



JSIMD News Letter

Vol. 5

2018
July



《本号の内容》

- 理事長挨拶
- 第60回日本先天代謝異常学会総会のご案内
- 委員会だより
- 第14回日本先天代謝異常学会セミナーのお知らせ
- 受賞者寄稿
- 編集後記
- 秋の理事会議事録
- 春の理事会議事録

写真:「岐阜市:岐阜城と織田信長像」
第60回日本先天代謝異常学会が開催されます。
(2018年11月8日(木)～10日(土))

理事長あいさつ

日本先天代謝異常学会 理事長
東京慈恵会医科大学小児科学講座 教授
井田 博幸

会員の皆様にNews Letter vol.5をお届けいたします。このNews Letterを通して2017年度の日本先天代謝異常学会の活動をご理解いただき、今後も学会が会員の皆様とともに歩めるよう尽力していきますのでよろしくお願い申し上げます。

さて、第60回日本先天代謝異常学会が岐阜で開催されます。今回の会長は国際渉外担当理事の深尾先生です。その結果、海外からの講演者が8名おり、また相互交流を促すため同時通訳を入れるという試みがなされます。是非、日本先天代謝異常学会の国際的なプレゼンスを上げるために学会に出席して、熱いディスカッションをお願いいたします。

以下に各委員会の活動の概要について記載いたします。生涯教育については毎年、先天代謝異常症を広く知っていただくためにセミナーを開催しています。第14回のテーマは“先天代謝異常症をスクリーニングする”です。さらに2019年2月には日本先天代謝異常学会のコアメンバーの育成を目的としてアドバンスセミナーを開催する予定です。学会の会員数は順調に増加していますので、この会員の中からアドバンスセミナーを通して将来の学会を担う人材が現れてくることを期待しています。薬事委員会は既存薬品の安定供給や未承認薬品の早期承認のための要望書を厚生労働省や未承認・適応外薬検討委員会に提出しました。栄養・マスキューニング委員会では特殊ミルクに関して登録品以外のミルクは全て、そして登録品でも20歳以上の患者さんのミルクについては乳業メーカーの負担で供給されているという課題について取り組み始めました。この問題は特殊ミルクの安定供給という観点から非常に重要ですので厚生労働省難病対策課・特殊ミルク供給事業安全開発委員会と連携をとりながら2019年春には特殊ミルクの適応・費用負担・有効性の評価などのガイドラインを策定する予定です。私としては北川照男先生の後任として特殊ミルク供給事業安全開発委員会委員長を拝命しましたのでこの案件には最大限の努力をしていく所存です。診断基準・診療ガイドライン委員会では研究班と協力しながら学会認定のガイドライン作成を行なっています。今年度はムコ多糖症II型、副腎白質変性症、先天性葉酸吸収不全症、リジン尿性蛋白不耐症、ポンペ病のガイドラインを発表する予定です。患者登録委員会の努力により現在、1373症例の登録が完了しておりこの登録データを活用した論文も発表されています。稀少疾患を扱う本学会において登録事業は非常に重要な事業ですので今後も引き続き力を入れていこうと考えています。総務委員会では今までなかった役員の利益相反の規程と日本先天代謝異常学会雑誌の投稿規程を作成しました。オンラインジャーナルの形で日本先天代謝異常学会雑誌を発行する目途が立ちましたので今後は学会会員の研究発表の場として活用していただければと思います。学会賞・奨励賞・サノフィ賞・若手優秀演題賞・JCRTラベルアワードを受賞された先生方の寄稿も掲載し

ていますので是非、ご一読ください。そして、このNews Letterの別刷りとして2017年12月に逝去された日本先天代謝異常学会初代理事長北川照男先生の追悼号をKitagawa Memorialとして発行しました。この追悼号は学会ホームページに掲載いたしますのでご覧頂ければ幸いです。

最後になりましたがお忙しい中、寄稿して下さった先生方、そして編集に多大な貢献をいただいた広報担当理事の高橋勉先生、日本先天代謝異常学会事務局の櫻井謙先生、金城栄子さんに感謝いたします。

第60回日本先天代謝異常学会のご案内

第60回日本先天代謝異常学会総会
第16回アジア先天代謝異常症シンポジウム
大会長 深尾敏幸
〔岐阜大学大学院医学系研究科小児病態学教授〕

この度、第60回日本先天代謝異常学会総会、第16回アジア先天代謝異常症シンポジウムを2018年11月8日(木)～10日(土)の3日間、岐阜市JR駅前のじゅうろくプラザで開催させていただくことになりました。岐阜は名古屋からJR東海道線で20分と近く、中部国際空港、名古屋空港からも1時間というアクセスが良いところです。是非多くの先生方に演題をだしていただき、また参加していただき、実りある会にしたいと考えております。

第60回という区切りのいい回の開催で、何が特徴として出せるかを考えてみました。日本の先生のいい研究発表を日本語の発表がわからないからと海外の方になかなか聞いてもらえないと言うのも残念ですし、海外の先生の発表を英語が苦手だからと聴けないことも残念です。それで、最初の2日間は第1会場に双方向同時通訳を入れることにしました。

テーマは「先天代謝異常症をもっと語ろう」としました。ぜひ参加の皆様には症例報告、研究成果を語ってほしいと思っています。また同時通訳のあるレクチャーにも是非日本語でもいいので質問、議論をしてほしいと思います。海外からはJean Bastin先生、Ronald Wanders先生、Grant Mitchell先生、Eva Morava-Kozicz先生、Roberto Giugliani先生、Beom Hee Lee先生さらに共催セミナーではAri Zimran先生、Maurizio Scarpa先生など多くの著名な先生に来ていただきます。日本からは岐阜大学名誉教授で糖鎖研究の第一人者である木曾真先生に特別講演をお願いしております。3日目土曜日は午後1時にシンポジウム「今後の先天代謝異常学会を考える」を行います。ぜひ今後の本学会に関心を持っていただける先生には参加いただき先天代謝異常学会の将来像を共有したいと思います。ちょっとそのシンポジウムは自分にどうかなと思われる先生のために実際の診療に役立つ2つの教育講演〔小児科学会の領域講習申請予定〕を同時並行で行う予定です。ぜひ最終日午後まで学会を楽しんでいただきますようよ

しくお願いします。

この季節は岐阜で少し北に行くと紅葉のすばらしい季節です。ぜひ土曜日学会終了後、もしくは日曜日に、レンタカーなどを借りて、郡上八幡、飛騨高山、白川郷、揖斐峡、板取などドライブを楽しませてはいかがでしょうか？ 下呂温泉に1泊というのもお勧めですし、また岐阜市内では山頂に岐阜城のある金華山登山で楽しんでいただくこともお勧めです(運動靴が最低必要です)。

学会開催が、岐阜での他のイベントと重なっており、ホテルがとりにくい状況となっております。出来るだけ早くご宿泊の方もお考えください。学会会場が岐阜駅直結なので、JR東海道線で名古屋20分、一宮10分、大垣15分とこれら東海道線沿線は、むしろ岐阜市内で離れた場所よりも便利と思います。

ぜひ第60回日本先天代謝異常学会に参加いただきますようよろしくお願いいたします。

岐阜でお会いしましょう。<http://www.jsimd-60.net/>をご覧ください。

2018年6月吉日



委員会だより

<国際渉外委員会だより>

深尾敏幸委員長

委員は井田理事長と深尾です。渉外委員会では、国際先天代謝異常学会のコミティメンバーとして、国際先天代謝異常学会に関する交渉などや、その構成組織であるJSIMD(日本)以外のSSIEM(ヨーロッパ)、SIMD(アメリカ、カナダ)、SLEIPMN(南アメリカ)、オセアニアとの連携を深めて、相互交流の一層の向上を目指しています。またアジア先天代謝異常会議(ACIMD)の交渉窓口となっています。今年のSSIEMの開催は、9月4-7日ギリシャのアテネです。その後は2019年オランダのロッテルダム、2020年ドイツのフライブル

グとなっています。2021年は再び国際先天代謝でオーストラリアの順番となります。本年ACIMDは中国の武漢で8月23-26日に中国の小児内分泌遺伝学会とのジョイントで行われる予定です。<http://cjpgrowth2018.medmeeting.org/>を参照ください。国際学会に出て、発表すること、そして海外の研究者、専門家との交流を行うことが、自分たちのモチベーションの維持にも非常に重要です。其れが日本の先天代謝異常学会のプレゼンスを高めることにもなります。また研究論文を発表していく上でも重要です。ぜひ国際学会への参加をお願いします。

<生涯教育委員会だより>

酒井規夫委員長

目的: 日本先天代謝異常学会セミナーの運営を行うとともに、JSIMDの卒後教育の今後の方針を考える。

委員: 日本先天代謝異常学会セミナーの実行委員のうち、評議員を委員とする: 窪田 満, 深尾敏幸, 中村公俊, 坂本修, 長谷川有紀, 小林正久, 村山 圭, 但馬 剛, 小須賀基通, 石毛信之, 中島葉子, 清水教一, 濱崎考史

活動報告

1) 2017年度から日本先天代謝異常学会セミナーの新実行委員長として窪田満先生を中心とした実行委員(上記委員に加えて成田綾先生)による例年のセミナーの実行中である。窪田先生による作年度のセミナーのポスターを(資料1)で添付します。

2) 2018年のセミナーのポスター(資料2)を示します。今年も盛りだくさんのスケジュールを組んでいますので、多くの若手の先生の参加を待っています。ぜひお近くの先生にご紹介ください。現在下記のHPで参加者募集中です。

<http://jsimd-seminar.umin.jp>

3) 第2回アドバンスセミナーを2019年に企画しています。これは上記セミナーが比較的初心者向きの企画ですが、こちらは先天代謝疾患を専門の分野にしようとした、もしくは決めかけているような若手向きのやや突っ込んだレクチャーを企画する予定です。詳細が決まればお知らせいたしますので、楽しみに。

未収載項目

①血中カルニチン2分画検査 (酵素サイクリング法)

→ 要望通り採用されました。

D007 24に新設。総カルニチン 95点、
遊離カルニチン 95点

点数は「LDアイソザイム1型」に準ずるとされ、95点と非常に値段が抑えられています。(申請は300点でした)。また、先天代謝異常症であれば、月1回測定できますが、その他のカルニチン欠乏症の場合は6か月に1回しか測定できません。しかも、経管栄養で算定できるのは筋ジス、筋萎縮性側索硬化症、小児だけで、成人の重症心身障害者は適応がありません。なお、「D010」特殊分析の「8」先天性代謝異常症検査を併せて行った場合は、そちらの1,176点で算定する事になり、同時測定の場合、こちらは査定されます。例えば、尿中有機酸分析と、この検査を同時に提出すると、この検査は査定されることになります。

②遊離脂肪酸測定

→ 要望通り採用されました。

D007 20に新設。遊離脂肪酸 59点

血中ケトン体分画と同じ65点で申請しましたが、血中ケトン体分画が59点となり、同じ点数となりました。

③プテリジン分析

→ 採用されませんでした。

理由: 使用する医薬品・医療機器等の承認が確認できない。

既収載項目

④先天性代謝異常検査(有機酸、脂肪酸、ムコ多糖分析など)の算定要件の拡大(施設基準)

→ 全く追加修正されませんでした。

理由: 再評価すべき医学的な有用性が十分に示されていない。

⑤遺伝学的検査 ニーマンピックC型の算定要件の拡大(遺伝学的検査の適用疾患等の拡大)

→ 全く追加修正されませんでした。

理由: 使用する医薬品・医療機器等の承認が確認できない。

★平成32年度の診療報酬改正へ向けて

検査に関しては、使用する検査試薬、機器が、「医薬品医療機器等の品質、有効性及び安全性の確保等に関する法律」(略称: 医薬品医療機器等法; 旧 薬事法)における医療機器としての承認をとっていないと、原則、申請しても承認に至りません。プテリジン分析もフィリピン染色もそこが難しいところです。

それよりは、先天性代謝異常検査の施設基準の拡大や、遺伝学的検査の対象疾患の拡大に力を注いだ方がいいかもしれません。実は、2017年3月31日に、医薬品医療機器等法における医療機器の一般的名称に「質量分析装置」が新設されました。島津製作所はそれを受け、ガスクロ

マトグラフ質量分析装置(GCMS)「GCMS-QP2020 CL システム」をクラスI 医療機器として2017年4月10日に独立行政法人医薬品医療機器総合機構(PMDA)へ届出および登録し、国内販売を開始しています。このように、医薬品医療機器等法における医療機器と認定されたものに関しては、積極的に保険収載に向けて働きかけを行うべきと考えています。

<移行期医療委員会だより>

窪田 満委員長

(国立成育医療研究センター総合診療部 統括部長)

副委員長 中村 公俊

委員 清水 教一

〃 福田 冬季子

〃 石毛 美夏

1) 平成30年度診療報酬開始に向けた特掲診療料の新設の要望は、残念ながら認められませんでした。

成人移行期治療連携計画策定料 500点

成人移行期治療連携指導料 1,000点

6ナショナルセンター共同提案、日本小児科学会 → 内保連、日本小児総合医療施設協議会(JACHRI)の3方向から行いましたが、もう少し具体的なデータが必要だったと思われる。しかし、特掲指導料の新設による、小児医療、成人医療双方のインセンティブは重要と考えられますので、2年後の申請に向けて活動を続けていく予定です。

2) 平成29年度難治性疾患政策研究事業「小児期発症慢性疾患を持つ移行期患者が疾患の個別性を超えて成人診療へ移行するための診療体制の整備に向けた調査研究」(研究代表者 窪田)で、「成人移行期支援コアガイド」を完成させました。今後、これに先天代謝異常症の特徴をアドオンした形で、当委員会では移行支援ガイドを作成する予定です。

すでに当委員会では、先天代謝異常症は患者数が非常に少なく、成人診療科にカウンターパートがないことから、成人期も小児診療科と成人診療科の併診が望ましいという結論を出しています。しかし、成人診療科への転科は求めずとも、health literacyの獲得のための支援は10歳頃から始めるべきであり、それを踏まえた先天代謝異常症患者の成人移行期の指導プログラムを作成する予定です。

<栄養・マスキニング委員会だより>

伊藤哲哉委員長

特殊ミルクの安定供給について

先天代謝異常症等の治療に必要な不可欠な特殊ミルクは、分類されている項目によりその財源が異なり、登録外品目に分類されている特殊ミルクや、登録品目でも20歳以上の患者さんに供給される場合は全額ミルクメーカーの負担で供給されております。このため、メーカーへの依存度がより少ない安定した供給環境への移行が求められておりました。今回、厚生労働省内での特殊ミルク対応部署が母子保健課から難病対策課へ移行したことから、20歳未満という対

象年齢の制限や、品目による費用負担の区分をなくし、一律半額を公費負担とすることが検討されています。これを行うには公費負担額の増額が必要ですが、このための予算請求等にあたり難病対策課から、各特殊ミルク毎の適応疾患、使用法、代替品、代替療法の有無を明確化することなどが求められました。このため、先天代謝異常学会、小児内分泌学会、小児栄養消化器学会、小児腎臓病学会、小児神経学会が連携して特殊ミルクワーキンググループを立ち上げ検討し、それぞれの関連疾患について特殊ミルクの必要性、使用年代、使用量などを記載したガイドラインを作成、難病対策課へ提出しました。

今後は難病対策課とさらに討議を加え、安定供給に向けての体制を整えていく予定です。

<倫理・用語委員会だより>

奥山虎之委員長

先天代謝異常症は希少疾患ですので、その診療や研究においては、特に個人情報の保護に配慮する必要があります。また、診断においては、遺伝学的検査が有用な場合があります。遺伝学的検査の実施には、日本医学会ガイドライン「医療における遺伝学的検査・診断に関するガイドライン」や日本小児科学会「遺伝学的検査Q and A」に準拠し、倫理面に配慮した運用が求められます。また、多数の先天代謝異常症の遺伝学的検査が保険診療の下で実施可能となっています。倫理・用語委員会では、先天代謝異常症の臨床や研究が、倫理面に配慮し適切に運用されるための諸活動を行っています。

<診断基準・診療ガイドライン委員会だより>

大竹 明委員長

昨年から診断基準・診療ガイドライン委員会委員長を拝命しました大竹です。よろしくお願いいたします。私自身が小児科学会理事として小児慢性疾患委員会の主担当をさらに2年継続になりましたので、今まで以上に先天代謝異常学会の意向を小児科学会全体、さらには指定難病へと反映させるために有効な診断基準・診断ガイドラインの作成に微力ながら尽くして参ります。実際には、2人の副委員長(中村先生、深尾先生)、委員をお願いした多数の先生方、中村先生、衛藤先生とその研究班員の多くの先生方、さらには櫻井先生を中心とする学会事務局のお力をお借りして仕事を進める方針は変わりません。

最初の仕事は、衛藤班から依頼のムコ多糖症II型、副腎白質ジストロフィーに、中村班からの先天性葉酸吸収不全と、リジン尿性蛋白不耐症の4疾患でしたが、6月初旬現在、無事学会内のパブコメまで終了し、まもなく学会として承認の運びです。さらに、衛藤班からのシスチノーシス等の新しい疾患の査読が始まっている他、中村班のマススクリーニング対象疾患群は来春には改訂の予定です。

本委員会が忙しいと言うことは、先天代謝異常学会全体に活気があることと思います。皆様の叱咤激励の下今後

励みますので、どうぞよろしくお願いいたします。

<患者登録委員会だより>

奥山虎之委員長

- 2017年10月14日(土)に第5回患者登録委員会を開催した。
- 先天代謝異常症患者登録制度『JaSMIn』の活動報告
①現在の登録数:計1373件(表1)
②登録書類リニューアル、データ入力・管理システムの改変
③登録者へのフィードバック
●JaSMIn通信(メールマガジン)の発行:月1回、2018年6月まで第24号、配信対象者の拡大、現在の配信数1199名
●JaSMIn通信特別記事の発行:2018年6月までNo.19
●JaSMIn通信特別記事リーフレットの制作及び配布:全64ページ、計1839部配布
【リーフレットを受け取ったJaSMIn登録者からの声】
“年齢(86才)的にパソコンの使用が難しいため、リーフレットは大変重宝しております。”
“かかりつけ医にもリーフレットを見せて、情報を共有しようと思います。”
“難しい内容を噛み砕いて書いてくれている貴重な記事ばかり。”
“永久保存したい。”
“読み逃していた記事が掲載されていて嬉しかった。”
★JaSMInの活動については、専用HP
www.jasmin-mcбанк.com からご確認くださいませ。
3. 次回の委員会:2018年11月10日(土)予定

表1. 疾患別登録数

疾患群	疾患名	人数	疾患群	疾患名	人数
アミノ酸代謝異常症	アルギニン・プロリン欠損症	9	ライソゾーム病	ムコ多糖症	138
	オルニチントランスカルバミラーゼ(OTC)欠損症	46		ムコリビドーシス	12
	フクトリン血症	15		ボンベ病	33
	シトルリン血症	88		フタフタ病	65
	カルバモイルリン合成酵素(CPS1)欠損症	8		ニーマンピック病C型	14
	カルバモイルリン合成酵素(CPS1)欠損症(病型不明)	2		ゴシエ病	57
	フェニルalanine血症	159		GM1-ガングリオシドーシス	3
	BH4欠損症	2		GM2-ガングリオシドーシス	16
	ホモシチン血症	11		黄斑白質ジストロフィー	22
	メーケルロブ病	19		ガラクトシアリドーシス	8
	胎前胎後胎前胎後胎前胎後(高オレニチン血症)	2		フコシドーシス	1
	高チロシン血症I型	1		神経セロイドリポフスチン症	3
	高チロシン血症II型	1		タリオン病	3
	リジン尿性蛋白不耐症	1		クラッシュ病	12
	シスチノーシス	1		シスチノーシス(シスチン症)	6
	高メチオン血症	2		シスチノーシス(シスチン症)	6
	その他のアミノ酸代謝異常症(詳細不明)	1		グルコーストランスポーター1(GLUT-1)欠損症	39
	新腎白質ジストロフィー(ALD)	40	糖質代謝異常症	糖質病(ボンベ病以外)	42
ペリオキシソーム病	グルタル酸血症I型	9		フルクトース-1,6-ビスホスファターゼ(FBPase)欠損症	2
	グルタル酸血症II型	5		ガラクトキナーゼ欠損症(ガラクトース血症II型)	4
	メチルmalonin血症	42		ガラクトース血症(病型不明)	3
	メチルmalonin血症	50		無ベータリポ蛋白血症	1
	イソバネ血症	1		レッシュナイハイ症候群	1
	ヒドロキシメチルグルタル酸血症	2		ミシシ	1
	3-ヒドロキシ-3-メチルグルタル酸血症	2		代謝異常症	8
	3-メチルcrotonil-CoAカルボキシル化欠損症	13		メグス病	8
	短鎖鎖アルギン酸不飽和酵素(VLCAD)欠損症	13		ワルシリン病	177
	中鎖鎖アルギン酸不飽和酵素(MCAD)欠損症	14		ミトコンドリア病	111
	カルニチン・パントチン・トランスフェラーゼ(CPT1)欠損症	1		小児神経伝達物質病	4
	カルニチン・パントチン・トランスフェラーゼ(CPT1)II欠損症	7		小児神経伝達物質病	4
	ミトコンドリアα-シタニン(PP)欠損症	3		コバ(アミン)代謝異常	1
	全身性カルニチン欠乏症	8		診断名未確定	5
	その他の脂質代謝異常症(詳細不明)	1		合計	1373

JaSMIn (先天代謝異常症患者登録システム)

Japan Registration System for Metabolic & Inherited Diseases



JaSMIn 通信の配信登録のご案内

JaSMIn では、JaSMIn 通信（メールマガジン）の配信を行っています。JaSMIn 通信は、配信登録をすればどなたでも受信することができます。JaSMIn 通信の受信を希望される場合は、以下の登録手続きを行ってください。

【ステップ 1】

JaSMIn 通信を受信する「メールアドレス」と受信者の「お名前」「ご所属」を事務局 (jasmin-mcbank@ncchd.go.jp) までご連絡ください。

- ✓ 安定した配信状況を確保するため携帯メールアドレスではない e メールアドレスのご登録をお勧めします。
- ✓ 携帯メールアドレスで受信する場合、事務局メールアドレス (jasmin-mcbank@ncchd.go.jp) の受信を許可するよう設定してください。

【ステップ 2】

JaSMIn 事務局より「JaSMIn 通信メールアドレス登録完了」メールが配信され、登録完了となります。



JaSMIn 通信とは



JaSMIn では、月 1 回 JaSMIn 通信（メールマガジン）を発行し、JaSMIn 専用ホームページの更新情報やみなさんの参加できるイベント情報などを配信しております。JaSMIn 通信でお知らせする情報には以下のようなものがあります。

- **JaSMIn 通信特別記事**
…先天代謝異常症に関する最新情報を専門医の先生方がわかりやすく解説した記事
- **イベントのお知らせ**
…各患者会が主催する交流会や勉強会、関連学会、シンポジウム等の開催情報
- **登録状況**
…登録疾患の種類、患者数など現在の JaSMIn の登録状況を 2 か月に 1 回更新

JaSMIn 事務局

担当者：徐 朱炫（そ じゅひん）
宮入 真紀子（みやいり まきこ）
〒157-8535 東京都世田谷区大蔵 2-10-1
国立成育医療研究センター 臨床検査部
TEL：03-3416-0181（内線 7736） FAX：03-3417-2238
E-mail：jasmin-mcbank@ncchd.go.jp



<総務委員会>

中村公俊委員長

総務委員会では、役員などのCOI自己申告書(案)と、日本先天代謝異常学会雑誌投稿規定(案)を作成した。本学会の理事長、理事、監事について、「役員などのCOI自己申告書(案)」を作成し、学会理事長あてに利益相反に関する状況を報告することとした。このCOI自己申告書の内容については、社会的・法的な要請があった場合は、公開することとし、役員終了後も2年間は保存することとした。このことについて理事会に提案し了承された。

また、日本先天代謝異常学会雑誌への投稿について、投稿規程(案)を作成し、査読制度を備えた学術論文の投稿誌と位置付けることとなった。総説(依頼総説・原著総説)、原著(臨床・基礎研究)、症例報告、短報、論策などを掲載し、筆頭著者を日本先天代謝異常学会会員に限ることとした。このことについて理事会に提案し了承された。投稿の受付は、学会誌の発行を電子ジャーナル化する準備を事務局で進めていることから、その準備が整い次第開始することとなった。

第14回日本先天代謝異常学会セミナーのお知らせ

第14回日本先天代謝異常学会セミナーのお知らせ
日本先天代謝異常学会セミナー実行委員長 窪田満
(国立成育医療研究センター総合診療部統括部長)
実行委員：酒井規夫、深尾敏幸、中村公俊、坂本修、長谷川有紀、小林正久、村山 圭、但馬 剛、成田綾、小須賀基通、石毛信之、中島葉子、清水教一、濱崎考史

2017年度から3年間、日本先天代謝異常学会セミナーの実行委員長を担当しています、国立成育医療研究センター総合診療部の窪田です。よろしくお願いいたします。

日本先天代謝異常学会セミナーは、進歩し続けている先天代謝異常症の臨床を、多くの皆様に知っていただくことを目的に企画しております。

先天代謝異常症に対する苦手意識を克服し、正しく診断、治療を行えるようになることが重要であると考えています。

私が実行委員長を務める3年間のテーマを昨年、以下の様に決めております。

日々の診療と先天代謝異常症(2017年)
先天代謝異常症をスクリーニングする(2018年)
先天代謝異常症を診断して、その先へ(2019年)

今年は、「先天代謝異常症をスクリーニングする」です。新生児マススクリーニングの話から始まり、臨床の現場で何から疑って、スクリーニングをするかまで、幅広く講師の先生方に解説して頂きます。

講師陣はかなり若返り、新進気鋭の中堅の先生方にお願ひしました。ただ、私もちょっと話したくなり、「この症例で何を疑う？」で大阪大学の酒井先生と共演させて頂くことにしました。若い先生方に負けてはいられません。

なお、予算の関係で、初日の開始時間を早めて企業共催のランチョンセミナーを入れることにしましたので、お時間を間違えないようにお願いします。

詳細は、プログラムをご覧下さい。皆様の参加をお待ちしています。

JSIMD News Letter

第14回日本先天代謝異常学会セミナー
テーマ: 日先天代謝異常症をスクリーニングする
会場: 東京コンファレンスセンター品川
日時: 2018年7月14日(土)～15日(日)

【1日目】

10:30～受付開始

11:10～セミナー実行委員長あいさつ 窪田 満

日本先天代謝異常学会 理事長あいさつ 井田 博幸

11:20～12:20 スクリーニングとは
座長 大阪市立大学小児科 濱崎 考史
新生児マススクリーニングとは
東京都予防医学協会 石毛 信之
タンデムマス・スクリーニングと二次検査
国立成育医療研究センター 但馬 剛

12:25～13:25 ランチョンセミナー(サノフィ共催)
座長 慈恵医大総合医科学研究センター 大橋 十也
講演1: ファブリー病の診断と治療
熊本大学大学院小児科学分野 中村 公俊
講演2: 遺伝カウンセリングの重要性
大阪大学大学院保健学専攻 酒井 規夫

13:30～15:00

臨床現場での先天代謝異常症スクリーニング

座長 千葉県こども病院 村山 圭
救急外来で疑う 千葉県こども病院 松永 綾子
「かお」で疑う 慈恵会医科大学 小林 博司
神経症状で疑う 鳥取大学脳神経小児科 成田 綾

15:00～15:15 コーヒーブレイク

15:15～16:45 先天代謝異常症を疑うfirst lineの臨床検査
座長 東北大学小児科 坂本 修
検体の扱い方 千葉県こども病院代謝科 安嶋 まさみ
高アンモニア血症 熊本大学小児科 松本 志郎
代謝性アシドーシス 神戸大学小児科 坊 亮輔

16:45～17:00 コーヒーブレイク

17:00～17:30 患者さんとのシンポジウム
座長 東邦大学小児科 清水 教一
-ウイルソン病の患者さんが抱える問題-
ウイルソン病の患者さん

【2日目】

9:00～10:30 先天代謝異常症を疑うfirst lineの臨床検査
座長 岐阜大学小児科 深尾 敏幸
低血糖 大阪市立総合医療センター 依藤 亨
高乳酸血症 東京医科大学小児科 志村 優
ケトン体の異常 岐阜大学小児科 笹井 英雄

10:30～10:45 コーヒーブレイク

10:45～11:45 先天代謝異常症 at a glance
座長 島根大学小児科 長谷川 有紀
この症例で何を疑う(水もの)
国立成育医療研究センター 窪田 満
この症例で何を疑う(油もの)
大阪大学大学院保健学専攻 酒井 規夫

11:45～12:15 先輩からのメッセージ
座長 埼玉医科大学小児科 大竹 明
新生児専門医が先天代謝異常を専門にしていること
慈恵会医科大学 小林 正久

12:15～12:25
閉講のあいさつとアドバンス・セミナーの案内 窪田 満



受賞者寄稿

＜日本先天代謝異常学会賞を受賞して＞

帝京平成大学健康メディカル学部健康栄養学科
帝京大学医学部小児科
児玉浩子

この度、日本先天代謝異常学会の伝統ある学会賞を頂き、大変光栄に存じます。理事長、選考委員会の先生、会員の皆様に心より御礼申し上げます。

受賞の対象となった「微量元素代謝異常症」に関する研究を始めたきっかけは、自治医科大学に勤務していた当時、神経型Wilson病患者さんとMenkes病患者さんでの診断が遅れたことなどの苦い経験でした。さらに、Menkes病では有効な治療法がなく、進行する病状に対して見守るしかない辛い思いでした。これらの経験から、私の研究の主力は先天性銅代謝異常症の早期診断と治療法の開発でした。1993年にMenkes病責任遺伝子、続いてWilson病責任遺伝子が同定され、私も臨床をやりながら、生化学の先生に教えてもらいながら日本人患者の遺伝子変異解析に着手しました。「両疾患の日本人での遺伝子変異の特徴」、「Menkes病の母親の約25%は保因者ではない」、「Wilson病での脳での銅蓄積状態の評価には髄液銅濃度が有益」、「Menkes病での血液脳関門の問題点」、「Menkes病での早期治療法の効果」、「Menkes病の新規治療法の開発」などの研究成果を発表しました。このような研究を通して、海外の研究者とも共同研究や親睦を深めることが出来、2013年には第10回International Society for Trace Element Research in Humans (ISTERH)を東京で開催することが出来ました。また、同時に“ウィルソン病友の会”と“メンケス病家族会”の発足と発展をお手伝いしています。患者さんとの継続的な交流は、“より良い医療に向けて頑張ろう”と思う支えになっています。さらに、「Wilson病の診療ガイドライン2015」をWilson病に造詣が深い内科医、神経内科医、移植医、友の会の方々と協力して発表することが出来ました。「Menkes病、occipital horn症候群の診療ガイドライン」も発表することが出来ました。

このような銅代謝異常症の研究を進める中で、私の興味は微量元素一般に広がり、亜鉛トランスポーターの1つであるZnT2遺伝子異常の遺伝子解析・活性解析を基礎の研究者と進めることが出来ました。母親のZnT2遺伝子異常により母乳中の亜鉛濃度が著明に低下し、そのような母乳を授乳している乳児が著明な亜鉛欠乏になることがわかりました。

以上が今回受賞対象になった私の研究の概要です。研究を始めたきっかけは患者での苦い経験で、“継続は力なり”の言葉のように地道ですが、コツコツと研究を進めたことを評価していただいたと思っています。多くの患者さんや同僚、先輩、後輩の協力があってこそ遂行できたと思っています、ご協力いただいたことに心からお礼申し上げます。

今後も、先天代謝異常症および本学会の発展に微力ですが、尽くしたいと思っています。
本当にありがとうございました。



ISTERH2013 Drs. Prasad, Brewer、Schilskyとの会食

＜平成29年度日本先天代謝異常学会奨励賞を受賞して＞ 岐阜大学大学院医学系研究科小児病態学 笹井 英雄

この度は、平成29年度日本先天代謝異常学会奨励賞という素敵な賞を受賞させていただき、大変光栄に思います。理事長、大会長、選考委員の先生方、ご指導をいただいております先天代謝異常学会の多くの先生方に厚く御礼申し上げます。そして、深尾敏幸教授をはじめ、普段から温かいご指導をくださっている岐阜大学小児科学研究室の方々に深く感謝申し上げます。

受賞契機となりました研究は「ケトン体代謝異常症である succinyl-CoA:3-oxoacid CoA transferase(SCOT, gene symbol OXCT1)のヘテロキャリアーでもケトアシドーシス発作をきたしうことを明らかにした研究」です。OXCT1はケトン体利用障害をきたすSCOT欠損症の責任遺伝子であり通常はARの遺伝形式をとります。しかし、飢餓や感染といったケトン体産生刺激のストレスがかかる条件下では、ヘテロキャリアーでもケトアシドーシス発作をきたしうということを示しました。深尾教授のご指導のもと、「本当にヘテロキャリアーであるのかどうか」を証明するためにMLPA法やcDNA解析等を行い、ひとつずつ論理を積み重ねていくプロセスは大変興味深く、非常に勉強になりました。そして、その内容を「Heterozygous carriers of succinyl-CoA:3-oxoacid CoA transferase deficiency can develop severe ketoacidosis」の論文でJournal of Inherited Metabolic Disease(2017)でpublishしていただくことができました。(途中、熱い励ましをくださった国立成育医療研究センターの窪田満先生、本当にありがとうございました。)

この研究は、深尾教授が長年にわたって解析してこれられた多くのSCOT欠損症症例のデータが背景となっており、私のような若輩者が岐阜大学小児科でその研究に携われることをとても幸せに思います。そして、先天代謝を研究している大学院生の吾郷耕彦先生、大塚博樹先生、松本英樹先生、青山友佳先生をはじめ多くの仲間達と一緒に研究をさせていただける事のありがたさを感じずにはいられません。臨床遺伝カウンセラーの仲間美奈さん、実験助手の坂口直美さん達にもいつも助けていただいています。(今回の論文では、エジプトからの国費留学生で来ていたDr.Elsayedのサポートにもfull of gratitude!です。)

協力してくださっている周囲の方々への感謝の気持ちを忘れないようにしながら、これからもしっかりと精進していかなくてはと思います。今後とも、引き続きご指導・ご鞭撻をいただければ誠に幸いに存じます。

**<受賞御礼: 日本先天代謝異常学会 2017年度 学術・臨床・教育賞(サノフィゼンザイムアカデミックグラント)>
国立成育医療研究センター研究所
マススクリーニング研究室
但馬 剛**

この度は「学術・臨床・教育賞(サノフィゼンザイムアカデミックグラント)」を賜りまして、誠にありがとうございました。私が先天代謝異常症の勉強を始めた2001年は、重松陽介先生が福井県でタンデムマス法による新生児マススクリーニングの試験研究を開始されて5年目に当たります。次いで試験研究を開始した広島では3年目に入ったところで、大学院生となったばかりで右も左もわからないまま出逢ったのが、日本で2例目・マススクリーニング発見では初となる、MCAD欠損症の女児でした。佐倉伸夫先生によるご指導の下、この疾患の酵素・遺伝子診断を大学院でのメインワークとしながら、タンデムマス・スクリーニング対象のうち9疾患について確定検査法を整え、国内各地から診断依頼の検体を提供いただけてきました。そのような取り組みの中、大浦敏博先生からのお声かけでアミノ酸分析に関する解説を執筆し、後には日本先天代謝異常学会セミナーで「アミノ酸分析がわかる・アミノ酸代謝異常症がわかる」という講義を担当する役割をいただきました。これらの準備には長い時間を費やしましたが、お陰さまで私には多くのことを学ぶ機会となりました。また、作成した資料はインターネット上に公開しており、先天代謝異常症に関わる小児科医に限らず、様々な立場の方にご利用いただいているようです。

2013年、タンデムマス・スクリーニングが自治体事業化されることが決まり、「広島大学で場所が与えられる間は診断サポートの仕事を続けよう」という気持ちで過ごしていたのですが、山口清次先生から思いもかけない勧めの言葉をいただいて、2016年4月より現職を務めております。マススクリーニング研究室には上長としての部長が置かれておらず、職務に関しては何ごと、研究所長の松原洋一先生にご相談しています。この度の賞も松原先生が推薦してくださいました。かつてMCAD遺伝子をクローニングされた先生の下

で先天代謝異常症・新生児マススクリーニングの仕事を続けられるというのは、私にとっては不思議な巡り合わせであり、この上なく恵まれた現在の立場に感謝しながらの毎日です。受賞の理由となりました確定検査については、成育医療研究センターと広島大学の共同研究として、東京と広島を往復しながら続けています。今後も微力を尽くす所存ですので、日本先天代謝異常学会の諸先生方におかれましては、引き続きご指導を賜りますよう、よろしくお願い申し上げます。

**<学術・教育・臨床賞(サノフィゼンザイム
アカデミックグラント賞)を受賞して>
東京慈恵会医科大学 総合医科学研究センター遺伝子治療研究部・小児科学講座
小林博司**

このたびは平成29年度の日本先天代謝異常学会 学術・教育・臨床賞(サノフィゼンザイムアカデミックグラント賞)を受賞させていただき誠に光栄に存じます。私は山形大学医学部を卒業後、東京慈恵会医科大学小児科学講座に入局し、以降ロサンゼルス小児病院への留学、慈恵医大総合医科学研究センター勤務を経るなか一貫して先天代謝異常症における遺伝子治療の基礎研究開発、特にムコ多糖症Ⅰ型、Ⅱ型、ポンペ病、クラッペ病、ファブリー病などのモデルマウスを用いた研究に直接・間接的に関わって参りました。また諸先輩方の多大なご尽力のお陰でライソゾーム病に悩む患者様が多く集まる施設に勤務している関係もあり、酵素補充等を中心とした多くの診療に携わっていく中でムコ多糖症Ⅰ型、ムコリポドーシスⅢ型、ポンペ病の剖検症例を論文発表させていただき、更に教育・研究にも従事して参りました。これらはご指導頂いた諸先輩方、同僚の先生方、看護師をはじめとするスタッフ、基礎研究における同僚、実験助手・技術研究員・事務の方々のご助力なくしては出来なかったことであり、ここに深く感謝の意を表したいと思えます。我々が長年関わってきたライソゾーム病に対する遺伝子治療も、海外での臨床試験の成功例が続々と報告されることで日本医療研究開発機構(AMED)や厚労省の関係者の方に注目して頂けるようになり、いよいよ国内臨床試験の準備段階に入る機運が高まっています。そんな中での今回の受賞は励みにもなり、今後とも皆様の変わらぬご指導・ご鞭撻を頂けますよう宜しくお願い申し上げます。

＜日本先天代謝異常学会・若手優秀演題賞を受賞して＞
東北大学大学院医学系研究科 発生・発達医学講座
小児病態学分野
東北大学大学院医工学研究科 分子病態医工学
松橋 徹郎

この度は、伝統ある日本先天代謝異常学会の若手優秀演題賞を頂き、大変光栄に存じます。井田博幸理事長、大竹明大会長を始め、選考委員の諸先生方、会員の皆様には深く感謝致します。

ミトコンドリア病は本邦ではピルビン酸や5-ALA等いくつかの臨床治験が行われておりますが、依然としてビタミン剤の投与などの対症療法が主体の疾患です。その中でも日本はGDF-15といった診断マーカー、生化学的検査、遺伝子検査などの分野でミトコンドリア病診断・治療に対して積極的に研究が行われています。

私は大学院入学当初から一貫して、ミトコンドリア病新規治療候補薬である“Mitochondic acid-5(MA-5)”の研究を続けております。当研究室は腎臓内科のグループであり、腎不全患者の血中尿毒症物質の中でエリスロポエチン(EPO)産生を低下させる化合物を調べていたところ、逆に僅かながらEPOの産生を促進させる物質があることをスクリーニング検査で明らかにしました。この化合物は植物ホルモンでもあるインドール酢酸でした。このインドール化合物を41種類の構造類似体を作製し、その中でEPO産生促進と同時に、ATP産生を促進させる物質MA-5を見つけました。私の研究課題は大きく分けると2つあり、一つは様々ミトコンドリア病患者から生検した皮膚から培養した線維芽細胞を用いて、MA-5の細胞保護効果やATP産生促進作用などを確認すること、二つ目はMA-5の作用機序を明らかにすることです。現在は当病院のミトコンドリア病やその関連疾患の患者さんから培養した細胞および、共同研究施設から分与して頂いた細胞を合わせ、おおよそ90名くらいの細胞に対してMA-5の効果を確認しています。作用機序に関しては、MA-5の投与によりクリステjunctionに存在するタンパク質“Mitofilin/Mic60”に結合し、ATP synthaseのcomplex Vを中心としたsuper-complexを形成することでATP産生促進作用を発揮することをBN-PAGE法を用いて明らかにしました。多田、この作用機序に関してはまだまだ解明すべき課題があることも事実です。現在、この課題に取り組んでおります。

MA-5は現在AMEDのサポートの元、臨床治験に向けて準備中です。MA-5の作用機序は現在臨床治験が行われているミトコンドリア病治療薬とは明らかに異なります。そのため、MA-5はそれらの治療薬とともに、新しいミトコンドリア病治療薬として大いに期待できると考えております。

今回の受賞を今後の大きな励みとして、今後も微力ではございますが少しずつ研究を続けミトコンドリア病治療の一助となれば、医師としてこれほどの幸せなことはございません。今後ともご指導、ご鞭撻を賜りますよう、よろしくお願い申し上げます。

最後になりますが、これまでと同様に現在も研究活動に御指導くださる東北大学の阿部高明先生を始め、呉繁夫先生、鈴木健弘先生、佐藤岳哉先生、菅野新一郎先生、自治医科大学の小坂仁先生に感謝申し上げます。

＜日本先天代謝異常学会若手優秀演題賞、
並びにJCRTラベルアワードを受賞して＞
大阪大学大学院 医学系研究科 小児科学
京都第一赤十字病院 小児科
近藤 秀仁

この度は、日本先天代謝異常学会若手優秀演題賞、並びにJCRTラベルアワードをいただき、誠にありがとうございました。

リオデジャネイロで開催された、ICIE2017で私の研究内容「Mutation in VPS33A affects metabolism of glycosaminoglycans: a new type of mucopolysaccharidosis with severe systemic symptoms」を発表させていただきました。

この研究は、ロシア連邦サハ共和国で多発しているI cell 病類似疾患に関しての症例相談から始まったものです。エクソーム解析により原因遺伝子VPS33Aを同定し、遺伝子の機能解析を行いました。患者細胞とRNAiを用いたVPS33Aノックダウン細胞の解析において、グリコサミノグリカンの蓄積とライソゾーム内pHの低下を確認しました。ライソゾーム酵素欠損を原因としない、新しいタイプのムコ多糖症である、という内容です。

発表時や発表後は、海外のたくさんの先生方からお声かけ頂き、疾患発症のメカニズムや、今後の解析手法などについて、活発な議論を行い、大変充実した学会となりました。新規遺伝子解析の分野では国際競争が激しくなっていますが、これからは、海外の研究者とも協力できる様に、グローバルに情報を収集・発信することが重要だと改めて認識しました。

この度は、貴重な発表の機会を与えていただきました、大阪大学酒井規夫教授、ご指導・ご協力をいただきました、研究室の方々に深謝いたします。また、先天代謝異常学会・選考委員の先生方にも、この場をお借りして厚く御礼申し上げます。誠にありがとうございました。



<若手優秀演題賞を受賞して>

千葉県こども病院代謝科
志村 優

この度は第58回日本先天代謝異常学会(JSIMD)において若手優秀演題賞を頂きまして、大変光栄に存じております。さらには、2018年3月にサンディエゴで開催されました第40回SIMD Annual meetingでの口演の機会まで頂きまして、誠にありがとうございました。井田博幸理事長、奥山虎之大会長をはじめ、選考委員の先生方には深く感謝申し上げます。

JSIMDで発表させていただきました内容は、黒毛和牛における虚弱子牛症候群の原因遺伝子であるIARS遺伝子異常が、乳児期発症のミトコンドリア肝症の原因になるといものです。本邦だけでなくドイツ、オーストリアにおいても同様の症状を呈するIARS異常症が同定され、2016年に論文化されました。以降、欧州から同様の症例報告が続いておりましたが、アジアにおいても2017-2018年にかけて中国で1例、本邦で姉妹例が新規に同定されています。2017年末にSIMD annual meeting用に抄録を提出しましたが、その抄録を偶然見つけたStanford大学小児科/遺伝科のDrから連絡があり、本邦の症例と同様に原因不明の肝不全を呈しIARS異常症が疑われる乳児例がいるため、学会時に相談をしたいというものでした。実際にSIMDの会場ではStanfordの先生と症例検討をさせていただき、現在本邦の新規症例とともに検証実験・機能解析に進み、国際共同研究に発展しております。

実際の発表は、学会2日目の夕方にさせていただきました。会場には井田先生、上司の村山先生も応援に駆けつけてくださり、なんとか落ち着いて発表することができたと思います。発表後には学会ディナーでドイツのGeorge F. Hoffmann先生(ハイデルベルク大)、井田先生ご夫妻、村山先生、第59回JSIMDで同賞を受賞されました松橋先生(東北大)らとご一緒させていただきました。とても楽しく充実した時間を過ごすことができました。

最後になりますが、いつも先天代謝異常症の臨床・研究を指導していただいております村山圭先生、埼玉医科大学小児科 大竹明先生をはじめ、日本先天代謝異常学会の皆様には深く感謝申し上げます。今後も世界に向けて日本発の研究を発信していくべく、精進して参ります。これからもご指導のほどよろしくお願い申し上げます。



学会ディナーにて

編集後記

ニュースレターVol.5 (2018)の発行にあたり、ご寄稿頂きました皆様ありがとうございました。理事長あいさつ始め、第60回学会総会やセミナーの情報、委員会の進捗、受賞者寄稿など充実した内容になったと思います。皆様には心より御礼申し上げます。

受賞者寄稿では若手の先生方の海外学会での活躍を知ることができました。今後益々のグローバルな活躍をお祈りいたします。準備を進める中、2018FIFAワールドカップ・ロシア大会が始まりました。前評判の優れなかったJAPANがグループHで勝点4を挙げ、何とベスト16となりトーナメントへ進みました。過去の侍JAPANと比較し、より一層逞しくなった姿に感動した方も多かったのではないのでしょうか。ベスト8への壁の突破を期待します。

関東ではなんと6月中に梅雨明け宣言がされ、今年は全国的に長く暑い夏が予想されます。皆様におかれましては、どうぞお身体をご自愛ください。

広報委員会 高橋 勉、村山 圭

2017年秋 理事会議事録

日本先天代謝異常学会理事会議事録

日時：平成29年10月11日（水）13：00～17：00
場所：川越東武ホテル 4階「芙蓉」

（出席者：五十音順、敬称略）
理事：井田 博幸 伊藤 哲哉 大浦 敏博 大竹 明
奥山 虎之 窪田 満 呉 繁夫 酒井 規夫
高橋 勉 中村 公俊 深尾 敏幸
監事：新宅 治夫 松原 洋一
幹事：櫻井 謙

- A. 理事長挨拶 井田 博幸理事長
- B. 第59回日本先天代謝異常学会会長挨拶 大竹 明会長

C. 報告事項
1. 事務局関連報告（櫻井 謙幹事）
1）現在までの収支状況（9月末集計）
収入：主に一般会員年会費、企業会員年会費、で
¥5,251,382
支出：学会開催費、人件費、会議費、財団等年会費、通信
費・運搬費、印刷費、旅費・交通費、事務費で ¥3,572,087
・セミナー会計口座
現在、第13回日本先天代謝異常学会セミナー分の会計を処理
中であり、樋口会計士に会計監査後、平成30年度春の理事会
にて報告予定。

2）会員数推移、会費納入状況
平成29年9月26日現在の会員数は686名で前年度より25名増加
している。会費納入者は380名で（名誉会員14名、宛先不明
者22名を除く）納入率は56.5%である。未納者においては1
月に再請求をかける予定である。
第56回大会（平成26年度）より筆頭演者は学会員である事を
必須としており、近年新規入会者が増加している。新規入会
者の会員継続状況は約70%と良好で、日本先天代謝異常学会
セミナーの開催などで若手医師が代謝異常症に興味を示して
くれている表れであると考えられる。

2. 日本先天代謝異常学会総会、今後の予定と準備状況
・2018年（第60回）：会長 深尾 敏幸先生（岐阜大学）
会期は2018年11月8日（木）～11月10日（土）に岐阜市の
「じゅうろくプラザ」で開催予定。現在、海外からの参加者
の為の同時通訳システムを入れる事を検討しているとの報告
があった。
・2019年（第61回）：会長 高橋 勉先生（秋田大学）
会期は2019年10月3日（木）～10月5日（土）に秋田キャッス
ルホテルにて開催予定であるとの報告があった。

※注：2019年は、役員選挙を開催するため、学会の会期を高
橋先生と事務局で再度検討をし、会期を2019年10月24日
（木）～10月26日（土）に変更することとなった。

3. 平成29年度各賞選考結果
＜学会賞＞
・児玉 浩子先生（帝京平成大学健康メディカル学部健康栄
養学科）
「微量元素代謝異常症の分子遺伝学的検討、病態解析、診断
法、治療法の研究」

＜奨励賞＞
・笹井 英雄先生（岐阜大学医学部附属病院新生児集中治療
部）
「ケトン体代謝異常症であるsuccinyl-CoA:3-oxoacid CoA
transferase(SCOT, gene symbol *OXCT1*)のヘテロキャリアー
でもケトアシドーシス発作をきたしうることを明らかにした
研究」

＜学術・臨床・教育賞（サノフィジェンザイムアカデミック
グラント）＞
・但馬 剛先生（国立成育医療研究センター研究所マスキ
リーニング研究室）
・小林 博司先生（東京慈恵会医科大学総合医科学研究セン
ター遺伝子治療研究部・小児科）

＜JCRトラベルアワード（海外研究助成）＞
・近藤 秀仁先生（大阪大学大学院医学系研究科小児科学）
「Mutation in VPS33A affect metabolism of
glycosaminoglycans : a new type of
mucopolysaccharidosis with severe systemic symptoms」

＜若手優秀演題賞＞
・松橋 徹郎先生（東北大学大学院医学系研究科小児病態学
分野）
「MA-5はATP合成酵素を重合化し様々なミトコンドリア病に
おける細胞生存率を改善させる」
・近藤 秀仁先生（大阪大学大学院医学系研究科小児科学）
「Mucopolysaccharidosis-plus syndrome : 新しいタイプの
ムコ多糖症の報告」

4. メール審議結果一覧
・2017年5月
＜ニュースレターの印刷および配布方法について＞
内容：広報委員会より。
ニュースレターの印刷および配布方法で、下記の内容につい
てのご意見を頂きたい
1. ニュースレター印刷（部数は300部を予定）の可否
2. 印刷可の場合、Vol.1～3全てを印刷するか、もしくは
Vol.3のみを印刷するか
3. 配布方法は「評議員会で評議員に配布し、残りは大会受
付横に自由にお取り頂けるように配置する」と考えているが
これで良いか。
4. Vol.1.4以降も同様に印刷（部数は300部を予定）と配布を
行う事の可否

結果：1. 可決。もう少し部数を増やしてもいいのではとの
ご意見もあり。
2. 「Vol.3のみ印刷」に過半数の承認を頂いたが、
ホームページに掲載されているので必要ないのではないかと
のご意見も頂いた。
3. 承認
4. 承認

JSIMD News Letter

※今年度発行のVol. 4は300部を印刷し、「評議員会での配布、大会で自由にお取り頂く」とする事とした。過去のニュースレターの印刷については様々なご意見も頂戴したので、今年の印刷・配布は見送る事とした。今後については、再度検討していく事とする。

- ・2017年6月
＜小児医薬品開発ネットワーク事業への協力＞
内容：薬事委員会大浦先生より。
小児科学会にて、小児医薬品の早期開発推進に向け「小児医薬品開発ネットワーク事業」を取り組むにあたり、下記の承認を頂きたい。
 1. 学会としてこの事業に参画する事
 2. 当学会からはワーキンググループの代表として大浦先生をご推薦する事

結果：承認

- ・2017年6月
＜韓国先天代謝異常学会からの依頼＞
内容：韓国先天代謝異常学会理事長Dr. Jinより
「韓国と日本の学問的な交流を構築するために日本の各領域の専門家の方々と情報共有をしたいので窓口となる方を紹介して欲しい」と依頼があり、学術委員会と相談の結果、以下の各分野の窓口を5名の先生方に担当して頂いてはどうかとの提案があった。これについて承認を頂きたい。
 - 1) ライソゾーム病関連・・・酒井先生
 - 2) アミノ酸・有機酸代謝異常症関連・・・大浦先生
 - 3) ミトコンドリア病関連・・・大竹先生
 - 4) 糖、ケトン代謝異常症関連・・・深尾先生
 - 5) その他・・・呉先生

結果：承認

- ・2017年6月
＜チオラ錠薬価改定の要望書提出について＞
内容：薬事委員会大浦先生より。
チオラ錠の販売元のマイラン製薬より、日本先天代謝異常学会から厚労省に薬価改定の要望書を提出して欲しいとの依頼があった。学会としてこの要望書を提出する事への承認を頂きたい。

結果：承認

- ・2017年6月
＜システアミン点眼薬の要望書提出について＞
内容：薬事委員会大浦先生より。
システアミン点眼薬の要望書を未承認薬検討会議に申請する事への承認を頂きたい。

結果：承認

- 5. 各委員会報告
1) 国際渉外委員会（深尾 敏幸理事）
ICIM理事会上に深尾・井田・遠藤の3名が出席した。
・2017年9月 ICIM（リオデジャネイロ）
2000名を超える参加者、約1000の一般演題数があつた。
・2021 ICIM（シドニー、オーストラリア）の準備状況の報告
・2025 ICIM：来年の理事会（アテネ）で立候補地を募り、2019年の理事会で開催地を決定する予定。

- ・ACIMD2018年に中国で開催の予定 ※現在理事長から中国へ問い合わせ中
・今後のSSIEM開催地
SSIEM 2018 アテネ
SSIEM2019 ロッテルダム
SSIEM2020 フライブルグ

- ・2017年のSIMD, SLEIMPN, KSIMDとの交流について
2017年10月に開催される第59回日本先天代謝異常学会において、下記の先生方が招聘された。
SLEIMPN Prof. Jose Abdenur
SIMD Kimberly Chapman
KSIMD Prof. Young-Mock Lee
*注：Abdenur先生は、諸事情により学会には不参加となった。

- ・2018年のSIMDへの若手派遣について
2017年はICIEM開催のためSIMDの開催がなく、第58回大会最優秀若手演題賞受賞者の志村 優先生（千葉県こども病院）の派遣が見送られていた。そこで2018年のSIMDに第59回大会最優秀若手演題賞受賞者の松橋 徹郎先生（東北大学）と志村先生の2名を派遣する事について理事会での承認を得た。この件については井田理事長よりSIMDに2名派遣の許可を確認して頂く事とした。

- 2) 生涯教育委員会（酒井 規夫理事・窪田 満セミナー実行委員長）
・第13回日本先天代謝異常学会セミナー報告
2017年7月15日、16日に東京コンファレンスセンター品川にて開催。今年の参加者は258名と例年よりやや少なめであったが、これは日本周産期新生児医学会と日程が重なってしまった事が原因ではないかと考えられる。費用面については近年企業からの寄付が大変厳しい状況にある。今後はさらに厳しい状況となる事が予想され、安定した財政基盤を得るため、次回からは寄付ではなく、共催セミナーや企業広告を募集して各企業からの支援を頂くような方向で検討しているとの報告があった。また以前より開催を検討していたアドバンスドセミナーを2019年に熊本で開催する予定であるとの報告があった。

- 3) 薬事委員会（大浦 敏博理事）
薬事委員会の活動として以下の報告があった。
①チオラ錠100の不採算問題について
薬価が下がり、安定供給上の問題が生じる恐れがあるため2017年7月に日本先天代謝異常学会より厚労省に要望書を提出した。
②システアミン点眼薬の開発
シスチノーシスの治療薬であるシステアミン製剤（ニシスタゴン）は2014年に承認されたが、本剤はシスチンの角膜への沈着により生じる羞明には効果がない。欧米ではシステアミン点眼薬が開発されているが、国内では未承認である事から、要望書を提出する事とした。
現在EUで販売されているCystadropsの国内承認を要望するため、未承認薬検討会議に申請した。
③MPSⅦ型の酵素補充療法製剤の開発
ムコ多糖症Ⅶ型の治療薬であるβ-グルクロニダーゼの酵素製剤は米国でPhase3試験が行われ、その有効性が明らかとなり、11月頃には承認される予定である。しかし、国内では未承認である事から、未承認薬検討会議にかけるとの要望書を厚労省に提出する事とした。

4) 社会保険委員会 (窪田 満理事)

2017年7月28日に厚労省医療技術評価・再評価に関するヒアリングが行われ、以下の項目について主張したとの報告があった。

- ①酵素サイクリング法による「血中カルニチン2分画検査」
- ②遊離脂肪酸測定
- ③D010特殊分析の算定要件の拡大
- ④ブテリジン分析
- ⑤ニーマン・ピックC型 遺伝子検査・フィリピン染色
- ⑥パリーブズマブの適応疾患拡大

5) 移行期医療委員会 (窪田 満理事)

委員会の活動として、以下の報告があった。

・6月2日に平成29年度難治性疾患等克服研究事業「新しい先天代謝異常症スクリーニング時代に適応した治療ガイドラインの作成および生涯にわたる診療体制の確立に向けた調査研究」(中村班)の班会議で「移行期医療の診療報酬化に向けた取り組み」を発表。

・6月29日に平成29年度難治性疾患政策研究事業「小児期発症慢性疾患を持つ移行期患者が疾患の個性を超えて成人診療へ移行するための診療体制の整備に向けた調査研究」(窪田班)において「成人移行期支援基本プログラム(案)」に関して先天代謝異常症患児特有の指導プログラムをadd-onする形で作成し公開に持って行く予定である。

6) 栄養・マスキング委員会 (伊藤 哲哉理事)

9月に厚労省からの依頼で特殊ミルクを必要としている疾病についての調査依頼があり、日本先天代謝異常学会として回答を行った(各分科会からの取りまとめは小児科学会)との報告があった。また適切な使用に関してはガイドラインが必要であるとの話もあり、今後中村班との協力でガイドラインを作成していく予定であるとの報告もあった。

7) 学術委員会 (呉 繁夫理事)

第121回日本小児科学会のプログラムアンケートについて、昨年も提案した「先天代謝異常症の診療ガイドライン〜作成上の問題点と上手な活用法」をテーマにシンポジウムを提案したとの報告があった。

8) 倫理・用語委員会 (奥山 虎之理事)

遺伝学的検査の実施に関する指針が提示され、指定難病で遺伝子診断が必要な疾患については条件を満たせば保険診療ができるようになった。との報告があった。遺伝子検査を委託する場合には自施設が厚生局に書類を提出し、検査実施施設としての資格を取っておく必要があるとの報告もあった。

9) 広報委員会 (高橋 勉理事)

ニューズレターVol.4を作成し、春の理事会で決定のとおり、300部を冊子として印刷したとの報告があった。冊子は理事会、評議員会で配布し、残りを学会で配布する事とした。

10) 診断基準・診療ガイドライン委員会 (大竹 明理事)

他学会や研究班からのガイドライン承認の依頼があった場合、学会承認となるまでには下記の流れで行う事が報告された。

- ①学会、研究班よりガイドライン案を提出
- ②診断基準・診療ガイドライン委員会で提出された案について審議する。

③委員会内での審議：原則3か月以内に事務局に結果を提示できる事を旨とする。審議対象により多少異なるので審議依頼の際に委員長より期限もお知らせする。

A) その分野のエキスパート2名(委員長が指名、その際責任者も決めておく) + その他の分野エキスパート2名(順番で指名)

B) 委員会で審議

C) 修正意見、質問等をまとめて提出責任者へ修正依頼 ※この時点で依頼元に修正依頼がかかる

④学会ホームページにパブリックコメント募集を掲載
評議員への連絡周知

パブリックコメント募集期間は最低1か月

コメントはまとめて委員会へ

⑤委員会内で再審議 ※③のパターンで

⑥委員長、副委員長3名で合議承認

⑦理事会審議

11) 患者登録委員会 (奥山 虎之理事)

現在JaSMInの登録状況は1318件であり、昨年度より109件増加しているとの報告があった。以前より運用資金が課題として挙げられており、現在は研究費で賄っているが今後学会からの協力も視野に入れて頂きたいとの事から、春の理事会に、今後の運営策を具体案として提示して今後の運営をどのようにしていくか決定することとした。

12) 総務委員会 (中村 公俊理事)

投稿規程案と利益相反に関する規定を作成し、審議事項として検討する事が報告された。

D. 新生児マスキング対象疾患等の遺伝子検査について (深尾 敏幸理事)

AMED深尾班で行っていた新生児マスキング対象疾患等の遺伝子検査が、体制の見直しを行い、10月から再開しているとの報告があった。以前との変更点は下記に記載する。

<保険収載されている疾患>

臨床検査として保険範囲内で行う。この場合、自施設とわずさDNA研究所との契約が必要となる。

<保険収載以外の疾患>

従来通り研究班の研究として行う。この場合、あらたにDNAを採取する場合には研究分担者となる必要があり、倫理審査も必要となる。

E. 審議事項

1. 2020年(第62回)以降の大会長の選出

- ・2020年(第62回)：中村 公俊先生(熊本大学)
 - ・2021年(第63回)：伊藤 哲哉先生(藤田保健衛生大学)
- の案が提案され、全員一致で承認された。

2. ACIMD Committee memberへの推薦

前回の理事会にてACIMD Committee member規定の見直しを行うことが提案され、現理事・監事、国際学会の大会長経験者、理事会からの推薦者をmemberとする事に決定した。理事会からの推薦者を募集したところ、山口 清次先生(島根大学)がご推薦され、全員一致で承認された。

3. 日本のIOC memberについて

IOC memberとして、現在日本からは井田先生と深尾先生が委員となっている。この度井田先生が委員の任期である2期を終了する事となるが、JSIMDの理事長を務められているため、IOCからは委員継続を要望された。井田先生が今後もIOC memberとして継続する事について理事会の承認を諮り、全員一致で承認が得られた。

4. 2025年開催のICIEM開催地への立候補について

2025年開催のICIEMに開催地として日本が立候補するかどうかの審議がなされた。その結果、日本として立候補する事が決まった。2018年のSSIEM（アテネ開催）にて立候補地の決定がされる事になっている。

5. 各賞の重複受賞について

近年、若手各賞の受賞者が重複する事が生じており、学会としては、より多くの先生に受賞の機会を与えたいため、受賞者の重複はなるべく避けるのが好ましいと考えている。そこで募集状況や選考方法を再度審議した。その結果、平成30年度（第60回大会）より若手対象の賞の選考方法を以下のように変更する事とした。

<奨励賞・JCRトラベルアワード（海外研究助成）>

例年通り、日本先天代謝異常学会各賞選考委員会にて選考

<若手優秀演題賞>

演題登録締め切り後に選考行い、優秀演題として5題を選考。優秀演題に選出された5題は「優秀演題セッション」として学会1日目に口演発表。講演終了後、評議員が投票を行い（持ち票は1人1票）若手優秀演題賞受賞者2名を決定する。

6. 個人情報外部委託について

以前より、検討を続けていた会員の個人情報を外部委託する事について委託初期費用や年間維持費の具体的な金額が事務局から提示された。これについて審議の結果、初期費用が高額である為、複数社より見積もりを取り、さらに検討を続けていく事とした。

7. 名誉会員の内規について

日本先天代謝異常学会には現在まで明確な名誉会員の基準がなく、会則にも「本会の趣旨に関して特に功績のあったもので、理事会の推薦にもとづき、評議員会および総会で承認されたもの」との記載だけであった為、選定基準を設ける事とした。

①選定基準

※名誉会員は70歳以上で、以下の1)～3)のいずれかを満たし、理事会の推薦を受け、評議員会の承認を得たものとする。

- 1) 日本先天代謝異常学会理事を3期以上務めたもの
- 2) 先天代謝異常症の分野での国際学会の大会長を務めたもの
- 3) 先天代謝異常症の分野での国際学会においてPlenary sessionのspeakerを務めたもの

②名誉会員は、年会費は免除されるとともに学会誌の役員名簿に記載される。

③本内規は2017年10月11日より施行とする。

名誉会員の選定基準についてはホームページに掲載する事とした。また現在外国人の名誉会員として記載されているものは、「Honorary member」として記載する事とした。

8. 投稿規程について

総務委員会より投稿規程案が提示され、内容について検討が行われたが、倫理の面や、Secondary Publicationを認めるか否か、意見を集約するのが困難であった為、再度総務委員会にて詳細に検討し、その結果をメール審議にかけする事とした。

9. 役員の利益相反について

総務委員会より役員の利益相反に関する規則案が提示され、内容についての検討が行われたが、開示する内容や金額などを再度総務委員会にて詳細に検討し、その結果をメール審議にかけする事とした。

10. 来年度からのJSIMDセミナーの運営について

生涯教育委員会からも報告があったが、近年企業からの寄付が厳しい状況になっており、現行の運営方法では開催が難しい状況にある。そのため、来年度（第14回JSIMDセミナー）より、企業よりランチョンセミナー、広告掲載を募集する形式での運営に変更する提案が井田理事長よりなされ、これについて全員一致で承認が得られた。

11. 抄録集の印刷費用について

従来、抄録集の印刷費用は学会事務局で全額を負担していたが、来年度からは、当該年度の大会事務局での使用分については、大会長が負担する事の提案がなされ、全員一致で承認が得られた。印刷費用の振り分けは以下の通りである。

- ・学会事務局・・・全会員配布分、学会場での販売分、購入希望施設への販売分
- ・大会事務局・・・招待講演者への配布分、協賛企業への配布分、大学同門会等の大会長任意での配布分

2018年春 理事会議事録

日本先天代謝異常学会理事会議事録

日時：平成30年4月20日（金）13：00～17：00
場所：ホテルオークラ福岡 3階 「にじ」

（出席者：五十音順、敬称略）
理事：井田 博幸 伊藤 哲哉 大浦 敏博 大竹 明
奥山 虎之 窪田 満 呉 繁夫 酒井 規夫
高橋 勉 中村 公俊 深尾 敏幸
監事：新宅 治夫 松原 洋一
幹事：櫻井 謙

A. 理事長挨拶 井田 博幸理事長

B. 報告事項

1. 平成29年度会計報告（櫻井 謙幹事）

<一般会計>

収入は年会費、雑誌販売費であり、総収入は¥10,856,104であった。支出については¥7,912,436とほぼ例年通りであり、平成29年度の収支差額はプラス¥2,943,668となった。前年度繰越金¥18,280,139と合わせると次年度の繰越金は¥21,223,807となるとの報告があった。

<セミナー会計>

主な収入は参加費、企業からの寄付金であり、総収入は¥6,807,530であった。支出については¥7,857,014だったので、今回の収支差額はマイナス¥1,049,484となり、前期繰越金¥4,300,077と合わせると次期繰越金は¥3,250,593となるとの報告があった。また、第13回日本先天代謝異常学会セミナーより学会事務局がセミナーの会計を管理する事となった。

※会計監査について

一般会計、セミナー会計ともに樋口幸一公認会計士の監査を受けており、平成30年度の総会において、新宅監事・松原監事より会計監査報告がなされる予定である。

2. 事務局関連報告

<会員数推移・年会費納入状況>

平成29年度末での会員数は685名と昨年度より24名増加している。また年会費の納入者は518名（名誉会員、宛先不明者を除く）で納入率は77.0%であった。

<ガイドライン承認についての依頼>

衛藤班より、ムコ多糖症Ⅰ型・ゴーシェ病・ファブリー病・シスチノーシスの4疾患について、2018年夏までには学会に審査を依頼できるように現在進んでいるとの連絡があった。そのため、診断基準・診療ガイドライン委員会には素早く審査が開始できるよう、あらかじめ審査員を選抜しておいて頂きたいとの報告があった。

<第60回日本先天代謝異常学会若手優秀演題賞の選考>

平成29年度の秋の理事会にて第60回大会より若手優秀演題賞の新しい選考方法が決定した。選考は以下を行う。

・演題登録締め切り後、大会長側で審査を行い、優秀演題を5題選出

・選出された5題は「優秀演題セッション」として1つにまとめ、学会中に口演発表を行う

・評議員が審査員となり、持ち票は1人1票。講演終了後に投票を行う

・投票後、大会事務局にて直ちに開票・集計を行い、若手優秀演題賞2名を決定する。

（※同票等、審議が必要な場合の最終決定は大会長が行う）

3. メール審議結果

・2018年1月

<北川照男先生の追悼企画>

内容：2017年12月18日にご逝去された初代理事長の北川照男先生の追悼企画として、事務局と広報委員会で検討の結果「単独号として追悼集を発行する」案があがった。これについて審議を諮りたい。

1. 「北川照男初代理事長追悼号（仮題）」として単独号を発行する事への承認

2. 単独号として雑誌を発刊するためには約100万円の費用がかかり、これを一般会計から支出する事への承認

3. 執筆等、内容については事務局・広報委員会に一任して頂く事への承認

結果：様々なご意見を頂戴し、本来であれば理事会での再審議とするのだが、急ぎの件でもあった為、下記のように進める事となった。

○北川先生追悼企画は「ニューズレター特別号」として学会ホームページ上に掲載

○理事長以外の会員がご逝去された場合の追悼企画については春の理事会にて審議する。（審議事項11、12を参考）

・2018年3月

<役員COIの申告書について>

内容：総務委員会にて検討していた役員COIの申請書

結果：承認

4. 日本先天代謝異常学会今後の予定と準備状況

・2018年（第60回）会長：深尾 敏幸先生

2018年11月8日（木）～10日（土）に岐阜駅前の「じゅうろくプラザ」にて開催。同時通訳システムを使用し海外からの参加者にも学会を楽しんで頂けるように検討中であるとの報告があった。演題募集は5月9日より開始する予定。

・2019年（第61回）会長：高橋 勉先生

2019年10月24日（木）～10月26日（土）に秋田キャッスルホテルにて開催する事で決定したとの報告があった。

・2020年（第62回）会長：中村 公俊先生（熊本大学）

・2021年（第63回）会長：伊藤 哲哉先生（藤田保健衛生大学）

5. 各委員会報告

国際渉外委員会（深尾 敏幸理事）

国際交流

<第59回日本先天代謝異常学会（川越）の招聘者>

・Prof. Jose Abdenur (SLEIPMN) ※諸事情により来日キャンセル

・Dr. Kimberly Chapman (SIMD)

・Dr. Young-Mock Lee (KSIMD)

<SIMD2018への派遣者>

・松橋 徹郎先生（東北大学小児科）第59回JSIMD最優秀若手演題賞受賞者

・志村 優先生（千葉県こども病院代謝科）第58回JSIMD最優秀若手演題賞受賞者

JSIMD News Letter

<第60回日本先天代謝異常学会（岐阜）の招聘予定者>

- ・Prof. Roberto Giugliani (SLEIPMN)
- ・Prof. Beom Hee Lee (KSIMD)

※SIMDからの招聘者は未定

②今後の関連学会

- ・ACIMD 2018年 武漢（中国）
- ・ICIEP 2021年 シドニー（オーストラリア）
- ・SSIEM 2018年 アテネ（ギリシャ）
- 2019年 ロッテルダム（オランダ）
- 2020年 フライブルグ（ドイツ）

生涯教育委員会（酒井 規夫先生）

委員会活動として以下の報告がなされた。

第14回JSIMDセミナーについて

2018年7月14日、15日に東京コンファレンスセンター品川にて開催予定。今回より運営方法を見直し、会場使用時間の調整や、ランチョンセミナーを開催したり、企業広告を掲載する事で収入の安定化を図った。

アドバンスセミナーについて

2019年2月の開催を予定としている。会場は熊本を予定していたが、場所・日程について検討中である。（審議事項3を参考）

薬事委員会（大浦 敏博理事）

1) 2月22日「小児医薬品の実用化に資するレギュラトリーサイエンス研究」班会議において以下の医薬品が「医療上の必要性の高い未承認薬適応外薬検討会議」に本学会より要望書を提出した。医薬品とその後の経緯を以下のように報告した。

- ① サプロプロテリン塩酸塩（BH4反応性高Phe血症）
平成20年7月承認
- ② レボカルニチン塩化物（カルニチン欠乏症）
平成23年3月承認 公知申請、剤型追加（注、液剤）
- ③ ミグルスタット（ニーマンピック病C型）
平成24年3月30日承認
- ④ フェニル酪酸Na（尿素サイクル異常症）
平成24年9月28日承認
- ⑤ ベタイン（ホモシスチン尿症）
平成26年1月17日承認
- ⑥ システアミン（シスチノーシス）
平成26年7月4日承認
- ⑦ ニチシノン（チロシン血症）
平成26年12月26日承認
- ⑧ カルグルミック酸（NAGS欠損症）
平成28年9月28日承認
- ⑨ 安息香酸Na/フェニル酢酸Na（高アンモニア血症）
開発企業が決定した（未公開）

その他、本学会よりコール酸（胆汁酸代謝異常症）、システアミン点眼薬（シスチノーシス）、 β -グルクロニダーゼ（ムコ多糖症VII型）の開発要望書を提出している。

2) 各分科会が関連するガイドラインに記載のある適応外医薬品および医療機器のリスト及び、適応外使用解決に向けての取り組み

- ①ベザフィブラート（脂肪酸代謝異常症）※医師主導型治験
- ②アルギニン製剤（MELAS）※医師主導型治験
- ③ピルビン酸Na（ミトコンドリア脳症）※AMED採択事業・治験中
- ④5-ALA（ミトコンドリア脳症）※企業主導型治験計画中

社会保険委員会（窪田 満理事）

平成30年度社会保険診療報酬改定において医療技術評価提案書に記載した案件のうち2件（血中カルニチン2分画検査、遊離脂肪酸測定）が採用されたとの報告があった。シナジスについては内保連からの申請ではなく、治験、公知申請で対応との事である。との報告があった。

移行期医療委員会（窪田 満理事）

・平成30年度診療報酬開始に向けた特掲診療科の新設の要望は認められなかった。

・平成29年度難治性疾患政策研究事業「小児期発症慢性疾患を持つ移行期患者が疾患の個別性を超えて成人診療へ移行するための診療体制の整備に向けた調査研究」で“成人移行期支援コアガイド”を完成させた。これに先天代謝異常症の特徴を追加する形で移行期医療委員会で移行支援ガイドを作成する。

栄養・マスキング委員会（伊藤 哲哉理事）

・特殊ミルク安定供給について

厚生省難病対策課の対応目標として「①登録品目、登録外品目の区分をなくし一律半額公費負担とする。②20歳以上にも必要があれば特殊ミルクを供給する。」の2つが提案されたこれを受けて難病対策課から特殊ミルクを使用するすべての疾患について適応疾患、使用法を明確化する事と代替品、代替療法の有無を明確にする事を依頼された。そこで中村班を中心に特殊ミルクワーキンググループを立ち上げ、使用に関するガイドラインを作成する事になった。先天代謝異常症についてはAMED深尾班の協力を得て作成したとの報告があった。

学術委員会（呉 繁夫理事）

一昨年調査した論文数を2年経った現在どのように変化しているか再調査を検討しているとの報告があった。

倫理・用語委員会（奥山 虎之理事）

特になし

広報委員会（高橋 勉理事）

現在、北川照男初代理事長の追悼集と、ニュースレター vol.5（2018）の編集に取り掛かっているとの報告があった。今回のニュースレターは1000部を印刷し、第14回日本先天代謝異常学会セミナー参加者と抄録集発送の際に全会員宛に配布する事とした。

診断基準・診療ガイドライン委員会（大竹 明理事）

平成29年度に学会に依頼のあったガイドラインはメンケス病、オクシビタルホーン症候群、リジン尿性蛋白不耐症、先天性葉酸吸収不全、ポンペ病、ムコ多糖症II型、副腎白質ジストロフィーの7疾患である。対応に時間がかかってしまったため、これからパブリックコメントを募集する予定であるとの報告があった。

患者登録委員会（奥山 虎之理事）

患者登録システムの管理・維持について学会からの支援をお願いしたいとの報告があった。（審議事項2を参考）

総務委員会（中村 公俊理事）

役員の利益相反に関する申請書については3月にメール審議を諮った結果、承認が得られた為、今後これを使用していく事とするとの報告があった。学会誌の投稿規程についてはオンラインジャーナルとしての発行が決定し、依頼業者が決定

した時点で現在の検討箇所を完成させ、理事会に諮る予定であるとの報告があった。

C. 審議事項

1. 平成30年度日本先天代謝異常学会予算について

平成30年度の予算として、収入については例年通りであるが、支出については昨年度より審議を続けていた個人情報の外部委託やホームページのシステム改変に伴う初期費用として460万円、オンラインジャーナルの発刊にかかる費用として50万円、患者登録システムの維持費補助として20万円の予定があると報告され、審議を諮った結果、全員一致で承認が得られた。

2. 患者登録システムの管理・維持費について

患者登録制度を維持するための費用として平成30年度は約100万円が必要とされる。公的研究費を財源とし管理しても、20万円程度不足する。この不足分を学会より補填して頂きたいとの依頼があり、審議を行った。その結果、平成30年度不足分の20万円については全員一致で承認が得られた。次年度以降の学会からの補助金については、毎年予算を理事会で報告してもらい、討議する事とした。

3. アドバンスドセミナーの開催について

2019年2月に熊本での開催を予定していたが、候補としていた日程が熊本市のイベントと重なり、会場やホテルを確保する事が困難となっている。そこで東京での開催も検討し、東京都多摩市の多摩永山情報教育センターも候補としているとの報告があり、日程・開催地について審議を行った。その結果、2019年2月10日、11日に多摩永山情報教育センターで開催する事となった。

4. 日本先天代謝異常学会ホームページ委託業者変更についての検討

事務局にて2社より見積もりを取り、業務内容・費用について審議を行った結果、レタープレス株式会社に業務委託する事となった。

5. オンラインジャーナルの発行について

昨年の理事会より日本先天代謝異常学会雑誌の発行に向けて、雑誌としての発行かオンラインでの発行かを検討していた。これについて事務局で検討した結果、オンラインとして発行の方が、掲載数の融通がきく事や雑誌として発行するよりも費用も削減できることから、オンラインジャーナルとして発行する事への承認を頂きたいとの報告があった。その結果、全員一致で承認が得られた。

6. 2019年役員選挙のオンライン投票化への検討

2016年の役員選挙の際に、2019年の役員選挙をオンライン投票で行ってはどうかとの意見があった。それについて事務局で検討したところ、学会の会員管理を個人ページなどを用いてウェブ上で管理している場合には非常に便利であるが、現在の会員管理方法ではオンライン投票は予算的に難しい事がわかり、まずは会員管理の方法を見直す方が先決ではないかとの報告がなされた。

7. 個人情報外部委託について

以前より検討を続けていた個人情報外部委託について、再度事務局で検討した結果、提示している費用は底値でありこれ以上の減額は見込めないことがわかった。この件については

今年度個人ページ（マイページ）の設計に入らないと次期事務局からの運営が困難となる事が説明され、承認を頂きたいとの報告があった。その結果、全員一致で承認が得られた。今年度の総会で承認ののち、マイページの設計に入り、2019年秋の運営を目指していく事となった。

8. SIMDへの派遣について

井田理事長より、SIMDとの相互交流について、派遣・招聘条件を明確にするために覚書を交わす事となったとの報告がなされた。

9. SSIEMとの連携について

現在関連する海外の学会で、SSIEMとの連携が行われていないが、学会の財源も安定してきていることから、SSIEMとも連携を開始してはどうかとの審議が行われた。その結果、①相互交流ではなくSSIEMからの招聘という形で交流。②招聘費は30万円。③招聘者は若手ではなくある程度の実績のある人を条件に、今年9月にアテネで行われるSSIEMで井田理事長から提案する事とした。

10. 各賞の年齢制限について

近年、女性医師が増え産休育休で一時現場を離れていたり、他学部を卒業後に医学部に進学されていたりと医師の経験年数は短い年齢制限で若手の各賞に応募できなくなってしまっているケースが見られる為、若手各賞について年齢制限の見直しを審議した。その結果、若手優秀演題賞については現在の条件のままとし、海外研究助成（JCRトラベルアワード）については年齢制限を廃止する事とした。奨励賞についてはさまざまな意見が上がったため継続審議とする事とした。

11. 名誉会員、役員ご逝去の際の追悼企画について

会員がご逝去された際の追悼企画をどのような形で行うかについて審議がなされた。その結果、対象者は訃報が入った際にその都度、理事会に審議をかけ、どのような追悼企画を行うかを検討する事とした。追悼企画の案としてはホームページに訃報を掲載するとともに、理事長が指名した数名に追悼原稿を執筆してもらう事があげられた。

12. 北川照男初代理事長追悼号発行・冊子印刷について

理事会メール審議にて北川照男初代理事長の追悼企画としてホームページ上にニュースレターの特別号として追悼集を発行する事に決まったが、印刷物としても残してほしいという意見が上がっており、これについて検討を行った。その結果、印刷物としては北川先生のお写真、ご経歴、歴代理事長の追悼文のみを掲載した印刷物として、第60回日本人先天代謝異常学会の抄録集に組み入れ、全会員に配布する事とした。

13. ガイドライン学会承認システムについて

衛藤班が作成した「ボンベ病ガイドライン」がパブリックコメントの前にMindsの承認が通ってしまった。これについて学会の対応を検討した。その結果、Minds承認後の訂正は困難になることから、パブリックコメントの募集はせず、特例として学会承認とする事とした。今後はこのような事にならないよう、診断基準・診療ガイドライン委員会での検討の迅速化と、ガイドラインの学会承認を必要とする研究班等に対しては学会承認までの手順を遵守して頂くよう依頼する事とした。