



JSIMD News Letter

Vol. 8

2021
July



《本号の内容》

- 理事長挨拶
- 第62回日本先天代謝異常学会総会のご案内
- 委員会だより
- 第17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



上段：名古屋城
下段：左 ナゴヤドーム
右 名古屋名物 ひつまぶし

理事長あいさつ

日本先天代謝異常学会 理事長
国立成育医療研究センター臨床検査部
奥山 虎之

日本先天代謝異常学会の理事長の奥山虎之です。日本先天代謝異常学会のニュースレターをお届けします。新型コロナウイルス感染症の世界的なパンデミックは、依然として深刻な状況にあります。昨年は、学術集会が中止となりました。本年の学術集会も通常開催は困難が予想されます。おそらく、現地開催とWEB開催を併用したいわゆるハイブリッド開催となるでしょう。WEB開催の利点は、開催地に行くことなく学会に参加できることです。特に、オンデマンド形式の配信では、視聴する時間を自分で選ぶことができますし、繰り返しの視聴も可能です。しかし、face to face の口演やポスター発表に比べて、質問は概して少なくなり、議論が深まらないというデメリットもあります。現地開催を併用することにより、この欠点を少しでも補った形での学術集会の開催が期待されます。また、各種の委員会活動は活発に進められておりますし、また、現在、任意団体である本学会を一般社団法人化するための準備も進めております。

厳しい状況ではありますが、学会の諸活動を通して、新しい治療法や診断法の研究が進み、病気に苦しむ患者さんやそのご家族に少しでも貢献できるように、学会員のみなさまとともにこの難局を乗り越えていきたいと思っております。皆様のご支援とご協力をお願い申し上げます。



<ウインク愛知>

第62回日本先天代謝異常学会のご案内

第62回日本先天代謝異常学会総会 会長
第18回アジア先天代謝異常症シンポジウム
大会長 伊藤 哲哉
(藤田医科大学医学部小児科 教授)

第62回日本先天代謝異常学会総会開催のお知らせ

昨年は新型コロナウイルス感染拡大のため中止となりました日本先天代謝異常学会総会ですが、本年は下記の要領で開催させていただくこととなりました。今後の変異株の拡大やワクチン接種済み者への対応など不確定要素が多く開催形式の詳細はまだ決定していませんが、できれば会場での対面形式を含めたWebとのハイブリッド形式で行いたいと思っております。詳細は適宜ホームページ等で掲示していきますのでご覧いただき、どのような形であれ何卒ご参加いただきますようよろしくお願い申し上げます。

会期 2021年11月4日木曜日～6日土曜日
場所 ウインク愛知(愛知県産業労働センター)

委員会だより

<国際渉外委員会だより>

委員長 奥山 虎之
副委員長 中村 公俊

本年は、4年に一度の国際先天代謝異常学会の年です。会場は、オーストラリアのシドニーで、ハイブリッド形式で開催されます。期間は11月21日から23日です。演題登録は、7月6日まで可能です。ハイブリッド形式での開催となりますので、現地に行かなくても国際学会に参加することが可能です。詳細については、ホームページ <https://www.iciem2021.com.au/> をご参照ください。

<薬事委員会だより>

委員長 中村 公俊
副委員長 伊藤 哲哉
副委員長 濱崎 考史

先天代謝異常症の診療に必要とされている薬剤の承認、適応拡大、ドラッグラグの解消などが本委員会の活動として挙げられます。伊藤哲哉先生、濱崎考史先生と中村が、

担当しています。この1年間には、ファブリー病患者に対する基質合成抑制治療薬ルセラタットに関するご要望、フラビタン錠の供給、ユベラ錠50mgの供給、シスチン尿症治療薬のチオラ錠の供給などについて対応しました。本委員会の活動には学会員のみならずからのご指導、ご支援が不可欠です。なにとぞよろしくお願い申し上げます。

< 社会保険委員会だより >

委員長 窪田 満
副委員長 石毛 美夏
副委員長 小林 正久

【診療報酬改正の道筋】

令和4年度診療報酬改正にむけて、現在、社会保険委員会は申請活動を続けています。今回は、申請の道筋から説明いたします。以下の図をご覧ください(これは前回の改訂の際のものです)。令和3年6月現在、一番左端の「学会等からの提案書」のところにいます。この提案書作成が一苦労なのですが、毎回、御専門の先生方のお力をお借りして、説得力のある提案書を作成しています。

私たち日本先天代謝異常学会は、「内科系学会社会保険連合」に加盟しており、そこで提案書を集約して、厚労省保険局医療課に提出します。令和3年5月末に提出し、現在は細かなやりとりをしています。そして令和3年7月～8月に、厚労省で左から2番目にある「学会等ヒアリング」が行われます。各学会の持ち時間は25分で、今年は初めてwebで行われます。そこでどのくらい厚労省の担当者を納得させられるかで決まると言っても過言ではありません。

そして、第1回医療技術評価分科会に進みます。といっても、まずここで、1/4の申請書が「医療技術評価分科会の評価の対象にならない」としてふるい落とされ、議論もしていただけません。

なんとか事前評価を経て第2回医療技術評価分科会に進んでも、この段階で「保険適用する優先度が高いと考えられる技術」に入るのが35%、過半数が「今回改訂では対応を行わない技術」となります。ここで「優先度が高い技術」に入るのが一番重要です。

最後に有名な「中医協(中央社会保険医療協議会)」で検討されて承認されます。内保連からの提案は、内保連全体で、要望通り反映される提案が10%程度、一部反映を入れても合計30%程度の採択率です。しかし、その中でも小児関連は採択率が高く、要望通り反映される提案が20%程度、一部反映を入れると50%を超える採択率です。日本先天代謝異常学会からの申請も、毎回採択されていて、採択率の高い学会です。

【令和4年度診療報酬改訂に向けた申請】

今回、当初3つの提案をする予定でしたが、うち2つが本学会からの提案ではなくなり、提案項目は1つになりました。

3つのうち一つは、遺伝学的検査(難病等)(D 検査 006-4)への先天代謝異常学症の追加です。これは内保連小児関連委員会でまとめて提出することになりました(代表は日本人類遺伝学会)。ここには、前回の申請で漏れてしまった筋型糖尿病(糖原病V型、糖原病VII型)も含まれています。なお、本学会からの要望は、審議の結果、すべて優先順位1位となっています。

もう一つは、在宅患者訪問点滴注射管理指導料(C 在宅医療 005-2)において、「厚生労働大臣の定める注射薬」に、ライソゾーム病(ゴーシェ病、ファブリー病、ムコ多糖症I型、ムコ多糖症II型、ムコ多糖症IV型、ムコ多糖症VI型、ポンペ病、酸性リパーゼ欠損症)の酵素補充療法を追加することでした。ところが、上記のライソゾーム病8疾患に対する11種類の酵素製剤が、2021年3月5日に上記の「注射薬」として官報告示され、同月6日より適用が開始されました。そのため、この申請を行う必要がなくなりました。

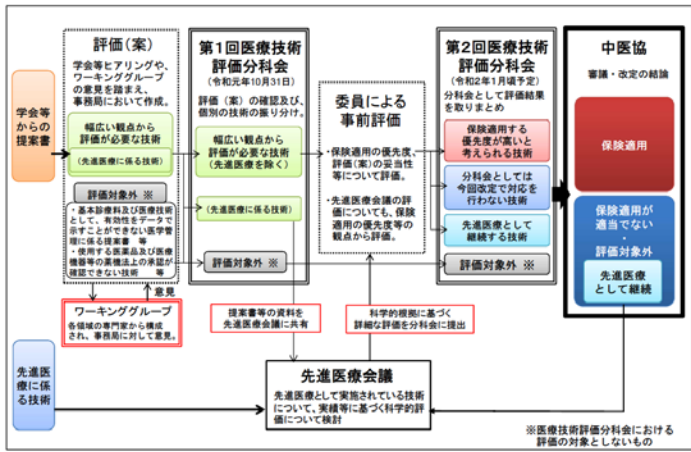
ただし、この追加は酵素補充療法の在宅医療に道を開くものではありませんが、訪問看護師がこの依頼を受けることは様々な点で考えにくく、実際、どのくらい利用されているかは調査の必要があります。

従って、今回の申請は以下の項目だけになりました。

①在宅悪性腫瘍等患者指導管理料
(C 在宅医療 108)1,500点

当該指導管理料の「注」および通知(1)を以下の様に変更する。「注 在宅における鎮痛療法又は悪性腫瘍の化学療法若しくはライソゾーム病の酵素補充療法——以下略。通知(1) 前略——又は筋ジストロフィー若しくはライソゾーム病の患者であって、——中略——又は注射による抗悪性腫瘍剤若しくは酵素製剤の注入が必要なものが、在宅において自ら実施する鎮痛療法又は化学療法若しくは酵素補充療法をいう。

日本小児神経学会と日本人類遺伝学会に共同提案学会になっていただいています。この項目にライソゾーム病と酵素補充療法という文言を入れることによって、在宅診療医が酵素補充療法を行った際のインセンティブになることを目指しています。この診療報酬で、在宅診療医による酵素補充療法の在宅投与を推進したいと考えています。



なお、この申請はあくまでも「在宅医療」の枠組みの中での申請です。日本の在宅医療は、「疾病や外傷あるいは加齢によるADL低下、または、認知症その他の精神疾患などによる障害などによって自力通院が困難な者」を対象としています。つまり、酵素補充療法を受けていても、通院に関する医学的な困難がない患者さんはこの対象になりません。そのため、通院できる患者さんに関しては、地域の開業クリニックとの連携など、別の方法を考える必要があると考えられます。

<小児慢性・指定難病委員会だより>

委員長 石毛 美夏
副委員長 窪田 満
副委員長 小林 博司

先天代謝異常症の医療費助成制度には、20歳未満を対象とした小児慢性特定疾病および全年齢を対象とした指定難病のシステムがあります。現在、小児慢性特定疾病に関する医療情報は、小児慢性特定疾病情報センターのウェブサイト(<https://www.shouman.jp/>)で公開されていますが、ほとんどの情報は2015年の小児慢性特定疾病施策の大規模改正にあわせて作成されたため、昨今の状況に合わせたアップデートが行われることになりました。先天代謝異常症のうち137疾患を当学会内外の先生にご協力をいただき修正中です。また、ガラクトース血症の新しいタイプとして2019年に東北大学の和田先生、呉先生らにより発見されたガラクトースムタローゼ欠損症(GALM欠損症、ガラクトース血症IV型)について、学会から小児慢性特定疾病への申請を行いました。指定難病に関する医療情報も難病情報センターのウェブサイト(<https://www.nanbyou.or.jp/>)で公開されています。1977年の新生児マススクリーニングの開始当初より対象疾病となっているホモシスチン尿症(I型)は、生涯にわたる治療を必要とします。成人患者がすでに半数以上となり今までに何度も申請がされていますが指定難病となっていないため、新規知見を追加して今年も改めて研究班(中村班)と学会から申請を行いました。両疾患とも現在審査中ですが、先天代謝異常症の患者さんが安心して治療を継続できるように今後の展開を期待しています。

<栄養特殊ミルク・マススクリーニング委員会だより>

委員長 伊藤 哲哉
副委員長 石毛 美夏
副委員長 但馬 剛

先天代謝異常症等の治療に必要な不可欠な特殊ミルクについて、近年その需要の増加によりミルクメーカーへの経済的、物理的負担増が問題となっていることは、以前のニュースレターでも取り上げておりました。昨年までの動きとしましては、関連学会、小児科学会などの協力を得て「日本小児医療保健協議会(四者協)治療用ミルク安定供

給委員会編集 特殊ミルク治療ガイドブック」が2020年4月に診断と治療社から出版されました。これにより、特殊ミルクの使用年齢の細分化、使用量、使用基準が明確化されました。これを受けて、2020年9月に行なわれた日本小児医療保健協議会治療用ミルク安定供給委員会(委員長:伊藤)の第1回会議において今後の対応が協議され、上記の変更を周知するための注意喚起文を小児科学会雑誌に掲載することとなり、特殊ミルク事務局とも検討の結果、小児科学会理事会の承認を受け、日本小児科学会誌 vol. 125, No1, 2021に「治療用特殊ミルクの適正使用に係る注意喚起」が掲載されました。また2021年1月に開催された患者会フォーラムでもお時間をいただき、特殊ミルクに関する現状などを発表する機会をいただきました。

特殊ミルク供給は特殊ミルク事務局により管理、運営されており、これまでは基本的に主治医の要請があれば供給する体制でしたが、今回の特殊ミルク治療ガイドブックの出版を受けて、特殊ミルクの実際の供給もこのガイドブックの内容に準じて行われることとなりました。近年の特殊ミルク需要の増加は、難治てんかん治療目的のケトン食療法に用いるケトンフォーミュラの需要増加によるものが大きいのですが、小児神経学会で協議されたケトン食療法の開始手順、効果判定基準がこのガイドブックに示され、ケトンフォーミュラについてもこの基準に沿って供給されることとなりました。これに伴って2020年6月から、通常の申請書に加えて小児神経専門医の記載によるケトンフォーミュラ供給補足申請書の提出が求められています。これ以降ケトンフォーミュラの供給量は概ね安定して推移しているようですが、今後も引き続き注意深く対応を検討して行く必要があると思われます。

<学術委員会だより>

委員長 大橋 十也
副委員長 呉 繁夫
副委員長 下澤 伸行

本学会の理事評議員の論文業績をPub Medを用いて2019年、2020年を調査した。日本先天代謝異常学会に届けてある、英文氏名、所属を用いて検索した。それを文献管理ソフトであるRef Worksでダブリをチェックした。問題点は、所属などが変更があった場合は漏れる可能性があること、同姓同名が同一施設に居た場合はチェック出来ない事、評議委員の論文が必ずしも先天代謝異常症に限らない事が挙げられたが、大まかなところは把握出来た。2019年、2020年の総論文数は、それぞれ183, 223であり、2報以上ある論文の合計IFは、それぞれ329, 374(小数点以下切り捨て)であった。引き続き調査を進める。第124回日本小児科学会学術集会 総合シンポジウムに関して「今知っておきたい新生児マススクリーニングの進歩」を奥山理事長より提案した。

<倫理・用語・利益相反委員会だより>

委員長 大橋 十也
副委員長 小須賀基通

日本小児科学会用語委員会で審議し、COVID-19罹患小児に合併する炎症性の病態 (MIS-C/PIMS) についての日本語訳として、以下のものをあてる事となった。

1) Multisystem Inflammatory Syndrome in Children

日本語: 小児多系統炎症性症候群

2) Multisystem Inflammatory Syndrome in Children associated with COVID-19

日本語: COVID-19関連小児多系統炎症性症候群

3) Pediatric Inflammatory Multisystem Syndrome

日本語: 小児炎症性多系統症候群

4) Pediatric Inflammatory Multisystem Syndrome temporally associated with SARS-CoV-2

日本語: SARS-CoV-2関連小児炎症性多系統症候群

【新型コロナウイルス感染症の用語】

5) coronavirus disease 2019

略語 COVID-19

日本語 コロナウイルス感染症2019

6) severe acute respiratory syndrome coronavirus 2

略語 SARS-CoV-2

日本語 重症急性呼吸器症候群コロナウイルス2型

<生涯教育委員会だより>

委員長 中村 公俊
副委員長 中島 葉子
副委員長 村山 圭

本委員会は、日本先天代謝異常学会セミナーの運営に関わるとともに、先天代謝異常領域の卒後教育を進める役割を担っています。村山圭先生、中島葉子先生、石毛信之先生と中村が担当しています。COVID-19の影響により、セミナーのありかたも変わりつつあります。先天代謝異常症の教育の機会を様々な形でご提案できるように活動を続けたいと存じます。

<広報委員会だより>

委員長 高橋 勉
副委員長 酒井 規夫
副委員長 松永 綾子

広報委員会では、主に学会員への情報提供を担当し、その一環として年1回のJSIMDニュースレターの発行を行っています。

(<http://jsimd.net/newsletter/newsletter.html>)

様々な情報発信や学会活動の充実に貢献できるようにしたいと思います。広報に関しまして何かご意見やご質問などございましたら、ご連絡をお寄せください。

<診断基準・診療ガイドライン委員会だより>

委員長 村山 圭
副委員長 中村 公俊
副委員長 野口 篤子
副委員長 小林 正久

先天代謝異常学会の疾患は非常に多く、各疾患に対してしっかりとガイドラインを示していくことが学会の責任だと思えます。

2020年度ファブリー病、ムコ多糖症I型の診療ガイドラインが、2021年度はゴーシェ病の診療ガイドラインがそれぞれ適切な手続きを経て、本学会から発刊することができました。いずれも診療の質を向上させるのに相応しいガイドラインだと思います。他にも各研究班においていくつかのガイドラインの策定が進行しています。当学会員が中心の研究班で作成されたガイドラインに対する学会審査に関しては、できるだけ審査の簡略化を図っていきたく思います。また、本学会のみで完結しないような(他学会も関係する)疾患のガイドラインに関しては、他学会と連携しつつ策定を進めていただければと存じます。これからも作成者として、あるいは評価者として学会員の皆様のお力をお借りしますので、その際はよろしく願います。

<患者登録委員会だより>

委員長 酒井 規夫
副委員長 奥山 虎之

この委員会は前奥山虎之委員長が作られた「患者の、患者による、患者のための登録システム」JaSMInを、学会の中で見守り育てていくことを目標とする委員会と考えています。最近のコロナ禍で多くの課題があるなか、今後ますます患者さんや学会や社会から愛され、必要とされるJaSMInであり続けられるよう微力を尽くしたいと思います。

委員会の体制としては副委員長として奥山先生に、そして委員には各疾患の専門の委員24名の先生にご協力をいただく予定です。この患者登録システムは厚生労働科学研究の奥山班の患者レジストリー班の活動とも連動して、新しい時代における患者登録システムについて模索することが重要なタスクとなると考えています。

昨年度は2020年11月20日にオンラインで委員会を開催しました。事務局担当として長らくお世話になった徐さんから山下さんに交代になったことが報告されました。また、2020年11月時点での登録数が1633件であり、この1年間で新規登録数が105件であったことが報告されました。また、研究への利用状況、JaSMIn通信の配信状況、HPのページビュー数の報告がありました。本委員会活動は今後も学会員の皆様のご理解とご協力を是非いただきたく思っておりますのでよろしくお願いいたします。

<オンラインジャーナル委員会だより>

委員長 大竹 明
副委員長 高橋 勉

投稿規定を改定し、新規定はHPに掲載済みです。大きな変更点は、①オンラインジャーナルになること(まもなくHPで閲覧が可能になります)、②Secondary publication(二次出版)を認める方向で改定したことです。今後英文で発表した疾患ガイドライン等ございましたら、その日本語訳の投稿も受け付けますので、よろしくお願いします。

COVID-19蔓延の関係等もあり当初の年間10編掲載の目標は果たせず、今年度の掲載予定論文は今の所3件(2020年度2件、2021年度1件)のみです。理事・評議員の先生方の今後益々のご協力をお願い申し上げます。



日本先天代謝異常学会雑誌
Japanese Journal for
Inherited Metabolic Diseases
がオンラインジャーナルとなりました。

<将来計画委員会だより>

委員長 酒井 規夫
副委員長 石毛 信之
副委員長 澤田 浩武
副委員長 村山 圭

この委員会は、本学会の学会運営を考える上で、1)幅広い学会参加を促すために、栄養士、薬剤師、遺伝カウンセラー、検査技師などの関連職種の方の学会参画の方策について検討すること、2)トランジションとも関連して成人の先天代謝異常症診療に関わる内科医、在宅診療医などの学会参画の方策を検討すること、を宿題としていただいた委員会です。この目的を達成するために、副委員長として村山圭先生、石毛信之先生、澤田浩武先生に参画していただいています。

昨年度は2020年10月27日にオンラインで委員会を開催しました。その委員会で、学会外部委員に多く参加していただくことが望ましいとして、案として栄養士、薬剤師、遺伝カウンセラー、検査技師、内科医、在宅診療医の先生、基礎研究者にも入っていただくことになり、各委員の紹介を受けることになりました。そして、この新しい委員を含めた拡大委員会を今年度は開催したいと考えています。また、トランジションの問題や酵素補充療法の在宅での実施などについても取り上げたいと思っています。

また、学会への多職種の勧誘として、日本マスキニング学会技術部会認定技術者の単位認定や、遺伝看護の領域への紹介も検討課題となりました。本委員会は、コロナ禍ではありますがオンライン委員会をうまく使って、今後の学会のあり方について模索してゆきたいと思っていますので、会員の皆さんにもご協力よろしくお願いします。

<特殊検査適正化委員会だより>

委員長 村山 圭
副委員長 濱崎 考史

先天代謝異常症の診断は多岐にわたり、各検査の専門性も高くなっています。特殊検査適正化委員会では臨床現場のニーズに応じ、かつ適切に特殊検査が受けられるように取り組んでまいります。2020年度は学会HPにありまます精密検査施設一覧の改訂をすすめ、リニューアルすることができました。いずれも臨床を行う上で重要な情報であると思います。今回新たに検査を行う場所として、①病院内の検査室、②衛生検査所、③研究室、それぞれ明示しました。リニューアルにあたりご尽力いただきました本委員会委員の先生方、快くご協力いただいた検査施設の担当者の皆様方に心から感謝申し上げます。引き続き変更などありましたら、随時受け付けておりますのでご一報いただくようよろしくお願いします。

<臨床研究推進委員会だより>

委員長 大竹 明
副委員長 大橋 十也

新規臨床試験や治験等を学会として後押しするために作られた委員会です。今までに斡旋し臨床試験は以下の2件です。

①「先天性有機酸血症の新治療薬による医師主導臨床試験準備研究」

(熊本大学発生医学研究所 江良 沢実 先生)

②「脂肪酸鎖長伸長酵素ELOVL6とライソゾーム機能についての研究」(仮称)

(筑波大学代謝内科 島野 仁 先生)

他の本学会に関連した新規情報は以下の通りです。

1)「ヒュンターゼ」(イデュルスルファーゼ ベータMPSⅡ) 保険による投与を開始後、研究の形で市販後調査を実施 (治験調整医師: 国立成育医療研究センター 奥山 虎之 先生)

2)「イズカーゴ」(パピナフスプ アルファMPSⅡ) 保険による投与を開始後、研究の形で市販後調査を実施 (治験調整医師: 国立成育医療研究センター 奥山 虎之 先生)

3)「SPP-004のミトコンドリア病を対象とした多施設共同試験」 第3相終了し、PMDAと第1回の事前面談終了

(治験調整医師: 埼玉医科大学小児科 大竹 明 先生)

4)「神経型ゴーシェ病患者を対象としたT408Tを用いたシャペロン療法の有効性及び安全性を評価する第Ⅱ/Ⅲ相オープン試験」

2020年9月に終了し、承認申請に向けた書類の整備中 (治験調整医師: 鳥取大学脳神経小児科 成田 綾 先生)

今後も新規臨床試験や治験等を学会として応援しますので、情報がありましたらご連絡下さい。

<ICIEM委員会だより>

委員長 中村 公俊
副委員長 伊藤 哲哉
副委員長 村山 圭

2025年に予定されている国際先天代謝異常学会 (ICIEM) の日本開催の準備をおこなうために設置されました。伊藤哲哉先生、村山圭先生、石毛美夏先生、小林博司先生、清水教一先生、成田綾先生、濱崎考史先生と中村が担当しています。ICIEM2025開催にあたり、日本以外のアジアの各国にLocal organizing committeeへの参加を依頼し、Science program committeeにすべての大陸の代表を依頼することなどについての対応を進めているところです。国際学会の開催のために会員のみならずからのご理解とご支援をなにとぞよろしくお願いいたします。

<法人化WG>

大橋 十也

令和2年11月7日に開催された理事会、評議委員会議、総会で承認された本学会の法人化に関して定款案、定款細則案を作成し、令和3年4月11日開催の理事会で審議をした。2点ほど指摘事項があったため、訂正しメール審議にて理事全員の承認を得た。今後、6月17日の評議員会での審議、秋の総会での審議を行い、年内に登記を済ませ一般社団法人となる予定である。

第17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 中村 公俊
(熊本大学大学院生命科学研究部小児科学講座)

今年度の第17回日本先天代謝異常学会セミナーは、昨年に引き続いてCOVID-19感染拡大の影響により、これまでの対面講義から、Webを用いたオンデマンド配信に変更となりました。今回もおかげさまで612名という多くの参加者の申込みをいただき、潜在的なニーズの高さにあらためて驚いているところです。申し込みは既に締め切られ、6月14日~7月31日まで期間を限定して、11の講義に1つの共催セミナーをオンデマンドで、2つの共催セミナーを1日限定のLiveにて配信することとしています。来年度の第18回では、対面とWebの両方の良さを残したセミナーが開催できるように実行委員会でも模索中です。今回のプログラムを以下に示します。

第17回日本先天代謝異常学会セミナー プログラム

- | | |
|--|--------------------|
| 【血糖値をどう解釈する？】 | 和田 陽一 |
| 【血液ガス分析をどう解釈する？】 | 小林 弘典 |
| 【アンモニアをどう解釈する？】 | 城戸 淳 |
| 【ケトンをどう解釈する？】 | 山田 健治 |
| 【アミノ酸分析をどう解釈する？ その1】 | 田中 藤樹 |
| 【アミノ酸分析をどう解釈する？ その2】 | 野口 篤子 |
| 【有機酸血症の診断と
モニタリングに役立つ検査について】 | 松本 志郎 |
| 【乳酸値をどう解釈する？】 | 志村 優 |
| 【セカンドライン検査から1歩先へ～遺伝学的検査～】 | 笹井 英雄 |
| 【セカンドライン検査から1歩先へ
～特殊ミルクを使うときには～】 | 伊藤 哲哉 |
| 【先天代謝異常疾患の救急対応
～疑って、検査、治療まで～】 | 松永 綾子 |
| 【共催セミナー(レコルダティレアディーズジャパン)
成長曲線から考える先天代謝異常症の診断と治療】 | 室谷 浩二 |
| 【特別企画】LIVE共催セミナー | |
| ◆7月3日(土) 12:30~13:20 | |
| 【共催セミナー(SANOFI) 症状から疑うライソゾーム病】 | 座長: 成田 綾 演者: 小林 正久 |
| ◆7月4日(日) 12:10~13:00 | |
| 【共催セミナー(第一三共)
フェニルケトン尿症の診断と治療 UP DATE】 | 座長: 窪田 満 演者: 石毛 美夏 |



受賞者寄稿

<2020年度学会賞を受賞して>

大阪大学大学院医学系研究科保健学専攻
生命育成看護科学講座成育小児科学
酒井 規夫

この度は2020年度の日本先天代謝異常学会の学会賞をいただく名誉に預かり、大変光栄ではありますが、自分のようなものが受賞と言うことはCOVID-19が世界中を席巻している年における椿事かもしれません。実際2020年は本学会の学術集会も開催されなかった訳でもありますので、幻のようでもあります。学会賞の盾もいただきましたので、そのお礼もかねて報告をさせていただきます。

私は1987年に大阪大学医学部を卒業しましたので、33年医者をやっていることになります。ずいぶん長いようでもあり、あっという間でもありました。その間、実に多くの患者さんと出会い、多くの同僚、先輩、上司、後輩、また様々な研究者との出会いがあり、そして別れもありました。その全ての人々に、今の自分があることに対して感謝したいと思います。

今回の学会賞のタイトルは「クラッペ病、ムコリピドーシスを中心としたライソゾーム病の病態解明と治療法開発に関する研究」として、川崎医科大学の友孝先生に推薦していただきました。友孝先生は僕がドイツの留学先から戻ってきて、最初の大学院生としてムコリピドーシスの研究を一緒にしていただいた先生ですので、ご縁を感じています。

僕自身は最初天文学での研究を目指して大学生活を始めたのですが、卒業の転機に当たって医学を目指すことになりました。学士入学で大阪大学医学部に編入し、最も意義深いと考えた小児科学、その中でも先天性疾患、遺伝性疾患にフォーカスしている代謝研を作られた岡田伸太郎先生のもとで研究を始めることになりました。当時は中之島に病院も研究室もあった時代で、代謝研は古くは病院の特別室と思われる風呂付きの2部屋で、論文読みも実験もマウスの飼育もしていました。大学院はその廊下に設置された巨大な冷蔵庫に組み上げられたカラムシステムに、胎盤や白血球をすりつぶしてクラッペ病の原因酵素ガラクトセレブロシダーゼを追い詰めることから始まったのを覚えています。実際的なことは乾幸治先生に全て教わりました。ふと思いついて「今日はこれやろか」といようなことを教わって毎日がワクワクでした。

クラッペ病についてはcDNAのクリーニングからゲノム構造解明、プロモーター解析、twisterマウスの変異同定、日本人の変異解析からシャペロン薬候補物質NOEVの解析、病態におけるERストレスと、一連の仕事をさせていただきました。中国からの留学生、許成哲君、バングラデシュからの留学生Arif Hossain君、苛原香先生など多くの代謝研の研究者、大学院生、他施設の共同研究者の方

に感謝したいと思います。

またムコリピドーシスに関しては、多くの患者サンプルもあったことから、cDNAクリーニングに挑戦していた大学院生もいたのですが、これに関してはドイツのDr.Blaukeグループに先を越されましたので、国内患者の変異解析から大友先生が関わってくれました。そして培養細胞を用いた細胞レベルでの病態解明、治療のためのtotal lysosome enzymeの抽出法の確立、特許取得などにつながりました。また、ムコリピドーシスを疑って、診断依頼を受けたロシア、ヤクーツクのDr.Maximovaとの共同研究が新たな疾患MPSPS(MIM #617303)の発見につながったことは印象深い思い出です。これについては近藤秀仁先生が大友先生とまとめてくれました。この研究は大友先生が川崎医科大学でヤクーツクからの留学生とともに継続してくれています。

少し思い出話が多くなってしまいましたので、この辺で挨拶を切り上げたいと思います。学会賞を頂けたことは自分に対してではなく、一緒に走ってくれた同志に向けたものであることに改めて感じた次第です。また、これからもライソゾーム病を含む代謝疾患についての病態研究、治療研究、そして患者さんとの診療に向かう糧としたいと思います。ぜひ、若手の先生、研究者も、自分の周りにある患者さん、研究テーマに真摯に向かってゆけば、きっと成果が出ることを信じて頑張っていただければと願いながら、この稿を終わりたいと思います。



＜日本先天代謝異常学会奨励賞を受賞して＞

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
嶋田 洋太

この度は、令和2年度日本先天代謝異常学会奨励賞を頂戴し、誠にありがとうございました。栄えある賞を頂きましたこと、大変光栄に存じます。選考委員の先生方に深く感謝申し上げます。

私は、大橋十也先生にご指導頂きながら、ライソゾーム病に対する新規治療法の開発をテーマとして、主にムコ多糖症Ⅱ型(MPS Ⅱ)や糖原病Ⅱ型に対する基礎研究を進めて参りました。主な内容としては、タンパク分解の制御による新規治療法の検討や遺伝子治療法の検討などであり、特に近年では、MPS Ⅱを対象とした造血幹細胞遺伝子治療法の開発を目指して本学小児科学講座の大学院生の先生方と一丸となって研究を進めてきております。私達のこれまでの研究から、MPS Ⅱモデルマウスの中樞神経病変には造血幹細胞移植だけでは治療効果が認められないことや、レンチウイルスベクターを用いて遺伝子治療を施したMPS Ⅱマウスの造血幹細胞を同マウスに移植することで中樞神経系を含む様々な病変が改善することなどが明らかとなったほか、治療効果の精密な評価を可能にする疾患特異的な蓄積基質を測定する技術の開発も行っており、引き続きこれらの成果を発展させ、造血幹細胞遺伝子治療の臨床応用実現を目指していきたいと考えております。また、さらに良い治療の開発を目標に今後も基礎研究に邁進する所存です。日本先天代謝異常学会員の諸先生方におかれましては今後ともご指導、ご鞭撻を賜りますよう宜しくお願い申し上げます。

最後になりますが、いつもご指導頂いております大橋十也先生、井田博幸先生、小林博司先生をはじめ、東京慈恵会医科大学 遺伝子治療研究部スタッフの皆さま、歴代の大学院生の諸先生方にこの場をお借りして深謝申し上げます。

＜日本先天代謝異常学会奨励賞を受賞して＞

受賞者寄稿＞
千葉県こども病院 遺伝診療センター 代謝科
志村 優

この度、令和2年度日本先天代謝異常学会奨励賞という名誉ある賞を賜りましたこと、大変光栄に存じます。選考していただきました学会理事長、選考委員の先生方には、深く感謝申し上げます。また、日頃よりご指導頂いております諸先生方、研究室の皆さまにも、この場を借りて深く御礼申し上げます。

受賞の契機となりました研究テーマは、「5-アミノレブリン酸とクエン酸第一鉄ナトリウムによるミトコンドリア病に対する酵素強化療法の開発」です。ご存知のように、ミトコンドリア病に対する十分なエビデンスをもつ治療法はなく、ビタミンカクテルや補酵素、栄養療法、臨床症状に合わせ

た対症療法しかないのが現状です。5-アミノレブリン酸(5-ALA)は鉄と結合することで、ミトコンドリア呼吸鎖複合体Ⅱ、Ⅲ、ⅣおよびシトクロームCの構成要素となるヘムとなります。その後ヘムはヘムオキシゲナーゼ-1(HO-1)によってFe²⁺、ビリベルジンを経てビリルビンに分解されます。HO-1やビリルビンは抗酸化・抗炎症作用をもつことが知られています。過去の動物実験において、5-ALA+クエン酸第一鉄ナトリウム(SFC)の投与で、COX活性やATP産生の亢進、呼吸鎖複合体の発現量の増加、HO-1の発現が亢進することが報告されており、5-ALA+SFCはミトコンドリア病の治療薬として期待されていました。我々は、ミトコンドリア病と診断された8例の患者由来皮膚線維芽細胞を用いて、5-ALAおよびSFCの効果を検証しました。結果、5-ALAおよびSFC投与により、呼吸鎖複合体Ⅰを含む全ての呼吸鎖酵素蛋白、およびHO-1蛋白の発現が亢進し、ミトコンドリア酸素消費量、ATP産生量を指標とするミトコンドリア機能を改善させることが明らかになりました。

これらの研究は千葉県こども病院の村山圭先生、埼玉医科大学小児科の大竹明が中心となり構築してこられた、本邦のミトコンドリア病診断システムおよびレジストリシステムに登録されたサンプルを用いて解析を行わせていただきました。多くの共同研究の先生方のサポート、ご指導を頂くことで論文という形にまとめることができました、この場を借りて改めて深く感謝申し上げます。今後も現状に甘んじることなく、研鑽に励んでゆく所存です。引き続き、皆様のご指導ご鞭撻のほど、よろしくお願い申し上げます。

＜シャイアースカラシップ 受賞者寄稿＞

千葉県こども病院 遺伝診療センター 代謝科
志村 優

この度は、令和2年度 日本先天代謝異常学会シャイアースカラシップにご選考いただきまして、誠にありがとうございました。このような貴重な機会を与えていただきましたことを、学会理事長、選考委員の先生方に心より感謝申し上げます。

私が留学させていただいているのは、ドイツのミュンヘンにありますHelmholtz Zentrum Münchenで、Institute of Human GeneticsのHolger Prokisch博士の研究室になります。この研究室では、ミトコンドリア病を中心に様々な遺伝性疾患を対象としてマルチオミックス解析を行っております。Prokisch博士を中心に国際ミトコンドリア病コンソーシアム「GENOMIT」を立ち上げており、ドイツ、フランス、イタリア、イギリス等の国々、また日本の村山圭先生(千葉県こども病院代謝科)、大竹明先生(埼玉医科大学小児科)のグループから数千症例の患者情報、サンプル、解析データが共有され、ミトコンドリア病の新規病因遺伝子の同定、病態解明に向けた国際共同研究が行われています。ミトコンドリア病の原因遺伝子は2021年6月までに約350個報告されていますが、うち50個がProkisch博士の関わったプロジェクトにより報告されたものだそうです。現在私も、新規ミトコンドリア病原因遺伝子の研究に関わらせていただいております。

コロナ禍の海外留学ということもあり、コロナ前とはだいぶ異なる留学体験をしていると思いますので、少しここで紹介させていただきたいと思います。当初の留学開始時期は2020年9月を予定しておりましたが、ドイツ国内での新型コロナウイルス感染拡大のため、2か月遅れの11月によりやく渡独することができました。しかしながら、夏に一旦落ち着いた感染が10月頃から再度悪化、11月からは再ロックダウンとなり、全てのレストランが持ち帰り営業のみとなっていました。12月まではラボに毎日行くことができましたが、ドイツ国内の感染者数が毎日3万人まで増えたため、2021年1月下旬からはラボのルールも厳しくなり在宅ワークが中心となり、ミーティングも全てオンラインで行っています。2020年12月から開始されたCOVID-19ワクチンのおかげで、2021年4月下旬より新規感染者数が減少傾向となり、ミュンヘンでは各種制限の緩和が開始、5月下旬になりようやくボスのProkisch博士とビアガーデンで一緒にお食事をすることができました(写真)。ラボワークも、もう少しで順調に進めることができる状況になりそうです。最後になりましたが、この留学経験により、日本先天代謝異常学会の発展に貢献できるよう、より一層精進して参ります。今後とも、ご指導いただきますようお願い申し上げます。



ロックダウン中のマリエン広場

編集後記

ニュースレターVol.8(2021)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、委員会の報告、セミナーの情報に加え、受賞寄稿では貴重なお写真も頂き充実した内容となったと思います。

昨年からの新型コロナウイルス・パンデミックですが、その状況は現在も続いておりますが、国民のワクチン接種により出口を目指している状況となっております。そんな中、多くの制約を受けている学会活動ですが、学会総会、会議、研究会などWeb活用が2年目を迎え、その有用性も知りましたが、何と言っても現地対面の活動の必要性を強く感じる日々です。今年11月に開催されます名古屋での学会総会で皆様とお会いできることを期待し楽しみにしております。

例年より梅雨入りが早かった今年ですが、これから徐々に夏に向かいます。暑い夏となりますが、皆様におかれましてはどうぞ自愛ください。

広報委員会 高橋 勉



<名古屋湾 名港トリトン>

2020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：令和2年11月7日 13：30～16：30

場所：TKP品川港南口 4階 天平の間

（出席者：五十音順、敬称略）

理事：石毛 美夏 伊藤 哲哉 大竹 明 大橋 十也
奥山 虎之 窪田 満 呉 繁夫(Web参加)
小林 正久 酒井 規夫 高橋 勉(Web参加)
中村 公俊 村山 圭

監事：井田 博幸(Web参加) 鈴木康之(Web参加)

庶務幹事：小須賀 基通

A. 理事長挨拶 奥山 虎之理事長

B. 各委員会報告

1) 国際渉外委員会(奥山 虎之理事長)

- ・国際先天代謝異常学会(ICIEM)について
- 1. 深尾前理事長の急逝を受けて、2021年のシドニーで開催されるScientific Program Committeeのメンバーに奥山委員長が就任した。
- 2. Scientific Program Committee 会合(WEB)には、オブザーバーとして中村副委員長も同席されている。
- 3. 2021年のICIEMは、シドニーで開催される予定であるが、同時にリモート配信も行いうわゆるハイブリッド形式で開催する方針で準備を進めている。
- ・欧州先天代謝異常学会(SSiEM)について
- 1. 2021年はシドニーでICIEMが開催されるため、SSiEMは開催されないこととなった。
- 2. 2022年のSSiEMは、2020年に開催予定であったドイツのフライブルグで開催される予定である。
- 3. SSiEMのAdvisory Council Memberに中村副委員長が就任した。

2) 薬事委員会(中村 公俊理事)

- ・日本小児科学会薬事委員会の本学会からの代表薬事委員は、小児科学会薬事委員会委員の伊藤哲哉委員が兼任、ワーキンググループ代表は濱崎考史委員が担当することとなった。
- ・測定系にバイオチンを用いる体外診断用医薬品において、高用量のバイオチンを摂取した測定対象者の検体を使用した場合に正しく測定できないことについて、関連学会より注意喚起されており、本学会内でも周知が必要である。
- ・糖尿病1bの好中球減少の治療薬として、適用外使用であるが糖尿病治療薬であるSGLT2阻害剤が有効であることが報告された(Treating neutropenia and neutrophil dysfunction in glycogen storage disease type 1b with an SGLT2 inhibitor. Blood, 27 August 2020)。またオロト酸尿症治療薬としてウリジン製剤が米国で承認された。
- ・上記二つの治療薬を本学会より、医療上の必要性の高い未承認薬・適応外薬検討会議での検討に挙げるべく準備中である。
- ・シトルリンの有償供給について
- 薬事委員会の事業として、シトルリンを有償でCPS1, OTC, LPIに対して、有償で提供している。2019年度の供給状況は、500g x 194個(175件)であった。消費税10%に伴い送料

は値上がりしたが、供給価格は7,000円のままである。2020年9月からHHH症候群も加わり対象が4疾患となった。

3) 生涯教育委員会(中村 公俊理事)

第16回JSIMDセミナーはWeb上で実施され、843名の参加者があった。アンケートの結果では、講義内容を含めて今回のWeb開催に関しては、おおむね好評価であった。来年度の第17回JSIMDセミナーは、Webセミナーを予定しているが、一部は対面方式で大阪の千里ライフサイエンスセンターにて実施する予定である。また第16回セミナーの収支状況が報告された。

4) 社会保険委員会(窪田 満理事)

令和2年度診療報酬改定では、日本先天代謝異常学会から要望した尿中有機酸分析、血中極長鎖脂肪酸検査、タンデムマス分析が検査に採用された。血中ガラクトース検査の見直しは採用されなかった。遺伝学的検査の適応疾患拡大は、小児慢性特定疾病に指定されているが、難病に指定されていない疾患は追加の対象とならなかった。令和4年度の診療報酬改定に向け、学会員にアンケートを送付し、第一次提案書を作成中である。現時点では、糖尿病V型、糖尿病VII型の遺伝学的検査、ライソゾーム病の在宅注射の申請を検討している。

5) 移行期医療委員会(窪田 満理事)

- ・日本小児科学会移行支援委員会に参加した。各分科会から提出された「疾患別移行支援ガイド」の公表を準備している。
- ・令和元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」で「成人移行期支援コアガイド」が作成され、主要な病院に配布された。
- ・委員会内では、先天代謝異常症については患者数が少ないために成人期も小児診療科と成人診療科の併診が望ましいとの結論である。
- ・学会員が成人移行支援に問題を抱えた場合は当委員会が相談窓口となるようにしていく。

6) 小児慢性・指定難病委員会(石毛 美夏理事)

- ・ガラクトース血症IV型の小児慢性特定疾病の追加申請とホモシチン尿症の指定難病の追加申請の申請書を作成中である。
- ・日本小児科学会から小児慢性特定疾病の先天性代謝異常の疾患群の「ポルフィリン症」について、以下の申し入れがあった。
- ①「ポルフィリン症」の担当を先天代謝異常学会から日本小児皮膚科学会へ変更する
- ②「ポルフィリン症」を先天性代謝異常から皮膚疾患へ疾患群を移動
- ・日本小児科学会から「小児慢性特定疾病の概要と診断の手引き」の確認と改訂依頼があった。

7) 栄養・マスキング委員会(伊藤 哲哉理事)

- ・2020年4月、診断と治療社から「日本小児医療保健協議会(四者協)治療用ミルク安定供給委員会編集 特殊ミルク治療ガイドブック」として出版された。
- ・特殊ミルク事務局、安全開発委員会で、実際の特殊ミルク供給体制について検討された。今後は原則として特殊

ミルク治療ガイドブックの記載に準拠して供給を行うこととなった。特に難治てんかんに対するケトンフォーミュラの供給については、通常の申請書に加えて小児神経専門医の記載によるケトンフォーミュラ供給補足申請書の提出が求められることとなった。

・治療用ミルク安定供給委員会第1回会議において、上記の変更を周知するための注意喚起文を小児科学会雑誌に掲載することとなった。今後、注意喚起文の草案は、特殊ミルク事務局での修正、確認を経て、小児科学会理事会での承認を受ける予定である。また、患者会フォーラムでも特殊ミルクの現状などについてお知らせすることを検討している。

8) 学術委員会 (大橋 十也理事)

・第124回日本小児科学会学術集会の総合シンポジウム案として「テーマ：今知っておきたい新生児マスキリーニングの進歩」を申請した。
・活動内容として、学会員から投稿された論文についての数や内容などに関する集計を数年に1回程度行い、統計をとることを実施する。

9) 倫理・用語委員会 (大橋 十也理事)

日本小児科学会用語委員会で、COVID-19罹患小児に合併する炎症性病態に関する英語名の日本語訳について検討がなされた。

10) 患者登録委員会 (酒井 規夫理事)

・JaSMInの登録状況は2020年9月1日集計で1618名である。
・登録者へのフィードバックとして、JaSMIn通信のメールマガジン、冊子の発行を行う。
・成人期以後の診療移行に関するアンケート調査(2019年4～8月実施)の結果を、現在分析中、今後学会報告・論文作成していく予定である。

11) 将来計画委員会 (酒井 規夫理事)

・第1回将来計画医委員会が2020.10.27にZoomで開催された。委員、学外外部委員(栄養士、看護師、薬剤師、遺伝カウンセラー、検査技師、在宅医療医、基礎研究者)などの委員会メンバーへの推薦があった。
・日本マスキリーニング学会技術部会認定技術者の単位認定について、本学会参加やセミナー参加での承認を検討していたくよう依頼した。
・先天代謝異常学会の学術集会に、Adult IEMセッションを設けることを検討したい。

12) 広報委員会 (高橋 勉理事)

ニュースレター2020年Vol.7を発行した。中村理事をリーダーとした深尾前理事長追悼集号の作成をプロジェクトチームと協力して作成中である。

13) 総務委員会 (呉 繁夫理事)

理事長選挙の細則を作成中である。

14) オンラインジャーナル委員会 (大竹 明理事)

・新規投稿絵論文2報を現在査読中である。
・PKUガイドラインの英文論文の日本語訳をSecondary publicationとして掲載したい要請あり。要約のみを載せ、あとは原著論文にリンクするようにして対応する。
・Secondary publicationに関する項目を含めて投稿規定の改訂をおこなう。

15) 臨床研究推進委員会 (大竹 明理事)

2つの医師主導臨床研究について、評価項目等の相談や関連する臨床医の推薦などのサポートを委員会より行った。

16) 診断基準・診療ガイドライン委員会 (村山 圭理事)

学会承認ガイドラインの進捗状況が以下のように報告された。

・ファブリー病：予備審査・パブコメ・理事会承認済、発刊へ。
・MPS1：予備審査・パブコメ・理事会承認済、発刊へ。
・ゴーシェ病：予備審査、パブコメ終了。

今後予定されるガイドラインとして、以下が挙げられた。

・奥山班関連：ニーマンピック病C型(新規)、副腎白質ストロフィー(更新)、ムコ多糖症II型(更新)、ボンベ病(更新)
・中村班関連：非ケトーシス型高グリシン血症、高チロシン血症2型/3型、シスチン尿症、セビアブテリン還元酵素欠損症、芳香族アミノ酸脱炭酸酵素欠損症、コハク酸セミアルデヒド脱水素酵素(SSADH)欠損症、チロシン水酸化酵素欠損症、メチルグルタコン酸尿症、HMG-CoA合成酵素欠損症、HSD10病、SCOT欠損症、ホスホエノールピルビン酸カルボキシキナーゼ欠損症、ガラクトース血症(II型、III型、IV型)、ウィルソン病、メンケス病、オクシビタル・ホーン症候群、先天性葉酸吸収不全、先天性胆汁酸代謝異常症、先天性GPI欠損症、グルコーストランスポーター(GLUT)1欠損症
・村山班関連：ミトコンドリア病改訂版

17) 特殊検査適正委員会 (村山 圭理事)

精密検査施設一覧(検査対応疾患、衛生検査所・病院内検査室・研究室の明示)の改訂作業を実施している。

18) ICIEM準備委員会 (中村 公俊理事)

COVID-19感染拡大により、来年以降の学会開催の見通しが立っていないが、中村理事を準備委員会の委員長として、引き続き我が国での開催を目指していくこととなった。

B. 報告事項

1. 令和元年度会計報告 (小須賀 基通幹事)

総収入は12,108,685円でほぼ年通りである。総支出は15,966,848円である。支出が増加した理由として、学会員の所属先、年会費支払い状況などの情報をHP上で管理する個人情報管理システム新規委託費として4,800,000円が計上されたためである。以後の管理維持費は年間800,000円であるため、来年度の収支差額は改善すると思われる。2019年度の会計は、顧問会計士による監査を受けており、2020年度の総会において、井田監事・鈴木監事に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 (小須賀 基通幹事)

1) <一般会計 現在までの収支状況(11/4集計)>

収入：主に一般会員年会費、企業会員年会費で¥5,378,733

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、賞状・盾作成費、旅費・交通費、事務費で¥2,166,730となっている。

2) 会員数推移、会費納入状況

令和2年11月4日現在の会員数は634名で、会費納入者は394名で納入率は62.1%である。

3) 令和3年度 Takeda Scholarship (旧名称: Shire Scholarship "Shire is a part of Takeda") の募集を10月1日より開始した。2021年4月1日～2022年3月31日に渡航予定のある若手研究者が対象となる。

3. メール審議結果 (奥山 虎之理事長)

・2020年5月

< 深尾敏幸前理事長追悼記念集の作成と刊行 >

1. 深尾敏幸前理事長の追悼記念集を作成し、日本先天代謝異常学会雑誌Vol 36, 2020 に掲載する。

結果: 承認

2. 上記のためのプロジェクトチームを編成する。

結果: 承認

3. プロジェクトチーム責任者の指名は、理事長に一任する。

結果: 承認

・2020年8月

< 「ファブリー病ガイドライン」の学会承認 >

「ファブリー病ガイドラインガイドライン」について、診断基準・診療ガイドライン委員会による審査およびパブリックコメントが終了したので、本ガイドラインの学会承認の諾否に関するメール審議。

結果: 承認

・2020年9月

< 「ムコ多糖症I型診療ガイドライン」の学会承認 >

「ムコ多糖症I型診療ガイドライン」について、診断基準・診療ガイドライン委員会による審査およびパブリックコメントが終了したので、本ガイドラインの学会承認の諾否に関するメール審議。

結果: 承認

4. 令和元年度日本先天代謝異常学会各賞選考結果 (奥山 虎之理事長)

< 学会賞 >

酒井 規夫 (大阪大学大学院)

「クラッペ病、ムコリビドーシスを中心としたライソゾーム病の病態解明と治療法開発に関する研究」

< 奨励賞 >

・嶋田 洋太 (東京慈恵会医科大学)

「ライソゾーム病に対する新規治療法開発を目指した研究」

・志村 優 (千葉県こども病院)

「ミトコンドリア病新規治療薬の開発: 5-アミノレブリン酸とクエン酸第一鉄ナトリウムによる酵素強化療法」
なお表彰式および記念講演は、2021年の学術集会の中で行う予定である。次年度から、学会賞の候補者論文リスト作成時に、候補者がCorresponding Author になっている論文については、その旨を記載してもらうこととする。

令和2年度<シャイアースカラーシップ～Shire is a part of Takeda～>

志村 優 (千葉県こども病院代謝科)

5. 副理事長選出について (奥山 虎之理事長)

熊本大学中村公俊理事と千葉県こども病院村山圭理事を副理事長として指名した。会則の附則第6条変更が総会承認されたのちに正式に指名を行う。

6. 日本先天代謝異常学会総会の今後の予定と準備状況

・2021年 (第62回): 会長 伊藤 哲哉先生 (藤田医科大学)

2021年11月4日～7日に「ウイנק愛知 (愛知県産業労働センター) での開催予定である。プログラム、開催方法はこれから検討予定である。

・2022年 (第63回): 会長 中村 公俊先生 (熊本大学)
「先天代謝異常症の10年後を語る」をテーマに11月24日～26日に開催予定である。

7. 深尾敏幸前理事長追悼記念集の作成と刊行

原稿102ページ分、写真65点が寄せられた。費用、掲載様式について検討し、年内発刊を目指して作業していく。

C. 審議事項

1. 2023年 (第64回) 大会長の選考

2023年 (第64回) 大会の大会長に酒井規夫先生 (大阪大学) を選出した。

2. 学会HPの英語化について (奥山 虎之理事長)

学会の国際化のため、HPの一部を英語表記することが理事長から提案された。費用として15万円程度の支出の見積もりが示された。異議なく本件は承認された。

3. 学会会則の変更について (奥山 虎之理事長)

・学会会則 第3条「毎年1回総会 (学術総会、及び議事総会)」を「毎年1回学術集会および総会」に変更することが提案され、理事会で承認された。

・附則 第6条「理事長は必要に応じて理事の中から副理事長1名を指名する」を「理事長は必要に応じて理事の中から副理事長若干名を指名する」に変更することが提案され、理事会で承認された。

上記の変更に関しては、学会総会で諮り、承認を得ることとする。

4. 【テトラヒドロビオプテリン (BH₄) 反応性高フェニルアラニン血症の診断と治療ガイド (要約)】のHP掲載依頼について (高橋 勉理事)

BH₄専門委員会より、【テトラヒドロビオプテリン (BH₄) 反応性高フェニルアラニン血症の診断と治療ガイド (要約)】の当学会HP掲載の依頼があった。本件は理事会で承認された。

5. 学会ガイドライン作成・承認について (村山 圭理事)

1) 研究班で作成されたガイドラインを学会承認ガイドラインとする作業の効率化について

研究班で学会員が中心として作成されたガイドラインは、再審査を経ず、パブリックコメントを中心としていく。一方で学会承認のプロセスをはっきりさせるため、学会として (ガイドライン委員会) が作成委員を推薦・承認するなど、研究班での査読に関して学会として担保する必要がある。

2) 先天代謝異常学会と他学会との共同編集による学会ガイドライン作成・承認についての提案

疾患によっては先天代謝異常学会と他学会と共同編集によるガイドライン作成が必要となることから、今後他学会と共同して学会ガイドライン作成・承認を行うことについて討議し、本件は承認された。現在、奥山研究班で作成中の腎白質ジストロフィー診療ガイドライン更新版では、日本

神経学会から推薦を受けた神経内科医3名もガイドライン作成に加わり、両学会共同での作成、承認となる予定である。

6. 法人化WG委員長より報告(大橋 十也理事)

- ・学術団体は法人化することが日本学術会議の基本方針であり、日本小児科学会の24分科会のうち17分科会がすでに法人化されていることより、本学会の法人化について検討した。
- ・法人化に伴うメリットとして、法人名での法的活動(銀行口座開設、寄付・広告依頼)が可能となる、学会規則・会計が明瞭になるため社会的信用度が高まる。
- ・法人化に伴う問題点として、設立費用(定款・登記)や運用コスト(2年毎の登記、税金、事務局の外部委託費)がかかる。
- ・春の理事会で、法人化のため司法書士費用および法人化後のランニングコストの相見積もり、法人化のタイムスケジュールなどを提示し、最終的な法人化の可否の決定する予定となった。

2021年春 新理事会議事録

令和3年度(2021年)春

日本先天代謝異常学会理事会議事録

日時: 令和3年4月11日 9:00~12:00

場所: Webカンファレンス

(出席者: 五十音順、敬称略)

理事: 石毛 美夏 伊藤 哲哉 大竹 明 大橋 十也
奥山 虎之 窪田 満 呉 繁夫 小林 正久
酒井 規夫 高橋 勉 中村 公俊 村山 圭
監事: 井田 博幸 鈴木 康之
庶務幹事: 小須賀 基通

A. 理事長挨拶 奥山 虎之理事長

B. 報告事項

1. 令和2年度会計報告(小須賀 基通幹事)

総収入は9,092,152円、総支出は5,812,951円であった。令和2年度の学術集会や海外学会交流が中止となったため、収入は寄付金が大幅に減少したが、支出も学術集会関連費用が減少した。収支差額は3,279,201円および次年度繰越金は23,707,940円であった。2020年度の会計は、顧問会計士による監査を受けており、2021年度の総会において、井田監事・鈴木監事に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(小須賀 基通幹事)

1) 会員数推移、会費納入状況

令和3年3月31日現在の会員数は632名、会費納入者は504名であり、納入率は79.8%である。

2) 令和3年度Takeda Scholarship(旧名称: Shire Scholarship "Shire is a part of Takeda")は「募集者なし」であった。Takeda Scholarshipは昨年度で終了となり、今年度以降は医学教育事業助成として、学会などの医学団体が応募する形式となった。

3) 学会業務の外部委託を進めている。

4) 学会ホームページの英語版を掲載した。

3. メール審議結果(奥山 虎之理事長)

2020年11月23日: <日本神経学会からの「血清コレステロール測定」の内保連共同提案の依頼>
結果: 「承認」

2020年11月27日: <令和4年度診療報酬改正の日本先天代謝異常学会からの要望項目について>

- ① D006-4 遺伝学的検査(難病等)への糖原病V型、VII型の追加
 - ② C005-2 在宅患者訪問点滴注射管理指導料へのライソゾーム病酵素補充療法製剤の追加
 - ③ C108 在宅悪性腫瘍等患者指導管理料へのライソゾーム病在宅治療の追加
- 結果: すべて「承認」

2020年1月12日: <ゴーシェ病ガイドラインの学会承認>
結果: 承認

2020年1月12日: <2025年の国際先天代謝異常学会大会長への中村公俊副理事長(熊本大学)の推薦>
結果: 「承認」

2020年1月16日: <当学会法人化について>

1. 法人化に向けたプロセスの開始
 2. 中島司法書士への業務依頼(定款作成など)
- 結果: すべて「承認」

2021年2月18日: <ホモシスチン尿症の診断基準(重症度分類)の変更について>
結果: 「承認」

2021年2月24日: <令和4年度診療報酬改定の要望項目として内保連に申請した「在宅患者訪問点滴注射管理指導料」の取り消し>
結果: 「承認」

2021年3月21日: <オンラインジャーナル投稿規定の改訂>
結果: 「承認」

2021年3月26日: <チオラ錠の供給制限とシスチン尿症患者への優先的供給に関するマイラン製薬の依頼>

1. 学会から厚労省に通知の発出を要望する
 2. マイラン製薬の案内文書に学会名を掲載する
 3. 学会ホームページに上記の内容を掲載する
- 結果: すべて「承認」

4. 厚労省への要望書など(奥山 虎之理事長)

- ・2020年12月: ファブリー病患者に対する基質合成抑制治療薬ルセラスタット(イドルシア)の早期審査の要望書を学会より厚労省に提出した。
- ・2021年1月: ライソゾーム病8疾患に対する11種類の酵素製剤を「保険医が投与することができる注射薬の対象薬剤」へ追加することの要望書を学会より厚労省に提出した。

5. 第17回日本先天代謝異常学会セミナー準備状況

(中村 公俊副理事長)

・第17回セミナーは「先天代謝異常症の診療でよく聞く検査、どう使う？」をテーマに、2021年6月1日～7月15日にWeb配信にて開催予定である。実行委員会では、Webでは紹介できないような症例の詳細を伝えることや、face-to-faceの関係も大切であるとの意見も多く寄せられた。COVID-19の感染状況を確認しながら、可能であれば対面セミナーを7月3、4日に千里ライフサイエンスセンターにて並行して開催する準備を行っている。
・深尾敏幸前理事長追悼記念集プロジェクトチーム
日本先天代謝異常学会雑誌Vol.36, 2020 として、「深尾敏幸理事長追悼記念集」を発行した。JIEMSとJIMDに掲載されたObituary、海外からの寄稿13編、学会員や患者会などからの寄稿38編、業績サマリーや写真などを掲載することができた。

6. 2021年(第62回)学術集会の準備状況

・2021年(第62回)：会長 伊藤 哲哉先生(藤田医科大学)より、2021年11月4日～7日に「ウイंक愛知(愛知県産業労働センター)での開催予定である。COVID-19感染状況によっては、Webあるいはハイブリッド開催も考慮する。

C.審議事項

1. 令和3年度予算案(小須賀 基通幹事)

令和3年度は、通常通りに学術集会が開催され、海外学会交流なども実施されると想定し、予算案を作成した。新たに事務局運営費2,400,000円を計上したため、例年と比較すると収支差額はやや減少し、わずかにプラスになると想定した。本予算案は理事会で承認が得られた。

2. 日本先天代謝異常学会の法人化に向けての定款案

(大橋 十也理事)

法人化ワーキンググループと司法書士により作成された法人化当学会の定款案と附則案を討議した。その結果、一部定款案の内容変更をすることとなり、改定定款案を後日メール審議で審議し、最終的な承認を得ることとなった。

3. 学会事務局業務の委託について(小須賀 基通幹事)

学会事務局業務委託について業務内容と費用について検討し、株式会社Convex社など数社で見積もりを取った。その結果、株式会社Convex社に業務委託を依頼することに決定した。

D. 各委員会報告

1) 国際渉外委員会(奥山 虎之理事長)

1. 国際先天代謝異常学会(ICIEM)の開催について

<https://www.iciem2021.com.au/>

2021年11月21日-23日、ヒルトンホテル、シドニー、オーストラリアで開催予定である。Web参加も行われる予定。

2) 国際先天代謝異常学会(ICIEM 2025)について

中村公俊副理事長をICIEMのPresidentとして、準備を進める。

2) CIEM2025 準備委員会(中村 公俊副理事長)

2021年12月Web委員会が開かれ、以下の報告があった

1. ICIEM 2025開催予定会場の名古屋国際会議場が、COVID-19感染拡大の影響により、2025年9月に使用できなくなったため、新たな開催会場を検討中である。
2. 国際準備組織委員会からは、日本以外のアジア各国に地域準備組織委員会への参加を依頼するようにと提案があった。

3) 薬事委員会(中村 公俊副理事長)

・2020年12月：ファブリー病患者に対する基質合成抑制治療薬ルセラスタット(イドルシア)の早期審査の要望について早期審査の要望書(案)について薬事委員会で審議し、そのままでは学会からの要望として不適切であるとの判断がなされた。理事長、薬事委員長で修正したものを意見書として厚労省に提出した。

・2020年12月：フラビタン錠(トーアエイヨー)の供給停止について評議員に連絡を行った。

・グルタル酸血症2型の初期対応時に、ビタミンB2投与が試みられている。多くの場合は無効で中止されているが、内服等に切り替えて長期に使用する場合には、供給停止の影響を受ける可能性が考えられる。フラビタン注射液は現在のところ出荷できている。代替薬としてハイボン®錠20mgも利用可能である。

・2021年2月：ユベラ錠 50mg 供給遅延についてエーザイ担当者とはWeb面談

ミトコンドリア病の治療に使用されているビタミンE剤について、一時的に供給が不安定になっていたものの、現在は需要より供給の方が多くなっており、3月中には供給問題は解消し、4月にはさらに増産する予定であるとの説明を受けた。学会としての周知や要望書などは現在のところ不要であるとの判断に至った。

・2021年3月マイラン製薬からチオラ錠の供給制限についてシスチン尿症に対する唯一の治療薬であるチオプロニン(チオラ錠)の原材料供給に問題が生じ、供給再開は早くても約1年半後の見通しである。シスチン尿症以外の適応症には代替薬が存在することから、チオラ錠の使用を可能な限りシスチン尿症患者に限定し供給を維持したいとの提案があった。厚労省から供給見通しについての文書が発出され、マイラン製薬はシスチン尿症の患者数等を調査することとなった。

4) 生涯教育委員会(中村 公俊副理事長)

2020年第16回日本先天代謝異常学会セミナーは、Web開催で実施され、839名が参加した。2021年セミナーもWeb開催とするが、可能であれば対面開催を併催することを準備している。またアドバンスドセミナーの開催も検討している。

5) 社会保険委員会(窪田 満理事)

① 2022年度診療報酬改訂の要望

1) 遺伝学的検査(難病等)：当学会からは、糖原病、ミトコンドリア病、ペルオキシゾーム病などの追加を要望した。その結果、内保連小児関連委員会でもまとめて要望を提出する事になった。

2) 在宅患者訪問点滴注射管理指導料：当該指導料に係る薬剤に関係して、在宅の部に規定されている厚生労働大臣の定める注射薬にライソゾーム病の酵素補充療法を追加する。→ライソゾーム病疾患に対する11種類の酵素製剤が「保険医が投与することができる注射薬の対象薬剤」へ追加されることが、2021年3月5日に官報告示され、同月6日より適用が開始された。

3) 在宅悪性腫瘍等患者指導管理料：当該指導管理料の「注」および通知(1)を以下の様に変更する。「注 在宅における鎮痛療法又は悪性腫瘍の化学療法若しくはライソゾーム病の酵素補充療法---以下略。通知(1) 前略---又は筋ジストロフィー若しくはライソゾーム病の患者であって、---中略---又は注射による抗悪性腫瘍剤若しくは酵素製剤の注入が必要なものが、在宅において自ら実施する鎮痛療法又は化学療法若しくは酵素補充療法をいう。
→ 本学会から提案を行った。日本小児神経学会と日本人類遺伝学会にも共同提案学会になっていただいている。

6) 移行期医療委員会(窪田 満理事)

日本小児科学会移行支援委員会の開催はなく、疾患別ガイドや移行支援に関する提言に関しての進展はなかった。

7) 小児慢性・指定難病委員会(石毛 美夏理事)

1. 令和2年度指定難病追加要望の申請
ホモシスチン尿症の追加要望を提出した。
2. 令和2年度小児慢性特定疾病追加要望の申請
ガラクトースムタロターゼ欠損症(ガラクトース血症IV型、GALM欠損症)を疾病名外出し要望として提出することになった。
3. 小児慢性特定疾病の概要および診療の手引き改訂
学会内外の49名の先生にご協力をいただき、小慢疾患群名が先天代謝異常症である137疾患の概要及び診断の手引きの改訂を行っている。

8) 栄養・マスキング委員会(伊藤 哲哉理事)

・特殊ミルク使用に関するガイドライン作成
2020年4月「日本小児医療保健協議会(四者協)治療用ミルク安定供給委員会編集 特殊ミルク治療ガイドブック」として出版され、今後の特殊ミルクの供給は、このガイドブックの記載に則ったものとなる。

・変更点の周知

上記の変更を周知するための注意喚起文が、日本小児科学会誌 vol. 125, No1, 2021に「治療用特殊ミルクの適正使用に係る注意喚起」として掲載された。また、2021年1月30日に開催された患者会フォーラムでも特殊ミルクの現状などについての発表の機会をいただいた。

・特殊ミルク事務局からの供給状況

難治てんかんに対するケトンフォーミュラの供給については、2020年6月から通常の申請書に加えて小児神経専門医の記載によるケトンフォーミュラ供給補足申請書の提出が求められるようになった。現在、817-B(明治;ケトンフォーミュラ)の供給量は安定し、在庫にも余裕ができた。2020年度に入り必須脂肪酸強化MCTフォーミュラ(明治721)の供給が増えている。特殊ミルク治療ガイドブックに胆道閉鎖症など消化器疾患への使用が明記されていることから、市販品からの切り替えが予想される。

9) 学術委員会(大橋 十也理事)

学会の理事・評議員から投稿された論文に関する集計を実施した結果、2019年は183報、2020年は223報であった。同姓同名や所属変更による集計重複や漏れ、先天代謝異常症に関連しない論文の集計などの可能性もあるが、大方の学会員からの論文投稿の傾向はつかめると考え、同様の手法で統計を定期的に実施していく。

10) 倫理・用語委員会(大橋 十也理事)

日本産科婦人科学会において開催されている「PGT-Mに関する倫理審議会」に出席した。

11) 患者登録委員会(酒井 規夫理事)

・第1回患者登録委員会(2020年11月20日)の開催
JaSMIn通信(メールマガジン)、特別記事リーフレットについての報告があった。主な議題としては、JaSMIn利用した研究の促進について、難病プラットフォームとの関係について、などが挙げられた。
・患者登録に関する活動について
2021年1月28日にファミリー病レジストリーコンソーシアム設立準備会が開催された。

12) 将来計画委員会(酒井 規夫理事)

2020年10月23日に第1回将来計画委員会が開催された。
1) 栄養士、薬剤師、遺伝カウンセラー、検査技師などのパラメディカルの会員登録、学会参加を促すための方策、adult IEMセッション、成人先天代謝異常症の診療に関わる内科医、在宅医療医などの会員登録、学会参加を促すための方策、などについて議論がなされた。
2) 委員、学外外部委員の推薦を募った。
3) Zoom委員会の開催を2021年春頃に予定している。
4) トランジションについての検討;代謝疾患を診てくれる内科医、在宅診療医との連携について。
3) 当学会の学術集会・セミナー参加が他の専門領域での単位認定について。具体的に「日本マスキング学会技術部会認定技術者」の単位認定の可能性について議論された。

13) 広報委員会(高橋 勉理事)

1. JSIMDニューズレター Vol.7 2021を発行した。
2. 中村委員長の深尾敏幸前理事長追悼記念集の広報委員会として作成委員を務めた。
3. BH4ガイドの学会HP掲載を行う。

14) 総務委員会(呉 繁夫理事)

報告事項なし。

15) オンラインジャーナル委員会(大竹 明理事)

- ① 2020年投稿論文2件は受理され、現在掲載待ち。
- ② 2021年投稿1件は、1回目の査読中である。
- ③ 投稿規定の改訂について
新規定はHPに掲載済みである。今後Secondary publication(二次出版)を認める方向で改定したので、英文で発表した疾患ガイドライン等の日本語訳の投稿も受け付ける予定である。

16) 臨床研究推進委員会(大竹 明理事)

- ・治験等の斡旋
- ①「先天性有機酸血症の新治療薬による医師主導臨床試験準備研究」(熊本大学発生病学研究所江良沢実先生)
治験調整医師:藤田医科大学小児科伊藤哲哉先生
 - ②「脂肪酸鎖長伸長酵素Elovl6とライソゾーム機能についての研究」(仮称)
筑波大学代謝内科島野仁先生
大阪大学成育小児科学酒井規夫先生
川崎医科大学分子遺伝医学大友孝信先生

・他の治験進行状況

「ヒュンタラーゼ」(MPS II 型脳室内治療薬) 保険による
投与を開始後、研究の形で市販後調査を実施

治験調整医師：国立成育医療研究センター奥山虎之先生

2) 「イゾカーゴ」(パビナフスプアルファ)

治験調整医師：国立成育医療研究センター奥山虎之先生

3) SPP-004のミトコンドリア病を対象とした多施設共同試験

第3相終了し、PMDAと第1回の事前面談終了

治験調整医師：埼玉医科大学小児科大竹明先生

17) 診断基準・診療ガイドライン委員会(村山 圭理事)

承認済みのガイドライン

・ファブリー病：予備審査終了、パブコメ終了、理事会承認、発刊済み(2021/1/22)。

・MPS1：予備審査終了、パブコメ終了、理事会承認、発刊済み(2021/1/22)。

・ゴーシェ病：予備審査終了、パブコメ終了。近々発刊の予定。

今後予定されるガイドライン

・奥山班関連：研究班編は発刊済み(ニーマンピック病C型、ムコ多糖症IVA型、副腎白質ジストロフィー、ムコ多糖症II型、ボンベ病)

・中村班関連：非ケトーシス型高グリシン血症、高チロシン血症2型/3型、シスチン尿症、セビアブテリン還元酵素欠損症、芳香族アミノ酸脱炭酸酵素欠損症、コハク酸セミアルデヒド脱水素酵素(SSADH)欠損症、チロシン水酸化酵素欠損症、メチルグルタコン酸尿症、HMG-CoA合成酵素欠損症、HSD10病、SCOT欠損症、ホスホエノールピルビン酸カルボキシキナーゼ欠損症、ガラクトース血症(II型、III型、IV型)、ウイルソン病、メンケス病、オクシピタル・ホーン症候群、先天性葉酸吸収不全、先天性胆汁酸代謝異常症

先天性GPI欠損症、グルコーストランスポーター(GLUT) 1欠損症

・村山班関連：ミトコンドリア病診療マニュアル改訂版(2022年末の発刊をめざし、作成中である)

備考

1) 先天代謝異常学会員が中心の研究班で作成されたガイドラインに対する学会審査の簡略化：当委員会で研究班の挙げる査読者について審議・承認の過程を踏む予定(研究班と学会の連携) →学会ではパブリックコメントのみにして、そこに意見を反映させる。

2) 疾患によっては先天代謝異常学会と他学会との共同編集が望ましい場合は提携を推奨していく。

ニーマンピック病C型：小児消化器栄養肝臓学会

副腎白質ジストロフィー(ALD)：日本神経学会

18) 特殊検査適正委員会(村山 圭理事)

精密検査施設一覧(検査対応疾患、衛生検査所・病院内検査室・研究室の明示)の改訂し、改訂版を学会HPに掲載した。