日本先天代謝異常学会理事会議事録

日時：平成 28 年 5 月 14 日（土）13：00～17：00
場所：京王プラザホテル札幌　ラベンダールーム

（出席者：五十音順、敬称略）
理事：井田　博幸　遠藤　文夫　大浦　敏博　大竹　明
　　奥山　虎之　窪田　満　呉　繁夫　新宅　治夫
　　高柳　正樹　深尾　敏幸　松原　洋一　山口　清次
監事：大野　耕策　児玉　浩子
幹事：櫻井　謙

・遠藤理事より熊本地震の現状についての報告がなされた。

A. 理事長挨拶　　井田　博幸理事長

B. 報告事項

１．平成 27 年度会計報告（櫻井　謙幹事）

収入は一般会員年会費、企業会員年会費、雑誌販売費を主とし、前年度繰越金を含む合計 22,907,765 円、主な支出は年次総会開催助成金、財団会費、海外学会交流費、各賞賞金、印刷費、通信費、旅費、会議費、人件費、事務費として 7,215,396 円であった為、残り 15,692,369 円を次年度繰越金とするとの報告がなされた。

２．平成 27 年度会計監査報告（大野耕策監事、児玉浩子監事）

平成 28 年 4 月に監査をし、適切に使用されているとの報告がなされた。

３．日本先天代謝異常学会総会今後の予定と準備状況

・第 58 回（2016 年）：会長　奥山　虎之先生
10 月 27 日（木）～29 日（土）の日程で京王プラザホテル東京にて開催。海外からの招待講演者 7 名が決定。また English session 等英語の発表にも力を入れているとの報告がなされた。
・第 59 回（2017 年）：会長　大竹　明先生
2017 年 10 月 12 日（木）～14 日（土）の日程でウェスタ川越にて開催する事が決定したとの報告がなされた。
・第 60 回（2018 年）：会長　深尾　敏幸先生
2018 年 11 月 8 日～10 日の日程で岐阜市じゅうろくプラザでの開催を予定しているとの報告がなされた。

４．メール審議結果

・2015 年 12 月
＜厚労省研究班アンケート調査の為の評議員リストの使用許可＞
内容：東京大学小児科三浦健一郎先生より依頼。平成 27～28 年度厚生労働科学研究難治性疾患等政策研究事業（難治性疾患政策研究事業）「尿細管性蛋白尿を呈する遺伝性疾患（Dent 病・Lowe 症候群・シスチン症・特発性 Fanconi 症候群など）の全国調査」を実施するにあたり、本学会評議員のリストを使用させてほしい。
結果：可決

・2016 年 1 月
＜SIMD 同行者への派遣費用の負担＞
内容：井田理事長の代わりとして SIMD に参加して頂く先生を募集するにあたり、派遣費用として学会会計から 30 万円を支出する事への承認。
結果：承認

・2016 年 1 月
＜カルニチン欠乏症診断指針の策定に関する要望書の提出＞
内容：「カルニチン欠乏症診断指針の策定に関する要望書」を小児科学会へ提出する事への承認。
結果：承認。

・2016 年 2 月
＜学会ホームページ転載利用許可（ジェンザイム社より）＞
内容：ジェンザイム社より。学会ホームページ「精密検査施設一覧・ライソゾーム病」のページを、転載利用させてほしいとの依頼
結果：様々な意見があり、メール審議では決定せず、理事会にて再審議する事とした。
再審議結果：学会として企業の作成するものに、一学会が絡んでいるのは好ましくないととれる可能性もある為、企業への転載使用は認めない事とするとした。

・2016 年 3 月
＜「小児疾患患者の臨床情報登録の推進を目指す研究班」への参画＞
内容：小児科学会五十嵐会長を班長とする「小児疾患患者の臨床情報登録の推進を目指す研究班」へ日本先天代謝異常学会が参画する事への承認

結果：承認。日本先天代謝異常学会からは分担研究者として奥山先生を推薦する事とした。

５．役員選挙について（高柳正樹選挙管理委員長）

選挙管理委員会を高柳正樹先生（帝京平成大学）、石毛信之先生（東京都予防医学協会）、小須賀基通先生（国立成育医療研究センター）、小林正久先生（東京慈恵会医科大学）、清水教一先生（東邦大学大橋病院）、村山圭先生（千葉県こども病院）、山崎太郎先生（埼玉医科大学）の７名で構成。選挙の進捗状況は５月２日に全会員宛に評議員選挙のお知らせを発送。開票は６月２日に行われるとの報告がなされた。今後の予定は以下の通りである。

・評議員選挙投票締め切り：5 月 28 日必着

・評議員選挙開票：6 月 2 日（帝京平成大学池袋キャンパスにて）

・評議員選出結果報告と受諾依頼：6 月 14 日頃予定

・理事、監事選挙のお知らせ：6 月 28 日発送予定、7 月 12 日投票締め切り

・理事、監事選挙開票：7 月 16 日

・理事、監事選挙結果報告と受諾依頼：8 月 1 日頃予定

６．各委員会報告

１）国際渉外委員会（深尾敏幸理事）

活動として以下の報告がなされた。

・南アメリカ先天代謝異常学会、新生児マススクリーニング学会（SLEIPMN）派遣

深尾理事

・アメリカ先天代謝異常学会（SIMD）若手派遣　鳥取大学　成田綾先生

同行理事　奥山理事

・今後の ICIEM

2017　ブラジル

2021　オーストラリア

・今後の SSIEM

2016　ローマ

2017　ICIEM 開催の為なし

2018　ロッテルダム

2019　フライブルグ

・今後の ACIMD

2018　中国

２）生涯教育委員会（窪田　満理事）

活動として以下の報告がなされた。

・酒井規夫実行委員長のもと、第 12 回日本先天代謝異常学会セミナーの準備を進めている。2015 年 7 月 16、17 日に、東京コンファレンスセンター・品川で、参加費 20,000 円で行う予定である。診断に関わる講義を求める意見が多く、テーマを「先天代謝異常症を見逃すな！」とした。懇親会は予定せず、食事は初日の始まる前の弁当のみとした。その代わり、休憩時間を長めにとり，その区切りで講義していただいた先生への質問に充てる。

・2017 年のセミナーは、前回の理事会で承認の通り、窪田理事が 5 代目の実行委員長となり、13 回目のセミナーとして、今年と同様に東京コンファレンスセンター品川で、2017 年 7 月 15、16 日を予定している。

・セミナーの会計に関しては、基本的には日本先天代謝異常学会の会計との合算処理をさらに進める予定である。

・トータルマップという会社にテキスト作成、当日の運営、予約、入金の管理などを依頼することにした。

・アドバンスド・セミナー（臨床も積極的に診ながら研究を進めていくモチベーションをもった研究者を育てる）に関して計画が進んでおらず、早急に進めていく。

第 12 回日本先天代謝異常学会セミナー

「先天代謝異常症を見逃すな！」

【第 1 日目】　　2016 年 7 月 16 日（土）

12：00　受付開始、弁当配布

12：50-　セミナー実行委員長　挨拶

日本先天代謝異常学会理事長　挨拶

【総論】　座長；井田博幸

13：00-13：30

「先天代謝異常症って何？いつ疑う？」　伊藤哲哉

13：30-13：40　～～～休憩～～～

【疾患各論Ⅰ】　座長；深尾敏幸

13：40-14：10　脂肪酸代謝異常症・有機酸血症　山口清次

14：10-14：40　尿素サイクル異常症　遠藤文夫

14：40-15：10　ミトコンドリア病　村山圭

15：10-15：30　～～～休憩～～～

【疾患各論Ⅱ】　座長；大竹 明

15：30-16：00　糖代謝異常症　福田冬季子

16：00-16：30　アミノ酸代謝異常症　但馬剛

16：30-17：00　金属代謝異常症　清水教一

17：00-17：20　～～～休憩～～～

【総論Ⅱ】　　座長；長谷川有紀

17：20-17：50　新生児マススクリーニング　石毛信之

17：50-18：10　検査室　安嶋まさみ

18：10-18：40　代謝救急　窪田満

【患者さんご家族からのお話】　座長；酒井規夫

18：40-19：00　朝美さん（尿素サイクル異常症）or　武田君（Krabbe 病）

【第 2 日目】　2016 年 7 月 17 日（日）

【疾患各論Ⅲ】　座長；小林正久

9：00-9：30　ライソゾーム病　小須賀基通

9：30-10：00　ペルオキシソーム病（ALD を中心に）下澤伸行

10：00-10：15　～～～休憩～～～

【総論Ⅲ】　座長；坂本修

10：15-10：45　法医学的検索　山本琢磨

10：45-11：15　遺伝学的検査　中村公俊

11：15-11：30　～～～休憩～～～

【最新のトピックス】　座長；高柳正樹

11：30-12：00　最新の治療　酒井規夫

12:00-12:20　症例問題解説（第一日目に問題を配布します）

12：20-　終了のあいさつ

12：30　閉講

３）薬事委員会（大浦敏博理事）

活動として以下の報告がなされた。

１．小児医薬品の臨床試験・治験への取り組み

- 5-アミノレブリン酸塩/クエン酸第一鉄 Na（ミトコンドリア病）Phase 3 試験
- ピルビン酸ナトリウム（ミトコンドリア病に伴う高乳酸血症）Phase 2 試験
- ベザフィブラート（脂肪酸代謝異常症）登録患者 8 名、2018 年 5 月終了予定
- アルギニン製剤（MELAS）承認申請中
- シトルリン:遠藤班が購入したシトルリンを尿素回路異常症の患者へ主治医を通じて無償提供していたが、H28 年度中に有料化する予定で準備を進めている
- カルバグル（カルグルミック酸）の有機酸血症患者 4 症例を対象とした第Ⅲ相臨床試験が終了。申請準備中。
-

２．薬価維持のための要望書

要望書を提出した結果、以下の希少難病に対する製剤の薬価が引き上げられた。

- フェニルアラニン除去ミルク配合散「雪印」10.10 円/g　→　新薬価　11.10 円/g
- ロイシン･イソロイシン･バリン除去ミルク配合散「雪印」10.00 円/g　→　新薬価　11.10 円/g
- アルギ U 点滴静注　1744.00 円/袋（20g）→　新薬価 2616.00 円/袋

３．その他

- 第 2 回治療用ミルク安定供給のためのワークショップ開催（2015 年 12 月 13 日）
  厚労省政策統括官らによる特殊ミルクに関するヒアリングがあった（2016/1/14）
- 特別食加算としてて んかん食（ケトン食）が認められた。
- ラジオ NIKKEI「小児科診療 UP-to-Date」4 月 20 日 21 時-21 時 15 分放送　テーマ「治療用ミルクの現状と安定供給上の問題点」http://medical.radionikkei.jp/から聴取可能

４）社会保険委員会（高柳正樹理事）

平成２８年度診療報酬改定に向けての提案書として以下を提出したとの報告がなされた。

◎医療技術評価分科会に提出されるもの

＜学会内順位　１＞

区分　検査　既出項目

診療報酬番号 D010-8

・特殊分析　先天性代謝異常症検査

・要望内容　算定要件の見直し　施設基準の改定

・提案内容

注に「保険医療機関内において、・・・・・・」とされているところを、「専門家が検査結果を確認しさらに検査結果に対しての問い合わせなどに対応できる検査施設において・・・・」に記載を変更することを希望する。

・概要

先天代謝異常検査として認められている各種検査は非常に手間ヒマがかかるものであり、保健医療機関内の検査施設だけでは検査検体を十分に処理できないと考えられる。商業的な検査施設においても検査技術の正確性は十分に担保されている状況と考えられるの、上記の提案を行うものである。

＜学会内順位　２＞

区分　検査　既出項目

診療報酬番号 D006-4

遺伝学的検査

・要望内容　算定要件の見直し　適応疾患の拡大

・提案内容　先天性尿素サイクル異常症を遺伝学的検査の適応疾患として追加することを希望する。

・概要

先天性尿素サイクル異常症はその発生症例数が多いことや、生命予後や神経学的予後の改善がいまだ不十分な疾患群である。確定診断に遺伝学的検査が必要となる症例があるので保険診療としての収載されているべきであると考えている。患者の死亡率の改善とQOLの改善するためには必須であると思われる。

年間対象患者数は50症例程度と考えられる。

＜学会内順位　３＞

区分　検査　新規項目

・要望内容　プテリジン分析を新規項目としての採用を希望する。

・提案内容

尿などの生体資料を用いたプテリジン分析は高フェニールアラニン血症をきたす各種疾患、フェニールケトン尿症、BH_4（テトラヒロキシバイオプテリン）反応性高フェニールアラニン血症、BH_4欠損症などの鑑別に不可欠の検査である。さらに最近知られるようになってきた瀬川病などのBH_4合成経路の異常症の鑑別にも不可欠な検査である。

・概要

プテリジン分析は高速液体クロマトグラフィーを使用し、検出器として蛍光光度計により計測するものである。

年間対象患者数は30症例程度と考えられる。

保険点数としては1000点を希望する。

＜学会内順位　４＞

区分　検査　新規項目

・要望内容　血清セレン測定（原子吸光法）を新規項目としての採用を希望する。

・提案内容

特殊な栄養法が行われている患者でセレン欠乏症が疑われる患者を対象に、血清セレン濃度を測定する。

測定機器は原子吸光法を用いる。

当該技術の導入より代替される既収載技術はない。

・概要

長期静脈栄養管理や経腸栄養管理中に輸液製剤や経管栄養剤に含有されていない。このためこれら製剤の長期使用はセレン欠乏症を引き起こす。

セレンは必須微量元素であり、其の欠乏は心筋症、不整脈、筋肉痛、易感染性、易がん性を生じる。

さらにセレン過剰も各種症状を呈することが知られている。

セレン欠乏症の診断には血清セレン測定は必須である。現在は商業基盤の検査施設に依頼しており、その費用は各医療施設の負担となっている。

医原性のセレンに関する医原性疾患を防止するためにも、保険収載が必要である。

年間対象患者数は5000症例程度と考えられる。

保険点数としては150点を希望する。

＜学会内順位　５＞

区分　検査　既出項目

診療報酬番号 D006-4

遺伝学的検査

・要望内容　算定要件の見直し　適応疾患の拡大

・提案内容

患者由来培養皮膚線維芽細胞を用いたフィリピン染色にて細胞内の過剰な遊離型コレステロール蓄積を確認する事はニーマンピック病 C 型の診断の鍵であり、遺伝子変異検査と合わせて確定診断に用いられる方法である。（Molecular Genetics and Metabolism 106(2012) 330-344)。フィリピン染色を行い、陽性または疑陽性の場合に NPC1/NPC2 遺伝子解析を行う。

・概要

ニーマンピック病 C 型の治療薬が平成 25 年 11 月に承認となり、治療が可能な疾患の一つとなった。診断は、細胞内に遊離のコレステロールが蓄積していることをフィリピン染色でスクリーニングし、NPC1 および NPC2 遺伝子変異を同定することで行われる。平成 20 年 4 月より、治療可能なムコ多糖症Ⅰ型およびⅡ型、ゴーシェ病、ファブリ-病、ポンペ病（D006-4　遺伝学的検査のケからス）では、遺伝学的検査が保健収載されており、ニーマンピック病 C 型の「培養細胞を用いたフィリピン染色と PCR 法および DNA シークエンスによる遺伝学的診断」が保健収載されるのが望ましい。

年間対象患者数は50症例程度と考えられる。

◎薬剤の適応拡大等の医薬食品局扱いになるもの

シナジス®(パリビズマブ)の適応疾患拡大
先天代謝異常症をシナジス®(パリビズマブ)に適応疾患として追加することを希望する。

６）栄養・マススクリーニング委員会（山口清次理事）

活動として以下の報告がなされた。

・食事療法を目的とした治療用特殊ミルクは、マススクリーニング対象疾患を中心に年々患者数が増え、成人患者（対象外）も増えているため、安定供給が危惧されている。2015 年 12 月 13 日（日）に日本小児連絡協議会主催で「第 2 回治療用ミルク安定供給のためのワークショップ」を開催した。今年 4 月から、てんかん食（ケトン食）が特別食として加算が認められた。

・厚労省マススクリーニング研究班「新生児マススクリーニングのコホート体制、支援体制、および精度向上に関する研究」が3年目に入る。発見された患者全員登録、長期追跡、遺伝子解析の体制を構築中である。あまりに希少疾患のために自治体の理解が十分でない面のあること、個人情報保護条例への抵触を危惧して予想以上に慎重な姿勢であることが分かった。タンデムマス発見患者の情報調査に応じた症例数は87%から53%に減った。今後は患者家族、小児科医等の意識調査を進めたい。

７）学術委員会（呉　繁夫理事）

活動として以下の報告がなされた。

・第 119 回日本小児科学会分野別シンポジウム（平成 28 年 5 月 13 日）の企画

～先天代謝異常症の早期診断・治療に向けた診療ネットワーク～

座長：大浦　敏博先生（仙台市立病院）
　　下澤　伸行先生（岐阜大学）
演者：深尾　敏幸先生（岐阜大学）
　　村山　圭先生（千葉県こども病院）
　　下澤　伸行先生（岐阜大学）
　　井田　博幸先生（東京慈恵会医科大学）

８）倫理・用語委員会（松原洋一理事）

特になし

９）広報委員会（新宅治夫理事）

活動として以下の報告がなされた。

①　学会ホームページの更新

②　第 2 回ニュースレターの発行（年 1 回）

１０）診断基準・診療ガイドライン委員会（深尾敏幸理事）

活動として以下の報告がなされた。

①　新生児マススクリーニング等診療ガイドライン 2015（2015 年 11 月発刊）

3 月末までに 878 冊販売されたので、印税として 45 万円が学会収入となる予定。

②　新たな診療ガイドライン 10 疾患　現在、パブリックコメントを募集中。

スクシニル-CoA:3-ケト酸 CoA トランスフェラーゼ欠損症
HMG−CoA 合成酵素欠損症
メチルグルタコン酸尿症
高メチオニン血症
シスチン尿症
非ケトーシス型高グリシン血症
PEPCK 欠損症
瀬川病
セピアプテリン還元酵素（SR）欠損症
芳香族アミノ酸脱炭酸酵素（AADC）欠損症

１１）患者登録委員会（大竹　明理事）

先天代謝異常症患者登録制度「JaSMIn」の活動状況以下の報告がなされた。

①　新委員の就任及びグループ長の変更

②　MC-Bank の JaSMIn への統合作業及びデータクリーニングの実施

③　登録情報の研究利用状況について確認

④　登録専用ホームページのリニューアル作業

⑤　現在の登録数：計 1146 件

１２）総務委員会（奥山虎之理事）

特になし

C. 審議事項

１．役員名簿の掲載方法について（櫻井　謙幹事）

①現職の掲載：現職については理事長、副理事長、全理事、全

評議員、幹事、全監事、各委員会委員長および副委員長を掲載する事とした。
②名誉会員の選定と掲載：現在、会則第７条「本会の趣旨に関して特に功績のあったもので、理事会の推薦に基づき、評議員会および総会で承認されたものとする。名誉会員は会費が免除される。」を選定基準としている。これでは明確な基準がなく選定が困難となるため、事務局で内規を作成し、それに基づいて選定する事とした。また名誉会員が逝去された際は学会ホームページにお悔やみを掲載し、役員名簿からは削除する事とした。
③物故会員の掲載：現職の役員が逝去された際は物故役員として任期中は役員名簿に掲載する事とするとした。

２．SIMD 同行理事の派遣、費用について（井田博幸理事長）
毎年理事１名をその年の若手優秀演題賞受賞者（SIMD 講演者）の同行者として、SIMD に派遣する事とする。渡航費用については個人負担（研究費等）、学会支出（30 万円）をその年の同行者によって柔軟に対応する事とした。

３．広報委員会より（櫻井　謙幹事）
①学会ホームページへのリンク希望への対応について
他の学会、研究会、協会、患者会、会員からの依頼についてはメール審議にかけ決定する事とし、メール審議で意見があったものに関しては理事会にて再審議する事とした。
企業からのリンク希望に対して、原則として、相互リンクは行わず、企業会員のみの一方向リンクのみ行う事とした。
②学会ホームページ検査施設一覧のアップデートについて
現在、変更が生じた施設については先方より変更の連絡がある為、随時アップデートはされている状態である。その為、全体の見直しとしては３年ごとに全会員に「新規検査施設として登録希望」「記載されている内容の変更の有無」の調査をする事とした。
③学会ホームページのガイドラインページについて
書籍として販売されたものが PDF ファイルとして掲載可能になった際の掲載内容や期日等については診断基準・診療ガイドライン委員会にて検討する事とした。

４．国際渉外委員会より（深尾敏幸理事）
2025 年の ICIEM に立候補するかどうかについての審議がなされた。その結果、井田理事長が 9 月にローマで開催される SSIEM の会議に出席予定なので、その際に全体の様子を見たうえで立候補するか否かを秋の理事会にて報告する事となった。

５．薬事委員会より（大浦敏博理事）
先天性胆汁酸代謝異常症に対するコール酸の未承認薬検討会議に要望書を提出する事に関しての審議がなされた。その結果、診断基準や診療ガイドラインが作成されてから提出した方が良いのではとの意見から現段階での提出は見送る事とした。診療ガイドラインは中村班（旧遠藤班）及び本学会診断基準診療ガイドライン作成委員会で作成することとなった。

６．移行期医療委員会より（窪田　満理事）
先天代謝異常症の移行期医療における問題点として、①成人期の症状、治療と生活上の問題点、②成人期の診療体制、③小児科医では対応できない問題点についての検討項目が提示されたが、この場ですぐに結論を出すのは難しいとの事から、各理事で検討し、事務局宛にコメントを送ってもらう事となった。

７．診断基準・診療ガイドライン委員会より（深尾敏幸理事）
遊離脂肪酸の保険点数削除の為、検査会社が検査を取りやめる事に対する事に関して、学会としてどのように働きかけるか審議がなされた。その結果、保険点数の復活の為の要望書を提出するなどが考えられるが、共同提案の形をとった方が意見を聞き入れてもらいやすいのではないかとの事から、まずは井田理事長が小児科学会へ相談する事となった。

８．研究会、学会の案内をホームページに掲載する事の承認（櫻井　謙幹事）
衞藤義勝先生より「第１回神経代謝病研究会（6 月 30 日開催）」、大橋十也先生より「第 22 回日本遺伝子細胞治療学会（7 月 28 日～30 日）」の学会開催案内をホームページに掲載してほしいとの依頼があった。それについて全員一致で承認を得た。

９．「診療報酬のための遺伝学的検査の適応疾患と検査手順」に関する学会ホームページへの掲載について
現状の「診療報酬のための遺伝学的検査の適応疾患と検査手順」がわかりにくいことから、説明や案内を学会ホームページへ掲載すべきとの意見が提出された。