

## (一社)日本先天代謝異常学会理事会議事録

日時：2022年4月24日(日) 10:00~13:45

開催形式: Zoom 会議

(出席者:五十音順、敬称略)

理事：石毛 美夏、伊藤 哲哉、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

幹事：小須賀 基通

(欠席者)

理事：大竹 明

### A. 理事長挨拶(奥山 虎之 理事長)

2021年12月1日をもって当学会が一般社団法人化されたこと、会計に関しても法人名義にて処理が行われていること、本理事会が一般社団法人化されてからはじめての理事会であることが報告された。

### B. 報告事項

#### 1. 令和3年度会計報告(小須賀基通 幹事)

・任意団体時は年度が前年4月~翌年3月であったが、一般社団法人化後は前年9月~翌年8月に変更になる。一般社団法人第1期が始まり5月しかたっていないので、今回は昨年4月~今年3月までの収支を報告することとする。

・総収入は25,715,110円、総支出は8,095,258円であった。収入は著作権料が大幅に増額し、サノフィから新規の研究助成金があった。支出は学術集会関連の支出(海外学会交流費、学会賞賞金、JCRトラベルアワード賞金、若手優秀演題賞賞金、Eto Prize(アジアフェローシップ)賞金)が無かったため、減額となっている。また、サノフィ助成金(15,000,000円)から対象者7名に2,000,000円ずつ計14,000,000円が支払われることとなる。

・事務局運営委託費(2,000,000円)の内訳について、後日理事・監事へ毎月の事務局委託費請求費および委託業務内容が共有された。

なお、本収支報告は中間報告のため監査は行わない。

#### 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

2021年3月31日現在の会員数は660名、会費納入者は467名(納入率:70.6%)であった。

今後、会員種別として、「企業会員」は「賛助会員」と呼称が変更となる旨が報告された。

##### 2) 学会承認ガイドライン閲覧に関する報告

(株)HOKUTOが運営するアプリケーションに無断掲載(リンク)されており、営利目的利用、利用規約違反、著作権侵害の疑いがあると、診断と治療社より当学会に報告があった。日本医書出版協会(JMPA)から、この点について指摘を行い、是正を求めたところ、(株)HOKUTOから、「そのような認識にない」旨の回答があった。今後も(株)HOKUTOに対して是正を求めていくが、当面は自衛策として、表紙もしくは目次のみを閲覧可能とし、全文の閲覧はオンラインジャーナルの掲載論文と同じく会員ログインページからのみできるように変更する旨、報告がされた。

##### 3) 年会費請求期間について

任意団体としての2021年度(2021年4月1日~2021年11月31日)および一般社団法人化後の2021年度(2021年12月1日~2022年8月31日)を合わせて「2021年度」とし、2021年度の年会費納入期間は2021年4月1日~2022年8月31日とすることとなった。

#### 3. メール審議内容と結果(奥山 虎之 理事長)

・2022年1月13日

〈中村班ガイドライン案 推薦査読者の承認について〉

・診断基準・診療ガイドライン委員会から、本ガイドライン案の学会査読を簡略化して添付された中村班の推薦査読者による査読を学会査読とする。

結果:承認

・2022年1月27日

〈【要望書案】サノフィ(株)に対するCYP2D6検査体制構築〉

・学会からの要望書をSanofi社に提出することについて

結果:承認

・2022年2月21日

〈【要望書案】厚労省への患者会・先天代謝異常学会 合同での要望書提出について〉

・VLCAD, TFP, CPT2 などの治療薬で国内未承認のトリヘプタノインの国内導入のための要望書類を患者会(ひだまりたんぼ)と先天代謝異常学会の合同で厚労省に提出することについて。

結果:承認

#### 4. 厚労省への要望書(奥山虎之 理事長)

・2022年4月:長鎖脂肪酸代謝異常症の症状・合併症の治療として、トリヘプタノインの用法・用量について、当学会とひだまりたんぼ(有機酸と脂肪酸代謝異常症の患者家族会)からの合同要望書が厚労省に提出された。

#### 5. 日本先天代謝異常学会セミナー(中村公俊 理事)

##### 1) 第17回収支報告

参加者数:617名、収入:9,820,082円、支出:5,078,918円、収支差額は4,741,164円であった。収支決算について顧問会計士による監査を受けた。

##### 2) 第18回準備状況

2022年3月に実行委員会にて協議をし、開催概要については以下のとおりとなった。

〈第18回日本先天代謝異常学会セミナー〉

会場:東京コンファレンスセンター品川

会場開催日程:

2022年7月16日(土)11:10~17日(日)12:30

Web開催:2022年8月2日(月)~9月17日(金) オンデマンド配信

参加費:対面+オンデマンド 20,000円、  
オンデマンドのみ 10,000円

※会場にて事務局ブースを設け、入会受付を行う予定である。

なお、第18回セミナーから、会計処理については、前回まで同様にセミナー専用口座にて行いが、決算報告については、学会本体および学術集会の収支と併せて報告されることとなる。

#### 6. 日本先天代謝異常学会学術集会 今後の予定と準備状況

##### 1) 2022年(第63回):会長 中村公俊先生(熊本大学)

(中村公俊 理事)

開催概要については以下のとおり報告された。

〈第63回日本先天代謝異常学会学術集会〉

会場:熊本城ホール

会場開催日程:2022年11月24日(木)~26日(土)

開催形式:現地開催のみ、もしくは現地開催+後日オンデマンド配信(コロナの状況や予算との兼ね合いで検討中)

テーマ:「先天代謝異常の持続可能な医療を目指して」

演題募集:2022年4月22日(金)~6月17日(金)

##### 2) 2023年(第64回):会長 酒井規夫先生(大阪大学)

(酒井規夫 理事)

開催概要については以下のとおり報告された。

〈第64回日本先天代謝異常学会学術集会〉

会場:大阪国際会議場

会場開催日程:2023年10月5日(木)~7日(土)

開催形式:ハイブリッド形式

テーマ:「Something new & Something exiting~なんか新しいもん、なんかおもしろいもん」

#### 7. 各委員会報告

##### 1) 国際渉外委員会(奥山虎之 理事長)

アジア先天代謝異常学会(ACIMD)に関する報告と討議

— ACIMD board member について

(中村公俊 理事、井田博幸 監事)

・2018年8月 第5回ACIMD(中国 武漢)会期中にACIMD board meeting が開催された。

・2025年日本にて開催する予定の国際先天代謝異常学会(ICIAM 2025)前にACIMDのboard meetingを開催することは重要である。

・2018年のboard meetingの議事録を確認したところ、井田先生がpresidentとなり開催されており、ACIMD board memberにドン・キュー・ジン先生(韓国)とニキ・ワット先生(タイ)を追加することが承認されていた。第6回のACIMD開催にあた

り、あらためて ACIMD board member で board meeting を開催し、今後の ACIMD board member (president を含め) の刷新の必要があるとの結論となった。

・日本における ACIMD board member の定義は以下のとおりである。

- ACIMD 開催時の JSIMD 理事
- 過去の ACIMD president
- International meeting の president
- 過去の International meeting の plenary lecture 演者

・第 6 回 ACIMD についてはワサント先生を会長として 2021 年タイ バンコクにて開催予定であったが、COVID-19 の感染拡大のため延期となっている。開催予定についてワサント先生に確認する必要がある。

・現 JSIMD 理事は今年夏に開催の役員選挙にて改選されるが、取り急ぎ役員選挙前に現 JSIMD 理事を ACIMD board member として ACIMD board meeting を開催するとした。

## 2) 在宅医療・医療的ケア委員会 (奥山虎之 理事長)

2021 年度秋の理事会にて発足された委員会であり、定期的に委員会を開催している。株式会社メディセオの協力を得て、今秋までにマニュアルの作成を目指している。

## 3) 薬事委員会 (中村公俊 理事)

2021 年 11 月 BH4 小委員会

BH4 専門委員会は理事会の承認を経て、BH4 小委員会として薬事委員会の中で活動することとなった。担当は以下の通りである。

- ①BH4 反応性高 Phe 血症診断のための BH4 供給
- ②プテリジンおよびアミノ酸分析、DHPR 活性測定
- ③負荷試験の適否および判定

学会の事業として検査や運送にかかる費用も含めた運用を行うことが、持続可能な仕組みづくりには必要である。活動状況を定期的に報告していくこととなった。

2021 年 12 月 チオラ錠の安定供給再開の見通し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、生産不可能となっているものが、2022 年 5 月頃に安定供給再開の予定との連絡が

あった。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、それまではチオラ錠の使用を可能な限りシスチン尿症患者に限定することを継続する。

2022 年 1 月 サデルガの遺伝子多型の検査継続について Sanofi 社からの無償提供に関する要望書「サノフィ(株)に対する CYP2D6 検査体制構築」の審議依頼があった。CYP2D6 の遺伝子多型の検査に用いられている xTAG®の製造中止が決定されたことを受け、早急に CYP2D6 検査の代替検査の提供に努めるよう要望するとの趣旨となる。

以下の付帯意見を付けて承認とし、理事会メール審議を依頼した。

「当然保険収載されるべきと思いますが、当面の対応としては要望書提出により検査継続を求めるべきだと思います。検査結果は、薬剤の投与量の関わることなので、医療法に準拠した検査であることが望ましいと思います。サノフィ様からは将来的な保険収載への移行計画について提示をいただきたいと思いません。」

2022 年 2 月 トリヘプタノインの未承認薬・適応外薬の要望書について

長鎖脂肪酸代謝異常症の治療薬であるトリヘプタノインの未承認薬・適応外薬の要望書を患者会(ひだまりたんぼ)と合同で厚労省へ提出することを審議し、提出を可として、理事会メール審議を依頼した。Ultragenyx 社から国内への導入を進めたいとの連絡を受けている。

2022 年 4 月 ヒドロキシコバラミン静注製剤の供給停止について

原材料生産元が製造を中止してしまうため供給再開は事実上不可能との連絡があった。全く使えなくなってしまうのにはもう少し時間があるが、臨床に必要であれば、関連学会から医療上の必要性の高い希少医薬品としてもう一度申請し直さないといけないとのこと。

## 4) 生涯教育委員会 (中村 公俊 理事)

2022 年の第 18 回日本先天代謝異常学会セミナーは、「先天代謝異常症のこれからの検査と治療、どれを選ぶ？」をテーマに、対面開催+オンデマンド配信とすることを準備している。

## 5) 社会保険委員会 (窪田 満 理事)

1) 2022 年度診療報酬改訂の結果

① 遺伝学的検査(難病等) (D 検査 006-4) 3,880 点～8,000 点

i) 先天代謝異常症および関連疾患としては、以下の疾患の遺伝子診断が新規に認められた。

ミトコンドリア病 8,000 点

ペルオキシソーム形成異常症 5,000 点

ペルオキシソームβ酸化系酵素欠損症 5,000 点

プラスマローゲン合成酵素欠損症 5,000 点

レフサム病 5,000 点

原発性高シュウ酸尿症 I 型 5,000 点

先天性葉酸吸収不全症 5,000 点

各種ポルフィリン症 5,000 点

先天性グリコシルホスファチジルイノシトール(GPI)欠損症 5,000 点

脳クレアチン欠乏症候群 5,000 点

家族性高コレステロール血症 5,000 点

原発性高カイロミクロン血症 5,000 点

無βリポタンパク血症 5,000 点

家族性低βリポタンパク血症1(ホモ接合体) 5,000 点

ii) 筋型糖原病に関して:

保険適応遺伝子疾患には「筋型糖原病(糖原病Ⅲ型、Ⅳ型、Ⅸd 型)遺伝子検査」となっているが、かずさ DNA 研究所からの報告書には、鑑別遺伝子として全てのタイプの解析結果が記載されている。即ち、Ⅴ型、Ⅶ型(PYGM、PFKM)も報告される。そのため、Ⅴ型、Ⅶ型を疑った場合も、「筋型糖原病(糖原病Ⅲ型、Ⅳ型、Ⅸd 型)遺伝子検査」にオーダーすれば問題ない。

もちろん、このような形が最終型とはとてもいえず、今回の診療報酬改訂の際は、記載事項の変更を提案していきたい。

iii) ガラクトース血症に関して

「小慢の診断の手引き」の取扱いについて、現在厚労省で検討が行われているため、修正及び新規追加の公開には今しばらく時間を要している。その取り扱いによっては、指定難病ではなくとも「小慢の診断の手引き」の「診断方法」に遺伝子検査の記載があれば、保険収載に持って行ける可能性がある。

③ 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。

↓

残念ながら、認められなかった。診療報酬調査専門組織・医療技術評価分科会のコメントは、「別途評価を行うべき根拠が十分に示されていない」というものであった。

## 6) 移行期医療委員会 (窪田 満 理事)

昨年秋の理事会以降の活動状況

日本小児科学会移行支援委員会の開催もなく、当委員会としての活動実績なし。

日本小児科学会に本学会も含め各分科会から提出した疾患別ガイドに関する進展もみられていない。

なお、日本小児科学会では移行支援に関する提言作成ワーキンググループが検討している、

2014 年に公表した提言のバージョンアップはほぼ完成し、公表間近である。

参考: 今年度の日本小児科学会学術集会(郡山・ハイブリッド)において、2022 年 4 月 16 日(土)13:30～15:30 に、総合シンポジウム 7「小児医療の各分野における移行期医療への取り組み」が開催され、窪田が座長をつとめた。

## 7) 小児慢性・指定難病委員会 (石毛 美夏 理事)

日本小児科学会 第 3 回小児慢性疾病委員会からの報告

1. 2021 年 11 月施行 小児慢性特定疾病および指定難病の追加疾病について各学会から提出された小慢および指定難病の追加疾病要望は、検討が行われた結果、小慢は新規追加疾病の要望が全て通った(ただし、前回理事会での報告通り、ガラクトース血症 IV 型は、外出し要望は通らなかった)。指定難病の新規追加疾病については、今回は 5 疾病が承認され、小児科学会から要望した 20 疾病のうち 3 疾病(ホモシチン尿症を含む)が承認された。

2. 本年度の小慢及び難病の追加検討について。

本年度も追加検討が行われる可能性があり、新規追加が必要な疾患の有無を各学会で検討をお願いしたい。例年は夏にアナウンスされて冬に締切のことが多いが、今年度のスケジュールは例年より早まる可能性が高い。

3. 小児慢性特定疾病の概要および診療の手引き改訂の進行状況について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について、本学会内外の先生方にご協力をいただき改訂し 2021 年 3 月にオンラインで提出したが、現在も厚労省の確認作業中、公開にはしばらく時間を要する見込み。

4. 教育関係者向け資料「病気の子どもの理解のために」冊子 (H19-24 発行) 改訂について

病弱児教育支援冊子の全面改定を予定しており、各学会から協力をいただきたい(先天代謝異常症ではムコ多糖症が平成 22 年に作成されている)指定難病について研究班からの情報提供により、既に認定されているライソソーム病やガラクトース血症 1 型 (GALT 欠損症) などの疾患について、厚労省で診断基準等のアップデート作業中。

#### 8) 栄養・マスキニング委員会 (伊藤 哲哉 理事)

特殊ミルクの供給状況について

##### ①昨年度の実績について

2021 年度の供給実績を表 1 に示す。医薬品特殊ミルクはいずれも 2020 年度より増加している。登録品特殊ミルクは、S-1 と S-23 を除き増加しており、当社特殊ミルクの全体の供給実績では増加している。

##### ②特殊ミルクの供給に関わる問題点について

###### i 薬価収載品の薬価変動

今年度は日本先天代謝異常学会様からの要望書の提出等によるご協力により、2016 年度(平成 28 年度)以来の不採算品再算定による、薬価の引き上げを実施することができた。これにより、両医薬品とも薬価が 11.1 円/g (前年度 Phe 除去:9.5 円/g、LIV 除去:9.4 円/g)となり、乳業メーカーの特殊ミルク供給事業の採算改善が図られた。

しかし、当該事業で赤字が継続していることには変わりはなく、また、2021 年度から中間年の薬価改定も実施され、薬価は隔年ごとの改定から毎年改定となり、薬価引き下げのスピードが急速になっていることから、当該事業の厳しい状況が続いている。

###### ii 薬剤規格アミノ酸供給に関する問題

医薬品特殊ミルクに配合されているアミノ酸には、日本薬局規格のアミノ酸が用いられている。しかし、これまで当乳業メーカー向けに供給していた協和発酵バイオ(株)がアミノ酸の提供を一部中止することになり、L-トリプトファンと L-メチオニンが調達不能となった。

この件について、特殊ミルクに関係する諸先生方に相談した結果、厚生労働省健康局難病対策課様の協力を得られることとなった。難病対策課と共にアミノ酸を供給している製造業者からヒアリング等を実施して、問題の解決に取り組んでいる。しかしながら、現状では日本薬局規格のアミノ酸が得られないため、代わりに食品添加物規格のアミノ酸を使用することで対応を検討している。

なお、ヒアリングした結果、日本薬局規格のアミノ酸の供給は大変厳しい状況であることが判明し、今後他のアミノ酸でも同様のことが発生すると医薬品としての特殊ミルクを安定供給することが困難になることが予想される。そこで、医薬品での食品添加物規格アミノ酸使用への規制緩和が必要と考える。また、食品添加物のように食品に用いられる原料を柔軟に使用できるようにするため、海外の特殊ミルクにあるメディカルフードのような規格について、日本でも導入を検討することが必要と考えられる。

#### 9) 学術委員会 (大橋 十也 理事)

サノフィ LSD グラントについて

・管理規程が審議され、承認された。

・15 名の応募者の中から、審査委員会にて以下 7 名の対象者が決定し、各対象者 1 名につき 2,000,000 円の助成金が支払われることとなった。

(五十音順、敬称略)

栗屋 智就 (京都大学 医学研究科)

大友 孝信 (川崎医科大学 分子遺伝医学)

城戸 淳 (熊本大学病院 小児科)

月村 考宏 (明治薬科大学 生体機能分析学研究室)

トカン ヴラッド (九州大学 小児科)

前川 正充 (東北大学病院 薬剤部)

松田 純子 (川崎医科大学 病態代謝)

#### 10) 倫理・用語委員会 (大橋 十也 理事)

日本医学会 医学用語管理委員会より、優性遺伝と劣性遺伝

に代わる推奨用語について、以下のとおり報告された。

優性遺伝と劣性遺伝に代わる推奨用語について

1. 「優性遺伝」「劣性遺伝」に代わる推奨用語は、それぞれ「顕性遺伝」「潜性遺伝」とする。

2. 従来の表記は、(優性遺伝)、(劣性遺伝)として、括弧書きで表記する。これらの用語は、本来、遺伝形式を示す用語であり、「顕性遺伝(優性遺伝)」「潜性遺伝(劣性遺伝)」と、遺伝形式として明記することが必要と考えられることから、4文字の用語として推奨用語を示す。

3. 5年程度の期間を経た後は推奨用語に移行する。

(注) 顕性(優性)、潜性(劣性)はそれぞれ遺伝形式を示す表現であることから、推奨用語としてはそれぞれ「遺伝」を付与した「顕性遺伝」「潜性遺伝」として使用するものとする。

#### 11) 患者登録委員会 (酒井 規夫 理事)

1. 患者登録委員会(2021年度):2021年12月3日開催(Web)

2. 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(表1):計1731名(2022年3月1日集計)  
／直近1年間の新規登録者82名

② 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、現在70号まで

<JaSMIn 通信登録者内訳>

内訳 登録者数

JaSMIn 登録者 1395名

関連企業 52名(15社)

医療関係者(患者登録委員会、医師、遺伝カウンセラー等)  
109名

- JaSMIn 通信特別記事(専門医による最新情報の発信)  
作成:月1回、現在 No.62

- JaSMIn 通信特別記事リーフレット制作:年1回、特別記事+登録状況を冊子で制作

2022年3月制作・住所登録のある登録者へ配布(約1600部)

#### 12) 将来計画委員会 (酒井 規夫 理事)

将来計画委員会の役割;

1) 学会への栄養士、薬剤師、遺伝カウンセラー、検査技師さんなどの非学会員の新規会員登録、学会参加を促すための方策。

2) SSIEM のような 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

2022 年度活動報告

2020年10月23日の第1回将来計画委員会の開催以降、実質的な活動ができていない。

今回も委員長、副委員長の中でメール審議を行い、以下のような課題について今後の活動計画を検討した。

1) 委員、外部委員の推薦と合同委員会開催の検討

医師以外の職種;栄養士、看護師、認定遺伝カウンセラー、遺伝看護師、検査技師について

委員の推薦

学会員以外の医師;在宅診療医、小児神経専門医、免疫不全専門医、成人内科医(循環器内科医、腎臓内科医、神経内科医など)、基礎研究者も推薦

2) 委員会の活動目標の設定

@コロナ禍における学会活動の策定

@他学会の認定セミナー、認定単位の増加;「日本マスキナーニング学会技術部会認定技術

者」の単位認定、「アドバンス助産師」認定

@トランジション、在宅医療拡大の検討;内科医の先生との連携

@学術集会やセミナーの中で他学会との合同セミナーなどの企画;小児神経学会、日本免疫不全学会などとの合同セミナー、シンポジウムの企画

@地方会の活性化、支援

@本学術集会でのワークショップで委員会活動について議論する。

#### 13) 広報委員会 (高橋 勉 理事)

・JSIMD ニュースレター多田啓也先生追悼号の発行

2021年8月27日ご逝去された日本先天代謝異常学会第5代理事長多田啓也先生の功績を偲び、JSIMD ニュースレター多田啓也先生追悼号を編集完成した。

追悼号の特別編集委員として、菅野潤子先生(東北大学小児科)及び菊地敦生先生(東北大学小児科)に参加頂いた。

(2022年3月発行、4月に会員宛てに発送済み)。

#### 14) 総務委員会 (呉繁夫 理事)

・法人化WGにて評議員選出規程および役員選出規程が作成された。

#### 15) オンラインジャーナル委員会

(大竹明 理事 代理:高橋勉 理事)

・2021年 vol.37 (1)として3件掲載中で、現在4件目を迅速査読中。

・自由にアクセスできるページに要旨のみを残し、本文は会員専用ページに移動済。

・本委員会で検討した結果、メディカルオンラインとの契約には特に反対意見は出なかった。無料でもあり、その契約の許可をお願いしたい。

上記について、秋の理事会にて審議されることとなった。

・学会雑誌活性化は引き続き検討を続ける。まずは、理事の先生方は小児科専門医取得用の雑誌として宣伝し、利用いただく。

#### 16) 臨床研究推進委員会

(大竹明 理事 代理:大橋十也 理事)

医師主導治験、あるいは特定臨床研究の調査の進捗状況について以下のとおりである。

##### ①医師主導治験

責任医師(所属):伊藤哲哉(藤田医科大学医学部小児科)

対象病名:メチルマロン酸血症

薬品名:ブクラデシン

現在の状況:2021年7月より、AMED 橋渡し研究、シーズCにより、第I/II相試験を開始している。

現在、患者リクルートならびに、第1例への治験薬投与を実施中である。

##### ②特定臨床研究

責任医師(所属):成田綾

対象病名:神経型ゴーシェ病

薬品名:JT408T(アンブロキシソール塩酸塩)

現在の状況:第3相、長期投与(2コホート:単剤群ならびに酵素補充併用群、非無作為化試験)。現在27名が参加中。

##### ③特定臨床研究

責任医師(所属):前垣義弘

対象病名:先天性グリコシル化異常症

薬品名:乳糖「ホエイ」CF(結晶)

現在の状況:第2相。現在4名が参加中。試験期間は2024年3月まで。

##### ④医師主導治験

責任医師(所属):大竹明(埼玉医科大学)

対象病名:脳神経症状を中心とするミトコンドリア病

薬品名\*:5-ALA/SFC(5-アミレブリン酸/クエン酸第1鉄)

現在の状況\*\*:第3相検証試験終了後の結果解析で有意差を得られず、2022年3月で第3相長期投与試験も終了し、一旦治験終了中。体制を整えて再出発の予定。

#### 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。発刊済み(2021/6/1)。

評価が開始されているガイドライン

・ムコ多糖症 IVA 型 評価責任者 中村 現在学会査読終了  
→修正中

・ニーマンピック病 C 型 評価責任者 村山 現在学会査読中  
中村班のガイドライン(第2弾)は研究班で査読者を選定(推薦査読者)→理事会で承認

(推薦査読者による査読を以て学会査読とする)→査読、修正原稿を作成中

中村班ガイドライン第2弾(※は指定難病)

非ケトーシス型高グリシン血症※

高チロシン血症2型(1-3型)※

高チロシン血症3型(1-3型)※

シスチン尿症

セピ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※

#### 18) 特殊検査推進委員会 (村山圭 理事)

精密検査施設一覧の改訂

2021 年 2 月に学会へ提出済み

→学会でチェックし HP に掲載済み

・現在のホームページの表をベースに新たに検査実施場所の項目の追加。

衛生検査所か、病院内検査室か、研究室かを明示した。

・各疾患の検査対応の現状を登録施設に確認した。

今後の変更に関しては随時行う予定。

#### 19) ICIEM 準備委員会 (中村公俊 理事)

2022 年 3 月 7 日 Web 委員会報告事項

1. Local organizing committee (LOC)委員を中島葉子先生、松田純子先生、渡邊順子先生に依頼した。
2. 現在の ACIMD 参加国である韓国、台湾、中国、ベトナム、タイ、マレーシア、シンガポール、フィリピン、インドネシアの委員を確認する。(国際渉外委員会にて対応中)
3. 2022 年 11 月に Web 開催された IOC(International Organizing Committee)において  
・アジアの学会参加については 2023 年の ACIMD バンコクで話し合う事とする  
・IOC は会員拡大を模索しており、2022 年 9 月 Freiburg でそ

の件を話し合う予定

#### C. 審議事項

##### 1. 令和 4 年度(法人第 1 期)予算案 (小須賀基通 幹事)

法人第 1 期(2021 年 12 月 1 日～2022 年 8 月 31 日)の予算案が審議された。

総収入は 11,800,000 円、総支出は 6,595,000 円であった。(法人第 1 期(9 カ月間)であるため、前年度比はなし。)

提示された予算案には今後実施される役員選挙の出費などが記載されていないので、きちんとした予算案をメールで回覧し承認することとした。

##### 2. 法人化 WG より (大橋十也 理事)

・法人化 WG にて協議、作成された「一般社団法人 日本先天代謝異常学会 評議員選出規程」および「一般社団法人 日本先天代謝異常学会 役員選出規程」の内容が報告、審議され、承認されたが、評議員の当選基準につき同票の場合の扱いが議論された。司法書士の中島先生などに確認後、再度理事会に提案することとなった。

・評議員選挙について、前回同様、今回も選挙システムを使用した Web 選挙にて実施される。同数票の場合の取扱についてどのように決定するか再度メール審議することとした。

・理事選挙については、前回同様、郵送にて実施される。

(2022 年 評議員・役員選挙スケジュール)

5 月:選挙管理委員会

〈選挙管理委員〉

奥山虎之, 大橋十也, 大竹 明, 呉 繁夫, 下澤伸行

6 月:評議員選挙投票、開票

7 月:理事・監事 選挙投票、開票

8 月:理事長候補者選挙

11 月 23 日:旧理事による理事会

新評議員による評議員会にて新理事承認

新理事による理事会にて新理事長承認

24 日:総会(新理事長が議長)

以上

上記決議を証するため、この議事録を作成し、理事長が次に

記名押印する。

2022年5月9日

一般社団法人 日本先天代謝異常学会 理事会  
議事録作成理事 理事長 奥山 虎之