

(一社)日本先天代謝異常学会理事会議事録

日時：2023年4月14日(金) 15:40~18:40

開催形式: ハイブリッド形式

会場: 東京都港区高輪4丁目10番8号

京急第7ビル2F,3F 2F 202

ビジョンセンター品川+zoom(2名)

(出席者:五十音順、敬称略)

1. 理事総数：13名 出席理事：13名

1. 監事総数：2名 出席監事：2名

1. オブザーバー出席(庶務幹事・幹事)：6名

1. 出席理事

中村公俊(議長兼議事録作成者)、石毛美夏、伊藤哲哉、大石公彦、窪田満、小須賀基通、小林弘典、小林正久、酒井規夫、但馬剛、濱崎考史、村山圭、渡邊順子

1. 出席監事

小林博司、高橋勉

1. オブザーバー出席(庶務幹事・幹事)：6名

庶務幹事：松本志郎

幹事：櫻井謙、李知子、和田陽一、大友孝信(zoom)、中島葉子(zoom)

A. 理事長挨拶(中村公俊 理事長)

B. 報告事項

1. 2022年度中間会計報告(松本志郎 幹事)

2022年9月~3月の中間報告を行った。総収入は16,160,343円、総支出は5,504,402円であった。主な収入は年会費、寄付金、サノフィからの研究助成金であった。収入のうち、大きな変更は企業寄付金が当初予算額より減少したことである。主な支出は学術集会関連費、オンラインジャーナル発行費、雑誌印刷費、患者登録システム維持費であった。サノフィ助成金(7,500,000円)から対象者8名に計7,000,000円が支払われることとなった。また、コロナ禍で延期されていた海外交流も再開するため、学術集会運営事務局へ海外演者招聘費も含めて支出されることについて再度報告があった。

2. メール審議内容と結果(松本志郎 幹事)

・2023年1月6日

〈ケノデオキシコール酸製剤に関して、成人及び小児適応の要望書共同提出について〉

日本神経治療学会より依頼の共同提出についての賛否について。

結果:賛成、提出

・2023年1月5日

〈予算案及び法人決算報告書について〉

2022年11月23日に開催された第1期理事会において、2021年度法人決算報告および2022年度予算案の審議を行った。「予算案」と「法人決算報告書」の前監事からの指摘箇所(学術集会助成金、役員選挙費用)の修正について

結果:承認。

・2023年2月6日

〈ペグバリアーゼの在宅自己注射保険適応要望書について〉

バイオマリン社から、PKU治療薬のPalynziqの発売の目途が立ちそうなことから、在宅自己注射に関する保険適用について、学会から厚労省宛に要望書を提出について

結果:承認。

・2023年2月13日

〈ライソゾーム病に対する新たな酵素製剤2剤を「保険医が投与することができる注射薬の対象薬剤」へ追加に関する学会からの要望書提出について〉

日本ムコ多糖症患者家族の会、特定非営利活動法人全国ボンペ病患者と家族の会から要望書提出の依頼があった。2021年3月にライソゾーム病8疾患に対する11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」として承認され、その後に薬事承認された酵素製剤2剤をさらに追加していただくよう学会から加藤勝信厚生労働大臣宛に要望書を提出していただきたいとの依頼について

結果:承認。

・2023年3月10日

〈「尿中総グリコサミノグリカン定量検査」について〉

サノフィ株式会社が国内で提供することを計画に關しての当学会へ協力の要請について

理事 13 名中 賛成:12 名、反対:1 名(現段階では)のため、再審議を行った。

反対者の意見を反映した修正案を提出して、再審議結果:承認。サノフィ株式会社へ要望書を提出した。

3. 第 63 回日本先天代謝異常学会学術集会報告(中村公俊 会長)

参加者数:578 名、収入:4,5887,351 円、支出:37,025,991 円、ICIAM2025 への繰越金は 8,861,360 円であった。これから監査を受けることが報告された。また参加者の内訳として、企業と医師や研究者との割合について質問があり今後参加医師への周知活動の参考にしたいと意見があった。

4. 日本先天代謝異常学会セミナー(村山圭 理事)

1) 第 19 回準備状況

〈第 19 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:2023 年 7 月 15 日(土)~16 日(日)

Web 開催:2022 年 8 月 2 日(水)~9 月 15 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 12,000 円

今後3年間のテーマは「先天代謝異常症 ベストプラクティスを目指して」

1 年目:先天代謝異常症を疑ってみようじゃないか。

2 年目:疾患対応を中心に 診断~治療

3 年目:治療からその先へ

2) 小児肝臓研究会との協力

2023 年は同日開催、2024 年は調整して小児肝臓研究会は翌週の開催であるが、日本小児肝臓研究会に参加した場合は半額(オンデマンド視聴)とする。

3) 今後の予定

6 月にかけて受講者受付を行う予定である。

5. 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)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

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」

参加費については、会長に一任されているので、過去の分類・金額を参考に今後検討することとなった。また金額が決定したら会員へ早めに周知することとなった。

海外参加希望者から同時通訳を入れてほしいと要望があったので、今後検討することとなった。

2)2024 年(第 65 回):会長 窪田満先生(国立成育医療研究センター)

(窪田満 理事)

開催概要については以下のとおり報告された。

〈第 65 回日本先天代謝異常学会学術集会〉

会場:ステーションコンファレンス東京

会場開催日程:2024 年 11 月 7 日(木)~11 月 9 日(土)

テーマ:「100 万人に一人はゼロじゃない」

6. 各委員会報告

1) 国際渉外委員会(中村公俊 理事長)

・ICIAM 2025 準備委員会

日程:2025 年 9 月 2 日~6 日

会場:国立京都国際会館

・The 6th ACIMD 2023 in Bangkok

日程:2023 年 3 月 22 日~24 日

会場:Arnoma Grand Bangkok

現地から約 200 名、海外から約 100 名が参加した。

Bord member meeting が会期中 3 月 22 日開催された。

・SSIEM2023

日程:2023 年 8 月 29 日~9 月 1 日

場所:Jerusalem (Israel)

今後の SSIEM の開催予定

2024 ポルトガル
2025 京都 (ICIEM)
2026 ヘルシンキ
2027 ダブリン
2028 未定
2029 トロント (ICIEM 審議中)

渡邊昂 (川崎医科大学) 100 万円
嶋田洋太 (東京慈恵会医科大学) 100 万円
蘇哲民 (成育医療センター) 60 万円
真嶋隆一 (成育医療センター) 60 万円
山川裕之 (慶応義塾大学) 60 万円
合計 700 万円

2) 薬事委員会 (伊藤哲哉 理事)

①チオラ錠供給問題

新たな原薬の製造開始に伴い、2023 年 1 月に流通再開に向け厚労省の承認を得て、2023 年 6 月から 7 頃には供給再開ができる見通しとなった。

②ヒドロキソコバロミン供給問題

原薬を製造している社が少量での販売を中止したことから製造できなくなり、販売中止が決定していたが、原薬供給の要請がなされ、小ロットでの供給が行われることとなった。このため今後数年分の薬剤は製造できることとなった。

しかし、ヒドロキソコバロミン原薬の製造中止を決めており、永続的な供給は難しいとのことであった。原薬供給元の検討を含めた新薬開発について本委員会にも相談されているため、今後の安定供給に向けて適宜検討していくこととしている。

③シスチンの供給について

ホモシスチン尿症でのシスチン欠乏に対するシスチン投与について、サプリメントとして製造されているシスチン製剤の供給を相談した。供給体制が整うのであれば供給も可能との返事をいただいております、今後薬事委員会で検討する。シトルリンの供給体制も含め、サプリメントの供給について検討していくこととなった。

3) 学術教育研究(生涯教育,学術,臨床研究推進)委員会

(村山圭 理事)

①サノフィ LSD グラント採択について

12 名の応募があり、審査の結果若手 6 名、一般 2 名の計 8 名が採択された。

(敬称略)

勝田紘基 (名古屋大学) 120 万円
海老原知博 (千葉県こども病院) 100 万円
梶原隆太郎 (熊本大学) 100 万円

②アミカス・セラピューティクス株式会社からの業務委託について

アミカス社に応募申請がある奨学寄付申請 (年間 30 件程度) の審査を外部専門家 (日本先天代謝異常学会) へ委託したいと依頼があった。内容はファブリー病とポンペ病に特化したものに限るが、内科、小児科などいろいろな研究室から申請がある。委託費が収入として見込まれることから、理事会審議となった。匿名化されたものを審査すること、また分野的に学会員が応募している可能性があるため、COI が担保できるのかが心配であると意見があった。まずは 1 年対応する方向で、今後、アミカス社と契約内容について協議することとなった。

4) 社会保険委員会 (窪田 満 理事)

①2024 (令和 6) 年度診療報酬改訂要望内容について
昨年度行ったアンケート調査をもとに、下記 4 件を内保連に提出した。

未収載

- 1) 先天代謝異常症治療連携計画策定料
- 2) 先天代謝異常症治療連携指導料

既収載

- 3) 在宅患者訪問点滴注射管理指導料 (C005-2)
- 4) 遺伝学的検査 (難病等) (D006-4)

内保連小児関連委員会での調整の結果、今回の申請は 3) のみとなった。

また、既収載項目である「在宅患者訪問点滴注射管理指導料 (C005-2)」の改定の提案をした。

②他学会からの 2024 (令和 6) 年度診療報酬改訂要望に対する共同提案の要望について

「要支援児童慢性疾患等地域連携指導料」を日本小児科医会と共同提案した。

「顆粒球のフローサイトメトリーによる CD16 測定」を日本小児神経学会と共同提案した。

③先天性胆汁酸代謝異常症の治療薬、尿中胆汁酸分析に関して

本学会としては、先天性胆汁酸代謝異常症の指定難病への再トライ、尿中胆汁酸分析の保険収載(こちらは PMDA からとも言われています)による持続性の担保などに取り組む予定である。

④「パリーブザブ新規適用疾患のための適正使用の手引き」作成ワーキンググループ委員に関して

石毛美夏理事をワーキンググループ委員に推薦した。

5) 小児慢性、指定難病委員会(移行期医療)

(石毛美夏 理事)

小児慢性特定疾病および指定難病について2023年度は新規疾患として3疾患のみ検討中(代謝疾患はなし)であることが報告された。

6) 栄養特殊ミルク委員会(濱崎考史 理事)

委員構成が報告された。

7) マスクリーニング委員会(特殊検査適正)

(但馬剛 理事)

総務委員会からの報告の通りライソゾーム病に対する新たな酵素製剤2剤の要望書を提出した

8) 患者登録委員会(患者会)(小須賀基通 理事)

1. 患者登録委員会(2022年度):2022年12月19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1774名(2023年3月9日集計)

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81号まで

<JaSMIn 通信登録者内訳>

内訳 登録者数

JaSMIn 登録者 1438 名

関連企業 40 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)

1097 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.72

- 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

2023年3月制作・住所登録のある登録者へ配布(約1600部)

9) 広報委員会(オンラインジャーナル)(渡邊順子 理事)

学会ホームページの適宜更新、ニュースレターの制作、電子ジャーナルの編集、査読、Editorial boardの構成について報告された。オンラインジャーナルについては、進捗状況について今後担当者と協議することとなった。

10) 総務委員会(倫理、用語、利益相反、在宅医療・医療的ケア)(大石公彦 理事)

①ライソゾーム病に対する新たな酵素製剤2剤を「保険医が投与することができる注射薬の対象薬剤」へ追加に関する学会から要望書を提出した。

②日本産婦人科学会倫理委員会の担当者は大石公彦理事となった。

③メディカルノート社との医療情報発信に関する総合的な連携協定について

メディカルノート社からの連携協定について、JaSMIn 通信などのコンテンツの決定などの実務機能を広報委員会に依頼することについて、審議したところ承認された。

④休会について

当学会においても休会の規定を作成することとし、定款の変更および細則の修正案を提出した。この修正案をもとに今後専門家の意見を参考に、次期理事会および社員総会で審議することとなった。

11) 診断基準・診療ガイドライン委員会(小林弘典 理事)

①ガイドライン作成状況について

・承認済ガイドライン

ニーマンピック病 C 型

・評価が開始されているガイドライン

ムコ多糖症 IVA 型

新生児マススクリーニングガイド対象疾患等診療ガイドライン

Part 2

胆汁酸代謝異常症については、近日中のメール審議で承認

作業へと進むこととなった。

以上

②ガイドラインのPaprome方法について

「新生児マスキングガイド対象疾患等診療ガイドライン Part 2」についてはPDFのダウンロード形式を取らず、HP内でのデジタルブック形式とし、アクセス解析も行ったので費用が発生した。今後はwater proofを入れるなど、安価な方法で工夫し、Papromeを募集することとした。

上記の決議を明確にするため本議事録を作成し、一般法人法第95条第3項及び当法人定款第41条の規定に基づき、議長兼出席理事長及び出席監事が下記に記名捺印する。

2023年4月14日

12) 選挙管理委員会（小林正久 理事）

委員構成と理事の任期は2年2024年8月末までであることが報告された。定年による退任者の後任についてはその時に選出されることとなった。

一般社団法人日本先天代謝異常学会 理事会

議長・出席理事長 中村公俊

出席監事 小林博司

13) 将来計画委員会（酒井規夫 理事）

①学会への栄養士、薬剤師、遺伝カウンセラー、検査技師など、医師以外の医療関係者の参加、入会を促進し学会の将来的発展を目指す。

出席監事 高橋勉

②今後若手の会のようなものを企画し、今後の学会に対する提案を促す。

③本年の学術集會にて委員会企画を行うことを目的とするが報告された。

C. 審議事項

1. 2023年度予算案（松本志郎 幹事）

2023年度予算案が審議された。

総収入は17,800,000円、総支出は19,295,000円であった。

提示された予算案では寄付金が減少したため単年度赤字となるが、今後は企業会員や正会員を増やすなど努力することとし、承認された。

2. 新入会員について

前回の理事会以降に入会申し込みがあった2名について、入会を承認した。

3. 2025年以降の学術集會開催について

現時点では次年度までしか開催が決定していないが、開催準備もあるので、2025年以降の開催について会長立候補者は理事長に申し出ることになった。