



JSIMD News Letter vol.1

《はじめに》

日本先天代謝異常学会 学会員の皆様、今年度より設立された広報委員会です。この度、JSIMD News Letter を発行することになりました。本学会理事会での議事録、各種委員会活動報告を初め、会員の皆様に有益な情報を発信していきますので、よろしくお願いします。

《目次》

- ・ 理事長挨拶
- ・ 春の理事会議事録
- ・ 委員会委員長一覧
- ・ 委員会活動報告
- ・ 第 56 回大会準備状況
- ・ 第 10 回日本先天代謝異常セミナー報告
- ・ 受賞者寄稿
- ・ 編集後記

理事長挨拶

日本先天代謝異常学会（JSIMD）は 1965 年第 1 回小児代謝研究会として発足しました。当初の会員数は 20 数名だったそうです。初代理事長：北川照男先生、第 2 代理事長：多田啓也先生、第 3 代理事長：衛藤義勝先生、第 4 代理事長：遠藤文夫先生が学会の発展に尽力し、2013 年 11 月から私が第 5 代理事長を拝命しました。

私は以下の 3 つのポイントに力を注ぐ所存です。まず、JSIMD の国際的／学術的プレゼンスの向上に尽力いたします。JSIMD は第 4 回国際先天代謝異常学会（1987 年 5 月 26 日～30 日、会頭：多田啓也先生）と第 10 回国際先天代謝異常学会（2006 年 9 月 12 日～16 日、会頭：衛藤義勝先生）を主催しており、国際的なリーダーの一翼を担っていました。また、学術的にも各分野で世界に先駆けて多くの学術論文を発表してきました。基礎医学と臨床医学を両輪とし

て研究を推し進めることにより学術的プレゼンスは向上していくと考えます。学術的プレゼンスが向上すれば自ら国際的プレゼンスも向上すると思っておりますので研究をどのように発展させていくかが重要な課題です。

次に **Next Generation** の育成に尽力いたします。組織の活躍化のためには若い人の力が必要です。この若い力を伸ばしていく方策が必要です。特に臨床的能力を伸ばしていくためには **JSIMD** としての教育システムを考えていくことが重要な課題です。これら 2 つのテーマを成就させるため、ヨーロッパ先天代謝異常学会 (**SSIEM**)・アメリカ先天代謝異常学会 (**SIMD**) とのネットワークを強化すること、日本先天代謝異常学会セミナーの充実などの具体的方策をすでに実施しております。

3 つ目のポイントは **JSIMD** としての組織の構築です。今回、12 の委員会を **JSIMD** 内に設立し、各理事の先生には委員長として就任していただきました。また、**Next Generation** の育成という観点から中堅の先生方にも委員に就任していただきました。今後、これらの委員会が方向性を呈示し、それを目標に学会全体が良い方向に進んでいくことを願っています。

学会は学会会員の方々に意義あるものとして存在する必要があります。この意味から私としては会員の方々と一体感を持って **JSIMD** を運営していく方針ですので皆様のご協力、ご支援をよろしくお願い申し上げます。

平成 26 年度 春 日本先天代謝異常学会理事会議事録

日時：平成 26 年 4 月 11 日（金）14：00～17：00

場所：ANA クラウンプラザホテルグランコート名古屋 5 階 しらさぎ

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

山口 清次

監事：児玉 浩子

幹事：櫻井 謙

1. 井田博幸理事長挨拶

学会として「国際的なプレゼンスの向上」「次世代の育成」を大きな2つの柱とし、そのための組織構築を行っていくとの挨拶があった。

2. 今後の日本先天代謝異常学会予定と準備状況

1) 2014年(第56回): 会長 呉 繁夫先生

会期: 2014年11月13日(木)～11月15日(土)

会場: 江陽グランドホテル(仙台市)

「テーマ: 次世代医療と先天代謝異常」

特別講演、招待講演、基調講演、シンポジウムを予定しているとの報告があった。

2) 2015年(第57回): 会長 新宅 治夫先生

会期: 2015年11月12日(木)～11月14日(土)

会場: 大阪国際会議場

3) 2016年(第58回): 会長 奥山 虎之先生

会期: 2016年10月27日(木)～10月29日(土)

会場: 東京 TKP ガーデンシティ品川

2017年(第59回)、2018年(第60回)の大会長は秋の理事会で決定する事とした。

3. 委員会報告

1) 委員会の構成役割について(井田理事)

12の委員会において、各理事を委員長とした組織を構成し、委員会毎にそれぞれ活動していき、理事会にて報告してもらう事とするとの報告がなされた。

- ・国際渉外委員会(深尾委員長)
- ・生涯教育委員会(窪田委員長)
- ・薬事委員会(大浦委員長)
- ・社会保険委員会(高柳委員長)
- ・移行期医療委員会(遠藤委員長、窪田副委員長)
- ・栄養・マスキューニング委員会(山口委員長)

- ・学術委員会（呉委員長）
- ・倫理・用語委員会（松原委員長）
- ・広報委員会（新宅委員長）
- ・診療基準・ガイドライン委員会（深尾委員長、奥山副委員長、窪田副委員長）
- ・患者登録委員会（大竹委員長、奥山副委員長）
- ・総務委員会（奥山委員長）

2) 国際渉外委員会（深尾理事）

SIMD から、日本の年次総会で最も優れた発表をした若手を、SIMD に招待をしたとの提案があったとの報告があった。これに対し、派遣する 1 名の選考方法について審議がなされた。その結果、45 才未満の若手を対象とし、抄録をもとに大会長が選考する事として決定した。

3) 生涯教育委員会（窪田理事）

第 10 回日本先天代謝異常学会セミナーについての説明がなされた。会期は 7 月 19 日（土）、20 日（日）に東京コンファレンスセンター品川で開催。

毎年アンケートを見ると「入会してもいい」という回答が多いため、今年から会場に学会入会ブースを設けるとの報告があった。セミナーの総括については、秋の理事会に実行委員長の酒井規夫先生にご出席頂き、報告をして頂く事とした。

4) 薬事委員会（大浦理事）

小児医薬品を対象とした臨床試験・治験への取り組みや、適応外使用・未承認薬解決に向けての取り組み、要望提出状況についての報告がなされた。

5) 社会保険委員会（高柳理事）

血中セレン測定、ニーマンピック C の遺伝学的検査への採用について保険採用を希望したが、残念ながら両検査とも採用には至らなかったとの報告がなされた。

6) 移行期医療委員会（遠藤理事）

委員会の活動方針を、介助なく生活できる患者を先行として移行期医療を考え

ていきたいとの説明がなされた。窪田理事より、小児科学会での移行期医療のワーキンググループでの活動内容が紹介され、小児循環器の分野では、日本成人先天性心疾患学会を発足し、移行期医療を推進していて、成人移行期認定看護師の紹介などがなされた。先天代謝異常症の患者では、ライソゾーム病以外は「小児慢性特定疾患」から「特定疾患治療研究事業対象疾患（呼称：難病指定）への移行ができず、負担が大きいことも問題であり、①実地医療の問題（誰がどのように診るか）②コストの問題を同時に考えていく必要がある事、基本的には先天代謝異常症の専門家が内科などの成人の科と連帯していく事、主治医が退職された場合に引継ぎがきちんとなされるようにする事、そして移行期外来などの設立案が示された。

7) 栄養・マススクリーニング委員会（山口理事）

マススクリーニングについては、厚労省の研究班で、タンデムマス・スクリーニングの支援体制に関する研究を中心に進める事、タンデムマスで発見された患者の全数登録を目指してパイロット研究を進める予定であるとの報告がなされた。特殊ミルクに関しては供給問題、医療コストの問題も含め対応していきたいとの報告がなされ、厚労省、ミルク供給メーカー、本学会にてワーキンググループを作り対応を協議していく案が示された。

8) 学術委員会（呉理事）

①2016年4月3日に京都で開催される第13回国際人類遺伝のサテライトシンポジウムへの参加を打診され、開催する方向であるとの報告がなされた。

②第118回日本小児科学会分野別シンポジウムの内容として総論3題、各論3題を考えているとの報告がなされた。

③小児科学会の総論執筆者について、4名の先生に執筆をお願いする事とする。との報告がなされた。

9) 広報委員会（新宅理事）

学会ホームページのリニューアルを進めているとの報告があった。またホームページ上に会員専用ページを設けて、委員会報告や理事会議事録を掲載してはどうかとの提案がなされた。

10) 診療基準・診療ガイドライン委員会（深尾理事）

昨年度までの活動報告と今年度の活動についての説明がなされた。今年度も各研究班で診療基準・ガイドラインを作成してもらい、それを理事会で報告するとの報告し、日本小児科学会（小児慢性特定疾患委員会）で承認を得ることが必要であるとの報告がなされた。また日本小児科学会（または日本医学会）で承認されたガイドラインは、随時ホームページにアップしていく案が示された。

11) 患者登録委員会（大竹理事）

委員会の構成を 15～20 人位で考えており、活動の方向性は秋の理事会で発表するとの報告がなされた。

12) 総務委員会（奥山理事）

①会則の変更について

理事長の交代に伴い第 4 条の事務局を熊本大学から慈恵医大に変更するとの旨と、奥山理事の副理事長就任に伴い、附則第 6 条を「理事長は必要に応じて理事の中から副理事長 1 名を指名することができる」とし附則第 7 条を会則の実施日とするのはどうかとの提案がなされ、全員一致で承認された。ただし会則の変更は 11 月の総会で承認を得てから施行するものとした。

②各賞のまとめと JCR 賞について

今年度新たに JCR 社から若手研究奨励賞金として 150 万円の寄付があったと井田理事長から報告がなされた。このうち 90 万円は第 56 回の若手優秀演題賞とし、大会長が当該年度の発表演題から 3 名までを選考し、1 名 20 万円の副賞を授与。さらにこのうち 1 名を最優秀演題賞に選考し、翌年の SIMD で口演発表を条件に、渡航費用をさらに 30 万円授与する事とした。残り 60 万円については海外研究助成（トラベルアワード）として、学会賞奨励賞選考委員会が当該年度の SSIEM か ICIEM で採択された抄録から 2 名までを選考し、1 名 30 万円の副賞を授与する事とした。学会賞、奨励賞、ジェンザイム賞の応募基準の見直しも必要であり、各賞の応募基準、選考方法について秋の理事会で検討する事とした。

今年度より、委員会を一新し、下記のように 12 個の委員会を設立した。

委員会委員長一覧

1. 国際渉外委員会

深尾 敏幸 委員長	岐阜大学大学院医学部研究科小児病態学
井田 博幸 副委員長	東京慈恵会医科大学小児科学講座
遠藤 文夫 副委員長	熊本大学大学院生命科学研究部小児科学分野

2. 生涯教育委員会

窪田 満 委員長	埼玉県立小児医療センター総合診療科
----------	-------------------

3. 薬事委員会

大浦 敏博 委員長	仙台市立病院小児科
-----------	-----------

4. 社会保険委員会

高柳 正樹 委員長	千葉県こども病院代謝科
-----------	-------------

5. 移行期医療委員会

遠藤 文夫 委員長	熊本大学大学院生命科学研究部小児科学分野
窪田 満 副委員長	埼玉県立小児医療センター

6. 栄養・マスキング委員会

山口 清次 委員長	島根大学医学部小児科
-----------	------------

7. 学術委員会

呉 繁夫 委員長	東北大学大学院医学系研究科小児病態学分野
----------	----------------------

8. 倫理・用語委員会

松原 洋一 委員長	(独) 国立成育医療研究センター
-----------	------------------

9. 広報委員会

新宅 治夫 委員長	大阪市立大学大学院医学研究科発達小児医学分野
-----------	------------------------

10. 診断基準・診療ガイドライン委員会

深尾 敏幸 委員長	岐阜大学大学院医学部研究科小児病態学
奥山 虎之 副委員長	(独) 国立成育医療研究センター臨床検査部
窪田 満 副委員長	埼玉県立小児医療センター総合診療科

11. 患者登録委員会

大竹 明 委員長	埼玉医科大学小児科学教室
奥山 虎之 副委員長	(独) 国立成育医療研究センター臨床検査部

12. 総務委員会

奥山 虎之 委員長	(独) 国立成育医療研究センター臨床検査部
-----------	-----------------------

委員会活動報告

1. 国際渉外委員会（深尾委員長）

委員長は深尾敏幸（理事）で、担当理事は遠藤文夫、井田博幸という前理事長、現理事長のサポートを得て、海外との交渉を行って行きます。今年から総会で発表した若手の最優秀演題をその大会長が決定し、その先生には、その次のアメリカ先天代謝異常学会(SIMD)で発表する機会をもってもらえるよう交渉中です。また日本のヨーロッパ先天代謝異常学会（SSIEM）における地位を向上する必要があります。国際先天代謝異常症学会(ICIEM)はともかく、SSIEMにおいてはプレナリーレクチャーに日本人が選ばれることが本当に少なく、国際的なプレゼンスを高める必要があります。それはオリジナリティの高い研究を推進する事がまずは重要ですが、アピールも重要です。ぜひ日本先天代謝異常学会の会員の方は積極的にSSIEMのメンバーにもなっていただき、SSIEMできちっとした発表をして、交流を深めていただきたいと思います。よろしくお願ひします。

2. 生涯教育委員会（窪田委員長）

「生涯教育委員会の活動内容と役割」

生涯教育委員会は、日本先天代謝異常学会セミナー（以下セミナー）の運営を行うとともに、日本先天代謝異常学会（以下JSIMD）の卒後教育の今後の方針を考える委員会であると定義されています。

まず私ごときがJSIMDの理事に選ばれ、委員長をしているなど、とんでもない話なのですが、皆様の代弁者としてここにいるという気持ちでおりますので、御理解いただければと思います。井田理事長には、これまでのように理事だけに活動を求めるのではなく、多くの先生に委員になっていただくというお考えがあり、この委員会の委員は、セミナー運営委員で、かつ理事ではない先生全員にお願いしました。私以外の委員のメンバーは酒井規夫先生、村山圭先生、但馬剛先生、中村公俊先生、伊藤哲哉先生、長谷川有紀先生、坂本修先生、小林正久先生で、JSIMDを担う中堅で構成された強力な布陣です。

今年の第10回セミナーは、大阪大学の酒井規夫先生を実行委員長として組織され、「何事も最初が肝心；代謝疾患のABC」という非常に興味深い内容となりました。会期は7月19日（土）、20日（日）で、東京コンファレンスセンター品川で開催され、今年も満員御礼です。毎年のアンケートを見ますと「日本先

天代謝異常学会に入会してもいい」という回答が多いため、今年から会場に学会入会ブースを設けることにしました。

生涯教育委員会はセミナーの運営が中心の委員会ではあるのですが、それだけではありません。今後、セミナーの発展型として、以前一回行ったアドバンス・セミナーや、ベテラン医師向けのセミナーなども考えていかねばならないと思っています。

私は、教育は本当に大事だと思っています。こういったセミナーを、学会入会者を増やしたり、専門医の単位にしたりという目的のみで開催している学会もあるようですが、私たちは違います。真の意味で「代謝マインド」を持つ若手医師を育て、それによって多くの患者さんを代謝救急の現場で救い、連携して病因を究明し、根本的治療に結びつけていくことを目指しています。その結果として JSIMD の入会者が増えればよいと考えています。生涯教育委員会は、「代謝マインド」の他に、この「セミナーマインド」「教育マインド」を胸に、活動を続けていきたいと考えています。

3. 薬事委員会（大浦委員長）

「先天代謝異常学会薬事委員会の活動について」

薬事委員会は未承認薬・適応外薬の早期実用化をめざし活動しています。現在のメンバーは大浦と伊藤哲哉先生、中村公俊先生、但馬 剛先生です。今回活動内容の紹介を求められましたので、10年間の活動内容を振り返ってみたいと思います。

私が薬事委員に就任したのは平成16年ですので、早いもので10年が経過しました。他の構成員は井田博幸先生、高柳正樹先生、清水教一先生、奥山虎之先生、吉田一郎先生、古賀靖敏先生でした。当時は何をすれば良いか暗中模索状態でしたが、小児薬物療法が国レベルでも問題になっていた時期で、厚労省の研究事業も発足しており、研究班と小児科学会薬事委員会、小児科学会各分科会が協力して問題解決の事業を進めていました。

研究班では分科会ごとに未承認薬・適応外薬についてのプライオリティリスト作成が求められましたので、評議員を対象としたアンケート調査を行いました。その結果、適応拡大ではレボカルニチン、サプロプロテリン塩酸塩 (BH₄)、アルギニンが、未承認薬では酵素補充療法製剤 (MPS I 型, II 型, ポンペ)、ジアゾキサイド、フェニル酪酸ナトリウム、ベタイン、ニチシノン、リン酸製剤、

システアミンが要望の高い薬剤として挙げられました。対象となる薬剤が決まると、その後は未承認薬検討会議での審議、学会から企業・厚労省への要望書提出、臨床試験（ブフェニール）、企業との情報交換などを行ってきました。

この様な取り組みにも関わらず、酵素補充療法製剤以外の薬剤は開発企業が決まりませんでした。しかし平成 22 年度以降は続々と企業が名乗りを上げるようになり、フェニル酪酸ナトリウム、ミグルスタット、ベタイン、システアミンなどの未承認薬が承認されることになりました。サブプロテリン塩酸塩、レボカルニチンの適応拡大も承認されましたので、平成 16 年のアンケートで挙げられた薬剤のほとんどが承認されたこととなります。

平成 26 年度より新メンバーで活動が開始されました。今後も多くの新薬が開発されると思いますが、ドラッグ・ラグ解消、薬剤の適正使用を目指して活動したいと考えています。今後も会員皆様のご協力よろしくお願いします。

4. 社会保険委員会（高柳委員長）

社会保険委員会は 2 年毎に行われる、保険診療報酬の改定に向けて学会内の意見の集約から始まり、内科系社会保険連合（いわゆる内保連）に対するプレゼンテーション、さらには厚労省によるヒアリングなどに対応しております。

平成 26 年度の改定にあたって、日本先天代謝異常学会は 1. 遺伝学的検査へのニーマンピックタイプ C の適応拡大 2. 血中セレン測定の保険収載を目指して活動いたしました。

結果は二戦二敗で今年度は完敗いたしました。収載されない理由としては厚労省からは、遺伝学的検査へのニーマンピックタイプ C の適応拡大に関しては、同様の検査が先進医療で行われているのでそちらで行うようにと指導され、血中セレン測定はその臨床的意義に関してのエビデンスが不足しているとの指摘がありました。

当方としてはいろいろと言いつは有りますが、ここは厚労省のご指摘に沿う形で血中セレン欠乏の臨床的な重要性を、各種のエビデンスを積み重ねることにより証明して参りたいと考えております。遺伝学的検査への各種疾患への適応拡大は、当学会のみならず遺伝診療を行っている各学会も提案していることから、日本先天代謝異常学会としてはより多くの疾患が適応を受けられるように十分な準備を行っていく必要があると思われまます。

また以前から中途半端な位置づけになっております先天代謝異常検査（1. 有

機酸分析、2. タンデムマスによるアシルカルニチン分析、3. 極長鎖脂肪酸分析、4. 尿中ムコ多糖検査) に関しても、厚労省と十分に意見交換をしながらさらに患者の利益になるような仕組みにしていければと考えております。

保険診療に関する提案あるいは疑問点など有りましたら、社会保険委員会にご連絡いただければと思っております。

5. 移行期医療委員会（窪田副委員長）

「移行期医療委員会の活動内容と役割」

先天代謝異常学会には「移行期医療委員会」が新設されています。委員長が熊本大学の遠藤文夫教授、副委員長が私です。移行期医療（トランジション）の現状と課題について検討し、小児科学会の「小児慢性疾患患者の移行支援ワーキンググループ（移行支援WG）」と連携をとりながら、先天代謝異常症の移行期医療の問題点を検討し、学会として今後の方針を考えることが目的です。委員は、鈴木康之先生（岐阜大学医学教育開発研究センター）、田中あけみ先生（大阪市立大学医学研究科小児科学）、山本重則先生（国立病院機構下志津病院小児科）、石毛美夏先生（駿河台日本大学病院小児科）です。いずれの先生も移行期の患者さんの診療を行われており、大変経験豊富なメンバーです。私は、前述の小児科学会の移行支援WGのメンバーとして活動させていただいております。恥ずかしながら、私はこのWGに出席するようになってから、この問題を真剣に考えるようになりました。この1年の私の考えのまとめを、秋の日本先天代謝異常学会のシンポジウムでお話しさせていただくことになっておりますし、日本医師会雑誌の来年の1月号に寄稿させていただいておりますので、是非御意見を頂ければと思います。考えていく中で痛感したのが、トランジション＝患者教育であることです。患者本人や家族向けの自立支援体制・プログラムの確立（心理面、経済面も含む）が重要です。患者自身の自己管理能力（self-esteem）を育成していき、最終的なゴールは患者自身が自分の健康管理に責任を持って成人科に受診することです。但しそれは、自分で歩いて外来に来ることができる、自立した患者さん達の目標です。障害の残ってしまった患者さん達に対しては、別の考え方が必要だと思います。小児科でずっとみていくとしても、成人科との典型を深めなければなりません。学会や専門医が果たすべき責務として、成人期の患者の管理・フォローアップに関して治療指針を作成しなければなりません。それも含めてトランジションだと考えています。

今後、この問題に関しまして、委員会として主治医の先生方へのアンケート、患者さんへのアンケートを企画しております。また、診断基準・診療ガイドライン委員会と協同し、成人期の患者の管理・フォローアップに関して治療指針を作成したいと考えています。皆様、御協力をお願い申し上げます。

6. 栄養・マススクリーニング委員会（山口委員長）

「栄養・マススクリーニング委員会」の活動計画

平成 26 年度より新生児マススクリーニングにタンデムマス法が導入される。それに伴いガスリーテスト（アミノ酸血症 3 疾患対象）は廃止されるなど、新生児マススクリーニングの体制は大きく変わる時期にあっている。

そこで、以下の活動を進めたい。

①患者コホート体制：拡大されるタンデムマス対象疾患（アミノ酸血症、尿素回路異常症、有機酸・脂肪酸代謝異常症）について、患者コホート体制を構築する。単なる患者予後に関する患者会やアンケート調査でなく、マススクリーニング実施主体である自治体を対象に、患者は匿名化した状態で、疾患名、患者数、確定診断法、臨床経過、治療、転帰等について調査する。悉皆性を重視した患者登録体制を作る。

②コンサルテーション体制：地域にコンサルテーション体制のない地域を対象に、またはある地域でも、タンデムマス・スクリーニング陽性者に対する対応について相談できる体制を作り、内容の充実を図る。

③タンデムマス精度管理、診断精度向上：タンデムマス検査機関を対象にタンデムマスの精度管理の在り方、あるいは診断指標の向上を図る。

④治療用特殊ミルクの安定的供給体制の検討：治療用特殊ミルクの種類と量が増加傾向にあり、供給体制が不安定なことが危惧されている。海外の状況、現在の供給状況、および必要な年齢などについて調査する。

7. 学術委員会（呉委員長）

「学術委員会のご紹介」

今年度から日本先天代謝異常学会の学術委員の委員長を拝命した東北大学小児科の呉 繁夫です。学術委員会は、井田理事長のご提案で今年から新たに導入された委員会です。この委員会は、「日本先天代謝異常学会の学術的プレゼン

スの向上のための方策を考えるとともに、研究を活性化するための方策を提案する」目的で設置されました。具体的な活動内容は、学会員の学術活動（論文執筆、海外学会での発表）を促進する方策、各種シンポジウム等の企画、イベントや学術賞の企画、など検討し、その結果を先天代謝異常学会理事会へ提案する活動を行っています。現在の委員は、大橋十也先生（慈恵会医科大学小児科）、酒井規夫先生（大阪大学小児科）下澤伸行先生（岐阜大学遺伝子研究センター）、戸松俊治先生（デュポン小児病院）に私を加えた5名構成です。いずれの委員も長年の学術活動の経験と研究業績を残している先生方で、委員会の企画構成力は十分と考えています。ここ数ヶ月では、来年度の小児科学会の分野別シンポジウム（先天代謝異常症）、および2016年に京都で開催される国際人類遺伝学会のサテライトシンポジウム、の企画などの活動を行ってきました。

今後の活動の中で最重要課題は、「会員、特に若手会員の研究の活性化を図ること」と認識しています。その目的のために欧州 SSIEM や米国 SIMD への若手会員の積極的な派遣、および発表機会の準備、などの方策が計画されています。今後、学会活動だけでなく多方面から若手会員の研究の活性化する方策を検討していきたいと考えています。良いご提案等ありましたら、いつでも歓迎ですのでどうぞお知らせ下さい。今後、学術委員会の活動にご理解、ご支援の程、よろしく願いいたします。

8. 倫理・用語委員会（松原委員長）

「倫理・用語委員会活動報告」

委員長：松原洋一

委員：坂本 修（東北大）、下澤伸行（岐阜大）、但馬 剛（広島大）、中村公俊（熊本大）

新しい委員構成で発足した本委員会では、日本小児科学会用語ワーキンググループ（森内浩幸・委員長）からの依頼を受けて、「小児科学会用語集」に掲載すべき用語について検討をおこなった。その結果、先天代謝異常症に関する91の用語を追加すべき項目あるいは訂正すべき項目としてリストアップし、報告を行った。作業の過程で、小児科医の到達目標に記載されている先天代謝異常症の項目についても見直しを行うべきであるとの指摘がなされた。この件については、井田理事長より、鈴木康之教授を中心に改訂が進行中であるとのご指摘があり、鈴木教授と意見交換を行った。本委員会における倫理面での活動

は、今後必要に応じて実施する予定である。

9. 広報委員会（新宅委員長）

「広報委員会活動報告」

こんにちは。大阪市立大学の新宅治夫です。今年度より、日本先天代謝異常学会の広報委員会の委員長を拝命致しました。委員は他に、酒井規夫先生（大阪大学）、櫻井謙先生（慈恵医大）です。

広報委員会は、学会のホームページ作成など学会運営の広報活動を主な業務としております。まずは、ホームページ (<http://jsimd.net/chk/index.html>) を新しくしました。それに伴い、臨床上極めて重要な、精密検査施設一覧に関しても、一新することにしました。そこで、学会員全員に、どのような検査が可能かをアンケート調査し、ホームページへの掲載希望の施設をホームページに載せるように動いております。集計も終了し、間もなく、更新される予定です。

また、井田理事長のご提案で、現在、年1回の発行となっている学会誌に加えて、ニュースレターを発行することに致しました。第1回ニュースレターとして、各種委員会より、委員会紹介や活動報告を行っていただきました。今後も、学会員のためになる情報を随時お知らせできればと考えております。学会員の皆様のための広報委員会でありますので、ご提案やご意見などございましたら、いつでもご連絡下さい。

これからも、広報委員会の活動にご協力の程、よろしくお願い致します。

10. 診断基準・診療ガイドライン委員会（深尾委員長）

委員長は深尾敏幸（理事）、担当理事は奥山虎之、窪田満で委員は20名と多くの委員に担当してもらっています。学会が定める診断基準、診療ガイドライン作成をすすめ、小児慢性特定疾患や今後の難病指定などの状況に合わせた活動を行って行きます先天代謝異常症においては、希少疾患であるが故、高いエビデンスが存在する治療法、管理法というのがないという疾患がほとんどです。しかしそうだからガイドラインは作成できないとは言ってられません。出来る範囲でよりよいものを作成し、公表して行く事は学会としての使命と言えます。今後の活動には、他の評議員の先生をはじめ多くの学会員の意見を聞き、よりよい診断基準、ガイドライン作成をすすめていきたいと思っておりますのでよろ

しくお願いします。

1 1. 患者登録委員会（大竹委員長）

「先天代謝異常学会患者登録委員会のご紹介」

委員長 大竹 明

副委員長 奥山虎之

井田理事長、奥山副理事長の発案で、先天代謝異常学会に”患者登録委員会”ができ、不祥大竹が委員長に指名されました。奥山班の JaSMIn/MC-Bank を引き継いでさらに発展させ、患者内容の集計を行うと共に将来的な治験研究まで繋げると言う非常に大変な役目を担う委員会です。

本委員会の業務は大きく 3 つあると考えます。①登録：希少疾患を対象とする登録制度の実用性と現状について広く世間に周知し、主に患者さん自身による登録を促す。②情報提供：詳細な患者情報を医療従事者や薬剤会社等コメディカル、時には一般社会へも提供し、最新の診断法、治療法開発の原資とする。③還元：登録データを通じて得られた、治療を含む病気等についての最新情報を患者さんに還元する。

以上の目的のため、本委員会は病気毎に以下の委員に就任いただき、今後“先天代謝異常症患者会フォーラム実行委員会”とも協力しつつ、与えられた使命を果たすべく頑張ります。

各委員（担当分野内は 50 音順）

担当	氏名	所属
委員長	大竹 明	埼玉医科大学 小児科
副委員長	奥山虎之	国立成育医療研究センター 臨床検査部/ライソゾーム病センター
アミノ酸代謝異常 ・尿素サイクル異常	伊藤哲哉	藤田保健衛生大学病院 小児科
	坂本 修	東北大学医学系研究科 小児病態学分野
	中村公俊	熊本大学大学院生命科学研究部 小児科学分野
	松本志郎	熊本大学医学部附属病院 総合周産期母子医療センター
ミトコンドリア病	野口篤子	秋田大学医学部附属病院 小児科
	濱田悠介	大阪大学大学院医学系研究科 小児科学

	村山 圭	千葉県こども病院 代謝科
ライソゾーム病	小林博司	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
	酒井規夫	大阪大学大学院医学系研究科小児科学
	櫻井 謙	東京慈恵会医科大学葛飾医療センター 小児科
	田中あけみ	大阪市立大学大学院医学研究科 発達小児医学
	成田 綾	鳥取大学脳神経小児科 鳥取大学生命機能研究支援センター
	難波栄二	同 医学部附属病院 次世代高度医療推進センター ・ 遺伝子診療科
	有機酸 ・ 脂肪酸代謝異常	窪田 満
但馬 剛		広島大学 大学院医歯薬保健学研究院 統合健康科学部門 小児科学
長谷川有紀		島根大学 小児科
金属・糖代謝異常	清水教一	東邦大学医療センター大橋病院 小児科
	福田冬季子	浜松医科大学 小児科学
ペルオキシソーム 病、Glut-1 他 神経性疾患	伊藤 康	東京女子医科大学小児科
	下澤伸行	岐阜大学生命科学総合研究支援センターゲノム研 究分野
事務局	徐 朱玟	国立成育医療研究センター
	二階堂麻莉	国立成育医療研究センター

1 2. 総務委員会（奥山委員長）

総務委員会は、学会の 11 の委員会に該当しない問題を含めて、学会全般の諸問題、たとえば、会則の見直し、組織改革、患者会への対応などについて担当

する委員会です。委員長は、奥山虎之（成育医療研究センター）で、委員は、中村公俊（熊本大学）、櫻井謙（慈恵医大）、小須賀基通（成育医療研究センター）村山圭（千葉こども病院）の諸先生方をお願いしております。本年度は、以下の活動をしております。

1. 会則の見直し：昨年度の理事長交代に伴い、事務局が熊本大学から東京慈恵会医科大学に移転しました。これに伴い、会則の一部変更を行いました。

2. 学会が授与する「賞」について：学会には、学会賞、学会奨励賞のほかに、学術・臨床・教育賞（ジェンザイム賞）があります。本年度、新たに、日本ケミカルリサーチファーマから JCR 賞のお申し出がありました。これを受けて、総務委員会で選考基準案を作成し、4月の理事会で承認していただきました。

3. 患者会への対応：先天代謝異常症のような、超希少疾患の診療・研究において、患者会との連携は極めて重要です。特に、患者登録委員会における患者登録およびその研究利用については、患者会の協力が不可欠です。総務委員会では、患者登録委員会とともに現在 20 団体を超える先天代謝異常症患者会と学会の連携のための橋渡しを行っています。

第 56 回大会準備状況

「第 56 回日本先天代謝異常学会総会・第 12 回アジア先天代謝異常症シンポジウムのご案内」

呉 繁夫（東北大学大学院医学系研究科 小児病態学分野）

このたび、第 56 回日本先天代謝異常学会総会・第 12 回アジア先天代謝異常症シンポジウムを仙台市で開催させて頂く事になりました。本学会の学術集会が初めて仙台で開かれたのは、荒川雅男先生（東北大学小児科）が本学会の前身である第 2 回小児代謝研究会を開催された 1965 年です。1987 年には、多田啓也先生（東北大学小児科）が第 4 回国際先天代謝異常会議を仙台に招致しました。その後 1993 年には、成澤邦明先生（東北大学病態代謝学）が第 36 回本学会総会を開催されていますので、21 年ぶり仙台での開催となります。

今回の学会のテーマを『次世代医療と先天代謝異常』としました。近年の科学技術の進歩が先天代謝異常症の世界にも大きな変化をもたらしています。先天

代謝異常症は、生活習慣病など比べ病態が分かりやすいため、新しい概念や技術を医療に応用する疾患モデルとして果たしてきた役割が大きいと思います。新生児スクリーニング、遺伝子診断、酵素補充療法、遺伝子治療、シャペロンなどの新規薬物療法など、先天代謝異常症をモデルとしてその基本概念が形成された診断・治療法は多く、その意味で本学会は「新しい医療のゆりかご」であり続ける必要があります。一方、「新しい医療」の恩恵を多くの患児にもたらされるように配慮することもこの学会の大切な使命であり、本学会のプログラムの幾つかでその議論が進めば幸いです。

多くの先生方のご参加をスタッフ一同お待ち申し上げます。

会期：2014年11月13日（木）～15日（土）

会場：江陽グランドホテル（宮城県仙台市）

第10回日本先天代謝異常学会セミナー活動報告

「第10回日本先天代謝異常学会セミナー報告」

酒井規夫（大阪大学大学院医学系研究科小児科学）

日本先天代謝異常学会では毎年7月に先天性代謝性疾患の初心者を対象としたセミナーを開催しており、今年で10回を数えます。今年度から3回にわたり実行委員長を仰せつかりました大阪大学の酒井規夫です。今年度のセミナーの報告をさせていただきます。

本年は7月19日-20日に東京コンファレンスセンター品川にて、「何事も最初が肝心；先天代謝異常症のABC」をテーマに先天代謝異常症の診断を目指した初歩のセミナーとして開催しました。プログラムは、鑑別診断ABCとして4演題、特殊検査の読み方ABCとして3演題、疾患グループの診断学ABCとして2演題を、深尾敏幸先生にケトン体代謝異常疾患の教育講演をして頂きました。また診断のプロセスを考える“症例に挑戦コーナー”では、うちわを用いた○×形式での参加型講義を行ないました。

準備面では昨年まで実行委員長を勤められた岐阜大学の深尾先生から綿密な申し送りを受けておりましたが、申し込み開始の案内が例年より少し遅れてし

まいりました。そのため参加人数の伸びが悪く少し心配いたしました。最終的にはたくさんの方に御参加いただきました。評議員及び実行委員の諸先生方にも、セミナー開催にあたり適切なアドバイスを頂きました。ご協力に感謝いたします。

今年の新たな試みとして、ALD 親の会 (A-Future) 代表の本間りえ様に口演をして頂いたこと、講義の最後に、各演者が作成した模擬試験を行ったことが挙げられます。また、テキストはファイルから冊子に変え、後ろに参加証などをはさめるポケットに付ける工夫をしました。いずれも好評でした。工夫の一つとして、夜の弁当を昼の弁当にしたことによって参加者の方々が比較的早めに会場にお越しいただくことになり、受付の混雑が緩和されました。夜の弁当の代わりとして、軽食と飲みもの付きの相談コーナーを開催し、参加者との和やかな懇談が出来ました。いつもながら演者の先生方には、熱演ながらも講義時間を厳守していただき、予定の時間通りにプログラムを終了することができました。

会場スタッフの慣れた対応と、スタッフ及び委員の先生方のご尽力により、当日の運営は大変スムーズに行なうことが出来ました。本当にありがとうございます。

来年は初めての大阪で、日程は 2015 年 7 月 18-19 日、場所はホテル阪急エキスポパーク（大阪府吹田市）で開催いたします。魅力あるプログラムを検討中です。今後も学会員の皆さま方にはご協力をお願いさせて頂くこともあると思います。その際にはよろしく願いいたします。

日本先天代謝異常学会セミナー

実行委員長 酒井規夫

実行委員

遠藤 文夫、高柳 正樹、深尾敏幸、大竹 明、中村 公俊、窪田 満、坂本 修、伊藤 哲哉、長谷川 有紀、小林 正久、村山圭、但馬 剛（敬称略、順不同）

スタッフ

堀友博、安嶋まさみ、藤浪綾子、濱崎孝史、

成田綾、谷口翠、福田冬季子、小林弘典（敬称略、順不同）

事務局

濱田悠介、近藤秀仁、苛原香

受賞者寄稿

「日本先天代謝異常学会賞を受賞して」

山形大学医学部小児科学教室

早坂 清

2013年度の学会賞受賞の名誉に浴することが出来、推薦して下さった諸先生に感謝する。1973年、私は群馬大学を卒業し、2年ほど群馬大学医学部小児科および関連病院で研修させて頂いた。短期間ではあったが、卒後間もなく、松島正視先生から丁寧な診療を指導して頂いたことは貴重な財産である。その後、東北大学医学部に移り、小児科の成沢邦明先生に酵素学を、医化学の菊地吾郎先生に蛋白化学を教えて頂き、多田啓也先生のもと代謝学を学ぶことが出来た。病態代謝を考えることが好きで、コーンスタンプの生化学の教科書を寝ながら読む変な人間であった。多田先生のライフワークである一番小さなアミノ酸、グリシンの代謝異常について長年学んできたが、生涯で1例しか患者さんにお目にかかったことがなかった。1986年、メルボルンのマードック研究所のダンクス教授のもとに留学し、チトクローム酸化酵素欠損症の研究そして分子生物学について学ぶ機会を頂いた。後者の指導者は、成長ホルモンの遺伝子工学に関わって来たプロの分子生物学者で説明は実に判り易く、1年足らずでクローニング等学ぶ事が出来た。お陰さまで、臨床、病態推理、酵素蛋白化学、分子生物学など系統的に学ぶことが出来た。

留学から戻り、1989年、秋田大学医学部小児科に移り、高田五郎先生の教室作りをお手伝いするとともに、グリシン開裂酵素のT蛋白遺伝子のクローニングと欠損症の解析、患者さんが存在したCharcot-Marie-Tooth病の病因解析などの研究を行うことが出来た。

1993年より山形大学医学部小児科に移り、種々雑多な研究に従事した。先天代謝異常症の患者さんは少なく、また地方大学では教室員が少なく、専門外でも勉強せざるを得ない。血液、腎臓、新生児、循環器などを専門とするスタッフが学位取得を望めば、彼らが診療で遭遇する様々な疾患を研究対象とし、私が勉強し指導せざるを得なかった。お陰様で広く学ぶ事が出来たが、医学の急速な進歩と当方の老化で年々大変な状態となった。継続的に研究し受賞の対象となったCharcot-Marie-Tooth病も病態が多岐にわたり、膜の構造蛋白、転写調節因子、軸索輸送、ミトコンドリアのダイナミックス、各種tRNA合成酵素、分子シャペロン、膜トラフィックキング、ユビキチンプロテオソーム、小胞体ス

トレスなどなどが関連し、非常に多くの生命現象を学ばざるを得なかった。いろいろな事を学んできたが、いわゆる代謝学について学ぶときには、ホームグラウンドに戻ってきた安堵感を覚える。そうした私が先天代謝異常学会賞を受賞し定年を迎えることが出来たことには考え深いものがある。若い人々に臨床研究の楽しさを伝えることができたかは疑問ではあるが、自分が楽しんできたことは事実である。学会の更なる発展を願っている。

「日本先天代謝異常学会奨励賞受賞にあたって」

Helmholtz Zentrum Munchen の研究室にて
村山 圭

このたび、2013 年度の日本先天代謝異常学会奨励賞を受賞させていただき、ありがとうございました。過去の蒼々たる受賞者をみると大変光栄に思うとともに、その重さを強く感じています。「ミトコンドリア呼吸鎖異常症の酵素診断と分子病理についての研究」にて受賞しましたが、本研究を始めたのは2007年からでした。Melbourne Royal Children's Hospital の David Thorburn 研究室に呼吸鎖酵素活性の測定の習得のため出張したのが、つい先日の事のように。それ以降、ひたすら病院の研究室で2000 検体以上の酵素活性を行ってきました（ただそれだけなのですが）。多くの診断困難な症例に触れ、診断ができ報告できたものは幸いですが、未だに診断がついていない難しい症例も数多くあります。診断がついた満足もさることながら、診断がつけられなかった症例はそれ以上に心に強く刻まれ、それらは自身の「心の奥の大切な箱」のなかにそっと入っております。少しずつでも、これらの症例を今後出していきたいというのが私の願いです。本研究を行うにあたり、お世話になっている大竹先生、岡崎所長（埼玉医大ゲノムセンター）、高柳先生や多くの同僚・後輩たちに、この場を借りて感謝を申し上げたいと思います。

とはいえ、これはあくまでも通過点です。いつまで続けられるか分かりませんが、もう少し先を登ってみようと思います。このような原稿を書いている7月、私はミュンヘンにおります。さらなる高みを目指し修行中（笑）です。決して鬱陶しい日本の梅雨脱出と、おいしいビールと W 杯サッカーの熱狂に酔いしれるためだけに来たわけではありません。

今後ともご指導ご鞭撻の程どうぞよろしく申し上げます。

「平成 25 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 堀 友博

このたびは、平成 25 年度日本先天代謝異常学会奨励賞という身に余る賞を頂いたことを厚く御礼申し上げます。

私が先天代謝異常症と出会ったきっかけは、研修医として岐阜大学の小児科に赴任して数日経ったある日、けいれんと意識障害で搬送された低ケトン性低血糖症の患者さんに対し、深尾敏幸先生（現岐阜大学小児病態学教授）をはじめとした諸先輩方が的確に治療と同時に鑑別を進め、CPT2 欠損症と確定診断し、元気に退院された経緯を目の当たりにしたことに始まります。医局の先輩方が的確な治療と平行して、鑑別診断をいくつか挙げて（当時の私には何かの呪文かと思うような聞いた事のない長い病名の疾患ばかりでした）、そこから診断にまで至るその過程に、研修医の私はプロの仕事を感じたことを覚えています。

その後、いくつかの病院で小児科医として一般臨床を経験したのち、岐阜大学大学院に入学し、深尾先生のもとでケトン体代謝異常症の研究をさせて頂く機会を得ました。大学院生として研究する中で、サクシニル-CoA:3-ケト酸 CoA トランスフェラーゼ (SCOT) 欠損症の一例で、その原因遺伝子である *OXCT1* 遺伝子のイントロン 13 の 5' スプライス部位の 1 塩基置換によって、通常であればエクソン 13 のみがスキップするはずが、本例ではエクソン 12 と 13 が同時にスキップすることを見いだしました。線維芽細胞の核内にある転写中間産物 (heteronuclear RNA) を解析することで、変異のあるイントロン 13 とともにイントロン 12, 11 も残存する “splicing paralysis” の状態から 2 エクソンスキップが起こるというメカニズムを提唱することができました。この結果を第 53 回日本先天代謝異常学会総会で発表させていただき、そこで頂いた多くのご意見も踏まえてさらに研究を進め、Human Mutation 誌に報告することができ、今回、「*OXCT1* 遺伝子の c. 1248+5g>a 変異による 2 エクソンスキップの分子基盤；線維芽細胞における転写中間産物の解析」として日本先天代謝異常学会奨励賞を頂くことができました。

これらの成果は、もちろん私一人で到底成し得たものではなく、時に厳しく時に親身にご指導いただいた深尾敏幸先生をはじめ、前岐阜大学小児病態学教授（現名誉教授）の近藤直実先生、ゼロから実験を教えていただいた実験助手の坂口さん・村瀬さん、その他多くの方々のご指導とご協力があってこそ初めて成し得たもの思い、心から感謝申し上げます。

今後も本賞の名に恥じぬよう臨床・研究に精進し、少しでも先天代謝異常の分野に貢献できるよう努力していく所存です。このたびは本当にありがとうございました。

「日本先天代謝異常学会 学術・臨床・教育賞（ジェンザイム賞）を受賞して」

国立成育医療研究センター ライソゾーム病センター

奥山 虎之

昨年の秋の学術集会の折に、日本先天代謝異常学会 学術・臨床・教育賞（ジェンザイム賞）を受賞いたしました。伝統ある日本先天代謝異常学会に作られた新しい学術・臨床・教育賞を受賞させていただいたことは、大変、名誉なことと存じます。推薦者の松原先生をはじめ審査員の諸先生方に心より感謝いたします。

私は、これまでライソゾーム病のモデル動物を用いた遺伝子治療や再生医療の基礎的研究、酵素補充療法の臨床研究、代謝異常症患者の早期発見のためのスクリーニング法の開発などの研究活動を行ってきました。また、最近では、患者家族会の全面的な協力のもと、先天代謝異常症の患者登録制度 JaSMIn (Japan Registration System in Metabolic and Inherited Diseases) の構築に着手しています。特に、患者登録制度の確立は、学会に所属する多くの先生方のご理解とご協力なしにはできません。微力ではございますが、これからも、皆様とともに、先天代謝異常症の診療・研究の発展のために貢献していきたいと思っております。今後ともよろしくお願い申し上げます。

「第1回ジェンザイム賞を受賞して」

大阪大学大学院医学系研究科小児科学

酒井規夫

ジェンザイム賞はライソゾーム病に対して先進的な治療法を開発してきた会社からの、代謝疾患に対する臨床的な面、および研究的な面に対する寄与に対する賞ということですので、受賞の栄誉もひとしおと感じられます。日本先天代謝異常学会に対して、またこの賞を開設されたジェンザイム社に対して謝意を述べたいと思います。

去年は医師になって27年となり、人生のちょうど半分を医師として過ごしたことになります。医学部に入学する前には天文学を目指していたりしたために、医学の習得も遅ればせながらではありましたが、気が付けばずいぶん長らく医師をやっていることに驚きます。医学部に来るにあたっては、先天異常、遺伝性疾患に対して臨床的に患者さんと向き合える医師になること、そして少しでも研究的なことをやりたいと思って来ましたので、阪大医学部に編入して、小児科に入局して代謝研で研究、臨床を始めることになったのはありがたい巡り合わせと思っています。

そして、クラッペ病の遺伝子クローニング、モデルマウス *twitcher* の変異同定、クラッペ病の分子病態の解明、I-cell 病の病態解明、治療法の開発と、少しずつではありますが、研究の成果を発表する幸福にも恵まれてきました。その間、岡田伸太郎先生、乾幸治先生、大菌恵一先生と良き理解者に育てていただき、またさまざまな仲間、後輩とも出会うことができ、一緒に仕事をここまで続けてこられた幸せを感じています。

更に、研究で出会ったクラッペ病の患者さんにも多く出会い、なかには造血細胞移植を選択されるにあたって一緒に考えて診療させていただく経験もしました。今はたくさんの方が参加するこの患者会も10年を数え、一緒に考えさせていただいていると思っています。最近は何にも様々な代謝疾患の患者さん、患者会とのおつきあいをさせていただいており、日々学ぶことばかりです。

これからもこの賞をいただいたことを胸に、代謝疾患の患者さんの未来に少しでも貢献できるような診療、研究を続けたいと思います。この度は本当にありがとうございました。

「ジェンザイム賞を受賞して」

埼玉県立小児医療センター総合診療科
窪田 満

今、去年の11月に頂いた「日本先天代謝異常学会 学術・臨床・教育賞（ジェンザイム賞）」の盾を見ながらこの原稿を書いています。21.5cm 四方の正方形で、えんじ色の革で縁取りされたガラス製の大変素敵なものです。これまでこのような賞に縁がなく、飾る場所も作っていないため、単身赴任の公舎の食器棚の中の、とっておきのワインの隣に飾ってあります。ここがわが家の一番い

い場所であることは間違いありません。

もちろん、この盾を頂いたのは身に余る光栄なのですが、もっとうれしかったのは、私のことを千葉県こども病院の高柳正樹先生が推薦して下さったことです。高柳先生の推薦文にはこう書いてありました。「窪田先生のもっともすぐれているところは、人とのつながりを大切にするとところであると思います。それは医療関係者のみならず患者家族に対しても、さらには患者を取り巻く関係者すべてに及んでおります。今後の先天代謝異常症の診療、研究においては、患者さんを取り囲むすべての人が参加して、これを行っていくことが求められております。先生はこれからのキーパーソンですので、推薦をいたしました。」

感動しました。私のことを、このように思っ下さる先生がいらっしゃり、そしてそれが、私が昔からあこがれていた先生であったのですから。高柳先生は覚えておられないと思うのですが、高柳先生と最初にお話しさせていただいたのは、1998年に米国留学から帰国してしばらくしてから初めて行った日本先天代謝異常学会で、会場の椅子に偶然並んで座り、どなたかの演題の際に、「あれはCPT2欠損症だよな」と相づちを求められた時です。当然、その頃の私はそんな事は全く頭に浮かんでいませんでしたので、その卓越した洞察力に度肝を抜かれました。それ以来、いつかは高柳先生のようになりたいと精進して参りました。今、あの頃より少しは成長したつもりですが、一生懸命頑張っても、とても追いつけるとは思えない高みに高柳先生はいらっしゃいます。その高柳先生からの御推薦とこのお言葉です。感無量とはこのことです。

そして今、この推薦文は、こう生きていきなさいという私への羅針盤であるのだと、そう受け取っております。高柳先生のお言葉を胸に、先天代謝異常症の診療に取り組んでいきたいと思っております。その一つが、今年実現した「第1回関東タンデムマス・スクリーニング・フォーラム」で、関東1都6県の行政職、スクリーニング技師と相談医が一同に集い、ディスカッションを行うことができました。また、今まで以上に、患者会の皆さんとの活動にも力を入れていきたいと思っております。高柳先生、そして、私にこの賞を与えて下さった日本先天代謝異常学会の皆様方、ありがとうございました。この賞に恥じないように、患者さん、御家族、主治医の先生方、患者さんを支えるパラメディカル・スタッフや技術者の先生方、行政の皆さん、そして私の同志である専門医の先生方を繋いで、患者さんを幸せにする糸を紡ぎたいと思っております。今後とも、どうぞよろしく願い申し上げます。

《編集後記》

第1回ニュースレターは、いかがでしたでしょうか？
慣れない中での試行錯誤しながらの状況ですが、学会員の皆様に学会運営を少しでも理解していただければうれしいです。原稿をお送りいただきました先生方には、この場をお借りして御礼申し上げます。今後も年1回のニュースレターの発行を計画しております。何か掲載していただきたいこと、知りたい事などお知らせいただければと存じます。皆様のご協力をお願いします。

JSIMD News Letter vol.1, 2014.9

広報委員会 新宅治夫 酒井規夫 櫻井 謙