



JSIMD News Letter

Vol. 9

2022
July



《本号の内容》

- 理事長挨拶
- 第63回日本先天代謝異常学会総会のご案内
- 委員会だより
- 第18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：熊本城
下段：左 水前寺成趣園
右 熊本名物 からし蓮根

理事長あいさつ

一般社団法人日本先天代謝異常学会 理事長
埼玉医科大学ゲノム医療科 特任教授
奥山 虎之

日本先天代謝異常学会の2022年版ニュースレターをお送りします。私は、前理事長の深尾敏幸先生の急逝のあと、2020年3月に理事長に就任しました。就任直後から、新型コロナウイルス感染症の拡大がはじまり、緊急事態宣言が発せられ、東京2020オリンピックは、1年延期されることになりました。同年、熊本で開催予定の学術集会は、中止せざるを得ませんでした。その後、新型コロナウイルス感染症は、増減を繰り返しましたが、次第に状況が好転してきた2021年の秋には名古屋で学術集会を開催することができました。この学術集会は、現地開催とオンライン開催を併用したいわゆるハイブリッド形式での開催となりました。困難な時期に開催を敢行してくださいました藤田医科大学の伊藤哲哉先生とスタッフの皆様に感謝申し上げます。2022年の学術集会は、熊本大学の中村公俊先生の主催で、2020年中止となった熊本での開催を予定しております。本年秋には、コロナ禍以前のような状況になり、多くの会員の先生方の交流の場として学術集会が開催されることを期待しております。

昨年12月、本学会は一般社団法人となりました。特に、法人化ワーキンググループのグループ長である大橋十也先生(慈恵医大)のご尽力で法人化が達成できました。本当にありがとうございます。これで、ようやく、日本先天代謝異常学会は、社会的に一人前の学術団体となりました。法人化のメリットのひとつは、社会的信用度が増すことです。金銭面での透明性が増すことになり、助成金や寄付金などに利用できる製薬企業などからの資金の獲得も有利になります。本年1月に公募しました「ライソゾーム病に関連する研究費の公募事業(サノフィLSD Grant)」もこの法人化により可能となった研究助成制度です。

昨年3月に在宅でライソゾーム病の酵素補充療法を実施することが可能となる通達が中経協から発せられました。これに伴い、学会では、昨年11月に「在宅医療・医療的ケア委員会」を新たに設置しました。在宅医療や医療的ケアを必要とする先天代謝異常症の患者さんに適切な医療が提供できるようにしたいと考えております。

先天代謝異常症の治療法の発展は著しいものがありますが、まだまだ治療法が確立していない疾患も多数あります。診断法や治療法の研究が進み、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、会員の皆様とともに学会活動を進めていきたいと思っております。これからもよろしくお願い申し上げます。

第63回日本先天代謝異常学会のご案内

第63回日本先天代謝異常学会総会 会長
第19回アジア先天代謝異常症シンポジウム
大会長 中村 公俊
(熊本大学大学院生命科学研究部小児科学講座)

第63回日本先天代謝異常学会準備状況のご報告

2022年11月24-26日に熊本市の熊本城ホールにて開催予定です。「先天代謝異常の持続可能な医療を目指して」をテーマに、対面を中心として一部の内容は後日オンデマンド配信を予定しています。COVID-19パンデミックに振り回されてきたこの数年間ですが、参加者の安全に配慮しながら、十分にコミュニケーションの機会を確保することの重要性も認識されていると思います。特別講演はスイスのJohannes Haeblerle教授、Stefan Koelker教授にお願いし、教育講演を8題、シンポジウムやモーニング、共催、ランチオン、アフタヌーンセミナー、English Session、そして一般口演とポスターなど、多彩な演題発表を用意しています。多くのみなさまに熊本に来ていただき、旧交を温め、新しい出会いを作っていただければと考えています。

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

ICIM委員会とともに、2025年の国際先天代謝異常学会(ICIM)の京都での開催に向けて、その準備を進めています。また、アジア先天代謝異常学会議(ASIMD)の活動も支援しています。

<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、BH4専門委員会のBH4小委員会への改組と負荷試験等の業務の確認、サデルガの遺伝子多型の検査継続要望書、トリヘプタノインの未

承認薬・適応外薬の要望書、ヒドロキシコバラミン静注製剤の供給、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。希少疾病の治療薬の供給は課題も多く、本委員会の活動には学会員のみなさまからのご指導、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 小林 正久
副委員長 石毛 美夏

【令和4年度診療報酬改訂の結果】

昨年のニュースレターで、令和4年度診療報酬改正にむけた取り組みを説明させて頂きました。当初、3つの提案をする予定でしたが、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は内保連小児関連委員会でもまとめて提出することになり、在宅患者訪問点滴注射管理指導料(C 在宅医療 005-2)へのライソゾーム病酵素補充療法の追加は既に認められたため、在宅悪性腫瘍等患者指導管理料(C 在宅医療 108)へのライソゾーム病の追加のみを申請しました。以上の結果を報告いたします。

① 遺伝学的検査(難病等)(D 検査 006-4)

1) 以下の先天代謝異常症および関連疾患の遺伝子診断が新規に認められました。

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
各種ボルフィリン症	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Ⅰ	
(ホモ接合体)	5,000点

2) 筋型糖原病に関して

残念ながら、筋型糖原病の保険適応遺伝子診断に、明確に糖原病Ⅴ型、糖原病Ⅶ型が追記されませんでした。

ただし、保険適応遺伝子疾患に「筋型糖原病(糖原病Ⅲ型、Ⅳ型、Ⅸd型)遺伝子検査」と記載されていますが、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ます。即ち、Ⅴ型、

Ⅶ型(PYGM、PFKM)も報告されます。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」でオーダーすれば問題ありません。

もちろん、このような形が最終型とはとてもいえず、次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と考えています。

3) ガラクトース血症に関して

小児慢性特定疾病の診断の手引きの改定、および指定難病の臨床調査個人票の改定が進んでいます。特に指定難病に関しましては、厚生科学審議会疾病対策部会指定難病検討委員会でアップデート案が示され、ガラクトース血症に関しても、「258 ガラクトース-1-リン酸ウリジルトランスフェラーゼ(GALT)欠損症」の診断基準に遺伝子診断が明確に記載されました。これは、今後の保険収載につながるものと考えています。

もしもGALT欠損症の遺伝子検査が保険収載された場合は、上記2)の筋型糖原病と同様に、GALT欠損症疑いとして遺伝子検査を行えば、鑑別遺伝子としてGALK、GALE、GALM欠損症の解析結果も記載されるようなシステムにしていければと考えています。

もちろん、その先に、個々の遺伝子に関してそれぞれ保険収載に持っていく方向は残したいと考えています。

② 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)へのライソゾーム病の在宅での酵素補充療法の追加。

↓

残念ながら認められませんでした。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」というものでした。ライソゾーム病と酵素補充療法をこの管理料に追加することによって、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、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ましたが、残念ながら。今後はオンライン診療等も含めて検討を続けていきたいと考えています。

今回の診療報酬改定は、近年になく厳しい結果であり、内保連全体で要望が全部あるいは一部反映されたものが14.9%と例年の半分程度でした。小児関連委員会を通じた要望の採択率も21%と例年の半分以下でした。

但し、学会→内保連経由では医療技術評価対象とならなかった提案や、対応を行わないとされた提案からも、特に小児の重症患者への医療が評価され、小児入院医療管理料への加算やNICU、PICUの算定日数が延びるなどがありました。医療的ケア児や子ども虐待への対応なども評価されています。これらは、日本小児科学会と厚労省保険局医療課の担当者間のやりとりで前進したものが多かったと思います。こういった学会間の連携や厚労省との話し合いが重要であると認識しています。

＜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。日本では1977年に新生児マススクリーニングが開始されましたが、当初より対象疾病となっているフェニルケトン尿症、メープルシロップ尿症、ホモシスチン尿症、ガラクトース血症のうち、ホモシスチン尿症をのぞく3疾患（ただし、ガラクトース血症はI型のみ）は、平成27年（2015年）7月1日から指定難病として成人も医療費助成の対象となりました。しかし、同時に申請をしたにもかかわらずホモシスチン尿症のみが通らず、その後も申請を繰り返し行い、昨年11月ようやく指定難病として認められました。ホモシスチン尿症は低タンパク食やメチオニン除去治療ミルク（S-26）に加え、サイスタダン®（ベタイン）などの高額な薬の内服も行い、生涯にわたる治療が必要な疾患です。指定難病となったことで定期的に通院をされている20歳以上の患者さんの負担が軽減され、また、医療費等の問題で治療を中断されている方の治療再開が期待されます。申請には難病指定医の診断書が必要ですので、治療中でまだ申請をされておられない方は主治医にお尋ね下さい。

また、昨年のニュースレターでガラクトース血症の新しいタイプであるガラクトーススミタローゼ欠損症（GALM欠損症、ガラクトース血症 IV型）について、小児慢性特定疾病への申請中と報告いたしましたが、これは「その他の糖質代謝異常症」として小児慢性特定疾病の対象疾病となりました。同じく申請には指定医の診断書が必要となりますので、主治医にご確認ください。

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も委員会として取り組んで参ります。よろしくお願い申し上げます。

＜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

前回までのニュースレターでお知らせしたように、特殊ミルク供給の安定化に向けて引き続き対応を行っております。「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」の出版以降、このガイドブックの内容に準拠し特殊ミルクが供給されており、需要増加が続いていた難治てんかんに対するケトンフォーミュラについても、小児神経学会で協議されたケトン食療法の開始手順、効果判定基準に沿って供給されるようになりました。このため、ケトンフォーミュラの供給量は落ち着いてきた感がありますが、一方で、必須脂肪酸強化MCTフォーミュラ（明治721）の需要が増加傾向

であり、今後の動向によっては何らかの対策を検討すべきかもしれません。

薬価収載特殊ミルクであるフェニルアラニン除去ミルク、ロイシン・イソロイシン・バリン除去ミルクについては、医療保険改訂の影響を受け毎回薬価が引き下げられており、採算保持ラインを割り込む状況でしたが、本年度の薬価改定でさらなる引き下げが予想されておりました。このため、雪印メグミルクからの要望を受け、本学会と日本小児科学会からそれぞれの会長名で薬価引き上げに関する要望書を提出していただき、要望通りの薬価に引き上げられました。

最近問題となっているのが、メルカリなどのフリマアプリへの特殊ミルク出品問題です。不要となった特殊ミルクをフリマアプリで出品し販売する事例が相次いで確認され、注意喚起文を特殊ミルク事務局から主治医へ送っておりますが、事例は継続して認められております。特殊ミルク事務局とも対応を協議しておりますが、学会員の先生方におかれましては特殊ミルクの適正使用について、使用量を確認し必要以上の量を渡さないことなどを徹底していただきますようお願い致します。

引き続き特殊ミルク事務局、各乳業会社と連携をとりながら、特殊ミルクの安定供給に向けて活動を行なっていきます。

＜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

本年度はサノフィ社がスポンサーとなった、サノフィLSDグラントが創設された。配分総額1400万円の研究費であり、理事長、副理事長、学術委員会が中心となり規定を作成、公募を行った。15件の応募があり、理事長、副理事長、学術委員よりなる選考委員会により規定に従い選考を行い7名（それぞれ200万円）を選出した。また本規定は2022年4月の理事会の承認を受けた。今後、当該グラントが続く場合は本規定に従って選考することとなった。

＜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。

又、改定されるICD-11について（2022年～）

代謝・内分泌に関係ある用語：4,531

代謝に関係ある用語：2,500程度

その他（名前のついていないもの）：70程度

《症状》小児に関係ある用語：23語

《保険》小児に関係ある用語：38語

上記について訳を付け、日本小児科学会へ提出した。

JSIMD News Letter

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、「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」とする通知があり、理事会で周知した。

＜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>)
令和3年度は、ニュースレター特別号「多田啓也先生追悼号」を発行しました。

今後も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がございましたら、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と考えます。

2021年度はゴーシェ病の診療ガイドラインが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。現在、ムコ多糖症IVA型(奥山班)、ニーマンピック病C型(奥山班)、アミノ酸代謝異常症などを含む診療ガイドライン(中村班)の策定の手続きが進行しています。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ることになりま

した。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が進んでいます。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、その際はよろしくお願いします。

＜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です。最近のコロナ禍で多くの課題があるなか、先天性代謝疾患として診断のついた患者さんとその家族の方の生きたレジストリーとなり、JaSMIn通信を通じていろんな情報発信を継続することを目指しています。

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。現状の活動状況と登録状況は下記の通りです。

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

JSIMD News Letter

●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)

所属群	所属名	人数	所属群	所属名	人数
アミニ代表 賛成	アルギニン代謝症	1	ライソソーム病	αマノシドラーズ	1
	アルギニン血症 (アルギニン-セア病)	1		腎臓性骨質石灰化症	23
	オルニチン代謝症 (オルニチン-セア病)	62		ガラクトシドラーズ	10
	カバシメイルリン酸代謝症 (CPS1) 欠損症	11		ガラクトシド (Galactose) 病	17
	カバシメイルリン酸代謝症 (CPS2) 欠損症 (前出)	2		コリン症 (Choline) 病	62
	高オレチン血症・高アンモニウム血症・ホモシチリン血症 (HHC症候群)	1		シスチノーシス (Cystinosis) 病	8
	高オレチン血症	1		神経伝達物質代謝症	4
	高オレチン血症	1		グリコリチス	3
	高オレチン血症	1		ニーマンピック (Niemann-Pick) 病	21
	高オレチン血症	1		フアラブ (Fabry) 病	63
	高オレチン血症	1		フアラブ (Fabry) 病	1
	高オレチン血症	1		フアラブ (Fabry) 病	35
	高オレチン血症	1		ムコ多糖症	141
	高オレチン血症	1		ムコ多糖症	11
	高オレチン血症	1		ムコ多糖症	11
	高オレチン血症	1		ムコ多糖症	11
	高オレチン血症	1		ムコ多糖症	11
	高オレチン血症	1		ムコ多糖症	11
	高オレチン血症	1		ムコ多糖症	11
	高オレチン血症	1		ムコ多糖症	11
有価代表 賛成	シスチノーシス	12	胎前胎後 賛成	胎前胎後	1
	シスチノーシス	12		胎前胎後	1
	シスチノーシス	12		胎前胎後	1
	シスチノーシス	12		胎前胎後	1
	シスチノーシス	12		胎前胎後	1
	シスチノーシス	12		胎前胎後	1
	シスチノーシス	12		胎前胎後	1
	シスチノーシス	12		胎前胎後	1
	シスチノーシス	12		胎前胎後	1
	シスチノーシス	12		胎前胎後	1
	シスチノーシス	12		胎前胎後	1
	シスチノーシス	12		胎前胎後	1
	シスチノーシス	12		胎前胎後	1
	シスチノーシス	12		胎前胎後	1
	シスチノーシス	12		胎前胎後	1
	シスチノーシス	12		胎前胎後	1
	シスチノーシス	12		胎前胎後	1
	シスチノーシス	12		胎前胎後	1
	シスチノーシス	12		胎前胎後	1
有価代表 賛成	シスチノーシス	12	胎前胎後 賛成	胎前胎後	1
	シスチノーシス	12		胎前胎後	1
	シスチノーシス	12		胎前胎後	1
	シスチノーシス	12		胎前胎後	1
	シスチノーシス	12		胎前胎後	1
	シスチノーシス	12		胎前胎後	1
	シスチノーシス	12		胎前胎後	1
	シスチノーシス	12		胎前胎後	1
	シスチノーシス	12		胎前胎後	1
	シスチノーシス	12		胎前胎後	1
	シスチノーシス	12		胎前胎後	1
	シスチノーシス	12		胎前胎後	1
	シスチノーシス	12		胎前胎後	1
	シスチノーシス	12		胎前胎後	1
	シスチノーシス	12		胎前胎後	1
	シスチノーシス	12		胎前胎後	1
	シスチノーシス	12		胎前胎後	1
	シスチノーシス	12		胎前胎後	1
	シスチノーシス	12		胎前胎後	1
有価代表 賛成	シスチノーシス	12	胎前胎後 賛成	胎前胎後	1
	シスチノーシス	12		胎前胎後	1
	シスチノーシス	12		胎前胎後	1
	シスチノーシス	12		胎前胎後	1
	シスチノーシス	12		胎前胎後	1
	シスチノーシス	12		胎前胎後	1
	シスチノーシス	12		胎前胎後	1
	シスチノーシス	12		胎前胎後	1
	シスチノーシス	12		胎前胎後	1
	シスチノーシス	12		胎前胎後	1
	シスチノーシス	12		胎前胎後	1
	シスチノーシス	12		胎前胎後	1
	シスチノーシス	12		胎前胎後	1
	シスチノーシス	12		胎前胎後	1
	シスチノーシス	12		胎前胎後	1
	シスチノーシス	12		胎前胎後	1
	シスチノーシス	12		胎前胎後	1
	シスチノーシス	12		胎前胎後	1
	シスチノーシス	12		胎前胎後	1
	シスチノーシス	12		胎前胎後	1

＜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

2021年度の投稿は1件で、2020年度から合わせvol.37 (1) として3件の論文をオンライン掲載中です。その後4件目については著者の求めに応じて迅速査読を終了し、現在5件目の査読中で、掲載数は順調に伸びております。この4件目の査読では小児科専門医取得用の論文として活用いただきました。

改革した点で大きいのは、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したことです。さらにより多くの方々のお目にとまる様にすることを検討中で、メディカルオンラインとの契約等の案が上がっております。

COVID-19蔓延の関係等もあり当初の年間10編掲載の目標はまだ果たせておりません。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。



【南阿蘇鉄道】

＜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。コロナ禍で実質的な活動をあまりできていませんが、以下に主な活動を記載します。

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おりません。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ました。

- 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：「日本マスコリ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

＜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。すでに学会HPにあり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。

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。今年度は学会員に対し現在行なっている医師主導治験、あるいは特定臨床研究についての調査を行ない、以下の4件の情報を得ました。

1) 医師主導治験

責任医師 伊藤哲哉(藤田医科大学小児科)
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 成田 綾(鳥取大学脳神経小児科)
対象病名 神経型ゴーシェ病
薬品名 JT408T(アンプ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 前垣義弘(鳥取大学脳神経小児科)
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 大竹 明(埼玉医科大学小児科)
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-アミノレブリン酸/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。

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。

＜ICIEP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(ICIEP)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、大石公彦先生と中村が担当しています。

ICIEP2025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さま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＞

委員長 大橋 十也

2021年12月1日をもって一般社団法人 日本先天代謝異常学会が登記され、法人第一期が開始された。また、2022年3月31日をもって任意団体であった日本先天代謝異常学会は解散され、順次、財産の移行が行われている。法人第一期は2022年8月31日までであるため法人第二期に向けた評議員選挙、役員選挙を行う必要があり評議員選出規定、役員選出規定を作成し、4月の理事会並びにその後のメール審議にて承認された。規定に従い奥山、大竹、呉、下澤、大橋、(敬称略)が二つの選挙の選挙管理委員として選出され、大橋が委員長を務める事になった。評議員選挙は以下の要領で行われることになった。

1. 投票期間: 6月13日(月曜日)～6月24日(金曜日)まで
2. 投票場所: オンライン(要ログイン)
3. 投票通知: 5月27日(金曜日)
メールもしくは郵送にて通知
4. 開票: 選挙管理委員立会いのもと、
6月25日午後18時より
5. 結果発表: 2022年6月27日(月曜日)HP
6. 評議員定数: 41名

＜在宅医療・医療的ケア委員会だより＞

委員長 村山 圭
副委員長 濱崎 考史
副委員長 小須賀基通

昨年11月に発足した新しい委員会です。2021年3月に在宅での酵素補充療法が、公的に認められました。同委員会は、これを受けて発足しました。現在、在宅での酵素補充療法を必要とする患者さんに、在宅医療を適切に提供しているような体制の構築を目指し、活動しています。

第18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)

2022年7月16-17日に東京コンファレンスセンター品川にて、第18回日本先天代謝異常学会セミナーを対面(オンデマンド配信8月2日-9月15日)にて開催します。「先天代謝異常症のこれからの検査と治療、どれを選ぶ？」をテーマとして、小児科専攻医、初期研修医に必須の先天代謝異常症の基礎知識を学ぶ機会としました。COVID-19感染拡大中の第16回セミナーは初めてのオンデマンド配信を企画し843名の参加をいただきました。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？」をテーマにオンデマンド配信を行い、617名の参加をいただきました。オンデマンド配信はこれまでになかったセミナーのニーズを掘り起こし、先天代謝異常学を身近に学んでいただくよい機会になったと考えています。講師の先生方と直接話して、その後も気軽に質問できる関係を作ること必要だと考えています。研修医、専攻医をはじめとした先天代謝異常学に興味を持つ皆様の一助となれば幸いです。



<第18回日本先天代謝異常学会セミナー プログラム>

【脂肪酸代謝異常症の治療とモニタリング】

李 知子先生

【ミトコンドリア異常症の治療とモニタリング】

村山 圭先生

【アミノ酸代謝異常症の治療とモニタリング】

城戸 淳先生

【有機酸代謝異常症の治療とモニタリング】

渡邊 順子先生

【マススクリーニングと拡大スクリーニング】

石毛 信之先生

【遺伝学的検査の適応はどんなとき？】

小原 収先生

【食事療法の実践】

岡村 尚子先生

【GPI欠損症】

村上 良子先生

【先天代謝異常疾患の初期対応で選ぶ検査と治療】

坊 亮輔先生

【症例検討会】※対面形式のみ

中島 葉子先生、野口 篤子先生、松本 志郎先生

<共催セミナー>

◆7月16日(土)

◎ランチョンセミナー①(SANOFI)※オンデマンド配信あり

【ポンペ病、酸性スフィンゴミエリナーゼ欠損症】

座長:衛藤 義勝先生 演者:成田 綾先生

◎アフタヌーンセミナー(武田薬品) ※対面形式のみ

【ライゾゾーム病 遺伝カウンセリング】

座長:奥山 虎之先生 演者:酒井 規夫先生

◆7月17日(日)

◎モーニングセミナー

(レコルダティレアディーズジャパン)

※オンデマンド配信あり

【ホモシスチン尿症】 座長:大浦 敏博先生

演者:田中 藤樹先生/和田 陽一先生

◎ランチョンセミナー②(第一三共)※対面形式のみ

【フェニルケトン尿症診断と治療】

座長:伊藤 哲哉先生 演者:濱崎 孝史先生

受賞者寄稿

<若手優秀演題賞を受賞して>

大分大学医学部小児科学講座
井上 真紀

この度は、第62回日本先天代謝異常学会学術集会において、若手優秀演題賞という名誉ある賞を頂戴し、誠にありがとうございます。リモート発表用の静かな部屋の中で一人で順番を待っている間は孤独でとても緊張しましたが、私の口演開始時に座長の長尾雅悦先生と少し会話することができ、ずいぶん気持ちが楽になりました。全国学会で賞をいただくこと自体が初めてであり、今回の受賞は非常に嬉しくとても感激いたしました。ご選考いただきました先生方には厚く御礼申し上げます。一つだけ心残りがあるとすれば、受賞者発表があった最終日は学会に参加できなかったため、他の方からお祝いの言葉を聞いて初めて受賞を知ったことです。この後、学会事務局に受賞したかどうかについてお伺いのメールをさせていただきましたが、その時の気恥ずかしい感じは今でも鮮明に記憶に残っています。

私は、大分大学医学部小児科学講座で井原健二教授のご指導の下、先天代謝異常症や遺伝性疾患について研究を進めております。大学院生時代に「大分大学細胞生物学講座の花田俊勝教授に遺伝子改変動物の作製や解析について熱心に教えていただいた経験が、現在、大分大学医学部附属病院小児科に受診される目の前の子どもたちの治療につなぐ私の研究を支えています。この他にも多くの皆様が、私が医師になって以来、臨床と研究の両面でより良い成果が生まれるように導いてくださったお陰で、今回の受賞をいただけたものと実感しております。

本研究は、アミノアシルtRNA合成酵素の一つであるロイシルtRNA合成酵素(LARS)の異常によって発症する、乳児肝不全症候群1型の病態分子機構の解明が目的でした。LARSはタンパク質合成に関わる重要な酵素ですが、その一方でオートファジーの制御にも関与しています。我々の研究は、乳児肝不全症候群1型の病因が、肝臓におけるオートファジーの過剰な活性化である可能性を示唆しました。本研究結果がヒトに応用されるまではまだまだ長い道のりではありますが、今後も1歩ずつ着実に検証を進めていく予定です。

受賞後にご招待いただきました米国先天代謝異常学会(SIMD)にはCOVID-19の影響で参加することはできませんでしたが、今回の受賞を励みとし、今後も皆様のお力添えをいただきながらこれまで以上に一生懸命努力する所存です。一人でも多くの子どもたちが笑顔になるよう、精進致します。また、これからは後進の育成にも励み、研究の楽しさや達成感を伝えていけたらいいなと思っています。

最後になりますが、本研究のご指導とご支援をくださいました井原健二先生、花田俊勝先生、花田礼子先生をはじめ、大分大学医学部小児科学講座と細胞生物学講座、神経生理学講座の先生方、愛知医科大学の宮原弘明先生、大阪大学の石谷太先生にはこの場をお借りして感謝申し上げます。

編集後記

ニュースレターVol.9 (2022)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、第63回日本先天代謝異常学会のご案内、委員会の報告、セミナーの情報に加え、受賞者寄稿も頂きました。

新型コロナ・パンデミックも3年目に入り、コロナ流行は引続いている状況ながらワクチン接種など行き渡り世界的にも抑制期に入っているのでしょうか。しかしながら今年は世の中がさらに大きく動き、ウクライナ戦争や円安・物価高と続いております。そんな中ですが第63回日本先天代謝異常学会総会は今年11月に、いよいよ対面を中心に開催される予定となりました(2頁参照)。熊本市での開催は第48回大会(平成17年)以来17年ぶりの開催となります。皆様とお会いできるのを楽しみにしております。復興なった熊本城との再会もできますね。

例年より梅雨入りが遅い今年ですが、6月中にもかかわらず猛暑日や電力需要ひっ迫注意報が続いており例年よりさらに暑い夏が予想されております。皆様におかれましてはどうぞご自愛ください。

広報委員会 高橋 勉



【黒川温泉 湯あかり】

2021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3年11月3日13:30~16:30

場所: 名古屋マリオットアソシアホテル17階オーク

(出席者: 五十音順、敬称略)

理事: 石毛美夏 伊藤哲哉 大竹 明 (zoom)
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 (zoom)
中村公俊 村山 圭
監事: 井田博幸 鈴木康之
幹事: 小須賀基通

— 第2代理事長多田啓也先生を偲んで黙祷—

・お別れの会について (呉繁夫理事より報告)

日程: 2022年2月13日(日)

場所: 江陽グランドホテル (宮城県仙台市)

学会より供花及び弔辞をお贈りする

(奥山 虎之理事長)

A.

1. 理事長挨拶(奥山 虎之理事長)

2. 第62回日本先天代謝異常学会総会会長挨拶

(伊藤哲哉大会長)

第62回日本先天代謝異常学会総会について準備状況およびプログラムの報告がなされた。

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 (14th International Congress of Inborn Errors of Metabolism (ICIM 2021))

日時: 2021年11月21日~24日

場所: シドニー

開催形式: 完全Web

- ・日本から十数題演題登録されている。
- ・4年後は日本で開催予定である。

2. 薬事委員会 (中村公俊理事)

- ・2021年5月BH4専門委員会の今後の在り方について理事会メール審議をお願いし、以下のことが決定された。

1. 「BH4専門委員会」は解散する。
2. 学会の薬事委員会のもとに、「BH4専門小委員会」を設置する。
3. 「BH4専門小委員会」のメンバーは、学会の薬事委員会の委員長が人選し、理事会で承認された。

委員長: 中村公俊

委員: 石毛美夏、伊藤哲哉、大浦敏博、新宅治夫、高柳正樹、濱崎孝史

- ・2021年8月フラビタン錠(トーアエイヨー)の供給停止について
- ・L-アルギニンの保険適用申請について
申請書類一式を日本小児科学会に提出する。

3. 生涯教育委員会 (中村公俊理事)

2021年の第17回日本先天代謝異常学会セミナーはWeb開催となり、617名の参加が得られた。2022年のセミナーについては、COVID-19パンデミックの影響を勘案しながら対面+オンデマンド開催する準備を進めている。アドバンスセミナーについても2022年度に開催を準備中である。

4. 社会保険委員会 (窪田満理事)

① 2022年度診療報酬改訂に向けた厚労省とのヒアリング

1) 在宅悪性腫瘍等患者指導管理料 (C在宅医療108) 1,500点

2) ヒアリングで本学会から上記1課題の提案を行い、さらに、日本小児科学会から以下の二つの提案を行った。

・在宅輸血管理料: 終末期であっても輸血が必要なために在宅移行が困難な症例が多く、在宅での輸血療法に対応したもの。

・在宅患者緊急入院診療加算1: 現在、小児在宅医療患者では在宅人工呼吸を行う患者のみがこの加算の対象で、対象の拡大を要望した。

3) 現在、各学会の担当者が、いくつかの項目に関して、厚労省からの問い合わせに対応しているところである。来年度、診療報酬改正の内容が決定したところで、詳細を報告する。

② その他

ガラクトース血症に関しては、指定難病の「ガラクトース-1-リン酸ウリジルトランスフェラーゼ欠損症(指定難病258)」の診断・治療指針の改定、小児慢性特定疾病の「60.ガラクトース-1-リン酸ウリジルトランスフェラーゼ欠損症」「61.ガラクトキナーゼ欠損症」「62.ウリジニリン酸ガラクトース-4-エピメラーゼ欠損症」の診断の手引きの改訂、新規疾病としてのムタロターゼ欠損症(GALM欠損症、ガラクトース血症IV型)の登録を待って2024年度の診療報酬改訂の際に申請する予定である。新規疾病としてのムタロターゼ欠損症に関しては小児慢性・指定難病委員会で説明がある。

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の開催もなく、目立った活動実績はなし。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。但し、2014年に日本小児科学会が公表した提言「小児期発症疾患を有する患者の移行期医療に関する提言」のバージョンアップに関しては、移行支援に関する提言作成ワーキンググループが今年度委員会を4回開催し、ほぼまとまってきた。来年初めには公表の予定である。

6. 小児慢性・指定難病委員会 (石毛美夏理事)

・指定難病対象疾患におけるホモシスチン尿症の追加について、厚労省に申請を提出し承認され、本年11月から指定難病となる(告示番号337)。

・ガラクトースムタロターゼ欠損症の小児慢性特定疾病「そのほか、糖質代謝異常症」の疾病名明示化要望として小児科学会に申請したが見送られた。ただし、小慢ポータルウェブサイトにおいて、包括病名の中に本疾患名を明示することとなった。

・学会内外の先生の協力で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い提出し確認作業中。

・小児科学会小児慢性疾患委員会に新生児マススクリーニング検討小委員会が設置されることとなり、第1回委員会に

JSIMD News Letter

小児科学会担当理事として窪田満、委員として石毛、アドバイザーとして小林博司、但馬剛（敬称略）が参加した。

7. 栄養・マスキング委員会（伊藤哲哉理事）

- ・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」が出版された。
- ・「治療用特殊ミルクの適正使用に係る注意喚起」が、日本小児科学会誌vol. 125, No1, 2021に掲載された。
- ・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る。この結果、ケトンフォーミュラの供給量は落ちてきている。
- ・特殊ミルク薬価改定要望書が承認されなかった。
- ・協和発酵バイオに行政処分が下り、医薬品としてのトリプトファンの生産ができなくなった。2023年～食品添加物としてのみトリプトファンの供給が可能となる。
- ・特殊ミルクMCTフォーミュラのネット転売が確認された。特殊ミルク事務局より「患者へは必要量のみ供給」「余剰分は回収し別の患者へ供給」する旨周知されるようにする。

8. 学術委員会（大橋十也理事）

- ・来年の小児学会のシンポジウム等について
第125回日本小児科学会学術集会
日時: 2022年4月15日(金)～17日(日)
場所: 福島県郡山市
シンポジウムの提案を希望したが採択に至らなかった。

9. 倫理・用語委員会（大橋十也理事）

1) ICD-11 について（2022年～）
代謝・内分泌に関係ある用語：4,531
代謝に関係ある用語：2,500 程度
その他（名前のついていないもの）：70 程度
《症状》小児に関係ある用語：23 語
《保険》小児に関係ある用語：38 語
上記について訳を付け、日本小児学会へ提出した。

2) 「優性・劣性」から「顕性・潜性」への変更について
「優性・劣性」
2017年 日本遺伝学会から、「表現が教育的に良くない」との意見があった。
2018年 日本医学会に問い合わせ
2021年6月 日本医学会WGにて承認された。

移行期間は5年間ある。
移行期間の間は「顕性（優性）」「潜性（劣性）」とする。

10. 患者登録委員会（酒井規夫理事）

- ・総会以降、2021年度の患者登録委員会開催予定
- ・JasMIn 活動報告
- ①現在の登録数：1,699名（2021年8月31日時点）
- ②登録者へのフィードバック
- JasMIn 通信
- JasMIn 通信登録者数内訳：
JasMIn 登録者1,352名／関連企業50名／医療関係者110名
- JasMIn 通信特別記事
- JasMIn 通信特別記事リーフレット制作：2022年1月～3月配布予定

③成人期以降の診療移行に関するアンケート調査：現在分析中

11. 将来計画委員会（酒井規夫理事）

- ・今年度内に合同委員会の開催を計画。以下の課題について審議したいと考えている。
- ①他学会の認定セミナー、認定単位の増加
- ②トランジションについての検討
- ③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
- ④学会と企業との関係強化
- ・医師以外の職種：栄養士、看護師、認定遺伝カウンセラー、臨床遺伝看護師、検査技師について委員の推薦

12. 広報委員会（高橋勉理事）

- ・JSIMD ニュースレターVol.8 2021の発行
- ・第2代理事長多田啓也先生の追悼文集を作成することとする。内容については、理事長および委員会で検討する。

13. 総務委員会（呉繁夫理事）

- ・来年の春の理事会までに理事長選の細則を作成する。

14. オンラインジャーナル委員会（大竹明理事）

- ・2021年vol.37 (1) として掲載3件
COVID-19蔓延の関係等もあり、当初の年間10編掲載は果たせなかった。理事・評議員の先生方の今後のご協力をお願いしたい。
- ・投稿規定の変更
- 本誌のみに発表する論文のみ投稿すること。
カラー印刷にかかる代金、図のトレース代は著者負担とする。
- 校正の際、別刷単価(送料を含む)を通知するので、校正刷り返送の際に部数を指定すること。掲載料等有料費用に加えて、振込用紙により振り込むこと。
PDF作成希望の場合は実費を請求する。
-
- ・オンラインジャーナルの会員ページへの移行について
現在、オンラインジャーナルは学会サイトから誰でも閲覧できる状態にあるため、今後は学会サイトには抄録集のみ、本文は会員ページに移行し、会員および閲覧を希望する者のみ閲覧できるようにする。非会員の閲覧方法については委員会にて協議する。

15. 臨床研究推進委員会（大竹明理事）

臨床研究の実施に関する相談を受け対応した。

16. 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
- ①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）。
- ②MPS1：予備審査終了、パブコメ終了、理事会承認。発刊済み（2021/1/22）。
- ③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
- ①ムコ多糖症IVA型評価責任者中村公俊理事
- ②ニーマンピック病C型評価責任者村山圭理事
- ・ガイドライン作成前に、関連学会との連携、調整が必要である。

JSIMD News Letter

17. 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

- ①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。
- ②各疾患の検査対応の現状を登録施設に確認。
・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

18. ICIEM 準備委員会（中村公俊理事）

・2021年8月準備委員会（Webにて開催）

1. これまでの経緯について説明がなされた。
2019年のSSIEMで開催されたIOC(International Organizing Committee)において、2025年のJSIMDによる開催が決定している。
2. 会場の決定方法について意見が出された。
会期: 2025年9月3日(水)～6日(土)
3. COVID-19への対応について
ハイブリッド形式を含めて開催形式を検討している。

C. 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5,791,533円とともに減額であるが、これは、2020年に開催を予定していた第62回日本先天代謝異常学会総会が、新型コロナウイルス感染拡大により、2022年に第63回学会総会として延期されたことが理由である。2020年度の会計は、顧問会計士および井田監事・鈴木監事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) 学会業務の外部委託について

2021年6月より株式会社コンベックスに事務局業務を委託している。

2) <一般会計現在までの収支状況（10/26 集計）>

収入：主に一般会員年会費、企業会員年会費、印税で

¥6,291,332

支出：人件費、会議費、財団等年会費、通信費・運搬費、印刷費、旅費・交通費、事務費で¥3,640,024となっている。

3) 会員数推移、会費納入状況

令和2年度の会員数は632名となり前年度より会員数が増加したものの、会費納入率は減少したが、これも令和2年度の減収と同様に、新型コロナウイルス感染拡大により、2022年に第63回学会総会として延期されたことが理由と考えられる。

令和3年度会員数については、第17回日本先天代謝異常学会セミナー開催も影響し、10月26日現在659名と増加している。会費納入者は393名で納入率は59.64%である。

3. メール審議結果

・2021年4月

<定款案の承認>

1. 評議員が2回連続して評議員会を欠席した場合は、その資格を失う。ただし委任状提出で出席と認める（第17条に追記）

結果：承認

2. 2年毎の理事選挙は大変なので4年に一回にする。

結果：承認

（法人法では2年に1回の改選が義務付けられている。当学会が法人化後の選挙の方法は未定のため、今後選挙細則について協議の必要がある。）

<ASMDの病名追加に関する事項>

1. レセプト請求で用いる傷病名にASMDを追加することを目的として、傷病名マスターへのASMDの登録申請を高橋理事に委託する

結果：承認

2. 患者が医療費助成制度をASMDの病名でも利用できることを目的として、ニーマン・ピック病にASMDの病名を併記いただくことについて理事長名で厚生労働大臣に申請する

結果：承認

・2021年5月

<BH4専門委員会に今後の在り方>

1. 「BH4専門委員会」は解散する。

結果：承認

2. 学会の薬事委員会のもとに、「BH4専門小委員会」を設置し、以下の業務を担う。

- ・BH4反応性高Phe血症診断のためのBH4供給を行う。
- ・プテリジンおよびアミノ酸分析、DHPR活性測定を行う。
- ・負荷試験の適否および判定を行う。
- ・必要に応じて、学術集会とは別の日程で症例検討会を行う

結果：承認

3. 「BH4専門小委員会」のメンバーは、学会の薬事委員会の委員長が人選し、理事会で承認する。

結果：承認

・2021年7月

<特殊ミルク薬価改定要望書>

「雪印メグミルクからの特殊ミルク薬価引き上げに関する要望書の内容について」

結果：承認

<ベザフィブラートの55年通知対応への要望書>

「脂肪酸代謝異常症に対するベザフィブラートの保険適用に関する要望書案の内容について」

結果：承認

・2021年9月

<サノフィから2021年度団体活動支援(学会・医薬学術団体寄附)のご案内>

1. サノフィ社の「2021年度団体活動支援(学会・医薬学術団体寄附)」の研究費公募事業として申請することについて

結果：承認

4. 令和3年度学会各賞受賞者選考結果（奥山虎之理事長）

<奨励賞>

・大塚 博樹（岐阜大学大学院医学系研究科小児病態学）
「絶食負荷でケトン体低値と脂肪肝を呈する3ヒドロキシ酪酸脱水素酵素(BDH1)欠損マウスの病態解析」
上記受賞者の表彰式および記念講演、および昨年度学会受賞者(酒井則夫)の記念講演については、2021年学術集会の中で行う。

5. 第17回日本先天代謝異常学会セミナー会計報告 (中村公俊理事)

収入：参加費収入(参加者617名×参加費10,000円)+企業協賛金(3,650,000円)+利息(82円)=9,820,082円
支出：Web 関連費(完全Web 開催であったため)、印刷費、講師謝礼等、合計で5,078,918円
収支差額：4,741,164円
前期繰越金：8,868,203円
次期繰越金：13,609,367円 となっている。
来年度はハイブリッド開催(対面+オンデマンド配信)のため今年度より費用が掛かる見込みであり、アドバンスセミナーの開催も予定しているため、繰越金の一部はこれらの費用に充てられる予定である。

<アンケート調査結果報告>

- ・講師への評価も高かった。
- ・オンデマンド受講期間について「丁度よい」という回答が多かった。
- ・セミナーをWeb で知った参加者が比較的多かった。
- ・セミナー受講直後にセミナー内容が臨床に役立てられたという感想があった。

今後コロナ終息後にどのような開催形式で実施するか、について検討していく必要がある。

6. 日本先天代謝異常学会総会今後の予定と準備状況 2022年(第63回) (中村公俊会長(熊本大学))

会期：2022年11月24日(木)～26日(土)
場所：熊本城ホール
開催形式：ハイブリッドも視野に入れ検討中
会長招宴・懇親会：未定
演題募集期間：2022年4月2日(金)～6月17日(金)

2023年(第64回) (酒井規夫会長(大阪大学)、濱崎考史副会長(大阪市立大学))

会期：2023年10月5日(木)～7日(土)
場所：大阪国際会議場
開催形式：ハイブリッド形式

D. 審議事項

・在宅医療委員会の設立について(奥山虎之理事長)

2021年2月10日に開催された中央社会保険医療協議会総会(第475回)で、ライソゾーム病8疾患に対する酵素製剤11製剤の「保険医が投与できる注射薬の対象薬剤への追加」が承認され、11製剤を使った酵素補充療法が在宅で医師の指示のもと可能となった。
すでに欧米では広く在宅での酵素補充療法が行われており、さらにコロナ禍により導入を開始する国々が増えている。
我が国でも、在宅での酵素補充療法導入に関して、患者、患者会や主治医からの問い合わせや実施の希望が日本先天代謝異常学会や厚生労働科学研究難治性疾患政策研究事業ライソゾーム病研究班(奥山班)に寄せられている。一部の症例に関しては、在宅医との連携を行うことにより、すでに導入開始可能となっている。
一部の在宅医療機関や日本在宅医療連合会からは、在宅での酵素補充療法に関して、実施開始への協力の表明を得ている。このような状況から、今後の在宅での酵素補充療法導入に関して、多くの専門医を抱えた当学会としても、何らかの対応していく必要がある。そのために、ライソゾーム病の在宅での酵素補充療法導入に関して、実施方法やその課題の検討および全国規模での導入に向けて、患者、その主治医、専門

医および在宅医の連携を援助することを目的とした在宅医療委員会の設立が必要である。
委員会のコアメンバーとして、委員長に奥山虎之理事長、副委員長に窪田満理事、小須賀基通幹事、委員に山川裕之先生(慶應義塾大学病院)が担当する。また、今後は在宅医療を専門とする医師にも委員にも入っていただく。
非会員が委員となる場合は、メール審議にて理事会承認を得る。

E. その他

1. 法人化スケジュール案(大橋十也理事)

本年度の会員総会、評議員会(任意団体)にて以下の事項を最終決議する。

- ①一般社団法人化及び定款確定
 - ②任意団体の解散及び一般社団への残余財産の移転(寄付)
 - ③役員等はそのまま法人の各役職にスライド
 - ④理事は一期2年、二期連続出来る方向で選挙細則を作成する
- ※①につき、軽微な定款の変更は設立メンバーに一任する決議も行う。
※現役員を一般社団法人設立において、設立時評議員、設立時役員とする。ただし、定款細則等にて、現評議員が設立後そのまま一般社団法人の評議員になるように調整する。
※最初の任期も任意団体の任期を踏襲できるように、定款にて調整する。

<今後のスケジュール>

2021年12月

一般法人設立登記申請＝法人成立日

・現理事が設立時社員となる。

2022年3月31日

・任意団体解散。残余財産を一般法人へ寄付。

2022年6月～理事・監事の候補者選挙

2022年11月

・第1 回定時評議員会

→第1 期決算承認、理事及び監事の選任

・会員総会

・学術集会

理事・評議員ともに定年制があるが、任期途中で定年となった場合の退任時期、補欠選挙について協議の必要がある。

2. サノフィ「2021 年度団体活動支援」への申請について

(奥山虎之理事長)

ライソゾーム蓄積症(LSD)の研究活動の支援を目的に制定された株式会社サノフィの「団体活動支援(学会・医学芸術団体寄附)」に申請予定である。



【阿蘇山】

2022年春 理事会議事録

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、学会賞賛金、JCRトラベルアワード賞金、若手優秀演題賞賛金、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(ひだまりたんぽぽ)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ぽぽ(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うが、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。

JSIMD News Letter

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(ICIM 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ブ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す。」

・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、臨床上必要であれば、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)(ID 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Ⅰ（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。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）

昨年度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回小児慢性疾患委員会からの報告

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(ホモシスチン尿症を含む)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め切りのことが多いが、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Ⅰ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

JSIMD News Letter

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ることになっている。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、特殊ミルクに係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；「日本マスキリ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。

JSIMD News Letter

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、SIMD 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様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 (アンブロキシオール塩酸塩)
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-アミノレブリン酸/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
セビアプ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※

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。
今後の変更に關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。

JSIMD News Letter

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



【熊本城 天守閣】



【世界遺産 万田坑】