

日本先天代謝異常学会理事会議事録

日時：平成 28 年 10 月 26 日（水）13:00～17:00

場所：小田急ホテルセンチュリーサザンタワー
アーバンルーム

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 山口 清次

監事：児玉 浩子

幹事：櫻井 謙

A. 理事長挨拶 井田 博幸理事長

B. 第 58 回日本先天代謝異常学会会長挨拶

奥山 虎之会長

C. 報告事項

1. 事務局関連報告（櫻井 謙幹事）

1) 平成 28 年度会計中間報告

・現在までの収支状況（9 月末集計）

収入：主に一般会員年会費、企業会員年会費、著作権料
で ¥5,718,243 6 月に「新生児マススクリーニング対象疾患ガイ
ドライン」の印税として¥461,306 の収入があった。

支出：学会開催費、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、役員選挙関連費
で ¥3,390,677

・セミナー会計口座

昨年同様、企業からの寄付金はこの口座に振り込まれ、
今年度は 5 社¥2,900,000 の寄付があった。当口座に入金
分は 8 月 31 日に実行委員長の持つ「日本先天代謝異常学
会セミナー」口座に全額送金。

2) 会員数推移、会費納入状況

平成 28 年 10 月 13 日現在の会員数は 651 名で前年度より 26 名

増加している。会費納入者は 349 名で（名誉会員 14 名、宛先不
明者 24 名を除く）納入率は 54.7%である。

3) 理事長選考会報告

日本先天代謝異常学会役員の改選に伴い、理事長も 3 年の任期が
満了となる事から、会則第 14 条「理事長は理事の中から互選さ
れ、必要に応じて理事会を招集し、その議長となり理事会の業務
を総理する」に基づき理事長選考会を開催した。

<選考方法>

新理事全員にアンケート（選考会の開催時期、選考方法）を取っ
た結果、立候補者を募り候補者はプレゼンテーションを行い、そ
の後投票で決定する事とした。

<選考会>

平成 28 年 10 月 1 日（土）に東京慈恵会医科大学にて開催。新
理事 11 名全員が出席。

立候補者がプレゼンテーションの後、自書式投票をし、その場で
開票を行った。その結果、現理事長の井田 博幸先生が再選され
た。

2. 日本先天代謝異常学会総会、今後の予定と準備状況

2017 年（第 59 回）：会長 大竹 明先生（埼玉医科大学）

会期は 2017 年 10 月 12 日（木）～10 月 14 日（土）に川越市の
「ウェスタ川越」にて開催予定であるとの報告がなされた。

2018 年（第 60 回）：会長 深尾 敏幸先生（岐阜大学）

会期は 2018 年 11 月 8 日（木）～11 月 10 日（土）に岐阜市の
「じゅうろくプラザ」で開催予定であるとの報告がなされた。

3. 平成 28 年度各賞選考結果

<学会賞>

・櫻庭 均先生（明治薬科大学臨床遺伝学）

「ライソゾーム病の分子病理学および構造生物学的研究」

・新宅 治夫先生（大阪市立大学大学院医学研究科発達小児医学）

「ビオプテリン代謝異常症の病態解明に関する研究」

<奨励賞>

- ・青山 友佳先生（中部大学臨床検査技術教育・実習センター）
「HMG-CoA リアーゼ欠損症およびβ-ケトチオラーゼ欠損症における MLPA 法の確立と変異の同定」
- ・城戸 淳先生（熊本大学医学部附属病院小児科）
「わが国における先天代謝異常症の実態調査」

<学術・臨床・教育賞（ジェンザイムアカデミックグラント）>

- ・小須賀 基通先生（国立成育医療研究センター遺伝診療科）
- ・坂本 修先生（東北大学大学院医学系研究科小児病態学分野）

<JCR トラベルアワード（海外研究助成）>

- ・大塚 博樹先生（岐阜大学大学院医学系研究科小児病態学）
「Oral glucose tolerance tests in Japanese Citrin-deficient siblings before and after MCT-oil supplementation」
- ・松永 綾子先生（千葉県こども病院代謝科）
「A novel causative gene of mitochondrial respiratory chain disorders in an apparent life-threatening event (ALTE)」

<若手優秀演題賞>

- ・志村 優先生（千葉県こども病院代謝科）
「乳児ミトコンドリア肝症の新規病因遺伝子（IARS 遺伝子）の発見，黒毛和種牛における虚弱子牛症候群との関連」
- ・大塚 博樹先生（岐阜大学大学院医学系研究科小児病態学）
「3 ヒドロキシ酪酸脱水素酵素 Bdh1KO マウスの作成とその病態解析」

4. メール審議結果（井田 博幸理事長）

・2016年7月

<先天性胆汁酸代謝異常症診療ガイドラインのパブリック募集への承認>

内容：中村班において先天性胆汁酸代謝異常症の診療ガイドラインを作成され、それに対するパブリックコメントをHPにて募集する事への承認

結果：承認

・2016年8月

<ミトコンドリア病診断基準診療マニュアルのパブリック募集への承認>

内容：「ミトコンドリア病診断基準（MELAS, Leigh 脳症）及び診療マニュアル」が作成され、それに対するパブリックコメントをHPにて募集する事への承認。

結果：承認

5. 日本先天代謝異常学会役員選挙報告（高柳 正樹選挙管理委員長）

高柳選挙管理委員長より、日本先天代謝異常学会役員選挙について以下の報告がなされた。

・選挙管理委員会組織

委員長：高柳正樹

委員：石毛信之、小須賀基通、小林正久、清水教一、村山圭、山崎太郎

・評議員選挙

投票期間は平成28年5月2日～28日、投票権は正会員625名。投票率は38%であった。6月2日に帝京平成大学池袋キャンパスにて開票を行った。日本先天代謝異常学会会則附則第3条「評議員は正会員15名に1名の割合で会員より選出される」に基づき42名が当選となるが、同票があったため、43名を当選とした。

<評議員>

石毛信之、石毛美夏、井田博幸、伊藤哲哉、井原健二、大浦敏博、大藺惠一、大竹明、大橋十也、岡野善行、奥山虎之、折居建治、金澤正樹、河井昌彦、窪田満、呉繁夫、小須賀基通、小林博司、小林弘典、小林正久、酒井規夫、坂本修、櫻井謙、清水教一、下澤伸行、新宅治夫、鈴木康之、高橋勉、但馬剛、中島葉子、中村公俊、野口篤子、長谷川奉延、長谷川有紀、畑郁江、濱崎考史、深尾敏幸、松原洋一、三淵浩、村山圭、望月弘、山本重則、依藤亨（五十音順、敬称略）

・理事・監事選挙

投票期間は平成28年6月27日～7月12日、投票権は評議員43名。投票率は97.7%であった。7月16日に東京コンファレンス

センター品川にて開票を行った。日本先天代謝異常学会会則第4条「理事の定数は評議員の約4分の1とする。」に基づき11名を当選とした。

<理事>

井田博幸、伊藤哲哉、大浦敏博、大竹明、奥山虎之、窪田満、呉繁夫、酒井規夫、高橋勉、中村公俊、深尾敏幸（五十音順、敬称略）

<監事>

新宅治夫、松原洋一（五十音順、敬称略）

6. 各委員会報告

委員会活動について以下の報告があった。

1) 国際渉外委員会（深尾 敏幸理事）

・国際交流

SLEIPMN から Prof. Juan F Cabello、SIMD より Dr. Froese を招聘。今後 SSIEM との交流も検討していく必要がある。

・今後の関連国際学会

<ICIAM> 2017年：ブラジル、2021年：オーストラリア

<SSIEM> 2018年：アテネ、2019年：ロッテルダム
2020年：フライブルグ

<ACIMD> 2018年：中国

・ICIAM2017へ日本からの講演推薦

シトリン欠損症：佐伯武頼先生もしくは大浦敏博先生

新生児マススクリーニング：山口清次先生

ペルオキシゾーム病：下澤伸行先生

ミトコンドリア病：大竹明先生

ケトン体代謝：深尾敏幸先生

2) 生涯教育委員会（窪田 満理事）

・第12回日本先天代謝異常学会セミナー報告

平成28年7月16日、17日に東京コンファレンスセンター品川にて開催。今年の参加者は323名。今年のプログラムは総論7題、各論8題。各発表を30分にする事で各分野を幅広くカバー

するプログラムにしたとの報告があった。2017年（第13回）は国立成育医療研究センターの窪田満先生が実行委員長に就任し、平成29年7月15日、16日に東京コンファレンスセンター品川で開催が予定されている。

3) 薬事委員会（大浦 敏博理事）

承認待ちであったカルバグルが9月7日付で承認された。販売名は「カーバグル」となった。今年度中に発売になる予定であるとの報告があった。

4) 社会保険委員会（高柳 正樹理事）

現在、シナジスの適応拡大に向けて、日本先天代謝異常学会からは石毛美夏先生が代表となり、動いているとの報告があった。

5) 移行期医療委員会（窪田 満理事）

日本小児科学会、日本小児循環器学会にて講演を行った。日本小児科学会小児慢性疾患患者の移行期支援ワーキンググループに出席したとの報告があった。

6) 栄養・マススクリーニング委員会（山口 清次理事）

治療用特殊ミルクの問題について、出荷量調査、成人後の特殊ミルク供給者の実態調査を行っており、特殊ミルクにかかる費用の財源について母子保健課で検討中であるとの報告があった。

マススクリーニングに関しては「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班」で発見された患者の全員登録、長期追跡、遺伝子解析の体制を構築中であるとの報告があった。

7) 学術委員会（呉 繁夫理事）

委員会活動について以下の報告があった。

①学会におけるシンポジウム企画等

・第119回日本小児科学会（札幌）分野別シンポジウム1
「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：大浦先生（仙台市立病院）・下澤先生（岐阜大学）

1. ミトコンドリア病の診療ネットワークの構築 村山先生（千葉県こども病院）
2. マスクリーニング対象疾患の診療ネットワーク体制 深尾先生（岐阜大学）
3. ペルオキシゾーム病の診療ネットワーク 下澤先生（岐阜大学）
4. ライソゾーム病の診断と治療 井田先生（慈恵医大）

・第119回日本小児科学会（札幌）分野別シンポジウム12

「今後検討すべき新生児マスクリーニング対象疾患」

座長：山口先生（島根大学）・松原先生（国立成育医療研究センター）

1. ムコ多糖症 戸松先生（デュボン小児病院）
2. 原発性免疫不全 今井先生（東京医科歯科大学）
3. ファブリー病 中村先生（熊本大学）
4. 遺伝型評価 深尾先生（岐阜大学）
5. NGS 松原先生（国立成育医療研究センター）

・第120回日本小児科学会（東京）分野別シンポジウム ※提案済

「先天代謝異常症の診療ガイドライン作成上の問題点と上手な活用法（仮題）」

座長：深尾先生（岐阜大学）・窪田先生（国立成育医療研究センター）

1. 先天代謝異常症のガイドライン作成の紹介 深尾先生
2. ライソゾーム病のガイドライン作成の紹介（MPS or ALD）奥山先生 or 下澤先生
3. MINSによるガイドライン作成 森實先生
4. MIND で作成された DMD のガイドラインについての紹介 福田先生 or 石垣先生

②先天代謝異常学会からの論文発信力の評価

課題「先天代謝異常学会の論文発信力は向上しているか？」

検証「評議員が著者に含まれる先天代謝異常症関係の論文リストを作成」

2005年：評議員数（推薦評議員は含めず）40人

論文数 103編

評議員1人当たりの論文数 2.58編/人

2015年：評議員数（推薦評議員は含めず）45人

論文数 89編

評議員1人当たりの論文数 1.98編/人（2005年

と比べて約25%低下）

これらを踏まえ、学会として論文数を増やす為にどのような活動をしていくべきか？との話し合いがなされ、論文の書き方についての講習会を学術集会の際に設けてはどうか。との提案がなされ今後検討していく事とした。

8) 広報委員会（新宅 治夫理事）

委員会活動について以下の報告があった。

①学会ホームページの更新

- ・ガイドライン関係：4件
- ・JSIMD 役員選挙関連：4件
- ・その他掲載事項：2件

ガイドラインのパブリックコメントが多くなってきたことから、ホームページの左のバナー「ガイドライン」の項目内にパブリックコメント欄を設置した。

②精密検査施設一覧の更新

3年が経過した精密検査施設一覧について更新作業を行う（2017年4月～更新予定）

③News Letter vol.3の発行（7月）

9) 診断基準・診療ガイドライン委員会（深尾 敏幸理事）

2015年1月より施行されている指定難病制度で登録病名も306疾患に拡大となったが、多くの小児期発症の慢性疾患が入っておらず、候補疾患の選定を小児科学会が見直す事となり、各分科会に「指定難病の検討資料」の作成が依頼され、その資料を用いて第3次指定難病が24疾病選定された。この3次指定24疾病のうち8疾病が先天代謝異常症であり、本学会での取り組みが評価

されているのではないかと報告があった。現在指定難病に認定されている先天代謝異常症は41疾患である。

10) 患者登録委員会 (大竹 明理事)

委員会活動について以下の報告があった。

2015年11月14日に大阪で第3回患者登録委員会を開催した。

・先天代謝異常症患者登録制度『JaSMIn』の活動状況

- 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1197件

次回の委員会では、登録書類(はがき)のリニューアル、登録情報の研究利用における委員会での審議体制及び関連規則、書類等の作成について検討する。

11) 総務委員会 (奥山 虎之理事)

小児科学会より提示された遺伝学的検査の実施に関する指針について」の報告がなされた。

D. 審議事項

1. コール酸の未承認薬検討委員会への要望書提出について

全員一致で承認が得られた。

2. シスチノーシスの診療ガイドライン作成について

将来的にシスチンの測定を保険収載するために、診療ガイドラインの作成を検討しているとの報告があった。中村班での作成となるが、既に衛藤班で作成されているものがあるため、内容をすり合わせる必要があるとの意見があった。

3. 生涯教育委員会より

①アドバンスドセミナーの企画

2017年12月か2018年1月に熊本での開催を検討しているとの件については全員一致で承認とした。また参加者の募集方法については審議がなされ、アドバンスドセミナーという事から一般応募はせず、少人数での開催とし、評議員が推薦する者を対象とする事とした。

②公認会計士の契約

今年度までは大阪の公認会計士と契約していたが、実行委員長が酒井先生から窪田先生に変わる事により、学会で公認会計士を契約し、学会会計とセミナー会計の両方を審査して頂くのはどうかとの意見があり、審議の結果、来年度からは学会で公認会計士を契約し、両方の会計の審査をお願いする事にすると承認が得られた。

③企業からの寄付について

近年、企業からの寄付が大変厳しくなっており、今後の寄付体制についての審議がなされた。その結果、現状より増えていく事は望めないで、現状で出来る範囲で運営していけるようにする事とした。

4. 移行期医療委員会より

医師同士の連携や患者のヘルス・リテラシーの獲得のため、個々の社会生活にあわせた指導プログラムを委員会で作成していくことの承認を頂きたいとの報告があった。これについて審議がなされ全員一致で承認が得られた。

5. 学会賞選考委員会内規について

現在まで明確な規定が無かったため、選考委員会および各賞の応募規定案を作成し、検討した。審議の結果、下記の通りに内規が決定し平成29年度より施行する事とした。

<選考委員会>

- 1) 選考委員会は直近の学会賞受賞者6名および理事長を加えた7名で構成する。
- 2) 理事長が選考委員長をつとめる。
- 3) 選考委員は受賞年度の古い順に交代する。

※注1：当該年度の受賞者がいない場合はこの限りではない。

※注2：当該年度の受賞者が複数名の場合はそれと同数の委員

が交代する。

※注3：当該年度を受賞者が1名であるのに対し、該当する交代委員が複数名いる場合は年齢が上の委員が交代する。

4) 選考委員会は委員の3分の2以上の出席で成立する。但し委任状、意見書の提出は出席とみなす。

<学会賞募集・選考規定>

- ・対象者：先天代謝異常症領域に関する優れた研究業績を残し、日本先天代謝異常学会に多大な貢献をした者。
- ・応募について：① 応募は他薦のみとする。
② 推薦者は日本先天代謝異常学会評議員に限る。但し、選考委員は推薦者にはなれない。
- ・受賞者条件：① 受賞者に副賞として30万円を贈呈する。
② News Letter（年1回）発行の際に「受賞者寄稿」を執筆する。

<奨励賞募集・選考規定>

- ・対象者：① 先天代謝異常症領域に関する優れた論文を発表し、今後の発展が期待される者。
② 当該年度末（3月31日）で45歳未満の者。
③ 会員歴が当該年度を含め過去3年以上ある事。
④ 本学会において発表された演題である事。
⑤ 会費の滞納のない事。
- ・応募について：① 応募は他薦のみとする。
② 推薦者は日本先天代謝異常学会評議員に限る。
- ・受賞者条件：① 受賞者に副賞として10万円を贈呈する。
② News Letter（年1回）発行の際に「受賞者寄稿」を執筆する。

<学術・臨床・教育賞（サノフィジェンザイムアカデミック グラント）募集・選考規定>

- ・対象者：① 日本先天代謝異常学会の発展に寄与し、学術・臨床・教育の分野で貢献のある者。
② 当該年度末（3月31日）時点で40歳以上60歳未満の者。

③ 会員歴が当該年度を含め過去10年以上ある事。

④ 会費の滞納のない事。

- ・応募について：① 応募は他薦のみとする。
② 推薦者は日本先天代謝異常学会評議員に限る。
③ 当該年度に応募者がなかった場合は、締め切り後、評議員に二次募集の連絡を行う。
- ・受賞者条件：① 受賞者は原則として2名以内とする。
② 受賞者に副賞として1人20万円を贈呈する。
③ News Letter（年1回）発行の際に「受賞者寄稿」を執筆する。

<海外研究助成（JCRトラベルアワード）募集・選考規定>

- ・対象者：① 先天代謝異常症領域に関する優れた研究を海外に発信する者。
② 当該年度末（3月31日）時点での年齢が45歳未満の者。
③ 当該年度のSSIEMもしくはICIAMへ演題を登録し、採択された者。
④ 会員歴が当該年度を含め過去3年以上ある事。
⑤ 会費の滞納のない事。
- ・受賞者条件：① 受賞者は原則として2名までとする。
② 受賞者に副賞として1人20万円を贈呈する。
③ News Letter（年1回）発行の際に「受賞者寄稿」を執筆する。

・平成29年度各賞選考委員会

大野 耕策（平成23年度）、深尾 敏幸（平成24年度）、
早坂 清（平成25年度）、大浦 敏博（平成26年度）、
井田 博幸（平成27年度・選考委員長）
櫻庭 均（平成28年度）、新宅 治夫（平成28年度）

6. 会員個人情報管理の外部委託について

現在事務局で行っている会員の個人情報管理を外部業者に委託し、学会ホームページに会員専用ページを設け、会員各自で個人情報の確認や変更が可能となるようなシステムを導入していき

たいとの報告があり、それについて前向きに検討して良いかどうかの審議がなされた。審議の結果、このシステムを導入する事に関しては賛成だが、委託する業者はセキュリティ面や費用の面に

おいても、十分な検討が必要であるとの事から、春の理事会までに複数社の内容を検討しておく事とした。