

# 日本先天代謝異常学会理事会議事録

日時：平成 29 年 10 月 11 日（水）13：00～17：00

場所：川越東武ホテル 4 階「芙蓉」

（出席者：五十音順、敬称略）

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

監事：新宅 治夫 松原 洋一

幹事：櫻井 謙

## A. 理事長挨拶 井田 博幸理事長

## B. 第 59 回日本先天代謝異常学会会長挨拶 大竹 明会長

## C. 報告事項

### 1. 事務局関連報告（櫻井 謙幹事）

#### 1) 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、で ¥5,251,382

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、事務費で ¥3,572,087

・セミナー会計口座

現在、第 13 回日本先天代謝異常学会セミナー分の会計を処理  
中であり、樋口会計士に会計監査後、平成 30 年度春の理事会  
にて報告予定。

#### 2) 会員数推移、会費納入状況

平成 29 年 9 月 26 日現在の会員数は 686 名で前年度より 25 名  
増加している。会費納入者は 380 名で（名誉会員 14 名、宛先  
不明者 22 名を除く）納入率は 56.5%である。未納者において  
は 1 月に再請求をかける予定である。

第 56 回大会（平成 26 年度）より筆頭演者は学会員である事を  
必須としており、近年新規入会者が増加している。新規入会者  
の会員継続状況は約 70%と良好で、日本先天代謝異常学会セミ  
ナーの開催などで若手医師が代謝異常症に興味を示してくれ  
ている表れであると考えられる。

## 2. 日本先天代謝異常学会総会、今後の予定と準備状況

・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。現在、海外からの参加者の  
為の同時通訳システムを入れる事を検討しているとの報告が  
あった。

・2019 年（第 61 回）：会長 高橋 勉先生（秋田大学）

会期は 2019 年 10 月 3 日（木）～10 月 5 日（土）に秋田キャ  
ッスルホテルにて開催予定であるとの報告があった。

※注：2019 年は、役員選挙を開催するため、学会の会期を高  
橋先生と事務局で再度検討をし、会期を 2019 年 10 月 24 日（木）  
～10 月 26 日（土）に変更することとなった。

## 3. 平成 29 年度各賞選考結果

### <学会賞>

・児玉 浩子先生（帝京平成大学健康メディカル学部健康栄養  
学科）

「微量元素代謝異常症の分子遺伝学的検討、病態解析、診断法、  
治療法の研究」

### <奨励賞>

・笹井 英雄先生（岐阜大学医学部附属病院新生児集中治療部）  
「ケトン体代謝異常症である succinyl-CoA:3-oxoacid CoA  
transferase(SCOT, gene symbol *OXCT1*) のヘテロキャリア  
ーでもケトアシドーシス発作をきたしうることを明らかに  
した研究」

### <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）>

・但馬 剛先生（国立成育医療研究センター研究所マスキリ  
ーニング研究室）

・小林 博司先生（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）

### <JCR トラベルアワード（海外研究助成）>

・近藤 秀仁先生（大阪大学大学院医学系研究科小児科学）  
「Mutation in VPS33A affect metabolism of  
glycosaminoglycans : a new type of mucopolysaccharidosis  
with severe systemic symptoms」

### <若手優秀演題賞>

・松橋 徹郎先生（東北大学大学院医学系研究科小児病態学分  
野）

「MA-5 は ATP 合成酵素を重合化し様々なミトコンドリア病における細胞生存率を改善させる」

・近藤 秀仁先生（大阪大学大学院医学系研究科小児科学）

「Mucopolysaccharidosis-plus syndrome : 新しいタイプのムコ多糖症の報告」

#### 4. メール審議結果一覧

・2017年5月

<ニュースレターの印刷および配布方法について>

内容：広報委員会より。

ニュースレターの印刷および配布方法で、下記の内容についてのご意見を頂きたい

1. ニュースレター印刷（部数は300部を予定）の可否
2. 印刷可の場合、Vol.1～3 全てを印刷するか、もしくは Vol.3 のみを印刷するか
3. 配布方法は「評議員会で評議員に配布し、残りは大会受付横に自由にお取り頂けるように配置する」と考えているがこれで良いか。
4. Vol.4 以降も同様に印刷（部数は300部を予定）と配布を行う事の可否

結果：1. 可決。もう少し部数を増やしてもいいのではとのご意見もあり。

2. 「Vol.3 のみ印刷」に過半数の承認を頂いたが、ホームページに掲載されているので必要ないのではないかとのご意見も頂いた。

3. 承認

4. 承認

※今年度発行の Vol.4 は 300 部を印刷し、「評議員会での配布、大会で自由にお取り頂く」とする事とした。過去のニュースレターの印刷については様々なご意見も頂戴したので、今年の印刷・配布は見送る事とした。今後については、再度検討していく事とする。

・2017年6月

<小児医薬品開発ネットワーク事業への協力>

内容：薬事委員会大浦先生より。

小児科学会にて、小児医薬品の早期開発推進に向け「小児医薬品開発ネットワーク事業」を取り組むにあたり、下記の承認を頂きたい。

1. 学会としてこの事業に参画する事

2. 当学会からはワーキンググループの代表として大浦先生をご推薦する事

結果：承認

・2017年6月

<韓国先天代謝異常学会からの依頼>

内容：韓国先天代謝異常学会理事長 Dr. Jin より

「韓国と日本の学問的な交流を構築するために日本の各領域の専門家の方々と情報共有をしたいので窓口となる方を紹介して欲しい」と依頼があり、学術委員会と相談の結果、以下の各分野の窓口を5名の先生方に担当して頂いてはどうかとの提案があった。これについて承認を頂きたい。

- 1) ライソゾーム病関連・・・酒井先生
- 2) アミノ酸・有機酸代謝異常症関連・・・大浦先生
- 3) ミトコンドリア病関連・・・大竹先生
- 4) 糖、ケトン代謝異常症関連・・・深尾先生
- 5) その他・・・呉先生

結果：承認

・2017年6月

<チオラ錠薬価改定の要望書提出について>

内容：薬事委員会大浦先生より。

チオラ錠の販売元のマイラン製薬より、日本先天代謝異常学会から厚労省に薬価改定の要望書を提出して欲しいとの依頼があった。学会としてこの要望書を提出する事への承認を頂きたい。

結果：承認

・2017年6月

<システアミン点眼薬の要望書提出について>

内容：薬事委員会大浦先生より。

システアミン点眼薬の要望書を未承認薬検討会議に申請する事への承認を頂きたい。

結果：承認

## 5. 各委員会報告

### 1) 国際渉外委員会 (深尾 敏幸理事)

ICIEM 理事会に深尾・井田・遠藤の3名が出席した。

- ・2017年9月 ICIEM (リオデジャネイロ)  
2000名を超える参加者、約1000の一般演題数があった。
- ・2021 ICIEM (シドニー、オーストラリア)の準備状況の報告
- ・2025 ICIEM : 来年の理事会 (アテネ) で立候補地を募り、2019年の理事会で開催地を決定する予定。

・ACIMD2018年に中国で開催の予定 ※現在理事長から中国へ問い合わせ中

・今後の SSIEM 開催地

SSIEM 2018 アテネ

SSIEM2019 ロッテルダム

SSIEM2020 フライブルグ

・2017年の SIMD, SLEIMP, KSIMD との交流について  
2017年10月に開催される第59回日本先天代謝異常学会において、下記の先生方が招聘された。

SLEIMP Prof. Jose Abdenur

SIMD Kimberly Chapman

KSIMD Prof. Young-Mock Lee

\*注: Abdenur 先生は、諸事情により学会には不参加となった。

・2018年の SIMD への若手派遣について

2017年は ICIEM 開催のため SIMD の開催がなく、第58回大会最優秀若手演題賞受賞者の志村 優先生 (千葉県子ども病院) の派遣が見送られていた。そこで2018年の SIMD に第59回大会最優秀若手演題賞受賞者の松橋 徹郎先生 (東北大学) と志村先生の2名を派遣する事について理事会での承認を得た。この件については井田理事長より SIMD に2名派遣の許可を確認して頂く事とした。

### 2) 生涯教育委員会 (酒井 規夫理事・窪田 満セミナー実行委員長)

・第13回日本先天代謝異常学会セミナー報告

2017年7月15日、16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258名と例年よりやや少なめであったが、これは日本周産期新生児医学会と日程が重なってしまった事が原因ではないかと考えられる。費用面については近年企業からの寄付が大変厳しい状況にある。今後はさらに厳しい状況となることが予想され、安定した財政基盤を得るため、次回

からは寄付ではなく、共催セミナーや企業広告を募集して各企業からの支援を頂くような方向で検討しているとの報告があった。また以前より開催を検討していたアドバンスドセミナーを2019年に熊本で開催する予定であるとの報告があった。

### 3) 薬事委員会 (大浦 敏博理事)

薬事委員会の活動として以下の報告があった。

①チオラ錠100の不採算問題について

薬価が下がり、安定供給上の問題が生じる恐れがあるため2017年7月に日本先天代謝異常学会より厚労省に要望書を提出した。

②システアミン点眼薬の開発

シスチノーシスの治療薬であるシステアミン製剤 (ニシスタゴン) は2014年に承認されたが、本剤はシスチンの角膜への沈着により生じる羞明には効果がない。欧米ではシステアミン点眼薬が開発されているが、国内では未承認である事から、要望書を提出する事とした。

現在 EU で販売されている Cystadrops の国内承認を要望するため、未承認薬検討会議に申請した。

③MPSⅦ型の酵素補充療法製剤の開発

ムコ多糖症Ⅶ型の治療薬であるβ-グルクロニダーゼの酵素製剤は米国でPhase3試験が行われ、その有効性が明らかとなり、11月頃には承認される予定である。しかし、国内では未承認である事から、未承認薬検討会議にかけるとの要望書を厚労省に提出する事とした。

### 4) 社会保険委員会 (窪田 満理事)

2017年7月28日に厚労省医療技術評価・再評価に関するヒアリングが行われ、以下の項目について主張したとの報告があった。

①酵素サイクリング法による「血中カルニチン2分画検査」

②遊離脂肪酸測定

③D010 特殊分析の算定要件の拡大

④プテリジン分析

⑤ニーマン・ピック C 型 遺伝子検査・フィリピン染色

⑥パリビズマブの適応疾患拡大

### 5) 移行期医療委員会 (窪田 満理事)

委員会の活動として、以下の報告があった。

・6月2日に平成29年度難治性疾患等克服研究事業「新しい先天代謝異常症スクリーニング時代に適応した治療ガイドラインの作成および生涯にわたる診療体制の確立に向けた調査研究」(中村班)の班会議で「移行期医療の診療報酬化に向け

た取り組み」を発表。

・6月29日に平成29年度難治性疾患政策研究事業「小児期発症慢性疾患を持つ移行期患者が疾患の個別性を超えて成人診療へ移行するための診療体制の整備に向けた調査研究」(窪田班)において「成人移行期支援基本プログラム(案)」に関して先天代謝異常症患児特有の指導プログラムを add-on する形で作成し公開に持って行く予定である。

#### 6) 栄養・マスキング委員会(伊藤 哲哉理事)

9月に厚労省からの依頼で特殊ミルクを必要としている疾病についての調査依頼があり、日本先天代謝異常学会として回答を行った(各分科会からの取りまとめは小児科学会)との報告があった。また適切な使用に関してはガイドラインが必要であるとの話もあり、今後中村班との協力でガイドラインを作成していく予定であるとの報告もあった。

#### 7) 学術委員会(呉 繁夫理事)

第121回日本小児科学会のプログラムアンケートについて、昨年も提案した「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」をテーマにシンポジウムを提案したとの報告があった。

#### 8) 倫理・用語委員会(奥山 虎之理事)

遺伝学的検査の実施に関する指針が提示され、指定難病で遺伝子診断が必要な疾患については条件を満たせば保険診療ができるようになった。との報告があった。遺伝子検査を委託する場合には自施設が厚生局に書類を提出し、検査実施施設としての資格を取っておく必要があるとの報告もあった。

#### 9) 広報委員会(高橋 勉理事)

ニューズレターVol.4を作成し、春の理事会で決定のとおり、300部を冊子として印刷したとの報告があった。冊子は理事会、評議員会で配布し、残りを学会で配布する事とした。

#### 10) 診断基準・診療ガイドライン委員会(大竹 明理事)

他学会や研究班からのガイドライン承認の依頼があった場合、学会承認となるまでには下記の流れで行う事が報告された。

- ①学会、研究班よりガイドライン案を提出
- ②診断基準・診療ガイドライン委員会で提出された案について審議する。
- ③委員会内での審議:原則3か月以内に事務局に結果を提示できる事を旨とする。審議対象により多少異なるので審議依頼の

際に委員長より期限もお知らせする。

- A) その分野のエキスパート2名(委員長が指名、その際責任者も決めておく)+その他の分野エキスパート2名(順番で指名)
- B) 委員会で審議
- C) 修正意見、質問等をまとめ提出責任者へ修正依頼 ※この時点で依頼元に修正依頼がかかる

④学会ホームページにパブリックコメント募集を掲載  
評議員への連絡周知

パブリックコメント募集期間は最低1か月  
コメントはまとめて委員会へ

⑤委員会内で再審議 ※③のパターンで

⑥委員長、副委員長3名で合議承認

⑦理事会審議

#### 11) 患者登録委員会(奥山 虎之理事)

現在JaSMInの登録状況は1318件であり、昨年度より109件増加しているとの報告があった。以前より運用資金が課題として挙げられており、現在は研究費で賄っているが今後学会からの協力も視野に入れて頂きたいとの事から、春の理事会に、今後の運営策を具体案として提示して今後の運営をどのようにしていくか決定することとした。

#### 12) 総務委員会(中村 公俊理事)

投稿規程案と利益相反に関する規定を作成し、審議事項として検討する事が報告された。

#### D. 新生児マスキング対象疾患等の遺伝子検査について(深尾 敏幸理事)

AMED 深尾班で行っていた新生児マスキング対象疾患等の遺伝子検査が、体制の見直しを行い、10月から再開しているとの報告があった。以前との変更点は下記に記載する。

<保険収載されている疾患>

臨床検査として保険範囲内で行う。この場合、自施設とかがDNA研究所との契約が必要となる。

<保険収載以外の疾患>

従来通り研究班の研究として行う。この場合、あらたにDNAを採取する場合には研究分担者となる必要があり、倫理審査も必要となる。

## E. 審議事項

### 1. 2020年(第62回)以降の大会長の選出

- ・2020年(第62回): 中村 公俊先生(熊本大学)
  - ・2021年(第63回): 伊藤 哲哉先生(藤田保健衛生大学)
- の案が提案され、全員一致で承認された。

### 2. ACIMD Committee member への推薦

前回の理事会にて ACIMD Committee member 規定の見直しを行うことが提案され、現理事・監事、国際学会の大会長経験者、理事会からの推薦者を member とする事に決定した。理事会からの推薦者を募集したところ、山口 清次先生(島根大学)がご推薦され、全員一致で承認された。

### 3. 日本の IOC member について

IOC member として、現在日本からは井田先生と深尾先生が委員となっている。この度井田先生が委員の任期である2期を終了する事となるが、JSIMD の理事長を務められているため、IOC からは委員継続を要望された。井田先生が今後も IOC member として継続する事について理事会の承認を諮り、全員一致で承認が得られた。

### 4. 2025年開催の ICIEM 開催地への立候補について

2025年開催の ICIEM に開催地として日本が立候補するかどうかの審議がなされた。その結果、日本として立候補する事が決まった。2018年の SSIEM (アテネ開催)にて立候補地の決定がされる事になっている。

### 5. 各賞の重複受賞について

近年、若手各賞の受賞者が重複する事が生じており、学会としては、より多くの先生に受賞の機会を与えたいため、受賞者の重複はなるべく避けるのが好ましいと考えている。そこで募集状況や選考方法を再度審議した。その結果、平成30年度(第60回大会)より若手対象の賞の選考方法を以下のように変更する事とした。

<奨励賞・JCR トラベルアワード(海外研究助成)>  
例年通り、日本先天代謝異常学会各賞選考委員会にて選考

<若手優秀演題賞>

演題登録締め切り後に選考行い、優秀演題として5題を選考。優秀演題に選出された5題は「優秀演題セッション」として学会1日目に口演発表。講演終了後、評議員が投票を行い(持ち票は1人1票)若手優秀演題賞受賞者2名を決定する。

### 6. 個人情報外部委託について

以前より、検討を続けていた会員の個人情報を外部委託する事について委託初期費用や年間維持費の具体的な金額が事務局から提示された。これについて審議の結果、初期費用が高額である為、複数社より見積もりを取り、さらに検討を続けていく事とした。

### 7. 名誉会員の内規について

日本先天代謝異常学会には現在まで明確な名誉会員の基準がなく、会則にも「本会の趣旨に関して特に功績のあったもので、理事会の推薦にもとづき、評議員会および総会で承認されたもの」との記載だけであった為、選定基準を設ける事とした。

#### ①選定基準

※名誉会員は70歳以上で、以下の1)~3)のいずれかを満たし、理事会の推薦を受け、評議員会の承認を得たものとする。

- 1) 日本先天代謝異常学会理事を3期以上務めたもの
- 2) 先天代謝異常症の分野での国際学会の大会長を務めたもの
- 3) 先天代謝異常症の分野での国際学会において Plenary session の speaker を務めたもの

②名誉会員は、年会費は免除されるとともに学会誌の役員名簿に記載される。

③本内規は2017年10月11日より施行とする。

名誉会員の選定基準についてはホームページに掲載する事とした。また現在外国人の名誉会員として記載されているものは、「Honorary member」として記載する事とした。

### 8. 投稿規程について

総務委員会より投稿規程案が提示され、内容について検討が行われたが、倫理の面や、Secondary Publication を認めるか否か、意見を集約するのが困難であった為、再度総務委員会にて詳細に検討し、その結果をメール審議にかける事とした。

### 9. 役員の利益相反について

総務委員会より役員の利益相反に関する規則案が提示され、内容についての検討が行われたが、開示する内容や金額などを再度総務委員会にて詳細に検討し、その結果をメール審議にかける事とした。

### 10. 来年度からの JSIMD セミナーの運営について

生涯教育委員会からも報告があったが、近年企業からの寄付が厳しい状況になっており、現行の運営方法では開催が難しい状

況にある。そのため、来年度（第 14 回 JSIMD セミナー）より、企業よりランチョンセミナー、広告掲載を募集する形式での運営に変更する提案が井田理事長よりなされ、これについて全員一致で承認が得られた。

#### 1 1. 抄録集の印刷費用について

従来、抄録集の印刷費用は学会事務局で全額を負担していたが、来年度からは、当該年度の大会事務局での使用分については、大会長が負担する事の提案がなされ、全員一致で承認が得られた。印刷費用の振り分けは以下の通りである。

- ・学会事務局・・・全会員配布分、学会場での販売分、購入希望施設への販売分
- ・大会事務局・・・招待講演者への配布分、協賛企業への配布分、大学同門会等の大会長任意での配布分