

日本先天代謝異常学会理事会議事録

日時：令和2年11月7日 13:30~16:30

場所：TKP 品川港南口 4階 天平の間

(出席者：五十音順、敬称略)

理事：石毛 美夏 伊藤 哲哉 大竹 明 大橋 十也
奥山 虎之 窪田 満 呉 繁夫(Web参加)
小林 正久 酒井 規夫 高橋 勉(Web参加)
中村 公俊 村山 圭
監事：井田 博幸(Web参加) 鈴木康之(Web参加)
庶務幹事：小須賀 基通

A. 理事長挨拶 奥山 虎之理事長

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(ICIEM)について
- 1. 深尾前理事長の急逝を受けて、2021年のシドニーで開催される Scientific Program Committee のメンバーに奥山委員長が就任した。
- 2. Scientific Program Committee 会合(WEB)には、オブザーバーとして中村副委員長も同席されている。
- 3. 2021年のICIEMは、シドニーで開催される予定であるが、同時にリモート配信も行ういわゆるハイブリッド形式で開催する方針で準備を進めている。
- ・欧州先天代謝異常学会(SSSIEM)について
- 1. 2021年はシドニーでICIEMが開催されるため、SSSIEMは開催されないこととなった。
- 2. 2022年のSSSIEMは、2020年に開催予定であったドイツのフライブルグで開催される予定である。
- 3. SSSIEMのAdvisory Council Memberに中村副委員長が就任した。

2) 薬事委員会(中村 公俊理事)

- ・日本小児科学会薬事委員会の本学会からの代表薬事委員は、小児科学会薬事委員会委員の伊藤哲哉委員が兼任、ワーキンググループ代表は濱崎考史委員が担当することとなった。
- ・測定系にバイオチンを用いる体外診断用医薬品において、高用量のバイオチンを摂取した測定対象者の検体を使用した場合に正しく測定できないことについて、関連学会より注意喚起されており、本学会内でも周知が必要である。
- ・糖原病1bの好中球減少の治療薬として、適用外使用である

が糖尿病治療薬であるSGLT2阻害剤が有効であることが報告された(Treating neutropenia and neutrophil dysfunction in glycogen storage disease type 1b with an SGLT2 inhibitor. Blood, 27 August 2020)。またオロト酸尿症治療薬としてウリジン製剤が米国で承認された。

- ・上記二つの治療薬を本学会より、医療上の必要性の高い未承認薬・適応外薬検討会議での検討に挙げるべく準備中である。
 - ・シトルリンの有償供給について
- 薬事委員会の事業として、シトルリンを有償でCPS1, OTC, LPIに対して、有償で提供している。2019年度の供給状況は、500g x 194個(175件)であった。消費税10%に伴い送料は値上がりしたが、供給価格は7,000円のままである。2020年9月からHHH症候群も加わり対象が4疾患となった。

3) 生涯教育委員会(中村 公俊理事)

第16回JSIMDセミナーはWeb上で実施され、843名の参加者があった。アンケートの結果では、講義内容を含めて今回のWeb開催に関しては、おおむね好評価であった。来年度の第17回JSIMDセミナーは、Webセミナーを予定しているが、一部は対面方式で大阪の千里ライフサイエンスセンターにて実施する予定である。また第16回セミナーの収支状況が報告された。

4) 社会保険委員会(窪田 満理事)

令和2年度診療報酬改定では、日本先天代謝異常学会から要望した尿中有機酸分析、血中極長鎖脂肪酸検査、タンデムマス分析が検査に採用された。血中ガラクトース検査の見直しは採用されなかった。遺伝学的検査の適応疾患拡大は、小児慢性特定疾病に指定されているが、難病に指定されていない疾患は追加の対象とならなかった。

令和4年度の診療報酬改定に向け、学会員にアンケートを送付し、第一次提案書を作成中である。現時点では、糖原病V型、糖原病VII型の遺伝学的検査、ライソゾーム病の在宅注射の申請を検討している。

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に参加した。各分科会から提出された「疾患別移行支援ガイド」の公表を準備している。
- ・令和元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」で「成人移行期支援コアガイド」が作成され、主要な病院に配布された。

・委員会内では、先天代謝異常症については患者数が少ないために成人期も小児診療科と成人診療科の併診が望ましいとの結論である。

・学会員が成人移行支援に問題を抱えた場合は当委員会が相談窓口となるようにしていく。

6) 小児慢性・指定難病委員会 (石毛 美夏理事)

・ガラクトース血症 IV 型の小児慢性特定疾病の追加申請とホモシチン尿症の指定難病の追加申請の申請書を作成中である。

・日本小児科学会から小児慢性特定疾病の先天性代謝異常の疾患群の「ポルフィリン症」について、以下の申し入れがあった。

①「ポルフィリン症」の担当を先天代謝異常学会から日本小児皮膚科学会へ変更する

②「ポルフィリン症」を先天性代謝異常から皮膚疾患へ疾患群を移動

・日本小児科学会から「小児慢性特定疾病の概要と診断の手引き」の確認と改訂依頼があった。

7) 栄養・マスキング委員会 (伊藤 哲哉理事)

・2020年4月、診断と治療社から「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」として出版された。

・特殊ミルク事務局、安全開発委員会で、実際の特殊ミルク供給体制について検討された。今後は原則として特殊ミルク治療ガイドブックの記載に準拠して供給を行うこととなった。特に難治てんかんに対するケトンフォーミュラの供給については、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ることとなった。

・治療用ミルク安定供給委員会第1回会議において、上記の変更を周知するための注意喚起文を小児科学会雑誌に掲載することとなった。今後、注意喚起文の草案は、特殊ミルク事務局での修正、確認を経て、小児科学会理事会での承認を受ける予定である。また、患者会フォーラムでも特殊ミルクの現状などについてお知らせすることを検討している。

8) 学術委員会 (大橋 十也理事)

・第124回日本小児科学会学術集会の総合シンポジウム案として「テーマ：今知っておきたい新生児マスキングの進歩」を申請した。

・活動内容として、学会員から投稿された論文についての数や

内容などに関する集計を数年に1回程度行い、統計をとることを実施する。

9) 倫理・用語委員会 (大橋 十也理事)

日本小児科学会用語委員会で、COVID-19罹患小児に合併する炎症性病態に関する英語名の日本語訳について検討がなされた。

10) 患者登録委員会 (酒井 規夫理事)

・JaSMInの登録状況は2020年9月1日集計で1618名である。

・登録者へのフィードバックとして、JaSMIn通信のメールマガジン、冊子の発行を行う。

・成人期以後の診療移行に関するアンケート調査(2019年4~8月実施)の結果を、現在分析中、今後学会報告・論文作成していく予定である。

11) 将来計画委員会 (酒井 規夫理事)

・第1回将来計画医委員会が2020.10.27にZoomで開催された。委員、学外外部委員(栄養士、看護師、薬剤師、遺伝カウンセラー、検査技師、在宅医療医、基礎研究者)などの委員会メンバーへの推薦があった。

・日本マスキング学会技術部会認定技術者の単位認定について、本学会参加やセミナー参加での承認を検討していただくよう依頼した。

・先天代謝異常学会の学術集会に、Adult IEMセッションを設けることを検討したい。

12) 広報委員会 (高橋 勉理事)

ニュースレター2020年Vol.7を発行した。中村理事をリーダーとした深尾前理事長追悼集号の作成をプロジェクトチームと協力して作成中である。

13) 総務委員会 (呉 繁夫理事)

理事長選挙の細則を作成中である。

14) オンラインジャーナル委員会 (大竹 明理事)

・新規投稿絵論文2報を現在査読中である。

・PKUガイドラインの英文論文の日本語訳をSecondary publicationとして掲載したい要請あり。要約のみを載せ、あとは原著論文にリンクするようにして対応する。

・Secondary publicationに関する項目を含めて投稿規定の改訂

をおこなう。

15) 臨床研究推進委員会 (大竹 明理事)

2つの医師主導臨床研究について、評価項目等の相談や関連する臨床医の推薦などのサポートを委員会より行った。

16) 診断基準・診療ガイドライン委員会 (村山 圭理事)

学会承認ガイドラインの進捗状況が以下のように報告された。

- ・ファブリー病：予備審査・パブコメ・理事会承認済、発刊へ。
- ・MPS1：予備審査・パブコメ・理事会承認済、発刊へ。
- ・ゴーシェ病：予備審査、パブコメ終了。

今後予定されるガイドラインとして、以下が挙げられた。

- ・奥山班関連：ニーマンピック病C型(新規)、副腎白質ジストロフィー(更新)、ムコ多糖症II型(更新)、ポンペ病(更新)
- ・中村班関連：非ケトーシス型高グリシン血症、高チロシン血症2型/3型、シスチン尿症、セピ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、オクシビタル・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
- ・村山班関連：ミトコンドリア病改訂版

17) 特殊検査適正委員会 (村山 圭理事)

精密検査施設一覧(検査対応疾患、衛生検査所・病院内検査室・研究室の明示)の改訂作業を実施している。

18) ICIEM 準備委員会 (中村 公俊理事)

COVID-19感染拡大により、来年以降の学会開催の見通しが立っていないが、中村理事を準備委員会の委員長として、引き続き我が国での開催を目指していくこととなった。

B. 報告事項

1. 令和元年度会計報告 (小須賀 基通幹事)

総収入は12,108,685円でほぼ年通りである。総支出は15,966,848円である。支出が増加した理由として、学会員の所属先、年会費支払い状況などの情報をHP上で管理する個人情報管理システム新規委託費として4,800,000円が計上されたた

めである。以後の管理維持費は年間800,000円であるため、来年度の収支差額は改善すると思われる。2019年度の会計は、顧問会計士による監査を受けており、2020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) <一般会計 現在までの収支状況(11/4集計)>

収入：主に一般会員年会費、企業会員年会費で ¥5,378,733

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、賞状・盾作成費、旅費・交通費、事務費で ¥2,166,730 となっている。

2) 会員数推移、会費納入状況

令和2年11月4日現在の会員数は634名で、会費納入者は394名で納入率は62.1%である。

3) 令和3年度 Takeda Scholarship (旧名称：Shire Scholarship "Shire is a part of Takeda") の募集を10月1日より開始した。2021年4月1日～2022年3月31日に渡航予定のある若手研究者が対象となる。

3. メール審議結果 (奥山 虎之理事長)

・2020年5月

<深尾敏幸前理事長追悼記念集の作成と刊行>

1. 深尾敏幸前理事長の追悼記念集を作成し、日本先天代謝異常学会雑誌 Vol 36,2020 に掲載する。

結果：承認

2. 上記のためのプロジェクトチームを編成する。

結果：承認

3. プロジェクトチーム責任者の指名は、理事長に一任する。

結果：承認

・2020年8月

<「ファブリー病ガイドライン」の学会承認>

「ファブリー病ガイドラインガイドライン」について、診断基準・診療ガイドライン委員会による審査およびパブリックコメントが終了したので、本ガイドラインの学会承認の可否に関するメール審議。

結果：承認

・2020年9月

<「ムコ多糖症I型診療ガイドライン」の学会承認>

「ムコ多糖症I型診療ガイドライン」について、診断基準・診療ガイドライン委員会による審査およびパブリックコメント

が終了したので、本ガイドラインの学会承認の諾否に関するメール審議。

結果：承認

4. 令和元年度日本先天代謝異常学会各賞選考結果(奥山 虎之理事長)

<学会賞>

酒井 規夫 (大阪大学大学院)

「クラッペ病、ムコリピドーシスを中心としたライソゾーム病の病態解明と治療法開発に関する研究」

<奨励賞>

・嶋田 洋太 (東京慈恵会医科大学)

「ライソゾーム病に対する新規治療法開発を目指した研究」

・志村 優 (千葉県こども病院)

「ミトコンドリア病新規治療薬の開発：5-アミノレブリン酸とクエン酸第一鉄ナトリウムによる酵素強化療法」

なお表彰式および記念講演は、2021年の学術集会の中で行う予定である。次年度から、学会賞の候補者論文リスト作成時に、候補者が Corresponding Author になっている論文については、その旨を記載してもらうこととする。

令和2年度<シャイアースカラーシップ～Shire is a part of Takeda～>

志村 優 (千葉県こども病院代謝科)

5. 副理事長選出について(奥山 虎之理事長)

熊本大学中村公俊理事と千葉県こども病院村山圭理事を副理事長として指名した。会則の附則第6条変更が総会承認されたのちに正式に指名を行う。

6. 日本先天代謝異常学会総会の今後の予定と準備状況

・2021年(第62回)：会長 伊藤 哲哉先生(藤田医科大学)
2021年11月4日～7日に「ウイंक愛知(愛知県産業労働センター)での開催予定である。プログラム、開催方法はこれから検討予定である。

・2022年(第63回)：会長 中村 公俊先生(熊本大学)
「先天代謝異常症の10年後を語る」をテーマに11月24日～26日に開催予定である。

7. 深尾敏幸前理事長追悼記念集の作成と刊行

原稿102ページ分、写真65点が寄せられた。費用、掲載様式について検討し、年内発刊を目指して作業していく。

C. 審議事項

1. 2023年(第64回)大会長の選考

2023年(第64回)大会の大会長に酒井規夫先生(大阪大学)を選出した。

2. 学会HPの英語化について(奥山 虎之理事長)

学会の国際化のため、HPの一部を英語表記することが理事長から提案された。費用として15万円程度の支出の見積もりが示された。異議なく本件は承認された。

3. 学会会則の変更について(奥山 虎之理事長)

・学会会則 第3条「毎年1回総会(学術総会、及び議事総会)」を「毎年1回学術集会および総会」に変更することが提案され、理事会で承認された。

・附則 第6条「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」を「理事長は必要に応じて理事の中から副理事長若干名を指名する」に変更することが提案され、理事会で承認された。

上記の変更に関しては、学会総会で諮り、承認を得ることとする。

4. 【テトラヒドロピオプテリン(BH₄)反応性高フェニルアラニン血症の診断と治療ガイド(要約)]のHP掲載依頼について(高橋 勉理事)

BH₄専門委員会より、【テトラヒドロピオプテリン(BH₄)反応性高フェニルアラニン血症の診断と治療ガイド(要約)]の当学会HP掲載の依頼があった。本件は理事会で承認された。

5. 学会ガイドライン作成・承認について(村山 圭理事)

1) 研究班で作成されたガイドラインを学会承認ガイドラインとする作業の効率化について

研究班で学会員が中心として作成されたガイドラインは、再審査を経ず、パブリックコメントを中心としていく。一方で学会承認のプロセスをはっきりさせるため、学会として(ガイドライン委員会)が作成委員を推薦・承認するなど、研究班での査読に関して学会として担保する必要がある。

2) 先天代謝異常学会と他学会との共同編集による学会ガイドライン作成・承認についての提案

疾患によっては先天代謝異常学会と他学会と共同編集によるガイドライン作成が必要となることから、今後他学会と共同して学会ガイドライン作成・承認を行うことについて討議し、本

件は承認された。現在、奥山研究班で作成中の腎白質ジストロフィー診療ガイドライン更新版では、日本神経学会から推薦を受けた神経内科医3名もガイドライン作成に加わり、両学会共同での作成、承認となる予定である。

ランニングコストの相見積もり、法人化のタイムスケジュールなどを提示し、最終的な法人化の可否の決定する予定となった。

6. 法人化WG委員長より報告（大橋 十也理事）

- ・ 学術団体は法人化することが日本学術会議の基本方針であり、日本小児科学会の24分科会のうち17分科会がすでに法人化されていることより、本学会の法人化について検討した。
- ・ 法人化に伴うメリットとして、法人名での法的活動（銀行口座開設、寄付・広告依頼）が可能となる、学会規則・会計が明瞭になるため社会的信用度が高まる。
- ・ 法人化に伴う問題点として、設立費用（定款・登記）や運用コスト（2年毎の登記、税金、事務局の外部委託費）がかかる。
- ・ 春の理事会で、法人化のため司法書士費用および法人化後の