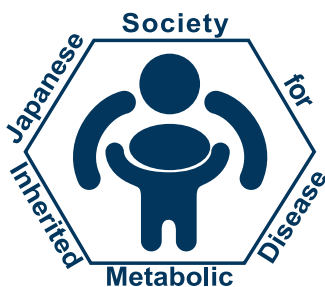


2025年7月発行 日本先天代謝異常学会 広報委員会：渡邊順子、櫻井 謙、笹井英雄、中島葉子、長谷川有紀、松田純子、松永綾子



JSIMD News Letter

Vol.12

2025
July

《本号の内容》

- 理事長あいさつ 2
- 第65回日本先天代謝異常学会
学術集会のご報告 2
- 第15回国際先天代謝異常学会
のご案内 4
- 委員会だより 5
- 第21回日本先天代謝異常学会
セミナーのお知らせ 14
- 受賞者寄稿 16
- 編集後記 23
- 日本先天代謝異常学会議事録 23
- 2025役員名簿 23

上段：正寿院 風鈴まつり

下段：左 鴨川 納涼床 右 銘菓 若鮎

理事長あいさつ

日本先天代謝異常学会理事長 中村公俊

日本先天代謝異常学会の理事長を務めて、3年目となりました。昨年は、北米先天代謝異常学会（SIMD／シャーロット）、ヨーロッパ先天代謝異常学会（SSIEM／ポルト）、南米先天代謝異常学会（SLEIMPN／プンタ・デル・エステ）に参加し、今年9月に開催予定の第15回国際先天代謝異常学会（ICIEM2025）の広報活動を積極的に行っていました。「来年は京都で会おう！」と、多くの海外研究者と約束を交わすことができました。

また、4月に名古屋で開催された第128回日本小児科学会学術集会では、元理事長・深尾敏幸先生の追悼シンポジウムが行われました。ICIEM2025の日本誘致にあたっては、深尾先生の多大なご尽力がありました。学会の成功をご報告できるよう、しっかりと準備を進めてまいります。

今回のICIEM2025は、1986年の仙台（多田啓也先生）、2006年の千葉（衛藤義勝先生）に続き、日本開催としては19年ぶり、3回目となります。本学会を日本で開催する意義として、①国際的な学術交流の促進、②日本の研究成果の国際発信、③次世代リーダーの育成、④国際的ネットワークと共同研究の拡充、⑤日本文化への理解促進と経済の活性化、などが挙げられます。とくに、日本やアジアの若手医師・研究者にとって貴重な国際交流の機会となり、将来にわたるレガシーを築けることを、何よりも嬉しく思います。

その他の活動として、2月には神戸市で第3回日本先天代謝異常学会アドバンスセミナーが開催され、7月には第21回日本先天代謝異常学会セミナーを東京で予定しています。これらのセミナーでは、以前の受講者が講師として登壇し、さらに若い世代が受講者として参加する、とても実りある会となっています。今後も学術集会やセミナー等を通じ、若手の育成に力を入れてまいります。

本学会が現在取り組むべき課題としては、①国際プレゼンスの向上、②次世代リーダーの育成とジェンダーギャップの解消、③難病診療におけるレジストリの構築と基礎・臨床研究の促進、④関連学会・研究班・患者家族会・診療関係者との情報共有、⑤学会員と患者様双方にとって持続可能な診療体制の支援、などが挙げられます。これらについては、本ニュースレターに掲載された各委員会からの報告にも反映されています。

会員の皆さま、そして委員会の先生方と力を合わせ、本学会のさらなる発展と諸課題の解決に向け、オールジャパン体制で取り組んでまいります。今後ともご支援・ご協力のほど、何とぞよろしくお願い申し上げます。

2025年5月15日

第65回日本先天代謝異常学会学術集会 第20回アジア先天代謝異常症シンポジウム

大会長 窪田 満
副会長 大石公彦

この度、第65回日本先天代謝異常学会学術集会、第20回アジア先天代謝異常症シンポジウムを、2024年11月7日(木)～9日(土)の3日間、ステーションコンファレンス東京にて、国立成育医療研究センター総合診療部の窪田が会長、東京慈恵会医科大学の大石公彦教授を副会長として、開催させていただきました。学術集会の参加登録者は、637名でした。多くの皆様のおかげで盛会裡に無事学会を終えることができました。

今回の学術集会のテーマは、以下のポスターにありますように、「100万人に一人はゼロじゃない」としました。目の前にお母さんに抱っこされている一人の子どもがいて、その子が100万人に一人の希少難病を持っていたとき、この学術集会が、その子とご家族のためになるものであればと願って開催させていただきました。

第65回 The 65th Annual Meeting of the Japanese Society for Inherited Metabolic Diseases
日本先天代謝異常学会学術集会
第20回 The 20th Asian Symposium of Inherited Metabolic Diseases
アジア先天代謝異常症シンポジウム

100万人に一人は
ゼロじゃない

2024年11月7日(木)～9日(土)
会場 ステーションコンファレンス東京
会長 窪田 満 国立成育医療研究センター 総合診療部
副会長 大石 公彦 東京慈恵会医科大学 小児科学講座

参加された方はお気付きかと思いますが、今回の学術集会は、少し今までと変えたところがあります。

① 家族会の皆様の参加に関して

今回の学術集会の特徴は、「正式に」患者会の皆様に参加されたことです。これは、1年前に酒井規夫先生を会長として大阪で開催された本学会の、最終日に行われた討論に端を発しています。その際に発表された患者会に対してのアンケートの結果、患者会の皆様からは「患者聴講可のセッションの拡充」「学会会員との交流機会や対話の充実」などの要望が寄せられていました。そこで今回の学術集会では、御本人や御家族の方には参加費として1,000円をお支払いいただいて参加していただきました。その上で、企業共催のセミナーや会員総会を除き、原則として聴講可能としました。今回、参加費を支払っていただいたのは、患者会の皆様に「お手伝い」ではなく、「参加者」として受付をし、名札をもらい、コンgresバックを選んで、目的の場所に行くという経験をしてもらいたかったからです。

また、今回のスタンプラリーは家族会ブースのサイン・スタンプを集めることにし、多くの先生方がコンプリートされたようです。

② 会長講演、特別講演、教育講演、シンポジウム、学会賞・奨励賞受賞講演

会長講演は、学会セミナーで行っている「Dr 窪田に挑戦」の特別バージョンの「Dr 窪田が挑戦」でしたが、全くの雑談で失礼いたしました。

特別講演はDebra Sue Regier先生の専門医教育と一般医との連携のお話、教育講演1はPhysician-Scientistの代表である村松先生のお話、教育講演2は前田先生の小児在宅のお話しと、あえて最新の話題ではなく、私たちがこれから何をしなければならないのかを皆様と考える時間にしたつもりです。特別シンポジウムも、医師や研究者のセッションではなく、ニューヨーク、大阪、東京の栄養士さんを中心としたセッションとさせていただき、多職種連携の重要性を皆様と考えました。酵素補充療法のシンポジウムも、先天代謝異常症の専門医だけではない連携が強調されていました。一番最後の若手企画のシンポジウムも、若手が勉強したいことが盛りだくさんで、楽しい企画でした。

なお、例年の学術集会でも取り入れておられることですが、学術集会2日目の第一会場のみ、英語⇄日本語の同時通訳を入れました。そこに前述の特別講演、特別シンポジウム、南米、韓国、米国の先天代謝異常学会から推薦を受けた先生方の講演、シトリン財団主催のシンポジウムを入れました。どこの国の先生でも、先天代謝異常症に対して同じように悩み、考え、前進されていることを知ることで、同じ仲間であることを実感できたと思います。

学会賞の戸松俊治先生、奨励賞の李 知子先生から御講

演をいただきました。特に戸松先生の「10個のC」は、非常にimpressiveで、これからこの領域を背負っていく若手へのエールになったのではないのでしょうか。

③ 一般演題

まず、募集の段階で「二重発表の取り扱い」に関して周知しました。二重発表の定義をこれまでに公開された場において発表したものと実質的に同じ内容の発表としました（発表の言語が違っていても二重発表としました）。その上で、過去に発表された内容と同一の内容である場合は、発表者は演題登録時に自己申告をしていただきました。その結果、4題の自己申告がございましたが、アンコール発表を行うべき理由がございましたので、すべて会長判断で発表許可といたしました。一見、厳しい約束事に思われますが、今後の研究倫理の動向を見ますと、こういった対応が一般的になるのではないかと考えています。

一般演題は、口演60題、ポスター57題でした。口演はいつも時間オーバー気味ですので、セッション間を10分ほど空けるようにしました。症例報告を4題ピックアップし、「症例検討セッション」として少し時間をかけて、ベテランの先生方からアドバイスを貰うような形にしました。この「症例検討セッション」は非常に好評でした。本学会の先生方に相談することで得るものが非常に大きいことを、若手の先生方にも感じていただけたと思います。

今回、若手演題賞は、抄録ではなく、発表そのもので採点することにしました。その結果、東北大学の頓宮慶泰先生（演題名「神経型ゴーシェ病に対するcGAS-STING経路を介した新規ミトコンドリア治療法開発」）が、僅差で賞を獲得されました。おめでとうございます。

ポスターセッションでは座長付ラウンドを復活させ、栃木県足利市のココ・ファーム・ワイナリーの美味しいワインを楽しみながら、わいわいdiscussionをさせていただきました。

④ 懇親会等

会長招宴は海外から来られた先生方を中心に、40名ほどで屋形船を貸し切りにし、晴海埠頭から浅草スカイツリー～お台場の遊覧を企画いたしました。船に乗れる人数が限られているため、例年御参加いただいている先生方にお声かけできなかったこと、心からお詫び申し上げます。

Welcome Receptionは、前述のポスターセッションに引き続き、そのまま会場でワインを楽しむという会にいたしました。大量のワインを準備したのですが、丁度なくなりました。

懇親会は多くの皆様に御参加いただき、大盛況でした。いつものホテルのバンケットではなく、「MARUNOUCHI BASE」というアメリカンダイナーで、先生方の挨拶は一切なしの、ただおしゃべりを楽しむ会にさせていただきました。

た。ヴィブラフォンという楽器を中心に構成した、私の息子がやっているバンドによる演奏がありました。

以上の様に、今までとは少し形を変えましたが、これまでの学術集会と同様、参加者の皆様の真剣なdiscussion、笑顔、そしておしゃべりに満ちあふれたものにすることができました。仲間の笑顔とたくさんのおしゃべりは、本当に何よりのプレゼントでした。今までの慣例にはないような私の思いを実現させて下さった、運営事務局の皆様には感謝しかありません。また、東京開催は色々とお値段が高い中、資金面で支えて下さったスポンサーの皆様にも感謝申し上げます。そしてもちろん、大会初日から会場に足を運んで下さり、ご発表・ご聴講していただいた、全ての参加者の皆様に、心から感謝申し上げます。

今年度は、2025年9月2日(火)～6日(土)まで、中村公俊理事長を会長として国立京都国際会館で開催される、ICIE M 2025 (International Congress of Inborn Errors of Metabolism 2025) です。京都でまた、皆様の笑顔にお目にかかれることを期待しています！(ちなみに、懇親会でのアンコール曲は、JR東海の「そうだ京都、行こう。」のCMで使われている「My Favorite Things」でした！)

(文責 窪田)



第15回国際先天代謝異常学会のご案内 The 15th International Congress of Inborn Errors of Metabolism (ICIE M 2025)

ICIE M 2025実行委員会事務局長
熊本大学大学院生命科学研究部小児科学講座
城戸 淳

このたび、2025年9月2日(火)から6日(土)までの5日間にわたり、豊かな文化と伝統が息づく京都の地で、第15回国際先天代謝異常学会(ICIE M 2025)(大会長：中村公俊)が開催されます。

本学会は、世界各国から先天代謝異常症に関わる専門家、研究者、医師、医療スタッフが一堂に会する、代謝異常領域における世界最大規模の国際会議です。基礎研究から臨床応用、診断・治療・長期管理に至るまで、あらゆる側面において最先端の知見が共有され、「世界の今」を体感できる貴重な場となります。

開催概要

- 会 期：2025年9月2日(火)～6日(土)
- 会 場：国立京都国際会館(京都市)
- テ ー マ：Capital of tradition witnesses cutting-edge transformation
- 開催形式：現地開催
- 大 会 長：中村公俊(日本先天代謝異常学会 理事長、熊本大学大学院生命科学研究部小児科学講座 教授)

世界を代表する講師陣による基調講演・特別講演を予定しています。基調講演では、ノーベル賞受賞者であるJohn Walker先生(ケンブリッジ大学)、ミトコンドリア研究において次期ノーベル賞候補として注目されるVamsi Mootha先生(ハーバード大学)、日本からはオートファジー研究で大きな成果を挙げた水島 昇先生(東京大学)をお招きします。

また、疾患横断的な視点を取り入れた国際共同シンポジウム、若手・次世代研究者の登竜門となる口頭及びポスターセッション、国際ネットワークを築く交流イベントやマッチングセッション、海外の医師・研究者と日本文化を楽しむエクスカッション、夜のレセプションなど、多彩な企画を多数ご用意しています。

現在の準備状況(2025年5月時点)としましては、世界各国からすでに1,200題を超える演題応募が寄せられており、厳正な査読が進行中です。招待講演者と演題の最終確定も間近に迫っており、豪華なプログラムが着々と整いつつあります。

早期参加登録は順調で、過去最高レベルに迫る参加者数が期待されています。また、展示・協賛企業との連携も進んでおり、代謝医療の未来を体感できる革新的な空間の設計も進行中です。

ICIEMの日本開催は、2006年以来、実に約20年ぶりとなります。本学会が、日々の診療・研究に取り組む皆さまにとって、世界のトップと語り合い、学び合い、新たな共同研究の扉を開く場、そして未来の医療と科学を形づくる場となることを願ってやみません。

詳細・参加登録・プログラム情報は公式ウェブサイトをご覧ください：



<https://site2.convention.co.jp/iciem2025/>

ICIEM 2025へのご参加を心よりお待ちしております。

京都で皆さまとお会いできることを楽しみにしております。



委員会だより

国際渉外委員会 (ICIEM準備委員会) だより

委員長 中村公俊

① International Organizing committee (IOC) 会議報告 (2024年9月4日@ポルトガル)

2025年9月2日～6日に京都で開催される第15回国際先天代謝異常学会 (ICIEM2025) について、詳細な準備状況が報告されました。参加者数は2,500～3,000人を想定し、開会式は9月3日の朝に行う予定です。早期登録の促進と宿泊確保のため、登録は2月から8月までとし、サテライトミーティングの主催団体一覧を早急に作成して調整を進めることが提案されました。宿泊支援は旅行代理店が担当します。そのほか、CME (継続医学教育) クレジットの取得については、アメリカ医師会 (AMA) と欧州専門医連合 (UEMS) の相互認定がある中で、認可取得の簡便さや費用面を考慮し、欧州ルートを優先検討とする方針が示されました。また、次回 ICIEM (2029) はカナダ・トロントでの開催が決定しており、契約最終段階であること、予算は200万ドル規模、ダウントウンの中心地に会場とホテルを配置予定であることが共有されました。今後のIOC議長はDr. Andreas Schulzeに交代となります。

② アジア理事会 (ACIMD) 会議報告

(2024年11月6日@東京)

アジア地域の先天代謝異常分野の理事会であるACIMDでは、2025年京都ICIEMに向けた準備状況が中心議題でした。推定参加者数は3,000人に及び見込みで、セッションごとのテーマ設定はアブストラクトの投稿状況に応じて柔軟に調整され、発表件数は約1,000件を見込んでいます。アジアの参加者には学会会員であることを条件に参加費の割引が適用されるため、各国の会員リスト提出が呼びかけられました。また、次回ACIMDは2027年3月にインド・ニューデリーで開催予定で、プログラム案の作成と会場・日程の確定作業が進められています。2024年11月に東京で開催されたRecordati Rare Diseases主催の教育コース (RRD第4回アジア太平洋コース) の報告もなされ、2027年ACIMDにおける教育セッションの可能性が示唆されました。

ACIMDの次回理事会は2025年9月のICIEM会期中に京都で開催予定で、必要に応じて2025年春にも追加開催される可能性があります。また、2029年にはICIEMがあるため、回りのACIMDは2030～31年に開催する方向で検討されています。

委員長注記) 2025年5月の時点でICIEM2025の演題登

録数が1,242件になりました。

③今後の主な学会開催予定

ICIEP (国際先天代謝異常学会)

2025年：京都 (日本)

2029年：トロント (カナダ)

2033年：欧州 (SSIEP主催、詳細未定)

SSIEP (欧州)

2025年：京都 (ICIEPと合同)

2026年：ヘルシンキ

2027年：ダブリン

2028年：フィレンツェ

2029年：トロント (カナダ) (ICIEPと合同)

2030年：バーゼル

SIMD (北米)

2024年：シャーロット

2025年：京都 (ICIEPと合同)

2026年：プエルトリコ

SLEIMP (南米)

2025年：京都 (ICIEPと合同)

2026年：コスタリカ

ASIEP (オセアニア)

2025年：京都 (ICIEPと合同)

JSIMD (日本)

2025年：京都 (ICIEPと合同)

2026年：福岡

2027年：東京

ACIMD (アジア理事会)

2027年：ニューデリー

次回開催候補：2030～31年

薬事委員会だより

委員長 伊藤哲哉

薬事委員会では引き続き、薬剤安定供給、ドラッグ・ラグ、ドラッグ・ロス解消に向けた取り組みを行っております。具体的には供給停止予定品目に対する対応、厚生労働省の医療上の必要性の高い未承認薬・適応外薬検討会議への申請、新規薬剤の使用法に関する指針の検討、製薬会社などからの要請に対する要望書の作成、サプリメント供給体制の整備などが挙げられます。

以前お知らせしたSGLT2阻害薬の糖原病1b型への投与については、日本小児科学会とも相談の上、適応外使用でも保険適用を認めるいわゆる55年通知の承認に向け、小児科学会から申請書提出を行なっていただきました。現在審査中ですので、結果が分かり次第また連絡させていただきます。

サプリメント供給に関して、ホモシチン尿症に対するシスチンサプリメントの供給システムが構築できました。今の所問題なく運用されております。該当の患者さんを治療されている先生は、ぜひ先天代謝異常学会ホームページをご確認の上必要に応じて供給システムをご活用ください。その他のサプリメントや薬剤供給についての情報も同じバナーから閲覧可能です。一度ご確認くださいと思います。

引き続き薬剤に関する学会としての活動を幅広く行なっていきたいと思っております。ご要望などありましたらいつでもご連絡ください。

今後とも何卒よろしくお願い致します。

学術教育研究 (生涯教育、学術、臨床研究推進) 委員会だより

委員長 村山 圭

副委員長 小林弘典

委員 大友孝信、菊池敦生、小林博司
志村 優、中島葉子、真嶋隆一

学術教育研究委員会では以下の研究・海外発表・留学の助成・支援に関わった。

1. サノフィLSD Grant

2022年度にサノフィ社がスポンサーとされた、サノフィLSD Grantが創設された。2025年度は昨年に引き続き700万円とされた。学術委員会において管理規程の確認を行い、本学会で公募を実施した。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っている。

2. アミカス社のLSD研究助成の外部審査

アミカス社から、奨学寄付金に関する外部委託審査を当学会に委託したい旨の申し出があり、理事会で審議し、承認された。それに基づき当委員会で2024年度の奨学寄付金に関する審査を実施した。外部審査は2025年度も引き続き実施する予定である。

3. JCRトラベルアワード

対象

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

当該年度のSSIEMもしくはICIEMへ演題を登録し、採択された者

会員歴が当該年度を含め過去3年以上あること

会費の滞納のないこと

支援内容・受賞者条件

受賞者は原則として2名までとする

受賞者に副賞として1人20万円（予定）を贈呈する

News Letter（年1回）発行の際に「受賞者寄稿」を執筆する

JCRトラベルアワードに関して上記の要項で募集したものの、応募者はなかった。

4. 若手海外発表支援事業

本事業は、本邦の先天代謝異常症領域における人材育成の一環として、若手医師及び研究者の積極的な海外発表を支援するものであり、若手が海外学会へ参加し発表を行うことで、国際的な学術レベルを体感し、知り得た最新の情報を本邦における臨床や研究へ還元し、自ら次世代のリーダーとなって先天代謝異常症領域の進歩普及、発展に貢献することを目的としている。本事業においては、先天代謝異常症領域に興味を持つ意欲の高い大学院生や専攻医、研修医、医学部学生も対象とし、早期からの国際力の涵養を目的とした人材育成を行うものでもある。

1. 対象

WORLD Symposium 2025 (21st annual research meeting、2025年2月3日～7日、米国サンディエゴ) において筆頭演者として発表を行う若手を対象とした。

(以下の条件を全て満たす者)

- ・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

- ・WORLD Symposium 2025へ筆頭演者として演題を登録し、採択された者

- ・日本先天代謝異常学会の会員歴が応募時に3年以上あり、かつ現在も会員であり、会費の滞納のない者

- ・2024年4月1日時点で満40歳未満である者

また、大学院博士課程の学生、専攻医、研修医、医学部学生が応募する場合の特例を設けた。応募者本人の日本先天代謝異常学会の会員歴及び年齢は問わず、共同演者となる指導教官が上記の会員歴を満たしていることを条件とした。

2. 支援内容

1件を採択し、学会発表支援として30万円程度を支給（用途は限定せず）。

若手海外発表支援事業に関して上記の要項で募集したものの、応募者はなかった。

5. JCR 海外留学支援事業

本事業は、本邦の先天代謝異常症領域における人材育成の一環として、本学会員の積極的な海外留学を支援することで、その結果として本邦における臨床や研究へのさらなる発展を期待するものである。本事業においては、先天代謝異常症領域に興味と高い意欲をもつ研究者の応募を期待し、原則2年間の支援を行う予定で募集を実施した。

1. 対象

(以下の条件を全て満たす者) 詳細については規定を参照。

- ・日本先天代謝異常学会の会員歴が応募時に3年以上あり、かつ現在も会員であり、会費の滞納のないもの

- ・原則として、受賞後1年以内に出国し、海外の研究機関等において、先天代謝異常領域の基礎的研究や臨床研究に1年以上従事できるもの

- ・わが国の大学、医療機関、研究機関に所属する小児科医師及び先天代謝異常症研究者であること

- ・具体的な研究または研修計画を提示できること

- ・助成期間終了後1年以内に研究報告書の提出ができること

- ・過去に海外留学にかかる助成を受けていないもの

- ・申請年度3月31日時点で40歳未満のもの

申請要件は以下の通り。

申請は原則として2年分1回とし、1名1件を採択する。

申請は1施設から1名までとする。

申請には所属長、先天代謝異常学会の理事もしくは評議員の推薦が必要となる。

研究内容は、先天代謝異常症に関連する基礎的・臨床的研究とする。ただし薬剤を用いたヒトを対象とした介入研究、JCRファーマが資金提供している治験や共同研究は対象外とする。

2. 支援内容

1件を採択し、年間600万円、原則として2年間交付とする。

(研究に要する物品の購入費用及びその研究の推進に必要な費用への広い範囲の支出が可能とした)

残念ながらJCR 海外留学支援事業に関して上記の要項で募集したものの、応募者はなかった。次年度も公募の予定をしている。

社会保険委員会だより

社会保険委員会委員長 窪田 満
(国立成育医療研究センター総合診療部 統括部長)
小林正久、石毛美夏、小須賀基通

【令和8年度診療報酬改定に向けた提案書】

令和8年度診療報酬改定に向けて、以下の内容で「内科系学会社会保険連合（以下、内保連）」に提案書を提出しました。

1. グリコサミノグリカン分析

対象疾患：ムコ多糖症

拡大新生児マススクリーニング等でムコ多糖症を疑われた患者に対し、尿・血清・濾紙血などを用いて、デルマトン硫酸、ヘパラン硫酸、ケラタン硫酸等のグリコサミノグリカン（GAG）を測定し、ムコ多糖症の診断と病型の鑑別を行う。

既存の検査法は、セルロースアセテート膜電気泳動を用いたGAG分画の定量検査で、50mLと大量の尿を必要とし、保険医療機関内で検査を行った場合にのみ算定されるものであった。

一方で今回の提案は、LC-MS/MS法で高精度にGAG成分を直接定量するもので、病型診断も可能である。検査に必要とされる尿検体量が2mL程度と少量であるため、実用性が高い。また、血清・濾紙血でも検査可能である。さらに、本法が「D010特殊分析 8. 先天性代謝異常検査」の一つとして保険収載された際には外注検査として実施可能となり、検査料金の自己負担・病院負担がなく全国的に本検査が普及し、早期診断・治療開始による患者QOLの向上に大きく貢献する。

2. 尿中メタボローム分析

対象疾患：アデニンホスホリボシルトランスフェラーゼ（APRT）欠損症、ジヒドロピリミジン脱水素酵素（DPD）欠損症、サッカロピン尿症

患者の尿を用い、大多量に存在する尿素をウレアーゼを用いて除去した後、代謝物を回収・誘導体化し、ガスクロマトグラフ質量分析計を用いて尿メタボローム分析を行う。APRT欠損症の診断には尿中プリン体を分析し、アデニン、8-ヒドロキシアデニン、2,8-ジヒドロキシアデニンの異常増

加の有無を調べる。DPD欠損症の診断には、尿中ピリミジン分析を行い、ウラシル、チミンの異常増加の有無を調べる。サッカロピン尿症の診断には尿中サッカロピンを分析し、サッカロピンの異常増加の有無を調べる。

以上の疾患は、現在保険収載されている検査を受けていても、診断の手がかりが得られないことが多い。尿メタボローム分析では、疾患の手掛かりとなる代謝物（バイオマーカー）を多種類同時に測定することで、現行の検査で見逃される多種類の疾患を一度に調べることができる。

【令和8年度診療報酬改定に向けた行程】

内保連で提案書を集約して、厚労省保険局医療課に提出します。その後、8月に厚労省の担当者とのヒアリングがあります。それまでの日程は以下の通りです。

2024年10月21日～12月4日

提案意向調査受付

2025年2月28日～4月25日

最終提案書受付

2025年5月21日

内保連検査関連委員会ヒアリング

2025年5月28日

最終提案書最終メチ

2025年6月3日

内保連から厚労省へ提出

2025年8月

厚労省ヒアリング

この厚労省ヒアリングの各学会の持ち時間は25分で、基本的に口頭説明は1つだけです。

次に、第1回医療技術評価分科会に進みます。まずここで、1/4の申請書が「医療技術評価分科会の評価の対象にならない」としてふるい落とされます。なんとか第2回医療技術評価分科会に進んでも、「保険適用する優先度が高いと考えられる技術」に入るのが35%、過半数が「今回改訂では対応を行わない技術」となります。

最後に「中医協（中央社会保険医療協議会）」で検討されます。内保連からの提案は、内保連全体で、要望通り反映される提案が10%程度、一部反映を入れても合計30%程度の採択率です。日本先天代謝異常学会は、採択率の高い方に入っていますので、期待をもって頑張りたいと思います。

(文責 窪田)

小児慢性、指定難病委員会（移行期医療）だより

委員長 石毛美夏
副委員長 窪田 満

2025年4月から、極長鎖アシルCoA脱水素酵素（VLCAD）欠損症が新たに指定難病に認定されました。現在はマススクリーニング対象疾患で新生児期に診断されるようになりましたが、成人例では低ケトン性低血糖や横紋筋融解症などの臨床症状から診断された方がほとんどで、重症例では成人期も運動制限や治療を必要とします。「難病」とは、原因が明らかでなかったり、根本的な治療法が確立されていなかったりする、希少で長期の療養を必要とする病気であり、一定の条件を満たすと、厚生労働大臣により「指定難病」として認定され、年齢を問わず医療費助成などの支援が受けられるようになります。また、難病の方は都道府県等が設置する「難病相談支援センター」で療養についての相談や就労支援を受けられますが、指定難病は障害者総合支援法の対象となり、利用できる福祉サービスがさらに増えます。これらのサービスは、移行期やその後の成人患者さんの自立支援・就労支援としてとても有用です。年齢やライフステージにあわせての活用をすすめてください。

また、指定難病の対象疾患や診断基準は定期的に見直されており、2024年度にはミトコンドリア病などの診断基準及び重症度分類の改訂がありました。その結果、一部の方が新しい基準に該当しなくなるケースも出てきています。現時点で追加の検査ができる方は積極的に行うべきですが、できない場合においても、すでに認定を受けていた方は不利益を被らないよう配慮されることとなっていますので、該当の方も引き続き更新申請をすることができます。

小児慢性特定疾病や指定難病についての最新の情報は、小児慢性特定疾病情報センターや難病情報センターのホームページで随時確認することができます。ご覧ください。

今後とも何卒よろしくお願い致します。



栄養特殊ミルク委員会だより

委員長 濱崎考史
副委員長 渡邊順子

本委員会では、特殊ミルクに関わるさまざまな組織——日本小児連絡協議会（四社協）、特殊ミルク安全開発委員会、日本小児科学会栄養委員会、厚労科研費難病研究班、厚生労働省難病対策課、各乳業メーカー——と連携を図りながら、安定供給に向けた課題の共有と改善活動・政策提案を行っております。昨年度、特殊ミルク協会からの提起を受け、大規模災害時における特殊ミルクの供給体制整備に関する検討を開始しました。本年度は特に、薬価収載されているPKU（フェニルケトン尿症）・MSUD（メープルシロップ尿症）治療用特殊ミルクの供給体制に焦点を当て、災害時の供給体制について調査しました。雪印メグミルク株式会社と意見交換会を開催。全国の主要な卸会社の災害対策に依存することがわかりました。とくにMSUDミルクについては通常備蓄がないため、災害時の供給確保が重要な課題であることが確認されました。MSUD患者向けの分枝アミノ酸無添加総合アミノ酸粉末（A-4）についても議論を行いました。現状では薬価収載されているMSUD治療ミルクの製造が優先されており、A-4の供給開始時期は未定ですが、製造は需要量の把握と原料供給の状況に応じて対応可能との見通しが得られています。薬価収載品であるPKU/MSUDミルクは安定確保医薬品の見直しの際に最優先品目として提案しました。安定確保医薬品への登録は、薬機法に基づく法的な供給確保要請や財政措置の対象となる可能性が期待されます。国内で製造される特殊ミルクは、原則として1製品1工場での製造となっており、災害等で工場機能が停止した場合には深刻な供給危機に直面するリスクがあります。そのため、代替製品の国内外からの緊急輸入体制の検討や、災害時における周知・連絡体制の整備も喫緊の課題です。全国の会員の皆様におかれましては、各地域での災害医療体制との連携体制や、供給・備蓄に関する好事例などがあれば、ぜひご共有くださいますようお願いいたします。特殊ミルクを必要とする患者さんとお家族の安心・安全のために、引き続き皆様とともに取り組んでまいります。

マススクリーニング委員会（特殊検査適正）だより

委員長 但馬 剛
副委員長 村山 圭
委員 瀬戸俊之、澤田浩武
沼倉周彦、石毛信之、張 春花

報告事項

- 1) ライソゾーム病（LSD）・副腎白質ジストロフィー（ALD）新生児スクリーニングの自治体事業化に向けた検討

こども家庭科学研究課題「新規疾患の新生児マススクリーニングに求められる実施体制の構築に関する研究」では、母子保健課からの指示を受けて、各種の新規疾患マススクリーニングの現状評価と、その公的事業化の参考とするため、現行マススクリーニングの再評価を行うこととなった。母子保健課作成の評価項目シートに沿って、今年度前半中に取りまとめるべく作業中である。

- 2) CPT2欠損症・VLCAD欠損症マススクリーニング指標の見直し

スクリーニング検査の感度・特異度を改善しうる新指標候補として見出された、CPT2欠損症=C12/C2, VLCAD欠損症=C14:1/C8, C14:1/C10の有用性を検証するため、日本マススクリーニング学会の精度管理用サーバーシステムを利用して、12月より全国データの集計・分析作業を進めている。

- 3) 当学会ウェブサイト掲載「精密検査施設一覧」の更新

昨年度から学会事務局業務を委託している㈱エム・シー・アイの協力を得て作業を進めることとなった。項目・配列は現状通り12分野（+新規分野があれば追加を考慮）・疾患別という構成を踏襲する。今後、情報更新の具体的な手順を取り決めた上で、学会員並びに関係者に協力を要請する。



患者登録委員会（患者家族会）だより

委員長 小須賀基通
副委員長 小林正久

1. 患者登録委員メンバーの変更：2025年度より、櫻井謙先生（慈恵医大）、伊藤哲也先生（藤田医大）が委員会より抜け、角皆季樹先生（慈恵医大）、石毛美夏先生（日本大学）、小林弘典先生（島根大学）、沼倉周彦先生（埼玉医大）、笹井英雄先生（岐阜大学）が加わった。

2. 先天代謝異常症患者登録制度『JaSMIn』の活動報告
1) 登録者数：計1,851名（2024年10月21日集計）

疾患群	疾患名	人数
アミノ酸代謝異常症	アルギニンノコハク酸尿症	13
	アルギニン血症（アルギナーゼ欠損症）	1
	オルニチントランスカルバミラーゼ（OTC）欠損症	66
	カルバモイルリン酸合成酵素（CPSI）欠損症	13
	カルバモイルリン酸合成酵素（CPSI）欠損症（病型不明）	3
	高オルニチン血症・高アミノ酸血症・ホモシチリン酸血症（HHH症候群）	1
	高チロシン血症I型	1
	高チロシン血症II型	1
	高フェニルアラニン血症	21
	高メチオニン血症（メチオニニアデノシルトランスファラーゼ欠損症）	6
	シスチン尿症	15
	シトリン欠損症	106
	シトリン血症	27
	チトラヒドロビオプテリン欠損症（BH4欠損症）	5
	脳回状線粒体膜タンパク質欠損症（高オルニチン血症）	2
	非ケトジェニック型高グリシン血症	4
	フェニルケトン尿症	185
	ホモシスチン尿症	21
	メープルシロップ尿症	21
	リジン尿性蛋白不尿症	1
有機酸代謝異常症	その他のアミノ酸代謝異常症（詳細不明）	1
	イソ吉草酸血症	8
	グルタル酸血症I型	16
	グルタル酸血症II型	12
	複合カルボキシラーゼ欠損症（MCD）	10
	プロピオン酸血症	86
	ミトコンドリアHMG-CoA合成酵素欠損症（ミトコンドリア3-ヒドロキシ-3-メチルグルタルル-CoA合成酵素欠損症）	5
	メチルマロン酸血症	62
	D-2-ヒドロキシグルタル酸尿症	1
	L-2-ヒドロキシグルタル酸尿症	1
	スクシニル-CoA:3-ケト酸CoAトランスフェラーゼ（SCOT）欠損症	1
	β-ケトチオラーゼ欠損症（ミトコンドリアセトアセチルCoAチオラーゼ欠損症）	2
	3-ヒドロキシ-3-メチルグルタル酸血症	2
	3-メチルクロトニル-CoAカルボキシラーゼ欠損症（メチルクロトニルグリシン尿症）	25
糖質代謝異常症	ガラクトース血症（病型不明）	14
	ガラクトース血症I型	1
	ガラクトースムタローゼ欠損症（ガラクトース血症IV型）	1
	ガラクトキナーゼ欠損症（ガラクトース血症II型）	9
	グルコーストランスポーター1（GLUT-1）欠損症	46
	先天性糖鎖合成異常症（CDG）Ia型	1
	糖原病（ポンペ病以外）	79
	フルクトース-1,6-ビスホスファターゼ（FBPase）欠損症	4

疾患群	疾患名	人数
金属代謝異常症	ウィルソン (Wilson) 病	184
	メンケス (Menkes) 病	14
ライソゾーム病	α-マンノシドーシス	1
	異染色性白質シストロフィー	25
	ガラクトシリアドーシス	10
	クラッペ (Krabbe) 病	17
	ゴーシェ (Gaucher) 病	63
	シスチノーシス (シスチン症)	8
	神経セロイドリポ多糖症	5
	ダノシ病	2
	ニーマンピック (Niemann-Pick) 病C型	23
	ファブリー (Fabry) 病	61
	フォシドーシス	1
	ポンペ (Pompe) 病	38
	ムコ多糖症	135
	ムコリポリドーシスII型・III型	12
	GM1-ガングリオシドーシス	7
	GM2-ガングリオシドーシス	22
脂質代謝異常症	カルニチン/カルニチンオキシフェラーゼ (CPT) II欠損症	3
	カルニチン/カルニチンオキシフェラーゼ (CPT) II欠損症	19
	短鎖脂肪酸CoA脱水素酵素 (MLCAD) 欠損症	38
	全身性カルニチン欠乏症 (カルニチンオキシフェラーゼ欠損症)	15
	中鎖脂肪酸CoA脱水素酵素 (MCAD) 欠損症	32
	ミトコンドリア三頭酵素 (TFP) 欠損症	4
	その他の脂質代謝異常症 (詳細不明)	1
	ペルオキシソーム病	47
	副腎白質ジストロフィー (ALD)	47
	無ベータ2リポ蛋白血症	1
脂質代謝異常症	低ベータ2リポ蛋白血症	1
プリン・ピリミジン代謝異常症	レスシュナイハン (Lesch-Nyhan) 症候群	4
ミトコンドリア病	ミトコンドリア病 (MELAS)	19
	ミトコンドリア病 (MERRF)	2
	慢性進行性外眼筋麻痺症候群 (CPEO)	4
	ビルビン酸脱水素酵素複合体 (PDHC) 欠損症	12
	リー (Leigh) 症	42
	レーベル遺伝性視神経症 (レーベル病)	2
	ミトコンドリア病 (その他、詳細不明)	40
小児神経伝達物質異常	コハク酸セミアルデヒド脱水素酵素 (SSADH) 欠損症	1
	セピアアチリン還元酵素 (SR) 欠損症	1
	チロシン水酸化酵素 (TH) 欠損症	1
	芳香族L-アミノ酸脱水素酵素 (AADC) 欠損症	6
ビタミン代謝異常症	コバラミン代謝異常症	1
内分泌異常症	21-水酸化酵素欠損症	1
チアミン代謝異常症	チアミントランスポーター (SLC19A3) 欠損症	1
神経・筋疾患	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	14
その他	診断未確定	11
合計		1851

2) 登録者へのフィードバック

- (1) JaSMIn通信 (メールマガジン) の配信: 3カ月1回/最新 第91号

< JaSMIn通信登録者内訳 >	登録者数
JaSMIn登録者	1,851名
関連企業	44名(20社)
医療関係者 (患者登録委員会、医師、遺伝カウンセラー等)	77名
計	1,972名

- (2) JaSMIn通信特別記事 (専門医による最新情報の発信) 作成: 年4回、現在No.84
- (3) 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
2024年2月制作・住所登録のある登録者へ配布 (1,735部)



- (4) 第65回先天代謝異常学会学術集会にて口演 (2024年11月9日)
「先天代謝異常症患者登録制度 (JaSMIn) の活動報告」
- (5) 先天代謝異常症患者会フォーラムにて活動報告 (2025年1月25日)

3. 登録情報の研究利用: 新規2件

- (1) 大橋十也先生 (東京慈恵医科大学医学部看護学科) 研究: 「先天性代謝異常症の子をもつ主養育者のメンタルヘルスとQOL調査」
- (2) 古藤雄大先生 (関西医科大学看護学部こども看護学領域) 研究: 「ファブリー病患者のQOLと外気温変化における関連: 縦断的観察研究」

4. JaSMInのホームページの改訂

ホームページの改訂を行った。運用開始11年を経過したためサーバー移管とセキュリティの強化、デザインの変更、コンテンツの変更 (お問い合わせ/寄付/掲載依頼のフォーム追加) を行った。



総務委員会（倫理、用語、利益相反、在宅医療・医療的ケア）だより

委員長 大石公彦
副委員長 但馬 剛
委員 小須賀基通、野口篤子、櫻井 謙

本年度も、総務委員会は、副委員長の但馬 剛、委員の小須賀基通、野口篤子、櫻井 謙、そして委員長の大石公彦の5名で構成され、昨年度に引き続き活動を継続しております。委員会の主な役割として、学会の円滑な運営を支えるために、倫理、用語、利益相反（COI）、在宅医療・医療的ケアに関する事項をはじめ、多岐にわたる業務を担当しております。

今年度は特に、役員のCOIに関する確認作業や、本学会への後援依頼に関わる申請手続きの整備・見直しなど、学会運営における基盤づくりに注力してまいりました。これらの業務を通じて、会員の皆様が安心して学術活動に専念できる環境づくりに貢献できるよう努めております。

今後も、5名の委員が協力しながら、日本先天代謝異常学会のさらなる発展のため、誠実に活動を続けてまいりますので、引き続きご支援・ご協力のほどよろしくお願い申し上げます。

診断基準・診療ガイドライン委員会だより

委員長 小林弘典
副委員長 伊藤哲哉

先天代謝異常学会がカバーする疾患は幅広く、医学の進歩により、超稀少疾患の代表であった先天代謝異常症患者さんにも新しい治療選択肢が増えつつあります。また、診断技術も日々進歩しています。この様な中で、現状に即した使いやすい診断基準やガイドラインを示していくことは学会としての重要な責務の1つです。学会員の皆さまには査読やパブリックコメントなどを通じて活発なフィードバックをいただいております。この場を借りて感謝を述べさせていただきます。今年度は「新生児マススクリーニング対象疾患等診療ガイドライン2019」の改訂も予定されています。診療の質をより改善するために、引き続き、皆さまの診療・研究の経験をガイドラインの作成、評価の両面からご協力をお願いいたします。

随時、学会HP上のガイドラインの閲覧ページを更新しています。積極的にご活用いただけますと幸いです。

以下に最近の診断基準・ガイドライン委員会関連のご報告をさせていただきます。

ガイドライン等

- 新生児マススクリーニング対象疾患等診療マニュアル 2019 Part2 HPでの公開中

- ムコ多糖症（MPS）IVA型診療ガイドライン2024 HPでの公開中

マニュアル

- 在宅酵素補充療法実施マニュアル 日本在宅医療連合学会の共同で作成、HPで公開中

将来計画委員会だより

委員長 中島葉子

このたび、将来計画委員会の委員長を拝命いたしました中島葉子です。前任の酒井規夫先生より業務を引き継ぎ、本年度より本委員会を担当しております。

将来計画委員会の主な役割は、学会の将来的発展に寄与することを目的に、以下の活動を行うことです。

- 学会への栄養士、薬剤師、遺伝カウンセラー、検査技師など、医師以外の多職種の参加を促進し、ダイバーシティの推進及びジェンダーギャップの解消を図る
- 学術集会におけるadult IEMやnutritionセッションの企画・実現に向けた準備
- 若手会員の意見を反映し、次世代の育成と参加促進を図る

これに加えて、本年度より 将来計画委員会の小委員会として「災害対策小委員会」を新たに設立いたしました。

災害対策小委員会の設立目的：

- 先天代謝異常症患者に対する災害時医療支援体制の整備
- 災害時における薬剤・特殊ミルク等の供給確保支援
- 災害時連絡網及び患者支援ネットワークの構築
- 日本小児科学会をはじめとする他学会・行政機関との連携体制の確立

小委員会構成（4名）：

- 将来計画委員会委員長（小委員会委員長を兼任）
- 薬事委員会より選出された委員（治療薬の供給体制担当）
- 栄養・特殊ミルク委員会より選出された委員（特殊ミルク供給担当）
- 総務委員会より選出された委員（在宅医療・医療的ケア担当）

必要に応じて、各専門分野からアドバイザーやオブザーバーの協力をお願いする予定です。

初年度となる今年度は、伊藤哲哉先生（薬事）、大石公彦先生（総務）、濱崎考史先生（栄養、日本小児科学会との連携担当）に委員としてご参加いただいております。

なお、学会Webサイト内の委員会ページに「将来計画委員会（災害対策小委員会）」の情報が新たに追加されました。

将来計画委員会では、次世代を担う若手会員の登用と、多職種からの幅広い参画を今後の重要なテーマと位置付けています。委員会活動を通じて、会員の皆様とともに学会の持続的発展と、先天代謝異常症に関わるすべての人々の支援に貢献していきたいと考えております。今後ともどうぞよろしくお願いいたします。

選挙管理委員会だより

委員長 小林正久

日本先天代謝異常学会は、2021年12月に任意団体から一般社団法人となりました。学術団体の法人化は日本学術会議でも推奨されていることであり、法人化することにより公正な運営、透明性の高い会計処理が可能となり、社会的公益性が担保されるという利点があります。公正な学会運営のために法人役員（評議員、理事、監事）の選出方法・任期は定款で厳密に規定されており、役員選出を管理する選挙管理委員会は、学会の信用性を維持する役割を担っております。

評議員の任期4年と定款で定められており、次の選挙は2026年になります。また、定年も定められており、在任中に満65才となった評議員は、最初に到来する事業年度末日（8月31日）で任期満了と定められております。今年は高橋 勉先生、長谷川奉延先生が退任され、2025年9月1日より前回の評議員選挙で次点であった2名の先生が新たに評議員に就任されます。退任される両先生方につきましては大変お世話になりました。

次事業年度から新しいメンバーでまた頑張りたいと思います。今後ともよろしくお願いいたします。



広報委員会（オンラインジャーナル）だより

委員長 渡邊順子

副委員長 中島葉子、酒井規夫

委員 笹井英雄、櫻井 謙、
長谷川有紀、松永綾子、松田純子

2024年秋の理事会後、副委員長が酒井規夫先生から中島葉子先生へ交代となりました。

その他の委員は継続して担当いただいております。

広報委員会の活動は主に学会事務局と連携して行っており、2025年2月からの事務局変更に伴い、新体制のもとで業務を進めています。

1. 学会ホームページ更新

随時ホームページを更新しながら、学会員の皆様に向けて情報提供を行っています。

ガイドライン、パブリックコメントの募集、学術集会やセミナーの案内、各委員会からのお知らせ、薬剤情報、グランド応募要領などを掲載しています。

本年は、「在宅酵素補充療法マニュアル」及び「ムコ多糖症（MPS）IVA型診療ガイドライン2024」を新たに掲載しました。賛助会員のバナーも更新しております。今後も海外支援事業の募集要項など、様々な情報を発信してまいります。

なお、ホームページの全面的な改訂については、今後の課題としています。

2. JSIMD News Letterの発行

(<http://jsimd.net/newsletter/newsletter.html>)

こちらのNews Letterの発行も広報委員会が担当しています。各委員会からの報告、各受賞者の言葉、学術集会やセミナーの報告・案内などを掲載しております。

3. オンラインジャーナルの発刊

クラウド上で査読状況を委員間で共有しながら、査読を進めています。今期は2編の論文が投稿、受理されました。学会員の皆様は、学会ホームページから掲載論文にアクセスできます。小児科専門医を目指す先生方にとっても、論文投稿先としてもお役に立てると思います。会員の皆様からの積極的な投稿をお待ちしております。

今後も、広報委員会として情報発信を通じて、学会活動のさらなる活性化に貢献してまいります。広報活動やオンラインジャーナルに関して、ご提案、ご意見がありましたら是非お寄せください。また、学会員の皆様への情報発信の場としても積極的にご活用いただければ幸いです。

第21回日本先天代謝異常学会セミナー及び出張・ 先天代謝異常学会セミナーin北海道開催のお知らせ

日本先天代謝異常学会セミナー実行委員長
村山 圭

第21回日本先天代謝異常学会セミナーについて

2025年7月19日(土)、20日(日)に東京コンファレンスセンター・品川にて、第21回日本先天代謝異常学会セミナーを開催いたします。

本セミナーは対面形式に加え、オンデマンド配信(8月より開始予定)も行います。

ー昨年より始めました3年シリーズの総合テーマは、「先天代謝異常症、ベストプラクティスを目指して」です。スクリーニング、診断、治療と多様化・複雑化する先天代謝異常症における「いま」の最善の実践を、3年間を通して多くの皆様と共有できればと考えております。シリーズ最終年となる2025年のテーマは、「治療をして考えよう～こどもたちの豊かな未来へ～」です。先天代謝異常症の治療は、生化学的な合理性を踏まえた丁寧な判断が求められる場面が多くあります。新しい治療法の登場により、現時点で最適な選択を行いながら、将来に向けた治療の可能性を見据えることも、臨床を進める上でますます重要になると考えられます。

昨年は、挨拶の中で「治療の最初の一手を悪手にしないこと」と述べましたが、本年は治療のプロセスを通して見えてくる未来について、参加者の皆様とともに考える機会としたいと考えております。

臓器別シリーズでは、1年目の「腎臓」、2年目の「肝臓」に続き、今年は「心臓」を取り上げます。二次性心筋症について本分野の第一人者である武田充人先生に解説していただく予定です。

また、3年間にわたって継続してきた好評企画、「先天代謝異常症、Dr.窪田に挑戦」は、いよいよ「ザ・ファイナル」として最終回を迎えます。果たしてどのような結末を迎えるのか!!さらに、今年は新たな小企画として、「小児神経科医からみた代謝ワールド」を予定しています。本学会員でもある小坂仁先生の座長のもと、李先生、白石先生をお招きし、臨床の視点から講義をお願いしています。

多くの皆様のご参加を心よりお待ちしております。
開催内容は以下の通りです。

開催内容

① 対面による講義

日時：2025年7月19日(土)、7月20日(日)

会場：東京コンファレンスセンター品川

② Web配信

日時：2024年8月上旬開始 予定

受講料は対面講義+Web配信が20,000円、オンデマンド配信のみが18,000円となっております。申込期間は、5月19日(月)～7月11日(金)です。

昨年と同様の現地+オンデマンド配信となりますが、今回も現地参加していただくと、初日の講義5の後に同会場でMeet the Expert(懇親会)にご参加いただけます。現地参加することによって、講師の先生方と直接気軽に話ができる、相談できる機会を生かしていただければと思います。

また今年も前週に開催される日本小児肝臓研究会の参加者は、受講料(現地参加、オンデマンド配信とも)を半額にしますので、是非併せてご参加いただければ幸いです。

出張・先天代謝異常学会セミナーin北海道

まだまだ終わりません。最後の最後、緊急企画!「出張・先天代謝異常学会セミナーin北海道」を8月9日に開催します。北海道は先天代謝異常症の専門家が少なく、一方で患者さんは非常に多く、その診療の裾野を広げるために急遽企画しました(現地&オンライン)。こちらは、7月のセミナー(第21回日本先天代謝異常学会セミナー)にご参加していただきますと無料でご参加いただけます。ここではセミナー1年目の時のような基本的な事柄を取り上げます。7月のセミナーと合わせて参加しますと、基礎から応用まで幅広く先天代謝異常学会セミナーを満喫できます。もちろんザ・ファイナルのあとのスピンオフ企画「Dr.窪田に挑戦in北の大地」も行います。周りに先天代謝異常に興味のある先生方がいらっしゃいましたら、ぜひとも周知のほどをどうぞよろしくお願い申し上げます。詳細はHPでご確認ください。

きっと今年も暑い7月の品川、そして心地よい8月の北海道で暑い時間を過ごしましょう!

<第21回日本先天代謝異常学会セミナー 予定プログラム>

◆7月19日(土)

【尿素サイクル異常症の今とこれから～治療・移植・出生前診断をめぐる現場から～】

樋口真司先生

【脂肪酸代謝異常症の治療とこれから】

小林弘典先生

【有機酸代謝異常症の治療、QOLの向上を目指して】

入月浩美先生

【先天代謝異常症と遺伝カウンセリング】

津島智子さん・秋山奈々さん

【Dr.窪田に挑戦 ザ・ファイナル】

窪田 満先生

【先天代謝異常症と心筋症】

武田充人先生

【臨床医が研究してみようということ】

和田陽一先生

<共催セミナー>

【ゴーシェ病診療のポイントと最近の話題と展望】

・ 演者：松本志郎先生 …武田薬品工業株式会社

【肥大型心筋症患者におけるファブリー病を含む先天代謝異常症とその鑑別診断（仮題）】

・ 演者：酒井規夫先生、野間貴久先生

…アミカス・セラピューティクス株式会社

◆7月20日(日)

【小児神経科医から見た代謝ワールド】

李 知子先生、白石秀明先生

【胆汁酸代謝異常症：分子シグナルとしての二次胆汁酸と創薬】

入野博先生

【ミトコンドリア先制医療】

阿部高明先生

<共催セミナー>

【有機酸代謝異常の急性高アンモニア血症後の継続治療（仮題）】

・ 演者：市野井那津子先生、小野浩明先生

…レコルダティ・レア・ディーズ・ジャパン株式会社

【フェニルケトン尿症の治療とパリンジックの使用経験～多職種連携の重要性～】

・ 演者：坊 亮輔先生

…BioMarin Pharmaceutical Japan 株式会社

【希少疾患診療の現場から：ポンペ病・ゴーシェ病における包括的アプローチ】

・ 演者：角皆季樹先生

…サノフィ株式会社

【Medii 相談窓口】

・ 演者：山田裕揮先生

…株式会社 Medii

<出張・先天代謝異常学会セミナーin北海道 予定プログラム>

◆8月9日(土)

【そのときどうする？代謝救急・高アンモニア血症のABC】

李 知子先生

【ケトンってなんだ？脂肪酸代謝異常症のABC】

小林弘典先生

【解る！代謝性アシドーシスの意味とその対応】

松本志郎先生

【好きになる！高乳酸血症、ミトコンドリア病のABC】

村山 圭先生

【Dr.窪田に挑戦 in 北の大地】

窪田 満先生

【先天代謝異常症と心筋症】

武田充人先生

【先天性代謝異常症の検査 検体の取扱い：質・量・時を考えよう】

石毛信之先生

【銅代謝異常症を知っていますか？】

清水教一先生

<共催セミナー>

【ライソゾーム病—中枢神経症状への挑戦—（仮題）】

・ 演者：濱田悠介先生 …クリニジェン株式会社

【ライソゾーム病関連（仮題）】

・ 演者：小林正久先生 …サノフィ株式会社

対面による講義

① 日時：2025年8月9日(土)

会場：北海道大学医学部臨床講義棟第3講堂

② Web 配信

ライブ配信あり。

※事後オンデマンド配信はありません。

受講料は対面講義、ライブ配信どちらも一律5,000円となっております。

7月の第21回日本先天代謝異常学会セミナーにご参加いただければ、受講料は無料になります。

申込期間等の詳細はHPにてご確認ください。

受賞者寄稿

Japanese Society for Inherited Metabolic Diseases (JSIMD) Award

"Development of a New Treatment for Inherited Mucopolysaccharidoses and Establishment of a Biomarker" From Rare to Common

SHUNJI TOMATSU, MD. PHD.

Position: Professor, Principal Research Scientist, and Director of Skeletal Dysplasia Center, Pediatric Orthopedic Surgery, Nemours Children's Health

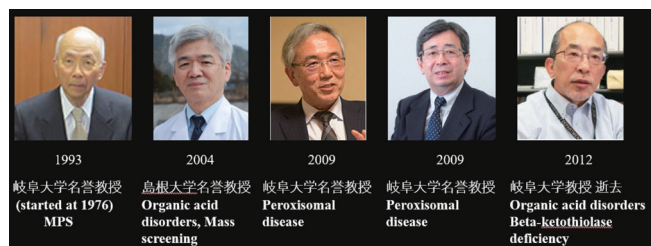
Phone: (302) 298-7336 Email: stomatsu@nemours.org

Address: 200 Powder Mill Rd, Wilmington, DE 19803

Professor, Department of Pediatrics, Thomas Jefferson University, Philadelphia, PA.

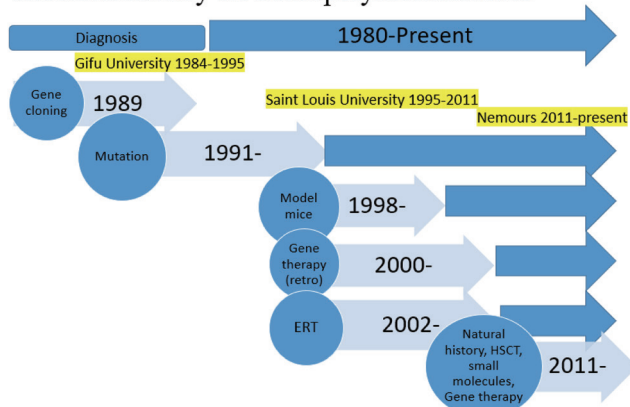
Professor, Department of Biological Sciences, University of Delaware

Introduction: I am deeply honored to receive the Japanese Society for Inherited Metabolic Diseases (JSIMD) Award in 2024 for the 'Development of a New Treatment for Inherited Mucopolysaccharidoses and Establishment of a Biomarker' at the 65th Japan Society for Inherited Metabolic Anomalies. This award is a testament to the collective efforts of our team and the impact of our research on the lives of those affected by these diseases. I am the sixth awardee from Gifu University and am thrilled to join the awardee club at Gifu.



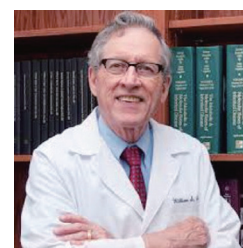
I have been mentored by Prof. Orii for many years, even after I came to the United States. I remember his words, "A professor is lonely but should not become a naked king," and "The more the rice ripens, the more it bows its head." Without his continuous encouragement, I could not have reached here. I also feel it is a miracle that I could survive in the USA for over 30 years as a scientist. I also received the 2024 Research Excellence Award, Delaware Valley at Nemours Children's Health, because of

Research History for Mucopolysaccharidoses



my long-term achievements in Morquio Research. I am honored to have it and happy to share this fantastic news with the Morquio families.

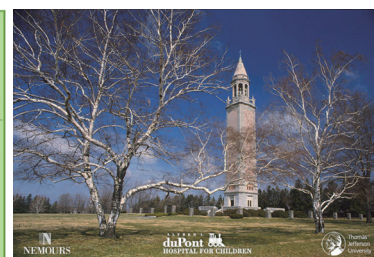
I graduated from Gifu University School of Medicine in 1984 and joined the Department of Pediatrics led by Prof. Orii, MD, PhD. After 12 years of clinical practice and research, I became an assistant professor at the Edward A. Doisy Dept of Biochemistry and Molecular Biology, Saint Louis University School of Medicine in 1995 (led by Prof. William S. Sly, MD, Chairman). I was promoted to professor in 2008. I moved to the current institution, Nemours Children's Hospital, Delaware (NCH-D), in 2011. I have continuously worked on MPS research for over 40 years.



William S. Sly, MD



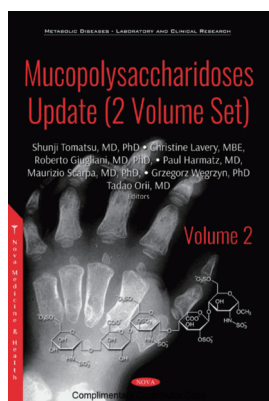
With our staff





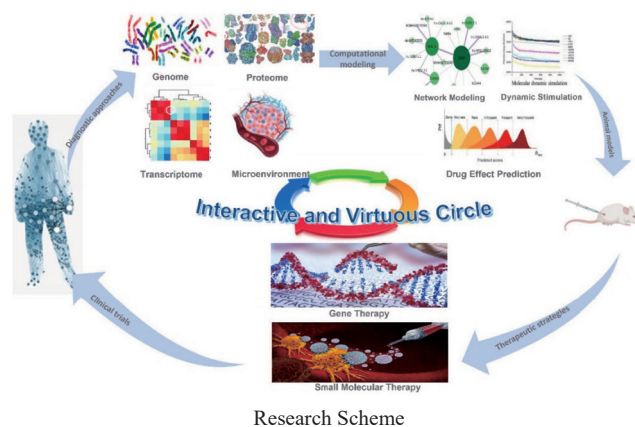
Nemours Children's Hospital, Delaware

I am now the Head of the Skeletal Dysplasia Laboratory at NCH-D and a professor of Pediatrics at Thomas Jefferson University and the University of Delaware. I have authored over 280 peer-reviewed publications since 1997 (h-index: 57 in Scopus; 71 in Google Scholar). Especially, I am very honored to share the chapter book, "Mucopolysaccharidoses Update," with Prof. Orii. I could also contribute to twelve patents issued and six ones filed. Our research field and expertise have been in inherited metabolic disorders and genetic diseases, especially mucopolysaccharidoses (MPS), a group of lysosomal storage disorders, for over 40 years. We have contributed to gene cloning, identification of gene mutations, phenotype/genotype correlation, protein structure biology, clinical diagnosis, diagnosis and therapy development, patient registry, natural history program, newborn screening, proteomics, identification of biomarkers, and clinical trials in the MPS field; hematopoietic stem cell transplantation (HSCT), enzyme replacement therapy (ERT), gene therapy, and substrate reduction therapy (SRT). We contributed to developing and publishing various therapeutic approaches by targeting ERT, HSCT, SRT, and gene therapies (AAV, CRISPR Cas9, and lentiviral vectors) on MPS mouse models. We established a glycosaminoglycan assay system by ELISA and LC-MS/MS. As a PI or co-investigator, we have been awarded many NIH grants. I am conducting 1R01HD102545-01A1; Non-invasive functional assessment and pathogenesis of Morquio A (PI), 1R01HD104814-01A1; Enhancement of Newborn Screening Diagnostic Paradigms to Improve the Efficacy of Treatment for Krabbe Disease, Pompe Disease, and Mucopolysaccharidosis Type 1 (site PI), FNIH RFP NUMBER: 2022-BGTC-005; AAV Gene Therapy for Mucopolysaccharidosis IVA Protocol NEM101 (Co-PI), 1R43HD114328-01; Safety, pharmacokinetics, and efficacy studies



of RTB:GALNS product in Morquio A mouse model (site-PI), 1R43AR084638-01; Cell-based Gene Therapy for MPS IVA (site-PI), and 4R44HD102242-02; Identification of glycosaminoglycans for newborn screening and therapeutic monitoring of mucopolysaccharidoses (Co-I). Furthermore, we have published around 180 manuscripts related to Morquio A since 1991. Major studies on Morquio A have been performed by our group and collaborators for the past 35 years involving both basic and clinical research: 1) cloning of human GALNS gene, 2) identification of over 170 mutations, 3) tertiary structure of GALNS and purification of recombinant human GALNS, 4) establishment of five different murine models, 5) KS assay by ELISA and tandem mass spectrometry, 6) educational CD, 7) International Morquio Registry, 8) ERT on a mouse model, 9) development of growth chart, 10) assessment of therapeutic efficacy by targeting ERT, gene therapies including AAV, HSCT, SRT on Morquio A mouse models, 11) Biannual Morquio Conference since 2011, and 12) establishment of GAG assay system by ELISA and LC-MS/MS.

According to these activities at NCH-D, we have over 110 patients with Morquio A under our multidisciplinary team, despite a rare disorder, and have over 100 related publications in the past 10 years as a leading institute worldwide. The "holistic" natural history study to elucidate the disease was conducted, including those that evaluated blood KS values, height (bone growth) and establishment of growth chart, pulmonary function, gait analysis, bone mineral density, skeletal images (X-rays, CT, MRI for trachea and skeletal), activity of daily living questionnaire, and finger laxity. Thus, we have established a broad international network among patients, their families, Morquio A society, physicians, and local communities, creating a global community dedicated to Morquio A research and care.



Our Lab: Our current research laboratory is a diverse and dynamic team of 17 members, each bringing their unique skills and perspectives: a PI, an assistant professor, a lab manager, two

JSIMD News Letter

postdoctoral fellows, five Ph.D. students, three master students, two undergraduates, and two research assistants.

Our lab motto is “**Writing a paper, Writing a grant!**” I also remember the Greek philosopher Socrates's saying, “**All I know is that I know nothing.**” We must pursue Science and Medicine continuously and consistently on behalf of the patient community and families.

Finally, I have an opportunity to mentor the students and staff at Nemours and the University of Delaware. I ask them to think of any “C” word leading to success. These “C” words are not just a concept, but a powerful tool that will enable us to develop and succeed in innovative, integrated ideas in science and medicine. Each person has their own C words, and they are the 10 C's leading to the pathway to success: in my case, 1. Chance, 2. Change, 3. Challenge, 4. Competence, 5. Communication, 6. Compassion, 7. Commitment, 8. Continuity, 9. Consistency, 10. Collaboration and Cooperation.

I strongly believe that without Compassion and Commitment, Collaboration and Cooperation, and Competence we cannot make the best medicine for rare disorders.



1st Morquio Symposium (July 19-21, 2012: Wilmington, DE)

I have assembled a group of outstanding co-investigators and collaborators with strong expertise and track records to accomplish the proposed research. This team has worked together efficiently to generate compelling data and will continue to ensure the progress of the proposed research. I highly appreciate our long-term collaboration with the researchers at academic institutes and pharmaceutical companies in Japan.

I am also pleased to have medical doctors and students from Japan join our institute soon.

I am eagerly looking forward to the possibility of our collaboration and to the opportunity to meet you soon. Your potential contribution is highly valued and appreciated.

Warmest Regards,

Shunji Tomatsu, MD, PhD

Ongoing Research Projects

1. 1R01-HD102545, NIH, NICHD, Tomatsu (PI) 05/01/21-04/30/26

Title: Non-invasive functional assessment and pathogenesis of Morquio A.

2. 1R01HD104814-01A1, NIH, NICHD, Langan, T.J. (PI), Role: Site-PI 03/2022 – 02/2027

Title: Enhancement of Newborn Screening Diagnostic Paradigms to Improve the Efficacy of Treatment for Krabbe Disease, Pompe Disease, and Mucopolysaccharidosis Type 1

3. FNIH RFP NUMBER: 2022-BGTC-005 Tomatsu (PI) 04/2023 – 03/2027

Title: AAV Gene Therapy for Mucopolysaccharidosis IVA Protocol NEM101

4. 1R43HD114328-01, NIH, ACOSTA, WALTER (PI), Role: site PI 12/1/2023 - 11/30/2024

Title: Morquio a Therapy Integrating Gene Transfer with Lectin-Enhanced Enzyme Delivery to Treat Multisystemic Clinical Impairments of Rare Metabolic Childhood Diseases

5. 1R43AR084638-01, NIH, MOUNZIH, KHALID (PI), Role: site PI 08/01/2024 – 07/31/2025

Title: Cell-based Gene Therapy for MPS IVA

6. Capsida Biotherapeutics, Inc., Tomatsu (PI) 09/2021 – 08/2025

Title: Glycosaminoglycan assay for mucopolysaccharidosis II specimens

7. A Cure for Robert, Inc. 01/2023 – 12/2023

Title: Molecular and cellular validation of CRISPR/Cas9-based genome editing in hematopoietic stem cells for mucopolysaccharidoses IVA

8. A Cure for Robert, Inc. Tomatsu (PI) 01/2020 –

RSCH Morquio Syndrome Fellow: Donation to support Morquio Syndrome fellows working in Dr. Tomatsu's lab

9. Morquio Foundations Tomatsu (PI) 01/2016 –

RSCH Morquio Syndrome: Donation to support travel and lab costs associated with research on Morquio Syndrome.

Research Interests

For over thirty-five years, our group has been at the forefront of bench-to-bed diagnosis and treatment for a rare hereditary disease, Mucopolysaccharidosis (MPS), with a special focus on MPS IVA (Morquio A syndrome). Our work, which includes the identification of disease-related genes, generation of animal models, establishment of diagnostic approaches, and development of therapeutic strategies such as AAV, lentivirus vector, and CRISPR/Cas 9 gene editing gene therapies, has significantly advanced the field of MPS research.

Current Projects

1. Non-invasive functional assessment and pathogenesis of Morquio A.
2. Enhancement of Newborn Screening Diagnostic Paradigms to

JSIMD News Letter

Improve the Efficacy of Treatment for Krabbe Disease, Pompe Disease, and Mucopolysaccharidosis Type 1

3. Identification of glycosaminoglycans for newborn screening and therapeutic monitoring of mucopolysaccharidoses.
4. AAV Gene Therapy for Mucopolysaccharidosis IVA Protocol NEM101
5. *In vivo* lentiviral gene therapy for Mucopolysaccharidosis IVA
6. *Ex vivo* lentiviral gene therapy for Mucopolysaccharidosis IVA
7. Glycosaminoglycan assay for mucopolysaccharidosis II specimens
8. Molecular and cellular validation of CRISPR/Cas9-based genome editing in hematopoietic stem cells for mucopolysaccharidoses IVA

Moreover, the Accelerating Medicines Partnership® (AMP) Bespoke Gene Therapy Consortium (BGTC) was established under the Foundation of the National Institutes of Health (FNIH) in 2021.

The FNIH-BGTC grant, awarded in May 2023, marks a significant milestone in rare disease research. This grant will fund a first-of-its-kind gene therapy clinical trial for eight rare disorders, including Morquio A, with a comprehensive process and review. The outcomes of this trial have the potential to revolutionize the treatment of these rare disorders.

Comprehensive process for selecting rare diseases for BGTC clinical program



Affected Organ System	Disease Name (pseudonym)	Affected Gene	Institution Conducting the study
Ocular	Congenital Hereditary Endothelial Dystrophy	SLC4A11	University of California Los Angeles
	NPHP5-Retinal Degeneration	NPHP5	University of Pennsylvania
	Retinitis pigmentosa 45	CNGB1	Columbia University
	Multiple Sulfatase Deficiency	SUMF1	Children's Hospital of Philadelphia
Neurological	Spastic paraplegia 50	AP4M1	University of Texas Southwestern
	Charcot Marie Tooth disease type 4J	FIG4	University of Texas Southwestern
Systemic	Propionic Acidemia	PCCB	National Human Genome Research Institute
	Morquio A Syndrome (Mucopolysaccharidosis IVA)	GALNS	Nemours Children's Health

The goals of FNIH-BGTC are:

- Support the generation of a standard operational playbook for developing gene therapies for rare diseases
- Pilot use of streamlined templates, master regulatory files, and uniform manufacturing processes

- Generate critical data on safety and efficacy

*FNIH AMP® BGTC, a public-private partnership between the National Institutes of Health (NIH), U.S. Food and Drug Administration (FDA), biopharmaceutical and life science companies, and non-profit and other organizations.

Natural History of Morquio A

Since 2007, we have investigated the natural history of Morquio A and have established the Morquio registry (over 400 patients) and Morquio growth chart (2008), as well as two autopsied cases. We have found unique skeletal features of Morquio A, marked short stature, low bone mineral density, narrowing trachea, and an abnormal gait pattern. We have also described over 50 related publications along with the new drug development to have an impact on the bone. These findings make us ready to conduct a systemic natural history program with non-invasive methods for Morquio A patients, and these non-invasive tests will be applied to clinical endpoints in clinical trials.

Development of non-invasive tests for Morquio A

Children with MPS IVA often have obstructive and restrictive lung diseases, which can be life-threatening. In clinical practice, chest wall and formal respiratory function tests are difficult to perform owing to their small size and cooperation. Moreover, most wheelchair-bound or post-operative patients with severe muscle weakness (atrophy) cannot perform physical assessments like the 6-minute walk or 3-minute stair climb tests. Therefore, objective non-invasive measurements are required to demonstrate the feasibility of daily activity, the severity of cervical compression and stenosis, and hyperlaxity of joints and thoracopulmonary function patterns. We have investigated feasible non-invasive studies on Morquio A, such as non-invasive pulmonary function tests, assessment of tracheal obstruction, bone mineral density, hearing loss, gait analysis, ADL, etc.

Establishment of glycosaminoglycans (GAGs) analysis and biomarker for MPS

We developed a GAG assay for MPS using molecular biology, ELISA, and LC-MS analysis. Studies on GAG assay for MPS have been performed: 1) development of KS and HS assays by ELISA, 2) development of CS, DS, HS, and KS assays by tandem mass spectrometry, and 3) evaluation of GAG levels in MPS patients and mice.

Newborn screening for MPS

Development of a novel newborn screening method for MPS that enables early diagnosis and potential treatment, preventing

JSIMD News Letter

severe irreversible damage and leading to a better quality of life. We established a GAG assay for newborn DBS and identified 1 MPS patient out of 17000 samples. This screening system can be used for either 1st or 2nd tier screening.

Development of innovative therapies for MPS

We have developed and evaluated the therapeutic efficacy of HSCT, gene therapy, and enzyme replacement therapy for MPS in human and animal models. Bone-targeting is directly related to the primary concern of MPS type IV (Morquio A).



Research Members

We have multiple international researchers from 8 different countries.

Shaukat Khan: PhD, research scientist and assistant professor.

- Tissue-specific AAV and tandem promoters for the treatment of MPS IVA.
- Evaluate the effect of prolonged GALNS enzyme exposure on MPS IVA mouse model bone pathology.
- High-throughput screening of newborn and MPS dried blood spots by RapidFire.
- Impact of small molecules in vitro and in vivo
- Small activating RNA therapy for mucopolysaccharidosis type I
- Glycosaminoglycans analysis in plasma, soft tissue, and bone
- Glycosaminoglycans analysis in 100,000 dried blood spots

Yasuhiro Ago: MD, PhD, and visiting scholar.

Accessing novel biomarkers of MPS IVA available in a clinical setting.

Andrés Felipe Leal: PhD, and post doc fellow.

- Assessment of an iron oxide-coupled CRISPR/nCas9 gene editing on mucopolysaccharidosis type IVA mouse model.
- CRISPR/Cas9-based ex vivo gene therapy for Morquio A syndrome.

Betül ÇELİK: PhD, and postdoc fellow.

1. *In vivo* and *ex vivo* lentiviral gene therapy applications for MPS IVA mouse models.
2. Engineered CART cells for GALNS tolerance induction.
3. Bone targeting lentiviral gene therapy for the treatment of MPS IVA (grant awarded by the National MPS Society)

Angelica Maria Herreño-Pachon: PhD student.

- Molecular and Cellular Validation of CRISPR/nCas9-based Genome Editing in Hematopoietic Stem Cells for Mucopolysaccharidoses IVA.
- Induction of Immune Tolerance to Cas9 protein in MPS IVA mice.

Nidhi Fnu: PhD student.

- Integrase-deficient lentiviral Vector as a platform for efficient CRISPR/Cas9-mediated gene editing for Morquio A Syndrome
- Efficacy of CRISPR-Cas9 gene editing in the Morquio A mouse model with induced Cas9 immune tolerance.
- CRISPR-Cas9 mediated knock-in effectiveness at different safe harbor sites in MPS IVA fibroblasts.
- Evaluation of Integrase-Deficient Lentiviral vector-based CRISPR-Cas9 gene-edited hematopoietic stem cells in MPS IVA.
- Newborn screening for mucopolysaccharidoses; Measurement of GAGs by automated high-throughput mass spectrometry/RapidFire

Sampurna Saikia: PhD student.

Oral administration of peptides into mucopolysaccharidosis IVA mice to produce immune tolerance for the enzyme N-acetylgalactosamine-6-sulfate sulfatase in AVV9 gene therapy treatment.

Amali Karunathilaka: PhD student.

- Fetal AAV mediates gene therapy for mucopolysaccharidosis IVA and Hypophosphatasia
- Neonatal AAV-mediated gene therapy with tandem promoters for mucopolysaccharidosis IVA
- Neonatal scAAV-mediated gene therapy for mucopolysaccharidosis IVA
- Signal sequence effect on AAV-mediated gene therapy for mucopolysaccharidosis IVA

Krishna Sai Musini: Master student.

CRISPR/nCas9-based gene therapy for mucopolysaccharidosis IVA using non-viral vectors

Georgina Neema Baya: PhD student.

In vivo and *ex vivo* lentiviral gene therapy applications for MPS IVA mouse models.

Jacky Michelle Guerrero Vargas: MS, research assistant. Works with Dr. Khan.

Sahou, Marie: BC, graduate student, and clinical coordinator. Non-invasive Functional Assessment and Pathogenesis of Morquio A.

Alexa Shih: undergraduate student.

Lan He: PhD, lab manager.

Publications in 2024-2025

1. Ago Y, Rintz E, Musini KS, Ma Z, Tomatsu S. Molecular Mechanisms in Pathophysiology of Mucopolysaccharidosis and Prospects for Innovative Therapy. *Int J Mol Sci.* 2024 Jan 17;25(2):1113. doi: 10.3390/ijms25021113. PMID: 38256186.
2. Khan SA, Nidhi F, Leal AF, Celik B, Herreño-Pachón AM, Saikia S, Benincore-Flórez E, Ago Y, Tomatsu S. Glycosaminoglycans in mucopolysaccharidoses and other disorders. *Adv Clin Chem.* 2024; 122:1-52. doi: 10.1016/bs.acc.2024.06.011. Epub 2024 July 23. PMID: 39111960.
3. Donsante S, Pievani A, Palmisano B, Finamore M, Fazio G, Corsi A, Biondi A, Tomatsu S, Piazza R, Serafini M, Riminucci M. Modeling skeletal dysplasia in Hurler syndrome using patient-derived bone marrow osteoprogenitor cells. *JCI Insight.* 2024 Mar 8;9(5): e173449. doi: 10.1172/jci.insight.173449. PMID: 38456506.
4. Leal AF, Herreno-Pachón AM, Benincore-Flórez E, Karunathilaka A, Tomatsu S. *Int J Mol Sci.* 2024 Feb 20;25(5):2456. doi: 10.3390/ijms25052456.
5. Álvarez JV, Bravo SB, Chantada-Vázquez MP, Pena C, Colón C, Tomatsu S, Otero-Espinar FJ, Couce ML. Morquio A Syndrome: Identification of Differential Patterns of Molecular Pathway Interactions in Bone Lesions. *Int J Mol Sci.* 2024 Mar 12;25(6):3232. doi: 10.3390/ijms25063232. PMID: 38542208
6. Rintz E, Celik B, Fnu N, Herreño-Pachón AM, Khan S, Benincore-Flórez E, Tomatsu S. Adeno-associated virus-based gene therapy delivering combinations of two growth-associated genes to MPS IVA mice. *Mol Ther Nucleic Acids.* 2024 May 7;35(2):102211. doi: 10.1016/j.omtn.2024.102211. eCollection 2024 June 11. PMID: 38831899.
7. Bradford A, Klipner K, Mackenzie WSG, Tomatsu S. Accelerating Medicines Partnership Bespoke Gene Therapy Consortium for Rare Disorders. *Nippon Rynshou.* 2024 May 82;5 769-777.

8. Pimentel-Vera LN, Rodríguez-López A, Espejo-Mojica AJ, Ramírez AM, Cardona C, Reyes LH, Tomatsu S, Jaroentomeechai T, DeLisa MP, Sánchez OF, Alméciga-Díaz CJ. *Novel human recombinant N-acetylgalactosamine-6-sulfate sulfatase produced in a glyco-engineered Escherichia coli strain.* *Heliyon.* 2024 Jun 8;10(12): e32555. doi: 10.1016/j.heliyon.2024. e32555. eCollection 2024 June 30. PMID: 38952373.
9. Celik B, Leal AF, Tomatsu S. Potential Targeting Mechanisms for Bone-Directed Therapies. *Int J Mol Sci.* 2024, 25(15), 8339; <https://doi.org/10.3390/ijms25158339>.
10. Celik B, Rintz E, Sansanwal N, Khan S, Bigger B, Tomatsu S. Lentiviral Vector-Mediated Ex Vivo Hematopoietic Stem Cell Gene Therapy for MPS IVA Murine Model. *Hum Gene Ther.* 2024 October 24. doi: 10.1089/hum.2024.094.
11. Herreño-Pachón AM, Sawamoto K, Stapleton M, Khan S, Piechnik M, J. Álvarez V, Tomatsu S. AAV Gene Transfer Ameliorates the Progression of Skeletal Lesions in Mucopolysaccharidosis IVA Mice. *Hum Gene Ther.* 2024 October 25. doi: 10.1089/hum.2024.096.
12. Khan S, Ago Y, Tomatsu S. AAV gene therapy for mucopolysaccharidoses. *Med.* 2025 Apr 11;6(4):100609. doi: 10.1016/j.medj.2025.100609.
13. Herreno-Pachón AM, Leal AF, Khan S, Alméciga-Díaz CJ, Tomatsu S. CRISPR/nCas9-Edited CD34+ Cells Rescue Mucopolysaccharidosis IVA Fibroblasts Phenotype. *Int J Mol Sci.* 2025 May 2;26(9):4334. doi: 10.3390/ijms26094334.
14. Khan SA, Álvarez JV, Nidhi FNU, Benincore-Florez E, Tomatsu S. Evaluation of AAV vectors with tissue-specific or ubiquitous promoters in a mouse model of mucopolysaccharidosis type IVA. *Mol Ther Methods Clin Dev.* 2025 Mar 14;33(2):101447. doi: 10.1016/j.omtm.2025.101447. eCollection 2025 Jun 12.
15. Ago Y, Khan S, Klipner K, Bradford A, Tomatsu S. Identification of Surrogate Biomarkers for Mucopolysaccharidosis Type IVA. *Int. J. Mol. Sci.* 2025, 26, 4940. <https://doi.org/10.3390/ijms26104940>

Selected Publications out of 150 since 2011

1. Pievani A, Azario I, Antolini L, Shimada T, Patel P, Remoli C, Rambaldi B, Valsecchi MG, Riminucci M, Biondi A, Tomatsu S, Serafini M. Neonatal bone marrow transplantation prevents bone pathology in a mouse model of mucopolysaccharidosis type I. *Blood.* 2015 Mar 5;125(10):1662-71. doi: 10.1182/blood-2014-06-581207.
2. Kubaski F, Yabe H, Suzuki Y, Seto T, Hamazaki T, Mason RW, Xie L, Onsten TGH, Leistner-Segal S, Giugliani R, Dũng VC, Ngoc CTB, Yamaguchi S, Montañó AM, Orii KE, Fukao

- T, Shintaku H, Orii T, Tomatsu S. Hematopoietic Stem Cell Transplantation for Patients with Mucopolysaccharidosis II. *Biol Blood Marrow Transplant.* 2017; 23(10):1795-1803. PMC5659208
3. Gomez-Ospina N, Scharenberg SG, Mostrel N, Bak RO, Mantri S, Quadros RM, Gurumurthy CB, Lee C, Bao G, Suarez CJ, Khan S, Sawamoto K, Tomatsu S, Raj N, Attardi LD, Aurelian L, Porteus MH. Human genome-edited hematopoietic stem cells phenotypically correct Mucopolysaccharidosis type I. *Nat Commun.* 2019 Sep 6;10(1):4045. doi: 10.1038/s41467-019-11962-8.
 4. Sawamoto K, Karumuthil-Melethil S, Khan S, Stapleton M, Bruder JT, Danos O, Tomatsu S. Liver-targeted AAV8 gene therapy ameliorates skeletal and cardiovascular pathology in mucopolysaccharidosis IVA murine model. *Mol Ther: Methods & Clinical Development* 2020 18; 50-61.
 5. Sosa AC, Kariuki B, Gan Q, Knutsen AP, Bellone CJ, Guzmán MA, Barrera LA, Tomatsu S, Chauhan AK, Armbrecht E, Montaña AM. Induction of Oral Tolerance to Improve Enzyme Replacement Therapy in Morquio A Syndrome. *J Clin Invest.* 2020, 130:1288-1300. PMC7269574.
 6. Rintz E, Higuchi T, Kobayashi H, Galileo DS, Wegrzyn G, Tomatsu S. Promoter considerations in the design of lentiviral vectors for use in treating lysosomal storage diseases. *Mol Ther Methods Clin Dev.* 2021 Nov 24; 24:71-87. doi: 10.1016/j.omtm.2021.11.007. PMCID: PMC8688940
 7. Rintz E, Higuchi T, Kobayashi H, Galileo DS, Wegrzyn G, Tomatsu S. Promoter considerations in the design of lentiviral vectors for use in treating lysosomal storage diseases. *Mol Ther Methods Clin Dev.* 2021 Nov 24;24:71-87. doi: 10.1016/j.omtm.2021.11.007. eCollection 2022 Mar 10.
 8. Leal AF, Celik B, Fnu N, Khan S, Tomatsu S, Alméciga-Díaz CJ. Iron oxide-coupled CRISPR/Cas9-based genome editing assessment in mucopolysaccharidosis IVA mice. *Mol Ther Methods Clin Dev.* 2023 Nov 7; 31:101153. doi: 10.1016/j.omtm.2023.101153. eCollection 2023 Dec 14.
 9. Leal, A. F., Fnu, N., Benincore-Flórez, E., Pachón, A. M. H., Echeverri-Peña, O. Y., Alméciga-Díaz, C. J., & Tomatsu, S. (2022). The landscape of CRISPR/Cas9 for inborn errors of metabolism. *Molecular Genetics and Metabolism*, 106968.
 10. Leal, A. F., Benincore-Flórez, E., Rintz, E., Herreño-Pachón, A. M., Celik, B., Ago, Y., ... & Tomatsu, S. (2023). Mucopolysaccharidoses: Cellular Consequences of Glycosaminoglycans Accumulation and Potential Targets. *International Journal of Molecular Sciences*, 24(1), 477.

日本先天代謝異常学会奨励賞を受賞して

兵庫医科大学小児科学 李 知子

この度、2024年度日本先天代謝異常学会奨励賞を受賞させて頂き、大変光栄に存じます。歴史ある本学会にてこのような栄誉ある賞を頂戴したことは、私にとって大きな励みとなりました。大会長の窪田 満先生、理事長の中村公俊先生をはじめ、理事・評議員の先生方に心より感謝申し上げます。

受賞の契機となりました研究は、「遅発型オルニチントランスカルバミラーゼ (OTC)/カルバミルリン酸合成酵素1 (CPS1) 等新生児マススクリーニング未確立の先天代謝異常症に対する新規スクリーニングの検証」です。OTC/CPS1 欠損症では、高アンモニア血症を呈し神経学的後遺症や生命予後に影響します。新生児期以降に発症する遅発型では、発症前に介入できれば予後改善が期待できるため、発症前診断の意義は大きいと考えます。しかし、スクリーニング指標は確立していないため新生児マススクリーニング (NBS) の対象にはなっていません。本研究では、これらの疾患に対するNBSの可能性を検証しました。

OTC/CPS1 欠損症で低値となるシトルリンに着目し、まず、遅発型症例におけるNBSでのシトルリン値について後方視的な検討をしました。タンデムマス法によるNBS導入後に出生した遅発型OTC欠損症4例において、有意にシトルリンが低値であることが判明しました (Lee T. *Clin Chim Acta.* 2020)。そこで、シトルリン低値を指標とした遅発型OTC/CPS1 欠損症に対するNBSの可能性を検討するため、兵庫県において前方視的パイロット研究を実施しました。約3年半に渡り10万人以上の新生児においてNBSのシトルリン値を検討し、シトルリン低値の背景を明らかにしました。また、1名の遅発型CPS1欠損症を発症前に発見し、シトルリン低値がスクリーニング指標となる可能性が示唆されました。シトルリンは現行NBSですでに測定されている項目であるため、シトルリン低値を指標とした遅発型OTC/CPS1 欠損症に対するNBSは従来の検査体制を活用することで実現可能と考えられます。感度・特異度、シトルリン低値の精度管理などさらに検討を進め、患者さんへ貢献できるように研究を進めて行きたいと思っております。

本研究は、たった1回の高アンモニア血症のために重篤な後遺症を残した遅発型OTC欠損症の患者さんを経験し、発症前に診断・介入することができていればこの子の予後を改善することができたのではないかと強く感じたところから始まりました。まだまだ検討すべき課題はありますが、患者さまに成果を還元できるよう取り組んでいきたいと考えています。今回このような賞を受賞し、さらに頑張るようにと、背中を押していただいたように感じています。

また、本研究は、兵庫県内の周産期医療機関、検査機関、行政の協力を得て、県内で出生したすべての新生児を対象にした大規模パイロットスタディとして実施することができました。研究を応援してくださった兵庫医科大学小児科の竹島教授をはじめ、関係者の皆様の御協力と御支援に心より感謝申し上げます。



最後になりましたが、いつも温かく御指導いただいております先天代謝異常学会の皆様へ深謝申し上げます。引き続き御指導・御鞭撻の程よろしくお願い申し上げます。

編集後記

皆様、お変わりなくお元気にお過ごしでしょうか。1年ぶりにご挨拶申し上げます。News Letter Vol.12 (2025)をお届けします。

今年は、当学会にとって重要かつ大きなイベントである国際先天代謝異常学会 (ICIE) が9月に京都にて開催されます。鋭意準備を進めておりますので、皆様に会場に足を運んでいただき、お会いできる日を心から楽しみにしております。通常の日本先天代謝異常学会学術集会は本年は開催されませんが、ICIEにおきまして、海外の先生方をはじめ皆様と京都に集い、交流を深められることを心待ちにしております。

例年に続き、理事長のごあいさつ、セミナーの情報、各委員会からの報告に加えて、ICIEのご案内も掲載しております。昨年度の日本先天代謝異常学会学術賞を受賞された戸松俊治先生、奨励賞を受賞された李 知子先生からもご寄稿をいただきました。皆様にとって、自身の臨床や研究に活かしていただくきっかけにさせていただき、次世代の受賞者がお二人に続くことを願っております。

今年の先天代謝異常学会セミナーは、村山 圭実行委員長のもと、3年シリーズの最終回という集大成にあたります。若い先生方がこのセミナーで多くのことを学び、自施設に帰ってからの臨床や研究に生かしていただければ幸いです。

最後に、編集にあたりまして、広報委員会の先生方、特に笹井英雄先生、櫻井 謙先生には、限られた時間の中にあって数多くのご尽力をいただきました。この場をかりて深く御礼申し上げます。

広報委員会 渡邊順子

日本先天代謝異常学会議事録

<https://jsimd.net/overview/minutes.html>

日本先天代謝異常学会役員名簿 (五十音順・敬称略)

理事長	中村 公俊			
副理事長	大石 公彦	村山 圭		
理事	石毛 美夏	伊藤 哲哉	窪田 満	
	小須賀基通	小林 弘典	小林 正久	
	但馬 剛	中島 葉子	濱崎 考史	
	渡邊 順子			
評議員	石毛 信之	石毛 美夏	伊藤 哲哉	
	井原 健二	大石 公彦	大友 孝信	
	折居 建治	菊池 敦生	城戸 淳	
	久保田一生	窪田 満	小須賀基通	
	小林 博司	小林 弘典	小林 正久	
	櫻井 謙	笹井 英雄	澤田 浩武	
	嶋田 洋太	志村 優	瀬戸 俊之	
	高橋 勉	田嶋 朝子	但馬 剛	
	張 春花	中島 葉子	中村 公俊	
	成田 綾	入月 浩美	沼倉 周彦	
	野口 篤子	長谷川奉延	長谷川有紀	
	濱崎 考史	真嶋 隆一	松永 綾子	
	松本 志郎	村山 圭	李 知子	
	渡邊 順子	和田 陽一		
監事	小林 博司	長谷川有紀		
庶務幹事	城戸 淳			

国際渉外委員会	中村 公俊	委員長
薬事委員会	伊藤 哲哉	委員長
学術教育研究 (生涯教育、学術、臨床研究推進) 委員会	村山 圭	委員長
社会保険委員会	窪田 満	委員長
小児慢性、指定難病委員会 (移行期医療)	石毛 美夏	委員長
栄養特殊ミルク委員会	濱崎 考史	委員長
マススクリーニング委員会 (特殊検査適正)	但馬 剛	委員長
患者登録委員会 (患者家族会)	小須賀基通	委員長
広報委員会 (オンラインジャーナル)	渡邊 順子	委員長
総務委員会 (倫理、用語、利益相反、在宅医療・医療のケア)	大石 公彦	委員長
診断基準・診療ガイドライン委員会	小林 弘典	委員長
選挙管理委員会	小林 正久	委員長
将来計画委員会	中島 葉子	委員長

