

日本先天代謝異常学会理事会議事録

日時：平成31年4月20日 13:30~16:00

場所：金沢勤労者プラザ 202 研修室

(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：松原 洋一

幹事：櫻井 謙

A. 理事長挨拶 井田 博幸理事長

B. 報告事項

1. 2018年度会計報告(櫻井 謙幹事)

主な収入は年会費、雑誌販売費であり、総収入は¥13,344,149であった。昨年度より約¥3,000,000の収入増となっているが、これについては新設された「シャイアースカラーシップ」の費用が3年分シャイアース社より支払われたためである。支出については¥8,781,054とほぼ例年通りであり、2018年度の収支差額はプラス¥4,563,095となった。(※うち¥2,000,000はシャイアースカラーシップの繰越金)前年度繰越金¥21,223,807と合わせると次年度の繰越金は¥25,786,902となるとの報告があった。

2018年度の会計は、前年度と同様に樋口幸一公認会計士による監査を受けており、2019年度の総会において、新宅監事・松原監事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(櫻井 謙幹事)

<会員数推移、会費納入状況>

2018年度末での会員数は598名と昨年度より87名減少している。これは2019年5月より行われる役員選挙の為に、3年以上会費未納の会員を退会処分とした為である。また年会費の納入者は499名で(名誉会員、宛先不明者を除く)納入率は83.4%であった。

<2019年度シャイアースカラーシップ報告>

昨年、第60回日本先天代謝異常学会総会で公示し、2019年4月1日から2020年3月31日までに渡航予定のある研究者を対象として、2018年12月末日まで募集したが、残念ながら応

募はなかった。2020年度(2020年4月1日から2021年3月31日までに渡航予定)の募集は、他の財団等の海外留学助成を鑑み、2019年10月から行う予定である。

<会員ページ(名称:JSIMD member)の進捗状況>

昨年、第61回日本先天代謝異常学会総会で承認後、個人情報委託業者(株式会社 マイスワン)と会員ページの開設に向けて検討を行った。現在、システムの開発・修正までは終了しており、今後システムテストを経て稼働となる。会員には7月頃、個人ページにアクセスするためのID・パスワードを郵送し、本稼働は8月を予定している。

<オンラインジャーナルの進捗状況>

昨年秋の理事会で編集委員会(委員長 高橋理事)が組織され、発刊に向けての検討をし、論文の受理から査読、採択、掲載までの流れを作成した。現在ジャーナルの受付を開始できる体制が整ったので、5月に全会員に「オンラインジャーナル開設の案内」を書面でアナウンスする予定であるとの報告があった。また、オンラインジャーナルの業務は、ホームページの管理を委託している業者(株式会社レタープレス)に委託する事とした。

3. 2019年役員選挙について(窪田 満選挙管理委員長、櫻井 謙幹事)

昨年の秋の理事会で Web 投票システムを用いて評議員選挙を行う事が承認され、現在、投票に向けての準備を進めているとの報告があった。投票は5月7日~31日までの期間で行われる。今後の選挙日程については下記の予定で行われる事が報告された。

・評議員選挙投票期間：5月7日~5月31日

・評議員選挙開票：6月3日~7日の中のいずれか1日

・理事・監事選挙投票期間：6月24日~7月8日

(有権者は評議員)

・理事・監事選挙開票：7月10日~19日のいずれか1日

4. メール審議結果(井田 博幸理事長)

・2018年11月

<先天性 GPI 欠損症検査の共同提案>

内容：日本小児神経学会より、2020年度診療報酬改定の際に「先天性 GPI 欠損症」の検査を共同提案して頂きたいとの依頼

結果：承認

・2018年12月

<ポンペ病ガイドラインの出版に伴う診断と治療社との

契約内容>

内容：ポンペ病ガイドラインの出版にあたり、診断と治療社と

の契約書を覚書が提示された。

この内容で契約する事への承認

<契約の要点>

・印税10%

発行日から6か月後の日の属する月の末日までを第1期とし、以後6か月ごとに各期における著作物利用料を算出し、各期の末日から起算して1か月以内に当該金額を通知し、支払い。

・献本

契約書上は便宜上1部となっているが、実際には、厚労省研究班班長、同ガイドライン委員長、学会理事長、学会ガイドライン委員会委員長・副委員長の先生方には各3部、作成に御参画いただいた先生方には各1部を送付する(計32部、12/13発送)。

・PDF公開

発刊より6か月経過後に学会HPにて公開可能(保存可、印刷不可)。

結果：承認

・2018年12月

<シスチノーシス診療ガイドラインの承認>

内容：衛藤班より提出され、11月末をもってパブコメを終了

した、シスチノーシス診療ガイドラインへの承認

結果：承認

・2019年1月

<坂本修先生の追悼企画について>

内容：12月17日にご逝去された、当学会評議員の坂本修先生

の追悼企画についてのご意見を頂きたい

結果：様々なご意見を頂戴したため、春の理事会にて検討

・2019年3月

<小児科医の到達目標の改訂について>

内容：小児科学会より2020年度から研修を開始する専攻医に

向けた「小児科医の到達目標(第7版)」の原案作成依頼があり、生涯教育委員長の酒井先生原案作成を依頼した。

この内容について承認を頂きたい

結果：承認

・2019年3月

<第5回国際ライソゾーム病フォーラム開催案内の学会ホームページ掲載について>

内容：衛藤義勝先生より7月11日~13日に開催される「第5回国際ライソゾーム病フォーラム」の案内を学会ホームページに掲載して頂きたいとの依頼

結果：承認

5. 日本先天代謝異常学会総会今後の予定と準備状況

・2019年(第61回)：会長 高橋 勉先生(秋田大学)

「この想い、明日へ、そして未来へ繋げる」をテーマに10月24日~26日に秋田キャッスルホテルで開催。4月25日より演題募集を開始するとの報告があった。

・2020年(第62回)：会長 中村 公俊先生(熊本大学)

会期は2020年11月4日~7日、熊本城ホールにて開催する事が決定したとの報告があった。

・2021年(第63回)：会長 伊藤 哲哉先生(藤田医科大学)

会期は2021年11月4日~6日、会場は名古屋駅前の「ウイック愛知(愛知県産業労働センター)」に決定したとの報告があった。

6. 各委員会報告

1) 国際渉外委員会(深尾 敏幸理事)

委員会活動として以下の報告があった。

・第60回日本先天代謝異常学会(岐阜)への招聘者

SLEIMPN より Professor Roberoto Giugliani

SIMD より Dr. Penelope Bonnen

(※諸事情により来日できず)

KSIMD より Dr. Boem Hee Lee

・SIMD2019に派遣(第60回日本先天代謝異常学会若手最優秀演題賞受賞者)

大友 孝信先生(川崎医科大学病態代謝)がご講演され、盛況であった。

中村 公俊理事も参加された。

・SLEIMPN2019 に派遣

伊藤 哲哉理事で決定した。

・第 61 回日本先天代謝異常学会（秋田）への招聘者

SLEIMPN より Dr. Jose Abdenur

SIMD と KSIMD からは未定

<今後の国際学会の予定>

・ICIEM2021 オーストラリア

・SSIEM2019 ロッテルダム

SSIEM2020 フライブルグ

他、2021 年開催の ICIEM に向けて、1、2 か月に一度テレカンファレンスを行っている。

・ICIEM2025 招致に向けたワーキンググループの発足について

2025 年の ICIEM を日本に招致する為、ワーキンググループを設立した。

委員長：深尾敏幸先生

委員：伊藤哲哉先生、小林博司先生、清水教一先生、
中村公俊先生、濱崎考史先生、村山圭先生

顧問：井田博幸理事長

委員の投票の結果、開催場所は名古屋国際会議場に決定。会期は 2025 年 9 月 2 日（火）～5 日（金）または 2025 年 9 月 9 日（火）～12 日（金）で検討中である。

現在、名古屋市、愛知県、国に Welcome letter を申請しており、全日空や中部国際空港とも交渉中であるとの報告があった。今後 アジア各国に支持依頼のレターを学会から送る事も必要であると考え。

2) 生涯教育委員会（酒井 規夫理事）

・セミナー報告

2018 年度は、7 月に第 14 回日本先天代謝異常学会セミナーを開催した。2019 年 2 月には 2 回目の開催となるアドバンスセミナーを東京で開催した。参加者からも大変好評であり、今後も数年に一度は開催していきたいとの報告があった。2019 年度は 7 月 13 日（土）、14 日（日）に東京コンファレンスセンター品川で第 15 回日本先天代謝異常学会セミナーを開催予定で

ある。今年度で窪田実行委員長の担当は終了し、2020 年度からは熊本大学の中村公俊先生が実行委員長に就任する事が報告された。

2020 年はオリンピックイヤーとなる事から早めに会場を押さえ、7 月 18 日（土）、19 日（日）に東京コンファレンスセンター品川での開催を予定している。

※ 理事会後、セミナー運営事務局から連絡があり、オリンピック前後は東京の宿泊施設の確保が困難であるとの事から、再度、開催日程と場所について検討することとなった。

・小児科医の到達目標の改訂

小児科学会より「小児科医の到達目標」の改訂に伴い、改定案の作成依頼があった。前回の改訂の際に担当された窪田先生に原案を作成して頂き、理事会メール審議を経て小児科学会に提出したとの報告があった。

3) 社会保険委員会（窪田 満理事）

平成 32 年度（令和 2 年度）診療報酬改定に向けた当学会からの申請は以下となった。

・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

・遺伝学的検査（当学会からは副腎白質ジストロフィーとガラクトース血症を提案）

・血中ガラクトース検査

提案書の作成においては、下澤伸行先生と石毛信之先生にご協力を頂いた。

また、メール審議に諮った「血清コレステロール測定」の共同提案については、日本神経学会の提案書に共同提案学会として当学会を掲載しているとの報告があった。

4) 移行期医療委員会（窪田 満理事）

小児科学会小児慢性疾病患者の移行支援ワーキンググループは移行支援委員会と名称が変更になった。以前報告があった疾患別移行支援ガイドラインについては、当初中村班のガイドラインから抜粋する事にしてしたが、様々な問題がある事からガイドラインの作成者に改めて依頼する事となったとの報告があった。

5) 学術委員会（呉 繁夫理事）

当学会から提案したシンポジウム案が、第 122 回日本小児科学会学術集会（金沢）の総合シンポジウムとして採択されたとの

報告があった。

テーマ：「我が国の小児を対象とした大規模バイオバンクとコホート研究」

座長： 大矢幸弘先生、呉 繁夫先生

テーマとシンポジスト：

1. このシンポジウムのねらいと構成(東北メディカルメガバンク副機構長 呉 繁夫先生)
2. 我が国の小児を対象としたバイオバンク政策 (AMED 田中康博先生)
3. 環境庁エコチル調査の概要と収集試料・データの利活用 (国立成育医療研究センター 大矢幸弘先生)
4. 東北メディカル・メガバンクの三世代コホート調査の概要と収集試料・データの利活用 (東北メディカル・メガバンク機構 栗山進一先生)
5. 先天代謝異常症患者登録の (JaSMIn)概要と利活用 (国立成育医療研究センター 奥山虎之先生)
6. 早産児の疾患コホートの概要と利活用(大阪母子医療センター 藤村正哲先生)

6) 倫理・用語委員会 (奥山 虎之理事)

昨年秋の理事会で、医療法の改正に伴う研究機関が行う検体検査について、当学会では「本検査は医療法が定める検体検査の基準を満たしていません。したがって、本検査の結果は、直接診断に用いるのではなく、あくまで診療の参考として使用するよう要請があった。なお、本報告書を診療録に添付する事は可能です。詳細は検査実施者にお尋ね下さい」との一文をホームページ上に掲載し、検査担当者にも書面で連絡を行った。この件に関して2018年11月28日に厚労省から自治体宛に「医療機関、衛生検査所等における検体検査に関する疑義解釈資料が送付され、研究機関が連携する病院を介して検体検査を実施する場合の留意点が示された」との報告があった。疑義解釈の内容を下記に示す。

Q：病院等を開設する法人の設置する研究施設であって、当該病院等に隣接する研究施設において、病院等の業務として診療の用に供する検体検査を反復継続して実施する場合の留意点は何か

A：病院等の業務として実施する場合は、当該研究施設のうち検体検査を行う区域が、都道府県等に申請する当該病院等の建物の構造の中に含まれていること及び当該検体検査について病院等の管理者及び検体検査の精度の確保に係る責任者の権限が及ぶこと等により、病院の組織の一部として位置づけられ

ている必要がある。

7) 患者登録委員会 (奥山 虎之理事)

現在、JaSMInの登録者数は1473件で、昨年秋の理事会報告時よりも60件増えているとの報告があった。

8) 広報委員会 (高橋 勉理事)

2018年度は、北川照男初代理事長の追悼号の発行、ニュースレターvol.5を発行した。ニュースレターVol.5はホームページに掲載する他、セミナー会場での配布と全会員への配布も行ったとの報告があった。

9) 診断基準・診療ガイドライン委員会 (大竹 明理事)

現在のガイドライン審査の進捗状況として下記の報告があった。

・シスチノーシス・・・2018年12月に学会承認。その後、病理所見像の掲載依頼があった。

・ファブリー病・・・審議審査依頼後に修正連絡があったため、最終原稿を待っている状況。

・中村班作成26疾患+2病態・・・委員長、副委員長3名の合議承認まで終了。

・ムコ多糖症II型・・・2018年7月に学会承認。出版に向けてCOIを中心とする最終調整中。

・副腎白質ジストロフィー・・・2018年に学会承認。その後、出版前に訂正箇所が生じたとの連絡があり、学会に再審査の依頼があった。

・メンケス病、オクシピタルホーン症候群・・・作成者に原稿の訂正を依頼した段階で中断していたが、清水教一先生を中心に改めて原稿を書き直す事との報告があった。

10) 総務委員会 (中村 公俊理事)

2018年度は投稿規程の作成と、理事、監事のCOI申告書の管理を行ったとの報告があった。COI申告書の更新および、その提出については、時期を決めておく方が、今後の管理に重要である事から、事務局にて検討する事とした。

11) 薬事委員会 (大浦 敏博理事)

当学会で「医療上の必要性の高い未承認薬・適応外医薬品検討会」に提出した医薬品について、今までの経過報告があった。

① サプロプロテリン塩酸塩 (BH4 反応性高 Phe 血症)

平成20年7月承認

② レボカルニチン塩化物 (カルニチン欠乏症)

平成 23 年 3 月承認 公知申請型追加（注、液剤）

- ③ ミグスタット（ニーマンピック病 C 型）
平成 24 年 4 月承認
- ④ フェニル酪酸 Na（尿素サイクル異常症）
平成 24 年 9 月承認
- ⑤ ベタイン（ホモシスチン尿症）
平成 26 年 1 月 17 日承認
- ⑥ システアミン（シスチノーシス）
平成 26 年 7 月承認
- ⑦ ニチシノン（チロシン血症）
平成 26 年 12 月承認
- ⑧ カルグルミック酸（NAGS 欠損症）
平成 28 年 9 月承認
- ⑨ 安息香酸 Na/フェニル酢酸 Na（高アンモニア血症）・・・
担当企業決定
- ⑩ システアミン点眼薬・・・担当企業決定
- ⑪ β-グルクロニダーゼ（MPSVII型）・・・担当企業決定
- ⑫ コール酸（先天性胆汁酸代謝異常症）・・・現時点で未定

各分科会が関連するガイドラインに記載のある適応外医薬品および医療機器のリスト及び、適応外使用解決に向けての取り組みについては下記の報告があった。

- ① ベザフィブラート（脂肪酸代謝異常症）・・・医師主導型治験（2017 年 2 月終了）
- ② アルギニン製剤（MELAS）・・・医師主導型治験
- ③ シトルリン（尿素回路異常症）・・・学会を通じて患者に無料で提供
- ④ 5-HTP（BH4 欠損症）・・・市販のサプリメントを患者が自費で購入

学会より薬価維持のため厚労省に要望書を出し、薬価が改定された医薬品

- ・ フェニルアラニン除去ミルク配合散「雪印」（フェニルケトン尿症）
- ・ ロイシン・イソロイシン・バリン除去ミルク配合散「雪印」（メープルシロップ尿症）
- ・ アルギ U 点滴静注 20g（高アンモニア血症）
- ・ チオラ錠 100（シスチン尿症）

1 2）栄養・マススクリーニング委員会（伊藤 哲哉理事）

特殊ミルク安定供給に対する対応、進捗状況として、以下の報告があった。

・特殊ミルク使用に関するガイドラインの作成
使用年齢の細分化、使用量の明確化、使用基準の明確化などを検討し、今後ガイドラインとして認定作業に入る。

2019 年 3 月 31 日：小児科学会治療用ミルク安定供給委員会で「特殊ミルク治療ガイド」の発行が承認された。

2019 年 5 月：小児科学会理事会で出版社の選定を予定。

2019 年 11 月：小児科学会理事会でパブコメを開始予定。（パブコメは 2 週間程度）

2019 年 12 月：小児科学会理事会で「特殊ミルク治療ガイド」発行の最終承認の予定

・使用量増加が著しいケトンフォーミュラへの対応
小児神経専門医に理解を深めていただく目的で、第 61 回日本小児神経学会学術集会の一般口演にて伊藤理事が「特殊ミルク供給の現状と課題」について発表する予定。また、薬事小委員会主催セミナー 1（テーマ：ケトンフォーミュラの適正使用に向けて）にて中村理事が「治療ガイドの作成によるミルク適正使用への道」と題して発表する予定。

C. 審議事項

1. 2019 年度日本先天代謝異常学会予算について

2019 年度予算として、収入については例年通りであるが、支出については個人情報の外部委託にかかる初期費用として 400 万円、オンラインジャーナルの発刊にかかる費用として 75 万円、患者登録システムの維持費補助として 100 万円の予定があると報告され、審議を諮った結果、全員一致で承認が得られた。

2. 患者登録システムの管理・維持について

患者登録制度を維持するための費用として 2019 年度は公的研究費を財源とし管理をしても、100 万円程度不足する。この不足分を学会より補填して頂きたいとの依頼があり、審議を行った。その結果、全員一致で承認が得られた。また、現在収入が安定している事から、次年度以降も患者登録システム維持費として学会から 100 万円を補助金として支払う事が決定した。今後、恒常的に 100 万円を補助するかについては収入状況をみながら、随時検討していく事とした。

3. 坂本修先生の追悼企画について

昨年 12 月 17 日にご逝去された評議員 坂本修先生の追悼企画について検討を行った。その結果、今年発行予定のニューズレター Vol.6 に呉先生からのご寄稿を掲載し、その他、評議員メールで寄稿を募集する事とした。

4. 学会承認後のガイドライン変更の審査方法について

学会承認後、出版までの間に変更箇所が生じたとの理由で、学会に再審査を依頼された場合の審査方法として、診断基準・診療ガイドライン委員会委員長、副委員長の3名で審査を行い、再度のバブコメは行わず、理事会メール審議で承認を踏るとの提案があり、全員一致で承認された。しかし、原則、学会承認後の変更は認められないという事を、研究班に通知し、学会承認を依頼する際は十分注意していただく事とした。

5. 学会誌の著作権について

企業から抄録集の一部を使用させて頂きたいとの問い合わせがあり、その場合の著作権と対応について検討を行った。学会誌の著作権については、学会に属する事になるが、商業目的ではないと判断した場合は、著者と広報委員会の了承を得たうえで、無償提供する事とした。