

日本先天代謝異常学会理事会議事録

日時：2019年10月23日 13:00~17:00

場所：秋田キャッスルホテル 3階 天平の間

(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. 報告事項

1. 令和元年度会計中間報告(櫻井 謙幹事)

<一般会計 現在までの収支状況(10/11集計)>

収入：主に一般会員年会費、企業会員年会費で ¥6,106,281

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 ¥9,673,035

※大きな支出として、会員専用ページ開設初期費用と年間保
持費用が合わせて¥4,800,000となっている。

<セミナー会計口座>

第15回日本先天代謝異常学会セミナーの会計処理は終了し
ているが、樋口会計士による会計監査を受けていないため、
本理事会では、セミナー報告の際に窪田実行委員長より「第
15回セミナー会計暫定報告」として報告して頂く事とした。
会計士監査後の正式報告は、令和2年度の春の理事会にて次
期事務局より報告して頂くよう、引継ぎを行う予定である。

2. 事務局関連報告(櫻井 謙幹事)

1) 会員数推移、会費納入状況

2019年10月3日現在の会員数は624名で、会費納入者は369
名(名誉会員10名、宛先不明者18名を除く)で納入率は58.3%
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。

2) 令和2年度 Shire Scholarship "Shire is a part of Takeda" (若
手研究者海外留学助成)の募集

令和2年度 Shire Scholarship "Shire is a part of Takeda" (旧名
称：シャイアースカラーシップ)の募集を10月1日より開始

した。対象者は2020年4月1日~2021年3月31日に渡航予
定のある若手研究者で、締切は2019年12月20日(金)必着。

3) 会員専用ページ(名称：JSIMD member)の稼働状況

2019年8月1日より、会員専用ページの運用を開始し、開設
後、大きなトラブルもなく順調に稼働中である。まだ初回ログ
インをされていない会員も多いようなので、学会場で初回ログ
インを促すスライドを掲示する予定である。

4) オンラインジャーナルの稼働状況

2019年5月より投稿の受付を開始したが、現在のところ投稿
は無し。

5) JCR トラベルアワード(海外研究助成)の名称変更

JCR社からの申し出により、今年度よりJCR トラベルアワード
の名称を「日本先天代謝異常学会トラベルアワード(海外研究
助成)」と変更する事とした。

6) 次期理事長選考会報告

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>

新理事全員に選考方法についてのアンケートを取った結果、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
票で決定する事となった。

<選考会>

2019年10月2日(水)に東京慈恵会医科大学にて開催。新理
事7名が出席。(欠席の3名は不在者投票)自書式投票をし、
開票を行った。その結果、深尾 敏幸先生(岐阜大学)が次期理
事長として就任される事が決定した。

3. メール審議結果(井田 博幸理事長)

・2019年5月

<ICIEM2021「JSIMD Award」の提案>

内容：2021年にシドニーで開催されるICIEMの所属団体受
賞者講演に「JSIMD Award」として日本も入れて頂く
よう、提案する事を承認頂きたい。

結果：承認

・2019年5月

<シスチノーシス、ALDガイドライン訂正後承認>

内容：春の理事会でも委員会報告としてあげられていた、「シスチノーシス診療ガイドライン」および「副腎白質ジストロフィー診療ガイドライン」の承認後訂正審査の依頼において、理事会でも決定のとおり再審査の場合は診断基準・診療ガイドライン委員会委員長、副委員長での3名で行い、再度のパブコメは行わずにメール審議を行う事となった。この度、委員長、副委員長での審査が終了したので、訂正版ガイドラインの承認を頂きたい。

結果：承認

・2019年8月

<第62回日本小児神経学会で行われる実践教育セミナーへの提案>

内容：生涯教育委員会酒井先生より。
来年5月の日本小児神経学会学術集会時における実践教育セミナーに、先天代謝異常症のセミナーを応募する事を承認頂きたい。

結果：承認

・2019年10月

<ICIEM2021 Plenary 演者の承認>

内容：国際渉外委員会の深尾先生より。
2021年開催のICIEMのPlenary演者候補について各学会からの承認が必要なため、理事会承認を諮りたい。

結果：承認

・2019年10月

<診療報酬改定に向けた日本臨床栄養学会との共同提案>

内容：栄養・マスキリング委員会伊藤先生より。
日本臨床栄養学会から次回の診療報酬改定に向けて「外来栄養食事指導料・入院栄養食事指導料」について提案がなされ、先天性代謝疾患も提案の中に含まれている事から、日本先天代謝異常学会も共同で提案することが検討されている。この提案について日本臨床栄養学会との連名で提出することについて理事会承認を頂きたい。

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

<学会賞>

・大橋 十也先生（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）
「ライソゾーム病の遺伝子治療など新規治療法の開発」

<奨励賞>

・Hossain Mohammad Arif 先生（脳神経疾患研究所附属先端医療研究センター&遺伝病治療研究所）
「ライソゾーム病の病態代謝並びに治療に関する研究」
・和田 陽一先生（東北大学大学院小児病態学分野）
「ガラクトース血症IV型の発見」

<日本先天代謝異常学会トラベルアワード（海外研究助成）>

・杉山 洋平先生（千葉県こども病院）
「Identification of mutations in mitochondrial protein PTCD3 as a novel cause of Leigh syndrome」
・和田 陽一先生（東北大学大学院小児病態学分野）
「Biallelic GALM pathogenic variants cause type IV galactosemia」

5. 2019年役員選挙報告（窪田 満選挙管理委員長）

窪田選挙管理委員長より、2019年の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：窪田 満

委員：大竹 明（副委員長）、石毛信之、小須賀基通、小林正久、櫻井 謙、村山 圭

・評議員選挙

今回はインターネット選挙システム（株式会社MEC「i-vote」）を導入しWeb投票を行った。

投票期間は2019年5月7日～31日、投票権は正会員598名。投票率は44%であった。

2019年6月6日に東京慈恵会医科大学にて開票を行い、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、40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、大竹 明、大橋十也、奥山虎之、折居建治、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、

櫻井 謙、澤田浩武、清水教一、志村 優、下澤伸行、
鈴木康之、高橋 勉、但馬 剛、中島葉子、中村公俊、成田 綾、
野口篤子、長谷川奉延、長谷川有紀、廣瀬伸一、深尾敏幸、
松永綾子、松本志郎、三淵 浩、村山 圭、望月 弘、
山田健治、山本重則、渡邊順子（五十音順、敬称略）

・理事・監事選挙

投票期間は2019年6月26日～7月17日、投票権は評議員40名。投票率は100%であった。2019年7月22日に東京慈恵会医科大学にて開票を行い、会則附則第4条「理事の定数は評議員の約4分の1とする」に基づき、10名を当選とした。監事は評議員の投票により2名が選出された。

<理事>

石毛美夏、大竹 明、大橋十也、奥山虎之、呉 繁夫、
酒井規夫、高橋 勉、中村公俊、深尾敏幸、村山 圭
（五十音順、敬称略）

<監事>

井田博幸、鈴木康之（五十音順、敬称略）

6. 第15回日本先天代謝異常学会セミナー報告（窪田 満実行委員長）

第15回セミナーの収支状況が報告され、収入が¥7,190,031、支出が¥6,540,492、収支差額がプラス¥649,539であった。収支差額を加えた次期繰越金は¥4,648,795である。現時点では会計監査をまだ行われておらず、領収書関係が揃い次第会計監査を行うとの報告があった。

7. 日本先天代謝異常学会総会今後の予定と準備状況

- ・2020年（第62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5日～7日に熊本城ホールでの開催が決定。同時通訳システムを導入するとの報告があった。
- ・2021年（第63回）：会長 伊藤 哲哉先生（藤田医科大学）
2021年11月4日～7日に「ウイック愛知（愛知県産業労働センター）での開催が決定したとの報告があった。

8. 各委員会報告

1) 国際渉外委員会（深尾 敏幸理事）

国際渉外委員会として以下の報告があった。

<国際交流>

第61回日本先天代謝異常学会へ以下の先生を招聘した。

- ・南アメリカ先天代謝異常 / 新生児マススクリーニング学会

（SLEIMPN） Dr. Jose Abdenur

- ・米国先天代謝異常学会（SIMD） Dr. Daelyn Yvonne Richards
- ・欧州先天代謝異常学会（SSIEM） Dr. Johannes Haeberle
- ・韓国先天代謝異常学会（KSIMD） Dr. Chong Kun Cheon
- ・

2019年にアルゼンチンで開催された SLEIMPN に伊藤哲哉先生が派遣された。

<今後の関連国際学会>

- ・欧州先天代謝異常学会（SSIEM 2020）：フライブルグ
 - ・国際先天代謝異常学会（ICIEM 2021）：シドニー
- ※2022年開催のSSIEMはまだ決定していないが、エルサレム、ポルト、ヘルシンキのいずれかになる予定
- ※次回のACIMD（タイ）は2021年の2月または3月になる予定

<ICIEM2021の情報>

会期は2021年8月27日～31日。直前に国際マススクリーニング学会を開催するとの情報があったが、同時期の開催は無しとなった。講演については日本からはPlenary Speakerとして呉繁夫先生、山形崇倫先生が候補として残っている。

<ICIEM2025の日本招致について>

SSIEM2019（ロッテルダム）のIOC委員会でプレゼンを行い、2025年のICIEMは日本で開催されることがほぼ決定した。今後はICIEM2015開催に向けた委員会を組織し、将来的にはlocal organizing committeeとしてアジア各学会からもサポートを得ながら進めていく事が報告された。開催場所は名古屋国際会議場に決定、開催時期は2025年9月2日～5日、または9月9日～12日を候補としている。

2) 薬事委員会（大浦 敏博理事）

「テトラヒドロビオプテリン（BH4）反応性高フェニルアラニン血症に対する天然型BH4製剤サプロプテリン塩酸塩の適正使用に関する指針」について論文として投稿を検討しているので、学会として承認を頂きたいとの報告があり、これについて承認された。

今後のBH4関連について、BH4反応性高Phe血症診断のためのBH4供給および検査、判定は今まで通り大阪市大で行い、BH4委員会の継続や適正使用に向けた継続的活動については、次期理事会で検討する事となった。

3) 生涯教育委員会 (酒井 規夫理事)

・JSIMD セミナー

2019年7月13日、14日に開催した第15回JSIMDセミナーは204名の参加があった。本年度で窪田実行委員長の任期が終了し、次期実行委員長は熊本大学の中村先生が務められる事になる。2020年は東京でオリンピックが開催されるため、7月の開催は難しく、6月20日、21日に東京コンファレンスセンター品川で開催される事が報告された。

・アドバンスセミナー

2019年2月10日、11日に第2回アドバンスセミナーを多摩永山情報教育センターにて開催した。将来の先天代謝異常学会を担う若手23名が参加し、大変有意義なセミナーであった。今後も数年に1度はアドバンスセミナーを開催する事を検討していきたいとの報告があった。

・第62回日本小児神経学会の実践教育セミナー

第62回日本小児神経学会の実践教育セミナーの募集があり、日本先天代謝異常学会として申し込みを行ったところ、承認されたとの報告があった。

4) 社会保険委員会 (窪田 満理事)

令和2年度診療報酬改定に向け、日本先天代謝異常学会として以下の項目を申請しているとの報告があった。

<未収載>

- ・尿中有機酸分析
- ・血中極長鎖脂肪酸検査 (日本小児神経学会と共同提案)
- ・タンデムマス分析

<既収載>

- ・遺伝学的検査 (日本小児神経学会と共同提案): 適応疾患拡大
- ・血中ガラクトース検査: 点数の見直し、設定項目の見直し、検査法の変更

<日本先天代謝異常学会が共同提案となっている案件>

- ・内保連小児関連委員会: 「遺伝学的検査」(日本人類遺伝学会を中心とした加盟学会全体での共同提案)
- ・日本小児神経学会: 「顆粒球のフローサイトメトリーによるCD16測定」(GPI欠損症の診断)
- ・日本神経学会: 「血清コレステロール測定」(脳髄黄色腫症の診断)

※本委員会は経由していないが、日本臨床栄養学会とも「外来栄養食事指導料・入院栄養食事指導料」について共同提案。

5) 移行期医療委員会 (窪田 満理事)

委員会活動として以下の報告があった。

- ・小児科学会移行支援委員会から依頼の「疾患別移行支援ガイド」の作成
- ・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」を完成させたが、まだ配布はされていない。

委員会内で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になっているため今後の委員会の継続については検討が必要と考える。

6) 栄養・マスキング委員会 (伊藤 哲哉理事)

特殊ミルク安定供給につい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作成

各疾患における特殊ミルクの必要性を年代ごとに記載。これに基づいて特殊ミルクの供給が可能となるようにし、厚労省難病対策課へ提出した。使用年齢の細分化、使用量と、使用基準の明確化などを検討し、2019年3月31日の小児科学会治療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。さらに5月の小児科学会理事会で承認があり、現在原稿の執筆を依頼しており、診断と治療社から「特殊ミルクガイドブック(仮)」として2020年春頃出版予定。現在、原稿の執筆中である。

・特殊ミルク供給の問題点などについて、下記の学会、セミナー等で啓蒙活動を行った。

①第61回日本小児神経学会(2019年5月31日~6月2日)

②第15回日本先天代謝異常学会セミナー(2019年7月13日、14日)

7) 学術委員会 (呉 繁夫理事)

今年度の活動としては、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「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」が採用されたとの報告があった。

8) 倫理・用語委員会 (奥山 虎之理事)

医療法の改正にともない、厚労省研究班「難病領域における検体検査の精度管理体制の整備に資する研究」(難波班)でも今後

の方針を検討しているが、研究施設で行った検査は診断に供する事は出来ない方向に進んでいるため、現在研究室などで検査を行っている施設は今後は衛生検査所の認定を取得する等の対策が必要となる事が考えられるとの報告があった。

9) 患者登録委員会 (奥山 虎之理事)

JaSMIn の登録状況は 2019 年 8 月 30 日集計で 1511 名であるとの報告があった。その他の活動として以下を行った。

- ・メールマガジン (月 1 回配信) 現在 40 号
- ・特別記事 現在 No.35
- ・成人期以後の診療移行に関するアンケート調査の実施 (2019 年 4 月～8 月)

10) 広報委員会 (高橋 勉理事)

今年度はニュースレターの Vol.6 を発行したとの報告があった。印刷をセミナーまでに間に合わせ参加者に配布し、抄録集の発送と同時に全会員にも配布した。例年通りホームページにも掲載中である。

11) 診断基準・診療ガイドライン委員会 (大竹 明理事)

今年度の学会承認の各ガイドラインの進捗状況が以下のよう

- ・ムコ多糖症Ⅱ型：2019 年 6 月 19 日付で発刊
- ・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 2019：2019 年 9 月 20 日付で発刊
- ・シスチノーシス：2019 年 10 月中に発刊予定
- ・副腎白質ジストロフィー：2019 年 10 月中に発刊予定
- ・Fabry 病：予備審査、委員会内審議を経て、2019 年 6 月に衛藤班に最終確認を依頼中
- ・Gaucher 病：予備審査、委員会内審議を経て、2019 年 9 月に衛藤班に最終確認を依頼中

12) 総務委員会 (中村 公俊理事)

役員が変更になるので、来年度は COI 自己申告書の提出が必要になる旨の報告があった。

C. 審議事項

1. 脂肪酸代謝異常症に対するベザフィブラートの適応拡大について

島根大学小児科の山田先生より、ベザフィブラートの脂肪酸代謝異常症に対する適応拡大について、本学会と共同で未承認薬検討会議に申請させて頂きたいとの要望があり、審議を行った。結果が EU や北米で承認されているような条件を満たさないため、学会として共同提案は行わない事とした。

2. 小児科学会災害支援連絡会議の担当委員について

2019 年 12 月 22 日に行われる「災害支援に関する連絡会議」に日本先天代謝異常学会から出席する担当委員についての検討を行った。その結果、熊本大学より委員を選出して頂く事とし、後日事務局に中村先生から連絡をして頂く事とした。

※後日、中村先生より連絡があり、松本志郎先生が担当委員として出席される事となった。

3. 名誉会員 橋本 隆先生の追悼について

2019 年 4 月 18 日にご逝去された名誉会員橋本 隆先生の追悼企画についての検討を行った。

その結果、次回のニュースレターに追悼を掲載する事となった。

4. 厚生労働省成育医療協議会への要望について

小児科学会より、厚生労働省成育医療協議会への要望について各分科会に依頼があった。これについては、2019 年 10 月 28 日までに各理事が内容を検討し、事務局まで連絡して頂く事とした。

※後日、各理事が検討した内容をまとめた要望案が窪田先生から提出され、櫻井幹事より小児小慢委員会の横谷進先生に提出した。

D. その他

1. 抄録集に掲載されている名誉会員の掲載方法見直しについて

審議の結果、鈴木邦彦先生を日本人の名誉会員の中に入れ、現在名誉会員として掲載されている過去の招待講演者は削除する事となった。また物故名誉会員については、「名誉会員 (物故者)」として記載する事とした。