

## 令和3年度(2021年)春

### 日本先天代謝異常学会理事会議事録

日時：令和3年4月11日 9:00~12:00

場所：Webカンファレンス

(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 小林 正久

酒井 規夫 高橋 勉 中村 公俊 村山 圭

監事：井田 博幸 鈴木 康之

庶務幹事：小須賀 基通

#### A. 理事長挨拶 奥山 虎之理事長

#### B. 報告事項

##### 1. 令和2年度会計報告(小須賀 基通幹事)

総収入は9,092,152円、総支出は5,812,951円であった。令和2年度の学術集会や海外学会交流が中止となったため、収入は寄付金が大幅に減少したが、支出も学術集会関連費用が減少した。収支差額は3,279,201円および次年度繰越金は23,707,940円であった。2020年度の会計は、顧問会計士による監査を受けており、2021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) 会員数推移、会費納入状況

令和3年3月31日現在の会員数は632名、会費納入者は504名であり、納入率は79.8%である。

###### 2) 令和3年度Takeda Scholarship(旧名称:Shire

Scholarship "Shire is a part of Takeda")は「募集者なし」であった。Takeda Scholarshipは昨年度で終了となり、今年度以降は医学教育事業助成として、学会などの医学団体が応募する形式となった。

###### 3) 学会業務の外部委託を進めている。

###### 4) 学会ホームページの英語版を掲載した。

##### 3. メール審議結果(奥山 虎之理事長)

2020年11月23日：<日本神経学会からの「血清コレステロール測定」の内保連共同提案の依頼>

結果：「承認」

2020年11月27日：<令和4年度診療報酬改正の日本先天代謝異常学会からの要望項目について>

① D006-4 遺伝学的検査(難病等)への糖原病V型、VII型の追加 ② C005-2 在宅患者訪問点滴注射管理指導料へのライソゾーム病酵素補充療法製剤の追加 ③ C108 在宅悪性腫瘍等患者指導管理料へのライソゾーム病在宅治療の追加

結果：すべて「承認」

2020年1月12日：<ゴーシェ病ガイドラインの学会承認>

結果：承認

2020年1月12日：<2025年の国際先天代謝異常学会大会長への中村公俊副理事長(熊本大学)の推薦>

結果：「承認」

2020年1月16日：<当学会法人化について>

1.法人化に向けたプロセスの開始 2.中島司法書士への業務依頼(定款作成など)

結果：すべて「承認」

2021年2月18日：<ホモシスチン尿症の診断基準(重症度分類)の変更について>

結果：「承認」

2021年2月24日：<令和4年度診療報酬改定の要望項目として内保連に申請した「在宅患者訪問点滴注射管理指導料」の取り消し>

結果：「承認」

2021年3月21日：<オンラインジャーナル投稿規定の改訂>

結果：「承認」

2021年3月26日：<チオラ錠の供給制限とシスチン尿症患者への優先的供給に関するマイラン製薬の依頼>

1.学会から厚労省に通知の発出を要望する 2.マイラン製薬の案内文書に学会名を掲載する 3.学会ホームページに上記の内容を掲載する

結果：すべて「承認」

##### 4. 厚労省への要望書など(奥山 虎之理事長)

・2020年12月：ファブリー病患者に対する基質合成抑制治療薬ルセラスタット(イドルシア)の早期審査の要望書を学会より厚労省に提出した。

・2021年1月：ライソゾーム病8疾患に対する11種類の酵素製剤を「保険医が投与することができる注射薬の対象薬剤」へ追加することの要望書を学会より厚労省に提出した。

##### 5. 第17回日本先天代謝異常学会セミナー準備状況(中村 公俊副理事長)

・第17回セミナーは「先天代謝異常症の診療でよく聞く検査、どう使う?」をテーマに、2021年6月1日~7月15日に

Web配信にて開催予定である。実行委員会では、Webでは紹介できないような症例の詳細を伝えることや、face-to-faceの関係も大切であるとの意見も多く寄せられた。COVID-19の感染状況を確認しながら、可能であれば対面セミナーを7月3、4日に千里ライフサイエンスセンターにて並行して開催する準備を行っている。

・深尾敏幸前理事長追悼記念集プロジェクトチーム

日本先天代謝異常学会雑誌 Vol.36, 2020 として、「深尾敏幸理事長追悼記念集」を発行した。JIEMS と JIMD に掲載された Obituary、海外からの寄稿 13 編、学会員や患者会などからの寄稿 38 編、業績サマリーや写真などを掲載することができた。

### 6. 2021 年（第 62 回）学術集会の準備状況

・2021 年（第 62 回）：会長 伊藤 哲哉先生（藤田医科大学）より、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）での開催予定である。COVID-19 感染状況によっては、Web あるいはハイブリッド開催も考慮する。

## C. 審議事項

### 1. 令和 3 年度予算案（小須賀 基通幹事）

令和 3 年度は、通常通りに学術集会が開催され、海外学会交流なども実施されると想定し、予算案を作成した。新たに事務局運営費 2,400,000 円を計上したため、例年と比較すると収支差額はやや減少し、わずかにプラスになると想定した。本予算案は理事会で承認が得られた。

### 2. 日本先天代謝異常学会の法人化に向けての定款案（大橋 十也理事）

法人化ワーキンググループと司法書士により作成された法人化当学会の定款案と附則案を討議した。その結果、一部定款案の内容変更をすることとなり、改定定款案を後日メール審議で審議し、最終的な承認を得ることとなった。

### 3. 学会事務局業務の委託について（小須賀 基通幹事）

学会事務局業務委託について業務内容と費用について検討し、株式会社 Convex 社など数社で見積もりを取った。その結果、株式会社 Convex 社に業務委託を依頼することに決定した。

## D. 各委員会報告

### 1) 国際渉外委員会（奥山 虎之理事長）

#### 1. 国際先天代謝異常学会（ICIE）の開催について

<https://www.iciem2021.com.au/>

2021 年 11 月 21 日-23 日、ヒルトンホテル、シドニー、オーストラリアで開催予定である。Web 参加も行われる予定。

#### 2) 国際先天代謝異常学会（ICIE 2025）について

中村公俊副理事長を ICIE の President として、準備を進める。

### 2) CIEM2025 準備委員会（中村 公俊副理事長）

2021 年 12 月 Web 委員会が開かれ、以下の報告があった

1. ICIE 2025 開催予定会場の名古屋国際会議場が、COVID-19 感染拡大の影響により、2025 年 9 月に使用できなくなったため、新たな開催会場を検討中である。

3. 国際準備組織委員会からは、日本以外のアジア各国に地域準備組織委員会への参加を依頼するようにと提案があった。

### 3) 薬事委員会（中村 公俊副理事長）

・2020 年 12 月：ファブリー病患者に対する基質合成抑制治療薬ルセラスタット（イドルシア）の早期審査の要望について

早期審査の要望書(案)について薬事委員会で審議し、そのままでは学会からの要望として不適切であるとの判断がなされた。理事長、薬事委員長で修正したものを意見書として厚労省に提出した。

・2020 年 12 月：フラビタン錠（トーアエイヨー）の供給停止について評議員に連絡を行った。

・グルタル酸血症 2 型の初期対応時に、ビタミン B2 投与が試みられている。多くの場合は無効で中止されているが、内服等に切り替えて長期に使用する場合には、供給停止の影響を受ける可能性が考えられる。フラビタン注射液は現在のところ出荷できている。代替薬としてハイボン®錠 20mg も利用可能である。

・2021 年 2 月：ユペラ錠 50mg 供給遅延についてエーザイ担当者と Web 面談

ミトコンドリア病の治療に使用されているビタミン E 剤について、一時的に供給が不安定になっていたものの、現在は需要より供給の方が多くなっており、3 月中には供給問題は解消し、4 月にはさらに増産する予定であるとの説明を受けた。学会としての周知や要望書などは現在のところ不要であるとの判断に至った。

・2021 年 3 月マイラン製薬からチオラ錠の供給制限についてシスチン尿症に対する唯一の治療薬であるチオプロニン（チオラ錠）の原材料供給に問題が生じ、供給再開は早くて約 1 年半

後の見通しである。シスチン尿症以外の適応症には代替薬が存在することから、チオラ錠の使用を可能な限りシスチン尿症患者に限定し供給を維持したいとの提案があった。厚労省から供給見通しについての文書が発出され、マイラン製薬はシスチン尿症の患者数等を調査することとなった。

#### 4) 生涯教育委員会 (中村 公俊副理事長)

2020年第16回日本先天代謝異常学会セミナーは、Web開催で実施され、839名が参加した。2021年セミナーもWeb開催とするが、可能であれば対面開催を併催することを準備している。またアドバンスドセミナーの開催も検討している。

#### 5) 社会保険委員会 (窪田 満理事)

##### ① 2022年度診療報酬改訂の要望

1) 遺伝学的検査(難病等)：当学会からは、糖原病、ミトコンドリア病、ペルオキシゾーム病などの追加を要望した。その結果、内保連小児関連委員会でまとめて要望を提出する事になった。

2) 在宅患者訪問点滴注射管理指導料：当該指導料に係る薬剤に関して、在宅の部に規定されている厚生労働大臣の定める注射薬にライソゾーム病の酵素補充療法を追加する。→ライソゾーム病8疾患に対する11種類の酵素製剤が「保険医が投与することができる注射薬の対象薬剤」へ追加されることが、2021年3月5日に官報告示され、同月6日より適用が開始された。

3) 在宅悪性腫瘍等患者指導管理料：当該指導管理料の「注」および通知(1)を以下の様に変更する。「注 在宅における鎮痛療法又は悪性腫瘍の化学療法若しくはライソゾーム病の酵素補充療法---以下略。通知(1) 前略---又は筋ジストロフィー若しくはライソゾーム病の患者であって、---中略---又は注射による抗悪性腫瘍剤若しくは酵素製剤の注入が必要なものが、在宅において自ら実施する鎮痛療法又は化学療法若しくは酵素補充療法をいう。

→ 本学会から提案を行った。日本小児神経学会と日本人類遺伝学会にも共同提案学会になっていただいている。

#### 6) 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の開催はなく、疾患別ガイドや移行支援に関する提言に関しての進展はなかった。

#### 7) 小児慢性・指定難病委員会 (石毛 美夏理事)

1. 令和2年度指定難病追加要望の申請

ホモシスチン尿症の追加要望を提出した。

2. 令和2年度小児慢性特定疾病追加要望の申請

ガラクトースムタロターゼ欠損症(ガラクトース血症IV型、GALM欠損症)を疾病名外出し要望として提出することになった。

3. 小児慢性特定疾病の概要および診療の手引き改訂

学会内外の49名の先生にご協力をいただき、小慢疾患群名が先天代謝異常症である137疾患の概要及び診断の手引きの改訂を行っている。

#### 8) 栄養・マスキング委員会 (伊藤 哲哉理事)

・特殊ミルク使用に関するガイドライン作成

2020年4月「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、今後の特殊ミルクの供給は、このガイドブックの記載に則ったものとなる。

・変更点の周知

上記の変更を周知するための注意喚起文が、日本小児科学会誌 vol. 125, No1, 2021に「治療用特殊ミルクの適正使用に係る注意喚起」として掲載された。また、2021年1月30日に開催され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の発表の機会をいただいた。

・特殊ミルク事務局からの供給状況

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、2020年6月から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ようになった。現在、817-B(明治;ケトンフォーミュラ)の供給量は安定し、在庫にも余裕ができた。2020年度に入り必須脂肪酸強化MCTフォーミュラ(明治721)の供給が増えている。特殊ミルク治療ガイドブックに胆道閉鎖症など消化器疾患への使用が明記されていることから、市販品からの切り替えが予想される。

#### 8) 学術委員会 (大橋 十也理事)

学会の理事・評議員から投稿された論文に関する集計を実施した結果、2019年は183報、2020年は223報であった。同姓同名や所属変更による集計重複や漏れ、先天代謝異常症に関連しない論文の集計などの可能性もあるが、大方の学会員からの論文投稿の傾向はつかめると考え、同様の手法で統計を定期的実施していく。

#### 9) 倫理・用語委員会 (大橋 十也理事)

日本産科婦人科学会において開催されている「PGT-Mに関する倫理審議会」に出席した。

#### 10) 患者登録委員会 (酒井 規夫理事)

- ・第1回患者登録委員会(2020年11月20日)の開催
- JaSMIn通信(メールマガジン)、特別記事リーフレットについての報告があった。主な議題としては、JaSMIn利用した研究の促進について、難病プラットフォームとの関係について、などが挙げられた。
- ・患者登録に関する活動について
- 2021年1月28日にファブリー病レジストリーコンソーシアム設立準備会が開催された。

#### 11) 将来計画委員会 (酒井 規夫理事)

- 2020年10月23日に第1回将来計画委員会が開催された。
- 1) 栄養士、薬剤師、遺伝カウンセラー、検査技師などのパラメディカルの会員登録、学会参加を促すための方策、adult IEMセッション、成人先天代謝異常症の診療に関わる内科医、在宅医療医などの会員登録、学会参加を促すための方策、などについて議論がなされた。
  - 2) 委員、学外外部委員の推薦を募った。
  - 3) Zoom委員会の開催を2021年春頃に予定している。
  - 4) トランジションについての検討：代謝疾患を診てくれる内科医、在宅診療医との連携について。
  - 3) 当学会の学術集会・セミナー参加が他の専門領域での単位認定について。具体的に「日本マススクリーニング学会技術部会認定技術者」の単位認定の可能性について議論された。

#### 12) 広報委員会 (高橋 勉理事)

1. JSIMDニューズレター Vol.7 2021を発行した。
2. 中村委員長の深尾敏幸前理事長追悼記念集の広報委員会として作成委員を務めた。
3. BH4ガイドの学会HP掲載を行う。

#### 13) 総務委員会 (呉 繁夫理事)

報告事項なし。

#### 14) オンラインジャーナル委員会 (大竹 明理事)

- ① 2020年投稿論文2件は受理され、現在掲載待ち。
- ② 2021年投稿1件は、1回目の査読中である。
- ③ 投稿規定の改訂について

新規定はHPに掲載済みである。今後 Secondary publication (二次出版)を認める方向で改定したので、英文で発表した疾患ガイドライン等の日本語訳の投稿も受け付ける予定である。

#### 15) 臨床研究推進委員会 (大竹 明理事)

- ・治験等の斡旋
- ① 「先天性有機酸血症の新治療薬による医師主導臨床試験準備研究」(熊本大学発生医学研究所江良沢実先生)  
治験調整医師：藤田医科大学小児科伊藤哲哉先生
  - ② 「脂肪酸鎖長伸長酵素 Elovl6 とライソゾーム機能についての研究」(仮称)  
筑波大学代謝内科島野仁先生  
大阪大学成育小児科学酒井規夫先生  
川崎医科大学分子遺伝医学大友孝信先生
- ・他の治験進行状況
- 「ヒュンターゼ」(MPS II型脳室内治療薬)保険による投与を開始後、研究の形で市販後調査を実施
- 治験調整医師：国立成育医療研究センター奥山虎之先生
- 2) 「イズカーゴ」(パピナフスプアルファ)  
治験調整医師：国立成育医療研究センター奥山虎之先生
  - 3) SPP-004のミトコンドリア病を対象とした多施設共同試験第3相終了し、PMDAと第1回の事前面談終了  
治験調整医師：埼玉医科大学小児科大竹明先生

#### 16) 診断基準・診療ガイドライン委員会 (村山 圭理事)

- 承認済みのガイドライン
- ・ファブリー病：予備審査終了、パブコメ終了、理事会承認、発刊済み(2021/1/22)。
  - ・MPS1：予備審査終了、パブコメ終了、理事会承認、発刊済み(2021/1/22)。
  - ・ゴーシェ病：予備審査終了、パブコメ終了。近々発刊の予定。
- 今後予定されるガイドライン
- ・奥山班関連：研究班編は発刊済み(ニーマンピック病C型、ムコ多糖症IVA型、副腎白質ジストロフィー、ムコ多糖症II型、ポンベ病)
  - ・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、セビ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、オクシピタル・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：ミトコンドリア病診療マニュアル改訂版  
（2022年末の発刊をめざし、作成中である）

備考

1) 先天代謝異常学会員が中心の研究班で作成されたガイドラインに対する学会審査の簡略化：当委員会で研究班の挙げる査読者について審議・承認の過程を踏む予定（研究班と学会の連携）→学会ではパブリックコメントのみにして、そこに意見を反映させる。

2) 疾患によっては先天代謝異常学会と他学会との共同編集が望ましい場合は提携を推奨していく。

ニーマンピック病C型：小児消化器栄養肝臓学会

副腎白質ジストロフィー（ALD）：日本神経学会

#### 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）の改訂し、改訂版を学会 HP に掲載した。