

## 日本先天代謝異常学会理事会議事録

日時：令和3年11月3日 13:30～16:30

場所：名古屋マリオットアソシアホテル 17階オーク

(出席者：五十音順、敬称略)

理事：石毛 美夏 伊藤 哲哉 大竹 明(zoom)

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(zoom)

中村 公俊 村山 圭

監事：井田 博幸 鈴木 康之

幹事：小須賀 基通

### — 第2代理事長 多田啓也先生を偲んで黙禱 —

#### ・お別れの会について(呉 繁夫 理事より報告)

日程：2022年2月13日(日)

場所：江陽グランドホテル(宮城県仙台市)

- 学会より供花及び弔辞をお贈りする(奥山 虎之 理事長)

#### A.

##### 1. 理事長挨拶(奥山 虎之 理事長)

##### 2. 第62回日本先天代謝異常学会総会 会長挨拶

(伊藤 哲哉 大会長)

第62回日本先天代謝異常学会総会について準備状況およびプログラムの報告がなされた。

#### 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(14th International Congress of Inborn Errors of Metabolism (ICIEM 2021))

日時：2021年11月21日～24日

場所：シドニー

開催形式：完全 Web

・日本から十数題演題登録されている。

・4年後は日本で開催予定である。

##### 2. 薬事委員会(中村 公俊 理事)

・2021年5月 BH4 専門委員会の今後の在り方について理事会メール審議をお願いし、以下のことが決定された。

1. 「BH4 専門委員会」は解散する。
2. 学会の薬事委員会のもとに、「BH4 専門小委員会」を設置する。
3. 「BH4 専門小委員会」のメンバーは、学会の薬事委員会の委員長が人選し、理事会で承認された。

委員長：中村 公俊

委員：石毛 美夏、伊藤 哲哉、大浦敏博、新宅治夫、高柳正樹、濱崎孝史

・2021年8月 フラビタン錠(トーアエイヨー)の供給停止について

・L-アルギニンの保険適用申請について  
申請書類一式を日本小児科学会に提出する。

##### 3. 生涯教育委員会(中村 公俊 理事)

2021年の第17回日本先天代謝異常学会セミナーは Web 開催となり、617名の参加が得られた。2022年のセミナーについては、COVID-19パンデミックの影響を勘案しながら対面+オンライン開催する準備を進めている。アドバンスセミナーについても2022年度に開催を準備中である。

##### 4. 社会保険委員会(窪田 満 理事)

① 2022年度診療報酬改訂に向けた厚労省とのヒアリング

1) 在宅悪性腫瘍等患者指導管理料 (C 在宅医療 108) 1,500点

2) ヒアリングで本学会から上記1課題の提案を行い、さらに、日本小児科学会から以下の二つの提案を行った。

・在宅輸血管理料：終末期であっても輸血が必要なために在宅移行が困難な症例が多く、在宅での輸血療法に対応したものの。

・在宅患者緊急入院診療加算1：現在、小児在宅医療患者では在宅人工呼吸を行う患者のみがこの加算の対象で、対象の拡大を要望した。

3) 現在、各学会の担当者が、いくつかの項目に関して、厚労省からの問い合わせに対応しているところである。来年度、診療報酬改正の内容が決定したところで、詳細を報告する。

② その他

ガラクトース血症に関しては、指定難病の「ガラクトース-1-リン酸ウリジルトランスフェラーゼ欠損症(指定難病258)」の診断・治療指針の改定、小児慢性特定疾病の「60.ガラクトース-1-リン酸ウリジルトランスフェラーゼ欠損症」「61.ガラクトキナーゼ欠損症」「62.ウリジルニリン酸ガラクトース-4-エピメラーゼ欠損症」の診断の手引きの改訂、新規疾病としてのムタローゼ欠損症(GALM 欠損症、ガラクトース血症 IV 型)の登録を待って 2024 年度の診療報酬改訂の際に申請する予定である。新規疾病としてのムタローゼ欠損症に関しては小児慢性・指定難病委員会で説明がある。

#### 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の開催もなく、目立った活動実績はなし。日本小児科学会に本学会も含め各分科会から提出した疾患別ガイドに関する進展もみられていない。但し、2014 年に日本小児科学会が公表した提言「小児期発症疾患を有する患者の移行期医療に関する提言」のバージョンアップに関しては、移行支援に関する提言作成ワーキンググループが今年度委員会を 4 回開催し、ほぼまとまってきた。来年初めには公表の予定である。

#### 6. 小児慢性・指定難病委員会 (石毛 美夏 理事)

- ・指定難病対象疾患におけるホモシスチン尿症の追加について、厚労省に申請を提出し承認され、本年 11 月から指定難病となる(告示番号 337)。
- ・ガラクトースムタローゼ欠損症の小児慢性特定疾病「そのほか、糖質代謝異常症」の疾病名明示化要望として小児科学会に申請したが見送られた。ただし、小慢ポータルウェブサイトにおいて、包括病名の中に本疾患名を明示することとなった。
- ・学会内外の先生の協力で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い提出し確認作業中。
- ・小児科学会小児慢性疾病委員会に新生児マススクリーニング検討小委員会が設置されることとなり、第 1 回委員会に小児科学会担当理事として窪田満、委員として石毛、アドバイザーとして小林博司、但馬剛(敬称略)が参加した。

#### 7. 栄養・マススクリーニング委員会 (伊藤 哲哉 理事)

- ・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」が出版された。

- ・「治療用特殊ミルクの適正使用に係る注意喚起」が、日本小児科学会誌 vol. 125, No1, 2021 に掲載された。
- ・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ている。この結果、ケトンフォーミュラの供給量は落ち着いてきている。
- ・特殊ミルク薬価改定要望書が承認されなかった。
- ・協和発酵バイオに行政処分が下り、医薬品としてのトリプトファンが生産ができなくなった。2023 年～食品添加物としてのみトリプトファンの供給が可能となる。
- ・特殊ミルク MCT フォーミュラのネット転売が確認された。特殊ミルク事務局より「患者へは必要量のみ供給」「余剰分は回収し別の患者へ供給」する旨周知されるようにする。

#### 8. 学術委員会 (大橋 十也 理事)

- ・来年の小児学会のシンポジウム等について

第 125 回日本小児科学会学術集会

日時：2022 年 4 月 15 日(金)～17 日(日)

場所：福島県郡山市

シンポジウムの提案を希望したが採択に至らなかった。

#### 9. 倫理・用語委員会 (大橋 十也 理事)

- 1) ICD-11 について(2022 年～)

代謝・内分泌に関係ある用語:4,531

代謝に関係ある用語:2,500 程度

その他(名前のついていないもの):70 程度

《症状》

小児に関係ある用語:23 語

《保険》

小児に関係ある用語:38 語

上記について訳を付け、日本小児学会へ提出した。

2)「優性・劣性」から「顕性・潜性」への変更について

「優性・劣性」

2017 年日本遺伝学会から、「表現が教育的に良くない」との意見があった。

2018 年 日本医学会に問い合わせ

2021 年 6 月 日本医学会 WG にて承認された。

移行期間は 5 年間ある。

移行期間の間は「顕性(優性)」「潜性(劣性)」とする。

#### 10. 患者登録委員会 (酒井 規夫 理事)

・総会以降、2021 年度の患者登録委員会開催予定

・JasMIn 活動報告

①現在の登録数:1,699 名(2021 年 8 月 31 日時点)

②登録者へのフィードバック

- JasMIn 通信

JasMIn 通信登録者数内訳:

JasMIn 登録者 1,352 名／関連企業 50 名／医療関係者 110 名

- JasMIn 通信特別記事

- JasMIn 通信特別記事リーフレット制作:2022 年 1 月～3 月配布予定

③成人期以降の診療移行に関するアンケート調査:現在分析中

#### 11. 将来計画委員会 (酒井 規夫 理事)

・今年度内に合同委員会の開催を計画。以下の課題について審議したいと考えている。

①他学会の認定セミナー, 認定単位の増加

②トランジションについての検討

③学術集会やセミナーの中で他学会との合同セミナーなどの企画

④学会と企業との関係強化

・医師以外の職種: 栄養士, 看護師, 認定遺伝カウンセラー, 臨床遺伝看護師, 検査技師について委員の推薦

#### 12. 広報委員会 (高橋 勉 理事)

・JSIMD ニュースレター Vol.8 2021 の発行

・第 2 代理事長 多田啓也先生の追悼文集を作成することとす

る。内容については、理事長および委員会で検討する。

#### 13. 総務委員会 (呉 繁夫 理事)

・来年の春の理事会までに理事長選の細則を作成する。

#### 14. オンラインジャーナル委員会 (大竹 明 理事)

・2021 年 vol.37 (1) として掲載 3 件

COVID-19 蔓延の関係等もあり、当初の年間 10 編掲載は果たせなかった。理事・評議員の先生方の今後のご協力をお願いしたい。

・投稿規定の変更

- 本誌のみに発表する論文のみ投稿すること。

- カラー印刷にかかわる代金、図のトレース代は著者負担とする。

- 校正の際、別刷単価(送料を含む)を通知するので、校正刷り返送の際に部数を指定すること。掲載料等有料費用に加えて、振込用紙により振り込むこと。PDF 作成希望の場合は実費を請求する。

-

・オンラインジャーナルの会員ページへの移行について

現在、オンラインジャーナルは学会サイトから誰でも閲覧できる状態にあるため、今後は学会サイトには抄録集のみ、本文は会員ページに移行し、会員および閲覧を希望する者のみ閲覧できるようにする。非会員の閲覧方法については委員会にて協議する。

#### 15. 臨床研究推進委員会 (大竹 明 理事)

臨床研究の実施に関する相談を受け対応した。

#### 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

①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)。

②MPS1: 予備審査終了、パブコメ終了、理事会承認。発刊済み(2021/1/22)。

③ゴーシェ病: 予備審査終了、パブコメ終了。発刊済み(2021/6/1)。

・評価が開始されているガイドライン

- ①ムコ多糖症 IVA 型 評価責任者 中村 公俊 理事
- ②ニーマンピック病 C 型 評価責任者 村山 圭 理事

・ガイドライン作成前に、関連学会との連携、調整が必要である。

### 17. 特殊検査推進委員会 (村山 圭 理事)

・精密検査施設一覧の改訂

- ①現在のホームページの表をベースに新たに検査実施場所の項目の追加。  
衛生検査所か、病院内検査室か、研究室かを明示。
- ②各疾患の検査対応の現状を登録施設に確認。
  - ・2021 年 2 月に学会へ提出済み→学会でチェックし HP に掲載済み

### 18. ICIEM 準備委員会 (中村 公俊 理事)

・2021 年 8 月 準備委員会 (Web にて開催)

- 1. これまでの経緯について説明がなされた。  
2019 年の SSIEM で開催された IOC (International Organizing Committee) において、2025 年の JSIMD による開催が決定している。
- 2. 会場の決定方法について意見が出された。  
会期：2025 年 9 月 3 日 (水)～6 日 (土)
- 3. COVID-19 への対応について  
ハイブリッド形式を含めて開催形式を検討している。

### C. 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 5,791,533 円 とともに減額であるが、これは、2020 年に開催を予定していた第 62 回日本先天代謝異常学会総会が、新型コロナウイルス感染拡大により、2022 年に第 63 回学会総会として延期されたことが理由である。2020 年度の会計は、顧問会計士および井田監事・鈴木監事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) 学会業務の外部委託について  
2021 年 6 月より株式会社コンベックスに事務局業務を委託している。

2) <一般会計 現在までの収支状況 (10/26 集計)>

収入：主に一般会員年会費、企業会員年会費、印税で  
¥6,291,332

支出：人件費、会議費、財団等年会費、通信費・運搬費、印刷費、旅費・交通費、事務費で ¥3,640,024 となっている。

3) 会員数推移、会費納入状況

令和 2 年度の会員数は 632 名となり前年度より会員数が増加したものの、会費納入率は減少したが、これも令和 2 年度の減収と同様に、新型コロナウイルス感染拡大により、2022 年に第 63 回学会総会として延期されたことが理由と考えられる。

令和 3 年度会員数については、第 17 回日本先天代謝異常学会セミナー開催も影響し、10 月 26 日現在 659 名と増加している。会費納入者は 393 名で納入率は 59.64% である。

### 3. メール審議結果

・2021 年 4 月

<定款案の承認>

1. 評議員が 2 回連続して評議員会を欠席した場合は、その資格を失う。ただし委任状提出で出席と認める (第 17 条に追記)

結果:承認

2. 2 年毎の理事選挙は大変なので 4 年に一回にする。

結果:承認

(法人法では 2 年に 1 回の改選が義務付けられている。当学会が法人化後の選挙の方法は未定のため、今後選挙細則について協議の必要がある。)

<ASMD の病名追加に関する事項>

1. レセプト請求で用いる傷病名に ASMD を追加することを目的として、傷病名マスターへの ASMD の登録申請を高橋理事に委託する

結果:承認

2. 患者が医療費助成制度を ASMD の病名でも利用できることを目的として、ニーマン・ピック病に ASMD の病名を併記いただくことについて理事長名で厚生労働大臣に申請する

結果:承認

・2021 年 5 月

〈BH4 専門委員会に今後の在り方〉

1. 「BH4 専門委員会」は解散する。

結果:承認

2. 学会の薬事委員会のもとに、「BH4 専門小委員会」を設置し、以下の業務を担う。

- ・BH4 反応性高 Phe 血症診断のための BH4 供給を行う。
- ・ブテリジンおよびアミノ酸分析、DHPR 活性測定を行う。
- ・負荷試験の適否および判定を行う。
- ・必要に応じて、学会集会とは別の日程で症例検討会を行う

結果:承認

3. 「BH4 専門小委員会」のメンバーは、学会の薬事委員会の委員長が人選し、理事会で承認する。

結果:承認

・2021 年 7 月

〈特殊ミルク薬価改定要望書〉

「雪印メグミルクからの特殊ミルク薬価引き上げに関する要望書の内容について」

結果:承認

〈ベザフィブラートの 55 年通知対応への要望書〉

「脂肪酸代謝異常症に対するベザフィブラートの保険適用に関する要望書案の内容について」

結果:承認

・2021 年 9 月

〈サノフィから 2021 年度 団体活動支援(学会・医薬学術団体寄附)のご案内〉

1. サノフィ社の「2021 年度 団体活動支援(学会・医薬学術団体寄附)」の研究費公募事業として申請することについて

結果:承認

4. 令和 3 年度学会各賞受賞者選考結果(奥山 虎之 理事長)

〈奨励賞〉

・大塚 博樹(岐阜大学大学院 医学系研究科小児病態学)  
「絶食負荷でケトン体低値と脂肪肝を呈する 3 ヒドロキシ酪酸脱水素酵素(BDH1)欠損マウスの病態解析」

上記受賞者の表彰式および記念講演、および昨年度学会賞受賞者(酒井 則夫)の記念講演については、2021 年学会集会の中で行う。

5. 第 17 回日本先天代謝異常学会セミナー会計報告

(中村 公俊 理事)

収入：参加費収入(参加者 617 名×参加費 10,000 円)＋企業協賛金(3,650,000 円)＋利息(82 円)＝9,820,082 円

支出：Web 関連費(完全 Web 開催であったため)、印刷費、講師謝礼等、合計で 5,078,918 円

収支差額：4,741,164 円

前期繰越金：8,868,203 円

次期繰越金：13,609,367 円

となっている。

来年度はハイブリッド開催(対面＋オンデマンド配信)のため今年度より費用が掛かる見込みであり、ドバンスセミナーの開催も予定しているため、繰越金の一部はこれらの費用に充てられる予定である。

〈アンケート調査結果報告〉

- ・講師への評価も高かった。
- ・オンデマンド受講期間について「丁度よい」という回答が多かった。
- ・セミナーを Web で知った参加者が比較的多かった。
- ・セミナー受講直後にセミナー内容が臨床に役立てられたとい

う感想があった。

今後コロナ終息後にどのような開催形式で実施するか、について検討していく必要がある。

## 6. 日本先天代謝異常学会総会今後の予定と準備状況

### 2022年(第63回)(中村 公俊 会長(熊本大学))

会期：2022年11月24日(木)～26日(土)

場所：熊本城ホール

開催形式：ハイブリッドも視野に入れ検討中

会長招宴・懇親会：未定

演題募集期間：2022年4月22日(金)～6月17日(金)

### 2023年(第64回)(酒井 規夫 会長(大阪大学)、濱崎 考史 副会長(大阪市立大学))

会期：2023年10月5日(木)～7日(土)

場所：大阪国際会議場

開催形式：ハイブリッド形式

## D. 審議事項

### ・在宅医療委員会の設立について(奥山 虎之 理事長)

2021年2月10日に開催された中央社会保険医療協議会総会(第475回)で、ライソゾーム病8疾患に対する酵素製剤11製剤の「保険医が投与できる注射薬の対象薬剤への追加」が承認され、11製剤を使った酵素補充療法が在宅で医師の指示のもと可能となった。

すでに欧米では広く在宅での酵素補充療法が行われており、さらにコロナ禍により導入を開始する国々が増えている。

我が国でも、在宅での酵素補充療法導入に関して、患者、患者会や主治医からの問い合わせや実施の希望が日本先天代謝異常学会や厚生労働科学研究難治性疾患政策研究事業ライソゾーム病研究班(奥山班)に寄せられている。一部の症例に関しては、在宅医との連携を行うことにより、すでに導入開始可能となっている。

一部の在宅医療機関や日本在宅医療連合会からは、在宅で

の酵素補充療法に関して、実施開始への協力の表明を得ている。

このような状況から、今後の在宅での酵素補充療法導入に関して、多くの専門医を抱えた当学会としても、何らかの対応していく必要がある。そのために、ライソゾーム病の在宅での酵素補充療法導入に関して、実施方法やその課題の検討および全国規模での導入に向けて、患者、その主治医、専門医および在宅医の連携を援助することを目的とした在宅医療委員会の設立が必要である。

委員会のコアメンバーとして、委員長に奥山虎之理事長、副委員長に窪田 満 理事、小須賀 基通 幹事、委員に山川 裕之先生(慶應義塾大学病院)が担当する。また、今後は在宅医療を専門とする医師にも委員にも入っていただく。

非会員が委員となる場合は、メール審議にて理事会承認を得る。

## E. その他

### 1. 法人化スケジュール案(大橋 十也 理事)

本年度の会員総会、評議員会(任意団体)にて以下の事項を最終決議する。

- ①一般社団法人化及び定款確定
- ②任意団体の解散及び一般社団への残余財産の移転(寄付)
- ③役員等はそのまま法人の各役職にスライド
- ④理事は一期2年、二期連続出来る方向で選挙細則を作成する

※①につき、軽微な定款の変更は設立メンバーに一任する決議も行う。

※現役員を一般社団法人設立において、設立時評議員、設立時役員とする。ただし、定款細則等にて、現評議員が設立後そのまま一般社団法人の評議員になるように調整する。

※最初の任期も任意団体の任期を踏襲できるよう、定款にて調整する。

〈今後のスケジュール〉

2021年12月

一般法人設立登記申請＝法人成立日

・現理事が設立時社員となる。

2022年3月31日

・任意団体解散。残余財産を一般法人へ寄付。

2022年6月～ 理事・監事の候補者選挙

2022年11月

・第1回 定時評議員会

→第1期決算承認、理事及び監事の選任

・会員総会

・学術集会

理事・評議員ともに定年制があるが、任期途中で定年となった場合の退任時期、補欠選挙について協議の必要がある。

## 2. サノフィ「2021年度 団体活動支援」への 申請について(奥山 虎之 理事長)

ライソゾーム蓄積症(LSD)の研究活動の支援を目的に制定された株式会社サノフィの「団体活動支援(学会・医薬学術団体寄附)」に申請予定である。