

一般社団法人 日本先天代謝異常学会
春の理事会 議事録

日時：2024年4月19日（金） 17:00～19:44

場所：福岡TNC放送会館 3F 中会議室

出席者：（五十音順敬称略）

- ・理事総数：13名 出席理事 13名
- ・監事総数：2名 出席監事 2名
- ・オブザーバー出席（庶務幹事・幹事）：6名

<出席理事>

中村公俊（議長兼議事録作成者）、石毛美夏、伊藤哲哉、大石公彦、窪田満、小須賀基通、小林弘典、小林正久、酒井規夫、但馬剛、濱崎考史、村山圭、渡邊順子

<出席監事>

小林博司 高橋 勉

<オブザーバー出席>（庶務幹事・幹事）6名

庶務幹事：松本志郎

幹事：大友孝信・櫻井謙・中島葉子・李知子・和田陽一

【理事長挨拶】（中村公俊 理事長）

【報告事項】

1. 2023年度 中間会計報告（松本庶務幹事）

2023年度9月～4月15日までの中間報告を行った。総収入は¥20,075,484、総支出は¥11,520,172であった。

<収入の部>

2023年度 年会費納入作業につき、事務局作業の遅れにより収入が少ないことが報告され、事務局 上中より事情説明があり謝罪がされた。2023年度は払込取扱票を作成し、4月郵送で会員に案内を行った。今後は収入増が見込まれる。企業会員年会費・寄付金は、申込済で未入金があり、今後は増加がみこまれると報告された

<支出の部>

第64回学会助成金返金があった。主な支出は、学会賞と若手優秀演題賞の支出、雑誌印刷費、ホームページ管理費、オンラインジャーナル発行費、患者登録システム維持費であった。

2. メール審議結果（中村理事長）

2023年10月5日～2024年4月15日まで

・2023年11月1日

「新生児マススクリーニング検査の対象疾患拡充（ライソゾーム病・ペルオキシゾーム病）のための要望書」について

結果：承認

・2024年2月1日

「既存の先天代謝異常症用に作成された重症度分類をVLCAD欠損症に対して用いる事」について

結果：承認

・2024年2月29日

「ムコ多糖症（MPS）IVA型診療ガイドライン2024」として学会承認について

結果：承認

3. 第64回 日本先天代謝異常学会学術集会報告（酒井理事）

会場：大阪国際会議場

日程：2023年10月5日～7日

収入合計は¥41,922,022、支出合計は¥36,807,992 最終余剰金は¥5,114,030（本部補助金返金は¥1,100,000）、インターグループへの支払いは¥18,441,390であった。

参加人数は会員269名、非会員332名、他も含め合計724名（オンデマンド視聴数2,299）であった。

演題数は一般口演68題、ポスター発表63題、市民公開講座もYouTube配信され現在の視聴者数は285であった。開催の工夫点として、海外演者を招待し、これを今後も継続し検討してほしいと希望された。また課題点として時間コントロール、患者ブース、企業展示ブースの場所や案内、毎日の参加者への案内、会長招宴の海外参加者のコントロールなどがあげられた。

4. 第20回 日本先天代謝異常学会セミナー 準備状況（村山理事）

日程：2024年7月13日～14日

場所：東京コンファレンスセンター品川

（オンデマンド形式）

web+現地・Web（オンデマンド）視聴を予定。初日講義終了時に Meet the Expert を計画中である。

2 年目テーマを「先天代謝異常症を診断して治療を初めてみようじゃないか」としている。

2024 小児肝臓研究会との協力として、小児肝臓学会参加者はオンデマンド視聴を半額になる措置を行っている。

5. 第 65 回 日本先天代謝異常学会学術集会

今後の予定と準備状況（窪田理事）

日程：2024 年 11 月 7 日～9 日

会場：ステーションコンファレンス東京

テーマ：100 万人に一人はゼロじゃない

東京開催につき会場費（¥12,000,000）がかかるため、翻訳は日本語から英語のみとし、飲食関連費などを調整、支出予算の使い道を工夫しながら準備をすすめている。収入は企業スポンサーの単価を¥2,400,000 にあげ、現在予算を超えている状況である。

患者様には有償で参加可能とし、スポンサー付きセミナーには参加しないように誓約してもらうなど意見が出された。

6. 委員会報告

（1）国際渉外委員会（中村理事長）

・ ICIEM2025

日程：2025 年 9 月 2 日～6 日

会場：国立京都国際会館（予定）

・ SIMD で 5 分間のプレゼン、名刺を配布してアピールを行った。現在趣意書案を作成、スポンサーに打診中。

・ Keynote lecture に Dr John Walker, Dr Vamsi Mootha を予定している。LOC を開催予定、Program committee を組織予定である。

・ 第 7 回 ACIMD (Asian Congress of Inherited Metabolic Disease) の開催地について

・ インドが 2027 年 3 月 11-14 日にデリーで開催する提案を提出した。

ACIMD 2027, New Delhi, INDIA

Theme: "Inherited Metabolic Diseases: Breaking Barriers, Building Bridges"

・ Board member meeting を 2024 年 11 月 6 日にハイブリッド開催予定。

今後の SSIEM の開催予定

2024 ポルト

2025 京都 (ICIEM)

2026 ヘルシンキ

2027 ダブリン

2028 未定

2029 トロント (ICIEM)

SIMD

2024 Charlotte, North Carolina

2025 Kyoto

2026 Puerto Rico May 16-19

2027、2028 未定

2029 Toronto

SLEIMPN

2024 Punta del Este, Uruguay Oct 23-26 (中村理事長が招待を受けている)

2026 Costa Rica

ASIEM&SSIEM

2025 Kyoto

JSIMD

2024 Tokyo

2025 Kyoto (ICIEM)

（2）薬事委員会（伊藤理事）

・ ヒドロキソコバラミン供給問題

原末供給問題により一時供給停止リストに入ったが、本学会からの要請により供給停止は解除され、一時的な原末確保により今後数年分（2～3 年）の薬剤は製造できることとなった。ただし、これまでの原末入手先からの安定的な供給は困難で、今後の対応として、エイワイファーマでは、オーファンドラッグとして cb1C 欠損症に対

するヒドロキソコバラミン注射薬の開発を検討している。

・シスチンの供給について

ホモシスチン尿症でのシスチン欠乏に対するシスチン投与について、サプリメントとして製造されているシスチン製剤の供給を日本理化学薬品、学会事務局に相談した。供給体制が整い 2024 年 4 月 1 日から学会ホームページ上でも公開となった。申請方法について説明がされた。

・糖尿病 1b 型に対する SGLT2 阻害薬投与について

評議員、学会員に対し糖尿病 1b の症例数、SGLT2 阻害薬投与症例数の調査を行い、14 症例の報告がありそのうち 5 例で SGLT2 阻害薬（いずれもエンパグリフロジン）が使用されており、いずれも好中球数増加、G-CSF 投与回数の減少など、著明な効果が認められていた。

International workshop からのコンセンサスをまとめた論文では使用が推奨されているため、論文著者であるに確認したところ、適応拡大の動きはなく状況はこちらと同じとのことであった。フランスではダパグリフロジン（フォシーガ）投与によっても同様の効果が得られているとのことで、エンパグリフロジン以外の SGLT2 阻害薬でも同様の効果が期待できることが確認できた。

・エラプレース安定供給に関する要望書を厚生労働省に提出した。

・シナジス適応拡大について

★セロイドリポフシチン症 2 型のトリニウム成分がずれたので供給できなくなったとのことで、要望書を作成中、薬事委員会で検討後、メール審議に出す予定である。

(3) 学術教育研究（生涯教育、学術、臨床研究推進）委員会（村山理事）

1. アミカス・セラピューティクス株式会社からの業務委託

2023 年度は、学術委員会で審査を行い、結果をアミカス社に伝え、決定はアミカス社が行った。

2024 年度も同様の規定で審査を行う方向で調整している。

2. JCR 海外留学助成

JCR ファーマより 600 万円×2 年間、海外留学助成をしたいと申し出があった。委員会で管理規定と申請書を作成し JCR と情報共有した。今年度に契約、実施する方向で調整中である。

3. 2024 年度サノフィ LSD グラント事業

2023 年末にサノフィ社に対して 2024 年度の本グラント事業に関してオンライン申請をおこなった。審査の結果、2023 年度と同額の 750 万円が支払われることとなり。本事業を行うことが決定、委員会で管理規定を確認の上、2024 年度の募集を開始した。

応募に際し、過去に学会に所属（2 年以上）し、一度退会したが、再度入会すれば応募できるかと質問があり、今回は会費の滞納等ない状態であれば応募可能とした。

今後、管理規定を委員会で見直す予定である。

4. 先天代謝異常学会・若手海外発表支援（仮題）

衛藤先生から若手海外協力支援について申し出があった。現在運用できておらず、委員会で検討中である。

5. その他

秋田大学の野口篤子先生から「代謝性疾患に合併する HLH（血球貪食リンパ組織球症）の全国調査」研究に関して、アンケートを学会員に対して行う件について、学会許諾の依頼があった。学術委員会で内容を検討した結果、全会一致で承認となった。

(4) 社会保険委員会（窪田理事）

1. 令和 6 年度診療報酬改定について

要望した「在宅患者訪問点滴注射管理指導料（C005-2）の『週 3 日以上』『3 日目に算定』の要件の撤廃」、日本小児科医会との共同提案である「要支援児童慢性疾患等地域連携指導料」、日本小児神経学会との共同提案である「先天性 GPI 欠損症の「顆粒球のフローサイトメトリーによる CD16 測定」はすべて認められなかった。

2. 令和8年度診療報酬改定に向けて

今年度秋以降にアンケート調査を行う予定である。

3. パリビズマブ（シナジス®）の適応拡大（石毛理事）

24 ヶ月齢以下の先天代謝異常症先天代謝異常症、神経筋疾患、気道狭窄、食道閉鎖症、横隔膜ヘルニア）に対するパリビズマブ（商品名シナジス）の適応拡大が 2024 年 3 月 26 日に認められた。ワーキンググループで作成した、本邦における肺低形成、気道狭窄、先天性食道閉鎖症、先天代謝異常症および神経筋疾患に対するパリビズマブ使用の手引き」を薬事委員会と相談して本学会HPに公表した。

（5）小児慢性、指定難病委員会（移行期医療）（石毛理事）

・小児慢性特定疾病の新規申請に関する委員会意見の集約および指定難病新規申請予定であるリンパ管腫症等の診断基準と重症度分類の審議・承認を行った。

指定難病の検討に関する基本方針が「原則として、日本医学会分科会の承認を得た疾病を検討対象とし、関係する学会に広く承認を得ることが望ましい。主に小児期に発症する疾病の診断基準及び重症度分類等について、移行期医療を進める観点からも、成人の診療に関わる診療科の関連学会の承認を得ることが望ましい。」とされた。日本先天代謝異常学会は日本医学会分科会ではないため、今後の新規申請や変更には、日本小児科学会と成人関連学会の承認が必要とされる可能性あり。

・厚労省で令和6年度指定難病の新規疾病追加希望47疾患を審議中（VLCAD欠損症を含む）

（6）栄養特殊ミルク委員会（濱崎理事）

前回理事会で、学会から薬価収載特殊ミルクの薬価に関する要望書を雪印に提出したことを報告した。その後、日本小児科学会、治療用ミルク安定供給委員会からも同様の要望書が厚生労働省医政局提出されたことを確認した。

前回理事会で、特殊ミルク事務局より大規模災害時の

特殊ミルク供給体制に関するパブコメ募集について評議員へ向けて周知を行なったことを報告した。

パブコメに対し以下のコメントがあった。

①「病院や主治医と連携が取れない場合」として、「患者（ご家族）から直接特殊ミルクへの矢印」があっても良いのではないかと。

②東京が被災した際（安全開発委員会委員長と連絡が取れない時）の対応はどうか？

現在、安全開発委員会（井田博幸委員長）が、②については、委員会メンバーでブロックに分けて緊急時の供給体制を構築できるか検討中である。また、メーカーの製造工場が被災して供給できない場合に、海外からの緊急輸入についても、特殊ミルク事務局が厚労省と議論を行なっているが、委員からは海外の成分の一部に日本では認められていない添加物の問題について国が実際に対応できるのか懸念も指摘されている。

（7）マスキング委員会（特殊検査適正）（但馬理事）

前回理事会で設置を報告したLSD/ALDスクリーニング・ワーキンググループのメンバー所属自治体を対象に、現状に関する調査を実施した。これをベースに今後、厚生労働科学研究奥山班・こども家庭科学研究但馬班と連携して、全国的な調査を進める方針である。

（8）患者登録委員会（患者家族会）（小須賀理事）

1. 2023年度患者登録委員会をWebで開催

1) 患者登録委員の御辞退（2名）：中村理事、窪田理事
2) 患者登録委員のご推薦（3名）：城戸淳先生（熊本大学）、飯島弘之先生（成育医療研究センター）、李知子先生（兵庫医科大学）

3) JaSMInの研究利用時の費用設定について、事務作業費を上乗せする、アンケートなどの郵送料金（部数に応じた実費）と発送手数料を設定するなどの意見が出ていると報告された。

審議の結果、JaSMInの研究利用時の費用設定について、アンケートの発送作業などを患者委員会へ業務委託する場合は、郵送料金（部数を乗じた実費）と発送手数料（1

時間あたりの事務作業費)を上乗せすることの是非・妥当性について提案され、承認された。

2. 先天代謝異常症患者登録制度『JaSMIn』の活動報告

JaSMIn の現状について資料に基づき報告がされた。年1回リーフレットを紙作成しており、費用的なこともありやめることも検討しているが、患者から意見をもらうことも多いので、今年は継続することになった。

(9) 広報委員会 (オンラインジャーナル) (渡邊理事)

1. 学会ホームページ更新

随時 Website を更新しながら情報提供をしている。学会事務局と作業継続中である。今後、費用的な問題もあるが、チャット機能、会費のオンライン決済化、HP を現在の形でよいのかなど検討していく。見やすい学会HP について意見がでたものを画面共有し、意見を出し合った。(例: 患者さんと医療関係者のページをわけ、掲載内容を変える等)

2. ニュースレター

理事会終了後、各委員長の先生方に原稿依頼予定である。今後、体裁や内容、発行部数の再検討が必要である。

3. 電子ジャーナルの編集、査読。

査読の円滑化・見える化をはかる。クラウド上での論文・査読、進行具合を共有。レタープレス社の担当者を増員して進行中である。

(10) 総務委員会 (倫理、用語、利益相反、在宅医療・医療的ケア) (大石理事)

・以前よりあった、専門医、在宅医、薬剤師、在宅看護師向けの四つの在宅酵素補充療法マニュアルについて、日本在宅医療連合学会より共同編集したいと依頼があり、総務委員会で審議を行い、診断基準・診療ガイドライン委員会に本マニュアルの審査を依頼した。日本在宅医療連合学会と連携して必要な加筆修正などを行い、診断基準・診療ガイドライン委員会より共同編集についての理事会承認の審議に進めていただくことになった。

2. 大阪開催の学術集会以降、協賛企業より学術集会での家族会・医療関係者以外の方々の企業主催の共催セミナー等の参加につき問い合わせがあった。理事長により意見ととりまとめて検討するよう指示があり、学会活動に関連する企業に聞き取りを行った。

質問と回答は以下のとおり (4月5日時点で9社より回答)

1. 日本製薬工業協会 (製薬協) に加入されていますか?

→ 6社が「Yes」

2. 製薬協の「医療品医薬品プロモーションコード」に準じたプロモーションを行うことになっておりますか? (製薬協の加入に関わらず)

→ 全社が「Yes」

3. 製品のプロモーションや飲食の提供がある、貴社主催の共催セミナーやランチョンセミナーなどへの患者さん、家族会の方々の参加は可能でしょうか?

→ 全社が「No」

4. 製品のプロモーションや飲食の提供がない、貴社主催の疾患啓発を中心としたセミナーなどのイベントへの協賛は可能でしょうか?

→ 1社以外が「Yes」

5. 4のようなイベント開催に貴社は興味がありますでしょうか?

→ 全社が「Yes」

この結果から患者さんや家族会の方々の参加は対象にならないことがわかった。今後、連携がとっている顔が見える患者会に参加してもらう。

過去、質疑応答で身分のわからない方がはいつて質問されることがあり、今後はこのようなことがないように対策講じる必要がある。例えば患者会などで名簿を作成してもらう、参加費を有償化してネームプレートを作るなど、参加者の身分がクリアになるよう対策を検討する。

企業主催の共催セミナー・ランチョンセミナーには患者は入れないなど今後ルール化が必要だとわかった。今

後指針を作成し、理事会で共有することとなった。

(11) 診断基準・診療ガイドライン委員会 (小林弘典理事)

★ガイドライン承認

・ムコ多糖症 IVA 型 (濱崎先生)

査読終了後、パブコメ募集 (2024/1/19)

メール理事会で承認 (2022/2/29)

発刊は行わない方針、HP から DL 出来るようにする予定

・在宅酵素補充療法マニュアル

2022 年より在宅医療・医療的ケア委員会と日本在宅医療
連合学会の共同で作成

本学会で査読 (査読責任者: 野口篤子先生), 一部修正依
頼 (2023/3/26)

小須賀先生により対応中、現状について報告がされた。

・ガラクトース血症 I 型

診断基準の変更に伴う学会承認

変更点: 酵素活性測定または遺伝子解析を確定診断に記
載。

ガイドライン委員会内で変更点を査読, 修正依頼 (和田
先生) ⇒受理 (2024/1/12)

・VLCAD 欠損症

「VLCAD 欠損症の重症度基準として先天代謝異常学会の基
準を用いる」件について

小慢指定難病委員会, 診断基準・ガイドライン委員会で
検討⇒メール理事会で承認

承認済みのガイドラインについて

・ニーマンピック病 C 型 (2022/42023/1 発刊)

Minds 掲載手続き済。

HP から DL 可能

・ゴーシェ病ガイドライン 2021

HP から DL 可能

(12) 選挙管理委員会 (小林正久理事)

定款 15 条

在任中に満 65 才となった評議員は、満 65 才となった日
以後、最初に到来する事業年度の末尾を任期満了となるもの
とする。

役員選出規定第 8 条

理事・監事の任期は、選任後 2 年とし、任期ごとに改選
(再任)するが、原則として 2 期(4 年)務めるものとする。前項
の規定にかかわらず、1 期目に満 65 才となり、評議員の任期
が満了する者は、2 期目は理事および監事に選任することがで
きず、その場合は理事会の決議により次点者を後任の理事・
監事として評議員会に選任を諮ることができる。

定款 15 条 3 項その在任中に満 65 歳となった評議員は、満
65 歳となった日以後、最初に到来する事業年度の末日に
任期満了となるものとする。ただし、当該評議員が理事
又は監事である場合は、任期満了、あるいは辞任等によ
る理事又は監事の退任時まで評議員の任期を伸長する。

・評議員資格の確認

該当する任期満了者: 1 名

・理事・監事の資格の確認

該当する任期満了者: 1 名 (選挙理事)

・定款 15 条 3 項により、2025 年 8 月 31 日までに任期満
了となる評議員 1 名 (監事)

・2024 年 8 月 31 日をもって任期満了となる理事は酒井理
事である。前回の理事選挙で次点者を後任理事として選
出する。候補は中島葉子評議員である。

・2025 年 8 月 31 日をもって本来任期満了となるが、監事
の退任時まで評議員任期を伸長する評議員 1 名については、
高橋勉監事である。時期がきたら、2024 年 9 月 1 日以降
の理事および監事の任期継続についての意向確認を行う。

・選挙管理委員の後任の選出

選挙管理委員は、理事 1 名、評議員 3 名で構成され、現
在 小林 (委員長)、酒井規夫理事、高橋勉監事、成田綾
評議員が委員となっている。酒井理事の任期満了により、
後任を選出する必要があり、被選挙権のない窪田理事に
打診したところ内諾を得たと報告され、承認された。

(13) 将来計画委員会 (酒井理事)

2023 年 10 月の学術集会の委員会企画「患者さんからの
メッセージ～患者さんにとって、学会員にとって、本学
会の意義とは～」で、学会員と患者会に対してアンケー
トをおこなった。学会員からのアンケート結果で、5 段階

評価で平均 4.01 と高い評価を得ていることがわかった。
評価されている学会活動は「学術集会」「ガイドライン作成」「日本先天代謝異常学会セミナー」などである。患者会からは「患者聴講か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」などの要望がよせられたなどと報告された。

【審議事項】

1. 2024 年度予算案

予算案を確認し、承認された。

2. 新入会員について

4 名の方から入会申請があり、承認された。入金後会員登録となる。

3. 2026 年以降の学術集会開催について（中村理事長）

久留米大学、渡辺順子先生が推挙され、理事会一致で承認された。

【その他】

学会独自の専門医制度のようなものを作成してはどうかと提案があり、今後は「専門医準備委員会」設置なども検討していくことになった。

2024 年 4 月 19 日

一般社団法人 日本先天代謝異常学会 理事会

議長・出席理事長 中村公俊

出席監事 小林博司

出席監事 高橋 勉