

厚生労働科学研究費補助金（難治性疾患克服研究事業）
分担研究報告書

有機酸代謝異常症に関する研究および重症度分類に関する調査研究。
患者会活動に関する研究

分担研究者： 高柳 正樹 （帝京平成大学地域医療学部看護学科 教授）

研究要旨

2015 年 11 月 29 日(日)に東京慈恵会医科大学において第 4 回先天代謝異常症患者会フォーラムを開催した。14 の患者会が参加した。6 つの講演を実施した。患者会の連合組織としての形態の確立や財政面での安定性の保証など、多くの問題点を十分に検討、協議して、持続性のある運動体を形成していく必要がある。

A. 研究目的

有機酸代謝異常症の患者の親を中心にして患者会が組織されている。有機酸代謝異常症の研究は患者登録やそのナチュラルヒストリーの検討など、患者会と協力して進めていかなければならないことが多い。今年度は有機酸代謝異常症患者会をはじめとする多くの患者会で構成されている、第 4 回先天代謝異常症患者会フォーラムの開催を支援したので、その概要を報告する。

B. C. 研究方法および研究結果

第 4 回先天代謝異常症患者会フォーラム開催概要

テーマ：明るい未来へ手を繋ごう

日時：2015 年 11 月 29 日(日)9:30～15:30

場所：東京慈恵会医科大学(新橋)

1 号館 5 階講堂、6 階講堂

参加者数

☆患者家族：45 名（お子様 3 名含め）

☆医療従事者：22 名

☆企業：29 名

☆慈恵会医科大学音楽部管弦楽団 19 名。

☆ウェブ参加者 36 名

参加された患者家族会は 14 団体。

PKU 親の会連絡協議会

ニーマンピック病 C 型患者家族の会

全国尿素サイクル異常症患者と家族の会

glut1 異常症患者会

ファブリーnext

全国ファブリー病患者と家族の会

ポンベ病患者会

MPS 患者家族の会

MLD 患者会

ALD の未来を考える会

日本ゴーシェ病の会

小児神経伝達物質病家族会、

ミトコンドリア病家族会

ひだまりたんぼぼ

講演

講演 1「先天代謝異常症における肝移植のインパクトについて」 高柳正樹(帝京平成大学)

講演 2「いま世界で臨床応用が行われている遺伝子治療について」 大橋十也(東京慈恵会医科大学)

講演 3「特殊ミルクの現状について」 金子哲夫(明治乳業株式会社)

講演 4「米国の先天代謝異常症の患者さんはどうしているの？」 大石公彦先生(米国マウントサイナイ病院)

講演 5「大きく変わった小児慢性疾患、難病対策の最新情報」 掛江直子先生(国立成育医療研究センター)

講演 6「患者登録に関する情報提供」 徐朱玟先生(国立成育医療研究センター／JaSMIn 事務局)

また昼食時に、東京慈恵会医科大学吹奏楽部有志の方 19 名による音楽演奏が行われました。午後の部開催前に、今年 7 月に急逝された田中あけみ先生追悼の会がしめやかに営われました。



写真1 会場風景



写真2

大石先生のインターネットを介した講演
(倫理面への配慮)

フォーラムをインターネット配信したが、その画像などに患者が映らないように留意した。ウェブ参加はハンドルネームで処理し個人が特定されないように留意した。

D. 考察

大橋教授による遺伝子治療の講演に関しては、患者会から多くの質問があった。遺伝子治療が患者にとっても期待の治療法であることがうかがわれた。

ニューヨークのマウントサイナイ病院の大石先生とはインターネットで結び、リアルタイムで講演を行うことができた。世界中まったく違和感なく直接に結びつけることができる時代であり、今後患者会活動も世界規模で行っていくことが可能であり、また行っていかなければな

らないと思われる。

患者会フォーラムの目指すものの再確認をはじめいろいろな問題点がありますが、今後もこのような会を開催する意味はあるだろうと考えられた。

フォーラムとしては、組織としての形態の確立や財政面での安定性の保証など多くの問題点を十分に検討、協議して、持続性のある運動体を形成していく必要がある。

E. 結論

第4回先天代謝異常症患者会フォーラムを開催した。今後も先天代謝異常症の研究は患者会との十分な協力のもと実施されなければならない。

F. 研究発表

1. 論文発表
なし
2. 学会発表
なし

G. 知的財産権の出願・登録状況 (予定を含む。)

1. 特許取得
なし
2. 実用新案登録
なし
3. その他
なし