

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」

先天代謝異常症患者会を通じた医療者と患者の対等のパートナーシップの確立

分担研究者： 高柳 正樹 （帝京平成大学健康医療スポーツ学部看護学科 教授）

研究要旨

先天代謝異常症は希少疾患であり、医療者と患者が対等の立場でパートナーシップを確立し、疾患の早期診断、早期治療、新しい治療法の開発に進んで行くことが必要である。今年度は先天代謝異常症の患者会で構成されている第5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。

平成30年2月25日TKP品川カンファランスセンターにて開催した。

参加者数：患者家族：29名+保育預かり 10名、医療従事者：24名、企業：26名、ウェブ参加者：20名。参加された患者家族会は15団体であった。

講演を6つ行った。全部で15件の質問があがったが、そのうち3件の質問はインターネット参加の方からのご質問であった。今回のように参加が見込まれる対象が日本全国にいる時にはITを利用した方策が必須であると考えられた。保育スペースを設け小さい子供のいる方も安心してご参加できる体制としたことも、多くの方に参加していただくには有効な手段かと思われた。

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。

A．研究目的

先天代謝異常症は希少疾患であり、そ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。また患者側も希少疾患による情報収集の困難性などから、医療者に密接にコンタクトをとることは重要である。このように希少疾患においては医療者と患者が対等の立場でパートナーシップを確立し、疾患の早期診断、早期治療、新しい治療法の開発に進んで行くことが必要である。今年度は先天代謝異常症の患者会で構成されている、第5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5回先天代謝異常症患者会フォーラム プログラム

平成30年2月25日

TKP品川カンファランスセンター

講演1．先天代謝異常症における遺伝カウンセリング

千葉県こども病院 遺伝カウンセラー 秋山 奈々

講演2．平成29年度日本先天代謝異常症学会 見て歩き 新しい治療法どうでしょうー

帝京平成大学 健康医療スポーツ学部看護学科 高柳正樹

講演3．社会的資源をうまく使うには

千葉県こども病院 MSW 河野司

講演4．先天代謝異常症診療ガイドライン

厚生労働省科学研究費補助金難治性疾患等政策
研究事業 中村班 中村公俊

講演5．第8回国際協力遺伝病遺伝子治療フォー
ラム報告 先天代謝異常症への遺伝子治療は
どこまで進んだかー

国立成育医療研究センター ライソゾーム病セ
ンター センター長、臨床検査部 部長 奥山
虎之

講演6．J a S M I nの取り組みについて
国立成育医療研究センター 臨床検査部 徐朱
玟

ファブリーnext

全国ファブリー病患者と家族の会

ポンペ病患者会

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、

こいのぼり(ミトコンドリア病家族会)

ひだまりたんぼぼ(有機酸、脂肪酸代謝異常症の
会)

メープルシロップ症の会

(倫理面への配慮)

患者の個人名、疾患名などは講演においても、
ホームページ上においても明らかにしていない。
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するなど、
個人情報管理に十分配慮した。

D．考察

高柳の昨年度の先天代謝異常学会の治療面の
トピックスに関しては、PKUの患者会から新しい
治療法の日本での今後の開発についての質問が
あった。奥山先生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。

各講演の最後には質疑応答の時間が設けられ、
活発な意見交換が行われた。全部で15件の質問
があがったが、そのうち3件の質問はインター
ネット参加の方からのご質問であった。パソコ
ン、スマホ、タブレットでリアルタイムに聴講お
よび質問ができることは非常に有用であり、今
回のように参加が見込まれる患者が日本全国に
いる時には必須ではないかと考えられた。
今回は会場の隣のお部屋に保育スペースを設け、
小さい子供のいる方も安心してご参加できる体
制としたことも多くの方に参加していただくに
は有効な手段かと思われた。

患者会フォーラムの目指すものの再確認をは

第5回
**先天代謝異常症
患者会フォーラム**
お互いの状況を知り合い、より良い未来に向けて手をつなぎましょう
2018.2.25 (日) 10:00~16:00
in TKP品川カンファレンスセンター

インターネット参加可能
参加費無料!
保育スペースあり
当日参加歓迎

10:00~10:15
●先天代謝異常症における遺伝カウンセリング
11:00~12:00
●平成29年度日本先天代謝異常学会 青年部
12:00~13:10
●午餐
13:10~13:30
●先天代謝異常症の最新動向について
13:30~14:10
●社会的負担をうまく受けるには
14:20~15:20
●難治性難聴の遺伝病遺伝子治療フォーラム報告
15:20~16:00
●J a S M I nの取り組みについて

会場参加の場合も、可能な限り、事前申し込みをお願い申し上げます。
【会場での登録情報とインターネット参加の方は事前申し込み必須です(2月20日〆)】

事前申し込み方法
①氏名、年齢、性別、職業、連絡先
②参加費(会場参加/インターネット参加)
③連絡可能なメールアドレスが最優先
④希望する講演の題名(複数可)と希望の時間
⑤その他お問い合わせ事項など

品川駅
TKP品川カンファレンスセンター
TEL: 03-5561-1111

参加者数

- 患者家族：29名
- 保育預かり 10名
- 医療従事者：24名
- 企業：26名
- ウェブ参加者 20名

参加された患者家族会は15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

じめいろいろな問題点はあるが、今後もこのような会を開催する意味はあると考えられた。

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5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