

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

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： 村山 圭（千葉県こども病院代謝科）

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6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31年2月23日大日本住友製薬株式会社 東京本社にて開催し、講演を6つ行った。参加者数：患者家族・医療従事者・企業関係者合わせて78名、参加された患者家族会は14団体であった。さらに、ウェブ参加者は、視聴希望が19組で、アクセス数は第一部64、第二部11、第三部37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。

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6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6回先天代謝異常症患者会フォーラム
プログラム

開催日 2019年2月23日

開催場所 大日本住友製薬株式会社 東京本社

講演1．先天代謝異常症患者登録制度(JaSMIn)の最新報告

国立成育医療研究センター臨床検査部
認定遺伝カウンセラー 徐 朱玟

講演2．海外で開発された希少疾患治療薬を早期に日本に導入するには？

レコルダディ・レア・ディシーズ・ジャパン株式会社
代表取締役社長 藤原 聡

講演3．先天代謝異常症の在宅管理のポイント（ライソゾーム病を例にして）

<医療的ケア児の概念と変わる小児在宅医療>
医療法人財団はるたか会

沖本 由理

前田 浩利

講演4．新しい新生児スクリーニング

国立成育医療研究センター臨床検査部
部長 奥山 虎之

講演5．シトリン欠損症の病態と中鎖脂肪酸補充療法について

山形大学名誉教授・客員教授 早坂 清

講演6．先天代謝異常症のトランジションについて

帝京平成大学健康医療スポーツ学部

教授 高柳 正樹



【出席者】

患者会 患者・家族 45名

製薬会社関連 14名

医療関係者 19名

合計 78名

【参加患者会一覧】

ひだまりたんぼぼの会

成育医療センター肝移植患者会ドレミファクラブ

PKU 親の会

NPC 家族会

ALD の未来を考える会

Glut1 異常症患者会

MSUD の会

尿素サイクル患者会

小児神経伝達物質病患者会

Fabry NEXT

ポンペ病患者会

シトリン財団

シトリン血症の会

ふくろうの会

以上14患者会・親の会

【ウェブ参加者】

視聴希望19組

アクセス数 第一部 64

第二部 11

第三部 37

(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、個人情報の管理に十分配慮した。

D．考察

昨年度は遺伝カウンセリングの話や新しい先天代謝異常学会の治療法に関して遺伝子治療などを取り上げた。その続きとして、本年は早坂先生にシトリン欠損症の話をしてもらい、全国と同疾患患者から大きな興味を持って聞いていただいた。

先天代謝異常症のトランジションに関する講演では、患者・家族の会の方々からこの問題が急ぎ解決策を検討すべき課題であることを考えさせる体験談が語られた。

また、海外の治療薬を日本に導入する方策について現場の製薬会社の方に講演いただいた。大変興味深い内容であった。

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。

今回は予算の都合上託児システムは行わなかったが、別室に会場の画面と同じ映像を映すことにより子供さんと一緒に講演を視聴すること

ができた。業者によるフォーラムのウェブ公開も予算の都合で取りやめとなったが、Youtubeを用いた限定公開を行い全国でのリアルタイムの参加が可能になった。

先天代謝異常症は多岐にわたり、疾患毎に病態や治療法も異なる。しかしながらこうした共有する時間を持つことで、横のつながりができるなどのメリットもあり、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、引き続き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、持続性可能な運動体を形成していく必要がある。

E．結論

第6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する意義は十分ある。

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