

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

分担研究課題名：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： 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7回先天代謝異常症患者会フォーラムの開催を企画したので、その概要を報告する。

令和2年2月29日に品川にて開催予定で準備を進めていた。昨年は参加者数：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。本年度も同程度の参加を見込んでいたものの、新型コロナウイルスの影響によって開催を急遽見合わせた。こうした場合も含め、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れによる自然歴の検討など、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、新規治療法の開発に進んで行くことが重要である。新型コロナウイルスの影響により開催は叶わなかったものの、今年度も先天代謝異常症の患者会が参加する、第7回先天代謝異常症患者会フォーラムの開催を企画・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7回先天代謝異常症患者会フォーラム  
プログラム

開催日 2020年2月29日

開催場所 フクラシア品川（高輪口）

講演1．小児難病の早期診断と新生児スクリーニング

熊本大学大学院小児科学講座

教授 中村 公俊

講演2．第61回日本先天代謝異常学会（秋田）  
報告 新しい治療法を中心に

帝京平成大学健康医療スポーツ学部

教授 高柳 正樹

講演3．先天代謝異常症患者登録制度(JaSMIn)  
の最新報告

立成育医療研究センター臨床検査部

徐 朱弦

講演4．小児慢性疾患のトランジション

国立成育医療研究センター総合診療部

統括部長 窪田 満

講演5．いのちは輝く 重い障害を生きる意味

松永クリニック小児科・小児外科

松永 正訓

第7回  
**先天代謝異常症  
患者会フォーラム**

参加費無料  
事前申込不要

【日時】▶▶▶ 2020年2月29日(土) PM13:00~PM17:00  
【会場】▶▶▶ フクラシア品川(高輪口)  
(東京都港区高輪3-25-33 長田ビル6階)  
<https://www.fukuracia.jp/shinagawa2/access/>

★招待講演★

16:00~17:00  
「いのちは輝く 重い障害を生きる意味」

● 演者略歴  
千原大学医学部を卒業後、大学病院を中心に19年間にわたる、1800件の手術、62回の学会発表、1500人の学生に講義を行うなど、小児だけを専門に臨床、研究、医学教育に携わる。

● 著書「運命の子 トリノミ」：短命という定めの子を授かった家族の物語が2013年小学館ノンフィクション大賞を受賞  
● 最新著書「いのちは輝く わが子の障害を受け入れるとき」(中央公論新社2019) など、障害児とその家族に関する著作が多数

松永 正訓 先生  
松永クリニック小児科・小児外科

□ 託児サービスはありませんが、別会場にてお子さんと一緒に中継を見ることが出来ます。  
□ 当日リアルタイムでWEB中継を準備しております。詳細は後日改めてご案内いたします。

お問い合わせ [m.takayanagi@thu.ac.jp](mailto:m.takayanagi@thu.ac.jp) 主催 患者会フォーラム実行委員会

### 【出席予定者】

患者会 患者・家族	40名程度
製薬会社関連	10名程度
医療関係者	20名程度

合計 約70名を予定していた

また、ウェブ参加者として登録し視聴を希望された患者・家族は15組に達していた。

### 【参加患者会一覧】

- ひだまりたんぽぽの会
- 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

### (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

昨年度は患者登録の最新報告、海外の開発薬を日本への早期導入における諸問題、在宅医療、新しいスクリーニングの話、シトリン欠損症の病態と治療、先天代謝異常症のトランジションを取り上げた。70名を超える各疾患に係る患者家族・医療従事者・製薬企業の者が参加し活発な議論が行われた。

実際に昨年患者フォーラムを聞いて、遠方から受診した先天代謝異常症の患児も何人かいた。

そうした状況をふまえて、前述したプログラムを策定した。

いくつかの県で行われているライソゾーム病や免疫不全などの新生児スクリーニングの現状の話や熊本大学の中村公俊教授にお願いしていた。特に費用負担の問題、遅発型や神経型が発見された場合の諸問題について議論が深まることを期待していた。

新しい治療法に関しては2019年10月に開かれた日本先天代謝異常学会の報告から、Richards 教授の遺伝子編集を利用したフェニールケトン尿症に対する遺伝子治療、Haberle 教授の腸管細菌叢に注目した新しい尿素サイクル異常症の治療法、伊藤健太郎先生の核酸治療によるスプライシングの調節を利用した糖原病 a の治療法、奥山虎之先生のムコ多糖症 型に対する脳室内酵素補充療法、志村優先生のミトコンドリア病に対するアミノレプリン酸治療法 などを分かりやすく解説す

る予定だった。

なし

先天代謝異常症のトランジションに関する講演では、成育医療センターでの状況を窪田満先生に話をしてもらいながら慢性疾患の諸問題について取り上げていく予定であった。

特別講演では、小児外科医であり作家でもある松永正訓先生に、「いのちは輝く、重い障害を生きる意味」というタイトルでの講演を予定していた。こうした希少難病の関係者には是非共有していきたい内容だっただけに、今回の延期は大変残念であった。

今回も予算の都合上託児システムは行わずに、別室に会場の画面と同じ映像を映すことにより子どもさんと一緒に講演を視聴する場を用意する予定だった。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たが、YouTube を用いた限定公開を行う予定だった。

今回開催する過程で、患者会の方々とフォーラムの内容を話し合う場をもった。取り上げる内容については様々な意見が出された。今後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、持続可能な運動体を形成していく必要がある。

#### E . 結論

第7回先天代謝異常症患者会フォーラムを企画した。新型コロナウイルスの影響により開催は叶わなかったが、今後も先天代謝異常症の研究は患者会との綿密な協力のもと実施する意義は十分にある。

#### 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