

厚生労働科学研究費補助金（難治性疾患克服研究事業）
総合研究報告書

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 代謝科部長）
高柳正樹（帝京平成大学健康医療スポーツ学部 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。今回の分担研究において先天代謝異常症の患者会が多く参加される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。いずれも80名近い参加者数となり活発な議論がなされた。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

近年先天代謝異常症はタンデムマススクリーニングも普及し、診療ガイドラインも作成され、診療の均質化が維持されてきている。今後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。本研究を通して先天代謝異常症の患者会が参加する先天代謝異常症患者会フォーラムの開催を支援してきたので、その概要を報告する。

B．研究方法

フォーラム実行委員会を組織し、プログラム委員会を開き、Cに示すプログラムを企画した。広く患者、家族、医療関係者、研究者、製薬企業に参加を呼びかけた。第7回フォーラムに関し

ては新型コロナウイルスの影響によって急遽中止せざるを得なかった。

C．研究結果

各年度の患者フォーラムのプログラムと実際の参加者、患者団体、第7回は申し込みをされた参加者内訳を示す。

第5回先天代謝異常症患者会フォーラム

平成30年（2018年）2月25日

開催場所 T K P品川カンファレンスセンター

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 新しい治療法はどうでしょう

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．社会的資源をうまく使うには

千葉県こども病院

M S W 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

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 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
認定遺伝カウンセラー 徐 朱玟

【出席者】

患者家族：29名

(保育預かり 10名)

医療従事者：24名

企業：26名

合計 79名

ウェブ参加者 20名

【参加患者会一覧】

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

以上 15 患者会・親の会

第 6 回先天代謝異常症患者会フォーラム

平成 31 年(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

第7回先天代謝異常症患者会フォーラム

令和2年(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

国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

【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

(倫理面への配慮)

いずれのフォーラムも患者の個人名、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。

各フォーラムのポスター

第5回 先天性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
 参加無料
 スペースあり

10:00~10:30
 先天性代謝異常症における遺伝カウンセリング
 4名(小川 美穂、高橋 浩一、藤田 真由美、山本 浩一)

11:00~12:00
 平成25年日本先天性代謝異常症学会 育てる夢
 一人一人が輝くようしようー 藤田 真由美 提言

12:00~13:15
 午餐

13:15~13:30
 先天性代謝異常症と心臓について 寺田 隆雄(東京大学医学部附属病棟) 提言

13:30~14:15
 社会的課題をうまく扱うには 中野 浩二(東京大学 医学部 小児科) 提言

14:15~15:30
 東京都医師会が主催する先天性代謝異常症フォーラム 東京
 先天性代謝異常症への遺伝的診断とこれまで日本人に
 藤田 真由美(品川カンファレンスセンター) 提言

15:30~16:00
 品川カンファレンスセンター 閉会式

会場建設の機会も、可能な限り、事前申し込みをお願ひ申し上げます。
 [会場までの経路写真とインターネット参加の方法は要領書に記述済みです(2/20日頃)]

以下を必ず読んでお読みください。
 ① 開催趣意
 ② 参加対象者
 ③ 参加申し込み方法(インターネット参加)
 ④ 開催趣意
 ⑤ 開催趣意
 ⑥ 開催趣意
 ⑦ 開催趣意
 ⑧ 開催趣意
 ⑨ 開催趣意
 ⑩ 開催趣意

お問い合わせ
 m.takayanagi@thu.ac.jp

第6回 先天性代謝異常症患者会フォーラム

先天性代謝異常症の患者・家族の未来を一緒に考える

日時 **2月23日 (日)**
 10:00~15:30

場所 大日本住友製薬 東京本社
 (東京都中央区京橋1-13-1)
<https://www.ds-pharma.co.jp/profile/office/>

参加費 無料 (事前申込不要)

● 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。
 ● WEB中継があります。フォーラム終了後に会場の様子をWEBで公開する予定です。

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

第7回 先天性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2-25-33 高輪1(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 松永 正訓 先生
 千原大学医学部卒業後、大学病院を中心として19年間勤務。1500名の子供を育て、1500名の子供に言葉を教えるなど、小児科医を専門に臨床、研究、医学教育に携わる。

著書「遺命の子 トリカドール：起命といふ定めの子を届かす家族の物語」(2013年小学館「フクシヤン大賞」受賞) 最新著書「いのちは輝く 重い障害を受け入れるとき」(中央公論社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
 松本クリニック小児科・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WEB中継を準備しております。詳細は要領書に記載いたします。

お問い合わせ m.takayanagi@thu.ac.jp

D. 考察

年度毎に話題を変えて行っているが、共通した事項として、1) 患者登録の最新報告およびレジストリの重要性、2) 新しい治療法について、3) 在宅医療の状況、4) 早期診断の重要性、5) 成人移行期医療の必要性と現状 を柱として組み立ててきた。

これらは希少疾患領域で重要なレジストリの構築と活用、創薬や病態解明などの国際連携、QOLの改善に密接に結びついてくる。

80名近い参加者(各疾患に関係する患者家族・医療従事者・製薬企業関係者)が参加し活発な議論が行われた。実際に昨年の患者フォーラムを聞いて、遠方から受診した先天性代謝異常症の患児も何人かいた。

予算の都合上、第6回からは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形にした。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い広く共有できる形に変えていった。またフォーラムを開催する過程で、患者会の方々のフォーラムの内容を話し合う場を持つことができ、取り上げる内容については様々な意見が出された。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、持続可能な運動体を形成していく必要がある。

E. 結論

第5回、第6回先天性代謝異常症患者会フォーラムを企画し、実行した。いずれも非常に活発な議論がなされた。また第7回先天性代謝異常学会患者フォーラムも企画した。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、多くの参加者が見込まれていた。今後も先天性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

なし