

患者会との連携および有機酸代謝異常症に関する研究

分担研究者： 村山 圭（千葉県こども病院代謝科 部長）

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おこなったのでその概要を報告する。

昨年度は令和2年2月29日に品川にて開催予定で準備を進めていた。しかしながら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、フォーラムを開催するために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。今回は初めての試みとして、Web形式での患者フォーラムを計画し、無事に実施できた。参加者も例年以上に多く、盛況であった。有機酸代謝異常小児における特殊ミルク情報、レジストリ、移行期医療等についても情報の共有を行った

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。昨年度は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 2021年1月30日

開催方法 Web 配信（登壇者のみ 31Builedge 八重洲）

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. 特殊ミルク、ずっとタダだといいのね！

藤田医科大学医学部小児科学
教授 伊藤 哲哉

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
山下 和香奈

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. 酵素製剤の脳室内投与によるムコ多糖症II型に対する知的障害予防に有効な

新しい酵素補充療法の開発－日本発・
世界初の試み
国立成育医療研究センター臨床検査部
統括部長、ライソゾーム病センター長
奥山 虎之

日本ムコ多糖症患者家族の会
フェニルケトン尿症親の会連絡協議会
健やか親子支援協会

以上14患者会・親の会



【出席事前申込】

患者会 患者・家族	50家族61名
製薬会社関連	22名
医療関係者	4名
一般	7家族9名
合計	96名

【最終的な参加状況】

Zoom 参加者 41名
Youtube のべ再生回数 137回

【参加患者会一覧】

ひだまりたんぽぽの会
PKU 親の会
ALD の未来を考える会
Glut1 異常症患者会
全国尿素サイクル異常症患者と家族の会
Fabry NEXT
シトルリン財団
シトルリン血症の会
日本ニーマン・ピック病の会
ニーマン・ピック病C型患者家族の会
ミトコンドリア病患者会

(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、個人情報の管理に十分配慮した。

D. 考察

一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、シトルリン欠損症の病態と治療、先天性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関係する患者家族・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。

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ったと思われる。

今回小児科学会や先天性代謝異常学会等で議論となった特殊ミルクの取り扱いについて患者フォーラムで啓蒙する意義があると考え、藤田医科大学の伊藤哲哉教授に特殊ミルクについての効果や供給システムについて話をさせていただいた。有機酸代謝異常症例などその意義と持続していくことの重要性と問題点について理解が深まったと思われる。

先天性代謝異常症登録制度 (JaSMIn) の最新の登録状況について国立成育医療研究センターの山下和香奈先生に説明をしていただきつつ、2019年に事務局が主体で実施した「移行期医療についてのアンケート調査」について、結果の一部を紹介して頂いた。

先天性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先天性代謝異常症の慢

性疾患の諸問題について取り上げていただいた。

最後に最新の治療法として「酵素製剤の脳室内投与によるムコ多糖症 II 型に対する知的障害予防に有効な新しい酵素補充療法の開発 — 日本発・世界初の試み」と題して国立成育医療研究センターの奥山虎之先生に 2021 年 1 月 22 日に国内の製造販売承認を取得した、ムコ多糖症 II 型治療薬「ヒュンタラーゼ」の脳室内投与による治療について概説して頂いた。特に脳を守る治療法が必要か？”として、脳室内投与により中枢神経にアプローチする作用機序や臨床試験で得られた結果など、詳細に説明頂いた。

今回 Web 形式という形で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。結果としてこれまで以上の方々にフォーラムに参加して頂くことができた。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実施した。新型コロナウイルスの影響により Web 形式となったが多くの方々にご参加頂けた。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

なし