

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

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8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。

今年度は昨年度にならい、ハイブリッド開催にて準備を進めた。令和4年1月29日に田町にて予定通り患者会フォーラムを行うことができた。ハイブリッド開催は昨年度に続き2回目出会ったこともあり、企画側だけでなく家族会等もこの形式に慣れたようで、前回は大きく上回る参加者（合計151名）となった。Web形式での患者フォーラムを計画し、無事に実施できた。COVID19関連の話題、新しい新生児スクリーニング、登録制度、在宅医療と幅広い情報を共有することができた。また、松永正訓氏による特別講演「呼吸器の子 重い障害を生きる意味」は反響が大きく、多くの患者・家族、医療者の胸に響いたようであった。

研究協力者氏名

所属機関名及び所属機関における職名

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な立場でパートナーシップを確立し、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の中、ハイブリッド開催での第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。今年度も昨年度を参考にしつつ、第8回先天代謝異常症患者会フォーラムを開催することができた。その内容等につき報告する。

B. C. 研究方法および研究結果

第8回先天代謝異常症患者会フォーラム
以下のプログラムにて行った。講演4, 5は会場からの発信、それ以外は演者のいる地域からの発信となった

《プログラム》

開催日 2022年1月29日

開催方法 Web配信（Zoom/YouTube）

講演1. COVID19と先天代謝異常

大阪大学医学部附属病院遺伝診療部
副部長 酒井 規夫

講演2. 福岡県でのライソゾーム病新生児スクリーニング

福岡大学筑紫病院小児科
井上 貴仁

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. 小児在宅医療における先天代謝異常症—在宅での酵素補充療法を中心に医療法人財団はるたか会おぞら診療所松戸

児玉 一男

講演 5. 2021 日本先天代謝異常学会 (名古屋) 見て歩き

帝京平成大学

健康医療スポーツリハビリテーション学科

教授 高柳 正樹

講演 6. 呼吸器の子 重い障害を生きる意味
松永クリニック小児科・小児外科

院長 松永 正訓

【参加患者会一覧】

- ・全国尿素サイクル異常症患者と家族の会
- ・NPO法人 全国ボンペ病患者と家族の会
- ・Fabry NEXT
- ・ミトコンドリアみどりの会
- ・MCMの会
- ・ひだまりたんぼぼ
- ・日本ニーマン・ピック病の会
- ・小児神経伝達物質病家族会
- ・日本ゴーシェ病の会
- ・ミトコンドリア病患者・家族の会
- ・ニーマンピック病C型患者家族の会
- ・PND家族会
- ・MSUDの会 (メープルシロップ尿症の会)
- ・日本ライソゾーム病患者家族協議会
- ・ニーマンピック病患者家族会
- ・JaSMI n
- ・PKU親の会

以上 17 患者会・親の会

(倫理面への配慮)

例年通り患者の個人名、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。

日時 2022年1月29日[土] 13:00~17:00
形式 Web配信 (Zoom/YouTube)
参加無料 要参加申込
プログラム
 13:00-13:35 COVID-19と先天代謝異常 (医師) 大阪大学疫学対策推進課 遠藤下新輝准教授 藤井 規夫 先生
 13:35-14:10 福岡県でのライソゾーム病新生児スクリーニング 福岡大学医学部 小池 井上 真仁 先生
 14:10-14:45 先天代謝異常症患者登録制度 (JaSMIn) の最新報告 国立健康医療研究センター 臨床推進課 山下 和香 先生
 15:00-15:35 小児在宅医療における先天代謝異常症—在宅での酵素補充療法を中心に— 医療法人財団はるたか会おぞら診療所松戸 児玉 一男 先生
 15:35-15:55 2021 日本先天代謝異常学会 (名古屋) 見て歩き 帝京平成大学 健康医療スポーツリハビリテーション学科 高柳 正樹 先生
 16:00-17:00 呼吸器の子 重い障害を生きる意味 松永クリニック小児科・小児外科 院長 松永 正訓 先生
参加申込方法
 1. ご覧の通り、おの参加登録事項1~7を
 2. ご連絡先を e-mail
 3. 患者会名または所属など
 4. 参加方法: Zoom, Youtube, どちらになりますでしょうか、
 5. 当日開催した Youtube 動画を配信しますが、
 6. その動画のURL、お名前を掲載しますか?、
 7. 質問事項
締め切り 2022年1月20日[木]
主催 患者会フォーラム実行委員会 お問い合わせ: m.takayanagi@tba.ac.jp

【参加者】

患者会 42家族 49名
 製薬会社 71名
 医療関係者 12名
 一般 5家族 6名
 演者、座長、スタッフ 13名
 合計 151名

【参加状況】

Zoom 60名
 Youtube のべ再生回数136回

D. 考察

昨年度は患者登録の最新報告、治療用ミルク (特殊ミルク) の供給における諸問題、在宅医療、新しい新生児スクリーニング、脳室内投与による酵素補充療法、先天代謝異常症のトランジションを取り上げた。約100名の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。

今年度はプログラム委員会において現在の先天代謝異常症を取り巻く諸問題を検討し、前述したプログラムを策定した。特に患者会からの要望もあり COVID19 と先天代謝異常症についての話題を取り上げた。大阪大学の酒井規夫先生から COVID19 の現状、ワクチンの必要性や家での過ごし方など幅広く情報発信をしていただいた。また拡大新生児スクリーニングの話題は引き続き関心度の高い内容と思われ、昨年を引き

続き取り上げた。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を福岡市で実際に展開されている井上貴仁先生にお話しいただいた。早期診断の効果や実際の治療までの流れなどについて議論が深まったと思われる。

先天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いた。

在宅医療については、特に在宅酵素補充療法に関する現状を中心に、医療法人財団はるたか会あおぞら診療所松戸の児玉一男先生に話をいただいた。在宅酵素補充療法が保険収載で認められるようになり、希望する患者が増えてきている中で、実際の状況について情報共有をおこなった。

今年度は先天代謝異常学会が、新型コロナウイルスが比較的収まっていた11月に名古屋で行うことができた。そのときの演題（遺伝子治療など）をいくつか取り上げ、情報提供として発信することができた（企画者からの発信）。

最後に特別講演として松永クリニック小児科・小児外科院長の松永 正訓先生から「呼吸器の子 重い障害を生きる意味」という内容で重篤な希少難病（先天代謝異常症）の患者さんと接する中で感じた「生きる意味」について、実直な表現でわかりやすくお話ししていただいた。終了後のコメントが非常に多く、多くの参加者に響く内容であることが感じられた。

今回は2回目のWeb形式という形でフォーラムを開催することができた。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8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今年度もハイブリッド形式での開催となったが、これまで以上に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