

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174名）となった。参加者は年々増加傾向にあり、関心の高さが窺える。Web形式での患者フォーラムを計画し、無事に実施できた。LSDの在宅酵素補充療法、脊髄性筋萎縮症の遺伝子治療の実際、登録制度、COVID19関連の話題など幅広い情報を共有することができた。

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8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9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

2022年度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。講演者にはすべて会場に来ていただき会場からの発信していただいた。

《プログラム》

開催日 2023年1月28日

開催方法 Web配信（Zoom/YouTube）

講演1. ライソゾーム病における在宅酵素補充療法について

慶應義塾大学病院 予防医療センター／
循環器内科

山川 裕之

講演2. 脊髄性筋萎縮症の早期診断の重要性と最新の遺伝子治療経験

千葉県こども病院 神経科

小俣 卓

講演3. 先天性代謝異常症患者登録制度（JaSMIn）の現状報告

埼玉医科大学 ゲノム医療科

山下 和香奈

講演 4. COVID-19に罹患した先天代謝異常症患者さんについて

～当院での経験～

兵庫医科大学 小児科

李 知子

- ・日本メープルシロップ尿症の会
- ・先天性代謝異常症患者会
- ・全国ファブリー病患者と家族の会（ふくろうの会）
- ・ボンペ病患者会

以上14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、個人情報への管理に十分配慮した。

D. 考察

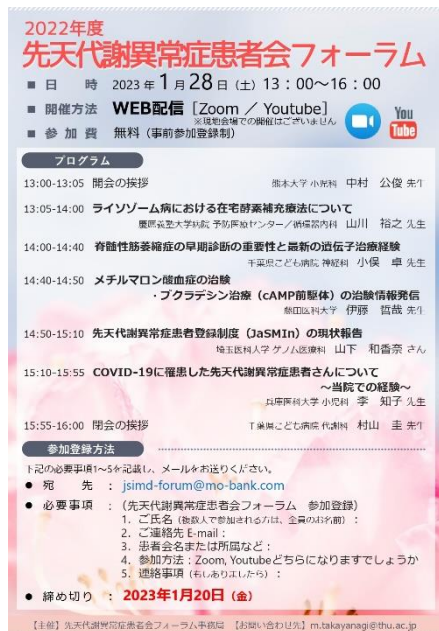
昨年度は在宅医療、新しい新生児スクリーニング、COVID19と先天代謝異常症、登録制度を取り上げた。約150名の各疾患に関係する患者家族・医療従事者・製薬企業の者が参加し活発な議論が行われた。

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。本年も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。兵庫医大の李知子先生からは実際の先天代謝異常症のCOVID19感染状況とその対策について話をいただいた後に、成育医療センターの窪田満先生からCOVID19の現状、ワクチンの必要性、先天代謝異常学会としてのステートメントについて情報発信をいただいた。

昨年は拡大新生児スクリーニングの話を取り上げたが、今回は実際に陽性になった場合の対応について経験豊富な千葉県子ども病院の小俣卓先生にお話いただいた。

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いただいた。

在宅医療については、特に在宅酵素補充療法の実際について、慶応大学の山川裕之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、実際の運用状況について情報共有をおこなった。



2022年度
先天代謝異常症患者会フォーラム

■ 日時 2023年1月28日(土) 13:00~16:00

■ 開催方法 WEB配信 [Zoom / Youtube]

■ 参加費 無料 (事前参加登録制)

プログラム

13:00-13:05 開会の挨拶 熊本大学 小児科 中村 公俊 先生

13:05-14:00 ラインゾーム病における在宅酵素補充療法について 慶応義塾大学 成育医療センター/病態内科 山川 裕之 先生

14:00-14:40 脊髄性筋萎縮症の早期診断の重要性と最新の遺伝子治療経験 千葉県こども病院 神経科 小俣 卓 先生

14:40-14:50 メチルマロン酸血症の治療 - フクラテン治療 (CAMP前駆体) の治療情報発信 福岡医科大学 伊藤 智哉 先生

14:50-15:10 先天代謝異常症患者登録制度 (JaSMIn) の現状報告 埼玉医科大学 ゲノム医療科 山下 和香奈 さん

15:10-15:55 COVID-19に罹患した先天代謝異常症患者さんについて ~当院での経験~ 兵庫医科大学 小児科 李 知子 先生

15:55-16:00 閉会の挨拶 T東興こども病院 代田科 村山 圭 先生

参加登録方法

下記の必要事項1~5を記載し、メールをお送りください。

- 宛先: jsimd-forum@mo-bank.com
- 必要事項: (先天代謝異常症患者会フォーラム 参加登録)
 1. ご氏名 (参加人で参加される方は、全員の氏名を)
 2. ご連絡先 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. 連絡事項 (もしありましたら)

●締め切り: **2023年1月20日 (金)**

【主催】先天代謝異常症患者会フォーラム事務局 【お問い合わせ先】 m.takayanagi@chu.ac.jp

【参加者】

患者会 68家族 75名

医療関係者 78名

一般 6家族 9名

演者、座長、スタッフ 12名

参加者総数 174名

【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
- ・ジャスミン
- ・一般社団法人全国ファブリー病患者と家族の会（ふくろうの会）
- ・ひだまりたんぼぽ
- ・PKU親の会連絡協議会
- ・日本ムコ多糖症患者家族の会
- ・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
- ・認定NPO法人ALDの未来を考える会

今回は3回目のWeb形式という形でフォーラムを円滑に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174名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9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