

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

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。本研究において、アウトリーチ活動として先天代謝異常症の患者会を対象とした先天代謝異常症患者会フォーラムの開催を3回（第7回～9回）おこなったのでその概要を報告する。

この3年間はコロナ禍ということもありハイブリッド開催にて準備を進めた。最初のハイブリッド開催こそ不慣れであったものの、続く2回の開催は円滑に進められ参加者もオンラインでの参加に十分対応できるようになってきた。参加者も年々増加し、令和2年度は 人、R3年度は154人、R4年度は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。また今回COVID19のパンデミックの影響もあり、Web形式での患者フォーラムを計画し、無事に実施できた。その中で、在宅医療、新規治療法や特殊ミルク、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ことは、新しい時代を感じさせるものと言える。

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。この3年間、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7～9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。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。

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

シトリン財団
 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
 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



第 8 回先天代謝異常症患者会フォーラム
 《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あおぞら診療所松戸
 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

【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

日時 2022年1月29日[土] 13:00~17:00
形式 Web配信 (Zoom/ Youtube)
 ※どちらかお選びいただけます
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 (後編)
 大塚大学医学部附属病院 産科/小児科 藤原 浩先生

13:35-14:10 権限喪失でのライソゾーム病新生児スクリーニング
 慶応義塾大学病院 小児科 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
 国立循環器病研究センター 臨床検査科 山下 和香奈先生
 状態 (11分間)

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
 医療法人社団 小児在宅医療センター 院長 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
 名古屋大学 健康増進スポーツ科学部/バイオテクノロジー学部長 高柳 正樹 先生

16:00-17:00 呼吸器の子 重い障害を生きている意味
 松永クリニック小児科/小児外科院長 松永 正訓 先生

募集
 1987年に千葉大学医学部を卒業後、大塚病院を中心に19年間勤務。1800件の手術、82回の学会発表、1500人の患者に接見を行うなど、小児だけを専門に臨床・研究・教学を行う。2006年にクリニックを開設。

寄稿
 「藍色の子 トリソミー21症候」という題の著書を書いた。その著書の1冊、2冊を寄贈しますか？
 ※2013年小児学/メタボリック大賞を受賞
 (もしお送りいただける場合は、お名前と住所に関する情報が必須)

参加申込方法

【先天代謝異常症患者会フォーラム 参加登録】
 1. ご氏名 (複数で参加される方は全員のお名前)
 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. 当日出席した Youtube 動画を配信しますか？
 (その配信のURL、パスワードを教えてください)
 6. 連絡事項 (もしありましたら)
 7. 質問事項

申込先: jsimd-forum@mo-bank.com
 締切: 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@thu.ac.jp

第9回先天代謝異常症患者会フォーラム

《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

【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 全国ポ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
- ・ひだまりたんぽぽ
- ・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
- ・JaSMIn
- ・PKU親の会

以上17患者会・親の会

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]
 ※各会場での開催はございません
 ■ 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 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
 ・ブクラデン治療 (cAMP前駆体) の治療情報発信
 藤田医科大学 伊藤 隆哉 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 千葉県こども病院 代謝科 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 (複数で参加される方は、全員のお名前)
 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実行委員会 【お問い合わせ先】 m.takayanagi@thu.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 全国ポ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）
- ・ひだまりたんぽぽ
- ・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
- ・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）
- ・ポンペ病患者会

以上14患者会・親の会

（倫理面への配慮）

いずれの回も患者の個人名、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、個人情報管理に十分配慮した。

D. 考察

この3年間の先天代謝異常症を取り巻く状況として多くの関心を集めたのは、「COVID19と先天代謝異常症」であった。実際、ワクチンの是非や罹患状況などの問い合わせなどが寄せられたこともあり、2回取り上げて情報共有を行った。特に先天代謝異常学会が2023年1月16日付けでHPに出した「新型コロナウイルス感染拡大下における先天代謝異常症の診療～日本

先天代謝異常学会からのメッセージ」は、ワクチン接種問題などが話題になる中で非常にタイムリーな話題であった。

また、特殊ミルク供給問題、拡大新生児スクリーニングに関連した話題、在宅酵素補充療法を含む在宅医療についても取り上げて最新情報を共有するに至った。先天代謝異常症にとって、レジストリの運用は非常に重要な位置づけになる。その意味でも毎回のフォーラムにおいて、登録情報の提供を行いその重要性を共有することができた。

参加人数に関して3年間で96人→151人→174人と増加の一途を辿っている。これはオンラインでの参加・視聴が根付いた結果ともいえる。重要なことは多くの患者・ご家族に情報を共有することであり、ポストコロナに向けた本フォーラムのあり方を考える必要があるだろう。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ことが求められる。

E. 結論

3年間、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いずれの年ともハイブリッド形式での開催となったが、年々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