

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 （順天堂大学難治性疾患診断・治療学 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。今年度は先天代謝異常症の患者会で構成されている 2023 年度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。

今年度はこれまでと同様にハイブリッド開催にて準備を進めた。令和 6 年 1 月 27 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 3 回目となった。企画側だけでなく家族会等もこの形式に慣れたようで、（合計 119 名）となった。参加者はオンラインにしてから参加者は多く、関心の高さが窺える。今回はハイブリッド形式での患者フォーラムを計画し、無事に実施できた。先天代謝異常症の遺伝子治療、フェニルケトン尿症の新規治療、慢性疾患患者さんの自立支援、登録制度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

・杉山洋平

所属機関名及び所属機関における職名

・順天堂大学小児科 助手

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 2024 年 1 月 27 日

開催方法 Web配信（Zoom/YouTube）

講演 1. 先天代謝異常症に対する新たな治療法 遺伝子治療とは

自治医科大学小児科  
遺伝子治療研究センター  
村松 一洋

講演 2. フェニルケトン尿症の新しい治療  
大阪公立大学大学院医学研究科  
新宅 治夫

講演 3. 小児期発症の慢性疾患患者さんの自

立支援について

国立成育医療研究センター  
臨床研究センター  
掛江 直子

#### 講演 4. 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  
遺伝診療センター  
津島 智子
- 埼玉医科大学ゲノム医療科  
奥山 虎之

- ひだまりたんぽぽ
- PKU親の会連絡協議会
- 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
- 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
- クラブ病患者とその家族の会
- シトリン財団
- 小児神経伝達物質病家族会

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、個人情報の管理に十分配慮した。



2023年度  
先天代謝異常症患者会  
フォーラム

多数の患者さん・ご家族・関係者の皆様のご参加をお待ちしております！

【日時】 ▶▶▶ 1月27日(土) PM13:00~PM16:00  
【形式】 ▶▶▶ WEB配信  
【参加費】 ▶▶▶ 無料 ※事前参加登録制です  
【参加登録方法】  
下記メールアドレスに先天代謝異常症患者会フォーラム参加希望止書いてメールをお送りください。担当者がご連絡いたします。  
宛先: [y.konno.bn@juntendo.ac.jp](mailto:y.konno.bn@juntendo.ac.jp)

参加費無料  
WEB配信  
(事前登録制)

13:00-13:20 開会のあいさつ 日本先天代謝異常学会の取り組みについて  
熊本大学小児科 中村 公俊

13:20-14:00 先天代謝異常症に対する新たな治療法 遺伝子治療とは  
国立成育医療研究センター遺伝子治療研究センター 村松 一洋

14:00-14:40 フェニルケトン尿症の新しい治療  
大阪国立大学大学院医学研究科 新宅 治夫

14:40-15:20 小児期発症の慢性疾患患者さんの自立支援について  
国立成育医療研究センター生命倫理研究室 掛江 直子

15:20-15:40 10周年を迎えた先天代謝異常症患者登録制度(JaSMIn)  
国立成育医療研究センター遺伝診療センター 津島 智子  
埼玉医科大学ゲノム医療科 奥山 虎之

15:50-16:00 閉会のあいさつ  
熊本大学理学院生命倫理研究センター 村松 一洋

#### 【参加者】

患者会 61家族 68名  
医療関係者 37名  
演者、座長、スタッフ 14名  
参加者総数 119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

#### D. 考察

昨年度は在宅酵素補充療法、脊髄性筋萎縮症の遺伝子治療について、COVID19 と先天代謝異常症、登録制度を取り上げた。約170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COVID-19後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。昨年のSMAの遺伝子治療の講演を踏まえ、今年は先天代謝異常症全体の遺伝子治療に焦点を当てて村松一洋先生にお話をいただいた。

また、フェニルケトン尿症に関して画期的な新規治療法が始まったことを受けて、その現状について本疾患研究の第一人者である新宅治夫先生にその現状を講演していただいた。開発の具体的な話はPKUのみならず他の疾患にも共通する内容であった。

慢性疾患患者さんの自立支援については、現場で長く関わってきている成育医療研究センターの掛江直子先生にわかりやすく解説いただいた。「自立とは依存先を増やすこと」という言葉を使いながら、医療サポートを受けていくこ

との重要性を話していただいた。

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津島智子先生に説明をしていただいた。

今回は4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。約120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

2023年度先天代謝異常症患者会フォーラムを実施した。今年度もハイブリッド形式での開催となったが引き続き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