

(28) プリオン病

疾患名	プリオン病 prion disease
-----	------------------------

【疫学】

正常プリオンタンパク (PrP) が異常 PrP に変化し、主に中枢神経に蓄積し、急速に神経細胞が変性する疾患である。病因により、孤発性 CJD (Creutzfeldt-Jakob disease、原因不明)、遺伝性 (家族性) CJD (PrP 遺伝子変異が原因、ゲルストロマン・ストロイスラー・シャインカー病 [GSS]、致死性家族性不眠症 [FFI] を含む)、感染性 CJD (他のプリオン病からの感染が原因) の 3 群に分類される。

2009 年 9 月にサーベイランス調査が実施され、有病率は 100 万人に 1 人前後と推定された。患者分布に明確な地域差はない。男女差もなく、発病は 50～70 歳代に多い。分類別には、孤発性 CJD が 77.2%、遺伝性 CJD が 16.7%、感染性 CJD が 6.1%であった。日本では他国に比べ医原性による感染性 CJD の頻度が多い (全世界の発症者の約 2/3 が日本での発症者)。

発症年齢や罹病期間も分類別に異なる。孤発性 CJD は発症年齢が主に 60 歳代で平均年齢が 67.1 歳であるのに対し、遺伝性 CJD のうち遺伝子変異 V180I による家族性 CJD では発症年齢は 44～93 歳で、罹病期間は約 1.9 年、遺伝子変異 E200K による家族性 CJD では、平均発症年齢は 58.4 歳、罹病期間は約 1.1 年、その他の遺伝性 CJD の平均発症年齢は 66.6 歳、罹病期間は約 1.3 年となっている。BSE 罹患牛由来の食品の経口摂取によって牛からヒトに伝播したと考えられている変異型 CJD では、発症年齢が 29 歳と若年で、罹病期間は約 1.5 年、医原性感染であることが確実な脳硬膜移植後 CJD は、発症年齢は 50 歳代が多く、潜伏期は約 1～30 年とばらつきがあり、罹病期間は 1～2 年である。

【診断】

脳波、脳脊髄液、脳 MRI、脳組織病理検査、遺伝子検査などにに基づき診断される。孤発性 CJD では、簡便な検査によるスクリーニングや発症前診断は未確立で、正確な診断には PrP 遺伝子の検出が必要である。遺伝性 CJD では、最も重要なものは PrP 遺伝子の検出である。感染性 CJD については、WHO による 2001 年版の診断基準がある。

【病状】

正常 PrP に異常 PrP が接触して変換する連鎖反応を介して、脳内に蓄積して発病すると考えられているが、変換の機序は未解明である。PrP は健常人でも脳に発現しているが、機能は未解明である。異常な PrP は、アミノ酸配列は同一だが立体構造が異なり、タンパク分解酵素で消化されにくく、凝集しやすい特徴がある。

孤発性 CJD では、第 1 期は倦怠感、ふらつき、めまい、日常生活の活動性の低下、視覚異常、抑鬱傾向、もの忘れ、失調症状などの非特異的症状がみられる。第 2 期で

は、認知症が急速に顕著となり、意思疎通困難、ミオクロヌス出現、歩行困難で、寝たきりへ進行する。第 3 期には、無動無言状態となり、ミオクロヌスは消失する。感染症などにより 1～2 年程度で死亡する。

遺伝性 CJD のうち、遺伝子変異 V180I による家族性 CJD では、初発症状は高次脳機能障害であり、経過は緩徐である。神経学的には小脳失調や視覚障害は示さず、ミオクロヌスの出現も稀で、末期には、寝たきり、無動無言状態へ進行し、感染症などで死亡する。遺伝子変異 E200K による家族性 CJD では、急速進行の認知症、全身のミオクロヌスを示し、数ヶ月以内に無動無言状態へ進行する。その他の遺伝性 CJD は古典型孤発性 CJD と同様の臨床経過、検査所見を示す例が大半である。

感染性 CJD のうち、変異型 CJD では、初期には精神症状が中心で、進行すると認知症が顕著となり、また全例に失調症状を認める。顔・四肢の痛み、異常感覚、感覚障害も高頻度で、ミオクロヌスは認められるが、出現期間、頻度ともに少ない。経過は緩徐で、末期には約半数が無動無言状態となる。脳硬膜移植後 CJD では、初発症状は小脳失調が多く、眼球運動障害、視覚異常の出現頻度が高い。その他の臨床症状は古典型孤発性 CJD と大差がなく、経過は緩徐である。

【治療の現状】

根本的治療法は未確立である。

【臨床試験の状況】

国内では 1 件、診断マーカーに関する臨床研究が実施されている。海外では 2012 年に 1 件の Phase 2 が完了しているが、現在進行中のものはない。

【特記事項】

厚生労働省の難治性疾患克服研究事業（臨床調査研究分野）の対象疾患で、かつ医療費補助のある特定疾患治療研究事業の対象疾患である。

分類によっては非常に急速に病態が進行する深刻な疾患であるにもかかわらず、機序が未解明で、根本的治療法がないことが最大の課題である。

出典

- ・ 難病情報センターウェブサイト
- ・ 国立保健医療科学院 臨床研究（試験）情報検索
- ・ Clinical Trials Listing Service (<http://www.centerwatch.com/>)

(29) ペルオキシソーム病

疾患名	ペルオキシソーム病 peroxisomal disease
-----	----------------------------------

【疫学】

ペルオキシソームは細胞内小器官の 1 つであり、過酸化水素の分解、脂肪酸代謝、胆汁酸生成などを行っている。ペルオキシソーム病は、これらの代謝を行う PEX タンパクを作る遺伝子の異常症（副腎白質ジストロフィー）と PEX 遺伝子の異常症（ペルオキシソーム形成異常症）が含まれている。副腎白質ジストロフィーは出生男児 2～3 万人に 1 人の割合で起こるが、成人以降の発病が全体の半数である。ペルオキシソーム形成異常症は数 10 万人に 1 人程度であるが大半は乳幼児期に発病する。

【診断】

臨床症状が現れた後、頭部 MRI 検査、血清極長鎖脂肪酸の分析を行うとともに副腎機能検査、遺伝子解析、細胞・タンパクの解析を行って診断を行う。

【病状】

副腎白質ジストロフィーのタイプの 1 つである小児大脳型では学業成績低下、運動能力低下、行動や性格の変化、視力・聴力低下など、成人大脳型では認知症や精神障害の症状で発症する。視力・聴力障害が進行した場合は数年で寝たきりとなる。脊髄病変が主体の adrenomyeloneuropathy (AMN) では成人以降に歩行障害や排尿障害を、副腎機能低下では皮膚や唇、歯茎が黒くなることがある。

ペルオキシソーム形成異常症では、特徴的な顔つき（額が広い、両眼が離れている、鼻が低い、顎が小さい）、筋力が弱い、乳を飲まない、発達の遅れ、痙攣、肝腫大などが共通してみられ、多くは乳幼児期に死亡する。

【治療の現状】

副腎白質ジストロフィーのうち、小児大脳型では、骨髄や臍帯血の移植が有効と考えられている。しかし神経症状が進行した例では効果はあまり期待できない。ペルオキシソーム形成異常症については、有効な治療法はない。

【臨床試験の状況】

高コレステロール血症治療薬ロバスタチンが、VLFCA を正常化させるとの報告が 1998 年になされたが、臨床効果に関して言及できるだけの報告はない。フランスにおいて、欠損遺伝子を患者由来骨髄幹細胞に導入し、自家移植する治療法が Phase2 にある。また、米国において、経口で超低比重リポタンパクコレステロール・リゾホスファチジン酸を低下させる選択的甲状腺ホルモン受容体 β アゴニストが Phase1 にある。

【特記事項】

厚生労働省の難治性疾患克服研究事業（臨床調査研究分野）の対象疾患である。

出典

- ・ 難病情報センターウェブサイト
- ・ ペルオキシソーム病診断パンフレット

(30) 傍腫瘍性神経症候群

疾患名	傍腫瘍性神経症候群 paraneoplastic neurologic syndrome (PNS)
-----	---

【疫学】

「発生頻度は悪性腫瘍患者の 0.1～1%前後」とする推計はあるが、正確な調査結果はない。発症率は腫瘍の種類によって異なる。

【診断】

欧州では「典型的な神経徴候」、「抗神経抗体の有無」、「腫瘍の存在確認」の 3 点から、‘definite’ PNS と ‘possible’ PNS が設定されている。

- 1) 次のいずれかに当てはまる場合、‘definite’ PNS とされている。
- ・典型的な神経症状があり、腫瘍の存在が発症から 5 年以内に確認された（抗神経抗体の有無は問わない）。
 - ・神経症状は非典型的でも、腫瘍に対する治療が神経症状を改善させた（同時に行った免疫療法の効果ではなく、また自然寛解ではない場合）。
 - ・神経症状は非典型的でも、抗神経抗体陽性で、腫瘍の存在が発症から 5 年以内に確認された。
 - ・腫瘍の存在は確認されていないが、抗 Hu 抗体、抗 Yo 抗体、抗 CV2/CRMP5 抗体、抗 Ri 抗体、抗 Ma2 抗体、抗 amphiphysin 抗体のいずれかが陽性（神経症状は典型的でも非典型的でもかまわない）。
- 2) 次のいずれかに当てはまる場合、‘possible’ PNS とされている。
- ・典型的な神経症状があり、抗神経抗体陰性で、存在は確認されていないが腫瘍の危険性が高いと推測される。
 - ・腫瘍の存在は確認されていないが、抗 Tr 抗体、抗 ANNA3 抗体、抗 PCA2 抗体、抗 Zic4 抗体、抗 mGluR1 抗体のいずれかが陽性（神経症状は典型的でも非典型的でもかまわない）。
 - ・神経症状は非典型的で、抗神経抗体は陰性だが、発症から 2 年以内に腫瘍の存在が確認された。

【病状】

通常、腫瘍が発見される前に神経症状が現れ、発症の初期から病型に特徴的な自己抗体が検出される。

主な症状には以下のようなものがある。

- ・脳脊髄炎：認知機能障害、意識障害、不随意運動、筋力低下、感覚障害
- ・小脳変性症：小脳失調
- ・辺縁系脳炎：認知機能障害、意識障害、精神症状、痙攣
- ・オプソクローヌス・ミオクローヌス症候群：眼球オプソクローヌス、四肢ミオクロー

ヌス、小脳失調 ・感覚性運動失調型ニューロパチー：異常感覚、深部感覚障害 ・ランバートイートン筋無力症候群：易疲労性、筋力低下、口渇 ・スティッフパーソン症候群：体幹・四肢近位筋硬直
【治療の現状】 治療に関してエビデンスを持った知見はない。一般的には、腫瘍に対する治療、免疫療法（副腎皮質ステロイド薬、免疫グロブリン投与、血液浄化療法、免疫抑制剤投与など）、対症的な薬物療法（ジアゼパムなど）などが行われる。国内で治療ガイドラインは策定されていない。
【臨床試験の状況】 治療薬開発のための二重盲検での臨床試験は行われていない。（ランバートイートン筋無力症候群に対する 3,4-ジアミノピリジンの臨床研究が行われたことはある。）
【特記事項】 出典 ・ 傍腫瘍神経症候群（「脳科学辞典」理化学研究所 脳科学総合研究センター） ・ Recommended diagnostic criteria for paraneoplastic neurological syndromes (J Neurol Neurosurg Psychiatry 75 : 1135-1140, 2004) ・ 傍腫瘍性神経症候群（神経治療 29 : 41-45, 2012） ・ 傍腫瘍性神経症候群：診断と治療の進歩「診断のアプローチ」（日内会誌 97 : 1823-1829, 2008） ・ ClinicalTrials.gov ・ UMIN CTR 臨床試験登録情報

(31) POEMS 症候群

疾患名	POEMS 症候群 POEMS syndrome (Crow-Fukase syndrome)
-----	--

【疫学】 男女比は 1.5:1、発症は 20 歳代から 80 歳代と広く分布し、平均発症年齢は男女とも 48 歳である。2004 年時点で国内の患者数は約 340 人と推定された。欧米では患者数は少なく、日本でより頻度の高い疾患であるとされている。
【診断】 末梢神経障害や骨病変の精査、血液検査による M 蛋白の検出や血管内皮増殖因子 (VEGF) の高値などに基づいてなされる。POEMS は多発性神経炎 (polyneuropathy)、臓器腫大 (organomegaly)、内分泌異常 (endocrinopathy)、M 蛋白 (M-protein)、皮膚症状 (skin changes) の頭文字。
【病状】 臨床症状として浮腫、胸・腹水、皮膚血管腫、臓器腫大などが認められる。本症候群の根底には形質細胞の増殖があり、おそらく形質細胞から分泌される VEGF がその強力な血管透過性亢進および血管新生作用により、多彩な臨床症状を惹起している。しかし全例に認められる末梢神経障害 (多発ニューロパチー) の発病機序は必ずしも明らかでない。有効な治療が行われない場合は、全身性浮腫による心不全、心膜液貯留による心タンポナーデ、胸水による呼吸不全、感染、血管内凝固症候群、血栓塞栓症などが死因となる。
【治療の現状】 標準的治療法は確立されていないが、現状では以下のような治療が行われている。少なくとも形質細胞腫が存在する症例では、病変を切除するか、あるいは化学療法にて形質細胞の増殖を阻止すると症状が改善され、血清 VEGF 値も減少することから、形質細胞腫とそれに伴う高 VEGF 血症が治療ターゲットとなる。 ・ メルファラン大量間欠療法 ・ 自己末梢血幹細胞移植を伴う大量化学療法 ・ サリドマイド療法 ・ D. ベバシズマブ (抗 VEGF モノクローナル抗体)
【臨床試験の状況】 2010 年 9 月から本症候群の治療経験のある多施設が共同してサリドマイドの医師主導治験を開始した。また Lenalidomide (サリドマイド誘導体) の複数試験が海外で進行中である。

【特記事項】

厚生労働省の難治性疾患克服研究事業（臨床調査研究分野）の対象疾患である。

出典

- ・ 難病情報センターウェブサイト

(32) 慢性炎症性脱髄性多発神経炎

疾患名	慢性炎症性脱髄性多発神経炎 chronic inflammatory demyelinating polyneuropathy (CIDP)
-----	---

【疫学】

小児から高齢者まで発症し、男女比は 1.3～3.3 : 1、有病率は 10 万人あたり 1.61 人と報告されている。患者数は日本でおよそ 2,000 人である。CIDP 患者の 13%は日常生活で何らかの介助を必要とし、54%は治療を継続している。

【診断】

以下の主要項目のうち、(1) ①②ならびに (2) ①のすべてを満たし、(2) ②から⑤のうちいずれか1つを満たすもの。

(1) 発症と経過

- ① 2 ヶ月以上の経過の寛解・増悪を繰り返すか、慢性進行性の経過をとる多発性ニューロパチーである。
- ② 当該患者の多発性ニューロパチーを説明できる明らかな基礎疾患、薬物使用、毒物への暴露がなく、類似疾患の遺伝歴がない。

(2) 検査所見

- ① 末梢神経伝導検査で、2 本以上の運動神経において脱髄を示唆する所見を示す。
- ② 脳脊髄液検査で、タンパク増加を認め、細胞数は 10/mm³未満である。
- ③ 免疫グロブリン大量療法、副腎皮質ステロイド薬、血液浄化療法、その他の免疫療法などにより改善を示した病歴がある。
- ④ 核磁気共鳴画像法 (MRI) で神経根あるいは馬尾の肥厚または造影所見がある。
- ⑤ 末梢神経生検で脱髄を示唆する所見がある。

【病状】

2 ヶ月以上にわたる慢性進行性または階段性、再発性の左右対称性の四肢の遠位、近位筋の筋力低下・感覚障害が認められる原因不明の末梢神経疾患である。臨床症候は四肢の運動障害 (手足の脱力、筋力低下)、時に感覚障害 (手足のしびれ、痛み) であり、脳神経や自律神経も障害されることがある。慢性進行型と再発寛解型がある。四肢の腱反射は低下あるいは消失する。

【治療の現状】

副腎皮質ステロイド、免疫グロブリン静注療法、血液浄化療法の 3 療法の有効性が確立され、エビデンスが強いとされる (いずれも保険適用)。いずれの治療法に対しても反応しない無効例については、免疫抑制剤やインターフェロンが使用される。

【臨床試験の状況】

フィンゴリモドおよびヒト免疫グロブリン（NPB-01）の Phase 3 が国内で進行中である。海外においてはフィンゴリモド、免疫グロブリン、Alemtuzumab（抗 CD52 モノクローナル抗体）および造血幹細胞移植が臨床試験中である。

【特記事項】

厚生労働省の難治性疾患克服研究事業（臨床調査研究分野）の対象疾患で、かつ医療費補助のある特定疾患治療研究事業の対象疾患である。

出典

- ・ 難病情報センターウェブサイト
- ・ 日本神経治療学会/日本神経免疫学会合同治療ガイドライン（案）

(33) ミトコンドリア異常症 (ミトコンドリア病)

疾患名	ミトコンドリア病 mitochondrial disease
-----	-----------------------------------

【疫学】

ミトコンドリアは全身の細胞に存在し、その機能は呼吸鎖による好氣的エネルギー産生が主である他、脂肪酸や TCA 回路に関連する代謝、ステロイド合成などを行っている。ミトコンドリアに異常が生じると特にエネルギーを多く消費する脳、骨格筋、心筋などに症状が出やすい。ミトコンドリア異常はどの臓器にも起こり得るが、同じ遺伝子変異が原因であってもミトコンドリア DNA 異常は組織特異性があるために個々の症例の症状は均一ではなく、これが診断の困難さにもつながっている。欧米では、10 万人に 9～15 人とされているが、日本ではまとまった統計がない。

【診断】

特異的な症状はなく多彩な症状が認められ、他の要因では説明できない多臓器にまたがる症状があるときはミトコンドリア異常症を疑うきっかけになる。特異度が高い検査には、デオキシリボ核酸 (DNA) 検査 (核 DNA の変異・欠損、ミトコンドリア DNA の変異・欠損・重複)、病理検査 (変異ミトコンドリアの割合、筋生検による鏡検)、生化学検査 (エネルギー代謝酵素活性低下、中間代謝物の欠乏) がある。

【病状】

中枢神経、骨格筋、心臓、眼、肝、腎、膵、血液、内耳、大腸・小腸、皮膚、内分泌腺と多臓器に現れる。筋症状は外眼筋麻痺、筋力低下、易疲労、横紋筋融解症、心筋伝導障害、心筋症がある。神経症状としては、頭痛、嘔気・嘔吐、知的障害、認知障害、痙攣、失調、感音性難聴、網膜色素変性、脳卒中様発作、末梢神経障害がある。それら以外にも低身長、糖尿病、肝機能障害、消化器症状などがある。主な病型として、卒中様症状を伴う MELAS (mitochondrial myopathy, Encephalopathy, Lactic Acidosis, Stroke-like episodes)、ミオクローヌス (意志とは無関係に筋肉が動く状態) を伴う MERRF (myoclonus epilepsy associated with ragged-red fibers)、慢性進行性外眼筋麻痺 CPEO (chronic progressive external ophthalmoplegia)、精神運動発達遅延、大脳基底核や脳幹の対称性の壊死性病変を伴う Leigh 脳症がある。

【治療の現状】

ミトコンドリア内の代謝経路では、各種のビタミンが補酵素として働いているためビタミンの補充療法や呼吸器鎖補酵素・抗酸化剤の補充が行われる。多臓器にまたがる疾患であり、包括的な医療が必要である。

【臨床試験の状況】

ミトコンドリア異常症を対象に CoQ10 誘導体の Phase3 が米国で進行中である。その他、我が国では、MELAS に対する L-アルギニン治療の臨床試験が医師主導で実施されたが、結果は公表されていない。また、重症ミトコンドリア病に対し、ピルビン酸ナトリウム投与試験が 2012 年 7 月より始まった。

【特記事項】

ミトコンドリア病は、厚生労働省の難治性疾患克服研究事業（臨床調査研究分野）の対象疾患で、かつ医療費補助のある特定疾患治療研究事業の対象疾患である。

出典

- ・ 難病情報センターウェブサイト
- ・ 国立精神・神経医療研究センターウェブサイト
- ・ UMIN CTR 臨床試験登録情報

(34) Meige 症候群

疾患名	Meige 症候群 Meige syndrome
【疫学】 眼瞼痙攣に加えて、攣縮が他の顔面筋や舌、咽頭、頸部筋にまで及ぶものを Meige 症候群と呼ぶ。本態性眼瞼痙攣の好発年齢は 40 歳以降であり、男女比は 1 : 2～2.5 で女性に多い。眼瞼痙攣の有病率は、米国で年間罹患率換算で 10 万人中 1.2 人、イタリアで人口 100 万人中 133 人との調査報告がある。ただし、実際には海外でも国内でも眼瞼痙攣の診断に至らない症例も多く、実数ははるかに多いと考えられている。(Meige 症候群としての有病率は不明である。)	
【診断】 特徴的な臨床症状に着目し、遅発性ジスキネジア、顔面ミオキミア、片側顔面痙攣などとの鑑別を行う。	
【病状】 眼瞼周囲の筋、主として眼輪筋の間欠性あるいは持続性の過度の収縮により不随意的な閉瞼が生じるため、まばたきの増加、眼瞼の痙攣、開瞼困難などが両側性にみられる。これに加えて、攣縮が他の顔面筋や舌、咽頭、頸部筋にまで及ぶため、口をもぐもぐさせる、唇をすぼめる、舌を突き出す・ねじるといった症状や、発声障害、嚥下困難、呼吸障害がみられることもある。	
【治療の現状】 内服薬（抗てんかん薬、抗コリン薬、抗不安薬など）による薬物療法、ボツリヌス毒素療法、眼輪筋切除術、前頭筋吊上げ術などが行われる。	
【臨床試験の状況】 日米欧の臨床試験登録サイトにおいて、“Meige syndrome”、“Meige 症候群”、および“メージュ症候群”のターム検索を実施しても、治療薬の治験はヒットしなかった。米国では 2006 年から 2009 年にかけて経頭蓋磁気刺激の臨床試験が実施された。	
【特記事項】 出典 ・ 眼瞼痙攣診療ガイドライン（日本神経眼科学会, 2011） ・ Meige 症候群の薬物療法（廣瀬和彦、神経内科治療 1, 45-51, 1984） ・ ClinicalTrials.gov ・ EU Clinical Trials Register（European Medicines Agency） ・ 国立保健医療科学院 臨床研究（試験）情報検索	

(35) ライソゾーム病

疾患名	ライソゾーム病 lysosomal storage disease
-----	--------------------------------------

【疫学】

ライソゾーム病は細胞内小器官内の分解酵素の先天性欠損により引き起こされる。欠損する酵素により症状は異なり現在約 30 種のライソゾーム病が知られている。治療法がないものでは神経、臓器が次第に悪くなり、幼児期、小児期に死亡する。発生頻度は、それぞれ症状により異なるが、10 万人に 0.5～1 人程度である。

【診断】

ライソゾーム病が疑われた場合、臨床症状や経過、家族性などを考慮した上で、酵素活性の測定、生検組織での蓄積物質の形態学的、生化学的検査、中間代謝物質の尿中への異常排泄の有無の検査を行う。また脳波異常および CT、MRI による大脳、脳幹部、小脳の萎縮検査を行う。疾患によっては節電図や神経伝導速度の異常を調査することもある。特にファブリー病であると診断するには、症状や皮膚、目の異常に加えて、 α ガラクトシダーゼの活性を測定し、欠損若しくは低下を確認する。

【病状】

患者比率が大きいライソゾーム病であるムコ多糖症の一病型のハンター症候群は、イズロン酸-2-スルファターゼの先天性欠損によりグリコサミノグリカンが蓄積し、小児に骨変化、角膜混濁、精神発達遅滞を引き起こし、重症の場合は成人することなく死亡する。ファブリー病は α ガラクトシダーゼが欠損することで、グロボトリアオシルセラミドなどの糖脂質が蓄積し、四肢痛、低汗症、皮膚の被角欠陥腫、腎不全、心肥大を引き起こす。ゴーシェ病はグルコセレブロシダーゼ欠損により、肝臓、脾臓、骨髄、神経にグルコセレブロシドという脂質が蓄積し、貧血、神経症状などを引き起こす。

【治療の現状】

ハンター症候群などでは造血幹細胞移植による治療が行われている。また、欠損している酵素を薬剤として体外から投与することにより、細胞内欠損酵素を補充し、ライソゾーム内の蓄積物質の分解を促進する補充療法がある。各疾患と補充対象酵素製剤は次の通り。ゴーシェ病（イミグルセラゼ）、ファブリー病（アガルシダーゼ β ）、ムコ多糖症Ⅰ型： α -L-イズロニダーゼ欠損（ラロニダーゼ）、ムコ多糖症Ⅱ型（イズロサルファーゼ）、ムコ多糖症Ⅳ型：N-アセチルガラクトサミン-6-スルファターゼ欠損（ガルサルファーゼ）、ポンペ病：酸性マルターゼ欠損（アルグルコシダーゼ α ）、ニーマン・ピック病：酸性スフィンゴリエリナーゼ欠損（ミグルスタット）

【臨床試験の状況】

現在、我が国において開発中の薬剤として、ゴーシェ病ではグルコセレブロシダーゼ（Phase3）、ファブリー病ではミガラスタト塩酸塩（Phase3）などがある。また、ゴーシェ病の治療薬として、グルコースセラミド合成酵素阻害作用を有するセラミドアナログの Phase3 も進行中である。

【特記事項】

厚生労働省の難治性疾患克服研究事業（臨床調査研究分野）の対象疾患で、かつ医療費補助のある特定疾患治療研究事業の対象疾患である。

出典

- ・ 難病情報センターウェブサイト
- ・ 厚生労働省難治性疾患克服事業ウェブサイト
- ・ 厚生労働省ウェブサイト

資料－２ Web アンケート調査票

【Web アンケート調査票（抜粋）】

【フェイスシート】

F1. 日本神経治療学会の会員ID番号を入力して下さい。(半角)

本調査票に回答された方に関して該当する項目を1つ選択して下さい。

F2. 設置主体

☐ 1. 国公立大学病院

☐ 2. 私立大学病院

☐ 3. その他の教育機関病院(医学部以外の大学に勤務者等を含む)

☐ 4. 独立行政法人・国立研究機関・省庁

☐ 5. 海外研究機関・国際機関(留学中を含む)

☐ 6. 公立病院

☐ 7. 民間病院

☐ 8. 診療所

☐ 9. その他(製薬会社勤務者等を含む)

F3. 病床数

☐ 1. 病床なし

☐ 2. 1～19床

☐ 3. 20～99床

☐ 4. 100～499床

☐ 5. 500床以上

F4. 日常遭遇する(診る)疾患

先生が日常遭遇する(診る)疾患を多い順に3つ選択して下さい。

疾患、症候

最も多い

2番目に多い

3番目に多い

問1. 治療の満足度

下記の各疾患や神経症候に関し、我が国における「治療の満足度」について、該当する項目を選択して下さい。

- ・十分満足のいく治療が行えている(十分満足)
- ・ある程度満足のいく治療が行えている(ある程度満足)
- ・不満足な治療しか行えていない(不満足)
- ・治療が行えているとはいえない(治療が行えているとはいえない)

<疾患、症候>	十分満足	ある程度満足	不満足	治療が行えているとはいえない
高血圧症	☐	☐	☐	☐
脂質異常症	☐	☐	☐	☐
糖尿病	☐	☐	☐	☐
うつ病	☐	☐	☐	☐
統合失調症	☐	☐	☐	☐
脳出血	☐	☐	☐	☐
くも膜下出血	☐	☐	☐	☐
アテローム血栓性脳梗塞/ラクナ梗塞	☐	☐	☐	☐
心原性脳塞栓症	☐	☐	☐	☐
ウイルス性脳炎・髄膜炎	☐	☐	☐	☐
細菌性脳炎・脊髄炎	☐	☐	☐	☐
真菌性脳炎・脊髄炎	☐	☐	☐	☐
HTLV-1 関連脊髄症	☐	☐	☐	☐
プリオン病	☐	☐	☐	☐
アルツハイマー病	☐	☐	☐	☐
前頭側頭葉変性症	☐	☐	☐	☐
レビー小体型認知症	☐	☐	☐	☐

神経疾患に関する医療ニーズ調査

このアンケートの終了

3 / 6

50%

問2. 薬剤(医薬品)の治療への貢献度

下記の各疾患、神経症候に関し、我が国における「薬剤(医薬品)の治療への貢献度」について、該当する項目を選択して下さい。

- ・十分に貢献している(十分に貢献)
- ・ある程度貢献している(ある程度貢献)
- ・あまり貢献していない(あまり貢献していない)
- ・効く薬がない(効く薬がない)

<疾患、症候>

	十分に貢献	ある程度貢献	あまり貢献していない	効く薬がない
高血圧症	☐	☐	☐	☐
脂質異常症	☐	☐	☐	☐
糖尿病	☐	☐	☐	☐
うつ病	☐	☐	☐	☐
統合失調症	☐	☐	☐	☐
脳出血	☐	☐	☐	☐
くも膜下出血	☐	☐	☐	☐
アテローム血栓性脳 梗塞/クナ梗塞	☐	☐	☐	☐
心原性脳塞栓症	☐	☐	☐	☐
ウイルス性脳炎・髄膜 炎	☐	☐	☐	☐
細菌性脳炎・脊髄炎	☐	☐	☐	☐
真菌性脳炎・脊髄炎	☐	☐	☐	☐
HTLV-1 関連脊髄症	☐	☐	☐	☐
プリオン病	☐	☐	☐	☐
アルツハイマー病	☐	☐	☐	☐
前頭側頭葉変性症	☐	☐	☐	☐
レビー小体型認知症	☐	☐	☐	☐

神経疾患に関する医療ニーズ調査

このアンケートの終了

4 / 6

67%

問3. 新規治療法の開発が急務な疾患

本年8月、政府の健康・医療戦略推進本部から出された医療分野の研究開発関連予算要求の基本方針の中に、重点化すべき研究分野に神経疾患ならびに難病・希少疾病が取り上げられています。このような社会情勢にあって、神経疾患のなかで新規治療法の開発が急務と考える疾患ないし神経症候についてプルダウンメニュー一覧から最大5疾患を選択してください。また、新規治療法の開発が急務とお考えの理由や、開発に向けた具体的な方策等についてのご意見を、創薬標的、ゲノム解析、バイオマーカー、画像診断、再生医療、遺伝子治療、予防医学、デバイスなどの諸点を勘案の上で、自由に回答ください。

疾患、症候①

疾患名、症候名

新規治療法の開発が急務とお考えの理由、開発に向けた具体的な方策等

疾患、症候②

疾患名、症候名

新規治療法の開発が急務とお考えの理由、開発に向けた具体的な方策等

神経疾患に関する医療ニーズ調査

このアンケートの終了

5 / 6

83%

問4. 自由意見

学会、行政、製薬会社、医療機器メーカー、あるいは大学や研究所などに対するご要望やご意見がございましたら自由に回答下さい。

前へ

次へ