

201415076A

厚生労働科学研究費補助金
難治性疾患政策研究事業

ライソゾーム病(ファブリ病含む)に 関する調査研究班

平成26年度 総括・分担研究報告書

平成27(2015)年3月

研究代表者
衛 藤 義 勝

厚生労働科学研究費補助金

難治性疾患政策研究事業

ライゾーム病(ファブリ病含む)に関する調査研究班
平成 26 年度総括・分担研究年度終了報告書

平成 27(2015)年 3 月

研究代表者

衛藤 義勝

目次

はしがき	1
研究組織	3
平成 26 年度第 1 回～4 回班会議 議事次第・議事録	5
総括研究報告書	17
ライソゾーム病（ファブリ病を含む）に関する調査研究 主任研究者 衛藤義勝	
分担研究報告書	
1) ライソゾーム病の診断、治療のガイドライン調査研究 （ゴーシェ病、フコシドーシス病、マンノシドーシス）	23
成田 綾（鳥取大学医学部脳神経小児科助教）	
2) フコシドーシス、アスパルチルグルコサミン尿症の診断基準作成	24
小林 博司（東京慈恵会医科大学小児科学講座准教授）	
3) ファブリー病、シンドラー/神崎病、シアリドーシスおよびガラクトシアリドーシスの 診断基準（案）作成	25
櫻庭 均（明治薬科大学臨床遺伝学教授）	
4) ファブリー病（Fabry Disease）の診断指針の研究	29
遠藤 文夫（熊本大学大学院生命科学研究部小児科学分野教授）	
5) ファブリー病の診断指針の作成における臨床調査	32
坪井 一哉（名古屋セントラル病院ライソゾーム病センター・血液内科主任医長）	
6) ニーマンピック病（A/B型、C型）の診断・治療研究	34
高橋 勉（秋田大学大学院医学系研究科小児科学講座教授）	
7) ニーマンピック病A型、B型およびC型の診断指針	39
北川 照男（公益財団法人 東京都予防医学協会理事長）	
8) 遊離シアル酸蓄積症の診断基準作成	42
渡邊 順子（久留米大学 GC/MS 医学応用研究施設准教授）	
9) クラッペ病、異染性白質ジストロフィーに関する調査研究	48
酒井 規夫（大阪大学大学院医学系研究科小児科学准教授）	
10) ライソゾーム病（ファブリ病含む）に関する調査研究	54
難波 栄二（鳥取大学生命機能研究支援センター教授）	
11) GM2 ガングリオシドーシスの診断基準作成	58
松田 純子（川崎医科大学医学部特任教授）	

1 2)	ムコ多糖症 VI 型の診断指針	62
	奥山 虎之 (国立成育医療研究センター臨床検査部部长)	
1 3)	ムコ多糖症日常生活評価表の作成	64
	鈴木 康之 (岐阜大学医学教育開発研究センター教授)	
1 4)	ムコ多糖症および類縁疾患の診断基準の作成	66
	田中 あけみ (大阪市立大学大学院医学研究科准教授)	
1 5)	Pompe 病の診断ガイドライン作成と調査研究	68
	福田 冬季子 (浜松医科大学小児科准教授)	
1 6)	シスチン蓄積症の診断指針	72
	高柳 正樹 (千葉県こども病院副院長)	
1 7)	ダノン病とファーバー病の診断指針作成	74
	石垣 景子 (東京女子医科大学医学部小児科講師)	
1 8)	ライソゾーム酸性リパーゼ欠損症、アスパルチルグルコサミン尿症、 神経セロイドリポフスチン症の診断基準作成	77
	大橋 十也 (東京慈恵会医科大学総合医科学研究センター教授)	
1 9)	ライソゾーム酸性リパーゼ欠損症、アスパルチルグルコサミン尿症、 神経セロイドリポフスチン症の診断基準作成	78
	辻 嘉代子 (財先端医療研究センター&遺伝病治療研究所研究員)	
2 0)	ペルオキシソーム病&ALD の診断調査に基づく診断指針の作成	80
	下澤 伸行 (岐阜大学生命科学総合研究支援センター教授)	
2 1)	副腎白質ジストロフィー(ALD)ならびにペルオキシソーム病の診断基準の作成	83
	今中 常雄 (富山大学大学院医学薬学研究部教授)	
2 2)	副腎白質ジストロフィー症の診断指針特に早期診断のための指針について	87
	加我 牧子 (東京都立東部療育センター病院長)	
2 3)	ペルオキシソーム病に関する調査研究	89
	横山 和明 (帝京大学薬学部教授)	
2 4)	副腎白質ジストロフィーの自然経過についての検討	91
	辻 省次 (東京大学医学部附属病院神経内科教授)	
付 1	ライソゾーム病・ペルオキシソーム病 診断の手引き	93
付 2	市民公開フォーラムプログラム	177
付 3	市民公開フォーラム抄録集	179

はしがき

今年度から難病法の大幅な改定に伴い、難病指定医療機関の設置、難病診療の指定制度、公平で安定した制度を目指し医療費助成対象特定難病数を 56 疾患から 300 疾患に増やした。この法律改正に伴い、難病指定医による診断書作成にあたりライソゾーム病&ペルオキシゾーム病の診断の手引きの作成が求められる。今回ライソゾーム病（ファブリ病含む）に関する調査研究として 30 種のライソゾーム病並びに副腎白質変性症（ALD）を含むペルオキシゾーム病の診断基準作成を主なテーマとして分担研究者 26 名並びに研究協力者 4 名を加えて診断の手引書を作成した。

本研究班で作成した診断の手引書を難病診療に携わる医師或は保健師などに配布し、ライソゾーム病を含めた難病の診断書作成さらには早期診断並びに治療に繋がる為にも本研究班の成果が役立つことをこころから祈念する。

平成 27 年 3 月

東京慈恵会医科大学
研究代表者 衛藤 義勝

平成 26 年度難治性疾患政策研究事業

ライソゾーム病(ファブリ病含む)に関する調査研究組織

氏名	所属	職名	分担研究課題
研究代表者 衛藤 義勝	東京慈恵会医科大学	名誉教授	総括 診断・治療のガイドラインの調査研究
分担研究者 田中あけみ	大阪市立大学大学院医学研究科	准教授	先天代謝異常症における造血幹細胞移植の後方 視的調査研究と標準的移植法確立に関する研究
酒井 規夫	大阪大学大学院医学系研究科 小児科学	准教授	臨床疫学的研究
高橋 勉	秋田大学大学院医学系研究科 医学専攻小児科学講座	教授	臨床疫学的研究
高柳 正樹	千葉県こども病院	副院長	臨床疫学的研究 患者の QOL に関する調査
辻 省次	東京大学医学部附属病院 神経内科	教授	ALD の診断ガイドラインに関する調査研究
難波 栄二	鳥取大学 生命機能研究支援センター	教授	新しい治療法の開発(ケミカルシャペロン法) 調査研究
鈴木 康之	岐阜大学 医学教育開発研究センター	教授	ライソゾーム病、ペルオキシゾーム病、 ADL, QOL に関する研究
櫻庭 均	明治薬科大学臨床遺伝学	教授	リソゾーム病の診断や病態把握および治療 の評価に役立つバイオマーカー調査研究
北川 照男	東京都予防医学協会	理事長	新しい診断法の開発(マススクリーニング法) の調査研究
奥山 虎之	国立成育医療研究センター 臨床検査部	部長	ライソゾーム病の新生児スクリーニングの 研究
坪井 一哉	名古屋セントラル病院ライソゾ ーム病センター・血液内科	主任医長	ライソゾーム病の ADL, QOL に関する研究
松田 純子	川崎医科大学医学部	特任教授	新しい治療法の開発(骨髄移植)
遠藤 文夫	熊本大学大学院生命科学研究部 小児科学分野	教授	新しい診断法の開発(マススクリーニング法) 研究
下澤 伸行	岐阜大学 生命科学総合研究支援センター	教授	ペルオキシゾーム病&ADL の早期診断、病態 解明、治療法の調査研究
今中 常雄	富山大学大学院医学薬学研究部	教授	ペルオキシゾーム病&ADL の分子病態解析 と脂質代謝改善薬の探索
小林 博司	東京慈恵会医科大学 小児科学講座	准教授	新しい治療法の開発(遺伝子治療)
加我 牧子	東京都立東部療育センター	病院長	小児副腎白質ジストロフィーの超早期診断 法開発に関する研究
横山 和明	帝京大学薬学部	教授	メタボローム解析による ALD 等ペルオキシ ゾーム病の発症前診断マーカーの探索調査
渡邊 順子	久留米大学 GC/MS 医学応用研究 施設	准教授	バイオマーカーの開発調査
石垣 景子	東京女子医科大学医学部小児科	講師	ポンペ病の神経障害の評価
成田 綾	鳥取大学医学部脳神経小児科	助教	ライソゾーム病の診断、治療のガイドライ ン調査研究

ライソゾーム病(ファブリー病含む)に関する調査研究組織

氏名	所属	職名	分担研究課題
研究分担者 辻 嘉代子	一般財団法人脳神経疾患研究所 先端医療研究センター	研究員	ライソゾーム病、ムコ多糖症の病態解析と治療に関する研究
井田 博幸	東京慈恵会医科大学 小児科学講座	教授	ライソゾーム病の基質合成抑制療法&新しい酵素補充療法
大橋 十也	東京慈恵会医科大学 総合医科学研究センター	教授	MLD, ALD 等のライソゾーム病遺伝子治療調査研究
福田 冬季子	浜松医科大学小児科	准教授	Pompe 病の調査研究

厚生労働省 難治性疾患等政策研究事業(難治性疾患政策研究事業)
ライソゾーム病(ファブリー病含む)に関する調査研究
第1回班会議 議事次第

日 時：平成26年6月26日(木)13時～16時
場 所：東京慈恵会医科大学 大学1号館3階講堂

総合司会：小林 博司

1. 班長挨拶 衛藤義勝(東京慈恵会医科大学)
2. ご挨拶 田原克志(厚生労働省健康局疾病対策課 課長)
3. 研究費経理の処理と用途に関して 轟あゆみ(東京慈恵会医科大学財務部研究支援課)
4. 研究班の取り組み、計画について 小林博司(東京慈恵会医科大学遺伝子治療研究部)
5. 議事
 - (1) 診断基準の見直しの件
 - (2) 重症度分類・認定の件
 - (3) 治療開始基準の件
 - (4) 患者の全国調査の件
 - (5) ハンドブック作成の件、HP更新の件
 - (6) その他
5. 閉会

<配付資料>

- 【資料1】平成26年度の研究班について
- 【資料2】① 経理事務等について
② 利益相反の管理の状況に関する報告書について
- 【資料3】① スライド資料
② 酵素補充療法の開始時期
③ 遺伝子変異データベースについて

(参考資料) Fabry 病の診断基準

厚生労働省 難治性疾患等政策研究事業（難治性疾患政策研究事業）

ライソゾーム病（ファブリー病含む）に関する調査研究

第1回班会議 議事録

平成26年6月26日（木）13:00～16:30 於 東京慈恵会医科大学 大学1号館3階講堂

出席者：衛藤義勝、田中あけみ、酒井規夫、高橋 勉、高柳正樹、辻 省次、鈴木康之、櫻庭 均、北川照男、奥山虎之、坪井一哉、松田純子、遠藤文夫、下澤伸行、今中常雄、大橋十也、小林博司、加我牧子、濱弘太郎、渡邊順子、石垣景子、成田 綾、辻嘉代子、福田冬季子、鈴木 健、中村公俊、本澤志方、小林正久、有賀賢典

議事

審議事項

1. 診断基準の見直し

- ・診断基準は個別の疾患で作成。フォーマットは小林正久先生の作成したファブリーのものを参照。対象疾患は小児慢性特定疾患、前研究班のリストに加え、ライソゾーム病にダノン病、シンドラー/神崎病を含める。その他のペルオキシゾーム病については対象疾患を下澤先生に選択していただく。
- ・臨床個人調査票に関して改定が可能かどうか衛藤先生に厚生労働省健康局田原克志課長に確認していただく。

可能であれば、小児期成人期を通して疾患に関わらずADLの指標になるものを入れていく。

小児慢性特定疾患事業にたいしても統一した項目を入れられるように情報提供していく。

小児に対する助成が手厚い都道府県では小児慢性を申請していない症例も多く、データを回収するためにも、登録に対する啓蒙が必要。

・診断基準のグループ分け

担当疾患の追加項目（記載漏れ） D クラッペ病、F ファーバー病

担当班員の追加 A 小林先生 D 田中先生 F 奥山先生 H 辻（省）先生 鈴木先生

→診断基準原案を10月2日班会議までに作成し、グループ内での査読を済ませておく。

	責任者	班員	担当疾患
A	成田	井田、辻（省）、小林	ゴーシェ病、フコトドース、マンシトドース
B	櫻庭	遠藤、坪井、小林	ファブリー病、シンドラー/神崎病、シアリトドース、ガラクトシアリドドース
C	高橋	北川、渡邊	ニューマンピック病（A, B, C）、遊離アル酸蓄積症
D	酒井	難波、松田、田中	異染性白質シストロフィー、マルチプルスルファターゼ欠損症、GM1・GM2ガングリオシトドース、クラッペ病
E	奥山	田中、鈴木	ムコ多糖症（I,II,III,IV,VI,VII）、ムコリトドース II 型（I-cell 病）・III 型
F	福田	高柳、石垣、奥山	ポンペ病、シスチン症、ダノン病、ファーバー病
G	大橋	衛藤、辻（嘉）、小林	ウォルマン病、アスパルチルガラクトサミン尿症、神経セイトリポフスチン症
H	下澤	今中、横山、加我、辻（省）、鈴木	ペルオキシゾーム病

診断基準の根拠となる検査は、保険適用内、外の明記が必要。
今後、必要な検査は保険適用を目指していく姿勢を取るべき。
検査施設などについては先天代謝異常学会のホームページを参照してもらう。

2. 重症度分類の見直し

ワーキンググループは成田先生、桜庭先生、高橋先生、酒井先生、奥山先生、福田先生、大橋先生、下澤先生、加我先生、中村先生、田中先生とする。

現在の特定疾患治療研究事業のライソゾーム病における重症度分類は、医療費助成などには影響されず（LSD であれば全員が対象となるため）、患者の役には立っていない。治療をやめることができないという患者が重症になるように分類できるものにしなければならない。次回班会議までに原案作成。

3. 治療開始基準とフォローアップのガイドラインの作成

次年度以降

4. 患者全国調査

① 患者全国調査

ワーキンググループは、奥山先生、酒井先生、田中先生、小林先生、下澤先生（先天代謝異常学会登録委員会のメンバーを中心とする）とし、調査の方法、項目、解析方法について10月2日までに検討しておく。奥山先生を中心にどうするか考えてもらう。

調査方法としては1)手紙を出して一次調査、二次調査する方法、2)小児慢性特定疾患、特定疾患治療研究事業の臨床個人調査票から情報を得る方法の2種類が考えられる。

以前手紙による調査では回収率が20%程度であった。今後臨床個人調査票が登録率100%になるため、そちらを利用したほうがよい。

小児慢性特定疾患の登録患者はどの程度中央にあがっているかが不明であり、これについて奥山先生が調べてくださるとのこと。

場合によっては、20歳以上を臨床個人調査票から、小児は手紙で調査という方法も考えられる。

患者登録に関しては先天代謝異常学会の大竹委員会、遠藤班と綿密に連絡をとる。

慈恵のファブリー病レジストリーを進行させ、他の疾患のプロトタイプとする。

② 遺伝子変異データベースの作成：大橋先生を中心とした倫理的問題に関するワーキンググループを作る。

臨床診断目的で遺伝子解析をする場合、依頼施設では倫理委員会を通さなくてもよいが、今後研究にも使用するとなると、依頼施設での倫理委員会への取り扱いはどうなるのか。

最初から研究利用を視野にいれて、データベース化することを同意項目に記載するべき。

病院によって倫理委員会の書式が違うことも、手間の原因である。今後標準化していく提言を。とりあえず8月3日の「ヒトゲノム解析研究倫理審査を考える会」に参加しゲノム倫理審査の全国統一化の提言をする。倫理の問題は実は疫学調査で臨床情報を多くの施設から集める場合にも同様の事が問題となる。

5. ハンドブック作成
次年度以降

6. 次回班会議 10月2日（木曜日）場所慈恵医大、時間未定
研究班として、英語論文をだすことを目的にやっていく。
phenotype/genotype, 自然歴、酵素補充療法の効果 等。

厚生労働省 難治性疾患等政策研究事業(難治性疾患政策研究事業)

ライソゾーム病(ファブリー病含む)に関する調査研究

第2回班会議 議事次第

日 時：平成26年10月2日(木) 13時～18時
場 所：東京慈恵会医科大学 大学1号館3階講堂

総合司会：小林 博司

1. 班長挨拶 衛藤義勝(東京慈恵会医科大学)
2. ご挨拶 田原克志(厚生労働省健康局疾病対策課課長)
3. 事務報告 轟あゆみ(東京慈恵会医科大学研究支援課)
4. 本日の予定 小林正久(東京慈恵会医科大学)
5. 各班でのガイドライン案の作成 (13時30分～15時30分)
A班, H班 カンファレンス室 A
D班, E班, F班 カンファレンス室 B
B班, C班, G班 セミナー室 A
6. 全体討議と今後の予定の説明(15時30分～16時30分) 小林正久(東京慈恵会医科大学)
7. 講演1： 16時30分～17時10分 座長：大橋十也
ゲノム研究倫理審査と遺伝子検査
加藤和人先生(大阪大学大学院医学系研究科 医の倫理と公共政策学 教授)
8. 講演2： 17時10分～17時50分 座長：衛藤義勝
ファブリー病に対する酵素補充療法 - 腎障害への効果
Prof. David G. Warnock (Alabama University)
9. 閉会

厚生労働省 難治性疾患等政策研究事業(難治性疾患政策研究事業)
ライソゾーム病(ファブリー病含む)に関する調査研究
第3回班会議 議事次第

日時：平成 26 年 11 月 15 日 (土) 7 時～8 時 30 分
場所：江陽グランドホテル 鴛鴦の間

議題

1. 診断基準のひな形について
2. 今後のタイムスケジュールについて

報告事項

1. 平成 27 年 1 月 18 日 (日曜日) 市民公開フォーラム 2015 のお知らせ
2. 次回班会議 平成 27 年 1 月 18 日 (日曜日) 10 時より 慈恵医大 3 階講堂

<配付資料>

- 【資料 1】 10 月 2 日の会議での意見
- 【資料 2】 ファブリー病の診断基準 (案)
- 【資料 3】 第 4 回班会議・市民公開フォーラムプログラム (案)

厚生労働省 難治性疾患等政策研究事業(難治性疾患政策研究事業)

ライソゾーム病(ファブリー病含む)に関する調査研究

第3回班会議 議事録

平成26年11月15日(土) 7:00~8:30 於 江陽グランドホテル 鴛鴦の間

出席者:

衛藤 義勝、遠藤 文夫、田中あけみ、酒井 規夫、高柳 正樹、奥山 虎之、下澤 伸行、
今中 常雄、難波 栄二、小林 博司、鈴木 康之、加我 牧子、横山 和明、渡邊 順子、坪
井 一哉、福田冬季子、成田 綾、石垣 景子、辻 嘉代子、中村 公俊、井田 博幸、大
橋 十也、小林 正久、有賀 賢典、櫻井 謙、平山 怜美、相浦 健一、藤崎 美和、
嶋田 洋太

1. 診断基準のひな形について

【資料1】 【資料2】 について討議した。

株式会社診断と治療社にて「ライソゾーム病診断ガイドライン(仮)」(非売品)を
出版する。

2. 今後のタイムスケジュールについて

【資料3】 参照

報告事項

1. 次回班会議 平成27年1月18日(日曜日)10時より 慈恵医大3階講堂にて開催
予定。
2. 班会議後、市民公開フォーラム 2015を同会場にて開催。

<配付資料>

【資料1】 10月2日の会議での意見

【資料2】 ファブリー病の診断基準(案)

【資料3】 ライソゾーム病診断基準ガイドライン タイムスケジュール

厚生労働省 難治性疾患等政策研究事業(難治性疾患政策研究事業)
ライソゾーム病(ファブリー病含む)に関する調査研究
第4回班会議 議事次第

日 時：平成 27 年 1 月 18 日 (日) 10 時～12 時

場 所：東京慈恵会医科大学 大学 1 号館 3 階講堂

総合司会：小林博司 (東京慈恵会医科大学)

1. 班長挨拶 衛藤義勝 (東京慈恵会医科大学)
2. 今年度のまとめ (10 : 05-10 : 30) 司会：酒井規夫 (大阪大学)
報告 小林正久 (東京慈恵会医科大学)
司会者コメント
質疑
3. 講演 (10 : 30-11 : 00) 司会：奥山虎之 (国立成育医療研究センター)
新ガイドライン作成に関して最近の知見
阿部信一 (東京慈恵会医科大学学術情報センター)
4. 討論 (11 : 00-11 : 50) 司会：下澤伸行 (岐阜大学)、
大橋十也 (東京慈恵会医科大学)
次年度の予定一診療、治療ガイドラインの作成ロードマップ
5. その他 (11 : 50-12 : 00)

12 : 00-12 : 50 ご昼食休憩 (於 5 階講堂)

13 : 00-17 : 50 市民公開フォーラム 2015 (於 3 階講堂)

18 : 00-19 : 30 情報交換会 (於 中央棟 8 階 会議室 1・2)

厚生労働省 難治性疾患等政策研究事業(難治性疾患政策研究事業)

ライソゾーム病(ファブリー病含む)に関する調査研究

第4回班会議 議事録

平成 27 年 1 月 18 日 (日) 10 : 00 ~ 於 東京慈恵会医科大学 大学 1 号館 3 階講堂

出席者：衛藤義勝、横山和明、酒井規夫、高橋 勉、高柳正樹、鈴木康之、櫻庭 均、北川照男、鈴木 健、奥山虎之、坪井一哉、松田純子、遠藤文夫、下澤伸行、今中常雄、大橋十也、小林博司、福田冬季子、田中あけみ、加我牧子、渡邊順子、石垣景子、成田 綾、辻 嘉代子、阿部信一、辻 省次、難波栄二、小林正久、有賀賢典、櫻井 謙、嶋田洋太、若林太一、佐藤洋平、金城栄子、藤崎美和、梅田稔子、飯塚佐代子、平山怜美

議事

審議事項

1. 今年度のまとめ

今年度：

- ・ 診断基準の見直し (ライソゾーム病 31 疾患、ペルオキシソーム病)
- ・ 臨床個人調査法は、先天代謝異常学会で監修
- ・ 重症度分類の見直し、改訂の必要性あり

来年度：

- ・ 診療ガイドラインの作成 (平成 28 年度をめぐりに)
- ・ 全国調査

種々の質疑に対する応答は以下の通り；

- ・ 今年度作成の『診断基準』と来年度作成の『診療ガイドライン』を作成する。
- ・ 診断基準原稿は全部『診断と治療社』に届いている。期日までに間に合うようにする。出版前に全員一回、目を通す。原稿の PDF を『診断と治療社』から送ってもらい、査読する。
- ・ 診断基準は先天代謝異常学会の承認は得るが、小児科学会の承認は間に合わない可能性。
- ・ 診療ガイドラインは、診断も含まれ、先天代謝異常学会、小児科学会の承認を得る予定。
- ・ 診療ガイドラインは、ガイドラインのスペシャリストに入ってもらう予定。

2. 講演

阿部信一先生 (東京慈恵会医科大学学術情報センター) による「新ガイドライン作成に関して最近の知見」の講演

3. 次年度の予定—診療、治療ガイドラインの作成ロードマップ

- ・ 目的：非ライソゾーム病専門医が見ても分かりやすいガイドライン作成。

- ・石垣景子先生、小林正久先生がガイドライン作成の経験あり。
- ・作成委員会は承認をする機関。先天代謝異常学会のガイドライン委員会の様な機関が統括委員会になる場合は明記する。
- ・マインズ手法にできるだけ従うが、エビデンスなくても推奨という形で作成可能。その時は、どういう基準で推奨にしたかを明記する。
- ・海外のガイドラインが日本にそのまま適用できないなら、日本独自のガイドラインを作成すべきである。
- ・Systematic review に、疫学の専門家に参画してもらおう。
- ・総論と各論にわけて、総論はライソゾーム病、酵素補充療法等の説明、Clinical question (CQ) の答えとその解説。各論で各疾患の説明を記載。
- ・Systematic review は、統計学者はいた方がいいが、必ずしも入れなくても良い。最初に定義をしっかりとっていれば、エキスパートオピニオンをグレード A にしてもよい。
- ・理想的は、医師向けと患者向けを作る。
- ・石垣先生が作成された時は、CQ の答えに納得しているかを患者会に聞いた。
- ・海外はまとめのところで患者会が入る。
- ・スコープを作るワーキンググループを発足する。マインズに則ってやれるか検討する。

4. 難病指定医向けのテキスト作成について

- ・診断のためのものなので、治療に関しては詳しく記載しなくてよい。
- ・重症度分類は、疾患の重症度ではなく、運動や知能機能を基準にする。臓器障害が強い、筋力低下が強い、日常生活ができない等は重症でいいだろう。軽症の人は助成対象にならない。
- ・担当者の原稿字数は事務局から連絡。

5. 次回の班会議

今年 4 月 23 日（木）13-17 時 会場未定。27 年度第 1 回班会議開催予定。

6. 経理事務連絡

提出書類と提出期日の確認。

総括研究報告書

「ライソゾーム病・ペルオキシゾーム病の診断の手引き」の作成

研究代表者：衛藤 義勝（東京慈恵会医科大学名誉教授）

研究要旨

班員の相互査読により「ライソゾーム病・ペルオキシゾーム病の診断の手引き」を作成した。本報告書の後ろに最終的な診断基準を添付する。

A. 研究目的

平成 26 年 5 月に成立した「難病の患者に対する医療等に関する法律」を受け、平成 27 年 1 月 1 日から新たな難病医療費助成制度が実施された。この制度では、難病患者の方は、知事の定める医師（「指定医」）の作成した診断書を添えて申請する必要がある。（以上東京都 HP より抜粋、改変）。平成 27 年 1 月 1 日現在、指定難病として 110 疾患が指定されており、ライソゾーム病(LD)、副腎白質ジストロフィー(ALD)はその対象である。すなわち指定医が診断を行うことになるわけであるが、全ての指定医がライソゾーム病、ALD の診断に精通しているわけではない。よって全ての指定医が適切に LD,ALD を診断できるように診断の手引きを作成するのが本研究の目的である。

B. 研究方法

1. まず診断の手引きの雛形をファブリー病を対象に研究協力者の小林（正久）が作成し、班会議にて、それを全員の討議により見直し、見本診断の手引きを作成した。
2. 班員をA~Hまでの8つのグループに分けて、それぞれの班の責任者を班長が指名した。A~GグループにはLD29疾患、HグループにはALDを含むペルオキシゾーム病7疾患を割り振った。（以上表を参照）
3. グループの責任者は割り振られた疾患の診断の手引きを、それぞれのグループの班員に作成依頼した。（以上表を参照）

4. 作成された診断基準はグループ内で相互査読を行った。
5. 診断基準は大橋、小林（正久）により出来るだけ用語などの統一性がとれるように体裁を整えた。
6. 最後に全ての疾患の手引きをグループの責任者による査読を行い、最終版とした。（倫理面への配慮）

本研究は個人情報、患者情報を扱うことなく、介入などもしなかったためクリアすべき倫理的問題はなかった。

C. 研究結果

「ライソゾーム病・ペルオキシゾーム病の診断の手引き」を作成した。今後は難病指定医に学会などを通じて配布する予定である。

D. 考察

今回「ライソゾーム病・ペルオキシゾーム病の診断の手引き」を作成したが以下に考察を記載する。

1. 診断の手引きは必ずしもエビデンスレベルの高い論文などによって作成されたものではなく、当該疾患のエキスパートの経験に基づき作成されたものである。しかしながら LD、ALD に関して診断でエビデンスレベルの高い論文はかなり限られており現時点では実際の使用には十分であろうと判断している。
2. 分担して執筆したため用語などを統一することがかなり困難であった。B 研究方法 5 の段階でかなり統一性をもたせたが完全なものではないかもしれない。
3. 先天代謝異常学会の承認を得ることが時

間的に出来なかった。最終年度には学会認定のものを「診断基準」として作成する予定である。ただ、日本先天代謝異常学会の診断基準作成委員会のメンバーの内、LD ならびに ALD を専門と指定しているものは全て班員であるため学会承認を得たのとほぼ同等であると考えている。

4. ALD 以外のペルオキシゾーム病 (H グループ担当) は平成 27 年 1 月 1 日現在指定難病ではないが、将来の指定難病入りに有用な診断の手引きであると思われた。

E. 結論

「ライソゾーム病・ペルオキシゾーム病の診断の手引き」を作成した。

F. 研究発表

なし

G. 知的財産権の出願・登録状況

(予定を含む。)

なし