

「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 LSD、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、LSD 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