

厚生労働科学研究費補助金（難治性疾患政策研究事業）
分担研究年度終了報告書

ムコ多糖症および類縁疾患の診断基準の作成

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）

研究要旨

ムコ多糖症および類縁疾患の診断基準を作成した。作成に当たり、家族・家系内の未発症症例の診断確定に支障が無いよう配慮し、確定診断は酵素活性の欠損あるいは遺伝子変異の確認によるとした。本診断基準は、特定疾患の診断の手引書として位置づけられ、重要である。

研究協力者：濱崎考史（大阪市立大学大学院医学研究科 講師）

A．研究目的

ムコ多糖症および類縁疾患の診断基準を作成する。作成には、専門医でなくとも正しい診断と適切な判断ができるよう配慮する。特に、ムコ多糖症II型に関しては、本邦における発症頻度が高くその70%が知的障害を伴っており、治療上の問題が大きいことから、将来の治療ガイドラインの作成を踏まえ診断基準を作成する。

B．研究方法

ムコ多糖症患者の診療記録と治療経験を収集し、早期診断に役立つ情報と確定診断の方法を簡潔にまとめる。

（倫理面への配慮）

すでに存在する診療記録の収集のみであり、該当しない。

C．研究結果

診断基準については、確定診断は酵素活性の欠損あるいは遺伝子変異の確認によるとした。臨床所見については、疑わしい症状があることや異常代謝産物の確認がされること以外に、血縁者（常染色体性劣性遺伝では同胞、X-連鎖性遺伝では血族）に本疾患と診断された（もしくは本疾患と疑われる）症例がいるということを共通の文言として加え、発症

前症例の公的書類申請に不都合が起こらないように配慮した。

ムコ多糖症II型の治療成績調査から、治療介入年齢に加え、遺伝子型が治療効果に大きく影響することが明らかになった¹⁾。

D．考察

本診断基準の作成により、診断の速さや治療の提供度における地域差が是正され、患者がどこに居住していても良質な医療サービスが受けられることが期待される。さらに、あらゆる医師が気軽に専門医にアクセスでき、コンサルトできる体制の整備に役立つと期待される。

近年、ライソゾーム病に対する多くの治療法が開発途上にある。診断の蓄積と治療効果の収集・分析が重要である。

E．結論

本診断基準は、特定疾患の診断と認定の手引書として位置づけられ、重要である。

F．研究発表

1. 学会発表

- 1) Tanaka A, Hamazaki T, Okuyama T, Sakai N, Kato K, Suzuki Y, Yabe H, Kosuga M, Shinpo M, Ishige M, Kadono C, Kudo S, Sawada T, Mugishima H, Tabuchi K, Kato S. Genotype of mucopolysaccharidosis

type II severe form and the efficacy of enzyme replacement therapy or hematopoietic stem cell transplantation on cognitive function.
11th Annual Symposium of Lysosomal Disease Network, Feb. 9-12, 2015 (Orlando, U.S.A.)

G . 知的財産権の出願・登録状況
該当なし