

ハンチントン病ガイドラインの作成

報告者氏名 長谷川一子¹⁾

共同報告者氏名 貫名信行²⁾，村田美穂³⁾，佐野輝⁴⁾，加藤元一郎⁵⁾，
天野直二⁶⁾，斎藤加代子⁷⁾，広瀬源二郎⁸⁾，戸田達史⁹⁾，
猿渡めぐみ¹⁾，公文彩¹⁾

- 所属： 1) 国立病院機構相模原病院神経内科
2) 順天堂大学医学部神経変性疾患病態探索講座
3) 国立精神神経センター病院神経内科
4) 鹿児島大学医学部精神神経科
5) 慶應大学医学部精神神経科
6) 信州大学医学部精神神経科
7) 東京女子医科大学付属遺伝子医療センター
8) 浅ノ川病院
9) 神戸大学神経内科

研究要旨

ハンチントン病のガイドラインを策定するに当たり、診断指針が暫定案であったため、この度班員の承認を得て診断指針を策定した。なお、今回の難病法発令にあたり、診断指針には重症度分類の付帯が求められたため、重症度分類についても承認を得た。

A. 研究目的

ハンチントン病 Huntington's disease:HD は指定難病として認知されているが、診断指針については平成 6 年頃柳澤班で暫定案作成、平成 15 年に葛原班で改訂をしたものの、正式な診断指針はない。今回、ハンチントン病と有棘赤血球症の治療ガイドラインを策定するに当たり、診断基準の確定が必要である事が明らかとなった。このため、診断指針について再考した。

B. 研究方法

海外の現状と我が国の暫定診断指針を元にワーキンググループで検討した。また、ガイドラインについても検討した。

(倫理面への配慮)

文献検索が主体のため、とくに倫理面で問題となることはない。

C. 研究結果

1) 診断指針策定：

暫定診断指針の改訂点について以下に列挙する。(1)「神経所見」とあるが精神機能についても述べているため、他の診断指針に準じて臨床所見とする。(2) 舞踏運動を中心とした不随意運動」としてあるが、ジストニアが前景となることや巧緻障害が主症状であることもあるため、「舞踏運動、巧緻障害、ジストニア、運動持続障害などを認める」に変更。(3) 若年型については付

帯事項として記載する。(4) 運動障害について具体的に記載する。(5) 精神症状としては易怒性, 無頓着, 攻撃性などがあげられているが遂行機能障害, 社会性の低下が問題となることが多いため改変。(6) 気分障害, 自殺念慮についても記載する。(7) 画像所見については尾状核についてのみの記載は不十分であるため, 改変。(8) 遺伝子については IT15 から *HTT* に変更,(9) 鑑別診断についてはカテゴリー別に代表疾患を記載する(10) 診断の判定を記載する(11) 重症度には他疾患と同様に海外との比較可能なバーセルインデックス, 精神症状については自立支援法の精神・能力評価を加える。

とした。策定した診断指針は別紙の通りである。

2) ガイドライン策定

ワーキンググループでの決定事項は以下の通りで, 班会議で了承された。

- (1) 基本は Q&A で記載する。
- (2) エビデンスが多い領域ではないため, 重要と思われる報告を銘記する。
- (3) ガイドラインの項目は HD 療養手帳に準じる。
- (4) 車の運転については佐野先生に一任する。
- (5) H26, H27 年度に作業を行い, H28 年度完成をめざす。
- (6) 関連学会である小児神経学会, 精神神経学会, 神経治療学会との連絡も行う。
- (7) 分担は運動, 疫学, 病院, 病態生理は神経内科医, 精神症状は精神神経科医, 遺伝子診断を巡っては齋藤, 貫名, 長谷川が担当することとした。
- (8) 遺伝子診断の項目にはカウンセリング, 伝えるべき項目を明示すること, 人類遺伝専門医, 遺伝カウンセリング部門の紹介, 案内も行い, かつ, 東京女子医大の浦野カウンセラーのしどうのもと相模原病院心理士も記載に関与する。未発症者の遺伝子診断についても言及する。
- (9) 小児期発症 HD については幼児型と小児

~ 青年期に分けて記載する。

D. 考察

HD の診断指針は遺伝子診断により確定診断ができるため, 海外にもない。この度の難病法の法執行にあたり, HD の診断指針を刷新した。今後も研究の進歩により診断指針が改定されていくことが期待される。

E. 結論

HD ガイドラインの骨子の決定と HD 診断指針を改定し, 承認を得た。

F. 健康危険情報

特になし

G. 研究発表

1. 論文発表

- 長谷川一子: ハンチントン病 pp860-861. 今日の治療指針 私はこう治療している. 監修 山口徹, 北原光夫, 総編集: 福井次矢, 高木誠, 小室一成 医学書院 2014.
- 長谷川一子: Huntington 病と認知障害. 神経内科 80: 24-33, 2014
- 長谷川一子: Huntington 病の症候・病態から新たな薬物療法まで. 神経治療学 31: 552, 2014.
- 長谷川一子: 神経変性疾患 ハンチントン病. Brain Nursing 30: 85-87, 2014

2. 学会発表

- 長谷川一子ら: 特定疾患調査表からみたハンチントン病. 第 55 会日本神経学会学術総会 2014
- 長谷川一子: ハンチントン病について. 第 32 会日本神経治療学会総会 2014

H. 知的所有権の取得状況 (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 |