

NBIA 診療ガイドラインおよび療養の手引きの作成

報告者氏名 長谷川一子¹⁾

共同報告者氏名： 高尾昌樹²⁾，吉田邦広³⁾，豊島至⁴⁾，村松一洋⁵⁾，熊田聡子⁶⁾，
舟塚真⁷⁾，宮嶋裕明⁸⁾，公文綾¹⁾，猿渡めぐみ¹⁾

所属： 1) 国立病院機構相模原病院相模原病院神経内科
2) 埼玉医科大学国際医療センター脳卒中内科
3) 信州大学医学部神経難病学講座
4) 国立病院機構あきた病院
5) 群馬大学医学部小児科
6) 都立神経病院神経小児科
7) 東京女子医科大学医学部小児科
8) 浜松医科大学第一内科

研究要旨

鉄沈着を伴う神経変性症 neurodegeneration with brain iron accumulation: NBIA は大脳基底核を中心に鉄沈着が生じ，基底核の変性をもたらす疾患群を指す．代表的な疾患は NBIA 1 - 別名 PKAN：パントテン酸キナーゼ関連神経変性症であるが，現在 NBIA6 まであり，その他 Kufor-Rakeb 病，FAHN:脂肪酸水酸化酵素関連神経変性症，無セルロプラスミン血症などが含まれる．今回はこれらの疾患の診療ガイドラインと療養手帳を作成するために策定方針を決定した．

A. 研究目的

PKAN の診断指針と疫学調査を平成 23 年度に行ったため，今回 NBIA の診断指針と療養マニュアルの作成を行う事となった．前回と Hugo の NBIA 番号が異なり，訂正後診断指針作成を行い，ひきついで療養マニュアルを作成する事が研究目的である．

B. 研究方法

前回 NBIA 関連疾患について疫学調査を行っているため，今回は診断指針および療養マニュアルを作成することとした．このため，新たな疫学調査のための倫理審査は必要とせず，もっぱら分煙検索を行う事とした．作業部会で集会后，各疾患につき担当を一人として先ず診断指針を策定し，療養マニュアルは診断指針と同時進行によりコメディカルおよび患者向け療養マニュアルを作成することとした．

(倫理面への配慮)

特に個人情報を用いない文献検索を主とした研究のため，臨床研究の指針を遵守した．

C. 研究結果

平成 23 年度に行った疫学調査では NBIA は全国で 100 人程度と推定できた．わが国には比較的非典型例が多い可能性が指摘されると共に，NBIA5 の頻度がその中でも高い可能性が示唆されている．班員からは放射線学診断は画像処理の問題が多多あるため，中央での読影，もしくは読影の統一化が必要との意見も出された．ワークショップで放射線医の指導を受けることも検討された．

今後の方針としては一疾患を各ワーキンググループ構成員に一つずつ割り振り，それぞれが同一の書式に則って診断指針を作成することとし，療養手帳は長期療養を見据えたマニュアルを作

成していくことと成った。盛り込む内容としては診断指針，原因不明のジストニアに対する NBIA の関与の検討，治療法の調査を行っていく。なお，暫定的な診断指針を別紙に示す。遺伝子診断システムの構築は戸田班員との調整を行う事とした。

D. 考察

約 100 名の症例が見込まれているが，診断が確定できない症例が多く認められ，今後の展開に期待がかけられている。暫定診断指針をもとにそれぞれの疾患について診断指針を先ず策定する必要がある。

E. 結論

診断指針，治療ガイドライン，療養手帳の作成を行う事となった。

F. 健康危険情報

なし

G. 研究発表

(発表雑誌名巻号・頁・発行年なども記入)

1. 論文発表

なし

2. 学会発表

なし

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 |