

厚生労働科学研究費補助金（難治性疾患政策研究事業）
総括研究報告書

「ライソゾーム病・ペルオキシソーム病の診療の手引書」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

班員の相互協力により 1)「ムコ多糖症の診療手引書」を作成した。2) ライソゾーム病、ALD、ペルオキシソーム病指定難病臨床個人調査表の改定 3) ALD 診断治療ガイドライン作成準備チームの編成 4) 全国 8000 か所のライソゾーム病、ALD の患者数全国調査 5) ライソゾーム病、ALD の患者市民公開フォーラム開催 6) 国際協力遺伝病遺伝子治療フォーラム（平成 28 年 1 月 21 日）を開催した。

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。ライソゾーム病&ALD は指定難病として指定されており、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ライソゾーム病、ALD を診断できるように診断、治療の手引きを作成すると同時の内容を検討した。更にライソゾーム病、ALD、ペルオキシソーム病の Web 上での臨床個人調査表の内容も検討して全面的な内容を各班員により検討し、提案をすることを検討した。又全国のライソゾーム病を中心に患者数の実状調査、患者との市民公開フォーラムの開催、遺伝子治療に向けてのフォーラムの開催など含めライソゾーム病&ペルオキシソーム病に対する総合的な戦略を提案し、実施をした。

B. 研究方法

1. まず診断の手引きをムコ多糖症、ALD を対象にムコ多糖症は班員の奥山が中心となり又ALDは下澤らが中心にガイドライン並びに診療の手引書作成チームが編成された。
2. ムコ多糖症、ALD班会議にて、それぞれ全員の討議により見直し、診療の手引き並びにガイドライン作成の為のチ

ームを編成し、マインズに基づくガイドライン作成の指導を受けながら診療ガイドライン並びに手引書を作成することを試みた。

班員をムコ多糖調査班（責任者奥山虎之）並びにALD班（責任者下澤伸行）に分けて各々エビデンスに基づく診療の手引書、ガイドライン作成を行った。

3. ライソゾーム病、ALDを含め全国の患者数調査を全国の関係診療科に約1万5000通の調査はがきを送り、現在回答を待ち、解析予定である。

4. ライソゾーム病、ALD 患者会と市民公開フォーラムで討論、医療上の問題点を明らかにすることを試みる。

5. ライソゾーム病&ALD の遺伝子治療を進める為に国際協力遺伝子治療フォーラムを開催して、患者並びに国民への遺伝子治療の理解を進める。

（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

1. 「ライソゾーム病・ペルオキシソーム病の内ムコ多糖症の診療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。

2. ALD のガイドライン作成に関しては
マインズ的手法に基き CQ に沿い、ガイド
ラインを作成中である。

3. ライソゾーム病、ALD、ペルオキシソ
ーム病の全国患者数並びに実態調査を全国
医療機関 15,000 カ所郵便送付して
アンケート調査を開始し、次年度に患者実態
を纏める。

4. ライソゾーム病、ALD、ペルオキシソ
ーム病の患者の臨床個人調査表の作成に班員全
員で、提案並びに校正した。又 Web 上のライ
ソゾーム病、ALD、ペルオキシゾーム病の臨床
個人調査表作成並びに校正を行った。

5. ライソゾーム病、ALD を含めた患者団体
と、市民公開フォーラムを平成 28 年 1 月
17 日に東京で開催した。

6. ライソゾーム病等の遺伝子治療を国民的
理解並びに実施に向けて平成 28 年 1 月 21 日
に東京で欧米から 9 人の演者を招聘して
国際協力遺伝病遺伝子治療フォーラムを開催
した。

D. 考察

1. 厚生労働省難病対策課から依頼された平成
27 年度ライソゾーム病、ALD、ペルオキシソ
ーム病の臨床個人調査表並びに Web 上での調査表
各項目を全員で検討し、作成或は修正を行い現
在の新規並びに更新の調査表の完成に貢献した
。

2. 「ライソゾーム病・ペルオキシソーム病の
内ムコ多糖症の診療手引書の作成並びにエビ
デンスに基く ALD の診療ガイドライン作成
にはいくつかの CQ を作成し、マインズを用
いた作成法に関しては数回に渡り日本医療機
能評価機構 森實敏夫先生に指導を受けて作
成法を検討した。又 CQ の設定は ERT(酵素補
充療法)及び HCT(造血細胞移植)で同様 7 項目
設定関連論文の選択はオープンな成果を含み
、システマティックレビューでは CQ に対し
同質の研究をまとめて、バイアスを排除する
。又エビデンスレビューと推奨レビューを同
時進行するなど検討を加えた。

3. ライソゾーム病、ALD、ペルオキシソ
ーム病の全国患者実態調査をどこまでの医療機
関に広げていけるか検討した。今年度は一次
調査を行い、調査方法を名古屋大学公衆衛生
の鈴木教授の指導を受けながら調査研究 方

法を検討し来年の二次調査に備えた。小慢、
難病のデータは直ぐに解析可能であるが、今
後の参考データとして活用する。平成 27 年
年度末までに各医療機関への郵便によるアン
ケート調査表を送ることが出来た。

4. ライソゾーム病を中心に市民公開フォー
ラムを開催し、現在も問題点を明らかにし、
今後の難病調査研究の参考資料とした。

5. ライソゾーム病の一部、ALD など遺伝子
治療が国際的に開始され始めたことから
国際協力遺伝病遺伝子治療を平成 28 年 1 月
21 日東京で開催し、最近の進歩を明らかにし
た。

E. 結論

「ライソゾーム病・ペルオキシソーム病の
診断、治療にむけて活動し、わが国のライソ
ゾーム病、ALD、ペルオキシソーム病患者の
QOL 向上並びに行政的に更なる貢献を目指
して活動する。

F. 研究発表

各分担研究者業績を参照

G. 知的財産権の出願・登録状況 (予定を含む。)

なし