

厚生労働科学研究費補助金（難治性疾患克服研究事業）  
分担研究年度終了報告書

ムコ多糖症 II 型の治療ガイドライン作成

分担研究者： 石垣 景子（東京女子医科大学医学部 小児科 講師）

研究要旨 ライソゾーム病の治療ガイドラインを作成することを目標とし、本年はムコ多糖症 II 型のガイドライン作成を行った。12 のクリニカルクエスション（CQ）作成後、キーワードにより文献検索を行い、事務局により査読が行われ、206 の文献が残った。システマティックレビュー（SR）チームによる一次スクリーニングにより 30 の文献が二次スクリーニング、定性的 SR の段階に入っている。

研究協力者氏名

衛藤 薫（東京女子医科大学医学部 小児科 助教）

A．研究目的

希少疾病であるムコ多糖症 II 型において、治療に特化したガイドライン作成を行う。特に、酵素補充療法と造血幹細胞移植に重点を置いて作成を行う。

B．研究方法

メタアナリシス、無作為化盲検試験などエビデンスレベルの高いものから症例報告まで情報を集め集約し、推奨文を作成する。

10 名の担当委員のうち、3 名がシステマティックレビュー担当となり、7 名が各クリニカルクエスション（CQ）の作成を担当した。

（倫理面への配慮）

ガイドライン作成のため、倫理的問題はないと考える。

C．研究結果

全部で 12 の CQ が作成された。

I．ムコ多糖症 II 型の酵素補充療法は、

CQ1：呼吸機能を改善するか。

CQ2：歩行機能の改善に寄与するか。

CQ3：生命予後を改善させるか。

CQ4：神経症状の改善に寄与するか。

CQ5：骨・関節症状を改善するか。

CQ6：心機能、弁機能を改善するか

II．ムコ多糖症 II 型の骨髄移植、臍帯血移植などの造血幹細胞移植は

CQ7：呼吸機能を改善するか。

CQ8：歩行障害の改善に寄与するか。

CQ9：生命予後を改善させるか。

CQ10：神経症状の改善に寄与するか。

CQ11：骨・関節症状を改善するか。

CQ12：心機能、弁機能を改善するか。

以上の各 CQ において、キーワードを決定し、キーワードを用いた検索式に従って、図書館にて文献検索を行った。事務局にて一次査読を行い、残った 206（英文 125、和文 81）をアウトカムに合わせて、SR チーム 3 名により一次スクリーニングを行った。結果、30 の介入研究および観察研究の文献が残り、二次スクリーニング、定性的システマティックレビューを行っている。SR 担当者は Minds のセミナーに参加し、SR に関する訓練を受けた。

D．考察

症例報告が多く、かつ CQ によっては文献が全くないものもみられた。エビデンスレベルの高い条件を満たす研究は治験の結果であり、いくつか CQ で文献が重なっていた。エビデンスレベルの低い介入研究は多数あり、SR の結果をもとに必要文献の採択を行っていく予定である。現段階では、推奨文はおそらくエキスパートオピニオンが主体となることが予測される。

E．結論

ムコ多糖症 II 型の治療ガイドライン作成を行った。これをもとに、他のライソゾーム病に関するガイドラインを作成していく予定である。

F．研究発表

1. 論文発表

2. 学会発表

本研究に関しては、現在ガイドライン作成段階にあり、いずれも論文、学会発表はない。

G. 知的財産権の出願・登録状況

(予定を含む。)

1. 特許取得 2. 実用新案登録

該当しない