

副腎白質ジストロフィーに対するロレンツォオイルの効果に関する文献検討

分担研究者： 鈴木康之（岐阜大学医学教育開発研究センター）

研究要旨： ALD ガイドライン作成を目的として、ロレンツォオイルのクリニカルクエスチョンを設定し、システマティックレビューから推奨文の作成を行い、ガイドライン作成の準備を行った。

A．研究目的

稀少難病である ALD の診療ガイドラインを作成する。

B．研究方法

ALD ガイドライン作成委員会のメンバーとして、今年度はロレンツォオイルに関する CQ を設定し、文献の収集と検討を行った。
（倫理面への配慮）学内倫理委員会の承認のもとに調査研究を進めた。

C．研究結果

ロレンツォオイルの CQ と推奨文作成を執筆・編集委員 2 名、担当委員 2 名とともに、以下の手順で進めた。

CQ の設定：副腎白質ジストロフィーにロレンツォオイル投与は推奨されるか？

文献検索：176 編を一次対象をスクリーニングし、44 報に絞り込んだ。

アウトカムは以下の 6 項目に設定した。

- O1: 生命予後 益 9 点
- O2: IQ を含めた神経学的予後 益 9 点
- O3: MRI Loes score 益 9 点
- O4: 血中極長鎖脂肪酸レベルの低下 益 6 点
- O5: 副腎機能 益 6 点
- O6: 血小板数減少 害 6 点

論文の記載症例について各アウトカムを評価・集計し、推奨文案を作成した。

「ロレンツォオイルの投与はいずれの病型の副腎白質ジストロフィー患者に対しても積極的に推奨されない」

コメント：

- ・いずれの病型を示す副腎白質ジストロフィー男性患者のほとんどで、血中極長鎖脂肪酸量の低下を認める。また女性保因者においても低下を認める。
- ・生命予後は観察期間より評価できない。
- ・MRI を併せた神経学的予後では、小児、思春期、成人大脳型、AMN、発症前、女性保因者いずれにおいても、改善はみられない。
- ・男女併せて 4 割に血小板の減少を認める（正常範囲内での減少も含む）。但し、明らかな出血

傾向を認める症例の記載はない。

・副腎機能については、発症前、アジソン型、AMN の男性患者 19 例中 6 例に副腎機能の低下を認める。但し、血中コルチゾール値が正常の AMN 男性患者全例（7 例）に血中 ACTH が高値から低下した報告もある（低エビデンス）。

D．考察

今後は、文献によるエビデンスと国内エキスパートオピニオンも考慮してガイドラインの作成を進める。

E．結論

副腎白質ジストロフィーのガイドラインの作成に関しては稀少疾患の特異性も考慮した上での作成を目指す。

F．研究発表

1. 論文発表

Kato S, Yabe H, Takakura H, Mugishima H, Ishige M, Tanaka A, Kato K, Yoshida N, Adachi S, Sakai N, Hashii Y, Ohashi T, Sasahara Y, Suzuki Y, Tabuchi K. Hematopoietic stem cell transplantation for inborn errors of metabolism: A report from the Research Committee on Transplantation for Inborn Errors of Metabolism of the Japanese Ministry of Health, Labour and Welfare and the Working Group of the Japan Society for Hematopoietic Cell Transplantation. *Pediatric Transplantation* 2016; Jan 25. doi: 10.1111/ptr.12672.

2. 学会発表

なし

G．知的財産権の出願・登録状況

1. 特許取得

なし

2. 実用新案登録

なし