

「ライソゾーム病・ペルオキシソーム病の調査研究」

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

1) 全国 13,304 施設へのライソゾーム病、ALD の患者数全国調査 2) ライソゾーム病（ムコ多糖症 II 型、ALD、ポンペ病）のマインズに基づく診療ガイドライン作成 3) ライソゾーム病、ALD の患者市民公開フォーラム開催（平成 29 年 1 月 15 日）の開催 4) 国際協力遺伝病遺伝子治療フォーラム（平成 29 年 1 月 19 日）の開催

A．研究目的

ライソゾーム病並びに ALD は、指定難病として 2009 年に指定された。その後、新しく平成 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。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、治療に関して理解できるように、平成 26 年度、27 年度に診断、治療の手引き書を作成した。

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 Web 登録にも貢献した。

又、全国のライソゾーム病の患者数の実状調査を 15 年ぶりに調査研究を行った。平成 28 年度はマインズに基づく診療ガイドラインをムコ多糖症 II 型、副腎白質ジストロフィー、ポンペ病で補助金による作成・無償配布した。本ガイドラインは広く難病指定医の診療に役立つことが期待される。

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啓蒙活動を行った。

ライソゾーム病、ALD の拠点病院の今後の対応も検討した。

B．研究方法

我が国のライソゾーム病 & A L D 患者数の実

態調査：全国 200 床以上の小児科、循環器科、神経内科、神経科の 4 科、病床数別に選択）および全 13304 施設（小児科、循環器科、神経内科、神経科、整形外科、腎臓内科、血液内科、20 床以上の全ての病院）にアンケート葉書を送付し、計 1083 名の患者数を見出しているが、現在重複などの検討をしている。さらに調査に向けての検討事項を討議している。

2) マインズの手法に基づくライソゾーム病診療ガイドラインをムコ多糖症 II 型（責任者：奥山虎之）副腎白質ジストロフィー（責任者：下澤伸行）並びにポンペ病（責任者：大橋十也、石垣景子）に関して作成した。

3) ライソゾーム病、ALD の市民公開フォーラムの開催（平成 29 年 1 月 15 日、東京慈恵会医科大学 3 階講堂で開催した。

4) 第 7 回国際協力遺伝病遺伝子治療フォーラムを開催（平成 29 年 1 月 18、19 日開催）ライソゾーム病の遺伝子治療啓蒙活動を行った。

5) ALD 遺伝子治療推進事業開催—米国 Bluebird bio との共同治験作業を行った。

（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、ALD、ペルオキシソーム病の全国患者数並びに実態調査を 200 床以上の全国医療機関 15,000 カ所に郵便送付してアンケート調査を開始し、患者実態を纏めた。

本調査でゴーシェ病 85 名、ファブリ病 454 名、ムコ多糖症 II 型 155 名、I 型 42 名、Niemann-Pick C 病 32 名等ライソゾーム病 972 名、又 ALD 108 名などペルオキシソーム病など 111 名を見出し、今後の二次調査の内容を検討した。

2．ムコ多糖症 II 型、ALD、ポンペ病のガイドライン作成をマインズの手法に基づき CQ に沿い、ガイドラインを作成した。

3．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 29 年 1 月 15 日に東京で開催した。

4．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 19 日に東京で欧米から 10 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。又 1 月 18 日には患者会との啓蒙活動を行った。

D．考察

1．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の一次調査を行い、我が国のライソゾーム病、ペルオキシソーム病の現在の実態を明らかにした。調査方法は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、二次調査の内容を検討した。今後ライソゾーム病患者などの QOL を明らかにすることを目指す為の基礎データとなる。

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づく ALD の診療ガイドライン作成には、いくつかの CQ を作成するマインズを用いた作成法を用いた。マインズの作成法に関しては数回に渡り日本医療能評価機構森實敏夫先生に指導を受けた。MPSII 型、ALD、ポンペ病の診療ガイドラインを作成し、日本先天代謝異常症学会会員、全国小児科教授など関係部署に補助金による無償配布を行い、更にホームページにも掲載した。本ガ

イドラインが広く難病指定に利用されることを期待する。

3．ライソゾーム病を中心に市民公開フォーラムを開催し、ライソゾーム病患者への啓蒙活動、国民への情報発信を行った。今後の難病調査研究の参考資料とした。

4．ライソゾーム病、特に MPSII 型をはじめ 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 29 年 1 月 19 日東京で開催し、患者にも啓蒙活動を行った。

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本研究班は活動した。

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