

副腎白質ジストロフィーのガイドライン作成

分担研究者： 小林 博司（東京慈恵会医科大学総合医科学研究センター）

研究要旨：

副腎白質ジストロフィー（ALD）のマイズに基づくガイドライン作成に分担研究者として参加した。主に造血幹細胞移植、ロレンゾオイルの治療に対する評価を中心に討議し、clinical question（CQ）設定後主要論文を集めてエビデンス評価し、推奨文作成のうえでガイドラインを作成し出版準備した。

所属機関名及び所属機関における職名

東京慈恵会医科大学

総合医科学研究センター准教授

A．研究目的

副腎白質ジストロフィー（ALD）の最新の報告に基づくエビデンス性の高い、実用的なガイドラインを作る。

B．研究方法

本年度移植に関する CQ として以下を設定

- 1、小児・思春期大脳型の移植
- 2、発症前の移植
- 3、成人大脳型の移植

（倫理面への配慮）

個々の個人情報は秘密厳守とする。

CQ 1 に関しては下記の移植前の条件に該当する患者さんの生命予後と Loes スコア、神経学的予後（IQ と Neurological deficit）を収集した国外例と国内例でどうなっているかをエビデンスとして記載し、推奨文に繋げて主治医やご家族に伝える。

・移植前に LS10 点未満、PIQ80 以上の患者とそれ以外の患者の予後を、国外文献例と加藤班に分けて記載

・LS10 点以上は 10、11、12、13、14、15 点以上に患者の予後を、国外文献例と加藤班に分けて記載

CQ 2 は以下を国内エビデンスとする

発症前移植例 13 例 死亡 0 例

記載されている症例での施行後観察期間内で
LS: 0~7.5 点,ALD-DRS:0 (6 例), 2 (1 例)

C．研究結果

CQ1 のエビデンス

国外施行例、加藤班それぞれで、移植前評価で下記の条件ごとに生命予後と Loes スコア、神経学的予後（IQ と Neurological deficit）がどうなっているのかを判る範囲で抽出

CQ2 のエビデンス

国外施行例の論文集計より抽出：大脳型発症前に施行の症例報告はなし

加藤班 発症前施行例 13 例

CQ3 のエビデンス

国外施行例の論文集計より抽出：成人型施行の症例は 1 例

加藤班 記載例では診断時 18 歳、施行時 20 歳（思春期大脳型の記載）が最年長

D．考察

上記より推奨文を作成

E．結論

上記推奨文を含め診療ガイドラインを作成し出版準備する。

F．研究発表

1. 論文発表 主任研究者・下澤伸行教授の項参照
2. 学会発表 主任研究者・下澤伸行教授の項参照

G . 知的財産権の出願・登録状況

(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