

## 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、ロレンツォ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、実用的な診療ガイドラインを作る。

### B．研究方法

本研究事業内に ALD 診療ガイドライン作成委員会を設置し、作成方針を共有して、以下の内容で編集作業を進めている。治療における推奨文の項目では、ロレンツォオイルに関しては国内外の全ての報告例を対象にレビューし、造血細胞移植に関しては東海大学加藤俊一先生、名古屋第一赤十字病院加藤剛二先生の協力のもと、国内外の出来るだけ多くの移植例を対象にした集計結果をもとに推奨文を作成する

内容

1. 疾患概要：a. 定義 b. 疫学 c. 病因・病態  
d. 症状 e. 予後

2. 診断：a. 診断基準 b. 鑑別診断

3. 治療：a. ロレンツォオイル b. 造血細胞移植  
c. adrenomyeloneuropathy と女性発症者  
d. 副腎ホルモン補充療法

4. 治療における CQ と推奨文：a. ロレンツォオイルの評価  
b. 造血細胞移植の評価

5. 早期診断、発症前診断の推奨：a. 発症後早期診断の推奨  
b. 発症者の家系解析から at

risk 患者診断の推奨 c. 発症前患者の長期フォローアップ指針

6. 最近のトピックス：a. 造血細胞移植後 myelopathy の発症 b. 遺伝子改変自己造血幹細胞移植  
c. マスクリーニング d. 病態解明研究の最先端

7. 予後・療育

8. 関連資料・ガイドライン・リンク等

9. 引用文献

### C．研究結果 D．考察

作成されたガイドラインは個々の症例に対する診療の適否を拘束するものではなく、治療計画はあくまで主治医が患者を総合的に判断して決定するものとして、その際の参考指針となることを想定している。今後、新たな研究成果、エビデンスの輩出により、より推奨度の高いガイドラインに更新されていくことが期待される。

### 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