

平成 28 年度厚生労働科学研究費補助金

難治性疾患等政策研究事業（難治性疾患政策研究事業）

「小児期からの希少難治性消化管疾患の移行期を包含するガイドラインの確立に関する研究」

## 第 1 回 班会議 議事録

日時 : 平成28年5月29日（日） 11時00分～14時00分

場所 : 新大阪丸ビル 本館 608号室 大阪市東淀川区東中島1丁目18-5

<http://marubiru-honkan-shinkan.com/> 電話 06-6321-1516（代表）

出席者 :

日本医療研究開発機構(AMED) : 川村和男、近藤圭子

研究代表者 : 田口智章

分担研究者 : 松藤凡、家入里志、臼井規朗、文野誠久（研究協力者 : 田尻達郎代理）、  
内田恵一、藤野明浩、位田忍、虫明聡太郎、大久保秀則（研究協力者 : 中島淳代理）、  
冬木晶子（研究協力者）、尾花和子、上野豪久、義岡孝子、小田義直、武本淳吉（研究  
協力者）、小森由宗（研究協力者 : 北岡有喜代理）

研究代表者事務局 : 山崎智子

### I ご挨拶（日本医療研究開発機構 戦略推進部 難病研究課 川村和男 先生）

厚労省難治性疾患政策研究事業ならびに日本医療研究開発機構の事業について説明。

### II 研究班の評価と今年度の構成について（田口）

この研究班は3年間の研究事業で、今年度が3年目で最後の年にあたり成果を出さねばならない。いまままで小慢や指定難病に認定されてきたのは研究班で診断基準や重症度を作成し学会の承認を得てきたのが成果となって現れている。

平成27年度の評価およびこの研究班のミッションと進捗について説明。研究班の構成は平成27年度の評価にしたがい分担研究者の数を各グループ2人程度に減らし、ガイドライン作成等で必要な人材は研究協力者として参加してもらう。

### III 研究費の分担について（田口、山崎）

グループリーダーのガバナンスを高めガイドライン作成等の作業が進めやすいようにグループリーダーに研究費を集中した。各グループ別の分担金の額と用途について説明し議論した。さらに経費が必要な場合は研究代表者から経費を補填する予定。

研究費は徐々に減額になっているため経費の節減が必要。今回旅費の節減を考慮して大阪で開催した。今回の班会議の旅費は研究代表者から支給する。

#### IV 6 疾患グループの進捗状況と今年度の計画について

##### 1) ヒルシュスプルング病類縁疾患 (松藤)

ガイドラインの進捗について報告。7月にPublic Comment、9月完成予定。成人例の診断基準は病理診断にかわる基準を設けることで調整を進めている。ガイドラインには成人例についても盛り込む。

##### 2) ヒルシュスプルング病 (家入)

全国調査終了し4900例を集積した。全体像の結果の分析は終了したが統計学的解析が必要。成果は太平洋小児外科学会で発表。さらにSoave術後の排便機能について分担研究者の所属施設で解析したところtransanalでsoilingが多い傾向があった。ガイドラインは文献検索とCQ案まで終了。11月までに形ができる予定。

##### 3) 仙尾部奇形腫 (臼井、文野)

ガイドラインの進捗は、3月に合宿し推奨文が完成した。11月には完成予定。

##### 4) 非特異的小腸潰瘍 (内田)

この疾患はすでに指定難病になっており、AMED松本班でこの疾患全体について研究が進められている。その中で非特異性多発性小腸潰瘍症の画像診断アトラスを作成。この中に小児例の情報提供と情報共有している。さらに責任遺伝子の同定が行われPLOS geneticsにpublishされた。小児例の遺伝子解析を含めて症例をまとめ現在英文雑誌に投稿中。

##### 5) 腹部リンパ管腫 (藤野)

臼井班(頸部胸部)および三村班と連携してガイドライン作成中。システムティックレビュー終了し、CQおよびガイドライン完成へ急速に進む予定。AMEDの藤野班の進捗についても説明有。

##### 6) 先天性吸収不全 (位田、虫明)

先天性吸収不全の全国調査は初めてであり意義がある。今回の一次調査の結果から7疾患の症例数が比較的多いことが判明したので、これらの7疾患についてシステムティックレビューを終了した。今後デルフィー法を行う予定。これらの疾患は #1長期予後が比較的良好で成人期にいたって高度な医療を要さないことが多いもの #2全国調査で本邦での症例がないもの #3指定難病に認定されているもの #4小慢に認定されているが指定難病に認定されていないもの #5難病にも小慢にも認定されていないものが混在しているため、今年度は全国調査の公表と、診断と治療に関する指針を作成する。

## V 横断的グループ報告

### 1)成人期について（大久保、冬木）

慢性偽性腸閉塞症に対するPEG-Jを開発し、消化管減圧に有効であることを報告。H類縁のガイドライン作成にトランジション例や成人例を盛り込むように情報提供している。

### 2)トランジションについて（尾花）

小児外科疾患についてトランジションに関するガイドブック作成した。印刷物にしてトランジション先の成人対象の学会等に配布する予定。経費が必要な場合は追加を検討する。

### 3)小腸移植の適応や体制づくり（上野）

本邦の小腸移植の成績と短腸症の前向き成績を比較検討。小腸移植の最新のプロトコールについても説明。短腸症の診断基準や疾患概要の作成も行った。

### 4)病理学的検討（義岡、小田、武本）

ガイドラインに掲載する病理診断について情報提供。

### 5)疾患登録やフォローアップ体制の構築について（小森）

ポケットカルテは患者自身で診療情報を管理できるシステムで現在9万人が利用。NICU退院手帳を実装し大阪府立母子センターで40人登録。これに難病のインターフェースをつくり難病の登録やフォローアップに使えるようにシステム整備を行っていく。大阪府立母子には小児外科もあるので、モデルケースをつくる可能性を検討する。

## VI 今後の会議日程について（田口）

今年度の研究成果報告書をまとめる必要性と次年度以降の研究計画作成のため11月に班会議開催予定。今年度の全体の流れについて説明した。

## VII まとめのご挨拶（日本医療研究開発機構戦略推進部難病研究課 川村和男 先生）

ゲノム解析について、未診断疾患プロジェクト：Initiative on Rare and Undiagnosed Diseases (IRUD：アイラッド) が走っており情報提供いただいた。小児を対象としたIRUD-P (Pediatrics) を成育医療研究センターの松原洋一先生が、成人を対象としたIRUD-A (Adult) を精神神経研究センターの水澤英洋先生が代表としてリードしている。希少疾患・未診断疾患を対象としたプロジェクトで、症状や検査結果からの診断を試み、解決しない場合ゲノム解析も行うという研究班。ただし確定診断のためのゲノム解析は原則行っていない。小児の消化器疾患であれば、症状や検査結果だけからでも、この班

の先生方が診断を行える可能性があるのではないか。この班では年度内には複数のガイドラインが完成を迎える予定となっており成果が楽しみである。

(文責：田口 智章)