

厚生労働科学研究費補助金（難治性疾患克服研究事業）
分担研究報告書

分担研究課題名：銅代謝異常症に関する研究および重症度分類に関する調査研究

分担研究者： 児玉 浩子 （帝京平成大学健康メディカル学部健康栄養学科 教授・学科長）

研究要旨

Menkes 病および occipital horn 症候群の診療ガイドラインを作成するために、関連論文レビューおよび過去に発表されている両疾患の診療指針の検証を行い、診療ガイドラインを作成した。

A．研究目的

Menkes病は、早期診断・早期治療開始が予後を著明に改善させるため、早期診断が非常に重要である。しかし、稀な疾患であるため、臨床医に十分周知されておらず、しばしば診断が遅れて予後不良になっている。しかし、今まで学会公認の診療ガイドラインがない。本研究の目的は、学会承認Menkes病の診療ガイドラインを作成し、臨床に役立てるものである。

Occipital horn症候群はMenkes病の軽症型であるが、症状は異なる。本症候群に対しても診断・治療のために診療ガイドラインは不可欠である。ガイドラインを作成して臨床に役立てる。

B．研究方法

平成22年度（2010年）～平成24年度の厚生労働科学研究費補助金 難治性疾患克服研究事業「Menkes病・occipital horn症候群の実態調査、早期診断基準確立、治療法開発に関する研究」（研究代表者 児玉浩子）の結果および両疾患に関連する論文をPubMedおよび医学中央雑誌で検索し、エビデンスのある論文を資料として、ガイドライン作成を行った。

（倫理面への配慮）

本研究対象は、報告書および掲載済みの論文であり、個人情報とは取り扱わない。したがって倫理委員会申請・承認も不要である。

C．研究結果

平成22年度（2010年）～平成24年度の厚生労働科学研究費補助金 難治性疾患克服研究事業「Menkes病・occipital horn症候群の実態調査、早期診断基準確立、治療法開発に関する研究」（研究代表者 児玉浩子）で診療指針が記載されていたが、その後の知見などにより、指針を追加修正し、両疾患のガイドラインを作成した。

D．考察

Menkes病は神経症状が発症する前の生後2か月以内に診断し治療を開始すれば、予後は良好になる。新生児期および1か月健診で本症を疑い、精査することが早期診断に繋がる。本ガイドラインが広く一般小児科医に周知され、患児が早期に診断され治療を開始されることが期待される。さらに、新生児マススクリーニングでMenkes病がスクリーニングされる方法の開発が切望される。

治療に関しては、現在行われているヒスチジン銅の皮下注射は、生後2か月過ぎに治療を開始しても中枢神経には全く効果がない、また、結合織異常にも効果がないことが論文などで明らかである。ヒスチジン銅皮下注射とジスルフィラム経口投与の併用療法が検討されているが、まだ確立した治療法にはなっていない。今後この併用療法が有効な治療法となるには、投与方法などの検討が必要である。さらに、新規の有効な治療法が開発されることが望まれる。

Occipital horn症候群に関しても非常にまれな疾患であることなどから、一般小児科医や整形外科医に周知されていない。本ガイドラインが周知されることにより、本新患に対する認知度が高まり、適切に診断できるようになることが期待できる。本疾患に関しては、現在治療法がない。本願度ラインで治療指針を提示することが出来た。しかしより有効な治療法の開発が待たれる。Menkes病で有効な治療法が確立された場合、本新患に対しても有効な治療法になると期待できる。

今後、新たな知見などから、本ガイドラインは改定されるものと思われる。

E．結論

現時点での、Menkesu病およびoccipital horn症候群の診療ガイドラインを提唱した。今後、本ガイドラインが広く周知され、診療に役立てることが可能である。

F．研究発表

研究分担者：児玉浩子が、本事業の研究分担者に加わったのは、平成 28 年 11 月である。したがって現時点(平成 29 年 3 月)では、論文発表および学会発表はない。

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