

分担研究課題名

有機酸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： 高柳正樹（帝京平成大学地域医療学部看護学科 教授）

研究要旨

1. 有機酸血症の診療ガイドラインの作成 2. 先天代謝異常症患者のトランジションに関する問題点の検討 3. 3-ヒドロキシ-3-メチルグルタリル CoA (HMG-CoA) リアーゼ欠損症の成人例における問題点 4. 患者会活動支援の研究を行った。

有機酸代謝異常症の調査研究が進歩するためには、これら多方面からのアクセスが必要だろうと思われる。

研究協力者

但馬 剛 小児医療研究センター研究所マスキリーニング研究室 室長

長谷川 有紀 島根大学小児科講師

小林 博司 慈恵会医科大学小児科准教授

坂本 修 東北大学小児科准教授

患者会活動支援

第4回先天代謝異常症患者会フォーラムの開催を支援した

（倫理面への配慮）

患者の個人情報の保護に関してガイドラインを厳守した。

A. 研究目的

1. 有機酸血症の診療ガイドラインの作成
2. 先天代謝異常症患者のトランジションに関する問題点の検討
3. 3-ヒドロキシ-3-メチルグルタリルCoA (HMG-CoA) リアーゼ欠損症の成人例における問題点
4. 患者会活動支援

B. 研究方法

診療ガイドラインの作成

1. メチルマロン酸血症 但馬先生 2. イソ吉草酸血症 長谷川先生 3. プロピオン酸血症 小林先生 4. 複合カルボキシラーゼ欠損症 坂本先生 5. グルタル酸血症 1型 長谷川先生の各先生が中心となって作成した。

トランジション

千葉県こども病院の診療録から、2024年に代謝科に受診したすべての患者を検索し、その患者を年齢別にソートし分析した。

HMG-CoA) リアーゼ欠損症

医学中央雑誌の検索システム、およびPubMedの検索システムを利用して、HMG-CoA リアーゼ欠損症の成人期の症状さらには成人期発症症例の収集を行った。

C. 研究結果

診療ガイドラインは2015年に新生児マスキリーニング対象疾患等診療ガイドライン、診断と治療社、東京として出版された。

2014年に千葉県こども病院に受診した患者数は438名であった。15歳以上の患者は78名、17.8%であった。最高年齢は69歳のファブリー病の女性患者であった。メチルマロン酸血症は5症例経験したが、新生児発症型の3症例はすべて10歳前後までに死亡している。Late onset typeの2例は、1例が腎不全のため移植を受けている。1例はビタミンB12反応性だが、治療に対するアドヒアランスに問題があった。

HMG-CoA リアーゼ欠損症は本邦では8例の乳児期、幼児期発症症例が収集され、海外より3例の成人期発症症例が収集された。これら症例の検討から本疾患は発症時のみならず、臨床的にたとえ安定していても、酵素異常は継続しており、疾病が「潜在」した状態であり、十分な経過観察、検査、食事療法を必要とすると考えられる。

第4回先天代謝異常症患者会フォーラム開催概要

テーマ：明るい未来へ手を繋ごう

日時：2014年11月29日(日)9:30～15:30

場所：東京慈恵会医科大学(新橋)

参加者数

患者家族：45名(お子様3名含め)

医療従事者：22名

企業：29名

慈恵会医科大学音楽部管弦楽団19名。

ウェブ参加者 36名

参加された患者家族会は14団体。

D. 考察

診療ガイドラインは出版という形で完成しているが、今後の医療の進歩に応じて改変を積極的に進めていかなければならない。

トランジションに関して、有機酸代謝異常症は先天代謝異常症の専門家による治療は必須であり、小児科医である先天代謝異常症の専門家が関与し続けなければならない疾患である。トランジションをどのように行えば患者のQOLを保っていけるのかを真剣に考えなければならない。

HMG-CoA リアーゼ欠損症は決して乳児期、幼児期だけ管理すればよい疾患ではないと考えられる。

成人期に原因不明の脳症、心筋症、多臓器不全を診たときには、必ず鑑別疾患に上がらなくてはならない疾患であると思われる。

患者会の支援の在り方としては、組織としての形態の確立や財政面での安定性の保証など多くの問題点を十分に検討、協議して、持続性のある運動体を形成していく必要がある。

E. 結論

有機酸代謝異常症の調査研究が進歩するためには、多方面からのアクセスが必要だろうと思われる。

ことにトランジションに関しては精力的な研究、実践がなされなければならないと思われる。

F. 研究発表

1. 論文発表

1. 高柳 正樹 . 先天代謝異常症におけるトラン

ジションの現状と問題点 . 外来小児科 vol18:p304-308,2015.

2. 高柳 正樹 . 【小児慢性疾患の成人期移行の現状と問題点】 先天性代謝異常 糖原病 . 小児科臨床 vol69: p684-688, 2016.

2. 学会発表
なし

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