

## 総括

主任研究者

北海道大学病院長  
北海道大学大学院医学研究科脳神経外科  
寶金 清博

## まとめ

もやもや病は、日本に難病制度で指定されている難病の中でも、特異な位置を示す。それは、言うまでもなく、本疾患が、他の国と比べて、日本人において、数倍から数十倍以上の発症率を示していることである。当然のことながら、本疾患は、日本において最初の文献的記載がなされ、**moyamoya disease** として、国際的な疾患名が確立している。従来の難病研究班における精力的な努力により、本疾患の特異な疫学（小児、女性に多く、小児では虚血、成人では出血が多い）、外科的治療法（直接バイパス、間接バイパス）、そして、病因に迫る研究成果が発表されてきた。その量・質において、海外の研究を圧倒するものであった。

ただ、病因に迫る遺伝子研究、**proteomics** 研究などに関しては、近年、韓国や米国などの優れた研究が発表されてきた。こうしたグローバルな研究の広がりを踏まえて、本邦においても、病因の本質に迫る研究が必要である。

一方で、本邦における本疾患に対する適正な行政的な政策決定の上からも、本疾患のガイドラインの確立が必要であることは論を待たない。本研究班の前身である橋本班（橋本信夫・国立循環器病センター理事長）は、ガイドラインの確立を行った。それに引き継ぐ形で、本研究班では、新しい難病申請に相応しい申請要件、重症度の評価法を盛り込んだ新しい申請書式を設定した。また、新制度を支える指定医の指導に必要なテキストを作成した。これにより、本疾患の申請・認定が適切に行われることが期待される。

登録制度に関しては、これまでも小さなグループで行われてきたが、遺伝子解析に資するより精度の高い精度設計が必要であり、今後の課題である。政策研究は、AMED の実用化研究と連携する必要がある、新治療薬開発やエビデンスの構築を目指す両輪となるものである。また、国際的な連携が必要であり、疾患概念が一部統一されていない危惧もあり、国際的発信も本研究班の **mission** の一つと認識している。