

厚生労働科学研究費補助金（難治性疾患政策研究事業）
（総括）研究報告書

遺伝性ジストニア・ハンチントン病の診療ガイドラインに関するエビデンス構築のための臨床研究

研究代表者 梶 龍児 国立大学法人徳島大学大学院医歯薬学研究部教授

研究要旨：特定疾患に指定された遺伝性ジストニアの実態調査は遺伝子検査が必須で、新規に遺伝子も次々と発見されるため、本研究では、この検査が出来る組織を創り、かつまた、遺伝性ジストニアをふくむジストニア診療ガイドラインを日本神経学会と協力して作成し、ハンチントン病についても実態調査を行った。

梶龍児

国立大学法人徳島大学・大学院医
歯薬学研究部・教授

A . 研究目的

ジストニアは捻転性・反復性のパターンをもった動作や姿勢の異常をきたす疾患であり、特定疾患に指定された遺伝性ジストニアの実態調査は遺伝子検査が出来る施設が少なく、新規に遺伝子も次々と発見されるため診断が困難であった。本研究はこの検査が出来るジストニアコンソーシアムを組織し、かつまた、遺伝性ジストニアをふくむ診療ガイドラインを日本神経学会と協力して作成し、ハンチントン病についても実態調査を行うことを目的とする。

B . 研究方法

ジストニアは全身性から音楽家のジストニアまで多彩な症状を示すため、神経内科、整形外科、耳鼻科、脳外科、小児科などの他領域のガイドライン作成委員を神経学会と協力して指名し、遺伝性を含むジストニア診療ガイドラインを作成する。また遺伝子検査を請け負う施設を紹介できるジストニアコンソーシアムを組織する。

（倫理面への配慮）

遺伝子検査や臨床情報の管理に当たっては匿名・非連結化をはかり個人情報の保護に努める。

C . 研究結果

遺伝性をふくむジストニア診療ガイドラインを日本神経学会とともに作成し2017年に発刊の予定とした。ハンチントン病については作成中である。

D . 考察

軽症例（音楽家のジストニアなど）でも遺伝性のもも見られ、生活に支障をきたしている例が見られた。

E . 結論

遺伝性ジストニアについてのBarthel Indexを用いた重症度評価に加えて、QOLを反映したスケールを用いることも検討すべきと考えられた。

F . 健康危険情報

遺伝性ジストニアには軽症例もあり、ジストニアの予防として、単純反復動作を避けるなどの、職業上の留意が必要である。

G . 研究発表

- 論文発表・書籍
1 . 梶龍児：不意随意運動の診断と治療（診断と治療社）
2 . Toshitaka Kawarai, Ryosuke Miyamoto, Yoshimitsu Shimatani, Antonio Orlicchio and Ryuji Kaji
Choreoathetosis, Dystonia, and Myoclonus in 3 Siblings with utosomal Recessive Spinocerebellar Ataxia Type 16.
JAMA Neurology. 2016;73:888-890
3 . 長谷川一子：ハンチントン病と基底核 Clin Neuroscience 35:75-79,2017

2. 学会発表

HasegawaKazuko:Huntington ' sdisease -update. Symposium03 第57回日本神経学会学術大会 神戸 2016.5.18~21

H . 知的財産権の出願・登録状況

- 特許取得 なし
- 実用新案登録 なし
- その他 なし