

難治性疾患等政策研究事業（難治性疾患政策研究事業）
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
めの臨床研究研究班（分担）研究報告書

ハンチントン病ガイドラインの作成

報告者氏名 長谷川一子¹⁾

共同報告者氏名 貫名信行²⁾，村田美穂³⁾，豊島至⁴⁾，新井哲朗⁵⁾，天野直二⁶⁾

齋藤加代子⁷⁾，広瀬源二郎⁸⁾，戸田達史⁹⁾，猿渡めぐみ¹⁾，公文彩¹⁾

所属： 1) 国立病院機構相模原病院神経内科 2) 順天堂大学医学部神経変性疾患病態探索
講座 3) 国立精神神経センター病院神経内科 4) 国立病院機構あきた病院 5) 筑波
大学医学部精神神経科 6) 信州大学医学部精神神経科 7) 東京女子医科大学付属遺
伝子医療センター 8) 浅ノ川病院 9) 神戸大学神経内科

研究要旨

ハンチントン病診療ガイドラインの策定作業を継続している。現時点までに診断指針の改定，申請書の改定，重症度分類の付帯を行い，その上でガイドライン策定を開始した。現在，最終確認を行っており，評価委員の承認後，患者会による評価を得た後，発行する予定である。

A.研究目的

指定難病であるハンチントン病 Huntington's disease:HD の診断指針の策定，申請書の改定を行い，HD 診療ガイドラインを策定する。

床上の問題，遺伝子診断を巡る問題，希少難病（全国で 1000 人未満）であり，パブリックコメントについてのコンセンサスの問題もあるため，ガイドライン評価者および患者会による監修を受けることとしている。

B.研究方法

海外の現状と我が国の暫定診断指針を元にワーキンググループで検討した。また，ガイドラインについても検討した。

（倫理面への配慮）

文献検索が主体のため，とくに倫理面で問題となることはない。

D.考察

HD の診断指針は遺伝子診断により確定診断ができるため，海外でも策定されていない。この度の難病法の法執行にあたり，HD の診断指針を刷新した。今後も研究の進歩により診断指針が改定されていくことが期待される。診療ガイドラインについては現在，作業中にあるが，各委員と評価者間での遺伝子診断その他について会合を行い，コンセンサスを得ることができた。

C.研究結果

1) 診断指針策定と診断のための申請書の改定と重症度基準を定めた。

2) HD 診療ガイドライン策定については Q & A 方式を採用し，CQ を決定し策定作業を行った。現時点では最終稿を作成終了し，確認作業を行っている。このためガイドライン策定は平成 29 年度に完了予定である。小児期発症 HD に関する臨

E.結論

HD 診断指針と難病申請書の改訂を行った。HD ガイドラインの最終原稿を作成し，評価を得る段階にある。

F.健康危険情報：特になし

G.研究発表：

Watanabe H, Atsuta N,,,,Hasegawa K, ,,Sobue G: A rapid functional decline type of amyotrophic lateral sclerosis is linked to low expression of TTN. JNNP 2016

Nakamura R, Sone J,,,,, Hasegawa K, ,, Sobue G, JaCALS. Next-generation sequencing of 28 ALS-related genes in a Japanese ALS cohort. Neurobiol Aging 2016.

Watanabe Y, Beeldman E, Raaphorst, Izumi Y, Yoshino H, Masuda M, Atsuta N, Ito S, Adachi T, Adachi Y, Yokota O, Oda M, Hanashima R, Ogino M , Ichikawa H, Hasegawa K, Kimura H, Shimizu T, Aiba I, Yabe H, Kanba M, Kusumi K, Aoki T, Hiroe Y, Watanabe H, Nishiyama K, Nomoto M, Sobue G, Nakashima K.: Japanese version of the ALS-FTD-Questionnaire (ALS-FTD-Q-J). J Neurol Sci 367:51-55, 2016.

長谷川一子,石田篤子,鎗田政男,原輝文：パーキンソン病患者に於けるロピニロール塩酸塩徐放錠の長期使用実態かにおける安全性と有効性の評価 特定使用成績調査の報告 Progress in Medicine 36：97-110, 2016.

長谷川一子：パーキンソン病 A病態と治療．内山靖，廣瀬隆一編集 神経症候障害学 病態とエビデンスに基づく治療と理学療法 文光堂 2016 pp169-182.

長谷川一子：抗パーキンソン病薬．Pp130-135. Practical Neurosurgery8 脳神経外科医が知っておきたい薬物治療の考え方と実際．飯原弘二，清水宏明，深谷親，三國信啓編集 文光堂 2016

長谷川一子：パーキンソン病の症状評価と公的支援．第5回 一日でわかる！パーキンソン病資料．

長谷川一子:duodopa.脳 21 19:94-103, 2016.

長谷川一子：急性ジストニアの診断と治療．診断と治療 105：75-78, 2017

長谷川一子：ハンチントン病と基底核 Clin Neuroscience 35:75-79,2017

1. 学会発表

Hasegawa Kazuko: Huntington's disease -update. Symposium03 第57回日本神経学会学術大会 神戸 2016.5.18～21

内野彰子, 藤ヶ崎純子, 長谷川一子, 柳下三郎, 大沼沙織, 荻野美枝子, 荻野豊, 中野裕太, 村山繁雄, 西山和利: Neuropathological examination of familial Parkinson's disease with LRRK2 I2020T mutation. 第57回日本神経学会学術大会 神戸 2016.5.18～21

宮下真信, 大沼広樹, 中村聖悟, 大沼沙織, 堀内恵美子, 長谷川一子, 公文綾, 小林由香: 当院におけるテトラベナジンの使用経験. 第57回日本神経学会学術大会 神戸 2016.5.18～21

H.知的所有権の取得状況（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 |

H.知的所有権の取得状況（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 |