

厚生労働科学研究費補助金（難治性疾患政策研究事業）  
分担研究年度終了報告書

ムコ多糖症（MPS）I型診療ガイドラインの作成

分担研究者： 今中 常雄（広島国際大学薬学部 客員教授）

研究要旨： ムコ多糖症（MPS）I型診療ガイドラインの作成に取り組んだ。昨年度の副腎白質ジストロフィー（ALD）診療ガイドライン作成の経験を踏まえ、MPSI型の病態、疫学、診断を Background Question として取り扱うことにした。重要臨床課題についてのCQは、酵素補充療法と造血細胞移植を取り上げることにした。関連論文を1次スクリーニングし、アウトカムの内容、益もしくは害、重要度を考慮した2次スクリーニングを行い、推奨文（案）の作成を行なっている。次年度、MPSI型の診療ガイドラインの発刊に繋げていく。

研究協力者氏名

所属機関名及び所属機関における職名

なし

A．研究目的

厚生労働省における難治性疾患等政策研究事業では、特定疾患（難病）についてのガイドラインの策定が求められている。客観的な評価に基づくムコ多糖症（MPS）I型診療ガイドラインを作成し、早期診断、早期介入ならびに適切な治療法の選択を可能にする。

B．研究方法

MPSI型診療ガイドライン作成に関わる班を作った。小須賀委員長、濱崎副委員長のもと、執筆・編集委員、担当委員、システマティックレビュー委員を決め、記載項目とガイドライン作成作業の分担を決めた。関連論文を1次スクリーニングし、アウトカムの内容、益もしくは害、重要度を考慮した2次スクリーニングを行い、推奨文（案）の作成を経て診療ガイドラインを作成する。

（倫理面への配慮）

学内倫理委員会の承認のもとに調査研究を進めた。

C．研究結果

ガイドラインの記載の構成として、病態、

疫学、診断を Background Question として扱うことにした。内容としては、MPSI型の疫学、臨床所見、診断、治療、遺伝、スクリーニングを取り上げることにした。具体的には PubMed および医中誌より MPSI型に関する総説を取り上げ、その中で重要な論文を踏まえ、執筆することになった。現在、論文の選定は終わっている。

一方、重要臨床課題についてのCQは、治療の中で酵素補充療法と造血細胞移植を取り上げることにした。具体的には以下のCQを取り上げることにした。

CQ.1 酵素補充療法と造血細胞移植の治療法の選択基準は？

CQ.2 酵素補充療法は生命予後を改善するか？

CQ.3 酵素補充療法は身体症状(歩行、呼吸機能、骨・関節症状、心機能・弁膜症など)を改善するか？

CQ.4 酵素補充療法は成長を改善するか？

CQ.5 酵素補充療法は中枢神経症状を改善するか？

CQ.6 造血細胞移植は生命予後を改善するか？

CQ.7 造血細胞移植は身体所見(歩行、呼吸機能、骨・関節症状、心機能・弁膜症など)を改善するか？

CQ.8 造血細胞移植は成長を改善するか？

CQ.9 造血細胞移植は中枢神経症状を改善するか？

まず、PubMed および医中誌において MPSI型に関するキーワードをもとに一時スクリーニングを行った。の病態、疫学、診断を Background

Question については、総説として検索された 206 報から特に重要な文献を選択し、概要としてまとめることになった。酵素補充療法に関しては、115 報の文献、増結細胞移植に関しては 122 報の文献が上がった。このうち 36 報は両者の記載があった。現在、SP 委員の先生方により各 CQ について、有用なエビデンスをピックアップしていただいている。

これらの結果を踏まえ、次年度は、論文症例の評価を集計表に統合し、全員で回覧し推奨文（案）の検討を進める。ついで、MPSI 型の診療ガイドラインを完成させる。

#### D．考察

班会議の中で希少疾患に対するガイドライン作成に対しての問題点が提示された。その中で、本ガイドライン作成にあたっては、文献によるエビデンスと国内エキスパートオピニオン（特に造血細胞移植に関して）も考慮して進めた。設定した CQ に対しては、今後文献レビューに基づき全ての症例を検討した上で、アウトカムを評価し、推奨文の作成を進める。

#### E．結論

MPSI 型ガイドラインの作成に関して希少疾患の特異性も考慮した上での作成を目指し、早期診断、早期介入ならびに適切な治療法の選択を可能にする。

#### F．研究発表

##### 1. 論文発表（著書）

副腎白質ジストロフィー（ALD）診療ガイドライン作成委員会編集：副腎白質ジストロフィー（ALD）診療ガイドライン

##### 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

該当なし

##### 2. 実用新案登録

該当なし