

厚生労働科学研究費補助金（難治性疾患政策研究事業）  
分担研究報告書

ライソゾーム病およびペルオキシゾーム病における  
EBM に則った診療ガイドライン作成に関する研究  
研究分担者 石垣 景子 東京女子医科大学医学部小児科 講師

研究要旨

科学的根拠に基づき、系統的な手法により推奨を作成する「Minds方式」により、ライソゾーム病の4疾患の診療ガイドライン作成を試みた。ライソゾーム病におけるガイドライン作成の問題点は、治療法が限られていること、エビデンスレベルの高い論文が少なく、推奨文、推奨度の決定が難しいことがあげられ、その対処法も検討した。

研究協力者氏名

衛藤 薫 東京女子医科大学医学部小児科 助教

ガイドライン作成のため、倫理的問題はないと考える。

C. 研究結果

ファブリー病に関しては、各クリニカルクエスチョン（CQ）を13種類準備し、それぞれのPICO作成、キーワード選出から、文献検索、一次スクリーニングまで終了した。来年度はSR委員が二次スクリーニング、SRを行い、各作成委員が推奨文作成を行う計画としている。

ゴーシェ病に関しては、CQは限定し、情報提供を主体に行うクエスチョンまたは、介入でも、エビデンスがほとんどないものに関しては、バックグラウンドクエスチョンとして、推奨ではなく、回答という形をとることとした。SR委員の勉強会を個別に開き、現在SRの準備中である。

MPSⅠ型に関しては、CQが決まり、現時点では文献検索からスクリーニングを行う段階である。

シスチン症は、本年度途中から開始されたが、現在CQが出そろい、文献検索まで終わっている。

以前に作成した診療ガイドラインに関しては、今後先天代謝異常学会の承認を得た上で、Mindsに収載されるか審議を受ける予定である。

D. 考察

以前に作成した3つのガイドライン作成時の問題点として、治療法が限られていること、エビデンスレベルの高い論文が少なく、推奨文、推奨度の決定が難しいことがあげられる。特に、論文数が少ないために、治療法に関して高いエビデンスレベルで推奨することができないが、一方で、治療

A. 研究目的

既存のライソゾーム病のガイドラインは、欧米ガイドラインの翻訳またはエキスパートオピニオンの集約に近く、EBMに則って作成されていない。ライソゾーム病（ファブリー病含む）に関する調査研究班では、科学的根拠に基づき、系統的な手法により推奨を作成する「Minds方式」による、ライソゾーム病およびペルオキシゾーム病のガイドライン作成を目的としている。

2014-2016年の研究機関にムコ多糖症（MPS）Ⅱ型、副腎白質ジストロフィー、ポンペ病のガイドラインを作成したが、今年度はMPSⅠ型、ゴーシェ病、ファブリー病、シスチン症の4つのガイドライン作成を行うこととした。

B. 研究方法

ガイドライン統括委員長2名、各疾患のガイドライン委員長および副委員長2名を決定し、疾患ごとに作成委員、システマティックレビュー（SR）委員を選定した。重要臨床課題からクリニカルクエスチョン（CQ）作成を行い、各CQ担当者がアウトカムとキーワードの設定（PICOの記載）を作成、一次、二次文献検索を行う。SR委員が各CQに選別された文献をメタアナリシス、無作為化盲検試験などエビデンスレベルの高いものから症例報告まで情報を集め、システマティックレビューを行い、その結果をもとに推奨文を作成する。ガイドライン統括委員長として、全てのガイドライン作成に介入した。

（倫理面への配慮）

法は限定されているため、選ばないという選択肢は現状ない。臨床現場における混乱を避けるためには、エキスパートオピニオンが主体となり、低いエビデンスで高い推奨という矛盾した記載となる。また、各CQは特定の治療法がどのような面で有効かを評価するために、臓器もしくは機能別にCQをたてる必要があるが、トータルとしての治療法の評価、推奨に関してが伝わりにくいなどの問題もあった。今回は解決する一つの方法として、バックグラウンドクエストを設定し、論文数の少ないもの、または全体的な知識の理解、トータルの意見を総じて考慮する場合は、推奨でなく、回答という形を使用した。また、以前の診療ガイドラインをAGREE IIで評価頂き、不足していると指摘された点に関して、今後の診療ガイドライン作成時に生かし、また点数の低かったガイドラインに関しては、来年度以後改訂し、再度Minds収載レベルに到

達することを目標とする。

#### E . 結論

現在、4つの診療ガイドラインをMinds方式により、作成中である。バックグラウンドクエストを適宜使用することとした。

#### F . 研究発表

1. 論文発表 なし
2. 学会発表

(1)石垣景子「ライソゾーム病の包括的医療：ポンペ病」第22回日本ライソゾーム病研究会特別シンポジウム2017年10月27日、於：東京

#### G . 知的財産権の出願・登録状況(予定を含む)

1. 特許取得
  2. 実用新案登録
- 該当しない