

厚生労働科学研究費補助金（難治性疾患克服研究事業）
分担研究報告書
ゴーシェ病ガイドライン作成

研究分担者 成田 綾（鳥取大学医学部脳神経小児科 助教）

研究要旨

ライソゾーム病の診断・治療のガイドラインを作成する一環として、ゴーシェ病のガイドライン作成に着手した。本年度はガイドラインの骨格となるクリニカルクエスチョンの設定および文献収集とスクリーニングを実施した。

A．研究目的

稀少難病であるライソゾーム病を国内に周知し、早期診断、早期介入に繋げるために診断基準・ガイドラインを作成する。

B．研究方法

ガイドライン統括委員 2 名の助言のもと、ゴーシェ病の診断治療に精通した各専門家より選出された執筆・編集委員 4 名、担当委員 6 名、システマティックレビュー委員 5 名、医学文献検索専門家 1 名からなるゴーシェ病ガイドライン作成委員会を構成し、作業を分担した。

（倫理面への配慮）本研究は文献検索、システマティックレビューを行い、ガイドラインを作成するものであり、倫理面への配慮を要する状態には該当しない。

C．研究結果

本ガイドラインの目的は、ゴーシェ病に対する適切な診断手段の推奨と、日本の状況に即したゴーシェ病の治療・管理の推奨とし、一般医家ならびに患者家族を対象として作成する方針とした。

本ガイドラインがカバーする範囲は以下の 6 点とした。

日本の病型分布と遺伝的背景、治療環境
診療アルゴリズム

各種治療法（ERT/SRT）の有効性と限界
神経症状への対応（診断、経過観察、治療）
骨症状への対応（診断、経過観察、治療）
総論的情報（遺伝カウンセリング、社会的サポート、現在開発中の治療法の情報、QOL

改善のために必要なことについて）

クリニカルクエスチョンの設定は、システマティックレビューを要するフォアグラウンドクエスチョン（以下、狭義のクリニカルクエスチョン：CQ）と基本知識を説明・整理するためのバックグラウンドクエスチョンに分けて行う方針とした。今年度は CQ を設定し、推奨作成する為の文献検索を行った。CQ は承認治療薬の有効性と限界を明らかにするために以下の 8 つに設定した。

< 酵素補充療法（ERT）の臨床効果 >

CQ1:ERT は非神経型/神経型患者の生命予後を改善するか

CQ2:ERT は非神経型/神経型患者の肝脾腫を改善するか

CQ3:ERT は非神経型/神経型患者の貧血・血小板減少を改善するか

CQ4:ERT は非神経型/神経型患者の骨症状を改善するか

< 基質合成抑制療法（SRT）の臨床効果 >

CQ5:SRT は成人 1 型患者の生命予後を改善するか

CQ6:SRT は成人 1 型患者の肝脾腫を改善するか

CQ7:SRT は成人 1 型患者の貧血・血小板減少を改善するか

CQ8:SRT は成人 1 型患者の骨症状を改善するか

それぞれの CQ に対して文献検索を網羅的に実施し、PICO に合致するかスクリーニングを実施した。現在、文献の精査（2 次スクリーニング）を実施しており、来年度がこれらの文献を用いてシステマティックレビューと推奨作成を行う。

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 Minds 準拠のガイドライン作成を行う困難さが明らかになった。その為、本ガイドライン作成にあたっては、Minds 準拠の文献によるエビデンスに加え、国内エキスパートオピニオンも考慮して進めることとした。設定した CQ に対しては、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

ゴーシェ病のガイドラインの作成に関しては希少疾患の特異性も考慮した上で進めていき、2018 年度の作成終了を目指す。

F．健康危険情報
なし

G．研究発表

1. 論文発表 なし
2. 学会発表 なし

H．知的財産権の出願・登録状況
(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