

はじめに

この診療の手引きは、神経有棘赤血球症を患う人を診療する医師向けに作成されたものです。この病気は、指定難病として指定されています。現在、神経有棘赤血球症の診療のための手引き書はまだ存在しません。

目次に示されていますように、その内容は神経有棘赤血球症についての、1. 全体的な事から、2. 遺伝子診断とカウンセリング、3. 遺伝子検査以外の検査、4. 鑑別疾患、5. 治療、6. 研究、7. 療養、8. カウンセリングから構成されています。この手引きの最も大きな特徴は、それぞれの項目が全て質問形式になっていて質問に答える形で解説が示されていることです。その内容はいずれもこの病気の診断・治療やケアを行っていく上で欠かすことのできない事柄を網羅しており、質問が具体的に現実的であるところから、介護者の悩みが伝わってきます。これらの質問に対する答えは難しくなるのが常ですが、この手引きでは神経有棘赤血球症の診療・研究に詳しい医師により、わかりやすく書かれています。神経有棘赤血球症は、頻度も比較的少なく、一般的にあまり知られていない病気であると思います。そこで、この病気について今何がわかっていて何がわからないのか、実地に即して記載されています。

神経有棘赤血球症のメカニズムを明らかにし、治療法を開発する研究に日夜努力されています。近い将来に、病気の進行を遅くしたり進行を止めたりする薬が開発されることも夢ではありません。その日が来ることを期待してこの手引きをお届けします。本手引きの作成においては、当初、診療ガイドラインの作成も検討されましたが、本疾患に関するエビデンスの高い文献が限定されているところから、今回は手引きとして作成されました。今後、エビデンスが蓄積され、診療ガイドラインが作成されることが期待されます。

神経有棘赤血球症の研究、治療法開発の発展を期待しながら、本書をお届けします。診療現場において、ぜひ、ご活用いただきたいと思います。

平成 29 年 9 月 1 日 難治性疾患等政策研究事業(難治性疾患政策研究事業)
「神経変性疾患領域における基盤的調査研究」班 研究代表者 中島 健二