

## 神経有棘赤血球症の診療の手引の作成に関する研究

分担研究者 佐野 輝

鹿児島大学 大学院医歯学総合研究科 精神機能病学分野・教授

### 研究要旨

神経有棘赤血球症とは神経症候と有棘赤血球症を併せ持つ病態に対して包括的に使用される用語である。神経有棘赤血球症は臨床的な神経症候において舞踏運動などのいわゆる movement disorder を呈する中核群と呈さない2群に大別される。現在まで本邦には神経有棘赤血球症の中核群の診療に関するガイドライン等は存在しない。今回、中核群の中で頻度の高い有棘赤血球舞踏病と McLeod 症候群に関して診療の手引きを作成した。今後は今回作成した診療の手引きを通して、正確な診断、治療や介護方針の決定、将来の疫学調査などへの応用や、診療ガイドラインの作成を目指す。

### A. 研究目的

神経有棘赤血球症とは神経症候と有棘赤血球症を併せ持つ病態に対して包括的に使用される用語である。神経有棘赤血球症は臨床的な神経症候において舞踏運動などのいわゆる movement disorder を呈する中核群と呈さない2群に大別される。中核群の多くは有棘赤血球舞踏病（chorea-acanthocytosis; ChAc）と McLeod 症候群（McLeod syndrome; MLS）で占められ、少数例として Huntington disease-like 2（HDL2）やパントテン酸キナーゼ関連神経変性（pantothenate kinase associated neurodegeneration; PKAN）もこの群に含まれる。分子遺伝学的研究の進歩により、これらの疾患の病因遺伝子がいずれも明らかにされ、遺伝子診断により確定診断が可能となっている。現在まで本邦には神経有棘赤血球症の中核群の診療に関する手引書等は存在しない。今回、中核群の中で頻度の高い ChAc と MLS に関して診療の手引の作成を行った。

### B. 研究方法

精神神経症候が類似しており、治療や療養方針が共通する項目を含むハンチントン病の療養手帳の項目を参照にし、診療の手引の作成を行った。ハンチントン病療養手帳の項目から必要項目を抜粋し、共同研究者との間で分担を決め、それぞれの項目について記載し、ハンチントン病の診療ガイドライン作成グループ、NIBA の診療ガイドライン作成グループとも協議し策定した。

（倫理面への配慮）

本研究は、診療の手引書の作成であり、過去の文献などからの情報分析が主体であるため倫理面における問題はない。

### C. 研究結果

合計9つの大項目について55頁にわたる「神経有棘赤血球症 診療の手引き」を作成した。

## D. 考察

ChAc や MLS は神経有棘赤血球症の中核群であり、原因遺伝子も同定されている。しかし、両疾患とも希少疾患でありエビデンスは乏しいのが現状である。このため、エビデンスレベルの高いガイドラインの作成には至らず、現在までの知見に基づく診療の手引の作成にとどまっている。今後はさらなるエビデンスの蓄積とともに、より精度の高いガイドライン作成が望まれる。

なし

3.その他

なし

## E. 結論

神経有棘赤血球症の中核群である ChAc と MLS に関する診療の手引を作成した。今後は本手引書をもとに更なる疫学調査等を行うとともに、両疾患について臨床的および基礎医学的な病態生理を含めたエビデンスを蓄積する必要がある。

## G. 研究発表

### 1. 論文発表

佐野 輝、中村雅之、新井薫、塩川奈理、石塚貴周、佐々木なつき、林 岳宏、大毛葉子、瀬戸下玄郎、浦田結嘉、笠毛 溪、梅原ひろみ、崎元仁志、永田青海、横塚紗永子、西田佳晃：神経有棘赤血球症 診療の手引き、平成 29 年度厚生労働科学研究費補助金 難治性疾患等政策研究事業「神経変性疾患領域における基盤的調査研究」班 2017

## H. 知的財産権の出願・登録状況

### 1. 特許取得

なし

### 2. 実用新案登録