

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

分担研究課題名

ガラクトース代謝異常症および特殊ミルクの適応に関する研究

分担研究者： 伊藤 哲哉（藤田保健衛生大学医学部 教授）

研究要旨

ガラクトース代謝異常症ガイドラインについては、欧米でのガイドライン変更を踏まえ、より適切な診療ガイドラインとすべく改訂を行った。また、特殊ミルク供給事業においては乳業会社の負担が大きく、安定供給に問題が生じていたため、他の関連学会と連携して特殊ミルク使用に関するガイドラインを作成することで安定した供給体制を構築することとなった。

研究協力者 中島 葉子

藤田保健衛生大学医学部小児科 講師

他委員の査読中である。

特殊ミルク供給体制については関連学会とも協議を行い、特殊ミルク使用に関するガイドラインの作成し適正使用を行うことで公費負担の拡大を図ることとなった。

A．研究目的

ガラクトース代謝異常症にはI型、II型、III型が知られており新生児マススクリーニングの対象疾患となっているが、いずれもまれな疾患でその診断、治療が施設ごとで異なるのが現状であった。このため日本先天代謝異常学会が2015年に診療ガイドラインを発表したが、さらにエビデンスに基づいた改訂版の策定を行う。

また、先天代謝異常症の治療に必要な不可欠な特殊ミルクの供給について、乳業会社が全額負担しているミルクも多く、20歳以上への供給が想定されていないなど安定供給に対する問題があり、これを是正する。

B．研究方法

ガラクトース代謝異常症の診断、治療に関する論文検索等により新たなエビデンスを確認し、診療ガイドラインの改訂を行った。また、特殊ミルク供給に関しては、特殊ミルクを使用する疾患の関連学会と共同してそれぞれのミルクの必要性、使用方法、適応年代などについて検討を行った。

C．研究結果

ガラクトース代謝異常症についてはヨーロッパを中心としたガイドライン改訂が行われ、2017年発表となった。このガイドラインを踏まえ食事療法の方法、フォローアップ指針をより実地的なものに変更し、

D．考察

ガラクトース代謝異常症の発生頻度は、早急な治療介入が必要なI型、食事療法が必要なII型とも数十万出生に1例と非常にまれで、本邦症例から治療エビデンスを得るのは困難と思われた。

また特殊ミルク供給事業は幅広い分野からの対応が必要で、関連学会が一丸となった対応が必要と思われた。

E．結論

ガラクトース代謝異常症の新たな診療ガイドラインを作成中である。

特殊ミルクの安定供給体制を構築している。

F．研究発表

1. 論文発表
なし
2. 学会発表
なし

G．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
なし
3. その他
なし