

毛細血管拡張性運動失調症診療ガイドラインの作成

研究分担者 森尾 友宏 東京医科歯科大学発生発達病態学分野
研究協力者 高木 正稔 東京医科歯科大学発生発達病態学分野

研究要旨

毛細血管拡張性運動失調症（A-T）は特徴的な症候を伴う免疫不全症に分類され、運動失調、毛細血管拡張を主症状とする疾患である。臨床的に診断は容易と思われるが、類似した症状を示す疾患も多い。また根治的な治療法はなく、確実な診断、そして適切なサポート体制の確立が必要である。そのためのガイドラインを策定した。

A. 研究目的

毛細血管拡張性運動失調症（A-T）は運動失調、毛細血管拡張を主症状とする免疫不全症である。臨床的に診断は容易と思われるが、類似した症状を示す疾患も多い。また根治的な治療法はなく、確実な診断が必要である。主症状の運動失調、免疫不全のみならず、悪性腫瘍の合併や、糖尿病の合併などがあり、多職種によるサポートが必要である。一方診療経験のある医師が少ないことから、適切なサポート体制を提供するための指針が必要である。

B. 研究方法

診断指針に関してはESIDのガイドラインをベースに、本邦における現状を加味し作成を行った。治療指針に関してはMINDSに準拠し過去の論文の検索からエビデンスの構築、また米国AT Children's projectの提供しているエキスパートオピニオンをベースとしたガイドラインを本邦の現状にあわせ作成した。

（倫理面への配慮）

該当なし

C. 研究結果

診断フローチャート、診断基準、重症度分類、診療ガイドラインを作成し、MINDSに準拠した、クリニカルクエスチョンとして、1 毛細血管拡張性運動失調症に*Pneumocystis jirovecii*肺炎の予防は必要か、2 毛細血管拡張性運動失調症に免疫グロブリン補充療法は必要か、3

毛細血管拡張性運動失調症の失調症状にデキサメタゾン是有効か、4 毛細血管拡張性運

動失調症に造血細胞移植は必要か、5 毛細血管拡張性運動失調症に発症した悪性腫瘍に対する化学療法は投与量を減量すべきか、6 毛細血管拡張性運動失調症に予防接種を行ってよいか、に対してエビデンスを収集した。

D. 考察

毛細血管拡張性運動失調症は10～15万人に1人の希少難病であり、本邦では20～30人程度の患者が把握されている。その希少性ゆえ前向き臨床試験などは難しく、エビデンスに基づいた診療ガイドラインの確立は困難と考えられた。クリニカルクエスチョンを策定しても、臨床で有用な提案を行うことが困難であった。例えば「毛細血管拡張性運動失調症に免疫グロブリン補充療法は必要か」というクリニカルクエスチョンに対しては、毛細血管拡張性運動失調症は広義には原発性免疫不全症であり、原発性免疫不全症に対しては、免疫グロブリン補充療法はエビデンスレベルエビデンスレベル 2B 推奨 B であり、これを準拠することとした。

E. 結論

毛細血管拡張性運動失調症に対する診断フローチャート、診断基準、重症度分類、診療ガイドラインを作成した。

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