

( 具体的かつ詳細に記入すること )

厚生労働省補助金 ( 難治性疾患等政策研究事業 )  
分担研究報告書

ライソゾーム病 ( ファブリー病含む ) に関する研究

研究代表者又は研究分担者 小林 博司 東京慈恵会医科大学小児科

研究要旨 ファブリー病のガイドライン 2019 作成  
( C Q 酵素補充療法は消化器症状を改善させるか ? )

小林博司・東京慈恵会医科大学  
総合医科学研究センター  
( 分担研究報告書の場合は、省略 )

A . 研究目的

ファブリー病のMINDSに基づいた診療  
ガイドラインの作製。

B . 研究方法

上記を含む C Q の設定、関連文献のシ  
ステマティックレビュー、エビデンス  
の質の評価、エビデンスの決定、推奨  
文の作成

C . 研究結果

消化器に焦点を当てた大規模コホー  
ト研究はFabry Outcome Survey (FOS)に  
登録されている342名対象の論文1篇のみ  
で、他は症例数の少ない文献が多い。

D . 考察

腹痛に関してはベースラインで49%に  
認め、12か月後の有症率は39%に減少。  
小児では64%から39%に減少。

下痢に関してはベースラインで27%  
に認め、12ヶ月後は8%に減少。小児で  
は36%から7%に減少。

また小児患者16名に酵素補充 ( アゲル  
シダーゼ 1mg/kg隔週 ) した研究では、  
48週間で腹痛・嘔吐が有意に減少した。

E . 結論 ( 推奨 )

酵素補充療法により、ファブリー病に  
おける腹痛、下痢の頻度・重症度、悪心  
嘔吐が改善する。特に長期に酵素補充療  
法を行った場合に改善しやすい。また小  
児において改善がより顕著である。  
( エビデンスの強さ C、推奨の強さ 2 )

F . 健康危険情報

G . 研究発表

1. 論文発表

1) ファブリー病診療ガイドライン

2019年3月30日発行 診断と治療社

2) P-Tau and Subunit c Mitochondrial ATP

Synthase Accumulation in the Central Nervous  
System of a Woman with Hurler-Scheie

Syndrome Treated with Enzyme Replacement  
Therapy for 12 Years. Kobayashi H, Ariga M,

Sato Y, Fujiwara M, Fukasawa N, Fukuda T,

Takahashi H, Ikegami M, Kosuga M, Okuyama T,  
Eto Y, Ida H. JIMD Rep. 2018; 41:101-107.

3) Recent trends in mucopolysaccharidosis

research. Kobayashi H. J Hum Genet. 2019

Feb;64(2):127-137.

2. 学会発表

H . 知的財産権の出願・登録状況

( 予定を含む。 )

1. 特許取得

2. 実用新案登録

3. その他