

( 具体的かつ詳細に記入すること )

厚生労働科学研究費補助金 ( 難治性疾患克服研究事業 )  
( 総括・分担 ) 研究報告書

ゴーシェ病ガイドライン作成に関する研究

研究分担者 成田 綾 ( 鳥取大学医学部脳神経小児科 助教 )

研究要旨

ライソゾーム病の診断・治療のガイドラインを作成する一環として、  
ゴーシェ病のガイドラインを作成した。

研究分担者氏名・所属研究機関名及  
び所属研究機関における職名

( 分担研究報告書の場合は、省略 )

A . 研究目的

稀少難病であるライソゾーム病を国内  
に周知し、早期診断、早期介入に繋げる  
ために診断基準・ガイドラインを作成す  
る。

B . 研究方法

ガイドライン統括委員2名の助言の元、  
ゴーシェ病の診断治療に精通した各専  
門家より選出された執筆・編集委員 4  
名、担当委員9名、システマティックレ  
ビュー委員5名、医学文献検索専門家1  
名からなるゴーシェ病ガイドライン作  
成委員会を構成し、作業を分担した。  
( 倫理面への配慮 ) 本研究は文献検索、  
システマティックレビューを行い、ガイ  
ドラインを作成するものであり、倫理面  
への配慮を要する状態には該当しない。

C . 研究結果

本ガイドラインの目的は、ゴーシェ病  
に対する適切な診断手段の推奨と、日  
本の状況に即したゴーシェ病の治療・  
管理の推奨とし、一般医家ならびに患  
者家族を対象として作成する方針とし、  
本ガイドラインがカバーする範囲は以  
下の6点とした。

日本の病型分布と遺伝的背景、治療  
環境、診療アルゴリズム、各種治療  
法 ( ERT/SRT ) の有効性と限界、神  
経症状への対応、骨症状への対応、

総論的情報 ( 遺伝カウンセリング、社会  
的サポート、現在開発中の治療法の情報、  
QOL改善のために必要なことについて )  
上記をカバーする内容で臨床クエ  
スチョンを設定し、システマティックレ  
ビューを実施、推奨文を作成し、患者会  
との意見調整の後、ガイドラインを作成  
した。

D . 考察

稀少疾患では質の高いエビデンスが極  
めて限定的である事から、Mindsに準拠  
してガイドラインを作成することは非常  
に困難であったが、システマティックレ  
ビューを行うforehand questionと、エ  
キスパートオピニオンを考慮して記載す  
るbackground questionに分けることで  
作成が可能となった。稀少疾患の特徴に  
合わせた標準的ガイドライン作成の方法  
の検討が今後待たれる。

E . 結論

本年度、Minds準拠のゴーシェ病診療ガ  
イドラインを完成した。

F . 健康危険情報

( 分担研究報告書には記入せずに、総括  
研究報告書にまとめて記入 )

G . 研究発表

1. 論文発表 なし
2. 学会発表 なし

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 なし
3. その他 なし