

(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
スションを設定し、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