

## ハンチントン病，遺伝性ジストニアなど変性疾患に関する研究

報告者氏名 長谷川一子<sup>1)</sup>

共同報告者氏名 ハンチントン病診療ガイドライン作業グループ，  
ハンチントン病患者レジストリ策定グループ  
日本神経学会ジストニア診療ガイドライン作業グループ  
NBIA 診療ガイドライン策定グループ  
CBD,PSP 診療ガイドライン策定グループ  
パーキンソン病療養手帳策定グループ

所属： 1) 国立病院機構相模原病院神経内科

### 研究要旨

ハンチントン病，進行性核上性麻痺，大脳皮質基底核変性症の療養手帳の改定，ハンチントン病診療ガイドライン，遺伝性ジストニアの診療ガイドラインの策定，神経有棘赤血球の診療ガイドライン策定への関与，難病法におけるハンチントン病，神経有棘赤血球症，遺伝性ジストニアの診断指針，申請書作成，難病センターホームページの前記3疾患の改訂を行った。ハンチントン病診療ガイドライン策定についても平成31年度初頭に完成し，神経治療学会で査読中である。

### A. 研究目的

ハンチントン病，進行性核上性麻痺，大脳皮質基底核変性症の療養手帳の改定，ハンチントン病診療ガイドライン，遺伝性ジストニアの診療ガイドラインの策定，神経有棘赤血球の診療ガイドライン策定への関与，難病法におけるハンチントン病，神経有棘赤血球症，遺伝性ジストニアの診断指針，申請書作成，難病センターホームページの前記3疾患の改訂を行う。ハンチントン病についてはレジストリー研究を，NBIAについては診療ガイドラインの策定を開始する。同時にPMDAから依頼のあったグローバル臨床試験についての評価項目について我が国の現状と今後の課題について提言した。

### B. 研究方法

海外の現状と我が国の暫定診断指針を元に診断指針を改定する。療養手帳と診療ガイドライ

ン，レジストリシステム策定についてはワーキンググループで検討した。

(倫理面への配慮)

文献検索が主体のため，とくに倫理面で問題となることはない。

### C. 研究結果

1) ハンチントン病について：

難病個人票，診断基準の改変，難病センターでのハンチントン病に関する事項については，すでに厚生労働省ホームページ，難病センターホームページに掲載されている。ハンチントン病診療ガイドライン策定については日本神経治療学会の承認のもとに策定を行い，平成31年1月に完成し，日本神経治療学会に提出し，査読を受けている。

PMDAからの依頼のグローバル臨床試験の評価項目については我が国の現状，言語が異な

ることによる差異，文化的差異について意見を提出した．PMDA 関連医師等の意見を交えて，海外に回答し，当方の意見をくみ入れた回答を得，グローバル臨床試験に参加する形を整えることができた．

ハンチントン病患者レジストリについては HP を開設し，現在，難病プラットフォームの書式に書類を作成中で有り，京都大学の倫理審査を受けるところである（平成 31 年 6 月予定）．

#### 2) 神経有棘赤血球症について：

通常の診療ガイドライン策定にはエビデンスが少ないことにより，困難であることを策定委員が共通認識するに至り，診療の手引きを策定した．班長を通じて発行予定である．

#### 3) 遺伝性ジストニアについて：

日本神経学会承認の元にジストニア病診療ガイドラインを策定し，発行した．

ジストニア患者レジストリについては順調に経過している．

#### 4) PSP, CBS について：

それぞれの疾患についての療養手帳については班長の指導の下に，発行することができた．現在それぞれの疾患レジストリについて，レジストリに協力を行っている．

#### 5) パーキンソン病について：

平成 29 年度はパーキンソン病療養手帳を班長の指導の下で発行した．その他，相模原市保健所と連携した地域医療での後援，地域患者会でパーキンソン病に対する啓蒙活動を行った．

### D. 考察

ハンチントン病，遺伝性ジストニア（NBIA）を主たる研究項目として，研究協力者として進行性核上性麻痺，大脳皮質基底核変性症，パーキンソン病について研究活動を行った．難病法完全施行の状況に於いて，各疾患における療養手帳の改定，ハンチントン病診療ガ

イドライン，遺伝性ジストニアの診療ガイドラインの策定，神経有棘赤血球の診療ガイドライン策定への関与をするとともに，難病法におけるハンチントン病，神経有棘赤血球症，遺伝性ジストニアの診断指針，難病個人票の作成，難病センターホームページの訂を行った．これらの疾患は今後も研究の進歩により診断指針が改定されていくことが想定される．今後の臨床研究に向けてハンチントン病，遺伝性ジストニア（NBIA 含む）はグローバル化が予想され，PMDA から依頼された C-DISC に関与できたことは，今後の研究課題を遂行する上で勉強になった．海外との連携を深め，各疾患でのレジストリ研究を充実する必要がある．レジストリシステムは患者を中心とし，医療者，研究者，製薬業界がともに英知をもって運営していく必要があり，ハンチントン病レジストリが範となるシステムとなるよう努力したい．

### E. 結論

各疾患の療養手帳，ガイドライン策定に寄与することができた．策定途上にあるガイドラインについては今後完成を目指す．ハンチントン病レジストリシステムについては，疾患レジストリモデルシステムとなるべく努力したい．

### F. 健康危険情報：特になし

### G. 研究発表：別紙 4．参照

長谷川 一子：大脳皮質基底核変性症．神経変性疾患ハンドブック 神経難病へのエキスパート・アプローチ．南江堂、2018．Pp.100-121.

### H. 知的所有権の取得状況（予定を含む）

1. 特許取得，2. 実用新案登，3. その他  
なし