

分担研究課題名

ガラクトース代謝異常症および特殊ミルクの適応に関する研究

分担研究者： 伊藤 哲哉（藤田医科大学医学部 教授）

研究要旨

欧米での新規ガイドラインの内容を踏まえ、日本先天代謝異常学会承認ガイドラインをよりよりグローバルスタンダードに近く実診療にも即した形へ改訂を行い、学会承認への準備中である。特殊ミルク安定供給については、関連学会と連携し特殊ミルク使用ガイドラインを作成し、日本小児科学会からの認証を得るべく準備中である。

研究協力者氏名

中島 葉子

藤田医科大学医学部小児科 講師

A．研究目的

ガラクトース代謝異常症にはI型、II型、III型が知られており新生児マススクリーニングの対象疾患となっているが、いずれもまれな疾患でその診断、治療が施設ごとで異なるのが現状であった。このため日本先天代謝異常学会が2015年に診療ガイドラインを発表したが、その後欧米での診療ガイドラインが改訂され、エビデンスに基づいた改訂版策定が求められている。

また、先天代謝異常症の治療に必要な不可欠な特殊ミルクの供給について、乳業会社が全額負担しているミルクも多く、20歳以上への供給が想定されていないなど安定供給に対する問題があり、これを是正する。

B．研究方法

ガラクトース代謝異常症の診断、治療に関する論文検索等により新たなエビデンスを確認し、診療ガイドラインの改訂を行った。また、特殊ミルク供給に関しては、特殊ミルクを使用する疾患の関連学会と共同してそれぞれのミルクの必要性、使用方法、適応年代などについて検討を行った。

C．研究結果

ガラクトース代謝異常症についてはヨーロッパを中心としたガイドライン改訂が行

われ、2017年発表となった。このガイドラインを踏まえ食事療法の方法、フォローアップ指針をより実地的なものに変更し、他委員の査読を終えたため、日本先天代謝異常学会ガイドライン認定委員会に提出し、パブリックコメントを受けて承認後発表の予定である。ガラクトース血症診断についてはAMED深尾班との共同研究も行っているが、深尾班にて行った遺伝子パネル検査で確定診断がつかなかった症例に対して網羅的遺伝子解析を行ったところ、ガラクトースムタロターゼ欠損症が発見されIV型として報告された（Wada et al.）。

特殊ミルク供給体制については、小児内分泌学会、小児腎臓病学会、小児神経学会、小児栄養消化器肝臓学会とも協議を行い、特殊ミルクの適正使用に関するガイドラインを作成した。承認学会は日本小児科学会となるため、ガイドライン承認に向けて日本小児科学会栄養委員会との協議中である。

D．考察

本研究とも関連したAMED深尾班からの研究で新規疾患となるガラクトース血症IV型が発見されたことは大変興味深く、今後この疾患についても詳細を確認しガイドラインへも含めていくことが必要と思われる。

特殊ミルクの安定供給体制については、引き続き関連部署との連携を取りながら制度変更を求めていく。

E . 結論

ガラクトース代謝異常症の新たな診療ガイドラインを作成中である。

特殊ミルクの安定供給体制を構築している。

F . 研究発表

1. 論文発表

Biallelic GALM pathogenic variants cause a novel type of galactosemia.

Wada Y, Kikuchi A, et al

Genet Med. 2018 Oct 19.[Epub ahead of print]

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