

無虹彩症の診療ガイドライン作成支援

研究協力者：尾島俊之（浜松医科大学健康社会医学講座）

研究要旨：難病疫学研究はからのリエゾンとして「角膜難病の標準的診断法および治療法の確立を目指した調査研究」の支援を担当している。今年度は、「Minds診療ガイドライン作成マニュアル 2017」に沿って実施されている無虹彩症の診療ガイドライン作成のための外部評価委員としての依頼があり支援を行った。スコープの草案について、外部評価を行ってコメントを行った。最終的に、「無虹彩症の診断に遺伝子検査は有用か？」を始めとして、7つのクリニカルクエスションの設定等が行われた。外部評価は診療ガイドライン草案作成の後のみに行う形が標準となっているが、スコープ草案の段階でも実施することは意義があると考えられる。

A．研究目的

難病疫学研究班からのリエゾンとして、臨床班のひとつである「角膜難病の標準的診断法および治療法の確立を目指した調査研究」班（研究代表者 大阪大学大学院医学系研究科脳神経感覚器外科学（眼科学）西田幸二教授、2017～2019年度）の支援を担当している。この研究班では、無虹彩症、前眼部形成異常、Fuchs 角膜内皮ジストロフィ、眼類天疱瘡、膠様滴状角膜ジストロフィの 5 疾患を対象に、これまでに作成した診断基準と重症度分類の改訂、診療ガイドラインの作成、対象疾患における視覚の質の実態調査を進めている。

無虹彩症は、2017年4月施行の指定難病（告示番号 329）である。虹彩が完全または不完全に欠損していることで見出される遺伝性疾病（責任遺伝子は PAX6 遺伝子）で、常染色体優性遺伝形式を示す。本疾患は出生時から両眼性の強い視力不良を認め、大半が視覚障害児となる。診断基準は、「希少難治性角膜疾患の疫学調査」班において 2014 年度等に検討が行われた。細隙燈顕微鏡検査による部分的虹彩萎縮から完全虹彩欠損まで様々な程度の虹彩の形成異常、両眼性の視力障害または羞明の症状、遺伝子検査、鑑別診断の除外等により診断する。

今年度は、無虹彩症の診療ガイドライン作成のための外部評価委員としての依頼があり支援を行った。

B．研究方法

診療ガイドラインの作成は、「Minds 診療ガイドライン作成マニュアル 2017」（日本医療機能評価機構）（以下、「マニュアル」）に準拠して行われている。

今年度、臨床班において作成されたスコープ（診療ガイドラインの企画書）の草案について、難病疫学研究班リエゾンが外部評価を行ってコメントを行った。その後、臨床班での検討を経て、スコープの確定が行われた。

（倫理面への配慮）

今年度の研究において、個人データの収集や分析等は行わなかった。

C．研究結果

スコープ案に対して、全体に概ね妥当であること、クリニカルクエスションは学術的に明らかにしたいことよりも、診療に直結する表現とすることが好ましいと考えられること、検索するエビデンスのタイプとして、エビデンスレベルの高い文献が無い場合には、改善の対応としてエビデンスレベルの低い文献も順次対象を広げて収集するのが良いと考えられることなどのコメントを行った。

最終的なスコープでは、以下のクリニカルクエスション等が設定された。

CQ1 .無虹彩症の診断に遺伝子検査は有用か？

CQ2 .無虹彩症のロービジョンケアとして何

が推奨されるか？

CQ3 . 無虹彩症の羞明に対する治療として何が推奨されるか？

CQ4 . 無虹彩症の角膜実質混濁に対して、角膜移植は推奨されるか？

CQ5 . 無虹彩症の角膜上皮幹細胞疲弊症に対して、手術加療は推奨されるか？

CQ6 . 無虹彩症の白内障に対して、手術加療は推奨されるか？

CQ7 . 無虹彩症の高眼圧・緑内障に対して適切な治療オプションは何か？

また、PICO (PECO)、システマティックレビューに関する事項(検索の基本方針等)等が記載された。その後、システマティックレビューが開始されている。

さらに、当該臨床班においては、QOV(Quality of vision)の実態調査・解析として、無虹彩症患者に対する VFQ-25 アンケート調査が実施中である。また、別途、前眼部形成異常についても診療ガイドライン作成に向けてスコープが作成されている。

D . 考察

診療ガイドライン作成手順について、マニュアルに記載されているのは以下の通りである：作成目的の明確化、作成主体の決定、事務局・診療ガイドライン作成組織の編成、スコープ(診療ガイドラインの企画書)作成、システマティックレビュー、推奨作成、診療ガイドライン草案作成、外部評価・パブリックコメント募集、公開、普及・導入・評価、改訂である。また、スコープの作成には、(1) スコープ全体の作成方針の決定、(2) 疾患トピックの基本的特徴の整理(臨床的、疫学的特徴、診療の全体的な流れ、診療アルゴリズム)、(3) クリニカルクエスチョン設定、(4) システマティックレビューに関する事項・その他の事項の決定、(5) スコープの確定という手順が記載されている。今回の診療ガイドライン作成はこのマニュアルに沿って進められている。

外部評価について、マニュアルでは、診療ガイドライン草案作成の後に行う形が標準となっており、スコープ草案の段階においては「外部評価を実施する場合もある」というオプション的な位置づけとなっており、今回のガイドライン作成においては、標準以上の丁寧な手順で進められていることになる。マニュアルでは、「確定後には、スコープの内容を変更すことできない」とされており、スコープの作成は最終的な診療ガイドラインの善し悪しを左右する重要なステップである。そのため、今後の他の診療ガイドラインの作成においても、できる限りそのような手順を踏むことが好ましいと考えられる。

E . 結論

「角膜難病の標準的診断法および治療法の確立を目指した調査研究」班において、無虹彩症の診療ガイドラインの作成に向けてスコープが作成された。その過程において、難病疫学研究班から外部評価としての支援を行った。

F . 研究発表

1 . 論文発表
該当なし

2 . 学会発表
該当なし

G . 知的財産権の出願・登録状況 (予定を含む)

1 . 特許取得
該当なし

2 . 実用新案登録
該当なし

3 . その他
該当なし