

厚生労働科学研究補助金（難治性疾患政策研究事業）  
分担研究報告書

治療可能な神経疾患ガイドライン作成に関する研究

研究分担者 村松 一洋 自治医科大学小児科 准教授

**研究要旨**

「治療可能な神経疾患診断・治療の手引き」作成を担当している。掲載疾患、分担執筆者の選定を進めた。

A．研究目的

遺伝子診断技術の進歩により診断確定可能となる疾患が増加してきている。それにより一般に認知されていない疾患が当然多数存在するようになった。多くは診断が可能となったのみで、治療方法があるわけではないため、仮に診断できたとしても、それ以上の恩恵を患者が受けることはできない。しかしながら、その一部には画期的な治療法が開発されている疾患がある。このような疾患に関しては、見逃すべきではなく、迅速に診断し治療を開始すべきである。その一方で、診療の現場においてそのすべてを把握することは極めて困難である。本研究では、診療の現場に有用な情報を提供するための「治療可能な神経疾患診断・治療の手引き」を作成することで、適切な時期に診断し治療開始できるような体制を構築することを目的とする。これは患者だけではなく、診療の現場においても期待されている内容である。

B．研究方法

**「治療可能な神経疾患診断・治療の手引き」の出版準備**

小坂仁研究総括、和田敬仁分担研究者、高梨潤一分担研究者および、診断と治療社編集部とともに掲載内容を検討し、取り上げるべき疾患、執筆担当者を選定した。

C．研究結果

**「治療可能な神経疾患診断・治療の手引き」の出版準備**

第1部 症候 7項目（意識障害、知的退行、大頭症、不随意運動、眼球運動異常、肝脾腫、てんかん）第2部総論7項目（アミノ酸代謝異常、有機酸代謝異常、脂肪酸代謝異常、ライソゾーム病・ペルオキシゾーム病、ミトコンドリア病、尿素サイクル異常症、SLC病、神経伝達物質病）第3部

各論17疾患（ミトコンドリア病10疾患、SLC病5疾患、その他2疾患）を取り上げることを決定し、執筆予定者を選定した。今後、正式に依頼する。平成31年度完成に向けて準備を進めている。

D．考察

治療可能なもので他研究班・ガイドラインがないものについて Minds に準拠し扱う。脳内ビタミントランスポーター関連の疾患などを中心とする。他研究班が研究している疾患においても、神経症候の記載がないもの、または神経科医からの目線の内容が必要なものを扱う。他研究班かがアップデートしない疾患を扱うことで最新の情報を提供する。といった特徴を有するものであり、診療の現場及び患者にとっても非常に有用と考えられる。

E．結論

「治療可能な神経疾患診断・治療の手引き」の出版準備は順調に進んでいる。

F．健康危険情報  
特になし。

G．研究発表  
特になし。

H．知的財産権の出願・登録状況  
（予定を含む。）

1. 特許取得  
なし
2. 実用新案登録  
なし
3. その他  
なし