

厚生労働科学研究費補助金（難治性疾患政策研究事業）  
分担研究報告書

分野別拠点病院構想に関する研究およびニーマンピック病C型診療ガイドライン  
研究分担者 高橋 勉 秋田大学医学部小児科教授

研究要旨 1．ライソゾーム病・ペルオキシゾーム病に関する分野別拠点病院構想を検討して、1)生化学および遺伝子診断を通じた確定診断、2)確定診断および診療のための全国施設との連携体制、3)地域の医療機関と連携した診療体制、4)遺伝カウンセリングの実施体制、および造血幹細胞移植など特定治療を実施、以上の役割を有する分野別拠点病院として全国13拠点病院（6地区毎）を設置する難病医療体制を提案した。  
2．ニーマンピック病C型の診療ガイドラインを Minds 作成法に則り作成を進めた。

高橋 勉・秋田大学医学部小児科教授

A．研究目的

- 1．ライソゾーム病・ペルオキシゾーム病における診断法、治療法、治療開発など疾患特異性に配慮した分野別拠点病院の在り方に関して検討した。
- 2．ニーマンピック病C型の診療ガイドラインを Minds 作成法に則り作成を進めた

B．研究方法

- 1．研究班内に難病拠点病院構想委員会を設け、1)都道府県単位の拠点病院の体制、2)難病支援全国ネットワークにおける役割、3)生化学・遺伝子診断の提供体制、以上の3つテーマを中心に議論検討した。検討した内容は、研究班の全体会議で報告議論して、さらに議論を進めることとした。班員以外の専門家、患者会などとの情報交換も行った。
- 2．ニーマンピック病C型の診療ガイドライン作成委員会を設置してメール審議や全体会議の中で作成を進めた。

C．研究結果

- 1．難病拠点病院構想に関して  
1)ライソゾーム病とペルオキシゾーム病の分野別拠点病院の診療体制  
ライソゾーム病・ペルオキシゾーム病は希少疾患であるが都市部においては診療において患者集約が図れることから分野別拠点病院を設定して早期診断、チーム医療、移行期医療など提供できる体制について議論した。地

方においては疾患の希少性から難病支援全国ネットワークと連結した難病拠点病院に関して議論した。以下に拠点病態の診療体制(案)を提示する。

難病拠点病院診療体制（案）

- 1．スタッフ体制
  - 1) 専門医（ライソゾーム病・ペルオキシゾーム病に関する専門的知識を有する）
  - 2) 遺伝カウンセラー
  - 3) メディカル・ソーシャルワーカー
- 2．スタッフの役割
  - 1) 全国の診断施設（生化学遺伝子診断）と連携した診断
  - 2) 適切な検査や治療法の情報提供
  - 3) 患者及び家族へのカウンセリング体制
  - 4) 関連診療科（耳鼻科、循環器科、脳外科、歯科、整形外科、眼科など）との調整
  - 5) 適切な診療体制のコーディネート
  - 6) 在宅医との連携
  - 7) 最新情報（治療法、臨床試験など）の提供
  - 8) 地域における医療者などへの疾患に対する教育啓蒙
  - 9) 小児から成人への移行期医療の実践

2)地域に偏りのない拠点病院の設置

ライソゾーム病とペルオキシゾーム病の分野別拠点病院の条件として、生化学および遺伝子診断を通じた確定診断、確定診断および診療のための全国施設との連携体制、地域の医療機関と

連携した診療体制、 遺伝カウンセリングの実施体制、および、 造血幹細胞移植など特定治療を実施、以上として、これらの分野別拠点病院として国内均一に全国13拠点病院(北海道/東北:2、関東地区:4、中部地区:3、近畿2、中国四国1、九州/沖縄1)を設置する難病医療体制を提案した。

2. ニーマンピック病C型の診療ガイドラインの作成を進め、3つのCQ作成、文献検索を進めている。

#### D. 考察

ライソゾーム病・ペルオキシゾーム病の難病拠点病院体制について診断法の迅速かつ安定的提供と連結し体制の重要性を認識した。地域事情に応じた拠点病院体制の構築が必要である。

#### E. 結論

難病拠点病院体制について、1)都道府県単位の拠点病院の診療体制、2)生化学診断・遺伝子診断の提供体制、3)難病支援全国ネットワークにおける役割、以上を中心として議論を進めた。ライソゾーム病とペルオキシゾーム病の分野別拠点病院の具体的な構想を提案した。

F. 健康危険情報  
なし

#### G. 研究発表

##### 1. 論文発表

Ota S, Noguchi A, Kondo D, Nakajima Y, Ito T, Arai H, Takahashi T. An early-onset neuronopathic form of acid sphingomyelinase deficiency: A SMPD1 p.C133Y mutation in the saposin domain of acid sphingomyelinase. *Tohoku J Exp Med.* 2020 250: 5-11.

##### 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