

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

研究分担者 加我牧子 東京都立東部療育センター院長

Nieman-Pick病C（NPC）の診療ガイドラインの作成に取り組んだ。CQの提案を行い、担当委員長のもとで担当者による検討を行い、関連文献の1次、2次スクリーニングとシステマティックレビュー（SR）に基づく推奨文作成の準備を行った。ペルオキシソームとその関連疾患につき研究者、臨床医、を対象とした英文書出版に協力し、副腎白質ジストロフィー症（ALD）の神経心理学、神経生理学につき分担執筆を行った。

A．研究目的

客観的評価に基づくNieman-Pick病C（NPC）の診療ガイドラインを作成し、早期診断と介入、適切な治療法の選択を可能にする。ペルオキシソーム病の理解のために国際的な専門書出版に協力する。

B．研究方法

NPCの診断治療のための適切なCQに答えるため関連論文の1次、2次スクリーニング、SRを経て、推奨文を検討して診療ガイドラインを作成する。ペルオキシソームの機能と関連疾患の総説をまとめるため協力する。ペルオキシソームと関連疾患の英文書籍刊行に分担執筆で協力する。

（倫理面への配慮）

所属施設内倫理委員会の承認を得、調査研究を行った。

C．研究結果

関連論文の1次スクリーニングを参考に診断治療に役立つCQにつき担当者間で検討した。二次スクリーニングとシステマティックレビュー（SR）委員によるSRを参考にした推奨文を検討した。関連論文を参考に、専門書を分担執筆した。

D．考察

ガイドライン作成に当たってはCQを重視し、文献によるエビデンスとSR、エキスパートオピニオンを考慮して進めた。専門書は研究者、臨床医を対象として分担執筆を行った。

E．結論

希少疾患の特異性を考慮したうえエキスパートオピニオンを含めて診断と治療に最適な診療ガイドラインを作成を目指した。適切な診断、治療法の選択が可能となるよう適切な推奨文を準備した。

F．研究発表

1．論文発表

1. Kaga M. Neurophysiology and Neuropsychology in ALD. In Imanaka T, Shimozawa N(ed.): Peroxisomes: Biogenesis, Function, and Role in Human Disease. Springer, Nature, 261-79, 2019.
2. Kato Ket al. Allogeneic stem cell transplantation with reduced intensity conditioning for patients with ALD. Molec Gen Metabol Rep 18:1-6, 2019

2．学会発表

1. Kaga M et al. Twenty year's follow-up of BMT in two patients with ALD.13<sup>th</sup> EPNS, Sept 2019 (Athens)
2. Kaga M et al. Prognosis after HSCT in patients with ALD diagnosed before the clinical onset of the disease. EAPS2018, Oct 2018 (Paris)
3. Kaga M et al. Cognitive function in 15 patients with ALD after 5 to 20 years of HSCT EPNS 2017, June, 2017 (Lyon)

H．知的財産権の出願・登録状況（予定をふくむ）

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