

ニーマン・ピック病C型ガイドライン作成に関する研究
ライソゾーム病患者レジストリー作成に関する研究

分担研究者： 成田 綾 （鳥取大学医学部脳神経小児科 講師）

研究要旨

ライソゾーム病の診断・治療のガイドライン作成の一環としてニーマン・ピック病 C 型のガイドラインを作成した。また、難病プラットフォームを活用したライソゾーム病患者レジストリーを作成した。

A．研究目的

稀少難病であるライソゾーム病を国内に周知し、早期診断、早期介入に繋げる。

B．研究方法

ガイドライン統括委員2名の助言の元、ニーマン・ピック病C型の診断治療に精通した各専門家より選出された執筆・編集委員、担当委員、システムティックレビュー委員、医学文献検索専門家からなるニーマン・ピック病C型ガイドライン作成委員会を構成し、作業を分担した。なお、本研究は文献検索、システムティックレビューを行い、ガイドラインを作成するものであり、倫理面への配慮を要する状態には該当しないが、全ての作業は学内倫理委員会の承認の元に実施した。

C．研究結果

本ガイドラインの目的は、ニーマン・ピック病 C 型に対する適切な診断ならびに治療・管理の推奨とし、一般医家ならびに患者家族を対象として作成する方針とし、3つの治療選択の意思決定に重要となるクリニカルクエスチョン（CQ1：ミグルスタットは生命予後・QOLを改善するか？、CQ2：ミグルスタットは神経症状を改善するか？、CQ3：ミグルスタットは精神症状を改善するか？）を設定し、網羅的文献検索を実施している。今後、文献スクリーニングとシステムティックレビューを行い、推奨文を作成予定である。また、多くの臨床課題に対して、エキスパートオピニオンによる解説文を作成する事とした。同時に、難病プラットフォームを活用したライソゾーム病の患者レジストリーの作成の為、ライソゾーム病の共通項目と

ニーマン・ピック病 C 型の前向き自然歴を追う事を目的とした固有項目を選出し、レジストリーを構築した。

D．考察

稀少疾患では質の高いエビデンスが極めて限定的である事から、Minds に準拠してガイドラインを作成することは非常に困難であるが、システムティックレビューを行う forehand question と、エキスパートオピニオンを考慮して記載する background question に分けることで作成が可能となった。稀少疾患の特徴に合わせた標準的ガイドライン作成の方法の検討が今後待たれる。

E．結論

Minds 準拠のニーマン・ピック病 C 型診療ガイドラインの作成に着手し、次年度の完成を目指す。レジストリーに関しては作成完了し、次年度より運用開始する。

F．研究発表

1. 論文発表 なし
2. 学会発表

第 61 回 日本小児神経学会学術集会（2019 年 6 月 2 日）小児神経領域における新規薬剤の効能と注意点 ニーマン・ピック病 C 型の診断と治療 Update

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