

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

1.分野別拠点病院構想に関する研究および  
2.診療ガイドライン作成に関する研究

（ ゴーシェ病の診療ガイドライン ニーマンピック病C型診療ガイドライン）

研究分担者 渡邊 順子 久留米大学医学部 准教授

研究要旨 1.ライソゾーム病・ペルオキシゾーム病の疾病管理を充実させるため、拠点病院構想について検討した。診断、治療、各診療科との連携、地域医療機関との連携を可能とするような拠点病院および難病医療体制を提案した。  
2.科学的根拠に基づき、系統的な手法により推奨を作成する「2017Minds方式」により、ゴーシェ病の診療ガイドラインを作成した。ニーマンピック病C型についてもクリニカルクエスチョンを設定し、システムティックレビューを進行中である。

A. 研究目的

ライソゾーム病およびペルオキシゾーム病の診療体制は、酵素補充療法を始めとする治療方法の出現により大きく変化している。これらの希少難病の疾患管理を行うにあたって、症例の集約化によりさらに専門的な管理ができることを目指し、拠点病院の意義についての検討を目的とする。

新規治療法の開発に伴い、各疾患の治療戦略は大きく変化しており、確実な診断方法による早期診断、治療指針、標準的な治療を検討したガイドラインが必要とされている。本研究の目的はゴーシェ病およびニーマンピック病C型に対する適切な診断手段の推奨と、治療、管理の推奨に重点を置いたガイドラインを作成することである。

B. 研究方法

1. ライソゾーム病・ペルオキシゾーム病の拠点病院構想に関する研究

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つのテーマを中心に議論検討した。

2. ゴーシェ病およびニーマンピック病C型の診療ガイドライン作成

MINDSのガイドライン作成手法を基本として、複数の分担研究者と共同して行った。

1) クリニカルクエスチョンの選定

2) アウトカム、PICOTの選定

3) 関連論文の収集

4) システムティックレビュー

5) 推奨の作成

C. 研究結果

1. ライソゾーム病・ペルオキシゾーム病の拠点病院構想に関する研究

首都圏，研究主体の病院，地方の病院と，異なる背景，事情を持つ病院からの報告を受け，議論を重ねた．当該疾患が希少難病であるゆえに，特殊な専門知識，技術が必要であり，拠点病院とは別に確定診断のための拠点解析施設が不可欠である．一方で，患者の利便性のためには少なくとも複数県単位の拠点病院の配置が必要と考えられる．これらを鑑み，既存の難病支援全国ネットワークとの連携体制を提案した。

2.

1) ゴーシェ病ガイドラインの作成

ゴーシェ病診療ガイドラインの作成に際して，概要，臨床検査，診断，治療（総論・各論），遺伝カウンセリング，治療の今後の展望，の各項目について，BQ，CQを選定し，システムティックレビュー（SR）を行った．研究成果については，ゴーシェ病診療ガイドライン2019年版として発刊した．

2) ニーマンピック病C型の診療ガイドラインの作成

クリニカルクエスションの選定、アウトカム、PICOTの選定を終了し、関連論文の収集、システマティックレビューの準備を行った。

#### D．考察

拠点病院は、拠点解析施設と密な関係を持ち診断を行い、最新の情報を提供しながら特殊な治療を行う施設となる。合併疾患に対応できるように各診療科と連携したチーム医療と横断的な診療が可能となるような整備が必要である。患者の利便性を考慮すると、各地域ごとにきめ細かく拠点病院を配置することが望ましいが、一方で極めて希少性の高い疾患群をアツかうことから他疾患異常に酵素の専門性が要求される。各地域事情に応じた拠点病院体制の構築が必要である。

ゴーシェ病は稀少疾患ではあるが、酵素補充療法、基質合成療法、シャペロン療法等、複数の治療法が存在する。型別診断も含めた早期の診断、および神経症状にも有効な治療法の開発、導入が重要である。今回作成したゴーシェ病ガイドラインは、エビデンスレベルに基づいたものであると同時に、症例を多く経験したエキスパートの意見も反映されており、個別化医療を目指したガイドラインとして臨床現場でも有効に利用されるものと考えられる。

ニーマンピック病C型もゴーシェ病と同様大変希少な疾患である。国内では特に患者数

が少ないためエビデンスも少ないことが予想されている。当班の担当者によるエキスパートオピニオンが重要なこれまでの経験を活かして有用なガイドライン作成を目指している。

#### E．結論

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、都道府県単位の拠点病院の診療体制、診断体制と難病支援全国ネットワークにおける役割について議論し、具体的な提案を行った。ゴーシェ病の診療ガイドラインを作成、発刊した。ニーマンピック病C型のガイドライン作成については来年度も引き続き継続していく。

#### F．健康危険情報

総括研究報告書にまとめて記入

#### G．研究発表

1. 論文発表
  2. 学会発表
- 個別に発表は行っていない。

#### H．知的財産権の出願・登録状況

1. 特許取得 該当なし
2. 実用新案登録 該当なし
3. その他 特記事項なし