

厚生労働科学研究費補助金（難治性疾患政策研究事業）  
「遺伝性白質疾患・知的障害をきたす疾患の診断・治療・研究システム構築」  
分担研究報告書

治療可能な遺伝性疾患診断治療の手引きの PC、スマホ版作成とオンライン診断  
研究分担者 植松有里佳 東北大学病院小児科 助教

研究要旨

「治療可能な遺伝性神経疾患 診断・治療の手引き」を診療を行う上で使いやすいうように作成した PC 版の充実とホームページのアップデートを行った。

A. 研究目的

2020 年 1 月に診断と治療社より発刊された「治療可能な遺伝性神経疾患 診断・治療の手引き」を診療を行う上で使いやすいように作成した当研究班のホームページ上の PC 版の内容の充実させるとともに、同ホームページをアップデートし、医療関係者だけでなく患者や患者家族に還元できるように内容を充実させる。オンライン診断では、診療情報や画像をもとに、診断や必要な検査について報告する。

B. 研究方法

本研究班のホームページ ([http://plaza.umin.ac.jp/~pmd/iden\\_about.html](http://plaza.umin.ac.jp/~pmd/iden_about.html)) の中に開設した、昨年度治療可能な遺伝性神経疾患 診断・治療の手引きに関するサイトを充実させるために検討を行う。加えて、本研究班の活動としてホームページの内容の充実に努める。オンライン診療については、得られた情報に基づき、診断などについて報告する。ホームページ作成にあたっては、人や動物を対象としな

いことから倫理面の問題はない。オンライン診断にあたっては、個人情報の扱いに対する配慮を十分に行う。

C. 研究結果

本研究班のホームページ上に、昨年度作成した「治療可能な遺伝性神経疾患 診断・治療の手引き」  
[http://plaza.umin.ac.jp/~pmd/iden\\_guidance.html](http://plaza.umin.ac.jp/~pmd/iden_guidance.html) について疾患別に検査可能機関や相談先の記載について検討したが、常に施設情報が変化するためホームページ上での記載を最新のものにすることが難しいという問題があり、実現には至らなかった。2020 年 1 月以降で新たに治療可能となった疾患が多数出てきており、例えばハンター病や神経セロイドリポフスチン症 II 型などの治療できる様になった疾患について加えることを班会議で報告した。ホームページについては、国内外の治療トピックアップデートも 2 ヶ月に一度行った。

D. 考察

本研究で作成したサイトは、検査結果や症候などから、治療可能な遺伝性神経疾患を早期に診断するための一助になると考えている。さらに、医学の進歩に伴い、治療可能な疾患も増えてきていることから、適宜情報を更新し、充実したサイトとなるようにする必要がある。オンライン診断において診断に至り、新たな知見が得られることも多く、症例を蓄積することが必要である。

#### E. 結論

治療可能な遺伝性神経疾患 診断・治療の手引きについての PC・スマホ版のサイト及び研究班のホームページを充実させた。オンライン診断をおこなった。

#### G. 研究発表

なし。

#### H. 知的財産権の出願・登録状況

なし。