

分担研究課題名  
リジン尿性蛋白不耐症に関する研究

分担研究者： 高橋 勉 （秋田大学大学院医学系研究科小児科学・教授）

研究要旨

希少疾患であるリジン尿性蛋白不耐症に関し、2019年に確立した国内の診療ガイドラインの内容に関し、その整合性を評価した。また近年増加しつつある成人症例について、その管理指針を策定するにあたり海外診療の状況について情報収集を試みた。

研究協力者氏名

秋田大学小児科助教 野口篤子

A. 研究目的

希少疾患であるリジン尿性蛋白不耐症について2019年に国内の診療ガイドラインを確立した。本ガイドラインが活用されるに際し、その整合性を評価する。

また近年増加しつつある成人症例について、その管理指針を策定するにあたり海外診療の状況について情報収集する。

B. 研究方法

1. 診療ガイドラインの作成と診療体制の検討  
昨年に作成されたガイドライン内容に関し、その後の海外報告などとの整合性について評価する。新規治療や診断手法に関しても国内外の状況に関する情報収集を行う。

2. 移行期医療と成人期の診療体制の整備

成人期患者の生活状況、加えて治療歴に関する海外の情報について収集する。

3. 患者登録の推進と患者会の支援

JaSMIn（先天代謝異常症患者登録制度）における患者登録を推進する。

（倫理面への配慮）

人を対象とする医学系研究に関する倫理指針、およびヒトゲノム・遺伝子解析研究に関する倫理指針を遵守

し、倫理委員会の承認を得て実施した。

C. 研究結果

1. 診療ガイドラインの作成と診療体制の検討

昨年のGL作成時点以降の新規知見の収集に努めた。現時点では治療に関わる知見の追加はないが、診断やマスキング関連の情報が追加された。

2. 移行期医療と成人期の診療体制の整備

成人期患者の生活状況、加えて治療歴に関する海外の情報について文献をもとにスクリーニングし改訂の準備資料とした。現時点ではまだ文献報告はわずかであり、継続して情報収集に努める。

3. 患者登録の推進と患者会の支援

JaSMIn（先天代謝異常症患者登録制度）の患者登録を推進するため、診療現場での啓蒙とパンフレット配布、ほかホームページへの寄稿などを実施した。しかし実際に本疾患に関する登録増にはつながっておらず、引き続き活動が必要な状況である。

D. 考察

希少疾患であるために、国外を包含してもこの1年においてはその後の新規知見の

報告は認められていなかった。ただし少数ながらも症例報告が散見されており、臨床情報の蓄積を進めることが今後の治療方針の評価につながることを期待される。

JaSMIn（先天代謝異常症患者登録制度）における患者登録については、2名の登録がされたがまだまだ未登録者が存在するはずであり、ひきつづき啓蒙に努める。

## E. 結論

希少疾患であるリジン尿性蛋白不耐症に関し、2019年に確立した国内の診療ガイドラインの内容に関し、その整合性を評価した。また近年増加しつつある成人症例について、その管理指針を策定するにあたり海外診療の状況について情報収集を試みた。シトルリン治療が国際的にも標準的に推奨されるようになって数年が経過したがその後の大きな進捗や変更はなく、現行の治療が及ぼす影響については、さらなる長期的なスパンでの評価が望ましいと思われた。

## F. 研究発表

### 1. 論文発表

- リジン尿性蛋白不耐症 特殊ミルクガイドブック 診断と治療社 p.33-35 2020
- SLC7A7欠損症 日本臨床増刊号 原発性免疫不全症候群 日本臨床社 p.233-235 2020

### 2. 学会発表

なし

## G. 知的財産権の出願・登録状況

(予定を含む。)

### 1. 特許取得

なし

### 2. 実用新案登録

なし

### 3. その他

なし