

バルデビードル症候群における診療ガイドラインの作成
研究分担者 氏名 室谷 浩二

所属・職位 神奈川県立こども医療センター 内分泌代謝科 部長

研究要旨

バルデビードル症候群（Bardet-Biedl Syndrome: BBS）は、肥満、知的障害、網膜色素変性症、慢性腎障害、性腺機能低下症、多指症・合指症を特徴とする常染色体劣性疾患である。肝線維化による肝硬変の合併や、女性における卵巣内の高アンドロゲン血症に起因する月経異常が知られている。本邦ではローレンス・ムーン・ビードル症候群と呼ばれることが多いが、それは世界的には肥満のない別の疾患を指すとされる。通常は小児期に発症し診断されるが、時に成人になってから診断されることもある。本研究では、BBSの診断水準向上のためのガイドライン作成を行う。

A. 研究目的

バルデビードル症候群（Bardet-Biedl Syndrome: BBS）における診療ガイドラインの作成

B. 研究方法

1. BBSの診療ガイドラインにおけるクリニカルクエスション（CQ）を設定する。CQに関わる論文を抽出し、システマティックレビューを行い、推奨レベルの検討を実施し、ガイドラインを作成する。パブリックコメント・学会承認を経て診療ガイドラインの修正を行い、公表する。

C. 研究結果

1. BBSにおける診療ガイドラインの作成

診療ガイドラインにおける以下のCQを設定した。
CQ-1: 現行の臨床診断をメインとした診断基準の直しが必要か？
CQ-2: 責任遺伝子にどんなものがあるのか？遺伝子解析は必須か？
CQ-3: 発症頻度は？ 諸外国と違うのか？ 性別による違いがあるのか？
CQ-4: 多指症以外にどのような四肢/手足病変があるのか？
CQ-5: 網膜色素変性症以外にどのような眼病変があるのか？
CQ-6: 多嚢胞腎以外にどのような腎病変があるのか？
CQ-7: 対症療法以外に、特異的な治療法はあるのか？

<参考文献>

1. Beales PL, Elcioglu N, Woolf AS, Parker D, Flintner FA. New criteria for improved diagnosis

of Bardet-Biedl syndrome: results of a population survey. J Med Genet. 1999 Jun;36(6):437-46.
2. Forsythe E, Kenny J, Bacchelli C, Beales PL. Managing Bardet-Biedl Syndrome-Now and in the Future. Front Pediatr. 2018 Feb 13; 6: 23.

D. 結論

1. BBSの診療ガイドラインの作成に向け、クリニカルクエスション（CQ）を設定した。CQに関わる論文を抽出し、システマティックレビューを行って、早期に診療ガイドラインを完成することを目指したが、本研究期間中に完了しなかった。

F. 研究発表

1. 論文発表
なし
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