

資料7. 特発性基底核石灰化症の診療・療養の手引き 2023

a. あいさつ文 「はじめに」

b. あいさつ文 「編集にあたって」

はじめに

厚生労働科学研究費補助金(難治性疾患政策研究事業)「神経変性疾患領域の基盤的調査研究」(神経変性疾患)では、19の神経変性疾患を研究対象として政策研究を進めている。19疾患うちの17疾患が指定難病として指定され、特発性基底核石灰化症(idiopathic basal ganglia calcification: IBGC)はそのうちの一つであり、本研究班でIBGCの政策研究が進められている。

この度、保住功先生(岐阜薬科大学薬学部特命教授)が中心になられて、「特発性基底核石灰化症の診療・療養の手引き」が発行されることになった。その経緯などについては「編集にあたって」をご覧ください。基本的には、「脳内石灰化症診療の手引き2021」を土台として、改訂した形でまとめられている。前回の「脳内石灰化症診療の手引き2021」との違いは、そのタイトルにもあるように、特発性基底核石灰化症に特化している点と、「診療」のみならず「療養」にも重点が置かれている点であろうと思われる。

全体的に、各項目内容の一層の充実が図られ、診断フローチャートの作成などの工夫も追加されると共に、「疫学」、「病因・病態」、「病理所見」などの項目も追加されている。それらの記載の中には、保住先生らによる神経変性疾患における研究成果も含まれている。本症は、いまだ不明な点も多く、また、エビデンスも少なく、根本的治療も開発中の段階である。このような状況において、レジストリ研究も進められ、これらの開発研究が今後一層進められていくものと期待されている。今回の改訂版が、特発性基底核石灰化症の臨床現場で役立てられ、本症の病態解明や治療薬開発などの研究がさらに進歩することが期待される。

厚生労働省難治性疾患政策研究「神経変性疾患領域の基盤的調査研究」
研究代表者 中島健二

編集にあたって

2018年から3年間、国立研究開発法人日本医療研究開発機構(Japan Agency for Medical Research and Development: AMED)における難治性疾患実用化研究事業「特発性基底核石灰化症の診療、病態解明、創薬のためのエビデンス創出研究」の支援を受け、2021年「脳内石灰化症診療の手引き2021」を2021年2月25日に刊行した。幸い、多くの臨床の先生や医療関係者から好評をいただいた。

特発性基底核石灰化症(idiopathic basal ganglia calcification: IBGC)は従来、慣例的にファール病(Fahr's disease)と呼ばれてきた疾患である。平成22年度から厚生労働科学研究費補助金難治性疾患克服研究事業(研究代表者:保住 功)の採択を受け、平成28年度からは「神経変性疾患領域における基盤的調査研究」(研究代表者:中島健二)に編入され、臨床的な基盤研究を継続してきた。

前回の「脳内石灰化症診療の手引き2021」では広く脳内石灰化症全般を対象としたが、今回はIBGCに特化し、アンケートのご要望、ご意見、またここ数年の知見も含めて、改訂を行った。ご要望、ご意見の内容は、診断のフローチャート、病理組織、放射線画像が欲しい、石灰沈着を伴うびまん性神経原線維変化病(diffuse neurofibrillary tangles with calcification: DNTC)との関連が良くわからないなどであった。DNTCに関しては、2010年度の厚労省研究開始以来、病理学的にも、臨床的にも確認された症例はなかった。稀な疾患と考えられ、進行中の研究課題でもあるが、今回は主に病理所見の記載に留めた。

現在、根本的な治療薬、進行予防薬は開発中であり、まだ使用できるものはない。そのため、多くの患者の受診も初回だけ、不定期といった現状である。追跡調査も行ったが、十分な臨床症状や検査所見は得られない実情である。希少難病であり、エビデンスとなるような論文も少ない。そのため、執筆の先生方には多々ご負担をおかけしたが、診療ガイドラインとはせず、手引きとして、執筆の先生方に自由な執筆をお願いした。特に今回、療養、ケアについてはさらなる充実がなされた。

今回の改訂版が、現場の臨床の先生方のお役に立ち、またこれを基盤にIBGCの病態解明、治療薬開発が一層促進されることを願っている。

分担研究者:特発性基底核石灰化症担当
保住 功

c. 日本神経学会からの「学会承認」連絡通知

日本神経学会からの回答

2023年4月15日

厚生労働省難治性疾患政策研究 神経変性疾患領域の基盤的調査研究班

研究代表者 中島健二先生

一般社団法人日本神経学会

代表理事 西山 和利

(押印省略)

特発性基底核石灰化症の診療・療養の手引きについて (回答)

拝啓 時下ますますご清祥のこととお慶び申し上げます。

さて、2022年12月15日付でご依頼がありました特発性基底核石灰化症の診療・療養の手引きにつきましては、当学会で承認したことをお知らせします。

敬具