

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 版スマホ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冊子体の「治療可能な遺伝性神経疾患 診断・治療の手引き」について、診療を行う上で使いやすいように当研究班のホームページ上で PC 版、スマホ版を作成し、その充実を図るとともに、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)の中に開設した、「治療可能な遺伝性神経疾患 診断・治療の手引き」というサイトを医療者が使用しやすいように充実させるために、元となる冊子体にある「症候」、「総論」、「各論」の中で治療可能な疾患を全て検査などとともに検索できるようにする。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 HP 上で、「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 というタブを設けており、これに新たな治療法が見出された疾患や、治療可能となった神経疾患疾患について、例えばハンター病や神経セロイドリポフスチン症Ⅱ型の治療法も含めて加えて検索できるようにした。その他昨年度まで行えていなかった葉酸、葉酸輸送・代謝関連疾患等について、アップデートし、原著に含まれるほぼ全ての疾患を検索可能な状態にした。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。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。今後画像に特化した検索項目を設けることなどにより、診断の一助になる可能性があるのではないかと考えている。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。