

序 文

特発性造血障害疾患の「診療の参照ガイド」改訂版の作成

難治性疾患克服研究事業における「特発性造血障害に関する調査研究」班では、再生不良性貧血・溶血性貧血(自己免疫性溶血性貧血、発作性夜間ヘモグロビン尿症)・不応性貧血(骨髄異形成症候群)・骨髄線維症の4疾患を対象とした全国規模の調査研究が、疫学・病因・病態・診断・治療・予後などの幅広い観点から長年に亘って実施され、大きな研究成果を上げてきている。平成16年度には、研究対象疾患の「診療の参照ガイド」が前班長の小峰光博先生によってまとめられた。この「診療の参照ガイド」は、当該疾患に関する国内外の研究の成果を基礎から臨床までカバーして詳細にまとめた報告書であり、内容的に従来の教科書や参考書のレベルを大きく超えたものとなっている。まさに研究班の総力を挙げて取り組んだ報告書であり、難治性の対象疾患患者の診療を行う上で、常に傍らに置いて参考にすべき「診療の参照ガイド」として我が国の血液内科医に広く利用されている。

この「診療の参照ガイド」を研究の進歩に合わせて改訂していくことが、特発性造血障害調査研究班の果たすべき任務の一つであり、平成19年度には部分改訂を行った。しかし、ここ数年の対象疾患に関する分子病態・診断法・分類法・新規治療法などの研究の進歩は著しく、「診療の参照ガイド」を全面改訂する必要が出てきた。そこで平成21年度から準備を始め、平成22年度は「診療の参照ガイド」改訂版作成を研究班の大きなテーマとして取り組んだ。各対象疾患の改訂版ワーキンググループのメンバーも一新して作業を行った。なお、平成16年度版(初版)では、小児科領域の疾患としてはFanconi貧血だけを扱っていたが、様々な関連疾患に関する研究班が難治性疾患克服研究事業の中に新たに設置されたことから、先天性骨髄不全症候群という括りで、Fanconi貧血の他に、先天性角化不全症、Diamond-Blackfan貧血、Congenital dyserythropoietic anemia、遺伝性鉄芽球性貧血も取り上げることになった。それぞれの研究班は特発性造血障害調査研究班と連携することが求められているが、「診療の参照ガイド」改訂版作成はその成果の一つといえることができる。

今回の全面改訂にあたっては、可能な範囲でグローバル・スタンダードに近づくことを意識し、また実際の診療現場で使いやすいものにすることを心がけた。なお、最新の情報をできる限り盛り込むように各ワーキンググループで熱心に検討されたが、日進月歩の領域ではその全てを網羅することは不可能に近い。次の改訂の際にアップデートをお願いすることとしたい。

いずれにせよ、この「診療の参照ガイド」では、確立された治療法だけでなく、臨床試験段階の新規治療法も紹介し、様々なエビデンスレベルのものが含まれている。「診療ガイドライン」とせず、「診療の参照ガイド」という名称に留めた理由については、初版の序文も是非参照されたい。

この特発性造血障害疾患の「診療の参照ガイド」改訂版がさらに一層広く活用され、また今後も改訂作業が定期的に続けられることを期待したい。最後に、改訂作業に精力的に取り組んでいただいた各ワーキンググループの先生方に心より感謝する次第である。

平成23年3月

特発性造血障害に関する調査研究班(平成17~22年度)
研究代表者 小澤 敬也

序 文

研究対象疾患の「診療の参照ガイド」の作成と公表にあたって

厚生労働科学研究費補助金 難治性疾患克服研究事業 特発性造血障害に関する調査研究班は、研究対象疾患である再生不良性貧血、溶血性貧血(自己免疫性溶血性貧血、発作性夜間ヘモグロビン尿症)、不応性貧血(骨髄異形成症候群)および骨髄線維症について、疫学、病因、病態発生、臨床病態、治療、予後など広範な側面について調査研究を重ねてきた。それらの多くは全国多数の施設の協力の下に進められ、病態管理と患者福祉の向上に資することを目標としている。対象疾患はいずれも頻度が低く、原因不明、治療法も未確立な上、難治性であり、患者・家族の負担も大きい。それらの診療にあたる医師・医療者の負担もまた同様に大きいといわざるを得ない。血液難病たる所以である。

特定疾患研究はすでに30年余の歴史を持ち、これまでも臨床医の参考になるよう研究成果の還元に努めてきたが、その意図が十分に果たせたか不安を払拭しきれないように思う。研究は基礎的と臨床的の両面から進められており、その進展は益々加速の度を強めている。

そこで、平成11～16年度の6年間に集積された臨床的な知見を含めて、現状における最新の知見を整理し、臨床の現場で診療にあたる医療者の方々に有益と思われる参照ガイドを取りまとめることとした。

この参照ガイドは当初、「診療ガイドライン」の形で、研究班の責任において公表することを想定した。しかし、対象4疾患については、とりわけエビデンスレベルの高いガイドラインとして提示するには多くの問題や疑問点が残されており、診断検査や治療法選択についても、まだ研究段階にいたり臨床試験として取り組まれていないものが少なくないことを認めざるを得ない。臨床の現場に広く制約なしに適用できる水準には達していない事項が多いことに鑑み、対象疾患を巡る現状をグローバルな視点から整理して、実地診療に際して参照していただきたいとの意味合いから、「参照ガイド」として提示することとした。

疾患毎にワーキンググループを編成し、約1年かけて、診断基準と重症度基準の見直しを行い、必要な改訂を加えるとともに、診療方針については班研究で得られた成績を軸に、我が国の実情に即したものにしよう心がけた。しかし、文献報告によらざるを得ない部分も含まれている。また、治療法においても、保険診療の枠を超えた内容が盛り込まれているが、敢えてそれらを記述から除外することはしていない点に留意していただきたい。

したがって、この参照ガイドは勧告や推奨といった制約力を持つものではなく、公的機関が是認したものでもない。研究班がその活動の成果を医療現場にフィードバックする方途のひとつとして採用したものであると御理解いただければ幸いである。

この内容は今後定期的に見直し必要な修正を行うべきものである。不適切な点や誤りなどお気づきの点をご指摘くださるよう各位にお願いしたい。

平成17年3月

特発性造血障害に関する調査研究班(平成11～16年度)

主任研究者 小峰 光博