

線毛不動症候群

長谷川 好規¹、橋本 直純²

1 名古屋大学 大学院医学研究科 呼吸器内科 教授

2 名古屋大学 医学部附属病院 呼吸器内科 講師

研究要旨

線毛機能不全症候群 (PCD) は先天性の粘膜線毛クリアランスの障害によって特徴づけられる遺伝性疾患群である。PCD の白人の有病率は、1 万から 3 万人に 1 人とされているが、本邦での有病率の疫学的調査はこれまでにないと思われる。発病の機構として、線毛の構成蛋白遺伝子の変異による常染色体劣性遺伝と考えられているが、本邦においてそれぞれの遺伝子がどのような頻度で見られるかの検討については報告されていない。また、日常で簡便に診断出来る診断基準はなく、効果的な治療方法も未確立である。このような背景のもとに、本疾患に関する研究、患者支援において先進的取り組みをしている米国の実情を調査した。米国 PCD 財団による研究支援と患者支援に参加した。PCD 財団は PCD 患者関係者を中心に主催されているが、研究と患者の橋渡し機能を主な目的としており、本疾患の市民への理解と啓発、診断・治療の推進に重要な役割をしている。我が国における PCD 患者会のあり方や必要性を検討する上でも参考となる組織である。今後、本邦における PCD の罹患率や患者数の把握が必要であり、PCD の全国調査が必要である。

A. 研究目的

PCD は先天性の粘膜線毛クリアランスの障害によって特徴づけられる遺伝性疾患群である。本邦の疫学研究はなされていないが、白人の有病率が 1 万から 3 万人に 1 人とされることから、本邦では 1,000 ～ 3,000 人と推察される。発病の機構は、線毛の構成蛋白遺伝子の変異による常染色体劣性遺伝であり、多くの遺伝子が報告されているが、我が国においてどのような頻度で見られるかの検討はない。本年度は、研究、患者支援において先進的取り組みをしている米国の実情を調査する。

B. 研究方法

米国 PCD 財団 (PCD Foundation) による Scientific meeting に参加し、患者会の実情、PCD 研究の取り組みに関する情報を収集する。

C. 結果

- 1) 2015 年 8 月 26 ～ 28 日米国ミネアポリスにて「PCD on the Move. Advances in PCD Research, Diagnosis & Care」と題された Scientific Meeting が開催され、参加した。PCD Foundation は、米国ミネアポリス在住の女性 Michele Manion により 2001 年に患者グループとして設立された。Manion のお子さんが PCD と診断されるまでの家族の苦悩や治療による悩みから、PCD 患者や関係者の環境や診断・治療の現状を改善したいとの考えにより設立された。おもな目的は、患者中心の組織として、研究、診断・治療の開発のサポート、患者・医療者の教育・支援、市民啓発を掲げている。
- 2) 線毛機能や PCD 遺伝子研究における最新の基礎研究報告、診断のための on the job training, ガイドラインの整備について、研究者、医療スタッフ、患者、患者会のメンバーがともに

席を同じくして議論する体制が出来ている。

D. 考察と結論

- 1) 世界的には PCD に関する科学研究はかなり進歩しているが、我が国の研究者層は薄いと思われる。
- 2) 米国では小児科呼吸器内科医が中心となっており、今後の PCD の枠組み作りにおいて、小児科医との連携が必要である。
- 3) Scientific meeting に対する患者の意識の高さと理解がすばらしく、患者会のあり方のモデルとなる。
- 4) 我が国における PCD の罹患率や患者数の把握が必要であり、今後の全国調査研究が必要である。

E. 研究発表

特になし。

F. 知的財産権の出願・登録状況

特になし。

G. 参考資料

Diagnosis, monitoring, and treatment of primary ciliary dyskinesia:PCD foundation consensus recommendations based on state of the art review. *Pediatr Pulmonol.* 2015 Sep29. doi: 10.1002/ppul.23304.