

# 線毛不動症候群

長谷川 好規<sup>1</sup>、橋本 直純<sup>2</sup>

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。本邦における PCD 患者会のあり方や必要性を検討するためにも、わが国の PCD の罹患率や患者数の把握が必要である。本年度は、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調査を土台に、びまん性肺疾患に関する調査研究班を中心として小児科、耳鼻科の専門家と共同で PCD の全国調査を実施した。その結果、96 名の確定診断例が報告された。今後は、一次調査結果をもとに詳細な二次調査が期待される。

## 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、医療機関に対してアンケートによる PCD 患者の実態調査を主目的とした一次調査を実施した。

## B. 研究方法

全国医療機関（呼吸器内科学会・耳鼻科学会・小児科学会の認定施設、関連施設および、それに準ずる施設、合計約 1,800 施設）を対象にアンケート調査を実施した（当院研究承認番号 :2016-0235）。

## C. 結果

- 1) 全国 1823 施設にアンケートを郵送して、平成 28 年 11 月 24 日時点で 438 施設から回答を得た（24.0%）。
- 2) その内、2 次調査への協力可能とする回答は 54 施設から得られた。
- 3) PCD の確定診断に至ったとする回答が得られたのは、40 施設であった。
- 4) PCD の確定診断に至った症例は、96 名であった。
  - 4-a) 現在通院されている症例は 61 名であった。
  - 4-b) 過去に診療した症例は 35 名であった。
- 5) 臨床的にカルタゲナー症候群を経験したとする回答が得られたのは 21 施設であった。

## D. 考察と結論

- 1) 医療機関に対して一次アンケート調査により PCD の実態報告が得られた。

- 2) 今後アンケート結果の解析によりどのような診断方法で PCD 診断が得られたかを分析する必要があった。
- 3) これらの症例提示の協力が得られる施設に対して、臨床情報、診断の実態を症例検討会を通じて明らかにすることが、本疾患の認識の普及の第一歩になると考えられた。
- 4) 本邦における PCD に対する統一した診断基準の確立を行なうことが必要であるという認識に至った。

3. 臨床的にカルタゲナー症候群と診断した症例はありますか。

現在 人（通院 人、入院 人）

過去 人

（死亡 人、他院紹介 人、不明 人）

4. 症例に関する 2 次調査にご協力いただけますか。

協力する

協力出来ない

#### 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

- 1) Diagnosis, monitoring, and treatment of primary ciliary dyskinesia:PCD foundation consensus recommendations based on state of the art review. *Pediatr Pulmonol.* 2016, 51: 115-132

- 2) 線毛不動症候群に関する一次アンケート調査項目

1. 各種検査で確定診断に至った症例について

現在 人（通院 人、入院 人）

この中で内臓逆位（ 人）

過去 人

（死亡 人、他院紹介 人、不明 人）

この中で内臓逆位（ 人）

2. 1. の症例に対して診断の根拠となった検査

（複数回答可）

a. 遺伝子検査： 人；

b. 生検組織の電子顕微鏡検査： 人

c. 線毛運動検査： 人；

d. 鼻腔 NO 測定： 人

e. その他： 人（ ）