

## 総括

主任研究者

北海道大学病院長

北海道大学大学院医学研究科脳神経外科

寶金 清博

日本人に特有に多い特殊な疾患である「もやもや病」に対する政策化研究は、順調に当初の2つの目標を達成しつつある。一つは、新たな診断基準と登録フォーマットの策定であるが、これは、すでに完成し、実臨床において使用されている。新しい診断基準では、日常生活動作の障害度が加味された。もう一つの目標であった新ガイドラインの改訂も順調に進んでおり、28年度中に上梓される準備が進んでいる。これらを踏まえ、今後のもやもや病研究の方向性を本総括では述べておきたい。

今後の課題として、3つの点が挙げられる。第一は、本疾患に関係する遺伝子異常と新たな手法を用いた病因探索、第二は、研究利用性の高いレジストレーションの構築、第三は、国際的研究体制の確立である。

まず、第一の遺伝子異常と病因探索については、大きな前進が期待される。もやもや病は、歴史的経緯として、脳動脈硬化でも、脳血管炎でもない、器質的な頭蓋内内頸動脈終末部狭窄および異常血管網の発達を特徴とする脳血管疾患としてその疾患概念が確立されてきた。言い換えると、病因と関連するバイオマーカー、あるいは、遺伝子異常は、明らかにされないままであった。

最近、17番染色体上にRNF213遺伝子が、もやもや病の疾患感受性遺伝子として世界で同定された。これは、血管撮影所見に基づいてきた本疾患の診断に、新たな可能性をもたらすものとして期待される。また、病因探索に関しては、これまでの手法では限界があったが、新たにi-PSを用いた研究が数施設で開始されており、もやもや病の病因の本態が明らかにされつつある。

第二の研究利用性の高いレジストレーションは、これまでの研究班においても、試行されてきた。ただ、構築継続性・悉皆性・研究利用性において、必ずしも満足の行くものではなかった。今後の難病研究は、可能な限り悉皆性が高く、かつ、長い時間軸での研究の基盤となる患者登録制度や、生体資料バンキングなどの制度設計が喫緊の課題である。

第三の国際的研究体制の確立は、本邦における難病研究のなかでも、「もやもや病」においては、特筆すべき課題である。言うまでもなく本疾患の基礎・臨床研究、あるいは、診断基準に関しては、これまでは本邦が研究の中心であった。しかし、最近では、

欧米からの優れた研究が報告されている。また、本疾患概念の国際的な統一基準はなく、議論や研究を効率的に進める点において、障害となっていることも事実である。その意味で、国際的に統一された疾患概念や診断基準の策定は今後の重要な課題である。