

厚生労働科学研究費補助金
(難治性疾患等政策研究事業) 分担研究報告書

循環器難病に随伴する後天性フォンウィルブランド症候群の診断基準・重症度分類の確立

研究分担者 下川宏明 ・ 東北大学医学系研究科循環器内科学・教授

研究要旨：ファロー四徴症や肥大型心筋症、肺動脈性肺高血圧症、慢性肺血栓塞栓性肺高血圧症等の循環器難病や大動脈弁狭窄症を有する患者では出血傾向を認めることがあるが、原因は不明であった。これらの病態では共通して体内で過度の高ずり応力が生じており、止血必須因子であるフォンウィルブランド因子(VWF)の分解が亢進し、出血性疾患である後天性フォンウィルブランド症候群(aVWS)を合併している可能性が考えられる。しかし、疾患毎のaVWSおよびaVWSが原因となる出血頻度は不明であり、そのため適切な治療がしばしば選択されていない。そこで、上記循環器疾患に随伴するaVWSの診断基準及び重症度分類を確立することを目的として、診断法を標準化・定量化し、種々の循環器疾患症例を登録・追跡し、出血性合併症について横断的・縦断的に解析する本研究が平成28年度に開始された。今年度は、症例登録を行い、平成30年3月20日までに循環器系疾患を中心に613例・2,431検体が登録された。我々は平成29年度に大動脈弁狭窄症1例、肺高血圧症患者16名、僧帽弁閉鎖不全症患者2名の登録を行った。

A. 研究目的

種々の循環器疾患における後天性フォンウィルブランド症候群の発症頻度やそれによって生じる出血性合併症の頻度等を明らかにし、その診断基準・重症度分類を確立する。

B. 研究方法

種々の循環器疾患症例を登録し、後天性フォンウィルブランド症候群の診断法であるフォンウィルブランド多量体解析を標準化し、定量的に解析を行う。そして、出血性合併症について、患者ごとのカルテを参照しイベントの有無を追う。さらに疾患毎に横断的・縦断的に解析を行う。本研究において、本分担研究者は循環器疾患症例の登録を担う。平成29年度は症例登録を行った。

(倫理面の配慮)

インフォームドコンセントを得て、研究を行った。さらにオプトアウトの機会を設けている。

C. 研究結果

我々の施設からは、大動脈弁狭窄症1例、肺高血圧症患者16名、僧帽弁閉鎖不全症患者2名の登録を行った。さらに血漿を東北大学加齢医学研究所に送付した。

D. 考察：

症例は順調の集積しており、順次解析を施行する。症例登録は順調に進んでいるが、未だ十分ではなく、さらに蓄積していかなければならない。

E. 結論

平成29年度は症例登録を行った。

G. 研究発表

1. 論文発表

特記すべきことなし

2. 学会発表

特記すべきことなし

H. 知的財産権の出願・登録状況
なし