

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

HPS・若年進行性肺線維症部会報告

研究分担者 海老名雅仁（東北医科薬科大学教授）

研究要旨

特発性間質性肺炎患者の家族歴の有無を、北海道における2003年から2007年の5年間の解析から検討を行った。今後はさらに全国的な疫学調査を行うことを予定している。  
床調査個人票から検討を試みた。

A. 研究目的

前年度までの本間班において、ヘルマンスキー・パドラック症候群（Hermansky-Pudlak Syndrome, HPS）に合併する間質性肺炎に関しては日本で初めての全国調査を行うことによる疫学調査を施行した。その中から代表的な6症例を含めて「難治性びまん性肺疾患 診療の手引き」の第3章として本年10月10日に南江堂から発行されるに至った。当初はHPS合併間質性肺炎の診断基準と重症度を策定することを最終目標としていたものの、「眼皮膚白皮症」の診断基準と重症度判定基準が平成27年1月1日付で厚生労働省の指定難病概要として公布されたことから、HPS患者の多くを主に診療なさる皮膚科および眼科の医療関係者を対象として間質性肺炎とはどのような病態なのか、および呼吸器内科の医療関係者に受診したHPS患者の抱える病態とはどのようなものなのかを示すことを目的として記載した。当然のことながらこれは調査と診療の手引きの始まりであり、治療をどのように進めるべきかまで踏み込んではいない。さらに、実際の呼吸器内科専門の医療施設の現場においては、HPS患者や先天性角化不全症（Dyskeratosis congenita）患者のように皮膚病変に合併する間質性肺炎とは別に、単に両親や兄弟姉妹が進行性肺線維症で亡くなったことを契機に受診してくる患者は少なくない。その中に共通の責任遺伝子の同定をすることは、現時点ではほとんど不可能であり、経過を観察しながら、あるいは治療を導入しながらも40歳から50歳前半にかけて急速に進行して肺移植にも至らずに亡くなる患者を経験する。このような若年進行性肺線維症患者に関するある程度信頼性のある疫学調査や診断後の予後調査は、おそらく特発性間質性肺炎患者の臨床調査個人票の解析することではないか、と考える調査を行うことを試みた。

B. 研究方法

現在の時点ですべての重症度における特発性間質性

肺炎患者の臨床調査個人票の解析が得られている北海道疫学調査を、札幌医科大学医学部呼吸器・アレルギー内科学講座の高橋弘毅教授・千葉弘文准教授のご協力をいただいて、とりまとめた。

C. 結果

北海道における2003年から2007年の5年間の特発性間質性肺炎の受給者594名において、家族歴ありとの記載があるものは23名の3.9%、なしとしているものが437名（73.6%）、記載がないものが134名（22.6%）であった。

D. 考察

家族歴ありとしているもの男女比は17名（73.9%）/6名（26.1%）、なしとしているものは314名（71.9%）/123名（28.1%）でおおよそ母集団の多い男性が比率的に高い。ともに喫煙歴があるものが家族歴ありの77.3%、なしの68.9%であることも興味深い。

E. 文献：なし

F. 健康危険情報：なし

G. 研究発表

1. 論文発表：なし
2. 学会発表：なし

H. 知的財産権の出願・登録状況：なし