

特発性心筋症に関する調査研究

Urinary N-terminal fragment of titin is a marker to diagnose muscular dystrophy in patients with cardiac myopathy

心筋症患者における筋ジストロフィー鑑別における尿中titinの有用性に関する検討

研究要旨

本研究班は、1974年に旧厚生省特定疾患調査研究班として、特発性心筋症の疫学・病因・診断・治療を明らかにすべく設立され、その後約40年間継続して本領域での進歩・発展に大きく貢献してきた。本研究は、心筋症の実態を把握し、日本循環器学会、日本心不全学会と連携し診断基準や診療ガイドラインの確立をめざし、研究成果を広く診療へ普及し、医療水準の向上を図ることを目的とした。研究班による全国規模での心筋症のレジストリー、特定疾患登録システムの確立を推進準備し、心筋症をターゲットとした登録観察研究であるサブグループ研究を開始し、登録をすすめた。また、研究成果の社会への還元として、ホームページ公開や市民公開講座を行った

A. 研究目的

筋ジストロフィー（muscular dystrophy; MD）は、筋肉の萎縮に加え、不整脈・心不全・突然死などを生じることがあり、心筋症患者における筋ジストロフィーの鑑別は重要である。近年、尿中におけるtitinの代謝産物（urinary N-terminal fragment of titin; U-TN）が測定可能となり、若年者における筋ジストロフィー患者の診断に有用であることが報告された。

B. 研究方法

種々の心筋症およびMD患者におけるU-TN値およびU-TNのMD診断能について検討した。拡張型心筋症 199例、肥大型心筋症 86例、サルコイドーシス 18例、アミロイドーシス 15例、Fabry病 6例、MD 7例において、U-TN濃度を測定した。

（倫理面への配慮）

本研究は施設内倫理委員会の承認を得ている。また、対象者より個別に書面による同意取得を行った。

C. 研究結果

U-TNはMDにて、他の心筋症と比して有意に高値であり、ROC解析ではU-TNは、MDを他の心筋症と鑑別可能（area under the curve 0.92,  $P < 0.01$ ）であった。

D. 考察

非侵襲的な尿中物質で二次性心筋症の原因としてのMDを診断できる可能性が示唆された。

E. 結論

尿中titinはMDを非侵襲的に鑑別できる可能性がある。

F. 健康危険情報

該当しない。

G. 学会発表

1. 論文発表

Clin Chim Acta. 2018 Sep; 484: 226-230.

Doi: 10.1016/j.cca.2018.06.001

2. 学会発表（発表誌面巻号・ページ・発行年等も記入）

米国心臓病学会2018、日本循環器学会2018

H. 知的財産権の出願・登録状況（予定も含む）

1. 特許取得

なし

2. 実用新案登録

なし

3. その他

なし