

**厚生労働科学研究費補助金（難治性疾患政策研究事業）
分担研究報告書**

MCT8 (Monocarboxylate Transporter 8) 欠損症 全国実態調査について

研究分担者 久保田雅也 国立成育医療研究センター神経内科 診療部長

研究要旨

MCT8欠損症の臨床実態が初めて明らかにされた。一次調査でのべ50症例(遺伝子診断45例)(31病院・施設)、二次調査で生存例32例、死亡例3(21病院・施設)を集積、全例重度の精神運動発達遅滞を呈した。Prevalence $\approx 1/1900000$ 、Incidence(百万出生あたり) ≈ 3.67 (95%CI 1.80-5.54)であった。fT3/fT4が高値(11.49 ± 4.00)でfT3, fT4単独よりも診断の参考になる。頭部MRIでは髄鞘化遅延を17/31(54.8%)、脳波異常を11/24(45.8%)、SEP異常を7/10(70%)に認め、診断および病態を考得る上で重要な所見であった。

A. 研究目的

MCT8 (Monocarboxylate Transporter 8) 欠損症全国における患者数と重症度、臨床経過の実態調査を行う。

B. 研究方法

研修指定病院、療育センター、日本小児総合医療施設、周産期母子医療センター 合計1027病院・施設に質問紙を郵送。

一次調査：最近10年間でAllan-Herndon-Dudley症候群(MCT8欠損症)と診断した患者の有無と症例数、二次調査：一次調査で患者ありとの回答があった31病院(のべ53症例(遺伝子診断45例)に症例調査票を送付。

倫理面への配慮)

当院倫理委員会の承認済み。

C. 研究結果

一次調査：回答率：67.6%、症例数(31病院)：遺伝子診断 のべ45例、遺伝子診断なしだが遺伝子診断例のいところ3例、疑い のべ5例

二次調査：21病院・施設より生存例32例、死亡例3(重複3例を除く)(遺伝子診断されている31例、遺伝子診断なしだが遺伝子診断例のいところ3例、疑診例1例)。平均年齢：12.3才(2.0~35.0)中央値9.6才、診断時年齢：5.2才(0.4-20.5)(1才以下9例)であった。

Prevalence $\approx 1/1900000$ 、Incidence(百万出生あたり) ≈ 3.67 (95%CI 1.80-5.54)であった。

fT3/fT4が正常コントロール(3.03 ± 0.38)と比較し高値(11.49 ± 4.00)であり、fT3, fT4単独よりも診断の参考になる。頭部MRIでは髄鞘化遅延を17/31(54.8%)、脳波異常を11/24(45.8%)、SEP異常を7/10(70%)に認めた。

D. 考察

MCT8欠損症の臨床実態が初めて明らかにされた。全例重度の精神運動発達遅滞を伴い、海外からの報告のある歩行可能な軽度の患者は認めなかった。これが本邦における特徴であるのか、軽症の未診断例が存在するのかわ不明である。今回見出されたfT3/fT4比の高値(11.49 ± 4.00)は簡便で有用な本症候群の診断biomarkerとなりえる。今後、このfT3/fT4比を用いることによりdyskinetic CPと診断されている患者の新たな診断見直しがなされる可能性がある。

E. 結論

MCT8欠損症の臨床実態が初めて明らかにされた。全例重度の精神運動発達遅滞を伴った。fT3/fT4比の高値(11.49 ± 4.00)は簡便で有用な本症候群の診断biomarkerとなりえる。

F. 健康危険情報

特になし

G. 研究発表

1. 論文発表

なし

2. 学会発表

久保田雅也、八鍬瑛子、寺嶋宙、星野英紀
MCT8欠損症 (Allan-Herndon-Dudley 症候群)
の全国実態調査 第121回日本小児科学会学
術集会、2018 福岡

H. 知的財産権の出願・登録状況

なし

1. 特許取得

なし

2. 実用新案登録

なし

3. その他

なし