

特定疾患治療研究事業により登録された運動失調症の症例解析について

研究分担者：金谷 泰宏¹⁾、佐藤 洋子²⁾

所属：1) 東海大学医学部・臨床薬理学、2) 防衛医科大学校・防衛医学研究センター

研究要旨

運動失調症の病態解明に向けて全国規模でのサーベイランスは不可欠である。一方で、これら希少難治性疾患の診断は難しく、最終的には遺伝子検査により診断が明らかになる。本研究では、運動失調症として国に登録のあった症例を対象として、疫学、病態、予後の推移を把握することで疾病の実態を明らかにするとともに、診断精度の向上に向けた調査項目の妥当性の検証、将来的な臨床試験に向けた生物指標を明らかにする。

A. 研究目的

本研究では、指定難病(2014年度末までは特定疾患治療研究事業)の対象として国に登録のあった症例を対象に疫学、病態、予後の推移を把握することで、疾病の実態を把握するとともに今後の診断精度の向上に寄与することを目指す。

B. 研究方法

2004～08年度まで厚生労働省特定疾患調査解析システムに登録のあった脊髄小脳変性症(SCA)の新規登録症例7,073例、多系統萎縮症(MSA)の新規登録症例4,957例のデータクリーニングを行い解析用のデータベースを構築した。今年度においては、2009～2014年度分のデータを新たに国に申請を行い、2004～2014年度における疾患の全容を明らかにする。

(倫理面への配慮)

「指定難病患者データベースシステムの運用に係る臨床調査個人票の取扱要領について(平成31年3月27日健難発0327第1号厚生労働省健康

局難病対策課長通知)」に従い、2009年度以降のデータの申請を行った。

C. 研究結果

厚生労働省・特定疾患調査解析システムより提供されたデータ(2004～2008年度)では、SCAの発症率(人口10万人対)は0.56～0.93、男女比1:0.92と男性にやや多いことが示され、病型別では孤発性、常染色体優性遺伝性、痙性対麻痺、常染色体劣性遺伝性の順に多いことが示された。また、MSAの年齢調整発症率(人口10万人対)は、0.45～0.53、男女比は1:0.85と男性に多い傾向を示した。病型別には、オリブ橋小脳変性症(OPCA)、線条体黒質変性症(SDN)、シャイ・ドレーガー症候群(SDS)の順に多い傾向を示した。

D. 考察

MSA及びSCAの解析に介して、解析に適さない症例が、MSAで4,949例中1372例、SCAで7,073例中2,241例が認められる等、欠損値の補正が今後の課題である。2008～2014年度のデータを追加

することで、より長期の予後を評価するとともに、SCAについては2009～2014年度における常劣性及び他遺伝性の症例を加えることで診断の精度向上を図る。追加症例については、国にデータ提供を申請した。

E. 結論

全国規模で集められた疾患情報に基づき、運臨床調査個人票に記載する登録項目の見直し、予後評価指標を用いた重症度基準の見直し等への情報提供を行う。

[参考文献]

- 1) Kanatani Y, Tomita N, Sato Y, Eto A, Omoe H, Mizushima H. National Registry of Designated Intractable Diseases in Japan: Present Status and Future Prospects. *Neurol Med Chir.* 2017 57(1): 1-7.

F. 健康危険情報

なし

G. 研究発表

1.論文発表

- 1) Sato Y, Kazumata K, Nakatani E, Houkin K, Kanatani Y. Characteristics of Moyamoya Disease Based on National Registry Data in Japan. *Stroke.* 2019 50(8): 1973-1980.
- 2) Sato Y, Kanatani Y. A comparative analysis of demographic information among 12 neural intractable diseases in a national registry of a rare disease in Japan. *J Genet Syndr Gene Ther.* 2018, 9: p47.
- 3) Kanatani Y, Tomita N, Sato Y, Eto A, Omoe H, Mizushima H. National Registry of Designated Intractable Diseases in Japan: Present Status and Future Prospects. *Neurologia medico-chirurgica*, 2017; 57(1): p1-7.

2.学会発表

発表者名.題名.学会名.発表地,発表日.

- 1) Kanatani Y, Sato Y. Improving the accuracy of diagnosis for Multiple System Atrophy with artificial intelligence. The 7th International Congress of Multiple System Atrophy. Tokyo, Japan, Mar.20-22, 2020.