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）
岡林比呂子、小倉高志（神奈川県立循環器呼吸器センター）

研究要旨
これまでに明らかにしてきたヘルマンスキー・パドラック症候群（ＨＰＳ）合併間質性肺炎に関する全国疫学調査に基づいて、若年性進行性肺線維症に関する疫学調査を当初目的として、自験例における若年と呼ばれる 20 歳から 35 歳程度までの進行性肺線維症に関して考察を行ってきた結果、あまりに希少で、かつその多くは肺移植の対象となり、呼吸器内科的な治療を免れてしまうことが全国疫学調査をするうえで懸念された。しかし実際的に呼吸器内科として問題となるのは、進行性肺線維症でなくなった両親や兄弟姉妹をもつ患者が抱く、自らが家族性進行性肺線維症を発症する不安感であることに注目した。その多くはすでに様々に発表されてきたように若年以降の４0 歳- 60 歳代を中心とする中年層であり、働き盛りの世代である。恐れていた肺線維症がこの年代に始まって次第に重症化していくことは、間質性肺炎外来を専門的に担当しているこの研究班所属の臨床医にとって切実な問題となっている。幸いなことに、早期の診断と治療が可能となっている現時点で、いかに効率的に治療を開始して、肺線維症の重症化を遅らせて、ＱＯＬを保った社会生活を可能にすべきなのか。医療の必要性はむしろ切実な問題となっている。こうした背景から全国疫学調査をすすめるうえで、家族性進行性肺線維症を対象とする前段階の調査として、神奈川県立循環器呼吸器病センターの臨床データの提供を当研究班の小倉高志先生・岡林比呂子先生のご協力を得て解析いただいた。

A．研究目的
若年層および中年層における家族性進行性肺線維症の臨床例において、将来的な全国疫学調査を行う上での適格性の検討を評価する。

B．研究方法
今年度は、東北大学病院および東北医科薬科大学病院、および神奈川県立循環器呼吸器病センターの臨床データから若年層および中年層における家族性進行性肺線維症の臨床例の実際を検討した。

C．結果
１．東北大学病院および東北医科薬科大学病院における家族性進行性肺線維症の実際として、58 歳で間質性肺炎の診断を受けて 8 年間無治療経過観察のまま死亡するに至った母を持つ二人の兄弟症例を提示した。その長男は 49 歳から 54 歳で亡くなるまで東北大病院で f-NSIP として治療を受け、その弟は 46 歳で検診時に胸部画像に異常を指摘されるが診断がつかず、54 歳まで無治療経過観察中に呼吸病態が悪化してから東北医科薬科大学病院に紹介されて PPFE と診断・治療を受けたものの、2 年後に死亡するに至った。
２．神奈川県立循環器呼吸器病センターにおいて 2016 年 1 月から 2018 年の間に初診となった 1240 例の間質性肺炎症例のデータベースから、3 親等以内に家族歴があるものは 71 症例（5.7%）であり、そのうち 61 例が特発性間質性肺炎、4 例が膠原病関連間質性肺炎、５例が慢性過敏性肺炎、1 例が薬剤性間質性肺炎であったことが示された。このなかからＩＰＦの母とＰＰＦＥの娘の症例に続いて、様々な線維化肺病態の家族内発症例が提示された。

D．考察
家族性進行性肺線維症といえども、異なる間質性肺炎病態を示す症例は、前年度までにも提示してきたが、けっして希ではないことが明らかになり、今後全国疫学調査をする際にも重要な視点となる。

E.文献：なし

F.健康危険情報：なし

G.研究発表
1．論文発表：
海老名 雅仁・桑野和善　「Hermansky-Pudlak 症候群（HPS）合併間質性肺炎」　日本呼吸器学会 監修「難治性びまん性肺疾患 診療の手引き」南江堂 2017　pp.72-82

2．学会発表：なし

H.知的財産権の出願・登録状況：なし