

遺伝性血栓性素因による特発性血栓症の疫学研究

研究代表者：横山健次 東海大学医学部血液腫瘍内科 教授

研究要旨

アンケートを各施設に送付してPC、PS、ATの検査法、基準値、遺伝子解析施行の有無、および各施設で診断された症例の診断時年齢、2019年3月までの血栓症発症の有無、血栓症の部位、治療法、血栓症の再発の有無などの情報を収集、解析する。

A. 研究目的

遺伝性血栓性素因であるPC欠乏症・異常症、PS欠乏症・異常症、AT欠乏症・異常症と診断された症例を全国的に収集して、症例数、診療の実態を明らかにする。

B. 研究方法

一次調査で二時調査に協力していただけると回答のあった医療機関宛にアンケートを送付、PC、PS、ATの検査法、基準値、遺伝子解析の有無、および2014年4月～2019年3月に各施設で診断された症例の臨床情報を収集する。

(倫理面への配慮)

東海大学医学部臨床研究審査委員会の承認を得て施行した。

C. 研究結果

一次調査は日本血液学会教育研修施設473施設、および日本静脈学会評議員が在籍している医療機関183施設にアンケートを送付した。18施設(28%)から回答をいただき、2014年4月～2019年3月にPC欠乏症・異常症、PS欠乏

症・異常症、AT欠乏症・異常症と診断された症例を診療した施設は59施設、症例数は各々96例(77例)、212例(149例)、175例(85例)であった。()内は血栓症発症症例数を示す。二次調査に協力していただける施設は54施設となった。これらの54施設にアンケートを送付した。アンケートでは特発性血栓症の調査票に基づいて、診断時の症状、検査所見(遺伝子解析の有無)、血栓症の誘因、治療、さらに血栓症再発の有無、再発時の抗凝固両方の有無、指定難病申請の有無について尋ねた。現在回答を回収中である。

D. 考察

一次調査の結果からは実際に遺伝性血栓性素因の患者の診療を行っているのは限られた医療機関であり、研究対象期間に診断された症例数も限られていた。日本人でのPC遺伝子、PS遺伝子AT遺伝子異常のヘテロ接合体の頻度は0.13%、1.9%、0.15%程度とされている。しかし実際に診断される症例は血栓症を発症した症例、およびその血縁

者のみであり、今回の研究対象期間の症例数は遺伝子異常の頻度から推定される症例数とは大きく異なると考えられる。また過去の研究結果から1年間に発症する成人患者数は500人と推定されており、今回の調査対象となる症例数は過去の研究結果から推定される症例数と比較しても少ない。アンケート回収率が低かったこと、またアンケートを送付する施設をさらに広げる必要があったことが原因と考えられる。

E. 結論

二次調査の回答を回収中であり、今後結果を解析する。

F. 健康危険情報 該当なし

G. 研究発表

該当なし

H. 知的財産権の出願・登録状況

1. 特許取得

なし

2. 実用新案登録

なし

3. その他

なし