

## 結節性硬化症レジストリシステムの構築に関する研究

研究分担者 波多野 孝史 慈恵医大 泌尿器科

### 研究要旨

日本結節性硬化症学会と連携し、日本人結節性硬化症レジストリシステムJapan Tuberos Sclerosis Complex Registry to Improve Disease Management (JTSRIM)を構築し、データベースへの登録に協力すること。

### A. 研究目的

結節性硬化症（TSC）随伴病変の出現には年齢依存性があり、加えて個々の患者ごとに病変の組み合わせや症状の重症度は大きく異なる。従ってTSC患者の多くは各年齢層において、その時点で発現している症状や病巣に応じて複数の医療機関および複数の診療科を受診しなければならない。そのため患者は全身状態の包括的な評価が十分に把握されないまま、不定期、非効率に検査を受け、診療ガイドラインで推奨されているような規則的なサーベイランスが行われていない。このような現状を鑑み、日本結節性硬化症学会と連携し、全身性疾患であるTSC診療の質を向上させ、患者がより適切に検査・治療を受けられるようにすべく、TSC専用のレジストリシステムを構築する。

### B. 研究方法

TSC患者の日々の記録と、医師の診療データの蓄積および双方の記録を共有可能なレジストリシステムを構築する。

具体的には、患者はてんかん発作やTAND所見、服薬状況を記録するシステム、医師は診療所見、検査データ、画像所見を記録するシステムを構築する。

（倫理面への配慮）

本研究はレジストリシステムの構築およびその運用に関する研究である。本研究はヒトを対象とする臨床研究ではないため、倫理委員会に諮る必要のない研究である。

### C. 研究結果

レジストリシステム（JTSRIM）を日本結節性硬化症学会とともに構築し、その一般運用を令和2年12月より開始した。本システムへ参加登録を行った医師は令和3年2月末時点で96名であっ

た。

### D. 考察

TSCは難病のひとつに指定されているが、本邦の疫学情報は未だに十分ではない。本レジストリシステムでは、集団統計として年齢、性別、有病率、随伴病変の発現率、重症度分布等を総合的に把握し、各年度における推移をフォローする。また個々の患者においても、病状の推移、予後をフォローする。TSCは胎生期から成人期まで多臓器に様々な随伴病変が発現し持続するため、長期に経過観察する予定である。

### E. 結論

TSCレジストリシステムを構築し、その一般運用を開始した。このような取り組みにより、多くの診療科による包括的な診療体制が確立し、TSC患者のQOLおよび予後の改善が期待できる。

### F. 健康危険情報

### G. 研究発表

1. 論文発表  
なし
2. 学会発表  
なし

### H. 知的財産権の出願・登録状況

（予定を含む。）

1. 特許取得  
なし
2. 実用新案登録  
なし
3. その他  
なし