

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

TGCV スクリーニングを臨床現場に応用する研究

研究分担者 後岡 広太郎 国立大学法人東北大学 大学病院 特任准教授

研究要旨

東北大学病院は、東北地域における唯一の心臓・肺移植実施施設として、東北地域より Fabry 病やアミロイドーシス等の心筋症を受け入れている。それら心筋症患者に対して、研究班が作成した中性脂肪蓄積心筋血管症（TGCV）の診断基準を活用し、2021 年度においては同疾患が強く疑われる患者を 1 名検出し、大阪大学平野研究室と連携して診断を確定中である。東北大学病院が TGCV 診療拠点として整備された。

A. 研究目的

原因が不明な心筋症に対して、TGCV の診断基準を活用し、東北地方における TGCV 診療拠点を整備する。

TGCV は希少疾病であるが、令和 3 年度 1 例疑い例を検出できた。平野研究班が作成した診断基準を活用することで、TGCV の発見に繋がることが示唆された。

B. 研究方法

東北地域より紹介される心筋症・心不全症例に対して、TGCV 診断基準に基づいたスクリーニングを行い、症例が検出された場合には重症度スコアによるリスク層別化の上、大阪大学平野研究室と連携して治療を行う。

（倫理面への配慮）

希少疾病であり、個人情報保護法に基づき患者情報を適切に扱った。

E. 結論

東北地域における TGCV 診療拠点を整備した。希少疾患に対して治療機会が失われないように、今後も診断基準に基づいたスクリーニングが重要である。

C. 研究結果

令和 3 年度においては、TGCV が強く疑われる症例を 1 例検出し、大阪大学平野研究室と連携し、診断の確定作業に入った。

F. 健康危険情報

該当なし

G. 研究発表

1. 論文発表

該当なし

2. 学会発表

該当なし

D. 考察

H. 知的財産権の出願・登録状況（予定を含む）

1. 特許取得

該当なし

2. 実用新案登録

該当なし

3. その他

該当なし