

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

中性脂肪蓄積心筋血管症（TGCV）の診断基準の確立に関する研究

研究分担者 吉田 博 学校法人慈恵大学東京慈恵会医科大学 医学部 教授

研究要旨

TGCV は我が国で見いだされた新規疾患概念であり、2009 年から厚生労働省難治性疾患関連事業として病態解析、診断法の開発が行われてきた。本研究班では、2020 年に TGCV 診断基準 2020、同重症度分類を策定して、全国レベルの診断体制の構築を行ってきた。本年度は、本疾患の指定難病化に向けて関係学会との協議を行った。その結果、一般社団法人 日本核医学会から学会承認が得られた。

A. 研究目的

中性脂肪蓄積心筋血管症（TGCV）は、我が国の青年～壮年層における重症心不全、突然死の原因として重要である。TGCV 患者の多くは、他の希少難病と同様、未診断・別診断・診断遅延で苦しんでいるため、本研究は、確かな TGCV 診断が実施できるように診断基準を策定して、TGCV 患者を診断・早期治療に寄与することである。

B. 研究方法

診断基準検討委員会（委員長：小林 邦久教授 福岡大学筑紫病院 内分泌・糖尿病内科）が構築され、当分担者は委員として参画して、複数回にわたる同委員会における協議、文献検索などの成果を診断基準の策定に資する。本疾患の指定難病化に向けて関係学会と協議を行った。

（倫理面への配慮）

大阪大学医学部附属病院観察研究倫理審査委員会承認（09122-37：「中性脂肪蓄

積心筋血管症の診断法の確立」）、東京慈恵会医科大学倫理委員会承認（33-003：「中性脂肪蓄積心筋血管症の診療体制の構築」）

C. 研究結果

2020 年度に本研究班で策定した TGCV 診断基準 2020 並びに重症度分類について、関係学会と協議を行った。結果として、一般社団法人 日本核医学会において学会承認が得られた。

D. 考察

過去の当研究班の研究から TGCV の潜在患者数は数万人と考えられるが、累積診断数は 491 例に留まる。TGCV 診断基準を広く啓発して診療体制を構築することで、TGCV 患者の診断を加速する必要がある。

E. 結論

診断基準の周知と希少疾患である TGCV の啓発が TGCV の病態改善、患者の QOL 改善、

生命予後の改善に貢献すると考えられる。

F. 健康危険情報

該当せず

G. 研究発表

1. 論文発表

該当なし。

2. 学会発表

該当なし。

H. 知的財産権の出願・登録状況

1. 特許取得

該当せず

2. 実用新案登録

該当せず

3. その他

特記事項なし