

分担研究課題名

リジン尿性蛋白不耐症に関する研究

分担研究者： 高橋 勉 （秋田大学院医学系研究科小児科学・教授）

研究要旨

希少疾患であるリジン尿性蛋白不耐症について2019年に国内の診療ガイドラインを確立した。その後、近年増加しつつある成人症例について管理指針を策定するにあたり長期予後の実態把握と治療の有効性についての評価、そして現行ガイドラインの改定に向けての情報収集の目的で、これまでの診断症例を対象に長期予後調査研究の立案を行った。引き続き、調査および評価の継続に努める。

研究協力者氏名

秋田大学小児科助教 野口篤子

A. 研究目的

2019年、希少疾患であるリジン尿性蛋白不耐症について2国内の診療ガイドラインを確立した。現在国内で本ガイドラインが活用されているが、その整合性を評価する。また近年増加しつつある成人症例について、その管理指針を策定するにあたり海外診療の状況について情報収集する。

B. 研究方法

郵送する。また、本調査以降に当教室に遺伝子解析依頼があり遺伝学的に確定診断し、主治医より臨床アンケートに協力いただいた症例についても対象とする。対象の臨床情報については主治医より調査票に記載していただく。調査票上で個人情報には匿名化され、主治医のみが照合できるよう管理する。

<臨床調査票による評価項目>

- 生年月日、性別
- 病状を反映する情報(、血清 BUN、Cre、CysC、GFR、WBC、Hb、Plt、AST、ALT、LDH、ferritin、KL-6、NH3、fibrinogen、FDP、d-dimer、PT、APTT、尿β2MG、NAG、蛋白、潜血)

1. 現行診療ガイドラインの改訂必要点について情報収集を継続する。

2. 本疾患における移行期・成人期症例についての実態について疫学調査の立案、倫理審査申請までを行った。以下に手順を示す。

<2010年 LPI 全国疫学調査以降の追跡調査>
以前の疫学調査（H22-難治一般-217）に協力頂き、現在 LPI 患者の診療に携わる施設の主治医（現在の主治医）に、臨床症状の追跡調査について依頼する。初めにメールもしくは文書にて調査依頼し、承諾の得られた施設に対し、調査票を

- 合併症：腎臓、肺、免疫異常、中枢神経障害の有無
- 服薬状況
- 現在の就労、および生活状況（自由記載）

3. JaSMIn（先天代謝異常症患者登録制度）における登録を継続する。

（倫理面への配慮）

人を対象とする医学系研究に関する倫理指針、およびヒトゲノム・遺伝子解析研究に関する倫理指針を遵守し、倫理委員会の承認を得て実施した。

C. 研究結果

1. 診療ガイドラインの作成と診療体制の検討

AMED 笹井班との合同班会議にて情報交換を行った。ただしこの1年においては新規患者の増加や新規臨床像についての知見は特にみられなかった。

2. 移行期医療と成人期の診療体制の整備

上述の研究計画に関し、秋田大学医学部附属病院倫理委員会の承認を得た。次年度に向けて国内施設への協力を依頼し、調査を進めていく予定としている。

3. 患者登録の推進

・本年新規診断者が1名あることを踏まえJaSMIn(先天代謝異常症患者登録制度)における新規登録患者増加を見込んでいる。

D. 考察

本疾患の遺伝学的解析が保険収載され、全国均一で質の担保された検査が提供されるようになった反面、細かな臨床情報の新規の診断症例の把握がやや煩雑になってはいる。しかし元来超希少疾患であるため、レジストリなどの登録状況からもそれほど新規患者が発生しているわけではないことが

窺える。近年の本疾患における課題は長期合併症への対応であり、次年度にかけても引き続き実態調査などを進めていく予定である。

E. 結論

リジン尿性蛋白不耐症の長期予後の実態把握と治療の有効性についての評価、そして現行ガイドラインの改定に向けての現状の把握の目的で、これまでの診断症例を対象に長期予後調査研究の立案を行った。引き続き、調査および評価の継続に努める。

F. 研究発表

1. 論文発表
なし

2. 学会発表
なし

G. 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