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

結節性硬化症レジストリシステムの構築、運用に関する研究

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 Tuberous 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し、データベースへの登録に協力する。

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し、運用する。

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である。

（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。令和 4 年 1 月末現在、本システムに 98 名の医師が登録している。これを地域別に解析すると、関東、中部、近畿地方の医師が全体の 90%を占め、北海道、東北、中国、四国地方の登録が極端に少なかった。また登録医師の診療科をみると、小児科が全体の 70%を占め、次いで神経内科、泌尿器科の順であった。

D．考察

JTSRIM に登録する医師の地域差および診療科の格差を是正することが必要である。北海道、東北、中国、四国地方の医師や、成人患者の診療している医師へ本システムへの登録を呼びかけていく。また TSC 患者にも広く JTSRIM の存在およびその有用性を周知し、患者からの積極的な参加を啓発していく。

E．結論

TSC レジストリシステムは現在適切に運用され、着実にデータが蓄積されている。これにより、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

なし

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