

特発性血栓症レジストリー構築に関する研究

研究分担者：横山 健次 東海大学医学部附属八王子病院 教授

研究協力者：松木 絵里 慶應義塾大学

橋本 典諭 東海大学

研究要旨

「特発性血栓症（遺伝性血栓性素因によるものに限る。）」は、血液凝固制御因子であるアンチトロンビン（AT）、プロテインC（PC）およびプロテインS（PS）が生まれつき欠乏することなどにより、血栓ができやすい体質になり、血栓症を発症する症候群である。2020年1月1日以降に特発性血栓症と診断された患者を登録、登録後2年までの経過を観察するレジストリーを構築した。今後各機関で必要な手続きを行なった後に症例の登録を開始する予定である。

A. 研究目的

「特発性血栓症（遺伝性血栓性素因によるものに限る。）」とは、血液凝固制御因子であるアンチトロンビン（AT）、プロテインC（PC）およびプロテインS（PS）が生まれつき欠乏することなどにより、血栓ができやすい体質になり、若年性（40歳以下）に重篤な血栓症を発症する症候群である。2017年に国の指定難病となつてはいるものの、その認知度はまだ高くない。本邦における遺伝性血栓性素因を有する特発性血栓症の診断の誘因となつたイベントや家族歴、遺伝性素因の確定にあつての遺伝子検査の実施、診断後の治療内容の詳細を明らかにすることを目的とする。

B. 研究方法

2020年1月1日以降に特発性血栓症と診断された患者を登録、登録後2年までの経過を観察するレジストリーを構築

する。情報収集に用いるEDCの構築、サーバー維持をクラウド株式会社に委託する。

C. 研究結果

クラウド株式会社とのミーティングを行なつて表1に示す内容を登録するレジストリーを構築した。レジストリー構築・運用は東海大学医学部臨床研究審査委員会の承認を得た(22R210)。今後各機関で必要な手続きを行なった後に症例の登録を開始する。

D. 考察

AT、PCまたはPSが欠乏することにより若年性に重篤な血栓症を発症することがある。新生児・乳児期には脳出血・梗塞や電撃性紫斑病などを引き起こし、小児期・成人では時に致死性となる静脈血栓塞栓症（VTE）の発症や繰り返す再発の原因となる。VTEでは主に深部静脈

血栓症 (DVT) および肺血栓塞栓症 (PTE) を発症するが、稀な部位における血栓症を発症することもある。また、PC 欠乏症では、心筋梗塞や脳梗塞などの動脈塞栓症をより若年で発症する可能性も近年示唆されており、早期に遺伝性素因を明らかとし、慎重な管理を行うことは生命予後にも影響を与える重要な課題である。本研究で構築したレジストリーへの患者登録が進めることにより、本邦における遺伝性素因に基づく特発性血栓症の発症における疫学情報、血栓症の発症

パターンおよびその診断状況および診断後の治療の実施状況についての情報を収集することが可能になり、本邦における遺伝性特発性血栓症の実態を明らかになることが期待される。

E. 結論

特発性血栓症レジストリーを構築した。今後各機関で必要な手続きを行なった後に症例の登録を開始する。

表 1

診断に関する事項			
診断名	●		
症状			
臨床症状	●	●	●
CT、MRI、超音波等の画像検査で確認された無症候性の所見	●	●	●
検査所見			
遺伝学的検査	●		
遺伝性を示唆する所見	●		
発症と経過			
血栓症発症の有無	●	●	●
発症の誘因	●	●	●
出血症状			
入院または輸血を必要とする出血	●	●	●
治療			
治療*2の有無	●	●	●

*1 診断時から登録時までのすべての情報

*2 補充療法、抗凝固療法、血栓融解療、血栓吸引療法、下大静脈フィルター、ヘパリン自己注射、肝移植、その他

G. 研究発表

1. 論文発表

Urano T, Yasumoto A, Yokoyama K, Horiuchi H, Morishita E, Suzuki Y. COVID-19 and Thrombosis: Clinical Aspects. Curr Drug Targets. 2022;23(17):1567-1572.

2. 学会発表

なし

3. 一般向け講演会

なし

H. 知的財産権の出現・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