

## 希少疾患プロジェクト

研究分担者 松本主之 岩手医科大学消化器内科分野 教授

研究要旨：令和4年度は、クローンハイ・カナダ症候群（CCS）のレジストリ、非特異性多発性小腸潰瘍症診断基準(CEAS)の再確認、および腸管ベーチェット病の重症度基準の確定にむけた検討を行った。CCSはレジストリ登録項目を確定し登録開始となった。CEASの診断基準は、九州大学登録80例の臨床徴候に加えて研究分担者の意見から「カテーテル血栓症」を臨床徴候に含める案を進めることとした。腸管ベーチェット病の重症度基準として消化器症状、炎症反応、内視鏡所見の3項目を中心としたスコアリングシステムを構築し経過の判明した臨床例を対象とした validation を行うこととした。

### 共同研究者

穂苺量太（防衛医科大学校）

内田恵一（三重県立総合医療センター）

梅野淳嗣（九州大学病態機能内科学）

細江直樹（慶應義塾大学内視鏡センター）

長沼 誠（大阪医科薬科大学内科学第三講座）

でも、本研究班で確定した重症度に関する経時的推移の登録、および同意が得られた患者様の白血球、および組織DNAを採取し、網羅的解析を行うことを確認した。なお、本症については穂苺涼太を代表としたAMED研究との連携を模索することとした

2) 内田恵一と梅野淳嗣を中心に改訂した非特異性多発性小腸潰瘍症（CEAS）の診断基準（別項参照）について、CEASとして遺伝子診断された症例の臨床像の妥当性を検討し、全会一致となった。また、過凝固を背景としたカテーテル血栓症を項目追加とすることとした。今回の決定に準じて厚労省の診断基準改訂を行う予定である。なお田口班との連携を継続することも確認した。

3) 長沼誠が考案した腸管ベーチェット病の重症度案（別項参照）について、臨床的妥当性、および validation の方法を議論した。消化管出血の項目に関して議論し、原本通り採用とした。Validation法として、まずは本研究班参加の多施設における遡及的検討を行い、重症度と消化管病変の予後を確認することとした。

### A. 研究目的

R4年度の本プロジェクトの目的は、クローンハイ・カナダ症候群、非特異性多発性小腸潰瘍症、および腸管ベーチェット病のレジストリ、診断基準、ないし重症度分類を確立することである。

### B. 研究方法

R3年、4年における共同研究者の提案を共有し、メール審議を行なった。その後、班会議で最終案を議論した。

（倫理面への配慮）

倫理面に配慮し、個人情報、遺伝子情報に関するデータは用いなかった。

### C. 研究結果

1) クローンハイ・カナダ症候群では、レジストリ項目（別項参照）を確定した。なか

D. 考察

上記3疾患におけるレジストリ、診断基準、重症度判定基準を確定することで、本邦におけるこれらの希少疾患の診断・治療、およびレジストリー研究が推進されると考えられる。

E. 結論

消化管希少疾患として、本邦クロンクハイト・カナダ症候群、CEAS、腸管パーチェット病の診療と研究が標準化が期待される。

F. 健康危険情報

特になし。

G. 研究発表

総括として論文発表、学会発表に報告すべき事項なし。

H. 知的財産権の出願・登録状況

総括としての報告すべき出願・登録状況なし。