

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の医療水準と患者 QOL の向上に資する研究

研究分担者 矢崎 義行 東邦大学 医学部 助教

研究要旨

中性脂肪蓄積心筋血管症（Triglyceride deposit cardiomyovasculopathy, TGCV）は、中性脂肪が心筋細胞、冠動脈に蓄積する結果、心筋障害、動脈硬化、重症心不全を来す難病であり、2008 年に本邦より提唱された。以後研究班により、その疾患概念の確立、診断法、治療法の開発などが行われているが、国内において認知度が比較的低い現状でもある。当該施設、医療圏においても、まだ認知度が低く、十分な医療水準とはいえず、今後も疾患概念の周知とスクリーニングを行い、医療水準の向上を目指す。また、当疾患患者の難病に対する不安解消や情報共有を目的として患者会への参加などの情報提供を行うにより患者の QOL 向上も目指す。

A. 研究目的

TGCV の疾患概念を周知認知させ、スクリーニング検査を実施し、今後の診療体制の構築、医療水準の向上を試みる。また、患者会を通して患者 QOL の向上を目指す。

B. 研究方法

『TGCV 診断基準 2020』を用いて東邦大学医療センター大橋病院において心不全もしくは、冠動脈疾患を併存する入院および外来患者のスクリーニングを行い、症例登録をすすめる。また、患者会の運営サポートも行っていく。

（倫理面への配慮）

研究対象者に対する人権擁護上の配慮、研究方法による研究対象者に対する不利益、危険性の排除や説明と同意（インフォームド・コンセント）を頂き、症例登録を行う。

C. 研究結果

2022 年度には新たに診断基準を満たした症例は認めなかった。しかし、当該施設内および関連施設、周辺施設への疾患の啓蒙活動が進んできている。また 2020 年度に当該施設において TGCV と診断された患者において、大阪大学中性脂肪学共同研究講座と連携をとり、病状経過フォローを行い、患者会への参加もされ、患者同士の情報共有から QOL 向上のため働きかけている。

D. 考察

難病でありながら、国内においてまだ認知度は低く、過小評価されている可能性が考えられる。そのため、スクリーニングの上、正しく診断を行い、症例登録を行う診療体制の構築、医療水準の向上が重要である。症例登録を行う事により当疾患の実態、

予後を把握することにより、患者に対して正確な医療情報を伝えることが可能となり、意思決定を共に選択すること（shared decision making）が可能となる。また患者会の運営をサポートすることにより、自主的な患者同士の情報共有が進み、患者のQOL向上の支援と成り得る。

該当せず

#### E. 結論

引き続き TGCV の診断基準を用いたスクリーニングを行い、症例登録をもとにレジストリー構築、予後についての把握を引き続き行うことにより、医療水準の向上を目指す必要がある。

#### F. 健康危険情報

該当せず

#### G. 研究発表

##### 1. 論文発表

Salzano A, Cassambai S, Yazaki Y, Israr MZ, Bernieh D, Wong M, Suzuki T. The Gut Axis Involvement in Heart Failure: Focus on Trimethylamine N-oxide. *Cardiol Clin.* 2022;40(2):161-169. doi:10.1016/j.ccl.2021.12.004.

##### 2. 学会発表

該当せず

#### H. 知的財産権の出願・登録状況（予定を含む）

##### 1. 特許取得

該当せず

##### 2. 実用新案登録

該当せず

##### 3. その他