

家族性間質性肺炎・遺伝性間質性肺炎部会報告

研究分担者 西岡安彦（徳島大学教授）

研究要旨

【背景と目的】本部会の目的は、本邦において未だ有病率、発症因子、責任遺伝子、病理像、画像所見の特徴などの情報が不十分な遺伝性間質性肺炎（HILD）、家族性間質性肺炎（FIP）、小児特発性間質性肺炎（chIIPs）の実態解明と診療指針の作成である。【結果】今年度は、過去に行われた chIIPs の全国調査における経験等を踏まえ、小児呼吸器領域における診療における特徴や調査上の難点を把握し、実利的な全国調査を行う上での方針について検討した。その結果、本部会においては、次年度以降に HILD、chIIPs の実態解明を目的に「成人移行を達成できた chIIPs」を対象とした全国調査を行う方針とした。本調査では日本小児呼吸器学会にも協力いただき、全国の呼吸器内科および小児科を対象に双方向性に調査を行うことを企図している。

A. 研究目的

遺伝性間質性肺炎（Hereditary interstitial lung disease : HILD）は遺伝子変異が主因となって起こる稀な間質性肺炎である¹⁾。家族性間質性肺炎（Familial interstitial pneumonia : FIP）²⁾や小児期発症の間質性肺炎を代表とする疾患群であり、これらの疾患は相互に重複する場合も多い。

だが、本邦における HILD や FIP の有病率、発症因子、責任遺伝子、病理像、画像所見の特徴などに関する大規模な研究は未だ行われていない。

一方、小児特発性間質性肺炎（Childhood idiopathic interstitial pneumonias : chIIPs）³⁾については、2007 年に本邦初の chIIPs の全国調査が 24 施設を対象に行われ、21 例の調査結果が報告されている⁴⁾。2010 年以降には日本小児呼吸器学会で登録システムが構築され、2020 年までに 34 例の解析が行われている³⁾。しかしいずれの調査においても症例数が少ない上に、前者では有効回答率が低く、後者はあくまで自主的な登録による調査であったため、必ずしも全例が把握できているとはいえない。

このような背景から、本部会においては、HILD、FIP、chIIPs の実態解明と診療指針の作成を目的すると同時に、chIIPs の成人移行支援を推進することを目指す。

B. 研究方法

HILD、FIP、chIIPs の実態解明を目的とした全国調査を行うにあたり、小児呼吸器領域の経験が豊富で過去に chIIPs の全国調査を主導した経験を有する国立成育医療研究センター小児内科系専門診療部呼吸器科の肥沼悟郎診療部長にご協力いただき、調査対象や方法について検討を行った。

C. 結果

過去の検討から、chIIPs 診療においては、患児への配慮から、侵襲的な病理組織検体の採取は可能な限り避け、血液検査も最小限に留める傾向があることが判明した。また、呼吸機能検査は患児の協力が

得られないことも多く、6 歳未満では基準値が定められていない、ことなどから、成人の間質性肺炎で施行される諸検査が、すべての小児、特に乳幼児で施行されているとは限らない、さらに軽症例や早期死亡例では一層、情報が集積されにくい、という小児呼吸器領域特有の診療における特徴や調査上の難点が判明した。

一方、2020 年 4 月に肺胞蛋白症に対する遺伝子検査が保険収載され、過去に chIIPs との関連性が示唆された 4 遺伝子が当該遺伝子検査に含まれている。そのため、遺伝子検査に関しては以前の chIIPs 全国調査時より敷居が下がっていることも判明した。

このような検討結果から、本部会においては、次年度以降に HILD、chIIPs の実態解明を目的に「成人移行を達成できた chIIPs」を対象とした全国調査を行う方針とした。

今後、当院の倫理審査委員会に一次調査に向けた書類を提出の予定である。過去の chIIPs 調査における有効回答率の低さを鑑みれば、本調査では、調査対象施設を拡大することで集積症例数の増加を図る必要がある。そこで日本小児呼吸器学会にも協力いただき、全国の呼吸器内科および小児科を対象に双方向性に調査を行うことを企図している。

D. 考察

成人移行を達成できた症例に対象を絞ることで、各種の検査結果や治療反応性に関する情報、遺伝子検査結果などが既に累積されていることが期待され、最終的に呼吸器科医及び小児科医ともに有用な臨床情報を提供できる可能性がある。

E. 文献

1. 長和俊. 遺伝性間質性肺疾患. 周産期医学 2016; 46: 1365-1368.
2. Marshall RP, et al. Adult familial cryptogenic fibrosing alveolitis in the United Kingdom. Thorax 2000; 55: 143-6.
3. 玉井直敬ら. 小児特発性間質性肺炎登録システ

ム運用 10 年間の報告. 日本小児呼吸器学会雑誌
2022: 33: 9-18.

4. 肥沼 悟郎. 小児特発性間質性肺炎の現状と課題.
日本小児科学会雑誌 2010: 114: 937-945.

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: なし

表 1

	2015年(関東) 249名	2016年(関西) 174名	2017年(関東) 230名
年齢	60.84	57.68	56.15
性別 男性/女性	101/128	71/91	87/134
内訳 患者/非患者	114/104	79/81	94/129
IPF	60	23	39
IPF以外のHPS	16	17	15
その他のIP	31	30	26
他疾患	7	8	13

Q. これまで受けてきた診療に満足していますか？

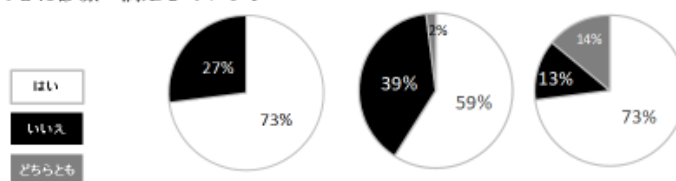


表 2

質問: 2017年に作成された日本のIPFの治療ガイドラインの存在をご存じでしたか？
はい ・ いいえ (今日知ったも含む)

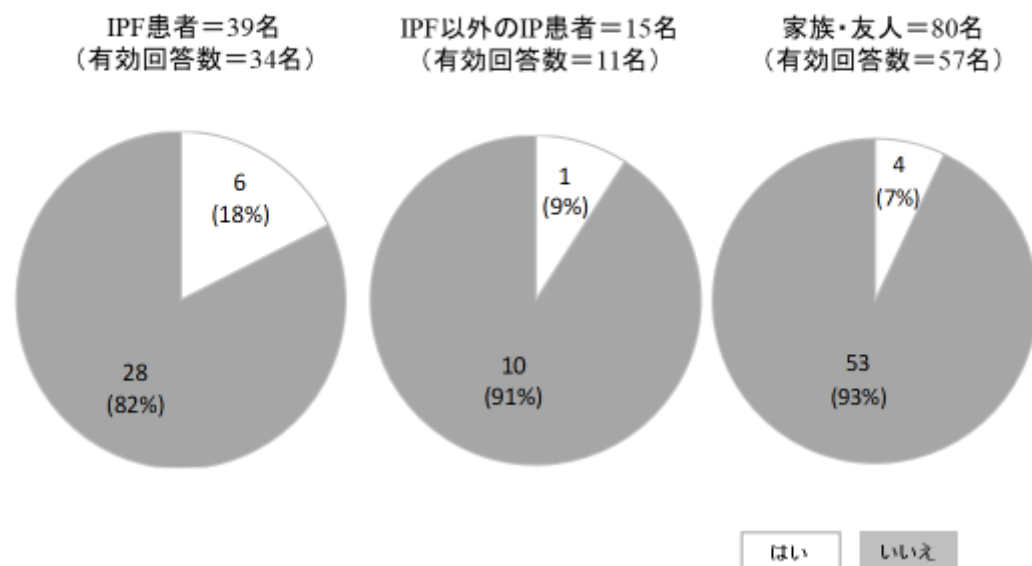
(はいと回答された方のみ)
質問2-1: ガイドラインの情報は誰から(どこで)知りましたか？
1) 主治医、2) 主治医以外の医師、3) 看護師、4) 家族
5) 知人・友人、6) インターネットなどにて自分で調べた
7) その他()

質問2-2: 2017年に作成された日本のIPFの治療ガイドラインを読んだことがありますか？ はい ・ いいえ
(はいと回答された方のみ)

質問2-3: ガイドラインの情報(内容)は役立ちましたか？
はい ・ いいえ

図 1

質問: 2017年に作成された日本のIPFの治療ガイドラインの存在をご存知でしたか？



質問: ガイドラインの情報は誰から(どこで)知りましたか？

