

もやもや病（ウィリス動脈閉塞症）における難病医療体制の整備や  
患者のQOL向上に資する研究

研究分担者 高木康志

徳島大学大学院医歯薬研究部 教授

研究要旨 もやもや病に関して「診療ガイドライン・診断基準・重症度分類の改訂と普及」、「小児成人期移行医療の指針策定」、「就学就労困難に対する支援体制構築」、「もやもや病の病因や病態の解明と新たなエビデンス確立」を目指す。

A. 研究目的

もやもや病は、進行性の脳動脈狭窄をきたす原因不明の疾患で、日本人が疾患概念を構築した稀少疾患であり、主として脳神経外科医が小児から成人までシームレスに診療を行っている。QOL改善・診療の質向上における今後の課題として、(1) 新たな診断基準・重症度分類の周知、均てん化、(2) 小児から成人期に至る長期予後の把握と移行医療の指針策定、(3) 高次脳機能障害に伴う就学就労困難に対する多職種支援体制の整備、(4) 無症候・軽症患者の出血二次予防の指針策定、(5) 乳幼児および高齢患者や病期進行患者の病態・予後の調査、(6) もやもや病と甲状腺疾患との関連調査、(7) RNF213遺伝子変異を考慮した病態の包括的把握等が挙げられる。

本研究では、(1)診療ガイドライン・診断基準・重症度分類の改訂と普及、(2)小児成人期移行期医療の指針策定、(3)就学就労困難に対する支援体制構築、(4)もやもや病の病因や病態の解明と新たなエビデンス確立を行う。

(倫理面への配慮)

個人情報保護に配慮し、匿名化を行う。レジストリ構築については、情報セキュリティ対策を行う。

B. 研究方法

(2) 小児成人期移行期医療の指針策定のために小児・成人を含む悉皆性の高いレジストリの構築を推進するために、富山大学附属病院臨床研究開発推進センターに設置されているデータセンター内の電子的データ収集システム (REDCap: 米国ヴァンダービルト大学がNIHの支援により開発したデータ集積管理システム。) を用いて、レジストリ構築を行う。

C. 研究結果

2024年度は研究代表者である富山大学黒田敏教授と連携して、全国もやもや病登録事業を開始する準備を行った。2025年度中に開始予定である。

D. 考察

全国でもやもや病の診療にあたる83施設の協力を得て、長期的かつ悉皆性の高いレジストリを構築することで、もやもや病の成因、病態、治療、予後に関する新たな知見を包括的に得ることが可能となる。

E. 結論

2024年度は全国もやもや病登録事業に向けて準備を行い、2025年度中に同事業を開始予定である。

F. 健康危険情報

分担研究報告書のため記載なし。

G. 研究発表

1. 論文発表

1. Kikuchi T, Takagi Y, Nakagawa J, Ueno T, Ubukata S, Houkin K, Araki Y, Takahashi J C, Nakase H, Murai T, Miyamoto S, COSMO-Japan Study Group. Neuronal Loss in the Bilateral Medial Frontal Lobe Revealed by 123I-iomazenil Single-photon Emission Computed Tomography in Patients with Moyamoya Disease: The First Report from Cognitive Dysfunction Survey of Japanese Patients with Moyamoya Disease (COSMO-Japan Study). *Neurologia Medico chirurgica* 63: 33-342, 2023

2. Mineharu Y, Takagi Y, Koizumi A, Morimoto Y, Funaki T, Hishikawa T, Araki Y, Hasegawa H, Takahashi JC, Kuroda S, Houkin K, Miyamoto S, SUPRA Japan Study Group. Posterior cerebral artery involvement in unilateral moyamoya disease is exclusively ipsilateral and influenced by RNF213 mutation gene dose: The SUPRA Japan study: PCA involvement in unilateral moyamoya. *Journal of Stroke and Cerebrovascular Diseases* 33: 107513, 2024

分担研究報告書

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