

第1回嚢胞性線維症情報交換会開催報告

研究報告者 石黒 洋 名古屋大学総合保健体育科学センター 教授

共同研究者

山本明子(名古屋大学総合保健体育科学センター), 成瀬 達(みよし市民病院)
吉村邦彦(三井記念病院呼吸器内科), 神田康司(名古屋第二赤十字病院小児科)
藤木理代(名古屋学芸大学管理栄養学部管理栄養学科), 竹山宜典(近畿大学医学部外科肝胆膵部門)

【研究要旨】

嚢胞性線維症(cystic fibrosis: CF)の診療を担当する医療従事者, CF患者の家族, 研究班, CFTRの基礎研究者, CF登録制度事務局の意見交換を目的として, 第1回嚢胞性線維症情報交換会を開催した。主治医12名, 看護師7名, 栄養士7名, 検査技師2名, 患者家族11名, 研究班班員3名, 登録制度事務局5名の合計47名が参加した。事務局からの現状報告, 症例提示, 講演, グループディスカッションが行われた。今後も定期的に開催することが重要である。

A. 研究目的

嚢胞性線維症(cystic fibrosis: CF)は, *cystic fibrosis transmembrane conductance regulator (CFTR)*の遺伝子変異を原因とする常染色体劣性遺伝性疾患である。CFはヨーロッパ人種に多いが, 日本では極めて稀であり, 厚生労働省の難治性膵疾患に関する調査研究班による5年毎の全国疫学調査によっては, 実態が把握されていた¹⁾。

一方, 2001年に「嚢胞性線維症(Cystic Fibrosis)患者と家族の会」(<http://jcf.njimdo.com/>) (CF家族会)が設立され, 2009年からの精力的な国会請願活動により, 2011年以降CFの基本薬(ドルナーゼアルファ: プルモザイム[®], パンクレリパーゼ: リパクレオン[®], トブラマイシン吸入剤: トービイ[®])に国内で発売となった。また, 日本人のCF患者の原因となるCFTR遺伝子変異が, ヨーロッパ人種のCF患者に見られる変異とは全く異なることが分かってきた^{2, 3)}。そこで, 研究班は, CFの診療に関する情報を共有することを目的として, 2012年にCF登録制度(<http://www.htc.nagoya-u.ac.jp/~ishiguro/lnh/cftr.html>)を立ち上げた⁴⁾。CF患者を受け持つ主治医, 診療の助言ができる相談医, 遺伝子診断(CFTR遺伝子解析)および機能診断(汗試験, 便中エラスターゼ測定に

よる膵外分泌機能の把握)を提供する協力施設, 栄養学の専門家, 基礎研究者などが参加している。

今後, わが国におけるCFの診療体制を充実させていくためには, 医療関係者, CF家族会, 事務局, 基礎研究者の間の緊密な連携が必要である。

B. 研究方法

1. CFの診療を担当する医療従事者, CF患者の家族, 研究班, CFTRの基礎研究者, CF登録制度事務局の意見交換を目的として, 第1回嚢胞性線維症情報交換会を, 2014年7月11日(土)13:00~16:00, 名古屋大学野依記念学術交流館に於いて開催した。
2. 主治医12名, 看護師7名, 栄養士7名, 検査技師2名, 患者家族11名, 研究班班員3名, 登録制度事務局5名の合計47名が参加した。
3. プログラムを資料1に示す。

嚢胞性線維症情報交換会 プログラム

日時: 7月11日(土) 13:00~16:00

場所: 名古屋大学野依記念学術交流館(東山キャンパス)

- 13:00 開会の挨拶
竹山宜典 難治性腭疾患に関する調査研究班 研究代表者
近畿大学医学部外科
- 13:10 わが国の嚢胞性線維症の現状(事務局からの報告)
石黒 洋 名古屋大学健康栄養医学
- 13:20 症例報告-1
矢野聡子 名古屋第二赤十字病院小児科
- 13:30 症例報告-2
北林 耐 国際医療福祉大学三田病院小児科
- 13:40 呼吸器病変の重症度判定基準の作成
吉村邦彦 三井記念病院呼吸器内科
- 13:50 「診療の手引き」の改訂
成瀬 達 みよし市民病院
- 14:00 講演-1 「CF 児の療育を振り返る:その出生から肺移植まで」
足立智昭 宮城学院女子大学
- 14:30 休憩
- 14:40 講演-2 「嚢胞性線維症の栄養評価と食事療法の実際」
藤木理代 名古屋学芸大学管理栄養学部
- 15:00 小グループに分かれての意見交換
- 15:30 各グループからの報告、全体討論
- 15:50 事務局からのお知らせ
- 16:00 閉会

C. 研究結果

1. 第一部では、CF 登録制度事務局(名古屋大学健康栄養医学研究室)からの登録と診療の現状報告に引き続いて、幼児と成人の症例の紹介、懸案となっている「呼吸器病変の重症度判定基準」の作成、「腭嚢胞線維症の診療の手引き」(2008年刊行)改訂の準備状況について報告された。現在の重症度判定には肺機能検査が必要であるが、乳幼児に施行するのは難しいので、画像所見による基準を作成する必要がある。改訂版「嚢胞性線維症の手引き」には、臨床症状、汗試験、便中エラスターゼ検査、遺伝子検査による Definite CF と Probable CF の診断アルゴリズム、腭外分泌不全、粘稠痰による気道閉塞、緑膿菌感染の有無による診療の流れが解説される予定である。
2. 第二部では、足立智昭氏(宮城学院女子大学)より「CF 児の療育を振り返る - その出生から肺移植まで -」の講演、藤木理代氏(名古屋学芸大学管理栄養学部)より「嚢胞性線維症の栄養評価と食事療法の実際」の講演をしていただいた。CF では、BMI の低値と呼吸機能の悪化が関連するため、50 パーセンタイル BMI を目指す必要がある。また、脂溶性ビタミン、骨の形成に必要な要素を摂取する必要性が報告された。
3. 第三部では、小グループに分かれての意見交換、各グループからの報告、全体討論が行われた。栄養を十分摂るにはどうしたらよいか、薬の服用の仕方についての注意点、学校との連携、子どもに病気を告げるタイミングなどについて意見が交わされた。また、患者家族に向けた分かりやすい情報を発信してほしいという要望が、事務局に寄せられた。

D. 考察

本年度、小児慢性特定疾病に加え、CF が指定難病となり(平成27年7月1日施行)、成人の患者が医療費助成の対象となった。しかし、CF の診断に必須である汗試験、腭外分泌機能不全を簡便に正確に評価できる便中エラスターゼ検

査が、いずれも保険診療で実施できないという問題がある。また、わが国では患者数がとても少ないので、患者と家族、医療従事者は、現在行っている治療(食事指導、肺理学療法を含む)が適切かどうか不安を抱えている。今回のような情報交換会を定期的に開催することが重要である。

E. 結論

第1回嚢胞性線維症情報交換会を開催し、CF の診療を担当する医療従事者、CF 患者の家族、研究班、CFTR の基礎研究者、CF 登録制度事務局の間で意見交換を行った。

F. 参考文献

1. 成瀬 達, 石黒 洋, 山本明子, 吉村邦彦, 辻 一郎, 栗山進一, 正宗 淳, 菊田和宏, 下瀬川 徹. 第4回嚢胞性線維症全国疫学調査 二次調査の解析. 厚生労働科学研究費補助金(難治性疾患克服研究事業)「難治性腭疾患に関する調査研究」平成23年度総括・分担研究報告書2012: 341-354.
2. Nakakuki M, Fujiki K, Yamamoto A, Ko SB, Yi L, Ishiguro M, Yamaguchi M, Kondo S, Maruyama S, Yanagimoto K, Naruse S, Ishiguro H. Detection of a large heterozygous deletion and a splicing defect in the CFTR transcripts from nasal swab of a Japanese case of cystic fibrosis. *J Hum Genet* 57: 427-33, 2012.
3. 石黒 洋, 山本明子, 中莖みゆき, 藤木理代, 近藤志保, 洪 繁, 成瀬 達 嚢胞性線維症: 名前は聞いたことがあるけれど小児科診療 7: 913-919, 2015.
4. 石黒 洋, 山本明子, 中莖みゆき, 成瀬 達, 吉村邦彦, 菊田和宏, 正宗 淳, 下瀬川 徹, 新井勝大, 泉川公一, 今井博則, 影山さち子, 加藤忠明, 漢人直之, 慶長直人, 洪 繁, 小島大英, 坂本 修, 佐藤陽子, 眞田幸弘, 清水真樹, 少路誠一, 相馬義郎, 東馬智子, 藤木理代, 柳元孝介 嚢胞性線維症(嚢胞性線維症 CF)登録制度 厚生労働

科学研究費補助金(難治性疾患等克服研究事業)「難治性膝疾患に関する調査研究」平成24年度総括・分担研究報告書2013: 225-247.

G. 研究発表

1. 論文発表 該当なし
2. 学会発表 該当なし

H. 知的財産権の出願・登録状況(予定を含む.)

1. 特許取得 該当なし
2. 実用新案登録 該当なし
3. その他 該当なし