

## 先天代謝異常症患者の年齢分布に関する研究

研究分担者 奥山虎之(国立成育医療研究センター臨床検査部)

### 研究要旨

小児慢性特定疾患患者データベースおよび先天代謝異常症患者登録システム(JaSMIn)の疾患別患者登録データをもとに、ライソゾーム病の年齢分布を検討した。先天代謝異常症患者登録システム(JaSMIn)の20歳以下の患者数は、199人で、小児慢性特定疾患患者データベース(H25年度)は389人であった。疾患別の患者数の割合は、両者に差がなかった。疾患別の年齢分布では、20歳以上の患者割合が、ムコ多糖症38%、ムコリピドーシス36%、ゴーシェ病、52%、ファブリー病97%と、成人期の患者割合が35%を超える疾患がほとんどであった。先天代謝異常症は小児特有の疾患というイメージが強いが、実際には、小児から成人まで幅広く分布する疾患であることが示された。小児慢性特定疾病から指定難病への切れ目のない継続が必要である。

### 研究協力者:

Seo Joo-Hyun(国立成育医療研究センター研究員)

おけるライソゾーム病患者の年齢分布を疾患ごとに明らかにして、患者の年齢分布を把握する。特に、20歳未満の患者数と21歳以上の患者数を比較する。

### A. 研究目的

小児慢性特定疾患患者データベースと先天代謝異常症患者登録システム(JaSMIn)の20歳以下の患者に限定した疾病構成を比較する。さらに、先天代謝異常症患者登録システム(JaSMIn)の疾患別患者登録データをもとに、わが国におけるライソゾーム病患者の年齢分布を疾患ごとに明らかにして、患者の年齢分布を把握する。

### (倫理面の配慮)

本調査は、研究利用について同意がなされている小児慢性特定疾病登録データを用いて行われており、国立成育医療研究センター倫理審査委員会による倫理審査(受付番号:1637)による承認済である。

### B. 研究方法

- 1) 小児慢性特定疾患患者データベースと先天代謝異常症患者登録システム(JaSMIn)の20歳以下の患者に限定した患者数を疾患別に算出し、疾患構成を比較する。
- 2) 先天代謝異常症患者登録システム(JaSMIn)の疾患別患者登録データをもとに、わが国に

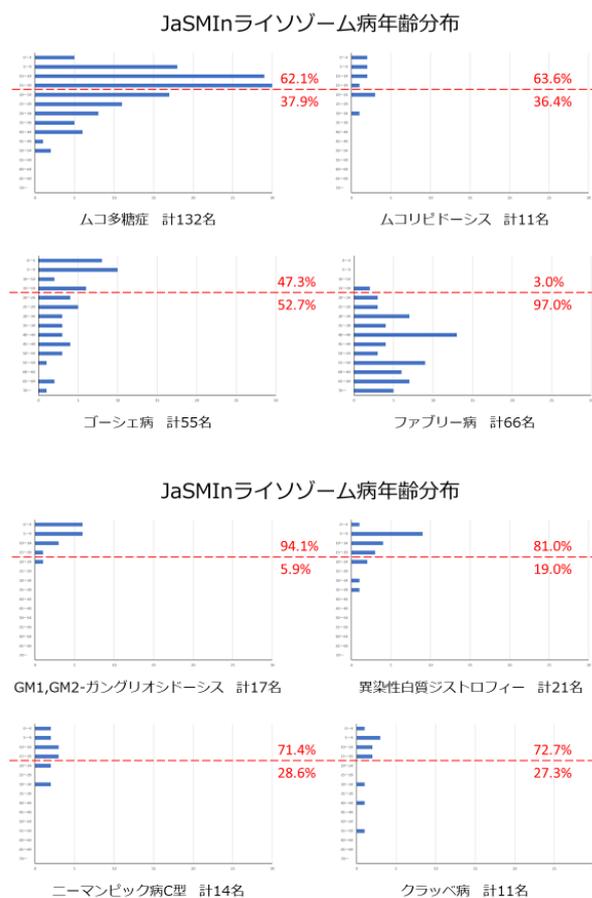
### C. 研究結果

1. 小児慢性特定疾患患者データベースと先天代謝異常症患者登録システム(JaSMIn)の疾病構成比較:平成25年度の小児慢性特定疾患患者データベースにおけるライソゾーム病の患者数は、389名で先天代謝異常症患者登録システム(JaSMIn)の20歳以下の患者に限定したライソゾーム病の患者数は199名であった。疾病構成に大きな乖離はなかった。

小慢とJaSMInにおけるライソゾーム病登録患者数の比較

	小慢 (H25年度)	JaSMIn(20歳未満)	JaSMIn(全体)
ムコ多糖症Ⅰ型(ハラー症候群)	8	8	9
ムコ多糖症Ⅱ型(ハンター症候群)	117	67	88
ムコ多糖症Ⅲ型(サンフィリップ病)	15	12	19
ムコ多糖症Ⅳ型(モルキオ病)	9	4	9
ムコ多糖症Ⅴ型(マロー・ラミー症候群)	3	3	5
ムコ多糖症Ⅵ型(スライ病)	0	0	0
ムコ多糖症(詳細不明)	24	1	2
シアリドーシス	1	0	3
GM1-カングリオシドーシス	4	3	3
GM2-カングリオシドーシス(テイサックス病)	16	11	14
異性性白質ジストロフィー	17	18	21
ニーマン・ピック病	7	11	14
ゴーシェ病	38	24	55
ファブリー病	57	5	66
クラッパ病	11	8	11
ファーバー病	1	0	0
ムコリピドーシスⅡ型(I-セル病)	16	6	6
ムコリピドーシスⅢ型	4	2	4
ムコリピドーシス(詳細不明)	0	0	1
ボンベ病(糖原病Ⅱ型)	30	13	31
線粒体パーゼ欠損症	0	0	0
増経セロイドリポフスチン症	4	3	3
マルチプルスルファターゼ欠損症	1	0	0
β-ガラクトシダーゼ/ノイラミダーゼ欠損症	4	0	0
スフィンゴリピドーシス	2	0	0
計	389	199	361

2. ライソゾーム病患者の年齢分布: ライソゾーム病登録患者の20歳以上の割合は、ムコ多糖症 38%、ムコリピドーシス 36%、ゴーシェ病、52%、ファブリー病 97%と、多くの疾患で成人期の患者割合が35%を超えていた。



## D. 考察

小児慢性特定疾患患者データベースと20歳以下の患者に限定した先天代謝異常症患者登録システム (JaSMIn) で、ライソゾーム病の疾病構成の比

較を試みたが、特に大きな乖離は見られなかった。二つのデータベースは、ともに悉皆性を担保しているものではないが、大きな乖離がなかったことはどちらのデータベースもある程度わが国の実情を反映していることを示唆している。

ライソゾーム病の20歳以上の割合が多くて35%を超えていた。治療の進歩で生存期間が長期化したことを反映しているとともに、酵素補充療法の出現でファブリー病のような成人期発症のライソゾーム病診断率が飛躍的に向上したことが一因と考えられる。

## E. 結論

本研究により、成人期のライソゾーム病患者が40%近くになっていることが明らかとなった。ライソゾーム病は小児特有の疾患ではなく、小児から成人まで幅広く存在する疾患群として把握する必要がある。患者支援、医療費助成、難病研究の観点から、小児慢性特定疾病から指定難病への切れ目のない継続が必要である。

## F. 研究発表

### 1. 論文発表

櫻井謙, 患者登録制度から判明したFabry病の診断と治療の現状と課題, 小児科臨床 20(2), 225-231, 2017-02

### 2. 学会発表

徐朱玟, 先天代謝異常症患者登録制度 (JaSMIn) の現状: 登録から研究への活用、患者家族への還元に向けた体制の構築, 第59回日本先天代謝異常学会総会, 2017

## G. 知的財産権の出願・登録状況 (予定を含む)

### 1. 特許情報

なし

### 2. 実用新案登録

なし