

DRC1 エクソン 1-4 広範囲欠失を有する線毛機能不全症候群の臨床像の解析**1、研究の目的と意義**

線毛機能不全症候群は直接的な治療薬がない、難治性の疾患です。線毛の異常のタイプには様々ありますが、これまでの検討で、日本人に多いタイプ（DRC1）があることが明らかとなっています。しかしながら、希少疾患であるために、その臨床的、放射線学的（CT所見）特徴は明らかとなっていません。本研究は、DRC1 変異が明らかとなっている患者さんの特徴を明らかとすることを目的として、別のタイプの線毛機能不全症と比較検討します。

2、対象となる患者さん

- ①2010年1月1日から2022年5月31日の期間に、臨床項目にかかわらずATS（American Thoracic Society、アメリカ胸部疾患学会）の診断検査基準に基づいて診断された線毛機能不全症候群の患者さん。
- ② ①のうちDRC1 エクソン 1-4 広範囲欠失を遺伝子解析で認めた患者さん、または電子顕微鏡所見にて外腕ダイニン欠損を確認または、同変異を示すことが確認されている下記の変異を認めた患者さん（DNAI1、DNAH5、NME8、DNAI2、DNAL1、CCDC114、ARMC4、CCDC151、TTC25、CCDC103）（以下、ODA 欠失例）。

除外基準：研究のための多くの臨床情報が不足している患者さん。

3、研究の方法

DRC1 エクソン 1-4 広範囲欠失例と ODA 欠失例についての、胸部 CT を中心とした診断時臨床像の比較や、経時的な経過観察が可能な症例の肺機能の推移を評価します。

4、研究に用いる試料・情報

本研究では匿名化されたカルテ情報のみを取り扱います。

- ①年齢、性別
- ②身長、体重、喫煙歴、既往歴、呼吸器合併症、全身合併症
- ③診断時の細菌学的検査（一般細菌、抗酸菌）結果
- ④自覚症状の有無（咳嗽、喀痰、息切れなど）
- ⑤PICADAR スコア
- ⑥診断時検査
血算、血球分画（好中球、リンパ球、好酸球）、CRP、Hb、Plt、TP、Alb、アスペルギルス抗原または抗体、抗 MAC 抗体、IgE、アスペルギルス IgE
- ⑦診断時の肺機能検査
VC(L)、%VC(%）、FVC(L/sec)、%FVC(%）、FEV1(L)、%FEV1(%）、FEV1%(G)、

PF(L/sec)、V50(L/sec)、V25(L/sec)、DLCO、DLCO/VA)

⑧画像検査：レントゲン、CT

⑨臨床経過 治療内容、細菌学的検査、肺機能検査

本研究で利用する情報について詳しい内容をお知りになりたい方は下記の「お問い合わせ先」までご連絡ください。

5、研究期間

研究機関長の許可日～2027年7月31日

6、外部への試料・情報の提供

公益財団法人結核予防会 複十字病院へ、対象基準を満たした患者さんの匿名化された診療記録（カルテ、血液、肺機能、培養検査、放射線検査など）を提供させていただきます。

7、研究実施体制

本研究は多機関共同研究です。

《研究代表機関／研究代表者》

公益財団法人結核予防会 複十字病院 呼吸器センター/森本 耕三
〒204-8522
東京都清瀬市松山 3-1-24
電話：042-491-4111

《共同研究機関／研究責任者》

三重大学医学部 耳鼻咽喉・頭頸部外科 竹内万彦
結核研究所 生体防御部 土方美奈子
PCD/DRC1 呼吸器臨床病態研究グループ 慶長直人
他に、全国で約 20 以下の機関で実施予定です。

《長崎大学病院における研究責任者》

所属 呼吸器内科
氏名 城戸 貴志
住所 長崎市坂本 1 丁目 7 番 1 号
電話 095 (819) 7273

詳しい研究機関についてお知りになりたい方は下記の「お問い合わせ先」までご連絡ください。

また、本研究の概要、研究実施機関は下記の URL から確認できます。
公益財団法人結核予防会 複十字病院ホームページ
URL : <https://www.fukujuji.org/clinical-guide/clinical-study-2/>

8.お問い合わせ先

長崎大学病院 呼吸器内科 担当者名 城戸 貴志
〒852-8501 長崎市坂本 1 丁目 7 番 1 号
電話 : 095 (819) 7273 FAX: 095 (849) 7285

【ご意見、苦情に関する相談窓口】（臨床研究・診療内容に関するものは除く）

苦情相談窓口 : 医療安全課 095 (819) 7616

受付時間 : 月～金 9 : 00 ～ 17 : 00 (祝・祭日を除く)