

## 指定講演 II

# 中性脂肪蓄積心筋血管症(TGCV)のUp To Date

千葉大学 循環器内科

宮内 秀行

2008年にわが国で発見・提唱された心血管難病である中性脂肪蓄積心筋血管症（以下、TGCV）(ORPHA Code:565612)は、治療抵抗性の虚血性心疾患や難治性心不全の患者に多く潜在し、心脂肪酸代謝SPECTがその診断のカギを握る。厚生労働省/日本医療研究開発機構（AMED）の難病関連事業研究班、製薬企業、そしてTGCV患者会により、疾患研究、治療薬の開発、疾患啓発が進められてきた。

2020年に、厚労省TGCV研究班が疾患概要と最新の診断基準・分類・鑑別診断を発表するとともに、TGCVウェブサイト (<http://tgcv.org>) が開設され、情報アクセスの拡充が図られた。2022年には先駆け審査指定制度の対象品目並びに希少疾病用医薬品に指定された治療薬CNT-01の医師主導多施設共同ランダム化比較の第II a相臨床試験の結果が論文公開され、現在、薬事承認を目指した国内製薬企業主導の第II b/III相臨床試験 (jRCT2051210177) が進行中である。さらに、TGCV患者レジストリが開始され、本症の予後に関する論文が発表された。こうした状況を受けて、2023年6月、日本核医学会・中性脂肪学会・TGCV患者会から、TGCVの早期(今年度中)の指定難病化、CNT-01の早期承認、世界に先駆けた本症の診断・治療体制の確立、の3点を厚生労働大臣に要望した。

アカデミアからの疾患啓発として、2023年7月に特発性TGCVをテーマに中性脂肪学会第6回学術集會を、10月には国際シンポジウム「中性脂肪と希少難病—多様性の理解と孤立の解消のために—」を開催し、国内外の医師・研究者・コメディカル・患者により本疾患が討議された。また特筆すべきこととして、TGCV診断に必須である心臓核医学検査の<sup>123</sup>I-BMIPP洗い出し率について、日本核医学会・日本心臓核医学会合同WGが策定したPractice recommendationが学会承認を経て発表された。

2016年2月の第41回本会において、TGCVの発見・提唱者である平野賢一先生が本症をご紹介された当時、診断数はわずか22例であったが、2023年12月時点の診断施設は全国96施設、累積診断数は812例に達している。産(検査法、治療薬の開発)・官(厚生労働省、AMEDからの制度的ならびに経済的ご支援)・患(患者会を通じた情報共有と国への働きかけ)・学(疾患のエビデンス蓄積)それぞれの活動状況のUp to Dateをご報告する。

### 略歴

1995年 千葉大学医学部第3内科入局  
 1997年 国保君津中央病院  
 1999年 千葉県循環器病センター  
 2005年 千葉大学大学院医学薬学府博士課程修了  
 2007年 千葉大学大学院医学研究院循環病態医科学 助教  
 2017年 千葉大学大学院医学部附属病院 診療講師 現在に至る

### ■所属学会・資格：

日本内科学会、日本循環器学会(代議員)、日本心臓病学会、日本核医学会、日本心臓核医学会、日本動脈硬化学会、中性脂肪学会(理事)、Fellow of the ESC