

- services. *Int J Clin Oncol*. 2013 Dec. [Epub ahead of print]
- 21) Inoue K, Tsubamoto H, Hao H, Tamura K, Hashimoto-Tamaoki T. Ovarian carcinoma in situ of presumable fallopian tube origin in a patient with Lynch syndrome: A case report. *Gynecol Oncol Case Rep* 15;5:61-3. doi: 10.1016/j.gynor.2013.05.002. 2013 May
- 22) Tsunemi S, Iwasaki T, Kitano S, Matsumoto K, Takagi-Kimura M, Kubo S, Tamaoki T, Sano H. Molecular targeting of hepatocyte growth factor by an antagonist, NK4, in the treatment of rheumatoid arthritis. *Arthritis Res Ther*. 2013 Jul 22;15(4):R75. [Epub ahead of print]
- 23) Sekijima Y, Nakamura K, Kishida D, Narita A, Adachi K, Ohno K, Nanba E, Ikeda S: Clinical and Serial MRI Findings of a Sialidosis Type I Patient with a Novel Missense Mutation in the NEU1 Gene. *Intern Med* 52:119-24, 2013
- 24) Nakamura K, Sekijima Y, Nakamura K, Hattori K, Nagamatsu K, Shimizu Y, Yazaki M, Sakurai A, Endo F, Fukushima Y, Ikeda SI :p.E66Q mutation in the GLA gene is associated with a high risk of cerebral small-vessel occlusion in elderly Japanese males. *Eur J Neurol*. 2013 (in press)
- 25) Tanaka K, Sekijima Y, Yoshida K, Tamai M, Kosho T, Sakurai A, Wakui K, Ikeda S, Fukushima Y: Follow-up nationwide survey on predictive genetic testing for late-onset hereditary neurological diseases in Japan. *J Hum Genet* 58(8):560-3. 2013 Aug.
- 26) Nakamura K, Kato M, Tohyama J, et al. *AKT3* and *PIK3R2* mutations in two patients with megalencephaly-related syndromes: MCAP and MPPH. *Clin Genet*, doi: 10.1111/cge.12188. [Epub ahead of print]
- 27) Yoneda Y, Haginoya K, Kato M, Osaka H, Yokochi K, Arai H, Kakita A, Yamamoto T, Otsuki Y, Shimizu S, Wada T, Koyama N, Mino Y, Kondo N, Takahashi S, Hirabayashi S, Takanashi J, Okumura A, Kumagai T, Hirai S, Nabetani M, Saitoh S, Hattori A, Yamasaki M, Kumakura A, Sugo Y, Nishiyama K, Miyatake S, Tsurusaki Y, Doi H, Miyake N, Matsumoto N, Saitsu H. Phenotypic spectrum of *COL4A1* mutations: porencephaly to schizencephaly. *Ann Neurol* (2013);73:48-57
- 28) Toba S, Tamura Y, Kumamoto K, Yamada M, Takao K, Hattori S, Miyakawa T, Kataoka Y, Azuma M, Hayasaka K, Amamoto M, Tominaga K, Wynshaw-Boris A, Wanibuchi H, Oka Y, Sato M, Kato M, Hirotsune S. Post-natal treatment by a blood-brain-barrier permeable calpain inhibitor, SNJ1945 rescued defective function in lissencephaly. *Sci Rep* (2013);3:1224
- 29) Saitsu H, Nishimura T, Muramatsu K, Kodera H, Kumada S, Sugai K, Kasai-Yoshida E, Sawaura N, Nishida H, Hoshino A, Ryujin F, Yoshioka S, Nishiyama K, Kondo Y, Tsurusaki Y, Nakashima M, Miyake N, Arakawa H,

Kato M, Mizushima N, Matsumoto N. De novo mutations in the autophagy gene *WDR45* cause static encephalopathy of childhood with neurodegeneration in adulthood. *Nat Genet* (2013);45:445-449, 449e441

- 30) Nakamura K, Kodera H, Akita T, Shiina M, Kato M, Hoshino H, Terashima H, Osaka H, Nakamura S, Tohyama J, Kumada T, Furukawa T, Iwata S, Shiihara T, Kubota M, Miyatake S, Koshimizu E, Nishiyama K, Nakashima M, Tsurusaki Y, Miyake N, Hayasaka K, Ogata K, Fukuda A, Matsumoto N, Saitsu H. De Novo mutations in *GNAO1*, encoding a Galphao subunit of heterotrimeric G proteins, cause epileptic encephalopathy. *Am J Hum Genet* (2013);93:496-505
- 31) Nakamura K, Kato M, Osaka H, Yamashita S, Nakagawa E, Haginoya K, Tohyama J, Okuda M, Wada T, Shimakawa S, Imai K, Takeshita S, Ishiwata H, Lev D, Lerman-Sagie T, Cervantes-Barragan DE, Villarroel CE, Ohfu M, Writzl K, Gnidovec Strazisar B, Hirabayashi S, Chitayat D, Myles Reid D, Nishiyama K, Kodera H, Nakashima M, Tsurusaki Y, Miyake N, Hayasaka K, Matsumoto N, Saitsu H. Clinical spectrum of *SCN2A* mutations expanding to Ohtahara syndrome. *Neurology* (2013);81:992-998
- 32) Kato M, Yamagata T, Kubota M, Arai H, Yamashita S, Nakagawa T, Fujii T, Sugai K, Imai K, Uster T, Chitayat D, Weiss S, Kashii H, Kusano R, Matsumoto A, Nakamura K, Oyazato Y, Maeno M, Nishiyama K, Kodera H, Nakashima M,

Tsurusaki Y, Miyake N, Saito K, Hayasaka K, Matsumoto N, Saitsu H. Clinical spectrum of early onset epileptic encephalopathies caused by *KCNQ2* mutation. *Epilepsia* (2013);54:1282-1287

#### 海外学会発表

- 1) Niihori T, Aoki Y, Banjo T, Okamoto N, Mizuno S, Kurosawa K, Ogata T, Takada F, Yano M, Ando T, Hoshika T, Barnett C, Ohashi H, Kawame H, Hasegawa T, Okutani T, Nagashima T, Hasegawa S, Funayama R, Nagashima T, Nakayama K, Inoue S, Watanabe Y, Ogura T, Matsubara Y. Exome sequencing identifies mutations in a novel gene in patients with Noonan syndrome. American Society of Human Genetics 2013 (Boston, USA) 2013 Oct
- 2) Izumi R, Niihori T, Aoki Y, Suzuki N, Kato M, Warita H, Takahashi T, Tateyama M, Nagashima T, Funayama R, Abe K, Nakayama K, Aoki M, Matsubara Y. A mutation in A-band titin is associated with hereditary myopathy with early respiratory failure in a Japanese family. American Society of Human Genetics 2013 (Boston, USA) 2013 Oct
- 3) Aoki Y, Niihori Y, Inoue S and Matsubara Y. Genetic syndromes associated with the Ras/MAPK pathway and the identification of mutations in a new gene, RIT1, for Noonan syndrome. Third International Meeting on Genetic Syndromes of the Ras/MAPK Pathway: Towards a Therapeutic Approach (Orland, USA) 2013 Aug
- 4) Sawai S, Nomura F et al: Multiple genetic testing of 10 types of autosomal dominant

spinocerebellar ataxias by multiplex PCR  
and repeat-primed PCR.

European Human Genetics Conferences  
2013 (Paris, France) 2013 Jun

- 5) Kato M, Saitsu H, Murakami Y, Kikuchi K,  
Watanabe S, Matsuura R, Takayama R,  
Hamano S, Kinoshita T, Hayasaka K,  
Matsumoto N: Early-onset epileptic  
encephalopathies caused by *PIGA* gene  
mutation. American Epilepsy Society  
Annual Meeting 2013, Washington, D.C.,  
USA. 2013 Dec

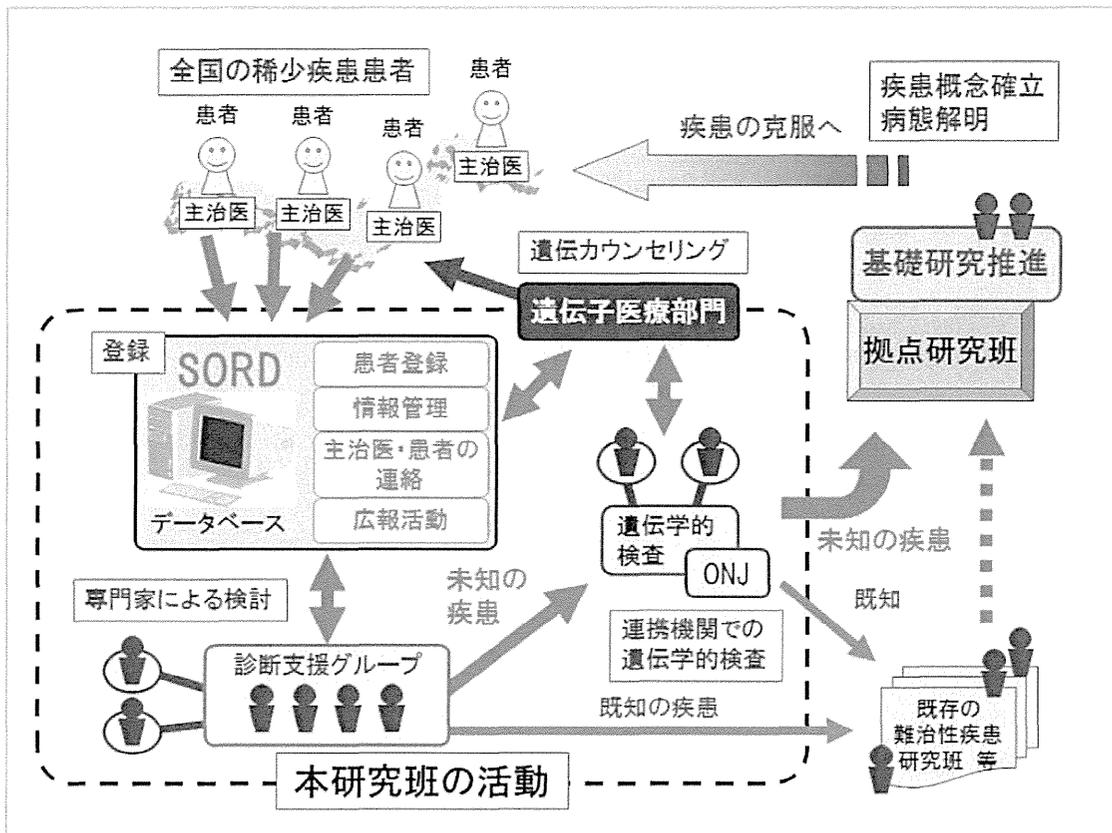
その他

- 1) 京都新聞「希少難病支援の輪」  
(2014.3.2)
- 2) 読売新聞「医療ルネサンス 難病とともに  
に:まず患者同士をつなぐ」(2013.6.3)

## H. 知的所有権の取得状況

該当なし

図1. ネットワークの全体像



# 總括研究報告

## 參考資料







厚生労働科学研究費補助金

分担研究報告 1

厚生労働科学研究費補助金(難治性疾患克服研究事業)

分担研究報告書 1

疾病中心から患者中心の希少難治性疾患研究を可能とする  
患者支援団体と専門家集団とのネットワーク構築に関する研究

研究代表者	福嶋義光	信州大学医学部 教授
研究分担者	松原洋一	国立成育医療研究センター 研究所長
研究分担者	野村文夫	千葉大学大学院 教授
研究分担者	斎藤加代子	東京女子医科大学附属遺伝子医療センター 所長・教授
研究分担者	高田史男	北里大学大学院 教授
研究分担者	小杉眞司	京都大学大学院 教授
研究分担者	玉置知子	兵庫医科大学 教授
研究分担者	櫻井晃洋	札幌医科大学 教授
研究分担者	関島良樹	信州大学医学部附属病院 准教授
研究分担者	涌井敬子	信州大学医学部 講師
研究分担者	加藤光広	山形大学医学部 講師

**研究要旨:**

希少難治性疾患研究においては、患者と研究者とが深い信頼関係の基に連携できる体制を構築することが望まれる。特に、難治性疾患克服研究事業(以下、研究事業)に未採択の疾患や未分類の希少疾患においては、今まで研究推進のための有効な手立てはなかった。本研究では、患者支援団体、臨床診断支援グループ、遺伝子医療部門、遺伝学的検査部門等のネットワークを構築することにより、従来の疾病中心の考え方から脱却し、患者がたった一人であっても研究を推進することのできる研究支援システムの構築を目指す。

平成24年度に基本的なネットワークを構築し、NPO法人希少難病患者支援事務局(SORD)に登録されている希少難病患者の臨床診断・遺伝学的検査を開始した。平成25年度には、拠点研究班、およびその他の研究班と連携し、できるだけ多くの希少難治性疾患研究を推進させた。登録患者の臨床診断支援については、「研究・災害手帳」のシステム導入と遠隔会議システムの導入により、平成25年度以降、臨床診断支援のペースを高めることが出来た。また、研究アンケートを用いることで、研究参加希望者が何を求めているかを把握することができ、身近な遺伝子医療部門の紹介などの確な情報提供や診断支援が可能となった。さらに、いくつかの希少疾患については患者・家族の協力を得て、拠点研究班と連携することにより、疾病の解明を可能とする研究に結びつけることができた。

数千種類以上存在する希少難治性疾患の研究を網羅的に推進させるためには、本研究班により構築された全国的ネットワークが継続して活動できるようにすることが望まれる。

#### 研究協力者

古庄知己	(信州大学医学部附属病院, 准教授)
中村勝哉	(信州大学医学部附属病院, 講師)
河村理恵	(信州大学, リサーチ・レジデント)
黄瀬恵美子	(信州大学医学部附属病院, 認定遺伝カウンセラー)
高野亨子	(信州大学, 助教)
石川真澄	(信州大学医学部附属病院, 認定遺伝カウンセラー)

治性疾患患者の参加を促している。SORDには難治性疾患克服研究事業の対象になっていない希少難治性疾患患者がすでに300名以上登録されている。

本研究の目的は、SORDにおいて、診断支援および研究協力の意思のある希少難病患者の登録を円滑に進めることにより、診断支援グループなど希少難治性疾患研究の推進に必要な部門間の有機的連携ネットワークシステムを構築し、すべての領域にわたる難治性疾患の研究を推進させるための基盤を構築することである。

#### A. 研究目的

希少難治性疾患の種類は、5000～7000存在し、少なくとも70%程度は遺伝子の変化によるものと考えられている。希少難治性疾患対策として、個々の疾患ごとに研究を推進することは極めて重要であるが、現在、難治性疾患克服研究事業に採択されている疾患は、300程度であり、その他の疾患の研究は重点的には進められていないのが現状である。希少難治性疾患研究をさらに推進するためには、従来の研究事業では採択されていない疾患や未分類の疾患を含め網羅的に希少難病患者の臨床情報を収集し、臨床的診断を行い、既知の疾患ではないことを従来の遺伝学的検査により否定した上で、次世代遺伝子解析装置による解析・研究に移行させることが有効であると考えられる。

NPO法人希少難病患者支援事務局(SORD) <<http://www.sord.jp/>>は希少難病患者・家族間のコミュニティー形成、および希少難病の研究推進を目的に平成20年に設立された非営利団体で、全国にいる希少難

#### B. 研究方法

##### ①登録患者の診断支援

本研究では、希少難治性疾患のうち、1) 生殖細胞系列遺伝子変異によると考えられる遺伝性疾患、および 2) 原因不明の多発奇形・精神遅滞(MCA/MR)を対象とする。

臨床診断支援グループは、多領域にわたる希少難治性疾患の診療・研究を行っている医師(研究分担者、研究協力者等)により構成されている。SORDから順々に20例程度の新しい症例が提示されるので、提供される基本情報をもとに、一例ごとに研究に結びつける前提として必要な臨床診断、鑑別診断のために必要な検査項目、不足する情報等について検討する。必要な場合には、SORDを介し、患者本人あるいは、患者の主治医から詳細な情報を得て、確定診断のための方向性を定める。最終的に既知の遺伝性疾患が疑われ、遺伝学的検査の実施が必要となった場合には、SORDとの連携を基礎に患者・主治医に生体試料採取を依頼し、遺伝学的検

査部門に解析を依頼する。

## ②遠隔会議の開催

遠隔会議システムを用い、原則として月に1回1時間程度、会合の機会をもつ。主に個別事例の検討を行い、診断支援を進める上での検討事項や進捗状況などを共有する。

## ③第4回班会議

平成26年3月2日に京都大学にて、第4回班会議を行い、個別事例の進捗状況の確認、難治性疾患克服に関する情報共有および、総合討論を行う。

(倫理面への配慮)

申請する研究はヒトゲノム解析研究であり、「ヒトゲノム・遺伝子解析研究に関する倫理指針」を遵守し、とくに下記の点に留意し、研究を実施した。

- ① インフォームドコンセント:本研究の主旨、方法、危険性の有無などの説明は、本研究への参加を希望する患者に対し、NPO 法人希少難病患者支援事務局(SORD)が行い、文書で同意の意思を確認する。希少難治性疾患の研究推進を願う患者・家族からスタートする研究であるため、希望していない患者に研究への参加を強要することはない。研究参加に同意した後も、不利益を被ることなく自由に研究への参加の拒否ができることについても伝える。
- ② 個人情報保護:本研究では、連結可能匿名化することにより、個人情報を保護する。臨床データおよび生体試料が研究者に送られる場合には、SORDにおいて匿名化がなされ、連結表は

SORD 内におかれる。

- ③ 遺伝カウンセリング:結果を開示する際には遺伝カウンセリングを行う必要があるが、本研究においては、全国各地域毎に遺伝子医療部門の関係者が関与しているので、SORD、患者、主治医と連携した上で、遺伝カウンセリングを実施する。
- ④ 本研究計画は「ヒトゲノム・遺伝子解析研究に関する倫理指針」(平成13年・平成16年・平成17年、および平成24年改正)を遵守して組織された信州大学医学部遺伝子解析倫理委員会において承認されている。

## C. 研究結果

### ①登録患者の臨床診断支援

平成25年は「研究・災害手帳」に登録があり、すぐに本研究への参加が可能と考えられた67例について、一例ごとに臨床診断支援の検討を行った。検討にあたり、まず、登録患者の臨床診断支援が円滑に進むように検討記録のフォーマットを作成した。また、遠隔会議システムの導入により、専門医グループによる検討会を定期的(原則として月1回1時間)に実施し(図1)、診断支援を進める上での検討事項や進捗状況などを共有した。検討事項として、個別事例の進め方、主治医や他領域の専門家との連携、本研究班の対象、適切な医療機関に既にかかっている研究参加希望者への対応が挙げられた。

個別事例の検討では、研究アンケートの内容、SORDを通じて患者にコンタクトを取る意義があるか、診断支援を進めるために不足す

る情報があるか、専門医へ紹介する必要があるかを中心に検討を行った。図2に専門医グループによる事例検討の記録の一例を示す。平成26年3月現在まで、67例について検討した結果を表1に示す。疾患分類は、神経・筋・精神疾患35例、骨・結合組織疾患6例、血液・凝固・免疫疾患6例、消化器・呼吸器疾患6例、代謝疾患2例、内分泌疾患2例、皮膚疾患2例、眼科疾患1例、循環器疾患1例、奇形症候群1例、腫瘍1例、不明4例であった。67例のうち、研究アンケートに応じた情報提供（研究の最新情報、専門医施設、患者会・サポートグループ情報、遺伝カウンセリング施設など）を38例に行った。また、不足する情報の収集を7例、他の研究班に繋がったケースが2例、情報の整理をすることで正しい診断がついたケースが1例、診断済みが1例、対象外が2例であった。尚、16例は専門医グループで検討中である。

67例の「研究アンケート」結果を図3に示す。研究参加希望者が研究に求めるものとして、「自分（と家族）の試料と診療情報を研究に利用し、研究を進めてほしい」、「病気に関する研究の最新情報が知りたい」との回答が多かった。

## ②遺伝カウンセリングの実施

平成24年10月27日に開催された全国遺伝子医療部門連絡会議において、本ネットワークを紹介し、必要な場合には、希少難治性疾患患者・家族に対する遺伝カウンセリングの実施を依頼した。

「研究・災害手帳」に登録があった67例のうち、遺伝カウンセリングを希望していた2例については、近隣の遺伝カウンセリング施設や専門医のいる遺伝子医療部門の情報を伝え

たことにより、近日中に遺伝カウンセリングを行うべく受診予定である。また、本研究班が関与し、患者情報を整理していくことで、正しい診断がついたケースが1例あり、こちらも遺伝カウンセリングの実施を検討中である。

## ③遺伝学的検査の実施、他研究班との連携

遺伝学的検査が必要と判断された症例に、遺伝学的検査を行う準備を進めた。

すでに存在する研究班の候補となる症例については、研究班との連携を検討している。遺伝学的検査の結果、既知の遺伝性疾患ではなく、次世代遺伝子解析装置による解析・研究を行う意義があると考えられる場合には、拠点研究班にサンプルおよび臨床データを送ることとしている。

大頭症を伴う多小脳回の2例に対しては、厚生労働科学研究費補助金（難治性疾患等克服研究事業）「傍シルビウス裂症候群の病態に基づく疾患概念の確立と新しい治療法の開発に関する研究班」（加藤光広班長）にて、遺伝子解析研究拠点施設の横浜市立大学との共同研究で次世代シーケンサーを用いた全エクソームシーケンシングを行い、患児と両親の検体間で変異を比較し病的変異が同定された。

責任遺伝子未解明の同一の骨系統疾患3例については、拠点研究班の了解が得られ、SORD および患者主治医を介して、患者・家族からのインフォームドコンセントの取得、および検体採取が近日中に行われることになっている。

神経・筋・精神疾患1例については、患者よりインフォームドコンセントを得て、末梢血を採取し、東海大学にてiPS細胞を樹立しており、今後、iPS細胞から神経細胞への分化誘導を

行い、治療薬開発の研究を行うこととしている。

#### ④第4回班会議（資料1 参照）

本研究の進め方、課題等を討議するため、第4回目の班会議を行った。

個別事例67例の進捗状況の確認を行い、研究班終了後も本ネットワークを継続活用できるよう、今後も遠隔会議を用いて事例検討を行い、登録患者の診断支援を続けていくこととなった。

今後は、研究班から登録患者へのフィードバックだけでなく、登録患者の感想等の聞き取りをSORDが行い、患者から研究班へのフィードバックを通して、本ネットワークの質の向上を図りたいとの意見があがった。

#### D. 考察

国際的には、5000～7000種類も存在するといわれている希少難治性疾患のうち、少なくとも70%程度は遺伝子の変化によるものである。現在、難治性疾患克服研究事業に採択されている疾患は、約300程度であり、網羅的に希少難治性疾患の研究を推進するには限界がある。そこで、われわれは、従来の研究事業では採択されていない疾患や未分類の疾患の罹患者、および希少難病患者支援団体の協力を得て、希少難病患者の臨床情報を収集し、臨床的診断を支援し、既知の疾患ではないことを従来の遺伝学的検査により否定した上で、次世代遺伝子解析装置による解析・研究に移行させるネットワーク構築を開始した。

登録患者の臨床診断支援については、この「研究・災害手帳」のシステム導入と遠隔システムの導入により、平成25年度以降、ネットを

介した専門医グループによる検討を原則月1回1時間行い、臨床診断支援のペースを高めることが出来た。また、研究アンケートを用いることで、研究参加希望者が何を求めているかを把握することができるため、的確な情報提供や診断支援が可能となった。具体的には、研究アンケートに応じた情報提供のもと、遺伝カウンセリングに繋がったもの、他の研究班へ繋がったものなど、SORD、遺伝子医療（遺伝カウンセリング）部門、遺伝学的検査部門、拠点研究班、およびその他の研究班など、希少難治性疾患研究の推進に必要な部門間の有機的連携ネットワークシステムを構築した。さらに、今回構築したネットワークによる具体的な成果としては、大頭症を伴う多小脳回りの2例で新しい遺伝子変異を同定したこと、および責任遺伝子未解明の同一の骨系統疾患3例について、拠点研究班の了解が得られ、SORD および患者主治医を介して、患者・家族からのインフォームドコンセントの取得、および検体採取が近日中に行われることになっていることなどがある。患者数が極めて少ない疾患においても、拠点研究班と連携することにより、疾病の解明を可能とする研究に結びつけることができたことは学術的にも意義があると考ええる。

数千種類以上存在する希少難治性疾患の研究を網羅的に推進させるためには、本研究班により構築された全国的ネットワークが継続して活動できるようにすることが望まれる。そのことにより、patient-orientedの難治性疾患克服研究が実施可能となり、すべての希少難治性疾患の研究が飛躍的に進むと考える。

## E. 結論

患者支援団体, 臨床診断支援グループ, 遺伝子医療部門, 遺伝学的検査部門, 拠点研究部門, 等の連携を図るネットワークシステムを構築し, 運用を開始した. このネットワークの推進により, 未診断例や未採択疾患を含め全ての希少難治性疾患の研究が進むことが期待される.

## F. 健康危険情報

該当なし

## G. 研究発表

論文発表

- 1) Nakamura K, Kato M, Tohyama J, et al. *AKT3* and *PIK3R2* mutations in two patients with megalencephaly-related syndromes: MCAP and MPPH. Clin Genet, doi: 10.1111/cge.12188. [Epub ahead of print]
- 2) 河村理恵, 福嶋義光. 希少難病患者支援事務局 (SORD) との連携による難治性疾患克服研究事業. 内分泌・糖尿病・代謝内科 37(5): 584-90. 2013 年

学会発表

- 1) 河村理恵, 松原洋一, 野村文夫, 斎藤加代子, 高田史男, 小杉眞司, 玉置知子, 櫻井晃洋, 関島良樹, 涌井敬子, 加藤光広, 小泉二郎, 加賀俊裕, 黄瀬恵美子, 中村勝哉, 古庄知己, 石川真澄,

福嶋義光: 疾病中心から患者中心の希少難治性疾患研究を可能とする患者支援団体と専門家集団とのネットワーク構築 (第二報). 日本人類遺伝学会第 58 回大会, 仙台, 2013 年 11 月

- 2) 河村理恵, 松原洋一, 野村文夫, 斎藤加代子, 高田史男, 小杉眞司, 玉置知子, 櫻井晃洋, 関島良樹, 涌井敬子, 加藤光広, 小泉二郎, 加賀俊裕, 福嶋義光: 疾病中心から患者中心の希少難治性疾患研究を可能とする患者支援団体と専門家集団とのネットワーク構築. 第 37 回日本遺伝カウンセリング学会学術集会, 川崎, 2013 年 6 月

## H. 知的所有権の取得状況

該当なし

図1. 遠隔会議の様子



図2. 専門医グループによる個別事例検討記録の一例

SORD ID	匿名化番号	疾患名	採計記録	記録日
患者 ●	●●●●	●●●●●●		2013/09/10
研究分類	研究分類MEMO	担当担当医		
2. 研究対象候補(研究確なし)				
診断	研究班で確定診断された(新たに診断がついた)		①自分(と家族)の試料と診療情報を研究に利用し研究を進めてほしい もし診断が正しいとすれば、ごお示したように、今年になって初めて原因遺伝子変異の報告が出た状況なので、今後遺伝子レベルでの診断追加報告がなされ、まさにこれから原因や病態解明の研究が進む可能性があります。現在、国内で本疾患の遺伝子解析や病態解明の基礎研究等をしている研究者は居ないようですが、新様な状況のため、今後出てくる可能性があります。	
診断済み			②病気に対応してくれる専門医を知りたい	
診断できず			もし診断が正しいとすれば、国内ではざっと調べた範囲では症例報告のみで、臨床的に本疾患の専門家と言えるほどの先生が居られるかと問われれば、回答に窮します。治療は、外科的切除が主となりますので、病変部位により診療科は多岐です。	
その他			③病気に関する研究の最新情報が知りたい	
診断支援	他の研究班へ紹介		もし診断が正しいとすれば、以下専門的になりますが、本疾患は稀で孤発例(家系内に患者さんは本人のみ)が多い様ですが、稀に家集例(家系内に複数の患者さんがいる、稀らかな遺伝性)の報告もあります。後者はほぼ型と型があり、類型とも2013年(今年)になって初めて遺伝子変異の報告がありました。これを機に今後、原因や病態解明の研究が進む可能性があります。但し、前者すなわち孤発例についてもそれらの知見がどれだけ当てはまることになるのかについては、今後のさらなる研究の進捗を待つ必要があります。	
×	情報提供		④患者会・サポートグループについての情報を知りたい	
	専門医への紹介		本疾患に特化した団体は国内には存在しないようです。	
	遺伝カウンセリング施設への紹介			
	診断支援その他			
研究アンケート			SORBへの指示: SORBが引き続き関係を維持し、継続案件として情報提供をしてあげられる状態にしてください。	
1. 研究に求めるもの			SORBの関わり取りによる追加事項	
×	①自分(と家族)の試料と診療情報を研究に利用し研究を進めてほしい			
	②病気の診断をつけてもらいたい			
×	③病気に対応してくれる専門医を知りたい			
×	④病気に関する研究の最新情報が知りたい			
	⑤病気や家族に関する遺伝カウンセリングに対応してくれる施設を知りたい			
×	⑥患者会・サポートグループについての情報を知りたい			
	⑦その他			
2. 家系内に似たような症状の方がいる	Yes ● No			
3. 家系内に同様の症状で、診断がついている方がいる	Yes ● No			
4. 家系内に近親婚の方がいる	Yes ● No			

表 1. 研究アンケートに登録のあった 67 例の検討結果 (平成 26 年 3 月現在)

患者	担当	疾患分類	診断支援	現在の状況
1	野村	内分泌疾患	情報提供	SORDを介して情報提供
2	関島	神経・筋・精神疾患	情報提供	SORDを介して情報提供
3	櫻井	神経・筋・精神疾患	情報提供	SORDを介して情報提供
4	関島	神経・筋・精神疾患	情報提供	SORDを介して情報提供
5	関島	神経・筋・精神疾患	情報提供	SORDを介して情報提供
6	小杉	不明	対象外	追加情報があれば班員で共有
7	加藤	神経・筋・精神疾患	情報提供、専門医の紹介	SORDを介して情報提供、専門医受診
8	高田	骨・結合組織疾患	情報提供	SORDが患者に連絡中
9	関島	神経・筋・精神疾患	情報提供	SORDを介して情報提供
10	関島	神経・筋・精神疾患	不足する情報の収集	SORDを介して情報収集後、主治医から情報を得ているとのこと
11	関島	骨・結合組織疾患	情報提供	SORDを介して情報提供
12	小杉	不明	不足する情報の収集	SORDを介して情報収集中
13	小杉	循環器疾患	情報の整理により正しい診断がついた	遺伝カウンセリング検討中
14	関島	血液・凝固・免疫不全	情報提供	セカンドオピニオン希望にて、調整中
15	玉置	骨・結合組織疾患	他の研究班への紹介	研究班と患者間にコンタクトあり
16	関島	神経・筋・精神疾患	情報提供	SORDを介して情報提供
17	古庄	骨・結合組織疾患	情報提供、遺伝カウンセリング施設紹介	SORDを介して情報提供、遺伝カウンセリングの予定
18	加藤	眼科疾患	情報提供	SORDを介して情報提供したところ、遺伝カウンセリング希望なし
19	関島	神経・筋・精神疾患	情報提供	SORDを介して情報提供
20	関島	不明	対象外	SORDが患者に連絡中
21	中村・関島	神経・筋・精神疾患	情報提供	SORDを介して情報提供
22	中村・関島	神経・筋・精神疾患	検討中	
23	玉置	骨・結合組織疾患	情報提供	SORDを介して情報提供
24	中村・関島	神経・筋・精神疾患	情報提供	SORDを介して情報提供
25	小杉	血液・凝固・免疫不全	検討中	
26	中村・関島	神経・筋・精神疾患	情報提供	SORDを介して情報提供

患者	担当	疾患分類	診断支援	現在の状況
27	中村・ 関島	血液・凝固・免疫不全	情報提供	SORDを介して情報提供
28	玉置	奇形症候群	不足する情報の収集	SORDが患者に連絡中
29	小杉	血液・凝固・免疫不全	検討中	
30	中村・ 関島	代謝疾患	情報提供、他の研究班へ紹介	他の研究班(iPS樹立し、研究進行中)
31	斎藤	神経・筋・精神疾患	情報提供	SORDを介して情報提供
32	中村・ 関島	神経・筋・精神疾患	情報提供	SORDを介して情報提供
33	斎藤	神経・筋・精神疾患	情報提供	SORDを介して情報提供
34	小杉	神経・筋・精神疾患	検討中	
35	櫻井	消化器・呼吸器疾患	不足する情報の収集	SORDが患者に連絡中
36	中村・ 関島	消化器・呼吸器疾患	情報提供	SORDが患者に連絡中
37	野村	消化器・呼吸器疾患	情報提供、不足する情報の収集	SORDを介して情報提供、不足する情報の収集
38	小杉・ 久保	皮膚疾患	検討中	
39	小杉	消化器・呼吸器疾患	検討中	
40	玉置	神経・筋・精神疾患	情報提供	SORDが患者に連絡中
41	中村・ 関島	神経・筋・精神疾患	不足する情報の収集	SORDが患者に連絡中
42	加藤	神経・筋・精神疾患	情報提供	SORDが患者に連絡中
43	中村・ 関島	神経・筋・精神疾患	情報提供	SORDが患者に連絡中
45	古庄	骨・結合組織疾患	情報提供	SORDが患者に連絡中
46	松原	代謝疾患	診断済み	
47	中村・ 関島	神経・筋・精神疾患	情報提供	SORDが患者に連絡中
48	小杉	内分泌疾患	検討中	
49	斎藤	神経・筋・精神疾患	検討中	
50	中村・ 関島	神経・筋・精神疾患	情報提供	SORDが患者に連絡中
51	斎藤	血液・凝固・免疫不全	検討中	
52	櫻井	消化器・呼吸器疾患	情報提供、不足する情報の収集	SORDが患者に連絡中
53	斎藤	神経・筋・精神疾患	検討中	

患者	担当	疾患分類	診断支援	現在の状況
54	中村	不明	情報提供	SORDが患者に連絡中
55	中村	血液・凝固・免疫不全	情報提供	SORDが患者に連絡中
56	中村	神経・筋・精神疾患	情報提供	SORDが患者に連絡中
57	小杉	神経・筋・精神疾患	情報提供	SORDが患者に連絡中
58	玉置	神経・筋・精神疾患	情報提供	SORDが患者に連絡中
59	中村	神経・筋・精神疾患	情報提供	SORDが患者に連絡中
60	高田	腫瘍	検討中	
61	玉置	皮膚疾患	情報提供	SORDが患者に連絡中
62	中村	神経・筋・精神疾患	情報提供	SORDが患者に連絡中
63	斎藤	神経・筋・精神疾患	検討中	
64	野村	消化器・呼吸器疾患	情報提供	SORDが患者に連絡中
65	斎藤	神経・筋・精神疾患	検討中	
66	斎藤	神経・筋・精神疾患	検討中	
67	斎藤	神経・筋・精神疾患	検討中	
68	斎藤	神経・筋・精神疾患	検討中	

図3. 67例の研究アンケート結果

