

資料10. 第4回班会議議事録

難治性疾患克服研究事業

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

平成25年度 第4回班会議

日時:平成26年3月2日(日)10:00-15:00

会場:京都大学医学部G棟3階実習室(〒606-8501 京都市左京区吉田近衛町)

出席者(敬称略):

班員(10名)

福嶋義光, 松原洋一, 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

協力者(16名)

香取久之, 中村勝哉, 黄瀬恵美子, 石川真澄, 河村理恵, 中岡亜希, 山口記世,
和田敬仁, 三宅秀彦, 村上裕美, 柴田有花, 土屋実央, 中國正祥, 秋山奈々, 高井響子, 福江美咲

欠席者:野村文夫, 斎藤加代子

プログラム:

- | | | |
|-------------|-----------------|---|
| 10:00-10:10 | 開会挨拶 | 福嶋義光(信州大学) |
| 10:10-11:00 | 事例検討 | |
| 11:00-12:00 | 報告書作成について | 河村理恵(信州大学)
香取久之(SORD) |
| 12:00-13:00 | 昼食 | |
| 13:00-14:00 | 難治性疾患克服に関する情報共有 | 内閣官房 健康・医療戦略室
厚労省 難治性疾患政策研究事業
難治性疾患実用化研究事業
難治性疾患克服総合研究事業 |
| 14:00-15:00 | 総合討論 | |

【議事録】

事例検討

平成26年3月までに検討した67例について、進捗状況の確認と事例検討を進める上での課題を検討した。

- 研究参加者は診断がついており、セカンドオピニオン的に利用している傾向がある。
- 本研究班対象外の患者へのフィードバックとして、研究アンケートに応じた情報ソースの提供を行う。適切な医療にかかられている方は、対象外として SORD へ返す。
- 事例検討は第三者的関与であり、主治医との関係、およびその後の進め方のプロセスをどうするか？ 班員メンバーの診療科を受診していただくのも一つの案。SORD から研究参加希望者に、希望があれば匿名で患者情報を専門家が検討すると伝えてもらう。
- SORD への要望として、研究に参加してどうだったか、利用者からの感想を研究班にフィードバックしてほしい。

総合討論

今後(平成26年度以降)について

- 事例検討(新規 20 件程度)を継続する
月1回1時間程度の遠隔会議と、学会の前後に集まり事例検討を行う(旅費は未定).
→日本遺伝カウンセリング学会前後であれば、兵庫医科大学で会議が可能。
- 遠隔会議システム(16 施設同時接続可能)
現在 12 台同時接続なので、残り 4 台追加可能。推薦があれば、連絡をいただく。
- 次回の遠隔会議はメールにて日程調整を行う

その他

SORDの組織改革について

一般社団法人 UNIVERSAL FIELD

生きごころ

マイノリティーな問題を積極的に解決しようとする社会の創造、新たな寄付文化の構築を目的として設立する。社会の小さな問題を見過ごさず、多様な立場、価値観を認め合い共生できるノーマルな社会の実現を目指す。また、現代社会の慣例にとらわれず、さまざまな企業や公益団体等と協働する公益事業を通して自らの志で積極的に行動できよう人間力の啓発を行う。



CSR企画支援事業

CSRコーディネーター事業

社外CSR事業を行おうとする企業と公益事業団体などを繋ぎ、ソーシャルビジネスを企画運営。

主な事業と協働企業・団体・学会

学研×旅のHIS×モンベル/雑誌の刊行アプリ開発
松竹撮影所×Universal FIELD/映画作成
大日本住友製薬×UF/希少難病患者支援
国立遺伝研×東海大学/希少難病研究
大阪大学×UF/社会学的研究
富士見高原リゾート×観光庁/観光資源開発
国際人類遺伝学会×公益団体×行政/国際学会

D-PASS DONATION PASS PROGRAM

日本における新たな寄付文化の創造。



パイオニア育成事業

KID'S PACKER

カナダを拠点として活動。世界観を広げ、自ら考え行動し世界のパイオニアを目指す子供の育成する事を目的とした事業。日本でも展開予定。

主な協働・協賛企業 団体
三浦ドルフィンズ(三浦雄一郎氏所属)
学研
新日本製菓
オムロン
旅のHIS
モンベル
関連公益団体
JAPANADA(CANADA)
Pacific Rim Aviation(CANADA) など



希少難病支援・研究事業

希少難病患者支援事務局(SORD) 厚労省認定研究機関

国の支援対象とならない全ての希少難病の治療法、治療薬の開発がされる環境の構築を目指し活動を行う。

主な協力団体

日本人類遺伝学会
日本遺伝カウンセリング学会
全国遺伝子医療部門連絡会議(全国の大学病院が加盟)

主な事業

希少難病研究
希少難病患者研究登録/交流SNS(Re:me)
大規模災害時 希少難病患者災害支援

役員

代表理事 小泉二郎
副代表理事 中岡亜希
専務理事 三浦豪太(パイオニア育成担当) アルピニスト/オリンピック モーグル元日本代表
専務理事 前康穂(メディア戦略担当) 写真家
理事 前原愛里
監事 木島 敦

本部/〒601-8469 京都市南区唐橋平垣町3番地 T 075 748 7332 / F 075 748 7339
東京本部/

学術顧問

福岡義光(信州大学副学長 医学部長)
小杉真司(京都大学大学院 医学研究科 教授)
井ノ上逸朗(国立遺伝学研究所 人類遺伝研究部門 教授)
加藤光広(山形大学医学部小児科学講座)
佐藤健人(東海大学医学部基礎医学系生体防御学 准教授)

2009年SORD発足以来、UF-I、JDRD。今の日本社会に必要な役割を持つ3つの組織が生まれました。

2014年公益法人を目指し、一つの組織、3つの事業で生まれ変わります。

創造します、UNIVERSAL FIELD。日本の新たな寄付文化、そして、ノーマライゼーション社会の実現を目指して。

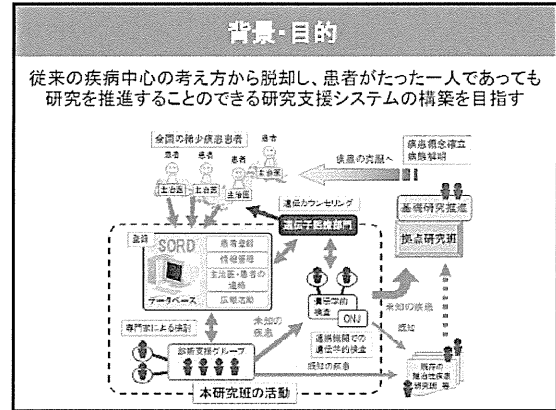
3団体の主な実績

- ・子供たちと始めた活動をNPO化。3年で厚労省研究班へ。(SORD)
- ・希少難病患者に特化したSNS-Re:Meを日本で始めて独自開発(SORD)
- ・三浦雄一郎(登山家)×静岡県×希少難病患者 車いすでの富士登山をコーディネート(UF-I)
- ・国立医療機関×民間NPOの共同研究(SORD)
- ・国立研究機関×NPO/希少難病のiPS細胞×ゲノム解析研究事業コーディネート (SORD)
- ・厚労省後援/国の支援対象外希少難病患者を対象とした支援フォーラム開催(SORD)
- ・大規模災害時における国の支援対象外希少難病患者支援体制組織の構築(JDRD)
- ・厚労省後援/R-7000ライブ&マーケットコーディネート(SORD)
- ・福岡市/ユニバーサル都市構想市長へ提言→ユニバーサル都市福岡 実行委員発足 (UF-I)
- ・国の支援対象外希少難病患者SNSを独自に構築→国の研究補助金を獲得 (SORD)
- ・京都大学×京都府×NPOによる公的支援対象外希少難病患者支援協議体コーディネート (SORD/JDRD)
- ・三浦豪太(Vancouverオリンピックモーグル日本代表)× 下肢体に障害を抱える小学生を車いすでの富士山頂をコーディネート (UF-I)
- ・大阪大学×希少難病患者社会学的研究事業コーディネート(SORD)

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

河村理恵¹⁾, 松原洋一²⁾, 野村文夫³⁾, 斎藤加代子⁴⁾, 高田史男⁵⁾, 小杉真司⁶⁾, 玉置知子⁷⁾, 横井晃洋⁸⁾, 関島良樹⁹⁾, 浦井敬子^{1,10)}, 加藤光広³⁾, 小泉二郎¹⁰⁾, 加賀俊裕¹⁰⁾, 福嶋義光¹⁰⁾

- 1) 信州大学医学部 遺伝医学・予防医学
- 2) 東北大学大学院 遺伝病学
- 3) 千葉大学大学院 分子病理解析学
- 4) 東京女子医科大学附属遺伝子医療センター
- 5) 北里大学大学院 臨床遺伝医学
- 6) 京都大学大学院 医療倫理学・遺伝医療学
- 7) 兵庫医科大学 遺伝学
- 8) 信州大学医学部附属病院 遺伝子診療部
- 9) 山形大学医学部 小児科学
- 10) NGO法人 希少難病患者支援事務局



NPO法人 希少難病患者支援事務局 (SORD)

<<http://www.sord.jp/>>

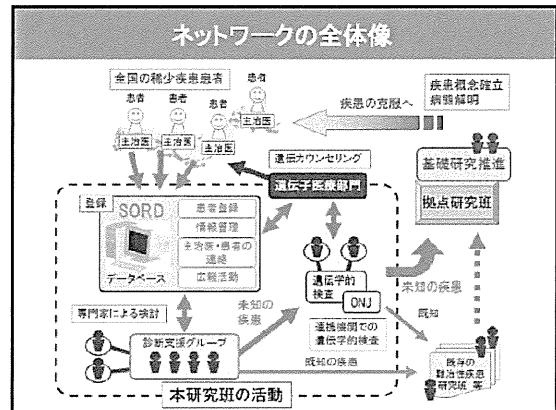
目的: 希少難病患者・家族間のコミュニティ形成
希少難病の研究推進

活動: 2008年に設立
登録者は350名以上、40都道府県に分布

希少難病患者登録システム
Re:me (リミイ)

- ・希少難病患者(未確定診断患者を含む)・家族の使用に特化したSNS
- ・全国の希少難病患者・家族と情報交換や交流を行うことが可能

災害手帳
希少難病患者専用の災害対策自助ツールとして開発



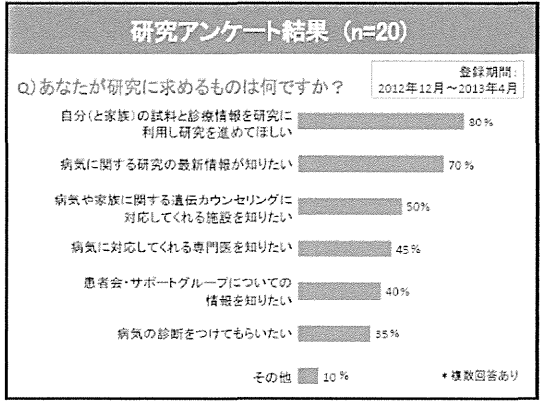
1. 希少難病支援団 SORDにおける患者登録

災害手帳 → 研究・災害手帳

- ◆ 基本情報
患者の氏名や連絡先などの個人情報、及び、血液型や身長・体重・手帳や介護認定の有無など患者の身体に関する情報の登録が可能。
- ◆ 病歴
病気の自覚から確定診断の時期など現在までの病変を時系列にそって登録することが可能
- ◆ 疾患情報
疾患名や主治療、使用する薬剤や治療法・禁忌薬など疾患に関する情報の登録が可能。
- ◆ 緊急情報
大規模災害発生時など緊急時の連絡先・連絡先に関する情報の登録が可能。
- ◆ 生活情報
使用する医療機器や補助具、また、生活・介護介助する上での様々な留意点に関する情報の登録が可能。
- ◆ 研究アンケート
患者自身による研究参加への意思表示、また患者自身が抱える疑問や問題点についての懸念・登録することが可能

研究アンケート

- ①あなたが研究に求めるものは何ですか？
 - ・自分(と家族)の試料と診療情報を利用し、研究を進めてほしい
 - ・病気の診断をつけてもらいたい
 - ・病気に対応してくれる専門医を知りたい
 - ・病気に関する研究の最新情報が知りたい
 - ・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
 - ・患者会、サポートグループについての情報を知りたい
 - ・その他(自由記載)
 - ・特になし
- ②家系内に似たような症状の方がおられますか？ (Yes/No)
- ③家系内に診断名のついている方がおられますか？ (Yes/No)
- ④家系内に近親婚の方はおられますか？ (Yes/No)



2. 登録患者の診断支援

➢ 研究・災害手帳運用前にSORDに登録されていた355例

専門医グループにより詳細に検討
→ 研究対象となりうる7例を抽出

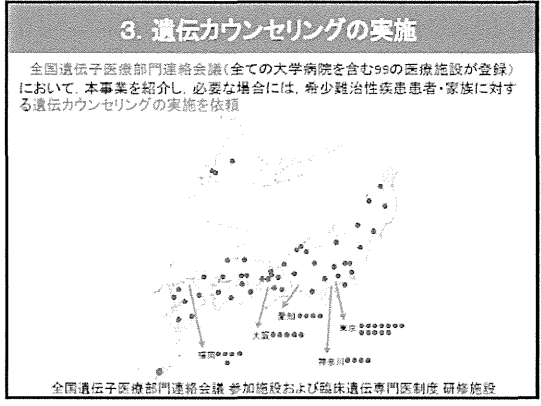
疾患分類	% (n=355)
神経・筋・精神疾患	48.2
血液・凝固・免疫不全	14.6
内分泌疾患	6.8
骨・結合組織疾患	5.1
消化器・呼吸器疾患	4.5
代謝疾患	3.1
皮膚疾患	3.1
眼科疾患	1.4
染色体異常	1.4
奇形症候群	1.1
循環器疾患	1.1
腎・尿路・性器疾患	0.8
耳鼻科疾患	0.3
頭部・顔面疾患	0.3
その他	2.3
不明	5.9

責任遺伝子未解明の骨系統疾患3例
小児神経疾患2例
先天奇形症候群1例
未診断1例

拠点研究班との連携により
責任遺伝子の解明に向けた研究を進める段階

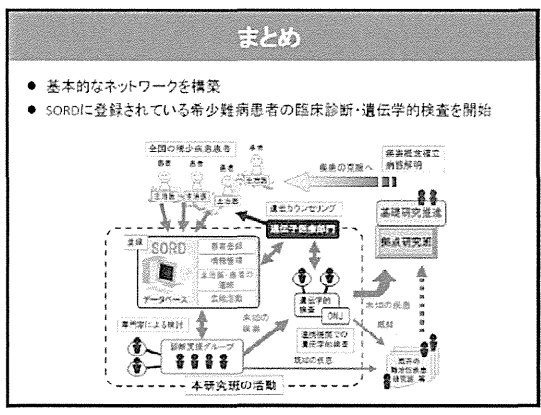
➢ 研究・災害手帳登録者20例
(登録期間: 2012年12月～2013年4月)

専門医グループにより詳細に検討
→ 研究アンケートに応じた
情報提供、不足する情報の収集段階



4. 広報活動

- 本事業に関連するポスターを作成し全国に配布
- 難病患者および一般市民を対象とした希少難病フォーラム開催
- ホームページ



謝辞

研究参加者
研究協力者(敬称略):
中岡 亜希(SORD)
澤田 豊康(SORD)
衣川 雄真(株式会社 free × FREE Project)
黄瀬 恵美子(信州大学)

信州大学医学部 遺伝医学・予防医学講座
信州大学医学部附属病院 遺伝子診療部

本研究は厚生労働科学研究費補助金(難治性疾患克服研究事業)「疾病中心から疾患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(代表: 福岡義光)」の助成を受けたものです。

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)

○河村理直¹⁾, 松原洋一²⁾, 野村文夫³⁾, 斎藤加代子⁴⁾, 高田史朗⁵⁾, 小杉真司⁶⁾, 玉置知子⁷⁾, 櫻井寛洋⁸⁾, 関高良樹⁹⁾, 高井敏子¹⁰⁾, 加藤光広¹¹⁾, 小泉二郎¹²⁾, 加賀俊裕¹³⁾, 真瀬恵美子¹⁴⁾, 中村健哉¹⁵⁾, 古住知己¹⁶⁾, 石川真直¹⁷⁾, 福嶋義光¹⁸⁾

1) 信州大学医学部 遺伝医学講座 2) 国立成育医療研究センター 3) 千葉大学大学院 分子病態解析学
4) 東京女子医科大学附属遺伝子医療センター 5) 東北大学大学院 臨床遺伝学講座 6) 京都大学大学院 医療倫理学・遺伝医学
7) 兵庫医科大学 遺伝学講座 8) 札幌医科大学 遺伝学講座 9) 信州大学医学部 第三内科
10) 信州大学医学部附属病院 遺伝子診療部 11) 山形大学医学部 小児科講座 12) NPO法人 希少難治性疾患支援事務局

研究概要

【目的】 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。NPO法人希少難治性疾患支援事務局(SORD)-<http://www.sord.jp/>の全面的な協力のもと、患者支援団体、診断支援グループ、遺伝学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から脱却し、患者が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取り組みを開始したので報告する。

【方法および結果】 ①既存の患者情報登録システムに、研究支援の側面をもたせた研究アンケート機能を新たに加え、患者自身が研究参加への意思表示、患者自身が抱える要望や問題点について、記載・登録ができるように整備した。2013年10月現在での研究アンケートの結果、研究参加希望者が研究に求めるものとして、「自分と家族の病状情報を研究に利用し、研究を進めてほしい」、「病状に関する研究の最新情報が知りたい」との回答が多く、研究の推進と研究の最新情報を求めていることがわかった。

②SORDに登録された患者情報を診断支援グループが検討し、研究対象候補を抽出し、一例ごとに臨床診断、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した。そのうち、数例について、SORDを介し、患者の研究協力についての考え方・希望、および患者の主治医の情報を得る段階に入っており、確定診断のための方向性を定めている。さらに、遠隔会議システムの導入により、診断支援グループによる検討会を定期的の実施している。

【考察】 本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できる。

研究おおよび目的

希少難治性疾患の原因の多くは遺伝子の変化が関係しており、次世代遺伝子解析装置の登場により、少数であっても原因遺伝子を同定することが可能となった。

本研究の目的は、SORDの全面的な協力のもと、患者支援団体、診断支援グループ、遺伝学検査(遺伝カウンセリング)部門、遺伝学的検査部門、臨床研究班、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、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。

NPO法人 希少難治性疾患支援事務局(SORD)

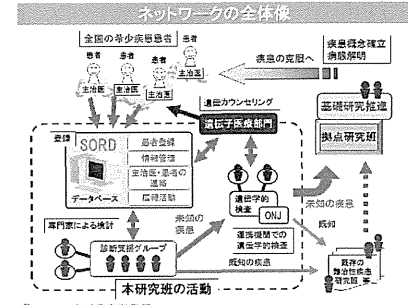
目的: 希少難治性疾患・家族間のコミュニティ形成
希少難治性疾患の研究推進

活動: 2008年に設立
登録者は500人以上、全国に分布

希少難治性疾患登録システム
Reame (リーム)

- ・希少難治性疾患(未確定診断患者を含む)や家族の使用に特化したSNS
- ・全国の希少難治性疾患、家族と情報交換や交流を行うことが可能

災害手帳
希少難治性疾患専用の災害対策自助ツールとして開発



- SORDにおける患者登録
SORDの既存の患者登録システムに研究支援の要素を加えるとともに、様々な広報活動により、登録患者数を増加
- 登録患者の臨床診断
診断支援グループが、SORDから提供される基本情報をもとに一例ごとに確定診断のための方向性を検討
- 遺伝学的検査の実施
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、SORDに生体試料採取の手配を依頼し、遺伝学的検査部門に検査を依頼
- 遺伝カウンセリングの実施
遺伝学的検査の結果、既知の遺伝性疾患であった場合、遺伝学検査部門において遺伝カウンセリングを実施
- 他の研究班との連携
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提供

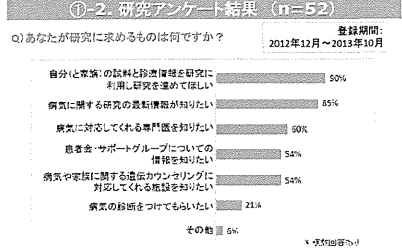
具体的な取り組みおよび結果

①-1. SORDにおける患者登録

「災害手帳」→「研究・災害手帳」に改変
研究協力の意思の有無、研究アンケート追加

研究・災害手帳入力画面例

研究アンケート入力画面例



②. 登録患者の診断支援

研究・災害手帳登録用前の登録者355例
診断支援グループにより詳細に検討
→研究対象とならざる例を抽出

- ・責任遺伝子未解明の骨系統疾患 3例
- ・小児神経疾患 2例
- ・先天奇形症候群 1例
- ・未診断 1例

拠点研究班との連携により、責任遺伝子の解明に向けた研究が進行中

研究・災害手帳登録者52例 (登録期間: 2012年12月~2013年10月)
診断支援グループにより詳細に検討

- ・研究アンケートに応じた情報提供 32例
- ・不足する患者情報の収集 7例
- ・検討中 16例

(※重複あり)

疾患分類	%
神経・筋・精神疾患	48.2
血液・凝固・免疫不全	14.6
内分泌疾患	6.8
骨・結合組織疾患	5.1
消化器・呼吸器疾患	4.5
代謝疾患	3.1
皮膚疾患	3.1
眼科疾患	3.1
染色体異常	1.4
奇形症候群	1.1
循環器疾患	1.1
腎・泌尿・生殖器疾患	0.8
耳鼻科疾患	0.3
頭部・顔面疾患	0.3
その他	2.3
不明	5.9

(n=355)

③ 遠隔会議
遠隔会議システムを用い診断支援グループ(10施設)で定期的(1回/月)に実施
→診断支援を進める上で検討事項や進捗状況などを共有

【今までの検討内容】

- ・個別事例ごとの検討の進め方
- ・主治医や他領域の専門家との連携
- ・本研究班の対応
- ・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

④. 遺伝カウンセリングの実施

全国遺伝学検査部門連絡会議(全ての大学病院を含む103の医療施設が登録)において、本事業を紹介し、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

まとめと展望

- ・希少難治性疾患研究の推進に必要な部門間の基本的なネットワークを構築
- ・研究参加希望者は、研究の推進と研究の最新情報を求めている傾向
- ・SORDに登録されている希少難治性疾患の臨床診断・遺伝学的検査を開始
→遠隔会議システムを用い、診断支援グループによる検討会を定期的の実施
→拠点研究班との連携により、責任遺伝子の解明に向けた研究を進行中

本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できる。

謝辞

- ・研究参加者
- ・研究協力者(敬称略): 中岡 亜希(SORD)、澤田 豊康(SORD)、衣川 雄真(free x FREE Project)
- ・信州大学医学部学務第一係(敬称略): 中島 真

本研究は厚生労働科学研究費補助金(難治性疾患克服研究事業)「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(代表:福嶋義光)」の助成を受けたものです。

資料13. 京都新聞「希少難病支援の輪」(平成26年3月2日)

希少難病の患者を支援するチャリティーイベント「R-7000」が1日、京都市左京区のみやこめっせで開かれた。来場者は病気や遺伝に関する理解を深めながら、著名人から寄せられた愛用品などのオークションで支援を寄せた。

左京でチャリティーイベント



希少難病患者の支援イベントで、プロ野球選手のサイン入りボールなどが出品されたオークション
(京都市左京区みやこめっせ)

希少難病患者へ支援の輪

藤浪選手ら 愛用品オークション

発症例が少なく、治療法がない希少難病は、約7千種類あるとされるが、大半の病気が公的支援の対象になっていない。NPO法人希少難病患者支援事務局(SORD、南区)が、楽しんでもらいながら、広く支援の輪を広げようと初めて企画した。

オークションでは、プロ野球阪神の藤浪晋太郎投手、金本知憲元選手らのサイン入りボールや練習着をはじめJリーガーや漫画家から寄せられた色紙などが出品され、親子連れらが競り落とした。

ほかに、病気や遺伝に関するブースや、車椅子のまま乗れて運転できる車両の展示があり、来場者が見て回っていた。売り上げの一部を寄付する飲食店やフリーマーケットもにぎわった。(梶井進)

医療ルネサンス No.5586

難病とともに 希少患者の悩み ④/4

Q&A



希少難病患者支援事務局代表理事

小泉 二郎さん

1969年生まれ。学習塾経営を経て2009年にソルドを設立。日本希少難病患者災害支援対策機構理事長。

NPO法人希少難病患者支援事務局(ソルド)の代表理事、小泉二郎さんに希少難病患者が抱える問題と、求められる支援のあり方を聞いた。

——希少難病の定義を教えてください。

「厚生労働省は、原因不明で治療方法が未確立、かつ後遺症を残す恐れが少なくない病気を難病としています。このうち患者数が少ない病気を希少難病と呼び、日本では主に患者数5万人未満の難病を指します。細かく分類すると世界で5000〜8000あると言われます」

——どうして支援活動を始めたのですか。

「2008年に、筋肉が

衰える遠位型ミオパチーの難病指定を求める署名活動に参加したことがきっかけでした。治療法がなく、国の支援も受けられない患者が多いことを知り、ソルドを設立しました」

「希少難病の患者は少人

まず患者同士をつなぐ

数ゆえに組織づくりが難しく、声を上げられません。希少難病患者の様々な要望を集め、集約し、国などへの訴えにつなげる役割を果たしたいと考えています」

——現在の具体的な活動を教えてください。

「インターネットで患者登録を進め、約5000人が登録しています。希少難病患者は同じ病気の人を国内

で見つけることが難しく、まずは患者同士をつなぐことが重要です。大都市の患者と地方の患者では、受けている治療や得ている情報に格差があります。東京など大都市の病院に通う患者から最新の治療情報を得て、助かる患者もいます。希望があれば患者組織の設立支援も行います」

「登録者のうち約3000人は、病名や症状などを含む詳しい情報を登録しているため、難病治療の研究者

が特定の病気の患者を探している場合、協力することが出来ます。研究者には、必ず必要最小限の情報だけを提供し、登録者が研究参加に同意すれば両者をつなぎます。これまでに4人の患者がこの方法で研究者とつながりました」

——厚生労働省の難治性疾患克服研究事業の研究班にも参加されていますが、どの

ような研究を行っているのですか。

「患者団体と研究者集団のネットワーク構築と、それを生かした研究を具体的に進めています。モデルケースとして、ソルドが蓄積した患者情報を研究者に有効活用してもらい、病気の研究を進めて最終的には診断基準を作成したいと考えています」

「希少難病の中には明確な診断基準がないものが多いです。これでは病気がれにくく、治療法開発も進みません。希少難病の多くは遺伝性なので、研究班の医師らが遺伝子解析を進め、診断基準につながる病気の特徴を明らかにしていきます」

「今年8月にはカナダのバンクーバーで希少難病患者の支援イベントを開きます。今後、海外の患者や研究者とのネットワークも拡大します」(佐藤光展)

(次は「目の不調と心」です)

医療・健康情報はインターネットサイト「ヨミドクター」(http://yomidr.jp)で

い

やす

IYASU

* 次回は1月10日です。

■国の難病対策の見直し研究費への助成は130の病気が対象。うち56の病気が医療費助成の対象にもなっている。公平性の面で問題があることなどから見直しの議論が起きている。医療費助成の対象は300超、全ての対象患者に所得に応じた自己負担が求められる見直し。

全国でもまれにしかない難病患者を支えようと、京都市のNPO法人「希少難病患者支援事務局(ソルド)」がラジオで活動報告したり、インターネットで患者同士を結びつけたりと、孤立しやすい難病患者への支援を続けている。(加納昭彦)

希少難病の患者支援

「皆さん、希少難病という言葉を知っていますか?」12月、京都府宇治市のコミュニティラジオ「エフエム宇治放送」の収録スタジオ。ソルドの副代表理事で、パーソナリティを務める中岡亜希さん36が優しく語りかけた。番組のタイトルは「空と向日葵」。2010年4月に始まり、毎月第2金曜日の午後6時から30分間放送される。エリアは宇治市など周辺3自治体に限られるが、同放送局のホームページ(HP)はwww.fmu.jp

情報発信 孤立を防ぐ



ラジオ番組に出演する中岡亜希さん(左)、京都府宇治市で。大西健次撮影

くことができたため、全国から番組に自らの闘病体験などのメッセージが寄せられている。中岡さんは「患者会すら0人だとされる『遺伝型ミオパチー』の患者だ。国際線の客室乗務員だったが、告知を受けた約4年後の2005年に仕事を辞めた。遺伝型ミオパチーは手足の筋力が低下し、十数年で歩くのが難しくなる進行性の難病だ。原因は不明。治療法も確立されていない。このうち、国が医療費や研究費の助成をしないものがある。約480の病気に上まっている。番組は、国の難病対策の患者数が少ない病気が

地域FMやSNSで交流

難病の患者同士をつなぐインターネット上の交流サイト「ソーシャル・ネットワーク」キング・サービス(SNK)を開発した。サイト名は「Reimé(リメイ)」。メールの返信(Re)が自分宛て(m)に届いてほしい」という願いが込められている。患者数が少ない病気が

対象とならない患者と、病気の原因解明や治療法の開発を目指す研究者をつなげるのが狙いだ。中岡さんは「患者会すらないことも少なく、孤立しやすいのが希少難病患者。患者やその家族が行動するために必要な情報を発掘したい」と話す。ソルドはネット上でも活動を展開している。昨年、約300人いる会員は徐々に増えている。大阪府の寺西裕美さん48もその一人で、まれな筋肉疾患の患者だ。40歳の時に爪先立ちがしにくくなるなどの症状があらわれた。今はつえをつけて生活している。サイトでのやりとりのほか、そこで知りあった人と一緒に甲子園で野球を観戦するなど患者同士の交流が深まったという。「希少難病患者とその家族限定だから安心して使え

研究成果の刊行に関する
一覧表

雑誌

発表者氏名	論文タイトル名	発表誌名	巻号	ページ	出版年
Nakamura K, Kato M, Tohyama J, et al.	<i>AKT3</i> and <i>PIK3R2</i> mutations in two patients with megalencephaly-related syndromes: MCAP and MPPH.	Clin Genet	doi: 10.1111/cge.12188. [Epub ahead of print]		
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)	584-590	2013
田中敬子, 関島良樹, 吉田邦広, 水内麻子, 山下浩美, 玉井真理子, 池田修一, 福嶋義光	信州大学医学部附属病院遺伝子診療部における遺伝性神経筋疾患の発症前診断の現状	臨床神経学	5(3)	196-204	2013
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)	560-563	2013
福嶋義光	難治性疾患克服研究事業と遺伝カウンセリング	日本遺伝カウンセリング学会誌	33(4)	181-184	2012
中岡亜希	希少難病患者として望むこと	日本遺伝カウンセリング学会誌	33(4)	179-180	2012

研究成果の刊行物・別刷



解説

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*

河村 理恵** 福嶋 義光**

Key Words : the Supporting Organization for patients with Rare Diseases (SORD), intractable disorder conquest research program, next-generation sequencing (NGS), genetic disease, genetic counseling

はじめに

「難病」は、医学的に定義されたものではなく、その時代のいわゆる「不治の病」に対して用いられてきた言葉である。そのため、医療の発達や社会情勢によって、その疾患が難病であるかどうかは時代とともに変化する。現在用いられている「難病」という用語には、治療が困難な疾患という一般的な定義で用いられる場合だけでなく、厚生労働省の定めた「難病」、すなわち以下の4要素を満たすいわゆる「希少難病」を意味する場合もあるので、「難病」という用語を用いる際には注意が必要である。

厚生労働省難治性疾患克服研究事業で定めている難病の4要素は下記のとおりである。

(1) 希少性(全国的な規模で研究を行わなければ対策が進まない)

(2) 原因不明(病態が未解明なもの)

(3) 効果的な治療法未確立(治療方法がないもの。進行を遅らせ一時的に症状を緩和できるもの。一定の治療方法があるが、軽快と憎悪を繰り返すもの)

(4) 生活面への長期にわたる支障(長期療養を必要とするもの)

この中で、希少性については、(A)患者数が1,000人以下、(B)患者数が1,000~5万人、(C)患者数

が5万人を上回り、人口の0.1%以下、(D)患者数が人口の0.1%程度を上回る、の4つの類型が考えられるとしている(平成25年1月25日 厚生科学審議会疾病対策部会難病対策委員会)。

国際的には、rare disease(希少疾患)は、2,000~2,500人に1人以下の人が発症する病気と定義されており、5,000~7,000種類も存在する。希少疾患のうち、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、きわめて重要であるが、現在、難治性疾患克服研究事業に採択されている疾患は、約300程度である。その他の疾患の研究は重点的には進められておらず、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。研究推進を願う希少難治性疾患患者がたとえ1人であっても、その疾患の研究が進められる体制を構築することが望まれる。希少難治性疾患の原因の多くは遺伝子の変化が関係しており、次世代遺伝子解析装置の登場により、少人数であっても原因遺伝子を同定することが可能となった。

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

* Research projects collaborating with SORD (the supporting organization for patients with rare diseases).

** Rie KAWAMURA, Ph.D. & Yoshimitsu FUKUSHIMA, M.D., Ph.D.: 信州大学医学部遺伝医学・予防医学講座 [〒390-8621 長野県松本市旭3-1-1] ; Department of Medical Genetics, Shinshu University School of Medicine, Matsumoto, Nagano 390-8621, JAPAN

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。本稿では、希少難病研究の推進に向けた本研究班の取り組みの現状と展望について紹介したい。なお、本研究は厚生労働省科学研究費補助金難治性疾患克服研究事業「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(研究代表者 福嶋義光)」研究班の活動である。

背景・目的

厚生労働省の難治性疾患克服研究事業は、1)希少性(おおよそ国内患者数5万人未満)、2)原因不明、3)効果的治療法が未確立、4)生活面への長期にわたる支障、の4要素を満たす疾患を選定基準としており、すべての希少疾患あるいは難病が対象というわけではない。現在の難治性疾患克服研究事業は目的ごとに大きく4つの分野(臨床調査研究分野、横断的基盤研究分野、重点研究分野、研究症例分野)に分けられている。

難治性疾患克服研究事業の目的は、厚生労働省によると「原因が不明で、根本的な治療法が確立しておらず、かつ後遺症を残すおそれが少なくない難治性疾患のうち、患者数が少なく研究の進みにくい疾患に対して、重点的・効率的に研究を行うことにより進行の阻止、機能回復・再生を目指した診断・治療法の開発を行い、患者のQOLの向上を図ること」である。現在、難治性疾患克服研究事業で取り上げられている約300の疾患・症候群のうち、2/3以上の疾患・疾患群には明らかな単一遺伝子疾患が含まれているが、厚生労働省の難治性疾患の定義にはgenetic disease(遺伝性疾患)の概念がなく、遺伝カウンセリングの必要性が謳われていない。遺伝カウンセリングとは、疾患の遺伝学的関与について、その医学的影響・心理学的影響および家族への影響を人々が理解し適応していくことを助けるプロセスである^{1)~3)}。希少難治性疾患には多くの遺伝性疾患が含まれているため、患者・家族の支援に、遺伝学的検査と遺伝カウンセリングは欠かすことはできない。2011年度に公募された「1. 難病・がん等の疾患分野の医療の実用化研

究事業(1)希少難治性疾患の迅速な原因究明および治療法開発に関する研究」ではじめて、公募要項の中に「希少難治性疾患の原因の多くは遺伝子異常に関する疾病であることが明らかになっているものの、これまで網羅的に遺伝子解析を行い、原因遺伝子を同定することは困難であった」と、難治性疾患における遺伝子解析の重要性が記載されるようになった。

本研究班の目的は、希少難病患者支援団体、診断支援グループ、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、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。以下に、2012年度の難治性疾患克服研究事業「横断的基盤研究分野 ④患者および患者支援団体等による研究支援体制の構築にかかわる研究」に属する本研究班の活動を紹介する。

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

希少難病対策に必要な遺伝医療ネットワークの概要を図1に示す。まず、希少難病患者支援団体の既存の患者登録システムに研究支援の要素を加えるとともに、さまざまな広報活動により登録患者数を増加させる。次に、診断支援グループが、希少難病患者支援団体から提供される基本情報をもとに、一例ごとに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、希少難病患者支援団体に生体試料採取の手配を依頼し、遺伝学的検査部門に検査を依頼する。遺伝学的検査の結果、既知の遺伝性疾患であった場合、遺伝子医療部門において遺伝カウンセリングを行う。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提供する。以下に、具体的なネットワークの構成を示す。

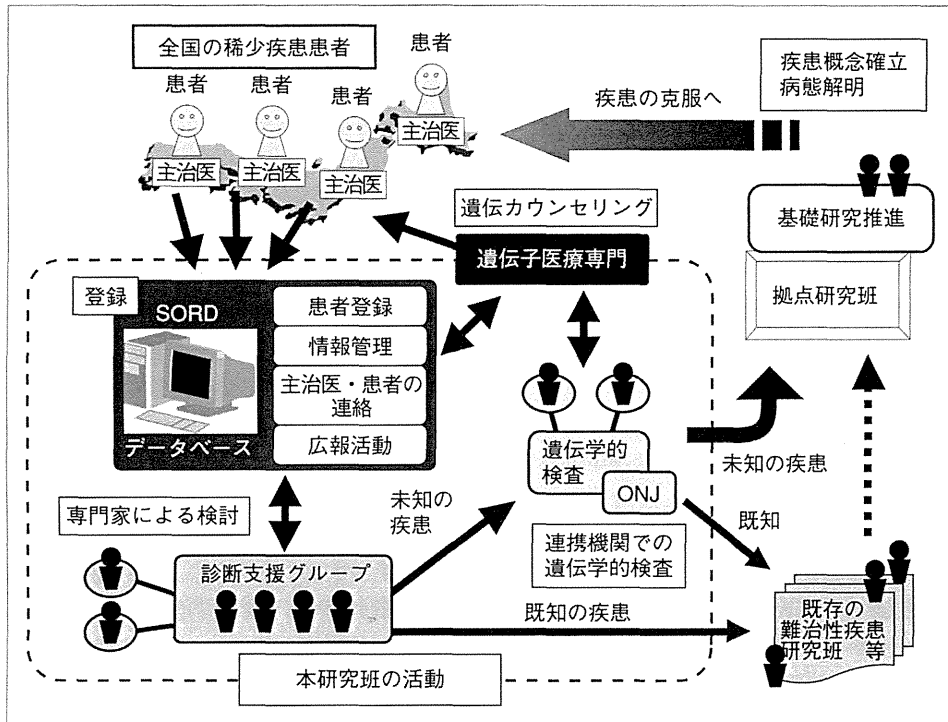


図1 希少難病対策に必要な遺伝医療ネットワークの概要

表1 SORDに登録された患者355名の疾患分類

疾患分類	症例数
神経・筋・精神疾患	171
血液・凝固・免疫不全	52
内分泌疾患	24
骨・結合組織疾患	18
消化器・呼吸器疾患	16
代謝疾患	11
皮膚疾患	11
眼科疾患	5
染色体異常	5
奇形症候群	4
循環器疾患	4
腎・尿路・性器疾患	3
耳鼻科疾患	1
頭部・顔面疾患	1
その他	8
不明	21
計	355

1. 希少難病患者支援団体における患者登録

NPO法人希少難病患者支援事務局(SORDーソールド)<<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2008年に設立された非営利

団体で、全国の希少難病患者の参加を促している。SORDへの登録者は500名を超えており、国内全域に分布している。登録者の疾患分類は、神経・筋・精神疾患が約半数を占めているが、疾患は多領域にわたっている(表1)。

SORDは主に2つの登録システムを運用しており、登録者間の情報交換や交流を目的とした「Re:meーリミィ」と、災害対策自助ツールとして開発された「災害手帳」とがある。SORDは希少難病患者支援団体であるが、厚生労働省が定める国内対象患者数5万人未満の疾患に留まらず、アクセス制限は設けなくて患者自身が希少難病と思えば希少難病としての登録を可能としている。現在は、すでに開発されていた「災害手帳」に研究支援の要素を加え、さらに活用しやすいシステムである「研究・災害手帳」に改良されている。具体的には、希少難病患者・家族自身の個人情報(氏名・住所等)、病歴(時系列に沿って記載)、疾患情報(疾患名や主治医、使用薬剤等)、緊急情報(災害発生時の緊急連絡先等)、生活情報(使用医療機器、生活上の留意点等)の5つ

図2 研究・災害手帳の一例

の項目について情報登録をインターネット上で行うことができ、登録情報は随時加筆修正が行えるシステムとなっている(図2)。

また、登録患者自身の研究参加に関して、研究協力の意思がある場合には、研究推進のための基本情報を研究アンケートとして登録してもらうようにしている(図3)。研究アンケートでは、研究参加希望者が、研究に何を求めているのかを把握するために、「自分(と家族)の試料と診療情報を利用し、研究を進めてほしい」、「病気の診断をつけてもらいたい」、「病気に関する専門医を知りたい」、「病気に関する研究の最新情報が知りたい」、「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」、「患者会、サポートグループについての情報を知りたい」など、選択形式で回答を求める項目や、遺伝性疾患が疑われる場合を想定して、ご家族

に関する質問項目も設けている。2013年8月現在での研究アンケートの結果、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」との回答が多く、研究の推進と研究の最新情報を求めていることがわかった。

研究を実施する際に必要となるインフォームド・コンセントの取得や患者の個人情報管理、および患者と主治医との連絡はSORDが行っている。

2. 登録患者の臨床診断

本研究では、希少難病のうち、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)を対象としている。診断支援グループは、多領域にわたる希少難病の診療・研究を行って

SORD Self-Organization of Research and Disaster Note 研究・災害手帳		Research & Disaster Note				
Name : Update : 主権変更 パスワード変更 ログアウト	病歴 History	疾患情報 Disease info.	研究アンケート Questionnaire	緊急情報 Warning info.	生活情報 Lives info.	
あなたが研究に求めるものは何ですか？ (複数選択可)		<input type="checkbox"/> 自分(と家族)の病歴と診療情報を研究に利用し研究を進めてほしい <input type="checkbox"/> 病気の診断をつけてもらいたい <input type="checkbox"/> 病気に対応してくれる専門医を知りたい <input type="checkbox"/> 病気に関する研究の最新情報が知りたい <input type="checkbox"/> 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 <input type="checkbox"/> 患者会・サポートグループについての情報が知りたい <input type="checkbox"/> その他 <input type="checkbox"/> 特になし				
家系内に似たような症状の方がおられますか？		<input type="radio"/> はい <input type="radio"/> いいえ				
家系内に診断名がついている方がおられますか？		<input type="radio"/> はい <input type="radio"/> いいえ				
家系内に近親者の方がおられますか？		<input type="radio"/> はい <input type="radio"/> いいえ				
送信						

図3 研究アンケート

いる医師(研究協力者)により構成されており、SORDから提供される連結可能匿名化された基本情報をもとに、一例ごとに臨床診断、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している。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に生体試料採取の手配を依頼し、遺伝学的検査部門に検査を依頼する。

「研究・災害手帳」移行前にSORDにすでに登録されていた355例について、専門医グループによる詳細な検討を行った。より詳細な診断支援の可能性のあるもの、および研究対象候補となりうる可能性のある疾患(群)を抽出し、症例ごとに臨床診断、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さらに検討した。そのうち、7例(責任遺伝子未解明の同一骨系統疾患3例、同一小児神経疾患2例、先天奇形症候群1例、未診断1例)について、SORDを介し、

患者の研究協力についての考え方・希望、および患者の主治医の情報を得る段階に入っており、今後、確定診断のための方向性を定めることにしている。また、責任遺伝子未解明の同一の骨系統疾患3例については、拠点研究班との連携により、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。

2012年12月～2013年8月の間に「研究・災害手帳」に登録のあった38例に関しては、専門医グループによる検討のあと、研究アンケートに応じた情報提供および不足する情報の収集を行っている。

臨床診断支援は、遠隔会議システムを導入し、専門医グループによる検討会を定期的(毎月1回程度)に実施することにより、臨床診断支援のペースを高めている。

3. 遺伝カウンセリングの実施

2012年10月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、全国から登録される希少難病患者・家族に対する遺伝カウンセリングの実施を依頼した。全国遺伝子医療部門連絡会議<<http://www.idenshiiryoubumon.org/>>は、2003年に遺伝子医療体制の整備を目的に設立され、遺伝子医療部門が存在する大学病院等の高度医療機関(特定機能病院等)の代表者により構成されている。遺伝学的検査や遺伝カウンセリングといったわが国の遺伝子医療の充実・発展のために、各施設間の情報交換・意見交換等を年1回行っている。現在、すべての大学病院(本院)を含む103の高度医療施設が加盟しており、希少難病対策に必要な遺伝医療ネットワークにおいて、有力な組織となりうる。このホームページには、「遺伝子医療実施施設検索システム」のボタンがあり、それをクリックすると疾患別と地域別で、遺伝子医療を実施している医療機関を検索することができる。疾患分類の中に内分泌・代謝疾患の項はないが、関連するものとしては、「家族性腫瘍」の中の内分泌腫瘍、「先天代謝異常」、「ミトコンドリア病」などの項があり、それぞれの医療機関において、「遺伝カウンセリング」、「専門医による臨床診断」、「遺伝学的検査による確定診断」、「医療管理」に対応しているかどうか分かる。

4. 他の研究班との連携

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。

5. 広報活動

難病患者および一般市民を対象に、希少難病フォーラムを開催するとともに、ホームページ等により、広く本研究班の活動内容を広報している。また、本事業に関連するポスターを作成し全国に配布している。希少難病フォーラム2013京都会議では、一般市民約200名の参加があった。公開討論会にパネリストとして参加していたゴーラム病患者関係者が、この疾患の研究に取り組む研究者がいない現状を訴えたところ、たまた

まフォーラムに参加していた研究者と出会い、フォーラム開催後も定期的に連絡を取り合う関係となる等、フォーラム自体が患者と研究者をつなぐ機会となっている。

おわりに

以上、希少難病対策に必要な遺伝医療ネットワーク構築を目指した本研究班の活動を紹介した。希少難病には多くの遺伝性疾患が含まれており、次世代遺伝子解析装置を用いて、希少難病の全ゲノムを解析し、早期に原因解明および新たな治療法の開発につながる研究成果を得ることを目的とした大規模な拠点研究が開始されている。希少難病研究の推進および、希少難病患者・家族の支援に、遺伝学的検査と遺伝カウンセリングなどの遺伝子医療を欠かすことはできない。

難治性疾患克服研究事業に未採択の疾患や未分類の希少疾患の研究を推進させるため、患者支援団体、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すべての希少難病の研究が進むことが期待される。また、長期的には、この研究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事業化されることが望まれる。その結果、patient-orientedの難治性疾患克服研究が実施可能となり、すべての希少難病の研究が飛躍的に進むことが期待される。

最後に、難病対策の国内動向について触れたい。わが国の難病対策は、1972年に「難病対策要綱」が策定され推進されてきたが、40年ぶりに国の難病対策の抜本的な制度の見直しが行われている。医療費の助成対象疾患を大幅に拡大するとともに、全額助成を受けている重症患者にも、所得に応じた自己負担を求め、不公平感の解消を目指している。早ければ2014年度以降に新制度に移行される。詳細については、「難病対策の改革について(提言)」(平成25年1月25日 厚生科学審議会疾病対策部会難病対策委員会)を参照されたい。

文 献

- 1) 福嶋義光, 山内泰子. 遺伝カウンセリング概論.
福嶋義光・編. 遺伝子医学MOOK別冊 遺伝カウ
ンセリングハンドブック. 大阪:株式会社メディ
カルドゥ; 2011. p. 25.
- 2) 遺伝医学関連10学会. 遺伝学的検査に関するガイ
ドライン. 2003. Available from : URL :
www.congre.co.jp/gene/11guideline.pdf.
- 3) 日本医学会. 医療における遺伝学的検査・診療に
関するガイドライン. 2011. Available from : URL :
[www.dermatol.or.jp/ckfinder/userfiles/files/
news_110310_2-2.pdf](http://www.dermatol.or.jp/ckfinder/userfiles/files/news_110310_2-2.pdf).

* * *

信州大学医学部附属病院遺伝子診療部における 遺伝性神経筋疾患の発症前診断の現状

田中 敬子¹⁾ 関島 良樹^{2)4)*} 吉田 邦広³⁾ 水内 麻子²⁾
山下 浩美²⁾ 玉井真理子²⁾ 池田 修一⁴⁾ 福嶋 義光¹⁾²⁾

要旨： 遺伝性神経筋疾患の発症前診断の現状を明らかにするため、発症前診断を希望し当院を受診した73名(家族性アミロイドポリニューロパチー (FAP) 30名, ハンチントン病 16名, 脊髄小脳変性症 14名, 筋強直性ジストロフィー 9名, 家族性筋萎縮性側索硬化症 3名, アルツハイマー病 1名)を解析した。発症前診断を受けたのは、FAPでは73%、根本的治療法がないその他の疾患では42%であり、カウンセリングを介してクライアントの心境や考え方が変化したと考えられた。発症前診断に関する相談は遺伝カウンセリング外来受診の契機になっていることが多く、発症前診断に対応できる遺伝カウンセリング体制の整備が重要と考えられた。

(臨床神経 2013;53:196-204)

Key words： 遺伝性神経筋疾患, 発症前診断, 遺伝カウンセリング, 家族性アミロイドポリニューロパチー, ハンチントン病

はじめに

近年、多くの遺伝性神経筋疾患の原因遺伝子が同定されたことにより、発症者を分子生物学的に正確に診断することが可能となった。更に、遺伝性疾患の分子レベルでの病態解明は新たな原因療法の開発へとつながっており、家族性アミロイドポリニューロパチー (FAP) における肝移植はその1例である^{1,2)}。一方で、遺伝性神経筋疾患の多くは依然有効な予防法や原因療法が確立されていない。ハンチントン病(HD)に代表されるこれらの疾患の多くは、常染色体優性遺伝形式をとり、成人以降に発症し慢性進行性の運動・精神障害を主症状にするなどの特性を持つため、これらの疾患に対する発症前診断は慎重に対応すべきである。発症前診断の対応の際には十分な遺伝カウンセリングと心理社会的支援が必要であり、日本神経学会による「神経疾患の遺伝子診断ガイドライン2009」³⁾にもその重要性が記載されている。海外では、遺伝性神経筋疾患に対する発症前診断は1990年代から一般的になっており、発症前診断に対応するためのガイドライン⁴⁾やプロトコール⁵⁻⁸⁾が提唱されている。また、発症前診断の実施状況や発症前診断がクライアント本人や家族におよぼす影響に関する調査結果も多数報告されている⁹⁻²⁰⁾。一方、

本邦においては、発症前診断に関する相談のために遺伝カウンセリング外来を受診するクライアントは徐々に増加していると思われるが、その現状に関する研究報告は僅かである^{21,22)}。

今回われわれは、本邦における遺伝性神経筋疾患の発症前診断の現状を明らかにする目的で、信州大学医学部附属病院遺伝子診療部(以下、当院)を受診したクライアントを解析した。

対象・方法

対象は1997年1月から2011年12月までの15年間に、遺伝性神経筋疾患の発症前診断を目的に当院を受診したクライアント89名のうち、詳細な情報収集が可能であった73名。対象疾患は、FAP 30名、HD 16名、脊髄小脳変性症(SCD) 14名(マシヤド・ジョセフ病(MJD/SCA3) 5名、脊髄小脳失調症6型(SCA6) 3名、歯状核赤核淡蒼球レイ体萎縮症(DRPLA) 2名、病型不明4名)、筋強直性ジストロフィー1型(DM1) 9名、家族性筋萎縮性側索硬化症1型(ALS1) 3名、アルツハイマー病1名(原因遺伝子不明)であった(Table 1)。73名の対象者について、受診記録から後方視的に年齢、性別、家族構成、居住地などの属性、受診の時期、発症前診断の存在を知った契機、発症前診断を希望した動機、発症前診断の

*Corresponding author: 信州大学医学部附属病院遺伝子診療部 (〒390-8621 長野県松本市旭3丁目1-1)

¹⁾ 信州大学医学部遺伝医学・予防医学講座

²⁾ 信州大学医学部附属病院遺伝子診療部

³⁾ 信州大学医学部神経難病学講座

⁴⁾ 信州大学医学部脳神経内科, リウマチ・膠原病内科

(受付日: 2012年3月25日)