

平成 25 年度報告書
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
患者臨床情報の収集と解析、患者会との連携

研究分担者 宮脇 利男

富山大学名誉教授 富山市立富山市民病院 顧問
NPO 法人 PID つばさの会 理事長

研究要旨

分担研究者は原発性免疫不全症（PID）患者支援団体NPO法人PIDつばさの会の理事長を務めている。本研究の目的である個人電子記録機能を有するPID患者レジストリーPierの構築を達成するために、患者会の総会、勉強会や医療相談会に参加し、患者・家族に研究の趣旨について理解を求めた。本年度は、世界的にPIDの一つとして認識されつつある「自己炎症性疾患」についての勉強会を開催し、従来のPID患者に加え自己炎症性疾患患者にもPierへの参加を促した。

A. 研究目的

PID 患者支援団体 NPO 法人 PID つばさの会の理事長として、個人電子記録機能を有するPID患者レジストリーPierの構築を目的に、患者・家族に本研究の趣旨について積極的に理解を求めた。

B. 研究方法

患者会の総会、勉強会や医療相談会に参加し、患者・家族にPID患者レジストリーPierの意義を説明した。本年度は、従来のPID患者に加え自己炎症性疾患患者にもPierへの参加を促した。また、患者相談では、最終診断や専門病院への連携について親身に当たった。

（倫理面への配慮）

採血を必要とする場合には、検体量および採取時の苦痛には十分な配慮を行った。遺伝子解析については各種指針を遵守して、患者個人情報保護について十分な配慮を行った。

C. 研究結果

PID 患者に加えて自己炎症性疾患患者からPID患者レジストリーPierへの参加者が生まれた。未診断例の一部では、FACS解析や遺伝子診断により最終診断にこぎつけることができた。

D. 考察

PID はまれな疾患であり、専門家も少ないことから、患者・家族の不安は少なくない。PID患者レジストリーPierを通じて、病歴、治療経過に関する情報を、患者・家族自ら収集、分析することができ、患者・家族に安心を届けることができる。

E. 結論

PID は早期診断と適切な治療の導入により長期生存が可能になってきている。しかし、成人に達した例では、PIDの主たる症状である易感染性に加え、自己免疫疾患や悪性腫瘍の合併もみられることがある。そのような多くの情報の共有をPID患者レジストリーPierで行うことができるものと期待される。

F. 健康危険情報

特になし

G. 研究発表

1. 論文発表

- 1) Kanegane H., Taneichi H., Nomura K., Wada T., Yachie A., Imai K., Ariga T., Santisteban I., Hershfields MS., and Miyawaki T. Successful bone marrow transplantation with reduced intensity conditioning in a patient with delayed-onset adenosine deaminase

deficiency. *Pediatr Transplant* 17: E29-E32, 2013.

- 2) Nomura K., Hoshino A., Miyawaki T., Hama A., Kojima S., and Kanegane H. Neutropenia and myeloid dysplasia in a patient with delayed-onset adenosine deaminase deficiency. *Pediatr Blood Cancer* 60:885-886, 2013.
- 3) Yang X., Miyawaki T., and Kanegane H. Lymphoproliferative disorders in immunocompromised individuals and therapeutic antibodies for treatment. *Immunotherapy*. 5: 415-425 2013.
- 4) Hoshino A., Shimizu M., Matsukura H., Sakaki-Nakatsubo H., Nomura K., Miyawaki T., and Kanegane H. Allogeneic Bone Marrow transplantation appears to ameliorate IgA nephropathy in a patient with X-linked thrombocytopenia. *J Clin Immunol* 2013 Nov 12. [Epub ahead of print]

2. 学会発表

- 1) Clinical and genetic characterization of X-linked lymphoproliferative syndrome in Japan. Kanegane H., Yang X., Nishida N., Hoshino A., and Miyawaki T. The 4th JSH International symposium
5月24日, 2013年、愛媛.
- 2) B-precursor acute lymphoblastic leukemia in a patient with X-linked agammaglobulinemia. Hoshino A., Kanegane H., Yang X., Ban H., Migita M., Kiyokawa N., and Miyawaki T. The 4th JSH International symposium
5月24日, 2013年、愛媛.

H. 知的財産権の出願・登録状況

(予定を含む。)

1. 特許取得

なし

2. 実用新案登録

なし

3. その他

なし