

## McCune-Albright 症候群患者会との連携に関する研究

研究代表者 長谷川奉延・慶應義塾大学医学部小児科学教室・教授

研究分担者 石井智弘・慶應義塾大学医学部小児科学教室・准教授

### 研究要旨

平成 28 年 8 月に追加した目標であり、平成 28 年 8 月に立ち上がったマッキューン・オルブライト症候群の患者会と連携した。すなわち、患者会とメールのやりとりによる情報交換を行った。

#### A. 研究目的

様々な器官の cAMP パスウェイを介在する Gs 蛋白質をコードする遺伝子 *GNAS* に体細胞モザイク性機能亢進変異が生じる機能亢進型 *GNAS* 変異関連疾患の最重症型は McCune-Albright 症候群(マッキューン・オルブライト症候群)であり、多骨性線維性骨異形成、カフェオレ斑、様々な内分泌機能亢進症を三徴とする。平成 28 年 8 月にマッキューン・オルブライト症候群の患者会が設立され、活動を開始するにあたり、患者会と連携することを目的とした。

#### B. 研究方法

患者会とメールのやり取りにより情報交換をおこなった。  
(倫理面への配慮)  
先方のメール内容は個人情報削除した。

#### C. 研究結果

患者会の設立を援助した(資料 5 - 1 患者会とのメールやり取り 1 参照:先方の個人情報は〇〇〇〇と修正)。また患者会から活動状況の提供を受けた(資料 5 - 2 患者会とのメールやり取り 2、および資料 5 - 3 患者会活動状況(産経新聞 10 月 2 日記事) 参照)。

#### D. 考察

マッキューン・オルブライト症候群の患者会と連携した。今後もこの連携を継続し、患者の生の声を行政に届ける予定である。

#### E. 結論

マッキューン・オルブライト症候群の患者会と連携し、メールのやりとりによる情報交換を行った。

#### G. 研究発表

##### 1. 論文発表

(英文)

なし

(和文)

なし

##### 2. 学会発表

(英文)

なし

(和文)

なし

#### 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