

BOR症候群の本邦における診療の現状について

研究分担者 伊藤秀一 横浜市立大学大学院医学研究科 発生成育小児医療学・主任教授
研究協力者 稲葉 彩 横浜市立大学付属市民総合医療医療センター小児科・助教

研究要旨

【研究目的】過去に行った BOR 症候群の患者やその診療に当たっている施設からのアンケート結果から BOR 症候群の症状や経過を把握して、この疾患の実際の診療における問題点の抽出を行う。

【研究方法】2010年に行った BOR 症候群の診療に従事している施設へのアンケート結果(22施設 49名分)、患者へのアンケート結果(35名分)の結果の再整理を行い BOR 症候群の症状や経過を把握し実際の診療における問題点の抽出を行う。

【結果】アンケートの結果より BOR 症候群に関する十分な疾患情報を得られていない患者が多く存在する事、また BOR 症候群の診療に従事する各診療科の連携が十分に機能していない現状が明らかになった。

【考察】

今後包括的に BOR 症候群の患者の診療を行っていくために、診療ガイドの策定も含め BOR 症候群の診療に携わる各科間の連携体制を構築していく事が求められる。

【結論】

本研究により BOR 症候群患者への診療補情報の提供や包括的な診療体制が未だ確立されていない現状が明らかになった。

A. 研究目的

過去に行ったBOR症候群の患者やその診療に当たっている施設からのアンケート結果からBOR症候群の症状や経過を把握して、この疾患の実際の診療における問題点の抽出を行う。

B. 研究方法

事前に行った調査で判明したBOR症候群患者の診療を行っている42施設85名に対しアンケートを送付し得られた22施設49名分の結果と、85名の患者自身へアンケートを送付し得られた32名分の結果の再整理を行いBOR症候群の症状や経過を把握し実際の診療における問題点の抽出を行う。

（倫理面への配慮）

本年度の調査は過去の調査や文献の解析が中心であり、介入研究や新規の疫学調査は含まないので倫理委員会に申請の必要はない。

C. 研究結果

BOR 症候群患者の診療を行っている 42 施設 85 名に対しアンケートを送付し得られた 22 施設 49 名分の結果、難聴を 46 名で認め（伝音性 9 名、感音性 14 名、混合性 19 名、不明 8 名、2 名が左右でタイプが異なっていた）、26 名が補聴器を使用し 11 名が外科手術を施行していた。混合性の患者のうち 2 名は片側が感音性）、鰓弓奇形として頸瘻・頸部嚢胞を 25 名、小耳・耳介奇形を 19 名に認めた（25 名が外科手術施行）。腎疾患（低形成腎、異形成腎、MCDK、水腎症など）は 14 名に認めたが 15 名に関しては腎疾患合併の有無は不明との回答であった。遺伝子検索は 12 名に対し行われており、6 名に対し遺伝カウンセリングが施行されていた（4 名は小児科医、1

名は遺伝専門医による、1 名に関しては詳細不明）。特に難聴や頸瘻・耳瘻孔を指摘され、耳鼻科や小児外科で管理されている場合に、腎尿路奇形の評価が十分になされていないケースが散見された。85 名の患者自身に対して送付したアンケートでは 32 名の回答が得られたが、受診の契機は頸瘻・頸嚢胞 8 名、難聴 16 名、耳介奇形 14 名と難聴・鰓弓性奇形によるものが目立ったのに対し腎疾患は 5 名にとどまっていた。難聴は 29 名（伝音性 6 名、感音性 9 名、混合性 10 名、不明 4 名、混合性の患者のうち 2 名は片側が感音性）であり 20 名が補聴器を使用し 8 名が外科手術を施行していた。鰓弓奇形は 32 名全例で認め（頸瘻・頸部嚢胞を 23 名、小耳・耳介奇形を 15 名、副耳 5 名等、うち 21 名が外科手術を施行）。低形成腎や腎無形成、水腎症などの腎疾患は 12 名に認めたが 7 名に関しては腎疾患の有無は不明であった（慢性腎不全 4 名）。遺伝子検索は 13 名に対し行われていたが、施行していない 19 名のうち遺伝子検査に関する説明を受けていたのは 3 名であった。BOR 症候群の腎疾患の合併や遺伝性に関する説明を受けておらず、本アンケートでその存在を初めて知ったという患者も複数おり、そうした患者の中には腎疾患の有無の検索や遺伝子検査や遺伝カウンセリングを希望するものもあった。将来の不安に関しては聴力障害の進行により日常生活に支障が出る事への不安が多く聞かれた。一方で腎疾患の合併に関しては慢性腎不全で管理中の患者以外からは将来への不安の訴えは目立たなかった。

D. 考察

BOR症候群の診療を行っている医療施設からのアンケート結果からは、BOR症候群診療に従事する医療者において難聴や鰓弓奇形などの耳鼻科・外科疾患と腎疾患の関連の認識が十分に浸透していない実情が示され、また遺伝子検査や遺伝カウンセリングの体制も十分に確立している施設は少数にとどまっていた。患者アンケートの結果でも腎疾患の合併がある事や遺伝性疾患である事を認識していないケースが散見され、BOR症候群に関する十分な情報が提供されていない実情が示された。本研究でBOR症候群に関する十分な疾患情報(遺伝子診断を含む)を得られていない患者が多く存在する事、またBOR症候群の診療に従事する小児腎臓科医、耳鼻科医、小児外科医の連携が十分に機能していない現状が明らかになった。さらに遺伝子診断や遺伝カウンセリングの説明・実施までなされている患者に至っては依然限定的であった。今後、BOR患者への疾患に関する十分かつ適切な診療情報を提供するために、BOR症候群患者のためのパンフレットや疾患情報についてのホームページを整備していく必要があると考えられた。また包括的にBOR症候群の患者の診療を行っていくために、BOR症候群の診療ガイドを策定し、BOR症候群の診療に携わる各診療科の医療従事者間でBOR症候群の診療に必要な知識が適切に共有され各診療科間の連携体制が円滑になされることで、BOR症候群の包括的な診断システムの開発と診療体制モデルの構築を目指す必要があると考えられた。

E. 結論

本研究により BOR 症候群患者への診療補情報の提供や包括的な診療体制が未だ確立されていない現状が明らかになった。

F. 健康危険情報

なし

G. 研究成果の公表

1. 論文発表

Kamei K, Ishikura K, Ito S. et al.: Rituximab for Childhood-Onset Refractory Nephrotic Syndrome (RCRNS) Study Group.: Long-term outcome of childhood-onset complicated nephrotic syndrome after a multicenter, double-blind, randomized, placebo-controlled trial of rituximab.; *Pediatr Nephrol.* 32(11), 2071-2078 2017

Saida K, Ito S.; Successful therapy switch from eculizumab to mycophenolate mofetil in a girl with DEAP-HUS.; *Pediatr Nephrol.* 32(10), 1997-1998 2017

Higashi S, Matsunoshita N, Ito S. et al.: Diagnostic challenge in a patient with nephropathic juvenile cystinosis: a case report.; *BMC Nephrol.* 18(1), 300 2017

Yoshikawa T, Kamei K, Ito S. et al.: Diversity of renal phenotypes in patients with WDR19 mutations. Two

case reports.; *Nephrology (Carlton).* 22(7), 566-571

2017

Nagata H, Sato M, Ito S. et al.: Coagulopathy as a complication of kidney biopsies in paediatric systemic lupus erythematosus patients with antiphospholipid syndrome.; *Nephrology (Carlton)*, 2017 [Epub ahead of print]

2. 学会発表

Inaba A, Kamigaki Y, Ito S. et al.: Rituximab for childhood-onset refractory microscopic polyangiitis; The 18th International vasculitis and ANCA workshop 2017, 3/25-28 Tokyo

Ito S.: Rituximab therapy for childhood glomerular diseases; The 15th Japan-Korea-China Pediatric Nephrology Seminar 2017, 4/8 2017 Tokyo

Kamigaki Y, Ito R, Ito S. et al.: 5 A 9-Year-Old Girl with Focal Segmental A case of Fanconi syndrome with mutation at p.R76W of HNF4A; The 15th

Japan-Korea-China Pediatric Nephrology Seminar 2017, 4/8 2017 Tokyo

Hirano D, Ishikawa T, Ito S. et al.: Outcome predictors in childhood-onset anti-neutrophil cytoplasmic antibody-associated vasculitis: clinicopathological analysis in a nationwide Japanese survey; ASN kidney week 2017, 10/1-5 2017 New Orleans

伊藤秀一: 小児リウマチ疾患における腎・泌尿器病変の診方と考え方: 第27回日本小児リウマチ学会総会・学術集会、2017年10月6日-8日、京都

伊藤秀一, 稲葉彩, 飯島一誠. et al.: 小児期発症 ANCA 関連血管炎の臨床的特徴と予後の解析: 本邦全国調査報告; 第27回日本小児リウマチ学会・学術集会、2017年10月6日-8日、京都

大西 秀典, 門脇 朋範, 伊藤秀一. et al.: 多施設共同研究による A20 ハプロ不全症の国内症例の病態解析; 第45回日本臨床免疫学会総会、2017年9月28日-30日、東京

伊藤秀一: 小児科・青年期の四肢疼痛とその鑑別ファブリー病の早期発見・早期治のために~: 第120回日本小児科学会学術集会、2017年4月14日-16日、東京

伊藤秀一: 小児・思春期の SLE の治療・管理: 第61回日本リウマチ学会総会・学術集会、2017年4月20日-22日、福岡

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

特記事項なし