

厚生労働科学研究費補助金（難治性疾患等政策研究事業）
分担研究報告書

ハーラマン・ストライフ症候群の診療指針に関する学際的・網羅的検討
遺伝カウンセリングに役立つ説明資料の作成

研究分担者 沼部 博直
東京医科大学・東京医科大学病院 遺伝子診療センター 准教授

研究要旨

ハーラマン・ストライフ症候群の診療指針に関する学際的・網羅的検討を踏まえ、前年度までに診療指針を策定した。また、疾患頻度を調査する目的で、全国の小児病院・大学病院等の主に周産期・小児科領域の医師に対して、ハーラマン・ストライフ症候群の診療経験や診療内容のアンケート調査を行い、これに患者自助団体より得られた情報を加え、国内罹患者に関する論文を作成し、投稿準備中である。
遺伝カウンセリングに役立つ説明資料の作成に関しては、遺伝カウンセリングにおいて患者や家族へのさまざまな遺伝学的事項に関して理解を補助するための画像資料を作成し、公開準備中である。

A. 研究目的

前年度に集計したハーラマン・ストライフ症候群の受診患者数や受診実態などに関する医療機関宛の調査結果から漏れている可能性のある患者情報を収集する。また、海外における本症候群患者の状況も併せて調査する。

遺伝性の難治性疾患などの診療や遺伝カウンセリングを行う際に、患者や家族に提示するための画像を中心とした資料を作成することを目的とする。

B. 研究方法

前年度に全国の小児病院・大学病院等の主に周産期・小児科領域の医師に対して行ったハーラマン・ストライフ症候群の診療経験や診療内容のアンケート調査を集計したが、その内容にハーラマン・ストライフ症候群の自助団体である「唯結」総会に参加して関係者より聴取し収集した情報を加え、主に小児科領域での有病率に関する再検討を行った。

遺伝カウンセリングに役立つ説明資料の作成には、臨床遺伝学や遺伝カウンセリング学の講義の際に作成した画像資料や新たにオリジナルに作成した画像資料などを蓄積している。特に本年度は家族性腫瘍に関する説明資料を作成追加した。

(倫理面への配慮)

特に倫理面への配慮を必要とする研究項目はなかった。

ハーラマン・ストライフ症候群の自助団体である「唯結」総会時に関係者より聴取した。

C. 研究結果

主に小児科領域において診療を受けているハーラマン・ストライフ症候群の患者数は一昨年度報告の通り、確定診断例5例、疑診例3例が存在する。その後、国内学会などで各地の臨床遺伝専門医と討議を行った際に、未報告の疑診例が数例ある可能性があることや、それらが確定診断例となる可能性があることなどの情報を得ており、眼科学的症状を有する患者における頻度調査の必要性を感じた。また、本症候群の患者自助団体にも今回の調査には含まれていない患者が数名参加しており、更なる調査が必要と考えられた。

なお、海外での症例に関しては、YouTubeやSNSで情報発信を行っている患者もおり、患者自助団体も英文ホームページを立ち上げるなどして交流を試みている。

遺伝カウンセリングに役立つ資料の作成は継続しており、一部は公開可能な状況となっているが、著作権の問題をクリアすべき画像も少なくない状況であり、オリジナルの画像への置き換え作業を続けている。

D. 考察

医療機関宛のアンケート調査でハーラマン・ストライフ症候群の小児例が少なくとも5例存在することが確認されているが、患者自助団体調査などから更なる症例の存在が示唆されたため、今後も調査を継続する予定である。

遺伝カウンセリングに役立つ資料の作成は、フリー素材としての公開を前提にパワーポイント形式でファイルを作成しているが、このためには著作権の問題をクリアする必要がある

E. 結論

ハーラマン・ストライフ症候群の頻度調査の結果は、すでに英文論文化を終了しており、現在投稿中である。

また、遺伝カウンセリングに役立つ資料も画像資料を中心に追加作成を継続しており、現在公開準備中である。

F. 研究発表

1. 論文発表
なし
2. 学会発表
なし

G. 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