

スタージ・ウェーバー症候群3班統一の新規診断基準・重症度分類の浸透と疾患の啓蒙

分担研究者 川上民裕 東北医科薬科大学皮膚科 教授

研究要旨

スタージ・ウェーバー症候群3班統一の新規診断基準・重症度分類の浸透を目指し、GNAQ遺伝子異常検討から早期発見・早期診断への応用を目指す。患者会を開催し疾患の啓蒙に努める。

A．研究目的

本班と「皮膚の遺伝関連性希少難治性疾患群の網羅的研究班」(研究代表者 大阪市立大学大学院医学研究科皮膚病態学特任教授 橋本 隆先生)と「難治性血管腫・血管奇形・リンパ管腫・リンパ管腫症および関連疾患についての調査研究」班(研究代表者 聖マリアンナ医科大学 放射線医学 主任教授 三村秀文先生)で作成された3班統一の新規スタージ・ウェーバー症候群診断基準・重症度分類の浸透を目指す。そしてスタージ・ウェーバー症候群患者でのGNAQ遺伝子異常を臨床的に応用する。患者会の開催を目指す。

B．研究方法

中心となっている希少難治性てんかんのレジストリ構築による総合的研究班に参加して、スタージ・ウェーバー症候群の遺伝子異常を希望される症例に対応する。患者会を開催し疾患の啓蒙に努める。

(倫理面への配慮)

本臨床試験においてプロトコールを作成し、異動した東北医科薬科大学医学部倫理委員会に申請し、承認を得た。本試験では、患者のプライバシー保護のため、患者の全てのデータは症例登録番号、イニシャル、カルテ番号、生年月日で識別、同定、照会される。また、試験成績の公表などに関しても、患者の

プライバシー保護に十分配慮する。データの二次利用は行わない。被験者のデータ等を病院外に出す場合は、個人情報管理者を置く。

C．研究結果

スタージ・ウェーバー症候群の新規診断基準・重症度分類から、遺伝子異常を希望される症例に対応した。成人例を集計し、川上民裕、山本仁、菅野秀宣、瀬戸俊之、内山由理、松本直通 Sturge-Weber症候群疑い成人症例のGNAQ遺伝子解析 第389回日本皮膚科学会宮城地方会学術大会 2020年2月29日 宮城県建設会館 で発表であった(コロナ感染症で中止)。2020年3月22日のスタージ・ウェーバー症候群の家族会を順天堂大学医学部脳外科・てんかんセンター長 菅野 秀宣先生と共同開催であった(コロナ感染症で中止)。

D．考察

スタージ・ウェーバー症候群の診断基準・重症度分類は、より横断的なものとなる。GNAQ遺伝子異常の解明を進めて医療に活かす。さらに患者会の開催でより臨床へ貢献していく。

E．結論

本臨床研究を通じて、スタージ・ウェーバー症候群GNAQ遺伝子異常から、早期発見・早

期診断、さらに遺伝子治療や出生前診断への
応用が可能となる。さらに患者への啓蒙がす
ずんでいる。

F．健康危険情報

該当なし

G．研究発表

川上民裕. スタージ・ウェーバー症候群 て
んかんの指定難病ガイド第2版、2020

川上民裕、山本仁、菅野秀宣、瀬戸俊之、
内山由理、松本直通 Sturge-Weber症候群疑
い成人症例のGNAQ遺伝子解析 第389回日本
皮膚科学会宮城地方会学術大会 2020年2月
29日 宮城県建設会館（コロナ感染症で中

止）

2020年3月22日のスタージ＝ウェーバー症
候群の家族会を順天堂大学医学部脳外科・て
んかんセンター長 菅野 秀宣先生と東北
医科薬科大学医学部とをWebで連携した共同
開催

H．知的財産権の出願・登録状況

（予定を含む。）

1. 特許取得

該当なし

2. 実用新案登録

該当なし