

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

「ウィリアムズ症候群・ソトス症候群患者家族支援ならびに本人への疾患情報提供の実態調査」

研究分担者 大橋博文  
埼玉県立小児医療センター遺伝科・科長兼部長

**研究要旨**

本年度の分担研究として、1) 先天異常症候群についての集団外来の継続開催、2) 遺伝性疾患に関する本人への情報開示（告知）の実態調査、の2つを行った。1) 先天異常症候群集団外来。本分担研究者の担当疾患のウィリアムズ症候群の集団外来は6月14日に開催した。受診者：18家族（埼玉県内14家族、県外4家族）、内容：講義「作業療法の視点によるウィリアムズ症候群のお子さんの発達特性とその支援」ならびに家族交流会、とした。本疾患を含め本年度は計8疾患の先天異常症候群に関する集団外来を開催し、参加家族数は合計で144家族（県外54家族）であった。先天異常症候群の包括的診療として集団外来は、疾患診断後に不安と孤独を抱えがちな家族への一つの支援として重要であると考えられた。2) 遺伝性疾患に関する本人への情報開示（告知）の実態調査。当センターに通院しているウィリアムズ症候群、ソトス症候群、22q11.2欠失症候群、ベックウィズ・ウィーデマン症候群、ヌーナン症候群、ラッセル・シルバー症候群、カブキ症候群、プラダー・ウィリー症候群の378人の親にアンケート調査依頼し157件（回収率41.5%）の回答を得た。本人へ疾患情報は67件（43%）で伝えられていた。情報を開示した年齢は、最も多かった時期は学童期前17件（26%）で、小学校高学年15件（22%）、小学校中学年10件（15%）、幼児期、小学校低学年、中学生がそれぞれ7件（10%）、高校生（16～18歳）1件（2%）、成人期以降（19歳～）0件、時期不詳3件（5%）だった。本調査結果を今後本人への疾患情報提供のより良いあり方の検討に供したい。

**研究協力者氏名・所属研究機関名及び所属研究機関における職名**

大場 大樹（埼玉県立小児医療センター遺伝科・医師）  
井上 絢香（埼玉県立小児医療センター遺伝科・医師）  
金子実基子（埼玉県立小児医療センター遺伝科・認定遺伝カウンセラー）  
渡辺 基子（埼玉県立小児医療センター遺伝科・認定遺伝カウンセラー）

**A. 研究目的**

先天異常症候群領域の指定難病等では遺伝学的確定診断技術の進展が目覚ましいものの、その自然歴情報を患者のQOLにつなげる道筋はまだ十分に進歩したとは言いがたい。また、疾患をもつ当事者家族は、疾患情報をインターネットを介して入手することは以前に比較して容易になったものの、同じ疾患をもつ患者・家族との交流によって子育てのヒントを得たり、前向きな子育ての力を得る（ピアサポート）機会は極めて乏しい状態がある。これが、当事者の不安と孤独をより深刻なものにしていると考えられる。そのような先天異常症候群のうち、ウィリアムズ症候群、ソトス症候群を中心に、そのQOL

の向上につながる患者家族支援機能を埼玉地区地区成育医療施設として果たすことが本分担研究として与えられた役割である。本年度は、1) 先天異常症候群についての集団外来の継続開催、2) 遺伝性疾患に関する本人への情報開示（告知）の実態調査、の2つを行った。

**B. 研究方法**

1) 先天異常症候群についての集団外来の開催。2019年度を通して埼玉県立小児医療センターを受診する新規患者ならびに継続フォロー中の再診患者の診察と平行して、集団外来の開催に向けてウィリアムズ症候群等をもつ患者について情報の収集整理を行い、集団外来対象者のリス

トアップ、案内の郵送、集団外来申込者の受付、集団外来の事前準備、集団外来当日のプログラム実施、集団外来の報告書作成、という手順で研究を実施した。

2) 遺伝性疾患に関する本人への情報開示(告知)の実態調査。当センターに通院しているウィリアムズ症候群、ソトス症候群、22q11.2欠失症候群、ベックウィズ・ウィーデマン症候群、ヌーナン症候群、ラッセル・シルバー症候群、カブキ症候群、プラダー・ウィリー症候群の378人の親に郵送でアンケート調査依頼した。

#### (倫理面への配慮)

本研究では人を対象にした遺伝学的検査の実施等はない。2) のアンケート調査においては当施設倫理委員会での承認を得た。

### C. 研究結果

1) 先天異常症候群についての集団外来の開催。本分担研究者が担当する疾患であるウィリアムズ症候群の集団外来は6月14日に開催した。受診者：18家族(埼玉県内14家族、県外4家族)、内容：講義「作業療法の視点によるウィリアムズ症候群のお子さんの発達特性とその支援」ならびに家族交流会、とした。本疾患を含め本年度は計8疾患の先天異常症候群(ウィリアムズ症候群、カブキ症候群、22q11.2欠失症候群、ベックウィズ・ウィーデマン症候群、チャージ症候群、プラダー・ウィリー症候群、モザイク型ダウン症候群、コステロ症候群)に関する集団外来を開催し、合計の参加家族数は144家族(県外54家族)であった。

2) 遺伝性疾患に関する本人への情報開示(告知)の実態調査。

アンケート調査依頼した378人中、157人(回収率41.5%)から回答を得た。本人へ疾患情報は67件(43%)で伝えられていた。情報を開示した年齢は、最も多かった時期は学童期前17件(26%)で、小学校高学年15件(22%)、小学校中学年10件(15%)、幼児期、小学校低学年、中学生がそれぞれ7件(10%)、高校生(16~18歳)1件(2%)、成人期以降(19歳~)0件、時期不詳3件(5%)だった。

### D. 考察

1) 先天異常症候群についての集団外来の開催。先天異常症候群の包括的診療として集団外来は、疾患診断後に不安と孤独を抱えがちな家族への一つの支援として重要であると考えられた。

2) 遺伝性疾患に関する本人への情報開示(告知)の実態調査。先天性の疾患の場合、本人にいつ疾患情報を伝えるかは重要な課題であるにも関わらず、今まで十分な検討がなされてこなかった事項である。本調査結果を今後本人への疾患情報提供のより良いあり方の検討に供したい。

### E. 結論

ウィリアムズ症候群を含め8疾患についての集団外来を本年度は行った。先天異常症候群のQOL向上には、医学的情報のみならず心理支援も含めた包括的診療が望まれ、個別診療と集団外来を連携させる診療体系は地域における患者家族のQOL向上の一助になると考えた。また、本年度は遺伝性疾患に関する本人への情報開示

表. 2019年度 先天異常症候群集団外来

日付	症候群	テーマ	担当	家族数	参加人数	他県家族数	他県総人数
2019/6/14	ウィリアムズ	作業療法の視点による発達特性とその支援	埼玉医科大学総合医療センター OT 平田先生	18	45	4	10
2019/7/5	チャージ	疾患概念と健康管理	遺伝科	12	30	0	0
2019/7/12	ベックウィズ	本人への情報開示	遺伝科	14	33	9	24
2019/8/9	22q11欠失	福祉制度と社会資源	MSW 金子さん	27	58	4	12
2019/8/30	プラダー・ウィリー	健康管理	独協医科大学埼玉医療センター 小児科 村上先生	19	48	8	20
2019/9/13	カブキ	疾患概念と健康管理	遺伝科	26	76	22	66
2019/11/29	モザイクダウン	疾患情報等	広島大学原爆放射線医科学研究所 ゲノム障害医学研究センター 松浦先生	21	48	7	17
2019/12/13	コステロ	疾患概要と情報開示	遺伝科	7	16	0	0

開催回数 8回

総数	144	354	54	149
平均	18	44	7	19

(告知)の実態調査を行った。本調査結果を今後本人への疾患情報提供のより良いあり方の検討に供したい。

## F. 研究発表

### 1. 論文発表

- 1) Daida A., Hamano S. I., Ikemoto S., Hirata Y., Matsuura R., Koichihara R., Oba D. and Ohashi H. Use of Perampanel and a Ketogenic Diet in Nonketotic Hyperglycinemia: A Case Report. *Neuropediatrics*.2020
- 2) Niihori T., Nagai K., Fujita A., Ohashi H., Okamoto N., Okada S., Harada A., Kihara H., Arbogast T., Funayama R., Shirota M., Nakayama K., Abe T., Inoue S. I., Tsai I. C., Matsumoto N., Davis E. E., Katsanis N. and Aoki Y. Germline-Activating RAS2 Mutations Cause Noonan Syndrome. *Am J Hum Genet*.104(6):1233-1240.2019
- 3) Sekiguchi F., Tsurusaki Y., Okamoto N., Teik K. W., Mizuno S., Suzumura H., Isidor B., Ong W. P., Haniffa M., White S. M., Matsuo M., Saito K., Phadke S., Kosho T., Yap P., Goyal M., Clarke L. A., Sachdev R., McGillivray G., Leventer R. J., Patel C., Yamagata T., Osaka H., Hisaeda Y., Ohashi H., Shimizu K., Nagasaki K., Hamada J., Dateki S., Sato T., Chinen Y., Awaya T., Kato T., Iwanaga K., Kawai M., Matsuoka T., Shimoji Y., Tan T. Y., Kapoor S., Gregersen N., Rossi M., Marie-Laure M., McGregor L., Oishi K., Mehta L., Gillies G., Lockhart P. J., Pope K., Shukla A., Girisha K. M., Abdel-Salam G. M. H., Mowat D., Coman D., Kim O. H., Cordier M. P., Gibson K.,

Milunsky J., Liebelt J., Cox H., El Chehadeh S., Toutain A., Saida K., Aoi H., Minase G., Tsuchida N., Iwama K., Uchiyama Y., Suzuki T., Hamanaka K., Azuma Y., Fujita A., Imagawa E., Koshimizu E., Takata A., Mitsunashi S., Miyatake S., Mizuguchi T., Miyake N. and Matsumoto N. Genetic abnormalities in a large cohort of Coffin-Siris syndrome patients. *J Hum Genet*.64(12):1173-1186.2019

- 4) Shimizu K., Oba D., Nambu R., Tanaka M., Oguma E., Murayama K., Ohtake A., Yoshiura K. I. and Ohashi H. Possible mitochondrial dysfunction in a patient with deafness, dystonia, and cerebral hypomyelination (DDCH) due to BCAP31 Mutation. *Mol Genet Genomic Med*.8(3):e1129.2020

### 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