

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

「ハーラーマン・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」

分担研究者 沼部 博直

東京医科大学病院・遺伝子診療センター・准教授

研究要旨

ハーラーマン・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、平成29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、ハーラーマン・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

平成29年度に集計したハーラーマン・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

平成29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ーマン・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、その結果にハーラーマン・ストライフ症候群の自助団体である「唯結」の関係者より聴取し収集した情報を加え、更に文献的検討を加え、主に小児科領域での有病率に関しての検討を行った。

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独自に画像資料を作成して蓄積している。がんや生活習慣病などに関する説明資料も追加作成中である。

(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。

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ーマン・ストライフ症候群の患者数はアンケート調査結果により、確定診断例5例、疑診例3例が存在することが明らかとなった。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が得られた。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。

遺伝カウンセリングに役立つ資料の作成は主にパワーポイント形式のファイル作成を継続しており、公開可能な状況となっている。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。また、動画の作成も試みている。

D. 考察

ハーラーマン・ストライフ症候群の有病率調査には、小児科を中心とした診療科のみならず眼科医の協力や、患者自助団体の協力も得て、今後も調査を継続する予定である。

患者自助団体での聴き取りによれば、患者のQOLやADLは視力や眼科的合併症の影響が大きいことが判明しており、今後は眼科的合併症に関する調査研究を進め、診断基準や医療管理指針に反映させてゆきたい。

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、著作権にも留意しながら独自の資料を蓄積してゆく必要がある

E. 結論

ハーラーマン・ストライフ症候群の頻度調査の結果は、すでに英文論文を完了しており、現在、査読後の修正論文を投稿中である。

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