厚生労働科学研究費補助金（難治性疾患等政策研究事業）
総合研究報告書

「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」

研究分担者　　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・網羅的検討を目的に，有病率や診断状況を調査するために，まず平成 29 年度までに仮の診断基準ならびに診療指針を策定した．その後，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，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．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投稿中である．また，患者自助団体からの聴き取りにより視力や眼科合併症が患者の QOL や ADL に影響を与えていることが判明したため，これらを管理指針に盛り込む予定である．

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

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・網羅的検討を行うため，本疾患の有病率や診断状況を調査した．

遺伝カウンセリングに際しては，さまざまな視聴覚資料が有用となるが，本邦においては自由に利用できる著作権フリーの資料は十分とは言えない．本研究では新たに遺伝カウンセリングに役立つ画像資料を加工しやすいパワーポイント形式で作成し，公開することを目的とした．

B．研究方法

平成 29 年度までにまずハーラーマン･ストライフ症候群の仮の診断基準ならびに診療指針を策定した．その後，この診断基準を基にして，全国の 240 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確定診断例，診療経験や診療内容に関するアンケート調査を行った．この調査とは別に，ハーラーマン･ストライフ症候群の自助団体である「唯結」の協力を得て，年次総会時に参加者から情報を聴取，収集した．更に文献的検討を加え，日本におけるハーラーマン･ストライフ症候群の診療指針策定のための情報収集を行った．

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用に独自に作成した画像資料を蓄積している．作成に当たっては著作権に留意した．また，遺伝医学に限らず，医学一般に関する資料も作成している．これらの資料の公開にあたっては，研究費ベースでのウェブ公開は永続性に乏しいことから，遺伝医学関連学会の協力を得て，ウェブ経由で公開予定である．

(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

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，全国の240の小児病院･大学病院等において，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8名参加しており，うち4名は論文報告済，1名は新規診断小児

であり，最終的に最低10例の確定診断例のほか7名程度の疑診例があることが判明した．

遺伝カウンセリングに役立つ資料の作成にあたっては，利用者が改変しやすいパワーポイントファイル形式を中心にして行った．講義用画像も兼ねて作成したものも多く，総計3千点以上を作成したが，著作権のある画像も一部には含まれることから，これらに関しては，オリジナル画像の出典のみを記載して，画像は非表示としてある．これらの画像ファイルは公開可能な状況となっている．

D．考察

ハーラーマン･ストライフ症候群の有病率のより正確な把握には，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必要と考える．

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，今後のニーズに合わせて著作権にも留意しながら更に動画も含めた資料を作成・蓄積してゆく予定である．

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，すでに英文論文化を終了しており，現在，査読後の修正論文を投稿中である．

ハーラーマン･ストライフ症候群患者の QOL や ADL には眼科学的合併症の関与が大きいため，これらのエビデンスを反映した診療指針の策定を進めることが必要である．

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中である．公開準備中である．

F．研究発表

1. 論文発表
   投稿中

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