

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ガイドライン・重症度分類の改定、  
遺伝カウンセリングに資する先天異常症候群画像資料の作成」

分担研究者 沼部 博直  
東京医科大学・遺伝診療センター・教授

### 研究要旨

ハーラマン・ストライフ症候群の診療ガイドライン・重症度分類の改定の参考とするため、小児科施設を対象に当該疾患の全国アンケート調査、日本人症例の文献調査、当該疾患患者会での患者調査を行った。その結果、小児科領域での全国調査では6例の確定診断例と2例の疑診例、患者会調査ではその他に6例の確定診断成人例と2例の疑診成人例が見出された。先天異常症候群を含む臨床遺伝学関連画像資料を新たに作成し、以前より運営している「東京医科大学遺伝医学(臨床遺伝学)」のページ<https://www.tokyo-med.ac.jp/genet/index-j.htm>に追加掲載する予定とした。

### A. 研究目的

ハーラマン・ストライフ症候群をはじめとする先天異常症候群の診断基準ならびに重症度分類を見直し、改訂を行う。

臨床遺伝学関連医療従事者の教育、ならびに患者・患者家族への説明に資するべく、先天異常症候群の診断ならびに遺伝カウンセリングに関する画像資料を作成する。

### B. 研究方法

小児科診療施設へのハーラマン・ストライフ症候群の診療実態のアンケート調査結果、本邦の文献報告例、患者会から得た情報から、現在までの確定診断例と疑診例の把握を試みた。

先天異常関連の内外の最新の書籍を収集し、その知見に基づき、画像資料を作成した。画像資料の作成に当たっては、著作権問題をクリアすべく、画像のほとんどを新たに作成するよう務めた。

### C. 研究結果

ハーラマン・ストライフ症候群の小児科領域での全国調査では6例の確定診断例と2例の疑診例、患者会調査ではその他に6例の確定診断成人例と2例の疑診成人例が見出された。

臨床遺伝学関連医療従事者の教育、ならびに患者・患者家族への説明に資するべく、遺伝子疾患や先天異常症候群の診断ならびに遺伝カウンセリングに関する画像資料を作成した。画像

は全て新たに描画作成したものであり、臨床ならびに教育目的での利用に関しては著作権フリーの形で公開予定である。

### D. 考察

ハーラマン・ストライフ症候群のアンケート調査では同一患者が複数の施設から重複して報告されていた例が複数、文献調査や患者会調査で確認された。

画像資料は PowerPoint 形式、jpg や gif 形式による静止画ならびにアニメーション、mp4 形式による動画などからなる。mp4 による動画の多くは編集中であるが、容量が大きいため、現在もその収納先や管理方法を検討中である。

### E. 結論

ハーラマン・ストライフ症候群に関しては、少なくとも国内に 12 例の確定診断症例を確認することが出来た。

先天異常症候群を含む画像資料は、既存の「東京医科大学遺伝医学(臨床遺伝学)」のページ<https://www.tokyo-med.ac.jp/genet/index-j.htm>に追加掲載する予定とした。

### F. 研究発表(1-3)

#### 1. 論文発表

1) Numabe H, Kosaki K. Prevalence of Hallermann-Streiff syndrome in a Japanese pediatric population. Pediatrics international : official journal of the Japan

Pediatric Society. 2021;63(4):474-5.

2) 沼部博直. 先天異常症候群と SIDS. 日本 SIDS・乳幼児突然死予防学会雑誌. 2020;20(1):16-22.

3) 沼部博直. 先天性疾患と遺伝カウンセリング. 泌尿器科. 2021 13 (2):203-8.

## 2. 学会発表

1) 沼部博直. 先天異常症候群と SIDS. 第 26 回 日本 SIDS・乳幼児突然死予防学会学術集会. 2020.8.27.東京(Web).

## 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