

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

ハッチンソン・ギルフォード症候群：
日本語ホームページの策定と
GeneReviews 日本語版疾患情報の公開

研究分担者

井原 健二 大分大学医学部・小児科学・教授
松尾 宗明 佐賀大学・医学部小児科学・教授
小崎 里華 国立成育医療研究センター・生体防御系内科部遺伝診療科・診療部長

研究要旨：平成 24～29 年度厚生労働科学研究費補助金（難治性疾患等克服研究事業（難治性疾患克服研究事業））「早老症の病態解明、診断・治療法の確立と普及を目的とした全国研究」（研究代表者：横手幸太郎）により国内のハッチンソン・ギルフォード症候群（HGPS）症例について HGPS 診断基準策定を行い、日本小児遺伝学会理事会で診断基準の承認を受けた。さらに臨床調査個人票の策定など事務手続きをすすめ、2019 年に指定難病に告示され適用が開始された。HGPS の診断に不可欠な *LMNA* 遺伝子検査は公益財団法人かずさ DNA 研究所が受託し保険外検査としての運用が始まった。検査法と診断基準が整備されたことを受け、2020 年（令和 2 年）度診療報酬改定において *LMNA* 遺伝子検査が保険診療の遺伝学的検査（5,000 点）に追加された。HGPS 患者家族と専門研究者・臨床医を結び付ける国際的 NPO 法人である Progeria Research Foundation (PRF) が発行する患者向けハンドブック（The Progeria Handbook 2nd Edition）の日本語訳（プロジェリアハンドブック第 2 版）を作成し、PRF に提供しホームページに公開された。2020 年度はこれまでの診療情報を統合し、広く日本社会に発信するため日本語のホームページを作成した（令和 3 年 1 月に公開）。さらに GeneReviews 日本語版に疾患情報を公開した。

A. 研究目的

ハッチンソン・ギルフォード症候群 (Hutchinson-Gilford progeria syndrome; HGPS) は、遺伝性早老症の中でも症状が特に重篤な疾患であり、出生後より重度の成長障害、脱毛、老化顔貌、皮下脂肪の減少などを呈し、特に動脈硬化性疾患の合併症により平均寿命は 14.6 歳と報告されている難治稀少疾患である。

昨年度は、指定難病登録のため（1）臨床調査

個人票と病気の解説と FAQ の策定、（2）*LMNA* 遺伝子検査の保険診療承認に向けた準備と受託解析の確立を行い、また HGPS 患者家族と専門研究者・臨床医を結び付ける国際的 NPO 法人 Progeria Research Foundation (PRF) が発行する患者向けハンドブックの日本語訳を作成した。

本年度はこれまでの情報を統合し広く日本社会に発信するため日本語のホームページを作成した（令和 3 年 1 月に公開）。さらに GeneReviews

日本語版に疾患情報を公開した。

B. 研究方法と結果

(1) 日本語のホームページ

(<http://square.umin.ac.jp/hgps/>)



<トップページ>

疾患概要

トピックス

<2 ページ目>

疾患についての説明

診断基準と重症度分類

<3 ページ目>

プロジェクト・ハンドブックの紹介と

ダウンロード

<4 ページ目>

行政情報

<5 ページ目>

症例登録

国際患者登録

問い合わせ先

詳細については、参考資料参照。

(2) GeneReviews 日本語版登録

(<http://grj.umin.jp/grj/hgps.htm>)

今回、我々は、超稀少疾患であり、ニーズが少ないため、今だ GeneReviews Japan 日本語版に登録されてなかった、本疾患 HGPS について GeneReviews 原文全ての和訳を行った。

GeneReviews は、米国の NIH および U.S. Department of Energy のサポートを受け、主に University of Washington によって運営されている医療スタッフ向けの遺伝性疾患情報サイトである。遺伝性疾患の症状や診断、遺伝学的検査、遺伝カウンセリングなどについて、専門家による解説が参照でき、臨床遺伝医学に関する総合情報サイト GeneTests のセクションのひとつとして公開されている。Gene Reviews Japan (GRJ) は全国遺伝子医療部門連絡会議の支援を受け、GeneReviews の内容を日本の医療関係者、当事者向けに重要性の高いと思われる項目を中心に日本語訳を公開しているサイトである（和訳にあたり、GeneTests から許可を得ている）。和訳された原本は、2021年1月13日に GeneReviews Japan に「ハッチンソン-ギルフォード プロジェリア症候群」として公開した。信頼性の高いサイトであり、より医療者向けへの検索・認知しやすいことが予測された。Google 検索では、検索順位がすでに上位 2~3 位である。超稀少疾患であり、限られた医学的情報・エビデンスの下、Progeria Research Foundation (PRF) が発行する患者向けハンドブックと重複する内容もあるが、有用な情報発信をすることができた。

D. 考察

平成 24 年度に始まった本研究班の取り組みが着実に成果を積み重ね、指定難病の認定と遺伝学的検査の保険検査承認に至った。今後保険診療で実施される遺伝学的検査により HGPS は確実に診断されることになり、また未診断例の発見が増えることが見込まれる。また長期生存例においても、指定難病に認定されたことで社会的、経済的支援が受けることが可能となり、今後は行政側の社会保障体制の整備も進むことが期待される。昨年策定した患者向けハンドブック日本語版とともに

本年度公開した日本語ホームページと GeneReviews 日本語版により本疾患の情報を日本人が日本語で容易にアクセス可能になり、医療現場、学校、行政機関など幅広い利用が期待できる。

3. その他
なし

E. 結論

日本人向け日本語ホームページと GeneReviews 日本語版を公開した。次年度以降は、①患者・家族会の設立支援、②小児科と内科の連携により小児・成人を一体的に研究・診療できる体制の構築、③患者登録レジストリの運用、④Minds ガイドラインセンター「診療ガイドラインの手引き」に準拠した診療ガイドラインの作成、⑤ファルネシルトランスフェラーゼ阻害薬 (FTI) の国内承認に向けて進めていく予定である。

G. 研究発表

1. 著書発表
なし

2. 学会発表
なし

3. ホームページ等

1) ハッチンソン・ギルフォード症候群：日本語ホームページ

<http://square.umin.ac.jp/hgps/>

2) ハッチンソン・ギルフォード症候群：
GeneReviews 日本語版

<http://gr.j.umin.jp/gr.j/hgps.htm>

H. 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