

## ロスムンド・トムソン症候群の重症度の検討

研究分担者 金子 英雄 岐阜県総合医療センター 小児療育内科部長

**研究要旨:**ロスムンド・トムソン症候群は、多形皮膚萎縮症、骨格の異常を特徴とする常染色体劣性の遺伝形式をとる疾患である。本研究の目的はロスムンド・トムソン症候群の本邦での患者数、臨床症状を明らかにし、以前作成された診断基準の検証を行い、普及させることで、患者の QOL の向上、生命予後の改善を図ることである。全国調査を行い臨床的にロスムンド・トムソン症候群と診断された8名の重症度につき解析した。無症候から死亡まで、重症度は幅広く分布していることが明らかになった。また、本疾患が指定難病であること、主治医の認知度は高かった。今回の調査により、本邦におけるロスムンド・トムソン症候群の重症度が明らかになった。

### A. 研究目的

本研究の目的は、ロスムンド・トムソン症候群の患者数、臨床症状等を明らかにし、以前作成された診断基準を検討し修正後、普及させることにより、患者の QOL の向上、生命予後の改善を図ることである。本邦における実態を明らかにするため、二次アンケート調査を実施した。今回、ロスムンド・トムソン症候群の重症度、認知度につき検討した。

### B. 研究方法

一定規模以上の病院に調査用紙を送付し、アンケートを実施し、全国の病院からの患者情報、検体の収集を行った。一次調査に、確定例または疑い例ありと得られた11例に二次調査を行った。二次調査はロスムンド・トムソン症候群の症例数、皮膚病変、骨病変、重症度について質問した。重症度は、modified Rankin Scale (mRS) にて検討した。

#### (倫理面への配慮)

臨床情報を収集する場合は、連結可能匿名化した。一次調査、二次調査に関しては「ロスムンド・トムソン症候群の全国疫学調査」として国立病院機構長良医療センター・岐阜県総合医療センターの倫理委員会の承認を得た。

### C. 研究結果

11例のうち10例から回答が得られた。2例は該当する疾患がないとのことであった。8例について解析を行った。8例のうち6例から mRS に対する回答があった。

**mRS のスケール0:**まったく症候がない(自覚症状及び他覚徴候がともにない状態である) **1例**。

**スケール1:**症候はあっても明らかな障害はない: 日常の勤めや活動は行える(自覚症状及び他覚徴候はあるが、発症以前から行っていた仕事や活動に制限はない状態である) **1例**。

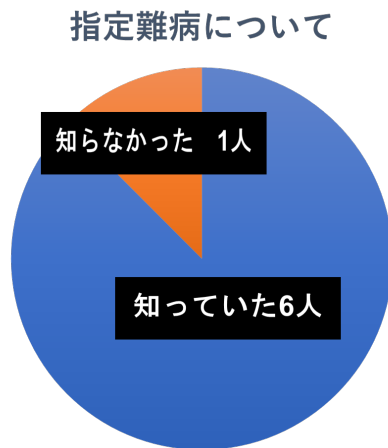
**スケール2:**軽度の障害: 発症以前の活動が全て行えるわけではないが、自分の身の回りのことは介助なしに行える(発症以前から行っていた仕事や活動に制限はあるが、日常生活は自立している状態である) **1例**。

**スケール3:**中等度の障害: 何らかの介助を必要とするが、歩行は介助なしに行える(買い物や公共交通機関を利用した外出などには介助を必要とするが、通常歩行、食事、身だしなみの維持、トイレなどには介助を必要としない状態である) **1例**。

**スケール4:**中等度から重度の障害: 歩行や身体的要求には介助が必要である(通常歩行、食事、身だしなみの維持、トイレなどには介助を必要とするが、持続的な介護は必要としない状態である) **0例**。

**スケール5:**重度の障害: 寝たきり、失禁状態、常に

介護と見守りを必要とする（常に誰かの介助を必要とする状態である）0例。  
スケール6：死亡2例。



また、主治医にロスマンド・トムソン症候群が指定難病であることを知っているか尋ねたところ、7名のうち6名が知っているとの回答であった（図）。

#### D. 考察

ロスマンド・トムソン症候群は、常染色体劣性の稀な疾患である。全国調査でも8例しか登録がなく、その重症度は明らかではなかった。今回の調査では、無症候から死亡まで、重症度は幅広く分布していることが明らかになった。今後、患者のフォローを行い重症度の変化についての検討が必要と考えられた。また、ほとんどの主治医が、ロスマンド・トムソン症候群が指定難病であることを認識しており、本研究事業や学会発表等で、医師への認知度が高まった可能性が考えられた。

#### E. 結論

ロスマンド・トムソン症候群の全国調査を行い重症度を解析した。無症候から死亡まで、重症度は幅広く分布していることが明らかになった。

#### F. 健康危惧情報

特になし。

#### G. 研究発表

##### 1. 論文発表

1. Oka Y, Hamada M, Nakazawa Y, Muramatsu H, Okuno Y, Higasa K, Shimada M, Takeshima H, Hanada K, Hirano T, Kawakita T, Sakaguchi H, Ichimura T, Ozono S, Yuge K, Watanabe Y, Kotani Y, Yamane M, Kasugai Y, Tanaka M, Suganami T, Nakada S, Mitsutake N, Hara Y, Kato K, Mizuno S, Miyake N, Kawai Y, Tokunaga K, Nagasaki M, Kito S, Isoyama K, Onodera M, Kaneko H, Matsumoto N, Matsuda F, Matsuo K, Takahashi Y, Mashimo T, Kojima S, Ogi T.

Digenic mutations in ALDH2 and ADH5 impair formaldehyde clearance and cause a multisystem disorder, AMeD syndrome.

Sci Adv. 2020 Dec 18;6(51)

2. 金子英雄（日本小児感染免疫学会編）

3.3 Bloom症候群

小児感染免疫学 641-644 朝倉書店 2020。

#### 2. 学会発表

金子英雄、竹本稔、井原健二、小崎里華、茂木精一郎、谷口晃、松尾宗明、越坂理也、前澤善朗、横手幸太郎

本邦におけるロスマンド・トムソン症候群の実態調査

第65回日本人類遺伝学会 Web 開催

2020年11月18日～12月2日

#### H. 知的財産権の出願・登録状況

（予定を含む。）

1. 特許取得

無し

2. 実用新案登録

無し

3. その他

無し