

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

「Schaaf-Yang症候群の診断基準策定と疫学に関する研究」

研究分担者 黒澤 健司
神奈川県立こども医療センター 遺伝科部長

研究要旨

Schaaf-Yang症候群（SYS）は2013年に疾患概念が確立した新しい疾患である。我が国におけるSchaaf-Yang症候群（SYS）の実態を明らかにするために、SYSの診断基準の策定を行い、全国疫学調査を開始した。さらに、疾患啓発リーフレットおよびホームページを作成した。疫学調査を通して、我が国のSYSの情報を集積し、疾患レジストリーの作成を行い、自然歴研究や創薬支援の基盤形成を予定している。

A. 研究目的

Schaaf-Yang症候群（SYS）の正確な遺伝子診断には変異の親由来の決定を含めた体系的な解析が必要であるが、日本人における臨床症状は十分にわかっていない。日本におけるSYSの実態の把握を行い、小児慢性疾患や指定難病への指定を含めた適切な対応が可能になることを目的として、日本人におけるSYSの診断基準の策定を行うと共に、全国疫学調査および疾患啓発のための取り組みを実施する。

B. 研究方法

本研究ではSYSの診断基準の作成、疾患啓発リーフレットの作成、啓発HPの作成、レジストリーの作成・自然歴の把握、全国疫学調査を実施する。研究分担者は班会議に参加し、診断基準の作成のための資料収集、批判的検討、議論を行い、診断基準作成に参画した。また、リーフレット作成、ホームページ作成内容について班会議を通して議論し、参画した。特に、遺伝性疾患の豊富な臨床経験及び他の疾患の診断基準策定の経験から貢献を行なった。

(倫理面への配慮)

全国疫学調査についての倫理審査は名古屋市立大学倫理審査委員会において承認を受けた。

C. 研究結果

文献のまとめと経験例を基に、SYSの診断基準を作成した。

また、疾患啓発リーフレットを作成し、疾患啓発ホームページの作成に参画した。

全国疫学調査に使用するアンケート内容についても班会議で議論し、その内容決定に重要な役割を果たした。

D. 考察

SYS診断基準の策定、疾患啓発リーフレット作成、ホームページの作成において重要な役割を果たした。今後、アンケート調査の回答を解析に参画する。さらに、疾患レジストリーを作成し、自然歴研究に参加する。本センターでもSYS症例の集積が予想されるので、積極的に参画したい。

E. 結論

SYSの診断基準を作成し、全国疫学調査を開始した。疾患啓発のためのリーフレットおよびホームページを作成した。

F. 健康危険情報

特になし。

G. 研究発表

1. 論文発表

- 1) Murakami H, Tsurusaki Y, Enomoto K, Kuroda Y, Yokoi T, Furuya N, Yoshihashi H, Minatogawa M, Abe-Hatano C, Ohashi I, Nishimura N, Kumaki T, Enomoto Y, Naruto T, Iwasaki F, Harada N, Ishikawa A, Kawame H, Sameshima K, Yamaguchi Y, Kobayashi M, Tominaga M, Ishikiriyama S, Tanaka T, Suzumura H,

Ninomiya S, Kondo A, Kaname T, Kosaki K, Masuno M, Kuroki Y, Kurosawa K. Update of the genotype and phenotype of KMT2D and KDM6A by genetic screening of 100 patients with clinically suspected Kabuki syndrome. Am J Med Genet A. 2020;182:2333-2344.

- 2) Yokoi T, Enomoto Y, Tsurusaki Y, Naruto T, Kurosawa K. Cantú syndrome with novel pathogenic variant in nucleotide-binding domain 1 of ABCC9. Pediatr Int. 2020;62:1206-1208

2. 学会発表

- 1) 西村直人(遺伝科), 熊木達郎, 村上博昭, 黒澤健司 4p16.3 微細欠失の遺伝子型と表現型の相関性に関する検討 第123回日本小児科学会 2020.8.21-23. オンライン
- 2) 榎本友美、鶴崎美徳、小林 眞司、井上 真規、藤田和俊、相田 典子、熊木 達郎、村上博昭、黒澤健司 POLR1B の recurrent 変異, c. 3007C>T (p. Arg1003Cys) はトリーチャーコリンズ症候群 4 において外耳道閉鎖と小耳症に関与する 第65回日本人類遺伝学会 2020.11.19-21 名古屋

H. 知的財産権の出願・登録状況（予定を含む。）

1. 特許取得
該当なし

2. 実用新案登録
該当なし

3. その他
該当なし