

総括研究報告書

性分化・性成熟異常を伴う内分泌症候群（プラダーウイリ症候群・ヌーナン症候群を含む）の
診療水準向上を目指す調査研究

研究分担者 氏名 緒方 勤
所属・職位 浜松医科大学小児科教授

研究要旨

本研究の目的は、性分化・性成熟異常を伴う内分泌症候群であるプラダーウイリ症候群 (PWS) (指定難病 193)、ヌーナン症候群 (NS) (指定難病 195)、ターナー症候群 (TS)、マッキューンオールブライト症候群 (MAS)、バルデビードル症候群 (BBS)、多嚢胞性卵巣症候群 (PCOS) の医療水準向上である(全て小児慢性特定疾病)。このために、各疾患において Clinical Question (CQ)を設定し、文献検索や本邦の実態把握をもとに推奨レベルを提唱する。最終的には全症候群のガイドライン作成を目指す。本年度、以下の成果が得られた。

- プラダー・ウイリ症候群については診療ガイドラインを作成し、現在、患者会・学会に供覧中である。また、難病プラットフォーム登録の準備がほぼ完了し、来年度からの登録が開始できる状況となった。さらに、遺伝子診断の正確性を確認した。
- ヌーナン症候群については、新規責任遺伝子の同定を行った。
- マッキューンオールブライト症候群については、指定難病申請を行った。
- ヌーナン症候群、ターナー症候群、マッキューンオールブライト症候群、バルデビードル症候群、多嚢胞性卵巣症候群については、CQを作成し、システマティックレビューをほぼ完了した。

A. 研究目的

本研究の目的は、性分化・性成熟異常を伴う内分泌症候群であるプラダーウイリ症候群 (PWS) (指定難病 193)、ヌーナン症候群 (NS) (指定難病 195)、ターナー症候群 (TS)、マッキューンオールブライト症候群 (MAS)、バルデビードル症候群 (BBS)、多嚢胞性卵巣症候群 (PCOS) の医療水準向上である(全て小児慢性特定疾病)。このために、各疾患において Clinical Question (CQ)を設定し、文献検索や本邦の実態把握をもとに推奨レベルを提唱する。最終的には全症候群のガイドライン作成を目指す。

B. 研究方法

「プラダー・ウイリ症候群の診療ガイドライン」に必要なクリニカルクエスチョンの設定、システマティックレビューの実施、推奨レベルの検討は、項目を分担して行った。トランジションは、文献検索と、日本内分泌学会移行期委員会委員長ならびに日本小児内分泌学会移行期委員として学会承認の指針作成を行った。難病プラットフォームとの連携：難病プラットフォーム事務局ならびに患者会と話し合いを行った。

(倫理面への配慮)

本研究の遂行にあたっては、ヒトゲノム・遺伝子解析研究に関する倫理指針を遵守して行い、検体は、書面によるインフォームド・コンセントを取得後に収集した。なお、下記の研究課題が、浜松医科大学倫理委員会

で承認されていることを付記する。

- プラダー・ウイリ症候群における診療ガイドラインの作成（浜松医科大学 18-119、2018年8月30日承認）

C. 研究結果

別添の資料に詳述した。その要諦は以下のとおりである。

資料1 プラダーウイリ症候群の診療ガイドライン (案): 研究班メンバーに回覧中で、学会、患者会の回覧を経て公開予定

1. 序文:
2. 遺伝子診断:
3. 食事・運動療法:
4. 成長ホルモン関連:
5. 側彎症:
6. 行動症状:
7. 内分泌関連:
8. 糖尿病関連
9. あとがき:

資料2 プラダーウイリ症候群における側弯症の重症度分類 (案): 指定難病基準の更新を目指して

資料3 プラダーウイリ症候群移行期医療ガイド: 添付のものが日本小児内分泌学会ホームページに公開された

資料 4 プラダーウイリ症候群の難病プラットフォーム登録内内容(案)と契約内容

資料 5 ターナー症候群の診療ガイドライン作成に向けて:CQと推奨・解説の案

資料 6 マッキューンオルブライト症候群の診療ガイドライン作成に向けて:CQと推奨・解説の案

資料 7 マッキューンオルブライト症候群の指定難病申請書類(案):これを研究分担者が作成し、学会承認を受けて提出した 0

資料 8 バルデビードル症候群の診療ガイドライン作成に向けて:CQと推奨・解説の案

資料 9 多嚢胞性卵巣症候群の国際ガイドライン作成への参画:

資料 10 ヌーナン症候群の診療ガイドライン作成に向けて

<その他>

難病プラットフォームへの登録を患者会で承認され、契約を終了した。

D. 考察

以上、本年度では、十分な成果を達したと考えられる。来年度、ガイドライン作成を目指す基盤が整備されたと期待される。

E. 結論

プラダー・ウイリ症候群、および関連する性分化疾患の診療ガイドライン」作成に向けて、トランジション、鑑別診断、患者会アンケート、難病プラットフォームとの連携に取り組んだ。また、性分化疾患においても同様の検討を行った。

F. 研究発表

G. 知的財産権の出願・登録状況(予定を含む。)

1. 特許取得
無
2. 実用新案登録
無
3. その他