

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 西山毅
名古屋市立大学大学院医学研究科・准教授

研究要旨

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、全国疫学調査を行った。さ全国の小児科学会専門医研修施設 460 施設及び、小児神経学会専門医研修施設 161 施設を対象とし、SYS の既診断および疑い例の有無についてのアンケートを実施した (一次調査)。さらに、遺伝学的確定例に対して詳細な二次調査を行った。アンケートは入力サイトを記載した文書を郵送し、入力は Google form を用いて、Web ベースで行った。一次調査の回答率は 231/621 (37%) であり、29 例の SYS 確定診断例が集積され、二次調査では 25 例から回答を得ることができた。

A. 研究目的

Schaaf-Yang 症候群 (SYS) は 2013 年に疾患概念が確立した比較的新しい疾患であり、我が国においては疾患の認知が十分でない。今回の全国疫学調査を通して、我が国での SYS の疫学を明らかにするとともに、疾患啓発を行うことを目的とする。研究分担者は疫学研究の専門家であり、疫学及び統計的観点から調査の方法を助言し、結果の解釈を支援する。

B. 研究方法

全国の小児科施設 (小児科学会専門医研修施設 460 施設、小児神経学会専門医研修施設 161 施設) に既診断および疑い例の有無についてのアンケートを実施する (一次調査)。アンケートは入力サイトを記載した文書を郵送し、入力は Google form を用いて、Web ベースで行った。アンケート調査に際して、疾患啓発リーフレットを同封した。二次調査は遺伝学的に確定診断の得られた患者の主治医に臨床情報に関するアンケートを送付し、入力は一次調査と同様に Google form を用いて、Web ベースで行った。さらに、調査結果をまとめた疾患啓発リーフレット第二弾を作成し、全国の施設に送付するとともに、ホームページで公開した。

(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

一次調査の回答率は 231/621 (37%) であった。遺伝学的確定例 29 例が同定された。さらに、臨床的に疑われたが遺伝学的未診断の 20 例が同定された。20 例の未診断例には、遺伝学的診断を案内し、4 例の遺伝学的解析が依頼されたが、MAGEL2 の病因バリエーションが同定された例はなかった。

遺伝学的に確定された 29 例を対象に、二次調査を実施した。回答は 25 例から得られた。25 例の内訳は男性 12 例、女性 13 例であり、平均年齢は 10 歳 3 か月 (3~20 歳) であり、死亡例が 2 例含まれていた。

D. 考察

今回の全国疫学調査において 29 例の SYS の存在が確認された。回答率は 37% と低めであったが、確定診断の患者がいない場合は、Web 入力が行われない可能性があり、確定診断例については概ね集積できたと考えられる。しかし、一時調査において多くの施設では患者数が 1 から 2 例であったにも関わらず、一つの施設では 7 名が集積されていた。SYS の診療が集約されている可能性は低いいため、この差は診断努力の違いと考えられる。そのため、未診断例が多く存在する可能性があり、正確な患者数を知るためには、疾患啓発が最も重要であると考えられる。

また、確定診断例のうち 12 例は未診断疾患イニシャチブ (IRUD) による研究参加での診断例であった。IRUD は一定の要件が参加には必要な研究であることを考えると、疑い例は参加し

づらい。正確な診断が普及するためには、MAGEL2 遺伝子解析の早期の保険収載が望まれる。

E. 結論

SYS の全国疫学調査の設計に参加するとともに、結果の解釈を支援した。現時点での患者数は概ね把握できたと考えられるが、未診断例も多いと考えられ、疾患啓発と遺伝子検査の保険収載が課題である。

F. 健康危険情報

特になし。

G. 研究発表

1. 論文発表

- 1) Kuru Y, Nishiyama T, Sumi S, Suzuki F, Shiino T, Kimura T, Kikuchi S.
Practical applications of brief screening questionnaires for autism spectrum disorder in a psychiatry outpatient setting. Int J Methods Psychiatr Res. 2021;30(2):e1857.

2. 学会発表

- 1) 根岸豊、黒澤健司、高野享子、松原圭子、西山毅、齋藤伸治. Schaaf-Yang 症候群の全国疫学調査(第一報) 第44回日本小児遺伝学会学術集会. Web 開催. 2022. 11. 12-14.

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

3. その他

なし