

厚生労働科学研究費補助金（難治性疾患政策研究事業）
分担研究報告書

プラダーウイリ症候群・ヌーナン症候群の調査研究、患者会との連携、
データベース登録、難病プラットフォーム登録、トランジション

研究分担者 氏名 緒方 勤
所属・職位 国立大学法人浜松医科大学医学部・特命研究教授

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。

本年度の成果には以下が挙げられる。（1）プラダーウイリ症候群コンセンサスガイドラインの公開（2021年10月22日）～CQ/Qの31項目を網羅し、全53ページからなるガイドラインを完成し、厚生労働省に送付すると共に、日本小児内分泌学会ホームページから公開した

（<http://jspe.umin.jp/medical/gui.html>）、（2）ヌーナン症候群の保険適応された遺伝学的診断および小児慢性特手疾病となった成長ホルモン治療に関するアンケート調査を行った。これらの成果は、プラダーウイリ症候群とヌーナン症候群の診療ガイドライン作成や医療の向上に繋がる成果である。

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。

研究分担者としては、プラダーウイリ症候群とヌーナン症候群を中心として活動を行った。

B. 研究方法

本研究の遂行にあたっては、ヒトゲノム・遺伝子解析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）

- ヌーナン症候群における遺伝子診断と成長ホルモン治療の実態調査（浜松医療センター2021-3-019、2021年8月4日承認）

C. 研究結果

＜プラダーウイリ症候群＞

プラダーウイリ症候群コンセンサスガイドラインの公開（2021年10月22日）～CQ/Qの31項目を網羅し、全53ページからなるガイドラインを完成し、厚生労働省に送付すると共に、日本小児内分泌学会ホームページから公開した

（<http://jspe.umin.jp/medical/gui.html>）。この全文は、総括研究報告書に掲載した通りである。研究分担者として、疾患概要、遺伝子診断、成長ホルモン治療の部分を担当すると共に、全文の校閲ならびに加筆訂正を行った。

＜ヌーナン症候群＞

ヌーナン症候群の保険適応された遺伝学的診断および小児慢性特手疾病となった成長ホルモン治療に関するアンケート調査を、日本小児内分泌学会評議員および日本小児遺伝学会評議員を対象として実施した。その結果は、総括研究報告書に掲載した通りである。ここで、以下のこ

とが判明した。(1) 遺伝子診断が必ずしも施行されておらず、その原因の1つとして施設要件を満足していないことが挙げられる、(2) 遺伝子診断が陰性であった場合でも、臨床診断に元ずいて成長ホルモン治療がおこなわれていることがある、(3) 成長ホルモン治療患者で心筋症患者が数名存在する。なお、成長ホルモンの実施手引きはほとんどの施設で認識され、推奨された方法で成長ホルモンが投与されていることも判明した。

D. 考察

プラダーウィリ症候群において膨大なCQ/Qを網羅するコンセンサスガイドラインを公開できたことは、これからのPrader-Willi症候群診療を大きく進展させると期待される。ヌーナン症候群において保険適応された遺伝学的診断および小児慢性特手疾病となった成長ホルモン治療の現状と課題が確認されたことは、ヌーナン症候群のガイドライン作成に大きく貢献すると期待される。

E. 結論

1. プラダーウィリ症候群において膨大なCQ/Qを網羅するコンセンサスガイドラインが公開された。

2. ヌーナン症候群の遺伝子診断と成長ホルモン治療の現状が把握された。

F. 研究発表

1. 論文発表
2. 学会発表
なし

G. 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