

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

先天異常症候群の患者・家族への情報提供のためのウェブサイトの構築

分担研究者 沼部 博直  
東京医科大学遺伝子診療センター・教授

**研究要旨**

先天異常症候群の患者・家族への情報提供を行うために、ウェブサイトやイラスト、動画を作成し、公開する作業を行っている。  
また、患者会協議会などに対して、先天異常症候群を中心として遺伝性疾患に関する講演を行い、それを参加者限定ではあるが動画公開している。

**A. 研究目的**

先天異常症候群の患者・家族は、疾患の発生機序やその遺伝性、自然歴や合併症、予後、治療法などに関して、幅広い知識を求めている。一方で、遺伝医学の進歩に伴い、検査診断法やサーベイランス計画、治療へのアプローチなども日々、変化しており、新規情報を求める声も少なくない。

これらの情報をなるべく即時性を保ちつつも、EBMに基づいた情報を選択して、患者・家族にも理解しやすい形で提供することを目的とした。

**B. 研究方法**

医学研究、医学教育ならびに診療の場で自由に使用できる画像、動画などを順次作成し、一部はプレゼンテーション形式にして、インターネットのウェブ上で公開した。

**C. 研究結果**

分担研究者が作成していた東京医科大学のホームページとは独立した形で、より管理しやすいウェブサイトを作成し、そこに主に先天異常症候群を含む遺伝性疾患や染色体異常症、遺伝医学に関する基礎知識や、それらに関する画像や動画を公開した。

遺伝医学用語の改訂に際しては、優性遺伝を顕性遺伝、劣性遺伝を潜性遺伝に変更した新規バージョンも作成した。

染色体模式図なども、マイクロアレイ検査の普及で、より精細な模式図が必要とされてきていることから、ISCNの最新版に基づき、新たに作図を行った。

小児難病の親の会の連絡会において、遺伝子診断の進歩について講演を行う機会を得たので、参加者限定ではあるが、講演内容を録画し、YouTubeで限定公開している。

**D. 考察**

親の会連絡会における、遺伝学的検査の進歩に関する講演は、有意義ではあるが、親の立場からは難解な内容であったとの声も少なくなかった。今後は、より基礎的な内容を含む、簡易な情報提供も必要であると考える。

そのためには、それぞれの閲覧者の遺伝医学に関する知識レベルにあわせた多段階の情報提供を行うことが望まれる。

**E. 結論**

遺伝医学の情報提供サイトとして以下を構築した。 <https://cligen.org/>

**F. 研究発表**

1. 論文発表

1. Ushioda M, Sawai H, Numabe H, Nishimura G, Shibahara H. Development of individuals with thanatophoric dysplasia surviving beyond infancy. *Pediatr Int.* 2021;64(1):e15007.
2. 沼部 博直. 【小児疾患診療のための病態

生理2 改訂第6版】染色体異常、先天異常  
胎児性アルコール症候群および胎児性アル  
コールスペクトラム症. 小児内科.

2021;53(増刊):234-7.

## 2. 学会発表

1. 森地 振一郎, 沼部 博直, 石田 悠, 渡邊 由祐, 加納 佳奈子, 高松 朋子, 竹下 美佳, 森島 靖行, 小穴 信吾, 山中 岳, 河島 尚志, 頭囲拡大, 発達遅滞を契機に Bannayan-Riley-Ruvalcaba 症候群の診断に至った 1 例, 第 63 回日本小児神経学会学術集会, 東京(オンライン), 2021.5, 国内
2. 直宮 理絵, 森地 振一郎, 沼部 博直, 渡邊 由祐, 加納 佳奈子, 高松 朋子, 高橋 英城, 竹下 美佳, 奈良 昇乃助, 石田 悠, 小穴 信吾, 山中 岳, 河島 尚志, 全前脳胞症を伴った環状 21 番染色体症候群の一女兒例, 第 61 回日本先天異常学会学術集会, 東京(オンライン), 2021.8, 国内
3. 尾崎 佐知子, 沼部 博直, 藤田 京志, 三橋 里美, 松本 直通, 長鎖シークエンスと細胞遺伝学的アプローチを組み合わせた染色体複雑構造異常の解析, 日本人類遺伝学会第 66 回大会, 第 28 回日本遺伝子診療学会大, 横浜(ハイブリッド), 2021.10, 国内
4. 沼部 博直, 腸重積症を契機に診断に至った Peutz-Jeghers syndrome の 1 例: 指定発言, 第 678 回日本小児科学会東京都地方会講話会, 東京(オンライン), 2022.1, 国内

## 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