

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

先天異常症候群患者に対する次世代型患者レジストリシステムの構築

研究分担者 鈴木 寿人  
慶應義塾大学 医学部 臨床遺伝学センター 専任講師

**研究要旨**

保険収載された遺伝学的検査により診断される先天異常症候群、ジュベール症候群患者が増加しつつある。これらの患者はこれまで患者レジストリとしての役割を果たしていた各難病研究班は知ることのできない患者である。このような患者に対して、自らが登録者となり、疾患レジストリとして登録してもらいデータベースを構築し、構築することを開始した。今後、増加してくることが予想される非専門医による保険収載の遺伝学的検査を通じて診断した患者の受け皿となることが期待される。

**A. 研究目的**

保険収載された遺伝学的検査により診断される先天異常症候群、ジュベール症候群患者が増加しつつある。これらの患者の発生は従来、希少疾患の横断的調査を行っていた難病研究班では把握できず、難病研究班が担っていた疾患レジストリとしての機能は不十分になっていく可能性が高い。そこで、患者自身が自分の病名や病的バリエーションを登録し、疾患レジストリとしての機能を保持する仕組みの構築が必要と考え、次世代型の患者レジストリの構築について検討した。

**B. 研究方法**

「人を対象とする生命科学・医学系研究に関する倫理指針」、個人情報保護法などの各種指針、法令に配慮したレジストリの検討を行った。構築するレジストリの条件として、

- ・簡便に登録を行うことができること
- ・十分なセキュリティが担保されること
- ・登録者にインセンティブがあるものが挙げられた。

(倫理面への配慮)

「人を対象とする生命科学・医学系研究に関する倫理指針」、個人情報保護法を遵守し、検討を行った。

**C. 研究結果**

慶應義塾大学医学部の倫理委員会で、「患者主導型遺伝性疾患レジストリデータベース構築」に関する研究実施の承認を得た。この承認をもとに、患者登録インターフェースの開発を開始した。

患者もしくは患者家族が登録を行うため、登録の内容をなるべく簡便にする方針とした。例えば、遺伝子バリエーションデータの登録はQRコードもしくは報告書をカメラで画像データとして送り、事務局でキュレーションを行うこととした。また、これまでの論文などではなかなか公開されない実生活にまつわる情報についても、スマホなどのタッチパネル式で容易に収集できるように工夫を行った。

**D. 考察**

現在、上記データベースについて、十分なセキュリティを確保しつつ現在構築中である。

**E. 結論**

ジュベール症候群や先天異常症患者などを対象とした患者レジストリシステムの構築について検討し、構築を開始した。

**F. 研究発表**

1. 論文発表  
なし

2. 学会発表

1) 鈴木寿人, 中藤大輔, 山田菜未子, 武内俊樹, 小崎健次郎, マイクロアレイ染色体検

査の結果解釈の補助ソフトウェアツール  
(CAS)の開発, 第67回日本人類遺伝学  
会, 横浜, 2022.12, 国内

- 2) 鈴木寿人, 山田茉未子, 武内俊樹, 小崎健  
次郎, マイクロアレイ染色体検査の結果解  
釈の補助ソフトウェア・ツールの開発, 第  
125回日本小児科学会学術集会, 福島,  
2022.4, 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