

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

先天異常症候群における包括的な家族支援につながる疾患レジストリの構築

研究分担者 吉橋 博史

東京都立病院機構 東京都立小児総合医療センター 遺伝診療部 臨床遺伝科 部長

**研究要旨**

先天異常症候群の多くは遺伝性疾患であり、希少疾患でもある。出生頻度が少ないため詳細な疾患情報の入手が難しく、診断後も孤立感・孤独感がつづくライフステージのなか、健康管理・治療、養育が進む患者家族は少なくない。先天異常症候群に関する自然歴をまとめた資料や既存の代表的なデータベースにつながるほか、患者家族同士のピアカウンセリングの実施を支援するなど、患者家族の包括的支援をめざすシステムのプロトタイプを作成した。今後は、本システムを用いた他施設との情報連携の推進による登録数増、遠隔ピアカウンセリングの実施などへの展開が期待される。

**研究協力者**

二川 弘司 東京都立病院機構 東京都立小児総合医療センター 遺伝診療部臨床遺伝科 医員  
福田憲太郎 東京都立病院機構 東京都立小児総合医療センター 遺伝診療部臨床遺伝科  
アドバンスレジデント  
山中 暖日 東京都立病院機構 東京都立小児総合医療センター 遺伝診療部臨床遺伝科 医員  
伊藤 志帆 東京都立病院機構 東京都立小児総合医療センター 看護部 認定遺伝カウンセラー  
黒田 真帆 東京都立病院機構 東京都立小児総合医療センター 遺伝診療部臨床遺伝科  
認定遺伝カウンセラー

**A. 研究目的**

先天異常症候群における疾患レジストリの構築を目的とする。出生数が少ない先天異常症候群を中心に、当該疾患に関する疾患情報の資料を作成するほか、患者家族同士が会うピアカウンセリングの実施など、包括的な家族支援につながるシステムの構築をめざす。

**B. 研究方法**

対象：当院で遺伝学的診断された先天異常症候群をもつ患者家族 方法：遺伝子名、疾患名、疾患数、ピアカウンセリングの希望の有無、疾患関連情報などを項目とし、疾患レジストリを作成。登録システムの作成工程では家族の支援によるモニタリングによる指摘箇所の改善、ブラッシュアップを通じて醸成を図る。

**(倫理面への配慮)**

当院における研究倫理審査「研究課題名：遺伝学的に診断された希少疾患を持つ患者家族の包括的支援に関する検討 研究責任者 二川弘司：2021b-36」にて承認。文書による書面同意、登

録項目は家族ごとに選択可能とし、症例数の詳細な記載は避けた。

**C. 研究結果**

疾患レジストリ：先天異常症候群における家族支援システムのプロトタイプを作成した。

**D. 考察**

先天異常症候群は希少疾患であることが多く、患者家族会が存在しない疾患も多い。同じ疾患をもつ患者家族との情報交換・共有を求める家族は、SNS等を用いた自助的な情報収集をおこなっていることが少なくない。ライフステージが進むなか、正確な疾患情報の入手困難、深まる孤立感・孤独感など、診断後もつづく課題となっている。

確かな診断に基づく先天異常症候群について、疾患レジストリを作成し活用することは、これらの課題を解決する一助になるものと思われる。本システムは、情報収集が困難な先天異常症候群をもつ患者家族に対し、疾患情報の提供による支援、ピアカウンセリングによる心理支援について、患者家族と医療者による体制整

備を進める起点となる可能性がある。今後は、他施設との協働を進めることで、登録患者数の増加、横断的な展開をめざす。本システムの活用により、希少性の高い先天異常症候群に対する広域的な遠隔支援が推進されることが期待される。

#### **E. 結論**

先天異常症候群をもつ患者家族に対し、正確な疾患情報と心理的支援をめざす、疾患レジストリのプロトタイプを作成した。

本システムを活用し、その有用性と課題を検証することで、患者家族と医師による広域的な支援体制の整備が期待される。

#### **F. 研究発表**

##### 1. 論文発表

なし

##### 2. 学会発表

- 1) 二川 弘司、伊藤 志帆、黒田 真帆、山中 暖日、福田 健太郎、吉橋 博史, 遺伝学的診断後の患児・家族に対する包括的相互支援体制構築の試み, 第45回小児遺伝学会学術集会, 東京(現地開催), 2023.1.29, 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