

ロスムンド・トムソン症候群のリーフレット作成

研究分担者 金子 英雄 岐阜県総合医療センター 小児療育内科部長

研究協力者 大西 秀典 岐阜大学大学院医学系研究科

生殖・発達医学講座 小児科学分野教授

研究要旨:ロスムンド・トムソン症候群は、多形皮膚萎縮症、骨格の異常を特徴とする常染色体潜性の遺伝形式をとる疾患である。我々は2010年と2020年にロスムンド・トムソン症候群の全国調査を行い本邦での特徴を報告した。本邦では10名前後の患者数であり、ロスムンド・トムソン症候群は極めてまれな疾患であることが改めて明らかになった。医療関係者・一般の人々におけるロスムンド・トムソン症候群の認知度は高くない。患者のケア、教育にかかわる人々の理解不足により、様々な困りごとに直面することも想定される。そこで一般の人々にロスムンド・トムソン症候群について、理解を促すため患者会と協力しリーフレットの作成を行った。リーフレットには疾患の概要、日常生活で気をつけていることなどを記載した。リーフレットの普及を通じて、ロスムンド・トムソン症候群の理解度を高めることで、患者のQOLの向上が期待される。

A. 研究目的

本研究の目的は、本邦でのロスムンド・トムソン症候群の実態を明らかにし、患者のQOLの向上、生命予後の改善を図ることである。本邦における実態を明らかにするため2010年と2020年に2回のアンケート調査を実施した。以前報告したように、本邦での患者数は2010年10症例、2020年8症例と非常に少なかった。

ロスムンド・トムソン症候群は稀少疾患ではあるため、一般の人々のみならず医療関係者もロスムンド・トムソン症候群に対する認知度は低い。患者のケア、教育にかかわる人々の理解不足により、患者が様々な困りごとに直面する場面も想定される。そこで一般の人々にロスムンド・トムソン症候群について、理解を促すため患者会と協力しリーフレットの作成を行った。

B. 研究方法

患者会創設への支援

患者会創設の最初の取り組みとして市民公開講座を2022年11月25日にZoomを用いたWeb形式に

て開催した。参加者の選定は学術論文や医師間のネットワークを活用した。主治医から患者、患者保護者に市民公開講座の概要について説明し、参加の意向を尋ねた。ロスムンド・トムソン症候群小児2名、バレー・ジェラルド症候群の小児1名、保護者4名、医師3名が参加した。市民公開講座の中で、日本ではロスムンド・トムソン症候群の患者会が存在していないこと、患者会活動の重要性を保護者に説明した。その後、参加者らにより患者会が創設された。市民公開講座終了後下記の質問、意見があった。

・皮膚の症状に対して保湿、UVケアは具体的にどこまですればよいのか。

・学校でのUV遮蔽のシールについて、学校が対応してくれない場合がある。

・難聴があるがロスムンド・トムソン症候群には多いのか。

リーフレット作成

患者会の保護者から、リーフレット作成の希望が出された。疾患の概要や日常的に気をつけていることをわかりやすく記載することとした。対象は患者

の学校関係者、患者のケアを行う人が想定した。

（倫理面への配慮）

臨床情報を収集する場合は、連結可能匿名化した。「ロスマンド・トムソン症候群の全国疫学調査」として岐阜県総合医療センターの倫理委員会の承認を得た。

C. 研究結果

ロスマンド・トムソン症候群のリーフレットを作成した（添付）。

疾患の概要として、骨と皮膚の病気であること、骨肉腫や皮膚がんが発症しやすいことを記載した。生活の中で気を付けていることとして、紫外線の対策をしていること、紫外線カットフィルムを貼るなどの環境設定を依頼する必要があることを記載した。本リーフレットは、ロスマンド・トムソン症候群家族会ホームページ (<https://rts-family.wixsite.com/my-site>) に掲載され、希望者は自由に使用可能となっている。

D. 考察

ロスマンド・トムソン症候群は極めてまれな疾患であり、医療関係者であってもその認知度は高くない。一般の人々はさらに低いことは容易に予想される。このような状況で、患者会の創設、リーフレットとの作成により、疾患について一般の人々に広報していくことは患者の生活の質の向上に寄与すると考えられる。実際、患者会の参加者には、全国調査では把握できていなかった患者も存在しており、本邦における全体像の解明にも重要である。さらに、患者会やリーフレットが、ロスマンド・トムソン症候群における骨肉腫、皮膚がんの定期的な観察の意義について情報提供することで、患者の生命予後の向上が期待される。

E. 結論

患者会と協働してリーフレットを作成した。リーフレットの普及を通じて、ロスマンド・トムソン症候群の理解度を高めることで、患者のQOLの向上が期待される。

F. 健康危惧情報

特になし。

G. 研究発表

1. 論文発表

1) Kaneko H, Kawase C, Seki J, Ikawa Y, Yachie A, Funato M.

Intellectual disability and abnormal cortical neuron phenotypes in patients with Bloom syndrome. *J Hum Genet.* 2023 May;68(5):321-327

2) 金子英雄

Good症候群(免疫不全症を伴う胸腺腫)

別冊日本臨牀「血液症候群（第3版）II」2023年10月 pp309-314

3) 金子英雄

ブルーム (Bloom) 症候群

別冊日本臨牀「血液症候群（第3版）II」2023年10月 pp304-308.

2. 学会発表

1) Hiroaki Murakami, Tatsuya Sakashita, Yumi Enomoto, Atsushi Imamura, Hideo Kaneko, and Kenji Kurosawa.

Nanopore long-read sequencing analysis of a three-way translocation t(9;17;20) in a patient with multiple congenital anomalies and developmental delay.

Human Genetics Asia 2023 (第68回 日本人類遺伝学会) 都市センターホテル(砂防会館 別館、全国都市会館、東京) Oct 11-14 2023

2) Hiroaki Murakami, Yumi Enomoto, Tatsuya Sakashita, Tatsuro Kumaki, Noriko Aida, Atsushi Imamura, Kenji Kurosawa, Hideo Kaneko.

Nanopore long-read sequencing analysis in patients with congenital malformations and balanced chromosomal abnormalities

ASHG annual meeting 2023 Walter E. Washington Convention Center (Washington DC) Nov. 1-5, 2023

H. 知的財産権の出願・登録状況（予定を含む。）

1. 特許取得

無し

2. 実用新案登録

無し

3. その他

無し