厚生労働科学研究費補助金（難治性疾患等政策研究事業）
分担研究報告書

「Schaaf-Yang症候群の診療および遺伝学的診断ガイドラインの作成とレジストリー作成と自然歴に関する研究」

研究分担者　根岸　豊
名古屋市立大学大学院医学研究科新生児・小児医学分野　助教

研究要旨
Schaaf-Yang症候群（SYS）の疾患レジストリーの作成と国際連携を分担して研究を実施した。全国疫学調査においては24名のSYS患者が同定され、これらの患者情報を基に疾患レジストリーを作成した。引き続き全国から依頼された疑い患者5例に対してMAGEL2遺伝子の変異解析を実施したが、新規の変異は同定されなかった。これらの疑い患者についても疑い例としてレジストリーに別途登録している。次に、国際レジストリーとの連携を図るために、国際的な研究の中心人物であるDr. Schaafとオンライン会議を通して意見交換を行なった。実務担当であるDr. Caroをご紹介いただき、国際的な疾患レジストリーを作成するために継続的な連絡を取る体制ができた。

A．研究目的

Schaaf-Yang症候群（SYS）は2013年に疾患概念が確立した比較的新しい疾患であり、そのため、疾患認知が十分に進んでいない。さらに、新規診断例は小児例であり、成人での情報は限られている。切れ目のない支援を考えるためには、出生から成人までの十分な情報が必要であり、疾患レジストリーの必要性が指摘されている。さらに、SYSに対する治療法は存在しないが、原因遺伝子MAGEL2の機能は徐々に解明されてきており、遺伝子を対象とした治療法を含めた新規の治療法開発が期待されている。治療法の開発には、患者の集積とレジストリーの構築が重要であることは論をまたない。そこで、本研究でも日本人患者レジストリーの構築は重要な課題である。さらに、国際的なレジストリーとの連携が求められている。

B．研究方法

把握されている患者数が少ないことと、予算的な制約から、難病プラットフォームの利用は現時点では現実的でない。そこで、研究班として構築したデータベースを用いて日本人患者のレジストリーを作成する。
全国からMAGEL2遺伝子の変異解析が依頼されている。全国でMAGEL2遺伝子解析は名古屋市立大学のみで実施されていることから、新規患者の登録が可能な状況である。そこで、遺伝子解析で同定された患者を登録することで、我が国におけるSYS患者レジストリーの構築が可能になる。
国際レジストリーの構築については、国際的な研究の中心人物であるDr. Schaafと意見交換を行い、具体的な取り組みに着手する。

（倫理面への配慮）
SYS 疾患レジストリーについての倫理審査は名古屋市立大学医学系臨床倫理審査委員会において承認を受けた。

C．研究結果

全国疫学調査においては24名のSYS患者が同定され、これらの患者情報を基に疾患レジストリーを作成した。引き続き全国から依頼された疑い患者5例に対してMAGEL2遺伝子の変異解析を実施したが、新規の変異は同定されなかった。これらの疑い患者についても疑い例としてレジストリーに別途登録を行なった。
次に、国際レジストリーとの連携を図るために、国際的な研究の中心人物であるDr. Schaafと2024年1月9日にオンライン会議を通して意見交換を行なった。Dr. Schaafは100名程の患者レジストリーを構築しているが、国際連携はまだ行われていなことがわかった。そこで、実務担当であるDr. Caroをご紹介いただき、国際的な疾患レジストリーを作成するために継続的な連絡を取る体制を作ることができた。

D．考察

日本国内では24名の情報を集積し、疾患レジストリーを作成しているが、国際的なレジストリーとの連携が課題であった。国際的なSYS研究の中心人物である、Dr. Schaafとオンラインで意見交換ができたことで、それぞれの疾患レジストリーを繋ぐことで、国際的な疾患レジストリーの構築について取り組むことで意見の一致を得ることができた。今後、協同で国際疾患レジストリーの構築を目指していきたい。

Ｅ．結論

我が国における SYS 疾患レジストリーを構築し、24 名を登録することができた。国際レジストリー構築のために、
Dr. Schaaf と意見交換を行い、国際レジストリー構築のための連絡体制を作った。

Ｆ．健康危険情報

特になし。

G. 研究発表

1. 論文発表

なし

2. 学会発表

1) 松原圭子、根岸豊、黒澤健司、高野亨子、西山毅、齋藤伸治. Schaaf-Yang 症候群～本邦の全国疫学調査から～. 第 127 回日本小児科学会学術集会. 2024 年 4 月 19-21 日、福岡、ポスター.

H. 知的財産権の出願・登録状況（予定を含む。）

1. 特許取得

該当なし

2. 実用新案登録

該当なし

3. その他

該当なし