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　黒澤　健司
神奈川県立こども医療センター　遺伝科部長

研究要旨
Schaaf-Yang 症候群（SYS）に関する医師向け疾患啓発リーフレットはこれまでの研究班の活動を通して、3 種類を作成し、全国の施設に配布するとともに、ホームページで広く公開している。しかし、患者家族を対象とした疾患啓発資料は存在しない。そこで、本年度は患者家族を対象とした疾患啓発リーフレット「シャーフ・ヤング症候群の健康手帳」を作成した。同時にリーフレットの内容をホームページに掲載して広く公開した。SYS は希少難病であり、疾患情報の収集や治療法開発に患者家族の参加が欠かせない。本リーフレットの作成は、患者家族の教育の意義と共に、患者家族が研究に貢献する意義があると考える。

A．研究目的
私たちはこれまでの 2 期 4 年間の研究班の活動を通して、Schaaf-Yang 症候群（SYS）の全国疫学調査を実施し、我が国における疾患情報を集積し、解析を行なった。その成果を 3 種類の疾患啓発リーフレットとして作成し、その内容をホームページに公開している。しかし、当事者である患者家族を対象とした啓発資材の作成はできていなかった。そこで、本年度は患者家族を対象とした疾患啓発リーフレットの作成に取り組む。

B．研究方法
日本小児科学会専門医研修 460 施設および小児神経専門医研修認定 161 施設を対象に実施された全国疫学調査の結果を解析して、我が国における SYS の症状及び重症度情報を集積している。これらの情報を整理し、研究班で議論して患者家族のニーズに即した疾患啓発リーフレットの作成を行う。

（倫理面への配慮）
全国疫学調査についての倫理審査は名古屋市立大学倫理審査委員会において承認を受けた。

C．研究結果
「シャーフ・ヤング症候群の健康手帳：診療の手引き」を作成し、全国の施設の小児科医師に送付し、患者家族にお渡ししていただくように依頼した。同時にその内容を研究班が作成したホームページに掲載し、広く公開を行なった。
「シャーフ・ヤング症候群の健康手帳：診療の手引き」の内容は、患者家族が患者の成長過程で定期的な健康管理ができるように、健診の手引きとして、月齢・年齢ごとに必要なチェック項目を記載し、連携が必要な診療科を記載した。SYS は複数の合併症が年齢に伴い現れる可能性があるため、月齢・年齢ごとのチェック項目を記すことで、適切な受診の目安になると考えた。
さらに、SYS における健康管理として、発達、栄養／成長、骨や筋肉、感染症、眼科検診、内分泌科検診の項目を立てて、SYS 患者に起こりうる症状の見通しが立てられるようにした。

D．考察
SYSは新しい疾患概念であり、患者家族はもとより、小児科医であっても疾患についての知識は限定的である。特に、患者家族は適切な情報を得ることが困難であり、そのため、疾患についてまとまった情報を提供する意義は大きい。今回、患者家族を対象とした疾患啓発リーフレットが作成できたことは、患者家族に対して適切な情報提供を行う上で意義があると考える。
最近の患者家族は主としてインターネットの検索を通して、情報を収集している。インターネット検索は簡便である者の、情報の内容は玉石

混合であり、時に、誤った情報に誘導される危険がある。これらの危険を回避するためには、オーソライズされた疾患情報をインターネット上に載せることは極めて重要である。そして、そのサイトに比較的簡単に辿り着くことが望まれる。インターネットの検索サイトに「シャーフ・ヤング症候群」と入力すると、一番上に私たちの研究班のサイトが表示される。そして、その中に、今回の患者啓発リーフレットの内容が掲載されている。そのため、患者家族に対して、医学的に適切な情報を提供する意味で重要な意義を果たしていると考える。

E．結論

患者家族を対象とした疾患啓発リーフレット「シャーフ・ヤング症候群の健康手帳」を作成した。同時にリーフレットの内容をホームページに掲載して広く公開した。

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