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　高野　亨子
（国立大学法人信州大学・講師）

研究要旨
Schaaf-Yang 症候群（SYS）の小児慢性特定疾病および指定難病の申請にあたり、それぞれの重症度分類の作成が必要である。これまでの承認された遺伝性疾患、および全国疫学調査で得られた SYS の我が国での症状の実際を参考として、それぞれの重症度分類の作成を行なった。小児慢性特定疾病においては、小児遺伝学会から申請した染色体異常の疾病を参考にした。指定難病においては、小児期には小児慢性特定疾病と同じとし、成人においてはてんかんとの生活能力における指標を採用した。

A．研究目的

Schaaf-Yang 症候群（SYS）は全国疫学調査において 24 例が確認され、未診断例を含めると全国に 100 名単位で存在すると考えられる。診断基準も存在し、生涯にわたる医療的ケアが必要な疾患であるため、小児慢性特定疾病および指定難病の指定が急務である。私たちの研究班では診断基準の策定および、我が国における SYS 患者の実態の把握を行なった。これらの情報を基に、申請作業を行うにあたり、重症度分類の作成が必要である。そこで、研究班で議論して、重症度分類の作成を行なった。

B．研究方法

全国疫学調査で収集した情報を基に、これまでに小児遺伝学会から申請した遺伝性疾患の重症度分類と比較して、重症度分類を作成した。成人については染色体異常疾患の指定難病重症度分類を参考として作成した。研究班で内容を議論し、SYS に適応可能かどうかを検討した。

（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

小児慢性特定疾病申請における重症度分類として下記の分類とした。

基準（ア）、基準（イ）、又は基準（ウ）を満たす場合
【基準（ア）】
症状として、けいれん発作、意識障害、体温調節異常、骨折又は脱臼のうち一つ以上続く場合であること。
【基準（イ）】
治療で強心薬、利尿薬、抗不整脈薬、抗血小板薬、抗凝固薬、末梢血管拡張薬又は β 遮断薬のうち一つ以上が投与されている場合であること。
【基準（ウ）】
治療で呼吸管理（人工呼吸器、気管切開術後、経鼻エアウェイ等の処置を必要とするものをいう。）、酸素療法又は胃管、胃瘻、中心静脈栄養等による栄養のうち一つ以上を行う場合であること。

指定難病においては、小児においては小児慢性特定疾病と同じとした。成人においては、下記とした。
成人においては１）～2）のいずれかに該当する者を対象とする。
1) 精神保健福祉手帳診断書における「G40 てんかん」の障害等級判定区分及び障害者総合支援法における障害 支援区分における「精神症状・能力障害二軸評価」を用いて、以下のいずれかに該当する患者を対象とする。

「G40 てんかん」の障害等級	能力障害評価
1級程度	1～5全て
2級程度	3～5のみ
3級程度	4～5のみ

2) modified Rankin Scale (mRS)、食事・栄養、呼吸、循環のそれぞれの評価スケールを用いて、いずれかが３以上を対象とする。

D．考察

重症度分類を決めるにあたり、以下の2つの観点が求められる。1)他の同様のカテゴリー疾患との整合性、2)SYSの適応可能性。日本小児遺伝学会は多くの先天性遺伝性疾患を小児慢性特定疾病に申請し承認を受けている。これらの疾患は基本的には同一の重症度分類を用いていることから、SYSにおいても同一の基準を用いることが望ましい。次に、適応可能性であるが、全国調査において、SYSの多くがてんかん、呼吸障害、哺乳嚥下障害により医療的ケアが必要とされることが示されていることから、この重症度分類が適応可能と判断した。

次に成人における重症度分類についてであるが、SYSの成人例は存在するものの、ごく少数例であり、十分な情報があるとは言えない。しかし、小児期に受けている医療的ケアが改善することは考えづらく、基本的には同様の重症度分類が使用可能と考える。一方、指定難病ではてんかんと生活の支援が評価指標として一般的に用いられており、SYSにおいても同様に使用可能と判断した。

E．結論

SYS の小児慢性特定疾病および指定難病申請のための重症度分類を作成した。

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

なし

2. 実用新案登録

なし

3. その他

なし