

臨床症状の系統的収集と患者・医師間の双方向データベースの確立と運用

研究分担者 荻島 創一

国立大学法人東北大学 高等研究機構未来型医療創成センター 教授

研究要旨

先天異常症の患者の双方向協調に基づく「患者主導による登録システム」の構築を行った。まずは患者本人または患者家族が自らアクセスし、患者の情報を登録するシステムの構築を行った。1年目の計画では2～3疾患の登録を行う予定であったことから、ソトス症候群、モワットウィルソン症候群、HNRNP 関連疾患の3疾患の登録を開始した。各疾患の登録された情報を処理し、同一疾患の患者への公開用データを作成した。今後、登録される症例が増加すれば、自然歴のみならず、疾患ごとの成長曲線や発達の目安を作成することが可能となってくる。

A. 研究目的

これまで当研究班では全国の小児病院や遺伝診療部門と連携し、様々な先天異常症候群の自然歴の解明・症状と遺伝子型の関連などについて研究を進めてきた。その結果、多くの先天性疾患について保険での検査が可能となってきた。しかし、その一方で、専門施設以外での遺伝学的検査が可能となり、患者情報の収集が困難となっている。特に臨床症状の幅がある疾患に関しては、自然歴の収集が困難となっている。そこでわれわれは、患者主導による臨床症状が登録できるシステムをWebに作成し、登録されたデータを解析し患者に公開することにより、自然歴の収集のみならず、患者の成長や発達の目安となる指標の作成を行った。

B. 研究方法

これまでの患者会との豊富な意見交換や患者会などの経験に基づき、先天異常症候群に対して患者情報の登録システムをデザインし、Web上に作成した。氏名などの個人情報登録せず、臨床情報や遺伝学的検査の結果のみを登録して頂くシステムであり、個人情報はメールアドレスのみであるが、セキュリティ面においてこれまでに運用実績のあるもの(J-CAT、REMEDYなど)と同様のシステムを使用することとした。また、登録された情報の処理・公表を行った。

C. 研究結果

初年度の目標である3疾患(ソトス症候群、モワットウィルソン症候群、HNRNP関連疾患)の臨床症状を患者主導による情報登録サイトを構築、登録された情報を処理し、公開を行った。登録された患者の情報のうち、身長、体重、頭囲といった身体の成長と発達や教育歴といった登録されている状態についてまとめ、同一疾患患者同士で閲覧可とした。

D. 考察

登録頂いた患者、患者の家族からはいずれも前向きな反応を得た。患者会では重症の患者が多く、真の自然歴については彼らの興味を引く内容であり、情報の登録に関する十分なインセンティブになりうる事が分かった。より多くの患者情報の登録をすすめることにより、自然歴の収集を行い、患者の求める情報を届けることが可能と考えられた。

今後は、患者・患者家族が登録した臨床症状におけるゆらぎを抑えるため、HPO(Human Phenotype Ontology)の利用による表現型記載方法の統一化、及び患者による病的バリエーションの登録方法について検討を進めていく。病的バリエーションの集積は、バイオインフォマティクス解析における疾患バリエーションの絞りこみに資すると考える。

E. 結論

患者主導による情報登録サイトの構築と登録された情報を処理し、公開を行った。今後、患者情報の蓄積を行いながら、より多くの疾患を対象として広げていくことで、先天異常症候群の患者が求める情報を届けていくことが可能になると考える。

F. 研究発表

なし

G. 知的財産権の出願・登録状況

1. 特許取得

なし

2. 実用新案登録

なし

3. その他

なし