厚生労働科学研究費補助金（難治性疾患政策研究事業）
分担研究報告書

九州地区、成育医療施設としての支援機能、診療ガイドライン・重症度分類の改定、疾患レジストリ作成 ~ヒストンアセチル化・メチル化異常症による先天異常症候群

研究分担者　吉浦　孝一郎

国立大学法人長崎大学 原爆後障害医療研究所　教授

研究要旨
診断を受けた患者自身が自身の診断名，自然歴，ジェノタイプの登録が可能なレジストリの構築が，本研究班の大目標である。本年度は，外来担当医師を通して患者の参加意向や，構築に際しどのような手順が必要であるかの情報収集を実施した。患者，医師双方から，レジストリへの登録手順等を分かり易く説明する説明書（パンフレット）の必要性が要望された。問題は，正確な疾患原因変異遺伝子のその変異の詳細の登録にあると思われた。

研究協力者：近藤 達郎・みさかえの園総合発達医療福祉センター医師

A．研究目的

本研究全体の大きな目的は，Patient Driven Research system の構築である。診断を受けた患者自身が自身の診断名，自然歴，ジェノタイプの登録が可能なレジストリの構築が目標となる。構築を目指すレジストリは，患者との双方向通信が可能なように設計し，研究者側からは治験等にすぐに役立つ，患者側からは新しい知識が容易に得られることを目標にしている。

B．研究方法

初年度である2024年度は，全体会議にてレジストリ構築のコンセプトを共有した後，研究協力者の外来において患者への意向確認を行った。

（倫理面への配慮）
倫理面に配慮し，信頼関係のある患者および家族に対して，通常外来の会話の中で，今後レジストリができた場合の患者家族のかかわり方を尋ねる形とした。倫理面には問題ないと考える。

C．研究結果

外来を担当する医師からは，コンセプトや登録についての方法，利点等を簡単にまとめたパンフレットの必要性の声があった。パンフレットがあれば，外来の短い時間でも説明可能で，どの疾患でもレジストリ構築が可能であろうとの指摘があった。また，医師側の負担が大きく減じると肯定的に捉えられた。
患者側からも，パンフレットの必要性を訴える声があり，双方向性のレジストリ構築について，前向きにとらえる家族が大多数であった。

D．考察

外来担当医師は，とにかく時間の制約な中で詳しく説明する目的でパンフレットの要望が大きかった。一方，患者側も口頭だけの説明よりも時間をかけた理解を望んでおり，その点で，パンフレットの要望が大きかった。双方が納得できる内容のパンフレット（印刷物）が重要であると考えられた。
問題は，疾患原因遺伝子名，変異の記述をどのように正確に記載するか，誰が入力するか，患者間の情報の有り取りをどこまで認めるかが大きな問題である。

Ｅ．結論

外来担当医師，患者，患者家族共に，Patient Driven Research system の構築に前向きであった。セキュリティーをしっかりしたうえでの様々な疾患のレジストリ構築が可能であると思われる。

Ｆ．研究発表

１．学会発表

1) Keisuke Kato, Ai Yoshimi, Koh-ichiro Yoshiura, Yoko Saito-Nakamura, Satoru Matsushima, Hiroyuki Miyahara, Akimitsu Watanabe, Masahiro Tsuchida. Autoimmune disease in Kabuki syndrome. , Human Genetics Asia 2023, 都市センターホテル, 2023.10.11_14, 国際

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