

先天異常症候群をもつ患者・家族とのリコンタクトを可能とする
患者主導による登録システムの構築に向けた研究開発

研究分担者 吉橋 博史

地方独立行政法人 東京都立病院機構
東京都立小児総合医療センター遺伝診療部 臨床遺伝科 部長

研究要旨

患者との双方向通信が可能な、「患者主導による登録システム」の構築に向けて、当科における先天異常症候群をもつ外来患者のデータを集計した。患者・家族間の交流を包括的に支援する「先天異常症候群をもつ子と家族の支援システム」も活用し、各種患者家族会とのリエゾン、リコンタクトを可能とする「患者主導による登録システム」の構築への貢献をめざす。

研究協力者（令和5年度）：
二川弘司・臨床遺伝科 医員
山中暖日・臨床遺伝科 医員
福田憲太郎・臨床遺伝科・
サブスペシャリティーレジデント
伊藤志帆・看護部 遺伝カウンセラー
黒田真帆・臨床遺伝科 遺伝カウンセラー

基づくものであるように、認定遺伝カウンセラー等とも協働し本研究の目的と意義、登録後のデータの取り扱いなどについて、丁寧な説明に努める。

C. 研究結果

当科外来患者データベースから、本研究で最初に登録が予定されている先天異常症候群（コストロ症候群、CFC症候群、ヤング・シンプソン症候群、ソトス症候群、エーラス・ダンロス症候群、モワット・ウィルソン症候群、コフィン・ローリー症候群など）を中心に情報収集、7疾患について疾患別リストを作成した。「先天異常症候群をもつ子と家族の支援システム」（GENIE）の運用を開始し、上記、先天異常症候群のうち6疾患について登録公開した。本支援システムへの参加施設は当院以外に、大学病院、療育病院、小児病院など4施設が追加された（2024年3月31日現在）。

D. 考察

当科外来患者では、上記の先天異常症候群（7疾患）をもつ患者が計96例（疑い含む）確認された。これらの疾患を中心に「患者・家族主導による登録システム」への登録に向けて、診断に対する再評価、登録によるメリット、登録までの流れについて説明することで、リコンタクト可能な「患者主導によ

A. 研究目的

先天異常症候群をもつ患者・家族との双方向通信が可能な、患者・家族主導による登録システムの構築を目的とする。患者・家族を中心に据えたデータベースへの登録、臨床試験の実施支援による新たな治療法開発への貢献、患者間交流を包括的に支援するための体制整備、リエゾンの構築をめざす。

B. 研究方法

先天異常症候群をもつ外来患者データベースから、「患者・家族主導による登録システム」と関連した疾患を抽出した。並行して当科独自に開発中の「先天異常症候群をもつ子と家族の支援システム」（GENetic Information for Empowerment:GENIE）<https://genie-peer.jp/>の運用を開始し、当該疾患に関する情報収集への活用を検討した。（倫理面への配慮）

「患者・家族主導による登録システム」への登録が患者・家族の自律的意思決定に

る登録システム」におけるデータベースの充実に繋がるものと期待される。また、先天異常症候群に関する情報を施設間で共有し、包括的な家族支援連携をめざすことを目途に、当科独自に開発中の「先天異常症候群をもつ子と家族の支援システム」(GENIE)を併用することで、各種患者家族会とのリエゾンへの展開、双方向通信によるリコンタクトの推進などが期待される。今後は「先天異常症候群をもつ子と家族の支援システム」の改良、醸成を進めるとともに、登録システムの拡充に貢献する。

なし

3.その他
なし

E. 結論

・先天異常症候群をもつ患者と家族自身の登録によるレジストリ、「患者・家族主導による登録システム」に先行登録が検討されている7疾患について、当科の外来患者情報を抽出し、疾患個別リストを作成した。
・先天異常症候群に関する情報を施設間で共有し、包括的な家族支援連携をめざす「先天異常症候群をもつ子と家族の支援システム」の開発を継続、運用を開始した。
・本支援システムに「患者・家族主導による登録システム」で先行する対象疾患(7疾患)について、当科症例数を登録し公開した。

F. 研究発表

1. 論文発表

- 1) Futagawa H, Ito S, Kosaki K, Yoshihashi H. Long-term clinical course of Heyn-Sproul-Jackson syndrome. Congenit Anom (Kyoto). 2023;63(5):174-5.

2. 学会発表

- 1) 二川弘司、伊藤志帆、洪本加奈、黒田真帆、山中暖日、福田憲太郎、須田千春、森貞直哉、吉橋博史、希少疾患診断後の患児・家族に対する包括的支援体制デジタル化の試み～小児病院連携に向けた展開～、第46回日本小児遺伝学会学術集会、沖縄、2023.12.08_09、国内

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