

先天異常症候群患者登録レジストリ『AMIGO』の開発について

研究分担者 中藤 大輔

慶應義塾大学医学部臨床遺伝学センター 助教

研究要旨

先天異常症候群は大学病院や特定の専門病院などで診断・治療・外来でフォローされてきたが、遺伝学的検査の保険収載や対象疾患が拡大し、より多くの病院・施設で先天異常症候群が診断されるようになってきた。そのため、それぞれの疾患の患者数や自然歴の把握が困難になることが考えられる。そのため、我々は患者主導による Web 上での臨床情報を収集し、情報交換可能なシステムを作成し、運用を開始した。

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子診療部門と連携し、各種の先天異常症候群の自然歴の解明・症状と遺伝子型の関連・遺伝学的検査の保険承認、新たな疾患の難病指定について研究を進めてきた。学会や研究班の尽力により多くの先天異常症候群の分子遺伝学的検査が保険承認され、全国の施設で遺伝学的検査が可能となったことは、先天異常症候群の患者の大きな福音となっている。しかし、診断される先天異常症候群の患者が増加するものの、それぞれの患者の臨床情報の収集はいままで以上に困難なことが予想される。この問題を解決するため、日本のどこにいる患者に対しても、参加できる患者主導による患者の情報登録システムを構築し、自然歴の収集を行い、recontact可能な新たなレジストリを作成する。

B. 研究方法

患者主導による先天異常症候群の患者情報の登録システムの構築について、まずは当初の予定通り、研究班がこれまでの研究で交流のある患者会のうちソトス症候群やモアットウイルソン症候群などの患者会に対して呼びかけ登録を開始した。登録者数が増加し登録情報が増えてくれば、それぞれの疾患についての成長、発達などについて、各疾患の患者にだけ閲覧が可能な方法で公開していく。登録に関しては、個人情報

の登録を避けるため、氏名や住所など個人を特定することができるものは登録不要なシステムとした。また、システムのセキュリティについても過去にJ-CATやREMEDYなどで実績あるシステムを使用した。

（倫理面への配慮）

先天異常症候群の診断を受けた患者が、自ら当システムにアクセスを行い、同意の元にシステムに登録を行うこととした。本システムについては、慶應義塾大学倫理委員会に倫理申請を行い、既に許可を得ている。

C. 研究結果

当初の予定通り先天異常症候群 3 疾患についてレジストリに参加を開始した。ソトス症候群、モアットウイルソン症候群のほか、HNRNP関連疾患(Au-Kline症候群/オカモト症候群)の患者会に当システムの説明を行い、同意を得ることができ、登録を開始した。そこから得られた身長・体重・発達に関する内容については、レジストリのホームページで公開を行うこととした。

D. 考察

当登録システムについて家族会の代表を通じて紹介を行ったところ、速やかに症例の登録が行われた。ソトス症候群、モアットウイルソン症候群のほか、HNRNP関連疾患(Au-Kline症候群/オカモト症候群)の患者会

についても参加を頂いた。いずれの患者会や家族会も前向きであり、患者会内での周知や他の疾患の患者会への連携が進むことが期待される。

E. 結論

1年目の目標である2～3疾患において患者情報の登録を行った。他の先天異常症候群の患者の家族や家族会からの参加の希望も聞かれており、研究2年目には多くの疾患の登録を行うことができると考える。

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