

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

先天異常症候群の疾患情報コンテンツの整備

研究分担者 大橋 博文

埼玉県立小児医療センター遺伝科・科長

研究要旨

埼玉県立小児医療センター遺伝科には先天異常症候群をもつ多くの患儿が受診しているが、遺伝科での遺伝診療として個別外来での診療と並行して各種疾患ごとの集団外来も推進している。集団外来では各疾患に関する情報の提供と患者家族の交流を2つの柱として構成している。この集団外来での講義等の関連情報を蓄積整備することで、埼玉地区成育医療施設としての支援機能の強化を図ることを目標とした。

【①疾患関連情報の蓄積】2023年度に開催したものを中心に先天異常症候群集団外来を開催した疾患についての参加家族向けに講義した疾患関連情報について、紙媒体資料の作成を進めることとした。チャージ症候群、9p重複・9トリソミーモザイク症候群、ピット・ホプキンス症候群、カブキ症候群、色素失調症、コルネリア・デ・ランゲ症候群、ウィリアムズ症候群、18qモノソミー・r(18)症候群、ヌーナン症候群、ベックウィズ・ウィーデマン症候群、性染色体過剰症候群、コフィン・シリス症候群、18pモノソミー症候群、コストロ症候群の講義資料をパンフレットとして製本作成した。また、今年度開催集団外来の10疾患については講義内容（前半開催6疾患はオンライン開催、後半4疾患は現地とオンラインのハイブリッド開催）を動画保存した。

【②疾患をもつ本人アンケートからの冊子作製】疾患をもつ本人を対象に行った疾患情報開示に関するアンケートを踏まえて、「子どもが自分の体質を知ること～29人の疾患のある本人の経験から～」の小冊子を作成することとした。2019年の先行研究で情報開示を受けていた者67名のうち10才以上の59名を対象に質問紙調査（2021年12月～2022年1月）を行っているが、その回答を分析してまとめる形とした。内容の構成は、「はじめに」、「疾患とともに生きること・自分らしく生きること～29人の本人の経験から～」(アンケート分析データ部分)、「いつ、どんな場面で、どんな風に知りたいと思う?」、「良かった経験」、「嫌だった経験」、「チャームポイント」、「みんなに伝えたいこと」、「おわりに」とした。埼玉県立小児医療センター遺伝科では2000年度から20年以上にわたって先天異常症候群集団外来を開催している。本年度開催の集団外来での疾患資料を中心に、関連する資料を疾患関連情報コンテンツとして蓄積を進め、埼玉地区成育医療施設としての支援機能の強化をさらに図っていききたい。

研究協力者

大場大樹（埼玉県立小児医療センター遺伝科・医長）、来住美和子（埼玉県立小児医療センター遺伝科・認定遺伝カウンセラー）、澤田優貴（埼玉県立小児医療センター遺伝科・認定遺伝カウンセラー）

A. 研究目的

埼玉県立小児医療センター遺伝科には先天異常症候群をもつ多くの患儿が受診して

いるが、遺伝科での遺伝診療として個別外来での診療と並行して各種疾患ごとの集団外来も推進している。集団外来では各疾患に関する情報の提供と患者家族の交流を2つの柱として構成しているが、この集団外来での講義等の関連情報を蓄積整備することで、埼玉地区成育医療施設としての支援機能の強化を図ることを目標とした。

B. 研究方法

【①疾患関連情報の蓄積】2023年度に開催したものを中心に先天異常症候群集団外来を開催した疾患についての参加家族向けの講義として作成された疾患関連情報について、紙媒体資料としてのパンフレットの製本を進める。また、講義については動画コンテンツとしても保存する。

【②疾患をもつ本人アンケートからの冊子作成】疾患をもつ本人を対象に行った疾患情報開示に関するアンケートを踏まえて、「子どもが自分の体質を知ること～29人の疾患のある本人の経験から～」の小冊子を作成する。

(倫理面への配慮)

本人へのアンケートに基づく研究実施、ならびに遺伝性疾患について遺伝学的診断については、分担研究者施設倫理委員会での承認を得て行っている。

C. 研究結果

【①疾患関連情報の蓄積】2023年度には、以下の10疾患の先天異常症候群集団外来を開催した：チャージ症候群、9p重複・9トリソミーモザイク症候群、ピット・ホブキンス症候群、カブキ症候群、色素失調症、コルネ

リア・デ・ランゲ症候群、ウィリアムズ症候群、18qモノソミー・r(18)症候群、22q11.2欠失症候群、プラダーウィリー症候群。参加家族数は合計で98家族(埼玉県内70家族、県外28)だった。また、患者家族からの参加呼び掛けにより11人の支援者(保育士・教諭2，理学療法士1，患者会会長1，医師1，特別支援学校教師2，児童発達支援スタッフ3，就労支援スタッフ1)も参加した(表1)。

このうち、チャージ症候群、9p重複・9トリソミーモザイク症候群、ピット・ホブキンス症候群、カブキ症候群、色素失調症、コルネリア・デ・ランゲ症候群、ウィリアムズ症候群、18qモノソミー・r(18)症候群の講義内容をパンフレットとして製本作成した。また、過去年度で開催した集団外来から、需要が高いと想定される疾患として、ヌーナン症候群、ベックウィズ・ウィーデマン症候群、性染色体過剰症候群、コフィン・シリス症候群、18pモノソミー症候群、コストロ症候群の講義資料も同様にパンフレットとして製本作成した。また、今年度開催の10疾患については講義内容(前半開催6疾患はオンライン開催、後半4疾患は現地とオンラインのハイブリッド開催)を動画保存した。

表1：2023年度 先天性異常症候群集団外来開催状況

疾患名	テーマ	参加 家族数	県内 家族数	県外 家族数	支援者数
チャージ症候群	本人・同胞への疾患情報の提供について	7	6	1	-
9p重複・ 9トリソミーモザイク症候群	疾患概要と健康管理	7	2	5	-
ピット・ホブキンス症候群	疾患概要と健康管理	2	1	1	4
カブキ症候群	カブキ症候群に合併しやすい免疫不全について	14	3	11	-
色素失調症	疾患概要と健康管理	3	3	0	-
コルネリア・デ・ランゲ症候群	疾患概要と健康管理	11	8	3	3
ウィリアムズ症候群	作業療法の視点から診たウィリアムズ症候群のお子さんの発達特性と支援	16	13	3	-
18qモノソミー・r(18)症候群	疾患概要と健康管理	5	5	0	1
22q11.2欠失症候群	22q11.2欠失症候群の子どもの学習サポート-成功体験を積み重ねることの大切さ-	20	19	1	1
プラダーウィリー症候群	プラダーウィリー症候群における筋骨格系の合併症-整形外科医からのアドバイス-	13	10	3	2

【②疾患をもつ本人アンケートからの冊子作成】2019年の先行研究で情報開示を受けていた者67名のうち10才以上の59名を対象に質問紙調査（2021年12月～2022年1月）を行っているが、その回答を分析してまとめる形で「子どもが自分の体質を知ること～29人の疾患のある本人の経験から～」と題したパンフレットを製本作成した。内容の構成は、「はじめに」、「疾患とともに生きること・自分らしく生きること～29人の本人の経験から～」(アンケート分析データ部分)、「いつ、どんな場面で、どんな風に知りたいと思う?」、「良かった経験」、「嫌だった経験」、「チャームポイント」、「みんなに伝えたいこと」、「おわりに」とした。

D. 考察

埼玉県立小児医療センター遺伝科では2000年度から20年以上にわたって50疾患以上、計200回以上の先天異常症候群集団外来を開催している。本年度開催の集団外来での疾患資料を中心に関連する資料を疾患関連情報コンテンツとして蓄積を進め、埼玉地区成育医療施設としての支援機能の強化を図っていききたい。

E. 結論

埼玉地区成育医療施設としての支援機能の強化のため、先天異常症候群集団外来関連情報コンテンツの整備に着手した。

F. 研究発表

1. 論文発表

- 1) Machida M, Rocos B, Ohashi H, Taira K, Nemoto N, Oikawa N, Kaguchi R, Nakanishi K. RASopathies and spinal deformities for screening of scoliosis. *Pediatr Int.* 2023;65(1): e15589.

2. 学会発表

- 1) Yuki Sawada, Miwako Kizumi, Kenta Hasumi, Miyuki Fukushima, Sayuri Oda, Mariko Sagara, Daiju Oba, Hirofumi Ohashi. On-line group clinics for children with genetic syndromes: A 2022 report at Saitama Children's Medical Center. 第68回日本人類遺伝学会. 東京. 45211 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
なし
3. その他
特になし