小児希少難病の精査診療機関検索サイト構築事業

2021年度予備調査実施報告

１．実施目的

本事業では、作成する情報をサイト公開するまでの間に、以下のような 4 つの段階を踏んで、進める方向です。

１．予備調査　各難病の患者会・学会の存在の有無をまず調査。該当する関連学会・患者会のサイトや、その他の様々な情報サイトを検索して、本事業にとって有益と思われる精査診療機関・関連学会・患者会・その他関連情報を、出来るだけ多く収集。
そして、手掛かりの多い/少ないにより選別整理＝◎○✕△に選り分け。

２．精査診療機関リスト作成　予備調査を基に、1疾患ごとに、検査項目や検査依頼先、診療機関と専門医を整理し、Web掲載用データを作成。

３．作成データの確認作業　関連学会や専門医の先生方のご助言を仰ぎ、上記2のリストの見直しを行う。

４．サイト掲載　上記3のデータをWebサイトで公開。

上記ステップのうち、1.予備調査の作業を患者会に依頼して実施しました。

患者会に依頼した理由は、患児家族の多くの方は、ご自分たちの疾患に関してはかなりの知識と経験をお持ちで、医療用語などにも比較的なじみがあり、予備リサーチに適任であると推察し、患者会代表の方ともご相談して、依頼するに至ったものです。

患者会の方は、ご自分のお子様が難病かもしれないと言われたとき、よく分からない病名を前に、不安と混乱の中、様々な情報をネットで探したり、主治医の先生に質問したりして、どういう病気なのか、どういった経過をたどるのか、命の危険があるのか、障がいが出るのか、どういったタイミングでどういった検査や治療が行われるのか等々、出来るだけの情報をかき集められた経験がおありですので、それを、他の難病のお子様のために、ネットリサーチして頂きたいとお願いしました。

２．実施協力者

趣旨に賛同してご協力に応じて下さったレックリングハウゼン病患者会 To Smile のメンバー19名の方にお引き受け頂くことが出来、有償ボランティアの形で、作業を依頼しました。

・自己炎症疾患：16疾患　3名で担当
・免疫系膠原病疾患：18疾患　4名で担当
・骨・関節系疾患：25疾患　5名で担当
・神経・筋系疾患：42疾患　8名で担当
*複数名の方は2つの群をまたいで担当して頂いた為、参加人数としては19名。

３．実施期間

・事前オンライン説明会3回実施：第1回 2022年3月26日（土）16：00〜17：00
第2回 3月27日（日）16：00〜17：00　第3回 3月31日（木）18：00〜19：00
・調査期間：2022年4月5日（火）〜4月20日（水）

４．記載例

予備調査に関しては公表を目的としたものではなく、あくまで最初のデータ収集の基礎的リサーチであるため、以下に記載例を提示します。

【予備調査シート 記載例】

難病指定No.	65	小慢疾患No.	免疫1	（記入欄）			
調査対象疾患名				重症複合免疫不全症（SCID）			
患者会名とURL				NPO法人PIDつばさの会 http://npo-pidtsubasa.org/index.html			
学会名とURL				一般社団法人日本免疫不全・自己炎症学会（JSIAD学会） https://www.jsiad.org			
◎リンク依頼,〇手がかり多, △一部手がかり少,✕手がかり無				◎	〇		
備考				【備考欄】 理研のサイトPIDJに、診療機関リスト、遺伝子検査可能な機関など種々のリストがあるが、http://pidj.rcai.riken.jp/index.htmlJ　更新されていない。 JSIAD学会サイトにPIDJ ver.2についての説明が有りPIDJ委員会のメンバー掲載がある。 https://www.jsiad.org/pidj/ 役員会・委員会の掲載有。　https://www.jsiad.org/about/ 研究会メンバー表も掲載有。　https://www.jsiad.org/wp-content/uploads/2022/01/list_20211221.pdf 「原発性免疫不全症候群主要責任遺伝子」の掲載有り　https://www.jsiad.org/wp-content/uploads/2020/07/shuyo_sekinin_idenshi_jsiad.pdf 患者会つばさの会のサイト役員欄に、医師の8名の先生のお名前あり https://npo-pidtsubasa.org/profile/ 検査については、かずさDNA研究所で遺伝子検査が可能。 https://www.kazusa.or.jp/genetest/			
精密検査項目				URL　https://www.shouman.jp/archives/doc/doc_10_01_001_01.pdf 血液検査 リンパ球機能検査 細胞表面抗原検査 骨髄検査 感染症免疫学的検査 遺伝学的検査 一部の施設ではフローサイトメトリー法でリンパ球表面γc 鎖発現解析			
検査依頼先				遺伝学的検査「重症複合免疫不全症遺伝子検査」 かずさDNA研究所かずさ遺伝子検査室 https://www.kazusa.or.jp/genetest/ フローサイトメトリーでの解析 医療-産業トランスレーショナルリサーチセンター https://www.fmu.ac.jp/home/trc/contract-research/antibody/flow-cytometry/			
診療機関・専門医について				JSIAD学会に役員名や委員会名があり、辿って行けば、専門性の高い医師とその所属医療機関のリスト化は可能と思われる。 SIAD学会サイトhttps://www.jsiad.org/about/ 共同研究機関の一覧の掲載有 https://www.jsiad.org/wp-content/uploads/2022/01/list_20211221.pdf			

５．予備調査疾患一覧

【予備調査/自己炎症疾患】

疾患群	難病指定№	小慢免疫系№	疾患名
自己炎症疾患 16 疾患	106	16	クリオピリン関連周期熱症候群（CAPS）
	108	17	TNF 受容体関連周期性症候群(TRAPS)
	110	18	ブラウ症候群
	266	15	家族性地中海熱
	267	20	高ＩｇＤ症候群（メバロン酸キナーゼ(MK)欠損症）
	268	19	中條・西村症候群
	269	21	PAPA～化膿性無菌性関節炎・壊疽性膿皮症・アクネ症候群
			周期性発熱・アフタ性口内炎・咽頭炎・リンパ節炎症候群（PFAPA）
		22	慢性再発性多発性骨髄炎（CRMO）
		23	インターロイキンＩ受容体拮抗分子欠損症
	288		自己免疫性後天性凝固因子欠乏症
	300		ＩｇＧ４関連疾患
	325	24	NLRC4 異常症
		24	アデノシンデアミナーゼ-2（Adenosine deaminase-2：ADA2）欠損症
			エカルディ・グティエール症候群（Aicardi-Goutières Syndrome：AGS
		24	A20 ハプロ不全症

【予備調査/膠原病】

疾患群	難病指定№	小慢免疫系№	疾患名
膠原病 18 疾患	40	7	高安動脈炎
	41		巨細胞性動脈炎
	42	9	結節性多発動脈炎
	43	10	顕微鏡的多発血管炎
	44	8	多発血管炎性肉芽腫症
	45	11	好酸球性多発血管炎性肉芽腫症（EGPA）
	46		悪性関節リウマチ
	47		バージャー病
	48	5	原発性抗リン脂質抗体症候群（APS）
	49	2	全身性エリテマトーデス
	50	3	皮膚筋炎／多発性筋炎（PM/DM）
		13	全身性強皮症（SSｃ）
	52	14	混合性結合組織病（MCTD）
	53	4	シェーグレン症候群

	55	12	再発性多発軟骨炎
	107	1	若年性特発性関節炎
	56	6	ベーチェット病
	54		成人スチル病

【予備調査/骨・関節系疾患】

疾患群	難病指定№	小慢免疫系№	疾患名
骨・関節疾患 25疾患	68		黄色靭帯骨化症
	69		後縦靭帯骨化症
	272	14	進行性骨化性線維異形成症
		7	大理石骨症
		15	骨硬化性疾患
	172	6	低ホスファターゼ症
	238		ビタミンD抵抗性くる病/骨軟化症
	274	5	骨形成不全症
	276	2	軟骨無形成症
		3	軟骨低形成症
		11	点状軟骨異形成症（ペルオキシゾーム病を除く）
		12	偽性軟骨無形性症
		15	TRPV4 異常症
	275	4	タナトフォリック骨異形成症
		1	胸郭不全症候群
	70		広範脊柱管狭窄症
	71		特発性大腿骨頭壊死症
	270		慢性再発性多発性骨髄炎
	271		強直性脊椎炎
	273		肋骨異常を伴う先天性側弯症
		8	多発性軟骨性外骨腫症
		9	内軟骨腫症
		10	2型コラーゲン異常症関連疾患
		13	ラーセン症候群
		17	ビールズ症候群

【予備調査/神経・筋系疾患】

疾患群	難病指定№	小慢免疫系№	疾患名
神経・筋疾患 42疾患	1		球脊髄性筋萎縮症
	2		筋萎縮性側索硬化症
	3	38	脊髄性筋萎縮症
	11		重症筋無力症

	12		先天性筋無力症候群
	15		封入体筋炎
	16		クロウ・深瀬症候群
	17		多系統萎縮症
		51	ウルリヒ型先天性筋ジストロフィー
	30		遠位型ミオパチー
	31		ベスレムミオパチー
	32		自己貪食空胞性ミオパチー
	111		先天性ミオパチー
	111	49	ミオチュブラーミオパチー
	111	50	先天性筋繊維不均等症
	111	51	ネマリンミオパチー
	111	52	セントラルコア病
	111	53	マルチコア病
	111	54	ミニコア病
	112		マリネスコ・シェーグレン症候群
	113		筋ジストロフィー
		42	エメリー・ドレイフス型筋ジストロフィー
		44	顔面型甲上腕型筋ジストロフィー
	4		原発性側索硬化症
	5		進行性核上性麻痺
	6		パーキンソン病
	7		大脳皮質基底核変性症
	8		ハンチントン病
	9		神経有棘赤血球症
	10	81	シャルコー・マリー・トゥース病
	13	79	多発性硬化症／視神経脊髄炎
	14	80	慢性炎症性脱髄性多発神経炎／多巣性運動ニューロパチー
	18	62	脊髄小脳変性症(多系統萎縮症を除く。)
	24	74	亜急性硬化性全脳炎
	25		進行性多巣性白質脳症
	26		HTLV-1 関連脊髄症
	22	35	もやもや病
	23		プリオン病
	27		特発性基底核石灰化症
	29		ウルリッヒ病
	33	56	シュワルツ・ヤンペル症候群
	114		非ジストロフィー性ミオトニー症候群