

**京都大学教育研究振興財団助成事業  
成 果 報 告 書**

2019 年 10 月 31 日

公益財団法人京都大学教育研究振興財団

会 長 藤 洋 作 様

所属部局・研究科 大学院医学研究科 社会健康医学系専攻  
医療倫理学・遺伝医療学

職 名・学 年 助教

氏 名 川崎 秀徳

助 成 の 種 類	<b>2019 年度 ・ 国際研究集会発表助成</b>	
研 究 集 会 名	American Society of Human Genetics (ASHG) Annual Meeting	
発 表 形 式	<input type="checkbox"/> 招 待 ・ <input type="checkbox"/> 口 頭 ・ <input checked="" type="checkbox"/> ポスター ・ <input type="checkbox"/> その他( )	
発 表 題 目	The mortality and morbidity of very low birth weight infants with trisomy 21 in Japan	
開 催 場 所	アメリカ・ヒューストン	
渡 航 期 間	2019 年 10 月 14 日 ～ 2019 年 10 月 20 日	
成 果 の 概 要	<b>タイトルは「成果の概要／報告者名」として、A4版2000字程度・和文で作成し、添付して下さい。「成果の概要」以外に添付する資料</b> <input checked="" type="checkbox"/> 無 <input type="checkbox"/> 有( )	
会 計 報 告	交付を受けた助成金額	250,000 円
	使用した助成金額	250,000 円
	返納すべき助成金額	0 円
	助 成 金 の 使 途 内 訳	交通費 220,000 円
		宿泊費 30,000 円
(以下、用途内訳を記載してください)		
当財団の助成について	<p>(今回の助成に対する感想、今後の助成に望むこと等お書き下さい。助成事業の参考にさせていただきます。) このたびは助成をいただき、誠にありがとうございました。申請から事後報告まですべてが非常に分かりやすく、大変ありがたい事業でした。助成の額面も学術集会参加に必要な費用をほぼ賄える額で適切な配分と感じました。今回いただいた助成をもとに得た経験を今後さらに精進して参りたいと思います。今後とも継続していただきたいと思います。</p>	

## 成果の概要 / 川崎 秀徳

### 【学術集会の概要】

今回参加したアメリカ人類遺伝学会学術集会は人類遺伝関係の学術集会の中で、世界最大規模のものである。今年は世界中の80か国から8,409名の参加者があったと報告されている。人類遺伝学に関わる基礎的な発表だけでなく、臨床的な発表も非常に多く、多くの研究者と触れ合え、日進月歩のゲノム医療に関する最新の知見が得られる数少ない機会となっている。今回、学術集会の舞台となったテキサス州ヒューストンは地元アストロズのワールドシリーズ開幕を翌週に控えた静寂の中で、学会会場がひととき盛り上がりを見せていたように感じられた。

### 【発表の概要】

ダウン症候群は出生前遺伝学的検査において重大な関心事の1つとなっている。ダウン症候群の予後は先天性心疾患に対する手術などの集中治療の進歩により、ここ数十年で飛躍的に向上したと言われている（アメリカの報告では、寿命の中央値が1983年の25歳から2007年は53歳となった）。しかし、日本においてダウン症候群に関する全国規模の予後調査はなく、ダウン症候群を合併した早産児や低出生体重児に関しての報告となると、日本に限らず世界的に見ても数少ない。今回、2003年から2016年の間に体重1,500g以下で出生した児が登録されている新生児臨床研究ネットワーク（NRN-J）データベースを用いて、ダウン症候群を合併した極低出生体重児に関する短期予後を解析した。母体情報、新生児情報、新生児集中治療室（NICU）における予後に関して、ダウン症候群を合併した児（T21群）と先天異常をもたない児（BD-群）とで比較検討を行った。

対象の60,136人のうちダウン症候群を合併した児は328人（0.55%）であった。T21群ではBD-群に比べて母体年齢が有意に高かったが、母体合併症は少なかった。新生児仮死や日齢3までの生存率には両群で有意差は認められなかった。NICU入院中の合併症として慢性肺疾患、動脈管開存症手術、晩発性敗血症がT21群で有意に多く、退院日齢や退院時在宅酸素療法の割合はT21群で有意に大きかった。予後に関しては在胎週数を4群（22～24週、25～28週、29～31週、32週以上）に分けて層別解析を行い、それぞれの層ごとにT21群とBD-群を比較したが、在胎週数の違いによる予後の差異はあまり見られなかった。NICUの生存退院率はT21群で77%、BD-群で94%であった。一方、T21群はBD-群に比べて死亡日齢が有意に大きかった（中央値で38日対9日）が、死因に関する情報が不十分でその原因までは分からなかった。

NRN-Jデータベースにはわが国で出生した極低出生体重児の約60%が登録されており、今回の報告はわが国で初めてのダウン症候群に関する全国規模の調査と言える。今回の解析には流産ならびに死産あるいは出生前診断に関する情報が含まれていないという制約はあるものの、ダウン症候群を合併した極低出生体重児の約3/4がNICUを生存退院していることが今回明らかとなった。海外の報告として、Boghossianらが2010年にアメリカのデータでNICU生存退院率がT21群で62%、BD-群で81%であったと報告していたが、今回はそれを大きく上回る結果となった。この結果は、出生前遺伝カウンセリングや周産期管理・治療にとって有意義なデータとなるものと考えられた。

### 【今回の学術集会で得た経験】

最新の臨床遺伝に関する知見を得ることができた。ダウン症候群などの染色体異常症に関する報告は

それほど多くなかったが、私のもう 1 つの研究テーマである遺伝性結合組織疾患（マルファン症候群、ロイス・ディーツ症候群、血管型エーラス・ダンロス症候群など）に関する最新の発表を数多く見聞きすることができた。その内容も新規遺伝子変異に関する報告から、新たな合併症の報告、治療薬開発に関する動物実験など多岐にわたっていた。これらの報告は日本国内の学術集会では見聞きできないものであり、今回本学術集会に参加した意義は非常に大きかった。中でも今まで治療薬やサーベイランスの方法が確立されていなかった血管型エーラス・ダンロス症候群に対する治療薬開発に関するポスター発表には驚かされた。非常にきれいなデータであったため、今後ヒトに対しての治験や実薬が期待される。

**【謝辞】**

今回は国際学会での発表のための助成をいただき、誠にありがとうございました。上述の通り今回得た経験を今後の自分の研究に生かしていきたいと考えます。

京都大学大学院医学研究科 社会健康医学系専攻  
医療倫理学・遺伝医療学分野  
川崎 秀徳