

研究所レポート第1号

研究所の開所式が6月に行われほぼ1か月半が過ぎました。この間研究所はいろいろな課題に取り組んでまいりました。研究所の活動内容を、日頃からご支援いただいております皆さんと共有し皆さまからのフィードバックいただくことで、研究所として役割を果たしてゆきたいと考えております。

1. 京都大学医学研究科社会健康医学(SPH)との共同研究事業

1) 人材育成事業

(1)ジェネラリスト養成コース:座学7回、実習3回、全10回のコースで、ジェネラリスト育成を目的とします。保険医療論総論から始まり、健康危機管理・医療安全に至るまで、文字通り広範囲の知識を取得し、職場でのマネジメント能力の開発を目指します。

(2)生物統計・臨床疫学コース:全7回で、初期研修医、後期研修医、臨床研究に興味を持つ多くの職員向けの導入コースです。秋の開講に向けて、概要、シラバス等を作成していただいております。

2)「患者・職員満足度」調査

京都大学並びに日本医療経営機構と共同して9/1～9/30までの期間で医科事業所の患者・職員満足度調査を実施します。介護事業所の満足度調査は11月実施予定で準備中です。医療・介護の安全・質の向上や、健全な経営状況、活動を推進する土壌についての基礎調査となります。

3) HPH（ヘルスプロモーション・ホスピタル&ヘルスサービス）の研究

先日7月8日全国のHPH事務局会議後の懇談会に参加し、交流を深めてきました。尚当日は、京都大学医学研究科社会健康医学専攻長の中山先生も参加されました。

2. 福島支援

一般財団法人福島イノベーション・コースト構想推進機構により、公募されたプロジェクトに「浜通り人と森のイノベーション・コースト」の表題で応募し、2018年度の助成は、採択されました。このプロジェクトでは、本研究所も積極的に参加し、課題4.山と暮らす人々の体と心の健康管理の中心を担う予定です。この採択を受けて、京都大学では、多様な専門家が、専攻分野を

超えて学際的に支援が行えるよう福島支援の専門の研究分野を作る予定です。8月6日には、キックオフの会議に参加し、秋から本格的に研究に取り組めます。原発事故に林業や農業、地域社会の破壊が、健康に与える長期影響を研究します。

3. 難病支援事業

京都大学と協働し、もやもや病や小児四肢疼痛発作症など難病研究を推進し、患者団体を支援しています。2015年に「難病の患者に対する医療等に関する法律」(難病法)が施行され法制化前に対象になっていた多くの患者が軽症者扱いになり研究や医療費の助成対象から外されました。もやもや病の患者さんも例外ではありません。また、2016年に我々が見出した小児の慢性疼痛症は、患者団体もなく、痛みを子供が泣きながら訴える奇病として扱われ患者である小さなお子さんたちのご両親は困っておられます。このように、難病を抱える患者さんやご家族には、継続した支援が必要です。

もやもや病では、5月13日に大阪で開催された「もやの会」全国総会で、最新の成果について講演してきました。また7月12日から14日まで韓国ソウルで開催された国際会議に招待され、感受性遺伝子であるRNF213の最近の成果について講演してきました。

小児四肢疼痛発作症では、わが国における本症の追加報告を論文としてまとめ7月に投稿しております。本症は、全国各地にあり、多くの患者さんが見つかりました。引き続き、患者会の組織化、治療薬開発のための活動を継続しています。

4. 産業保健活動

日常的な産業保健活動を行い、職員のヘルスプロモーションに取り組み、女性に働きやすい職場の実現に取り組んでおります。病院の医師においては、民医連中央病院も長時間労働を余儀なくされております。こうした現状を改善すべく、産業医面談の実施を行っております。

6月9日には、EPA京都心の健康支援センター主催の会議で、メンタルヘルスの講演を行いました。

5. 宇治健康づくり事業への参画

宇治市健康づくり・食育推進計画の委員長に選任されました。秋の「ウーちゃんフェスタ」に向けて準備しています。

コラム

難病において、原因遺伝子を見出すことの大切さ：SDH との関わり

優性保護法の名の下に戦後から1980年代までに去勢手術および妊娠中絶などを強制的された人々が声をあげ、当時の人権侵害が大きな問題となっています。難病等の理由により経済的困窮のため、子供を養育できないであろうということが去勢や中絶を強制した理由とされています。しかし、その背景には、優性思想があることは否めません。

現在医学は進歩し、遺伝子レベルでの異常を多くの難病で見出しています。遺伝子解析は、原因の究明、メカニズム、創薬など治療法の開発にとって非常に有効です。しかし、遺伝的異常が明らかになることにより、差別や優性思想(SDH1)に結び付く危険性もはらんでいます。この点は、十分に配慮し注意すべき点であり、倫理審査とそこで決められたプロトコルを厳格に順守することでリスクを低減できると考えます。

原因遺伝子を見出すことで、その後の予防に結び付いた自験例について以下に紹介したいと思います。

全身性カルニチン欠損症は、乳幼児期に発症し、乳幼児の突然死の原因の一つです。本疾患は、日頃元気な乳幼児が少し風邪をひいたのちに、翌日死亡しているとか、夜間にけいれんで救急搬送し低血糖脳症で見出される場合が報告されています。1990年中ごろに、当時は、小児科医による本症の認知度が低く(SDH2) 当時筆者が勤務しておりました秋田大学医学部で、卓越した臨床力を有する小児科医によりその診断がなされ、我々とともにその家系を調べ、染色体上で遺伝子のある位置を同定しました。その後、金沢大学、久留米大学との共同研究で、遺伝子及びその変異を同定しました。さらに、一般人口において、その後全身性カルニチン欠損症を起こす遺伝子変異を有する人の割合が100人に一人と明らかにすることができました。このことから、4万人の赤ちゃんの中に1人の患者がいることが予想され、この頻度は、スクリーニングの導入の基準となるフェニールケトン尿症の頻度に匹敵することを報告しました。当時目覚ましい発展を遂げつつあったタンデムマス機器の新生児マススクリーニングへの導入施策(SDH3)により、わが国を含む世界各国で、本症も含めてマススクリーニングが可能となりました。その結果、予想通り多くの患者が見出されました。また、世界でもマススクリーニングが行われ、中国では1万人に一人という高率で患者が見いだされました。本症は、安価なカルニチンの経口投与でほぼ根治治療が可能となります。このマススクリーニングの結

果、少なくとも一部のお子さんでは、乳幼児期の突然死の予防が可能になりました。このように、遺伝子と遺伝子異常を明らかにすることで、予防が大きく進むことがあります。

また、上記に示しました様に、遺伝性疾患でも、生物要因以外に、やは SDH1～SDH3 など社会的要因が病気の発症・治療に関連します。このことから、全ての病気に強弱はあっても SDH が関わるといっても過言ではありません。そもそも「病気」そのものが、社会的に定義される側面を有している（ミシェルフーコ）からにはほかなりません。

2018 年 8 月盛夏

公益社団法人京都保健会社会健康医学福祉研究所所長

小泉 昭夫