

2003年10月10日

日本ALS協会

会長 橋本 操

## 神経変性疾患に関する調査研究班

主任研究者 葛原茂樹先生

謹啓、初秋の候、先生にはますますご清祥のこととお慶び申し上げます。また、貴研究班の先生方には日頃より、ALS患者の診療と、当協会への変わらぬご支援を賜り深く感謝申し上げます。

さて、当協会では設立当初からの悲願である「原因の究明と治療法の確立」を願って、今年度から始まった“文部科学省リーディングプロジェクト オーダーメイド医療実現化プロジェクト”の対象疾患にALSを加えていただきたいと要望しておりましたところ、この10月から、いよいよ患者へのインフォームド Consentと採血が実施できることとなりましたのでお知らせいたします。

当協会会員の患者には、別添の手紙でお知らせし、参加協力申出が届き次第、プロジェクトに関するパンフレット（説明文と同意書・同意撤回書など記載）と調査票・協力病院のリストなどをお送りし、具体的な取り進めかたについてご案内する予定にしております。そして、参加協力を希望する患者は、主治医と相談のうえで、プロジェクト協力病院に受診するか、受診が困難な場合には訪問班が家庭や入院先の病室へ訪問して、インフォームド Consentと採血を実施することになりますが、その際には、主治医の先生方にALSに関する調査票の作成などご協力いただくことになるかと思えます。

新たな視点からすすめられるこのプロジェクトに、協会会員は希望を持って全面的に協力していきたいと考えております。貴研究班の先生方には、日頃の診療や研究活動でお忙しいところ申し訳ございませんが、患者の強い願いをご理解いただき、是非、ご協力下さいますようお願い申し上げます。

末筆ながら、先生のご健勝と貴研究班のますますのご発展をお祈り申し上げます。

謹白

患者・家族・親族の皆様へ

2003. 10.10

日本ALS協会 会長 橋本 操

文部科学省リーディングプロジェクト  
「オーダーメイド医療実現化プロジェクト」への参加協力要請

秋冷の候、皆様にはいかがおすごでしょうか。

協会では設立当初からの悲願である「原因究明と治療法の確立」を願って、標記プロジェクトリーダーの中村祐輔教授（東京大学医科学研究所ヒトゲノム解析センター長）に2003年4月「プロジェクトの対象疾患にぜひALSを加えてほしい」旨の要望書をお出ししたところ、神経難病の第一番目の対象として加えられることになりました。ついては、協会として全面的に参加協力したいと考えますので、ご協力をお願い致します。

このプロジェクト（5年間の計画）では、患者さんから14CCの血液の提供を受けて、遺伝子解析を進め、ALSに関連する遺伝子の情報を探ろうとするものです。患者さんには、血液と病状に関する調査票を提供していただき研究機関で解析がおこなわれます。その際、解析作業に入る前に、血液と調査票の情報は提供者の個人名とは切り離されて、携わる関係者に、個人情報が出ることがないように配慮されています。また、個人情報の保護については、協会が責任を持って監視することにしてゆきます。

解析の結果は、患者さん個人に還元されるものではなくALS全体の情報として公開され、それらの情報が今後のさまざまな基礎・臨床研究などに活かされることとなります。研究の精度を確保するために、最低1000人の方の協力が必要とのことで、9月より、ごく少数の病院で実施されたばかりですが、今後、協会会員をはじめ多くの方の協力が求められています。なお、プロジェクトへの参加協力は個人の自由意思によるものであって、不参加であっても不利益を被ることはありませんし、参加協力の意思はいつでも撤回することができます。

参加協力の意思がある方は、このお知らせに同封されている申し出書にご記入の上、10月末までにfaxまたは郵送で、協会事務局にお返事くださいますようお願い致します。プロジェクト開始時期の都合上、実施は東京都内の患者会員より始めて、全国の患者会員については各地域のプロジェクト協力病院の受入態勢を整えた後に、順次詳しい資料をお送りして、実際の取り組みについてご案内いたします。

国家プロジェクトとして新たな視点からおこなわれるこの研究が、原因究明と治療法の確立をめざすひとつの光になるよう、希望を持って協力したいと考えます。

お問い合わせ・ご質問等は、協会ゲノムコーディネーター係までご連絡ください。

専用電話：03-5225-2901 専用ファクス：03-5225-2902  
Eメール：g-jalsa@saturn.dti.ne.jp

文部科学省リーディングプロジェクト

「オーダーメイド医療実現化プロジェクト」参加申し出書

氏名（患者）\_\_\_\_\_

住所 〒 \_\_\_\_\_

(Tel \_\_\_\_\_ fax \_\_\_\_\_)

Eメール \_\_\_\_\_)

私は、プロジェクトに参加協力します

\*現在の状況についてお聞きします。(該当するものに○印を付けてください。)

1. 入院中

2. 在宅療養中

FAX送信先

日本 ALS 協会ゲノムコーディネート係

専用 FAX : 03-5225-2902

郵送の場合 : 〒162-0837 東京都新宿区納戸町7-103

日本 ALS 協会ゲノムコーディネート係

## 紹介状 (ALS 患者さん用)

記入日：

患者氏名：

生年月日：

住所：

電話番号：

<紹介者>

施設名：

医師名：

---

(紹介先病院使用欄)

カルテ番号：

病院内 ID：

バイオバンク ID 貼付：

バイオバンク ID :

年齢： 歳

性： 男 女

既往歴：

1：

2：

3：

合併症：

1：

2：

3：

A. 家系内発症：無

有（具体的に）

不明

B. 喫煙歴：無

有（ 本/日）

不明

C. 外傷歴：無

有（具体的に）

不明

D. スポーツ歴：無

有（具体的に）

不明

E. 手術歴：無

有（具体的に）

不明

F~Rまで神経内科専門医が記入。

F. 発症時： 年 月

G. 初発部位： 球症状 上肢 下肢 呼吸 不明 その他 ( )

H. 厚生省重症度 (別表を参考)：1度 2度 3度 4度 5度

I. 確定度

ALS 確実 (身体3部位以上に上位・下位運動ニューロン障害所)

ALS 可能性高し (身体2部位に上位・下位運動ニューロン障害所見)

ALS 可能性高し・検査陽性 (身体1部位のみに上位・下位運動ニューロン障害、臨床的下位運動ニューロン障害のみ)

J. ALS 機能障害度 (ALSFRS-R、別表を参考)： 点

K. 痴呆 (いわゆる湯浅一三山型を含む) の合併：無  
有

L. 経管栄養の有無：無

有→開始日 年 月

M. BiPAPの有無：無

有→施行日 年 月

N. 気管切開の有無：無

有→施行日 年 月

O. 気管切開+陽圧式人工呼吸器装着の有無：無

有→施行日 年 月

P. リルテック服用歴

現在服用中

現在は服用していないが過去に服用

無

不明

Q. リルテックの副作用

有

無

不明

R. 副作用有の場合

肝機能障害 (最高値)

GOT： GPT：  $\gamma$ -GTP：

消化器症状 (具体的に)

不明

その他 (具体的に)

厚生省筋萎縮性側索硬化症の重症度分類

|         |  |
|---------|--|
| 重症度 1 度 | 1つの体肢の運動障害または球麻痺による構語障害、日常生活不自由なし。   |
| 重症度 2 度 | 各体肢の筋肉、体幹の筋肉、舌、顔面、口蓋、咽頭部の6体節の筋肉のうち、いずれか1つまたは2つの部位の明らかな運動障害のため、日常生活上の不自由あるも、日常生活は独力で可能。 |
| 重症度 3 度 | 上記6体節の筋肉のうち3体節以上の部分の筋力低下のために、家事や職業などの社会的活動を継続できなく、日常生活に介助必要。                           |
| 重症度 4 度 | 呼吸、嚥下、または座位保持のうちいずれかが不能となり、日常生活すべての面で常に介助必要。   |
| 重症度 5 度 | 寝たきりで、全面的な生命維持操作が必要。   |

1. 言語
  4. 正常
  3. 軽度の言語障害
    2. 繰り返すと理解できる
      1. 言葉以外の伝達方を併用
      0. 言葉にならない
2. 唾液
  4. 正常
  3. 口に唾液がたまり夜間に漏れる
  2. 中程度に唾液が多く少し漏れる
    1. 明らかに唾液が多く漏れる
    0. 絶えず紙やハンカチをあてる
3. 嚥下
  4. 何でも飲み込める
  3. 時々むせる
  2. 食事内容の工夫を要する
    1. 経管栄養が補助的に必要
    0. 全面的に非経口栄養
4. 書字
  4. 正常
  3. 遅く拙劣だが判読できる
  2. 判読できない文字がある
    1. ペンを握れても書けない
    0. ペンを握れない
5. 胃瘻ありかなしかのどちらか選択  
(胃瘻なし) 食事用具の使い方
  4. 正常
  3. 少し遅く拙劣でも介助不要
  2. フォーク・スプーンは使えるが、はしは使えない。
    1. 食物は誰かに切ってもらわなくてはならないが、何とかフォークまたはスプーンで食べることができる。
    0. 全面介助
 (胃瘻あり) 指先の動作
  4. 正常
  3. ぎこちないがすべての指先の作業ができる。
  2. ボタンやファスナーを留めるのにある程度手助けが必要。
    1. 身の回りの動作に手助けが必要。
6. 着衣と身の回りの動作
  4. 障害なく正常に着る
  3. 努力を要するが遅くても完全自立
    2. 時々介助あるいは工夫を要する
      1. 介助が必要
      0. 全面解除
7. 寝床での動作
  4. 障害無くできる
  3. 努力を要し遅いが自立
    2. 一人で寝返ったり、寝具を整えられるが非常に苦勞する。
      1. 寝返りを始めることはできるが、一人で寝返りをうったり、寝具を整えることができない。
      0. 自分ではどうすることもできない。
8. 歩行
  4. 正常
  3. やや歩行が困難
    2. 補助歩行
      1. 歩行不能
      0. 意図した下肢の動きができない
9. 階段をのぼる
  4. 正常
  3. 遅い
    2. 軽度に不安定、疲れやすい
      1. 介助を要する
      0. 登れない
10. 呼吸困難
  4. ない
  3. 歩行時にでる
    2. 食事、入浴、身支度のひとつ以上ででる
      1. 座位あるいは臥床安静時にでる
      0. 呼吸器が必要
11. 起座呼吸
  4. ない
  3. 息切れのため夜間の睡眠がやや困難
    2. 眠るのに支えとする枕が必要
      1. 座位でなければ睡眠できない
      0. 睡眠できない
12. 呼吸不全
  4. ない
  3. 間歇的に BiPAP を使用する
    2. 夜間は BiPAP を継続する
      1. 夜間、昼間とも BiPAP を継続する
      0. 気管挿入または気管切開で呼吸器装着



平成15年7月19日(土)

神経変性疾患に関する調査研究班 幹事会事項書

幹事会(12:30~13:45)

1. 特定疾患見直しの経緯の報告
2. 本年度の班会議の進め方について
3. ワークショップについて
  - 1) 8月9日(土) 特別セミナー (別紙 資料1)
  - 2) 9月5日(金) 平成15年度ワークショップ (別紙 資料2)
4. ALSの予後(患者の生存率, 生活状況, 死亡状況)に関する調査依頼について  
(厚生労働省健康局疾病対策課) (別紙 資料3)
5. その他

ALS研究の進め方について(16:00~18:00)

1. ALS患者の生存率, 生活状況, 死亡状況に関する調査の可能性について  
(厚生労働省健康局疾病対策課) (別紙 資料3)
2. SALS全国調査(臨床情報および遺伝子の収集)の立ち上げについてプランの提示
3. FALS全国調査についてプランの提示
4. 全国調査における倫理面の検討
5. 中村裕輔先生のプロジェクトとの関わりについて
6. 臨床個人調査票等に用いるQOL, ADL評価スケールの検討

## 特別セミナー：神経疾患の緩和医療と QOL（第2回）

### 「QOLの質的研究：Narrative based medicine から主観的 QOL 尺度まで」

今回、神経難病関連の二つの研究班が、共催で、治療法に限界のある難病領域の QoL と QoL 評価法を考えるセミナーを企画しました。テーマは、narrative based medicine (NBM)を通して QoL 評価研究のもとになる QoL の質的研究について、QoL 評価と臨床評価はどのように異なるのか、筋萎縮性側索硬化症 (ALS) で使われている QoL 評価尺度 (ALSAQ-40)<sup>1</sup> の実際、さらに、難病の診療・緩和ケア・看護・介護領域で利用可能な主観的 QoL 尺度である Schedule for the Evaluating of Individual QoL-direct weighting (SEIQoL-DW)<sup>2,3</sup> の実習を行います。SEIQoL-DW のセミナーは本邦初めてのものとなります。神経変性疾患など難病の診療、保健、福祉、行政、研究に携わる多職種の方のご参加を期待致します。

なお、参加費は無料ですが、教材の準備の都合上、ご出席予定を事務局（岩崎あるいは成田）まで e-mail 等でお知らせ下さい。

共催 厚生労働省特定疾患対策研究事業

「特定疾患の QOL の向上に資するケアのありかたに関する研究班」（主任研究者 中島孝）

「神経変性疾患に関する調査研究班」（主任研究者 葛原茂樹）

### 記

日時：8月9日（土曜日）13:00 から

場所：東京大学本郷キャンパス、山上会館

<http://www.u-tokyo.ac.jp/jpn/campus/map/index.html> の本郷キャンパス施設案内図を参照

交通：地下鉄丸の内線、本郷三丁目駅下車、または 地下鉄南北線 東大前駅下車

対象者：難病医療の携わる保健・医療・福祉従事者、関係する行政担当者、教育者、研究者、学生、ボランティア、特定疾患対策研究事業研究班の班員など

連絡先：

● 国立療養所犀潟病院神経内科「特定疾患の QOL の向上に資するケアのありかたに関する研究班」事務局 岩崎まで

Fax & Phone 025-534-6734 e-mail: hiwasaki@saigata-nh.go.jp

または

● 三重大学医学部神経内科「神経変性疾患に関する調査研究班」事務局 成田まで

Fax 059-231-5082, Phone 059-231-5107 e-mail: yug@clin.medic.mie-u.ac.jp

以上.

特別セミナー：神経疾患の緩和医療と QOL（第2回）

「QOLの質的研究：Narrative based medicine から主観的 QOL 尺度まで」

（8月9日（土曜日）13:00～ 東京大学本郷キャンパス、山上会館）

## プログラム

開会挨拶（1:00）：葛原茂樹（三重大学）

1:05～1:45 座長：成田有吾（三重大学）

I. Narrative Based Medicine

札幌医大 地域医療総合医学 山本和利

1:45～2:25 座長：中島孝（犀潟病院）

II. 神経難病における Narrative based medicine と QOL の質的な研究

新潟大学 医学部保健学科 宮坂道夫

2:30～3:00 座長：成田有吾

III. 神経難病のQOL評価と問題点—ALSを中心に—

横浜市立市民病院 神経内科 大生定義

3:10～4:30 進行：中島孝

IV. QOL 尺度の実習（面接法、ロールプレイを含む）（大生定義、大西美紀）

- ALSAQ-40 (Ref. 1)
- SEIQoL-DW (Ref.2,3).

閉会挨拶：中島孝

Reference:

1. Jenkinson C et al. Evidence for the validity and reliability of the ALS assessment questionnaire: The ALSAQ-40, Amyot Lat Scler 1:33-40,1999
2. Hickey MA et al. A new short form individual quality of life measure (SEIQoL-DW): application in a cohort of individuals with HIV/AIDS. BMJ, 313:29-33,1996
3. Neudert C et al. Patients' of quality of life instruments:a randomised study of SIP, SF-36 and SEIQoL-DW in patients with amyotrophic lateral sclerosis. J Neurol. Sci. 191:103-109,2001

平成 15 年 7 月 3 日

厚生労働研究費補助金 難治性疾患克服研究事業  
神経変性疾患に関する調査研究 関係各位 殿

拝啓、梅雨明け間近の候、先生方にはご清祥のこととお喜び申し上げます。

さて、下記のような神経変性疾患研究班のワークショップを予定しました。午前中には、ALS 関連のミニシンポジウムを、午後からは parkinsonism 関連のミニシンポジウムと特別講演をお願いしております。班員および関係各位の多数のご参加を期待いたします。なお、お手数ですが別紙の FAX 返信票か eメールで、出欠の返信を 8 月 22 日までにお送り願います。

敬具

神経変性疾患に関する調査研究班 主任研究者  
(三重大学医学部神経内科学講座) 葛原 茂樹

神経変性疾患に関する調査研究班 平成 15 年度ワークショップ

- # 1 日時：平成 15 年 9 月 5 日 10:00～17:00
- # 2 場所：全共連ビル（東京都千代田区平河町）1F 会議室
- # 3 プログラム：
- 10:00～ 10:20 班長挨拶
- ーミニシンポジウム：ALS 研究の進め方ー
- 10:20～ 11:00 「ALS の ADL・QOL scale とその問題点」  
川井 充 先生（国立精神・神経センター武蔵病院第二病棟部）
- 11:00～ 11:40 「ALS 治療の現状と将来展望」  
中野今治 先生（自治医科大学神経内科）
- 11:40～ 12:20 「ALS の臨床像・進行・予後の実態とその決定因子の探索」  
祖父江 元 先生（名古屋大学神経内科）
- 12:20～ 13:30 昼食・休憩
- ーミニシンポジウム：非定型パーキンソニズム  
(SND, PSP, CBD 特定疾患指定を受けてー
- 13:30～ 14:00 「SND の臨床；MSA における位置づけ」  
久野貞子 先生（国立療養所宇多野病院臨床研究部）
- 14:00～ 14:30 「PSP と CBD の臨床像と診断基準」  
森松光紀 先生（山口大学神経内科）
- 14:30～ 15:30 「MSA, PSP, CBD の病理」  
高橋 均 先生（新潟大学脳研神経科学部門病理学分野）
- 15:30～ 15:45 休憩
- ー特別講演ー
- 15:45～ 16:45 特別講演「プロテオソームからみた Parkinson 病の発症機構」  
田中敬二 先生（東京都臨床研副所長）
- 16:45～ 班長挨拶  
閉会

以上

## ALSの予後について

### 1. ALS患者の生存率について

厚生省研究班報告書によると、人工呼吸器非装着者では2.5年で死亡率が約50%に達し、7年後には約95%の患者が死亡。人工呼吸器装着者では8年で死亡率が約50%に達し、10年後には約75%の患者が死亡する。

### 2. ALS患者の生活の状況及び死亡の状況について

ALSは発症様式によっていくつかの病型に分類され、例えば球症状(発音困難、物の飲み込み困難、舌の麻痺など)が初発する場合、上肢の麻痺(上肢運動困難など)が初発する場合、下肢の麻痺(歩行困難など)が初発する場合といったものが代表例である。これらの病型によって、症状の進行に差があることから、症状の進行過程を定型化するのには困難である。

一般的には、発症から平均すると2～4年で死亡するケースが多いが、呼吸筋に麻痺が起こった後、人工呼吸器を装着した患者では、延命効果が認められる。

厚生省研究班報告書によると、人工呼吸器非装着者では2.5年で死亡率が約50%に達し、7年後には約95%の患者が死亡。人工呼吸器装着者では8年で死亡率が約50%に達し、10年後には約7.5%の患者が死亡する(再掲)。

また、発症から3～4年経過した時点の生存者については、球症状が初発の患者では33.3%が寝たきり、上肢の麻痺が初発の患者では47.4%が寝たきり・下肢の麻痺が初発の患者では77.3%が寝たきりである。

(上記の内容については、厚生労働省研究班の主任研究者のうち、ALSや在宅療養についての専門家より聴取した情報及び研究報告書を参考とした。)

(以上)