

厚生労働科学研究費補助金難治性疾患克服研究事業

# 特定疾患の疫学に関する研究

## 平成19年度総括・分担研究報告書

主任研究者 永井 正規

厚生労働科学研究費補助金難治性疾患克服研究事業

特定疾患の疫学に関する研究班

平成20年3月

**2007 Annual Report of  
Research on Measures for Intractable Diseases**

The Ministry of Health, Labour and Welfare of Japan

**March 2008**

Chairman: Masaki Nagai, M.D., Ph.D.

## 序

平成 17 年度(2005 年度)からの 3 年計画で開始した厚生労働省科学研究難治性疾患克服研究事業「特定疾患の疫学に関する研究」の最終年度の報告書をまとめました。

昨年度の報告書にも書きましたが、いわゆる難病の疫学研究は、国の難病対策事業が昭和 47 年(1972 年)に始まって以来、継続的に進められてきたものです。疾患を個別に対象とする研究班とは別に、疫学という方法、思考過程、そして(一次、二次、三次)予防という目的を横断的に適用すること、これが疫学班の特徴、存在意義であると考え、研究を実施してきています。疫学班の研究は「難病の保健医療福祉対策の企画立案、実施のために役立つ行政、科学的資料の提供と対策評価」を目指した研究であります。この考え方を基本に本年度も研究を進めました。行政資料の利用によって多くの重要な情報が得られ、大きな知見を得ることができました。臨床班の多大なご協力に基づき、多くの患者の情報を得ることができ、ここからも貴重な知見が得られています。フォローアップ調査(コホート研究)、症例対照研究は疫学研究の大きな柱の一つですが、これについても着実に推進してきました。本報告書をご利用いただき、ご批判ご鞭撻を戴ければ幸いです。

難病の疫学研究は今後も継続的に進めていかなければならないものと理解しています。難病の疫学研究のためには、臨床班からの支援が大きな役割を果たします。これまで本班に頂いた多くのご支援、ご指導にお礼申し上げ、今後とも変わらぬご支援をいただきますよう、お願い申し上げます。

主任研究者 永井正規

# 目 次

I. 研究班構成員名簿	1
II. 総括研究報告	
特定疾患の疫学に関する研究	5
主任研究者 永井正規 埼玉医科大学医学部公衆衛生学教授	
III. 分担研究報告・協力研究報告	
1. 全国疫学調査	
1). 重症筋無力症、神経皮膚症候群、原発性硬化性胆管炎および自己免疫性視床下部下垂体炎・中枢性思春期早発症 全国疫学調査進捗状況	17
渡邊 至、中村好一（自治医科大学・公衆衛生学）	
村井弘之（九州大学大学院医学研究院・神経内科学）	
坂田清美（岩手医科大学医学部・衛生学公衆衛生学講座）	
縣 俊彦（東京慈恵会医科大学・環境保健医学）	
玉腰暁子（名古屋大学）	
森 満（札幌医科大学医学部・公衆衛生学）	
2). 人工換気療法全国調査(2007年)による患者数推計に関する研究－進捗状況－	25
縣 俊彦、柳澤裕之（東京慈恵会医科大学・環境保健医学）	
稲葉 裕、黒沢美智子（順天堂大学医学部・衛生学）	
金城芳秀（沖縄県立看護大学、大学院）	
柳 修平（東京女子医大、大学院）	
河正子（東京大学大学院ターミナルケア学）	
佐伯圭一郎（大分看護情報大学・保健情報）	
島田三恵子（大阪大学大学院医学系研究科）	
西川浩昭（日本赤十字豊田看護大学）	
石原英樹（大阪府立呼吸器・アレルギー医療センター）	
久保恵嗣（信州大学医学部内科学第一講座）	
坂谷光則（国立病院機構近畿中央胸部疾患センター）	
太田晶子、柴崎智美、永井正規（埼玉医科大学医学部・公衆衛生学）	
2. 患者フォローアップ調査	
1). IgA腎症患者の予後調査 ～10年間の追跡調査にもとづく予後予測スコア～	33
後藤雅史、川村 孝、安藤昌彦（京都大学・保健管理センター）	
若井建志（名古屋大学医学系研究科予防医学/医学推計・判断学）	
遠藤正之（東海大学医学部・腎代謝内科）	
富野康日己（順天堂大学医学部・腎臓内科）	

2).	特発性心筋症（拡張型心筋症）の予後要因 －詳細な検査データおよび治療内容に関する検討－	39
	中川秀昭、三浦克之、櫻井 勝、森河裕子（金沢医科大学・健康増進予防医学） 松森 昭（京都大学大学院・医学研究科・循環病態学）	
3).	特発性心筋症（肥大型心筋症）の予後要因 －詳細な検査データおよび治療内容に関する検討－	46
	中川秀昭、三浦克之、櫻井 勝、森河裕子（金沢医科大学・健康増進予防医学） 松森 昭（京都大学大学院・医学研究科・循環病態学）	
4).	特発性心筋症の予後予測ツールの開発 －全国疫学調査予後調査より－	53
	中川秀昭、櫻井 勝、三浦克之、森河裕子（金沢医科大学・健康増進予防医学） 松森 昭（京都大学大学院・医学研究科・循環病態学）	
5).	ベーチェット病の QOL フォローアップ調査	62
	黒沢美智子、稲葉 裕、松葉 剛（順天堂大学医学部・衛生学） 金子史男、西部明子（福島医科大学医学部・皮膚科） 玉腰暁子（愛知医科大学・公衆衛生） 川村 孝（京都大学・保健管理センター）	
6).	パーキンソン病患者の抑うつ症状と摂食・嚥下障害の予防に関する調査研究	74
	韓 萌、大西浩文、森 満（札幌医科大学医学部・公衆衛生学） 下濱 俊、今井富裕、野中道夫、久原 真、林 貴士 （札幌医科大学医学部・神経内科学教室）	
<b>3. 臨床調査個人票データベースを利用した記述疫学</b>		
1).	臨床調査個人票の入力状況	81
	仁科基子、太田晶子、石島英樹、泉田美知子、永井正規 （埼玉医科大学医学部・公衆衛生学）	
2).	臨床調査個人票を用いた受給継続状況の検討	87
	太田晶子、仁科基子、石島英樹、泉田美知子、永井正規 （埼玉医科大学医学部・公衆衛生学）	
3).	原発性胆汁性肝硬変（PBC）の臨床調査個人票に関する解析：連結データの利用	102
	坂内文男、大浦麻絵、大西浩文、森 満（札幌医科大学医学部・公衆衛生学） 大西三朗（高知大学医学部・消化器病態学）	

4).	臨床調査個人票に基づく劇症肝炎の臨床疫学像	-----	105
	野島正寛、森 満、坂内文男、大西浩文、大浦麻絵 (札幌医科大学医学部・公衆衛生学)		
	永井正規 (埼玉医科大学医学部・公衆衛生学)		
	大西三朗 (高知大学医学部・消化器病態学)		
5).	臨床調査個人票による難治性血管炎(悪性関節リウマチ、大動脈炎症候群)の特徴	-	117
	黒沢美智子、稲葉 裕 (順天堂大学医学部・衛生学)		
	小林茂人 (順天堂大学医学部・膠原病内科)		
	尾崎承一 (聖マリアンナ医科大学・内科学)		
	永井正規 (埼玉医科大学医学部・公衆衛生学)		
6).	臨床調査個人票を用いたゴーシェ病受給者の疫学像の解析	-----	124
	坪井一哉 (名古屋セントラル病院・血液内科)		
	鈴木貞夫 (名古屋市立大学大学院医学研究科・公衆衛生学分野)		
	柴崎智美 (埼玉医科大学医学部・地域医学医療センター)		
	永井正規 (埼玉医科大学医学部・公衆衛生学)		
7).	臨床調査個人票における再生不良性貧血の特徴	-----	133
	杉田 稔 (東邦大学医学部・社会医学講座衛生学)		
	島田直樹 (慶応義塾大学医学部・衛生学公衆衛生学)		
	中尾眞二 (金沢大学大学院医学系研究科・細胞移植学)		
	小澤敬也 (自治医科大学・内科学講座血液学部門)		
	永井正規 (埼玉医科大学医学部・公衆衛生学)		
8).	特発性血小板減少性紫斑病患者の発病後2年間の臨床症状の変化	-----	136
	泉田美知子、仁科基子、石島英樹、太田晶子、柴崎智美、永井正規 (埼玉医科大学医学部・公衆衛生学)		

#### 4. 症例対照研究

1).	筋萎縮性側索硬化症の発症関連要因・予防要因の解明； 生活習慣と食事要因に関する症例・対照研究	-----	145
	岡本和士 (愛知県立看護大学・公衆衛生学)		
	紀平為子、近藤智善 (和歌山県立医科大学・神経内科)		
	小橋 元 (放射線医学総合研究所)		
	鷺尾昌一 (聖マリア学院大学)		
	阪本尚正 (兵庫医科大学・衛生学)		
	佐々木 敏 (東大医・社会予防疫学)		
	三宅吉博 (福岡大学医学部・公衆衛生学)		
	横山徹爾 (国立保健医療科学院・技術評価部)		

稲葉 裕 (順天堂大学医学部・衛生学)  
永井正規 (埼玉医科大学医学部・公衆衛生学)

2). ALS 多発地における発症・進行に関連する危険因子の検討

—生活・食習慣調査の3年間のまとめ— ----- 152

紀平為子、近藤智善 (和歌山県立医科大学・神経内科)  
岡本和士 (愛知県立看護大学・公衆衛生学)  
阪本尚正 (兵庫医科大学・衛生学)  
小橋 元 (放射線医学総合研究所)  
鷺尾昌一 (聖マリア学院大学)  
三宅吉博 (福岡大学医学部・公衆衛生学)  
横山徹爾 (国立保健医療科学院・技術評価部)  
佐々木 敏 (独立行政法人国立健康・栄養研究所・栄養所要量策定企画・運営)  
稲葉 裕 (順天堂大学医学部・衛生学)  
永井正規 (埼玉医科大学医学部・公衆衛生学)

3). 全身性エリテマトーデスの症例対照研究:

N-アセチル転移酵素遺伝子多型との関連性 ----- 159

鷺尾昌一 (聖マリア学院大学)  
清原千香子、堀内孝彦、塚本 浩、原田実根 (九州大学大学院)  
浅見豊子、佛淵孝夫、牛山 理、多田芳史、長澤浩平 (佐賀大学)  
児玉寛子、井手三郎 (聖マリア学院大学)  
小橋 元 (放射線医学総合研究所)  
岡本和士 (愛知県立看護大学・公衆衛生学)  
阪本尚正 (兵庫医科大学・衛生学)  
佐々木 敏 (東京大学大学院)  
三宅吉博 (福岡大学医学部・公衆衛生学)  
横山徹爾 (国立保健医療科学院・技術評価部)  
大浦麻絵、鈴木拓、森 満、高橋裕樹、山本元久、篠村恭久 (札幌医科大学)  
阿部 敬 (市立釧路総合病院)  
田中寿人 (田中病院)  
野上憲彦 (若楠療育園)  
廣田良夫 (大阪市立大学大学院)  
稲葉 裕 (順天堂大学医学部・衛生学)  
永井正規 (埼玉医科大学医学部・公衆衛生学)

4). 全身性エリテマトーデスの症例対照研究: 食習慣との関連性を中心に ----- 164

鷺尾昌一 (聖マリア学院大学)  
清原千香子、堀内孝彦、塚本 浩、原田実根 (九州大学大学院)  
浅見豊子、佛淵孝夫、牛山 理、多田芳史、長澤浩平 (佐賀大学)  
児玉寛子、井手三郎 (聖マリア学院大学)  
小橋 元 (放射線医学総合研究所)  
岡本和士 (愛知県立看護大学・公衆衛生学)

阪本尚正（兵庫医科大学・衛生学）  
 佐々木 敏（東京大学大学院）  
 三宅吉博（福岡大学医学部・公衆衛生学）  
 横山徹爾（国立保健医療科学院・技術評価部）  
 大浦麻絵、鈴木 拓、森 満、高橋裕樹、山本元久、篠原恭久（札幌医科大学）  
 阿部 敬（市立釧路総合病院）  
 田中久人（田中病院）  
 野上憲彦（若楠療育園）  
 廣田良夫（大阪市立大学大学院）  
 稲葉 裕（順天堂大学医学部・衛生学）  
 永井正規（埼玉医科大学医学部・公衆衛生学）

5). パーキンソン病の症例対照研究運営最終報告 ..... 169

三宅吉博、田中景子（福岡大学医学部・公衆衛生学）  
 福島若葉、廣田良夫（大阪市立大学大学院医学研究科・公衆衛生学）  
 清原千香子（九州大学大学院医学研究院・予防医学）  
 佐々木 敏（国立健康・栄養研究所・栄養疫学プログラム）  
 坪井義夫、山田達夫（福岡大学医学部・内科学第五）  
 三木隆己（大阪市立大学大学院医学研究科・老年内科学）  
 福山秀直（京都大学大学院医学研究科附属高次脳機能総合研究センター）  
 吉良潤一、栄 信孝（九州大学大学院医学研究院・神経内科）  
 谷脇考恭（久留米大学医学部・内科学講座）  
 紀平為子（和歌山県立医科大学・神経内科）  
 大江田知子（国立病院機構宇多野病院・神経内科）  
 藤井直樹（国立病院機構大牟田病院・神経内科）  
 藤村晴俊（国立病院機構刀根山病院・神経内科）  
 杉山 博（国立病院機構南京都病院・神経内科）  
 斎田恭子（京都市立病院・神経内科）  
 永井正規（埼玉医科大学医学部・公衆衛生学）

6). 特発性大腿骨頭壊死症の発生要因  
 — 多施設共同症例・対照研究 — ..... 173

阪口元伸、福島若葉、廣田良夫（大阪市立大学大学院医学研究科・公衆衛生学）  
 藤岡幹浩、久保俊一（京都府立医科大学大学院医学研究科・運動器機能再生外科学）  
 田中 隆（医療法人朋愛会・朋愛病院）

7). 潰瘍性大腸炎のリスク要因に関する検討  
 — 多施設共同症例・対照研究 —（研究計画） ..... 178

大藤さところ、福島若葉、植村小夜子、廣田良夫  
 （大阪市立大学大学院医学研究科・公衆衛生学）

8). 後縦靭帯骨化症の発症関連要因・予防要因の解明；  
 生活習慣と遺伝子多型に関する症例・対照研究 ..... 182



小橋 元 (放射線医学総合研究所・ゲノム診断研究グループ)  
 岡本和士 (愛知県立看護大学・公衆衛生学)  
 鷺尾昌一 (聖マリア学院大学・看護学部)  
 阪本尚正 (兵庫医科大学・衛生学)  
 佐々木 敏 (東京大学大学院・医学研究科)  
 三宅吉博 (福岡大学医学部・公衆衛生学)  
 横山徹爾 (国立保健医療科学院・技術評価部)  
 田中平三 (甲子園大学)  
 日本後縦靭帯骨化症(OPLL)疫学研究グループ

## 5. 特定大規模施設患者の臨床像、予後の把握

- 1). 特発性大腿骨頭壊死症の手術施行に対する予測因子  
 一定点モニタリングシステムを利用した検討ー ----- 189
- 福島若葉、廣田良夫 (大阪市立大学大学院医学研究科・公衆衛生学)  
 藤岡幹浩、久保俊一 (京都府立医科大学大学院医学研究科・運動器機能再生外科学)
- 2). 特定大規模施設における特発性大腿骨頭壊死症の臨床像の特徴 ----- 200
- 福島若葉、廣田良夫 (大阪市立大学大学院医学研究科・公衆衛生学)  
 藤岡幹浩、久保俊一 (京都府立医科大学大学院医学研究科・運動器機能再生外科学)  
 玉腰暁子 (国立長寿医療センター病院・治験管理室)  
 永井正規 (埼玉医科大学医学部・公衆衛生学)
- 3). 神経線維腫症 1 公費患者の社会疫学像の変遷 ----- 208
- 縣 俊彦、柳澤裕之 (東京慈恵会医科大学・環境保健医学)  
 新村真人 (東京慈恵会医科大学・皮膚科学)  
 大塚藤男 (筑波大学医学部・皮膚科学)  
 稲葉 裕、黒沢美智子 (順天堂大学医学部・衛生学)  
 金城芳秀 (沖縄県立看護大学)  
 柳 修平 (東京女子医大)  
 河正子 (東京大学大学院・ターミナルケア学)  
 佐伯圭一郎 (大分看護情報大学大学院・保健情報)  
 島田三恵子 (大阪大学大学院・医学系研究科)  
 西川浩昭 (日本赤十字豊田看護大学)  
 太田晶子、柴崎智美、永井正規 (埼玉医科大学医学部・公衆衛生学)  
 久保田由美子、中山樹一郎 (福岡大・皮膚科)
- 4). 神経線維腫症 2 公費患者の社会疫学像の変遷 ----- 216
- 縣 俊彦、柳澤裕之 (東京慈恵会医科大学・環境保健医学)  
 新村真人 (東京慈恵会医科大学・皮膚科学)  
 大塚藤男 (筑波大学医学部・皮膚科学)  
 稲葉 裕、黒沢美智子 (順天堂大学医学部・衛生学)

金城芳秀（沖縄県立看護大学大学院）  
 柳 修平（東京女子医大大学院）  
 河 正子（東京大学大学院・ターミナルケア学）  
 佐伯圭一郎（大分看護情報大学大学院・保健情報）  
 島田三恵子（大阪大学大学院医学系研究科）  
 西川浩昭（日本赤十字豊田看護大学）  
 太田晶子、柴崎智美、永井正規（埼玉医科大学医学部・公衆衛生学）  
 久保田由美子、中山樹一郎（福岡大・皮膚科）

5). 特定大規模施設における門脈血行異常症の臨床像の把握（進捗） ----- 222

大藤さとこ、福島若葉、廣田良夫（大阪市立大学大学院医学研究科・公衆衛生学）  
 吉田大輔、山口将平、橋爪 誠（九州大学大学院医学研究院・災害救急医学）

**6. 難治性疾患克服研究における治療法の有効性に関する調査**

1). 難治性疾患克服研究における治療法の有効性に関する調査による  
 難治性疾患克服研究対象疾患の予後に関する検討 ----- 227

永井正規、仁科基子、太田晶子、石島英樹、泉田美知子  
 （埼玉医科大学医学部・公衆衛生学）

2). 難治性疾患克服研究における治療法の有効性に関する調査で  
 把握された患者と医療受給者の比較 ----- 244

石島英樹、仁科基子、柴崎智美、太田晶子、泉田美知子、永井正規  
 （埼玉医科大学医学部・公衆衛生学）

**7. 行政資料による特定疾患の頻度調査**

1). 行政資料を用いた難病の頻度調査  
 -人口動態調査死亡票を用いた特定疾患による死亡の地域集積性に関する検討(詳報)-  
 (特定疾患治療研究事業対象疾患) ----- 255

土井由利子（国立保健医療科学院・研修企画部）  
 横山徹爾（国立保健医療科学院・技術評価部）

2). 行政資料を用いた難病の頻度調査  
 患者調査による、特定疾患の受療率・総患者数等 ----- 264

横山徹爾（国立保健医療科学院・技術評価部）  
 土井由利子（国立保健医療科学院・研修企画部）

**8. 地域コホート研究**

1). 特定疾患患者の地域ベース・コホート研究 ----- 271

丹野高三、坂田清美（岩手医科大学・医学部・衛生学公衆衛生学講座）  
 松田智大（国立がんセンター・がん情報・統計部・地域がん登録室）  
 新城正紀（沖縄県立看護大学・公衆衛生学・疫学）  
 三徳和子（川崎医療福祉大学・医療福祉学部）  
 眞崎直子（福岡県久留米保健福祉環境事務所）  
 平良セツ子（沖縄県宮古福祉保健所）

## 9. その他個別研究

1).	保健・衛生行政業務報告に基づく特定疾患医療受給者及び登録者の実態把握	-----	309
	太田晶子、仁科基子、石島英樹、泉田美知子、永井正規 （埼玉医科大学医学部・公衆衛生学）		
2).	WHO の収集した死亡統計に基づく世界の難病の解析	-----	317
	箕輪眞澄（聖徳大学人文学部・人間栄養学科） 永井正規（埼玉医科大学医学部・公衆衛生学）		
3).	世界の難病死亡：ベーチェット病とサルコイドーシス	-----	321
	箕輪眞澄（聖徳大学人文学部・人間栄養学科） 永井正規（埼玉医科大学医学部・公衆衛生学）		
IV.	事務局記録	-----	329
V.	平成 19 年度総会プログラム	-----	333
	第 1 回総会プログラム		
	第 2 回総会プログラム		
VI.	添付資料	-----	351
VII.	研究成果の刊行に関する一覧表	-----	381
VIII.	研究成果の刊行物・別刷	-----	385

---

# I . 研究班構成員名簿

---

# 特定疾患の疫学に関する研究班組織

## 構成員一覧 (50音順)

区 分	氏 名	所 属	職 名
主任研究者	永井 正規	埼玉医科大学医学部公衆衛生学	教 授
分担研究者	縣 俊彦	東京慈恵会医科大学環境保健医学	准教授
	岡本 和士	愛知県立看護大学公衆衛生学	教 授
	川村 孝	京都大学保健管理センター	教 授
	黒沢美智子	順天堂大学医学部衛生学	准教授
	坂田 清美	岩手医科大学医学部衛生公衆衛生学	教 授
	杉田 稔	東邦大学医学部社会医学講座衛生学分野	教 授
	鈴木 貞夫	名古屋市立大学大学院医学研究科公衆衛生学	講 師
	土井由利子	国立保健医療科学院研修企画部	部 長
	中川 秀昭	金沢医科大学健康増進予防医学部門	教 授
	中村 好一	自治医科大学地域医療センター公衆衛生学部門	教 授
	廣田 良夫	大阪市立大学大学院医学研究科公衆衛生学	教 授
	三宅 吉博	福岡大学医学部公衆衛生学	准教授
	森 満	札幌医科大学医学部公衆衛生学	教 授
	横山 徹爾	国立保健医療科学院技術評価部研究動向分析室	室 長
鷺尾 昌一	聖マリア学院大学看護学部	教 授	
研究協力者	太田 晶子	埼玉医科大学医学部公衆衛生学	講 師
	清原千香子	九州大学大学院医学研究院予防医学	講 師
	紀平 為子	和歌山県立医科大学神経内科	講 師
	吉良 潤一	九州大学大学院医学研究院神経内科	教 授
	小橋 元	放射線医学総合研究所重粒子医科学センター	チムリ-ダ-
	坂内 文男	札幌医科大学医学部公衆衛生学	准教授
	佐々木 敏	東京大学大学院医学研究科公共健康医学専攻	教 授
	柴崎 智美	埼玉医科大学地域医学医療センター	准教授
	新城 正紀	沖縄県立看護大学公衆衛生学	教 授
	武林 亨	慶応義塾大学医学部衛生学公衆衛生学	教 授
	谷脇 考恭	久留米大学医学部内科学講座	准教授
	玉腰 暁子	愛知医科大学医学部公衆衛生学講座	准教授
	坪井 一哉	名古屋セントラル病院血液内科	医 長
	仁科 基子	埼玉医科大学医学部公衆衛生学	実験助手
	福山 秀直	京都大学大学院高次脳機能総合研究センター	教 授
	藤岡 幹浩	京都府立医科大学大学院運動器機能再生外科	講 師
	松田 智大	国立がんセンターがん予防検診研究センター	研究員
	三木 隆巳	大阪市立大学大学院医学研究科老年内科学	教 授
	三徳 和子	川崎医療福祉大学医療福祉学部	教 授
	山田 達夫	福岡大学医学部神経内科学	教 授
吉田 大輔	九州大学大学院医学研究院・災害・救急医学	助 教	
事務連絡担当 責任者 (事務局)	太田 晶子	埼玉医科大学医学部公衆衛生学	講 師

---

## II. 總括研究報告

---

厚生労働科学研究費補助金（難治性疾患克服研究事業）  
総括研究報告書

特定疾患の疫学に関する研究

主任研究者 永井正規 埼玉医科大学医学部公衆衛生学 教授

分担研究者

土井由利子 国立保健医療科学院研修企画部部長  
中村好一 自治医科大学地域医療学センター  
公衆衛生学部門教授  
坂田清美 岩手医科大学衛生公衆衛生学教授  
川村 孝 京都大学保健管理センター教授  
廣田良夫 大阪市立大学大学院医学研究科  
公衆衛生学教授  
森 満 札幌医科大学公衆衛生学教授  
黒澤美智子 順天堂大学医学部衛生学准教授  
横山徹爾 国立保健医療科学院技術評価部室長  
岡本和士 愛知県立看護大学公衆衛生学教授  
三宅吉博 福岡大学医学部公衆衛生学教室  
准教授  
鷺尾昌一 聖マリア学院大学看護学部教授  
杉田 稔 東邦大学医学部医学科社会医学講座  
衛生学分野教授  
中川秀昭 金沢医科大学健康増進予防医学部門  
教授  
縣 俊彦 東京慈恵会医科大学環境保健医学  
准教授  
鈴木貞夫 名古屋市立大学大学院医学研究科  
公衆衛生学分野講師

我が国における各種難病の頻度分布（死亡率、有病率、受療率などの疾病頻度の、人の特徴（性年齢を基本とし、生活習慣などあらゆる特性）、時間の特徴、場所の特徴による格差）を把握し、その分布を規定する要因（難病の原因他）を明らかにすること。さらに患者の予後、重症度、QOLの程度を確認し、これとケア・サービス等との関連を明らかにすること。これによ

って難病の発生を予防し、進展・悪化を予防すること。また、患者の保健医療福祉の各面における対策、施策を企画・立案・実施するための厚生労働行政に科学的資料を提供し、さらに難病対策の評価にも役立てることが本研究班の目的である。この目的に沿って、8件の主要研究プロジェクトを企画し遂行した。本年度は3年計画の最終年度である。

①全国疫学調査

全国の難病患者数を推計することを主目的とし、全国の全医療施設を対象とした標本調査により、患者数を推計した。本年度は重症筋無力症、神経皮膚症候群、原発性硬化性胆管炎および自己免疫性視床下部下垂体炎・中枢性思春期早発症の調査を進めあるいは開始した。全国の推計患者数は重症筋無力症 15096(95%CI:13914-16278)、神経線維腫症Ⅰ型 6272(5745-6799)、神経線維腫症Ⅱ型 625(473-777)、結節性硬化症 2241(1968-2514)、原発性硬化性胆管炎 1211(774-1648)を得た。その他、2次調査票の集計解析、2次調査の実施など、対象疾患それぞれ調査は進行中である。これとは別に、人工換気療法の受療者数推計のための調査を呼吸不全に関する調査研究班に協力して開始した。

②患者フォローアップ調査

IgA 腎症患者のフォローアップによって得られた情報から、慢性人工透析導入に至る危険因子を検索し、これを用いて透析導

入リスクを予測するスコアリングシステムを作成した。本システムの妥当性は良好であると判断した。

特発性心筋症(拡張型心筋症、肥大型心筋症)では全国疫学調査で把握された患者の5年後の予後調査の結果をもとに、特に心臓カテーテル検査所見、血中ホルモン検査所見、治療内容と予後との関連を観察した。また、これまで確認された予後と関連する要因(予後予測要因)の情報を用いて予後を予測する式を作成した。

パーキンソン病では QOL の変化に関連する要因についての調査を行った。パーキンソン病患者の抑鬱症状と嚥下障害との関連を観察する調査を計画した。

### ③臨床調査個人票データベースを利用した記述疫学

まず、臨床調査個人票の電子入力状況を確認した。入力率(電子入力された個人票数/受給者数)は都道府県、受給年次、新規・更新の別、によって異なっていること、時間の経過に従って高くなっていることが確認できた。入力率の高い一部の県のデータを用いて、2003年受給者のその後3年、2006年までの受給継続率を明らかにした。これらは、疾患、性、年齢、ADLなどの多くの属性別に観察し、これらと継続率との関連を示した。

原発性胆汁性肝硬変の経年的な病態変化を観察した。また、劇症肝炎、難治性血管炎(悪性関節リウマチ、大動脈炎症候群)ゴーシェ病、再生不良性貧血の臨床疫学像を示した。特発性血小板減少性紫斑病については発病後2年間の臨床症状の変化を観察した。

### ④症例対照研究

発生関連要因、予防要因を明らかにすることを目的とした症例対照研究を行った。

筋萎縮性側索硬化症について、生活習慣、食事要因との関連を観察し、「目的達成のために努力した」「緑黄色野菜の摂取が少なかった」などが関連要因として認められた。筋萎縮性側索硬化症の和歌山県における多発地域において、地域の生活・食習慣についてその特徴を確認し、また、患者の特性を検討した。

全身性エリテマトーデスについて、N-アセチル化転移酵素2(N-acetyltransferases2:NAT2)の遺伝子多型、喫煙、飲酒などとの関連を認めた。

パーキンソン病については、データ収集を進め、解析は暫定的である。

大腿骨頭壊死症については、欠損データの補完を行い、ステロイド全身投与歴、肝障害の既往などでのリスク上昇を認めた。

潰瘍性大腸炎については、研究計画、研究実施要領を策定し、運営への基礎を固めた。

後縦靭帯骨化症では、血管内皮型一酸化窒素合成酵素遺伝子(NOS3)Glu298Asp多型、アンジオテンシノーゲン遺伝子(AGT)M235T多型について検討し、本症との関連は認めなかった。

### ⑤特定大規模施設患者の臨床像、予後の把握

特発性大腿骨頭壊死症の定点モニタリングシステムに登録されている患者について、手術施行となることに関連する観察開始時の要因(性、年齢やアルコール摂取など)を検討した。また、登録されている患者の臨床像の特徴を検討した。予後予測因子の検討のために有用となる本モニタリングシステムの効果的運営の重要性を指摘した。

神経線維腫症Ⅰ型、神経線維腫症Ⅱ型、それぞれの、社会疫学像(性、年齢、保険の種別、臨床症状など)の10年間の変化



を観察した。

門脈血行異常症については、全国検体登録センターへの疫学情報、臨床情報の登録システムの構築、治療法に関する予後調査計画を確立し、新規症例登録を行った。新規発症例数は限られており、既登録数は多くない。

#### ⑥難治性疾患克服研究における治療法の有効性に関する調査

過去 5 年間に臨床研究班関係者が把握（治療）する 121 の対象疾患患者の初診後の経過についての情報を、過去に遡って収集しこの情報を基礎として各疾患の予後・重症度を把握する為の調査を臨床班 39 班の協力のもと実施し、2007 年に報告書「難治性疾患克服研究における治療法の有効性に関する調査報告書」を発行した。本年は、把握された患者数が比較的多く、観察期間内の死亡数が 15 例以上だった 11 疾患について、報告書に掲載しなかった性別、年齢階層別（50 歳未満とそれ以上）、ADL 別、重症度別に生存曲線（Kaplan-Meier 法）を求めた。あわせてこれらの 4 因子と個々の患者に選択された治療法を独立変数に加えた比例ハザードモデルを適用し、性、年齢、ADL、重症度の生存（死亡）に対する影響を補正した上で、各治療法の生存（死亡）への影響（治療法と生存との関連）を検討した。

#### ⑦行政資料による特定疾患の頻度調査

人口動態調査死亡票を用いた解析を続けている。本年は、治療研究対象疾患のうち比較的死亡数が多い 19 疾患について、二次医療圏ごとのベイズ推定値による標準化死亡比（EBSMR）を求め、地域集積性の検討を行った。これについては「難病の死亡統計データブッカー地理的分布」として、別途報告書を発行した。

平成 14 年度患者調査データを利用し、疾患別の受療率、総患者数を明らかにした。

#### ⑧地域コホート研究

全国 12 の保健所管内神経筋難病（多発性硬化症、重症筋無力症、筋萎縮性側索硬化症、脊髄小脳変性症、パーキンソン病関連疾患）特定疾患医療受給者について、主に QOL、ADL に関連する要因についてのコホート研究を行った。公的サービスが、QOL 尺度のうちの「病気の受容」「病気に対する士気に関連することなどが示唆された。

#### ⑨その他個別研究

2003 年度に軽快者に対する登録者証交付制度ができた。この制度が受給者数に及ぼした影響について考察した。この影響の大きさは疾患によって異なり、再生不良性貧血、サルコイドーシス、特発性血小板減少性紫斑病などで大きかった。

わが国で難病とされている疾患の頻度が諸外国と比べて異なるのかどうかの検討は、1994 年度の事業として実施されているがその後この研究は中断されていた。WHO が発信している諸外国の死亡データを用いて、死亡率の国際比較を行った。今年度はベーチェット病とサルコイドーシスについて検討した。

#### 健康危険情報

特になし

#### 研究発表（平成 19 年度）

##### 1. 論文発表

本報告書巻末の別表に記載した。

##### 2. 学会発表

1) 石島英樹、仁科基子、柴崎智美、太田晶子、泉田美知子、永井正規、パーキンソン

- 病患者の重症度別の日常生活の状況、社会保障制度の利用状況、治療状況. 第 66 回日本公衆衛生学会総会、2007.10 (松山)
- 2) 仁科基子、太田晶子、柴崎智美、石島英樹、泉田美知子、永井正規. 潰瘍性大腸炎医療受給者の臨床像の年次変化. 第 66 回日本公衆衛生学会総会、2007.10 (松山)
- 3) 土井由利子、横山徹爾、酒井美良、中村好一. クロイツフェルト・ヤコブ病による死亡の時系列推移. 第 66 回日本公衆衛生学会、同抄録集 p.241 2007 (松山)
- 4) DUKI M. I. Zulkarnain, DOI Yuriko, SAKAI Miyoshi, YOKOYAMA Tetsuji. Geographical Analyses of Mortality Caused by Severe Acute Pancreatitis, 1995-2004, in Japan. 第 66 回日本公衆衛生学会、2007 同抄録集, p.241-2 (松山)
- 5) 土井由利子、横山徹爾、酒井美良、中村好一、丹後俊郎. クロイツフェルト・ヤコブ病による死亡の地域集積性に関する検討. 第 18 回日本疫学会学術総会、2008 年 1 月 抄録集(印刷中)(東京)
- 6) 眞崎直子、松田智大、坂田清美、他. 神経難病患者(脊髄小脳変性症)の QOL と保健福祉サービスのニーズに関する研究. 第 66 回日本公衆衛生学会、2007(松山)
- 7) 黒沢美智子、稲葉裕. 天疱瘡(稀少難治性皮膚疾患)の臨床調査個人票電子化データの分析. 第 17 回日本疫学会 2007、学術総会講演集 p195 (広島)
- 8) 稲葉裕、黒沢美智子、小林茂人. 日欧の抗好中球細胞質抗体 (ANCA) 関連疾患の Incidence と Prevalence の比較. 第 17 回日本疫学会、学術総会講演集 p193(広島)
- 9) 縣俊彦、稲葉裕、黒沢美智子. 2 つの全国規模調査から見た神経線維腫症 II 型患者の特性. 第 17 回日本疫学会、学術総会講演集 p99 2007(広島)
- 10) 黒沢美智子、稲葉裕、金子史男、永井正規. 臨床調査個人票データベースを用いたベーチェット病の予後の検討. 第 77 回日本衛生学会総会講演集,p699,2007
- 11) 黒沢美智子、稲葉裕、玉腰暁子、金子史男、西部明子、川上佳男、川村孝. ベーチェット病の QOL フォローアップ調査. 第 66 回日本公衆衛生学会、総会抄録集 ,p398, 2007 (松山)
- 12) 稲葉裕、黒沢美智子、小林茂人、尾崎承一、永井正規. 臨床調査個人票データベースを用いた難治性血管炎(悪性関節リウマチ、大動脈炎症候群)の特徴. 第 66 回日本公衆衛生学会、総会抄録集,p398, 2007(松山)
- 13) Okamoto K, Kihira T, Kondo T. Lifestyle factors and risk of amyotrophic lateral sclerosis ; A case-control study in Japan. 17th International Symposium on ALS/MND. 2006 (Yokohama)
- 14) Tameko Kihira, Kanno S, Miwa H, Kondo T, Okamoto K. Evaluation of the role of exogenous risk factors in patients with amyotrophic lateral sclerosis. 17<sup>th</sup> International Symposium on ALS/MND. Dec.2006, Yokohama, Japan.
- 15) 紀平為子、神埜聖治、浜喜和、三輪英人、近藤智善、岡本和士. ALS の発症関連要因に関する疫学的検討. 第 47 回日本神経学会総会、2006 (東京)
- 16) 紀平為子、石口宏、近藤智善、入江真行、幸村陽子、榎本紗耶香、吉野孝、西嶋和代. 重症神経難病患者の在宅療養における災害時支援の試み. 第 3 回日本難病医療ネットワーク研究会、2006 (大阪)
- 17) 紀平為子、村田顕也、鈴木愛、久保友美、三輪英人、近藤智善. 筋萎縮性側索硬化症脊髄における IGF-I, IGF-IR, IGF-II および IGF-IIR 免疫染色性について. 第 47 回日本神経病理学会、2006 (岡山)
- 18) Kihira T, Hama K, Nakanishi I, Hiwatani Y, Kazimoto T, Okawa M, Miwa M, Okamoto

K, Kondo T. Longitudinal changes in age at onset and survival in patients with amyotrophic lateral sclerosis in w prefecture. 18th International Symposium on ALS/MND,2007.(Tront)

19) 鷺尾昌一、KYSS Study Group. 全身性エリテマトーデス発症の関連要因：食事因子を中心に：KYSS study. 第 18 回日本疫学会、2008 年 1 月(東京)

20) 島田直樹、中尾眞二、小澤敬也、永井正規、杉田稔. 臨床調査個人票からみた再生不良性貧血の特徴. 第 78 回日本衛生学会総会、2008 年 3 月(熊本)

21) Miura K, Matsumori A, Morikawa Y, Inaba Y, Nagai M, Nakagawa H. Predictive score to predict the prognosis of cardiomyopathies: from a nationwide study in Japan. The 1st International Congress of Cardiomyopathy and Heart Failure, 2007 (Kyoto)

22) T Agata , H Nishikawa, Y Inaba, M Kurosawa, M Nagai. A Nation-Wide Epidemiological Study of COPD and Tobacco Smoking Rate in Japan. 6th Conference of International Society for the Prevention of Tobacco Induced Disease.2007.11 Little Rock AS USA

23) 西川浩昭、縣俊彦、稲葉裕、黒沢美智子. 神経線維腫症 1 公費患者の 10 年の変遷. 第 71 回日本民族衛生学会、(2007.11) 第 73 巻付録 p60-1 (高岡)

24) 縣俊彦、西川浩昭、稲葉裕、黒沢美智子. 神経線維腫症 2 公費患者の 10 年の変遷. 第 71 回日本民族衛生学会、(2007.11) 第 73 巻付録 p62-3 (高岡)

25) 坪井一哉、片岡智史. 遅発型 Pompe 病に対する酵素補充療法：症例報告. 第 76 回日本交通医学会東海北陸地方会、2007 (名古屋)

26) 坪井一哉. ゴーシェ病における NK 細

胞活性および LAK 細胞活性の定量的検討. 第 49 回日本先天代謝異常学会、2007 (山形)

27) 片岡智史、坪井一哉. 糖原病Ⅱ型(Pompe 病)における酵素補充療法の導入. 第 86 回東海臨床遺伝代謝懇話会、2007 (名古屋)

28) 坪井一哉. ゴーシェ病における NK 細胞活性および LAK 細胞活性の検討. 第 69 回日本血液学会・第 49 回日本臨床血液学会合同総会、2007 (横浜)

29) 坪井一哉. ファブリー病 11 症例に対する酵素補充療法の検討. 第 104 回日本内科学会講演会、2007(大阪)

30) 坪井一哉、鈴木貞夫. ライソゾーム病患者における公費負担医療に対する調査. 第 17 回日本疫学会学術総会、2007(広島)

知的財産権の出願・登録状況(予定を含む)

特許取得	特になし
実用新案登録	特になし
その他	特になし

---

## Ⅲ. 分担研究報告・協力研究報告

---