

200936045A

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21年度 総括・分担研究報告書

研究代表者 永井 正規

平成22(2010)年3月

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21年度 総括・分担研究報告書**

研究代表者 永井 正規

平成22(2010)年3月

**2009 Annual Report of  
Research committee on epidemiology of  
intractable diseases**

Research on intractable diseases  
The Ministry of Health, Labour and Welfare of Japan

**March 2010**

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

## 序

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」を、平成 17 年度(2005 年度) から 19 年度までの 3 年間実施し、その後 20 年度からの 3 年計画を開始して、本年度はその第 2 年となります。難病対策の開始以来の疫学研究班の長い伝統を踏まえ、わが国の難病対策の基礎資料、基礎知識を得るための研究として、研究分担者、研究協力者が一丸となり、多くの方々のご協力を得て、研究を進めることができました。

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。

ここに、第 2 期、第 2 年の研究成果を報告します。本年度はこの報告書とは別に

1. 臨床調査個人票に基づく特定疾患治療研究医療受給者調査報告書 - 2007 年度医療受給者 -
2. 平成 11 年患者調査による難病の受療状況データブック
3. 世界の難病死亡統計：1994-2006 年

を刊行しています。併せてご利用いただきたいと思います。

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。難病研究班に限らず、疫学研究は全国の医療施設、行政組織、患者様、など多くの方々のご協力に支えられています。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。

研究代表者 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
研究代表者 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		
1. 臨床調査個人票データベースを利用した記述疫学		
1). 臨床調査個人票の入力状況（2009年5月現在）	-----	21
太田晶子、仁科基子、永井正規（埼玉医科大学医学部・公衆衛生学）		
2). 臨床調査個人票の系統的解析－共通項目－	-----	26
太田晶子、仁科基子、永井正規（埼玉医科大学医学部・公衆衛生学）		
3). 特定疾患医療受給者の受給中止理由調査	-----	33
木下直子、高石和子、大槻春美、宮田淳子、濱田芳枝（京都府山城北保健所）		
太田晶子、永井正規（埼玉医科大学医学部・公衆衛生学）		
4). パーキンソン病医療受給者への脳血管疾患等の混入の可能性について	-----	36
井戸正利（大阪府立健康科学センター）		
太田晶子、仁科基子、永井正規（埼玉医科大学医学部・公衆衛生学）		
近藤智善（和歌山県立医科大学神経内科学）		
中野今治（自治医科大学神経内科学）		
5). 臨床調査個人票からみた自己抗体と原発性胆汁性肝硬変（PBC）の病態	-----	48
坂内文男、野島正寛、森 満（札幌医科大学医学部・公衆衛生学）		
6). 臨床調査個人票による劇症肝炎の臨床疫学像		
劇症肝炎の臨床調査個人票における項目別記載・入力状況の検討	-----	51
野島正寛、森 満、坂内文男、大西浩文（札幌医科大学・公衆衛生学）		
永井正規（埼玉医科大学医学部・公衆衛生学）		
坪内博仁（鹿児島大学医学部・消化器内科）		
7). ベーチェット病の臨床疫学像－臨床調査個人票と全国疫学調査結果の比較－	-----	55
黒沢美智子（順天堂大学医学部・衛生学）		
稲葉 裕（実践女子大学・生活科学部）		

玉腰暁子（愛知医科大学・公衆衛生学）  
 川村 孝（京都大学・保健管理センター）  
 永井正規（埼玉医科大学医学部・公衆衛生学）  
 金子史男（脳神経疾患研究所皮膚免疫・アレルギー疾患研究所）  
 石ヶ坪良明、岳野光洋（横浜市立大学大学院医学研究科）

8). 再生不良性貧血の臨床調査個人票の改訂 ----- 61

杉田 稔（東邦大学医学部・社会医学講座衛生学）  
 島田直樹（昭和大学医学部・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）

9). 臨床調査個人票を用いたライソゾーム病受給者の疫学像の解析 ----- 63

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）  
 永井正規（埼玉医科大学医学部・公衆衛生学）

10). Budd-Chiari 症候群患者の予後関連因子—臨床調査個人票による解析結果— ---- 72

大藤さとこ、村井陽子、廣田良夫（大阪市立大学大学院医学研究科・公衆衛生学）

2. 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

—進行性核上麻痺による死亡の地域集積性に関する検討— ----- 81

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・人材育成部）

2). 行政資料を用いた難病の頻度調査

平成 11 年患者調査による、特定疾患の受療率・総患者数等 ----- 85

横山徹爾（国立保健医療科学院・人材育成部）  
 土井由利子（国立保健医療科学院・研修企画部）

3. 全国疫学調査

1). アレルギー性肉芽腫性血管炎および甲状腺クリーゼ 全国疫学調査進捗状況 ---- 89

中村好一、上原里程（自治医科大学地域医療学センター・公衆衛生学部門）  
 天野宏一（埼玉医科大学総合医療センター・リウマチ・膠原病内科）  
 佐田憲映、榎野博史（岡山大学大学院医歯薬総合研究科 腎・免疫・内分泌代謝内科）  
 赤水尚史（京都大学医学部附属病院 探索医療センター）  
 松本俊夫（徳島大学大学院ヘルスバイオサイエンス研究部生体情報内科）

太田晶子、永井正規（埼玉医科大学医学部・公衆衛生学）

2). 結節性硬化症(TSC)患者の医療費補助を決める要因に関する研究 ----- 94

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・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）

上原里程、中村好一（自治医科大学・公衆衛生学）

太田晶子、永井正規（埼玉医科大学医学部・公衆衛生学）

中山樹一郎（福岡大学・皮膚科）

新村真人（東京慈恵会医科大学・皮膚科）

大塚藤男（筑波大学・皮膚科）

3). 全国疫学調査に関わる臨床班との連携・協力 ----- 101

永井正規、太田晶子（埼玉医科大学医学部・公衆衛生学）

上原里程、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）

川村 孝（京都大学・保健管理センター）

#### 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 ----- 107

岡本和士（愛知県立大学看護学部・公衆衛生学）

紀平為子（関西医療大学・保健医療学部）

小久保康昌（三重大学医学部・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・人材育成部）

稲葉 裕（実践女子大学）

永井正規（埼玉医科大学医学部・公衆衛生学）

2). 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 ----- 112

小橋 元（放射線医学総合研究所）

岡本和士（愛知県立大学看護学部・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）  
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

3). 全身性エリテマトーデスの症例対照研究：

遺伝子多型 (STAT4 rs7574865 と TNFRSF1B rs1061622) の違いによる喫煙の

SLE 発症リスク - Kyushu Sapporo SLE (KYSS) Study - ..... 117

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、赤司浩一（九州大学大学院）  
浅見豊子、佛淵孝夫、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、太田薫里（放射線医学総合研究所）  
岡本和士（愛知県立大学看護学部・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）  
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）  
渥美達也、堀田哲也、保田晋助、片岡 浩、小池隆夫（北海道大学大学院）  
近江雅代、城田智子、内田和宏、友納恵美子（中村学園大学）  
深澤圭子（名寄市立大学）  
豊島泰子（四日市医療看護大学）  
廣田良夫（大阪市立大学大学院）  
稲葉 裕（実践女子大学）  
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：

食習慣と全身性エリテマトーデス発症のリスク

- Kyushu Sapporo SLE (KYSS) Study - ..... 124

鷺尾昌一（聖マリア学院大学）  
横山徹爾（国立保健医療科学院）  
清原千香子、堀内孝彦、塚本 浩、原田実根、赤司浩一（九州大学大学院）  
浅見豊子、佛淵孝夫、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、太田薫里（放射線医学総合研究所）  
岡本和士（愛知県立大学看護学部・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）  
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）  
渥美達也、堀田哲也、保田晋助、片岡 浩、小池隆夫（北海道大学大学院）  
近江雅代、城田智子、内田和宏、友納恵美子（中村学園大学）  
深澤圭子（名寄市立大学）  
豊島泰子（四日市看護医療大学）  
廣田良夫（大阪市立大学大学院）  
稲葉 裕（実践女子大学）  
永井正規（埼玉医科大学医学部・公衆衛生学）

5). 食事グリセミック・インデックスとパーキンソン病との関連 ----- 133

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）  
村上健太郎、佐々木 敏（東京大学大学院医学系研究科・社会予防疫学）  
清原千香子（九州大学大学院医学研究院・予防医学）  
坪井義夫、山田達夫（福岡大学医学部・神経内科学）  
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、河村信利（九州大学大学院医学研究院・神経内科学）  
谷脇考恭（久留米大学医学部・内科学講座）  
紀平為子（関西医療大学・保健医療学部）  
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). GSTs 遺伝子多型とパーキンソン病との関連 ----- 136

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）  
佐々木 敏（東京大学大学院医学系研究科・社会予防疫学）  
清原千香子（九州大学大学院医学研究院・予防医学）  
坪井義夫、山田達夫（福岡大学医学部・神経内科学）  
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、河村信利（九州大学大学院医学研究院・神経内科学）  
谷脇考恭（久留米大学医学部・内科学講座）  
紀平為子（関西医療大学・保健医療学部）  
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）

7). 潰瘍性大腸炎のリスク因子に関する多施設共同症例対照研究（進捗状況） ----- 139

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）

押谷伸英、渡辺憲治（大阪市立大学大学院医学研究科・消化器器官制御内科）

長堀正和、渡辺 守（東京医科歯科大学・消化器病態学）

The Japanese Case-Control Study Group for Ulcerative Colitis

8). 特発性大腿骨頭壊死症の発生関連要因に関する  
多施設共同症例・対照研究（研究計画） ----- 146

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）

山本卓明、岩本幸英（九州大学大学院医学研究院・臨床医学部門整形外科学分野）

中村博亮（大阪市立大学大学院医学研究科・整形外科学）

9). 小児炎症性腸疾患の発症関連要因・予防要因の解明；  
母児の生活習慣と遺伝子多型に関する症例・対照研究 ----- 152

小橋 元、太田薫里（放射線医学総合研究所）

岡本和士、吹田麻耶（愛知県立大学看護学部・公衆衛生学）

鷺尾昌一（聖マリア学院大学）

杉森裕樹（大東文化大学）

片平洸彦（東洋大学）

白石弘美（人間総合科学大学）

若井建志、前川厚子、青山京子、竹井留美（名古屋大学）

伊藤美智子（全国社会保険協会連合会）

小松喜子（水戸薬局）

内山 幹（慈恵医大柏病院）

羽田 明（千葉大学）

日本小児 IBD 疫学研究グループ（仮称）

10). 混合性結合組織病の症例対照研究 ----- 155

鷺尾昌一（聖マリア学院大学）

廣田良夫（大阪市立大学大学院）

永井正規（埼玉医科大学医学部・公衆衛生学）

清原千香子、堀内孝彦（九州大学大学院）

多田芳史、長澤浩平（佐賀大学）

小橋 元（放射線医学総合研究所）

岡本和士（愛知県立大学看護学部・公衆衛生学）

森 満、高橋裕樹（札幌医科大学）

渥美達也（北海道大学大学院）

近江雅代（中村学園大学）

深澤圭子（名寄市立大学）  
 豊島泰子（四日市看護医療大学）  
 田中廣壽（東京大学医科学研究所）  
 川畑仁人（東京大学）  
 高崎芳成（順天堂大学）  
 桑名正隆（慶應義塾大学）  
 岡田 純（北里大学）  
 川口鎮司（東京女子医科大学）  
 吉田俊治（藤田保健衛生大学）  
 三森明夫（国立国際医療センター）  
 藤井隆夫、三森経世（京都大学大学院）

- 1 1). 多発性硬化症の発症関連環境要因：系統的レビュー ..... 166  
 田中景子、三宅吉博（福岡大学医学部・公衆衛生学）

## 5. 患者フォローアップ調査

- 1). IgA腎症に対する副腎皮質ステロイドの効果 ..... 197

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（名古屋大学大学院医学系研究科・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 10 年後予後調査の進捗状況（第 2 報） ..... 205  
 中川秀昭、櫻井 勝、中村幸志、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・循環内科学）

- 3). パーキンソン病患者の抑うつ症状と摂食・嚥下障害に関する  
 前向き追跡研究の中間報告 ..... 210

韓 萌、大西浩文、森 満（札幌医科大学医学部・公衆衛生学）  
 野中道夫、千葉 進（札幌山の上病院）  
 山内理香、林 貴士、久原 真、野中道夫、今井富裕、下濱 俊  
 （札幌医科大学医学部・神経内科学講座）

- 4). 特定疾患患者の地域ベース・コホート研究（進捗状況） ..... 215

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・がん対策情報センター・統計部）  
 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（日本赤十字広島看護大学・地域看護学領域）  
 平良セツ子（沖縄県宮古福祉保健所）

## 6. 定点モニタリングによる臨床像の把握

### 1). 定点モニタリングシステムによる特発性大腿骨頭壊死症の臨床像

—手術症例についての10年間のまとめ— ----- 225

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）

山本卓明、岩本幸英（九州大学大学院医学研究院・臨床医学部門整形外科学分野）

中村博亮（大阪市立大学大学院医学研究科・整形外科学）

### 2). NF1大規模施設モニタリング研究

—モニタリング施設（班員施設）とそれ以外での特性比較 ----- 235

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・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）

廣田良夫（大阪市立大学大学院医学研究科・公衆衛生学）

上原里程、中村好一（自治医科大学・公衆衛生学）

太田晶子、永井正規（埼玉医科大学医学部・公衆衛生学）

中山樹一郎（福岡大学・皮膚科）

新村真人（東京慈恵会医科大学・皮膚科）

大塚藤男（筑波大学・皮膚科）

## 7. 世界の難病死亡

### 1). 「世界の難病死亡統計：1994-2006年」の刊行

----- 253

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）

### 2). 全難病死亡率と医療普及度との関係の検討

----- 263

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）

## 8. その他個別研究

### 1). 神経難病患者・家族における補完代替医療の現状に関する研究

----- 269

紀平為子（関西医療大学・保健医療学部神経内科）

岡本和土（愛知県立大学・看護学部公衆衛生学）

吉田宗平、若山育朗、吉備 登（関西医療大学・保健医療学部）

永井正規（埼玉医科大学医学部・公衆衛生学）

2). 全国人工換気療法調査(2009年)による患者数推計に関する研究—進捗状況— ----- 273

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・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)

上原里程、中村好一(自治医科大学・公衆衛生学)

太田晶子、永井正規(埼玉医科大学医学部・公衆衛生学)

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)

IV. 事務局記録 ----- 279

V. 平成 21 年度総会プログラム ----- 283

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 ----- 301

VII. 研究成果の刊行に関する一覧表 ----- 333

---

# 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
研究代表者	永井 正規	埼玉医科大学医学部公衆衛生学	教授
研究分担者	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	愛知県立大学看護学部	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
	小橋 元	放射線医学総合研究所重粒子医科学センター	主任研究員
	坂田 清美	岩手医科大学医学部衛生学公衆衛生学	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学センター公衆衛生学	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人材育成部	部長
鷺尾 昌一	聖マリア学院大学看護学部	教授	
研究協力者	渥美 達也	北海道大学大学院医学研究科第二内科	講師
	井戸 正利	大阪府立健康科学センター健康生活推進部	参事兼医長
	稲葉 裕	実践女子大学生活科学部	教授
	近江 雅代	中村学園大学	講師
	太田 晶子	埼玉医科大学医学部公衆衛生学	講師
	大藤さとし	大阪市立大学大学院医学研究科公衆衛生学	助教
	片平 洸彦	東洋大学社会学部社会福祉学科	教授
	紀平 為子	関西医療大学保健医療学部	教授
	清原千香子	九州大学大学院医学研究院予防医学	講師
	吉良 潤一	九州大学大学院医学研究院神経内科学	教授
	小久保康昌	三重大学医学部神経内科	講師
	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系研究科社会予防疫学	教授
	白石 弘美	人間総合科学大学人間科学部健康栄養学科	教授
	新城 正紀	沖縄県立看護大学公衆衛生学・疫学	教授
	杉森 裕樹	大東文化大学健康科学科	教授
	武林 亨	慶応義塾大学医学部衛生学公衆衛生学	教授
	多田 芳史	佐賀大学医学部内科	講師
	谷脇 考恭	久留米大学医学部内科学講座	教授
	玉腰 暁子	愛知医科大学医学部公衆衛生学	准教授
	坪井 一哉	名古屋セントラル病院血液内科	主任医長
	内藤真理子	名古屋大学大学院医学研究科予防医学	講師
	中村 博亮	大阪市立大学大学院医学研究科整形外科学	教授
仁科 基子	埼玉医科大学医学部公衆衛生学	実験助手	



研究協力者

研究協力者	野島 正寛 福島 若葉 福山 秀直 堀内 孝彦 眞崎 直子 前川 厚子 松田 智大 松森 昭 三木 隆巳 三徳 和子 箕輪 眞澄 三森 経世 山田 達夫 山本 卓明	札幌医科大学医学部公衆衛生学 大阪市立大学大学院医学研究科公衆衛生学 京都大学大学院高次脳機能総合研究センター 九州大学大学院医学研究院病態修復内科 日本赤十字広島看護大学地域看護学 名古屋大学医学部保健学科 国立がんセンター統計部地域がん登録室 京都大学大学院医学研究科循環器内科学 大阪市立大学大学院医学研究科老年内科学 川崎医療福祉大学医療福祉学部 聖徳大学人文学部人間栄養学科 京都大学大学院医学研究科臨床免疫学 福岡大学医学部神経内科学 九州大学大学院医学研究院整形外科学分野	助 教 講 師 教 授 准 教 授 准 教 授 教 授 研 究 員 准 教 授 教 授 教 授 教 授 講 師
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

研究代表者 永井 正規 埼玉医科大学医学部公衆衛生学 教授

研究要旨

2008年度からの3年計画第2年目の研究を遂行した。この研究は次の7つの主要研究プロジェクト、①臨床調査個人票データベースを利用した記述疫学、②行政資料による特定疾患の頻度調査、③全国疫学調査、④症例対照研究、⑤患者フォローアップ調査、⑥定点モニタリングによる臨床像の把握、⑦世界の難病死亡からなる。これらのプロジェクト研究によって、各種難病の頻度分布を考究し、患者の予後、重症度、QOLなど、各種の特性を明らかにし、さらに原因についての示唆を得る、という所期の目的を達成した。臨床調査個人票データベースの充実、さらに受給中止理由の把握の必要性、ICDコードの配慮など、今後の課題について指摘した。

研究分担者

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  
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  
坂田清美 岩手医科大学医学部衛生学公衆衛生  
学教授  
森 満 札幌医科大学医学部公衆衛生学教授  
黒沢美智子 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人材育成部部長  
岡本和士 愛知県立大学看護学部公衆衛生学教授  
三宅吉博 福岡大学医学部公衆衛生学准教授  
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  
小橋 元 放射線医学総合研究所重粒子医科学  
センター主任研究員

A. 研究目的

特定疾患の疫学に関する研究を2005-2007年度(平成17-19年度)3年間実施した。この研究の継続として、2008年度から3年計画の研究を開始した。

特定疾患の疫学に関する研究の目的は次の通りである。わ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である。これらはいずれもわが国の難病対策実施のための基本的情報として極めて必要性の高いものであり、疫学的方法により科学的根拠に基づく難病対策を実践するための根拠となる知見を得るとともに、その方法論を確立し提示するという特色を持つものである。

この目的に沿って、7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年計画の第2年目である。具体的な目的をプロジェクト毎に以下に示す。

プロジェクト①臨床調査個人票データベースを利用した記述疫学：電子化された臨床調査個人票を用いて、医療受給者数、疫学特性、生活状況、医療・福祉サービス等を必要とする患者の実態を明らかにする。各疾患の臨床的特性、診断・治療の実態、これらと予後との関係を明らかにする。さらに、電子化データベースの入力状況、受給継続状況を明らかにし、データベースの有効活用、予後把握の可能性、情報収集とその利用のシステムについて検討を加える。

②行政資料による特定疾患の頻度調査：わが国の各難病の死亡率、受療率、総患者数の把握を行う。死亡統計（1972-2004年）を用いて死亡率の年次推移、地域集積性を確認する。患者調査資料を用いて受療率と総患者数を推計し、医療機関を受療している患者数を経時的に把握する。

③全国疫学調査：受給対象疾患以外の患者数把握を主目的とし、稀少特定疾患の疫学像を明らかにする。

④症例対照研究：症例対照研究で発生関連要因、予防要因を明らかにする。いくつかの疾患については生活習慣・環境要因とともに遺伝子多型との相互作用も含めて発生

関連要因を検討し、新たな疾病予防要因についての根拠の提示を目指す。

⑤患者フォローアップ調査：難病の予後及びそれに影響を与える因子を把握するとともに、症例を登録・追跡するシステムの構築を検討する。

⑥定点モニタリングによる臨床像の把握：多数の症例収集が可能な特定の大規模施設において患者登録システムを構築し、継続的に臨床像を把握しその経年変化を評価する。

⑦世界の難病死亡：WHOが提供する各国の死亡に関するデータを利用し、世界のわが国の難病死亡率の特性を知る。

## B. 研究方法

プロジェクト毎に以下に示す。

①臨床調査個人票データベースを利用した記述疫学：厚生労働省から臨床調査個人票データベースの利用許可を得て、臨床調査個人票（以下、個人票）を使用した。2003～2009年度の各年度の個人票入力率を確認するとともに、各疾患に共通の項目（性、年齢などの基本属性、日常生活状況など）の解析を行った。本データベースの更なる有効利用のため、受給中止理由の把握の実現可能性について検討した。パーキンソン病受給者の診断の確実性について、都道府県の審査担当医師に対する調査結果をまとめた。原発性胆汁性肝硬変、劇症肝炎、ベーチェット病、再生不良性貧血、ライソゾーム病、Budd-Chiari症候群等について臨床班と共同で臨床疫学特性の詳細な解析を行った。

②行政資料による特定疾患の頻度調査：目的外使用の許可を得て、人口動態調査死亡票、患者調査を使用し、集計解析した。

③全国疫学調査：全国の全ての病院からの標本調査により、性別患者数を推計した。対象疾患は、診断基準が確立しているなど

の基準を基に、臨床班の意向を確認して選択した。「難病の患者数と臨床疫学像把握のための全国疫学調査マニュアル第2版」<sup>1)</sup>に従い、1次調査、2次調査を実施した。

④症例対照研究：筋萎縮性側索硬化症、後縦靭帯骨化症、全身性エリテマトーデス、パーキンソン病、潰瘍性大腸炎、特発性大腿骨頭壊死症、小児炎症性腸疾患、混合性結合組織病を対象とした症例対照研究を継続あるいは開始した。

⑤患者フォローアップ調査：全国疫学調査で把握した患者（IgA腎症、特発性心筋症等）、特定の病院で把握した患者（パーキンソン病）、保健所で把握した医療受給者（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）を追跡調査し、生存状況やQOL変化を確認した。生存率、予後関連要因、QOL変化関連要因等を検討した。

⑥定点モニタリングによる臨床像の把握：特発性大腿骨頭壊死症、神経皮膚症候群等のモニタリングシステムを整備し、各疾患の臨床特性、その経年変化を把握した。

⑦世界の難病死亡：参考とすべき世界各国の難病死亡率を確認し、わが国のそれと比較した。WHOが公表している各国の死亡データ、人口データを利用した。

#### （倫理面への配慮）

これらプロジェクト研究は、いずれも研究対象者に不利益や危険を与える可能性のあるような肉体的介入を行うものではなく、その点で倫理上大きな問題点は生じにくい。対象者の人格権、個人の秘密の擁護を確実なものとするため、これらプロジェクト研究は、いずれも「ヒトゲノム・遺伝子解析研究に関する倫理指針」「疫学研究に関する倫理指針」「臨床研究に関する倫理指針」に基づき、これを遵守して行う。

実施計画については、これらの指針に基づき、必要に応じて研究代表者、研究分担

者の所属施設の倫理委員会の審査を受ける方針である。全国疫学調査に関しては、プロジェクト担当者の所属機関である自治医科大学において倫理委員会の審査を受けた。

#### C. 研究結果

プロジェクト毎に以下に示す。

##### ①臨床調査個人票データベースを利用した記述疫学

個人票の電子入力状況を確認し、検討した。2003年度から2008年度までの6年間の受給者の、2009年5月現在の入力率（電子入力された個人票数／受給者数）を都道府県（以下、県）、受給年次、新規・更新の別、に確認した。2009年5月現在、個人票の入力率は2003-2005年度データで60%を越える程度、2006年度、2007年度、2008年度ではそれぞれ52%、42%、31%となっている。当該年度内に約30%の入力がなされ、翌年度内には40-50%となるが、翌々年度内にはごく一部の県が入力するのみで、それ以後はあまり増加しないことが認められた。2007年度データの翌年度までの入力率は42%であり、過去の年度のデータの翌年度までの入力率より低くなっていた。入力率は県により差があった。入力率の低下は、高い（95%以上）入力率の県の数が減少したことによると考えられた。

2007年度受給者の個人票を用いて、受給対象45疾患に共通の個人票項目の集計を行い、受給者の性、年齢、発病年齢、日常生活状況、介護認定状況、身体障害者手帳の取得状況、受診状況などの現状を明らかにし、「臨床調査個人票に基づく特定疾患治療研究医療受給者調査報告書—2007年度医療受給者—」として別途報告書を刊行した。

個人票データベースにおける受給中止