

特定疾患研究班からの情報収集方法の検討 —未分類疾患情報管理システムに関するニーズ調査—

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）

研究要旨

平成 21 年度難治性疾患臨床調査研究分野(38 分野)の研究者 1,311 人を対象として、“診断がつきにくい症例”をどの程度経験しどう対処しているのか実態を明らかにし、また、“診断がつきにくい症例”をデータベース化して診断に役立たせることの有用性およびニーズについて把握することを目的として、アンケート調査を行った。412 人から回答が得られた(回収率 42.6%)。“診断のつきにくい疾患”の年間経験数の中央値(第1-第4四分位)は 10 (5-10)例、平均は 13.0 例だった。そのような疾患の特徴としては、“類似の疾患はあるが、診断基準を満たさない、または定型例ではない”という回答が多く(87%)、“既知の疾患のいずれにも類似していない”という回答も約半数であった。最終的に確定診断が付くのは 50% (20%-75%)程度であり、確定診断がつくまでに1年以上を要する症例は 20%(5%-50%)程度であった。“診断のつきにくい疾患”症例をデータベース化して、自験例と類似した所見を有する症例を検索できるシステムを作成した場合、“有用”という回答が 81%、“利用したい”が 87%と、このようなデータベースに対するニーズが高いことが示された。

A. 研究目的

難病(特定疾患)は、原因不明で治療方法も未確立であり、経過が慢性に渡るという特徴があり、また、稀少疾患であるために、原因や治療法等に関する研究が進みにくいという問題がある。現在、特定疾患は 130 疾患が指定されており、それ以外にも難病の定義に該当する疾患は多数知られている。一方、原因不明で稀少であるために、未だ疾患概念が確立されていない疾患が潜在的に存在する可能性があり、そのような疾患の患者は診断が確定せず、適切な治療を受けられずにいる恐れがある。しかしながら、そのような容易に診断が確定しない症例がどの程度存在するののかは明らかになっていない。

難治性疾患臨床調査研究分野は現在 38 分野あり、それぞれの分野で研究を行っている臨床医の多くは、大学病院をはじめとする高度な診断技術がある医療機関に所属している。容易に診断が確定しない疾患の患者は、こ

れらの医療機関に最終的に紹介受診することが多いと考えられ、それでも診断がつきにくい患者の現状を把握することは、診断困難例の対策を講ずるための基本情報として必要である。

本研究では、高度な診断技術を持つと考えられる難治性疾患臨床調査研究分野の臨床医を対象として、①“診断がつきにくい症例”をどの程度経験し、どう対処しているのか実態を明らかにし、また、②“診断がつきにくい症例”をデータベース化して診断に役立たせることの有用性およびニーズについて把握することを目的とする。

B. 研究方法

1. 対象

平成 21 年度難治性疾患臨床調査研究分野(38 分野)の研究者 1,311 人(平成 21 年 11 月 6 日時点で、研究代表者 38 人、研究分担者 732 人、研究協力者 541 人)。

2. 方法

郵送による自記式無記名アンケート。

平成21年12月18日(金)に調査への協力を依頼し、平成22年1月18日(月)に再度の依頼を行い、平成22年1月29日(金)を最終の回収日とした。

内容は、“診断のつきにくい症例”について、どの程度の頻度で経験するか、臨床医の立場から、診断補助のためにどのようなシステムを望むか等、意見・ニーズ調査を行った。ここでいう「診断のつきにくい疾患」とは、

- ・ 必要と考えられる検査を一通り行い、
- ・ 必要に応じて他科にコンサルテーションを行ったうえで、
- ・ 医局等の初回の症例検討会で検討(または複数の医師で議論)しても、臨床的確定診断がつかなかった症例

とする(ただし、その後臨床的確定診断がついた症例を含む)。

調査項目は以下の通りである。

(1) 基本属性

- ・ 難治性疾患臨床調査研究分野、医療機関の種別、診療科名等

(2) 「診断のつきにくい疾患」について、

- ・ 年間経験例数
- ・ そのうち、紹介例の割合
- ・ 症例報告の割合
- ・ どのような特徴があるか
- ・ 診断をつけるために、どのような工夫をするか
- ・ 最終的に確定診断がつくのは何%か
- ・ 確定診断までに1年以上を要するのは何%くらいか
- ・ 確定診断がつかなかった場合の対処法

(3) 「診断のつきにくい疾患」症例をデータベース化して、自験例と類似した所見を有する症例を検索できるシステムについて、

- ・ 有用だと思うか
- ・ 使ってみたいと思うか
- ・ あると良い機能は何か
- ・ 登録にあたって所属機関としてクリアすべき問題
- ・ どのような医師が参加すべきか
- ・ 登録症例の学術権利
- ・ 類似のデータベースをすでに使っているか

アンケート調査用紙を、別添する。

なお、本アンケートは、“症例報告に関するアンケート”

および“症例報告論文別刷の提供依頼”と同時に送付した(これらの結果については別途報告)。

本研究は、国立保健医療科学院研究倫理審査委員会の承認を得て行われた。

C. 研究結果

表【1】に、研究分野の返送数・回収率を示す。分野によって回収率にはばらつきがあり、全体での返送数は412人、回収率は42.6%であった。うち、臨床医は86%であり、以降の集計は臨床医のみを対象としておこなう。回収率が100%を超えた分野があり、研究者名簿に載っていても、他分野に協力している医師がいる可能性がある。

表【2】(1)のように、所属する医療機関は大学病院が約8割と多い。診療科では、神経内科、その他の内科、整形外科、消化器科等が多い。専門医は98%が取得しており、臨床経験20年以上が80%と、経験を多く積んだ医師が多い。

図【3】(1)に、“診断のつきにくい疾患”の年間経験数を分野別・診療科別に示した。全体の中央値(第1-第4四分位)=10(5-10)、平均は13.0例だった。図(2)のように、そのような症例は他の医療機関からの紹介例が半数以上のことが多く、ほぼ8割以上という回答も多くみられた。そのような症例を症例報告しているのは全体で10%(2%-30%)と少ないが、比較的多く報告している分野もあった。

“診断のつきにくい疾患”の特徴として、図(4)のように、“類似の疾患はあるが、診断基準を満たさない、または定型例ではない”という回答が多い(全体で87%)。“既知の疾患のいずれにも類似していない”という回答も約半数(全体で47%)あった。

診断をつけるためには、図(5)のように、他の医師に相談、他科コンサルテーション、医局等のカンファレンス、医学書や文献検索などを行っている。データベース検索やメーリングリストは少なかった。

最終的に確定診断が付くのは全体で50%(20%-75%)程度であり(図(6))、確定診断がつくまでに1年以上を要する症例も20%(5%-50%)程度いる。これには、分野や診療科によるばらつきもあった。確定診断がつかなかった症例の多くは(図(7))、対症療法と経過観察を行っており、“他の医療機関紹介”は少ない。

診断補助のために、“診断のつきにくい疾患”症例をデータベース化(性・年齢、症状、検査所見等)して、自

験例と類似した所見を有する症例を検索できるシステムを作成した場合、有用だと思うかという問に対しては(図(8))、「とても有用」+「有用」が合わせて全体で81%であり、また、「とても利用したい」+「利用したい」を合わせて87%と、このようなデータベースに対するニーズが高いことが示唆された。必要な機能としては(図③)、特定の検査項目・所見、および総合的に類似している症例の検索機能という回答が多く、他医師からのコメント欄は30%程度とそれほど高くはなかった。

データベース登録(登録内容は“症例報告”相当)にあたってクリアすべき問題としては、研究倫理委員会の承認、患者または家族からのインフォームド・コンセントがそれぞれ6割以上であった。

登録症例の学術的な権利(例えば、検索しているうちに類似の症例が比較的多くあることに気づき、それを新疾患概念として学術誌等で発表しようと思った場合など)については、当該症例を登録した医師全員の名前を列挙するというのが多かった。

類似のデータベースを利用している医師はごく少数で、内科学会地方会DB、日本循環器学会地方会DB、PIDJ(免疫不全症データベース)、INFEVERS: the Registry for FMF and hereditary inflammatory disorders mutations、先天奇形データブック、MEDLINE等をあげていた。

D. 考察

本アンケートの対象者は、難治性疾患臨床調査研究分野の研究者で、大学病院等に所属する高度な診断技術を持つ所属する経験の多い医師であるが、それでも年間平均10例程度は“診断のつきにくい疾患”を経験し、確定診断が付くまでに長期間を要することがあったり、半数程度しか確定診断がつかないと回答しており、診断困難な症例がかなり多く存在することが示唆された。その多くは、非定型例であると思われるが、既知の疾患のいずれにも類似していないという回答もあり、これら診断困難症例をデータベース化することで、他の類似症例を見つけやすくすれば、診断の補助となるだけでなく、新しい疾患概念の確立にも役立つかもしれない。回答医師の80%以上が、「有用」で「利用したい」と答えており、ニーズは高いと思われる。

このようなデータベース化の問題点としては、登録症例が多く蓄積されるまでは、登録した医師本人にはすぐには役立たないため、倫理審査等の手間を考えると登録

がなかなか進まない恐れがある。各臨床研究分野において研究目的で試用しつつ登録症例を増やしていくなど、インセンティブを高める工夫が必要かもしれない。

E. 結論

度難治性疾患臨床調査研究分野の研究者を対象に行ったアンケート調査により、高度な診断技術をもつ医療機関の医師であっても“診断がつきにくい症例”を多く経験していることが明らかになった。そのような症例をデータベース化して診断の補助に使うことのニーズも高いことが示された。今後のデータベース化の推進が望まれる。

F. 健康危険情報

なし

G. 研究発表

なし

- (7) 「診断のつきにくい疾患」症例のうち、確定診断がつかなかった症例について、どのように対処しますか。該当するものの番号全てに○を付けて下さい。
1. 対症療法
 2. 経過観察
 3. 他の医療機関紹介
 4. その他 ()
- (8) 「診断のつきにくい疾患」症例をデータベース化(性・年齢、症状、検査所見等)して、自験例と類似した所見を有する症例を検索できるシステムを作成した場合、
- ① 有用だと思いますか。該当するものの番号に○を付けて下さい。
 1. とても有用
 2. 有用
 3. あまり有用でない
 4. 有用でない
 - ② 利用したいと思いますか。該当するものの番号に○を付けて下さい。
 1. とても利用したい
 2. 利用したい
 3. あまり利用したくない
 4. 利用したくない
 - ③ そのようなデータベースにあるとよい機能はどのようなものですか。該当するもの全てに○を付けて下さい。
 1. 特定の検査項目・所見について、自験例と類似している症例の検索
 2. 総合的にみて、自験例と類似している症例の検索
 3. 他医師からのコメント欄(いわゆる掲示板形式)
 4. その他 ()
 - ④ そのようなデータベースに自験例の症例を登録する場合、所属機関としてクリアしなければならない問題には何がありますか。ただし、登録内容は学術誌・学会等の「症例報告」と同等であり、個人情報(直接的または間接的に個人を特定できる情報)は含まれないとします。該当するものの番号全てに○を付けて下さい。
 1. 研究倫理委員会の承認
 2. 患者または家族からのインフォームド・コンセント
 3. その他 ()
 4. 特になし
 - ⑤ そのようなデータベースを作成して、ご所属の難治性疾患臨床調査研究分野内で試験的に運用する場合、どのような医師が参加すべきだと思いますか。該当するものの番号全てに○を付けて下さい。
 1. 研究代表者・研究分担者・研究協力者
 2. それ以外の大学病院等の高度な医療機関の医師
 3. それ以外の一般の医師
 - ⑥ ⑤で登録した症例の学術的な権利についてどう思いますか。
※ 例えば、検索しているうちに類似の症例が比較的多くあることに気づき、それを新疾患概念として学術誌等で発表しようと思った場合などです。
 1. 発表する時は、当該症例を登録した医師全員を **Research Group** として名前を列挙。
 2. 発表する時は、研究班の構成員全員(当該疾病を登録した医師以外も含む)全員を **Research Group** として名前を列挙。
 3. 研究班会議で相談して決める。
 4. 研究代表者に一任。
 5. その他 ()

<<次ページに続く>>

⑦ そのようなデータベースと似た機能を有するデータベースを、すでにお使いですか。

1. 使っていない

2. 使っている (データベース名: _____)

⑧ ⑦で「2.使っている」とお答えの場合、そのデータベースの良い点、不満な点などを以下に自由にご記入ください。

()

ご協力ありがとうございました。
緑色の封筒に入れて、ご返送ください。

表【1】

【1】 所属する難治性疾患臨床調査研究分野(複数可)

有効回答: 412

項目	送付数	返送数	回収率(%)	うち臨床医数	割合(%)
1.特発性造血障害	31	20	64.5	18	90.0
2.血液凝固異常症	24	10	41.7	8	80.0
3.原発性免疫不全症候群	23	10	43.5	9	90.0
4.難治性血管炎	52	23	44.2	20	87.0
5.自己免疫疾患	20	22	110.0	20	90.9
6.ベーチェット病	24	18	75.0	15	83.3
7.ホルモン受容機構異常	17	7	41.2	6	85.7
8.間脳下垂体機能障害	23	15	65.2	15	100.0
9.副腎ホルモン産生異常	18	8	44.4	7	87.5
10.中枢性摂食異常症	14	6	42.9	5	83.3
11.原発性高脂血症	16	9	56.3	7	77.8
12.アミロイドーシス	41	19	46.3	15	79.0
13.プリオン病及び遅発性ウイルス感染症	54	32	59.3	16	50.0
14.運動失調症	31	14	45.2	10	71.4
15.神経変性疾患	34	21	61.8	19	90.5
16.免疫性神経疾患	43	13	30.2	13	100.0
17.正常圧水頭症	29	13	44.8	11	84.6
18.モヤモヤ病(ウリス動脈輪閉塞症)	12	9	75.0	8	88.9
19.ライゾーム病(ファブリー病含む)	23	14	60.9	12	85.7
20.網膜脈絡膜・視神経萎縮症	15	7	46.7	7	100.0
21.前庭機能異常	15	3	20.0	3	100.0
22.急性高度難聴	13	9	69.2	8	88.9
23.特発性心筋症	32	14	43.8	13	92.9
24.びまん性肺疾患	39	18	46.2	17	94.4
25.呼吸不全	37	9	24.3	9	100.0
26.難治性炎症性腸管障害	69	17	24.6	15	88.2
27.難治性の肝・胆道疾患	46	20	43.5	18	90.0
28.門脈血行異常症	15	5	33.3	5	100.0
29.難治性膝疾患	55	16	29.1	14	87.5
30.稀少難治性皮膚疾患	21	11	52.4	8	72.7
31.強皮症	21	13	61.9	13	100.0
32.混合性結合組織病	13	13	100.0	12	92.3
33.神経皮膚症候群	27	11	40.7	9	81.8
34.重症多形滲出性紅斑	14	6	42.9	5	83.3
35.脊柱靱帯骨化症	95	25	26.3	21	84.0
36.特発性大腿骨頭壊死症	62	21	33.9	20	95.2
37.進行性腎障害	116	32	27.6	31	96.9
38.スモン	77	26	33.8	21	80.8
合計	1,311	559	42.6	483	86.4

※複数回答があるので合計は100%を超える

表【2】(1)～(6)

【2】回答者の基本属性

(1) 医療機関の種別(複数可)

有効回答: 359

項目	回答数	構成比(%)
1. 特定機能病院	38	10.6
2. 大学病院	286	79.7
3. 国立病院機構	16	4.5
4. 国立高度専門医療センター	6	1.7
5. 公立病院	19	5.3
6. 私立病院	20	5.6
7. その他	11	3.1

※複数回答があるので合計は100%を超える

(2) 病床数

有効回答: 356

項目	回答数	構成比(%)
a. 0-199床	11	3.1
b. 200-299床	13	3.7
c. 300-399床	13	3.7
d. 400-499床	17	4.8
e. 500床以上	302	84.8
合計	356	100.0

(5) 専門医取得の有無

有効回答: 356

項目	回答数	構成比(%)
1. あり	348	97.75
2. なし	8	2.25
合計	356	100.00

(3) 診療科名

有効回答: 351

項目	回答数	構成比(%)
1. 膠原病・免疫	20	5.7
2. 皮膚科	26	7.4
3. 脳神経科	10	2.9
4. 内分泌代謝科	15	4.3
5. 整形外科	36	10.3
6. 腎臓科	29	8.3
7. 神経内科	42	12.0
8. 消化器科	34	9.7
9. 小児科	23	6.6
10. 循環器科	14	4.0
11. 耳鼻咽喉科	11	3.1
12. 呼吸器科	21	6.0
13. 血液内科	19	5.4
14. 眼科	9	2.6
15. その他内科	36	10.3
16. その他外科	8	2.3
17. その他	15	4.3

※複数診療科があるので合計は100%を超える

(6) 臨床経験年数

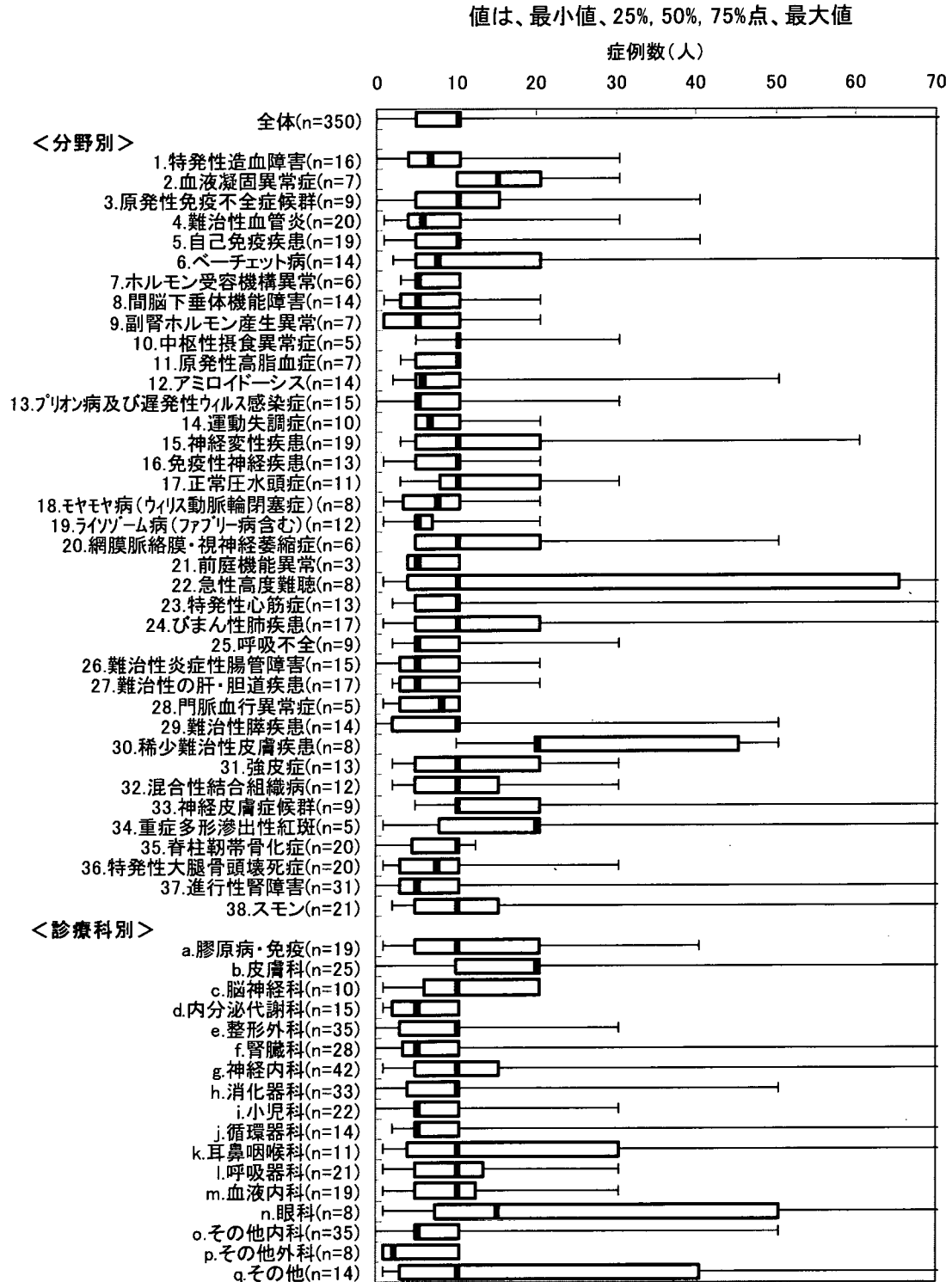
有効回答: 357

項目	回答数	構成比(%)
a. 5年未満	0	0.00
b. 5-9年	2	0.56
c. 10-19年	70	19.61
d. 20年以上	285	79.83
合計	357	100.00

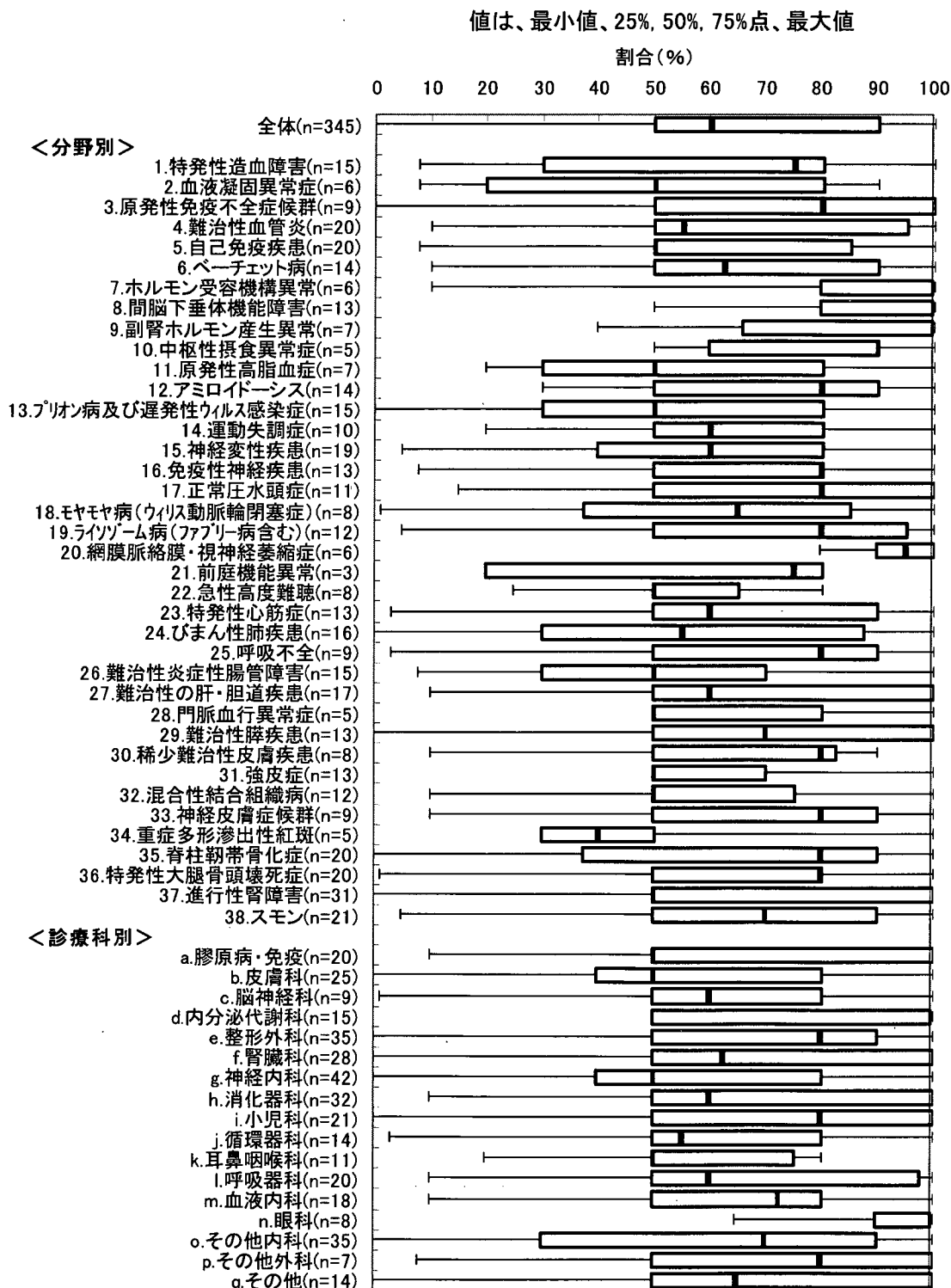
図【3】(1)～(8)

【3】「診断のつきにくい疾患」について

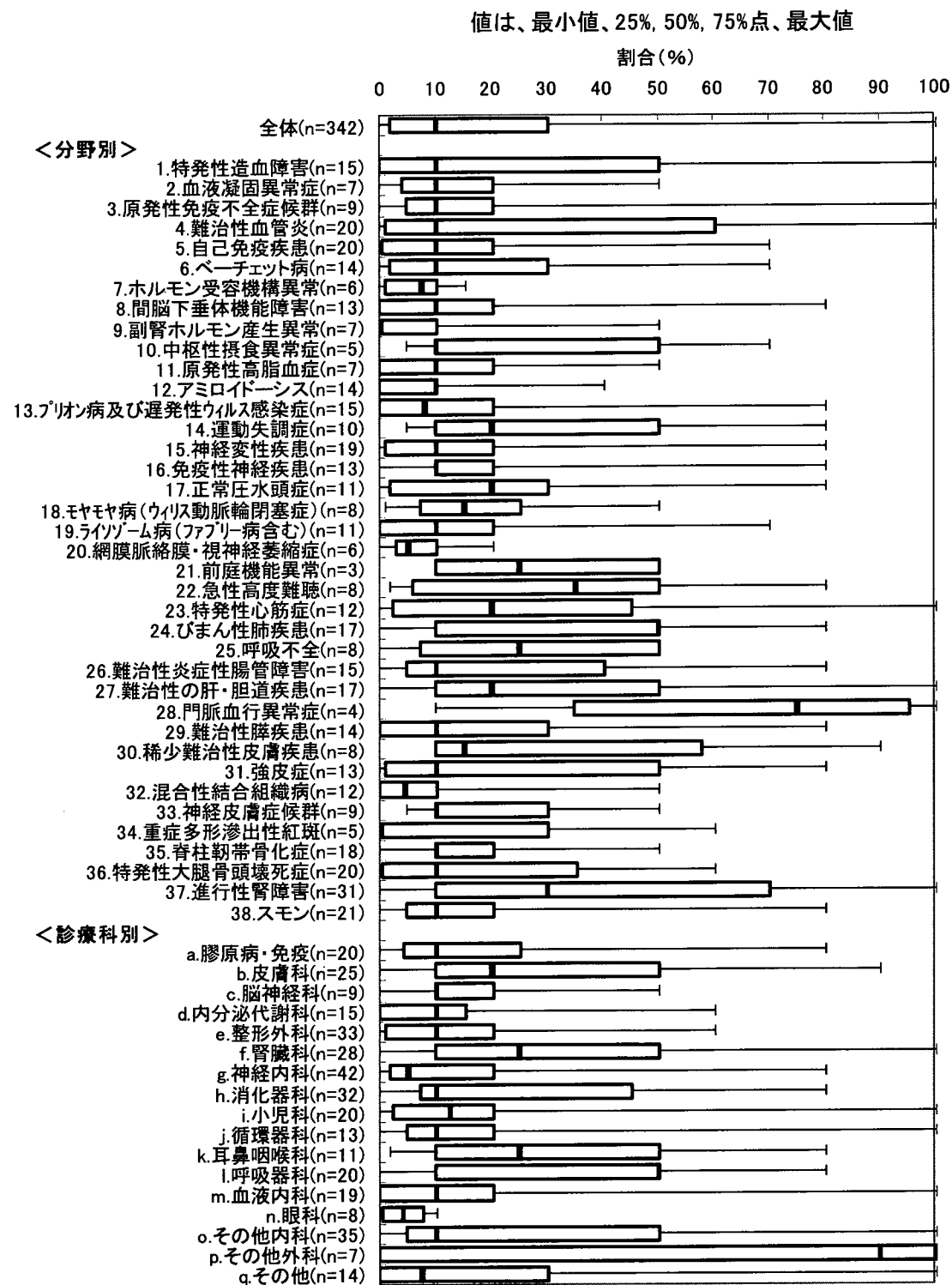
(1) 「診断のつきにくい疾患」の症例は、1年間におおよそ何例くらい経験するか(医局等で他の医師から相談されるものも含む)



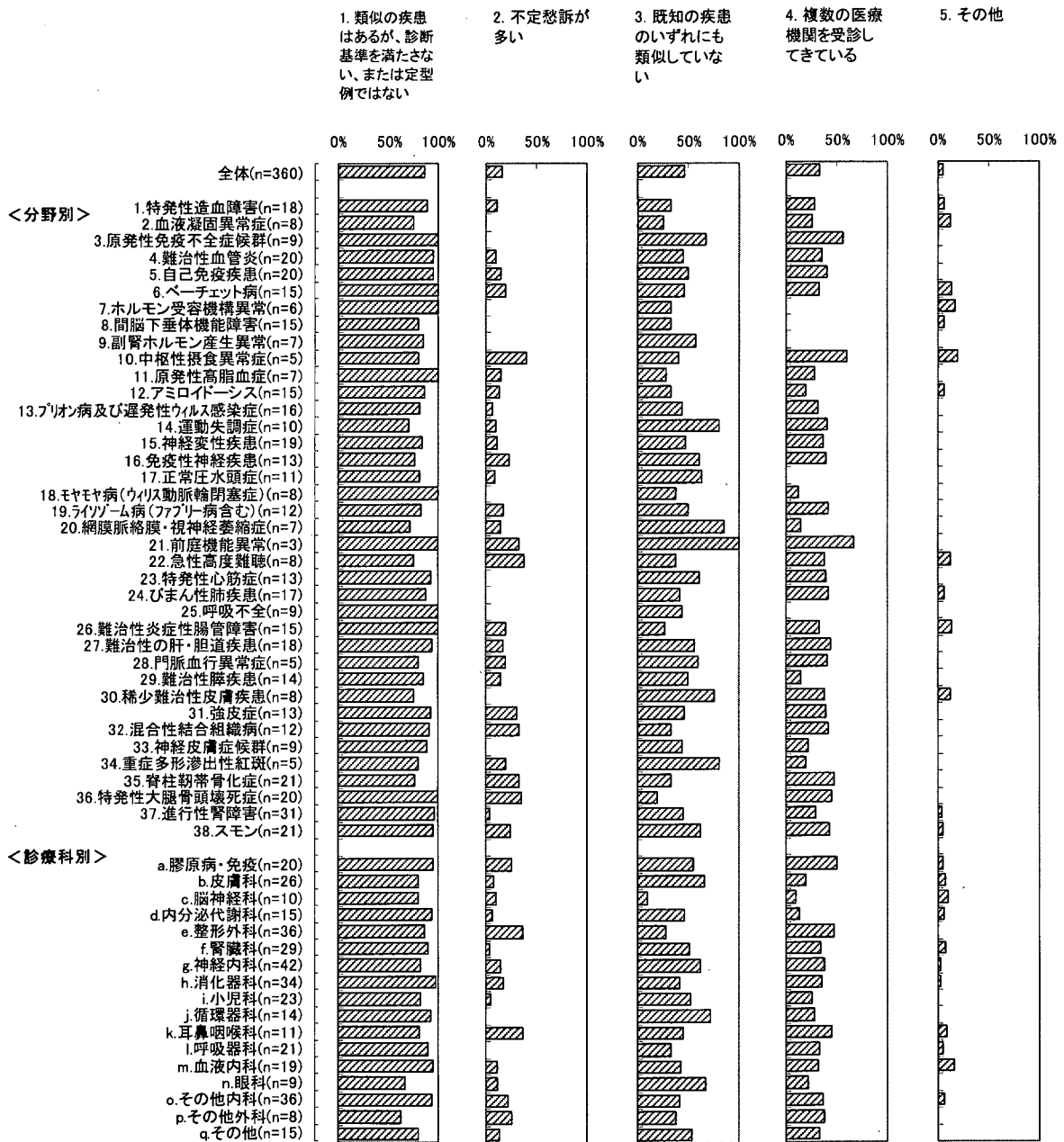
(2) そのうち、他の医療機関からの紹介例は何%くらいか



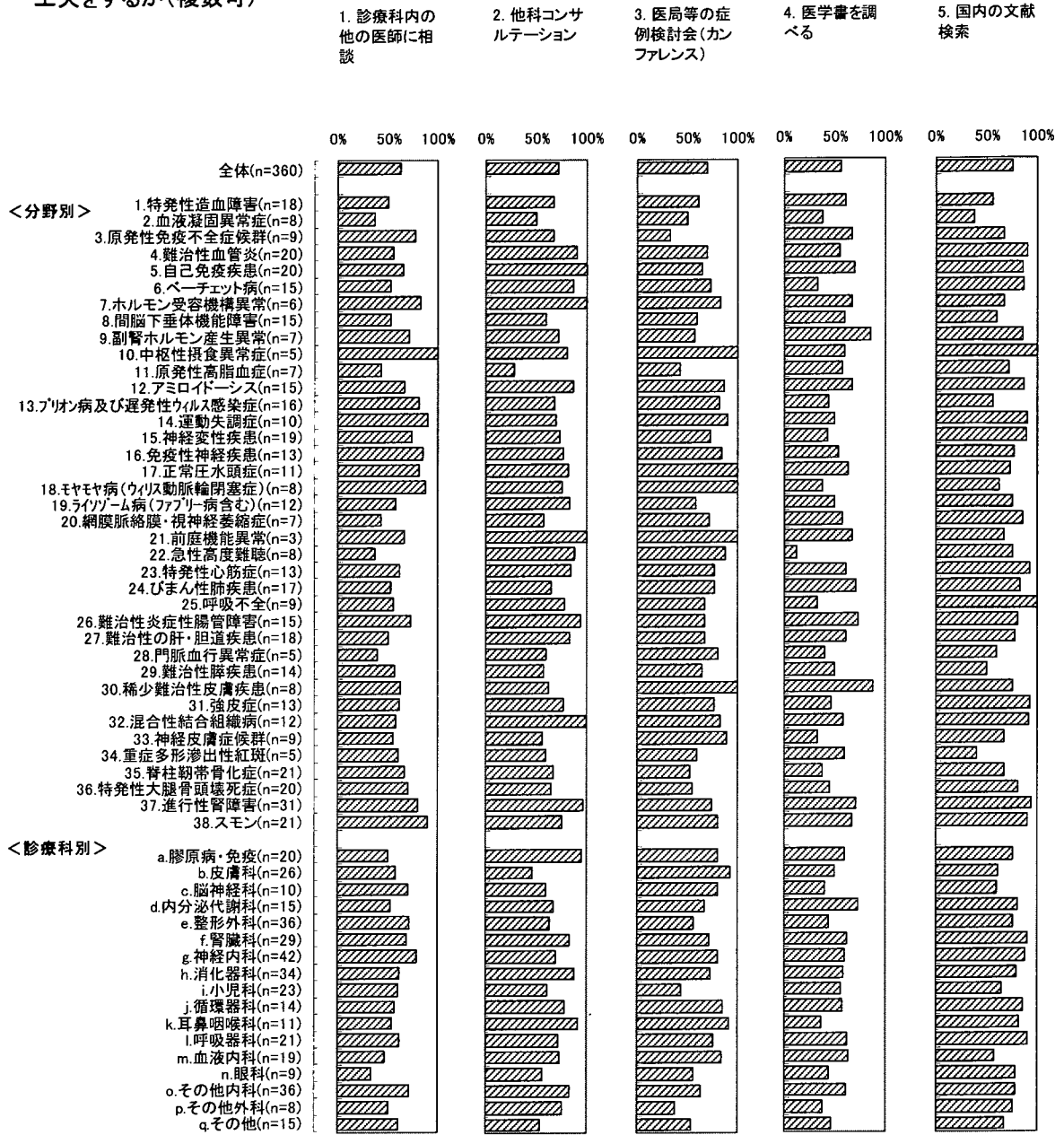
(3) 「診断のつきにくい疾患」症例のうち、どの程度、症例報告(学術誌・学会等)を行っているか



(4) 「診断のつきにくい疾患」症例は、どのような特徴があるか(複数可)

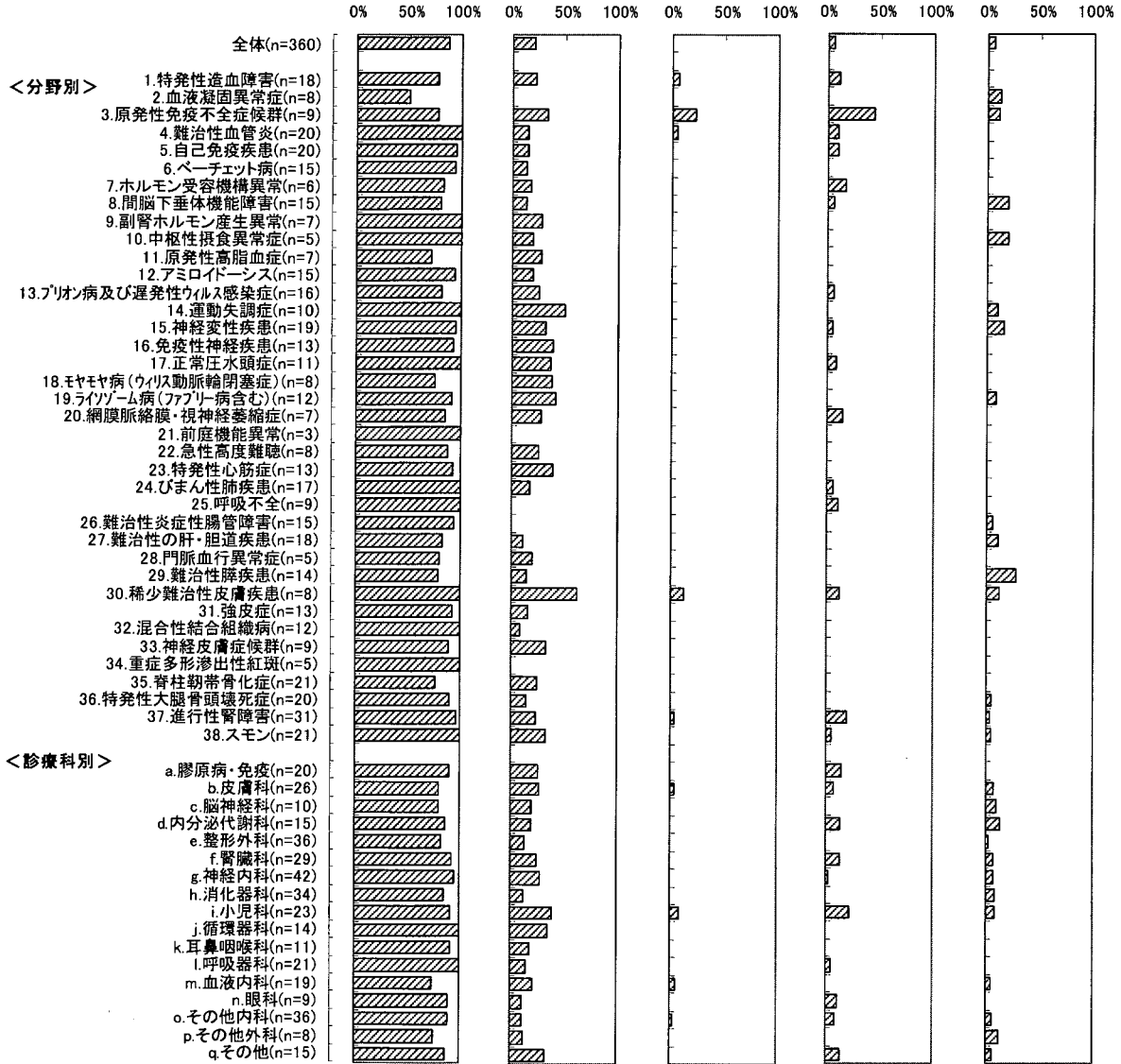


(5) 「診断のつきにくい疾患」症例について、診断をつけるために、どのような工夫をするか(複数可)

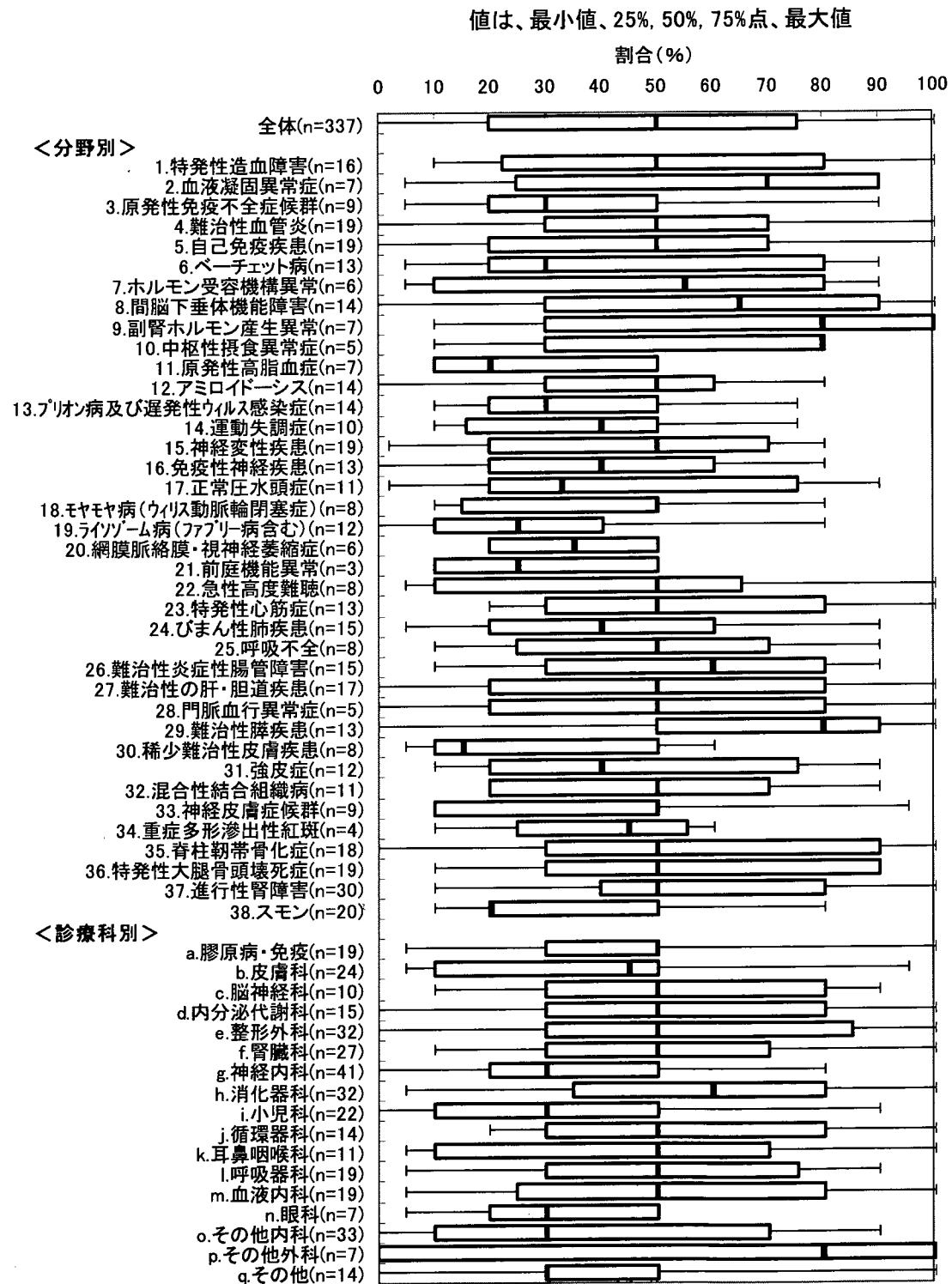


(5) 「診断のつきにくい疾患」症例について、診断をつけるために、どのような工夫をするか(複数可)(続き)

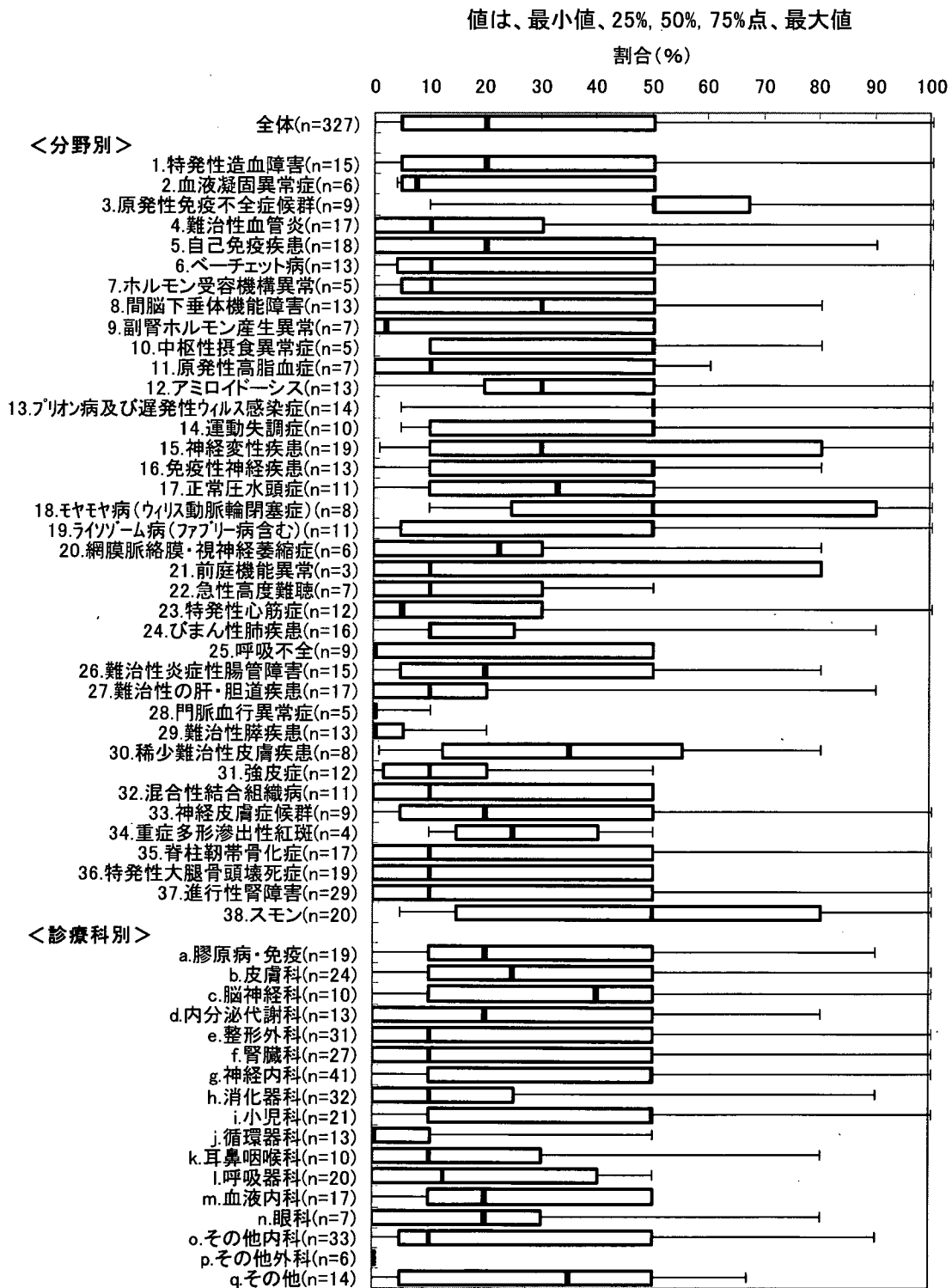
6. 国外の文献検索 7. データベース検索 8. 貴医療機関内のメーリングリスト 9. 外部のメーリングリスト 10. その他



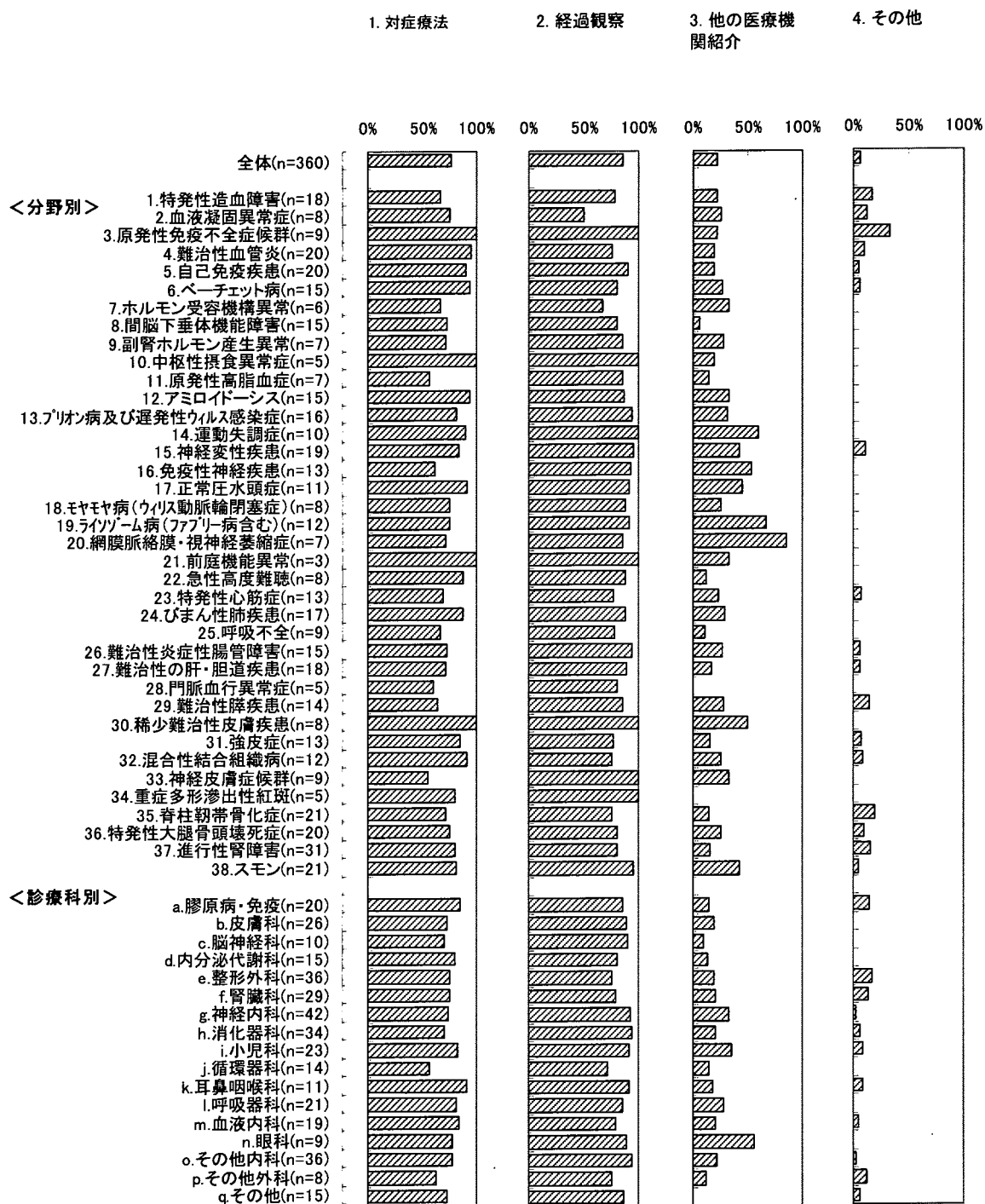
(6) 「診断のつきにくい疾患」症例のうち、最終的に確定診断がつくのは何%くらいか



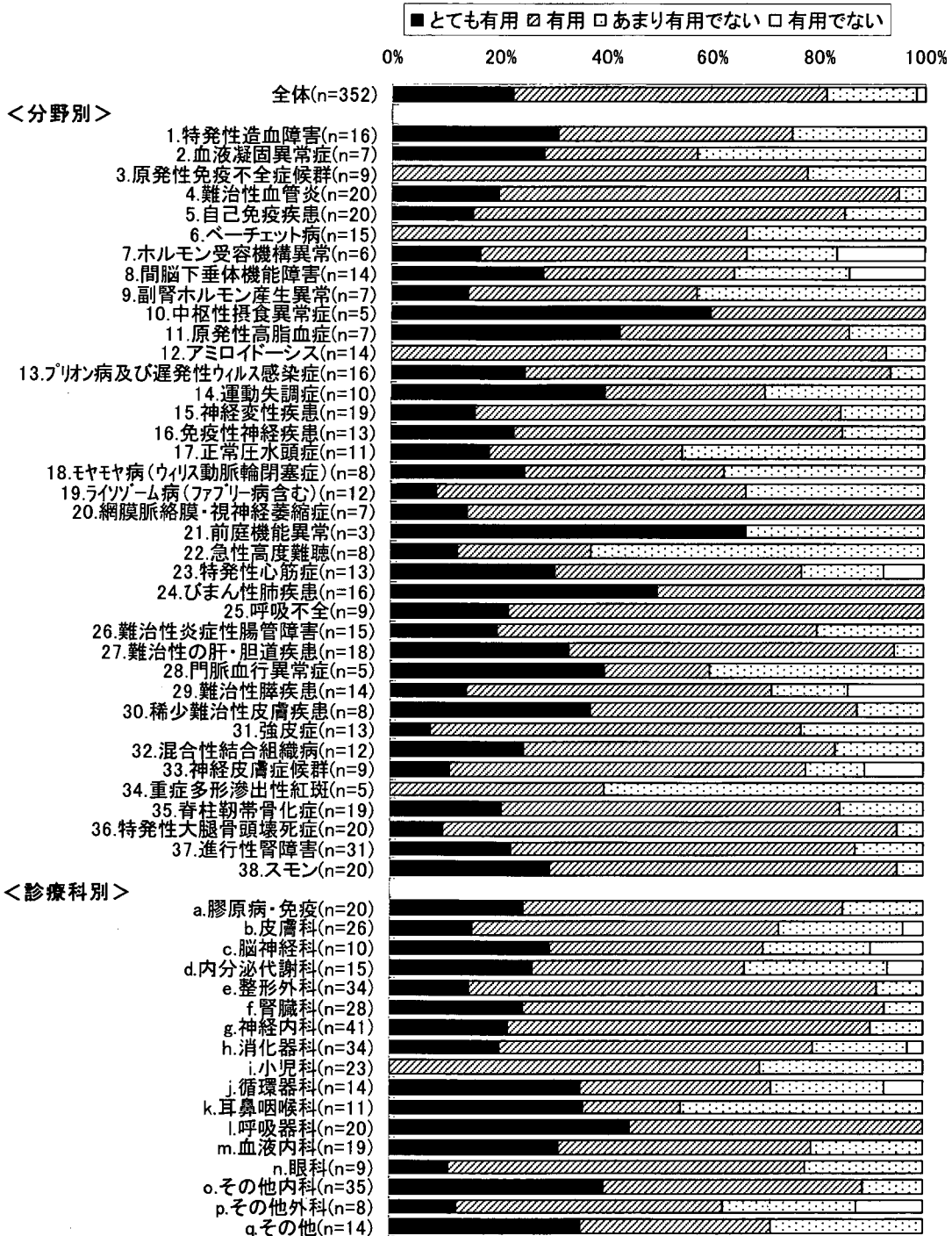
(6) そのうち確定診断までに1年以上を要するのは何%くらいか



(7) 「診断のつきにくい疾患」症例のうち、確定診断がつかなかった症例について、どのように対処するか(複数可)



(8) 「診断のつきにくい疾患」症例をデータベース化(性・年齢、症状、検査所見等)して、自験例と類似した所見を有する症例を検索できるシステムを作成した場合、有用だと思うか



(8) 「診断のつきにくい疾患」症例をデータベース化(性・年齢、症状、検査所見等)して、自験例と類似した所見を有する症例を検索できるシステムを作成した場合、利用したいと思うか

