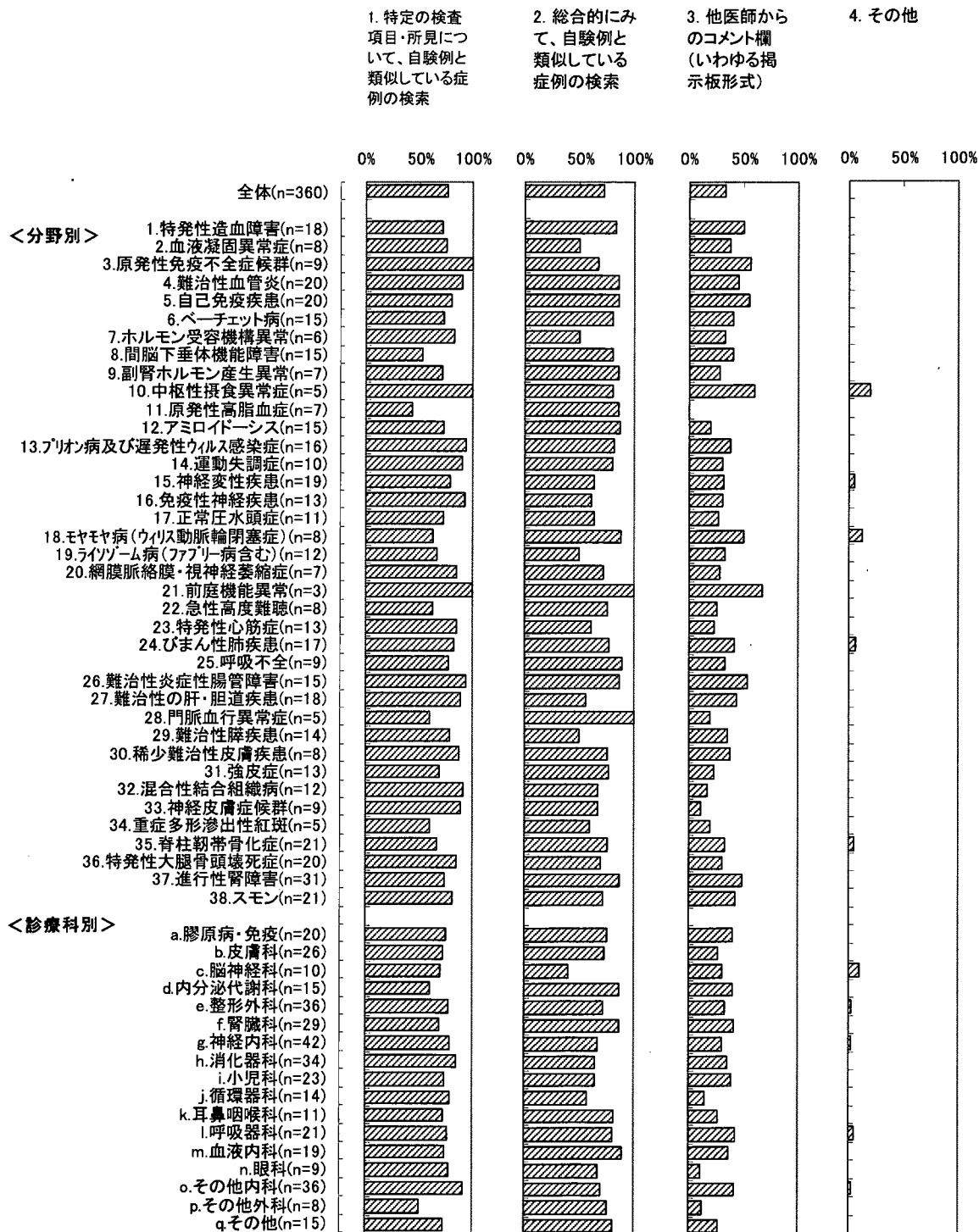


③ そのようなデータベースにあるとよい機能はどのようなものか(複数可)



## 表【3】(8)④～⑦

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はなにか(複数可)

有効回答: 347

項目	回答数	構成比(%)
1. 研究倫理委員会の承認	209	60.23
2. 患者または家族からのインフォームド・コンセ	222	63.98
3. その他	16	4.61
4. 特にな	77	22.19

※複数回答があるので合計は100%を超える

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か(複数可)

有効回答: 343

項目	回答数	構成比(%)
1. 研究代表者・研究分担者・研究協力者	299	87.17
2. それ以外の大学病院等の高度な医療機関の	253	73.76
3. それ以外の一般の医師	99	28.86

※複数回答があるので合計は100%を超える

⑥ ⑤で登録した症例の学術的な権利についてどう思うか

有効回答: 346

項目	回答数	構成比(%)
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	150	43.35
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	38	10.98
3. 研究班会議で相談して決める	102	29.48
4. 研究代表者に一任	72	20.81
5. その他	11	3.18

※複数回答があるので合計は100%を超える

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、すでに使っているか

有効回答: 349

項目	回答数	構成比(%)
1. 使っていない	338	96.85
2. 使っている	11	3.15
合計	349	100.00

平成 21 年度厚生労働科学研究費補助金（難治性疾患克服研究事業）  
分担研究報告書

特定疾患研究班からの情報集方法の検討

－症例報告調査－

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）

研究要旨

症例数が少なく、原因不明で、治療方法が確立しておらず、生活面への長期にわたる支障がある疾患について、130 疾患が難病として指定され（難治性疾患克服研究事業臨床調査研究分野対象疾患（56 特定疾患治療研究事業対象疾患を含む）、38 の臨床調査研究班によって、原因の究明および治療方法の確立に向けた研究が行われている。臨床調査研究班には、難治性で極めて希少性の高い疾患に関する情報が全国から集積・集約されていると考えられる。そこで、本研究では、臨床調査研究班から、これまでに診断のつきにくかった症例について、診断に至るまでの経緯や発症時の状況、診療経過・身体所見・検査所見等に関する情報を収集し、未分類疾患概念の確立に役立つ情報を抽出し、今後の未分類疾患情報管理システムの構築に活用することを目的とした。収集した情報は過去 5 年間に国内外の学術誌で発表された症例報告 1,213 件（含まれていた症例数は 1,354 件）である。本年度は、未分類疾患情報管理システムの構築を念頭に置き、情報収集の実行可能性、情報収集の具体的な方法と手続、収集する情報の内容、分析方法等についての検討を行った。

A.研究の背景と目的

昭和 47 年の難病対策要綱において、難病は、「原因不で治療方針が未確定であり、かつ、後遺症を残す恐れが少なくない疾病で、経過が慢性にわたり、単に経済的な問題のみならず介護等に著しく人手を要するために家族の負担が重く、また精神的にも負担の大きい疾病」と定義されている。

現在、症例数が少なく、原因不明で、治療方法が確立しておらず、生活面への長期にわたる支障がある疾患について、130 疾患が難病として指定され（難治性疾患克服研究事業臨床調査研究分野対象疾患（56 特定疾患治療研究事業対象疾患を含む）、38 の臨床調査研究班によって、原因の究明および治療方法の確立に向けた研究が行われている。臨床調査研究班には、難治性で極めて希少性の高い疾患に関する情報が全国から集積・集約されていると考えられる。

そこで、本研究では、臨床調査研究班から、これまでに診断のつきにくかった症例について、診断に至るまでの経緯や発症時の状況、診療経過・身体所見・検査所見等に関する情報を収集し、未分類疾患概念の確立に役立つ情報を抽出し、今後の未分類疾患情報管理システムの構築に活用することを目的とする。

本年度は、未分類疾患情報管理システムの構築を念頭に置き、情報収集の実行可能性、情報収集の具体的な方法と手続、収集する情報の内容、分析方法等についての検討を行う。

B.研究方法

1. 対象者

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）を対象者とした（悉皆調査）。

## 2. 収集する情報

これまでに診断のつきにくかった症例について、診断に至るまでの経緯や発症時の状況、診療経過・身体所見・検査所見等に関する情報を収集する。

収集する情報は、過去5年間（2005年1月～2009年12月）に国内外の学術誌で発表された症例報告（in pressも含む）とし、その別刷（またはコピー）1部を収集した。症例報告には、難治性疾患臨床調査研究分野の疾患、難治性疾患臨床調査研究分野以外の疾患、最終的に確定診断がついた症例、最終的に確定診断がつかなかった症例を含む。

## 3. 調査

平成21年12月18日（金）に調査への協力を依頼し（症例報告に関するアンケート（3項目：①症例報告の有無 ②専門分野（臨床医学、基礎医学、社会医学、その他）③所属の臨床調査研究分野）および症例報告論文別刷の提供）、平成22年1月18日（月）に再依頼を行い、平成22年1月29日（金）を最終の回収日とした。

## 4. 情報の集約

1) 論文: ①論文名 ②学術誌名 ③キーワードなど。

2) 症例: ①性 ②年齢 ③主訴 ④症状 ⑤身体所見 ⑥検査所見 ⑦確定診断 ⑧転帰、⑨家族歴、⑩既往歴、⑪生活歴（居住地、職業など）、⑫診断に至るまでの経緯など。

## 5. 情報の分析の検討

本年度は、未分類疾患情報管理システムの構築を念頭に置き、収集された情報の内容および分析方法の可能性について1) 2) の検討を行う。また、効率的な情報の収集・集約の方法についても検討を行う。

1) 論文: 症例報告として掲載されている学術誌の分類、診断（確定、疑、分類不能または未分類）の分類、キーワードによる分類を行い、症例報告の論文から得られる情報の可能性に

ついて検討する。なお、診断の分類は論文をもとに分担研究者（Y.D.）によって分類されたものである。

2) 症例: 収集された症例報告論文に掲載されてある症例について、集約された情報（前記4の2）①～⑫）の中から疾患（未分類）の有する本質（臨床的特徴）を抽出する手法について検討する。

## C. 研究結果

### 1. 回収

対象者1,311人のうち、所属分野に重複のあった118人および宛先不届の5人を除き（1,188人）、回収率を算出した（最終回収日は平成22年2月24日）。

症例報告に関するアンケートの回収（回収率は319人（26.9%）、症例報告論文別刷の提供は280人（23.6%）であった。提供頂いた論文別刷総数は1,274件であった。このうち、重複を除くと、論文数は1,213件（和雑誌459件、洋雑誌754件）となった（所属分野（数）：（1）984件、（2以上）229件）。所属分野別論文数984件を図1に示す。論文1,213件の中に掲載のあった総症例数は1,354件（和雑誌540件、洋雑誌814件）であった。

### 2. 論文についての検討

症例報告が掲載されている学術誌は、多くが学会誌であったが、和雑誌では、大学（医学部）、学会の地方部会が発行する雑誌および商業誌、少数ではあるが病院、医師会および研究会が発行する雑誌に掲載されている論文も見られた。

症例報告の多くは、剖検、病理組織、遺伝子検査、画像検査、その他の検査などで診断の確定している症例がほとんどであったが、極めて少数ではあるが、疑い例（確定診断がつかない）、分類が困難または不能な例（現行の診断基準に照らし合わせると診断が困難な非典型例）があった。

なお、確定診断がついた症例について、さらに詳しく内容を見てみると、症例報告が行われ

た臨床的な意義としては、①希少な疾患、②合併症の併発、③診断に有用だった検査方法、④有効な治療法、⑤特異な経過あるは予後（軽快・治癒または増悪・不良）などが挙げられ、症例報告毎に①～⑤のうちのいずれかに焦点が当てられていた。

論文に記載されているキーワードは多数に上り、その記述は極めて多彩であった。一方で、症例報告論文の中にはキーワードの記載の無いものも見られた。

### 3. 症例についての検討

1件の症例報告論文中に報告されている症例数は多くが1例であったが、複数例を含むものもあった（症例数1,354件/論文数1,213件）。

症例報告から収集されたテキスト情報を分析可能な情報にするためには、テキスト情報を加工・集約する必要がある。

前記4の2)①～⑪のうち、①性、②年齢、⑦確定診断、⑧転帰、⑨家族歴、⑩既往歴、⑪生活歴などは、比較的簡単にテキスト情報から数値情報への変換が可能である。

③主訴や④症状については、テキスト分析などを用いて、主訴や症状に関するテキスト情報を出現頻度に基づく分類手法あるいは言語学的手法に基づく分類手法によって、カテゴリ化しておく必要がある。

⑤身体所見や⑥検査所見については、これらも比較的簡単にテキスト情報から数値情報への変換が可能であるが、むしろ、分析にどの所見を利用するのか、その範囲を設定することの方が難しい。未分類疾患を探索的に検出しようとすれば範囲を限定しない方が良いが、そうすると情報量が膨大になり、情報の変換・分析に関わる作業量も増大する。検出力を高めることと、効率性を高めること、この2つの異なる課題を十分認識した上で、次のステップの加工・集約をどのように行うか検討を加える必要がある。

⑫診断に至るまでの経緯は、論文の「考察」[Discussion]に記載されている情報である。

これは、前記4の2)①～⑪が患者の事実（属性や事象）に関する情報であるのと違い、臨床医の思考・判断のプロセスに関する専門性の高い複雑な情報である。この情報は、ある患者について臨床診断を行うという文脈の中で、関係性（患者に関する事実や先行研究など）や感性（意味を把握して肯定的/否定的な判断を下す）を論じるものである。この情報を患者の事実（属性や事象）に関する情報と同様に扱ってよいものか、その実現性や妥当性を考えると、その実行は難しい。

### 4. 効率的な情報の収集・集約の方法についての検討

症例報告の論文件数が比較的多く収集できた臨床調査研究分野などを取り上げ（図1）、論文および症例に含まれるテキスト情報の加工・集約をパイロット的に行う。

こうして集約された情報をもとに、既存の疾患になかった未分類の疾患が見つかるか、探索的に検出を試みる。個別の症例報告のみではこれまでに気付かれなかったような疾患像が検出できるかもしれない。

### D. 考察

新しい疾患が社会的に認知される際に症例報告は重要な役割を果たす。例えば、エイズの場合、米国で最初に報告された症例は、非典型的な臨床経過を辿った *pneumocystis pneumonia* を呈するロサンゼルス在住の5人の患者であった（1981年6月5日号のMMWR Weeklyに掲載）<sup>1)</sup>。そして、その3か月後には、非典型的な臨床経過を辿った *Kaposi's sarcoma* (KS) を呈するニューヨーク在住の8人の患者の症例報告があった（1981年9月19日号のLancetに掲載）<sup>2)</sup>。この13例以外にも、同様に、比較的若い男性同性愛者に非典型的な臨床像を示すKS、*pneumocystis* および他の重篤な疾患の疾病集積が認められた<sup>3)</sup>。このように、1980年頃は、非典型的な臨床像を示す稀少疾患として症例報告されていた。

症例報告には未分類疾患の概念の確立に極めて有用な情報が含まれていることは明らかであるが、この豊富で多彩な情報から疾患概念の確立に重要な情報をいかに効率的に抽出し活用するか工夫をする必要がある。今回のように既存の症例報告に関する情報を収集・集約・分析しようとする（後ろ向き）場合と、これから未分類疾患情報管理システムを構築して行う（前向き）の場合に分けて考える必要がある。

後ろ向きの場合は、テキスト情報を分析可能な数値情報に効率的に変換・加工することが重要なポイントとなる。1つの試みは、いくつかの臨床調査研究分野に特化して、そこに集積された情報についてパイロット的に情報の変換・加工・分析を行い、疾病集積の検討を行う。集積した疾病の中に未知の疾患の可能性のある疾病あるかもしれない。

前向きの場合も網羅的に情報を収集するというよりも、分野をある程度特化した上で、より能動的・特異的に情報を収集した方が効率的である。例えば、情報収集の段階でテキスト情報を標準化しておき数値情報に変換した形で収集するなど、である。標準化は情報の質の担保にも繋がる。

いずれの場合も重要なことは、臨床の専門家とともに疾患（未分類）の有する本質（臨床的特徴）を明らかにして行かなければ本質を見逃してしまう危険性があるという点であり、臨床の専門家との共同作業が不可欠となる。

また、いずれの場合も臨床家の報告に基づく情報なので bias は否めないが、得られた情報を分析することにより、報告にまで至らない診断困難症例の早期発見および未分類疾患概念の確立に役立つ情報を抽出する可能性が期待できる。

#### E. 結論

新しい疾患（未分類疾患）が社会的に認知される際に症例報告は重要な役割を果たす。個別の症例報告のみでは希少疾患の1例報告で終

わっていたものが、未分類疾患概念の確立に役立つ情報を抽出するという明確な目的を持って症例報告の情報を能動的かつ効率的に収集・集約・分析することにより、これまで未分類とされていた疾患が検出される可能性がある。

#### 【参考文献】

1. CDC. Pneumocystis pneumonia -- Los Angeles. MMWR 1981; 30: 250.
2. Hymes KB, Greene JB, Marcus A, William DC, Cheung T, Prose NS, Ballard H, Laubenstein LJ. Sarcoma in homosexual men-a report of eight cases. Lancet. 1981; 2 (8247): 598-600.
3. CDC. Kaposi's sarcoma and pneumocystis pneumonia among homosexual men-New York and California. MMWR 1981; 30: 305-308.

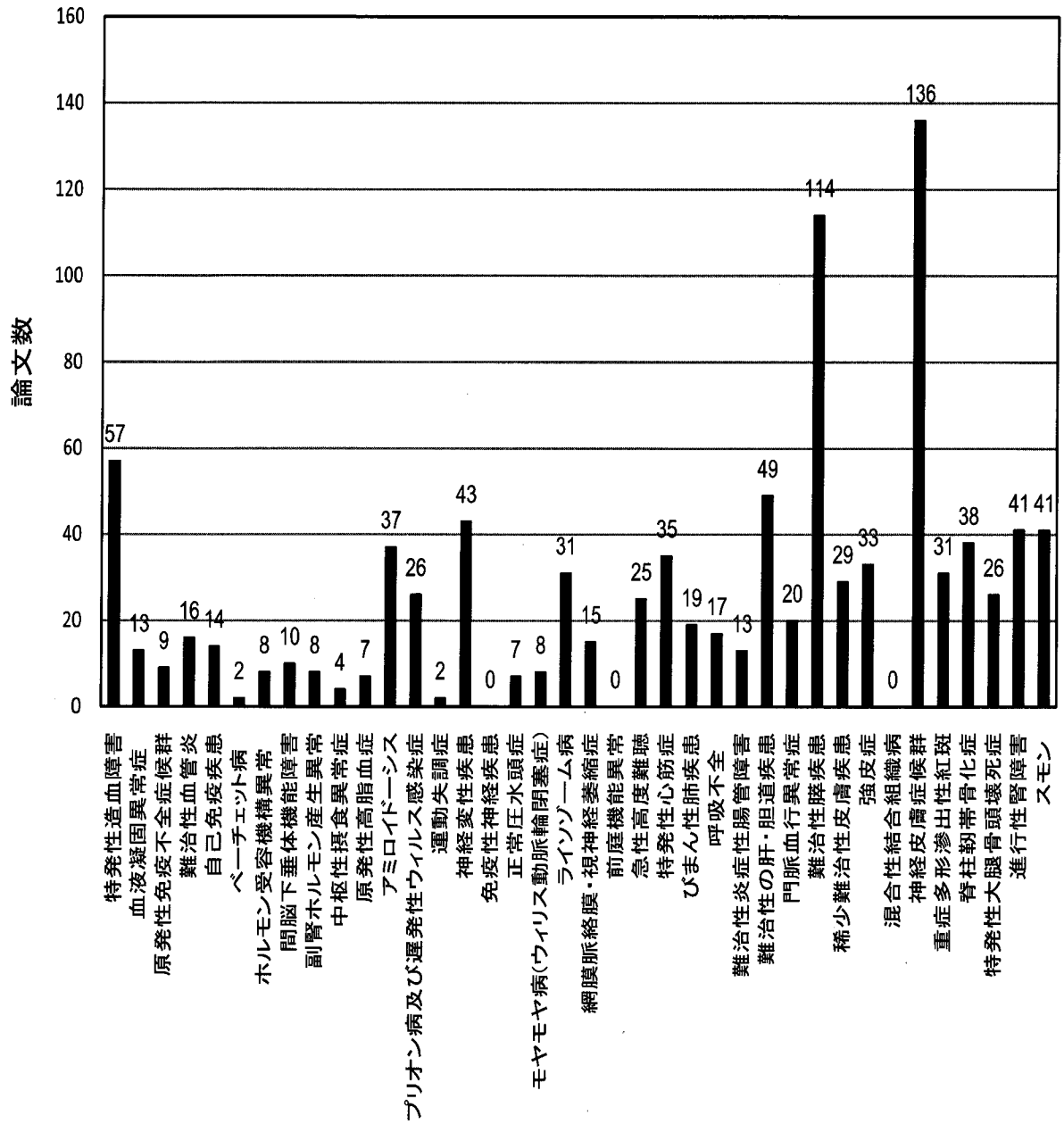
#### F. 研究発表

なし

#### G. 知的財産権の出願・登録状況

1. 特許取得 なし
2. 実用新案登録 なし

図1. 難治性疾患臨床調査研究分野別の症例報告数



厚生労働科学研究費補助金（難治性疾患克服研究事業）  
分担研究報告書

## 小児専門病院からの情報収集方法の検討

研究分担者 新井 勝大（国立成育医療センター第一専門診療部消化器科医長）  
加藤 則子（国立保健医療科学院生涯保健部長）  
瀧本 秀美（国立保健医療科学院生涯保健部母子保健室長）  
藤原 武男（国立保健医療科学院生涯保健部行動科学室長）

### 研究要旨

小児期に発症する疾患の中には、難病・未分類疾患に位置づけられ、診断・治療に苦慮するものが少なくない。たとえ、診断がついた場合でも、乳幼児期発症例では、年長児もしくは成人期以降に発症した場合とは異なる病態と自然史をとることがあり、罹患患者数の希少性もあり、治療方針そして予後の評価が困難で、患者・家族そして担当医にとって大きな問題となっている。

それらの未分類疾患に関して、有効な情報収集システムを構築することは、その疾患群の小児期発症時の病態や自然史を解明することにもつながり、治療や患者 QoL の改善にも大きな影響を与えると考えられる。

本研究班では、多彩な病態を呈し、その表現型や自然史が年長児期以降とは明らかに違うと考えられる小児の炎症性腸疾患を用いて、オンラインデータベースシステム上で患者の登録並びに長期フォローを行うことで、我が国の小児炎症性腸疾患の現状と自然史を明らかにするとともに、未分類疾患の情報収集に有用と思われるデータベースシステムの構築のための検討を行っていく。

### A. 研究目的

小児における未分類疾患の情報収集のためのシステム構築を目的とする

そのシステムを用いて、未分類・診断困難な小児消化器疾患（今回の研究では小児の炎症性腸疾患をもちいる）の情報の集約と共有を行うことで、小児未分類疾患で求められる情報収集システムについて検討する。また、システムによって得られた情報より、未分類・診断困難とされる小児炎症性腸疾患の実態と予後について明らかにしていく。

### B. 研究方法

1. 小児未分類疾患に対する効果的な情報収集方法の検討
2. 情報収集協力施設の選定
3. 情報収集システムの構築
4. 情報収集システムの利用と有用性の検討
5. 集約された情報の利用による小児炎症性腸疾患の現況と自然史の評価
6. 情報収集システムの利用範囲の拡大（倫理面への配慮）

本研究で収集されるすべての情報は、患者個人が特定されないように患者番号で管理され、個人情報漏洩、盗難、紛失等が起こらないよう、ID とパスワード



がなければ閲覧不可なシステム上でに保管される。

## C. 研究結果

1. オンラインにおけるデータベース登録システムを用いて情報の登録と共有を可能とすることとした。

2. 小児炎症性腸疾患の診療が可能な全国の12医療施設より患者情報を収集することとした。

3. 初年度において、オンラインデータベース登録システムが完成した。2年目より情報の収集とそれに伴うシステムの問題点の検討を行うこととする。

## D. 考察

本年度に構築された情報収集システムの使用により、成人とは違う表現型と自然史を持つと考えられる小児期、特に乳幼児期の炎症性腸疾患の現況と経過を明らかにすることができる。そのことは、それらの患者の治療方針決定のためにも有用と思われる。

オンラインシステムでの希少疾患のオンライン登録システムは、希少疾患に通じた小児科医の少ない日本においては、非常に有用なシステムと考えられる。

## E. 結論

研究初年度にて、小児炎症性腸疾患を用いてのオンラインデータベース登録システムの構築にいたった。今後、このシステムを活用するなかで、小児未分類疾患における理想的な情報収集システム、ならびに、集約された情報の有効利用の検討を行っていく。

## F. 研究発表

### 1. 論文発表

- 1) 新井勝大：小児診療のピットフォール 各種症状の診かたと対応 腹痛・嘔吐 臨床と研究 86:432-436, 2009

- 2) 岡崎和一, 金城福則, 平井郁仁, 余田篤, 新井勝大：患者さんの立場に即したIBD診療の更なる追求 小児科との連携に向けて. IBD Research 3:92-106, 2009

- 3) 新井勝大：炎症性腸疾患による下痢 小児内科 41:1738-1742, 2009

- 4) 新井勝大：炎症性腸疾患の新しい治療法 小児科 51:3-11, 2010

### 2. 学会発表

- 1) 新井勝大, 清水泰岳, 肥沼幸：小児の難治性炎症性腸疾患におけるタクロリムスの有効性と安全性. 第112回日本小児科学会学術集会, 奈良, 2009.4.17

- 2) 井口梅文, 北岡照一郎, 阪井裕一, 清水泰岳, 肥沼幸, 新井勝大：クローン病と低身長を合併した自己免疫性肝炎の1女児例. 第568回日本小児科学会東京都地方会講話会, 東京, 2009.9.21

- 3) Katsuhiko Arai, Hirotaka Shimizu, Sachi Koinuma：The efficacy and safety of tacrolimus in children with inflammatory bowel disease. 11<sup>th</sup> congress of the Asian Pan-Pacific Society of Pediatric Gastroenterology, Hepatology and Nutrition, Seoul, Korea, 2009.9.26

- 4) 上野浩生, 北岡照一郎, 小穴慎二, 阪井裕一, 森川信行, 新井勝大, 熊谷昌明：慢性下痢で発症した神経芽腫の1例. 第569回日本小児科学会東京地方会講話会, 東京, 2009.10.10

- 5) 清水泰岳, 垣内俊彦, 肥沼幸, 新井勝大：小児クローン病におけるInfliximabの有効性と安全性に関する検討. 第36回日本小児栄養消化器肝臓病学会, 北海道, 2009.10.10

- 6) 青柳陽, 大塚宜一, 幾瀬圭, 大谷清孝, 藤井徹, 鈴木竜洋, 永田智, 清

- 水俊明、新井勝大：小児炎症性腸疾患における免疫調整薬の使用状況（第二報）．第 36 回日本小児栄養消化器肝臓病学会，北海道，2009. 10. 10
- 7) 垣内俊彦、柳忠宏、清水泰岳、肥沼幸、新井勝大、中川温子、松井陽：PSL+AZP に治療抵抗性を示すクローン病合併の自己免疫性肝炎の 1 女児例．第 41 回武蔵野小児肝臓病懇話会，東京，2009. 12. 1
- 8) 大竹耕平、内田恵一、井上幹大、小池勇樹、松下航平、大竹喜基、吉山繁幸、荒木俊光、三木誓雄、楠正人、新井勝大：Lymphocytic intestinal leiomyositis の一例．第 10 回日本小児 IBD 研究会，東京，2010. 2. 7
- 9) 垣内俊彦、柳忠宏、清水泰岳、肥沼幸、新井勝大、野田雅裕、堀川玲子：自己免疫性多腺性症候群Ⅲ型に合併した Crohn 病の 1 女児例．第 10 回日本小児 IBD 研究会，東京，2010. 2. 7
- 10) 清水泰岳、柳忠弘、垣内俊彦、肥沼幸、新井勝大：インフリキシマブ維持投与中に SAPHO 症候群を合併したクローン病の 1 女児例．第 10 回日本小児 IBD 研究会，東京，2010. 2. 7
- 11) 柳忠宏、清水泰岳、垣内俊彦、肥沼幸、新井勝大：乳児期発症炎症性腸疾患の 4 症例．第 10 回日本小児 IBD 研究会，東京，2010. 2. 7
- 12) 掘内清華、永井章、垣内俊彦、新井勝大：診断までに長期間を要したクローン病の 1 例．第 572 回日本小児科学会東京地方会講話会，東京，2010. 2. 13

## G. 知的財産権の出願・登録状況

(※予定を含む)

1. 特許取得  
なし
2. 実用新案登録  
なし
3. その他  
特になし

平成 21 年度厚生労働科学研究費補助金（難治性疾患克服研究事業）  
「未分類疾患の情報収集に関する研究」分担研究報告書

病院ベースの情報収集方法の検討  
—地域中核病院における情報収集方法—

研究分担者 神谷 俊明（独立行政法人 国立埼玉病院 神経内科医長）

**研究要旨**

極めて希少性が高く、疾患概念が確立していない「未分類疾患」に関して、地域中核病院としての位置付けから、想定される患者集団に対して網羅的かつ体系的に情報を収集し、効果的かつ効率的に診断確定に至る方法論を検討した。本研究では、未分類患者同定のためのパイロット調査および診断確定に必要なとされる特殊検査検索のデータベース構築を行った。

**研究組織：**

研究協力者：児玉知子（国立保健医療科学院）

**A. 研究目的**

極めて希少性が高く、疾患概念が確立していない「未分類疾患」に関して、地域中核病院としての位置付けから、網羅的かつ体系的に情報を収集し、効果的かつ効率的に情報を集約し、疾患概念の確立のために必要な情報を提供するための方法を開発する。特に地域の中核病院において未分類疾患の症例を収集するための情報ネットワークシステムを開発する。

**B. 研究方法**

**① 未分類患者同定のためのパイロット調査：**

難病もしくは未分類症例が多いと考えられる神経内科外来において、平成 20 年 9 月 1 日～24 日の初診外来に受診した全症例を検討した。未分類と判断される症例数およびその特徴についてパイロット調査を実施した。症状分類として、以下を用いた。

- ①ある特定の疾患に類似した症状を呈するが、完全に定義に一致しない類縁疾患、
  - ②発病からの期間が短く、確定診断可能な症状が出揃っていない状態、
  - ③診断には特殊な検査を有するため検査できていない。
  - ④近医で別の診断名がついている（患者は気付いていない）。
  - ⑤患者は確定診断（セカンドオピニオン）をもらいたいと思っているが、どこに受診してよいか分からない（専門機関へのアクセスがないものを含む）
- 3 か月後の転帰をカルテレビューし、①～⑤の分類の割合、特徴的な点についてまとめた。

**②診断確定を目的とする特殊検査のデータベース化：**

未分類疾患の確定診断に必要な特殊検査情報（特殊抗体検査、遺伝子検査、生検など）は現在一般に手に入りにくい。そこで大学および研究機関の研究室ベースの特殊検査、さらに近年一部民間検査会社（試薬は海外本社から取り寄せ）でコマーシャルベース化された特殊検査に関する情報をデータベース化し

た。データベースでは、臨床で遭遇する患者の症状や疾患名を入力することによって適切な特殊検査と検査機関が明らかになり、患者の確定診断が迅速化される。本研究では特殊検査を要する疾患（難病）を中心とした検索および症例収集が可能なデータベース構築を検討した。

(倫理面への配慮)

研究①を施行するにあたり診断は主治医が行い、データは個人が匿名化されるものとした。

C. 研究結果

<現状分析>

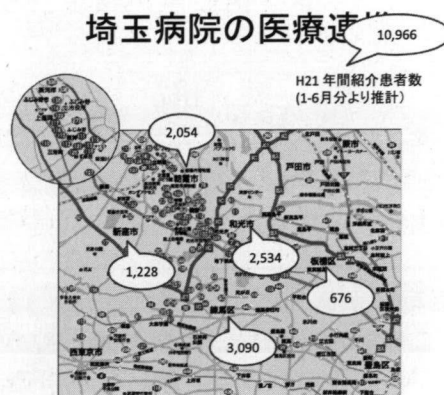
独立行政法人国立病院機構埼玉病院の規模および診療内容は、入院 323 床、外来 690 人（平均/日）、診療科 20、平均在院日数 13.6 日、医師 61 名である。神経内科では、入院 32 床、外来 43 人（平均/日）、平均在院日数 26 日、常勤医師 4 名、初期臨床研修医 1 名、非常勤医師 4 名である。さらに、関東信越ブロックの循環器病基幹医療施設（循環器病＝心血管障害+脳血管障害）、地域医療支援病院として地域の診療所や病院と密接な連携があり、地域がん診療拠点病院にも指定されている、まさに地域における中核病院の一つである。

<表 1. 医療連携の登録施設数と登録医数 >

地区	登録施設数	登録医数
朝霞・和光・志木・新座	57施設	69人
練馬区	44施設	48人
板橋区	24施設	29人
東入間	15施設	16人
その他	1施設	1人
合計	141施設	163人

インターネットを通じて、クリニックや診療所から直接予約できるシステムを導入している施設は 93 施設ある。

<図 1. 埼玉病院の医療連携図>



埼玉県における医療給付の対象となる特定疾患患者の数は図 2 に示す。当該病院に受診してくる患者は、朝霞保健所管内（和光市、朝霞市、志木市、新座市）と板橋区（成増、赤塚、徳丸）+練馬区（大泉、大泉学園、土支田）であり、人口としては約 60 万人である。

<表 2. 医療給付対象の特定疾患患者数>

	人口	割合 (%)	患者数	割合 (%)
埼玉県	716 万人		34,437 人	
朝霞保健所管内	45 万人	6.2 %	1,973 人	5.7 %

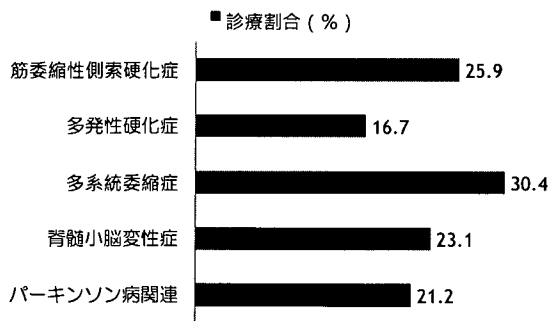
当該病院の管轄区である朝霞保健所管轄区内における特定疾患患者数は表 3 のように、潰瘍性大腸炎が最も多く、ついでパーキンソン病関連疾患 238 人、神経難病では脊髄小脳変性症 46 人、武井等委縮症 36 人、重症筋無力症 36 日、多発性硬化症 32 人、筋委縮性側索硬化症 15 人となっている。

<表 3. 朝霞保健所管轄内における特定疾患患者別患者数>

3	2	4	人	潰瘍	癌	性	大	腸	炎	病	関	連	疾	患			
2	3	8	人	橋本	一	本	性	リ	マ	ト	ー	ゼ	多	発	筋	炎	
1	8	7	人	全身	強	性	工	皮	筋	化	症	及	び	多	発	筋	炎
1	1	8	人	強	性	工	皮	筋	化	症	及	び	多	発	筋	炎	
1	1	3	人	強	性	工	皮	筋	化	症	及	び	多	発	筋	炎	
1	8	2	人	強	性	工	皮	筋	化	症	及	び	多	発	筋	炎	
7	5	7	人	強	性	工	皮	筋	化	症	及	び	多	発	筋	炎	
6	7	5	人	強	性	工	皮	筋	化	症	及	び	多	発	筋	炎	
6	7	5	人	強	性	工	皮	筋	化	症	及	び	多	発	筋	炎	
5	8	8	人	強	性	工	皮	筋	化	症	及	び	多	発	筋	炎	
5	0	8	人	強	性	工	皮	筋	化	症	及	び	多	発	筋	炎	
4	8	8	人	強	性	工	皮	筋	化	症	及	び	多	発	筋	炎	
4	6	8	人	強	性	工	皮	筋	化	症	及	び	多	発	筋	炎	
4	6	8	人	強	性	工	皮	筋	化	症	及	び	多	発	筋	炎	
3	8	8	人	強	性	工	皮	筋	化	症	及	び	多	発	筋	炎	
3	6	8	人	強	性	工	皮	筋	化	症	及	び	多	発	筋	炎	
3	6	8	人	強	性	工	皮	筋	化	症	及	び	多	発	筋	炎	
3	2	8	人	強	性	工	皮	筋	化	症	及	び	多	発	筋	炎	
1	5	8	人	強	性	工	皮	筋	化	症	及	び	多	発	筋	炎	

埼玉病院神経内科の朝霞保健所管轄内での診療としては、神経難病では多系統委縮症 30.4%をはじめとして、他 4 疾患について 2 割から 3 割を占めている (図 2)。

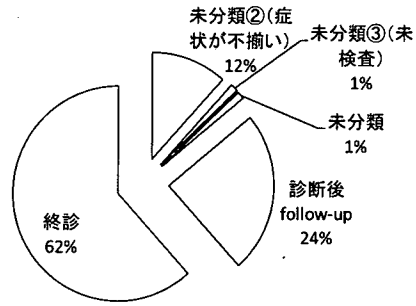
<図 2. 埼玉病院神経内科の朝霞保健所管轄内での診療割合>



① 未分類患者同定のためのパイロット調査結果:

初診患者における未分類率は、②発病からの期間が短く、確定診断可能な症状が出揃っていない状態 (12%)、③診断には特殊な検査を有するため検査できていない (1%)、であり、その他の診断困難症例 (1%) としてウイルス感染後の頭痛症例が挙げられた (図 3)。

<図 3. 埼玉病院における初診患者の分類>



② 診断確定を目的とする特殊検査のデータベース化結果:

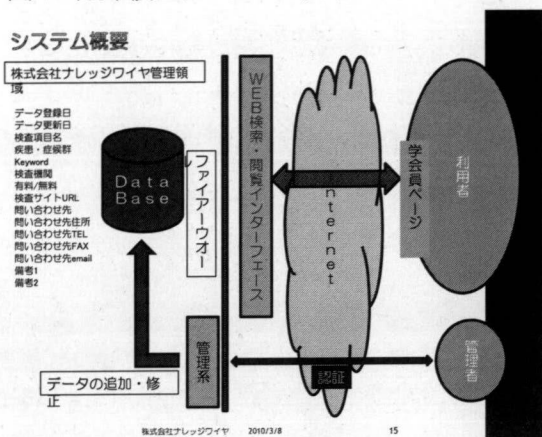
特殊検査項目として、検査会社 (BML, SRL) および大学・研究室による検査項目データを収集した。検査会社における特殊検査 (研究検査項目) は、表 4 のような分類で 704 項目収集され、さらに研究室データは約 47 項目、難病情報関連項目、学会誌による特殊検査項目含めて計 802 項目であった。

<表 4 >

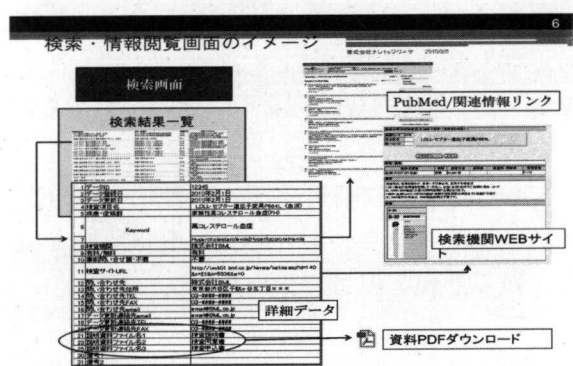
特殊検査		BML	SRL
Clinical Laboratory (検査会社)		532項目	172項目
Research Laboratory (研究室)			
	検査数		
①研究検査	遺伝子検査	10	
	遺伝子検査 (検査用特許)	4	
	遺伝子検査 (検査用特許)	22	
	遺伝子検査 (検査用特許)	21	
	DNA検査	1	
	その他	1	
	インターロイキン検査	9	
	インターロイキン検査	1	
	その他検査	9	
	その他検査	3	
検査	0		
②染色体	検査数		
染色体検査	18		
染色体検査	20		
染色体検査	9	38	
③遺伝子診断	検査数		
遺伝子診断	19		
遺伝子診断	10		
DNA検査	10	29	

以上、これらのデータベースを構築するにあたり、データベース管理会社 (株式会社ナレッジワイヤ) によるシステム開発を行った (図 4・5)。

<図 4. 特殊検査データベース検索システム>



<図 5. 情報閲覧画面イメージ>



本データベースには以下の機能が搭載されるようにした。

**データの検索：**「検査項目名」「疾患・症候群名」「検査機関」のいずれかの項目を指定して検索する。

**情報リンク：**検査機関 WEB サイト、検査申込書などの資料ダウンロード、疾患 KW から PubMed へのリンク、その他関連情報を掲載する。

**キーワード付与：**疾患・症候群について検索しやすいように Pubmed、医中誌に準拠したキーワードを付与する。

**閲覧ランキング表示機能：**閲覧ログを利用してランキングを表示する。

**閲覧履歴表示機能：**閲覧履歴を表示する。

**問合せ先お知らせ掲示：**問合せ先からの告知を掲示する。

データ更新問合せメール一括送信：データの更新の問合せメールを一括送信する。文章は定型文とし、変更がある場合は返信メールに記入・添付する。開封確認はシステム上不可で、本文に開封チェックリンクをつくり、手軽に開封確認をできるようにする。

さらに、問合せ先リンク機能は、将来的に症例収集可能（もしくは検索段階で自動的に症例収集を行う）ことを想定した。

#### D. 考察

本研究結果から、地域中核病院神経内科における初診者の未分類率は 10 数%前後と予測された。今後は入院患者における検討が必要であるが、このような未分類患者の定点報告化が全国の病院で進めば、感染症においてはアウトブレイク調査の迅速化、その他の疾患においては環境物質汚染の実態把握、等も進むと考えられる。

確定診断に必要な特殊検査情報（特殊抗体検査、遺伝子検査、生検など）は、現在一般に手に入りにくい。しかし、これらの検査が確定診断に結び付く可能性が高く、未分類疾患情報収集においては、有益なリソースと考えられた。医療機関では、診断確定のためこのような特殊検査を利用するが、どの項目を利用すればよいか、どのように検査機関（研究室）にアクセスすればよいか、などの情報が不足しており、本研究の特殊検査データベースにより、一助となることが期待される。それに際しては、今後、臨床現場医師による本データベースの検証が必要である。

#### E. 結論

地域中核病院における未分類疾患について検討し、診断確定に結びつく特殊検査データベース化を試みた。

#### F. 研究発表

なし

G. 知的財産権の出願・登録状況  
なし

## 病院ベースの情報収集方法の検討

研究分担者 川井 充（独立行政法人国立病院機構東埼玉病院副院長）

研究要旨：筋萎縮性側索硬化症および多系統萎縮症の発症から診断確定までの間に患者が経験する心理的葛藤を捉えることを目的とし、当院を受診中で研究参加に同意を得られた患者に対して半構造化面接を行った。初めて症状に気づいたときの気持ち、医療機関を受診したときの説明とそれについてどのように感じたか、最終診断の告知をどのように受けたか、現在の療養生活をどのように捉えているか等を自由に語ってもらった。初めて症状に気づいたときは、重大な病気の兆候としてとらえられることはなく、日常生活の取るに足らない変化として患者に認知されていた。またストレスや体の疲れが原因ととらえていた。受診時の説明は「わからない」ことが多いが、わからなさは説明そのもののわからなさに加えて、どのような質問にも「個人差」で答えられてしまい、自分自身の病気の実態がみえないこともあった。最終診断の告知のとらえ方の中には「あきらめ」が認知の中心にあると考えられた。将来の見通しのなさや予想される周囲の負担が不安の要因になっていた。また、病気が人生観を大きく変化させるというよりは、人生観が病気の受け止め方やとらえ方に大きく影響していると考えられる方が妥当であると考えられた。

### A. 研究目的

先行研究より、埼玉県では筋萎縮性側索硬化症（以下 ALS）の初期診断が不明あるいは別の疾患であった率は90%で、それらの患者では診断が確定するまでの期間は18ヶ月であった。ALSの全経過を40ヶ月とすると、全経過の半分近くが診断未確定のまま過ごすことになる。診断未確定の時期には、誤った診断のもとに、必要のない手術を勧められたり、あるいは実際に実施されたりする。また診断の遅れのために本来必要とされる胃瘻造設の時期を失うことなどもあり、大きな問題となっている（宮武ら, 2006）。ALSは、難治性かつ進行性に身体の運動機能を喪失するという特徴をもつことから、他疾患とは異なる特有な体験が存在することが考えられる。しかし、発症から診断確定までの間に患者が経験する葛藤を心理学的にとらえた研究はこれまで知られていない。

また、多系統萎縮症とは、ALSと同様に日常生活機能の低下への対応が必要で、呼吸循環管理に特別な配慮が必要な疾患である。在宅療養している患者は多く、この疾患は初期にパーキンソン病あるいは遺伝性脊髄小脳変性症との鑑別が困難で、正しい診断まで時間を要することが多い。この疾患に関しては主観的QOLに関する研究があるが（宮武ら, 2008）、診断確定に至る経過における心理的葛藤に関する研究はALS同様重要であると考えられる。

そこで本研究は、筋萎縮性側索硬化症および多系統萎縮症の発症から診断確定までの間に患者が経験する心理的葛藤を捉えることを目的とする。本研究の意義は、診断未確定期における患者の心理状態を明らかにして、医療供給体制や難病患者支援体制のより良いあり方を考える資料を提供する点にある。



## B. 研究方法

対象は、当院受診中で、本研究を説明文書に基づいて説明され、文書により参加に同意した、成人筋萎縮性側索硬化症および多系統萎縮症患者である。

方法としては、研究参加に同意を得られた患者(以下、「研究参加者」)に対して診療録調査と半構造化面接を行う。診療録調査の具体的な項目としては、発症年月、発症時の症状、受診歴などである。半構造化面接の具体的な質問項目は、(1)初めて症状に気づいたときの気持ち、(2)医療機関を受診したときの説明とそれについてどのように感じ、受け止めたか、(3)最終診断の告知をどのように受けたか、またそれについてどのように感じたか、(4)現在の療養生活をどのように捉えているか、(5)人生に対する考え方、などであり、これらについて自由に語ってもらう。面接は難病相談・支援センター相談室あるいは患者自宅で行うことを原則とする。また、面接は録音または書記により記録する。当該の記録は研究終了後、研究参加者の診療記録の一部として外来診療録に綴じ込むか、速やかに研究者が処分する。結果は、質的研究法に基づいて検討する。

(倫理面への配慮)

### (1) 研究等の対象とする個人の人権擁護

研究参加者は自らの意思に基づき本研究に参加し、参加することに同意しなくても、またその同意を撤回しても、通常の診療について不利益を被ることはない。

本研究は学会など公的な場で公表する可能性がある。公表に際しては、個人情報を含まない形で行う。また過去の受診年月日、受診した医療機関名、受診した医師の氏名、勤務先なども個人情報と同等に扱う。また、個人情報を含む形での研究資料の外部への持ち出しはしない。

### (2) 研究等の対象となるものに理解を求め同意を得る方法

本研究は、人体から採取された試料を用いない。また、医薬品や医療機器を用いない身体的侵襲のない研究である。ただし、研究を目的として通常の診療を超えた面接を行う点で介入研究と考えられる。本研究では臨床研究に関する倫理指針に基づき、研究参加者に対する説明文書を用いて説明し、文書により説明した内容を理解していることを確認した上で、自由意思によるインフォームド・コンセントを文書で受けるものとする。また、身体的制限により同意書名が困難な研究参加者については、代筆者の筆記により同意を取得することとする。同意文書(別添)の署名をもって本研究への理解と研究参加の同意がなされたものとする。なお、研究参加者は自らの意思に基づきその同意を随時撤回することが可能である。同意の撤回については、通常の診療について何ら不利益を被ることはない。

### (3) 研究等によって生ずる個人への不利益及び危険並びに医学上の貢献の予測

研究遂行にあたっては、研究参加者の問題を発見し、それに対する介入や支援が目的となることがある。そうした場合には研究者と研究参加者の適切な人間関係を確立し、適切な介入・支援を行う。具体的には、研究参加者が面接の中で自らの語りを通じて人生に関するナラティブ(物語)を形成することを援助するとともに、研究参加者の自己の人生の再統合を援助するように心がける。また、研究遂行中に起こるさまざまな予期しない問題に対しては、安易に研究を中止して問題を放置することなく、第三者に仲裁や介入を依頼することも考慮して、その解決に全力で取り組む。

本研究は、難病患者の心理的援助の在り方を模索する目的で行われるが、さらに診断未確定期における患者に対してあるべき医療のすがたを提言する基礎的資料を提供するものと考えられる。

#### (4) 個人情報の保管方法

本研究の面接記録は、難病相談・支援センターで、部屋とその室内のキャビネットによる二重の施錠により保管する。研究終了後、研究参加者の診療記録の一部として外来診療録に綴じ込む。

### C. 研究結果

#### 1. 診療録調査について、以下に図を示す。

患者番号	性別	年齢	症状	受診歴	診断	検査	治療	経過
1	男	1985年	右手握りにくい	自治医大さいたま 清和病院(脳外科、泌尿器科) 奥武大学(一診病棟)	重症	MSA-C	2008年1月 2006年8月	
2	女	2003年	気分がおちこむ	蓮田外科、豊清院、木村医院、山口医院、上尾メヂカルクリニック	うつ病	MSA-C	2009年2月 2008年11月	
3	男	2004年	前傾姿勢	近頃の脳外科、自治医大さいたま 都立神経病院(一診病棟)	パーキンソン病	MSA-P	2006年8月 2007年8月	
4	女	2006年	右手麻痺 ふれつまわらない	東埼玉総合病院(耳鼻科、整形外科) 幸手総合病院(内科、整形外科)	支配性神経症 手術	ALS	2010年2月 2009年11月	
5	女	2006年	手に力がはまらない	川口市民医療センター 機井内科神経内科	パーキンソン病 ALS	MSA-P	2010年2月 2009年11月	
6	男	2005年	ふらつき	蓮田病院(耳鼻科、整形外科、脳外科 泌尿器科)	パーキンソン病	MSA-P	2007年4月 2007年3月	

図1. 最終診断までの経過

2. 以下に半構造化面接の各質問項目の結果として、研究参加者の代表的な回答を示す。

#### (1) 初めて症状に気づいたときの気持ち

「こんな重大な病気だとは思わなかった」、「仕事など日常でのストレスが大きかったことから、疲れているせいだと思っていた」、「おかしい、おかしいと思いつつも特に気にせず、日々を過ごしていた」。

#### (2) 医療機関を受診したときの説明とそれ

についてどのように感じ、受け止めたか「わかりにくい部分があった」、「しょうがないと思った」、「リーフレットを渡された。何百万人に一人とか言う割には、結構同

じ病気の人がいるのだなと思った」、「先生が言うのだからそうなのだろう」。

(3) 最終診断の告知をどのように受けたか、またそれについてどのように感じたか「年も年だし、まあしょうがないと思った」、「これで人生終わりだと思った」、「こんなことになるなら、もっと早く言ってほしかった」、「身内を呼ばれた。たぶん良くない結果なのだろうと思った」。

(4) 現在の療養生活をどのように捉えているか

「自分の今後が知りたい」、「家族と暮らしたい」、「家族に申し訳ない」、「日常の食事のことが気になる」。

(5) 人生に対する考え方

「あんまり突き詰めて考えたことはないけど、深く考えないこと」、「人に迷惑をかける」、「人に迷惑をかける」。

### D. 考察

1. 確定診断にいたるまでに、患者はさまざまな病院やクリニックを受診する。診療録調査から、確定診断に至るまでの年月として、最低でも二年、長ければ十年以上を要するということが明らかとなった。これには検査に時間を要するというもののほか、他科で不要な診療や検査が行われていることが推察される。また、診断未確定の時期には、誤診により不要な手術を行われるケースも見受けられた。これらのことから、神経難病の可能性を考慮するという事は、患者だけでなく医師にも希薄であるということがまればではないということが考えられた。

2. 以下に半構造化面接についての考察を示す。

#### (1) 初めて症状に気づいたときの気持ち

力が入りにくいことや手の腫れといった変化は、重大な病気の徴候としてとらえられる

ことはなく、日常生活の取るに足らない変化として患者に認知されている。また、患者の頭の中に「神経難病」の概念はなく、ストレスや疲れといった要因に身体の変化の原因が帰属されていることが多いということが考えられた。

(2) 医療機関を受診したときの説明とそれについてどのように感じ、受け止めたか説明のわからなさは、以下の二つに大別されると考えられた。

① 「この病気には個人差がある」という説明を受けたことによる部分が大きい。どのような質問にも「個人差」で答えられてしまい、自分自身の病気の実態がみえないというわからなさがある。

② 説明そのもののわからなさがある。これには、「専門の先生がおっしゃるのならば、そうなのだろう」と自身を納得させるということもあるようである。

(3) 最終診断の告知をどのように受けたか、またそれについてどのように感じたか自身の年齢を考慮し、「しょうがない」という患者がいる一方で、現在でも「病気の事実から逃げている」という患者もいる。何を言っても、どのように考えても、対策がない難病に対して「あきらめ」が認知の中心にあるということが考えられた。

(4) 現在の療養生活をどのように捉えているか

自身の将来に対する見通しの立たなさ、患者となった自分自身にかかわる周囲の負担をどのように患者本人がとらえているか(例えば、諦め、迷惑など)ということが、療養生活で患者が抱える不安の要因になると考えられた。

(5) 人生に対する考え方

病気を境に人生観が大きく変化するという回答は、これまでのところ、本研究において見られていない。病気が人生観を大きく変化させるというよりは、人生観が病気の受け止め方やとらえ方に大きく影響していると考える方が妥当であると考えられた。

## E. 結論

診断未確定期における患者は、症状を自覚してはいるが、それを神経難病と結び付けて考えることはほとんどないと言ってよい。それは、医師にも同様である。患者に自覚される症状は、患者にはそのほとんどがストレスや疲れに、医師には五十肩など別の病気にその原因が帰属されていることが多い。一度の受診で正確な診断が下されることはなく、患者は進行する症状となかなかはっきりしない病名に不安やいらだちを覚える。

また、医師による説明に患者は満足していない。個人差という言葉や、医師の専門用語に隠されて自身の病気の実態が見えないという患者の主張がある。また、「体が動かなくなる」、「治療法がない」といったことのみを伝えられたという患者もいる。それは確かに分かりよいが、患者のほしい情報とはずれているようである。では、どのような説明ならば患者が満足するのかということ、噛み砕いて説明するという姿勢が挙げられる。このような姿勢は、患者に「真面目な先生」として肯定的に映るようである。同じ内容を伝えるとしても、患者に分かりやすいようにしようとする姿勢は患者に伝わるのであり、そこに患者は信頼を寄せるのである。

診断告知の段階で身内と呼ばれることや、病気の説明の分かりにくさなどは、神経難病を有する患者本人が「置いてきぼり」にされてしまっている状態であると言える。このような状態を作らないよう工夫することが重要であると考えられた。

## **F. 研究発表**

### 1. 論文発表

なし

### 2. 学会発表

なし

## **G. 知的財産権の出願・登録状況**

### 1. 特許取得

なし

### 2. 実用新案登録

なし

### 3. その他

なし