

- ・患者は何を気にしているかをふまえて副作用を
聴いてほしい（がん）

D. 考察

2つの研究の結果から、患者の医療への不満は大別するに

「情報提供が不十分」

「なかなか薬がかわらない」

といことで、コミュニケーション不足によるものと考えられる。

グループインタビューでは、同じく、説明不足や、患者のニーズに応えられないこと、毎回機械的なサービスを行うことが不満ということであった。

「望む態度」では、その裏返しであるが、患者の細やかなニーズを無視しない、温かい態度を望むということが解った。

E. 結論

患者が行う医療評価とは、医療の技術の高度はむろん、望まれる。それと同時に今よりもっと良い医療であるという可能性があればなんでも賭けてみたいという意欲もある。しかし、それらのニーズは全て間にたつ医療従事者の態度に影響されるということが浮き彫りになった。専門職というのは、非専門職である患者よりも優位な位置に立ちやすいという面がある。言い換えれば患者の主観的な医療評価は「医療従事者の評価」になりやすいということである。

日本で PRO が今1つスタンダードで無い理由は「個人的なブレ」であり「客観性」がないという正に「主観」という本質そのものである。が、しかしそれは見直すべきである。そこまで評価して真の医療評価といえるのではないかと考える。

F. 健康危険情報

G. 研究発表

1. 論文発表

なし

2. 学会発表

なし

H. 知的財産権の出願・登録状況

なし

重度障害者の Web サイトアクセスおよび視線入力・口文字盤に関する研究 研究分担者 伊藤 史人 一橋大学情報化統括本部情報基盤センター

研究要旨

Web サイトアクセシビリティ対策においては、一般に、Web サイト側の対策が行うことを意味する。しかし、重度障害者の場合は重複した身体障害を抱えているため、よく実施される Web アクセシビリティ対策のみでは解決できない場合がほとんどである。そのため、コンピュータ等を利用するための基本的な工夫が必要となる。本研究では、Web サイトのアクセシビリティはもとより、視線や口文字盤によるアクセシビリティの改善を目指した。それぞれについて、より簡便に利用するための調査と試作を行った。

A. 研究目的

本分担研究では、重度障害者の意思伝達環境の改善を目的としており、以下の3点を実施するものである。

目的①

身体障害を伴う患者によるサイトアクセシビリティの向上および意思伝達装置によるアクセスの対応状況の調査を行い、Web サイトアクセスを改善することである。

目的②

重度障害者向けの視線入力ソフトウェア開発を行う。ALS 患者を中心に視線計測を行い、視線入力の妥当性を判断する。視線入力により、アクセシビリティの向上させることで、入力スイッチの使えない患者による患者サイト参加を促すことである。

目的③

口文字盤の解析によって特徴量をフィードバックし、一部の ALS 患者利用されている口文字盤を読みやすくすること。口文字動作を画像解析することで、読み取り者に特徴をフィードバックして、初心者や介助者でも患者とのコミュニケーションを円滑に行えるようにする。それにより、患者サイトへの入力代行が行いやすくなる。

B. 研究方法

本事業の成果物である患者サイトのアクセシビリティを調べるために、読み上げソフトウェアやタブ入力による閲覧方法を実施して利用の可否や使いやすさを調査する。意思伝達装置での患者サイト利用については、よく使われている装置で実施する。

視線入力ソフトウェアについては、一般的な PC のインカメラ画像を使い、眼球動作を追跡するアプリケーションを作成する。ALS 患者を主な対象として視線の計測を行い、コンピュータを操作するために十分な精度が確保できるかどうかを調査する。

口文字の解析については、予備実験として比較的動作の大きい患者を対象に行う。口文字動作をビデオ撮影し、その特徴量を画像解析で取得する。画像処理としては差分抽出やオプティカルフローを利用する。本研究では、画像処理ライブラリ OpenCV を利用して効率化を図る。

（倫理面への配慮）

なし

C. 研究結果

前年のアクセシビリティに関する問題が引き続き発生していた。ただし、個人の使い方の癖によって、アクセシビリティが低下している例もあっ

た。ALS 患者については障害の個別性が極めて大きい
ため、特定の対策を実施することは難しい。そのため、
JISX8341（2010）に規定されているアクセシビリティ
対策を行うことは重要である。しかし、上記の理由に
より、入力方法の多様化が必要である。以下に示す
意思伝達方法が実現することで、より多くの神経難
病患者が患者サイトを利用できるようになる。

視線入力ソフトウェアは、おおむね動作するものが
開発できたが、一部の ALS 患者については、正常
に眼運動を追跡できずに利用できない場合があった。
室内光の影響により認識率が低下することもある。
一般的な PC のインカメラで使える視線入力ソフト
ウェアは、実用化しているものはない。現在実現し
ている精度でも通常のトラックニングを行う程度に
は十分である。実用性を高めることで、これまで高
価だった視線入力装置の代替となる可能性があり、
社会的なインパクトは大きい。

口文字盤解析の結果、差分抽出よりもオプティカ
ルフローによる処理が適切であることがわかった。
口文字盤は、介助者にとっては難易度の高い手法
であるため、解析結果のリアルタイムフィードバ
ックによる効果は大きい。それにより、超重度障
害者のコミュニケーション環境は大きく改善する
と考えられる。

D. 考察

アクセシビリティの向上には、より多くの身体障
害のある患者の試験が必要である。今回は 5 例程
度しか行えなかった。

視線入力ソフトウェアは、環境光に対する対策が
必要である。患者の療養環境は多様であるため、
現場環境での実験が必要である。

きわめて動作の小さい口文字盤の場合、撮影カ
メラのブレが大きな影響を及ぼし、正しい処理結
果が得られない。カメラのブレ対策が必要である。

E. 結論

サイトのアクセシビリティの研究を除き、視線入
力ソフトウェアと口文字盤解析は実用化すること
で、社会へのインパクトは大きいと考えられる。

F. 健康危険情報

なし

G. 研究発表

1. 論文発表

なし

2. 学会発表

- [1] 伊藤史人, 藤澤義之 “オプティカルフローによる口
文字盤支援システム”, リハビリテーション工学研
究会, vol. 28, No. 1, pp. 2-4, 2013.
- [2] 伊藤史人, “意思伝達装置の利用支援環境改善につ
いての提案”, リハビリテーション工学研究会ポス
ター発表, 2013.
- [3] 伊藤史人, “口文字盤の読み取り支援手法の提案”,
情報科学技術フォーラム講演論文集, Vol. 12th,
pp. 679-680, 2013.
- [4] 伊藤史人, “口文字盤読み取り支援システムの検討”,
電子情報通信学会 WIT 信学技報, vol. 112, no. 475,
WIT2012-83, pp. 219-222, 2013.

H. 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

SEIQoL-DW を用いた筋ジストロフィー患者の QoL 評価に関する研究

研究分担者 井村 修 大阪大学人間科学研究科 教授

研究要旨

筋ジストロフィーは難治性の進行性疾患であるため、客観的尺度による QoL 評価を行うと、病の進行に伴い QoL の得点は低下する。しかし、SEIQoL-DW のような、患者自身が評価すべき項目を選択すると、必ずしも QoL の得点は低下しない。これは病の進行に伴い、患者自身が価値観や人生観を修正し、生きる意味を主体的に探索しているためだと考えられる。したがって、SEIQoL-DW は QoL 評価だけでなく、カウンセリング的効果も有することが示唆された。

共同研究者

船越愛絵（大阪大学人間科学研究科）

A. 研究目的

筋ジストロフィー患者は、療養期間が長期にわたり、症状が徐々に進行し、根本的治療が困難であるため、心理的な支援の必要性が指摘されている。本研究では、筋ジストロフィー患者を対象に、SEIQoL-DW を用い個別にインタビューを行うことにより、彼らが生活上で大事にしていることを把握し、価値観の在り方やその転換について共感的に理解し、難病患者へのカウンセリングの可能性を検討した。

B. 研究方法

SEIQoL-DW を成人の筋ジストロフィー患者 5 名（A 氏～E 氏で、27 歳～48 歳、平均年齢 36.8 歳）に実施した。SEIQoL-DW は、本来、主観的 QoL を測定するために開発されたものであるが、生活上の重要事項の満足度と重みづけを聴取するため、彼らの人生観や生き方、価値観の転換などを共感的に理解するために有効であると考えられた。ベッドサイドで数回のインタビューを行った。今回の調査では、病状が変化した時点（過去）と現在の SEIQoL-DW を実施し、時間経過による価値の変遷を検討した。

（倫理面への配慮）

主治医からの説明の後、患者からの同意をとり、インタビューが実施された。患者の心身への負担を考慮し、インタビュー時間の調整を行った。なお、研究への不参加により、不利益が生じないことを説明した。また本研究は国立病院機構刀根山病院の倫理審査を経て承認を得た。

C. 研究結果

A 氏以外の 4 名は、病状の大きな変化時点と現在で QoL を構成する領域に変化が見られ、明確な低下傾向は見られなかった。A 氏のみ、SEIQoL-DW Index は顕著に低下していた。B 氏、D 氏は病状の変化時点から現在にかけて、なくなっている領域が多く見られた。しかし、重要度が完全になくなっていないものもいくつか見られた。C 氏、E 氏は、領域に挙げられた項目に変化は見られたものの、その内容が変容しながら別の領域に引き継がれているものも多く見受けられた。B 氏、D 氏、E 氏の変遷より、「病状・状況の変化以前に悩んだり準備をしたりする期間」、「病状や状況の変化に対するポジティブなとらえなおし」、「できる範囲内でやれることを探そうという姿勢」、「できなくなったことと距離を置く」などが、新たな領域の模索につながる要因と考えられた。A 氏はできない領域が増えた際には、

現在ある領域中で重要度や満足度を調整する、いわば内的調整を行っていると考えられた。C氏は、新たな領域の模索は見られなかったが、病状や状況の変化が起こった際、電動車いすやポジティブな人間関係などの外的要因が生じ、それらをC氏自身が重要なものであると位置づけていると考えられた。

D. 考察

領域が変遷していなかったA氏以外の4名には、顕著なSEIQoL-DW Indexの低下が見られなかったことから、領域の変遷、新たな領域の模索がQoLに大きく関わっていると考えられた。そこで筋ジストロフィー患者QoL向上に関わる要因を探るため、A氏とB氏の変遷に着目すると、新たな領域の模索が生ずるためには、病状の変化が生じる以前に、患者に医療的処置やその影響について情報提供を行い、十分に考え、準備する期間を持てるようにすることが重要であると思われる。またC氏には、SEIQoL-DWを実施する中で、新たな領域が創出された。これはSEIQoL-DWにより、患者の様々な気付きが促進され、認識の変容が起こった結果、新たな領域が生成された可能性がある。SEIQoL-DWは、患者の病とともにある生活を評価するだけでなく、彼らの価値観や人生観を変容させ、制限された生活の中でも生きる意味を導き出す、カウンセリング的側面を有しているものと思われる。

今後は、回想によるSEIQoL-DW評定と現在評定を経時的に行った場合の違いや、SEIQoL-DWそのものの介入的な効果についても検討を行い、それらの影響を考慮しながら、結果の解釈や患者へのフィードバックを行うことが望ましいと考えられる。このようなSEIQoL-DWの活用法は、筋ジストロフィー患者だけでなく、他の難治性疾患の患者へも応用されることが期待される。

E. 結論

主観的QoL評価法であるSEIQoL-DWを5名の筋ジストロフィー患者に実施した。4名の患者にはSEIQoL-DW Indexの低下は見られなかった。彼らは病気の進行に関わらず、領域の変更や重みづけの調整を行い、QoLを維持していた。1名の患者にはSEIQoL-DW Indexの低下がみられたが、この患者も現在ある領域の中で、重要度や満足度を調整することを行っていた。これらの結果から、筋ジストロフィー患者は、彼らの価値観や人生観を病の進行に合わせて変容させ、QoLを維持する主体的選択を行っていることがうかがわれた。SEIQoL-DWは、患者の病とともにある生活を評価するだけでなく、制限された生活の中でも生きる意味を導き出す、カウンセリング的側面を有しているものと思われる。

文献：埜中征哉 2009 「1. 筋疾患—総論」 埜中征哉（監）、小牧宏文（編）『小児筋疾患ハンドブック』 診断と治療社、pp. 2-6

F. 健康危険情報

該当なし

G. 研究発表

1. 論文発表

なし

2. 学会発表

第32回日本心理臨床学会自主シンポジウム「筋ジストロフィー患者における発達障害傾向とQOL」第32回大会発表論文集、p. 696、2013

H. 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

なし

神経難病のPRO（Patient Reported Outcome）の収集と分析 2

～難病ネットワーク事業の立場から～

研究分担者 吉良 潤一 九州大学大学院医学研究院神経内科学 教授

研究要旨

PRO（Patient Reported Outcome, 患者の報告するアウトカム）収集のための難病患者登録サイトの有用性や活用方法について、難病ネットワーク事業の立場から検証した。難病患者登録サイトの案内文書とカード型チラシを、福岡県重症神経難病ネットワークと難病相談・支援センターの相談窓口で、自由に閲覧して手にとれるように設置し広報を行った。今後はWEBだけに頼らないPRO収集方法の検討が必要と考える。PROの手法を当事者が獲得し、それを発信することができるよう支援することが重要である。

共同研究者

岩木三保（福岡県難病医療連絡協議会）

中井三智子（三重県難病医療連絡協議会）

A. 研究目的

PRO（Patient Reported Outcome, 患者の報告するアウトカム）収集のための難病患者登録サイトの有用性や活用方法について、難病ネットワーク事業の立場から検証する。

B. 研究方法

難病患者登録サイトに定期的にフェイスブックにログインし、難病患者登録サイト更新状況を確認した。

難病ネットワーク事業の立場から、難病患者登録サイトの有効性や活用法について改善点の検討をするなどの監修を行った。サイト閲覧時は、倫理面への配慮として個人情報保護に十分注意を払った。

難病患者登録サイトの案内文書とカード型チラシを、福岡県重症神経難病ネットワークと難病相談・支援センターの相談窓口を設置し、自由に閲覧し手にとれるようにして広報を行った。当事者の権利擁護に努めるために、難病患者登録サイトを紹介するにあたっては、参加は自由意思に基づくもので、参加・非参加により不利

益が及ぶことはないことを説明した。

さらにフェイスブックの難治性稀少疾患患者会WGのページを定期的に確認した。難治性稀少疾患患者会WGから発信される新着情報は、必要に応じて他県の難病医療専門員や研究者間で共有した。

C. 研究結果

フェイスブックはほぼ毎日ログインを行い、難治性稀少疾患患者会WGからの新着情報を確認した。また月1回程度、難病患者登録サイトにログインし、サイト構築の進捗を確認した。

福岡県重症神経難病ネットワークでは、年間のべ約5,000回の療養相談を実施し、このうち、ニーズのあると考えられた難病患者に対して、難病患者登録サイトの紹介を行った。

D. 考察

パソコン、タブレット端末、スマートフォン等の普及により、インターネットネット環境にある難病患者は多いと考える。高齢者や障害者向けのサービスも散見している。今年度は、患者団体に属さない患者からのナラティブ収集のため、広報に取り組んだが、高齢者等パソコン・インターネットの使用経験がない患者に対するアプローチについては課題が残った。

WEB だけに頼らない PRO 収集方法の検討も必要と思われた。そこで福岡県難病医療連絡協議会は、2月に「SEIQoL-DW を学び活かす実習セミナー」を後援する。福岡県内外の当事者と支援者に対し、SEIQoL-DW を通して PRO の意義について広めていく予定である。

E. 結論

PRO の手法を当事者が獲得し、それを発信することができるよう支援することが重要である。

F. 研究発表

1. 論文発表
なし
2. 学会発表
 1. 林信太郎、岩木三保、平山陽子、吉良潤一：神経変性疾患の患者間における特定疾患医療、介護保険、身体障害者手帳の受給率の差に関する解析. 日本難病医療ネットワーク学会第1回学術集会：2013
 2. 岩木三保、上三垣かずえ、林信太郎、吉良潤一：福岡県重症神経難病ネットワークにおける難病医療従事者研修の実施状況と課題. 日本難病医療ネットワーク学会第1回学術集会：2013
 3. 平山陽子、岩木三保、林信太郎、吉良潤一：福岡県難病相談・支援センターにおける就労支援状況と課題. 日本難病医療ネットワーク学会第1回学術集会：2013
 4. Iwaki M, Nakai M, Tateishi T, Murai H, Hayashi S, Kira J：The roles of coordinators for medical care of patients with intractable neurological diseases in Japan from the point of view of continuity care：24th International Symposium on ALS/MND

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
なし

脊髄性筋萎縮症の子どもたちの思春期の課題と対応

研究分担者 齋藤 加代子 東京女子医科大学附属遺伝子医療センター所長・教授

研究要旨

患者および患者支援団体等による研究支援体制の構築に関わる研究として、脊髄性筋萎縮症をはじめとした、神経筋疾患の子ども達のサポートシステムを確立することを試みた。質問紙により、この時期に生じる課題を分析し、子どもたちの心身の成長・発達のために支援すべきことを明らかにし、どのような支援体制が必要かを検討した。

共同研究者

浦野真理（東京女子医科大学附属遺伝子医療センター）

A. 研究目的

患者および患者支援団体等による研究支援体制の構築をめざし、慢性疾患を抱える子ども達をサポートするために、情緒が不安定になる思春期に生じる課題を分析し、どのようなサポートが必要かを考え、子どもたちの心身の成長・発達のために支援すべきことを明らかにしたいと考えた。神経筋疾患を抱える子どもたちにとって、この時期は特に、成長と共に運動機能障害が顕著になり、自由な行動に制限が生じる事が多い。筋力低下を強く自覚するようになると、他児と自分を比較して劣等感を抱くこともあり、同時に将来への不安が増大する。家族への反抗、不登校などの問題も生じることがある。一方、親は、子どもが障害を持つことへの否定的な感情を抱え、またその反動として過保護に接してしまうことも少なくない。

本人と親への支援を考える上で、現状を把握することは重要であると考えられた。

B. 研究方法

思春期の患者家族を対象としたアンケート：平成 24 年 12 月～平成 25 年 1 月の期間に実施し、対象は東京女子医科大学附属遺伝子医療センターに通院する神経筋疾患をもつ 10 歳以上の患児がいる家庭。質問紙を 110 通郵送し、選

択回答と自由記述にて回答を得るようにした。質問項目は、以下の大項目から構成した。1.成長に関して：身体的成長（二次性徴について）、精神的な成長、具体的な変化：家族関係、学校生活、病気について 2.親の子どもへの感情 3.病名告知について 4.学校の対応 5.サポートシステムについて、等で構成し、検討を行った。

（倫理面への配慮）

特記事項なし

C. 研究結果

110 通の家庭に郵送したが、有効回答数は 72 通、回答率 65.5%、回答者は母親が 93% (67 名)、父親が 7% (5 名) であった。患児の性別は 79% (57 名) が男児、21% (15 名) が女児で、年齢層は 10～12 歳が 39% (28 名)、13～15 歳 23% (17 名)、16～19 歳が 21% (15 名)、20 歳以上が 17% (12 名) であった。疾患の内訳は、デュシェンヌ型筋ジストロフィーが 38% (28 名)、脊髄性筋萎縮症が 18% (13 名)、福山型筋ジストロフィーが 16% (10 名)、ベッカー型筋ジストロフィーが 13% (9 名)、筋強直性ジストロフィー、先天性ミオパチーが 4% (3 名)、肢体型筋ジストロフィーがそれぞれ 3% (2 名)、メロシン欠損型、FSHD（顔面肩甲上腕型）が 1% (1 名) の割合であった。患児の所属しているのは、約半数 (49%) が普通学級に在籍しており、続いて、特別支援学校 (33%)、特別支援学級 (14%)、専門学校・大学院に通学している者が 3% となっていた。

54名（75%）が二次性徴を迎えており、精神的な成長を6割の親が感じていた。精神的な成長を感じるのは友人との関係の変化であり、親には反発が増えた一方で、社会的には感情のコントロールができるようになったと理解している親が多かった。

病名の告知をうけている児が50名（75%）で疾患ごとに見ると、脊髄性筋萎縮症が13名中92%（12名）と高く、告知していない1名も年齢を見て開示予定と回答していた。続いて、デュシェンヌ型・ベッカー型筋ジストロフィーが63名中26名（70%）、福山型筋ジストロフィーは9名中3名（30%）であり、告知していない児の方が多かった。疾患の受け入れには知的能力が関わり、知的に問題のない児には適切な開示が必要だろうと考えられた。

そして、様々な成長をとげる思春期の児に対応するために、親の苦悩は大きく、サポート体制はないと感じている親が82%（51名）もおり、子どもだけでなく、親をサポートするグループの必要性やライフステージを通して、教育と医療が連携をとれることを望んでいた。

D. 考察

神経筋疾患の思春期の子どもたちの実状を把握したが、疾患により身体の受け入れや思春期の課題には幅があった。

医療・教育との連携について親は望んでおり、まず第一段階として、患者登録システムを構築し、登録された患者家族への定期的な情報発信を行うことを計画した。家族が症状や対応を理解することで、教育現場と情報共有しやすくなると考えられた。

E. 結論

神経・筋疾患を抱える親の以下のような意見や希望を把握した。親たちは思春期の児に対するサポート体制はほとんどないと思っており、

子どもだけでなく、親をサポートするグループの必要性を実感し、また児の成長過程において、一貫した医療と教育の連携を望んでいた。

F. 健康危険情報

特記事項なし

G. 研究発表

1. 論文発表

1) Sato T, Ishigaki K, Kajino S, Saito T, Murakami T, Kato I, Funatsuka M, Saito K, Osawa M. Insomnia in Patients with Fukuyama Congenital Muscular Dystrophy. *J Tokyo Wom Med Univ*. 2013;83(Extra):E42-E46.

2) Kato M, Yamagata T, Kubota M, Arai H, Yamashita S, Nakagawa T, Fujii T, Sugai K, Imai K, Uster T, Chitayat D, Weiss S, Kashii H, Kusano T, Matsumoto A, Nakamura K, Oyazato Y, Maeno M, Nishiyama K, Kodera H, Nakashima M, Tsurusaki Y, Miyake N, Saito K, Hayasaka K, Matsumoto N, Saitsu H. Clinical spectrum of early onset epileptic encephalopathies caused by KCNQ2 mutation. *Epilepsia*, 2013; 54(7): 1282-1287.

3) Suzuki M, Nagao K, Hatsuse H, Sasaki R, Saito K, Fujii K, Miyashita T. Molecular pathogenesis of keratocystic odontogenic tumors developing in nevoid basal cell carcinoma syndrome. *Oral Surg Oral Med Oral Pathol Oral Radiol*. 2013;116(3):348-353.

4) Miyake N, Koshimizu E, Okamoto N, Mizuno S, Ogata T, Nagai T, Kosho T, Ohashi H, Kato M, Sasaki G, Mabe H, Watanabe Y, Yoshino M, Matsuishi T, Takanashi J, Shotelersuk V, Tekin M, Ochi N, Kubota M, Ito N, Ihara K, Hara T, Tonoki H, Ohta T, Saito K, Matsuo M, Urano M, Enokizono T, Sato A,

- Tanaka H, Ogawa A, Fujita T, Hiraki Y, Kitanaka S, Matsubara Y, Makita T, Taguri M, Nakashima M, Tsurusaki Y, Saitsu H, Yoshiura K, Matsumoto N, Niikawa N. MLL2 and KDM6A mutations in patients with Kabuki syndrome. *Am J Med Genet A*.2013;161(9):2234-2243.
- 5) Nurputra DK, Lai PS, Harahap NI, Morikawa S, Yamamoto T, Nishimura N, Kubo Y, Takeuchi A, Saito T, Takeshima Y, Tohyama Y, Tay SK, Low PS, Saito K, Nishio H. Spinal Muscular Atrophy:From gene discovery to clinical trials. *Ann Hum Genet*.2013;77(5):435-463.
- 6) Iwasaki N, Fukawa K, Matsuo M, Urano M, Watanabe M, Ono Y, Tanabe K, Tanizawa Y, Ogata M, Ide R, Takizawa M, Nagata S, Osawa M, Uchigata Y, Saito K. A sibling case of Wolfram syndrome with a novel mutation Y652X in *WFS1*. *Diabetol Int*. 2013;DOI 10.1007/s13340-013-0145-8
- 7) Sato Y, Yamauchi A, Urano M, Kondo E, Saito K. Corticosteroid therapy for duchenne muscular dystrophy: improvement of psychomotor function. *Pediatr Neurol*.2014; 50:31-37
- 8) 伊藤万由里、斎藤加代子、大澤眞木子. 日本における脊髄性筋萎縮症の臨床実態調査. *東女医大誌*.2013;83（臨時増刊）:E52-E57.
- 9) 高澤みゆき、舟塚真、石垣景子、斎藤加代子、大澤眞木子. 筋ジストロフィー患者と家族の震災体験について～家族会での報告および症例を通して～. *東女医大誌*.2013;83（臨時増刊）:E236-E243.
- 10) 山内あけみ、斎藤加代子. 神経線維腫症1型の健康管理. *小児科診療*. 2013;76(7):1111-1115
- 11) 浦野真理、斎藤加代子. 脊髄性筋萎縮症の遺伝カウンセリング. *東女医大誌*.2013;83（臨時増刊）:E651-E655.
- 12) 斎藤加代子、浦野真理. 神経筋疾患における小児医療から成人医療への移行:遺伝子診断および遺伝カウンセリングを通じた介入. *診断と治療*.2013;101(12):1887-1890
- 13) 斎藤加代子、松尾真理. 2 遺伝・先天性疾患 I 基礎的知識. *臨床病態学小児科編*. 2013; 66-71, ヌーヴェルヒロカワ, 東京
- 14) 斎藤加代子. 遺伝カウンセリング. *小児神経学の進歩*. 2013; 13-21, 診断と治療社. 東京
- 15) 斎藤加代子、久保祐二. 脊髄性筋萎縮症. すべてがわかる ALS・運動ニューロン疾患. 2013; 116-124, 中山書店, 東京
- 16) 斎藤加代子. 病気と遺伝子出生前診断. *ニュートン別冊遺伝とゲノムどこまでわかるのか*,2013; 108-113, ニュートンプレス, 東京
- 17) 斎藤加代子、第 23 章神経筋疾患, 内山聖監、原寿郎・高橋孝雄・細井創編, 標準小児科学第 8 版, 2013; 671-689, 医学書院, 東京

2. 学会発表

- 1) 斎藤加代子, 神経筋疾患を抱える子ども達の思春期の課題, シンポジウム「思春期のヘルスプロモーションを支援する:慢性疾患における諸問題」,第116回日本小児科学会, 2013.4.20, 広島
- 2) 斎藤加代子, 遺伝の基礎知識, 第 93 回東京小児科医会学術講演会, 2013.6.16, 東京
- 3) 浦野真理、斎藤加代子, 出生前診断に関わる遺伝カウンセリングー当センターの経験からー, 第 37 回日本遺伝カウンセリング学会学術集会, 2013.6.22, 川崎
- 4) 斎藤加代子, 遺伝医療の現在と将来, 第 4 回遺伝カウンセリング研修会, 2013.7.13, 京都
- 5) 斎藤加代子, SMA 患者登録, 稀少性疾患登録/国際ワークショップ, 2013.7.25, 東京
- 6) 浦野真理、斎藤加代子, 神経筋疾患をもつ子どもたちの思春期の課題, 日本人類遺伝学会第 58 回大会 2013.11.22, 仙台

H. 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

なし

当事者視点の患者報告型アウトカム (Patient-Reported Outcome: PRO) 開発に関する研究 ： 難病患者主導の QOL 尺度作成に向けたアンケート調査から 研究分担者 佐藤 達哉 立命館大学文学部 教授

研究要旨

本年度の取り組みとして、報告者とその共同研究者は、当事者視点の患者報告型アウトカム指標とその尺度を開発するために、病者の「ライフ」を明らかにするアンケート調査を実施した。本調査は、本研究班の運営する患者レジストリ上で調査協力者を募り、54名の参加者から回答を得た。その結果、難病当事者の要請する支援として、「居住地域における支援の格差」や「情報サービスの充足」が明らかになった。さらに、本調査を通じて、アンケート調査自体がもつ課題と患者レジストリ上で調査を依頼することがもたらす課題の2側面が明らかになった。これらの課題は、研究者-難病当事者が共同研究を行っていく上で重要な示唆をもたらす。

共同研究者

赤阪麻由（立命館大学文学研究科）

福田茉莉（立命館大学衣笠総合研究機構）

A. 研究目的

昨今の臨床場面では、患者立脚型アウトカムだけでなく、患者報告型アウトカムへの注目が高まっている。とりわけ、難病や慢性疾患を抱える病者を対象とした臨床場面において、患者の主体性を重視したアウトカム指標は臨床的アウトカムとしての用途だけでなく、病者の「ライフ」への理解や病者のニーズに適した支援の在り方を検討する上でも重要な指針となりえる。

したがって、本研究では難病や慢性疾患を抱える病者の経験に基づくアウトカム指標を作成するための基礎として、病者を対象としたアンケート調査を実施し、病者の病いの経験とそれに必要となる支援について明らかにする。

B. 研究方法

1. アンケート項目の作成

本アンケート調査は、病者の病いの経験に基づくアウトカム指標の作成を目指し、回答者の属性(疾患名、年齢、性別、既婚歴ほか)、代理

回答者の有無、および質問項目として以下の10項目を設定した(表1)。

なお、これらの質問項目の回答は、「はい・いいえ」の選択式となっており、「はい」と回答した場合には、自由記述による回答を要請した。

表1 病者の「ライフ」に関するアンケート

質問項目	
1	発症の原因として思いあたる節はありますか
2	発症直後)不安に思ったり困っていた事やあったらいいの にと思う支援はありましたか
3	現在)不安に思ったり困っていた事やあったらいいの にと思う支援はありますか
4	発症直後)ご自分の生活で大切にしていることはあり ましたか
5	現在)ご自分の生活で大切にしていることはありますか
6	発症直後)医療サービスや介護(ケア)サービスに満足 していましたか
7	現在)受けている医療サービスや介護(ケア)サービス に満足していますか
8	他の患者さんに伝えたいことはありますか。大切な人 に伝えたいことはありますか。(誰に何を伝えたいですか)
9	最近、嬉しかった出来事はなんですか。
10	アンケートに関する感想・意見

2-2. 調査手続き

本研究への協力依頼は、厚生労働科学研究難治性疾患等克服事業かけはし班で運営されている患者情報登録サイト WE ARE HERE(<https://nambyo.net/>)上で告知した。サイト上でアンケートが回答可能になるように、新たなコンテンツが制作され、サイト利用者の中でも研究協力に承諾した協力者のみが任意でア

ンケートに回答している。

（倫理面への配慮）

本調査は、サイト上で研究協力を依頼している。サイトでは、アンケート調査の目的およびプライバシーへの配慮も記載されており、サイト利用者はこれらを一読し、アンケート調査に協力するかどうかを回答者自身が選択できる仕様となっている。

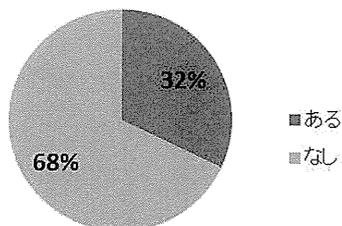
C. 研究結果

アンケート調査を実施した結果、54名から回答が得られた(2013年9月末現在)。内訳は男性23名、女性31名であり、疾患名は筋委縮性側索硬化症(ALS)12名、フォン・ヒッペル・リンドウ病10名、多発性硬化症9名、脊髄性筋委縮症3名、などであった。なお、全回答数のうち22名は、代理回答者による回答である。

質問項目によっては、非回答のものや自由記述欄に記載ないものがみられた。質問項目①(発症の原因)では、53名が回答していたが、質問項目⑧(伝えたいこと)では、回答数が34に減少していた。また、回答者の中には、自分が「答えたい」あるいは「答えることのできる」質問項目のみに回答している場合もみられた。したがって、本研究では、各質問項目の有効回答を分析対象とし、質問項目により有効回答数が変動することを前提とする。

1. 発症原因の有無

発症原因に関して思い当たる節があると回答



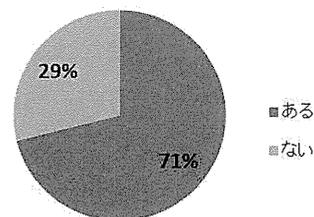
Q1. 発症原因の有無について (N=53)

した回答者は全体の32%(N=17)であり、ないと回答した者は68%(N=36)であった。具体的な発症原因は、遺伝性疾患であることやストレス、過労、出産などが挙げられた。

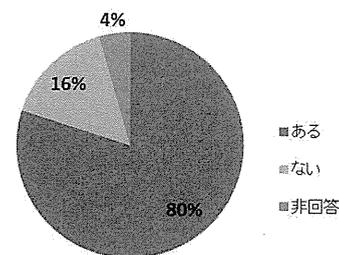
2. 不安に思ったり困ったりしたこと、ほしい支援の有無について

質問項目②と③の結果から、不安に思ったり困ったりしたこと、ほしい支援があると回答した者が半数以上を占めていることが明らかになった。さらに、発症直後だけでなく現在においても不安や困っていること、ほしい支援があると回答したのは28名であり、発症直後から現在に至るまでに不安や困ったことが解消された者が2名、発症直後よりも現在において、不安や困ったこと、ほしい支援があると回答した者は8名であった。

自由記述によって得られた具体的な内容は、以下の通りである。発症直後に関しては、「病気、医療機関に関する情報の不足」、「病気の進行に対する不安」、「仕事の継続、両立」に関する回答が多く寄せられたが、現在では、「病気の進行と介護家族への負担」、「遺伝性疾患の子どもへ



Q2. 【発症直後】不安や困ったこと、ほしい支援の有無について(非回答を除く N=45)



Q2. 【現在】不安や困ったこと、ほしい支援の有無について(非回答を除く N=45)

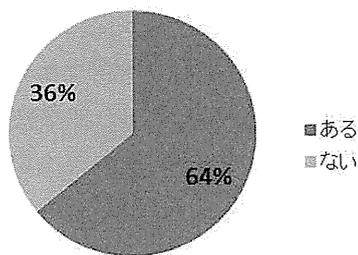
の影響」,「医療費や生活費の問題」などが述べられた。

Q2. 不安や困ったこと,ほしい支援の有無について【発症直後】と【現在】での変化(非回答を除く N=45)

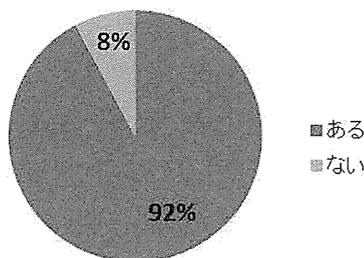
		現在			合計
		ある	ない	非回答	
発症直後	ある	28	2	2	32
	ない	8	5	0	13
	非回答	0	0	0	0
合計		36	7	2	45

3. 生活で大切にしているものについて

病者自身が自分の日常生活の中で大切にしていることに関する質問に対し,発症直後「ある」と回答した者が 25 名,「ない」と回答した者が 14 名であり,現在「ある」と回答した者が 36 名,「ない」と回答した者が 3 名であった。具体的な内容は,発症直後では,「家族」や「子ども」,「仕事」,「いまある生活の維持」などが挙げられており,現在では,発症直後と同様という意見もありながらも,「“いま”を楽しく生きる」,「自分や病いと向き合う」,「他人の役に立つことをする」などが挙げられた。



Q4. 【発症直後】大切にしていたことについて(非回答を除く N=39)



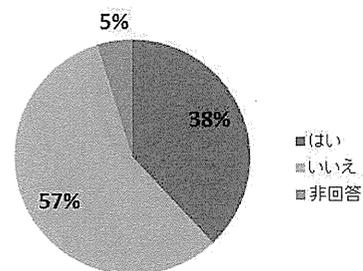
Q4. 【現在】大切にしていることについて(非回答を除く N=39)

Q4 大切にしていることについて【発症直後】と【現在】の変化(非回答を除く N=39)

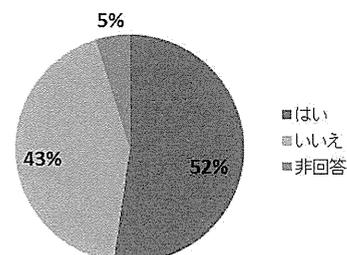
		現在			合計
		ある	ない	非回答	
発症直後	ある	24	1	0	25
	ない	12	2	0	14
	非回答	0	0	0	0
合計		36	3	0	39

4. 医療や介護サービスへの満足

医療や介護サービスへの満足感に関して,発症直後の時点で「満足していた」と回答している者が 16 名,現在,「満足している」と回答しているのが 22 名であった。発症直後は「満足していない」と回答する者のほうが多かったが,発症直後から現在に至るまでに実施された支援により,満足感を高めている者が多かった。しかし,現状では,半数の回答者が提供されている医療,介護サービスに対する満足感が低いと回答している。満足感が高いと回答した者からは,「生活環境が充実している」,「疾病に関する説明をきちんとしてもらった」,「医療費の補助がある」等の意見が得られた。逆に満足度が低い者からは,「家の近所に専門の医療機関がない」,「疾病の特定に時間がかかった」,「どのようなサービスが受けられるのかわからない」等の意見が寄せられた。



Q6. 【発症直後】医療・介護サービスへの満足について(非回答を除く N=47)



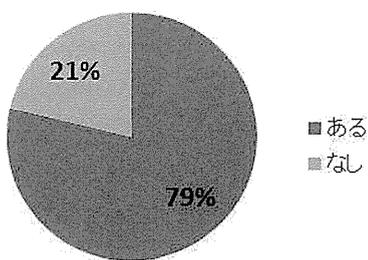
Q6. 【現在】医療・介護サービスへの満足について(非回答を除く N=42)

Q6. 医療・介護サービスへの満足について【発症直後】と【現在】の変化(非回答を除く N=42)

		現在			合計
		はい	いいえ	非回答	
発症直後	はい	13	3	0	16
	いいえ	7	15	2	24
	非回答	2	0	0	2
合計		22	18	2	42

5. 伝えたいこと

質問項目⑧では、34名の回答しか得られなかった。伝えたいことがあると回答した者は26名、ない者は7名であった。あると回答した者のうち、「誰に」に関する回答は、「同じ病気をもつ病者」が一番多く、次に「家族」、「社会(国)」が挙げられた。「何を伝えたいか」という回答については、【病者】に対しては、「治療方法や医療機関で受診する上での留意点」、「医療従事者との関係性」、「希望をもって生きること」などが挙げられた。【家族】に関しては、「感謝の気持ちや心遣い」、「病いとの向き合い方」などが挙げられた。【社会(国)】に対しては、「このような病気があることを認知してほしい」という意見が述べられた。



Q8. 伝えたいことについて
(非回答を除く N=34)

D. 考察

本研究では、難病当事者視点の患者報告型アウトカム開発に向け、アンケート調査を実施した。質問項目は当事者や研究者など研究班関係者の意見を集約し、病者の「声」を反映させる

ため、自由記述を多く採用した。その結果、多くの病者は不安や困ったこと、支援を必要としていることが明らかになった。その多くは、「病気の進行」等の自分自身の未来展望の不明確性だけでなく、生きていくうえで重要となる情報(e.g. 病気の特徴、医療や福祉サービスの受け方)が不足していることに関する言及も多く見られた。これらの課題点は、医療・介護サービスへの満足感にもつながっている。病気に対する医療機関での説明が十分でなかったことがサービスへの満足感を低下させ、さらに病気への不安感を増長すると考えられる。また、医療サービスにおける地域差も課題となっている。自宅の近辺に専門医療機関が存在していない、あるいは地域によって受容できる医療制度が異なることにより、病者間での有用な情報が共有された場合でも、地域によっては利用できなかったり、異なる手続きが必要になったりする事例がある。したがって、病者の「ライフ」を向上させるためには、医療や介護サービスの有用性を高めるための情報サービスもまた重要なサービスであることが示唆された。

本研究は難病当事者の経験に基づくアウトカム指標の開発を目指した予備調査として、病者の「ライフ」に重要と考えられる質問項目を網羅したアンケート調査を探索的に実施したものである。しかしながら、質問項目数が多く、回答者に多くの負担を課すものであった。そのため、質問項目ごとに有効回答数が異なるという事態が発生した。したがって、本アンケート票を基に、より有効な質問紙を作成しなおす必要がある。とりわけ、「発症直後」と「現在」を時期区分とする質問項目は、発症とその後の変容を捉えるための質問項目であり、両方の質問項目への回答が得られて、はじめて有効回答とみなすことができる。またこの時間的変容は、今後の医療介護サービスの有用性を検討する上で重要な指標となることが推測できる。よって、

病者の「声」や「ライフ」に寄り添いつつ、アウトカム指標としての利便性を捨象しない質問紙の作成と質問項目の精緻化が今後の課題となるだろう。

E. 結論

難病当事者視点のアウトカム指標の開発に向けて、心理学の知見から方法論や理論を整備した。さらに、病者や他学問領域の研究者との共同による質問項目の作成および予備調査を実施した。研究班で取り組まれている患者情報登録サイトを用いることにより、大規模な研究協力者を募集することが可能となり、より多角的な視点から研究に従事することができた。患者の「声」を患者報告型アウトカムに反映させるため、本研究では自由記述を重視したアンケートを作成し、アンケート調査を実施した。この結果、難病当事者の「ライフ」を支援する上での情報サービスの重要性を明らかにすることができた。しかし、現行の質問項目では研究協力者にかかる負担が多く、有効回答数が減少する可能性がみられた。したがって、今後も質問項目の選定と精緻化を含めた研究の継続が必要である。

F. 健康危険情報

該当なし

G. 研究発表

1. 論文発表

やまだようこ・麻生武・サトウタツヤ・秋田喜代美・能智正博・矢守克也（編）『質的心理学ハンドブック』新曜社：2013/08/31

サトウタツヤ. QOL 測定における数値化表現の本質を問う;あるいは QOL から SEIQOL への架橋のための素描対人援助学マガジン, 12, 93-137. 2013.

2. 学会発表

SATO, Tatsuya. Trajectory Equifinality Approach: Toward a Generalization and methodology in economic psychology. The workshop on Idiographic Science: 'Methods of Psychological Intervention'. London School of Economics: 2013/05/24.

サトウタツヤ・福田茉莉・木戸彩恵・安田裕子. 法/医療現場における質的研究のあり方と TEM の位置づけ. 第 5 回対人援助学会（立命館大学・京都）. 2013/11/09

赤坂麻由. 病いのサポート・グループの場における当事者性の交わり. 第 2 回「当事者性を臨床/研究に生かす」福岡ワークショップ（九州大学, 福岡）. 2013/06

福田茉莉. 筋ジストロフィー患者の Individual Quality of Life-個人の生活の質評価法から. 日本健康心理学会第 26 回大会(北星学園大学・北海道). 2013/09/07

(発表誌名巻号・頁・発行年等も記入)

H. 知的財産権の出願・登録状況

(予定を含む)

1. 特許取得

該当なし

2. 実用新案登録

該当なし

3. その他

該当なし

患者および患者支援団体等による研究支援体制の構築に関する研究 研究分担者 執印 太郎 高知大学教育研究部医療学系臨床医学部門・泌尿器科学

研究要旨

近年欧米で新規医療技術の評価機軸として用いられつつある患者報告アウトカム（Patient-Reported Outcome; PRO）が、本邦でも使用できるかどうかを、希少疾患のフォン・ヒッペル・リンドウ（VHL）病患者の協力を得て調査した。昨年度に患者レジストリに登録された VHL 病患者に質問票を郵送した。質問票は自己記入式であるが、回収率や回答率も高率であり、本邦においても PRO が新規医療技術開発の評価基準として十分使用可能であると考えられた。この研究により死亡率や治癒率が評価基準として適当でない難病患者の新規医療技術開発研究を促進することを目指す。

共同研究者

山崎 一郎（高知大学・泌尿器科学）

新開真由美（ほっと Chain（患者会））

にくいが、個人情報の扱いに関する十分な説明を行ったうえで行う。

A. 研究目的

難治性疾患の様に治癒することが困難な疾患においては、新規治療技術の評価を行うためのアウトカムに治癒率や死亡率を使用するのは適当でなく、患者の主観による日常生活動作の障害度や社会参加の制限度を評価する必要がある。このようなアウトカムは、PROと呼ばれ、その定義は、「臨床医などによる患者の回答の修正または解釈を介さない、患者の健康状態に関する患者から直接得られた報告に基づく測定」とされている。欧米では徐々に臨床試験の評価にPROが用いられてきているが、我が国ではまだなじみがないため、PROが可能かどうかを評価する目的で研究を行った。

B. 研究方法

VHL 病患者会の協力のもと、昨年度に患者レジストリに登録された患者に、紙媒体の自己記入式質問票を送付し、この自己記入式質問票の回収率と回答率を検討した。

（倫理面への配慮）

患者団体、患者支援団体を中心となり、調査視点が調査対象と重なるために、倫理的問題がおき

C. 研究結果

自己記入式質問票の回収率は 51%であった。回収できた 27 人の質問票の回答率は、平均 88%（65~100%）であった。

D. 考察

一般的なアンケート調査における質問票の回収率に比べて、今回の質問票の回収率や回答率は高率であった。有効な薬剤のない希少疾患患者において、直接利益をもたらす可能性のある臨床試験であれば、積極的な患者参加が期待できると考えられた。したがって、信頼性や妥当性を担保された PRO は、本邦においても新規医療技術の評価に十分使用可能であると考えられた。

E. 結論

希少疾患における PRO は、新規医療技術開発の評価基準として使用できる可能が示された。

F. 研究発表

1. 論文発表

該当なし

2. 学会発表

該当なし

G. 知的財産権の出願・登録状況

（予定を含む）

1. 特許取得

該当なし

2. 実用新案登録

該当なし

3. その他

該当なし

高知県における在宅筋萎縮性側索硬化症患者の 研究支援体制構築に関する研究（Ⅱ）

研究分担者 高橋 美枝 医療法人高田会 高知記念病院 神経内科

研究要旨

神経難病患者が発症直後から終末期までの在宅療養が自律し、満足度の高いものであるようにするために、かつ患者自身が自ら治療法などの研究開発に参加するためにインターネットを利用したサイトを立ち上げた。本サイトを利用する意義、今後の可能性について述べた。

A. 研究目的

神経難病患者にとって自立度、満足度は千差万別である。なおかつ希少難病である場合、自分の疾患についての情報不足から患者・家族は不安を持ちやすい。最も知りたい情報は治療の可能性や療養生活に必要な情報である。これらを網羅する患者登録サイトの実用化を目指す。

B. 研究方法

在宅で療養する筋萎縮性側索硬化症(ALS)患者から本サイトを利用した感想を直接聞き取り調査を行った。意思伝達装置を用いて要望書として作成したものを考察した。患者から自発的に得られた要望書であり、倫理面への配慮は問題ない。

C. 研究結果

(1) 情報源としての有用性

難病と診断されてからの患者の心理的変遷をみると、「病気の進行がとても速くて気持ちがついていけない」「自分の症状は同じ病気の人と比べて標準的なのか？そうでないのか？」「皆はどうやって、この症状を乗り越えているのか？」など様々な疑問がわいてくる。

これまでは患者が個人的に立ち上げたブログやホームページで個々の闘病記を見るだけであった

が、当研究班が作成したサイト『WE ARE

HERE』を利用することで、発症初期の患者が同病患者の情報を一度に複数入手できるようになった。

さらに重要な点は患者自身が本サイトに参加することで情報を受信する立場だけでなく発信する立場になることである。自身の成功体験ならびに失敗体験を共有でき、また治療法や福祉機器の開発に結び付ききっかけとなる研究者の眼に触れる可能性がある。

(2) 医療と生活の両面からの評価

医療面からの評価と生活面からの評価について、両者は切り離せない。どちらが欠けても患者の満足度は低い。その時受けている医療（患者が選択した）よりも生活の充実度が満足度を左右するかもしれない。例えば、十分な医療を受けられなくても十分なマンパワーが利用できるケースとマンパワー不足を補うために高度な技術を駆使した医療機器を利用するケースでは、どちらも患者本人の医学的管理という面では遜色はないはずである。しかし、人としての満足感は一時的に高いことが予想される。

さらに地域によっては利用可能な福祉サービスが限られている。その地域の福祉サービスが真に患者にふさわしいものであるのかどうかの判定や、事後評価なども本サイトを利用することで可能となる。

(3) 難病患者にとっての重症度とは

医学的観点から見た難病患者の重症度は日常生活動作（ADL）と高度な医療処置の必要度から判定されてきた。客観的重症度は難病患者には必ずしもあてはまらない。人工呼吸器を装着していてもその他の機能（意識レベル、知的能力、内臓機能、免疫力など）が正常であるならば決して重症患者とは呼ばないからである。また介護者にとっての意識の差もありうる。よく訓練された介護者は高度な医療機器も扱えるため個別に評価する必要がある。

難病における重症度は疾患別に評価する必要性とともに、時間軸においても評価すべきであり、この点においても本サイトの研究利用が可能である。

(4) 患者の自己評価としてポイント

患者にとっては自分が欲することができる自由さ、快適さが自己評価に大きく関わる。健康な時と比べ制限はあるものの自己の機能を代替することができる手段を用いて、目的を達成できることが自己評価の向上につながり、生存する価値を見いだせると思われる。しかし個人差もある。それまで活動的な生活を送っていた人にとっては、いつでもどこへでも移動できることが満足度につながるであろう。一方、家の中で静かに過ごすことを好む人であれば、それ以外のことが満足度の対象になるであろう。ある ALS 患者は最新技術を用いた機械（シートに座っただけで体の代わりに動くロボット）、気管切開の不要な人工呼吸器、嚥下障害を改善させるカテーテルなどの開発を切望した。

このような患者の声が研究開発者に届くようなサイトに育て上げることが今後の課題となるであろう。

D. 考察

患者の医療の必要度や満足度などは個人差が大きいため丁寧な個別対応が必要である。そのために

は患者個人が何を必要としているか、何が満足度を決めているのかを知る必要がある。

一方で居住する地域の特性も考慮する必要がある。在宅で利用可能な医療や福祉サービスに限界があるからである。現状と希望とを照らし合わせ、かつ個別に対応可能な指標の確立が望まれるが、本研究のサイトがその一助となることが期待される。まだ始まったばかりであり、今後は研究者や医療・福祉関係者が自由に閲覧できるようにすることも必要であろう。

E. 結論

難病患者の QOL を評価する指標の早期確立を目指して現在進行中の研究であり、今後の研究結果の集積が期待される場所である。この結果が難病患者の QOL を上昇させることにつながり、効率的かつ集中的な医療・介護が、それを真に必要とする患者に投入されるようになると思われる。

F. 健康危険情報

なし

G. 研究発表

なし

H. 知的財産権の出願・登録状況

なし