

平成 25 年度報告書
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
患者臨床情報の解析、疫学調査、患者会との連携

研究分担者 原 寿郎

九州大学大学院 医学研究院 成長発達医学分野 教授
NPO 法人 PID つばさの会 理事

研究要旨

原発性免疫不全症候群の患者 QOL と医療水準の向上に貢献するために研究を重点的に行った。患者家族や医療者への継続的情報提供をするため、患者支援団体による患者レジストリの構築に協力し、PIDJ との連携をとりながら患者や主治医の登録は継続してオンラインで行い、原発性免疫不全症候群に関する最新の情報を研究会、ホームページなどで医師、患者家族に提供した。また概説書を作成して患者家族会との連携を深め、講演会・相談会を行った。

A . 研究目的

原発性免疫不全症には 200 種類以上の疾患があり、専門医が不足し、適切な医療を受けられない場合がある。診断には遺伝子検査などの特殊検査を要することが多い。本研究は、オンラインでの患者登録などによる患者実態の把握、診断や治療に関する患者や主治医からの相談に対する専門的アドバイスを含む情報提供等を介して原発性免疫不全症患者 QOL と医療水準の向上に貢献することを目的としている。

B . 研究方法

主治医に向けて患者の現状を Primary Immunodeficiency Database in Japan (PIDJ) 上で update するよう依頼した。また、PIDJ に関する調査研究班では原発性免疫不全症候群の代表的な疾患の「患者・家族のための原発性免疫不全症候群疾患概説書」を PIDJ ホームページと PIDJ つばさの会ホームページに掲載した。

C . D . 研究結果および考察

2012 年には、531 例が登録され、前年の 431 例に比べ 23% 増加した。カテゴリ別では、自己炎症性疾患が 35%、抗体産生不全が 16%、免疫不全を伴う症候群が 12%、貧食細胞異常が 10%、免疫異常症が 7%、自然免

疫不全が 5%、複合免疫不全症が 5%、補体異常症が 0% であった。PIDJ プロジェクト開始以来 6 年を経過しており、引き続き、登録患者の生命予後、遺伝子診断の結果について確認、解析中である。

平成 24 年に作成した「患者・家族のための原発性免疫不全症候群疾患概説書」を、引き続き PIDJ における つばさの会 などへの配布を行うのみならず、PIDJ ホームページ、PIDJ つばさの会 ホームページ に掲載を行い、ダウンロード可能なようにした。これにより、PIDJ の亜型について、それぞれの専門家の最新の情報をわかりやすく提供することで、患者も自身の病気への理解を深め、主治医とのコミュニケーションを促進することが可能になり、Pier の利用が増え、この疾患に対する医療水準を向上させることが可能になると考えられた。

E . 結論

平成 25 年度は引き続き患者とより多くの一般医に最新の情報を提供し、PIDJ および患者自身が情報を入力できる Pier への情報が充実することにより、患者、主治医、専門医のネットワークが構築でき、患者の QOL 向上に貢献すると考える。また説明書を update することにより、病気を正しく理解することに貢献できると考えられた。

F . 研究危険情報

特になし。

G . 研究発表

1. 論文発表

- 1) Obinata K, Lee T, Niizuma T, Kinoshita K, Shimizu T, Hoshina T, Sasaki Y, Hara T: Two cases of partial dominant interferon- γ receptor 1 deficiency that presented with different clinical courses of bacille Calmette-Guérin multiple osteomyelitis. J Infect Chemother. 19:757-60, 2013
- 2) Yamamura K, Joo K, Ohga S, Nagata H, Ikeda K, Muneuchi J, Watanabe M, Hara T: Thrombocytosis in asplenia syndrome with congenital heart disease: a previously unrecognized risk factor for thromboembolism. Int J Cardiol. 167(5):2259-63, 2013
- 3) Yokota S, Nishikomori R, Takada H, Kikuchi M, Nozawa T, Kanetaka T, Kizawa T, Miyamae T, Mori M, Heike T, Hara T, Imagawa T: Guidance on the use of canakinumab in patients with cryopyrin-associated periodic syndrome in Japan. Mod Rheumatol. 23:425-9, 2013

学会発表

1. Hara T: Innate immunity and infection in the newborn. The 9th Congress of Asian Society for Pediatric Research, May 9-12, 2013, Kuching, Sarawak, Malaysia

国内学会・厚生労働省研究班会議

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