

厚生労働科学研究費補助金（難治性疾患政策研究事業）  
分担研究年度終了報告書

ムコ多糖症日常生活評価表の作成

分担研究者 鈴木康之 岐阜大学医学教育開発研究センター

研究要旨

ムコ多糖症患者の ADL 評価表を作成した。作成した評価表を用いて健常児 138 名の正常パターンを解析し、ムコ多糖症 II 型患者と比較し、その差を明らかにした。本 ADL 評価表はムコ多糖症の状態把握と治療効果の判定に有用と考えられた。

研究協力者

折居忠夫、折居恒治（折居クリニック）  
折居建治（岐阜大学小児病態学）  
戸松俊治、Julian Tanjuakio（デュポン小児病院）

A．研究目的

ムコ多糖症患者の日常生活動作（ADL）については、従来 FIM(functional independence measure)などが用いられてきたが、時間を要し、専門家の判定を要するなど、臨床現場での簡便な評価には不向きであった。今回、ムコ多糖症患者用 ADL 評価表を作成し（表 1）、有用性を検討した。

B．研究方法

健常児 138 名、Hunter 病患者 74 名の家族の協力を得て、ADL 評価表に子ども（患者）の評価を記入していただいた。  
倫理面への配慮：倫理審査委員会の承認のもと、連結不可能匿名化したデータで解析した。

C．研究結果及び考察

1) 健常児における ADL の発達パターンが明らかになった。単純な運動面（歩行など）の発達が最も早く、かつ個人差が少ないこと、認知を伴う運動（トイレ動作など）、認知機能（会話など）になるに従って個人差が拡大することが明らかになった（図 1）。  
2) Hunter 病患者では、軽症型と重症型で明らかな差が見られ、重症型では ADL の個人差が大きいことが明らかになった（図 2）。

D．考察

ムコ多糖症は年齢とともに ADL の低下、

退行などが見られ、重度の障害をきたすことが従来から知られているが、その評価は必ずしも容易ではなかった。今回作成した ADL 評価表は、短時間で運動、認知面の ADL を家族によって評価することが可能であり、患者の状態把握や、治療効果の判定に有用であると考えられた。

E．結論

ムコ多糖症の ADL 評価表を作成し、その有用性を明らかにした。

F．健康危険情報

なし

G．研究発表

1．論文発表

1) Tanjuakio J, Suzuki Y, Tanaka A, Orii KE, Orii KO, Tomatsu S et al. Activities of daily living in patients with Hunter syndrome: Impact of enzyme replacement therapy and hematopoietic stem cell transplantation Molecular Genetics and Metabolism 2015; 114:161-169

2．学会発表

1) Tomatsu S, Suzuki Y, et al. Activity of daily life in patients with Hunter syndrome. 第 56 回日本先天代謝異常学会、2014.11.13-15、仙台

H．知的所有権の取得状況

なし

# 日常生活調査票

各項目について、あてはまる欄に○をつけてください

患者氏名:

動作	歩行	平地の移動
	階段	2階への階段の昇降
	手の動作	手で物を持つ、握む 指先の動作
	耐久力	6分間で歩行できる 距離と疲労度

認知能力を伴う動作	トイレ	排尿、排便
	着替え	着衣、脱衣 (着やすい服)
	入浴	体を洗う、浴槽に入る 体を拭く
	食事	スプーンやフォークで 食べる

認知能力	理解	日常会話、テレビ、ニュースの理解
	会話	日常生活、社会の話題を家族に伝える
	社会参加	家族以外の人との交流
	問題解決	金銭管理、買い物 薬の管理、電話 日常生活の計画など

	5	4	3	2	1	0
	健常	自立	軽度介助	中度介助	高度介助	動作不能
歩行	自分で普通の早さでできる	普通にできるが2倍以上時間がかかる	すこし手伝う	半分くらい手伝う	全面的に手伝う	全くできない
階段	普通にできる	普通にできるが時間がかかる	杖や特注の靴が必要 手を引いて歩く	歩行器、車椅子を必要とするが、自分で移動できる	車いすを押してもらう (自分で移動できず)	臥床
手の動作	普通にできる	普通にできるが時間がかかる	ですりを使う 手を引いて昇降する	体をしっかりと支える必要	昇降機を使う 階段は昇らない	臥床
耐久力	400m/6分以上 (成人のスピード) 息切れしない	200~400m/6分 (幼児のスピード) 息切れしない	200~400m/6分 (幼児のスピード) 息切れする	100~200m/6分 途中で休憩を要する	100m未満/6分 途中で中止する	自立歩行できない
トイレ	普通にできる	普通にできるが時間がかかる	すこし手伝う 特注の衣服が必要	半分くらい手伝う ポータブルトイレ使用	全面的に手伝う おむつを使う (汚れたら教える)	おむつを使う (汚れても教えない)
着替え	普通にできる	普通にできるが時間がかかる	すこし手伝う 特注の衣服が必要	半分くらい手伝う	全面的に手伝う	臥床
入浴	普通にできる	普通にできるが時間がかかる	すこし手伝う	半分くらい手伝う	全面的に手伝う	入浴できない (ベッド上で清拭)
食事	普通にできる	普通にできるが時間がかかる	すこし手伝う 特注のスプーン・フォークが必要	半分くらい手伝う	全面的に手伝う	すべて経鼻栄養・胃瘻
理解	ニュースなど複雑な話を理解できる	ニュースなど複雑な話を理解できる (補聴器、大きな声)	簡単な話を理解できる	簡単な話を半理解できる	単純な指示を2つ以上理解できる (オイデ、チョーダイなど)	全く理解できない
会話	複雑な内容を明瞭に伝えることができる	複雑な内容を伝えることができる (聞き取りにくい)	簡単な会話が できる	2~3語文ができる	単語のみ	意味のない発声
社会参加	普通に外出し 他人と交流できる	外出し、他人と交流できるが、慣れるのに時間がかかる	外出には家族の付き添いと補助が必要	かなりの補助が必要 時に危険/迷惑な行為がある**	全面的な補助が必要 しばしば危険/迷惑な行為がある**	全く社会参加できない
問題解決	自分で解決できる	自分で解決できるが時間がかかる	すこし手伝う	半分くらい手伝う	全面的に手伝う	全く問題解決できない

裏面もご記入ください

\*\* 落ち着かない、かんしゃくをおこす、暴力、不注意、まきりを守らない など

表1 ムコ多糖症日常生活調査票

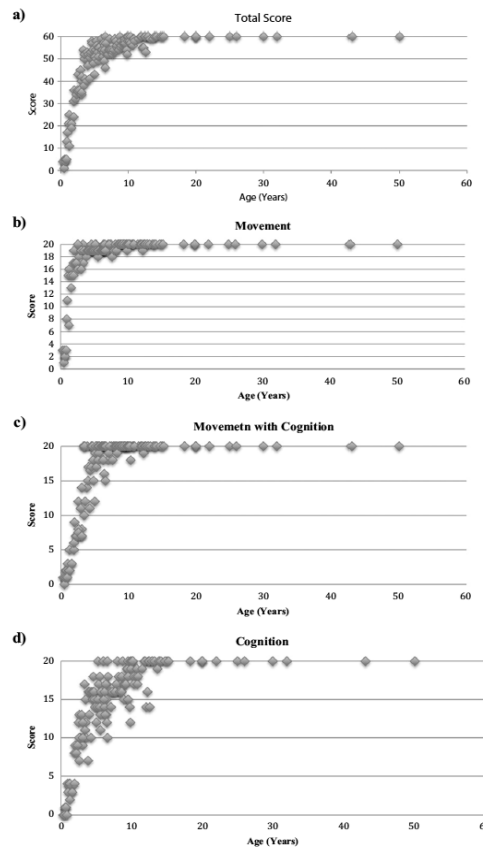


図1 健常児のADLパターン (総合点、運動、認知を伴う運動、認知)

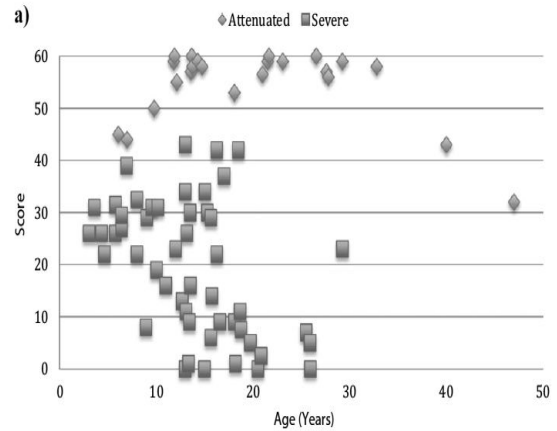


図2 ムコ多糖症患者のADL (重症、軽症)