

「希少難治性筋疾患に関する調査研究」の研究協力として行う
遠位型ミオパチーのQOL維持・向上を目指した
ガイドライン作成の為の研究協力報告書（平成26年度版）

研究協力者：辻 美喜男¹⁾

共同研究者：矢島 寛之²⁾ 小川 順也²⁾ 勝田 若奈²⁾

1) NPO 法人 PADM 遠位型ミオパチー患者会 代表

2) 国立精神神経医療研究センター病院

身体リハビリテーション部 理学療法士

研究要旨

本研究協力は、国内患者数が数百人と言う超希少疾病である遠位型ミオパチーの患者団体と当該疾患における専門家とが手を組み、科学的根拠に基づき、系統的な手法により作成する「遠位型ミオパチーのQOL維持・向上を目指したガイドライン」に向けた取り組みとして、平成26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)希少難治性筋疾患に関する調査研究」班(研究代表者：青木正志 東北大学大学院医学系研究科 神経内科教授)への研究協力として行う。

現時点では遠位型ミオパチーに則した福祉用具やリハビリテーションの適切なアプローチを助ける体系的な指導的情報は存在しない。ましてや時間とともに進行・変化する障害状況に対応する術はなく、一般的な福祉行政・福祉機器メーカーの情報と個別の患者・家族らによる知恵と工夫に頼っているのが現状であり、そうした英知が集約されずに闇に葬られたままとっている。

それに加え、症状の進行都度深刻化する障害への対応が必要であり、進行都度の状況にうまく対応できなかつた場合、必要以上の筋肉疲労や事故による怪我、過少な筋肉使用による進行の加速、介護状況・就労環境の不对応・将来への不安などにより、就労機会の喪失・家庭内不和・地域内孤立などが容易に発生する状況にあることは否めない。

これら負の状況を未然に防ぐ為にも、疾患に根差した情報を社会資源として共有し、同じ疾患に苦しむ全世界の患者が利活用できるガイドラインの意義は計り知れず、初年度は医師や患者だけではなく、理学療法士・作業療法士・福祉機器業者と患者レジストリのデータ収集・分析を行う研究班とのコラボレーションにより本研究協力をを行うものである。

A . 研究目的

遠位型ミオパチーは国内には代表的なものとして、縁取り空胞型・三好型・眼咽頭遠位型の3つの型がある。縁取り空胞型については、治療法開発として国立精神・神経医療研究センターで研究成果(Nat Med. 2009 Jun;15(6):690-5)があがり、東北大学で2011年から治験(ClinicalTrials.gov: NCT01236898)がスタートしている。しかし、患者数が数百名という超希少疾病であるため、資金的な問題などから思うようには進まない現状がある。そのような状況の中、治療薬ができるまでの間、患者は少しでも筋肉を残しておきたいと祈るような思いで日々を送っている。

治療法・治療薬の開発、根本治療には科学の進歩と長い時間が必要であり、本研究の究極的な目的はそれまでを繋ぐ遠位型ミオパチー患者のQOL維持・向上である。その為には進行を少しでも遅らせる適切なリハビリテーションや福祉機器の効果的な活用が重要となるが、この病気に詳しい理学療法士等ほとんどいないと言っても過言ではなく、全国に散らばっている患者が適切なリハビリテーションや福祉機器を効果的に活用することは現状では不可能である。

そこで、遠位型ミオパチーの患者団体が主体となり、医師や患者だけではなく、理学療法士・作業療法士・患者レジストリのデータ収集・分析を行う研究班とのコラボレーションにより、全国の遠位型ミオパチー患者に向けた「患者実態ヒアリング調査」を実施する。そして、「患者実態ヒアリング調査」を研究報告書にまとめ、QOLの維持・向上に活用する事はもとより、患者本人が進行を予測し、立ち向かうための指南書として活用することを目的とする。

患者団体がこのように当該疾患における専門家と全国的な調査をするという試みは非常に稀であり、成果を上げるうえでも患者同士だからこそ話せることや気付きがあるはずである。

このように患者が主体となって専門家を巻き込み、調査に関わる意義は非常に高いと言える。QOL維持・向上のためにできる限りの対処法を網羅したガイドラインの構築は、当該疾患では国内外初であり、希少疾病における今後のモデルケースになると考える。

B . 研究方法

遠位型ミオパチー患者会による研究協力組織と研究範囲の本年度実施項目の絞込み、

マスタースケジュールの作成を行った。患者実態ヒアリング調査については本研究協力の着手段階より国立精神・神経医療研究センター病院 リハビリテーション科(NCNP リハ科:理学療法士 矢島寛之、小川順也、勝田若奈)の研究協力者と共に患者実態ヒアリング調査原案の作成を行うと同時に「患者団体等が主体的に運用する疾患横断的な患者レジストリのデータの収集・分析による難病患者のQOL向上、及び政策支援のための基礎的知見の収集」班(J-RARE 班:研究代表者:荻島創一)と共に同意書取得や倫理審査など、調査実施の詳細な手順・取り決めを行った。その後、詳細な調査項目の検討と評価の後、9月7日ジェイリア・ネット倫理委員会による「ヒトを対象とした医学研究及び臨床応用について」の倫理審査承認を受け、9月30日遠位型ミオパチー会員134名への発送を行った。引き続き、手書き回答の難しい患者への配慮として電磁的回答方法(Web 回答)の検討を行い、倫理審査承認の後11月9日、Web 回答を可能とした。

そして、新大阪(9月13日)、品川(10月18日)の「患者実態ヒアリング調査説明会」では参加会員に対し「希少難治性筋疾患に関する調査研究班」への研究協力と患者実態ヒアリング調査の概要説明、J-RARE.netの概要説明とJ-RARE.netの基本登録を行った。

その後、患者実態ヒアリング調査の用紙回答は11月28日(投函)により締め切られ回収、Web 回答も同日に締め切られた。

(倫理面への配慮)

疫学研究に関する倫理指針ならびに関係法令を遵守して研究を実施する。ヒアリングなどの研究対象者は自由意思に基づいて参加することを保証した上で、研究参加に関する書面と口頭による説明を行い、対象者の署名入りの同意書を保管する。対象者を遠位型ミオパチー患者(PADM 正会員約140名、および一般患者)とし、研究対象者より得られた資料は連結可能匿名化した上で、個人情報管理施設(ジェイリア・ネット)において管理する。連結表は個人情報管理責任者である、ジェイリア・ネット運営委員会委員長 安念潤司が管理する。研究成果の公表に際しては個人を特定できない形で行う。

C . 研究結果

本研究協力の研究結果として「患者実態ヒアリング調査」についての解析結果を報

告する。

9月30日、遠位型ミオパチー会員134名への発送と11月1日、(独)国立精神・神経医療研究センターで行われた「遠位型ミオパチー市民公開講座」で一般の遠位型ミオパチー患者に配られた140部の回答用紙、並びに11月9日公開のWeb回答を基に行った。

有効回答数は用紙回答：59件、Web回答：16件、合計：75件について解析を行った。最終回答率は54%となった。

以下に研究協力者である国立精神神経医療研究センター病院 身体リハビリテーション部 理学療法士、並びに同部小林庸子医師、J-RARE 班などの協力を得て分析結果をまとめた資料を添付するが、初期段階の不十分な調査項目の絞り込みとweb入力フォーム公開の遅れから用紙回答者への負担が大きく、且つ集計作業に手間取ってしまい不十分な分析で終わってしまった。次年度以降は今回の反省点を活かし如何にスマートな調査を行うかが重要となる。

(別紙)患者実態ヒアリング調査(24頁)

D．考察

本研究協力は遠位型ミオパチーの患者団体が主体となり、医師や患者だけではなく、理学療法士・作業療法士・患者レジストリのデータ収集・分析を行う研究班などとのコラボレーションにより、全国の遠位型ミオパチー患者に向けた「患者実態ヒアリング調査を実施する事が出来た。

患者実態ヒアリング調査では、発症経過年数による重症度の傾向と日々患者が試行錯誤により選んだ福祉機器についての使用状況、その福祉機器・福祉サービスに対する不満や希望、困りごとなどを吸い上げる事が出来た。

今後の展望について

「患者実態ヒアリング調査」については今回の反省点を踏まえた上で、次年度以降の研究項目と調査実施を検討する。

そして、今回の調査によって明らかとなった不満や希望、困りごとなどをまとめ、患者会活動の要望・提言事業、患者交流・自立支援事業へ繋げていく。

E．結論

これら調査結果を誰もがアクセス可能とすることで、患者自身が自分の進行状況に則した福祉機器・福祉サービスを選ぶこと

が可能となり、QOLの維持・向上に活用する事はもとより、患者本人が進行を予測し、立ち向かうための指南書として活用できる。

今後も患者実態ヒアリング調査の研究項目の拡大と継続的な蓄積を行う事で、経年変化や高度な分析に活用する事が可能となる。このように患者団体が主体となって専門家を巻き込み、調査に関わった「遠位型ミオパチーのQOL維持・向上を目指したガイドライン」構築に向けた取り組みは、希少疾病における今後のモデルケースとなり得ると考える。

F．健康危険情報

特になし

G．平成26年度研究発表

1．論文発表

なし

2．学会発表

なし

H．知的所有権の出願・取得状況

1．特許取得

なし

2．実用新案登録

なし

3．その他