

J-RARE.net

QOL 調査の必要性・重要性については、

- 1) 客観的指標に対する患者の主観的指標
- 2) 患者とのコミュニケーションの促進
- 3) 積極的な治療終了後の心理的適応
- 4) 意思決定の参考資料

をあげ、それぞれ詳細な説明をおこなった。調査をおこなう上での留意点については、QOL 調査に限らず、社会調査や医学研究においても留意されている事項を述べた。

患者・関係者らの調査の多くは、「回答者の負担を減らすために一度にたくさんの質問をおこないたい」という実施者側の意志により、一度に数十問、場合によっては百問以上の質問項目がならぶ。しかしながら、対象者の負担を最小限にするという倫理上の問題や、参加率（調査全体対象者を母数とした時の調査に参加した人数の割合）・回収率（調査に参加した全体に対して配布した全質問紙における返送のあった質問紙の割合）の悪化を招くことから（質問紙調査において回収率が低いと、対象集団が偏り現実をきちんと反映できていない可能性があると判断される）、1つの調査にあまり多くの項目を入れるのは避けたほうが良いと思われる。

また、インタビューにおいてもあまりに多くのことを聞くと、その分インタビュー時

間が長くなるため、やはり避けたほうが望ましい。本ガイドラインでは、本当に重要だと思われる問題や明らかにしたい課題を絞りこみ、調査方法の道筋をつけた上で調査を行うことを推奨した。

また、左下図のように調査の信頼性・妥当性についても言及し、研究デザインの重要性について記載した。

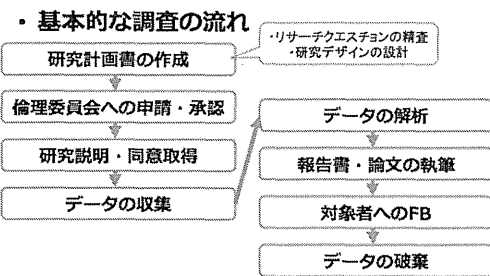
QOL 調査の流れについては、下図のように全容を明らかにしたうえで、各項目について個別に説明を加えた。

研究計画書の作成については、最初にリサーチクエスチョンを明確にすることの重要性について記載した。研究を行うのは、そこに何か問題や疑問があるからであり、その問題や疑問は1つの疑問文として落とし込むことができる。その解決すべき問題設定や疑問のであるリサーチクエスチョン（研究設問）が具体的であるほど調査方法も明確になる。

リサーチクエスチョンは具体的に絞っていく必要がある。例えば、「QOLの実態はどうか」「QOLの高低に関わる要因は何か」「〇〇はQOL低下に関係があるか」「QOL低下の要因を取り除くにはどうしたらよいか」などが挙げられる。

一概に「QOLを測定する」といっても、具体的なレベルで考えていかなければ方針

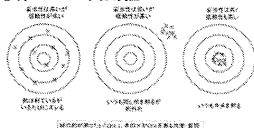
## QOLを調査する-1



J-RARE.net

## 調査を行う上での留意点

- ・ 1調査では明らかにできることは多くない  
= 回収率・有効回答率・実施可能性・倫理的問題に影響  
→ リサーチクエスチョンの精査・絞り込み
- ・ 調査の信頼性と妥当性を担保する：他調査との比較  
・ 誰がやっても同じ結果になる？ = 信頼性  
・ 測りたい概念が測れているか？ = 妥当性  
→ 研究デザインの精査  
既存尺度の利用
- ・ 研究手続を守る  
→ 研究計画・倫理申請



J-RARE.net

## QOLを調査する-2

### 研究計画書の作成：RQと研究デザインの精査

- ・ リサーチクエスチョン(RQ：研究の軸)の設定  
= 調査で明らかにしたいことは何か？具体的に。
- ・ 研究の意義を考える  
= 研究の必要性・RQ解決の際のインパクトは何か？
- ・ 先行研究を調べる(レビュー)  
= 今までの研究で何が明らかになっているか？  
= RQを洗練させていく、研究デザインを参考にする  
⇒ RQが解決できる研究デザインを考える。  
いきあたりばつり調査は基本NGです。

J-RARE.net

良い問い(RQ)を立てられると、スムーズに研究が進みます！

を見失ってしまう。そのため、一度、「QOL」という便利な用語を使わずに自分（たち）が本来何を明らかにしたいのかを深く煮詰めることも重要である。

その他、研究の意義や、先行研究のレビューといった、研究者にとっては常識であっても研究者以外にとっては馴染みの薄い（言い換えれば検討することが必須だとは考えていない場合が多い）項目についても詳細を記載した。

また、研究倫理についてはかなりの分量を割いて説明をおこなった。人を対象とする QOL 調査研究は、国民の健康を保持・向上させ、生活の質を大きく向上させるために役に立つ重要な研究と言える。しかし、研究の自由が求められる一方で、人を対象とする以上、研究対象者自身に身体的・精神的に影響を与える場合があり、倫理的な問題を引き起こす場合がある。行政の指針では、「研究対象者の福利は、科学的な研究成果よりも優先されなければならない、人間の尊厳および人権が守られなければならない」としている。研究倫理は、研究倫理審査書を、研究を始めるに先立って倫理委員会に提出し、それを委員会が審議・承認することによって担保する。この手続きは、研究対象者自身を守るためというのはもちろん、研究者自身を守ることもつながる。

本ガイドラインは現在ならびに将来的に J-RARE に参画する患者会を第一対象者として記載している。本研究での患者レジストリである J-RARE では、難病患者の非常に機微性の高い情報を収集・蓄積する。そのため、収集にあたっては、関連法規・指針（個人情報保護に関する法律、疫学研究に関する倫理指針、医療・介護関係事業者における個人情報の適切な取扱いのためのガイドライン、医療情報システムの安全管理に関するガイドライン、個人情報の保護に関する法律についての経済産業分野を対象とするガイドライン、など）および「医

療等分野における情報の利活用と保護のための環境整備のあり方に関する報告書」を参考にして内規を作成している。また J-RARE 倫理審査委員会を設け、識者かつ第三者らによる研究計画書の事前提出の義務付けおよび評価を実施している。このようなプロセスの重要性を理解するうえでも、本項目は必須であると考えた。

これらを踏まえたうえで、実際の調査の流れについて説明を記載した。

また最後に、一般的な QOL 調査研究ならびに難病研究でよく用いられる QOL 調査尺度の一部を紹介した。

## E 結論および今後の展望

QOL 研究調査を実施する際には、実際に QOL 研究を行うときには、漠然としていて多面的で大きな概念である QOL のどのような側面に注目して測定したいのか、そしてその側面をきちんと測定できているのか（実は別のものを測定していないか）ということ等を常に念頭に置いておく必要がある。ある文献調査では「QOL が分析的な研究対象としてよりもスローガンやキャッチフレーズとして扱われやすい傾向にある」ことを指摘している。「何のための調査か」という目的と、「何を測るか」という中身をしっかりと確認し、一体何を調査しているのかということを見失わないようにすることが必要である。本ガイドラインではこのような基本姿勢にのっとり、簡潔かつ丁寧な記載を心がけた。

本ガイドラインは対象者として患者・関係者を想定して策定しているが、専門書を読むまでには至らない専門家以外の研究者らにとっても有益であると考えた。

なお、本研究で策定した第一版には個別事例紹介を含めていない。特異的な尺度の作成手順も含め、今後の課題とする。今後は J-RARE を通じて実施する調査研究をベースとしつつ、実際に患者会等が主体となった調査研究の具体的事例等を盛り込みながら版を重ねていき、調査研究初心者らにとってイメージがわかりやすいように工夫を重ねていく。

## F 平成 26 年度研究発表

III. 研究成果の刊行物に関する一覧表および IV. 研究成果の刊行物・別刷を参照。

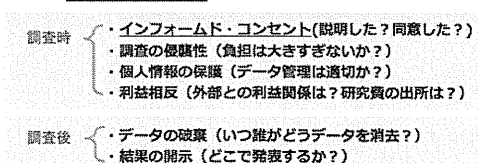
## G 知的所有権の出願・取得状況

1. 特許取得  
なし
2. 実用新案登録

## QOLを調査する-3

### 倫理委員会への申請・承認

- ・ ヒト対象の研究の全過程における倫理的配慮の確認  
= 研究対象者を守る + 研究実施者を守る



※倫理的配慮のほんの一部です。対象者によっても内容は異なります。

※ J-RARE net 倫理申請書を倫理委員会に提出し、承認を得てから研究スタートです!

なし  
3. その他  
なし

厚生労働科学研究費補助金  
(難治性疾患等克服研究事業(難治性疾患克服研究事業))  
(分担) 研究報告書

QOL 調査の研究計画立案の研究

研究分担者：猪井 佳子 (日本マルファン協会・代表理事)  
織田 友理子 (特定非営利活動法人PADM・理事)  
加藤 志穂 (再発性多発軟骨炎 (RP) 患者会・事務局長)  
近藤 健一 (シルバー・ラッセル症候群ネットワーク・代表代行)  
永松 勝利 (再発性多発軟骨炎 (RP) 患者会・代表)

研究要旨

患者主体のレジストリJ-RAREでは、従来の医師・研究者主導型によるレジストリとは異なり、患者自身が疾患情報や日常生活の情報を登録する。疾患情報に偏ることなく、患者の生活に関する幅広い情報が蓄積されていくため、患者のQOL把握の一助となることが期待できる。特に、希少疾患の場合には、患者数が少なく、全国に散らばる患者のデータを効率的に集めることは非常に困難であるが、J-RAREを利用することによって、これまで明らかでなかった患者の生活実態に関するデータを収集でき、QOL調査と評価に活用できると考えられる。

患者が自主的に疾患情報、日常情報を登録するJ-RAREは、日々の生活における課題の明確化や患者のQOL調査に有用であり、本研究では、その実施計画の立案に向けての検討を行った。RP患者会では、2014年度に患者会による実態調査を実施した際、QOL調査も行ったことから、今後の継続的な調査実施にJ-RAREを導入すべく、主に調査内容について検討した。

調査項目は挙げればきりが無い程考えられるが、調査目的を明確にし、その目的を達成するための全体的なボリュームと期間を定めることが重要である。

シルバー・ラッセル症候群 (以下、SRS) は、多くの医師が認めるほど症状の有無や種類、程度などに大きな幅がある。それにともなつて、医療、福祉、教育、就労、衣食住も多様である。そこで、本研究では、『患者・患者組織のQOL調査研究のためのガイドライン (第一版)』(本研究班作成)を参考にSRS患者のQOL調査作成・実施することを目指し、リサーチクエスチョンを設定するための情報収集を行った。特に、教育については、新平 鎮博先生 (国立特別支援教育総合研究所 上席総括研究員)にご協力いただき、SRSの教育課題を整理し、質問票を作成した。今後は、患者やその家族に寄り添って困りごとを収集し、医療、福祉、教育、就労、衣食住を細かくグループ分けした上で、先行研究や専門家の助言を取り入れ、リサーチクエスチョンを設定することを検討している。

A 研究目的

マルファン症候群

J-RARE は、MFS (類縁疾患含む) 患者が自ら患者レジストリに登録し、データを蓄積することで、有効な治療や QOL 向上に繋がることを期待される。

そこで、本研究は MFS (類縁疾患含む) 患者家族に対しての、QOL 調査の研究計画立案を目的とする。

再発性多発軟骨炎

疾患を克服するためには治療研究の推進だけでなく、患者の QOL 向上も重要な要素であるが、患者数が少なく、データの収集が困難な希少疾患においては、患者の生活実態は明らかになっていないことが多い。疾患と闘う患者がより質の高い生活を送る

ためには、生活実態からその課題を明確化し、患者の QOL を調査することが必要である。患者が主体となって情報を登録する J-RARE は医療者や研究者主導によるレジストリでは把握できない患者の日常情報を蓄積しており、QOL 調査の実施に有用であると考えられる。

本研究では、J-RARE を利用して患者の QOL 調査を実施する際の課題を浮き彫りにしてより効果的な調査計画の立案を行うことを目的とした。具体的には、2014 年に患者会主導で実施した患者実態調査における QOL 調査の結果をふまえて、今後 J-RARE を用いた継続的な調査実施に向けての項目検討を行った。

遠位型ミオパチー

QOL 調査を行なうに際し、調査項目の選

定、調査項目の数及び量、調査期間、並びに調査方法等を立案する必要があり、患者の置かれる実態をより正確にかつより多く得ることが出来るよう計画の立案を行なった。

#### シルバー・ラッセル症候群

本研究では、『患者・患者組織の QOL 調査研究のためのガイドライン(第一版)』(本研究班作成)を参考に SRS 患者の QOL 調査作成・実施のために、ファーストステップとして、リサーチクエスションを設定するための情報収集を行った。

### B 研究方法

#### マルファン症候群

J-RARE への患者のリクルート・利活用について、平成 24・25 年度の厚労科研の交付を受け構築した、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 J-RARE 説明会や交流会時に、マルファン症候群患者家族が何に困り、何を知りたがっているのかを聞きとることとした。

#### 再発性多発軟骨炎

当患者会による患者実態調査・QOL 調査以前に、RP に関する QOL 調査や研究の実績の存在は患者会において把握しておらず、先行研究は存在しないと考えられる。

患者会による実態調査では、QOL 調査として患者の ADL や精神面についてなど、幅広い項目について調査を実施し、調査結果から、気道症状のある患者の QOL の維持が課題であることが浮き彫りとなった。そのため、今後 J-RARE を利用して継続的な QOL 調査の実施に向けて重点的に検討する項目として設定し、今回の調査結果の分析をふまえ、具体的な内容について、患者会役員が中心となって検討を行った。

#### 遠位型ミオパチー 調査スケジュール)

- ①9月30日付、遠位型ミオパチー会員 134 名への発送
- ②11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布
- ①+②=140部の回答用紙を配布
- ③11月9日 J-RARE 上の Web ページにて公開
- ④11月28日締め切り

#### 調査項目 1

##### 【1.本人の基本情報】

1.ご本人の基本情報に関わる質問項目

##### 【2.日常生活と重症度に関わる質問項目】

2-1.時間経過による進行評価表

(移動能力に特化したグレーディング

評価-Vignos scale)

2-2.日常生活と重症度に関わる質問項目

##### 【3.日常生活と福祉・介助用品に関わる質問項目】

3-1.杖の使用に関して、下記項目にお答えください

3-2.現在使用している装具に関して、下記項目にお答えください

3-3.現在使用している車椅子に関して、下記項目にお答えください

3-4.車椅子体圧分散クッションに関して、下記項目にお答えください

3-5.電動ベッドに関して、下記項目にお答えください

3-6.就寝時マットに関して、下記項目にお答えください

3-7.リフトに関して、下記項目にお答えください

3-8.人工呼吸器の使用に関して、下記項目にお答えください

3-9.胃ろうに関して、下記項目にお答えください

3-10.その他、福祉・介助用品に関して、下記項目にお答えください

#### 調査項目 2

##### 【4.介助者に関わる質問項目】

4-1.介助者に関して、下記項目にお答えください

4-2.外部介助者(ヘルパー)に関して、下記項目にお答えください

##### 【5.リハビリテーションに関わる質問項目】

5-1.リハビリテーションに関して、下記項目にお答えください

##### 【6. ストレッチに関わる質問項目】

6-1.ストレッチに関して、下記項目にお答えください

##### 【7. その他自由記入】

7-1.その他、自由に記入ください

#### シルバー・ラッセル症候群

SRS は、多くの医師が認めるほど症状の有無や種類、程度などに大きな幅がある。それにともなって、医療(治療方法や期間など)、福祉(障害者手帳の有無や等級などに伴う各種サービスや手当など)、教育、就労、衣食住も多様である。その上で、健常者と同様に、年齢や性別、所得や家庭環境、地域差などを加味すると、ひとりひとりが求める QOL は大きく異なることが予想される。本研究では、①医療、②福祉、③教育、④就労、⑤衣食住などの候補を挙げ、それぞれ、専門家の助言のもと、情報収集をした。

(倫理面への配慮)

本研究での患者レジストリでは、難病患

者の非常に機微性の高い情報を収集・蓄積する。そのため、収集にあたっては、関連法規・指針（個人情報保護に関する法律、疫学研究に関する倫理指針、医療・介護関係事業者における個人情報の適切な取扱いのためのガイドライン、医療情報システムの安全管理に関するガイドライン、個人情報の保護に関する法律についての経済産業分野を対象とするガイドライン、など）および「医療等分野における情報の利活用と保護のための環境整備のあり方に関する報告書」を参考にし、分担研究者でもある法律系研究者らとともに内規を作成した。

なお、本研究班の患者レジストリへの登録は患者の自由意志に基づいている。登録にあたっては、包括同意と個別同意を組み合わせた動的同意とよばれる方法によってインフォームドコンセントを得るようにした（動的同意とは、登録の際に情報取得と利用について説明し、さらに実際に登録情報を利用する際にあらためて説明を行う手法である）。

## C 研究結果

### マルファン症候群

MFSは、個人差の大きい疾患である。指定難病を求める患者や、すでに障害手帳を持っている患者や、疾患について隠している患者がいる。説明会に集まった患者の状況も様々であった。その中で、内科治療が進むこと、安定した就労への希望は共通項であった。

そこで、QOL調査の研究計画立案の研究として、MFS(類縁疾患含む)は、平成27年度に就労に関する調査を行う。

## 研究計画の立案

マルファン症候群(類縁疾患含む)はQOL調査として、平成27年度就労に関する調査を行う

- ・調査目的  
診断や発症や手術は、就労にどのような影響を及ぼすのか  
どのようなサポートがあれば働きやすいのか
- ・方法  
疑問は、他疾患でも使えるものを目指す  
自由記述から、患者の本音を引き出す
- ・参考調査  
膠原病・リウマチなどの就労調査  
難病患者等の日常生活と社会福祉ニーズに関するアンケート調査

J-RARE.net

### 再発性多発軟骨炎

調査結果から見えてきた課題は以下の通りである。

再発性多発軟骨炎(RP)は耳や鼻をはじめ全身の軟骨組織に炎症を繰り返し起こし、組織の変形をきたす疾患であるが、中でも気管、気管支など気道に症状のある患者においては、呼吸苦や繰り返す咳や痰などの症状が顕著に表れるため、QOLが著しく低下する例が見られた。また、実際の症状による不安のみならず、生命に関わる重篤な症状である気道症状を有するということへ

## QOL調査の研究計画の立案

《結果から分かったこと》

- ・気道手術(ステント留置、気管切開等)の患者のQOL低下が感じられる(気道手術経験16.7%)
- ・患者の大半が呼吸器症状の経験があり(52.4%)  
軽度患者も呼吸器病変への精神的不安が大きい(悪化への不安90.5%)
- ・専門的治療へのアクセスの困難さを感じている(治療の不安:42.9%)

J-RARE.net

## QOL調査の研究計画の立案

《調査内容》

- ・気道手術経験者のQOL調査
- ※RP患者及びその他の疾患での気道手術患者
- ・気道手術経験者の病歴
- ～初発症状から初発時の治療及び気道手術までの経緯

《調査の目的》

膠原病類縁疾患の中でも、呼吸器に症状が出るのはRPのみであり、未だ10%の死亡率がある。  
患者のこの症状への不安は大きく、気道手術経験患者のQOLを明らかにすることが、RPの実態を明らかにすることとなる。

J-RARE.net

の精神的不安、RP特有の気道病変に対応できる専門医の不足から治療への不安も非常に大きく、QOL低下に影響を及ぼしていることが推測された。

こうした結果を踏まえ、RPのQOL調査において、気道病変のある患者の中でも特に日常生活に大きな制限を強いられる気道手術経験者のQOL調査の実施について議論し、その調査内容について検討を行った。

### 遠位型ミオパチー

用紙から60件、Webから16件の回答が回収されたが、用紙による回答のうち1件は同意書が欠損しており解析から除外した。よって、有効回答は、用紙による回答が59件、Web回答が16件の合計75件となり、最終的な有効回答数は53.6%となった。

調査対象者の特性を表1に示す。対象者の半分近くがVSでグレード7(n=34, 45.3%)であり、本調査では比較的重症な患者がサンプリングされた。また、杖の使用者(n=54, 72.0%)や車いすの使用者(n=49, 65.3%)、介助を受けているもの(n=53, 70.7%)が過半数を超える結果となった。

調査結果詳細については、II-7 QOL調査結果の検討の項にて述べる。

### シルバー・ラッセル症候群

①医療については、SRSにおいて考えられる症状(主症状、副症状、合併症)や治療法の洗い出しをした。症候群であることから、全身に症状があらわれる可能性が考えられ、検討すべき項目が数多く挙げられた。

②福祉については、保健所を訪問し、現

在、どのような福祉サービスがあるのかヒアリング調査を実施した。小児慢性特定疾病や指定難病ではないため（平成 27 年 5 月現在）、一部制度を除いては、自治体によって異なることが明らかとなった。

③教育については、新平鎮博先生（国立特別支援教育総合研究所 上席総括研究員）にご協力いただき、SRS の教育課題を整理し、質問票を作成した。

④就労については、会員の子供（患者）が就労する年齢に達し始めたことにより、成人患者を中心に困りごととして上がり始めている。

⑤衣食住については、患者やその家族が困りごととして関心が高いものの一つであるが、長年、医療や福祉、教育、就労からこぼれ落ちてきた。その分、どこから手をつけて良いか難しく、検討段階である。

## D 考察

### マルファン症候群

MFSは平成27年1月より小児慢性特定疾病に、平成27年7月より指定難病の対象となることとなった。そのため、新たな難病対策においては今後、MFS他、対象疾患ごとの難病患者データベースが構築されていくであろう。しかしながら、実情としては、地域によっては子育て支援を目的とした子ども医療費助成制度の充実により、小児慢性特定疾病制度を利用しないケースも少なくない。また、重症度によって難病制度の対象とならない患者もいる。そのため、制度を利用しない患者データの受け皿として、J-RAREが機能する可能性と必要性は高いと考える。もちろん、小児慢性特定疾病制度や指定難病医療費助成の積極的な周知も必要である。よりよい難病患者就労サポート事業となるための提言ができるよう、また実際に患者の就労に役立つよう、J-RAREで行うMFSの就労に関するQOL調査には、より多くの患者参加が必要であり、そのために当会および類縁患者会において、今後もJ-RAREの説明会を行い、役割分担についても話し合いたい。また、QOL調査の前に、MFS患者への広報窓口となる当会ホームページを見やすく改修し、アクセス数を伸ばした状況を整えたい。

□

## QOL調査の研究計画の立案

### 《検討課題》

呼吸器病変有りの患者まで対象を広げるか  
～外科的処置の有無にかかわらず、日常生活への支障により、QOL低下が大きいため

## 再発性多発軟骨炎

RPのQOL調査における調査内容として、手術経験者のみを対象としたが、気道病変を抱える患者は手術経験の有無にかかわらず、日常生活への制限を受ける場合が多いため、調査対象を広げ、より幅広い対象者への調査実施の検討も必要である。

## 遠位型ミオパチー

気を付けていたものの、調査項目が多岐にわたってしまい、全体的なボリュームが少し多くなってしまった。ただ、患者実態を知る上では、項目が多かった分、詳しく調査することができたとも言える。また、より充分な回答期間を持てるように、より前倒しでの準備が必要であった。

## E 結論および今後の展望

患者の QOL 向上を図るため、患者の日常生活についてその実態、QOL を調査する重要性は年々高まっている。患者主体によるレジストリ J-RARE は、患者自身が発信する情報を蓄積することができ、QOL 調査の実施にも有用であると考えられ、本研究では、J-RARE を利用した継続的な QOL 調査実施に向けての調査項目の検討を行った。今回の調査項目の設定には更に検討を重ねることが必要であるが、今後は、複数の疾患患者が参加する J-RARE の利点を活かし、別の疾患で同様の症状を持つ患者を対象とした調査項目の設定なども視野に入れての調査実施にも期待する。

今後も QOL 調査を継続していくことはもちろん重要であるが、それに加え、如何に患者に情報をフィードバックして、日々の生活に活かして QOL が向上したと実感してもらえるようにしていく必要がある。

SRS は、多くの医師が認めるほど症状の有無や種類、程度などに大きな幅がある。それにともなって、医療、福祉、教育、就労、衣食住も多様である。ひとりひとり異なる状況をどのように切り取り、QOL を測ることは、難しいことが明らかになった。しかし、患者やその家族に寄り添って困りごとを収集し、先行研究や専門家の助言を取り入れ、それぞれを細かくグループ分けすることにより、リサーチクエスチョンを設定することもできるのではないかと考えている。

## F 平成 26 年度研究発表

III. 研究成果の刊行物に関する一覧表および IV. 研究成果の刊行物・別刷を参照。

## G 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  
なし

厚生労働科学研究費補助金  
(難治性疾患等克服研究事業(難治性疾患克服研究事業))  
(分担) 研究報告書

QOL 調査実施の研究

研究分担者：西村 邦裕 (NPO 知的財産研究推進機構・プロジェクトメンバー)  
研究協力者：江本 駿 (東京大学、NPO 知的財産研究推進機構)

研究要旨

本研究では、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を用いて難病患者のQOL向上及び政策支援のための基礎的知見の収集のために、患者主体の患者レジストリJ-RAREを用いて、患者のQOL調査研究の実施を目的とする。QOL調査の対象として、J-RAREに参画している疾患の1つ「遠位型ミオパチー」の調査に協力し、J-RAREを利用した調査研究の実施を行った。調査自体は現状を勘案し、Web調査と紙の調査の併用とし、Web調査ではJ-RAREを利用して個人情報を取得すると共に、複雑な調査項目に対応するためにWebフォームを利用して回答を取得する方法を考案し、実施した。その結果、他の調査にも応用できる柔軟な調査方法であることがわかった。

A 研究目的

本研究では、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を用いて難病患者のQOL向上及び政策支援のための基礎的知見の収集のために、患者主体の患者レジストリJ-RAREを用いて、患者のQOL調査研究の実施を目的とする。QOL調査の対象として、J-RAREに参画している疾患の1つ「遠位型ミオパチー」の調査に協力し、J-RAREを利用した調査研究の実施を行う。

B 研究方法

QOL調査自体は、患者が主体となつて行う「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」作成のためであり、NPO法人PADM遠位型ミオパチー患者会との連携して行う。また、調査そのものは、「希少難治性筋疾患に関する調査研究」班(平成26年度厚生労働科学研究補助金 研究代表者：東北大学神経内科 青木正志教授)への研究協力として行う。企画・立案は2014年8月に行い、倫理審査委員会を経たのち、調査を行う。調査期間は2014年9月から2014年11月末とする。調査方法は紙とWebによる調査方法を用いる。回答期限終了後の2月から2月にかけて解析および報告を行う。解析結果については、「7. QOL調査結果の検討」で詳細の報告する。

C 研究結果

QOLの調査の内容自体は研究協力のため、中身には触れていないものの調査項目は下記であった。

【1. 本人の基本情報】

1. ご本人の基本情報に関わる質問項目

【2. 日常生活と重症度に関わる質問項目】

2-1. 時間経過による進行評価表(移動能力に特化したグレーディング評価-Vignos scale)

2-2. 日常生活と重症度に関わる質問項目

【3. 日常生活と福祉・介助用品に関わる質問項目】

3-1. 杖の使用に関して、下記項目にお答えください

3-2. 現在使用している装具に関して、下記項目にお答えください

3-3. 現在使用している車椅子に関して、下記項目にお答えください

3-4. 車椅子体圧分散クッションに関して、下記項目にお答えください

3-5. 電動ベッドに関して、下記項目にお答えください

3-6. 就寝時マットに関して、下記項目にお答えください

3-7. リフトに関して、下記項目にお答えください

3-8. 人工呼吸器の使用に関して、下記項目にお答えください

3-9. 胃ろうに関して、下記項目にお答えください

3-10. その他、福祉・介助用品に関して、下記項目にお答えください



【1. 本人の基本情報】

1. ご本人の基本情報に関わる質問項目

【2. 日常生活と重症度に関わる質問項目】

2-1. 時間経過による進行評価表  
(移動能力に特化したグレーディング評価-Vignos scale)  
2-2. 日常生活と重症度に関わる質問項目

【3. 日常生活と福祉・介助用品に関わる質問項目】

3-1. 杖の使用に関して、下記項目にお答えください  
3-2. 現在使用している装具に関して、下記項目にお答えください  
3-3. 現在使用している車椅子に関して、下記項目にお答えください  
3-4. 車椅子体圧分散クッションに関して、下記項目にお答えください  
3-5. 電動ベッドに関して、下記項目にお答えください  
3-6. 就寝時マットに関して、下記項目にお答えください  
3-7. リフトに関して、下記項目にお答えください  
3-8. 人工呼吸器の使用に関して、下記項目にお答えください  
3-9. 胃ろうに関して、下記項目にお答えください  
3-10. その他、福祉・介助用【4. 介助者に関わる質問項目】  
4-1. 介助者に関して、下記項目にお答えください  
4-2. 外部介助者(ヘルパー)に関して、下記項目にお答えください

【5. リハビリテーションに関わる質問項目】

5-1. リハビリテーションに関して、下記項目にお答えください

【6. ストレッチに関わる質問項目】

6-1. ストレッチに関して、下記項目にお答えください

【7. その他自由記入】

7-1. その他、自由に記入ください

(1) 調査方法の検討

調査内容を紙に印刷したイメージは図のようになり、全15ページであった(図1)。

調査対象の患者が、現実問題としてはWebを利用できる人と紙しか利用できない人がいたため、紙媒体とWeb媒体の両方を利用して実施することにした。本来であれば、構築したJ-RAREのみで

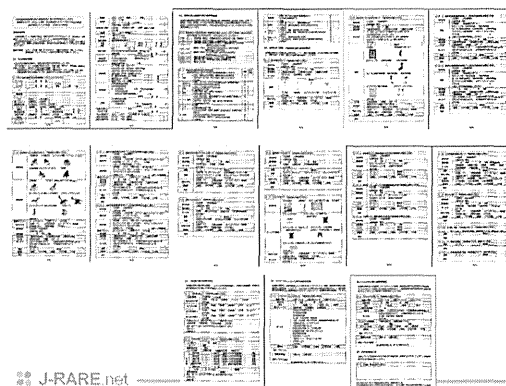


図1. 紙の調査の全体イメージ



図2. J-RARE を利用した際の調査画面のイメージ

調査を行いたいものの、パソコンを持っていない患者もおり、Webのみは無理であった。逆に、遠位型ミオパチーの場合、身体の末端の筋力が落ちるために、紙に記載することが難しく、逆にパソコンを利用して記載するほうが簡単という声もあり、紙のみでの調査の実施も無理であった。そのため併用することとした。

Webでは、構築済のJ-RAREを利用して調査を行うことをまずは検討した。まずJ-RAREで調査を実施するように準備を行ったところ、J-RAREの構築時の想定よりも質問数が多く、ページングする機能を持ち合わせていなかったため、画面上で長い質問となることがわかった(図2)。また調査自体も複数に分かれてしまうため、ユーザビリティの観点から別の方法を検討する必要が生じた。

また、紙の調査と Web の調査の 2 つの方法を併用する必要があったため、データの解析を考慮にいと、何らかの共通した方法が必要であった。

### (2) 調査方法の提案

上記の理由から調査方法について、個人情報と考慮した仕組みを考案した

1) 個人情報自体は、既にセキュリティで守られ、匿名化も容易である J-RARE 自体に入力する。

2) 調査自体は、ページング機能やアンケートの様々な項目に対応できる外部サービスあるいは Web フォームを利用して、J-RARE のドメインに埋め込み利用する。これにより柔軟な調査項目への対応が可能となる。ただ、見栄えなどは紙と 100% の一致はできないため、その点だけは頭に残しておく必要がある。

3) 個人情報と調査での回答情報は、J-RARE の ID で紐づける。

また、紙の調査と Web の調査自体を連携づけるために、

4) 紙の調査の対象者としては、J-RARE の登録者を対象とする。J-RARE のアカウントがある人はそのアカウントを利用し、アカウントの無い人には J-RARE への登録を促す。

こととした。ただ、J-RARE のアカウント自体の登録も厳しい人がいるため、さらに代理登録を行うこととした。

5) J-RARE 登録の代理入力同意書と J-RARE に登録する基本情報の記載を依頼する

このことにより、J-RARE に登録しておらず、自分で登録作業が難しい回答者は、J-RARE 自体への登録の代理登録に同意(図 3)し、そのための希望するユーザ ID と基本情報(図 4)を記載する。その上で、紙の調査への回答を行う。

また、今回の患者実体ヒアリング調査自体への同意書については、Web の場合は Web フォームにて、紙の場合は同意書への署名にて行うこととした。同じく同意撤回書を用意し、同意の撤回もできるようにしてある。

### (3) 調査の実施

QOL 調査自体は、スケジュール通りに実施した。調査方法の考案およびその実装のために少し時間を用意したため、2014 年 9 月から紙での調査が先にあり、その後、2014 年 10 月から Web での調査の依頼を行った。いずれにしても 11 月末が調査の回答期限とし、調査自体は 1 ヶ月以上の期間を設けている。

紙での調査は、郵送して配布し、改修は料金後納郵便を用意し、回収した(図 6)。

Web での調査は J-RARE を用いて、上述の方法にて行った。J-RARE ではメール

図 3. J-RARE 登録の

代理入力同意書のイメージ

図 4. J-RARE 登録のための基本情報

記載のお願いの用紙イメージ

図 5. J-RARE での調査の

お知らせの画面イメージ

でもお知らせするとともに、J-RARE 内のお知らせにも通知を行い、利用者への周知を行った(図 5)。

#### (4) 個人情報の分離



図 6. 料金後納郵便で届いた  
紙の調査の回答

Web 調査では J-RARE が個人情報を分離する機能を有しているため、そのまま利用した。紙の調査の場合には、調査用紙の 1 枚目のみ個人情報が記載されているため、1 枚目と 2 枚目以降を分離し、2 枚目以降に J-RARE の ID のみを転記することを行った。また個人情報は三重に鍵のかかる場所に物理的に分けて保管し、連結はできないようにして保存している。また、調査の同意書がない場合、あるいは、J-RARE の ID がいない場合、その他不備がある場合、および期限を過ぎた消印での回答は無効とした。

上記の方法により、調査自体は遂行することができた。

#### D 考察

本研究では、調査自体は現状を勘案し、Web 調査と紙の調査の併用とし、Web 調査では J-RARE を利用して個人情報を取得すると共に、複雑な調査項目に対応するために Web フォームを利用して回答を取得する方法を考案し、実施した。この J-RARE と Web フォームの連携方法は、Web フォーム自体は外部サービスを利用することも可能であり、より柔軟な調査への対応ができることがわかった。また紙の場合でも J-RARE の ID を利用した紐付けを行うため、個人情報について匿名化についても負荷がなく実施可能なことがわかった。すなわち、他の調査にも応用できる柔軟な調査方法であることがわかった。

#### E 結論および今後の展望

本研究では、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を用いて難病患者の QOL 向上及び政策支援のための基礎的知見の収集ために、患

者主体の患者レジストリ J-RARE を用いて、患者の QOL 調査研究の実施をした。その中で現実の状況に即した Web と紙の併用の調査方法、J-RARE と Web フォームの併用の調査方法を考案し、同意書などを整備し、倫理審査委員会の同意も得、運用・実践することで、有効な方法であることがわかった。

今後、他の疾患や調査、広くは他の研究班の調査についても対応できる仕組みとなると考えている。

#### F 平成 26 年度研究発表

III. 研究成果の刊行物に関する一覧表および IV. 研究成果の刊行物・別刷を参照。

#### G 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  
なし

厚生労働科学研究費補助金  
(難治性疾患等克服研究事業(難治性疾患克服研究事業))  
(分担) 研究報告書

QOL 調査結果の検討

研究分担者: 織田 友理子 (特定非営利活動法人PADM・理事)

研究協力者: 江本 駿 (NPO知的財産研究推進機構・プロジェクトメンバー)

研究要旨

超希少疾病である遠位型ミオパチーは、進行性の筋疾患である。年々障害状況が変化するのが全国的に数百名しか患者は存在しないために対処法が明らかとなっていない。そうした現状を打開すべくQOL向上のためにJ-RARE.netの機能を活用し、福祉機器に関する患者実態ヒアリング調査を実施した。福祉機器とQOLに関する質問紙を作成し、遠位型ミオパチー患者会会員と市民公開講座での希望者に計140部を配布し、同時にJ-RARE.netにてWebでの回答も可能とした。結果、75件の有効回答が集まった。患者の重症度と使用する装具の機能の高さに相関はなかった一方、クッションの満足度はクッションの機能の高さとの関連がみられ、ストレッチの満足度はストレッチの指導経験を受けたことがあるかどうかに関連した。機能性の高いクッションの提供や、日常的に行えるストレッチの具体的指導の提供を、今後の臨床場面で行う必要があると考えられる。

A 研究目的

遠位型ミオパチーとは、手足の先の筋肉から侵される進行性の筋疾患の総称である。患者数は日本に数百名と非常に稀な疾患である。日本では縁取り空胞を伴う遠位型ミオパチー、三好ミオパチー、眼咽頭遠位型が確認されている。希少疾患の集合と考えられるので、患者数は多くないと予想される。主に成人後発症であり生命予後は良いとされるが、一部では嚥下障害や呼吸困難をきたし死に至る例も報告されている。

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)があり、東北大学で2011年から治験(ClinicalTrials.gov: NCT01236898)がスタートしているものの、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。本来の患者の夢は治療法・治療薬開発であるが、根本治療には医療の進歩と長い時間が必要である。進行性疾患は日々筋肉が衰えその都度状況変化する障害に対応するために、各ステージにある患者の知恵と工夫を集めた情報が必要である。

本研究の目的は遠位型ミオパチー患者のQOL維持・向上である。全国に散らばる患者が有益な情報を入力し活用することは現状では難しい。そのため「患者実態ヒアリング調査」を実施し、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。

B 研究方法

調査対象者は遠位型ミオパチーを持つ患者本人とした。

患者のリクルートは、患者実態ヒアリング調査は質問紙の配布とWeb調査にて行った。質問紙の配布は、2014年9月30日、NPO法人PADM遠位型ミオパチー患者会の会員134名と、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」において会員以外の遠位型ミオパチー患者6名の計140名に配布した。また、J-RARE.net上にて質問紙のWeb版を11月9日に公開した。Web版公開に先立ち、新大阪(9月13日)、品川(10月18日)で開催した「福祉用品フェア&ストレッチ講習会」と、11月1日(独)国立精神・神経医療研究センターで行った「遠位型ミオパチー市民公開講座」において「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の概要説明と福祉用品フェア参加会員に対しJ-RARE.netの基本登録を行った。調査期間は、2015年9月~11月までの3ヶ月であった。

質問内容は、以下の通りとした。

【1. 本人の基本情報】

1. ご本人の基本情報に関わる質問項目

【2. 日常生活と重症度に関わる質問項目】

2-1. 時間経過による進行評価表(Vignos scale)

2-2. 日常生活と重症度に関わる質問項目

【3. 日常生活と福祉・介助用品に関わる

## 質問項目】

- 3-1. 杖の使用に関わる質問項目
  - 3-2. 現在使用している装具に関わる質問項目
  - 3-3. 現在使用している車椅子に関わる質問項目
  - 3-4. 車椅子体圧分散クッションに関わる質問項目
  - 3-5. 電動ベッドに関わる質問項目
  - 3-6. 就寝時マットに関わる質問項目
  - 3-7. リフトに関わる質問項目
  - 3-8. 人工呼吸器の使用に関わる質問項目
  - 3-9. 胃ろうに関わる質問項目
  - 3-10. その他、福祉・介助用品に関わる質問項目
- 【4. 介助者に関わる質問項目】
- 4-1. 介助者に関わる質問項目
  - 4-2. 外部介助者（ヘルパー）に関わる質問項目
- 【5. リハビリテーションに関わる質問項目】
- 5-1. リハビリテーションに関わる質問項目
- 【6. ストレッチに関わる質問項目】
- 6-1. ストレッチに関わる質問項目
- 【7. その他自由記入】

解析方法に関しては、まず、各質問項目に対して、記述統計を算出した。

また、従来の装具を使っているものを1、先進的な装具を使っている者を2とダミーコード化して、装具の種類と Vignos Scale(VS)をスピアマンの順位相関係数にて算出した。

クッションの満足度と、ストレッチの満足度を、それぞれ従属編数として順序ロジスティック回帰分析を行った。クッションの満足度に関しては、VS・クッションの機能・クッションの情報源を説明変数として投入し、ストレッチの満足度は VS・ストレッチの実施者・ストレッチの被指導経験・ストレッチの箇所数を説明変数として投入した。

これらの統計解析は、SPSS 21.0 for Windows を用い、両側検定で有意水準は5%とした。

### （倫理面への配慮）

本研究での患者レジストリでは、難病患者の非常に機微性の高い情報を収集・蓄積する。そのため、収集にあたっては、関連法規・指針（個人情報の保護に関する法律、疫学研究に関する倫理指針、医療・介護関係事業者における個人情報の適切な取扱いのためのガイドライン、医療情報システムの安全管理に関するガイドライン、個人情報の保護に関する法律についての経済産業分野を対象とするガイドライン、など）および「医療等分野における情報の利活用と

保護のための環境整備のあり方に関する報告書」を参考にし、分担研究者でもある法律系研究者らとともに内規を作成した。

なお、本研究班の患者レジストリへの登録は患者の自由意志に基づいている。登録にあたっては、包括同意と個別同意を組み合わせた動的同意とよばれる方法によってインフォームドコンセントを得るようにした（動的同意とは、登録の際に情報取得と利用について説明し、さらに実際に登録情報を利用する際にあらためて説明を行う手法である）。

## C 研究結果

用紙から60件、Webから16件の回答が回収されたが、用紙による回答のうち1件は同意書が欠損しており解析から除外した。よって、有効回答は、用紙による回答が59件、Web回答が16件の合計75件となり、最終的な有効回答数は53.6%となった。調査対象者の特性を表1に示す。対象者の半分近くがVSでグレード7(n=34, 45.3%)であり、本調査では比較的重症な患者がサンプリングされた。また、杖の使用者(n=54, 72.0%)や車いすの使用者(n=49, 65.3%)、介助を受けているもの(n=53, 70.7%)が過半数を超える結果となった。

表2は、装具の具体的な種類とVSとのクロス表である。装具が従来のなものか先進的なものかはVSと有るとは限らなかった。

クッションの満足度(表3)は、クッションの機能が、低反発・ウレタン素材のものを使用するよりも、空気調整式・ジェルクッション・セルクッションのものを使用していると、対象者の満足度が高い傾向にあるという結果となった(p=0.03)。また、クッションの情報をどこから入手しているかということとクッションの満足度に関しては関連が見られなかった。

また、ストレッチの満足度についても関連要因を調査した(表4)。ストレッチの満足度は、セラピストに日々のストレッチの指導を受けたことがあると答えた対象者で満足度が高くなる傾向が見られた(p=0.03)。ストレッチの実施者や何箇所ストレッチを行っているかは、満足度との関連は見られなかった。

## D 考察

使用装具とグレーディングとの関係について、重症度が高いからといって支持性のある装具が適応となるとは限らなかった。装具適応としては躓き、下垂足に伴う補装具導入がきっかけとなることが多かった。軟性装具の利便性が評価された。オルトトップ、ゲイトソリューション、プラスチック短下肢装具については適応に調整が必要であり、調整不足のコメントも見受けられた。

クッションに対する回答では一般的用途への汎用性の高いウレタン・低反発を使用す

る患者が存在した。表3の結果から、今後、医師・PT/OTは、患者の満足度を高めるためには低反発・ウレタンよりも機能の高いクッションを勧めたほうが良いと考えられる。今回の結果を公表し患者が他の同病者の福祉用品仕様状況が把握できることにより、今後その比率が変化していくかのかどうかに興味深い。

また、表4の結果から医師・PT/OTは、患者が普段のストレッチに満足するために、患者にストレッチの講習を行ったほうが良いと考えられる。プロに指導されるかどうかによって患者のストレッチに対する満足度は上昇し、その後のモチベーション維持に繋がると考える。

製品名や感想を等詳細に収集できた。匿名化が大きなメリットに感じた。患者団体単体の実施では、個人の特定やプライバシーに対する不安があり、調査への協力を拒まれるこ

表1 対象者の基本的属性(N=75)

		n (mean)	% (SD)	
Vignos Scale	1	4	5.3	
	2	7	9.3	
	3	9	12.0	
	4	5	6.7	
	5	0	0.0	
	6	10	13.3	
	7	34	45.3	
	8	1	1.3	
杖使用	はい	54	72.0	
装具使用 <sup>a)</sup>	従来	18	25.7	
	先進	15	21.4	
	その他	2	3.6	
車いす使用	はい	49	65.3	
クッション使用	はい	35	46.7	
	クッションの機能 <sup>b)</sup> (n=35)	従来	10	28.6
	先進	25	71.4	
クッションの情報源 <sup>c)</sup> (n=34)	医師・PT	22	64.7	
	その他	12	35.3	
クッションの満足度 <sup>d)</sup> (n=34)		4.3	0.8	
電動ベッド使用	はい	32	42.7	
就寝時マット使用	はい	25	33.3	
介助の必要性	あり	53	70.7	
リハビリの有無 <sup>e)</sup>	受けている	27	30.7	
ストレッチの有無 <sup>e)</sup>	はい	40	53.3	
	ストレッチの実施者 (n=38)	セラピスト含む	7	18.4
	セラピスト含まない	31	81.6	
ストレッチの被指導経験 (n=38)	あり	16	42.1	
	なし	22	57.9	
ストレッチ箇所数 (n=37)		2.4	1.3	
ストレッチの満足度 <sup>d)</sup> (n=37)		3.6	0.9	

欠損値を除く, SD: 標準偏差

a) プラスチック装具・軟性サポーターを従来、ゲイトソリューション・オルトトップ・足底板を先進とした

b) 低反発・ウレタンを従来、空気調整式・ジェルクッション・セルクッションを先進とした

c) その他には、福祉事務所・インターネット/情報誌・同病者・患者交流会などが含まれる

d) 満足度は、不満(1)・やや不満(2)・普通(3)・やや満足(4)・満足(5)の5件法にて調査した

e) 行っている・時々行っているの回答を「はい」として含めた

とがこれまで多かった。また、倫理審査委員会を通すなど外部組織を入れることで信用度が増し、回答者が安心して参加することができたと思われる。自由記載では、不満等のコメント面と向かって共有しづらい悩み/心の内側を聞くことができ、非常に有効であった。

表2 装具の具体的種類とVignos Scaleとのクロス表(N=27)

装具の種類		Vignos Scale (VS)							合計	
		1	2	3	4	6	7	8		
従来装具	プラスチック短下肢装具	n	0	2	0	1	0	3	0	6
	% (VS)	0.0%	40.0%	0.0%	100.0%	0.0%	37.5%	0.0%	22.2%	
軟性装具サポーター	n	1	1	2	0	0	2	1	7	
	% (VS)	50.0%	20.0%	50.0%	0.0%	0.0%	25.0%	100.0%	25.9%	
先進装具	ゲイトソリューション	n	0	1	0	0	2	1	0	4
	% (VS)	0.0%	20.0%	0.0%	0.0%	33.3%	12.5%	0.0%	14.8%	
	オルトトップ後方支持型	n	0	0	1	0	2	0	0	3
	% (VS)	0.0%	0.0%	25.0%	0.0%	33.3%	0.0%	0.0%	11.1%	
	オルトトップ前方支持型	n	1	1	1	0	1	0	0	4
	% (VS)	50.0%	20.0%	25.0%	0.0%	16.7%	0.0%	0.0%	14.8%	
足底板	n	0	0	0	0	0	1	0	1	
% (VS)	0.0%	0.0%	0.0%	0.0%	0.0%	12.5%	0.0%	3.7%		
テーピング	n	0	0	0	0	1	0	0	1	
% (VS)	0.0%	0.0%	0.0%	0.0%	16.7%	0.0%	0.0%	3.7%		
その他	n	0	0	0	0	0	1	0	1	
% (VS)	0.0%	0.0%	0.0%	0.0%	0.0%	12.5%	0.0%	3.7%		
合計	n	2	5	4	1	6	8	1	27	
% (VS)	100.0%	100.0%	100.0%	100.0%	100.0%	100.0%	100.0%	100.0%	100.0%	

欠損値を除く

表3 クッションの満足度の規定要因

	B	95%信頼区間		p値
		下限	上限	
Vignos Scale <sup>a)</sup>	-0.506	-1.021	0.009	0.054
クッションの機能 <sup>b)</sup>	1.647	0.122	3.173	0.034
クッションの情報源 <sup>c)</sup>	0.814	-0.666	2.293	0.281

順序ロジスティック回帰分析, B: 偏回帰係数

a) 数値を投入(1-8)、b) 先進(1),従来(0)、c) 医師・PT(1),その他(0) ; ( )内はダミー変数

表4 ストレッチの満足度の規定要因

	B	95%信頼区間		p値
		下限	上限	
Vignos Scale <sup>a)</sup>	0.159	-0.205	0.419	0.502
ストレッチの実施者 <sup>b)</sup>	0.902	-1.88	1.656	0.902
ストレッチの被指導経験 <sup>c)</sup>	0.731	0.167	3.032	0.029
ストレッチの箇所数 <sup>d)</sup>	0.291	-0.071	1.068	0.086

順序ロジスティック回帰分析 B: 偏回帰係数

a) 数値を投入(1-8)、b) セラピストの介入なし(0),介入有り(1)、c) 指導経験あり(1),指導経験なし(0)

d) 数値を投入(1-5) ; ( )内はダミー変数

遠位型ミオパチーは上肢にも障害が及ぶため、書面での回答は困難を極める。Web回答受付期間が11月9日～28日と書面に比べ短かった。今後は書面回答と同様にWeb回答期間を設定すべきである。

項目によっては、欠損値の多いものもあり、統計学的に収集・解析しやすい設問にすべきだった。また、回答期間を十分に見込むために、年間計画、スタート時期を早めるべきであった。

#### E 結論および今後の展望

装具の結果からは、種類の分布が散らばっていた。クッション・ストレッチについては、それぞれクッションの機能性の高さ、ストレッチの指導経験があるかどうか満足度に影響していた。進行する障害の程度により、患者が医師・PT/OTらに相談できる対策が必要である。今後、今回の調査が実生活において参考となるようまとめる必要がある。

今回の調査は、患者の現段階での実態と、福祉機器の満足度の関連要因を横断的に検討するにとどまった。患者のQOLに関連する更なる要因や、因果関係などは今後さ

らに長期的縦断的にさぐっていく必要があると考えられる。また、他の疾患においても積極的なレジストリ導入を希望する。

そして、自由記載を設けたことで、患者団体に何を求めているのか率直な意見を聞くことができ、患者団体活動方針決定の上で大きな判断材料となった。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ことが可能である。

#### F 平成26年度研究発表

III. 研究成果の刊行物に関する一覧表およびIV. 研究成果の刊行物・別刷を参照。

#### G 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  
なし

## QOL 調査結果による QOL 向上及び政策支援の検討

研究分担者：猪井 佳子（日本マルファン協会・代表理事）

織田 友理子（特定非営利活動法人PADM・理事）

加藤 志穂（再発性多発軟骨炎（RP）患者会・事務局長）

近藤 健一（シルバー・ラッセル症候群ネットワーク・代表代行）

永松 勝利（再発性多発軟骨炎（RP）患者会・代表）

### 研究要旨

疾患を克服するためには、治療方法の確立が最も重要であるが、患者にとっては、罹患した疾患によって生じる生活の変化と向き合い、疾患を抱えながらも高いQOLを維持することも、闘病における重要な要素といえる。

患者が自主的に疾患情報、日常情報を登録するJ-RAREでは、これまで明らかにされてこなかった患者目線による疾患情報や日常生活に関する情報が蓄積されており、J-RAREを活用することにより、患者のQOL調査を効果的に行えることが期待されている。本研究では、J-RAREを利用して実施するQOL調査結果をもとに、患者のQOL向上ならびにQOL向上に大きく影響する社会政策への支援の可能性について、検討を行った。

希少疾病である遠位型ミオパチーにとって、政策に患者の声を届けることは非常に難しい。患者が実際に利用し、または利用したことのある福祉機器の種類や使用感を情報として集約することで、患者間での情報交換に加え、福祉機器の適切な給付モデルの提示に役立つ。シルバー・ラッセル症候群（以下、SRS）では、現在、『患者・患者組織のQOL調査研究のためのガイドライン（第一版）』（本研究班作成）を参考にリサーチクエストの設定段階ではあるが、研究が進み、QOL調査の実施されたのち、その結果がどのように、SRS患者のQOL向上及び政策支援に繋がるか検討した。本研究では、保健所や長年SRSの患者やその家族の相談に対応してきた方からのヒアリングをもとに、調査結果が、患者の困りごとについて、「行政との架け橋（話し合いの根拠）」として役立つ可能性があるという結論を得た。

#### A 研究目的

患者主体型のレジストリ J-RARE は、患者が主体的に疾患情報や日常情報を登録するプラットフォームとしての機能を持っており、これを利用して患者の QOL 調査を効率的に実施することができると期待されている。特に希少疾患においては、患者数が少なくその実態についてはほとんど明らかになっておらず、患者の生活を支援する政策立案なども行われていないのが現状である。本研究では、J-RARE を利用して実施した QOL 調査の結果を、どのような形で患者の QOL 向上や、患者にとってより質の高い生活を実現するための政策支援につなげることができるのかという可能性について明らかにすることを目的として、検討を行った。

SRS については、SRS に関する QOL 調査結果をまとめることにより、SRS 患者の QOL がどのように向上し、また政策支援に繋がるかを研究の目的とした。

#### B 研究方法

#### マルファン症候群

QOL 調査結果による難病対策等の支援について検討した。

#### 再発性多発軟骨炎

患者の QOL 向上に大きく影響すると思われるのが、患者の生活を支援する政策の存在であると考え、当会では、QOL 調査結果を具体的にどのように政策立案につなげることができるのかについて、2015 年 1 月より施行された難病医療法の内容をふまえて検討を行った。

#### 遠位型ミオパチー

QOL 調査結果による難病対策等の支援について検討した。

遠位型ミオパチーについては、QOL 調査結果により患者の福祉機器導入の実態が明らかになり、導入した福祉機器によって患者間の QOL に違いがあるか、また、その違いを見出すことが出来るかを分析した。また、福祉機器の適切な給付モデルを提示するために検討を行なった。



## シルバー・ラッセル症候群

研究方法は、2つの方法をとった。

- ①行政の窓口のひとつである保健所を訪問し、ヒアリングを行った。
- ②長年、SRS患者やその家族の相談に対応してきた会員にヒアリングを行った。

(倫理面への配慮)

本研究での患者レジストリでは、難病患者の非常に機微性の高い情報を収集・蓄積する。そのため、収集にあたっては、関連法規・指針(個人情報の保護に関する法律、疫学研究に関する倫理指針、医療・介護関係事業者における個人情報の適切な取扱いのためのガイドライン、医療情報システムの安全管理に関するガイドライン、個人情報の保護に関する法律についての経済産業分野を対象とするガイドライン、など)および「医療等分野における情報の利活用と保護のための環境整備のあり方に関する報告書」を参考にし、分担研究者でもある法律系研究者らとともに内規を作成した。

なお、本研究班の患者レジストリへの登録は患者の自由意志に基づいている。登録にあたっては、包括同意と個別同意を組み合わせた動的同意とよばれる方法によってインフォームドコンセントを得るようにした(動的同意とは、登録の際に情報取得と利用について説明し、さらに実際に登録情報を利用する際にあらためて説明を行う手法である)。

## C 研究結果

### マルファン症候群

QOL 調査結果をいかに政策支援に活かすことができるかについて、検討した内容は以下のとおりである。

## 難病対策の支援



### QOL調査結果を元に就労できる・続く環境を広げる

#### 【ハローワークや産業医】

患者が変わり、リスクや配慮をまとめ、アドバイスができるようになる

#### 【患者】

疾患を公表して働ける(適切な本人評価)

⇒うまく職場のサポートを得られている人を参考に、できること

できないことを伝えやすくなる

⇒公表することで、必要な定期検診や服薬を怠らない自覚を持つ

#### 【雇用主】

どう配慮するとういのか知ることができる

⇒雇用者へ情報提供することにより、就労時間や配慮チームの環境がよくなり、作業管理ができる

J-RARE.net

### 再発性多発軟骨炎

QOL 調査結果をいかに政策支援に活かすことができるかについて、当会で検討した内容は次図のとおりである。

## QOL調査の結果による 難病対策の支援

### 難病法第三条2(国・地方自治体の責務)

「難病の患者に対する医療に係る人材の養成資質の向上を図るとともに、患者が良質的かつ適切な治療が受けられるよう…」

QOL調査によりRP患者の治療環境の状況を明らかにし…

①難病医療支援ネットワーク構築の支援

②主治医と専門医との連携治療による良質・適切な治療の確保

③患者の状況把握のため患者・医師のJ-RARE.netの活用

J-RARE.net

### 遠位型ミオパチー

QOL 調査結果をいかに政策支援に活かすことができるかについて、検討した結果、下記のように、祉機器の適切な給付モデルの提示(装具、手動車いす、電動車いす)、福祉機器の利用者の声を集めて福祉機器メーカーにフィードバック、介助者の介助時間の自治体間のばらつきは是正が考えられた。調査結果からは有意差を見出すことは出来なかったが、病気が進行したステージごとに必要となってくる福祉機器のタイプを知ることが出来た点では、患者にとって非常に有効的であった。

## QOL調査結果による難病対策等の支援

- 福祉機器の適切な給付モデルの提示(装具、手動車いす、電動車いす)
- 福祉機器の利用者の声を集めて福祉機器メーカーにフィードバック
- 介助者の介助時間の自治体間のばらつきは是正

J-RARE.net

### シルバー・ラッセル症候群

①保健所の担当者(保健師ら)は好意的にヒアリングに応じてくれた。その中で、行政(特に規模の小さい地域)では、大都市部のような国や都道府県が定めるもの以外の手厚いサービスを提供することは財政的にも人力的にも難しいのが現実であることの話をしていただいた。まして、小児慢性特定疾病や指定難病ではない疾患である(平成27年5月現在)SRSまで自動的に手当てをするということは難しいというお話もできた。

一方、行政担当者からは患者が地域でよりよく生活したいという思いを応援している姿勢も強く伝わってきた。そこで、担当者から、患者やその家族(主に保護者)がどのようなことで困っていて、どのような支援を望んでいるか行政側に伝えることに

よって、既存のサービスを紹介してもらえたり、患者の状態に合わせた独自の配慮を検討してもらえやすくなったりするとのアドバイスをいただいた。

② 長年、SRS 患者やその家族の相談に対応してきたグループの方(現在は当会会員)にヒアリングを行ったところ、医療に関する相談のみならず、福祉や教育、衣食住など日常生活に密着した困りごとの相談が寄せられていること、子どもの場合は、新学期が近づくと件数が多くなることをお伺いした。

SRS 患者に対する QOL 調査の結果をまとめることは、次の 2 点において、患者の QOL 向上及び政策支援に繋がることが明らかとなった。

① 行政から患者ひとりひとりに合ったきめ細かいサービスメニューの紹介を受けることが容易となったり、QOL 調査を参考に行政(特に小規模な地方自治体)から患者の状態に合わせて独自の配慮を検討してもらえやすくなったりする。

② 医療関係者や広く社会に対して、「ただ困っている」と伝えるよりも、調査という材料を根拠に話し合うことにより、より良い医療を受けられることができるようになったり、家庭・学校・会社・地域など社会からの理解も受けやすくなることが期待される。

#### D 考察

J-RARE では、患者自身が発信する情報が蓄積され、これまで明らかになってこなかった疾患に付随する生活実態を把握できると期待されている。QOL 調査結果による実態把握が、難病医療支援ネットワーク構築など、患者の必要としている制度やインフラの整備の礎となり、患者の QOL 向上にもつながっていくと考えられる。

調査結果を十分に分析、患者の治療環境に関する実態などをはじめさまざまな実態を明らかにして展開することによって、幅広く政策支援や患者の QOL 向上に寄与できると期待する。

遠位型ミオパチーについて、患者は、今、そして今後必要となる福祉機器についての情報をほとんど持ちあわせておらず、かかりつけの病院等での情報が頼りとなる。しかし、病気の専門医、専門 PT/OT は一部の病院に偏っており、患者全体での福祉機器導入の実態を明らかにする意義は非常に高いといえる。

#### E 結論および今後の展望

患者の QOL 向上を図るため、患者の日常生活についてその実態、QOL を調査する重要性は年々高まっている。

なかでも希少疾患においては、患者主体で疾患情報を登録する J-RARE を利用した

QOL 調査の実施によって、これまで明らかにされてこなかった疾患や患者の生活実態を把握することができるようになり、政策立案への貢献が期待される。

また、今後の取り組みの一つとして、個別の希少疾患では対象者数が少ないという課題に対しても、個別疾患に限らず疾患横断的な調査の実施によって、幅広い対象者への安定的な政策支援が可能となることにも期待する。

遠位型ミオパチーについては、福祉機器の利用者の声を集めて疾患特異的な要望を福祉機器メーカー(装具、手動車いす、電動車いす)に伝えることも可能になる。福祉機器の給付や介助者の介助時間等は自治体間のばらつきが多く見られる。前例を提示することにより、自治体格差の是正に役立つと考える。福祉機器の給付モデルの提示をするためには、専門医及び専門 PT/OT の協力を得て、内容の分析をする必要がある。

シルバー・ラッセル症候群については、患者に対する QOL 調査の結果をまとめることは、次の 2 点において、患者の QOL 向上及び政策支援に繋がることが明らかとなった。

① 行政に、「ただ困っている」と伝えるよりも、調査という材料を根拠に話し合うことにより、患者ひとりひとりに合ったきめ細かいサービスメニューの紹介を受けることが容易となったり、QOL 調査を参考に行政(特に小規模な地方自治体)から患者の状態に合わせて独自の配慮を検討してもらえやすくなったりすることが期待できる。

② SRS に関する患者の困りごとは、医療に関することばかりではなく、福祉や教育、衣食住など病院の調査だけでは追跡できない日常生活に密着したものも多く、QOL 調査によって一つずつ明らかにすることによって、社会での患者の生きにくさを少しでも軽減でき、結果として、患者の QOL の向上に繋がることが期待される。

#### F 平成 26 年度研究発表

III. 研究成果の刊行物に関する一覧表および IV. 研究成果の刊行物・別刷を参照。

#### G 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  
なし

厚生労働科学研究費補助金  
(難治性疾患等克服研究事業(難治性疾患克服研究事業))  
(分担) 研究報告書

8. 新規参画患者会による J-RARE 利活用への期待

研究協力者：西村 由希子 (NPO 法人 知的財産研究推進機構)

研究協力者：和田 美紀 (アイザックス症候群りんごの会・代表)

研究協力者：杉野原 郁哉 (ミトコンドリア病患者・家族の会・代表)

研究協力者：渡辺 至俊 (レーベル病友の会)

研究要旨

本研究の目的は、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システム構築および委員会・規約の整備である。平成26年度は4疾患を対象とする一方で、対象疾患を拡大するためのシステム構築を検討した。その中で、アイザックス症候群およびミトコンドリア病(群)の新たな2疾患を追加することを決定した。両疾患ともにJ-RAREに参画するメリットとして様々な実態解明ができ、治療法の開発につながり、また、より良い患者支援につなげることができることを期待している。研究者からは、J-RAREは日常情報や自然歴もとることができ、データや情報には意味があると患者側が理解することの重要性も指摘された。利活用の方法は、日常情報を記載するといったデータ入力だけでなく、登録者を対象とした実態調査や疫学調査に用いることを想定している。研究班・研究者らがJ-RAREを用いて調査を実施するスキームについても協働して検討することで、臨床レジストリとの住み分けもスムーズに行えると考える。

本年度は、アイザックス症候群、およびミトコンドリア病の2疾患を追加することを決定し、各患者会代表および会員に協力者としてJ-RAREの利活用について検討をおこなった。

以下、それぞれの疾患について、患者をとりまく現状およびJ-RAREの利活用予定等について記載する。

アイザックス症候群

A アイザックス症候群とは

アイザックス症候群は、1961年に Hyam Isaacs が、睡眠時にも持続する筋硬直や筋収縮後の弛緩障害、歩行障害などの運動障害および筋線維性攣縮、発汗過多などを主張とした2症例を“a syndrome of continuous muscle-fiber activity”というタイトルで初めて報告しました。

1991年には、この病気が末梢神経に対する自己抗体によることが明らかとなり、原因不明の免疫介在性神経疾患として知られるようになった。

B 診断・治療について

本疾患は、神経の興奮性を鎮めるのに重要な電位依存性  $K^+$ チャネルが、自己抗体(抗VGKC複合抗体)により障害され、筋肉のけいれん・硬直や痛みが生じる疾患で、原因は不明である。

症状は、運動症状として筋痙攣・筋硬直(運動負荷・虚血・寒冷で増強)、筋

肥大、筋のピクつきなどが見られる。また、感覚症状として異常感覚、疼痛が、自律神経症状として発汗過多、皮膚の色調変化、高体温などがみられる。約40%の症例で他の自己免疫疾患との合併がみられ、その中で最も多いのが重症筋無力症です。また、この病気は傍腫瘍性症候群の一面も持っており、約1/4の症例で胸腺腫や肺ガンの合併が認められている。

この病気の専門医は神経内科の医師であるが、この疾患を迅速・的確に診断できる医師は数少ない現状であり、診断がつくまでに数年かかることもある。また、最初にみられる症状は個人個人により異なるため、初めから神経内科を受診する患者はあまり多くない。

以前患者会会員にアンケートをとったところ、診断がつくまでにかかった期間の平均は3年7ヶ月(最短で6ヶ月、最長で17年)であった。また、最初に受診した診療科で最も多かったのは整形外科(50%)、ついで神経内科(22%)、神経内科以外の内科(7%)、外科(7%)、婦人科(7%)、その他(7%)の順であった。

診断は筋電図検査で特有のミオキミア放電があれば可能である。さらに抗VGKC複合抗体(鹿児島大学病院神経内科で測定)が陽性なら確定だとみなされる。

主要症状および支持症状は以下であ

る。

1) 主要症状：

1. 睡眠時も持続する四肢・軀幹の持続性筋けいれん・筋硬直（必須）

2. Myokymic discharges、neuromyotonic discharges など筋電図で末梢神経の過剰興奮を示す所見

3. 抗 VGKC 複合体抗体が陽性 (72pM 以上)

4. ステロイド療法やその他の免疫療法、血漿交換などで症状の軽減が認められる

2) 支持症状：

1. 発汗過多

2. 四肢の痛み・異常感覚

3. 胸腺腫の存在

4. 皮膚色調の変化

5. その他の自己抗体の存在（抗アセチルコリン受容体抗体、抗核抗体、抗甲状腺抗体）

3) また、確定診断時には Stiff-man 症候群や筋原性ミオトニア症候群、McArdle 病などを筋電図で除外し、鑑別する。

診断は、A のうち全てを満たし C の鑑別すべき疾患を除外したものの項目を満たす場合は確定・確実 (definite) とし、A のうち 1 に加えてその他 2 項目以上を満たし C の鑑別すべき疾患を除外したものは可能性が大きい (probable) とし、A のうち 1 を満たし、B のうち 1 項目以上を満たす場合には疑い (possible) とする。

治療法は、対症療法として末梢神経の興奮性を抑える抗てんかん薬 (テグレトール、アレピアチン、ガバペンなど) が用いられる。重症になると抗体を除去 (血漿浄化療法) や、抗体の産生を抑えるステロイド療法が必要になる。ただ、原因が不明のため、自然寛解以外は今のところ完全に治癒させる治療はなく、リハビリテーションなども重要である。

### C 患者会活動について

アイザックス症候群の患者会は、2010 年 1 月に「りんごの会」として発足した。会の名称は、「1 日 1 個のりんごは医者や遠ざける」ということわざにあやかり、アイザックス症候群の患者や家族が 1 日も早くこの病気から解放され、より健やかな生活が送れるようにという気持ちを込めて『りんごの会』と名付けた。会員数は 2015 年 1 月の時点で 41 名であり、内訳は患者 16 名・家族 4 名・支援者 21 名である。

アイザックス症候群りんごの会は、活動指針として以下をあげている。

- ・アイザックス症候群の認知度を上げる
- ・アイザックス症候群患者、家族の相談・話し合い・交流の場を提供する
- ・アイザックス症候群を難病指定 (特定

疾患) にする

これまでの主な活動内容は、ホームページの作成、パンフレットや会報誌の作成、配布、医療講演会の実施、患者交流会、患者アンケート調査の実施 (研究医に提出)、難病認定嘆願署名活動、署名、要望書、医師からの意見書を厚生労働省に提出、などである。

### D J-RARE に参画する経緯

平成 26 年 1 月に開催された JPA 研究班研究成果報告会に参加し、J-RARE の存在を知った。その際、患者会だけではできないことも J-RARE.net に参画することで実現できることがあるのでは、と期待した。研究医にも協力を依頼したところ了承が得られたため、平成 26 年 7 月に J-RARE 運営会議にて承認を受けた。平成 26 年度は他の疾患の運営状況を学ぶことに費やした。平成 27 年度より新規疾患追加を実施する予定である。

### E J-RARE に参画することにより得られるメリット、および想定している利活用内容に関する検討

参画することにより得られると考えているメリットおよび期待は以下である。

・患者レジストリができることで、様々な実態解明ができ、治療法の開発につながり、また、より良い患者支援につなげることができる。

・他の患者会との意見交換により、違う角度から物事を考えたり、新しい情報を得たりすることが出来る。

・登録数が増えれば、患者会だけでは得られなかったデータ等も集まる。

・治療・研究にも活用できるデータを集めることができる。アイザックス症候群患者であっても、患者会の存在を知らない人も多い。会員以外の患者も J-RARE に参加することで、より多くのデータが集まる可能性がある。

・集まったデータをもとに患者同士で話し合いの場を作ることができる。患者は自分ひとりだけがこの症状で悩んでいるのではないかと、誰にも相談できずにいることも少なくない。たくさんのデータの中から自分と同じ症状を持っている患者さんがいることがわかれば、話を切り出しやすくなり、話し合いの場での話題も多くなると期待している。

・情報が増えれば、研究してくださる研究者等がより多く見つかる。J-RARE を活用して上手に連携が図れることに期待している。

一方で、患者や家族の IT スキルがそれほど高くないこともあり、登録者数をどのように増やしていくか、また登録後継続的に使用していただくためにはどうしたらいいか考え、現在登録者に対し