

厚生労働科学研究費補助金（難治性疾患等政策研究事業（難治性疾患政策研究事業））
難治性疾患の継続的な疫学データの収集・解析に関する研究（H26-難治等(難)-一般-089）
総合研究報告書

ライソゾーム病の全国調査に関する研究

研究分担者：鈴木貞夫（名古屋市立大学大学院医学研究科公衆衛生学分野）

研究要旨： 難治性疾患等政策研究事業「ライソゾーム病（ファブリーを含む）に関する調査研究班（以下 ライソゾーム調査研究班）」と協同し、全国調査の意義を確認し、全国調査を行うための準備を行い、第一次調査を実施した。

A．研究目的

全国の患者数を推計することを目的に、全国調査第一次調査を行い、第二次調査でライソゾーム病の臨床像をより明らかにする。

B．研究方法

初年度は、全国調査を行うに当たり、その準備のために、全国調査の方法や意義・実施に当たっての注意点について、疫学班とライソゾーム調査研究班の意識や理解の統一を図ることに費やした。

ライソゾーム病、ペルオキシゾーム病患者に関する全国疫学調査の方法については、「難病の患者数と臨床疫学像把握のための全国疫学調査マニュアル（第2版）」を参考にし、ライソゾーム調査研究班と審議の上検討した。病院データベースは株式会社ウェルネスのものを採用した。

（倫理面への配慮）

全国調査に当たって、ライソゾーム調査研究班の担当機関である成育医療センターにて倫理申請を行う。この申請は小児慢性疾患、特定疾患のデータベースを扱うこと、全国調査を行うことについてのものとする。ただし、第一次調査は患者数把握のために行うため、個人情報には取り扱わない。

C．研究結果

全国調査の意義や目的について、ライソゾーム調査研究班の意識や理解の統一を図り、現実的な諸問題、送付する診療科・重複・一次調査のフォーム・スケジュール・郵送業務の外

注先などにつき討議した。

今年度実施した第一次調査についての調査内容を記す。ライソゾーム病、ペルオキシゾーム病を過去3年間（2013年4月1日 - 2016年3月31日）の期間に診療した医師に第一次調査を行う。送付先の病院、診療科については、上記マニュアルに従った。

調査対象診療科は、小児科、循環器科、神経内科、神経科、整形外科、腎臓内科、循環器内科とした。

前述のマニュアルに従い、上記7診療科のいずれかを有する病院について、下記条件を満たすように調査対象機関を設定した。

- (1) 全病院を対象とした。
- (2) 全体抽出率が約20%となるようにした。
- (3) 抽出は層化無作為抽出とした。階層と抽出率は以下のとおりとした。

大学附属病院	100%
500床以上の一般病院	100%
400～499床の一般病院	80%
300～399床の一般病院	40%
200～299床の一般病院	20%
100～199床の一般病院	10%
99床以下の一般病院	5%
特別階層病院)	100%

2016年8月までの回収が2,305施設から631件の返信があり、回収率は26.6%であった。督促状を8月に発送し、1月現在までに返信は1,048件、回収率は45.7%になっている。

この時点でのライソゾーム病、ペルオキシゾーム病の患者数は、ライソゾーム病総数は1,453例、ペルオキシゾーム病が今回初めての統計で167例の報告があった。

D．考察

これによると、2011年時点での登録数より、診断症例数は増えている。これは酵素補充療法などの治療法の開発により、診断意義が高まったことなどによることが想定される。この傾向はライソゾーム病で特に顕著である。重複例については、今後第二次調査の結果より推計する。

E．結論

全国疫学調査の第一次調査により、ライソゾーム病、ペルオキシソーム病の実数に関する情報が得られた。さらに二次調査を行うことにより、患者の臨床像やQOLなどの実態把握を進める必要がある。

F．研究発表

1．論文発表

当該なし

2．学会発表

当該なし

G．知的財産権の出願・登録状況 (予定を含む)

1．特許取得

当該なし

2．実用新案登録

当該なし

3．その他

当該なし