

平成 28 年度厚生労働行政推進調査事業費補助金(難治性疾患等政策研究事業(難治性疾患政策研究事業))  
「小児慢性特定疾病対策の推進に寄与する実践的基盤提供にむけた研究」 分担研究報告書

## 神経・筋疾患群についての検討

小児慢性特定疾患治療研究事業登録データを用いた稀少疾患の疫学研究の試み(2)

福山型先天性筋ジストロフィーに関するデータ解析

研究分担者:小牧 宏文(国立精神・神経医療研究センター病院 臨床研究推進部 部長)

### 研究要旨

平成 18～24 年度の旧小慢事業より、福山型先天性筋ジストロフィーを対象として解析を行い、家族会や患者登録事業における疫学データとの比較を試みた。平成 19～23 年度の 5 年間に総数 1691 件、506 名の情報が得られた。旧小慢事業においては入力項目が疾患毎に定められておらず、データクリーニングもなされていないため、疫学調査として有効利用出来るデータに限界があった。特に個人識別情報や重要データにおける欠損値は解析を困難にした。一方、患者家族会や患者登録事業と比して 1.5 倍程度の登録数があり、よりバイアスの少ない情報が期待できる。現在、登録情報の個別化や情報入力・管理システムの改善が計画されており、より有効なデータ登録・利用を行うためのシステム構築が課題である。次年度以降解析を継続し、結果をまとめていく。

### 研究協力者:

栗屋 智就(京都大学大学院医学研究科  
形態形成機構学 特定助教)

員会」の委員会活動の一環として、平成 18～24 年度の旧小慢事業より、10. 神経・筋疾患領域(12 疾患)の粗データの提供を受け、福山型先天性筋ジストロフィーを対象として解析を行い、家族会や患者登録事業における疫学データとの比較を試みた。

### A. 研究目的

小児神経科医が日常的に携わる希少疾病の診療では、患者への情報提供の基盤となる疾患情報はかなり限られている。小児慢性特定疾患登録管理データ運用事業(以下、小慢)は、目的に「3. 研究の推進」として「登録データの研究への活用、研究成果の患児・国民への還元」と明記されており、国家プロジェクトによる大規模疫学調査として活用が期待される。

### (倫理面の配慮)

本研究で用いた小児慢性特定疾患治療研究事業における医療意見書登録データは、申請時に研究への利用について患児保護者より同意を得た上で、更に個人情報を削除し匿名化してデータベース化されている。したがって、匿名化された事業データの集計・解析に基づく理論的研究であり、被験者保護ならびに個人情報保護等に関する特別な倫理的配慮は必要ないものと判断した。

### B. 研究方法

日本小児神経学会「小慢・指定難病に関する委

## C. 研究結果

平成 18～24 年度の全 1907 件の登録情報を入手した。初年度と最終年度はデータが著しく少なかったため、解析から除外した。平成 19～23 年度の 5 年間には 322～354 件/年とほぼ一定数のデータ入力があり、総数 1691 件、506 名の情報が得られた。運動機能、知的障害の合併等について検討した。

## D. 考察

旧小慢事業においては入力項目が疾患毎に定められておらず、データクリーニングもなされていないため、疫学調査として有効利用出来るデータに限界があった。特に個人識別情報や重要データにおける欠損値は解析を困難にした。一方、患者家族会(193 家族、200 名、2016 年 12 月 15 日)や患者登録事業(214 名、2016 年 10 月 31 日)と比して 1.5 倍程度の登録数があり、よりバイアスの少ない情報が期待できる。現在、登録情報の個別化や情報入力・管理システムの改善が計画されており、より有効なデータ登録・利用を行うためのシステム構築が課題である。

## E. 結論

次年度以降解析を継続し、結果をまとめていく。

## F. 研究発表

## G. 知的財産権の出願・登録状況

### 1. 特許取得/実用新案登録/その他

なし/なし/なし