

運動失調症医療基盤班疫学分科会の立ち上げと今後の活動について

研究分担者 大西浩文 札幌医科大学医学部公衆衛生学講座 教授

研究要旨

わが国における難病対策を進める上で、患者数や臨床像などの疫学的情報を明らかにすることは極めて重要である。本研究班としては、わが国の運動失調症患者数や有病率・罹患率および自然歴に関して最新の疫学的データの把握を行っていく必要があることから、今年度新たに疫学分科会を立ち上げることとした。疫学分科会としての活動内容としては、現在進行中の2004年～2010年の臨床調査個人票に基づく運動失調症の発症率の推定に加え、今後さらに蓄積される J-CAT のデータ分析および自然歴調査への協力、さらには今後の運動失調症の疫学に関する調査方法の検討である。運動失調症患者の全体像を把握する上で、難病法に基づく指定難病となった後は臨床調査個人票の活用は難しい状況であり、今後は新たな方法を検討していく必要がある。今年度は、運動失調症有病率推定に関する国内外の事例の集積を行ったので報告する。

A. 研究目的

わが国における難病対策を進める上で、患者数や臨床像などの疫学的情報を明らかにすることは極めて重要である。本邦における脊髄小脳変性症（SCD）の有病率は人口10万人あたり18.5人と推定され、内訳としては遺伝性が約1/3、孤発性が約2/3を占めるとされる¹⁾。本データは2002年の臨床調査個人票に基づくものであり、本研究班としては今後も最新の疫学的データの把握を定期的に行っていく必要があると考えられることから、今年度、新たに疫学分科会を立ち上げることとした。現在の活動と今後の方針について報告する。

B. 研究方法

患者数推計に関する国内外の先行研究の事例を集積することに加えて、現在わが国で利用できるデータとその分析によって得られる結果からわが国の脊髄小脳変性症の全体像の推計の可能性について検討を行う。また J-CAT において現在患者レジストリーが行われており、そのデータの活用の可能性について検討を行うとともに、今後行われる自然歴調

査について追跡方法、登録内容、脱落率減少のための工夫などの検討も行うことで、実臨床および治療法の開発、政策立案に資する結果が得られるよう支援を行う。

（倫理面への配慮）該当なし

C. 研究結果

患者数の推計方法の検討に関しては、今年度は国内外の運動失調症の有病率の推定に関する先行研究の事例の集積を行った。

わが国における運動失調症の患者数推計の先行研究としては、大きく全国調査と地域疫学研究に分けられる。全国調査としては、1994年に報告された全国疫学調査がある。全国6,148診療科を対象とし回答率60.3%のデータに基づく結果としてSCDの有病率は4.5/100,000人であった²⁾。またその後の報告としては、臨床調査個人票に基づく結果が2008年に報告されている¹⁾。2002年度の23,483名の申請があった中で11,691名の登録データの分析結果では、SCAの有病率18.5/100,000人であった。また、地域疫学研究として、鳥取県での悉皆調査の結果、年齢・性

での調整後のSCAの有病率は12.6/100,000人と報告され³⁾、北陸地方で行われた調査では、常染色体優性遺伝の有病率が12.6/100,000人と報告されている⁴⁾。

海外においては、近年遺伝性運動失調症と痙性対麻痺の有病率推定研究のシステムティックレビューが行われている⁵⁾。それによると、海外においては地域疫学研究としての悉皆的調査や genetic center のような遺伝子型調査で全国から生体試料が集まる施設での分析結果に基づくものが中心であり、わが国のような全国調査はほとんど行われていない結果であった。

D. 考察

疫学分科会としての活動内容として、現在、国立保健医療科学院で2004年～2010年の臨床調査個人票に基づくSCDの有病率・罹患率の推定を行っている。臨床調査個人票は、難病法に基づいて国が指定した難病(指定難病)に対して医療費の公費負担が行われており、その受給者数は有病患者数の一指標である。ただし、いくつか解釈の上での注意点がある。一つは、後期高齢者医療制度や障害者医療費助成制度などの利用で難病患者がすべて特定疾患医療受給制度による医療を受給しているわけではない点である。また、都道府県により医療受給者証の交付基準が一律ではない点にも注意が必要である。さらに平成27年1月以降において新たに指定難病として特定医療の対象となる症例については、運動失調症の重症度基準として「Modified Rankin Scale, 食事・栄養, 呼吸のいずれかが3度以上」を満たす必要が生じたことから、この基準を満たす症例のデータのみが登録されることとなり、従来のように診断がついた全ての症例を把握することはできないという問題がある。

他に全国疫学調査という方法があるが、患者数推計の妥当性が高い結果が得られる一方で、調査者の作業負担が大きいこと、作業委託を考慮する場合の費用的負担が大きいことが課題となっている。

本研究班で行われている運動失調症の患者登録・自然歴調査 J-CAT(Japan Consortium of ATaxias)は、全国から患者登録が行われることから患者数推計に活用できる可能性があるが、現時点では遺伝子検査未施行例の遺伝性SCAの登録が中心となっていることから現時点では全体像の把握には用いることはできない。今後はJ-CATを有病率の推定に活用する具体的方法の検討や全国疫学調査の可能性などについても検討を行っていく必要があると考えられる。

E. 結論

今年度設置された疫学分科会を中心に、今後も引き続き患者数推計の方法の検討およびJ-CATのデータ分析および自然歴調査への協力を行っていく。

参考文献

- 1) Tsuji S, Onodera O, Goto J, et al. Sporadic ataxias in Japan--a population-based epidemiological study. *Cerebellum* 2008; 7: 189-197
- 2) Hirayama K, Takayanagi T, Nakamura R, et al. Spinocerebellar degenerations in Japan: a nationwide epidemiological and clinical study. *Acta Neurol Scand* 1994; 153: 1-22.
- 3) Mori M, Adachi Y, Kusumi M, et al. A genetic epidemiological study of spinocerebellar ataxias in Tottori prefecture, Japan. *Neuroepidemiology* 2001; 20: 144-149.
- 4) Shibata-Hamaguchi A, Ishida C, Iwasa K, et al. Prevalence of spinocerebellar degenerations in the Hokuriku district in Japan. *Neuroepidemiology* 2009; 32: 176-183.
- 5) Ruado L, Melo C, Silva MC, et al. The global epidemiology of hereditary ataxia and spastic paraplegia: a systematic review of prevalence studies. *Neuroepidemiology* 2014; 42: 174-83.

F. 健康危険情報

なし

G. 研究発表

1.論文発表

なし

2.学会発表

なし

H. 知的財産権の出願・登録状況(予定を含む)

1.特許取得

なし

2.実用新案登録

なし

3.その他
なし