

平成 29 年度
厚生労働科学行政推進調査事業費補助金
障害者政策総合研究事業（身体・知的分野）

分 担 研 究 報 告 書

原発性免疫不全症候群の障害認定基準のあり方に関する研究

研究分担者 野々山 恵章（防衛医科大学 小児科）

研究分担者 上村 鋼平（東京大学大学院 情報学環）

研究要旨：原発性免疫不全症候群患者の身体障害認定基準のあり方に関して研究を行った。今年度は患者実態の把握、生活機能低下と医学的指標の関係を明らかにすることを目的とした患者調査についてその必要性和調査内容について検討した。文献調査では、これまで患者の生活の支障を解析したデータが存在せず、新規に患者調査を行う必要がある事が判明した。そこで、患者全数調査を行う事とし、国内患者が受診している医療機関のデータを収集した。また患者数と疾患を把握するための一次調査案、患者実態を詳細に把握し生活機能低下と医学的指標の関係を明らかにするための二次調査案を策定した。また、患者会が行った患者アンケートの策定に協力した。

A. 研究目的

原発性免疫不全症候群の身体障害認定について、医学的指標による認定基準が設定できるか否かを明らかにし、できるのであれば認定基準案を策定することを、本分担研究の目的とする。

B. 背景と研究方法

背景として、HIV による免疫不全症候群については認定基準が定められ、身体障害者手帳が発行されているが、先天性免疫不全症候群についても認定基準策定が試みられたが、疾患の多様性により医学的な認定基準を設定することができなかった歴史的経緯がある。そこで、約 20 年を経て、医学

の発展により、明快な医学的指標による認定基準が設定できるか否かを明らかにし、できるのであれば認定基準案を策定する。具体的には、原発性免疫不全症候群の診断を得ている患者を対象とした調査を、医療機関を介して実施し、患者の生活機能制限と医学的指標が安定した関係を持つか否かを明らかにし、認定基準が作成できるか検討する。

研究方法としては、平成 29 年度には、原発性免疫不全症候群の医学的指標と患者のニーズに関するこれまでの研究状況を文献から整理する。また、原発性免疫不全症候群に関する厚労科研研究班（厚生労働科学研究費 難治性疾患等政策研究事業 研究

課題名「原発性免疫不全症候群の診断基準・重症度分類および診療ガイドラインの確立に関する研究（H29-難治等(難)-一般-013）、研究代表者：野々山恵章）で実施した 904 医療機関を介した質問紙法による全数調査結果を入手し生活の支障の視点からデータ解析を行う。

さらに、患者会の協力を得て、会員の疾病名を把握するとともに、会員が受診している医療機関を把握し、アンケート調査送付先の基礎データとする。

原発性免疫不全症候群の診断を得ている患者を対象とした全数調査を医療機関を介して実施して、患者の ADL と医学的指標が安定した関係を持つか否かを明らかにし、認定基準策定の基礎データとする。

本年度はその準備として、アンケート調査一次調査案、二次調査案を策定する。またアンケート送付先として、原発性免疫不全症候群に関する厚労科研研究班で実施した 904 医療機関、患者会会員が受診している医療機関、原発性免疫不全症候群データベースである PIDJ（原発性免疫不全症候群医療関係者用サイト）に登録された医療機関、厚生労働省指定難病の臨床調査個人票に登録された医療機関を対象とし、患者調査に漏れが無いようにする。

また、患者会が独自に行う会員の生活の支障を含めたアンケート調査内容について、数値化可能になるように協力する。

（倫理面への配慮）

担当する研究分担者および研究協力者の所属機関において研究倫理審査委員会の承諾を得る。個人情報保護には指針を遵守し十分な配慮を行う。

C. 研究結果

平成 29 年度は、認定基準案策定のために行うアンケート調査の実施に必要な基礎データを収集した。

文献調査を行ったところ、患者の生活機能と医学的指標との関係に関する先行研究は国内外を含めてこれまでに存在しない事を確認した。また、原発性免疫不全症候群に関する厚労科研研究班が行った全数調査のデータを入手した。生活機能低下と医学的指標の関係のデータは十分ではなく、新規に調査する必要性が示された。

そこで、患者実態を把握するためのアンケート調査を行う事とし、アンケート調査送付先を検討した。患者会の協力により会員が受診している医療機関には、全数調査に含まれていない医療機関が存在することが判明した。そこで全数把握をするためには、厚労科研研究班で実施した 904 医療機関に加え、患者会会員が受診している医療機関、PIDJ に登録された医療機関、臨床調査票に記載された医療機関も含める必要があると考えられたため、調査対象とする医療機関リストを作成した。

患者の生活機能制限に関する実態把握のために、患者数と疾患を把握するための一次調査案、患者実態を詳細に把握し生活機能低下と医学的指標の関係を明らかにするための二次調査案を策定した。

また、患者会である PID つばさの会による会員約 200 名を対象としたアンケートの策定に協力した。117 名から回答が得られた。全数調査に活用できるデータが得られた。

D. 考察

身体障害認定基準を策定するに当たり、原発性免疫不全症候群患者の患者実態、生活機能低下と医学的指標の関係を明らかにするための全数調査が必要であると考えられた。

全数調査の調査票送付先としては、厚労科研研究班で行われた調査データ、患者会会員の受診データ、PIDJ データ、指定難病臨床調査個人票から医療機関を選定する事で全数把握ができると考えられた。

一次調査票案、二次調査票案を策定したが、患者会で行った調査の結果を踏まえることと、統計解析の側面からみて認定基準案策定の根拠となるデータが得られるかについてさらに検討し、調査票の最終案を策定する予定である。

また、本調査によって得られる原発性免疫不全症候群患者の実態および生活の支障に関するデータはこれまでに存在しないことから、身体障害認定基準案の策定のために有意義な研究内容となると考えられた。

E. 結論

患者実態を把握し生活機能低下と医学的指標の関係を明らかにするためのアンケート調査の実施に必要な基盤データを構築した。

F. 引用文献

なし

G. 研究発表

1) 国内

原著論文 0件

口頭発表 0件

それ以外（レビューなど）0件

2) 国外

原著論文 0件

口頭発表 0件

それ以外（レビューなど）0件

**原発性免疫不全症候群（PID）患者
身体障害者認定基準作成のための全国調査一次調査票**

施設名 _____

施設内免疫不全担当医師名 _____

連絡先 e-mail _____

電話 _____ FAX _____ 記入医師名 _____

（調査結果などの情報提供を行う予定ですので、免疫不全担当医師およびその連絡先等をご記入ください。）

原発性免疫不全症候群（PID）の身体障害者認定基準作成を予定しています。全国の患者を把握する必要があります。貴施設において以下の原発性免疫不全症（PID）と診断されている全症例数を記載してください。

1. X連鎖重症複合免疫不全症（X-SCID）症例数： 共通γ鎖欠損（_____例）、その他（_____例）、不明（_____例）
2. その他の複合免疫不全症（CID）症例数： _____例
3. ウィスコット・オルドリッチ（Wiskott-Aldrich）症候群（WAS）症例数： _____例
4. 毛細血管拡張性運動失調症（A-T）症例数： _____例
5. 胸腺低形成（DiGeorge 症候群、22q11.2 欠失症候群）症例数： _____例
6. 高 IgE 症候群症例数： _____例
7. X連鎖無ガンマグロブリン血症（XLA）症例数： _____例
8. 分類不能型免疫不全症（CVID）症例数： _____例
9. 高 IgM 症候群（HIGM）症例数： _____例
10. IgG サブクラス欠損症症例数： _____例
11. チェディアック・東（Chédiak-Higashi）症候群（CHS）症例数： _____例
12. 重症先天性好中球減少症（SCN）症例数： _____例
13. 周期性好中球減少症（CyN）症例数： _____例
14. 慢性肉芽腫症（CGD）症例数： _____例
15. メンデル遺伝型マイコバクテリア易感染症（MSMD）症例数： _____例
16. 慢性皮膚粘膜カンジダ症（CMCD）症例数： _____例
17. その他の原発性免疫不全症 _____例：疾患名 _____
_____例：疾患名 _____

ご協力ありがとうございました。