

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）
「角膜難病の標準的診断法および治療法の確立を目指した調査研究」

分担研究報告書

「角膜難病の診断法・治療法に対する科学的検討およびエビデンス構築に関する研究」

研究分担者	山田 知美	大阪大学医学部附属病院	未来医療開発部	特任教授(常勤)
研究協力者	倉上 弘幸	大阪大学医学部附属病院	未来医療開発部	特任助教
研究協力者	山本 尚子	大阪大学医学部附属病院	未来医療開発部	特任研究員

【研究要旨】

本研究では、希少難治性角膜疾患の5つの領域（無虹彩症、前眼部形成異常、眼類天疱瘡、膠様滴状角膜ジストロフィ、Fuchs 角膜内皮ジストロフィ）の標準的診断法および治療法の確立を目指した調査研究を科学的側面から支援する。具体的には、(1) Minds 準拠の診療ガイドライン作成におけるシステムティックレビュー（SR）チームの取り纏め、(2)疾患レジストリーの構築と統計解析、(3)Quality of Vision (QOV) 調査のデータマネジメントと統計解析という3つの役割を担う。希少難治性疾患領域では特にデータの有効活用が求められる。本研究では、既存の調査研究の科学性を評価・検討しながら、効率的なデータ収集方法や解析・評価の方法を提案する。

今年度は、昨年度に引き続き情報収集および調査・運用手順と解析計画について検討を行い、概ね方針を決定した。無虹彩症と前眼部形成異常について検討を進めているが、他の3疾患についても同様の手順が適用可能なので、今年度の成果は研究全体の品質確保に資するものである。

A. 研究目的

本研究の目的は、希少難治性角膜疾患の5つの領域（無虹彩症、前眼部形成異常、眼類天疱瘡、膠様滴状角膜ジストロフィ、Fuchs 角膜内皮ジストロフィ）の標準的診断法および治療法の確立を目指した調査研究を、科学的側面から支援することである。

既存の調査研究に対する科学性の評価・検討に加え、効率的なデータ収集方法や解析・評価の方法を検討し、希少難治性疾患領域における科学的エビデンスの構築を目指す。

B. 研究方法

(1) Minds 準拠の診療ガイドライン作成については、無虹彩症、前眼部形成異常に関して設定されたクリニカルクエスションについて、SR チームの各メンバーが実施したシステムティックレビュー結果を取り纏め、科学的視点からのエビデンス評価を加える。

(2)疾患レジストリーに関しては、難病プラットフォーム（AMED）との連携やデータの二次利用など、将来を見据えた効率的な運用方法を検討する。

(3)QOV 調査に関しては、昨年度確定させた運用方法に基づいてVFQ-25 アンケート調

査が開始されたことに伴い、統計解析計画の検討を行う。

C. 研究結果

(1) Minds 準拠の診療ガイドライン作成については、無虹彩症、前眼部形成異常に関して設定されたクリニカルクエスチョンについて、現在、SR チームの各メンバーがシステムティックレビューを実施している。

(2) 疾患レジストリーについては、難病プラットフォームに関する情報収集を行い、既に構築していた REDCap システムとの連携方法および運用方針について検討した。

(3) QOV 調査については、国内外の QOL、QOV 関連論文を調査し、アンケート調査結果および臨床情報との関連性を分析する手法を検討した。

(倫理面への配慮)

すべての研究はヘルシンキ宣言の趣旨を尊重し、関連する法令や指針を遵守し、各施設の倫理審査委員会の承認を得たうえで行うこととする。また個人情報漏洩防止、患者への研究参加への説明と同意の取得を徹底する。

D. 考按

希少疾患では強いエビデンスがほとんど得られないにも関わらず Minds のシステムによって診療ガイドラインを作成することが推奨されるのは、作成過程の透明性の担

保、権威者の主観や思い込みを可能な限り排除するシステムティックな作成手順が極めて重要である為と考えられる。しかし希少難治性疾患領域にエビデンスは不要という訳ではなく、疾患レジストリーや QOV 等の実態調査から得られるデータを、如何に適切に収集・分析し、有効活用できるかが肝要である。

今年度は無虹彩症と前眼部形成異常について検討を進めたが、他の 3 疾患についても同様の手順が適用可能なので、今年度の成果は研究全体の品質確保に資するものである。

E. 健康危険情報

なし

F. 研究発表

1. 論文発表

なし

2. 学会発表

なし

G. 知的所有権の取得状況

1. 特許取得

なし

2. 実用新案特許

なし

3. その他

なし