

小児期神経線維腫症1型のWeb登録システムの開発に関する研究

研究分担者 松尾 宗明 佐賀大学医学部小児科教授

研究要旨

UMIN のインターネット医学研究データセンター（INDICE）を利用して、新診断基準と参考所見をもとにした NF1 の Web 登録システムを作成した。登録対象は新診断基準を満たす 15 歳以下の NF1 患者または 1 項目のみを満たす疑い患者で、本人あるいは代諾者より文書で同意が得られた者を登録の対象とする。調査項目は、登録患者数、年齢分布、確定診断年齢、症状の年齢別発現率、患者の知的レベル、ADHD、自閉スペクトラム症、頭痛、偏頭痛の有無、合併症の出現時期、発現率、年齢別の疑い症例の割合である。日本小児神経学会の支援を受け 2018 年 4 月より全国の小児神経科医に周知を行い、ホームページも作成して NF1 診療医登録 ID を順次発行している。繰り返し呼びかけを行っているが、登録医がなかなか増えず、登録医は 49 名、登録症例数は 10 例にとどまり機能していない。登録が進まない要因としては症例登録の前に、診療医の登録が必要なこと、各施設で倫理審査を要求される場合があること、年に1回程度の受診頻度の患者さんが多いため外来受診時のタイミングで登録のインフォームドコンセントをとるのが難しいこと、などが影響していると考えられる。

A. 研究目的

神経線維腫症 1 型(NF1)の臨床症状の重症度にはかなりの幅があり、皮膚所見のみの症例から重度の合併症を有する症例までさまざまである。また、小児早期の段階では従来の診断基準を満たさない症例も一定数存在することが知られている。NF1 はわが国では、一定の重症度を満たす患者のみが、登録対象となっているため NF1 患者全体における合併症の実態については不明である。我が国での NF1 患者の合併症の頻度や好発年齢を明らかにすることは、今後の診療ガイドラインの作成の資料としても重要である。今回我々は、小児 NF1 患者の診断および合併症の実態を明らかにする目的で、新たな診断基準である NF1 診断基準 2018 による Web 登録システムを用いた調査研究を行うこととした。

B. 研究方法

UMIN のインターネット医学研究データセンター（INDICE）を利用して、新診断基準と参考所見をもとにした NF1 の Web 登録システムを作成した。登録対象は新診断基準を満たす 15 歳以下の NF1 患者または 1 項目のみを満たす疑い患者で、本人あるいは代諾者より文書で同意が得られた者を登録の対象とする。調査項目は、登録患者数、年齢分布、確定診断年齢、症状の年齢別発現率、患者の知的レベル、ADHD、自閉スペクトラム症、頭

痛、偏頭痛の有無、合併症の出現時期、発現率、年齢別の疑い症例の割合である。

（倫理面への配慮）

研究計画については、佐賀大学臨床研究倫理委員会の承認を受けた。登録に関しては、患者または代諾者の文書による同意を得て行い、個人を特定できるような情報に関しては登録しない。

C. 研究結果

日本小児神経学会の支援を受け 2018 年 4 月より全国の小児神経科医に周知を行い、ホームページも作成して NF1 診療医登録 ID を順次発行している。繰り返し呼びかけを行っているが、登録医がなかなか増えず、登録医は 49 名、登録症例数は 10 例にとどまった。

D. 考察

登録が進まない要因としては症例登録の前に、診療医の登録が必要なこと、各施設で倫理審査を要求される場合があること、前回の全国調査からの期間が短かったため臨床医の関心が高まらないこと、年に 1 回程度の受診頻度の患者さんが多いため外来受診時のタイミングで登録のインフォームドコンセントをとるのが難しいこと、などが影響していると考えられる。

E. 結論

これまでの経過からはこのようなシステムで

の症例登録は難しいと考えられる。今後は、難病プラットフォームを利用し、登録対象を今後の治験の対象となるようなびまん性神経線維腫や大型褐色斑を有する患者に限定してレジストリーの構築を予定している。

F. 研究発表

1. 論文発表

松尾宗明：神経線維腫症 1 型の病態と治療：小児外科医のかかわり・役割.長期フォロー体制—小児科の立場から。小児外科 51 巻。12 号, p1178-9. 2019.

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