

厚生労働科学研究費補助金（難治性疾患政策研究事業）
分担研究報告書

痙攣性発声障害疾患レジストリを利用した診断基準及び重症度分類の妥当性評価と改訂に関する研究

研究分担者 上野 悟 東京都健康長寿医療センター・主任研究員

研究要旨：疾患レジストリデータ活用し、登録症例データ71例をもとに、診断基準および重症度分類の評価を行った。診断の感度・特異度の評価および重症度分類の臨床的意義の評価し改訂作業を行った。またAMED難治性疾患実用化研究事業と連携し、国際疾患レジストリ開発に協力中である。

A. 研究目的

本研究は痙攣性発声障害疾患レジストリを活用して、痙攣性発声障害診断基準および重症度分類の妥当性評価を行い、世界をリードする診断基準・重症度分類へ改訂作業を行うことを目的とする。

B. 研究方法

1) 疾患レジストリデータ活用のための研究デザイン・解析方法の検討。2) 疾患レジストリを用いた診断の感度・特異度の評価。3) 疾患レジストリを用いた重症度分類の臨床的意義の評価。4) 診断基準及び重症度分類の改訂を柱とする。
（倫理面への配慮）倫理的精神に基づき、「人を対象とする医学系研究に関する倫理指針」、「個人情報保護に関する法律」、「独立行政法人等の保有する個人情報の保護に関する法律」及び関連する法令、改正法令、研究実施計画書を遵守して実施する。

C. 研究結果

診断の感度・特異度と重症度分類の臨床的意義の評価のための研究実施計画書を作成するとともに、全国135医療機関の研究参加が決まった。EDC (Electronic Data Capture) システムへ全国48施設から97例登録が行われた（3月末時点）。2021年9月末までに登録された71例を集計し、疫学調査、診断基準と重症度分類の感度、QOL調査、治療歴の調査を行った。集計結果をもとに現在の診断基準及び重症度分類を検証し、改定作業を行った。鑑別すべき診断の診断基準と痙攣性発声障害との鑑別項目の洗い出しを行い、診断基準に追加した。
さらにAMED難治性疾患実用化研究事業と連携し、国際疾患レジストリ開発に協力中である。

D. 考察

登録症例を集計した結果、客観的な診断基準の作成が必要であること。重症度分類を治療効果と相関出すための追加調査を必要性が明らかとなった。問題を解決するために、症状とGRBAS尺度の関連を調査することで客観的な基準とすること。長期的な障害や療養の必要性に関する調査（病悩期間と治療歴）することとした。

E. 結論

疾患レジストリ登録データを解析し、診断の感度・特異度の評価および重症度分類の臨床的意義の評価し改訂作業を行った。またAMED難治性疾患実用化研究事業と連携し、国際疾患レジストリ開発に協力中である。

F. 研究発表

1. 論文発表
該当なし
2. 学会発表
 - 1) 痙攣性発声障害患者レジストリの開発：第一報。厚労科研難治性疾患政策研究事業班、AMED 難治性疾患実用化事業班、日本音声言語医学会総会ならびに学術講演会、2021. 10. 7～8. WEB 開催、国内、口頭
 - 2) 疾患横断的にデータ利活用を可能にする国際標準を用いた研究基盤の構築、上野悟、金井信雄、栗田主一、第80回日本公衆衛生学会総会、2021/12/21、国内、口頭。日本公衆衛生雑誌 68(11) 特別付録、p221, 2021.

G. 知的財産権の出願・登録状況
該当なし

厚生労働科学研究費補助金（難治性疾患政策研究事業）
分担研究報告書

痙攣性発声障害疾患レジストリを利用した診断基準及び重症度分類の妥当性評価と改訂に関する研究

研究分担者 上野 悟 国立保健医療科学院・上席主任研究官

研究要旨：疾患レジストリデータ活用し、登録症例データ71例をもとに、診断基準および重症度分類の評価を行った。診断の感度・特異度の評価および重症度分類の臨床的意義の評価し改訂作業を行った。またAMED難治性疾患実用化研究事業と連携し、国際疾患レジストリ開発に協力中である。

A. 研究目的

本研究は痙攣性発声障害疾患レジストリを活用して、痙攣性発声障害診断基準および重症度分類の妥当性評価を行い、世界をリードする診断基準・重症度分類へ改訂作業を行うことを目的とする。

B. 研究方法

1) 疾患レジストリデータ活用のための研究デザイン・解析方法の検討。 2) 疾患レジストリを用いた診断の感度・特異度の評価。 3) 疾患レジストリを用いた重症度分類の臨床的意義の評価。 4) 診断基準及び重症度分類の改訂を柱とする。
（倫理面への配慮）倫理的精神に基づき、「人を対象とする医学系研究に関する倫理指針」、「個人情報保護に関する法律」、「独立行政法人等の保有する個人情報の保護に関する法律」及び関連する法令、改正法令、研究実施計画書を遵守して実施する。

C. 研究結果

診断の感度・特異度と重症度分類の臨床的意義の評価のための研究実施計画書を作成するとともに、全国135医療機関の研究参加が決まった。EDC (Electronic Data Capture) システムへ全国48施設から97例登録が行われた（3月末時点）。2021年9月末までに登録された71例を集計し、疫学調査、診断基準と重症度分類の感度、QOL調査、治療歴の調査を行った。集計結果をもとに現在の診断基準及び重症度分類を検証し、改定作業を行った。鑑別すべき診断の診断基準と痙攣性発声障害との鑑別項目の洗い出しを行い、診断基準に追加した。
さらにAMED難治性疾患実用化研究事業と連携し、国際疾患レジストリ開発に協力中である。

D. 考察

登録症例を集計した結果、客観的な診断基準の作成が必要であること。重症度分類を治療効果と相関出すための追加調査を必要性が明らかとなった。問題を解決するために、症状とGRBAS尺度の関連を調査することで客観的な基準とすること。長期的な障害や療養の必要性に関する調査（病悩期間と治療歴）することとした。

E. 結論

疾患レジストリ登録データを解析し、診断の感度・特異度の評価および重症度分類の臨床的意義の評価し改訂作業を行った。またAMED難治性疾患実用化研究事業と連携し、国際疾患レジストリ開発に協力中である。

F. 研究発表

1. 論文発表
該当なし
2. 学会発表
該当なし

G. 知的財産権の出願・登録状況

1. 特許取得
該当なし
2. 実用新案登録
該当なし
3. その他
該当なし