

## 色素性乾皮症の神経症状に関連したQOL評価方法の確立に関する研究

研究分担者 上田 健博 神戸大学大学院医学研究科 脳神経内科学分野

### 研究要旨

これまでに我々は色素性乾皮症（XP）の神経症状に対する評価項目として頭部MRI、末梢神経伝導検査、独自の重症度スケールを確立した。中でも重症度スケールを用いた解析において、言語能力、排泄行為、起立・歩行、興味・関心が病状の進行と相関があったことから、神経学的異常のみならず生活の質（QOL）の維持あるいは向上がXP患者の予後改善に寄与する可能性が示唆された。同時に患者家族のQOLに関してもこれまで評価されることはなかったが、XP患者の生活環境を維持していくうえでは重要な要素と考えられた。

QOL評価は疾患や症状に応じて様々な質問票などが考案されており、既存のものを用いるかオリジナルな尺度を考案するかについても一長一短がある。今年度はXP患者および家族のQOL評価に関して、既存の報告のレビューや患者の診療情報を後方視的に検討し、最適なQOL評価尺度の探索を行った。

XPに対するQOL評価尺度として、神経症状だけでなく日常生活を総括できるような指標として複数の候補を挙げる事ができた。翌年以降にスコアリングを行う計画とした。

### A. 研究目的

前年度までは色素性乾皮症（XP）の神経症状に対する客観的評価を主眼とし、頭部MRIや末梢神経伝導検査、重症度スコアなどの評価項目を確立した。一方で医療やケアの介入によるアウトカムにおいては、臨床症状と同等にQOL（生活の質）が重視されている。重症度スコアの下位項目でも言語能力、排泄行為、起立・歩行、興味・関心が病状の進行と相関があり、神経学的な評価だけでは推し量ることが難しいと思われた。

### B. 研究方法

QOL評価は疾患や症状に応じて様々な質問票などが考案されており、既存のものを用いるかオリジナルな尺度を考案するかについても一長一短がある。今年度はXP患者および家族のQOL評価に関して、既存の報告のレビューや患者の診療情報を後方視的に検討し、最適なQOL評価尺度の探索を行った。

（倫理面への配慮）

今年度は文献のレビューが主体であり、倫理面での大きな問題はないと思われた。患者の臨床データは全て匿名化をした上で厳重に取り扱った。

### C. 研究結果

神経難病とQOLの研究は広く行われており、筋力低下や歩行障害といったADLに直結する因子よりも感覚障害、疼痛、自律神経障害（立ちくらみ、排泄障害）などがQOLを低下させる因子として重

要であった。その他、精神症状（抑うつ、自発性低下）、社会とのかかわり、難病という烙印、家庭環境など多彩な要因があり、疾患ごとに尺度が作成されていることが多かった。

XP患者においてQOLに関わる因子を検討すると、①患者の神経症状、特に感覚系や自律神経系、②患者の皮膚症状、遮光に伴う行動の制限、③精神発達遅滞、意思疎通、難聴、④家庭環境、保護者・介護者のQOL、⑤学校生活、卒業後の生活、などに大別された。

以上から評価尺度として、神経症状だけでなく日常生活を総括できるような指標が望ましく、①保護者による代理評価としてPedsQL、COOP chartsなど、②保護者自身の評価としてWHOQOL、SF-36などが候補として挙げられた。

### D. 考察

小児におけるQOL評価の難しさは以前から指摘されており、その理由として客観的な指標と主観的な評価との差がとりわけ大きいこと、小児の生活が両親の生活様式や家庭環境に受ける影響は大きいこと、成人の場合よりも身体的、精神的、社会的な要素が混ざり合っており明確に分離することは難しいこと、などが考えられる。

自分の健康状態を表現できるかどうかは言語能力の発達に関連しており、本研究の対象である重症型XP-Aでは当てはまらない印象であった。その他の型では検討の余地があった。一方で両親が代理回答する場合、親子関係、子育ての経験、両

親自身の精神状態、健康状態、親自身のQOLによってその結果が左右されるため、本研究でも保護者による代理回答に加えて保護者自身のQOL評価も必要と考えられた。

## E. 結論

XPに対するQOL評価尺度として、神経症状だけでなく日常生活を総括できるような指標として複数の候補を挙げる事ができた。翌年以降にスコアリングを行う計画とした。

## F. 健康危険情報

なし

## G. 研究発表

### 1. 論文発表

Progressive length-dependent polyneuropathy in xeroderma pigmentosum group A.  
Tsuji Y, Ueda T, Sekiguchi K, Nishiyama M, Kanda F, Nishigori C, Toda T, Matsumoto R. Muscle Nerve. 2020;62(4):534-540.

A case of area postrema syndrome associated with sick sinus syndrome in an elderly patient with neuromyelitis optica spectrum disorder: Case report  
Komaki R, Chihara N, Hara A, Fujisawa S, Muramae N, Nakasone K, Ueda T, Sekiguchi K, Matsumoto R. Neurology and Clinical Neuroscience. 2020; 8(4): 183-185.

視神経脊髄炎スペクトラム病態の合併が疑われた脊髄梗塞の1例  
刀坂 公崇, 千原 典夫, 赤澤 明香, 上田 健博, 関口 兼司, 松本 理器  
臨床神経学. 2021; 61(2): 127-131.

ステロイド治療を併用して改善した免疫チェックポイント阻害薬によるギラン・バレー症候群様急性炎症性脱髄性ポリニューロパチーの1例  
橋本 黎, 上田 健博, 辻 佑木生, 大塚 喜久, 関口 兼司, 松本 理器  
臨床神経学. 2020; 60(11): 773-777.

### 2. 学会発表

上田 健博, 小牧 遼平, 関口 兼司, 松本 理器. 石灰化を伴う白質病変の継時的変化を確認した TREX1 遺伝子変異の一例. 第 45 回日本脳卒中学会学術集会. 2020/8/24-25. 横浜.

上田 健博, 立花 久嗣, 荒木 健, 末廣 大知, 渡部 俊介, 的場 健人, 関口 兼司, 松本 理器. 重

篤な消化器系合併症を生じた筋萎縮性側索硬化症の 3 例. 第 61 回日本神経学会学術大会. 2020/8/31-9/2. 岡山

## H. 知的財産権の出願・登録状況

(予定を含む。)

1. 特許取得
2. 実用新案登録
3. その他