

## 骨病変を有する神経線維腫症 1 型患者の QOL 調査 -第 1 報-

研究分担者 舟崎 裕記 東京慈恵会医科大学整形外科教授

### 研究要旨

骨病変を有する神経線維腫症 1 型患者 7 例の Quality of life (QOL) 調査を行った。評価法は、整形外科疾患に対する患者立脚型評価として相関が高い Short-Form 36-Item Health Survey (SF36) を用いた。骨病変は 7 例中 6 例が脊柱変形であった。7 例の平均値は、8 項目の下位尺度のうち社会生活機能と心の健康のみ国民平均値とほぼ同等であったが、他は低値であった。3 つのコンポーネントのサマリースコアでは、身体的側面では低値を示したが、精神的側面、社会的側面はほぼ平均値であった。

### A. 研究目的

神経線維腫症 1 型 (NF1) に伴う骨病変は脊柱変形、下腿偽関節が代表的であるが、関節病変もしばしば経験する。脊柱変形は体幹バランス、肺活量、疼痛、神経症状、下腿偽関節は支持性、下肢長差、歩容、さらに関節病変は関節安定性などに影響を及ぼし、日常生活動作 (ADL) に支障をきたす。しかし、これらの骨病変によって患者の QOL に与える影響に言及した報告はほとんどない。昨年度、著者は、整形外科疾患に対する患者立脚型評価法は SF36 と最も相関が高いことを報告した。今回は、これを用いて骨病変を有する NF1 患者の QOL 調査を行い、その途中経過を報告する。

### B. 研究方法

対象は、NF1 で、骨病変を伴う男性 2 例、女性 5 例の計 7 例であり、調査時年齢は 26~70 歳、平均 38 歳であった。骨病変は、脊柱変形が 6 例、下腿弯曲症が 1 例であり、重症度分類では stage 4 が 2 例、stage 5 が 5 例であった。手術歴は脊柱変形の 5 例にあり、うち 1 例では多数回の手術歴があった。これらの症例に対し、SF36 を用いた質問票に記入後、8 項目の下位尺度 (身体機能、日常役割機能 (身体)、身体の痛み、全体的健康感、活力、社会生活機能、日常役割機能 (精神)、心の健康)、さらに、3 つのコンポーネントサマリー (身体的側面、精神的側面、社会的側面) につき、国民標準値に基づいたスコアリング得点を算出した。

なお、本研究はヘルシンキ宣言に則り、十分な倫理的配慮のもと施行した。

### C. 研究結果

7 例における 8 つの下位尺度の平均点は、身体機能：40.7 点、日常役割機能 (身体)：42.7 点、身体の痛み：40.3 点、全体的健康感：43.4 点、活力：45.9 点、社会生活機能：51.3 点、日常役割機能 (精神)：44.6 点、心の健康：52.4 点であった。また、コンポーネントサマリーの平均点は、身体的側面：36.0 点、精神的側面：50.3 点、社会的側面：51.2 点であった。

### D. 考察

NF1 患者における骨病変は ADL に支障をきたすが、QOL にいかなる影響を及ぼすかについては未だ不明な点が多い。整形外科疾患の QOL への影響について、患者数が 50 例以上の調査を行った報告は 2 編あるが、いずれも整形外科疾患の内容についての詳細は不明であった<sup>1,2)</sup>。さらに、いずれの報告も対象年齢は 18 歳以下に局限されていること、対象に骨病変を有する患者数が少ないこと、さらに、評価法が一定していないことから、骨病変の QOL に与える影響は未だ不明である。著者は、NF1 に伴う骨、関節病変の好発部位で、患者立脚型評価法として整形外科の各専門学会で使用されている評価法と SF36 と強い相関があることを報告した<sup>3)</sup>。しかし、SF36 を用いた NF1 患者の QOL 評価を行った報告では、骨病変の関与に言及しているものはない<sup>4~6)</sup>。そこで、今回、7 例の骨病変を有する患者の QOL 調査を SF36 を用いて行った。SF36 のスコアリング点数は国民標準値に基づき、平均点が 50 点、標準偏差が 10 点に設定されている。加齢とともに平均値は下がるが、70 歳代までは大きな相違はない<sup>3)</sup>。今回の調査では、7 例の平均点をみると、8 つの下位尺度では標準

偏差を超える項目はなかったが、運動器に関わる項目、すなわち身体機能、日常役割機能（身体）、身体の痛みで点数が低かった。さらに、3つのコンポーネントサマリーでは、身体的側面が標準偏差を超える低値を示したが、ほかの精神的側面、社会的側面では平均値とほぼ同等であった。今回、対象数は少ないが、身体的側面に関する点数が低かったことは、骨病変が患者のADLのみならずQOLにも大きく影響していると考えた。一方、精神、社会的側面がほぼ平均値であったことは、今回の対象が自立通院が可能な患者であったためと推察した。しかし、QOLは、これらの骨、関節病変の種類、部位、重症度、年齢、さらに手術前と後によっても大きく異なることが推測されることから、今後、症例数を増やし、これらの因子の関与についても検討する必要がある。

#### E. 結論

骨病変を有するNF1患者7例のSF36を用いたQOLは、身体的側面では低値を示したが、精神的側面、社会的側面では国民平均値とほぼ同等であった。今後も症例数を重ねて検討する必要がある。

#### F. 文献

- 1) Wolkenstein P, et al. Impact of neurofibromatosis 1 upon quality of life in childhood: a cross-sectional study of 79 cases. *Br. J Dermat.* 160, 2008.
- 2) Saltik S, Basgl Ş S. Quality of life in children with neurofibromatosis type 1, Based on their mothers' reports. *Turkish J Psychiat.* 2013.
- 3) 福原俊一, ほか: SF-36 日本語版マニュアル (ver1.2) パブリックヘルスリサーチセンター, 東京, 2001.
- 4) Page PZ, et al. Impact of neurofibromatosis on quality of life: a cross-sectional study of 176 American cases. *Am J Med Genet A.* 140, 2006.
- 5) Kodra Y, et al. Health-related quality of life in patients with neurofibromatosis type 1. *Dermatology.* 218, 2009.
- 6) Merker VL, et al. Relationship between whole-body tumor burden, clinical phenotype, and quality of life in patients with Neurofibromatosis. *Am J Med Genet Part A.* 164, 2014.

#### G. 研究発表

なし

#### H. 知的財産権の出願・登録状況

なし