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

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　神戸大学医学部附属病院

研究要旨
色素性乾皮症（XP）の患者および保護者の生活の質（QOL）を評価するため、XP-A重症型、その他のXP、結節性硬化症それぞれの群において、COOP chart（患者対象、保護者から聞き取り）、SF-12（保護者対象）の質問票を用いて調査を行った。患者のQOLと保護者のQOLに明らかな相関はなかった一方で、XP-A重症型患者の保護者において精神的側面でのQOL低下が明らかとなった。

A．研究目的

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を行ってきたが、全人的な医療においては神経学的異常のみならず生活の質（QOL）の評価も必要である。また患者家族の QOL に関してもこれまで省みられることは少なかったが、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る。本研究では XP 患者および保護者（介護者）の QOL 評価を行い、生活・療養環境を把握することを目的とする。

B．研究方法

当科外来通院中の XP 患者および付き添いの保護者に対して、小児用の評価尺度である COOP chart（患者対象、保護者から聞き取り）、および本邦で広く用いられている SF-12（保護者対象）の質問票を用いて QOL 調査を行った。比較検討のため、同じ小児期発症の神経皮膚症候群である結節性硬化症（TSC）患者についても同様の調査を行った。

（倫理面への配慮）

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

XP-A 重症型 5 名、他の XP 2 名、TSC 4 名、およびその保護者が対象となった。XP 重症度スコアと XP 患者の COOP chart に正の相関を認めた。一方で XP 患者の重症度スコアや全患者の COOP chart と、保護者の FS-12 には相関を認めなかった。保護者の FS-12 における因子分析では、身体的側面や社会的側面においては各疾患群で差がなかったが、精神的側面については XP-A 重症型の保護者がいずれも国民標準値を下回っており、TSC の保護者がいずれも国民標準値を上回ったのと対照的であった。保護者の QOL 低下の要因として、患者のケア以外にも自身の健康問題や親の介護など、複合的な要因が聴取された。

D．考察

保護者自身がどのような問題を抱えているかを尋ねると、健康の問題：腰痛や視力低下、更年期障害、肩こり・頭痛など自分の親の介護の訴えが多かった子供（患児）のケアについては「生活の一部になっており負担には感じていない」との意見が多かったが、診察室という状況でもあり、また上記の要因とは影響しあっていると思われた。

E．結論

少数例の検討だが患者の QOL と保護者の QOL に明らかな相関はなかった。一方で XP-A 重症型患者の保護者に精神的側面での QOL 低下が認められた。今後症例数を増やして検討を重ねるとともに、患者だけでなく保護者へのサポートも検討していく必要があると考えられた。

F．健康危険情報

なし

G．研究発表

1.　論文発表

Sekiya H, Koga S, Otsuka Y, Chihara N, Ueda T, Sekiguchi K, Yoneda Y, Kageyama Y, Matsumoto R, Dickson DW. Clinical and pathological characteristics of later onset multiple system atrophy. J Neurol. 2022 Mar 19. doi: 10.1007/s00415-022-11067-1. Online ahead of

print.
上田健博 難病と認知症～物忘れだけが認知症じゃない～　月刊 難病と在宅ケア 2022; 27(11): 43-47
2.　学会発表
上田 健博,　辻 佑木生,　関口 兼司,　苅田 典生,　錦織 千佳子,　松本 理器. 重症型A群色素性乾皮症における神経症状の解析と予後予測因子の探索. 2021年5月20日　第62回日本神経学会学術大会

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