

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

先天性骨系統疾患の医療水準と患者QOLの向上を目的とした研究  
研究分担者 氏名 役職

TRPV4異常症（変容性骨異形成症等）の調査研究  
研究分担者 澤井 英明 兵庫医科大学教授  
研究分担者 上妻 友隆 国立病院機構 医長

研究要旨：

厚生労働科学研究費補助金「先天性骨系統疾患の医療水準と患者QOLの向上を目的とした研究」の一環として実施したTRPV4異常症についての調査研究である。骨系統疾患は重症の場合には出生直後に死亡することもある疾患であるが、長期にわたる発育状況や障害の程度、医療上の問題点といったことは不明の点が多い。本研究は骨系統疾患の臨床症状や発達などをまとめ、骨系統疾患の疾患の状況を明らかにするための調査研究（アンケート調査）を実施した。把握できた患者数は総人数は12名のうち成人患者は6名であった。18歳未満 6名のうち小児慢性特定疾病事業の対象に該当 4名（うち20歳以降も継続し指定難病の認定対象と予測されるもの 4名）18歳以上 6名のうち重症 3名（重症度は日本整形外科学会の診断基準と既存の指定難病の骨系統疾患を参考に調査）以上より患者数12名中重症7名（=58.3%）となった。胎児骨系統疾患フォーラムに提示されたTRPV4異常症はなかった。

A. 研究目的

骨系統疾患は420以上の個別の疾患から構成される疾患グループである。骨系統疾患のそれぞれの疾患患者の長期生存例の臨床症状や発達状況を調べることで、厚生労働省の医療費補助を目的とした難病制度である指定難病に、その疾患を新規に申請したり、すでに認定されている疾患であれば指定難病更新にあたって、重要な資料にするといった政策に反映する。

骨系統疾患は、疾患によっては呼吸不全により出生直後に死亡することもあるが、近年では医療技術の進歩に伴い、長期に生存する例も報告されている。しかしそうした長期生存例が、どのような臨床症状や発達状況を示し、医療上の問題点は何なのかといったことは不明な点が多い。そこで本調査では骨系統疾患患者の疾患の状態、発育、発達、医療管理方法などをまとめ、同じ病気の方々、そのご家族や担当されている医師へ、医療上、または社会的な情報提供を行う。

1次調査では個人が特定される情報は収集しないが、データは患者データを集めた形で報告書を作成して公開する。最終的な意義としては、厚生労働省の医療費助成制度（難病対策）の認定される可能性のある疾患やすでに指定難病に認定されている疾患について、今後の指定難病の申請や更新、また指定難病制度自体の政策に反映する。

B. 研究方法

（研究の方法・手順）

骨系統疾患の患者を診療している全国の小児科と整形外科（小児整形外科を含む）に調査用紙（アンケート用紙）を送付して回収する。医療機関としては、大学病院と小児病院と日本整形外科学会の専

門医研修指定病院を対象とするが、症例報告や学会報告等で当該患者を診療していることが明確な施設も含める。骨系統疾患は稀少疾患であり、対象とする医療機関は広く選択する。

依頼には入力用のURLや連絡先のメールアドレスを記載し、このURLに入力してもらうか、メールで記入用ファイルの送付を送付して返送してもらう。

収集する項目については以下の通りで、調査用紙の記載は2022年12月までとする。診断基準は日本整形外科学会で承認されたものを使用した。なお、協力依頼レターの期限は2022年9月とした。これはその後のやりとりで最終の記載が12月になる可能性があるためである。

まず「臨床調査票（TRPV4異常症）概要版」にて要配慮情報を含まない、該当患者がいるかどうか（複数の場合は人数）だけを調査し、回答があった機関に要配慮情報を含む「臨床調査票（TRPV4異常症）詳細版」の調査を行う。なお詳細版は、稀少疾患でも生年だけでは個人を特定できないので、生年月日のうち、生年のみの記載とし、調査用紙を回答する医療機関も特定しない様式として、個人の特定を識別不可とする。

研究開始以降の将来の情報を追跡したり、取得をするコホート研究ではない。

今年度実施した1次調査は以下の通り個人を特定しない重症度と人数のみの調査であり、共同研究とせず、兵庫医科大学からの単独研究として実施した。本研究の結果により2次調査を行うこととした。

（統計解析の方法）

統計解析の対象ではない。

（主要評価項目・副次的評価項目及び評価方法）

主要評価項目：対象となる骨系統疾患患者の小児期と成人期の重症患者の人数（厚生労働省から示され



2. 学会発表

該当なし

H. 知的財産権の出願・登録状況  
(予定を含む。)

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