

別紙 3

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

脊柱靱帯骨化症に関する調査研究

分担課題：進行性骨化性線維異形成症に関する調査研究

研究分担者 緒方 徹 東京大学リハビリテーション科 教授

研究要旨 進行性骨化性線維異形成症患者の情報を継続的に収集した。患者レジストリについては、多施設からの登録を開始し、これまでに 21 名をデータベースに登録するとともに、そのうち 6 名について 2 回目調査を実施した。また患者由来 iPS 細胞株のレジストリについてこれまでに 4 例の登録を実施した。

A. 研究目的

進行性骨化性線維異形成症 (fibrodysplasia ossificans progressiva; FOP) は、進行性の異所性骨化により四肢関節拘縮、脊柱変形、開口障害を生じ、ADL や QOL が低下する疾患である。研究班が過去に行った疫学調査では、国内の患者数を 60-84 名と推定し、これは世界的な 200 万人に 1 人の頻度にほぼ相当していた。この稀少難病の臨床研究を進める目的で、研究班は班員が診療に当たる患者の情報を収集し、また患者レジストリの登録を開始した。また希少疾患であるがゆえに患者・家族に十分な医療情報が届かないことへの対策として定期的な News Letter の発行を開始している。

B. 研究方法

研究班が把握する FOP 患者 51 名を対象に患者レジストリ構築の準備を進め、体制を構築、患者登録を開始した。令和 4 年度はレジストリ登録をさらに進めるとともに、計画に沿って 2 回目調査を実施した。

News Letter に掲載する内容については、研究分担者がメンバーである

International Clinical Council on FOP (ICC on FOP) では患者の新型コロナウイルスへの対応についての情報を収集し、患者・家族向けに資料を作成し、日本語への翻訳作業を行い研究班ホームページに掲載した。

本研究は「進行性骨化性線維異形成症の臨床データベース構築と ADL・QOL に関する研究」として、東京大学医学系研究科倫理委員会の承認を受けて行った。

C. 研究結果

これまで 2 回目の調査が完了した 6 名のデータでは初回調査以降のフレアアップ「あり」が 3 名、「なし」が 3 名だった。「あり」の 3 名中 2 名はからだの硬さの悪化を訴えていた。また、フレアアップの有無とは別に「体が動かしにくくなった」と感じている症例が 6 名中 5 名であった。

QOL 指標である HAQ-DI の結果は 6 名中 4 名で悪化が見られ、項目別にみると歩行動作と把握動作の悪化が見られた。この結果は本邦の FOP 患者の QOL に関する縦断研究の過去の報告と一致するものであった。

一方、COVID-19 に関連する医療情報共有

については国際レジストリからの論文報告があり、32例の COVID-19 感染・疑い・ワクチン接種例の経過分析が示されている。その中でワクチン接種を行った 15 例について 1 例でフレアアップ症状が報告されたものの、異所性骨化の報告はなかった。本邦においては FOP 患者本人へのワクチン接種は推奨していない。また国際レジストリの報告で、COVID-19 感染にともない異所性骨化が進んだ症例は報告されていなかった。本研究班においても代表施設で把握しているレジストリ登録症例の中で COVID-19 発症症例においても異所性骨化等の症状進行は把握されていない。

D. 考察、

本研究において実施するレジストリの縦断的データから、一定数のフレアアップと症状進行が観察されたことから、レジストリによる経過フォローのもつ意義は大きいと考えられる。今後、半年ごとのフォローアップ調査を継続することで、新規治療法開発のみならず FOP の実態把握としても貴重なデータベースとなることが期待される。

COVID-19 感染症については社会全体の動向も踏まえたうえで、今後も患者・家族への情報提供と指導を行っていく必要がある。

E. 結論

FOP の患者レジストリの運用が確立した。希少疾患で重症化する疾患であることを踏まえ、継続的なデータ収集が本疾患の治療戦略には欠かせない。

F. 健康危険情報

総括研究報告書にまとめて記載

G. 研究発表

1. 論文発表

該当なし

2. 学会発表

該当なし

(発表誌名巻号・頁・発行年等も記入)

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

3. その他