

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

研究要旨

XP重症度スコアは既存のQOL評価尺度COOP chartsの合計スコアと有意な相関があった。XP-A重症型では患者と保護者のQOLに相関がある可能性があった。XP重症型の保護者は精神的側面において標準値以下のQOLとなり、自身の健康問題や家庭内の問題も影響していた。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。

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・家族への診察、検査、問診はすべて通常診療の範疇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した上で厳重に取り扱った。

C. 研究結果

XP-A重症型7名、他のXP2名、TSC4名、およびその保護者を対象とした。XP-A重症型の患者において、重症度スコア（総得点）とCOOP chart（総得点）に正の相関を、COOP chart（総得点）と保護者SF-12（全平均）に負の相関を認めた。以上からXP-A重症型では患者のQOLが患者の重症度や保護者のQOLと相関することが示唆された。

保護者のSF-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XP重症型とそれ以外で差がなかったが、精神的側面についてはXP-A重症型の保護者が1名を除いていずれも国民標準値を下回っており、他の型よりも低い傾向にあった（ $p=0.07$ ）。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。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の聴取に限界があり、上記の要因とは相互に影響していると思われた。

E. 結論

少数例の検討だが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、保護者のQOLは患者の重症度と相関することが示唆された。今後の日常診療において、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

G. 研究発表

1. 論文発表

Matoba K, Chihara N, Satake W, Tokuoka H, Otsuka Y, Ueda T, Sekiguchi K, Itoh M, Matsumoto R. Long-Surviving Adult Siblings with Joubert Syndrome Harboring a Novel Compound Heterozygous CPLANE1 Variant.

Neurol Genet. 2022; 8(5): e200031.

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; 269(8): 4310-4321.

Ando M, Higuchi Y, Yuan J, Yoshimura A, Taniguchi T, Takei J, Takeuchi M, Hiramatsu Y, Shimizu F, Kubota M, Takeshima A, Ueda T, Koh K, Nagaoka U, Tokashiki T, Sawai S, Sakiyama Y, Hashiguchi A, Sato R, Kanda T, Okamoto Y, Takashima H. Novel heterozygous variants of SLC12A6 in Japanese families with Charcot-Marie-Tooth disease. Ann Clin Transl Neurol. 2022; 9(7): 902-911.

2. 学会発表

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

なし

2. 実用新案登録

なし

3. その他

なし