

## パーソナルヘルスレコード（PHR）を用いたブラウ症候群に対する QOL 調査

大学生の健康管理に端を発し、パーソナルヘルスレコード（PHR）の標準化および利活用促進を目的として産学連携での共同研究を実施している京大データヘルス研究会（<https://dh-lab.org/>）において、令和5年6月16日に開催された第71回で、「ブラウ症候群（指定難病110）を例に考える希少疾患における personal health record 活用の可能性」として講演を行なった。この講演を契機に、PHRを用いたブラウ症候群のQOL調査を実施するため、上記研究会を通じて紹介をして頂いたヘルステック研究所（京都市左京区吉田上阿達町17、<https://www.htech-lab.co.jp/>）とスマートフォン用アプリ開発のための仕様打合せを行いつつ、調査実施にむけての倫理申請の準備をしている。

PHRは、患者自身が健康情報を収集、管理、保管するための電子的な健康記録とされる。スマートフォンなどモバイル端末の普及によって社会実装が手軽に行えるようになりつつある。PHRには、基本情報として患者の氏名、生年月日、連絡先などの個人情報、医療履歴として病歴、薬剤の処方歴、アレルギーや過敏反応の情報、現在の健康情報として症状や診断、処方された薬物、検査結果、アクティビティやフィットネスデータとして運動状況や身体的な健康データ等が

患者自身によって登録される。また、日常使用される医療機器等が対応していれば、日常の活動量、発熱や血圧などの身体的な健康データも収集され、自分自身の健康情報を患者本人が一元管理するとともに、その情報を医療者と共有するためのツールとして活用することで、医療の質や安全性を向上させることが期待されている。本研究では、ヘルステック研究所と京都大学（医学研究科・予防医療学分野・石見拓教授）との共同研究として開発された「健康日記」（<https://htech-lab.co.jp/products/kenkounikki.html>）に、ブラウ症候群を対象とした QOL 調査に必要な項目を追加して、実施を予定している。

QOL 調査の対象として想定しているブラウ症候群（指定難病 110）は、NOD2 遺伝子の機能獲得型変異によって、皮膚と関節、眼に肉芽腫をきたす稀な遺伝性疾患であり、自己炎症症候群の 1 つとして知られる。我々のグループは、若年発症サルコイドーシスとして知られた孤発例においても、家族性のブラウ症候群と同じ NOD2 遺伝子変異が関わることを報告して以来、本疾患の解析に取り組んでおり、指定難病として指定された当初は厚労省の難治性疾患克服研究事業で把握された症例数と調査票の回収率等から、国内での症例数を当初 50 例程度と推定した。2020 年、国内で遺伝子検査によって NOD2 遺伝子に変異があること

が確認された症例が 50 例に達したことから、我々はこれをまとめて、その特徴を報告した (Matsuda T, et al. Ann Rheum Dis. 2020)。現在、国内症例の大半とは主治医を通じて連絡が可能であるものの、本人の転居や主治医の転勤等によって連絡が途絶えた症例も年を追うごとに増えつつあるのが現状であり、この状況を改善する手段として PHR に着目した。

また、ブラウ症候群の解析は、日本における我々の他、欧州の Woulter 教授と米国の Rose 教授のグループが精力的に行っている。彼らは HAQ/CHAQ (Health Assessment Questionnaire/その小児版) 質問票を用いた症状に伴う生活の質の低下と、関節の痛みおよび全般的な健康への影響をそれぞれ VAS (Visual Analogue Scale, 最低点 0 点, 最高点 10 点で評価する) を用いて検討している。そこで今回、PHR を活用した調査として、海外での先行研究に倣い HAQ/CHAQ 質問票と VAS を用いた評価を実施する。

なお、収集した結果は、将来的には難病プラットフォームへの登録することで、構築したレジストリーの有効活用へ繋げることを計画している。このため、難病プラットフォーム側とも本年度は数回の打合せ機会を設けたが、現状では難病プラットフォーム側が csv ファイルへ等へと変換した情報の一括取込みに対応

していないことが判明したため、これらは将来的な課題と考えている。一方、「健康日記」にはマイナポータルからの情報取得に対応しているため、指定難病の臨床調査個人票や小児特定慢性疾病の医療意見書の情報がマイナポータルに登録され、患者個人がこれら情報にアクセスできる環境が将来的に整えられれば、PHRとしての「健康日記」を介した難病プラットフォームへのデータ移管により、レジストリー構築のタイムリーな更新を通じてその利活用にも貢献できると考えている。

実際の患者に対する調査自体は来年度での実施を予定しており、それを見据えて今年度は、PHRとしての「健康日記」の改修と、調査のための倫理書類の申請・承認を年度末までに終える予定である。