

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患者レジストリにより継続的に収集した。関係者間での web 会議等による情報共有をおこない、問い合わせ症例への対応を行うとともに、新たに開始された企業治験への症例登録を各施設から実施した。疾患の理解を深めるために病態と薬剤開発についての内容を盛り込んだ NewsLetter を発刊し、レジストリシステムと合わせ、希少疾患をサポートする体制を強化することができた。

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 7 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 の発行を行っている。

B. 研究方法

これまでレジストリに登録された症例についてひきつづきフォローアップ調査を実施するとともに、新規症例への対応を行う。レジストリを活用した治験実施に向けた支援を行う。さらに、当事者への情報提供と、医療機関における FOP への認知度向上を

念頭に News Letter を作成する。

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。(倫理面への配慮も記入)

C. 研究結果

令和 5 年度は新規のレジストリ登録はなく、すでに登録された症例に対してフォローアップの調査票の送付と回収を行った。現時点でフォロー期間は 2 年から半年となっている。また、未診断症例に関する問い合わせに対し、班として対応し、患者または医療機関に対して情報提供と受診の案内を行った。

令和 5 年から国内でのリクルートが始まった 2 つの企業治験に対し、班研究参加施設 3 施設がそれぞれ参加し、実際の症例登録を行った。オンラインでの班ミーティングを開催し、情報共有を行った。

令和 5 年度に始まった治験薬をはじめ、FOP の病態に対する薬剤開発の概要や開発の状況を掲載した News Letter を発行した。

D. 考察、

FOP の症状進行は個人差が大きく、長期に安定することもあれば短期間でフレアアップを繰り返しながら骨化が進行することがあり、予測が困難である。レジストリにおいても症状の変動には大きな個人差がみられている。長期のフォローを行うことで、全体の傾向がさらに明らかになると期待される。また、これまでの症例登録とフォローアップ体制が整備されていたことが、企業治験への円滑な症例登録につながったと考えられる。

一方で、患者の居住地が全国に点在しており、また地域医療機関との連携によるレジストリ登録は煩雑さもあることから必ずしも新規症例登録が進んでいない現状がある。News Letter を中心とした情報発信を行い、患者・医療機関の双方にメリットを感じやすいレジストリ体制を構築すること、また費用面でも効率化を検討し、長期の実施に耐えうる体制構築の検討を今後進めていく必要がある。

E. 結論

疾患レジストリを軸として、希少疾患に対して臨床情報収集を行い、国内治験登録への参加を実現することができた。より長期の体制整備に向けた検討が今後の課題となる。

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

該当せず

2. 学会発表

該当せず

(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)

なし