

神経・筋疾患医学情報登録・管理機構 役員会・運営委員会

1. 日 時 平成26年8月31日（日）午後1時から午後3時
2. 場 所 B I C赤坂ビル7階（港区赤坂3-9-18）
3. 委 員 石原 傳幸氏、大澤 真木子氏、貝谷 久宣氏、武田 伸一氏、戸田 達史氏、  
野村 忍氏、埜中 征哉氏、福井 至氏、本田 充氏、矢澤 健司氏、事務局
4. 議 案

- |                                       |   |
|---------------------------------------|---|
| (1) 平成25年度活動報告と平成26年度活動計画について         | 1 |
| (2) 登録状況報告                            |   |
| ■ DMD/BMDについて Remudyへ登録状況の通知件数・・・249件 |   |
| ■ 福山型について                             | 2 |
| (3) 班研究成果報告                           |   |
| ■ 平成25年度木村班 研究報告                      | 3 |
| ■ 平成25年度松尾班 研究報告                      | 5 |
| (5) 班研究 研究計画                          |   |
| ■ 平成26年度木村班 研究計画                      | 7 |
| (6) FSHDの登録活動について                     | 9 |

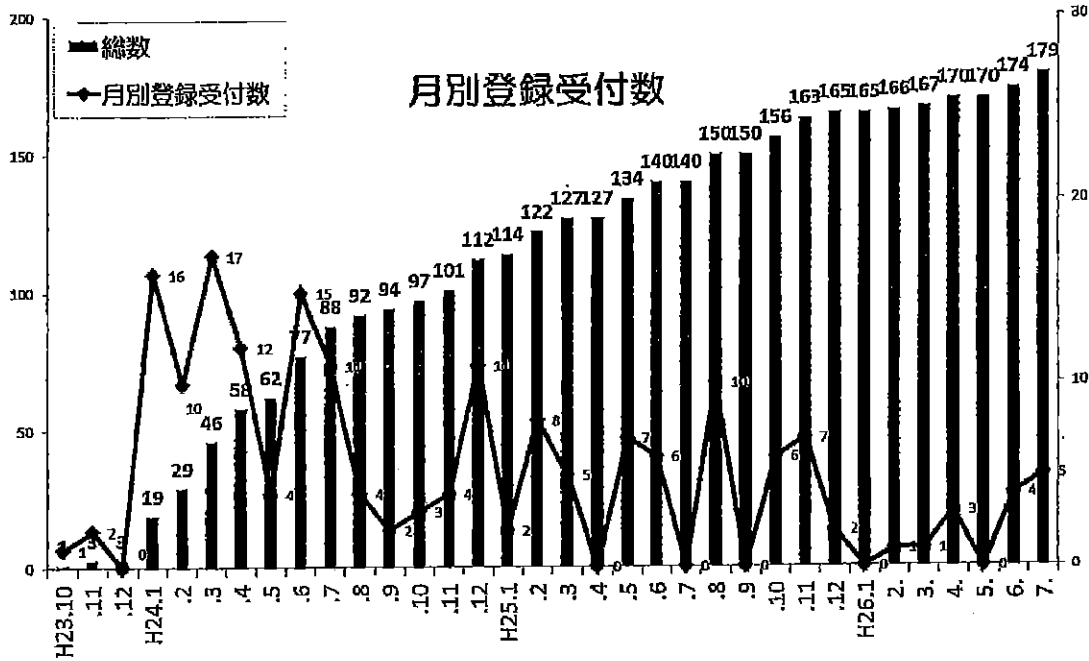
## 平成 25 年度活動報告書および平成 26 年度活動計画書

事業責任者氏名	貝谷 久宣
---------	-------

平成 25 年 度 活 動 報 告	<p>遺伝性神経・筋疾患患者データベースの患者団体における登録促進活動および患者団体による患者登録の研究を実施。</p> <ol style="list-style-type: none"> <li>1. ジストロフィノパチー患者登録システム REMUDY への登録者を対象とした、神経・筋疾患医学情報登録・管理機構（以下、機構）への登録の通知（DMD/BMD）の案内（DMRVについては案内していない）。</li> <li>2. 神経・筋疾患医学情報登録・管理機構への福山型筋ジストロフィーの医学情報の登録受付（167件 2014年3月末）。</li> <li>3. 医学情報登録に関する説明会の開催（福岡・東京）。</li> <li>4. 国際的な患者登録活動に向けた取り組み：今後の国際連携の機会を見据えて、登録用紙の韓国語版を作成（2013年9月）</li> <li>5. 機構の運営に関する報告：             <ul style="list-style-type: none"> <li>➢ 年1回の定期的な更新を継続（2013年10月～）</li> <li>➢ 機構HPおよび「登録の手引き」の改訂（2013年8月・2014年1月）</li> <li>➢ 福山型の登録者へ「エキスパートに聞く その11」を送付</li> <li>➢ ホームページにて登録状況公表（2013年7月・9月・11月・12月・2014年1月・3月）</li> </ul> </li> <li>6. 2012年夏発足の協会分科会「ふくやまっこ家族の会」との連携による活動：             <ul style="list-style-type: none"> <li>➢ 福山型の登録者対象の「福山型における患者登録者の医療と福祉に関する施設利用状況調査」結果を全登録者へ送付およびふくやまっこ広場の会員限定公開ページに掲載（2013年12月）</li> <li>➢ ふくやまっこ広場の会員限定公開ページにて「センパイおしえて」コーナーおよび東京女子医科大学小児科の石垣景子先生による「先生教えて」コーナーの公開開始（2013年12月～）。</li> <li>➢ 登録者数165名中分科会会員（協会会員であることは必須でない）は78名（47%）となった（2014年1月）</li> </ul> </li> </ol>
平成 26 年 度 活 動 計 画	<p>遺伝性神経・筋疾患患者データベースの患者団体における登録促進活動および患者団体による患者登録の研究を実施。</p> <ol style="list-style-type: none"> <li>1. ジストロフィノパチー患者登録システム REMUDY への登録者を対象とした、機構への登録の通知の案内。</li> <li>2. 機構への福山型筋ジストロフィーの医学情報の登録受付と登録情報の更新。</li> <li>3. 登録の少ない県を中心とした医学情報登録に関する説明会の開催。</li> <li>4. curator の依頼をめぐる調整</li> <li>5. 登録者に向けた情報発信（H24年度木村班で実施した「施設利用状況調査」で得られた生活面での要望をもとに、おむつの支給条件の自治体による違いに関する問題について、家族の意見をまとめて共有する）</li> <li>6. 登録協力施設との連携を深める（登録協力施設へ活動状況のご報告の送付を検討）</li> <li>7. 登録活動の啓発（H24年度木村班で実施した「施設利用状況調査」で得られた施設や登録の少ない県の医療機関を対象に、登録活動への意識調査を検討）</li> <li>8. 大塚駅前診療所の開所（H26年10月予定）</li> </ol>

(件)

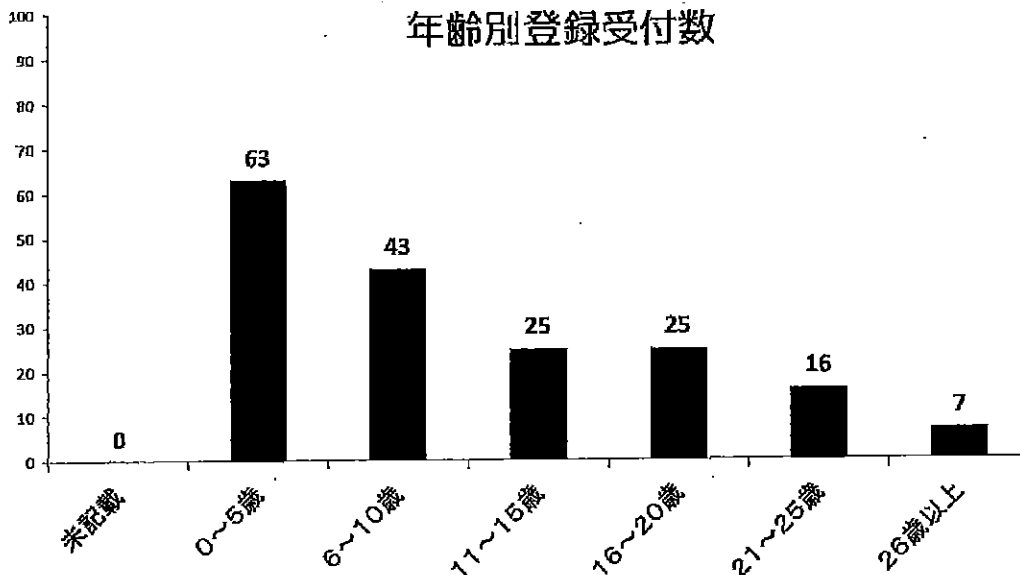
# 福山型の登録受付数



2014年7月末時点 179名対象

# 福山型の登録受付数 (年齢別件数)

(件)



2014年7月末時点 179名対象

神経・筋疾患患者データベースの登録促進及び  
患者登録の研究

分担研究者：貝谷 久宣 1)，

○井原 千琴 1)，大澤 真木子 1)，池上 香織 2)，  
松木 正道 2)

1) 一般社団法人日本筋ジストロフィー協会

2) 一般社団法人日本筋ジストロフィー協会 分科会  
ふくやまっこ家族の会

## 緒言

日本筋ジストロフィー協会（以下、協会）は、一日も早い治療法開発へ向けた重要な基盤整備活動の一つとして、2011年10月より、先天性福山型筋ジストロフィーの医学情報登録活動を行なっている。Remudy や筋ジストロフィーに関わる多くの諸先生方のご指導を得ながら、活動は3年目を迎えた。医学情報登録の推進活動を活動目標の一つとして2012年夏に発足した福山型分科会「ふくやまっこ家族の会」（以下、分科会）の活動も2年目を迎え、会員数（患者数）は117名（2014年1月上旬）となっている。2013年7月より東京女子医大名誉教授の大澤真木子先生に新機構長へご就任いただき、機構としては新たな段階を迎えつつある。協会が主体となって登録活動を開始後、患者家族会活動がどのような展開をみせているか、患者登録システムの在り方を考えていく上で重要な記録の一つとなると考える。そうした観点から、登録状況、登録促進のための活動に加えて、登録者における分科会会員数および分科会の最近の活動内容についてもご報告する。

### 【福山型の登録状況】

2014年1月23日時点で165件の登録を受け付けている（表1）。年代別人数は、0～5歳（57名）、6～10歳（40名）、11～15歳（25名）、16～20歳（27名）、21～25歳（10名）、26歳以上（6名）である。当初の目標値である“2年で200名（推定国内患者数を1000名とすると約2割）”にはやや及ばなかったものの、推定患者数の2割弱のご登録をいただいた。福山型の患者さんやご家族を初め、全国77の施設および97名の医師にご協力を賜っている（2013年11月末）。

人口比から登録の多く見込まれる上位5ヶ所は、福岡県・神奈川県・東京都・静岡県・北海道、また、全く登録のない県は9県となっている。今後も引き続き、こうした登録の見込まれる県、及び協会会員以外の

方々にも登録活動の意義をご理解いただけるよう登録を呼びかけていく予定である。

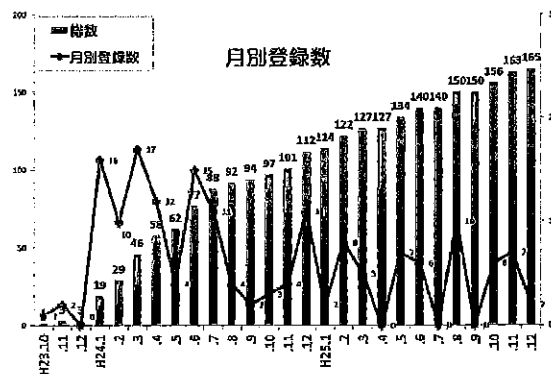


表1. 福山型 月別登録数(2013年12月31日時点)

### 【デュシェンヌ型・ベッカー型の登録通知状況】

協会会員のRemudyへの登録状況把握を目的として、ジストロフィノパチーの登録者を対象に、Remudyから案内を渡していただく方法で、協会へ登録の通知をお願いしている。2014年1月末までに238件の登録通知をいただいた。この数字はRemudyの登録者1226名（2013年12月末）の約2割にあたる。

### 【福山型の登録促進のための活動】

2012年度、登録に関する説明会を開催したが、2013年度は2014年1月に、登録の多く見込まれる福岡において、2月には東京において医学情報登録に関する説明会を開催した。また、韓国にも福山型の患者が報告されていることや、本協会は韓国の筋ジストロフィー協会と交流があることから、今後の国際連携の機会を見据えて、登録用紙の韓国語版を作成した。

### 【福山型の施設利用状況調査結果のお知らせ】

2013年2月に、福山型の医療と福祉に関する施設情報の集約を目的として、調査時点の全登録者115名のご家族を対象とした施設利用状況を尋ねる自記式・無記名・郵送のアンケート調査を実施した。今年度は本調査報告書を配布時点の全登録者に郵送し、福山型分科会のホームページ内の協会員限定閲覧ページに掲載した。アンケートで寄せられた140件を超える疑問・要望に関しては今後分科会活動に活用し、確認できたものからホームページ内の協会員限定閲覧ページにて回答していく予定である。また、回答いただいた方からは、登録した後に福山型に関するアンケートに回答するといった活動があることで、登録のメリットを継続して感じられるという声も寄せられて

おり、2013年3月以降に登録いただいた方々についても同じ調査を実施予定である。登録には手間やご負担もあることから、登録しているご家族にとって、登録活動に参加していることのメリットを意識できるような取り組みは必要と考えられ、今後もこのような取り組みを継続していきたい。

#### 【福山型分科会の活動】

2013年12月より、分科会ではHP「ふくやまっこ広場」の会員限定閲覧ページの「先生教えて」のコーナーで、福山型によくある症状とその対策について、東京女子医科大学病院の石垣景子先生にご協力いただいて公開を開始した。まだ福山型のことをよくご存知ない医療機関も多くあるという声があり、まずは会員自身が正しい知識を身につけるべく活動をしている。そして、日常の工夫などの情報を共有する場として「センパイ教えて」のコーナーも公開を開始した。直接的に登録活動と関係はないが、このような分科会からの情報発信が、登録や登録情報の更新への動機づけとしても機能していくことが期待される。

また、分科会としては、登録しない意思も尊重しつつ、登録しやすい環境づくりに努めている。実際、分科会会員で登録していない方々は4割弱という状況で、登録活動以外の活動も支持を得ていることが伺える。

#### 【登録者における福山型分科会会員数】

登録者数165名中78名(47%)は分科会会員(協会会員であることは必須でない)だった(2014年1月時点)。会員・非会員を問わず、分科会会員と登録者数合わせて204名(重複を除外した分科会会員数と登録者数の総数)の患者さんに福山型に関する情報を届けることが可能となった。

筋ジストロフィーの入所患者のニーズ調査

分担研究者 貝谷 久宣 一般社団法人日本筋ジストロフィー協会代表理事  
研究協力者 矢澤 健司 一般社団法人日本筋ジストロフィー協会副理事長  
佐藤 隆雄 一般社団法人日本筋ジストロフィー協会副理事長  
高井 絵里 東京家政大学大学院 人間生活学総合研究科 臨床心理学専攻

研究要旨

筋ジストロフィーは骨格筋の開始・再生を主体とする進行性の遺伝性筋疾患である。我が国全体で約 20,000 人の患者がおり、そのうち約 2,000 人の患者が国立病院機構に設置された筋ジス病棟での療養生活を送っている（泉, 2011）。筋ジス病棟では、治療にむけての研究が進められる一方で、件費の抑制の縛りや一定の限界が生じている（樋口, 2007）。そこで本調査では、入所生活を送る筋ジス患者を対象に調査を行い、入所生活における要望を整理することを目的とした。面接調査の結果、「コミュニケーション」、「精神症状」、「外出」、「その他」、「食事」、「特になし」、「医療従事者の対応」の 7 カテゴリーにおける要望が明らかとなった。なかでも、悩みを打ち明ける相談相手が身近にいないというコミュニケーションに関する要望が最も多かった。このことから、専門家による定期的な相談や入所者同士のコミュニケーション促進の必要性が示唆された。

A 研究目的

筋ジストロフィー（以下、筋ジス）は骨格筋の開始・再生を主体とする進行性の遺伝性筋疾患である。臨床的には、進行性の筋力低下が認められ、症状が重篤で予後不良の神経難病とされている。筋ジスのうち最も発症頻度が高く進行速度の速い Duchenne 型は約半数の症例で処女歩行が遅れ、3～5 歳頃に転倒、動揺性歩行、階段昇降困難などの症状で発見されることが多い（西野, 2013）。現在、我が国における筋ジス患者は全体で約 20,000 人とされ、そのうち全国 27 ヶ所の国立病院機構に設置された筋ジス病棟に約 2,000 人の患者が療養生活を送っているとされている（泉, 2011）。

しかし、病院機構が主体となる筋ジス病棟では、治療やリハビリが施され、治療にむけての研究が進められる一方で、病院が提供主体となることで人件費の抑制の縛りや一定の限界が生じている

（樋口, 2007）。実際の筋ジス病棟内における生活では、入浴、食事提供、外出の回数が限られており、友人や家族が少なく介助が得られない場合には多くの我慢を余儀なくされている。

そこで本調査では、入所生活を送る筋ジス患者を対象に、入所生活における要望や意見を整理することを目的とする。本調査で得られた結果は筋ジス患者の入所生活における生活の質の向上にむけての基礎的資料の一助となることが期待できる。

B 研究方法

対象者 全国 3 県の国立病院に入所中の筋ジストロフィー患者 13 名（男性）を対象に調査を行った。平均年齢は 36.3 歳（SD=14.1）、年齢の範囲は 19～65 歳であり、2 名が不明であった。

手続き 2012 年 10 月から 2013 年 1 月の 4 ヶ月間において、病院内の面接室または病室にて半構造化面接を実施した。面接は、個別法で 1 回 30 分で

あり臨床心理士が行った。面接では、「入所していて、困ったことはありませんか」、「何か希望や要望はありますか」等の質問を行った。

(倫理面への配慮)

特になし。

## C 研究結果

面接担当者によって記録された相談、要望内容を意味ごとに切片化、ラベリングした後、カテゴリ分類を行った。その結果、18項目のラベルが抽出され、「コミュニケーション」、「精神症状」、「外出」、「その他」、「食事」、「特になし」、「医療従事者の対応」の7カテゴリが作成された。各カテゴリの割合(%)を算出した結果、「コミュニケーション」が27.78%で最も多く、次いで「精神症状」、「外出」がともに16.67%で多い回答となった。また、「食事」、「その他」、「特になし」がともに11.11%であり、「医療従事者の対応」は5.56%を占めていた。

「コミュニケーション」のカテゴリでは、「初対面の人と話しをするとき緊張をしやすい」、「話し相手がいなくて寂しい」、「悩みがあっても人に話さない」という内容から、対人緊張や話し相手がいなため孤独感を感じているという内容が示された。また、家族を含む周囲の人の負担感や悩みを他言された経験による不信感から「誰にも相談できない、しない」という回答が得られた。次に、「精神症状」のカテゴリでは「幻聴、強迫観念の対処法を知りたい」とい精神症状に対する対処法、および苛立ちのコントロール方法が不明で困るという内容が示された。さらに、「外出」については「外出したい」、「外に出かけたいが諦めている」と語られ、外出には介助が必須であるため、外出したいときに我慢を強いられていることが明らかとなった。中には、看護師の人数不足が影響して外出頻度が減少しているという意見もみられた。「食事」では「持ち込みの制限が多い」ため長期入院患者には食べたいものを我慢する必要があること、「その他」では「患者の要望を主張してい

るが意見が通らない」という意見が示された。また、「医療従事者の対応」では、看護師の人手不足により我慢していることが多いということが示された。

## D 考察

「コミュニケーション」の内容から、悩みを打ち明ける相談相手が身近にいないことから、積極的に専門家による相談や入所者同士のコミュニケーションを促す必要が示唆された。専門家による相談の時間を設けることは「精神症状」を呈する患者もいることから明らかであろう。また、「外出」に含まれる内容から、対応スタッフの確保や家族の協力が不可欠であることが示唆された。「その他」、「食事」に含まれる内容から食事メニューの改善や持ち込み制限の検討が必要となることが示唆された。

## E 結論

①悩みを打ち明ける相談相手が身近にいないことや日常生活における我慢の多さがストレスとなり、精神症状が生じることが予想されることから、専門家による相談や入所者同士のコミュニケーションを促す必要性が示唆された。

②筋ジス患者の入所生活におけるQOL向上のためには相談相手やストレス対処および精神症状に対する対処スキルを提示するとともに、「外出」したい我慢を低減させ、「食事」内容の改善が要点となることが明らかとなった。

## F 健康危険情報

なし。

## G 研究発表

### 1. 論文発表

なし。

### 2. 学会発表

なし。

## H 知的財産権の出願・登録状況(予定含む)

なし。

研 究 事 項

課題番号	—	分担研究者氏名	貝谷 久宣
------	---	---------	-------

<p>研究の概要</p>	<p>遺伝性神経・筋疾患患者データベースの患者団体における登録促進活動および患者団体による医学情報登録の研究を実施する。そのための具体的内容として、</p> <ol style="list-style-type: none"> <li>1. ジストロフィノパチー患者登録システム REMODY への登録者を対象とした、神経・筋疾患医学情報登録・管理機構（以下、機構）への登録の通知の案内。</li> <li>2. 機構への福山型筋ジストロフィーの医学情報の登録受付と登録情報の更新。</li> <li>3. 登録の少ない県を中心とした医学情報登録に関する説明会の開催。</li> <li>4. curator の依頼をめぐる調整</li> <li>5. 登録者に向けた情報発信（H24年度木村班で実施した「施設利用状況調査」で得られた生活面での要望をもとに、おむつの支給条件の自治体による違いに関する問題について、家族の意見をまとめて共有する）</li> <li>6. 登録協力施設との連携を深める（登録協力施設へ活動状況のご報告の送付を検討）</li> <li>7. 登録活動の啓発（H24年度木村班で実施した「施設利用状況調査」で得られた施設や登録の少ない県の医療機関を対象に、登録活動への意識調査を検討）</li> </ol>
<p>研究の目的、必要性及び期待される成果</p> <p>※研究の必要性については、期待される成果の具体的な利用方法を記載し、必要性和成果の関係を明確にしてください。</p>	<p>【目的および必要性】</p> <p>■継続的な内容</p> <p>医学情報の記録の消滅を防ぐとともに、治療の促進に貢献するために、患者団体において医学情報のデータベースの運用を継続する。REMODYへ登録手続きした方には、登録の事実を機構へ通知していただくよう昨年度に引き続きご案内する。また、平成23年10月より開始した福山型筋ジストロフィーの医学情報の登録活動においては、支部の要望に応じて、登録の少ない県を中心とした医学情報登録に関する説明会を開催する。また、引き続き専門医による登録情報の精査に向けた実務的な調整を行う。</p> <p>■新規の内容</p> <p>登録活動の啓発を目的として、H24年度木村班で実施した「施設利用状況調査」で得られた福山型の方を診療している神経内科医のいる施設や登録をすすめたい県の医療機関を対象に、自施設の未登録者や声かけしていない方の概数、声かけしづらい背景や登録をすすめづらい理由などについて、登録活動への医療者の意識調査を検討したい。</p> <p>また、登録者に向けた情報発信に利用することを目的として、登録者の関心のあるテーマについて実情を調査し、情報共有することも試みたい。福山型の登録に関連する情報の集約を目的として平成24年度に実施した「施設利用状況調査」</p>



	<p>結果にあった生活面の要望の中で、おむつの支給条件が自治体によって異なる点を指摘された方が複数いた。厚労省の「日常生活用具給付等事業」における紙おむつの支給対象者は、脳原性運動機能障害かつ意思表示困難者などとされていることから、自治体によっては、「筋ジストロフィーは脳原性でない」「座位がとれれば運動機能障害といえない」等の理由で支給対象からはずれてしまう可能性があることが推測される。そこで、福山型分科会スタッフと検討のうえ、福山型のおむつの支給条件の自治体間の差異について実情をアンケート調査する。登録者に向けた情報発信のための資料となることが期待される。</p> <p>さらに、登録協力施設との連携を深めることを目的として、福山型の登録3年目を迎える今年度は、登録協力施設に御礼状と共に活動状況のご報告を送付する。</p> <p>■平成27年度・平成28年度の新規事業計画の方向性</p> <p>平成26年度に実施する登録活動に対する登録協力医師の意識調査結果をもとに、福山型の登録活動内容の課題等を整理したうえで、平成27年度に福山型の家族を対象として登録活動への意識調査を実施する。登録活動の国際協調をめざした取り組みとしては、韓国の筋ジストロフィー協会の福山型の患者さんやご家族への登録に関する情報提供の機会を模索する。また、海外の患者家族（会）の招待講演などの企画を検討し、海外の患者家族（会）の登録活動への関わりや治療をめぐる患者家族の心理社会的側面について学ぶ機会を得ることを目指したい。</p> <p>【期待される成果】</p> <p>REMODY および機構への医学情報の登録が啓発・促進される。また、今後の医学情報登録における医療者と患者・家族のよりよい関係構築に向けた提案がなされる。</p>
<p>この研究に関する国内・国外における研究状況及びこの研究の特色・独創的な点</p>	<p>本邦では、患者・家族会が主体となって医学情報の登録の推進を実施している数少ない例の一つであり、この点において本研究は独創的であるといえる。</p>
<p>この研究に関して現在までに行った研究状況</p> <p>※研究の最終的な目標を記載し、今回、申請した研究課題の位置付けについて説明して下さい。</p>	<p>患者の医学情報のデータベースが整備されたことが2011年1月から開始されたデュシェンヌ型筋ジストロフィーの国際共同治療への参加につながっており、日本筋ジストロフィー協会は、全国で医学情報登録に関する説明会を開催するなどの様々な活動を通してこれに貢献してきた。平成21年に日本筋ジストロフィー協会は機構を設立し、平成22年12月より医学情報の登録を受け付けている。平成23年10月より福山型の登録受付を開始し、現在までに166名の登録を受け付けている。また、DMD/BMDについてはREMODYへの登録者約1200名のうち、機構は243名の通知を受けており、患者・家族会による医学情報の管理に取り組んでいる。</p>

# Remudy 2014年度 Remudy木村班の研究体制 (案)

