

先天性代謝異常における小児慢性特定疾患治療研究事業の あり方に関する研究

研究分担者 奥山 虎之（国立成育医療研究センター臨床検査部 部長）

研究要旨

小児慢性特定疾患（小慢）登録データと日本先天代謝異常学会が運用する患者登録制度 JaSMIn（Japan Registration System of Inherited and Metabolic Diseases）における疾患別患者登録数をムコ多糖症で比較し、両者の登録制度の特長を考察した。小慢データでは、MPS 全体の 16%で病型不明であったが、JaSMIn には、病型不明は皆無であった。また、小慢では、MPSI 型の登録数が皆無という結果であり、JaSMIn の登録数と比べて大きな差が示された。小慢がわが国の実情を正確に把握しているとは言えない成績がしめされた。

A. 研究目的

小児慢性特定疾患（小慢）の登録データと日本先天代謝異常学会が運用する患者登録制度 JaSMIn（Japan Registration System of Inherited and Metabolic Diseases）における疾患別患者登録数をムコ多糖症で比較し、小慢データの信頼性を検証することを本研究の目的とした。

B. 研究方法

データクリーニング後の小児慢性特定疾患（小慢）の登録データと日本先天代謝異常学会が運用する患者登録制度 JaSMIn（Japan Registration System of Inherited and Metabolic Diseases）におけるムコ多糖症の病型別患者登録数を比較した。なお、JaSMIn には 20 歳以上の患者も登録されているので今回の検討では、20 歳以下の患者に限定し、比較検討を行った。

（倫理面への配慮）

JaSMIn の登録制度は国立成育医療研究センターの倫理委員会の承認を得て実施されている。

C. 研究結果

JaSMIn と小慢のムコ多糖症患者の病型別登録数は、以下のとおりである。小慢では、I 型 0、II 型 124、III 型 15、IV 型 9、VI 型 4、型不明 28 名で合計 180 名であった。これに対して、JaSMIn 登録患者数は、I 型 6、II 型 58、III 型 9、IV 型 3、VI 型 3、で合計 79 名であった（図 1）。

型別患者数の割合は、小慢と JaSMIn で大きな違いはなかった（図 2）。

D. 考察

登録総数では、小慢が JaSMIn の 2 倍以上で

あった。小慢の登録では医療費助成が受けられるという患者家族への直接のメリットがある。これに対して、JaSMIn は、登録により研究が促進する可能性があるという専門医の説明に理解を示した患者家族が自らの意思で登録に参加する Self-registration であり、患者家族には小慢のような直接的なメリットはない。これを考慮すると登録者数の差はさほど大きなものではないといえる。

問題は、登録の質である。小慢のデータでは、MPS 全体の 16% が病型不明であったが、JaSMIn では、病型不明は皆無であった。これは、専門医によるデータクリーニングを JaSMIn では採用していることにより、正確な情報が得られたことを示している。今回の検討で判明した最大の問題は、小慢では、MPSI 型の登録数が皆無という結果であり、JaSMIn の登録数 6 と比べて明らかな差が示されたことである。小慢がわが国の実情をどこまで正確に把握しているか疑問となる結果であり、今後の改善が必要である。

E. 研究発表

1. 論文発表

なし

2. 学会発表

- 1) 徐朱玟、二階堂麻莉、奥山虎之、大竹明、「先天代謝異常症患者登録制度『JaSMIn』の現状と展望」、第 57 回日本先天代謝異常学会総会（併催：第 13 回アジア先天代謝異常症シンポジウム）、大阪、2015 年 11 月 12 日～14 日
- 2) 二階堂麻莉、徐朱玟、小須賀基通、奥山虎之、「Pompe 病患者家族からみた Pompe 病の実態」、第 57 回日本先天代謝異常学会総会（併催：第 13 回アジア先天代謝異常症シンポジウム）、大阪、2015 年 11 月 12 日～14 日
- 3) 徐朱玟、二階堂麻莉、小須賀基通、田中あけみ、奥山虎之、「先天代謝異常症臨床情報バンク (MC-Bank) : ムコ多糖症における患者登録」、日本件類遺伝学会第 60 回大会、東京、2015 年 10 月 14 日～17 日
- 4) 徐朱玟、二階堂麻莉、奥山虎之、大竹明、「先天代謝異常症患者登録システム (JaSMIn & MC-Bank) の構築と運用」、日本件類遺伝学会第 60 回大会、東京、2015 年 10 月 14 日～17 日

F. 知的財産権の出願・登録状況

1. 特許取得／2. 実用新案登録／3. その他
いずれも無し

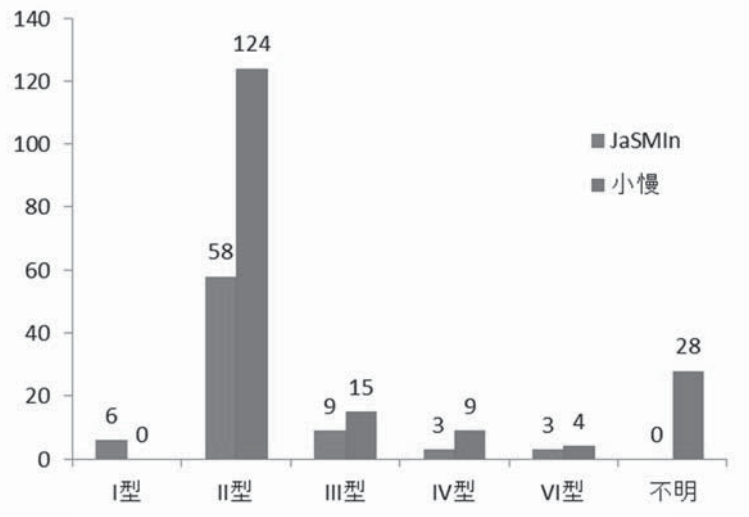


図 1. ムコ多糖症患者登録数の比較

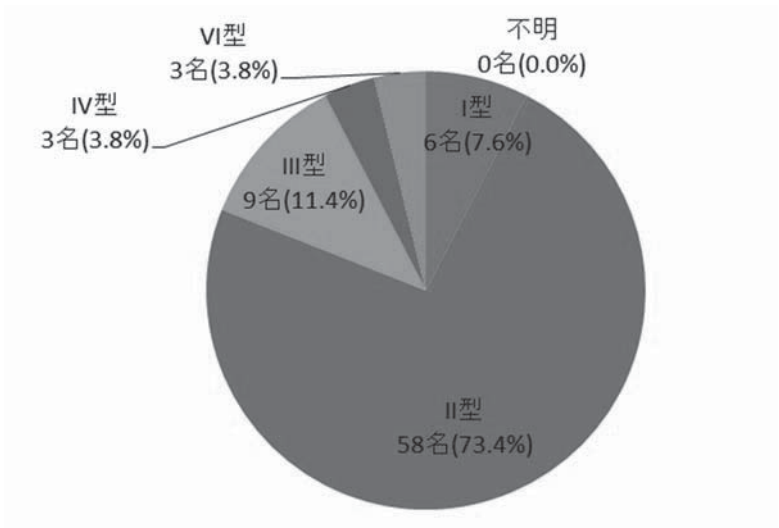


図 2A. JaSMIn に登録されたムコ多糖症の病型別患者の割合

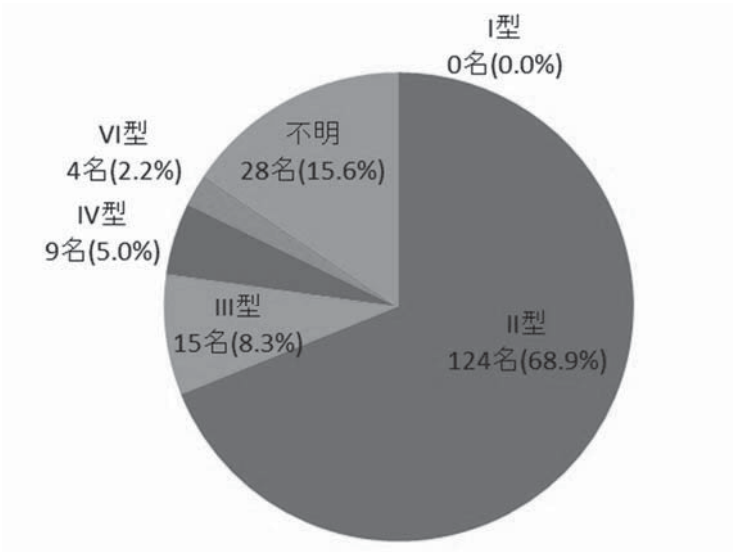


図 2B. 小慢に登録されたムコ多糖症の病型別患者の割合