

厚生労働科学研究費補助金（難治性疾患克服研究事業）
分担研究報告書

進行性骨化性線維異形成症（FOP）の臨床データベース構築と ADL・QOL に関する研究

研究分担者 芳賀 信彦 東京大学リハビリテーション科教授
研究協力者 中原 康雄 東京大学リハビリテーション部助教

研究要旨 国内のできるだけ多くの FOP 患者を把握し、臨床データベースを構築すること、また患者の ADL や QOL の継時的変化を知ることを目的に本研究を開始した。患者把握に際しては、関連研究者による症例検討会を開催し、自身が診療にあたっている患者の診断を検討した。ADL や QOL については、2 年前に調査をした患者の継時的変化を知るための二次調査を開始した。

A. 研究目的

進行性骨化性線維異形成症（Fibrodysplasia ossificans progressiva: FOP）は、有病率が約 200 万人に 1 人というまれな遺伝性疾患である。研究班では 4 年前に FOP 患者を診療する可能性のある診療科（整形外科、小児科、リハビリテーション科）を対象としたアンケート調査を行い、国内に 80 名前後の患者がいることを推定した。また患者の ADL や QOL に関しては、Barthel Index と SF-36 を指標とした調査を 2 年前に行った。本研究の目的は、国内のできるだけ多くの FOP 患者を把握し、臨床データベースを構築すること、また患者の ADL や QOL の継時的変化を知ることである。

B. 研究方法

患者把握に際しては、関連研究者による症例検討会を開催し、自身が診療にあたっている患者の診断を検討した。ADL や QOL については、2 年前に調査をした患者の継時的変化を知るための二次調査を開始した。

C. 研究結果

症例検討会を 2011 年 11 月 4 日の東京大学医学部附属病院会議室で行った FOP 研究班ミーティングの中で開催した。一部の症例について、軽症の表現型にもかかわらずまれな遺伝子変異の確認に至り、症例検討会の有用性が確認された。

ADL や QOL については、調査項目に関する検討を行った後、二次調査を開始した。回答はまだ得られていない。

D. 考察

患者把握は研究班活動の根幹を成すものであり、個人情報に配慮しつつ、着実な継続が求められている。また本研究はいずれも重要なものであり、研究内容の妥当性を検討しつつ、今後も継続していきたい。

E. 結論

患者把握に際しては、関連研究者による症例検討会を開催した。ADL・QOL については、2 年前に調査をした患者の継時的変化を知るための二次調査を開始した。

F. 健康危険情報

特記すべきことなし。

G. 研究発表

1. 論文発表

なし

2. 学会発表

芳賀信彦、緒方直史、中原康雄、野口周一、四津有人、岡田慶太：進行性骨化性線維異形成症患者の ADL と QOL. 第 48 回日本リハビリテーション医学会学術集会, 2011.11.2-3, 幕張

H. 知的財産権の出願・登録状況

なし