

厚生労働科学研究費補助金 難治性疾患等政策研究事業(難治性疾患政策研究事業)  
分担研究報告書

進行性骨化性線維異形成症患者における ADL・QOL の経時的評価に関する研究

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特任講師

研究要旨 16 歳以上の進行性骨化性線維異形成症 (FOP) 患者を対象とし、患者の経時的な評価により FOP 患者の ADL, QOL の変化を知ることがを目的に、Barthel Index、SF-36 を用いて初回、4 年後、6 年後と経時的な縦断調査を実施した。FOP では若年から ADL が低下し加齢とともに進行するが、6 年間の経時的変化では ADL、QOL ともに保たれていた。

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。本研究の目的は、アンケートを通して患者の症状経過と身体機能を評価することである。

B. 研究方法

FOP 患者 4 名 (男 2 名、女 2 名、16~42 歳) を対象とし、Barthel Index (BI)、MOS Short-Form 36-Item Health Survey (SF-36) を調査した。

(倫理面での配慮)

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。

C. 研究結果

BI の合計点は初回評価時平均 50 点、4 年後 41.3 点、6 年後 37.5 点であり、全体としては  $p=0.88$  と ADL の変化に有意差はなかった。初回評価時の年齢により 3 群に分け各々の変化をみたところ、合計点の平均は

初回→6 年後評価では 19 歳以下 65→60 点、20~39 歳 50→45 点、40 歳以上 20→0 点であった。10 歳代の患者でも整容、入浴、更衣で点数が低いのに対し、初回評価では年齢が高くても排便、排尿は点数が保たれていたが 4、6 年後年の評価では低下していた。SF-36 の下位尺度別の国民標準値偏差得点の平均における変化は、初回→6 年後評価では身体機能 2.3→7.6、日常生活役割 (身体) 47.7→55.4、身体の痛み 44.3→49.5、全体的幸福感 47.9→48.6、活力 43.3→44.1、社会生活機能 48.9→52.2、日常生活役割 (精神) 50.2→52.3、心の健康 41.8→50.4 であり、全体としては  $p=0.19$  と QOL の変化に有意差はなかった。個別の項目では、初回、4 年後、6 年後評価ともに身体機能は標準値を大きく下回り、それ以外の項目では初回→4、6 年後評価では上昇の傾向にあったが明らかな有意差はなかった。

D. 考察

FOP 患者の移動能力は年齢とともに低下し (芳賀ら: 日本リハ医学会学術集会 2010)、また FOP 患者に対するリハビリテーションは、ADL 向上、移動能力向上等へのアプローチが中心である (Levy CE: Clin Rev Bone

Miner Metab 2005)と報告されている。しかし、FOP 患者において ADL や QOL の客観的評価を用いた報告はない。FOP 患者の症状や身体機能の経過を客観的に、経時的に評価することは FOP 患者の障害像や社会生活を考える上で非常に重要であると考え、本研究を行った。

BI を用いた ADL 評価では、若年から整容、入浴、更衣といった項目が低下しており、年齢が高くなるに従って他の日常生活動作に関する項目も低下していた。しかし 6 年間の経時的変化では点数としては緩やかに低下傾向にあるものの全体の日常生活動作は維持されていることが分かった。一方 SF-36 を用いた QOL 評価では、病態を反映して身体機能の項目は初回評価より標準値を大きく下回っているものの、それによって他の項目が大きく低下することはなく、生活の質は保たれており、6 年間の経時的変化でもその傾向が変わらないことが分かった。

本研究より、FOP では出生時～幼児期に親が症状に気づき受診・診断につながることが多いことも判明しており、若年で障害の軽いうちに正確な診断を行い、障害の進行を予防することが望まれる。ADL、QOL に関する自然経過を知ることは、将来治療薬が開発された際などに介入の効果を知るための重要な資料となると考えられ、引き続き調査を行う必要がある。

## E. 結論

FOP 患者の ADL と QOL を経時的に調査した。FOP では若年から ADL が低下し加齢とともに進行するが、6 年間の経時的変化では ADL、QOL とともに保たれていた。

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

なし

### 2. 学会発表

1) 中原康雄、遠藤佐知子、澤田佑介、真野浩志、井口はるひ、遠藤聡、野口周一、四津有人、吉川二葉、藤原清香、篠田裕介、芳賀信彦：進行性骨化性線維異形成症患者における身体機能の経時的評価. 第 53 回日本リハビリテーション医学会学術集会, 2016. 6. 9-11, 京都

H. 知的財産権の出願・登録状況

なし