

ムコ多糖症および糖原病の病型に関するアンケート調査

分担研究者：伊藤 道徳 独立行政法人国立病院機構香川小児病院副院長

研究要旨

小児慢性特定疾患研究事業における先天性代謝異常症の医療意見書に基づいて各実施主体で入力され、中央集計された登録症例のデータは、これらの疾患の疫学的調査・研究において非常に有用なものであるが、その利用に際してはデータ、特に病名の正確さが要求される。対象疾患のうちその病因欠損酵素に基づいて病型分類されている疾患では、その病型により疾患頻度や治療法、予後が大きく異なっている。このため、病型を含む病名で登録されるべきではあるが、病型分類されている疾患であるムコ多糖症と糖原病において、ムコ多糖症で約 30%、糖原病で約 50%が病型分類を含まない疾患名で登録されている。そこで今年度、登録病名で病型が含まれていないムコ多糖症と糖原病患者において、病型が意見書に記載されていない原因を明らかにするためにアンケート調査を行った。ムコ多糖症では回答のえられたうちの 82.1%で病型診断がなされ、このうちの 95.6%で意見書に病型を記載しているとの回答であった。糖原病では回答のうちの 79.6%で病型診断がなされており、このうちの 57.4%で意見書に病名を記載しているとの回答であった。病型を含まない病名で登録されている原因は、意見書に病型が記載されていないことよりも、意見書からデータ登録する時に、病型を含まない病名で登録されていること例が多いことが明らかとなった。今後、病型診断がなされている例については、意見書に病型を含む病名を記載するように指導するとともに、登録する時にも病型が記載されている場合には必ず病型を含む病名で登録するように指導していかなければならない。また今後、病型診断がなされている症例については、必ず病型を含む形で登録するしなければならない登録システムの構築も検討する必要がある。

見出し語：小児慢性特定疾患，先天性代謝異常，病型診断，ムコ多糖症，糖原病

研究目的

平成 7 年度から小児慢性疾患治療研究事業による医療費補助のための申請は、保健所を窓口にして患者本人（保護者）により行われ、対象疾患患者の状況を把握し、研究事業に反映させるために、プライバシーに十分配慮した登録・管理システムが構築されている。このシステムの登録データはわが国における小児慢性疾患のデータベースとしては最大のものであり、疫学的調査・研究において非常に有用なものであるが、このデータを用いた疫学的調査・研究を行っていくためには、そのデータ、特に登録病名の正確性が要求される。小児慢性疾患治療研究事業における対象疾患群のうち先天代謝異常症等の対象疾患で、その病因欠損酵素に基づいて病型分類されている疾患では、その病型により疾患頻度や治療法、予後が大きく異なっている。これらの病型分類されている疾患のうちムコ多糖症と糖原病は頻度の高い疾患であり、また、病型により現在治療法の確立されたものや、まだ有効な治療法が確立されてい

ないものなどがある。これらの疾患の疫学的調査・研究のためには、病型分類を含めた病名の登録が必要不可欠である。そこで今回、登録病名で病型が含まれていないムコ多糖症と糖原病患者において、病型が意見書に記載されていない原因を明らかにするためにアンケート調査を行った。

研究対象および方法

各自治体で医療意見書に基づいて入力され、中央で集計された平成 17～19 年度のムコ多糖症および糖原病として登録された患者のうち病型が病名に登録されていない患者の登録データ（表 1, 2）を分析し、病型不明なムコ多糖症患者 48 名について 38 医療機関に、糖原病患者 111 名について 70 医療機関に、病型および意見書への病型の記載の有無についてアンケート調査を行った。対象患者については、生年月日、性別、受給者番号をアンケート用紙に記載し、各医療機関で該当患者を同定したうえで調査用紙に必要事項を記載して返送してもらった。

研究結果

1) ムコ多糖症

ムコ多糖症患者の病型についてのアンケート調査を行った34医療機関、48名について、22医療機関(回答率64.7%)から28名(回答率58.3%)の回答をえた(表3)。回答された28例中23例で病型(HI型5例、IH/S型1例、II型9例、III型5例、IV型2例、VI型1例)が記載されていた。残りの5例中3例が他疾患の最終診断であり、1例が疑い例との回答であった。残りの1例は、調査を行った医療機関では該当患者が不明との回答であった。病型診断されている23名の患者のうち22名(95.6%)が意見書に病型を記載しているとの回答であった(表4)。

2) 糖原病

糖原病患者の病型についてのアンケート調査を行った70医療機関、111名について、44医療機関(回答率62.9%)から63名(回答率56.8%)の回答をえた(表3)。回答された63例中47例(I型11例、III型2例、VI型4例、IX型3例、VIII・X型27例)で病型診断がなされていた。残りの16例中9例で病型診断が確定しておらず、1例で糖原病が否定されていた。また、2例が調査を行った医療機関で該当患者が不明であり、3例が他医療機関での診断で病型は不明との回答であった。病型診断がなされていた47例中意見書に病型を記載しているとの回答であったのは27例(57.4%)であった(表5)。また、9例では意見書での病型記載の有無が不明との回答であった。

考察

病因欠損酵素により病型分類されている疾患では、病型により疾患頻度や治療法、予後が大きく異なっている。これらの疾患において今後登録データを疫学的研究において有効活用するためには、病型分類を含む疾患名で登録されていることが必要不可欠である。また、これらの疾患における診断の確実

性を検討する上でも、病型の記載が必要である。そこで、今年度はムコ多糖症と糖原病として登録されている患者のうち、病型を含まない病名で登録されている患児の病型と意見書への病型の記載の有無についてのアンケート調査を行った。ムコ多糖症患者での回答率は58.3%であったが、このうち82.1%で病型診断がなされていた。また、病型診断がなされていた患者のうち95.6%で意見書に病型を記載しているとの回答であった。このことから、意見書を基にデータを登録する時点で、病型が記載されているにもかかわらず病型を含まない病名で登録されている症例がほとんどであり、今後登録時の病名は意見書の通り病型を含む病名で登録するように指導していく必要がある。また、最終診断が他疾患であった症例や疑いのまま経過している症例があるが、これらは確定診断がなされる前に申請されていると考えられ、できるだけ確定診断後に申請するように指導していくことも必要であろう。また、診断病名が変更になった症例での、登録病名に関して過去にさかのぼって登録病名を修正する必要性についても検討していかなければならない。

糖原病においては、病型診断がなされていたのは79.6%、意見書に病型が記載されていたのは57.4%であった。ムコ多糖症に比較して意見書に病型を記載している割合が少なく、今後意見書の病名に病型を記載するように指導していくことも必要である。

今回のアンケート調査で、ムコ多糖症・糖原病ともに意見書の病名に病型が記載されているにもかかわらず、登録データに病型が登録されていない症例がかなりあることが明らかになり、意見書記載時の問題だけではなく、データベースへの登録時にも問題があることが明らかとなったが、今後の登録システム等の構築においてこの点を考慮したシステムの構築も考えていく必要がある。

表1:ムコ多糖症登録患者数

	H17	H18	H19
E76.0A Hurler症候群(IH型)	8	7	2
E76.0B Hurler-Sheie症候群(IH/S型)	2	2	3
E76.1A Hunter症候群(II型)	72	64	39
E76.2A ムコ多糖症III型	9	12	8
E76.2B ムコ多糖症IV型	7	8	4
E76.2C ムコ多糖症VI型	2	1	3
E76.2D ムコ多糖症VIII型	0	1	0
E76.3 ムコ多糖症	2	0	0
E76.3A ムコ多糖症	41	37	28
E76.3B Sly病(VII型)	1	1	1

表2:糖原病登録患者数

	H17	H18	H19
E74.0 糖原病	1	0	0
E74.0A 糖原病I型	64	54	26
E74.0B 糖原病II型	17	14	15
E74.0C 糖原病III型	21	13	5
E74.0D 糖原病IV型	3	3	1
E74.0E 糖原病V型	1	2	0
E74.0F 糖原病VI型	3	5	0
E74.0G 糖原病VII型	1	0	1
E74.0H 糖原病IX型	4	1	0
E74.0I 糖原病VII-X型	38	32	12
E74.0J 肝型糖原病	5	4	1
E74.0K 筋型糖原病	1	0	0
E74.0L 糖原病	111	88	45

表3:アンケート回収率

	医療機関	症例
ムコ多糖症		
対象数	34	48
回答数	22 (64.7%)	28 (58.3%)
糖原病		
対象数	70	111
回答数	44 (62.9%)	63 (56.8%)

()は回収率

表4:ムコ多糖症アンケート回答結果

ムコ多糖症	回答数	病型診断数	意見書病型記載数		
			H17	H18	H19
E76.0A Hurler症候群(IH型)	5	5	4	3	
E76.0B Hurler-Sheie症候群(IH/S型)	1	0	0	1	
E76.1A Hunter症候群(II型)	9	8	8	2	
E76.2A ムコ多糖症III型	5	3	4	5	
E76.2B ムコ多糖症IV型	2	2	2	2	
E76.2C ムコ多糖症VI型	1	1	1	1	
他疾患	3	2	2	3	
疑い例	1	1	1	1	
当該患者不明	1	1	1	0	

表5:糖原病アンケート回答結果

糖原病	回答数	病型診断数	意見書病型記載数		
			H17	H18	H19
糖原病	63	47(79.6%)	27(57.4%)		
E74.0A 糖原病I型	11	15	9	5	
E74.0C 糖原病III型	2	2	3	3	
E74.0F 糖原病VI型	4	4	2	1	
E74.0H 糖原病IX型	2	1	1	1	
E74.0I 糖原病VII-X型	27	22	26	7	
未定	9	6	4	2	
不明	3	3	1	0	
他疾患	1	1	0	0	
未記入	1	1	0	0	
当該患者不明	2	2	0	0	