

## 自主臨床研究

### 神経代謝・臨床遺伝グループ

## 小児期ファブリー病患者の疾患特異的QOL尺度の開発

### 1. 研究の対象

小児期ファブリー病患者

### 2. 研究目的・方法

ファブリー病はX連鎖性のライソゾーム病であり、 $\alpha$ ガラクトシダーゼの欠損が原因となり、心臓や腎臓、中枢神経症状など様々な症状を呈する希少疾患である。ファブリー病に対する治療は各症状に対する対処療法と、欠損しているガラクトシダーゼ酵素を補充する酵素補充療法(Enzyme Replacement Therapy; ERT)が存在する。現在までに、2種類の酵素補充剤が開発されており、日本においては2004年にアガルシダーゼ $\beta$ が、2007年にアガルシダーゼ $\alpha$ が販売開始となっている。

ファブリー病患者では、小児期は疼痛が主症状であるが、青年期以降では疼痛の症状は減少し、心機能や腎機能異常が主な症状となっていく。また、酵素補充療法は定期的な通院を必要とし、学生及び社会生活への影響は大きい。ファブリー病患者への支援を考える上で、医学的な症状の有無や頻度だけではなく、生活の質(Quality of Life; QOL)を考慮する必要がある。しかし、上記のようにファブリー病特有の疾患背景や治療方法によるQOLへの影響は、全般的なQOL尺度では測定が難しく、疾患特異的QOL尺度の使用が望まれる。

ファブリー病患者の疾患特異的QOL尺度としてはFabry-Specific Pediatric Health and Pain Questionnaire(FPHPQ)がある。FPHPQは小児期のファブリー病患者を対象とした疾患特異的QOL尺度として、信頼性と妥当性の検討がなされており、ドイツ語やフランス語、スペイン語などに翻訳して使用されているが、日本語版は作成されていない。

本研究ではFPHPQを日本語版に翻訳し、日本における小児期ファブリー病患者のQOLの実態を明らかにすることを目的とする。

### 3. 研究に用いる

インタビューと尺度測定

試料・情報の種類

---

4. 外部への試料・情報の  
提供                      なし

---

5. 研究組織                      単組織

**本研究に関する問い合わせ先**

酒井規夫；[norio@sahs.med.osaka-u.ac.jp](mailto:norio@sahs.med.osaka-u.ac.jp)