

自主臨床研究

神経代謝・臨床遺伝グループ

成人期を含む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

成人期を含むファブリー病患者

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、 α 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、3種類の酵素補充剤が開発されている。

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。しかし、FPHPQは18歳未満の小児期のファブリー病患者を対象とした尺度である。

成人期のファブリー病患者のQOLを対象とした研究では、Anderson-Fabry disease specific questionnaire(AFDSQ)が報告されている。AFDSQは1999年にイギリスで実施された研究で使用されたものであり、ファブリー病の疾患や症状だけでなく、就労や性に関する質問を含め、網羅的にファブリー病患者の生活を把握するために実施された研究であった。しかし、妥当性のある尺度としては構成されておらず、その後の調査でも使用された報告はない。

そこで、本研究では成人期のファブリー病患者の疾患の症状と生活の質に関するインタビュー調査を行い、その結果からファブリー病患者疾患特異的QOL尺度の項目を作成する。その後、ファブリー病患者に対して質問紙調査を実施し、尺度項目の検討を行うことで信頼性妥当性のある疾患特異的尺度を作成する。

3. 研究に用いる 試料・情報の種類	インタビューデータ, 尺度測定値
-----------------------	------------------

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

5. 研究組織	単施設
---------	-----

本研究に関する問い合わせ先

酒井規夫；norio@sahs.med.osaka-u.ac.jp