

治療研究対象疾患の見直しに関する調査報告

稲葉 裕、黒沢 美智子（順天堂大学医学部・衛生学）、
高木 廣文（文部省統計数理研究所）、
大野 良之（名古屋大学医学部・予防医学）

要 約

治療研究事業対象疾患選定方法の見直しの基礎資料作成を目的として、本年6月に現在研究対象となっている、118疾患の各分科会長に質問票を送付し、7月に回収した。質問項目は1. 稀少性（患者数）、2. 病因、3. 治療法、4. 日常生活で介助が必要な人の割合、5. 5年生存率、6. 診断基準、重症度基準、7. 10年間の患者数増減、8. 初診時年齢、9. 入院外来比、10. 通院の割合、11. 専門医数、12. 就業困難な人の割合、等である。7月末、未回収の分科会長に催促し、8月下旬に集計、その結果を各分科会長に送付した。9月の難病連絡会議にて結果を報告し、結果の修正変更、追加を受け付けた。9-10月に、分析方法の検討を行い、11月に選定方法の原則を決めるための会議を行った。問題点は各項目に不明の割合が多いことだったので、回答選択肢を改訂し、再度分科会長に回答を依頼し、11月末までに回収されたものを集計した。これらの結果を基に、先に決めた原則に基づいて治療研究対象疾患の選定方法について原案を作成した。

キーワード：治療研究事業対象疾患、調査研究対象疾患、Decision tree

目 的

現在の治療研究事業対象疾患の選定方法の見直しのために、基礎資料を作成する。

方 法

本年6月4日に118疾患の各分科会長に患者数や治療法の確立状況などの項目について質問票を送付し、7月10日までに回収した。7月末日、未回収の分科会に催促状を送付。8月6日に再催促をした。8月22-26日に集計し、集計結果を各分科会長に送付した。9月7日に難病連絡会議にて集計結果を報告し、9月末日までに集計結果の修正変更、追加を受け付けた。9-10月にかけて、分析方法の検討を行い、11月12日に選定方法の原則を決める会議を行った。問題点は各項目に不明の割合が多いことだったので、項目によって回答選択肢を改訂し、無記入の項目について再度分

科会長に回答を依頼し、11月末までに回収されたものを集計した。

結果と考察

各分科会長から回答のあった質問票の項目別回答疾患数と割合を表1に示す。11月の会議で患者の視点、治療研究事業の視点、研究者の視点の3つに分けてDecision treeの作成を試みることにになり、各々の優先順位を考えた（表2-4）。患者の視点に立つと最優先に5年生存率と日常生活で何らかの介助が必要である割合、次に治療法の確立、そして就業困難な人の割合と専門医数であると考えた（表2）。治療研究事業の視点に立つと、まず診断基準がなければ患者を同定することができないので最優先となり、次に5年生存率と治療法の確立、次に病因解明、稀少性、入院と外来比であると考えた（表3）。研究者の視点に立つとまず病因解明、次に治療法の確立、次に5年

表 1. 項目別回答疾患数と割合

1. 稀少性 (患者数)	疾患数 (%)	3. 治療法の確立	疾患数 (%)
1. 1000~9999人	43 (36.4)	1. なし。	38 (32.2)
2. 100~999人	35 (29.7)	2. 遅延する治療法あり。	6 (5.1)
2. 10000~49999人	21 (17.8)	3. 抑止する治療法あり。	10 (8.5)
3. ~99人	14 (11.9)	4. 病状を改善する治療法あり。	47 (39.8)
3. 50000以上	4 (3.4)	5. 特異的な治療法あり。	15 (12.7)
4. 無記入	1 (0.8)	6. 無記入	2 (1.7)
2. 病因	疾患数 (%)	4. 日常生活面で何らかの介助が必要である割合	
1. 不明	18 (15.3)	1. 50%以上	31 (26.3)
2. 解明の糸口がある。	80 (67.8)	2. 50%未満	72 (61.0)
3. 解明されている。	19 (16.1)	3. 0%	8 (6.8)
4. 無記入	1 (0.8)	4. 無記入	7 (5.9)
5. 5年生存率	疾患数 (%)	9. 入院を1とした時の外来比	疾患数 (%)
1. 50%未満	17 (14.4)	1. <0.8	18 (15.3)
2. 50%-80%未満	26 (22.0)	2. 0.8-2未満	18 (15.3)
3. 80-100%	70 (59.3)	3. 2-10未満	49 (41.5)
4. 無記入	5 (4.2)	4. それ以上	30 (25.4)
		5. 無記入	3 (2.5)
6. 診断基準、重症度基準	疾患数 (%)	10. 数ヶ月に1回通院している人の割合	
1. 診断基準、重症度基準あり。	52 (44.1)	1. 0-9%未満	23 (19.5)
2. 診断基準のみあり。	59 (50.0)	2. 10-50%未満	27 (22.9)
3. なし。	6 (5.1)	3. 50-90%未満	29 (24.6)
4. 無記入	1 (0.8)	4. 90%以上	27 (22.9)
7. 10年間の患者数増減	疾患数 (%)	5. 無記入	12 (10.2)
1. 増	45 (38.1)	11. 専門医数	疾患数 (%)
2. 変わらず	61 (51.7)	1. <全国に50人	34 (28.8)
3. 減	4 (3.4)	2. 1人/大学病院	39 (33.1)
4. 無記入	8 (6.8)	3. 1人/500床の病院	30 (25.4)
		4. 1人/200床の病院	5 (4.2)
		5. それ以上	6 (5.1)
		6. 無記入	4 (3.4)
8. 初診時年齢	疾患数 (%)	12. 就業困難な人の割合	疾患数 (%)
1. <15歳	18 (15.3)	1. 70%以上	31 (26.3)
2. 15-59歳	71 (60.2)	2. 30-69%	32 (27.1)
3. 60歳<	16 (13.6)	3. 0-29%	49 (41.5)
4. その他	4 (3.4)	4. 無記入	6 (5.1)
5. 無記入	9 (7.6)		

生存率と日常生活で介助が必要な人の割合となった（表4）。Decision treeに従って作成した優先順位を表5-7に示す。受給の欄の2は12月14日現在現在治療研究事業の対象である疾患で、1はそうでない疾患である。患者の視点に立つとクロイツフェルト・ヤコブ病、ゲルストマン・ストロイスラー・シャインカー病、致死性家族性不眠症、進行性多巣性白質脳症が最優先となり、以下筋萎縮性側索硬化症、ライソゾーム病と続く。治療研究事業の視点に立つと筋萎縮性側索硬化症が最優先となり次にクロイツフェルト・ヤコブ病、慢性炎症性脱髄性多発神経炎と続く。研究者の視点に立つと進行性核上性麻痺が最優先で特発性間質性肺炎、拡張型心筋症と続いた。今回、Decision treeの優先順位が2項目ある場合はどちらかを先にしたが2つの内容を組み合わせることも可能である。今後、細部に調整を加える必要があるが

初めての試みとしてある程度納得のいく結果ではないかと考えている。

表2. Decision tree－患者の視点

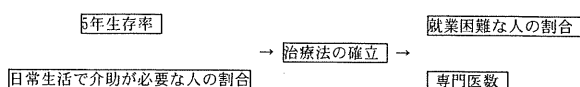


表3. Decision tree－治療研究事業（行政）の視点

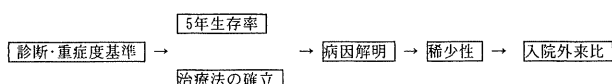


表4. Decision tree－研究者の視点

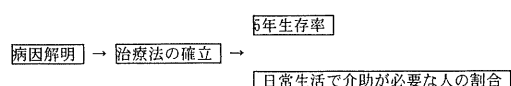


表5. 患者視点

No	疾患名	順位	5y生存率	生活面	治療法確立	就業	医師数	受給
22	クロイツフェルト・ヤコブ病	1	1	1	1	1	1	2
23	ゲルストマン・ストロイスラー・シャインカー病	1	1	1	1	1	1	1
24	致死性家族性不眠症	1	1	1	1	1	1	1
26	進行性多巣性白質脳症	1	1	1	1	1	1	1
12	筋萎縮性側索硬化症	5	1	1	1	1	2	2
21	ライソゾーム病	5	1	1	1	1	2	1
11	単クローン抗体を伴う末梢神経炎	7	1	1	3	1	2	1
2	シャイ・ドレーガー症候群	8	1	1	4	1	3	2
5	多発性硬化症	9	1	1	4	2	5	2
109	原発性肺高血圧症	10	1	1	4	1	1	2
20	ペルオキシソーム病	11	1	1	5	1	2	1
78	劇症肝炎	11	1	1	5	1	2	2
87	アミロイドーシス	13	1	2	1	3	1	2
55	不応性貧血(骨髄異形成症候群)	14	1	2	4	2	3	1
7	ギラン・バレー症候群	15	1	2	5	3	5	1
84	脾嚢胞線維症	16	1	2	6	2	1	1
9	慢性炎症性脱髄性多発神経炎	17	1	4	1	2	3	1
17	ハンチントン病	18	2	1	1	1	2	2
18	進行性核上性麻痺	18	2	1	1	1	2	1
98	悪性関節リウマチ	20	2	1	1	2	1	2
19	線条体黒質変性症	21	2	1	4	1	2	1
25	亜急性硬化性全脳炎	21	2	1	4	1	2	2
4	正常圧水頭症	23	2	1	4	2	1	1
105	若年性肺気腫	24	2	1	4	2	3	1
53	再生不良性貧血	25	2	1	5	2	3	2
68	Fabry症	26	2	2	1	2	1	1
81	Budd-Chiari症候群	27	2	2	1	2	2	2
71	特発性間質性肺炎	28	2	2	1	2	3	2
69	家族性突然死症候群	28	2	2	1	2	3	1
65	拡張型心筋症	30	2	2	1	3	4	2

表 6. 治療研究事業の視点

No	疾患名	順位	基準	治療法確立	5y生存率	原因不明	稀少性	入外比	受給
12	筋萎縮性側索硬化症	1	1	1	1	2	1	2	2
22	クロイツフェルト・ヤコブ病	2	1	1	1	2	2	1	2
9	慢性炎症性脱髄性多発神経炎	2	1	1	1	2	2	1	1
23	ゲルスマン・ストロイスラー・シャインカー病	4	1	1	1	3	3	1	1
24	致死性家族性不眠症	4	1	1	1	3	3	1	1
71	特発性間質性肺炎	6	1	1	2	1	1	3	2
98	悪性関節リウマチ	7	1	1	2	2	1	3	2
81	Budd-Chiari症候群	8	1	1	2	2	2	3	2
101	強皮症	9	1	1	3	1	2	3	2
95	結節性多発動脈炎	10	1	1	3	2	1	3	2
31	特発性大腿骨頭壊死症	10	1	1	3	2	1	3	2
79	特発性門脈圧亢進症	12	1	1	3	2	1	4	1
80	肝外門脈閉塞症	13	1	1	3	2	2	3	1
96	ウェゲナー肉芽腫症	13	1	1	3	2	2	3	2
97	アレルギー性肉芽腫性血管炎	13	1	1	3	2	2	3	1
116	膿疱性乾癬	13	1	1	3	2	2	3	2
117	天疱瘡	17	1	1	3	3	1	3	2
113	神経線維腫症Ⅱ型	18	1	2	2	3	1	3	1
33	網膜色素変性症	19	1	2	3	2	2	4	2
60	IgA腎症	20	1	2	4	1	2	3	1
11	単クローン抗体を伴う末梢神経炎	21	1	3	1	2	2	1	1
72	サルコイドーシス	22	1	3	2	2	2	4	2
36	突発性難聴	23	1	3	3	1	2	2	1
32	特発性ステロイド性骨壊死症	24	1	3	3	2	1	3	1
5	多発性硬化症	25	1	4	1	2	1	3	2
55	不応性貧血(骨髄異形成症候群)	25	1	4	1	2	1	3	1
2	シャイ・ドレーガー症候群	27	1	4	1	4	2	3	2
30	広範脊柱管狭窄症	28	1	4	2	1	1	3	2
56	骨髄線維症	29	1	4	2	1	2	3	1

表 7. 研究者の視点

No	疾患名	順位	原因不明	治療法確立	5y生存率	生活面	受給
18	進行性核上性麻痺	1	1	1	2	1	1
71	特発性間質性肺炎	2	1	1	2	2	2
65	拡張型心筋症	2	1	1	2	2	2
101	強皮症	4	1	1	3	2	2
83	肝内胆管障害	5	1	2	2	3	1
60	IgA腎症	6	1	2	4	4	1
3	ウィリス動脈輪閉塞症	7	1	3	3	2	2
36	突発性難聴	8	1	3	3	3	1
103	硬化性萎縮性苔癬	8	1	3	3	3	1
19	線条体黒質変性症	10	1	4	2	1	1
30	広範脊柱管狭窄症	11	1	4	2	2	2
56	骨髄線維症	11	1	4	2	2	1
92	成人スティル病	13	1	4	3	2	1
89	全身性エリテマトーデス	13	1	4	3	2	2
90	多発性筋炎・皮膚筋炎	13	1	4	3	2	2
91	シェーグレン症候群	13	1	4	3	2	1
29	前縦靱帯骨化症	13	1	4	3	2	1
102	好酸球性筋膜炎	18	1	5	3	3	1
12	筋萎縮性側索硬化症	19	2	1	1	1	2
22	クロイツフェルト・ヤコブ病	19	2	1	1	1	2
21	ライソゾーム病	19	2	1	1	1	1
87	アミロイドーシス	22	2	1	1	2	2
9	慢性炎症性脱髄性多発神経炎	23	2	1	1	4	1
98	悪性関節リウマチ	24	2	1	2	1	2
81	Budd-Chiari症候群	25	2	1	2	2	2
69	家族性突然死症候群	25	2	1	2	2	1
80	肝外門脈閉塞症	27	2	1	3	1	1

A study on the recent situation of intractable diseases for making the criteria of the diseases being eligible for public financial aid

Inaba Yutaka, Kurosawa Michiko (Department of Epidemiology, Juntendo University School of Medicine), Takagi Hirofumi (The Institute of Statistical Mathematics), Ohno Yoshiyuki (Department of Preventive Medicine, Nagoya University)

In order to make a criteria of the disease being eligible for public financial aid, questionnaires of recent situation of the disease were mailed to the chief of each subcommittee of 118 intractable diseases at June in 1998. The questionnaire included 1. estimated number of the patients, 2. etiology, 3. method of therapy, 4. the percentage of patients required by assistance in ordinary life, 5. five year survival rate, 6. criteria of diagnosis and severity, 7. recent tendency of the hospital, 8. age at first visit of the hospital, 9. the ratio of in-patients to out-patients, 10. interval of hospital visits, 11. number of specialist for the disease, 12. the proportion of difficulty to working, and so on. At the end of August, the preliminary results of the survey were returned to the chief of each subcommittee, and asked them to revise the data. The meeting of researchers of this study at the middle of November, proposed the decision tree program for the following three points of view, researchers, patients and administers.

Key words : intractable diseases, public financial aid, decision tree