

厚生労働科学研究費補助金（難治性疾患克服研究事業）
再発性多発性軟骨炎の診断と治療体系の確立
分担研究報告書

再発性多発性軟骨炎の患者登録システム

研究分担者 須賀 万智（東京慈恵会医科大学 環境保健医学講座・准教授）

研究要旨：再発性多発性軟骨炎（RP）は稀少疾患であり、原因の解明や治療法の開発を進めるには、患者を網羅的に捕捉できるしくみが必要である。既存の患者登録システムを文献的に調査し、RPの患者登録システムの具体的構想をまとめた。

研究協力者

清水 潤（聖マリアンナ医科大学）

A. 研究目的

再発性多発性軟骨炎（relapsing polychondritis; RP）は原因不明の慢性疾患である。平成21年度に全国基幹医療機関にアンケート調査を行い、二次調査の段階で把握されたRP患者は239名（うち最終受診時に生存していた患者は217名）であり、日本のRP患者数は多くても数百名程度と推測される。このような稀少疾患について原因の解明や治療法の開発を進めるには、患者を網羅的に捕捉できるしくみが必要であり、RPにも患者登録システムを構築することが求められる。本稿では、既存の患者登録システムを文献的に調査し、RPの患者登録システムの具体的構想をまとめた。

B. 研究方法

医中誌を検索し、特定疾患治療研究事業の患者登録制度とそれに関連する取り組み、関節リウマチの患者登録システムなどを文献的に調査した。既存の患者登録システムを参考に、RPの患者登録システムのデザインを検討した。

C. 研究結果

1) 既存の患者登録システム

特定疾患治療研究事業は対象56疾患に

医療費助成を行う。助成申請時に臨床調査個人票を提出させ、その情報を患者登録に活用している。臨床調査個人票の記載事項は、性年齢、家族歴、発病時期、初診時期、発症と経過、診断、臨床所見、検査所見、生活状況、受診状況、治療状況など多岐にわたる。ただし、患者の追跡や臨床研究に活用した事例は報告されていない[1,2]。

患者の追跡や臨床研究を目的とする患者登録システムの代表例として関節リウマチの患者登録システムが挙げられる。NinJa (<http://www.ninja-ra.jp>)は独立行政法人国立病院機構免疫異常ネットワークのリウマチ部門が運営しており、登録時に性年齢、発症時期、初診時期、整形外科的手術歴、登録後に治療経過を毎年収集している。REAL (<http://www.real-study.jp>)とSECURE (<http://www.ryumachi-jp.com/info/secure.html>)は生物学的製剤使用患者の予後の追跡に特化した患者登録システムである[3]。

稀少疾患は一般医の認知度が低い上に、疾患によっては診断基準すら確立されていないこともあり、確定診断を受けていない患者が少なからず存在すると考えられる[4]。このような潜在患者を洗い出すことも重要な課題であり、インターネット上に当該疾患の情報提供サイトを公開して患者と医師が自発的に登録するしくみを構築する[5]、特殊検査情報を活用する[5]などが試みられ

ている。

2) RP の患者登録システム

患者登録システムのデザインは規模（登録対象数）と目的（レジストリ、フォローアップ）で異なる。RP の場合、登録対象数は数百名程度と予想され、特定疾患治療研究事業と同様に、まずは患者の把握を目的とするレジストリ型のシステムを構築すべきと考えられる。また、最近は登録手段にインターネットを用いることが増えているが、サイトの設置運用の費用やセキュリティーの確保の問題を無視できない。紙ベースの患者登録票を FAX で送信する方法が現実的である。

患者登録票を別紙に示した。調査項目は①基本属性、②初診時の状況、③確定診断、④現在の状況、⑤これまでの経過、⑥合併症などからなり、平成 21 年度のアンケート調査を参考に、重要な項目に絞りこんだ。

D. 考察

RP 患者は日本に数百名程度しか存在しない。診断法や治療法を研究するには、患者を把握し、臨床情報を収集するしくみが必要である。患者登録システムを早急に構築し、すべての患者の捕捉することが当面の課題である。また、将来的には、患者の予後の追跡を含めたフォローアップ型のシステムに発展させることが望まれる。

E. 参考文献

- [1] 中川義章, 中田勝己. 今後の難病対策について: 行政の視点から. 保健医療科学 2011;60:89-93.

- [2] 金谷泰宏, 木村映善, 小林慎治, 玉置洋, 荻野大助, 吉原博幸, 千葉勉. 臨床調査個人票の有効活用及び臨床データベースの構築. 保健医療科学 2011;60:100-4.
- [3] 針谷正祥. 生物学的製剤使用関節リウマチ患者登録システムによるエビデンスの構築. 医学のあゆみ 2007;221:423-8.
- [4] 松繁卓哉, 成木弘子, 武村真治. 患者からの情報収集方法の検討: 稀少性難治性疾患患者の受療ヒストリーから. 保健医療科学 2010; 59:204-11.
- [5] 奥村貴史. 臨床研究における症例登録と診断支援システム: 臨床医と患者の支援を通じた症例登録の促進に関する試論. 保健医療科学 2010;59:212-7.
- [6] 児玉知子, 園田至人, 神谷俊明. 病院ベースの未分類疾患情報収集方法の検討. 保健医療科学 2010; 59:194-8.

F. 研究発表

1. 論文発表 なし
2. 学会発表 なし

G. 知的所有権の取得など

1. 特許許可 なし
2. 実用新案登録 なし

① 基本属性

性別	
男	女

現在の年齢	才
-------	---

生年月日	年
	月 日

居住地(都道府県)	
	都道府県

② 初診時の状況

初診年月日	年
	月 日

初診時年齢	才
-------	---

発症時(初発)年齢	才
-----------	---

✓	初診診療科
	一般内科・総合診療科
	膠原病内科
	呼吸器内科
	神経内科
	腎臓内科
	外科
	整形外科
	耳鼻咽喉科
	眼科
	皮膚科
	その他

✓	初診時症状
	軟骨炎(耳)
	軟骨炎(鼻)
	軟骨炎(気道)
	蝸牛・前庭神経障害
	関節炎
	眼病変
	皮膚病変
	心血管病変
	中枢神経障害
	腎障害
	その他

✓	発症時(初発)症状
	軟骨炎(耳)
	軟骨炎(鼻)
	軟骨炎(気道)
	蝸牛・前庭神経障害
	関節炎
	眼病変
	皮膚病変
	心血管病変
	中枢神経障害
	腎障害
	その他

③確定診断

診断年月日	年
	月 日

生検(病理組織検査)	
有	無

✓	確定診断に至る根拠
	軟骨炎(耳)
	軟骨炎(鼻)
	軟骨炎(気道)
	蝸牛・前庭神経障害
	関節炎
	眼病変
	皮膚病変
	心血管病変
	中枢神経障害
	腎障害
	その他

検査所見(確定診断時)	
CRP	mg/dl
MMP-3	ng/ml
抗コラーゲンタイプII抗体	U/ml

④現在の状況

✓	おもな診療科
	一般内科・総合診療科
	膠原病内科
	呼吸器内科
	神経内科
	腎臓内科
	外科
	整形外科
	耳鼻咽喉科
	眼科
	皮膚科
	その他

✓	現在ある症状
	軟骨炎(耳)
	軟骨炎(鼻)
	軟骨炎(気道)
	蝸牛・前庭神経障害
	関節炎
	眼病変
	皮膚病変
	心血管病変
	中枢神経障害
	腎障害
	その他

✓	現在おこなっている治療	
	非ステロイド系抗炎症剤	
	ステロイド(経口)	mg/日
	MTX	mg/日
	エンドキサン	mg/日
	シクロスポリン	mg/日
	プログラフ	mg/日
	イムラン	mg/日
	プレディニン	mg/日
	インフリキシマブ	mg/kg
	エタネルセプト	mg/kg
	アダリムマブ	mg/kg
	トシリズマブ	mg/kg
	その他	

気管切開(現在)	
有	無

BIPAP(現在)	
有	無

気管内ステント(現在)	
有	無

検査所見(最近1ヶ月以内)	
CRP	mg/dl
MMP-3	ng/ml
抗コラーゲンタンパク質Ⅱ抗体	U/ml

現在のADLの状況						
食事	整容	更衣	トイレ	入浴	平地歩行	階段昇降
自立	自立	自立	自立	自立	自立	自立
部分介助	部分介助	部分介助	部分介助	部分介助	部分介助	部分介助
完全介助	完全介助	完全介助	完全介助	完全介助	完全介助	完全介助

⑤これまでの経過

✓	これまで認められたことがある症状
	軟骨炎(耳)
	軟骨炎(鼻)
	軟骨炎(気道)
	蝸牛・前庭神経障害
	関節炎
	眼病変
	皮膚病変
	心血管病変
	中枢神経障害
	腎障害
	その他

✓	これまで行ったことがある治療
	非ステロイド系抗炎症剤
	ステロイド(経口)
	ステロイド(静注)
	ステロイド(バルス)
	MTX
	エンドキサン
	シクロスポリン
	プログラフ
	イムラン
	ブレディニン
	インフリキシマブ
	エタネルセプト
	アダリムマブ
	トシリズマブ
	その他

気管切開の経験	
有	無
BIPAPの経験	
有	無
気管内ステントの経験	
有	無

✓	病状の経過
	寛解・治癒
	一貫して改善傾向
	改善と増悪の繰り返し
	一貫して増悪傾向

⑥ 合併症など

✓	合併症
	特にない
	高血圧
	糖尿病
	脂質異常
	その他 ※病名を下欄に

その他の病名

連絡事項(お困りのこと等ございましたらご記入ください)