

指定難病患者データベースを利用したデータから東京大学 22q 研究事務局の論文が公表されましたのでご報告いたします。

## 22q11.2 欠失症候群における

身体疾患・神経疾患・知的障害の多疾病罹患と生活の質の関連の検証

— 指定難病患者データベースを用いた横断解析 —

### <主な結果>

- ・ 平成 27 年から令和 2 年に指定難病患者データベースに登録された 22q11.2 欠失症候群のある人 87 名分のデータを分析した。
- ・ 併存疾患数の多い人 (4 つ以上) は、そうでない人 (3 つ以下の人) より、生活の質のうち「ふだんの活動」に困難ありと報告される割合が高かった (87% vs 63%)。
- ・ 22q11.2 欠失症候群のある人の生活の質(特に日常機能)の向上のためには、多疾病罹患への診療科横断的な支援に加え、多疾病罹患を抱えていてもその人らしい生活をするための支援体制や制度の確立が必要かもしれない。

### ★背景

22q11.2 欠失症候群は、身体、知的、精神面に様々な障害や疾病の重複（多疾病罹患）が生じやすく、当事者の方にとってその人らしい生活を送りづらいとされています。このため生活の質が高まるような支援体制構築が求められています。

「難病の患者に対する医療等に関する法律」に基づき、難病認定の際に記載された臨床調査個人票から収集されたデータで構成されるデータベース([https://www.mhlw.go.jp/stf/nanbyou\\_teikyo.html](https://www.mhlw.go.jp/stf/nanbyou_teikyo.html))を利用して、22q11.2 欠失症候群のある人における多疾病罹患と生活の質の関連について分析を行いました。また、知的障害の有無についても生活の質との関連も調べました。

### ★手法と結果

平成 27 年から令和 2 年に 22q11.2 欠失症候群の認定申請を行った 87 名のデータを解析しました。

【併存疾患】先天性心疾患、胸腺発達遅延・無形成による免疫低下、口蓋裂・軟口蓋閉鎖不全、低カルシウム血症、慢性肝障害、慢性腎臓病（腎機能低下を認めるもの）、知的障害（IQ70 以下）、運動麻痺、症候性てんかん、その他、の有無を抽出した。これらの合計数を併存疾患数の指標とし、併存疾患数の平均値（平均 3.10、標準偏差 1.14）を算出の上、二値変数（3 つ以下、4 つ以上）として用いました。

【生活の質】臨床調査個人票の「生活状況」を用いました。移動の程度、身の回りの管理、ふだんの活動、痛み／不快感、不安／ふさぎ込み、という 5 項目が 3 段階で評価されています。本研究の分析では、各項目を二値変数（困難なし：1 点、困難あり：2～3 点）として用いました。

【その他】年齢、性別、についても整理しました。

【分析方法】併存疾患数（3 つ以下 vs 4 つ以上）及び知的障害の有無について、生活状況の 5 項目について「困難あり」の割合を  $\chi^2$  検定により検討しました。

40名(46%)が男性であり平均年齢は24.9歳(標準偏差:14.1)でした。併存疾患が多かったのは、先天性心疾患(85%)、低カルシウム血症(63%)でした。生活状況は、ふだんの活動に困難ありの報告が最も多く(71%)、痛み/不快感に困難ありの報告が最も少ない傾向にありました(31%)。

分析の結果、併存疾患数4つ以上の人は、3つ以下の人より、ふだんの活動に困難があると報告される割合が多いことがうかがわれました

(図1:  $\chi^2 = 4.76, p < 0.05$ )。また、統計的有意差は認められなかったが、併存疾患数4つ以上の人は3つ以下の人と比較して身の回りの管理と痛み/不快感につき困難があるとした割合が高い傾向にありました。

さらに、知的障害のある人(n=33)とない人(n=54)で生活状況を比較すると、知的障害がある人では移動の程度(63.6% vs 33.3%,  $p < 0.05$ )、

身の回りの管理(66.7% vs 38.9%,  $p < 0.05$ )、ふだんの活動(90.9% vs 59.3%,  $p < 0.01$ )に「困難あり」とされる割合が高いことが示されました。

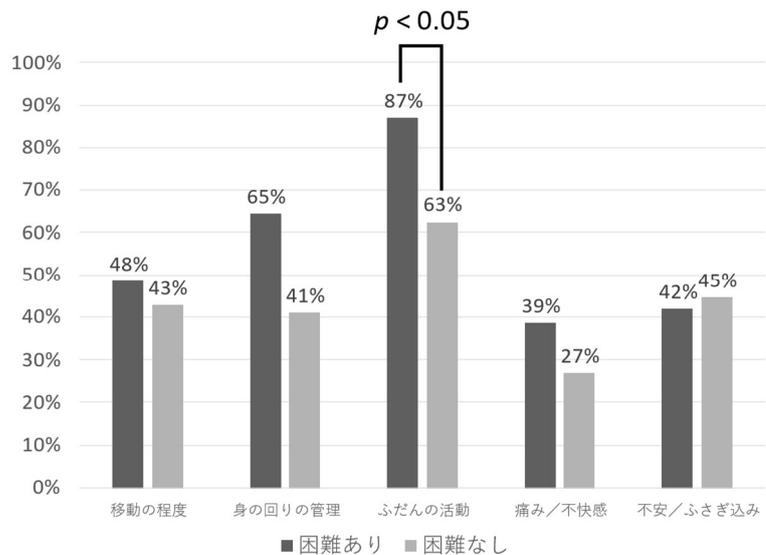


図1 併存疾患数と生活の質の各項目の関連

森島ら (2023)より改変

## ★まとめと示唆

22q11.2欠失症候群は多疾病罹患が生じやすく診療科横断的な支援が必要であるが、多疾病罹患の重症度によっては生活の質向上のためにさらに手厚い支援を要する人々がいることが示唆されました。

しかしながら指定難病患者データベースの限界点として①難病認定の際に用いられる臨床調査個人票において標準項目として精神疾患の有無が聴取されていないこと、②難病認定で本症候群の診断だけでなく一定の心不全重症度を要すること (New York Heart Association 分類のII度 (軽度から中等度の身体活動の制限) 以上)、③標準化された生活の質に関する尺度が臨床調査個人票に含まれていないこと、などから本研究の知見をすべての22q11.2欠失症候群のある人に同様に当てはめて考えることは難しい可能性があります。

## ★謝辞

本研究は、科学研究費補助金(No. 20H03596; 21H00451)の研究助成を受けて実施されました。開示すべき利益相反はありません。

---

論文タイトル: 22q11.2欠失症候群における身体疾患・神経疾患・知的障害の多疾病罹患と生活の質の関連の  
検証 - 指定難病患者データベースを用いた横断解析 -

掲載誌: 医療と社会 (和雑誌) doi: 10.4091/iken.2023.002

著者: 森島遼, 山名隼人, 神出誠一郎, 熊倉陽介, 金原明子, 田中美歩, 城大祐, 道端伸明, 笠井清登

文責: 森島遼 (東京大学 22q 研究事務局 22q.research@gmail.com) 2024年1月22日