

## 筋ジストロフィー医療に対するアンケート調査について

貝谷 久宣

一般社団法人 日本筋ジストロフィー協会

### 【研究協力者】

矢澤 健司<sup>1)</sup>、貝谷 嘉洋<sup>2)</sup>、池上 香織<sup>1)</sup>、川崎 奈緒子<sup>3)</sup>

1) 一般社団法人 日本筋ジストロフィー協会

2) NPO 法人 日本バリアフリー協会

3) 医療法人和楽会 心療内科・神経科 赤坂クリニック

### 【緒言】

(社)日本筋ジストロフィー協会は、「一日も早く」をスローガンとして、筋ジストロフィーの根治療法の実現を願い活動している。本研究班における我々の主な任務は、遺伝子治療をはじめとする本研究班の成果が実現するための社会的環境を作ることである。

### 【はじめに】

日本筋ジストロフィー協会は、精神・神経疾患研究開発費の助成を受けて、平成4年から3年毎に筋ジストロフィー患者・家族を対象としたアンケート調査を実施している。患者・家族の視点から、遺伝子治療の現状を把握し、遺伝子治療などの先進医療に対するニーズや期待の一端を明らかにすることを目的として、同様の内容で改訂を加えながら継続的に調査している。

筋ジストロフィーの遺伝子治療をめぐる状況は、近年めまぐるしく変化してきている。患者や家族の意識の変遷を定期的に調査・記録することは、現在の課題の抽出に加えて、将来、遺伝子医療が社会に与えた影響について考察する際に重要な示唆を与えるデータとなり得る。

筋ジストロフィー協会会員の多くに協力を頂きながら、今回で10回目となる遺伝子医療に対するアンケート調査の集計結果を報告する。

### 【方法】

対象：日本筋ジストロフィー協会に属する患者・家族 1,500 世帯

対象者の抽出方法：支部長（36 支部）に委任

アンケート形式：無記名、自記式、郵送

1 世帯に 1 部配布（患者用／家族用の区別なし）

回収期間：令和2年6月5日～7月31日

回答率：670 部を回収（44.7%）

質問内容：基本的属性（14 問）、遺伝子検査について

（4 問）、遺伝子治療による改善効果への期待について

（1 問）、治験への参加に関する検討事項について

（7 問）、遺伝子治療への関心（2 問）

### 【結果と考察】

本調査の結果、患者 290 名（18～85 歳、平均年齢 48±15 歳）、家族 374 名（19～83 歳、平均年齢 50±12 歳）の回答が得られた。患者は 40～50 歳代が多く、前回（平成 29 年時）の調査と比較すると年齢層は上がっていた。一方で家族は 40 歳代が多く、前回より年齢層が下がっていた。病型は患者・家族ともにデュシェンヌ型筋ジストロフィーが最も多く（患者 22%、家族 47%）、次いで患者は肢体型、家族は福山型が多く、これは前回とほぼ同じ結果となった。また、患者・家族ともに在宅者が 8 割以上で、前回よりも在宅者の割合が増加していた。

遺伝子検査に関する知識について、遺伝子検査で診断できる筋ジストロフィーがあることを「知っている」と回答した者は患者・家族とも 8 割以上と高い割合で、ともに年々増加しており、遺伝子検査に関する知識の広まりが確認された。「筋ジストロフィー

の医療において遺伝子検査は必要だと思いますか」という問いに対して、「はい」と回答した者は患者80%、家族86%であり、前回とほぼ同程度であった。「遺伝子検査を受けたことがあるか」に対しては、「はい」と答えた者は患者59%、家族（介護している患者が受けたことがあるかと質問）74%と前回よりやや増加しており、多くの人が遺伝子検査の必要性を感じ、検査も受けていることが示唆された。

遺伝子治療に関して、最低限どの程度の治療効果があれば治療を受けるかという質問に対して、患者・家族ともに最も多かった回答は「自覚症状は改善しなくても、検査により治療による改善が示され、進行が止まること」（患者23%、家族36%）であった。その他、検査による治療効果の証明、特に運動機能の改善を求める声が多く、病状の進行阻止への期待が高いことが示唆された。

治験参加を判断するための情報源としては、日本筋ジストロフィー協会（患者・家族含め全体の36%）やRemudy（18%）の利用者が多かった。治験参加に関する検討事項に関して、5件法の調査の結果、治験に関する詳細情報は全体の8割以上が「是非/少し欲しい」と回答し、治験に関する詳細情報の必要性が認められた。一方、治験に関する募集情報が入手出来ているかどうかは、患者や家族・病型・登録先によらず、ほぼ全ての群で「全く/あまり入手していない」と回答する者が6割を超し、情報不足と感じている者が多いことが示唆された。

治験薬単回投与後の通院頻度により参加懸念に差があるかどうかを調査したところ、「全く/あまり懸念がない」と回答したのは「毎月」が45%、「3か月に1回」が56%となり、通院頻度がより少なく済む方が治験参加しやすい可能性が示唆された。そのため、将来は通院頻度の少なく済む治療（例えばウェアラブルデバイス等）の導入も期待される。

遺伝子治療への関心について、5件法での調査によると、患者・家族とも筋ジストロフィーの遺伝子治療を「是非受たい/受たい」と回答した者は6割近く、研究の発展や効果への期待の声が散見された。一方、「どちらともいえない」が約3割、「絶対に受けたくない/受けたくない」が1割弱であった。自由回答も踏まえると、遺伝子治療に対して否定的ま

たは懸念が必要と考える理由として、患者・家族ともに遺伝子治療の効果、費用、副作用、進歩や成果に関する疑問や心配が多く挙がり、高齢者または幼児への治療の安全性、通院や介護の負担に対する懸念、情報不足・理解が追いついていないこと等も挙げられた。また、倫理的な観点や、本人が治療の意思決定を出来ない場合に家族の選択が難しいという懸念、治験に参加することで将来遺伝子治療が受けられなくなるといった疑問も見受けられた。それらの情報提供を患者や家族が求めていることが明らかとなった。

### 【結論】

本調査の結果から、筋ジストロフィーの患者・家族ともに、遺伝子治療をはじめとする先進医療への関心が総じて高く、基本的には遺伝子診断・治療の普及と発展が期待されていることが確認出来た。しかし、遺伝子治療に関する疑問・不安は未だに多くみられるため、遺伝子治療における費用や副作用、進歩や成果、安全性など先進医療に関する情報を、今後さらに提供していく必要がある。また、検査や治療法の発展とともに、患者・家族の身体的・精神的な負担軽減への対策（通院頻度の軽減、治療の選択判断指標の考慮、倫理的な配慮等）を検討していく必要性も示唆された。

今後も引き続き、筋ジストロフィーの治療発展のため、定期的な調査によって患者・家族の意見や動向、ニーズを調査する必要があると考える。さらにピアカウンセラー養成講座や教育講義のように、専門の医師から最新の情報を得る機会や、筋ジストロフィーの当事者やその家族が集まり、生活の様子について情報を共有し、意見を交わす場を設けることは、各個人が症状や治療にどのように向き合っていけばいいのか考えるきっかけとなる上、患者や家族が今後の選択・意思決定をする際の考慮に入れる材料を得る機会となり、有効な取り組みであると考えられる。

### 【参考文献】

なし