

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¹、矢澤 健司¹、貝谷 嘉洋²
池上 香織¹、○川崎 奈緒子³

- 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

調査概要

日本筋ジストロフィー協会 会員に対する遺伝子治療アンケート調査。

平成4年から3年に一度実施。今回で10回目。

【目的】

1. 筋ジストロフィーの遺伝子検査に関する知識、経験、認識を調査する
2. 遺伝子治療に関する知識および認識を評価する
3. 遺伝子治療の効力に対する期待を調査する
4. 遺伝子治療の治験に参加するための考えを理解する

方法

対象

日本筋ジストロフィー協会
の患者・家族1500世帯

対象者の抽出方法

支部長(36支部)に委任

アンケートの形式

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枚を回収（44.7%）

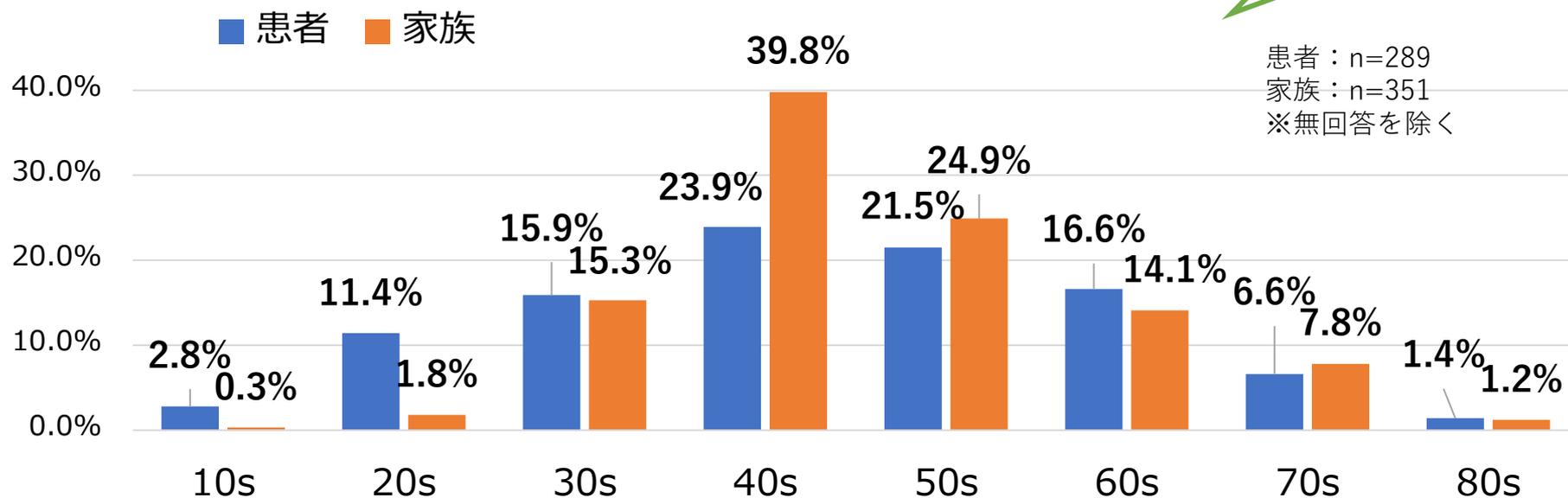
質問内容	質問数
基本的属性	14
遺伝子検査について	4
遺伝子治療による改善効果への期待について	1
治験への参加に関する検討事項について	7
遺伝子治療への関心	2

※協会の倫理委員会において審査・承認を受けて実施しています

回答者の構成 ①属性・年齢

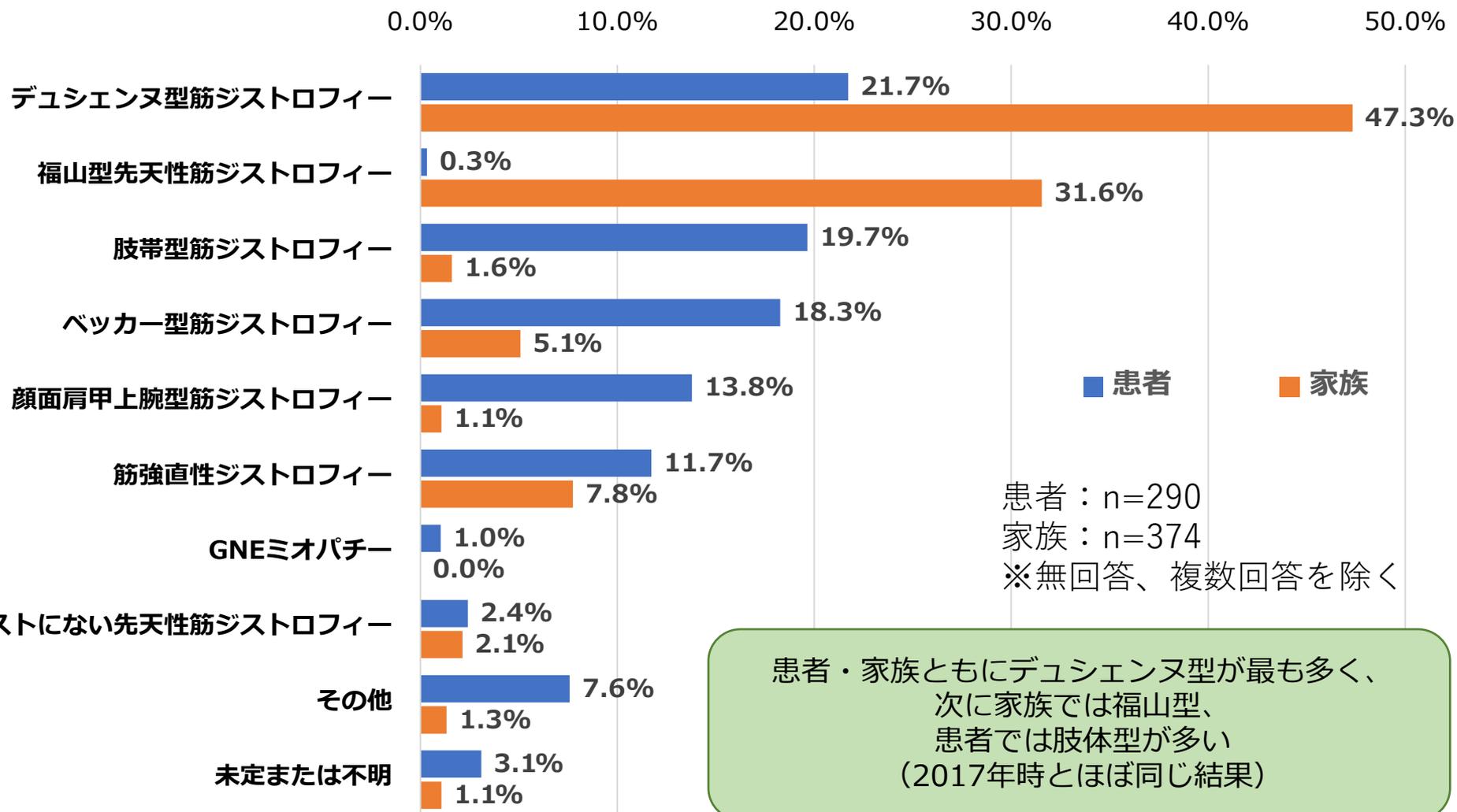
	回答者数	平均年齢	年齢の分布	2017年調査時 平均年齢
患者	290名	48±15歳	18～85歳	44±15歳
家族	374名	50±12歳	19～83歳	58±13歳

「家族」と回答した方
の患者年齢
22±16歳（1～82歳）



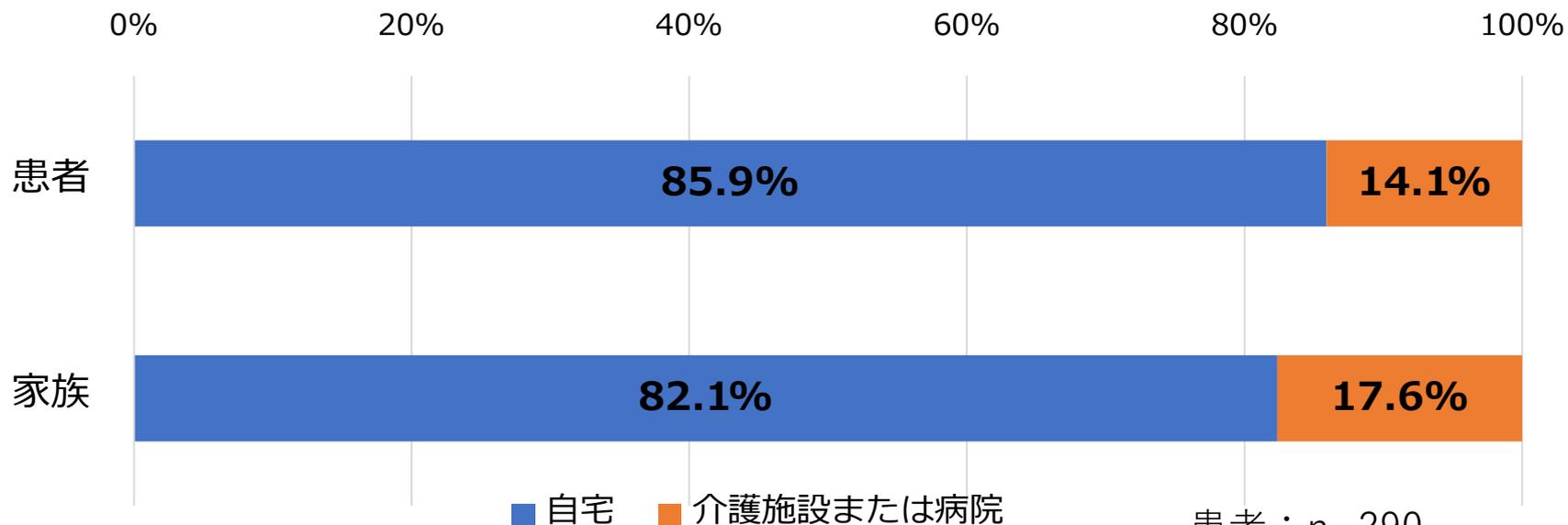
患者は40～50代が多く、前回(2017年時)より年齢層が上がっている
家族は40代が多く、前回より年齢層が下がっている

回答者の構成 ②病型



回答者の構成 ③在宅／入所

Q.あなた／あなたが介護している患者様の現在のお住まいを選択してください。



患者：n=290

家族：n=374

※無回答、複数回答を除く

患者・家族ともに在宅が8割以上

2017年調査時（「自宅」は患者78.5%、家族78.1%）よりも、在宅の割合が増加

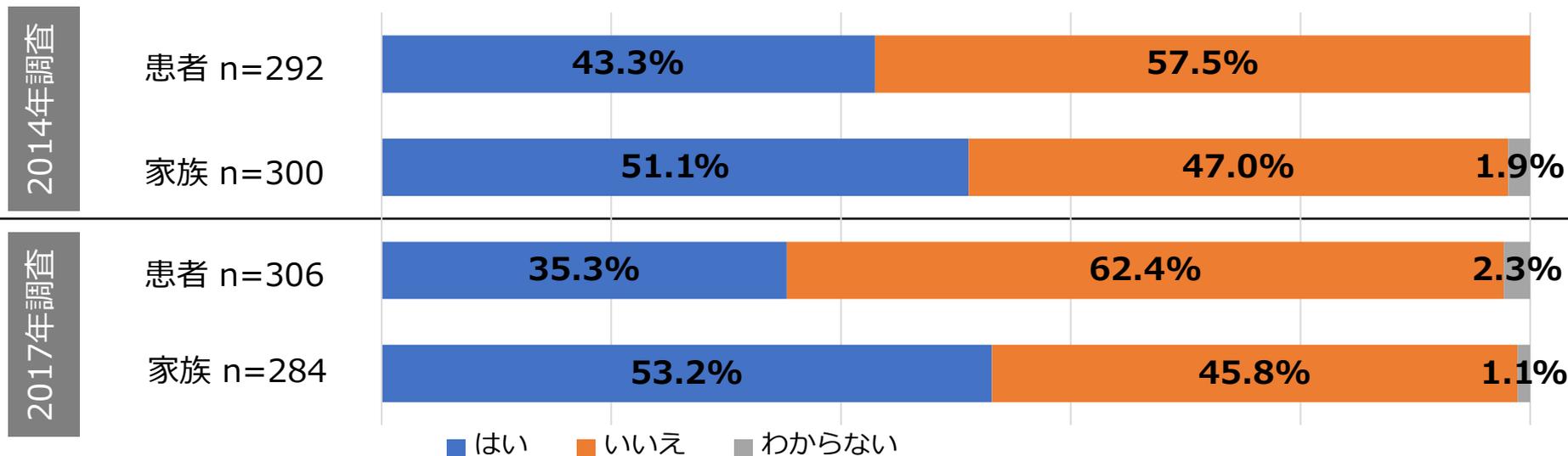
登録状況

患者登録者の割合は
増加傾向

Q.あなたはどこかに患者登録をしていますか？(JMDA、Remudyなどを含む)

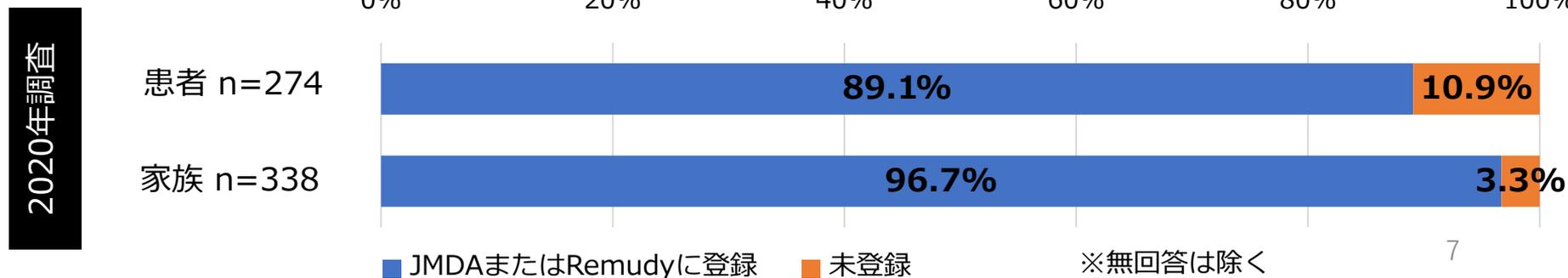
【属性別】

0% 20% 40% 60% 80% 100%



Q.患者登録はどこでされていますか？(JMDA/Remudy/未登録の3択、複数回答可)

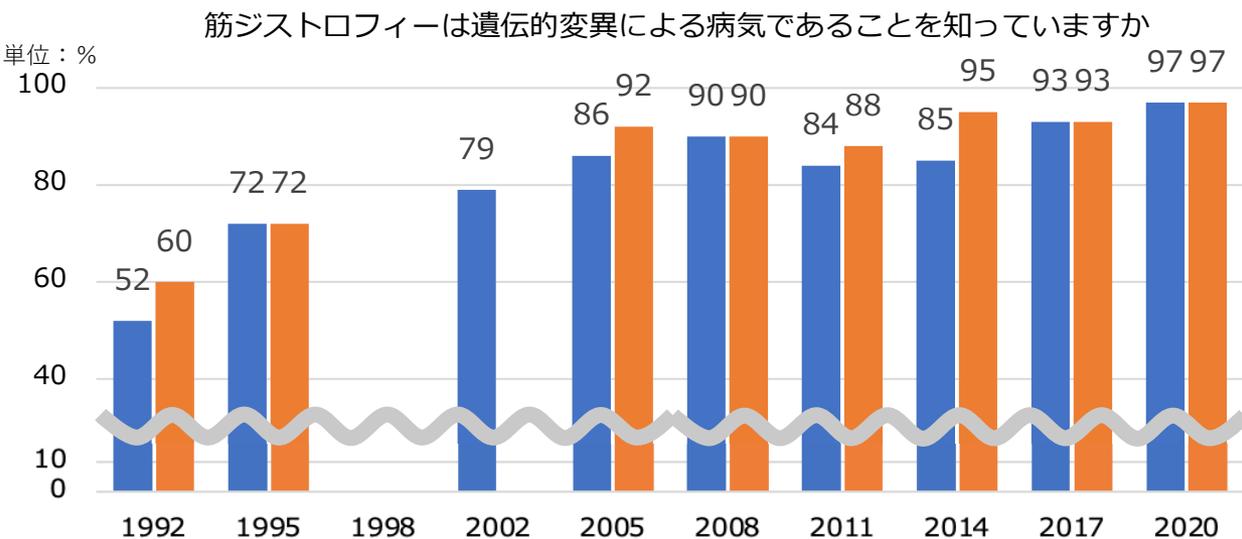
0% 20% 40% 60% 80% 100%



遺伝子検査について

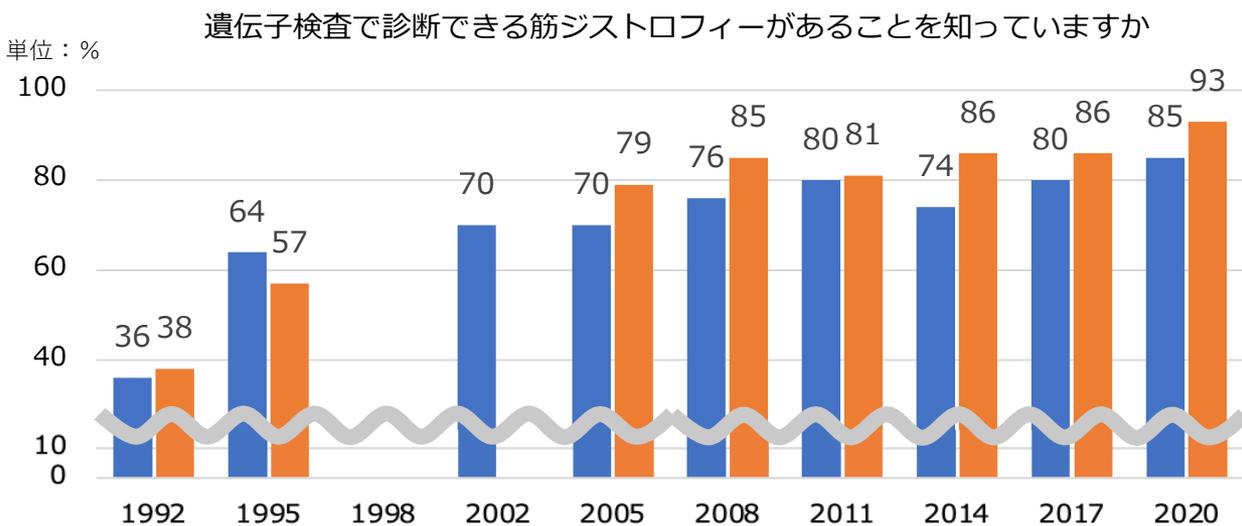
遺伝子検査に関する知識・経験・意識

■ 患者 ■ 家族



「はい/いいえ/わからない（どちらともいえない）」の3択
 ※グラフの数値は「はい」と回答した割合

2020年調査
 患者：n=287
 家族：n=369
 ※無回答を除く



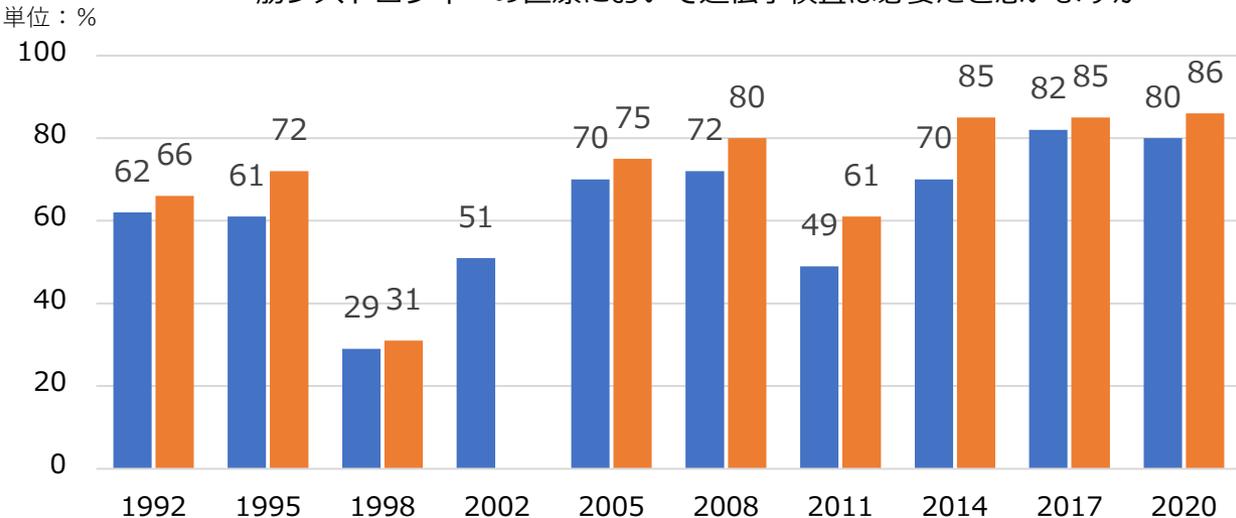
2020年調査
 患者：n=286
 家族：n=370
 ※無回答を除く

遺伝子検査に関する知識・経験・意識

■ 患者 ■ 家族

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

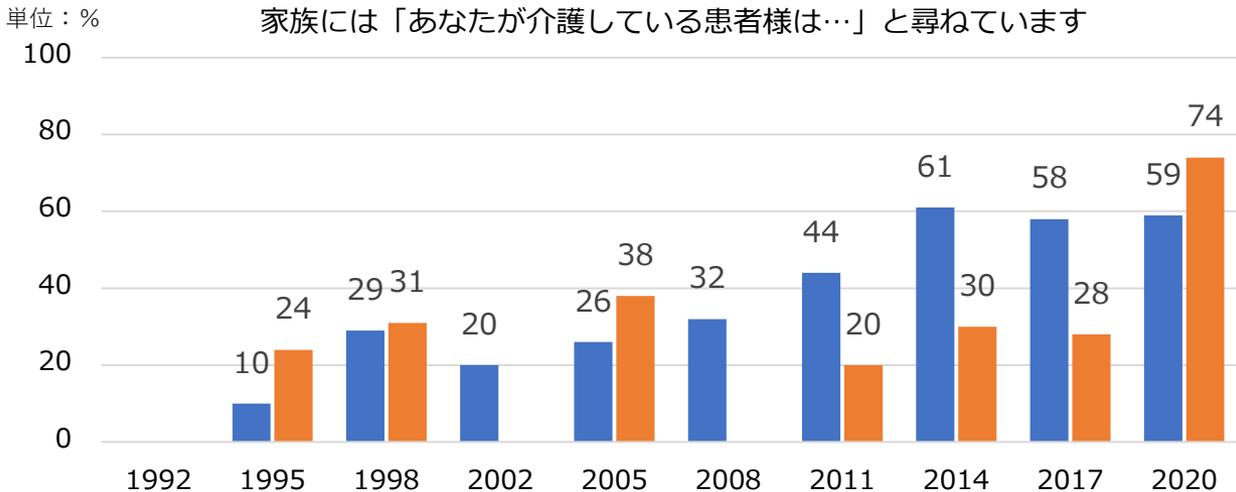
「はい/いいえ/わからない（どちらともいえない）」の3択
 ※グラフの数値は「はい」と回答した割合



2020年調査
 患者：n=286
 家族：n=370
 ※無回答を除く

遺伝子検査を受けたことがありますか
 家族には「あなたが介護している患者様は…」と尋ねています

2020年調査
 患者：n=285
 家族：n=368
 ※無回答を除く



いずれの知識や態度においても
 増加傾向が認められた

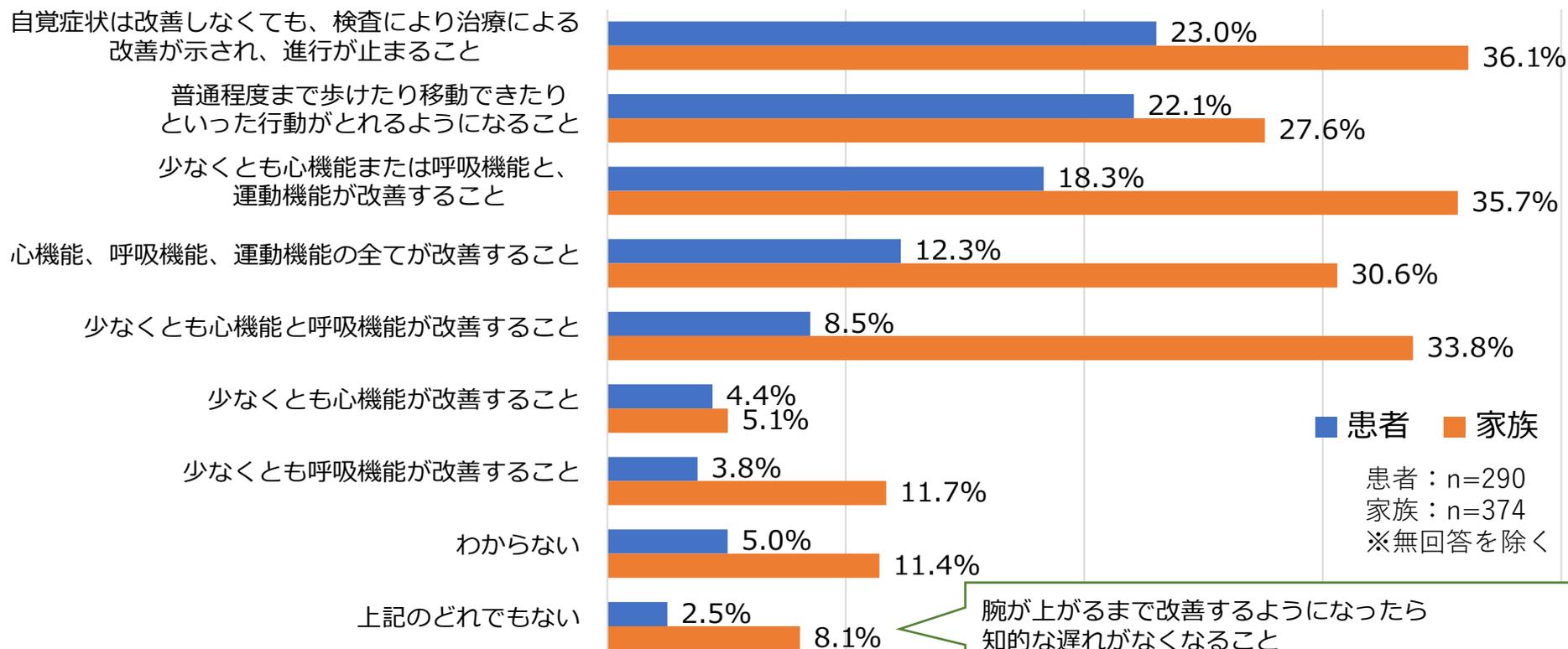
遺伝子治療による 改善効果への期待について

遺伝子治療による改善効果への期待

Q.あなたが遺伝子治療を受ける（または家族に受けさせる）場合、最低限どの程度の治療効果があれば治療を受けますか？（※複数回答可）

【属性別】

0% 10% 20% 30% 40%



患者・家族ともに「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」の割合が高い
特に運動機能の改善を求める声が多い

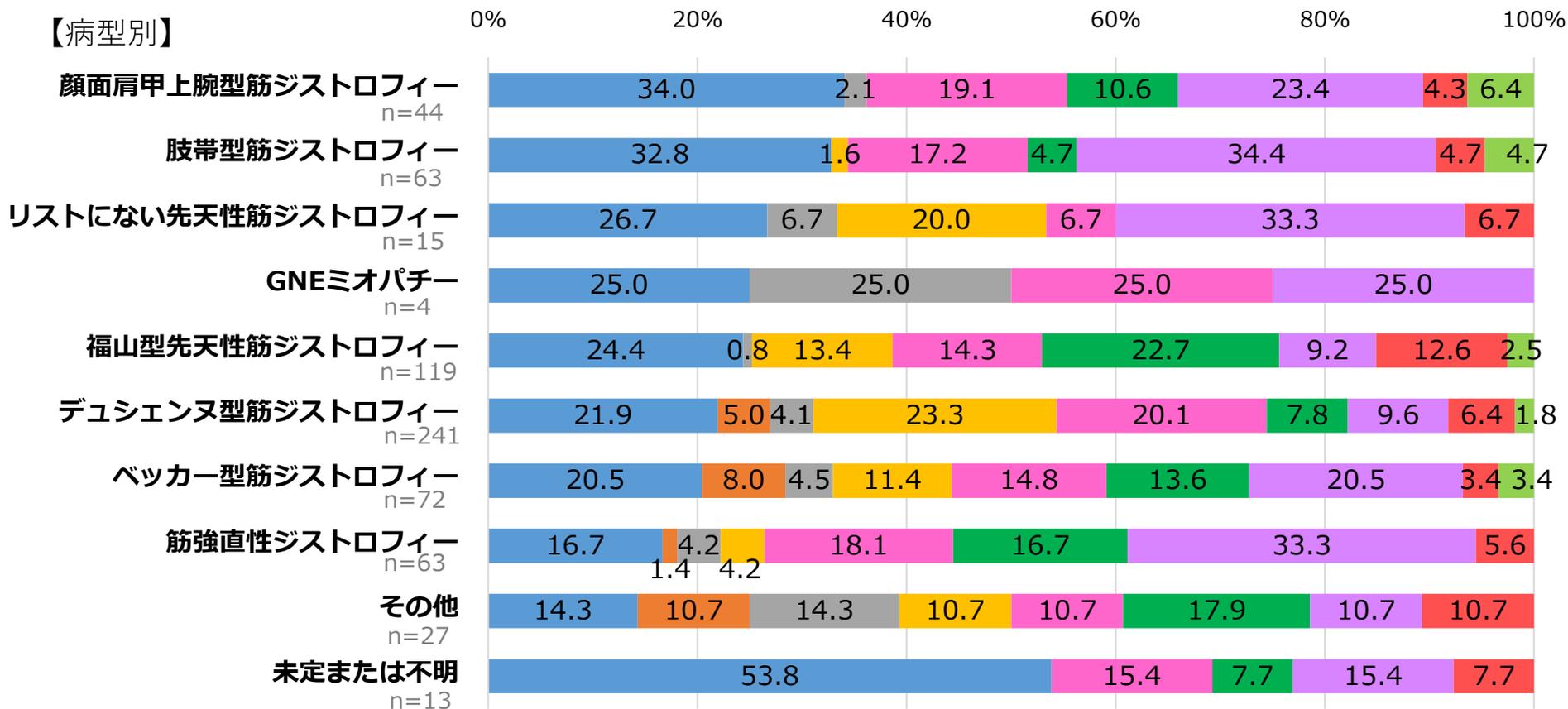
腕が上がるまで改善するようになったら
知的な遅れがなくなること
自分の進行状況・年齢を考えると治療を受けられない
効果とリスクを照らし合わせて納得すれば

遺伝子治療による改善効果への期待

Q.あなたが遺伝子治療を受ける（または家族に受けさせる）場合、最低限どの程度の治療効果があれば治療を受けますか？（※複数回答可）

※無回答は除く

【病型別】



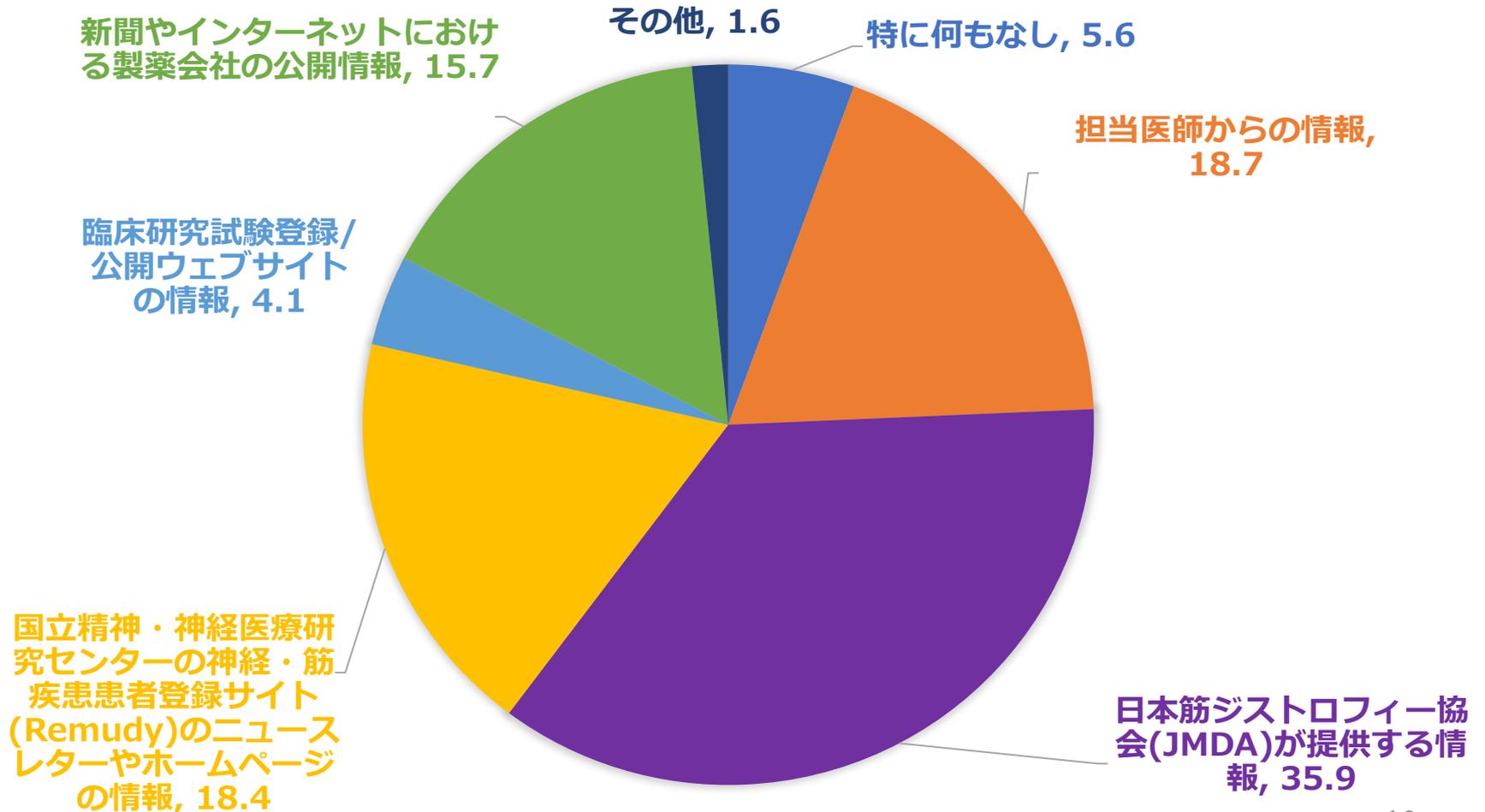
- 自覚症状は改善しなくても、検査により治療による改善が示され、進行が止まること
- 少なくとも心機能が改善すること
- 少なくとも呼吸機能が改善すること
- 少なくとも心機能と呼吸機能が改善すること
- 少なくとも心機能または呼吸機能と、運動機能が改善すること
- 心機能、呼吸機能、運動機能の全てが改善すること
- 普通程度まで歩けたり移動できたりといった行動がとれるようになること
- わからない
- 上記のどれでもない

治験への参加に関する 検討事項について

治験への参加に関して

Q.治験関連の研究開発について学ぶために、あなたが定期的に参考にされている情報源について教えてください（※複数回答可）

※無回答は除く

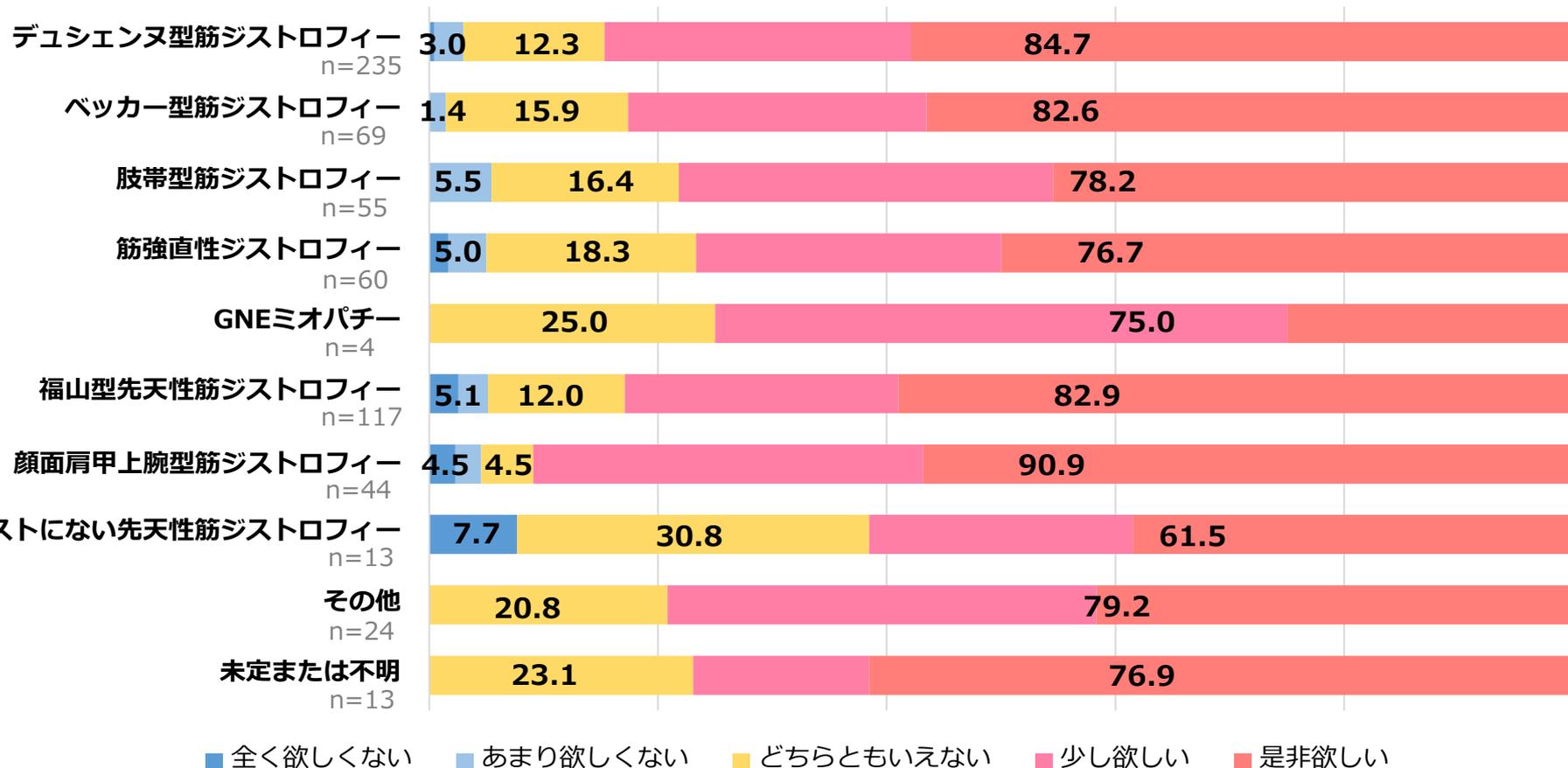


治験への参加に関して

家族・患者
※無回答、矛盾回答は除く

Q.治験への参加に関する下記の内容について、1～5のスケールで回答してください（5件法）
【質問1】「参加可能な治験に関する詳細情報が欲しい」

0% 20% 40% 60% 80% 100%



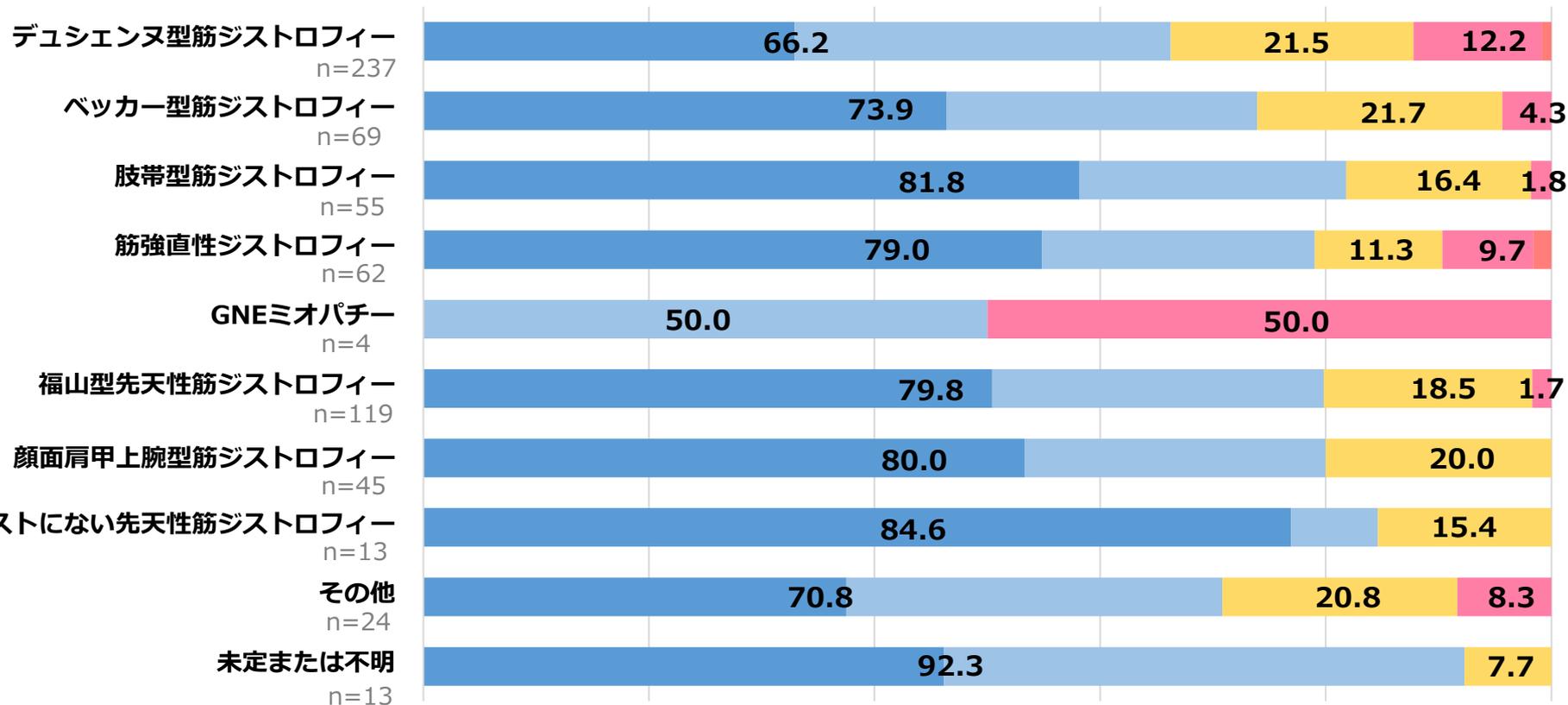
「是非/少し欲しい」は8割近く、治験に関する詳細情報の必要性が認められた

治験への参加に関して

家族・患者
※無回答、矛盾回答は除く

Q.治験への参加に関する下記の内容について、1～5のスケールで回答してください（5件法）
【質問2】「現在治験に関する募集情報はすべて入手できている」

0% 20% 40% 60% 80% 100%



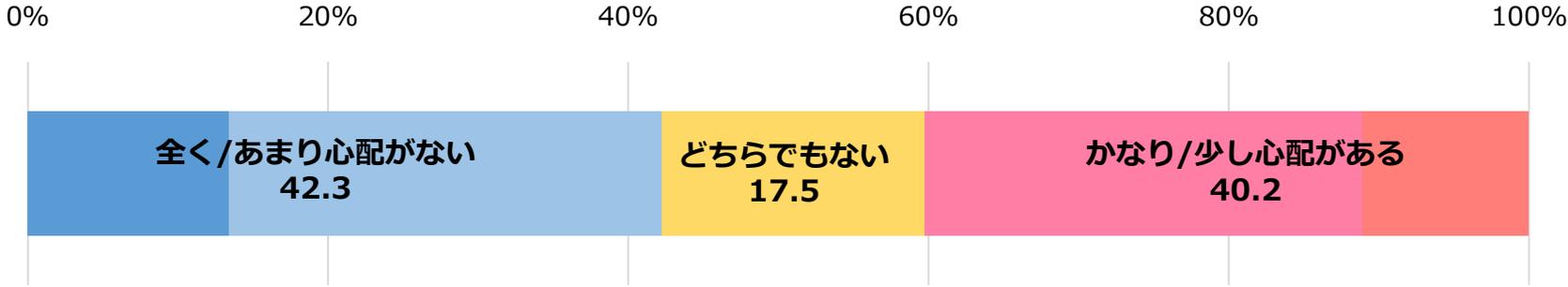
■ 全く入手していない ■ あまり入手していない ■ どちらともいえない ■ だいたい入手している ■ すべて入手している

ほとんどの病型において、治験の募集情報を入手している意識は低い

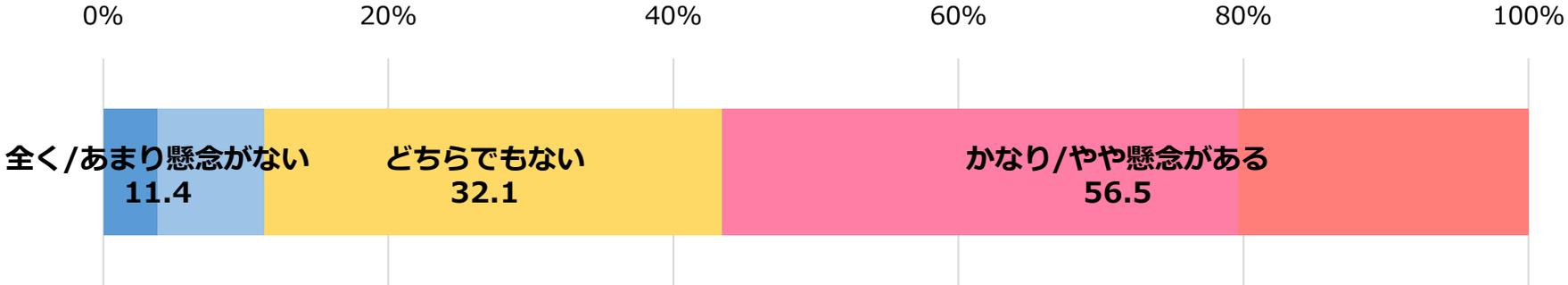
治験への参加に関して

家族・患者
※無回答、矛盾回答は除く

Q.治験への参加に関する下記の内容について、1～5のスケールで回答してください（5件法）
【質問3】「治験に参加した場合、個人情報安全に取り扱われるかどうか心配である」



【質問4】「プラセボ対照群（偽薬試験の対象者）ありの治験に参加することに懸念がある」

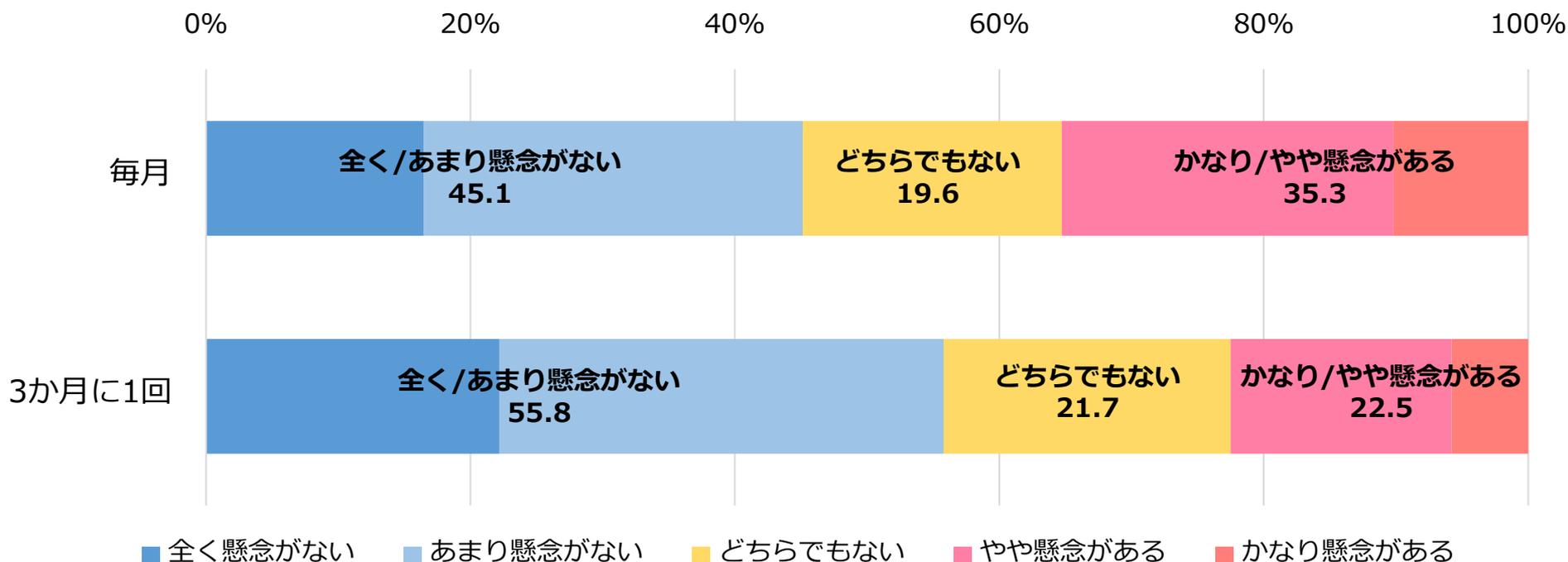


個人情報の保護に関する懸念は、2017年時よりは減少傾向
プラセボ対照群ありの治験への参加については懸念を抱く意見が多い

治験への参加に関して

家族・患者
※無回答、矛盾回答は除く

Q.治験への参加に関する下記の内容について、1～5のスケールで回答してください（5件法）
【質問5,6】「治験薬の単回投与後、1年間にわたり、治療を実施した病院に『〇〇回』経過観察のための通院を必要とする試験への参加について懸念がある」

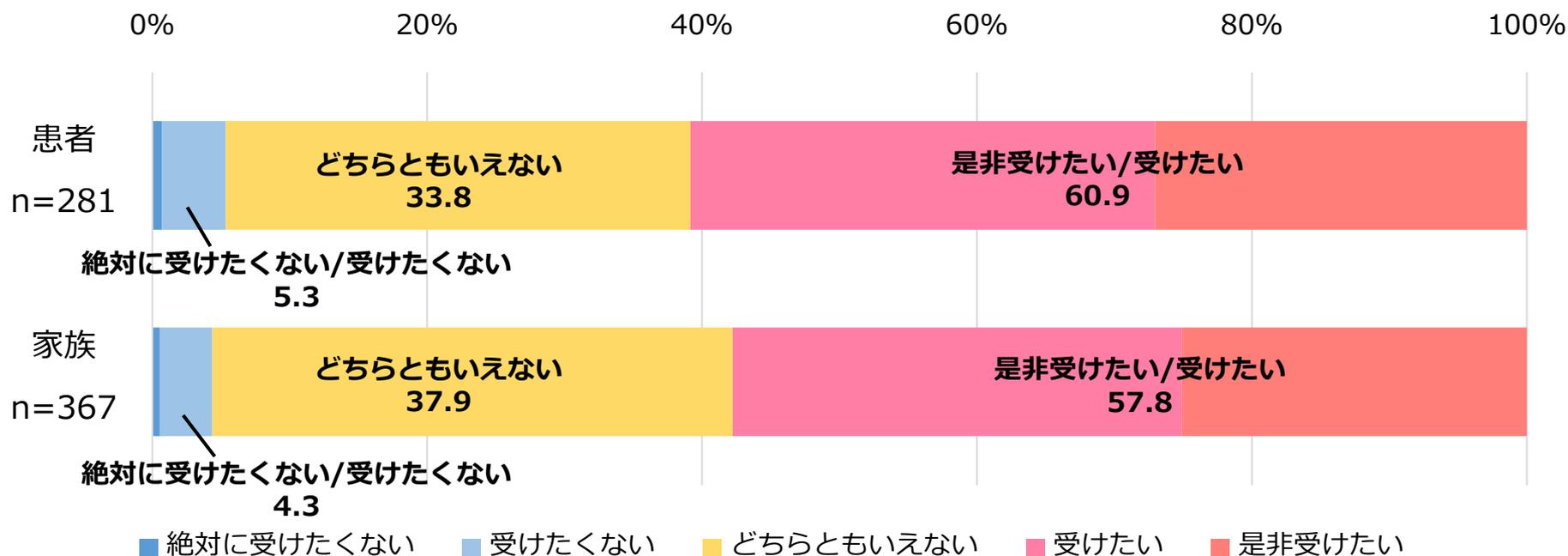


「全く/あまり懸念がない」は「毎月」が45.2%、「3か月に1回」が55.8%
治験参加の意思決定には単回投与後の通院頻度の少なさも関連がある可能性

遺伝子治療への関心

遺伝子治療への関心

【質問内容】 「筋ジストロフィーの遺伝子治療を受けることについて、あなたの考えに最も当てはまるものを選択ください」 ※無回答・矛盾回答は除く



患者・家族ともに「是非受けたたい/受けたたい」が5割以上
情報不足や理解不足の声や、安全性への危惧、治療や介護の負担に関する
懸念の高さが「どちらともいえない」の意見として多かった

遺伝子治療への関心

■ 患者 ■ 家族

Q. 「遺伝子治療に関連するコメントまたは考慮すべき事項がございましたら、自由にご記載ください」

遺伝子治療について	自由記入欄（一部抜粋）
絶対に受けたくない	<ul style="list-style-type: none">・ 高齢のため、今さら治療は無理(63歳)
受けたくない	<ul style="list-style-type: none">・ 優性思想が広がらないか。障がいがあっても自分らしく生きられる社会づくりを(28歳)・ 若ければ受けたいが、現年齢では受けたくない(73歳/患者46歳)
どちらともいえない	<ul style="list-style-type: none">・ 歩けなくなり筋肉も衰えた患者が、遺伝子治療で良くなるのか(39歳)・ 言葉や画像資料で説明を受けても難しく、現実味がない(60歳)・ 介護施設の身。病院へ行く事も、まして長期の入院など(73歳)・ リスクの具体例、治療が適する時期、研究の進捗や改善例を知りたい(35歳/患者10歳)・ まだ幼い子への影響はどうか(39歳/患者5歳)・ 介護者(親)の負担が増えると辛い(43歳/患者9歳)
受けたい	<ul style="list-style-type: none">・ 状態が悪化すると治験参加出来ない可能性があるため、早期実現を希望(53歳)・ 高齢者でも治療効果があるのか心配(59歳)・ 遺伝子治療が受けられなくならないよう、プラセボ対照治験で偽薬対象だった場合、数年後でも教えて欲しい(40歳/患者13歳)・ 福山型は日本人のみのため、治療開発がうまく進んでいない気がする(41歳/患者7歳)
是非受けたい	<ul style="list-style-type: none">・ 遺伝子治療は最先端で素晴らしい技術。しかし、ステロイド薬の効果向上・副作用軽減など、他のアプローチも考えてほしい(19歳)・ 些細な情報でも、情報提供体制をもっと作ってほしい(35歳)・ 本人に知的障害。最終的に親が決めなければならず難しい(37歳/患者9歳)

まとめ

◆患者登録状況、 遺伝子検査の理解

- ・患者登録者の割合は増加傾向
- ・遺伝子検査に対する知識・経験・必要性の意識は年々増加

◆遺伝子治療による 改善効果への期待

- ・自覚症状よりも、検査による治療効果の証明、病状の進行阻止への期待が高い
- ・運動機能の改善を求める声が多い

◆治験への参加

- ・情報源として、JMDAやRemudy利用者の割合は半数以上
- ・治験の詳細情報や治験募集情報を求める声が多い
- ・治験参加の意思決定には、通院頻度の関連が示唆され、通院頻度の少ない治療（ウェアラブルデバイスなど）も有効と考えられる

◆遺伝子治療への関心

- ・遺伝子治療を希望する人は患者・家族ともに半数以上
- ・情報不足・理解不足の声や、安全性への危惧、治療や介護の負担に関する懸念の高さが伺える
- ・治験や遺伝子治療の詳細情報、治験情報の積極的な発信が必要

ご清聴ありがとうございました