

2020年4月14日

ムコ多糖症患者さんのご両親の日々の想いや気持ち、悩みを聞く定量・定性調査を実施

**0歳で症状が現れている患者さんが31%と最多でありながら
確定診断までに平均1年以上の時間差*
ムコ多糖症の診断に至るまでのアンメットニーズが浮き彫りに**

- ご両親の声を受け、医師に症状をまとめて提示できる“早期診断チェックリスト”を新たに公開 -

サノフィ株式会社(本社:東京都新宿区、代表取締役社長:岩屋孝彦、以下「サノフィ」)は、希少疾患である「ムコ多糖症」の患者さんご家族の、同疾患に関するこれまでの行動・心理について確認することを目的として、ムコ多糖症(I型もしくはII型)患者さんの母親または父親を対象に、アンケート(回答者 39名)およびインタビュー(回答者 6名)による調査を実施しました。

ムコ多糖症(MPS)は、グリコサミノグリカン(ムコ多糖)という成分を体の中で分解する酵素の働きが弱い、あるいは酵素がないために、グリコサミノグリカンが分解できずに体にたまることで、全身にさまざまな症状がみられる病気です。多くは0歳~3歳に発症し、症状は、広範な蒙古斑や頻繁な中耳炎、臍・鼠経ヘルニア、関節の拘縮など、患者さん個々によって様々です。発症頻度は2~5万人に1人¹と非常に希で、一般の方だけでなく医師の認知率も低いのが現状です。症状には、骨異形成や心臓弁膜症など不可逆的なものもみられる²ため、早期に診断が下り、治療を開始できることが、患者さんの予後にとって非常に重要です。

アンケート調査の結果、約8割の患者さんが、確定診断を受けるまでに2施設以上を受診しており、「受診しても『もう少し様子を見ましょう』と、大きな病院を紹介してもらえなかった」「どこかおかしい思いながらも、適切な診療科が分からなかった」など、確定診断に至るまでのご両親の悩みが浮き彫りとなっています。

また、インタビュー調査からは、治療中の患者さんのご両親の想いとして、「できればもっと早く診断・治療を受けたかった」「症状をまとめて提示できるチェックリストがあれば、もっと早く気づいてもらえたかもしれない」といった声も聞かれており、ムコ多糖症における課題として、疾患の認知向上や、早期診断につなげるための仕組みづくりの重要性が改めて示唆されました。

主な調査結果は以下の通りです。

【定量調査】

1. 最初にムコ多糖症の症状が現れたときの年齢は、0歳が31%と最も多く、平均年齢は2.1歳。一方、確定診断時の平均年齢は3.2歳で、発症から確定診断までに平均1年以上の時間差*がみられた。また、約8割の患者さんが、確定診断を受けるまでに2施設以上を受診していた。

サノフィ株式会社

〒163-1488 東京都新宿区西新宿 3-20-2 東京オペラシティタワー
www.sanofi.co.jp



2. ムコ多糖症の確定診断を受けて、計 **82%**のご両親が「不安になった」が、治療前後の気持ちの変化としては、計 **90%**が「前向きになった」と回答し、治療への期待が示された。
 3. ムコ多糖症によって、ご両親の **80%**が日常生活に制限を感じている。具体的には「遠出ができない」など症状による活動の制限や、通院のための時間の制限が挙げられた。また、**59%**のご両親が「周囲の人との間で困ったことがある」と回答。具体的な困りごととしては、治療のための欠席・欠勤等に対する理解が得られない事や、症状に起因するものが挙げられた。
- * 本資料では、発症時の平均年齢(2.1 歳)と確定診断時の平均年齢(3.2 歳)の差(1.1 年)で以って、「平均 1 年以上の時間差」としております。

【定性調査】

1. 確定診断前のご両親の気持ちとして、お子さんの症状に違和感を抱えながらも、適切な診療科が分からなかったり、ムコ多糖症の疑いにたどり着けなかったりと、悶々とした時間を過ごされている。
2. 確定診断後、治療を受けている患者さんのご両親の気持ちとして、「できればもっと早く診断をしてもらい、もっと早く治療を開始したかった」といった声が聞かれ、早期診断・早期治療を促進する仕組みづくりの重要性が改めて示唆された。
3. ご両親の主なニーズや困りごととしては、「治療をしながらどう暮らしていくか」「きょうだい児のケア」などが挙げられた。

本調査の実施にあたりご協力頂いた、国立成育医療研究センター 臨床検査部 統括部長／ライソゾーム病センター センター長 奥山 虎之 先生は、次のように述べられています。「ご両親が違和感に気づいても、医師から『もう少し様子を見ましょう』と言われることはよくあります。このような希少疾患については、『もしや?』と思ったときは、全身に現れる症状を医師に伝え、親のほうからムコ多糖症の病名を挙げてみてもよいでしょう。ムコ多糖症にかかる確率はとても低く、大半の方にとっては縁のない病気です。ですが、希少な疾患だからこそ、ムコ多糖症のことを広く皆様に知っていただくことで、周りの方の理解や、早期発見・早期治療につながれば、と願っています」

今回の調査結果を受け、サノフィは、早期診断の促進を目的に、奥山先生の監修のもと、ムコ多糖症の疑いを確認・医師に提示できるチェックリストを新たに作成しました。リストは、本資料 9 枚目の別紙 2 および、サノフィの疾患啓発サイト「ライソライフ (<https://www.lysolife.jp/>) にてご覧いただけます。

このほか、サノフィは、患者サポートプログラム「てとて」にて、ムコ多糖症などライソゾーム病の患者さんや周囲の方に向けた「情報ナビゲーションサポート」「心理的サポート」「患者-医療従事者コミュニケーションサポート」「患者-学校/会社等コミュニケーションサポート」の 4 つのサポートを提供しております。詳細は、「てとての窓口 (<https://www.lysolife.jp/tetote/>)」をご参照ください。

サノフィは今後も、疾患啓発や情報提供等を通じて、ムコ多糖症の早期診断・早期治療の重要性をお伝えするとともに、疾患に対する周囲の方々の理解を促進することで、ムコ多糖症と向き合う皆様の QOL (生活の質) の向上に貢献してまいります。

以上



ムコ多糖症 (MPS) について

ムコ多糖症は 7 つの病型を含む疾患群の総称で、体内のムコ多糖を分解する「ライソゾーム酵素」が欠損することにより、全身の細胞にムコ多糖が蓄積し、全身に様々な症状が現れる先天代謝異常症です。MPS には I 型、II 型、III 型、IV 型、VI、VII 型、IX 型の 7 つの病型があり、発症頻度は、世界では 2～5 万人に 1 人程度、日本では約 5.9 万人に 1 人程度¹と非常に希な疾患です。

MPS に共通する症状として、関節拘縮、骨格変形、低身長、特徴的顔貌、巨舌、厚い皮膚、多毛、気道狭窄、反復性呼吸器感染、難聴、心臓弁膜症、肝脾腫、臍・鼠径ヘルニア、中枢神経障害などがあります³。

MPS の症状の中には、骨異形成や心臓弁膜症など、不可逆的なものも報告されており²、早期に診断が下り、早期に治療を開始できることが、患者さんの予後にとって非常に重要です。

参考文献等

¹ 折居忠夫. ムコ多糖症 UPDATE. 株式会社イーエヌメディックス. 2011.12

² Mol Genet Metab. 2013 Mar;108(3):172-7. doi: 10.1016/j.ymgme.2012.12.010. Epub 2013 Jan 9.

³ 厚生労働省難治性疾患等政策研究事業(難治性疾患政策研究事業) ライソゾーム病(ファブリー病含む)に関する調査研究班 ライソゾーム病に関してムコ多糖症 http://www.japan-lsd-mhlw.jp/lsd_doctors_mukotatou.html

サノフィについて

サノフィは、健康上の課題に立ち向かう人々を支えます。私たちは、人々の健康にフォーカスしたグローバルなバイオ医薬品企業として、ワクチンで人々を守り、革新的な医薬品で痛みや苦しみを和らげます。希少疾患をもつ少数の人々から、慢性疾患をもつ何百万もの人々まで、寄り添い支え続けます。

サノフィでは、100 カ国において 10 万人以上の社員が、革新的な医科学研究に基づいたヘルスケア・ソリューションの創出に、世界中で取り組んでいます。

サノフィは、「Empowering Life」のスローガンの下、ヘルスジャーニー・パートナーとして人々を支えます。

日本法人であるサノフィ株式会社の詳細は、<http://www.sanofi.co.jp> をご参照ください。

別紙 1: 「ムコ多糖症の現状と課題」に関する調査について

別紙 2: ムコ多糖症チェックリスト



<別紙 1> 「ムコ多糖症の現状と課題」に関する調査について

• 概要

調査時期	2019年11月19日(火)～2019年12月20日(金)
調査対象	ムコ多糖症Ⅰ型もしくはⅡ型の診断を受けている患者さんの母親あるいは父親
調査方法	• アンケート質問票(紙媒体)を用いた定量調査 • 1対1のインタビューによる定性調査(対面、リモートを組み合わせて実施)
有効回答数	• 定量(アンケート)調査: 39名 • 定性(インタビュー)調査: 6名
調査実施機関	株式会社インテージヘルスケア

• 調査結果

【定量調査】

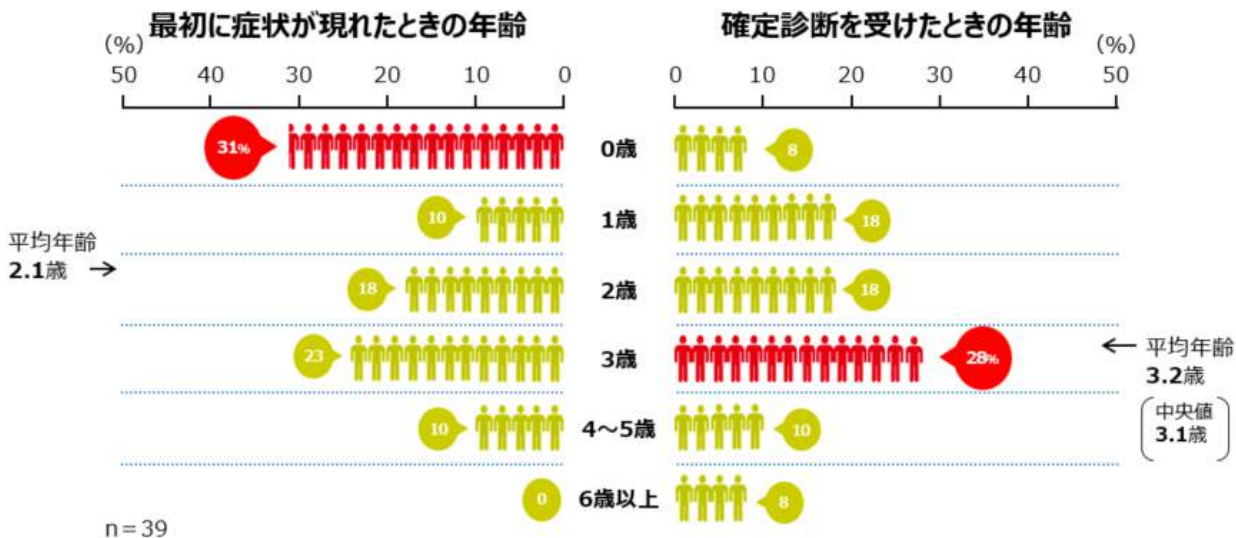
1. 最初にムコ多糖症の症状が現れたときの年齢は、0歳が31%と最も多く、平均年齢は2.1歳。一方、確定診断時の平均年齢は3.2歳で、発症から確定診断までに平均1年以上の遅れ*がみられた。また、約8割の患者さんが、確定診断を受けるまでに2施設以上を受診していた。

グラフ 1-1. 発症年齢と確定診断年齢の対比

Q. 最初にムコ多糖症の症状があった時の患者様の御年齢を教えてください。

Q. 「ムコ多糖症」と確定診断がついた時の患者様の御年齢を教えてください。

**最初に症状が現れたときの平均年齢は2.1歳であったのに対し、
確定診断の平均年齢は3.2歳であり、早期治療機会のロスが示唆された。**

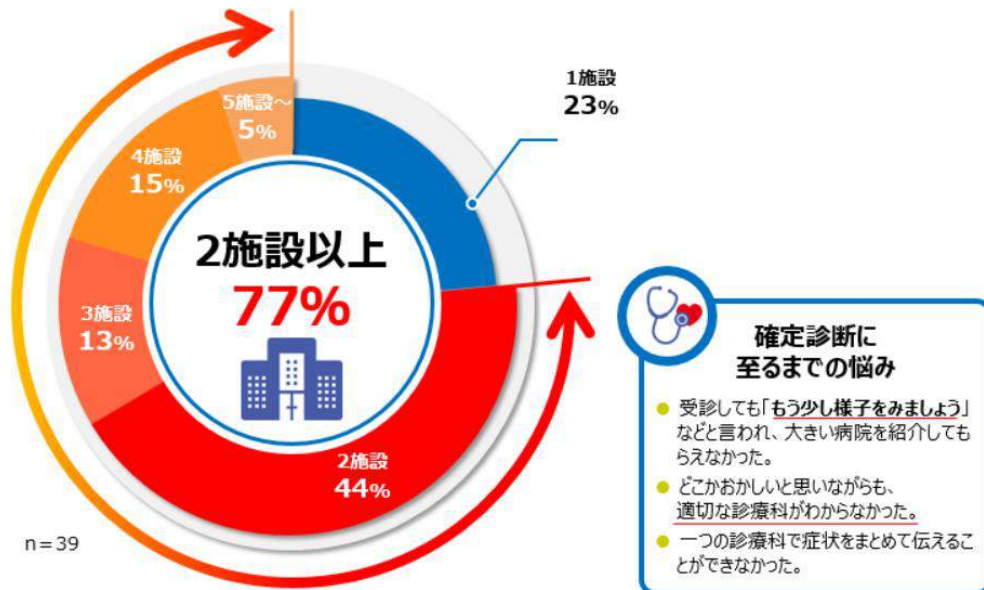




グラフ 1-2. 確定診断を受けるまでに受診した施設数

Q. 「ムコ多糖症」と確定診断がつくまで、患者様はいくつの医療機関を受診されましたか。

ムコ多糖症患者さんの77%が、確定診断を受けるまでに2施設以上を受診していた。

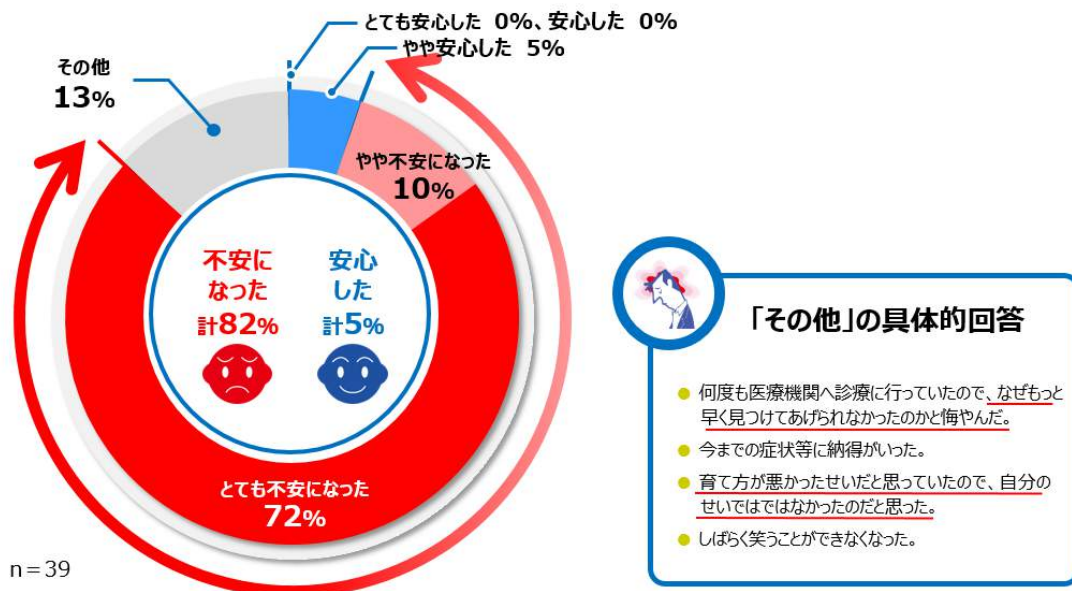


2. ムコ多糖症の確定診断を受けて、計 82%のご両親が「不安になった」が、治療前後の気持ちの変化としては、計 90%が「前向きになった」と回答し、治療への期待が示された。

グラフ 2-1. ムコ多糖症と診断されたときのご両親の心境

Q. 患者様が「ムコ多糖症」と確定診断された時のお気持ちに最もあてはまる選択肢を1つお選びください。

「安心した」が計5%に留まるのに対し、「不安になった」は計82%と大幅に上回った。

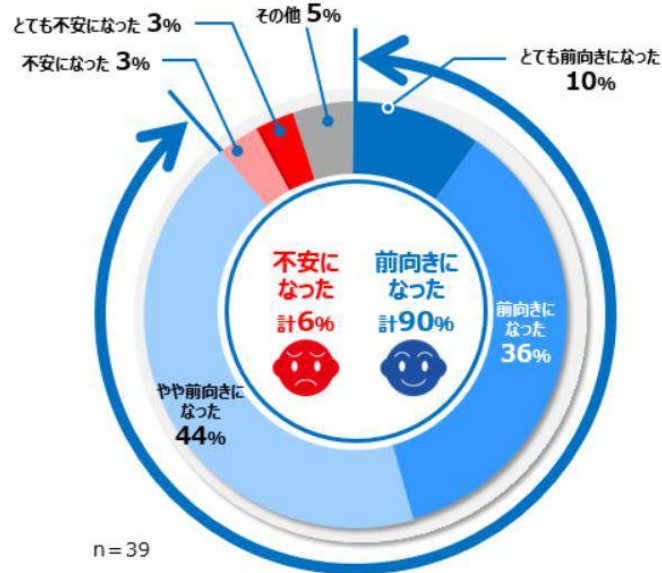




グラフ 2-2. 治療開始前後での気持ちの変化

Q. ムコ多糖症の治療開始前と後で患者様やご家族のお気持ちは、変化されましたか。

治療前後の気持ちの変化で「前向きになった」の合計が90%であり、治療への期待が示された。

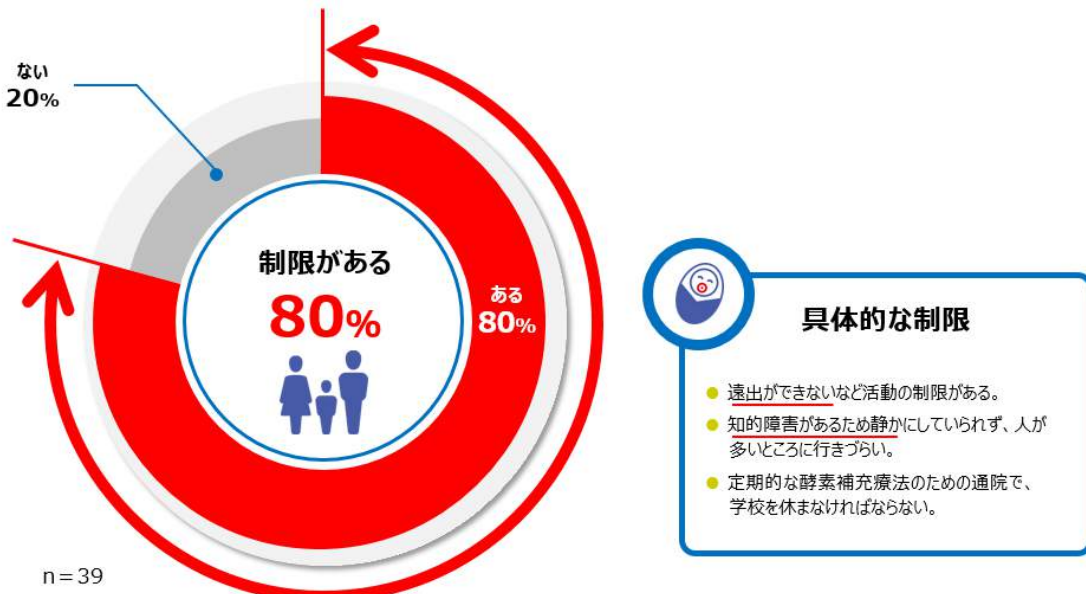


3. ムコ多糖症によって、ご両親の 80%が日常生活に制限を感じている。具体的には「遠出ができない」など症状による活動の制限や、通院のための時間の制限が挙げられた。また、59%のご両親が「周囲の人との間で困ったことがある」と回答。具体的な困りごととしては、治療のための欠席・欠勤等に対する理解が得られない事や、症状に起因するものが挙げられた。

グラフ 3-1. ムコ多糖症による日常生活の制限

Q. 患者様はムコ多糖症によって日常生活の中で制限されたことはありますか。

ご家族の80%がムコ多糖症による日常生活の制限を感じていた。具体的な影響としては、症状による制限の他、治療のための時間による制限があげられた。

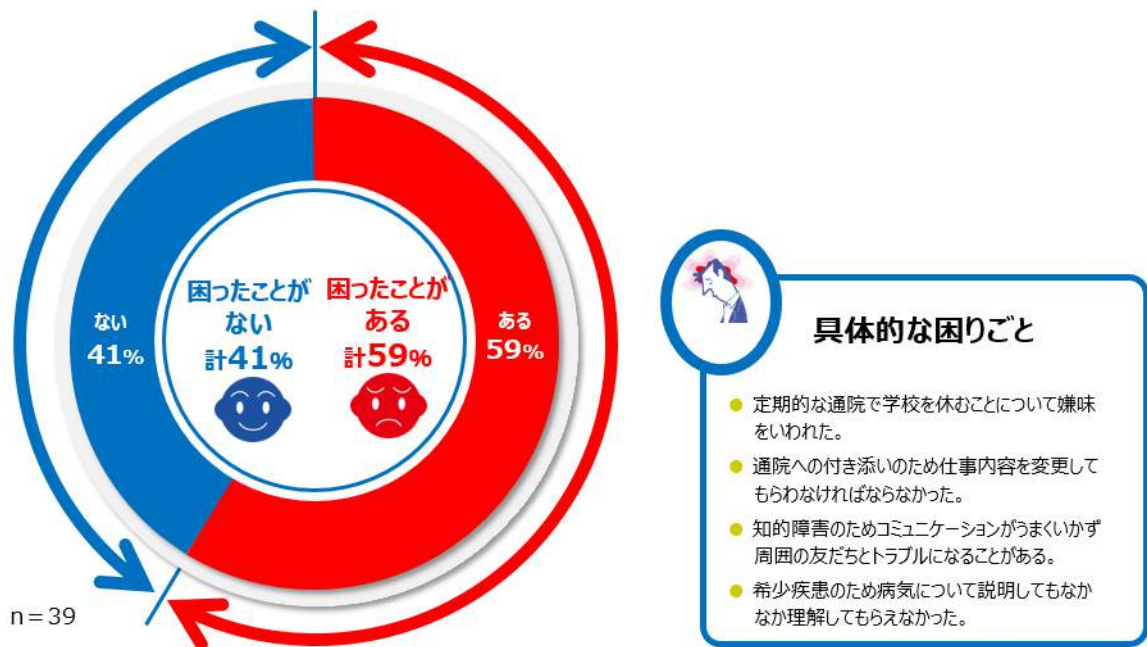




グラフ 3-2. 周囲の人との間で困った経験

Q. 患者様はムコ多糖症によって周囲の方々（職場や学校）との間で困ったことはありますか。

ご家族の59%が周囲の人との間で困った経験をしていた。具体的な困りごととしては、治療のための欠席・欠勤等に対する不理解や、症状に起因するものなどがあげられた。



【定性調査】

1. 確定診断前のご両親の気持ちとして、お子さんの症状に違和感を抱えながらも、適切な診療科が分からなかったり、ムコ多糖症の疑いにたどり着けなかったりと、悶々とした時間を過ごされている。
 - 発達の遅れを感じて、様々な診療科を受診した。かかりつけの小児科医や発達の先生、最初に受診した大学病院の先生も、なかなかムコ多糖症の診断にたどり着けなかった。見た目に見える症状も多いので、疾患に関する知識が多くの人に広まるといいなと思う。
 - 「耳が聞こえていないかも？」と気になり、かかりつけの先生に診察をしてもらった。先生からは「集中していれば聞こえないこともあるよ」と言われ、そういうものなのかと納得しましたが、不安な気持ちは拭いきれなかった。
 - 「頭囲の拡大」「発達の遅れ」などの症状名で検索し、様々な病名が出てきた。ムコ多糖症という言葉も挙がっていたが、たくさんあった中の1つだったため、当初は全然気に留めていなかった。
 - 病状が気になり、教科書も引っ張り出して調べていた。調べるたびに不安になるので、「あまり調べないようにしよう」という思いもあった。



2. 確定診断後、治療を受けている患者さんのご両親の気持ちとして、「できればもっと早く診断をしてもらい、もっと早く治療を開始したかった」といった声が聞かれ、早期診断・早期治療を促進する仕組みづくりの重要性が改めて示唆された。
 - 「早期に治療を始めていれば、この症状を防げたかもしれない」という気持ちはある。
 - 今考えると、診断チャートみたいなものがあると良かったと思う。医師に全部まとめて症状を提示していれば、もっと早く確定診断に辿りつけたかもしれない。総合的に伝えられるツールは必要だと思う。

3. ご両親の主なニーズや困りごととしては、「治療をしながらどう暮らしていくか」「きょうだい児のケア」などが挙げられた。
 - ムコ多糖症が酷くなる前に予兆を見つけてほしい。
 - 災害時や緊急時、動いて知的に障害のある子が安心して行ける避難所が必要だと思う。殺伐とした避難所に騒がしい子を連れて行くことは懸念。
 - 就業されている方の話が知りたい。自活方法など、大きくなった時のイメージが分かると将来像が見えると思う。
 - きょうだい児に、いつ、どういうタイミングでムコ多糖症について話せばよいのか難しい。
 - ムコ多糖症の子どもの治療や通院で、きょうだい児が寂しい思いをする。きょうだい児にも愛情を注げる時間や機会がもっと欲しい。



<別紙 2> ムコ多糖症チェックリスト

以下のいくつかの症状が重なった場合には、ムコ多糖症の可能性あります。

生後1～6カ月くらいで明らかになる症状

- | | | | |
|---|---|---|--|
|  |  <p>広範囲の
もうこはんがある</p> |  |  <p>中耳炎をくり返す</p> |
|  |  <p>脱腸（そけいヘルニア）や
でべそ（さいヘルニア）が
ある</p> |  |  <p>頭が大きい</p> |
|  |  <p>まゆげが太く濃い
（ゲジゲジしている）</p> |  |  <p>指がゴツゴツしている</p> |

1歳以降で明らかになる症状

- | | | | |
|---|---|---|---|
|  |  <p>お腹のふくらみがある</p> |  |  <p>発達の遅れがある</p> |
|  |  <p>大きないびきをかく</p> |  |  <p>関節のこしょうがある
（指先がまっすぐに伸びない、
バンザイができない等）</p> |

監修：国立成育医療研究センター臨床検査部 統括部長/
ライソゾーム病センター長 奥山 虎之 先生