

インパクト調査：骨形成不全症の小児、思春期青年、成人およびその養育者者の

経験を理解するための定性・定量融合法的的研究

The IMPACT survey: a mixed methods study to understand the experience of children, adolescents and adults with osteogenesis imperfecta and their caregivers

Ingunn Westerheim, Tracy Hart, Taco van Welzenis, Lena Lande Wekre, Oliver Semler, Cathleen Raggio, Michael B. Bober, Maria Rapoport, Samantha Prince, and Frank Rauch
Orphanet Journal of Rare Diseases 2024;19:128

doi: 10.1186/s13023-024-03126-9

要約

背景：骨形成不全症（OI）は、遺伝性の結合組織希少疾患であり、様々な症状を伴い、個人の生活の質（QoL）に影響を与えるほか、医療資源の使用が増加する可能性がある。OIの一部の側面はよく研究されているが、他の側面は十分に理解されていない。そこで、インパクト調査は、OIがOI患者、その家族、養育者、そして社会全体に与える人道的、臨床的、経済的な負担を明らかにすることを目的としている。

方法：我々は、2021年7月～9月に8つの言語で国際的な定性・定量融合法的研究をオンラインで実施した。この調査は、OI成人（18歳以上）または思春期青年（12～17歳）、およびOI患者の養育者（OIであるかどうかにかかわらず）や近親者を対象とした。全ての回答者は自分自身に関するデータを提供し、養育者はさらに、代理として自分が養育しているOI患者に関するデータも提供しました。データは、パンドスパイソン（Pandas Python）ソフトウェアパッケージとエクセルを使用して整理、コード化、分析された。

結果：インパクト調査では、2208件の適切な調査票（2312人のOI患者を含む2988人からの提供）を収集しました。その内訳は、養育者ではないOI成人の1290人、OI思春期青年の92人、養育者でありかつOI成人の150人、OI患者の養育者の560人、近親者の116人、OI患者の代理回答者の780人であった。OI患者（本人、養育者および代理回答者）は多くの場合、自分の重症度を中等度（全体の41～52%）と評価し、軽症型の1型（33～38%）と報告した。過去12か月間に最も報告された臨床状態は痛み（72～82%）であり、それが最も頻繁に重度または中等度の影響があると評価された。また、OI成人では67%が疲労を、47%が脊柱側弯症を、46%が睡眠障害を報告した。OI思春期青年では、65%が疲労を、60%が脊柱側弯症や他の骨の問題、46%がメンタルヘルスの問題を経験した。OI小児では、67%が骨折、47%が疲労、46%が歯の問題を抱えていた。

結論：インパクト調査は、OI患者、その養育者、近親者の経験に関する膨大なデータセ

ットを作成した。年齢に関係なく、OI患者は多数の進行する症状を経験しており、これらがQoLに影響を与えているが、痛みと疲労は一貫して見られる症状である。今後の分析では、経済的影響、健康管理の経過、養育者の幸福に関するさらなる見解が明らかにされ、OI患者や関係する人にとっての治療とケアの改善に貢献することが期待される。

コメント

本研究では、OI 小児、思春期青年、成人、養育者、近親者の広範な経験に関して調査された。研究者だけでなく患者団体の代表者も研究に加わり、8 か国語の調査標が作成され、2208 件の膨大な調査票が解析された。OI 患者は痛みや疲労など様々な症状を経験することが明らかにされ、長期的なケア、治療とケアの改善の必要性が示唆された。