

平成 25 年度 老人保健事業推進費等補助金
老人保健健康増進等事業

家族性アルツハイマー病の人及び
その家族に対する支援体制に
関する調査研究事業

2014 年 3 月

公立大学法人 大阪市立大学

目 次

I. 本編

第1章 調査研究事業の概要	1
1. 調査研究の背景と狙い	1
2. 問題意識	1
3. 事業内容	2
4. 実施経過	4
5. 研究体制	6
第2章 アンケート調査結果	7
1. 調査のあらまし	7
2. 調査結果（医師向け調査票）	10
3. 調査結果（家族向け調査票）	30
4. アンケート調査結果のまとめ	53
第3章 聞き取り調査の結果	55
1. 調査の概要	55
2. 調査結果	56
3. 聞き取り調査のまとめ	58
第4章 総括と今後に向けて	59
第5章 謝辞	60

II. 資料編

1. アンケート調査票
2. アンケート集計表
3. アンケート自由回答

第1章 調査研究事業の概要

1. 調査研究の背景と狙い

家族性アルツハイマー病の多くは若年性であるため、一家の大黒柱や家事の中心となる方の発病によって、家庭生活は深刻な困難に陥る。これに遺伝が関与するという重圧と不安が更に加わる。この様な困難な状況下にある家族性アルツハイマー病に対する療養環境の向上と治療法の開発の必要性はとりわけ高いことと思われる。また、家族性アルツハイマー病は孤発例に比較すると症例数は多くはないが、家族性アルツハイマー病の病態解明や根本的治療を開発することで、孤発性アルツハイマー病の治療への道が開けてくると言っても過言ではない。

欧米では以前より、ワシントン大学や南米コロンビアでこの様な家族性アルツハイマー病の大家系の調査が行われており、一昨年、発症に至るまでの自然経過や脳アミロイドなどのバイオマーカーの変化が明らかにされてきた (Dominantly Inherited Alzheimer's Network: DIAN)。これらの成果に基づき、昨年より NIH から支援され、家族性アルツハイマー病の病態修飾薬を用いた発症予防介入を行う国際共同・大規模臨床治験 (DIAN-トライアルユニット) が開始された。本邦においても、この様な家族性アルツハイマー病を対象とした探索的な臨床研究に対する取組は各方面から大きく期待されている。しかし、本邦においては、この様な臨床研究に対する取組の前提となる家族性アルツハイマー病についての実態が明らかではなかった。

このため、本邦における家族性アルツハイマー病に関する実態を明らかにし、アルツハイマー病の人本人と家族が必要とする支援体制の整備に資すると共に、若年性認知症の人やその家族への支援方法の充実にすることを目的として、本調査研究を実施するものである。

2. 問題意識

本邦における家族性アルツハイマー病については、その病状の現状、医療現場における診療、その後のケアの実態、受けている公的な支援の実態等が明らかになっていない。

これらの実態を明らかにすることが、前述した欧米で行われているような探索的な臨床研究に着手するための第一歩となる。

3. 事業内容

3.1. 打ち合わせ会の開催

関係の研究者等が集まったの打ち合わせ会により、現状の家族性アルツハイマー病に関する問題点を明確化するための調査方法に関する検討と、調査分析結果の検討を行った。

3.2. 家族性アルツハイマー病の方及びその家族への実態調査

①アンケートによる実態調査

- 1) 調査名 家族性アルツハイマー病等に関するアンケート調査
- 2) 調査期間 平成 25 年 12 月 4 日（水）～平成 26 年 1 月 31 日（金）
- 3) 調査対象（医師向け）次の 2 ルートで重複を排除して調査票等を送付
 - 全国の認知症疾患医療センター 238 箇所における認知症診察中の医師
 - 日本認知症学会及び日本老年精神医学会の専門医 567 人
 - 本事業に対してご協力お申し出のあった医師 2 人（家族向け）家族性アルツハイマー病の人の家族に対し、次の 3 ルートで協力を依頼
 - 公益社団法人 認知症の人と家族の会
 - 認知症の人の家族団体
 - 医師向けアンケート調査で家族性アルツハイマー病を診察していると回答した医師に対する協力依頼
- 4) 調査方法 印刷した調査票を郵送にて配布、同封した返信用封筒によって回答者単位で郵送返送。
（認知症疾患医療センター長経由、家族の会・家族団体経由の配布の場合も返送は記入者単位）
- 5) 調査内容（医師向け）設問は 11 問、項目数は 25
（家族向け）設問は 15 問、項目数は 67
- 6) 回答状況（医師向け）744 件回収
回収率：認知症疾患医療センター単位 31.1%、医師個人分 37.8%
（家族向け）90 件回収
※家族向けの回収率は調査対象の分布が不明のため算出できない

②聞き取りによる実態調査

- 1) 調査名 家族性アルツハイマー病等に関する聞き取り調査
- 2) 調査期間 平成 25 年 12 月 2 日（月）～平成 26 年 2 月 28 日（金）
- 3) 調査対象 家族性アルツハイマー病の人の家族 10 人
 - 新潟大学医歯学総合病院、弘前大学医学部付属病院、大阪市立大学医学部付属病院、群馬大学医学部付属病院、山形大学医学部付属病院へ受診する家族性アルツハイマー病の人の家族

- 4) 調査方法 ● 9人は常染色体優性遺伝性アルツハイマー病家系の家族
専門医による対面聴取
(家族性アルツハイマー病のご本人の外来受診時に、家族向けのアンケート調査票を用いて直接聞き取り)
- 5) 調査内容 質問は 15 問、67 項目 (家族向けアンケート調査票の項目数) を中心に聞き取りを実施した。
- 6) 実施状況 10 人実施

4. 実施経過

4.1. アンケートによる実態調査

調査票原案を11月上旬に作成、11月3日の第1回打ち合わせ会議での検討を受け修正作業を行い、11月中旬に調査票案を確定させ、大阪市立大学内での倫理審査会での審査を受けた。審査会での指示による修正を経て、11月下旬にかがみ文も含めて調査票が確定した。

かがみ文・受取人払い返送用封筒と併せて調査票を印刷、12月5日に発送した。締切を12月24日（火）までとされていたが、更なる回収率の向上を目指した督促を1月上旬に実施した。

併せて、家族向け調査票の回答数を増やすため、医師向けアンケートの回答において家族性アルツハイマー病を診察していると回答した医師に対し、対象となる家族への調査票配布を依頼した。

最終的には督促による回答も含め1月31日（金）までの回収分で集計・分析を行った。

1月25日の打ち合わせ会に向け、それまでに到着した回答票の入力、データクリーニングを経て医師向け調査票の集計を行い、家族向け調査票の自由回答と共に速報値を報告すると共に、集計仕様を検討した。

2月21日の打ち合わせ会にて、1月の検討会で確定した集計仕様に基づく大よその分析結果を報告、追加分析の意見に基づき、その後、分析内容の追加・修正を実施した。

4.2. 聞き取りによる実態調査

家族性アルツハイマー病の人の家族からの対面での聞き取り調査の方法および対象について11月3日の第1回打ち合わせ会議で検討を行った。12月2日から2月28日までの期間に、老健事業担当者および協力医師は、それぞれの病院において、家族性アルツハイマー病の人の家族から聞き取り調査を実施した。2月21日の打ち合わせ会にて、聞き取り調査の状況を報告、意見交換を行った。その後、聞き取り調査の結果を集約しとりまとめを行った。

4.3. 打ち合わせ会での検討

次のような日程・内容で開催した。

回	開催日時	会場	主な内容
1	平成25年 11月3日 16:30~18:30	ベルサール八重洲	1. 老健事業の概要説明 2. 老健事業の進め方について 3. 調査（アンケート）の原案について
2	平成25年 12月6日 18:30~21:00	東京大学医学部 脳神経医学図書 集会室	1. 調査（アンケート分）の進捗状況 2. 直接の面談での聞き取り項目について 3. 新独法対象研究事業について 4. 今後の展開

回	開催日時	会場	主な内容
3	平成 26 年 1 月 25 日 9:30～13:00	秋葉原コンベン ションホール	1. アンケート調査の進捗状況 2. ヒアリング調査の進捗状況
4	平成 26 年 2 月 21 日 18:00～21:00	八重洲ホール	1. アンケート調査の進捗状況 2. ヒアリング調査の進捗状況

表 1 打ち合わせ会の日程・内容

4.4. 全体スケジュール

以上の内容を一つにまとめると次の図のようになる。

		10 月	11 月	12 月	1 月	2 月	3 月
打ち合わせ会			①	②	③	④	
		1. 老健事業の概要説明 2. 老健事業の進め方について 3. 調査（アンケート）原案について	1. 調査（アンケート分）の進捗状況 2. 直接の面談での聞き取り項目について 3. 新独法対象研究事業について 4. 今後の展開		1. アンケート調査の進捗状況 2. ヒアリング調査の進捗状況	1. アンケート調査の進捗状況: 専門医向けアンケート、家族向けアンケート 2. ヒアリング調査の進捗状況	
アンケート調査	調査票設計	←→					
	送付先データ 入手・整理	←→					
	調査票・督促 状等印刷発送			⇔	⇔		
	回答期間			←→	←---→		
	回答データ入力			←→	←→	→	
	集計・分析					←→	→
調取聞き	聞き取り調査			←→	←→	→	
	集積・分析					←→	→
報告書	構成・内容設計					⇔	
	作成					⇔	
	印刷配布						⇔
	外部公表						⇔

表 2 全体スケジュール

5. 研究体制

役割	担当者	所属
全体取りまとめ	森 啓	大阪市立大学大学院医学研究科・脳神経科学・教授
打ち合わせ会の開催 事業実績報告書の作成	嶋田 裕之	大阪市立大学大学院医学研究科・老年内科・神経内科・准教授
アンケート調査の統括	東海林 幹夫	弘前大学・神経内科・教授
意見交換会（聞き取り調査）の開催	岩坪 威	東京大学大学院医学系研究科・神経病理学・教授
アンケート調査の分析	池内 健	新潟大学脳研究所・遺伝子機能解析学・教授
アンケート調査の整理と集計	池田 将樹	群馬大学医学部・神経内科・講師

オブザーバー	千田 道雄	（公財）先端医療振興財団・PET 核医学・先端医療センター研究所・副所長
	松田 博史	国立精神・神経医療研究センター・脳病態統合イメージングセンター・センター長
オブザーバー	武藤 香織	東京大学医科学研究所・社会学・研究倫理・教授
オブザーバー	中澤 栄輔	東京大学大学院医学系研究科・医療倫理学分野・研究倫理・脳神経倫理・生命倫理・助教
オブザーバー	関島 良樹	信州大学医学部・内科学第三講座・神経内科学・臨床遺伝学・准教授
オブザーバー	森 悦朗	東北大学大学院医学系研究科・高次機能障害学分野・教授
オブザーバー	松原 悦朗	大分大学医学部神経内科学・教授
オブザーバー	桑野 良三	新潟大学・名誉教授

表 3 研究体制

【事務局】

大阪市立大学

【調査研究事業委託機関】

株式会社富士通総研

第2章 アンケート調査結果

1. 調査のあらまし

1.1. 調査実施の趣旨

これまで大規模な調査が行われたことがなく、実態が不明な家族性アルツハイマー病について、これを診療している医師、及び家族性アルツハイマー病の人の家族に対してアンケート調査を行い、家族性アルツハイマー病の方の医療、ケア、支援、家族への負担、必要な支援等を明らかにする。

1.2. 調査の概要（再掲）

- 1) 調査名 家族性アルツハイマー病等に関するアンケート調査
- 2) 調査期間 平成25年12月4日（水）～平成26年1月31日（金）
- 3) 調査対象
（医師向け）次の2ルートで重複を排除して調査票等を送付
 - 全国の認知症疾患医療センター238箇所における認知症診察中の医師
 - 日本認知症学会及び日本老年精神医学会会員である医師567人
 - 本事業に対してご協力お申し出のあった医師2人（家族向け）家族性アルツハイマー病の人の家族に対し、次の3ルートで協力を依頼
 - 公益社団法人 認知症の人と家族の会
 - 認知症の人の家族団体
 - 医師向けアンケート調査で家族性アルツハイマー病を診察していると回答した医師に対する協力依頼
- 4) 調査方法 印刷した調査票を郵送にて配布、同封した返信用封筒によって回答者単位で郵送返送。
（認知症疾患医療センター長経由、家族の会・家族団体経由の配布の場合も返送は記入者単位）
- 5) 調査内容
（医師向け）設問は11問、項目数は25
（家族向け）設問は15問、項目数は67
- 6) 回答状況
（医師向け）744件回収
回収率：認知症疾患医療センター単位31.1%、医師個人分37.8%
（家族向け）90件回収
※家族向けの回収率は調査対象の分布が不明のため算出できない

表 4 調査項目の一覧

【医師向け調査票】

整理 No.	分類	設問No.	項目	回答形式	備考
1	若年性認知症の人の診療について	1	若年性認知症の診療経験	単純回答	
2		2	経験した若年性認知症の症例数	単純回答	Q1で診療経験が過去にある、または現在あるとの回答者のみ
3	家族性アルツハイマー病の人の診療について	3	家族性アルツハイマー病の診療経験	単純回答	
4		4	経験した家族性アルツハイマー病家系数	単純回答	
5		5	経験した家族性アルツハイマー病患者数	単純回答	Q3で診療経験が過去にある、または現在あるとの回答者のみ
6		6	経験した家族性アルツハイマー病発症年齢	数値回答	
7		7	遺伝子検査を施行した家族性アルツハイマー病患者の経験	単純回答+数値回答	
8		7-1	変化が同定された症例数	数値回答+文字回答	Q7で遺伝学的検査を施行した患者さんの経験があるとの回答者のみ
9		8	家族性アルツハイマー病患者の遺伝子解析希望	単純回答+数値回答	Q3で診療経験が過去にある、または現在あるとの回答者のみ
10		9	家族性アルツハイマー病対象の臨床研究への参加希望	単純回答	
11		10	家族性アルツハイマー病診療において不足している医療、介護、行政	文字回答(自由回答)	

【家族向け調査票】

整理 No.	分類	設問No.	項目	回答形式	備考
1	回答者について	1	回答者年齢	単純回答	
2		2	回答者の患者との続柄	複数回答	
3		3	患者の主な介護者	複数回答	
4		4	アルツハイマー病における遺伝関与について認知の有無	単純回答	
5		5	家族内に2名以上アルツハイマー病の方の有無	単純回答	
6	家族内に2名以上のアルツハイマー病患者がいる家族について	6	家族内のアルツハイマー病患者の人数	単純回答	Q5で患者以外にもアルツハイマー病の疑いがある、もしくはアルツハイマーと診断されている方がいるとの回答者のみ回答
7		7	家族内のアルツハイマー病患者の属性	文字回答、数値回答	
8		8	家族内のアルツハイマー病患者の療養先	単純回答	
9		9	家族内のアルツハイマー病患者の同居家族人数	単純回答	
10		10	家族内のアルツハイマー病患者の要介護度	単純回答	
11		11	家族内のアルツハイマー病患者の利用している介護保険サービス	単純回答	
12		12	家族内のアルツハイマー病患者の利用している公的支援制度	複数回答	
13		13	DIANが日本で行われることへの認識	単純回答	
14		14	患者が療養する上で困っていること	複数回答	
15		15	患者が療養する上で困っていること(医療について/介護について/公的支援制度について/今後重点化を期待する政策について/その他の意見・要望)	文字回答(自由回答)	

1.3. 集計について

(1) 医師向け調査票

医師の診療経験、症例数に絞って調査しており、設問数も限られることから、単純集計（各設問の回答者の分布を整理）を基本とし、実態としての分布・傾向を明らかにした。

また、調査票送付先住所から回答者の所在地（都道府県）を追加し、地域分布等を見た。

(2) 家族向け調査票

患者の状態、ケア実態や困っている点に絞って調査しており、設問数も限られることから、単純集計（各設問の回答者の分布を整理）を基本とし、実態としての分布・傾向を明らかにした。

Q7～Q12については、家族での類似性の有無を中心とするため設問単位での集計を基本としつつ、必要に応じ、患者単位での状況（患者属性とのクロス集計）もみた。併せて、Q7の現年齢と発症年齢から「罹患期間」を自動計算し追加した。

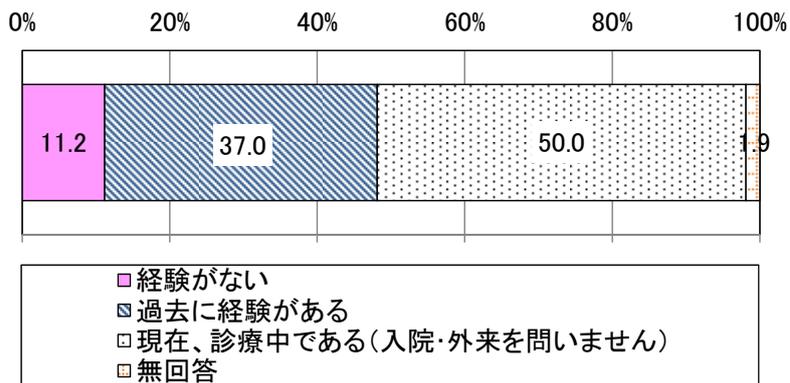
2. 調査結果（医師向け調査票）

2.1. 若年性認知症の診療経験

(1) 若年性認知症の診療経験 p. 2 [Q1]

1) 診療経験の有無

- 最も多かったのは「現在、診療中である」(372人・全回答者744人の50.0%)であり、次いで「過去に経験がある」(275人・37.0%)であった。



n=744

図 1 若年性認知症の診療経験

2) 地域別の分布

■ 診療経験のある医師が多い地域は、東京都(66人・全647人の10.2%)、次いで大阪府(56人・8.7%)、神奈川県(40人・6.2%)であった。

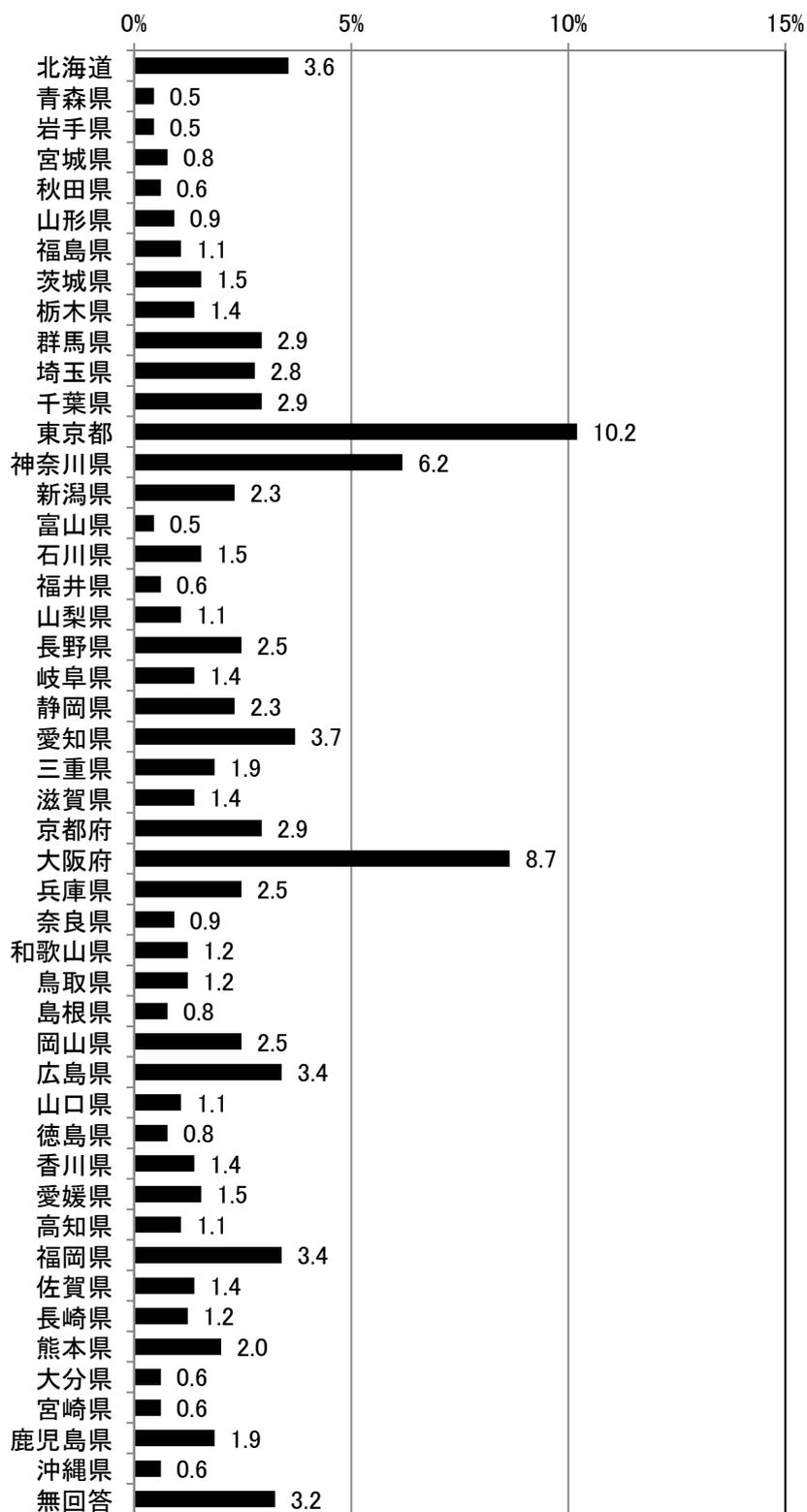


図 2 若年性認知症 診療経験者の地域別分布

(2) 若年性認知症の診療人数 p. 2 [Q2]

1) 診療人数

- 最も多かったのは「1～5人」(341人・診療経験者647人の52.7%)であり、次いで「6～10人」(127人・19.6%)であった。
- 選択肢の中央値により平均を算出すると、医師1人あたり平均約10.5人の患者の診療経験となった。

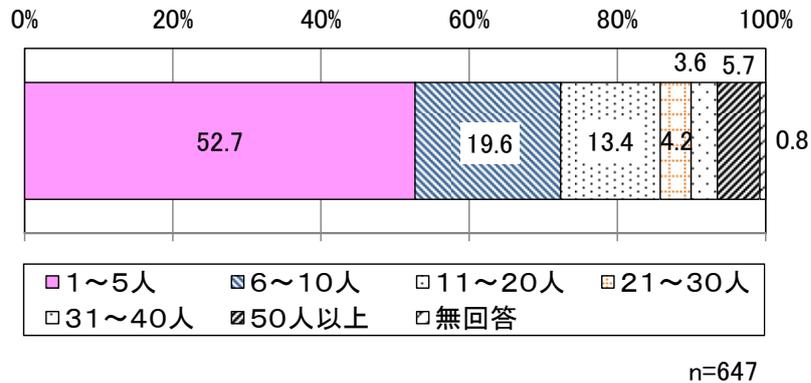


図 3 経験した若年性認知症の診療人数

2) 地域別の分布（経験症例数）

■ 経験症例数の比較的多い地域は、東京都（733例・全6743例（選択肢中央値で算出）の10.9%）、大阪府（701例・10.4%）、神奈川県（322例・4.8%）であった。

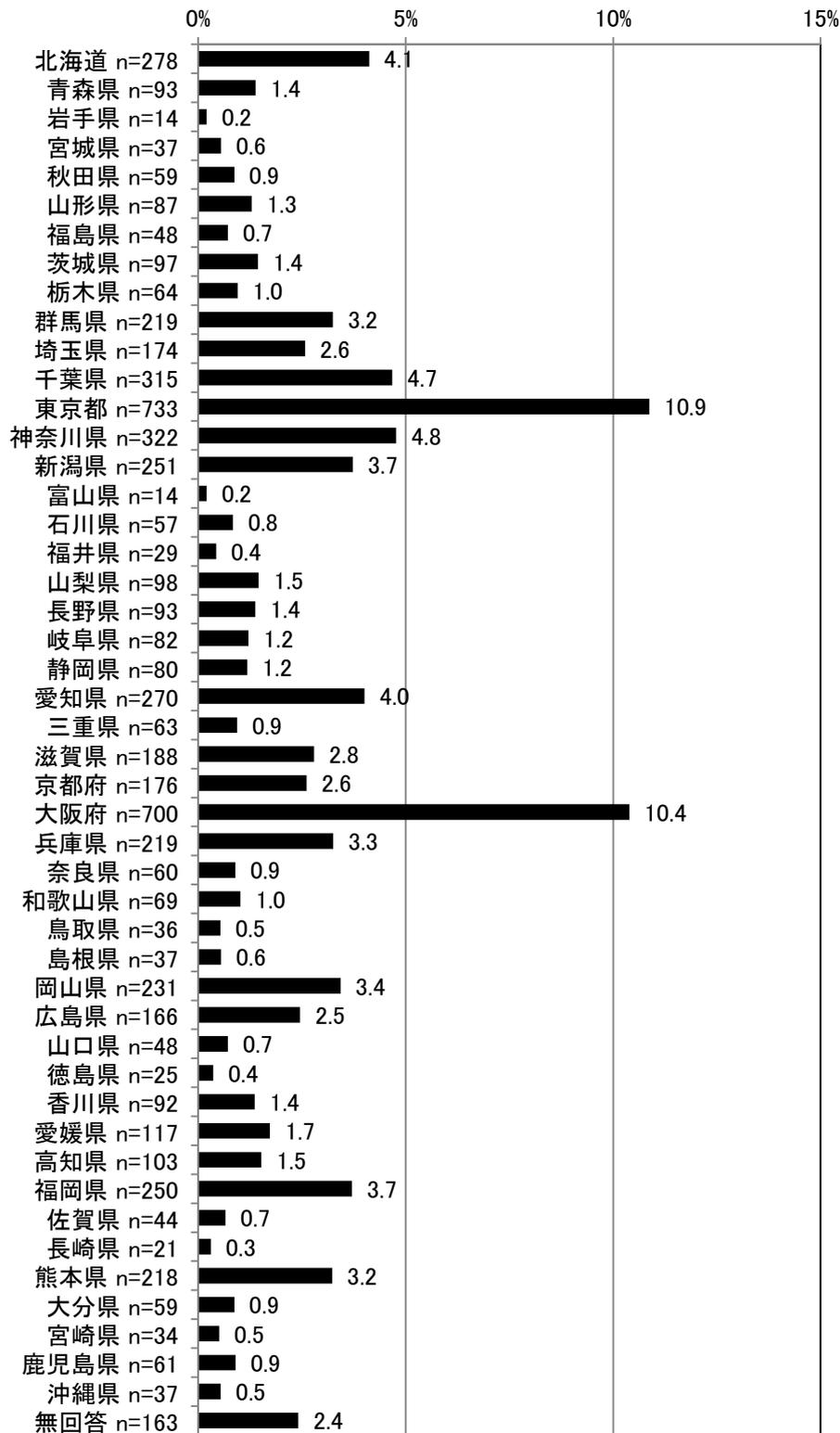


図 4 若年性認知症症例の地域別分布

3) 地域別分布（医師 1 人当たりの平均症例件数）

- 医師 1 人当たりの平均症例件数が多い地域は、新潟県（経験した医師 15 人・1 人当たり平均症例件数 16.7 例）、熊本県（13 人・16.7 例）、千葉県（18 人・16.6 例）であった。
- 特に千葉県は、診療経験のある医師 1 人当たりが経験している症例数が多い。

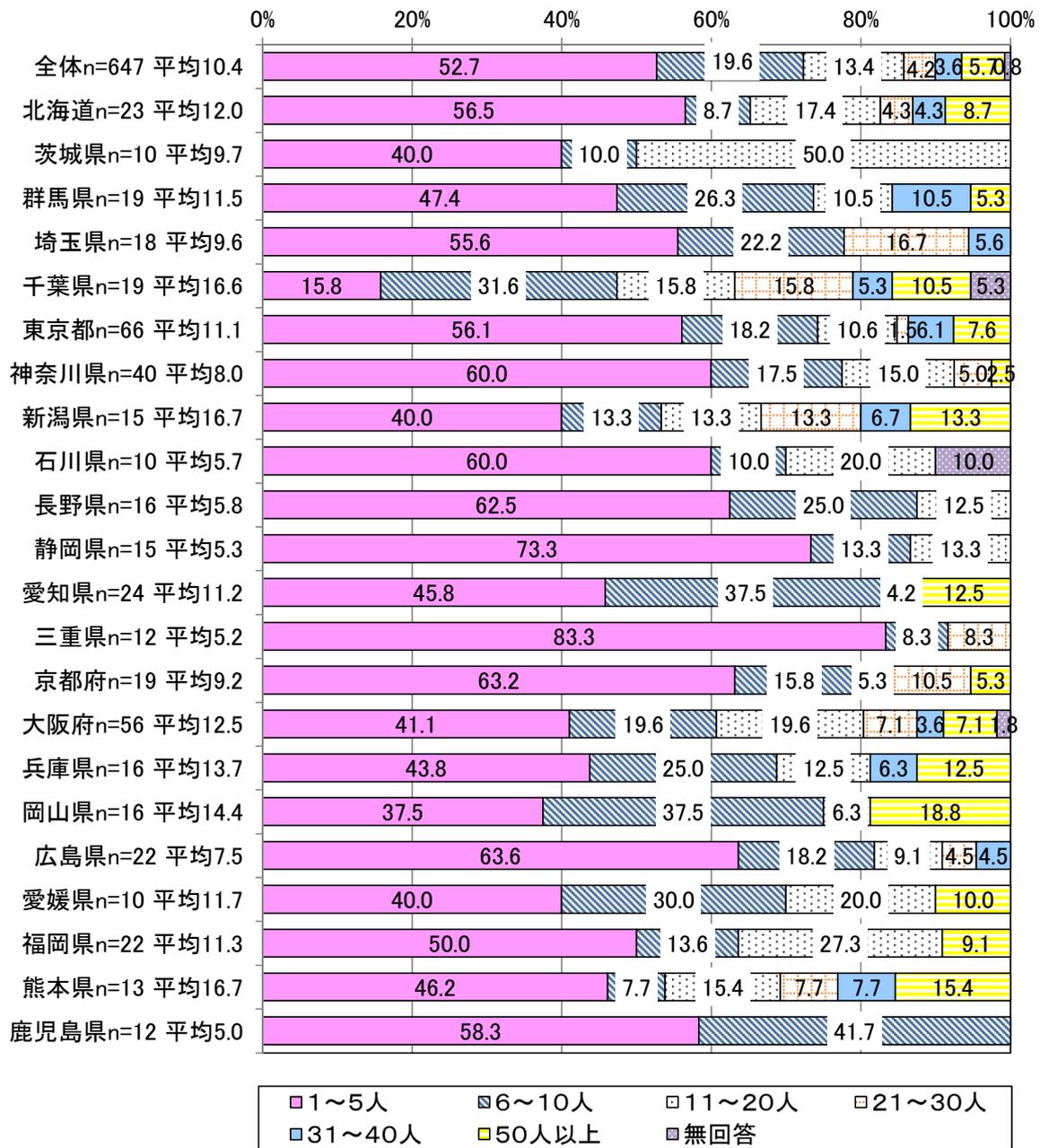


図 5 経験した若年性認知症の診療人数(医師 1 人当たり)の地域別分布
 (10 件以上のサンプルが得られた県のみ抽出。平均症例数は選択肢中央値で算出)

2.2. 家族性アルツハイマー病の診療経験

(1) 家族性アルツハイマー病の診療経験 p. 2 [Q3]

1) 診療経験の有無

- 最も多かったのは「経験がない」(466人・全回答者744人の62.6%)で、次に「過去に経験がある」(167人・22.4%)であった。

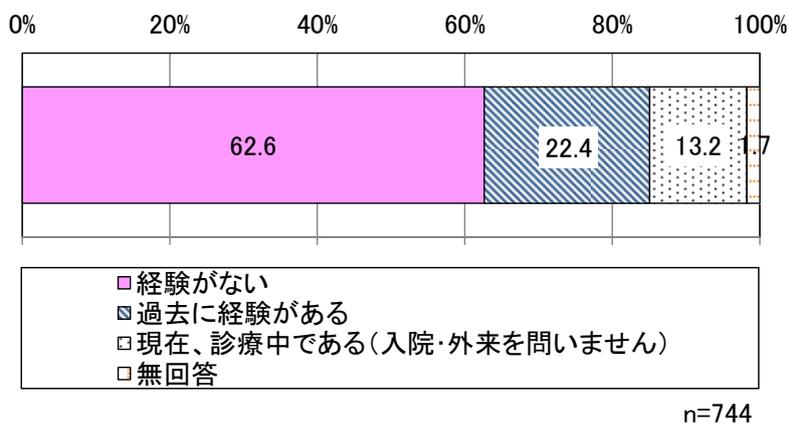


図 6 家族性アルツハイマー病の診療経験

2) 若年性認知症の診療経験との相関 p. 14 [Q1・Q3]

- 若年性認知症の診療経験がある回答者ほど、家族性アルツハイマー病の診療経験もあるという傾向が見られた。

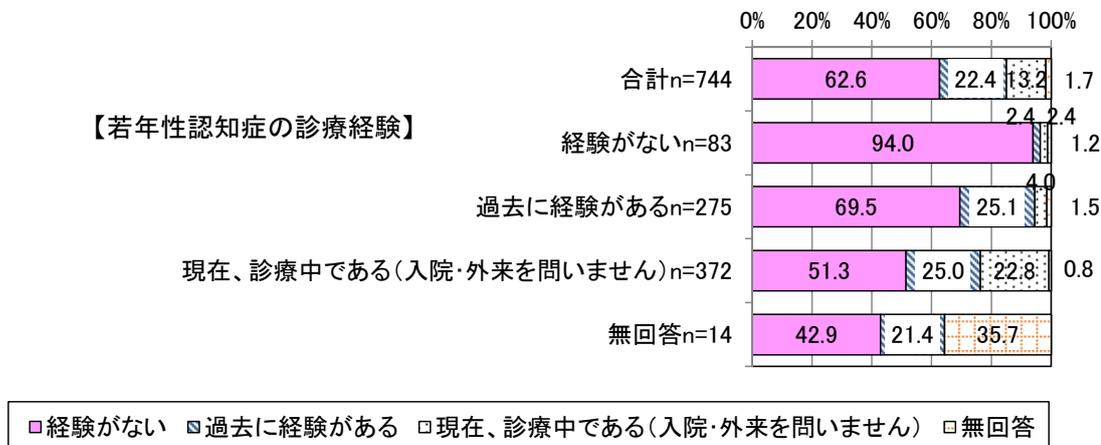


図 7 家族性アルツハイマー病と若年性認知症との診療経験の相関

3) 地域別の分布

- 家族性アルツハイマー病の診療経験のある医師が多い地域は、大阪府（33人・全診療経験者265人の12.5%）、東京都（26人・9.8%）、千葉県（14人・5.3%）であった。
- 診療経験のある医師が10人以上いた県は6都府県で、人口の多い政令指定都市を抱える都府県であった。

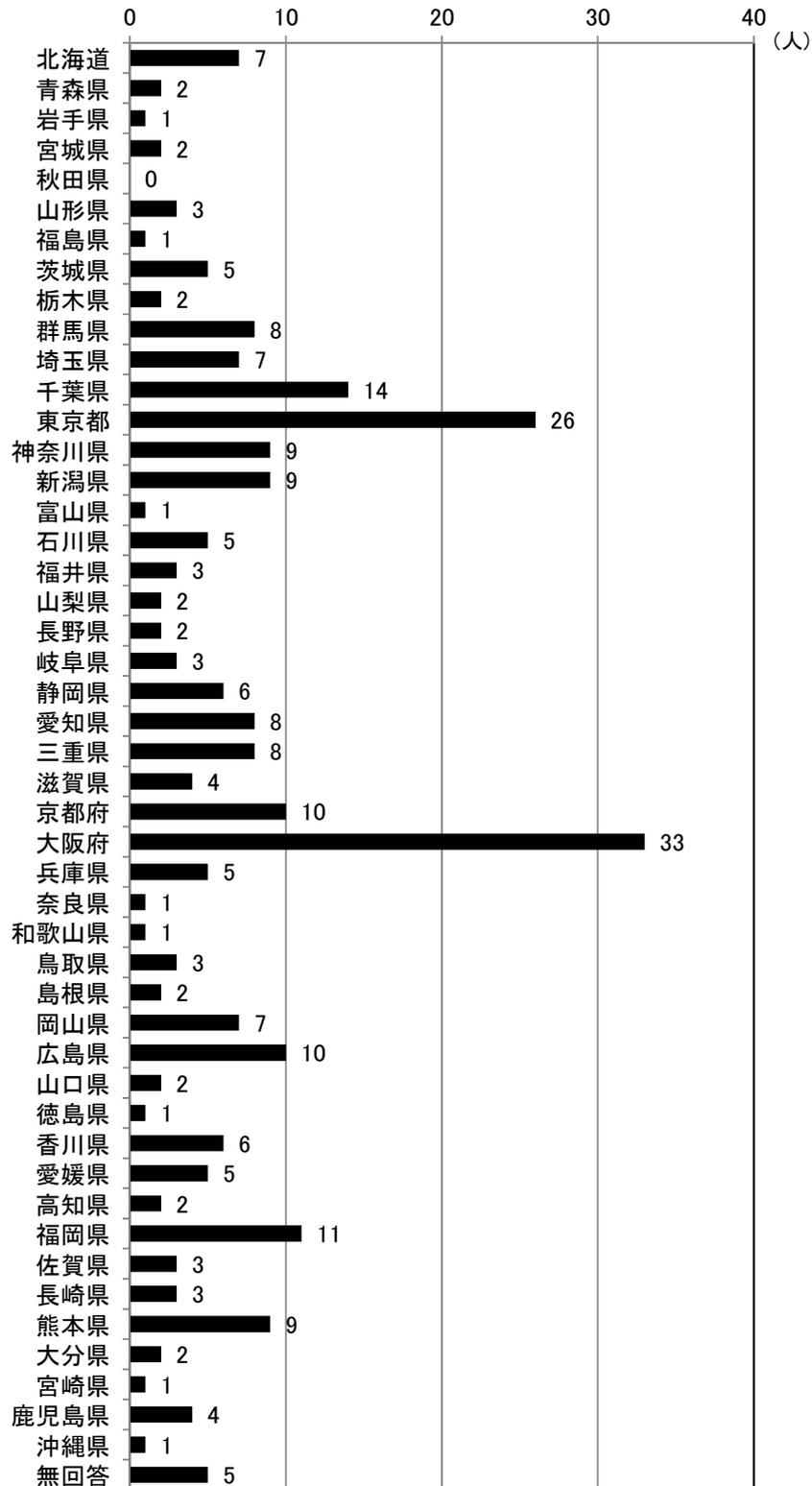


図 8 家族性アルツハイマー病診療経験のある医師数の地域別分布

(2) 経験した家族性アルツハイマー病の家系数 p. 2 [Q4]

1) 家系数

- 最も多かったのは「1家系」(116人・全診療経験者265人の43.8%)であり、次いで「2家系」(59人・22.3%)であった。
- 医師1人当たりで平均すると、約2.0家系の経験となった。

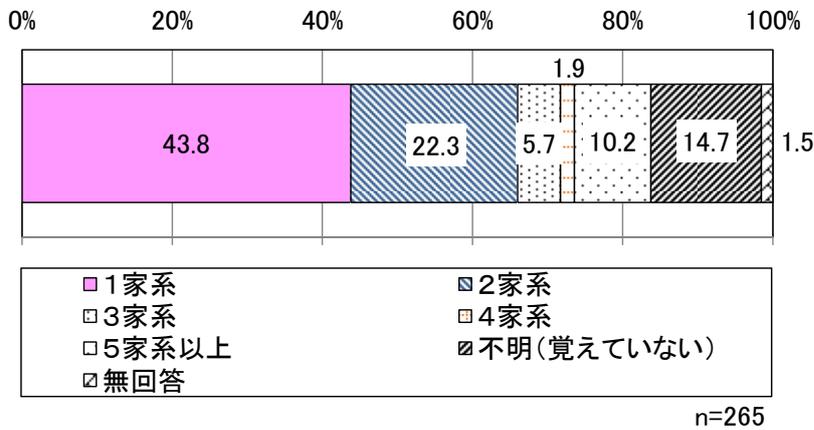


図 9 経験した家族性アルツハイマー病の家系数

2) 家系当たり患者数 p. 2 [Q4・Q6]

- 家族性アルツハイマー病の1家系当たりでの平均患者数を見ると、1家系1人以下という回答が半数近くを占めた(112件・全診療経験者265人の42.3%)。

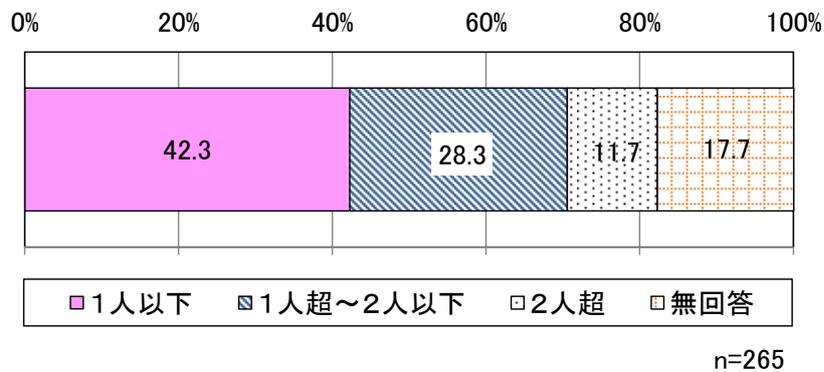


図 10 家族性アルツハイマー病の家系当たりの平均患者数

3) 地域別の分布

- 家族性アルツハイマー病の家系数が多い地域（選択肢中央値での家系数の合計）は、大阪府（59家系・全434家系の13.6%）、東京都（46家系・10.6%）、新潟県（21家系・4.8%）であった。
- 大都市部の都道府県は人口比例で多いと言えるが、家系数については必ずしも大都市部に限って多い訳でもない。

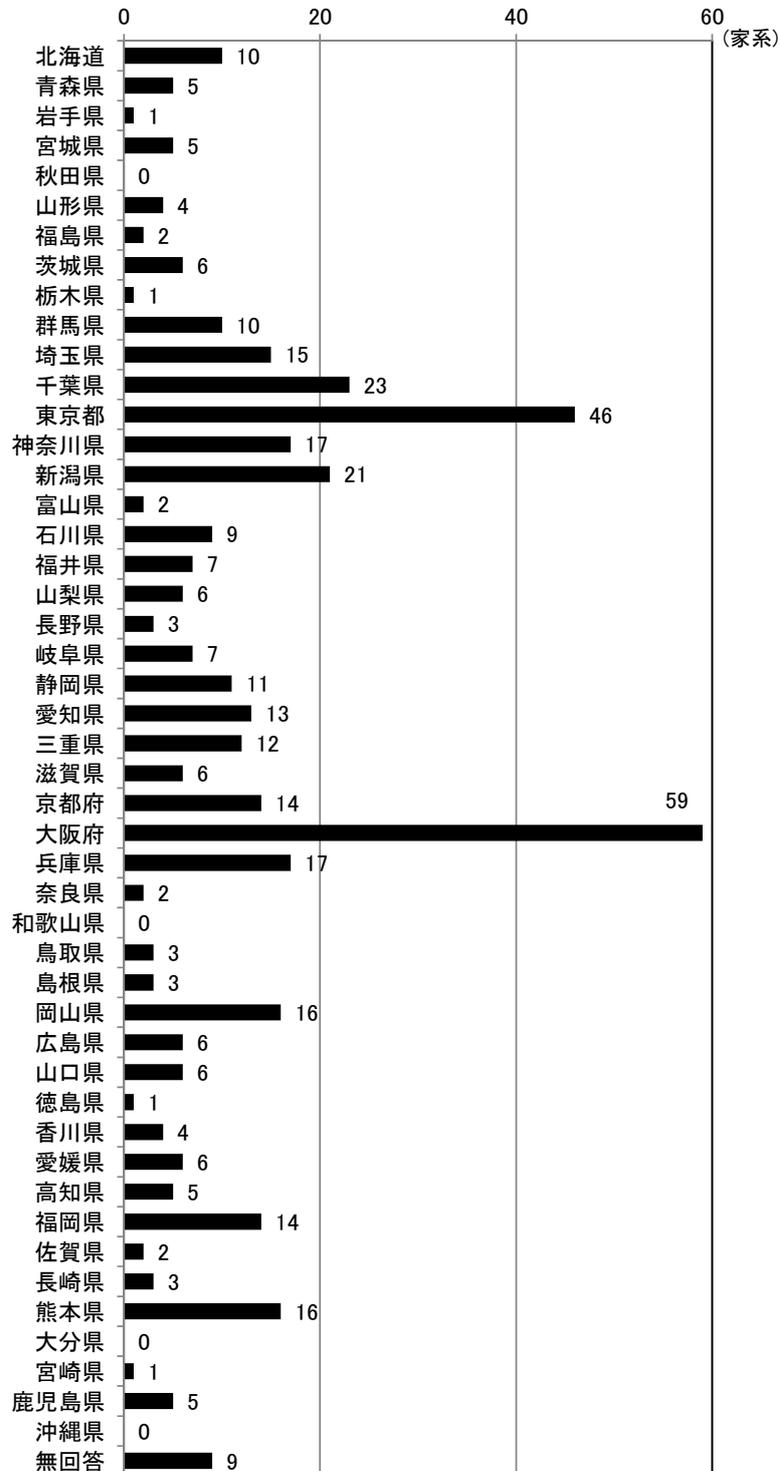


図 11 家族性アルツハイマー病の家系数の地域別分布

(3) 経験した家族性アルツハイマー病の患者数 (延べ人数) p. 2 [Q5]

最も多かったのは「1~2人」(126人・全診療経験者265人の47.5%)、次いで「3~4人」(56件・21.1%)であった。

選択肢の中央値による平均を算出すると、医師1人あたり平均約3.3人の患者の診療経験となった。

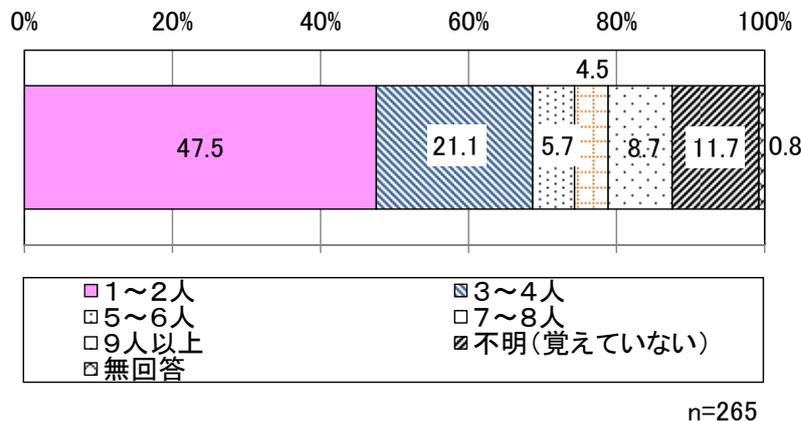


図 12 経験した家族性アルツハイマー病の患者数

(4) 経験した家族性アルツハイマー病の発症年齢 p. 4 [Q6]

1) 発症年齢

■ 「60歳以上」(365例・全症例987例の37.0%)が最も多く、次いで「50歳代」(335例・33.9%)、「40歳代」(159例・16.1%)であった。

■ 平均54.1歳で発症している。

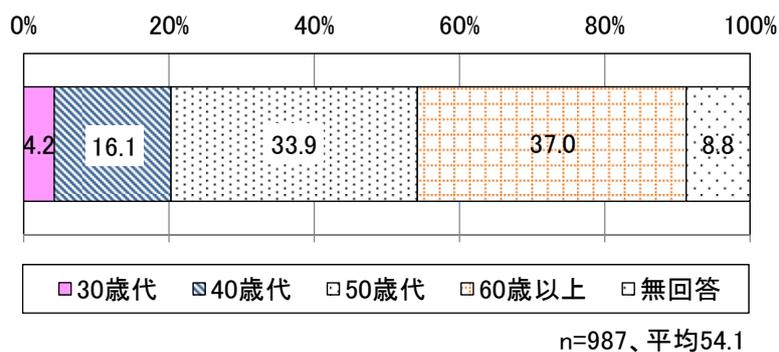


図 13 経験した家族性アルツハイマー病の発症年齢

2) 若年性認知症と家族性アルツハイマー病の関係の強弱

■ 若年性認知症の症例数(選択肢中央値で算出)と、家族性アルツハイマー病の症例数(年代別症例数合計)とを比較すると、家族性アルツハイマー病の症例数は若年性認知症の症例数の2割以下と回答した医師(90人・両疾患の診療経験者238人の37.8%)が最も多く、次いで20~40%と回答した医師(62件・24.4%)が多かった。

■ 平均すると、家族性アルツハイマー病の症例数と若年性認知症の症例数は、約1:3(34.5%)であった。

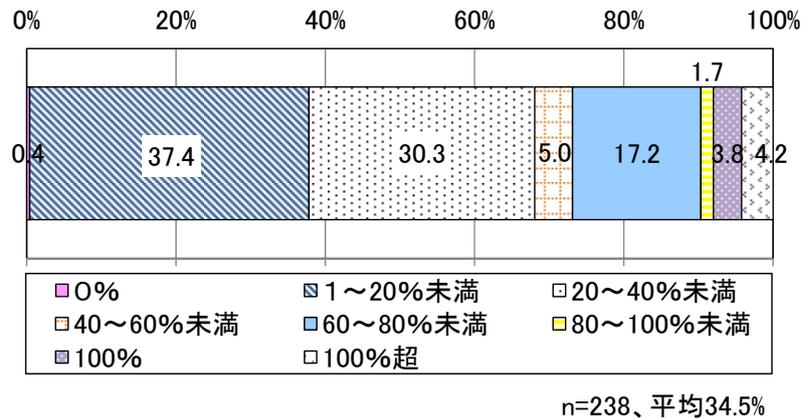


図 14 若年性認知症の経験症例数に占める家族性アルツハイマー病の症例数

(5) 遺伝学的検査の施行の有無 p. 4 [Q7]

1) 施行の有無

■ 「ある」という回答は約 3 割(80 人・全診療経験者 265 人の 30.2%)であった。

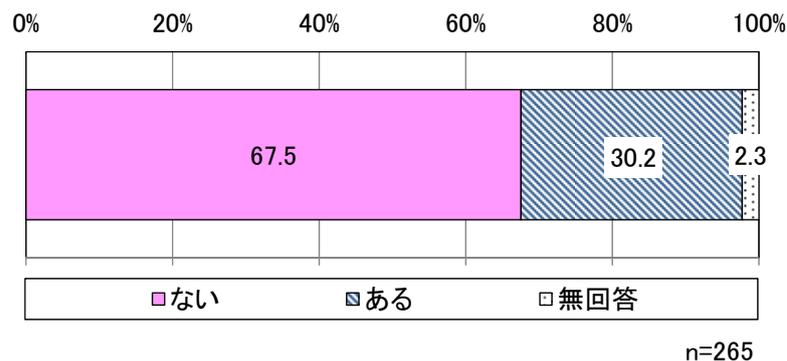


図 15 遺伝学的検査施行の有無

2) 施行した症例数

- 施行経験のある 80 人の医師が施行した症例数は合計 308 例(家族性アルツハイマー病の診療経験のある全症例 999 件の 30.8%)、医師 1 人当たり平均 4.0 例となった。
- 元々家族性アルツハイマー病の診療経験のある症例数が 1~2 例と少ない医師が多いことから、約半数(38 人・施行経験のある 80 人の 47.5%)の医師は、1 例のみの施行となっている。

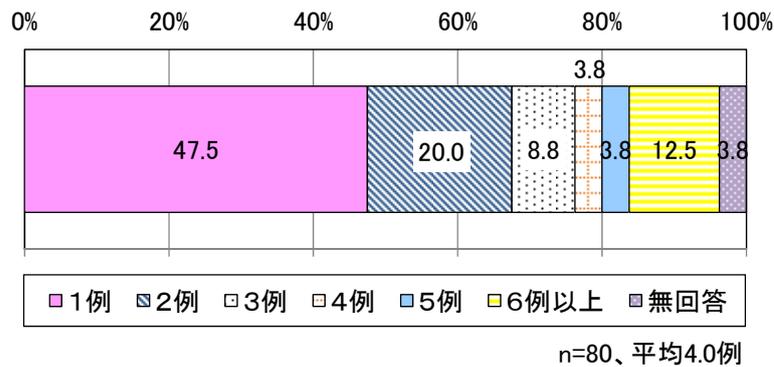


図 16 遺伝学的検査を施行した症例数

3) 医師による施行意向の差異

- 家族性アルツハイマー病の診療経験のある医師の 2/3 超は遺伝学的検査を施行していないが、少数派（約 3 割）である検査経験のある医師が診療経験のある症例の多くを検査する傾向にあるのかを確認したところ、医師が経験している症例のうち遺伝学的検査を施行した割合は 21～40%未満である医師が最も多く（21 人・27.6%）、また特定の医師のみが検査を積極的に行うという傾向はみられなかった。

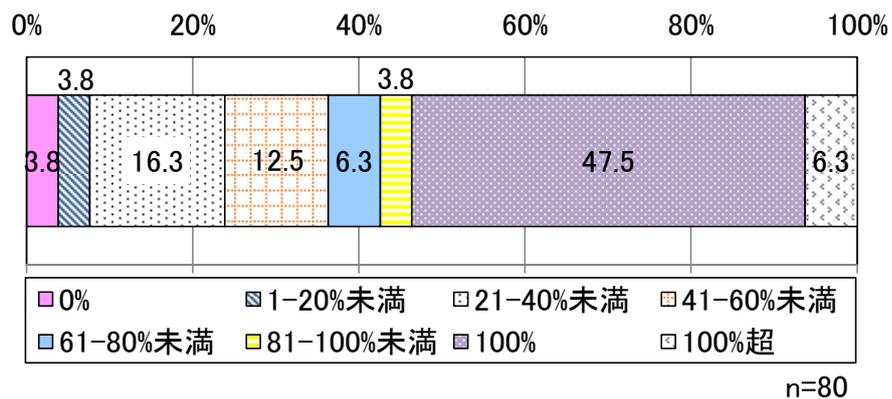


図 17 全症例数に占める遺伝学的検査症例数の分布

4) 地域別の分布

- 検査施行症例のある都道府県は 25 都府県で、半数弱の道県で検査していない。
- 検査施行症例が多い地域は、東京都(94 例・検査施行全 308 例の 30.5%)、新潟県(42 例・13.6%)、石川県(37 例・12.0%)であった。
- 検査施行経験のある医師（全 80 人）が比較的多い（5 人以上）のは 5 都府県で、中でも東京都と大阪府が 10 人以上と特に多い。
- 医師 1 人当たりの平均施行症例数が多い地域は、東京都(9.4 例)、新潟県(7.0 例)であった(5 件以上のサンプルが得られた県のみ抽出)。
- 必ずしも大都市圏に偏っている結果でもないことから、恐らく検査環境が近くにある地域での施行が比較的多いものと推測される。

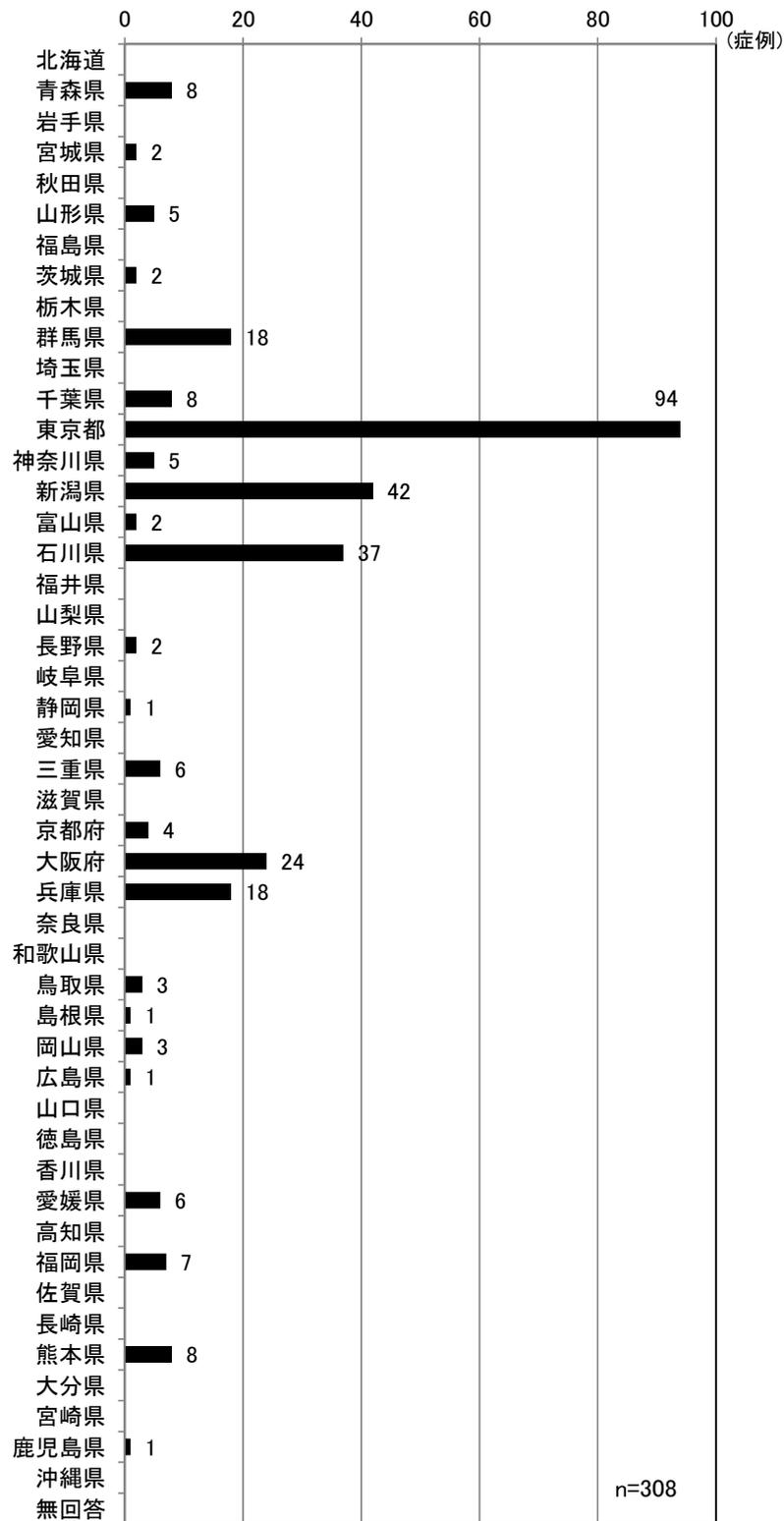


図 18 遺伝学的検査を行った症例数の地域別分布

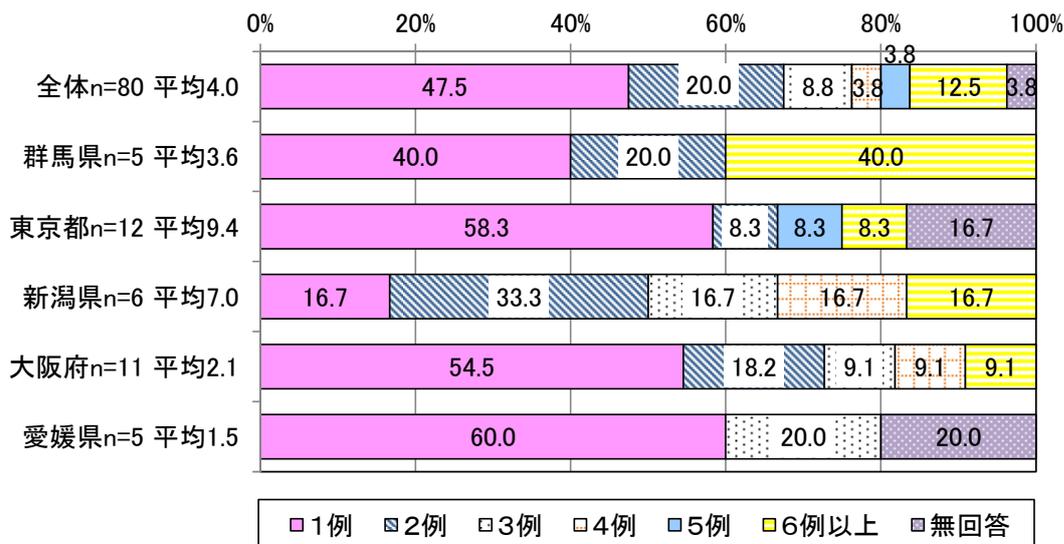
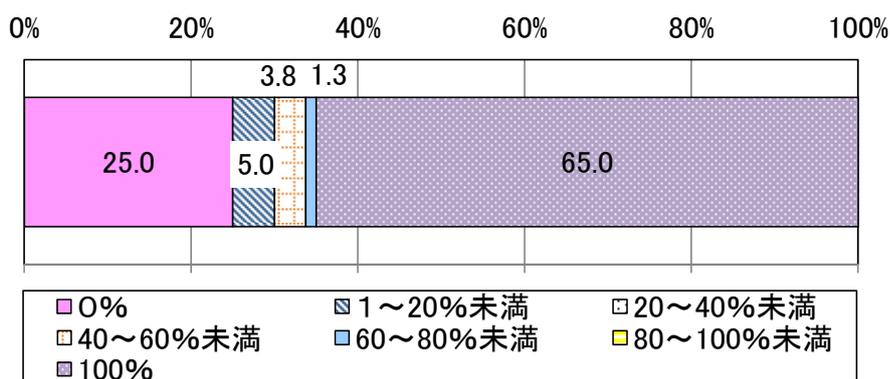


図 19 遺伝学的検査施行症例を行った医師数の地域別分布

(6) 変異が同定された症例数 p. 4 [Q7-1]

1) 変異が同定された症例数

- 遺伝学的検査を実施した医師 80 名、症例数 308 例のうち、変異が同定されたと回答のあった医師は 60 人 (75.0%)、症例数は 135 例 (43.8%)。
- 元々診療経験のある症例数が 1~2 例と少ない医師が多く、その中で検査し同定されるかということになるため、変異が同定された症例数は 1 例のみと回答する医師が半数を占めた (30 人・50.0%)。同様に、検査 1 例中同定 1 例というように変異が同定された症例数の割合 (同定率) を 100%と回答する医師が 65.0%となった (そのため、医師 1 人当たりでの同定率が 67.9%となった)。
- 回答者 1 人当たりの平均同定症例数は 2.3 例であった。



n=80、平均67.9%

図 20 同定率(変異が同定された症例数の割合)の医師別分布

2) 遺伝子別

- 変異が同定された 135 例のうち、6 割 (81 例・60.0%) が PSEN1 (プレセニリン 1)、約 3 割 (39 例・28.9%) が APP (アミロイド前駆体たんぱく) である。DIAN 全体では、PSEN1 が 112 例、APP が 22 例、PSEN2 が 3 例であるというので、本邦での APP

症例の高頻度は、同一症例の複数機関による補足の可能性も否定できない。

- 複数の遺伝子で変異が同定された症例を持つ医師は 14 人（同定された症例を持つ医師 60 人の 23.3%）いた。

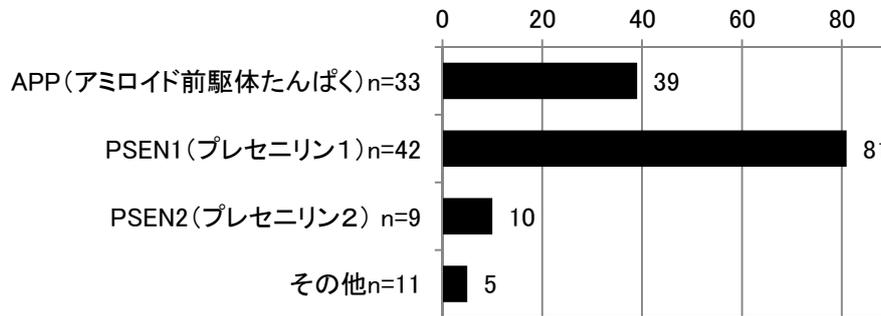
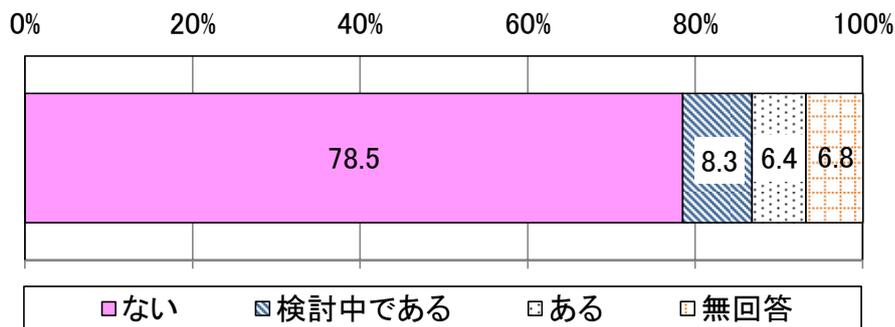


図 21 遺伝子別 変異が同定された症例数

(7) 遺伝子解析を希望する症例 p. 5 [Q8]

1) 希望の有無（医師数）

- 遺伝子解析を希望する症例が「ある」とする医師は 17 人（全診療経験者 265 人の 6.4%）、「検討中である」とする医師は 22 人（8.3%）と少ない。



n=265

図 22 遺伝子解析を希望する症例の有無

2) 希望の有無（症例数）

- 遺伝子解析を希望する症例は 17 人の医師から 29 例（診療経験のある家族性アルツハイマー病の全 999 例の 2.9%）挙げられた。
- 17 人の医師が抱える症例の全て（196 症例）で解析を希望している訳ではなく、ごく一部であった（17 人の医師が抱える 196 症例の 14.8%）。
- 「検討中である」とする症例は 22 人の医師から 29 例（診療経験のある家族性アルツハイマー病の全 999 例の 2.9%）挙げられた。
- こちらも、22 人の医師が抱える症例の全て（137 症例）で解析を検討している訳ではなく、ごく一部であった（22 人の医師が抱える 137 症例の 21.2%）挙げられた。

3) 医師 1 人当たりの症例数の分布

- 遺伝子解析の希望がある症例は、医師 1 人当たり 1 例または 2 例が約 2/3（11 件・希望する医師 17 人の 64.7%）を占めた。

- 遺伝子解析を検討中とする症例も、医師 1 人当たり 1 例または 2 例が約 7 割（15 件・検討中とする医師 22 人の 68.2%）を占めた。

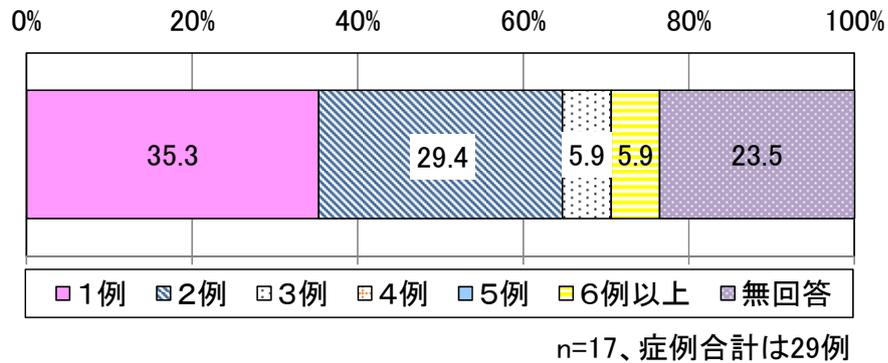


図 23 医師 1 人当たりの遺伝子解析希望のある症例数

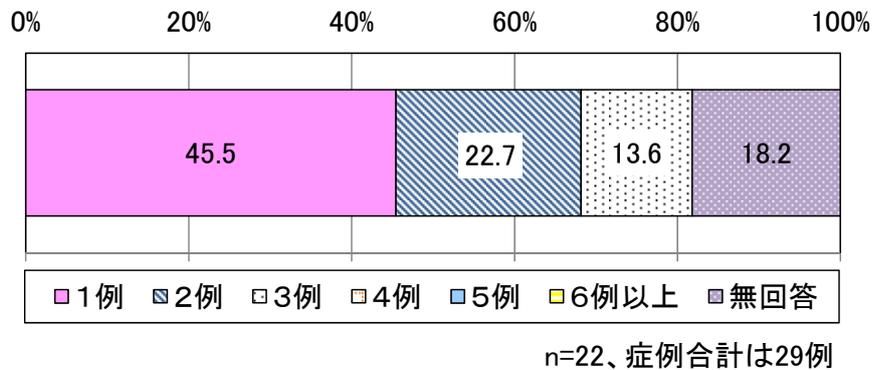


図 24 医師 1 人当たりの遺伝子解析を検討中の症例数

(8) 臨床研究への参加意向 p. 5 [Q9]

1) 参加意向

- 「興味はあるが対象となる症例はいない」が最も多く（471 人・全回答者 744 人の 63.3%）、次に「興味があるので詳しい情報をほしい」（149 人・20.0%）が多かった。
- 臨床研究の有望な対象となりうる、「興味があり参加いただけるかもしれない症例を診察している」もしくは「参加いただける可能性がある症例を診察しており、患者さんの紹介だけであれば協力できる」と回答のあった医師は合計 43 人（5.7%）であった。

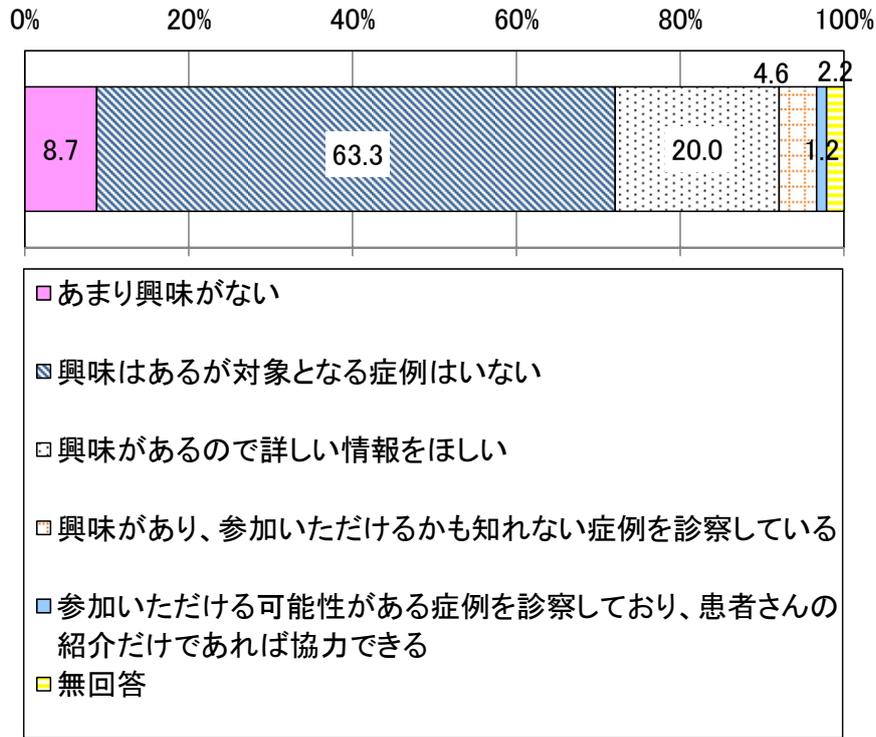


図 25 臨床研究への参加意向

n=744

2) 研究への参加意向と診療経験のある家系数・症例数等との関係

■ 臨床研究への参加意向別に、家族性アルツハイマー病の経験家系数・経験症例数を見ると、意向の強い医師ほど経験家系数・症例数が多い傾向が見られる。

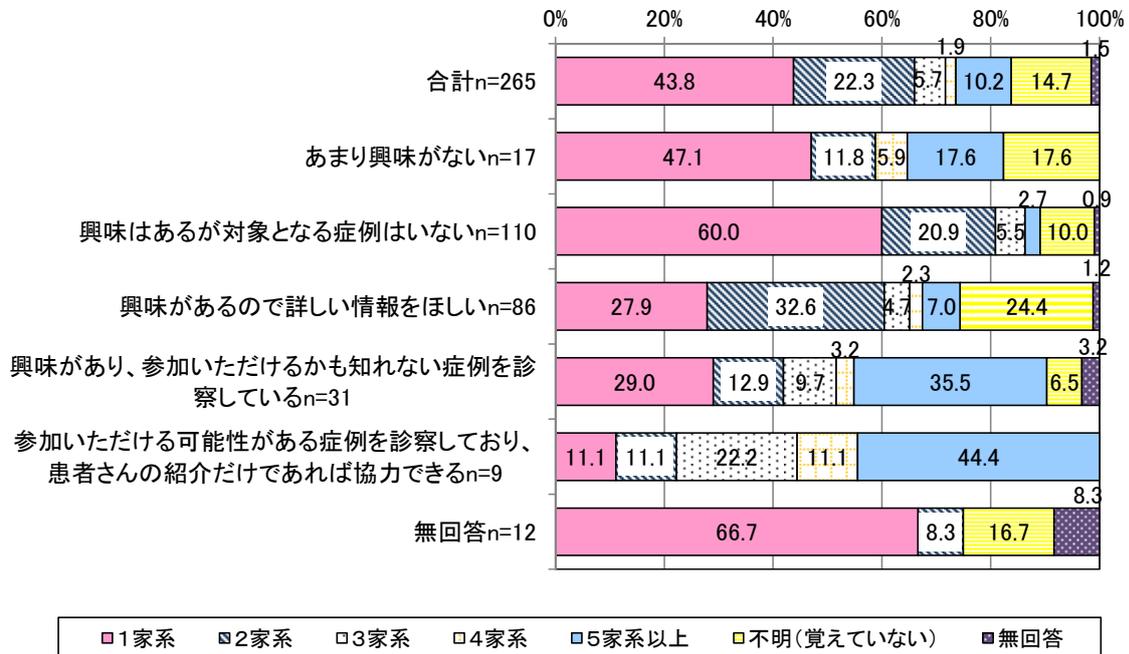


図 26 研究への参加意向と診療経験のある家系数

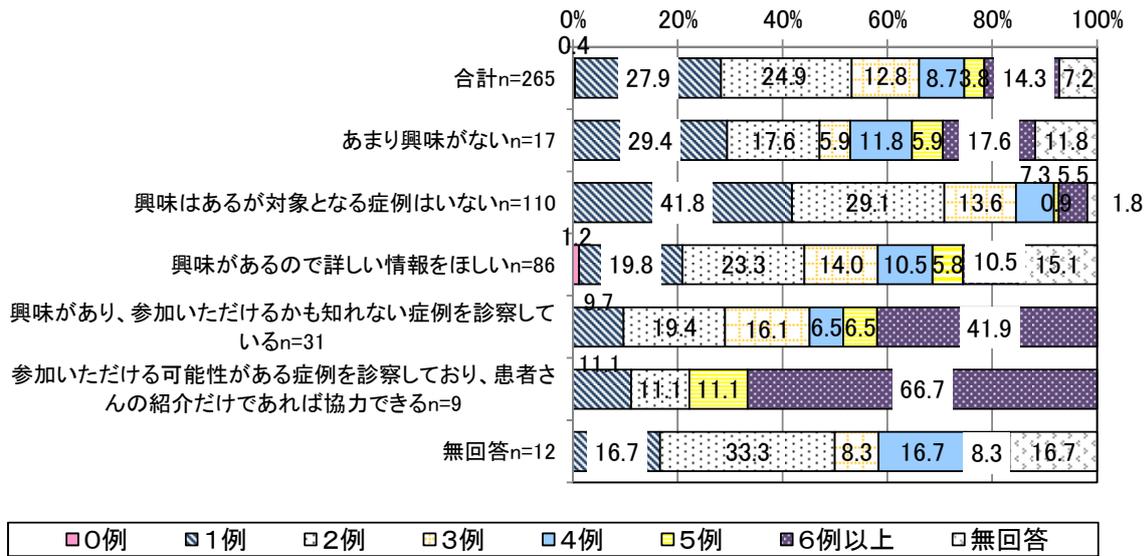


図 27 研究への参加意向と診療経験のある症例数

(9) 家族性アルツハイマー病の患者を診療する中で、現時点で不足している医療・介護・行政についての要望 [Q10]

291人の回答者（全回答者の39.1%）から様々な意見が寄せられた。各回答者からの意見は、一文で多岐に渡って言及されているものや、大きな文章量で多様な意見を述べているもの等があったことから、各回答者の意見を内容別に細分化し、分類・整理した結果、次表の様に集計された。

分類		人数 (人)	自由回答記入者に占める構成比 (%)
家族性に伴う現況・課題	遺伝学的検査、遺伝子カウンセリング等の体制	83	28.5
	予防や早期発見、情報提供への消極性	10	3.4
若年性に伴う現況・課題	若年にもなじむ介護保険制度	23	7.9
	若年にもなじむ介護施設・介護サービス	66	22.7
	就労や社会参加継続・居場所づくり等への支援	27	9.3
	患者より高齢の介護者についての対応	7	2.4
疾患の希少性に伴う現況・課題	定義・区分・診断基準	10	3.4
	対応可能な医療機関の少なさ	8	2.7
	医師・医療スタッフのスキル、専門性	11	3.8
	治療薬・治療法・診断法の開発・向上	18	6.2
公的支援に関する現況・課題	患者及び家族への経済的支援を含めた公的支援・公的制度	72	24.7
全般的な現況・課題	情報・情報提供の場の不足	31	10.7
	認知症に共通する課題や負担の拡大	7	2.4
	関係者及び社会の理解	16	5.5
	患者や家族の傾向、診療・症例の現況	11	3.8
その他	臨床研究への関心・意向	23	7.9
	その他	55	18.9
合計		478	-

表 5 医師からの自由回答(意見・要望等)

分類としては、この疾患の特徴である「家族性」（家族で遺伝することへの意見）や「若年性」（比較的若くして発症することへの支援の必要性等）、「希少性」（そんなに症例が多くはないことによる診断・治療等の難しさ等）に対する意見に加え、患者や家族への支援に対する意見が多数挙げられた。

最も多かったのは遺伝学的検査・遺伝子カウンセリング等の体制に関する意見で、83人（自由回答記入者291人の28.5%）が記載していた。次いで多かったのは、患者及び家族への経済的支援を含めた公的支援・公的体制に関する意見（72人、24.7%）、若年にもなじむ介護施設・介護サービスについての意見（66人、22.7%）であった。

分類ごとの代表的な意見は次のとおりである。

分類	意見の数	代表的な意見
家族性に伴う現況・課題	83	遺伝子診断をお願いする研究機関を知らないの、患者さまに正確な医療情報を提供できずにいる。そのため、介護や行政への説明やお願いができなくて家族に申し訳なく感じています。
		家族性が疑われても小規模な診療では遺伝子診断へのうけ入れが患者さん、家族へはむずかしい。大きな病院や行政が介入してもらえれば可能となると思われる
Familial Alzheimer Disease の症例を遺伝子診断することの是非、家族への影響に関する研究が不足しているように思います。治療介入の有効性が証明されていない現状では遺伝子診断自体を行うべきかどうか悩みます。		
遺伝子診断のできる施設を公開してほしい。		
家族性が判明した時点で、そのことによる社会的不利益は誰がどのように負荷していくかソーシャルコスト議論、解決法が提示されていない。		
他疾患でも同様に、家族性アルツハイマー症であると遺伝子学的診断を施行した場合、根本的な治療が存在していない現状において、未発症の血縁者に対する心理的対応システムを考慮しておく必要があるかと考えています。（一人でもAPP/PS などの変異が確認できれば、血縁者の知らない権利をどうするか）何かよい方法はありそうではないか。この点が確認されなければ、臨床の場で可能性がある患者、家族に 基本的に医師から検査を勧めにくい状況が続くことになると思います。		
予防や早期発見、情報提供への消極性	10	過去にあった症例では遺伝子検査を行うことを勧めるとなかなか理解出来ない様で拒否するケースが多い。
		①FAD 患者の診察時に、介護者に情報を聞き出す際に外部への影響を恐れて、余りに話したがらない家族がいます。おそらく、自分の親族に認知症発症者がいることを知られたがらないためと思われる。このように「家族性」という言葉には偏見や差別といった観念が日本の社会にはあり、家族の皆様は外の人々に知られることを恐れています。②①と同様ですが、子供に認知症が発病するかどうか大変に心配されます。なるべく子供が発症しないようにあるいは、認知症から遠ざけたい傾向が見受けられます。
若年性に伴う現況・課題	23	福祉制度から抜けおちる若年 30～40 才で利用可能なものが、精神患者、自立支援しかないこと。
		若年の患者さんが多く、介護保険制度が適用されない年令のため、デイサービスが充実していない。
	66	DS を中心とした介護システムが老人向き
		若年症例はデイサービスなどの介護サービスにフィットしない。といて、若年症例にふさわしいサービスは少ない。
若年性アルツハイマーを対策とした介護プログラムが少ない。		
		若年発症した患者様およびご家族の方にとって、現在のデイサービスや施設は高齢者主体であるため利用しにくいように思います。若年者を対象とした施設が増えればと思っています。
		若年者の”居場所”(デイサービスや認知症カフェ)

分類		意見の数	代表的な意見
	就労や社会参加継続・居場所づくり等への支援	27	若年発症の場合、生活を維持する経済的基盤がなくなり、それを援助する道が殆んどない。 ジョブコーチ等の就労支援の問題。 経済的対応が必要。(失職、減給につながっている)
	患者より高齢の介護者についての対応	7	老老介護が多く内服や生活の指導が不十分となっている、受診も来るのが難しい。訪問等を進めてほしい 介護者が高齢の親しかいないため、生きる環境整備が大変である。
疾患の希少性に伴う現況・課題	定義・区分・診断基準	10	診断基準が多様性を認める方向性にあり、偽陽性を含むことになっている。 勉強不足もあると思うが、家族性アルツハイマー病の診断基準が不確かであり、見過ごしている可能性もある。
	対応可能な医療機関の少なさ	8	対応可能な医療機関の不足 正確な診断をつけられる施設(HP)が少ないように思われます。
	医師・医療スタッフのスキル、専門性	11	自分自身の診療能力の低さ。 認知症専門医の不足、理解し診療しようとする地域の医師が少ない。
	治療薬・治療法・診断法の開発・向上	18	根本治療薬の開発を期待します。 可能なら当院医療的介入も必要と思うが、現実にはある程度発症後進行してから診断がつくケースが多いと思われ、医療的介入は後手に回りやすい。加えて現在の認知症進行予防薬は私が経験した2~30才代発症のケースにはあまり効果がなかったように思われる。
公的支援に関する現況・課題	患者及び家族への経済的支援を含めた公的支援・公的制度	72	特定疾患に準じた手厚い公費助成 経済的支援(妻、夫どちらかが発症すると相手も働けなくて、財産がゼロになるまで、生保となると家財、親戚のお金をまきこんでいく。) 本人への医療・介護もさながら大部分のケースでは経済的な困窮に陥っており家族へのサポート体制の整備が必要。特に若年者用の介護がどうしても手が届きにくくなりますので。地域集約的でもよろしいので手配を 世帯主が罹患して働けなくなった場合の金銭的援助が必要 認知症対策基本法(がん対策基本法のようなもの)
			ケア、遺伝カウンセリングなどを行ってくれる施設の情報が不足。 医療情報、連携体制など情報がない。 相談窓口の設置と広報 遺伝子解析を行っている施設がわからない。遺伝カウンセリングができる施設を知りたい。
全般的な現況・課題	情報・情報提供の場の不足	31	ケア、遺伝カウンセリングなどを行ってくれる施設の情報が不足。 医療情報、連携体制など情報がない。 相談窓口の設置と広報 遺伝子解析を行っている施設がわからない。遺伝カウンセリングができる施設を知りたい。
	認知症に共通する課題や負担の拡大	7	BPSDの増悪に伴い、精神症状が強くなった際、入院、入所施設が少ない。 BPSDが目立っている方が多く、これまでのデイケアでは対応できない。若年を対象としたデイケアを地域に増やして必要がある
	関係者及び社会の理解	16	農村地域ではまだまだ偏見もあります。症状についての(若年性や家族性)広報活動が必要と思います。地域住民の知識の普及が急務と思います。 家族性アルツハイマー病の疾患認知度の低さ
その他	患者や家族の傾向、診療・症例の現況	11	症例がありましたが現在亡くなられてしまい現在は症例ありません。しかし近親間の婚姻が多いので、今後新たに関わることもあると思います。
	臨床研究への関心・意向	23	若年認知症の方は二極化、①積極的に専門の認知症外来を受けサロン等の集まりにも自発的な方々、②全くひきこもっている方々である。②について連携をとり①となられるように関わる仕組み(報酬上も賄える)が必要 家族性アルツハイマーは調べればずっと多いと思います。兄弟、親子で印象に残っているのは4症例ですが、もっと調べれば多いはずです。
その他	その他	55	かかりつけ医の事務手続の軽減(主治医の意見書作成、BPSD、老年症候群での入院紹介対応 etc) 医療・介護・行政の連携がまだうまく出来上がっていない。 認知症の専門医が少なく、パンク状態の物忘れ外来が目立つ、神内は他の疾患も診なくてはならないので、専門的な新たな診療科が必要では？ 受け入れ可能機関(医療、介護、福祉、行政すべて)が少ないこと。

表 6 医師からの自由回答の主な意見

3. 調査結果（家族向け調査票）

3.1. 回答者、主な患者の介護の概要について

(1) 回答者の年代 p. 15 [Q1]

60歳代が最も多く（37人・全回答者90人の41.1%）、次いで50歳代（20人・22.2%）、70歳代（16人・17.8%）、40歳代（9人・10.0%）の順となった。

認知症の患者本人を支える家族の中でも、主な者は比較的年齢が高いことが窺える。

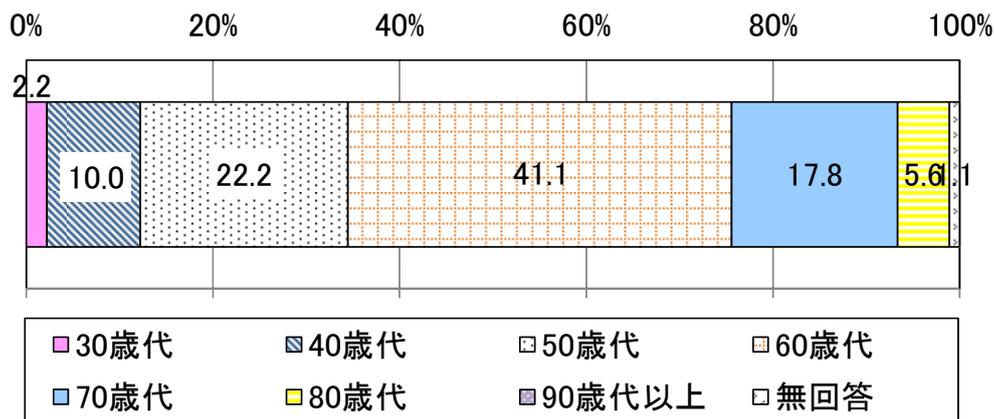


図 28 回答者の年代 n=90

(2) 回答者と患者との続柄 p. 15 [Q2]

患者の配偶者である回答者が最も多く（56人・62.2%）、次いで子供（22人・24.4%）となった。

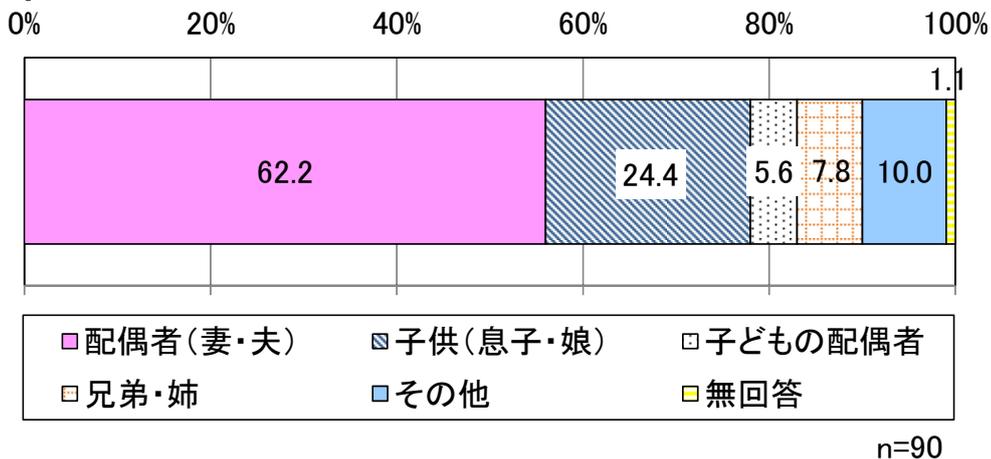


図 29 回答者と患者の続柄 n=90

(3) 患者の主な介護者（複数回答） p. 15 [Q3]

主たる介護者が配偶者となっているのは約 7 割（62 人・68.9%）と圧倒的に多く、次いで子供が約 1/4（23 人・25.6%）となった。前 2 者以外では、子どもの配偶者（10 人・11.1%）と親（9 人・10.0%）がそれぞれ 1 割程度を占めた。

(2) の結果と照合すると、ほぼ回答者＝主たる介護者という構図で、かつそれらの多くが配偶者であることが窺える。

複数回答の設問ではあるが、約 3/4（66 人・73.3%）の回答者が単一選択としており、1 人で担っている人が多いことがわかった。2 者選択されていたのは 2 割弱（17 人・18.9%）であった。

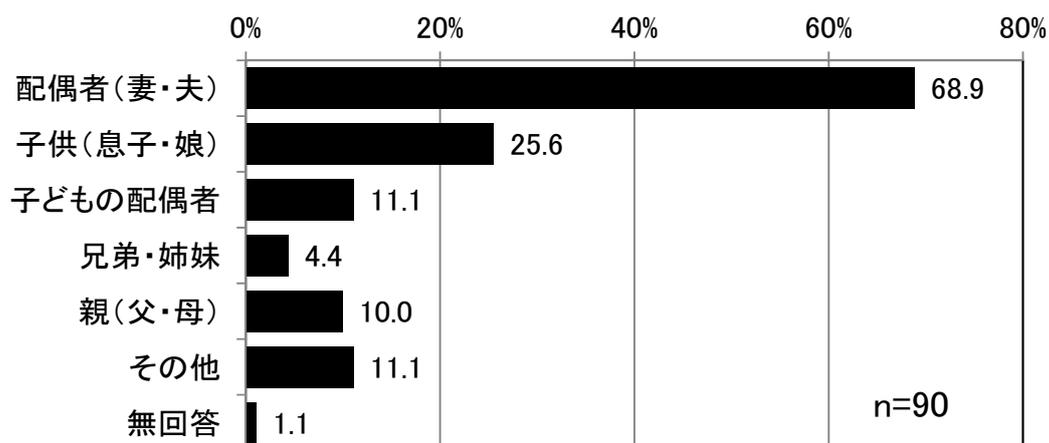


図 30 患者の主な介護者

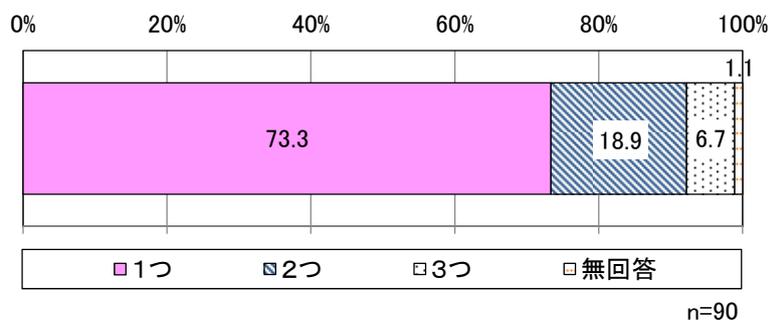


図 31 介護者の種類の選択個数

(4) アルツハイマー病における遺伝関与について認知の有無 p. 15 [Q4]

1) 認知の有無

■ アルツハイマー病における遺伝関与については「聞いたことはあるが、詳しくは知らない」が最も多く(37人・41.1%)、次いで「ある程度は知っている」(21人・23.3%)であった。

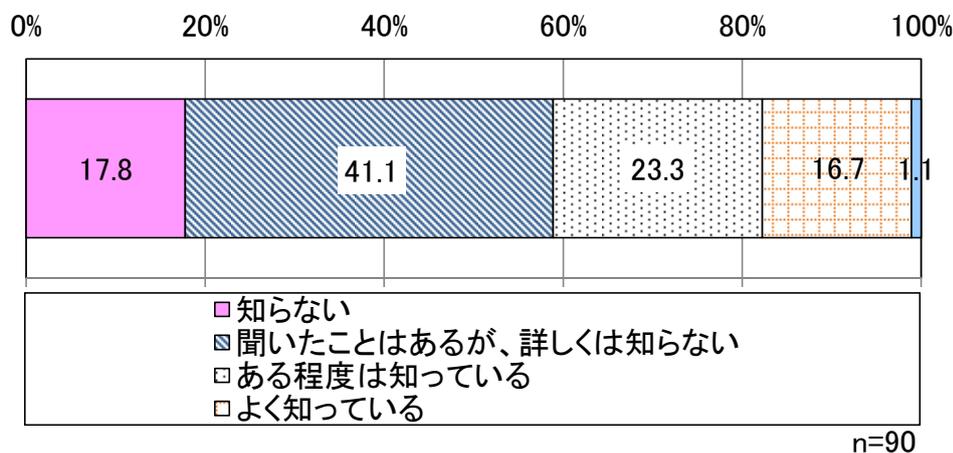


図 32 アルツハイマー病における遺伝関与について認知の有無

2) 回答者の年代による差異

■ 比較的若い回答者の方が認識が高い傾向にあり、特に40歳代では(サンプルは少ないものの)過半数(5人・55.6%)が「よく知っている」と回答した。

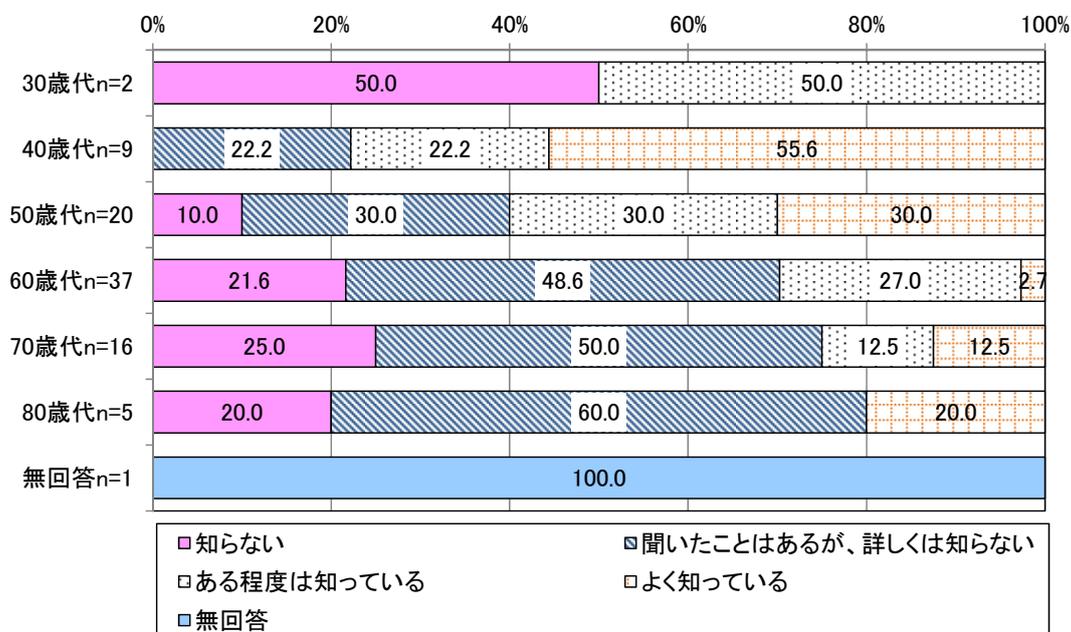


図 33 アルツハイマー病における遺伝関与について認知の有無(回答者の年代別)

(5) 家族に2名以上のアルツハイマー病患者もしくは疑いのある人の有無 p. 15 [Q5]

回答者の約 2/3 (58 人・64.4%) で、「患者様以外にもアルツハイマー病と診断されている方がいる」とのことであった。

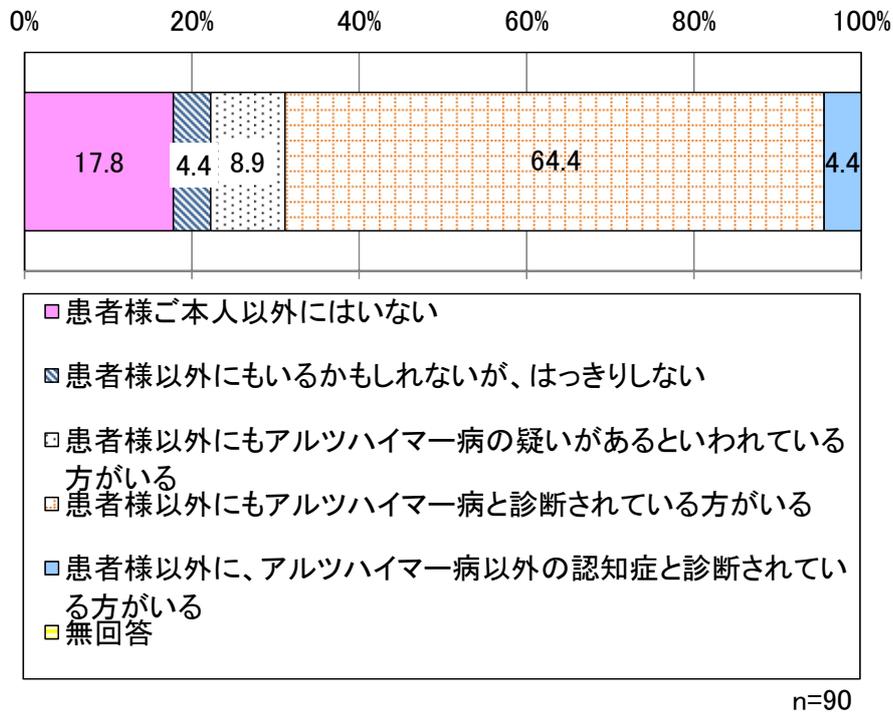


図 34 家族に2名以上のアルツハイマー病患者もしくは疑いのある人の有無

(6) 家族内のアルツハイマー病患者人数 p. 15 [Q5, Q6]

血縁関係のある三親等内で、アルツハイマー病（疑いも含む）の患者数を尋ねたところ、最も多い回答は「2人」（35人・38.9%）、次いで「3人」（20人・30.3%）であった。また、平均は2.4人であった。

設問では患者様本人を含む人数を尋ねていることから、家族内に本人以外に1人ないし2人の患者がいるということになる。

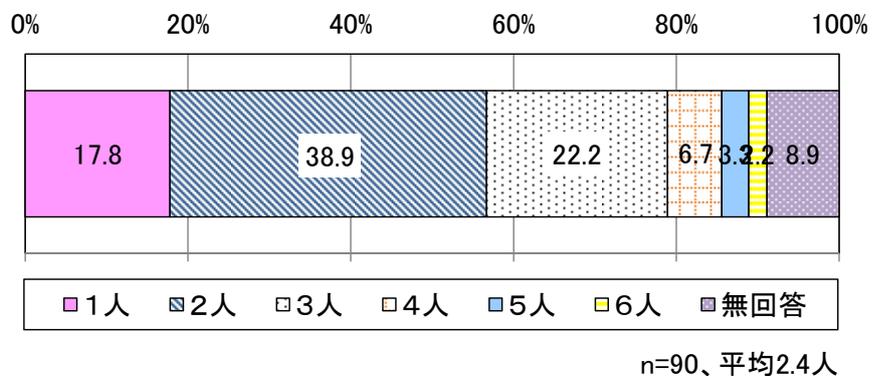


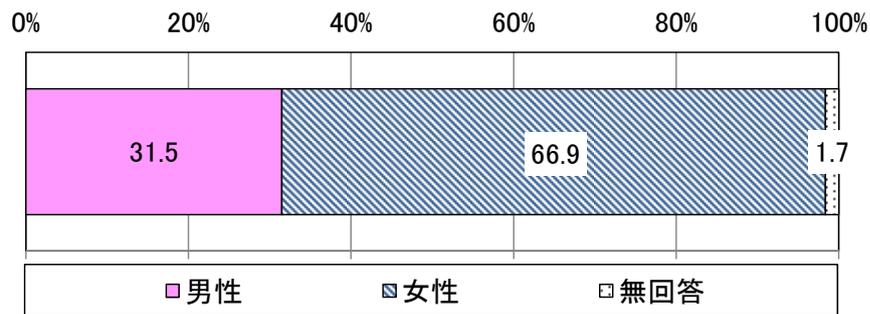
図 35 家族内のアルツハイマー病患者人数

3.2. 家族性アルツハイマー病患者の属性について

(1) 回答対象となる家族性アルツハイマー病患者の性別・続柄 p. 16 [Q7]

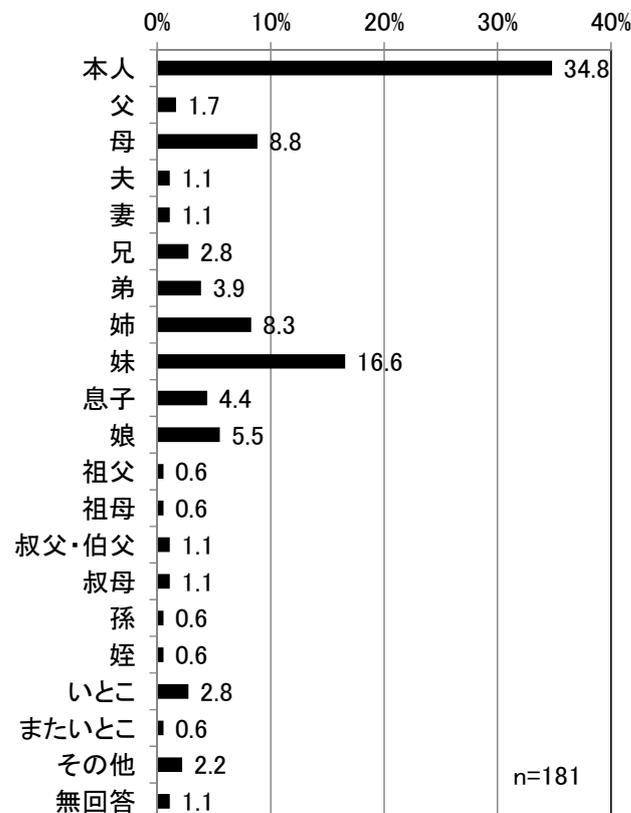
回答対象となる家族性アルツハイマー病患者の性別は、男性が 57 人（患者総数 181 人の 31.5%）、女性が 121 人（66.9%）であった。

また、家族の中で、患者の続柄（設問上では、家族内の最年長の患者を本人として回答することになっているが、誤って調査票の冒頭の患者を本人としてしまっているものも含まれていると考えられる）は妹（30 人・16.6%）が最も多く、次いで母・姉も多いことから、女系で比較的多いように見受けられる。



n=181

図 36 回答対象となる家族性アルツハイマー病患者の性別



n=181

図 37 回答対象となる家族性アルツハイマー病患者の続柄

(2) 家族性アルツハイマー病患者の現在の年齢 p. 16 [Q7]

1) 現在の年齢

- 最も多いのは「死亡」であった (54 人・患者総数 181 人の 29.8%)。既に死亡されている方についても回答頂いている場合、「現在の年齢」欄に「死亡」と記入頂いたためである。
- ご存命の方の中では、60歳代(29人・16.0%)が最も多く、次いで80歳代(23人・12.7%)、50歳代(18人・9.9%)となった。
- 平均は70.2歳となった。

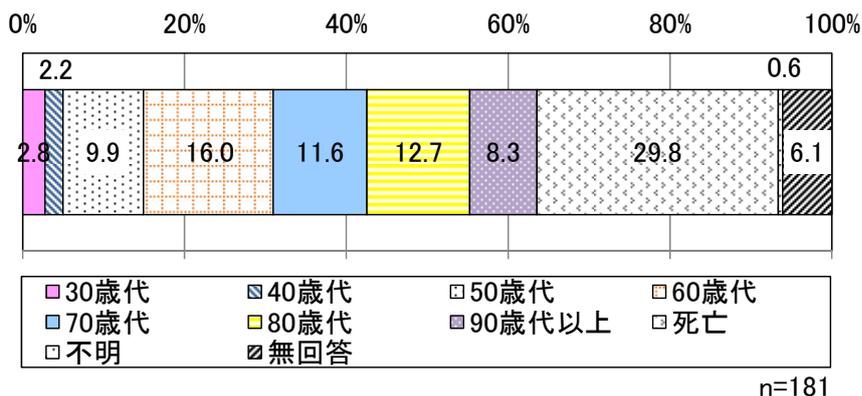


図 38 家族性アルツハイマー病患者の現在の年齢

2) 死亡時の年齢

- 既に亡くなられているご家族についても回答頂いている場合、「現在の年齢」欄に「死亡」としつつ年齢を記入頂いている回答があった。
- 既に亡くなられているご家族 (54 人) の 2/3 は「死亡」とのみ回答され死亡時の年齢等は無回答となっているが、残る 1/3 のうち、最も多いのは 80歳代(6人・既に亡くなっている患者 54 人の 11.1%)、次いで 60歳代(5人・9.3%)であった。

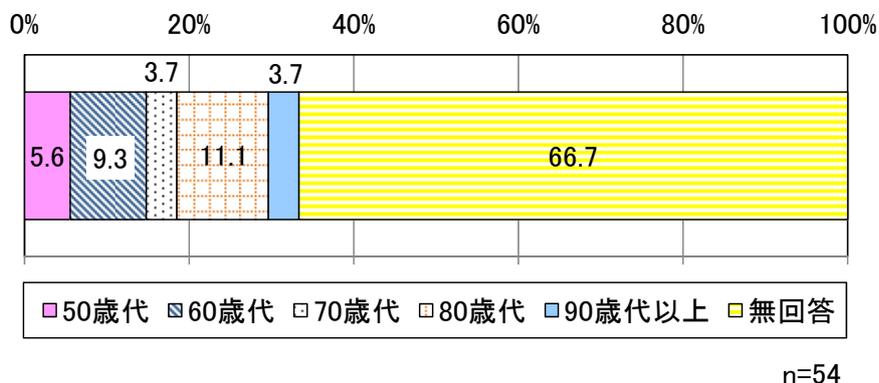


図 39 家族性アルツハイマー病患者のうち死亡者の死亡時年齢

(3) 家族性アルツハイマー病患者の発症年齢 p. 17 [Q7]

1) 患者全体

- 最も多いのは70歳代(33人・患者総数181人の18.2%)、次いで50歳代(31人・17.1%)、60歳代(29人・16.0%)であった。
- 平均では62.9歳で発症している。

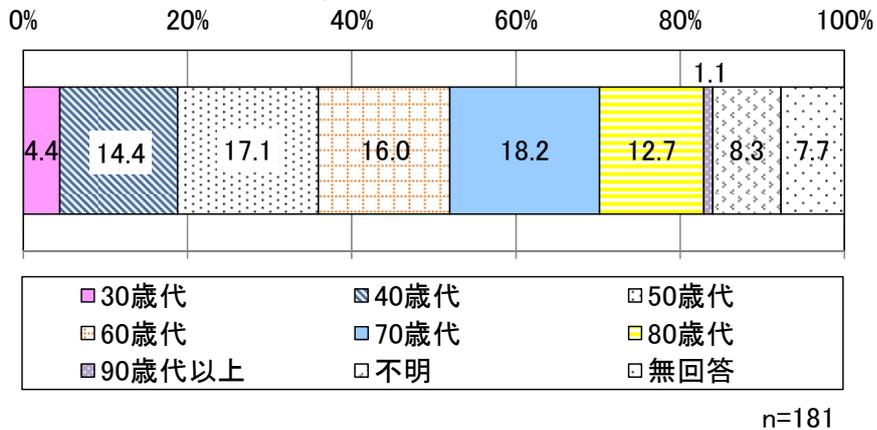


図 40 家族性アルツハイマー病患者の発症年齢

2) 家系単位での平均

- 家系単位での平均発症年齢をみると、最も多いのは60歳代(19家系・28.8%)、次に70歳代(18家系・27.3%)であった。
- 家系単位での平均で、平均を見ると全体よりやや若く62.6歳となった。

(4) 罹患期間

1) 患者全体

- 発症年齢と現在年齢との差から算出した罹患期間で、最も多いのは「5～9年」(49人・患者総数181人の27.1%)、次いで「1～4年」と「10～14年」(いずれも29人・16.0%)であった。

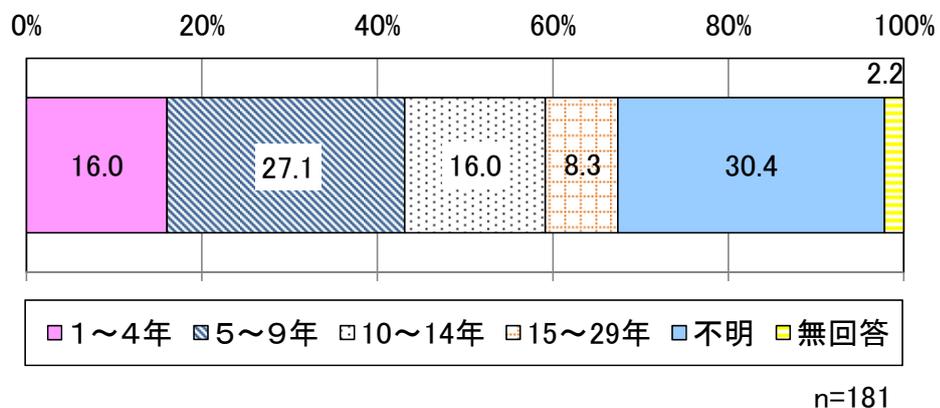


図 41 家族性アルツハイマー病患者の罹患期間

2) 年齢との関係

■ 発症年齢と罹患期間の関係を見ると、30代で発症した者の平均罹患期間が7.0年とやや短いものの、各年代の罹患期間は概ね8～9年の幅に収まり、大きな差異は見られなかった。

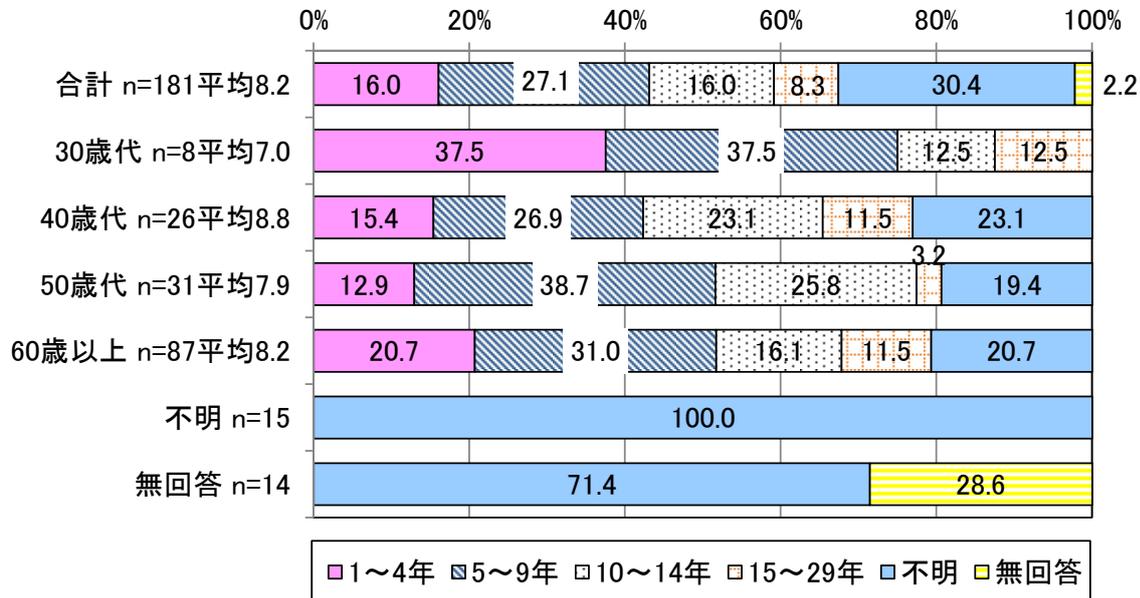
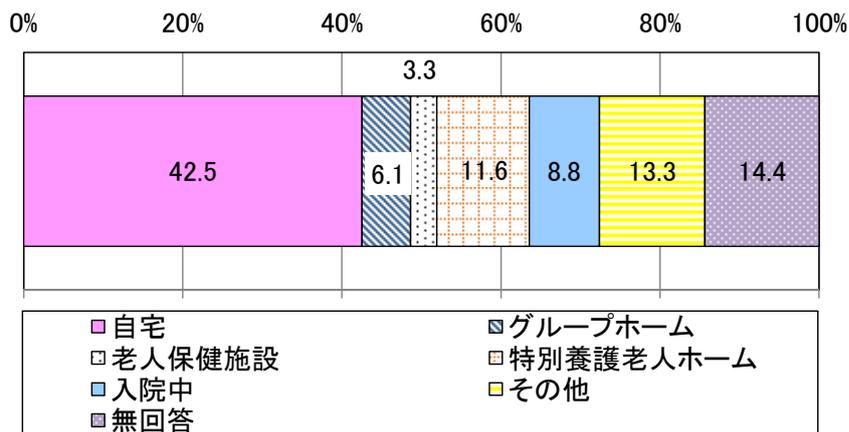


図 42 家族性アルツハイマー病患者の発症年齢と罹患期間との関係

(5) 家族性アルツハイマー病患者の療養先 p. 17 [Q8]

1) 患者全体

■ 最も多いのは「自宅」(77人・患者総数181人の42.5%)、次いで「特別養護老人ホーム」(21人・11.6%)であった。



n=181

図 43 家族性アルツハイマー病患者の療養先

2) 家族単位

■ 最も多かったのは「自宅とそれ以外で療養」(42人・63.6%)、次いで「全員が自宅以外で療養」(13人・19.7%)であった。

■ 患者が自宅で療養するのは難しいと家族が判断しているようだが、加えて複数の患者を自宅でみることは困難なようである。

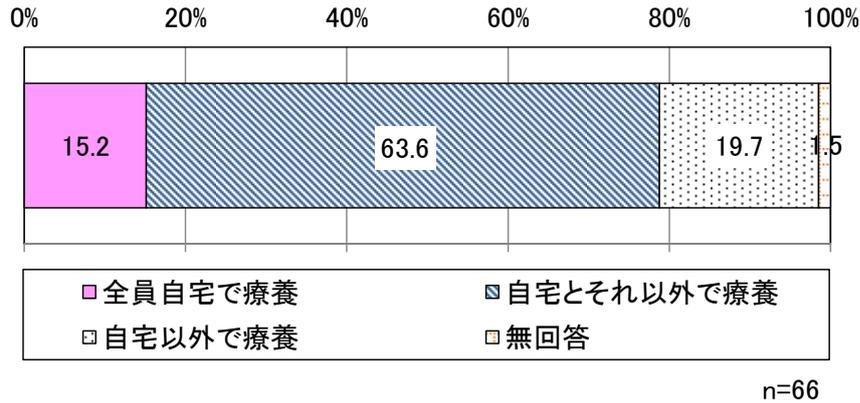


図 44 家族単位でみた家族性アルツハイマー病患者の療養先

3) 独居・同居家族人数

- 独居の患者 (21 人・11.6%) の療養先は、「特別養護老人ホーム」が最も多く (6 人・独居の患者の 28.6%)、次いで「グループホーム」(5 人・同 23.8%)、「入院中」(4 人・19%)であった。
- 「自宅」は 2 割弱 (4 人・19%)であった。
- 独居を除けば、同居家族の人数が多くなるほど、自宅ではなく施設で療養している割合が増える傾向にあった。
- 自宅の規模による制約もあるためか、あるいは家族が多くても皆通勤・通学等のために日中独居の状況になるためか、家族の人数が多くなると患者の自宅での対応は難しいと感じる家族が多いと考えられる。

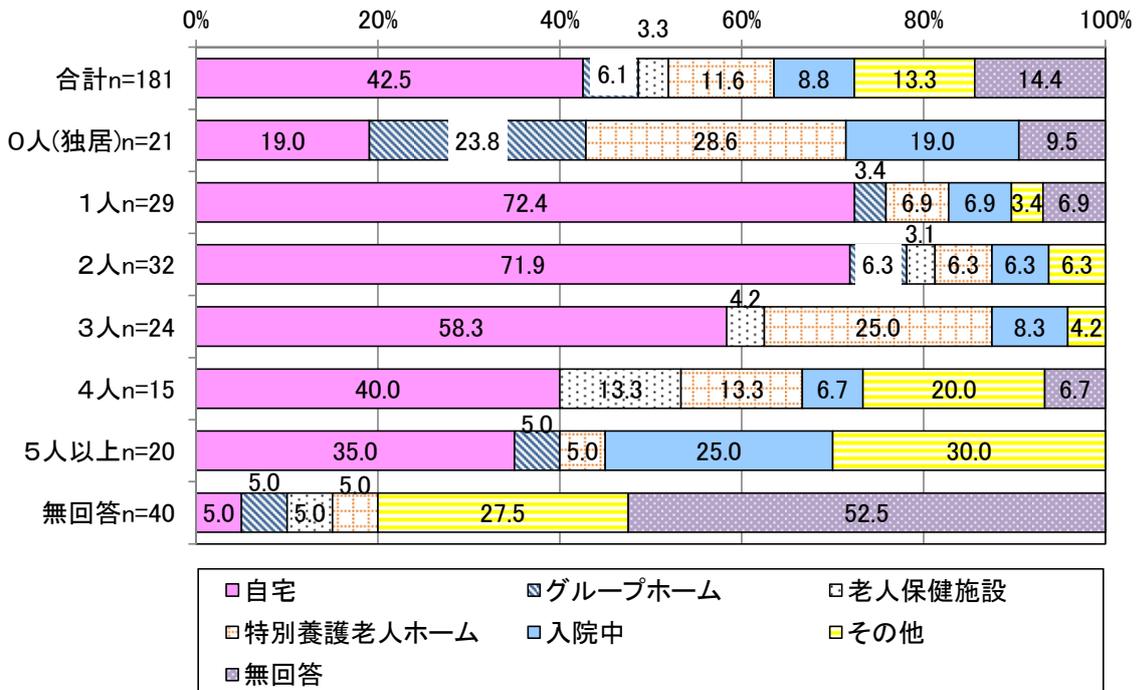


図 45 家族性アルツハイマー病患者の療養先(同居家族数別)

4) 年齢構成

- 患者の年代別に療養先を見ると、若年の患者ほど在宅で療養する傾向が高かった。
- 患者が比較的若年であれば家族も居り、かつ比較的高齢ではないために在宅での療養が可能という側面もあるかと思われるが、一方で、介護保険は40歳以上でなければ利用できないこと、また介護保険が利用できる年齢であっても比較的若い場合、既入居者の平均年齢が比較的高いために他の入居者との関係において違和感が生じることからも、自宅しか療養の場所がないケースもあろうかと考えられる。

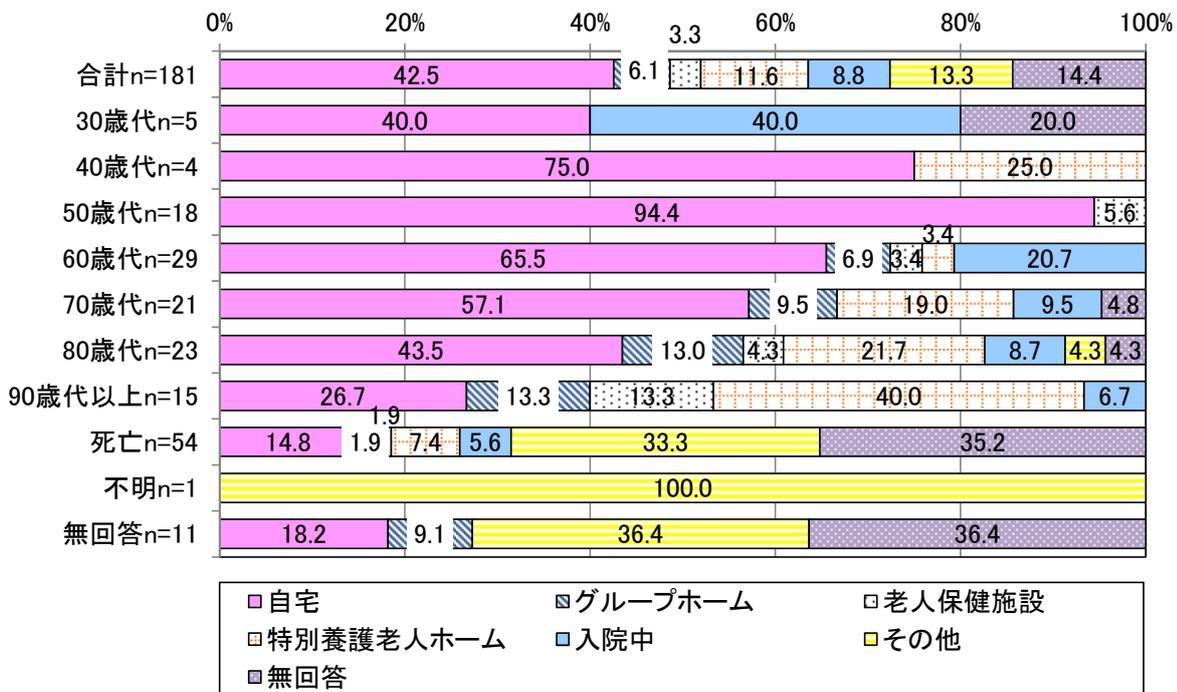


図 46 家族性アルツハイマー病患者の療養先(年代別)

5) 罹患期間別

■ 罹患期間が短いほど自宅で療養する傾向が強かった。

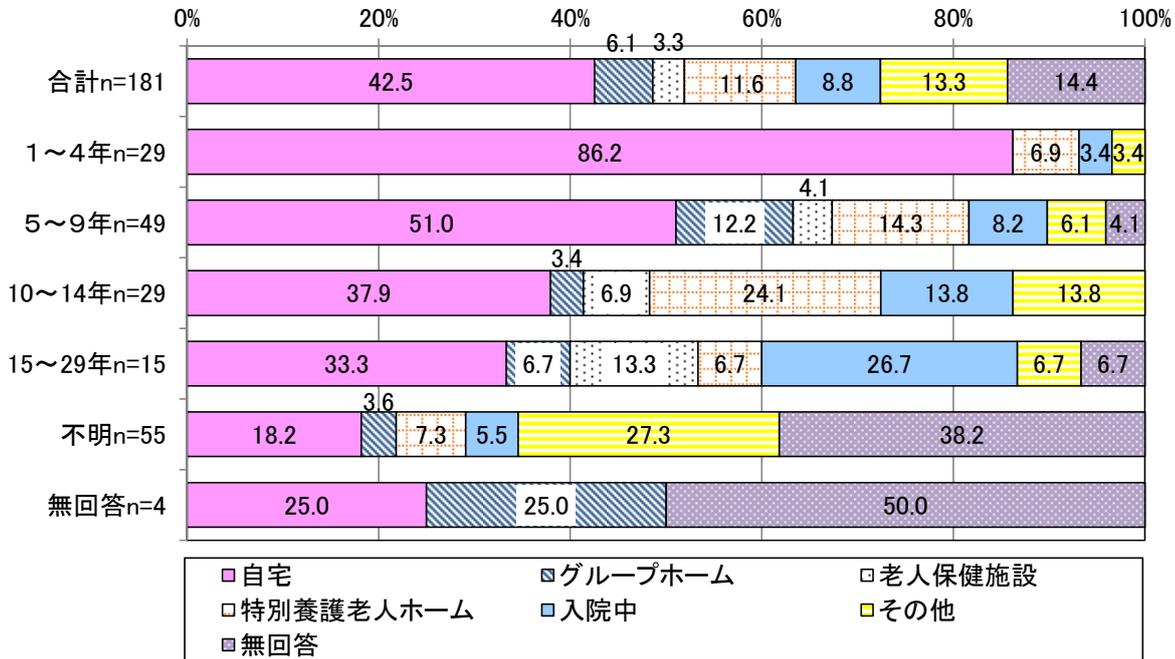


図 47 家族性アルツハイマー病患者の療養先(罹患期間別)

6) 要介護度との関係

■ 要介護度に関わらず、自宅で療養している患者が最も多い

■ 自宅以外の施設で療養している患者の場合は、要介護度が高い患者の割合が多い。

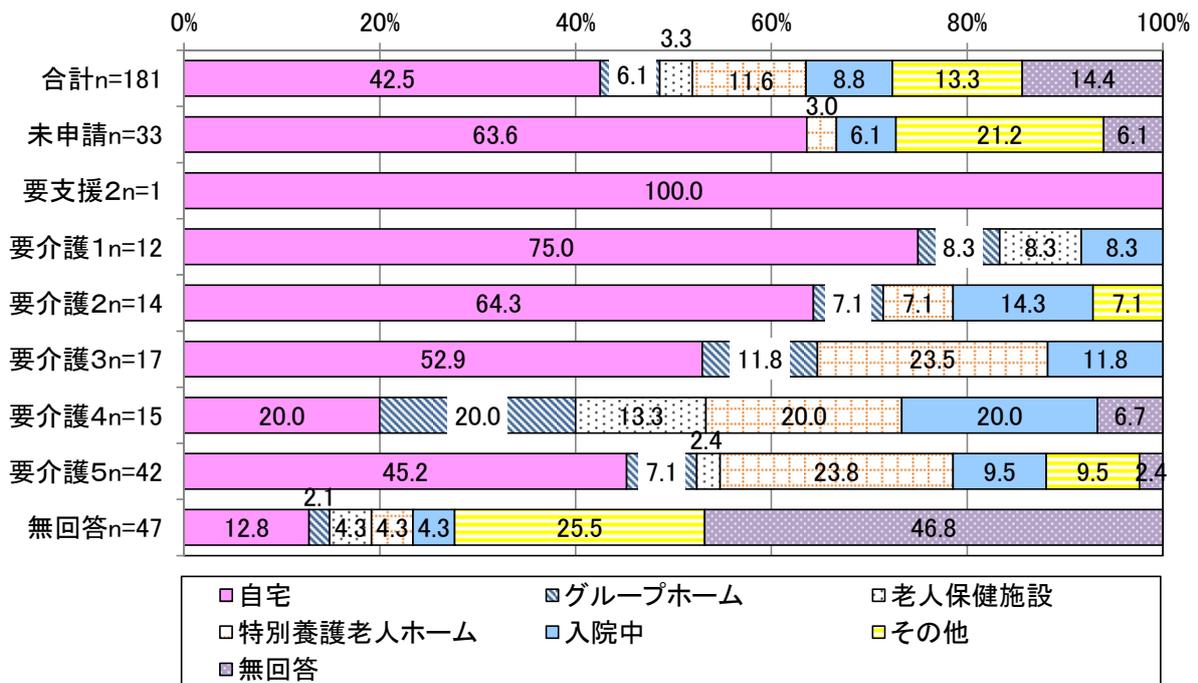
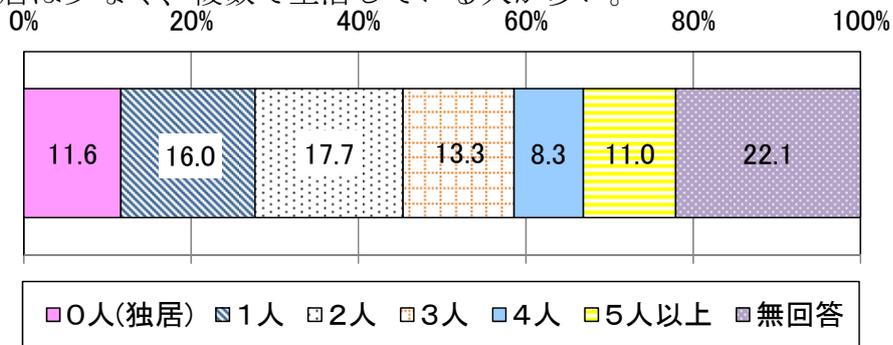


図 48 家族性アルツハイマー病患者の療養先(要介護度別)

(6) 家族性アルツハイマー病患者の同居者数* p. 17 [Q9]

1) 患者全体

- 最も多いのは「2人」(32人・患者総数181人の17.7%)であり、次いで「1人」(29人・16.0%)、「0人(独居)」(21人・11.6%)であった。
- 患者1人当たりで平均すると、2.3人となった。
- 比較的独居は少なく、複数で生活している人が多い。



n=181

図 49 家族性アルツハイマー病患者の同居者数

2) 患者の年齢による差異

- 年代別に同居者数を見ると、年齢が若い患者は比較的同居者数は多い。
- 70歳代の患者が最も同居者数が少なく(平均1.3人)、独居や二人暮らしの患者が比較的多い。

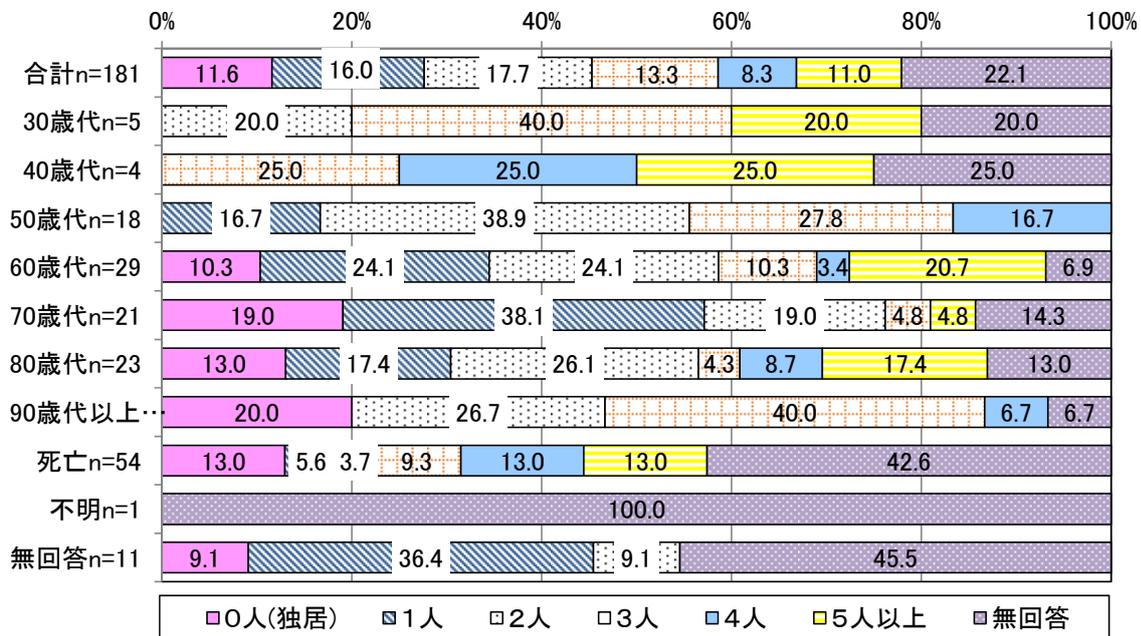


図 50 家族性アルツハイマー病患者の年齢別同居者数

* 患者1人1人について同居者数を尋ねているため、1家族中に複数の患者がおり、それぞれの患者について同居者数を回答すると、各患者が同一家屋内に同居しているということで合算した場合は重複等が発生する可能性があることに注意(個々の患者についてののみ分析し、合算しての分析は不可)。

(7) 家族性アルツハイマー病患者の要介護度 p. 18 [Q10]

1) 患者全体

- 無回答を除くと、最も多いのは「要介護 5」(42 人・患者総数 181 人の 23.2%)、次いで「未申請」(33 人・18.2%)、「要介護 3」(17 人・9.4%)であった。
- 無回答や未申請が多いのは、年齢的に介護保険の対象外であったり、長期入院等により要介護認定を取っていなかったりする患者が少なくないものと推測される。
- 患者全体での平均要介護度は 3.5 であった。

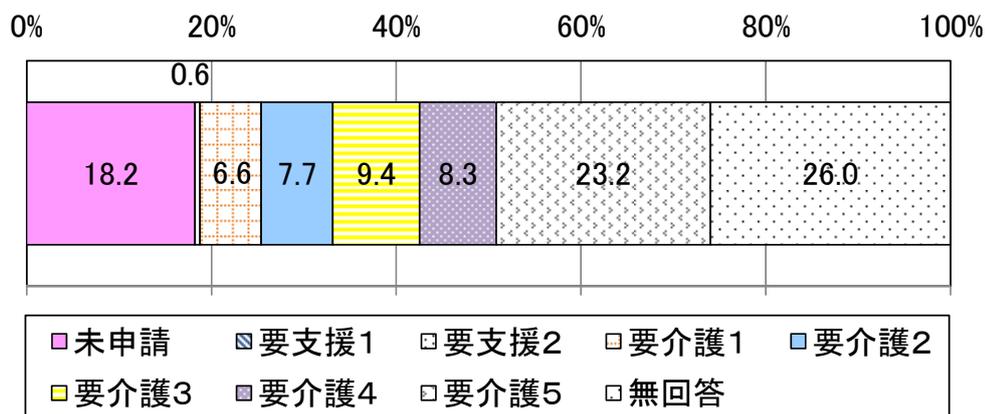


図 51 家族性アルツハイマー病患者の要介護度 n=181、平均3.5

2) 罹患期間による差異

- 「1~4年」の患者は「未申請」が最多(11人・「1~4年」の患者の37.9%)
- 5年以上の患者は「要介護5」が最も多く、今回の患者の中では、罹患期間の長短と要介護度の間に関わりは見られない。

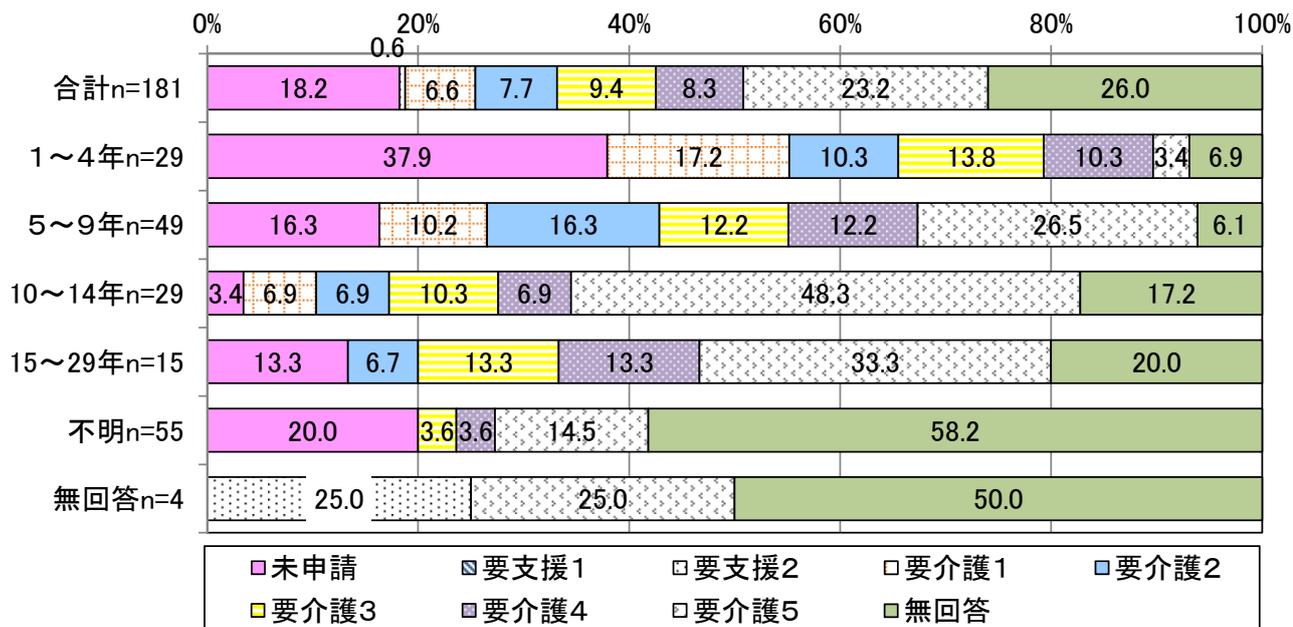


図 52 家族性アルツハイマー病患者の要介護度(罹患期間別)

(8) 在宅の家族性アルツハイマー病患者が利用している介護保険サービス p.18 [Q11]

最も利用が多いのは、デイサービス、ショートステイ等の施設系サービス（44人・在宅の家族性アルツハイマー病患者77人の57.1%）であった。

一方、4割弱が無回答となった。(7)の1)にあるように要介護認定について無回答や未申請の患者が多いことと関係していると考えられる。年齢的に介護保険の対象外であったり、長期入院等により要介護認定を取っていなかったりする患者が一定程度含まれているものと推測される他、介護保険が利用できる年齢であっても比較的若いと主に高齢の方向けとなっている施設系サービスの利用には違和感が生じることからも、介護保険サービスを利用していない患者がここに含まれているものと推測され、自宅で療養生活をしていても外部のサービスを利用していない患者が少なくないようである。

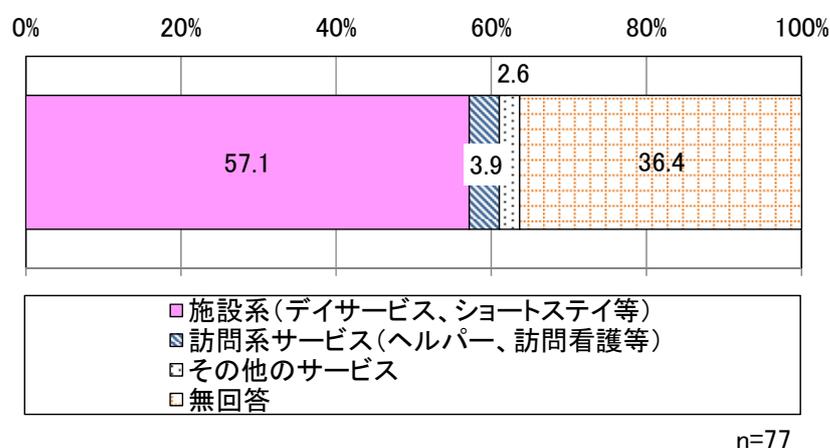


図 53 在宅の家族性アルツハイマー病患者が利用している介護保険サービス

(9) 家族性アルツハイマー病患者が利用している公的支援（複数回答） p.18 [Q12]

1) 患者全体

- 約 1/3 の患者（60人・33.1%）が「特にない」とし最も多かった。
- 次いで「精神障害者保健福祉手帳」（42人・23.2%）や「自立支援医療制度（精神通院医療）」及び「障害者年金の受給」（いずれも31人・17.1%）であった。

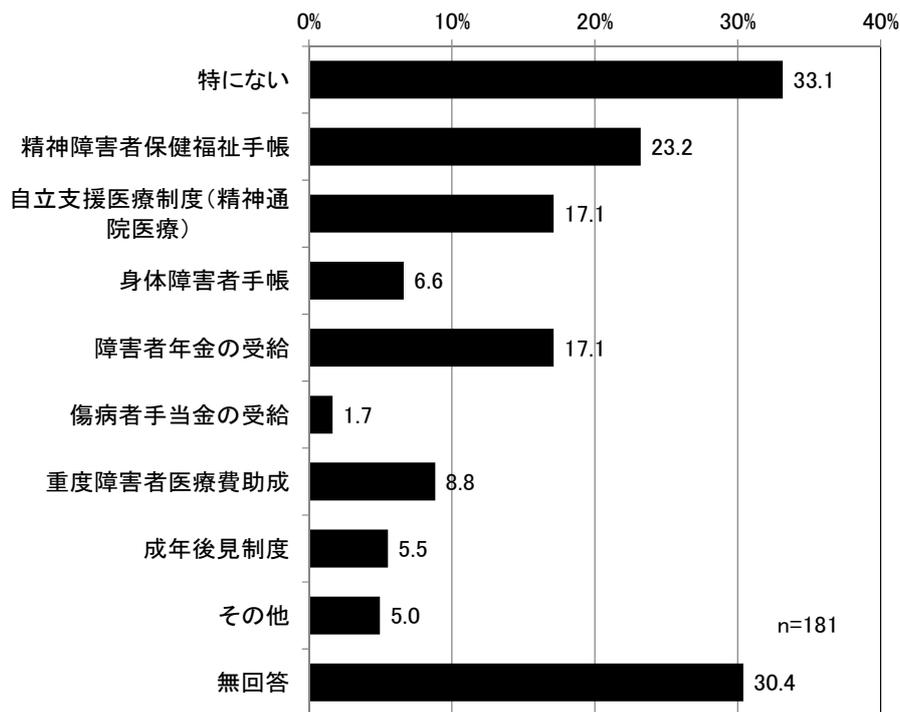
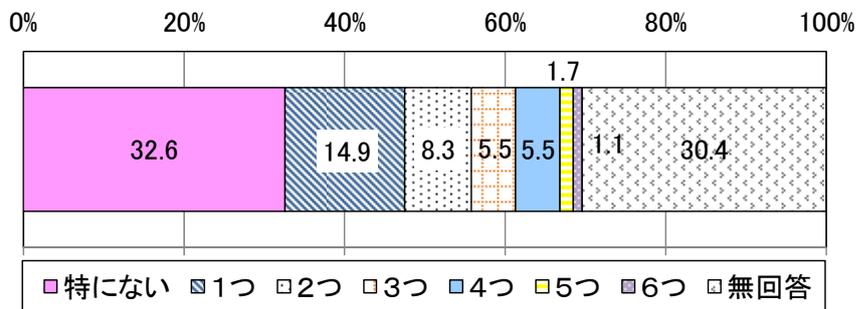


図 54 家族性アルツハイマー病患者が利用している公的支援

2) 利用する支援の数

■ 利用している公的支援は1つとする患者が最も多かった(27人・14.9%)。



n=181

図 55 家族性アルツハイマー病患者が利用している公的支援の数

3) 罹患期間別での利用する支援の数

- 罹患期間 14 年以下の患者は期間の長短にかかわらず約 1/3 は利用しておらず、罹患期間 15 年超の患者は利用していない患者が更に増える
- 比較的利用しているのは罹患期間が 5～14 年の群で、3つ・4つ利用している患者も一定程度いる（平均利用個数が 1.6 程度）。

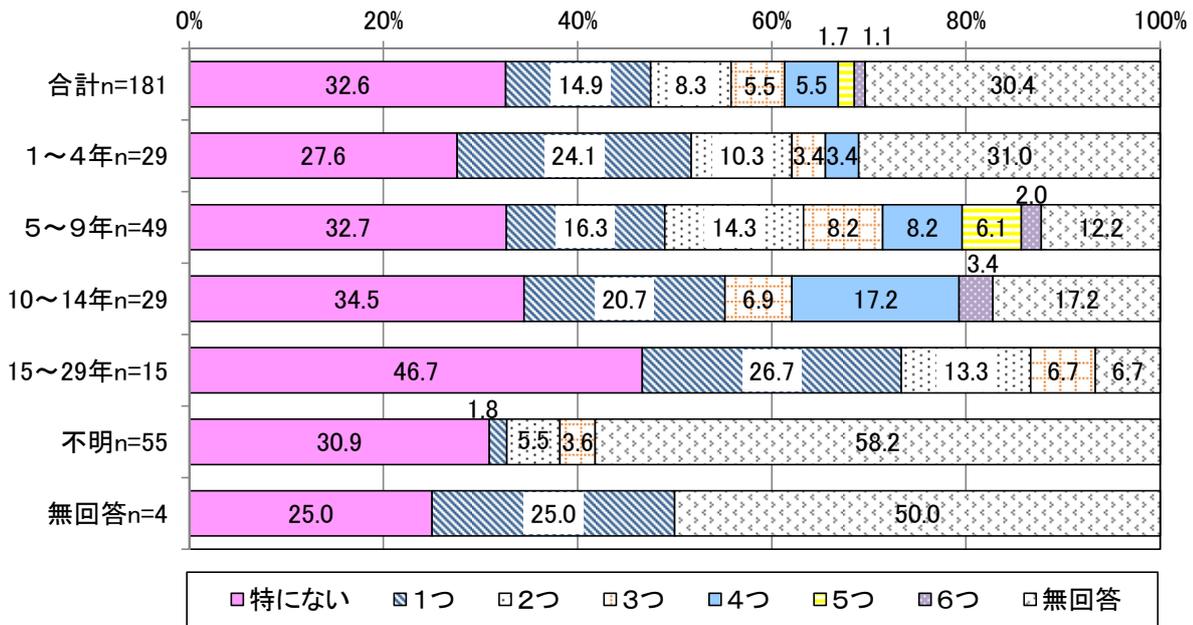


図 56 罹患期間別 家族性アルツハイマー病患者の利用する支援の数

4) 要介護度別での利用する支援の種類・数

- 患者の 1/4 弱を占める要介護 5 の患者は、他に比べると多くの支援を利用（4 つ利用する患者が 16.7%と最多。平均利用個数 1.9）。
- 特に「精神障害者保健福祉手帳」は 4 割超の（要介護 5 の）患者が、「障害者年金の受給」は 1/3 の患者が、それぞれ利用している。

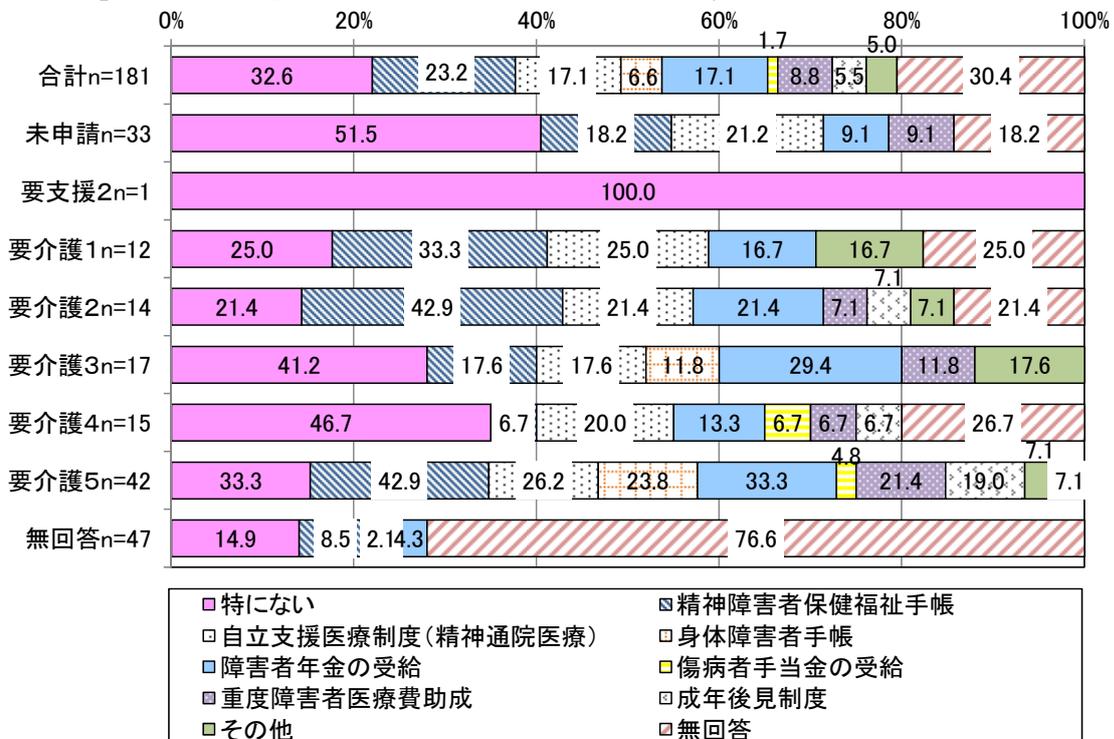


図 57 家族性アルツハイマー病患者の利用する公的支援(要介護度別)

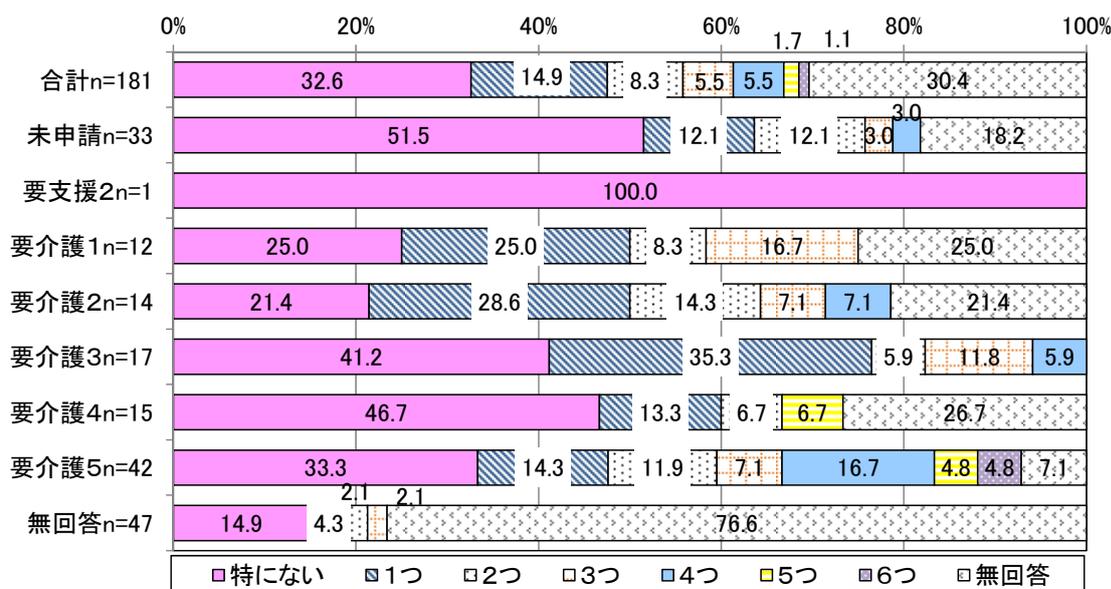


図 58 家族性アルツハイマー病患者の利用する公的支援の数(要介護度別)

5) 家族内の患者数別での利用する支援(複数回答)

■ 家族内に患者数が多い家族程、利用している支援の種類が増えるといった傾向は見られず、家族内の患者数が2人の場合と6人以上の家族で、各種公的支援制度の利用が比較的多い。

	患者数	患者が利用している公的支援(選択されている割合)										平均選択個数	
		特にない	精神障害者保健福祉手帳	自立支援医療制度(精神通院医療)	身体障害者手帳	障害者年金の受給	傷病者手当金の受給	重度障害者医療費助成	成年後見制度	その他	無回答		
家族内患者数	合計	181	32.6%	23.2%	17.1%	6.6%	17.1%	1.7%	8.8%	5.5%	5.0%	30.4%	1.2
	2人	70	42.9%	34.3%	27.1%	7.1%	28.6%	2.9%	15.7%	11.4%	7.1%	10.0%	1.5
	3人	60	28.3%	15.0%	10.0%	6.7%	8.3%	1.7%	3.3%	1.7%	1.7%	41.7%	0.8
	4人	24	25.0%	16.7%	12.5%	0.0%	16.7%	0.0%	4.2%	0.0%	8.3%	37.5%	0.9
	5人	15	40.0%	20.0%	6.7%	13.3%	6.7%	0.0%	0.0%	0.0%	0.0%	40.0%	0.8
	6人以上	12	0.0%	16.7%	16.7%	8.3%	8.3%	0.0%	16.7%	8.3%	8.3%	66.7%	2.5
	無回答	0	0.0%	0.0%	0.0%	0.0%	0.0%	0.0%	0.0%	0.0%	0.0%	0.0%	-

もっとも多いものに黒、次に濃いグレー、次に薄いグレーの網かけ

表 7 家族内の家族性アルツハイマー病患者数別 利用する公的支援

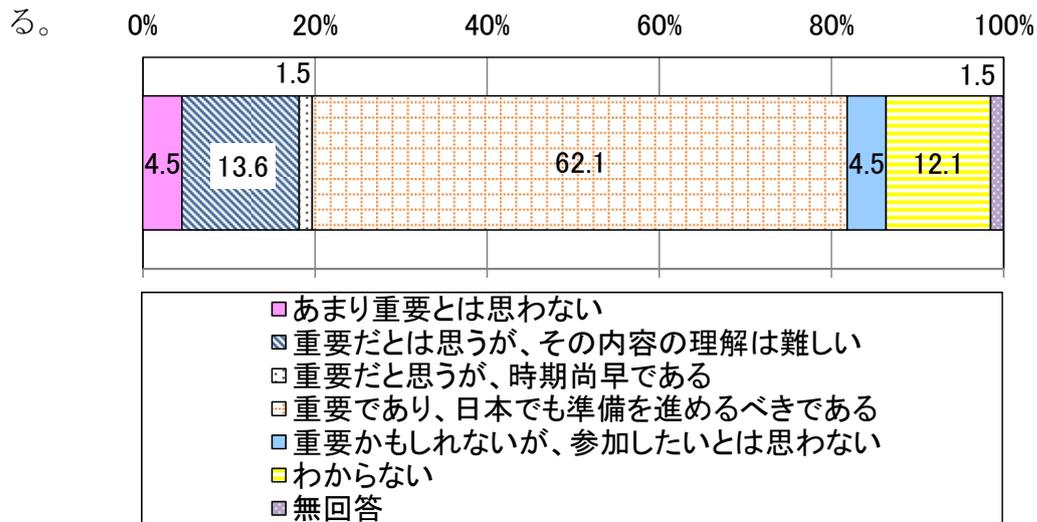
3.3 臨床研究への考えやお困りの点 p. 18 [Q13]

(1) 臨床研究への考え

1) 回答者全体の傾向

■ 欧米で行われている家族性アルツハイマー病を対象とした臨床研究についてのお考えとしては、回答者のおよそ2/3が「重要であり、日本でも準備を進めるべきである」(41人・62.1%)としている。

■ 一方で、上記の次に多かった回答は「重要だとは思いますが、その内容の理解は難しい」(9人・13.6%)、「わからない」(8人・12.1%)となっており、理解が難しいようである。



n=66

図 59 臨床研究への考え

2) 回答者の知識レベルとの関係

■ 家族性アルツハイマー病における遺伝との関与についての認識と臨床研究への意向を見ると、遺伝との関与について認識している人ほど、臨床研究について「重要であり、日本でも準備を進めるべきである」と回答する人の割合が高かった。

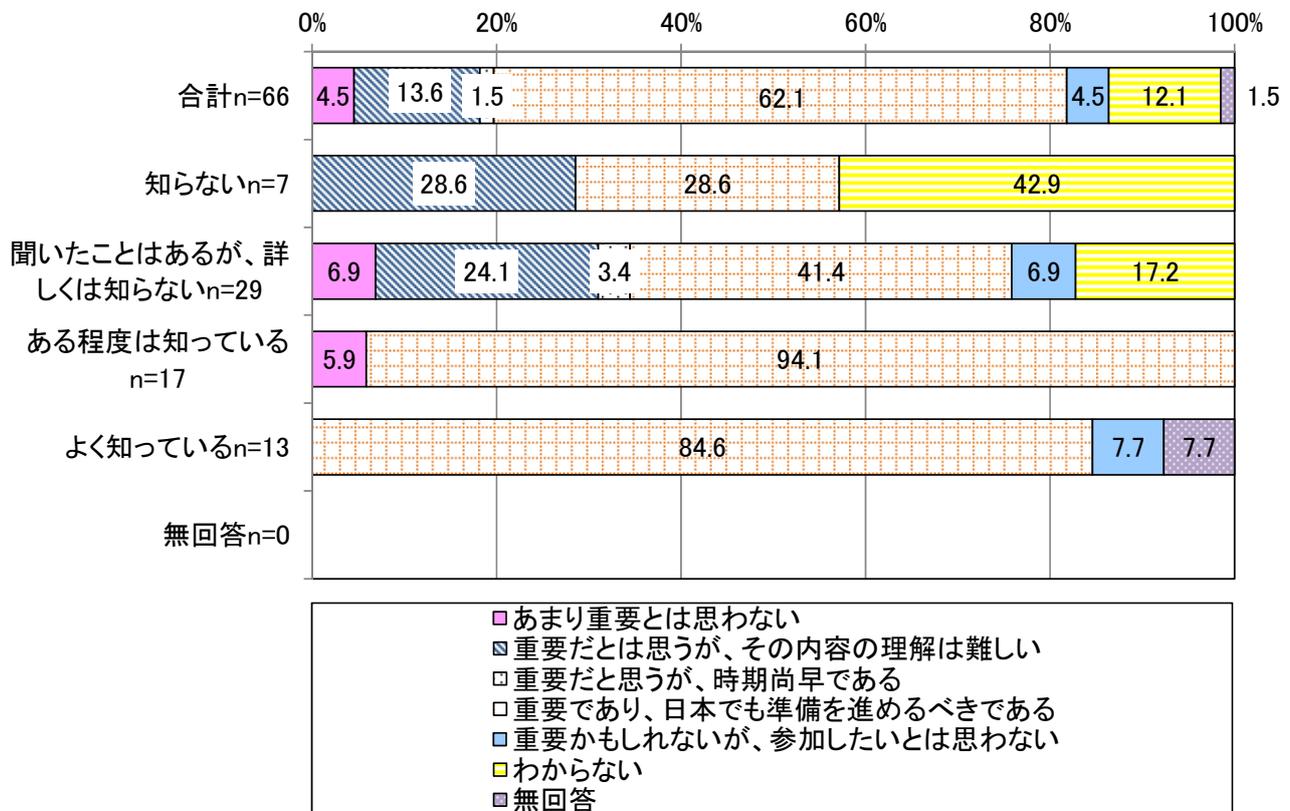


図 60 臨床研究への考え(回答者の知識レベル別)

(2) 患者が療養する上で困っていること（複数回答） p. 18 [Q14]

「ご家族の中で遺伝する可能性が心配」と「若年性を対象としたサービスが不十分」が同数で最も多かった（40人・60.6%）。

次いで「医療と介護の連携が不足している」（29人・43.9%）、「地域参加や地域社会の理解が不足している」（27人・40.9%）、「療養できる場所（介護施設、医療施設）が不足している」（26人・39.4%）であった。

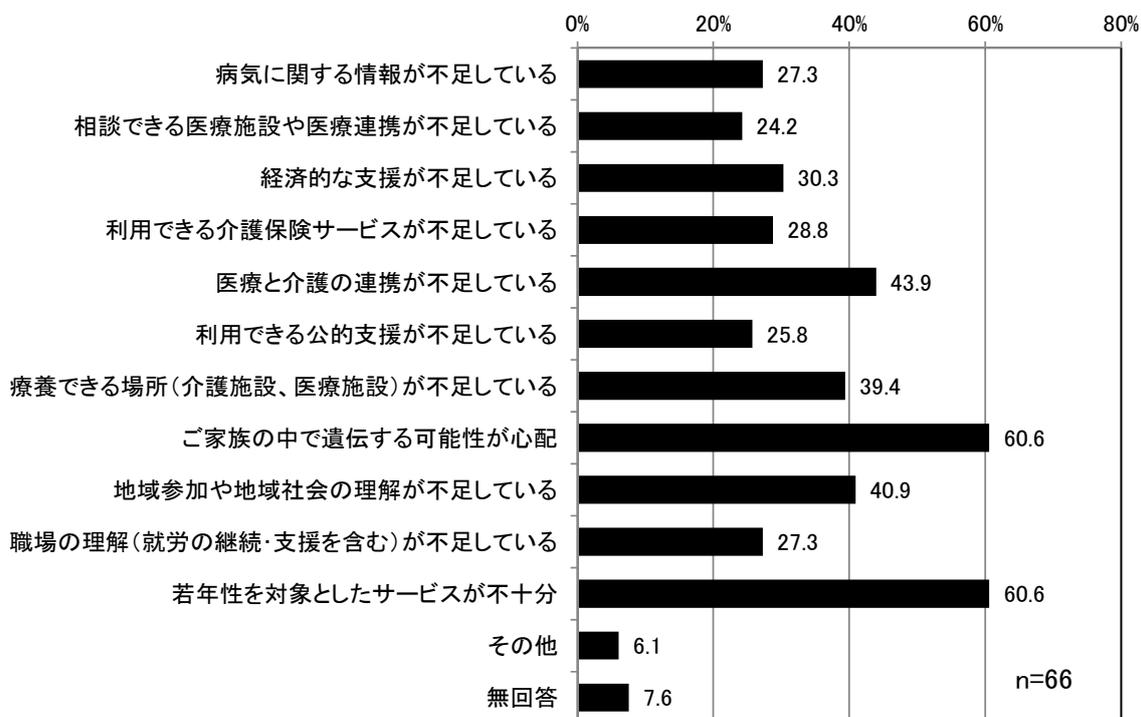


図 61 家族性アルツハイマー病患者が療養する上で困っていること

(3) 患者の療養について困っていること、医療、介護、行政に対する要望など [Q15]

医師からの回答と異なり、実際に患者に直面し困っていることが多いためか、家族からの回答では66人と、ほぼ4人に3人（全回答者の73.3%）という高い割合で様々な意見が寄せられた。

各回答者からの意見は、医師からの意見と同様、一文で多岐に渡って言及されているものや、大きな文章量で多様な意見を述べているもの等があったことから、同様に各回答者の意見を内容別に細分化し、分類・整理した結果、次表の様に集計された。併せて、医師からの回答傾向との差異をみるため、医師からの意見の分布も再掲する。

分類	人数 (人)	自由回答 記入者に 占める構 成比(%)	医師からの意見		
			人数 (人)	自由回答記 入者に占め る構成比(%)	
家族性に 伴う現況・ 課題	遺伝学的検査、遺伝子カウンセリング等の体制	3	4.5	83	28.5
	予防や早期発見、情報提供への消極性	-	-	10	3.4
	遺伝への不安	4	6.1	-	-
若年性に 伴う現況・ 課題	若年にもなじむ介護保険制度	3	4.5	23	7.9
	若年にもなじむ介護施設・介護サービス	24	36.4	66	22.7
	就労や社会参加継続・居場所づくり等への支援	8	12.1	27	9.3
	患者より高齢の介護者についての対応	-	-	7	2.4
	介護スタッフの知識・病気への理解	8	12.1	-	-
	介護サービスの質・量充実	23	34.8	-	-
	介護費用	3	4.5	-	-
	介護その他	20	30.3	-	-
疾患の希 少性に伴 う現況・課 題	疾患の定義・区分・診断基準	-	-	10	3.4
	対応可能な医療機関の少なさ	7	10.6	8	2.7
	医師・医療スタッフのスキル、専門性	12	18.2	11	3.8
	医師・医療スタッフの患者や家族に配慮した言 動	8	12.1	-	-
	治療薬・治療法・診断法の開発・向上	28	42.4	18	6.2
	医療その他	12	18.2	-	-
公的支援 に関する 現況・課 題	公的支援の量・額への要望	6	9.1	-	-
	公的支援のスピードへの要望	3	4.5	-	-
	公的支援のしくみへの要望	7	10.6	-	-
	家族・介護者のへの支援、インフォーマル団体	11	16.7	-	-
	公的支援・公的制度全般	25	37.9	72	24.7
全般的な 現況・課 題	情報・情報提供の場の不足	27	40.9	31	10.7
	認知症に共通する課題や負担の拡大	5	7.6	7	2.4
	関係者及び社会の理解	25	37.9	16	5.5
	患者や家族の傾向、診療・症例の現況	18	27.3	11	3.8
その他	臨床研究への関心・意向	3	4.5	23	7.9
	その他	36	54.5	55	18.9
合計	329	-	262	-	

斜体は医師からの意見にはあったが家族からはなかったもの、黒に白抜き文字は家族からの意見のみであったもの

表 8 家族からの自由回答(患者の療養について困っていること、要望等)

1) 全般的な傾向

- 大分類としては医師からの意見と同じくくりで、この疾患の特徴である「家族性」「若年性」「希少性」に対する意見に加え、患者や家族への支援に対する意見が多数挙げられたが、小分類では、医師の視点からは出てきにくい家族ならではの意見が

多数表れた。

- 最も多かったのは治療薬・治療法・診断法の開発・向上に関する意見であり、28人（自由回答記入者66人の42.4%）に上った。やはり治せるなら治りたいという家族の思いは非常に強いようである。
- 次いで多かったのは情報・情報提供の場の不足(27人、40.9%)、以降、公的支援・公的制度全般と関係者及び社会の理解(いずれも25人、37.9%)、若年にもなじむ介護施設・介護サービス(24人、36.4%)、介護サービスの質・量充実(23人、34.8%)への意見が続いた。

2) 医師との意見の違い（医師のみが挙げた意見）

- 予防や早期発見、情報提供への消極性、患者より高齢の介護者についての対応、疾患の定義・区分・診断基準についての意見は、医師からの意見にはあったものの家族からは見られなかった。
- 予防や早期発見、情報提供への消極性、患者より高齢の介護者についての対応は、家族に患者を抱えておらず当事者でないことによる、広い視野に立った第三者的な視点でないと出づらい意見と言える。
- また、疾患の定義・区分・診断基準については複数の疾患の中で診断や治療法を検討する医師にとっては重視する点であるが、家族にとっては診断結果や病状等といった現に起きている現象に比べるとさほど重視しない点であると考えられる。

3) 医師との意見の違い（家族のみが挙げた意見）

- 遺伝への不安、介護に関してスタッフの知識・病気への理解、サービスの質・量充実、費用の問題、医療に関しては医師・医療スタッフの患者や家族に配慮した言動、公的支援に関しては量・額への要望、スピードへの要望、しくみへの要望、家族介護者への支援、インフォーマル団体等、当事者ならではの、多岐に渡る細かい意見・要望が挙げられた。
- 実際に患者を抱える家族として、介護や医療を実際に利用した上で、より具体的な要望が出ているものと考えられる。

家族からの意見において、分類ごとの代表的な意見は次のとおりである。

分類		意見の数	代表的な意見
家族性に伴う現況・課題	遺伝学的検査、遺伝子カウンセリング等の体制	3	検査するのは本人の判断だが、もし検査をしたい時には人生を考える上での十分な材料となる情報とどこで検査できる制度があるか教えて欲しい。匿名で受ける事ができるかどうか知りたい。知識が不十分なので具体的に遺伝子検査で陽性だったり、認知症を発症したら今後どうなるのか説明が欲しい。遺伝性認知症に関する正確な情報が欲しい(マスコミで報道される情報も間違っているものも多い)。大学以外に身近できちんと医療と検査ができる所がない。
	遺伝への不安	4	子ども達は遺伝に関することを知りすぎたため、うつになってしまった
若年性に伴う現況・課題	若年にもなじむ介護保険制度	3	39才以下の特例適用を是非検討していただきたい。病気の進行が早く介護が必要な状態の到来が40才という年齢でははかれません。
	若年にもなじむ介護施設・介護サービス	24	若年性認知症を受け入れるところがない 若年性は、体力もあり行動力があるにも関わらず、ゆっくりとしたサービスがなく(高齢者と一緒)、積極的に若年性に特化した介護をしてくれる施設は殆んど無い

分類		意見の数	代表的な意見
			デイサービス、ショート等利用した場合、周囲の方々と年齢的にあまりにもギャップを感じる。 若年認知症専門の施設が無い。
	就労や社会参加継続・居場所づくり等への支援	8	企業の理解がないと就業の継続ができない。今は障害者雇用制度によって障害者を何人か雇用することが良く行われているが、若年性認知症はこの枠には入れないので仕事を続けていくことが困難。政策として障害者とは別枠で若年性認知症患者を雇用して企業にもメリットがある様な政策を法制化して欲しい 認知症の人が行きやすい作業所を作ってほしい。デイサービスに行くよりも若年の人は特に作業所に行った方が良いと思う。レクレーションが多く、工賃も1日500円以上はあり、本人達が生きている価値を感じられる作業所が欲しい。
	介護スタッフの知識・病気への理解	8	認知症というひとくくりで介護にあたる人が多く「若年性」の特異性とそれに対する知識認識が低い
	介護サービスの質・量充実	23	特に若年性認知症の場合、本人の意思や能力を活かすような個別対応のサービス提供は、非常に難しく、施設利用に楽しさや充実感を抱くのは困難と言える状況です。介護職の教育に力を注ぐ、介護力アップ(スキルアップ)を目指す努力が望まれます。 介護職の方にも勉強してもらって、認知症だからと見下した様な介護はしてほしくない
	介護費用	3	介護費用の高騰(グループホーム費用)
	介護その他	20	今後在宅へシフトされる介護、今の状況で、どうやって、在宅介護が成り立つのだろう。 「家族の会」の会員として介護施設の方々と接する機会がある時に、話に出てくるのでいつも「低賃金」のことで。結局現在日本の介護が成立しているのは、施設経営者や従業者の方々への自己犠牲的な負担や低賃金に支えられている部分が多いと思います。他の労働集約型位並みの賃金レベルにまで上昇させないと、日本の介護制度は順調に運営できないと思います。
疾患の希少性に伴う現況・課題	対応可能な医療機関の少なさ	7	アルツハイマー病の専門の医療施設が地方にもほしい。 認知症ということで手術、入院を断られた。専門の病院がほしい。
	医師・医療スタッフのスキル、専門性	12	専門医不足。予約から診察を受けるまでの期間が長く、専門医以外で受診して薬の処方を受けることを選択した。やはり最初から専門医で受診すべきだったことを後悔。 まだまだ若年性の方が少ないので先生方ももう少し勉強してほしい。
	医師・医療スタッフの患者や家族に配慮した言動	8	他の病気で他の病院を受診した場合、認知症への理解が乏しく本人や家族への対応に心痛める事が多かった。 脳の専門医師でも一般人より知識の乏しい方もいらっしゃる現実に驚きました。ただ良くならない病気なので、医師の対応により気分を害することのないようにしてほしい。
	治療薬・治療法・診断法の開発・向上	28	アリセプトのような現状さえ維持出来ない薬ではなく、根本的な治療薬を開発してほしい。 何故このような病気になったのかを知りたい。良い治療法があればと思う。 完治する薬を早く開発してほしい。
	医療その他	12	医者にかかるまでがとても大変。家に来て頂いて診療して頂けるととても良いです。病院に連れていきたいのに本人が拒否します。これが第一歩です。 神経内科と精神科の医師、相互の連携を強化して頂く必要がある。
	公的支援に関する現況・課題		
公的支援の量・額への要望	6	若年だと、障害年金の厚生年金がプラスあるが額によっては、家族をやしなえる額ではない。生活保護にならざるを得なかったりする。 家族性アルツハイマーに関しては、働き盛りの人が介護者として携わる場合が多く(若年性が多いため)長期に渡る介護となる為、金銭面での負担も大きい。働きたくても働けない実態を、国はもっと考えて欲しい。	
公的支援のスピードへの要望	3	若年性アルツハイマー型認知症と診断されたら公的支援をすぐに貰えるようにしてほしい。	
公的支援のしくみへの要望	7	認知症の認定が出たら、これからどういう支援が受けられるのか、一目で、一度でわかるような制度になればと思う。	

分類		意見の数	代表的な意見
			自立支援手帳等、更新がまちまちでうっかりという事もある。同じに出来ないか？
	家族・介護者への支援、インフォーマル団体	11	在宅介護家族に対する。インフォーマル団体への積極的行政支援 介護者も孤立しがちなので介護者同志が自由に情報交換・相談交流ができる場所があるといい
	公的支援・公的 制度全般	25	ますます、法改正により、サービスを受けられなくなりそうで不安である この先、国の方針が介護保険制度の予算パンクを理由に要支援1、2を介護保険から外し、各市町村へと変換しようとしています。認知症の場合むしろ、軽症・軽度の人に充分対応する事の方が重要であるので逆行だと思ふ。結果的には外した予算より多く必要になるのでは？現状を表面的に捉え過ぎているのでは。 何年続くかわからない年金だけ生活 もし2人で入所入院等になった時はどうしたらいいのですか？
全般的な 現況課題	情報・情報提供 の場の不足	27	限られた国・自治体の予算の中で、現在でもかなりの公的支援制度があると思う。但し、その制度が周知されておらず、支援を受けていない患者家族も多いのではと思う 若年性認知症でどのような公的支援があるのかよくわからない 家族は初めての事だらけで、どの時点で、何を利用できるのか、何を申請すれば良いのか、わかりません。医療行政の連携によりスムーズに家族に伝わり支援制度が利用できるようにしてほしい。
	認知症に共通する 課題や負担の 拡大	5	感情の抑制がきかなくなると施設でのサービスも受けられなくなります。認知症での「終の住処」はあるのでしょうか
	関係者及び社会 の理解	25	認知症に対する社会の偏見、差別(無知からくる)をなくすための正しい公報(広報)を繰返ししていく必要があると思う。 変わった生き物を見るような目が本人や家族を悩ませる。好奇の目を見るのではなく(近よるのでなく)さりげない支援を望む TVなどで報道や特集されることで、広く社会に広まるので、研究の内容をどんどん報道してほしい
	患者や家族の傾向、 診療・症例の 現況	18	サービスの何も無い時代(30年~20年前)でとても困った。現在はいろいろサービスが出来ているがまだ不十分と思う。男性の患者の場合、男性のヘルパー、看護師等増えてくれれば助かると思う 老人認知症専門の病院でお世話になっております。体と脳のアンバランスで、体力のある男性を、体力的に弱い女性が一人で介護するのを断念、病院にお願いしてしまいました。経済面と周りの方々の目は大変ですが、病院の方々には良くて頂き、本人はとても落ち着いていますので、現在の居場所をしばらく変えたくありません。
	臨床研究への関心・ 意向	3	(DIAN 研究について)子供たち(3人)の将来を考えると、研究の重要性は分かるが、実際に参加することには反対する。孫たちの結婚・就職にも影響するためである。家族で認知症を発症することを外部の人に知られたくない。 研究にはかかわりたくない
その他	36	最期迄家族で看取れる様な政策をお願いしたいです 若年性アルツハイマー病に特化した制度等が、現在は殆ど無い状況。 在宅介護がもっと安心して継続できるように、医療と介護を分けずに利用できることを望む	

表 9 家族からの自由回答の主な意見

4. アンケート調査結果のまとめ

4.1. 家族性アルツハイマー病の治療・療養の実態

(1) 若年性認知症、家族性アルツハイマー病の経験のある医師と症例数と分布

アンケートの回答の範囲では、若年性認知症、家族性アルツハイマー病共に診療経験のある医師は人口の多い（確率論的に患者数も多いと考えられる）大都市部に比較的集中する結果となった。

若年性認知症の経験症例数は1～5人と回答した医師が多かったが、家族性アルツハイマー病では更に少なく、経験症例数は1～2人かつ1家系と回答した医師が多かった。また、若年性認知症の診療経験のある医師の方が家族性アルツハイマー病の診療経験もあり、その経験症例数の比は約3:1であった。

若年性認知症の医師1人当たりの平均経験症例数や家族性アルツハイマー病の平均経験家系数は必ずしも人口に比例して多い訳ではなく、地域の偏在が見られた。このことは、一方で、これらの疾患に積極的に診療する医師、あるいはそれら疾患の診察能力を有する専門医や医療施設等に偏りがあることに起因し、多くの医師が能力を獲得しこれらの疾患に積極的に取り組めば、人口あるいは医師の分布に症例数が比例していくものと推測される。他方、遺伝する家系例の場合、特定の地域に集中する可能性もあると考えられる。

なお、家族性アルツハイマー病の発症年齢は50歳代や60歳以上が多く、平均すると54.1歳であった。

(2) 遺伝学的検査と変異の同定

家族性アルツハイマー病の診療経験のある医師のうち、遺伝学的検査を施行した経験のある医師は約3割にとどまった。そもそも医師1人当たりの経験症例数が1～2例と少ないこともあるが、要否の判断の結果あるいは事情（本人や家族の意向、検査後の結果通知やフォロー等含め担当医のみでは対応が困難、検査を実施できる施設に限られる等）により経験した全ての症例で検査を施行していないことも背景にあると思われる。適切な遺伝学的検査を普及させるには、遺伝子検査施設と遺伝カウンセリングの体制整備が求められる。

遺伝学的検査の結果、変異が同定されたと回答した医師は約3/4、症例では約半数、医師1人当たりの同定症例数は2～3例であった。変異が同定された遺伝子は、6割がPSEN1（プレセニン1）、約3割がAPP（アミロイド前駆体たんぱく）であった。

今後の遺伝子解析の希望の有無では、17人の医師が29症例で解析を希望している他、22人の医師が29症例で解析を検討中と回答した。

(3) 家族性アルツハイマー病患者・家族の状況

患者の居場所としては、若年性あるいは家族性アルツハイマー病と考えられる発症年齢の比較的若い患者は、介護保険対象外のために公的な支援環境が無いあるいは限られていることや、支援環境があっても高齢者向けのために合わないためか、自宅で療養している人が多かった。一方、患者の年齢が高くなる、同居家族が多い、家族内

に患者が複数の場合に、自宅ではなく施設利用率が高くなる傾向であった。

ちなみに家族からの回答の 2/3 に家族内で複数のアルツハイマー病患者がおり、家族内に 2 人いるケースが最も多かったことから生活困窮度が窺える。患者のうち女性が 2/3 を占め、本人との続柄では妹や母が多かったことから、本調査のサンプルにおいては女系家族に患者が比較的多いように見受けられた。

発症年齢は 70 歳代（約 2 割）が最も多く、次に 50 歳代、平均 62.9 歳であった。医師からの回答における発症年齢と差異があったが、これは「家族性アルツハイマー病と診断され、医師が診察している患者」の発症年齢と、「アルツハイマー病患者が家族内に複数いる患者」の発症年齢との、母集団の違いによるものと考えられる。

アルツハイマー病における遺伝の関与については、「知らない」、もしくは「詳しく知らない」人が半数を占めたが、比較的若い回答者では「よく知っている」人も増え、これら知っている人からは臨床研究への期待が示された。アルツハイマー病の遺伝に関する知識について啓蒙活動が今後望まれる結果となった。

4.2. 不足している医療・介護・行政についての要望

医師・家族共に多くの回答者から指摘されたのは、患者や家族への経済的支援を含めた公的支援・公的制度の充実、若年にもなじむ介護施設・介護サービスについての必要性であった。

更に、医師からは遺伝学的検査、遺伝子カウンセリングの体制の充実が挙げられ、医師自身が遺伝学的検査や遺伝子カウンセリング可能な機関について知らない、また近隣にないとする声があった。

また、家族からは介護スタッフにおける疾患の特性の理解、医師を含む医療スタッフのスキル・専門性向上、治療薬や治療法の開発・向上があげられた。公的支援については、量・質の充実に加え、更に具体的に手続の迅速化や疾患の特性に対応できる制度等の要望が挙げられると共に、社会や関係者の理解向上、疾患に関する情報や情報提供の場、家族への支援やインフォーマル団体による支援への要望が多く寄せられた。

4.3. 臨床研究への意向と症例

医師からは「臨床研究に興味はあるが対象症例はない」とする回答が最も多かったが、研究への参加意向の強い医師においては経験家系数・症例数が多い傾向が見られた。

家族の 2/3 が、臨床研究を「重要であり日本でも準備を進めるべき」としており、特にアルツハイマー病における遺伝の関与について認識している人ほどこの傾向が強く見られた。一方で研究の重要性は認めながらもプライバシーを理由として研究に関わりたくない家族の意見も見られた。

第3章 聞き取り調査の結果

1. 調査の概要

1.1. 趣旨

記入式のアンケート調査では把握しにくい家族性アルツハイマー病の患者および家族の療養状況について、より詳細な実態を把握することを目的に、専門医がご家族から対面にて聴取する「聞き取りによる実態調査」を実施した。

1.2. 調査のあらまし（再掲）

- 1) 調査名 家族性アルツハイマー病等に関する聞き取り調査
- 2) 調査期間 平成25年12月2日（月）～平成26年2月28日（金）
- 3) 調査対象 家族性アルツハイマー病の人の家族10人
 - 新潟大学医歯学総合病院、弘前大学医学部附属病院、大阪市立大学医学部附属病院、群馬大学医学部附属病院、山形大学医学部附属病院へ受診する家族性アルツハイマー病の人の家族
 - 9人は常染色体優性遺伝性アルツハイマー病家系の家族
- 4) 調査方法 専門医による対面聴取
（家族性アルツハイマー病のご本人の外来受診時に、家族向けのアンケート調査票を用いて直接聞き取り）
- 5) 調査内容 質問は15問、67項目（家族向けアンケート調査票の項目数。実際にこの全部を聞き取っている訳ではない）
- 6) 実施状況 10人実施

2. 調査結果

聞き取りの結果、主に次の様な意見が出された。

2.1. 医療に関する意見

- 1) 自宅介護が困難になってからは、長期療養できる病院で入院をさせてもらった。入院後7年半で亡くなり、最期は剖検して調べてもらった。
- 2) 物忘れが出た時に、どここの科を受診すればいいかわからなかった。
- 3) アルツハイマー病の診断に辿り着くまでに、幾つもの医療機関を受診しなければならなかった。
- 4) 診察までの待ち時間が長く、待ってられない。
- 5) 最新の治療に関する情報がほしい。
- 6) 気管切開をしていると受け入れてくれる施設がないのが困る。
- 7) 大学病院に通院しているが、近所のかかりつけ医でも今後同じように見て貰えるか否かが不安。
- 8) 30歳～40歳代で発症する家族性アルツハイマー病の場合、難病指定に認定して貰えるとありがたい。

2.2. 介護に関する意見

- 1) 高齢の方を対象とした施設が多く、若年性利用者の居場所がない。若年性の方を対象とした施設を充実させて欲しい。
- 2) 若年性利用者がデイサービスの利用時、特に入浴時が高齢者と一緒だと躊躇する。
- 3) 40歳以前の発症の場合、介護保険の対象外とされ、大変困った。
- 4) 若年発症者に対する理解が乏しく、また近所の目もあり介護サービスの利用に踏み切りにくい。
- 5) 体力はあるので、デイケアで運動やリハビリを加えて欲しい。
- 6) 短期で預かってくれる施設を増やして欲しい。
- 7) デイケアの時に外に連れ出してくれ本人も喜んでいるが、回数が少ない。
- 8) アルツハイマー病の介護認定の判定が厳しい気がする。症状が進行しているのに介護度の反映されにくく思っている。
- 9) デイケアで役割分担を貰えると、行きやすい。

2.3. 公的支援制度に関する意見

- 1) 40歳代の働き盛りで発症し、子供の教育費、住宅ローン等経済的に非常に厳しい。教育費や住宅ローンに関する公的支援が欲しい。
- 2) 発症当時は、子供達が小中学生であり、まだ手がかかり大変だった。ヘルパーサービス等の公的支援が利用しやすくなるとよい。
- 3) 若年発症の方の経済的な支援を充実させて欲しい。

- 4) 就労が困難になった時の、職業支援制度等があれば助かります。
- 5) 税金の控除に関する情報を教えて欲しかった。
- 6) タクシー等通院の補助を充実させて欲しい。

2.4. 今後重点化を期待する政策

- 1) 根治できる薬の開発を待ち望んでいる。
- 2) 症状を抑える薬だけでなく、進行を止める薬が欲しい。
- 3) 子供達に病気が出ないかが心配であり、予防の方法を見つけて欲しい。
- 4) 一番の心配は、子供や孫達に病気が現れないかどうか、できれば自分達の世代で病気を断ち切りたい。
- 5) DIAN 研究のような取り組みを日本で実現して欲しい。
- 6) DIAN 研究を含めて、新しい情報があれば早く教えて欲しい。
- 7) 海外で認可された新薬を日本でもすぐに使えるようにして欲しい。
- 8) 新薬が使えるようになるように治験を推進して欲しい。

2.5. その他の意見

- 1) 家族性の場合、子孫にまで病気が伝わるのではないかという恐怖感が拭えません。
- 2) 結婚や就職にも影響するので、あまり病気のことを知られたくないという面もあります。
- 3) 認知症で徘徊をして事故を起こした場合、家族に責任が及ぶのはいかかと思う。

3. 聞き取り調査のまとめ

今回の聞き取り調査の対象となったご家族は、優性遺伝性家族性アルツハイマー病の患者を介護されている方が多かった。優性遺伝性家族性アルツハイマー病の患者は、30歳代～40歳代に発症することが多い。若年発症の場合、正確な診断に辿り着くまでの苦勞を話されるご家族が少なくなかった。働き盛りで発症するが故に、医療費の問題にとどまらず、未成年の子供の教育費、住宅ローン等の経済的な問題を殆どの家族が抱えていた。

介護の問題としては、40歳以前に発症した場合に介護保険制度の認定が受けられず苦勞したというお話があった。また、介護保険サービスが高齢者を中心に設計されているところが多く、若年性の患者に則したサービスが不足しているという意見が多く聴取された。若年性認知症に関する情報が不足しており、医療・介護・公的支援等、より充実した情報発信をご家族は望んでいる。

現在処方されている症状改善薬だけでなく、病気の進行を止める根治薬への期待が大きかった。海外で承認された新薬を日本でも速やかに導入できる制度を望む声が聞かれた。家族性という疾患であるため、子供の世代に病気が伝わる可能性について切実に心配する声が聞かれた。その意味で、発症を予防する薬剤への期待は大きく、海外で行われている予防的な探索的介入試験を日本でも取り組むことに対する期待が大きかった。

第4章 総括と今後に向けて

本事業は、国内で初めての家族性アルツハイマー病に関する実態調査である。調査は、認知症専門医師と患者家族会からのアンケートにより実施した。さらに、従来から家族性アルツハイマー病の可能性の高い症例については、医師が家族から直接的に意見聴取をする形で生きた肉声や要望を吸い上げる工夫も加えることにした。ほとんどの家族性アルツハイマー病は、若年性発症タイプであることから、認知症施策オレンジプランの抱える7課題の1つである若年性認知症対策に貢献する基礎資料としての意義もある。

これまでも個別研究として家族性アルツハイマー病に関する家系調査がなされてきたが、今回の調査は、匿名化に配慮することで特定化されない様式で専門医師と家族会両方向からのアンケート調査となっている。設問枝設定にあたって数回の意見交換を踏まえたが、なお完全ではない可能性を否定しきれない。アンケート最終案は、大阪市立大学での倫理委員会での審査を受けた上での調査アンケートを発送、回収した。アンケートの集計が蓄積され、調査研究体制組織とオブザーバーでの意見交換が持たれるにつれ、研究への距離感も捉えられたことで、ご家族の苦しみが浮かび上がったと考えている。

まず医師からの調査結果をみると、本調査研究事業で初めて全国に約430の家族性アルツハイマー病家系がおられることが積算された。約40%の家系で患者数が1人以下となっているが、家族性アルツハイマー病総患者数は987症例であることから、一家系当たりの患者数は、平均2.3人と算定された。今回の調査結果において、アンケート回収率が医師からが37.8%、認知症疾患医療センターからが31%であることを勘案すると、実際にはより多くの家系が存在し、今回の調査結果は実数を過小に評価している可能性があるが、地域別、施設別での調査内容から、本邦での今後の家族性アルツハイマー病対策を推進する上での全体像を把握する基礎データとしての価値は高い。

米国でのアルツハイマー病患者数が520万人であり、このうち家族性アルツハイマー病の頻度についての実態調査がなされていないので正確な比較検証はできない。人種による変異頻度考察も不明であるが、米、英、独、豪州のグローバルな家族性アルツハイマー病研究を推進しているモリス教授（ワシントン大学医学部神経内科、Knightアルツハイマー病センター長）によると、DIAN臨床研究への登録家系数が310家系であり、症例数（患者数）が約2,000名であるという。これらの数値は、家族性アルツハイマー病患者、家族によるDIAN臨床研究への期待の大きさのあらわれでもある。

次に発症年齢についてみると、医師からの調査によると、50歳代までの若年性発症が50%以上を占めていることがわかる。このことが家族性アルツハイマー病が、早期発症型家族性アルツハイマー病（EOADまたはEOFAD: Early onset Familial Alzheimer's diseaseの略）と呼称される理由である。境界年齢として想定される60歳代発症者を加えると症例全体の92%となる。一方、家族からのアンケートによると、70歳以上の発症比率が全体の32%を占めているが、これは晩期発症型家族性アルツハイマー病（LOADまたはLOFAD: Late onset Familial Alzheimer's diseaseの略）を反映していると考察できる。晩期発症型家族性アルツハイマー病の遺伝的な主要因は、第19番染色体に局在するアポリポタンパク質ε4アレルの存在であると考えられるが、アポリポタンパク質ε4アレルは、遺伝的リスク因子であって発症原因ではない。つまり、家族が考えている家族性アルツハイマー病の約1/3はリスクに因るものであり、必ずしも発症しない点で、早期発症型家族性アルツハイマー病とは区別することができる。

家族からの要望として遺伝子検査があるが、開示を含めた取り扱いについては慎重であ

りたいとの議論があることを特記しておきたい。とくに、遺伝カウンセリングの重要性が、従来より更に重要になってくるものと考えている。

家族性アルツハイマー病家系の地域別分布から、東京、大阪などの大都市に多いことが示されたが、人口あたりの換算では、むしろ低い結果となっている。また患者を含む若年性アルツハイマー病の療養先として、もっとも多いのが自宅であることを考慮すると、家族性アルツハイマー病患者を抱える家族への支援は欠かせない。事実、家族からも、公的支援、公的制度の充実を求める声が圧倒的に高いことは、ここで強調しておかなければならない。若い患者を抱える家族の現況から、若年にもなじむ介護保健制度の設置、若年にもなじむ介護施設、介護サービスの設立、就労や社会参加継続や居場所を求める切実な要望が高く寄せられていることも今後の重要案件として検討されなければならない。

アルツハイマー病全体の中では、少数性と若年性発症であるが故に、通常の大多数を占める孤発性で晩期発症型あるいは高齢発症型のアルツハイマー病との交流が難しく、患者自身の居場所を探せられない孤立無援状態となっていることは、見逃せない重篤な喫緊の課題として浮かび上がる。同時に、介護者である家族の負担感が大きく、遺伝性疾患への社会の理解度が不足している現状で、家族性アルツハイマー病あるいは遺伝子検査の開示困難さが、家族への負担をさらに拡大していることが推察される。

家族性アルツハイマー病に関する正確な情報そのもの、情報提供の確かな場も不足しており、不確かなウェブサイト情報などに頼らざるを得ない現状は、多くの誤解と危険性を生む可能性を否定できず、早急の改善が必要と指摘しておきたい。さらに家族性アルツハイマー病に関する家族会の設置、情報提供の場、相互扶助および意見交換と共有なども支援の重要な一助となることが積極的に議論された。家族性アルツハイマー病患者、家族への支援として家族から渴望されているのは、家族性アルツハイマー病そして若年性発症としての認知症患者と家族への医療および介護制度における公的支援体制の創設であり、発症予防、治療薬の開発、臨床研究の推進であることを付記して本事業の総括とする。

第5章 謝辞

本老人保健健康増進等事業「家族性アルツハイマー病の人及びその家族に対する支援体制に関する調査研究事業」は、平成25年度老人保健事業推進費等補助金によって実施されたものである。

調査に当たってご協力を頂いた日本老年精神医学会、日本認知症学会と各認知症専門医および認知症の人と家族の会と若年性認知症家族会の皆様には、心からの感謝を申し上げます。