

201231119A

厚生労働科学研究費補助金 難治性疾患等克服研究事業  
(難治性疾患克服研究事業)

患者および患者支援団体等による  
研究支援体制の構築に関する研究

平成 24 年度 総括・分担研究報告書

研究代表者 橋本 操

平成 25 年(2013 年)3 月

## 目 次

平成 24 年度班員名簿.....	5
I. 総括研究報告書.....	7
患者および患者支援団体等による研究支援体制の構築に関わる研究.....	8
橋本 操 (NPO 法人 ALS/MND サポートセンター さくら会 理事長)	
II. 分担研究報告書.....	27
希少疾病に対する治験の課題.....	28
青木 正志 (東北大学神経内科 教授)	
患者および患者支援団体等による研究支援体制の構築としての 患者主体の QOL 測定法 (SEIQOL-DW) の広報・啓発に関する研究 .....	30
井手口 直子 (帝京平成大学薬学部 准教授)	
意思伝達装置等による「患者レジストリシステム」の利用と ICT 環境継続性向上に関する研究 .....	39
伊藤 史人 (一橋大学情報基盤センター 准教授)	
多職種ケースカンファレンスによる筋ジストロフィーの心理支援に関する研究 .....	48
井村 修 (大阪大学大学院人間科学研究科 教授)	
患者および患者支援団体による研究支援の在り方に関する研究 .....	51
川口 有美子 (NPO 法人 ALS/MND サポートセンター さくら会 理事)	
神経難病の PRO (Patient Reported Outcome) の収集と分析に関する研究.....	54
吉良 潤一 (九州大学大学院医学研究院神経内科学 教授)	
脊髄性筋萎縮症における臨床的検討 臨床調査個人票の分析、患者登録システムの開始、 運動機能評価スケールの導入 .....	58
斎藤 加代子 (東京女子医科大学付属遺伝子医療センター 所長・教授)	

患者報告型アウトカムにおける一人称的 QOL —オープン・システムとしての当事者支援とその可能性—	62
佐藤 達哉（立命館大学文学部 人文学科 教授）	
患者および患者支援団体等による研究支援体制の構築に関わる研究	88
執印 太郎（高知大学教育研究部医療学系臨床医学部門・泌尿器科学 教授）	
高知県高知市における在宅筋萎縮性側索硬化症患者の研究支援体制構築に関する研究（I）	90
高橋 美枝（医療法人高田会 高知記念病院 神経内科部長）	
患者および患者支援団体等による研究支援体制の構築に関わる研究	91
立岩 真也（立命館大学大学院先端総合学術研究科 教授）	
シャルコー・マリー・トゥース（CMT）病の治療薬開発に向けた 患者登録サイトの効果的な運用に関する研究	111
中川 正法（京都府立医科大学大学院神経内科学 教授）	
ロボットスーツ HAL の臨床評価における患者の報告する アウトカム指標に関する研究	114
中島 孝（独立行政法人国立病院機構新潟病院 副院長）	
PRO の一つとしての SEI-QoL に関する研究	120
中山 優季（公益財団法人東京都医学総合研究所 難病ケア看護研究室）	
患者の主体的参加による研究推進 —— その倫理的考察	123
松田 純（静岡大学人文社会科学部 社会学 教授）	
米国における患者登録に関する調査	127
水島 洋（国立保健医療科学院 研究情報支援研究センター 上席主任研究官）	

Ⅲ. 協力研究報告書.....	133
海外における患者登録システムの調査および、 患者登録サイト WE ARE HERE のビジネスモデル構築と考察.....	134
佐藤 洋子（東京医科歯科大学大学院医歯学総合研究科）	
患者団体による患者レジストリ構築に関わる研究.....	142
織田 友理子（PADM 遠位型ミオパチー患者会 代表代行）	
患者および患者支援団体等による研究支援体制の構築に関わる研究.....	146
岸 紀子（CMT 友の会事務局）	
「患者情報登録サイトの発足とその効果」.....	148
小林 貴代（日本 ALS 協会近畿ブロック 副会長）	
多発性硬化症患者の体験談を集積し、治療環境の改善をねらう.....	154
中田 郷子（特定非営利活動法人 MS キャビン 理事長）	
患者が主体となる研究支援体制の確立に関する研究.....	161
東良 弘人（SMA 家族の会 会長）	
進行性骨化性線維異形成症（FOP）の希少難病治療薬開発促進の為の活動に関する研究.....	168
藤本 浩修 FOP 明石（希少難病 FOP 支援事務局）	
VHL 病の治療に関する情報の発信と収集・他の患者会との交流に関する研究.....	171
ほっと chain（フォン・ヒッペル・リンドウ病患者会）	
Ⅳ. 研究成果の刊行に関する一覧表.....	175
Ⅴ. 研究成果の刊行物・別刷.....	177
Ⅵ. 資料.....	199
プログラム等.....	200
患者登録サイト「WE ARE HERA」 マニュアル（パソコン版）.....	205

# 平成 24 年度班員名簿

平成 24 年度 患者および患者支援団体等による研究支援体制の構築に関わる研究班

区 分	氏 名	所 属 等	職 名
研究代表者	橋本操	特定非営利活動法人ALS/MNDサポートセンターさくら会	理事長
研究分担者	青木 正志	東北大学大学院医学系研究科・臨床神経学	教授
	井手口直子	帝京平成大学薬学部 薬学部・医療薬学	准教授
	伊藤 史人	一ツ橋大学情報基盤センター	准教授
	井村 修	大阪大学人間科学研究科	教授
	川口有美子	NPO法人ALS/MNDサポートセンターさくら会	理事
	吉良 潤一	九州大学医学部	教授
	斎藤加代子	東京女子医科大学遺伝子医療センター 遺伝医学	教授
	佐藤 達哉	立命館大学大学院文学部	教授
	執印 太郎	高知大学教育研究部医療学系臨床医学部門・泌尿器科学	教授
	高橋 美枝	医療法人高知記念病院神経内科	医師
	立岩 真也	立命館大学大学院先端総合学術研究科	教授
	中川 正法	京都府立医科大学大学院・神経内科学	教授
	中島 孝	国立病院機構新潟病院 臨床研究部、神経内科	副院長
	中山 優季	財)東京都医学総合研究所・運動・感覚システム研究分野・ 難病看護	主任研究員
	西川 伸一	理化学研究所 発生・再生科学総合研究センター	副センター長
	松田 純	静岡大学 人文学部	教授
水島 洋	国立保険医療科学院 医療情報学	上席主任研究員	
研究協力者	佐藤 洋子	東京医科歯科大学大学院 歯学総合研究科	
	岩木 三保	九州大学病院 難病情報センター	難病医療専門員
	今井 啓二	NPO 法人 ICT救助隊	
	大竹 弘哲	CMT(シャルコー・マリー・トゥース)友の会	役員
	岸 紀子	CMT(シャルコー・マリー・トゥース)友の会	事務局長
	栗原 久雄	CMT(シャルコー・マリー・トゥース)友の会	役員
	織田 友理子	PADM 遠位型ミオパチー患者会	代表代行
	小林 貴代	日本ALS協会近畿ブロック	
	中田 郷子	特定非営利活動法人 MS キャン	理事長
	東良 弘人	SMA(脊髄性筋萎縮症)家族の会	会長
	藤本 浩修	FOP 明石	常任委員
	VHL(フォン・ヒッペル・リンドウ病)患者の会「ほっとChain」		

注) 希望により匿名

# I . 総括研究報告書

## 患者および患者支援団体等による研究支援体制の構築に関わる研究

研究代表者 橋本 操

NPO法人 ALS/MNDサポートセンター さくら会 理事長

### 研究要旨

本研究は、難病の中でも特に神経筋疾患により重篤な身体障害を呈する希少疾患の患者会等で活動実績のある団体の推薦者を協力研究者とし、医学薬学・社会学・情報学・心理学・倫理学等の学際的な難病研究者の助言を得ながら、難病患者のナラティブとPRO（患者の報告するアウトカム）の収集、解析方法、閲覧に関する研究実践をおこなった。具体的には、疾患ごと症状ごとのレジストリを患者の報告するアウトカム（PRO）ベースで作成し、www上に公開し、治療研究・治験におけるPRO評価の方法を実践的に検討した。こうして得られた閲覧可能な患者のデータの集積により、専門研究者がおこなう治療・技術開発研究が支援され、本来の意味で患者の症状、療養環境、服薬の習慣、コミュニケーション等のQOL全般が改善する研究が可能となることを狙いとして、ほぼ1年間をかけて、登録サイトの構築をおこなった。その結果、多様な難病患者のナラティブを一か所に集積するための共通の項目立てやプライバシーの確保、アクセシビリティにさらなる工夫が必要であること、また同様の登録サイトが乱立し患者の情報が分散することを避ける意味で、エントリーと情報保管場所を一か所とするオールジャパンの難病ポータルサイトの必要性が確認できた。

### 共同研究者

青木正志（東北大学大学院医学系研究科）

井手口直子（帝京平成大学薬学部）

伊藤史人（一ツ橋大学情報基盤センター）

井村修（大阪大学人間科学研究科）

川口有美子（NPO法人ALS/MNDサポートセンター  
さくら会）

吉良潤一（九州大学医学部）

斎藤加代子（東京女子医科大学遺伝子医療センター）

佐藤達哉（立命館大学大学院文学部）

執印太郎（高知大学教育研究部医療学系臨床医学部門）

高橋美枝（医療法人高知記念病院神経内科）

立岩真也（立命館大学大学院先端総合学術研究科）

中川正法（京都府立医科大学大学院・神経内科学）

中島孝（独立行政法人国立病院機構新潟病院）

中山優季（財）東京都医学総合研究所）

西川伸一（理化学研究所・発生・再生科学総合研  
究センター）

松田純（静岡大学人文社会科学部）

水島洋（国立保険医療科学院 医療情報学）

佐藤 洋子（東京医科歯科大学大学院）

岩木 三保（九州大学病院 難病情報センター）

今井 啓二（NPO法人 ICT 救助隊）

大竹 弘哲、岸 紀子、栗原 久雄  
（CMT（シャルコ・マリー・トゥース）友の会）

織田友理子（PADM 遠位型ミオパチー患者会）

小林貴代（日本ALS協会近畿ブロック）

中田 郷子（特定非営利活動法人MSキャビン）

東良弘人（SMA（脊髄性筋萎縮症）家族の会）

藤本 浩修（FOP 明石）

VHL（フォン・ヒッペル・リンウ病）患者の会  
「ほっとChain」

### 1 研究の目的

希少性ゆえに患者のデータの収集が困難であり、そのことが治療法開発等研究の最大の阻害要因になっている希少疾患を対象に、患者および患者団体もしくは患者支援団体等の協力により、効



率のかつ自発的にレジストリの構築をおこなう。

これにより、患者の情報のみならず、疾患の背景や治療経過などを収集し、患者の語り（patients reported outcome, PRO）から疾患分析を行うと同時に、希少性疾患にかかる研究者、研究班を支援していく体制も整う。

難治性疾患患者の情報を対象とするため広く難病に関連する患者団体に参加を呼びかけ、対応する疾患の学会で指導的な立場の研究者と、新規治験に向けて PRO 研究者、PMDA の専門委員を分担研究者にいった。

希少疾患の中でも、活発に政策提言を展開してきた患者団体がリーダーシップを発揮し、さらに希少な難病団体をこのプロジェクトに招き入れ、療養上の工夫や生きていくうえでの体験を共有し、エンパワメントを図りリードしていく体制をとる。

こうして得られた閲覧可能な患者のデータの集積により、専門研究者がおこなう治療・技術開発研究が支援され、本来の意味で患者の症状、療養環境、服薬の習慣、コミュニケーション等の QOL 全般が改善する研究が可能となることを狙いとして、ほぼ 1 年間をかけて、登録サイトの構築をおこなう。

## 2 登録対象となる疾患の範囲

本研究班は、今年度は ALS（筋委縮性側索硬化症）、多発性硬化症・視神経脊髄炎、PADM 遠位型ミオパチー、SMA（脊髄性筋萎縮症）、FOP（進行性骨化性線維異型性症）、CMT（シャルコー・マリー・トゥース病）、フォン・ヒッペル・リンドウ病の 7 疾患を対象にした。

初年度は疾患ごとのレジストリーシステムを作ることに集中するため、小規模でのスタートとなったが、次年度は疾患の枠をはずす方向で進められており、将来的には診断のつかないケースにも対応できるよう拡充していく予定である。また、難病に限らず、生活習慣病患者等にも対応・利用できるようにしていきたい、という声もあがって

いる。

なお、患者本人に限らず、家族（遺族）、医療関係者（医師、看護師、PT、OT、ST、SW、その他）、ケアマネ等の介護職、ボランティアによる支援者、研究者や自治体職員、マスコミ等、様々な立場からの利用も対象となりえるかも考慮する。

## 3 登録サイトの内容

### 1) 収集すべき事柄

レジストリに入力すべき最低限の項目として、①個人の属性（氏名・性別・年齢等）、②疾患関係（疾患名、発症時期、現状、服薬等）を設定し、これに、研究の中心となるナラティブ（語り）を加えて収集することとした。具体的には、発症時や進行時の状況、患者の思い、医療や制度に対する要望、生活や将来への不安、希望、前向きになれたきっかけ、変化、感謝、療養生活に必要なこと、困っていること、生活の工夫、患者として知っておくとよい事項、失敗（経験談）等、意のままに綴ってもらうように設計した。

身体状況（病状）やその変化を記録することも重要だが、ここでは「本音を吐き出す場」として、レジストリを機能させることを重視した。最終的にはこうした患者の想いや語りを吸い上げる形で、創薬、補助具、社会制度や医療に繋がっていくことが、期待できるからである。

### 2) 収集の方法

患者本人又は介助者や家族などの代理入力によっても、ポータルサイトに、発症、病状経過、服薬といった患者の療養生活を時系列に記録・管理するコンテンツについて、登録してもらえるようにした。以下の①ライフヒストリー（患者の体験や経験から得た知識や知恵を記録する）②難病知恵袋（患者の質問や疑問等を公開する）③Q&A が検討された。

① ライフヒストリー

患者が様々な症例を知ることは容易ではない。インターネットの知識があり、粘り強く探せば、専門的な論文等に症例報告は見つけることはできるが、これらの多くは患者に向けたものではない。

難病には多様性があり、たとえ同じ疾患であっても、症状・経過の個人差が大きいので、他のケースを知ったところであまり意味がないかもしれない。けれどそうはいっても、やはり3年後、5年後、10年後の自分はどのようになっているのか、奇跡のような例はないのか、不自由や絶望を、どのようにしたら受容できるのか、「患者は」知りたいと思うものである。

ライフヒストリーは、時系列管理システムを使い、患者の発症や病状を生活ベースで記録していくコンテンツである。病状のアップダウン、オンオフはもちろん、使用する薬や、治療法、起こり得るリスク（再燃）、社会生活との関わり、子供、結婚、仕事など、日々、日記形式で記録されるデータは、疾患だけではなく、生活が含まれている。実際の患者の経験の集積だからこそ、自分だけでは気づかなかったことや、これから訪れる深刻な事態・選択を乗り越えるための貴重なヒントがたくさん詰まっている。

当然、書かれている内容によっては、厳しい現実や未来を知ることになり、悲観してしまうかもしれない。事実を知るということは自己責任でもあるが、倫理的問題が生じないようサイトの管理・運営に、患者会や専門職の監修を依頼した。

\* キーワード検索

患者会代表者より挙げたキーワードとして、仕事、担当医、告知の仕方、病院、結婚、出産、趣味、死、家事、親、制度、学校、親の気持ちなどがある。

完全な自由記述にすると、「何を」書いてよい

か、「どこから」書いてよいか分からないので、ある程度誘導する仕組みが必要とされた（問いに答えていく（埋めていく）形式）。

この入力フォームについて、以前、「在宅重度障害者に対する効果的な支援の在り方」研究班において作成した「生活支援パス」の表（紙ベース、記述式）を用いることにした（資料1）。

多くの「生活支援パス」を蓄積することにより、医療のための情報だけでなく、どのようなタイミングでどのような支援が必要だったか、現実どのような社会的資源を利用したかなどを記録・参照することができる。同じ、あるいは異なる疾患に罹る他者が、自分と同じステージ・状況においてどのような支援や制度を利用したか、必要になるかを知ることができる。なお、疾患ごとに記録すべき内容が異なるため、（疾患に特異的な項目、分類などもある）「生活支援パス」をそれぞれの疾患に適するよう各患者会にカスタマイズしてもらい、11月中旬には、大方の項目が出揃った（スプレッドシートの作成：図1及び資料2）。

カテゴリの振り分けは仮ですので、7疾患のチェックと標準入力項目、及びマスタを整備する  
以上、よろしく願います。

カテゴリ(仮)	内容(仮)	入力方法	必要項目	開始
基礎データ	疾患名	テキストエリア	○	×
基礎データ	性別	択一		
基礎データ	年代	択一		
基礎データ	発症・兆候・自覚症状	テキストエリア	○	○
基礎データ	確定診断	テキストエリア	○	○
就労・就学について	発症当時の就労状況	テキストエリア	○	○
就労・就学について	現在の就労状況	テキストエリア	○	○
症状の変化について	特定疾患受給者証取得	テキストエリア	○	○
症状の変化について	身体障害者手帳 3級	テキストエリア	○	○
症状の変化について	身体障害者手帳 2級	テキストエリア	○	○

図 1 スプレッドシートの作成

\* 薬の情報収集

当サイトで行う。自宅で療養中の希少疾患患者の投薬の種類と期間、その時の身体の状態に関する記録は、研究者や医療者、製薬会社にとっては非常に重要で貴重である。多くの症例の集積（投薬の影響、相互作用等の傾向）から一定の傾向が見えてくる。ただし、疾患に特定の薬があるわけではなく、それぞれ多種多様に使われているケースが多いので、サイト内で薬の項目を作ろうとするとプルダウン式では膨大な数になり対応できない。自由な記述式入力にすれば、患者が薬剤名

を正しく記録できるか？という問題が残る。正確にデータを蓄積するためには、専門職によるチェック機能が必要であり、この点が今後の課題となった。なお、米国の Patients LikeMe では、患者が処方箋を携帯電話で撮影してメールに添付送信し、受信した患者会のエキスパートが正式名を入力する方式をとっている。本研究でも、医療関係者のアルバイトやボランティア等の協力を募り、同様の方法ではじめるのも良いのではないか、という提案があった。

\*メール配信リマインダー機能（飲み忘れの防止）  
患者である研究協力者から、以下のような要望があがった。

「朝昼晩など、処方箋の用法どおりに、服薬を促してくれる“リマインダー”機能が欲しい。用法が1日1回のもの、3回のもの、さらに週1回のものなど多種あるため、飲み忘れを防止したい。ライフヒストリー上の日々の服薬記録に連動できるとより便利である。」

例えば、設定したある時間に服薬を促すeメールが届き、返信することで飲んだことが自動記録されるシステムである。体調変化などちょっとしたコメントも返信に加えることができると良い。但し、これは、ライフヒストリーでの機能というより、iPhone アプリや Android アプリとして開発するのが適しているとの意見があり、調査したところ、既に下記のようなアプリケーションがあった（図2）。



図2 「お薬ノート」※参考

<http://andrорank.com/?id=jp.co.plusr.android.okusurinote&m=pic&c=1200>

なお、このようなツールには、処方箋薬のほか、サプリメントや市販薬等も入力できると、よりデータとしての価値が高まると考えられる。難病患者は、何らかのサプリメントを摂っていることが多いので、それらと症状との関連や相互作用等を検討するのに有用かもしれない。このほか、記録対象として、血中マーカーの値や、体温、血圧等も入力したいという意見があったが、現在のところまだ動いていない。

## ② 難病知恵袋

療養生活で得た体験や経験、生活の知恵や工夫、知識を書き込んでいくスペースである。情報は疾患特有のものも、生活面など疾患によらず共通のものもある。いわゆる「病気とともに生きるノウハウ」をここに蓄積し、公開・共有しようという場である。

先輩患者の足跡を読むことは、「患者として生きていく」助けになる。患者本人ばかりでなく、家族や医療、介護現場に従事する者にとっても「患者の体験」は参考とすべき情報源である。

なお、「知恵袋」には、その枝のカテゴリとして【苦労話】【自慢話】が設けられた。「知恵袋」と同様、具体的に誰かに向けたメッセージということではなく、いわゆる「落書き」、「吐き出し」的要素が強まった（一方的な書き込み、自己満足的な書き込みもある）。

現年度では、カテゴリの設置にとどまり、有効に知恵袋（苦労話・自慢話）を機能させるには至らなかった。サイトの構成上、ライフヒストリーと連動させたことが裏目にでてしまい、個人の日々の記録の羅列となってしまっている（図3）。



図 3 難病知恵袋・苦勞話・自慢話

ライフヒストリーで日々記録した内容には、知恵袋等に該当するものもがあると予想されたので、同時反映させることで再入力の手間を省き、情報の重複を避けようとした。しかし、結果的にライフヒストリー上の自分にしかわからない記録が、単に表示されることになってしまい、初見では意味がわかりにくくなってしまった（このわかりにくさが、さらに書き込みを抑制していると思われる）。上記については、1月の会議で改善の必要がある旨が指摘され、現在、修正する方向で進められている。

### ③ Q&A

当初、患者や患者家族等からの質問を受け、内容によって医師や研究者、患者会関係者などが回答していくことを想定し、研究分担者・研究協力者（患者会）に回答者として写真・プロフィールを登録するまで進めた（ナビゲータ登録）。さらに、QAを事前にある程度捌く目的で、患者会に〈よくある質問・回答〉を20項目ほど作成依頼した（10月末）。

患者会ベースで作成・提出したところ、識者の監修まで済ませて提出したところ、文責が持てないという理由で、作成自体を見送ったところ等様々であったが、結果的には、下記にみられる問題点が払拭できず、実際の患者の意見等もあって、

一度白紙に戻すことにした（現在あり方を検討中）。

ニーズ重視であっても、継続できなければ利用者を失望させてしまう。運用の限界を考慮しつつ今後工夫しなければならない。

〈よくある質問・回答〉は、現在、公開はされていない

#### \*QA ページの問題点

サイトの利用者には、「質問者」、「回答者（ナビゲーター）」、「質問をただ見るだけ（閲覧するだけ）の者」がいると想定できる。それぞれの立場や責任、質問公開の選択や範囲、タイミング、質問者・回答者の匿名性を考慮する必要がある。

疾患に関する相談は、有識者の対応が望ましいが、現実に分担研究者は多忙を極めており、回答によっては患者の治療環境に影響を生じかねないこと等を考えると、安易に発言・参加できないということであった。

質問内容も、個人的なものから、治療に関するものまで、多種多様である。そのため、質問内容を一般公開することが難しく、誰が、どのような基準で、どういうタイミングで、質問の内容について判別するのが、今後の課題となった。

#### \*QA に関して検討すべき点

- ・疾患に関する個人的な質問の取り扱いは、本来主治医に相談するべきではないか。
- ・非登録者（いわゆる「一見さん」）の閲覧範囲をどうするか。
- ・「よくある質問」は他のサイト等で既に掲載されているものがある。わざわざ似たようなことを載せる必要があるのか。また、文責はどうするか。
- ・質問を最初から公開するか？質問文を入力後、ダイレクトに掲載するか、チェック機構を設けるか。
- ・回答は全て公開にするか、質問者のみにするか。質問者の匿名性はどうか。

- ・Privateな質問を受け付けるのか。なんでも質問を受け付けるという体制は、数が増えるとおつという間にパンク状態となる。
- ・匿名化するか。非公開で受け付けてから、匿名化して公開してよいかきくのか。
- ・質問は原則公開にし、回答は、公開する部分と質問者個人宛の部分をつけて書くのがよいのではないか。
- ・質問だけでも公開するか、あるいは 回答できから公開するか。
- ・医師は一般公開されることを承諾の上で回答してくれるだろうか。責任上なかなか答えにくいのではないか。（原則非公開制にするか？医師の回答を匿名にするか？）
- ・医師以外、当該患者以外が答えても質問者はうれしくないのではないか。
- ・一般の人は見ても発言できないのか。
- ・質問する時には回答者の指名ができるのもよい。
- ・質問が匿名でも、ナビゲーター（回答者）はプロフィールがわかるようにするといい。
- ・できるだけ、新しいQAが上位に来るように表示した方がよい。

（以下、患者会関係者等からの意見）

- ・「体験談を研究に役立てよう」はよく言われるが、専門医には答えられないことも多い。専門医は病院で療養する患者のことは知っているけれど、在宅で疑問を持つ患者には答えられないこともある。だから、患者会や協会は労力をかけている。サービスの使い方、病気との闘い方、基本的なところから、説き起こし答える。聞いて答える作業に時間がかかるから、続けられないから、やめてほしい。回答は応用が利かない。モデル的な回答も、意味がないのでやめてほしい。
- ・質問は受けないのがいい。自分の知恵や自慢を書き込むだけにしておくのがいい。ライフヒストリーと知恵袋から、井戸端会議的な場所へ行けるのがいい。知恵袋だけにする。テキストから細かい分析ができる方がいい。

- ・質問受付はやめて、自慢話、知恵袋、苦勞話の3つの投稿箱がいい。
- ・質問事項をどんどん並べていき、回答したものは、知恵袋に入れていくのが良いのではないか。

### 3) 情報の使い道

患者は、自身の記録として管理できるほか、疾患や治療、療養生活、社会的資源に関する情報収集が容易になる。また、同じ（類似）疾患を持つ者同士の横の繋がりが期待でき、他の患者や患者会の様子を知ることでもできる。

現段階では、個人による登録を前提にしているため、患者会に属していない患者や、患者会が存在しない際に何らかの活動や交流のきっかけになるかもしれない。

各種掲示板やライフヒストリーに書き込まれた「語り」から、例えば疾患の誤診や医療や制度への不満、また、疾患や薬に関する性差、年代差による特徴なども読み取れるかもしれない。こうした広範な情報の集積が、告知の向上、QOLの向上に繋がり、やがて患者主体の医療の実現へと繋がっていくのではと期待される。

なお、情報は、訪問調査、ブログ収集等の調査など、「本サイト以外」から得た情報を分析して公開することも検討されている。

### 4) サイト構築の経過

初年度はWWW上に複数の難治性希少疾患の患者会が集うプラットフォーム（患者会WGによる）を設立（6月頃）した。インターネット上で疾患ごとあるいは全体で共有できる情報の集積と提供（ナラティブWGによる）を行い、訪問した患者の登録を進めた。12月頃に全体会議を持ち進捗状況を報告した。医療相談・療養相談については、当初の計画から変更があり、見合わせている。

### 4. 情報の取り扱い(セキュリティ・個人情報)

患者のデータを集めることが主目的であるた

め、その管理の方法は、立ち上げ当初から重要な検討課題であった。扱う内容からみて、個人情報に関する説明と同意は必須であると思われるが、現状は簡易版に留まり十分ではない。次年度は、こうした情報の取扱いに精通した研究分担者に指導を仰ぎながら整えていくことが課題である。

- ※ 当初は、秘密保持の観点からも個人情報は「患者会に集積して管理する」ことが提案されたが、年度終盤では患者会に属さない者、診断がつかない者、また、7疾患を超えて対象を広げる方針が確実となった。そのため、サイトにおいて厳密に管理する必要がある。
- ※ 12月2日のアンケート（資料5）でも、個人情報保護を重要視する傾向は強く、個人特定を懸念するコメントも散見される。今後、フェイスブック等のソーシャルネットワークシステムを参考にしながらプライバシーポリシーの準備を進めていく。

## 5. 公開性

病状が安定し、社会生活が支障なく送れている患者、遺伝性疾患の患者は、自身が難病であることを伏せたいものである。ところが、こうしたサイトに登録・利用することにより、たとえ匿名にしても、一部の公開情報で、その希少性ゆえに個人が特定されてしまうのではないか、あるいは既に患者であることをオープンにしている場合においても「希少疾患」だからこそ、容易にその個人が特定されてしまうのではないか、という懸念は多くの患者・関係者が共通認識として持っている。故に、他人の情報は見たいけれど、自分の情報は公開したくない、という状況がある。

サイトとしては、「公開」の情報は多いことが望ましいが、デリケートな問題をはらんでおり、あくまでも本人の意思を尊重することになっている。しかし、非公開情報が決して漏えいしないことを担保するのは当然として、そうしたクロウズドの情報を蓄積して研究に繋げていくのが当

サイトの目的でもある。一般公開しなくても、研究や統計などに利用されることがある点については、事前に同意して頂かなければならない。

### \* 公開・非公開に関する問題点

- ・自分と似た症状の人（データ）を探すのに、通常、病名で絞り込みをするが（検索機能）、登録者の中には、病名を書きたくない人、病名がついていない人も多数存在する。抽出対象から漏れてしまうこれらの扱いをどのようにするか。→症状を入力して、似た症状の人から病名が推測される機能を実装する（PatientsLikeMeのような機能）
- ・同様に書き込む際に属性（年齢、性別、病名、症状）を非公開にすると、自分と同じ状況の人や経験を探せなくなる。しかし、一律に公開の設定にすると、参加者が減少する。  
→非公開（自分しか見れない記録）でもよいので登録を勧め、他の公開している人の記録をみながら、公開してくれるのを待つしかないのではないだろうか。

## 6. 他サイトとの連携・広報宣伝活動

サイトが収集するデータは、継続して利用してもらい（蓄積される）ことによってその価値や有益性が高まる。一方で、すでにミクシィやフェイスブックのようなSNS（ソーシャルネットワークングサービス）も定着しており、自己の療養記録としてはブログ等を活用している患者も多い。同一の患者が方々で同じようなデータを都度入力し、並行して利用し続けることは考えにくいので、これらとの差別化や連携を考えて、「続けてもらうために」どのような取り組みが必要かを検討した。

### ① 情報の充実

- ・情報提供はリピーターアクセスには有用である。難病に関する情報として、薬事日報やNHKなどのメディアの協力が得られると良いが、著作権の問題もあるので難しいと思われる。

- ・海外の情報を収集し連携を依頼する。
- ・サイト上にアンケート機能を設ける（次年度に実現予定）

なお、本年度は議論に留まり、着手には至らなかった。サイト構築を優先し、次年度への持越しとなった。

## ② 利用のしやすさ・アクセシビリティ

喫緊の課題である。アンケート調査を行いサイトの使い勝手について意見等を頂いたが、「わかりにくい」「何をしてもいいかわからない」という意見が多かった。

しかし、自由記述方式のみにしてしまうと患者は好きなように書き込めるが、データとしての利用しやすさ、質などが低下する恐れがある。かといって、データの価値を優先して、カテゴリ分けや語句等を詳細に設定すると、書く側にとっては「気軽に」というわけにはいかないのが参加意欲が失せ、参加者が集まらない。バランスが難しいところである。また身体に重度の障害がある患者では、介助者に操作を委ねることも多い。インターフェースがわかりやすいこと、操作が単純で、最小限であること、さらに ICT にも対応できるよう改善が必要である。初期登録の項目があまりに多かったり、面倒であると、利用に繋がりにくいことに留意しなければならない。

また、管理のあり方も重要である。自由度が高ければ高いほど、トラブル・リスクは上がりやすい。そのため、利用者が書き込んだものがそのまま掲載されてよいか、管理者の見守りが必要ではないか、という意見もある。サイト管理のあり方に関しても、次年度の重要な検討事項である。

## ③ 広報活動

キャッチフレーズである「WE ARE HERE」は、埋もれてしまいがちな難病当事者の存在を強調している。

一人称を用いなかったのも、自分ひとりではな

く同じように苦しみ、ともに生きる仲間を想像させる。リーフレットデザインのシンボル「虹」は、発足の7団体（7色）を意味し、木はこれから育っていく未来性をイメージする。また、橋本班のニックネームである「かけはし班」は「患者、研究者、橋渡し、新薬」の頭文字である。これらはすべて患者会（研究協力者）によって作られたもので、患者が主体であることを強く印象づけるものになっている。なお、URL の宣伝が弱いという意見から、ポスター・チラシに QR コードをとり入れた。これによりアクセスが容易になった（資料 3）。なお、作成されたチラシは、各患者会の催事等において配布してもらった。

なお、広報としては、イベントを企画して社会的関心を集めることが最も有効であると考えている。本年度のイベントは平成 24 年 12 月 2 日、東京国際フォーラムにおいて中島班と「合同報告会」という形で行われ、マスコミにも取り上げられた（資料 4）。

研究者と患者が一堂に会し、科学研究の進歩を直接見ることで、患者は未来と希望を感じることができた。今後も引き続き中島班と協働していく予定で、新たな企画（HAL の物語など）も進行中である。

こうした取り組みは、研究者と患者の「かけはし」の実践と考えている。今後も、分担研究者の研究班の支援を積極的に行い、HAL や HGF の治験、国際的な研究支援、情報交換等の連携を進め、積極的に海外の情報も取り入れていくことになっている。

## ④ 他サイトとの差別化

補助金に頼らず、患者会や患者が自立していける仕組みづくりが重要と考え、IT を活用し、患者に自立を促せるサイトへ成長させたいという意見もあった。

また、発足当初はたんなる参加を超えて（書き込み、情報収集に終始するのではなく）、「会える」ことを特色の 1 つとしようとしたが、管理上の問

題やトラブル・リスク等の観点から賛否両論であった。参加者が互いに交流を持つことは、他のSNSでも実現しているの、必要性については今も議論の途上である。

## 5. 分担研究者の役割

本年度は、サイト構築が中心であったが、分担研究者の協力により、患者ごとの項目設定（スプレッドシート作成）について、専門家の立場から監修、サイトの使い勝手、あり方に関する意見提示を頂戴した。

なお、研究者からは、患者への情報公開・連絡をするページが欲しいという要望が多く挙がった。研究者⇄患者の双方向性のアクセルートがあると、治験参加への呼びかけや各種アンケートの調査依頼などがここで行えるという利点がある。患者にとっても、サイトへの参加（協力）意欲が高まるので、次年度は両者の接点となるページを設けることが決まっている。

## 6. 研究班や企業とのタイアップ（記録）

### ・10月27日、28日

立命館大学で日本生命倫理学会が開催された。当班も研究会をおこない、関西地方の患者からサイトに関する忌憚ない意見を頂戴した。

### ・11月15日～17日

新潟で開催された「第32回医療情報連合大会」において、研究協力者である佐藤洋子氏（東京医科歯科大学）が患者登録サイトの有用性について発表した。

### ・12月2日

東京国際フォーラムにおいて、中島班「希少性難治性疾患－神経・筋難病疾患の進行抑制治療効果を得るための新たな医療機器、生体電位等で随意コントロールされた下肢装着型補助ロボット（HAL-HN01）に関する医師主導治験の実施研究班」との合同報告会を行った。サイト

について会場でアンケート調査を実施し、サイトへの期待の高さがうかがえた（資料5）。

## 7. その他

### ・希少疾患・子どもの難病への問題・対応

本研究班の協力団体であるFOPは、小児特有の難病疾患である。患者の家族が知りたい情報、記録したい情報は成人患者のそれと異なることが多い。キーワードとなるのは、小児の地域生活の中心となる学校や保育の問題である。また、成長とともに闘病していくという特殊性もある。親（特に母親）の抱える負担や悩みなど、患者本人に加えて、その周囲に配慮したサイトの構成、情報が必要と考えられる。

## 8. 課題

以上、希少疾患患者登録サイトの課題として以下が挙げられる。

- ・多様な、しかし共通する難病患者のナラティブを一か所に集積するための基本項目
- ・すべての難病を対象とすること
- ・プライバシーの確保
- ・アクセシビリティ
- ・サイトのわかりやすさ
- ・継続を促す工夫
- ・患者と研究者の双方向性
- ・研究年度終了後のファンド設立準備
- ・サイトの管理監督の方法
- ・同様の登録サイトが乱立し患者の情報が分散することを避ける工夫として、エントリーと情報保管場所を一か所とするオールジャパンの難病ポータルサイトの構築



厚生労働科学研究費補助金難治性疾患等克服研究事業（難治性疾患克服研究事業）  
総括研究報告書

資料1：生活支援パス

【 進行速度の早い患者の支援 】		生活支援パス								
病気の予兆	受診	確定診断	四肢障害	球麻痺	呼吸障害発現	在宅人工呼吸療法(医療的ケア)	意思疎通困難	ターミナル		
S	59歳	半年目	8か月目	0~12ヶ月(手足) 6~12ヶ月	困難	12ヶ月目	4年目(全身性障害者介護人派遣事 6年目(介護保険) 9年目(支援費制度→自立支援法)	4年目、意思伝達が困難な状 落ち込み、持病の悪化 精神的負担、鬱症状 後悔、不安、意気	13年目夏、血圧低下 多臓器不全にて死亡	
Sの夫	61歳、就労しながら夜間休日の介護									
Sの子(次女)	31歳、就労しながら夜間休日の介護									
Sの子(長女)	33歳、(夫、子2人、別居)									
Sの友人ボランティアグループ	日中の見守り、トイレ介助、励まし									
望まれる支援	<p>&lt;迅速な情報提供、基本的な在宅ケア&gt;</p> <ul style="list-style-type: none"> <li>告知をサポート</li> <li>明確な情報提供を心がける</li> <li>家族に対する介護技術指導</li> <li>障害者年金等、社会保障等の紹介</li> <li>訪問看護、介護保険によるヘルパーの導入</li> <li>保健所保健師の訪問</li> <li>家族の介護力の確認</li> <li>家族の健康状態</li> <li>家族構成の確認</li> <li>支援者会種の開始</li> </ul>		<p>&lt;進行速度が非常に速い患者の支援&gt;</p> <ul style="list-style-type: none"> <li>障害の出現にケアの工夫が追いつかず達成感がなく、失敗の連続になる。患者も家族も落ち込み絶望する。</li> <li>ALSに熟知した専門家の指導が必要。前倒しの準備や介入が必要でも、患者に受け入れられずトラブルになる。</li> <li>家族の悲感情の予防、相談、傾聴、介護疲労度チェックなどによる疲労の可視化の工夫。</li> <li>患者家族のピアカウンセリング、エンパワメント。</li> <li>介護職の積極的な導入により、意思伝達できる者の増員。患者と家族を孤立にしない。</li> <li>訪問看護師の長時間滞在による日常的なレスパイト支援。</li> <li>ボランティアグループへの指導と支援の継続依頼。(ボランティアへ医療的ケアを指導する訪問看護師と保健師への理解と制度化。ボランティアグループの有償化。→20時間研修による重症訪問介護従業者資格の取得→重症訪問介護ヘルパーとしてケアの長期継続の実現)</li> </ul>			<p>&lt;家計への支援&gt;</p> <ul style="list-style-type: none"> <li>長期24時間在宅介護の開始に伴い、家族以外の者の介護を積極的に導入するとともに、家族の就労や再雇用を支援する。</li> <li>&lt;経済的不安、介護疲労に対する支援&gt;</li> <li>介護の長期化がもたらす家族のQOLの低下を食い止めるとともに、在宅介護と平行して自己実現が図れるように支援する。</li> </ul>		<p>&lt;意思伝達ができなくなった患者のQOL&gt;</p> <ul style="list-style-type: none"> <li>家族への専門的な支援(心理学、哲学、宗教など)</li> <li>ピアサポート</li> <li>毎日同じケアを繰り返す</li> <li>バイタルチェック</li> <li>訪問医療によるアセスメント</li> <li>脳血流や脳波による意思の読み取り</li> <li>生存の肯定</li> </ul>		<p>&lt;在宅での暮らし&gt;</p> <ul style="list-style-type: none"> <li>家族の介護休職の確保</li> <li>訪問医療による日々の訪問とアセスメント</li> <li>従来の治療の継続</li> <li>毎時間のバイタルチェック</li> <li>家族には患者の身体にできる限り触らせる。親しいヘルパーも</li> </ul>
かかりつけ医	診療所医師		耳鼻科、眼科、歯科							
病院・専門医	整形外科 神経内科									
訪問看護職	訪問看護、		OT・PT							
市町村保健師	各種手続き、専門医、かかりつけ医、訪問看護の紹介									
訪問介護職										
患者会・研究者										
障害者団体										
福祉機器業者					意思伝達装置		意思伝達装置			

【 幼い子どもがいる女性患者の支援 】		生活支援パス								
病気の予兆	受診	確定診断	四肢障害	球麻痺	呼吸障害発現	在宅人工呼吸療法(医療的ケア)				
I	1年目	1年目	1年目	3年目(トイレ介助は 夫しかさせない)	2年目	困難	2年目	2年半目(支援費制度320時間) 4年目(564時間+移動60時間)		
Iの夫	就労をしながら夜間休日の介護									
Iの子1	4歳									
Iの子2	2歳									
Iの親戚	Iの実家が子の世話									
望まれる支援	<p>&lt;保健所保健師によるソーシャルワーク&gt;</p> <p>患者以外の家族内弱者のニーズをサポートする。このケースでは父子家庭と同等の援助を行う必要がある。</p>		<p>&lt;人間関係の調整&gt;</p> <p>医療職や行政職による支援が入りにくい場合は、ピアサポートが有効である。地域の患者会との連携を考える。</p> <p>&lt;家族以外の者の介護を積極的に導入&gt;</p> <p>療養者も家族も制度の利用に消極的な場合でもそのまま放置せず、制度の利用を進め、訪問看護やヘルパーの導入を支援する。</p>			<p>&lt;家族介護者の自立支援&gt;</p> <p>療養者自身が社会参加に消極的な場合は無理をさせず、家族の自立を先に支援する。家族の就労や就学機会を保障することにより、療養者の社会性も増す。家族全体のQOLの向上を目指す。</p>				
かかりつけ医										
病院・専門医										
訪問看護職										
市町村保健師										
訪問介護職										
当事者団体										
	学生ボランティア・学生ヘルパー									

厚生労働科学研究費補助金難治性疾患等克服研究事業（難治性疾患克服研究事業）  
 総括研究報告書

【女性患者の自立支援】		生活支援パス						
病気の予兆	受診	確定診断	四肢障害	球麻痺	意思決定	呼吸障害発現	在宅人工呼吸療法(医療的ケア)	
		告知(病名を知る)	全身性の麻痺	呼吸・嚥下障害		胃ろう増設・気管切開	介護制度利用開始	
H	1年目	2年目	2年目	3年目	3年目	困難	8、9年目	7年目(全身性障害者介護人派遣事業) 16年目(介護保険) 19年目(支援費制度、自立支援法)
Hの夫	就労をしながら夜間休日の介護							「介護疲労で家族の関係がギスギスしてくる」
Hの子	5歳	6歳	7歳				13歳	18歳で別居、28歳で結婚
Hの親戚	子の世話、通院介助、日常の介護							
望まれる支援	<ALSに関する知識> ・心身両面へのサポート ・患者の人格を尊重した告知 ・社会資源利用の早期開始 ・生活環境の変化に対するケア Hさんの場合、主婦の発症により、家族内役割の激変が起こった。特筆すべき支援として、「子どもの養育に関する支援」(自費の子どもの世話、家事代行、子どもが病気の時の付き添い)、子どもの社会参加、PTAへの参加、「夫の就労継続支援」がある。		<在宅に必要な医療と介護に関する正しい知識> ・訪問医療チームによる在宅呼吸ケアの導入。 ・訪問看護師のアセスメントにより、家族(ヘルパー)への介護指導。医療的ケアに関する実習の開始。 ・PT、OT、栄養管理士、歯科衛生士などパラメディカルスタッフの訪問 ・ピアサポートによる患者セルフマネジメントプログラム(患者の心構え)の導入 ・地域の患者会による家族に対する相談支援 ・ケアマネージャーによる介護保険の導入 ・障害者自立支援法による身体介護および重度訪問介護の導入 ・訪問入浴サービスの導入 ・公的保険の利用による自己負担の軽減 ・定期的レスパイト先の確保				<自立支援> ・家族の就労継続支援 ・介護職による長時間介護の導入 ・子どもの自立・ピアカウンセラーになる。 <多職種連携による支援の継続> ・日常的な外出支援 ・必要な時期に適切な医療・介護機器の導入とメンテナンス <長期療養に伴う経済的不安の解消> ・療養者本人の所得(自前介護事業の開始) ・冠婚葬祭に参列・買い物自由	
病院・専門医	整形外科受診、神経内科医受診							
MSW	有償介護者の紹介							・全身性介護事業のために学生ヘルパーの紹介
かかりつけ医								
訪問看護職								平日1日4回訪問
市町村保健師	難病保健師の訪問							
介護職	福祉まひ等介護人派遣事業/全身性障害者介護人派遣事業							24時間公費による在宅介護
支援団体	日本ALS協会入会		任意団体			NPO法人		

生活支援パス		病気の予兆	受診	確定診断	四肢障害	球麻痺	呼吸障害発現	在宅人工呼吸療法(医療的ケア)	
				告知(病名を知る)	全身性の麻痺	呼吸・嚥下障害	意思決定	胃ろう増設・気管切開	介護制度利用開始(介護保険、自立支援法、他)
療養者と家族の様子									
医療面 望まれる支援									
社会面 望まれる支援									
病院・専門医									
市区町村									
かかりつけ医									
訪問看護職									
ケアマネ									
保健師									
介護職									
ソーシャルワーカー									
患者会									
障害者団体									
ボランティア									

資料 2：患者会・疾患別スプレッドシートの作成

患者会名

カテゴリ(仮)	内容(仮)	入力方法	必要項目	開始時期	終了時期	複数回答	感情選択	ALS	MS	SMA	CMT	PADM	FOP	VHL
基礎データ	疾患名	テキストエリア	○	×	×	×	×	1	1				1	1
基礎データ	性別	択一	○	×	×	×	×	1	1			1	1	1
基礎データ	年代	択一	○	×	×	×	×	1	1			1	1	1
基礎データ	発症・兆候・自覚症状	テキストエリア	○	○	×	×	○	1	1			1	1	1
基礎データ	確定診断	テキストエリア	○	○	×	×	○	1	1			1	1	1
診断・診断について	発症当時の診断状況	テキストエリア	○	○	×	×	○	1	1			1	1	1
診断・診断について	現在の診断状況	テキストエリア	○	○	×	×	○	1	1			1	1	1
10	症状の変化について 特定疾患受給者証取得	テキストエリア	○	○	×	×	○	1	1					
11	症状の変化について 身体障害者手帳 3級	テキストエリア	○	○	×	×	○	1	1			1	1	1
12	症状の変化について 身体障害者手帳 2級	テキストエリア	○	○	×	×	○	1	1			1	1	1

青選択	ALS	MS	SMA	CMT	PADM	FOP	VHL
	1	1			1	1	1
	1	1			1	1	1

  

10	特定疾患受給者証取得	テキストエリア	○	○	×	×	×
11	身体障害者手帳 3級	テキストエリア	○	○	×	×	×
12	身体障害者手帳 2級	テキストエリア	○	○	×	×	×
13	身体障害者手帳 1級	テキストエリア	○	○	×	×	×
14	歩行困難	テキストエリア	○	○	×	×	×
15	嚥下障害	テキストエリア	○	○	×	×	×
16	言語障害	テキストエリア	○	○	×	×	×
17	食事の形態 きざみ食	テキストエリア	○	○	×	×	×
18	食事の形態 ミキサー食	テキストエリア	○	○	×	×	×
19	食事の形態 とろみ食	テキストエリア	○	○	×	×	×
20	手足の脱力	テキストエリア	○	○	×	×	×
21	呼吸に困難を感じる	テキストエリア	○	○	×	×	×
22	唾液が飲み込めない	テキストエリア	○	○	×	×	×
23	水分補給時のむせ	テキストエリア	○	○	×	×	×
24	吸引の開始	テキストエリア	○	○	×	×	×
25	非侵襲的人工呼吸器(鼻マスク)	テキストエリア	○	○	×	×	×

資料3：かけはし班 ちらし表（QRコード）

あなたのこと、教えてください。

体験談を研究に  
役立てよう!

患者情報登録サイト  
<http://nambyo.net>

WE ARE HERE

か (患者) け (研究者) は (橋渡し) し (新薬)

難治性疾患等克服研究事業  
「患者および患者支援団体等による研究支援体制の構築に関わる研究班」

【協力団体（H24年度…7団体）】  
SMA 家族の会（脊髄性筋萎縮症）● CMT 友の会（シャルコー・マリー・トゥース病）● PADM 遠位型ミオパチー患者会  
MS キャビン（多発性硬化症、視神経脊髄炎）● FOP 明石（進行性骨化性線維異形成症）  
ほっと Chain（フォン・ヒッペル・リンドウ病）● 日本 ALS 協会近畿ブロック（筋萎縮性側索硬化症）

【事務局】 ALS / MND サポートセンターさくら会

Presented by Team KaKeHaShi