

JIS X8341の体系

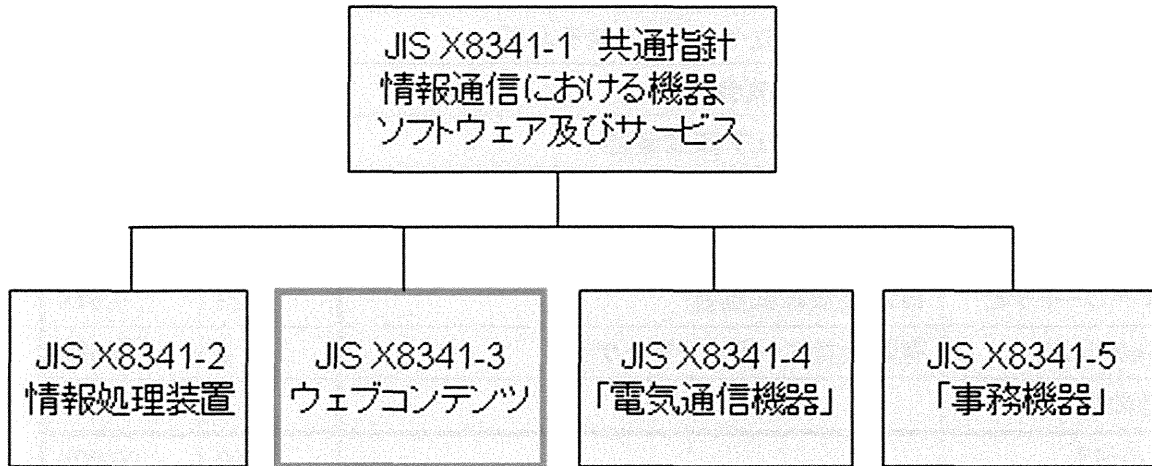


図 2 JIS X8341 の体系

”総務省東海総合通信局”HP から引用

<http://www.soumu.go.jp/soutsu/tokai/siensaku/accessibility/kiso3-1.htm>

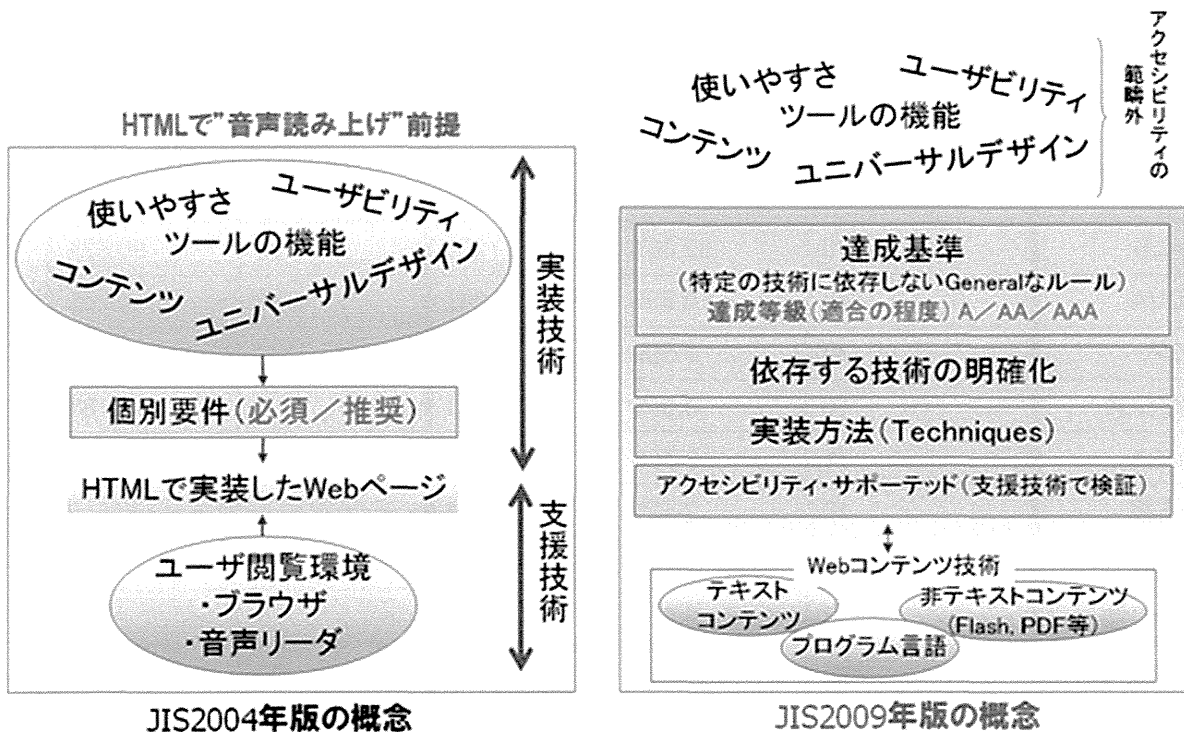


図 3 Web アクセシビリティの概念の変化

Web の技術の進歩に合わせてアクセシビリティの概念も変遷している

“ウェブエキスパート” より引用

http://www.webexp.jp/feature/200909/20090910_accessibility_2.html

表 1 製品別支給実績（H18-20）

支給機器	メーカー	件数	構成比
伝の心	株式会社日立ケーイーシステムズ	194	67.13%
レッツ・チャット	ファンコム株式会社	51	17.65%
ハートアシスト	明電ソフトウェア株式会社	1	0.35%
心語り	エクセル・オブ・メカトロニクス株式会社	10	3.46%
マクトス	株式会社テクノスジャパン	2	0.69%
オペレートナビ	日本電気株式会社	22	7.61%
Switch XS	有限会社エーティーマーケット	2	0.69%
その他		7	2.42%
【小計】		289	100.00%

“重度障害者意思伝達装置の支給と利用支援を包括するコミュニケーション総合支援施策の確立に関する研究”（厚生労働省，2010）より引用

表 2 疾患別支給実績（H18-20）

原疾患	本体申請			修理基準のみ	
	件数(調査値)	構成比	(推測件数)	件数	構成比
ALS	245	62.03%	(725)	29	90.63%
CVA	42	10.63%	(124)	2	6.25%
CP	30	7.59%	(89)	-	-
筋ジス	16	4.05%	(47)	1	3.13%
MSA	11	2.78%	(33)	-	-
頸損	10	2.53%	(30)	-	-
SCD	7	1.77%	(21)	-	-
その他	34	8.61%	(101)	-	-
【小計】	395	100.00%		32	100.00%

“重度障害者意思伝達装置の支給と利用支援を包括するコミュニケーション総合支援施策の確立に関する研究”（厚生労働省，2010）より引用



図4 トップ画面

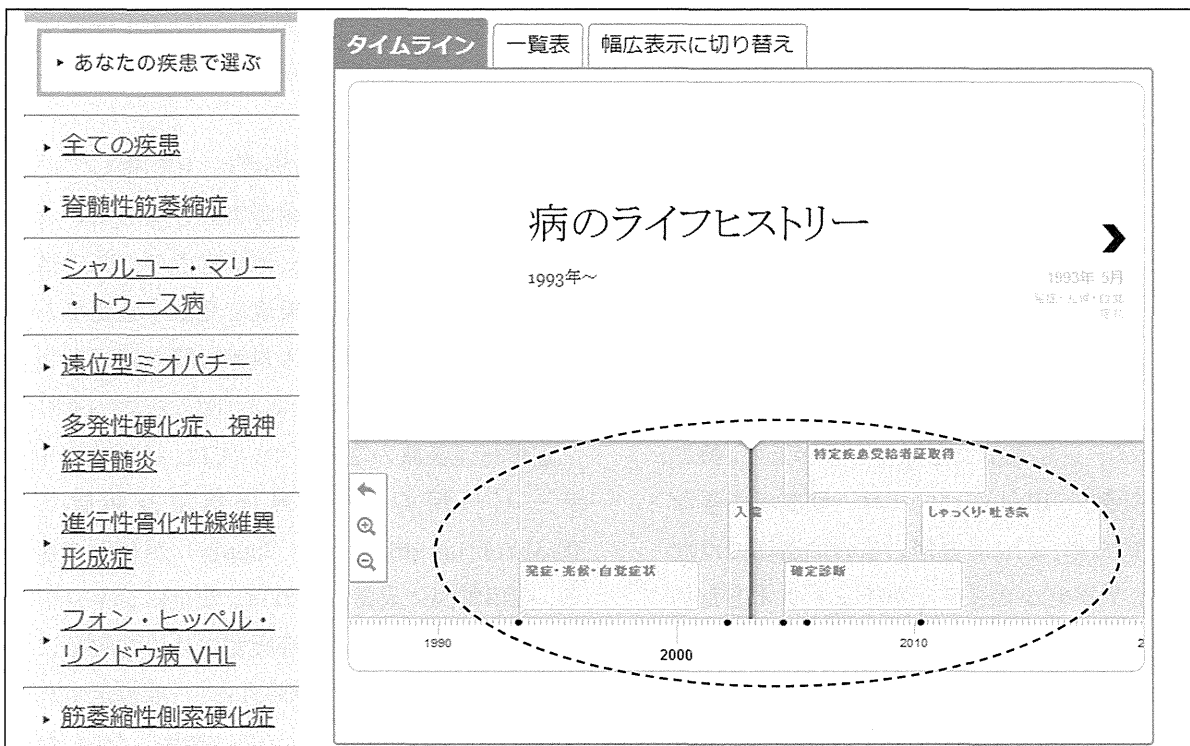


図5 ライフヒストリー

点線：動的に描画される部分を示す

選定の理由としては、表 1 に示すように利用者の多い製品であるためである。ただし、「ハーティラダー」については、公的支給の対象になっていないためここには挙がっていないが、実利用者は少なくないと思われるため調査対象とした。

表 2 には、疾患別支給実績を示す。過半数の意思伝達装置の利用者が ALS 患者であることがわかる。ALS は進行性の神経疾患の難病である。他の神経性難病と比べて高齢になってからの発病であるため社会性のある人が多くよりコミュニケーションへの欲求が高い。そのため、意思伝達装置等の利用率が突出していると考えられる。

本システムのトップ画面を図 4 に示す。図中からわかるように、いくつかの画像が利用され、テキストはレイアウトされている。意思伝達装置等で本システムを利用する場合、読み上げ機能を正常に動作させるには、ページを記述する HTML タグの画像表示命令に ALT 属性を記述しなければならない。これは基本的な Web アクセシビリティの技術である。また、図 5 に示すように一部のページにおいては動的に描画を行うものがある。意思伝達装置によっては、Flash を含むページを表示できないものがある。特に、Apple 社製の iPad については一切表示できない。そのため、Flash を用いるのは適切ではない。Web アクセシビリティをチェックするためには、全ページに渡って構成情報を確認する必要がある。

情報を入力する手順はより少ないことが望ましい。必要な情報の入力が終わるまでの作業の手数については客観的な調査と主観的な調査が必要であると思われる。

B. 2 ICT 環境の継続性の向上

近年の在宅患者の環境は、高度に複雑化してきている。人工呼吸器や痰吸引機が傍らに置かれ、意思伝達装置のためのパソコンや専用スイ

ッチ、テレビや電動ベッドなど電力を必要とするものが増え続けている（図 6）。さらには、インターネットや無線 LAN、パソコンに接続されたさまざまな USB 機器など、ICT に精通していない支援者にはもはやブラックボックス化した環境となっている。どのケーブルがどの装置につながっているのか、一見分からない状況となっているベッド周りは少なくない。

在宅患者にとって日々生きること、それ自体が「事業」である。一日一日が戦いでもある。健康な時には何気なく行えたこと、例えば口の中に溜まったヨダレさえも自分で飲み込むことができない。出掛けることはもちろんのこと、電話をかけることもできないため、連絡を取るにはインターネットと意思伝達装置（パソコン）が必須である。その様な状況の中、ICT 機器や人工呼吸器の電装品は、在宅患者にとって生きる上での必需品である。

現在の在宅患者環境は高度に ICT 化している一方で、極めて脆弱な耐障害性となっているケースがほとんどである。難病患者の QOL の維持向上のためには ICT 環境を見直す必要がある。幸いなことに、多くの対策は既存技術を利用することで実現可能である（図 7 および図 8）。

意思伝達装置の電源については、パソコンやサーバー用の UPS（無停電電源装置：Uninterruptible Power Supply）が利用できる。商用電源に異常があれば、安全にシャットダウンしてくれる。人工呼吸器以外の電装品にも UPS を使うとよいと思われる。一度設定すれば特に難しいオペレーションは発生しない。なお、人工呼吸には専用バッテリーが装着されていることが多い。

回線の冗長化については、有線回線のインターネットを利用している場合は、別途 WiFi 回線を導入する。外出時にも使えるため、バックアップ回線という位置付けよりも、日常の通信環境をアップグレードすると考える。意思伝達装置の設定で、有線回線から WiFi 回線への

接続変更は必要であるため、ワンクリックで変更可能にしておく必要がある。また、患者家族が外出時に自宅内を確認するためのネットワークカメラを導入する。難病患者を持つ家族にとって、外出中のベッドでの事故は常に心配である。現在、試験的に在宅患者に導入しており、見守りサービスとして効果をあげている。

遠隔地の利用者には、遠隔操作サポートが必要である。一般的な商用ソフトのサポートや、サーバー管理ツールとして、リモートデスクトップ等の遠隔操作アプリケーションが広く使

われている。患者環境の ICT 機器の多くは PC をベースにしており、遠隔操作サポートが可能である。ルーターが設置されている場合、あらかじめ NAT 等の設定が必要である。一方で、「Team Viewer（有料アプリケーション）」を使えば NAT が不要である以外にもより高度な機能が使える。

遠隔操作サポートにより、一時的な PC の不具合解決やソフトウェアの使い方支援など、日常的に発生するサポートが必要な状況はほぼすべて解消できる。

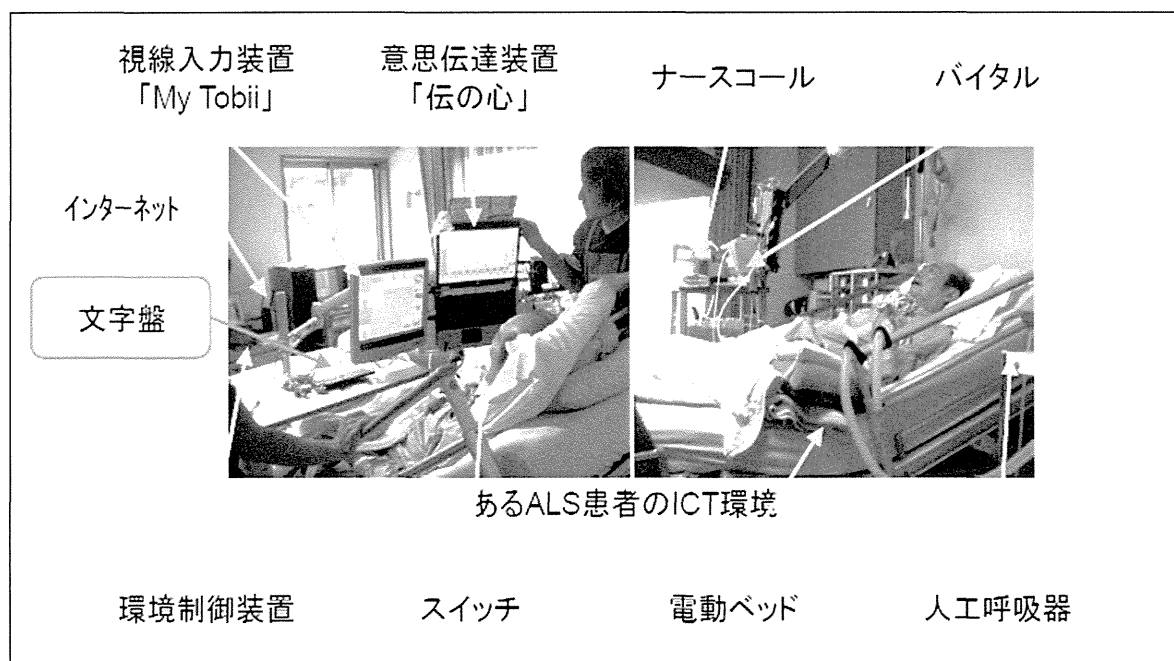


図6 あるALS患者のICT環境

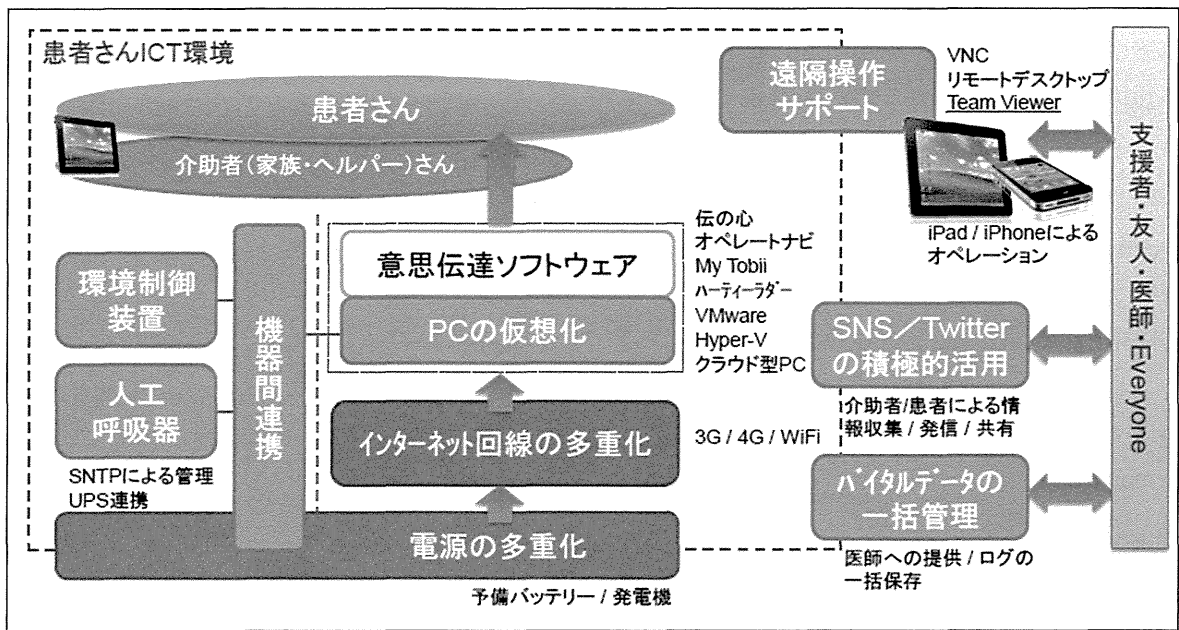


図7 ICT環境継続性向上の全体フロー

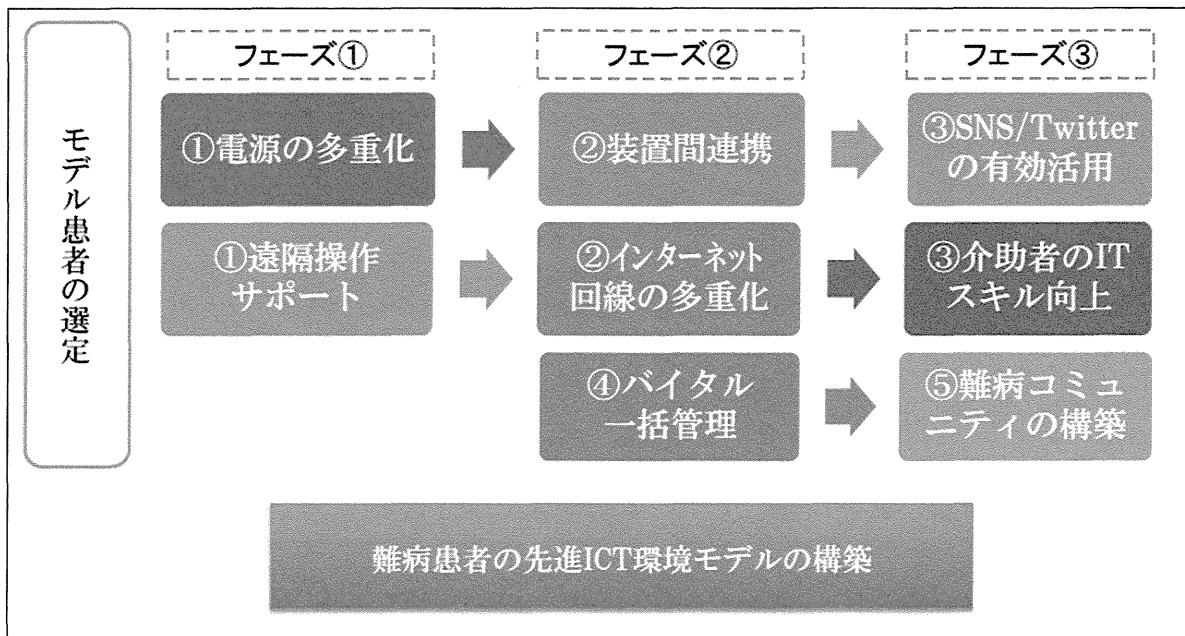


図8 ICT環境継続性向上のための作業フロー

パソコン機能自体の可用性の向上も必要である。そこで、パソコンをベースにしたものの意思伝達装置等のシステムはすべて仮想化する。いわゆるイメージバックアップも有効な手段であるが、再構築の迅速性や簡便性を考慮するとベストソリューションとなる。ただし、意

思伝達装置（ソフトウェア）のライセンス問題や専用スイッチのハードウェア互換性およびレスポンスについては重要な課題となる。

（倫理面への配慮）

本研究に関しては、特段の倫理面への配慮は不要である。

C. 研究結果

C. 1 意思伝達装置等による本システムの利用対策

3種類の意思伝達装置による本システムへのアクセスは顕著な問題はなかった。全ページにわたってFlashは利用しておらず、閲覧できないページはなかった。動的ページについては、JavaScriptによる描画が行われているが、端末によっては動作が緩慢になるなどの影響は考えられるのと同時に、セキュリティ向上のためにJavaScriptの動作を禁止している端末があると思われる。

また、一部に画像のALT属性が付けられていないものがあった。すべての画像に適切なALT属性を付ける必要がある。レイアウト構成については、スマートフォンなどで表示が適切ではない例が見られた。

C. 2 ICT環境の継続性の向上

図7および図8にICT環境継続性を向上させるための全体フローと実現までのフローを示す。既存技術の組み合わせにより実現できるが、それらを管理する組織が必要である。

D. 考察

本システムのWebアクセシビリティについては、おおむね問題はないが、今後タブレット等の端末が急増すると想定されるので、それらの対応が別途必要である。これは、本研究では、既存端末を前提とした調査だったためである。

ICT環境継続性においては、先にも示したように既存技術の組み合わせである。技術的には何らの困難もないが、それを継続的にサポートする組織（マンパワー）が足りない。特に地方においては必要とされる組織力は皆無といていい。そこで、その一助とするために、遠隔サポートが有力な方法として試験運用している。画面転送型の遠隔操作ソフトウェアであり、これまで現地に赴く必要のある作業を遠隔か

ら実施できるものである。結果は追って報告したい。

本研究を進めるにあたっては、サポート組織の継続性も含めて考えていく必要がある。これら、技術的な面と組織的な問題も含めて課題に取り組む必要がある。

E. 結論

今回の研究では、患者サイトの稼働時間が十分ではなく、利用者の障害パターンも十分に揃わなかった。今後は研究期間をより多く取り、利用者をより増やしていく必要がある。それにより、患者サイトのWebアクセシビリティは一般公開に耐えられるレベルに向上する。

F. 研究発表

1. 論文発表

なし

2. 学会発表

- [1] 在宅難病患者のICT環境継続性の向上， 報科学技術フォーラム， vol. 11， pp. 657-658， 2012/8
- [2] 思伝達装置の利用支援環境改善についての提案， 電子情報通信学会技術研究報告， vol. 112， No. 2223， pp. 45-49， 2012/9

G. 知的財産権の出願・登録状況

なし

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 研究分担者 井村 修 大阪大学大学院人間科学研究科

研究要旨

筋ジストロフィー病棟のスタッフを中心にケースカンファレンスを実施した。筋ジストロフィー患者の心理的特性や対人関係のパターンが明らかになり、よりよい患者理解が可能となることがわかった。療養中の QOL を高めるためには、筋ジストロフィー患者の心理的側面への配慮が必要である。

A. 研究目的

筋ジストロフィーは、根治療法が確立されていない点では、難治性疾患と考えられる。しかし、医療技術の進歩により、生命予後、療養期間も長期化して来ている。したがって、いかに QOL 高めるかが課題であり、とりわけ心理的問題への配慮が必要と考えられる。そのため筋ジストロフィー病棟の多職種のスタッフが集まり、患者理解のためのケースカンファレンスを実施したので報告する。

B. 研究方法

国立病院機構刀根山病院の筋ジストロフィー病棟で診療や療養に関わるスタッフおよび大阪大学人間科学研究科の教員および臨床心理学専攻の大学院生が参加してケースカンファレンスを行った。病院側のスタッフは、医師、看護師、保育士、指導員、臨床心理士であった。担当医師と看護師による患者紹介の後に、大学教員をファシリテーターとして、自由討論を行い患者理解を深めた。1回のカンファレンスで1人の検討を行い、要した時間は1時間程度であった。開催頻度はほぼ月に1回であった。

（倫理面への配慮）

国立病院機構刀根山病院の倫理審査を経て本研究は実施された。参加者は共同守秘義務を持つことが確認され、それぞれの立場から日常の業務に生かすことが求められた。

C. 研究結果

ケースカンファレンスでは、成育歴、家族関係、病気の進行状況、性格的特徴、趣味、スタッフとの人間関係など多様なテーマが話題となった。その中で明らかになったことは以下のようなものであった。

- ① スタッフにより患者のイメージが少しずつ異なっていた。これはスタッフによる見方の違いもあるが、患者とスタッフの人間関係が、職種や個人の特性によって違うのであろうという結論に至った。
- ② 上記のことと関連するが、患者は医師に対しては比較的ニュートラルであり、看護師に対してはポジティブな面とネガティブな面と両方の面が向けられ、その他のスタッフへは比較的ポジティブな面が向けられていた。看護師が患者にとって最も身近な存在であり、患者の悩みやアンビバレントな感情が向けられやすいと考えられた。
- ③ 参加者は、スタッフにより、患者とスタッフの関係性が異なることに、新鮮な驚きを体験したと報告した。自分の患者への見方が一面的であったとの感想もあった。
- ④ 病棟スタッフには定期的に異動があり、各自が有する情報は断片的であった。しかし各自の有する情報を持ち寄り、ケースカンファレンスという場で共有し考えることにより、患者個々人のライフストーリーが理解されるようになった。

D. 考察

多職種によるケースカンファレンスは、筋ジストロフィー患者の様々な面を、複眼的視点でとらえることができ、患者理解にきわめて有効であることが明らかとなった。病気の進行状況や身体的困難さの検討だけではなく、患者の心理やスタッフとの対人関係のパターンも合わせて、多職種でケースカンファレンスを行うことが必要と考えられる。このようなケースカンファレンスは、患者理解による日常業務へのポジティブな効果へつながるだけではなく、スタッフ自身の心理的負担の軽減やメンタルヘルスの向上に寄与したと考えられる。病棟でのトラブルや対人関係の問題が、ケースカンファレンスというクローズドな場で共有され、異なった視点からサポート的なアドバイスを受けることで、スタッフの心理的ストレスが緩和されていたと推定される。また、患者のライフストーリーを理解することにより、ネガティブな感情を向けた患者の思いを実感としてわかり、スタッフ側の過剰な罪悪感や逆転移感情が抑制されることもあった。このような効果は、参加したある看護師の「このカンファレンスは患者理解のためと思っていたが、自分のためにもやっているのだなあ」という発言に代表されている。

しかしながら次のような課題があることも明らかになった。今回、18:00 から1時間程度のケースカンファレンスを実施したが、多職種のスタッフが同時に集まるには、頻繁な時間調整や連絡が必要であり、マネージメントの負担が大きかった。また専門性の違いによる共通言語の問題があった。臨床心理と医療とでは専門用語が異なり、各自ができるだけ平易な説明に心がけた。専門用語が使いにくい不自由さはあったが、生活に根差した日常的事の使用は、患者理解の行き過ぎた概念化を防止した側面もあった。この問題は、ケースカンファレンスを重ねるうちに、双方の専門用語に関する理

解がある程度深まれば、自然に解決していく問題なのかもしれない。今回の多職種によるケースカンファレンスでは、クローズドのグループ内で情報を共有し、共同の守秘義務を負うことを方針とした。したがってケースカンファレンスでの理解は、それぞれの参加者の役割により各自の判断で日常業務に生かすことになった。しかし、病棟の業務はチーム医療として実践されており、スタッフ間の情報や治療方針の共有が重要となってくる。したがって、上記のようなルールに基づいてケースカンファレンスを実施すると、ケースカンファレンス参加者以外には、患者に関する重要な情報や理解が利用されにくいという問題が残る。しかしながら、ケースカンファレンスが、患者の個人情報に関連したことを取扱い、またスタッフの個人的感情も吐露されるという特性から、ある程度の守秘義務の遵守や枠も必要でないかと思われる。

E. 結論

国立病院機構で雇用されている臨床心理士（心理療法士）は多くはない。しかし難治性疾患における心理的支援の必要性は高く、臨床心理士の適切な配置と貢献が求められている。多職種ケースカンファレンスのマネージメントやファシリテーターも、臨床心理士の役割のひとつであろう。カンファレンスでの理解を、守秘義務を遵守しながらも、参加者以外のスタッフに適宜伝えたり、筋ジストロフィー患者の個人カウンセリングに生かしたりしていくことも重要な課題であろう。

F. 健康危険情報

なし

G. 研究発表

1. 論文発表

藤野陽生・齊藤利雄・井村修・松村剛・神野
進(2013) Duchenne型筋ジストロフィー児への
病気の説明に関する調査 脳と発達, 45,
pp. 11-16.

2. 学会発表

井村修(2013) Dystrophinopathy の CNS 障害研究会
「発達障害についての心理学的検索」

H. 知的財産権の出願・登録状況

なし

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

研究分担者 川口 有美子

NPO法人ALS/MNDサポートセンターさくら会理事

研究要旨

難病患者が自由意思において自らの体験やデータを登録するサイトをインターネット上に立ち上げる。類似サイトはすでに各国において、Patientslikeme, Ebcare 等が存在し顕著な成果をあげているが、本研究班の独創性としては、1) 疾患の枠を越えた難病患者の「語り」の集積であること。2) 複数の患者会が連携し主導する研究であること。3) 疾患の枠を超えて共通する課題の集積と分類と検索を可能とすること。4) 医学モデルと生活モデルの両輪で患者が自らの疾患の情報を提供または参照できること、などである。特に海外の登録サイトと大きく異なる点は、生活上の工夫や自立を支援するための「社会資源」についての情報も提供する点、主観的QOL評価、薬歴チェック機能を組み込んでいる点等であるが、これらは来年度より難病が障害福祉の対象となることによる我が国の難病・障害政策立案の際にも大いに役立つ仕組みとなっていくはずである。

共同研究団体

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 患者会（遠位型ミオパチー）、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 VHL）、日本 ALS 協会近畿ブロック（筋萎縮性側索硬化症）TIL ベンチレーターネットワーク

A. 研究目的

難治性疾患の新規治療技術の開発のためには、医療従事者が評価する臨床データに加えて、患者自身が治験を主観的に評価し、積極的に協力する体制作りが重要である。本研究では、患者（会）が率先して研究者と協働していく上で必要な説明と同意、評価（Patient Reported outcome, 以下PRO）の在り方、メディアへのアプローチ、参加者募集等の方法を実践的に調査する。

B. 研究の方法

1 WWW上に複数の難治性希少疾患の患者

が集うプラットフォーム（患者会WGによる）を設立し、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、訪問した患者の登録を進めた。12月2日に全体会議を持ち、進捗状況を報告した。難治性疾患患者情報を対象とするため、広く難病に関連する患者団体、患者支援組織のネットワーク化を目指しているが、初年度は特に神経筋難病のような重篤な身体障害を呈する疾患であって、活動実績のある日本 ALS 協会、脊髄性筋萎縮症家族会、CMT（シャルコー・マリー・トゥース病）友の会、PADM（遠位型ミオパチー）患者会、MS キャビン、FOP（進行性骨化性線維異形成症）患者会、フォンヒ・ペルリンドン病患者会（VHL）を協力研究者とする。疾患の治療研究を推進し、患者の療養環境改善を行う専門医の分担研究者（青木、中島、吉良、斉藤、西川、執印、中川、高橋）を得て、疾患治療の研究者と患者団体との架橋のため、心理学（佐藤、井村）、薬学（井手口）社会学（立岩、川口）倫理（松田）、情報分野（伊藤）とPRO/QOL研究者（水島、中山）も分担研究者とした。

*チラシ参照

（倫理面への配慮）

患者が登録するデータについては、患者が非公開と一般公開とを選択できるようにしている。

C. 研究結果

患者登録サイトの立ち上げ（パイロット運転中）は12月2日の報告会にスタートすることができた。

患者登録サイト

WE ARE HERE <https://nambyo.net/>

これにより、初年度は以下の成果を挙げた。

1. 難病患者団体と研究者の連携
2. 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、病気の自然歴、臨床経過に対する患者自身、家族の自己評価と語りの収集、時間軸にそった質的な内容分析（content analysis）の基礎はできた。ただし、7団体の組織に属さない患者のナラティブの収集、WEB不利用患者・家族へは直接聴取は実施できなかった。
3. 医療相談等双方向性のフォーラム（WEB上での面接）については、質疑応答によるトラブル回避のために、実施しないこととした。
4. 中島班との合同研究により、リハビリロボットHALを意思伝達装置に用いれば、これまで重度身体障害のために意思疎通が困難だった神経難病患者の意思伝達が可能となることがわかった。これはこれまでになく正確で迅速なBMIであり、短期間に意思伝達が不可能になっていくALS患者にとっては生存レベルで画期的な開発であり、一刻も早い製品化が望まれている。これなども患者のPROに対して山海教授がいち早く応答し開発した好事例であり、この一点の開発成果だけでも、本研究班として世界に誇れるものである。

D. 考察

世界的にも患者および支援団体による研究

支援体制の構築は潮流になりつつある。欧米では患者団体による研究ファンド設立や研究そのものに対する意見交換等が盛んに行われている。

我が国においても、今年度から患者団体や患者自身が主任となる研究班が各所で立ち上がっている。

難病患者自身が自らの医学的データや経験を登録するシステム作りも始まっている。

医師主導型治験の評価方法については、患者のナラティブを収集し、PROで評価されるQOLの向上を第一に目指していて、患者団体への説明と同意は欠かせないものとなっている。

今後、日本独自に治験に必要なPRO評価法を患者団体と共同で作成し、逆翻訳し、輸出することで、我が国の難治性疾患における治療開発における臨床評価の国際標準化をねらう。これにより、非悪性腫瘍ケアを含む緩和ケアのPRO測定instrumentであるPOS（palliative care outcome scale）の日本語版の翻訳が標準化し、日本の難病ケア水準が国際評価可能となる。

中島班によるHALを用いた上肢リハビリに関する治験は海外からすでに高い評価を得ており、ドイツではボッホムにある労災病院がHALリハビリセンターを開設するなど研究の推進が目覚ましい。このことは本研究者が現地視察し確認してきた事実であるが、今後、国際的な治験競争に負けないために、海外の患者団体を巻き込み、日本の難病対策の質の高さと研究を国内外からPRし国際的に高い評価を得ることは、他国に日本が開発した医薬品や医療機器の導入を推進するうえで極めて重要になってくる。

本研究班の副次的産物として、橋本班から中島班への働きかけにより、HALを用いた意思伝達装置が開発され、非常に高い性能を見せている。

ALSの最重度の病態（TLSと呼ばれてい

る）では一切の意思の発信が不可能になるが、この研究成果により、患者の皮膚表面の微弱電位をHALで拾うので、これまで不可能だったトータルロックトイン（TLS）患者の意思伝達が可能となり、世界の生命倫理を覆す可能性がでてきた。つまり、意思伝達不可能な状態の難病患者からの呼吸器の取り外しが倫理的課題として挙げられているが、眼球運動も阻害された難病患者の意思の読み取りが一律に可能ということになれば、治療停止に関する検討は、次の段階へと先送りにされることになる。この研究は、本研究班のALS患者のPROに、サイバードイン社の研究者が応じたことで開発され、製品化へと進んでいる。「患者の語り」の集積の成果が表れてきたのである。

E. 結論

患者登録サイトを疾患横断的に構築していくことにより、多くの希少疾患患者の利用が望まれるようになる。そのため来年度は他研究班との連携を目指すこととする。また、補助金事業から寄付金事業・営利事業へと脱皮するためには、欧米の同様のサイトの運営から経営について学ぶ等の課題が見えてきた。

G. 研究発表

1 学会報告および広報

- 1) 日本緩和医療学会 10月7日 神戸国際会議場5階504-505会議室
- 2) 「患者主導型臨床研究（Patient Reported Outcome：PRO）と臨床試験におけるこれからの緩和的なかかわり）」
- 3) 日本難病看護学会 8月31日 セッション杉並
- 4) 「病態に根ざしたALSの新規治療法開発」分科（青木班 1月11日 砂防会館
- 5) Ito, Y. Kanatani, H. Mizushima, Secure Medical

Networking and future direction, 35th APAN Meeting (TIP2013) Medical WG session-Closed Medical Network (2013. 1. 14, Honolulu)

6) Y. Sato, A. Yamamoto, Y. Kawaguchi, M. Hashimoto, H. Mizushima. Establishment of research oriented portal web site for patients and advocacy group. International Workshop on Rare Disease and Orphan Drug Registries (2012. 10. 9 Rome)

7) H. Mizushima, S. Kobayashi, E. Kimura, H. Nakamura, Y. Kanatani. Current status of National Intractable Disease (Nanbyo) registry in Japan. - History, current issues, new trials, and future directions. - International Workshop on Rare Disease and Orphan Drug Registries (2012. 10. 8 Rome)

8) 佐藤 洋子, 山本 晃, 伊藤 篤史, 伊藤 史人, 川口 有美子, 橋本 操, 中島 孝, 水島 洋, 研究支援を志向した患者および患者支援団体のためのポータルサイトの構築 第32回医療情報学連合大会 32nd JCOMI 抄録集 P706-709 (2012. 11. 16 新潟)

9) M. Hashimoto, Y. Kawaguchi, H. Mizushima, I. Kanazawa Video presentation for IRDiRC “In Search of IRDiRC”

http://ec.europa.eu/research/health/medical-research/rare-diseases/irdirc_en.html (2012)

2 一般市民向けイベント

12月2日 東京国際フォーラムに於いて18時から中島班合同報告会

○参考資料

添付

- 1、研究班宣伝用チラシ、ポスター
- 2、12月2日橋本班中島班合同イベント用チラシ
- 3、「前代未聞！患者団体による研究班を立ち上げて」『難病と在宅ケア』2013年2月号

神経難病の PRO (Patient Reported Outcome) の収集と分析に関する研究 研究分担者 吉良 潤一 九州大学大学院医学研究院神経内科学

研究要旨

難病患者登録サイトの立ち上げに際し監修を行い、難病当事者への有効性について検討した。これまでの臨床・研究者サイドからのみの課題発信と比較し、当事者からのナラティブが収集されやすいというメリットがある。また当事者発信するという意味で意義が大きいと評価できた。患者団体に属さない患者からのナラティブ収集の困難さ、高齢者等パソコン・インターネットの使用経験がない患者に対するアプローチについては課題がある。WEB だけに頼らない PRO 収集方法の検討が必要と考える。今後、広く当事者へ広報していく方法についても検討が必要である。

共同研究者

岩木三保（福岡県難病医療連絡協議会）

A. 研究目的

PRO (Patient Reported Outcome, 患者の報告するアウトカム) 収集のための難病患者登録サイトの立ち上げに際し、監修を行い、難病当事者への有効性について検討することを目的とする。

B. 研究方法

難病患者登録サイトは更新毎に閲覧し、専門職としての立場から当事者への有益性について検討を行い、意見を提示した。

(倫理面への配慮)

個人情報保護に配慮し、フェイスブック上で登録サイトに登録し、閲覧を行った。

C. 研究結果

これまでの臨床・研究者サイドからのみの課題発信と比較し、当事者からのナラティブが収集されやすいというメリットがある。また当事者発信するという意味で意義が大きいと評価できた。

D. 考察

患者団体に属さない患者からのナラティブ

収集の困難さ、高齢者等パソコン・インターネットの使用経験がない患者に対するアプローチについては課題がある。WEB だけに頼らない PRO 収集方法の検討が必要と考える。

今後、広く当事者へ広報していく方法についても検討が必要である。

E. 結論

神経難病における PRO の一つとして、患者登録サイトによるナラティブの収集は有益である。

F. 研究発表

なし

G. 知的財産権の出願・登録状況

なし

神経難病の PRO (Patient Reported Outcome) の収集と分析に関する研究 ～難病ネットワーク事業の立場から～ 研究分担者 吉良 潤一 九州大学大学院医学研究院神経内科学

研究要旨

難病患者登録サイトの立ち上げに際し監修を行い、難病当事者への有効性について検討した。これまでの臨床・研究者サイドからのみの課題発信と比較し、当事者からのナラティブが収集されやすいというメリットがある。また当事者発信するという意味で意義が大きいと評価できた。患者団体に属さない患者からのナラティブ収集の困難さ、高齢者等パソコン・インターネットの使用経験がない患者に対するアプローチについては課題がある。WEB だけに頼らない PRO 収集方法の検討が必要と考える。今後、広く当事者へ広報していく方法についても検討が必要である。

共同研究者

岩木三保（福岡県難病医療連絡協議会）

グ、他の難病患者の療養状況が知りたい、社会発信したいなどの相談が寄せられた場合には、難病患者登録サイトの紹介を行う。

A. 研究目的

福岡県難病医療連絡協議会では、重症神経難病ネットワーク事業を実施している（図1）。本事業においては、難病患者からの医療・療養上の相談に対応し、地域の連携や県内外の広域連携に努めている。

そこで本研究は、PRO (Patient Reported Outcome, 患者の報告するアウトカム) 収集のための難病患者登録サイトの有用性や活用方法について、難病ネットワーク事業の立場から検証することを目的とする。

④ このため、倫理面への配慮として個人情報保護に十分注意を払う。

⑤ 当事者の権利擁護に努めるために、難病患者登録サイトを紹介するにあたっては、次のような点について説明を行う。

- 参加は自由意思に基づくもので、参加・不参加により不利益が及ぶことはないこと。
- 内容は個人の特定ができないようコード化し、語られた内容が医療者にそのままの形で伝わることはなく、内容によって医療を受ける上で不利益を生じることがないこと。
- 開始の有無に関わらずいつでも撤回できること。
- 特別な費用負担が発生することはないこと。
- 利益相反はないこと。

B. 研究方法

① フェイスブックの難治性稀少疾患患者会 WG に登録し、フェイスブック上で難病患者登録サイトに登録する。定期的にフェイスブックにログインし、難病患者登録サイト更新状況を確認する。

② 難病患者登録サイト更新時には閲覧を行い、難病ネットワーク事業の立場から、難病患者登録サイトの有効性や活用法について改善点の検討をするなどの監修を行う。

③ 難病ネットワーク事業にピアカウンセリン

⑥ さらにフェイスブックの難治性稀少疾患患者会 WG のページを定期的に確認する。難治性稀少疾患患者会 WG から発信される新着情報は、他県の難病医療専門員や研究者間で共有する。

C. 研究結果

① 難治性稀少疾患患者会 WG 新着情報の確認 と難病患者登録サイトの有効性検討

フェイスブックは、ほぼ毎日ログインを行い、難治性稀少疾患患者会 WG からの新着情報を確認した。また週 1 回程度、難病患者登録サイトにログインし、サイト構築の進捗を確認した。

② 難病患者登録サイトの紹介

福岡県重症神経難病ネットワークでは、年間のべ約 5,000 回の療養相談を実施した(図 2)。このうち、ニーズのあると考えられた難病患者に対して、難病患者登録サイトの紹介を行った。

D. 考察

福岡県重症神経難病ネットワークのメールによる相談は年々増加していることから、インターネット環境にある難病患者は多いと考える。また難病当事者のブログやフェイスブックページは正確な件数把握は不可能であるが数多い。インターネットや SNS を活用して情報収集や情報交換を行っていた当事者からの提言は、研究者に直接届けられる機会に乏しかったと考えられる。

患者登録サイトは、これまでの臨床・研究者サイドからのみの課題発信と比較し、当事者からのナラティブが収集されやすいというメリットがある。また当事者発信するという意味で意義が大きいと評価する。

当事者の療養生活の課題・メンタルケア・ピアサポートの必要性など、ナラティブから抽出された課題をどのように臨床研究者が生かしていくかについて、さらに検討が必要である。

また患者団体に属さない患者からのナラティブ収集の困難さ、高齢者等パソコン・インターネットの使用経験がない患者に対するアプローチについては課題がある。WEB だけに頼らない PRO 収集方法の検討が必要と考える。

今後、広く当事者へ広報していく方法についても検討が必要である。

ピアカウンセリング、他の難病患者の療養状況が知りたい、社会発信したいなどの相談が寄せられた場合には、随時難病患者登録サイトを紹介し、登録件数を増やしていく予定である

E. 結論

神経難病における PRO の一つとして、患者登録サイトによるナラティブの収集は有益である。

F. 研究発表

1. 論文発表

- 1) 岩木三保, 中井三智子: 難病療養を支える、難病コーディネーターの活動から. 日本難病看護学会誌 17 (2), 123-124, 2012

2. 学会発表

- 1) 岩木三保, 中井三智子: 難病療養を支える、難病コーディネーターの活動から. 第 18 回日本難病看護学会学術集会公開リレートーク. 2012, 9
- 2) IWAKI M, NAKAI M, TATEISHI T, NARITA Y, KIRA J: Current status of Coordinators for Patients with Intractable Diseases in Japan. Dec 2012

G. 知的財産権の出願・登録状況

1. 特許取得

なし

2. 実用新案登録

なし

3. その他

なし

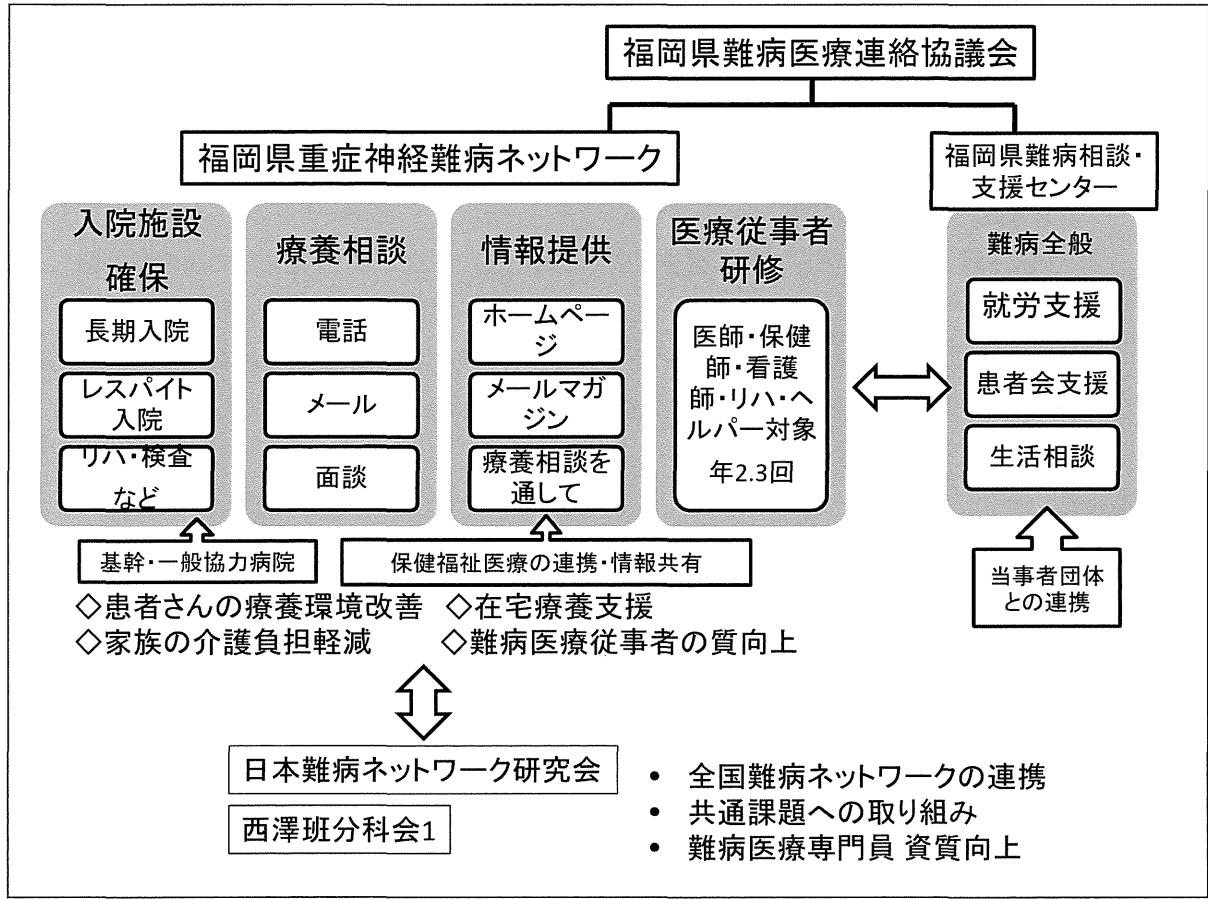


図1 福岡県難病医療連絡協議会の活動概要

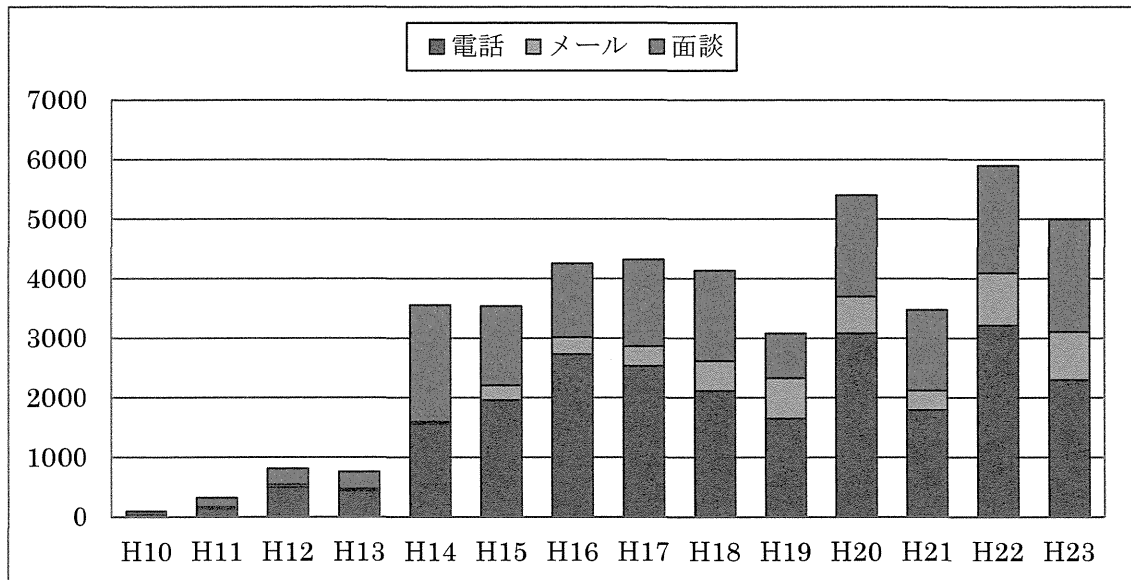


図2 福岡県重症神経難病ネットワークにおける療養相談実績（平成10年度～23年度）

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

研究分担者 齋藤 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

研究要旨

脊髄性筋萎縮症（SMA）の臨床実態を明らかにするために、4都道府県の臨床調査個人票のデータベース化とその解析を行った。発症年齢はI型 6か月以内、II型 1歳6か月以内、III型 1歳6か月～20歳、IV型 20歳以上であった。医師主導治験・国際共同治験の開始を目指して、患者登録システムおよび運動機能評価スケールの導入を開始した。

共同研究者

荒川玲子、伊藤万由里、松尾真理、浦野真理
（東京女子医科大学付属遺伝子医療センター）

A. 研究目的

本研究班は、脊髄性筋萎縮症（SMA）の臨床実態、病態、発生機序の解明、そして根本治療法開発の基盤の確立を目標としている。臨床実態を明らかにするために、臨床調査個人票の分析を行い、医師主導治験・国際共同治験の開始を目指して、患者登録システムおよび運動機能評価スケールの導入を開始した。

B. 研究方法

1) 臨床調査個人票の分析：特定疾患治療研究事業対象疾患としての臨床調査個人票を元に SMA 患者データベースを構築し、平成 21 年 8 月 31 日までの北海道、東京、埼玉、大阪における新規申請分、合計 104 件（性別：男/女 = 70/34、年齢：0～83 歳）を入力し分析した。

2) 患者登録システムの開始：患者の臨床情報・遺伝子情報などを患者がダウンロードできるように Web 上に掲載した。患者と主治医が記載した登録用紙を本研究班事務局に郵送するする方法で、患者登録システムを構築した。

3) 運動機能評価スケールの導入：2011 年 10 月から 2012 年 12 月の間に東京女子医科大学付属遺伝子医療センターを受診した SMA 患

者延べ 25 人（II 型 13 人、III 型 12 人）に Modified Hammersmith Functional Motor Scale (MHFMS) score (表 1) を用いて運動機能評価をおこなった。評価項目は、坐位から始まり、臥位と寝返り、立位、歩行の領域に分類し、全 20 項目をスコア 0 (全くできない) からスコア 1、スコア 2 の 40 点満点で採点した。

	スコア 2	スコア 1	スコア 0	スコア
1	床か椅子に坐位保持可、手の支持なし	片手の支持を要する	両手の支持が必要 / 坐位保持不可	
2	足を伸ばして坐位可能、手の支持なし	片手の支持を要する	両手の支持が必要 / 坐位保持不可	
3	坐位で片手を耳の高さに挙上(左右共)	頭を手の方に曲げる	不可能	
4	坐位で両手を耳の高さに挙げる	頭を手の方に曲げる	不可能	
5	坐位から臥位になる(安全に偶然でなく)		不可能	
6	仰臥位で頭をあげる	首が側屈してから頭部を挙上	不可能	
7	仰臥位から側臥位まで寝返り(左右共)	右か左のいずれかのみ可能	不可能	
8	右下にして腹臥位から仰臥位に寝返り	腕の力を利用すれば可能	不可能	
9	左下にして腹臥位から仰臥位に寝返り	腕の力を利用すれば可能	不可能	
10	右下にして仰臥位から腹臥位に寝返り	腕の力を利用すれば可能	不可能	
11	左下にして仰臥位から腹臥位に寝返り	腕の力を利用すれば可能	不可能	
12	腹臥位で脚を挙げる(両脚は膝に下げ)		不可能	
13	腹臥位で前腕を床につけて頭を挙げる	その姿勢にすれば保持	不可能	
14	腹臥位で腕を伸ばして頭を挙げる	その姿勢にすれば保持	不可能	
15	四つ這い姿勢をとる	その姿勢にすれば保持	不可能	
16	四つ這い移動をする	頭をあげれば四つ這い可能	不可能	
17	仰臥位から横向きになって坐位になる	腹臥位を経れば可能	不可能	
18	片手の支持で立位可能	最小限の力で脚を支えれば可能	膝や腰の支持が必要 / 不可能	
19	支持なしに立位保持可能(>3秒)	支持なしに立位保持可能(3秒間)	一瞬のみ立位保持可 / 不可能	
20	支持なく歩行(>4歩)	支持なしに2～4歩歩く	不可能	
			合計	点

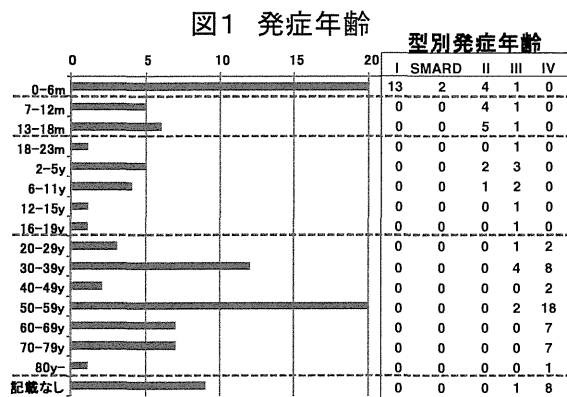
(倫理面への配慮)

本研究の研究項目に関する倫理審査委員会の承認年月日

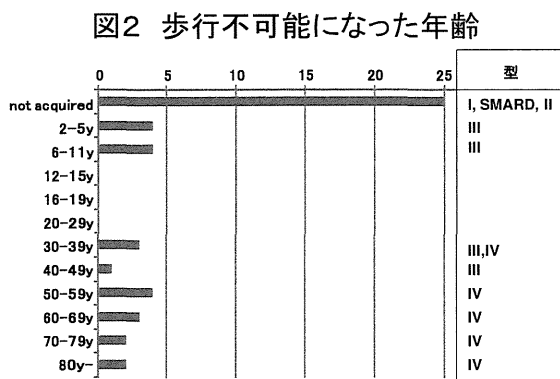
- 1) 脊髄性筋萎縮症の疫学調査：平成 16 年 5 月 24 日（承認番号 506）
- 2) 脊髄性筋萎縮症の患者登録システム：平成 24 年 8 月 1 日（承認番号 2551）

C. 研究結果

1) 臨床調査個人票の分析：I型 13例、II型 16例、III型 19例、IV型 53例、その他(SMARD: SMA with respiratory distress 2例、遠位型 1例)であった。



年齢分布は0～9歳 18例、10～19歳 8例、20歳以上が78例であった。発症年齢はI型 生後6か月以内、II型 1歳6か月以内、III型 1歳6か月～20歳、IV型 20歳以上であった(図1)。歩行不可能になった年齢はIII型 2～49歳、IV型 50歳以上であった。経過は92%で進行性、うち75%は緩徐または極めて緩徐であった(図2)。



初発症状は下肢筋力低下が70例、上肢筋力低下が61例に認められた。舌の線維束性収縮は29例に認められ、内訳はI、II型に各9例、III型 2例、IV型 6例であった。手指の振戦は50%にみられ、IV型に31例と多かった。呼吸不全は挿管・気管切開・人工呼吸管理は21例で実施され、I型 13例全例、II型 1例、III型 1例、IV型 4例、SMARD 2例であった。運

動機能分離では、起立位の保持が不可能なレベル6、7は各24、37例と半数以上を占めていた。

2) 患者登録システムの開始：平成24年10月から本研究班Webページ <http://plaza.umin.ac.jp/~SMART/>、または「SMA(脊髄性筋萎縮症)家族の会」Webページ <http://www.sma-kazoku.net/>を介して登録用紙をダウンロードし、臨床情報と遺伝子情報を主治医が記入して、本研究班の事務局に郵送する患者登録システムを開始した。平成24年2月末現在70件である。事務局から研究の進捗等の情報を研究班Webページのみならず、登録者へニュースレターとして配信を開始する。

3) 運動機能評価スケールの導入：

MHFMS score は、SMARD II型では平均14.1点、III型では平均31.1点であった。期間中、2回の評価を行ったのは、II型は1人で、2歳7か月時に13点であり、5か月後の3歳2か月時点では18点であった。運動機能としては、足を伸ばしての坐位保持が、両手の支持が必要であった状況から、手の支持が不要になるなどの機能獲得を認めた。III型では2人に対して、2回の評価を行い、38点(4歳9か月)→40点(5歳3か月)、22点(12歳3か月)→21点(12歳10か月)であった。前者では支持なし歩行が不可能であった状態から、6か月後には5歩以上の歩行が可能となり、40点満点となった。後者では、仰臥位から腹臥位への寝返りが出来なくなった。

D. 考察

臨床調査個人票の抽出対象として、4都道府県とした。これら4都道府県の占める人口は2005年の人口調査によると日本の26.5%を占めている。従って、今回のパイロット調査は全国の約1/4の状態を表していると解釈できる。SMA患者104例について分析し、発症年齢はI型 生後6か月以内、II型 1歳6か月以内、III

型 1 歳 6 か月～20 歳、IV 型 20 歳以上と結論できた。年齢分布は 20 歳未満が 25%であった。起立位の保持が不可能な例が 61 例 (59%) であり、挿管・気管切開・人工呼吸管理は 21 例 (20%) で、そのうち 13 例が I 型であった。

平成 24 年 5 月に「脊髄性筋萎縮症診療マニュアル」を出版し、稀少性疾患である SMA の診療レベルの均霑化と向上をめざしている。間た、患者主導で臨床情報と遺伝子情報を登録する患者登録システムを構築したことにより、患者と医療との繋がりが強化され、遺伝子変異型別の治療研究・臨床研究が推進される。

運動障害に対する経時的な経過の観察および治療効果判定に使用する方法は、反応性という側面を確保するために、機能レベルに合わせて選択する必要がある。MHFMS は歩行が困難となり、独坐が可能な SMAII 型、III 型の患者に対して、運動機能を評価するのに適している。

小児期の SMA 患者は、成長、発達に伴う運動機能の獲得と、病勢による筋力低下、運動機能喪失が同時に進行するため、運動機能評価の際には、本来の発達により期待される機能獲得について考慮する必要がある。そのためにも、多くの SMA 患者の運動機能の推移について自然歴を数値化しておくことは、今後、治療介入による効果を判定するために必要である。また、経時的に適正な評価を行うことは、適切な治療介入による生活の質の向上に寄与し、治療法開発の礎にもなると考えられる。

E. 結論

- 1) 4 都道府県の SMA 104 例について臨床調査個人票のデータベース化とその解析を行った。
- 2) 患者登録システムが開設でき、患者が自発的に登録をするシステムとして、家族会との連携の下に、今後の SMA の臨床実態の把握のための基盤ができた。
- 3) MHFMS を用いて SMA 患者について運動機能の数値化を行った。MHFMS は歩行が困難となり、

独坐が可能な SMAII 型、III 型の患者に対して、運動機能を評価するのに適している。引き続き、自然歴についての検討を重ねていくことにより、治療介入による運動機能への影響について、評価する際の指標になりえると考えられた。

F. 健康危険情報

なし

G. 研究発表

1. 論文発表

- 1) 岡本健太郎、斎藤加代子、佐藤孝俊、石垣景子、舟塚真、大澤真木子. 脊髄性筋萎縮症 0 型の 1 例. 脳と発達 2012;44(5):31-34
- 2) 荒川玲子、松尾真理、斎藤加代子. 脊髄性筋萎縮症の診断とケア. 難病と在宅ケア 2012;18(9):40-43
- 3) 斎藤加代子 他. 脊髄性筋萎縮症診療マニュアル第 1 版, 金芳堂, 京都 pp150, 2012
- 4) 斎藤加代子. 脊髄性筋萎縮症. 小児科診断・治療指針, 初版, 764-766, 中山書店, 東京, 2012
- 5) 伊藤万由里、斎藤加代子、大澤真木子. 日本における脊髄性筋萎縮症の臨床実態調査. 東京女子医科大学雑誌 2013;83(臨時増刊号):E52-E57.

2. 学会発表

- 1) 久保祐二、相楽有規子、斎藤加代子. 小児期発症脊髄性筋萎縮症の家系における MLPA 法を用いた SMN 遺伝子解析. 日本人類遺伝学会第 57 回大会, 2012. 10. 25, 東京.
- 2) 益子貴史、手塚修一、秋本千鶴、森田光哉、橋口昭大、高嶋博、相楽有規子、斎藤加代子、中野今治. 成人発症脊髄性筋萎縮症の臨床像と遺伝学的背景の解析. 日本人類遺伝学会第 57 回大会, 2012. 10. 25, 東京.
- 3) 伊藤万由里、斎藤加代子、浦野真理、相楽有規子、大澤真木子. 日本における脊髄性