

患者が主体となる研究支援体制の確立に関する研究 研究協力者 東良 弘人 SMA 家族の会 会長

研究要旨

患者団体が主体となり、患者自身のニーズや想いをまとめてデータベース化し専門家の研究支援をすることを目的とする。具体的には、独自のホームページを開設し患者自身が自身の生活を通したナラティブな患者データを登録し、そのデータを匿名化の上集積、分析したものを発信する。また、当会独自で推進している SMA 患者における情報収集ともリンクすることで患者に対する相談業務など付加価値の高い活動も併せて推進していく。

A. 患者会の概要

「SMA(脊髄性筋萎縮症)家族の会」は SMA (脊髄性筋萎縮症：ウェルドニッヒ・ホフマン病とクーゲルベルグ・ヴェランダー病を含む) 本人とその家族を中心として、それを支援する医療関係者をはじめとする専門職やボランティアなどから構成される会です。東京女子医科大学付属病院に通院する本人・家族たちと医療関係者たちが中心となり、1999 年より発足の準備が進められ、同年 10 月 23 日に開催された設立大会をもって「SMA 家族の会」は正式に発足の運びとなりました。いままで SMA の本人とその家族は互いに孤立し、共に支えあう場を持つことができませんでした。私たちは、SMA (脊髄性筋萎縮症) 家族の会を結成することによって、本人とその家族及び関係者が集まり、相互の知識及び経験を交流する場を作りたいと考えています。そして、SMA という病気に固有の問題を解決するため、治療研究を促進するための活動を行い、SMA に関する医療情報を収集し、あらゆるメディアを通じて発信していきます。SMA の本人とその家族は異なる地域に住みながらも、共通した日常的問題を抱えています。私たちは本人の個性に立脚した自立を援助するという観点から、医療問題のみならず、福祉や教育や就労の問題にも積極的に取り組む運動を展開していきます。SMA が自立の障害になる

かどうかはその病状にかかっているのではなく、社会全体が障害や自立をどのように考え、本人に対してどのような対応をとるかにかかっています。したがって、社会全体の考え方の転換と社会資源（行政や民間による各種の施設や援助組織）の充実が必要であり、私たちは SMA の本人とその家族の抱える問題から出発しつつも、より普遍的な問題解決へ向けて、他の患者・家族団体とも連帯していけるものと確信しています。本会は、SMA の本人とその家族を中心としながらも、それを支援する医療関係者・各種専門職・ボランティアの方々に開かれた組織として、本会そのものが共生のネットワークとなることを目指していきます。現在、当会は会員数が 300 家族を超えており日本における SMA の代表的な患者団体となっています。

B. 本研究に期待する効果

第一に、孤立しがちである患者やその家族が本研究課題であるホームページ等を通じてネットワークでつながることに最大の効果を期待します。特に、診断を下された直後の本人やその家族は大変な圧迫と強いストレスを感じるようになります。絶望を感じる状況におちいります。そのような際に、患者団体や或いはこの研究班が開設するホームページなどにアクセスすることにより、同じような境遇を持つ仲

間の存在を知ることが立ち直り、そして前向きな考えをもう一度取り戻すための大きな一歩につながると言えます。その意味で、希望の灯をともし灯台としての役割をまずは大きく期待します。次に、本研究の真の課題である医療研究に資するナラティブな情報を収集し医療関係者に向けて発信するという役割と効果に強く期待します。患者の日常や思いは日々それぞれの患者本人とその家族の生活により営まれています。体系的にデータとして収集される仕組みが全く存在しません。日々の生活のなかから生じる意識や思い、或いは発見というものが、医療の進展においても大きく寄与する事項が含まれていると思います。例えば、当会における事例であれば、全身の筋力が低下する疾患であり特に成長期においては、側彎が進行することが大変大きな問題となります。しかし、側彎の進行については個人差がありますし、使用するコルセットや或いはリハビリの方法によっても進行度合いに大きな差が生じてきます。現在医療現場からの常識では、SMA 患者の場合、側彎の進行は防ぐことはできないというのが常識となっています。コルセットにおいても側彎の進行を防ぐ効果はないと見解が出されています。しかしながら、実際に子供を持つ親が集まる中で情報を交換すれば、よりフィットするコルセットを装着したり、適切なリハビリを受けたり、電動車椅子にチルト機能やリクライニング機能をつけたり、授業中などに寝転がる時間を意識的に作ることを学校と相談してみたり等々いろいろな努力をすることによって一定の効果があることが経験的に分かってきました。そのような実態は生活をするなかで初めて分かることです。いくら専門分野を研究する医師であっても患者本人と生活をしている訳ではないので親や家族が情報を発信しなければ理解することができないのも当然といえば当然の結果です。例えばこの側彎の事例を個々人でかかりつけの医師に相談するとい

うレベルを超えて、一つの情報発信として、当研究のようは体系的に情報を収集し発信してくれる場を活用し研究の最前線に届けることができれば、側彎進行は防げないという常識を超えて今存在する医学や工学の知見を総動員して解決につながる結果を出すことができる可能性もあるのではないかと思います。

C. 登録状況

現時点では、登録者は 20 名程度となっています。今後登録を増やしていくには継続的な情報発信が必要であると考えます。また、SMA の場合、SMA 家族の会において各種メーリングリストやブログを通じて情報交換する場を設けています。参加されている会員はほぼ利用頂いており稼働率も高い状況です。また、SMA は特定疾患に指定されており、難治性疾患克服研究事業として SMA 研究班が立ち上がっております。その SMA 研究班においても患者登録システムが現在稼働しております。現在既に数十名の患者登録が進んでおりさらに増加を見込んでおります。従って、改めて本研究のホームページを通じて登録することに重複感があることは事実としてあると思われ、そのことが SMA 患者の本登録システムへの限界的な増加を妨げていると思われ。情報を交換する、医療情報を提供するという意味では確かに重複している部分があることは否めませんが、本研究班のホームページならではの特徴をより鮮明にして情宣することですみわけを図ることは可能であると考えます。まず、SMA 家族の会の登録システムは、患者やその家族がつながることを第一に命題として考えています。コミュニケーションすることを最大限に考えたシステムと言えます。また確定診断を受けた直後などにまず接するには最も適したリソースだと言えます。SMA だけにフォーカスし仲間と情報を共有することができるからです。一方、SMA 研究班の患者登録システムは医学的研究を進める

ために事前に患者登録をしてもらうことで治験を進めやすくすることを目的としたものです。従って、収集するデータは身体に伴う医学的データが中心となります。そして、本研究のホームページに参加することは、SMA という疾患を超えて難病に苦しむ同じ仲間同士が集える場を共有できる点が大きな利点です。また、どちらかという、ある程度疾患とともに生きてきて、生活することに慣れてきた立場で、より視野を広めたいと考える方に参加のモチベーションが生じるのではないかと思います。かつ、情報を共有することが目的のホームページなどは多々ありますが、医療研究に情報発信するというアウトプットまで伴うものは今まで存在していないことから、存在意義が際立って高いと言えます。

D. 登録に際して、特徴的・疾患固有な項目や背景

SMA 固有の問題としては、疾患の症状の範囲が広く、生活環境やニーズが一括りにできないことが挙げられます。SMA は大きく型別に I 型から IV 型まで 4 タイプに分別されています。I 型は別名ウェルドニッヒ・ホフマン病とも呼ばれています。症状としては重症型となります。自発呼吸をすることが難しいケースが多く人口呼吸器を使用することがあります。座位の保持も難しいケースが多くあります。II 型は別名ドボヴィッツ病とも呼ばれています。症状としては中間型になります。立位を体得することはできませんが座位は確保できるケースが増加します。III 型は別名クーゲルベルグ・ヴェランダー病とも呼ばれています。比較的軽症型となります。立位を確保するケースが増加しますが、加齢とともに進行し車いすを使用するケースが多くあります。IV 型は、成人発症が主となります。既に社会経験をしていた方が多く、ALS などに比し比較的進行が緩慢だと言えます。このように、一括りに SMA といっても症状が非常

に多岐にわたっています。また、生活環境も大きく相違しています。希求を考えてみても、例えば学童期に地域の小学校入学を希望するということがあった場合に、III 型の場合であればかろうじて立位を保持できているケースが多いので比較的穏当に認められるケースが多いのですが、II 型の場合は電動車椅子に乗っていることが通常ですので、バリアフリーや介助の問題があり非常に難航することが懸念されます。教育委員会や学校側とのストレスを伴う長い協議が必要となるケースが発生します。更に I 型となるとハードルはより一層高まります。たん吸引などの医療的ケアが必要なケースが大半のため親の常時の随伴や就学の拒否など極めて高度な問題が発生します。このように、それぞれのニーズの幅の広さが SMA の大きな特徴であると思います。また、小児発症が多い病気ですので、患者会の活動も親が大きな比重を占めています。一方、呼吸管理の医療的ケア技術が高まったおかげで、重症者を含めて生存率は大きく高まってきているので成人の会員も多数を占めています。この親の立場と、成人となった患者本人の立場も微妙な差異があります。それぞれの立場で求めていることも大きく異なっています。このように、極めて多様性があるということが SMA の疾患における大きな特徴であると言えます。従って、この多様性のあるニーズを抱える患者の一群が参加したいと思える動機づけが必要となってきます。本研究のホームページがその希求にこたえることのできる包容力があるかどうか大きな課題となってきます。

E. D の課題を解決するために必要な方策

第一に、患者登録をする際に主たる担い手となる方が患者本人なのか、或いは親など家族の人等なのかを大別し把握することが必要となります。SMA のように小児発症が多い病気であれば実際に入力をする人は大半親が占めるこ

ととなります。患者かその家族かをしっかりと分別し全体として把握できる体制構築、つまりシステム構築ですが、ここが最初の大きなポイントとなります。第二に、分別をした後、それぞれの集団で、グルーピングができることが重要となります。親同志が集う、学生同士で集うなど生活環境と必要とするサポートが近い集団がコンタクトを取りやすくする環境をいかに整えていくかが大きな課題となります。現在のホームページは、このいずれの観点からも、入力時に情報を吸い上げることができていますので、必要な方策ができていられると思います。次に、第三点としては、インフラは整っているのですが、いかにそれを運用としてつなげていくかが大切となってきます。運用側でそれぞれのグループがコンタクトを取りやすいような仕組み作りが必要だと考えます。登録をして、自らが能動的に検索することでのみ相手につながる仕組みではなかなか活発な交流には発展しにくいのが現実ではないでしょうか。効果的にかつ組織的にコンタクトを即すような運営側からの情報提供が大事になってくると思います。フェイスブックのように、同じような環境や課題を持っている人を探しコンタクトを即すような仕組みがあれば理想的だと思います。また最後に第4点として、それぞれ登録者個人が蓄積してくれた情報をサイト全体としてまとめた情報提供をしっかりとフィードバックすることが重要であると思います。自分の悩みや課題が、全体の中でどのような位置にあるのかを知ることはとても有用です。課題の軽重、深刻度を客観的に把握することができれば、自分自身の気持ちの整理もつきやすくなります。課題を克服する前向きな気持ちが生まれる土壌づくりが支援できると思います。現在のホームページでも、全体の情報をグラフ等で還元する機能がありますので、この観点においても基本的には充足できていると思います。加えて、そのような情報をやはり能動的に登録者

本人が探ることでのみ表示されるのではなく、例えばバナー表示や定期的にキャンペーンのようにお知らせする（画面上で表示する形式でもいいですし、登録のメールにお知らせする形式でもいいと思います）機能を追加すればより親切な設計となると思います。このホームページに参加される方はそれぞれ、悩みを抱えており、全てにおいて積極的になれる環境を維持できてない方も多くを占めると思います。従って、できる限り能動的に動かなくても、いろいろな情報が流れてくる仕組みを基本とすることが、思いやりのある仕組みづくりになると思います。そのような思想を根底としたシステム設計ができれば、多様なニーズのある疾患も多岐にわたる方々が自然と集うことつながります。この仕組みはできる限り多くの方が参加してこそ意味がありますし、特定疾患などに偏らず広く集まることでより一層収集できるデータに厚み加わります。そのためには広報活動も大事ですが限界がありますので、やはり最後は登録してくれた利用者による口コミが最も大切になると思います。そのような紹介が連鎖することで大きな母集団を形成できる可能性があります。一度使えば、また利用したくなるようなきめの細かいサービスが成功するための大きな要素だと言えます。

F. Eを遂行（実行）するために必要な支援又は資源等

今回の科学研究費の補助のような支援があつてこそ実現可能な仕組みづくりですから、単年度での支援ではなく、是非複数年での支援を強くお願いしたいと思います。また、システム構築はメンテナンスが常に必要となりますので、現在支援頂いているシステムエンジニアの方々にも継続しての参加をお願いする必要があります。加えて、収集した各種の有用なデータを保管管理するのみでは意味がなく、医療関係者や適切な国の機関、大学等に対してしっか

りと提供を続けていかなければなりません。そのためには、このシステムを管理する団体と情報を受け取る相手とがしっかりとしたりレーションで継続的につながっていることが大前提となります。現在、各患者団体が情報提供を取り持つ協力者として参加していますが、その体制を維持発展させていくことがとても重要となってきます。また、このような体制を継続していくためには、まず基本となる事務局での人的リソースが必要です。現在、さくら会の全面的な協力により維持されていますが、規模拡大の折には、専任の体制構築も検討する必要があります。その際には、人件費を含めた経費をどう確保していくかが最も大きな課題となります。人材リソース面では、引き続きさくら会主導での体制維持をお願いすることになりますが、参加している各患者団体でも、人材の抛出などが話し合わなければなりません。また、資金的リソース面では、科学研究費の補助以降の継続的な確保を最重要課題として検討する必要があります。

G. 患者登録に関する課題

最も大事なことは、いかに患者登録の数を増やすかだと思います。また、遡増するのではなく、いかに短期間に増加させることができるかが課題です。ある程度の母集団が確保できなければ研究に使用できる水準のデータを確保できないため、喫緊の課題であると言えます。当面は、参加する患者団体を通じての登録に注力する方法が最も現実的な方法であると言えます。しかし、より大きな母集団とするためには他の方策を検討する必要があります。一つは、参加する患者団体を増やすことです。ある程度はこの方法を取ることで、患者登録を増やすことができます。一方で、どこまで参加団体を増やすのか、どのような基準で参加の可否を判断するのかという基準を事前に作っておく必要があります。際限なく団体の参加が続くことに

なると管理面で複雑かつ煩雑となりますし、本来の趣旨にそぐわない様な不適格な団体が紛れ込むと大きな問題が生じる恐れがあります。従って、当面必要な母集団の数を決定し、そのために必要な患者団体の参加数の目途値を決めることを提案します。また、参加希望の患者団体がある場合には、事前に事務局により審査をする仕組みを規約として作ることも併せて提案します。次に、登録する患者本人の利用頻度をどうやって向上させるのかが課題となります。いかに利用したいと思わせることができるかが大事な点となります。現時点でアピールできる利用価値とは次のようなものです。患者登録することで、同じような疾患の仲間と情報を交換、共有できること、他の疾患の患者とも接する機会が持てること、疾患特有の問題や課題について相談できる窓口があること、などが挙げられます。これは大きなアピールポイントであることはそうですが、しかしながら、この部分だけで多くの患者が登録を急ぐとは現実的には考えられません。患者同士のつながりや情報交換の部分は既に多くの患者会の中で事実上達成されているケースが多いと思われるます。また、昨今ではフェースブックのような仕組みが一般化しており、悩みの共有などの部分についても、仮想社会の中で実現できているものが大半です。よって当ホームページにアクセスしなければ達成できないような動機づけには至らないと思われるます。また、患者の医療的な相談についても、各患者会が主として担っており、各患者会のサポートをされる医師が存在しているのです、医療的な面を含めてすでに間に合っているケースが多いのではないのでしょうか。このように、実態としては、上記のようなまずは訴求力があると思われる部分については、重複感があるのが現実であり、決定的な動機づけには至らないと思われるます。では、決定的な動機づけとはどのようなものなのでしょうか。実現可能性云々をまず置いて、理想論と

して考えれば次のようなものであれば積極的に登録をしようとするのではないのでしょうか。このシステムに登録することで、最先端の医療研究に役立ち、その成果が登録した自分自身に還元されるということではないかと思えます。つまり、登録することによる効果が自分自身にしっかりと還元される、その利益実感があるかないかが登録する最も大きな動機付けとなるはずで、現実的な仕組みづくりの観点でいえば、登録した情報が、どの医療機関に提供されたのか、どのような研究が今行われていて、どのように活かされているのかができる限り分かる仕組みにすることが必要です。かつ、自分自身の提供した情報が例えば治験情報として有用であるならば、医療機関から治験情報の提供が自身あてにメールされるような仕組みづくりも大きなアピールポイントとなります。もっとも、情報は匿名化されることが前提であり、かつ医療研究についても公開できる情報とは限らないためどこまで公開情報に載せることができるのかは難しい問題があると思えます。実現する上でのハードルは大変高いものがあると思えます。しかし、登録する人にとって、例え重複感があっても登録するに値する価値をつければ、継続的に登録者を維持することは非常に難しいので、可能な限りこの部分については、知恵を絞り、内容をブラッシュアップしていく絶え間ない努力が必要であると考えます。

H. 医師・研究者等の専門家に対する要望

わが国において、患者本人が医師や研究者に対して組織的に情報を発信する仕組みは未だ少ないのではないかと思います。日本では医師は「先生」であり、一般の患者やその家族は意見を伝えることに憚りを感じる風土があると思えます。医師を尊敬する文化そのものはとても素晴らしいものでありなんら否定することはありませんが、患者やその家族であるからこ

そ気づく発見や情報があることも間違いのない事実だと思います。そのような情報を日本にある風土的なファクターで歪曲されることなく、事実を事実として伝え、医師も必要なものだけを選択して利用するような合理的な仕組みづくりが今後の研究体制を構築する上でも役に立つと思えます。今回、この研究により試験的にホームページが開設され患者保有の各種情報がデータとして提供される日本で初めてのプラットフォームが開設されました。研究者にとって有用だと思う情報元となるには更なる更改が必要ではありますが、是非積極的に興味を持って頂き、実用可能なデータソースに可及的速やかに移行発展できるようご協力をお願いしたいと思います。日本の医療技術は世界に誇れる再先端であると思えますが、世界的な競争は更に厳しいものになっています。日本には、高い民度をもつ優秀な国民という財産があります。人工呼吸器をつけた患者が、電車で外出したり、居酒屋に行ったり、電動車椅子に乗った子供が学校に通っていたり、日本では当たり前の光景ですが、それが広く国民全体で実現できている国家はそうはないと思えます。その患者の考えや日々の行動の中から、医学的に役立つ情報、工学的に発明に資する情報がちりばめられているはずで、その情報を俗人的に吸い上げるのではなく、データとして蓄積して、利用したいと考える研究者の方に届けたい、そして役に立ちたいというのがこの研究班の思いです。治療法がない疾患と生きることとはとてもつらいことです。日々の喜びはもちろん有して人としてしっかりと生きておりますが、病氣自体が克服できればという切実な思いがあることも厳然たる事実であります。理不尽な状況から一刻でも早く解放されること願っている多くの患者にとって、研究者の存在こそが最後の希望の光となっています。「手を携えて」この思いを専門家の皆様にお届けしたい、こころから願っております。

I. その他

SMA 家族の会としては、今後も継続して当研究にご協力させて頂きたいと考えております。一方で、十分な協力ができたかと反省する点多々あると思っております。特に人材面では、専任の担当者を置くことを検討したいと考えております。そのことで、患者会の活動とよりリンクした対応をスムーズに行えると考えています。患者会からの発信という大変すばらしいテーマを共有できたことはこの1年を振り返り心より感謝申し上げます。研究者に私たち患者の声を届け、そして研究を促進して欲しいという志には大いに共感しています。この活動は医療と患者の関係を大きく見直し、パラダイムシフトを生み出す可能性を秘めていると思います。次年度以降も、完成したホームページというツールを更に活用し具体的な情報発信活動を活発化させ、具体的な研究成果に結びつけることを目指して参りたいと強く願っております。

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
研究協力者 藤本 浩修 FOP明石（希少難病FOP支援事務局）
研究促進チーム チームリーダー

研究要旨

進行性骨化性線維異形成症（FOP）は200万人に1人の発症率といわれ、日本では約70名の患者さんが進行性の骨格筋の骨化と闘っています。FOPは現在治療法も治療薬もなく、またオーファンドラッグ（希少疾病用医薬品）はその市場性から研究開発への取り組みが難しいと言われております。このような現状を踏まえ、FOP患者さんたちが直面する課題に対処する為にどのような活動が必要なのかを考察し、本研究にて行った患者登録サイトの構築と登録への取り組みを報告いたします。

A. 「FOP明石」の概要

明石在住のFOP患者さんがFOPと診断された平成18年の8月には、FOPはまだ国による難病指定を受けていませんでした。難病指定を求める患者さんの活動を支援するため、平成18年10月に「FOPの難病指定を求める会」を結成し、FOP患者会「J-FOP～光～」と連携し、難病指定を求めるための全国的な署名活動を実施しました。その結果、署名は42万筆余を数え、また各方面からのご支援もいただき、平成19年3月12日に厚生労働省の難治性疾患克服研究事業対象疾患に認定されました。これを機に組織の名称を「FOP明石」に変更。FOP患者さんの支援組織として、『FOPを伝える活動』と、『治療法・治療薬の開発促進をするための活動』の2本柱で活動を続けています。

平成22年には京都大学iPS細胞研究所（CiRA）において、複数のFOP患者さんの皮膚細胞から樹立したiPS細胞を使ったFOPの病態解明ならびにiPS創薬研究がスタートしました。また、平成22年4月にスタートした理化学研究所の「創薬・医療技術基盤プログラム」においてFOPの原因遺伝子変異であるALK2受容体の阻害剤の探索が始まっています。今後も治療薬に辿りつくまで、

研究者と患者会の密なる連携への橋渡し役を続けていきます。

B. 本研究に期待する効果

FOPは、希少疾患であるため患者さんの情報が少なく、幼少期から発症する進行性の疾患でありながら、どのような症状がいつどのようなタイミングで起こるのかなどの情報が患者さん同士で網羅的に共有されていないのが現状です。また、FOPの特徴的な症状である一夜にして起こる骨格筋の急激な腫れ（フレアアップ）についても、どのような状況において発生するのか、またどのような経緯を辿って骨化に進むのか、そして骨化を抑制するにはどのような方法があるのか、未だ確固たる医学的な対策が確立されていません。そこで、本研究で構築した患者登録サイトにおいてこれらの日々変化する症状の経過を患者さん（ご家族）自身が記録、蓄積、開示することにより、患者さん・患者さんご家族・医師・研究者の密なる情報共有を実現し、一日も早い治療法、治療薬のための足掛かりとなることを期待しています。

C. 登録状況

登録数：5件（2012年3月現在）

D. 登録に際して特徴的・疾患固有な項目や背景

FOPは幼少期から発症し、特徴的な筋肉の腫れ（フレアアップ）を繰り返し、痛みを伴いながら全身の骨格筋やその周辺の膜、腱、靭帯などが徐々に骨化していきます。症状が進むと難聴、嚥下障害が起こり、顎の筋肉が骨化すると開口障害も出てきます。これら進行の状況を記録できるよう、発生時ごとに複数回、写真とともに記録できる機能を実現しました。

また、FOPでは初期の診断確定が遅れ、誤診による外科的手術により骨化を促進してしまう場合もあります。しかし、FOPには生まれながらにして「両足の親指が外反母趾のように短く太い」もしくは「両足の親指の欠損」が認められるなどの外見上の特徴があり、疾患特有の症状としては前述のフレアアップもあります。これらの特徴的な症状が広く認知され、より早い時期にFOPの遺伝子による診断を行うことが、誤診を避け骨化を進めない対策となります。本研究における症状の記録情報がFOPの初期診断においても大きな役割を果たすものと考えます。

E. Dの課題を解決するために必要な方策

疾患特異的な症状の写真画像はもとより、特徴的な症状をキーワード入力することにより広く一般の人も簡単に検索できるような機能の実現が今後の課題であると考えます。この際、登録者の個人情報保護しながらも、病態に関する情報を簡便に登録、検索できるような機能の実現が必要です。また情報の入力作業においては、登録サイトの目的をきちんと伝え理解を得ることが重要であり、入力作業自体に支障がある患者さんの場合は入力支援の体制づくりも今後の取り組むべき課題です。

F. Eを遂行（実行）するために必要な支援又は資源等

SNSやオープン系WEBデータベースにおいて、症状や部位から病態や専門医師を検索できるような検索サービスの実現が必要だと考えます。実現の為にはデータベース技術に関する知識はもちろんのこと、患者さんの個人情報の保護や開示のレベルをどのように規定するかなど多くの課題も同時に解決していかなければなりません。特に希少疾患においては疾患名の診断に至るまで複数の医師の診断が必要なことはよくあることで、多くの患者さんにより登録された情報をワンストップで検索、整理、分析してナビゲートしてくれるような支援体制が望まれます。具体的なアイデアとしては、患者さん本人または患者さん家族、患者支援団体、患者会からの要請を受けて、希少難病情報ネットワークサーチャー（WEB上の医療情報や医学論文、患者情報等を検索し提供する情報検索技術者）のような支援体制があれば、未だ疾患名が確定できていない希少難病患者さんへの質の高い情報提供に威力を発揮するのではないかと考えます。ややもすると乱立状態だと評価されがちな患者登録サイトを横断的かつ網羅的に情報を探索し、整理、分析して患者さんサイドに提供するような支援サービスが必要であると考えます。

G. 患者登録に関する課題

実名を公表して自らの希少疾患を世間に広く伝える活動をされておられる患者さんもおられる反面、希少難病患者さんの多くは厳格に個人情報保護を望んでおられます。本研究のテーマでもある患者さんに主体的に疾患情報を登録してもらう形式のサイトでは、患者さん自らが主体的かつ積極的に情報発信をしていくことを妨げることなく、同時に個人情報の保護を望む患者さんたちをどのように保護しながら疾患情報を一元化させることができるかが

議論の焦点になりました。別の観点では、病態情報を登録する作業自体が、自らの疾患に改めて向き合うことを強いる結果にもなり、果たしてこれが本当に患者さんの望むことなのかという考察も同時に必要でした。また患者さんが未成年の場合は、家族が本人の同意を得て入力をしているのかどうかの線引き自体が難しい場合もあり、やはり患者さん自身に自発的に登録してもらうことを実現するためには、患者さんをサポートするコミュニティーにおける、人と人の関係性の構築がなによりも最優先されるべき課題であると考えます。

H. 医師・研究者等の専門家に対する要望

国内のFOPの研究は、国の研究班、理化学研究所、京都大学iPS細胞研究所の3拠点にて研究が進められています。当然のことながら研究者の独自性は尊重されるべきものでありますが、患者さんやご家族が望んでいることは研究の進捗状況の公開です。公表が可能な情報についてはどんな些細なことでもいいので、是非とも患者会に、そして可能であれば一般の人にも広く伝えて欲しいと願っています。

※開示の例：研究開発の進捗の見える化

FOP治療薬（S3ステージ 2013年3月現在）

<http://www.riken.jp/dmp/contents3.html>

I. その他

平成24年10月に、FOPの患者会であった「J-FOP～光～」が組織変更し、「J-FOP患者家族会」となりました。FOPの場合は幼少の患者さんも多いため、患者さんと、患者さん家族が一丸となって活動していきます。

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 ほっと chain（フォン・ヒッペル・リンドウ病患者会）

研究要旨

私たちフォン・ヒッペル・リンドウ病（以下 VHL という）患者は、VHL の治療方法が確立されておらず、また希少性であるため、これまでは情報収集や他者との交流の機会も殆どなく、何事にもただ不安な気持ちで、孤立したように自分たちだけの独力で対処してきました。患者会を立ち上げ活動していく中で、次第に同志や協力者が増えて、今回の表記研究に取り掛かることができました。ただ研究に取り組むにあたり、病気が遺伝性であるという性質上、患者のプライバシーには非常に慎重に活動をしました。

下記の項目を研究の趣旨とし取り組んだ。

- ① VHL 病の知識普及と同時に、医療・研究者への臨床データに使えるデータ蓄積
- ② 患者会（ほっと chain）に参加しない（できない）方への、情報提供。
- ③ 同じ難病の他の患者会と連携し、お互いを理解する事。

A. 患者会の概要

「ほっと chain」は VHL の患者会として 2003 年に第 1 回総会を開催し、今年で設立 10 年を迎えました。49 家族がメンバー登録しており、年 1 回の患者会総会を関東・関西で交互に開催、同日に医師の講演の時間を設けています。VHL は遺伝性・家族性の病気であるため、患者のプライバシーに配慮し会を運営しています。また、患者数が日本全体でも 1,000 人程度と数少ない希少難病であるため、会員患者も日本全国に広く薄く分布しており、頻りに集合して患者会を開催することが難しい状態です。北海道・九州などに居住する会員は、関東・関西の患者総会に参加するにも高額な交通費がかかるため、参加が難しい状況です。ですので、年 1 回の会報配布・ホームページや電子メールでの交流が大変有意義で、主な活動となっています。

また、医療者として、日本の VHL 病研究の第一人者であられる高知大学医学部泌尿器科の執印太郎先生や、神奈川県横須賀市民病院脳外科の菅野先生にご支援頂いています。

B. 本研究に期待する効果

VHL は、遺伝性・家族性の病気のためプライ

バシーを気にする患者が多いためか、患者会に入会する方が、全患者数に比較して少ない傾向にある印象を持っています。

患者会に入会しない同じ病気の方にも、VHL の情報を伝える良い WEB サイト（手段）が構築出来ればと思います。

特に、「ライフヒストリー」機能については、ほっと Chain 単独では実現困難な高度な機能ですので、有効に使えたら良いと思っています。ほっと chain 内で、今回構築した WEB サイトをメール交換可能な会員に紹介した際にも、「ライフヒストリー」機能は、登録者本人が自分の病歴を振り返ることに使える便利な機能として評価を頂いています。

また、VHL の病状は、中枢神経、眼、膵臓、褐色細胞腫、腎臓など、多岐にわたり、同じ VHL でも発症部位が異なると、症状や困りごとにも異なります。同じ VHL の患者だけでなく、同じ部位の他の病気の経験が参考になると思います。

病気への対処に関する情報を、病気単位の見方以外に、部位による病気横断的な情報利用が出来ると思いますので、将来の機能にも期待しています。

VHL の場合、患者が日本全国に広く薄く散らばっており、患者会が存在していても患者の情報交換が難しい状況です。患者会に入会を希望しない方にも情報提供出来るデータベース的な役割にも期待しています。そして、難病という同じ悩みを持つ同志が集まり、力を併せることで行政へも積極的に働きかけていきたいと考えます。

また、医療・研究者への臨床データの情報提供により、新しい治療方法や新薬が開発され、私たちに届く日が一日でも早く来ることを願っています。

C. 登録状況

2013年2月18日現在のVHLの患者登録者数は7名となります。私たちの患者会では、会員全員に確実に情報を伝える手段は会報発行しかないため、未だに、本サイトへの登録依頼が全会員家族宛に出来ていない状態です。本格的に全会員へ依頼することは次年度に活動になる予定です。今回はホームページのみで会員へ登録依頼しましたので、7名の登録が精一杯というのが現状です。

D. 登録に際して特徴的・疾患固有な項目や背景

VHL 以外にも遺伝性疾患の場合等、プライバシーへの配慮は必須だと思います。誰にでも開かれたWEBサイトを作り、登録や利用を勧めただけでは登録者の増加は難しいのではないかと思います。

今回の研究の説明にFacebookがよく引用されますが、Facebookはプライバシーの保護が充分とは言えず、『患者情報登録サイト』の説明にFacebookを引用することは、適切ではないと考えます。プライバシーを重んじる人たちにとっては、不安を大きくしてしまう可能性があるからです。

日頃から、病気を公にしないで生活してい

る患者にも登録を呼びかけるためには、個人情報を集めない・漏洩の心配はないなど、不要な心配をせずにユーザー登録が出来る環境づくりが欠かせないと思います。

また、個人情報に配慮している事を、WEBサイトへのユーザー登録前に利用者に伝える事が大事だと思います。

E. Dの課題を解決するために必要な方策

登録した個人情報について安心出来る実績が蓄積されるまでは、基本、対面に近い十分な説明・紹介を行い登録依頼する作業が、人手がかかって大変ですが、必要だと思います。

また、サイト内に、個人情報の扱いについて、ユーザー登録前に確認できるページ（例えば、「個人を特定する情報は登録する必要ありません。」などと宣言する）があると良いと思います。

また、登録者数の増加により、患者にどんなメリットがあり、医療者にどんなメリットがあり、将来はどんな事を目指しているのか、もっと紹介（説明）するページがあると良いと思います。現在は「かけはし研究班 ～か(患者)け(研究者)は(橋渡し)し(新薬)～」とのキャッチフレーズ的な表現があるだけで、WEBサイトを見ただけでは理解しにくい印象です。ヘルプページや、説明ページの構築が必要ではないでしょうか？

F. Eを遂行(実行)するために必要な支援又は資源等

WEBサイトへのユーザー登録に個人情報を入力する必要がないことを明確に説明した方が良いと思います。また、情報漏洩の問題がないことを、セキュリティ専門会社に証明してもらおうと良いと思います。資金のない患者側がサイト構築している事をPRして、セキュリティ専門会社に参加してもらおうとか、個人情報セキュリティ関連のNPOなどと連携して実現す

る必要があるのではないのでしょうか？

ほっと Chain 自身は、同種の問題を解決できていないため、会員専用サイトを構築できていませんが、法律の専門家に参加して頂きアドバイスをもらうなどの活動があるのではないのでしょうか？

1つの患者会単独では実現出来ない事も、今回の研究のように、患者会が連携して対応することで、患者会に共通の問題を解決する方法が実現できると良いと思います。

G. 患者登録に関する課題

患者会を通じた登録依頼は、サイト開設当初の着実な登録者数の獲得には有効であると思います。しかし、ほっと Chain に限って言えることは、潜在患者数に対する患者会の会員数は、1割未満にすぎないので、登録者を増加させる為には、患者会に参加していない患者さんにも登録してもらう事が必要だと思います。

その為には、病名を限定して患者にアクセスする患者会とは別に、病気に困っている患者さんに広く浅くアクセスする方策が必要だと思います。

どんなにプライバシーに配慮している患者会でも、会員参加すると最低限の患者情報は患者会が収集することとなり、その事が嫌で患者会への参加を取り止めている患者さんもいらっしゃると思います。その方達に必要な最低限の個人情報だけで会員登録出来ることをPRすると良いと思います。

H. 医師・研究者等の専門家に対する要望

①新しい治療法・新薬の研究と紹介

明らかな治療方法が確立されていない疾患であるからこそ、研究に必要なデータ収集に協力し、研究・臨床に力を入れて一日も早く進めていただき、その結果を還元してもらいたい。

②国への働きかけ

難治性疾患に対する研究へのバックアップ

を得るためや、助成などを国に認めてもらえるような陳情する場合など、医師・研究者の立場から助言して頂きたい。

③サイト登録・患者会入会の勧誘

担当医からの紹介が最も信頼性があり、有効だと思います。（医師に詳しく説明していただく事は困難だと思いますので、医師が患者に渡すだけで済むサイト紹介のパンフレットを用意すると良いと思います。）

また、医療機関が運営するサイトから、リンクを張ってもらうことも有効だと思います。

I. その他

ほっと Chain の場合は、プライバシーの保護が前面にあり、いろいろな活動の進行の妨げになっていることは大きな悩みの1つです。

しかしながら、VHL病が遺伝性疾患であり、未だに閉鎖的な日本文化の中で生活しながら一人で悩んでいる方たちがまだたくさん居るのが事実で、そういう方たちにも安心して参加頂きたいという思いから、このスタイルを貫いています。

今回の研究に参加していた他の遺伝性の難病の患者会においても、患者会の運営に患者のプライバシー問題に苦慮されている事を知りました。

VHL病自体が一般の方に知られていないため、VHLをどのようにして知って頂くかを考えていましたが、私達も他の難病の事を知らない事に気がつきました。今回の研究に参加することで、今まで知ることの無かった難病のことも知る事が出来、研究以外にも得る物が多く有りました。数多く有る難病同士もお互いを理解し、共通の問題は先人から学べる（解決できる）ことも理解できました。特に今回のWEBサイトの「難病知恵袋」機能も、同趣旨から構築されています。

今回の難治性疾患克服研究事業に取り組むに

あたり、患者登録サイトの利用や医師・研究者
と一緒に活動させていただく機会を与えてく
ださって非常に感謝しています。

今後もほっと Chain としても、できる限り
の努力を行い活動していこうと思っています。
今後ともよろしく願いいたします。

IV. 研究成果の刊行に関する一覧表

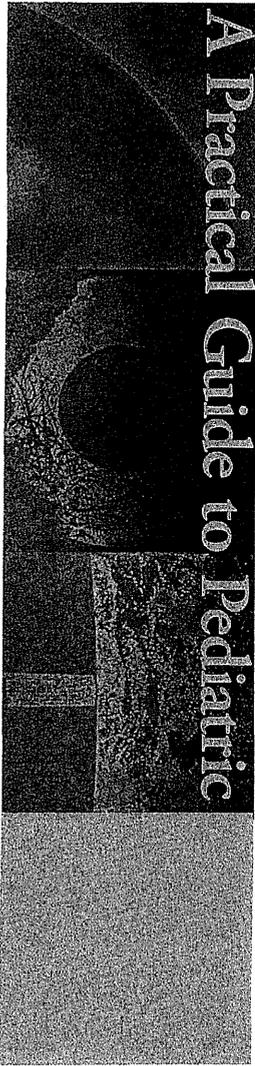
書籍

著者氏名	論文タイトル名	書籍全体の編集者名	書籍名	出版社名	出版地	出版年	ページ
斎藤加代子	脊髄性筋萎縮症（SMA）とは	SMA診療マニュアル編集委員会	脊髄性筋萎縮症診療マニュアル第1版	金芳堂	京都	2012	pp150
斎藤加代子	脊髄性筋萎縮症	遠藤文夫（熊本大学）	脊髄性筋萎縮症. 小児科診断・治療指針初版	中山書店	東京	2012	764-766

雑誌

発表者氏名	論文タイトル名	発表誌名	巻号	ページ	出版年
斎藤加代子	脊髄性筋萎縮症0型の1例	脳と発達	44 (5)	31-34	2012
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	18 (9)	pp. 40-43	2012
斎藤加代子	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	第83巻（臨時増刊号）	E52-E57	2013
川口有美子	「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	vol. 18, No. 11	pp. 60-61	2013

V. 研究成果の刊行物・別刷



A Practical Guide to Pediatric

最新ガイドライン準拠

小児科 診断・治療指針

総編集 ● 遠藤文夫 熊本大学・教授

中山書店

19章 神経・筋疾患

⑤ 外来での診察のポイント

かかと足歩行	脛骨神経の障害から前脛骨筋の筋力低下きたため、かかと足で歩行することが困難になる。したがって、外来で靴下を履かせる際、つま先を上げて歩行させてみると前脛骨筋の筋力低下がわかりやすい。
足の萎縮	足底筋の萎縮による pes cavus (⑥) を観察する*。
深部腱反射	CMT では過常、深部腱反射 (とくにアキレス腱反射) が消失する。

これら3点に注目して診察を行い、疑わしければ次の検査により診断を確定する。

- 電気生理検査を行い、神経伝導速度遅延と時間的分散の陽性変化を確認する (⑦)。
- FISH 検査を行い、PMP22 遺伝子の重複を確認する (⑧)。
- pes cavus は緩徐に出現するため、幼少期には明らかでないことが多い。

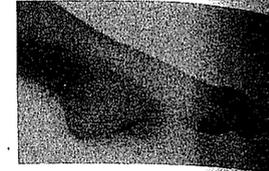
- 下肢萎縮は経年的に進行し、成人期にはシャンパンボトル様と称される大腿下 1/3 の特徴的筋萎縮が出現する。

(藤井克則)

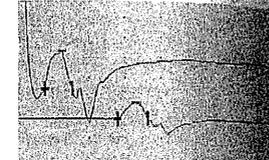
⑥ 参考文献

- 1) 藤井克則ほか. Charcot-Marie-Tooth 病 1A 型に対する新たな治療法—アスコルビン酸治療の有効性. 小児科臨床 2009; 72: 762-3.
- 2) Gallardo E, et al. Charcot-Marie-Tooth disease type 1A duplication: spectrum of clinical and magnetic resonance imaging in leg and foot muscles. Brain 2006;

⑥ 足の萎縮 (pes cavus)



⑦ 電気生理検査 (脛骨神経)



脱筋所見 (時間的分散, 伝導速度遅延) を認める

129: 426-37.

- 3) Passage D, et al. Ascorbic acid treatment corrects the phenotype of a mouse model of Charcot-Marie-Tooth disease. Nat Med 2004; 10: 396-401.

脊髄性筋萎縮症

定義, 概念

- 脊髄性筋萎縮症 (spinal muscular atrophy: SMA) は、脊髄前角細胞の変性によって起こる筋萎縮と筋の脱力の特徴とする常染色体劣性遺伝病である。
- 発症年齢、臨床経過に基づき、I型、II型、III型、IV型に分類される (⑨)。
- 線維束性収縮などの脳神経の症状と近位筋優位の骨格筋の筋萎縮を伴った筋力低下の症状を示す。

病態, 臨床像

- 原因遺伝子は 5 番染色体長腕 5q13 に存在する

SMN1 (survival motor neuron) 遺伝子の 5' 側近位領域に相反性に重複した配列の SMN2 遺伝子も存在する。

- I型からIV型の臨床的重症度の違いは、SMN タンパク質の発現量、すなわち SMN2 遺伝子がどの程度、SMN タンパク質を産生しているかによって説明できる。臨床像が軽症の場合、SMN2 遺伝子の遺伝子変換により SMN1 遺伝子の SMN2 遺伝子になること、すなわち SMN2 遺伝子の遺伝子産物の量が多くなっていくことにより、SMN タンパク質量が 100% であるとすると、I型は 20%、II型は 30%、III型は 40% 程度であり、臨床症状の重症度から軽症の幅を説明できる。

③ SMA の分類

型	病名	発症年齢	最高到達運動機能	遺伝
I	Werdnig-Hoffmann 病 急性乳児型 SMA	0~6 か月	never sit	常突
II	Dubowitz 病 慢性小児型 SMA	<1 歳 6 か月	never stand	常突
III	Kugelberg-Welander 病 若年型 SMA	1 歳 6 か月~20 歳	stand & walk alone	常突 まれに 常優
IV	成人型 SMA	20 歳<	normal	多くは孤発 常優か常突

常突：常染色体劣性、常優：常染色体優性。

脊髄性筋萎縮症の臨床像

I 急性乳児型 (Werdnig-Hoffmann 病)
 出生後 2 週間以内の発症。発症時の胎動が弱い例も存在する。生後 6 か月まで、発症後、運動発達は停止し、体もできず、筋緊張低下のために体が吹っかいフックの状態を呈する。肋間筋に対して横隔膜が突出しているため吸気時に腹部が膨らみ、胸部が陥凹を示す。支えなしに座ることができず、哺乳困難、嘔吐、呼吸不全を伴う。舌の線維索性収縮がみられ、手指が軟らかく屈曲する形の wrist drop が認められる。呼吸管理を行わない場合、死亡年齢は平均 6~24 か月までにほぼ全例が死亡する。

II 慢性乳児型 (Dubowitz 病)
 生後 6 か月まで、支えなしの起立、歩行ができないが、言語は発達する。舌の線維索性収縮、手指の攣縮がみられる。歩行は消失または消失。次第に側弯が著明になる。II 型重症な症例は呼吸器感染に伴って、呼吸不全を呈する。

III 若年型 (Kugelberg-Welander 病)
 生後 1 歳 6 か月以降、自立歩行を獲得するが、次第に転びやすくなる。立てないという症状がでてくる。後に、上肢の攣縮が出現する。

IV 成人型
 小児期や思春期に筋力低下を示す III 型の小児成人発症の SMA 患者では側弯は生じない。IV 型でも臨床的型態は多様であり、分布は運動

③ 脊髄性筋萎縮症の認定診断基準

1. 主要項目
 - (1) 臨床所見
 - ① 下記のような下位運動ニューロン症状を認める。
筋力低下
筋萎縮
舌、手指の線維索性収縮 (fasciculation)
腱反射は減弱から消失
 - ② 下記のような上位運動ニューロン症状は認めない。
過換
腱反射亢進
病的反復性
 - ③ 経過は進行性である。
 - (2) 臨床検査所見
筋電図で高振幅電位や多相性電位などの神経原性所見を認める。
 - (3) 遺伝子診断
survival motor neuron (SMN) 遺伝子変異を認める。
2. 補助診断
筋萎縮性側索硬化症、脊髄性筋萎縮症、脳腫瘍・脊髄疾患、頸椎症、椎間板ヘルニア、脳および脊髄腫瘍、脊髄空洞症、末梢神経疾患、筋疾患、感染症に関連した下位運動ニューロン疾患、傍髄嚢症候群、先天性多発性関節拘縮症、神経筋接合部疾患
3. 診断の留意
上記の 1 (1) ①②③すべて (2)、(3) の 1 項目以上を満たし、かつ 2 のいずれでもない。
 (厚生労働省難治性疾患克服研究事業 (中野匠 2009) より)

心筋の障害、聴覚障害、著しい顔面筋罹患、知覚障害、血清クレアチンキナーゼ値が正常上限の 10 倍以上、運動神経伝導速度が正常下限の 70% 以下、知覚神経活動電位の異常などの所見がある場合、SMA とは考えにくい。
 ●筋生検で小径萎縮筋線維の大集団、群萎縮 (group atrophy)、I 型線維の肥大、筋電図では高電位で幅が広い giant spike などの神経原性変化を示す。
 ●SMA において、遺伝子診断は最も広く行われる非侵襲的診断方法である。末梢血リンパ球より

DNA を抽出し、SMN1 遺伝子の exon 7, 8 の欠失の有無を確認することにより診断する。SMN1 遺伝子のホモ接合性の欠失は SMA I 型、II 型では 90% 以上に認められるが、III, IV 型では 50% 以下となる³³⁾。

治療と医療管理

- SMA に対する根本的な治療は、いまだ確立していない。SMN2 遺伝子の exon 7 のスプライシングパターンを変えることにより SMN2 由来の全長 mRNA を増やす方法、SMN の転写のレベルを全体的に上げる方法、SMN タンパクを安定化させる方法、変性した運動ニューロンを幹細胞によって修復する方法などが研究されている。
- SMA は現在の社会的環境では日常生活の多くの活動を他人に頼らなければならない疾患である一方、患児はしばしば高度な能力を有し、正常の心臓機能を示している。適切な道具や訓練により、社会的に満足いく生活を送ることが可能である。彼らの能力を發揮できる環境を整備していくことが必要である³³⁾。

- 呼吸**
- SMA の I 型、II 型の患児の最大の問題は、呼吸器感染や誤嚥に伴う呼吸不全である。
 - I 型は気管挿管と人工呼吸管理を行わなければ死亡する疾患である。人工呼吸器はコンパクトで便利になり人工呼吸管理を受けつつ病院や在宅にて QOL の向上をめざしている I 型の患児も増加している。
 - 座位保持が可能な II 型の患児は、呼吸不全状態のため気管挿管と人工呼吸管理が必要になっても、永続的な使用とはならないことも多い。肺の換気

を示す II 型の患児は、鼻マスクを用いた非侵襲的 (間欠的陽圧換気) の使用により、呼吸不全の予防と予防が可能である。インフルエンザや肺炎など、呼吸器感染の予防も積極的に行われる。

理学療法

- I 型で人工呼吸管理を受けている患児は、椅子の生活をjしている患児は、関節の拘縮を予防するために座位での予防が必要である。II 型では座位での生活であるが、次第に側弯や関節拘縮が出現する。そのため、III 型では起立や歩行が困難になったりハビリテーションによる拘縮の予防が重要になる。
 - II 型では側弯に対して、手術的治療と非手術的治療が行われ始めている。
 - 呼吸器感染時には、カフマシンの使用や呼吸器学的療法によって排痰ドレナージを行う。
- 移動**
- I 型、II 型では一人での起立や歩行が不可能なため、車椅子が必要である。上半身の力が弱いため、電動車椅子ではなく電動の車椅子を必要とする。
 - 欧米では 2~3 歳で電動車椅子を安全に使用することを教えており、家や外で家族や友人と活動できるようにする。

引用文献

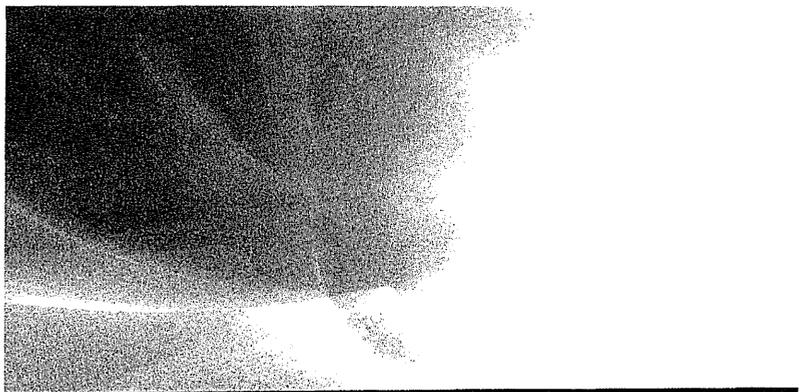
- 1) Lefebvre S, et al. Identification and characterization of the spinal atrophy-determining gene. *Nat Genet* 1995; 12: 80: 155-65.
- 2) Wirth B, et al. Mildly affected patients with spinal muscular atrophy are partially protected by an increased SMN2 copy number. *Hum Genet* 2006; 119: 429-34.
- 3) 斎藤加代子, 伊藤万山里. 脊髄性筋萎縮症の遺伝子診断. *神経内科* 2008; 69: 528-32.

*33 患者サポート情報: SMA の人々をとりまく環境を狭いものにして、ともに支え合う場をもつことを目的として、1999 年 10 月に「SMA 家族の会」が結成され、全国レベルの活動をしている。

脊髄性筋萎縮症 診療マニュアル

spinal muscular atrophy (SMA)

SMA診療マニュアル編集委員会 編



SMAを知ろう!

患者さん、ご家族、医療従事者…脊髄性筋萎縮症
に関わる人へ。基礎知識から最新治療まで網羅の
必携ガイドブック。

金芳堂 定価(本体4,000円+税)

執筆者一覧

編集 齋藤加代子

執筆者 (五十音順)

- | | |
|---------|--|
| 安達みちる | 東京女子医科大学病院リハビリテーション部 理学療法士 主任 |
| 荒川正行 | 公益財団法人微生物化学研究会微生物化学研究所基礎生物研究部 研究員 |
| 荒川玲子 | 東京女子医科大学附属遺伝子医療センター 助教 |
| 猪飼哲夫 | 東京女子医科大学リハビリテーション科 教授 |
| 石川悠加 | 独立行政法人国立病院機構八雲病院小児科 医長 |
| 伊藤万由里 | 東京女子医科大学小児科 非常勤講師/東京女子医科大学附属遺伝子医療センター非常勤講師 |
| 井村貴之 | 北里大学整形外科 診療講師 |
| 上野正喜 | 北里大学整形外科 助教 |
| 梅野愛子 | 東京女子医科大学附属遺伝子医療センター |
| 浦野真理 | 東京女子医科大学附属遺伝子医療センター 臨床心理士・認定遺伝カウンセラー |
| 小牧宏文 | 独立行政法人国立精神・神経医療研究センター病院小児神経科 医長 |
| 齋藤加代子 | 東京女子医科大学附属遺伝子医療センター 所長・教授 |
| 齊藤利雄 | 独立行政法人国立病院機構刀根山病院神経内科・小児神経内科 医員 |
| 齋藤 亘 | 北里大学整形外科 助教 |
| 相楽有規子 | 東京女子医科大学附属遺伝子医療センター 臨床検査技師 主任 |
| 穴倉啓子 | 社会福祉法人訪問の家別診療所 所長/東京女子医科大学小児科 非常勤講師 |
| 世川 修 | 東京女子医科大学小児外科 臨床教授 |
| 高相晶士 | 北里大学整形外科 教授 |
| 竹内伸太郎 | 独立行政法人国立病院機構八雲病院 看護師・呼吸療法認定士 |
| 富川由美子 | 東京女子医科大学病院医療社会福祉室 ソーシャルワーカー |
| 中澤俊之 | 北里大学整形外科 講師 |
| 中島 孝 | 独立行政法人国立病院機構新潟病院神経内科 副院長 |
| 中野今治 | 自治医科大学内科学講座神経内科学部門 教授 |
| 西尾久英 | 神戸大学大学院医学研究科地域社会医学・健康科学講座疫学分野 教授 |
| 野本明男 | 公益財団法人微生物化学研究会微生物化学研究所 所長 |
| 長谷川三希子 | 東京女子医科大学病院リハビリテーション部 理学療法士 主任 |
| 林 雅 晴 | 公益財団法人東京都医学総合研究所 こどもの脳プロジェクトリーダー |
| 益子 貴 史 | 自治医科大学内科学講座神経内科学部門 臨床助教 |
| 松尾真理 | 東京女子医科大学附属遺伝子医療センター 講師 |
| 三浦利彦 | 独立行政法人国立病院機構八雲病院 理学療法士長・呼吸療法認定士 |
| 森 田 光 哉 | 自治医科大学内科学講座神経内科学部門 講師 |