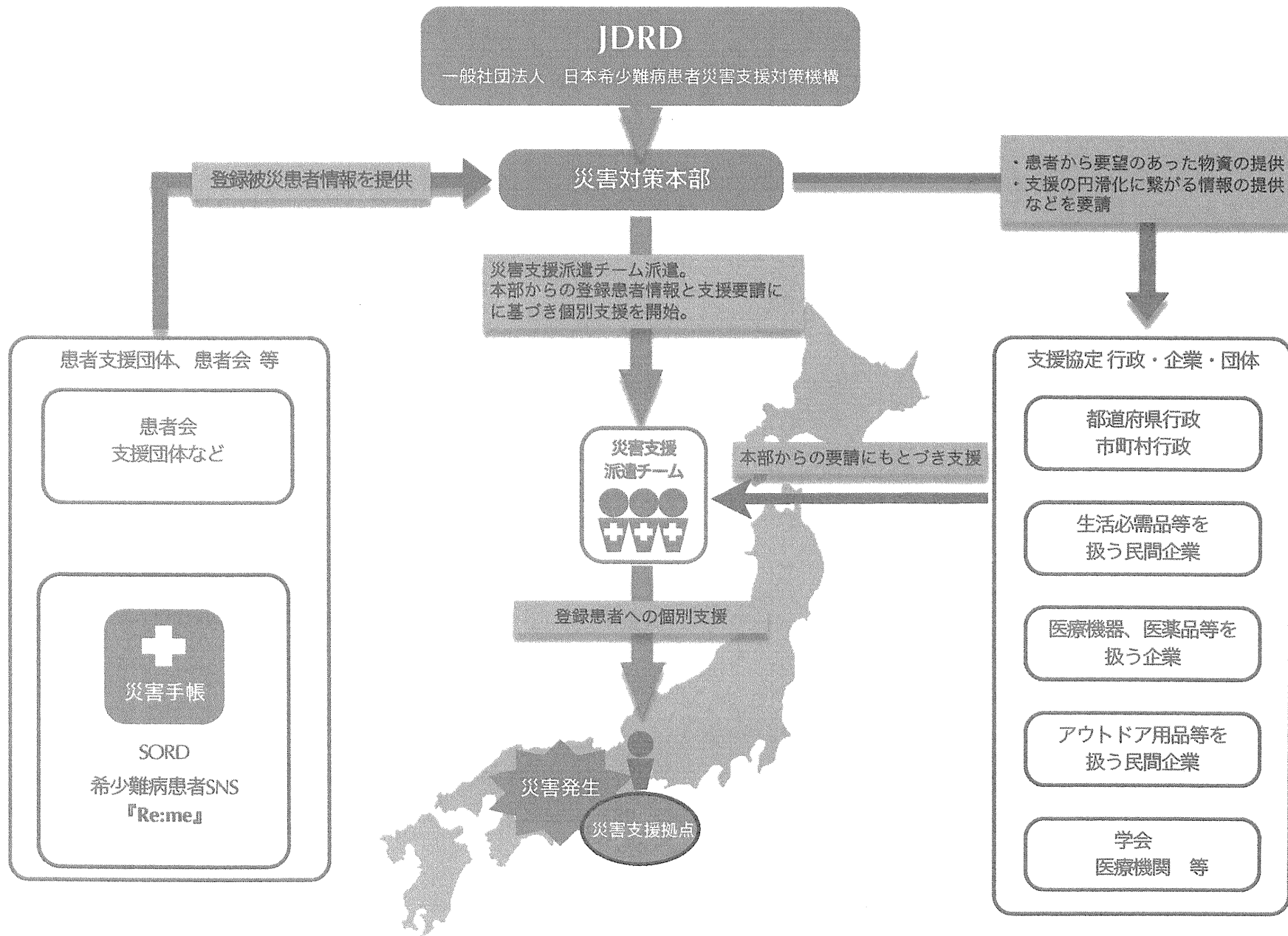


# 災害発生時の支援活動

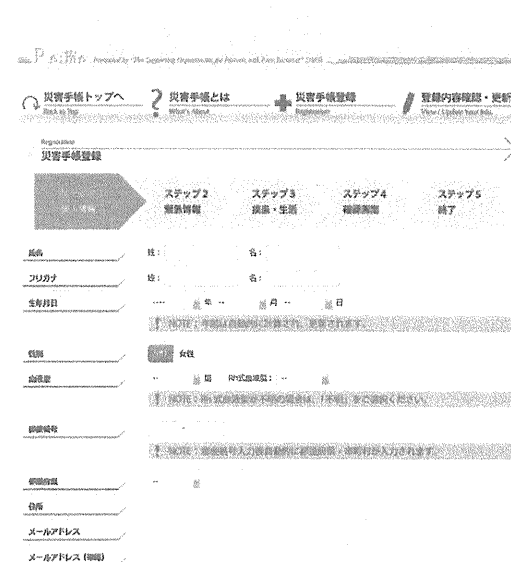


## 災害手帳とは？

『災害手帳』とは、希少難病患者専用の災害対策自助ツールとして、開発された患者情報登録システムです。患者自身が事前に災害手帳に自身の情報を登録しておくことで、災害時など不測の状況下において、必要な情報が紛失したとしても、災害手帳からいつでも情報を取り出すことが可能です。登録内容は患者自身により随時更新・変更することも可能です。

## 災害手帳に登録することで可能になること

- 患者情報の保存、取り出し  
患者自身が自身の疾患・生活に関する情報を登録・保存しておき、必要なときにその情報を取り出すことができます。
- 日本希少難病患者災害対策支援機構(JDRD)の災害支援  
災害発生時、SORDは希少難病患者の災害支援機関 日本希少難病患者災害対策支援機構(JDRD)と連携し、災害手帳への登録情報に基づき被災希少難病患者の支援活動にあたります。
- 希少難病研究事業 PAAR Researchへの参加登録  
SORDが主体となり、最先端技術に携わる研究機関と協同して取り組む、希少難病研究事業PAAR Researchに参加登録を行うことができます。研究対象患者はPAAR Research参加登録患者の災害手帳登録情報をもとにSORDとPAAR Research研究班が総合的に判断し選出します。



## 災害手帳登録項目一覧

### 【個人情報】

- ・氏名(ふりがな) ・生年月日 ・血液型 ・性別 ・現住郵便番号 ・現住所 ・電話番号 ・障がい者手帳の有無、有りの場合は種別・等級
- ・介護保険受給の有無、有りの場合は種別・等級 ・加入医療保険の種別・保険証番号 ・特定疾患医療受給者証 受給の有無、有りの場合は番号

### 【緊急情報】

- ・緊急連絡者 氏名(ふりがな) ・緊急連絡者 続柄 ・緊急連絡先 郵便番号 ・緊急連絡先 住所 ・緊急連絡先 電話番号

### 【疾患・生活情報】

- ・病名 ・過去の症状 ・現在の症状 ・かかりつけの病院 ・かかりつけの医師 ・服用中の薬剤 ・過去の病歴 ・過去の服薬歴
- ・過去の薬剤での副作用歴 ・アレルギー(禁忌薬剤、生活) ・必要物(医療機器、生活)
- ・搬送中の留意点 ・介護・介助時の留意点(移動時、食事時、コミュニケーション時) ・生活上の留意点(医師・看護師に対して、周囲の人に対して) ・その他備考

(登録時のチェック項目)

災害時の情報利用について

希少難病研究事業PAAR Researchへの参加登録について

## 災害手帳 登録項目一覧

\*NPO 法人 SORD 運営の Re:me 内にて任意登録

### 個人情報

- ・氏名（ふりがな）
- ・生年月日
- ・血液型
- ・性別
- ・現住郵便番号
- ・現住所
- ・電話番号
- ・障がい者手帳の有無、有りの場合は種別・等級
- ・介護保険受給の有無、有りの場合は種別・等級
- ・加入医療保険の種別・保険証番号
- ・特定疾患医療受給者証 受給の有無、有りの場合は番号

### 緊急情報

- ・緊急連絡者 氏名（ふりがな）
- ・緊急連絡者 続柄
- ・緊急連絡先 郵便番号
- ・緊急連絡先 住所
- ・緊急連絡先 電話番号

### 疾患・生活情報

- ・病名
- ・過去の症状
- ・現在の症状
- ・かかりつけの病院
- ・かかりつけの医師
- ・服用中の薬剤
- ・過去の病歴
- ・過去の服薬歴
- ・過去の薬剤での副作用歴
- ・アレルギー（禁忌薬剤、生活）
- ・必要物（医療機器、生活）
- ・搬送中の留意点
- ・介護・介助時の留意点（移動時、食事時、コミュニケーション時）
- ・生活上の留意点（医師・看護師に対して、周囲の人に対して）
- ・その他備考

（登録時のチェック項目）

### 災害時の情報利用について

### PAAR Research 参加について

## 資料2. 第2回班会議議事録

### 難治性疾患克服研究事業

疾病中心から患者中心の希少難治性疾患研究を可能とする  
患者支援団体と専門家集団とのネットワーク構築に関する研究

平成24年度 第2回班会議

日時：2012年9月30日（日）9:00-11:00（\*台風17号のため、会議短縮）

場所：京都大学医学部G棟3階演習室（〒606-8501 京都市左京区吉田近衛町）

出席者（敬称略）：

福嶋義光（信州大学），松原洋一（東北大学），高田史男（北里大学），  
小杉眞司（京都大学），玉置知子（兵庫医科大学），櫻井晃洋（信州大学），  
関島良樹（信州大学），涌井敬子（信州大学），加藤光広（山形大学），  
小泉二郎（SORD）

研究協力者（敬称略）：

河村理恵（信州大学），黄瀬恵美子（京都大学），  
中岡亜希・加賀俊裕・山口記世・衣川雄真（SORD）

欠席者：野村文夫（千葉大学），斎藤加代子（東京女子医科大学）

オブザーバー（敬称略）：松井裕子（NHK 報道局社会部）

---

プログラム：

9:00 概要説明と今までの経緯

9:30 SORD と京都府との協定について

「希少難病患者支援・京都モデルの構築事業」

10:00 個別事例ごとの検討

- ・ 診断支援の可否
- ・ SORD から連絡し，診断支援希望の再確認
- ・ 診断支援方法の検討：他の研究班，研究施設，他
- ・ 検体採取，輸送方法，個人情報保護の検討
- ・ 検査前の遺伝カウンセリングの検討
- ・ その他

# 1. 概要説明と今までの経緯 (福嶋)

## 厚労省SORD班 活動報告

難治性疾患克服研究事業 (平成24年4月1日～平成26年3月31日)  
「疾病中心から患者中心の希少難治性疾患研究を可能とする  
患者支援団体と専門家集団とのネットワーク構築」

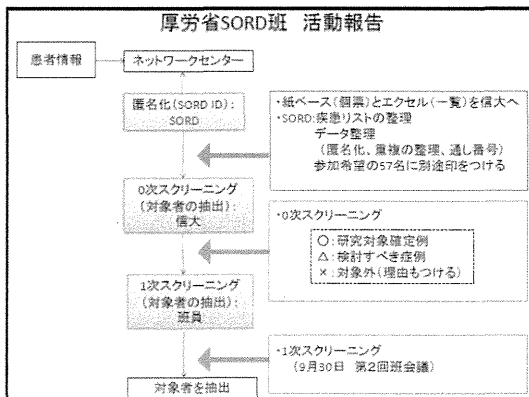
## 厚労省SORD班 活動報告

7月7日～8日 SORD班会議 第一回(信大)

- ・ 開会挨拶(福嶋)と自己紹介(各研究分担者)
- ・ 本事業計画の概要(福嶋)
- ・ SORDの活動内容、とくにRe-meと災害手帳について(小泉)
- ・ 診断支援のあり方(全員)
- ・ 遺伝学的検査の進め方、サンプル収集と保存(全員)
- ・ 難病フォーラム等の広報活動(小泉、全員)、災害時対応(小泉)
- ・ 全体討論

今年度の予定

- SORDに登録されている患者全員を本研究の対象とする
- 0次スクリーニングで、○△×に分類する
- ○の中から、一例ずつ順番に、診断支援を行う(必要に応じて、遺伝学的検査を実施)
- それと平行して、△の中から○になるものの抽出作業をおこなう
- 本研究の目的は、ネットワーク構築が目的なので、診断支援あるいは拠点班に回すことのできた症例の数にはこだわらない。
- 今年度中に、診断支援→遺伝学的検査→拠点班への紹介へと進めることのできる患者のリクルートに努める。



## 厚労省SORD班 活動報告

0次スクリーニング(7月～9月)

○	10
1) 2/3名が○と分類	29
2) 1/3名or1/2名が○と分類	78
△	50
3) 2/3名が△と分類	27
4) 1/3名or1/2名が△と分類	13
×	148
合計	355

○: 研究対象確定例  
△: 検討すべき症例  
×: 対象外(理由もつける)

<MEMO>

- ・ 9月30日の検討事項: ネットワークの流れの検討
- ・ SORD班との連携体制について、患者への問合せ(診断を希望するか)
- ・ 次世代シーケンスの希望
- ・ 研究班に問い合わせ(2施設) → 文章を考える
- ・ スクリーニング作業を今後、分担できないか。

## 厚労省SORD班 活動報告

7月 難病情報センターホームページ上に掲載される研究班名簿を提出

9月3日 信大倫理委員会 → 9月4日 承認

## 2. SORD と京都府との協定について「希少難病患者支援・京都モデルの構築事業」

希少難病患者の支援体制を構築することを目的に、SORD、京都府、京大、本研究班が基本となって運営する協議体（支援体制）を作成した。間もなく実行委員会が立ち上がり、実務開始予定。協議体に認定遺伝カウンセラーにも加わってもらいたい。SORD に登録することで、行政とも医療機関とも研究班とも繋がり、希少難病患者・家族が孤立することなく安心して生活することのできる環境を整備することを目指している（小泉）。

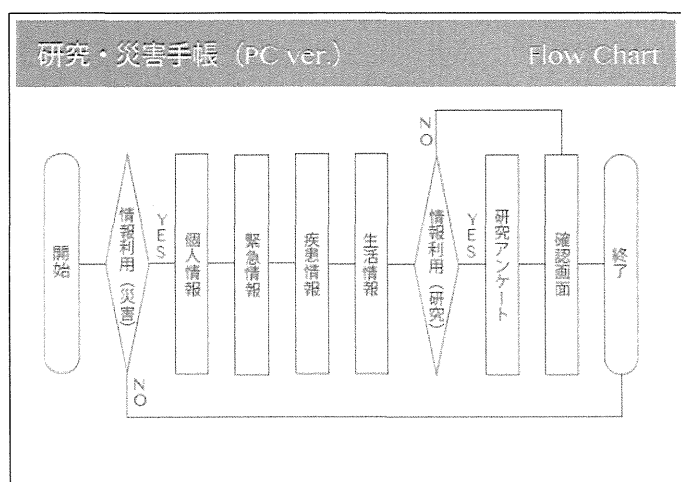
### 【討議事項】

- ・全国のモデルになってくると思うが、京大遺伝子診療部を受診した方全てに SORD の登録を促すのか？  
→患者さんの状況に応じて、case by case になると思う。
- ・SORD への登録を促すかは、担当医師の判断になる。具体的な線引きは出来ない。
- ・全ての患者さんにご紹介いただくというよりは、行き場のない患者さんに対して積極的に SORD を紹介してもらいたい（小泉）。
- ・全国遺伝子医療部門連絡会議で本研究班の取り組みについて紹介する際は、まずは典型例（未診断の患者）から、SORD への登録を促してもらおうこととする。

## 3. 研究・災害手帳システムについて（小泉・衣川）

### ① 研究・災害手帳（PC ver.）

- ・登録患者の情報利用を災害支援だけ、または研究参加も希望するか、明確に意思がわかるように改善した（SORD）。



研究・災害手帳 (PC ver.)	Personal Info.
<ul style="list-style-type: none"> <li>・氏名</li> <li>・フリガナ</li> <li>・生年月日 (1910 年以降表示：102 歳以下対象)</li> <li>・性別</li> <li>・血液型 / Rh 血液型</li> <li>・都道府県</li> <li>・住所 (都道府県以降)</li> <li>・メールアドレス</li> <li>・電話番号</li> <li>・障がい者手帳 (所持の場合：種別と等級)</li> <li>・介護保険</li> <li>・医療保険 (種別と保険者番号)</li> <li>・特定疾患医療受給者証 (所持の場合：特定疾患医療受給者証番号)</li> </ul>	<p>自宅、携帯、勤務先の欄を設ける</p>

研究・災害手帳 (PC ver.)	Disease Info.
<p>★現在の状況がわかるような項目が必要</p>	
<ul style="list-style-type: none"> <li>・病名</li> <li><del>過去の症状</del></li> <li>・現在の症状</li> <li>・かかりつけの病院 + 病院ID</li> <li>・かかりつけの医師 → 主治医名</li> <li>・服用中の薬剤 → 使用中の薬剤</li> <li>・薬剤の容量 治療等</li> <li>・過去の病歴</li> <li>・過去の服薬症</li> <li>・過去の薬剤での副作用症</li> <li>・禁忌薬剤</li> <li>・かかりつけの診療科</li> </ul>	<p>*ひも付きは要検討</p> <p>ひも付きで 5 疾患まで入力可能</p> <p>ひも付きで 10 病院まで入力可能</p> <p>ひも付きで 20 種類まで入力可能</p> <p>ひも付きで 20 種類まで入力可能</p>

- ・患者側が重要と思う項目と研究者側が必要とする情報は一致していないことがある
- ・病名と症状の区別は患者にはつかないと思われるので、記入欄を分けず一緒に書いてもらってはどうか？それを班員が仕分けるのはどうか？
- ・薬剤の容量も患者に分かるだけ入力してもらい、研究班員が判断すればよいのでは？
- 原案を作って、班員で再度検討することとする。

研究・災害手帳 (PC ver.)	Lives Info.
<ul style="list-style-type: none"> <li>・アレルギー</li> <li>・必要物 (医療機器・生活)</li> <li>・搬送中の留意点 — 具体的移動手段も書いてもらう。体重も必要</li> <li>・介護・介助時の留意点 (移動時、食事時、コミュニケーション時)</li> <li>・生活上の留意点 (医師・看護師に対して、周囲の人に対して)</li> </ul>	

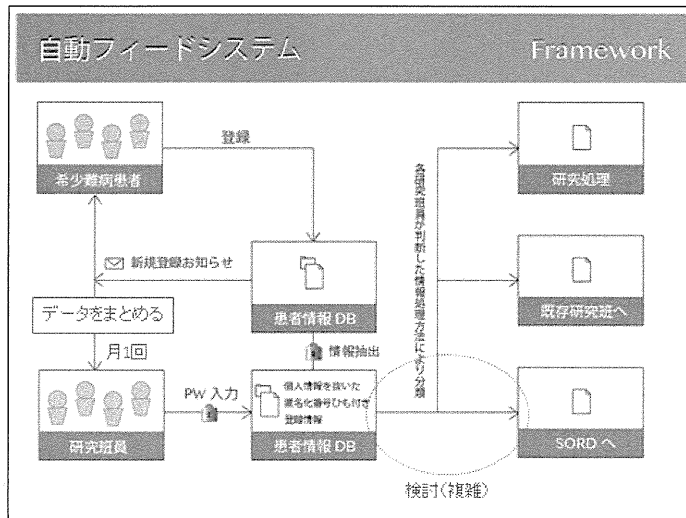
研究・災害手帳 (PC ver.)	Research Questionnaire
<p>ご研究なさる際に、これまで以前の入力情報では補えず、かつ、必要不可欠な情報がある場合は、これ以降で、YES or NO 形式でのアンケートを実施したいと考えています。ここまでで、非常に多くの情報を入力していただいていることに加え、患者により必要情報が多岐にわたると考えられるため、このような形式を取りたいと考えています。先生方のご意見を頂戴できればと存じます。</p> <p>Ex.) 家族病歴があるか否か：YES or NO</p>	

研究アンケートの項目 (入力任意) について

- 1) 研究の意義, 研究参加は任意であることなどが入った説明文を入れる
- 2) どういう項目 (情報) が必要か, 具体的項目を決めて SORD へ連絡
  - ・ どういう情報が必要か? 性別, 年齢, 病名など (問題点: 病名のない患者が多い)
  - ・ 患者が何を求めているか? 診断? 患者交流?
  - ・ 家族歴についてどのように聴くか?
    - 家族内に似たような症状の人がいるか? 近親婚があるか? 確定診断がついている人が家系内にいるか?
  - ・ 細かいことはフィードバック時に聴取するか? 近親婚などこちらが欲しい情報が患者に伝わるか?
    - 項目はあればあったでよいのではないか.
  - ・ 登録者に共通する統一したフォーマットは難しい.
- 3) 原案を作って, 班員で再度検討



## ②自動フィードシステム（研究班用システム）



本ネットワークの流れ（案）

- 1) 新規登録のお知らせを SORD から信大にメールで連絡
- 2) ある程度データがまとまったら（月一回）、研究班員に新規登録内容をアナウンス（信大）  
 場合に応じて、事例を検討していただく班員をある程度指定する
- 3) 複数名の班員で個別事例ごとの検討←ネット会議？（Skype など）、電話会議？
- 4) SORD へ戻す
- 5) 患者の追加情報収集（SORD）
- 6) 患者の追加情報を班員で共有，次のステップを検討

### 【検討事項】

- ・ 個別事例ごとの検討のための時間の確保，その方法をどうするか？
- ・ 研究班員がデータを各々検索できるようなシステムにしてほしい（研究班員各自のひらめき用）
- ・ オンライン上で患者情報を抽出できるとよい．班員のみが使用できるようセキュリティーは必要．  
 →情報のやり取りを時系列で追加していくことは可能
- ・ 今後，ネット会議（Skype など）が出来るようになると個別事例ごとの検討がしやすい．  
 →システムに Skype（音声のみ）を組み込むことは可能
- ・ 研究協力の意思 Yes の場合，一回で患者情報を得ることは無理なので，SORD を介してフィードバックが必要．
- ・ 患者への問い合わせについて
  - ・ 何回かのやり取りが必要．
  - ・ 注意すべきは主治医との関係．本研究の結果を主治医にもフィードバックできるとよい．

- ・他の研究班への問い合わせについて
  - ・厚労省の疾病対策課に協力を依頼し、ネットワーク構築班から対象になりそうな患者が上がっているが、新規患者の情報および検体を収集しているかどうかを研究班長に問い合わせてもらおうと考えている。

### ③手帳 mobile 版

現段階では、PC からしか登録はできない。Mobile 版が必要かどうかを検討し、必要なら 2013 年 1 月 1 日リリース予定。

#### 【その他の検討事項】

- ・本年度はネットワークの流れを作る。
- ・研究対象の場合、患者が研究参加を希望するかは SORD から聞いてもらう。
- ・SORD で患者の希望を把握してほしい。SORD は専門家集団と患者を繋ぐ架け橋に。
- ・治療研究に結び付けられるようなサポートもできるとよい。
- ・京都についてはインターネット以外に紙ベース (FAX) でも登録が可能。
- ・一方向による情報に依存して進めるのは難しい。主治医を介さないと難しい。  
→case by case で、より詳細な診療情報が必要な場合は、匿名化して進めていくことは困難であるので、主治医の協力を得て (共同研究として) 進めていくことが必要になる。
- ・患者が主治医に相談しやすいように SORD を紹介したちらしを作成し、活用する。

#### 4. SORD ポスター (Re:me 登録) について

患者さんの呼び起こしのための広報ポスターを作成した。

- ・日本遺伝カウンセリング学会主催のセミナーの案内を国立大学病院、全国遺伝子医療部門連絡会議維持機関に配布する予定であるので、そこに同封する。
- ・日本人類遺伝学会に SORD のポスターを設置希望 (小泉)

#### 5. 個別事例ごとの検討

班員数名で SORD 登録患者 355 名について検討した結果をもとに、1 例ずつ検討した。

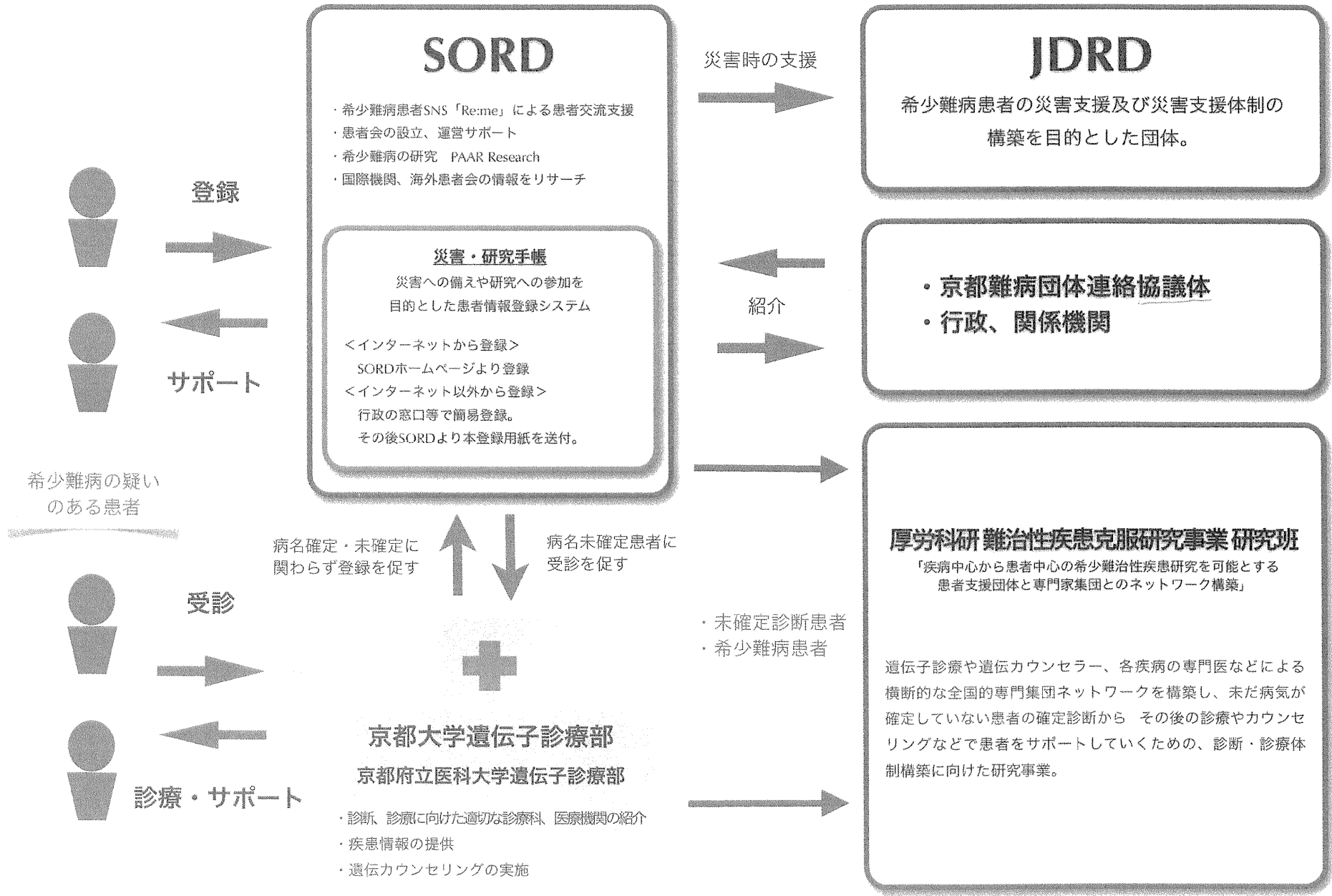
- ① SORD 登録患者に、研究参加希望か？何回かやり取りが可能か？詳しい情報を SORD から問い合わせる。
- ② 1 例ごとの進捗状況を信大に連絡
- ③ ある程度データがまとまったら信大から班員に連絡し、次のステップを検討

#### ●今後の予定

✓ SORD 班会議 第 3 回 (本年度のまとめ)

2013 年 2 月 16 日 (土) 17:00~21:00 京都 国際会館内

# 希少難病患者の支援体制



# 研究・災害手帳システム

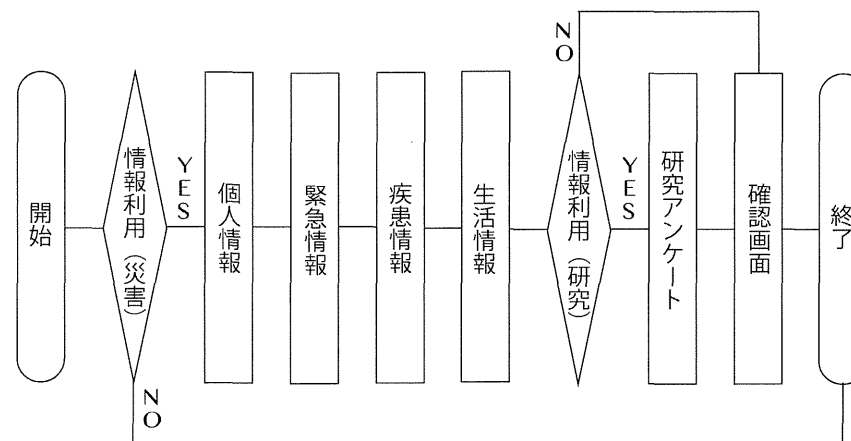
freexFREE project システムエンジニア

衣川 雄真

- ① 研究・災害手帳 (PC ver.)
- ② 自動フィードシステム (研究班用システム)
- ③ 研究・災害手帳 (Mobile・Smartphone ver.)

研究・災害手帳 (PC ver.)

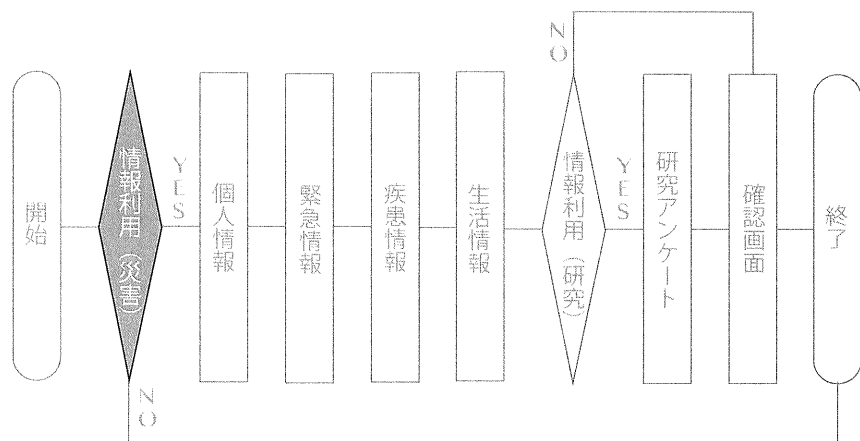
Flow Chart



- ① 研究・災害手帳 (PC ver.)
- ② 自動フィードシステム (研究班用システム)
- ③ 研究・災害手帳 (Mobile・Smartphone ver.)

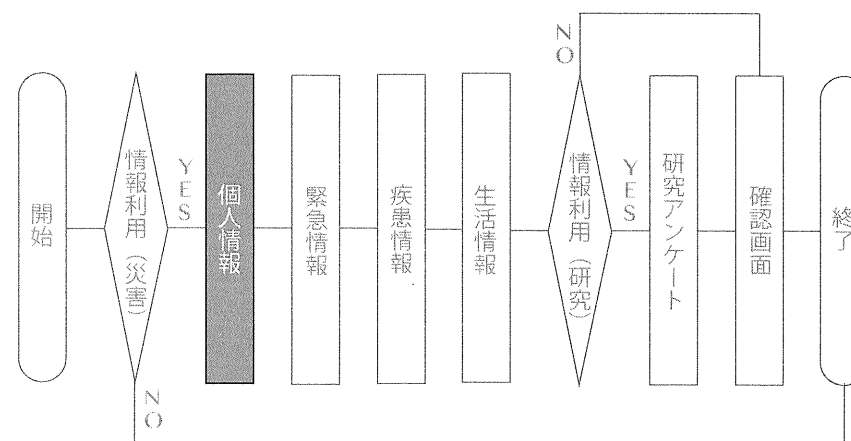
研究・災害手帳 (PC ver.)

Personal Info.



研究・災害手帳 (PC ver.)

Personal Info.



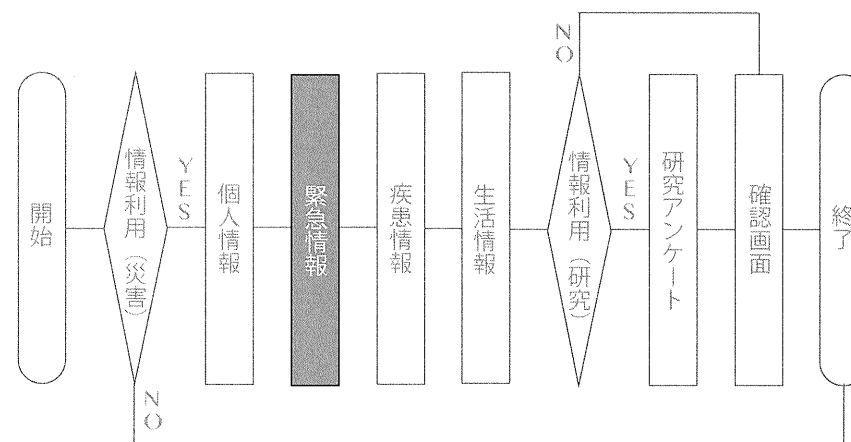
研究・災害手帳 (PC ver.)

Personal Info.

- ・氏名
- ・フリガナ
- ・生年月日 (1910年以降表示: 102歳以下対象)
- ・性別
- ・血液型 / Rh血液型
- ・都道府県
- ・住所 (都道府県以降)
- ・メールアドレス
- ・電話番号
- ・障がい者手帳 (所持の場合: 種別と等級)
- ・介護保険
- ・医療保険 (種別と保険者番号)
- ・特定疾患医療受給者証 (所持の場合: 特定疾患医療受給者証番号)

研究・災害手帳 (PC ver.)

Warning Info.



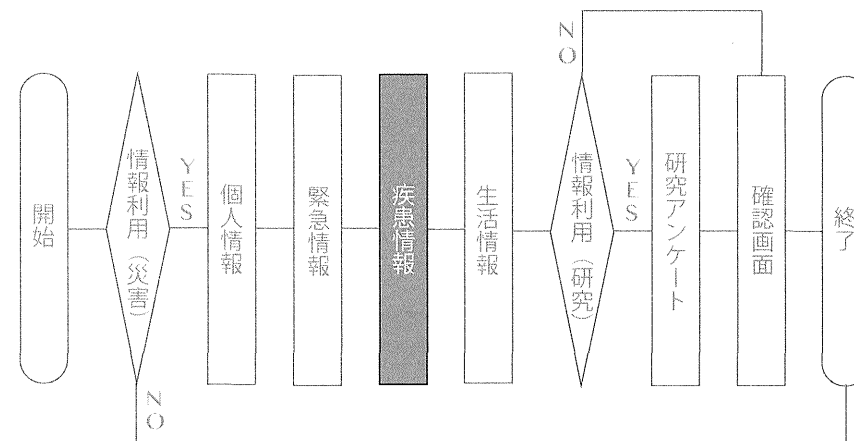
## 研究・災害手帳 (PC ver.)

## Warning Info.

- ・緊急連絡者 氏名
- ・緊急連絡者 フリガナ
- ・緊急連絡者 続柄
- ・緊急連絡先 郵便番号
- ・緊急連絡先 都道府県
- ・緊急連絡先 住所
- ・緊急連絡先 電話番号

## 研究・災害手帳 (PC ver.)

## Disease Info.



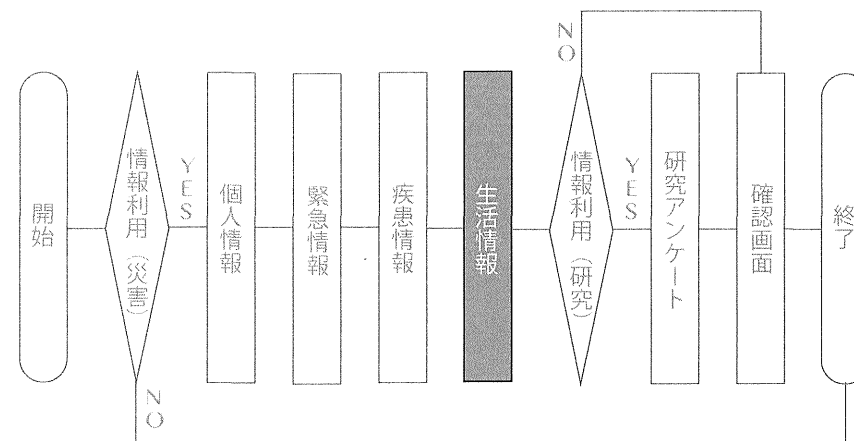
## 研究・災害手帳 (PC ver.)

## Disease Info.

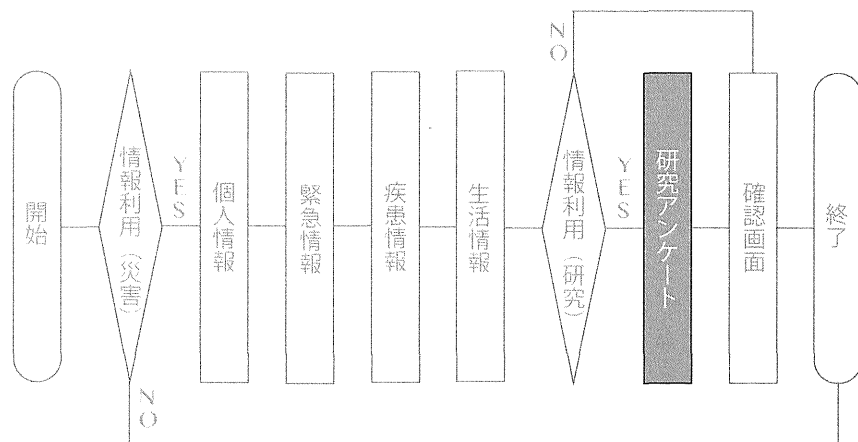
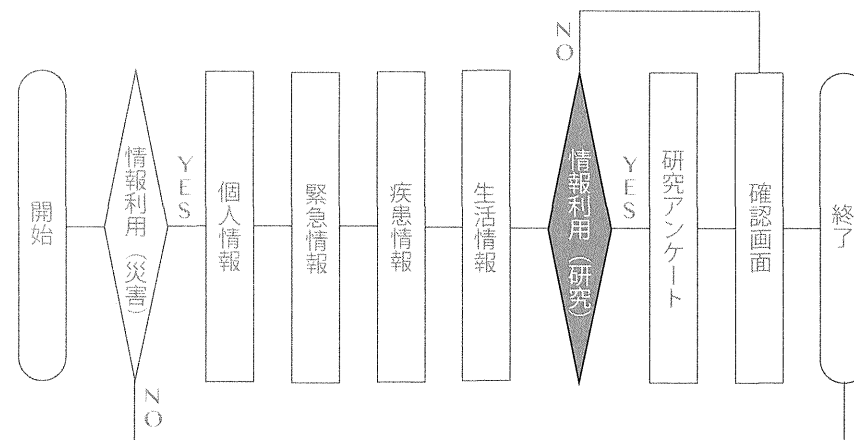
- ・病名
  - ・過去の症状
  - ・現在の症状
  - ・かかりつけの病院
  - ・かかりつけの医師
  - ・服用中の薬剤
  - ・薬剤の容量
  - ・過去の病歴
  - ・過去の服薬歴
  - ・過去の薬剤での副作用歴
  - ・禁忌薬剤
- } ひも付きで 5 疾患まで入力可能  
 } ひも付きで 10 病院まで入力可能  
 } ひも付きで 20 種類まで入力可能  
 } ひも付きで 20 種類まで入力可能

## 研究・災害手帳 (PC ver.)

## Lives Info.



- ・アレルギー
- ・必要物 (医療機器・生活)
- ・搬送中の留意点
- ・介護・介助時の留意点 (移動時、食事時、コミュニケーション時)
- ・生活上の留意点 (医師・看護師に対して、周囲の人に対して)



ご研究なさる際に、これまで以前の入力情報では補えず、かつ、必要不可欠な情報がある場合は、これ以降で、YES or NO 形式でのアンケートを実施したいと考えています。ここまでで、非常に多くの情報を入力していただいていることに加え、患者により必要情報が多岐にわたると考えられるため、このような形式を取りたいと考えています。先生方のご意見を頂戴できればと存じます。

Ex.) 家族病歴があるか否か：YES or NO

研究・災害手帳システムはほぼ現時点で完成しております。  
 システムの最終チェックと先生方のご意見を反映した上で、  
 以下の日程でリリースいたします。

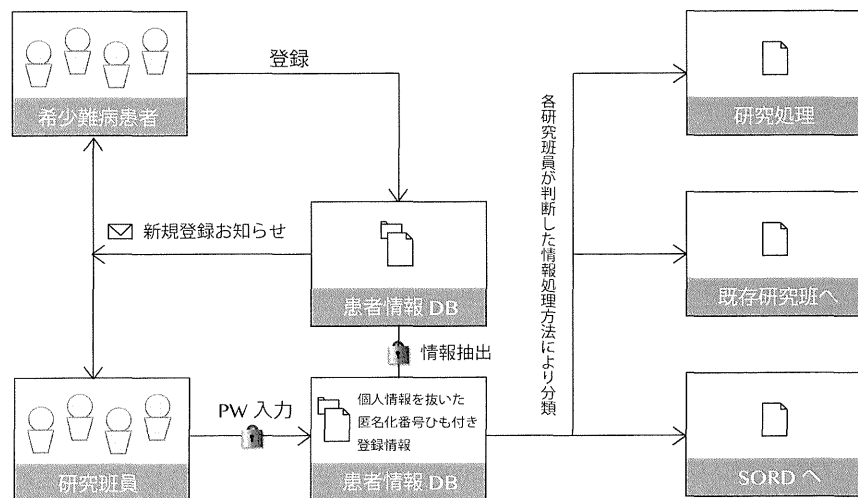
# 2012.11.01

(災害手帳システム稼働から、ちょうど1年後)

- ① 研究・災害手帳 (PC ver.)
- ② 自動フィードシステム (研究班用システム)
- ③ 研究・災害手帳 (Mobile・Smartphone ver.)

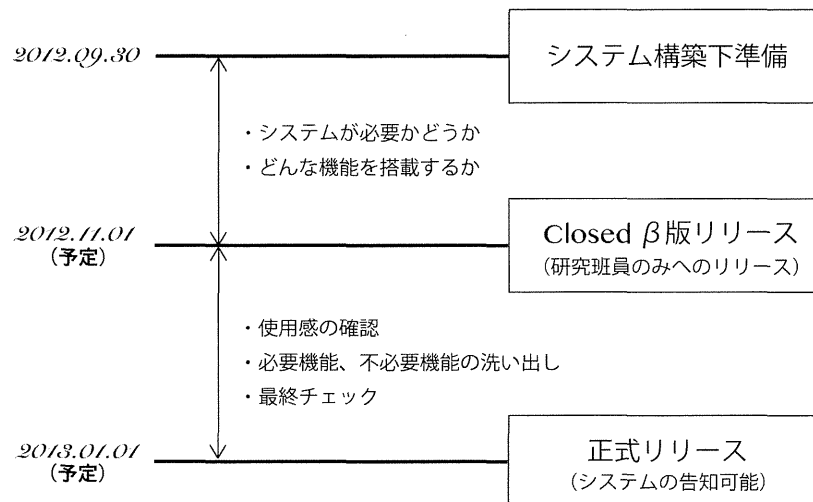
## 自動フィードシステム

## Framework



## 自動フィードシステム

## Agenda

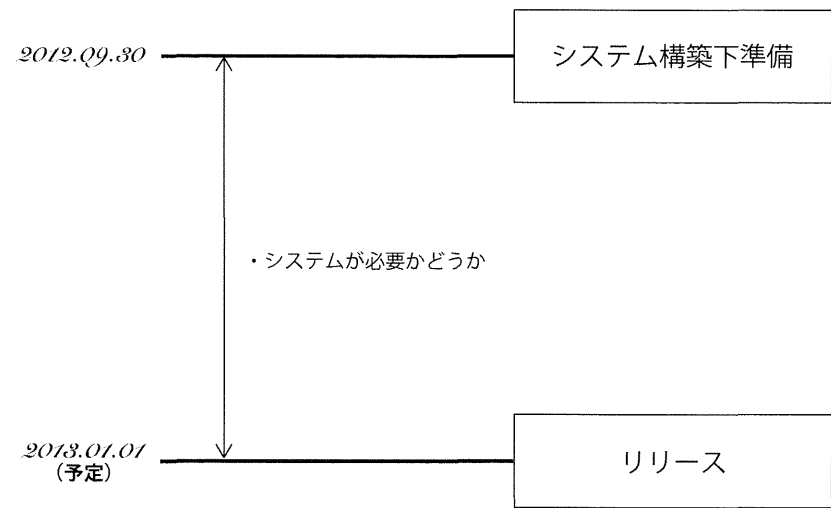




- ① 研究・災害手帳 (PC ver.)
- ② 自動フィードシステム (研究班用システム)
- ③ 研究・災害手帳 (Mobile・Smartphone ver.)

# 研究・災害手帳システム

freexFREE project システムエンジニア  
衣川 雄真



## 資料3. 第3回班会議議事録

### 難治性疾患克服研究事業

疾病中心から患者中心の希少難治性疾患研究を可能とする  
患者支援団体と専門家集団とのネットワーク構築に関する研究

平成24年度 第3回班会議

日時:2013年2月16日(日)17:00-21:00

場所:国立京都国際会館内 2階 Room J (〒606-0001 京都市左京区宝ヶ池)

出席者(敬称略)

福嶋義光(信州大学), 松原洋一(東北大学), 斎藤加代子(東京女子医科大学),  
高田史男(北里大学), 小杉真司(京都大学), 玉置知子(兵庫医科大学),  
櫻井晃洋(信州大学), 関島良樹(信州大学), 涌井敬子(信州大学),  
加藤光広(山形大学), 小泉二郎(SORD)

研究協力者:河村理恵(信州大学), 中島真(信州大学), 加賀俊裕(SORD)

欠席者:野村文夫(千葉大学)

議題:

1. 厚労省疾病対策課における「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」意見交換会(H24年12月20日開催)について
2. 本年度のまとめについて
3. 遠隔会議システムを用いた今後の研究の進め方について
4. その他

はじめに(福嶋)

#### ○研究の概要

- ・ 研究課題名(課題番号):疾病中心から患者中心の希少難治性疾患研究を可能とする患者支援団体と専門家集団とのネットワーク構築
- ・ 研究代表者名・所属機関名・職名:福嶋義光・信州大学医学部・教授
- ・ 研究期間:平成24年4月1日から平成26年3月31日(2年計画の1年目)
- ・ 「研究目的」から「行政政策等への研究成果」の活用までの要旨

希少難治性疾患研究においては、患者と研究者とが深い信頼関係の基に連携できる体制を構築することが望まれる。特に、難治性疾患克服研究事業(以下、研究事業)に未採択の疾患や未分類の稀少疾患においては、今まで研究推進のための有効な手立てはなかった。本研究では、

患者支援団体、臨床診断支援グループ、遺伝子医療部門、遺伝学的検査部門等のネットワークを構築することにより、従来の疾病中心の考え方から脱却し、患者がたった一人であっても研究を推進することのできる研究支援システムの構築を目指す。

1. 希少難治性疾患の研究推進を目的に設立された NPO 法人希少難病患者支援事務局 (SORD) は、既存の患者登録システムに研究支援の要素を加えるとともに、様々な広報活動により、登録患者数を増加させる。
2. すでに SORD に登録されている研究事業対象外および未診断の患者について、臨床診断支援グループが、SORD から提供される基本情報をもとに一例ごとに確定診断のための方向性を定める。
3. 最終的に既知の遺伝性疾患が疑われ、遺伝学的検査の実施が必要となった場合には、SORD に生体試料採取の手配を依頼し、遺伝学的検査部門に検査を依頼する。
4. 遺伝学的検査は、各研究事業研究班、および NPO 法人オーファンネット・ジャパン等で行う。既知の遺伝性疾患であった場合、遺伝子医療部門による遺伝カウンセリングにおいて、検査結果を伝え、患者の医療・ケアに役立てる。
5. 遺伝学的検査の結果、既知の遺伝性疾患ではなく、次世代遺伝子解析装置による解析・研究を行う意義があると考えられる場合には、拠点研究班にサンプルおよび臨床データを提供する。本研究で得られたサンプル、および情報は「遺伝子リファレンスライブラリーの構築」研究班、および「研究資源を活用した分子レベルでの疾患特性の解明」班に提供する。
6. 希少難治性疾患患者および一般市民を対象に、難病フォーラムを開催するとともに、HP 等により、広く本研究班の活動内容を広報する。研究者を対象に、日本人類遺伝学会等を通じて、研究実施可能な遺伝性疾患の情報(サンプルの種類、臨床情報、等)を伝え、研究を促進させる。患者支援団体である SORD における個人情報管理、遺伝子医療部門における遺伝カウンセリングなど、倫理面に最大限の配慮を行った上で実施する。

本研究の対象は全ての希少難病(未診断と未解明の疾患)を対象とし、患者さんからスタートするものである。本年度は患者支援団体(SORD)、臨床診断支援グループ、遺伝子医療部門、遺伝学的検査部門等の基本的なネットワークを構築した。既存の SORD 登録システムを充実させ、研究に結びつけるのに役立つ情報を収集できるようリニューアルした研究・災害手帳の進捗状況を SORD よりご報告していただく。

診断支援グループが SORD から提供される患者の基本情報をもとに、本年度は紙ベースで診断支援を進めてきた。課題としては、本研究班と患者、および主治医との連携である。診断支援で次の方向性を定めるためには、SORD と患者とのやり取りが数回必要な場合が多く、現在は加賀さん一人で行っているため、負担が大きく律速段階である。改善するべくアイデアを募集したい。

H25 年度は、拠点研究班、およびその他の研究班と連携し、できるだけ多くの希少難治性疾患の研究を推進させる計画である。今後は、登録患者が増加することが予測されるので、遠隔会議シ

システムを用い、班員の方々を分室長として、それぞれのネットワーク、専門家にご協力をいただきながら、診断支援を進めていきたいと考えている。

#### ○研究のロードマップ(研究期間, 中期的(5年後), 長期的(10年後))

研究期間:患者支援団体, 臨床診断支援グループ, 遺伝子医療部門, 遺伝学的検査部門, 遺伝子解析研究グループ等のネットワークを構築し, 順次SORD登録患者の臨床診断支援および遺伝子解析研究支援を開始する。

中期的(5年後):SORDに登録されている全ての患者について, 臨床診断支援を行い, 適切な事例においては遺伝子解析研究支援を行うことにより, 未知の疾患の原因究明に結びつける。

長期的(10年後):難治性疾患克服研究事業に未採択の疾患を中心に, 全ての希少難治性疾患患者の窓口としての機能を果たすことのできる組織を構築する。

H25年度で全ての難治性疾患克服研究事業の研究班がリセットされ, H26年度からは新しいプラットフォームでの開始になる。だいたい夏までにプラットフォームが決められるそうで, アイデアを厚労省疾病対策課に伝えることが, 横断研究分野では重要だと思う。

#### **遠隔会議システム(web 会議:Meeting Plaza)の紹介および操作練習**

(遠隔操作担当:中島)

##### 【概要】

- ・インターネットを介して, 最大 16 台で会話ができる
- ・インターネットが繋がる環境であれば, 海外からも可能
- ・パワーポイント, 画像(JPG), PDF, エクセル, ワードなどの資料を共有できる

##### 【必要な機材】

- ・カメラ付きのパソコン
- ・マイクスピーカー(PC 備付のマイクでは, 音質が下がる)
- ・インターネット回線(有線または無線). 回線の速度は ADSL 程度で充分.

Meeting Plaza の詳細は, MeetingPlaza のホームページ参照.

##### 【取り決め事項など】

- ・ユーザー名は施設名とする
- ・発話する時は Ctrl キーを押しながら話す
- ・各施設(分室)のパスワードに変更が必要な場合は, 信大に連絡