



ホーム 認定遺伝カウンセラー制度について 既に資格を取得されている方へ 資格取得を目指す方へ 事務手続き 資料 リンク集

認定遺伝カウンセラー

認定遺伝カウンセラーとは

- 1) 認定遺伝カウンセラーは遺伝医療を必要としている患者や家族に適切な遺伝情報や社会の支援体勢等を含むさまざまな情報提供を行い、心理的、社会的サポートを通して当事者の自律的な意思決定を支援する保健医療・専門職である。
- 2) 認定遺伝カウンセラーは医療技術を提供したり、研究を行う立場とは一線を画し、独立した立場から患者を援助することが求められる。
- 3) 認定遺伝カウンセラーは、遺伝カウンセリングについて一定の実地修練を積んだ後に資格認定される専門職で、下記の要件を満たす必要がある。
 - ・最新の遺伝医学の知識を持つ
 - ・専門的なカウンセリング技術を身につけている
 - ・倫理的・法的・社会的課題 (Ethical-legal-social issues: ELSI) に対応できる
 - ・主治医や他の診療部門との協力関係 (チーム) を構成・維持できる
- 4) 認定遺伝カウンセラーとなりうる基盤の職種としては看護師、保健師、助産師などのメディカルスタッフや、臨床心理士、社会福祉士、薬剤師、栄養士、臨床検査技師などのコメディカル・スタッフ、また生物学・生化学などの遺伝医学研究者やその他の人文・社会福祉系などの専門職が考えられる。

(厚生労働科研報告書：認定遺伝カウンセラー制度研究の歩みより作成)

遺伝カウンセラー養成専門課程 (50音順)

お茶の水女子大学大学院 人間文化創成科学研究科 ライフサイエンス専攻 遺伝カウンセリングコース
 川崎医療福祉大学大学院 医療福祉学研究科 医療福祉学専攻修士課程 遺伝カウンセリングコース
 北里大学大学院 医療系研究科 医科学専攻修士課程 遺伝カウンセリング養成プログラム
 京都大学大学院 医学研究科 社会健康医学系専攻 専門職学位課程 遺伝カウンセラーコース
 近畿大学大学院 総合理工学研究科 理学専攻 遺伝カウンセラー養成課程
 信州大学大学院 医学系研究科 医科学修士課程 (医科学専攻) 遺伝カウンセリングコース
 千葉大学大学院 医学薬学府 修士課程医科学専攻社会医学コース
 東京女子医科大学大学院 先端生命医科学専攻 遺伝子医学分野 遺伝カウンセリング専門課程
 東北大学大学院 医学系研究科 医科学専攻修士課程 遺伝カウンセリングコース
 長崎大学大学院 医歯薬学総合研究科 保健学専攻 遺伝カウンセリングコース

日本認定遺伝カウンセラー協会

Japanese Association of Certified Genetic Counselors

遺伝カウンセラーとは 本協会について 認定遺伝カウンセラー倫理綱領

認定遺伝カウンセラー一覧(本協会員) 会員専用ページ お問い合わせ リンク

日本認定遺伝カウンセラー協会は、

- ・認定遺伝カウンセラー資格所得者の相互の連携
- ・認定遺伝カウンセラーの資質と技能の向上
- ・遺伝カウンセリングおよびその周辺領域の活動を通じて、

人々の健康と福祉の向上に貢献することを目的として設立された団体です。

<http://plaza.umin.ac.jp/~cgc/index.h>

認定遺伝カウンセラー 倫理綱領

前文

認定遺伝カウンセラーは、遺伝医学やカウンセリングの知識と技術をもって、医療や社会に貢献することを旨として創設された専門職である。遺伝医学・医療が進歩するなか、我々は臨床、研究、教育を含む多分野にわたってその活動に努めるものである。

この倫理綱領により、自らの専門的活動がもつ責任を明らかにし、役割を遂行するために、認定遺伝カウンセラーが遵守すべき基本的事項を定めるものとする。

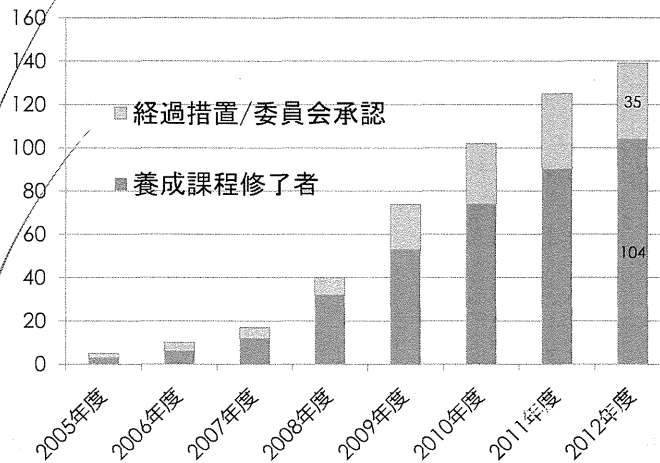
条文

- 1 人々の基本的な権利を尊重する
- 2 個人、社会における多様な価値観を尊重する
- 3 個人の自律的意志決定を支援する
- 4 クライアントの意向、信念、家族関係や文化的伝統を尊重する
- 5 正確で十分な最新の情報を入手し、適切な形で情報提供する
- 6 対象者の情報の守秘に努め、専門職としての判断のもとに必要と認められた場合以外は他者に開示してはならない
- 7 認定遺伝カウンセラーの職域として、あるいは個人の能力で対応することが困難な場合には、他の適切な専門家に紹介する
- 8 他職種との専門性を尊重し、相互の連携・協働に努める
- 9 能力向上と維持のための自己研鑽に努める
- 10 職業を全うするため、心身の健康管理に努める
- 11 実践および研究、教育の取り組みを通して、認定遺伝カウンセラーとしての専門的知識・技術の発展に寄与する
- 12 遺伝学的情報の発信や遺伝医療の充実を努める
- 13 法律を遵守し、関連する指針に従って業務にあたる
- 14 認定遺伝カウンセラーとしての社会的信用を損なうような行為を行わない

(2011年6月18日 承認)

認定遺伝カウンセラーの年次推移

(2012年12月現在)



京都大学遺伝カウンセラーコース

人材養成の目標

養成すべき人材像

遺伝医学・遺伝医療に関する豊かな知識をもち、カウンセリング・コミュニケーション技術、医療倫理の基本的姿勢（常に患者サイドに立ち、心理的に支援し、患者の自律を促すことができる）について十分な実習に裏付けられ、チーム医療における医療スタッフの一員としての遺伝カウンセリングを行うことができるものを養成する。結果的に今後のゲノム先端医療を推進し、最終的には患者に還元されることを目指す。

対象者の到達レベル

「認定遺伝カウンセラー制度」による「認定遺伝カウンセラー」試験に合格できる知識レベルと実習経験を積むことを最低限とし、それを十分に上回るレベルを目指す。

専門科目（講義）については筆記試験で到達度を確認する。総論と頻度の高い遺伝性疾患の知識については、臨床遺伝専門医と同程度を目指す。演習・実習については個別指導とし、個別ケースに対する実習記録の作成、指導者による添削で、レベルを確認する。技術レベル・態度レベルについては臨床遺伝専門医以上のレベルを目指す。

これらには下記の事項を含む。

- 【1】 生命倫理や心理学など患者を社会的・心理的に支援できる専門的知識及び姿勢
- 【2】 カウンセリング・コミュニケーションスキル
- 【3】 プロフェSSIONALならびに指導者としての自覚

<http://sph.med.kyoto-u.ac.jp/gccrc/>

カリキュラム概要

1年次 前期	1年次 後期	2年次 前期	2年次 後期
遺伝医学専門基礎科目 ・遺伝医療と倫理・社会 ・基礎人類遺伝学 ・臨床遺伝学・遺伝カウンセリング ・遺伝サービス情報学演習	演習科目 ・ロールプレイ演習 ・基礎人類遺伝学演習	集中講義 ・遺伝医学特論	
ゲノム科学関連専門科目 ・ゲノム疫学のためのインフォマティクスⅠ・Ⅱ ・ゲノム科学と医療・医療倫理学各論			
遺伝カウンセラー特別科目 ・遺伝カウンセラーのためのコミュニケーション概論			
		遺伝カウンセリング実習	
		遺伝カウンセリング合同カンファレンス	
		学会・セミナー参加	
社会健康医学系科目・非医療系科目			
		課題研究	

20

ご清聴ありがとうございました



厚生労働科学研究費補助金
分担研究報告書 2

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

研究分担者 小泉二郎 NPO 法人 希少難病患者支援事務局 (SORD) 代表理事

研究要旨:

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している。

研究分担者が代表を務めているNPO法人希少難病患者支援事務局(SORD)では、平成24年度に基本的な患者登録システムとして、「研究・災害手帳」のシステムを構築し、その情報を診断支援グループに提供した。また、難病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、ポスターの作成・配布等により、広く本研究班の活動内容を広報した。

研究協力者

中岡亜希 (SORD)

加賀俊裕 (SORD)

澤田豊康 (SORD)

衣川雄真 ((株)free × FREE Project)

度であり、その他の疾患の研究は重点的には進められていないのが現状である。希少難治性疾患研究をさらに推進するためには、従来の研究事業では採択されていない疾患や未分類の疾患を含め網羅的に希少難病患者の臨床情報を収集し、臨床的診断を行い、既知の疾患ではないことを従来の遺伝学的検査により否定した上で、次世代遺伝子解析装置による解析・研究に移行させることが有効であると考えられる。

NPO法人希少難病患者支援事務局(SORD) <<http://www.sord.jp/>>は希少難病患者・家族間のコミュニティー形成、および希少難病の研究推進を目的に2008年に設立された非常利団体で、全国にいる希少難

A. 研究目的

希少難治性疾患の種類は、5000～7000存在し、少なくとも70%程度は遺伝子の変化によるものと考えられている。希少難治性疾患対策として、個々の疾患ごとに研究を推進することは極めて重要であるが、現在、難治性疾患克服研究事業に採択されている疾患は、300程

治性疾患患者の参加を促している。SORDには難治性疾患克服研究事業の対象になっていない希少難治性疾患患者がすでに300名以上登録されている。

本研究の目的は、SORDにおいて、診断支援および研究協力の意思のある希少難病患者の登録を円滑に進めることにより、診断支援グループなど希少難治性疾患研究の推進に必要な部門間の有機的連携ネットワークシステムを構築し、すべての領域にわたる難治性疾患の研究を推進させるための基盤を構築することである。

B. 研究方法

1. 「研究・災害手帳」システムの構築

希少難病患者の災害対策自助ツールとしてSORDが独自に開発・運営を行っていた患者情報登録システムを本研究班員の監修のもと、更に活用しやすいシステムへと改築し、患者へ提供する。

2. 研究アンケートの作成

「研究・災害手帳」システム内に登録患者自身が希少難病研究への参加の意思表示、また、患者自身が抱える要望や問題点について記載・登録することができるシステムを導入する。研究アンケートにおいて研究への参加希望を意思表示している患者の「研究・災害手帳」「研究アンケート」登録情報はSORDで匿名化し研究班と共有する。

3. 希少難病患者支援・京都モデル協議体の設立

SORDを代表団体とし、本研究班、京都府、京都大学大学院 医学研究科 社会健康医学系専行 医療倫理学・遺伝医療学 研究室、NPO法人京都難病連、社団法人 日本希少難病患者災害支援対策機構(JDRD)、株式会社free x FREE projectが参加する希少難病患者支援・京都モデル協議体を発足する。本協議体では、協議対参加団体を中心に希少難病の専門団体や公的機関が横断的に連携し、京都府下に在住する希少難病患者の平常時・災害時支援体制を協議、支援体制の構築を目指す。本事業で構築された京都府下の希少難病患者支援体制が全国のモデルとなり、また、現行施策見直しの際において有効な指針となることを期待する。

4. 広報活動

1) 希少難病フォーラム 2013 京都会議

2月16日(土)13時～16時、国立京都会議国際会館において希少難病フォーラム2013 京都会議を開催する。フォーラムでは希少難病患者・家族が同病患者や社会と目的あるつながりをもつ重要性を認識し、国内外の支援団体や医療機関・研究者などと連携するための課題を共有することで患者自らが行動するきっかけとなることを目的に専門家・支援団体による講演、希少難病患者と専門家のディスカッションを行う。また、フォーラムには希少難病患者・家族以外の一般市民の参加も可能とし、希少難病患者や家族が抱える問題などを広く啓蒙する機会となることも期待する。

2) HP の作成

本研究班の事業及び希少難病問題の現状を広報することを目的としたホームページ

を作成する。ホームページは Facebook や ツイッターなどの SNS システムと連携させ発信効果を高める。

3) ポスターの作成と配布

本研究事業の入り口となる「研究・災害手帳」及び患者交流 SNS サイト「Re:me」を希少難病患者に周知するとともに希少難病問題を広く一般社会に啓蒙することを目的としたポスターを作成，医療機関，公共施設，民間施設等への設置をおこなう。

5. 意見交換

1) 橋本・中島班 合同研究報告会

2012年12月2日3時～7時，東京国際フォーラムにて開催された橋本・中島班 合同研究報告会に参加し，本研究事業と連携が可能と考えられる情報の収集を行う。また，報告会内では SORD として指定発言を行い本研究班の事業についても共有をはかる。

2) 厚労省「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

12月20日(木)16時～17時30分，厚生労働省7階において開催される「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」意見交換会に参加し，本研究事業内容及び患者登録システム「研究・災害手帳」，患者交流 SNS サイト「Re:me」についての説明を行い他の研究班との共有をはかるとともに他の研究班の実施内容を把握することで本研究班との連携について検討する。

3) 国立保健医療科学院

2013年2月12日，国立保健医療科学院にて国立保健医療科学院 研究事業推進官（厚生労働科学研究費補助金（健康安全・危機管理対策総合研究事業，難治性疾患克服研究事業））（健康危機管理研究部 上席主任研究官）と本研究事業に関する意見交換を行う。

（倫理面への配慮）

申請する研究はヒトゲノム解析研究であり，「ヒトゲノム・遺伝子解析研究に関する倫理指針」を遵守し，とくに下記の点に留意し，研究を実施した。

- ① インフォームドコンセント：本研究の主旨，方法，危険性の有無などの説明は，本研究への参加を希望する患者に対し，NPO 法人希少難病患者支援事務局（SORD）が行い，文書で同意の意思を確認する。希少難治性疾患の研究推進を願う患者・家族からスタートする研究であるため，希望していない患者に研究への参加を強要することはない。研究参加に同意した後も，不利益を被ることなく自由に研究への参加の拒否ができることについても伝える。
- ② 個人情報保護：本研究では，連結可能匿名化することにより，個人情報を保護する。臨床データおよび生体試料が研究者に送られる場合には，SORD において匿名化がなされ，連結表は SORD 内におかれる。
- ③ 遺伝カウンセリング：結果を開示する際には遺伝カウンセリングを行う必要があるが，本研究においては，全国各地域毎に遺伝子医療部門の関係者が関

与しているため、SORD、患者、主治医と連携した上で、遺伝カウンセリングを実施する。

- ④ 本研究計画は「ヒトゲノム・遺伝子解析研究に関する倫理指針」(2001年・2004年・2005年改訂、および2012改定予定)を遵守して組織された信州大学医学部遺伝子解析倫理委員会において承認されている。

C. 研究結果

1. 「研究・災害手帳」システムの構築

本研究班研究分担者の監修のもと「研究・災害手帳」の改築を行った。改築した「研究・災害手帳」では希少難病患者・家族自身が個人情報(氏名・住所等)、病歴(時系列に沿って記載)、疾患情報(疾患名や主治医、使用薬剤等)、緊急情報(災害発生時の緊急連絡先等)、生活情報(使用医療機器、生活上の留意点等)の5つの項目について情報登録を行うことができ、登録情報は随時加筆修正が行えるシステムとなった(資料1 参照)。

2. 研究アンケートの作成

1. の「研究・災害手帳」内に本研究班が実施する研究事業及び関連研究事業への参加を希望する患者自身がその意思表示を行える研究アンケートシステムを導入した。研究アンケートでは意思表示だけでなく「病気の診断をつけてもらいたい」「患者会、専門医に関する情報が欲しい」等、患者自身が抱える要望や問題点についても選択方式で登録することができる(資料2 参照)。

研究参加希望の意思表示を行っている患者のうち、まずはすぐに研究事業への参加が可能と考えられる20名分の「研究・災害情報」「研究アンケート情報」を匿名化し、研究班と共有している。

3. 希少難病患者支援・京都モデル協議体の設立

2012年10月、全国に先駆け、希少難病患者支援・京都モデル協議体を設立した。協議体では、協議体代表者会議(2013年3月9日)及び実行委員会(2012年11月8日)を開催し、希少難病患者の支援体制構築に向けた協議、また、それにとまなう実施事業の内容について協議した。協議体代表者会議では希少難病患者(6名)参加による患者と協議体代表者による意見交換も行い、患者の生の声をもとにした支援体制の構築につとめている。実際に意見交換会内での意見をもとに京都府下において希少難病患者の紙ベースによる登録窓口を設け、登録患者を研究事業や適切な支援に繋げていく仕組み作りを京都府と進めている。

この希少難病患者と協議体代表者による意見交換会は定期的に開催し、得られた意見・課題は最終的に協議体代表者で協議され、解決可能な案件から、京都府下で『京都府の施策』として公に実施していく。

4. 広報活動

1) 希少難病フォーラム 2013 京都会議

2月16日(土)13時～16時、国立京都国際会館において希少難病フォーラム 2013 京都会議を開催し、希少難病患者・家族を含む一般市民197名の参加があった。また当日はUstreamによるインターネット配信も行い、多くの患者・家族が参加できるよう取り組んだ。

フォーラム第一部では本研究班の福嶋 義光研究代表者、小杉 眞司研究分担者による希少難病研究事業に関する講演、また、小泉二郎研究分担者による民間主導の希少難病研究推進事業 R-7000 L&M に関するプレゼンテーション等、患者が目的を持って行動するきっかけとなるプログラムとし、第二部では希少難病患者(4名)と上記3. の協議体代表者をパネリストとし会場を巻き込んで公開討論会を行い、希少難病患者の生の声の吸い上げにつとめた。ここで吸い上げられた意見は3. の代表者会議で評価・協議されることとなっていたがここでの議論がきっかけとなり3. で記載した希少難病患者と協議体代表者による意見交換会の定期開催が実現した。また、公開討論会にパネリストとして参加していたゴーハム病患者が自身の疾患研究に取り組む研究者がいけない現状を訴えたところ、たまたまフォーラムに参加していた川崎医科大学 放射線医学 三村 秀文 教授から、自身が代表者を務める【難治性疾患克服研究事業 研究奨励分野 研究班(難治性血管腫・血管奇形に対する調査研究班 患者実態調査および治療法の研究)】内でゴーハム病についても研究できる可能性があるとの発言があり、フォーラム開催後も定期的に連絡を取り合う関係となる等、フォーラム自体が患者と研究者をつなぐ機会作りに寄与できたと考えられる。

(資料3 参照)

2) HP の作成

研究班の事業及び事業の進行状況を広報する HP, Facebook ページを作成した。ホームページは一日平均 1500 人のアクセスがあり、ポスター周知の依頼を行った Facebook

ページの記事は 890 名の方に共有され多くの方に希少疾患の現状及び研究事業について周知できていると考える。

3) ポスターの作成と配布

希少難病の周知を目的としたポスターの作成と設置を行った。169 の団体・個人の方の協力により全国 349 カ所への設置を行う(2013年4月26日時点, SORD への連絡があったもののみ)。また、全国遺伝子医療部門連絡会議の協力により連絡会議参加施設及び関連施設 121 カ所への発送、設置協力も行っている。(資料4 参照)

5. 意見交換

1) 橋本・中島班 合同研究報告会

橋本・中島班の研究報告会に参加し研究状況の把握を行った。橋本班に所属する遠位型ミオパチーやシャルコー・マリー・トゥース病など7疾患について橋本班からの要望があれば SORD の「研究・災害手帳」「Re:me」登録患者へ呼びかけを行う。

2) 厚労省「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

厚労省「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」意見交換会に SORD として参加した。参加した全7つの研究班がそれぞれ研究に関する現状報告を行い、患者情報登録システムを構築する上で連携できる部分については随時連絡を取り合うことを確認した。

3) 国立保健医療科学院

国立保健医療科学院 研究事業推進官から

の依頼を受け、SORD 小泉 二郎研究分担者が訪問し面談を行った。本研究班の現状報告及びSORDの活動について詳細に報告し、また、H26年度から改案される難治性疾患克服研究事業におけるSORD支援対象疾患患者（現行の難治性疾患克服研究事業対象外疾患患者）の位置づけについてディスカッションを行った。

D. 考察

本取り組みを通じて全国的に潜在する難治性疾患克服研究事業の対象とならない希少難治性疾患患者、病名未確定患者の呼び起こし及び研究事業へ繋げるための登録システムの構築がはかれたと考える。難治性疾患克服研究事業の対象とならない疾患は患者会や支援組織が存在しないことがほとんどであり、疾患自体の希少性また、希少難治性疾患の70%は遺伝子の変化によるものと考えられており、遺伝への漠然とした不安から、患者自身が家族にも自身の疾患について伝えていないケースも多いため、その患者情報は現行制度では非常に集まりにくい。そのため、患者主体による情報登録システムの構築は非常に意義深いと考えられる。疾患研究に取り組む上では患者と研究者との間に患者支援団体であるSORDが入り、研究者への匿名化した情報の提供、また、研究上必要な患者との調整を行うことで円滑な研究の実施が図れた。今後は、遠隔会議システムを用いて、臨床診断支援グループによる検討会を定期的（毎月1回程度）に実施することにより、臨床診断支援のペースを高める予定である。

これまでほとんど取り組まれてこなかった希

少難病の啓発、及び、希少難病患者の呼び起こしについてはポスター設置等、継続して取り組んでいくことで「研究・災害手帳」への登録患者の増加による希少難病患者の実態把握、研究の促進に繋げていく必要があると考える。また、希少難病フォーラムについてはより希少難病を取り巻く問題や現状を広く社会に広報し、社会から孤立する患者や家族をつなぎ、また、患者と一般市民が接点を持ち理解を深める機会とする必要があると考えており、一般市民も参加しやすいチャリティーイベントR-7000 LIVE&MARKETという形での実施することが確定している。R-7000 LIVE&MARKETでの収益は国の研究対象外希少難病の研究推進と自ら立ち上がり、病気に立ち向かおうとする国の支援対象外希少難病患者の活動への資金援助として活用することで更なる希少疾患研究の推進に繋がれると考える。

E. 結論

本研究事業により構築した「研究・災害手帳」への患者情報登録による希少難病患者の実態把握、及び、研究参加希望患者情報の研究班との共有する仕組みは診断基準が確立されていない、又は、診断基準が十分に周知されていない疾患および病名未確定の患者にとって非常に有効であると考えられるが希少難病問題の啓蒙や「研究・災害システム」の啓発はまだまだ十分とは言えず、継続的な実施が必要である。

F. 健康危険情報

該当なし

G. 研究発表

1. 論文発表

- 1) 中岡亜希: 希少難病患者として望むこと.
Jpn J Genet Counsel 33: 179-180,
2012

2. 学会発表

- 8) 小泉二郎: 希少難病患者支援事務局
(SORD)の活動について. 第36回日本
遺伝カウンセリング学会学術集会, 松本,
2012年6月
- 9) 中岡亜希: 希少難病患者として望むこと.
第36回日本遺伝カウンセリング学会学術
集会, 松本, 2012年6月

3. その他

- 2) 読売新聞「希少難病の患者支援:情報
発信 孤立を防ぐ」(2012.12.27 夕刊)
(資料5)

H. 知的所有権の取得状況

該当なし

分担研究報告 2

參考資料

資料1.「研究・災害手帳」

SORD
SPECIALIZED ORGANIZATION FOR RARE DISEASES
希少難病患者支援事務局

研究災害手帳

Research Disaster Note

Name Update : 2012-12-10 10:23:08 > 基本情報変更 > パスワード変更 > ログアウト	病歴 History	疾患情報 Disease Info.	研究アンケート Questionare	緊急情報 Warning Info.	生活情報 Lives Info.
---	----------------------	------------------------------	-------------------------------	------------------------------	----------------------------

病歴 History

テスト

初期症状発現時期 : 2006年06月

診断時期 : 2009年02月

診断病院 : テスト

診断医師 : テスト

[編集する](#)

記入内容に病名を追加しましょう

2012 : 年 12 : 月 20 : 日

日が不明な場合は、"-"-を選択して下さい。

追加

現在時刻 : 2012年12月20日 (Thu.) 05:14:41

2009年02月 : テスト診断

研究災害手帳

Research Disaster Note

Name Update : 2012-12-10 10:23:08 > 基本情報変更 > パスワード変更 > ログアウト	病歴 History	疾患情報 Disease Info.	研究アンケート Questionare	緊急情報 Warning Info.	生活情報 Lives Info.
---	----------------------	------------------------------	-------------------------------	------------------------------	----------------------------

疾患情報

Disease Information

疾患名

追加する

テスト

編集する 削除する

かかりつけの病院、病院
 ID、診療科、主治医

追加する

病院名：テスト

病院ID：000000

診療科：テスト

主治医：テスト

編集する 削除する

病院名：テスト

病院ID：000000

診療科：テスト

主治医：テスト

編集する 削除する

使用中の薬剤、治療等

追加する

テスト (1mg)

編集する 削除する

テスト2

資料2. 研究アンケート



研究・災害手帳		Research & Disaster Note				
Name Update : 2013-05-16 15:35:37 >基本情報変更 >パスワード変更 >ログアウト		病歴 History	疾患情報 Disease Info.	研究アンケート Questionare	緊急情報 Warning info.	生活情報 Lives info.

研究アンケート Research Questionare

厚生労働科学研究 難治性疾患克服研究事業 研究班 (平成24~25年度)

「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のネットワーク構築」への研究参加について

災害支援登録情報の研究活用および研究アンケートについて

患者数が少なく、また患者情報も一元化されていない希少難病は、確定診断が容易でない場合も多く、研究者のもとに患者情報が届かず、現行制度では研究推進は困難な状況です。

そこでSORDでは、研究への参加・患者情報の活用を希望される患者・ご家族の方々の匿名化された医療情報を研究者、および、研究協力者と共有し、協同して希少難病研究事業に取り組んでおります。

つきましては、患者・ご家族の方々の中で、災害支援登録情報の研究への活用をご希望される方は本ページ末尾の「研究への参加を希望する」をクリックいただき、引き続き、研究アンケートへのご回答をお願いいたします。

※ 研究への参加を希望される患者ご本人の災害支援登録情報、および、研究アンケートの内容は以下の目的で活用されます。

- 研究班からの要請により患者（小児の場合はご家族）へSORDを通じて研究協力の依頼を行うことがあります。具体的な研究に協力いただく方患者は、災害支援登録情報・研究アンケートの医療情報などから研究班とSORDが協議の上、決定します。
- アンケート結果を確認された研究者から患者・ご家族に有用と考えられる情報提供があった場合には、SORDを通じてその情報を患者・ご家族にお伝えします。
- 災害支援登録情報・研究アンケートの内容は匿名化し、研究事業・支援体制の構築を行う際の資料として活用します。

※ SORDが協同する研究班について

厚生労働科学研究 難治性疾患克服研究事業 研究班 (平成24~25年度)

「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のネットワーク構築」

臨床遺伝専門医を中心とする遺伝子医療部門や、各疾病の専門医が実施している研究班など、横断的な全国的専門家集団ネットワークを構築し、

未だ病気が確定していない患者の確定診断、その後の診療、および遺伝カウンセリングなどで患者をサポートしていくための、診断・診療体制構築に向けた研究事業。

信州大学 医学部 遺伝医学・予防医学講座 嶋崎義光 教授を研究代表者とし、SORDの小泉代表も研究者として参加。

※ 研究班名簿については以下の難病情報センターページをご覧ください。

<http://www.nanbyoju.or.jp/entry/3034>

研究への参加を希望する

研究・災害手帳

Research & Disaster Note

Name : Update : 2013-05-16 15:35:37 > 基本情報変更 > パスワード変更 > ログアウト	病歴 History	疾患情報 Disease Info.	研究アンケート Questionare	緊急情報 Warning Info.	生活情報 Lives Info.
---	----------------------	------------------------------	-------------------------------	------------------------------	----------------------------

あなたが研究に求めるものは何ですか？
 (複数選択可)

- 自分(と家族)の試料と診療情報を研究に利用し研究を進めてほしい
- 病気の診断をつけてもらいたい
- 病気に対応してくれる専門医を知りたい
- 病気に関する研究の最新情報が知りたい
- 病気や家族に関する遺伝カウンセリングに対応してくれる施設を知りたい
- 患者会・サポートグループについての情報が知りたい
- その他
- 特になし

家系内に似たような症状の方がおられますか？

- はい
- いいえ

家系内に診断名のついている方がおられますか？

- はい
- いいえ

家系内に近親婚の方はおられますか？

- はい
- いいえ

送信

希少難病フォーラム 2013京都会議

当フォーラムは希少難病患者・家族を含む一般市民、および研究者、支援組織が希少難病を取り巻く現状と問題点を認識し、それぞれの立場が横断的な繋がりや選択肢を持つ。そして未来を創造する一歩を踏み出すきっかけとなることを願い開催します。

日時

2013年2月16日(土)

開場:12:30 開催:13:00~16:00

会場

国立京都国際会館
2階カンファレンスルームA

お申し込み・お問い合わせ

電話番号: 075-744-3399 10:00~19:00(土日祝休)

E-mail: forum@sord.jp (フォーラム専用)

開催概要

参加費	無料
定員	200名 ※先着順
主催	特定非営利活動法人 希少難病患者支援事務局(SORD)
共催	厚生労働科学研究 難治性疾患克服研究事業 研究班 <small>「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」</small> 社団法人 日本希少難病患者災害支援対策機構(JDRD)
後援	厚生労働省 京都府 京都市
協力	希少難病患者支援・京都モデル協議体(京都府交付金活用事業)
協賛	新日本製薬

希少難病フォーラム2013京都会議は京都府地域力再生プロジェクト支援事業交付金及び京都市人権啓発活動補助金の協力により開催されております。

第1部: 専門家と患者支援団体との連携による希少難病研究・患者支援体制



演題: 平成24年度 厚生労働科学研究・難治性疾患克服研究事業 研究班の現状と今後の展望
【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のネットワーク構築】

信州大学 副学長 / 医学部長
信州大学 医学部附属病院 部長(遺伝子診療部)
福嶋 義光 氏

略歴: 1977年北海道大学医学部卒業、神奈川県立こども医療センター遺伝科医員、埼玉県立小児医療センター遺伝科医長などを経て、1995年信州大学医学部教授。2000年から附属病院遺伝子診療部長(兼任)、2006年副学部長、2011年より副学長、医学部長。
所属学会/委員会等: 日本人類遺伝学会理事、日本遺伝カウンセリング学会理事、日本遺伝子診療学会理事、等

演題: 全国を網羅する全国遺伝子医療部門連絡会議と遺伝カウンセラーの役割



京都大学大学院 医学研究科 社会健康医学系専攻
医療倫理学・遺伝医療学 教授
京都大学医学部附属病院 遺伝子診療部
小杉 真司 氏

略歴: 1983年京都大学医学部卒業、京都大学大学院博士課程(井村内科)、米国立衛生研究所客員研究員、京都大学医学部附属病院長(兼)を経て、2004年京都大学医学研究科教授、京都大学医の倫理委員会委員長、京都大学医学研究科社会健康医学系専攻議長(2010年まで)所属学会: 日本遺伝カウンセリング学会理事、日本遺伝子診療学会理事、日本人類遺伝学会評議員、日本臨床検査医学会評議員等

演題: 希少疾患ゲノム情報・iPS細胞/バンクプロジェクトの現状と今後の展望



国立遺伝学研究所 人類遺伝研究部門
教授 井ノ上 逸朗 氏

略歴: 1984年鹿児島大学医学部卒業、ユタ大学人類遺伝学上級研究員、群馬大学生体調節研究所助教授、東京大学医科学研究所助教授、東海大学医学部教授、東海大学総合医学研究科所長を経て2010年から現職
所属学会: 人類遺伝学会(評議員)、アメリカ人類遺伝学会、分子生物学会
Journal of Human Genetics (Review Associate Editor)

第2部: 希少難病患者支援・京都モデル 京都が創る全国初の取り組み

●SORD支援体制プレゼンテーション

「京都発! R-7000 Live&Market / 支援団体主導での希少難病研究」

希少難病患者支援事務局(SORD) 代表理事 小泉 二郎

●公開緊急ディスカッション

『新たな希少難病患者支援体制を京都が創る』

-公的支援がない希少難病患者に今何が必要か?そして、患者は何をすべきか?-

全国に先駆け、今年10月、京都府の交付金活用事業として、国の研究班、京都府、京都難病連などの公的機関や専門家が横断的に連携し希少難病患者に対する支援体制を協議、支援体制の構築を目指す希少難病患者支援・京都モデル協議体が発足。

現在、研究・医療支援など病気に対する国、自治体から支援体制がない希少難病患者・家族にどのような支援が必要なのか、また、患者は何をすべきなのか?

SORD小泉代表をコーディネーターに、研究者、SORD、希少難病患者、一般市民の代表がパネリストとなり、会場を巻き込んだディスカッション。希少難病をとりまく現状と問題点、また今後の課題を浮き彫りにします。ここで得られた課題などは後の協議体代表者会議で評価、協議されます。

フォーラム閉会後、同会場にて患者と遺伝カウンセラー、SORDスタッフの交流会を開催(最大90分)

SORDでは交流会を、希少難病患者・家族が遺伝の専門家である遺伝カウンセラーへ遺伝に関する不安や遺伝子診療部、遺伝カウンセリングについて相談する、また、患者同士での医療・生活に関する情報交換や、SORDスタッフへの患者活動に関する質問などを気軽に行うことのできる機会にしたいと考えております。皆さまどうぞ奮ってご参加ください。

<公開緊急ディスカッションパネリスト>

- ◆小杉 真司 氏
京都大学大学院 医療倫理学・遺伝医療学 教授
 - ◆佐藤 健人 氏
東海大学医学部 生体防御学 准教授
 - ◆北村 正樹 氏
NPO法人 京都難病連 代表理事
 - ◆中本 晴夫 氏
京都府 健康福祉部 健康対策課 課長
 - ◆中岡 亜希 氏
希少難病患者支援事務局(SORD) 副代表理事
- 上記5名に加え難病関連分野の専門家が参加予定。

患者・家族パネリストを募集しています。
パネリストとして討論にご参加くださる希少難病患者・ご家族の方を募集しております。
詳しくはSORD事務局までお問い合わせください。

【協力】

京都大学大学院 医学研究科 社会健康医学系専攻
医療倫理学・遺伝医療学 研究室

希少難病フォーラム2013京都會議 プログラム

12:30	開場
13:00~13:15	開会挨拶 SORD代表理事 小泉二郎
～第1部～:講演 専門家と患者支援団体の連携による希少難病研究・患者支援体制	
13:15~13:40	平成24年度 厚生労働科学研究・難治性疾患克服研究事業研究班の現状と今後の展望 【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】 <講演講師> ●信州大学 副学長/医学部長 信州大学 医学部附属病院 部長(遺伝子診療部) 福嶋 義光 氏
14:40~15:05	全国を網羅する全国遺伝子医療部門連絡会議と遺伝カウンセラーの役割 <講演講師> ●京都大学大学院 医学研究科 社会健康医学系専攻 医療倫理学・遺伝医療学 教授 京都大学医学部附属病院遺伝子診療部 小杉 真司 氏

15:05~15:30	希少疾患ゲノム情報・iPS細胞バンクプロジェクトの現状と今後の展望 <講演講師> ●国立遺伝学研究所 人類遺伝研究部門 教授 井ノ上 逸朗 氏
15:30~15:50	休憩
～第2部～:希少難病患者支援・京都モデル 京都が創る全国初の取り組み	
15:50~16:05	「京都発!R-7000 Live&Market / 支援団体主導での希少難病研究」 <SORD支援体制プレゼンテーション> ●SORD 代表理事 小泉二郎
16:05~16:55	公開緊急ディスカッション 『新たな希少難病患者支援体制を京都が創る』 -公的支援がない希少難病患者に今何が必要か?そして、患者は何をすべきか?-
15:55~16:00	閉会挨拶 ●SORD 副代表理事 中岡 亜希
～閉会後～ 患者、SORDスタッフによる交流会 (最大90分、途中退席可能)	

ごあいさつ



SORDは発足当初より、希少難病問題を我が事のように考え、陰ながらご支援いただいている多くの人々に支えられて活動を推進して参りました。

この度、希少難病フォーラム2013 京都會議を開催させていただき運びとなりましたのも、

これまでの暖かいご支援の賜物と心から感謝しております。このフォーラムが患者さまやご家族にとって未来に向けた第一歩を踏み出すきっかけとなり、また、希少難病問題の解決に向けた一助となることを心から願いながら、希少難病フォーラムを今後とも継続的に開催して参りたいと存じます。

NPO法人 希少難病患者支援事務局 代表理事 小泉二郎

会場 国立京都国際会館

住所	〒606-0001 京都市左京区岩倉大鷲町422番地
電話番号	075-705-1234
H P	http://www.icckyo.or.jp/index.html

- *手話・要約筆記・磁気ループ席もご用意しております。
- *会場内に看護師・介護士も待機しております。
- *テレビ・新聞の報道機関が入ります。

お申し込み・お問い合わせ



参加ご希望の方は、SORD事務局まで下記のお電話・Eメールにてご連絡ください

住所	〒601-1234 京都市左京区大原小出石町474-1
電話番号	075-744-3399
E-mail	forum@sord.jp (フォーラム専用)
時間	10:00~19:00 (土日祝休)

地下鉄「国際会館駅」から徒歩5分。改札から地下道を通り、出口4-2をご利用ください。

京都駅から地下鉄で20分
タクシーで約30分
国際会館駅から徒歩5分

電車をご利用のお客様
JR京都駅から市営地下鉄丸太線で約20分
市営地下鉄丸太線「国際会館駅」下車
改札から地下通路を通り出入口4-2をご利用ください。

お車をご利用のお客様
市内中心部からタクシーで平常時約25分
※京都駅からタクシーで平常時約30分、関西国際空港からは約1時間30分です。
※名神高速道路京都駅側へ、京都駅1から半券約40分です。
堀川通または丸太通を北山通まで北上し、空ヶ池通りよりお越しください。

特定非営利活動法人 希少難病患者支援事務局 (通称:SORD=ソールド) は、希少難病患者が孤立することなく、希望に満ちた人生を生きていける、その一助となり得るために2008年に設立されたNPO法人です。詳しくはwww.sord.jpをご覧ください。

SORD では Facebook でも随時活動報告を行っております。 www.facebook.com/NPO.SORD もあわせてご覧ください。

特定非営利活動法人 希少難病患者支援事務局 (SORD=ソールド) はより良い地球環境を創造すべく制作する広告物への配慮をしています。このチラシは環境保護印刷認証取得工場(株式会社ハタ技術研究社 東京都羽村市栄町3-3-5 TEL.042-554-1321 www.hata-ti.co.jp)の協力により、製造工程よりCO₂排出を抑えた材料・機械により印刷されています。



この印刷物は、E3PAのゴールドプラス基準に適合した地球環境にやさしい印刷方法で作成されています
E3PA: 環境保護印刷推進協議会
<http://www.e3pa.com>

Re:me

リミイ
希少難病患者・家族のための
ソーシャルネットワーク



『私の思いが誰かに届きますように。』

そして誰かの思いが私に届きますように。』

そんな思いが込められ開発された
希少難病患者・家族のための
ソーシャルネットワーク『Re:me』

それは、点在する希少難病患者をつなぎ
豊かな人生を生きるための独自のな
コミュニケーションツール。

私達 SORD は希少難病患者自身が十分な
知識・機会・選択肢をもち
自らの行動を決定できる患者で
あってほしいと願っています。

是非、一度『Re:me』を体験してみてください。

WWW.SORD.JP

その他、Re:me に関するお問い合わせは
SORD 事務局までご連絡ください。

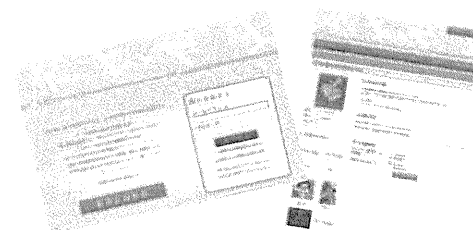
☎ 075-744-3399 (10:00~19:00 土日祝休)

✉ info@sord.jp

Re:me (リミイ) は、Facebook や mixi と同様のインターネットを
利用したソーシャルネットワーキングサービス (SNS) です。

しかし、それらと大きく違うのは、Re:me が希少難病患者・家族の
使用に特化した SNS であるということ。

「病名」「メールアドレス」「ニックネーム」のみの登録で利用でき、
患者・ご家族の皆様には有用な、様々な機能・サポートを提供します。



➡ 希少難病に関する情報の配信

Re:me にご登録いただくだけで、希少難病患者の皆様や
ご家族にとって有用な情報が SORD から配信されます。

<情報の一例>

- ・新規研究対象疾患のご案内、及び研究の進捗状況
- ・海外患者支援組織の情報
- ・フォーラム、学会、交流会等のご案内、先行参加受付
- ・患者会の設立、運営サポート情報 など

➡ 患者交流会 R-cafe の地域開催サポート

現在、Re:me 登録患者の発案により、同病仲間の少ない
希少難病患者の交流会 R-cafe が全国各地で開催されて
おり、患者同士が悩みの共有や情報交換を行いながら、
未来のために自分が何をすべきか考え、行動に必要な
繋がりを育てています。

SORD では、Re:me 登録患者の要望に基づき、この交流会
のように、患者自身が知識・機会・選択肢を持って行動
するきっかけとなる取り組みを全力でサポートします。

➡ 患者同士のコミュニケーションツール

同病患者との出会いから病気・生活の情報交換まで。
Re:me を使えば、コミュニケーション相手は全国に
広がります。

Re:me の【同病患者検索】機能は病名・症状などにより
患者を検索、連絡をとることができ、【コミュニティ】
機能により、疾患・話題ごとの掲示板を立ち上げ、複数人
での情報共有を行うことも可能です。その他にも、様々な
便利な機能が Re:me には備わっています。

➡ 患者会の設立・運営・情報収集をサポート

SORD では Re:me を通じて集まった同病患者同士が、
目的を持った患者会を設立するためのサポートを行います。
患者会が設立されれば、国内外の支援団体や研究者・
臨床医との連携に向けたサポートも開始します。

<サポートの一例>

- ・患者会の設立総会 開催サポート
- ・ホームページの開設など患者会の広報サポート
- ・海外患者支援組織の調査、連携サポート など



『研究・災害手帳』もご活用ください。

『研究・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・研究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、
研究・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。

また任意で、希少難病研究事業に参加するために必要な情報登録も行えます。