

R-7000 LIVE & MARKET

治療法・治療薬がなく国の支援対象とならない
希少難病研究・患者会活動を民間で支えるプロジェクト



本日より
出店者、パフォーマー
募集開始！

特定非営利活動法人
希少難病患者支援事務局-SORD(ソルド)

●R-7000 LIVE & MARKET 企画の背景

病気の原因が不明で、治療法・治療薬がなく同病患者が少ない、希少難病(Rare Diseases)と呼ばれる疾患は、約7000疾患存在すると厚生労働省は発表しています。

この希少難病のうち、国などの公的支援の対象になっている病気は約360疾患(5%)にとどまり、SORDが支援する対象疾患は6640疾患(95%)700万人(朝日新聞・NHK報道発表)以上になります。

また、SORDが支援する希少難病の約80%は遺伝子に何らかの異変が起こり病気を発症し、全てが家系(遺伝)の問題ではなく、誰にでも起こりうるとEUの研究機関は発表しています。欧米では積極的に取り組まれている希少難病問題も、現在日本ではほとんどの希少難病が手つかずになっており、社会から見過され、患者や家族は孤立し日々未来に不安を抱きながら生活をおくっています。

特に、診断基準がない希少難病を効率的かつ横断的に研究するための公的な施策は日本にはありません。誰もが罹患する可能性のある希少難病は、国が率先して取り組むべき問題である事は誰もが理解できると思います。しかし、希少が故に情報が集まりにくく国策として支援制度の確立が困難である現状をこのまま国任せにして放置するのではなく、マイノリティーとされる問題を民間主導で、問題解決に向けたヒントと方向性を国に示しながら、国と協働し問題の解決に向けて取り組むという新たな形を私達SORDは実践したいと考えます。

約7000疾患あると言われる国の研究対象外希少難病(Rare Diseases)の研究推進と自ら立ち上がり、病気に立ち向かうとする国の支援対象とならない希少難病患者の活動を民間で支えるプロジェクト。それが、R-7000L&Mです。

R-7000 LIVE & MARKETの概要

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を提供すると同時に

・SORDの活動 ・公的支援対象外の患者会活動 ・希少難病研究に必要な資金の獲得
を目指し、チャリティーイベント/R-7000 LIVE&MARKETを国内外で開催する。

目的

- ・病気に対する公的支援のない患者の活動助成資金、希少難病研究助成金、およびSORD活動費の獲得
- ・希少難病問題を広く社会一般へ広報し、希少難病問題の理解を深める
- ・社会から孤立しがちな希少難病患者・家族に必要な情報と同病患者、また、患者同士の交流の機会を提供

開催予定日

●Canada・Vancouver/2013年8月24日 ●日本・京都/2014年3月1日

開催場所

●Canada/ロブソンストリート(申請中) ●日本/みやこめっせ 会場面積/約4000㎡(来場予定 3000名)

メインプログラム

パフォーマンス/音楽LIVE、パフォーマンス(一般参加も可能)
フリーマーケット/患者会、Re:meコミュニティ、企業、飲食店、一般個人
※アート、また、不要となった日用品、福祉機器などを広く募集、個々が出展

R-7000 Live & Marketで得た資金の用途

R-7000で得た資金は、SORDの活動資金、研究事業、公的支援のない希少難病研究を行う研究者への研究助成、また、病気に対する公的支援がなく患者会活動資金の獲得が困難な患者会、Re:meコミュニティへ活動資金の助成を行う。

●SORDが主体となり行う主な希少難病研究

①ゲノム解析/研究者代表 国立遺伝学研究所 井ノ上逸朗 教授
次世代シーケンサーを活用してゲノム解析を行い、これまでわからなかった
病気の原因の特定を目指す

②iPS細胞の作成/研究者代表 東海大学医学部 佐藤健人 准教授
原因が特定できた病気に対し、血液からiPS細胞を作製し希少難病を研究する機関、研究者に提供

●その他の希少難病研究

積極的に希少難病研究を行おうとする研究者を公募し研究助成を行う(社会学的研究も含む)

●患者会の活動資金助成(公的支援対象外疾患)

国の支援対象とならず、助成団体などからの活動資金の獲得が困難な患者会に対し活動資金を助成する

主催 ●NPO法人 希少難病患者支援事務局-SORD(日本)/Oops International Inc.(Canada)

共催予定 ●厚生労働科学研究・難治性疾患克服研究事業 研究班(日本)

協賛予定 ●学研パブリッシング・新日本製薬・モンベル・free×FREE Project(日本)

後援 ●厚労省(申請予定)・京都府(申請予定)・京都市(申請予定)/Vancouver市(申請中)・J-wave(Canada)

SORDの主催するLIVE & MARKETでは主催者の利益や事情を優先するものではなく全ての参加者に利益を還元できるイベントを目指す

○プログラム

●公開ライブ

音楽バンド、ダンスグループなどの、プロ、アマアーティストによるパフォーマンスステージ。
会場には特設ステージを設け、イベント終日を通してパフォーマンスを繰り広げる。
出演者は7～10組、ストリートで活躍するアーティストや患者グループなど、一般公募により募集する。
※申込者多数の場合は、オーディションにより出演者決定。
※本日配布のR&M資料請求書に必要事項をご記入の上スタッフにお渡しください。

●フリーマーケット

患者会、Re:meコミュニティ、企業、団体、一般から約200ブースが出店するフリーマーケット。
ここで得た資金は国の支援対象とならない患者会の活動資金の助成、国の支援対象とならない希少難病を行う研究者への研究資金助成、SORDの活動資金として活用。※先着順
※本日配布のR&M資料請求書に必要事項をご記入の上スタッフにお渡しください。

●希少難病に関わる研究者、専門家による講演会

最先端の希少難病研究を行う研究者や、国、京都府の希少難病施策に関わる担当官を招き、希少難病に関する研究の進捗や今後の施策などをテーマに講演会・対談・公開ディスカッションなどを企画。
希少難病に関する素朴な疑問や、病院・専門機関等では聞きづらいようなテーマについて、専門家と身近な距離で話すことのできる機会とする。

●遺伝カウンセラーとのグループ交流会

希少難病の約80%が遺伝子に原因が起因するとEUが発表しています。そのため、病気や、遺伝に関する正しい知識を得るため遺伝カウンセラーは心強い存在となります。遺伝子に関する専門家である遺伝カウンセラーと自由に話すことのできるグループ交流会は、遺伝カウンセリングとは何か、どのような相談ができるのか等、遺伝カウンセリングの実情や役割について知り、カウンセリングや遺伝に関する不安や疑問について気軽に質問できます。

○フリーマーケットの概要

●患者ブース(10店)

患者会や疾患について情報発信するだけでなく、患者会の活動資金を獲得する機会としても活用可。
使用しなくなった福祉用品・機器のリサイクル販売や、オリジナル商品・手作り作品を展示・販売など自由に活用可。

●企業ブース(20店)

・社会貢献の一環として自社商品をR&Mに提供頂き、特別価格で販売（新商品の展示も可）
・商品の体験コーナーや、商品やサービスについての相談コーナーの設置可
[協賛企業（予定）]: 学研パブリッシング、モンベル、新日本製薬、富士見高原リゾート、free x FREE Projectなど。

●飲食ブース(10店)

地元京都の食に関する店舗が自慢の食を数量限定で販売。

●一般ブース(最大160ブース)

個人、NPO、市民活動団体、その他一般団体など、分野を問わず自由に出店。
出店者は一般公募により募集しアクセサリなどの雑貨、焼き菓子などの手作りフード、絵画などオリジナルのアートの展示・販売や、古着や不要となった日用品などの販売、またワークショップなどの体験ブースも設置可。

R-7000 LIVE & MARKET 資料請求フォーム

R-7000 LIVE & MARKET with KYOTO 2014では初の開催に向けて、より多くの方に本イベントについて知っていただき関わりを持っていただけるために、今後、一般の皆さまから共にイベントを盛り上げ運営にご協力いただけます方を募集して参ります。

ご興味を持ってくださいました方には、下記イベント情報等の詳細資料を適宜お送りさせていただきます。

- イベントチラシ
- パフォーマンスへの出演募集
- フリーマーケットへの出店募集
- イベントの準備や当日の運営ボランティア募集
- 事前の広報協力（チラシ・ポスターの設置協力など）

ご協力いただけます方は、以下のフォームに必要事項をご記入の上、受付にてSORDスタッフまでお渡しいただけますようお願い申し上げます。また、後日SORD事務局までFax、郵送、メールにてお送りいただいても問題ございません。皆さまからのご協力を心よりお願い申し上げます。

| | |
|--------------------------|---|
| お名前 | |
| 所属先（企業名・団体名など） | |
| 資料送付先ご住所 | 〒 - |
| ご連絡先メールアドレス | |
| ご連絡先お電話番号 | |
| 興味を持っていただいた内容 （複数選択可） | <input type="checkbox"/> [プログラム参加] <input type="checkbox"/> パフォーマンス出演 <input type="checkbox"/> フリーマーケット出店 <input type="checkbox"/> [運営ボランティア] <input type="checkbox"/> 事前運営スタッフ （各プログラムの運営準備、イベントの広報活動など 事前準備～当日運営まで） <input type="checkbox"/> 当日協力スタッフ （受付、来場者対応、プログラムの運営補助、会場設営・撤収など） <input type="checkbox"/> [イベントへの協力] <input type="checkbox"/> イベント広報協力 （ポスター・チラシの配布、設置など） <input type="checkbox"/> その他 （イベント全体への協力・協賛、各プログラムへの運営協力など） |

【SORD事務局】

TEL/FAX : 075-744-3399 (10:00~19:00 土日祝休)

住所 : 〒601-1234 京都府京都市左京区大原小出石町474-1

mail : info@sord.jp (<http://www.sord.jp>)

私には、薬がありません。

寝たきりになるのも、時間の問題だと医師は言います。

一つの病気の患者が少なく、
私のように
治療法、治療薬の無い病気が
日本には、
約7000種類存在します。
そんな病気を、
希少難病 と言います。

日本では、
希少難病の薬の開発や
治療法の研究が
ほとんどされず、
患者や家族の多くが
社会から孤立しています。

そんな患者や家族と
私は、繋がりたい。
一緒に未来を語り合いたい。
共に生きてゆきたい。

中岡亜希

WWW.SORD.JP

『**Re:me**-リミィ』そして『**研究・災害手帳**』に、**ご登録**ください。

Re:meとは --- 希少難病患者（未確定診断患者を含む）に特化したSNS。登録する事で、様々なサポートを受けることができます。
研究・災害手帳とは --- 国の研究対象とならない疾患について登録患者の疾患研究を促進することを目的としています。
登録情報は、大規模災害時の災害支援活動にも役立ちます。

厚生労働科学研究 難治性疾患克服研究事業 研究班
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

SORD
SUPPORT ORGANIZATION FOR RARE DISEASES
NPO法人 希少難病患者支援事務局



SORD は、全国に点在する希少難病患者・未確定診断患者を『**Re:me**-リミィ』でつなぎ
厚生労働省から認証された研究機関として希少難病の研究推進に取り組んでいます。また、大規模災害に備え
希少難病患者の災害支援を行う（社）日本希少難病患者災害支援対策機構 - JDRD を運営しています。

特定非営利活動法人 希少難病患者支援事務局 (SORD-ソルド/JDRD)
京都市左京区大原小出石町 474-1 TEL 075-744-3399(10:00~19:00 土日祝休)

特定非営利活動法人 希少難病患者支援事務局 (SORD-ソルド/JDRD)
〒616-0001 京都市左京区大原小出石町474-1 TEL 075-744-3399
www.sord.jp www.jdrd.jp



希少難病に関するポスター設置へのご協力をお願い

現在、希少難病と呼ばれる原因不明・治療法が未確立・患者数が少ない・病状が生活に大きな影響を与える疾患は7000疾患に及ぶと言われています。しかしながら、これら希少難病の多くは公的な支援制度や組織が存在しないため患者情報の一元化がなされておらず、治療法・治療薬の研究・開発も困難な状況となっております。

このような現状の中、私ども「特定非営利活動法人 希少難病患者支援事務局（通称：SORD-ソルド）」は、「全ての希少難病に対して治療法の研究、治療薬の開発が行われる環境の構築」を最大の目標に2009年2月に設立され、これまで、希少難病患者が気軽に登録でき悩みや疾患情報の共有を行うことのできるSNS「Re:me（リミィ）」や患者自身が災害発生時の支援および研究への参加を想定し事前に自身の情報を登録しておくことのできるシステム「災害・研究手帳」を用いた希少難病患者の実態把握、及び、研究基盤の整備を進めて参りました。

しかしながら、未だ全国に潜在している患者は数多く存在しており、SORDでは、引き続き、一人でも多くの希少難病患者が、同病患者同士つながりを持ち、また、希望すれば研究に参加することのできる体制を整えて参りたいと考えます。

社会から孤立し、孤独に進行する病と向き合う毎日を送っておられる希少難病患者とご家族が、適切な支援組織・研究者と繋がりをもつことが叶いますよう、皆さまのお力添えをお願い申し上げます。



NPO法人 希少難病患者支援事務局(SORD)
代表理事 小泉 二郎

SORDでは希少難病患者の呼び起こしを目的としたポスターを作成し、様々な機関・施設への掲示を行っております。ご協力いただけます方は以下のフォームにご記入いただき、本紙をSORD事務局までFAX、郵送、メールにてお送りいただけますようお願い申し上げます。後ほどSORD事務局よりポスターをご発送させていただきます。

【SORD事務局】

TEL/FAX : 075-744-3399 (10:00~19:00 土日祝休)
住所 : 〒601-1234 京都府京都市左京区大原小出石町474-1
mail : info@sord.jp (http://www.sord.jp)

| | |
|------------|---|
| ポスター設置場所 | |
| 協力企業・団体 | |
| 担当者氏名 | |
| 連絡先電話番号 | |
| 連絡先メールアドレス | |
| ポスター送付先住所 | |
| サイズと枚数 | B2サイズ(515mm×728mm) ____枚 / A2サイズ(420mm×594mm) ____枚 |

※大きいサイズのポスターの設置が難しい場合はA3サイズ(297mm×420mm)もございまして、事務局までご相談ください。

※本用紙はコピーの上、他の機関・お知り合いの方にお配りいただいても問題ございません。

ご周知へのご協力をいただけましたら、大変ありがたく存じます。



健康のページ

* 今回は1月10日です。

■国の難病対策の見直し 研究費への助成は130の病気が対象。うち56の病気は医療費助成の対象にもなっている。公平性の面で問題があることなどから見直しの議論が進んでいる。医療費助成の対象患者は300超、全ての対象患者に所得に応じた自己負担が求められる見通し。

暴言吐く歯科医
福岡市中央区
公務員 男性 38
先日、4歳になる長男が
歯科の定期検診を受診し

わたしの医見

全国でもまれにしかない難病患者を支えようと、京都市のNPO法人「希少難病患者支援事務局(ソルド)」が、ラジオで活動を報告したり、インターネットで患者同士を結びつけたりと、孤立しやすい難病患者への支援を続けている。(加納昭彦)

希少難病の患者支援

「皆さん、希少難病という言葉を知っていますか」12月、京都府宇治市のコミュニティラジオ局「エフエム宇治放送」の収録スタジオ。ソルドの副代表理事事で、パーソナリティーを務める中岡亜希さん(36)が優しく語りかけた。

情報発信 孤立を防ぐ



ラジオ番組に出演する中岡亜希さん(左、京都府宇治市で) 一犬西健次撮影

などのメッセージが寄せられていて、中岡さんは国内に推定300人とされる「遠位型ミオパチー」の患者だ。

国際線の客室乗務員だったが、告知を受けた約4年後の2005年に仕事を辞めた。遠位型ミオパチーは手足の筋力が低下し、十数年で歩くのが難しくなる進行性の難病だ。原因は不明。治療法も確立されていない。

こうした病気は希少難病と呼ばれ、5000〜7000種類あるとされる。このうち、国が医療費や研究費の助成をしたことのあるのは約480の病気にとどまっている。

地域FMやSNSで交流

番組は、国の難病対策の対象とならない患者と、病

難病の患者同士をつなぐインターネット上の交流サイト「ソーシャル・ネットワーク「キング・サービス(SNS)」を開設した。サイト名は「Re:me」(リミエ)。「メールの返信(Re)」が自分宛て(me)に届いてほしい」という願いが込められている。

約350人いる会員は徐々に増えている。大阪府の寺西裕美さん(48)もその一人で、まれな、筋肉疾患の患者だ。40歳の時に爪先立ちがしにくくなるなどの症状があらわれた。今はつえをつけて生活している。

サイト上でのやりとりのほか、そこで知りあった人と一緒に甲子園で野球を観戦するなど患者同士の交流が深まったという。「希少難病患者とその家族限定だから安心して使える。私だけではない。がんばろうという勇気をもらせる」と寺西さん。ソルド事務局長の加賀俊裕さん(26)は「患者さん同士のつながりが生まれればうれしい」と話している。ソルドのホームページアドレスは(https://www.sold.jp/)。電話は075-744-3366。

研究成果の刊行に関する
一覧表

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 |
|---|---|-------------------------|-------|---------|------|
| 福島義光 | 難治性疾患克服研究事業と遺伝カウンセリング | 日本遺伝カウンセリング学会誌 | 33(4) | 181-184 | 2012 |
| 中岡亜希 | 希少難病患者として望むこと | 日本遺伝カウンセリング学会誌 | 33(4) | 179-180 | 2012 |
| 田中敬子, 関島良樹, 吉田邦広, 水内麻子, 山下浩美, 玉井真理子, 池田修一, 福島義光 | 信州大学医学部附属病院遺伝子診療部における遺伝性神経筋疾患の発症前診断の現状 | 臨床神経学 | 5(3) | 196-204 | 2013 |
| Tanaka K, Sekijima Y, Yoshida K, Tamai M, Kosho T, Sakurai A, Wakui K, Ikeda S, Fukushima Y | Follow-up nationwide survey on predictive genetic testing for late-onset hereditary neurological diseases in Japan. | J Hum Genet. (in press) | | | 2013 |

研究成果の刊行物・別刷

難治性疾患克服研究事業と遺伝カウンセリング

福島義光

“Research projects for overcoming intractable diseases” and genetic counseling

Yoshimitsu Fukushima

【要旨】

平成 24 年度厚生労働科学研究費補助金の難治性疾患克服研究事業（以下、研究事業）の横断的基盤研究分野の一つとして、「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」という公募課題が新たに設けられた。

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必要である。特に、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。そこで私たちは、希少難病患者支援事務局（SORD）の全面的な協力を得て、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研究計画を申請し、採択された。

今後、全国遺伝子医療部門連絡会議維持機関会員施設と連携することにより、全国的な遺伝カウンセリング体制を整備し、本研究を推進していきたい。

キーワード：難治性疾患克服研究事業 research projects for overcoming intractable diseases, 遺伝カウンセリング genetic counseling, 希少難病患者支援事務局（SORD）The Supporting Organization for patients of rare diseases (SORD), ネットワーク構築 networking, 未診断希少難病 undiagnosed rare diseases

はじめに

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。

信州大学医学部遺伝医学・予防医学講座
信州大学医学部附属病院 遺伝子診療部
Department of Medical Genetics, Shinshu University School of Medicine
Division of Clinical and molecular Genetics, Shinshu University Hospital

平成 24 年 10 月 15 日受理

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。

今回著者らは、平成 24 年度厚生労働省難治性疾患克

服研究事業として、「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」を申請し、採択された。本稿では、その概要を紹介するとともに、難病対策における遺伝カウンセリングの重要性について述べる。

1. 厚生労働省・難治性疾患克服研究事業

本事業の目的は、厚生労働省によれば「原因が不明で、根本的な治療法が確立しておらず、かつ後遺症を残すおそれが少なくない難治性疾患のうち、患者数が少なく研究の進みにくい疾患に対して、重点的・効率的に研究を行うことにより進行の阻止、機能回復・再生を目指した診断・治療法の開発を行い、患者のQOLの向上を図ること」である。現在、本事業で取り上げられている約300の疾患・疾患群のうち、2/3以上の疾患・疾患群には明らかな単一遺伝子疾患が含まれているが、厚生労働省の難治性疾患の定義にはgenetic disease（遺伝性疾患）の概念がなく、遺伝カウンセリングの必要性が謳われていない。

平成23年度に公募された「1. 難病・がん等の疾患分野の医療の実用化研究事業(1) 希少難治性疾患の迅速な原因究明及び治療法開発に関する研究」で初めて、公募要項の中に「希少難治性疾患の原因の多くは遺伝子異常に関連する疾病であることが明らかになっているものの、これまで網羅的に遺伝子解析を行い、原因遺伝子を同定することは困難であった」と、難治性疾患における遺伝子解析の重要性が記載されるようになった。

平成24年度の難治性疾患克服研究事業の公募課題として、「横断的基盤研究分野 ④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」があり、その目的は次のように記載されている。「希少難治性疾患の特徴として、その希少性がゆえに患者数が少ないことから、治療法の開発等研究の最大の阻害要因となりうる。そのため、患者団体、もしくは患者支援団体等により効率的かつ自発的な患者レジストリの構築を行い、患者の情報のみならず疾患背景や治療経過などを独自に収集し、自らの疾患の分析を行うと同時に希少性疾患に係る研究者、研究班を支援していく体制の構築を目的とした研究を行う」。

そこで著者らは次項に述べる研究計画を申請した。

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」

(1) 背景・目的

著者らは、今までに全国遺伝子医療部門連絡会議 < <http://www.idenshiiryoubumon.org/> > を組織化するなど遺伝子医療（遺伝カウンセリングおよび遺伝学的検査）体制の全国的な整備を行うとともに、希少難病患者支援団

体と深い信頼関係を築いてきた。

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年に設立された非営利団体で、全国にいる希少難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、遺伝子医療（遺伝カウンセリング）部門、遺伝学的検査部門、拠点研究班、およびその他の研究班など、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。

希少難治性疾患の研究を進めるためには、疾患ごとのアプローチでは限界がある。研究推進を願う希少難治性疾患患者が一人でもいれば、その疾患の研究が進められる体制を構築することが理想である。希少難治性疾患の原因の多くは遺伝子の変化が関係しており、次世代遺伝子解析装置の登場により、少人数であっても原因遺伝子を同定することが可能となった。本研究は、難治性疾患克服研究としてdisease-orientedの研究から、真に患者・当事者が願っているpatient-orientedの研究へのパラダイムシフトを促すものである。

(2) 研究計画 (図1)

1) 希少難病患者支援団体における患者登録

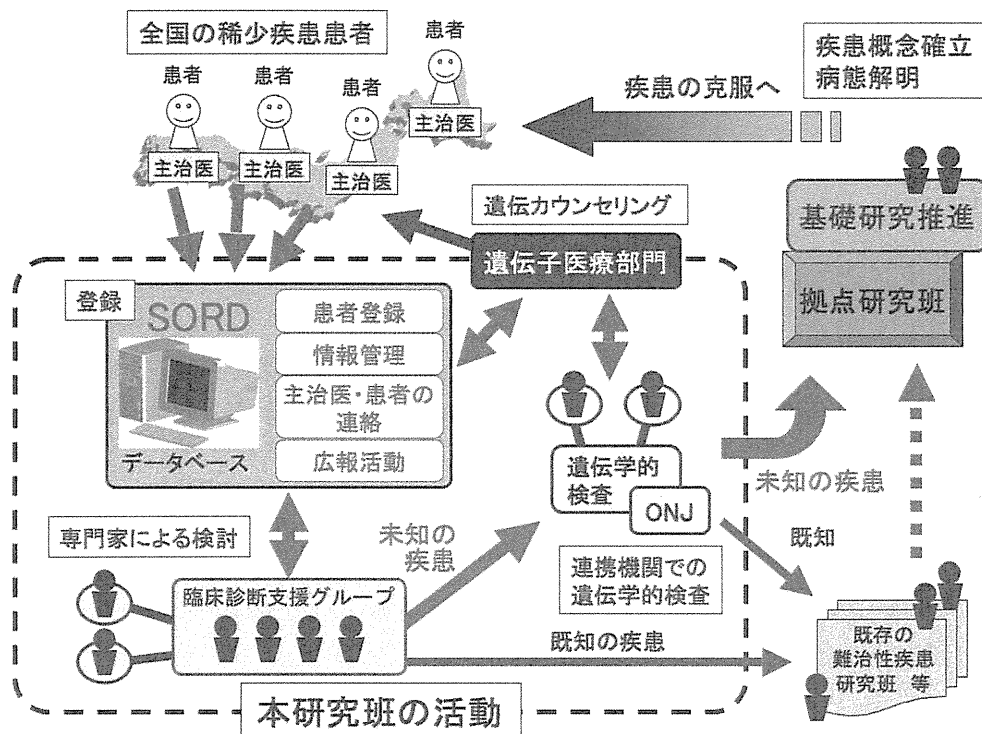
NPO 法人希少難病患者支援事務局 (SORD) ではすでに、基本的な患者登録システムを構築しているの、本研究で既存の登録システムに研究支援の側面をもたせるとともに、フォーラム開催、HPなど様々な広報活動により登録患者数を増加させる。研究を実施する際に必要となるインフォームドコンセントの取得、患者の個人情報管理、および患者と主治医との連絡をSORDが行う。

2) 登録された患者の臨床診断

本研究では、希少難治性疾患のうち、①生殖細胞系列遺伝子変異によると考えられる遺伝性疾患、および②原因不明の多発奇形・精神遅滞(MCA/MR)を対象とする。

臨床診断支援グループは、多領域にわたる希少難治性疾患の診療・研究を行っている医師(研究協力者)により構成され、SORDから提供される基本情報をもとに一例ごとに臨床診断、鑑別診断のために必要な検査項目、不足する情報等について検討する。必要な場合には、SORDを介し、患者本人あるいは患者の主治医から詳細な情報を得て、確定診断のための方向性を定める。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。

図1 研究計画の概要



3) 遺伝カウンセリングの実施

遺伝子医療部門では、希少難治性疾患患者の診断に必要な遺伝学的検査が考慮された場合の遺伝カウンセリングを担当する。全国遺伝子医療部門連絡会議には全ての大学病院を含む99の医療施設が登録(2012年10月現在)されており、このネットワークを通じて全国から登録される希少難治性疾患患者・家族に対する遺伝カウンセリングの実施を依頼する。

4) 遺伝学的検査の実施

遺伝学的検査部門は、既設の難治性疾患克服研究事業で採択されている研究班、およびNPO法人オーファンネット・ジャパン(ONJ) < orphan-net@onj.jp >等よりなる。ONJは全国の稀少遺伝性疾患に対する遺伝学的検査提供施設の連携、および検査を依頼する医療機関との間のコーディネートを行うことを目的に、2007年に設立された非営利団体で、国内外の検査機関、研究機関との連携により、約2000種類の遺伝学的検査の実施が可能である。

臨床診断支援グループで遺伝学的検査が必要と判断された場合には、すでに研究班が存在するものについては研究班と連携し、必要に応じて遺伝学的検査を行う。研究班がない場合には、ONJに遺伝学的検査を依頼することを考慮する。

遺伝学的検査の結果、既知の遺伝性疾患であることが判明した場合には、遺伝子医療部門において、遺伝カウ

セリングを患者・家族に行う中で検査結果が伝えられ、今後の医療・ケアに役立てる。

5) 他の研究班との連携

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送り、解析を依頼する。

6) 広報活動

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、日本遺伝カウンセリング学会、日本人類遺伝学会、日本遺伝子診療学会等を通じて、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。

おわりに

本研究では、希少難病支援団体(SORD)の全面的な協力を得て、SORDに登録されている患者の臨床情報を臨床診断支援グループの医師が検討し、診断の方向性を定める。既知の疾患を否定するために適宜、遺伝学的検査が行われ、真に次世代遺伝子解析装置を用いた研究にふさわしいサンプルが拠点研究班に提供され、難治性疾患の遺伝学的研究が飛躍的に進むことが期待される。臨床診断支援、遺伝学的検査、遺伝カウンセリングなど希少難治

性疾患研究に必須の全国的ネットワーク構築を目的とする
本研究を成功させるためには、全国の遺伝カウンセリング

担当者の協力が必須である。日本遺伝カウンセリング学会
員各位に格別のご支援、ご協力をお願いする次第である。

【シンポジウム 3】 希少難病患者支援と遺伝カウンセリング 2

希少難病患者として望むこと

中岡亜希

Aki Nakaoka

私は現在、希少難病患者支援事務局(SORD-ソルド)で、患者の代表として、副代表を務めさせていただいております。私たちがいる希少難病という世界にも、遺伝の問題に悩む患者やご家族はたくさんおられます。本日は希少難病という視点から、僭越ながら私自身の経験を通してお話をさせていただけたらと思っております。

私も現在車椅子の生活を送っており、また希少難病患者の一人です。病気の名前は遠位型ミオパチー。全身の筋力が萎縮していく進行性の難病です。告知を受けたのは今から11年前、2001年のちょうど6月頃で、25歳の時でした。この2、3年前から何となく体調の異変を感じてはいたものの、まさかこんな大層な病気だとは思いませんでしたので、単なる運動不足ぐらいにしか捉えていませんでした。しかし、みるまに指先の力が入りにくくなり、少し歩いただけで滝のような汗と息切れが止まらない、といった変化に戸惑い、病院へ駆け込んでから、様々な検査の末、聞いたこともない病気の宣告を受けることになったのです。

まず当然ながら打ちのめされたのは、薬がない病気だということ、そして症状はどんどん進行していき、やがては寝たきりになるだろうという現実でした。どんなに辛いことがあると、自分の人生なのだから、どうにかして前向きに明るく生きていこうと努力しても、日々病気は悪化していくばかり。体の変化に心が追いついていかず、前を向いては落ち込むことの繰り返しでした。現実を受け入れるには、やはり時間がかかりました。そんな状態ですので、自分の病気がいったいどういうものなのかということを知ろうとい

う心の余裕は、はじめは持てませんでした。

しかしそのうち時間が経つにつれ、少しずつ知りたいと思うようになった時、珍しい病だと聞いてはいたものの、専門家がどこにいるのか、研究はされているのか、自分と同じ病気の人はいるのか、いないのか、いるならどこにいるのか。そういった情報を見つけることは、なかなかできませんでした。そうやって初めて、自分が背負うことになった病気や希少難病というものが一体どういうものなのかを、知らされることになったのです。

私の病気の場合は幸いにして、専門家の医師がおられ、少しずつではあるけれど研究もされていることを知りました。それは本当に嬉しいことでしたが、更に知らされたのは、仮に研究がうまくいっても患者数の少ない希少難病薬は採算面から製薬が難しいという現実。それを変えるために私は、当時やっとの思いで会うことのできた同病の患者さんたち十数名と共に患者会を立ち上げたのです。国に難病として認めてもらうため。研究費が足らずに立ち往生する現状を何とか後押ししてもらうため。

しかし患者会としての活動をすればするほど、知らされたのは、これらの問題が自分の病気だけのものじゃないということでした。世の中には何千という希少難病が存在し、その中で国が難病と認め研究支援をしているのは僅か360疾患ほどだけ。中には研究すらされていない病気がたくさん存在するという。そこから、現在のSORD、希少難病患者支援事務局を立ち上げるに至ったわけです。

数が少ないことを理由にして、見過ごしていい問題ではありません。SORDとして活動を始めてみれば、私と同じような経験をし、あるいはもっと過酷な病気と向き合う患者や家族は、溢れかえるほどいました。今もSORDへの登録患者は増える一方です。詳しいSORDの活動内容については、のちほど小泉代表の方からお話しいただくことになります。

NPO 法人希少難病患者支援事務局 (SORD-ソルド) 副代表
Vice president, Non-profit Organization The Supporting
Organization for Patients with Rare Disease

平成 24 年 11 月 2 日 受理

患者の声として、そこに共通して言えることは、どの人も皆、行き場がなかったということです。病院へ行っても、専門家がいなければ意味はない。症状はあるのに病名すらつかず、手も足もでない状態で、ただただ何者とも分からない症状と日々向き合いながら苦しむ人。病名がつかなければ、症状はあるのに身体障害者手帳の申請をすることもできず福祉の面でサポートも受けられない人。あるいは聞いたこともない難病というだけで、偏見や差別の目で見られ病気以外のところで苦しまなくてはいけない現実、中には親や親戚にも打ち明けられない人も。

行政へ行ったところで、そこで支援されるのは国が認めた病気だけという現実。なら患者会を作ればいいと思っても、同病患者がどこにいるかも分からない。日本には一人しか確認されていない病気もあります。なら、日本にいないければ、海外へ探しにいけばいいと思っても、知識のない素人が簡単にできることはありません。

そしてまた「遺伝」という問題についても、SORDの中で患者さんやご家族の不安の声は聞こえて参ります。「遺伝について子ども達にどう影響しているのかとても心配だけれど、子ども達まで調べてしまうと、保険に入れなくなってしまったり、将来の生活に不具合がでてくる可能性があるのが怖い」「いろんな事が解明されて行く中で、キャリアだと言う現実が、今後どう影響していくのか知りたい」「遺伝についての詳細が明らかになって行く中で、発病前であれば、今まで通り健康な人としての権利が守られるのかが気になる」

希少難病患者に限った悩みではないのかも知れません。しかし希少難病患者や家族には、そもそもの病気の情報も少なければ、それを得られる術さえ少ないところから始まります。そんな中で、まず「遺伝カウンセリング」という場所があることも知らなかったという人も数多くいました。正直、私自身もSORDで活動するまで知りませんでした。

私の病気は、常染色体劣性遺伝なので、医師からは子供への遺伝の可能性は1%以下だと聞かされてはいましたが、それでも今なお、子供を持つこと、あるいは結婚への不安をぬぐい去ることはできません。私が遺伝のことについて医師に聞くことができたのは、告知を受けてから何年も経ってからのことでした。それまでは、まず自分の病気自体を受け入れるのに時間がかかったこと、そしてもう一

つは、遺伝について知ることが怖かったからです。遺伝についてきちんと理解の出来る説明してくれる医師に出会えるまで時間がかかったこともあり、私も遺伝カウンセリングという場所をもっと早く知っていたら、不安でいる時間も少なくて済んだのかなと思うことがあります。

SORDにおられる患者や家族の中には、病気だけでなく、遺伝という部分でも偏見の目に苦しむ人、またはそういったことを恐れて周りに打ち明けることができなかったという人の声も聞かれます。こういった遺伝の問題も含め、数の論理や制度の谷間に存在することで、なかなか支援の得にくい希少難病。しかし、だからといって手をこまねいて国や行政が動いてくれること、また誰かが研究してくれるのを待っている時間は、私たち患者にはありません。進行性の希少難病が多いからです。

当事者である患者や家族の声が少ないのであれば、その声を集めればいい。疾患ごとには少なくとも、何千疾患あるとも言われる希少難病患者の声を集めれば大きくなるはずです。人に制度に頼るばかりではなく、自分たちでできることは動いていこう、そういう私たち患者や家族の起こした行動を出来る限りサポートしていこうというのがSORDの存在理由です。

今回、福嶋先生を中心として、適切な対応を受けられない希少難病患者に光を当て、疾患克服に繋げるべく新たな研究事業がたちあがり、そこにSORDの小泉代表も協同研究者の一人として加わることとなりました。

特に選択肢の少ない希少難病患者にとっては、様々な面において、遺伝子診療、遺伝カウンセリング、遺伝カウンセラーという方の存在はとても大きいものだろうと思います。きっとそこから救われる人がたくさんいるはずです。

まずは何より遺伝カウンセラーの存在を多くの患者や家族に知っていただく必要があります。そしてもう一つ懸念するのは、遺伝カウンセリングの存在を知ったとしても、そこから実際に受診するという事は患者や家族にとって、とても勇気がいるものです。そのハードルを低くするためにも、信頼関係を築く必要があると思っております。

その手段の一つとして、是非とも、遺伝カウンセラーの方自らもどんどん積極的に患者会や、あるいは私たちSORDのような団体と関わりを持って行って頂けたらと、切に願います。

信州大学医学部附属病院遺伝子診療部における 遺伝性神経筋疾患の発症前診断の現状

田中 敬子¹⁾ 関島 良樹²⁾⁴⁾* 吉田 邦広³⁾ 水内 麻子²⁾
山下 浩美²⁾ 玉井真理子²⁾ 池田 修一⁴⁾ 福嶋 義光¹⁾²⁾

要旨：遺伝性神経筋疾患の発症前診断の現状を明らかにするため、発症前診断を希望し当院を受診した73名(家族性アミロイドポリニューロパチー (FAP) 30名, ハンチントン病 16名, 脊髄小脳変性症 14名, 筋強直性ジストロフィー 9名, 家族性筋萎縮性側索硬化症 3名, アルツハイマー病 1名)を解析した。発症前診断を受けたのは、FAPでは73%、根本的治療法がないその他の疾患では42%であり、カウンセリングを介してクライアントの心境や考え方が変化したと考えられた。発症前診断に関する相談は遺伝カウンセリング外来受診の契機になっていることが多く、発症前診断に対応できる遺伝カウンセリング体制の整備が重要と考えられた。

(臨床神経 2013;53:196-204)

Key words：遺伝性神経筋疾患、発症前診断、遺伝カウンセリング、家族性アミロイドポリニューロパチー、ハンチントン病

はじめに

近年、多くの遺伝性神経筋疾患の原因遺伝子が同定されたことにより、発症者を分子生物学的に正確に診断することが可能となった。更に、遺伝性疾患の分子レベルでの病態解明は新たな原因療法の開発へとつながっており、家族性アミロイドポリニューロパチー (FAP) における肝移植はその1例である^{1,2)}。一方で、遺伝性神経筋疾患の多くは依然有効な予防法や原因療法が確立されていない。ハンチントン病(HD)に代表されるこれらの疾患の多くは、常染色体優性遺伝形式をとり、成人以降に発症し慢性進行性の運動・精神障害を主症状にするなどの特性を持つため、これらの疾患に対する発症前診断は慎重に対応すべきである。発症前診断の対応の際には十分な遺伝カウンセリングと心理社会的支援が必要であり、日本神経学会による「神経疾患の遺伝子診断ガイドライン 2009」³⁾にもその重要性が記載されている。海外では、遺伝性神経筋疾患に対する発症前診断は1990年代から一般的になっており、発症前診断に対応するためのガイドライン⁴⁾やプロトコール^{5)~8)}が提唱されている。また、発症前診断の実施状況や発症前診断がクライアント本人や家族におよぼす影響に関する調査結果も多数報告されている^{9)~20)}。一方、

本邦においては、発症前診断に関する相談のために遺伝カウンセリング外来を受診するクライアントは徐々に増加していると思われるが、その現状に関する研究報告は僅かである^{21,22)}。

今回われわれは、本邦における遺伝性神経筋疾患の発症前診断の現状を明らかにする目的で、信州大学医学部附属病院遺伝子診療部(以下、当院)を受診したクライアントを解析した。

対象・方法

対象は1997年1月から2011年12月までの15年間に、遺伝性神経筋疾患の発症前診断を目的に当院を受診したクライアント89名のうち、詳細な情報収集が可能であった73名。対象疾患は、FAP 30名、HD 16名、脊髄小脳変性症(SCD) 14名(マシヤド・ジョセフ病(MJD/SCA3) 5名、脊髄小脳失調症6型(SCA6) 3名、歯状核赤核淡蒼球ルイ体萎縮症(DRPLA) 2名、病型不明4名)、筋強直性ジストロフィー1型(DM1) 9名、家族性筋萎縮性側索硬化症1型(ALS1) 3名、アルツハイマー病1名(原因遺伝子不明)であった(Table 1)。73名の対象者について、受診記録から後方視的に年齢、性別、家族構成、居住地などの属性、受診の時期、発症前診断の存在を知った契機、発症前診断を希望した動機、発症前診断の

*Corresponding author: 信州大学医学部附属病院遺伝子診療部 [〒390-8621 長野県松本市旭3丁目1-1]

¹⁾ 信州大学医学部遺伝医学・予防医学講座

²⁾ 信州大学医学部附属病院遺伝子診療部

³⁾ 信州大学医学部神経難病学講座

⁴⁾ 信州大学医学部脳神経内科、リウマチ・膠原病内科

(受付日：2012年3月25日)

Table 1 Number of clients visiting the Division of Clinical and Molecular Genetics, Shinshu University Hospital, for predictive genetic testing.

| Disease | Number of clients | Predictive tests performed | Positive for disease-causing mutations |
|------------|-------------------|----------------------------|--|
| FAP | 30 | 22 | 11 |
| HD | 16 | 3 | 0 |
| SCD | 14 | 6 | 1 |
| [MJD/SCA3] | [5] | [2] | [0] |
| [SCA6] | [3] | [2] | [0] |
| [DRPLA] | [2] | [2] | [1] |
| [Unknown] | [4] | [0] | [0] |
| DM1 | 9 | 7 | 0 |
| ALS1 | 3 | 0 | 0 |
| AD | 1 | 0 | 0 |
| Total | 73 | 38 | 12 |

FAP, familial amyloid polyneuropathy; HD, Huntington's disease; SCD, spinocerebellar degeneration; MJD/SCA3, Machado-Joseph disease/spinocerebellar ataxia type 3; SCA6, spinocerebellar ataxia type 6; DRPLA, dentatorubral-pallidoluysian atrophy; DM1, myotonic dystrophy type 1; ALS1, familial amyotrophic lateral sclerosis type 1; AD, Alzheimer's disease

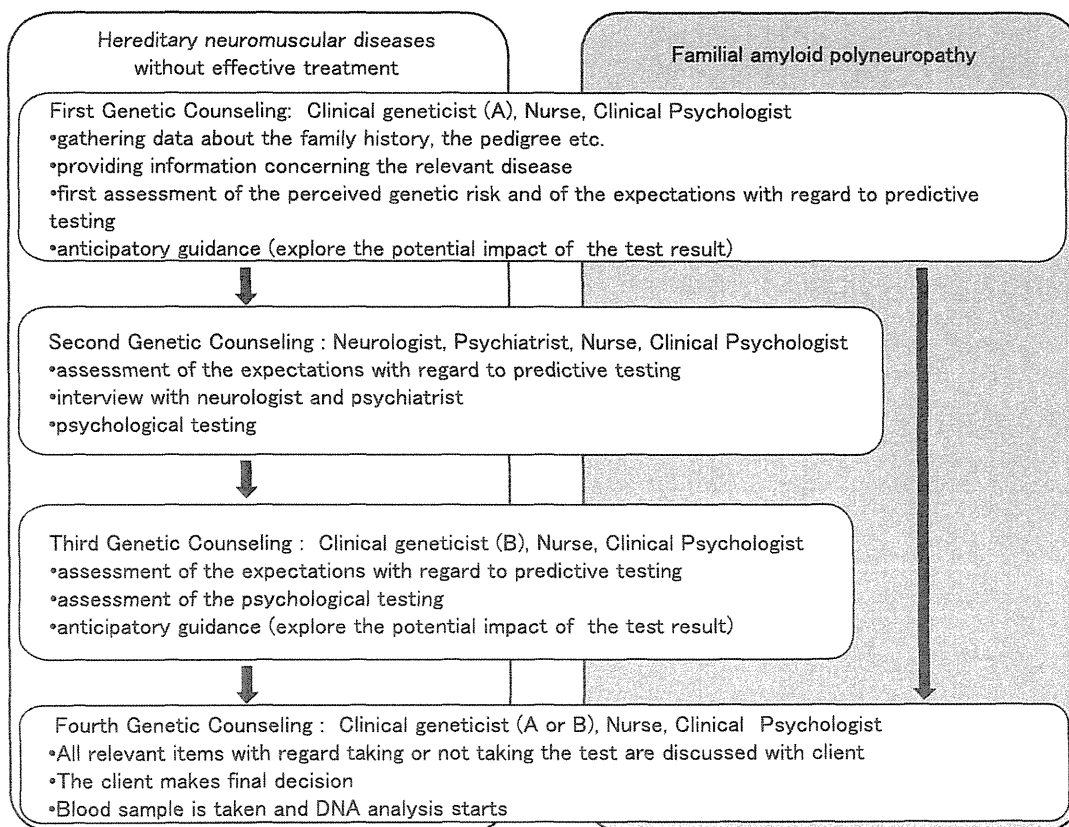


Fig. 1 Outline of the guideline for predictive genetic testing of hereditary neuromuscular diseases developed at Shinshu University Hospital.

存在を知ってから実際に医療機関を受診するまでの期間、医療機関初診から発症前診断を受けるまでの期間と遺伝カウンセリング回数、転帰について情報を収集し解析した。なお、

1999年以降の遺伝カウンセリングは、当院で独自に作成した「遺伝性神経筋疾患に対する遺伝カウンセリングおよび発症前遺伝子診断の指針」²³に沿っておこなった (Fig. 1)。す

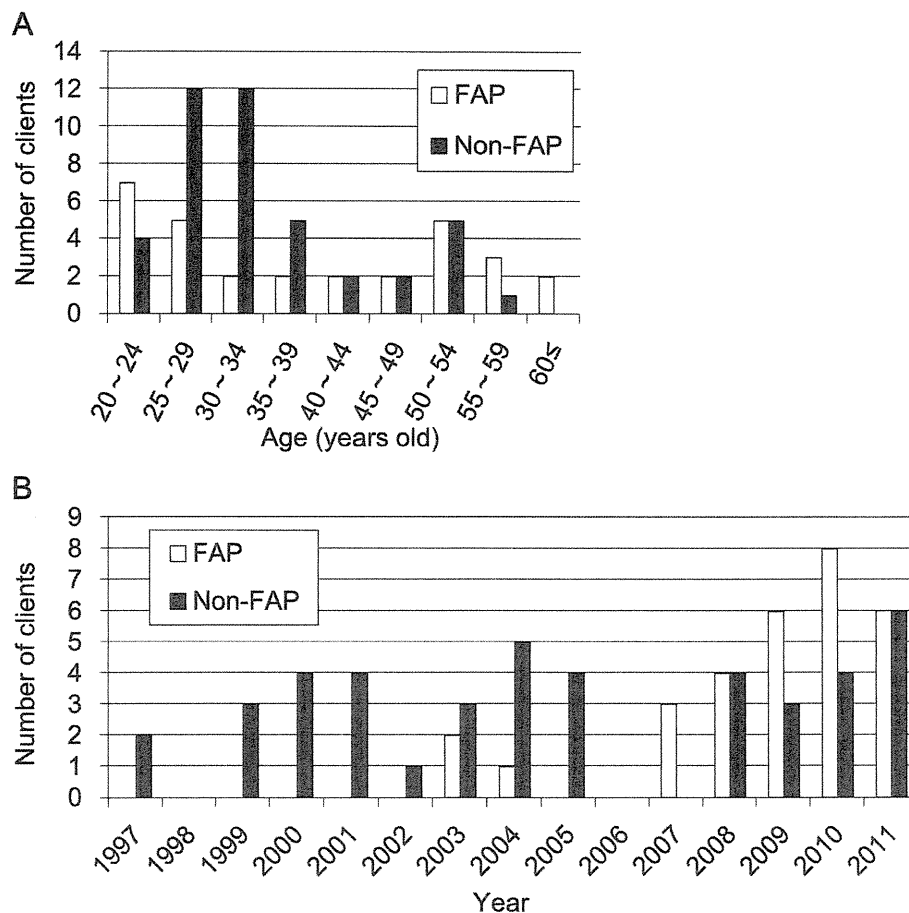


Fig. 2 Distribution of clients who requested presymptomatic genetic testing separated by age (A) and period (B). White bars indicate familial amyloid polyneuropathy (FAP). Black bars indicate non-FAP (Huntington's disease, spinocerebellar degeneration, myotonic dystrophy type 1, amyotrophic lateral sclerosis type 1, and Alzheimer's disease).

なわち、HD などの有効な治療法や予防法が存在しない疾患の発症前診断は、基本的にカウンセリングチームによる遺伝カウンセリングを最低 4 回施行した後に実施した。一方、肝移植という有効な原因療法が存在する FAP では、発症前診断の事前遺伝カウンセリング回数を最低 2 回とした (Fig. 1)。FAP と FAP 以外の疾患との間の発症前診断の実施率は χ^2 検定で、医療機関初診から発症前診断を受けるまでの期間は Mann-Whitney 検定で統計学的に解析した。統計学的解析には統計ソフト SPSS Ver.18 for Windows をもちい、 $p < 0.05$ で有意差ありと判定した。本研究および本研究の論文発表は信州大学医学部医倫理委員会の承認をえた。

結 果

クライアントは男性 37 名、女性 36 名で男女差はみとめず、20~30 歳代のクライアントが全体の 67.1% を占めた (Fig. 2A)。73 名のうち 39 名は未婚者、34 名は既婚者であり、既婚者のうち 29 名はすでに子どもをもうけていた。クライアントの

居住地は、長野県内が 26 名 (35.6%)、関東地方が 20 名 (27.4%)、中部地方が 17 名 (23.3%)、近畿地方が 6 名 (8.2%)、北海道・東北地方が 4 名 (5.5%) であり、調査期間全体を通して県内からだけでなく県外からも多くのクライアントが受診していた。クライアント数は年々増加傾向にあり、2008 年以降では初診に限っても年間 10 人前後が受診していた (Fig. 2B)。

発症前診断の存在を知った契機は、発症者の主治医や身近な医療者 (医師、看護師、保健師など) からの情報提供がもっとも多く 30 名 (41.1%) であった。一方で、インターネットなどで当該疾患に関する情報を自ら収集する中で発症前診断の情報をえた者が 19 名 (26.0%)、当院に受診経験のある家族から情報をえた者が 16 名 (21.9%) 存在し、医療者以外から情報をえたクライアントが約半数を占めた (Table 2)。発症前診断を希望した動機は、有効な原因療法が確立されている FAP と FAP 以外の疾患ではことなる傾向を示した。FAP では、「自身の発症が心配」がもっとも多く 15 名であった。クライアントは神経内科専門医が診察し、明らかに FAP

Table 2 Source of information concerning predictive genetic testing.

| Source of information | Number of clients | (%) |
|--|-------------------|--------|
| Information from healthcare professional (primary physician of the patient, etc.) | 30 | (41.1) |
| Information from non-healthcare professional | 35 | (47.9) |
| [Information from the Internet] | [19] | (26.0) |
| [Information from family members] | [16] | (21.9) |
| Unknown | 8 | (11.0) |

Table 3 Reasons for wanting the predictive genetic testing.

| | FAP | | *Non-FAP | |
|---|-------------------|-------------------------------|-------------------|-------------------------------|
| | Number of clients | Predictive test performed (%) | Number of clients | Predictive test performed (%) |
| Need for certainty or the reduction of uncertainty and anxiety | 10 | 6 (60.0) | 14 | 8 (57.1) |
| With concern for development of the disease of one's own. | 15 | 15 (100.0) | 4 | 2 (50.0) |
| To make future plans (carrier, financial, family, or other aspects) | 5 | 4 (80.0) | 13 | 4 (30.8) |
| With concern for children's risk | 7 | 5 (71.4) | 9 | 2 (22.2) |
| Decisions about marrying or not | 0 | — | 12 | 5 (41.7) |
| Desire to have children | 0 | — | 8 | 4 (50.0) |
| Advised to take a test by other family members | 3 | 3 (100.0) | 4 | 1 (25.0) |
| Other reasons | 4 | 1 (25.0) | 5 | 0 (0.0) |

FAP, Familial amyloid polyneuropathy; *Non-FAP includes Huntington's disease, Spinocerebellar degeneration, Myotonic dystrophy type 1, Familial amyotrophic lateral sclerosis type 1 and Alzheimer's disease

の発症がうたがわれる症例は発症前診断から除外したが、自身の発症を心配して受診した15名中8名は、下痢、しびれなどの症状を過去に自覚していた。次いで、「自分への遺伝の有無をはっきりさせたい」が10名、「子どもへの遺伝が心配」が7名存在した。FAP以外の疾患では、「自分への遺伝の有無をはっきりさせたい」が14名でもっとも多かった。この他、「仕事をふくめた自身の人生設計のため」が13名、「自身に結婚の予定があり、その前に遺伝の有無をしらべておきたい」が12名、「子どもへの遺伝が心配」が9名、「拳児希望」が8名存在した (Table 3)。

発症前診断の情報をえてから医療機関を受診するまでの期間は、6ヵ月以内がもっとも多く73名中39名 (FAP 20名、FAP以外の疾患19名)であった (Fig. 3)。このうち3ヵ月以内に受診したクライアントは27名 (FAP 18名、FAP以外の疾患9名)であり、全体の37.0%を占めた (Fig. 3)。他の医療機関からの紹介で当院を受診したクライアントは20名存在し、紹介理由は発症前診断に対する遺伝カウンセリングの対応をおこなっていないが10名、遺伝カウンセリングはおこなっているが発症前診断の実施はおこなっていないが10名であった。

実際に発症前診断を受けたのは、FAPでは30名中22名 (73.3%)で、陽性者および陰性者はそれぞれ11名であった (Table 1)。陽性者に対しては、遺伝カウンセリングチームによる年1回程度のフォローアップがおこなわれており、現在までに発症前診断による大きな心理的不利益はみとめられて

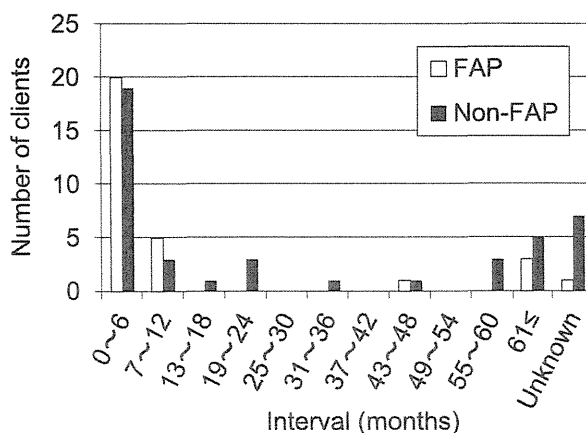


Fig. 3 Interval between becoming aware of predictive genetic testing and first visit to the medical institution.

White bars indicate familial amyloid polyneuropathy (FAP). Black bars indicate non-FAP (Huntington's disease, spinocerebellar degeneration, myotonic dystrophy type 1, amyotrophic lateral sclerosis type 1, and Alzheimer's disease).

いない。発症前診断後にアミロイド沈着が確認されたクライアントは1名存在し、現在脳死肝移植待機の状態となっている。一方、FAP以外の疾患では、発症者の遺伝子変異が確認されており発症前診断の実施が可能であったのは43名中38名であった (Table 1)。この内、実際に発症前診断を受けた