

しくはウェブアンケート調査を実施した。アンケート調査項目については別添にて記載した。また、同時に協議会ウェブサイトや発表資料等を確認し、補助情報を得た。必要な協議会には、メールにて追加調査をおこなった。

調査期間...2012年9月～2013年3月

2) 研究貢献活動を活発に実施している海外患者組織調査

日本国内では、研究促進および支援をおこなっている個別患者会は、総数も規模も海外のそれと比べるとまだまだ小さいと言わざるをえない。今後はこのような活動についても日本国内で広く展開されていく可能性は高く、本稿ではそういった海外事例の中でも特に顕著な患者会を取り上げ、調査を実施した。具体的な活動概要に加え、どのような意識をもって活動をおこなっているかといったモチベーションや、活動の課題などについてもあわせて調査を実施した。

調査対象（正式名称、本部（事務局）所在地、設立年、対象疾患）：

1. FARA (The Friedreich's Ataxia Research Alliance, 米国・ワシントンDC、1998年、フリードライヒ症候群)
2. NMF (National Marfan Foundation, 米国・ニューヨーク、1981年、マルファン症候群)
3. UMDF (The United Mitochondrial Disease Foundation, 米国・ピッツバーグ、1998年、ミトコンドリア病および関連疾患)

調査方法：患者会組織にメールにて趣旨を説明し、理解を得たうえで、代表およびスタッフに対する対面ヒアリング調査をおこなった。その後、協議会調査と同じ内容のウェブアンケート調査を実施した。また、同時に患者会ウェブサイトや発表資料等を確認し、補助情報を得た。

調査期間：2012年9月～2013年2月

3) 海外患者協議会との具体的連携

本研究では、調査研究に加え、具体的な連携実施もおこなった。日本ではまだまだ不足している海外関連組織とのネットワーク構築を実際におこなうことで、ナショナルレベルでの国際連携活動を活性化させるとともに、今後日本個別患者会へのフィードバックの在り方について検討した。

実施期間：2012年9月～2013年3月

対象組織（2012年度）：NORD（米国）およびEURORDIS（欧州）

（倫理面への配慮）

ヒアリング調査及びアンケート調査の際、結果は研究以外には使用しないこと、集計時にも情報の漏洩には十分に気を付けることを伝えたくて調査を実施した。

C. 研究結果

1) 海外患者協議会調査

ヒアリング調査及びアンケート調査によって明らかとなった各組織の特徴について記載する。得られた知見に関する検討は考察にておこなう。

1. 1. EURORDIS ((European Organization for Rare Diseases, 欧州)

EURORDIS は、希少疾患分野の患者会および個人による患者主導型連合体である。設立目的は欧州で希少疾患を持ちながら生活する方たちにおける強固なネットワーク構築および欧州レベルでの声の統一化であり、これらの目的達成のため、希少疾患に関する情報・サービス・診断・治療・研究促進などへのアクセス改善に関する情報収集・発信や政策提言の実施、サービス活動などを、欧州全域を対象として実施している。

設立年は1997年で、会員組織やAFM・Telethon（在仏筋ジス患者会）、欧州共同体、賛助団体などからの助成により運営している。EURORDISの会員は52か国561組織に広がっており、約3000万人に影響を及ぼしている。

本部はフランス・パリにあるが、それ以外にベルギー・ブリュッセル、スペイン・バルセロナに支部を有し、合計25名の常駐スタッフを抱えている。また、それ以外に60名の専門家ボランティアを擁しており、患者以外の識者との連携にも積極的である。年間予算は約4億円（2011年度）である。

欧州各国および地域に対する政策提言（公衆衛生、研究、創薬など分野）を積極的に実施して

おり³、EURORDIS の働きかけにより、希少疾患対策を EU の最優先検討事項の一つと位置づけることに成功している。現在は、RD 患者に対する情報および医薬品の早期アクセスに関する提言や、患者レジストリに関する提言などを活発に実施し、欧州のみならず世界に対する影響力を強めている。

国際連携も積極的に実施している。2008 年に欧州ではじまった Rare Disease Day（世界希少・難治性疾患の日）は、患者の声を一つにする活動として世界に向けて広く提唱しており、その結果 2012 年には世界約 60 か国で 1,000 以上の企画が実施された⁴。現在、国連にて正式に国際記念日として承認されるための陳情活動を行っている。その他、患者会以外のステイクホルダー（政府、企業、研究者など）を対象とした国際会議の主催や、他地域患者協議会とのパートナーシップ契約などを行っている。

2. NORD (National Organization for Rare Disorders、米国)

NORD は、オーファンドラッグ法制定に大きな影響を与えた患者らによって設立された世界最大の希少疾患患者協議会である。希少疾患患者、その支援団体のサポートのため、教育、政策提言、研究、奉仕活動を通じて希少疾病の同定、治療、治癒に貢献することを目的として 1983 年に設立された。1987 年に製薬企業と共同で患者支援プログラムを開始し、2002 年・2003 年には米国ベストチャリティー団体ベス

ト 100 に選出された。現在 NORD に参加している団体数は 200 を超え、海外協議会なども含まれている。オフィスは本部であるコネチカットに加え、ワシントン DC およびボストンにも支部を有している。年間収入は約 11 億円であり、企業などからの使途制限付き寄附が 70% を超える。

主な活動は以下の通り多岐にわたっている。

1) 教育活動：1,200 件の希少疾患報告書（抄録）を患者およびその家族らのために作成・データベース化している。内容には、症状、原因、治療に加え、問い合わせ先も掲載している。また、電話や Email などによる相談にも対応しており、患者関係者だけでなくソーシャルワーカーや専門医からの問い合わせにも応じている。2) 支援活動：毎年大規模な関連学会に複数回参加し、会員組織の代わりに患者の立場からの支援必要性を訴えている。また、特定疾患患者会に対しては、運営などの支援のためのメンタリングサービスをおこなっている。また、患者会に対する情報提供やネットワーキング活動、事例紹介なども継続的に実施している。3) 研究助成：アカデミック系研究者に対し研究助成をおこなっている。4) 医療助成：1987 年以降、NORD は製薬企業などのパートナーを得て 380 のプログラムを運営し、56 百万ドル分の医薬品無料提供もしくは一部負担サービスをおこなっている。5) 国際連携・支援：希少疾患に関する国際連携および相互発信・理解のため、EURORDIS と戦略的パートナーシップ契約を締結しており、欧米状況の共有や毎年 2 月末の Rare Disease Day の開催、ワークショップの共同開催などをおこなっている。

NORD は FDA や NIH といった政府機関とも連携を深めており、FDA には定期的に患者の視点からの政策提言やアドバイスをおこなっている。また、Patient Advocacy Day を共同開催している。NIH とは研究者に対する情報発信やワークショップ開催において協力している。このように、米国では患者会の存在はオーファンドラッグ開発において非常に重要な位置を占めており、その影響力も非常に大きい。

3. TFRD (Taiwan Foundation of Rare Disorders、台湾)

TFRD は 1999 年に患者の親 2 名により設立

³ 主な政策への貢献としてとして、EU Regulation on Orphan Medicinal Products (1999)、EU Regulation on Medicinal Products for Paediatric Use (2006)、EU Regulation on Advanced Therapy Medicinal Products (2006/2007)、Promotion and maintenance of rare diseases as a EU public health policy priority from 1998 to 2013、Commission Communication (2008)、Council Recommendation on Rare Diseases (2009)、EU Directive on Cross-Border Healthcare (2011) などが挙げられる。

⁴ 日本でも、Rare Disease Day は 2010 年以降毎年開催されており、2013 年には全国 13 地域で実施された。<http://rarediseaseday.jp/>

された。運営目標には、1) 患者・家族のケア、2) 専門医師との連携や医療機関間のネットワーク構築・強化、RD の認知度および研究水準の向上、3) 政策提言、4) 患者団体育成、などが掲げられている。台北にある本部には職員が 50 名常駐している。多くはソーシャルワーカーや遺伝子カウンセラーであり、患者および関係者は設立者以外には殆どいない。これらの人員で患者の心のケアを含めた人権保護・生活向上を目指す多彩な活動をおこなっており、具体的には医療情報提供・経済補助・奨学金・就学補助・メンタルカウンセリングサービス・難病関連検査照会サービス・ボランティア養成・患者家族支援サービスなどを実施している。2003 年からは、RD 患者に対して無料でインフルエンザワクチンの接種を実施している。研究助成という点では、医学専門家を理事⁵に迎え、大学院生や医学系研究者に対する助成プログラムを運営し、RD 全体の研究活性化に一役買っている。

設立翌年の 2000 年には、TFRD が中心となって活動した結果、台湾にて希少疾患法⁶が制定された。これは、RD の定義やオーファンドラッグに関する記載だけでなく、人権や治療、予防についても言及している基本法である。また、心身障害市民保護法の RD 患者への適応拡大（2001 年）や RD 患者に対する高額医療補助制度開始（2002 年）するといった政府関連施策への関与も大きい。「新生児スクリーニング制度」の推進（2006 年）についても積極的に政策提言をおこない、重要な役割を果たしている。

当初から、台湾国内における RD 患者の発掘および患者会設立支援を念頭に置いており、医師らと連携して RD 患者を探し出したうえで患者会設立をノウハウ面および金銭面から支援している。また、個別疾患情報パンフレットを統一フォーマットで作成・配布することで、国内 RD 全体の統一感を出し、他 RD 疾患への理解を促すことに成功している。

年間予算は 2.5 億円であり、うち 80%が一般

⁵ 現在の理事長は陳垣崇氏（中央研究院生物医学科学研究所所長）であり、ポンペ病治療薬であるマイオザイムの開発者である。

⁶ Rare Disease Prevention and Orphan Drug Act

寄附、10%が企業寄附、5%が政府支援によるものである。一般寄附の割合が非常に高いが、「一般の人ができる団体援助」が RD 全体への理解への向上につながると考えており、募金や懸賞金付きレシート（くじ）、チャリティーオークションなどに力をいれている。また、ボランティア募集も積極的に行っている。

4 . NAPRD (Bulgarian Association for Promotion of Education and Science、ブルガリア) および BAPES (National Alliance of People with Rare Diseases、ブルガリア)

NPARD は、2007 年に設立された、ブルガリア全土および欧州の RD 患者を対象とした協議会である。2006 年にブルガリアで開催された RD 会議 (Eastern European Conference on Rare Diseases) にて会の発足が提案され、その後 EURORDIS のサポートを経て設立された。

活動のメインは Rare Disease Day の開催や学会主催、ボランティアトレーニングや役員研修である。また、RD 関連法制定に向けた提言も積極的に実施しており、2008 年に制定された RD 国家プログラム構築には大きく貢献している。組織規模があまり大きくはなく、常駐職員は 1 名いるがボランティア（無給）であり、非常勤職員として IT 技術者も 1 名勤務している。これは、まだ患者らが個別疾患にのみ意識を向けており、協議会の重要性が必ずしも認知されていないためであると関係者は指摘する。一方で、個別患者会間のネットワーク構築や勉強会主催も担っており、今後協議会として輪が広がることが期待されている。研究貢献活動としては、RD の予防、診断、治療、リハビリテーションに関連する分野の研究者や医師の専門的能力開発プログラムおよびトレーニングサポートを実施している。

BAPES は 2004 年に設立された、RD 研究促進および識者向け情報提供を目的とした非営利組織であり、常勤職員が 5 名、非常勤職員が 3 名勤務している。情報提供サイトとして ICRDOD (Information Centre for Rare Diseases and Orphan Drugs – Bulgaria) を運営しており、学会や研究公募情報、レジストリといったブルガリア全土の情報をあまねく収

集・提供している⁷。BAPESの対象はあくまでもRD疾患に携わる医療従事者であるが、シナジー効果を重要視しており、NAPRDとの共存・差別化を常に意識しながら連携をおこなっている。

5. NZORD (New Zealand Organisation for Rare Disorders、ニュージーランド)

NZORDは、「患者とその家族を取り巻く環境から生じる様々な問題を解決するにはまず患者および患者家族を中心に考慮することが大切であると主張している。常駐職員2名(1名は事務局長(患者家族))と小さな組織であるが、「ヘルスケアの中心に患者を位置させる」ことを目指した活動範囲はニュージーランド全域のRDをカバーしている。具体的には、1)希少疾患の患者・家族および組織に対する支援を行い、それらの水準を引き上げること、2)希少疾患の早期発見を促進し、患者・家族への最良の医療ケアと社会的支援を保証すること、3)患者とその家族、臨床医、研究者、政府、産業などとの良好なパートナーシップ関係を構築し、研究を促進することである。常駐職員のうち1名はIT技術担当者であり、ウェブサイトを通じた積極的な情報開示、政策提言やプレスリリースが大きな特徴である。主な提言として、着床前診断ガイドライン(2004年)、食品への葉酸添加物の義務化(2006年)などが挙げられる。また、提言や情報発信は、政府関係省庁だけでなくテレビ局といったメディアに対しても行うことで、世論の意識向上をはかり、RD関連トピックを国民的議論として喚起することを目指している。患者団体設立支援も積極的に実施しており、患者と関係者などの連携に深く関与している。2009年にはITスキルが充実していない患者会に対する発信ツールの提供を目的として、ウェブサイト作成無料支援サービスを開始している。

6. Geiser (Geiser (Grupo de Enlace,

⁷ BAPESは年に5回ニューズレターを発行しており、筆者が海外識者らと国内事情について述べた座談会での様子も紹介されている。
http://raredis.org/pub/Newsletter/Newsletter_11_EN.pdf

Investigación y Soporte ·Enfermedades Rares),Foundation、アルゼンチン)

Geiserは、南米全域を対象としたRD協議会であり、RD患者を娘にもつ精神科医が代表を務めている。主な目的は、南米全域におけるRD患者の支援体制を整えることである。本部はアルゼンチンにあるが、現在の活動範囲はアルゼンチンに加えてブラジル、チリ、コロンビア、パナマ、ウルグアイ、プエルトリコ、エクアドル、ペルーと広域にわたっている。Geiserは、各国の相互連携支援だけでなく、公的機関や個別患者会、市民団体などと連携して活動を実施している。

主な活動は、1)南米全体の協議会体制の推進、2)南米でのRD/OD基本法の制定・普及および公的機関への提言および助言、3)RD患者への治療および支援などに関する情報提供(ウェブサイト、電話など)およびメンタルサポート、4)RD分野における研究開発促進・支援および医療機関ネットワーク構築促進、5)国際連携、などがある。政策提言については、ブエノスアイレス市の法律制定助言やアルゼンチン国内における地方法律制定助言、コロンビア国家法に関する助言、ブラジルでの希少疾患法制定に関する助言などを実施している。代表者は「南米諸国には発展途上国も多いが、本地域でRD領域の法整備が進んだりオーファンドラッグのアクセス制度が確立したりすることは、グローバル開発コストを下げることができ、また発展途上国に適切な価格の診断および治療のツールを提供するための検討が可能となり、結果的にヘルスケア市場の拡大につながる」と述べ、南米全体のRD関連意識の底上げを目指している。

Geiserは2008年に南米で初のラテンアメリカ会議を開催し、すべての南米諸国の協調そして参加を呼びかけた。またGeiserは世界各地域の患者会・患者協議会との連携も強めており、国際会議招致も積極的に実施し、RD認知度を南米内で向上させることに一役買っている。

7. 難病のこども支援全国ネットワーク(日本)

難病のこども支援全国ネットワークは、小児難病慢性疾患のこども達と家族のQOLを高めることを主目的とし、1998年に設立された。原

因が分からなかったり、治療法が未確立、経過が慢性にわたったりするいわゆる小児の難病は500種類以上にわたっており、日本国内にはこれらの難病とたたかう子ども達がおおよそ20万人に達している。患者数が少ないために、診断が遅れたり、治療法の周知が不十分だったりする。子どもが患者であるため、成長発達する。病院や学校の見直しなど、闘病生活に多様な困難が伴うことが多い。また、親が若い場合経済的な負担も大きい。先天的な疾患も多いため、誤解や偏見によって傷つく患者や家族が少なくなく、兄弟・姉妹に対する配慮も重要である。このような多様な困難を一家族だけで乗り越えることは大変困難である。難病のこども支援ネットワークは、こういった「こどもの病気」ならではの課題の解決に向けた活動を行っている。常駐職員は3名、非常勤職員は2名で、2012年度予算は1億1570万である。

主な活動は、1) 病気や障害のある子の家族を対象とした相談事業(電話、遺伝相談、ピアサポート活動など)、2) 家族同士の交流の場を提供するサマーキャンプ事業、3) 親の会活動を支援する事業(親の連絡会活動)、4) 講演会・研修会、ボランティア養成など病気や障害のある子を理解するための事業である。2)については「友だちつくろう」を合い言葉に、20年間にわたって全国各地にて毎年実施している。また、様々な疾患や障害を持つ患者ならびに家族がいつでも集える場所を確保するため、2011年からは「みんなのふるさと夢プロジェクト」として山梨県内に宿泊施設の建設を開始している。

「親の連絡会」とは組織や機関の名称ではなく、病気や障害のある子をもつ親たちを主な構成員として組織された組織(=「親の会」)が相互交流や情報交換を目的として定期的に関く会議の名称である。現在53組織が参加しており、定例会議に加え、学会などにおける展示・広報活動や政策提言、そして患者会調査などを行っている⁸。専務理事スタッフは、「親の会は社会

⁸ 過去実施した調査には、成人した難病児の小・中学校時代の体験に関する研究(1996年度厚生省心身障害研究)、成人した病気や障害のある方の恋愛・結婚・子育てに関する調査研究(2001~2003年度成育医療研究)小児慢性疾患患者の実態に関する研究(2005年度厚生科学

にとって必要な資源であり、だからこそ、社会はそうした親の会を育てていく必要がある」と述べている。そのため、こぶしをふりあげるのではなく、仲間をつくって活動することを呼びかけており、親の会の運営方法といったノウハウについても積極的に開示している。

8. JPA (日本)

JPAは、2005年に設立されたRD患者協議会であり、2011年からは一般社団法人として活動している。日本のRD患者会活動の歴史は深く、JPAの前身は日本患者・家族団体協議会(JPC)と全国難病団体連絡協議会(全難連)である⁹。加盟組織は、「難病」の定義に入る希少・難治性、および長期慢性疾患に関する個別患者会ならびに地域難病連であり、2012年12月現在で72組織(地域難病連および個別患者会)、約30万人が加盟している。設立理念は「難病患者や障害者、高齢者が安心して暮らせる社会をつくる」ことであり、情報発信や政策提言、政府委員会参加などを積極的に実施している。主な政策への貢献として、「難病対策の改革について(提言)」参画、障害者総合支援法、医療高額療養費制度への提言、新たな難病対策・特定

研究)などがある。また、小児慢性特定疾患治療研究事業の法的裏付けとなった改正児童福祉法の制定(2004年)にも大きな役割を果たしている。

⁹ JPAの誕生経緯について詳細を記載する。日本のRD(難病)患者会の歴史は深く、1972年の難病対策要綱設立前後から多くの患者会が誕生した。その後、全国難病団体連絡協議会(全難連)、地域難病連全国交流会、全国患者団体連絡協議会などの協議会が設立された。1986年に日本患者・家族団体協議会(JPC)が設立され、ナショナルセンターをめざす組織として、難病問題を含め、日本の医療と福祉の充実・発展をめざす患者運動として幅広く活動を展開した。その後、JPC、全難連の両団体は2002年以降共同行動を重ねた結果、2005年にJPAが誕生した。(出典:「日本難病・疾病団体協議会の結成にあたって」日本難病・疾病団体協議会結成大会(2005年5月29日)および伊藤たてお「患者会と研究参加について」第1回難病研究・医療ワーキンググループ資料8(2012年3月1日))

疾患対策の提案（伊藤プラン）などがある。また、年に一度、加盟団体が集まって議員会館を訪れ、患者の抱える問題点や課題について訴える国会請願なども実施している。また、各加盟組織では取り扱えない個別相談も受けたり、患者会組織をつくるための相談、患者に向けた勉強会なども実施したりしている。その他、日本の難病支援に関する提言実施やガイドラインなどの制定、患者研修や他組織患者会も含めたフォーラムの実施などを行っており、国レベルでの患者意見の共有・統一を目指している。また、2012年度からは患者レジストリに関する研究にも着手したり、国際連携活動を開始したりするなど、対象活動範囲を着々と広げている。

JPA はあくまでも「患者主導、患者主体の患者会の集まった協議会」であるため、1) いわゆる患者会活動以外の活動をおこなっている組織（患者主導であっても）、2) 患者以外の方々がメインで運営されている組織、は正会員になることができない。これは、患者会活動が第三者の介入などにより実際患者主体で実施できなかった過去の経験から設定されているルールである。そのため、代表理事以下すべての幹部は患者もしくは患者関係者である¹⁰。

JPA の常駐職員、非常勤職員はともに2名であり、組織体制はいまだ未整備と言ってよい。年間予算（2011年度）も約2800万円と十分ではない。予算の大部分は会員組織からの会費であり、昨今の活動範囲拡大傾向をみると、それ以外の資金集めを速やかに実施する必要がある。

また、今後はいわゆるトランジション（旧キャリアオーバー）の問題を解決するため、難病のこども支援全国ネットワークをはじめとした小児患者親の会などとの連携も重要である。難病フォーラム共催などで信頼関係を構築し、患者に不利益のないようスムーズに情報共有ができる体制をつくることが求められている。

2) 研究貢献活動を活発に実施している海外患者組織調査

ヒアリング調査及びアンケート調査によって明らかとなった各組織の特徴について記載する。

¹⁰ 事務局は例外であり、患者関係者ではない者も含まれている。

得られた知見に関する検討は考察にておこなう。

1. FARA (The Friedreich's Ataxia Research Alliance、米国)

フリードライヒ症候群 (FA) は徐々に筋肉の衰弱や言語障害や心臓疾患を引き起こす遺伝性疾患であり、ミトコンドリア病の一種でもある。FARA は 1988 年に 3 名の研究者および 8 名の家族（うち 1 名は患者本人）により設立された。当初から「患者に必要なことは基礎研究からすべて支援していく」姿勢を明確に打ち出しており、積極的に研究助成を実施している。

FARA の大きな特徴の一つである研究助成プログラムは、アカデミックだけでなく企業も対象としている、まさに基礎から臨床までをカバーしたプログラムであり、2012 年までに約 8 億円を助成している。彼ら曰く、「研究が論文になるまでには早くとも数年かかる。我々は初期の研究段階から研究助成をすることで、有能な研究者とネットワークを構築し、いち早く患者会として活動できるよう準備を行うことができる」と述べている。臨床研究も積極的に支援しており、患者のリクルーティングにとどまらず、臨床試験にかかる費用の助成や起業投資なども実施している。2012 年 12 月の段階で 25 のパイプラインを有しており（前臨床 6 例、P1 が 1 例、P2 が 8 例、P3 が 1 例含まれている）、FA に関する臨床情報は世界中から FARA に集まっている。また、学会開催も行っている。1999 年の第一回開催の際には NIH で研究助成を受けている研究者を紹介するなど、積極的に関与した。その後参加者は順調に増加し、2011 年には 15 か国から 200 名を超える研究者が参加している。共同研究実施のための研究者間ネットワーク構築の支援も行っており、研究者からの信頼も厚い。2011 年からは、臨床研究リクルーティングのためのレジストリを構築しており、2012 年末の段階で 1,900 名（56 か国¹¹）が登録しており、FA としては世界最大である¹²。

¹¹ なお、日本国内で FA 患者は見つかっておらず、レジストリ登録者もゼロである（2013 年 4 月現在）。

¹² FARA はリクルーティングのためのレジストリを主体的に構築している一方で、自然歴 (ナショナルヒストリー) については別組織 (NIH や CCRN、ロチェスター大学等) が主体となって実施しているプロジェクトに後方支援したり、

このような、アカデミック研究助成からその後段階を追って創薬開発に関わる各種サービスを充実させていくという活動形態は、創薬開発促進に関わるステイクホルダー全員にとって有益であることは疑うべくもない。また、患者にとっても、特定研究者が開発した限られた候補化合物だけに期待するのではなく、第二・第三の創薬開発や遺伝子治療への助成を行う FARA の姿勢は大きな励みとなっている。

1996 年までは全員ボランティア・非常勤で勤務していたが、その後関係者へのサービス向上を図るには常勤が必要だという判断に至り、現在は 6 名が常勤雇用就いている（非常勤雇用は 2 名である）。2011 年度予算は約 2 億 8000 万円であり、チャリティーマラソンやレストランとの提携¹³など、一般を対象とした資金集めも行うだけでなく、患者の関係者（知り合いや友人）のネットワークを活用して資金集めをすることも多い¹⁴。また、会員制をとっていないため、会費はまったく入っていない。他 RD 組織との連携にも積極的であり、前述した NORD の会員でもある一方、後述する UMDF との関係が深い。

2. NMF (National Marfan Foundation, 米国)

マルファン症候群は、身体の結合組織に影響する遺伝子疾患であり、骨格、肺、目、心臓や大動脈といった多くの器官に症状が現れる。NMF は、マルファン症候群および関連疾患を対象と

ウェブサイト上で情報提供をおこなったりするにとどめている。これは、自然歴取得は臨床情報が必須であり医師主体でなければならない部分が多いため、患者サイドと医師サイドとでできるプロジェクトのすみわけをうまく行うためである。

¹³ スターキハウスとして有名な OUTBACK グループと提携しており、特定の日にレストランで食事をした際に支払ったチップがすべて FARA に寄付される形をとっている。

<http://www.curefa.org/outback.html>

¹⁴ 例えば、2012 年 9 月にマイアミで開催された資金集めパーティーには、患者関係者（家族だけでなく友人等）や有名人が多く集い、二日間で約 1 億 8000 万円を集めることに成功している。

した患者会で、設立は 1981 年である。当初から研究促進およびネットワーク構築に力を注いでおり、1985 年に研究ファンド第一号を設立し、現在までに多くの研究者に助成金を提供している。また、国際シンポジウムの開催や教育研究センターの開設を通じて、疾患ガイドラインの発行や臨床試験（治験）への協力および情報提供も積極的におこなっている。ネットワーク参加者は、2012 年末時点でマルファン症候群患者が 26,202 名、マルファン症候群疑い患者が 17,629 名、医師・看護師など専門職・支援者が約 20,000 名含まれており、当疾患分野では世界最大規模である。

NMF の特徴としてあげられるのが年次大会である。「聞くだけでなく伝え合うことで理解を促進させる」「参加するメリットを感じてもらう」ために工夫されている大きな点は、1) 参加者ニーズにあわせた細かなセッション項目設定、2) 会期中実施される無料検診実施、である。2012 年に開催された年次大会では、3 日間にわたって 36 セッションが設けられ（午前中は全員が出席する本会議、午後は特定テーマをもとにしたセッションというプログラム構成）が、その中身は医療、保険といった話から就学といった暮らしのケアまで参加者ニーズにあわせて細かく設定された。2) は事前予約制ではあるが、患者にとっては NMF ボードメンバーといった著名な医師の診察を受けることができるだけでなく、一度に複数科を受診することが可能なため身体的負担も軽減されるといった大きなメリットがある。2012 年は 100 名以上の患者が 300 例（複数診療科を受診）以上受診した¹⁵。

NMF は米国国内 27 か所に設置されている臨床研究患者登録受付を指揮している。また、ロサルタン対アテノロールの臨床試験については、NMF を通じて 604 名の患者が参加した。

出生前診断といった意見が分かれる議論の際、NMF は必ず中立の立場をとり、是非に対する意見を有することはない。一方で、NMF は、

¹⁵ 本企画を遂行するには医療設備の整った場所を会場に選定しなくてはならない一方、会場となる病院にとっては、一度に多数のマルファン症候群患者事例を診ることができるといった視点からインターン等の若手医師の教育といった視点からはとても貴重な機会だととらえられている。

このような議論の際には、必要はデータや情報を識者・関係者に提供したり、また疾患に関する知識提供の機会も設けたりすることで、事実に基づいた議論展開を促している。

本部には 16 名の有給職員がおり、患者や関係者、医療系や情報系の専門家など多岐にわたった人材が勤務している。常勤職員のうち、13 年間にわたって研究・立法担当についている職員は、応募時にはマルファン症候群について名前以上の知識を全く持っていなかったが、前職が大学研究者でサイエンスの知識が十分であったため採用された、とコメントした。患者や関係者以外であっても、患者会組織運営に有益な地元人材は積極的に登用する。地域密着型組織ならではの利点がそこには存在している。

NMF は今後対象疾患をマルファン症候群の関連疾患まで広げる予定である。ロイス・ディーツ (Loeys-Dietz) 症候群、エーラス・ダンロス (Ehlers-Danlos) 症候群、スティックラー (Stickler) 症候群、胸部大動脈瘤/解離などといった、マルファン症候群と似た症状を有する疾患の国内患者会規模はあまり大きくなく、NMF は他患者会との連携（もしくは統合）や関連疾患患者の参画は価値があると考えている。特に研究促進の観点からは、こういった関連疾患が有する症状の検討は、疾患を超えた取り組みに結びつく可能性が高く、NMF の対象疾患拡大は研究者にとっても患者にとっても朗報である。

3 . UMDF (The United Mitochondrial Disease Foundation、米国)

UMDF は、ミトコンドリア病全般を対象疾患としている。ミトコンドリアの働きが低下することが原因である病気を総称してミトコンドリア病と呼んでいる。多くは生まれながらにしてミトコンドリアの働きを低下させるような遺伝子の変化を持っている人が発症するが、薬の副作用などで二次的にミトコンドリアのはたらきが低下しておきるミトコンドリア病もある¹⁶。UMDF はこの病気により子どもを失った親たちが集い、患者とミトコンドリア病の専門家をつなぎ、研究貢献および教育活動を実施するこ

とを目的に 1998 年に設立された。常勤職員数は 11 名、非常勤職員数は 7 名である。

主な活動は研究促進、学会開催、教育活動、患者サポートサービス ボランティアネットワーク構築などであり、学会については患者会主催ながら世界で最も大規模な学会を毎年開催しており、基礎系から臨床系研究者まで多数の識者が参加している。2012 年には 284 名の研究者が参加した。また、患者家族によるミーティングも同時開催しており、双方の交流が可能であることも特徴である。UMDF は、これらステイクホルダーが同時に集まる機会を利用して、ミトコンドリア病に関する最新トピックや患者の現状等に関する情報提供をおこなっている。

UMDF は研究促進のための助成活動にも力を入れており、2012 年には約 5,300 万円の資金が 6 名の研究者（米国国内 4 名、イタリア 1 名、スペイン 1 名）に提供され（期間は 1 年間（1 名）もしくは 2 年間（5 名））、1996 年からの助成合計金額は約 10 億円を突破した。対象研究者は、基礎から臨床、治療、診断と多岐の領域にわたっており、ミトコンドリア病に関する研究を実施していることのみが条件である。患者会主導での資金提供は、研究者にとっては金額の大小だけでなく期待の表れだと感じる事が多く、非常に大きなモチベーションとなっている。このような継続的資金提供ならびに学会開催は、UMDF のアカデミック領域における存在価値を確実に高めている。

教育活動も盛んであり、ミトコンドリア病に関する冊子作製も多数行っている。その種類は病気紹介ハンドブックから臨床ガイドラインまで様々で、患者や専門家などがうまく利活用している。患者からの問い合わせに関しては、UMDF connect と名付けたネットワークを構築しており、米国国内を 7 地域に分け、50 州すべてからの問い合わせに対応している¹⁷。陳情

¹⁷ ヒアリング調査後、ミトコンドリア病の一疾患に関する問い合わせが日本患者から UMDF に届き、その内容を筆者が共有することができた。その結果質問者に日本国内患者会を紹介することができ、非常に感謝された。こういった草の根レベルでの連携が、患者さんたちにとって価値がある情報を提供することにつながることを実感した。

¹⁶ 出典：難病情報センターウェブサイト
<http://www.nanbyou.or.jp/entry/194>

も行っている。

UMDF は、前述した NORD、FARA といった協議会および個別疾患患者会との関係も良好である。NMF 同様、NORD との活動のすみわけは非常にうまくいっており、互いの信頼関係も厚い。また、FARA のようなミトコンドリア病の中でも特定の疾患を対象としている患者会とも、ミトコンドリア病すべてをカバーしている UMDF は連携をおこなっており、定期的に意見交換を実施したり、治験リクルーティングといった患者への情報呼びかけについては共同でおこなったりしている。ともすれば複雑な構造になりそうだが、現段階では患者や識者らもそれぞれの活動内容を理解し、混同することなく各組織から情報を得ている。

3) 海外連携

本研究の研究代表者および筆者の所属組織である JPA は、前述のとおり難病患者会を束ねる協議会である。日本国内での存在感は徐々に増していると言えるが、海外でのそれはまだ薄く、国際交流も短期的なもの以外は殆ど実施したことがない。そのため、海外組織との本格的交流については「奨励すべき」という声と共に「できるのか」という戸惑いの声も多く、どのような形で連携を始めるか、については検討を要した。最終的には、連携覚書 (Memorandum of Understanding、MOU) によって正式連携を開始した。

MOU は、契約書とは異なり、組織間の合意・了解事項を記した文書であり、当事者間の決意を整理するものといった意味合いで使われることが一般的である。海外・日本国内を問わず、交渉の期間が長期に渡るような重大な契約は、様々な紆余曲折を経て締結に至る場合が多いが、検討期間中に、様々な契約条件を取り決めていくことになる。MOU は、交渉の過程で段階的に決まっていく契約条件をお互いに確認する文書である。つまり、「今回の交渉では、とりあえずこの点について合意しました」という形で記録に残しておく文書である。今回は、まずは両国患者協議会代表が連携を開始する、という決意表明をおこなうために本形式を用い、後日あらためて個別事例に関する契約を締結する、という流れをとることにした。

本研究の中で最初に具体的な連携を検討する対象として、世界でも規模が大きく、また存在感も大きい NORD を第一に考えた。NORD は数年前から日本国内状況について情報を得たいと希望しており、また JPA も米国患者会動向や福祉政策に興味を抱いていた。そのため、JPA 海外交流担当でもある筆者および先方コミュニケーション担当者が窓口となり、以下の手順に従って契約締結を行った。

2012年9月：MOU形式をとることを両組織にて確認

2012年10月～：MOU文面案作成、検討会議を実施(合計5回・電話/Skypeもしくは対面会議を実施。加えて頻繁なメール交換をおこなう。) JPAでは12月の理事会で正式決定

2012年11月～：MOU締結のための準備開始(会場選定、出席者調整、プレスリリース文書作成 他) 検討会議実施(合計7回・電話/Skypeもしくは対面会議を実施)。加えて頻繁なメール交換をおこなう。

2013年1月：伊藤たてお JPA 代表理事および永森志織国際交流担当が渡米

2013年1月8日：ピーター・サルトンストール (Peter Saltonstall) NORD 代表および伊藤代表理事による MOU 署名

2013年1月11日：JPA 事務局ニュース (ML) にて MOU 締結に関する速報を配信 (MOU 本文は別添)

2013年1月29日：JPA および NORD のウェブサイトにて正式にプレスリリース文書を配信 (プレスリリース文書は別添)

締結後の両組織への各方面からの反響は予想を上回るものがあり、2013年3月末現在までに JPA に届いた NORD もしくは米国患者会に関する問い合わせは合計 23 件 (うち日本国内 15 件 (患者会、企業、企業業界団体含)、海外から 8 件 (同左)) にのぼった。日本国内からは、個別疾患に関する米国内患者会存在有無の確認や国際連携手法に関する問い合わせがあったり、企業にきた個別患者からの問い合わせに代理で回答してほしいと依頼があったりするなど、様々な問い合わせが相次いだ。また、JPA は英語版ウェブサイトを用意していないが、今回は NORD 側で JPA の情報が英語にて紹介され

たこともあり、海外から「日本の状況を知りたい」「Rare Disease の定義を知りたい」といった基本的な情報から、日本の患者会・協議会の活動について、規制当局対応について、連携可否についての問い合わせなどの質問を受けた。NORD 側には約 30 件の問い合わせがあり、双方担当者らで日々やり取りを重ね、しかるべき回答を試みた。問い合わせによっては一度のメール交換や電話などでは済まないものも多く、結果的にプレスリリース文書配信以降ほぼ毎日日本件への問い合わせに対応するほどであった。

両組織は、MOU 締結後、国際会議にて患者協議会連携の意義について揃って発表の場をもつなど、連携の幅を広げている。また、具体的な活動連携について話し合いを開始しており、2013 年度には連携企画第一弾が実施される予定である。

なお、他組織との連携であるが、2013 年 3 月末までに既に複数の協議会と連携について非公式ではあるが確認しあっている状況であり、現在水面下で調整が進んでいる。

D. 考察

1) 海外患者協議会調査

最初に、各協議会の共通点および日本国内と海外協議会間の相違点について検討した。

すべての協議会の共通点は以下の通りである。

- ・対象疾患は各地域(国)が定義している「希少疾患」もしくは「難病」である

- ・設立のきっかけが患者主導型である
- ・形態が非営利組織である

- ・情報発信対象が広く全体に周知する開放型である。対象地域内であれば、非会員組織に対しても広く情報を提供することを心がけているため、ウェブサイトを用いた発信が多い。

- ・5 年前に比べて会員数が増加している。理由として、新しい疾患発見に伴った患者会增加や声を一つにしてあげることの重要性に気づいた患者会增加、患者会活動自体が大きく広がりを見せているといった社会状況の変化に伴うものや、協議会自身が今まで以上に患者会発掘に力を入れたり情報発信を行ったりしているといった自助努力によるもの、そして協議会として

財政支援に力を入れた結果、集う患者会が増えてきたという財政的支援への期待のあらわれ、などという意見が挙がった。

活動内容についての共通点は、(個別)患者会支援、情報提供、ネットワークキング、政府への働きかけ(政策提言など)であった。患者会支援の中身は協議会それぞれであり、財政的支援や患者会立ち上げに関するノウハウ提供、継続運営に関するアドバイスなどが挙げられた。また情報提供については、特に政策過程に関する情報提供といった疾患を超えたナショナルレベルでの議論に関する事項を意識して発信しているという協議会が多かった。協議会ウェブサイト上で患者に必要なだと考えられる各種情報をリンクにて紹介し、患者に辞書のように使ってもらいたいと希望する協議会も多かった。政府への働きかけについては、個別疾患に関する活動は個別患者会に任せ、RD 全体に影響する事項については協議会を通じて行うという意見がほとんどであった。研究貢献活動としては、患者レジストリはすべての協議会が構築済みか、もしくは構築・検討中であり、期待の高さを伺うことができた。一方で、患者レジストリの資金については、4つの協議会から「苦労している」とのコメントを得ており、今後は何らかの協働作業が必要になってくる領域だと推察する。

次に、日本国内と海外協議会間の相違点として挙げたのは、常勤職員、主な活動内容、並びに国際連携についてであった。

常勤職員数については、協議会によって 2 名から 50 名まで様々であり、必ず患者もしくは関係者が 1 名以上含まれている点は共通していた。しかし、海外協議会には必ず IT 技術者が任に就いていた。「IT 技術者なしでは協議会運営が成り立たない。従ってこの組織の中ではこの担当が一番偉い (EURORDIS)」といった声が出るほど、情報発信に力を入れるためには専門家が欠かせないという認識を示している。一方で、日本国内協議会にはそのような専門家は存在しなかった。今後の協議会としての幅広い発信を考えた際、日本国内でも IT 専門家の参画は必要になってくるであろう。その場合、今のような「患者もしくは関係者」のみで運営することには限界があり、協議会構成員の在り方を検討する必要がある。

また、主な活動内容として挙げた中で、す

すべての海外協議会が挙げ、また日本国内患者会が挙げなかった事項は、「教育プログラムの作成・提供（対象は大学、高校、医師、その他専門職まで様々であったが、患者以外を対象者としているところは共通していた）」および「（創薬開発まで含めた）研究促進・研究支援」であった。

前者については、専門職への教育ツール提供は協議会がすべき事項である、との意見は多くあがり、協議会によっては企業と連携して大学などに対する教育ツール開発を実施しているところもあった。また、RD 全体の定義や政策の流れ、遺伝性疾患やといった、個別疾患を超えた知識提供についても、協議会が率先して行うことで、一般社会の認知度向上が行われるとコメントした協議会も多かった。こういった活動の重要性は、当然日本国内協議会も意識しているものの、未着手の段階であるといえよう。しかしながら、こういった活動は、大学や企業といった、今までの連携対象とは異なるステイクホルダーとの連携を促進させる可能性も秘めており、今後検討に値すると思われる。

国際連携については、すべての協議会が「現在既に行っている」と回答したが、日本国内協議会からの回答は得られなかった¹⁸。国際交流を通じて海外事例を知ることが、翻って日本国内環境の改善につながると考えている協議会は多く、形式についても、パートナーシップ契約や共同宣言の実施といった正式なものから、定期的な意見交換（国際会議参加の機会を利用した直接対面会議、もしくは Skype などを使った顔が見える形でのネット会議など）を実施している例、また問い合わせがあった際にすぐさま担当者間でやり取りを行えるように日ごろからメールなどでコミュニケーションをとる、といった日常的な例も挙げられた。海外知見を適切に受け取ることができたり、日本国内状況を

海外に発信して理解を得たりする、といった活動は、今後日本のように非英語圏で生活している患者および関係者にとっては非常に重要になるであろう。個別患者会によっては、日本国内活動をおこなうことで精いっぱいであり、海外にまで目を向けたくとも向けることができないと考えているのではないか。そういった声（ニーズ）に協議会としてどう応えていくかは、今後検討すべき課題の一つである。

本調査により、世界全地域の協議会活動は数年前と比べて活性化しており、存在の重要度もさらに増していることが明らかとなった。活動の幅の広がり、他のステイクホルダーからの要望の多様化および期待の表れであるといえよう。また、個別患者会との関係も、例えばオーファンドラッグ開発などに関する政策提言能力や希少疾患という大きなくくりでの発信力といった、個別患者会では難しい活動は協議会の一員として実施するなど、個別疾患患者会で行えることと協議会のそれとの違いを双方が認識できると、より良い連携ができることが明らかとなった。

現在は、個別の協議会活動の充実から、協議会同士が声を一つにしていくための検討段階にうつる過渡期を迎えている。すべての先進国が高齢化社会に突入することを考えると、少数派の意見となる RD 領域については、より多くの声を集め、一つにすることがこれまで以上に大切になってくる。国や世界に向けた提言、研究促進・創薬開発に関する患者理解・参加、Rare Disease Day の同日開催といった企画まで、声を一つにするレベルはさまざまであっても、世界規模での情勢に沿った RD 領域における戦略構築や提言や活動を実施していく必要がある。また、日本国内協議会もその波に乗り遅れることなく、まさに「できることから」開始し、それを発信していくことが求められていることを改めて認識せねばならない。

日本の患者会関係者からは、よく「日本から発信する情報があまりない」という声を聴く。しかしながら、日本の難病の定義には、希少・難治性・慢性疾患が含まれており、日常生活の質（QOL）向上に関する知見は非常に豊富である。今後多くの RD 疾患が慢性化していくことが世界中で予想されており、QOL 向上をはじめとした社会福祉政策や各種サービスの在り方が

¹⁸ JPA については、本調査を実施した段階（2012 年末）では NORD との MOU 締結に至っていなかったため、国際連携を既に実施している、との回答は得られなかった。また、TFRD は海外組織と正式連携を行ってはいないが、NORD の一会員として情報を入手し、Geiser や EURORDIS などと意見交換を定期的に行っていることから、「海外連携を既に行っている」方に区分した。

検討されていくことは間違いない。また、日本の難病対策の歴史は世界で最も古い 1970 年初頭から始まっており、長い歴史の中で政府が実施してきた施策の変化や患者会活動の変遷、そして患者や関係者の状況や気持ちの在り方などについては、海外からも情報を得たいという声は多い。さらには、日本の基礎研究レベルは依然として高いものの、海外患者会の関係者らはそのことを知らない人も多く、またアクセスする術を持たない人もいる。そういった、世界に向けて発信する価値を持つ情報を発信してはじめて、日本固有の意見も含めた提言を世界で議論することが可能になってくるといえる。

海外協議会の在り方を検討する際、欠かせないのは患者以外の識者の参画である。教育や研究開発、新薬承認、資金集め、情報発信、コミュニケーションといった様々な活動や情報収集の場において、患者「だけ」で実施せず、患者の気持ちに沿うことができる識者の存在を活かした患者「主体」となった活動は今後ますます重要となってくる。協議会をはじめとした患者会は、関係識者と連携する重要性を理解したうえで、「患者の気持ちに沿う」という部分をいかに具現化して適切に伝えるかについても、今後議論する必要がある。

2) 研究貢献活動を活発に実施している海外患者組織調査

今回は、研究貢献活動を世界的に見ても特に活発に実施していると認知されている 3 組織について調査をおこなった。各組織とも設立時から研究貢献を念頭に置いているだけでなく、対象研究者も国内ではなく世界に目を向けていることが大きな特徴である。また、助成をするだけでなく、その成果を披露する学会の開催や、毎年実施している研究功労者の表彰など、研究者のモチベーションを途切れさせないための工夫が随所になされていることは、今後日本国内患者会でこういった研究貢献活動を実施するうえで参考になる点といえる。

本研究の実施にあたって、いくつかの個別疾患患者会に対して質問を募集したところ、一番多く上がった質問が「どのように運営しているか」「運営資金はどのようにして得ているか」であった。今回ヒアリング調査を実施した個別患者会すべてにこれらの質問を投げかけたところ、

前者についてはすべての患者会から「とにかく常勤雇用者がいないことには活動が進まない（量質ともに維持できない）」との回答が得られた。3 組織とも設立当初は患者・患者関係者によるボランティア活動で始まっているが、活動の幅が広がるにつれ常勤職員の重要性を痛感し、徐々に増やしているとのことである。日本国内患者会の多くはボランティア人材による活動にて成り立っている。日本では、「患者会活動＝無償の活動」という認識が一般的かもしれない。しかしながら、このような重要な活動を継続するためには、やはり給与を得た常勤職員の存在あってこそだと筆者は考える。継続雇用や資金に関するリスクは当然あるが、一方で無償活動でなければならない、という意識は必要がないと考える時期に入ってきたのではないかと。また、3 組織とも、設立者は患者の親であるが、現在は患者関係者以外の職員も多く存在する。活動の幅を広げるうえで、患者「だけ」にこだわらないことで解決できることもあるかどうか、今一度検討を望みたい。

後者の質問については、「資金集めは外部プロ人材と連携し、常勤職員自らがファンディング（資金集め）を担当しているわけではない。常勤職員は、ファンディングを円滑に行うためにも、資金提供者に約束した各種活動をいかに滞りなく、かつ前年以上に効果的に実施するための実務に専念している」との回答を得た。この回答はまさに米国ならでは、という可能性もあり、簡単に日本への応用ができるとは筆者も考えてはいない。しかし、今後の日本国内患者会運営についても「患者会のことは患者関係者で行う」のではなく、「餅は餅屋に任せる」という意識は重要であると考え、こういった活動形態が存在することは参考に値すると考える。

海外ならでは、と思われがちな活動が、実は日本国内でも実現可能な例もある。NMF で紹介した年次大会時における無料診断であるが、後日日本国内でこのような事例があるか調べたところ、北海道難病連が主催で実施した難病患者の集団無料検診という事例が存在した。また、秋田難病連でも同様の取組を行っていることが明らかとなった¹⁹。つまり、本事例は「米国だ

¹⁹北海道：<http://www.do-nanren.jp/index.html>
(加盟団体と地域支部の項目に一部支部での無料検診に関する情報が記載されている)。北海道

から実現できる事例」というわけではないとの結論に至った。個別疾患患者に対する検診と地域内患者に対するそれとの違いはあるが、日本国内個別患者会、もしくは難病連が主催という形でも、賛同していただける医師や医療施設があれば実現できる可能性はゼロではない。今後は是非こういった事例が個別患者会もしくは難病連主導でより多く開催されることを望む。

その他、3患者会から挙げた声として、「創薬開発に向けた研究の質および疾患認知度の向上」があった。どちらも日々感じることだと関係者は述べていた。また、すべての患者会とも、研究については今後も確実な進捗が見込まれるだろうと述べており、患者会が研究者、そして彼らが創出する（であろう）研究成果を本当に信頼していることを強く実感させるコメントであった。

3) 海外患者協議会との具体的連携

今回、海外協議会との具体的連携を検討することで、連携のメリットについて改めて考える機会を得た。日本から海外の発信メリットについては、難病対策をはじめとした日本国内状況に関する各種情報発信や、患者の声などの知見提供を行う機会の著しい増加、と言う点が最も大きいといえる。また、海外から日本が情報を受け取る発信メリットは、日本では得られない情報（各国状況、創薬・治験事情、患者会運営ノウハウなど）の取得があげられる。

個別患者会ではなく協議会が連携する一番のメリットは、情報を得たい海外の方が慣れない日本語ウェブサイトや個別に探すのではなく、協議会を窓口もしくは辞書として情報を得ていただくことがあげられる。また、協議会同士の

担当者交流を深め、互いのウェブサイトをクリックを貼ったり、連携活動・共同声明などを実施したりすることで、日本国内患者にとっても協議会に日本語で問い合わせれば総合的な海外情報を得られるというメリットもある。こういった機能を協議会が有するためには、海外交流担当者の設置、英語版ウェブサイトの作成といった作業が必要になる。特に海外の問い合わせについては、一度のメール交換や電話などで済むものは少なく、想像以上に労力を要したことは否めない。しかしながら、たった一度のプレスリリース文書に対するこれらの（詳細な情報を求める）問い合わせの多さは、今まで日本国内（患者会のみならず難病に関するステイクホルダー全般を指す）からの情報提供があまりに少ないか、もしくは個別疾患にのみ偏っていたことを裏付けるものといえる。今回の NORD との MOU 締結後の反響を考えると、手間暇をかける意義は十分にあることが明らかである。

そう考えると、日本・海外双方のメリットは、連携を通じて各国の代表組織（窓口）としての機能整備を進めることができる点（そしてそれを通じて組織としての信頼性を得ることができる点）、ならびに情報、診断、治療、そして支援へのアクセス格差をなくすため、世界レベルでの提言提唱やプラットフォーム作成といった共同作業などが挙げられる。診断や治療、団体、病院治療や研究、創薬などの情報へのアクセスにおいては、多くの共通点がある。患者たちが一つに声をそろえることで、それらの共通した課題に対する政策を提言することが可能である。日本もそのような共同作業への参画に向けた第一歩を踏み出したという点では、患者会活動史に残る第一歩であるといえる。

E. 結論

RD は、一般的な患者数が比較的多い疾患と比べると、一疾患ごと（一国・地域ごと）の患者数はとても少なく、ともすれば他の大きな声にかき消されたり、検討における優先順位が低くなったりする可能性がある。今後すべての先進国が高齢化社会に突入すると、高齢者に対する社会福祉対策の充実化は欠かせなくなり、その結果各国・地域ともに予算を割かざるを得ない。このような厳しい状況の中で、RD 患者や関係者が一致団結し、声をあげることは、今までで

難病連が有しているデータによると、1973年から2012年までに実施した難病集団無料検診の開催総数は230回であり、開催地合計数は難病医療・福祉相談会が54か所、出張相談会が27か所であった。受診者総数は12,987名にのぼっている。

青森：<http://www.ab.auone-net.jp/~nanbyou/>
2013年3月までに52回難病無料検診と相談会が実施されている。なお、本事例については、伊藤建雄氏ならびに共同研究者である永森志織氏から知見を得た。

上に重要になってくる。また、各疾患や各国・地域で声をあげるだけでなく、疾患を超え、また地域を超えて声を一つにすることはますます求められる。

これらの社会情勢の変化を受けて、患者会活動は一昔前のそれと比べるとその内容も範囲も大きく広がりを見せている。患者同士をつなぎ情報共有をおこなうこと、また声をあげて社会認知度を高めることのような従来型の活動に加え、例えばオーファンドラッグ関連施策や社会福祉政策、治療・創薬などの早期アクセスに関して政府がおこなう議論に参画する機会が格段に増えている。また、患者会自らが研究促進や創薬開発といった患者を「治す」ために必要な支援を実施する事例も年々増えており、こういった新しい研究貢献活動は研究者や企業からも期待されている。ステイクホルダーの一人である患者の意識を重要視する傾向は世界的にもここ数年の新しい流れであり、今後も加速化するであろう。

本稿では、ナショナルレベルの患者協議会および個別患者会に関する事例調査をもとに、国内協議会ならびに患者会に対する示唆を行った。国内患者会をとりまく状況はいまだ保守的である。海外のように他ステイクホルダーとどのように連携をとっていくかは、今後の重要な課題である。しかしながら、上述の状況を考えると、こういった連携は今後ますます必要になってくる。「患者会の在り方」の未来像だけでなく、「RD患者を「治す」ことに向けたステイクホルダーの連携の在り方」の未来像についても今後は検討していく。

今後の研究および活動については、引き続き、海外協議会・患者会に対する調査を実施するとともに、各国・地域の背景事情についても調査分析をおこなう予定である。また、別班にて既に実施している日本国内患者会組織へのアンケートとの比較分析を行い、得られた知見を日本国内患者会へ提供していく。研究貢献活動については、海外事例を検討したうえで、国内患者調査班と共に患者会に対する研究参画に関するガイドライン作成や研究者らに対する利益相反ガイドライン作成といった、研究遂行に必要な指南書の作成を試みる。

具体的連携については、既に契約を締結した海外協議会との個別連携を進めるとともに、引き

続き、海外協議会との連携提案・実施を行っていく。

F. 研究発表

1. 論文発表 1件

J. Forman, D. Taruscio, V. Llera, L. Barrera, T. Coté, C. Edfjäll, D. Gavhed, M. Haffner, Y. Nishimura, M. Posada, E. Tambuyzer, S. Groft and J. Henter, The need for worldwide policy and action plans for rare diseases, ACTA PAEDIATRICA, 101, 8, 805-807, 2012.

2. 学会発表 1件

西村 由希子、希少・難治性疾患患者会の海外動向調査および今後の連携についての検討、全国難病センター研究会第19回研究大会（鹿児島）、2013年3月

3 その他(論説) 1件

西村由希子、「世界各国のオーファンドラッグ関連制度・医療制度：米国の動向」、希少疾患/難病の診断・治療と製品開発、第四章第二節、技術情報協会、295-302、2012

G. 知的財産権の出願・登録状況(予定含む)

- | | |
|-----------|----|
| 1. 特許取得 | なし |
| 2. 実用新案登録 | なし |
| 3. その他 | なし |

2. 患者レジストリの構築にむけての研究

国内の患者レジストリを対象としたアンケート調査

研究分担者 森田瑞樹 東京大学知の構造化センター 特任研究員
荻島創一 東北大学東北メディカル・メガバンク機構医療情報 ICT 部門 講師
西村邦裕 東京大学先端科学技術研究センター 客員研究員
研究協力者 花岡秀樹 NPO 法人知的財産研究推進機構
共同研究者 百瀬理絵 NPO 法人知的財産研究推進機構

研究要旨

当研究班では患者主体の患者レジストリ（患者会もしくは患者支援団体が運営主体となって患者の医療・健康情報を患者自らが登録する患者レジストリ）の構築・運用に際しての様々な問題を検討している。本報告では、我が国の患者レジストリを対象としたアンケート調査について述べる。

A. 研究目的

患者数が極めて少ない疾患の実態を把握するために、患者レジストリ（患者登録）の活用が注目されている。我が国においてもすでにいくつもの取り組みがあるものの、その実態は明らかになっていない。

そこで本研究では、今後の患者レジストリの構築の参考となる資料を提供するために、国内の（主に厚生労働科学研究費の助成を受けて構築された）患者レジストリを対象としたアンケート調査を通じ、患者レジストリの構築および運用に際する課題を明らかにする。

B. 研究方法

1. 調査の対象

厚生労働科学研究成果データベース¹においてキーワード検索を実施し、患者レジストリの構築を行ったと思われる研究班を抽出した（キーワードは「患者レジストリ」と「患者登録」を用いた）。各研究班の研究報告書（概要版）から実際に構築を行ったと判断された研究班の研究代表者へアンケート調査票を送付した。研究代表者の所属が当時と変わっている場合には、現在の所属先へ送付した。この時点において成果データベースで閲覧が可能だった研究報告書は1997年度以降のものであった。

上記の方法以外に、インターネット検索によって個別に知り得た患者レジストリにもアンケート調査票を送付した。

2. 主要なアンケート調査項目

主要なアンケート調査項目は以下のようになっている：

- ・ 予定していた運用期間と予算の目処
- ・ 構築の目的
- ・ 準拠もしくは参照した法律・ガイドライン
- ・ 事務局の規模（スタッフの人数）
- ・ 海外との連携の有無
- ・ 登録方法
- ・ 構築および運用の予算とその内訳
- ・ 工夫や困難に感じていること
- ・ その他の意見

3. アンケート調査の方法

2012年11月13日に挨拶状と返信用封筒を同封した調査票を郵送配布した。調査票が届いたと思われる11月15日から19日にかけて電話にて調査票発送の連絡をし、12月13日に回答が届いてない送付先にあらかじめ回答をお願いする文書を送付した。

患者レジストリの収入および支出の調査項目は、多かった順に1～3位までの順位を調査票に回答するようになっており、集計の際には1位に3点、2位に2点、3位に1点を配分して点数を集計した。（倫理面への配慮）

調査結果を公表する際には記入者（団体）が特定されないよう集計処理をした結果のみ公表する旨を、調査票に同封した挨拶状にて連絡した。

¹ <http://mhlw-grants.niph.go.jp/>

C. 研究結果

1. 発送と回収

成果データベースの検索から 193 件の研究班が抽出され、その研究報告書（概要版）の内容からアンケート調査票の送付先として 30 件の研究班を抽出した。それ以外に 3 件の患者レジストリを送付先として抽出し、計 33 件の国内患者レジストリへ調査票を送付した。

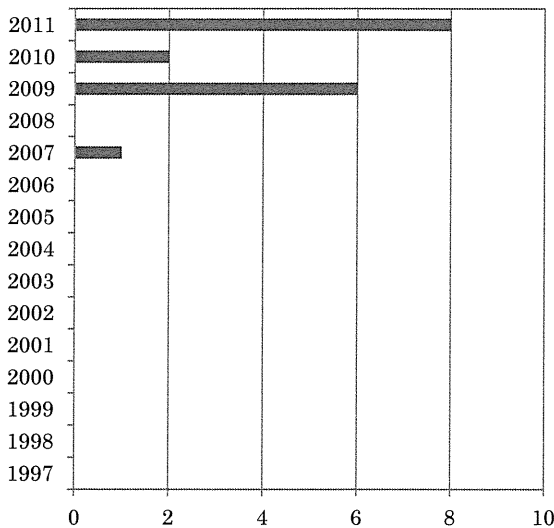
回収数は 13 件（回収率：39%）、有効回答数は 10 件（有効回答率：30%）であった。無効回答の趣旨は、「患者レジストリと呼べるようなものはない」が 2 件、「すでに終了した」が 1 件であった。後者の場合には調査票に回答するようになっていたが、（調査票ではなく）同封した挨拶状に書かれて返送された。

2. アンケート調査結果概要

2-1. 患者レジストリの設立年度

アンケート調査に回答をした患者レジストリの設立年度は直近の 3 年以内（2009～2011 年）に集中していた。それ以外は 2007 年の 1 件だけだった。

図 1. 設立年度

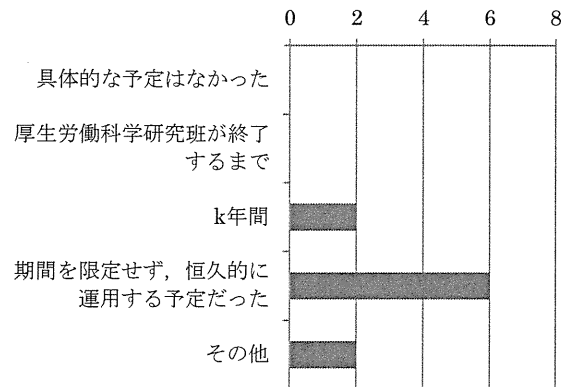


2-2. 構築時に予定していた運用期間

構築の計画段階では「期間を限定せず、恒久的に運用する予定だった」患者レジストリが過半数だった（6 件）。「k 年間」の k は「5」と「20」であった。「その他」の自由記述欄には「2 年間のフォロー、2 年ごとに新しい研究計画に基づいて行う」

と「研究班は 2 年間なので財政的にはそこで切れてしまうが、恒久的に運用しないと意味がないので、そのような体制となっていくことを希望している。基本的には恒久的に運用する方向で検討中」という記述があった。

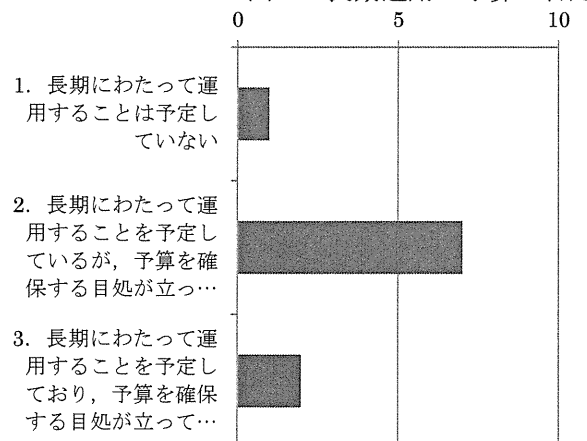
図 2. 運用予定期間



2-3. 長期運用のための予算確保の目処

現在、長期にわたって運用を予定している患者レジストリが圧倒的に多かったが（10 件中 9 件）、そのほとんどは予算確保の目処が立っていない（7 件）。予算確保の目処が立っていると答えた患者レジストリもわずかながら存在した（2 件）。

図 3. 長期運用の予算の目処



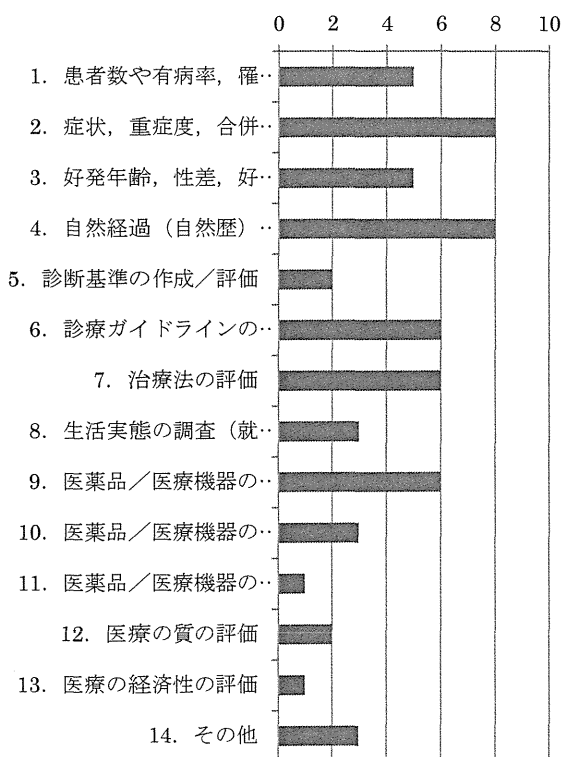
2-4. レジストリ構築の目的

患者レジストリを構築した目的として、半数以上の患者レジストリが該当すると答えたものは

「患者数や有病率、罹患率の調査」(5件)、「症状、重症度、合併症の調査」(8件)、「好発年齢、性差、好発部位等の調査」(5件)、「自然経過(自然歴)の調査」(8件)、「診療ガイドラインの作成/評価」(6件)、「治療法の評価」(6件)、「医薬品/医療機器の臨床試験や治験」(6件)と、医学的な目的が多かった。

一方で少なかったのは、「診断基準の作成/評価」(2件)、「生活実態の調査(就労、福祉、家計等)」(3件)、「医薬品/医療機器の市販後調査」(3件)、「医薬品/医療機器の市場調査」(1件)、「医療の質の評価」(2件)、「医療の経済性の評価」(1件)と、社会福祉や医療経済、医薬品のマーケティングに関係する目的であった。「その他」には、「治療導入」、「QOLの長期観察」、「ADL、QOL、重症度評価手法の検証」があった。

図4. 患者レジストリの構築目的

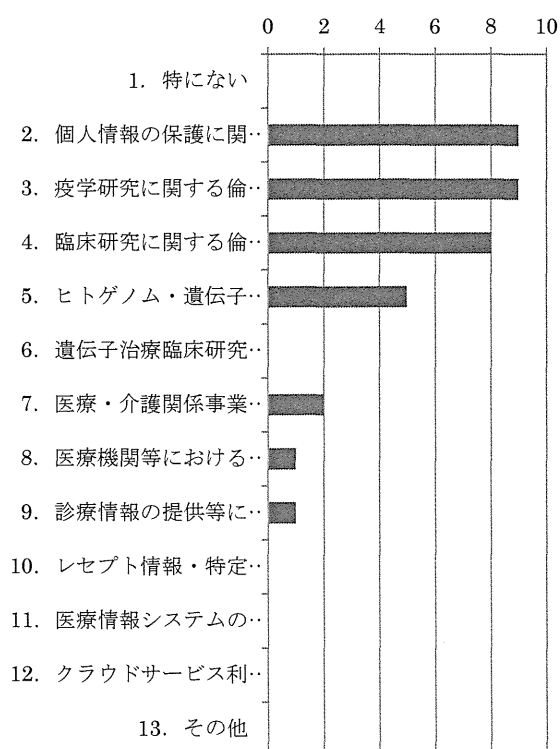


とんどの患者レジストリが(それぞれ9件、9件、8件)、「ヒトゲノム・遺伝子解析研究に関する倫理指針」は半分(5件)の患者レジストリが準拠もしくは参照していた。

「医療・介護関係事業者における個人情報の適切な取扱いのためのガイドライン」、「医療機関等における個人情報の保護に係る当面の取り組みについて」、「診療情報の提供等に関する指針」に準拠もしくは参照していた患者レジストリは少数だった(それぞれ2件、1件、1件)。

「遺伝子治療臨床研究に関する指針」、「レセプト情報・特定健診等情報の提供に関するガイドライン」、「医療情報システムの安全管理に関するガイドライン」、「クラウドサービス利用のための情報セキュリティマネジメントガイドライン」に準拠もしくは参照していた患者レジストリはなかった。

図5. 準拠もしくは参考にした法律・ガイドライン



2-5. 準拠もしくは参照した法律・ガイドライン

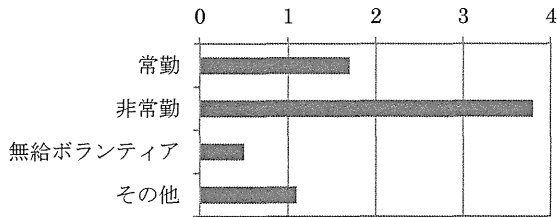
準拠もしくは参照していた法律・ガイドラインが「特にない」と回答した患者レジストリは存在しなかった。「個人情報保護法」、「疫学研究に関する倫理指針」、「臨床研究に関する倫理指針」はほ

2-6. 運用に関わっているスタッフの人数

現在患者レジストリの運用に関わっている人数の平均は、常勤が1.7人、非常勤が3.8人、無給ボランティアが0.5人、その他が1.1人だった。

常勤のスタッフがいる患者レジストリは7件で、一方ですべての患者レジストリで非常勤のスタッフが運用に関わっていた。無給のボランティアが関わっている患者レジストリは1件だけだった。これ以外に「その他」として書かれていたものとして、大学院生が関わっている患者レジストリが2件（それぞれ4人と5人）、委託が1件（1人）あった。

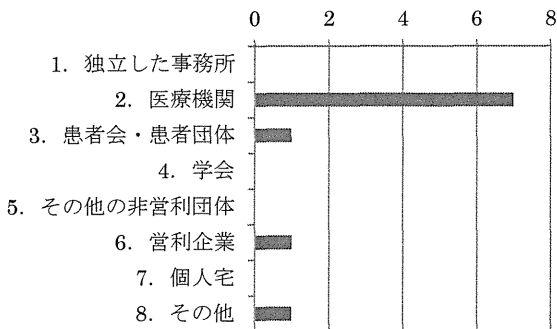
図6. スタッフの人数（平均）



2-7. 事務局の所在

患者レジストリの事務局は「医療機関」に置かれていることが多く（7件）、それ以外には「患者会・患者団体」、「営利企業」、「研究機関」（「その他」に記入）がそれぞれ1件ずつだった。

図7. 事務局の所在



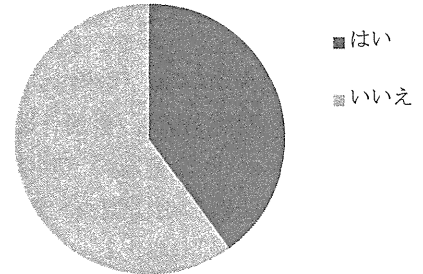
2-8. 海外の患者レジストリとの連携

海外の患者レジストリと連携をしていると答えた患者レジストリは4件あった。このうち3件は具体的な提携先の記入があり、内訳は筋疾患分野が2件、内分泌疾患分野が1件であった（いずれも難病情報センター²における分類）。また、今後

² <http://www.nanbyou.or.jp/>

予定していると答えた患者レジストリが1件あった。

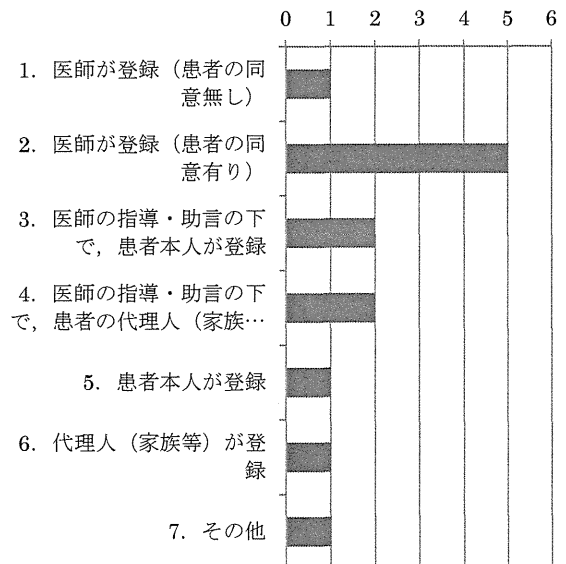
図8. 海外との連携



2-9. 登録主体

患者レジストリへ患者を登録する主体として、医師が計6件、患者もしくはその代理人（重複を除くと）が計3件、その他が1件だった。その他の自由記述欄には「自治体が管理」と書かれていた。

図9. 患者の登録をする人

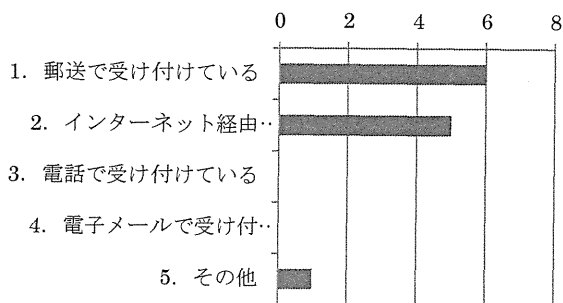


2-10. 登録方法

患者登録への登録方法は、郵送とインターネットがほぼ同数であった（それぞれ6件と5件）。両方を同時に採用している患者レジストリが1件あった。また、インターネットと並行して「CRC（治

験コーディネーター)がデータ収集」と回答した患者レジストリが1件あった(「その他」を選択)。

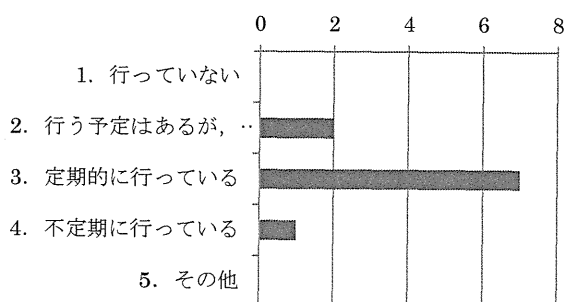
図10. 患者の登録方法



2-1 1. 追跡調査

追跡調査はすべての患者レジストリが行っているかもしくは行う予定があった。「行う予定はあるが、まだ1度も行っていない」が2件、「定期的に行っている」が7件、「不定期に行っている」が1件だった。定期的に行っている患者レジストリにおいてその頻度は「1年に1回」が4件、「6ヶ月に1回」が2件、「3~6ヶ月に1回」が1件だった。

図11. 追跡調査



2-1 2. 構築にかかった予算と内訳

患者レジストリの構築のために初年度にかかった予算は「100万円~500万円未満」が3件、「500万円~1,000万円未満」が4件、「1,000万円~5,000万円未満」が3件だった。

収入の内訳は「厚生労働科学研究費」(24点)が最もスコアが高く、次いで「運営母体からの出資」(7点)、「寄付金」(6点)、「その他(大学の研究費)」(2点)と続いた。

支出の内訳は、「人件費」(27点)が最もスコア

が高く、「ITシステム構築費」(20点)、「備品・消耗品費」(10点)、「光熱水費」(1点)となった。

図12. 構築予算

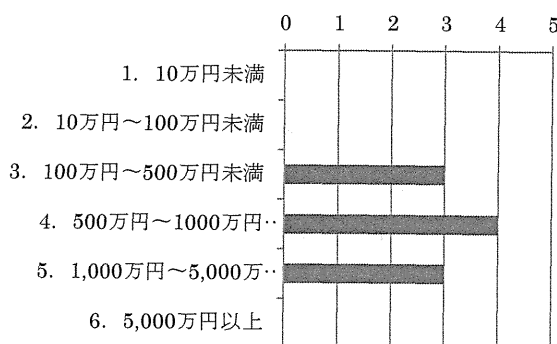


図13. 収入内訳(構築) [点数]

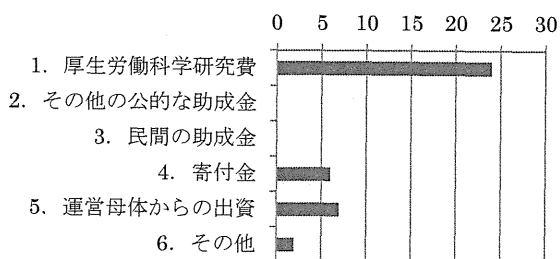
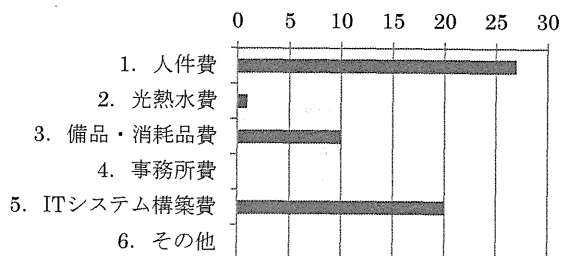


図14. 支出内訳(構築) [点数]



2-1 3. 昨年度の運用にかかった予算と内訳

患者レジストリの運用のために昨年度にかかった予算は「10万円未満」が1件、「100万円~500万円未満」が3件、「500万円~1,000万円未満」が2件、「1,000万円~5,000万円未満」が3件だった。

収入の内訳は「厚生労働科学研究費」(21点)が最もスコアが高く、次いで「運営母体からの出資」(8点)、「民間の助成金」と「その他(大学の研究費)」(2点)、「寄付金」(1点)と続いた。

支出の内訳は、「人件費」(19点)が最もスコアが高く、「ITシステム構築費」(18点)、「備品・消耗品費」(7点)、「光熱水費」(5点)、「その他(通