

### ⑬ 調査(研究班)概要

- 対象  
平成24年度 難治性疾患等克服研究事業 課題の研究班 162件
- 方法  
アンケート調査票を郵送。WEBサイトでも回答可能。
- 時期  
2012年11月12日発送、11月30日締切。
- 結果  
送付162件、返送95(郵送80、WEB15)件  
回収率 58.6%

February 16<sup>th</sup> 2013, @JPA研究班会議

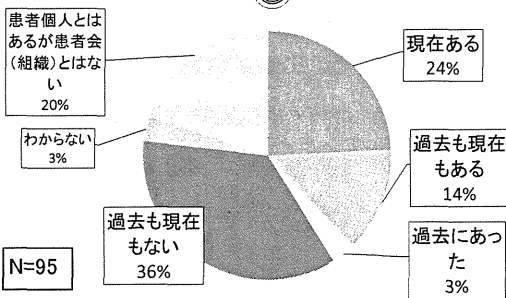
### ⑭ B研究協力した患者会、C研究班 調査内容

- 研究対象
- 関わりのあるなし
- 関わりの内容
- 関わりがない理由
- 関係に満足しているか
- 相手は満足しているか
- 研究協力に必要なこと
- 何を望んでいるか
- 説明責任
- 利益相反

これらの内容について  
患者会、研究班に  
調査し  
それぞれの傾向をみる

February 16<sup>th</sup> 2013, @JPA研究班会議

### ⑮ C研究班への調査：患者会(組織)との関わり



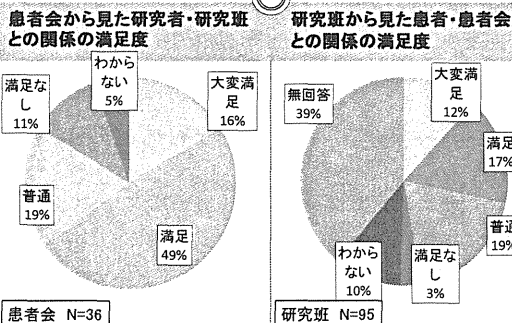
February 16<sup>th</sup> 2013, @JPA研究班会議

### ⑯ C研究班への調査：患者会と関わりを持つ予定がない理由

- 回答 16件
- 患者会がない・・・(6件)
  - 患者会の情報が少ない・・・(3件)
  - よくわからない・・・(2件)
  - 具体的なイメージがわからない
  - 希少疾患のため・・・(2件)
  - 現在の研究以上に手が回らない・・・(2件)

February 16<sup>th</sup> 2013, @JPA研究班会議

### ⑰ 満足しているか

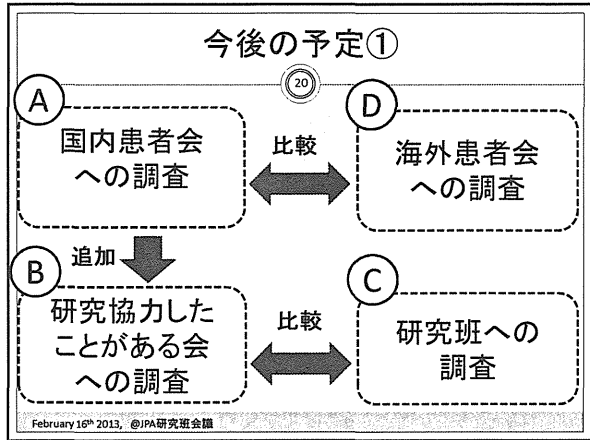
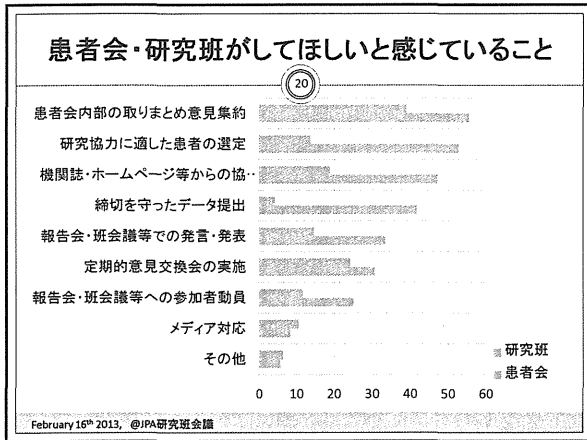


February 16<sup>th</sup> 2013, @JPA研究班会議

### ⑱ 研究協力に必要と思うことの比較

項目	患者会	研究班
1 患者に対する成果の公開・報告	30	47
2 研究に関する事前の説明	26	45
3 研究班(者)との密なコミュニケーション	20	39
4 患者に対するインセンティブの説明	15	30
5 不利益に関する説明	13	25
6 交通費・宿泊費等金銭的助成	11	21
7 その他	1	6

February 16<sup>th</sup> 2013, @JPA研究班会議



- ### 今後の予定②
- 21
- データの解析 (A、B、C)
  - インタビュー調査 (A、D)
  - ガイドライン作り (A、C、D)
  - その他 (利益相反の検討等)
- February 16<sup>th</sup> 2013, @JPA研究班会議

# JPA研究班 班会議報告 -海外患者会調査・連携-

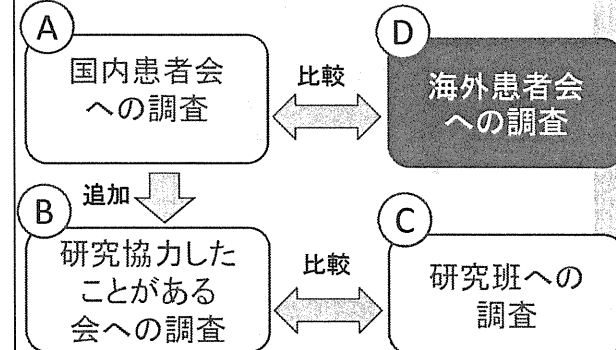
February 16<sup>th</sup> 2013  
PRIP Tokyo/JPA/東京大学 西村由希子

PRIP Tokyo

JPA

February 16<sup>th</sup> 2013, Yukiko Nishimura @JPA 研究班学術研班会様

## 国内患者会調査との関係



February 16<sup>th</sup> 2013, Yukiko Nishimura @JPA 研究班学術研班会様

## JPA 研究班 海外患者会調査・連携 ・目的

- 希少・難治性分野(RD)における海外の協議会、および海外患者組織の現状調査を実施し、国内協議会および患者会との比較・分析をおこなう

\* 協議会: 複数の疾患患者もしくは患者会が集まって構築されている広域組織

→国内患者会への具体的変革に向けた課題を浮き彫りにする

- 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

→国際連携活動を活性化させるとともに、日本患者会へのフィードバックをおこなう

February 16<sup>th</sup> 2013, Yukiko Nishimura @JPA 研究班学術研班会様

## JPA 研究班 海外患者会調査・連携 ・実施内容

- 海外患者協議会調査
- 研究貢献活動を活発に実施している海外患者組織調査
- 海外患者協議会との具体的連携

\* 本日は調査からの抜粋報告となります。  
詳細は年度末報告書等をご覧ください。

February 16<sup>th</sup> 2013, Yukiko Nishimura @JPA 研究班学術研班会様

## A. 海外患者協議会調査

- 対象: 本分野における海外の著名な患者協議会(6(+1)\*)、および国内患者協議会(2)  
\*ブルガリアは患者協議会と並んで研究者も全国ネットワークを有しているため、同時に調査を実施
- 方法: 代表およびスタッフに対する対面ヒアリング調査およびその後のアンケート調査・追跡調査
- 調査期間...2012年9月～

February 16<sup>th</sup> 2013 Yukiko Nishimura @09 研究科厚生学科研協会

## 患者協議会の特徴(全体共通)

対象疾患: 各国(地域)のすべてのRare Disease患者もしくは患者会  
\*定義は各国(地域)によって多少異なる  
\*日本では、JPAが難病を、ネットワークが小児難病を対象としている

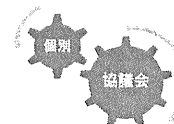
設立のきっかけ: 患者主導

設立形態: 非営利型組織

情報発信対象: 広く全体に周知する開放型

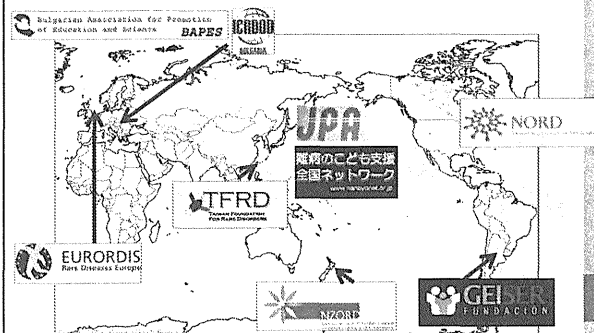
活動内容: (個別)患者会支援・情報提供共有・ネットワーキング・政府への働きかけ、等  
\*レジストリはすべての協議会が構築済みもしくは構築・検出中

参加患者数: 5年前より増加



February 16<sup>th</sup> 2013 Yukiko Nishimura @09 研究科厚生学科研協会

## 海外患者会現状調査実施対象: 協議会レベル



February 16<sup>th</sup> 2013 Yukiko Nishimura @09 研究科厚生学科研協会

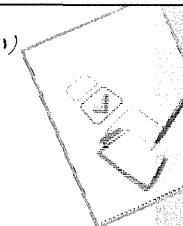
## 患者協議会の特徴(日本との違い)

主な活動内容:  
教育プログラムの作成・提供  
対象: 大学、高校、医師、その他専門職 等  
(創薬開発まで含めた)研究促進・研究支援

構成人員:  
職員は2名から50名まで様々だが、患者/関係者に加えて必ず一人プロフェッショナル(医療、ビジネス、IT等)が存在  
\*2名のところは患者+IT専門

海外連携:  
(12年末の段階で)日本2組織を除くすべての組織が実施  
\*台湾は正式連携はしていないがWORDの会員として情報入手

大事にしている点: 海外: 具体的活動を明記、日本: 精神論



February 16<sup>th</sup> 2013 Yukiko Nishimura @09 研究科厚生学科研協会

## 患者協議会の特徴(事例1)

台湾: Taiwan Foundation of Rare Disorders (TFRD)



1999年 患者の親2名により設立  
職員数50名(ソーシャルワーカー・遺伝カウンセラー含)  
設立翌年に希少疾患法\*を制定(人権、治療、予防についても言及)

\*Rare Disease Prevention and Orphan Drug Act

個別患者会支援:

- ・ 医師らと連携しRD患者を探し出し、患者会設立を支援(ノウハウ・金銭)
- ・ 個別疾患情報パンフレット等を統一フォーマットで作成・配布

研究助成: 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

年間予算: 2.5億円(80%一般寄附、10%企業寄附、5%政府支援)

February 16<sup>th</sup> 2013, Yukiko Nishimura @JRA 研究経歴学術科研究員会議

## 患者協議会としての未来 (事例からみた日本(JPA)への示唆)

- ・ 今後 協議会の重要性はさらに増していく
  - ・ 声を一つにする重要性(柔らかな企画から戦略構築まで)
    - ・ 高齢化社会等の世界情勢に沿った戦略構築
  - ・ 研究促進・創薬開発等に向けた世界規模での患者理解・参加

February 16<sup>th</sup> 2013, Yukiko Nishimura @JRA 研究経歴学術科研究員会議

## 患者協議会の特徴(事例2)

EU: EURORDIS



1997年設立

45か国・500団体が参画

4か国に25名の常駐スタッフ(年間予算: 3.1億円)

+ 60名の専門家ボランティア

政府への積極的な政策提言(公衆衛生、研究、創薬等分野)を実施  
→ 働きかけにより、希少疾患対策がEUの最優先検討事項の一つと位置づけることに成功

患者の声を一つにする活動を提唱: Rare Disease Day

→ 12年には世界60か国で1,000以上の企画開催

\*日本では15地域開催

February 16<sup>th</sup> 2013, Yukiko Nishimura @JRA 研究経歴学術科研究員会議

## 患者協議会としての未来 (事例からみた日本(JPA)への示唆)

- ・ 今後 協議会の重要性はさらに増していく
  - ・ 声を一つにする重要性(柔らかな企画から戦略構築まで)
    - ・ 高齢化社会等の世界情勢に沿った戦略構築
  - ・ 研究促進・創薬開発等に向けた世界規模での患者理解・参加
- ・ 日本が得意とすることを発信
  - ・ 請願、提言、歴史的背景および活動の変遷、QOL維持に向けた検討、等
    - ・ \*日本の難病には慢性疾患も含まれているが故に得ている経験がある!
  - ・ 難病フォーラムは大きな実績の一つ
- ・ 日本が苦手とすることを理解・連携・促進
  - ・ 教育、研究、OD開発へのアプローチ、情報収集発信、資金集め、等
- ・ (改めて)関係者と連携する重要性の理解・実施

February 16<sup>th</sup> 2013, Yukiko Nishimura @JRA 研究経歴学術科研究員会議

## 患者協議会としての未来 (事例からみた日本(JPA)への示唆)

- ・ 今後 協議会の重要性はさらに増していく
  - 声を一にする重要性(柔らかな企画から戦略構築まで)
  - 高齡化社会等の世界情勢に沿った戦略構築
- ・ 研究促進・創薬開発等に向けた世界規模での患者理解・参加

### 個別疾患「だけ」から個別疾患を「超えて」 患者「だけ」から患者「主体」へ

- \*日本の難病には慢性疾患も含まれているが故に得ている経験がある!
- ・ 難病フォーラムは大きな実績の一つ
- ・ 日本が苦手とすることを理解・連携・促進
  - 教育、研究、OD開発へのアプローチ、情報収集発信、資金集め、等
- ・ (改めて)関係識者と連携する重要性の理解・実施

February 16<sup>th</sup> 2013, Yukiko Nishimura @JFA 研究症候群会研究協議会

## NMF

1981年設立

全世界患者・関係者が登録:

- ・ マルファン症候群患者: 26,202名
- ・ マルファン症候群疑い患者: 17,629名
- ・ 医師・看護師等専門職・支援者: 約20,000名
- \*一人のネットワーカーが世界中をつなぐ(御年88歳!現役で活動中)

患者ニーズを意識した年次大会開催:

- ・ 患者ニーズに沿って細かなセッションを設定(12年は36セッション)
  - 聞くだけでなく伝え合うことで理解できるセッションスタイル
- ・ 会期中ボードメンバーによる無料検診を実施
  - 12年は100名以上(300例)実施
  - 患者は一度に色々な科を受診可能
  - 会場は必ず病院設備がある場所を選択(病院側にとってはマルファンを知る良い機会)



February 16<sup>th</sup> 2013, Yukiko Nishimura @JFA 研究症候群会研究協議会

## B. 研究貢献活動を活発に実施している 海外患者組織調査

対象: 特に顕著だと思われる3組織

FARA (The Friedrich's Ataxia Research Alliance, Washington DC)  
NMF (National Marfan Foundation, New York)  
UMDF (The United Mitochondrial Disease Foundation, Pittsburgh)

- ・ 方法: 代表およびスタッフに対する対面ヒアリング調査、およびその後のアンケート調査・追跡調査
- ・ 調査期間: 2012年9月~2013年2月

February 16<sup>th</sup> 2013, Yukiko Nishimura @JFA 研究症候群会研究協議会

## FARA

・ フリードライヒ失調症(FA)の患者会

\*FA: 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

- ・ 1998年、3名の研究者と8名の家族(1名患者本人)により設立
  - \*1996年までは全員ボランティア、のちサービス向上のため常勤雇用(現在6名)
- ・ 設立以降、積極的に研究助成を実施
  - ・ 学会開催(11年には15か国から200名の研究者が参加)
  - ・ 研究助成プログラム
    - アカデミック(基礎から臨床まで)だけでなく企業も対象
    - 現在までに約8億円を助成
  - ・ 臨床試験も積極的支援(助成、投資、患者集め)
    - 12年12月段階で25のパイプライン
    - (全臨床:6、P1:1、P2:8、P3:1)
    - 臨床研究リクルーティングのためのレジストリを構築(患者登録制)
    - \*現在1,900名(56か国)登録



Ron Bartek

「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

February 16<sup>th</sup> 2013, Yukiko Nishimura @JFA 研究症候群会研究協議会

## 海外患者会現状調査実施対象

・来年度調査を予定している個別患者会

研究貢献活動・教育活動等を具体的におこなっている個別患者会

・訪問済み・さらなる追跡調査(背景を含む)実施

JPA研究班におけるレジストリ対象疾患 患者会・組織

- ・ Jain Foundation (Myopathy)
- ・ The MAGIC Foundation (Russell-Silver syndrome)
- ・ Arthritis Foundation (Relapsing Polychondritis, MIXED CONNECTIVE TISSUE DISEASE (MCTD)), American Autoimmune Related Diseases Association, Inc (CTD)
- ・ Retinitis Pigmentosa International (RP) 等

患者会と具体的連携を果たしている政府機関

- ・ NIH (訪問済み)再訪問予定
- ・ FDA (ヒアリング済み) 同上 等、順次調査を実施予定

February 16<sup>th</sup> 2013, Yukiko Nishimura @JPA 難病研究資料研究班発表

## 海外患者協議会との具体的連携:

JPA-NORD間連携契約 (JPAとしては初の正式国際連携)

13年1月8日: 伊藤たておJPA代表理事が渡米し契約締結

29日: 双方からニュースリリース

・米国患者会/NORDに対する問い合わせ (29日~本日):

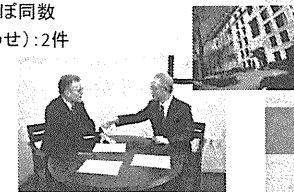
合計15件 (国内12件 (患者会、企業含)、海外から3件)

\*内容: 個別疾患・患者会問い合わせ、患者会設立希望、JPAとは、等

・NORDに対する問い合わせ数もほぼ同数

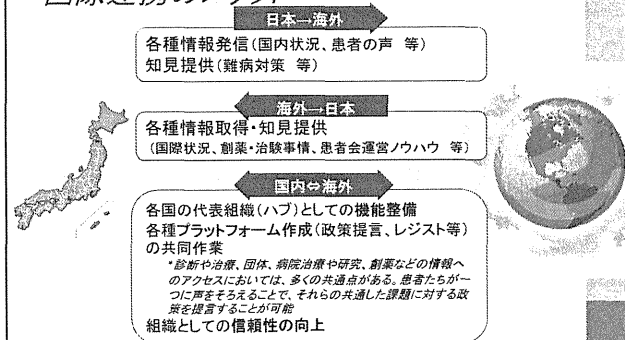
・双方との連携希望 (同時問い合わせ): 2件

13年度以降: 具体的連携を実施



February 16<sup>th</sup> 2013, Yukiko Nishimura @JPA 難病研究資料研究班発表

## C. 海外患者協議会との具体的連携: 国際連携のメリット



February 16<sup>th</sup> 2013, Yukiko Nishimura @JPA 難病研究資料研究班発表

## 海外患者協議会との具体的連携:

現在想定している (近年中の) 連携内容 (JPA-NORD間)

日米患者会全体の海外向け情報発信・共有のハブ

(JPA加盟・非加盟に限らない情報提供)

患者情報共有に関する連携 (多言語での情報共有: Rare Connect)

国際学会における共同発表

自国開催企画への参加 (NORD Corporate Council, DIA Meeting (NORD, EURORDIS), 難病フォーラム (JPA) \* 映像参加等)

国際共同企画への参画・協力・共催 (Rare Disease Day等)

調整中

患者主導型レジストリにおける連携  
(EURORDIS, CORDとも連携)



February 16<sup>th</sup> 2013, Yukiko Nishimura @JPA 難病研究資料研究班発表

## 海外患者協議会との具体的連携:

### JPA-EURORDIS間連携契約


現在: 双方で連携重要性について確認  
年度内(3月末): 先方事務所訪問・意見交換  
年度明け(2年目): 契約締結・具体的連携開始(予定)

### JPA-TFRD(Taiwan Foundation for Rare Disorders)間連携契約

現在: 双方で連携重要性について確認  
年度内: 意見交換を引き続き実施  
年度明け(2年目): 先方事務所訪問・具体的調整  
13年度中: 2団体を中心にアジアネットワーク立ち上げ(予定)  
\*JPAだけでなく他の国内組織も含めた連携を行う予定

February 16<sup>th</sup>, 2013, Yukiko Nishimura @JPA研究班優秀科研究発表

ご清聴いただきまして、  
ありがとうございました。

 Yukiko Nishimura

[yuko@jp.rcast.u-tokyo.ac.jp](mailto:yuko@jp.rcast.u-tokyo.ac.jp)  
[yuko@prio-takvo.jp](mailto:yuko@prio-takvo.jp)

February 16<sup>th</sup>, 2013, Yukiko Nishimura @JPA研究班優秀科研究発表

## JPA 研究班 海外患者会調査・連携 ・今後の予定

- 引き続き、海外協議会・患者会に対する調査(1・2年目)
  - \* 実施後メール等でフォロー質問を実施
  - \* 海外背景等もあわせて調査
- 国内患者会組織へのアンケート(1年目)との比較分析 (2年目)
- 分析結果から得られた知見を日本患者会へ提供(2年目)
- 契約締結した海外協議会との具体的連携開始(2年目)
- 引き続き、海外協議会との連携提案・実施(2年目)
- (JPA内)財政基盤強化アイデア創出合宿実施(2年目)

February 16<sup>th</sup>, 2013, Yukiko Nishimura @JPA研究班優秀科研究発表

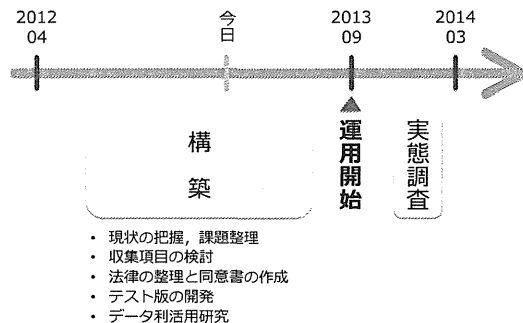


## JPA研究班の患者レジストリ

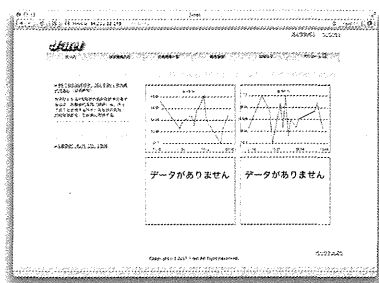
森田 瑞樹, 荻島 創一, 西村 邦裕, 荒牧 英治, 安念 潤司  
morita.mizuki@gmail.com

2013-02-16 © JPA研究班第3回班会議 (本部)

## スケジュール



## 開発中の画面

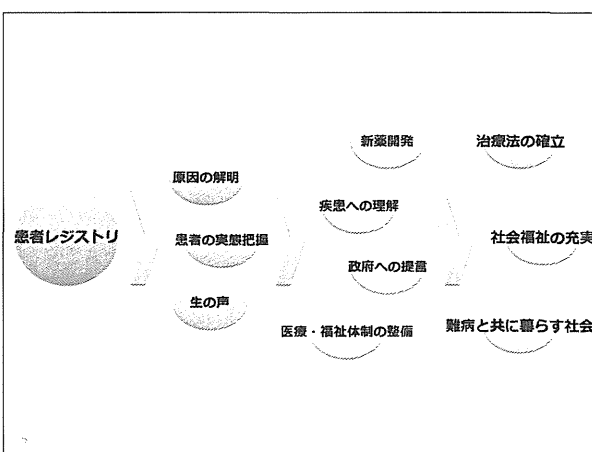


## 国内患者レジストリの分類

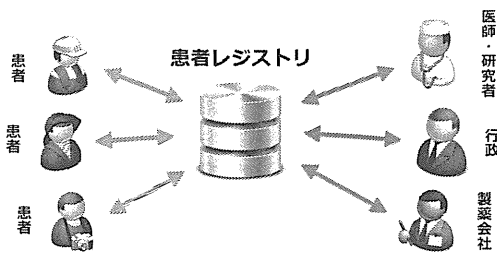
1. 臨床調査個人票データベース (WISH)
  - 厚労省
2. 医師主導型患者レジストリ
  - 医療機関, 学会
3. 患者主導型患者レジストリ
  - 患者会
4. 患者SNS
  - 企業, 患者会

## JPA研究班の患者レジストリ

- 患者会が主体となった患者レジストリ
- 研究の支援が主な目的
- すべての希少疾患が対象 (予定)
  - 構築時は4疾患
- 恒久的な運用を目指す



## JPA研究班の患者レジストリ



患者

研究者  
行政  
製薬企業

患者レジストリ

## 研究者から見て重要なことは？

- 情報の量
- 情報の質
- 情報の信頼性
- 手続きが簡便

## 患者から見て重要なことは？

- 安全・安心
- 世の中の役に立つ（研究が進む）
- 自分の役に立つ
- 使いやすい

## 慎重に検討してきたこと

- 研究利用を前提にした設計
  - プライバシーを守りつつ、
  - 研究に利用しやすい運用に
- 患者会が主体ということの意味
  - 法律に則ることはもちろん、
  - 患者の感覚を大事に

## 慎重に検討してきたこと

- 登録する情報
  - 日常の健康情報
    - 体重、血圧、体温、服薬履歴、生の声、…
  - 病院での検査値、健診データ
  - 災害時用の情報
    - 例) 隕石の落下

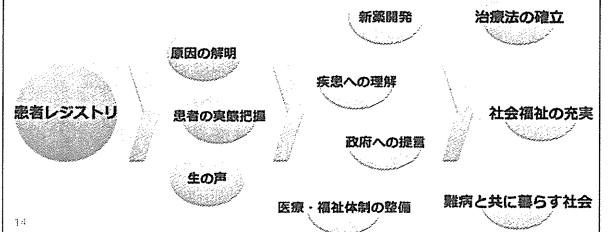
## これから検討すること

- 国内での連携
  - 患者レジストリ関係者での勉強会（3月～）
  - 厚労省の意向（？）
- 海外との連携
  - 国際共同治験

13

## あなたができること

- 登録をしてください
- 情報を提供してください

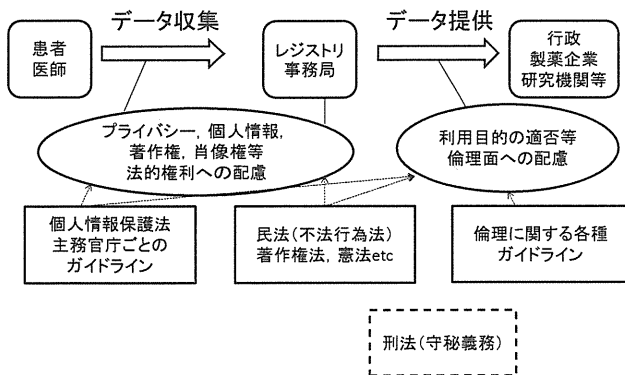


14

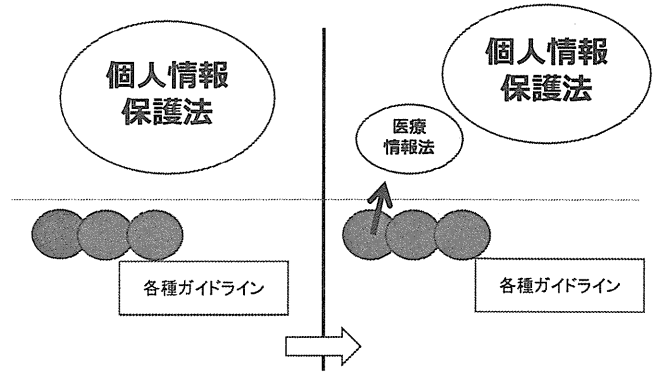
# 患者レジストリにおける法的課題

NPO法人 PRIP Tokyo  
安念潤司 百瀬理絵

## 患者レジストリと法令の全体像



## 日本の個人情報保護法と医療情報

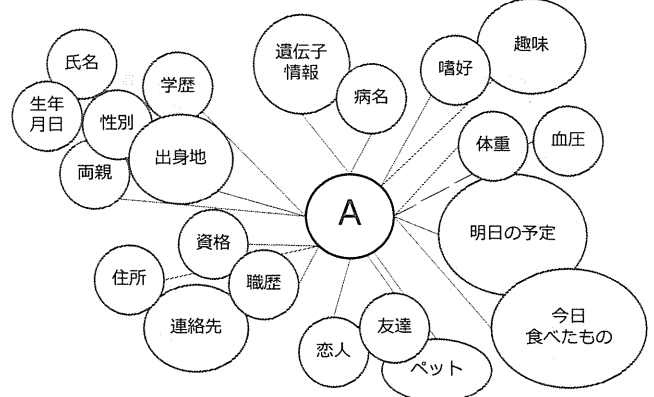


- 準拠・参考にした方がよい
  - ・個人情報保護法
  - ・疫学研究に関する倫理指針
  - ・クラウドサービス利用のための情報セキュリティマネジメントガイドライン
- 厳密には対象にならないが、参考にした方がよい
  - ・医療・介護関係事業者における個人情報の適切な取扱いのためのガイドライン
  - ・医療情報システムの安全管理に関するガイドライン
  - ・診療情報の提供等に関する指針
  - ・臨床研究に関する倫理指針（ICの部分など）
  - ・経済産業分野のうち個人遺伝情報を用いた事業分野における個人情報保護ガイドライン
  - ・ヒトゲノム・遺伝子解析研究に関する倫理指針
- あまり参考にしないでよい
  - （医療情報の管理を受託される側の注意点のため）
  - ・医療情報を受託管理する情報処理業者向けガイドライン
  - （ASP・SaaS事業者に特化したガイドラインのため）
  - ・ASP・SaaS事業者が医療情報を取り扱う際の安全管理に関するガイドライン
  - ・ASP・SaaSにおける情報セキュリティ対策ガイドライン
  - （保険関係業務、福祉関係業務に特化したガイドラインのため）
  - ・健康保険組合等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
  - ・国民健康保険組合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
  - ・国民健康保険団体連合会等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
  - ・福祉関係事業者における個人情報の適正な取扱いのためのガイドライン

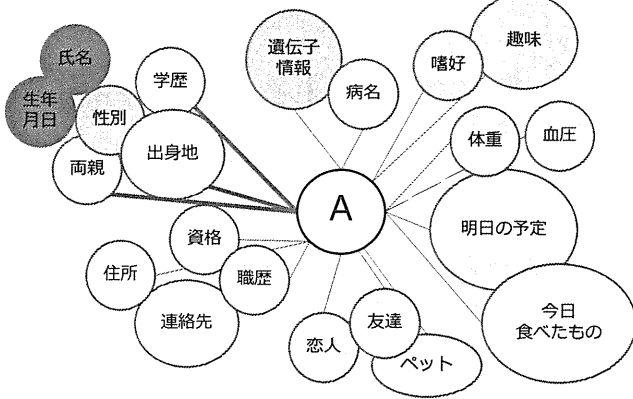
## この患者レジストリで検討していること

匿名化についての考え方  
情報収集の際の説明の伝え方

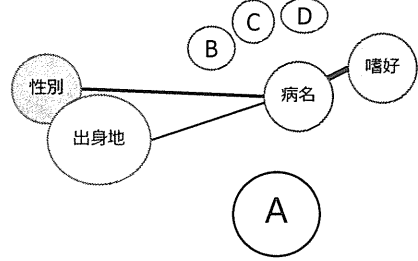
## 「個人」を特定するための識別子



## 「個人」を特定するための識別子

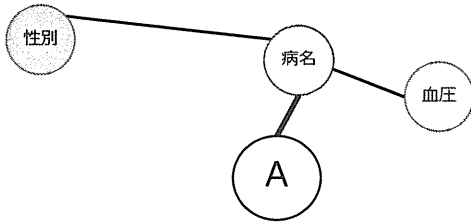


## EX. 肺がんの場合



同じ属性の人がたくさんいる  
肺がんの「A」の情報であると特定できない

## EX. 希少疾患の場合

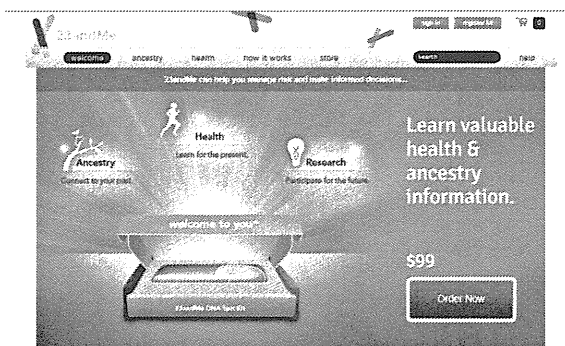


同じ属性の人が少ない  
〇〇病の「A」の情報であることが特定されやすい

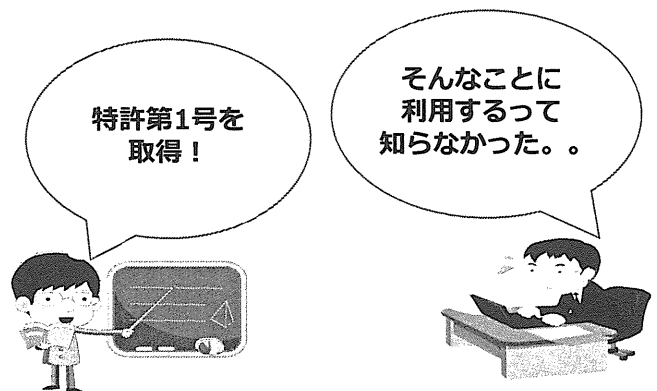
## 匿名化に関連して 患者レジストリができること

- × 法的リスクがあるから諦める
- 法的リスクを管理して利活用する
  - ・ 第三者提供の前に「審査委員会」
  - ・ 第三者提供時に「秘密保持契約」

## 23andMe の例

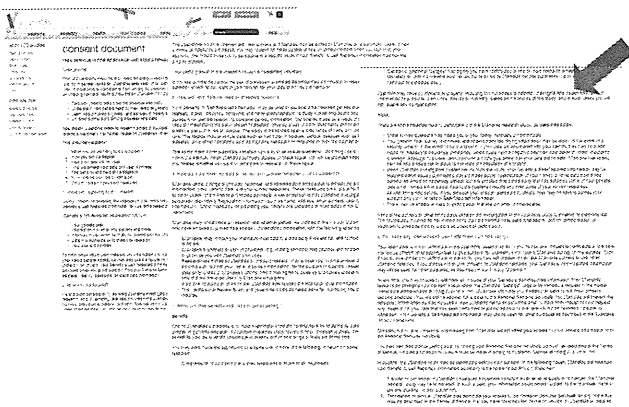


## 23andMe の例



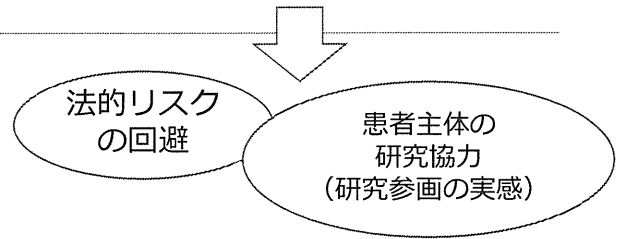
<http://blog.23andme.com/news/announcements/announcing-23andmes-first-patent/>

## 23andMe の例



## 情報収集の際の伝え方の問題

- × 網羅的につめこむ
- 画面配置や要約などの工夫
- 第三者提供時、提供者へ「確認のお知らせ」



ありがとうございました

## 日常情報の取得とライフログ

研究分担者 西村 邦裕

Kunihiro Nishimura, Ph.D.

PRIP Tokyo

東京大学先端科学技術研究センター

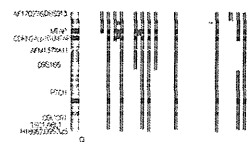
JPA 第3回研究会 PRIP Tokyo / University of Tokyo

Saturday, February 16, 13

## 情報系の研究者の立場

専門：  
情報の可視化

- ・ヒトゲノムの情報
- ・ライフログの情報

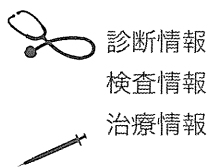


JPA 第3回研究会 PRIP Tokyo / University of Tokyo

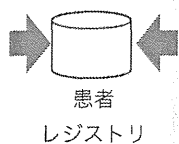
Saturday, February 16, 13

## 患者レジストリ

病院



診断情報  
検査情報  
治療情報



患者  
レジストリ

自宅



食事  
心拍  
血圧  
体温  
服薬  
痛み・症状  
患者自身でないと  
わからない情報

カルテに記載  
されている情報

JPA 第3回研究会 PRIP Tokyo / University of Tokyo

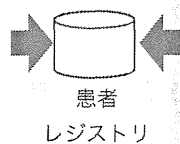
Saturday, February 16, 13

## 患者レジストリ

病院



診断情報  
検査情報  
治療情報



患者  
レジストリ

自宅



食事  
心拍  
血圧  
体温  
服薬  
痛み・症状

**PHR (Personal Health Record)**

JPA 第3回研究会 PRIP Tokyo / University of Tokyo

Saturday, February 16, 13

## PHR：個人の健康情報の管理

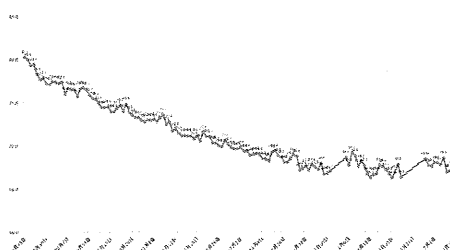
- ・患者さんだけに限らず、全ての人に共通すること
- ・簡単な計測器の普及
  - ・体重計、万歩計、体温計、血圧計、etc
- ・日常情報をデジタルで簡単に記録できるようになった
  - ・スマートフォン、タブレット

JPA 第3回研究会 PRIP Tokyo / University of Tokyo

Saturday, February 16, 13

## PHR: レコーディングダイエット

体重を毎日プロット→可視化→把握可能→継続



JPA 第3回研究会 PRIP Tokyo / University of Tokyo

Saturday, February 16, 13

## PHR: フィットネスのログ

特別なデバイス

- 自動取得・アップロード
- 可視化
- ポイント、達成率、etc
- 継続



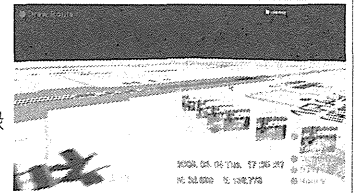
PHR 第1回研究会 2012 Tokyo / University of Tokyo

Saturday, February 16, 13

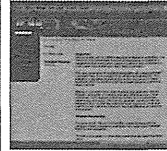
## ライフログ

日常生活をデジタル記録

有効活用



Life Log Viewer (東大)



Lifelog (DARPA)



My Life Bits (Microsoft)



Wearable Computers and Life Log (東大)

Saturday, February 16, 13

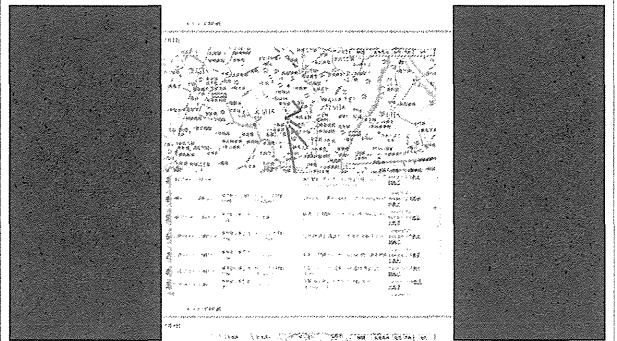
## ライフログ

- どこで誰と会ったのか
- どこに行ったのか
- 何を食べたのか
- 何を体験したのか

PHR 第1回研究会 2012 Tokyo / University of Tokyo

Saturday, February 16, 13

## ライフログ：スマホで取得と可視化



ライフログ情報の可視化 (東大)

PHR 第1回研究会 2012 Tokyo / University of Tokyo

Saturday, February 16, 13

## ライフログ

- どこで誰と会ったのか
  - どこに行ったのか
  - 何を食べたのか
  - 何を体験したのか
- 
- 自動でどこまで取るか
  - 継続するインセンティブ
  - どう活用するのか  
(70年のログを見るにも70年かかってしまう)

PHR 第1回研究会 2012 Tokyo / University of Tokyo

Saturday, February 16, 13

## 継続するインセンティブ

- 達成感：  
可視化による把握、ポイント・バッジの獲得
- 認められ感：  
ソーシャルネットワークによる評価

PHR 第1回研究会 2012 Tokyo / University of Tokyo

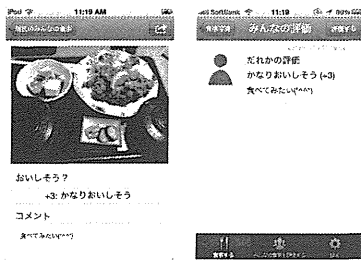
Saturday, February 16, 13



## 継続するインセンティブ

### 事例：食事ログ

- 他者から「おいしそう」とリアルタイム評価
- 参加者のコミット具合が向上



JPA 第1回総会議 2022 Tokyo / University of Tokyo 3

Saturday, February 16, 13

## まとめ

- 患者レジストリ・・・日常情報も記録
- PHR（個人の健康情報管理）
- ライフログ（日常生活のデジタル記録）
- 継続のポイント  
達成感（可視化）、認められ感

JPA 第1回総会議 2022 Tokyo / University of Tokyo 4

Saturday, February 16, 13

## データの標準化と国際動向

NPO 知的財産研究推進機構

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 バイオクリニカル情報学分野

研究分担者 荻島創一

ogishima@sysmedbio.org

## 国内の患者レジストリ



日本には33の患者レジストリ

JaCALS Japanese Consortium for Amyotrophic Lateral Sclerosis Research

海外の患者レジストリとの連携も始まっている

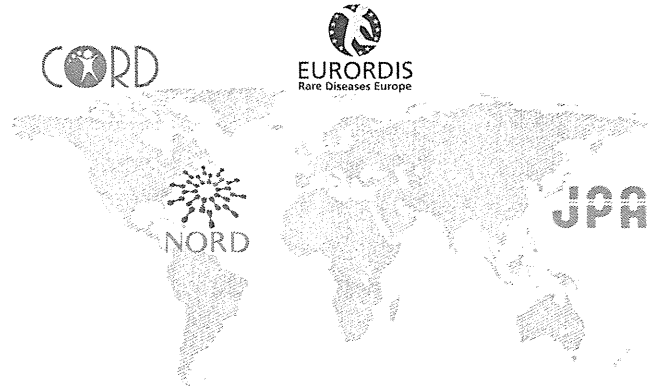
## 国外の患者レジストリ

欧州には588の患者レジストリ  
43の国際患者レジストリ

患者レジストリの国際連携が進んでいる

Orphanet Report Series – Rare Disease collection "Disease Registries in Europe" January 2013

## 希少・難治性疾患患者団体の国際連携



### EURORDIS-NORD-CORD Joint Declaration of 10 Key Principles for Rare Disease Patient Registries

1. Patient Registries should be recognized as a global priority in the field of Rare Diseases.
2. Rare Disease Patient Registries should encompass the widest geographic scope possible.
3. Rare Disease Patient Registries should be centered on a disease or group of diseases rather than a therapeutic intervention.
4. Interoperability and harmonization between Rare Disease Patient Registries should be consistently pursued.
5. A minimum set of Common Data Elements should be consistently used in all Rare Disease Patient Registries.

すべての希少・難治性疾患の患者レジストリにおいて、共通データ項目の最小セットが一貫して利用されなければならない。

U.S. Department of Health & Human Services  
NATIONAL INSTITUTE OF HEALTH Training Discovery into health  
ORDR Office of Rare Diseases Research  
of the NATIONAL CENTER FOR ADVANCED TRANSLATIONAL SCIENCES

### ORDR Registry Model Common Data Elements (CDEs) CDEs collected for the GRDR are designated by a GRDR number e.g. GRDR001, GRDR002, etc. CDEs used by the registries to generate the GUID ID are designated GUID

Item #	Field/Label	Common ID	Comments	Required/Optional/Ex	Subtype/Structure	Minimum Characters	Maximum Characters/Length of Displayed	Minimum Displayed
1	患者名	GRDR001		Req		1-255	1-255	必須
2	患者姓	GRDR002		Req		1-255	1-255	必須
3	基本情報	GRDR003		Req		1-255	1-255	必須
4	住所(通り)	GRDR004		Req		1-255	1-255	必須
5	住所(市)	GRDR005		Req		1-255	1-255	必須
6	住所(州)	GRDR006		Req		1-255	1-255	必須
7	郵便番号	GRDR007		Req		1-255	1-255	必須
8	住所(国)	GRDR008		Req		1-255	1-255	必須
9	E-mail	GRDR009		Req		1-255	1-255	必須
10	電話番号	GRDR010		Req		1-255	1-255	必須

## NIH ORDR Office of Rare Disease Research 患者レジストリ 共通データ項目(CDE)

- 75の共通データ項目(CDE)
  1. 識別番号(ID)
  2. 患者基本情報
  3. 同意情報
  4. 社会人口統計学的情報
  5. 診断情報
  6. 家族歴
  7. 身体計測情報
  8. 臨床研究・  
生体試料情報
  9. 連絡方法・管理情報
  10. 他患者レジストリ  
連携情報
- 共通のコードや語彙で記述  
ISOやHL7、SNOMED-CTなどに準拠

### データの標準化の意義

- 患者にとっては提供した情報が無駄にならない。  
国内外の連携が可能になり、研究の進展が促進される。
- 行政にとっては、支援してきた多種多様な患者レジストリを活用し、国として一元管理できる。
- 研究者・製薬会社にとっては情報の質が担保される。連携により情報の量も担保される。

## NIH ORDR Global Rare Diseases Patient Registry and Data Repository (GRDR)

- 米国のNIH Office of Rare Disease Research (ORDR)による患者レジストリの連携のパイロットプロジェクト
- 匿名化した患者データを標準化した方法で集積
- 多種の希少・難治性疾患を横断した解析を可能にして多様な研究を促進
- 匿名化した患者レジストリの49の共通データ項目(CDE)

### 国内患者レジストリ間の連携の問題点

- 複数の患者レジストリ、複数の臨床研究に参加している患者の名寄せをどうするか?

## マルファン症候群

### 疾患の特徴とレジストリ項目の検討

国立循環器病研究センター

研究所分子生物学部

臨床遺伝科

森崎隆幸

## Marfan 症候群

### 【遺伝】

遺伝形式: 常染色体優性 (1:5,000-10,000)  
 孤発例 (26%)

### 【臨床的特徴】

骨格系病変 (高身長、側彎、胸郭変形、蜘蛛状指)  
 心血管系病変 (大動脈瘤/解離、心臓弁の異常)  
 眼系病変 (水晶体亜脱臼、近視/乱視)  
 その他、皮膚、肺気胸、腎髄硬膜拡張

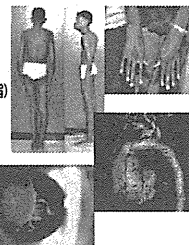
### 【原因遺伝子】

Chr 15q21.1, *FBN1* (Dietz, 1991)

### 【診断基準】 Ghentの診断基準

"Diagnostic criteria for Marfan syndrome revised further in the Ghent Nosology. (Ghent diagnostic criteria) (1996)  
 器官ごとに診断基準 (大基準・小基準) を設定。

→ 2010年に改訂された



## マルファン症候群-病名の由来

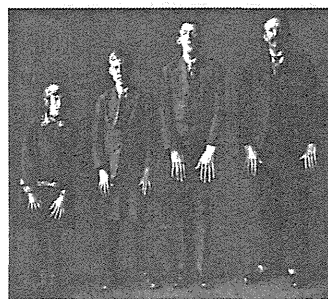
Antoine Bernard Marfan  
 (1858-1942)



フランスの小児科医

1896 (明治29年): "Gabriel P" についてParisの医学会に報告  
 「5才の少女。やせて手足が長い。蜘蛛状指 (arachnodactyly)」

## マルファン症候群-家族発症



Marfan博士により診断された家族

## 歴史 (1)

- ・ 1896 (明治29) :  
 "Gabriel P" についてParisの医学会に報告  
 「5才の少女。やせて手足が長い。蜘蛛状指がある」
- ・ 1914 (大正3) :  
 水晶体亜脱臼の合併について報告
- ・ 1943 (昭和18) :  
 大動脈解離の合併についての1例報告
- ・ 1948 (昭和23) :  
 大規模家系解析により「常染色体優性遺伝病」と認定
- ・ 1955 : 「connective tissue disorder」と分類される
- ・ 1963 : Bentall手術の最初の手術報告
- ・ 1986 : Fibrillin分子の発見

## 歴史 (2)

- 1988 : 最初の診断基準 (Berlin nosology) が設定
- 1991 : *FBN1* 遺伝子が原因遺伝子と同定 (Dietz)
- 1994 :  $\beta$  遮断薬が大動脈瘤拡大を抑制できると証明
- 1996 : Ghent診断基準が設定される
- 2003 : TGF $\beta$  受容体遺伝子の変異により、MFSによく似たLoeys-Dietz症候群が発症すると報告される
- 2006 : 大動脈瘤抑制に対するLosartanの有効性がマウスで示される
- 2007 : Losartanのヒトでの有効性が示唆され、各国で臨床試験がはじまる
- 2010 : 改訂Ghent診断基準が発表される