

資料 1 PROMIS-29 Profile v1.0

	身体機能	全く問題ない	少し困難	ある程度困難	とても困難	できない
PFA11	掃除機や芝刈り機を使って	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>
1	日常の仕事ができますか？	5	4	3	2	1
PFA21	ふだんの場所で階段の昇り降り	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>
2	ができますか？	5	4	3	2	1
PFA23	15分以上のウォーキングに	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>
3	行けますか？	5	4	3	2	1
PFA53	走り使いと買い物ので	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>
4	きますか？	5	4	3	2	1

	不安 過去1週間	全然	たまに	ときどき	しばしば	いつも
EDANX01	おびえていた	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>
5		1	2	3	4	5
EDANX40	不安で他のことに集中するのが	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>
6	難しいと感じた	1	2	3	4	5
EDANX41	心配で押しつぶされされた	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>
7		1	2	3	4	5
EDANX53	不安で落ち着かなかった	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>
8		1	2	3	4	5

	抑うつ 過去1週間	全然	たまに	ときどき	しばしば	いつも
EDDEP04	無価値感を感じた	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>
9		1	2	3	4	5
EDDEP06	無力感を感じた	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>
10		1	2	3	4	5
EDDEP29	憂鬱だった	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>
11		1	2	3	4	5
EDDEP41	絶望感を感じた	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>
12		1	2	3	4	5

厚生労働科学研究費補助金難治性疾患等克服研究事業（難治性疾患克服研究事業）
分担研究報告書

		疲れ 過去1週間		全然	少し	ある 程度	かなり	非常に
HI7	疲れを感じている	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>
13		1	2	3	4	5		
A3	疲れているために、事を始めるのが 困難である	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>
14		1	2	3	4	5		
FATEXP41	平均して、消耗感をどの程度 感じましたか？	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>
15		1	2	3	4	5		
FATEXP40	平均してどれくらい 疲れを感じましたか？	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>
16		1	2	3	4	5		

		睡眠障害 過去1週間		全く悪 い	悪い	まあま あ	よい	非常に よい
Sleep109	睡眠の質は	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>
17		5	4	3	2	1		
		過去1週間		全然 ない	少し	ある 程度	かなり	非常に
Sleep116	睡眠は元気を取り戻してくれた	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>
18		5	4	3	2	1		
Sleep20	睡眠に問題があった	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>
19		1	2	3	4	5		
Sleep44	寝つくのに困難は	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>
20		1	2	3	4	5		

		社会的役割への満足度 過去1週間		全然	少し	ある 程度	かなり	非常に
SRPSAT07	わたしは自分のやれる仕事（在宅での仕 事を含む）に満足している	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>
21		1	2	3	4	5		
SRPSAT24	自分の働く能力（在宅での仕事を含む） に満足している	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>
22		1	2	3	4	5		
SRPSAT47	通常の個人的な責任と家庭内の責任を 果たす能力に満足している	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>
23		1	2	3	4	5		
SRPSAT49	日課をこなす能力に満足している	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>
24		1	2	3	4	5		

厚生労働科学研究費補助金難治性疾患等克服研究事業（難治性疾患克服研究事業）
分担研究報告書

		痛みによる妨げ 過去1週間		全然	少し	ある 程度	かなり	非常に
PEININ9	痛みは日々の活動をどれくらい	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>
25	妨げましたか？	1	2	3	4	5		
PEININ22	痛みは家まわりの仕事を	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>
26	どれくらい妨げましたか？	1	2	3	4	5		
PEININ31	痛みは社会的活動に参加する能力を	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>
27	どれくらい妨げましたか？	1	2	3	4	5		
PEININ34	痛みは家事や日課を	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>
28	どれくらい妨げましたか？	1	2	3	4	5		

		痛みの強さ 過去1週間										全然	考える 最悪
Global07	あなたの痛みは平均して	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>
29	どれくらいですか？	0	1	2	3	4	5	6	7	8	9	10	

資料2 PRO 質問サンプル 成人用

身体的健康

・平らな面を一定区間、歩くことができますか？

- なんの問題もない
- 少し困難がある
- いくらか困難
- とても困難である
- 歩行できない

・ウォーキング、スキー、テニス、サイクリング、ジョギングなどのスポーツをすることに健康上の制約がありますか？

- まったくない
- ほんの少しある
- ある程度ある
- 非常にある
- スポーツはできない

・ベッドの寝起きはできますか？

- なんの問題もない
- 少し困難がある
- いくらか困難
- とても困難である
- 寝起きできない

不安

・過去1週間、わたしは悩みを

- まったく感じなかった
- まれに感じた
- ときどき感じた
- しばしば感じた
- いつも感じた

・過去1週間、わたしは、なにか恐ろしいことが起きるような気が

- まったくしなかった
- まれにした
- ときどきした

- しばしばした
- いつものした

・過去1週間、わたしの身に起こるかもしれないことを

- まったく気にしなかった
- まれに気にした
- ときどき気にした
- しばしば気にした
- いつも気にした

抑うつ

過去1週間

・わたしは無価値感を

- まったく感じなかった
- まれに感じた
- ときどき感じた
- しばしば感じた
- いつも感じた

・わたしは絶望感を

- まったく感じなかった
- まれに感じた
- ときどき感じた
- しばしば感じた
- いつも感じた

・わたしは楽しみにして待つものが何もないと

- まったく感じなかった
- まれに感じた
- ときどき感じた
- しばしば感じた
- いつも感じた

疲れ

過去1週間

・わたしは、疲れているために、事を始めるのに困難を

- まったく感じなかった

- ほんの少し感じた
- ある程度感じた
- かなり感じた
- 非常に感じた

・あなたは平均して、消耗感をどの程度感じましたか？

- まったく感じなかった
- ほんの少し感じた
- ある程度感じた
- かなり感じた
- 非常に感じた

睡眠障害

過去1週間

・わたしの睡眠は元気を

- まったく取り戻してくれなかった
- ほんの少し取り戻してくれた
- ある程度取り戻してくれた
- ある程度取り戻してくれた
- 非常に取り戻してくれた

・安眠できなかったことは

- まったくない
- ほんの少しあった
- ある程度あった
- ある程度あった
- 非常にあった

・わたしは寝つかれないことを

- まったく心配しなかった
- ほんの少し心配した
- ある程度心配した
- ある程度心配した
- 非常に心配した

社会的機能（社会参加）

過去1週間

・ふだん他人とやっているすべてのレジャー活動を行うのに困難は

- まったくなかった
- まれにあった
- ときどきあった
- たいていあった
- いつもあった

・ふだんの仕事のすべて（在宅での仕事を含む）を行うのに困難を

- まったくなかった
- まれにあった
- ときどきあった
- たいていあった
- いつもあった

・友人とふだんの活動を行うのに困難は

- まったくなかった
- まれにあった
- ときどきあった
- たいていあった
- いつもあった

痛みによる妨げ

過去1週間

・痛みは日々の活動をどれくらい妨げましたか？

- まったくなかった
- ほんの少し
- ある程度
- かなり
- 非常に

・痛みは生活の楽しみをどれくらい妨げましたか？

- まったくなかった
- ほんの少し
- ある程度
- かなり
- 非常に

・痛みは家事や日課をどれくらい妨げましたか？

- まったくなかった

- ほんの少し
- ある程度
- かなり
- 非常に

全般的な健康状態

過去1週間

・自分の身体的な健康状態を全般的にどの程度に評価しますか？

- すばらしい
- 非常によい
- よい
- まあまあ
- 悪い

・自分の身体的な健康状態を全般的にどの程度に評価しますか？

- すばらしい
- 非常によい
- よい
- まあまあ
- 悪い

・自分の身体的な精神的（メンタル）な健康状態（気分や思考力を含む）を全般的にどの程度に評価しますか？

- すばらしい
- 非常によい
- よい
- まあまあ
- 悪い

・あなたの社会的な活動と社会的な関わりを全般的にどの程度に評価しますか？

- すばらしい
- 非常によい
- よい
- まあまあ
- 悪い

(注)他に子供（8-17歳）用と、その子供を世話している両親用があるが、翻訳は省略

海外における患者登録に関する調査

分担研究者 水島 洋 国立保健医療科学院 研究情報支援研究センター

研究要旨

希少疾患・難病は、症例数が少ないがゆえに、国際的な共同研究や連携が重要である。特に疾患登録については、病気の対策を行う上で、さらに新薬の開発を行う上でも重要な機能をはたすものの、なかなか進んでいない。患者による登録が進んでいる欧州や米国における希少疾患登録に関する調査を行ったところ、研究者による登録や国による登録に加え、患者主体の登録を推進していることが分かった。患者会や民間の患者登録に関しても報告する。

共同研究者

佐藤洋子（東京医科歯科大学）

田辺麻衣（国立保健医療科学院、東京医科歯科大学）

伊藤篤史（東京医科歯科大学）

山本晃（株式会社 R102）

関するヒアリングを行った。また、インターネット上に公開されている関連情報を調査分析した。

た。

（倫理面への配慮）

この研究においては、医療行為や個人の医療情報に関する取扱いは行っていないため、倫理面に関する手続きは行っていない。

A. 研究目的

希少疾患・難病は、症例数が少ないがゆえに、その対策や薬の開発などにおいてひとつの国では限度があり、国際的な共同研究や連携が重要である。特に疾患登録については、病気の対策を行う上で、さらに新薬の開発を行う上でも重要な機能をはたすものの、なかなか進んでいない。欧州や米国における希少疾患登録に関する調査を行った。

B. 研究方法

国際調査のうち欧州に関しては欧州委員会希少疾患専門家委員会、オーファネット、患者登録プロジェクト（EPIRARE）、患者団体連合（EURODIS）等の情報収集した。米国については、米国立保健研究所（National Institutes of Health: NIH）を訪問し、米国における患者登録に関する調査を行い、NIH で構築しているシステムの開発を行っている Patient Crossroad 社の Kyle Brown 氏に来日してもらって面会し、その特徴に

C. 研究結果と考察

1. 欧州における希少疾患対策

希少疾患患者のレジストリーは大きく分けて、国によるもの、学術団体によるもの、製薬会社によるもの、患者によるもの、民間によるものがある。

日本の臨床調査個人票による登録のように、国単位で行っているところはまだ少ないのが現状である。

欧州における希少疾患の定義は、患者数が 1 万人に 5 人以下で、有効な治療法が未確立であり、生活に重大な困難を及ぼす非常に重傷な状態であることとされている。その中心的な存在に欧州委員会希少疾患専門家委員会（European Union Committee of Experts on Rare Diseases: EUCERD）がある。これは 2009 年の欧州委員会（EU）の決定に基づいて EU 内に立ち上がった委員会で、ここにおいて様々な国際協調政策が行われている。この委員会は、EU 加盟国の代表、EU の希

少疾患研究プロジェクト代表、患者会、製薬会社など、100名ほどの参加で毎年3回程度、ルクセンブルクにおいて開催されている。会合においては、EUとして行っている各種の希少疾患プロジェクトの進捗や、加盟各国が2013年末までに定めることになっている希少疾患に関する大綱の進捗（約半数が可決）、EUCERDとしてのガイドラインの策定、各種報告書の作成、EU主催の各種イベント、希少疾患に関連する各種の取り組みの話題など、2日間にわたって白熱した議論が行われる。2013年でいったん終了し、2014年2月から新しい委員会として再スタートしている。欧州全体としての登録のための共通プラットフォームの構築などについて議論されている。

イタリアでは地域ごとに登録センターがあり、ここで情報が入力された後、匿名化情報が国の保健省の研究所（ISS）に集約される形で把握されている。

スペインでも2012年からの希少疾患の登録プロジェクトとしてSpainRDRが行われており、国（カルロス三世保健研究所）としての登録に加え、地域ごとの登録や、6つの学会、4つの研究ネットワークなどが参加し、様々な面からの登録を支援している。

フランスでも新しい希少疾患対策の一環としての登録制度が準備されており、現在その項目に関する調整が行われている。

EUCERDのプロジェクトの一つとして、希少疾患患者の登録に関しての実態調査を行い、その範囲やデータ項目などの整理を行ったうえで最終的には統一した登録システムの構築を目指すという、EpiRAREプロジェクトがある。欧州には約500の登録プロジェクトがあると言われており、同じ疾患でも各国、各地域で構築されている場合もある。これらを整理することで、共通登録項目や、その体系などの標準化を行うことは重要である。毎年10月にはローマでWorkshopが開催され、現在の調査の進捗や共通項目に関する議論など

が行われ、2013年10月にはEpirareとしての最小データセットを定義した。

2. 米国における希少疾患対策

米国国立健康研究所（NIH）に設置された希少疾患研究室（ORDR）は一昨年よりトランスレーショナル研究推進センター（NCATS）の所属になり、主に希少疾患研究の推進のための調整や情報提供を行っている。米国では希少疾患の研究の推進を中心に行っており、患者支援は主にNational Organization of Rare Disease：NORDやGenetic AllianceなどのNPOや患者会が行っている。Genetic Allianceでは2013年から患者登録システムReg4Allをスタートさせている。NORDでも同様なサービスを予定している。

情報提供に関しては、2012年よりGenetic and Rare Disease Information Center（GARD）を立ち上げているものの、各種情報に対するリンクを中心として構成されており、オフネットのような辞典的、データベース的なものにはなっていない。

患者登録に関しても直接行わず、患者団体による登録を支援し、ORDRとして標準的な形式で収集を進める体制として、Global Rare Disease Patient Registry and Data Repository（GRDR）という仕組みを2012年に開始した。患者の重複を避けるための一意になるGUIDを採用し、患者会主導による患者による登録システムの共通プラットフォームとしている。

患者登録で問題となる医学的な品質については、医療関係者がバリデーションを行うように指導している。このシステムを共同開発しているPatient Crossroad社によると、すでに多くの患者会で採用され、治験情報や症状に合った生活の工夫など、患者の興味に従った情報を提供することで患者自身による日常の情報を入力してもらえたり、治験情報の提供やリクルートなど創薬への推進にも役立っている。

一方、米国では民間による登録も進んでいる。Patients Like Me (PLM) 社では、自分と似た症状を示す患者さんとの情報共有をコンセプトとして、ソーシャルネットワーキング型のサイトを立ち上げている。自分の症状や疾患に関する登録を行うことで、会員の中で似た症状に悩む人たちの情報を見て共有することで自分に役立てたり、交流したりすることができる。図7に示すように診断や症状、検査値、服薬記録など様々な情報をタイムライン上に表示することができるので自分の体調管理にも活用できるうえ、これらのデータを集約することで、疾患のステージごとの変化や、特定の薬剤と Outcome との関連解析など、多くの情報を得ることが可能である。

3 国際的な研究協力体制

2011年4月、EUとNIHが中心となって、国際的に研究を推進するために、「国際希少疾患研究コンソーシアム」(IRDiRC)が設立された。今後5年間に約10億円以上の研究費を配分する計画のある機関を参加条件にしている。現在、15カ国(地域)、35機関が正式加盟している。定期的な会合と研究情報や研究資源の情報交換が中心で、加盟費用などの必要もなく、研究資源の提供義務などもない。

2013年4月にはアイルランドのダブリンにおいて第1回のIRDiRC学術大会が開催された。多くの関係者が集まり、希少疾患に関する各方面からの討論がなされた。

EUや米国における各種のプロジェクトでは、今後IRDiRCで調整される研究方針にしたがって標準化されたデータ項目などでの情報収集や情報連携を行っていく方針を示しており、今後、この組織が希少疾患・難病研究の中心的役割を演じてくる体制作りが進んでいる。2014年1月中旬、IRDiRC会長のPaul Lasko氏が来日し、IRDiRCに関する講演会を行ったが、日本

からの参加を大いに期待しているとのことであった。

一方、RE(ACT)コミュニティという希少疾患研究の連絡会も2013年からはじまっている。2014年3月にはスイスのバーゼルで第2回のRE(ACT)会合が開催された。希少疾患に関する診断や治療の研究発表を中心としている。希少疾患に関する学術学会がないため、学術発表が様々な学会に分散している中で、本シンポジウムを聞くことによって希少疾患に共通する研究開発を考えることができる点、このような研究会を日本でも整備すべきと考える。(日本からの出席者は水島のみ)

4. 患者主体の登録システム

これまで述べてきたように、国際的には様々な患者登録システムが様々な主体によって運営されており、研究者主体による学術的な登録が多い中で、患者主体の登録が増えてきている。患者主体の登録システムの優位点については、患者・患者会、製薬会社、学術研究者、政府それぞれにとって様々なメリットがある。

患者や患者会にとっては、臨床試験・研究のための患者集団を整理することが可能で、調査結果を介して他の患者から学ぶことができる。また、患者と研究者の連携が可能で、アンケートの実施などが簡単に行うことができる。

製薬会社にとっては、複数の疾患をまたぐ匿名化患者情報の共有や、特定のプロフィールに基づいて患者情報を共有することが可能で、多言語機能による国際的な患者データを収集することもできる。これらは治験における迅速な適格患者のリクルートや、治験デザインに活用できる。

学術研究者にとっては、患者と家族から直接学ぶことができることや、臨床研究・治験のリクルートが容易なこと、臨床試験候補者リストによって、臨床試験のサイトプランニングが可能である。

政府にとってのメリットとしては、これまでむずかしかった患者の意見を直接収集することが可能となり、また研究資金をかけなくても自律的に患者登録が行える仕組みが構築可能となる。

D. 考察

国際的には様々な患者登録システムが様々な主体によって運営されており、研究者主体による学術的な登録が多い中で、患者主体の登録が増えてきている。患者主体登録では医学的妥当性が低くなる可能性が高い。患者自身の主観的な情報が中心となるため、客観性や統一性に欠ける点が課題となる。これらを解決するため、この米国のシステムにおいては、患者会に入力データの確認を行うクランクを置くなどして、医学的見地からの問題を解決する必要がある。

E. 結論

米国においてはじまった患者主体の登録システムの統合を行う GRDR では、患者会主体によるデータを匿名化して収集することによって、これまでできなかった患者に直接つながったデータベースの構築をめざしている。現在数十疾患で試験的運用研究が行われている。

Patient Crossroad 社のソフトウェアは Open Source として無料で使えるようになる予定である。表皮水疱症のシステムの日本語化が行われており、我々と共同で一般的な日本語化システムを現在検討している。

F. 研究発表（平成 25 年度分）

1. 論文発表

Kikuchi A, Ishikawa T, Mogushi K, Ishiguro M, Iida S, Mizushima H, Uetake H, Tanaka H, Sugihara K. Identification of NUCKS1 as a colorectal cancer prognostic marker through integrated expression

and copy number analysis. Int J Cancer. 2013 May 15;132(10):2295-302. doi: 10.1002/ijc.27911. PubMed PMID: 23065711.

水島 洋 電子機器による環境制御：移動体通信端末とクラウドの可能性と課題 Journal of Clinical Rehabilitation 2013.Oct; 22 (10):1043-47

Mizushima H, Ishimine Y, Kanatani Y., A health support system of disaster management using the cloud. World Disaster Report 2013 (Patrick Vinck Ed.)pp.81-83 (2013.Nov)

水島 洋、田辺麻衣、金谷泰宏 医療情報データベースと希少疾患治療薬の開発 Yakuzaku Zasshi in Press 2014.

2. 学会発表

(1) 水島 洋 医療情報データベースと希少疾患治療薬の開発 希少疾患連絡会 (2013.4.2 東京)

(2) 水島 洋、田村麻衣、伊藤篤史、金谷 泰宏 難病・災害ネットワークの可能性-医療用閉域ネットワークとクラウド型災害時情報共有システム 第 33 回インターネット技術研究委員会研究発表会 (2013.5.24 大阪)

(3) 水島 洋 金谷泰宏 モバイルを活用した災害時における情報共有システム IT ヘルスケア学会 (2013.6.29 東京)

(4) 水島 洋 患者参加による創薬支援プロジェクト モバイルヘルスシンポジウム (2013.6.29 東京)

(5) 田辺麻衣 金谷泰宏 水島 洋 難病登録の現状と課題 IT ヘルスケア学会 (2013.6.29 東京)

(6) 水島 洋 国際的な患者登録の現状 難病・希少疾患患者登録国際ワークショップ (2013.7.26 東京)

(7) 水島 洋 医療クラウドの要件 クラウド医療・健康・福祉フォーラム (2013.8.30 東京)

- | | |
|--|------------------|
| (8) 水島 洋、金谷泰宏 H-CRISIS の現状と今後 全国保健所長会 総会 (2013. 10. 22 津) | G. 知的財産権の出願・登録状況 |
| (9) 水島 洋、田辺麻衣、金谷泰宏 難病登録の課題と国際的な動向 日本公衆衛生学会 (2013. 10. 24 津) | 1. 特許取得
なし |
| (10) 田辺麻衣、水島 洋、金谷泰宏 わが国における稀少・難治性疾患登録の現状と課題 難病医療ネットワーク学会 (2013. 11. 9 大阪) | 2. 実用新案登録
なし |
| (11) 水島 洋 飯島久美子 長寿遺伝子・がん関連遺伝子の mRNA 解析検査の新提案 臨床ゲノム医療学会 (2013. 11. 23 大阪) | 3. その他
なし |
| (12) 水島 洋 インターネットによる難病・希少疾患情報の現状と課題 JIMA インターネット医療フォーラム (2013. 12. 5 東京) | |
| (13) 水島 洋、田辺麻衣、金谷泰宏 難病登録の現状・課題と国際的な動向 日本臨床薬理学会 (2013. 12. 6 東京) | |
| (14) 水島 洋 田辺麻衣 金谷泰宏 ISO13606 アーキタイプに基づく難病データベース アーキタイプ研究会 (2014. 1. 13 東京) | |
| (15) 水島 洋 難病・災害のためのクラウド型情報ネットワーク NORTH インターネットシンポジウム (2014. 2. 19 札幌) | |
| (16) 石峯康浩、水島 洋、金谷泰宏 災害時健康支援情報共有システムの開発と国立保健医療科学院の研修における利活用 第 19 回日本集団災害医学会総会 (2014. 2. 26 東京) | |
| (17) Mizushima H, Kimura E, Tanabe M, Sato Y, Kanatani Y. Current status of Rare Disease (Nambyo) registry in Japan. RE(ACT) Congress (2014. 3. 5-8 Basel) | |

Ⅲ. 研究成果の刊行に関する一覧表

平成25年度 研究成果の刊行に関する一覧表

書籍

著者氏名	論文タイトル名	書籍全体の編集者名	書籍名	出版社名	出版地	出版年	ページ
川口有美子	14歳の看取り—死にゆく人のためにできること		特別授業“死”について話そう(14歳の世渡り術)	河出書房	東京	2013	216-225
斎藤加代子	遺伝カウンセリング	日本小児神経学会教育委員会	小児神経学の進歩	診断と治療社	東京	2013	13-21
斎藤加代子、久保祐二	脊髄性筋萎縮症	辻省二総編	すべてがわかるALS・運動ニューロン疾患	中山書店	東京	2013	116-124
サトウタツヤ			質的心理学の展望	新曜社	東京	2013	全 278 頁
サトウタツヤ	心理と行動に関わる理論	やまだようこ・麻生武・サトウタツヤ・秋田喜代美・能智正博・矢守克也	質的心理学ハンドブック	新曜社	東京	2013	98-114
		福田茉莉・安田裕子・サトウタツヤ	共同対人援助モデル研究 6—変容する語りを記述するための質的研究法：TEM and Narrative As Archieves	立命館大学人間科学研究	京都	2013	全 95 頁
中山優季	第5章 難病を支えあう—難病看護の立場から—	浅見昇吾/編	上智大学新書005 死ぬ意味と生きる意味-難病の現場からみる終末医療と命のあり方	上智大学出版, ぎょうせい, 1	東京	2013	171-190
川口有美子	第6章「生きる力」を支える事前指示書(リビングウィル)のために	浅見昇吾/編	上智大学新書005 死ぬ意味と生きる意味-難病の現場からみる終末医療と命のあり方	上智大学出版, ぎょうせい, 1	東京	2013	191-221

平成25年度 研究成果の刊行に関する一覧表

著者氏名	論文タイトル名	書籍全体の編集者名	書籍名	出版社名	出版地	出版年	ページ
松田純		松田純・宮下修一・青田安史・天野ゆかり	在宅医療と介護 こんなときどう する？ ケース で学ぶ倫理と法	南山堂	東京	2014	1-150 予定
松田純・玉井真理子		松田純・玉井真理子	シリーズ生命倫 理学 第 11 卷 遺伝子と医療	丸善出版	東京	2013	1-256
松田純	遺伝医療と社会 —パーソナルゲ ノムがもたらす 新たな課題	松田純・玉井真理子	シリーズ生命倫 理学 第 11 卷 遺伝子と医療	丸善出版	東京	2013	1-24

平成 25 年度 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
藤野陽生・齋藤利雄・井村修・松村剛・神野進	Duchenne型筋ジストロフィー児への病気の説明に関する調査	脳と発達	第45巻第1号	pp.11-16	2013年
川口有美子	「対談 死なせないための、女子会」	現代思想	41-7	P51-67	2013年5月
川口有美子	在宅で重度障害者と家族を支える介護者に臨む「待ちのケア」	看家広報『はなえみ』	84号	P1	2013年 11月25日
川口有美子 潮谷義子	「これまでの福祉」から「これからの福祉」へ 鍵は「当事者との出会い」「台所感覚」「福祉マインド」	『訪問看護と介護』	第19巻第2号	p89-95	2014年 2月15日
川口有美子	「モルヒネの倫理的で慎重な使用の可能性について」	『難病と在宅ケア』	Vol,20-No.13	p10-13	2014年 4月1日
川口有美子 佐渡島備平	「地球で生きる宇宙飛行士—『宇宙兄弟』はなぜALSを描いたのか？」	SYNODOS	http://synodos.jp/info/6942		2014年 2月4日
サトウタツヤ	質的研究とHCI の豊かな接点と未来へむけて	ヒューマンインタフェース学会誌	15	35-40	2013
サトウタツヤ	QOL測定における数値化表現の本質を問う;あるいは QOLからSEIQOLへの架橋のための素描	対人援助学マガジン	12	93-137	2013
サトウタツヤ	複線径路・等至性モデル、世界を駆ける(2) -対人援助学&心理学の縦横無尽(10) -	対人援助学マガジン	13	94-103	2013
福田茉莉	難病ケアにおける患者主体のQOL評価法の可能性	共同対人援助モデル研究	6	71-80	2013

平成25年度 研究成果の刊行に関する一覧表

発表者氏名	論文タイトル名	発表誌名	巻号	ページ	出版年
中山優季, 井手口直子, 川口有美子, 橋本みさお, 織田友理子	:当事者と医療者による新しい医療の実践,	日本難病看護学会誌	18(2),	101-102,	2013年
中井三智子	筋萎縮性側索硬化症(ALS)患者に対する難病医療専門員の支援に関する後方視的検討 internal conflict の視点からの分析	日本難病看護学会誌	17巻3号	229-241	2013年
松田純	事前医療指示の法制化は患者の自律に役立つか? —— ドイツや米国などの経験から	理想	692号	78-96	2014年

IV. 研究成果の刊行物・別刷

小児神経学の進歩

日本小児神経学会教育委員会・編

第42集

小児神経疾患と遺伝子

遺伝総論と検査—マイクロアレイ染色体検査など—	山本俊五
遺伝カウンセリング	齋藤加代子
ペルオキシソーム代謝異常症	下澤伸行
自閉症	山形崇翁
頭蓋縫合早期癒合症の遺伝子異常と診断・治療	伊藤 進
ゲノムインプリンティングと先天異常	齋藤伸治
てんかん	廣瀬伸一
ミトコンドリア異常症：知っておくべき7つのポイント	大竹 明
時計遺伝子機能と生物時計の発達	本間さと

C.C. 発熱時に嘔吐・意識障害を発症し、基底核病変を呈した1歳男児

C.P.C. 発達遅延、顔貌異常、難聴を呈した6歳男児

診断と治療社

<小児神経疾患と遺伝子>

遺伝カウンセリング

齋藤加代子

東京女子医科大学附属遺伝子医療センター／
東京女子医科大学大学院先端生命医科学系専攻遺伝子医学分野

はじめに

大量の DNA 断片の並列シーケンスによる革新的な遺伝子解析技術である次世代シーケンサーの開発により、個人ゲノム解析が格段にハイスループット化され、臨床応用される時代となりつつある¹⁾。確定診断としての遺伝子検査がなされるようになり、発症リスクを有する人々における発症前診断、保因者診断、さらに出生前診断も可能な時代となった。遺伝子情報は個人と血縁者で共通性があり、診断結果が血縁者に影響を及ぼす場合がある。遺伝子情報漏洩の危険性、遺伝的差別への危険など倫理的・社会的問題が生じる可能性もある。このような背景の下に、診療の現場において、遺伝カウンセリング実施体制の構築と遺伝子情報の管理が重要である。また、個人ゲノム解析が臨床応用される時代となり、わが国の医療事情や倫理的課題に対処でき、オーダーメイド医療にも対応できる人材の育成が求められている。

I 遺伝カウンセリングとは

National Society of Genetic Counselors は、2006年に遺伝カウンセリングを次のように定義している²⁾。

人々が遺伝性疾患における医学的、心理学的、家族的影響について理解し、それに適応できるように支援するプロセスである。このプロセス

は、以下を統合したものである。

- ・疾患の発生または再発の可能性を評価するための家族歴や病歴の解釈
- ・遺伝、検査、管理、予防、資源、および研究に関する教育
- ・リスクまたは状況に対するインフォームドチョイスや適応を促すためのカウンセリング

遺伝カウンセリングは、遺伝に関する不安に対してメンデル遺伝の法則、経験的再発率、Bayes 分析などにより確率的回答をする時代から、遺伝子検査を行い、同定された遺伝子変異から疾患の確定診断・治療方針の決定を行い、本人および血縁者の発症前診断、保因者診断、出生前診断がなされる時代になってきた。主治医、臨床遺伝の専門家、臨床心理専門職、遺伝看護師、ソーシャルワーカーなどが協力してチーム医療を行い、遺伝学に関する正しい知識と情報を共有し、本人・家族への医療、心理、社会的支援を行うことが遺伝カウンセリングである。

「遺伝カウンセリング」について、UNESCO の「ヒト遺伝情報に関する国際宣言 (2003)」³⁾ 第 11 条では「健康に関わる重要な意味を持つ可能性がある遺伝学的検査を行うおうとする場合、当事者が遺伝カウンセリングを適切な方法で受けられるようにすべきである。遺伝カウンセリングは非指示的であり、文化的に適合したものであり、かつ当事者の最大の利益と一致したものであるべきである」と述べている。