

## “WE ARE HERE” への登録状況に関する報告

研究代表者 橋本 操 NPO 法人 ALS/MND サポートセンターさくら会

### 研究要旨

本研究班では難病患者の生きた体験を集積し、誰でも参照できる登録サイトの構築に取り組んできた。本登録サイトの特徴は医師主導型登録サイトとの違いは、患者自らが率先して登録するため個人情報保護に関する倫理的問題をクリアできる点、継続した記録が期待できる点である。しかしながら、登録データから個人が特定できるのではないかと案じる患者も少なくなく、データの収集および公表の難しさから、難病患者が日頃受けている偏見差別の実態が露呈した面もあった。公的研究から羽ばたき民間から資金を集めて自主運営していくためにも、今後はファンドレイジングの取り組みが必要である。

### 分担・共同研究者

山本晃（株式会社 R102）

川口有美子（NPO 法人 ALS/MND サポートセンターさくら会）

FOP（進行性骨化性線維異形成症）患者会、VHL（フォン・ヒッペル・リンドウ病）を協力研究者としたが、今年度は疾患の枠を外して、JPA 班による登録サイトに係る研究との連携を目指す。

### A．研究目的

登録サイトを運営し、2012 年は対象疾患を 7 疾患（脊髄性筋萎縮症、シャルコー・マリー・トゥース病、遠位型ミオパチー、多発性硬化症・視神経脊髄炎、進行性骨化性線維異形成症、フォン・ヒッペル・リンドウ病）、筋萎縮性側索硬化症として登録を勧め、難病知恵袋・病のライフストーリーなどの機能について登録を勧めてきたが、2013 年は対象疾患の拡大（7 疾患 134 疾患へ）を図り、ウェブサイト上でのアンケートをおこなった。

複数の登録サイトの入口とデータベースを共有する難病ポータルサイトを準備し、これを共同運営し、すべての難病の治療研究を推進し、すべての難病患者の療養環境改善に資する PRO データの蓄積と分析方法の研究を目指す。

難病研究に知見のある分担研究者を配置し、疾患治療の研究者と患者団体との架橋のため、心理学、社会学、情報分野と PRO/QOL 研究者も参加する。

### B．研究方法

#### 1．難病患者団体と研究者の連携化

すべての難治性疾患患者を登録対象とし、難病に関連する患者団体・患者組織のネットワーク化を目指す。初年度は特に神経筋難病で重篤な身体障害を呈する疾患であって、活動実績のある日本 ALS 協会、脊髄性筋萎縮症家族会、CMT（シャルコー・マリー・トゥース病）友の会、PADM（遠位型ミオパチー）患者会、MS キャン、

#### 2．患者のナラティブと PRO（患者の報告するアウトカム）の収集、解析方法、閲覧に関する研究

1) 病気の自然歴、臨床経過に対する患者自身、家族の自己評価と語りを収集し、時間軸にそった質的な内容分析（content analysis）を行う。団体組織に属さない患者のナラティブも収集し、WEB 不使用患者・家族へはアンケート用紙を使用し収集をおこなう。

2) 医療相談フォーラム（WEB 上と面接）として、

患者・家族、患者支援団体、専門医、その他医療従事者、ピアカウンセラー等により情報を収集、キーワード分析により、必要最低限の登録項目、患者および医療者の関心の高い項目、項目の関連性、療養の質（QOL）に影響する項目を抽出する。

3) 上記1)と2)を統合し、個人単位での療養の工夫、医師などの医療従事者の説明の仕方の問題点の抽出、患者・家族のQOL向上に寄与する項目の抽出を行う。

4) 患者ごとのレジストリを基本としつつ、疾患・症状・療養ごとのレジストリとしても検索・分析できるようにする。

5) 患者・研究者双方から閲覧可能なレジストリを提供する。これらにより治療研究・治験におけるPRO評価の方法を確立する。

（倫理面への配慮）

患者が登録するデータについては、患者が非公開と一般公開とを選択できるようにしている。

## C. 研究結果

【登録サイト】2013年12月において登録数351人、病のライフヒストリー登録数51件、難病知恵袋登録数164件。サイト登録した疾患は、筋萎縮性側索硬化症103人、多発性硬化症43人、脊髄性筋萎縮症25人、進行性骨化性繊維異形成症11人、フォン・ヒッペル・リンドウ病10人、シャルコー・マリー・トゥース病8人、遠位型ミオパチー8人、後縦靭帯骨化症3人、脊髄小脳変性症3人、多発性筋炎・皮膚筋炎1人、シェーグレン症候群1人、潰瘍性大腸炎1人、ギラン・バレー症候群1人、原発性免疫不全症候群1人、HTLV-1関連脊髄症1人である。サイトの登録者の属性は、患者本人が176人、父母22人、

子ども20人、配偶者20人、友人11人、家族9人、親戚2人、恋人1人、その他90人。登録者の年齢層は20歳未満が11人（6%）、25-34歳が22人（12%）、35-44歳が41人（24%）、45-54歳が55人（31%）、55-64歳が36人（20%）、65歳以上が15人（8%）。総利用者数はのべ630人、総PV53,495PV、平均PV7PV、平均滞在時間4分57秒。利用者の地域は東京3384人（45%）、大阪953人（12%）、兵庫453人（6%）、神奈川329人（4%）、新潟154人（2%）、京都122人（1%）、愛知119人（1%）、千葉118人（1%）。

利用者属性（性別）では男性がのべ54.15%、女性が45.85%。病のライフヒストリーの登録数登録件数：51件、ライフヒストリー詳細ページの閲覧：3,090PV。平均60回の閲覧。

難病知恵袋への投稿数、登録件数：164件、難病知恵袋トップページ以外の閲覧：3,736PV、平均22回の閲覧。

【アンケート】回答数は101件あった。（アンケート内容と結果は以下、分担研究者の報告を参照）

自由記述

### 1) 発症直後、不安に思ったり困ったりした事やあったらいいのと思う支援はありましたか。

・難病支援センター、ある程度心の支えになる。但し、ハローワークを紹介され、体調に合った仕事に転職したくても、手帳が無いという理由で選考から外される。最初に訴えていた症状の改善緩和方法、また病気においての様々な情報が欲しいと考えていました。

・専門病院への紹介  
・どのような支援体制があるかを教えて欲しい  
・急な病状悪化の為、意思伝達を容易にするツールを用意する事が出来なかった。また意思伝達が

スムーズに行かず、医師・ナースへの伝達が不十分だった。

- ・将来への不安。何より、治療方法や薬が無い事が、不安であり、絶望感しか無い状態でした。
- ・特定疾患等の手続きに、数か所に書類提出の必要がありましたが、書類代金等が毎回必要であり、金銭的にも大変でした。
- ・進行の程度や速度などとても不安だったが、かかりつけ医が丁寧に説明してくれたり生活環境の調整にかかわってくれたケアマネがいた。
- ・ちゃんと病気を見れる医師
- ・病気や関連する支援制度などの詳しい情報を教えて貰いたかった
- ・正直、人に知られたくないと思っていました。
- ・疾患ごとに自分の体験を綴り、新たに診断される患者が情報を得られる場。
- ・また、質疑応答できる場。医師を含めた問題解決を目指す場。（これらはすべてネット上）
- ・患者会ホームページ
- ・教育と社会参加
- ・治療法、仕事の継続性、医療費、遺伝
- ・全く分からない病気なので、どうしてよいのか何もかもが分かりませんでした。
- ・VHL と診断された時はすでに 2 人の小学生の子供がいたので、遺伝について一番不安でした。
- ・もう子供は産めないんじゃないかという不安
- ・人工呼吸器を着けているとショートステイや訪問看護の預け先が少なすぎです。最近では NICU から 0 歳児でも人工呼吸器を着けて在宅にどんどん出て増えているのに 10 年たっても預け先は増えずパンク状態で希望する日に預かってもらえないことがあり不安です。
- ・当初は原因がわからず、すぐに死ぬと思った。
- ・就業（パートや短期派遣でも）の難しさ。
- ・ある程度の支援があるということだったが、実際に正直に伝えてしまうと困難で、仕事の内容以上に行き帰りが厳しい。
- ・早くから障害年金受けたかった。働けません。

- ・新しい治療法の情報欲しい何か自分にできる事があればしたいが何が出来るかわからない
- ・何かが違うと思うのに病院で医師はどれも異常が見当たらないと言い、成長によるものでしょうからこのまま様子を見て下さいとの診断。症状が出るたびに診察に行くけれどもいつも同じ診断で不安だった。症状がでて診断がつくまでに 10 年間、情報があればと思いました。
- ・病名告知の仕方とその後のフォロー、親は家庭では医師、看護師、介護、子育て、療育、リハビリ家事とすべてこなさなくてはならない。細々とした雑用や、自宅訪問の相談等、また仕事ができない環境となる為、母親が一手にやらなければならない
- ・病気を受け入れるためのカウンセリング
- ・身近に専門医がいればいいなと思った。
- ・遠位型ミオパチーの情報が欲しかった。
- ・何科にかかって良いかかわらず、外科に行って、まったく関係のない病名が付き、それを繰り返して、診断がつくのが遅れた。度の病院にかかれば良いか、相談できる機関があると良いと思った。
- ・今後病気がいつ再発するのか。再手術になった場合後遺症など起こるかもしれない不安。
- ・病名の診断できる医師の少なさ
- ・病気の治療法の確立
- ・医療費控除
- ・進行していくとどうなるのか？
- ・術後、どのように回復が見込めるのか？（時間と回復度合い）
- ・思いやりのある患者家族会
- ・原因がわからない病気の予後や、将来的に生活がどうなるのか考えて不安に思った
- ・特定疾患医療受給者証の交付が受けられ、医療費負担が軽減された。
- ・遺伝性の進行性疾患で先の見えない不安。
- ・本人や家族の生活
- ・発症当時、脊髄損傷後疼痛について知識のある医療者が周りにおらず、適切に対応してもらった

とができなかった。

・学校や社会に出るときなどに排泄の問題での支援だったり。サポートしてくれる相談窓口があったらいいと思う。

・仕事の継続

・生活保護

・病気に対する各種の情報提供

・診断がついて多発性硬化症と判明して治療もはじまり症状も軽減されたが、当初は足が複視と足が麻痺しているが原因が不明で不安に思っていた。

・病気のせいで仕事を辞めてしまい、また働けるようになるのだろうかかと不安になった。

・再発がどのようなものかわからず、ちょっとした体調の変化でも再発ではないかと不安になりながら過ごしていた。

・何が原因かわからず、状態もあまり良くない。

・病気の正確な情報が分からない、公費負担等の支援があることを知らなくて困った。難病に関するワンストップサービスの提供があれば便利だった。

・病院で入院した際に死にたいと思った。仕事や、結婚、恋人を作ることもできないと思った。一生治らないし、薬で生かされていて薬の副作用で違うとこに不具合がでたらとか不安になった

・歩けない

・仕事のこと、子供のこと、（子供と自分の）将来のこと。

・病気の経過。治療法（薬の選択）、死亡率、再発率、合併症などなど。

・失明の不安、治療費等の金銭面

## 2) 今、不安に思ったり困っている事や、あったらいいのと思う支援、はありますか？

・手術後かなり改善するも、右半身の神経症状、疲れやすく頸部を休めなくなる（横になる）

・労環境の配慮、支援が欲しい。

・見た目が健常者と変わらないので色々理解されにくいことが多い。

・人生をまっとうするために必要な社会保障制度や生活支援制度の説明や具体的行動の相談窓口があればよかった。

・療養生活全般のコーディネーター

・主人と二人暮らしです。もし今、主人に何かあったらと思うとすごく不安になります。

・介護による家族の疲弊

・病気の進行

・TLS またはそれに近い患者への意思伝達ヘルパー派遣（重度障害者等入院時コミュニケーション支援）

・HAL 応用伝達機器の優先的使用。（早期の実用化を切望しています）

・役所が病気や適切なアドバイスをくれないから、なにを信用したらいいかわからなかった

・在宅介護が続けていけるだろうかという不安

・全身の疼痛が一日中あるらしく、右半身も不自由で殆ど横になっているか寝ている毎日です。家事仕事の援助はありますが、夫婦ともに心身とも疲れ暮らしがなりたない日々です。

・社会参加とバリアフリー

・子供への遺伝の可能性。（検査未だせず）

・子供の無料遺伝子診断。

・出生前診断。

・毎日学校の送迎、付添待機しているが、家の事もできないし、体力的にもキツイし経済的にも厳しいです。この先続けられるが不安に思いながら生活しています。

・いつ発作が出るかわからない。発作が起きても、治療法がない。将来への不安感、絶望感。

・今は自覚症状としてはないが sil-2R の数値が高いままなので 以前神経にあらわれたようになったらまたステロイドを使うかもしれないという恐怖。今はメトトレキサートを使用。ステロイドを使っているときに 脳出血になって障害が残ったので不安が残る。

- ・親の介護の問題。
- ・タクシー券をもっと欲しいです。引きこもりに近い生活してます。
- ・何も支援を受けられない。
- ・貯金をくずして生活しているので先が不安。
- ・体にハンデがあるので就職活動が不利。
- ・次回の手術では数パーセントの確率で、車椅子生活に成ることがあり、不安。
- ・同じ病気に苦しむ人が難病だけに知り合えることが出来ず、自分ひとりではないだろうかと不安がる。ネットで情報が知れると本人の不安も少しは減るのかなと思います。親もいずれは老いていくのでどこかで繋がる手段が欲しい。
- ・病気のことや家庭全般生活も含め、ファミリーサポート的な相談が気軽にできる所
- ・自立に向けての支援・家事や育児のサポート支援
- ・体調の悪いときだけ家事援助してくれるサービス。
- ・「働き続けなければならない」というプレッシャーがしんどい。
- ・合併して難病を2つ持っているが、診療科がそれぞれ異なり、連携がないので、いくつもの診療科にかかっていて大変である。また、それぞれ対処療法的な治療で、薬を出されるので、薬が大量になる。
- ・経済面。保険に入れない。
- ・成人後の保険加入
- ・医療費の控除
- ・世話している家族が働けないから、ヘルパーと同じ給料を支払うべきだと思います。気持ちが楽になりますし、身内がいらない方に人材を回せます。
- ・今の身体を助ける器具が見つからない。
- ・病気を根本から治療する薬がない。
- ・難病 110 番のような気軽に相談できる窓口が身近にあれば良いと思う
- ・病気の進行や予後、将来の生活
- ・将来的に歩行困難 寝たきりになっていくという不安。
- ・現在のところ脊髄小脳変性症には治療薬や治療方法が無く、このままどうなることや極めて不安である。
- ・実際に頼れる人（心身共に）が近くにいない、又は少ない。
- ・面倒を身近で見たい
- ・歩くことができなくなってしまったので、トイレへ家の中でずって行かなければならない。紙オムツをしなければならぬのはわかるが、気持ちがそこまで持つて行くことができない。
- ・いろいろと細かくありますが、具体的すぎて書けない。
- ・痛みに対する集学的な診療体制
- ・生活保護になったらどうしよう？夫がいるからといってこのご時世必ずしも養えるわけではないです。
- ・実際に年間医療費は交通費含め 40 万です。
- ・学校や社会に出るときなどに排泄の問題での支援だったり。オムツ券の給付が大人も子供も平等であって欲しい。これからもオムツは離せないし、私が住んでいる所はお年寄りのみオムツ券が支給されていて、子供は認められてないのです。
- ・経済的問題
- ・生活保護、就職支援
- ・あったらいいと思う支援というより、今自分はどんな支援が受けられるのかという事がどこのサイトを見ればいいのかかわからない。
- ・将来についての不安等の相談
- ・多発性硬化症はいつ再発するか不明で、次の再発でどこに症状が出るか不明な病気なので、次の再発がいつでどのような症状が出るのかが不安。
- ・TPP に日本が参加して、医療費が高くなってしまわないかと不安。
- ・難病指定の見直しで、医療費の自己負担が増えるのではないかと不安。
- ・仕事に関する事、病気で辞める様にさせられた

#### 時の支援

・厚労省の支援制度で毎年翻弄されており、心配のあまり病状が悪化した。

はっきり指針を示して欲しい。

・私の医療費が37倍になるかもしれない、治療ができなくなるので、それについてきちんと説明をして欲しい。消費税が上がるのに納得がいかない。

・就労の支援。

・現在無職で、求職中です。難病患者に向けた就職支援体制の拡充をお願いします。

・後遺障害があるので、その支援情報。また特定疾患は保健所、重度障害者医療費補助は市役所など、ばらばらなのをまとめてほしい。

・症例が少なくても研究を進める事は、可能だと思う。国からの支援があれば。

・無駄な使い方をやめて生きられる命を助ける為に研究費を出して頂けたら。助かる生命が沢山あるのではと思う。

・給料安いし、生活が出来ない。家賃補助やパートナーもない。

・介助

・寛解にはいったと思われるが、再発の可能性を抱えていること。

・手帳を持っていないので、これに準じた社会制度が欲しい。

・交通機関の無料パス、減税、国民年金、NHK料金の免除など、正職で働くことが難しい難病者の社会的フォロー。

#### 3)発症直後、ご自分の生活で大切にしていることはありましたか。

・規則正しい生活と適切適度な運動。

・家族と家庭を守るための仕事が大切だった。

・食事を自分で作ること

・家族のこと（4件）

・なるべく普通に暮らす事。

・病気であることに囚われずそれまでと変わらないように心がけました。

・育児

・仕事&家族

・家族との日常生活（3件）

・出来る限り仕事に就きたかった(臨床工学技士)

・趣味である車・カメラ・ゴルフ・オーディオ維持したかった

・県外に居た子供に会いに出かけたかった

・「何もできなくなってしまう不安に負けじと、

息子と一緒にホームヘルパー2級の資格を取得するなどしました。

・思い切ってNHKの取材にも応じたところ、放映の後日に街なかで見ず知らずの人から声をかけられ、励みになりました。

・ケガ等を避けること

・出来るだけ安静にさせるように努めている。実態は殆ど寝ている状態で運動不足で体力の低下が著しい。

・仕事と療養生活の両立

・普通な社会参加と教育

・家族、子供の成長

・早期療育、訪問ではなく学校に通学したい、地域とのつながり

・その時は 娘夫婦と同居していたので 迷惑をかけないように気を使った。

・仕事と自分で出来る限りの運動を続けること、子供の実際の自立までの自分の自立

・今は、横になっています。ギックリ腰も有りません。

・本人でないのわからないけれどあったのではないかと思う

・生活のリズムを整える

・通学の継続

・とにかく毎日、幸せと思うことを見つける。

・子供に病気があっても毎日元気に暮らすこと

・我慢

・仕事

・文学・民俗学研究

・患者会活動

- ・リハビリ歩き
- ・読書
- ・教育活動
- ・なんとか社会と関わっていききたいとの思いから、就業させて頂いたり、徐々に体が動かなくなってきたので、テニス、釣り、ハイキング等に代えて、俳句作りとか今まで経験のない文化系の趣味を持つようにした。
- ・質問の意味がイマイチ分かりません
- ・仕事
- ・主婦としての役割を果たすこと。
- ・前向きに、生きること。
- ・疾患の理解。高校生の時まずは生きることが目的で、まずは社会に出ることが必死だった。
- ・もうひとつ小児慢性特定疾患（原発性性腺機能低下症）も治療継続なので悪化したらさらに生活の不安はある。
- ・ホルモンバランスが崩れて先日脳腫瘍疑いでした。
- ・娘だけを支え育てていく事で必死でした。まだ、次女が高校生だったので、進学に向けての生活。
- ・仕事
- ・以前の生活を出来るだけ変えない
- ・家族のつながり
- ・病気にはなっても「病人」にはならないように意識していた。
- ・健常人と同じように身だしなみに気がついた。
- ・周りの人に接する時も病気で落ち込んでいるように見えないようにふるまっていた。1日に1回は笑顔になれるよう意識していた。
- ・ふさぎ込まないように注意していた。
- ・仕事が出来なくなったときの不安
- ・睡眠時間
- ・今、できていること
- ・自分の趣味とその仲間。
- ・仕事と家庭のバランス
- ・本人にも、他の子供達にも現実を伝えた上で前向きな明るい生活を送るように務めた。

- ・とりあえず生きようという希望
- ・毎日、会いに行った
- ・仕事と子供。

#### 4)今、ご自分の生活で大切にしていることはありますか？

- ・家族と自分自身の健康
- ・語学の勉強をやり続けること
- ・家族のこと（4件）
- ・好きな事をする。
- ・家族との生活
- ・犬のQOL
- ・自分自身
- ・健康に気を付けて、リハビリ等を頑張りながら、家族や孫と過ごせる時を大切にしている。
- ・無理のない範囲で、自分で出来る事を、自分のリズムでやりながら、孫の成長を、楽しんで、家族と過ごす時間や会話を大切にしています。
- ・できることは、していた。
- ・「発症してから私よりも先に旅立ってしまった主人と妹、隣の奥さん、そしてこの夏の、同居の息子の措置入院と、やりきれない思いですが、どうか気を確かに持っています。
- ・患者一番の暮らしで過ごしている。
- ・多種類の体験
- ・安定した生活。
- ・人とのつながり。
- ・意思伝達、自己決定
- ・いつ、どうなるかわからないので、好きなことをする。
- ・日々の無理のない規則的な生活と 食生活。
- ・上記のことプラス、自分の趣味と親がなるべく最期まで自宅で過ごせる様にする為の介助。
- ・ヘルパー家事補助を頼りません。働けません。
- ・いかに残りの人生を充実出来るか
- ・自分の体と向き合ってる
- ・他の発病者の役にたつこと。病気と治療の情報を共有したい。

- ・同じ病気にかかっている人の役にたつこと。
- ・あるのだと思う。今しかない 出来ることはしておきたいと言う
- ・家族の気持ちや、本人の思い。他人では、理解し合えないことが沢山ある
- ・毎日を無事に送ること
- ・仕事
- ・職業と通院の両立
- ・母との関わり
- ・しっかり食べて毎日元気に過ごすこと
- ・趣味、自分だけの時間、自噴自身の考え
- ・我慢
- ・仕事は出来なくなったが、趣味とりハビリを兼ねて日本舞踊を始めた。
- ・日本舞踊の稽古を出来る限り続けたい
- ・治療とりハビリ～現状の生活を少しでも維持していくために身体に無理がでることはしない。
- ・テレビの体操を見ながらできることはする。
- ・人生を楽しむこと。
- ・他人のため、社会のために役立つこと。
- ・同じような障害や症状を持っている患者さん同士で助け合うこと。
- ・社会生活の維持
- ・娘のライフスタイルを優先に考え引っ越して娘が住みやすくしたこと。
- ・娘が私生活で一つでも何かを一人で出来るようになる力をつける為にサポートすること。
- ・仕事(会社)の継続
- ・家族、友達、旅行
- ・人間関係
- ・自分の仕事（専業主婦ですが）
- ・生活の質を守る
- ・1日1日を大切に過ごす。
- ・家族の生活
- ・発病直後と同じ。
- ・病気にはなっても「病人」にはならないように気をつけている。
- ・身だしなみに気をつかい、1日に1回は笑顔に

- なり、ふさぎ込まないよう意識をしている。
- ・発症前は、何事にも200%ぐらい力を出すようにがんばっていたが、今はしんどいときにはしんどいと、声に出して周りに助けてもらうようにしている。がんばり過ぎて体調を崩すなど逆に周りに迷惑をかけないように、生活のペースも気持ちもゆっくりするようにしている。
  - ・無理をしないこと
  - ・趣味を継続出来ていて、その指導員資格を取得したので、その活動を継続して同じ趣味を持つ人達に長く楽しんでもらいたいと考えています。
  - ・現在地元の患者会設立に向け活動している事も今の自分には、重要です。
  - ・家族。遺された家族・病で逝った生命をいつも忘れず今日も明日も永遠にとともに生きて行くこと。家族皆同じ想いで生きてます
  - ・前向きに、ポジティブに
  - ・現状でむりせず出来ることをやる。
  - ・健康維持
  - ・仕事と子供

##### 5)発症直後、医療サービスや介護(ケア)サービスに満足していましたか？

- ・特定疾患受給者証で経済的に助かった。
- ・特定疾患の指定を受けたので、薬代がかからなかったことが大きかった。
- ・周りに分かっている人がいなかった
- ・満足も何も、何をどうすればいいのか、どこに相談すればいいのか
- ・相談の内容すらわからない状態でした。
- ・診断名が違い、介護保険が利用できなかった。
- ・必要なかった
- ・発症直後は、ALSだとは思わなかったので、必要性がなかった
- ・説明など理解出来ていないけど、進められるままに決める事も多く、いろいろと不安があった。
- ・一変した生活となり、慣れない環境で、人見知りな性格であり、人の出入りが激しく、常に不安

感がありました。

・今までの生活との違いが大きすぎて受け入れられなかった為どんなサービスであろうとも満足できなかった。

・サービスに地域差や、看護レベル、など痛感したことがありましたし、岩手では、見つからず結局、仙台までいき、入院したから。何もかもが不足していた

・受ける処置や介助が全般に雑で、訴えを積極的に反映してもらえることが少ないと、当時から感じていました。

・MSの診断がでるまで3年近くかかり、同じ症状が何回も発症し入院を繰り返していた。この2年間は再発がないが後遺症として酷い疼痛や身体の不全が残ってしまった。当初から現在の治療がなされていたら、ここまで苦しまなくても良かったのでは？と悔悟している。

・効果のある新薬があるので助かった

・医療的なケアは不必要なため。

・この病気では、東京以外ほとんど医療補助がない。この病気は、何度も手術する為、将来的に医療費負担が心配です。

・担当の先生がとても親身になってくれたから

・医療依存が大きく障害が重いと使えるサービスがない。家族やボランティアで成り立つ在宅をなんとかして欲しいです

・治療法がない。

・疑いだった為、何の補助もなく仕事も続けるのが困難になることが想像できた。

・毎日辛いです。引きこもります。たまに出かける。タクシー券が足りない。

・何も補助が受けられないので八方塞がり

・発病時はフォン・ヒッペル・リンドウ病自体が、病名も無かった。病気が特定されて15年ほどしか経っていない。

・治療方法が確立していなかった為、満足な治療を受けられなかった。

・診療時間が短い

・なかなか本当にやってほしいことが言えない。

・子供の頃のことなので覚えていない。

・根本的な治療でない

・下垂体腺腫、小脳異形成症候群（脳腫瘍）、卵巣嚢腫、血管芽腫、甲状腺腫瘍、様々な病気を患っていてどちらとも言えない。

・病気の治療法がない

・介護サービスは受けていません

・医療面:正しく説明してくれた。ただ、症状が軽い（痛み、軽い痺れ）ので、投薬から次のステップへ治療が進まなかった。

・専門医に診てもらえない、ヘルパーの態度、医師の適当な対応

・介護サービスは無かった。

・FOPを知っている先生がいた

・病気への不安軽減があまりできなかった

・自分で病気のことを勉強し、その結果に合致していたからです。

・定期的(月に一度)に診断をして頂いているが、なんの治療薬も治療方法もないこの病気では医療サービス等に満足しているとは言い難い。

・患者本人が児童なので受けられる介護ケアサービスが微妙。

・子供なので基本親が看なさい、というのが多い。

・発症してから病名が判明したのが40年近く経ってからのだったので、それまで病気だとも何も思っていなかったのでサービスを受けるとかの次元ではなかった。

・いろいろあったが、生きていくことで精一杯だった。

・医療従事者に痛みの症状を理解してもらえず、見捨てられた。

・直後は乳児期なので詳しくはわからない！

・初めての出産、子育てにと長期的に医療者スタッフによるケアにとっても感謝します。

・これからはケアサービスなどの利用を考えています。

- ・正しい診断が行われなかった。
- ・主治医の先生が、受けられる医療、介護サービスを順に教えてくださったので満足しています。
- ・手足は痺れていても普通の生活が送れていたのサービスや介護を受けなかった
- ・特に不自由してないです。
- ・病院でのケアを良くして頂いた。
- ・セカンドオピニオンをつけても両方がいっぱい、いっぱい見たいにみえる。
- ・病院が遠く、非常に疲れる。
- ・発症が20年以上前の事なので、きちんとした情報源もなく、不安が大きかった。
- ・治療には概ね満足だが、特定疾患の公費負担があることを入院中はしらなかった。
- ・大理石骨病にかんして全く無知過ぎて、不安と怒りさえ覚えました。こちらの訴えに「気にし過ぎ」「気のせい」「過敏になり過ぎ」と常に言われました。
- ・発症前に会社が潰れ無職だったので医療費援助があった
- ・制度が複雑すぎて、よくわからなかったけど、サービスは受けてない。

## 6) 今、受けている医療サービスや介護（ケア）サービスに満足していますか？

- ・介護までは必要としていない。
- ・薬代や、検査費用が大きいかからないことで、仕事をしていなくても一応の生活ができることが大きい。
- ・地域間格差により受きたいサービスが受けられない
- ・常に私の目線で、必要なことを
- ・必要なタイミングで提供していただいています。
- ・不満が見つからない。
- ・特定疾患の医療証のおかげで、費用の心配をさほどしなくてもよかったから
- ・状況に応じて、主治医の先生やケアマネさんを中心に皆さんが連携して対応して頂けて、安心して過ごせています。
- ・主治医の先生やケアマネさんを中心に皆さん連携で如何なる場合にも対応して頂けて、安心して生活出来ています。
- ・日曜日以外毎日リハビリはあり、訪問入浴は週3回その他は看護師であった妻の介助を受けているが、毎日入浴したい先進医療の治療を受けたい
- ・サービス提供において、ケアマネの力量の差を感じる
- ・訪問看護を増やしたい
- ・「病気の進行と比例していると思いたくありませんが、介護の質が悪くなるばかりで、各介護事業所の教育内容はひどい劣化コピーだという印象を受けます。意思表示の手段である目の動きですら、YESをNO、NOをYESとする人になど、本当は来てもらいたくないのですが...。」
- ・介護保険に変わってからケア マネージャーの対応に問題があり、ストレスがたまっただけです。勿論それ以外の面では行政のサービス等含め感謝する事ばかりです。
- ・特定疾患になったため
- ・何もサービスは受けていません。
- ・発症時の診療科以外の先生との信頼関係を築くのが難しい
- ・訪問看護の時間が短い
- ・治療法がない。
- ・症状や病状が不安定な為、サービスが受けにくい。
- ・ヘルパー家事補助は満足。遺族年金受けています。減らさないで欲しい。
- ・いい主治医とあえた
- ・東京都のみ特定疾患に認定されているため、費用的に治療を受け易い。
- ・フォン・ヒッペル・リンドウ病は、東京都だけ単独で特定疾患に認定されており、医療費の助成が受けられ、治療の選択肢が広がっている。
- ・ボランティアならともかく、サービスの質が悪

く仕事できない人にきてもらうより、レスパイトしたくてもできず、ストレスがたまる一方。

- ・医療費が高い
- ・制度の縛りがきつすぎる。
- ・それぞれ専門医にかかるのでいくつもの診療科に通院しなければならない。通院が最優先で仕事の継続が大変。
- ・主治医はちゃんと診てくれ、状況も説明してくれる。

ただ、術後の回復が期待通りにはならない。十人十色で結果が異なるのは分かるが、似たようなケースとかで、この後の可能性を教えてくださいと心の準備含めて嬉しいのだが...

- ・人不足、医師の専門的な知識
- ・ほぼ希望通りにして貰っています。
- ・行ける病院がある
- ・病気を告知された時のショックは誰にも相談できなくて苦しかった。メンタル面でのケアがもっとあれば良いと思った。
- ・特にありません。漠然と満足しているからです。
- ・同居の家族からの協力を得ることが難しいのでサービスを借りる段階まで話しができないので満足以前の問題。

・睡眠時間やストレスなどギリギリの生活をしているので、満足感はない。

通院に時間がかかる。（病院までが遠い）

- ・障害者手帳はあるがおむつ給付以外は直接生活に助かるようなサービスがない。
- ・医療サービスなどには満足しています
- ・親切・丁寧に診てくれる。
- ・現在、入退院を繰り返している状態なので、入院費を気にしなくていいので気持ちの持ちようが違います。T先生をはじめ、ケアマネージャーさん、訪問看護師さん、訪問入浴の皆さんに支えられながら、この辛い病気と闘えるのだと思っていますし治療に専念できます。
- ・受けれるサービスが不明

・受けていない（何も受けることができない）  
(3件)

- ・希望にあった治療をしていただいている
- ・色々な希望等に対して、出来る範囲で対応して下さっている。
- ・入院当初は前項記載のその病院の明文化されていない暗黙のルールが理解できずに看護師と衝突したが、時間をかけて暗黙のルールを理解して自分が適応することで看護師との衝突を回避できるようになったから。
- ・市の保健所が患者に情報をくれない
- ・待ち時間をもう少し減らして欲しい。
- ・先生の診察を受けて、最新の情報を聞き、治療を受け、満足している。
- ・精神的ストレスですぐ症状が悪化するので、住まいが選べない。家賃払ったら生活費がカツカツ。家賃補助とかあればいいと思う。
- ・病院を探してくれた
- ・担当医をすごく信頼している。
- ・可愛い感じの若い先生だけど、大好きな医者。

## 7)他の患者さんに伝えたいことはありますか？ 大切な人に伝えたいことはありますか？

### <誰に伝えたいか>

- ・同じ病気を持つ人（15件）
- ・すべての患者、他の患者など（7件）
- ・患者家族（4件）
- ・家族（4件）
- ・夫（2件）、亡くなった旦那（1件）
- ・大切な人（2件）
- ・世の中の人、全ての人など（2件）
- ・息子たち
- ・VHLの可能性のある人
- ・両親、兄
- ・友達
- ・母
- ・病院に入院する患者の方すべて
- ・診断までもない同じ病気の患者さんとそのご家族。

・障害がある方、難病と闘われている方々、その御家族。

・社会、行政

### 8)「ある」と答えた方、何を伝えたいですか？

・能動的に継続して色々な支援救済の法律、仕組みを調べること。

・迷っているようだったら、医療費が安い内に高い薬を使うべき。

・悪いことばかりじゃない

・ごめんねと、ありがとう。

・患者を大切に

・一緒に生きていきたい。

・患者である前に個人であることを忘れないでほしい

・毎日に、たくさんの笑顔がありますように。

・どこに居ても同じサービス、医療を受けたい。地域差がないように、質の高いサービスを。

・家族でも病気の受容に時間がかかったし、どうすることが正解だったのかを伝えたい

・「このアンケートを知ったら、あなたもぜひ協力しましょう！」

・希望を持ちましょう

・とにかく家族の協力がなければ、何もできません。本人の気持ちにとにかく寄り添い汲み取る努力をしてあげるべきだと思います。

・社会参加について

・事前検査は周到に。

・手術しても必ずしも良くなる訳ではないと認識した上で手術の決断をしてください

・迷惑ばかりかけて、申し訳ない。自分なんていなくなればいいのに、存在してごめんなさい。

・亡くなった旦那を返して欲しい。

・この病気の新しい治療法の為にできる事があれば力を合わせて何か出来ないか考えたい

・最善と思われる治療方法

・ありがとう

・病気になったせいで家族が崩壊しちゃって申し訳ありません

・生活の工夫

・今自分はあなたの子供で良かった。

・病気がある人もない人も、みんな精一杯生きている

・偉そうにはあかん

・近い将来画期的な薬ができると確信してます。

・何か好きなことに打ち込んで、闘病しましょう。

・研究中の薬や治療法の進捗状況、その他患者同士では励ましあい

・痛みを感じる仕組みが故障してしまうという病気があること。それを理解してもらえないと破滅する患者さんがいること。

・生きるのに情報交換がしたい。またがんばって生きてほしい。

・情報の交流

・病気に負けないこと

・希望を持ちましょう

・感謝の気持（毎日伝えていますが）

・聞きたいこと、希望等、ハッキリと話すこと

・病院生活で自分の身を最終的に守れるのは自分です。医師の顔をうかがって言いたいことを飲み込むべきではありません。

・もう再発はしない（させない）と思います！

・不安でいっぱいかもしれませんが、正しくこの病気を学ぶことで不安は徐々に解消されていきます。

・病気の正確な情報が大事なこと

・生きて欲しいと思います。挫けず・堂々生きて現実を語って欲しいと思います。

・病気に負けない、悲しみに溺れない、無理しない

・健康維持

・何とかなる。

・治療が一生続く病気の事

### 9)最近、嬉しかったことを教えてください。

・特に有りません（10件）

・家族が介助者として支えてくれていること。申

し訳ないが心強い。精神的安定につながっている

・以前、依頼された仕事を今の状況を知った上で最近また追加で依頼してもらったこと。

・家族の笑顔  
・子供達と、コスモスを、見に行った。  
・久しぶりに、スーパーに買い物に行き、食材など見て食欲がでた。

・孫が「じいちゃん」と呼んで投げキッスをしてくれた。

・子どもが亡くなった母親を尊敬していること。  
・「確かなものが何もないと思える日常で、周りの人による、パフォーマンスではないやり取りから生まれる物事に、小さな幸せを感じています。」

・酷い疼痛の暮らしの中一瞬でも笑顔を見つけた時。

・友人との交流  
・中学入学  
・意思伝達が可能になり『お母さん』『ありがとう』『楽しい』と言うようになったこと

・職場の上司が心配して声を掛けてくれた。  
・好きな女優さんの舞台を見に行けた。

・障害を持ってから始めた趣味に打ち込んだ結果、今年は3度目の展覧会出展が決まったこと。

・自分の病気について一緒に調べたり考えてくれたこと

・腎臓の凍結療法を勧めたひとから、治療後に「治療を受けて良かった」と言って貰えた事。

・難病は色々だが、共通することがあるとわかった。

・母が喜ぶ顔を見たとき。  
・子供は下肢にハンディキャップがあるのに自ら運動部に挑戦したこと

・薬が追加され、少し楽になった  
・支援者がどんどん増えていること  
・神経難病の遺伝子特定(多系統萎縮症 治療法開発に光)の高知新聞を見た時

・自作昔話脚本アニメを収録したDVDが文科省選定になったこと。また、作成中のリ八本編集が

クライマックスに至ったこと。

・京都大学の山中教授のIPS細胞の開発  
・この病気の薬の治験者に指名され協力者となったこと

・わからない  
・同じ病気の患者さんに色々と情報を教えて頂き私自身勉強する事ができてます

・休日寝ていられること。  
・計画中の旅行に行けるめどが立った

・友人との交流  
・近所の方の気遣い

・病気になってから初めて大切に思える人が出来た。

・病気がきっかけで交友がなくなっていた大学時代の友人と病院で会えたこと

・友人とおしゃべりしたこと  
・設立準備中の患者会が正式発足の目途がたち、主治医の先生に患者会発足時に協力要請出来た事。

・亡くなった娘の姉妹達が常に亡くなった姉妹を忘れず、外出時も写真とカロートペンダントと一緒に「四姉妹」でい続けてくれていることです。

・姪っ子の七五三の着物を見られたこと  
・「ありのまま」雇用してもらえる環境に巡り合えたこと。難病者であることを隠さないと、就業できないと思っていた。

・同じ患者さんにお会い出来た事

## 10)本アンケート調査に関する感想や意見などをお聞かせください。

・難病患者の雇用率算定を国に強く要望したい。  
・社会的な支援の充実、強化を

・入力するのが大変なんで、4択かなんかをメインにして欲しかった。

・病気と向き合うだけでも辛いのに、家族が、介護で疲れ果て、お互いに、イライラをぶつけ合う姿をみるのは、辛すぎます。患者や家族が安心して治療や療養できる制度ができる事を切に望み

ます。

- ・文字数を指定すべき
- ・患者は現在 TLS 状態ですので、質問の回答については私が答えられる範囲で行いました。全てを回答することが出来ず申し訳ありません。
- ・漠然としすぎて、返って答えに窮した
- ・毎日、希望をもって、頑張っています。
- ・書き込み出来る機会を与えて頂きありがとうございました。
- ・受身状態では何も進展しないので当事者じゃないと分からない事をどんどん発信できる機会があればいいと感じました。
- ・未だに生きててほしかったと思います。呼吸器を付けない人生か、つけた人生かどっちも、経験させなかったです。アンケートに回答して、改めて母親の偉大さを感じました
- ・遅くなりまして申し訳ありません。アンケートに込めることのできた言葉はおよそ 8 割ですが、回答する機会を与えてくださったことに心より感謝いたします。今後も、私にできることがありましたら教えてください。
- ・一日も早く疼痛から解放される新薬の開発が出来るようお願いします。
- ・この機会があり、言いたい事できました。
- ・このアンケートが生きる活動をお願いします
- ・病気を発症して自己否定しかできなくなった。また、将来への絶望感が増した。
- ・まとまらず、書けず、申し訳ないです。
- ・患者数が少ないことで治療法の研究が進まないなんてイヤ！どんな形でも行動する事で変わることがあるなら小さな所からでも声を上げたいと思った ぜひ何らかの形で今後の治療へ結びつきますように
- ・難病になったらなったで、新しい世界が開ける（開かないといけない）ので、悲観はしていません。事故とかで、急激に体調変化があった方は大変だと思います。
- ・一般的に難病になると悲惨と思われることでし

ようが、なったらなったで別な世界があるので、一般的に思われるほど、悲惨な思いはしていません。ただ、難病患者も生活できる世界であって欲しいです。

・他にも同じ難病に苦しむ人を繋げるというのがありますが結局、繋がらないし病気に関する情報がないのが残念です。ここも同じですか？

・ぜひ福祉制度に世帯の支援を検討してほしいです。

・難病で苦しんでいる方は沢山います。今後も活動を続けていただき、少しでも苦しんでいる方たちの力になってください。

・他の人に話す機会がないので、情報提供など役に立つことがあれば協力したいです

・ありません

・お母さんがありがとうございますって言っています・・・言えないこともあるけど・・・

・かけはし研究班様、難病に対する素晴らしい取り組みに携わって戴き感謝しています。少しでもご協力できることがあればこんな嬉しいことはありません。貴班の研究に期待しております。

・申し訳ありませんが、特にございません。

・我々患者家族の為に、一日でも早く難病克服のための研究成果を上げて頂きたい。私達はその為の協力は惜しみません。

・保健所に難病疾患チームというのがありますが、どう利用？活用？したらいいか分からない。

・質問が大きすぎて回答しづらい。

・とても必要な調査だと感じます。

・総排泄腔遺残症も重症度もさまざまですが娘のような重症度が高い患者に難病の認定を認めて貰いたいです。

・早く治療法を見つけてほしい。自分はだめでも協力は惜しまない。

・主人と協力する事で少しでも病気原因の糸口が見つかったり研究の予算が増えることを願います

・他の患者さん伝えたいことと大切な人に伝えた

いこの質問は分けた方が答えやすいと思います。

・症状が軽度の方は医療サービスや介護がどんなものなのかわからないと思うので答えるのが難しいと思います（私だけかな？）

・有効に活用して欲しい

・アンケート内容にあった「他の患者さんに伝えたいこと」は、なんらかの形で他の患者さんに伝わのでしょうか？気になります。

・医師や看護師が見たら気分を害するかもしれない類の意見なので不安になります。

・アンケートできて嬉しかったです。

・生きやすい世の中にしていただけると嬉しいです。

・不定期でよいので、こういったアンケート調査を継続してください。

・質問内容も医療福祉だけではなく、日常生活の中にある(患者さんならではの)アイデアとか、新しく始めた趣味の内容などきいてみると面白いかもしれません。

・このアンケートにより何にどう影響が与えられ、どう活用されたのか。結論が知りたいです。是非、ご報告を頂けたらと思います。

・いろんな人と繋がりが出来ればいい。また少しでも難病の辛さや認識を普通の人や世間に伝えればいいですね

・ない

・難病にも色々ありますが、まだまだ今の社会では「生きにくい」です。

・「すきま」はなるべくない方がいい。

#### D．考察

自由記述を重視したアンケートでは短期間で多くの回答を得ることができ、SEI-QoLの結果と聞き取り調査、自由記述の分析等の結果を合わせることにより、

・難病当事者は発病初期に困難感を持つ割合が高いが、長期にわたると困難感が減少する現

象がみられた。これにより、疾患の進行によるADL悪化とQOL・生活困難度とは比例しないことが難病全般に共通する特徴として挙げられる。

・有用な情報を収集できると希望も生まれ、生活していける道を患者自らが探索できる可能性がある。

・軽度重度、早期中期末期による待遇の格差、差別化は難しい。

・疾患ごとでは対応できない生活ニーズによるソーシャルワークが重要である。

・就労意欲はあるので、マイペースで就労できる仕組みを整える必要がある。

・わずかな記述から個人が特定され差別や偏見が生じることを恐れて登録サイトにも書き込めないや語れない人、疾患がある。

・難病患者は難病を抱えていても幸せに生きていけることを、既存の医学面のみでのアウトカム評価では確認できていない。社会面・生活面の状況から患者が医療を評価できる仕組みもあったほうがいい。

「難治性疾患や障害が重度化していくこと（ADLの低下）とQOLは必ずしも比例しない」ことを衆知し、難病医療に対する一般国民の理解を得ることは、難病研究や難病政策を立案したり評価したりするうえで、大変に重要である。

#### E．結論

現行のWe are here(登録サイト)の入寮項目は患者にかかる負担が多く、有効回答数が減少すること、障害によってはサイトへの入力方法を工夫するなどアクセシビリティに対するきめ細かい配慮が必要ながわかった。質問項目の選定と精緻化、アクセシビリティに課題が残された。

難病患者登録サイトへより多くの人の自発的・積極的な参加、情報提供を得るためには、まずそれが知られることが必要であり、また、患者自らが情報を提供するとともに自らが得ら

れる情報が常に多く新しくあることが望ましい。  
そしてその情報の多くは公開されるべきものである。

今年度は登録者数こそ伸びなかったものの、病気の自然歴、臨床経過に対する患者自身、家族の自己評価と語りを収集し、時間軸にそった質的な内容分析（contentanalysis） 団体組織に属さない患者のナラティブを収集し、WEB 不使用患者・家族へはアンケート用紙を使用し収集をおこなうことができた。

医療相談や情報を収集、キーワード分析により、必要最低限の登録項目、患者および医療者の関心の高い項目、項目の関連性、療養の質（QOL）に影響する項目を抽出することは、立命館大学大学院の「生存学」のサイトと連携し、今後も継続して行っていくことにする。

個人単位での療養の工夫、医師などの医療従事者の説明の仕方の問題点の抽出、患者・家族のQOL向上に寄与する項目の抽出は、次年度も研究を継続する。そして患者ごとのレジストリを基本としつつ、疾患・症状・療養ごとのレジストリとしても検索・分析できるようにしていく。

本研究班で試行した患者登録サイトの立ち上げと患者によるアウトカム評価に関する研究は、あとしばらくは公的資金を得て一定の独立性と恒常性を有する研究として継続していくことが望ましいが、外部資金を投入しさらに対象疾患を拡大し、活動の拡大拡張を図っていく方針である。

## F．健康危険情報

特になし

## G．研究発表

### 1．学会発表

6月15日土 近畿ブロック総会 水町真知子、小林貴恵、橋本操、川口有美子

6月16日日 DPI 日本会議総会 川口有美子

6月29日土 日本作業療法学会 小林貴恵

7月26日金 稀少疾患登録/国際ワークショップ

精神・神経疾患研究開発費・Remedy 木村班

難治性疾患等克服研究事業「今後の難病対策のあり方に関する研究」班

8月24日土 日本難病看護学会 中山優季、井手口直子

8月26日月 港区主催 市民講座「難病女子トーク」 川口有美子

12月15日（日） 市民・研究者シンポジウム第4回「難病研究と創薬」橋本操、川口有美子

## 患者レジストリの連携

研究協力者：山本 晃 株式会社 R102

「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係る研究」（橋本班）

研究代表者：橋本操（NPO法人ALS/MNDサポートセンターさくら会）

「患者支援団体等が主体的に難病研究支援を実施するための体制構築に向けた研究」

（略称 JPA 研究班）

研究代表者：伊藤建雄（一般社団法人日本難病・疾病団体協議会）

研究分担者：森田瑞樹（東京大学大学院情報理工学系研究科）

荻島創一（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）

西村邦裕（NPO 知的財産研究推進機構、東京大学大学院情報理工学系研究科）

### 研究要旨

平成 24 年度より、難治性疾患克服研究事業の横断的基盤研究分野において、患者主体のレジストリ構築を一つの目的に、「患者支援団体等が主体的に難病研究支援を実施するための体制構築に向けた研究」（略称 JPA 研究班）及び「患者及び患者支援団体等による研究支援体制の構築に係る研究」（橋本班）として活動を行ってきた。

それぞれの研究班で成果物として、JPA 研究班では患者主体の患者レジストリ J-RARE.net を平成 25 年 9 月に、橋本班としては、患者登録サイト WE ARE HERE 平成 24 年 12 月にそれぞれ開設し、運用を行っている。J-RARE.net では対象疾患が 4 疾患（遠位性ミオパチー、再発性多発軟骨炎、シルバー・ラッセル症候群、マルファン症候群）を対象としている。WE ARE HERE では対象疾患を平成 24 年度は 7 疾患（脊髄性筋萎縮症、シャルコー・マリー・トゥース病、遠位性ミオパチー、多発性硬化症・視神経脊髄炎、進行性骨化性線維異形成症、フォン・ヒッペル・リンドウ病、筋萎縮性側索硬化症）平成 25 年度は対象疾患の限定をなくし運用している。難治性疾患克服研究事業として取り組まれている患者主体のレジストリとして、同一疾患の患者を双方のレジストリ対象者としており、将来的に分野を横断して他の患者レジストリとの連携も検討がされている。そのためユーザの視点として、双方の患者レジストリ利用者における利便性の向上を目的に、平成 25 年度 12 月に双方のレジストリをシームレスに行き来するための連携を行った。

#### 共同研究団体

一般社団法人 日本難病・疾病団体協議会、SMA 家族の会（脊髄性筋萎縮症）CMT 友の会（シャルコー・マリー・トゥース病）PADM 患者会（遠位型ミオパチー）MS キャビン（多発性硬化症、視神経脊髄炎）FOP 明石（進行性骨化性線維異形成症）ほっとChain（フォン・ヒッペル・リンドウ病）日本 ALS 協会近畿ブロック（筋萎縮性側索硬化症）TIL ベンチレーターネットワーク、NPO 法人 ALS/MND サポ

ートセンターさくら会、株式会社バイトルヒクマ

#### A. 研究目的

患者レジストリにおける当事者の主体的かわり、患者の患者自身の主観的症状や報告 PRO(Patient Reported Outcome)を収集する上で重要であり、患者の絶対数が少ない疾患において、調査や研究のための患者母数を確保するために、国内はもちろん、海外の

患者団体との連携もまた重要である。患者レジストリの仕組みを当事者が作ることにより、患者同士の連携から派生して各国の患者レジストリの連携がしやすくなるという波及効果も期待される。患者自信の悩みを救いあげることで患者の意識の底上げにつながり、患者レジストリを運用することの意義が出てくる。今後はさらに新薬や医療機器の開発を期待、企業との連携も視野に入れ連携をして充実していくことが必要である。

本研究では、2つのレジストリを対象に連携を行い、実際の技術的な実装を行うことを目的とする。連携に当たってはユーザの視点から、2つのサービスをスムーズに行き来できるようにすることを目指す。

## B. 研究方法

J-RARE.net、WE ARE HERE 間での連携方法について検討の上、2つのレジストリ間での連携機能の実装を行った。

## C. 研究結果

### 1. 接続方式について

J-RARE.net と WE ARE HERE の接続については、様々な接続方式について検討した結果、2つのレジストリ間で連携機能を実現することと、開発期間、およびセキュリティ要件を満たすものとして下記仕様に基づき行うこととした。

#### 【前提条件】

- 1) 各システムにて一意となるメールアドレスをキーとして認証連携を行う。
- 2) 他方のシステムへ遷移する際は別ウィンドウでオープンする。
- 3) ログイン状態は各システムがそれぞれで

管理することとし、他方のログイン状態は意識しない。

#### 【システム間連携方式について】

##### 1) ID 存在確認

リクエストパラメータにて連携されたメールアドレスがシステム内に存在するか確認を行う。確認の結果、メールアドレスが存在していれば、ワンタイムパスワードを発行し要求元サーバに結果を通知する。

##### リクエスト

HTTP リクエストに以下に記すパラメータを付加し、POST にて送信する。なお、セキュリティを保持するため、下記対策を行なう。

- ・GET でのリクエストはエラーとする。
- ・リクエスト送信元の IP アドレスを取得し、連携先サーバからのリクエストでなければエラーとする。連携先サーバの IP アドレスについてはあらかじめ通知し、お互いのサーバで設定しておくものとする。
- ・パラメータについては表 1：ID 存在確認リクエストパラメータの通りとする。

##### ・IP アドレス

HTTP ヘッダより『HTTP\_CLIENT\_IP』、『HTTP\_X\_FORWARDED\_FOR』のいずれかを取得する。REMOTE\_ADDR はプロキシサーバのアドレスが設定されるため使用しない。

##### レスポンス

ID 存在確認のリクエストを受けたシステムは、各々のシステム内に対象メールアドレスが存在するか確認し結果を返却する。判定結果は HTTP レスポンスメッセージボディに XML 形式にて設定し、返却するものとする。

・パラメータについては表 2：レスポンスパラメータの通りとする。

#### 暗号キー

下記に定める方式により、リクエストパラメータ・暗号キーを確認し、一致しない場合はエラーとする。

・暗号方式

AES-2056-CBC

・共通鍵

・元データ

判定結果が TRUE の場合のみ設定する。有効期限は双方にて取り決めることとするが長くとも数十分程度までとする。上記(3)と同様の方式にて AES 暗号化を行なったものを返却する。

## 2) ログイン連携

1) の ID 存在確認にて双方のシステムにログ

イン ID を保持していることが確認できた場合、リンク、ボタン等をクリックすることにより、他方のシステムを、ログイン済みの状態に表示する。画面は新規ウィンドウで開くこととする。

#### リクエスト

リクエストにおける制約事項は 1) と同様とする。

・パラメータは表 3：ログイン連携リクエストパラメータ の通りとする

#### 3) ユーザ登録画面連携

リクエストパラメータにてメールアドレスを連携する。連携先システムでは、ユーザ登録画面のメールアドレス入力欄に表 4：ユーザ登録画面連携パラメータを設定し変更不可状態として表示する。

表 1：ID 存在確認リクエストパラメータ

論理名	物理名	未設定時	
メールアドレス	mailAdrs	エラー	各システム内で一意となるメールアドレス。両システムで同一のものを登録することが前提。
暗号キー	encKey	エラー	AES による共通鍵暗号を用いる。復号した値が事前に取り決めた値と異なる場合はエラーとする
SALT	salt	エラー	AES 暗号化を行なう際に使用したランダムな文字列

表 2：ID 存在確認レスポンスパラメータ

論理名	物理名	未設定時	
判定結果	chkResult	エラー	1:対象アドレスが存在する 0:対象アドレスが存在しない
ワンタイムパスワード	pswd	エラー	要求されたサーバが発行するワンタイムパスワード AES 暗号化を行い、返却する

SALT	salt	エラー	AES 暗号化を行なう際に使用したランダムな文字列
------	------	-----	---------------------------

表 3：ログイン連携リクエストパラメータ

論理名	物理名	未設定時	
メールアドレス	mailAdrs	エラー	各システム内で一意となるメールアドレス。 両システムで同一のものを登録することが前提。
暗号キー	encKey	エラー	AES による共通鍵暗号を用いる。 復号した値が事前に取り決めた値と異なる場合は エラーとする
SALT	salt	エラー	AES 暗号化を行なう際に使用したランダムな文字列

表 4：ユーザ登録画面連携

論理名	物理名	未設定時	
メールアドレス	mailAdrs	エラー	各システム内で一意となるメールアドレス。 両システムで同一のものを登録することが前提。

【ユースケース】

連携時のユースケースについて下記に示す。以下、各ユースケースについては J-RARE.net、WE ARE HERE は可逆とする。

1) 双方の ID を保持している場合 (図 1)

ログイン済のシステムから暗号化されたメールアドレス、及び暗号キーを相手側システムに対して ID 連携リクエストとして送信する。

相手側システムは受けとったリクエストに含まれる暗号化されたパラメータを復号した後、同一のメールアドレスが存在しているかを確認し、レスポンスとして判定結果、及び当該ユーザに対するログイン認証を許可するためのワンタイムパスワードを暗号化の上返答する。

ログイン済のシステム側でユーザ画面に暗号化したメールアドレス及び再度復号、暗号化したワンタイムパスワードを利用した相手側システム用ログインリンクを表示する。

相手側システムで、再度受け取ったパラメータを復号した後に、元の ID 存在確認時に発行したワンタイムパスワードとの合致を確認し、ログインを許可する。

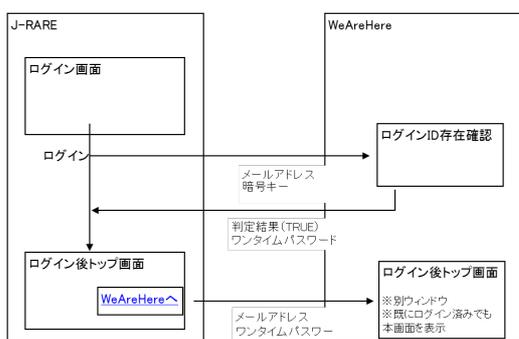


図 1：双方の ID を保持している場合の流れ (ユースケース 1)

2) 片方の ID のみ保持している場合 (図 2)

ログイン済のシステムからメールアドレス、及

び暗号キーを相手側システムに対して ID 連携リクエストとして送信する。

相手側システムは同一のメールアドレスが存在しているかを確認し、レスポンスとして判定結果となるメールアドレスが存在しない旨をレスポンスとして返答する。

ログイン済のシステム側でユーザ画面にメールアドレスを利用した相手側システム用登録リンクを表示する。

相手側システムで、 のリクエストを受け、メールアドレス設定済の登録画面を表示する。

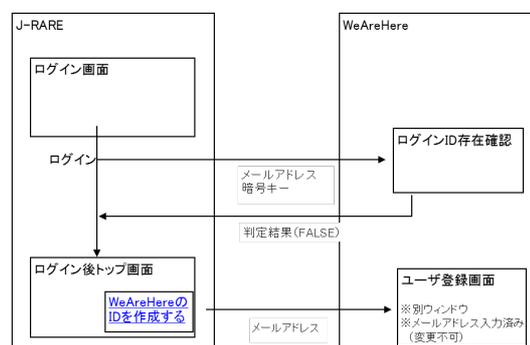


図 2：片方の ID のみを保持しているときの流れ(ユースケース 2)

3) 双方とも ID を保持していない場合

双方のシステムの ID を保有していない場合、片方のシステムから新規アカウントの登録を行い、完了した上でログイン状態となった後に 2) にあるもう一方のアカウント発行の機能を利用可能とする。

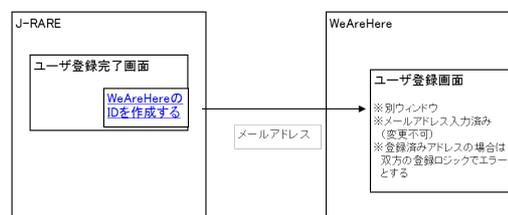


図 3：双方とも ID を保持していない場合の

流れ(ユースケース 3)

4)片方のシステムからログアウトした場合(図4)

1)のケースで双方のシステムにログインがされている状態から、片方のシステムでログアウトした場合については、ログアウトした旨は相手側には通知せずにログアウトしたシステムのみで未ログイン状態となる。この場合、もう一方のログアウトを行っていないシステムでは、ログイン状態となっており、再度1)の通りの処理を行うことにより、一旦ログアウトしたシステムへの再ログインが可能となる。

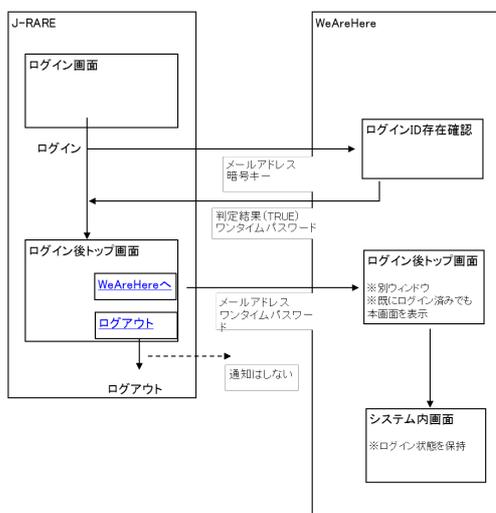


図4 片方のシステムからログアウトした場合の流れ(ユースケース 4)

2.各レジストリにおける機能について

1) J-RARE.net (https://j-rare.net/)

提供機能は下記の通り。

- 日々の記録  
服用した薬の量や体調(体温や血圧など)の記録
- 通院の記録  
通院した際の診察結果、医療費・交通費や検

査値などの記録

- アンケート  
アンケート調査や定期 QOL 調査の実施
- わたしの病歴  
発症や診断がつくまでの病歴、症状の変化の記録
- お知らせ  
治験の案内やアンケート調査の結果などのお知らせ
- ニュース  
希少疾患・難病や医療関連のニュースの配信  
活用例としては、「日々の記録」に毎日の血圧を入力することによる血圧などのモニタリング、登録したデータを診察の際に医師に見せる、「通院の記録」に医療費や交通費を入力し医療費の計算をする、「わたしの病歴」をご利用しこれまでの病歴を整理する、ニュースをチェックする、などをユースケースとして想定している。

登録時には、氏名、性別、生年月日、国籍、メールアドレス、郵便番号、病名、病名の確認をした医師の氏名、医療機関等の情報を必須として、個人情報を含めたデータを患者レジストリとして登録する形態となっている。

2) WE ARE HERE (http://nambyo.net)

提供機能は下記の通り

- お知らせ  
難病や医療関連のニュースの配信、レジストリからののお知らせ
- 難病知恵袋  
登録者が他の登録者に知ってほしい知識の登録、共有
- 病のライフヒストリー  
登録者の疾患にかかわる時系列での出来事を登録、共有

活用例としては、患者自身が疾患を通して得た知識・知恵や、患者自身の病の履歴情報を他者と共

有することにより、自分のデータを治療研究に役立てたい、病気に関する経験や知識を共有したい、自分と似た症状をもつ人と交流したい、といった要望を満たすことで利用促進を図っている。登録時にはメールアドレス、性別、生年月日、疾患名が主な情報で、個人情報に係る内容は収集せず、データ登録に際しての労力を省く目的で属性情報のみで利用可能な形態となっている。

それぞれで登録者に対して提供される機能に違いはあるが、いずれも、患者のPROを研究に活かすものとして、患者自身が情報を登録することを想定して構築されている。従来の国・医療従事者主体の登録システムでは、断続的・間接的なデータ、個人情報保護のため手続きが煩雑な仕組み、客観的評価として正確性のあるデータ、であるという特徴に対して、患者主体の登録システムとして、連続的・直接的なデータ、情報の公開権限を患者が保有していること、主観的評価としてのデータ、であるという特徴があり、相互に補完する関係にある。

### 3. 患者レジストリの連携機能実装

2013年12月、J-RARE.net、WE ARE HERE 双方の患者レジストリ間での連携機能の実装を完了した。

#### 1) J-RARE.net ログイン後に WE ARE HERE へ連携

J-RARE.net にログイン画面（図5）よりログインすると、上部メニューの一つに「WeAreHereへ」というリンクが表示される。（図6）この表示がなされる時点で、ユースケース1、ユースケース2にあるシステム間でのID存在確認が行われ、連携時の処理として相手側システムでログインとなるか登録となるかが決定された上でリンクが設置されている。

リンクをクリックした際にユースケース1のID

存在確認の結果レスポンスがとして存在確認がとれている場合には図7の通り WE ARE HERE へのログインが行われ、ID存在確認の結果レスポンスとして存在確認が取れなかった場合には図8に示す通り、J-RARE.net 側で登録されている E-mail アドレスが挿入され、変更不可な状態で WE ARE HERE の初期登録のフローに入る。



図5：J-RARE.net ログイン画面



図6：J-RARE.net ログイン後



図7：J-RARE から WE ARE HERE 連携ログイン

# 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） 総括研究報告書



このサイトのログインで利用するメールアドレスを入力してください。  
入力して送信を押すとregister@nambyo.netから確認用のメールが届きます。

メールアドレス



図 8 : J-RARE から WE ARE HERE  
連携登録

## 2) WE ARE HERE ログイン後に J-RARE.net へ連携

WE ARE HERE にログイン画面（図 9）よりロ  
グインすると、TOP 新着メニューの一つに

「J-RARE.net」へのリンクが表示される。ユ  
ースケース 1 の場合には、図 10 の通り「J-RARE  
にログイン」というリンクが設置され、ユースケ  
ース 2 の場合には、図 11 の通り「J-RARE に新  
規登録」というメッセージとともにリンクとして  
通知ボックスが設置される。こちらもログイン時  
にシステム間での ID 存在確認が行われ、連携時  
の処理として相手側システムでログインとなる  
か登録となるかが決定された上でリンクが設置  
されている。

リンクをクリックした際にユースケース 1 の ID  
存在確認の結果レスポンスがとして存在確認が  
とれている場合には図 12 の通り J-RARE.net  
へのログインが行われ、ID 存在確認の結果レス  
ポンスとして存在確認が取れなかった場合には  
図 13 に示す通り、J-RARE.net の初期登録のフ  
ローに入る。



あなたの体験談を聞かせてください。  
あなた自身や家族の体験談を、研究に役立てましょう。



ログインする

メールアドレス

パスワード

目録からの自動的にログイン



※メールアドレスで登録済みの場合、Facebookアカウントを利用して、「Facebookアカウントで新規登録する」を行  
うことはできません。メールアドレスとFacebookアカウントを両方とも登録済みの場合は、両方とも登録済みです。両方の  
アカウントを連携させるには、こちらに「連携」ボタンがあります。

図 9 : WE ARE HERE ログイン画面



図 10 : WE ARE HERE ログイン後  
ユースケース 1



図 11 : WE ARE HERE ログイン後ユースケ  
ース 2



図 1 2 : WE ARE HERE から J-RARE 連携ログイン

ジストリであっても利用することが簡単になることが示せた。今後は、他のレジストリとの入り口(ログイン)部分での連携、さらにはデータ同士の連携を考えていく必要がある。

### E. 結論

今回の患者レジストリの連携においては、患者主体レジストリとして将来的な構想に基づいたルール整備と仕組みづくりが必要であることが明確となった。今後は研究内容として、横断的な患者主体の患者レジストリとしてどのような仕組み、仕様、システムが必要であるかを研究者、患者の視点を十分に入れた上で検討していく必要がある。



図 1 3 : WE ARE HERE から J-RARE 連携登録

### F. 研究発表

1. 論文発表  
該当なし
2. 学会発表  
該当なし

上記通り、連携において、ユースケース 1、ユースケース 2 での ID 存在確認、およびログイン連携が行える機能を実装した。

### G. 知的財産権の出願・登録状況

該当なし

### D. 考察

日本国内において難治性疾患関連団体、患者会や支援団体が複数存在しているがそれぞれの独自に患者レジストリを開発、運営している現状がある。また、それらのレジストリにおいては初期登録やログイン認証からはじまり、類似の機能を持っている部分も多い。しかしながらそれらの仕様は未だ統一されておらず、連携に際しては別途連携のための開発が必要である。

今回の連携の実施により、ユーザの視点から複数の患者レジストリをスムーズに行き来することが可能となり、また記録できる内容が異なるレ