

分担研究報告1

參考資料

資料1. 第4回班会議議事録

難治性疾患克服研究事業

疾病中心から患者中心の希少難治性疾患研究を可能とする
患者支援団体と専門家集団とのネットワーク構築に関する研究

平成 25 年度 第 4 回班会議

日時：平成 26 年 3 月 2 日（日）10:00-15:00

会場：京都大学医学部 G 棟 3 階実習室（〒606-8501 京都市左京区吉田近衛町）

出席者（敬称略）：

班員（10 名）

福嶋義光，松原洋一，高田史男，小杉眞司，玉置知子，櫻井晃洋，関島良樹，涌井敬子，
加藤光広，小泉二郎

協力者（16 名）

香取久之，中村勝哉，黄瀬恵美子，石川眞澄，河村理恵，中岡亜希，山口記世，
和田敬仁，三宅秀彦，村上裕美，柴田有花，土屋実央，中國正祥，秋山奈々，高井響子，
福江美咲

欠席者：野村文夫，斎藤加代子

プログラム：

| | | |
|-------------|--|--------------------------|
| 10:00－10:10 | 開会挨拶 | 福嶋義光（信州大学） |
| 10:10－11:00 | 事例検討 | |
| 11:00－12:00 | 報告書作成について | 河村理恵（信州大学） 香取久之（SORD） |
| 12:00－13:00 | 昼食 | |
| 13:00－14:00 | 難治性疾患克服に関する情報共有 内閣官房 健康・医療戦略室 厚労省 難治性疾患政策研究事業 難治性疾患実用化研究事業 難治性疾患克服総合研究事業 | |
| 14:00－15:00 | 総合討論 | |

【議事録】

事例検討

平成 26 年 3 月までに検討した 67 例について、進捗状況の確認と事例検討を進める上で
の課題を検討した。

- 研究参加者は診断がついており、セカンドオピニオンの利用している傾向がある。
- 本研究班対象外の患者へのフィードバックとして、研究アンケートに応じた情報ソースの提供を行う。適切な医療にかかられている方は、対象外として SORD へ返す。
- 事例検討は第三者的関与であり、主治医との関係、およびその後の進め方のプロセスをどうするか？ 班員メンバーの診療科を受診していただくのも一つの案。SORD から研究参加希望者に、希望があれば匿名で患者情報を専門家が検討すると伝えてもらう。
- SORD への要望として、研究に参加してどうだったか、利用者からの感想を研究班にフィードバックしてほしい。

総合討論

今後（平成 26 年度以降）について

- 事例検討（新規 20 件程度）を継続する
月 1 回 1 時間程度の遠隔会議と、学会の前後に集まり事例検討を行う（旅費は未定）。
→ 日本遺伝カウンセリング学会前後であれば、兵庫医科大学で会議が可能。
- 遠隔会議システム（16 施設同時接続可能）
現在 12 台同時接続なので、残り 4 台追加可能。推薦があれば、連絡をいただく。
- 次回の遠隔会議はメールにて日程調整を行う

その他

SORDの組織改革について

一般社団法人 UNIVERSAL FIELD

生きごころ

マイノリティーな問題を積極的に解決しようとする社会の創造、新たな寄付文化の構築を目的として設立する。社会の小さな問題を見逃さず、多様な立場、価値観を認め合い共生できるノーマルな社会の実現を目指す。また、現代社会の慣例にとらわれず、さまざまな企業や公益団体等と協働する公益事業を通して自らの志で積極的に行動できる人間力の啓発を行う。



CSR企画支援事業

CSRコーディネイト事業

社外CSR事業を行おうとする企業と公益事業団体などを繋ぎ、ソーシャルビジネスを企画運営。

主な事業と協働企業・団体・学会
学研×旅のHIS×モンベル/雑誌の刊行 アプリ開発
松竹撮影所×Universal FIELD/映画作成
大日本住友製薬×UF/希少難病患者支援
国立遺伝研×東海大学/希少難病研究
大阪大学×UF/社会学的研究
富士見高原リゾート×観光庁/観光資源開発
国際人類遺伝学会×公益団体×行政/国際学会

D-PASS
DONATION PASS PROGRAM

日本における新たな寄付文化の創造。



バイオニア育成事業

KID'S PACKER

カナダを拠点として活動。世界観を広げ、自ら考え行動し世界のバイオニアを目指す子供の育成する事を目的とした事業。日本でも展開予定。

主な協働・協賛企業 団体
三浦ドルフィンズ(三浦雄一郎氏所属)
学研
新日本製薬
オムロン
旅のHIS
モンベル
関連公益団体
JAPANADA(CANADA)
Pacific Rim Aviation(CANADA) など



希少難病支援・研究事業

希少難病患者支援事務局(SORD) 厚労省認定研究機関

国の支援対象とならない全ての希少難病の治療法、治療薬の開発がされる環境の構築を目指し活動を行う。

主な協力団体
日本人類遺伝学会
日本遺伝カウンセリング学会
全国遺伝子医療部門連絡会議(全国の大学病院が加盟)

主な事業
希少難病研究
希少難病患者研究登録/交流SNS(Re:me)
大規模災害時 希少難病患者災害支援

役員

代表理事 小泉二郎
副代表理事 中岡亜希
専務理事 三浦豪太(バイオニア育成担当) アルピニスト/オリンピック モーグル元日本代表
専務理事 前康輔(メディア戦略担当) 写真家
理事 前原愛里
監事 木島 敦

本部/〒601-8469 京都市南区唐橋平垣町3番地 T 075 748 7332 / F 075 748 7339
東京本部/

学術顧問

福岡義光(信州大学副学長 医学部長)
小杉真司(京都大学大学院 医学研究科 教授)
井ノ上逸朗(国立遺伝学研究所 人類遺伝研究部門 教授)
加藤光広(山形大学医学部小児科学講座)
佐藤健人(東海大学医学部基礎医学系生体防御学 准教授)

2009年SORD発足以来、UF-I、JDRD。今の日本社会に必要な役割を持つ3つの組織が生まれました。

2014年公益法人を目指し、一つの組織、3つの事業で生まれ変わります。

創造します、UNIVERSAL FIELD。日本の新たな寄付文化、そして、ノーマライゼーション社会の実現を目指して。

3団体の主な実績

- ・子供たちと始めた活動をNPO化。3年で厚労省研究班へ。(SORD)
- ・希少難病患者に特化したSNS-Re:Meを日本で始めて独自開発(SORD)
- ・三浦雄一郎(登山家)×静岡県×希少難病患者 車いすでの富士登山をコーディネート(UF-I)
- ・国立医療機関×民間NPOの共同研究(SORD)
- ・国立研究機関×NPO/希少難病のiPS細胞×ゲノム解析研究事業コーディネート (SORD)
- ・厚労省後援/国の支援対象外希少難病患者を対象とした支援フォーラム開催 (SORD)
- ・大規模災害時における国の支援対象外希少難病患者支援体制組織の構築(JDRD)
- ・厚労省後援/R-7000ライブ&マーケットコーディネート(SORD)
- ・福岡市/ユニバーサル都市構想市長へ提言→ユニバーサル都市福岡 実行委員発足 (UF-I)
- ・国の支援対象外希少難病患者SNSを独自に構築→国の研究補助金を獲得 (SORD)
- ・京都大学×京都府×NPOによる公的支援対象外希少難病患者支援協議体コーディネート (SORD/JDRD)
- ・三浦豪太(Vancouverオリンピックモーグル日本代表)× 下肢体に障害を抱える小学生を車いすでの富士山頂をコーディネート (UF-I)
- ・大阪大学×希少難病患者社会学的研究事業コーディネート(SORD)

厚生労働科学研究費補助金

分担研究報告 2

疾病中心から患者中心の希少難治性疾患研究を可能とする
患者支援団体と専門家集団とのネットワーク構築に関する研究

研究分担者 小泉二郎 NPO 法人 希少難病患者支援事務局 (SORD) 代表理事

研究要旨:

希少難治性疾患研究においては、患者と研究者とが深い信頼関係の基に連携できる体制を構築することが望まれる。特に、難治性疾患克服研究事業(以下、研究事業)に未採択の疾患や未分類の希少疾患においては、今まで研究推進のための有効な手立てはなかった。本研究では、患者支援団体、臨床診断支援グループ、遺伝子医療部門、遺伝学的検査部門等のネットワークを構築することにより、従来の疾病中心の考え方から脱却し、患者がたった一人であっても研究を推進することのできる研究支援システムの構築を目指している。

研究分担者が代表を務めている NPO 法人希少難病患者支援事務局(SORD)では、平成 24 年度に基本的な患者登録システムとして、「研究・災害手帳」のシステムを構築し、平成 25 年度はその情報を診断支援グループに提供した。広報活動として、希少難病患者・家族と専門家との交流会や、公的支援のない希少難病患者の患者活動と疾患研究を民間で支援していくためのチャリティーイベントを開催した。これらは、本研究事業の内容や遺伝カウンセリング・遺伝子診療部の存在・役割の周知、および遺伝や遺伝子に関する不安を解消するきっかけ作りの機会となった。さらに、ホームページやポスターでの広報活動を通して、多くの方に希少疾患の現状及び研究事業について周知できた。

本研究事業により構築した「研究・災害手帳」への患者情報登録による希少難病患者の実態把握、および患者情報を研究班と共有する仕組みは診断基準が確立されていない、または、診断基準が十分に周知されていない疾患および病名未確定の患者にとって非常に有効であると考えられる。しかしながら希少難病患者のみを対象に「研究・災害手帳システム」や本研究班の取り組みについて周知することは困難であるため、本年度実施したチャリティーイベント R-7000 LIVE&MARKET のような誰もが接点を持ちやすい機会を継続的に実施し、広く社会に対して啓発を行っていく必要がある。

研究協力者

中岡亜希 (SORD)
加賀俊裕 (SORD)
澤田豊康 (SORD)
衣川雄真 ((株)free × FREE Project)
香取久之 (SORD)

A. 研究目的

希少難治性疾患の種類は、5000～7000存在し、少なくとも70%程度は遺伝子の変化によるものと考えられている。希少難治性疾患対策として、個々の疾患ごとに研究を推進することは極めて重要であるが、現在、難治性疾患克服研究事業に採択されている疾患は、300程度であり、その他の疾患の研究は重点的には進められていないのが現状である。希少難治性疾患研究をさらに推進するためには、従来の研究事業では採択されていない疾患や未分類の疾患を含め網羅的に希少難病患者の臨床情報を収集し、臨床的診断を行い、既知の疾患ではないことを従来の遺伝学的検査により否定した上で、次世代遺伝子解析装置による解析・研究に移行させることが有効であると考えられる。

NPO 法人希少難病患者支援事務局 (SORD) <<http://www.sord.jp/>>は希少難病患者・家族間のコミュニティー形成、および希少難病の研究推進を目的に平成20年に設立された非営利団体で、全国にいる希少難治性疾患患者の参加を促している。SORDには難治性疾患克服研究事業の対象になっていない希少難治性疾患患者がすでに300名以上登録されている。

本研究の目的は、SORDにおいて、診断支援および研究協力の意思のある希少難病患者の登録を円滑に進めることにより、診断支援グループなど希少難治性疾患研究の推進に必要な部門間の有機的連携ネットワークシステムを構築し、すべての領域にわたる難治性疾患の研究を推進させるための基盤を構築することである。

B. 研究方法

①「研究・災害手帳」システムの構築

昨年度に引き続き、希少難病患者の災害対策自助ツールとしてSORDが独自に開発・運営を行っていた患者情報登録システムを本研究班員の監修のもと、更に活用しやすいシステムへと改築し、患者へ提供する。

②臨床診断支援を目的とした患者との連絡

「研究・災害手帳」システム内に導入した研究アンケートにおいて研究への参加希望を意思表示している患者の「研究・災害手帳」「研究アンケート」登録情報をSORDで匿名化し研究班と共有する。研究班から登録患者へのフィードバック情報や新たに情報提供を求める連絡があった際には速やかに登録患者への連絡を行う。

③広報活動

(1) R-7000 LIVE&MARKET

DONATION PARTY 2014 in KYOTO の開催

公的支援のない希少難病の患者活動と疾患研究を、民間で支援していくためのチャリティーイベント R-7000@LIVE&MARKET(平成26年3月1日開催)を小泉二郎研究分担者が中心となり企画・実施する。本チャリティーイベントは、登山家 三浦雄一郎氏等の著名人や、大日本住友製薬株式会社等の製薬企業、新日本製薬株式会社、株式会社エイチ・アイ・エスなど大手民間企業の協力、また、京都を中心とした飲食店・販売店などの商店、NPO 団体や個人小物作家など、他分野の方々が可能な

範囲で関わりを持ち、ブース出展等を行なうことで、これまで希少難病問題に接することがなかった人々に参加してもらい、希少難病問題の啓蒙や患者の呼び起こしに繋がりたいと考える。

2) ホームページの管理運営

本研究班の事業及び希少難病問題の現状を広報することを目的としたホームページ、および、Facebook、ツイッターなどの SNS システムの更新・管理運営を行う。

3) ポスターの作成と配布

本研究事業の入り口となる「研究・災害手帳」および患者交流 SNS サイト「Re:me」を希少難病患者に周知するとともに希少難病問題を広く一般社会に啓発することを目的に作成したポスターを医療機関、公共施設、民間施設等へ設置する。

(倫理面への配慮)

申請する研究はヒトゲノム解析研究であり、「ヒトゲノム・遺伝子解析研究に関する倫理指針」を遵守し、とくに下記の点に留意し、研究を実施した。

- ① インフォームドコンセント: 本研究の主旨、方法、危険性の有無などの説明は、本研究への参加を希望する患者に対し、NPO 法人希少難病患者支援事務局(SORD)が行い、文書で同意の意思を確認する。希少難治性疾患の研究推進を願う患者・家族からスタートする研究であるため、希望していない患者に研究への参加を強要することはない。研究参加に同意した後も、不利益を被ることなく自由に研究への参加の

拒否ができることについても伝える。

- ② 個人情報保護: 本研究では、連結可能匿名化することにより、個人情報を保護する。臨床データおよび生体試料が研究者に送られる場合には、SORD において匿名化がなされ、連結表は SORD 内におかれる。
- ③ 遺伝カウンセリング: 結果を開示する際には遺伝カウンセリングを行う必要があるが、本研究においては、全国各地域に遺伝子医療部門の関係者が関与しているので、SORD、患者、主治医と連携した上で、遺伝カウンセリングを実施する。
- ④ 本研究計画は「ヒトゲノム・遺伝子解析研究に関する倫理指針」(平成 13 年・平成 16 年・平成 17 年、および平成 24 年改正)を遵守して組織された信州大学医学部遺伝子解析倫理委員会において承認されている。

C. 研究結果

①「研究・災害手帳」システムの構築

既存の「研究・災害手帳」において事業を実施する上でさらに使いやすいものとするための修正を行った。また、研究班と共有する患者データを匿名化し管理するシステムを確立させた。

②臨床診断支援を目的とした患者との連絡

研究参加希望の意思表示を行っている患者のうち、67名分の「研究・災害情報」「研究アンケート情報」を匿名化し、研究班と共有した。研究班での検討に基づく患者へのフィードバ

ック情報の提供、および、追加情報の聞き取りは、随時、SORDから患者への電話連絡により行った。情報提供を行った患者は、インターネットを活用して自身の疾患や患者会・疾患研究班について細かく情報を収集している患者から、全く情報を得ていない患者まで様々であり、本研究班からの情報により患者自身が患者会や疾患研究班へ問い合わせを行うケースも多く見られた。

また、神経・筋・精神疾患の一例については、研究班での検討の結果、患者iPS細胞の樹立、および同疾患の研究を行う研究班へのiPS細胞の提供依頼があったため、SORDが東海大学 医学部 基礎医学系 生体防御学 准教授 佐藤健人 氏と協同で行う研究事業を活用し、患者からインフォームドコンセントを得た上で、主治医が採血しSORDが匿名化を行った検体を東海大学 佐藤健人 氏に送りiPS細胞の樹立を行った。

また、平成25年8月15日に、京都大学大学院 医学研究科 社会健康医学系専攻 医療倫理学・遺伝医療学 教授 小杉眞司 氏と認定遺伝カウンセラー、および認定遺伝カウンセラーを目指す学生の協力により、京都を中心とした希少難病患者・家族(5家族9名が参加)と専門家が交流できる交流会を開催した。この活動は、本研究事業の内容や遺伝カウンセリング・遺伝子診療部の存在・役割の周知、および遺伝や遺伝子に関する不安を解消するきっかけ作りの機会となった。

③広報活動

(1) R-7000 LIVE&MARKET

DONATION PARTY 2014 in KYOTO

の開催(資料1 参照)

公的支援のない希少難病の患者活動と疾

患研究を、民間で支援していくためのチャリティーイベント R-7000@LIVE&MARKET(平成26年3月1日開催)を小泉二郎研究分担者が中心となり企画し、開催した。登山家 三浦雄一郎氏等の著名人の協力によるチャリティーオークション、大日本住友製薬株式会社等の製薬企業や新日本製薬株式会社、株式会社エイチ・アイ・エスなど大手民間企業や京都府等の行政、また、京都を中心とした飲食店・販売店などの商店、NPO 団体や個人小物作家などの協力による飲食や展示・販売、体験型ワークショップなど大小あわせて77ブースが出店した。来場者は3,200名を超え、希少難病患者や一般市民、研究者との交流の場となり、患者と一般市民が接点を持ち理解を深める機会となった。

また、京都府下を中心に全国的なイベント広報にも取り組んでおり、京都府・京都市の協力による京都府下の全保健所(22カ所)や京都府下の全子育て支援センター(91カ所)、京都市営動物園などの公共施設のほか、日本人類遺伝学会や日本遺伝カウンセリング学会、全国遺伝子医療部門連絡会議、一般社団法人京都私立病院協会などの協力による医療関係機関、民間企業の協力による京都府下の飲食店や各企業の社員に対してチラシの配布・ポスターの掲示を行った。その他、独立行政法人 医薬基盤研究所主催の第4回難病研究と創薬(平成25年12月15日、千里ライフサイエンスセンター)においても参加者へのイベント告知、チラシ配布を行った。なお、独立行政法人 医薬基盤研究所はR-7000@LIVE&MARKETへブースを出店した。

(2) ホームページの管理運営

研究班の事業及び事業の進行状況を広報するホームページ、Facebook ページの管理運営した。ホームページは一日平均 1500 人のアクセスがあり、Facebook ページは 1200 名以上の方に共有され多くの方に希少疾患の現状及び研究事業について周知できた。

<<https://www.sord.jp/ministry>>

(3) ポスターの配布

希少難病の周知を目的としたポスターの設置を行った。本年度はチャリティーイベント R-7000@LIVE&MARKET の実施によりイベント周知ポスターを中心に掲載依頼を行ない、イベント終了後はイベント周知ポスターを設置していただいた企業・団体施設に対して希少難病の周知を目的としたポスターの設置を行いたいと考えている。

D. 考察

本取り組みを通じて全国的に潜在する難治性疾患克服研究事業に未採択の希少難治性疾患の患者、病名未確定の患者の呼び起こしおよび研究事業へ繋げるための登録システムの構築がはかれたと考える。難治性疾患克服研究事業の対象となっていない疾患は、患者会や支援組織が存在しないことがほとんどであり、疾患自体の希少性また、希少難治性疾患の70%は遺伝子の変化によるものと考えられており、遺伝への漠然とした不安から、患者自身が家族にも自身の疾患について伝えていないケースも多い。そのため、未採択の希少難治性疾患患者の情報は現行制度では非常に集まりにくく、患者主体による情報登録システ

ムの構築は非常に意義深いと考えられる。疾患研究に取り組む上では患者と研究者との間に患者支援団体であるSORDが入り、研究者への匿名化した情報の提供、また、研究上必要な患者との調整を行うことで円滑な研究の実施が図れた。

希少難病の啓発については、民間企業や各種団体、一般市民が気軽に参加でき、また、巻き込むことのできるチャリティーイベントの実施により、これまで以上の効果が期待できると考える。また、社会全体における希少難病の周知度を高めることで、全国に潜在し孤立する希少難病患者・家族の呼び起こしが図られ、「研究・災害手帳」への登録患者の増加による希少難病患者の実態把握、研究の促進に繋がると考える。また、R-7000 LIVE&MARKETでの収益は国の研究対象外希少難病の研究推進と自ら立ち上がり、病気に立ち向かおうとする国の支援対象外希少難病患者の活動への資金援助として活用することとしており、これにより更なる希少疾患患者のネットワーク形成や情報蓄積、研究の推進に繋がれると考える。

E. 結論

本研究事業により構築した「研究・災害手帳」への患者情報登録による希少難病患者の実態把握、及び、研究参加希望患者情報の研究班との共有する仕組みは診断基準が確立されていない、または、診断基準が十分に周知されていない疾患および病名未確定の患者にとって非常に有効であると考えられる。しかしながら希少難病患者のみを対象に「研究・災害手帳システム」や本研究班の取り組みについて周知することは困難であるため、本年度実施し

たチャリティーイベントR-7000 LIVE& MARKETのような誰もが接点を持ちやすい機会を継続的に実施し、広く社会に対して啓発を行っていく必要がある。

F. 健康危険情報

該当なし

G. 研究発表

その他

- 1) 京都新聞「希少難病支援の輪」(平成26年3月2日) (資料2 参照)
- 2) 読売新聞「医療ルネサンス 難病とともに:まず患者同士をつなぐ」(平成25年6月3日) (資料3 参照)

H. 知的所有権の取得状況

該当なし

分担研究報告 2

參考資料

資料 1. R-7000@LIVE&MARKET(平成 26 年 3 月 1 日) 広報ポスター



**R-7000
LIVE&MARKET
DONATION PARTY
2014 IN KYOTO**

**京都発！全国初！
2014年3月1日
土曜日の6時間**

**京都市勧業館『みやこめっせ』
10時OPEN!**

エベレスト世界最年長登頂成功の三浦雄一郎氏、
元サッカー日本代表岩本輝雄氏他、
憧れのプロ野球選手、サッカー選手の
レアなオークションを始め、旅のHIS特設ブースや
1万点スーパーバザー、さらに、鉄道ジオラマ、
宮大工による工作教室、海外旅行が当たる
オリエンテーリングなど、誰でも楽しみ、
誰もが来場する事で社会貢献できる、
熱い3000人の6時間！

入場無料

日時：2014年3月1日(土) 開場 10:00 閉会 16:00

場所：京都市勧業館『みやこめっせ』3階 展示場

〒606-8343 京都市左京区岡崎成勝寺町 9-1 ☎ 075-762-2630

※地下鉄東西線「東山駅」下車 徒歩約8分 ※有料駐車場あり

主催 特定非営利活動法人 希少難病患者支援事務局 (SORD-ソールド)

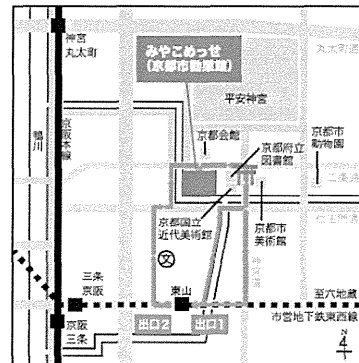
共催 厚生労働科学研究 難治性疾患克服研究事業 研究班 / 一般社団法人 JDRD
「疾病中心から患者中心の希少難治性疾患研究を可能とする患者支援団体と専門家集団とのネットワーク構築」

後援 厚生労働省 京都府 京都市 日本人類遺伝学会 日本遺伝カウンセリング学会
一般社団法人京都私立病院協会 大日本住友製薬株式会社 独立行政法人医薬基盤研究所
MBS NHK京都放送局 KBS京都 関西テレビ 京都新聞社 京都新聞COM 読売新聞京都総局
朝日新聞京都総局 毎日新聞京都支局 産経新聞社京都総局 日本経済新聞社京都支局
エフエム京都 エフエム宇治放送株式会社 / 順不同

企業協賛 新日本製薬株式会社 株式会社エイチ・アイ・エス 株式会社モンベル オムロン株式会社
大日本住友製薬株式会社 株式会社ハタ技術研究社 安藤不動産株式会社 ほか

特別協賛 株式会社ミウラ・ドルフィンズ (三浦雄一郎氏所属)

補助事業 本事業は競輪の補助を受けて実施されます



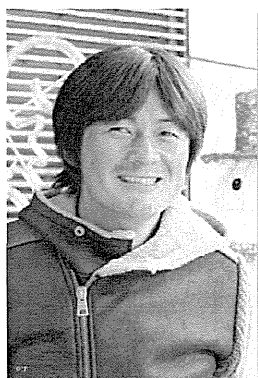
R-7000 LIVE&MARKET DONATION PARTY (アールナナセンライブアンドマーケットドネーションパーティー)とは
7000種類あると言われる希少難病のうち、国の支援対象疾患は5%以下。95%以上に及ぶ公的支援のない
希少難病 (Rare Diseases) の患者活動と疾患研究を、民間で支援していくためのチャリティイベントです。

L&M FUNフィールド、そしてSTUDYフィールド、2つのフィールドと様々なイベントプログラム

▶FUN FIELD --- 音楽、パフォーマンス、オークション、1万円バザー、飲食ブースなど楽しさ全開のエリア



冒険家 三浦雄一郎氏



サッカー元日本代表 岩本輝雄氏

- ☑ **プロサッカー選手、プロ野球選手、憧れの著名人、芸能プロダクションが協力！豪華チャリティーオークション開催。当日発表のあの憧れの有名人も**
超豪華チャリティーオークションには、エベレスト最高齢で登頂された三浦雄一郎さん、サッカー元日本代表 岩本輝雄氏を始め、憧れの著名人から入手困難なプレミアム品を提供、ご協力をいただき実現。
- ☑ **商品数なんと一万点。売り切れ必至。SUPERバザー&フリーマーケット開催！**
全国から一万点もの商品を集め、開催されるSUPERバザーには、一般の方々からご協力頂いた、ご贈答品や企業からの協賛商品も多数出品を予定。絶対見逃せないお買い得品や掘り出し物が集結。そして、売り切れご免！個性派商品を揃えた40店舗におよぶフリーマーケットエリアが凄い。
- ☑ **旅のHISとSORDが夢のコラボ！**
諦めるのはまだ早い！なんとHIS東京本社からバリアフリー旅行を専門に取り扱うエキスパートたちが京都にやってくる。憧れのあの場所へ家族や友人たちと少し勇気を持って旅に出よう！
- ☑ **海外旅行が当たる！何かが当たる！興奮のオリエンテーリング。1等海外往復航空券。**
チェックポイントを探しながら会場内を散策できるオリエンテーリング。全チェックポイントをクリアした後は、海外往復航空券を始め豪華賞品盛りだくさん、はずれ無しのくじ引きに挑戦しよう！
- ☑ **キューピーPresents！京都木屋町×タマゴのイースター祭**
飲食エリアはあのキューピーと京都の繁華街 木屋町の人気店とのコラボによる創作卵料理が多数出店。絶品グルメを食べ尽くせ！当日は、キューピーちゃんも参加！？
- ☑ **大工の人間国宝『宮大工』が伝える木の至高の木ワークショップ**
日本全国で限られた人数しかいないと言われる大工の人間国宝「宮大工」が、木のぬくもりを感じることのできる木工教室を開催。京都の新進気鋭のアーティストも集結！
- ☑ **CAFE & BAR OPEN 世界の高級ワイン試飲や“幻の高級茶”和束茶100%の宇治茶が楽しめる**
CAFE & BAR エリアでは、輸入高級ワインの試飲や京都宇治が誇る幻の銘茶「和束茶」が楽しめる♪正しく、美味しい日本茶の入れ方を学べるワークショップも開催。どっちが高価？勝ち抜きワイン当てクイズで高級ワインをゲットできるかも！？
- ☑ **ドリームチーム！川崎重工 鉄道研究同好会 鉄道ジオラマ出現！**
新幹線や機関車など様々な電車の運転が体験できる巨大鉄道ジオラマが、川崎重工鉄道研究同好会の協力によりL&Mに出現。子供大興奮。鉄ちゃん鉄子さんも是非。
- ☑ **京都の隠れた名産・特産が多数。京都ちーびずマルシェも同時開催！**
京都府内各地の食材で作ったこだわりの特産物や加工品など、普段なかなかお目にかかれないおいしい物が盛り沢山！あなただけの隠れた京都土産が見つかるかも！
- ☑ **ステージがすごい！音楽ライブにパフォーマンス、大道芸が6時間ぶっ続けで会場を盛り上げる。その他にも楽しいプログラムが盛りだくさん。出演者はFacebookにて随時発表！**



Find us on Facebook www.facebook.com/NPO.SORD ☑ プログラム詳細はSORDのFacebookページにて随時紹介。お見逃しなく！

▶STUDY FIELD --- 京都大学PRESENTSプログラムや患者交流会など希少難病の理解を深めるエリア

- ☑ **京都大学大学院 遺伝カウンセラーコース Presents！研究者・遺伝カウンセラーと患者の交流**
みやこめっせ 地下一階 大会議室では最先端の希少難病研究に携わる研究者や遺伝の専門家 遺伝カウンセラーと希少難病患者・家族の交流会を開催。希少難病に関する科学的・社会的な取り組みの現状や遺伝に関する疑問・不安などオープンに話せる機会を作ります。
- ☑ **希少難病患者・家族の交流会会場を無料開放！**
L&Mでは同病・類縁疾患を患う希少難病患者・家族が集まり、交流することの出来るスペースを無料開放します。L&Mと同じ建物内に専用会場をご用意しており、疾患情報や生活に関する疑問・不安などの情報交換や交流の場としてご活用いただけます。

▶お問い合わせ先 --- NPO 法人 SORD - ソルド (特定非営利活動法人 希少難病患者支援事務局)

- メールアドレス r-7000@sord.jp (アールナナセン)
- TEL/FAX 075-748-7338 / 075-748-7339 (10:00~19:00 OPEN 土日祝休)
- ホームページ <http://www.sord.jp>

SORDとは？・・・SORDは厚生労働省から認証された研究機関として、全国に潜在する希少難病患者・病名未確定患者を希少難病患者のためのSNS「Re.me(リミイ)」でつなぎ、また、患者会・患者コミュニティの活動をサポートすることにより、希少難病の研究推進に取り組んでいます。

希少難病とは？
原因不明、治療法・治療薬がなく同病患者が少ない病気は(希少難病-Rare Diseases)と呼ばれ、日本には約7000種類(厚生労働省発表)存在します。そのうち国など公的支援の対象となる希少難病は約400種類(約5.7%)、残りの公的支援のない6600種類(94.3%)は社会から見捨てられ、患者・家族は孤立し、日々進行する病に不安を抱きながら生活しています。2011年3月『東日本大震災』発生直後、SORDが実施した被災者へのアンケート調査や厚生労働省 難病対策委員会での現状報告・提言により、国も災害時に行政・医療機関において希少難病患者が適切に対応されていない現状を認識し、現在、難病対策制度の改案に動き出しておりますが、SORDが支援対象としている、研究や実態把握が行われていない希少難病患者や病名未確定患者については国も情報把握の術がないため、十分な議論がなされておらず、それらの希少難病も含めた研究及び患者支援体制が整えられる可能性は低いと考えています。

R-7000 L&M Donation Party 2つの目的
SORDでは、イベントの開催により希少難病を取り巻く問題や現状を広く社会に広報し、同病患者や患者団体の情報を知らないことで全国に潜在・孤立してしまっている患者・家族の呼びおこしと患者間のネットワーク作りに繋がりたいと考えます。また、イベントの収益金は、国の支援対象外の希少難病患者会及び、患者コミュニティの活動費や疾患研究費、それらをコーディネートするSORDの活動資金として大切に活用させていただきます。

R-7000@LIVE&MARKET

DONATION PARTY 2014 IN KYOTO

ご協賛。ご出店。ご協力。のお願い

❖ご協賛のお願い

L&M開催実現に向け、資金面で応援いただける協賛企業・個人の方を募集しております。

企業・団体 30,000円/一口

※ご協賛金は税制控除において損金対象となる場合があります。税理士にご相談ください。

※協賛金以外にも、会社で取り扱いをされている“商品”による協賛のご協力もお願いしております。

個人 3,000円/一口

※引き出物やお中元等のギフトなど未使用品でのご協力もお願いしております。

※ご協賛いただいた企業・個人の皆様を以下の方法でご紹介させていただきたいと考えております。

- ・フリーペーパーL&M(8000部発刊予定)への協賛企業・個人の掲載
一口以上ご協力いただけます企業さまには特別紹介枠にてご紹介させていただきたいと考えております。
協賛企業・個人の皆さまにはフリーペーパーL&Mが完成次第発送させていただきます。
- ・SORDホームページ内への協賛企業・個人の掲載、リンクの設置

❖ブース出展者の募集

企業、お店、アーティスト、サークル、個人の方など、個性豊かな商品をご出品頂ける出展者を募集しております。

出店料

1ブース2m×2m (4㎡) / 3,000円(設営資材など実費)

※別途ブースでの売り上げの20%のドネーション(ご寄付)をお願いしております。

※2ブース以上のご使用もご相談に応じております。

※患者会・患者団体の方は出店料を無料とさせていただきます。お気軽にご連絡ください。

❖ボランティアスタッフの募集

国内初となるイベントL&M開催に向け、SORDと共に取り組んでいただけるボランティアの方を募集しております。

高校生から大人!

L&M開催の“準備”や“当日の運営”に取り組んでいただけるボランティアスタッフを募集しております。

学校・仕事の空いた時間や休日など、都合に合わせてご参加いただけます。

キッズ! (小学校3年生～中学校3年生)

L&M当日に会場内においてご来場の方へ希少難病へ募金活動をお願いするキッズボランティア

を募集しております。小さな頃から社会問題に触れ、視野を広げる機会となればと願っております。

❖バザー商品ご提供のお願いにつきまして

SORDではチャリティーバザーにご提供いただける商品を募集しております。引き出物やお中元等のギフトなど、“未使用”でのご協力いただける品がございましたら一点からでも、是非、ご提供ください。

※SORD事務局までの送料はご負担ください。また、事務局に直接お持ちいただく場合は、事前に事務局までお電話ください。

お問い合わせ：希少難病患者支援事務局(SORD)

■ お電話 075-748-7338 (10:00~19:00 土日祝休)

■ メール info@sord.jp

■ バザー商品のご送付はこちらまで▶〒601-8469 京都市南区唐橋平垣町3番地 NPO法人SORD 宛

R-7000@LIVE&MARKET

DONATION PARTY 2014 IN KYOTO

ご協賛申込書

この度はL&Mへご協賛をいただき誠にありがとうございます。

皆さまからいただきましたご協賛金は全て、L&Mの開催実現に向けて大切に活用させていただきます。

協賛のお申し込みにつきましては、以下の項目にご記入いただき、本用紙をSORD事務局までFAX、メール、郵送にてお送りいただくか、スタッフまで直接お渡しいただけますようお願いいたします。

※ お問い合わせ・申込書送付先 ※

NPO法人 希少難病患者支援事務局-SORD(ソルド)

〒601-8469 京都府京都市南区唐橋平垣町3番地

TEL: 075-748-7338 FAX: 075-748-7339 MAIL: info@sord.jp HP: <http://www.sord.jp>

◆以下の通り、『R-7000 @ LIVE & MARKET DONATION PARTY 2014 in KYOTO』に協賛します。

| | |
|-----------|---|
| 企業・団体 お名前 | |
| ご担当者様 お名前 | |
| ご住所 | 〒 |
| 連絡先電話番号 | |
| メールアドレス | |

| | |
|-------|---|
| ご協賛区分 | 企業 : 30,000円 × <input type="checkbox"/> = 円 |
| | 個人 : 3,000円 × <input type="checkbox"/> = 円 |

| | | | |
|-----------------------------|------------------------------------|-------------------------|--|
| お支払い方法 ※チェックを 付けてください | <input type="checkbox"/> 銀行振り込み | ゆうちょ銀行から お振込の場合 | 記号:14480 番号:16237301 特定非営利活動法人 希少難病患者支援事務局 |
| | | 他銀行から お振込の場合 | ゆうちょ銀行 店名 四四八(448) 普通預金 □座番号:1623730 特定非営利活動法人 希少難病患者支援事務局 |
| | <input type="checkbox"/> 郵便振替用紙を利用 | 振替用紙 受け取り済み / 振替用紙 後日送付 | |
| | <input type="checkbox"/> 事務局へ手渡し | 支払い済 / 後日支払い | |
| ご入金予定日 | 年 月 日 | | |
| 領収書 | 必要 / 不要 / 発行済 | | |
| 宛名/但書 | | | |

※L&Mでは、他にも様々な形でのご協力も募集しております。

ご協力いただけます内容がございましたら、以下にチェックしてお知らせいただけましたら幸いです。

SORD事務局より改めてご連絡させていただきます。

DONATION MARKET へのご出展 ボランティアへのご参加 バザー・オークション商品のご提供

その他 ()

資料2. 京都新聞「希少難病支援の輪」(平成 26 年 3 月 2 日)

希少難病の患者を支援するチャリティーイベント「R-7000」が1日、京都市左京区のみやこめっせで開かれた。来場者は病気や遺伝に関する理解を深めながら、著名人から寄せられた愛用品などのオークションで支援を寄せた。

希少難病患者へ支援の輪

左京でチャリティーイベント



希少難病患者の支援イベントで、プロ野球選手のサイン入りボールなどが出品されたオークション
(京都市左京区・みやこめっせ)

藤浪選手ら 愛用品オークション

発症例が少なく、治療法がない希少難病は、約7千種類あるとされるが、大半の病気が公的支援の対象になっていない。NPO法人希少難病患者支援事務局(SORD、南区)が、楽しんでもらいながら、広く支援の輪を広げようと初めて企画した。

オークションでは、プロ野球阪神の藤浪晋太郎投手、金本知憲元選手らのサイン入りボールや練習着をはじめ、Jリーガーや漫画家から寄せられた色紙などが出品され、親子連れらが競り落とした。

ほかに、病気や遺伝に関するブースや、車椅子のまま乗れて運転できる車両の展示があり、来場者が見て回っていた。売り上げの一部を寄付する飲食店やフリーマーケットもにぎわった。(梶井進)

医療ルネサンス

No.5586

難病とともに

希少患者の悩み

④ / 4

Q&A



希少難病患者支援
事務局代表理事

小泉 二郎さん
こいずま じろう

1969 年生まれ。学習塾経営を経て2009 年にソルドを設立。日本希少難病患者災害支援対策機構理事長。

NPO 法人希少難病患者支援事務局(ソルド)の代表理事、小泉二郎さんに希少難病患者が抱える問題と、求められる支援のあり方を聞いた。

——希少難病の定義を教えてください。

「厚生労働省は、原因不明で治療方法が未確立、かつ後遺症を残す恐れが少なくない病気を難病としています。このうち患者数が少ない病気を希少難病と呼び、日本では主に患者数5万人未満の難病を指します。細かく分類すると世界で50000~80000あると言われます」

——どうして支援活動を始めたのですか。
「2008年に、筋肉が

衰える遠位型ミオパチーの難病指定を求める署名活動に参加したことがきっかけでした。治療法がなく、国の支援も受けられない患者が多いことを知り、ソルドを設立しました」

「希少難病の患者は少人数は、病名や症状などを含む詳しい情報を登録しているの、難病治療の研究者

まず患者同士をつなぐ

数ゆえに組織づくりが難しく、声を上げられません。希少難病患者の様々な要望を集め、集約し、国などへの訴えにつなげる役割を果たしたいと考えています」

——現在の具体的な活動を教えてください。

「インターネットで患者登録を進め、約500人が登録しています。希少難病患者は同じ病気の人を国内

で見つけることが難しく、まずは患者同士をつなぐことが重要です。大都市の患者と地方の患者では、受けている治療や得ている情報に格差があります。東京など大都市の病院に通う患者から最新の治療情報を得て、助かる患者もいます。希望があれば患者組織の設立支援も行います」

ような研究を行っているのですか。

「登録者のうち約300人は、病名や症状などを含まない診断基準がないものが多いので、難病治療の研究者として認められにくく、治療法開発も進みません。希少難病の多くは遺伝性なので、研究班の医師らが遺伝子解析を進め、診断基準につなげる病気の特徴を明らかにしていきます」

「患者団体と研究者集団のネットワーク構築と、それを生かした研究を具体的に進めています。モデルケースとして、ソルドが蓄積した患者情報を研究者に有効活用してもらい、病気の研究を進めて最終的には診断基準を作成したいと考えています」

「厚労省の難治性疾患克服研究事業の研究班にも参加されていますが、どの

「今年8月にはカナダのバンクーバーで希少難病患者の支援イベントを開きます。今後、海外の患者や研究者とのネットワークも拡大します」(佐藤光展)

「インターネットで患者登録を進め、約500人が登録しています。希少難病患者は同じ病気の人を国内

「厚労省の難治性疾患克服研究事業の研究班にも参加されていますが、どの

医療・健康情報はインターネットサイト「ヨミドクター」(<http://yomidr.jp>)で

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 |
|---|---|--------------|--|---------|------|
| Nakamura K, Kato M, Tohyama J, et al. | <i>AKT3</i> and <i>PIK3R2</i> mutations in two patients with megalencephaly-related syndromes: MCAP and MPPH. | Clin Genet | doi: 10.1111/cge.12188. [Epub ahead of print] | | |
| 河村理恵, 福嶋義光. | 希少難病患者支援事務局 (SORD)との連携による難治性疾患克服研究事業 | 内分泌・糖尿病・代謝内科 | 37(5) | 584-590 | 2013 |
| Tanaka K, Sekijima Y, Yoshida K, Tamai M, Kosho T, Sakurai A, Wakui K, Ikeda S, Fukushima Y | Follow-up nationwide survey on predictive genetic testing for late-onset hereditary neurological diseases in Japan. | J Hum Genet | 58(8) | 560-563 | 2013 |