

表2. 患者355例のうち、より詳細な診断支援の可能性のあるもの、および研究対象候補となりうる可能性のある9疾患(群)、25例、研究対象7例

疾患分類	症例数 (疾患数)	研究対象例
神経・筋・精神疾患	18 (5)	2
血液・凝固・免疫不全	0	0
内分泌疾患	0	0
骨・結合組織疾患	4 (2)	4
消化器・呼吸器疾患	0	0
代謝疾患	1 (1)	0
皮膚疾患	0	0
眼科疾患	0	0
染色体異常	0	0
奇形症候群	0	0
循環器疾患	0	0
腎・尿路・性器疾患	0	0
耳鼻科疾患	0	0
頭部・顔面疾患	0	0
その他	0	0
不明	2 (1)	1
計	25 (9)	7

図4. 遠隔会議の様子



図5. 個別事例の検討記録例

SQRD ID: <input type="text"/> 匿名化番号: ●●●●●● 疾患名: ●●●●●●		検討記録ID: <input type="text"/> 記録日: 2013.09.10
患者: ●●●●●●		
研究分類 2 研究対象候補例(研究班なし)	研究分類MEMO 班員担当医	
<b>診断</b> 研究班で確定診断された(新たに診断がついた) <input type="checkbox"/> 診断済み <input type="checkbox"/> 診断できず <input type="checkbox"/> その他		
<b>診断支援</b> <input type="checkbox"/> 他の研究班へ紹介 <input checked="" type="checkbox"/> 情報提供 <input type="checkbox"/> 専門医への紹介 <input type="checkbox"/> 遠隔カウンセリング施設への紹介 <input type="checkbox"/> 診断支援その他		
<b>研究アンケート</b> 1. 研究に求めるもの <input checked="" type="checkbox"/> ①自分(と家族)の史料と診療情報を研究に利用し研究を進めてほしい <input type="checkbox"/> ②病気の診断をつけてほしい <input checked="" type="checkbox"/> ③病気に対応してくれる専門医を知りたい <input checked="" type="checkbox"/> ④病気に関する研究の最新情報が知りたい <input checked="" type="checkbox"/> ⑤病気や家族に関する遠隔カウンセリングに対応してくれる施設を知りたい <input checked="" type="checkbox"/> ⑥患者会・サポートグループについての情報を知りたい <input type="checkbox"/> ⑦その他		
2. 家系内に似たような症状の方がいる Yes ● No ● 3. 家系内に同様の症状で、診断がついている方がいる Yes ● No ● 4. 家系内に近親者の方がいる Yes ● No ●		
<b>SQRDへの指示</b> SQRDが引き続き関係継続し、継続条件として情報提供として与えられる状態にしてください。		
SQRDの頂き取りによる追加事項		

表3. 研究・災害手帳に登録された患者67例の検討結果(平成26年3月現在)

患者	担当	疾患分類	診断支援	現在の状況
1	野村	内分泌疾患	情報提供	SORDを介して情報提供
2	関島	神経・筋・精神疾患	情報提供	SORDを介して情報提供
3	櫻井	神経・筋・精神疾患	情報提供	SORDを介して情報提供
4	関島	神経・筋・精神疾患	情報提供	SORDを介して情報提供
5	関島	神経・筋・精神疾患	情報提供	SORDを介して情報提供
6	小杉	不明	対象外	追加情報があれば班員で共有
7	加藤	神経・筋・精神疾患	情報提供、専門医の紹介	SORDを介して情報提供、専門医受診
8	高田	骨・結合組織疾患	情報提供	SORDが患者に連絡中
9	関島	神経・筋・精神疾患	情報提供	SORDを介して情報提供
10	関島	神経・筋・精神疾患	不足する情報の収集	SORDを介して情報収集後、主治医から情報を得ているとのこと
11	関島	骨・結合組織疾患	情報提供	SORDを介して情報提供
12	小杉	不明	不足する情報の収集	SORDを介して情報収集中
13	小杉	循環器疾患	情報の整理により正しい診断がついた	遺伝カウンセリング検討中
14	関島	血液・凝固・免疫不全	情報提供	セカンドオピニオン希望にて、調整中
15	玉置	骨・結合組織疾患	他の研究班への紹介	研究班と患者間にコンタクトあり
16	関島	神経・筋・精神疾患	情報提供	SORDを介して情報提供
17	古庄	骨・結合組織疾患	情報提供、遺伝カウンセリング施設紹介	SORDを介して情報提供、遺伝カウンセリングの予定
18	加藤	眼科疾患	情報提供	SORDを介して情報提供したところ、遺伝カウンセリング希望なし
19	関島	神経・筋・精神疾患	情報提供	SORDを介して情報提供
20	関島	不明	対象外	SORDが患者に連絡中
21	中村・関島	神経・筋・精神疾患	情報提供	SORDを介して情報提供
22	中村・関島	神経・筋・精神疾患	検討中	
23	玉置	骨・結合組織疾患	情報提供	SORDを介して情報提供
24	中村・関島	神経・筋・精神疾患	情報提供	SORDを介して情報提供
25	小杉	血液・凝固・免疫不全	検討中	
26	中村・関島	神経・筋・精神疾患	情報提供	SORDを介して情報提供

患者	担当	疾患分類	診断支援	現在の状況
27	中村・ 関島	血液・凝固・免疫不全	情報提供	SORDを介して情報提供
28	玉置	奇形症候群	不足する情報の収集	SORDが患者に連絡中
29	小杉	血液・凝固・免疫不全	検討中	
30	中村・ 関島	代謝疾患	情報提供、他の研究班へ紹介	他の研究班(iPS樹立し、研究進行中)
31	斎藤	神経・筋・精神疾患	情報提供	SORDを介して情報提供
32	中村・ 関島	神経・筋・精神疾患	情報提供	SORDを介して情報提供
33	斎藤	神経・筋・精神疾患	情報提供	SORDを介して情報提供
34	小杉	神経・筋・精神疾患	検討中	
35	櫻井	消化器・呼吸器疾患	不足する情報の収集	SORDが患者に連絡中
36	中村・ 関島	消化器・呼吸器疾患	情報提供	SORDが患者に連絡中
37	野村	消化器・呼吸器疾患	情報提供、不足する情報の収集	SORDを介して情報提供、不足する情報の収集
38	小杉・ 久保	皮膚疾患	検討中	
39	小杉	消化器・呼吸器疾患	検討中	
40	玉置	神経・筋・精神疾患	情報提供	SORDが患者に連絡中
41	中村・ 関島	神経・筋・精神疾患	不足する情報の収集	SORDが患者に連絡中
42	加藤	神経・筋・精神疾患	情報提供	SORDが患者に連絡中
43	中村・ 関島	神経・筋・精神疾患	情報提供	SORDが患者に連絡中
45	古庄	骨・結合組織疾患	情報提供	SORDが患者に連絡中
46	松原	代謝疾患	診断済み	
47	中村・ 関島	神経・筋・精神疾患	情報提供	SORDが患者に連絡中
48	小杉	内分泌疾患	検討中	
49	斎藤	神経・筋・精神疾患	検討中	
50	中村・ 関島	神経・筋・精神疾患	情報提供	SORDが患者に連絡中
51	斎藤	血液・凝固・免疫不全	検討中	
52	櫻井	消化器・呼吸器疾患	情報提供、不足する情報の収集	SORDが患者に連絡中
53	斎藤	神経・筋・精神疾患	検討中	

患者	担当	疾患分類	診断支援	現在の状況
54	中村	不明	情報提供	SORDが患者に連絡中
55	中村	血液・凝固・免疫不全	情報提供	SORDが患者に連絡中
56	中村	神経・筋・精神疾患	情報提供	SORDが患者に連絡中
57	小杉	神経・筋・精神疾患	情報提供	SORDが患者に連絡中
58	玉置	神経・筋・精神疾患	情報提供	SORDが患者に連絡中
59	中村	神経・筋・精神疾患	情報提供	SORDが患者に連絡中
60	高田	腫瘍	検討中	
61	玉置	皮膚疾患	情報提供	SORDが患者に連絡中
62	中村	神経・筋・精神疾患	情報提供	SORDが患者に連絡中
63	斎藤	神経・筋・精神疾患	検討中	
64	野村	消化器・呼吸器疾患	情報提供	SORDが患者に連絡中
65	斎藤	神経・筋・精神疾患	検討中	
66	斎藤	神経・筋・精神疾患	検討中	
67	斎藤	神経・筋・精神疾患	検討中	
68	斎藤	神経・筋・精神疾患	検討中	

図6. 67例の研究アンケート結果

Q) あなたが研究に求めるものは何ですか？

登録期間:  
2012年12月～2014年2月

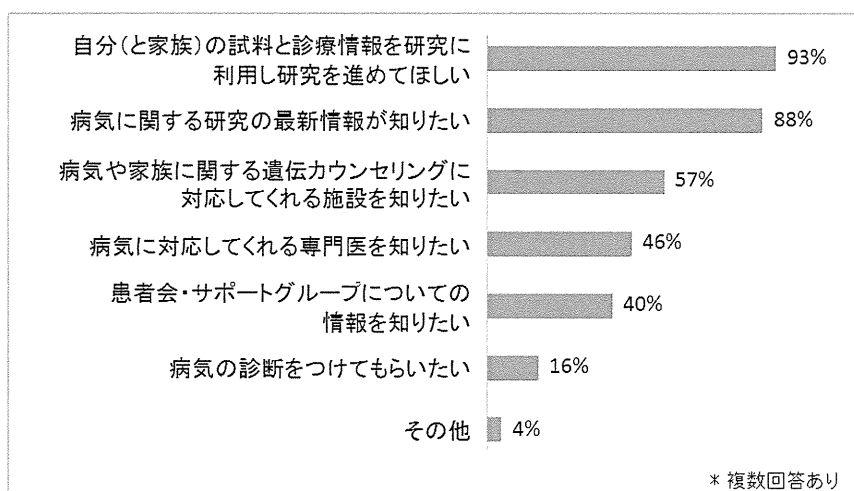


図7. 希少難病に関するポスター



**私には、薬がありません。**

寝たきりになるのも、時間の問題だと医師は言います。

一つの病気の患者が少なく、私のように治療法、治療薬の無い病気が日本には、約7000種類存在します。そんな病気を、**希少難病**と言います。

日本では、希少難病の薬の開発や治療法の研究がほとんどされず、患者や家族の多くが社会から孤立しています。

そんな患者や家族と**私は、繋がりたい。**

一緒に未来を語り合いたい。共に生きてゆきたい。

中岡亜希

**WWW.SORD.JP**

『Re:me-リミィ』そして『研究・災害手帳』に、ご登録ください。

Re:meとは --- 希少難病患者（未確定診断患者を含む）に特化したSNS。登録する事で、様々なサポートを受けることができます。  
研究・災害手帳とは --- 国の研究対象とならない疾患について登録患者の疾患研究を促進することを目的としています。  
登録情報は、大規模災害時での災害支援活動にも役立ちます。

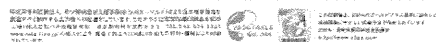
厚生労働科学研究 難治性疾患克服研究事業 研究班  
疾病中心から患者中心の希少難治性疾患研究を可能とする患者支援団体と専門家集団とのネットワーク構築

**SORD**  
希少難病患者支援事務局



SORDは、全国に点在する希少難病患者・未確定診断患者を『Re:me-リミィ』でつなぎ厚生労働省から認証された研究機関として希少難病の研究推進に取り組んでいます。また、大規模災害に備え希少難病患者の災害支援を行う（社）日本希少難病患者災害支援対策機構 - JDRD を運営しています。

特定非営利活動法人 希少難病患者支援事務局 (SORD・ソルド/JDRD)  
京都市左京区大原小出石町 474-1 TEL 075-744-3399(10:00-19:00 土日祝休)



## 希少難病に関するポスター設置へのご協力をお願い

現在、希少難病と呼ばれる原因不明・治療法が未確立・患者数が少ない・病状が生活に大きな影響を与える疾患は7000疾患に及ぶとされています。しかしながら、これら希少難病の多くは公的な支援制度や組織が存在しないため患者情報の一元化がなされておらず、治療法・治療薬の研究・開発も困難な状況となっております。

このような現状の中、私ども「特定非営利活動法人 希少難病患者支援事務局（通称：SORD-ソルド）」は、「全ての希少難病に対して治療法の研究、治療薬の開発が行われる環境の構築」を最大の目標に2009年2月に設立され、これまで、希少難病患者が気軽に登録でき悩みや疾患情報の共有を行うことのできるSNS「Remie（リミィ）」や患者自身が災害発生時の支援および研究への参加を想定し事前に自身の情報を登録しておくことのできるシステム「災害・研究手帳」を用いた希少難病患者の実態把握、及び、研究基盤の整備を進めて参りました。

しかしながら、未だ全国に潜在している患者は数多く存在しており、SORDでは、引き続き、一人でも多くの希少難病患者が、同病患者同士つながりを持ち、また、希望すれば研究に参加することのできる体制を整えて参りたいと考えます。

社会から孤立し、孤独に進行する病と向き合う毎日を送っておられる希少難病患者とご家族が、適切な支援組織・研究者と繋がりをもつことが叶いますよう、皆さまのお力添えをお願い申し上げます。



NPO法人 希少難病患者支援事務局(SORD)  
代表理事 小泉 二郎

SORDでは希少難病患者の呼び起こしを目的としたポスターを作成し、様々な機関・施設への掲示を行っております。ご協力いただけます方は以下のフォームにご記入いただき、本紙をSORD事務局までFAX、郵送、メールにてお送りいただきますようお願い申し上げます。後ほどSORD事務局よりポスターをご発送させていただきます。

### 【SORD事務局】

TEL/FAX : 075-744-3399 (10:00~19:00 土日祝休)  
住所 : 〒601-1234 京都府京都市左京区大原小出石町474-1  
mail : info@sord.jp (<http://www.sord.jp>)

ポスター設置場所	
協力企業・団体	
担当者氏名	
連絡先電話番号	
連絡先メールアドレス	
ポスター送付先住所	
サイズと枚数	B2サイズ(515mm×728mm) _____枚 / A2サイズ(420mm×594mm) _____枚

×大きいサイズのポスターの設置が難しい場合はA3サイズ(297mm×420mm)もごさいますので、事務局までご相談ください。

×本冊紙はコピーの上、他の機関・お知り合いの方にお配りいただいても問題ございません。

ご返信へのご協力をいただきましたら、大変ありがたく存じます。



# 綜合研究報告

## 參考資料

資料1. 全国遺伝子医療部門連絡会議での講演資料（平成24年10月27日）

**遺伝子医療部門連絡会議10年をむかえて**

**全国遺伝子医療部門連絡会議**  
理事長 福嶋義光  
(信州大学医学部長)

**第1回  
全国遺伝子医療部門連絡会議**

開催日：2003年11月27日（土）  
開催場所：信州大学

**報告書**

平成15年（2003年）

平成14年度厚生労働省科学研究費補助金（子ども家庭総合研究事業「遺伝子医療の基盤整備に関する研究」）に研究費を交付された「」の分科研究として2003年10月に松本が特定機能病院等30大学病院および国立医療センターを対象に行った「遺伝子医療に関する調査」の結果、すでに16施設において遺伝子医療部門が設立されており、設立を準備している施設を合わせると64施設に達することが明らかとなった。これからの遺伝子医療部門においては、近き者の施設、設備等の整備、設備の整備など多くの解決すべき問題があることも明らかにされた。そこで、本年の分科研究の一環として、「全国遺伝子医療部門連絡会議」を開催し、各施設間の情報交換、意見交換を行うことを計画した。

「全国遺伝子医療部門連絡会議」開催の案内を45施設に送付したところ、11月25日当日は12施設から計69名の参加者を獲得、充実した懇話会運営が実現した。

	参加施設	出席者
第1回(2003)	43	61
第2回(2004)	48	90
第3回(2005)	56	123
第4回(2006)	51	99
第5回(2007)	48	93
第6回(2008)	61	122
第7回(2009)	67	119
第8回(2010)	76	115
第9回(2011)	78	124
第10回(2012)		

	大学病院	その他	計
第6回(2008)	60	10	70
第7回(2009)	67	11	78
第8回(2010)	60	11	80
第9回(2011)	75	18	89
第10回(2012)	60	10	90

維持運営委員会

**全国遺伝子医療部門連絡会議会則**

**第1章 総則**  
(名称)  
第1条 本会は、全国遺伝子医療部門連絡会議 The Japan's National Liaison Council for Clinical Sections of Medical Genetics と稱する。(以下、本会という。)

(組織)  
第2条 本会は全国の大学病院及びその他の医療機関の遺伝子医療部門を維持運営とし、次の構成員からなる。  
(1)正会員 維持運営の構成員  
(2)賛助会員 本会の趣旨に賛同し、理事会の承認を受けた者

**第2章 目的及び事業**  
(目的)  
第3条 本会は大学病院及びその他の医療機関の遺伝子医療部門の連携を促し、学術的・社会的事項に関する情報交換、並びに構成員相互の意見交換を図り、もって遺伝子医療（遺伝カウンセリング、遺伝学的検査等）の発展に寄与することを目的とする。

(事業)  
第4条 本会は前条の目的を達成するために、次の事業を行う。  
(1) 年1回以上の総会及び大会の開催  
(2) 会誌の発行  
(3) その他本会の目的を達成するために必要な事業

**全国遺伝子医療部門連絡会議**

【第10回 全国遺伝子医療部門連絡会議開催のお知らせ】

会場：2012年10月27日（土）・28日（日）  
会場：新館アイランド（27日）  
日本医科大学（28日）  
会場：演習 演習  
28日 演習 演習 演習 演習 演習 演習

▶遺伝学系統講義・e-learning▶

講演者：  
1. 福嶋義光 (信州大学)  
2. 松本真通 (横浜市立大学)  
3. 玉堂知子 (長崎医科大学)  
4. 小杉真由 (京都大学)  
5. 羽田 順 (千葉大学)  
6. 鎌谷直之 (理化学研究所)  
7. 久保田典夫 (山梨大学)  
8. 松浦浩一 (東北大学)  
9. 藤永謙士 (東京大学)  
10. 菅田史郎 (信州大学)  
11. 野村文夫 (千葉大学)  
12. 藤澤隆治 (東京医科大学)  
13. 櫻井英洋 (信州大学)  
14. 森嶋田代子 (東京女子医科大学)

**遺伝学系統講義 e-learning**

全国遺伝子医療部門連絡会議HP <<http://www.denahisyobumori.org/>> にアクセスし、登録することにより、誰でも無料で受講できる。(1回45分の授業)

1. 遺伝学系統講義 e-learning
2. 遺伝学系統講義
3. セトゲム・遺伝子の構造と機能
4. 染色体異常検査と細胞遺伝学
5. 単一遺伝子疾患とメンデル遺伝学
6. 多因子疾患の遺伝学
7. 個別化遺伝学と臨床遺伝学
8. エピジェネティクス
9. 生化学遺伝学
10. 集団遺伝学
11. 遺伝性疾患の分子遺伝学的理解
12. 遺伝学的検査
13. エピトコリア遺伝学
14. 発生前診断と先天異常
15. 出生前診断
16. 腫瘍遺伝学
17. 遺伝性疾患の治療
18. 遺伝カウンセリング

**GENEReviews Japan** GENEReviews 日本語版

GENEReviews 日本語版について

GENEReviews 日本語版ウェブサイトへようこそ。

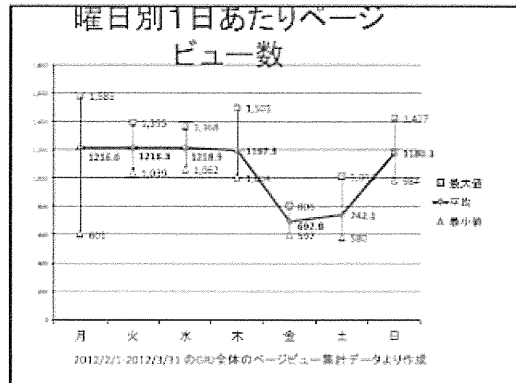
更新: GENEReviews(日本語版)は、12/14日、最新バージョンです。(2012/10/26)

詳しくは、「GENEReviews(日本語版)について」をご覧ください。

お問い合わせ先: GENEReviews(日本語版)の責任者: 山崎 隆夫 (山崎 隆夫)

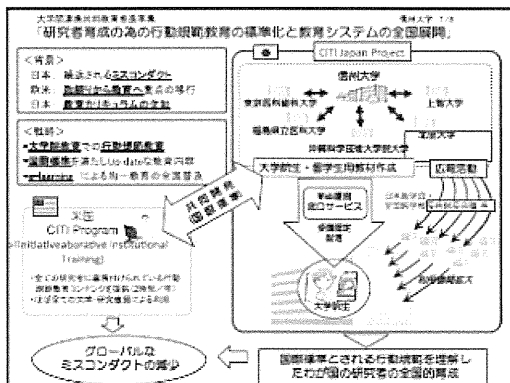
お問い合わせ先: GENEReviews(日本語版)の責任者: 山崎 隆夫 (山崎 隆夫)

お問い合わせ先: GENEReviews(日本語版)の責任者: 山崎 隆夫 (山崎 隆夫)



- 代表者ワークショップ**  
(課題解決のための提言書の作成)
- 1) 組織の構築と診療の流れ
  - 2) 遺伝医学教育
  - 3) 遺伝学的検査をめぐる諸問題
  - 4) 出生前診断への対応(着床前診断を含む)
  - 5) 発症前診断への対応
  - 6) ファーマコゲノミクスへの対応

- 全国遺伝子医療部門連絡会議**  
維持機関会員施設への協力依頼
1. 大学間連携共同教育推進事業  
「研究者育成のための行動規範教育の標準化と教育システムの全国展開」
  2. 平成24年度 厚生労働科学研究・難治性疾患克服研究事業費  
「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」
  3. 社団法人 日本希少難病患者災害支援対策機構(JDRF)



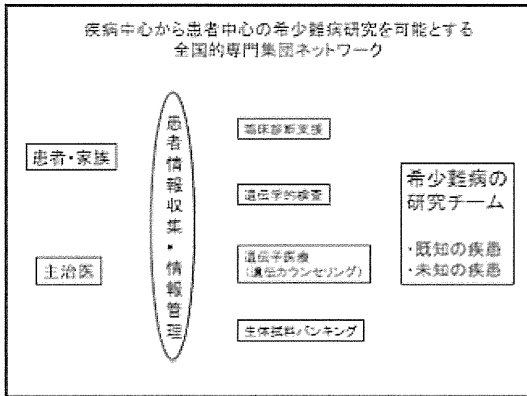
**e-learning 研修方法**

- 1) CITI Japan Home Page から研修者登録
- 2) 研修者登録完了後、研修内容を確認
- 3) 研修内容を確認後、研修内容に関する質問を提出
- 4) 研修内容を確認後、研修内容に関する質問を提出
- 5) 研修内容を確認後、研修内容に関する質問を提出
- 6) 研修内容を確認後、研修内容に関する質問を提出
- 7) 研修内容を確認後、研修内容に関する質問を提出
- 8) 研修内容を確認後、研修内容に関する質問を提出

**<教材画面:例>**

e-learningシステムを用いた教育は、いつでもどこでも、学習することができ、忙しい研究者・大学院生・学生に最適な学習を行わせることのできる唯一の方法である





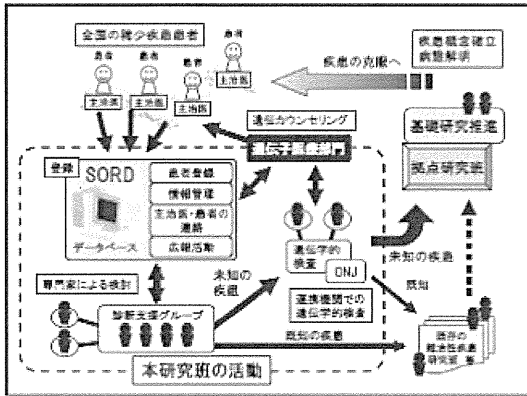
**NPO法人希少難病患者支援事務局 (SORD)**  
<http://www.sord.jp/>

**目的** 希少難病患者・家族間のコミュニティ形成  
 希少難病の研究推進

**活動** 2008年に設立。  
 難治性疾患系別研究事業の対象となっていない177疾患、300名以上の方が  
 すでに登録。  
 登録者は30都道府県に分布。

「ReMe」希少難病患者・家族が生活や医療に関する情報交換を行うことができる。  
 希少難病患者・家族の使用に特化した登録制のSNSシステム

「災害手帳」: 「ReMe」登録者自身が災害時の医療情報喪失に備え、自身の情報を  
 事前にインターネット上に登録しておくことのできる登録内容を患者自  
 身により編集・修正を行うことも可能とする災害対応用自助システム。患者  
 に関する必要な登録情報を研究医と共有するための役割も有する。



**研究課題名:** 疾病中心から患者中心の希少難病治療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

希少難病性疾患の研究を進めるためには、疾患ごとのアプローチでは限界がある。研究  
 推進を担う希少難病性疾患患者が一人でもいれば、その疾患の研究が進められる体制を  
 構築することが理想である。希少難病性疾患の原因の多くは遺伝子の変化が関係しており、  
 次世代遺伝子診断装置の登場により、少人数であっても原因遺伝子を特定することが可能  
 となった。

本研究では、希少難病支援団体(SORD)の全面的な協力を得て、SORDに登録されている  
 患者の臨床情報を臨床診断支援グループの医師が検討し、診断の方向性を定める。既知  
 の疾患を否定するために遺伝学的検査が行われ、真に次世代遺伝子診断装置を用  
 いた研究にふさわしいサンプルのみが、臨床研究用に提供される。

申請研究終了後までに、希少難病性患者と研究者との連携を可能とする全国的ネット  
 ワークを構築し、臨床診断支援、遺伝学的検査、遺伝カウンセリングなど希少難病性疾患  
 研究に必要な取組みを推進する。少なくともすでに登録されている約300例については、遺  
 伝学的評価を行い、研究推進を可能とする患者レジスタリを作成および資料の収集を行う。  
 長期的には、この研究により構築された全国的ネットワークが継続して活動できるように  
 事業化される必要がある。その結果、patient oriented の難病性疾患研究が実現  
 可能となり、全ての希少難病性疾患の研究が飛躍的に進むと期待される。

全国遺伝子診療部門連絡会議への協力依頼

社団法人 日本希少難病患者支援対策機構 (JDRD) 理事長 小栗二郎

社団法人 日本希少難病患者支援対策機構 (JDRD) は、希少難病を取り巻く現状  
 を改善すべく、希少難病患者の災害支援が円滑に行われる体制の構築を最大の目  
 標に、2012年3月に設立され、行政や各種専門機関、民間企業などと連携を行いな  
 がら活動に取り組んでおります。つきましては、全国遺伝子診療部門連絡会議ま  
 でおかれましては、どうか、この現状にご理解いただき、平時、及び、災害発生時にお  
 いて、以下のことについてご協力をお願いできれば幸いです。

【平時】ポスター、チラシの設置およびフォーラムの開催など広報に関するご協力。希  
 少難病患者およびご家族の方々が、一人でも多くの方々にJDRDの存在を知って  
 いただくことで、大規模災害が発生した際に患者や家族の孤立化を少しでも防ぐことを  
 目的に、平時の広報を積極的に推進したいと考え、ご協力願いたいと存じます。

【災害発生時】  
 医師・医療機関などの紹介及びご迷惑に関するご協力。患者の主治医などの連絡  
 が不能となった場合に、医師・医療機関の紹介及びそれに付随する事業に対し、可  
 能な範囲でご調整、ご対応をお願いしたいと存じます。



# 希少難病フォーラム 2013京都会議

当フォーラムは希少難病患者・家族を含む一般市民、および研究者、支援組織が希少難病を取り巻く現状と問題点を認識し、それぞれの立場が積極的な繋がりを選択肢を持つ。そして未来を創造する一歩を踏み出すきっかけとなることを願い開催します。

日時

**2013年2月16日(土)**

開場:12:30 開催:13:00~16:00

会場

**国立京都国際会館  
2階カンファレンスルームA**

お申し込み・お問い合わせ

電話番号: **075-744-3399** (10:00~19:00/土日祝祭日)  
E-mail: **forum@sord.jp** (フォーラム専用)

開催概要

参加費	無料
定員	200名 ※先着順
主催	特定非営利活動法人 希少難病患者支援事務局(SORD)
共催	厚生労働科学研究 難治性疾患克服研究事業 研究班 (厚生労働省・国立研究開発法人理研・国立研究開発法人医研・国立研究開発法人医食薬総合研究センター) 共同主催 社団法人 日本希少難病患者災害支援対策機構(JDRF)
後援	厚生労働省 京都府 京都市
協力	希少難病患者支援・京都モデル協議体(京都府交付金活用事業)
協賛	野新日東製薬

希少難病フォーラム2013京都会議は京都府地域力再生プロジェクト支援事業交付金及び京都市人権啓発活動補助金の協力により開催されており。

## 第1部: 専門家と患者支援団体との連携による希少難病研究・患者支援体制



演題: 平成24年度 厚生労働科学研究 難治性疾患克服研究事業 研究班の現状と今後の展望  
[疾病中心から患者中心の希少難病治療研究を可能とする患者支援団体と専門家集団のネットワーク構築]

信州大学 副学長 / 医学部長  
信州大学 医学部附属病院 部長(遺伝子診療部)  
福崎 義光 氏

経歴: 1977年 北海道大学医学部卒業、神奈川県立こども医療センター 遺伝科医員、埼玉県立小児医療センター 遺伝科医長などを経て、1995年信州大学医学部教授、2000年から附属病院遺伝子診療部長(兼任)、2008年医学部長、2011年より副学長、医学部長、病院長/事務部長、日本人類遺伝子学会理事、日本人類遺伝子カウンセリング学会理事、日本遺伝子診療学会理事、

演題: 全国を網羅する全国遺伝子医療部門連絡会議と遺伝カウンセラーの役割



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  
京都大学医学部附属病院 遺伝子診療部  
小杉 真司 氏

経歴: 1983年京都大学医学部卒業、京都大学大学院博士課程修了(医学)、米国国立衛生研究所研究員、京都大学医学部附属病院内産科産婦人科を経て、2004年京都大学医学部産科教授、京都大学産科の産科委員会委員長、京都大学医学部産科社会健康医学系専攻教授、2010年まで産科学会(産科学会)のメンバークラウド代表、日本産科産科学会、日本人類遺伝子学会委員、日本産科産科学会副委員長

演題: 希少疾患ゲノム情報・iPS細胞バンクプロジェクトの現状と今後の展望



国立遺伝学研究所 人類遺伝研究部門  
教授 井ノ上 遼朗 氏

経歴: 1984年鹿児島大学医学部卒業、ユタ大学人類遺伝学上級研究員、群馬大学生体基盤研究活動助教授、東京大学医学部研究活動助教授、東海大学医学部教授、東海大学総合生命科学研究センター長(2010年)を経て、2010年から現職  
所属学会: 人類遺伝学会(評議員)、アメリカ人類遺伝学会、分子生物学会  
Journal of Human Genetics (Review Associate Editor)

## 第2部: 希少難病患者支援・京都モデル 京都が創る全国初の取り組み

### ●SORD支援体制プレゼンテーション

「京都発! R-7000 Live&Market / 支援団体主導での希少難病研究」  
希少難病患者支援事務局(SORD) 代表理事 小泉 二郎

### ●公開緊急ディスカッション

『新たな希少難病患者支援体制を京都が創る』

-公的支援がない希少難病患者に今何が必要か?そして、患者は何をすべきか?-

全国に先駆け、今年10月、京都府の交付金活用事業として、国の研究班、京都府、京都難病連などの公的機関や専門家から積極的連携し希少難病患者に対する支援体制を協議、支援体制の構築を目指す希少難病患者支援・京都モデル協議体が発足

現在、研究・医療支援と病気の予防、自治体から支援体制がない希少難病患者・家族にどのような支援が必要なのか、また、患者は何をすべきなのか?

SORD小泉代表をコーディネーターに、研究者、SORD、希少難病患者、一般市民の代表がパネリストとなり、会場を巻き込んだディスカッション。希少難病をとりまく現状と問題点、また今後の課題を浮き彫りにします。ここで得られた課題などは後の協議体代表者会議で詳細、協議されます。

フォーラム開会後、同会場にて患者と遺伝カウンセラー、SORDスタッフの交流会を開催(最大90分)

SORDでは交流会を、希少難病患者・家族が遺伝の専門家である遺伝カウンセラーへ遺伝に関する不安や遺伝子診療部・遺伝カウンセリングについて相談する。また、患者同士での医療・生活に関する情報交換や、SORDスタッフへの最寄活動に関する質問などを気軽に行うことのできる機会にしたいと考えております。皆さまどうぞ奮ってご参加ください。

### <公開緊急ディスカッションパネリスト>

- ◆ 小杉 真司 氏  
京都大学大学院 医療倫理学・遺伝医療学 教授
  - ◆ 佐藤 健人 氏  
東海大学医学部 生体工学部 准教授
  - ◆ 北村 正樹 氏  
NPO法人京都難病連 代表理事
  - ◆ 中本 晴夫 氏  
京都府 健康福祉部 健康対策課 課長
  - ◆ 中岡 亜希 氏  
希少難病患者支援事務局(SORD) 副代表理事
- 上記5名に加え、難病関連分野の専門家が参加予定。

患者・家族パネリストを募集しています。  
パネリストとして議論にご参加くださる希少難病患者・ご家族の方を募集しております。  
詳しくはSORD事務局までお問い合わせください。

【協力】

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 研究室

## 希少難病フォーラム2013京都會議 プログラム

12:30	開場	15:05～15:30	希少疾患ゲノム情報・iPS細胞バンクプロジェクトの現状と今後の展望 ＜講演講師＞ ●国立遺伝学研究所 人類遺伝研究部門 教授 井ノ上 進 氏
13:00～13:15	開会挨拶 SORD代表理事 小泉二郎	15:30～15:50	休憩
～第1部～：講演 専門家と患者支援団体の連携による希少難病研究・患者支援体制			
13:15～13:40	平成24年度 厚生労働科学研究・難治性疾患克服研究事業 研究班の現状と今後の展望 【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】 ＜講演講師＞ ●信州大学 副学長/医学部長 信州大学 医学部附属病院 部長(遺伝子診療部) 相馬 泰光 氏	～第2部～：希少難病患者支援・京都モデル 京都が創る全国初の取り組み	
14:40～15:05	全国を結ぶ全国遺伝子医療部門連絡会議と 遺伝カウンセラーの役割 ＜講演講師＞ ●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 京都大学医学部附属病棟遺伝子診療部 小杉 真司 氏	15:50～16:05	「京都発IR-7000 Live&Market」支援団体主導での希少難病研究 ＜SORD支援体制プレゼンテーション＞ ●SORD 代表理事 小泉二郎
		16:05～16:55	公開緊急ディスカッション 「新たな希少難病患者支援体制を京都が創る」 ・公的支援がない希少難病患者に今何が必要か?そして、患者は 何をすべきか?」
		15:55～16:00	閉会挨拶 ●SORD 副代表理事 中岡 亜希
		～閉会后～	患者、SORDスタッフによる交流会 (最大90分、途中退席可能)
		16:30～	

### ごあいさつ



SORDは発足当初より、希少難病問題を我が事のように考え、陰ながらご支援いただいている多くの人々に支えられて活動を推進して参りました。

この度、希少難病フォーラム2013 京都會議を開催させていただく運びとなりました。これまでの暖かいご支援の賜物と心から感謝しております。このフォーラムが患者さまやご家族にとって未来に向けた第一歩を踏み出すきっかけとなり、また、希少難病問題の解決に向けた一助となることを心から願いながら、希少難病フォーラムを今後とも継続的に開催して参りたいと存じます。

NPO法人 希少難病患者支援事務局 代表理事 小泉 二郎

### 会場 国立京都国際会館

住所 〒606-0001 京都市左京区岩倉大鷲町422番地  
電話番号 075-705-1234  
HP <http://www.icckyoto.or.jp/index.html>

\*手話・筆跡筆記・福祉スペース等も用意しております。  
\*会場内に着座席・介体生も併設しております。  
\*テレビ・新聞の放送機関が入ります。

### お申し込み・お問い合わせ



参加ご希望の方は、SORD事務局まで下記のお電話・Eメールにてご連絡ください。

住所 〒601-1234 京都市左京区大原小出石町474-1  
電話番号 075-744-3399  
E-mail [forum@sord.jp](mailto:forum@sord.jp) (フォーラム専用)  
時間 10:00～19:00(土日祝休)

本大会開催会場から徒歩5分、地下鉄有明駅、出口4-2をご利用ください。

京都駅から地下鉄で20分  
タクシーで約20分  
国際会館駅から徒歩5分

電車をご利用のお客様  
国京駅から市営地下鉄丸太線で約20分  
市営地下鉄丸太線「国際会館」下車  
改札から地下道を歩行し出口4-2をご利用ください。

お車をご利用のお客様  
市内中心部からタクシーで平均約15分  
\*本大会会場から約15分、国京駅まで約15分、丸太線国京駅下車  
\*本大会会場まで約15分、市営地下鉄丸太線国京駅下車  
\*丸太線丸太線国京駅下車、徒歩約15分、市営地下鉄丸太線国京駅下車  
\*丸太線丸太線国京駅下車、徒歩約15分、市営地下鉄丸太線国京駅下車

特定非営利活動法人 希少難病患者支援事務局(通称:SORD-ソールド)は、希少難病患者が孤立することなく、希望に満ちた人生を生き抜ける、その一助となり得るために2008年に設立されたNPO法人です。詳しくは[www.sord.jp](http://www.sord.jp)をご覧ください。

**f** SORD では Facebook でも随時活動報告を行っております。 [www.facebook.com/NPO.SORD](http://www.facebook.com/NPO.SORD) もあわせてご覧ください。

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)はより良き地球環境を創造すべく制作する広告物への配慮をしています。このチラシは環境配慮印刷認証取得工場(株式会社ハタ技術研究所 東京都羽村市栄町3-3-5 TEL.012-554-1321 [www.hata-ri.co.jp](http://www.hata-ri.co.jp/))の協力により、製造工程よりCO2排出を抑えた材料・機械により印刷されています。



この印刷物は、EPAのゴールドプラス基準に適合した地球環境にやさしい印刷方法で作成されています  
EPA：環境保護印刷推進協議会  
<http://www.e3pa.com>

# Re:me

リミィ  
希少難病患者・家族のための  
ソーシャルネットワーク



『私の思いが誰かに届きますように。』

そして誰かの思いが私に届きますように。』

そんな思いが込められ開発された  
希少難病患者・家族のための  
ソーシャルネットワーク『Re:me』

それは、点在する希少難病患者をつなぎ  
豊かな人生を生きるための独自のな  
コミュニケーションツール。

私達 SORD は希少難病患者自身が十分な  
知識・機会・選択肢をもち  
自らの行動を決定できる患者で  
あってほしいと願っています。

是非、一度『Re:me』を体験してみてください。

## WWW.SORD.JP

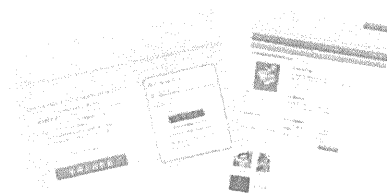
その他、Re:me に関するお問い合わせは  
SORD 事務局までご連絡ください。

☎ 075-744-3399 (10:00-19:00 土日祝休)  
✉ info@sord.jp

Re:me (リミィ) は、Facebook や mixi と同様のインターネットを  
利用したソーシャルネットワーキングサービス (SNS) です。

しかし、それらと大きく違うのは、Re:me が希少難病患者・家族の  
使用に特化した SNS であるということ。

「病名」「メールアドレス」「ニックネーム」のみの登録で利用でき、  
患者・ご家族の皆様が有用な、様々な機能・サポートを提供します。



### ➡ 希少難病に関する情報の配信

Re:me にご登録いただくだけで、希少難病患者の皆様や  
ご家族にとって有用な情報が SORD から配信されます。

<情報の一例>

- ・新規研究対象疾患のご案内、及び研究の進捗状況
- ・海外患者支援組織の情報
- ・フォーラム、学会、交流会等のご案内、先行参加受付
- ・患者会の設立、運営サポート情報 など

### ➡ 患者同士のコミュニケーションツール

同病患者との出会いから病気・生活の情報交換まで。  
Re:me を使えば、コミュニケーション相手は全国に  
広がります。

Re:me の【同病患者検索】機能は病名・症状などにより  
患者を検索、連絡をとることができ、【コミュニティー】  
機能により、疾患・話題ごとの掲示板を立ち上げ、複数人  
での情報共有を行うことも可能です。その他にも、様々な  
便利な機能が Re:me には備わっています。

### ➡ 患者交流会 R-cafe の地域開催サポート

現在、Re:me 登録患者の発案により、同病仲間の少ない  
希少難病患者の交流会 R-cafe が全国各地で開催されて  
おり、患者同士が悩みの共有や情報交換を行いながら、  
未来のために自分が何をすべきか考え、行動に必要な  
繋がりを育てています。

SORD では、Re:me 登録患者の要望に基づき、この交流会  
のように、患者自身が知識・機会・選択肢を持って行動  
するきっかけとなる取り組みを全力でサポートします。

### ➡ 患者会の設立・運営・情報収集をサポート

SORD では Re:me を通じて集まった同病患者同士が、  
目的を持った患者会を設立するためのサポートを行います。  
患者会が設立されれば、国内外の支援団体や研究者・  
臨床医との連携に向けたサポートも開始します。

<サポートの一例>

- ・患者会の設立総会 開催サポート
- ・ホームページの開設など患者会の広報サポート
- ・海外患者支援組織の調査、連携サポート など



### 『研究・災害手帳』もご活用ください。

『研究・災害手帳』とは、希少難病患者専用の災害対策自動ツールとして、開発された  
患者情報登録システムです。患者自身が事前に災害・研究手帳に自身の情報を登録して  
おくことで、災害時など不測の状況下において、必要な情報が紛失したとしても、  
研究・災害手帳からいつでも情報を取り出すことが可能です。  
登録内容は患者自身により随時更新・変更することも可能です。  
また任意で、希少難病研究事業に参加するために必要な情報登録も行えます。



# R-7000 LIVE & MARKET

治療法・治療薬がなく国の支援対象とならない  
希少難病研究・患者会活動を民間で支えるプロジェクト



本日より  
販売開始  
要領開始

特定非営利活動法人  
希少難病患者支援事務局-SORD(ソルド)

### ●R-7000 LIVE & MARKET 企画の背景

病気の原因が不明で、治療法・治療薬がなく同病患者が少ない、希少難病(Rare Diseases)と呼ばれる疾患は、約7000疾患存在すると厚生労働省は発表しています。

この希少難病のうち、国などの公的支援の対象になっている病気は約360疾患(5%)にとどまり、SORDが支援する対象疾患は6640疾患(95%)700万人(朝日新聞・NHK報道発表)以上になります。

また、SORDが支援する希少難病の約80%は遺伝子に何らかの異変が起こり病気を発症し、全てが家系(遺伝)の問題ではなく、誰にでも起こりうるとEUの研究機関は発表しています。欧米では積極的に取り組まれている希少難病問題も、現在日本ではほとんどの希少難病が手つかずになっており、社会から見過ごされ、患者や家族は孤立し日々未来に不安を抱きながら生活をおくっています。

特に、診断基準がない希少難病を効率的かつ横断的に研究するための公的な施策は日本にはありません。誰もが罹患する可能性のある希少難病は、国が率先して取り組むべき問題である事は誰もが理解できると思います。しかし、希少が故に情報が集まりにくく国策として支援制度の確立が困難である現状をそのまま国任せにして放置するのはなく、マイノリティーとされる問題を民間主導で、問題解決に向けたヒントと方向性を国に示しながら、国と協働し問題の解決に向けて取り組むという新たな形を私達SORDは実践したいと考えます。

約7000疾患あると言われる国の研究対象外希少難病(Rare Diseases)の研究推進と自ら立ち上がり、病気に立ち向かうとする国の支援対象とならない希少難病患者の活動を民間で支えるプロジェクト。それが、R-7000L&Mです。

### R-7000 LIVE & MARKETの概要

希少難病を取り巻く問題や現状を広く社会に広報し、社会から孤立する患者や家族をつなぎ、

また、患者と一般市民が接点を持ち理解を深める機会を提供すると同時に

・SORDの活動 ・公的支援対象外の患者会活動 ・希少難病研究に必要な資金の獲得  
を目指し、チャリティーイベント/R-7000 LIVE&MARKETを国内外で開催する。

### 目的

- ・病気に対する公的支援のない患者の活動助成資金、希少難病研究助成金、およびSORD活動費の獲得
- ・希少難病問題を広く社会一般へ広報し、希少難病問題の理解を深める
- ・社会から孤立しがちな希少難病患者・家族に必要な情報と同病患者、また、患者同士の交流の機会を提供

### 開催予定日

●Canada・Vancouver/2013年8月24日 ●日本・京都/2014年3月1日

### 開催場所

●Canada/ロフソンストリート(申請中) ●日本/みやこめっせ 会場面積/約4000㎡(来場予定 3000名)

### メインプログラム

パフォーマンス/音楽LIVE、パフォーマンス(一般参加も可能)

フリーマーケット/患者会、Re:meコミュニティ、企業、飲食店、一般個人

※アート、また、不要となった日用品、福祉機器などを広く募集、個々が出展

### R-7000 Live & Marketで得た資金の用途

R-7000で得た資金は、SORDの活動資金、研究事業、公的支援のない希少難病研究を行う研究者への研究助成、また、病気に対する公的支援がなく患者会活動資金の獲得が困難な患者会、Re:meコミュニティへ活動資金の助成を行う。

### ●SORDが主体となり行う主な希少難病研究

①ゲノム解析/研究者代表 国立遺伝学研究所 井ノ上逸朗 教授  
次世代シーケンサーを活用してゲノム解析を行い、これまでわからなかった病気の原因の特定を目指す

②iPS細胞の作成/研究者代表 東海大学医学部 佐藤健人 准教授  
原因が特定できた病気に対し、血液からiPS細胞を作製し希少難病を研究する機関、研究者に提供

### ●その他の希少難病研究

積極的に希少難病研究を行おうとする研究者を公募し研究助成を行う(社会学的研究も含む)

### ●患者会の活動資金助成(公的支援対象外疾患)

国の支援対象とならず、助成団体などからの活動資金の獲得が困難な患者会に対し活動資金を助成する

主催 ●NPO法人 希少難病患者支援事務局-SORD(日本)/Oops International Inc.(Canada)

共催予定 ●厚生労働科学研究・難治性疾患克服研究事業 研究班(日本)

協賛予定 ●学研ハブリッキング・新日本製薬・モンベル・free×FREE Project(日本)

後援 ●厚生労働省(申請予定)・京都府(申請予定)・京都市(申請予定)/Vancouver市(申請中)・J-wave(Canada)

## R-7000 LIVE & MARKET with KYOTO 2014 開催概要

SORDの主催するLIVE & MARKETでは主催者の利益や事情を優先するものではなく全ての参加者に利益を還元できるイベントを目指す

### ○プログラム

#### ●公開ライブ

音楽バンド、ダンスグループなどの、プロ、アマアーティストによるパフォーマンスステージ。

会場には特設ステージを設け、イベント終日を通してパフォーマンスを繰り広げる。

出演者は7~10組、ストリートで活躍するアーティストや患者グループなど、一般公募により募集する。

※申込者多数の場合は、オーディションにより出演者決定。

※本日配布のR&M資料請求書に必要事項をご記入の上スタッフにお渡しください。

#### ●フリーマーケット

患者会、Re:meコミュニティー、企業、団体、一般から約200ブースが出店するフリーマーケット。

ここで得た資金は国の支援対象とならない患者会の活動資金の助成、国の支援対象とならない希少難病を行う研究者への研究資金助成、SORDの活動資金として活用。※先着順

※本日配布のR&M資料請求書に必要事項をご記入の上スタッフにお渡しください。

#### ●希少難病に関わる研究者、専門家による講演会

最先端の希少難病研究を行う研究者や、国、京都府の希少難病施策に関わる担当官を招き、希少難病に関する研究の進捗や今後の施策などをテーマに講演会・対談・公開ディスカッションなどを企画。

希少難病に関する素朴な疑問や、病院・専門機関等では聞きづらいようなテーマについて、専門家と身近な距離で話すことのできる機会とする。

#### ●遺伝カウンセラーとのグループ交流会

希少難病の約80%が遺伝子に原因が起因するとEUが発表しています。そのため、病気や、遺伝に関する正しい知識を得るため遺伝カウンセラーは心強い存在となります。遺伝子に関する専門家である遺伝カウンセラーと自由に話すことのできるグループ交流会は、遺伝カウンセリングとは何か、どのような相談ができるのか等、遺伝カウンセリングの実情や役割について知り、カウンセリングや遺伝に関する不安や疑問について気軽に質問できます。

### ○フリーマーケットの概要

#### ●患者ブース(10店)

患者会や疾患について情報発信するだけでなく、患者会の活動資金を獲得する機会としても活用可。

使用しなくなった福祉用品・機器のリサイクル販売や、オリジナル商品・手作り作品を展示・販売など自由に活用可。

#### ●企業ブース(20店)

・社会貢献の一環として自社商品をR&Mに提供頂き、特別価格で販売（新商品の展示も可）

・商品の体験コーナーや、商品やサービスについての相談コーナーの設置可

[協賛企業（予定）]：学研ハブリッキング、モンベル、新日本製薬、富士見高原リゾート、free x FREE Projectなど。

#### ●飲食ブース(10店)

地元京都の食に関する店舗が自慢の食を数量限定で販売。

#### ●一般ブース(最大160ブース)

個人、NPO、市民活動団体、その他一般団体など、分野を問わず自由に出店。

出店者は一般公募により募集しアクセサリなどの雑貨、焼き菓子などの手作りフード、絵画などオリジナルのアートの展示・販売や、古着や不要となった日用品などの販売、またワークショップなどの体験ブースも設置可。

## R-7000 LIVE & MARKET 資料請求フォーム

R-7000 LIVE & MARKET with KYOTO 2014では初の開催に向けて、より多くの方に本イベントについて知っていただき関わりを持っていただけるために、今後、一般の皆さまから共にイベントを盛り上げ運営にご協力いただけます方を募集して参ります。

ご興味を持ってくださいました方には、下記イベント情報等の詳細資料を適宜お送りさせていただきます。

- イベントチラシ
- パフォーマンスへの出演募集
- フリーマーケットへの出店募集
- イベントの準備や当日の運営ボランティア募集
- 事前の広報協力（チラシ・ポスターの設置協力など）

ご協力いただけます方は、以下のフォームに必要事項をご記入の上、受付にてSORDスタッフまでお渡しいただけますようお願い申し上げます。また、後日SORD事務局までFax、郵送、メールにてお送りいただいても問題ございません。皆さまからのご協力を心よりお願い申し上げます。

お名前	
所属先（企業名・団体名など）	
資料送付先ご住所	〒 -
ご連絡先メールアドレス	
ご連絡先お電話番号	
興味を持っていただいた内容 （複数選択可）	<input type="checkbox"/> [プログラム参加] <input type="checkbox"/> □パフォーマンス出演 <input type="checkbox"/> □フリーマーケット出店  <input type="checkbox"/> [運営ボランティア] <input type="checkbox"/> □事前運営スタッフ （各プログラムの運営準備、イベントの広報活動など 事前準備～当日運営まで）  <input type="checkbox"/> □当日協カスタッフ （受付、来場者対応、プログラムの運営補助、会場設営・撤収など）  <input type="checkbox"/> [イベントへの協力] <input type="checkbox"/> □イベント広報協力 （ポスター・チラシの配布、設置など）  <input type="checkbox"/> □その他 （イベント全体への協力・協賛、各プログラムへの運営協力など）

【SORD事務局】

TEL/FAX : 075-744-3399 (10:00～19:00 土日祝休)  
 住所 : 〒601-1234 京都府京都市左京区大原小出石町474-1  
 mail : [info@sord.jp](mailto:info@sord.jp) (<http://www.sord.jp>)