

資料3.「希少難病フォーラム 2013京都会議」講演資料 福嶋（平成25年2月16日）

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

難治性疾患克服研究事業（平成24年4月1日～平成26年3月31日）
 「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」

信州大学 福嶋義光

厚生労働省科学研究費 平成22年度の公券要項

(1)難治性疾患克服研究事業

<事業概要>
 原因が不明で、根本的な治療法が確立しておらず、かつ後遺症を残すおそれ
 が少なくない難治性疾患のうち、患者数が少なく研究の進みにくい疾患に対し
 て、重点的・効率的に研究を行うことにより進行の阻止、機能回復・再生を目指
 した診断・治療法の開発を行い、患者のQOLの向上を図ることを目的とする。

難治性疾患の4要素

- ・ 希少性 (おおよそ5万人未満、約2500人に一人)
- ・ 原因不明
- ・ 効果的な治療方法未確立
- ・ 生活面への長期にわたる支障

平成23年度 第35回 日本遺伝カウンセリング学会学術集会 での発表

O-32

遺伝医学的側面からみた難治性疾患克服研究事業

信州大学医学部附属病院 遺伝子診療部
 福嶋義光、榎井晃洋、酒井敬子、関島良樹、吉庄知己、嶋海洋子

国立遺伝学研究所
 森崎裕子、森崎隆幸

疾患名	OMIM No.	遺伝形式	遺伝学的検査法の有無	治療法・予防法の有無	治療法・予防法の開発状況	血縁者への影響の有無	at risk 者に情報提供を行う意義	遺伝カウンセリングの必要性
...

疾患名	OMIM No.	遺伝形式	遺伝学的検査法の有無	治療法・予防法の有無	治療法・予防法の開発状況	血縁者への影響の有無	at risk 者に情報提供を行う意義	遺伝カウンセリングの必要性
...

疾患名	OMIM No.	遺伝形式	遺伝学的検査法の有無	治療法・予防法の有無	治療法・予防法の開発状況	血縁者への影響の有無	at risk 者に情報提供を行う意義	遺伝カウンセリングの必要性
...

H22年度に採択された難治性疾患克服研究事業の遺伝学的観点からの分類

単一遺伝子疾患であるか、あるいは単一遺伝子疾患であるものが含まれており、遺伝学的検査による確定診断、リスクのある血縁者への適切な対応、および遺伝カウンセリングが必要であると考えられる疾患(群)

「臨床調査研究分野」の38種の疾患(群)のうち、11疾患(群) 29%

「重点研究分野」の20種の疾患(群)のうち、6疾患(群) 30%

「研究奨励分野」の177種の疾患(群)のうち、119疾患(群) 67%

メンデル遺伝 カタログ

OMIM Entry Statistics:

Number of Entries in OMIM (updated 25 January 2013):

Prefix	Autosomal	X-Linked	Y-Linked	Mitochondrial	Total
Gene descriptor	13,401	651	48	11	14,116
Gene and phenotype, combined	124	4	0	2	130
Phenotype description (molecular basis known)	3,357	271	4	24	3,656
Phenotype description (locus, molecular basis unknown)	1,326	181	5	0	1,512
Other, mainly phenotypes with suspected mendelian basis	1,703	121	2	0	1,826
Total	20,311	1,150	55	37	21,553

Mendelian Inheritance in Man の、21,610の記載項目のうち、遺伝性疾患・遺伝形質としては、7,474種類が登録されており、そのうち3,690種類については、疾患に関係する遺伝子が解明されている。

メンデル遺伝 カタログ

OMIM Entry Statistics:

Number of Entries in OMIM (updated 25 January 2013):

Prefix	Autosomal	X-Linked	Y-Linked	Mitochondrial	Total
Gene descriptor	13,401	651	48	11	14,116
Gene and phenotype, combined	124	4	0	2	130
Phenotype description (molecular basis known)	3,357	271	4	24	3,656
Phenotype description (locus, molecular basis unknown)	1,326	181	5	0	1,512
Other, mainly phenotypes with suspected mendelian basis	1,703	121	2	0	1,826
Total	20,311	1,150	55	37	21,553

Mendelian Inheritance in Man の、21,610の記載項目のうち、遺伝性疾患・遺伝形質としては、7,474種類が登録されており、そのうち3,690種類については、疾患に関係する遺伝子が解明されている。

2013年1月26日現在、臨床検査として2696疾患の遺伝学的検査が可能。そのほとんどは希少難治性疾患である。

平成24年度診療報酬改定

・D006-4：遺伝学的検査（2000→4000点）計38疾患

（1）遺伝子疾患がうたがわれる場合に行うものとし、患者1人につき1回算定できる。

本年度

ハンテントン病 線形遺伝性疾患類	デュニタンソン病 ムルコフ病 カニンタン病 シトクロムC10 アブチン病 オクサリドリン酸血症 プロピオン酸血症 イソ酪氨酸血症 アホバクテリウムゲルン菌血症 オキシド 難治性アミロシドーゼ	グルンホッフ病 MADAM病 MICA病 MPTP/SH2P病 CPE病 神経遺伝性シトクロムC10 難治性全身性骨髄質 先天性網膜色素上皮病 先天性網膜色素上皮病 先天性網膜色素上皮病
---------------------	---	--

ケ、ムコ多糖症Ⅰ型
コ、ムコ多糖症Ⅱ型
サ、ゴーシェ病
シ、ファブリ病
ス、ポンペ病

（2）（1）のアからクまでに掲げる遺伝子疾患の検査は、PCR法、DNAシーケンス法、FISH法又はマイクロアレイ法による。（1）のケからスまでに掲げる遺伝子疾患の検査は、顕微鏡性遺伝法、DNAシーケンス法又は培養法による。

（3）検査の実施に当たっては、厚生労働省「医療・介護提供事業者における個人情報の適切な取扱いのためのガイドライン」（平成18年12月）及び厚生労働省による「遺伝学的検査に関するガイドライン」（平成18年4月）を遵守すること。

遺伝情報の特殊性

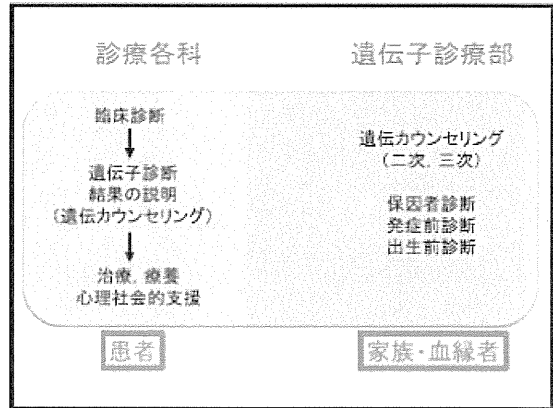
不変性：生涯変化しない

予測性：将来の発症を予測できる可能性

共有性：家系で同じ情報を共有している可能性

当事者のさまざまな悩み

- なぜこのような病気が自分たち家裏にふりかかってきたのだろう。
- 血縁者も同じ病気になるのではないか
- 今の仕事は続けられるのだろうか。家事はどうなるのだろうか。医療費や保険のことも気になる。
- 自分の子どもにも遺伝しているのだろうか。
- もうひとり子どもが欲しいが、その子にも遺伝するのだろうか。それを未然に防ぐ方法はあるのだろうか。
- もし自分が遺伝性の病気の体質をもってしているとわかったら、夫はどう思うだろうか。夫の両親はどう思うだろうか。第一こんな話をどうやってきり出せばいいのだろう。
- 結婚を間近に控えた嫁にも同じように病気が遺伝している可能性があるはずだ。妹は気にしていないようだが、伝えたほうがいいのだろうか。しかし伝えることで姉弟者との関係に問題が起きてしまう可能性はないだろうか。うらまれたりしないだろうか。



厚生労働省科学研究費 平成22年度の公募要項

(1)難治性疾患克服研究事業
 <事業概要>
 原因が不明で、根本的な治療法が確立しておらず、かつ患者を捜すおそれ
 が少なくない難治性疾患のうち、患者数が少なく研究の進みにくい疾患に対し
 て、重点的・効率的に研究を行うことにより進行の阻止、機能回復・再生を目指
 した診断・治療法の開発を行い、患者のQOLの向上を図ることを目的とする。

難治性疾患の4要素

- 希少性 (おおむね5万人未満、約2500人に一人)
- 原因不明
- 効果的な治療方法未確立
- 生活面への長期にわたる支障

厚生労働省科学研究費 平成22年度の公募要項

(1)難治性疾患克服研究事業
 <事業概要>
 原因が不明で、根本的な治療法が確立しておらず、かつ患者
 が少なくない難治性疾患のうち、患者数が少なく研究の進みにくい疾患に
 て、重点的・効率的に研究を行うことにより進行の阻止、機能回復・再生を
 目指した診断・治療法の開発を行い、患者のQOLの向上を図ることを目的とする。

難治性疾患の4要素

- 希少性 (おおむね5万人未満、約2500人に一人)
- 原因不明
- 効果的な治療方法未確立
- 生活面への長期にわたる支障

Genetic disease (遺伝性疾患) の概念がなく、遺伝医療の必要性が全く謳われていなかった

平成23年度の公募要項

1 難病・がん等の疾患分野の医療の実用化研究事業

(1)希少難治性疾患の迅速な原因究明及び治療法開発に関する研究

希少難治性疾患の原因の多くは遺伝子異常に関連する疾病であることが明らかになって
 いるものの、これまで体系的に遺伝子解析を行い、原因遺伝子を特定することは困難であっ
 た。近年、次世代遺伝子解析装置の技術進歩により、極めて迅速に遺伝子解析を行うこと
 が可能となったことから、集中的に希少難治性疾患患者の全遺伝子を極めて短期間に解析
 し、早期に原因究明及び新たな治療法の開発に繋がる研究成果を得る事を目的とする。当
 研究においては、疾患群別に集中的に遺伝子解析を実施し、原因究明を目指す研究班(拠
 点研究班)及び遺伝子解析については拠点研究班の次世代遺伝子解析装置を共同利用し
 て様々な希少難治性疾患の原因究明を目指す研究班(一般研究班)による共同プロジェクト
 として実施する。

当研究を推進することにより、他の難治性疾患克服研究事業の研究班と有強的な連携を
 図りつつ、希少難治性疾患の病因解明及び新たな治療法の開発が促進され、希少難治性
 疾患患者の医療水準の向上を図るとともに、健康長寿社会の実現につながることを目指し
 ている。

なお、当研究は「希少性(おおむね5万人未満)・原因不明・効果的な治療方法未確立・
 生活面への長期にわたる支障」という4要素を満たす「難治性疾患克服研究事業」の対象疾
 患を対象とするものであり、研究費の効率的活用観点から、「がん」「生活習慣病」「
 「進行性筋ジストロフィー」「精神疾患」など、他の研究事業において継続的な研究の対
 象となっているものは対象としない。

遺伝子の性質

伝えられる	次の世代へ 細胞から細胞へ
はたらく	生命の維持
変化する	進化、病気

遺伝子の性質(1)

伝えられる

親から子へ
細胞から細胞へ

遺伝子の性質(2) はたらく

RNA構造はどのようにしてタンパク質の合成を司るか 33

DNA → RNA → タンパク質

ブリッグスのセントラル・ドグマ, 1957年

次世代遺伝子解析装置を用いた難病の原因究明、治療法開発プロジェクト

【一般公募】10億円

【研究内容】

- 1. 患者の遺伝子解析
- 2. 遺伝子解析結果の解析
- 3. 遺伝子解析結果の臨床応用

【研究目的】

- 1. 難病の原因究明
- 2. 治療法開発

【研究対象】

- 1. 難病患者とその家族
- 2. 難病の原因究明

【研究期間】

- 1. 2015年10月～2017年3月

【研究費】

- 1. 10億円

研究内容	研究目的	研究対象	研究期間	研究費
1. 患者の遺伝子解析	難病の原因究明	難病患者とその家族	2015年10月～2017年3月	10億円
2. 遺伝子解析結果の解析	難病の原因究明	難病患者とその家族	2015年10月～2017年3月	10億円
3. 遺伝子解析結果の臨床応用	治療法開発	難病患者とその家族	2015年10月～2017年3月	10億円

研究内容	研究目的	研究対象	研究期間	研究費
1. 患者の遺伝子解析	難病の原因究明	難病患者とその家族	2015年10月～2017年3月	10億円
2. 遺伝子解析結果の解析	難病の原因究明	難病患者とその家族	2015年10月～2017年3月	10億円
3. 遺伝子解析結果の臨床応用	治療法開発	難病患者とその家族	2015年10月～2017年3月	10億円

疾病中心から患者中心の希少難病研究を可能とする 全国的専門集団ネットワーク

患者・家族

主治医

患者情報収集・情報管理

臨床診断支援

遺伝学的検査

遺伝子治療 (遺伝カウンセリング)

生体試料バンク

希少難病の研究チーム

- ・既知の疾患
- ・未知の疾患

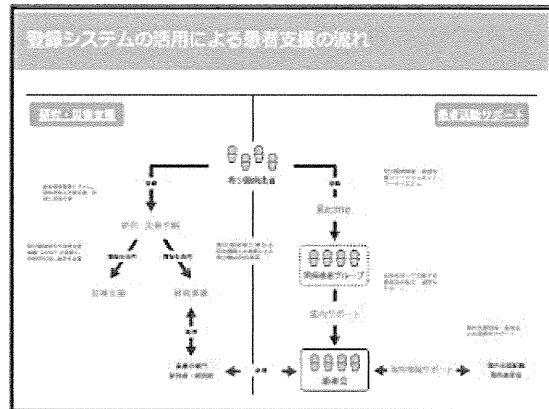
NPO法人希少難病患者支援事務局 (SORB)
 <http://www.sorb.jp/>

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
 難治性疾患専門研究事業の対象となっていない17万疾患、300名以上の方
 が登録
 登録者は19都道府県に分布

「Re:me」 希少難病患者・家族が生活や疾患に関する情報交換を行うことができる。
 希少難病患者・家族の便用に特化した登録制のSNSシステム

「災害手帳」 「Re:me」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
 身により加筆・修正を行うことのできる災害対策自動システム。患
 に関する必要な登録情報を研究班と共有するための役割も有する。



希少難病患者登録システム Re:me と 研究・災害手帳

SORBでは以下の2種類の希少難病患者登録システムの運営を行っています。

Re:me (リミイ)

希少難病患者（未確定診断患者を含む）、家族の使用に特化したSNS。
 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、全国の
 希少難病患者・家族と情報交換や交流がおこなうことが可能。

研究・災害手帳

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。患者自身が事前に研究・災害手帳に自身の情報を登録しておく
 ことで、災害時など不足の状況下において必要な情報が紛失したとしても
 いつでも情報を取り出すことが可能。登録内容は患者自身が随時更新・
 変更することもできる。また、患者自身が研究参加への意思表示を行う
 ための研究アンケート機能も備わっている。

希少難病患者SNS Re:me (リミイ)

Re:meには以下の7つの機能が備わっています

- ◆ 病名検索機能
病名、症状などによりRe:meの登録患者の検索を行うことができます。
- ◆ メールメッセージ
指定の患者にメッセージを送ることができます。
(メールアドレス非公開)
- ◆ コミュニティ
病名の検索や病名など登録病名のコミュニティ（掲示板）を立ち上げ、
情報交換を行うことができます。（公開・非公開の選択可）
- ◆ レビュー
疾患特有の生活必需品など、自分の病状に合う商品を紹介すること
ができます。（公開・非公開の選択可）
- ◆ 日記
現在の病状や普段の生活のことなどを日記として残しておくことが
できます。（公開・非公開の選択可）
- ◆ アルバム
患者さん同士で治療会の写真やお気に入りの写真を紹介すること
ができます。（公開・非公開の選択可）
- ◆ SORBニュース
フォーラムや研究発表、各種レポートやイベントなどのSORBの最新
情報を知ることができます。

希少難病患者SNS Re:me (リミイ)

Re:meの活用事例

希少疾患に関する情報の取寄

Re:meに登録するだけでSORBから配信されるSORBニュースを閲覧
 <情報の一歩>、最新研究発表や最新治療、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、学生、交際会等の案内。

患者・家族同士のコミュニケーション

【同病者者検索】病名により検索した患者との連絡。また【コミュニティ】機能により
 立ち上げた病種、登録病名の病名検索での検索による情報共有に活用

患者交際会などのイベントの開催

各地域での交際会イベントの企画、参加者の募集や開催後の報告に活用

患者会の設立、及び、運営

患者会や病種、運営を行う際の活動同士の、及び、患者と医師・研究者のミーティング
 スペースや、疾患、研究情報の共有、情報源として活用

研究・災害手帳

研究・災害手帳の登録項目

- ◆ 基本情報
患者の氏名や年齢などの個人情報、及び、治療歴や病種、疾患
 予備や治療歴などの病歴に関する情報の登録が可能。
- ◆ 病歴
病歴の病名から疾患診断の開始から現在までの病歴を病名別にして
 登録することが可能。
- ◆ 薬品情報
処方薬や処方箋、使用する薬剤や治療法、薬品副作用や副作用に関する
 情報の登録が可能。
- ◆ 緊急情報
入院時や緊急時など緊急時の連絡先、連絡先に関する情報の登録が可能。
- ◆ 生活情報
使用する医療機器のメーカー、また、生活・介護行動などでの様々な
 困難点に関する情報の登録が可能。
- ◆ 研究アンケート
患者自身による研究参加への意思表示、また患者自身が抱える疑問や
 疑問点について記載・回答することが可能。

研究・災害手帳

研究・災害手帳の活用事例

患者情報の保存、取り出し
患者自身が自らの疾患・生活に関する情報を登録・保存しており、大規模災害の発生による情報の消失や研究への活用時などにその情報を取り出し活用する。

日本希少難病患者臨床支援対策協議会(JORD)の災害支援
災害発生時、JORDは希少難病患者の災害支援組織「日本希少難病患者災害対策支援機構」と連携し、研究・災害手帳の登録情報に基づき被災希少難病患者の支援活動を実施。

希少難病研究事業への活用
研究への参加を希望すると意思表示した患者の登録情報はJORDが匿名化し、厚生労働科学研究「遺伝性疾患学域研究事業」研究員「次世代から患者中心の希少難病治療研究の推進」として希少難病患者のネットワーク構築、や最先端施設に誘われる研究機関とJORDが共同して取り組む希少難病研究、支援体科事業に活用します。

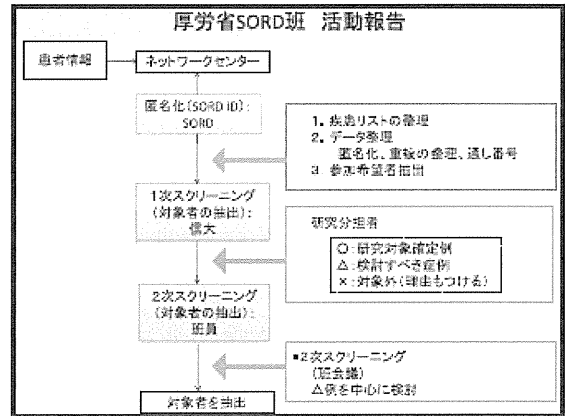
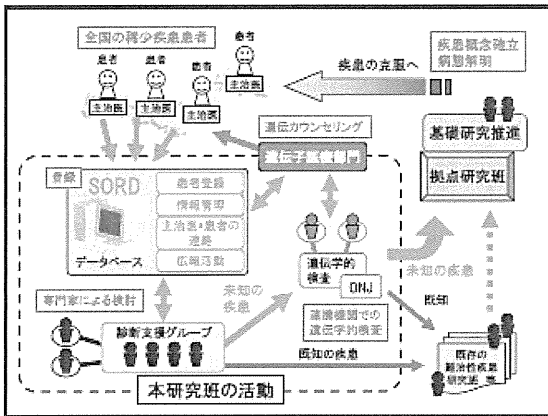
研究アンケート

①あなたが研究に求めるものは何ですか？

- ・自分(と家族)の試料と診療情報を利用し、研究を進めてほしい
- ・病気の診断をつけてもらいたい
- ・病気に対応してくれる専門医を知りたい
- ・病気に関する研究の最新情報が知りたい
- ・病気や家族に関する遺伝カウンセリングに対応してくれる施設を知りたい
- ・患者会・サポートグループについての情報を知りたい
- ・その他(自由記載)
- ・特になし

②家系内に似たような症状の方がおられますか？ (Yes/No)

③家系内に診断名のついている方がおられますか？ (Yes/No)



厚労省SORD班 活動報告

7月7日～8日 第一回(橋本), 9月30日 第二回(京大), 2月15日第三回(京大)

- ・ 本事業計画の概要(橋本)
- ・ SORDの活動内容、とくにRe-meと研究災害手帳について(小泉)
- ・ 診断支援のあり方(全員)
- ・ 遺伝学的検査の進め方、サンプル収集と保存(全員)
- ・ 難病フォーラム等の広報活動(小泉, 全員), 災害時対応(小泉)
- ・ 全体討論

2012年度

- ・ SORDに登録されている患者全員を本研究の対象とする
- ・ 1次スクリーニングで、○△×に分類する
- ・ ○の中から、一例ずつ順番に、診断支援を行う(必要に応じて、遺伝学的検査を実施)
- ・ それと平行して、△の中から○になるものの抽出作業をおこなう
- ・ 本研究の目的は、ネットワーク構築が目的なので、診断支援あるいは拠点班に回すことのできた症例の数にはこだわらない。
- ・ 今年度中に、診断支援→遺伝学的検査→拠点班への紹介へと進めることのできる患者のリクルードに努める。

全国遺伝子医療部門連絡会議 参加施設 臨床遺伝専門医制度 研修施設

- 連絡会議・研修施設
- 連絡会議のみ
- 研修施設のみ
- いずれもなし

- 遺伝学病研究センター
- 精神・神経研究センター
- 国際医療研究センター
- 成育医療研究センター
- がん研究センター
- 長井科学医療研究センター

1 希少難病支援団体における患者登録(国)

SORDにて、患者情報登録システム、および希少難病患者ソーシャルネットワークシステムを構築した。必要となる項目等について研究会で検討し改善している。現状、患者登録を行っており、12月7日現在、難治性疾患重症研究事業の対象となっていない177疾患、355名が登録された。

2 患者情報の臨床診断(国、国) 研究協力者)

SORDに登録された患者情報を検討し、研究対象候補となりうると考えられた25例を抽出し、一併ごとに臨床診断、産科診断のために必要な検査項目、不足する情報等についてさらに検討した。そのうち、7例について、SORDを介し、患者の研究協力についての考え方や希望、および患者の主治医の情報を得る段階に入っている。今後、確定診断のための方向性を定めることとしている。

3 遺伝カウンセリングの実施(①~④)

10月27日に開催された全米遺伝子医療専門家連絡会議(全ての大学病院を含む95の医療施設が参加)において、本事業を紹介し、必要な場合には、希少難病性疾患患者・家族に対する遺伝カウンセリングの実施を依頼した。

4 遺伝学的検査の実施(国、国)

5 他の研究試料の確保

6 立派活動(①、②)

難病患者および一般市民を対象に、難病フォーラムを開催するとともに、HP等により、広く本研究の活動内容を広範する。本事業に関連するポスターを作成し全国に配布した。

SORDに期待される役割

希少難病患者についての情報収集

希少難病患者・家族 と 専門医・研究者集団 との接点

主治医 と 専門医・研究者集団 との接点

希少難病患者の個人情報保護

研究成果の患者・家族への報告

希少難病周知ポスター

希少難病の周知を目的に、
現在、全国の医療・行政機関
や民間施設等に設置協力の
呼びかけを実施

希少難病フォーラム2013京都会議

日時：2013年2月16日(土)
13:00~16:00 開場12:30

会場：国立京都国際会館
2階カンファレンスルームA

主催：難病対策推進委員会 希少難病患者支援事務局

共催：東京大学医学部 難病性疾患診療連携推進センター
(高野原心臓血管病センター・難病性疾患診療連携推進センター)

協賛人：日本希少難病学会 京都府立医科大学

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

Acknowledgements

氏名	所属	役割
田村 浩一	京都府立医科大学	事務局
...

資料4.「希少難病フォーラム 2013京都会議」講演資料 小杉（平成25年2月16日）

希少難病フォーラム2013京都会議

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

2013年2月16日 国立京都国際会館

京都大学医療倫理学 遺伝医療学
小杉真司

塩野義 希少難病の脂肪萎縮症治療薬を国内承認申請

公開日時 2012/08/03 05:00

いいね! 1 共有 1 Twitter 記事報告 印刷

塩野義製薬は8月1日、全身あるいは部分的に脂肪組織が消失または減少する脂肪萎縮症の治療薬として組換え型レプチン（ヒト）（一般名：メトレプチン）を7月に日本で承認申請したと発表した。

脂肪萎縮症は国内推定患者数は100人以下という希少難病。糖・脂質代謝異常を来し、難治性の糖尿病や高中性脂肪血症、脂肪肝などを呈するという。食欲抑制やインスリン作用を増強するレプチンを投与することで、糖・脂質代謝異常を改善するとされている。

この薬剤は、難病創薬スーパー特区の中核拠点である京都大学内分秘・代謝内科において、京都大学医学部附属病院探索医療センターの支援の下に医師主導治験が行われていた。

<http://www.mixonline.jp/Article/tabid/55/artid/42988/Default.aspx>

脂肪萎縮症とは、脂肪組織が消失あるいは減少する病気です。脂肪がなくなるとは、「メタボへの警鐘が鳴らされている昨今、願ってもないダイエット」と早合点しそうですが、脂肪組織の減少に伴って糖尿病や脂質異常症、非アルコール性脂肪肝などさまざまな代謝異常をきたし、寿命も30～40歳とされる難病なのです。国内の患者数は推定100～200人と少ないため病気の解明も進まず、これまで確実な治療法はありませんでした。そんな脂肪萎縮症に対して、京都大学医学部附属病院が有効な治療法として研究を続けてきたレプチン補充療法が昨年7月、第3項先進医療(先進医療のうち、使用する医薬品や医療機器について、薬事法の承認・認証・適用のないもの)に承認されました。全国で同院でのみ、この治療を受けることができます(2011年2月現在)。

脂肪がなくなることよりも、代謝異常を起こすことが問題

脂肪萎縮症が高頻度に引き起こすインスリン抵抗性や糖尿病、脂質異常症、脂肪肝は、メタボリック症候群の特徴と同じです。そのため、レプチンは脂肪萎縮症だけでなく、糖尿病などの代謝異常の治療薬として、臨床応用が考えられています。

http://www.senshiniryō.net/column_a/17/index.html

4

日本家族性腫瘍学会HPより

そして、このような家族集積性を示す癌は頻度は高くありませんが、ほとんど全ての癌で見られます(日本では約5%内外)。

近年、家族性腫瘍の研究が、とくに発癌の分子生物学的メカニズムの解明と、癌予防対策の両面から、きわめて有効な戦略として注目を集めています。すなわち、家族性腫瘍(遺伝性腫瘍)の原因遺伝子の同定がいくつもなされ、多段階遺伝子変異による発癌機構がそれぞれの癌で解明されつつあり、癌の1次予防(癌そのものの発生をおさえ癌死亡率を減少させること)、2次予防(癌の早期発見早期治療によって癌死亡率を減少させること)が期待されています。

<http://isft.umin.jp/>

希少難病

- ▶ 患者数が少ない
- ▶ 研究者がいない
- ▶ 研究がなされていない
- ▶ 治療法どころか原因もわからない
- ▶ 多くは単一遺伝性疾患
- ▶ 次世代シーケンサ技術などにより、原因遺伝子特定の可能性が高まった
- ▶ 原因が特定されれば、病態解析は比較的容易
- ▶ 治療法開発の可能性
- ▶ 一般のcommon diseaseの治療や病態解析へ有用

全国遺伝子医療部門連絡会議

[HOME](#)
[趣旨](#)
[規約](#)
[歩み](#)
[報告書](#)
[会員施設](#)
[資料](#)
[お問い合わせ](#)
[リンク](#)

「第10回 全国遺伝子医療部門連絡会議」開催のお知らせ

会期：2012年10月27日（土）・28日（日）

会場：新宿アイランド（27日）
日本医科大学（28日）

会長：渡邊 淳
日本医科大学付属病院遺伝診療科・ゲノム先端医療部

多数のご参加を賜り盛會に終了いたしました。ありがとうございました。

▶ **登録機関遺伝診療体制検索・提供システム**
遺伝子診療を実施している全国施設を検索 [ココをクリックして下さい。](#)

▶ **遺伝医学系統講義 - e-learning -**
を受講する方はココをクリックして下さい。

新着情報

第10回 全国遺伝子医療部門連絡会議のプログラムが変更になりました。
[プログラムはこちら](#)
(2012.10.15)

平成24年12月8-9日に開催されます「第4回遺伝カウンセリングアドバンスセミナー」のご案内が揃いました。

報告書

第9回までの全国遺伝子医療部門連絡会議報告書を公開しています。

[第9回_全国遺伝子医療部門連絡会議報告書\(3.7MB\)](#)

[第8回_全国遺伝子医療部門連絡会議報告書\(3.6MB\)](#)

[第7回_全国遺伝子医療部門連絡会議報告書\(11.6MB\)](#)

[第6回_全国遺伝子医療部門連絡会議報告書\(2.6MB\)](#)

[第5回_全国遺伝子医療部門連絡会議報告書\(3.3MB\)](#)

[第4回_全国遺伝子医療部門連絡会議報告書\(3.3MB\)](#)

[第3回_全国遺伝子医療部門連絡会議報告書\(2.3MB\)](#)

[第2回_全国遺伝子医療部門連絡会議報告書\(2.3MB\)](#)

[第1回_全国遺伝子医療部門連絡会議報告書\(1.2MB\)](#)

<http://www.idenshiiryoubumon.org/index.html>

全国遺伝子医療部門連絡会議の歩み

平成14年度(2002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(主任研究者:古山順一)」の分担研究として、2003年1月に特定機能病院等(80大学病院および5(国立)医療機関)を対象に「遺伝子医療に関する調査」を行った。その結果、すでに36施設において、遺伝カウンセリングおよび遺伝学的検査を中心とする遺伝子医療を行う部門が設立されており、設立を準備している施設をあわせると64施設に達していた。しかしながら、これらの遺伝子医療部門においては、組織作りの問題、担当者問題、診療費の問題、診療録の問題、倫理的問題など、多くの解決すべき問題があることも明らかになった。そこで、関係者が協議した結果、我が国における遺伝子医療の向上を目的として、各施設間の情報交換、意見交換を行う「全国遺伝子医療部門連絡会議」を開催することになった。

第1回から第5回の概要は以下に示す通りである。なお、第1回と第2回は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(主任研究者:古山順一)」、第3回?第5回までは厚生労働省科学研究費補助金先端的基盤研究事業「ゲノムリテラシー向上のための人材育成と教育ツール開発に関する研究(研究代表者:福岡義光)」のレポートを得て開催した。また、本連絡会議は日本人遺伝学会、日本遺伝カウンセリング学会および日本遺伝子診療学会の後援を受けている。

第1回(大会長:福岡義光) 2003.11.29(土)
 東京:日本教育会館
 参加施設:50施設(43医療機関)、参加者:89名

第2回(大会長:小杉真司) 2004.12.18(土)
 京都:京都大学芝園会館
 参加施設:64施設(49医療機関)、参加者:116名

第3回(大会長:斎藤加世子) 2005.11.5(土)
 東京:東京女子医科大学
 参加施設:73施設(56医療機関)、参加者:144名

第4回(大会長:福岡義光) 2006.11.18(土)

全国遺伝子医療部門連絡会議 維持機関会員施設名簿 (2012年11月2日現在、99施設)

施設名	部門名	郵便番号	住所	電話	FAX/ファックス	代表者氏名
北海道大医院	臨床遺伝子診療部	060-0630	北海道札幌市北区北15条西7丁目	011-706-6028	011-706-5356	矢部 一郎
札幌医科大学附属病院	小児科	060-0543	北海道札幌市中央区南1条西16丁目	011-611-2111 F0103420	011-611-0352	堤 海幸
旭川医科大学病院	遺伝子診療カウンセリング室	078-0510	北海道旭川市緑が丘2条1-1-1	0166-66-2400	0166-69-2460	時田 芳男
弘前大学医学部附属病院	神経内科	038-8502	青森県弘前市森崎町5	0172-39-5142	0172-39-5143	車海林 輝夫
秋田大学医学部附属病院	遺伝子医療部	010-8540	秋田県秋田市長瀬1-1-1	019-884-6159	019-836-2620	高橋 勉
山形大学医学部附属病院	遺伝カウンセリング室	990-9585	山形県山形市秋田町2-2-2	023-929-5329	023-929-5352	早坂 靖
東北大学病院	遺伝科	980-8574	宮城県仙台市青葉区星ヶ岡1-1	022-717-8139	022-717-8142	松原 洋一
宮下医科大学附属病院	臨床遺伝科	020-0505	宮城県宮城県内丸10-1	019-951-5111 F0108480, 2263	019-903-0171	湯島 明幸
福島県立医科大学附属病院	産婦人科	960-1295	福島県福島市光が丘1	024-547-1290		藤森 敬也
群馬大学医学部附属病院	遺伝子診療部	371-8511	群馬県前橋市昭和町3-38-15	027-226-8122	027-226-3136	山田 正徳
自治医科大学附属病院	遺伝カウンセリング室	329-0490	栃木県宇都野市薬師寺3011-1	0285-58-7342	0285-44-4662	若手 清彦
獨協医科大学病院	総合周産期母子医療センター	321-0290	栃木県宇都野市玉生町大字北小川690	0282-86-1111	0282-86-6856	渡辺 博
筑波大学附属病院	遺伝診療グループ	305-8575	茨城県つくば市天王台1-1-1 医学学系棟4E260	029-853-3177/29352	029-850-3333	石坂 忠雄
	遺伝子診療治療センター		埼玉県入間郡			

9

登録機関遺伝診療体制検索・提供システム

患者又は医療関係者が遺伝子診療を実施している施設を検索するためのシステムです。

全国遺伝子医療部門連絡会議

HOME | 活動 | 資料 | お問い合わせ | 会員募集

【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）
会長：渡邊 淳
日本医科大学付属病院遺伝診療科 / アトム先端医療部

本協会の活動や最新情報を取り上げ、お読みください。

登録機関遺伝診療体制検索・提供システム
遺伝子診療を実施している施設を検索するシステムです。

遺伝子医療システム講座 - e-learn
遺伝子医療の基礎から応用まで、体系的に学ぶことができます。

■疾患分類を選択

※検索結果はボタンをクリックすると、1頁あたり20件の結果の下に表示されます。
（1頁の検索結果は10件、20件各表示）

- 家族性糖尿病
- 骨・結合組織疾患
- 神経・筋疾患
- 気管支拡張症
- 閉経期
- 染色体異常・染色体核型
- 栄養遺伝学
- 遺伝・発育系疾患
- 耳鼻科疾患
- 眼科疾患
- 皮膚科疾患
- 循環器疾患
- 腎臓科疾患
- 小児科/小児科
- 精神疾患
- その他

■エリア・都道府県を選択

※国・都道府県を絞り込んで検索すると、県内の遺伝子診療を行っている施設名を表示します。

- 北海道
- 東北
- 関東
- 中部
- 関西
- 中国
- 四国
- 九州

お問い合わせ
全国遺伝子医療部門連絡会議 URL: <http://www.genetic-japan.com/>


10

遺伝子診療部における 遺伝カウンセリングを含む包括的医療 各科主治医の診療とはどこが違うか？

- 遺伝情報の統一的な取扱い
- 縦割り臓器別診療をサポートする横断的・全人的診療
- 複数診療科間のコーディネート
- 患者のみでなく、その家族も重要な対象
- 患者と対等な立場で、全選択肢を提示、自律的決定を支援
- 社会的・心理的問題にも対応
- 患者会などの支援団体、福祉サポートを含む情報提供

遺伝カウンセリングの時間と特徴

- 1人1回の面談に1時間以上かかるのが普通
- 1人平均1日程度必要であるといっても過言ではない
- 病歴や病像の情報収集、最新の遺伝医学情報の入手、専門家間での検討、遺伝子検査のアレンジ、などなど
- パターンリズムを廃して自律的決定をし、決定に対して前向きであるためには、話したいことを話し、知りたいことを全て理解することがスタートとなる→時間が必要
- 一生の中での重要な決断→十分時間を費やすべき
- 必要とする時間の決定的な違いのため、遺伝カウンセリングを通常の診療体制とは別に行うべき
- 遺伝カウンセリングの特徴およびその目的上も専門医のみの対応では不十分

認定遺伝カウンセラー制度委員会  [サイトマップ](#) [お問い合わせ](#)

[ホーム](#) [認定遺伝カウンセラー制度について](#) [既に資格を取得されている方へ](#) [資格取得を目指す方へ](#) [事務手続き](#) [資料](#) [リンク集](#)

この度の東日本大震災により、犠牲になられた方々のご冥福をお祈り申し上げます。被災された皆様、並びにご家族の方々に対しまして心よりお見舞い申し上げます。一日も早い復旧と復興をお祈り申し上げます。

認定遺伝カウンセラーは、日本遺伝カウンセリング学会 と 日本人類遺伝学会 が共同認定する資格です。

平成17年4月1日より認定遺伝カウンセラー制度が正式にスタートしました。現在、わが国では139名の認定遺伝カウンセラーが活躍をしています（2012年11月現在）遺伝カウンセリングを学んでいる学生はもちろん、これから養成専門課程を新設しようとして計画されている大学、遺伝カウンセリングに興味のある方は本ホームページをご利用ください。

新着情報（更新履歴）

- 2013/01/24 「認定制度委員会からのお知らせ」を更新しました。
- 2012/12/05 認定遺伝カウンセラー資格取得者名簿を更新しました。
- 2012/11/08 「認定制度委員会からのお知らせ」を更新しました。リンク情報を追加しました。
- 2012/08/21 「認定制度委員会からのお知らせ」を更新しました。

東北大学大学院医学系研究科医科学専攻修士課程に遺伝カウンセリングコースがスタートされます

<http://plaza.umin.ac.jp/~GC/index.html>

認定制度委員会からのお知らせ

(2013年1月24日)

認定遺伝カウンセラー資格（2007年度資格取得者）の更新申請を受け付けています。申請期日は2013年1月31日ですのでご確認ください。

(2012年11月8日)

2) 認定遺伝カウンセラー制度規則が変更されました。認定遺伝カウンセラー制度規則第10条（認定遺伝カウンセラーの認定）に、「認定遺伝カウンセラーと認定された者は日本認定遺伝カウンセラー協会に入会する」という項目が追加され、日本遺伝カウンセラー協会に入会する必要があります。

認定遺伝カウンセラー制度委員会

13

▶ サイトマップ ▶ お問い合わせ

ホーム	認定遺伝カウンセラー制度について	既に資格を取得されている方へ	資格取得を目指す方へ	事務手続き	資料	リンク集
-----	------------------	----------------	------------	-------	----	------

認定遺伝カウンセラー

認定遺伝カウンセラーとは

- 1) 認定遺伝カウンセラーは遺伝医療を必要としている患者や家族に適切な遺伝情報や社会の支援体制等を含むさまざまな情報提供を行い、心理的、社会的サポートを通して当事者の自律的な意思決定を支援する保健医療・専門職である。
- 2) 認定遺伝カウンセラーは医療技術を提供したり、研究を行う立場とは一線を画し、独立した立場から患者を援助することが求められる。
- 3) 認定遺伝カウンセラーは、遺伝カウンセリングについて一定の実地修練を積んだ後に資格認定される専門職で、下記の要件を満たす必要がある。
 - ・最新の遺伝医学の知識を持つ
 - ・専門的なカウンセリング技術を身につけている
 - ・倫理的・法的・社会的課題 (Ethical-legal-social issues: ELSI) に対応できる
 - ・主治医や他の診療部門との協力関係 (チーム)を構成・維持できる
- 4) 認定遺伝カウンセラーとなりうる基盤の職種としては看護師、保健師、助産師などのメディカルスタッフや、臨床心理士、社会福祉士、薬剤師、栄養士、臨床検査技師などのコメディカル・スタッフ、また生物学・生化学などの遺伝医学研究者やその他の人文・社会福祉系などの専門職が考えられる。

(厚生労働科研報告書：認定遺伝カウンセラー制度研究の歩みより作成)

遺伝カウンセラー養成専門課程 (50音順)

お茶の水女子大学大学院 人間文化創成科学研究科 ライフサイエンス専攻 遺伝カウンセリングコース
 川崎医療福祉大学大学院 医療福祉学専攻 医療福祉学専攻修士課程 遺伝カウンセリングコース
 北里大学大学院 医療系研究科 医科学専攻修士課程 遺伝カウンセリング養成プログラム
 京都大学大学院 医学研究科 社会健康医学系専攻 専門職学位課程 遺伝カウンセラーコース
 近畿大学大学院 総合理工学研究科 理学専攻 遺伝カウンセラー養成課程
 信州大学大学院 医学系研究科 医科学修士課程 (医科学専攻) 遺伝カウンセリングコース
 千葉大学大学院 医学薬学府 修士課程医科学専攻社会医学コース
 東京女子医科大学大学院 先端生命医科学専攻 遺伝子医学分野 遺伝カウンセリング専門課程
 東北大学大学院 医学系研究科 医科学専攻修士課程 遺伝カウンセリングコース
 長崎大学大学院 医歯薬学総合研究科 保健学専攻 遺伝カウンセリングコース

日本認定遺伝カウンセラー協会

Japanese Association of Certified Genetic Counselors

遺伝カウンセラーとは 本協会について 認定遺伝カウンセラー倫理綱領
認定遺伝カウンセラー一覧(本協会員) 会員専用ページ お問い合わせ リンク

日本認定遺伝カウンセラー協会は、
・認定遺伝カウンセラー資格所得者の相互の連携
・認定遺伝カウンセラーの資質と技能の向上
・遺伝カウンセリングおよびその周辺領域の活動を通じて、
人々の健康と福祉の向上に貢献すること
を目的として設立された団体です。

<http://plaza.umin.ac.jp/~cgc/index.h>

認定遺伝カウンセラー 倫理綱領

前文

認定遺伝カウンセラーは、遺伝医学やカウンセリングの知識と技術をもって、医療や社会に貢献することを旨として創設された専門職である。遺伝医学・医療が進歩するなか、我々は臨床、研究、教育を含む多分野にわたってその活動に努めるものである。

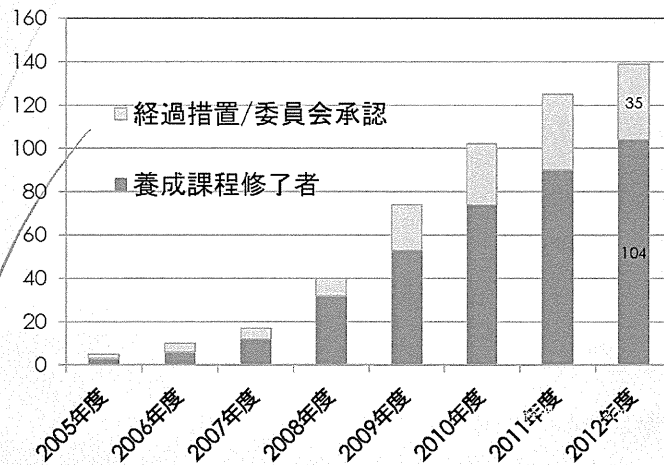
この倫理綱領により、自らの専門的活動がもつ責任を明らかにし、役割を遂行するために、認定遺伝カウンセラーが遵守すべき基本的事項を定めるものとする。

条文

- 1 人々の基本的な権利を尊重する
- 2 個人、社会における多様な価値観を尊重する
- 3 個人の自律的意志決定を支援する
- 4 クライエントの意向、信条、家族関係や文化的伝統を尊重する
- 5 正確で十分な最新の情報を入手し、適切な形で情報提供する
- 6 対象者の情報の守秘に努め、専門職としての判断のもとに必要と認められた場合以外は他者に開示してはならない
- 7 認定遺伝カウンセラーの職域として、あるいは個人の能力で対応することが困難な場合には、他の適切な専門家に紹介する
- 8 他職種との専門性を尊重し、相互の連携・協働に努める
- 9 能力向上と維持のための自己研鑽に努める
- 10 誠實を全うするため、心身の健康管理に努める
- 11 実践および研究、教育の取り組みを通して、認定遺伝カウンセラーとしての専門的知識・技術の発展に寄与する
- 12 遺伝学的情報の発信や遺伝医療の充実にも努める
- 13 法律を遵守し、関連する指針に収めて業務にあたる
- 14 認定遺伝カウンセラーとしての社会的信用を損なうような行為を行わない

(2011年6月18日 承認)

認定遺伝カウンセラーの年次推移 (2012年12月現在)



京都大学遺伝カウンセラーコース

人材養成の目標

養成すべき人材像

遺伝医学・遺伝医療に関する豊かな知識をもち、カウンセリング・コミュニケーション技術、医療倫理の基本的姿勢（常に患者サイドに立ち、心理的に支援し、患者の自律を促すことができる）について十分な実習に裏付けられ、チーム医療における医療スタッフの一員としての遺伝カウンセリングを行うことができるものを養成する。結果的に今後のゲノム先端医療を推進し、最終的には患者に還元されることを目指す。

対象者の到達レベル

「認定遺伝カウンセラー制度」による「認定遺伝カウンセラー」試験に合格できる知識レベルと実習経験を積むことを最低限とし、それを十分に上回るレベルを目指す。

専門科目（講義）については筆記試験で到達度を確認する。総論と頻度の高い遺伝性疾患の知識については、臨床遺伝専門医と同程度を目指す。演習・実習については個別指導とし、個別ケースに対する実習記録の作成、指導者による添削で、レベルを確認する。技術レベル・態度レベルについては臨床遺伝専門医以上のレベルを目指す。

これらには下記の事項を含む。

- [1] 生命倫理や心理学など患者を社会的・心理的に支援できる専門的知識及び姿勢
- [2] カウンセリング・コミュニケーションスキル
- [3] プロフェッショナルならびに指導者としての自覚

<http://sph.med.kyoto-u.ac.jp/gccrc/>

カリキュラム概要

1年次 前期	1年次 後期	2年次 前期	2年次 後期
遺伝医学専門基礎科目 ・遺伝医療と倫理・社会 ・基礎人類遺伝学 ・臨床遺伝学・遺伝カウンセリング ・遺伝サービス情報学演習	演習科目 ・ロールプレイ演習 ・基礎人類遺伝学演習	集中講義 ・遺伝医学特論	
ゲノム科学関連専門科目 ・ゲノム疫学のためのインフォマティクスⅠ・Ⅱ ・ゲノム科学と医療・医療倫理学各論			
遺伝カウンセラー特別科目 ・遺伝カウンセラーのためのコミュニケーション概論			
		遺伝カウンセリング実習	
		遺伝カウンセリング合同カンファレンス	
		学会・セミナー参加	
社会健康医学系科目・非医療系科目			
		課題研究	

20

ご清聴ありがとうございました



資料5. 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、誰でも楽しめ、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)

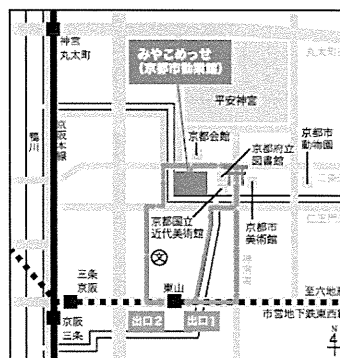
共催 厚生労働科学研究 難治性疾患克服研究事業 研究班 / 一般社団法人 JDRD 「疾病中心から患者中心の希少難治性疾患研究を可能とする患者支援団体と専門家集団とのネットワーク構築」

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所 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)

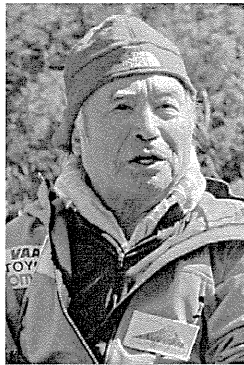
補助事業 本事業は競輪の補助を受けて実施されます



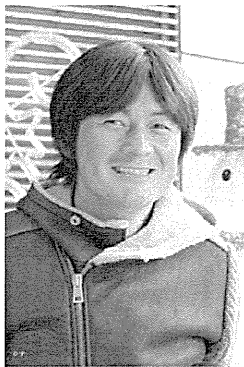
R-7000 LIVE&MARKET DONATION PARTY (アールナナセンライブアンドマーケットドネーションパーティー)とは7000種類あると言われる希少難病のうち、国の支援対象疾患は5%以下。95%以上に及ぶ公的支援のない希少難病 (Rare Diseases) の患者活動と疾患研究を、民間で支援していくためのチャリティーイベントです。

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工ワークショップ**
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” 和東茶 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「和東茶」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利用いただけます。

▶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 (リミィ)」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。そのうち国などの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%) は社会から見逃され、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 が実施した被災各県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つなげたいと考えます。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。