

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

十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 口座番号 : 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 ()

(平成25年1月27日)

患者支援団体との連携による希少難病研究

信州大学 副学長 (医学部遺伝医学・予防医学講座 教授)

福嶋 義光

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稀少疾患においては、今まで研究推進のための有効な手立てはなかった。

今年度から、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す下記の取り組みを開始している。

1. 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形成、および希少難病の研究推進を目的に設立されたNPO法人である。SORDで構築した既存の患者登録システムに研究支援の要素を加えるとともに、様々な広報活動により、登録患者数を増加させる。
2. すでにSORDに登録されている研究事業対象外および未診断の患者について、臨床診断支援グループが、SORDから提供される基本情報をもとに一例ごとに確定診断のための方向性を定める。
3. 最終的に既知の遺伝性疾患が疑われ、遺伝学的検査の実施が必要となった場合には、SORDに生体試料採取の手配を依頼し、遺伝学的検査部門に検査を依頼する。
4. 遺伝学的検査は、各研究事業研究班、およびNPO法人オーファンネット・ジャパン等で行う。既知の遺伝性疾患であった場合、遺伝子医療部門による遺伝カウンセリングにおいて、検査結果を伝え、患者の医療・ケアに役立てる。
5. 遺伝学的検査の結果、既知の遺伝性疾患ではなく、次世代遺伝子解析装置による解析・研究を行う意義があると考えられる場合には、拠点研究班にサンプルおよび臨床データを提供する。
6. 希少難治性疾患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、広く本研究班の活動内容を広報する。研究者を対象に、日本人類遺伝学会等を通じて、研究実施可能な遺伝性疾患の情報（サンプルの種類、臨床情報、等）を伝え、研究を促進させる。

資料7. 第1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24年度 第1回班会議

日時:2012年7月7日(土)17:00-21:00, および7月8日(日)9:00-12:00

場所:信州大学医学部附属病院 南中央診療棟2階遺伝子診療部カンファレンスルーム
(〒390-8621 長野県松本市旭3-1-1)

出席者(敬称略)

福嶋義光(信州大学), 松原洋一(東北大学), 野村文夫(千葉大学)
高田史男(北里大学), 小杉眞司(京都大学), 櫻井晃洋(信州大学)
関島良樹(信州大学), 涌井敬子(信州大学), 加藤光広(山形大学)
小泉二郎(SORD)

研究協力者:河村理恵(信州大学), 黄瀬恵美子(京都大学),
加賀俊裕・山口記世・衣川雄真(SORD)

欠席者:斎藤加代子(東京女子医科大学), 玉置知子(兵庫医科大学)

プログラム

2012年7月7日(土)

- 17:00-17:30 開会挨拶(福嶋)と自己紹介(各研究分担者)
- 17:30-18:00 本事業計画の概要(福嶋)
- 18:00-19:00 SORDの活動内容, とくに Re-me と 災害手帳 について(小泉)
- 19:00-19:30 夕食
- 19:30-21:00 診断支援のあり方(全員)

2012年7月8日(日)

- 9:00-10:00 遺伝学的検査の進め方, サンプル収集と保存(全員)
- 10:00-11:00 難病フォーラム等の広報活動(小泉, 全員), 災害時対応(小泉)
- 11:00-12:00 全体討論

1. 本事業計画の概要(福嶋)

2. SORDの活動内容, とくにRe:meと災害手帳について(小泉)

- 現状:登録患者数 609名(不明45名) 内訳…成人>小児(1~2割)
309疾患(不明は1とカウント)
- 活動内容
希少難病患者サポートサービス(REP Support)
 - 1) Re:me
 - 2011年8月1日~運用開始
 - 希少難病患者 SNS
 - 登録内容(必須項目):名前, 疾患名, ニックネーム
 - 同疾患患者検索が可能
 - SORD から定期的に情報を発信
 - 2) 災害手帳について
 - 研究・災害手帳にリニューアル予定
 - 2011年11月~SORD『Re:me』内で運用開始
 - 災害への備えや研究への参加を目的とした患者情報登録システム
 - 登録項目一覧
 - 3) PAAR Research(希少難病研究)について
 - 患者主導の希少難病研究プロジェクト
 - 災害手帳から PAAR Research に参加希望者は登録
 - 医療科学研究分野
 - ゲノム情報バンクプロジェクト
 - iPS細胞バンクプロジェクト
 - 遺伝子診断による未確定診断および診療体制構築研究プロジェクト
 - 社会学的研究分野
 - 災害対策調査・研究プロジェクト
 - 希少難病研究体制モデル構築プロジェクト
 - 4) 京都モデル(希少難病患者の支援体制)
 - 京都近辺の SORD 登録患者のみを対象とした希少難病患者の支援体制(京大遺伝子診療部)

➤ 課題等

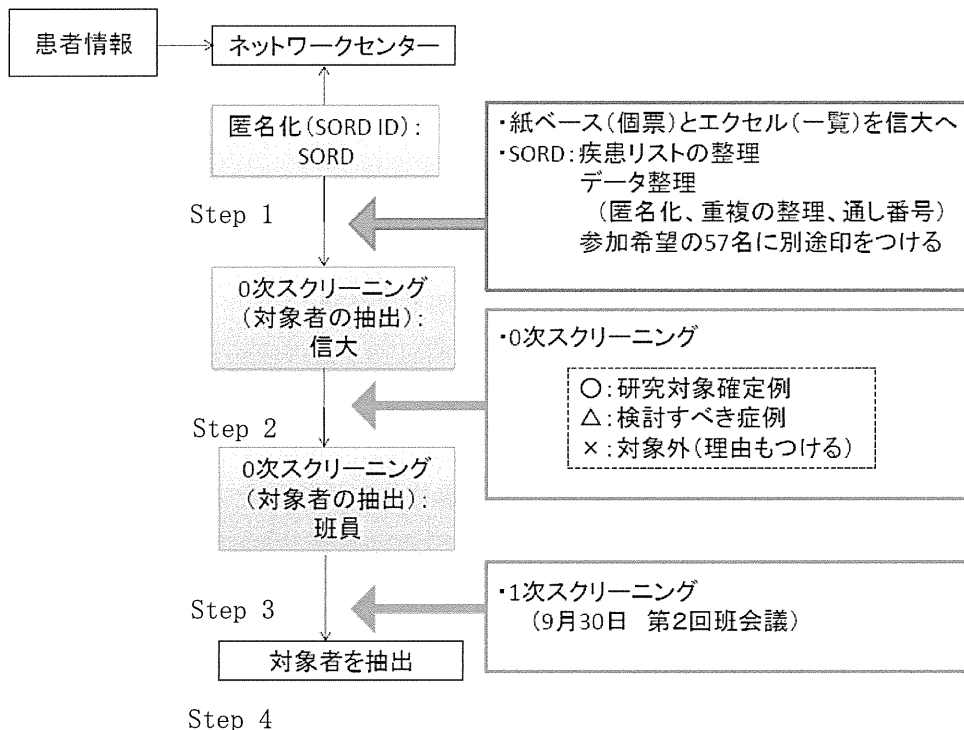
- 登録システムについて
 - ・スマートフォン以外の一般的な携帯電話からは、利用できない
 - ・災害手帳の需要は多いと予想とされるが、登録システムが限られている。
- 研究・災害手帳の新たなシステム開発を検討中
 - ・ネット上で本研究の対象かどうかを入力できるようにする
 - SORD より具体化したフローチャートを提示してもらおう(夏頃)
- 病院等の窓口に登録案内の設置を検討中(案内を配布)

➤ 登録の流れ

- ① 災害手帳への登録
- ② チェック項目「研究参加を希望する」にチェック
- ③ 診断のための詳細な情報入力画面へ or 別の入力フォーマットを送付(自由記載)

3. 診断支援のあり方(全員)

➤ 本研究の流れ



➤ 検討事項

- 2年間の研究の到達目標を定める(ネットワーク構築に向けた年度進行のロードマップが必要)
→災害手帳の充実, 災害手帳のシステムを用いた診断支援

今年度の予定

- ☆ SORD に登録されている患者全員を本研究の対象とする
 - ☆ 0次スクリーニングで, ○△×に分類する
 - ☆ ○の中から, 1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トに努める.
-
- 診断のために必要な情報について
 - ・項目の設定が必要
 - ・家族歴の聴取が必要
 - ・診断に必要な情報と災害時に必要な情報は異なる. 診断にはより詳細な情報が必要.
 - ・入力項目が多すぎると患者はフェードアウトするので, できるだけ項目は少ない方がよい.
対策)個別の状況が多いので, 本ネットワークを動かしてみて, リバイズしていく.

 - 主治医について
 - ・誰を主治医とするかは患者次第
 - ・主治医と本研究班との連携は慎重に

 - 運用が始まった時に, 登録患者数が一気に増えると, 対応できるか?
 - 希少難病と難病は区別する
 - 研究の流れについて
 - ・SORD から信大の流れをどう動かすか? 必要な情報をどう拾い上げるか? 収集するか?
 - ・未確定診断の定義やスクリーニングは共通認識で行った方がよい
single gene = rare disease とする
対策)SORD にふるい分けしてもらうのではなく, 「現在登録されている紙ベースの患者」+ 「Re:me 登録者」のデータを数名の班員でまず 0 次スクリーニングをし, 第二回の班会議で判断に悩む例(△)を中心に検討を行う.

- ・診断がついていなくて、困っている人を抽出する必要がある。
- ・本研究対象範囲:登録者全て(約 400 名)
 - ①災害手帳登録者数63名のうち, 57名は研究のための情報開示の同意あり
 - ②紙ベース(ネット上の災害手帳登録以前のもの 337 名)
- ・0 次スクリーニングで数名抽出(検討すべき症例の抽出)し, 平行して全例をスクリーニングする

SORD 担当

- ・研究参加を希望するかのアナウンスをする
 - 注意) 研究班名の HP 上の記載について
 - ・本研究班の名前を出しすぎると, 本研究班終了後に名前が変わるなど混乱する. 取つきやすいキャッチフレーズにし, 詳細を見ていくとバックに専門家がついているというスタンスにする.
 - ・厚生労働科研の研究班につなげるというイメージにする

Step1

登録患者の詳しい情報が必要

今あるデータを整理し, 個票(紙シート)とエクセル表を信大に送ってもらう(スクリーニング用)

- ・疾患リストを 1 つにまとめ, 重複を整理する.
- ・個票(1例ごとの紙シート)…個人情報を除く, 重複を整理, 通し番号
- ・エクセル表(スクリーニング評価結果記載用)…症例番号, 病名が記載されたもの
- ・研究参加に同意しており, 情報開示の承諾がある57名がわかるように印をつける(紙シート, エクセル表ともに)

Step2

- 対象患者の抽出:0 次スクリーニング
 - ・本研究の対象者となるかふるい分ける(○△×)
 - ・SORD からの資料を基に, 3 カテゴリーに分類し, エクセルに入力

○: 研究対象確定例
△: 検討すべき症例
×: 対象外(理由もつける)

Step3

- 対象患者の抽出:1 次スクリーニング(全員)
 - ・0 次スクリーニングを基に, 班員全員で特に△のケースを中心に検討
 - ・第2回 SORD 班会議 9 月 30 日(日)

Step4

- 研究対象が見つかった場合

- ①研究対象であることのアナウンス

→「診断を希望しますか?」、「診断をつけよう」、「自分の病気を知ろう」

- ②診断を希望する場合の詳細な情報の収集

「診断を希望する場合には、次のデータを知らせてください。」(SORD が窓口)

- ・各疾患の専門家の意見を聞いておく(どの段階で?)
- ・この班で出来ることと出来ないことを区別した方がよい
 - 患者が知りたいこと, 病気についての情報提供, 専門家への紹介(患者のニーズに答える)
- ・患者がどういうニーズで希望しているのか?
 - 新たな情報提供により, 希望が変わるかも
- ・既知の疾患の場合→今後検討

4. 遺伝医学的検査の進め方・サンプル収集と保存

- 検体の匿名化について

- ・SORD番号をふってもらい, 別ルートにする?(匿名化)
- ・診断の場合は, 匿名化すると検体の取り違えも起こりうる
 - 倫理委員会の承認が必要
 - スクリーニングまでは匿名化. サンプリングの際は匿名化しない.
- ONJ にのせる(病院と ONJ 番号で管理. 結果は ONJ に返却.)
- ・本研究班内での情報管理

- サンプル収集と保存

- ・保存は原則しない
- ・検体は血液から(唾液は使用しない)
- ・検査費用→動かしてみしてから検討
- ・既存の難治性疾患研究班に送る場合は?→今後の検討

5. その他

- ・災害時の窓口として, 全国遺伝子医療部門連絡会議に登録している施設の協力を得られるように, 今秋の連絡会議で承認を得る予定
- ・信大倫理委員会
- ・個人情報の管理はSORD
- ・希少難病フォーラム

2013年2月16日(土) 13:00~18:00

京都国際会館(本研究班共催) 250名くらい入る会場

・e-learningの紹介

CITI Japan(医学部教員等を中心としたわが国(JUSMEC)および米国(CITI)の2つのNPO団体が協力して作成する, 医学研究および医学教育のためのeラーニング・プログラム) <<http://www.jusmec.org/home/>>

●今後の予定

✓ SORD 班会議 第2回

2012年9月30日(日) 京大 小杉研究室 9:00~14:00

✓ SORD 班会議 第3回

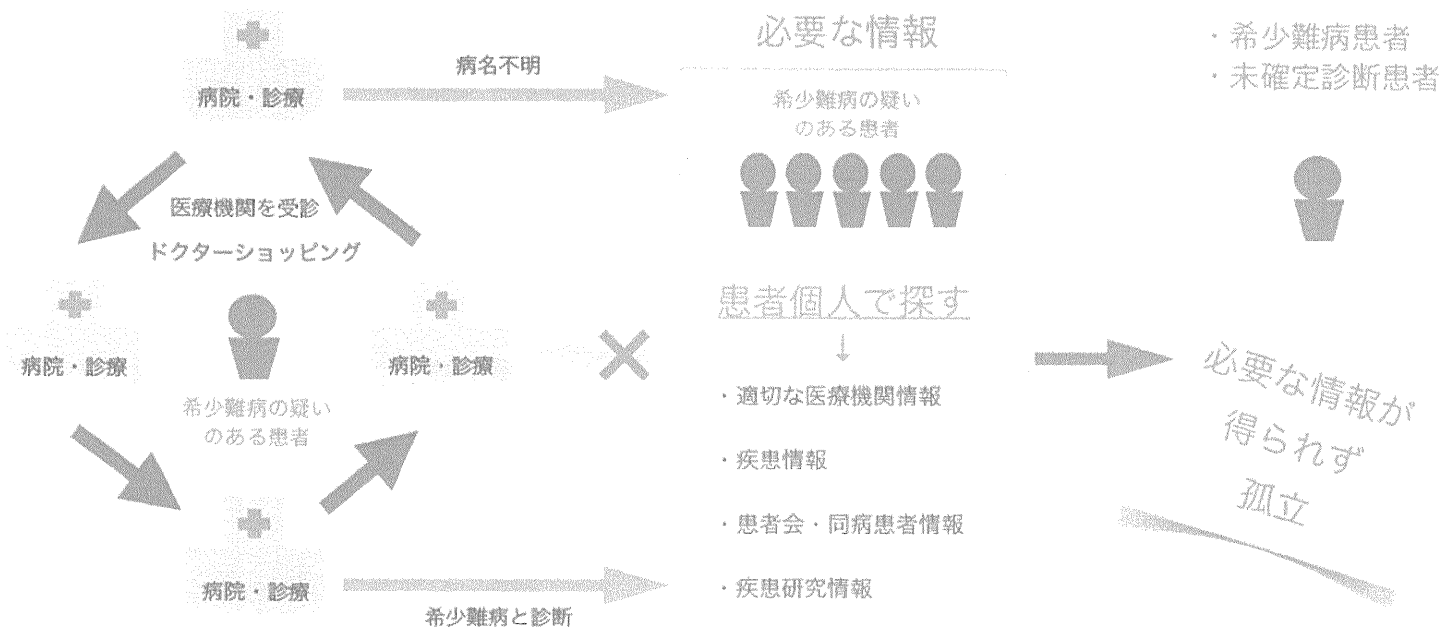
2013年2月16日(土) 京都 国際会館内 17:00~21:00

SORD

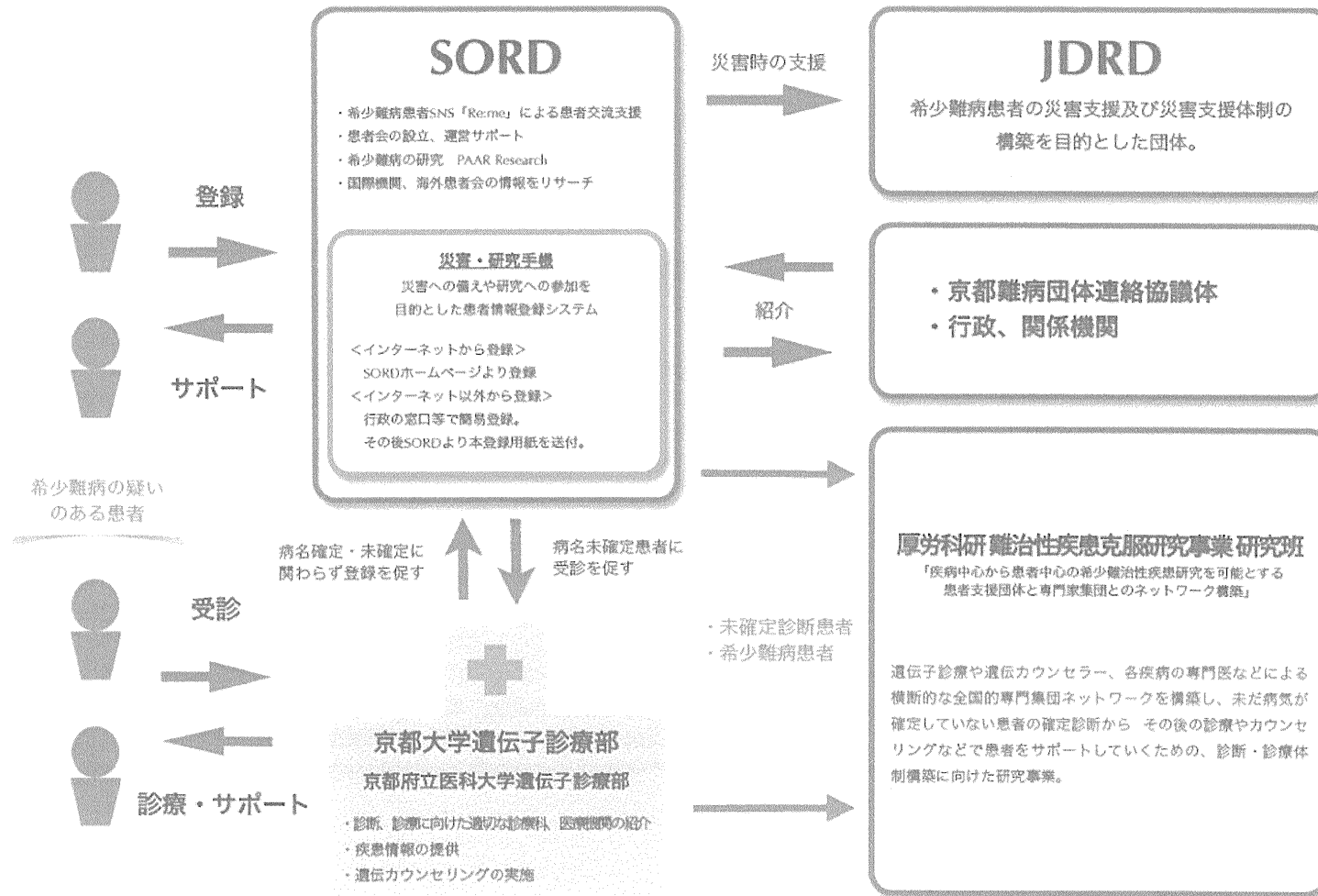
The supporting organization
for patients with rare diseases
NPO法人 希少難病患者支援事務局

J	
D	Japan Disaster Relief and Countermeasure Association for Rare Disease Patients
R	"Self-Help" assists "Mutual-Help"
D	社団法人 日本希少難病患者災害支援対策機構

希少難病患者の現状



希少難病患者の支援体制



「希少難病」患者 災害時サポ ート

国の難病指定を受けておらず、治療法も確立されていない「希少難病」患者を災害時に支援するための全国組織「日本希少難病患者災害支援対策機構(JDRD)」が3月4日に設立される。災害時に備えた患者情報のデータベース化や被災地での患者と支援団体とのコーディネートを行う。同日午後1時から京都市

4日、京で全国組織設立

左京区の国立京都国際会館である「希少難病フォーラム2012京都会」で概要を発表する。

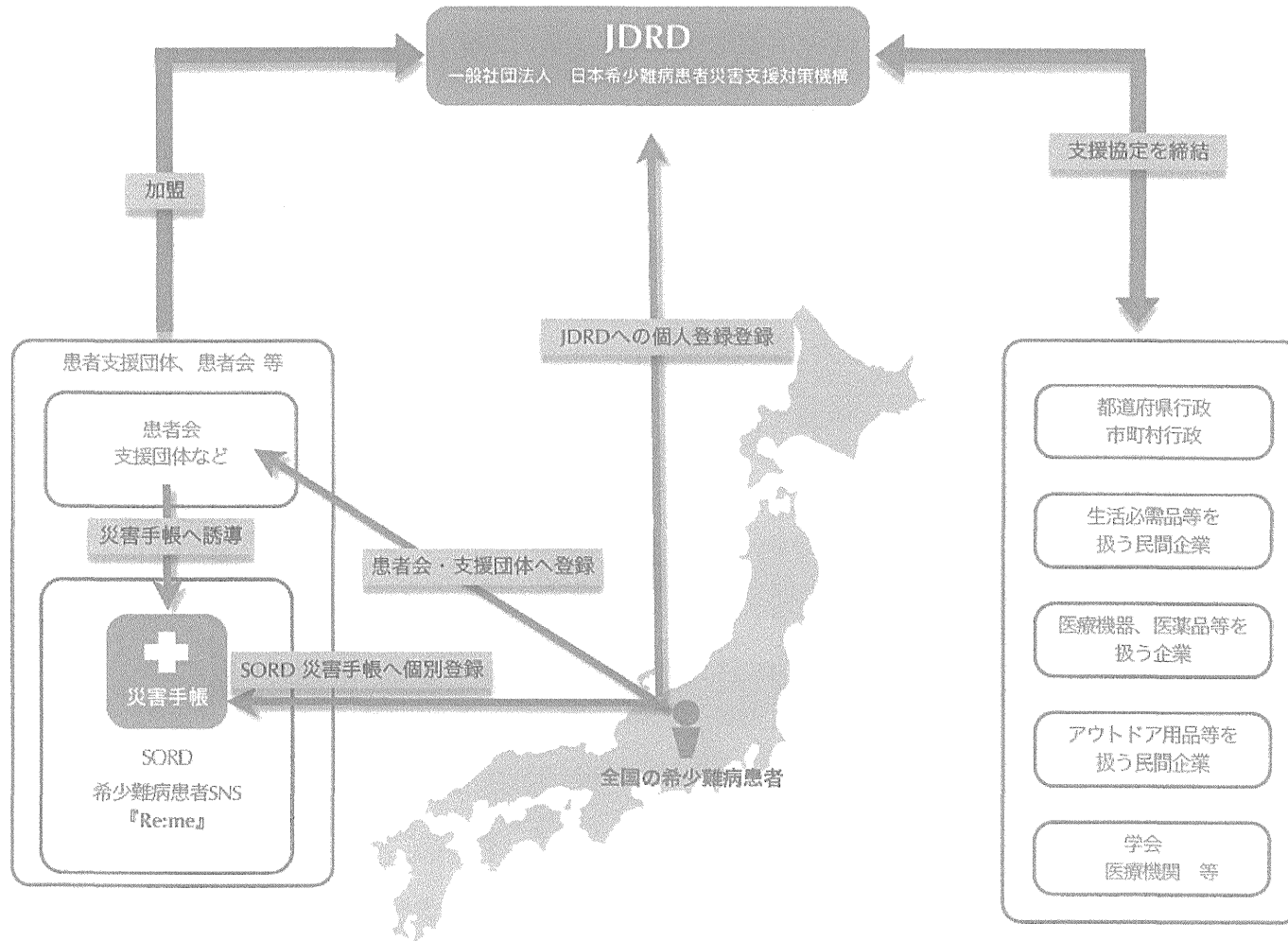
症状などデータ化 支援団体と橋渡しも

JDRDはNPO法人「希少難病患者支援事務局(SORD)」(北区)や京都大、信州大の研究や製薬会社などで構成する。平時から行政機関

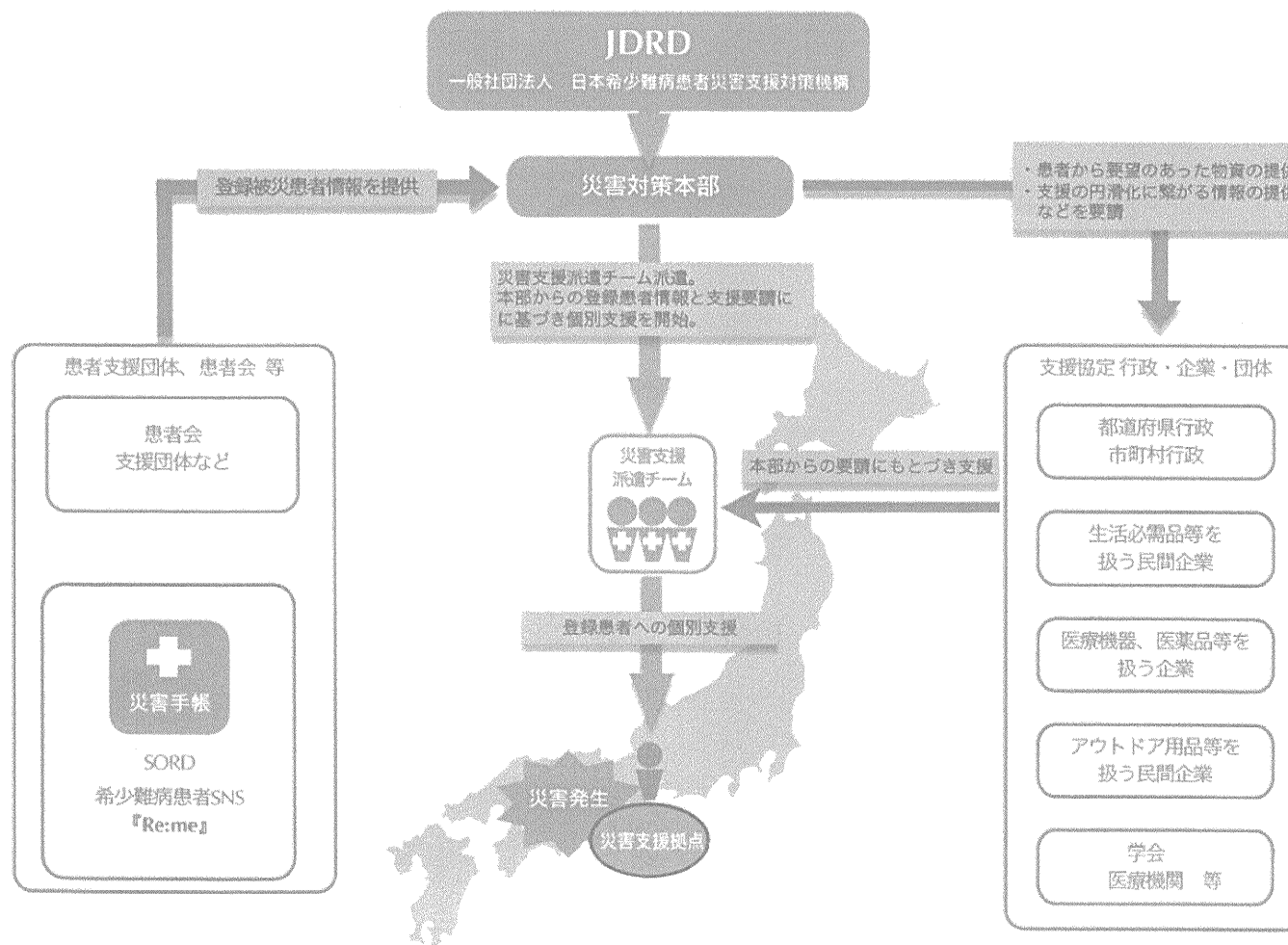
SORDは東日本大震災の発生直後から被災地に入り、希少難病患者のための支援活動を続けてきた。人目を気にして助けを求められずに症状を悪化させる患者がいる一方で、希少難病の知識のある医師は少なく、患者に適切に対応できていないケースが見られたという。フォーラムは定員120人。患者と家族は無料。昨年11月にはインター

(山田修裕)

患者登録および支援協定



災害発生時の支援活動



災害手帳

災害手帳とは？

『災害手帳』とは、希少難病患者専用の災害対策自助ツールとして、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、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。

災害手帳に登録することで可能になること

- 患者情報の保存、取り出し
患者自身が自身の疾患・生活に関する情報を登録・保存しておき、必要なときにその情報を取り出すことができます。
- 日本希少難病患者災害対策支援機構(JDRD)の災害支援
災害発生時、SORDは希少難病患者の災害支援機関 日本希少難病患者災害対策支援機構(JDRD)と連携し、災害手帳への登録情報に基づき被災希少難病患者の支援活動にあたります。
- 希少難病研究事業 PAAR Researchへの参加登録
SORDが主体となり、最先端技術に携わる研究機関と協同して取り組む、希少難病研究事業PAAR Researchに参加登録を行うことができます。研究対象患者はPAAR Research参加登録患者の災害手帳登録情報をもとにSORDとPAAR Research研究班が総合的に判断し選出します。

災害手帳登録項目一覧

【個人情報】

- ・氏名(ふりがな) ・生年月日 ・血液型 ・性別 ・現住郵便番号 ・現住所 ・電話番号 ・障がい者手帳の有無、有りの場合は種別・等級
- ・介護保険受給の有無、有りの場合は種別・等級 ・加入医療保険の種別・保険証番号 ・特定疾患医療受給者証 受給の有無、有りの場合は番号

【緊急情報】

- ・緊急連絡者 氏名(ふりがな) ・緊急連絡者 続柄 ・緊急連絡先 郵便番号 ・緊急連絡先 住所 ・緊急連絡先 電話番号

【疾患・生活情報】

- ・病名 ・過去の症状 ・現在の症状 ・かかりつけの病院 ・かかりつけの医師 ・服用中の薬剤 ・過去の病歴 ・過去の服薬歴
- ・過去の薬剤での副作用歴 ・アレルギー(禁忌薬剤、生活) ・必要物(医療機器、生活)
- ・搬送中の留意点 ・介護・介助時の留意点(移動時、食事時、コミュニケーション時) ・生活上の留意点(医師・看護士に対して、周囲の人に対して) ・その他備考

(登録時のチェック項目)

- 災害時の情報利用について
- 希少難病研究事業PAAR Researchへの参加登録について

災害手帳 登録項目一覧

*NPO 法人 SORD 運営の Re:me 内にて任意登録

個人情報

- ・氏名（ふりがな）
- ・生年月日
- ・血液型
- ・性別
- ・現住郵便番号
- ・現住所
- ・電話番号
- ・障がい者手帳の有無、有りの場合は種別・等級
- ・介護保険受給の有無、有りの場合は種別・等級
- ・加入医療保険の種別・保険証番号
- ・特定疾患医療受給者証 受給の有無、有りの場合は番号

緊急情報

- ・緊急連絡者 氏名（ふりがな）
- ・緊急連絡者 続柄
- ・緊急連絡先 郵便番号
- ・緊急連絡先 住所
- ・緊急連絡先 電話番号

疾患・生活情報

- ・病名
- ・過去の症状
- ・現在の症状
- ・かかりつけの病院
- ・かかりつけの医師
- ・服用中の薬剤
- ・過去の病歴
- ・過去の服薬歴
- ・過去の薬剤での副作用歴
- ・アレルギー（禁忌薬剤、生活）
- ・必要物（医療機器、生活）
- ・搬送中の留意点
- ・介護・介助時の留意点（移動時、食事時、コミュニケーション時）
- ・生活上の留意点（医師・看護師に対して、周囲の人に対して）
- ・その他備考

（登録時のチェック項目）

災害時の情報利用について

PAAR Research 参加について

資料8. 第2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24年度 第2回班会議

日時:2012年9月30日(日)9:00-11:00 (*台風17号のため,会議短縮)

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

出席者(敬称略):

福嶋義光(信州大学), 松原洋一(東北大学), 高田史男(北里大学),
小杉眞司(京都大学), 玉置知子(兵庫医科大学), 櫻井晃洋(信州大学),
関島良樹(信州大学), 涌井敬子(信州大学), 加藤光広(山形大学),
小泉二郎(SORD)

研究協力者(敬称略):

河村理恵(信州大学), 黄瀬恵美子(京都大学),
中岡亜希・加賀俊裕・山口記世・衣川雄真(SORD)

欠席者:野村文夫(千葉大学), 斎藤加代子(東京女子医科大学)

オブザーバー(敬称略):松井裕子(NHK 報道局社会部)

プログラム:

- 9:00 概要説明と今までの経緯
- 9:30 SORDと京都府との協定について
「希少難病患者支援・京都モデルの構築事業」
- 10:00 個別事例ごとの検討
- ・ 診断支援の可否
 - ・ SORDから連絡し, 診断支援希望の再確認
 - ・ 診断支援方法の検討:他の研究班, 研究施設, 他
 - ・ 検体採取, 輸送方法, 個人情報保護の検討
 - ・ 検査前の遺伝カウンセリングの検討
 - ・ その他

1. 概要説明と今までの経緯(福嶋)

厚労省SORD班 活動報告

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」

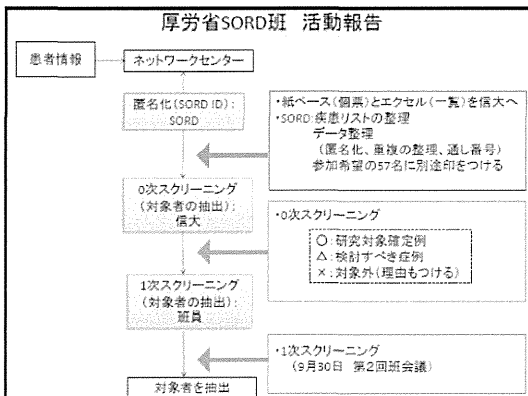
厚労省SORD班 活動報告

7月7日～8日 SORD班会議 第一回(信大)

- 開会挨拶(福嶋)と自己紹介(各研究分担者)
- 本事業計画の概要(福嶋)
- SORDの活動内容、とくにRe-meと災害手帳について(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

今年度の予定

- SORDに登録されている患者全員を本研究の対象とする
- 0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トに努める。



厚労省SORD班 活動報告

0次スクリーニング(7月～9月)

○	10	
1) 2/3名が○と分類	29	
2) 1/3名or1/2名が○と分類	78	
△	50	
3) 2/3名が△と分類	27	
4) 1/3名or1/2名が△と分類	13	
×	148	
合計		355

○: 研究対象確定例
△: 検討すべき症例
×: 対象外(理由もつける)

<MEMO>

- 9月30日の検討事項、ネットワークの流れの検討
- SORD班との連携体制について、患者への問合せ(診断を希望するか)
- 次世代シーケンスの希望
- 研究班に問い合わせ(1施設) → 文章を考える
- スクリーニング作業を今後、分担できないか。

厚労省SORD班 活動報告

7月 難病情報センターホームページ上に掲載される研究班名簿を提出

9月3日 信大倫理委員会 → 9月4日 承認