

201324059A

平成25年度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)

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

平成25年度総括・分担研究報告書

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(JPA)

平成26年(2014年)3月

平成 25 年度厚生労働科学研究費補助金 難治性疾患等克服研究事業  
「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」

## 研究報告書を刊行するにあたって

研究代表者 伊藤 建雄 (いとう たてお)

(一般社団法人日本難病・疾病団体協議会代表理事)

2 期 2 年間にわたって「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」を終えるにあたって、様々な方面から寄せられたご協力とご援助に、そして当研究班の研究分担者および研究協力者の皆様とそれを支えてくださった NPO 法人知的財産研究推進機構 (PRIP Tokyo) 及び各疾病団体の皆様に心から感謝申し上げます。

当研究は「患者向け研究協力・連携ガイドライン」の作成や「J-RARE.net」など一定の成果を上げることができたと思います。以下この研究班を閉じるに当たり思うところを記すこととします。

この研究班の発足はちょうど 40 年間の難病対策の総括と「法制化も視野に入れた」「新しい難病対策の在り方について」厚生科学審議会疾病対策部会難病対策委員会を核として、厚労省はもとより、難病患者団体、国会、マスコミなどで激しく論議が交わされていた時期と重なり、患者団体としては、慣れない患者会を中心とした研究班の立ち上げとなり、時間的にも能力的にも非常に困難な状況となってしまった。

しかも難治性疾患等克服研究事業の研究として指定されたテーマの目的とするところの意味をくみ取る作業に相当の戸惑いを感じつつのスタートとなった。

「患者及び（この部分は当研究班では省略した）患者支援団体等が」「主体的に」「難病研究支援（協力）を実施する」ための「体制の構築」とは何か？という疑問から始めなければならなかった。それは日本語としても極めて矛盾に満ちたものと思われた。

今までも患者団体として、各種研究班には「研究協力者」として、あるいは団体としてかかわってきたケースも多くなってきており、「主体的に」患者・家族の生活実態調査なども実施し、その結果を広く公表してきたという事実と、さらに厚労省や各種審議会では専門家と言われる方たちに交じって当事者団体の代表として、あるいは一般国民の代表としてその議論に参加することも多くなっていただけに、さらに研究協力体制の構築とは何を意味するのか、という議論から始めなければならなかった。

その議論の中から、

- ① 患者団体による研究協力・支援とは何か、研究者側はどう評価し、どのような期待があるのか
- ② 国際的にはどのような状態にあるのか、具体的な事例を知りたい
- ③ 欧米各国の患者団体で構築されている「患者レジストリ」とはどのようなものなのか、我が国でも患者団体主体での構築はできないものか

という3分野の課題が浮かび上がった。

また平成25年度は研究継続の条件として、同じ課題の研究を進めている「橋本班」との合同を奨められ、それぞれの研究経過から見ても合同は無理があるため、双方の研究の橋渡しについて研究を行うこととし、その橋渡し（ブリッジ）部分についての共同研究を行った。

それらの課題に基づく研究とその成果については、総括研究報告と各分担研究報告に詳しく記載したので、ここではその概略といくつかの将来への疑問について述べておきたい。

#### （1）「（患者及び）患者支援団体等」が実施する「主体的」「難病研究支援」

近年我が国では様々な分野において「当事者参加」の重要性が認識され、その場が広がっている。障害者権利条約の批准に端を発して、我が国でも「障害者差別解消法」が成立した。「私たちが抜きにして私たちのことを決めるな」という言葉に象徴されるように、障害者に関する法律の作成には今や障害者団体の代表は数多く参加している。難病問題の議論には難病患者団体の代表が参加しており、国会においても身体の障害や難病を持つ議員の活躍も目立っている。難病対策においても難病患者の就労問題が大きな課題の一つとなっている。これらは今や当然のこととしての社会での認識が広がっているが、しかし医療や研究の場ではどうなのであろうか。個人としての研究者の役割とはまた別に、専門性の高い分野においても当事者の参加は果たして可能なのだろうか。単に研究者側からのオーダーに応じるかたちでの参加とかデータや生体資料集めやアンケート協力、治験参加等は今までも行っている。しかし「患者団体等が主体的に」という課題はまた別な意味を持つものだろう。そして研究者側はそれを歓迎するのだろうか。それを「協力体制として構築する」ということは可能なのだろうか。せいぜい「研究の進展状況の中間報告や成果のフィードバックが必要」という程度にすぎないとしたら、この課題は将来も継続して追及していかなければならないものとなる。

さらには我が国がその当事者としての「患者団体等」を社会の重要な一員として、構成要素として育成する意志はあるのだろうか。まずその問題から入らなければ本当の結論は出せないだろう。

それらの疑問や課題が山積する中で、この研究において我が国において初めての「患者向

「研究協力・連携ガイドライン」を作成し、関係各方面からの評価をいただいたことは大きな成果となった。

## （２）海外の患者団体の調査

当研究を通じてアメリカ、EUなどの患者協議会との交流を図ることができた。具体的な状況を目の当たりにし、日本の患者会の置かれている状況とのあまりにも大きな落差に愕然とする思いを禁じ得ない。しかし日本の患者会にはまたそれらの国々にはない活動が展開されており、しかも国や地方公共団体の政策に具体的な反映をさせる力量を持っていることを実感できたことの意義は大きい。今後の我が国における患者団体の役割とその組織の在り方についてさらに検討を深めることになるだろう。

## （３）患者レジストリの構築

当初は研究のみということで始められたが、やはり実装まで行わなければならないと判断された。それは患者の要望は何か、状態の変化をどうとらえることができるのか、患者の実生活と研究はどういう関係性を持つべきなのか、疾患による違いはどういうものなのかを実際に知らなければならなかったからである。

しかし実装してみて、患者からの貴重なデータを生かすための継続性、有効活用の必要性が強く認識され、かつ国の難病対策におけるビッグデータと連携させることによる患者レジストリの持つ有用性がさらに飛躍すること、どのように連携させることができるのか、という課題にまで発展したと思う。

いずれにしても協力いただいた患者たちの貴重な個人情報を廃棄することは心情的にもできないし、このレジストリの有用性を明らかにしつつ継続させることの重要性が指摘された。また先発患者レジストリにおいてもその継続には大きな困難を抱えており、国家的な取り組みの必要性を実感した。

一患者、患者団体に何ができるのか、何をしたいのか、どこまでしなければならないのか、果たしてそれらは患者、患者団体がやらなければならないことなのか、しかしすべてが国がやるべきだという意見には組みするものではない、がしかし、結局は国の機関でやるべきことではないかなどと考え続けた２年間だった。

以上個人的な総括的感想と当報告書の刊行にあたってのご挨拶に代えます。

## 目 次

研究代表者あいさつ	1
研究代表者 伊藤建雄（日本難病・疾病団体協議会代表理事）	
<b>I 総括研究報告</b>	
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	3
研究代表者 伊藤建雄（日本難病・疾病団体協議会代表理事）	
<b>II 分担研究報告</b>	
<b>1. 国内患者会と難病研究調査班報告</b>	
（1）国内患者会と難病研究に関する調査報告	23
研究分担者：森 幸子（日本難病・疾病団体協議会、全国膠原病友の会） 永森志織（日本難病・疾病団体協議会、難病支援ネット北海道）	
研究協力者：大黒宏司（日本難病・疾病団体協議会、全国膠原病友の会） 西村由希子（日本難病・疾病団体協議会、知的財産研究推進機構、東京大学） 山崎洋一（日本難病・疾病団体協議会、全国筋無力症友の会）	
（2）国内外患者会調査と研究協力・連携ガイドライン（患者会向け）の作成	33
研究分担者：永森志織（日本難病・疾病団体協議会、難病支援ネット北海道） 森 幸子（日本難病・疾病団体協議会、全国膠原病友の会）	
研究協力者：大黒宏司（日本難病・疾病団体協議会、全国膠原病友の会） 西村由希子（日本難病・疾病団体協議会、知的財産研究推進機構、東京大学） 山崎洋一（日本難病・疾病団体協議会、全国筋無力症友の会）	
研究代表者：伊藤建雄（日本難病・疾病団体協議会、北海道難病連）	
（3）海外患者会調査および連携に関する報告	39
研究協力者：西村由希子（日本難病・疾病団体協議会、知的財産研究推進機構） 研究代表者：伊藤建雄（日本難病・疾病団体協議会、北海道難病連）	
<b>2. 患者レジストリの構築にむけての研究</b>	
（1）患者が主体となった患者レジストリ J-RARE.net の概要	57
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（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（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） 有馬隆博（東北大学大学院医学系研究科） 森崎隆幸（国立循環器病研究センター） 鈴木 登（聖マリアンナ医科大学）	

	森まどか (国立精神・神経医療研究センター病院)	
	緒方 勤 (浜松医科大学小児科学)	
	平田恭信 (東京通信病院)	
	研究協力者：清水 潤 (聖マリアンナ医科大学免疫学・病害動物学教室)	
	今井 靖 (東京大学医学部附属病院循環器内科)	
	織田友理子 (PADM 遠位型ミオパチー患者会)	
	猪井佳子 (日本マルファン協会)	
	永松勝利 (再発性多発軟骨炎患者会)	
	近藤健一 (シルバー・ラッセル症候群ネットワーク)	
	谷口佳久 (マルファン・ネットワーク・ジャパン)	
(2)	患者が主体となった患者レジストリ J-RARE. net の機能	65
	研究分担者：西村邦裕 (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)	
	萩島創一 (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)	
	森田瑞樹 (東京大学大学院情報理工学系研究科)	
(3)	J-RARE. net の法的検討・整備	71
	研究分担者：安念潤司 (中央大学法科大学院, 知的財産研究推進機構)	
	森田瑞樹 (東京大学大学院情報理工学系研究科)	
	西村邦裕 (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)	
	萩島創一 (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)	
(4)	シルバー・ラッセル症候群からみた患者レジストリ J-RARE. net に関する研究	73
	研究協力者：近藤健一 (シルバー・ラッセル症候群ネットワーク 代表代行)	
(5)	マルファン症候群における患者レジストリ J-RARE. net に関する検討	79
	研究協力者：猪井佳子 (日本マルファン協会代表)	
(6)	再発性多発軟骨炎からみた患者レジストリ J-RARE. net に関する研究	83
	研究協力者：永松勝利 (再発性多発軟骨炎患者会 代表)	
(7)	遠位型ミオパチーにおける患者レジストリ J-RARE. net に関する検討	87
	研究協力者：織田友理子 (PADM 遠位型ミオパチー患者会代表代行)	
(8)	患者レジストリにて想定される患者記述文章の解析可能性に関する研究	91
	研究協力者：荒牧英治 (京都大学学際融合教育研究推進センター)	
	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)	
(9)	J-RARE. net の今後の運営についての検討	93
	研究分担者：萩島創一 (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（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）  
森田瑞樹（東京大学大学院情報理工学系研究科）

(10) 患者レジストリの連携のあり方についての検討…………… 97

研究分担者：荻島創一（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（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）  
森田瑞樹（東京大学大学院情報理工学系研究科）

(11) 患者主導の患者レジストリ J-RARE.net と WE ARE HERE との連携に関する研究  
…………… 101

研究分担者：西村邦裕（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）  
荻島創一（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）  
森田瑞樹（東京大学大学院情報理工学系研究科）

III JPA研究班一橋本班 患者レジストリの連携 …………… 105

\* 橋本班H25総括分担研究報告書に掲載のものを転載

橋本班「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」

研究代表者：橋本 操（ALS/MNDさくら会）

研究協力者：山本 晃（株式会社R102）

JPA研究班

研究代表者：伊藤建雄（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（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（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）

IV 資料

◇研究協力・連携ガイドライン（患者会向け）……………	119
◇EURORDISとJPAが提携を発表……………	139
◇MEMORANDUM OF UNDERSTANDING……………	141
◇国内患者会と難病研究に関する調査報告詳細（H24年度研究報告書より再掲）…	147
◇国内患者会と難病研究に関する調査報告詳細その2（同）……………	164
◇国内患者会と難病研究に関する調査報告詳細その3（H25年度調査）……………	179
◇J-RARE.net 構築納品物（抜粋）……………	211
◇J-RARE.net プライバシーポリシー……………	231
◇J-RARE.net 利用規約……………	237
V 研究成果の刊行に関する一覧表……………	247
◇班員リスト……………	249

# I 総括研究報告

**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**

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

**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 代表理事)**

**研究要旨**

本研究班の研究目的、患者もしくは患者支援団体等が自らの疾患や日常生活の情報を提供することなどで研究開発に主体的かつ継続的に研究支援を実施することのできる環境を整備することである。本研究は、時として分担者的役割、時として協力的役割と形を変えながらも、各研究項目全てに患者と専門家が参画し、協働して検討をおこなった。一項目として、患者「だけ」、専門家「だけ」という研究はない。こういった協働体制構築こそが、本研究で目指していた形の一つである。研究班全体として、目標としていた「研究開発に主体的かつ継続的に関わることのできる環境整備」の基盤は構築できたと考える。

最終年度となった平成25年度は、前年度から継続している研究の総決算として、患者レジストリの運用、調査結果を踏まえたガイドラインの作成、日米欧協議会連携など、多くの成果が得られた。

開始患者が主体となった患者レジストリの構築では、希少・難治性疾患(難病)分野全てに展開できるプラットフォームづくりを目的とした。本研究によって実際に患者レジストリの構築および運用を行うことができた。

国内外患者調査では、患者会が研究支援に継続的に関わることを目指せる体制整備に向けた基礎的データを数多く収集することができた。具体的には、難病患者会全国調査、研究班-患者会間研究連携実態調査、海外協議会実態調査など、過去に実施例がない多くの新規調査を実施することができた。また、海外協議会との正式連携締結によって、日本国内協議会では初の日米欧三極連携が実現した。海外事例の収集や具体的連携といった国際的視点に立った研究遂行も、今後個別患者会が国際連携を実施するにあたって大きな指針となるであろう。

これらの知見を集約させたガイドラインの作成は、得られた知見をどのように(学術研究者だけでなく)患者・関係者に届けるか検討したうえで実現した。患者の視点に立ったガイドラインを作成・公開することで、患者会・関係者と研究班が更に促進されることが期待される。ガイドラインは患者会向けに作成しているが、これから研究協力・連携を検討するライフサイエンス分野の全ての関係者に理解できる内容となっており、学術研究者対象のそれとは別視点からのガイドラインとして社会的意義が大きい。

本研究活動を通じて、患者会の活動そのものにも広がりが増えたと評価する。従来の患者会活動に含まれていなかった「研究支援・連携」や「創薬開発支援・協力」がどれだけの価値があるのか、またそのために患者側として必要な検討・実施事項はなにか、について、本研究は多くの示唆を与えた。この中には多くの課題も含まれるが、それらを今後どのように検討するか、患者側にとって非常に大きな、しかし前向きな挑戦となる。

**研究分担者:**

森幸子(一般社団法人 日本難病・疾病団体協議会、一般社団法人 全国膠原病友の会)

永森志織(一般社団法人 日本難病・疾病団体協議会、特定非営利活動法人 難病支援ネット北海道)

森田瑞樹(東京大学大学院情報理工学系研究科)

荻島創一(特定非営利活動法人 知的財産研究推進機構、東北大学)

西村邦裕(特定非営利活動法人 知的財産研究推進機構、東京大学)

安念潤司(特定非営利活動法人 知的財産研究推進機構、中央大学)

有馬隆博(東北大学)

森崎隆幸(独立行政法人国立循環器病研究センター)

鈴木登(聖マリアンナ医科大学)

森まどか(独立行政法人国立精神・神経医療研究センター病院)

緒方勤(浜松医科大学)

平田恭信(東京通信病院)

**研究協力者:**

西村由希子(一般社団法人 日本難病・疾病団体協議会、特定非営利活動法人 知的財産研究推進機構、東京大学)

佐藤太勝(特定非営利活動法人 難病支援ネット北海道)

中井秀紀(特定非営利活動法人 難病支援ネット北海道)

荒巻英治(京都大学)

武藤香織(東京大学)

清水潤(聖マリアンナ医科大学)

今井靖(東京大学)

山崎洋一（一般社団法人 日本難病・疾病  
団体協議会、全国筋無力症友の会）  
織田友理子（特定非営利活動法人 PADM  
遠位型ミオパチー患者会）  
近藤健一（シルバー・ラッセル症候群ネッ  
トワーク）  
猪井桂子（特定非営利活動法人 日本丸フ  
ァン協会）  
谷口佳久（マルファン・ネットワーク・ジ  
ャパン）  
永松勝利（再発性多発軟骨炎患者会）  
大黒宏司（一般社団法人 全国膠原病友の  
会）

## 1 研究目的

本研究班の研究目的は、患者もしくは患者支援団体等が自らの疾患や日常生活の情報を提供することなどで研究開発に主体的かつ継続的に研究支援を実施することのできる環境を整備することである。

本目的に沿って、研究期間中に大きく分けて以下に示す2つの研究を実施した。

### A 患者が主体となった患者レジストリの構築

希少・難治性疾患や長期慢性疾患に代表される「難病」は、長期に渡って生活に支障が生じる。長期的な影響を把握するためには、個々人の患者情報を長期間に渡って蓄積していくことが重要である。この蓄積したデータベースを患者レジストリ（患者情報登録）と呼ぶ。患者レジストリを構築するためには、病院で取得する臨床情報も重要だが、患者が日常生活から得る情報を欠かせない。後者の情報を取得するためには、患者の協力の下情報収集が必要である。このような患者が主体となって登録する患者レジストリを患者主導型患者レジストリと呼ぶ。患者を研究対象とするのではなく、研究パートナーとして共同研究をすることにより、より効果的・効率的に研究が推進できる。

患者レジストリ構築研究の最終目標は、患者レジストリを中心に据えた研究支援体制を整え、下記の3点を達成することである：

- 1) 患者の主観的な訴え (Patient Reported Outcome, PRO) の収集
- 2) 同じ患者の経過を長期的かつ継続的に追跡可能とするための患者を軸にした情報の蓄積
- 3) 患者や市民による難病研究への関与 (Public Involvement, PI) の深化

これらの最終目標に向け、本研究期間中には、患者主体の患者レジストリのあり方を明らかにすること、実際に構築・運用をおこなうこと、患者らが患者レジストリを用いて研究開発に主体的かつ継続的に研究

支援する際の課題を明らかにすること、の3つの期間内目的を設定し、具体的に下記研究を実施した。

### A-1 国内患者レジストリの調査（平成24年度）

国内で稼働している患者レジストリを調査し、構築および運用に関する課題を洗い出すアンケート調査を実施した。

### A-2 蓄積情報の解析（平成24年度）

本研究班の患者レジストリでは、患者の主観的な訴え (PRO) を分析するために、QOLなどの定量的な情報と自由記述による定性的な情報を収集している。自由記述の解析には、自然言語処理を用いた解析が好ましく、そのための技術開発の検討を行った。

### A-3 関連法規の検討（平成24～25年度）

個人情報保護に関する法制度には、個人情報保護法の下に、情報の管理主体などによって多くの関連ガイドラインが存在する。しかし患者レジストリを構築・運用するにあたって、どのガイドラインに則るのが適切か、明確とは言えない状況である。運用時に則るべきガイドラインを明らかにするために、関係する法律および指針などの調査検討を行った。

### A-4 患者レジストリの構築（平成24～25年度）

患者が主体となった患者レジストリの運用と活用の課題を明らかにするために、実際に患者レジストリの構築と運用を行った。登録の対象としているのは以下の4疾患（群）である：

- 遠位型ミオパチー
- 再発性多発軟骨炎
- シルバー・ラッセル症候群
- マルファン症候群および関連する遺伝性大動脈病

### A-5 患者レジストリの連携（平成25年度）

国内外には複数の患者レジストリが存在し、国による難病患者データベースの整備も進められている。より多くの難病の情報を収集あるいは同じ疾患でも多種の情報の収集のためには、複数の患者レジストリが連携できることが好ましい。連携の際には重複を避け、効率的な連携を行う必要がある。本研究では、別の患者主体型患者レジストリとの連携システムを構築し、そのための技術的課題と実装方法の検討を行った。

### B 国内患者会運営への反映を目的とした国内外患者会実態調査、調査分析および体制整備のための具体的検討（以下、「国内外調査および連携」とする）

当該研究目的を達成するにあたり、国内患者会の実態調査ならびに既に研究貢献活動を実施している海外患者組織調査は不可欠である。本研究では以下の研究項目を設定した。

#### B-1 国内患者会の運営実態調査（平成24年度）

国内の患者会に研究協力に関するアンケート調査を実施した。患者会としての基本的な構成、設立、財政など、運営に必要な情報や患者会の実際の活動についての調査をおこない、患者会の運営実態を明らかにし、どのような支援が必要なのかについて検討を行った。

#### B-2 患者会と研究班の研究協力に関する実態調査（平成24～25年度）

B-1の調査群から研究協力経験のある患者会を抽出し、現状や意識などについての調査を実施した。また、研究実施者である難治性疾患等克服研究事業研究班(以下研究班とする)を対象とした患者会との研究協力に関する調査もあわせて実施した。その後、患者会と研究班それぞれの回答を比較し、患者会が研究協力を行うにはどのような支援が必要なのか、また現在の課題について検討を行った。

#### B-3 海外患者協議会の運営実態調査(平成24年度)

今後のナショナルレベルでの海外連携を考えるうえで、複数の疾患患者もしくは患者会が集まって構築されている広域組織である協議会の動向調査は日本国内患者会にとっても有益である。本研究では、海外の協議会の現状調査を実施し、国内患者協議会調査との比較による具体的変革に向けた課題を浮き彫りにした。

#### B-4 研究協力を既に実施している海外患者会事例調査（平成24～25年度）

個別患者会の研究促進支援といった研究貢献活動は、今後日本国内でも活発になってくることが予想されるが、同様の活動を既に実施している患者会、特に他疾患の患者会活動については情報を得る機会がなかなかない。研究貢献活動は、同一疾患患者会だけでなく、それ以外の患者会の活動も参考になる事例が多く、日本国内個別患者会の参考とするにはより多くの優れた事例を検討する価値があるといえる。本研究では、研究貢献活動を活発に実施している海外患者会について、特に顕著と思われる事例調査し、国内患者会へのフィードバックをはかることを目的とした。

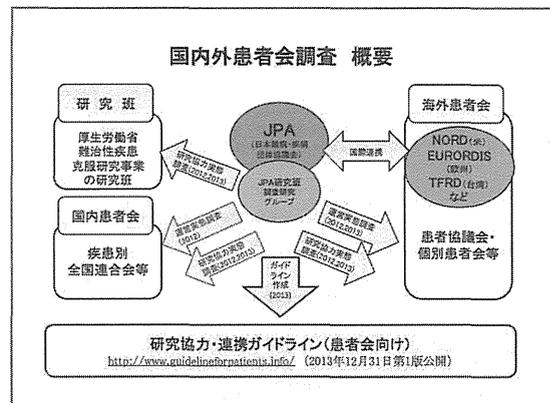
#### B-5 海外患者協議会との具体的連携(平成24～25年度)

日本ではまだまだ不足している海外関連組織とのネットワークを実際に構築し、調

査研究で得られた知見を具体的に国際連携で活かすことを目的とした。

#### B-6 患者会向け研究協力・連携ガイドラインの作成（平成25年度）

以上の研究成果をもとに、患者会がよりスムーズに研究協力が行える環境を整備するために、今後の研究協力に向けた患者向け「研究協力ガイドライン」を作成した。



## 2 研究方法

### A-1 国内患者レジストリの調査

国内に現在どのような患者レジストリが稼働しているかを把握するために、厚生労働科学研究成果データベース (<http://mhlw-grants.niph.go.jp/>) 等を利用して調査を行った。抽出された患者レジストリに対し、構築や課題に際してどのような問題を抱えているかを明らかにする目的でアンケート調査を実施した。

### A-2 蓄積情報の解析

患者が書いたインターネット上の闘病ブログ記事を収集し、解析をした。闘病ブログ記事から疾患に関する情報としてどのような情報（患者の状態、感じていること、QOLなど）が読み取れるかを検討した。

### A-3 関連法規の検討

法律、ガイドラインおよび文献の調査、ならびに患者らを交えた議論を重ねた。

### A-4 患者レジストリの構築

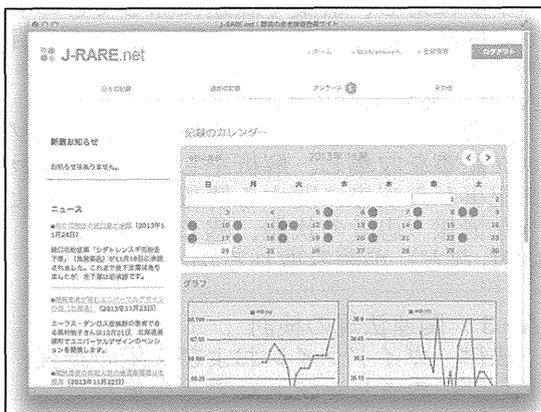
前述の患者レジストリの調査結果および患者・研究者による議論を踏まえ、患者レジストリ（名称：J-RARE.net(ジェイ・レア・ネット))を構築した。1年目にパイロット版の患者レジストリを開発しテスト運用を実施した。2年目にはテスト結果を踏まえ議論を重ね、正規版を開発し、運用を開始した。構築にあたっては、登録項目、運用体制、情報登録以外の機能、広報活動の検討をおこなった。

J-RARE net ウェブサイト；

<https://j-rare.net/>

また、本研究班で構築した「患者主導型

患者レジストリ」は国内では前例がほぼないため、認知度の向上、意義や共通認識を広めるため患者や研究者、企業などへの説明の機会を設け、普及をはかった。



#### A-5 患者レジストリの連携

複数の患者レジストリの連携について、現実的な問題と技術的な問題から、他の患者レジストリ関連者と交流し、検討を行った。また橋本班の患者レジストリ WE ARE HERE との連携では同じ ID で双方の患者レジストリにログインが可能である Single Sign On (SSO) を行うことが短期的には妥当という結果となった。

(倫理面への配慮)

国内患者レジストリを対象としたアンケート調査では、回答者が判別できないよう

に処理を施した上で、結果を公開した。

本研究での患者レジストリでは、難病患者の非常に機微性の高い情報を収集・蓄積する。そのため、収集にあたっては、関連法規・指針(個人情報の保護に関する法律、疫学研究に関する倫理指針、医療・介護関係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、医療情報システムの安全管理に関するガイドライン、個人情報の保護に関する法律についての経済産業分野を対象とするガイドライン、など)および「医療等分野における情報の利活用と保護のための環境整備のあり方に関する報告書」を参考にし、分担研究者でもある法律系研究者らとともに内規を作成した。

なお、本研究班の患者レジストリへの登録は患者の自由意志に基づいている。登録にあたっては、包括同意と個別同意を組み合わせ合わせた動的同意(Dynamic Consent)と呼ばれる方法によってインフォームドコンセントを得るようにした(動的同意とは、登録の際に情報取得と利用について説明し、さらに実際に登録情報を利用する際にあらためて説明を行う手法である)。

#### B-1 国内の患者会の運営実態調査

対象:日本難病・疾病団体協議会(JPA) 加盟団体(疾病団体、地域難病連等)、難病・慢性疾患全国フォーラム参加団体、難病情報センター掲載の患者会 189 件

方法:アンケート調査票を郵送で送付。電話での依頼も行った。

調査期間:2012年9月-10月

調査内容:団体の基本情報、団体の構成、主な活動、財政状況、研究協力の有無等

#### B-2 患者会と研究班の研究協力に関する実態調査

(患者会への調査)

対象:調査Aのうち、「研究協力したことがある」と回答した団体 70 件

(研究班への調査)

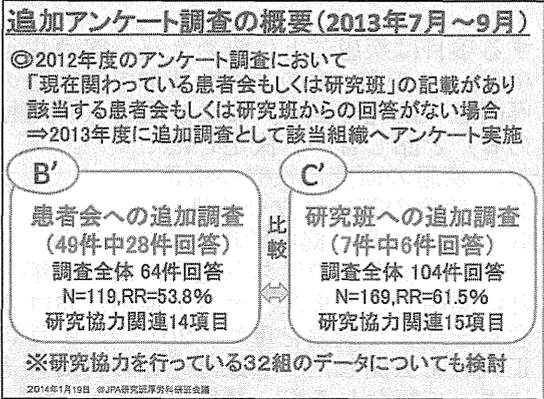
対象:研究班(平成24年度難治性疾患等克服研究事業課題の研究班)への調査 162 件

方法…両調査共 アンケート調査票を郵送。WEBサイトでも回答可能とした。

調査期間:2012年11月-12月(一次調査)。

なお一次調査において「現在関わっている患者会もしくは研究班」の記載があり、該当する患者会もしくは研究班からの回答がない場合に、該当組織へ2013年7月-9月に一次調査と同様の追加調査を実施した。調査内容…具体的な関与の内容、満足度と理由、説明責任、利益相反、研究協力のために必要なこと等、研究協力したことのある患者会と研究班に同様の質問で構成した調査を行った。

#### B-3 海外患者協議会の運営実態調査



対象：事前に海外患者協議会を予備調査した結果、以下の組織に対して調査を実施した；EURORDIS（欧州）、NORD（米国）、TFRD（台湾）、NAPRD（ブルガリア）、BAPES（ブルガリア）、NZORD（ニュージーランド）、Geiser（南米）、Foundation（南米）、難病のこども支援全国ネットワーク（日本）、JPA（日本）。

方法：対面によるヒアリング調査を行った後、ウェブ上に掲載したアンケートに回答



を得た。また、その後メールにて追跡調査もあわせておこなった。

調査期間…2012年9月～2013年2月  
調査内容…活動内容、組織運営状況（財務・職員数等）、他組織との連携状況、ノウハウ、患者レジストリ参画状況等  
なお、NORDについては30年間の活動の歴史もあわせて調査をおこなった。

#### B-4 研究協力を既に実施している海外患者会事例調査

海外患者協議会を予備調査した結果、以下の組織に対して調査を実施した；FARA（フリードライヒ症候群）、NMF（マルファン症候群）、UMDF（ミトコンドリア病および関連疾患）。全てに対して対面ヒアリング調査を実施し、その後ウェブ上に掲載したアンケートに回答を得た。

なお、UMDFについては実際にUMDF主催の学術会議にも出席し、実際の研究協力状況を調査した。また、補足調査としてNIHにもヒアリング調査を実施した。

#### B-5 海外患者協議会との具体的連携

世界を代表する患者協議会を複数選択し、連携契約の締結を実施した。また、その契

約を基盤として、複数の具体的連携を実施した。

#### B-6 研究協力・連携ガイドラインの作成

B-1からB-5までの研究成果をもとに、患者会向け研究協力・連携ガイドラインを作成した。多くの関係者が活用できるように、ガイドラインはウェブサイトで公開した。

### 3 研究結果

ここでは、平成25年度の研究成果を中心に記載する。

#### A-1 国内患者レジストリの調査

アンケート調査では、10件（30%）の有効回答が得られた。

患者レジストリを構築した目的は、医学的な研究や医薬品の開発などが多く、社会福祉的視点は少なかった。また、4件が海外の患者レジストリと連携していた。ほとんどの患者レジストリの事務局は医療機関に設置されていた。9件が直近の3年以内に設立され、1件がそれ以前に構築されていた。1件のみ長期運用の予算があるものの、7件の患者レジストリが長期に渡る運用を予定してはいるが、予算の目処が立っていなかった。

#### A-2 蓄積情報の解析

患者によって書かれた文章の特徴や語句の使い方について、TOBYO（株式会社イニシアティブ）、LifePalette（株式会社メディエイド）のインターネット上にある闘病記167個を対象とし、文章中の症状に関する語句について分類分けをする解析を手作業で行った。また、医師が記述した文章（病歴報告）を50症例収集して同様の解析を行った。

この結果、疾患の症状に関する記述量は、患者の文章には、医師の文章の半分以下であった。一方で、語句として医学用語と一致する割合は患者の場合は約60%、医師の場合は46%と、患者の方が高かった。特に、患者の闘病記からは、不安、倦怠感、不眠症など、QOLに関する情報が多く抽出された。

#### A-3 関連法規の検討

患者レジストリの事業内容に照らして、関連があると思われるガイドラインの抽出を行った。その結果、医療情報の取扱い（8件）、情報セキュリティ（4件）、研究（3件）に関係したガイドラインが得られた。これらのガイドラインの適用範囲の中に、患者主体の患者レジストリを想定したガイドラインは見当たらなかった。

そこで、患者主体の患者レジストリを運用するうえで、法律系研究者と共に各ガイドラインについての検討を行った。その結果、情報収集の際の利用目的の明示、第三

者提供の際の審査、第三者提供の際の契約は重要な項目としてとくに留意すべきであることがわかった。

また、ウェブサイトを通じた情報収集および同意の取り方についても検討をおこなった。ウェブサイトを通じた情報収集は、対面による説明（同意取得）に比べて、双方向性がなくポイントが伝わりにくい、説明が不十分になりやすい、といった問題点が明らかになった。そこで、以下の様な工夫をおこなった。

1) 配置の工夫や要約などで説明文をなるべく分かりやすくした

2) 情報の利用目的・方法などについてあらかじめ詳しく説明した（匿名化するから説明は不要という考え方はとらない）

3) 第三者提供時に、改めて提供者に対し「提供について確認のお知らせ」を行えるようにした（脱退の機会を与える）。

#### A-4 患者レジストリの構築

国内患者レジストリ全例調査や関連法規の検討を踏まえ、患者主体の患者レジストリの構築を行った。患者レジストリのあり方、特に患者が主体となった際のあり方については、患者（研究協力者）と研究者（研究分担者）で話し合いを密に行った。

現在世界には様々な患者レジストリが存在する。主導者の違い（医師・行政・患者など）や機能の違い（コミュニケーション・患者会など）により、構築デザインや内容は大きく異なる。以下に患者レジストリの種類と機能の分類図を示した。この分類をもとに検討した結果、本研究で構築する患者レジストリは「患者主導型レ

レジストリの分類	個人識別情報の必要	運用目的	ニーズの主体	登録主体	内容	情報の整理
医師主導型レジストリ	○	治験	医師・製薬会社	医師	薬の開発のための情報	疾患ごと
医師主導型レジストリ	○	医学情報収集	医師	医師	臨床試験のための情報	疾患ごと
実質、医師主導型レジストリ	○	電子カルテ	研究者	医師、患者	医師からか、患者からか、電子カルテの情報の吸い出し	疾患ごと
行政主導型レジストリ	○	福祉の情報収集	患者、研究者	患者	治療費、受けている福祉サービス	疾患ごと
患者主導型疾患ベースレジストリ	△	日常情報	患者、研究者	患者	体温、症状、主観的なもの	疾患ごと
患者主導型症例ベースレジストリ	△	闘病履歴	患者	患者	時系列の進行情報	症例ごと
コミュニケーション機能	×	コミュニケーション	患者	患者	交流	症例ごと
ニュース機能	×	ニュース	患者	患者	病気・薬・政策に関係する情報	
患者会機能	×	患者会情報	患者会	患者	会の情報	疾患ごと
アンケート機能	×	アンケート	運用主体	患者		

ジストリ」のうち、疾患を対象とするタイプに決定し、以下の構築を進めた。

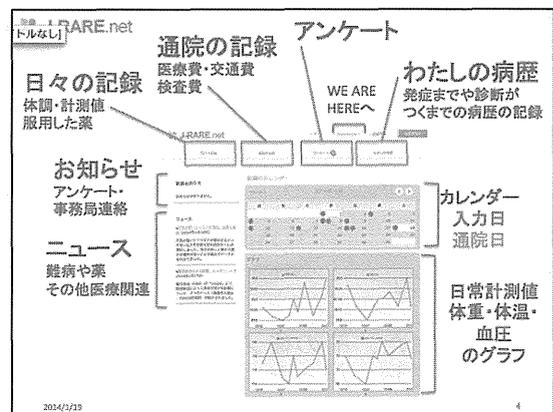
患者レジストリの構築にあたり、登録を

する項目は疾患ごとに決めた（一部は共通項目）。この際、次のような基準で各疾患の専門医（研究分担者）および患者（研究協力者）と話し合い、決定した：

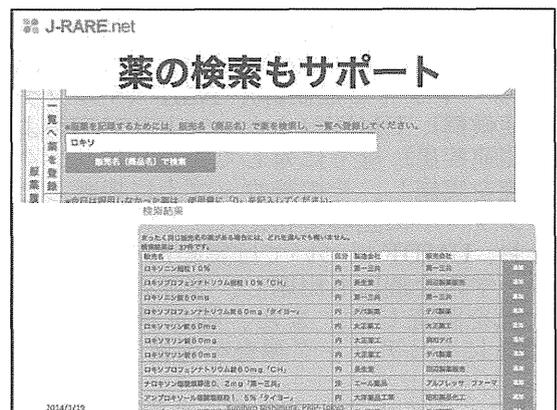
1. 疾患の研究に役立つ項目
2. 診療の際に役立つ項目
3. 患者の自己健康管理に役立つ項目

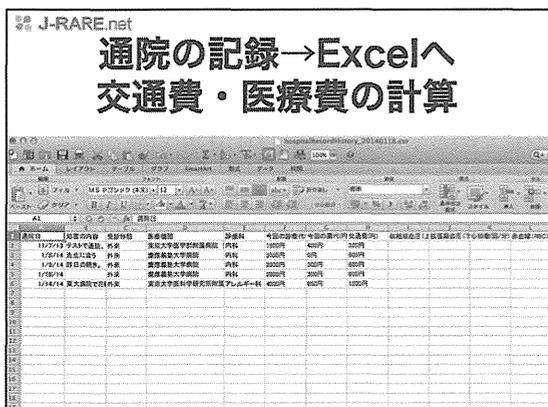
パイロット版のテスト運用は2013年1月に開始した。また、テスト運用における意見を踏まえ議論を重ね、2013年9月に正式版を公開した。登録は患者の自由意志によって行われるが、登録の前には必ず、診療の際などに患者自ら医師に病名を確認することになっている（確定ではなく疑いでも登録は可能）。登録者は2014年2月18日時点で47名である。

患者レジストリでは、日常情報をわかりやすく記載できるような工夫をこらした。具体的には、日々の記録や通院の記録、病歴の記録といった自身でおこなう入力に加え、それらをグラフとして確認できる機能を設けた。また、関連ニュースの閲覧項目や、患者レジストリ内で実施されるアンケート調査機能なども加えた。

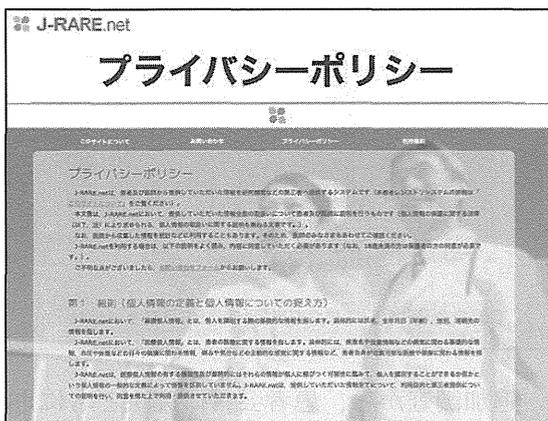


日々の記録は、下記のように気分を6段階スケールでチェックできる欄や自由記述欄を設けた。また、薬の検索もより簡便にできるよう、工夫を凝らした。通院の記録からは、交通費や医療費の計算もできるようになっている。





A-3 で検討した利用規約およびプライバシーポリシーについても、登録前に規約を確認できるよう、わかりやすい記載をおこなった。



患者レジストリは4疾患を対象とし患者がデータの蓄積を始めている。患者からは病歴、投薬、体調などの情報がフォローできること、転勤や引越など主治医が変わったときに説明する情報として使いやすさなど利点があるという反応も得ている。

患者レジストリに自分のデータを登録するモチベーション、継続のためのインセンティブ、具体的な意義に関する意見も寄せられた。データから具体的にわかった事例や発見、診断、治療につながるストーリー、研究者や医師が利用する流れがきちんと患者が把握できることが必要であることがわかった。

なお、患者がより気軽にアクセスすることができるよう、スマートフォン対応のウェブサイトも研究年度中に構築し、より入力作業を身近にとらえていただくための工夫をおこなった。

## A-5 患者レジストリの連携

### 1) 連携の概要

ひとつの患者レジストリだけで追跡できる患者には制限があるため、患者レジストリ同士のデータ連携は重要である。とりわけ、難病は希少性疾患が多いため、国内のみならず、国外との連携も重要である。

患者レジストリの連携にあたっては、(1) 個人情報や国民医療 ID 等による患者の名寄せ、(2) 用語やコードの共通化、(3) 記載項目の共通化、(4) 記載情報の交換ストレージ、が必要である。

患者の名寄せについては、本研究班が構築・公開した患者レジストリでは個人情報をもつため、他の患者レジストリが個人情報をもっていれば将来的に個人情報の名寄せによる連携が可能である。

記載項目の共通化については、国外では既に進展しており、米国の NIH や欧州において患者レジストリの共通データ項目 (Common Data Elements: CDEs) として策定されている。一方で、本研究班で検討を疾患毎に進めるなかで、疾患毎に記載すべき項目は大きく異なることもわかってきた。

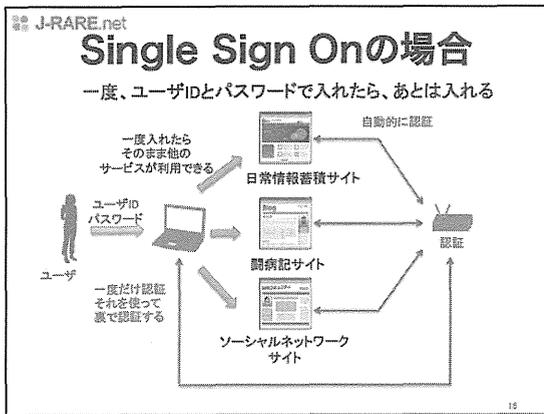
用語やコードの共通化については、国内では厚生労働省が標準規格を、国外では ISO や HL7 (Health Level Seven)、WHO (World Health Organization) などが行っている。国外との連携を図るためには、可能な限り海外と交換できる用語やコードを利用する必要がある。

また、これら用語やコードの共通化だけでなく、記載情報の交換のためのストレージの共通化も患者レジストリ間でのデータ連携には必要であると考え、検討をおこなった。患者レジストリ記載情報の交換のためのストレージにより、多様な記載情報の交換が可能となる。そのため、現時点では必ずしも共通データ項目の策定を急ぐ必要はないと考えられる。

本年度研究調査のさらなる結果については連携研究班である厚生労働科学研究 難病性疾患等克服研究事業「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関する研究班」との連携研究報告にて述べる。

### 2) 技術的な連携方法

上述の患者レジストリの連携は、実施するにあたって検討課題が多い。そこで、本研究ではデータそのものの連携を実施する前に、患者レジストリ間でのログイン方法の共通化し連携を実施した。個人情報や国民医療 ID などによる患者の名寄せによる連携は検討課題が多いため、ログイン ID を共通化する連携を実施した。患者がある一つの ID で、複数の患者レジストリを簡単に行き来できる仕組みである。技術的には Single Sign On (SSO) という認証方法であり、患者は一つの ID とパスワードを管理するだけで良くなる。



本研究では、ナラティブな患者情報を主に集めている橋本班の患者レジストリ **WE ARE HERE** と、個人情報を持つ本研究班の **J-RARE.net** の統合について検討し、**Single Sign On(SSO)**を行うことが短期的には妥当という結果となった。

技術的方法としては、(a) SAML 方式、(b) OpenID 方式、(c) SOAP 方式、(d) リバースプロキシ方式、の4つに大きく分けて考えることができる。認証局の設置や、コスト、技術的簡便さを考え、(b)と(c)の間である相互に API を用いた実装とした。(2)、(3)、及び(4)については、情報の正規化という部分で患者レジストリのデータ入力をする際に、標準化のスキームを持ち込み、制御することで共通化は可能であることがわかった。患者レジストリのデータレベルの連携では、技術的には、1) ストレージ自体の共通化、2) API を用いた共通化、3) 出力データフォーマットの共通化とそのデータのインポート機能の実装、などが考えられることもあわせて明らかになった。

### B-1 国内患者会の運営実態調査

調査票の送付数は 189 件であり、そのうち返送は 106 件、回収率は 56.0%であった。調査を通じて、患者会は職員すら置けないような、財政的、人材的に非常に厳しい運営状況にあることがわかった。しかしそれでも研究協力には積極的に取り組みたいと考えていることも明らかになった。研究協力する際に必要と思われるサポートは「成果報告」が最も重要で、次いで「コミュニケーション」「丁寧な説明」などであった。

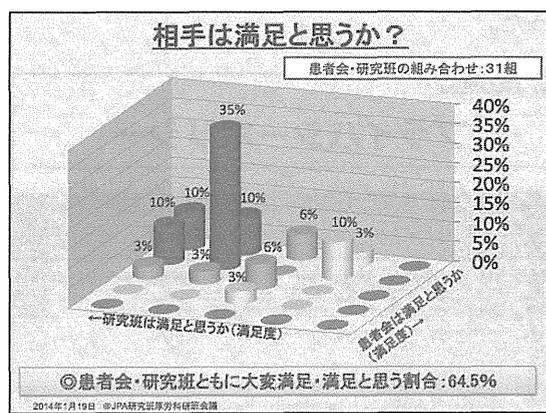
### B-2 患者会と研究班の研究協力に関する実態調査

(患者会への調査) 一次調査では、送付 70 件のうち、返送された回答は 36(郵送 30、Web 6)件であり、回収率は 51.4%であった。追加調査を加えると、送付 119 件のうち、返送された回答は 64 件(郵送 40、Web 24)であり、回収率は 53.8%であった。

(研究班への調査)一次調査では、送付 162

件のうち、返送された回答は 95(郵送 80、Web 15)件であり、回収率は 58.6%であった。追加調査を加えると、送付 169 件のうち、返送された回答は 104 件(郵送 88、Web 16)であり、回収率は 61.5%であった。今後研究協力・連携を行いたいと回答した患者会は 93%を超えており、研究班側の回答(研究協力をしたことがある: 50%)をみても双方が積極的な姿勢を見せた。

追加調査により、患者会および研究班の双方が研究協力を行っているお互いに認め合った 32 組のデータが得られた。その結果、患者会・研究班ともに互いの関係について大変満足・満足と回答した割合は 70%、また患者会・研究班ともに説明責任を果たしていると思う割合は 82.1%であり、非常に高値を示すことが分かった。



追加調査から、患者会・研究班ともにお互いを研究協力のパートナーと認識し合っている場合では、互いの関係について満足しており、また相手も満足していると考えていることがわかった。また、研究班側が説明責任を果たしていると評価している患者会が多かった。

一方で患者会・研究班のどちらかが相手を具体的に挙げた場合でも、「研究協力の事実はない」と関係を否定する例があった。原因としては、研究そのものや患者会(研究班)への理解不足が考えられる。関係改善のためには、さらなる意見交換を図ることが重要である。また、そのようなケースでは「研究協力」という言葉に対する捉え方が異なっている可能性も考えられる。双方の共通理解を促進させるためにも、今一度「研究協力」「研究連携」といった言葉の整理をする必要がある。

本年度研究調査のさらなる結果については分担研究報告にて述べる。

### B-3 海外患者協議会の運営実態調査

国・地域レベルの協議会における疾患対象は各地域(国)が定義している「希少疾患」もしくは「難病」であり、設立のきっかけが患者主導型であること、形態が非営利組織であること、情報発信対象が広く全体に周知する開放型であることなどは、す

すべての協議会に共通した特徴であった。一方で、主な活動内容として、日本国内協議会以外のすべての協議会は創薬開発までを含めた研究促進・支援活動を実施しており、また専門職などを対象とした教育プログラムの作成・提供もおこなっていた。本調査により、世界全地域の協議会活動は数年前と比べて活性化しており、存在の重要度もさらに増していることが明らかとなった。

海外患者協議会に対する理解を更に進めるために、2013年(平成25年)に設立30周年を迎えたNORDの運営状況について更に調査を進めた。以下に政府との協働関係について示した。

**海外における患者会・患者協議会:  
事例1 (NORDと政府の協働)**

	NORDの動き	政府の動き
1983	5月 NORD設立	1月 Orphan Drug Act成立 ・OD承認 (Panhematin*)
1990	Patient Assistance program構築	
1995	当該分野対象のResearch Program構築	
2002	Rare Disease Act成立を積極的に支援(90年後半から)	Rare Disease Act成立→NIHが臨床研究ネットワーク設立
2003	The NORD Guide to Rare Disordersを発売	
2005	第一回CORDに参加(FDA, NIHなどと協働)	
2008		未分類疾患プログラム運営開始(NIH)
2009	EURORDISとパートナーシップ契約締結	FDAとEMAがOD承認制度の一部統一化
2010		FDAがCDER内に患者向けポストを設置
2011	Affordable Care Actを積極的支援 DIA Meetingと共催でシンポジウム実施	Affordable Care Act 成立(いわゆるオバマケア)
2012	FDA Safety and Innovation Actを積極的支援	FDA Safety and Innovation Act 成立

January 19<sup>th</sup> 2014, Yukiko Kishimura @ JPA 研究促進学術協議会

NORDは1983年にOrphan Drug Actを制定するきっかけとなった患者会らが協働して設立された。その後も、関連法案が制定される前後では、必ずNORDによる積極的支援があることがわかる。特にこの10年は、NORD幹部がFDAやNIHといった政府組織にアドバイザーボードなどの形で招聘される機会が増加しており、今まで以上に政府との関係が良好であることがわかる。こういった連携関係を個別患者会が評価し、さらにNORDに適切な情報が集約される、という正のスパイラルを描いているといえよう。

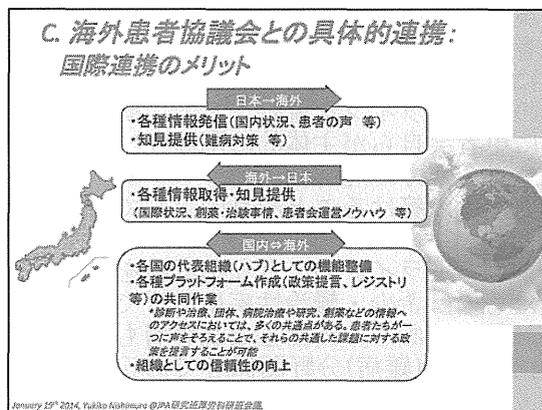
その関係は、政府以外のステイクホルダーとの関係にも現れている。NORDも1990年代までは「患者会連合体」としての活動がメインであったが、徐々に患者だけでは成し得ない活動は他ステイクホルダーとともに実施しよう、という姿勢が鮮明となり、多くの連携事例が誕生した。なお、事例の紹介については分担研究報告にて述べる。

#### B-4 研究協力を既に実施している海外患者会事例調査

各組織とも設立時から研究貢献を念頭に置いているだけでなく、対象研究者も国内ではなく世界に目を向けていることが大きな特徴であった。内容は、対象疾患研究助成だけでなく、患者レジストリの作成やネットワーク構築にも力を入れていた。また、その成果を披露する学会の開催や、毎年実

施している研究功労者の表彰など、研究者のモチベーションを途切れさせないための工夫が随所になされていることがわかった。研究協力・連携活動を実施するうえで、患者・関係者以外の協力者は不可欠であり、「患者だけ」ではなく「患者主体」とした組織づくりを意識していた。また、常勤者なくしてはこういった患者会運営は成り立たず、どの患者会も設立数年後に常勤(有給)雇用を開始していた。

#### B-5 海外患者協議会との具体的連携



本研究の研究代表者および筆者の所属組織であるJPAは、国内難病患者会を束ねる協議会である。日本国内での存在感は徐々に増していると言えるが、海外でのそれはまだ薄く、国際交流も短期的なもの以外は殆ど実施したことがない。一方で、上図に示すように、日本から海外に向けた発信、海外から日本が得る情報、双方の連携から得られるであろう知見などは、今後の当該領域患者会にとっても非常に価値が大きい。協議会がそのハブ機能の役割を果たすことに異論を持つものは多くないだろう。

海外協議会との正式な連携については、関係者らとの検討の結果、連携覚書

(Memorandum of Understanding, MOU)によって正式連携を開始した。2013(平成25)年1月にNORDとのMOUを締結したことは既に前年度に報告した。本年度は5月に新たにEURORDISとMOUを交わし、日米欧の患者協議会ネットワークを初めて構築した。また、台湾TFRDともMOU締結に向けた協議を進めているが、こちらはJPA単独ではなく国内別協議会も含めた包括連携を予定している。

なお、MOU締結後には、国際学会共同発表(11月)や患者会リスト統合といった具体的連携を行っている。詳細は分担研究報告で述べる。

#### B-6 研究協力・連携ガイドラインの作成

本ガイドラインの主な読者対象者は、学術研究などに協力もしくは連携を行いたいと考える患者会、もしくは患者関連組織である。現在既に行っている組織だけでなく、

今後予定している組織にとってもわかりやすい内容とし、研究協力もしくは連携に関する抵抗感を薄めていただくとともに、正しい姿勢で臨んでいただくことを目的とした。

記載項目は、

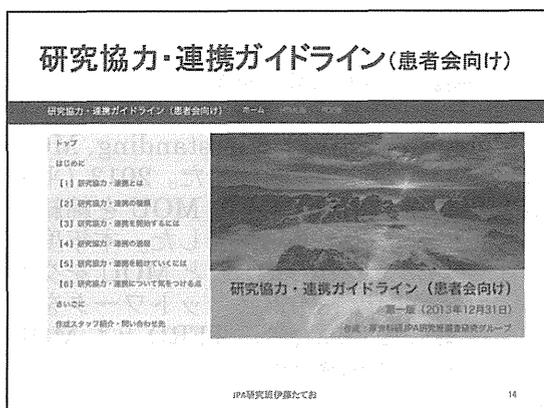
- 1) 研究協力・連携とは
- 2) 研究協力・連携の種類
- 3) 研究協力・連携を開始するには
- 4) 研究協力・連携の過程
- 5) 研究協力・連携を続けていくには
- 6) 研究協力・連携について気をつける点とした。

現在既に協力もしくは連携を行っている患者会だけでなく、今後予定している患者会にとってもわかりやすい内容を心がけた。このガイドラインを読むことで、研究の推進に患者会自らが主体的に関わり、研究者と患者会双方の理解を深めつつ、より良い協力関係が築けることを目的として作成した。

本ガイドラインのような患者会を対象としたものは希少・難治性疾患分野では国内初の試みである。当然主な読者層も希少・難治性疾患(難病)分野関係者であるが、希少・難治性疾患(難病)以外の疾患関係者も読めるよう、一部の記載を除き一般的な記載を心がけた。また、用語解説や参考文献も加えた。

ガイドライン掲載ウェブサイトは 2013 年 12 月 31 日に下記サイトにて公開した。本報告書参考資料として、ガイドライン全文を提出する。

ガイドラインウェブサイト ;  
<http://www.guidelineforpatients.info/html>



#### 4 考察

##### A 患者レジストリの構築

患者レジストリとして重要なことは、患者の情報の長期的蓄積である。アンケート調査に回答した患者レジストリの内、1 件を除く 9 件が長期的な運用を希望していた。一方で、多くは継続的な運用の予算確保に困難を抱えていた。その要因として、患者レジストリの維持は事業扱いのため研究助

成金を継続的に取得できないことなどが考えられた。患者レジストリの運用には年間あたり数百～数千万円という予算が必要であり(主に人件費や IT システムの維持費)、継続的にまかなう体制を維持するのは容易ではない。現在、学会や医療研究機関などで恒常的に維持をする試みがあり、モデルケースとして注目される。

予算以外の課題には、ガイドラインの不整備がある。「医療等分野における情報の利活用と保護のための環境整備のあり方に関する報告書」には重要な示唆が含まれているため、この報告書に基づいた個人情報保護法の医療等分野の個別法が制定されることで、状況は大きく改善されるだろう。

今後、国の難病患者データベースによって多くの難病はカバーできるようになるが、特定疾患の選定には基準に入らない難病も残る。また、国の難病患者データベースで取得できる情報以外の情報を患者自身が登録できる点から、国主導型以外の患者レジストリ構築に意義があることは明らかである。この観点から、患者レジストリを支援する仕組みがあることが望ましい。

主な患者レジストリを運用主体ごとに整理すると、国、医療研究機関、患者会によるものがある。収集できる情報の種類や収集頻度、期待される登録率、登録患者の偏りなどに特徴があり、相補的な関係にある。これらを統合して一本化を図ることは非現実的であり、それぞれの利点を補い合うように相互に連携することが望ましい。

患者の抱えている問題は、QOL などの指標によって数値化することによって明確になる。そのため患者の主観情報を Patient Reported Outcome (PRO) として数値化するための指標作りは重要な課題である。一方で、数値化できない情報も多くあり、特に医療は言語による情報の共有や蓄積が多い分野である。患者が自らの言葉で訴えたことを自然言語処理技術によって解析することも重要な課題である。患者の書いた文章の解析はこれまでほとんど行われておらず、本研究によって医師によって書かれた文章と比較をすることで、その性質が明らかにされた。さらに解析を発展させることで、患者の書いた文章から様々な情報が取得できるようになると期待される。

また患者が継続的に患者レジストリにデータを蓄積するためには、意義や目的を知り、かつ、短期的・長期的なインセンティブが見えることが重要であろう。そのために、患者が本当に主体的に関わり患者レジストリの構築・運営に関わっていくこと、さらにデータを蓄積していくことで、研究や医療の進歩につながると期待できる。

##### B 国内外調査および連携

国内患者会調査では、患者会が研究支援に継続的に関わることができる体制整備に向けた基礎的データを収集することができ

た。患者会側も研究班側も研究協力には大きな期待を持っており、今後ますます進展するものと思われる。一方で研究協力に関して必要と思われるものは患者会、研究班双方ともにあまり相違がなかったが、研究協力内容や満足度については相違があり、その原因は研究そのものへの理解不足やコミュニケーション不足も考えられる。研究協力という言葉自体も患者会によってとらえ方が異なっている可能性があり、文言の整理も重要である。なお、患者会および研究班の双方が研究協力を行っていると思えた関係では互いの満足度は高値であり、研究協力を介して患者会と研究班の関係が深まり、双方とも満足できる関係が構築可能であることが示唆される。

患者会の「研究費」の支出状況から読み取れることは、自分たちの病気を知る・知ってもらうために必要な実態調査を自分たちで実施するという「研究」（むしろ調査）がメインであり、治療や診断、創薬開発などに関する研究もしくは研究助成を実施している患者会は日本ではごくわずかといえる。また、患者会への適切な支援と事前事後の丁寧な説明、報告等を充実させることにより、今後の患者会と研究者の協力関係をより良いものにしていくことができると考えられる。

希少・難治性疾患は、一般的な患者数が比較的多い疾患と比べると、一疾患ごと（一国・地域ごと）の患者数はとても少なく、ともすれば他の大きな声にかき消されたり、検討における優先順位が低くなったりする可能性がある。今後すべての先進国が高齢化社会に突入すると、高齢者に対する社会福祉対策の充実化は欠かせなくなり、その結果各国・地域ともに予算を割かざるを得ない。このような厳しい状況の中で、RD患者や関係者が一致団結し、声をあげることは、今まで以上に重要になってくる。また、各疾患や各国・地域で声をあげるだけでなく、疾患を超え、また地域を超えて声を一つにすることはますます求められる。これらの社会情勢の変化を受けて、患者会活動は一昔前のそれと比べるとその内容も範囲も大きく広がりを見せている。患者同士をつなぎ情報共有をおこなうこと、また声をあげて社会認知度を高めることのような従来型の活動に加え、例えばオーファンドラッグ関連施策や社会福祉政策、治療・創薬などの早期アクセスに関して政府がおこなう議論に参画する機会は格段に増えている。また、患者会自らが研究促進や創薬開発といった患者を「治す」ために必要な支援を実施する事例も年々増えており、こういった新しい研究貢献活動は研究者や企業からも期待されている。ステイクホルダーの一人である患者の意識を重要視する傾向は世界的にもここ数年の新しい流れであり、今後も加速化するであろう。本研究を通じてこういった連携の一翼を国内組織が

担うきっかけができた。今後も具体的連携を通じて国内外患者会の成長につながることを期待される。

国内患者会をとりまく状況はいまだ保守的である。海外のように他ステイクホルダーとどのように連携をとっていくかは、今後の重要な課題である。しかしながら、上述の状況を考えると、こういった連携は今後ますます必要になってくる。「患者会の在り方」の未来像だけでなく、「希少・難治性疾患患者を「治す」ことに向けたステイクホルダーの連携の在り方」の未来像についても今後は検討していく必要がある。

約2年間にわたって患者会調査・分析を行う過程で、得られた知見をどのように（学術研究者だけでなく）患者・関係者に届けるか検討した際、ガイドラインの作成が急務だと判断した。対象者は学術研究などに協力もしくは連携をおこないたいと考える患者会もしくは患者関連組織とし、現在既に行っている組織だけでなく、今後予定している組織にとってもわかりやすい内容とした。患者の視点に立ったガイドラインを作成・公開することで、患者会・関係者と研究班が更に促進されることが期待される。こういったアウトプットは、当事者が研究班の一員として参画したからこそその成果といえよう。

## 5 結論および今後の展望

本研究は、患者自らが研究者として患者自らが研究開発に主体的かつ継続的に関わることのできる環境整備を検討・実施する、という非常に難易度の高い目標を掲げて開始した。研究代表者は患者会側から就任しているが、実際の研究は高等教育機関に属する研究者や医師（以下専門家と呼ぶ）らとともに実施している。この「ともに」という表現は誇張ではない。本研究は、時として分担者の役割、時として協力的役割と形を変えながらも、各研究項目全てに患者と専門家が参画し、協働して検討をおこなった。一項目として、患者「だけ」、専門家「だけ」という研究はない。こういった協働体制構築こそが、本研究で目指していた形の一つである。

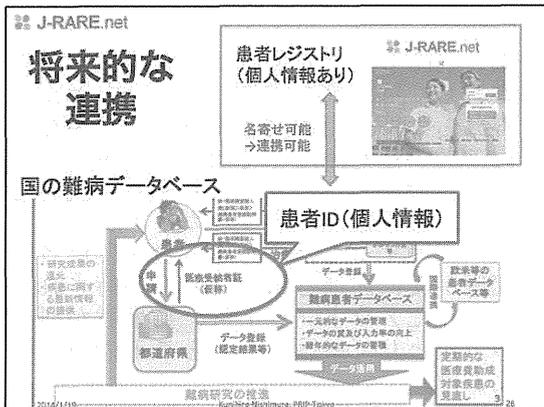
研究班全体として、目標としていた「研究開発に主体的かつ継続的に関わることのできる環境整備」の基盤は構築できたと考える。

患者が主体となった患者レジストリの構築では、希少・難治性疾患（難病）分野全てに展開できるプラットフォームづくりを目的とした。本研究によって実際に患者レジストリの構築および運用を行うことができた。

患者主体の患者レジストリの意義を検討するところからはじまり、関連法規の検討、構築、先行患者レジストリの分析、情報解析およびそれに伴う機能改良など、着手す

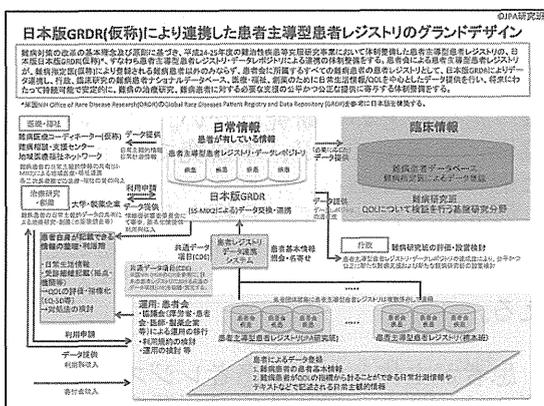
べき項目が多岐にわたった結果、対象疾患は当初からの4疾患から増やすことはできなかった。しかしながら、患者が主体となった患者レジストリ自体を、患者と共同して構築・運用することにより、同意の仕方、ガイドラインの整備、実際の運用による課題の洗い出しが出来たことは、今後の患者レジストリ構築・発展の際に基礎となる知見であり、社会的な意義がある。

また、国が今後主導する医師主導型患者レジストリ・データベースとの連携を見据えた設計をおこなうことができたことで、医師-患者主導型患者レジストリ(データベース)間連携可能性を広げることができた。



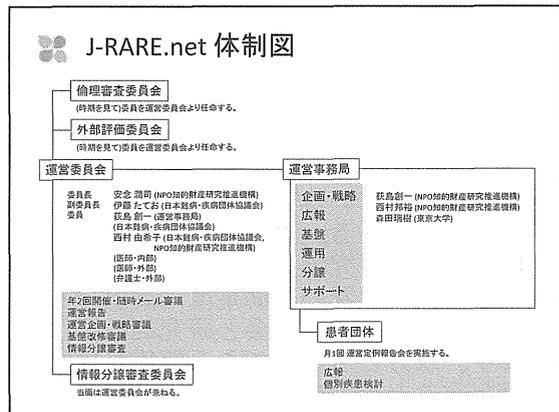
研究者と患者が連携したことにより、これらの活動を通して得た知見を学会等の様々な場で発表し、成果を普及還元できたことも成果の一つである。

本研究で得られた患者レジストリに関する知見を多くの患者レジストリの一部としてとらえるのではなく、難病全体のプラットフォームとして機能させることも必要である。本研究班で検討したグランドデザインを以下に示した。



課題として継続性、ガイドラインの整備、データを登録する患者に対するインセンティブや意義の普及が存在することがわかったため、今後の研究活動に引き継ぐ形で検討を重ねるとともに、本年度で研究班は終了するが、その後も患者レジストリ運用をおこなっていくことを既に決定している。

来年度以降の運用体制は以下のとおりである。



来年度以降は、運営対象疾患数を増やすことを想定し、運営事務局・委員会の他に新たに倫理審査委員会や外部評価委員会、情報分譲審査委員会を設け、より一層適切な患者レジストリ運営をおこなう。運営委員会には、本研究代表者所属機関であるJPAと研究者が主に所属し、希少・難治性疾患の社会的活動および創薬支援活動を行っているNPO 知的財産研究推進機構 (PRIP Tokyo)とで構成し、外部識者も委員として招く。また、患者により「主体的」かつ「積極的」に参加してもらうため、運営事務局と同列に参加患者組織を位置づけ、定期的意見交換・報告会を実施する。この位置づけにより、患者組織代表者らは単なる「参加者」ではなく「運営者」としての責任を有し、自分たちのニーズに則した改良や連携に関する意見を発信することが可能となる。また、広報担当も担うことで、得られた知見を患者側視点のもとに立った状態で他患者(会)に伝えることができる。このように、ともすれば難しいと思われがちな患者レジストリの意義や価値を発信できる関係者を増やすことで、より多くの患者(会)を惹きつけることが可能となると思われる。

将来的には、増加した蓄積情報を医師や研究者、製薬企業などに提供することによって、医学研究や医薬品の開発に貢献していくことが期待される。また、他の患者レジストリやデータベースとの将来的連携は、医学面、日常生活面といった多面的で詳細な患者像を具体的にとらえることができるため、医学的な意義に加え、難病政策にも貢献できると考える。

国内外患者調査では、患者会が研究支援に継続的に関わることができる体制整備に向けた基礎的データを数多く収集することができた。具体的には、難病患者会全国調査、研究班-患者会間研究連携実態調査、海外協議会実態調査など、過去に実施例がない多くの新規調査を実施することができた。学術的検討にはまだ課題があるものの、それを行うに足る調査基準で遂行した意味