

下の URL で公開された。

<http://pier.kazusa.or.jp/pier/jsp/>

このサイトの改良が今年度も継続して行われたが、この実運用のためのサーバー管理はかずさ DNA 研究所に委ねられており、サイト構築の外注企業と連携しながら、セキュアなサイト運用のための実務を分担した。さらに、PID 専門医からの求めに応じて、キャピラリー DNA シーケンシングと PCR 法の併用による通常の方法により遺伝子検査も継続し、Pier と PIDJ の間の今後のさらに有機的な連携のための基盤を強化した。

D. 考察

達成度について

予算的な制約により遺伝子検査については従来法での取り組みのみに留まったが、当初に予定していた課題はほぼ達成できた。

患者レジストリである Pier、専門医のための臨床アーカイブとしての PIDJ、遺伝子検査の中央施設であるかずさ DNA 研究所での遺伝子解析結果の蓄積の 3 者の統合により、免疫不全症のような希少疾患の診断と治療法開発のための重要な基盤となることが期待される。

E. 結論

発性免疫不全症 (PID) 患者支援団体 NPO 法人 PID つばさの会との連携より個人電子医療記録機能を持つ患者レジストリ Pier を安全に運用し、本邦の免疫不全症の遺伝子解析症例数の増加に貢献した。

G. 研究発表

1) 論文発表

1. Rawat A, Singh S, Suri D, Gupta A, Saikia B, Minz RW, Sehgal S, Vaiphei K, Kamae C, Honma K, Nakagawa N, Imai K, Nonoyama S, Oshima K, Mitsuiki N, Ohara O, Chan KW, Lau YL. Chronic Granulomatous Disease: Two Decades of Experience From a Tertiary Care Centre in North West India. *J Clin Immunol*. 2013 [Epub ahead of print]
2. Wada T, Muraoka M, Toma T, Imai T, Shigemura T, Agematsu K, Haraguchi K, Moriuchi H, Oh-Ishi T, Kitoh T, Ohara O, Morio T, Yachie A. Rapid detection

of intracellular p47phox and p67phox by flow cytometry; useful screening tests for chronic granulomatous disease. *J Clin Immunol*. 2013 May;33(4):857-64.

3. Kamae C, Nakagawa N, Sato H, Honma K, Mitsuiki N, Ohara O, Kanegane H, Pasic S, Pan-Hammarström Q, van Zelm MC, Morio T, Imai K, Nonoyama S. Common variable immunodeficiency classification by quantifying T-cell receptor and immunoglobulin-deleting recombination excision circles. *J Allergy Clin Immunol*. 2013 May;131(5):1437-40.e5.

2) 学会発表

1. 第 116 回日本小児科学会学術集会 「ゲノミクスを基礎とした新しい病因探索法」分野別シンポジウム「原発性免疫不全症:新しい疾患、トピックス」小原收 広島 2013 年 4 月
2. 第 4 回関東甲越免疫不全症研究会 「IgA 単独欠損症として紹介され、TREC/KREC の結果から RAG1 異常と同等しえた 1 例」加藤環、釜江智佳子、本間健一、池川健、横須賀とも子、和田泰三、谷内江昭宏、西田直徳、金兼弘和、満生紀子、小原收、今井耕輔、森尾友宏、野々山恵章 2013 年 9 月
3. 第 41 回日本臨床免疫学会総会 「本邦における ICF (Immunodeficiency with Centromeric instability and Facial anomalies) 症候群 5 例の検討」藤環、釜江智佳子、満生紀子、小原明、林正俊、野口恵美子、久保田健夫、本間健一、小原收、今井耕輔、野々山恵章 下関 2013 年 11 月
4. 日本人類遺伝学会第 58 回大会 「次世代シーケンサーを用いて ICF (Immunodeficiency with centromeric instability and facial anomalies) 症候群と診断した 2 例」釜江智佳子、満生紀子、小原明、林正俊、野口恵美子、本間健一、小原收、今井耕輔、久保田健夫、野々山恵章 仙台 2013 年 11 月
5. 第 41 回日本臨床免疫学会総会 「BTK 変異をみとめた IgA 単独欠損の解析 (IgA deficiency caused by the missense mutation in the BTK gene)」満生紀子、今井耕輔、Xi YANG、金兼弘和、小阪嘉之、高田英俊、水谷修紀、小原收、森尾友宏 下関 2013 年 11 月
6. 15th International Congress of Immunology 2013 “Common variable immunodeficiency classification by quantifying T-cell receptor and immunoglobulin κ -deleting recombination excision circles” C. Kamae, N. Nakagawa,

H. Sato, K. Honma, N. Mitsuiki, O.
Ohara, H. Kanegane, T. Morio, K. Imai
and S. Nonoyama, Milan, Italy, Aug,2013

H. 知的所有権の出願・取得状況（予定も
含む）なし

平成 25 年度報告書
厚生労働科学研究費補助金（難治性疾患克服研究事業）
分担研究報告書

原発性免疫不全症候群患者支援団体による患者レジストリの構築を
通した研究支援体制の構築に関わる研究

研究分担者 佐藤 弘樹
防衛医科大学校病院 医療情報部 助教

研究要旨

平成25年度は、Pierプロトタイプを実際に運用して挙げられた問題点を改良し、患者や患者家族からの要望や意見を聞き取った。その結果、ユーザビリティの向上が特に重要な課題であることが明らかとなった。レイアウトの統一や入力項目の整理などの改修を行い、原発性免疫不全症患者および患者家族にとって利用しやすいシステムとなった。

A. 研究目的

平成 24 年度に構築した原発性免疫不全症患者レジストリ Pier のプロトタイプを患者向けに公開、運用を開始し、患者や患者家族から実際に使用した意見や希望についてヒアリングを行い、Pier の登録内容や全体の構成について改良を行う。

B. 研究方法

Pier プロトタイプを実際に患者や患者家族に使用してもらい、意見や希望を調査した。また、医師側からの意見も合わせて聴取して、システム改修を行った。

C. 研究成果

従来は個人記録として、プロフィール、からだの記録、検査の記録、感染の記録、治療の記録の合計 5 個の大項目を設けていたが、原病に関連する合併症の記録を新たに設けて 6 個目の大項目からなる構成へ変更した。

「プロフィール」では、ユーザーIDや病名、自己紹介など、プロトタイプをほぼ踏襲した。また、入力した情報の公開範囲について、「プロフィール」できめ細かい設定ができるようにした。主治医、研究班、他の患者たち、という 3 段階の公開範囲のカテゴリを作成した。6 個の大項目それぞれについて公開範囲をチェックボックス

形式で指定できるメニューを設置し、自分が希望する公開範囲を設定し、簡単に確認できるようにした。

「からだの記録」は画面レイアウトを大幅に変更した。プロトタイプでは、過去の入力履歴が日付順にリスト形式で画面の左端に常時表示されるように設定をしていたが、〈一覧〉ボタンを押すことで登録日ごとに全ての情報が時系列でリスト表示される画面が新たに開くような設定に変更した。履歴を閲覧する画面と新たな記録をする画面を分けて、目的に応じて参照できるようにした。登録項目については、「症状の記録」「体温と血圧を記録」「メモ・備忘録」の 3 個の小項目に集約した。

「検査の記録」については、従来は高値、正常値、低値の区分を自身で入力する形式であったが、項目ごとに基準値を表示し、数値を入力することで異常値を判定できる仕組みを導入した。ただし、一般成人の基準値であることを明記して注意するよう注意喚起している。メモ欄を新たに設けて検査に関連する備忘録の機能も設けた。

「感染の記録」は、感染年齢をプルダウン形式で年月日まで入力する形式であったが、感染日を入力すると自動計算で感染日時点での年齢が算出されるように改修した。感染症名は、プルダウンメニューの一覧から病名を選択する形式であったが、

自由に病名をテキスト入力できる形式へと変更した。

「治療の記録」については、「感染の記録」と同様に、治療日を入力することで治療時年齢が自動計算して表示されるように改修した。

新設した「合併症の記録」では、「感染の記録」、「治療の記録」に準じて、合併症を発症した日付、合併症、合併症の詳細、コメントを記録できるようにした。

画面デザインについても改修を行った。6個の大項目の画面レイアウトや登録項目などを揃えて、操作者にとって戸惑いなく操作できるように努めた。基本的な画面構成としては、上部に過去の履歴、下部に入力項目が左揃えで並べた。登録項目は、ヒアリングによって絞り込みを行った。また、プロトタイプではプルダウンで該当するものを選択する形式の項目があったが、操作性が悪いとの指摘があり、自由にテキスト入力できるように変更した。削除ボタンについては、プロトタイプでは設置していたが、誤って削除することがあり、削除ボタンは表示しないようにした。利用頻度が低いインポートボタンは別メニューから参照するように変更した。

各大項目では、CSV ファイルで登録内容をダウンロードできる機能に加えて、プリントボタンを押すことでPDF ファイルとしての出力も可能とした。これにより、患者自身がパソコン上で自分の記録の管理をやすくした。病院などへ記録を持参する利便性も向上した。

一般患者、医師に加えて、患者周囲の家族や友人を Pier のユーザー登録の対象として、Pier の掲示板を使った患者とのコミュニケーションを行えるようにシステムを改修した。

統計情報を取り出すための仕組みとして、管理者権限で登録患者の主傷病名、出生地、現住所、主治医別の患者数を簡単な操作で抽出できるようなデータウェアハウス機能を設けた。これにより、従来よりも登録状況を速やかに把握できるようになった。

D. 考察

平成 25 年度は、Pier プロトタイプを実際に運用して挙げられた問題点を改良し、患者や患者家族からの要望や意見を反映させるよう改修を行った。入力項目を整理

するとともに、入力項目のレイアウトに統一的なコンセプトを設けて、使用感を統一するなど、入力のしやすさ、閲覧のしやすさ、すなわちユーザビリティの向上を特に重視して改修を行った。

E. 結論

プロトタイプの運用と、そのフィードバックにより原発性免疫不全症患者および患者家族にとって利用しやすい患者レジストリシステムを構築することができた。

原発性免疫不全症の中央診断登録システム (Primary Immunodeficiency Database in Japan, PIDJ) を活用して、日本における患者の実態を明らかにし、診断と治療に貢献すること、また新規に開発した TREC, KREC が臨床的な重症度マーカーとして活用できるかについて検討する事を目的とした。

平成 25 年度報告書
厚生労働科学研究費補助金（難治性疾患克服研究事業）
分担研究報告書
NPO 法人つばさの会としての pier との関わり

研究協力者 八木 かおり
NPO 法人 PID つばさの会 理事

平成 25 年度分(この一年を振り返って)

Pier 開発の 2 年目、サイト全体の完成が目標となる今年度は、

- ◆ 掲示板の付加
- ◆ アンケートのシステムを起動
- ◆ 全てのコンテンツのクオリティの向上

の 3 つの点を重点的に研究・開発していただけるよう、会からの希望としてお願いしました。

これらの実現により、Pier が患者さんやご家族、医師、サポートに当たる周囲の人々等、誰にとっても利用価値の高い物になり、患者さんに一層「寄り添うサイト」となると確信したからです。

稀少難病である PID の患者さんにとって「寄り添う」とは、

- ① 医師といつもつながっていただけるような安心感が得られること
- ② 病気そのものや、日々の症状を客観的にまた冷静に受け止めながら、不要な不安を増長させずに向き合っていけるようサポートされること
- ③ 同病の患者にほとんど巡り合えない稀少難病である PID の患者さんが仲間同士つながったり、情報が入手しやすい環境にいられるようになり、抱える孤独が少しでも和らぐこと等

を意味します。

PID つばさの会では、その実現に向けて Pier 利用者の声や、未登録の患者さんの意見などに耳を傾け、出来る限りそれらの反映されたサイトとなるよう、研究班会議等で口述する他、メールや添付文書等を通じてサイトの改善案や新規機能の依頼を重ねました。その結果、次のような成果を見る事が出来ました。

- ① 医師との関係性に於ける安心感において
 - (1) サイトへの登録時に主治医の名前を入力しないで済むようにシステム変更を依頼。
これで、主治医に先に断りを入れる等の緊張する作業を踏まずに登録が出来るようになり、築いてきた信頼関係を安心して保った状態で Pier の利用登録が進むようになった。設定が整ったところで主治医に閲覧を頼むことが出来るようになり、登録への垣根を一つ取り除くことに成功。
 - (2) 「主治医に閲覧してもらいたいときは」のレクチャーを充実
情報を公開したい範囲に主治医を含めたい場合、閲覧を可能とするまでの手順を詳しく紹介。
また、主治医に Pier の紹介と PIDJ への登録依頼、当該患者さんの Pier 参加の報告が盛

り込まれたリーフレットを作成し、プリントアウトできるようにした。
新規登録の際、患者さんはそれを医師に見せるだけで、長い説明を診察室で行うことなく、スムーズに閲覧を願ひ出ることが出来るようになった。

② 自分の病気や症状を記録し客観的にみられるようにすることについて
様々なページに於ける機能の向上を依頼。

プリントアウト機能、利便性の高いボタンの設置等、希望や意見を提出するなど、システムエン

ジニアの方々や関連企業の方々によるご協力を得て多くの改善点に取り組んだ。

③ 患者の不安と孤独を和らげることについて

(1) 掲示板の設置にあたり、希望する形式や使い良いシステムについて意見を提示。

直感で誰でも使えるような操作性、コミュニケーションのとりやすい形式を希望し、反映された。

(2) サポーター会員の利用をスタートさせてもらう

本人や代理の家族以外に、家族や周囲の人々が主役として Pier の掲示板に参加可能となった。

その他、当会では、上記①～③の全てに関し開発の状況を会報等で会員に伝達し、Pier の効果をより多くの人に感じてもらえるよう努めた他、利用者のアップに向けて、地方での医療相談会でも実際の画面を抜粋した資料を配布するなど、会員外の患者にもこのシステムを紹介し、普及に努めました。

このようなアクションを起こすごとに、少しずつそれに対する患者さんの反応も広がり、利用者が増えて来たことを大変嬉しく感じています。もっと多くの患者さんやご家族、その周囲の色々な立場の人々に Pier を役立てて頂けるよう、会として出来ることを模索しながらこれからも Pier の運営に積極的に関わっていきたいと考えています。

IV. 関連資料

1. Pier 関係発表資料

- 資料 1-1 ・ 1st International Primary Immunodeficiencies Congress
2013 年 11 月 7 日～8 日開催(ポルトガル)
“Primary immunodeficiency electronic record”
for the PID patients in Japan
今井耕輔 (東京医科歯科大学大学院医歯学総合研究科
小児・周産期地域医療学)
- 資料 1-2 ・ Pier 説明用リーフレット
- 資料 1-3 ・ 国際原発性免疫不全症週間及び Pier 周知ポスター
- 資料 1-4 ・ 第 2 回先天代謝異常症患者会フォーラム
2013 年 8 月 11 日開催 (場所: TKP ガーデンシティ品川)
「PID つばさの会による電子医療記録 “Pier” : primary immunodeficiency
electronic record の構築」
今井耕輔 (東京医科歯科大学大学院医歯学総合研究科
小児・周産期地域医療学)

資料 1-5 ・バイオインフォマティクスとゲノム医療-その課題と将来展望-
2013 年 11 月 20 日開催(場所：産業技術総合研究所
生命情報工学研究センター)
「クリニカルゲノミクスへの期待：“遺伝性小児疾患である原発性免疫不全症解析の見地から”」
今井耕輔（東京医科歯科大学大学院医歯学総合研究科
小児・周産期地域医療学）

資料 1-6 ・「自己炎症疾患とその類縁疾患に対する新規治療基盤の確立」班会議
(研究代表者：平家俊男)
2014 年 1 月 31 日開催（場所：ベルサール八重洲）
「原発性免疫不全症患者電子医療記録：Pier 登録にみる自己炎症性疾患の
臨床症状についての解析」
今井耕輔（東京医科歯科大学大学院医歯学総合研究科
小児・周産期地域医療学）

2. NPO法人PIDつばさの会資料

資料 2-1 ・Wing No. 16 2013 年冬号 2013 年 2 月 1 日発行
資料 2-2 ・Wing No. 17 2013 年春号 2013 年 6 月 1 日発行
資料 2-3 ・Wing No. 18 2013 年夏号 2013 年 8 月 1 日発行
資料 2-4 ・Wing No. 19 2013 年秋号 2013 年 11 月 15 日発行
資料 2-5 ・NPO法人PIDつばさの会総会・医療講演会
・2013 年 4 月 28 日開催（場所：東京医科歯科大学）
・2013 年 9 月 28 日開催（場所：東京医科歯科大学）

3. Pier ホームページ構築検討資料

資料 3-1 Pier 画面イメージ
・2014 年 3 月 20 日付
資料 3-2 Pier 掲示板機能
・2013 年 11 月 27 日付
資料 3-3 スマートフォン版機能
・2013 年 11 月 27 日付
資料 3-4 Pier 構築検討資料
・2013 年 12 月 13 日付

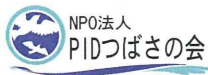


“Primary immunodeficiency electronic record” for the PID patients in Japan



This work is supported by the grants from Ministry of Health, Labour and Welfare

Kohsuke IMAI^{1,2}, Kaori YAGI², Hiroki SATO³, Shigeaki NONOYAMA^{2,4}, Toshiro HARA^{2,5}, Osamu OHARA¹ and Toshio MIYAWAKI²



1. Department of pediatrics, Tokyo Medical and Dental University, Tokyo, Japan
2. PID Tsubasa-no-kai (Japanese PID Patients' Organization), Tokyo, Japan
3. Department of public health, National Defense Medical College, Saitama, Japan
4. Department of pediatrics, National Defense Medical College, Saitama, Japan
5. Department of pediatrics, Kyushu University, Fukuoka, Japan
6. Kazusa DNA Research Institute (KDRI), Chiba, Japan



◆ Abstract

- Over 200 diseases are included in Primary immunodeficiency diseases (PID).
- The patients of each disease is rare, thus it is difficult to diagnose the patients by general physicians.
- We established the Primary Immunodeficiency in Japan (PIDJ) network by 13 pediatric department of the universities, Research center for Allergy and Immunology, Riken and Kazusa DNA research institute on 2008 (Fig 1 and 2).
- General physician could consult the suspected PID patients to the PID specialists through registering the clinical information in PIDJ database.
- During 5 years, over 2000 PID patients in Japan were registered (Fig 3), however clinical information was limited.
- PID Tsubasa-no-kai, a Japanese patient advocacy group for PID, started a study to facilitate patient registration by the patients and their families.
- "Pier": "Primary immunodeficiency electronic record" is a web-based patient registry which could record the basic clinical information as well as daily clinical course of each patient (Fig 4 and 5).
- This system can support self-management of the patients (Fig 6) and share the experiences among the patients.
- The data can help to provide further information to PIDJ database for PID specialists (Fig 4).
- Pier also provides bulletin board system to exchange messages among the patients.
- To date 39 patients of 118 families in PID Tsubasa-no-kai registered with the system (Fig 8 and 9).
- The patients with autoinflammatory diseases use more frequently than the other phenotypes (Fig 7).
- We hope this system helps the doctors, researchers and the patients to improve the clinical outcome.

Fig.1 Primary immunodeficiency Network in Japan

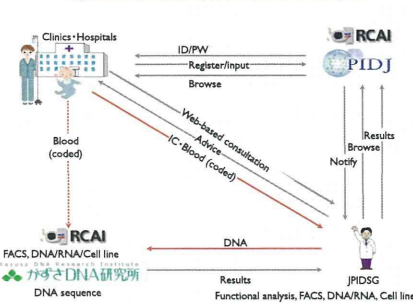


Fig.2 JPIDSG

Fig.3 Patient numbers in PIDJ

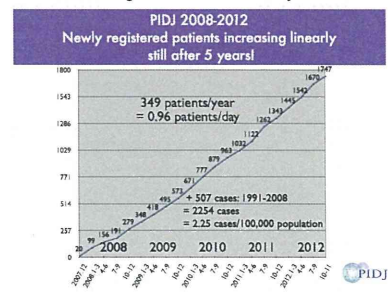


Fig.4 Pier and PIDJ in Japan

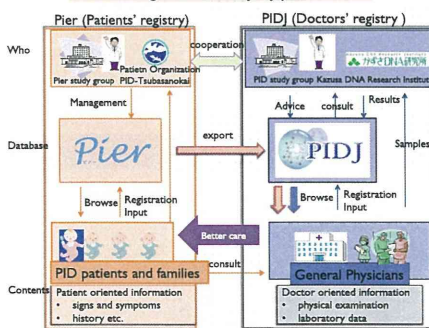
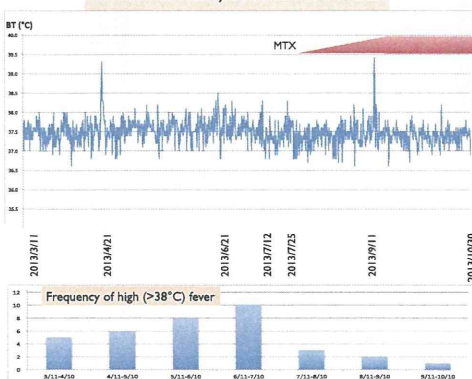


Fig.5 Pages of Pier

Fig.6 Daily physical condition page of Pier

Physical condition, laboratory data, infections, therapies, and complications can put into Pier. The data can export to PIDJ. Consultation to PID specialists is also possible via Pier.

Fig.7 Body Temperature in a patient (2005SS001) with autoinflammatory disease of unknown cause



http://pier.kazusa.or.jp/pier/jsp.

Fig.8 Members of PID Tsubasanokai (118 families)

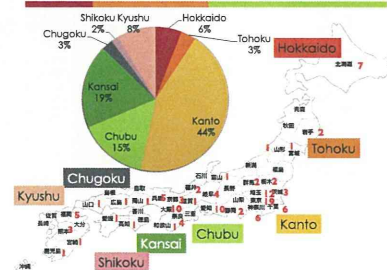
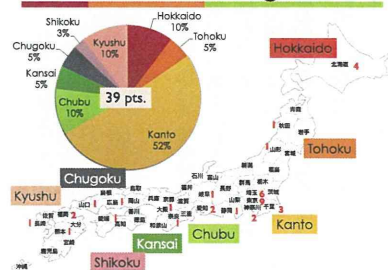


Fig.9 Patients distribution in Pier@2013.11



あなたのデータが、ご自身と仲間の支えになる。
Pierで記録できる、こんなこと。

Pierは、PID患者さんの毎日変わる体調や症状、そして検査や治療の記録、さらに、同じように病気と闘う仲間との交流など、様々な情報が記録できる、ホームページ形式の“医療ノート”です。
また、日々の記録がデータとして残せるため、専門医への相談もよりスムーズに行えるようになります。

からだの記録

からだの部位ごとの症状や体温・血圧などが記録できます。
また、日記のように日々気づいたことを記録しておくのにも便利です。

検査の記録

IgGや白血球数をはじめとした、様々な検査結果が記録できます。
また、検査履歴の一覧表示やファイルのダウンロード機能も用意しています。

感染の記録

感染日や感染時の年齢、病原体などを、病名とともに記録できます。



合併症の記録

合併症を発症した日や年齢、病名、症状の詳細が記録できます。
また、履歴一覧で過去の症状を確認することができます。

治療の記録

治療日や年齢、治療内容を記録できます。
専門医との意思疎通が容易になります。

仲間の記録

PIDと闘っている仲間の記録を閲覧することができます(公開設定している方のみ)。
情報を共有することで患者同士で支え合うことが期待できます。



NPO法人 PIDつばさの会

〒106-8580 東京都港区南麻布5-6-8
日本子ども家庭総合研究所 日本小児感染症学会内
<http://npo-pidsubasa.org>

Pierへのご参加・ご相談は

TEL: 03-5803-4705

FAX: 03-5803-5246

E-mail: sec2.ped@tmd.ac.jp

Pier事務局(東京医科歯科大学小児科内)

ひとり
で
悩んで
いませんか?

Pier(ピア)は、
原発性免疫不全症(PID)の患者さんと、
患者さんを支えるご家族、医師が集い、
心と情報を共有するコミュニティサイトです。

Pier

ピア

ピア 免疫 検索

Pier(ピア)は厚生労働省の助成金により
NPO法人PIDつばさの会が運営しています。

