

大切な闘病の記録。 明日につなげよう。

医療ノートで記録しよう、 日々の病状。

Pierは日々の体調はもちろん、治療内容や検査結果も記録できる医療ノートです。記録は受診に活用できたり、暮らしの工夫の元にすることができます。長い闘病生活では記録はとても大切です。Pierがそのお手伝いをします。

すぐそばに、PID専門医。

Pierには、全国からPIDの専門医が参加しています。基礎的なところから最先端情報まで、専門的で高度な知識を備えています。PIDならではの多様な悩みや不安も「専門医に相談」のボタンで、いつでも直接アドバイスを受けることができます。

ご存知ですか？ 仲間がいること。

PIDは稀少な病気です。そのため、医師の正しい診断・治療や周囲の理解を得られないケースもあり、患者さんご家族は不安や孤独とも闘わなければなりません。PierはそんなPIDの患者さんやご家族同士の交流のために、掲示板を設け、コミュニケーションを可能にしました。

記録できる、相談できる、仲間と語り合える—— 様々な活用の入り口はこちらから。

Step 1 まずはPierのホームページへアクセス

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

または で検索してください。

[「Pier:ピアー」原発性免疫不全症電子医療記録ログイン](#) が私たちのホームページです。



Step 2 画面右側にある「新規登録をされる方」をクリックしてください

次ページ「あなたは次のうちどのような方ですか?」で実際にPierで記録(入力)される方を選び、次のページで「患者さんの誕生日」を入力した後、ステップ3へ進みます。

Step 3 「説明同意文書」をお読みください

このページでは、Pierに参加するために必要な「説明同意文書」が表示されます。少し長いですが大切な内容を載せていますので、よく読んでご理解ください。同意いただける場合は「同意してPierに参加する」をクリックすると、登録画面に進みます。

Step 4 「登録フォーム」に、参加に必要な情報を入力

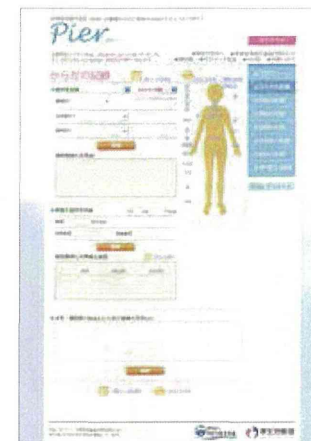
フォーム内の各項目に必要な事項を入力し「送信」ボタンをクリックしてください(登録に必須となる項目がありますので、漏れなく入力してください)。

Step 5 ログイン用のIDと仮パスワードの発行

登録フォームへの入力が済み送信すると「仮登録」の完了となり、後日メールで「ログイン用のIDと仮パスワード」が送信されてきます。

Step 6 本登録の完了～Pierへの参加!

ホームページの表紙にある「ユーザーID」と「パスワード」の入力欄に、ステップ5のログイン用のIDと仮パスワードを入力後ログインし、利用を開始してください。



*Pierへのご参加・登録に関するの不明点・ご相談は、Pier事務局 E-mail:sec2.ped@tmd.ac.jp までご連絡ください。
*あなたの大切な個人情報は、Pier運営以外の目的には利用いたしません。



国際原発性免疫不全症週間
www.worldpiweek.org
World PI Week
Test. Diagnose. Treat.

2014
4/22-29

原発性免疫不全症(PID)をご存じですか？



風邪が
なかなか
治りにくい



次々と
感染症に
かかる



〇〇炎に
何度もかかって
重症化する

PIDは免疫の機能になんらかの障がいがあるために
様々な感染症にかかりやすくなる病気です

★感染を繰り返すうちに生命の危険を生じることもあります。近年の医学の進歩により、適切な治療を受けることで健康な社会生活を送ることも可能になっています。

★こどもだけではなく、大人になってPIDと診断される人も少なくありません。

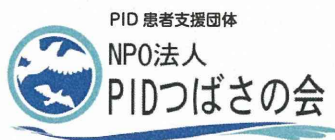
★国際PID週間には、医療関係者、教育関係者、そして、政府や行政にPIDのことをもっとよく知ってもらい、患者さんたちに必要な援助を得るための様々なイベントが世界中で行われています。

正しい診断と正しい治療で、もっと暮らしやすく！

★詳しくはwebで NPO 法人 PID つばさの会 = <http://npo-pidtsubasa.org>

Pier (ピア) =

PIDJ = <http://pidj.rcai.riken.jp>



PID 患者のための電子医療ノート



一般医のための PID 患者相談サイト





PIDつばさの会による電子医療記録

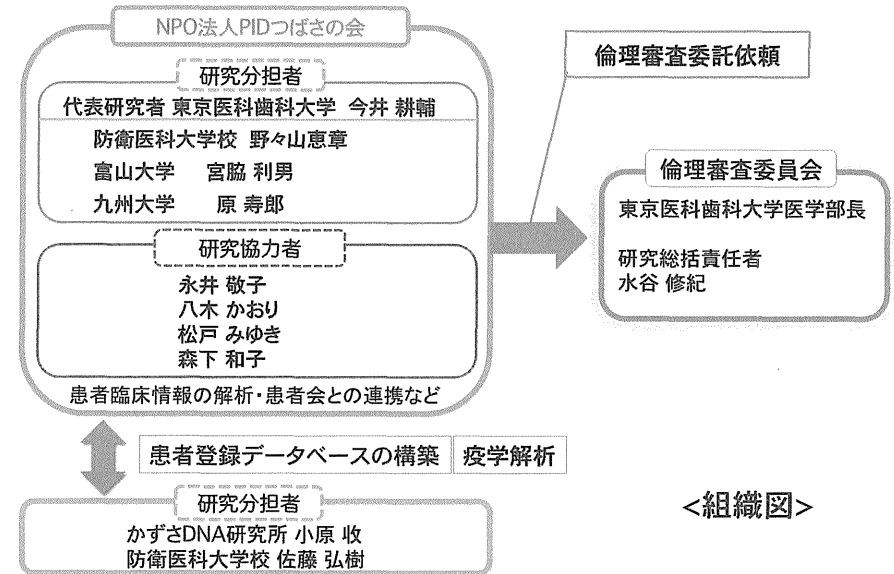
“Pier” : primary immunodeficiency electronic record) の構築

今井耕輔1)2)、佐藤弘樹3)、小原 収4)、野々山恵章1)5)、原 寿郎1)6)
 永井敬子1)、八木かおり1)、松戸みゆき1)、森下和子1)、宮脇利男1)7)

- 1)NPO法人PIDつばさの会、2)東京医科歯科大学大学院小児・周産期地域医療学、
 3)防衛医科大学校衛生学・公衆衛生学、4)公益財団法人かずさDNA研究所ヒトゲノム研究部、
 5)防衛医科大学校医学研究科小児科学、6)九州大学大学院医学研究院成長発達医学分野、
 7)富山大学大学院医学薬学研究部小児科学

厚生労働省 「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じた研究支援体制の構築に関わる研究」

原発性免疫不全症支援団体による個人電子医療記録機能を持つ患者登録データベース『PIER: PRIMARY IMMUNODEFICIENCY ELECTRONIC RECORD』構築とそれをを用いた疫学研究



原発性免疫不全症候群

- ・厚生省特定疾患＝難病
 - ・生まれつき（原発性）
 - ・病原体に弱い（＝易感染性を示す）
 - ・という症状を示す疾患群＝病型は200以上！
 - ・1例／10,000人程度（真の罹患率は不明）
 - ・小児発症が多いが、成人発症もある
 - ・それぞれ原因遺伝子が一つ
 - ・原因遺伝子の発見が正常免疫系の理解につながり、治療（＝遺伝子治療）に直結する
 - ・アメリカでは新生児マススクリーニングも開始されている
- 先天代謝異常との共通点も多い

PID治療をめぐる現状

- ・治療の経過がとらえにくい
- ・長期にわたり複数の病院でフォローする例もある
- ・易感染性以外にも合併症（自己免疫疾患、臓器腫大、悪性腫瘍）も多い。
- ・特に成人に達した例では経過がとらえにくい
- ・細かい情報を伝えるには診療時間が短い
- ・つまり、診断や症状のコントロール、予後解析に必要な臨床情報が十分に得られていないのが現状

PIDJ

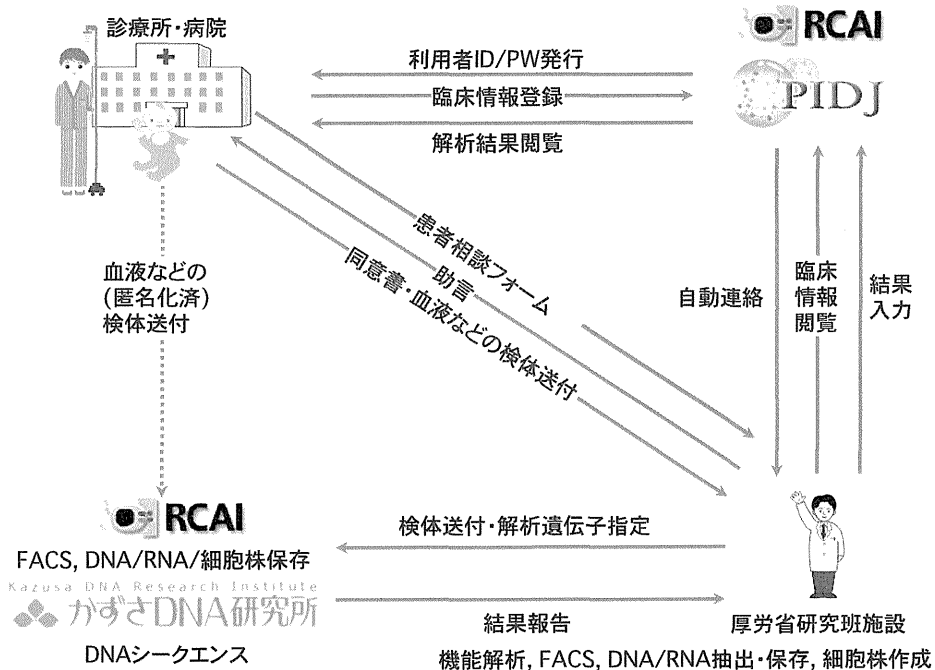


- PIDJ: primary immunodeficiency database in Japan
- 原発性免疫不全症 (PID) 症例の臨床情報を集めたデータベース。
- このデータベースを核にして、日本全国にPIDに関するネットワークを構築。
- 専門医以外の医師がPID患者の診断や治療に困ったときに、情報を得ることができ、専門医 (@厚労省研究班施設) に相談することができる。
- 専門医は、基礎免疫学者 (@理化学研究所免疫アレルギー科学総合研究センター) や遺伝子解析の専門家 (@かずさDNA研究所) と共同研究を行い、病態の解明、原因の究明を行うことができる。

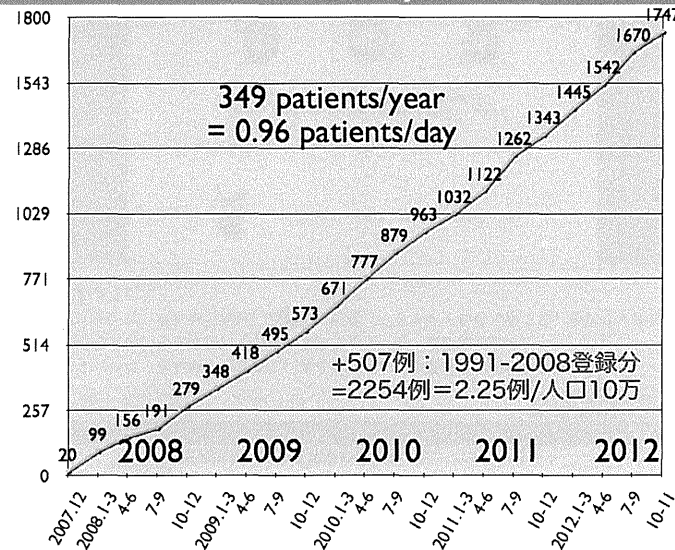
PIDJの運用

- 一般医は、相談フォームを用いて専門医に相談する
- 研究班の担当施設は、登録医師IDを発行する
- 一般医は、PIDJデータベースに個人情報进行削り、匿名化した臨床情報を入力する (患者さんの同意後)
- 研究班専門医は、必要に応じ血液検体などを一般医から受け取り、機能解析を行ったり、DNA抽出を行い、かずさDNA研究所に遺伝子解析を依頼する
- かずさDNA研究所は遺伝子解析を行い、研究班施設に報告する
- 研究班施設は、遺伝子変異情報を含め、診断結果と治療に関するアドバイスを一般医に返す





PIDJ 2008-2012
Newly registered patients increasing linearly
still after 5 years!



PID患者支援団体「PIDつばさの会」のニーズ

- 日常生活や治療の記録/管理をしたい
 - 日々の記録の管理をしたい
 - 専門医に受診する機会に、詳細な情報を全て伝えるのは難しい
 - 患者側と医療側で重要と考える情報の認識が異なることもある
 - 新しい病院に受診する際にも有益
- 患者同士での情報交換をしたい
 - 症状や生活の工夫などについて意見交換
 - 会員の交流の場



患者団体によるPID患者レジストリ -Primary immunodeficiency electronic record (Pier)-

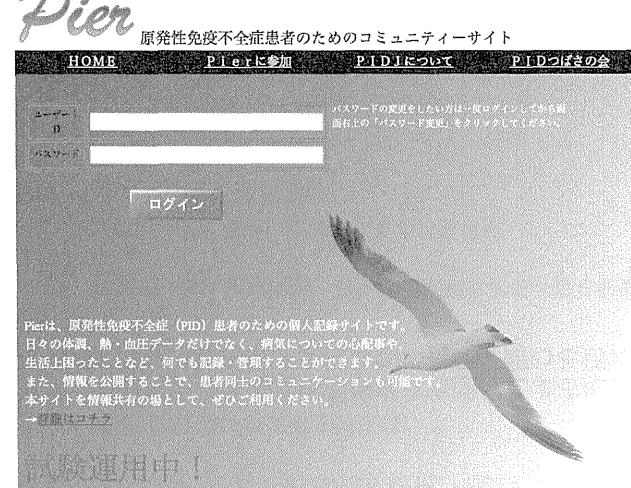


- PID患者支援団体「PIDつばさの会」が主体
 - 厚労科研費「原発性免疫不全症候群患者支援団体による患者レジストリの構築を通じた研究支援体制の構築に関わる研究」
- 個人電子医療ノート
 - 病歴、症状、検査データ、治療経過、日常の出来事などを、自ら記録し、管理することが可能
 - PID専門医を受診する際に印刷して提示することも可能
 - コミュニケーション(情報交換)機能
 - 患者同士の情報交換
 - 掲示板機能
 - プロフィール、個人電子医療ノートの公開(友達登録)も可能
 - アンケート調査
 - 医師側との連携
 - 登録した情報の公開(範囲を選択可)
 - 一般医、専門医、基礎研究者らによる患者レジストリ(PIDJデータベース)との連携

Pier を支える2つの柱


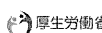
個人電子医療ノート	コミュニケーション (情報交換)
<p># プロフィール 性別、病名、家族歴、現病歴等</p> <p># からだの記録 症状、体温、血圧、自由記載欄</p> <p># 検査の記録 血液検査結果、検査日など</p> <p># 感染症の記録 感染症名、診断日など</p> <p># 治療の記録 治療日、治療内容、病院など</p> <p>* 経時的に記録できる</p> <p>* 過去の記録も登録可能</p>	<p># 公開範囲を設定(項目ごと)</p> <ol style="list-style-type: none"> 1. 非公開 2. 主治医に公開 3. 研究者に公開(研究班の班員) 4. 他患者に公開(Pier登録患者) 5. 全Pierユーザーに公開 <p># 友だち登録機能</p> <ul style="list-style-type: none"> • 他患者さんと臨床情報を共有可能 <p># 掲示板機能</p>

Pier ログイン画面

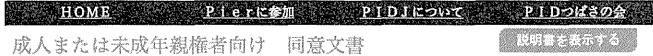


本サイトは厚生労働省の助成金により作成されNPO法人PIDつばさの会により運営されています

- pier.kazusa.or.jp/pier/jsp
- ↓
- はじめての方は、「Pierに参加」をクリックし、ID、パスワードを取得

Pier 原発性免疫不全症患者のためのコミュニティサイト



Pierに参加する前に、以下の説明書に同意して頂く必要があります。ご同意頂ける場合は、「同意してPierに参加する」をクリックすると、登録画面に遷移します。なお、「説明書を表示する」をクリックすると、PDF版の説明書を表示することができます。

「原発性免疫不全症支援団体による個人電子医療記録機能を持つ患者レジストリ『Pier: primary immunodeficiency electronic record』構築とそれをういた疫学研究」へご協力いただく方への説明書
(一般成人・保護者用)

1. 「Pierホームページ (HP)」の背景とこれまでの取り組み

原発性免疫不全症候群(PID)は、遺伝子の異常により細菌やウイルスといった病原体から身体を守っている免疫系に生まれつき異常のある疾患群です。約200以上の病型の遺伝子異常が明らかになっていますが、いまだ原因不明の例も少なくありません。これは、患者さんの数が比較的少ない上に、早期に的確な診断を行う手法が発展途上の段階で、整っていないことが原因です。

PIDは、重い感染症に何度もかかり、治りが遅い、腫瘍やがんは発症し、アレルギーにもかか

本サイトは厚生労働省の助成金により作成されNPO法人PIDつばさの会により運営されています



Pier 原発性免疫不全症患者のためのコミュニティサイト



Pierに さんかするまえに、おとうさん、おかあさん、おうちのひとと いっしょに、したにかいてある ぶんしょう を よみましょう。
Pierに さんかしたい、とおもったら、「Pierにさんかする」をクリックしましょう。

「Pierホームページ」ってなあに？

1. はじめに

これから、あなたの ぶんしょう について おはなし します。あなた は、いつも この ような こと に ぶちかまっていますか。

本サイトは厚生労働省の助成金により作成されNPO法人PIDつばさの会により運営されています



登録画面



原発性免疫不全症患者のためのコミュニティサイト

HOME | Pierに参加 | PIDJについて | PIDJびきの会

本サイトに参加希望の方は、以下の項目に必要事項を入力して頂き、送信ボタンを押してください。後日、事務局からメールを差し上げ、ログイン用のIDと仮パスワードをお送り致します。ログイン画面で入力して

Pierのご利用を開始してください。

以下の項目はPierのデータベースに登録されます

メールアドレス(ユーザーID)^{*}

ユーザー名^{*} 表示板やPierで使用する患者さんの通称です。(本名でもかまいません)

患者さんの性別^{*} 男性 女性

患者さんの誕生日(西暦) 年 月 日

患者さんの出生(都道府県)^{*}

患者さんの住所(都道府県)^{*}

患者さんのお名前^{*} 氏名を入力してください。(事務用からの連絡用です)

申し込みされる方のお名前 ご家族が申込みされる場合入力してください。ご本人の場合は不要です。

ご連絡用電話番号(携帯可)^{*} 半角数字でハイフン(半角)付で入力してください。

本サイトは厚生労働省の助成金により作成されたNPO法人PIDJびきの会により運営されています



個人情報
データベースには
登録されない

プロフィール画面

プロフィール画面

公開範囲設定

主治医情報と生年月日によるPIDJとの連携

公開範囲設定

主治医情報と生年月日によるPIDJとの連携

からだの記録：日々の体調を記録

からだの記録：日々の体調を記録

からだの記録を記録した状態に記録しては、赤く表示されます。また、状態をクリアすることで、右側のどこの部分がどの部分の部分が自動的に入力されます。

今日の一言 今日、東京ドームに行ってきた。天気が良く、速くの景色が良く見えた。

今日の一言は、日々の精力的な日記として活用できます。

個別の状態を記録した状態に記録しては、赤く表示されます。また、状態をクリアすることで、右側のどこの部分がどの部分の部分が自動的に入力されます。

個別の状態を記録した状態に記録しては、赤く表示されます。また、状態をクリアすることで、右側のどこの部分がどの部分の部分が自動的に入力されます。

個別の状態を記録した状態に記録しては、赤く表示されます。また、状態をクリアすることで、右側のどこの部分がどの部分の部分が自動的に入力されます。

検査・感染症・治療・合併症の記録 →一括取り込み・PIDJへの移行が可能

検査・感染症・治療・合併症の記録

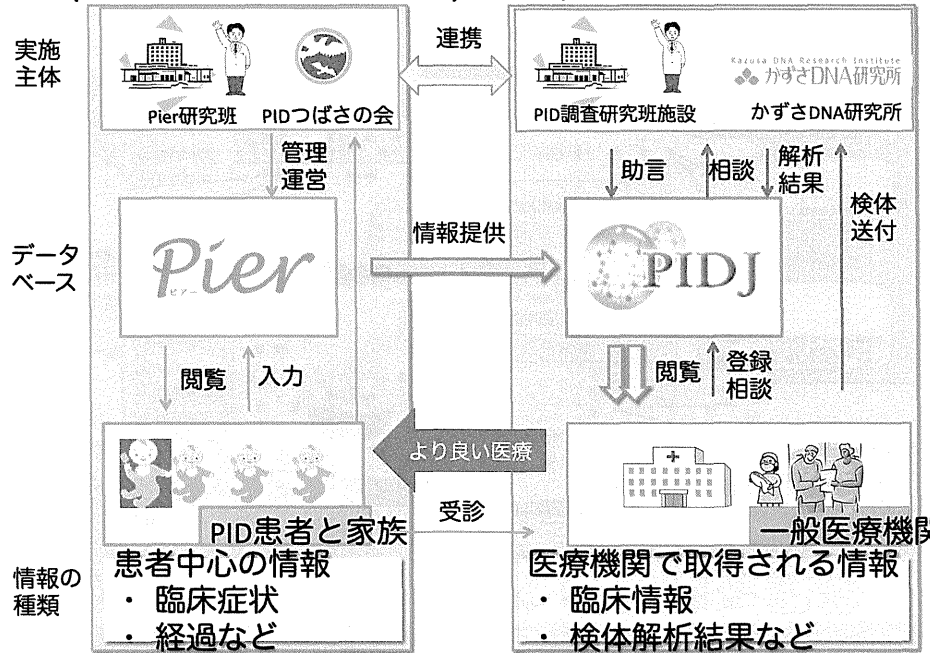
一括取り込み・PIDJへの移行が可能

一括取り込み・PIDJへの移行が可能

一括取り込み・PIDJへの移行が可能

一括取り込み・PIDJへの移行が可能

Pier(患者団体によるレジストリ) PIDJ(専門家によるレジストリ)



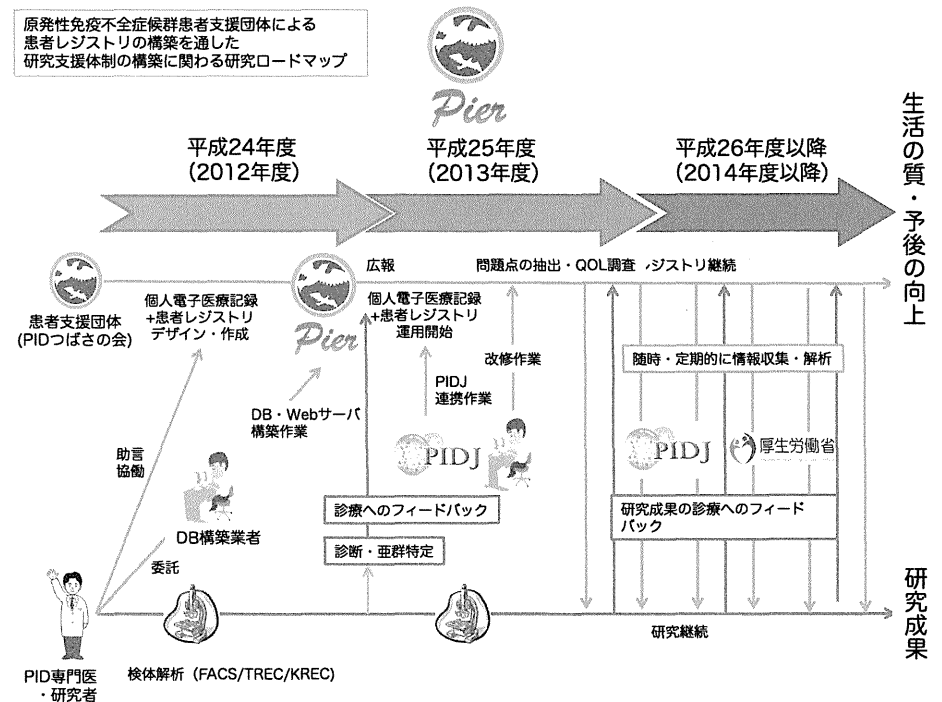
まとめ:Pierでできること

- 自分の症状の記録を日々つけることができる
 - ア) 熱、血圧などの数値
 - イ) 痛み等々の自覚症状のようす
 - ウ) 感染症、合併症、治療の記録
 - エ) その他自分の言葉でのメモ
- 検査結果を記録しておくことができる
 - ア) 白血球数、IgG・A・M
 - イ) AST/ALTなど肝酵素、BUN/Crなど腎機能、などなど
- からだの記録の共有、掲示板を通して、専門医、PIDの仲間とコミュニケーションをとることができる
 - リアルタイムに病状の把握が可能
 - PIDつばさの会のアンケート調査に参加することができる
 - PIDJネットワークとのつながりを持つための、橋渡し(=Pier)として活用できる
- Pierの情報を効果的な診療に役立て、研究を加速し、患者の予後を改善することが可能になると考えられる

Pier班進捗状況と来年の展望

- Pierデータベースの構築
 - 2012年度予定していたデータベース構築、ホームページ作成は、ほぼ終了。
 - 細かい点について、PIDつばさの会患者理事の意見を聞きながら、デザインを中心に修正中。
 - 疫学研究について、東京医科歯科大学倫理委員会での承認済み(12/12/25)
 - 2013.1.25のPID調査研究班での説明後、本登録開始。
 - 2013年度、データベースの修正、掲示板機能、アンケート機能の追加予定
 - 他の患者レジストリとの連携も検討。
- PIDつばさの会などへの広報
 - ニュースレター、地区説明会、総会での説明とメールも含めた運用などについての意見聴取を実施
 - PIDJ登録医師を中心として、より広い対象に向けた登録の呼びかけ

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じた研究支援体制の構築に関わる研究ロードマップ



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”

東京医科歯科大学 小児科
今井耕輔、森尾友宏
防衛医科大学校 小児科
野々山恵章

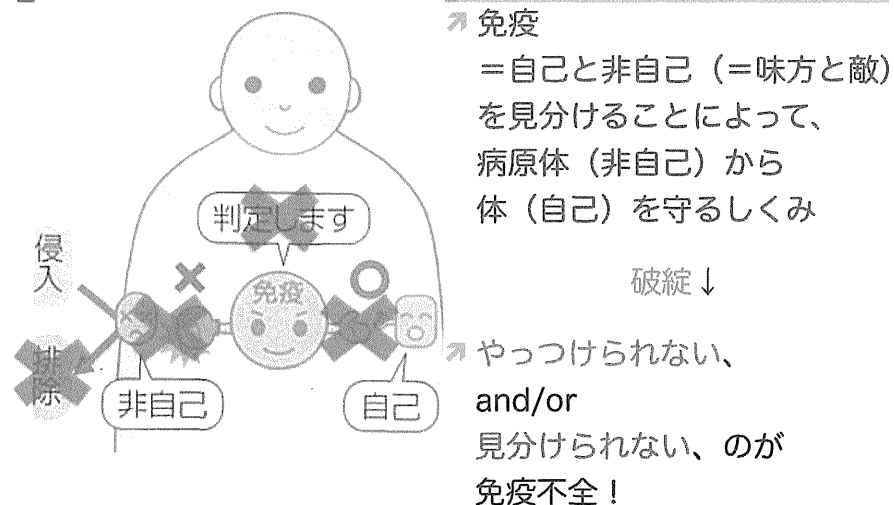


原発性免疫不全症候群 (PID)

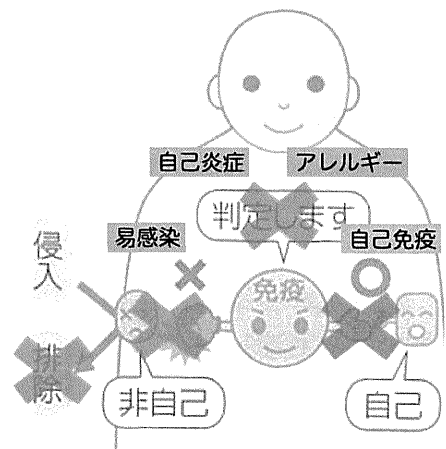
原発性免疫不全症候群 (PID)

- ・ 生まれつき (原発性) 病原体に弱い (= 易感染性を示す) という症状を示す疾患群
 - ・ 最近では易感染を示さない免疫「調節」不全症候群である先天性自己免疫疾患、自己炎症症候群もPIDの範疇へ。
- ・ 人口10万人に4~5例程度 (日本に5000-6000例)
 - ・ 診断できていない見逃し例、診断前の死亡例が多数存在
 - ・ 小児発症が多いが、成人発症 (診断) もある
- ・ 病型 = 原因遺伝子は200以上!
 - ・ 基本的に単一遺伝子疾患。X連鎖、常劣、常優、de novo。
 - ・ 原因遺伝子の発見が正常免疫系の理解につながり、免疫の絡むcommon diseaseの病態の理解にもつながり、治療 (= 遺伝子治療) にも直結する

免疫「不全」とは・・・



免疫「不全」とは・・・

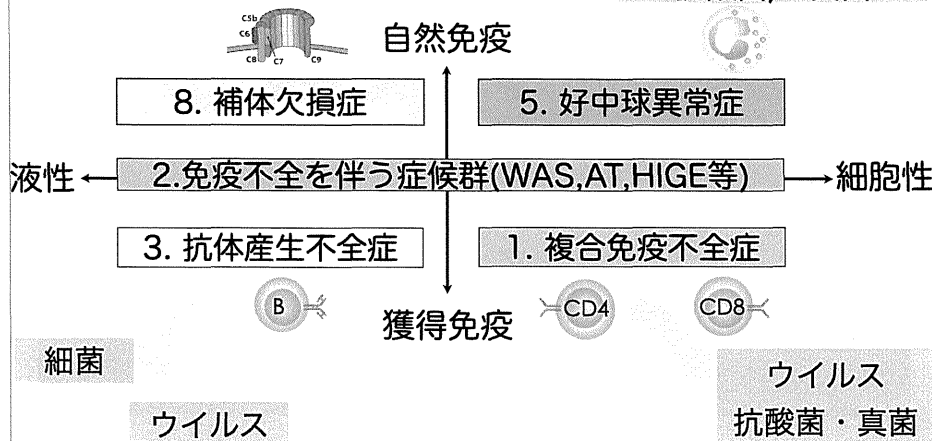


- 非自己をやっつけられないと・・・
- 病原体に弱くなる＝易感染
- 非自己を見分けられないと・・・
- 病原体でないものを攻撃する＝アレルギー
- 病原体がないのに攻撃する＝自己炎症（周期性発熱）
- 自己を見分けられないと・・・
- 自分を攻撃する＝自己免疫疾患（膠原病）

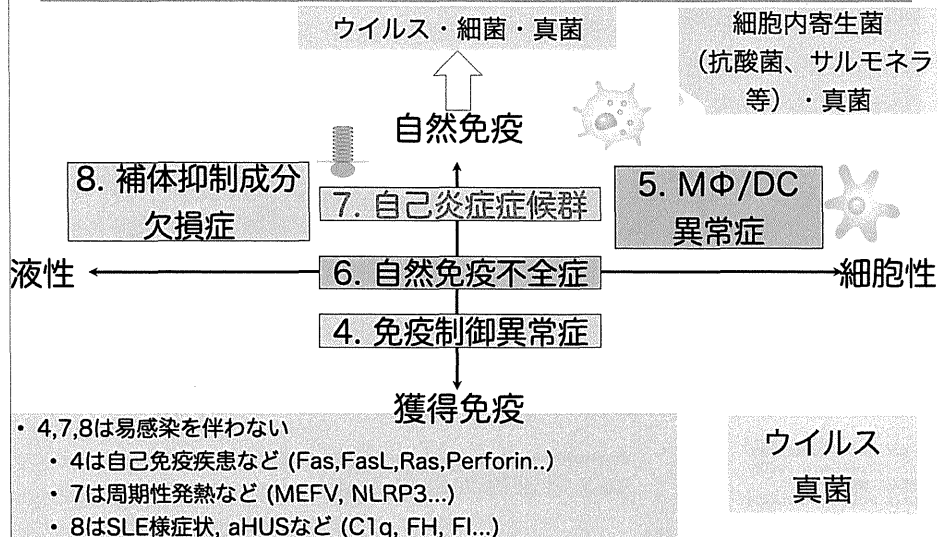
古典的原発性免疫不全症：約50年前から記載

細菌(GNR)

細菌(GPC,GNR, 抗酸菌)・真菌



新しい原発性免疫不全症：ここ10~20年で記載



先天性免疫不全症の原因遺伝子と染色体上の位置

