

201415123A

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）

患者団体等が主体的に運用する疾患横断的な患者レジストリの
データの収集・分析による難病患者のQOL向上及び
政策支援のための基礎的知見の収集

平成26年度 総括・分担研究報告書

研究代表者 荻島創一

特定非営利活動法人 知的財産研究推進機構
平成27年(2015年)3月

目次

I. 研究代表者挨拶	3-4
研究代表者挨拶	5-6
II. 総括・分担研究報告	7-8
1. J-RARE による QOL 調査の実施概要	9-11
2. J-RARE による QOL 調査の実施体制の研究	
(1) 委員会・規約の整備の研究	12-13
(2) システム機能改修の研究	14-16
3. J-RARE への患者のリクルート・利活用の研究	17-21
4. QOL 調査のガイドライン策定の研究	22-26
5. QOL 調査の研究計画立案の研究	27-30
6. QOL 調査実施の研究	31-34
7. QOL 調査結果の検討	35-38
8. QOL 調査結果による QOL 向上及び政策支援の検討	39-41
9. 新規参画患者会による J-RARE 利活用の検討	42-45
10. 今後の課題・展望	46-48
III. 研究成果の刊行に関する一覧表	49-64
IV. 研究成果の刊行物・別刷	65-66
利用規約	67-76
プライバシーポリシー	77-82
運営体制	83
患者・患者組織の QOL 調査研究のためのガイドライン（第一版）	84-110
V 班員名簿	111-114

1. 研究代表者挨拶

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))
患者団体等が主体的に運用する疾患横断的な患者レジストリのデータの収集・分析による
難病患者の QOL 向上及び政策支援のための基礎的知見の収集

研究代表者挨拶

研究代表者：荻島 創一 (NPO 知的財産研究推進機構・プロジェクトメンバー)

本研究の目的は、患者団体等が主体的に運用する疾患横断的な患者レジストリのデータの収集・分析による難病患者のQOL向上及び政策支援のための基礎的知見の収集である。目的を達成するには、難病患者による疫学データ、QOLデータの継続的な収集が重要である。

本研究では、平成24・25年度の厚労科研により構築した患者レジストリJ-RAREにより収集した。J-RAREは個人情報をも併せて管理する患者主導型患者レジストリとしては、知りうるかぎりわが国で唯一であり、難病患者による疫学データ、QOLデータの収集はもちろん、個人情報をも併せて管理することで、生涯にわたる追跡調査が可能である。国が平成27年度から計画している難病患者データベース等との連携が可能であり、国内外の連携を視野に、幅広い難病患者によるデータを集積する患者情報基盤としての患者レジストリの整備を目指している。

平成26年度は上記4疾患を対象とし、対象疾患を広げる準備をし、アイザックス症候群とミトコンドリア病の2疾患を追加した。国内では現在国が計画している難病患者データベースとの連携を視野に、国外では患者レジストリを構築・運用している欧州EURORDISや米国NORDの患者協議会と連携して、グローバルな患者情報基盤としての患者レジストリの整備を検討した。患者へのアンケート機能により、患者のQOL調査等を実施した。

本患者レジストリJ-RAREを開始した当初は、目的とは限らない患者に日常情報の蓄積が主であったが、患者のQOL調査等を実施するなかで、定期的なQOL調査による目的的な患者情報蓄積が非常に有効であることがわかってきた。

新しい難病対策のなかで、平成8年に「地域における保健・医療・福祉の充実と連携およびQOLの向上を目指した福祉施策」が追加され、難病ケア・難病対策におけるQOL向上が目標として掲げられている。現在のところ、原因不明で根本的な治療法がなく、患者・家族の負担が大きい疾患では、根本的な治療法の開発と並んで、QOLの改善がきわめて重要となる。そのためには、患者実態とQOLを正しく把握する必要がある。J-RAREでは、患者主観でのQOL調査を実施し、他の疾患や医師・医学系研究者によるQOL調査とも比較可能な調査を実施し、医師主導の臨床患者レジストリを補完して、QOLの改善の実現のために、患者の声を届け、QOLの改善も含めたよりよい難病患者の医療の実現に寄与してゆきたいと考えている。

J-RAREは、継続して、(1)希少・難治性疾患患者が患者登録し、日々の記録、通院の記録、病歴、アンケートによる患者情報蓄積、(2)希少・難治性疾患の臨床研究や治験に参加する患者や医療機関(医師)をつなげることを目指す。その際に、患者主導の定期的なQOL調査による患者実態把握が重要である。日々の記録も重要だが、定期的なQOL調査による目的的な患者情報蓄積が非常に有効である。また、医師主導の臨床患者レジストリの補完的な情報蓄積が重要である。個人情報により名寄せして利活用することが可能で、できるだけ多くの患者参加による信頼性の高い情報蓄積となる。そして、希少・難治性疾患の臨床研究や治験に参加する患者や医療機関(医師)をつなげることで、製薬企業や大学研究機関は臨床試験や治験に必要な数の患者をリクルートして効率的に開始可能になることが期待される。

定期的なQOL調査としては、アンケートによるQOL調査の機能が利用できる。J-RAREはさまざまな疾患の患者レジストリになっているため、厚生労働省の難病対策や難病研究班のQOL調査のための疾患横断的なプラットフォームになりうる。フィージビリティスタディが完了し、日本難病・疾病団体協議会の患者団体のうち、希望する患者団体の疾患を追加開始しており、今後、引き続き登録患者数を増やし、対象疾患を拡大し、疾患横断的なプラットフォームを目指す。

II. 総括・分担研究報告

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

患者団体等が主体的に運用する疾患横断的な患者レジストリのデータの収集・分析による
難病患者のQOL向上及び政策支援のための基礎的知見の収集

研究代表者：荻島 創一 (NPO知的財産研究推進機構・プロジェクトメンバー)

研究分担者：伊藤 建雄 (日本難病・疾病団体協議会・代表理事)

森 幸子 (日本難病・疾病団体協議会・副代表理事)

森田 瑞樹 (東京大学・特任研究員)

西村 邦裕 (NPO知的財産研究推進機構・プロジェクトメンバー)

安念 潤司 (中央大学法科大学院・教授)

森崎 隆幸 (国立循環器病研究センター・部長)

鈴木 登 (聖マリアンナ医科大学・教授)

森 まどか (国立精神・神経医療研究センター病院・医師)

緒方 勤 (浜松医科大学小児内分泌学・教授)

平田 恭信 (東京通信病院・院長)

猪井 佳子 (日本マルファン協会・代表理事)

織田 友理子 (特定非営利活動法人PADM・理事)

加藤 志穂 (再発性多発軟骨炎 (RP) 患者会・事務局長)

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)

永松 勝利 (再発性多発軟骨炎 (RP) 患者会・代表)

和田 美紀 (アイザックス症候群りんごの会・代表)

渡辺 至俊 (レーベル病患者会)

江本 駿 (NPO知的財産研究推進機構・プロジェクトメンバー)

研究協力者：西村 由希子 (NPO知的財産研究推進機構・理事)

研究要旨

本研究の目的は、患者団体等が主体的に運用する疾患横断的な患者レジストリのデータの収集・分析による難病患者のQOL向上及び政策支援のための基礎的知見の収集である。目的を達成するには、難病患者による疫学データ、QOLデータの継続的な収集が重要である。本研究では、平成24・25年度の厚労科研により構築した患者レジストリJ-RAREにより収集した。J-RAREは個人情報をも併せて管理する患者主導型患者レジストリとしては、知りうるかぎりわが国で唯一であり、難病患者による疫学データ、QOLデータの収集はもちろん、個人情報をも併せて管理することで、生涯にわたる追跡調査が可能である。国が平成27年度から計画している難病患者データベース等との連携が可能であり、国内外の連携を視野に、幅広い難病患者によるデータを集積する患者情報基盤としての患者レジストリの整備を目指す。

平成26年度は上記4疾患を対象とし、対象疾患を拡大するための準備をした。国内では現在国が計画している難病患者データベースとの連携を視野に、国外では患者レジストリを構築・運用している欧州EURORDISや米国NORDの患者協議会と連携して、グローバルな患者情報基盤としての患者レジストリの整備を検討した。患者へのアンケート機能により、患者のQOL調査等を実施した。

難病患者のデータの収集および管理は、「医療情報システムの安全管理に関するガイドライン」等の関連ガイドラインに準拠し、「電子化された医療情報データベースの活用による医薬品等の安全・安心に関する提言」および米国の「医療保険の相互運用性と説明責任に関する法律」(HIPAA)等を参照して実施する。個人を特定されない形で、不利益・危険性

を排除したうえで、研究へ利活用した。

A 研究目的

本研究の目的は、患者団体等が主体的に運用する疾患横断的な患者レジストリのデータの収集・分析による難病患者の QOL 向上及び政策支援のための基礎的知見の収集である。国内外の連携を視野に、幅広い難病患者によるデータを集積する患者情報基盤としての患者レジストリの整備を目指す。

目的を達成するには、難病患者による疫学データ、QOL データが重要である。申請者は平成 24・25 年度の厚労科研により難病支援研究を実施し、患者団体等が主体的に運用する疾患横断的な患者レジストリ J-RARE を構築した。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、遠位型ミオパチーの 4 疾患を対象疾患として、スマートフォンや PC を利用した手入力によるデータの収集を達成している。本研究では、J-RARE において患者により提供されたデータを利活用し、領域別基盤研究分野の研究班と連携して研究を実施する。

平成 26 年度は上記 4 疾患を対象とし、対象疾患を拡大するための準備をする。国内では現在国が計画している難病患者データベースとの連携を視野に、国外では患者レジストリを構築・運用している欧州 EURORDIS や米国 NORD の患者協議会と連携して、グローバルな患者情報基盤としての患者レジストリを整備を検討する。患者へのアンケート機能により、患者の QOL 調査等を実施する。

B 研究方法

難病患者の QOL 向上及び政策支援のためには、難病患者による疫学データ、QOL データの継続的な収集が重要である。本研究では、平成 24・25 年度の厚労科研により構築した患者レジストリ J-RARE により収集する。個人情報をも併せて管理する患者主導型患者レジストリとしては、知りうるかぎりわが国で唯一であり、難病患者による疫学データ、QOL データの収集はもちろん、個人情報をも併せて管理することで、生涯にわたる追跡調査が可能であり、平成 27 年度から計画されている国の難病患者データベース等との連携が可能である。

平成 24・25 年度の厚労科研の交付を受け構築した、患者団体等が主体的に運用する疾患横断的な患者レジストリ J-RARE により、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、遠位型ミオパチーの 4 疾患について、難病患者による疫学データ、QOL データの継続的な収集を実施する。

また、対象疾患の患者間等で情報交換が可能な電子掲示板の導入を検討する。対象

疾患の患者間では、たとえば、悩んでいる症状等の情報の交換などがなされることが期待され、ここに蓄積される自然言語文には、医学的にはまだよくわかっていない症状や経過についてのデータとなると考えられる。

平成 26 年度は上記 4 疾患を対象とするが、これらの対象疾患以外の患者にも実態調査を行うため、対象疾患を拡大するための準備を実施する。

国内は国が計画している難病患者データベースとの連携を視野に、国外は米国 NIH、欧州 EURORDIS や米国 NORD の患者協議会と連携し、グローバルな患者情報基盤としての患者レジストリの整備を検討する。患者へのアンケート機能により、患者の QOL 調査等を実施する。

収集された疫学データ、QOL データは、匿名化のうえ、患者実態に関する研究を実施する。

上記の研究成果に基づき、対象疾患の生涯にわたる症状等の経過について患者が調査報告としてまとめる。この調査報告は厚生労働行政の基礎資料となることが期待される。

(倫理面への配慮)

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た動的同意とよ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)。

C 研究結果

難病患者の QOL 向上及び政策支援のためには、難病患者による疫学データ、QOL データの継続的な収集が重要である。本研究では、平成 24・25 年度の厚労科研により構築した患者レジストリ J-RARE により収集した。

平成 24・25 年度の厚労科研の交付を受け

構築した、患者団体等が主体的に運用する疾患横断的な患者レジストリ J-RARE により、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、遠位型ミオパチーの4疾患について、難病患者による疫学データ、QOL データの継続的な収集を実施した。

また、対象疾患の患者間等で情報交換が可能な電子掲示板の導入を検討した。対象疾患の患者間では、たとえば、悩んでいる症状等の情報の交換などがなされることが期待され、ここに蓄積される自然言語文には、医学的にはまだよくわかっていない症状や経過についてのデータとなると考えられる。

上記4疾患の対象疾患以外の患者にも実態調査を行うため、対象疾患を拡大するための準備を実施し、アイザックス症候群、ミトコンドリア病を追加した。

国内は国が計画している難病患者データベースとの連携を視野に、国外は米国 NIH、欧州 EURORDIS や米国 NORD の患者協議会と連携し、グローバルな患者情報基盤としての患者レジストリの整備を検討した。患者へのアンケート機能により、遠位型ミオパチーの患者の QOL 調査を実施した。

収集された疫学データ、QOL データは、匿名化のうえ、遠位型ミオパチーの患者の患者実態に関する研究を実施した。

上記の研究成果に基づき、対象疾患の生涯にわたる症状等の経過について患者が調査報告としてまとめた。この調査報告は厚生労働行政の基礎資料となることが期待される。

D 考察

本研究により得られた成果は、第一に疾患横断的な難病患者による疫学データ、QOL データの収集である。国は平成27年度から指定医による難病患者データベースを計画している。J-RAREは個人情報併せて厳重に管理しているため国の難病患者データベースとの名寄せが可能であり、データを匿名化後、国の医師主導型難病患者データベースへ提供することで患者主導型患者レジストリとしての補完的な役割が期待される。本年度は対象疾患を広げる準備をし、2疾患を追加した。将来的に難病患者データベースの対象疾患まで広げることを目指している。

第二に、厚生労働行政の施策等への基礎資料提供である。遠位型ミオパチーの患者実態調査の結果が得られ、これはこうした基礎資料となる。研究分担者の医師・医学系研究者によって得られる難病患者のQOL向上及び政策支援のための基礎的知見、および患者・患者団体へのアンケート調査等の調査研究資料は、難病患者のQOLの実態を定量的なデータとして得られ、この基礎的知見を研究成果として報告することで施策等への基礎資料としての活用が期待される。

第三に、新しい健康サービスとして新たな産業分野になりうるためIT分野の民間への波及効果が期待される。患者による生涯にわたるQOLデータの収集は、医療機関による生涯にわたる診療データの収集を補完する新しい健康サービスとなると考えられる。スマートフォンやセンサー技術の利活用も見込まれ、電機分野の民間への波及効果も期待される。

E 結論および今後の展望

患者団体等が主体的に運用する疾患横断的な患者レジストリのデータの収集・分析による難病患者のQOL向上及び政策支援のための基礎的知見を収集した。

平成26年度は上記4疾患を対象とし、対象疾患を広げる準備を実施し、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、遠位型ミオパチーの4疾患に加えて、アイザックス症候群、ミトコンドリア病の2疾患を追加した。国内では現在国が計画している難病患者データベースとの連携を視野に、国外では患者レジストリを構築・運用している欧州EURORDISや米国NORDの患者協議会と連携して、グローバルな患者情報基盤としての患者レジストリの整備を検討した。患者へのアンケート機能により、患者のQOL調査等を実施した。

J-RAREは、継続して、(1)希少・難治性疾患患者が患者登録し、日々の記録、通院の記録、病歴、アンケートによる患者情報蓄積、(2)希少・難治性疾患の臨床研究や治験に参加する患者や医療機関(医師)をつなげることを目指す。その際に、患者主導の定期的なQOL調査による患者実態把握が重要である。医師主導の臨床患者レジストリの補完的な情報蓄積が重要である。

定期的なQOL調査としては、アンケートによるQOL調査の機能を利用する。J-RAREはさまざまな疾患の患者レジストリになっているため、厚生労働省の難病対策や難病研究班のQOL調査のための疾患横断的なプラットフォームになりうる。フィージビリティスタディが完了し、希望する患者団体の疾患を追加開始しており、今後、登録患者数を増やし、対象疾患を拡大し、疾患横断的なプラットフォームを目指す。

F 平成26年度研究発表

III. 研究成果の刊行物に関する一覧表およびIV. 研究成果の刊行物・別刷を参照。

G 知的所有権の出願・取得状況

1. 特許取得
なし
2. 実用新案登録
なし
3. その他
なし

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))
(分担) 研究報告書

J-RARE による QOL 調査の実施体制の研究
(1) 委員会・規約の整備の研究

研究代表者: 荻島 創一 (NPO 知的財産研究推進機構・プロジェクトメンバー)
研究協力者: 西村 由希子 (NPO 知的財産研究推進機構・理事)

研究要旨

本研究の目的は、患者団体等が主体的に運用する疾患横断的な患者レジストリによる、QOL 調査の実施体制としての、委員会・規約の整備である。平成24・25年度の厚労科研により構築した患者レジストリ J-RARE は個人情報をも併せて管理する患者主導型患者レジストリとしては、知りうるかぎりわが国で唯一であり、難病患者による疫学データ、QOL データの収集はもちろん、個人情報をも併せて管理することで、生涯にわたる追跡調査が可能である。国が平成27年度から計画している難病患者データベース等との連携が可能であり、国内外の連携を視野に、幅広い難病患者によるデータを集積する患者情報基盤としての患者レジストリの整備を目指している。

A 研究目的

本研究の目的は、患者団体等が主体的に運用する疾患横断的な患者レジストリによる、QOL 調査の実施体制としての、委員会・規約の整備である。

平成26年度は再発性多発軟骨炎、シルバー・ラッセル症候群、マルファン症候群、遠位型ミオパチーの4疾患にくわえて、アイザックス症候群、ミトコンドリア病が加わり、これらの患者会を中心とした患者レジストリの、QOL 調査の実施体制としての、委員会の整備を実施する。また、QOL 調査の実施に必要な規約の整備を実施する。

B 研究方法

J-RARE による QOL 調査の実施体制としての、委員会・規約の整備をする。

(倫理面への配慮)

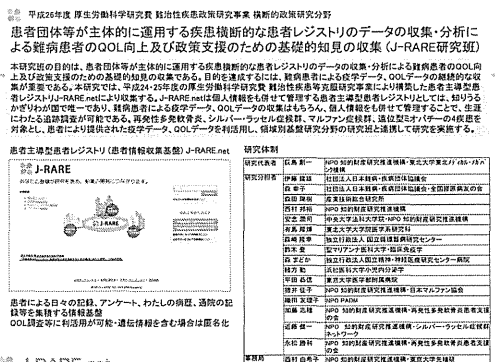
本研究での患者レジストリでは、難病患者の非常に機微性の高い情報を収集・蓄積する。そのため、収集にあたっては、関連法規・指針(個人情報に関する法律、疫学研究における倫理指針、医療・介護関係事業者における個人情報の適切な取扱いのためのガイドライン、医療情報システムの安全管理に関するガイドライン、個人情報の保護に関する法律についての経済産業分野を対象とするガイドライン、など)および「医療等分野における情報の利活用と保護のための環境整備のあり方に関する報告書」を参考にし、分担研究者でもある法律系研究者らとともに内規を作成した。

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た動的同意とよ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

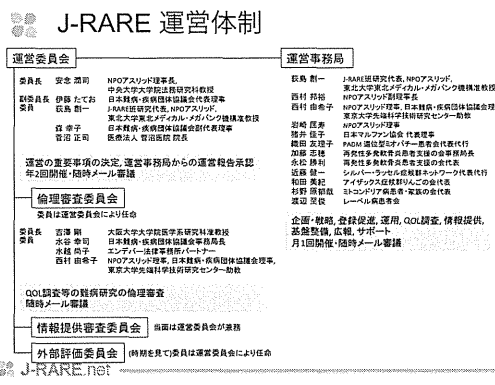
た(動的同意とは、登録の際に情報取得と利用について説明し、さらに実際に登録情報を利用する際にあらためて説明を行う手法である)。

C 研究結果

J-RARE を運営するための委員会を整備した。まず、本研究班の実施体制は下図の通りである。



J-RARE としては、下図のように運営委員会のもとに患者会による運営事務局が



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))
(分担) 研究報告書

2. J-RARE による QOL 調査の実施体制の研究
(2) システム機能改修の検討

研究分担者: 西村 邦裕 (NPO 知的財産研究推進機構・プロジェクトメンバー)
研究協力者: 西村 由希子 (NPO 知的財産研究推進機構・理事)

研究要旨

本研究の最終目的は、患者団体等が主体的に運用する疾患横断的な患者レジストリのデータの収集・分析による難病患者の QOL 向上及び政策支援のための基礎的知見の収集である。また、国内では現在国が計画している難病患者データベースとの連携を視野に、国外では患者レジストリを構築・運用している欧州 EURORDIS や米国 NORD の患者協議会と連携して、グローバルな患者情報基盤としての患者レジストリの整備を目指す。そのために患者主体の患者レジストリ J-RARE.net を構築・運用し、患者の QOL データの収集することを目的としている。

今年度は J-RARE.net による QOL 調査の実施体制の整備として、機能改修を行うことを目的とする。その結果、システム面として、各種セキュリティ対策、疾患追加の準備、デザインの向上、ユーザフィードバックによる不具合などの修正を行った。また、QOL 調査のための仕組みを考案し、個人情報部分は J-RARE.net 本体で、それ以外の調査部分は外部サービスと連携することにした。今後は実際の疾患の追加、QOL 調査自体の増加、ユーザのインセンティブの付加などをしていくことが必要と考える。

A 研究目的

本研究の最終目的は、患者団体等が主体的に運用する疾患横断的な患者レジストリのデータの収集・分析による難病患者の QOL 向上及び政策支援のための基礎的知見の収集である。そのために患者主体の患者レジストリ J-RARE.net を構築・運用し、患者の QOL データの収集することを目的としている。本項では、J-RARE.net による QOL 調査の実施体制の整備として、機能改修を行うことを目的とする。

B 研究方法

J-RARE.net 自体は個人情報をも併せて管理する患者主導型患者レジストリとしては、知りうるかぎりわが国で唯一である。難病患者による疫学データ、QOL データの収集はもちろん、個人情報をも併せて管理することで、生涯にわたる追跡調査が可能である。J-RARE.net は再発性多発軟骨炎、シルバー・ラッセル症候群、マルファン症候群、遠位型ミオパチーの 4 疾患を対象とし、患者会と一体になり、患者の日常情報を継続的に取得する仕組みを提供するサービスを行っている。現在は 4 疾患に加えて、アイザックス症候群、ミトコンドリア病の患者も議論に参加し、疾患数も拡大している。日常の計測値、主観的症状、通院、服薬などの日々の情報、疾患や診断の経過といった病歴についても収集できる

サービスである。

本研究の目的を達成するには、希少・難治性疾患の患者による疫学データ、QOL データの継続的な収集が重要である。本研究では、平成 24・25 年度の厚生労働科学研究費 難治性疾患等克服研究事業により構築した患者主導型患者レジストリ J-RARE.net を発展させ、運用を行うことを含めてデータ収集を行う。また、運用の中で生じてきた問題、ユーザからのフィードバックを踏まえて機能改修の優先順位をつけ、優先度の高い機能から改修を行う。疾患追加のための準備も行う。

またテスト開発環境の整備も合わせて行い、開発をスムーズに行うようにし、テスト開発環境で確認したシステムを本番環境に反映させる仕組みなどの整備も行う。

また、国内では現在国が計画している難病患者データベースとの連携を視野に、国外では患者レジストリを構築・運用している欧州 EURORDIS や米国 NORD の患者協議会と連携して、グローバルな患者情報基盤としての患者レジストリの整備を目指す。そのため、海外現状もあわせて検討し、機能回収の際の参考とする。

C 研究結果

平成 24・25 年度までは J-RARE.net 自体の開発および構築に主眼が置かれて

いたが、本年度は運用に力点を置いている。そのため、テスト開発環境の整備、セキュリティ対策、ユーザビリティについての情報収集をまず行った。

テスト開発環境の整備として、これまで本番環境しかなかったため、テスト用のデータの作成およびテスト環境構築手順の作成、テスト環境の整備、本番環境への反映方法の整備など、細かい点の整備を行った。

セキュリティ対策として、SSL 認証などの設定を再度、強化するとともに、その他の細かいセキュリティ対策を行った。具体的にはログイン後の書き込む部分のセキュリティーホールについて対策を講じることや、世界の進行とともに進むセキュリティ対策のパッチを当てること、具体的にはハートブリード問題への対策など基本的なセキュリティ対策はすべて行った。

またユーザからフィードバックを受け、トップページのデザインやその他の細かい修正などを行った。特に文字が読みにくいなどの点もあり、トップページはわかりやすく図にするように変更を行った。その他、モバイル対応についての要望が大きいため、レスポンスデザインにするように変更する準備をするなど行った。平成 24・25 年度までにスマートフォン向けのアプリの開発を行っていたが、OS のアップデートや他のサーバ側の変更により API の対応ができなくなっており、開発コストを考え、レスポンスデザインでパソコン、タブレット、スマートフォンに対応できるようにすることにした。



図 1. 元のトップページ

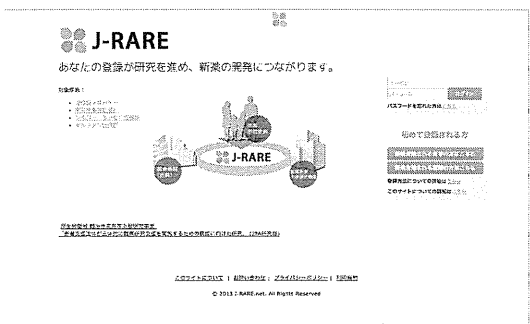


図 2. レジストリの構造イメージを記載したトップページ

QOL 調査については、実際の QOL 調査を行う段階になり、アンケートの質問量が想定よりも多く、形式も異なっていたために、様々な対応が必要となった。昨年度まで 10 問程度のアンケートを実施する仕組みを構築していたものの、実際のアンケートの量は 200 項目以上となり、開発済の仕組みでは対応することができないことが判明した。また、形式もラジオボタンで選択することやプルダウンで選択する仕組みを用意していたものの、それ以外のコメントや画像を見ながらの判断なども含まれ、様々な仕組みが必要なことも判明した。

そのため、QOL 調査の方法については、個人情報 J-RARE.net を利用して取得し、J-RARE.net の ID のみを利用して個人情報以外の部分を外部サービスに連携させ、J-RARE.net のドメインからアクセスできる仕組みとして調査を実施することとした。個人情報保護の問題があったため、倫理委員会の承認を受けた上で個人情報以外の部分を外部サービスとの連携で補うことで対応することにした。この結果、独自で調査フォームを拡張せずとも、個人情報を保護しつつ、様々な調査の仕組みに対応できるようになった。

疾患追加については、基本情報など他の疾患と共通部分については疾患追加が可能な状態へと準備した。ただ、疾患特異的な部分についてはシステム以外にも医師や患者会との調整も必要であり、疾患特異的な部分については今後も調整が必要である。

次に、海外の状況について述べる。現在米国では数百の希少・難治性疾患患者の患者レジストリが存在している。また、欧州(EU)では 651 の希少・難治性疾患患者の患者レジストリが存在しており、そのうち 77 が Regional、454 が National、45 が European、そして 71 が Global タイプと分類される。¹ 国内状況と比較すると、海外におけるレジストリの発展は非常に顕著である。一方で、それらの多くは国内と同様に個別疾患ごとのプロジェクトであり、複数疾患を扱うタイプの統合レジストリの構築については検討が開始されたばかりである。また、同じ疾患でも、企業ごとや国別にレジストリが構築されている場合も多い。希少・難治性疾患領域では、疾患の定義や診断基準が変更・追加されたり、疾患の細分化や統合がおこなわれたりすることも

¹ Orphanet, Rare Disease Registries in Europe, January 2015.

<http://www.orpha.net/orphacom/cahiers/docs/G/B/Registries.pdf> なお残りの 4 ケースは Not defined でありタイプ分類されていない。

あり、こういった個別レジストリ以外に統合レジストリの構築を検討することは世界的に見ても必然の流れである。

D 考察

J-RARE.net はデータを収集するサービスとして提供しており、データも蓄積されつつある。ただ、個人情報を取り扱うことを重視した設計のため、エンターテインメント要素などはほとんどない。そのため継続的に楽しんでデータを収集するというインセンティブなどはこれからの課題である。また、データを収集し蓄積された後、薬の研究や国の制度に反映されるなど、何らかの具体的な目に見える結果がでるとデータを入力・蓄積するインセンティブにつながると考えられ、なるべく早くわかりやすい結果につなげていく努力がこれからも必要なことを感じている。

システムとしては今年度、セキュリティ対策や個人情報保護についての対策を行ったが、今後はシステム面のみならず運用面における運用マニュアルや対処方法、内部ガイドラインの作成なども必要である。システムと並行して来年度以降、個人情報保護だけでなく運用面についても文書作成などの必要な手続きや文書の策定を行う予定である。

QOL 調査については、今年度の調査の際に、個人情報は J-RARE.net、その他の個人情報以外の部分は外部サービスと連携する仕組みを考案し、倫理委員会の承認を受けた。この仕組みは、今回の調査以外にも応用可能であり、来年度以降の QOL 調査の際にも利用できると考える。

また、J-RARE.net への疾患追加の準備ができたため、現在 4 疾患から来年度以降、増やすことが可能である。医師と患者会とで同意した疾患特異的な情報入力部分ができ次第、システム側で対応することで疾患追加を行う。

海外との連携であるが、希少・難治性疾患領域では、疾患の定義や診断基準が変更・追加されたり、疾患の細分化や統合がおこなわれたりすることもあり、こういった個別レジストリ以外に統合レジストリの構築を検討することは世界的に見ても必然の流れである。一方で、統合型レジストリの構築は海外でも検討が開始されてはいるものの、ほとんどが構築に向けた準備を進めている状況であり、本年度中の連携開始はできなかった。しかしながら、本研究班にも組織から分担研究者として複数名が所属している JPA (日本難病・疾病団体協議会) は、既に NORD (全米希少疾患患者協議会) ならびに EURORDIS (欧州希少疾患患者協議会) と平成 24 年度に MOU (連携に関する覚書) を締結しており、

患者レジストリの統合・連携の検討もその項目に含まれることとなった。そのため、本年度は各協議会のレジストリに関する準備状況および今後の連携に関する確認にとどまったが、将来的には協議会が構築する統合型レジストリとの関係強化をはかる。また、そのためのアウトプット戦略に関する機能拡張も引き続き検討する。

E 結論および今後の展望

本研究では患者と一体になり患者主体の患者レジストリ J-RARE.net を運用している。QOL 向上及び政策支援のための基礎的知見の収集のために日常情報を取得することが可能になったとともに、会員数の増加、継続的に入力するインセンティブの向上などが現在の課題となっている。また、疾患追加、QOL 調査、運用のための下準備が今年度すべてでき、来年度以降の拡張への足がかりになった。拡張の際には、将来的に海外レジストリともアウトプットを統合・連携できるように、引き続き当該協議会と連携を重ねながら検討をおこなう。

F 平成 26 年度研究発表

III. 研究成果の刊行物に関する一覧表および IV. 研究成果の刊行物・別刷を参照。

G 知的所有権の出願・取得状況

1. 特許取得
なし
2. 実用新案登録
なし
3. その他
なし

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))
(分担) 研究報告書

J-RARE への患者のリクルート・利活用の研究

研究分担者：猪井 佳子（日本マルファン協会・代表理事）
織田 友理子（特定非営利活動法人PADM・理事）
加藤 志穂（再発性多発軟骨炎（RP）患者会・事務局長）
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）
永松 勝利（再発性多発軟骨炎（RP）患者会・代表）

研究要旨

近年、数多くの疾患において、医師や研究者主導による患者レジストリが構築、運用されているが、患者が主体となって情報を蓄積していくレジストリはほとんど存在してこなかった。J-RAREは、患者自身が主体的に疾患情報や日常情報を入力するという新たな取り組みであり、患者数、症例数が非常に少ないために治療研究が進みにくい希少疾患においては、研究促進や治療薬開発に大きく寄与するものと期待される。本研究では、J-RAREを治療法研究や創薬開発に有用なものとするために必要な患者リクルートならびにJ-RAREの利活用方法について検討を行った。

J-RAREは、その亜一環の研究促進、QOL調査、行政への働きかけなどに役立つことが考えられる。登録情報や調査の精度を向上させる点ためには、登録率の向上は必須である。本研究では、昨年度に引き続き、リクルートを行い、リクルートの際に生ずる障壁を抽出し、今後の登録率向上を目的として簡易調査も行った。J-RAREへの患者のリクルートは、一度趣旨を理解の上、登録作業を乗り越えれば、登録の撤回数がないことが明らかになった。その上で、今後は、①登録端末やネット環境の検討、②患者やその家族の通院・日常生活に密着したPRの検討が必要である。また、③告知の有無や病気に関する価値観に関しては、個々人によって異なるため、今後慎重な検討が必要である。

また、患者は全国に散らばっており、比較的重症な患者が多いことから、予想されたとおり患者のリクルート・利活用には苦労した。単年度でのリクルート・利活用には限界があり、継続的に行なう必要がある。

A 研究目的
マルファン症候群

J-RAREは、MFS（類縁疾患含む）患者が自ら患者レジストリに登録し、データを蓄積することで、有効な治療やQOL向上に繋がることを期待される。

そこで、本研究はMFS（類縁疾患含む）患者家族に対してJ-RAREの効果的なリクルート方法の検討を目的とする。

マルファン症候群（MFS：Marfan Syndrome）は、5000人に1人の発症率と言われる遺伝性疾患である。細胞と細胞をつなぐ結合組織が弱くなるため、柔らかい関節、脊柱側弯、漏斗胸もしくは鳩胸、水晶体偏位や亜脱臼、近視、自然気胸、大動脈拡張、大動脈の解離、大動脈弁や僧帽弁の閉鎖不全などの症状がいくつか現れる。各症状の出方や程度には個人差がある。

再発性多発軟骨炎

J-RAREは患者自身が主体的に疾患情報や日常情報を登録するという画期的なレジストリであるが、実際に自身のデータをウ

ェブ上で登録することについて戸惑う患者もいると考えられ、J-RAREに登録することで、疾患の研究促進につながる、研究に協力できる、日々の疾患管理に役立つ、など、患者にとってわかりやすいメリットを説明することが重要である。その一環としてJ-RAREをいかに効果的に利活用するのか、という点について明確化することは大変重要であり、本研究ではJ-RAREの利活用方法ならびにJ-RARE登録患者の効果的なリクルート方法の検討を目的として取り組みを進めた。

遠位型ミオパチー

遠位型ミオパチーとは、手足の先の筋肉から侵される進行性の筋疾患の総称である。患者数は日本に数百名と非常に稀な疾患である。日本では縁取り空胞を伴う遠位型ミオパチー、三好ミオパチー、眼咽頭遠位型が確認されている。希少疾患の集合と考えられるので、患者数は多くないと予想される。主に成人後発症であり生命予後は良いとされるが、一部では嚥下障害や呼吸困難

をきたし死に至る例も報告されている。

本研究の目的は遠位型ミオパチー患者のQOL維持・向上である。全国に散らばる患者が有益な情報を入し活用することは現状では難しい。そのため「患者実態ヒアリング調査」を実施し、QOLの維持・向上に活用する事はもとより、患者本人が進行を予測し、立ち向かうための指南書として活用することを目的とする。インターネットを通じたリクルートだけではなかなか集まらないのが現状である。登録数の増加のために、有効な方法を見出す必要がある。

シルバー・ラッセル症候群

患者レジストリ J-RARE は、患者が通院していない期間の日常情報の収集や登録者へのアナウンスを通して QOL を含む諸調査に活用することが可能であり、患者やその家族、医療者、行政にとっての重要性は年々増してきている。一方で、医師や行政のレジストリと比較すると、患者や家族自身に負担がかかる、顔の見えないウェブサイト上でやりとりであるなどの理由から、リクルートには困難が予想された。しかし、登録情報や調査の精度を向上させる点からも、登録率の向上は必須である。

シルバー・ラッセル症候群(SRS)とは、米国の Silver 医師と英国の Russell 医師が約 60 年前に症例を報告した疾患である。本邦には、約 500~1000 名の患者がいるとされている(平成 23 年度厚生労働科学研究費補助金難治性疾患克服研究事業の研究奨励分野インプリーディング関連疾患調査研究班報告) 症状は、出生前後の成長障害、相対的大頭、骨格の左右非対称、突出した前額と小顎を伴う逆三角形の特徴的な顔貌、第 5 指の短小・内彎などを主な特徴とし、その他多彩な小奇形を呈する。第 7 番染色体母親性ダイソミーを原因とする症例では、言語発達遅延や新生児期の摂食障害・多汗などが多くみられることが知られている(平成 24 年度厚生労働科学研究費補助金難治性疾患克服研究事業の研究奨励分野先天性異常の疾患群の診療指針と治療法開発をめざした情報・検体共有のフレームワークの確立班報告)。合併症も、発達、胃腸、嚥下障害や心疾患など症候群の名の通り症状の有無や程度も多岐に及んでいる。原因は、約半数が、エピソードもしくは、第 7 番染色体母親性ダイソミーとされている。しかし、詳細な機序は解明されておらず、残り半数に至っては原因も解明されていない。根治療法も見つかっておらず、対症療法が中心である。対症療法には、新生児期、乳児期の哺乳不良に対する経管栄養、出生後の成長障害に対しての成長ホルモン療法、小顎症に対する歯科矯正・骨延長手術、脊椎側湾症に対する矯正手術などがある。

そこで、本研究では、昨年度に引き続き、SRS 患者やその家族に対して、リクルートを行うとともに、今後の登録者率向上を目

的に簡易調査を行った。

患者リクルート

- ・ ホームページ掲載にて登録呼びかけ
- ・ 会報掲載にて登録呼びかけ
- ・ 講演会・交流会にて患者レジストリ説明会
2014年8月23日(土) エーザイ別館101会議室
2014年12月27日(土) 大阪市立難波市民学習センター 第2研修室

当会会員数 のべ120 (正会員30+一般会員84+賛助会員6)

内訳 マルフアン症候群患者本人 53名
ロイス・ディーツ症候群患者本人 2名
その他 (患者の家族・遺族・友人・医療関係者等)

J-RARE.net登録者 25名 会員登録率 45%?

B 研究方法

マルファン症候群

J-RARE への患者のリクルート・活用について、平成 24・25 年度の厚労科研の交付を受け構築した、患者団体等が主体的に運用する疾患横断的な患者レジストリ J-RARE により、平成 26 年度も引き続き MFS (類縁疾患含む)の登録を呼びかけた。説明会や交流会時に、マルファン症候群患者家族が何に困り、何を知らたがっているのかを聞きとることとした。

再発性多発軟骨炎

J-RARE 登録患者数を増やすために、当会では次のような取組みを行った。

J-RARE はウェブ上での患者登録が必要となるため、紙面だけの説明では理解が難しいことも考え、医療講演会の際、研究

J-RARE.netのリクルート

- ・ 当会会員数70名(うちPC使用可能会員20名)
- ・ J-RARE.net登録者19名

【リクルート方法】

- ・ 定期連絡の際、登録のお願い文書同封
- ・ 医療講演会での事務局の講演
- ・ 会報に講演内容の掲載・電話にて登録要請
- ・ 面談時に登録補助の実施

J-RARE.net

J-RARE.netの利活用

- ・ 毎日の投薬管理
~毎日、隔日、週1回等複雑な投薬の管理
- ・ 過去の症状の確認
~症状の傾向性と投薬と副作用の関係
- ・ 前回の診察からの病状の整理と提供
- ・ 医療費の記録

J-RARE.net

班事務局から講師を迎えて、実際の登録画面を操作しながらの講演を依頼する、患者会の交流会などで患者会役員が画面を用いて説明するなど、直接目で見て確認できる機会の設定に力を入れた。

また、より効果的に患者リクルートを行うために、J-RARE の利活用方法についても患者会を中心に検討を行った。

遠位型ミオパチー

まず、NPO 法人 PADM 会員向けにはメールマガジンを配信し調査票は郵送した。また、患者会主催のイベントで QOL 調査を班員により説明した。NPO 法人 PADM 非会員には HP やブログで告知し、国立精神・神経医療研究センターでの市民公開講座で配布した。

リクルート方法

- ・ 会員向け
 - ①メールマガ
 - ②郵送
 - ③患者会イベントでの紹介
(荻島さん、西村さん)
- ・ 非会員向け
 - ①HPやブログでの告知
 - ②NCNP主催の市民公開講座での配布

J-RARE.net

利活用法

- ①QOL調査の継続、経年でのデータ収集を前提にしたQOL調査を実施する
- ②集計データをアウトプットできるようなプラットフォームにする
- ③何がまさに困っていることか根拠として使えるようなデータ収集のツールとする

J-RARE.net

シルバー・ラッセル症候群

リクルートは、患者会メールマガジンにて、計 3 回、J-RARE の紹介と登録の呼び

□

リクルート内容

- ・ 患者会メールマガジン (SRS ネット通信) にて J-RARE の紹介と登録を呼びかけ。
 - 平成26年4月 2日 SRS ネット通信 11
 - 平成26年8月24日 SRS ネット通信 12
 - 平成27年3月 7日 SRS ネット通信 17
- ・ 個別にメールや電話で登録の呼びかけ。

J-RARE.net

かけを行った。また、個別にメールや電話にて登録を呼びかけた。

また、登録率を向上させるために、平成 26 年 12 月に J-RARE に関する項目を盛り込んだ患者会独自の簡易調査を実施し、回答者の同意のもと、その結果を本研究の参考にすることとした。

(倫理面への配慮)

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とよ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)。

C 研究結果

マルファン症候群

平成 26 年度 J-RARE の MFS (類縁疾患含む) 登録者は 25 名であった。

当会員患者総数は 55 名(内訳:MFS 53 名、ロイス・ディーツ症候群 2 名)であるため、会員が登録したとすれば登録率は 45% である。会員外の患者登録も考えられるが、その数の詳細は不明である。

J-RARE の存在や意義を直接伝える機会は少なく、現在のホームページでの周知では、MFS 患者家族の登録はあまり進まない。

MFS は、個人差の大きい疾患である。指定難病を求める患者や、すでに障害手帳を持っている患者や、疾患について隠したい患者がいる。説明会に集まった患者の状況も様々であった。その中で、内科治療が進むこと、安定した就労への希望は共通項であった。

再発性多発軟骨炎

当会の会員数全体における J-RARE への登録率は約 3 割となっている。しかし、前掲のスライドで示したとおり、会員数 70 名のうち、PC 使用が可能な会員数は 20 名で、登録者数はそのほぼ全員にあたる 19 名存在しており、PC 使用可能な会員に限ると登録率はほぼ 100% である。

また、J-RARE の利活用についての検討結果は以下のとおりである。

RP は病名の示すとおり、全身への再発、多発を繰り返す特性を持っており、その経過は長期にわたる。症状の悪化時の様子と治療法、治療薬、投薬量などをリンクさせて登録しておくことで、自身の症状の出方など傾向を把握し、治療方針を立てる際の参考にもできるので、慢性的に症状を抱える RP 患者にとっては利用価値が高いといえる。

遠位型ミオパチー

QOL 調査を実施することにより、J-RARE の登録者数は格段に増加した。調査結果詳細については、II-7 QOL 調査結果の検討 の項にて述べる。

シルバー・ラッセル症候群

2 通りの方法でリクルートを実施したが、増加数は、0 名と結果は厳しいものであった。一方で、既存の登録者に積極的に登録の重要性を説明したためか、登録者数が減少することもなかった。

J-RARE に関する項目を盛り込んだ患者会独自の簡易調査は、患者会会員 17 家族及び関連グループ 25 家族、計 42 家族に発送し、16 件回収（回収率約 38%）した。回答から、J-RARE 登録を妨げている理由として、①パソコンに不慣れで登録や記録が難しい・ネット環境が整っていない、②患者やその家族にとって J-RARE が通院や日常生活に役立つ側面の PR が不足していた、③親から子供へ病名の告知の有無や病気に

□

J-rareに登録した理由調査

- 趣旨に賛同して。
- 運営者を信用して。
- とにかくなんとかしたくて。
- 自分の子どもや同じ疾患の子どもたちの将来のために役立ちたくて。

☎ J-RARE.net

□

J-rareに登録しない理由調査

- PCに不慣れな方が多く、一度挑戦して登録に挫折してしまい、そのままになってしまった、そもそもPCが苦手など。
- 患者会からのPR不足。
- 親から子への告知の有無や疾患に対する認識が様々であるため。

☎ J-RARE.net

関する価値観が異なり、登録が進まない状況にあった。

D 考察

マルファン症候群

J-RARE の広報は、MFS 患者家族、会員内外にまだまだ行きわたっていない。ホームページのアクセス数向上の必要がある。

MFS すべての患者団体が積極的な広報を行うことにより、今後登録数がアップすることが期待できる。MFS 患者団体の役割分担を明確にすることで、会員内外の参加協力がより得られやすくなるのかもしれない。

患者団体や研究班による J-RARE に関する説明会は、今後も繰り返し必要である。説明会では、その場で登録手順をサポートしながら登録ができるようにしておくとうかかったと思われる。他の疾患で登録効果のあった説明会プログラムを参考にするとよいかもしれない。

また、J-RARE のスマートフォンからの利用や、音声読み上げの対応希望があり、利便性を上げることで、患者の登録利用率が上がると思われる。

J-RARE 研究とは少し離れるが、研究者とともに、他の疾患患者団体と意見交換をする中で、参考になる運営方法についても情報交換ができていた点は、非常にありがたい。研究班に入っていない患者会もこのような場があれば、非常に助かるのではないだろうか。

再発性多発軟骨炎

J-RARE は、ウェブ上での情報登録システムであるため、自身の疾患情報や日常生活の情報を登録する必要性やメリットについて正しく理解してもらうための取り組みが必要である。本研究でのリクルートによって、登録者数は増加したが、その方法についての検討は今後も引き続き行っていくことが重要である。

遠位型ミオパチー

QOL 調査の実施と、対面でのリクルートが効果的であった。やはり、患者にとって治療薬開発は生きる希望となり欠かせないものであるが、目の前の一日一日を如何に尊厳ある人生として生きていくかの知恵や工夫を求めているからだと思われる。また、対面でレジストリ登録の意義を説明することで理解が深まった結果、登録者の増加へと繋がったといえる。一方で、遠位型ミオパチーは上肢にも障害が及ぶため、書面での回答は困難を極める。Web 回答受付期間が 11 月 9 日～28 日と書面に比べ短かった。今後は書面回答と同様に Web 回答期間を設定すべきである。

E 結論および今後の展望

本研究では、J-RARE への登録患者数を増やすための方法や、利活用の方法などについての研究を行い、登録率の上昇など一定の効果を出すことが出来たといえる。今後はさらに、患者会ホームページから J-RARE サイトへのリンクや、新会員への継続的な広報、会報誌への掲載などを通して登録者数増をめざすとともに、J-RARE に参加している他患者会との情報交換を行いながら、効果的なリクルート方法について検討を続けることが重要である。また、患者のみならず、医師や製薬企業なども対象に J-RARE の広報を行い、複合的に J-RARE への登録者増加に向けた取組みを展開することも有効ではないかと考える。

J-RARE への患者のリクルートは、一度趣旨を理解の上、登録作業を乗り越えれば、登録の撤回数がないことが明らかになった。その上で、今後は、①登録端末やネット環境の検討、②患者・家族の通院・日常生活に密着した PR が必要である。また、③告知の有無や病気に関する価値観に関しては、個人によって異なるため、今後慎重な検討が必要である。

リクルート時に、患者レジストリの国内外における好事例や、実際にこの J-RARE でどう利活用することが想定されるかを資料にて提示できると尚良い。レジストリ登録によって、いったい何がメリットとなるのかをより明確にすることで、登録の重要性がより理解され、その結果として次第に登録者が増加していくものと考えられる。

マルファン症候群について、MFS は平成 27 年 1 月より小児慢性特定疾病に、平成 27 年 7 月より指定難病の対象となることとなった。そのため、新たな難病対策においては今後、MFS 他、対象疾患ごとの難病患者データベースが構築されていくであろう。

しかしながら、実情としては、地域によっては子育て支援を目的とした子ども医療費助成制度の充実により、小児慢性特定疾病制度を利用しないケースも少なくない。また、重症度によって難病制度の対象とならない患者もいる。

そのため、制度を利用しない患者データの受け皿として、J-RARE が機能する可能性と必要性は高いと考える。

もちろん、小児慢性特定疾病制度や指定難病医療費助成の積極的な周知も必要である。

よりよい難病患者就労サポート事業となるための提言ができるよう、また実際に患者の就労に役立つよう、J-RARE で行う MFS の就労に関する QOL 調査には、より多くの患者参加が必要である。そのために当会および類縁患者会において、今後も J-RARE の説明会を行い、役割分担についても話し合いたい。

また、QOL 調査の前に、MFS 患者への広報窓口となる当会ホームページを見やす

く改修し、アクセス数を伸ばした状況を整えることとする。

F 平成 26 年度研究発表

III. 研究成果の刊行物に関する一覧表および IV. 研究成果の刊行物・別刷を参照。

G 知的所有権の出願・取得状況

1. 特許取得
なし
2. 実用新案登録
なし
3. その他
なし

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))
(分担) 研究報告書

QOL 調査ガイドラインの策定

研究協力者：江本 駿 (東京大学、NPO知的財産研究推進機構)

研究協力者：西村 由希子 (NPO知的財産研究推進機構・理事)

研究要旨

本研究の目的は、患者団体等が主体的に運用する疾患横断的な患者レジストリのシステム構築および委員会・規約の整備である。平成24・25年度の厚労科研により構築した患者レジストリJ-RAREは個人情報をも併せて管理する患者主導型患者レジストリとしては、知りうるかぎりわが国で唯一であり、難病患者による疫学データ、QOLデータの収集はもちろん、個人情報をも併せて管理することで、生涯にわたる追跡調査が可能である。本レジストリの特性を利用し、登録患者会が主体となってQOL調査研究を実施する機会は今後も増えると思われる。一方で、QOL調査研究は概念が必ずしもわかりやすいとはいえず、研究に着手することをためらう可能性も高い。本研究では「患者・患者組織のQOL調査研究のためのガイドライン(希少・難治性疾患領域を対象に)(第一版)」を策定した。このガイドラインによって、希少・難治性疾患患者の実態をよく把握している患者団体が、自ら患者のQOLを調査するにあたり、「患者主観のQOLをきちんと測定する」、「他の調査と比較する」ことを念頭に置き、倫理的にも配慮しながら、どのようにQOL調査を進めていけばよいか、その方向性の指針の一助とすることを目的とした。

A 研究目的

日本の難病対策は、昭和45年の答申「医療保険制度の根本的改正について」の中で、「原因不明でかつ社会的にその対策を必要とする特定疾患については、全額公費負担とすべきである。」とされ、難病対策要綱が発表されたことによって行政的に扱われたことに始まる。その後、平成8年に「地域における保健・医療・福祉の充実と連携およびQOL(Quality of Life、生活の質)の向上を目指した福祉施策」が追加され、難病ケア・難病対策におけるQOL向上が目標として掲げられた。現在のところ原因不明で根本的な治療法がなく、患者・家族の負担が大きいとされる疾患では、根本的な治療法の開発と並んで、QOLの維持・改善が重要とされている。そこで、QOLを評価することで、医療者が難病患者に共感し、より有効なケアによって患者の人生を充実させることができると思われる。

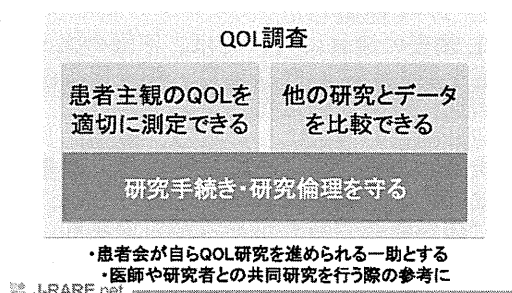
しかしながら、特定疾患や研究奨励分野に指定されてきた難病においては各研究班においてQOL評価を行う動きはあるものの、希少・難治性疾患をはじめとした難病(以下希少・難治性疾患と記載)は行政的

に指定されたこれらの疾患以外にも遥かに多く存在することが明らかになっている。希少疾患は、患者数が非常に少なく患者が全国に散在していることから研究が進みにくいという特徴があり、QOLの実態が把握されている疾患は希少・難治性疾患全体からすれば極僅かであると言える。

そのような中で、疾患ごとに存在する患者会・家族会をはじめとする患者団体が、日本のどこにどれだけの患者がおり、どのような生活を送っているかといった基本的な情報を知っている可能性があり、難病に指定されてこなかった希少・難治性疾患の研究を行う上で潜在的に大きな力をもつことが予想される。これまで、多くの患者団体が独自にQOLや生活ニーズなどを調査することはあったが、他の研究と比較可能な尺度を用いたり、調査開始にあたって倫理委員会の承認を得たりする、などといった手続きが踏まれることは多くなかった。そのため、その疾患の実態を知る、ニーズを知るという点では非常に有用な調査であったことには変わりないが、得られたデータを他の疾患のデータや医師・研究者の行う調査と比較する上では困難が伴っていた。このような困難を解決しながらQOL調査

を行うにあたっては、「患者主観をきちんと把握すること」と「他の調査と比較可能であること」の2つが重要な要素となる。

QOL調査ガイドラインの目的



そこで、本研究では「患者・患者組織のQOL 調査研究のためのガイドライン（希少・難治性疾患領域を対象に）」を策定することで、希少・難治性疾患患者の実態をよく把握している患者団体が、自ら患者のQOL を調査するにあたり、「患者主観のQOL をきちんと測定する」、「他の調査と比較する」ことを念頭に置き、倫理的にも配慮しながら、どのようにQOL 調査を進めていけばよいか、その方向性の指針の一助とすることを目的とした。

B 研究方法

研究担当者は QOL 調査に関する様々な参考文献を参照し、希少・難治性疾患領域向けかつ患者会向けの書物が殆どないことを確認した。そのうえで、適宜それらを参考にガイドラインを作成した。また、当該領域の患者会が実施している各種調査の収集ならびにヒアリング調査を実施し、QOL 調査研究に関する知識の過不足について検討をおこなった。

C 研究結果

本ガイドラインは、以下の目次にしたがって策定した。また、調査研究初心者に向け、図を用いた簡単なスライド資料を作成し、全体イメージをとらえやすくするための工夫をおこなった。

1. 本ガイドラインの目的
2. QOL とは何か
 - ・ QOL の概念
 - ・ どうして QOL を測定するのか
3. 調査を行う上での留意点
 - ・ 1 つの調査で明らかにできることは限

られる

- ・ 調査には測定誤差が存在する
- ・ 研究の信頼性と妥当性を担保する
- ・ 研究の手続きを守る

4. QOL を調査する

4-1. リサーチクエスション(研究設問)を明確にする

- ・ リサーチクエスションを設定する
- ・ 先行研究とのレビューを行う
- ・ 研究の意義を考える

4-2. リサーチクエスションを明らかにできる研究デザインを考える

- ・ 量的研究と質的研究とは何か
- ・ 対象者を選定する
- ・ 調査の回収率・有効回答率を上げる工夫を考える

4-3. 研究倫理を守る

- ・ 調査をするときの代表的な倫理的問題について
- ・ 調査をしたあとの代表的な倫理的問題について

4-4. 研究のすすめかた

- ・ 研究計画書を作成する
- ・ 倫理審査書を作成する
- ・ 調査の流れについて

Appendix. 難病研究でよく用いられる QOL 調査票

QOL の概念は、QOL は、非常に定義しにくい概念であり、当該領域研究者以外にとっては理解が困難である。そのため、患者・関係者らは一方向的な捉え方をしがちである。

一方で、研究上でも、慢性疾患の増加や医療の高度化に伴う療養生活の長期化によって、医療・保健上の介入成果の指標として QOL が選ばれることも多くなっている。

QOL 調査では、一意的な QOL の定義がない以上、自分がどのような定義で QOL を用いているか記述し、質問項目・既存尺度によって定義することで調査をおこなう。QOL を評価する尺度には様々なものがあるが、QOL は多面的な構造をした概念であることから、QOL に関する多くの概念を測定することで、全体としてのその次元次元(全体的・健康関連・疾患特異的)での QOL を測定しようとしている。本ガイドラインでは、福原による、QOL 概念の全体図を示して説明をおこなった¹。

¹池上直己, 下妻晃二郎, 福原 俊一, 池田俊也. 臨床のための QOL 評価ハンドブック. 医学書院, 東京, 2001.