

## 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 アスリッド・シニア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28年度はマルファン症候群、遠位型ミオパチー、シルバー・ラッセル症候群、アイザックス症候群の4疾患を対象とし、患者のQOL調査を行った。

本患者レジストリJ-RAREを開始した当初は、目的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を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。