

2017/3/19(日)  
J-RARE研究班成果報告会

## QOL調査の登録報告 (血管腫・血管奇形)

血管腫・血管奇形の患者会  
阿部 香織

ASrid  
岩崎 匡寿

 J-RARE.net

### 今年度の状況

---

- 今年度より登録準備作業を開始。
- 登録手順の確認、登録する疾患の範囲及び病名、ICD10の確認、疾患部位の確認が完了。
- 登録後のアンケート項目について、医師と設問項目（問診票）を調整中。

 J-RARE

---

## 他登録済み疾患との違い

- J-RARE開始後としては初の新規疾患登録
  - 主にシステム面で新規疾患登録の手順が整備されていなかった。
- 1つの患者会が複数の疾患に対応。
- 複数の部位に別の疾患が発生する可能性がある。
  - 「部位」というJ-RAREに無い概念への対応が必要。

## 【補足】病名とICD10について

- J-RAREでは疾患の管理にICD10を利用している。
- ICDとは？
  - 世界的に利用されている疾患の分類。
  - バージョン10なのでICD10。次期バージョンはICD11となっている（まだ制作中）。
  - すべての疾患はICD10に必ず含まれる。
    - ICD10はあくまで「分類」なので、どのコードにも合致しないということはないため。
  - 将来的な治験や研究協力依頼に備えるためにも、ICD10で疾患を管理しておくことは重要。

## 今回整備した疾患登録手順

- 1 病名とICD10の確定
- 2 病名確認医師リストの作成
- 3 3大機能の記入項目確定
  - 日々の記録：毎日記録するもの。
  - 通院の記録：通院時に記録したいもの。
  - 私の病歴：上記2つに含まれない、自身の疾患に関するメモ。
- 4 問診票機能の実装
  - 研究班の医師にニーズがあれば、医師がJ-RARE登録者に記録して欲しい項目について聞く機能を作る（オーダーメイド）
- 5 利用開始

## 最短の利用開始手順

- 1 病名とICD10の確定
  - ※必須
- 2 病名確認医師リストの作成
  - ※完全でなくても良いがある程度は欲しい
- 3 3大機能の記入項目確定
  - 日々の記録：毎日記録するもの。
  - 通院の記録：通院時に記録したいもの。
  - 私の病歴：上記2つに含まれない、自身の疾患に関するメモ。
- 4 問診票機能の実装
  - 研究班の医師にニーズがあれば、医師がJ-RARE登録者に記録して欲しい項目について聞く機能を作る（オーダーメイド）
- 5 利用開始

ただし、この場合はJ-RAREへのアカウント登録だけで、  
初期登録データ以外のデータ登録はできない。

## 現在検討中の利用開始手順

---

- 1 病名とICD10の確定
  - すでに完了
- 2 病名確認医師リストの作成
  - 利用開始までにある程度整備
- 3 3大機能の記入項目確定
  - 日々の記録：毎日記録するもの。
  - 通院の記録：通院時に記録したいもの。
  - 私の病歴：上記2つに含まれない、自身の疾患に関するメモ。
- 4 問診票機能の実装
  - 研究班と連携し、調査票の設問項目から抽出して用意。
- 5 利用開始

## 来年度の活動予定（システム面）

---

- 新規登録の開始。
  - 年度内に間に合えば年度内に開始。
- 部位への対応。
- 患者新規登録画面の大改訂。
  - 血管腫・血管奇形は疾患群であるため、個別の病名を選択する現在の登録画面ではわかりづらいため。
  - 他疾患への影響もあるため、事務局で適宜具体策について確認していきたい。

## 来年度の活動予定（患者会）

---

- 登録準備と併行して、J-RAREについての資料を作成する。
- 登録開始とともに、会員には直接連絡をして登録を促す。会員以外の患者へはHPやSNSで、また学会等で医師にも協力を求める。（可能であれば病院にチラシを置いて配布してもらおう。）
- 状況を見ながら、医療講演会や交流会などでJ-RAREの登録について時間を設けて登録を促す。

2017/3/19 (日)  
J-RARE研究班成果報告会

## ミトコンドリア病

西村 由希子 (ASrid)



## 本日の発表について

---

- 事務局から西村が経緯を発表します。
- 患者会の山中さんが参加予定でしたが、ご家族の入院のため直前で不参加となりました。
- 今回はミトコンドリア病サイトを公開した経緯について報告します。



## ミトコンドリア病とは

### 概要：

細胞のなかで、エネルギーを産生する小器官であるミトコンドリアが、何らかの原因で正常に働かない。そのため細胞の集合体である臓器が正常に働かなくなる疾患

### 疾患名は多様：

- 脳を始め全身に症状があるLeigh脳症
- 全身の筋肉にのみ症状のミトコンドリア筋症
- まぶたの筋力が弱く、まぶたが下がってくるCPE
- それらの症状に加え心臓に症状もあるKSS
- 脳梗塞を繰り返すMELAS
- 視野にのみ症状のあるレーベルなど、60種類を超える。

### 治療：

根本治療がなく対症療法（臨床試験・臨床研究は世界的に開始されつつある）代謝性疾患であり、日々の食事や生活の中でのバランス維持が大切



## MCM家族の会とは

- 1998年に発足してより活動開始。
- ミトコンドリア病を特定疾患として認定を受けるなど精力的な活動をおこなう
- 現時点での会員数：約120名
- 年齢は0歳から70歳代までと世代構成もバラバラ
- 疾患・病態も多岐にわたる
- 2015年度に休会したが、その後体制を整え2016年度に活動再開（会長 山中雅司さん）



MCM家族の会HP ([www.mitochon.net](http://www.mitochon.net))

## MCM家族の会の活動

1. ホームページでの情報提供、メーリングリスト(準備中)での会員間の情報交換支援
2. 会報の発行(年数回程度)やミトコンドリア病専門医が作成した資料の配布
3. 患者・家族の交流やミトコンドリア病専門医・研究者による講演会(患者・家族勉強会)の開催  
大阪地区2016.7.2開催、東京地区2017春予定
4. 行政への陳情 等

## J-RARE参画の経緯

### 2014年度

- 参画を患者会で承認 秋以降会議に参画
- 研究者視点・患者視点でのJ-RARE参画の理由や課題について検討

### 2015年度

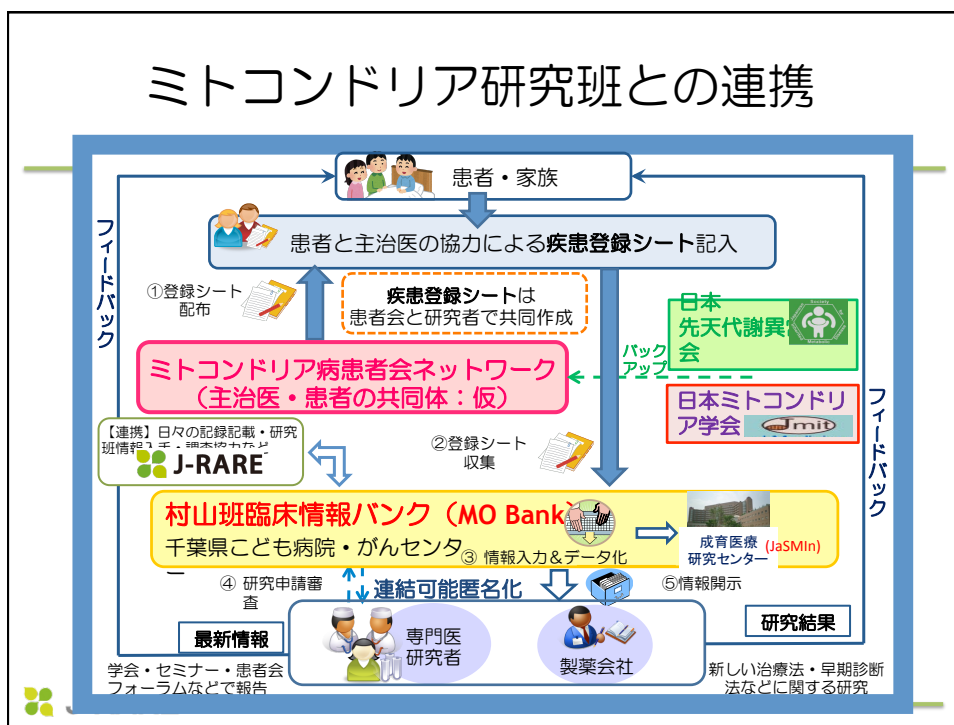
- 患者会休会をはじめとした諸事情により検討が中断

### 2016年度

- 研究班の新規レジストリ開設にともない協議を再開
- 連携することを確認し(7月)、患者会の同意とりつけ(8月)
- 臨床医レジストリ「MO-bank」開設(12月)・それに伴いJ-RARE連携開始・サイト公開(2月)



## ミトコンドリア研究班との連携



## MO bank

- 日本医療研究開発機構(AMED)「ミトコンドリア病診療の質を高める、レジストリシステムの構築、診断基準・診療ガイドラインの策定および診断システムの整備を行う臨床研究」班 が主体
  - 班長 千葉県こども病院代謝科 村山 圭
  - レジストリシステム担当 埼玉医科大学小児科 大竹 明
- 目的は治験参画のための患者登録
- 先天代謝異常症患者登録制度 DBであるJaSMInからN=84のミトコンドリア病データを抽出・クリーニング

## MO-bankとJ-RARE

- 医師ならびに患者に向け、MO-bankへの登録依頼を実施
- その際、J-RARE側に基礎情報への共有を依頼

依頼文書(MO bankへの登録依頼文書)

J-RAREでは、日々の生活・通院記録、食事の記録などを患者本人が記載できます。また、研究班からの情報閲覧や調査協力も行うことが可能です。ご同意いただける方は、同封書類をご確認のうえ、代理登録書類に記載し、返信用封筒に書類を同封してください。MO Bankは今後J-RAREとも連携し、患者さんのQOL向上と新薬開発研究等に益々貢献してまいります。

【J-RARE Website: <https://j-rare.net/>】

 J-RARE

## JaSMInまとめ (2016年7月)

Leigh	30例
MELAS	14例
MERRF	1例
ミトコンドリア脳筋症	7例
ミトコンドリア脳症、ミトコンドリア心筋症、好中球減少症	1例
ミトコンドリアミオパチー	2例
ピアソン病	1例
CPEO (KSS合併1人)	6例
レーベル病	1例
ミトコンドリア欠乏症	1例
ミトコンドリア病	23例
PDHC異常症 (チアミン反応性高乳酸血症1人)	10例
死亡	2例
合計	99例

 J-RARE

大竹晃、第2回 ミトコンドリア病研究・患者公開フォーラム

## 現状

---

- 16年12月以降、順次研究班から対象者へ依頼状送付（医師・患者）
- 17年2月25日現在
  - Leigh脳症登録シート発送数 : 89通
  - 返信数 : 16通（発送後2ヶ月）
  - J-RARE登録の承諾数 : 16通

## 今後の実施予定項目

---

- 研究班提供情報掲載
- J-RAREは他のミトコンドリア疾患にも対応  
→もう一つ存在する研究班にも協力依頼
- UMDFが現在実施しているGlobal DBとの一部データ連携を検討

---

ご清聴ありがとうございました。

2017/3/19(日)  
J-RARE研究班成果報告会

## システム運営状況

岩崎 匡寿

 J-RARE.net

## 本発表の概要

---

- 登録者数の推移
- 今年度の機能追加・改修と今後
  - 新規疾患追加に伴うデータ構造の変更
  - MMEリファレンスサーバー構築・連携準備
  - 問診票機能

 J-RARE

---

## 本発表の概要

- 登録者数の推移
- 今年度の機能追加・改修と今後
  - 新規疾患追加に伴うデータ構造の変更
  - MMEリファレンスサーバー構築・連携準備
  - 問診票機能

疾患名5	期首登録患者数	期末登録患者数	患者会登録者数(2017/1月時点)	患者登録率(期末登録者数 / 期首患者会登録者数)
アイザックス症候群	4	7	15	46.7%
ミトコンドリア病	0	17	-	-
遠位型ミオパチー	34	48	128	37.5%
再発性多発軟骨炎(RP)	25	26	-	-
シルバー・ラッセル症候群(SRS)	11	17	23	73.9%
マルファン症候群	19	23	65	35.4%

## 本発表の概要

- 登録者数の推移
- 今年度の機能追加・改修と今後
  - 新規疾患追加に伴うデータ構造の変更
  - MMEリファレンスサーバー構築・連携準備
  - 問診票機能

## 従来の疾患分類方法

- J-RAREではICD10で各疾患を区別している。
  - これは一般的な方法。
- **患者が回答する質問項目もすべてICD10に基づいていた。**



## 既存データ構造の欠点

- 異なる疾患で同じ設問項目を設置したい場合のデータ解析が煩雑になる。
  - 特にMME連携時に問題になる。
- ICD10コードが変更になった場合に対応が難しい。
  - 希少疾患では分類が変わる可能性が高い。
  - 新規疾患では研究班と連携してICD10を確認しているが、研究者でも分類に迷うことがある。

## ICD10ベースから疾患IDベースへ

- 各設問の紐付き方を変更。
  - 各疾患に内部的な疾患IDを発行。
  - 各設問は疾患IDに紐づく。
- これにより、ICD10の変更に影響されないデータ構造になった。





## 進捗状況と今後

- 既存の設問項目については、データ形式の変更と移行について設計が完了し、一部移行作業準備に入っている。
- 来年度以降にもやるべき課題は多い。
  - 複数疾患対応
  - 部位対応
  - 患者登録フローの見直し

## 課題：複数疾患対応

- 現在のJ-RAREは1人1疾患での登録が前提
  - 日常情報の記録項目などを疾患別にまとめる場合、このアプローチはわかりやすい。
- しかし、複数の希少・難治性疾患を患っている患者もいる。
  - 複数の疾患でQOL調査を受けたい場合、現在は重複登録するしか対応できない。
  - 疾患ごとに記録項目が重複した場合などの対処が必要。

## 課題：部位対応

- 身体の複数部位に複数の疾患を抱える患者がいる可能性がある。
  - 血管腫・血管奇形の新規登録準備で明らかになった。
- 複数疾患対応だけでなく、部位の記録も必要。
  - 疾患によって部位区分が異なることが予想されるため、疾患別のカスタマイズが必要。

## 課題：患者登録フローの見直し

- 入力項目が多い
  - 現在は新規登録時に必要項目をすべて入力。
  - 先にメールアドレスだけ登録（仮登録）をさせて、その後必要項目を適宜保存できるようにしたい。
- 新規登録時必須項目のカスタマイズ
  - 問診票機能を新規登録時に必須としたいという要望。

## 本発表の概要

---

- 登録者数の推移
- 今年度の機能追加・改修と今後
  - 新規疾患追加に伴うデータ構造の変更
  - MMEリファレンスサーバー構築・連携準備
  - 問診票機能

## MMEとJ-RAREの関係性

---

- J-RAREで現在収集している設問の項目は標準化されていない。
  - もともと患者視点で定期的に収集したほうがよい情報を束ねているため。
- MMEで提供可能なphenotypesと重複するものもあるはず。
  - 同じ設問項目であれば、phenotype分類に合わせたほうが将来の利活用に有効。

## 現在の状況

---

- リファレンスサーバー自体は問題なく動作。
- 一部登録疾患についてPhenotypes日本語版を準備中。
  - 日本語翻訳データが集まれば、項目をJ-RARE内に追加することが可能。

## Phenotypesとの連携に関する課題

---

- データ取得頻度
  - 日々変わるものか、定期的にかわるか、遺伝的なものでずっと変更がないのか。
- APIインタフェースの実装
  - リファレンスサーバーはあくまでサンプル。
  - 同等のインタフェースを持つものを実装しなくてはならない。
  - 検証環境も充実していないため、手探りの実装になる。

## 今後

---

- 設問項目へのphenotypeを対応
  - 一部の設問項目で試験的に開始。
  - その結果を受けて、API提供に向けてより細かな課題を洗い出す。
  - 運用面
- 運用面での課題
  - J-RAREとのデータ結合をどうするか
  - サーバーの運用コストをどう賄うか

## 本発表の概要

---

- 登録者数の推移
- 今年度の機能追加・改修と今後
  - 新規疾患追加に伴うデータ構造の変更
  - MMEリファレンスサーバー構築・連携準備
  - 問診票機能

## 問診票機能とは

---

- J-RAREを通じて医師が患者から知りたい項目についてアンケートを行える機能。
  - アンケートを行う主体はJ-RARE。
  - 医師が希望するアンケートを実装し、必要な情報だけ統計処理して医師に提供する。

## 問診票の内容

---

- 複数の疾患で研究班の医師から問診票の設問項目が届いている。
  - 再発性多発軟骨炎
  - 血管腫・血管奇形
  - マルフアン症候群
  - ミトコンドリア病
  - シルバーラッセル症候群

## 問診票の課題

---

- 実施タイミングがバラバラ
  - 「新規登録時に取りたい」「定期的に取りたい」など。
  - 特に「新規登録時に必須」となるのであれば、登録フローの改修が必要。
- 各アンケートごとに選択項目がバラバラ。
  - 既存機能よりも共通化が難しい。

## 進捗状況と課題

---

- 既存システムの流用を検討。
  - すべて自前で解決するのは時間がかかる。
  - オープンソースのアンケート管理システムをJ-RAREと連携するようにはできないか調査中。
- データ提供に関する合意

2017/3/19(日)  
J-RARE研究班成果報告会

QOL調査の経過報告  
(シルバー・ラッセル症候群 (SRS) )

シルバー・ラッセル症候群ネットワーク  
近藤 健一

 J-RARE.net



患者会トピック

最新の患者会活動情報

**組織改編の準備**

発起人体制から  
合議体制へ

**協力医へのお礼状**

RDD2017  
Greeting Card

**第3回交流会@東京**

-J-RARE説明会  
-ワークショップ

**ICOSEP総会  
inドイツ**  
各国SRS関係者と  
交流

 J-RARE