

# J-RAREとは

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)をつなげるための患者情報プラットフォームです。



**5つの特徴** J-RARE医師主導の患者レジストリと異なり、以下のような特徴を持っています。

- 患者自身が個人情報を登録のうえ、日々の記録や情報を記載
- 患者会が運営事務局に所属し、運営やシステム担当者らとの直接意見交換を実施
- 複数疾患の同時運用
- 患者会自身も調査可能(連結可能匿名化) ※匿名だが回答の変遷を追うことが可能
- 調査実施に際し、研究者と入り口から議論し協働

※J-RAREでは倫理審査委員会を設置しており、原則としてすべての調査は倫理審査委員会の承認を得て行われています。

## 対応(及び対応予定)疾患

2017年3月現在

- 遠位型ミオパチー
- マルファン症候群
- 再発性多発軟骨炎
- シルバーラッセル症候群
- アイザックス症候群
- ミトコンドリア病
- 血管腫・血管奇形(対応準備中) 対応予定疾患は募集を続けており、表記以外の疾患についても現在対応を検討中です。

## J-RAREがMatchMaker Exchangeの仕組みを導入する理由

J-RAREは、希少・難治性疾患の研究を推進するための患者情報プラットフォームであり、研究に協力する患者の情報を提供することを目的とし、希少・難治性疾患の研究に必要な患者サンプルを集めることの困難さを解決することを目指しています。

MMEを通じて国内だけでなく、国外に対しても、データ共有することで、希少・難治性疾患の研究の推進が加速されることが期待されます。

## MatchMaker Exchangeとは?



Matchmaker  
Exchange

希少・難治性疾患の研究でしばしば問題となるのは、N=1問題、あるいは必要な患者サンプルを集めることの困難さです。この問題を解決するひとつの方法はデータ共有です。MatchMaker Exchangeは、国際的な研究機関が参画するGA4GH (Genetic Alliance for Genomics and Health)において開発された、希少疾患の患者の遺伝子型や表現型情報を交換する仕組みです。インターネット上で、MatchMaker Exchangeの共通のApplication Programming Interface (API)により、希少疾患患者の遺伝子型情報や表現型情報を交換することができます。

J-RAREでは倫理審査委員会を設置しており、原則としてすべての調査は倫理審査委員会の承認を得て行われています。

本プラットフォームは厚生労働科学研究費補助金難治性疾患政策研究事業の助成を受けて構築いたしました。

to patients,  
for patients,  
beside patients

**ASrid**

お問合せ [contact@j-rare.net](mailto:contact@j-rare.net)

平成 27-28 年度 厚生労働科学研究費補助金難治性疾患等政策研究事業(難治性疾患政策研究事業)  
「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  
QOL 評価基準の策定および基礎的知見の収集」 (J-RARE 研究班)  
成果報告会

日時: 2017/3/19(日) 13:00 - 17:00

場所: TKP 東京駅八重洲カンファレンスセンター

プログラム(19 日午前段階での改訂箇所は→にて記載):

13:00-13:05 研究代表者挨拶(荻島→西村邦)

13:05-13:20 J-RARE とは(西村邦)

13:20-16:20 研究進捗報告

13:20-13:30 全体概要(荻島→西村邦)

13:30-14:15 J-RARE 参画準備報告

血管腫・血管奇形(阿部、岩崎)

ミトコンドリア病(西村由・山中→西村由)

システム開発報告(岩崎)

14:15-14:25 休憩

14:25-15:35 QOL 調査報告

シルバー・ラッセル症候群(近藤)

マルファン症候群(猪井・関→西村由・江本)

遠位型ミオパチー(織田、西村由、江本(若宮(Skype)))

アイザックス症候群(和田→江本)

15:35- 16:20 その他倫理・広報関係報告

倫理審査委員会報告(吉澤、西村由→西村由)

外部への情報提供(MME)(荻島→西村邦)

広報(Web)(岩崎)

16:20-16:40 総合討論(司会: 西村邦)

16:40-16:45 日本医療研究開発機構 戦略推進部難病研究課 古澤嘉彦 主幹

16:45-16:50 閉会挨拶(安念潤司 J-RARE 運営委員会 委員長)

\* 発表資料は追って PDF にて参加者に共有いたします。

\* 会場は 17 時には退室いただきますよう、宜しくお願い致します。

以上

難治性疾患等克服研究事業  
(難治性疾患等政策研究事業(難治性疾患政策研究事業))

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  
QOL評価基準の策定および基礎的知見の収集

2017/3/19(日)  
J-RARE研究班成果報告会

TKP東京駅八重洲カンファレンスセンター



Copyright © 2017 ASrid. All Rights Reserved

1

2017/3/19(日)  
J-RARE研究班成果報告会

研究代表者挨拶

荻島創一



Copyright © 2017 ASrid. All Rights Reserved

2



2017/3/19(日)  
J-RARE研究班成果報告会

## 全体概要

西村 邦裕

特定非営利活動法人ASrid  
kuni@asrid.org  
<https://j-rare.net>



Copyright © 2017 ASrid. All Rights Reserved

3

## 研究目的

- 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。
- 難病患者の患者視点でのQOLを、客観的で疾患横断的な評価基準のもとに実態把握することは重要であるが、そうした評価基準はなく、基礎的知見もない。
- 本研究では、患者視点でのQOL評価基準の策定及び基礎的知見の収集を実施し、難病患者のQOL向上を目指す。



Copyright © 2017 ASrid. All Rights Reserved

4

## 学会報告

- ECRD
- 難病医療ネットワーク
- IRDiRC Conferenceでの紹介
- RD Asia Conferenceでの紹介

### *Building a platform for exchanging patients' information among doctors, researchers and patients on J-RARE*

**Masatoshi Iwasaki<sup>1</sup>, Yukiko Nishimura<sup>1,3</sup>, Kunihiro Nishimura<sup>1,2</sup>, Shun Emoto<sup>1,4</sup>  
J-RARE patient organization groups<sup>1</sup> and Soichi Ogishima<sup>1,5</sup>**

1. NPO ASrid 2. Graduate School of Information Science and Technology, The University of Tokyo 3. RCAST, The University of Tokyo
4. Graduate School of Health Sciences and Nursing, Faculty of Medicine, The University of Tokyo
5. Tohoku Medical Megabank Organization, Tohoku University

#### **J-RARE is..**

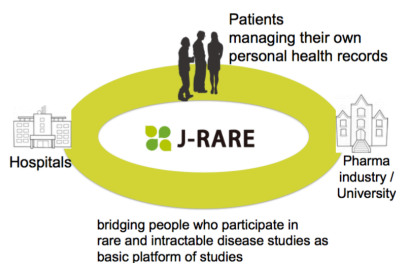
- Established as patient registry (PR) and personal health record (PHR) service for rare and intractable diseases' patients in 2012.
- Developed and maintained by patients (patient groups) in cooperation with JPA (Japan Patients Association) and ASrid.
- Supported by Health and Labor Sciences Research Grant funded by MHLW (Ministry of Health, Labour and Welfare of Japan).

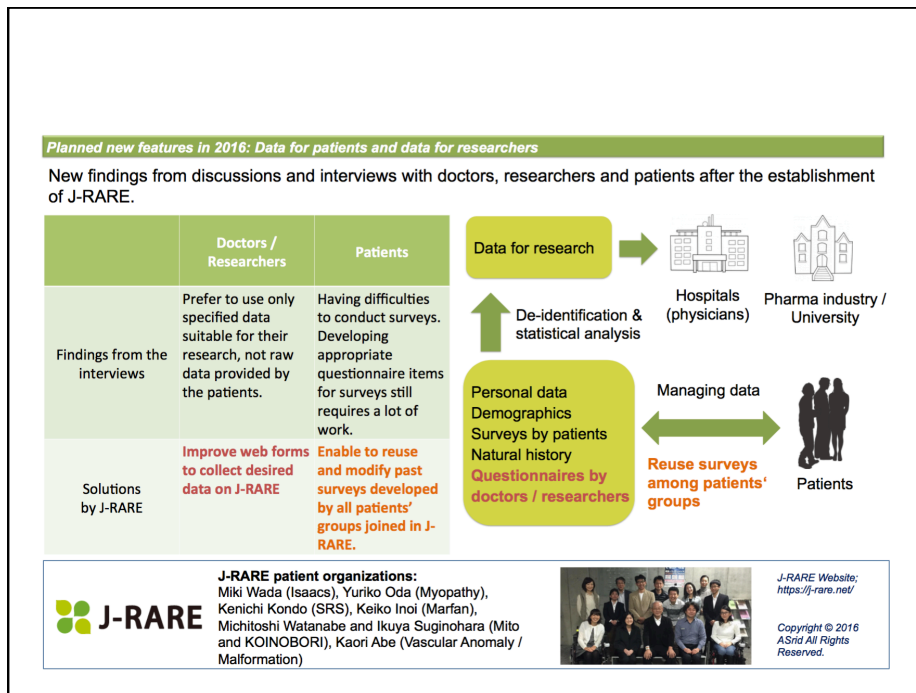
#### **Goal of J-RARE**

- Rare and intractable diseases' patients managing their own PHRs to clarify their natural history.
- Bridging people who participate in studies both to reveal mechanism of pathogenesis and to develop drug for rare and intractable diseases.

#### *Target diseases (as of Apr 2016)*

Distal Myopathy	Marfan Syndrome
Replacing Polychondritis	Isaacs Syndrome
Russell-Silver Syndrome	Mitochondrial Disease
Vascular Anomaly / Malformation	





## ECRDでの発表

- 医師にヒアリング  
– J-RAREの利活用の方法
- J-RAREをレジストリから  
「プラットフォーム」に呼ぶように変更

## QOL調査

- QOL調査検討体制の強化
  - 昨年度まで：患者会側（研究班意向含む場合あり）から意向を反映して調査実施
    - 医学研究・疫学研究に耐えられない
      - 有意差がでない
    - 全体的視点をもった内容にならない
  - 今年度：テーマ設定段階から患者会と事務局側研究者が一体となって検討し、事前ヒアリング調査や項目設定など、疫学研究の視点から実施

## 倫理審査体制の強化

- 委員の増員
- 調査発展により発生した各種検討案件のさらなる討議・ルール設定

→患者主体の研究調査は今までほとんど前例がない。  
そのため、それに対応するための討議を必要とした  
例：小児難病患者の同意の取り方

## 外部連携

- 希少難治性疾患領域にて患者主体・個人情報取得タイプのプラットフォームはJ-RAREのみ
- 外部レジストリからの連携に関する問い合わせ・企業からの問い合わせ・海外レジストリからの問い合わせの増加
  - 医師主導型レジストリとの連携開始
  - グローバル型レジストリとの連携検討
  - 疾患追加のさらなるルール検討
  - アウトプットに向けたさらなる検討

## J-RAREの疾患追加ルールの検討

- 研究班と患者会の連携を前提
- 研究班がない or 患者会がない or 患者会が休会 or 海外には患者会が存在する、などの事例
  - 研究班、患者（患者会）、企業からの疾患追加の要望あり
- 疾患追加ルールを来年度以降、柔軟に検討していく



## アウトプットに向けたさらなる検討

---

- 患者会のQOL調査を実施中
- 今後、研究班主導、企業主導のQOL調査も開始される
  - アンケート機能を用いた自然歴調査
  - 症状経過観察も含めた調査
- 簡易型問診票の導入
- MME(Matchmaker Exchange)の検討



2017/3/19(日)  
J-RARE研究班成果報告会

## J-RAREとは

西村 邦裕

特定非営利活動法人ASrid  
kuni@asrid.org  
<https://j-rare.net>



Copyright © 2017 ASrid. All Rights Reserved

1

## 全体概要



希少・難治性疾患患者  
による患者登録と  
患者情報蓄積



医療機関  
(医師)



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



製薬企業  
大学研究機関

<https://j-rare.net/>



Copyright © 2017 ASrid. All Rights Reserved

2

## J-RARE (患者主導のWebプラットフォーム)



## J-RAREの特徴 (現在)

- **患者自身**が個人情報登録のうえ、日々の記録や情報を記載
- **患者会**が運営事務局に所属し、運営やシステム担当者らとの直接意見交換を実施
- **複数疾患**の同時運用
- **患者会自身も調査可能** (連結可能匿名化)  
匿名だが回答の変遷を追うことが可能
- 調査実施に際し、**研究者と入り口から 議論し協働**

## 希少・難治性疾患患者の QOL向上と新薬研究開発：その課題

- ✓ 病態がわからない
- ✓ 原因がわからない
- ✓ 生活実態がわからない
- ✓ 薬の効果基準がわからない

患者が有する情報を  
患者自身が集約し、利活用につなげる

↓  
J-RARE



Copyright © 2017 ASiRo. All Rights Reserved

5

## 一般的に、患者レジストリ とは

臨床研究・治験を円滑に推進する登録システム

臨床医が登録する形が一般的

患者の個人情報・臨床データ情報などを登録

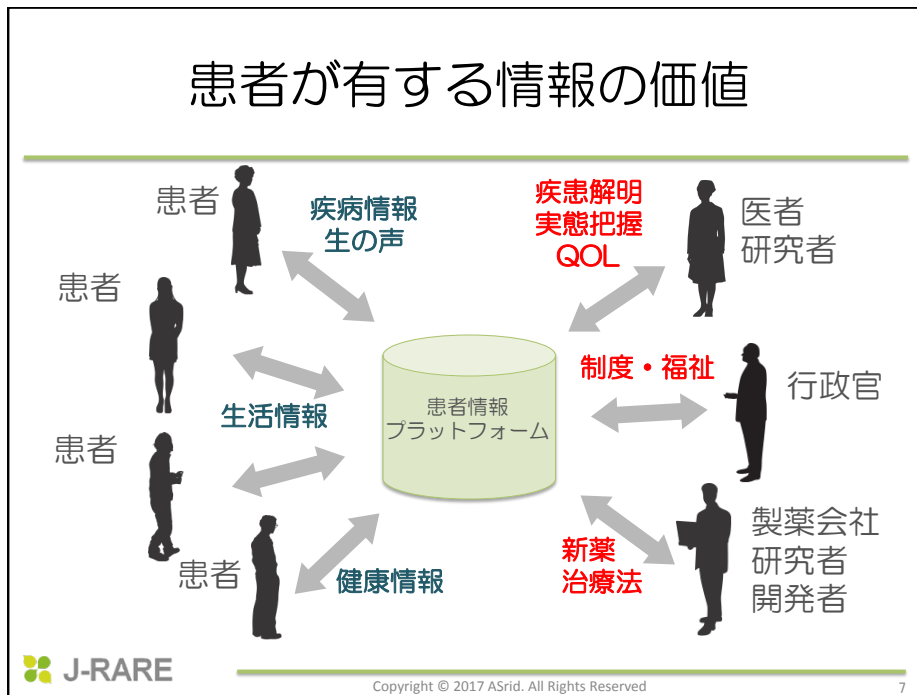
世界各国・各地域で様々なレジストリが稼働中  
国内でも研究班主導・国研主導などで構築・運  
営されている疾患が増加中

創薬開発に向けた取り組みが一般的



Copyright © 2017 ASiRo. All Rights Reserved

6



## J-RARE はレジストリではなく プラットフォーム

- 患者主導の希少・難治性疾患患者の患者情報登録
- 患者情報収集基盤プラットフォーム  
(複数疾患の運用が可能)

患者主導 の意味：

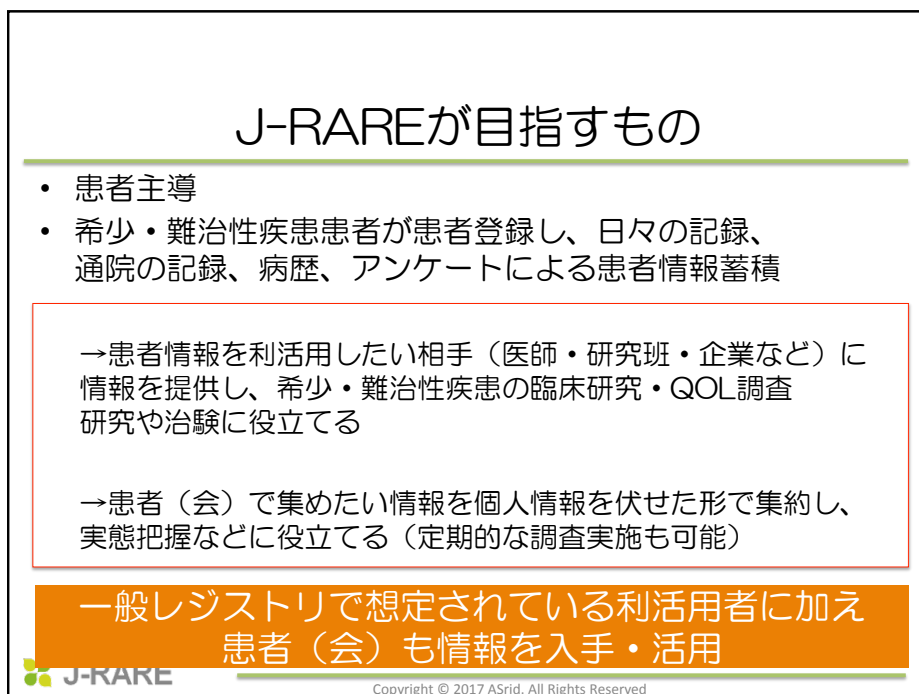
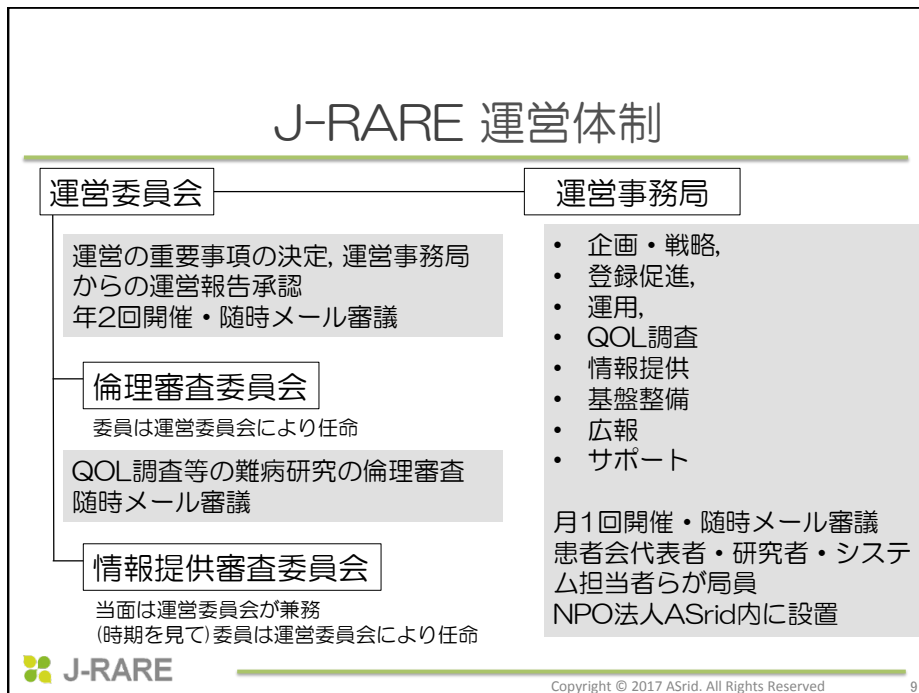
- 患者（もしくはその家族）自らが入力
- 患者団体等が事務局員となり運営・疾患項目設定
- 医師は厚労科研分担研究者等として参画・助言

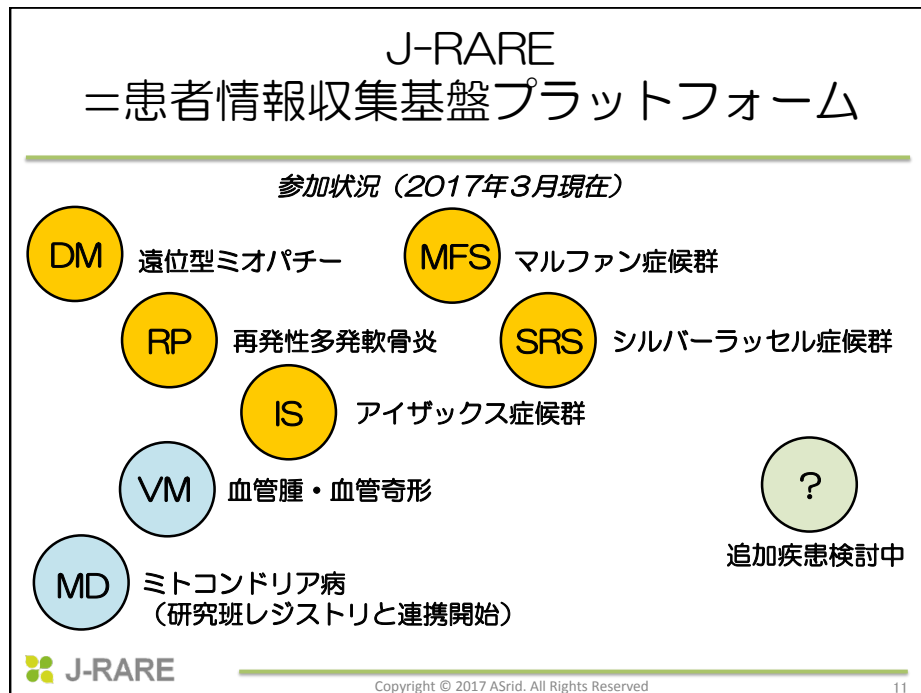
現状を運営サイドとしてみる事ができる  
他の疾患関係者の取り組みを間近でみる事ができる  
自分の入れたい情報をいれる事ができる\*

※登録時に基本情報入力は必須となります

J-RARE

Copyright © 2017 ASrid. All Rights Reserved





## J-RAREの歴史

2011年秋	患者協議会代表が厚労省から患者主体型研究実施の打診を受ける→研究者らを交えて検討開始
11年冬	厚労科研研究事業申請（代表者：伊藤たておJPA代表理事）
12年4月	厚労科研研究事業採択・研究開始
13年9月	J-RARE公開・サービス開始
14年4月	厚労科研研究事業採択（代表者：荻島創一（NPO PRIP（ASridの前身） 東北大学）
14年9月	倫理審査委員会設置
14年10月	患者会QOL調査実施
15年3月	患者・患者組織のQOL調査研究のためのガイドライン作成
15年4月	厚労科研研究事業採択（代表者：荻島創一（ASrid, 東北大学）（～17年3月）
15年8月	医師へのヒアリング調査実施（～16年3月）
16年8月	患者会QOL調査実施（3疾患）

J-RARE Copyright © 2017 ASrid. All Rights Reserved 12

## J-RAREでできること 1/3

---


**1. 患者自身の様々な活用**

病歴 日々の食事・服薬歴・治療歴 通院記録など

↓  
 J-RARE上で  
 記録・蓄積

- ・自分の回顧録：病歴やこれまでの治療と状態の関連性を把握
- ・主治医の先生に説明する際の資料（印刷などして持参）
- ・行政手続きに利用：診察費や薬代などの入力項目もあるので、確定申告の際も利用可

将来は  
 病状を理解するための貴重なデータとなります



Copyright © 2017 ASrid. All Rights Reserved

13

## J-RAREサイトマップ

---

患者情報登録

問診票（現在開発中）

お知らせ機能

アンケート機能

日々の記録

通院履歴

私の病歴

・暗号化通信（SSL / TLS）を採用しており、データが全部暗号化されるため、インターネット上で盗聴されることは基本的にはありません

Copyright © 2017 ASrid. All Rights Reserved

14



## 患者情報登録

	内容	取得理由
個人情報	氏名・生年月日・住所など	<ul style="list-style-type: none"> <li>本人確認のため</li> <li>研究データとして実際に存在する患者のデータであることを担保するため</li> </ul>
罹患情報	疾患名・罹患時期・疾患確認医師 など	<ul style="list-style-type: none"> <li>実在する患者であることを担保するため</li> <li>担当医師が実在であることを担保するため</li> </ul>
ログイン情報	ログインID・パスワード・秘密の質問 など	<ul style="list-style-type: none"> <li>J-RAREにログインするため</li> </ul>


## 各機能の説明

	入力できる情報	入力の仕方
通院の記録	日々の体調	5段階選択+自由記述
	服薬履歴	薬名・服薬量
	健康情報	身長・体重・体温・血圧・体脂肪率（カスタマイズ可能）
通院履歴	通院記録	通院日、病院名、診療科、医療費
	検査記録	身長・体重・血液など（カスタマイズ可能）
私の病歴	発症状況、履歴、家族の情報、保険や保障、疾患別の詳細な情報などを記録（自由記述） 備忘録として使用（カスタマイズ可能）	

# 実際の画面

**食事の記録、日々の体調や服薬状況を記録することで、体調や疾病の管理にも役立ちます。さらなる治療の研究に役立つことが期待できるのでは？**


**日常情報の入力**




**診断がつくまでの経緯や入院歴・症状などを時系列に残しておくことができます。振り返りに便利！**

- これまでの通院履歴、診察費などを記録でき、振り返りに便利。
- 診察費や薬代、交通費などの記録も一覧で出力も可能なので、確定申告にも大活躍！

**税務署**

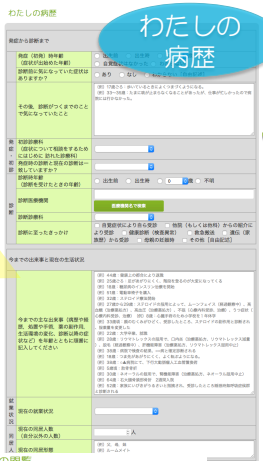


**通院記録の閲覧**

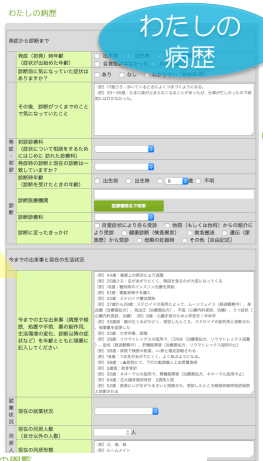



年月日	曜日	医療機関	受診形態	医療費	処置の内容
2016-05-01	火	〇〇病院	外来	14990 円	

**わたしの病歴**



**わたしの病歴**





Copyright © 2017 ASrid. All Rights Reserved

17


# J-RAREでできること 2/3

**2：治験や研究情報の入手**

薬の治験の情報・最新の研究の情報

J-RAREのお知らせ

•登録者の皆さんに情報提供



医療機関・研究機関・製薬会社などからの研究情報や治験の情報が手に入ります  
※研究班と連携して実施



Copyright © 2017 ASrid. All Rights Reserved

18

## J-RAREでできること 3/3

### 3：患者の生活の質（QOL）アンケート調査

患者の生活の質（QOL）アンケート

J-RARE上で  
入力・提出

**J-RARE** 統計的解析・匿名化

・ J-RAREや患者会ウェブから情報提供

患者会や研究班が実施する調査に匿名で協力  
できます

調査結果をWebなどで知ることができます



Copyright © 2017 ASrid. All Rights Reserved

19

## QOL調査実施サポート

- J-RAREに個人情報(氏名, 住所, 電話番号等)を登録
  - 継続した追跡調査可能
  - 匿名での情報集約が可能  
(ID番号などを用いて回答の変遷を追うことが可能)
- 研究手続きや研究倫理に配慮した調査
  - ⇒ **倫理審査委員会** の設置
- 適切な測定と他研究と比較できる調査に  
(医師・研究者らとの共同研究の参考にも)
  - ⇒ **QOL調査ガイドライン** の策定
- アンケート配布の簡便化、継続調査
  - ⇒ オンライン調査や紙面による調査も可能



Copyright © 2017 ASrid. All Rights Reserved

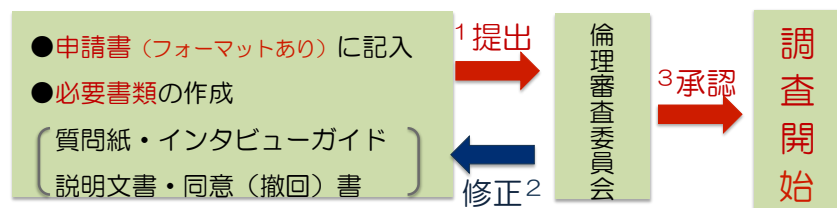
20

## 倫理申請・倫理審査

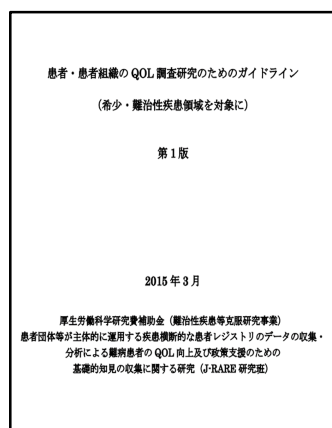
### 【原則】調査は倫理委員会の承認を得てから行う

- 一 倫理審査は、調査参加者・研究実施者を守るもの
- 一 適切な研究目的と計画立案、データ収集・管理・使途、個人情報保護、研究費の適切な運用、利益相反状態の有無の確認  
＝ 関連する倫理指針に基づいて調査前に申請し、承認を受ける

### J-RAREの倫理申請・倫理審査のプロセス



## QOL調査ガイドライン



患者家族や会が、  
「適切な測定ができる」  
「他調査と比較できる」  
「共同研究の際の参考にできる」

- 調査の意義
- 調査の基本的な流れ
- 倫理的な配慮の考え方
- 適切な測定の方法

など簡単に記述

<https://jrareblog.wordpress.com/>

## J-RAREの今後

知りたい人  
利活用したい人  
伝えたい人

のニーズを把握し、  
適切な形での情報収集・分析を実施  
また、得られた結果を必要な方に向けた情報提供を実施

しかるべき研究班、他のプラットフォーム、プロジェクト  
と連携

## 他のプラットフォームとの連携

- 今後は医師主導型レジストリもプラットフォーム型をとっていくことが予想される

新薬開発承認のために当局が使用する情報

動物実験や人を対象とする臨床研究関連情報

遺伝子診断関連情報

患者の実態把握に必要な日常関連情報

- 目的によって必要な情報の階層は異なる  
→プラットフォーム同士が連携して情報集約

J-RAREだけで完結するモデルではなく、  
バトンをつないでいくモデルへ

## 患者プラットフォーム J-RARE

---

「つながりたい」を「つなげたい」  
「あればいいのに」を「つくりたい」  
「治せる病気」を「治したい」



contact@asrid.org  
<https://j-rare.net/>

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である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
- 先天性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