

2017/3/19 (日)
J-RARE研究班成果報告会

QOL調査の経過報告 アイザックス症候群

アイザックス症候群りんごの会

和田美紀

 J-RARE.net

患者会トピッ
ク

今年度のりんごの会の活動

- ・日本神経学会学術大会患者会ブース出展（神戸）
- ・患者交流会（東京8名出席）
- ・日本末梢神経学会学術集会患者会ブース出展（大阪）
- ・患者交流会・勉強会（東京14名出席）
- ・RDDかごしまビデオレターで参加
- ・その他、難病対策委員会傍聴や他患者会開催の勉強会等にも参加し、交流を深めました。



 J-RARE

背景

背景

アイザックス症候群は、原因不明で後天性に（遺伝的なものがない）全身の様々な神経が興奮し、全身のあらゆる筋肉がピクピクしたり、痛みを伴う強いけいれんが起こり、歩行や運動が困難となる、日常生活に重大な支障をもたらす病気です。

希少難病のひとつで未知な部分も多く、一般にはもちろん、医師をはじめとした医療関係者にもあまり知られていないのが現状です。

多くの人にこの疾患を知っていただくためにも、患者の現状を細かく調査し、まとめたものを発表したいと考えました。

 J-RARE

目的・意義

目的・意義

- 非常に症例が少ないといわれているアイザックス症候群患者の療養生活の実態調査は現在までに行われたことがないため、医療制度の利用状況や生活実態の基礎資料として活用することが期待できると考えました。また、集計結果を患者・家族に公開することで、他の同病患者・家族の実態を知って自分に取り入れるなど、患者・家族の療養生活におけるQOL維持・向上に資する調査であると考えています。

 J-RARE

方法

方法

- 1) ジェイレアに登録を行ったアイザックス症候群の患者・家族に、アンケート特設Webサイトにアクセスしてもらおう。
 - 2) 説明ページを読んでもらい、続いて同意書ページを作成し、アンケート協力の同意を得る。本調査に同意したかたには、後日メールにて同意の日時および同意した内容を個別に送信する。なお、アンケート回答後の同意撤回は受けないこととする。
 - 3) 同意された方に、回答フォームにてアンケートに回答してもらおう。
 - 4) アンケートは、匿名化処理ののち解析を行い、結果をまとめる。
- ※ 回答期間は、倫理委員会に承認され、かつジェイレアの回答ページがオープンしてから、平成29年3月31日までとする。

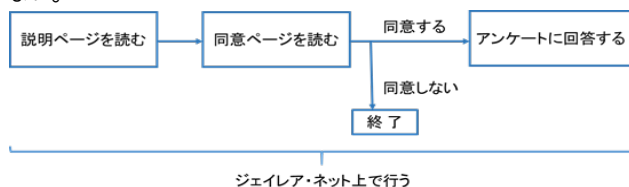
 J-RARE

方法

方法

※ アンケート回答途中での同意の撤回は、Webページを閉じることで行うことができる。アンケートの各ページにその旨を記載し、回答途中の同意撤回は受け付ける。送信前のデータはジェイレアには残らず、廃棄される。ただし、アンケート回答が完了し、送信したあとのものに関しては同意撤回を受け付けない。

※ オンラインアンケートの回答数が思わしくない場合、追加で紙媒体でのアンケートを実施する場合がある。その場合は、アイザックス症候群りんごの会より、対象者にアンケート文書・説明文書・同意文書および返信用封筒を送付する。説明文書をよく読み、同意文書にサインをしてもらってからアンケートに回答してもらおう。その後、返信用封筒を用いてJ-RARE事務局あてに記入済みのアンケート文書および同意文書を返送してもらおう。なお、対象者がこれらを返送して以降の同意撤回を受け付けない。


 J-RARE

2017/3/19 (日)
J-RARE研究班成果報告会

倫理審査をはじめとした 各種改訂案件報告

西村 由希子 (ASrid)
吉澤 剛 (大阪大学)



本日の発表について

- 1) プライバシーポリシー・利用規約改訂について
- 2) 倫理審査委員会体制変更について
- 3) 倫理審査申請書改訂について
- 4) 個人情報保護法改正について



1) プライバシーポリシー ・ 利用規約改訂について

- 2013年運用開始にあわせ、J-RARE運用前の2012年から骨子作成
- 2014年4月1日公開
- 参画患者会と文言表現などを検討

- 利活用の幅が広がって/変化してきたこと、ならびに個人情報保護法改正に伴い、内容を改訂することに

- 改訂作業はNPO法人ASridの法務担当企業であるJones Day法律事務所と協働実施

1) プライバシーポリシー ・ 利用規約改訂について (骨子)

- ①登録者の訂正（従前は医師と患者、今後は患者のみ）
- ②用語の定義を見直す（個人情報、要配慮個人情報など改正法を意識）
- ③データ取得方法についての見直し
- ④「第三者機関への提供」及び「情報提供の手続き」項目を、改正法・新指針に沿って修正

改訂案は年度末までにまとめ、運営委員会承認を経て公開

2) 倫理審査委員会体制変更について

- 2015年度運営委員会コメントを踏まえ、「J-RARE倫理審査委員会」を「ASrid倫理審査委員会」に変更。
- 委員を新規追加。

氏名	所属	
吉澤 剛 (委員長)	大阪大学医学系研究科	公共政策・ 公衆衛生
武田 飛呂城	NPO法人日本慢性疾患セルフマネジメント協会 (16年8月新任)	患者支援 (当事者)
中村 治雅	国立研究開発法人国立精神・神経医療研究センター (17年2月新任)	医師
水越 尚子	エンデバー法律事務所	弁護士
水谷 元	ノバルティスファーマ株式会社	研究開発
水谷 幸司	日本難病・疾病団体協議会 (16年8月退任)	患者支援

- 17年度に「研究倫理審査委員会報告システム」登録予定

3) 倫理審査申請書改訂について

- 従前、倫理審査書類は既存大学医学系研究科のそれを参照して使用
 - J-RARE研究では必要のない項目や難解な表現あり
 - 調査実施過程・審査過程であがってきた項目を追記する必要あり
- 委員長ならびに事務局にて改訂案を作成
 - 弁護士に内容確認依頼中
(予定)
 - 年度内ドラフト完成→倫理審査委員会で承認
 - 17年度以降新規申請書類を用いる

4) 個人情報保護法改正について

- 別添資料参照 (Jones Day法律事務所提供)
 - J-RARE運用に係る主なポイント
 - 取得について原則として事前同意が必須になる
 - インフォームドコンセントが取れない場合でも、新指針に従った匿名化により、提供が可能な方法 (オプトアウトを含む) を定める
- 現状運用から大きな変更はなし
(データ保管については事務局側で強化)

前述の通り、プライバシーポリシーなどは改正にあわせ改訂

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

外部への情報提供 (MME)

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

外部への情報提供

- 外部への情報提供の方法として MME (Matchmaker Exchange) などを検討している
 - 海外との希少疾患のための標準のデータ交換方式
 - 類似疾患や類似症状を問い合わせ可能にする
 - データ交換をすることで、国際的な協力関係を築こうとしているもの



Copyright © 2017 ASrid. All Rights Reserved

2

Matchmaker ExchangeのWeb

HOME HOW TO GET STARTED OUR RESOURCE LIBRARY EXCHANGE PARTICIPANTS CONTACT US

Matchmaker Exchange

Genomic discovery through the exchange of phenotypic & genotypic profiles

<http://www.matchmakerexchange.org/>

J-RARE Copyright © 2017 ASrid. All Rights Reserved 3

海外の連携の例

PhenomeCentral phenomecentral.org

Canada CARE for RARE

Europe NeuroOmics

USA NIH Undiagnosed Diseases Program Undiagnosed Diseases Network

1755 cases
deeply phenotyped
most with exomes
most undiagnosed



672 users
clinicians and scientists


https://jrhare.com/articles/Connecting_Rare_Disease_Patient_Databases_with_the_Matchmaker_Exchange_API/215935

J-RARE Copyright © 2017 ASrid. All Rights Reserved 4


Matchmaker Exchange

Cohort discovery via exchange of phenotype/genotype profiles



https://figshare.com/articles/Connecting_Rare_Disease_Patient_Databases_with_the_Matchmaker_Exchange_API/2159535



Copyright © 2017 ASrid. All Rights Reserved

5

Efforts have different data/focus

phenotypes (HPO),
genes,
exomes

model
organisms

variants

diseases

variants,
diseases

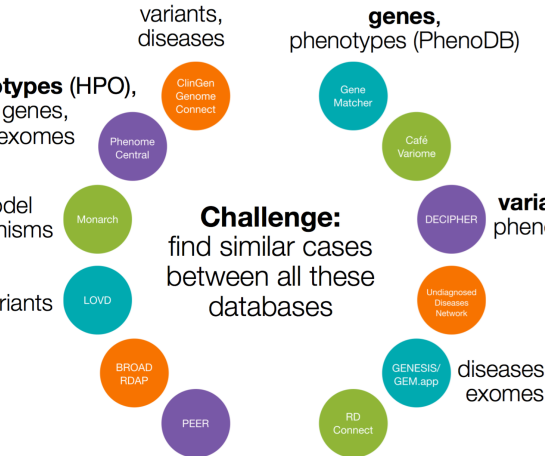
Challenge:
find similar cases
between all these
databases

diseases


genes,
phenotypes (PhenoDB)

variants (CNVs),
phenotypes (HPO)

diseases,
exomes

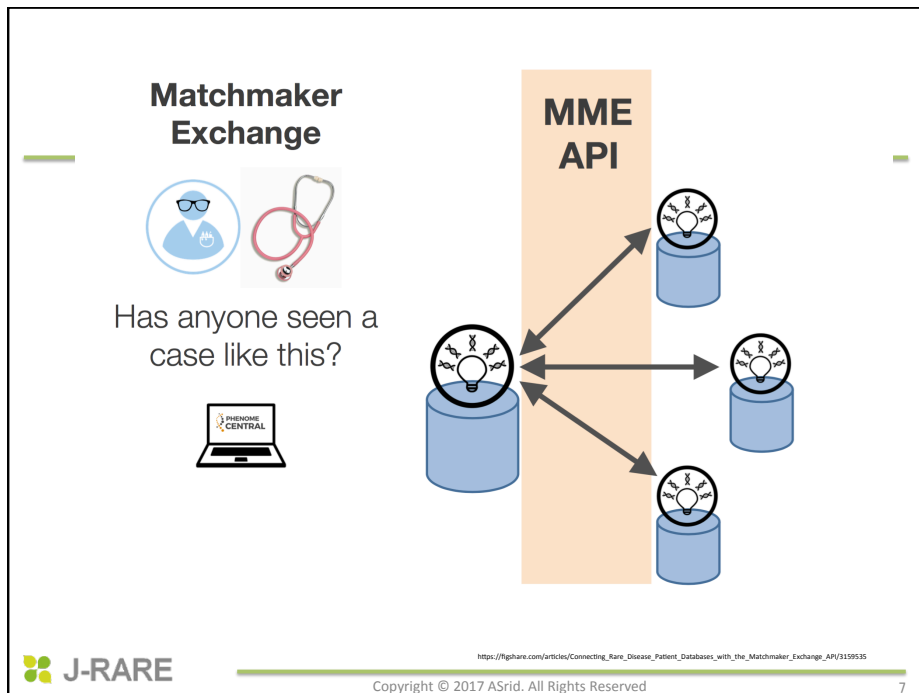


https://figshare.com/articles/Connecting_Rare_Disease_Patient_Databases_with_the_Matchmaker_Exchange_API/2159535



Copyright © 2017 ASrid. All Rights Reserved


6



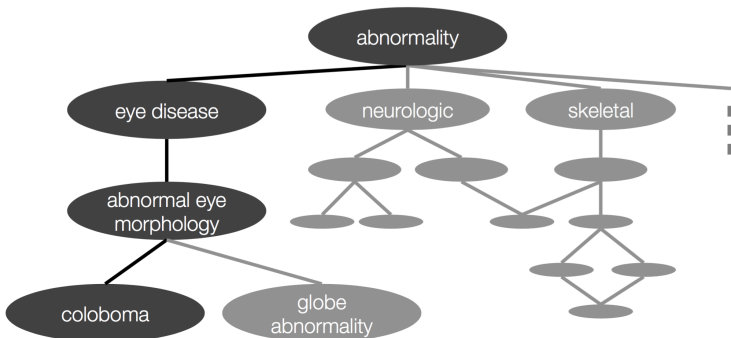
HPO : Human Phenotype Ontology


- 表現型（症状、形態、生理的性質など）を共通の言葉で記載しようとする試み
 - 参考： 遺伝子型（遺伝子の構成）
- オントロジー
 - コンピュータ科学・情報科学における概念体系
 - 辞書のような感じで、共通した言葉を使うようにするもの

Human Phenotype Ontology



11,000+ terms
110,000 associations with 7,000 rare diseases and 4,000 common diseases



 https://figshare.com/articles/Connecting_Rare_Disease_Patient_Databases_with_the_Matchmaker_Exchange_API/2159535
Copyright © 2017 ASrid. All Rights Reserved 9


HPO : HP:0000006

id: HP:0000006
name: Autosomal dominant inheritance
alt_id: HP:0001415
alt_id: HP:0001447
alt_id: HP:0001448
alt_id: HP:0001451
alt_id: HP:0001455
alt_id: HP:0001456
alt_id: HP:0001463

def: "A mode of inheritance that is observed for traits related to a gene encoded on one of the autosomes (i.e., the human chromosomes 1-22) in which a trait manifests in heterozygotes. In the context of medical genetics, an autosomal dominant disorder is caused when a single copy of the mutant allele is present. Males and females are affected equally, and can both transmit the disorder with a risk of 50% for each child of inheriting the mutant allele." [HPO:curators]

synonym: "Autosomal dominant" EXACT []
synonym: "Autosomal dominant form" RELATED [HPO:skoehler]
synonym: "Autosomal dominant type" RELATED [HPO:skoehler]

xref: SNOMEDCT_US:263681008
xref: UMLS:C0443147
is_a: HP:0000005 ! Mode of inheritance

 <https://raw.githubusercontent.com/obophenotype/human-phenotype-ontology/master/hp.obo>
Copyright © 2017 ASrid. All Rights Reserved 10

HPO マルフアン例の一部

- HP:0000006
- HP:0000023
- HP:0000098
- HP:0000175
- HP:0000189
- HP:0000193
- HP:0000218
- HP:0000238
- HP:0000268
- HP:0000272
- HP:0000275
- HP:0000276
- HP:0000278
- HP:0000316
- HP:0000347
- HP:0000490
- HP:0000494
- HP:0000501
- HP:0000505
- HP:0000518
- HP:0000520
- HP:0000541
- HP:0000545
- HP:0000565
- HP:0000577
- HP:0000592
- HP:0000678
- HP:0000689
- HP:0000766
- HP:0000767

J-RAREとHPO

- J-RAREの問診票や一部の機能を共通の言葉体系（HPO）で記載可能にする試みを行っている
 - MME (Matchmaker Exchange) を通じて海外との連携する準備
 - マルフアン症候群でHPOの日本語化を実施

2017/3/19(日)
J-RARE研究班成果報告会

広報（患者・研究班向け）

岩崎 匡寿

 J-RARE.net

本日の内容

- 広報資料の作成について
 - 患者・患者会向け
 - 研究班向け

 J-RARE

これまでのJ-RARE広報

- ウェブサイト上のヘルプページのみ
- 患者から「わかりづらい」という声があった
 - 運営主体等についてはプライバシーポリシーの改訂で対応。
 - それでも「J-RAREとは何か？」というシンプルな質問へのわかりやすい回答が無い。

研究班向けの広報

- 研究班向けの説明資料も必要
 - 「患者レジストリ」については当然理解がある。
 - しかし、患者主導レジストリにおける調査については経験が無いかたがほとんど。
- 問診票機能についてはイメージが湧かない医師が大半。
 - 実際には問診票に必要なアンケートや設問項目は医師が保有していることが多い。

患者・患者会向け

- 「J-RAREとは何か？」を説明する資料（PDF）とウェブページを作成。
- PDFはA4一枚程度。
- ウェブページは検索広告向け。
 - 今年度からAsridでGoogle Ad Grants for NPOの適用を受けた。
 - QOL調査で患者会に登録していない患者もターゲットにする場合に効果を期待。

研究班向け

- J-RARE及びMMEに関する資料を用意。
 - J-RAREとMME連携に関する資料であるため。
 - 予算確保ができたため、今年度中に用意。