

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 (再発性多発軟骨炎患者支援の会・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 (再発性多発軟骨炎患者支援の会・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。

平成27年度はマルファン症候群、再発性多発軟骨炎、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5疾患を対象とし、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について、患者のQOL調査の検討・準備を行った。

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。

平成 27 年度はマルファン症候群、再発性多発軟骨炎、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 5 疾患を対象とし、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について、患者の QOL 調査の検討・準備を行った。

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 により収集した。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 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。

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。

平成 27 年度はマルファン症候群、再発性多発軟骨炎、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 5 疾患を対象とし、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について、患者の QOL 調査の検討・準備する。

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。

平成 27 年度はマルファン症候群、再発性多発軟骨炎、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 5 疾患を対象とし、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について、患者の QOL 調査の検討・準備した。

D 考察

本研究により得られるであろう成果は、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 は個人情報と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、12 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た。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 27 年度はマルファン症候群、再発性多発軟骨炎、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 5 疾患を対象とし、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について、患者の QOL 調査の検討・準備した。

F 平成 27 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

2. J-RARE による QOL 調査の実施体制の研究

研究代表者：荻島 創一 (特定非営利活動法人 ASrid・プロジェクトメンバー)
研究分担者：西村 邦裕 (特定非営利活動法人 ASrid・副理事長)
研究協力者：西村 由希子 (特定非営利活動法人 ASrid・理事長)
研究協力者：岩崎 匡寿 (特定非営利活動法人 ASrid・理事)
研究協力者：江本 駿 (特定非営利活動法人 ASrid・プロジェクトメンバー)

研究要旨

本研究の目的は、「難病の患者に対する医療等に関する法律」の難病等について、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。難病患者のみが知りうる 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、難病患者の QOL 評価基準の策定及び政策に活用しうる基礎的知見の収集、社会医学的研究を実施し、難病患者の QOL 向上を目指す。

目的を達成するには、難病患者による疫学データ、QOL データの継続的な収集が重要である。本研究では、平成 24-25 年度および平成 26 年度の厚労科研により構築・運用している患者レジストリ J-RARE を用いることにより QOL データ等を継続的に収集する。J-RARE は個人情報管理する患者主導型患者レジストリとしては、わが国で唯一であり、疫学データ、QOL データの収集はもちろん、個人情報により生涯にわたる継続的な追跡調査が可能である。難病患者より広く収集したデータを管理する患者情報基盤としての患者レジストリ J-RARE を利活用して実施する。

本年度は、疾患ごとの QOL 調査を行うための検討、準備、倫理審査委員会における審査の実施、課題の洗い出しなどを目的として、調査を行う。またそれに合わせて、J-RARE 自体の機能改修も行う。

対象疾患は、再発性多発軟骨炎、遠位型ミオパチー、マルファン症候群、シルバー・ラッセル症候群、アイザックス症候群、ミトコンドリア関連疾患である。

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 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 による QOL 調査の実施体制の整備として、体制作り、準備、倫理審査委員会の審査実施など、フィジビリティスタディーを行うとともに、システム側の機能改修を行うことを目的とする。フィジビリティスタディーを行うに当たっては、平成 26 年度までに策定した「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 1 版)」を元を実施を行う。

B 研究方法

J-RARE 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 では再発性多発軟骨炎、遠位型ミオパチー、マルファン症候群、シルバー・ラッセル症候群、アイザックス症候群、ミトコンドリア関連疾患を対象とし、患者会と一体になり、毎月の定例会議を始め議論を重ねつつ、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。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プラットフォームが J-RARE である。

この J-RARE を用いて、QOL 調査の実施方法を検討する。調査内容については、各患者会が前述の QOL 調査研究ガイドラインを元にして調査内容について検討を行う。調査については倫理審査委員会で審査を行う。システム面では個人情報保持し、かつ、ログイン機能を

有することから、QOL 調査を行うプラットフォームとしても利用できる。

C 研究結果

平成 27 年度の J-RARE の運営体制を整備し、図 1 に示す。基本的には年 2 回の J-RARE 運営委員会、必要に応じて開催される倫理審査委員会、運営委員会が兼務している情報分譲審査委員会、月 1 回の定例会議その他のことをしている運営事務局の体制である。



図 1 J-RARE 運営体制

平成 26 年度までに策定した「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 1 版)」を元に、各患者会において、QOL 調査の内容について検討を行った。図 2 に当該ガイドラインの Web を示す。

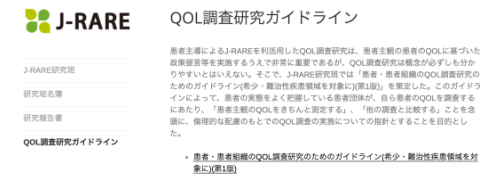


図 2 QOL 調査研究ガイドライン

その中で、アイザックス症候群について、一般社団法人 日本難病・疾病団体協議会の提供している 2015 年度版 難病患者実態調査を元にして、QOL 調査を行うこととした。

そこで J-RARE を用いた QOL 調査の方法について検討を行った。基本的には J-RARE は Web サービスであるために Web を用いた調査となる。

平成 26 年の遠位型ミオパチーでの QOL 調査の際には、一部 J-RARE の代理登録、同意について、紙で行い、紙によるアンケート、郵送による回収について行った。これは遠位型ミオパチーの患者の中では紙で回答したい患者が多かったためである。

アイザックス症候群については、基本的に Web での回答とした。Web 調査については、昨年度の研究成果である方法、すなわち、調査の際の個人情報 J-RARE、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利用することとした。

この QOL 調査を行うにあたり、倫理審査委員会での審査を行うこととした。体制としては、既に設置されている倫理審査委員会での審査にかけることを行った。このための書類作り、Web での同意の取り方、撤回の仕方なども合わせて検討を行い、整理することを行った。

システム面では患者からの要望の多かったモバイル対応についてシステム改良を行った。これまでの J-RARE はパソコンのみに対応しており、スマートフォンやタブレットなどのモバイル端末の画面には最適化されていなかった。一方、ユーザである患者によってはパソコンを持っていないことや、スマートフォンは毎日起動していても、パソコンを起動しない人もいるために、モバイル対応をすることが要請されていた。

モバイル対応については、レスポンスな仕組みを導入し、画面サイズによって、配置が自動的に最適な位置に変化する仕組みである。図 3 に J-RARE のパソコン用画面、図 3 にスマートフォン用画面を示す。



図 3 J-RARE パソコン用画面

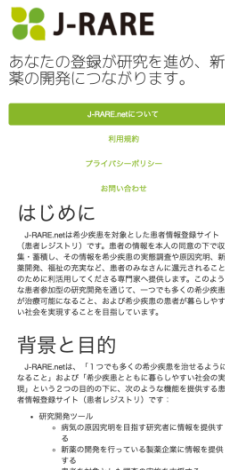


図4 J-RARE スマートフォン用画面

その他、新規の疾患追加として、血管腫・血管奇形と決め、疾患特有の情報について収集中である。

D 考察

本年度の研究の結果、J-RARE をプラットフォームとして QOL 調査を行う体制の準備ができた。この QOL 調査は本研究班以外でも、他の研究班が J-RARE に入っている疾患について調査することも可能である。さらに、J-RARE に協力している患者会が調査をすることも可能な仕組みとなっている。J-RARE は個人情報を持ち、ログインをして QOL 調査を実施することができる。一方、情報の出力については個人情報を伏せた形で出力するために、統計情報として利用しやすい形で結果が手に入る様になっている。

体制として、倫理審査委員会における審査が可能のため、本研究グループに参画している患者会が主導して QOL 調査を行う際にも適切な調査をすることが可能である。平成 26 年度の成果の一つである QOL 調査ガイドラインも活用されている。

E 結論および今後の展望

本研究では患者と一体になり運用している患者主体の患者レジストリ J-RARE を用いた QOL 調査の運用体制について整備を行った。再発性多発軟骨炎、遠位型ミオパチー、マルファン症候群、シルバー・ラッセル症候群、アイザックス症候群、ミトコンドリア関連疾患に加えて、血管腫・血管奇形も 2016 年に入り、参画し、対象疾患が増えた。また、QOL 調査について、アイザックス症候群 1 疾患については倫理審査委員会での審査が完了している。その他の疾

患については、倫理審査委員会への審査資料作成中の疾患もあり、かつ、QOL 調査を準備集の疾患もある。

またシステム面において J-RARE 自体の使い勝手の向上を目指して、スマートフォン対策も実施し、スマートフォンに適した画面で表示をすることも可能になっている。

来年度以降、実施した調査の結果が出てくる予定である。

F 平成 27 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)

和田 美紀 (アイザックス症候群りんごの会・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

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。

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、本年度も昨年度に引き続き、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に、取り組みを行った。

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手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

シルバー・ラッセル症候群(SRS)/ラッセル・シルバー・症候群(RSS)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(平成24年度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)先天性の疾患である。患者数は、約500-1000名とされる(平成23年度インプリンティング関連疾患調査研究班報告)。

J-RAREを通してのSRS患者のQOL向上を図るためには、登録率を増やし、退会率を少なくし、データの質を高めることが必要である。本研究では、患者・家族への効果的なリクルート方法を探ることを目的とした。

アイザックス症候群

J-RAREは、アイザックス症候群をはじめとした、希少・難治性疾患患者の情報を登録し、患者の情報を蓄積し、患者自身が活用し、そして、希少・難治性疾患の研究や新薬開発につながることを期待される患者レジストリである。

患者は病歴やこれまでの治療と状態の関連性を把握し、行政手続きに活用することができる。診察費や薬代などの入力項目もあるため、確定申告にも活用することができる。また病状、治療歴、内服薬履歴などは、匿名化のうえで、医療機関・研究機関・製薬会社などに提供し、希少・難治性疾患患者の実態調査・原因究明・新薬開発などにつながることを期待される。

そこで、本研究はアイザックス症候群の患者および患者家族に対してJ-RAREの効果的なリクルート方法の検討を目的とする。

アイザックス症候群は、持続性の四肢・体幹の筋けいれんなどの症状が現れる。原因は不明だが、末梢神経の異常が原因で持続性に筋の収縮や、筋の異常な運動が起こ

るのではないかと考えられている。

B 研究方法

マルファン症候群

J-RAREについて、会員内外の患者および医療関係者に、平成27年度も引き続き広報活動を続け、MFS(類縁疾患含む)の登録を呼びかけた。

具体的には、

- 1) 医療講演会時にJ-RARE事務局研究班より講師を迎えて、説明会を行った。
- 2) 当会ホームページをリニューアルし、トップページから患者登録J-RAREの説明に繋がるリンクボタンを設置し、専用ページから登録サイトに繋がりやすく改善した。
- 3) 会報誌8号・9号に記事を掲載し、会員および関連医療者に配布した。

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

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。

まず、RP 患者会会報誌 6 号にて、見開き 2 ページにわたって J-RARE について紹介した。内容には、J-RARE の意義、登録方法の説明、入力項目の紹介と活用法に加え、患者会から登録を促すコメントを加えた。また、患者向けのチラシ作成・配布もおこなった。チラシ内には、RP だけでなく参画患者会からのコメントを加え複数の疾患が参加する J-RARE ならではのメリットを強くアピールした。本チラシは、RP の患者会関西交流会（6 月）、患者会総会・医療講演会（7 月）、キャッスルマン病患者会発足集会（9 月）でそれぞれ配布し、必要に応じて説明を加えた。

遠位型ミオパチー

まず、NPO 法人 PADM 会員向けにはメ

リクルート方法

- 会員向け
 - ①メルマガ
 - 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

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。

シルバー・ラッセル症候群

本年度のリクルートは、昨年度に引き続き、メール・電話に加え、平成 27 年 9 月に第 2 回医療講演会&ワークショップ交流会（大阪府）と同時開催で、患者情報登録サイト「J-RARE.net」説明会を開催した。

当日は、本研究班の岩崎匡寿氏、永松勝利氏より、1) J-RARE が目指すもの、2) J-RARE の構築の経緯・運営体制、3) J-RARE で患者・家族ができること、4) セキュリティ・倫理審査委員会、5) J-RARE「あいうえお」作文、6) J-RARE 参画の経緯（同じ患者会の立場から）など、わかりやすいスライドやユーモアを交えたお話を頂いた。

アイザックス症候群

アイザックス症候群りんごの会の会報誌に J-RARE についての記事を掲載した。J-RARE に登録することで、日々の記録、私の病歴、通院を記録することができ、また、アンケートに回答するなど、患者のデータを収集して疾患の病態把握や治療法の開発につながることを期待されると説明し、登録開始に向けた準備をした。

(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

ホームページリニューアルに伴い、アクセス数は既存の2.5~3倍程度となり、トップページからJ-RAREの説明ページへのアクセス数も同様に伸びている。しかしながら、J-RARE登録者の増加はわずかであった。

再発性多発軟骨炎

本年度の患者会リクルート活動により、参加を申し出る会員や参加に関する問い合わせが増加した。また、会員や患者にJ-RAREを意識付ける効果もあった。チラシを配布することで、患者らとJ-RAREについて直接話し合う機会も増え、活用法の広がりや可能性について検討することができた。また、RP患者会が「研究に参加する患者会」である、という意識の向上がみられた。

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、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%となった。

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

J-RAREへの登録者数は、9名（平成27年11月現在）である。患者会の会員数（家族での入会など重複を除く）19名であるため、全員が患者会の会員であった場合、患者会の登録率は、約47.3%である。

「J-RARE.net」説明会後のアンケートや感想からは、ホームページや会からのお知らせで存在は知っていたが、直接運営者の方の話が聞けて、活動内容やメリットがより理解できたという登録に前向きな声が多くあった。

アイザックス症候群

アイザックス症候群りんごの会の会報誌にJ-RAREについての記事を掲載するなど

した。J-RAREの登録開始前は、会員からはイメージがつかない、面倒ではないかという意見があった。患者レジストリというものが、なじみのないものであるためと考えられる。

J-RAREの登録開始後にあらためて、登録開始のアナウンスをすることにしたもの、それまでの間に、患者側から登録開始についての度重なる問い合わせがあり、その都度、説明を要した。

D 考察

マルファン症候群

ホームページリニューアルによるアクセス数増加は、スマートフォンや携帯端末からのアクセスが伸びていた。J-RAREサイトも今後スマートフォン等に対応がなされるため、その後登録が少しずつ増えることが期待される。

また、日々の情報を登録するという言わば全くの自発的なことだけではなく、アンケート回答を行い、結果が回答者に何らかの形で速やかに還元されるという患者側への身近なメリットと、J-RAREを使うより強い動議付のある作業が必要である。

就労に関するQOL調査は、本年度は実施には至らなかったが、次年度行うことで、登録者数や利用者にどのような変化が起きるのか、引き続き調査が必要である。

再発性多発軟骨炎

J-RAREの患者リクルートを通じて、「研究は研究者だけのものではない」と感じる患者や研究者が増加していることは非常に有益なことだと考える。一方で、結果にも述べた通り、日常的にPC作業をしない対象者にとっては登録・入力継続は大きな課題であり、入力端末の多角的展開（スマホ対応）などを可及的速やかに実施すべきだと考える。

また、J-RAREの構成内容は多岐にわたっており、紙媒体による広報の難しさを感じた。実際の画面を使用しての登録・入力デモンストレーションも今後は検討していきたい。

患者視点のデータの質と医師をはじめとした研究者が考える質との違いについても今年度は検討を重ねた。本研究にて医師ヒアリング調査を実施したところ、J-RAREに入力している内容すべてが必ずしも医師によるデータの利活用に直結するわけではないと知り、今後の方向性も含めた検討の必要性を感じた。

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。

シルバー・ラッセル症候群

今回、運営に携わっている各講師から、直接お話を頂いたことで参加者の J-RARE への理解がより深まった。

限られた人員、資金の中で、今回の事例のように、わかりやすく、人の温もりが感じられるリクルート方法を引き続き検討することが重要である。また、症状が多様であれば、患者・家族のニーズやメリットも異なるため、患者会内でより話し合える体制の構築を検討したい。

アイザックス症候群

現段階では、倫理審査委員会を通過し、今後会員に再度 J-RARE についての説明や登録の方法、アンケート調査の内容等を連絡する予定である。

また、登録が開始後は、実際に J-RARE に登録した会員の生の声を会報にまとめて伝えていく方針である。

そして、医師にも結果を提示し、研究等に反映してもらうことを期待する。

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ている。

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 27 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 調査の研究計画立案の研究

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)

和田 美紀 (アイザックス症候群りんごの会・代表)

研究要旨

患者主体のレジストリJ-RAREでは、従来の医師・研究者主導型によるレジストリとは異なり、患者自身が疾患情報や日常生活の情報を登録する。疾患情報に偏ることなく、患者の生活に関する幅広い情報が蓄積されていくため、患者のQOL把握の一助となることが期待できる。特に、希少疾患の場合には、患者数が少なく、全国に散らばる患者のデータを効率的に集めることは非常に困難であるが、J-RAREを利用することによって、これまで明らかでなかった患者の生活実態に関するデータを収集でき、QOL調査と評価に活用できると考えられる。

患者が自主的に疾患情報、日常情報を登録するJ-RAREは、日々の生活における課題の明確化や患者のQOL調査に有用であり、本研究では、その実施計画の立案に向けての検討を行った。RP患者会では、2014年度に患者会による実態調査を実施した際、QOL調査も行ったことから、今後の継続的な調査実施にJ-RAREを導入すべく、主に調査内容について検討した。

調査項目は挙げればきりが無い程考えられるが、調査目的を明確にし、その目的を達成するための全体的なボリュームと期間を定めることが重要である。

シルバー・ラッセル症候群 (以下、SRS) は、多くの医師が認めるほど症状の有無や種類、程度などに大きな幅がある。それにともなって、医療、福祉、教育、就労、衣食住も多様である。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 (第一版)』(本研究班作成)を参考にSRS患者のQOL調査作成・実施することを目指し、リサーチクエストを設定するための情報収集を行った。今後は、患者やその家族に寄り添って困りごとを収集し、医療、福祉、教育、就労、衣食住を細かくグループ分けした上で、先行研究や専門家の助言を取り入れ、リサーチクエストを設定することを検討している。

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。

本年度は、MFS (類縁疾患含む) 患者家族に対して QOL 調査として就労に関するアンケート調査を行うにあたり、J-RARE を周知し、調査項目の検討を行うことを目的とする。

再発性多発軟骨炎

疾患を克服するためには治療研究の推進だけでなく、患者の QOL 向上も重要な要素であるが、患者数が少なく、データの収集が困難な希少疾患においては、患者の

生活実態は明らかになっていないことが多い。

疾患と闘う患者がより質の高い生活を送るためには、まず生活実態からその課題を明確化することが必要である。患者が主体となって情報を登録する J-RARE は医療者や研究者主導による調査では把握できない患者の日常情報を蓄積しており、課題の明確化のための QOL 調査の実施に有用であると考えられる。

本研究では、J-RARE を利用して患者の QOL 及び生活の実態の調査計画の立案を行うことを目的とした。具体的には 2014 年度患者会主体で実施した患者実態調査を元に、患者の関心度が高い生活状況と病状の変化を中心に調査計画の立案を行った。

遠位型ミオパチー

ヘルパー利用における自治体間における地域差はかねてより日本全体で問題となっている。地域差がどの程度発生しているのかを調査することは、必要な給付時間を自治体に要求する際の重要な情報となりえる。なぜなら超希少疾病であるために自治体の担当者の裁量により対応が異なるからだ。

そこで、本研究では次年度のアンケート調査結果により、どのようなアンケート調査にすべきか検討した。

シルバー・ラッセル症候群

本研究では、多様な SRS 患者のニーズから、初回の QOL 調査で採り上げる内容を設定することを目的とした。

B 研究方法

マルファン症候群

マルファン症候群及び類縁疾患患者に J-RARE 広報活動を行なった。

- ・医療講演会で、J-RARE 説明を実施。
 - ・当会ホームページリニューアルを行うことで、J-RARE の周知と、患者が J-RARE へのアクセスをやすく改善。
 - ・会報 8 号、9 号に J-RARE の記事を掲載。就労に関する調査を行う背景を整理することで、調査目的を明確にした。
- 設問内容は、素案作り、患者への聞き取り、既存難病関係の就労アンケート調査、再検討などを行った。

再発性多発軟骨炎

患者会による実態調査では、QOL 調査として患者の ADL や精神面についてなど、幅広い項目について調査を実施し、調査結果から、生活状況の変化によって病状の変化を実感する患者が多いことが分かった。そのため、今後 J-RARE を利用して継続的な QOL 調査の実施に向けて重点的に検討する項目として設定し、具体的な内容について、患者会役員が中心となって検討を行った。

遠位型ミオパチー

2014 年度に QOL アンケートを実施した。Word24 ページ分を PADM 会員用ページに公開し、QOL 向上のために福祉機器を選ぶ際、製品名や感想等を詳細に収集できた。

しかしながら、QOL 調査の経験と有意差が出なかった。その反省を踏まえて、調査項目の選定、調査項目の数及び量、調査期間、並びに調査方法等を新たな体制を組んで立案を組み立てる。

遠位型ミオパチー患者会内で調査研究を行うメンバーの募集を行なった。理事に加え患者会員を研究調査メンバーに組み入れ、2014 年度調査内容・方法・結果の再確認を行い、それに基づいて次回行う研究調査の内

2014年度QOL調査

実施期間：2014年9月30日から11月28日まで
設問数：304問
調査票枚数：20ページ

有効回答数
用紙回答：59件
Web回答：16件

合計：75件について解析
最終回答率は54%

J-RARE

容・方法などの検討をした。

シルバー・ラッセル症候群

平成 27 年 9 月に第 2 回医療講演会・患者情報登録サイト「J-RARE.net」説明会と同時開催したワークショップ交流会(大阪府)において、3 グループに分かれ、それぞれ話し合い、困っていることを 1 つ挙げてもらった。

(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

今年度報告

- ・昨年度調査を実施して得るものがあつた。ただし結果に有意差がでなかつた。
- ・今年度はそれを踏まえてどのように次の調査をするかという検討に費やした。
- ・現在考えている内容記載・来年度早々に確定させ、調査を実施していく。

J-RARE

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

マルファン症候群

MFS は、個人差の大きい疾患である。例えば、心臓血管に症状が出ている患者と、整形に症状が出ている患者では、抱える悩みや求めるサポートは違う。しかし、突然に起こる大動脈解離に対する生命の不安と、合併症に対する不安は、多かれ少なかれ MFS 患者は持っていた。

身体症状や、通院、入院、手術との折り合いをつけながら、就労を希望している。

また一方で、交流会に参加できない身体状況の患者がいることも事実である。

就労を希望する患者は、会社にいつどこまで病気のことを話すのがよいのかわからず、経験談を求めている。

若い患者や親は、患者が将来どんな職業がよいのか、仕事に就けるのかという悩みがあった。

交流会では、指定難病になったものの就労支援を受けられることを知らない者、相談に行っても受けられなかった者がいた。

一方で、まだ指定難病に申請していない者、申請方法がよくわからない者、申請したが却下となり再申請中の者がいた。J-RARE および MFS 患者等が使える社会制度の広報窓口となる当会ホームページを見やすく改修した。

再発性多発軟骨炎

調査結果から見えてきた課題は以下の通りである。

再発性多発軟骨炎 (RP) は耳や鼻をはじめ全身の軟骨組織に炎症を繰り返し起こし、組織の変形をきたす疾患で、重症化によって気道に症状が現れ、呼吸苦や過度の咳や痰などが起こる。また生活の中で心身の疲労の後に病状の悪化を実感する例が見られ、医療者では見ることが出来ない生活状況が QOL 低下に影響を及ぼしていることが推測された。

こうした結果を踏まえ、RP の QOL 調査において、生活上の疲労と病状の調査について議論し、その調査内容について検討を行った。

遠位型ミオパチー

PADM メンバー募集を行った結果、新たに4名の患者会員が調査研究チームに参加することとなり、そのメンバーを中心に WEB 会議を複数回行い主にアンケート内容について検討した。

その結果、進行性筋疾患である遠位型ミオパチー患者が日々の生活で直面していると思われる、①介助/ヘルパー利用状況及び自治体からの給付時間についての実態調査②重症度・居住地域と給付時間の相関関係の調査 を行いたいという意見が多く寄せられた。また、①の調査にあたっては、2014

年度調査で出てきた介助/ヘルパーに関する困りごと、工夫していることを改めて掘り下げた調査内容とする。

次年度計画

・介助/ヘルパー利用状況及び自治体からの給付時間についての実態調査。

→2014年度調査で出てきた介助/ヘルパーに関する困りごと、工夫していることを掘り下げて調査

・重症度・居住地域と給付時間の相関関係の調査

J-RARE

アンケート内容の例

- ・主たる介助者は？
- ・一ヶ月あたり時間数は？
- ・ヘルパーさんは足りていますか？
- ・ヘルパーさんとはうまくいっていますか？
- ・ヘルパーさんを利用するにあたり、シフト管理など負担はどのくらいありますか？
- ・ヘルパーさんにやってもらえていること、やってもらえていないこと
 - ex) ストレッチやコンタクトレンズ装着
 - ・・・などなど。

J-RARE

課題

- ・地域差を調査してみたいが、居住地は市区町村まで聞いてもいいものか？
→そこまで把握する意図をまとめる
- ・調査結果を受けて、もう少し内容を深く聴きたい患者がいた場合、該当者に追加でアンケート協力オファーが出せるのか？
→調査票に個別ヒアリング可否チェック欄をつける？

J-RARE

シルバー・ラッセル症候群

ワークショップにおいて、3 グループ共通の困りごととして、足のサイズが小さいことや脚長差などによって靴に関する問題が挙げられた。

❖ 背景 (2)

第2回医療講演会 & J-RARE 説明会 @ 大阪 同時開催

ワークショップ型交流会での話し合いの結果...

サイズがない



脚長差

すべてのグループから、「靴」で困っていること。

J-RARE

D 考察

マルファン症候群

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が、まだまだ周知が不足している。難病患者就労サポート事業により、就労サポートが受けられることについては、さらに周知がされていない、もしくは体制が整っていないため、行政は早急に改善が必要である。患者団体としても、さらに継続した周知活動が必要である。その意味でも、この時期にホームページを改修したことにより、アクセスが増えていることはよかったと考える。

平成28年度には、就労に関するQOL調査を行い、その結果を患者に還元することで、実際の就労に結びつくことに役立てることができればと考えている。

再発性多発軟骨炎

調査項目として、個人差がある心身の疲労をどのように表すか、また病状も主訴を中心とするか各種検査の数値を中心にするかなど医療者との検討が必要である。そのため患者会独自で実施するには限界があり、医療者及びRP研究者の協力は不可欠である。協力を得るには、調査母体であるJ-RAREの理解が必要であり、研究者へのヒアリングを続けて実施することが重要である。

QOL調査の研究計画の立案

《検討課題》

呼吸器病変有りの患者まで対象を広げるか
～外科的処置の有無にかかわらず、日常生活への支障により、QOL低下が大きい場合

J-RARE.net

遠位型ミオパチー

遠位型ミオパチーは希少疾病であり、例数が少ない。そのため有意差を出すことは非常に難しい。しかしながら、埋もれてしまっている声を発掘し、問題解決のためのツールとすべく調査研究が重要であると考えられる。他の居住地の、同程度または軽度な同病者がどれ程の介助量を得ることができているかを可視化することにより、地域差の是正に繋がる可能性がある。

シルバー・ラッセル症候群

靴に関する困りごとが挙げられたが、靴には様々な種類があり、それぞれが抱える症状によっても必要な靴は異なる。また、地方自治体によって制度などが異なることから、まずは、SRS患者の足のサイズについての調査などを検討している。

E 結論および今後の展望

患者のQOL向上を図るため、患者の日常生活についてその実態、QOLを調査する重要性は年々高まっている。患者主体によるレジストリ J-RARE は、患者自身が発信する情報を蓄積することができ、QOL調査の実施にも有用であると考えられ、本研究では、J-RARE を利用した継続的なQOL調査実施に向けての調査項目の検討を行った。今回の調査項目の設定には更に検討を重ねることが必要であるが、今後は、複数の疾患患者が参加する J-RARE の利点を活かし、別の疾患で同様の症状を持つ患者を対象とした調査項目の設定なども視野に入れての調査実施にも期待する。

今後もQOL調査を継続していくことはもちろん重要であるが、それに加え、如何に患者に情報をフィードバックして、日々の生活に活かしてQOLが向上したと実感してもらえるようにしていく必要がある。

SRSは、多くの医師が認めるほど症状の有無や種類、程度などに大きな幅がある。それにともなって、医療、福祉、教育、就労、衣食住も多様である。ひとりひとり異なる状況をどのように切り取り、QOLを測ることは、難しいことが明らかになった。しかし、患者やその家族に寄り添って困りごとを収集し、先行研究や専門家の助言を取り入れ、それぞれを細かくグループ分けすることにより、リサーチクエストを設定することもできるのではないかと考えている。

F 平成27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

医師など利用者側ヒアリング調査報告

研究分担者：西村 由希子 (特定非営利活動法人ASrid・理事長)

研究協力者：岩崎 匡寿 (特定非営利活動法人ASrid・理事)

研究要旨

J-RAREは2012年に運用が開始され、患者の治験参加及び治験に必要な情報の蓄積を主目的として運営されてきた。その一方で、新薬の治験が頻繁には行われないことや、参画する患者会からは、J-RAREを通じて疾患毎の専門医に対して情報提供を行い、診療に活かすことはできないかと、という意見が上がってきた。そこで、今回J-RAREに参加済み、もしくは参加予定の疾患分野での臨床医に対して、J-RAREに蓄積されたデータを臨床医自身の研究や診療に活かすことができるかどうかについて、ヒアリング調査を実施した。ヒアリング調査の実施にあたっては事前に調査手順を策定し、倫理審査委員会に審査を経て、承認を受けた上で実施した。ヒアリング調査の結果、現在J-RARE上に蓄積されているデータのすべてが臨床医の研究や診療に活用するのは難しいということが分かったが、同時にJ-RAREを通じて特定の情報を患者に提供してもらいたいというニーズを明らかにすることができた。

A 研究目的

J-RARE は 2012 年に患者の治験参加及び治験に必要な情報の蓄積を主目的として運用が開始された。J-RARE の構築にあたっては、当時参画を予定していた患者会とその各疾患の専門医にヒアリングを行い、治験参加を主目的とする患者レジストリとして収集すべき情報についてとりまとめを行い、それらの情報に基づいてシステムの実装を行った。

しかしながら、新薬の治験実施はそう簡単に行われるものではないため、治験以外にJ-RARE運用後に蓄積されたデータを利活用する可能性について、本研究班の研究代表者、研究分担者及び研究協力者らによって構成されるJ-RARE運営事務局が検討を重ねてきた。その結果、患者会からは各疾患の専門医、特に臨床医に対して、J-RAREのデータを利活用して欲しいという要望が大きいことが分かった。

これらの要望を受け、J-RARE で収集・蓄積された情報が、実際に臨床医によって利活用され得るかどうか、利活用され得るとしたらどのようなようになるのか、もしくは、J-RAREの運用が開始されたことにより、新たな情報収集基盤として臨床医らの隠れたニーズを明らかにするため、ヒアリング調査(以下、本調査)を実施することにした。

B 研究方法

まず、本調査はJ-RARE運営事務局のうち、患者会代表者でない者(以下、非患者会関係者)のみでインタビューを行った。これは、患者及び患者関係者が本調査に関わらないことにより、各臨床医からJ-RAREの有用性について率直な意見を聞くことができることを期待してのことである。

本調査の実施手順は以下の通りである。

1. 調査計画の立案
2. 倫理審査委員会への計画提出
3. 倫理審査委員会での審議・承認
4. 調査対象者の選定
5. ヒアリング日程調整
6. ヒアリング調査実施

本調査では半構造化面接法を採用した。この方法は、各調査対象者に共通の質問を用意する一方、対象者との会話の流れに合わせ、J-RAREの利活用に関する可能性を見つけるためのものである。また、希少難治性疾患は病態が多様で有り、複数疾患にまたがって完全に同じ質問を行うということが現実的ではないという点も考慮した。また、調査の実施体制については、非患者関係者二名が臨床医を訪問し、一名が質問を行い、残りの一名が議事録を作成することで、調査結果の客観性を担保することと

した。許可が得られた場合は、インタビューの様子を録音した。

調査計画が倫理審査委員会の審議を経て承認された後、調査対象者の選定を行った。疾患毎の臨床医については、各患者会（患者会が存在しない、もしくは活動を停止している場合は患者個人）に対して、インタビュー調査の対象者として適切な医師（最低二名）の推薦を打診した。その結果得られた各疾患の臨床医に対して非患者会関係者が各臨床医にコンタクトを取り、インタビュー調査実施の同意を得られた医師に対して、ヒアリング調査を実施した。

本調査のインタビューに際しては、事前に倫理審査委員会に承認を受けた内容に沿って実施された。調査内容及び趣旨に関しては、事前のメール文面と調査実施当日の口頭によるもので計二回行った。調査当日は同意書並びに同意撤回書を配布し、インタビュー後の議事録を見た上で同意を撤回することが可能である旨を説明した。それらの説明を終えた後、同意書に署名をもらい、調査を実施した。調査完了後、インタビューの議事録を調査対象者に送付し、同意撤回の必要の有無を尋ね、同意撤回の必要がないことおよび発言内容を確認した上で、正式な調査実施結果とした。

インタビューの実施時間は一時間を予定していたが、半構造化面接法を採用していることもあり、調査対象者により実施時間は変動した。また、全対象者のヒアリング調査が終了するまでは、個別の調査結果に患者会関係者には開示を行わなかった。これは、本調査の結果が他の調査対象者である臨床医に伝わり、各調査の独立性が損なわれることを防止するためである。

ヒアリング調査項目は主に3つのカテゴリーで構成した。以下にそれらのカテゴリーを示す。このカテゴリーに沿って、具体的な質問項目を構成した。

1. 診察時における J-RARE の利活用。
2. 医師主導研究における J-RARE の利活用・既存レジストリとの兼ね合い。
3. J-RARE で実施中・実施予定の QOL 研究・患者会に関する意見。

インタビューデータの分析にあたっては、作成した議事録を何度も読み、疾患ごとの特性にも配慮しながら内容の類似性に沿って、内容を要約した。

C 研究結果

本調査の対象者となった臨床医を疾患別に以下に示す（括弧内は所属機関）。¹

¹ 本研究の予備調査として、本調査に利用した質問項目と同じ項目を用いて他の臨床医にも同様のヒアリング調査を実施した。

- ・シルバーラッセル症候群
緒方勤氏（浜松医科大学）
- ・ミトコンドリア病
小坂仁氏（自治医科大学）
- ・マルファン症候群
森崎隆幸氏（国立循環器病研究センター研究所）
森崎裕子氏（国立循環器病研究センター研究所）
※二名同時に調査を実施。
- ・再発性多発軟骨炎
吉藤元氏（京都大学医学部付属病院）

各調査対象者の調査結果であるインタビュー議事録は本報告書に添付されているため、本章では調査結果群のサマリーについて述べる。

1) 診察時における利活用について

J-RARE 上で患者が記録したデータを診療時に利活用することができるかという質問については、ほぼ全員の医師が J-RARE に登録されたデータをそのまま使うのは難しいと返答した。

患者が記録して蓄積したデータを診療に活かすことが難しい理由として、主として診療時に十分な時間を確保するのが難しいことが上げられた。希少疾患分野では日本全体で見ても専門医が少なく、臨床医は多くの患者を診療せざるを得ない。そのため、どうしても患者1人当たり割くことの出る時間には限りが出てしまう。また、患者の症状も多岐に渡ることが多く、患者から寄せられる症状のすべてに対応することも難しいという声もあった。

一方で、記録したデータを診療時に閲覧したいという意見を持った対象者もいた。これらの対象者が利用したいと考えていたデータは、血圧などの継続的に記録された定量的な情報か、急な病状変化が発生した際の前後のライフイベント等であった

2) 医師主導研究における利活用・既存レジストリとの兼ね合い

予備調査では同意書並びに同意撤回書を用意していない点が本調査と異なる。そのため、予備調査のヒアリング調査結果は本報告書に含めていない。予備調査のインタビューは以下の二名である。

- ・木村円氏（国立精神・神経医療研究センター、Remudy 患者情報登録部門責任者）
- ・三村秀文氏（聖マリアンナ医科大学）

医師主導研究については、すべての医師が J-RARE を利用して取得したい、もしくは取得可能なデータがあると述べた。取得したいデータの種類や頻度は疾患毎に大きく異なるものの、計測方法がシンプルで、かつ定量的なものについて利活用をしたいという声が多かった。また、患者の回答する自然歴といった自由記述内容から将来的に定量的な項目建てができるのではという意見もあった。

既存レジストリとの兼ね合いについては、患者レジストリの継続性が確保されない可能性に関する不安を指摘する声が多かった。特に、医師主導のレジストリは研究予算が無くなった段階で運用が停止されることが多く、研究予算が無くなった後も停止されなかったレジストリについても、医師の熱意に頼らざるを得ないケースが多く、継続性が担保されているとは言いづらいとのことであった。そのため、J-RARE の継続性に関する質問も多く寄せられた。一方で、長期にわたって継続的に運用されているレジストリが少ないことから、レジストリ間の競合については問題が少ないという指摘を受けた。

3) 患者主導の QOL 調査について

J-RARE で実施している QOL 研究の有用性については、調査対象者全員が有用であると答えた。しかし、本調査の目的である研究や診療での利活用については、活用したいという声もあったものの、あまり影響しないという意見が大半であった。先述の通り、診療にあたっては患者一人一人に十分な時間を割くことができない状況で有り、QOL まで踏み込んだ質問をしている時間を確保できていないとのことであった。

そのため、調査対象者からは QOL 研究を医師の研究や診療に活かされることを目的とするよりも、患者会自身がその情報を医師や研究者、政府等の幅広いステークホルダーに発信し、患者自身が置かれている状況について理解を求めていくことのほうが良いという指摘もあった。

D 考察

本調査の結果、調査対象者である臨床医は研究や診療に役立つデータを収集する基盤として J-RARE を高く評価していることが分かった。しかしながら、臨床医が利活用したいと考えているデータは、定量的な項目に限られていた。これは、患者主導レジストリにおいて、患者が蓄積したいと考えるデータと、医師が利活用したいというデータに乖離があることを示している。J-RARE 開発時に患者主導レジストリ構築のための項目策定に際して、本調査同様に各疾患の専門医にヒアリングを行っていたことを考えると、この乖離は医師が自身の

研究や診療に役立つデータ収集と、患者自身の役に立つデータ収集について、明確に区別して考えているということを示している。

この結果については、非患者関係者だけでインタビューを行ったことも影響していると考えられる。本調査の結果からも明らかな通り、医師は患者が主導して QOL 研究調査を行うことについてはそのメリットを十分知っているものの、同時に疾患の研究についてはそれらの調査結果のすべてをそのまま活かすことができないことも知っている。そのため、なかなか患者に対してはストレートにいいづらい点について、本調査のように非患者関係者のみで行うインタビューは、率直な意見を得やすかったと推測する。

また、インタビューの中では、患者レジストリとしての J-RARE の全体的な取り組みについては、すべての医師がその試みについて賛同していた。特に、倫理審査委員会を設置していることについて評価する声が多かった。これは、患者会が単独で行う調査では倫理審査委員会の審査を得ていないものが多く、第三者から見ると調査結果の信頼性を判断しづらい点を考慮してのものと思われ、倫理審査を経て調査の信頼性が担保されていれば、医師もそれらの有用性を認めることを示している。

一方で、今回の調査対象者から J-RARE の継続性に関する質問を多く受けた。その際には、既存もしくは過去構築されて運用を停止したレジストリの話も多く上がった。これらのことから、医師の関心はレジストリの構築よりも、レジストリの運用に重点が置かれていることが窺われた。

E 結論および今後の展望

本調査の結果、医師が研究や診療に J-RARE の情報を利活用できるかという点について、従来知ることが出来ていなかった医師のニーズが明らかになった。調査対象者である臨床医は研究や診療に役立つ信頼性の高いデータを収集するプラットフォームとして、J-RARE を高く評価していることが分かった。しかしながら、現在の J-RARE で収集している定性的な患者の情報の利活用は限定的であることが明らかになった。一方で、個々の患者の主観に寄らない定量的なデータに関しては、多くの医師がデータを取得して適切に集計することで、研究や診療に役立つと答えた。そのため、次年度は今回の調査対象者と連携し、J-RARE 上で医師が必要とする定量的なデータの取得方法を検討し、倫理審査委員会の審査・承諾を得た上でシステム上に実装することを目指す。

F 平成 27 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

6. 新規参画患者会による J-RARE 利活用への期待

研究協力者：阿部 香織 (血管腫・血管奇形の患者会・代表)

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27年度は5疾患を対象とする一方で、対象疾患を拡大するためのシステム構築を検討した。その中で、血管腫・血管奇形の新たな1疾患を追加することを決定した。血管腫・血管奇形がJ-RAREに参画するメリットとして様々な実態解明ができ、治療法の開発につながり、また、より良い患者支援につなげることができることを期待している。研究者からは、J-RAREは日常情報や自然歴もとることができ、データや情報には意味があると患者側が理解することの重要性も指摘された。利活用の方法は、日常情報を記載するといったデータ入力だけでなく、登録者を対象とした実態調査や疫学調査に用いることを想定している。研究班・研究者らがJ-RAREを用いて調査を実施するスキームについても協働して検討することで、臨床レジストリとの住み分けもスムーズに行えると考えられる。

A 血管腫・血管奇形とは

「血管腫」は血管の内皮細胞の増殖、過形成による腫瘍であり、「血管奇形」は血管の拡張、形成異常によるもので内皮細胞は正常である。内皮細胞の異常であるかどうかで、両者は根本的に異なる。1976年にJohn Mulliken医師とAnthony Young医師によりボストンで血管病変に関するインターナショナルワークショップが開催され、その後、2年に一度のワークショップが続き、1992年に専門の学会であるISSVA (イスヴァ: International Society for the Study of Vascular Anomalies) が設立された。そして、1996年の学術会議でISSVA分類が採択され、血管腫と血管奇形は明瞭に区別されるようになった。

ISSVA分類では、血管異常をまず「血管腫」と「血管奇形」に分け、さらにそれぞれを分類している。「血管腫」で最も頻度の高いものは「乳児血管腫」であり、生後まもなく出現し、その後急速に増大するが、90%以上は5~7歳頃までに自然退縮する良性の腫瘍である。多くは経過観察で特に治療を必要としないが、部位などによって治療が必要とされることもある。一方、「血管奇形」は、胎生4~10週の末梢血管系形成期の異常によって生じ、成長に伴って増大し、疼痛や潰瘍、患肢の成長異常、機能障害、整容上の問題などを引き起こす。構成される成分によって、毛細血管奇形、静脈奇形、動静脈奇形、リンパ管奇形、に分類され、さらにそれらの混合型や症候群なども存在する。病変が小さく切除が可

能なものから、多発性あるいは巨大で周辺組織に浸潤し治療に抵抗性を示す難治性のものまで幅広く存在する。

国内の患者数は、難治性の血管奇形で1万人程度と推測されている。

B 主な症状・治療について

主な症状は、疼痛や潰瘍、患肢の成長異常、機能障害、整容上の問題などが、構成される成分や部位によって症状は様々である。治療は、外科手術、レーザー、硬化療法・塞栓術、保存療法などがあるが、構成される成分や部位などによって適応になるものが異なり、治療効果も様々である。

C 血管腫・血管奇形が抱える問題

正確な診断名 (ISSVA 分類) が浸透しておらず、血管腫と血管奇形が明確に区別されていない従来からの慣用的な用語や名称がいまだに使われることも多いため、患者が正しい診断や治療方針を得る妨げとなっている。また、全身のどの部位にも発症するため、診療する科が多岐にわたることも、正確な診断を妨げる要因のひとつとなっている。

さらに、正しい診断がついても、比較的 low 侵襲で効果的とされている硬化療法・塞栓術 (薬剤を直接患部に注入し、硬化または塞栓させる治療法) はほとんどの血管奇形に保険が適用されておらず、治療環境が整っていない。使用される薬剤の一部は、下肢静脈瘤や食道静脈瘤には保険が適用されているが、血管奇

形への使用は認められておらず、署名・陳情活動などを行うも、状況は改善されていない。

昨年7月に新たに指定難病となった196疾患に血管奇形の一部(※)も対象となったが、該当する疾患以外にも難治性の血管奇形は多く、保険適用もなく指定難病ともならない制度の狭間となっている患者がいることも大きな問題である。※指定難病の対象となった血管奇形・・・スタージ・ウェーバー症候群(157)、リンパ管腫瘍/ゴーハム病(277)、巨大リンパ管奇形(頸部顔面病変)(278)、巨大静脈奇形(頸部口腔咽頭びまん性病変)(279)、巨大動静脈奇形(頸部顔面または四肢病変)(280)、クリッペル・トレノネー・ウェーバー症候群(281)

D 患者会活動について

当患者会は、2006年5月20日に設立され、会員数は2016年3月11日現在で103名である。会則に掲げる4つの活動目的(※)に基づいて、医療講演会や交流会の開催、硬化療法・塞栓術の保険適用に向けた署名活動および陳情活動、医師らによる学会や研究会への参加や発表、ホームページやSNSの運営、会員に向けた関連図書の貸出し、会員アンケートの実施などを実施している。

※会の活動目的(会則第3条より抜粋)

- ①会員一人ひとりが血管腫・血管奇形についての正しい医学的知識を得ること。
- ②会員相互の交流の場を設け、病気や治療に対する不安や悩みを分かち合うことで、患者やその家族が病気を前向きに捉えられるようにすること。
- ③最新の医療情報を収集し、共有すること。
- ④一患者会として、患者の立場からより良い医療の発展に寄与すること。

E J-RARE へ期待すること

患者自らが登録するレジストリという点で、病院や地域の隔てもなく、国内の血管腫・血管奇形の患者の情報を掘り起こすきっかけになると大きく期待している。すべての患者に情報がいきわたるまでには時間を要すると考えられるが、J-RARE という存在を知った患者には登録してもらえるよう、わかりやすい趣旨の説明など工夫をしていきたい。時間をかけて少しずつ登録者数を増やしていくことで、いずれ国内の血管腫・血管奇形の患者データベースとして大きな存在になると考えられる。

また、長期にわたって経過観察や治療が必要な疾患のため、J-RARE を利用して早い段階から記録を残すことで、患者自身の病歴の記録となり、症状の変化や治療内容の記録を見返せるだけでなく、

転院やセカンドオピニオンの際にも簡単に過去の情報を引き出せるというメリットがある。

さらに、J-RARE を利用して匿名性の保たれたアンケート調査がしやすくなるため、今まで以上に多くの患者の情報を得ることができると期待している。得られた情報を患者同士で共有することで、J-RARE の重要性や、一個人としても将来にわたってより良い医療の発展に向けて貢献できることを実感してもらいたい。また、得られた情報をもとに、患者会としては患者支援の充実にもつなげていきたい。

F 平成27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

今後の課題・展望

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 (再発性多発軟骨炎患者支援の会・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 (再発性多発軟骨炎患者支援の会・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

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において、難病患者による疫学データ、QOLデータの継続的な収集が重要である。厚労科研により構築した患者レジストリJ-RAREにより今後も継続的に収集する。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。本研究では、今後の課題・展望について述べる。

A 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において、難病患者による疫学データ、QOLデータの継続的な収集が重要である。厚労科研により構築した患者レジストリJ-RAREにより今後

も継続的に収集する。本研究では、今後の課題・展望について述べる。

B 研究方法

J-RAREによるQOL向上及び政策支援のための基礎的知見の収集について、今後の課題・展望について検討した。

(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 はこれまで、(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してきた。

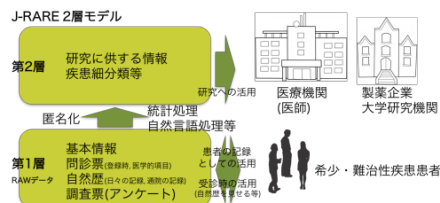
この取組みのなかで、定期的な QOL 調査による目的的患者情報蓄積が非常に有効であることがわかった。また、医学的項目を問診票として登録時に入力することが、医師や医学系研究者から必要とされていることがわかった。

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。

一方で、日々の記録や通院の記録は自然歴としてまとめてゆくことが今後、重要である。

したがって、J-RARE は今後、(1)希少・難治性疾患患者が患者登録し、登録時に医学的項目の問診票に回答いただく、日々の記録や通院の記録は自然歴としてまとめ、目的定期的な調査(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してゆくのがよいと考えられる。(1)は第1層で実施し、(2)で医療機関や大学研究機関、製薬企業に情報提供する際には第2層において、第1層の情報とともに匿名化はもちろん、統計処理、自然言語処理等を経て、情報提供し

患者のための日々の記録等の情報と研究に供する情報



患者の日々の記録等の患者情報のプライバシーを守りながら、研究に供する情報の医師・研究者への提供

てゆくのがよいと考えられる。

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。

さらに、国際協力による希少・難治性疾患研究の促進のため、GA4GH の

国際協力による希少・難治性疾患研究の促進



MatchMaker Exchange への参画などをを目指す。

D 考察

J-RAREは今後、(1)希少・難治性疾患患者が患者登録し、登録時に医学的項目の問診票に回答いただく、日々の記録や通院の記録は自然歴としてまとめ、目的定期的な調査(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してゆく。これにより、患者が蓄積した自然歴、アンケートによる目的的病態像の解明、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としての利活用が可能になると考えている。

また、製薬企業や大学研究機関による臨床試験や治験への利活用も目指す。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

E 結論および今後の展望

上記にまとめた事項について、実施して

ゆく。来年度はとくに下記のように患者実態調査・QOL 調査を実施したいと考えている。運営の継続性、資金面についても検討する。

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