

IV. 研究成果の刊行物・別刷

厚生労働科学研究費補助金（難治性疾患等克服研究事業）

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 に関する研究
(J-RARE 研究班)

2015 年度研究成果報告会

日時 平成 28（2016）年 3 月 12 日（土）
12 時半から 16 時半まで
場所 東北大学東京分室
（東京駅日本橋口直結 サピアタワー 10F）

プログラム

- 12:30-12:35 開会の挨拶
J-RARE 研究班代表者 荻島創一（NPO 法人 ASrid、東北大学）
- 12:35-14:15 研究成果報告（進行 荻島創一）
J-RARE とは
西村邦裕（NPO 法人 ASrid）
患者に対する J-RARE 広報活動
J-RARE を用いた QOL 調査の研究計画の立案・実施報告
猪井佳子（日本マルファン協会）
加藤志穂（再発性多発軟骨炎（RP）患者会）
近藤健一（シルバー・ラッセル症候群ネットワーク）
和田美紀（アイザックス症候群りんごの会）
織田友理子（PADM 遠位型ミオパチー患者会）*当日代理発表
QOL 調査に関する倫理審査委員会での検討内容報告
江本駿（NPO 法人 ASrid、東京大学）
吉澤剛（J-RARE 倫理審査委員会委員長、大阪大学）

新規参画患者会の紹介

阿部香織（血管腫・血管奇形の患者会）

医師など利用者側ヒアリング調査報告

岩崎匡寿（NPO 法人 ASrid）

14:15-14:30 休憩

14:30-16:25 ゲスト発表ならびにディスカッション（進行 西村由希子）

ゲスト発表「関西地域における膠原病患者の生活実態アンケート調査報告」

大黒宏司（一般社団法人全国膠原病友の会）

今後の J-RARE の方向性について（展望・課題）

荻島創一（NPO 法人 ASrid、東北大学）

全体討論（進行 西村由希子（NPO 法人 ASrid））

16:25-16:30 閉会の挨拶

J-RARE 研究班代表者 荻島創一（NPO 法人 ASrid、東北大学）



March 12, 2016

J-RARE事務局 (厚労科研J-RARE研究班)
Asrid 西村 邦裕

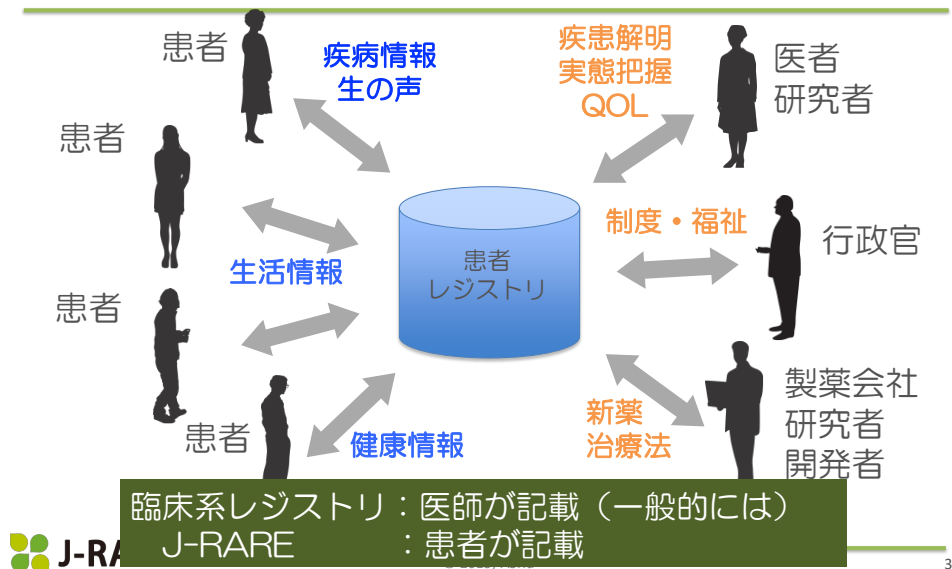
希少・難治性疾患患者の QOL向上と新薬研究開発：その課題

- ✓ 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

患者主体の患者レジストリサービス



J-RARE (ジェイレア)

- 患者主導の希少・難治性疾患患者の患者レジストリ
- 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）
- 運営委員会・倫理審査委員会・事務局を設置
- 患者団体等が事務局員となり運営
- 医師は厚労科研分担研究者として参画・助言

患者、患者会、研究者、医師らが協力

J-RARE=患者情報収集基盤プラットフォーム

参加状況 (2016年1月現在)



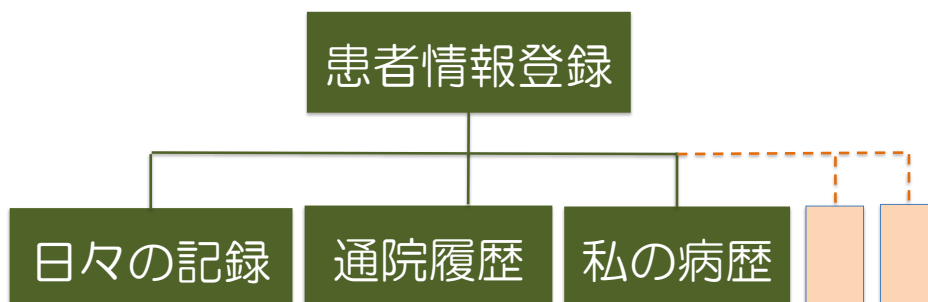
J-RAREが目指すもの

- 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

→患者情報を活用したい相手（医師・研究班・企業など）に情報を提供し、希少・難治性疾患の臨床研究・QOL調査研究や治験に役立てる

→個人情報を伏せた形で患者（会）で集めたい情報を集約し、実態把握などに役立てる（定期的な調査実施も可能）

J-RAREサイトマップ



- ・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

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">・本人確認のため・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の担保
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">・実在する患者であることの担保するため・担当医師が実在であることを担保するため
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">・J-RAREにログインするために必要

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（入院記録できず・・・）
	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）	

疾患別カスタマイズ

- 「日々の記録」「通院の記録」「私の病歴」のそれぞれで入力する項目の追加・削除が可能。
- 受付可能な入力形式は以下の3種類。
 - 直接入力（数値、文字）
 - 選択方式（択一、複数）
 - 選択方式+自由入力
- グラフ表示は現時点で体重・体温・血圧（上下）のみ。
 - 画面サイズが違うため、スマートフォンでは非表示
 - Excel形式でのデータ出力があるため、必要があれば自分でグラフを作ることが可能

スマートフォン対応について

- 現在のJ-RAREはパソコン使用が前提
- 2015年度内にスマートフォン対応を実施
 - ブラウザを開いてアクセスするところはパソコンと同じ（スマートフォンから「みられる」）
- Android / iPhoneでのアプリ対応は予算面・体制面から対応予定が立てられていない（2016/01現在）

スマホ利用希望者は多いので、引き続き検討していきます

今後追加予定の機能

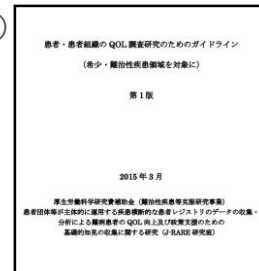
- データ利活用者からのリクエストに対応
- 各疾患の医師・研究者から指定された設問に対して答える機能
- 記録されたデータは定期的に医師・研究者に提供される予定

よりデータを使いやすくするための機能

患者会主導のQOL調査実施サポート

J-RAREシステムを使って匿名での調査ができます。

- 研究手続きや研究倫理に配慮した調査
 - ➔ **研究倫理審査委員会** 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
 - ➔ レジストリ利用、オンライン調査
(紙面による調査も可能)



QOLガイドライン第一版

厚労科研事業により実施中

2012～2013年度：JPAが代表組織として実施

2014～：NPO法人が代表組織として実施

厚労科研事業 研究題名「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」
(略称：J-RARE班)

研究代表者 荻島創一(NPO法人アスリッド、東北大学)

研究分担者 各患者会代表者
医師・医学系研究者

情報系・社会科学系研究者

事務局 NPO法人アスリッド内に設置

患者に対する広報活動 J-RAREを用いたQOL調査の 研究計画の立案と実施報告

J-RARE 研究班2015 年度研究成果報告会

2016年3月12日

東北大学東京分室

(東京駅日本橋口直結サピアタワー10F)

NPO法人 日本マルファン協会



J-RAREの周知活動(医療講演会)

- 当会主催医療講演会でのJ-RARE説明
2015年8月23日(日)大阪市立難波市民学習センター第4研修室にて
講演:江本 駿さん



J-RAREの周知活動(HP)



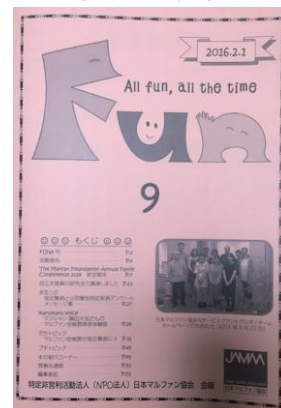
J-RAREの周知活動(会報)

- 会報誌FunでJ-RARE登録呼びかけ

2015年8月5日発行Fun8号



2016年2月1日発行Fun9号



就職アンケートを実施する背景

- 交流会で聞かれる就職活動の不安の声
 - 《若者や親御さん》
 - ◆仕事に就けるのだろうか
 - ◆どんな職種を選ぶのがよいのだろうか
 - ◆会社に伝えるメリット・デメリット
 - ◆会社に伝える時期・内容・伝え方
 - 《離職された患者さん》
 - ◆大動脈解離が残っている状況での再就職
 - ◆体調のため、他職種への変更となる不安



就職に関するアンケート内容

- 目的
 - 1) どのような症状の人がどのように働いているの？
就労実態をつかむ・就労困難期の乗り越え方を探る
 - 2) 患者さんの不安や困っていることは何？
マルファン症候群患者の就労サポートのニーズ把握
- 方法
J-RAREアンケート機能を使用
代理入力を可能とする
アンケート用紙の郵送が必要な人のみ郵送する
- 対象者
マルファン症候群及び類縁疾患の患者
- 時期



就労アンケート設問内容決定過程

- ① 離職・再就職経験のあるスタッフに素案を出してもらう
- ② 名古屋交流会で、就労に関して知りたいことの聞き取り
- ③ 難病・障害者・循環器疾患の既存就労アンケートを探し、参考にできる部分をチェック
- ④ 理事会skypeにて、項目検討
- ⑤ 表現や順番の見直しをえもしゅんにお願いし、最終決定



J-RAREに参加している理由

- 患者会の所属に関係なく、希望するすべての患者に平等に、自分の病状を役立たせる・記録しておくことができるデータベースがある。
- 信憑性のあるアンケート調査ができる。それによって、実態改善を求める際の根拠にできる。
- 他の患者会さんや研究者の活動を知ることによって、当会の参考になる。



J-RARE 研究班2015年度研究成果報告会

2016年3月12日(土) 東北大学東京分室

SRS患者に対する J-RARE 広報活動

J-RARE研究班
シルバー・ラッセル症候群ネットワーク
近藤 健一



SRS患者に対する J-RARE 広報活動

郵送、メールでの広報

個別電話・メールでの広報

イベント時に直接お会いしての広報



第2回医療講演会 & J-RARE説明会 @大阪

シルバー・ラッセル症候群ネットワーク

病気のことをもっと共有しよう

第2回 シルバー・ラッセル症候群
医療講演会 & ワークショップ交流会
【同時開催】患者情報登録サイト「J-RARE.net」説明会

日時 2015年9月26日(土)
10:00~17:00

会場 大阪府立男女共同参画・青少年センター
(ドーンセンター) 大会議室1(4F)

対象 シルバーラッセル症候群患者・患者家族
医療関係者・行政関係者 ほか

参加費 2,000円(来場参加者・ビデオ)

主催 シルバー・ラッセル症候群ネットワーク

当日参加18名(9家族)

岩崎 匡寿 さん

(特定非営利活動法人 ASrid (アスリッド) 理事)

- J-RAREが目指すもの
- J-RAREの構築の経緯・運営体制
- J-RAREで患者・家族ができること
- セキュリティ・倫理審査委員会

永松 勝利 さん

(再発性多発軟骨炎(RP)患者会 代表)

- J-RARE「あいうえお」作文
- J-RARE参画の経緯(同じ患者会の立場から)



第2回医療講演会 & J-RARE説明会 @大阪

J-RARE説明会 会場からの感想(要約)

あらためて、私たちの為に必要だと考えました。

より理解できました。応援の方の話も分かりやすく楽しく聞けました。

今まで紹介してもったのに、よくわかっていなかったが、直接運営者の方に話が聞けてJ-RAREのメリットがよくわかった。

活動内容がわかった。

登録しようと思った。

HPを見たことはありましたが、利用するには至らなかったのので、詳しく説明をいただけて良かったです。

すでに登録していたが、よくわかりました。



第2回医療講演会 & J-RARE説明会@大阪

- 登録者数：9名（2015年11月現在）

└── 会員患者数19名（会員総数23名）



J-RARE 研究班2015年度研究成果報告会

2016年3月12日(土) 東北大学東京分室

J-RARE を用いた QOL 調査の
研究計画の立案・実施報告

J-RARE研究班
シルバー・ラッセル症候群ネットワーク
近藤 健一



❖ 背景 (1)

シルバー・ラッセル症候群は、先天奇形症候群、ゲノムインプリンティング異常症のひとつ。

診断基準については、Netchine-Harbison 臨床スコア化システム(2015)参照

症状の
幅がとても
広い

頭以外の
身体が
小さい

左右身体
非対称

患者・家族共通の困難
「とにかく、情報が少ない、そもそも情報がない。」

 J-RARE

❖ 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

❖ 目的

SRS患者の足のサイズ・左右差に関する傾向を明らかにし、調査結果のデータを基に、必要な靴探し・靴選びなどをアシストし、患者のQOLの向上をはかる。

J-RARE

❖ 項目

足計測研究

現在J-RAREでとれるもので、アンケートとしてとる際には必要なのは、

- ・年齢
 - ・身長
 - ・体重
 - ・脚長差(大きい方、左右差)
- (四半期～半年に1回:期間は検討)

J-RAREもしくは、アンケート機能で収集するものとしては、

- ・左右のサイズ(長さ):足長
- ・左右のサイズ(幅):足幅(はかりかただけ統一)
- ・左右のサイズ(周り):足囲(同上)
- ・左右のサイズ(甲の高さ)(同上)

J-RARE

❖ 計測方法 (1)

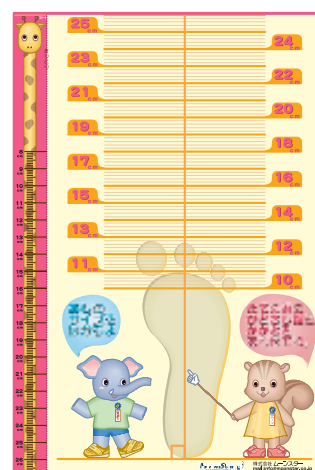
足計測研究

測り方

医療機関

街の靴の専門家

自己計測



(参考) ムーンスターHPより

J-RARE

❖ 計測方法 (2)

足計測研究

自己計測の感想

感想

10cm未満のスケールが欲しい。

用紙に記録欄があると便利。

イラストなど気が散らない工夫が必要。

幼いとじっとしてられない。

立てないと横になって測るしかない。

靴屋さんで病気のことを話すのは億劫なので手元で測りたい。

破れにくくする材質が必要。(下敷き、クリアファイル)

J-RARE

倫理審査委員会への申請準備中



J-RAREへの患者のリクルート・利活用

しかし、会員さんからは、実際にやってみないとわからない、イメージがつかない、面倒くさそう…などの意見が出てきました。



その時はまだ、J-RAREサイトにアイザックス症候群はオープンになっていなかったため、オープンの準備ができ次第患者会員さんに登録方法を改めてお知らせするとお話をしました。



その後、話し合いの結果、登録開始と同時に、アンケート調査の実施を行えるようにと、準備を進めてきました。



なかなか登録開始にならないので、会報を読まれた会員さんからは、J-RARE登録はどうなったのかと問い合わせが来ることもありました。

現在J-RAREオープンのために打ち合わせを何度も行ってお待たせしていますという内容の連絡をみなさんに送りご理解いただきました。



J-RAREへの患者のリクルート・利活用

現段階では、倫理審査委員会を通過しましたので、今月中には患者会員さんに、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す。

また、今後登録が開始したら、実際にJ-RAREに登録した方の生の声をお届けし、登録することのメリットなどを、まだ登録されていない会員さんにお伝えできればと思います。

アンケート調査の結果は会報で図などを用いてわかりやすくご報告し、自分以外の患者さんの実態を知る機会につなげていきたいと思っています。そして、先生方にも結果を見ていただき、研究等に活用していただけることに期待したいと思います。



QOL調査の研究計画の立案・実施報告

アイザックス症候群りんごの会
和田美紀



QOL調査の研究の立案

研究目的

難病法施行後の難病患者への影響と課題を把握することを目的とした、実態調査を行います。

今まできちんとした実態調査を行ったことがなかったので、今回の結果を基礎資料として活用することが期待できます。

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・家族の実態を知ることができ、患者・家族のQOL維持・向上につながる調査であると考えられます。



QOL調査の研究の立案

研究方法

JPAが提供している「難病患者実態調査」の調査票を用いた横断的アンケート調査を行います。
J-RAREのネット上に回答フォームを作成し、オンライン上で回答を行っていただきます。

アンケート項目

1. 基本情報
2. 医療費助成制度について
3. 医療提供制度について
4. 療養生活について
5. 就労について
6. 総合的な難病対策の充実に向けて



QOL調査の研究の立案

倫理審査委員会に関して

昨年の11月に倫理審査委員会に提出する書類をJ-RARE事務局スタッフである江本と作成しました。

同意取得の部分でなかなか許可が下りずにいました。

3月12日現在

無事に倫理審査委員会を通過いたしましたので、J-RARE登録とアンケート調査に関する詳細を患者会会員にお知らせする予定でいます。



 お知らせ



難しいと感じた点

•体調に波があり、思い通りに作業が進められません。体調が悪い時にメールなどが届いても開くことさえできないこともあります。



•J-RAREの会議も患者会から自分一人しか出ていないので、無理をして参加をしても内容が頭に入っていない状態です。



•J-RARE登録についてやアンケート調査の方法などコンピューターに慣れていない患者さんに説明するのに時間がかかります。いい方法があれば教えていただきたいです。

これからもよろしくお願いいたします。



2015年度の報告

NPO法人PADM
(遠位型ミオパチー患者会)
代表 織田友理子



代理発表 西村由希子

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%



前年度まとめ①

- ・Word24ページ分をPADM会員用ページに公開
- ・QOL向上のために、福祉機器を選ぶ時の参考にして欲しい。製品名や感想を等詳細に収集できた。
- ・匿名化が大きなメリットに感じた。患者団体単体の実施では心配。また、倫理審査委員会を通すなど外部組織を入れることで信用度が増し、回答者が安心する。



前年度まとめ②

- ・車椅子体圧分散クッションの調査結果には驚いた。褥瘡をさけるため、空気調整式などのが利用されていると思い込んでいたが、ホームセンターで売っているような低反発やウレタンクッションも同程度存在していたからだ。
- ・当たり前のように思うことが決して当たり前ではない。井の中の蛙大海を知らず。全体を見渡せる。見渡せることにより(結果を公表することにより)、今後はその比率が変化していくかどうかに興味深い。



前年度まとめ③

- ・自由記載では、不満等のコメント面と向かって共有しづらい悩み/心の内側を聞けて良かった。患者団体に何を求めているのか？患者団体活動の上で活動の指針となりえる。
- ・データ統計学的に収集しやすい設問にすべきだった。また、開始までの問題。年間計画、スタート時期を早めるべき。



今年度報告

- ・昨年度調査を実施して得るものがあった。ただし結果に有意差がでなかった。
- ・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・来年度早々には確定させ、調査を実施していく。



次年度計画

- ・介助/ヘルパー利用条件についての調査を実施したい。
- ・前年度アンケート調査で出てきた困りごと、工夫していることを中心にする。
- ・重症度と居住地域と内容を紐付けたい。



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。



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？



謝辞

- 国立精神・神経医療研究センター病院 神経内科
森まどか先生(医師)
- 国立精神・神経医療研究センター病院 リハビリテーション科
小林庸子先生(医師) 矢島 寛之先生(PT) 小川 順也先生(PT) 勝田 若奈先生(PT)
- 「希少難治性筋疾患に関する調査研究」班 東北大学病院 神経内科
青木正志先生(医師) 鈴木直樹先生(医師)
- NPO法人PADM 遠位型ミオパチー患者会
- J-RARE研究班メンバー



QOL調査に関する 倫理審査委員会での検討内容報告

江本 駿

NPO法人ASrid, 東京大学

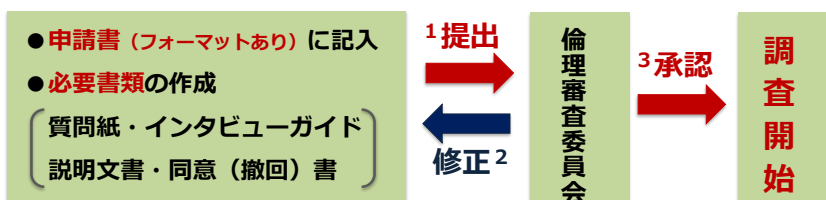
 J-RARE.net

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

- 倫理審査は、調査参加者・研究実施者を守るもの
- 適切な研究目的と計画立案、データ収集・管理・用途、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-RAERの倫理申請・倫理審査のプロセス



 J-RARE.net

倫理審査での検討内容

【論点1】 Web調査での同意取得の方法とシステム上の制限

【調査の実施手順・申請内容（当初）】

Web上で説明ページを読んでもらう

- Web上で研究参加に対する同意取得をする
(同意項目にチェックを入れ、「同意ボタン」を押す)
- 質問紙の質問項目に回答する

【倫理審査委員会からの修正コメント】

- 本人確認の担保や同意内容の確認・保存が不十分では？
→ 同意内容にチェック後、参加者の署名入りの確認画面が表示され、本人にその確認画面の保管を促し、かつ研究者側にもタイムスタンプ入りの確認画面のコピーが送られてくる というのはどうか？

上記提案のJ-RAREへの実装は現実的に時間がかかる

倫理審査での検討内容

【論点1】 Web調査での同意取得の方法とシステム上の制限

【倫理審査委員会からの修正コメント】

- 本人確認の担保や同意内容の確認・保存が不十分では？



適切な同意取得をなるべく簡単に行える方法の模索

【今回の落としどころ】

- Web上で同意取得を行う
- 後日、参加者のメールアドレスに同意日時と同意内容をお送りすることで共有する
- 今後はシステムの改変も含めて検討する余地がある

倫理審査での検討内容

【論点2】同意撤回のタイミング

【調査の実施手順・申請内容】

Web上で説明ページを読んでもらう

→ Web上で研究参加に対する同意取得をする

※ **同意後の同意撤回は受け付けないこととする**

→ 質問紙の質問項目に回答する

【倫理審査委員会からの修正コメント】

－ **質問紙を見てから同意撤回したい人はどうするのか？**

→ 同意が、質問紙回答に先立って行われている。

質問紙画面を見たあとに同意撤回を行いたい人の意思表示の方法が不明瞭

→ **質問紙回答途中でも同意撤回ができる旨の記載と、**

そこまでの回答は適切に破棄されるという手順をとるべき

倫理審査での検討内容

【論点3】現行の申請フォーマットが実際の調査に即していない

【同意取得に関する**現行の**申請フォーマット】

対象者各人に(□1.書面のみ □2.口頭のみ □3.書面と口頭)で説明した後

□A. 対象者の署名入りの同意書を保管する。

□B. 対象者の同意の署名が記された診療録を保管する。

□C. 対象者の同意の署名が記された調査票を保管する。

□D. 「倫理指針」において、次の理由より、本研究は同意を得ることを
必ずしも必要としないため代わりに情報を公開する(理由:)

※書面には電子的書面も含む。

現行フォーマットではWeb調査に対応できていない

【倫理審査委員会からのコメント】

－ **現行フォーマットを早急に改訂する必要がある**

倫理審査での検討内容

【論点3】 現行の申請フォーマットが実際の調査に即していない
【倫理審査委員会からの修正コメント】

－ 現行フォーマットを早急に改訂する必要がある



【現行の申請フォーマットを倫理委と相談して改訂して対応した】

対象者各人に(1. 書面のみ 2. 口頭のみ 3. 書面と口頭 4. 電子的書面のみ)で説明した後

A. ～～ B. ～～ C. ～～ D. ～～

※書面には電子的書面も含む。

※同意した日時とその内容は、後日その対象者に個別にメールにて送信することで共有する。このメールを「署名入りの同意書」とする。

フォーマットの改訂は今後の継続課題とする

今後の検討課題

- 1) 適切な同意を担保できるJ-RAREのシステム作り
 - － 電子的署名・同意内容の確認ページ
 - － 同意内容の研究参加者＝実施者間の共有 など
- 2) 現行の申請書のフォーマットの更なる見直しと改訂
 - ① Web調査や、患者会QOL調査に特化したフォーマット
＝説明しやすく、実施者が書きやすいものに改変予定
→ 現行フォーマットからの削除・追加項目検討中
 - ② 生体試料を採取するケースのフォーマット

J-RARE新規参画患者会



本日お話しすること

- 血管腫・血管奇形という疾患について
- 患者会の概要
- J-RAREへ期待すること



血管腫・血管奇形について

<血管腫と血管奇形の違い>

『血管腫』…血管性腫瘍(血管内皮細胞が異常増殖)

→非常によく見られる乳児血管腫は、生後まもなく出現してその後急速に増大、その後90%以上が7歳頃までに自然退縮。

『血管奇形』…血管の奇形(先天性な血管の形成異常)

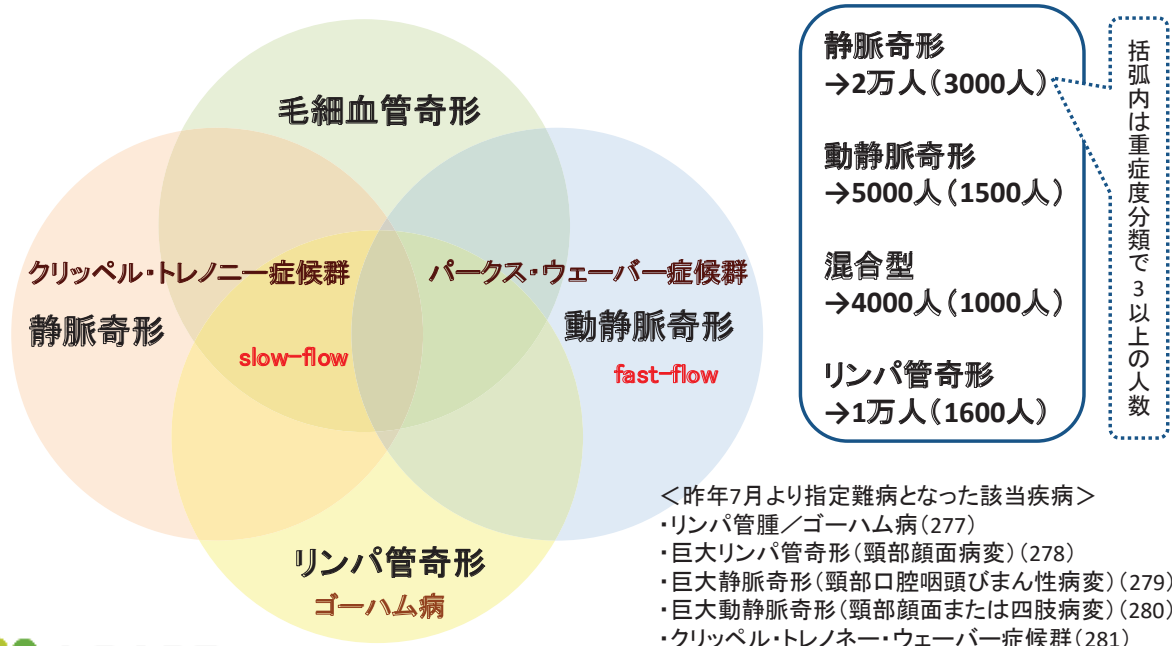
→出生前から存在し、成長に伴って増大、自然退縮することはない。

1992年に発足した血管腫・血管奇形の国際学会 (ISSVA : International Society for the Study of Vascular Anomalies)によって1996年にISSVA分類が採択され、血管腫と血管奇形が正確に分類された。

しかし、正確な診断名が浸透しておらず、いまだに血管奇形が総称としての「血管腫」や「〇〇血管腫」と診断されることも多い。結果、正しい治療方針を得る妨げとなったり、間違った治療が行われてしまうこともある。



血管奇形の分類



主な症状・治療

<主な症状>

疼痛、潰瘍、患肢の成長異常、機能障害、整容上の問題など

(左臀部巨大動静脈奇形の患者Kさんの写真)※ご本人より提供 撮影時18歳



(表面の拡大)



どの血管による奇形か、
どこの部位か、
などによって個々に症状
が大きく異なる。

<主な治療>

手術、硬化療法・塞栓術、その他対処療法(患部圧迫、鎮痛剤など)

(硬化療法は、異常な血管を硬化剤で直接硬化または塞栓し患部を縮小させる治療法。
根治は望めないが侵襲が少なく有効な治療法とされている。)



血管腫・血管奇形が抱える問題

- 希少疾患ゆえ、疾患名が浸透しておらず、正しい診断ができる医師が少ない。
- 全身のどの部位にも発症するため、診療する科がバラバラである。
- 正しい治療方針が得られず、間違った治療をされてしまうことがある。
- 確立された治療法がなく、比較的侵襲が少なく有用とされている『硬化療法・塞栓術』についてはほとんどの血管奇形に保険適用がない。



患者会の概要

設立・・・2006年5月20日

会員数・・・103名(2016年3月11日現在)

主な活動・・・医療講演会および交流会の開催

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、研究会への参加や発表

ホームページやSNS(Facebook、Twitter)の運営

関連図書の貸出し(会員限定)

会員アンケートの実施 等

協力機関:血管腫・血管奇形学会、血管腫・血管奇形IVR研究会

加盟機関: NPO法人ASrid、JPA(日本難病・疾病団体協議会)準加盟、

受療者医療保険学術連合会(SAPP)



J-RAREへ期待すること

■最初は登録者数が少なくても、時間をかけて登録者を増やしていくことで、いずれ強力な情報源になるのではないか。(医師が管理しないことのメリットも大きく、いずれは国境を越えて国際共同治験などにも力を発揮してほしい)

■長期的に経過観察や治療が必要な疾患のため、早い段階から記録を残すことが必要だが、個人ではなかなか一元管理をしづらい。J-RAREのサービスを通して記録をしやすくなる上、サービスを通して『意識』も変わっていくのではないか。(一患者会ではどうも提供できないサービス)

■QOL調査を実施しやすくなるので、様々な情報を得やすくなる。

■J-RAREという場を通して患者会同士の交流ができる。

