



J-RARE

希少・難治性疾患患者のQOL向上と新薬開発の支援のために

J-RAREの今後の方向性について

あなたの登録が研究を進め、新薬の開発につながります。

対象疾患：

- ・ 遺伝性ミオパチー
- ・ 再発性多発骨髄炎
- ・ シルバー・ラッセル症候群
- ・ マルファン症候群



東北大学 東北メディカル・メガバンク機構/NPOアスリッド
荻島 創一

厚生労働省 難治性疾患等克服研究事業

「患者支援団体が主体的に難病研究支援を実施するための機成に向けた研究」(JPA研究班)

ユーザID
パスワード

パスワードを忘れた方は [こちら](#)

初めて登録される方

登録方法についての詳細は [こちら](#)

このサイトについての詳細は [こちら](#)

2016年3月7日



J-RAREを運用してわかったこと

- ・ アンケート調査により患者実態調査を行うことができる

J-RAREを運用してわかったこと

- そんなに簡単に臨床試験や治験は始まらない
(始まったとしてもいまの患者数では難しい)
- それでもいつかの臨床試験や治験のために患者登録をしておきたい(登録・更新継続の必要性)
- 医師からヒアリングした医学的項目を問診票として登録時に入力するように変更

J-RAREを運用してわかったこと

- 患者の日々の記録、通院の記録を蓄積するだけでは病態の解明は難しい
- 目的をもったアンケート調査が重要
- 患者の日々の記録、通院の記録は自然歴として患者の記録として活用、受診時に活用

患者参加の希少・難治性疾患研究と 新薬開発とは？

✓ 病態がわからない

✓ 生活の質がわからない

✓ 原因がわからない

✓ 候補薬が効くか

問診票による登録時の医学的項目の入力
日々の記録や通院の記録等からの自然歴
の作成

~~病歴や日常情報の記録~~

目的をもったアンケートによる病態解明

QOL調査の実施



厚生労働省 難病対策

臨床研究への協力

血液等生体試料の提供

治験への協力

患者、患者団体、医師、研究者、行政、企業が
連携して、マイルストーンを設定して取り組む

患者のための日々の記録等の情報 と研究に供する情報

J-RARE 2層モデル

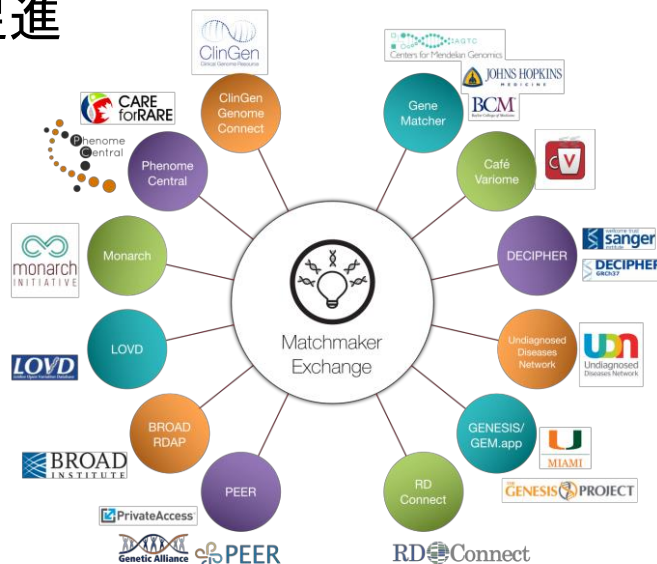


患者の日々の記録等の患者情報のプライバシーを守りながら、研究に供する情報の医師・研究者への提供

国際協力による希少・難治性疾患 研究の促進

GA4GH
MatchMaker
Exchange

表現型情報
病名情報
遺伝情報



#154700

MARFAN SYNDROME; MFS

ICD+

CATEGORY	SUBCATEGORY	FEATURES
Inheritance	-	Autosomal dominant
Growth	Height	Mean length at birth 53 +/- 4.4 cm for males Mean length at birth 52.5 +/- 3.5 cm for females Mean adult height 191.3 +/- 9 cm for males Mean adult height 175.4 +/- 8.2 cm for females Disproportionate tall stature, upper to lower segment ratio less than 0.85 Arm span to height > 1.05
	Other	Puberty-associated peak in growth velocity is 2.4 years earlier for males and 2.2 years earlier for females
Head and Neck	Head	Dolichocephaly [EoM image]
	Face	Long, narrow face Malar hypoplasia [EoM image] Micrognathia [EoM image] Retrognathia [EoM image]
	Eyes	Enophthalmos Ectopia lentis Myopia Increased axial globe length Corneal flatness Retinal detachment Iris hypoplasia Early glaucoma Early cataracts Downslanting palpebral fissures Trabeculodysgenesis, primary (in some patients) Strabismus (in some patients) Exotropia (in some patients) Esotropia (rare) Hypertropia (rare)
	Mouth	High-arched palate Narrow palate [EoM image]
	Teeth	Crowded teeth
Cardiovascular	Heart	Aortic regurgitation



希少・難治性疾患患者のQOL向上と 新薬開発の支援のために

あなたの登録が研究を進め、新薬の開発につながります。

対象疾患：

- 遠位型ミオパチー
- 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



ユーザID
パスワード

パスワードを忘れた方は [こちら](#)

初めて登録される方

[新規登録される患者の方はこちら](#)

[新規登録される医師の方はこちら](#)

登録方法についての詳細は [こちら](#)

このサイトについての詳細は [こちら](#)

厚生労働省 難治性疾患等克服研究事業
「患者支援団体が主体的に難病研究支援を実施するための構成に向けた研究」(JPA研究班)



J-RARE.net (ジェイレア・ネット)

- 希少・難治性疾患患者の患者レジストリおよび患者情報収集基盤
- 患者登録(個人情報登録)と日々の記録、通院の記録、病歴、アンケートによる患者情報蓄積
- 厚生労働省厚生労働科学研究費補助金により構築し、2013年より開始、継続支援
- 患者団体等により運営

日本難病・疾病団体協議会(Japan Patients Association)の患者団体およびNPOアスリッドにより運営

患者、患者団体、研究者、医師らが対等な立場
で取り組む

J-RARE.net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
- ・ 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



3

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



あなたの登録が研究を進め、新薬の開発につながります。

対象疾患：

- ・ 遠位型ミオパチー
- ・ 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



パスワードを忘れた方は [こちら](#)

初めて登録される方

[新規登録される患者の方はこちら](#)

[新規登録される医師の方はこちら](#)

登録方法についての詳細は [こちら](#)

このサイトについての詳細は [こちら](#)

厚生労働省 難治性疾患等克服研究事業

「患者支援団体が主体的に難病研究支援を実施するための構成に向けた研究」(JPA研究班)

対象疾患

DM 遠位型ミオパチー

MFS マルファン症候群

RP 再発性多発軟骨炎

SRS シルバー・ラッセル
症候群

IS アイザックス
症候群

MD ミトコンドリア病

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
アイザックス症候群およびミトコンドリア病の追加

5

利用規約

利用規約

J-RARE.netの意義や運用目的、情報の取り扱いについての事項および利用規約をご覧ください、理解して頂いた上でご同意ください。

利用規約

J-RARE.netは、患者及び医師から提供していただいた情報を研究機関などの第三者へ提供するシステムです（J-RARE.netの詳細は「このサイトについて」をご覧ください）。
本文書は、J-RARE.netにおいて、J-RARE.netの提供条件及びJ-RARE.net事務局と登録者（患者及び医師）との間の権利義務関係が定められています。
J-RARE.netを利用する場合は、以下の説明をよく読み、内容に同意していただく必要があります（なお、18歳未満の方は保護者の方の同意が必要です。）。
ご不明な点がございましたら、お問い合わせフォームからお願いします。
J-RARE.netの個人情報に関する基本的な考え方は、プライバシーポリシーをご覧ください（J-RARE.netに登録する場合は、プライバシーポリシーにも同意していただく必要があります）。

第1条（適用）

- ※ 同意するにあたっての注意点（プライバシーポリシーの要点）：
このシステムは利用者の医療・健康情報を研究機関などの第三者に提供するものです。情報は個人を特定されない形で提供されます。登録者は実際に情報が第三者に提供される前に提供先や提供内容について通知を受けることができ、その時点で提供を拒否することができますが、積極的に拒否の意思表示をしない場合はそのまま情報が提供されます。また、一度情報が提供された後は情報の消去はできません。
- ※ 18歳未満の方の場合には、保護者が代わりに同意をして頂くようお願いします。次画面の保護者欄に記入があった場合、保護者による同意があったとみなします。

同意する

同意しない

個人情報登録



個人情報入力（患者）

*は必須項目です
 ※登録の前に、必ず医師に病名（診断病名）を確認してもらってください（これまでに診断書をもったことがある場合には、その記載内容で登録して頂けます）。

ユーザID*	<input type="text"/> <small>※半角英数字 5文字以上16文字以内で入力してください（ユーザIDは登録後は変更することができません）</small>	
氏名*	(姓) <input type="text"/> (名) <input type="text"/> <small>※空白を入らずに入力してください。</small>	(例) 太田
氏名（フリガナ）*	(姓) (例) ヤマダ (名) (例) タロウ <small>※空白を入らずに全角カタカナで入力してください。</small>	(例) タロウ
性別*	<input checked="" type="radio"/> 男性 <input type="radio"/> 女性	
生年月日*	1975 年 7 月 15 日	
国籍*	日本	
メールアドレス*	<input type="text"/> @ <input type="text"/>	
メールアドレス（確認）*	<input type="text"/> @ <input type="text"/>	
郵便番号*	<input type="text"/> - <input type="text"/> <input type="text"/> <small>※半角数字</small>	
病名*	<input type="text"/>	
確定・疑い	<input type="radio"/> 確定 <input type="radio"/> 疑い	
診断の根拠（複数選択可）	<input type="checkbox"/> 臨床症状から <input type="checkbox"/> 病理検査の結果から <input type="checkbox"/> 遺伝子検査の結果から <input type="checkbox"/> その他【自由記述】	
病名の確認をした医師の氏名*	<input type="text"/>	
医師が所属する医療機関*	医療機関名で検索 <input type="text"/> <input type="button" value="医療機関名で検索"/> <small>※検索結果にない場合には、「直接入力」にチェックのうえ、直接で入力ください。</small> 医師が所属する医療機関 <input type="checkbox"/> 直接入力	
病名の確認をした年月日*	1975 年 7 月 15 日	

患者による情報入力



日々の記録

新着お知らせ

お知らせはありません。

ニュース

■天気が悪いとリウマチ悪化、伝承を実証（2014年1月18日）

天気が悪いとリウマチが悪化するという言い伝えを京都大学の研究チームが実証しました。気圧が低いと痛みや腫れの箇所が多いことが過去のデータからわかりました。

■難病新法による影響、2つのケース（2014年1月17日）

毎日放送（MBS）の「VOICE」にて、難病新法によって患者が受ける影響について、2つのケース（潰瘍性大腸炎、CINCA症候群）が紹介されました。

日常情報の入力

※は必須項目です

日付 2014/01/03

記入者 ☒ 本人 ☐ 代理

フェイススケール

今日の気分はいかがですか？

😊 😊 😊 😊 😊 😊 😊 😊 😊 😊

※今日の体調や気分、薬を飲んで感じたことなど、病気や薬に関連することをなんでも記入してください。

(例) 今日はいつものお店へ歩いて行けず、途中で何度か休憩した。
(例) 昨夜は息が苦しくて夜中に何度も目が覚めた。おかげで今日は1日ずっと眠かった。
(例) 新しい錠剤は大きくて飲み込むのが大変。
(例) 数日前からジェネリックに変えたが、効きが悪くなったように感じる。

※服薬を記録するためには、販売名（商品名）で薬を検索し、一覧へ登録してください。

(例) イソゾール

販売名（商品名）で検索

気分や
体調

服薬
情報(履歴)

歴	販売名（商品名）	1日の使用量	削除
服薬一覧	乾燥酵母エビオス	0 G/日	削除
	インドメタシンパップ70mg「三友」	0 枚/日	削除
	ロキソニン錠60mg	1 錠/日	削除

服薬量

▼ 閉じる

身長 (例) 173.3 cm

体重 (例) 65.8 kg

BMI (例) 21.9
※BMIは自動計算される項目です。

体温 (例) 36.2 °C

血圧（上） mmHg

血圧（下） mmHg

体脂肪率 (例) 18.6 %

日常情報の入力の確認

日付 2014/01/03

記入者 本人

フェイススケール 😊

自由記載 箱根駅伝を見て気分が良い。

服薬薬品

販売名（商品名）	1日の使用量
乾燥酵母エビオス	0 G/日
インドメタシンパップ70mg「三友」	0 枚/日
ロキソニン錠60mg	1 錠/日

身長 172.8 cm

体重 65.3 kg

BMI 21.9

体温 36.2 °C

血圧（上） 118 mmHg

血圧（下） 74 mmHg

体脂肪率 18.0 %

登録 戻る

▼ 閉じる

確認 リセット 戻る 前回入力

115

通院の記録

通院記録の入力

*は必須項目です

通院日 *	2014/01/14
受診形態 *	
医療機関 *	東京大学医科学研究所附属病院 【東京都】
診療科 *	アレルギー科
今回の診療代 *	4000 円
今回の薬代	650 円
交通費 *	1200 円
医療費	5850 円
受けた処置の内容と感想など	東大病院で花粉症の相談をした。その結果、薬を頂いた。

検査結果は 2件です。

施設名	保険区分	都道府県	住所	電話番号	種別
東京大学医科学研究所附属病院	医科	東京都	港区白金台四丁目6番1号	03-3443-8111	通院
東京大学医学部附属病院	医科	東京都	文京区本郷七丁目3番1号	03-3815-5411	通院

閉じる

▶ 検査情報の入力

確認 リセット 戻る

11

通院の記録の閲覧とファイル出力

通院記録の閲覧

2014年 1月 検索

前月 年月：2014年1月 翌月

年月日	曜日	医療機関	受診形態	医療費	処置の内容
2014-01-16	木	慶應義塾大学病院	外来	2900 円	
2014-01-14	火	東京大学医科学研究所...	外来	5850 円	東大病院で花粉症の相談をした。そ ...
2014-01-09	木	慶應義塾大学病院	外来	2900 円	昨日の続き。
2014-01-08	水	慶應義塾大学病院	外来	2600 円	先生に会う

一覧ファイル出力対象： ☒ 全期間の一覧 ☐ 表示中の一覧

ファイル出力 戻る

*一覧ファイルはCSV形式です。

通院の記録のCSVファイル出力が可能
患者は出力したCSVファイルで医療費を計算

アンケート

新着お知らせ

お知らせはありません。

ニュース

■**不眠が重いとリウマチ悪化、伝染を案**
証（2014年1月18日）

天気が悪いとリウマチが悪化するとい
う言い伝えを京都大学の研究チームが
実証しました。気圧が低いと痛みや腫
れの箇所が多いことが過去のデータか
らわかりました。

■**難病新法による影響、2つのケース**（
2014年1月17日）

毎日放送（MBS）の「VOICE」にて、
難病新法によって患者が受ける影響に
ついて、2つのケース（潰瘍性大腸炎
、CINCA症候群）が紹介されました。

定期QOL調査：01月〔2〕

あなたご自身の現在のお気持ちについてうかがいます。以下の質問それぞれについて、あてはまる番号に○印をつけてください。自身の思ったままを素直にお答えください。

毎日の生活が楽しいですか	<input type="radio"/> はい <input type="radio"/> いいえ <input type="radio"/> どちらともいえない
まわりの人があなたの病気をどのように思っているか気になりますか	<input type="radio"/> はい <input type="radio"/> いいえ <input type="radio"/> どちらともいえない
あなたは今の自分を好きですか	<input type="radio"/> はい <input type="radio"/> いいえ <input type="radio"/> どちらともいえない
将来に希望がありますか	<input type="radio"/> はい <input type="radio"/> いいえ <input type="radio"/> どちらともいえない
病気に對するまわりの人の偏見を感じますか	<input type="radio"/> はい <input type="radio"/> いいえ <input type="radio"/> どちらともいえない
毎日の生活に張り合いを感じていますか	<input type="radio"/> はい <input type="radio"/> いいえ <input type="radio"/> どちらともいえない

厚生労働省の難病対策や難病研究班のQOL調査のためのプラットフォームとして提供

わたしの病歴

わたしの病歴

発症から診断まで	
発症（初発）時 年齢 （症状が出始めた年齢）	<input type="radio"/> 出生前 <input type="radio"/> 出生時 <input type="radio"/> 0歳 <input checked="" type="radio"/> 自覚症状はなかった <input type="radio"/> わからない
診断前に気になっていた症状はありますか？	<input type="radio"/> あり <input type="radio"/> なし <input checked="" type="radio"/> わからない【自由記述】
その後、診断がつくまでのことで気になっていたこと	<div> <div>（例）17歳ごろ：歩いているときによくつまづくようになる。</div> <div>（例）33～35歳：たまに喉が止まらなくなることがあったが、仕事で忙しかったので病院には行かなかった。</div> </div>
初診診療科 （症状について相談をするためにはじめに訪れた診療科）	<input type="text" value="内科"/>
発症時の診断と現在の診断は一致していますか？	<input type="radio"/> 一致していない
発症時の診断名	

診断がつくまでに10年かかることも珍しくない
病歴が解明されれば、医師の診断つけやすくなることが期待される

発症時の診断名は最終的な診断名と異なることは珍しくない

今までの出来事と現在の生活状況	
<p>今までの主な出来事（病歴や経歴、処置や手術、薬の副作用、生活環境の変化、診断以降の症状など）を年齢とともに順番に記入してください</p>	<p>(例) 44歳：健康上の都合により退職 (例) 25歳ごろ：足がさがりにくく、階段を登るのが大変になってく (例) 18歳：糖尿病のインスリン治療を開始 (例) 51歳：電動車椅子を購入 (例) 32歳：ステロイド療法開始 (例) 27歳から29歳：ステロイドの服用によって、ムーンフェイス（顔の膨満）、高血糖（治療薬処方）、高血圧（治療薬処方）、不眠（心療内科受診、治療）うつ症状（心療内科受診、治療）(例) 8歳：心臓手術のため小学校を中退 (例) 33歳頃：顔のむくみがひどく、受診したところ、ステロイドの副作用と診断され、服薬量を変更した (例) 22歳：大学卒業、就職 (例) 28歳：リウマトレックスの服用で、口内炎（治療薬処方、リウマトレックス減量）、脱毛（経過観察中）、肝機能障害（治療薬処方、リウマトレックス服用中止） (例) 38歳：病院で検査の結果、○○病と確定診断される (例) 18歳：つま先がさがりにくく、よく転ぶようになる。 (例) 38歳：○△病院にて、下行大動脈瘤人工血管置換術 (例) 5歳頃：肋骨骨折 (例) 30歳：ネオールルの服用で、腎機能障害（治療薬処方、ネオールル服用中止） (例) 64歳：右大腿骨頭部骨折 2週間入院</p>
就業状況	現在の就業状況 <input type="text" value="勤め(常勤)"/>
同居人	現在の同居人数 (自分以外の人) <input type="text" value="0"/> 人
	現在の同居形態 (例) 父、母、妹 (例) ルームメイト (例) 施設に入居
社会保障	<p>現在利用している社会保障</p> <p><input type="checkbox"/> 公費負担医療費制度 具体的に <input type="text"/></p> <p><input type="checkbox"/> 障害や疾患に起因する手当 具体的に <input type="text"/></p> <p><input type="checkbox"/> 身体障害者手帳 障害の種類 <input type="text"/> 等級 <input type="text"/></p> <p><input type="checkbox"/> 精神障害者保険福祉手帳 等級 <input type="text"/></p> <p><input type="checkbox"/> 療育手帳</p> <p><input type="checkbox"/> 障害年金 障害の種類 <input type="text"/> 等級 <input type="text"/></p> <p><input type="checkbox"/> 障害者総合支援法</p> <p><input type="checkbox"/> 介護保険法 要支援度および要介護度 <input type="text"/></p>

病歴を蓄積し、各自が入力した病歴を印刷して患者団体の会合で持ちよることで、新たな患者がこれからどのような症状が出るのか、就学や就業にどのような影響があるのかを共有することができる

就労状況等を蓄積することで、厚生労働省の難病対策等に希少・難治性疾患毎の患者の生活およびそのQOLについての基礎資料を提供することができる

15

患者のための日々の記録等の情報と研究に供する情報

J-RARE 2層モデル



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

日々の記録・病歴・通院記録の蓄積と アンケートによるQOL調査



患者が蓄積した日々の記録・病歴・通院記録による病態像の解明

厚生労働省の難病対策や難病研究班のQOL調査のためのプラットフォームとしての利活用

17

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



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

謝辞



運営委員会

委員長	安念 潤司	NPOアスリッド理事長、 中央大学大学院法務研究科教授
副委員長	伊藤 たてお	日本難病・疾病団体協議会代表理事
委員	萩島 創一	J-RARE研究代表、NPOアスリッド、 東北大学東北メディカル・メガバンク機構 准教授
	森 幸子	日本難病・疾病団体協議会副代表理事
	菅沼 正司	医療法人 菅沼医院 院長

運営事務局

萩島 創一	J-RARE研究代表、NPOアスリッド、 東北大学東北メディカル・メガバンク機構 准教授
西村 邦裕	NPOアスリッド副理事長
西村 由希子	NPOアスリッド理事、日本難病・疾病団体協議会 理事、東京大学先端科学技術研究センター助教
岩崎 匡寿	NPOアスリッド理事
猪井 佳子	日本マルファン協会 代表理事
嶋田 友理子	PADM 遠位型ミオパチー患者会代表代行

加藤 志穂	再発性多発軟骨炎患者支援の会事務局長
永松 勝利	再発性多発軟骨炎患者支援の会代表
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
和田 美紀	アイザックス症候群りんこの会代表
杉野 原郁哉	ミトコンドリア病患者・家族の会代表
渡辺 至俊	レーベル病患者会

【 概 要 】

- インタビューー : 吉藤 元 先生
- 所 属 : 京都大学医学部附属病院 免疫・膠原病内科
京都大学大学院医学研究科 臨床免疫学
- 対象疾患 : 再発性多発軟骨炎 (R P)
- 日 付 : 2015 年 8 月 24 日 (月)
- 場 所 : 京都大学医学部附属病院
- 担当者 : 姉御・江本

【 要 旨 】

< 医師主導の研究と J-RARE 収集データ >

西村：J-RARE 収集データの中で研究に使えるようなデータはあるか

吉藤：・日々の時系列の日記のようなデータ（以下、時系列詳細データ）は研究者としては取り出しにくいし、使いにくい

- ・医師・研究者らのデータベース（DB）でも時間情報を組み込むかは問題
←重層的データの扱いづらさがあるため、後で調査し直した方がよいことも多い
1 患者 1 枚で済むようなシンプルなプロフィールデータが重要
Ex. 出生・発症・診断年齢、合併症（RP なら気管病変の有無が重要）、
マックアダムズの診断基準の満足度、関節リウマチなどの他の膠原病の合併の有無、ステロイドなどの基本薬投与の有無など
（参考：RP 症例アンケート（吉藤様から後日ご提供））
- ・上記のようなデータを入口として、何かを検討する際に時系列詳細データに戻る
- ・医師・研究者がDBを作成する時も、項目を入れ込みすぎて失敗することがある
→ なるべくシンプルなデータがあることが、まずは重要
- ・使用薬剤が変わるので、年一回くらいの見直しは良い
治験で、併用禁忌の薬を使用している患者を除外する際に有用

< 基本的な客観的データの収集と定期的な縦断調査 >

西村：J-RARE ではトレーサビリティがある。Annual study のようなものを実施するのはどうか。遺伝性の希少疾患で有用では？

吉藤：・毎年行うのは素晴らしい。これまでの患者会の自主的な調査は、思い出した時に調査してきたという実態があるので、年一回等の定期的なデータがあれば価値

が増す。

・日々の記録も活かせると思うが、**客観的スケール**がほしい。研究で、CRPの時間平均を計測したことがあるが、日常的に記録可能な客観的数値があるとベター。定期的に記録されるデータを客観的に計算処理できると利用価値が高い。

西村：上記の基本的な項目が入り口としてでもあれば全然状況が違う？

吉藤：・臓器合併症などの診断基準にかかわるような項目は特定疾患調査票の中に存在するが、現時点では調査票の自由な利用は不可能なので、患者が自力でJ-RARE上に複製しておけば有用性が高い。しかしおかしな話で政府がきちんと整備してくれればこのようなことをする必要はない。

西村：特定疾患調査票の内容を患者と医師がどちらも持つておくことは双方にプラス。

吉藤：調査票の項目は、本来、医師が見たい項目として練られたものと、重症度認定に必要なものがあり、重要である。しかし、調査票の運用・統計が都道府県ごとにバラバラであることを改善しなければならない。国で一括であるべき。

西村：去年、都道府県・政令指定都市の調査で、各行政で使用されている言葉や定義がばらばらであることが分かった。結果が出てきてもあまりにも実態が違い、オリジナルで走っているのが、現時点ではまとめることやガイドラインを作ることは困難。

吉藤：・患者が自衛手段としてデータを保存・管理しておき、患者会が統計しておくことはいいこと。研究班は全ての疾患について存在するわけではないので、研究班がない疾患ではデータがなくガイドラインを作るのも容易ではない。

<診察場面でのJ-RAREの活用・患者によるデータの保護>

西村：**特定疾患調査票**のようなものがJ-RARE上にあると使い勝手が良いか？

吉藤：・とても使い勝手が良いと思う。

・調査票の更新時期には、患者が外来受診時に（J-RARE項目が既に記載されている）調査票のようなものを見せて、医師に調査票を作成してもらうのがよいのでは。

西村：患者が短い診察時間の中で効率よく診てもらえるように、前もってJ-RAREから症状や悩みを書き出しておいて、診察場面で聞けるようにしておくことはバリューがあるかもしれない。

吉藤：・厚労省が今後構築すると言っているデータベースは、機能するかわからない。

・しかたなく、疾患ごとに大学の医師・研究者が集まってレジストリを作るものの、その参加大学だけしか使えないし、欧米のレジストリに症例数で負ける。

・厚労省が統一的な調査票DBを整備してくれたらよかったがそうになってこなかった。だから、患者団体が独自に、ある程度のデータを持つておくのはよい。

西村：欧米団体とのちがいがそこにあって、日本の患者会も、自分のデータを自分たち

でもっておく、守る、活用するという意識がもう少しあってもよい。

吉藤：ぜひそうあってほしい。いろいろな人のアシストで実現してほしい。

治験への利用には、まずは症例リストだけでも有用。症状や重症度によって候補者を選別できればなおよい。

< J－RARE上での診察前ディスカッション・医師の外来の診察状況 >

西村：患者側から見ると、レジストリへの入力作業がなんの役に立つのか、先が見えない、といった漫然とした作業という印象に受け取られかねない。診察ごとに主治医の先生に情報を見せることができれば、データ書き込みのモチベーションが上がるのではないかな？

患者側からの要望で、診察時間があまりにも短いので J－RARE 上の書き込みを主治医に見てもらってあらかじめ議論できる仕組みがあるといいというのがあったが、どうか？

吉藤：・無理だと思う。

- ・たとえば自分の外来は患者数が多く、毎度 2 時間待ちの状況。前日は別の仕事を夜遅くまでしている。だから、外来当日に、患者が目の前にいる間にすべての外来業務を処理しなければならない。
- ・前日に外来の予習をすることは理想だが、他の仕事もしているので難しい。当該患者の診療直前にカルテを見て診療経過を思い出すのが精一杯。
- ・特定疾患調査票を書くのには時間がかかるのだが、「外来終了後、家に帰るまでに書く」と自分なりのルールを決めている。調査票の作業を次の日に持ち込むと、すべての仕事が回らなくなる。

西村：一日にどれくらいの患者をみているか。

吉藤：・予約枠内の患者が 30・40 で、予約枠外の患者がいるので 40・50 人。現在、自分の診療科で最も多い。

- ・教授は外来の回数が少なく、若手医師は頻繁に交代するので、受け持ち患者数は少ない。変わらない先生に患者は診てほしいから、教官クラスの医師の受け持ち患者数が増える。愛知から岡山までの広い範囲から患者が来ている。

< 診察前の集約された質問サマリ >

西村：患者が聞きたい質問とか、外来と外来の間で起こった症状などを印刷して持ってくるというのは、それはわかりやすいか。

吉藤：・覚えられないことを紙媒体で持ってくることはよいことである。しかし、医師同士のやり取りは比較的集約されているから把握しやすいが、患者から集約されていない情報を印刷してもらっても、時間的に見られないことがあり悩ましい。

- ・数ページにわたるレポートみたいなものを持ってこられても失礼ながら見るこ

はできない。患者が簡潔に、レジストリの第一面に載っているような集約された情報（病型とか、服薬歴とその効果など）を示してくれば有用性が高いが、自己流の日記のようなものを持って来られても、対応は困難。

- ・1人平均5〜7分で診療している。いちばん言いたいことから3つか4つに絞っていただくとありがたい。それは医師としての立場からの本音であるが、患者からすれば大いに問題があると思う。しかし、外来が回らない。

<臨床で受ける質問>

西村：臨床では、どういう質問を受けることが多いか。

吉藤：・あまりうれしくないのは、民間療法の薬をやっているかとか、健康食品はどうかという質問。それから、テレビで聞いた話をされることがあるが、自分はテレビを全く見ないので対応できない。また、テレビで言われていることは必ずしも正しくない。

- ・本当に悪化している時でも我慢して言わないというのも困る。即日入院が必要な場合や、外来でのステロイド増量が必要な場合などは、1人に30分以上かかることもあり診察が大幅に遅れる。それ以外の大部分の患者は、数分で終わらせなくてはならない。

- ・時間をかけないといけない重症の患者をどう見分けるかについては、看護師が外来の廊下で様子を見て「この人は体調が悪そう」などと教えてくれる。

- ・患者からの質問にすべて答えが出せるわけではないが、ひととおり聞いて「悪い兆候ではない」と判断して「大丈夫ですよ」と答えている。大丈夫じゃないと判断すれば、手厚い対応をする。

<体調悪化時の前後データ>

西村：体調が悪くなった時の前後のデータなどは整理されていると良いと思いますか？

吉藤：・良いと思う。

- ・病状悪化の判断は、周りの家族が「体調が悪いようだ」と申告してきたり、看護師が外観で判断して伝えてくれたりするのでそこまで難しくはない。本当は悪いのに見た目にも何も出てこないということは通常はない。

- ・あまり詳細を言ってもらえるとノイズというか重要でない情報が増えてしまう。一方、大事な情報が申告されないこともある。「何で言わなかったんですか」と言っていると、「小さなことをすべて報告しなきゃいけないのか」ということになる。どこまでの情報を聴取すべきかのバランスは難しい。

- ・そのほかに、悪化しているのに次の受診日まで待つという問題がある。

<外来間の症状履歴>

西村：外来と外来の間の、しんどかった履歴情報がシンプルに残っていると役に立つか。

吉藤：役に立つ。ちゃんと言ってくれる人が多い。言ってくれば適切な検査につながる。

西村：記載するモチベーションとして、ピーク（＝状態）が大きく悪くなった、良くなった、というイベント（＝時期）があつてその前後に何か変わったことがあつたとかいておくだけでももしかしたら使えるかもしれない？

吉藤：・使える。皆さん教えてくれている。

・あまり情報が細かすぎると対応できなくなる。問診情報が集約されたらいいと思う。

・医師の方から患者教育も兼ねて、ポイントを絞って、こういう症状が出たら伝えるようにしておくこともある。

< J－RARE上でのお知らせによる患者教育 >

西村：J－RAREのお知らせとかの欄に、「こういう症状が出ると気を付けてくださいね」とか出るのは有用ですか？お知らせというか専門医からのコメントとして、見るだけで応援してもらっているとか元気になれるというような患者がいる。目の前の患者だけではなく、メッセージを伝えられると患者側のモチベーションにはなるかと思います。

吉藤：「こういうことがあつたら記録しておいてくださいね」、「こういうことがあつたらドクターに伝えてくださいね」というものがお知らせ上にあるとよい。MTX使用中の関節リウマチ患者なら、間質性肺炎の兆候が出たら早く病院に行ってレントゲンを撮る必要がある（例：「空咳や息切れがある時は受診してください」など）。重要なことは情報として集約されているとよい。

西村：もしそういう仕組みがあれば協力は可能ですか？年に数回レベルで。

吉藤：もちろんします。患者会と協力して作るなどの方法はある。

西村：もしそのようなコメントで多くの専門医と協力できるようになると、自分以外の先生にかかっている患者も注意点を気にするようになるかもしれない。

吉藤：・クオリティ担保の問題がある。あるドクターの個人的見解にならないように注意が必要。

・誰が最終的に責任を取るのかという問題がある。その疾患に研究班が存在する場合は、班でチェックして作成することができる。責任を取れる先生が監修することが望ましい。記載内容は健康に関わることなので慎重な扱いを要する。

・疾患の数だけ教育ページがあるのが理想。厚労省のホームページ（難病情報センター）は、突貫工事で作られている。国から急に一週間程度のタイトな締め切りで依頼される。クオリティ管理について問題がある。

- ・ホームページの患者向け情報は、クオリティチェックと様式統一にリーダーシップをとれる人がいると良いものになるだろう。
- ・患者向けの説明は、絵入りで平易な言葉を用いた方がいい。自分が簡単に書いたつもりでもまだ難しいと言われる。小児の治験に関わった時に小児用の説明書がとても分かりやすかったので、同じものを大人にも使ったことがある。治験看護師・治験薬剤師が用語を平易なものに直したり、漫画をいっぱい入れてくれたりする。厚労省ホームページから患者会ページに飛ばすのもいいかもしれない。

< R P と膠原病の関係・R P 患者会と膠原病患者会の関係 >

西村：個人的な質問になるが、R P の患者会のかたが（R P は膠原病の一つであるが）膠原病の先生とはあまり言わず、R P 専門の先生という表現をされるのですが、膠原病の先生と聖マリのR P 専門外来の先生とは実際のところどういう連携を取っておられるものなのですか？ R P 専門の先生がすべてだというように患者会から見るとなっているのですが。

吉藤：・R P 専門の先生と言っても、ほぼすべて膠原病専門医であり、日常診療では膠原病を診ているはず。

・聖マリは歴史的に研究班と専門外来があったから、数人のR P 専門といえる先生がいらっしゃるが、現在、実地でたくさん診ているのは山野先生。最近、自分の外来もR P の患者数が増えたので、全国でもまあまあ多い方だろうとは思っている。もちろん自分は他の膠原病も診ている。

・R P は膠原病の中でも異色な点がある。R P は一般書の「膠原病リスト」に常に入っているわけではない。希少すぎて入らないこともあるし、R P が膠原病の一つとして認知された歴史も短い。

・全国にいるのは膠原病専門医なので、R P の診療を膠原病専門医にお願いするのがよいとは思っているが、たしかに、膠原病専門医ですら診たことがないほど数が少ない病気であり特殊性がある。どんな医師でも自分が診たことがない疾患には消極的になりがちであるし、その態度が患者に伝われば、患者は傷つく。

・そういう観点から、ほとんどの膠原病専門医でも日常的にはR P を診療していないので、なるべく聖マリのR P 専門外来に集めた方がよいという考えもあるかもしれない。

・患者側も、たくさんの患者を診療している先生に診てもらいたいのは当然。しかし、地域性は重要なので、日本の各拠点で、必ずしもR P 専門の先生でなくてもいいから、この先生に診てもらえるという道は作るべき。そうなっているのでは？ 患者会から適切な病院と医師が紹介されていると思う。

・膠原病友の会という歴史ある大きな患者会があり、そちらもR P を幅広い同類疾患の一つとして認識してくれていて、加入もさせてくれると思う。

西村：膠原病友の会からR Pに、先生や研究の紹介といったサジェスションはあるがR Pからはない。関係が悪いわけではない。R P固有の課題はあるとは思いますが、双方向に発信するほうがリーズナブルではと個人的には思う。

吉藤：・（自分が関わっている）あけぼの会も難病連に最近までずっと入っていなかったと聞いている。同じ膠原病系の患者会でも難病連という枠の外にいることも可能である。他とお付き合いしたくないというグループもあるかもしれない。
・患者団体同士の関係には立ち入れない。会長さんの考え方が重要だと思う。

<治験を進める上でのハードル>

西村：R Pの治験のハードルを教えてくださいませんか？

吉藤：・企業の協力がとりつけられればいいが、通常は無理。すると医師主導治験になるので、医師が大きな資金・マンパワー・時間が必要となる。医師主導治験の場合、治験担当医師がものすごく大きなエネルギーを使う。医師が人生すべてそこにかかるくらいの意気込みが必要。大きな資金の入手には通常、厚労科研費やAMEDにアプライするが、現実には採択されない。採択されない限り治験はできない。必要なところにお金が回る仕組みになっているかはわからない。

・治験事務局などの組織の立ち上げにもお金とマンパワーが必要。治験看護師・治験薬剤師を雇う必要があるが、その資金と人材がなければ、治験担当医師が自分でやるしかない。しかしそれは無理。一方、企業主導であればそれらの治験に必要なすべての措置が可能である。R Pの患者会は強いアピール力を持っているので、政府か企業を動かせるかもしれない。

・具体的に治験施行段階に入れたら、患者レジストリは非常に有用だと思う。自分は高安動脈炎の治験で、患者会を通じての症例リクルートを行ったことがある。患者会と協力するのは自然なこと。N（症例数）が少ないと治験が失敗してしまう。臨床研究に善意の協力をしてくれる患者を、なるべくたくさん集める必要がある。

・特定疾患調査票のダイジェストが毎年更新されるクオリティで使えるのであればぜひ利用したい。

・レジストリは、どの医師が主導権をとるかということが問題になるかもしれないので注意がいる。厚労省研究班が責任を負い、患者の利益にもなるものを作ることが望まれる。

<患者側からの創薬開発へのリーチ>

西村：個人的な印象になるが、R Pの患者さんは自分たちが創薬開発にリーチできると

いう発想を持ったことがないように思う。研究班がある以上、創薬はじめ確実に治る方向への進展があるがなかなか守備範囲としていない。創薬まで至っていないから生活実態調査を行うという表現を必ずする。

吉藤：治験をしてほしいという陳情にも行かれるようですね

西村：患者のパワーで道が開けるなら非常にいいのになと思っている。

吉藤：とりかかりの成果があれば、それを進展させるためにリーダーシップを発揮しなければいけない。現在、とりかかりとなる成果は出ていると思う。また、患者会に政府に陳情に行ってもらえるような協力関係もある。次は、保険承認がとれる現実的な研究計画を準備することが必要。

<エピソード>

西村：今回、患者会側からの推薦という形で吉藤先生のお話を伺いに来たが、もしよろしければ、もしこの方々に聞いてほしいというかたがいれば教えてほしい。

吉藤：・本来は研究班の先生にお願いすべき。班長に話を通して、班長が担当者を指名するのがよいと思う。NPO団体との活動を進めることで、研究班の質も高まると思う。

・年々、厚労省研究班の研究費は減らされている。研究班に名を連ねてもあまり多くの研究資金が得られるわけではない。名誉のためというか、患者を救うために自分の研究費を持ち出してでもやるというつもりで参加している。

西村：今日聞いたお話は、あとで確認はしていただくが、RPの患者会のかたには吉藤さんから聞いたお話ということで開示しても良いか。

吉藤：・大丈夫です。テープ起こしをされるのであればぜひ見ます。自分がチェックを入れられるのであれば幸いです。

西村：ご確認いただきます。もし不備・不足・追加があったらいつでもご連絡ください。

西村：引き続きご協力ください。

吉藤：ご協力できる限りのことはします。メールは用件だけでかまいません。

西村・江本：ありがとうございました。

(インタビュー時間：1時間11分05秒)

※ このあとに続く、吉藤先生の用意いただいたスライドのご説明の書きおこしは割愛させていただきます。

【 概 要 】

- インタビューー : 小坂 仁 先生
- 所 属 : 自治医科大学 小児科学発達医学部門
- 対象疾患 : ミトコンドリア病
- 日 付 : 2015 年 8 月 26 日 (水)
- 場 所 : 自治医科大学 小児科学講座・教授
- 担当者 : 西村 (由)・岩崎

【 要 旨 】

小坂：(西村による J-RARE の説明に対する回答として)

- ・とても大事な事業。是非、自分の研究班と連携できるようにしたい。
- ・医師が使うレジストリの場合、倫理審査が必要だが、J-RARE はそうではないのが良い。
- ・企業が J-RARE に関わっているのが良い。もっと企業の人に関わって、創薬を目指す動きが出てきて欲しいと考えている。

小坂：AMED が設立されてから、レジストリにさく予算が少なくなっているのでは。いろいろな研究班でレジストリをやるということになっているので、他のレジストリからと協力して研究費をもらうというのも手ではないか。

西村：患者レジストリを立ち上げるコストは高いので、1つ1つの患者会を加入させて行きたい。患者の立場から見ても、レジストリが乱立するのは避けたい。

小坂：治験に J-RARE を利用して、J-RARE に評価項目を入れることはできるか。QOL 調査もやったことがあるが、レジストリと連携ができるとありがたい。また、研究班では MRI 画像のデータベースを作成しているが、臨床情報を入力することができない。J-rare と連携するためのアイデアがあれば嬉しい。

西村：MRI データベースの臨床情報に Remudy を活用しないのか。

小坂：その予定はない。

小坂：Orphanet にレジストリのひな形のようなものが置かれているが、そういうものに近づけていくのか。

西村：Orphanet はデータの統合を前提としていないところが違う。

【概要】

- インタビュー： 森崎隆幸 先生・森崎裕子 先生
- 所属： 国立循環器病研究センター研究所 分子生物学部
- 対象疾患： マルファン症候群
- 日付： 2016 年 1 月 20 日（水）
- 場所： 国立循環器病研究センター
- 担当： 江本

【要旨】

（以下敬称略）

＜マルファン外来について＞

江本： だいたいどれくらいの患者がいるか

森崎隆幸： 次の予約が入っているのが向こう一年で言うと 160 人。

江本： 外来患者の地域はどのあたりをカバーしているのか。

森崎隆幸： 範囲は関西圏を中心に、東は中京地域、西は岡山あたりまでいる。遺伝子検査・診断で、北海道など遠方から来るかたもある。

森崎裕子： 病気のことでちゃんと話をしたい、話を聞きたいということで遠方から来る人もいる。

森崎隆幸： 病院医師というよりは研究者の身分、病院の外来枠を週一日もらって診察している。

＜マルファン症候群で、J-RARE でとりたいデータ＞

江本： 縦断的に取って行きたいデータはあるか。

森崎隆幸： こちらの外来に来られるひとはデータがないので、他施設のかたのデータが見てみたい。

また、マルファンは心臓だけでなく全身に症状が渡り、症状を自覚されていないひとも多く、どんな症状で困っているのか、患者側からログをつけられるのであれば聞きたい。

森崎裕子： 医師は聞きたいことしか聞かないし、患者も言いにくいこともある。患者が報告する細かいイベントデータの蓄積の中から医療者に関係あるところを抽出していきたい。また、治療薬や治療内容の方針が施設によってバラバラなので、良いのがあれば統一したほうがよい。ただ、医療情報の集約は医師の協力が必要なのでどこまで協力を得られるかは課題である。

森崎隆幸： 患者の検査の内容、結果や間隔をきちんと記録を残して吸い上げられ、蓄積すれば役に立つ。

また、患者が自分のデータを得る・管理するという自覚するという点でも有用

森崎裕子： マルファン症候群だと、子供の学校や運動など患者側でどうしてよいかわからないということがある。大人だと症状であるのに見過ごすのが腰痛、循環器であり、外来ではなかなか対応できず見逃す可能性もある。整形外科でも側弯が曲がっていないと対応が難しい。

森崎隆幸： J-RARE は、基本は患者の自由記述だと理解している。ある程度のところでデータにして患者

会のかたとディスカッションして項目立てをしていきたい。自由記載は必要だが、患者で書くほうも研究者で解析するほうも大変なので、のちのちには項目立てをしていったほうがよい。

<診療場面での活用>

江本：診療場面で利用は考えられるか。例えば、外来前に J-RARE の自由記述を持ってきたり J-RARE 上での情報をパソコンで医師を共有などが考えられるが、どうか。

森崎裕子：医師によって意見が分かれるところだと思う。自分はあとから忘れることもあるので、そういうのがあると助かる。忙しい先生は事前に見るのは難しいだろう。

森崎隆幸：診療の場面に直接活かせるかはケースバイケースだと思う。

森崎裕子：マルファン症候群は多診療科に渡るので、自分の関係する診療科の記述だけでも見られればいい。全記述ではなく、例えば循環器なら循環器だけということでピックアップできていれば使いやすいかもしれない。血圧や不整脈などのイベントの記録は欲しい

森崎隆幸：「最近なにあったの」とは外来で聞くが、年1回しかこちらの病院に来ない患者さんもいる（普段は地域の病院に通院）ので、時系列データでイベントを把握できるのは有用である。患者さんもその間に何が合ったか忘れてることもあるので、診療場面で聞き出すのが大変である。書いてきてくれる患者もいる。

森崎裕子：コピーしてカルテに挟むなどもできない（手での書き写しになる）ので大変。実際には病院では院内 LAN だけで外部と遮断されているので、何かいい方法があればよいと思う。循環器を普段普通に見てるのはうちと東大だけである。ほかの循環器外来の病院は、ときどき病院にマルファン症候群の患者いるという程度である。そこでのデータが見られるとこっちとしては楽である。マルファン症候群は、地域で診る医者、集中的全体的に診る医者（＝森崎さん）、患者の三者で考えないといけない。

江本：大きいイベントの前後だけなど、どれくらいデータが集約されていたら診療前に見る気になるか？

森崎隆幸：大きいイベント小さいイベント織り交ぜて実際その人がどうなのかが重要。統合して見ていきたい。

森崎裕子：症状ごとに項目立てたデータと、入院など大きいイベントを見ていきたい。

<研究上期待できること>

江本：J-RARE で研究上どのような利活用の期待があるか。

森崎隆幸：直接診察できる話を聞ける患者以外のデータはどうなっているか、例えば診断がどうなっているのかというところから聞きたい。診断がついても本当にそうなのかという問題や治療薬とその結果、が自分たちのところしかわからないので日本全体としてどのような経過なのか知りたい。診療実態、治療の良かった悪かった、手術になったかなかったか把握できるのではないか。診断は入り口として重要であり、同じマルファン症候群でも本当は違う病気が含まれていることがある。

森崎裕子：遺伝子検査や、治療薬を飲んでの経過などリンクできたら研究には有用である。

<オスラー病について>

森崎裕子：患者報告型の J-RARE のようなレジストリが必要と思われる。

森崎隆幸：最近患者会ができた。症状・重症度が多岐にわたり、人数も少ない。

記録がとれていないので、どのような経過をたどるかということができると良い疾患である。

<オスラー病の情報>オスラー病患者会：<http://hht.jpn.com/>

研究会：http://komiyama.me/HHT_JAPAN/HHT_JAPAN.html

一番診ているのは、大阪市立総合病院の小宮山先生。

患者会は全国区だが拠点は大阪

<患者の記入インセンティブ>

江本：レジストリの患者の登録を増やしたり、患者さんが実際に書いていくインセンティブが必要とかんがえられるが、どのようなものがあれば良いと思うか。

森崎裕子：書いたものが、医療機関や医師に届くような簡単な仕組みがあればインセンティブになるはず。

森崎隆幸：病気の性質によるが、患者からの発信する情報が医者に伝わりにくい病気では有用だろう。

森崎裕子：不定愁訴の多い疾患の中では、症状をぱっと見せられると有用。

森崎隆幸：伝えにくかったこと、伝えられなかったことを伝えられるツールとして有用だと思う。ただ、伝えるときには、自由記述がめいいっぱい長いと大切なことが埋まってしまうし、医師によっては嫌厭してしまう可能性がある。

森崎裕子：振り返って、あのときにながったというのが大きいイベント（入院や手術）だけでもパパッと出たらよい。

森崎隆幸：最初は自由記述でよいと思うが、のちに吟味して項目に集約していくことで、書く側も見る側も効率的なデータベースに近づいていくと思う。ただ、自由記述は無駄ではない。

森崎裕子：日記のように日々思っていることを書くこと自体も重要。ただ、医師が見たい必要な項目だけが見られれば起こった時期とひも付けられるので患者さんもいちいち説明しなくても楽だし、見る側も楽である。うまく日記と項目立てでデータが切り離せるのが理想的である。

森崎裕子：疾患の新しいトピックスや情報が J-RARE を開くと出てくるといのはインセンティブになると思う。そんなに最新情報が頻繁に動くわけではないが、例えば学会が開催されましたなど、たとえ英語でもリンクを貼ることで、実際に研究が動いているということを示すのは重要ではないか。

<QOL 調査を行うことについて>

江本：マルファン症候群では何が QOL に影響していると思うか。

森崎裕子：一番の生活上の関心事は、大人なら仕事、子供なら就学ではないか。フルタイムの仕事で苦労している人が多い。外来で話を聞いていても、患者は重いものが持てない・入院が頻回するなどで就労継続・職場の選択が難しいと聞く。うまくやり過ごしている人もいると思うが、どこに差があるのか、重症度や手術によって層別化して見てみたい。子供なら就学が重要で

ある。体育などは患者は欠席するしかない。

森崎裕子：QOLとして生活のどの部分が困っているのかということが数値で出せれば厚労省にもって患者支援を訴えていきやすい。

森崎裕子：普段の生活では、痛みや体のだるさなどが訴えとして多く上がってくる。心理的なことで言えば結婚などで悩んでいる人が多い。

森崎裕子：困っていることを自由記述から抜き出すというのものもあるかもしれないが、患者としても書くほうも自由となると困るかもしれない。むしろ項目を絞ってあげたほうが、書くほうも書きやすいし、解析するほうもやりやすい。

森崎隆幸：アンケートなら枠組みを作って答えやすいものにしてあげて、患者会や患者さんにチェックしてもらって行うのが一番楽である。同じマルファンといっても症状が多岐にわたって人によって違うので、症状によって層別化できるようにしたい。

<QOL 調査を医療従事者が行うことはあるか>

江本：医療従事者が QOL を調査するということはあるか。

森崎隆幸：診療の最終目的は患者の QOL に寄与することというのは間違いないが、あまり診療場面で個々に QOL を伺うことは少ない。

森崎裕子：実際には一人一人がすごく違うから、というのがある。国際学会やカンファレンスでは、QOL とか心理とかは一つのセッションとして必ずある。そういうところに出てくるのはソーシャルワーカーや心理士。医師がやる場合は見ないが、患者の実態を知るためには重要で必要な調査であるという認識はもっている。

江本：他の疾患で QOL 調査に関わることがあるが、調査で医師に調査協力を説明しに行っても、医師がなかなか QOL 自体に理解を示してくれない場合がある。

森崎裕子：もやもやと困っていることを数値で出すということが重要であり、説得力が増す。

江本：最終的には QOL の調査票を用いて比較可能な形で調査を行うことが重要であるが、まずは患者の自由記載や患者会の意見、医師や研究者の話から項目を見立てていくことが重要である。

<J-RARE への要望>

江本：他に J-RARE に要望はあるか。

森崎隆幸：専門外来をやっている中で、その範囲の中では困っていることを把握できているが、その範囲外の患者さんは捕まえ切れていない。患者さん自身が J-RARE に入力してくれる情報を通して、より広い範囲でのマルファン症候群患者の現状や問題を知ることができるというのはとても重要である

森崎裕子：現状、調査へのインセンティブが見えにくい気がする。もっと明確な形で目的や何をやっているかを伝えられるともっと広まるのではないかな。

森崎隆幸：J-RARE はちょっとずつ動いているのは見えるが、ぐぐっとなかなか行っていないところが歯がゆい。

