

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 )

**患者および患者支援団体等による  
研究支援体制の構築に関する研究**

平成 25 年度 総括・分担研究報告書

**研究代表者 橋本 操**

**平成 26 年 ( 2014 年 ) 3 月**

## 平成 25 年度 総括・分担研究報告書

班員名簿 .....	9
・ 総括研究報告書 .....	11
“ WE ARE HERE ” への登録状況に関する報告	
橋本 操 (NPO 法人 ALS / MND サポートセンターさくら会)	
川口 有美子 ( 同 )	
・ 患者レジストリの連携	
研究協力者：山本 晃 (株式会社 R102)	
・ 分担研究報告書	
1 . 希少疾病に対する治験の課題 .....	38
青木 正志 (東北大学神経内科)	
2 . 患者の主観的医療評価 ( Patient Reported Outcome:PRO ) と	
主観的 QOL 測定法 SEIQoL(Schedule for the Evaluation of Individual	
Quality of Life)に関する研究 .....	40
井手口 直子 (帝京平成大学薬学部)	
3 . 重度障害者の Web サイトアクセスおよび	
視線入力・口文字盤に関する研究 .....	45
伊藤 史人 (一橋大学情報化統括本部情報基盤センター)	
4 . SEIQoL-DW を用いた	
筋ジストロフィー患者の QoL 評価に関する研究 .....	47
井村 修 (大阪大学人間科学研究科)	
5 . 神経難病の PRO ( Patient Reported Outcome ) の収集と分析 2	
~ 難病ネットワーク事業の立場から ~ .....	49
吉良 潤一 (九州大学大学院医学研究院神経内科学)	
6 . 脊髄性筋萎縮症の子どもたちの思春期の課題と対応 .....	51
斎藤 加代子 (東京女子医科大学附属遺伝子医療センター)	

7 . 当事者視点の患者報告型アウトカム(Patient-Reported Outcome: PRO)開発に関する研究：難病患者主導の QOL 尺度作成に向けたアンケート調査から	55
佐藤 達哉 (立命館大学文学部)	
8 . 患者および患者支援団体等による研究支援体制の構築に関する研究	60
執印 太郎 (高知大学教育研究部医療学系臨床医学部門・泌尿器科学)	
9 . 高知県における在宅筋萎縮性側索硬化症患者の研究支援体制構築に関する研究 ( )	62
高橋 美枝 (医療法人高田会 高知記念病院 神経内科)	
10 . 患者および患者支援団体等による研究支援体制の構築に関する研究	64
立岩 真也 (立命館大学大学院 先端総合学術研究科)	
11 . 患者の報告するアウトカム指標に関する研究	66
中島 孝 (国立病院機構新潟病院 神経内科)	
12 . PRO の一つとしての SEI-QoL の普及・啓発に関する研究	71
中山 優季 ((公財)東京都医学総合研究所 難病ケア看護研究室)	
13 . PRO (患者報告アウトカム) の開発 ~ NIH (米国国立衛生研究所) の PROMIS® (プロミス) の取り組み ~	76
松田 純 (静岡大学人文社会科学部社会学科)	
14 . 海外における患者登録に関する調査	92
水島 洋 (国立保健医療科学院 研究情報支援研究センター)	
. 研究成果の刊行に関する一覧表	97
. 研究成果の刊行物・別刷	103
. 資料 (班員会議プログラム等)	141

## “WE ARE HERE” への登録状況に関する報告

研究代表者 橋本 操 NPO 法人 ALS/MND サポートセンターさくら会

### 研究要旨

本研究班では難病患者の生きた体験を集積し、誰でも参照できる登録サイトの構築に取り組んできた。本登録サイトの特徴は医師主導型登録サイトとの違いは、患者自らが率先して登録するため個人情報保護に関する倫理的問題をクリアできる点、継続した記録が期待できる点である。しかしながら、登録データから個人が特定できるのではないかと案じる患者も少なくなく、データの収集および公表の難しさから、難病患者が日頃受けている偏見差別の実態が露呈した面もあった。公的研究から羽ばたき民間から資金を集めて自主運営していくためにも、今後はファンドレイジングの取り組みが必要である。

### 分担・共同研究者

山本晃（株式会社 R102）

川口有美子（NPO 法人 ALS/MND サポートセンターさくら会）

FOP（進行性骨化性線維異形成症）患者会、VHL（フォン・ヒッペル・リンドウ病）を協力研究者としたが、今年度は疾患の枠を外して、JPA 班による登録サイトに係る研究との連携を目指す。

### A．研究目的

登録サイトを運営し、2012 年は対象疾患を 7 疾患（脊髄性筋萎縮症、シャルコー・マリー・トゥース病、遠位型ミオパチー、多発性硬化症・視神経脊髄炎、進行性骨化性線維異形成症、フォン・ヒッペル・リンドウ病）、筋萎縮性側索硬化症として登録を勧め、難病知恵袋・病のライフストーリーなどの機能について登録を勧めてきたが、2013 年は対象疾患の拡大（7 疾患 134 疾患へ）を図り、ウェブサイト上でのアンケートをおこなった。

複数の登録サイトの入口とデータベースを共有する難病ポータルサイトを準備し、これを共同運営し、すべての難病の治療研究を推進し、すべての難病患者の療養環境改善に資する PRO データの蓄積と分析方法の研究を目指す。

難病研究に知見のある分担研究者を配置し、疾患治療の研究者と患者団体との架橋のため、心理学、社会学、情報分野と PRO/QOL 研究者も参加する。

### B．研究方法

#### 1．難病患者団体と研究者の連携化

すべての難治性疾患患者を登録対象とし、難病に関連する患者団体・患者組織のネットワーク化を目指す。初年度は特に神経筋難病で重篤な身体障害を呈する疾患であって、活動実績のある日本 ALS 協会、脊髄性筋萎縮症家族会、CMT（シャルコー・マリー・トゥース病）友の会、PADM（遠位型ミオパチー）患者会、MS キャン、

#### 2．患者のナラティブと PRO（患者の報告するアウトカム）の収集、解析方法、閲覧に関する研究

1) 病気の自然歴、臨床経過に対する患者自身、家族の自己評価と語りを収集し、時間軸にそった質的な内容分析（content analysis）を行う。団体組織に属さない患者のナラティブも収集し、WEB 不使用患者・家族へはアンケート用紙を使用し収集をおこなう。

2) 医療相談フォーラム（WEB 上と面接）として、

患者・家族、患者支援団体、専門医、その他医療従事者、ピアカウンセラー等により情報を収集、キーワード分析により、必要最低限の登録項目、患者および医療者の関心の高い項目、項目の関連性、療養の質（QOL）に影響する項目を抽出する。

3) 上記1)と2)を統合し、個人単位での療養の工夫、医師などの医療従事者の説明の仕方の問題点の抽出、患者・家族のQOL向上に寄与する項目の抽出を行う。

4) 患者ごとのレジストリを基本としつつ、疾患・症状・療養ごとのレジストリとしても検索・分析できるようにする。

5) 患者・研究者双方から閲覧可能なレジストリを提供する。これらにより治療研究・治験におけるPRO評価の方法を確立する。

（倫理面への配慮）

患者が登録するデータについては、患者が非公開と一般公開とを選択できるようにしている。

## C. 研究結果

【登録サイト】2013年12月において登録数351人、病のライフヒストリー登録数51件、難病知恵袋登録数164件。サイト登録した疾患は、筋萎縮性側索硬化症103人、多発性硬化症43人、脊髄性筋萎縮症25人、進行性骨化性繊維異形成症11人、フォン・ヒッペル・リンドウ病10人、シャルコー・マリー・トゥース病8人、遠位型ミオパチー8人、後縦靭帯骨化症3人、脊髄小脳変性症3人、多発性筋炎・皮膚筋炎1人、シェーグレン症候群1人、潰瘍性大腸炎1人、ギラン・バレー症候群1人、原発性免疫不全症候群1人、HTLV-1関連脊髄症1人である。サイトの登録者の属性は、患者本人が176人、父母22人、

子ども20人、配偶者20人、友人11人、家族9人、親戚2人、恋人1人、その他90人。登録者の年齢層は20歳未満が11人（6%）、25-34歳が22人（12%）、35-44歳が41人（24%）、45-54歳が55人（31%）、55-64歳が36人（20%）、65歳以上が15人（8%）。総利用者数はのべ630人、総PV53,495PV、平均PV7PV、平均滞在時間4分57秒。利用者の地域は東京3384人（45%）、大阪953人（12%）、兵庫453人（6%）、神奈川329人（4%）、新潟154人（2%）、京都122人（1%）、愛知119人（1%）、千葉118人（1%）。

利用者属性（性別）では男性がのべ54.15%、女性が45.85%。病のライフヒストリーの登録数登録件数：51件、ライフヒストリー詳細ページの閲覧：3,090PV。平均60回の閲覧。難病知恵袋への投稿数、登録件数：164件、難病知恵袋トップページ以外の閲覧：3,736PV、平均22回の閲覧。

【アンケート】回答数は101件あった。（アンケート内容と結果は以下、分担研究者の報告を参照）

自由記述

### 1) 発症直後、不安に思ったり困ったりした事やあったらいいのと思う支援はありましたか。

・難病支援センター、ある程度心の支えになる。但し、ハローワークを紹介され、体調に合った仕事に転職したくても、手帳が無いという理由で選考から外される。最初に訴えていた症状の改善緩和方法、また病気においての様々な情報が欲しいと考えていました。

・専門病院への紹介  
・どのような支援体制があるかを教えて欲しい  
・急な病状悪化の為、意思伝達を容易にするツールを用意する事が出来なかった。また意思伝達が

スムーズに行かず、医師・ナースへの伝達が不十分だった。

- ・将来への不安。何より、治療方法や薬が無い事が、不安であり、絶望感しか無い状態でした。
- ・特定疾患等の手続きに、数か所に書類提出の必要がありましたが、書類代金等が毎回必要であり、金銭的にも大変でした。
- ・進行の程度や速度などとても不安だったが、かかりつけ医が丁寧に説明してくれたり生活環境の調整にかかわってくれたケアマネがいた。
- ・ちゃんと病気を見れる医師
- ・病気や関連する支援制度などの詳しい情報を教えて貰いたかった
- ・正直、人に知られたくないと思っていました。
- ・疾患ごとに自分の体験を綴り、新たに診断される患者が情報を得られる場。
- ・また、質疑応答できる場。医師を含めた問題解決を目指す場。（これらはすべてネット上）
- ・患者会ホームページ
- ・教育と社会参加
- ・治療法、仕事の継続性、医療費、遺伝
- ・全く分からない病気なので、どうしてよいのか何もかもが分かりませんでした。
- ・VHL と診断された時はすでに 2 人の小学生の子供がいたので、遺伝について一番不安でした。
- ・もう子供は産めないんじゃないかという不安
- ・人工呼吸器を着けているとショートステイや訪問看護の預け先が少なすぎです。最近では NICU から 0 歳児でも人工呼吸器を着けて在宅にどんどん出て増えているのに 10 年たっても預け先は増えずパンク状態で希望する日に預かってもらえないことがあり不安です。
- ・当初は原因がわからず、すぐに死ぬと思った。
- ・就業（パートや短期派遣でも）の難しさ。
- ・ある程度の支援があるということだったが、実際に正直に伝えてしまうと困難で、仕事の内容以上に行き帰りが厳しい。
- ・早くから障害年金受けたかった。働けません。

- ・新しい治療法の情報欲しい何か自分にできる事があればしたいが何が出来るかわからない
- ・何かが違うと思うのに病院で医師はどれも異常が見当たらないと言い、成長によるものでしょうからこのまま様子を見てくださいとの診断。症状が出るたびに診察に行くけれどもいつも同じ診断で不安だった。症状がでて診断がつくまでに 10 年間、情報があればと思いました。
- ・病名告知の仕方とその後のフォロー、親は家庭では医師、看護師、介護、子育て、療育、リハビリ家事とすべてこなさなくてはならない。細々とした雑用や、自宅訪問の相談等、また仕事ができない環境となる為、母親が一手にやらなければならない
- ・病気を受け入れるためのカウンセリング
- ・身近に専門医がいればいいなと思った。
- ・遠位型ミオパチーの情報が欲しかった。
- ・何科にかかって良いかわからず、外科に行って、まったく関係のない病名が付き、それを繰り返して、診断がつくのが遅れた。度の病院にかかれば良いか、相談できる機関があると良いと思った。
- ・今後病気がいつ再発するのか。再手術になった場合後遺症など起こるかもしれない不安。
- ・病名の診断できる医師の少なさ
- ・病気の治療法の確立
- ・医療費控除
- ・進行していくとどうなるのか？
- ・術後、どのように回復が見込めるのか？（時間と回復度合い）
- ・思いやりのある患者家族会
- ・原因がわからない病気の予後や、将来的に生活がどうなるのか考えて不安に思った
- ・特定疾患医療受給者証の交付が受けられ、医療費負担が軽減された。
- ・遺伝性の進行性疾患で先の見えない不安。
- ・本人や家族の生活
- ・発症当時、脊髄損傷後疼痛について知識のある医療者が周りにおらず、適切に対応してもらった

とができなかった。

・学校や社会に出るときなどに排泄の問題での支援だったり。サポートしてくれる相談窓口があったらいいと思う。

・仕事の継続

・生活保護

・病気に対する各種の情報提供

・診断がついて多発性硬化症と判明して治療もはじまり症状も軽減されたが、当初は足が複視と足が麻痺しているが原因が不明で不安に思っていた。

・病気のせいで仕事を辞めてしまい、また働けるようになるのだろうかと不安になった。

・再発がどのようなものかわからず、ちょっとした体調の変化でも再発ではないかと不安になりながら過ごしていた。

・何が原因かわからず、状態もあまり良くない。

・病気の正確な情報が分からない、公費負担等の支援があることを知らなくて困った。難病に関するワンストップサービスの提供があれば便利だった。

・病院で入院した際に死にたいと思った。仕事や、結婚、恋人を作ることもできないと思った。一生治らないし、薬で生かされていて薬の副作用で違うとこに不具合がでたらとか不安になった

・歩けない

・仕事のこと、子供のこと、（子供と自分の）将来のこと。

・病気の経過。治療法（薬の選択）、死亡率、再発率、合併症などなど。

・失明の不安、治療費等の金銭面

## 2) 今、不安に思ったり困っている事や、あったらいいのと思う支援、はありますか？

・手術後かなり改善するも、右半身の神経症状、疲れやすく頸部を休めなくなる（横になる）

・労環境の配慮、支援が欲しい。

・見た目が健常者と変わらないので色々理解されにくいことが多い。

・人生をまっとうするために必要な社会保障制度や生活支援制度の説明や具体的行動の相談窓口があればよかった。

・療養生活全般のコーディネーター

・主人と二人暮らしです。もし今、主人に何かあったらと思うとすごく不安になります。

・介護による家族の疲弊

・病気の進行

・TLS またはそれに近い患者への意思伝達ヘルパー派遣（重度障害者等入院時コミュニケーション支援）

・HAL 応用伝達機器の優先的使用。（早期の実用化を切望しています）

・役所が病気や適切なアドバイスをくれないから、なにを信用したらいいかわからなかった

・在宅介護が続けていけるだろうかという不安

・全身の疼痛が一日中あるらしく、右半身も不自由で殆ど横になっているか寝ている毎日です。家事仕事の援助はありますが、夫婦ともに心身とも疲れ暮らしがなりたない日々です。

・社会参加とバリアフリー

・子供への遺伝の可能性。（検査未だせず）

・子供の無料遺伝子診断。

・出生前診断。

・毎日学校の送迎、付添待機しているが、家の事もできないし、体力的にもキツイし経済的にも厳しいです。この先続けられるが不安に思いながら生活しています。

・いつ発作が出るかわからない。発作が起きても、治療法がない。将来への不安感、絶望感。

・今は自覚症状としてはないが sil-2R の数値が高いままなので 以前神経にあらわれたようになったらまたステロイドを使うかもしれないという恐怖。今はメトトレキサートを使用。ステロイドを使っているときに 脳出血になって障害が残ったので不安が残る。

- ・親の介護の問題。
- ・タクシー券をもっと欲しいです。引きこもりに近い生活してます。
- ・何も支援を受けられない。
- ・貯金をくずして生活しているので先が不安。
- ・体にハンデがあるので就職活動が不利。
- ・次回の手術では数パーセントの確率で、車椅子生活に成ることがあり、不安。
- ・同じ病気に苦しむ人が難病だけに知り合えることが出来ず、自分ひとりではないだろうかと不安がる。ネットで情報が知れると本人の不安も少しは減るのかなと思います。親もいずれは老いていくのでどこかで繋がる手段が欲しい。
- ・病気のことや家庭全般生活も含め、ファミリーサポート的な相談が気軽にできる所
- ・自立に向けての支援・家事や育児のサポート支援
- ・体調の悪いときだけ家事援助してくれるサービス。
- ・「働き続けなければならない」というプレッシャーがしんどい。
- ・合併して難病を2つ持っているが、診療科がそれぞれ異なり、連携がないので、いくつもの診療科にかかっているが大変である。また、それぞれ対処療法的な治療で、薬を出されるので、薬が大量になる。
- ・経済面。保険に入れない。
- ・成人後の保険加入
- ・医療費の控除
- ・世話している家族が働けないから、ヘルパーと同じ給料を支払うべきだと思います。気持ちが楽になりますし、身内がいらない方に人材を回せます。
- ・今の身体を助ける器具が見つからない。
- ・病気を根本から治療する薬がない。
- ・難病 110 番のような気軽に相談できる窓口が身近であれば良いと思う
- ・病気の進行や予後、将来の生活
- ・将来的に歩行困難 寝たきりになっていくという不安。
- ・現在のところ脊髄小脳変性症には治療薬や治療方法が無く、このままどうなることや極めて不安である。
- ・実際に頼れる人（心身共に）が近くにいない、又は少ない。
- ・面倒を身近で見たい
- ・歩くことができなくなってしまったので、トイレへ家の中でずって行かなければならない。紙オムツをしなければならぬのはわかるが、気持ちがそこまで持つて行くことができない。
- ・いろいろと細かくありますが、具体的すぎて書けない。
- ・痛みに対する集学的な診療体制
- ・生活保護になったらどうしよう？夫がいるからといってこのご時世必ずしも養えるわけではないです。
- ・実際に年間医療費は交通費含め 40 万です。
- ・学校や社会に出るときなどに排泄の問題での支援だったり。オムツ券の給付が大人も子供も平等であって欲しい。これからもオムツは離せないし、私が住んでいる所はお年寄りのみオムツ券が支給されていて、子供は認められてないのです。
- ・経済的問題
- ・生活保護、就職支援
- ・あったらいいと思う支援というより、今自分はどうな支援が受けられるのかという事がどこのサイトを見ればいいのかかわからない。
- ・将来についての不安等の相談
- ・多発性硬化症はいつ再発するか不明で、次の再発でどこに症状が出るか不明な病気なので、次の再発がいつでどのような症状が出るのかが不安。
- ・TPP に日本が参加して、医療費が高くなってしまわないかと不安。
- ・難病指定の見直しで、医療費の自己負担が増えるのではないかと不安。
- ・仕事に関する事、病気で辞める様にさせられた

#### 時の支援

・厚労省の支援制度で毎年翻弄されており、心配のあまり病状が悪化した。

はっきり指針を示して欲しい。

・私の医療費が37倍になるかもしれない、治療ができなくなるので、それについてきちんと説明をして欲しい。消費税が上がるのに納得がいかない。

・就労の支援。

・現在無職で、求職中です。難病患者に向けた就職支援体制の拡充をお願いします。

・後遺障害があるので、その支援情報。また特定疾患は保健所、重度障害者医療費補助は市役所など、ばらばらなのをまとめてほしい。

・症例が少なくても研究を進める事は、可能だと思う。国からの支援があれば。

・無駄な使い方をやめて生きられる命を助ける為に研究費を出して頂けたら。助かる生命が沢山あるのではと思う。

・給料安いし、生活が出来ない。家賃補助やパートナーもない。

・介助

・寛解にはいったと思われるが、再発の可能性を抱えていること。

・手帳を持っていないので、これに準じた社会制度が欲しい。

・交通機関の無料パス、減税、国民年金、NHK料金の免除など、正職で働くことが難しい難病患者の社会的フォロー。

#### 3)発症直後、ご自分の生活で大切にしていることはありましたか。

・規則正しい生活と適切適度な運動。

・家族と家庭を守るための仕事が大切だった。

・食事を自分で作る事

・家族のこと(4件)

・なるべく普通に暮らす事。

・病気であることに囚われずそれまでと変わらないように心がけました。

・育児

・仕事&家族

・家族との日常生活(3件)

・出来る限り仕事に就きたかった(臨床工学技士)

・趣味である車・カメラ・ゴルフ・オーディオ維持したかった

・県外に居た子供に会いに出かけたかった

・「何もできなくなってしまう不安に負けじと、

息子と一緒にホームヘルパー2級の資格を取得するなどしました。

・思い切ってNHKの取材にも応じたところ、放映の後日に街なかで見ず知らずの人から声をかけられ、励みになりました。

・ケガ等を避けること

・出来るだけ安静にさせるように努めている。実態は殆ど寝ている状態で運動不足で体力の低下が著しい。

・仕事と療養生活の両立

・普通な社会参加と教育

・家族、子供の成長

・早期療育、訪問ではなく学校に通学したい、地域とのつながり

・その時は 娘夫婦と同居していたので 迷惑をかけないように気を使った。

・仕事と自分で出来る限りの運動を続けること、子供の実際の自立までの自分の自立

・今は、横になっています。ギックリ腰も有りません。

・本人でないのわからないけれどあったのではないかと思う

・生活のリズムを整える

・通学の継続

・とにかく毎日、幸せと思うことを見つける。

・子供に病気があっても毎日元気に暮らすこと

・我慢

・仕事

・文学・民俗学研究

・患者会活動

- ・リハビリ歩き
- ・読書
- ・教育活動
- ・なんとか社会と関わっていききたいとの思いから、就業させて頂いたり、徐々に体が動かなくなってきたので、テニス、釣り、ハイキング等に代えて、俳句作りとか今まで経験のない文化系の趣味を持つようにした。
- ・質問の意味がイマイチ分かりません
- ・仕事
- ・主婦としての役割を果たすこと。
- ・前向きに、生きること。
- ・疾患の理解。高校生の時まずは生きることが目的で、まずは社会に出ることが必死だった。
- ・もうひとつ小児慢性特定疾患（原発性性腺機能低下症）も治療継続なので悪化したらさらに生活の不安はある。
- ・ホルモンバランスが崩れて先日脳腫瘍疑いでした。
- ・娘だけを支え育てていく事で必死でした。まだ、次女が高校生だったので、進学に向けての生活。
- ・仕事
- ・以前の生活を出来るだけ変えない
- ・家族のつながり
- ・病気にはなっても「病人」にはならないように意識していた。
- ・健常人と同じように身だしなみに気がついた。
- ・周りの人に接する時も病気で落ち込んでいるように見えないようにふるまっていた。1日に1回は笑顔になれるよう意識していた。
- ・ふさぎ込まないように注意していた。
- ・仕事が出来なくなったときの不安
- ・睡眠時間
- ・今、できていること
- ・自分の趣味とその仲間。
- ・仕事と家庭のバランス
- ・本人にも、他の子供達にも現実を伝えた上で前向きな明るい生活を送るように務めた。

- ・とりあえず生きようという希望
- ・毎日、会いに行った
- ・仕事と子供。

#### 4)今、ご自分の生活で大切にしていることはありますか？

- ・家族と自分自身の健康
- ・語学の勉強をやり続けること
- ・家族のこと（4件）
- ・好きな事をする。
- ・家族との生活
- ・犬のQOL
- ・自分自身
- ・健康に気を付けて、リハビリ等を頑張りながら、家族や孫と過ごせる時を大切にしている。
- ・無理のない範囲で、自分で出来る事を、自分のリズムでやりながら、孫の成長を、楽しんで、家族と過ごす時間や会話を大切にしています。
- ・できることは、していた。
- ・「発症してから私よりも先に旅立ってしまった主人と妹、隣の奥さん、そしてこの夏の、同居の息子の措置入院と、やりきれない思いですが、どうか気を確かに持っています。
- ・患者一番の暮らしで過ごしている。
- ・多種類の体験
- ・安定した生活。
- ・人とのつながり。
- ・意思伝達、自己決定
- ・いつ、どうなるかわからないので、好きなことをする。
- ・日々の無理のない規則的な生活と 食生活。
- ・上記のことプラス、自分の趣味と親がなるべく最期まで自宅で過ごせる様にする為の介助。
- ・ヘルパー家事補助を頼りません。働けません。
- ・いかに残りの人生を充実出来るか
- ・自分の体と向き合ってる
- ・他の発病者の役にたつこと。病気と治療の情報を共有したい。

- ・同じ病気にかかっている人の役にたつこと。
- ・あるのだと思う。今しかない 出来ることはしておきたいと言う
- ・家族の気持ちや、本人の思い。他人では、理解し合えないことが沢山ある
- ・毎日を無事に送ること
- ・仕事
- ・職業と通院の両立
- ・母との関わり
- ・しっかり食べて毎日元気に過ごすこと
- ・趣味、自分だけの時間、自噴自身の考え
- ・我慢
- ・仕事は出来なくなったが、趣味とりハビリを兼ねて日本舞踊を始めた。
- ・日本舞踊の稽古を出来る限り続けたい
- ・治療とりハビリ～現状の生活を少しでも維持していくために身体に無理がでることはしない。
- ・テレビの体操を見ながらできることはする。
- ・人生を楽しむこと。
- ・他人のため、社会のために役立つこと。
- ・同じような障害や症状を持っている患者さん同士で助け合うこと。
- ・社会生活の維持
- ・娘のライフスタイルを優先に考え引っ越して娘が住みやすくしたこと。
- ・娘が私生活で一つでも何かを一人で出来るようになる力をつける為にサポートすること。
- ・仕事(会社)の継続
- ・家族、友達、旅行
- ・人間関係
- ・自分の仕事（専業主婦ですが）
- ・生活の質を守る
- ・1日1日を大切に過ごす。
- ・家族の生活
- ・発病直後と同じ。
- ・病気にはなっても「病人」にはならないように気をつけている。
- ・身だしなみに気をつかい、1日に1回は笑顔に

- なり、ふさぎ込まないよう意識をしている。
- ・発症前は、何事にも200%ぐらい力を出すようにがんばっていたが、今はしんどいときにはしんどいと、声に出して周りに助けをもらうようにしている。がんばり過ぎて体調を崩すなど逆に周りに迷惑をかけないように、生活のペースも気持ちもゆっくりするようにしている。
  - ・無理をしないこと
  - ・趣味を継続出来ていて、その指導員資格を取得したので、その活動を継続して同じ趣味を持つ人達に長く楽しんでもらいたいと考えています。
  - ・現在地元の患者会設立に向け活動している事も今の自分には、重要です。
  - ・家族。遺された家族・病で逝った生命をいつも忘れず今日も明日も永遠にとともに生きて行くこと。家族皆同じ想いで生きてます
  - ・前向きに、ポジティブに
  - ・現状でむりせず出来ることをやる。
  - ・健康維持
  - ・仕事と子供

##### 5)発症直後、医療サービスや介護(ケア)サービスに満足していましたか？

- ・特定疾患受給者証で経済的に助かった。
- ・特定疾患の指定を受けたので、薬代がかからなかったことが大きかった。
- ・周りに分かっている人がいなかった
- ・満足も何も、何をどうすればいいのか、どこに相談すればいいのか
- ・相談の内容すらわからない状態でした。
- ・診断名が違い、介護保険が利用できなかった。
- ・必要なかった
- ・発症直後は、ALSだとは思わなかったので、必要性がなかった
- ・説明など理解出来ていないけど、進められるままに決める事も多く、いろいろと不安があった。
- ・一変した生活となり、慣れない環境で、人見知りな性格であり、人の出入りが激しく、常に不安

感がありました。

・今までの生活との違いが大きすぎて受け入れられなかった為どんなサービスであろうとも満足できなかった。

・サービスに地域差や、看護レベル、など痛感したことがありましたし、岩手では、見つからず結局、仙台までいき、入院したから。何もかもが不足していた

・受ける処置や介助が全般に雑で、訴えを積極的に反映してもらえることが少ないと、当時から感じていました。

・MSの診断がでるまで3年近くかかり、同じ症状が何回も発症し入院を繰り返していた。この2年間は再発がないが後遺症として酷い疼痛や身体の不全が残ってしまった。当初から現在の治療がなされていたら、ここまで苦しまなくても良かったのでは？と悔悟している。

・効果のある新薬があるので助かった

・医療的なケアは不必要なため。

・この病気では、東京以外ほとんど医療補助がない。この病気は、何度も手術する為、将来的に医療費負担が心配です。

・担当の先生がとても親身になってくれたから

・医療依存が大きく障害が重いと使えるサービスがない。家族やボランティアで成り立つ在宅をなんとかして欲しいです

・治療法がない。

・疑いだった為、何の補助もなく仕事も続けるのが困難になることが想像できた。

・毎日辛いです。引きこもります。たまに出かける。タクシー券が足りない。

・何も補助が受けられないので八方塞がり

・発病時はフォン・ヒッペル・リンドウ病自体が、病名も無かった。病気が特定されて15年ほどしか経っていない。

・治療方法が確立していなかった為、満足な治療を受けられなかった。

・診療時間が短い

・なかなか本当にやってほしいことが言えない。

・子供の頃のことなので覚えていない。

・根本的な治療でない

・下垂体腺腫、小脳異形成症候群（脳腫瘍）、卵巣嚢腫、血管芽腫、甲状腺腫瘍、様々な病気を患っていてどちらとも言えない。

・病気の治療法がない

・介護サービスは受けていません

・医療面:正しく説明してくれた。ただ、症状が軽い（痛み、軽い痺れ）ので、投薬から次のステップへ治療が進まなかった。

・専門医に診てもらえない、ヘルパーの態度、医師の適当な対応

・介護サービスは無かった。

・FOPを知っている先生がいた

・病気への不安軽減があまりできなかった

・自分で病気のことを勉強し、その結果に合致していたからです。

・定期的(月に一度)に診断をして頂いているが、なんの治療薬も治療方法もないこの病気では医療サービス等に満足しているとは言い難い。

・患者本人が児童なので受けられる介護ケアサービスが微妙。

・子供なので基本親が看なさい、というのが多い。

・発症してから病名が判明したのが40年近く経ってからのだったので、それまで病気だとも何も思っていなかった為サービスを受けるとかの次元ではなかった。

・いろいろあったが、生きていくことで精一杯だった。

・医療従事者に痛みの症状を理解してもらえず、見捨てられた。

・直後は乳児期なので詳しくはわからない！

・初めての出産、子育てにと長期的に医療者スタッフによるケアにととても感謝します。

・これからはケアサービスなどの利用を考えています。

- ・正しい診断が行われなかった。
- ・主治医の先生が、受けられる医療、介護サービスを順に教えてくださったので満足しています。
- ・手足は痺れていても普通の生活が送れていたのサービスや介護を受けなかった
- ・特に不自由してないです。
- ・病院でのケアを良くして頂いた。
- ・セカンドオピニオンをつけても両方がいっぱい、いっぱい見たいにみえる。
- ・病院が遠く、非常に疲れる。
- ・発症が20年以上前の事なので、きちんとした情報源もなく、不安が大きかった。
- ・治療には概ね満足だが、特定疾患の公費負担があることを入院中はしなかった。
- ・大理石骨病にかんして全く無知過ぎて、不安と怒りさえ覚えました。こちらの訴えに「気にし過ぎ」「気のせい」「過敏になり過ぎ」と常に言われました。
- ・発症前に会社が潰れ無職だったので医療費援助があった
- ・制度が複雑すぎて、よくわからなかったけど、サービスは受けてない。

## 6) 今、受けている医療サービスや介護(ケア)サービスに満足していますか？

- ・介護までは必要としていない。
- ・薬代や、検査費用が大きいかからないことで、仕事をしていなくても一応の生活ができることが大きい。
- ・地域間格差により受けたいサービスが受けられない
- ・常に私の目線で、必要なことを
- ・必要なタイミングで提供していただいています。
- ・不満が見つからない。
- ・特定疾患の医療証のおかげで、費用の心配をさほどしなくてもよかったから
- ・状況に応じて、主治医の先生やケアマネさんを中心に皆さんが連携して対応して頂けて、安心して過ごせています。
- ・主治医の先生やケアマネさんを中心に皆さん連携で如何なる場合にも対応して頂けて、安心して生活出来ています。
- ・日曜日以外毎日リハビリはあり、訪問入浴は週3回その他は看護師であった妻の介助を受けているが、毎日入浴したい先進医療の治療を受けたい
- ・サービス提供において、ケアマネの力量の差を感じる
- ・訪問看護を増やしたい
- ・「病気の進行と比例していると思いたくありませんが、介護の質が悪くなるばかりで、各介護事業所の教育内容はひどい劣化コピーだという印象を受けます。意思表示の手段である目の動きですら、YESをNO、NOをYESとする人になど、本当は来てもらいたくないのですが...。」
- ・介護保険に変わってからケア マネージャーの対応に問題があり、ストレスがたまっただけです。勿論それ以外の面では行政のサービス等含め感謝する事ばかりです。
- ・特定疾患になったため
- ・何もサービスは受けていません。
- ・発症時の診療科以外の先生との信頼関係を築くのが難しい
- ・訪問看護の時間が短い
- ・治療法がない。
- ・症状や病状が不安定な為、サービスが受けにくい。
- ・ヘルパー家事補助は満足。遺族年金受けています。減らさないで欲しい。
- ・いい主治医とあえた
- ・東京都のみ特定疾患に認定されているため、費用的に治療を受け易い。
- ・フォン・ヒッペル・リンドウ病は、東京都だけ単独で特定疾患に認定されており、医療費の助成が受けられ、治療の選択肢が広がっている。
- ・ボランティアならともかく、サービスの質が悪

く仕事できない人にきてもらうより、レスパイトしたくてもできず、ストレスがたまる一方。

- ・医療費が高い
- ・制度の縛りがきつすぎる。
- ・それぞれ専門医にかかるのでいくつもの診療科に通院しなければならない。通院が最優先で仕事の継続が大変。
- ・主治医はちゃんと診てくれ、状況も説明してくれる。

ただ、術後の回復が期待通りにはならない。十人十色で結果が異なるのは分かるが、似たようなケースとかで、この後の可能性を教えてくださいと心の準備含めて嬉しいのだが...

- ・人不足、医師の専門的な知識
- ・ほぼ希望通りにして貰っています。
- ・行ける病院がある
- ・病気を告知された時のショックは誰にも相談できなくて苦しかった。メンタル面でのケアがもっとあれば良いと思った。
- ・特にありません。漠然と満足しているからです。
- ・同居の家族からの協力を得ることが難しいのでサービスを借りる段階まで話しができないので満足以前の問題。

・睡眠時間やストレスなどギリギリの生活をしているので、満足感はない。

通院に時間がかかる。（病院までが遠い）

- ・障害者手帳はあるがおむつ給付以外は直接生活に助かるようなサービスがない。
- ・医療サービスなどには満足しています
- ・親切・丁寧に診てくれる。
- ・現在、入退院を繰り返している状態なので、入院費を気にしなくていいので気持ちの持ちようが違います。T先生をはじめ、ケアマネージャーさん、訪問看護師さん、訪問入浴の皆さんに支えられながら、この辛い病気と闘えるのだと思っていますし治療に専念できます。
- ・受けれるサービスが不明

・受けていない（何も受けることができない）  
(3件)

- ・希望にあった治療をしていただいている
- ・色々な希望等に対して、出来る範囲で対応して下さっている。
- ・入院当初は前項記載のその病院の明文化されていない暗黙のルールが理解できずに看護師と衝突したが、時間をかけて暗黙のルールを理解して自分が適応することで看護師との衝突を回避できるようになったから。
- ・市の保健所が患者に情報をくれない
- ・待ち時間をもう少し減らして欲しい。
- ・先生の診察を受けて、最新の情報を聞き、治療を受け、満足している。
- ・精神的ストレスですぐ症状が悪化するので、住まいが選べない。家賃払ったら生活費がカツカツ。家賃補助とかあればいいと思う。
- ・病院を探してくれた
- ・担当医をすごく信頼している。
- ・可愛い感じの若い先生だけど、大好きな医者。

## 7)他の患者さんに伝えたいことはありますか？ 大切な人に伝えたいことはありますか？

### <誰に伝えたいか>

- ・同じ病気を持つ人（15件）
- ・すべての患者、他の患者など（7件）
- ・患者家族（4件）
- ・家族（4件）
- ・夫（2件）、亡くなった旦那（1件）
- ・大切な人（2件）
- ・世の中の人、全ての人など（2件）
- ・息子たち
- ・VHLの可能性のある人
- ・両親、兄
- ・友達
- ・母
- ・病院に入院する患者の方すべて
- ・診断までもない同じ病気の患者さんとそのご家族。

・障害がある方、難病と闘われている方々、その御家族。

・社会、行政

### 8)「ある」と答えた方、何を伝えたいですか？

・能動的に継続して色々な支援救済の法律、仕組みを調べること。

・迷っているようだったら、医療費が安い内に高い薬を使うべき。

・悪いことばかりじゃない

・ごめんねと、ありがとう。

・患者を大切に

・一緒に生きていきたい。

・患者である前に個人であることを忘れないでほしい

・毎日に、たくさんの笑顔がありますように。

・どこに居ても同じサービス、医療を受けたい。地域差がないように、質の高いサービスを。

・家族でも病気の受容に時間がかかったし、どうすることが正解だったのかを伝えたい

・「このアンケートを知ったら、あなたもぜひ協力しましょう！」

・希望を持ちましょう

・とにかく家族の協力がなければ、何もできません。本人の気持ちにとにかく寄り添い汲み取る努力をしてあげるべきだと思います。

・社会参加について

・事前検査は周到に。

・手術しても必ずしも良くなる訳ではないと認識した上で手術の決断をしてください

・迷惑ばかりかけて、申し訳ない。自分なんていなくなればいいのに、存在してごめんなさい。

・亡くなった旦那を返して欲しい。

・この病気の新しい治療法の為にできる事があれば力を合わせて何か出来ないか考えたい

・最善と思われる治療方法

・ありがとう

・病気になったせいで家族が崩壊しちゃって申し訳ありません

・生活の工夫

・今自分はあなたの子供で良かった。

・病気がある人もない人も、みんな精一杯生きている

・偉そうにはあかん

・近い将来画期的な薬ができると確信してます。

・何か好きなことに打ち込んで、闘病しましょう。

・研究中の薬や治療法の進捗状況、その他患者同士では励ましあい

・痛みを感じる仕組みが故障してしまうという病気があること。それを理解してもらえないと破滅する患者さんがいること。

・生きるのに情報交換がしたい。またがんばって生きてほしい。

・情報の交流

・病気に負けないこと

・希望を持ちましょう

・感謝の気持（毎日伝えていますが）

・聞きたいこと、希望等、ハッキリと話すこと

・病院生活で自分の身を最終的に守れるのは自分です。医師の顔をうかがって言いたいことを飲み込むべきではありません。

・もう再発はしない（させない）と思います！

・不安でいっぱいかもしれませんが、正しくこの病気を学ぶことで不安は徐々に解消されていきます。

・病気の正確な情報が大事なこと

・生きて欲しいと思います。挫けず・堂々生きて現実を語って欲しいと思います。

・病気に負けない、悲しみに溺れない、無理しない

・健康維持

・何とかなる。

・治療が一生続く病気の事

### 9)最近、嬉しかったことを教えてください。

・特に有りません（10件）

・家族が介助者として支えてくれていること。申

し訳ないが心強い。精神的安定につながっている

・以前、依頼された仕事を今の状況を知った上で最近また追加で依頼してもらったこと。

・家族の笑顔  
・子供達と、コスモスを、見に行った。  
・久しぶりに、スーパーに買い物に行き、食材など見て食欲がでた。

・孫が「じいちゃん」と呼んで投げキッスをしてくれた。

・子どもが亡くなった母親を尊敬していること。  
・「確かなものが何もないと思える日常で、周りの人による、パフォーマンスではないやり取りから生まれる物事に、小さな幸せを感じています。」

・酷い疼痛の暮らしの中一瞬でも笑顔を見つけた時。

・友人との交流  
・中学入学  
・意思伝達が可能になり『お母さん』『ありがとう』『楽しい』と言うようになったこと

・職場の上司が心配して声を掛けてくれた。  
・好きな女優さんの舞台を見に行けた。

・障害を持ってから始めた趣味に打ち込んだ結果、今年は3度目の展覧会出展が決まったこと。

・自分の病気について一緒に調べたり考えてくれたこと

・腎臓の凍結療法を勧めたひとから、治療後に「治療を受けて良かった」と言って貰えた事。

・難病は様々だが、共通することがあるとわかった。

・母が喜ぶ顔を見たとき。  
・子供は下肢にハンディキャップがあるのに自ら運動部に挑戦したこと

・薬が追加され、少し楽になった  
・支援者がどんどん増えていること

・神経難病の遺伝子特定(多系統萎縮症 治療法開発に光)の高知新聞を見た時

・自作昔話脚本アニメを収録したDVDが文科省選定になったこと。また、作成中のリ八本編集が

クライマックスに至ったこと。

・京都大学の山中教授のIPS細胞の開発  
・この病気の薬の治験者に指名され協力者となったこと

・わからない

・同じ病気の患者さんに色々と情報を教えて頂き私自身勉強する事ができてます

・休日寝ていられること。

・計画中の旅行に行けるめどが立った

・友人との交流

・近所の方の気遣い

・病気になってから初めて大切に思える人が出来た。

・病気がきっかけで交友がなくなっていた大学時代の友人と病院で会えたこと

・友人とおしゃべりしたこと

・設立準備中の患者会が正式発足の目途がたち、主治医の先生に患者会発足時に協力要請出来た事。

・亡くなった娘の姉妹達が常に亡くなった姉妹を忘れず、外出時も写真とカロートペンダントと一緒に「四姉妹」でい続けてくれていることです。

・姪っ子の七五三の着物を見られたこと

・「ありのまま」雇用してもらえる環境に巡り合えたこと。難病者であることを隠さないと、就業できないと思っていた。

・同じ患者さんにお会い出来た事

## 10)本アンケート調査に関する感想や意見などをお聞かせください。

・難病患者の雇用率算定を国に強く要望したい。

・社会的な支援の充実、強化を

・入力するのが大変なんで、4択かなんかをメインにして欲しかった。

・病気と向き合うだけでも辛いのに、家族が、介護で疲れ果て、お互いに、イライラをぶつけ合う姿をみるのは、辛すぎます。患者や家族が安心して治療や療養できる制度ができる事を切に望み

ます。

- ・文字数を指定すべき
- ・患者は現在 TLS 状態ですので、質問の回答については私が答えられる範囲で行いました。全てを回答することが出来ず申し訳ありません。
- ・漠然としすぎて、返って答えに窮した
- ・毎日、希望をもって、頑張っています。
- ・書き込み出来る機会を与えて頂きありがとうございました。
- ・受身状態では何も進展しないので当事者じゃないと分からない事をどんどん発信できる機会があればいいと感じました。
- ・未だに生きててほしかったと思います。呼吸器を付けない人生か、つけた人生かどっちも、経験させなかったです。アンケートに回答して、改めて母親の偉大さを感じました
- ・遅くなりまして申し訳ありません。アンケートに込めることのできた言葉はおよそ 8 割ですが、回答する機会を与えてくださったことに心より感謝いたします。今後も、私にできることがありましたら教えてください。
- ・一日も早く疼痛から解放される新薬の開発が出来るようお願いします。
- ・この機会があり、言いたい事できました。
- ・このアンケートが生きる活動をお願いします
- ・病気を発症して自己否定しかできなくなった。また、将来への絶望感が増した。
- ・まとまらず、書けず、申し訳ないです。
- ・患者数が少ないことで治療法の研究が進まないなんてイヤ！どんな形でも行動する事で変わることがあるなら小さな所からでも声を上げたいと思った ぜひ何らかの形で今後の治療へ結びつきますように
- ・難病になったらなったで、新しい世界が開ける（開かないといけない）ので、悲観はしていません。事故とかで、急激に体調変化があった方は大変だと思います。
- ・一般的に難病になると悲惨と思われることでし

ようが、なったらなったで別な世界があるので、一般的に思われるほど、悲惨な思いはしていません。ただ、難病患者も生活できる世界であって欲しいです。

・他でも同じ難病に苦しむ人を繋げるというのがありますが結局、繋がらないし病気に関する情報がないのが残念です。ここも同じですか？

・ぜひ福祉制度に世帯の支援を検討してほしいです。

・難病で苦しんでいる方は沢山います。今後も活動を続けていただき、少しでも苦しんでいる方たちの力になってください。

・他の人に話す機会がないので、情報提供など役に立つことがあれば協力したいです

・ありません

・お母さんがありがとうございますって言っています・・・言えないこともあるけど・・・

・かけはし研究班様、難病に対する素晴らしい取り組みに携わって戴き感謝しています。少しでもご協力できることがあればこんな嬉しいことはありません。貴班の研究に期待しております。

・申し訳ありませんが、特にございません。

・我々患者家族の為に、一日でも早く難病克服のための研究成果を上げて頂きたい。私達はその為の協力は惜しみません。

・保健所に難病疾患チームというのがありますが、どう利用？活用？したらいいか分からない。

・質問が大きすぎて回答しづらい。

・とても必要な調査だと感じます。

・総排泄腔遺残症も重症度もさまざまですが娘のような重症度が高い患者に難病の認定を認めて貰いたいです。

・早く治療法を見つけてほしい。自分はだめでも協力は惜しまない。

・主人と協力する事で少しでも病気原因の糸口が見つかったり研究の予算が増えることを願います

・他の患者さん伝えたいことと大切な人に伝えた

いこの質問は分けた方が答えやすいと思います。

・症状が軽度の方は医療サービスや介護がどんなものなのかわからないと思うので答えるのが難しいと思います（私だけかな？）

・有効に活用して欲しい

・アンケート内容にあった「他の患者さんに伝えたいこと」は、なんらかの形で他の患者さんに伝わるのでしょうか？気になります。

・医師や看護師が見たら気分を害するかもしれない類の意見なので不安になります。

・アンケートできて嬉しかったです。

・生きやすい世の中にしていただけると嬉しいです。

・不定期でよいので、こういったアンケート調査を継続してください。

・質問内容も医療福祉だけではなく、日常生活の中にある(患者さんならではの)アイデアとか、新しく始めた趣味の内容などきいてみると面白いかもしれません。

・このアンケートにより何にどう影響が与えられ、どう活用されたのか。結論が知りたいです。是非、ご報告を頂けたらと思います。

・いろんな人と繋がりが出来ればいい。また少しでも難病の辛さや認識を普通の人や世間に伝えればいいですね

・ない

・難病にも色々ありますが、まだまだ今の社会では「生きにくい」です。

・「すきま」はなるべくない方がいい。

#### D．考察

自由記述を重視したアンケートでは短期間で多くの回答を得ることができ、SEI-QoLの結果と聞き取り調査、自由記述の分析等の結果を合わせることにより、

・難病当事者は発病初期に困難感を持つ割合が高いが、長期にわたると困難感が減少する現

象がみられた。これにより、疾患の進行によるADL悪化とQOL・生活困難度とは比例しないことが難病全般に共通する特徴として挙げられる。

・有用な情報を収集できると希望も生まれ、生活していける道を患者自らが探索できる可能性がある。

・軽度重度、早期中期末期による待遇の格差、差別化は難しい。

・疾患ごとでは対応できない生活ニーズによるソーシャルワークが重要である。

・就労意欲はあるので、マイペースで就労できる仕組みを整える必要がある。

・わずかな記述から個人が特定され差別や偏見が生じることを恐れて登録サイトにも書き込めないや語れない人、疾患がある。

・難病患者は難病を抱えていても幸せに生きていけることを、既存の医学面のみでのアウトカム評価では確認できていない。社会面・生活面の状況から患者が医療を評価できる仕組みもあったほうがいい。

「難治性疾患や障害が重度化していくこと（ADLの低下）とQOLは必ずしも比例しない」ことを衆知し、難病医療に対する一般国民の理解を得ることは、難病研究や難病政策を立案したり評価したりするうえで、大変に重要である。

#### E．結論

現行のWe are here(登録サイト)の入寮項目は患者にかかる負担が多く、有効回答数が減少すること、障害によってはサイトへの入力方法を工夫するなどアクセシビリティに対するきめ細かい配慮が必要ながわかった。質問項目の選定と精緻化、アクセシビリティに課題が残された。

難病患者登録サイトへより多くの人の自発的・積極的な参加、情報提供を得るためには、まずそれが知られることが必要であり、また、患者自らが情報を提供するとともに自らが得ら

れる情報が常に多く新しくあることが望ましい。  
そしてその情報の多くは公開されるべきものである。

今年度は登録者数こそ伸びなかったものの、病気の自然歴、臨床経過に対する患者自身、家族の自己評価と語りを収集し、時間軸にそった質的な内容分析（contentanalysis） 団体組織に属さない患者のナラティブを収集し、WEB 不使用患者・家族へはアンケート用紙を使用し収集をおこなうことができた。

医療相談や情報を収集、キーワード分析により、必要最低限の登録項目、患者および医療者の関心の高い項目、項目の関連性、療養の質（QOL）に影響する項目を抽出することは、立命館大学大学院の「生存学」のサイトと連携し、今後も継続して行っていくことにする。

個人単位での療養の工夫、医師などの医療従事者の説明の仕方の問題点の抽出、患者・家族のQOL向上に寄与する項目の抽出は、次年度も研究を継続する。そして患者ごとのレジストリを基本としつつ、疾患・症状・療養ごとのレジストリとしても検索・分析できるようにしていく。

本研究班で試行した患者登録サイトの立ち上げと患者によるアウトカム評価に関する研究は、あとしばらくは公的資金を得て一定の独立性と恒常性を有する研究として継続していくことが望ましいが、外部資金を投入しさらに対象疾患を拡大し、活動の拡大拡張を図っていく方針である。

## F．健康危険情報

特になし

## G．研究発表

### 1．学会発表

6月15日土 近畿ブロック総会 水町真知子、小林貴恵、橋本操、川口有美子

6月16日日 DPI 日本会議総会 川口有美子

6月29日土 日本作業療法学会 小林貴恵

7月26日金 稀少疾患登録/国際ワークショップ

精神・神経疾患研究開発費・Remedy 木村班

難治性疾患等克服研究事業「今後の難病対策のあり方に関する研究」班

8月24日土 日本難病看護学会 中山優季、井手口直子

8月26日月 港区主催 市民講座「難病女子トーク」 川口有美子

12月15日（日） 市民・研究者シンポジウム第4回「難病研究と創薬」橋本操、川口有美子

## 患者レジストリの連携

研究協力者：山本 晃 株式会社 R102

「患者および患者支援団体等による研究支援体制の構築に係る研究」（橋本班）  
研究代表者：橋本操（NPO法人ALS/MNDサポートセンターさくら会）

「患者支援団体等が主体的に難病研究支援を実施するための体制構築に向けた研究」  
（略称 JPA 研究班）

研究代表者：伊藤建雄（一般社団法人日本難病・疾病団体協議会）  
研究分担者：森田瑞樹（東京大学大学院情報理工学系研究科）  
荻島創一（NPO 知的財産研究推進機構，東北大学東北メディカル・メガバンク機構）  
西村邦裕（NPO 知的財産研究推進機構，東京大学大学院情報理工学系研究科）

### 研究要旨

平成 24 年度より、難治性疾患克服研究事業の横断的基盤研究分野において、患者主体のレジストリ構築を一つの目的に、「患者支援団体等が主体的に難病研究支援を実施するための体制構築に向けた研究」（略称 JPA 研究班）及び「患者及び患者支援団体等による研究支援体制の構築に係る研究」（橋本班）として活動を行ってきた。

それぞれの研究班で成果物として、JPA 研究班では患者主体の患者レジストリ J-RARE.net を平成 25 年 9 月に、橋本班としては、患者登録サイト WE ARE HERE 平成 24 年 12 月にそれぞれ開設し、運用を行っている。J-RARE.net では対象疾患が 4 疾患（遠位性ミオパチー、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）を対象としている。WE ARE HERE では対象疾患を平成 24 年度は 7 疾患（脊髄性筋萎縮症、シャルコー・マリー・トゥース病、遠位型ミオパチー、多発性硬化症・視神経脊髄炎、進行性骨化性線維異形成症、フォン・ヒッペル・リンドウ病、筋萎縮性側索硬化症）平成 25 年度は対象疾患の限定をなくし運用している。難治性疾患克服研究事業として取り組まれている患者主体のレジストリとして、同一疾患の患者を双方のレジストリ対象者としており、将来的に分野を横断して他の患者レジストリとの連携も検討がされている。そのためユーザの視点として、双方の患者レジストリ利用者における利便性の向上を目的に、平成 25 年度 12 月に双方のレジストリをシームレスに行き来するための連携を行った。

#### 共同研究団体

一般社団法人 日本難病・疾病団体協議会、SMA 家族の会（脊髄性筋萎縮症）CMT 友の会（シャルコー・マリー・トゥース病）PADM 患者会（遠位型ミオパチー）MS キャビン（多発性硬化症、視神経脊髄炎）FOP 明石（進行性骨化性線維異形成症）ほっと Chain（フォン・ヒッペル・リンドウ病）日本 ALS 協会近畿ブロック（筋萎縮性側索硬化症）TIL ベンチレーターネットワーク、NPO 法人 ALS/MND サポ

ートセンターさくら会、株式会社バイトルヒクマ

#### A. 研究目的

患者レジストリにおける当事者の主体的かわりには、患者の患者自身の主観的症状や報告 PRO(Patient Reported Outcome)を収集する上で重要であり、患者の絶対数が少ない疾患において、調査や研究のための患者母数を確保するために、国内はもちろん、海外の

患者団体との連携もまた重要である。患者レジストリの仕組みを当事者が作ることにより、患者同士の連携から派生して各国の患者レジストリの連携がしやすくなるという波及効果も期待される。患者自信の悩みを救いあげることで患者の意識の底上げにつながり、患者レジストリを運用することの意義が出てくる。今後はさらに新薬や医療機器の開発を期待、企業との連携も視野に入れ連携をして充実していくことが必要である。

本研究では、2つのレジストリを対象に連携を行い、実際の技術的な実装を行うことを目的とする。連携に当たってはユーザの視点から、2つのサービスをスムーズに行き来できるようにすることを目指す。

## B. 研究方法

J-RARE.net、WE ARE HERE 間での連携方法について検討の上、2つのレジストリ間での連携機能の実装を行った。

## C. 研究結果

### 1. 接続方式について

J-RARE.net と WE ARE HERE の接続については、様々な接続方式について検討した結果、2つのレジストリ間で連携機能を実現することと、開発期間、およびセキュリティ要件を満たすものとして下記仕様に基づき行うこととした。

#### 【前提条件】

- 1) 各システムにて一意となるメールアドレスをキーとして認証連携を行う。
- 2) 他方のシステムへ遷移する際は別ウィンドウでオープンする。
- 3) ログイン状態は各システムがそれぞれで

管理することとし、他方のログイン状態は意識しない。

#### 【システム間連携方式について】

##### 1) ID 存在確認

リクエストパラメータにて連携されたメールアドレスがシステム内に存在するか確認を行う。確認の結果、メールアドレスが存在していれば、ワンタイムパスワードを発行し要求元サーバに結果を通知する。

##### リクエスト

HTTP リクエストに以下に記すパラメータを付加し、POST にて送信する。なお、セキュリティを保持するため、下記対策を行なう。

- ・GET でのリクエストはエラーとする。
- ・リクエスト送信元の IP アドレスを取得し、連携先サーバからのリクエストでなければエラーとする。連携先サーバの IP アドレスについてはあらかじめ通知し、お互いのサーバで設定しておくものとする。
- ・パラメータについては表 1：ID 存在確認リクエストパラメータの通りとする。

##### ・IP アドレス

HTTP ヘッダより『HTTP\_CLIENT\_IP』、『HTTP\_X\_FORWARDED\_FOR』のいずれかを取得する。REMOTE\_ADDR はプロキシサーバのアドレスが設定されるため使用しない。

##### レスポンス

ID 存在確認のリクエストを受けたシステムは、各々のシステム内に対象メールアドレスが存在するか確認し結果を返却する。判定結果は HTTP レスポンスメッセージボディに XML 形式にて設定し、返却するものとする。

・パラメータについては表 2：レスポンスパラメータの通りとする。

#### 暗号キー

下記に定める方式により、リクエストパラメータ・暗号キーを確認し、一致しない場合はエラーとする。

・暗号方式

AES-2056-CBC

・共通鍵

・元データ

判定結果が TRUE の場合のみ設定する。有効期限は双方にて取り決めることとするが長くとも数十分程度までとする。上記(3)と同様の方式にて AES 暗号化を行なったものを返却する。

## 2) ログイン連携

1) の ID 存在確認にて双方のシステムにログ

イン ID を保持していることが確認できた場合、リンク、ボタン等をクリックすることにより、他方のシステムを、ログイン済みの状態に表示する。画面は新規ウィンドウで開くこととする。

#### リクエスト

リクエストにおける制約事項は 1) と同様とする。

・パラメータは表 3：ログイン連携リクエストパラメータ の通りとする

#### 3) ユーザ登録画面連携

リクエストパラメータにてメールアドレスを連携する。連携先システムでは、ユーザ登録画面のメールアドレス入力欄に表 4：ユーザ登録画面連携パラメータを設定し変更不可状態として表示する。

表 1：ID 存在確認リクエストパラメータ

論理名	物理名	未設定時	
メールアドレス	mailAdrs	エラー	各システム内で一意となるメールアドレス。両システムで同一のものを登録することが前提。
暗号キー	encKey	エラー	AES による共通鍵暗号を用いる。復号した値が事前に取り決めた値と異なる場合はエラーとする
SALT	salt	エラー	AES 暗号化を行なう際に使用したランダムな文字列

表 2：ID 存在確認レスポンスパラメータ

論理名	物理名	未設定時	
判定結果	chkResult	エラー	1:対象アドレスが存在する 0:対象アドレスが存在しない
ワンタイムパスワード	pswd	エラー	要求されたサーバが発行するワンタイムパスワード AES 暗号化を行い、返却する

SALT	salt	エラー	AES 暗号化を行なう際に使用したランダムな文字列
------	------	-----	---------------------------

表 3：ログイン連携リクエストパラメータ

論理名	物理名	未設定時	
メールアドレス	mailAdrs	エラー	各システム内で一意となるメールアドレス。 両システムで同一のものを登録することが前提。
暗号キー	encKey	エラー	AES による共通鍵暗号を用いる。 復号した値が事前に取り決めた値と異なる場合は エラーとする
SALT	salt	エラー	AES 暗号化を行なう際に使用したランダムな文字列

表 4：ユーザ登録画面連携

論理名	物理名	未設定時	
メールアドレス	mailAdrs	エラー	各システム内で一意となるメールアドレス。 両システムで同一のものを登録することが前提。

【ユースケース】

連携時のユースケースについて下記に示す。以下、各ユースケースについては J-RARE.net、WE ARE HERE は可逆とする。

1) 双方の ID を保持している場合 (図 1)

ログイン済のシステムから暗号化されたメールアドレス、及び暗号キーを相手側システムに対して ID 連携リクエストとして送信する。

相手側システムは受けとったリクエストに含まれる暗号化されたパラメータを復号した後、同一のメールアドレスが存在しているかを確認し、レスポンスとして判定結果、及び当該ユーザに対するログイン認証を許可するためのワンタイムパスワードを暗号化の上返答する。

ログイン済のシステム側でユーザ画面に暗号化したメールアドレス及び再度復号、暗号化したワンタイムパスワードを利用した相手側システム用ログインリンクを表示する。

相手側システムで、再度受け取ったパラメータを復号した後に、元の ID 存在確認時に発行したワンタイムパスワードとの合致を確認し、ログインを許可する。

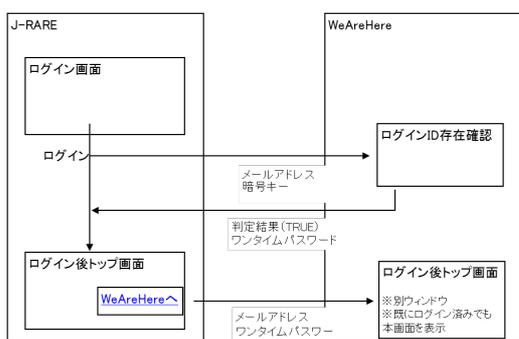


図 1：双方の ID を保持している場合の流れ  
 (ユースケース 1)

2) 片方の ID のみ保持している場合 (図 2)

ログイン済のシステムからメールアドレス、及

び暗号キーを相手側システムに対して ID 連携リクエストとして送信する。

相手側システムは同一のメールアドレスが存在しているかを確認し、レスポンスとして判定結果となるメールアドレスが存在しない旨をレスポンスとして返答する。

ログイン済のシステム側でユーザ画面にメールアドレスを利用した相手側システム用登録リンクを表示する。

相手側システムで、 のリクエストを受け、メールアドレス設定済の登録画面を表示する。

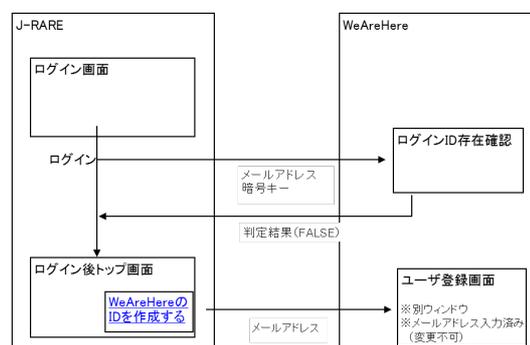


図 2：片方の ID のみを保持しているときの  
 流れ(ユースケース 2)

3) 双方とも ID を保持していない場合

双方のシステムの ID を保有していない場合、片方のシステムから新規アカウントの登録を行い、完了した上でログイン状態となった後に 2) にあるもう一方のアカウント発行の機能を利用可能とする。

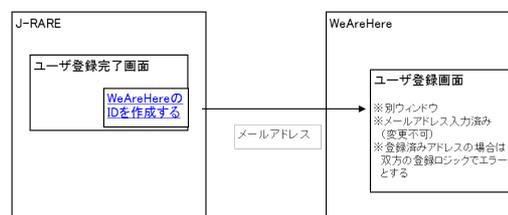


図 3：双方とも ID を保持していない場合の

流れ(ユースケース 3)

4) 片方のシステムからログアウトした場合(図4)

1)のケースで双方のシステムにログインがされている状態から、片方のシステムでログアウトした場合については、ログアウトした旨は相手側には通知せずにログアウトしたシステムのみで未ログイン状態となる。この場合、もう一方のログアウトを行っていないシステムでは、ログイン状態となっており、再度1)の通りの処理を行うことにより、一旦ログアウトしたシステムへの再ログインが可能となる。

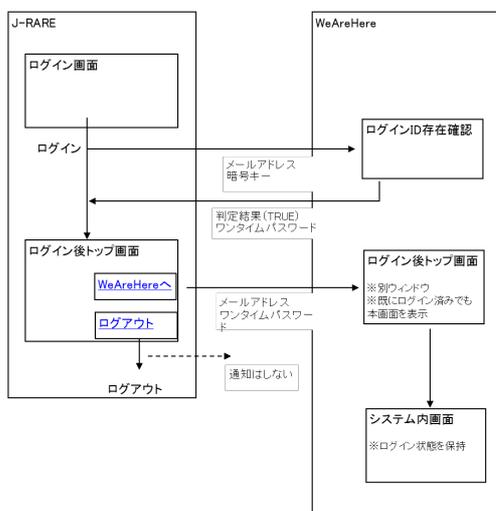


図4 片方のシステムからログアウトした場合の流れ(ユースケース 4)

2.各レジストリにおける機能について

1) J-RARE.net (https://j-rare.net/)

提供機能は下記の通り。

- 日々の記録  
服用した薬の量や体調(体温や血圧など)の記録
- 通院の記録  
通院した際の診察結果、医療費・交通費や検

査値などの記録

- アンケート  
アンケート調査や定期 QOL 調査の実施
- わたしの病歴  
発症や診断がつくまでの病歴、症状の変化の記録
- お知らせ  
治験の案内やアンケート調査の結果などのお知らせ
- ニュース  
希少疾患・難病や医療関連のニュースの配信  
活用例としては、「日々の記録」に毎日の血圧を入力することによる血圧などのモニタリング、登録したデータを診察の際に医師に見せる、「通院の記録」に医療費や交通費を入力し医療費の計算をする、「わたしの病歴」をご利用しこれまでの病歴を整理する、ニュースをチェックする、などをユースケースとして想定している。

登録時には、氏名、性別、生年月日、国籍、メールアドレス、郵便番号、病名、病名の確認をした医師の氏名、医療機関等の情報を必須として、個人情報を含めたデータを患者レジストリとして登録する形態となっている。

2) WE ARE HERE (http://nambyo.net)

提供機能は下記の通り

- お知らせ  
難病や医療関連のニュースの配信、レジストリからののお知らせ
- 難病知恵袋  
登録者が他の登録者に知ってほしい知識の登録、共有
- 病のライフヒストリー  
登録者の疾患にかかわる時系列での出来事を登録、共有

活用例としては、患者自身が疾患を通して得た知識・知恵や、患者自身の病の履歴情報を他者と共

有することにより、自分のデータを治療研究に役立てたい、病気に関する経験や知識を共有したい、自分と似た症状をもつ人と交流したい、といった要望を満たすことで利用促進を図っている。登録時にはメールアドレス、性別、生年月日、疾患名が主な情報で、個人情報に係る内容は収集せず、データ登録に際しての労力を省く目的で属性情報のみで利用可能な形態となっている。

それぞれで登録者に対して提供される機能に違いはあるが、いずれも、患者のPROを研究に活かすものとして、患者自身が情報を登録することを想定して構築されている。従来の国・医療従事者主体の登録システムでは、断続的・間接的なデータ、個人情報保護のため手続きが煩雑な仕組み、客観的評価として正確性のあるデータ、であるという特徴に対して、患者主体の登録システムとして、連続的・直接的なデータ、情報の公開権限を患者が保有していること、主観的評価としてのデータ、であるという特徴があり、相互に補完する関係にある。

### 3. 患者レジストリの連携機能実装

2013年12月、J-RARE.net、WE ARE HERE 双方の患者レジストリ間での連携機能の実装を完了した。

#### 1) J-RARE.net ログイン後に WE ARE HERE へ連携

J-RARE.net にログイン画面（図5）よりログインすると、上部メニューの一つに「WeAreHereへ」というリンクが表示される。（図6）この表示がなされる時点で、ユースケース1、ユースケース2にあるシステム間でのID存在確認が行われ、連携時の処理として相手側システムでログインとなるか登録となるかが決定された上でリンクが設置されている。

リンクをクリックした際にユースケース1のID

存在確認の結果レスポンスがとして存在確認がとれている場合には図7の通り WE ARE HERE へのログインが行われ、ID存在確認の結果レスポンスとして存在確認が取れなかった場合には図8に示す通り、J-RARE.net 側で登録されている E-mail アドレスが挿入され、変更不可な状態で WE ARE HERE の初期登録のフローに入る。



図5：J-RARE.net ログイン画面



図6：J-RARE.net ログイン後



図7：J-RARE から WE ARE HERE 連携ログイン

# 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



図 8 : J-RARE から WE ARE HERE 連携登録

## 2) WE ARE HERE ログイン後に J-RARE.net へ連携

WE ARE HERE にログイン画面（図 9）よりログインすると、TOP 新着メニューの一つに

「J-RARE.net」へのリンクが表示される。ユースケース 1 の場合には、図 10 の通り「J-RARE にログイン」というリンクが設置され、ユースケース 2 の場合には、図 11 の通り「J-RARE に新規登録」というメッセージとともにリンクとして通知ボックスが設置される。こちらもログイン時にシステム間での ID 存在確認が行われ、連携時の処理として相手側システムでログインとなるか登録となるかが決定された上でリンクが設置されている。

リンクをクリックした際にユースケース 1 の ID 存在確認の結果レスポンスがとって存在確認がとれている場合には図 12 の通り J-RARE.net へのログインが行われ、ID 存在確認の結果レスポンスとして存在確認が取れなかった場合には図 13 に示す通り、J-RARE.net の初期登録のフローに入る。



図 9 : WE ARE HERE ログイン画面



図 10 : WE ARE HERE ログイン後 ユースケース 1



図 11 : WE ARE HERE ログイン後 ユースケース 2



図 1 2 : WE ARE HERE から J-RARE 連携ログイン

ジストリであっても利用することが簡単になることが示せた。今後は、他のレジストリとの入り口(ログイン)部分での連携、さらにはデータ同士の連携を考えていく必要がある。

## E. 結論

今回の患者レジストリの連携においては、患者主体レジストリとして将来的な構想に基づいたルール整備と仕組みづくりが必要であることが明確となった。今後は研究内容として、横断的な患者主体の患者レジストリとしてどのような仕組み、仕様、システムが必要であるかを研究者、患者の視点を十分に入れた上で検討していく必要がある。

## F. 研究発表

1. 論文発表  
該当なし
2. 学会発表  
該当なし



図 1 3 : WE ARE HERE から J-RARE 連携登録

上記通り、連携において、ユースケース 1、ユースケース 2 での ID 存在確認、およびログイン連携が行える機能を実装した。

## D. 考察

日本国内において難治性疾患関連団体、患者会や支援団体が複数存在しているがそれぞれの独自に患者レジストリを開発、運営している現状がある。また、それらのレジストリにおいては初期登録やログイン認証からはじまり、類似の機能を持っている部分も多い。しかしながらそれらの仕様は未だ統一されておらず、連携に際しては別途連携のための開発が必要である。

今回の連携の実施により、ユーザの視点から複数の患者レジストリをスムーズに行き来することが可能となり、また記録できる内容が異なるレ

## G. 知的財産権の出願・登録状況

該当なし

## 希少疾病に対する治験の課題

研究分担者 青木 正志 東北大学神経内科 教授

### 研究要旨

希少疾患（難病）に対する治療薬の開発は、社会から最も切望されている課題の一つである。一方、その治験を担うのは大手製薬会社とは限らず、大学病院などのアカデミアが主体となることも多い。元々試験の対象者が非常に少ない疾患の場合は日本全国の患者へ参加を呼び掛ける必要があり、さらには状況に応じて積極的に国際共同試験を行う必要がある。東北大学病院で行っている治験でも患者への情報提供には苦労している。希少疾患に対する医薬品や再生医療が期待される中で、全国の患者へどのように治験の情報を伝えていくかは重要な問題である。患者会が協力して治験の被験候補者を登録するシステム（レジストリ）の構築が求められる。

### 共同研究者

加藤昌昭（東北大学病院神経内科）

割田 仁（東北大学病院神経内科）

川内裕子（東北大学病院神経内科・徳洲会病院  
ALS ケアセンター）

佐藤裕子（東北大学病院地域医療連携センタ  
ー）

### A. 研究目的

希少疾患に対する治験はいわゆる大手製薬メーカーが担うとは限らず、医師主導治験あるいはベンチャー企業と大学病院の共同開発の形態をとることが多い。元々試験の対象者が非常に少ない疾患の場合は日本全国の患者へ参加を呼び掛ける必要があり、状況に応じて積極的に国際共同試験を行う必要がある。いずれにせよ希少疾患の治験を成功させるためには試験対象患者（被験者）の候補者リストを作成することが重要となる。

### B. 研究方法

東北大学病院で施行している縁取り空胞を伴う遠位型ミオパチーに対する医師主導治験（フェーズ I 試験）あるいは同院で現在施行中の筋萎縮性側索硬化症（ALS）に対する肝細胞

増殖因子(HGF)治験（フェーズ I 試験）における患者エントリーの状況を検証した。

（倫理面への配慮）

患者個人情報はいないで研究を行った。

### C. 研究結果

縁取り空胞を伴う遠位型ミオパチーはわが国で約 300 名程度の患者しかいない希少疾患（ウルトラオーファン）であり、これまでに確立した治療法はない。一方で、国立精神神経医療研究センターの西野らが動物モデルにシアル酸を補充することで症状の改善に成功し、治療法の開発が期待されている。

シアル酸（N アセチルノイラミン酸）を用いた縁取り空胞を伴う遠位型ミオパチー患者に対するフェーズ I 試験は 2010 年 11 月から東北大学病院にて医師主導治験として行われた。被験者は 6 名であったが、患者会のメーリングリストによる呼びかけにて全国から患者が登録してもらうことができた。海外での試験結果を受けて、今年度（2013 年 10 月から）は追加のフェーズ I 試験を東北大学病院にて行っている。2012 年 6 月からは国立精神神経医療研究センターが運営する登録システム Remudy（Registry of Muscular Dystrophy）が立ち上

がっており、これとの連携も図っている。

ALS も治療法が確立していない難病である。企業による治験も行われているが、東北大学病院では強力な神経再生作用をもつ、肝細胞増殖因子 HGF を用いた治療法の開発をベンチャー企業と共同で進めている。

2011 年 6 月に治験届を提出し、同 7 月からフェーズ I 試験を開始した。試験開始にあたっては仙台および東京で記者会見を行い、情報提供に努めた。開始当初は全国から問い合わせがあったが、その後、患者・主治医からの問い合わせは徐々に少なくなり、エントリーに苦労している。本試験の進捗状況は患者会に随時、報告をして協力を得ている。

#### D. 考察

希少疾患に対する医薬品や再生医療が期待される中で、全国の患者へどのように治験の情報を伝えていくかは重要な問題である。患者会が協力して治験の被験候補者を登録するシステムの構築が求められる。

#### E. 結論

橋本班で構築している患者レジストリシステムのよって患者が治験などの正しい最新情報を得ることができるよう期待する。

#### F. 健康危険情報

特記事項なし

#### G. 研究発表（2013/4/1～2014/3/31 発表）

##### 1. 論文発表

なし

##### 2. 学会発表

青木正志、ALS 治療研究の最新動向と HGF 治験の進展について

平成 25 年度日本 ALS 協会総会 特別講演  
2013 年 5 月 18 日 戸山サンライズ、東京  
青木正志、臨床研究における産官学連携の促進  
アカデミアの立場から

第 12 回瀬戸内国際臨床試験カンファレンス  
2013 年 10 月 5 日 愛媛県松山市

青木正志、DMRV 追加第 I 相試験の進捗状況と今後必要なこと

第 6 回遠位型ミオパチー患者会シンポジウム  
2014 年 2 月 23 日 品川

H. 知的財産権の出願・登録状況  
なし

## 患者の主観的医療評価（Patient Reported Outcome:PRO）と主観的 QOL 測定法 SEIQoL(Schedule for the Evaluation of Individual Quality of Life)に関する研究 研究分担者 井手口 直子 帝京平成大学薬学部

### 研究要旨

患者の主観的評価を医療評価に取り入れることの重要性が高まっている。主観的な QOL 評価である SEIQoL とインタビューを併用したところ、患者にとっての主観的評価には医療のみでなく医療従事者への評価が混在することがわかった。そこで患者を交えた多職種混合のディスカッションで医療従事者の望ましい態度と望ましくない態度と影響について探索した。

### 共同研究者

川口有美子（NPO法人ALS/MNDサポートセンターさくら会）

中島孝（国立病院機構新潟病院）

中山優希（東京都医学総合研究所）

後藤恵子（東京理科大学薬学部）

### A．研究目的

患者の主観的評価を医療評価に取り入れることの重要性は近年高まってきており、FDA ではガイドラインが存在するが、日本では充分とは言えない。一方、医療経済としての費用対効果計算のための QUALY の概念（生存年と QOL）は浸透しつつある。患者の QOL を考えたときに汎用される EQ-5D など健常者を対象として作成された尺度では、神経難病や治らない病気の患者の QOL を測定できるとは言えない。そこで主観的な QOL 測定法である SEIQoL(Schedule for the Evaluation of Individual Quality of Life)を用いると同時に、患者にとって医療への期待や失望そして医療従事者の態度が治療の意欲に影響を受けたことなどを半構造化インタビューにて、探索的に引き出すことを目的とする。

### B．研究方法

1・神経難病患者への自分が受けた医療についてのインタビューおよび主観的な QOL 測定方

法である SEIQoL の測定を行った

2・医療従事者がどのような態度に問題があるか、またどのような態度がミニマムおよび理想的に望ましいのかのグループディスカッションを行い、まとめた。今回は特定の医療従事者ということで、薬剤師を対象とした。1グループ7名とし、医師、看護師、薬剤師、理学療法士、ケアマネージャー、患者を配置し、記録係を1名つけた。

### （倫理面への配慮）

本研究は、帝京平成大学臨床研究の倫理委員会の承認を得て行った。

### C．研究結果

#### 1．神経難病患者へのインタビューと SEIQoL

##### パーキンソン病患者 A 氏

医療評価に基づくインタビューからは、専門医に診察してもらえる安心感があるという利点の一方で、病院関係者からの疾病に関する情報提供が少ないと感じた経験や薬剤師の効果が実感できていない不満といった精神的不利益に関する回答が得られた。

SEI-QoL 測定では

キュー 1：外出の機会を増やしたい (0.16)

目的のある外出をしたい。人と会うことにより  
 迷惑や負担をかけることが心配で外出に消極的  
 になっている。

キュー 2：好きなことを再開したい (0.18)

ゴルフ、テニス、絵を描くことが趣味。現在は  
 全て休んでいる状態。

キュー 3：妻への負担を軽くしたい (0.16)

会社勤めをしていたころと比較して家にいる  
 時間が増え、自分のためにやるが増えている  
 のではないかと考えている。

キュー 4：PCを元のように使いたい (0.28)

利き手の右手がマウス操作を上手くできず時  
 間ばかりかかる。

キュー 5：体の動きを安心して行いたい (0.22)

突如ふらつきが起こるため、駅で電車を待つこ  
 とや階段を下ることが非常に怖い

となった。それぞれのキューの満足度と重要度  
 は図 1、2 に示す。

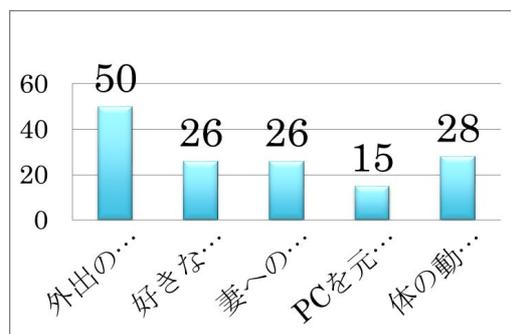


図 1 満足度

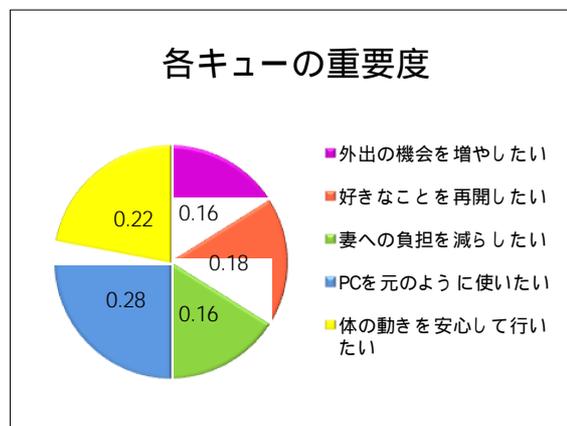


図 2 重要度

INDEX

	レベル	重み	レベル× 重み
外出の機会を増やしたい	50	0.16	8
好きなことを再開したい	26	0.18	4.68
妻への負担を減らしたい	26	0.16	4.16
PCを元のように使いたい	15	0.28	4.2
体の動きを安心して行いたい	28	0.22	6.16

合計 27.2

表 1. 患者の INDEX は 27.2 となった。

遠位型ミオパチー 患者 B 氏

今まで受けたの医療については、

「骨密度や体重などを定期的に測定しておき  
 たかった」、「リハビリにも初期の段階から積極的  
 に関わりたかった」

今後の見通しや希望については、

「最新の医療を受けていきたい」、「医療を受ける  
 患者側も自発的に勉強をしていかなければなら  
 ない」、「よい医療を受けるためにも、どのような  
 事が必要なのかを考え、患者会としても発信して、  
 患者側にも意識を変えてもらいたい」と回答した。

5つのキュー

家族、子ども、友達、患者会、海外

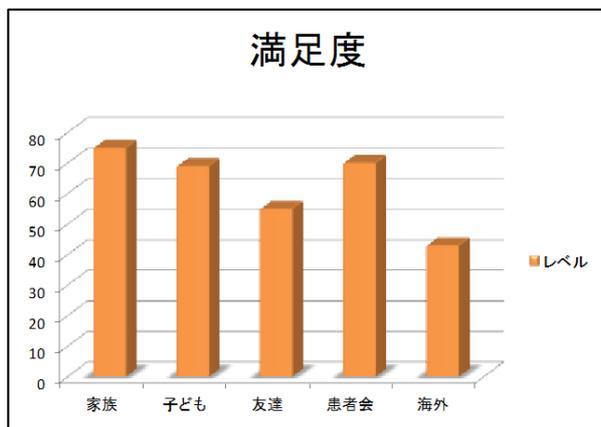


図3 満足度

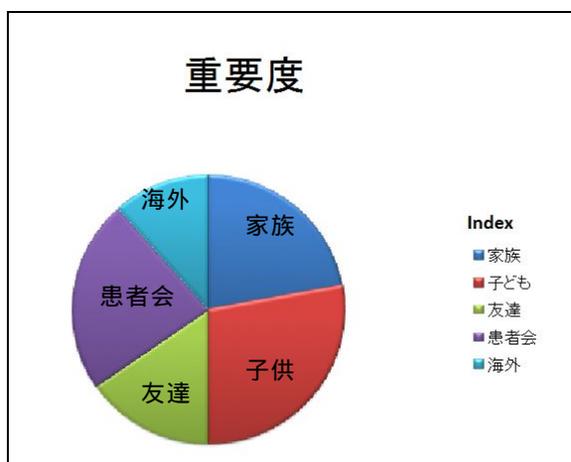


図4 重要度

SEI-QoL Index(2013.11)

キュー	レベル	重み	レベル×重み
家族	75	0.23	17.25
子ども	69	0.29	20.01
友達	55	0.16	8.8
患者会	70	0.24	16.8
海外	43	0.12	5.16

Index 68.02

表2 . SEIQoL-index は 68.02 となった。

## 2. 患者の主観的評価に基づくグループインタビュー

2014年2月22日(土)  
 13:00-17:00

【結果】患者から見た医療従事者（薬剤師）について

<患者から見た医療従事者の態度で感じた影響

（薬剤師に関して）>

- ・薬を渡すだけだと思っていたが、医師が薬の量を間違えて書いて、薬剤師が「量が多すぎるよね」と言ってくれて直してくれた。知識が多いただけで使えなかったら意味がないし、目的がなかったらどんな仕事も駄目ではないか
- ・昔は事務的な対応をされるが多かったが、最近は自分の変化に気づいてくれて、丁寧、悪い評価を感じたことがない
- ・（保険薬局に対して）どこの薬局でもいいというが、自分の病気の薬を良く扱っている薬局のほうがいいかと思う、しかし調剤に時間がかかるのでそれを待って受け取るだけで精一杯です。だから薬剤師に時間をさいて対応してもらうことは求めています。現状のシステムでは無理かな。
- ・治療については、罹患したころにくらべると、いまは大きな変化がない。緊急性がないので自分が言う一言ふたことで何か変わるのか、何かあってもそれが重要なことかわからない。全部手帳に書いて報告しているが薬はなかなか変わらない。病院を変えることは物理的に無理
- ・あまり薬剤師に会う事はない
- ・ジェネリックに変えるかといつも聞かれる、患者の時間、体調や状況をかんがえて対応してほしい。待ち時間も長い
- ・入院したとき、薬剤師がこない、忙しそうにしているので聞きづらい
- ・病棟に薬剤師がくると薬のことを聞ける。病棟に来る薬剤師はしっかり説明してくれるので安心できる
  - ・薬剤師はいつも忙しそうにしている。いつもPCにむかっていて、小走り、忙しいと患者に思わせては話しかけづらくなる

- ・同じ薬局の薬剤師で個人差がある。細かく説明する人と、前回と同じですと言って親切でない人がいる。漢方は説明が多いのでしっかり説明してくれると再確認できる、患者は家でしらべないので、薬剤師が言ってくれるとありがたい。
  - ・忘れ物をしたときに、一ヶ月後に薬局へ言ったら「忘れ物はありませんか」と覚えていてくれた
  - ・疑義照会ですぐに対応してくれる人と、嫌な顔をする人がいる
  - ・表情がマニュアル通り、説明もマニュアル通り
  - ・最初はいい薬剤師と感じたが、薬局が混んでいるのに患者と無駄話をしている
  - ・患者の要望をきいてくれない
  - ・10mgの処方で、患者は5mを2つ欲しいが薬剤師は10mをわればいいと言う、錠剤を割るということを知らない患者もいるがその時はどうするのか
  - ・毎回同じ説明をする
  - ・体調が悪いとき、二回症状を聞かれて辛かった
  - ・夜間に胃腸炎で救急外来にかかったとき、待ち合い室いきなり薬をもってきて、上から目線で薬をわたされた。態度が悪く聞く気にならなかった。患者に寄り添っていない
  - ・病院と近所付き合いで薬剤師と仲良くできた
  - ・飲み合わせについて聞いたら「先生がだしているから大丈夫」と言われた
  - ・声が大きいのので個人情報もれてしまう
  - ・薬局で風邪薬を貰った、言いにくい難病はいいたくないの「どうしましたか」という聞き方は困る
  - ・処方薬が何が何だかわからないときに、新米の薬剤師が調べて説明してくれた
  - ・飲み忘れについて聞いたが返答がない
  - ・医師にきかれると「飲んでいますと返答してしまう」ステロイド、ホルモン剤
  - ・抗がん剤使用中体調が悪いときに、薬を席までもってきてくれた
  - ・薬を一回分づつわけてもらった、そういうことができることを自分がしなかった
  - ・ジェネリックを飲んでいたのに、薬局で先発品を出された。GEにしてほしいと言ったら嫌な顔をされた
  - ・「これといって効かない薬だけど先生がだしているからしょうがない」と言われた
  - ・出ている薬から心配してくれた
  - ・気持ちを押さえるためにうつの薬がでたが、「うつの薬」と言われて落ち込んだ、気を使って「気分を落ち着かせる薬」といって欲しかった。
- <望む姿>
- ・ネガティブな情報を伝えられたとき、自分に当たっているか解らないが、こころのストレスになるだけだからあまり気にしないようにしている。暗い気持ちの患者を少しでも前向きにできる人が必要だと思う
  - ・お薬手帳の意義がまだ解らない（救急の時だけではない）
  - ・ポンプでの持続皮下中など、在宅での挑戦を積極的に行っている薬剤師もいていいなと思う
  - ・楽しく明るくが両方に必要だよ。だからって完治でもないし、治っているわけでもないけどね
  - ・技術も大切だけど、心が大切だし、聴かせてくれるような人材が必要です
  - ・医療用語はインパクトがあるので、いかに伝えるかが課題だと思う
  - ・医師は治ったといえども患者は治っていない、パーキンソン病は10年まで見れるがそれ以上は診れないという非常識の人もある。6割うつになるときく。薬もらって薬剤師とかと仲良くなればいいと思う
  - ・薬剤のことを聞く窓口が別にあって相談できるシステムが欲しい
  - ・言葉よりも気持ちが大切で、寄り添ってもらえると心が開ける
  - ・患者は何を気にしているかをふまえて副作用を聴いてほしい（がん）

## D．考察

2つの研究の結果から、患者の医療への不満は大別するに

「情報提供が不十分」

「なかなか薬がかわらない」

といことで、コミュニケーション不足によるものと考えられる。

グループインタビューでは、同じく、説明不足や、患者のニーズに応えられないこと、毎回機械的なサービスを行うことが不満ということであった。

「望む態度」では、その裏返しであるが、患者の細やかなニーズを無視しない、温かい態度を望むということが解った。

## E．結論

患者が行う医療評価とは、医療の技術の高度はむしろ、望まれる。それと同時に今よりもっと良い医療であるという可能性があればなんでも賭けてみたいという意欲もある。しかし、それらのニーズは全て間にたつ医療従事者の態度に影響されるということが浮き彫りになった。専門職というのは、非専門職である患者よりも優位な位置に立ちやすいという面がある。言い換えれば患者の主観的な医療評価は「医療従事者の評価」になりやすいということである。

日本で PRO が今1つスタンダードで無い理由は「個人的なブレ」であり「客観性」がないという正に「主観」という本質そのものである。が、しかしそれは見直すべきである。そこまで評価して真の医療評価といえるのではないかと考える。

## F．健康危険情報

なし

## G．研究発表

### 1．論文発表

なし

## 2．学会発表

なし

## H．知的財産権の出願・登録状況

なし

## 重度障害者の Web サイトアクセスおよび視線入力・口文字盤に関する研究 研究分担者 伊藤 史人 一橋大学情報化統括本部情報基盤センター

### 研究要旨

Web サイトアクセシビリティ対策においては、一般に、Web サイト側の対策が行うことを意味する。しかし、重度障害者の場合は重複した身体障害を抱えているため、よく実施される Web アクセシビリティ対策のみでは解決できない場合がほとんどである。そのため、コンピュータ等を利用するための基本的な工夫が必要となる。本研究では、Web サイトのアクセシビリティはもとより、視線や口文字盤によるアクセシビリティの改善を目指した。それぞれについて、より簡便に利用するための調査と試作を行った。

### A．研究目的

本分担研究では、重度障害者の意思伝達環境の改善を目的としており、以下の3点を実施するものである。

#### 目的

身体障害を伴う患者によるサイトアクセシビリティの向上および意思伝達装置によるアクセスの対応状況の調査を行い、Web サイトアクセスを改善することである。

#### 目的

重度障害者向けの視線入力ソフトウェア開発を行う。ALS 患者を中心に視線計測を行い、視線入力の妥当性を判断する。視線入力により、アクセシビリティの向上させることで、入力スイッチの使えない患者による患者サイト参加を促すことである。

#### 目的

口文字盤の解析によって特徴量をフィードバックし、一部の ALS 患者利用されている口文字盤を読みやすくすること。口文字動作を画像解析することで、読み取り者に特徴をフィードバックして、初心者や介助者でも患者とのコミュニケーションを円滑に行えるようにする。それにより、患者サイトへの入力代行が行いやすくなる。

### B．研究方法

本事業の成果物である患者サイトのアクセシビリティを調べるために、読み上げソフトウェアやタブ入力による閲覧方法を実施して利用の可否や使いやすさを調査する。意思伝達装置での患者サイト利用については、よく使われている装置で実施する。

視線入力ソフトウェアについては、一般的な PC のインカメラ画像を使い、眼球動作を追跡するアプリケーションを作成する。ALS 患者を主な対象として視線の計測を行い、コンピュータを操作するために十分な精度が確保できるかどうかを調査する。

口文字の解析については、予備実験として比較的動作の大きい患者を対象に行う。口文字動作をビデオ撮影し、その特徴量を画像解析で取得する。画像処理としては差分抽出やオプティカルフローを利用する。本研究では、画像処理ライブラリ OpenCV を利用して効率化を図る。

（倫理面への配慮）

なし

### C．研究結果

前年のアクセシビリティに関する問題が引き続き発生していた。ただし、個人の使い方の癖によって、アクセシビリティが低下している例もあった。ALS 患者については障害の個別性が極めて大きいため、特定の対策を実施することは難しい。

そのため、JISX8341（2010）に規定されているアクセシビリティ対策を行うことは重要である。しかし、上記の理由により、入力方法の多様化が必要である。以下に示す意思伝達方法が実現することで、より多くの神経難病患者が患者サイトを利用できるようなる。

視線入力ソフトウェアは、おおむね動作するものが開発できたが、一部のALS患者については、正常に眼運動を追跡できずに利用できない場合があった。室内光の影響により認識率が低下することもあった。一般的なPCのインカメラで使える視線入力ソフトウェアは、実用化しているものはない。現在実現している精度でも通常のトラッキングを行う程度には十分である。実用性を高めることで、これまで高価だった視線入力装置の代替となる可能性があり、社会的なインパクトは大きい。

口文字盤解析の結果、差分抽出よりもオプティカルフローによる処理が適切であることがわかった。口文字盤は、介助者にとっては難易度の高い手法であるため、解析結果のリアルタイムフィードバックによる効果は大きい。それにより、超重度障害者のコミュニケーション環境は大きく改善すると考えられる。

#### D．考察

アクセシビリティの向上には、より多くの身体障害のある患者の試験が必要である。今回は5例程度しか行えなかった。

視線入力ソフトウェアは、環境光に対する対策が必要である。患者の療養環境は多様であるため、現場環境での実験が必要である。

きわめて動作の小さい口文字盤の場合、撮影カメラのブレが大きな影響を及ぼし、正しい処理結果が得られない。カメラのブレ対策が必要である。

#### E．結論

サイトのアクセシビリティの研究を除き、視線

入力ソフトウェアと口文字盤解析は実用化することで、社会へのインパクトは大きいと考えられる。

#### F．健康危険情報

なし

#### G．研究発表

##### 1．論文発表

なし

##### 2．学会発表

[1] 伊藤史人, 藤澤義之 “オプティカルフローによる口文字盤支援システム”, リハビリテーション工学研究会, vol.28, No.1, pp.2-4, 2013.

[2] 伊藤史人, “意思伝達装置の利用支援環境改善についての提案”, リハビリテーション工学研究会ポスター発表, 2013.

[3] 伊藤史人, “口文字盤の読み取り支援手法の提案”, 情報科学技術フォーラム講演論文集, Vol. 12th, pp.679-680, 2013.

[4] 伊藤史人, “口文字盤読み取り支援システムの検討”, 電子情報通信学会WIT信学技報, vol. 112, no. 475, WIT2012-83, pp. 219-222, 2013.

#### H．知的財産権の出願・登録状況

##### 1．特許取得

なし

##### 2．実用新案登録

なし

##### 3．その他

なし

## SEIQoL-DW を用いた筋ジストロフィー患者の QoL 評価に関する研究

研究分担者 井村 修 大阪大学人間科学研究科 教授

### 研究要旨

筋ジストロフィーは難治性の進行性疾患であるため、客観的尺度による QoL 評価を行うと、病の進行に伴い QoL の得点は低下する。しかし、SEIQoL-DW のような、患者自身が評価すべき項目を選択すると、必ずしも QoL の得点は低下しない。これは病の進行に伴い、患者自身が価値観や人生観を修正し、生きる意味を主体的に探索しているためだと考えられる。したがって、SEIQoL-DW は QoL 評価だけでなく、カウンセリング的効果も有することが示唆された。

### 共同研究者

船越愛絵（大阪大学人間科学研究科）

### A．研究目的

筋ジストロフィー患者は、療養期間が長期にわたり、症状が徐々に進行し、根本的治療が困難であるため、心理的な支援の必要性が指摘されている。本研究では、筋ジストロフィー患者を対象に、SEIQoL-DW を用い個別にインタビューを行うことにより、彼らが生活上で大事にしていることを把握し、価値観の在り方やその転換について共感的に理解し、難病患者へのカウンセリングの可能性を検討した。

### B．研究方法

SEIQoL-DW を成人の筋ジストロフィー患者 5 名（A 氏～E 氏で、27 歳～48 歳、平均年齢 36.8 歳）に実施した。SEIQoL-DW は、本来、主観的 QoL を測定するために開発されたものであるが、生活上の重要事項の満足度と重みづけを聴取するため、彼らの人生観や生き方、価値観の転換などを共感的に理解するために有効であると考えられた。ベッドサイドで数回のインタビューを行った。今回の調査では、病状が変化した時点（過去）と現在の SEIQoL-DW を実施し、時間経過による価値の変遷を検討した。

（倫理面への配慮）

主治医からの説明の後、患者からの同意をとり、インタビューが実施された。患者の心身への負担を考慮し、インタビュー時間の調整を行った。なお、研究への不参加により、不利益が生じないことを説明した。また本研究は国立病院機構刀根山病院の倫理審査を経て承認を得た。

### C．研究結果

A 氏以外の 4 名は、病状の大きな変化時点と現在で QoL を構成する領域に変化が見られ、明確な低下傾向は見られなかった。A 氏のみ、SEIQoL-DW Index は顕著に低下していた。B 氏、D 氏は病状の変化時点から現在にかけて、なくなっている領域が多く見られた。しかし、重要度が完全になくなっていないものもいくつか見られた。C 氏、E 氏は、領域に挙げられた項目に変化は見られたものの、その内容が変容しながら別の領域に引き継がれているものも多く見受けられた。B 氏、D 氏、E 氏の変遷より、「病状・状況の変化以前に悩んだり準備をしたりする期間」、「病状や状況の変化に対するポジティブなとらえなおし」、「できる範囲内でやれることを探そうという姿勢」、「できなくなったことと距離を置く」などが、新たな領域の模索につながる要因と考えられた。A 氏はできない領域が増えた際には、現在ある領域中で重要度や満足度を調整する、いわば内的調整を行っていると考えられた。C 氏は、

新たな領域の模索は見られなかったが、病状や状況の変化が起こった際、電動車いすやポジティブな人間関係などの外的要因が生じ、それらを C 氏自身が重要なものであると位置づけていると考えられた。

#### D．考察

領域が変遷していなかった A 氏以外の 4 名には、顕著な SEIQoL-DW Index の低下が見られなかったことから、領域の変遷、新たな領域の模索が QoL に大きく関わっていると考えられた。そこで筋ジストロフィー患者 QoL 向上に関わる要因を探るため、A 氏と B 氏の変遷に着目すると、新たな領域の模索が生ずるためには、病状の変化が生じる以前に、患者に医療的処置やその影響について情報提供を行い、十分に考え、準備する期間を持てるようにすることが重要であると思われる。また C 氏には、SEIQoL-DW を実施する中で、新たな領域が創出された。これは SEIQoL-DW により、患者の様々な気付きが促進され、認識の変容が起こった結果、新たな領域が生成された可能性がある。SEIQoL-DW は、患者の病とともにある生活を評価するだけでなく、彼らの価値観や人生観を変容させ、制限された生活の中でも生きる意味を導き出す、カウンセリング的側面を有しているものと思われる。

今後は、回想による SEIQoL-DW 評定と現在評定を経時的に行った場合の違いや、SEIQoL-DW そのものの介入的な効果についても検討を行い、それらの影響を考慮しながら、結果の解釈や患者へのフィードバックを行うことが望ましいと考えられる。このような SEIQoL-DW の活用法は、筋ジストロフィー患者だけでなく、他の難治性疾患の患者へも応用されることが期待される。

#### E．結論

主観的 QoL 評価法である SEIQoL-DW を 5 名の筋ジストロフィー患者に実施した。4 名の患者

には SEIQoL-DW Index の低下は見られなかった。彼らは病気の進行に関わらず、領域の変更や重みづけの調整を行い、QoL を維持していた。1 名の患者には SEIQoL-DW Index の低下がみられたが、この患者も現在ある領域の中で、重要度や満足度を調整することを行っていた。これらの結果から、筋ジストロフィー患者は、彼らの価値観や人生観を病の進行に合わせ変容させ、QoL を維持する主体的選択を行っていることがうかがわれた。SEIQoL-DW は、患者の病とともにある生活を評価するだけでなく、制限された生活の中でも生きる意味を導き出す、カウンセリング的側面を有しているものと思われる。

文献：埜中征哉 2009 「1．筋疾患—総論」 埜中征哉（監）小牧宏文（編）『小児筋疾患ハンドブック』 診断と治療社、pp. 2-6

#### F．健康危険情報

該当なし

#### G．研究発表

##### 1．論文発表

なし

##### 2．学会発表

第 32 回日本心理臨床学会自主シンポジウム「筋ジストロフィー患者における発達障害傾向と QOL」第 32 回大会発表論文集、p. 696、2013

#### H．知的財産権の出願・登録状況（予定を含む）

##### 1．特許取得

なし

##### 2．実用新案登録

なし

##### 3．その他

なし

## 神経難病のPRO（Patient Reported Outcome）の収集と分析2

～ 難病ネットワーク事業の立場から～

研究分担者 吉良 潤一 九州大学大学院医学研究院神経内科学 教授

### 研究要旨

PRO（Patient Reported Outcome,患者の報告するアウトカム）収集のための難病患者登録サイトの有用性や活用方法について、難病ネットワーク事業の立場から検証した。難病患者登録サイトの案内文書とカード型チラシを、福岡県重症神経難病ネットワークと難病相談・支援センターの相談窓口で、自由に閲覧して手にとれるように設置し広報を行った。今後はWEBだけに頼らないPRO収集方法の検討が必要と考える。PROの手法を当事者が獲得し、それを発信することができるよう支援することが重要である。

### 共同研究者

岩木三保（福岡県難病医療連絡協議会）

中井三智子（三重県難病医療連絡協議会）

### A．研究目的

PRO（Patient Reported Outcome,患者の報告するアウトカム）収集のための難病患者登録サイトの有用性や活用方法について、難病ネットワーク事業の立場から検証する。

### B．研究方法

難病患者登録サイトに定期的にフェイスブックにログインし、難病患者登録サイト更新状況を確認した。

難病ネットワーク事業の立場から、難病患者登録サイトの有効性や活用法について改善点の検討をするなどの監修を行った。サイト閲覧時は、倫理面への配慮として個人情報保護に十分注意を払った。

難病患者登録サイトの案内文書とカード型チラシを、福岡県重症神経難病ネットワークと難病相談・支援センターの相談窓口を設置し、自由に閲覧し手にとれるようにして広報を行った。当事者の権利擁護に努めるために、難病患者登録サイトを紹介するにあたっては、参加は自由意思に基づくもので、参加・非参加により不利

益が及ぶことはないことを説明した。

さらにフェイスブックの難治性稀少疾患患者会WGのページを定期的に確認した。難治性稀少疾患患者会WGから発信される新着情報は、必要に応じて他県の難病医療専門員や研究者間で共有した。

### C．研究結果

フェイスブックはほぼ毎日ログインを行い、難治性稀少疾患患者会WGからの新着情報を確認した。また月1回程度、難病患者登録サイトにログインし、サイト構築の進捗を確認した。

福岡県重症神経難病ネットワークでは、年間のべ約5,000回の療養相談を実施し、このうち、ニーズのあると考えられた難病患者に対して、難病患者登録サイトの紹介を行った。

### D．考察

パソコン、タブレット端末、スマートフォン等の普及により、インターネット環境にある難病患者は多いと考える。高齢者や障害者向けのサービスも散見している。今年度は、患者団体に属さない患者からのナラティブ収集のため、広報に取り組んだが、高齢者等パソコン・インターネットの使用経験がない患者に対するアプローチについては課題が残った。

WEB だけに頼らない PRO 収集方法の検討も必要と思われた。そこで福岡県難病医療連絡協議会は、2月に「SEIQoL-DW を学び活かす実習セミナー」を後援する。福岡県内外の当事者と支援者に対し、SEIQoL-DW を通して PRO の意義について広めていく予定である。

#### E . 結論

PRO の手法を当事者が獲得し、それを発信することができるよう支援することが重要である。

#### F . 研究発表

##### 1 . 論文発表

なし

##### 2 . 学会発表

1. 林信太郎、岩木三保、平山陽子、吉良潤一 : 神経変性疾患の患者間における特定疾患医療、介護保険、身体障害者手帳の受給率の差に関する解析 .日本難病医療ネットワーク学会第 1 回学術集会 : 2013
2. 岩木三保、上三垣かずえ、林信太郎、吉良潤二 :福岡県重症神経難病ネットワークにおける難病医療従事者研修の実施状況と課題 .日本難病医療ネットワーク学会第 1 回学術集会 : 2013
3. 平山陽子、岩木三保、林信太郎、吉良潤一 : 福岡県難病相談・支援センターにおける就労支援状況と課題 .日本難病医療ネットワーク学会第 1 回学術集会 : 2013
4. Iwaki M, Nakai M, Tateishi T, Murai H, Hayashi S, Kira J : The roles of coordinators for medical care of patients with intractable neurological diseases in Japan from the point of view of continuity care : 24th International Symposium on ALS/MND

#### G . 知的財産権の出願・登録状況

( 予定を含む )

##### 1 . 特許取得

なし

##### 2 . 実用新案登録

なし

##### 3 . その他

なし

## 脊髄性筋萎縮症の子どもたちの思春期の課題と対応

研究分担者 齋藤 加代子 東京女子医科大学附属遺伝子医療センター所長・教授

### 研究要旨

患者および患者支援団体等による研究支援体制の構築に関わる研究として、脊髄性筋萎縮症をはじめとした、神経筋疾患の子ども達のサポートシステムを確立することを試みた。質問紙により、この時期に生じる課題を分析し、子どもたちの心身の成長・発達のために支援すべきことを明らかにし、どのような支援体制が必要かを検討した。

### 共同研究者

浦野真理（東京女子医科大学附属遺伝子医療センター）

### A．研究目的

患者および患者支援団体等による研究支援体制の構築をめざし、慢性疾患を抱える子ども達をサポートするために、情緒が不安定になる思春期に生じる課題を分析し、どのようなサポートが必要かを考え、子どもたちの心身の成長・発達のために支援すべきことを明らかにしたいと考えた。神経筋疾患を抱える子どもたちにとって、この時期は特に、成長と共に運動機能障害が顕著になり、自由な行動に制限が生じる事が多い。筋力低下を強く自覚するようになると、他児と自分を比較して劣等感を抱くこともあり、同時に将来への不安が増大する。家族への反抗、不登校などの問題も生じることがある。一方、親は、子どもが障害を持つことへの否定的な感情を抱え、またその反動として過保護に接してしまうことも少なくない。

本人と親への支援を考える上で、現状を把握することは重要であると考えられた。

### B．研究方法

思春期の患者家族を対象としたアンケート：平成24年12月～平成25年1月の期間に実施し、対象は東京女子医科大学附属遺伝子医療センターに通院する神経筋疾患をもつ10歳以上の患児がいる家庭。質問紙を110通郵送し、選

択回答と自由記述にて回答を得るようにした。質問項目は、以下の大項目から構成した。1.成長に関して：身体的成長（二次性徴について）、精神的な成長、具体的な変化：家族関係、学校生活、病気について 2.親の子どもへの感情 3.病名告知について 4.学校の対応 5.サポートシステムについて、等で構成し、検討を行った。

（倫理面への配慮）

特記事項なし

### C．研究結果

110通の家庭に郵送したが、有効回答数は72通、回答率65.5%、回答者は母親が93%（67名）、父親が7%（5名）であった。患児の性別は79%（57名）が男児、21%（15名）が女児で、年齢層は10～12歳が39%（28名）、13～15歳23%（17名）、16～19歳が21%（15名）、20歳以上が17%（12名）であった。疾患の内訳は、デュシェンヌ型筋ジストロフィーが38%（28名）、脊髄性筋萎縮症が18%（13名）、福山型筋ジストロフィーが16%（10名）、ベッカー型筋ジストロフィーが13%（9名）、筋強直性ジストロフィー、先天性ミオパチーが4%（3名）、肢体型筋ジストロフィーがそれぞれ3%（2名）、メロシン欠損型、FSHD（顔面肩甲上腕型）が1%（1名）の割合であった。患児の所属しているのは、約半数（49%）が普通学級に在籍しており、続いて、特別支援学校（33%）、特別支援学級（14%）、専門学校・大学院に通学している者が3%となっていた。

54名（75%）が二次性徴を迎えており、精神的な成長を6割の親が感じていた。精神的な成長を感じるのは友人との関係の変化であり、親には反発が増えた一方で、社会的には感情のコントロールができるようになったと理解している親が多かった。

病名の告知をうけている児が50名（75%）で疾患ごとに見ると、脊髄性筋萎縮症が13名中92%（12名）と高く、告知していない1名も年齢を見て開示予定と回答していた。続いて、デュシェンヌ型・ベッカー型筋ジストロフィーが63名中26名（70%）、福山型筋ジストロフィーは9名中3名（30%）であり、告知していない児の方が多かった。疾患の受け入れには知的能力が関わり、知的に問題のない児には適切な開示が必要だろうと考えられた。

そして、様々な成長をとげる思春期の児に対応するために、親の苦悩は大きく、サポート体制はないと感じている親が82%（51名）もあり、子どもだけでなく、親をサポートするグループの必要性やライフステージを通して、教育と医療が連携をとれることを望んでいた。

#### D．考察

神経筋疾患の思春期の子どもたちの実状を把握したが、疾患により身体の受け入れや思春期の課題には幅があった。

医療・教育との連携について親は望んでおり、まず第一段階として、患者登録システムを構築し、登録された患者家族への定期的な情報発信を行うことを計画した。家族が症状や対応を理解することで、教育現場と情報共有しやすくなると考えられた。

#### E．結論

神経・筋疾患を抱える親の以下のような意見や希望を把握した。親たちは思春期の児に対するサポート体制はほとんどないと思っており、

子どもだけでなく、親をサポートするグループの必要性を実感し、また児の成長過程において、一貫した医療と教育の連携を望んでいた。

#### F．健康危険情報

特記事項なし

#### G．研究発表

##### 1．論文発表

1) Sato T, Ishigaki K, Kajino S, Saito T, Murakami T, Kato I, Funatsuka M, Saito K, Osawa M. Insomnia in Patients with Fukuyama Congenital Muscular Dystrophy. J Tokyo Wom Med Univ. 2013;83(Extra):E42-E46.

2) Kato M, Yamagata T, Kubota M, Arai H, Yamashita S, Nakagawa T, Fujii T, Sugai K, Imai K, Uster T, Chitayat D, Weiss S, Kashii H, Kusano T, Matsumoto A, Nakamura K, Oyazato Y, Maeno M, Nishiyama K, Koder H, Nakashima M, Tsurusaki Y, Miyake N, Saito K, Hayasaka K, Matsumoto N, Saito H. Clinical spectrum of early onset epileptic encephalopathies caused by KCNQ2 mutation. Epilepsia, 2013; 54(7): 1282-1287.

3) Suzuki M, Nagao K, Hatsuse H, Sasaki R, Saito K, Fujii K, Miyashita T. Molecular pathogenesis of keratocystic odontogenic tumors developing in nevoid basal cell carcinoma syndrome. Oral Surg Oral Med Oral Pathol Oral Radiol. 2013;116(3):348-353.

4) Miyake N, Koshimizu E, Okamoto N, Mizuno S, Ogata T, Nagai T, Kosho T, Ohashi H, Kato M, Sasaki G, Mabe H, Watanabe Y, Yoshino M, Matsuishi T, Takanashi J, Shotelersuk V, Tekin M, Ochi N, Kubota M, Ito N, Ihara K, Hara T, Tonoki H, Ohta T, Saito K, Matsuo M, Urano M, Enokizono T, Sato A,

- Tanaka H, Ogawa A, Fujita T, Hiraki Y, Kitanaka S, Matsubara Y, Makita T, Taguri M, Nakashima M, Tsurusaki Y, Saitsu H, Yoshiura K, Matsumoto N, Niikawa N. MLL2 and KDM6A mutations in patients with Kabuki syndrome. *Am J Med Genet A*.2013;161(9):2234-2243.
- 5) Nurputra DK, Lai PS, Harahap NI, Morikawa S, Yamamoto T, Nishimura N, Kubo Y, Takeuchi A, Saito T, Takeshima Y, Tohyama Y, Tay SK, Low PS, Saito K, Nishio H. Spinal Muscular Atrophy:From gene discovery to clinical trials. *Ann Hum Genet*.2013;77(5):435-463.
- 6) Iwasaki N, Fukawa K, Matsuo M, Urano M, Watanabe M, Ono Y, Tanabe K, Tanizawa Y, Ogata M, Ide R, Takizawa M, Nagata S, Osawa M, Uchigata Y, Saito K. A sibling case of Wolfram syndrome with a novel mutation Y652X in *WFS1*. *Diabetol Int*. 2013;DOI 10.1007/s13340-013-0145-8
- 7) Sato Y, Yamauchi A, Urano M, Kondo E, Saito K. Corticosteroid therapy for duchenne muscular dystrophy: improvement of psychomotor function. *Pediatr Neurol*.2014; 50:31-37
- 8) 伊藤万由里、斎藤加代子、大澤眞木子. 日本における脊髄性筋萎縮症の臨床実態調査. *東女医大誌*.2013;83 (臨時増刊):E52-E57.
- 9) 高澤みゆき、舟塚真、石垣景子、斎藤加代子、大澤眞木子. 筋ジストロフィー患者と家族の震災体験について～家族会での報告および症例を通して～. *東女医大誌*.2013;83 (臨時増刊):E236-E243.
- 10) 山内あけみ、斎藤加代子. 神経線維腫症1型の健康管理. *小児科診療*. 2013;76(7):1111-1115
- 11) 浦野真理、斎藤加代子. 脊髄性筋萎縮症の遺伝カウンセリング. *東女医大誌*.2013;83 (臨時増刊):E651-E655.
- 12) 斎藤加代子、浦野真理. 神経筋疾患における小児医療から成人医療への移行: 遺伝子診断および遺伝カウンセリングを通じた介入. *診断と治療*.2013;101(12):1887-1890
- 13) 斎藤加代子、松尾真理. 2 遺伝・先天性疾患基礎的知識. *臨床病態学小児科編*. 2013; 66-71, ヌーヴェルヒロカワ, 東京
- 14) 斎藤加代子. 遺伝カウンセリング. *小児神経学の進歩*. 2013; 13-21, 診断と治療社, 東京
- 15) 斎藤加代子、久保祐二. 脊髄性筋萎縮症. *すべてがわかる ALS・運動ニューロン疾患*. 2013; 116-124, 中山書店, 東京
- 16) 斎藤加代子. 病気と遺伝子出生前診断. *ニュートン別冊遺伝とゲノムどこまでわかるのか*,2013; 108-113, ニュートンプレス, 東京
- 17) 斎藤加代子、第 23 章神経筋疾患, 内山聖監、原寿郎・高橋孝雄・細井創編, *標準小児科学第 8 版*, 2013; 671-689, 医学書院, 東京
- ## 2 . 学会発表
- 1) 斎藤加代子, 神経筋疾患を抱える子ども達の思春期の課題, シンポジウム「思春期のヘルスプロモーションを支援する: 慢性疾患における諸問題」, 第116回日本小児科学会, 2013.4.20, 広島
- 2) 斎藤加代子, 遺伝の基礎知識, 第 93 回東京小児科医会学術講演会, 2013.6.16, 東京
- 3) 浦野真理、斎藤加代子, 出生前診断に関わる遺伝カウンセリング - 当センターの経験から -, 第 37 回日本遺伝カウンセリング学会学術集会, 2013.6.22, 川崎
- 4) 斎藤加代子, 遺伝医療の現在と将来, 第 4 回遺伝カウンセリング研修会, 2013.7.13, 京都
- 5) 斎藤加代子, SMA 患者登録, 稀少性疾患登録/国際ワークショップ, 2013.7.25, 東京
- 6) 浦野真理、斎藤加代子, 神経筋疾患をもつ子どもたちの思春期の課題, 日本人類遺伝学会第 58 回大会 2013.11.22, 仙台

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

H. 知的財産権の出願・登録状況

（予定を含む）

1. 特許取得

なし

2. 実用新案登録

なし

3. その他

なし

当事者視点の患者報告型アウトカム(Patient-Reported Outcome: PRO)開発に関する研究  
：難病患者主導のQOL尺度作成に向けたアンケート調査から  
研究分担者 佐藤 達哉 立命館大学文学部 教授

### 研究要旨

本年度の取り組みとして、報告者とその共同研究者は、当事者視点の患者報告型アウトカム指標とその尺度を開発するために、病者の「ライフ」を明らかにするアンケート調査を実施した。本調査は、本研究班の運営する患者レジストリ上で調査協力者を募り、54名の参加者から回答を得た。その結果、難病当事者の要請する支援として、「居住地域における支援の格差」や「情報サービスの充足」が明らかになった。さらに、本調査を通じて、アンケート調査自体がもつ課題と患者レジストリ上で調査を依頼することがもたらす課題の2側面が明らかになった。これらの課題は、研究者・難病当事者が共同研究を行っていく上で重要な示唆をもたらす。

### 共同研究者

赤阪麻由（立命館大学文学研究科）  
福田茉莉（立命館大学衣笠総合研究機構）

### A．研究目的

昨今の臨床場面では、患者立脚型アウトカムだけでなく、患者報告型アウトカムへの注目が高まっている。とりわけ、難病や慢性疾患を抱える病者を対象とした臨床場面において、患者の主体性を重視したアウトカム指標は臨床的アウトカムとしての用途だけでなく、病者の「ライフ」への理解や病者のニーズに適した支援の在り方を検討する上でも重要な指針となりえる。

したがって、本研究では難病や慢性疾患を抱える病者の経験に基づくアウトカム指標を作成するための基礎として、病者を対象としたアンケート調査を実施し、病者の病いの経験とその際に必要となる支援について明らかにする。

### B．研究方法

#### 1．アンケート項目の作成

本アンケート調査は、病者の病いの経験に基づくアウトカム指標の作成を目指し、回答者の属性(疾患名, 年齢, 性別, 既婚歴ほか), 代理回答者の有無, および質問項目として以下の10

項目を設定した(表1)。

なお、これらの質問項目の回答は、「はい・いいえ」の選択式となっており、「はい」と回答した場合には、自由記述による回答を要請した。

表1 病者の「ライフ」に関するアンケート

	質問項目
1	発症の原因として思いあたる節はありますか
2	発症直後)不安に思ったり困っていた事やあったらいいの にと思う支援はありましたか
3	現在)不安に思ったり困っていた事やあったらいいの にと思う支援はありますか
4	発症直後)ご自分の生活で大切にしていることはあり ましたか
5	現在)ご自分の生活で大切にしていることはありますか
6	発症直後)医療サービスや介護(ケア)サービスに満足 していましたか
7	現在)受けている医療サービスや介護(ケア)サービス に満足していますか
8	他の患者さんに伝えたいことはありますか、大切な人 に伝えたいことはありますか。(誰に何を伝えたいですか)
9	最近、嬉しかった出来事はなんですか。
10	アンケートに関する感想・意見

#### 2-2．調査手続き

本研究への協力依頼は、厚生労働科学研究費難治性疾患等克服事業かけはし班で運営されている患者情報登録サイト WE ARE HERE(<https://nambyo.net/>)上で告知した。サイト上でアンケートが回答可能になるように、新たなコンテンツが制作され、サイト利用者の中でも研究協力に承諾した協力者のみが任意でアンケートに回答している。

### （倫理面への配慮）

本調査は、サイト上で研究協力を依頼している。サイトでは、アンケート調査の目的およびプライバシーへの配慮も記載されており、サイト利用者はこれらを一読し、アンケート調査に協力するかどうかを回答者自身が選択できる仕様となっている。

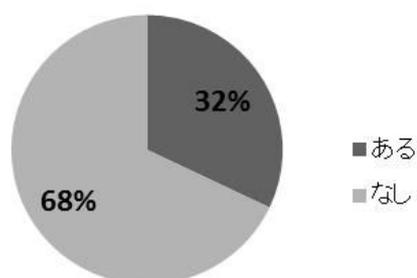
### C. 研究結果

アンケート調査を実施した結果、54名から回答が得られた(2013年9月末現在)。内訳は男性23名、女性31名であり、疾患名は筋委縮性側索硬化症(ALS)12名、フォン・ヒッペル・リンドウ病10名、多発性硬化症9名、脊髄性筋委縮症3名、などであった。なお、全回答数のうち22名は、代理回答者による回答である。

質問項目によっては、非回答のものや自由記述欄に記載ないものがみられた。質問項目（発症の原因）では、53名が回答していたが、質問項目（伝えたいこと）では、回答数が34に減少していた。また、回答者の中には、自分が「答えたい」あるいは「答えることのできる」質問項目のみに回答している場合もみられた。したがって、本研究では、各質問項目の有効回答を分析対象とし、質問項目により有効回答数が変動することを前提とする。

#### 1. 発症原因の有無

発症原因に関して思い当たる節があると回答



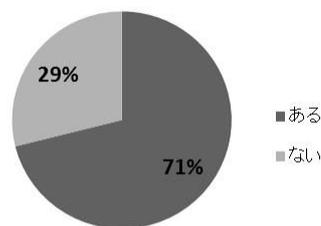
Q1. 発症原因の有無について (N=53)

した回答者は全体の32%(N=17)であり、ないと回答した者は68%(N=36)であった。具体的な発症原因は、遺伝性疾患であることやストレス、過労、出産などが挙げられた。

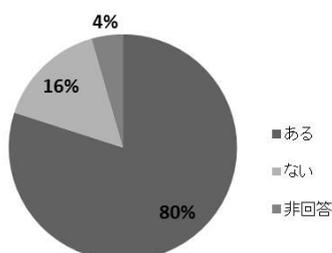
#### 2. 不安に思ったり困ったりしたこと、ほしい支援の有無について

質問項目 との結果から、不安に思ったり困ったりしたこと、ほしい支援があると回答した者が半数以上を占めていることが明らかになった。さらに、発症直後だけでなく現在においても不安や困っていること、ほしい支援があると回答したのは28名であり、発症直後から現在に至るまでに不安や困ったことが解消された者が2名、発症直後よりも現在において、不安や困ったこと、ほしい支援があると回答した者は8名であった。

自由記述によって得られた具体的な内容は、以下の通りである。発症直後に関しては、「病気、医療機関に関する情報の不足」、「病気の進行に対する不安」、「仕事の継続、両立」に関する回答が多く寄せられたが、現在では、「病気の進行と介護家族への負担」、「遺伝性疾患の子どもへの影響」、「医療費や生活費の問題」などが述べられた。



Q2. 【発症直後】不安や困ったこと、ほしい支援の有無について(非回答を除く N=45)



Q2. 【現在】不安や困ったこと、ほしい支援の有無について(非回答を除く N=45)

Q2. 不安や困ったこと、ほしい支援の有無について【発症直後】と【現在】での変化(非回答を除く N=45)

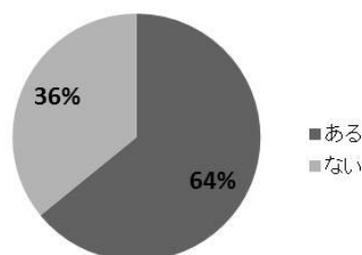
		現在			合計
		ある	ない	非回答	
発症直後	ある	28	2	2	32
	ない	8	5	0	13
	非回答	0	0	0	0
合計		36	7	2	45

Q4 大切にしていることについて【発症直後】と【現在】の変化(非回答を除く N=39)

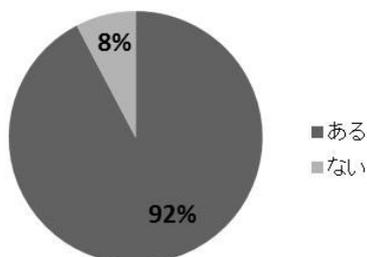
		現在			合計
		ある	ない	非回答	
発症直後	ある	24	1	0	25
	ない	12	2	0	14
	非回答	0	0	0	0
合計		36	3	0	39

### 3. 生活で大切にしているものについて

病者自身が自分の日常生活の中で大切にしていることに関する質問に対し、発症直後「ある」と回答した者が 25 名、「ない」と回答した者が 14 名であり、現在「ある」と回答した者が 36 名、「ない」と回答した者が 3 名であった。具体的な内容は、発症直後では、「家族」や「子ども」、「仕事」、「いまある生活の維持」などが挙げられており、現在では、発症直後と同様という意見もありながらも、「いま」を楽しく生きる、「自分や病いと向き合う」、「他人の役に立つことをする」などが挙げられた。



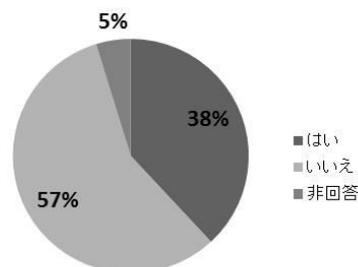
Q4. 【発症直後】大切にしていたことについて(非回答を除く N=39)



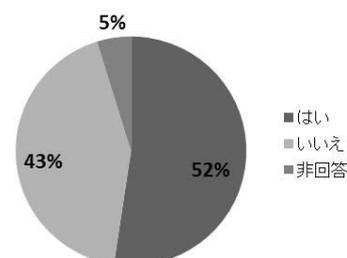
Q4. 【現在】大切にしていることについて(非回答を除く N=39)

### 4. 医療や介護サービスへの満足

医療や介護サービスへの満足感に関して、発症直後の時点で「満足していた」と回答している者が 16 名、現在、「満足している」と回答しているのが 22 名であった。発症直後は「満足していない」と回答する者のほうが多かったが、発症直後から現在に至るまでに実施された支援により、満足感を高めている者が多かった。しかし、現状では、半数の回答者が提供されている医療、介護サービスに対する満足感が低いと回答している。満足感が高いと回答した者からは、「生活環境が充実している」、「疾病に関する説明をきちんとしてもらえた」、「医療費の補助がある」等の意見が得られた。逆に満足度が低い者からは、「家の近所に専門の医療機関がない」、「疾病の特定に時間がかかった」、「どのようなサービスが受けられるのかわからない」等の意見が寄せられた。



Q6. 【発症直後】医療・介護サービスへの満足について(非回答を除く N=42)



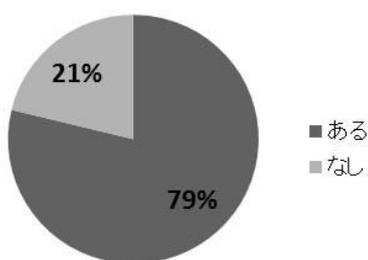
Q6. 【現在】医療・介護サービスへの満足について(非回答を除く N=42)

Q6. 医療・介護サービスへの満足について【発症直後】と【現在】の変化(非回答を除く N=42)

		現在			合計
		はい	いいえ	非回答	
発症直後	はい	13	3	0	16
	いいえ	7	15	2	24
	非回答	2	0	0	2
合計		22	18	2	42

### 5. 伝えたいこと

質問項目では、34名の回答しか得られなかった。伝えたいことがあると回答した者は26名、ない者は7名であった。あると回答した者のうち、「誰に」に関する回答は、「同じ病気をもつ病者」が一番多く、次に「家族」、「社会(国)」が挙げられた。「何を伝えたいか」という回答については、【病者】に対しては、「治療方法や医療機関で受診する上での留意点」、「医療従事者との関係性」、「希望をもって生きること」などが挙げられた。【家族】に関しては、「感謝の気持ちや心遣い」、「病いと向き合い方」などが挙げられた。【社会(国)】に対しては、「このような病気があることを認知してほしい」という意見が述べられた。



Q8. 伝えたいことについて  
(非回答を除く N=34)

### D. 考察

本研究では、難病当事者視点の患者報告型アウトカム開発に向け、アンケート調査を実施した。質問項目は当事者や研究者など研究班関係者の意見を集約し、病者の「声」を反映させる

ため、自由記述を多く採用した。その結果、多くの病者は不安や困ったこと、支援を必要としていることが明らかになった。その多くは、「病気の進行」等の自分自身の未来展望の不明確性だけでなく、生きていくうえで重要となる情報(e.g. 病気の特徴、医療や福祉サービスの受け方)が不足していることに関する言及も多く見られた。これらの課題点は、医療・介護サービスへの満足感にもつながっている。病気に対する医療機関での説明が十分でなかったことがサービスへの満足感を低下させ、さらに病気への不安感を増長すると考えられる。また、医療サービスにおける地域差も課題となっている。自宅の近辺に専門医療機関が存在していない、あるいは地域によって受容できる医療制度が異なることにより、病者間での有用な情報が共有された場合でも、地域によっては利用できなかったり、異なる手続きが必要になったりする事例がある。したがって、病者の「ライフ」を向上させるためには、医療や介護サービスの有用性を高めるための情報サービスもまた重要なサービスであることが示唆された。

本研究は難病当事者の経験に基づくアウトカム指標の開発を目指した予備調査として、病者の「ライフ」に重要と考えられる質問項目を網羅したアンケート調査を探索的に実施したものである。しかしながら、質問項目数が多く、回答者に多くの負担を課すものであった。そのため、質問項目ごとに有効回答数が異なるという事態が発生した。したがって、本アンケート票を基に、より有効な質問紙を作成しなおす必要がある。とりわけ、「発症直後」と「現在」を時期区分とする質問項目は、発症とその後の変容を捉えるための質問項目であり、両方の質問項目への回答が得られて、はじめて有効回答とみなすことができる。またこの時間的変容は、今後の医療介護サービスの有用性を検討する上で重要な指標となることが推測できる。よって、

病者の「声」や「ライフ」に寄り添いつつ、アウトカム指標としての利便性を捨象しない質問紙の作成と質問項目の精緻化が今後の課題となるだろう。

#### E . 結論

難病当事者視点のアウトカム指標の開発に向けて、心理学の知見から方法論や理論を整備した。さらに、病者や他学問領域の研究者との共同による質問項目の作成および予備調査を実施した。研究班で取り組まれている患者情報登録サイトを用いることにより、大規模な研究協力者を募集することが可能となり、より多角的な視点から研究に従事することができた。患者の「声」を患者報告型アウトカムに反映させるため、本研究では自由記述を重視したアンケートを作成し、アンケート調査を実施した。この結果、難病当事者の「ライフ」を支援する上での情報サービスの重要性を明らかにすることができた。しかし、現行の質問項目では研究協力者にかかる負担が多く、有効回答数が減少する可能性がみられた。したがって、今後も質問項目の選定と精緻化を含めた研究の継続が必要である。

#### F . 健康危険情報

該当なし

#### G . 研究発表

##### 1 . 論文発表

やまだようこ・麻生武・サトウタツヤ・秋田喜代美・能智正博・矢守克也（編）『質的心理学ハンドブック』新曜社：2013/08/31

サトウタツヤ. QOL測定における数値化表現の本質を問う;あるいは QOL から SEIQOL への架橋のための素描 対人援助学マガジン, 12, 93-137. 2013.

##### 2 . 学会発表

SATO, Tatsuya. Trajectory Equifinality Approach: Toward a Generalization and methodology in economic psychology. The workshop on Idiographic Science: 'Methods of Psychological Intervention'. London School of Economics: 2013/05/24.

サトウタツヤ・福田茉莉・木戸彩恵・安田裕子. 法/医療現場における質的研究のあり方とTEMの位置づけ. 第5回対人援助学会（立命館大学・京都）. 2013/11/09

赤坂麻由. 病いのサポート・グループの場における当事者性の交わり. 第2回「当事者性を臨床/研究に生かす」福岡ワークショップ（九州大学, 福岡）. 2013/06

福田茉莉. 筋ジストロフィー患者の Individual Quality of Life-個人の生活の質評価法から. 日本健康心理学会第26回大会（北星学園大学・北海道）. 2013/09/07

（発表誌名巻号・頁・発行年等も記入）

#### H . 知的財産権の出願・登録状況

（予定を含む）

##### 1 . 特許取得

該当なし

##### 2 . 実用新案登録

該当なし

##### 3 . その他

該当なし

患者および患者支援団体等による研究支援体制の構築に関する研究  
研究分担者 執印太郎 高知大学教育研究部医療学系臨床医学部門・泌尿器科学

研究要旨

近年欧米で新規医療技術の評価機軸として用いられつつある患者報告アウトカム（Patient-Reported Outcome; PRO）が、本邦でも使用できるかどうかを、希少疾患のフォン・ヒッペル・リンドウ（VHL）病患者的の協力を得て調査した。昨年度に患者レジストりに登録された VHL 病患者的に質問票を郵送した。質問票は自己記入式であるが、回収率や回答率も高率であり、本邦においても PRO が新規医療技術開発の評価基準として十分使用可能であると考えられた。この研究により死亡率や治癒率が評価基準として適当でない難病患者的の新規医療技術開発研究を促進することを目指す。

共同研究者

山崎 一郎（高知大学・泌尿器科学）  
新開真由美（ほっとChain（患者会））

A．研究目的

難治性疾患の様に治癒することが困難な疾患においては、新規治療技術の評価を行うためのアウトカムに治癒率や死亡率を使用するのは適当でなく、患者の主観による日常生活動作の障害度や社会参加の制限度を評価する必要がある。このようなアウトカムは、PROと呼ばれ、その定義は、「臨床医などによる患者の回答の修正または解釈を介さない、患者の健康状態に関する患者から直接得られた報告に基づく測定」とされている。欧米では徐々に臨床試験の評価にPROが用いられてきているが、我が国ではまだなじみがないため、PROが可能かどうかを評価する目的で研究を行った。

B．研究方法

VHL 病患者的会の協力のもと、昨年度に患者レジストりに登録された患者に、紙媒体の自己記入式質問票を送付し、この自己記入式質問票の回収率と回答率を検討した。

（倫理面への配慮）

患者団体、患者支援団体が中心となり、調査視点が調査対象と重なるために、倫理的問題がおき

にくい、個人情報の扱いに関する十分な説明を行ったうえで行う。

C．研究結果

自己記入式質問票の回収率は 51%であった。回収できた 27 人の質問票の回答率は、平均 88%（65~100%）であった。

D．考察

一般的なアンケート調査における質問票の回収率に比べて、今回の質問票の回収率や回答率は高率であった。有効な薬剤のない希少疾患患者において、直接利益をもたらす可能性のある臨床試験であれば、積極的な患者参加が期待できると考えられた。したがって、信頼性や妥当性を担保された PRO は、本邦においても新規医療技術の評価に十分使用可能であると考えられた。

E．結論

希少疾患における PRO は、新規医療技術開発の評価基準として使用できる可能が示された。

F．研究発表

- 1．論文発表  
該当なし
- 2．学会発表  
該当なし

G．知的財産権の出願・登録状況

（予定を含む）

- 1．特許取得

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

該当なし

2. 実用新案登録

該当なし

3. その他

該当なし

## 高知県における在宅筋萎縮性側索硬化症患者の 研究支援体制構築に関する研究（ ）

研究分担者 **高橋美枝**（医療法人高田会 高知記念病院 神経内科）

### 研究要旨

神経難病患者が発症直後から終末期までの在宅療養が自律し、満足度の高いものであるようにするために、かつ患者自身が自ら治療法などの研究開発に参加するためにインターネットを利用したサイトを立ち上げた。本サイトを利用する意義、今後の可能性について述べた。

### A．研究目的

神経難病患者にとって自立度、満足度は千差万別である。なおかつ希少難病である場合、自分の疾患についての情報不足から患者・家族は不安を持ちやすい。最も知りたい情報は治療の可能性や療養生活に必要な情報である。これらを網羅する患者登録サイトの実用化を目指す。

### B．研究方法

在宅で療養する筋萎縮性側索硬化症(ALS)患者から本サイトを利用した感想を直接聞き取り調査を行った。意思伝達装置を用いて要望書として作成したものを考察した。患者から自発的に得られた要望書であり、倫理面への配慮は問題ない。

### C．研究結果

#### (1)情報源としての有用性

難病と診断されてからの患者の心理的変遷をみると、「病気の進行がとても速くて気持ちがついていけない」「自分の症状は同じ病気の人と比べて標準的なのか？そうでないのか？」「皆はどうやって、この症状を乗り越えているのか？」など様々な疑問がわいてくる。

これまでは患者が個人的に立ち上げたブログやホームページで個々の闘病記を見るだけであったが、当研究班が作成したサイト『WE ARE

HERE』を利用することで、発症初期の患者が同病者の情報を一度に複数入手できるようになった。

さらに重要な点は患者自身が本サイトに参加することで情報を受信する立場だけでなく発信する立場になることである。自身の成功体験ならびに失敗体験を共有でき、また治療法や福祉機器の開発に結び付ききっかけとなる研究者の眼に触れる可能性がある。

#### (2)医療と生活の両面からの評価

医療面からの評価と生活面からの評価について、両者は切り離せない。どちらが欠けても患者の満足度は低い。その時受けている医療（患者が選択した）よりも生活の充実度が満足度を左右するかもしれない。例えば、十分な医療を受けられなくても十分なマンパワーが利用できるケースとマンパワー不足を補うために高度な技術を駆使した医療機器を利用するケースでは、どちらも患者本人の医学的管理という面では遜色はないはずである。しかし、人としての満足度は個性が高いことが予想される。

さらに地域によっては利用可能な福祉サービスが限られている。その地域の福祉サービスが真に患者にふさわしいものであるのかどうかの判定や、事後評価なども本サイトを利用することで可能となる。

#### (3)難病患者にとっての重症度とは

医学的観点から見た難病患者の重症度は日常

生活動作（ADL）と高度な医療処置の必要度から判定されてきた。客観的重症度は難病患者には必ずしもあてはまらない。人工呼吸器を装着していてもその他の機能（意識レベル、知的能力、内臓機能、免疫力など）が正常であるならば決して重症患者とは呼ばないからである。また介護者にとっての意識の差もありうる。よく訓練された介護者は高度な医療機器も扱えるため個別に評価する必要がある。

難病における重症度は疾患別に評価する必要性とともに、時間軸においても評価すべきであり、この点においても本サイトの研究利用が可能である。

#### (4)患者の自己評価としてポイント

患者にとっては自分が欲することができる自由さ、快適さが自己評価に大きく関わる。健康な時と比べ制限はあるものの自己の機能を代替することができる手段を用いて、目的を達成できることが自己評価の向上につながり、生存する価値を見いだせると思われる。しかし個人差もある。それまで活動的な生活を送っていた人にとっては、いつでもどこへでも移動できることが満足度につながるであろう。一方、家の中で静かに過ごすことを好む人であれば、それ以外のことが満足度の対象になるであろう。あるALS患者は最新技術を用いた機械（シートに座っただけで体の代わりに動くロボット）、気管切開の不要な人工呼吸器、嚥下障害を改善させるカテーテルなどの開発を切望した。

このような患者の声が研究開発者に届くようなサイトに育て上げることが今後の課題となるであろう。

#### D．考察

患者の医療の必要度や満足度などは個人差が大きいいため丁寧な個別対応が必要である。そのためには患者個々人が何を必要としているか、何が満足度を決めているのかを知る必要がある。

一方で居住する地域の特性も考慮する必要がある。在宅で利用可能な医療や福祉サービスに限界があるからである。現状と希望とを照らし合わせ、かつ個別に対応可能な指標の確立が望まれるが、本研究のサイトがその一助となることが期待される。まだ始まったばかりであり、今後は研究者や医療・福祉関係者が自由に閲覧できるようにすることも必要であろう。

#### E．結論

難病患者の QOL を評価する指標の早期確立を目指して現在進行中の研究であり、今後の研究結果の集積が期待される場所である。この結果が難病患者の QOL を上昇させることにつながり、効率的かつ集中的な医療・介護が、それを真に必要とする患者に投入されるようになると思われる。

#### F．健康危険情報

なし

#### G．研究発表

なし

#### H．知的財産権の出願・登録状況

なし

患者および患者支援団体等による研究支援体制の構築に関する研究  
研究分担者 立岩 真也 立命館大学大学院 先端総合学術研究科 教授

研究要旨

「難病 nambyo」<http://www.arsvi.com/n02.htm>、およびそこからリンクされる「難病 2013」「難病 2014」（<http://www.arsvi.com/n022012htm>、等）個々の疾病別の頁を作成・更新・増補し、広く情報を提供するとともに、各ページから「厚生労働科学研究 難治性疾患等克服研究事業 患者情報登録サイト」にリンクさせ、告知・広告した。

共同研究者

佐藤達哉（立命館大学文学部）

A．研究目的

「難病」関連の情報を広く収集し、HPを媒体として発信する。もって、「患者情報登録サイト」の存在を告知し、加入を推進することを目指す。

B．研究方法

各種メーリングリストからの情報、新聞社・放送局の報道、研究報告・闘病記などを収集し、整理した上で、公開されるべきまた公開可能な情報を、HPに、メンバー限定の「患者情報登録サイト」と別に、時系列および各疾患別に掲載していく。

（倫理面への配慮）

掲載情報は公開されている情報に限定した。

C．研究結果

<http://www.arsvi.com/n02.htm> 上からの疾患別、年別ファイルは157。そこからさらに、書籍、論文、報告などの案内あるいは全文を掲載する多数のページを作成し、閲覧することもできるようにした。医学・医療的情報は難病情報センターのページ他にリンクさせ、それで情報を得てもらうとともに、本人や家族による著作や患者会等による催しの情報、

社会科学領域を含む研究成果の掲載、関連制度・制度改革関連情報の提供を行なった。「難病」という日本固有の範疇に関わる概説も加えた。また関連するメーリングリスト、ほかにフェイスブック、ツイッター等で告知・広告した。

このページ群を収録し、その表紙からこのたびの研究プロジェクトのトップページ（「難病」と表示表）にリンクされているウェブサイト（<http://www.arsvi.com/>、「生存学」で検索）の年間累計ヒット数は約1000万となり、告知および情報提供の役割を果たすことができた。さらに、こうした情報を収集・提供する立場から「患者情報登録サイト」のあり方に関わる議論に加わり、提言を行なった。

D．考察

公開すべきものは公開し、限定すべきものは限定し、相互にリンクさせる。両方があることを人々が知り、多くの人を得るべき情報を得るとともに、それをきっかけにして、希望する人は自らによる情報提供・相互利用を目指す「登録サイト」に加入し活用することができる。2種類のサイトを併行・併用していくこの仕組みが有効であることが示されたものとする。

## E．結論

「患者情報登録サイト」へのより多くの人の自発的・積極的な参加、情報提供を得るためには、まずそれが知られることが必要であり、また、自らが情報を提供するとともに自らが得られる情報があることが望ましい。そしてその情報の多くは公開されるべきものでもある。そのためには今回採用した2つの並行・連携が最適である。今年度私たちが試行した公開の活動については、公的な資金を得ることを明示しつつ（今回は各ページ下に記載）、一定の独立性をと恒常性を有する研究機関が望ましい。さらに対象疾患を拡大するなど、活動の拡大・拡張を今後ともはかっていく。

## F．健康危険情報

なし

## G．研究発表

### 1 論文発表

・『私的所有論 第2版』 2013 生活書院

### 2 学会発表

なし

## H．知的財産権の出願・登録状況

なし

## 患者の報告するアウトカム指標に関する研究 研究分担者 中島孝 国立病院機構新潟病院 副院長

研究要旨：医療の質・結果は患者により本来評価されるべきであるが、現代医療では代理指標としての客観的エビデンスのみを尊重する逆転がおきた。特に、根治療法のない、難病領域では医療の質は本来、医療従事者によって客観評価されるべきではない。このために、臨床評価法として患者の主観評価は患者の報告するアウトカム（PRO: Patient reported outcome）の研究が必要となる。しかし、PRO とその変化に関するレスポンスシフト評価法を理解し、習得する教育研修は大変困難である。今回、教育システムの構築により、参加者自身が、ロールプレイで患者の代理評価者をおこない、別の参加者が PRO として、EQ-5D と SEIQoL-DW を用いて聴き取る方法を確立した。この教育プログラムは効果的であり、専用アプリケーションを使用し、リアルタイムに入力情報を全体の参加者が確認できることにより、PRO とレスポンスシフトの理解を深められ、適切な臨床研究と臨床実践が可能になる。

### A 研究目的

医療の質・結果は患者により本来評価されるべきであるが、現代医療では代理指標としての客観的エビデンスのみを尊重する逆転がおきた。特に、根治療法のない、難病領域では医療の質は本来、医療従事者によって客観評価されるべきではない。

このために、臨床評価として患者の主観評価は患者の報告するアウトカム（PRO: Patient reported outcome）が必要となる。これは医療従事者による評価、客観評価ではない。新規治療法を検証する際の臨床試験・治験にも治療効果を客観的指標だけでなく、患者自身が感じる良いか悪いかの PRO により評価すべきである。以前から、重視されていた QOL（生活の質）とは医療・福祉領域での患者が感じる生活に関する PRO のことである。難病医療では PRO/QOL を向上する医療が質の高い医療である。

PRO の様な、主観評価法では人は日々、同様のもの、同様の事象に対しても評価を変更していることが明らかになってきた。これをレスポンスシフトというが、PRO は構成概念であり、患者自身が概念化であり、日々評価は変化することをレスポンスシフトと呼んでいる。QOL/PRO をつかう医療の質の科

学的評価はレスポンスシフト現象を考慮する必要がある。SEIQoL は代表的な PRO 評価法でありレスポンスシフトの科学的な研究が可能である。良いレスポンスシフトをおこしうる医療が良い医療と言える。「健康状態とは、身体的、精神的および社会的に完全に良好であること（well-being）であり、単に病気や病弱ではないことではない」（1948 年世界保健機関憲章前文）とされているが、完全に良好であることは操作主義的には定義できず、健康概念の変更が試みられている。Machteld Huber（BMJ2011）の新しい健康概念「the ability to adapt and self manage in the face of social, physical, and emotional challenges. 社会的、身体的、感情的問題に直面したときに適応し自ら管理する能力」が提唱されており、それを高める医療が質の高い医療である。つまり、適応する際の変化、レスポンスシフトが重視されている。

PRO/QOL とレスポンスシフト評価法に関する教育研修は大変困難である。通常の科学的認識は法則定率的（nomothetic）な方法論をもとに、標準化を行うが、PRO では患者自身の個別の主観的評価になればなるほど、外的な標準をもたない個性記述的

（idiographic）な概念となるからである。

今回、WHO の健康概念に対応した nomothetic な PRO/QOL 評価法としての EQ-5D と idiographic な視点を持つ SEIQoL を対比させる中で、ALS 患者のプロファイルからロールプレイをおこない、参加者自らが、PRO/QOL 評価をおこない、その都度、データの統計学的特徴をフィードバックする事によって、SEIQoL と EQ-5D の本質的な差と統計学的な特徴を参加者が学習できる教育プログラムを作成した。

## B 研究方法

### 1 . システムの構築

H24 年度の厚生労働省難治性疾患等克服研究事業、「希少性難治性疾患 - 神経・筋難病疾患の進行抑制治療効果を得るための新たな医療機器、生体電位等で随意コントロールされた下肢装着型補助ロボット（HAL-HN01）に関する医師主導治験の実施研究班」で、視覚的歩行評価中央判定委員会の評価委員が独立して評価入力し、iPod 又は iPhone で動作する、自動的に集計するアプリケーションを開発した。

また、この研究班と共催で、「患者の主観的評価に基づく医療 QOL 評価の新しい実践」を平成 25 年に平成帝京大学、精神神経医療研究センター で、平成 26 年 2 月 8 日（土）九州大学において三回おこなった。この際に使用するアプリケーションを上記のシステム上で動く様に設定した。

### 2 . 教育目標の設定

GIO（一般教育目標）を治癒できない疾患（難病、慢性疾患、緩和ケア対象疾患）患者であっても、レスポンスシフトを起こし、ダイナミックに適応しながら、新たな健康概念（BMJ2011）でいう健康状態になるための保健医療介入の効果を評価するための PRO 評価法を理解するとして、教育コンテンツの構築をおこなった。

（倫理的配慮：本研究では、ヘルシンキ宣言、薬事

法、臨床研究倫理指針を遵守するだけでなく、患者団体からの情報を得ながら、十分な倫理的配慮をおこない研究した。（セミナーでは毎回参加者の入力時に同意を得た。）

## C 研究結果

### 1 . 機器構成の中にアプリケーションを作成した。

データは 60 台の端末から、サーバに集計され、サーバではリアルタイムに集計され、円グラフ、棒グラフ、ヒストグラムなどで、プレゼンテーション可能とした。

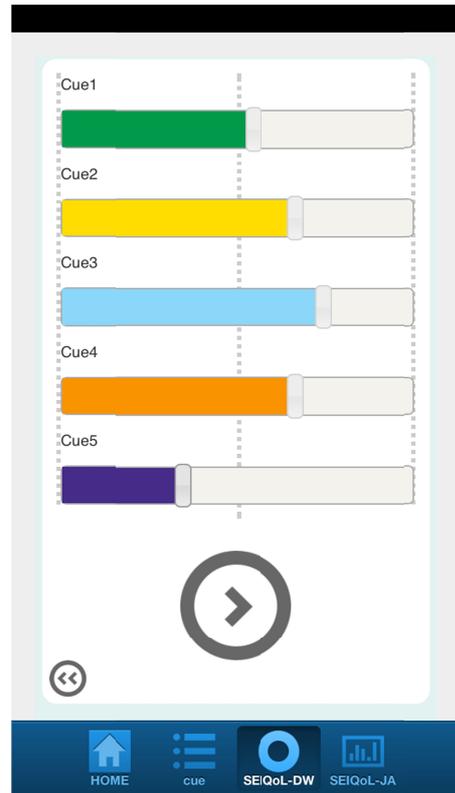
端末の最初の HOME 画面は以下である。性別、年代、職種、などの基本情報を入力可能。



アンケート入力画面はそれぞれのセミナーにふさわしくカスタマイズ可能である。

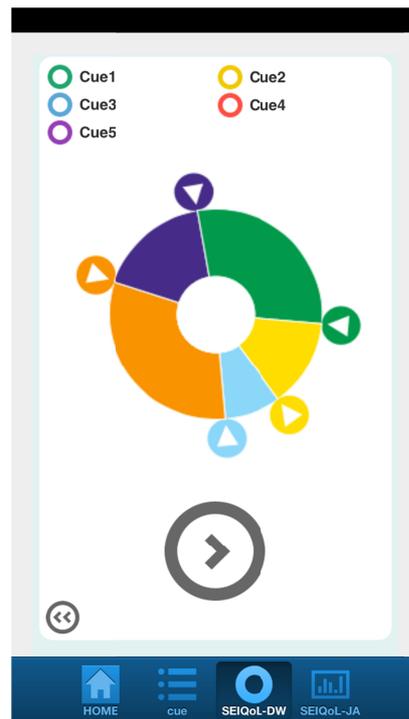


ネットで各領域の生活の満足度、うまくいっているかのレベルが入力できる。



EQ-5D の VAS 入力画面。Index も選択することでテーブルを参照し得ることができる。

SEIQoL の重みの入力画面を作成した。



SEIQoL のレベルの入力画面を作成した。タッチパ

## 2. SBOs（個別教育目標）

- 難病患者の代理評価のためのロールプレイ方法を習得する。
- 難病患者の PRO を聴き取る方法を習得する。
- 難病患者の PRO を EQ-5D で評価する際の特徴を理解する。
- 難病患者の PRO を SEIQoL-DW で評価する際の特徴を理解する。
- VAS と標準化された手法（EQ-5D, SEIQoL）との計量的な特徴を理解する。
- EQ-5D と SEIQoL との統計心理学的な差を理解する。
- 難病における QOL 概念の誤解を解く講義によって、聴衆が代理評価した QOL 評価値が変化するレスポンスシフト現象をリアルタイムに体験理解することで人の主観評価におけるレスポンスシフト現象を理解する。
- 治療困難な病態に罹患した患者の PRO/QOL 向上を行う保健医療とは何かを理解する。

## 3. セミナースケジュールの作成と実践

患者主体の QOL 評価法「SEIQoL-DW」を学び、活かす実習セミナーの例をしめす。日時：平成 26 年 2 月 8 日（土）13:45～17:15 場所：九州大学病院 コラボステーション 1 視聴覚ホール、全体進行：岩木、セミナー進行：井手口として、右の表の様に作成し実際に進行をおこない、リアルタイムの情報収集と集計が可能だった。さらに、参加者に対して、今回作成したアプリケーションを用いて、集計結果を直ちに参加者にフィードバックしながら、その上で、セミナーを進めていくことが可能だった。

### D. 考察

PRO/QOL 概念とレスポンスシフト評価法に関する教育研修は大変困難であるが、患者情報から、参加者自身が、ロールプレイで患者の代理評価者となり、もう一人の参加者が、PRO を EQ-5D と

時間	内容	講師	スタッフ
	会場設営/機材確認		
12:00～ 13:00	スタッフミーティング (昼食) (全体の流れ確認/機材の説明)	中島・山本・井手口・中山・岩木・上三垣・平山・西・宮寄【福岡】松田・申【医学研】花井【国立武蔵】・川口植村・中野(2)・橋本(2)・	
13:00～ 13:30	受付会場設営		
13:30～ 13:45	受付		岩木・上三垣 松田・申
13:45～ 13:55	開会挨拶	橋本操(橋本班)吉良潤一(福岡県難病医療連絡協議会)	
13:55～ 14:40	演習：全体説明/基本情報・アンケート入力・データ提示(20分) 症例提示(10分) EQ5D 1 回目 (①Index, ②VAS) (15分)	井手口直子、中山	
14:40～ 15:25	講義:医療における QOL 評価、現代における喪失のケアと緩和ケア、難病ケア、QOL とは何か: ケアを改善するために QOL の誤解を解き、どのように理解するとよいか?	中島 孝 (国立病院機構新潟病院副院長)	
15:25～ 15:40	患者の立場からみた主観的 QOL 医療職に期待すること	中野玄三氏	
15:40～ 15:45	EQ5D 2 回目 (②VAS のみ)		
	休憩		
16:00～ 17:00	SEIQoLDW 演習: 2 人組 自己紹介, ロールプレイ説明 Cue の抽出 (15分) level の決定(10分) Weight の測定 (10分) SEIQoL-index スコアの測定(10分) SEIQoL-index score と EQ5D スコアの比較 (10分)	中島、井手口氏、中山、岩木	花井・松田・申・
17:00～	総論討論:理解度・参加後アンケート入力		

SEIQoL-DW を用いて聴き取る方法は理解を深める上で大変効果的であると考えられる。また、リアルタイムに入力情報を全体の参加者が確認できることにより、数値の統計心理学的な特徴を容易に理解できると考えられる。また、講義や患者自身のプレゼンテーションの前後に参加者自身のレスポンスシフトが起きていることが、集計結果からえることができるという点で、この教育方法は大変優れたものといえる。

## E. 結論

新規の治療法や難病治療のアウトカム評価においては、患者の報告するアウトカム評価（PRO 評価）が重要であり、PRO の理解、レスポンスシフト現象の理解を進めることで適切な臨床研究と臨床実践が可能になる。そのための教育プログラムが完成した。

## F. 研究発表

### 1. 論文発表

1. 中島孝,遠藤寿子,池田哲彦,装着型ロボット応用の現状と展望,治療,Vol.95,No.12,2013,2088-2093
2. 中島孝,新たな医療の構築を地域で目指す一病院のイノベーション・挑戦,ドクターズマガジン,No.169 November 11,2013,P2
3. 中島孝,非ガン患者さんの緩和ケアとQOLを求めて,メディカルタウンの“看取りのルネサンス”~喪失から再生への地域ケア共同体へ~,30年後の医療の姿を考える会 編,2013,27-75
4. 中島孝,遠藤寿子,池田哲彦,12.ロボットスーツHAL,JOURNAL OF CLINICAL REHABILITATION,Vol.22 No.8 (8),2013,792-797
5. 中島孝,「治らない病気」と向き合える「告知」とは,日経ビジネス アソシエ,第12巻第10号通巻264号,August8,2013,118-119
6. 中島孝,ロボットスーツHALの医療応用 神経・筋難病患者や高齢障害患者に新たな医療モデルを提供する,CLINIC magazine,No.529,2013,July7 9-12

### 2. 学会発表

1. 日本医工学治療学会第29回学術大会、「シンポジウム1 医工連携によるイノベーションの実際ー薬事承認・保健医療化の実例と課題」（パシフィコ横浜 2013年4月20日）
2. 福岡 脳・神経HAL研究会、「ロボットスーツHAL医療機器モデルにむけて:神経筋難病に対する治験準備の経験から」（福岡大学医学部本館 2013年6月13日）
3. 東京女子医科大学医学部人間関係教育 医学教養講義、「ロボットスーツHALの医療への応用」（東京女子医科大学 2013年7月3日）
4. 第2回筋ジストロフィー臨床試験ネットワークワークショップ、「ロボットスーツHAL-HN01治験と今後ーplasticityと発達」（横浜ワールドポーターズ 2013年7月27日）
5. 第8回庄内緩和医療研究会、「日本における緩和ケアの誤解を解くためにーQOL、健康、延命、尊厳、痛み、スピリチュアリティとは何かー」（東京第一ホテル鶴岡 2013年8月10日）
6. 第6回HTLV-1研究会、「HAMの歩行障害に対するロボットスーツHALの治験準備研究と戦略」（東京大学医科学研究所 2013年8月2

5日）

7. 第4回ALSフォーラム、「ALSケアにおける緩和の考え方」（シェラトン都ホテル東京 2013年8月31日）
8. 患者会対象説明講演会 com-passの会、「ロボットスーツHALの治験参加について」（品川インターシティ 2013年9月14日）
9. 第7回日本緩和医療学会、「非がんの緩和ケアーALSチーム医療への参加」（幕張メッセ国際会議場 2013年9月15日）
10. 患者主体のQOL評価法「SEIQoL-DW」を学び、活かす実習セミナー、「主観の評価が医療を変える QOLの新しい実践」（帝京平成大学中野キャンパス 2013年10月27日）
11. 第3回県央緩和ケア研究会、「緩和ケアにおけるQOL評価とその方法」（燕三条地場産業振興センター 2013年11月1日）
12. 柏崎特別支援学校PTA主催講演会、「難病におけるロボットスーツの医療応用」（柏崎特別支援学校 2013年11月9日）
13. 国立精神・神経医療研究センター研修会、「QOL新しい実践SEIQoL-DW」（国立精神・神経医療研究センター 2013年11月17日）
14. 第25回日本生命倫理学会、「新しい医療機器としてのロボットスーツHAL - 治験プロトコールにおける新たな治験概念とエンハンスメント」（東京大学本郷キャンパス 2013年12月1日）
15. H25難病医療従事者研修会、「患者さんとご家族の主観的評価を高める難病ケアと緩和ケア」（ポルファートとやま 2013年12月5日）
16. HAM患者会シンポジウム、「ロボットスーツHALについて」（熱海アカオリゾート ロイヤルウイング 2013年12月8日）
17. 第2回日本脳神経HAL研究会、「神経難病とロボットスーツ」（福大メディカルホール 2013年12月21日）

## G. 知的所有権の取得状況

今回の研究年ではあらたな取得はなかった。

PROの一つとしてのSEI-QoLの普及・啓発に関する研究  
研究分担者 中山 優季 公財)東京都医学総合研究所 難病ケア看護研究室

研究要旨

本研究では、PRO ( Patient Reported Outcome ) の一つである SEI-QoL について、実践的な啓発セミナーを開催し、当事者・医療職等関係者の主観的評価に関する共通認識を図ることを目的とした。

啓発セミナーでは、SEI-QoL に関する関心の高さが示され、専用のレスポンスアナライザーを用いた双方向型の効果的な研修システムを確立できた。受講前後でのよい医療や QOL に関する認識の変化がみられ、実践上にはもっと研修が必要との意見も多く、セミナーやサイト等実践的な啓発活動の継続の重要性が示唆された。

共同研究者

井手口直子 ( 帝京平成大学薬学部 )  
川口有美子 ( NPO 法人 ALS/MND サポートセンター さくら会研究事業部 )  
織田友理子 ( NPO 法人遠位型ミオパチー患者会 )  
松田千春 ( 公財 ) 東京都医学総合研究所 )

A . 研究目的

PRO ( Patient Reported Outcome ) の一つである SEI-QoL を ( 患者 - 研究者間の ) 「かけはし」の一手段とすることを目標に、啓発セミナーを開催し、参加者の認識の変化を通じてその効果を検討することを目的とした。

B . 研究方法

1 . SEIQoL に関する普及・啓発研修会の開催

日本難病看護学会における教育セミナー

平成 25 年 8 月 24 日第 18 回日本難病看護学会学術集会教育セミナーにて、本研究班の紹介、SEIQoL の原理や内容と当事者の立場から期待することに関する講演を行った。

患者主体の Q O L 評価法「SEIQoL-DW」を学び、活かす実習セミナーの開催

平成 25 年 10 月 27 日 ( 東京 ) , 平成 26 年 2 月 8 日 ( 福岡 ) にて開催し、関係者への普及啓発を図った。

2 . 参加者の認識の変化

セミナー参加者への SEIQoL-DW 実施経験、ならびにセミナー前後での認識の変化に関するアンケート調査を行い、SEIQoL-DW 活用に関する効果と課題の整理を行った。

( 倫理面への配慮 )

アンケート調査の実施にあたり、無記名であることやプライバシー保持に関する対象への説明を行い、協力は自由意思であることを保証し、回答をもって同意とした。

C . 研究結果

1 . 普及啓発セミナーの開催

第 18 回日本難病看護学会教育セミナーとして、本研究班から川口、井手口、織田 ( 協力者 ) 氏によるセミナーを開催した。

患者主観的満足 Patient-Reported-Outcome 向上のための取り組み ( 川口 )

患者のための医療を実現するため、真の患者の満足度、すなわち、患者の主観的満足度 ( Patient-Reported-Outcome , PRO ) を向上するための医療が求められている中、患者の声を吸い上げ、医療や研究に届けるため、患者登録サイト ( WE ARE HERE, <https://nambyo.net/> ) を立ち上げ、患者自身が主観的に評価し、生活要素も含まれる臨床データとして、蓄積していくようなしくみを

創造している内容について報告した。

### PRO 測定の一手段としての SEIQoL（井手口）

SEIQoL (Schedule for the Evaluation of Individual Quality of Life) は他の健康関連 QOL 評価尺度とことなり、健康概念から派生する生活分野を使用していない。このため、根治し得ない病態や進行性の病態であっても人が、新たな生活（人生）を見いだしたり、新たな生活分野に適応していったり、みずから変化させていく過程を理解することに役立つことができる。SEIQoL は、個人の生活の質（individual Quality of Life）を評価（evaluate）するための計画（schedule）であり、半構造化面接法と VAS による評価法により成り立っている。日常の臨床用として、判断分析（JA Judgment Analysis）よりも適切で、生活の質のドメインを直接的に重みづけする方法（DW、Direct weighting procedure）が SEIQoL のためにあみだされた。

また、看護やケアの場面においては、その人の話をじっくり聴くこと、その人が大切にしていることがわかりそれを生かしたケアプランの立案と実施などさまざまに利用され無限の可能性を持っているといえる。

また、看護やケアの場面においては、その人の話をじっくり聴くこと、その人が大切にしていることがわかりそれを生かしたケアプランの立案と実施などさまざまに利用され無限の可能性を持っているといえる。

### SEIQoL に期待すること（織田）

講演では SEIQoL に期待することとして、3 つの視点を提示した。

#### 1) 医療者と患者が気持ちの共有を図れる

数値化するという一方で、現在の自分の満足度と改善点があり、時系列での変化で今後の対応を考えられる。対話というプロセスから、患者の気持ちを共有しコミュニケーションを図れる。医療者はその経験と知恵を用

いて可能な限り具体的なアプローチが可能となる。

#### 2) 何が幸せか？ 見つめなおせる

難病患者の最大の試練として、いかに病気を受け入れるかということがあるが、多くは、難病ということでも頭が真っ白になる。そんな時に、この SEIQoL によって自分は何が好きで何がしたいのか、病気と照らし合わせながら何が適しているのかを見つめなおすきっかけとなりうる。

3) 医療の在り方を変える。難病の多くは希少性であり、従来の評価尺度では、医療配分観点からは見放される危険がある。特に治療法・治療薬が存在していない現実の中、通院しても診察はほんの数分で、その継続意欲をそがれることにもなりかねない。SEIQoL は患者の主観、表現した声を医療に取り入れるということにつながる。そのような医療は、患者が病気と闘う勇気を持てることになり、QOL を向上させる医療の一環となりうるのではないか。

教育セミナーには、定員を超える 100 名の参加者を得た。その感想では、「病院勤務の看護職にとって当事者の生の声を聴くこと自体が貴重であり心に残った」や「目の前の患者さんのこれまでの生活や思いを大切にしたい」などが寄せられた。

### 2. SEI-QoL の啓発セミナー

啓発セミナーは、「希少性難治性疾患-神経・筋難病疾患の進行抑制治療効果を得るための新たな医療機器、生体電位等で随意コントロールされた下肢装着型補助ロボット（HAL-HN01）に関する医師主導治験の実施研究」班と本研究班の共催セミナーとして、予定通り 2 回実施した。受講者はそれぞれ 48 名、58 名で、職種内訳を表 1 に示す。初めての参加者が多くを占め、複数回参加者は東京会場 9 名、福岡会場 1 名であった。

表1：参加者背景

	東京会場	福岡会場
医師・歯科医師	0	2
看護職	11	29
薬剤師	9	6
臨床心理士	2	1
理学療法士	9	9
作業療法士		
MSW(ソーシャル ワーカー)	0	2
介護ヘルパー	0	1
行政担当者	0	3
学生	5	1
患者家族	4	0
その他	8	4
	48	58

受講前の SEIQoL の実施状況を表 2 に示す。

表2: SEIQoL実施状況

	東京会場	福岡会場
今回のセミナーで初めて知る (知った)	14(29%)	29(50%)
なんとなく知っていたが、セミ ナーは初めて	20(41%)	26(45%)
以前SEIQoLについて学んだこ とはあるが、実践はこれから	13(27%)	2(3%)
既に研究として使っている	1(2%)	1(2%)

初めて知る者が福岡会場では多く、どちらも研究として実施している者は1名であった。

セミナー内容を表 3 に示す。

表3 セミナーの流れ

演習	全体説明/基本情報・アンケート入力・ 模擬症例提示
講義	医療におけるQOL評価
演習	EQ5D 1回目 ( Index, VAS )
講義	現代における喪失のケアと緩和ケア、難病ケア
講義	QOLとは何か： ケアを改善するためにQOLの誤解を解き、 どのように理解するとよいか？
講演	患者の立場からみた主観的QOL, 医療職に期待すること
演習	EQ5D 2回目 ( VASのみ )
演習	SEIQoLDW, ロールプレイ Cueの抽出 level の決定 Weightの測定
講義・質疑	総合討論
演習	受講後アンケート入力

「演習」は、すべて本研修会専用開発された seiqol セミナーシステム(R102 社製)を用いて実施し、QOL 評価に関する講義を交え、リアルタイムで集計結果が表示される。演習の間など双方向型の研修会を実現した。

また、東京会場では、織田友里子氏（遠位型ミオパチー）、福岡会場では中野玄三氏（ALS）が患者の立場からみた主観的 QOL と題した講演を行

った。中野氏は、自ら作成の DVD から、「ALS はさまざまな物を奪っていったが、心までは奪えない」ということや、「人工呼吸療法は、延命ではなく、治療である」との力強いメッセージがおくられた。

## 2. セミナー参加者の認識の変化

研修は、セミナーシステムを用いて行われ、受講者の QOL に関する認識の変化を受講前後で聴取した。

受講前後で聴取した認識は、1「良い医療とは費用対効果の高いものである」2「病状が進むにつれ患者のQOLは低下する」3「QOLは客観的に測定可能である」の3点でありその変化を会場別に図 1-1~1-3 に示す

図 1-1: 良い医療とは費用対効果の高いものである

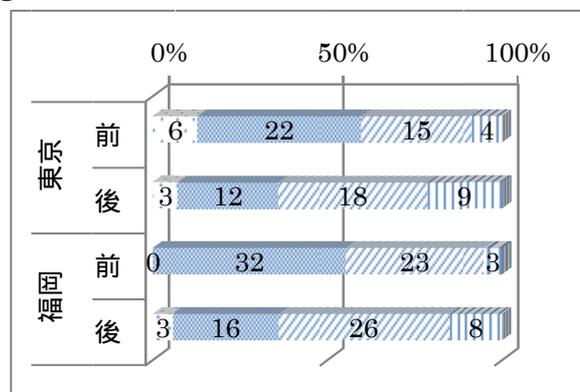


図 1-2: 病状が進むにつれ患者の QOL は低下する

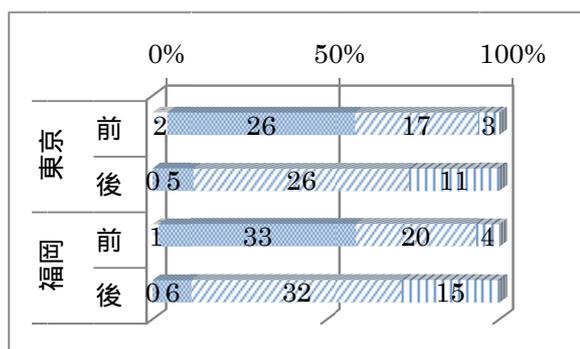
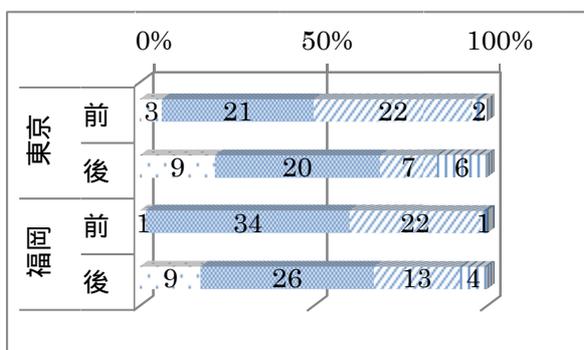


図 1-3：QOLは客観的に測定可能である



注：いずれも凡例は、左から全くそう思う～全くそう思わないの4件法にて聴取した。

- 全くそう思う
- まあそう思う
- あまりそう思わない
- 全くそう思わない

両会場とも、「良い医療とは費用対効果が高い」「病状が進むにつれ患者のQOLは低下する」については、受講前「そう思う」者の割合が受講後に減り、「QOLは客観的に測定可能である」については、受講前「そう思う」が受講後に増加した。

このほか研修参加した感想として、

- ・興味深かったです。実技があって、より分かりやすかった
  - ・患者さんの主観的な評価と自分のイメージとのギャップが知り得る
  - ・SEIQoLとは何かが大枠が理解できた。
  - ・どんなQoLのツールを見てもじっくりこなかったので、本セミナーに参加して納得できた。
- など好意的で、セミナー期待満足度は、表4に示した通り、好評であり、継続的なセミナー開催を求める声が多くあがった。

表4：セミナー期待・満足度

	東京会場	福岡会場
期待以上だった	25(52%)	27(47%)
期待通りだった	17(36%)	17(30%)
何とも言えない	0	7(12%)
期待を下回った	0	0

#### D．考察

本年度は、難病看護学会学術集会における教

育セミナーに加え実践セミナーを2回開催することができた。特に、実践セミナーでは、本セミナー用に開発されたレスポンスアナライザーにより双方向型の研修が可能となり、効果的な講義と演習の組み合わせにより、受講前後のレスポンスシフトを瞬時に得られるセミナーとしてのスタイルを確立したといえる。

特に、病気の進行によりQOLは低下しないこと、また用いる「ものさし」や捉え方によって変わりうるということを経験を通して習得できたことで、寄り添う医療につながる期待が持てる。SEIQoLの実践にあたっては、もっと研修を積む必要性を自覚している意見があり、今後継続なセミナー開催の方策を検討していく必要がある。

#### E．結論

PROの一つであるSEI-QoLについて、啓発セミナーを実施した。セミナー前後での受講者のQOLに対する認識の変化を確認できた。今後、評価ツールとして実践面でのサポートが必要であり、引き続き研修会開催やサイトの充実について検討していく必要がある。

#### F．健康危険情報

なし

#### G．研究発表

##### 1. 論文発表

中山優季,井手口直子,川口有美子,橋本みさお,織田友理子:当事者と医療者による新しい医療の実践,日本難病看護学会誌 18(2), 101-102,2013

##### 2. 学会発表

中山優季,井手口直子,川口有美子,橋本みさお,織田友理子,中島 孝:難病看護マインドキュメント(教育セミナー)当事者と医療者の協同による新しい医療の実践,第18回日本難病看護学会,東京,2013.8.24,東邦大学

#### H．知的財産権の出願・登録状況

なし

PRO（患者報告アウトカム）の開発  
～ NIH（米国国立衛生研究所）の PROMIS®（プロミス）の取り組み～

研究分担者 松田純 静岡大学人文社会科学部社会学科 教授

研究要旨

米国における PRO 開発の拠点となっている NIH(米国国立衛生研究所)の PROMIS®プロジェクトでは、さまざまな PRO 評価尺度が開発されている。2014 年 3 月現在、NIH PROMIS サイトから 24 の質問表をダウンロードできる。これらを参照しつつ、わが国において、それぞれの疾病や臨床試験向けの独自の PRO 評価尺度を開発していく必要がある。

とくに CAT(Computer Adaptive Testing コンピュータ適応テスト)と呼ばれるシステムは、患者のスコアとそのスコアの信頼性を推定した上で、次の最適な項目が選択されるようプログラムされている。患者や評価者が短時間でできるため、負担が少ない。これらの方式を学んで取り入れていく可能性も検討すべきである。ただし、患者の主観性の数値化は困難な課題である。SEIQoL (The Schedule for the evaluation of Individual QoL 個人の生活の質評価法)などで蓄積してきた実践などをふまえ、負担が少なく有効な評価尺度の開発が望まれる。

A．研究目的

臨床評価の対象となるアウトカムは入手先によって、次の 4 つに分類される。

- 1．患者報告アウトカム (PRO)
- 2．介護者が評価したアウトカム
- 3．医療者が評価したアウトカム
- 4．生理学的アウトカム

これまでの臨床試験では、4 が最も客観性が高く、信頼できるものとして、用いられてきた(小林和道、Patient Reported Outcome と新薬開発 患者による直接評価に焦点をあてた新薬の臨床評価、医薬産業政策研究所 政策研ニュース、No.37、2012)。しかし、2001 年ころから、PRO (Patient Reported Outcomes 患者報告アウトカム)という新しい考え方が提起されてきた。FDA (米国食品医薬品局)の「業界向け指針 患者報告アウトカムの測定法」によれば、患者報告アウトカム (PRO)とは、「患者の健康状態について、患者から直接得られる測定結果」であり、「臨床医や他の誰からも修正や解釈されない」もの、と定義

され、「PRO は、患者自記式調査または面接調査によって測定することができる。面接調査では、面接調査担当者は患者の回答のみを記録する」とされている(Guidance for Industry Patient-Reported Outcome Measures: Use in Medical Product Development to Support Labeling Claims、米国連邦保健福祉省食品医薬品庁、業界向け指針 患者報告アウトカム (Patient-Reported Outcome: PRO)の測定法: 医薬品/医療機器における適応申請のための方法、International Society for Pharmacoeconomics and Outcomes Research (ISPOR) (国際医薬経済・アウトカム研究学会)日本部会 ワーキンググループ監訳、2011 年 5 月)。

診療において医師の一方的な治療方針によってではなく、患者が治療方針を選択するという患者参加型医療が普及してきた。こうした動きを背景に、臨床試験においても、医師の一方的な評価ではなく、患者にとっての「真のベネフィット」を活かすために、PRO を臨床試験の評価に用いようとする動きである。PRO はいわば、「患者参

加型研究」にとって重要な構想とツールになるべきものである。しかし、その評価指標や評価方法はまだ開発途上にある。とくに日本では、取り組みが遅れているという（小林和道、前掲論文）。

そこで、米国における PRO 開発の拠点となっている NIH(米国国立衛生研究所)の PROMIS® プロジェクトの状況を概観し、PRO 調査のための質問表のいくつかを試読して、PRO の意義と課題について考察してみたい。

## B．研究方法

PROMIS®サイトにある Q&A 式の解説 Frequently Asked Questions (FAQs: <http://www.nihpromis.org/faqs>)の要点を要約的に翻訳しつつ、プロミスの活動を紹介し、PRO 開発の課題を考察する。

（倫理面への配慮）

文献的データの利用のみのため、特に問題はない。

## C．研究結果

### 1．プロミスとは

プロミス（PROMIS®：Patient Reported Outcomes Measurement Information System 患者報告アウトカム測定法情報システム）は、PRO についての精度と信頼性の高い測定法の開発研究の連携と普及のために、NIH が設立したシステムである。PRO の測定は、患者の健康や苦悩の状態、能力やその不全の状態などを示す数値を算出するために、いくつかの質問項目に対する患者からの回答を用いる。慢性疾患や人口学的特性の多様なレベルにおける対象集団に対して PRO を効果的に測定する精神測定（心理検査）上有効なダイナミックなシステムを開発するために、NIH は先導的な PRO 研究者と臨床研究者に対して資金援助をしてきた。プロミスは、NIH が資金援助し研究所全体で取り組んでいる研究を支援するシステムを開発するという目的で発案

された。

プロミスに集約されたデータは、医師や研究者に、治療効果について患者から報告された情報として提供される。それは臨床での伝統的な測定では得られない情報である。

### 2．プロミスは下記の3分野で構成されている

PRO 測定開発基準：プロミスは患者アウトカムの評価尺度を開発するために利用する一連の手法を表す。これらの手法は米国の先導的な PRO 研究者によって開発され、今後の PRO 開発のモデルとして利用することができる。

PRO 尺度：プロミスは子供から大人を対象とした健康に関する多数の PRO 尺度を多言語で開発するために、これら手法を利用した。

PRO 管理ソフトウェア：プロミスはこれらの新たな尺度を患者に活用しやすくするために Assessment Center と呼ばれるソフトウェアを開発した。

### 3．IRT (item response theory 項目応答理論) と CAT(Computer Adaptive Testing コンピュータ適応テスト)

プロミスは PRO 尺度の質と精度の向上を目指しており、一部で IRT(項目応答理論)を活用している。IRT は心理測定法で、一般に教育テストに利用されるが、最近になって健康アウトカムの分野にも応用されている。IRT に基づく統計的手法は質問に対する回答の関係性を比較するスコア（キャリブレーション 校正）を算出する。このキャリブレーションによってソフトウェアが最初の質問に続く関連質問項目として最適な内容を選択する。このソフトウェアが評価内容、つまり質問事項を患者の前の回答に合わせて変更するため、コンピュータ適応テスト (Computer Adaptive Testing: CAT)と呼ばれる。

#### 4 . item (項目)

**item bank** は、CAT(コンピュータ適応テスト)で使用できる質問・回答および関連するキャリブレーション内容を示す。キャリブレーションは多くの被験者から集めたデータをもとにIRTモデルを適用して統計的に生成する。

item bank と item pool はほぼ同じ意味合いで使用されるが、プロミスでは、item pool はIRTを用いてキャリブレーションされていない項目を指す

**scale** もしくは calibrated scale とは、トータルスコアを、IRT 測定モデルを使ってキャリブレートされ、算出可能な程度に一元的に示された一連の項目を指す。

bank と scale の違いは長さ(項目数)だけである。キャリブレートされた10以下の項目は、通例は、bank ではなく scale とみなされる。そのためCATは評価の選択肢として提示されない。

**profile** は質問票のセット、または同時に実施(回答)される所定の item bank 一式を指す。質問票セットの例として、PROMIS-29、PROMIS43、PROMIS57 がある。PROMIS-29 Profile v1.0を資料1として掲載する。身体的機能、不安、うつ症状、疲れ、睡眠障害、社会役割への満足度、痛みによる妨害、痛みの度合いの item bank を含んでいる。

#### 5 . Domain Framework (対象領域の構造)

ドメインマップは、それぞれの対象領域の構造、概念的枠組み、適用可能な場合は階層構造を描写する領域マップである。例えば、成人の健康に関する自己報告では、図1のような構造になる。

各対象領域の質問票のサンプルを、資料2として掲載する。

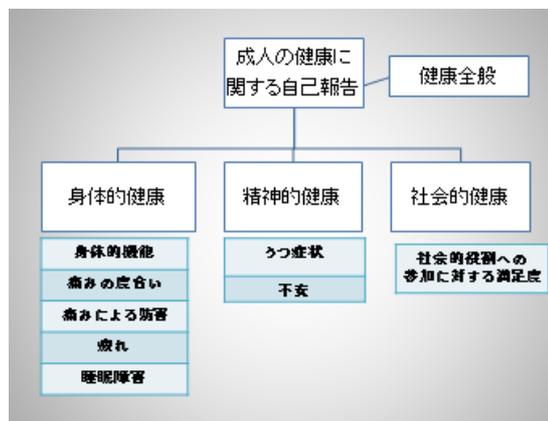


図1 成人の健康に関する自己報告のドメインマップ

#### 6 . 特定分野の質問項目

プロミスの主要な目的は、可能な限り幅広い慢性疾患の患者に関連した最も一般的な、もしくは目立った特徴を測定するための主要な質問群を蓄積することである。このような包括的な内容とは別に、特定のターゲット分野(例えば、がん患者向けの特有の項目など)については、独立した別のプロジェクトにおいて開発されている。

#### 7 . プロミス尺度(Instrument)で測定する領域

プロミスは、大人と子供の、身体の健康、精神的健康、社会的健康に関連する領域を測定する。成人の健康に関する自己報告、子供の自己報告、子供の面倒を見ている人(代理人)による報告の領域一覧表をPROMISサイトで閲覧できる。また、同サイトにて身体的、精神的、社会的健康に関する質問票のサンプルを閲覧することも可能である(資料2参照)。

プロミスの実施者(項目の回答者)は、成人、子供(8-17歳)、その子供を世話している両親の3つに分けられている。

#### 8 . Short Form(縮小版)

プロミスには縮小版がある。測定領域の目標範囲で正確な評価をするために item bank 全体が

ら厳選されたサブセット項目からなる。

## 9 .プロミス尺度の翻訳 英語以外の言語への対応

綿密な翻訳手順を経て、スペイン語版が完成している。ほかに、すべての尺度ではないが、ポルトガル語、中国語、フランス語、オランダ語、ヘブライ語、トルコ語に翻訳されている。PROMIS サイト上では尺度ごとの対応言語に関して定期的に情報を掲載している。

## 10 .プロミス尺度には3つのタイプがある

プロミスには、 **Short Form**、 **プロファイル型尺度**、 **CAT** の3つの尺度がある。

**Short Form** はすべて回答される所定の項目セットであり、通常は1つの領域につき4-10項目ある。例えば、身体機能に関する item bank は124項目で構成されており、そのサブセットとして10項目の short form がある。

**プロファイル尺度**は身体機能、抑うつ、社会参加への満足度等の複数のコンセプトを測定する short form を集めたものである。プロミスには、それぞれ29項目、43項目、57項目を含む成人用(Adult Profile)尺度と、25項目、37項目、49項目を含む子供用(Pediatric Profile)尺度がある。

Short Form とプロファイルについては紙面およびコンピュータ上で実施可能であるが、3つ目のタイプである CAT についてはコンピュータ上でのみ実施可能である。

**CAT**(Computer Adaptive Testing コンピュータ適応テスト)ははじめに健康に関する幅広い領域に関する項目に回答する。患者が質問に回答するとスコアが標準誤差(SE)とともに算出される。算出されたスコアを基に、CAT が患者のその健康領域に最も適した次の項目を選択し提示する。その項目に患者が回答するとスコアおよび SE が再計算される。コンピュータは一定の項目

数が提示されるまで、もしくは一定の SE 値に到達するまで患者に質問を提示し、スコアを再計算する。

プロミス測定に関する詳細な情報および尺度や質問サンプルは PROMIS サイトに掲載されている。

## 11 . コンピュータ適応テスト(CAT)の詳細

CAT(Computer Adaptive Testing コンピュータ適応テスト)と呼ばれるシステムは、項目応答理論(IRT)の心理測定フレームワークを活用して、コンピュータで健康関連 QOL (HRQOL)を測定するための1つの方法である。IRT に基づいた適応テストは、コンピュータのもつアルゴリズムやロジスティックスの性質やデータ管理の特性を活かすと、コンピュータ上で非常に実施しやすくなる。

項目は、直前の質問項目に対する患者の反応に基づいて選択される。このプロセスはアルゴリズムを活用し、患者のスコアとそのスコアの信頼性を推定した上で、次の最適な項目が選択される。これにより、カバーされる内容の範囲、テストの長さ、標準誤差(SE)などの仕様に基づいてスケール評価の実施を可能にしている。共通の項目が提示されていない場合、同じ一連の質問のなかですべての患者をランクづけする機能により、患者ごとに個別に仕立てられた評価が可能となっている。項目をバンキングすることによって、患者はサブセット項目に回答するだけで、すべての項目に回答した場合に得られるであろう正確な測定値を得ることができる。

CAT は PROMIS®の Software (Demonstration <https://www.assessmentcenter.net/ac1/Default.aspx?SID=0A35B2E5-C7A3-4CE2-A350-2195CF710D8D>) から誰でもアクセスできる。各領域の CAT は1-2分で終了する。

回答を終了すると、例えば、次のような図が示され、-➡で自分の位置が示され、自分と同年齢、

同性の人と比較した健康状態を視覚的に見ることが  
できる。

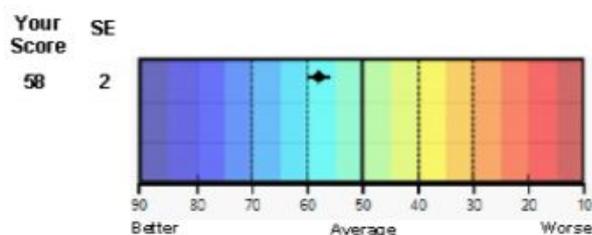


図 CAT の社会的活動についての質問項目に  
回答を試行した結果

## 12. CAT は精度を低下させずにテスト内容を短縮することができる

CAT は教育、資格、学力テスト、性格診断、  
軍人の選考などにおいて活用されてきた。昨今は  
CAT を HRQOL に適用するための研究が開始さ  
れている。**CAT は精度を低下させずにテスト内  
容を短縮することができる。**適応テストの測定特  
性を生かすためには、項目が選択される item  
pool は、HRQOL のさまざまなレベルにおいて  
クオリティの高い項目を準備する必要がある。さ  
らに、適応テストの item pool はキャリブレーシ  
ョン、スコアリングの基礎となる精神測定の前提  
を満たさなければならない。すでに bank に含ま  
れる項目に新しい項目が追加される時は、  
bank の一貫性が判断される。そのため、item  
bank は必要に応じて拡大することができる。

## 13. 他の測定方法と比較してプロミス尺度は優れているか。

T スコア測定基準を活用することで、プロミス  
の身体機能に関する 10-item short form は  
SF-36 ® ( MOS 36-Item Short-Form Health  
Survey ) よりも幅広い範囲においてより正確で  
あることが判明している。プロミス CAT の  
10-item についても、SF36 よりも幅広い機能範  
囲において一層正確であることがわかっている。  
疲労感の PROMIS 13-item については、FACIT

short form の 13-item よりも、より広範囲にお  
いて正確であることが証明されている。

プロミス尺度の正確さおよび他の PRO ツール  
との比較については NIH ウェブサイトのウェブ  
セミナー動画 Part5 ”PROMIS Instrument  
Reliability and Validity”で詳細を確認できる。

## 14. プロミスツール選択について

**これが非常に重要なポイントになる。同時に、  
難しい問題でもある。**なぜならプロミスデータを  
収集する理由や疾患の特性、調査している健康状  
態、患者集団によって課せられる制限や時間、そ  
の他の制約など、さまざまな組合せによって回答  
が異なるからだ。

プロミスシステムは多くの健康概念や健康領  
域に関連した多くの item bank を含む。尺度を  
選択するには、まず測定したい領域のサブセット  
を決定する必要がある。プロミスデータを収集す  
ることによって、どのような質問に回答しようと  
しているか。別の言い方をすれば、プロミスデー  
タを何のために収集し、データを活用して何をし  
ようとしているか。この質問に対する回答がプロ  
ミス領域のどの特定のサブセットを選択すれば  
良いいかに結びつく。

特定の慢性疾患や状態に関する一般的な健康  
負担について表現したい場合は、一般的なプロミ  
ス測定サブセット：身体機能、社会的機能、精  
神的ストレス、睡眠の質、痛み、疲れなどを選択  
するとよい。病気の結果が出る領域もあれば、出  
ない領域もあるが、病気の結果が出る / 出ない領  
域のパターンは、患者の状態や病気の特徴といえ  
る。

特定の病気に付随する症状を軽減するための  
特定の治療効果を確認したい場合は、どの健康領  
域が症状の軽減によって最も影響が出るかを初  
めに決定する必要がある。例えば、片頭痛患者の  
プロミススコアに対する鎮痛剤の効果を研究し  
たい場合は、痛みに関するプロミスの bank を選

択するとよい。また、プロミスの社会的機能、睡眠、身体機能の item bank も選択するとよい。なぜなら、これらは患者の痛みの程度によって影響を受ける生活に関する領域で、鎮痛剤により片頭痛が緩和された場合に変化が大きい領域であるからだ。

患者が質問に回答するためにどのくらい時間を割けるかも重要なポイントになる。通常は 57 項目のプロファイル測定をするのに 15 分から 30 分程度かかる。もし**時間がない場合は**短いプロファイルか略式フォームか CAT を活用した方がよい。

**プロミス領域の選択は注意深く検討する必要があり**、病気または治療の専門家および PRO 測定  
の専門家とよく相談する必要がある。

### 15. どの手法を選択すればよいかまだ理解できない場合、推奨される手法はあるか

自分の研究向けにどのように進めていけばよいかわからない場合は、複数の健康領域を測定するものとしてプロミスプロファイルの活用を検討してみるとよい。

PROMIS-29 は 7 つの 4 項目 short form と、疼痛強度の項目が 1 つ含まれている。短時間で複数の領域をカバーできる。

PROMIS57 には疼痛強度の項目 1 つに加えて、8 項目 short form が含まれている。より正確な測定ができるが、実施にはより時間を要する。

時間が限られている場合には、包括的な 10 項目プロミスも一つの選択肢である。Global 尺度は身体的および精神的健康を測定し、非常に短時間で終了する。

上記の選択肢から選ぶ際は、患者が費やせる時間と求める正確性を考慮する必要がある。PROMIS59 が最も正確だが、最も時間を要する。評価に費やせる時間がなく、大量のサンプルがあるため、統計的正確性を重視しない場合は、Global 項目が最適かもしれない。

### 16. プロミス測定の採点に活用される測定基準

すべてのプロミス手法は T score を採用している。つまり、中間値が 50 で標準偏差が 10 である。たいていの領域において 50 の平均値は米国の平均値を示している。

すべてのケースにおいてハイスコアの意味は領域によって異なる。例えば疲労感領域のハイスコアは、健康レベルの低さを示す。一方で身体機能の領域におけるハイスコアはより健康であることを指している。

### 17. どこでプロミススコアの標準値を確認できるか

「標準値(norms)」という単語は通例「標準(normal)」または準拠集団の想定値を指す。プロミス測定は採点アルゴリズムにスコア 50 が準拠集団の平均値であると設定している。たいていのプロミス測定の準拠集団は米国民を対象としている。ただし、病院のサンプルを用いて開発されたプロミス測定もあり、これについては、50 の平均値はその病院で収集されたサンプルの平均値になる。各プロミス測定の Scoring Manual にどのように測定が開発され採点されるかが掲載されている。Scoring Manual は <http://www.assessmentcenter.net/Manuals.aspx> で確認できる。

### 18 Assessment Center とは何か。またなぜ NIH PROMIS サイトとは別に存在するのか

Assessment Center は多種多様な健康測定の保管、配布を実施しているセンターである。プロミスに加えて NeuroQOL PRO 測定、NIH Toolbox PRO および性能測定等がある。プロミス測定と NIH PROMIS サイトが NIH PROMIS の助成で開発されているのに対し、Assessment Center はプロミス以外にも複数の助成金を得て開発されている。Assessment Center は測定の

情報センターであるだけでなく、臨床調査研究の設計と管理および CAT の実施を行うソフトウェアツールでもある。

## 19．現在、開発中のため利用出来ないプロミス尺度

成人を対象とした領域では、胃腸症状と慢性疾患の対象に関する自己効力感の領域が開発段階である。

子供に関しては、疼痛行動、痛みの質、疼痛強度、身体的活動、ストレスの感じ方、主観的幸福感、子供の病気の家族への影響、家族への帰属意識の領域が開発段階である。

### D．考察

プロミスでは、全米の関連研究者を結集して、さまざまな PRO 評価尺度を開発している。これらが、研究への患者の主観的参加を保障する上で、どの程度適切に機能しうるかを個別的に詳細に吟味していく必要がある。

### E．結論

プロミスでは、さまざまな PRO 評価尺度が開発されている。2014 年 3 月現在、NIH PROMIS サイトから 24 の質問表をダウンロードできる。これらを参照しつつ、それぞれの疾病や臨床試験向けの独自の PRO 評価尺度を開発していく必要がある。

とくに CAT(Computer Adaptive Testing コンピュータ適応テスト)システムは、患者や評価者が短時間でできるため、負担が少ない。患者のスコアとそのスコアの信頼性を推定した上で、次の最適な項目が選択されるようプログラムされている。これらの方式を学んで取り入れていく可能性も検討すべきであろう。

ただし、患者の主観性の数値化は困難な課題である。SEIQoL (The Schedule for the evaluation of Individual QoL 個人の生活の質

評価法)などで蓄積してきた実践などをふまえ、負担が少なく有効な評価尺度の開発が望まれる。

### F．健康危険情報

なし

### G．研究発表

#### 1．論文発表

・松田純・宮下修一・青田安史・天野ゆかり(編著)、*こんなときどうする？ 在宅医療と介護ケースで学ぶ倫理と法*、南山堂、1-150(予定)、2014

・松田純・玉井真理子(編著)、*シリーズ生命倫理学 第 11 巻 遺伝子と医療*、丸善出版、1-256、2013

・松田純ほか(共著)(公)MR 認定センター教育研修委員会監修、*MR テキスト 医学概論 2012、2013 年改訂*、南山堂、2013、1-230

・松田純、*遺伝医療と社会 パーソナルゲノムがもたらす新たな課題*、*シリーズ生命倫理学 第 11 巻 遺伝子と医療*、丸善出版、1-24、2013

・松田純、*倫理的葛藤とコミュニケーション*、後藤恵子(編)、*ファーマシューティカルケアのための医療コミュニケーション*、南山堂、15 頁(頁数未定)、2014

・松田純、*事前医療指示の法制化は患者の自律に役立つか？* *ドイツや米国などの経験から、理想*、692 号、78-96、2014

・松田純、*シンポジウム サイバニクスを医療・介護に活かす ロボットスーツ HAL®治験と人支援技術の未来展望*、*日本生命倫理学会ニューズレター「第 25 回日本生命倫理学会年次大会座長報告集」*、2014

#### 2．学会発表(学術講演を含む)

・松田純(オーガナイザー)、*サイバニクスを医療・介護に活かす ロボットスーツ HAL®治験と人支援技術の未来展望*、*第 25 回日本生命倫*

理学会年次大会、2013年12月1日、東京大学、シンポジストは研究班の川口有美子、中島孝、および山海嘉之、

・松田純、在宅医療と介護の倫理 病院と違う在宅の特徴とは、2014年3月13日、鈴鹿ロボケアセンター（鈴鹿市）

・松田純、サイバニクスの活用とエンハンスメント 新たな健康概念をふまえて、東京大学大学院教育学研究科附属バリアフリー教育開発研究センター公開シンポジウム「最新テクノロジーとバリアフリー」、2014年3月1日、東京大学

・松田純、在宅医療と介護の倫理、2014年2月20日、大分ロボケアセンター（別府市）

・松田純、介護専門職の倫理とは、第11期（株）アース リーダー研修会、2014年2月17日、グランシップ（静岡市）

・松田純、事前医療指示とコミュニケーション、2014年2月5日、鹿児島県難病相談・支援センター

・松田純、看護における倫理教育のめざすもの、静岡県看護師等養成機関連絡協議会講演会、2013年11月16日、静岡県立大学看護学部

・松田純、尊厳死法と事前指示は平穏死を保障するか？ からつ塾第94回講義、2013年10月21日、虹ノ松原ホテル（唐津市）

・松田純、理学療法士に求められる倫理とは 事例に基づく倫理トレーニング、第48回日本理学療法士協会全国学術研修大会講演、2013年10月5日、アクトシティ（浜松市）

・松田純、事前指示と尊厳死法 日独比較をとおして、ピハラー医療団研修会、2013年9月8日、グランシップ（静岡）

・松田純、iPS細胞 “夢の治療”それとも人間の変貌？ 清水町教育委員会生涯学習課主催公開講座、2013年8月23日、清水町市民ホール

・松田純、願望実現医療と代替医療 ナラティブの役割、財団法人生存科学研究所 第5回「代替

医療と語り」研究会講演、2013年8月12日、（財）生存科学研究所（東京、銀座）

・松田純、特別講演 終末期医療と倫理 事前指示と尊厳死法、日本社会薬学会北海道支部 平成25年度総会、2013年5月19日、札幌コンベンションセンター

#### H. 知的財産権の出願・登録状況

なし

1. 特許取得 なし
2. 実用新案登録 なし
3. その他 なし

資料 1 PROMIS-29 Profile v1.0

	身体機能	全く問題ない	少し困難	ある程度困難	とても困難	できない
PFA11	掃除機や芝刈り機を使って					
1	日常の仕事ができますか？	5	4	3	2	1
PFA21	ふだんの場所で階段の昇り降り					
2	ができますか？	5	4	3	2	1
PFA23	15分以上のウォーキングに					
3	行けますか？	5	4	3	2	1
PFA53	走り使いと買い物か					
4	きますか？	5	4	3	2	1

	不安 過去 1 週間	全然	たまに	ときどき	しばしば	いつも
EDANX01	おびえていた					
5		1	2	3	4	5
EDANX40	不安で他のことに集中するのが					
6	難しいと感じた	1	2	3	4	5
EDANX41	心配で押しつぶされされた					
7		1	2	3	4	5
EDANX53	不安で落ち着かなかった					
8		1	2	3	4	5

	抑うつ 過去 1 週間	全然	たまに	ときどき	しばしば	いつも
EDDEP04	無価値感を感じた					
9		1	2	3	4	5
EDDEP06	無力感を感じた					
10		1	2	3	4	5
EDDEP29	憂鬱だった					
11		1	2	3	4	5
EDDEP41	絶望感を感じた					
12		1	2	3	4	5

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

	疲れ 過去1週間	全然	少し	ある 程度	かなり	非常に
HI7	疲れを感じている					
13		1	2	3	4	5
A3	疲れているために、事を始めるのが 困難である					
14		1	2	3	4	5
FATEXP41	平均して、消耗感をどの程度 感じましたか？					
15		1	2	3	4	5
FATEXP40	平均してどれくらい 疲れを感じましたか？					
16		1	2	3	4	5

	睡眠障害 過去1週間	全く悪 い	悪い	まあま あ	よい	非常に よい
Sleep109	睡眠の質は					
17		5	4	3	2	1
	過去1週間	全然 ない	少し	ある 程度	かなり	非常に
Sleep116	睡眠は元気を取り戻してくれた					
18		5	4	3	2	1
Sleep20	睡眠に問題があった					
19		1	2	3	4	5
Sleep44	寝つくのに困難は					
20		1	2	3	4	5

	社会的役割への満足度 過去1週間	全然	少し	ある 程度	かなり	非常に
SRPSAT07	わたしは自分のやれる仕事（在宅での仕 事を含む）に満足している					
21		1	2	3	4	5
SRPSAT24	自分の働く能力（在宅での仕事を含む） に満足している					
22		1	2	3	4	5
SRPSAT47	通常の個人的な責任と家庭内の責任を果 たす能力に満足している					
23		1	2	3	4	5
SRPSAT49	日課をこなす能力に満足している					
24		1	2	3	4	5

	痛みによる妨げ	全然	少し	ある	かなり	非常に

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

	過去 1 週間			程度		
PEININ9	痛みは日々の活動をどれくらい					
25	妨げましたか？	1	2	3	4	5
PEININ22	痛みは家まわりの仕事を					
26	どれくらい妨げましたか？	1	2	3	4	5
PEININ31	痛みは社会的活動に参加する能力を					
27	どれくらい妨げましたか？	1	2	3	4	5
PEININ34	痛みは家事や日課を					
28	どれくらい妨げましたか？	1	2	3	4	5

	痛みの強さ 過去 1 週間	全然										考えう る最悪
Global07	あなたの痛みは平均して											
29	どれくらいですか？	0	1	2	3	4	5	6	7	8	9	10

## 資料2 PRO 質問サンプル 成人用

### 身体的健康

- ・平らな面を一定区間，歩くことができますか？

なんの問題もない

少し困難がある

いくらか困難

とても困難である

歩行できない

- ・ウォーキング，スキー，テニス，サイクリング，ジョギングなどのスポーツをすることに健康上の制約がありますか？

まったくない

ほんの少しある

ある程度ある

非常にある

スポーツはできない

- ・ベッドの寝起きはできますか？

なんの問題もない

少し困難がある

いくらか困難

とても困難である

寝起きできない

### 不安

- ・過去1週間，わたしは悩みを

まったく感じなかった

まれに感じた

ときどき感じた

しばしば感じた

いつも感じた

- ・過去1週間，わたしは，なにか恐ろしいことが起きるような気が

まったくしなかった

まれにした

ときどきした

しばしばした  
いつもした

- ・過去1週間、わたしの身に起こるかもしれないことを  
まったく気にしなかった  
まれに気にした  
ときどき気にした  
しばしば気にした  
いつも気にした

## 抑うつ

過去1週間

- ・わたしは無価値感を  
まったく感じなかった  
まれに感じた  
ときどき感じた  
しばしば感じた  
いつも感じた
- ・わたしは絶望感を  
まったく感じなかった  
まれに感じた  
ときどき感じた  
しばしば感じた  
いつも感じた
- ・わたしは楽しみにして待つものが何もないと  
まったく感じなかった  
まれに感じた  
ときどき感じた  
しばしば感じた  
いつも感じた

## 疲れ

過去1週間

- ・わたしは、疲れているために、事を始めるのに困難を  
まったく感じなかった

ほんの少し感じた  
ある程度感じた  
かなり感じた  
非常に感じた

- ・あなたは平均して、消耗感をどの程度感じましたか？

まったく感じなかった  
ほんの少し感じた  
ある程度感じた  
かなり感じた  
非常に感じた

## 睡眠障害

過去1週間

- ・わたしの睡眠は元気を

まったく取り戻してくれなかった  
ほんの少し取り戻してくれた  
ある程度取り戻してくれた  
ある程度取り戻してくれた  
非常に取り戻してくれた

- ・安眠できなかったことは

まったくない  
ほんの少しあった  
ある程度あった  
ある程度あった  
非常にあった

- ・わたしは寝つかれないことを

まったく心配しなかった  
ほんの少し心配した  
ある程度心配した  
ある程度心配した  
非常に心配した

## 社会的機能（社会参加）

過去1週間

- ・ふだん他人とやっているすべてのレジャー活動を行うのに困難は

まったくなかった  
まれにあった  
ときどきあった  
たいていあった  
いつもあった

- ・ふだんの仕事のすべて（在宅での仕事を含む）を行うのに困難を

まったくなかった  
まれにあった  
ときどきあった  
たいていあった  
いつもあった

- ・友人とふだんの活動を行うのに困難は

まったくなかった  
まれにあった  
ときどきあった  
たいていあった  
いつもあった

## 痛みによる妨げ

過去1週間

- ・痛みは日々の活動をどれくらい妨げましたか？

まったくなかった  
ほんの少し  
ある程度  
かなり  
非常に

- ・痛みは生活の楽しみをどれくらい妨げましたか？

まったくなかった  
ほんの少し  
ある程度  
かなり  
非常に

- ・痛みは家事や日課をどれくらい妨げましたか？

まったくなかった

ほんの少し  
ある程度  
かなり  
非常に

## 全般的な健康状態

過去1週間

- ・自分の身体的な健康状態を全般的にどの程度に評価しますか？

すばらしい  
非常によい  
よい  
まあまあ  
悪い

- ・自分の身体的な健康状態を全般的にどの程度に評価しますか？

すばらしい  
非常によい  
よい  
まあまあ  
悪い

- ・自分の身体的な精神的（メンタル）な健康状態（気分や思考力を含む）を全般的にどの程度に評価しますか？

すばらしい  
非常によい  
よい  
まあまあ  
悪い

- ・あなたの社会的な活動と社会的な関わりを全般的にどの程度に評価しますか？

すばらしい  
非常によい  
よい  
まあまあ  
悪い

(注)他に子供（8-17歳）用と、その子供を世話している両親用があるが、翻訳は省略

## 海外における患者登録に関する調査

分担研究者 水島 洋 国立保健医療科学院 研究情報支援研究センター

### 研究要旨

希少疾患・難病は、症例数が少ないがゆえに、国際的な共同研究や連携が重要である。特に疾患登録については、病気の対策を行う上で、さらに新薬の開発を行う上でも重要な機能をはたすものの、なかなか進んでいない。患者による登録が進んでいる欧州や米国における希少疾患登録に関する調査を行ったところ、研究者による登録や国による登録に加え、患者主体の登録を推進していることが分かった。患者会や民間の患者登録に関しても報告する。

### 共同研究者

佐藤洋子（東京医科歯科大学）

田辺麻衣（国立保健医療科学院、東京医科歯科大学）

伊藤篤史（東京医科歯科大学）

山本晃（株式会社 R102）

に関するヒアリングを行った。また、インターネット上に公開されている関連情報を調査分析した。

た。

（倫理面への配慮）

この研究においては、医療行為や個人の医療情報に関する取扱いは行っていないため、倫理面に関する手続きは行っていない。

### A. 研究目的

希少疾患・難病は、症例数が少ないがゆえに、その対策や薬の開発などにおいてひとつの国では限度があり、国際的な共同研究や連携が重要である。特に疾患登録については、病気の対策を行う上で、さらに新薬の開発を行う上でも重要な機能をはたすものの、なかなか進んでいない。欧州や米国における希少疾患登録に関する調査を行った。

### B. 研究方法

国際調査のうち欧州に関しては欧州委員会希少疾患専門家委員会、オーファネット、患者登録プロジェクト（EPIRARE）、患者団体連合（EURODIS）等の情報収集した。米国については、米国立保健研究所（National Institutes of Health: NIH）を訪問し、米国における患者登録に関する調査を行い、NIHで構築しているシステムの開発を行っている Patient Crossroad 社の Kyle Brown 氏に来日してもらって面会し、その特徴に

### C. 研究結果と考察

#### 1. 欧州における希少疾患対策

希少疾患患者のレジストリーは大きく分けて、国によるもの、学術団体によるもの、製薬会社によるもの、患者によるもの、民間によるものがある。

日本の臨床調査個人票による登録のように、国単位で行っているところはまだ少ないのが現状である。

欧州における希少疾患の定義は、患者数が1万人に5人以下で、有効な治療法が未確立であり、生活に重大な困難を及ぼす非常に重傷な状態であることとされている。その中心的な存在に欧州委員会希少疾患専門家委員会（European Union Committee of Experts on Rare Diseases: EUCERD）がある。これは2009年の欧州委員会（EU）の決定に基づいてEU内に立ち上がった委員会であり、ここにおいて様々な国際協調政策が行われている。この委員会は、EU加盟国の代表、EUの希

少疾患研究プロジェクト代表、患者会、製薬会社など、100名ほどの参加で毎年3回程度、ルクセンブルクにおいて開催されている。会合においては、EUとして行っている各種の希少疾患プロジェクトの進捗や、加盟各国が2013年末までに定めることになっている希少疾患に関する大綱の進捗（約半数が可決）、EUCERDとしてのガイドラインの策定、各種報告書の作成、EU主催の各種イベント、希少疾患に関連する各種の取り組みの話題など、2日間にわたって白熱した議論が行われる。2013年でいったん終了し、2014年2月から新しい委員会として再スタートしている。欧州全体としての登録のための共通プラットフォームの構築などについて議論されている。

イタリアでは地域ごとに登録センターがあり、ここで情報が入力された後、匿名化情報が国の保健省の研究所（ISS）に集約される形で把握されている。

スペインでも2012年からの希少疾患の登録プロジェクトとしてSpainRDRが行われており、国（カルロス三世保健研究所）としての登録に加え、地域ごとの登録や、6つの学会、4つの研究ネットワークなどが参加し、様々な面からの登録を支援している。

フランスでも新しい希少疾患対策の一環としての登録制度が準備されており、現在その項目に関する調整が行われている。

EUCERDのプロジェクトの一つとして、希少疾患患者の登録に関する実態調査を行い、その範囲やデータ項目などの整理を行ったうえで最終的には統一した登録システムの構築を目指すという、EpiRAREプロジェクトがある。欧州には約500の登録プロジェクトがあると言われており、同じ疾患でも各国、各地域で構築されている場合もある。これらを整理することで、共通登録項目や、その体系などの標準化を行うことは重要である。毎年10月にはローマでWorkshopが開催され、現在の調査の進捗や共通項目に関する議論など

が行われ、2013年10月にはEpirareとしての最小データセットを定義した。

## 2. 米国における希少疾患対策

米国国立健康研究所（NIH）に設置された希少疾患研究室（ORDR）は一昨年よりトランスレーショナル研究推進センター（NCATS）の所属になり、主に希少疾患研究の推進のための調整や情報提供を行っている。米国では希少疾患の研究の推進を中心に行っており、患者支援は主にNational Organization of Rare Disease：NORDやGenetic AllianceなどのNPOや患者会が行っている。Genetic Allianceでは2013年から患者登録システムReg4Allをスタートさせている。NORDでも同様なサービスを予定している。

情報提供に関しては、2012年よりGenetic and Rare Disease Information Center（GARD）を立ち上げているものの、各種情報に対するリンクを中心として構成されており、オフアネットのような辞典的、データベース的なものにはなっていない。

患者登録に関しても直接行わず、患者団体による登録を支援し、ORDRとして標準的な形式で収集を進める体制として、Global Rare Disease Patient Registry and Data Repository（GRDR）という仕組みを2012年に開始した。患者の重複を避けるための一意になるGUIDを採用し、患者会主導による患者による登録システムの共通プラットフォームとしている。

患者登録で問題となる医学的な品質については、医療関係者がバリデーションを行うように指導している。このシステムを共同開発しているPatient Crossroad社によると、すでに多くの患者会で採用され、治験情報や症状に合った生活の工夫など、患者の興味に従った情報を提供することで患者自身による日常の情報を入力してもらえことや、治験情報の提供やリクルートなど創薬への推進にも役立っている。

一方、米国では民間による登録も進んでいる。Patients Like Me (PLM) 社では、自分と似た症状を示す患者さんとの情報共有をコンセプトとして、ソーシャルネットワーク型のサイトを立ち上げている。自分の症状や疾患に関する登録を行うことで、会員の中で似た症状に悩む人たちの情報を見て共有することで自分に役立てたり、交流したりすることができる。図7に示すように診断や症状、検査値、服薬記録など様々な情報をタイムライン上に表示することができるので自分の体調管理にも活用できるうえ、これらのデータを集約することで、疾患のステージごとの変化や、特定の薬剤と Outcome との関連解析など、多くの情報を得ることが可能である。

### 3 国際的な研究協力体制

2011年4月、EUとNIHが中心となって、国際的に研究を推進するために、「国際希少疾患研究コンソーシアム」(IRDiRC)が設立された。今後5年間に約10億円以上の研究費を配分する計画のある機関を参加条件にしている。現在、15カ国(地域)、35機関が正式加盟している。定期的な会合と研究情報や研究資源の情報交換が中心で、加盟費用などの必要もなく、研究資源の提供義務などもない。

2013年4月にはアイルランドのダブリンにおいて第1回のIRDiRC学術大会が開催された。多くの関係者が集まり、希少疾患に関する各方面からの討論がなされた。

EUや米国における各種のプロジェクトでは、今後IRDiRCで調整される研究方針にしたがって標準化されたデータ項目などでの情報収集や情報連携を行っていく方針を示しており、今後、この組織が希少疾患・難病研究の中心的役割を演じてくる体制作りが進んでいる。2014年1月中旬、IRDiRC会長のPaul Lasko氏が来日し、IRDiRCに関する講演会を行ったが、日本

からの参加を大いに期待しているとのことであった。

一方、RE(ACT)コミュニティという希少疾患研究の連絡会も2013年から始まっている。2014年3月にはスイスのバーゼルで第2回のRE(ACT)会合が開催された。希少疾患に関する診断や治療の研究発表を中心としている。希少疾患に関する学会がないため、学術発表が様々な学会に分散している中で、本シンポジウムを聞くことによって希少疾患に共通する研究開発を考えることができる点、このような研究会を日本でも整備すべきと考える。(日本からの出席者は水島のみ)

### 4 患者主体の登録システム

これまで述べてきたように、国際的には様々な患者登録システムが様々な主体によって運営されており、研究者主体による学術的な登録が多い中で、患者主体の登録が増えてきている。患者主体の登録システムの優位点については、患者・患者会、製薬会社、学術研究者、政府それぞれにとって様々なメリットがある。

患者や患者会にとっては、臨床試験・研究のための患者集団を整理することが可能で、調査結果を介して他の患者から学ぶことができる。また、患者と研究者の連携が可能で、アンケートの実施などが簡単に行うことができる。

製薬会社にとっては、複数の疾患をまたぐ匿名化患者情報の共有や、特定のプロフィールに基づいて患者情報を共有することが可能で、多言語機能による国際的な患者データを収集することもできる。これらは治験における迅速な適格患者のリクルートや、治験デザインに活用できる。

学術研究者にとっては、患者と家族から直接学ぶことができることや、臨床研究・治験のリクルートが容易なこと、臨床試験候補者リストによって、臨床試験のサイトプランニングが可能である。

政府にとってのメリットとしては、これまでむずかしかった患者の意見を直接収集することが可能となり、また研究資金をかけなくても自立的に患者登録が行える仕組みが構築可能となる。

#### D. 考察

国際的には様々な患者登録システムが様々な主体によって運営されており、研究者主体による学術的な登録が多い中で、患者主体の登録が増えてきている。患者主体登録では医学的妥当性が低くなる可能性が高い。患者自身の主観的な情報が中心となるため、客観性や統一性に欠ける点が課題となる。これらを解決するため、この米国のシステムにおいては、患者会に入力データの確認を行うクランクを置くなどして、医学的見地からの問題を解決する必要がある。

#### E. 結論

米国においてはじまった患者主体の登録システムの統合を行う GRDR では、患者会主体によるデータを匿名化して収集することによって、これまでできなかった患者に直接つながったデータベースの構築をめざしている。現在数十疾患で試験的運用研究が行われている。

Patient Crossroad 社のソフトウェアは Open Source として無料で使えるようになる予定である。表皮水疱症のシステムの日本語化が行われており、我々と共同で一般的な日本語化システムを現在検討している。

#### F. 研究発表（平成 25 年度分）

##### 1. 論文発表

Kikuchi A, Ishikawa T, Mogushi K, Ishiguro M, Iida S, Mizushima H, Uetake H, Tanaka H, Sugihara K. Identification of NUCKS1 as a colorectal cancer prognostic marker through integrated expression

and copy number analysis. Int J Cancer. 2013 May 15;132(10):2295-302. doi: 10.1002/ijc.27911. PubMed PMID: 23065711.

水島 洋 電子機器による環境制御：移動体通信端末とクラウドの可能性と課題 Journal of Clinical Rehabilitation 2013.Oct; 22 (10):1043-47

Mizushima H, Ishimine Y, Kanatani Y., A health support system of disaster management using the cloud. World Disaster Report 2013 (Patrick Vinck Ed.)pp.81-83 (2013.Nov)

水島 洋、田辺麻衣、金谷泰宏 医療情報データベースと希少疾患治療薬の開発 Yakuzaku Zasshi in Press 2014.

##### 2. 学会発表

(1) 水島 洋 医療情報データベースと希少疾患治療薬の開発 希少疾患連絡会 (2013.4.2 東京)

(2) 水島 洋、田村麻衣、伊藤篤史、金谷 泰宏 難病・災害ネットワークの可能性-医療用閉域ネットワークとクラウド型災害時情報共有システム 第 33 回インターネット技術研究委員会研究発表会 (2013.5.24 大阪)

(3) 水島 洋 金谷泰宏 モバイルを活用した災害時における情報共有システム IT ヘルスケア学会 (2013.6.29 東京)

(4) 水島 洋 患者参加による創薬支援プロジェクト モバイルヘルスシンポジウム (2013.6.29 東京)

(5) 田辺麻衣 金谷泰宏 水島 洋 難病登録の現状と課題 IT ヘルスケア学会 (2013.6.29 東京)

(6) 水島 洋 国際的な患者登録の現状 難病・希少疾患患者登録国際ワークショップ (2013.7.26 東京)

(7) 水島 洋 医療クラウドの要件 クラウド医療・健康・福祉フォーラム (2013.8.30 東京)

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

- |   |                               |
|---|-------------------------------|
| ( 8 ) 水島 洋、金谷泰宏 H-CRISIS の現状と今後 全国保健所長会 総会 (2013.10.22 津)   | G . 知的財産権の出願・登録状況<br>1 . 特許取得 |
| ( 9 ) 水島 洋、田辺麻衣、金谷泰宏 難病登録の課題と国際的な動向 日本公衆衛生学会 (2013.10.24 津)   | なし<br>2 . 実用新案登録<br>なし        |
| ( 1 0 ) 田辺麻衣、水島 洋、金谷泰宏 わが国における稀少・難治性疾患登録の現状と課題 難病医療ネットワーク学会 (2013.11.9 大阪)  | 3 . その他<br>なし                 |
| ( 1 1 ) 水島 洋 飯島久美子 長寿遺伝子・がん関連遺伝子の mRNA 解析検査の新提案 臨床ゲノム医療学会 (2013.11.23 大阪)   |                               |
| ( 1 2 ) 水島 洋 インターネットによる難病・希少疾患情報の現状と課題 JIMA インターネット医療フォーラム (2013.12.5 東京)   |                               |
| ( 1 3 ) 水島 洋、田辺麻衣、金谷泰宏 難病登録の現状・課題と国際的な動向 日本臨床薬理学会 (2013.12.6 東京)  |                               |
| ( 1 4 ) 水島 洋 田辺麻衣 金谷泰宏 IS013606 アーキタイプに基づく難病データベース アーキタイプ研究会 (2014.1.13 東京)   |                               |
| ( 1 5 ) 水島 洋 難病・災害のためのクラウド型情報ネットワーク NORTH インターネットシンポジウム (2014.2.19 札幌)  |                               |
| ( 1 6 ) 石峯康浩、水島 洋、金谷泰宏 災害時健康支援情報共有システムの開発と国立保健医療科学院の研修における利活用 第 19 回日本集団災害医学会総会 (2014.2.26 東京)  |                               |
| ( 1 7 ) Mizushima H, Kimura E, Tanabe M, Sato Y, Kanatani Y. Current status of Rare Disease (Nambyo) registry in Japan. RE(ACT) Congress (2014.3.5-8 Basel) |                               |

平成25年度 研究成果の刊行に関する一覧表

書籍

著者氏名	論文タイトル名	書籍全体の編集者名	書籍名	出版社名	出版地	出版年	ページ
川口有美子	14歳の看取り—死にゆく人のためにできること		特別授業 “死”について話そう (14歳の世渡り術)	河出書房	東京	2013	216-225
斎藤加代子	遺伝カウンセリング	日本小児神経学会教育委員会	小児神経学の進歩	診断と治療社	東京	2013	13-21
斎藤加代子、久保祐二	脊髄性筋萎縮症	辻省二総編	すべてがわかるALS・運動ニューロン疾患	中山書店	東京	2013	116-124
サトウタツヤ			質的心理学の展望	新曜社	東京	2013	全 278 頁
サトウタツヤ	心理と行動に関わる理論	やまだようこ・麻生武・サトウタツヤ・秋田喜代美・能智正博・矢守克也	質的心理学ハンドブック	新曜社	東京	2013	98-114
		福田茉莉・安田裕子・サトウタツヤ	共同対人援助モデル研究 6 - 変容する語りを記述するための質的研究法：TEM and Narrative As Archieves	立命館大学人間科学研究	京都	2013	全 95 頁
中山優季	第5章 難病を支えあう—難病看護の立場から—	浅見昇吾/編	上智大学新書005 死ぬ意味と生きる意味-難病の現場からみる終末医療と命のあり方	上智大学出版,ぎょうせい,1	東京	2013	171-190
川口有美子	第6章「生きる力」を支える事前指示書(リビングウィル)のために	浅見昇吾/編	上智大学新書005 死ぬ意味と生きる意味-難病の現場からみる終末医療と命のあり方	上智大学出版,ぎょうせい,1	東京	2013	191-221

平成25年度 研究成果の刊行に関する一覧表

著者氏名	論文タイトル名	書籍全体の編集者名	書籍名	出版社名	出版地	出版年	ページ
松田純		松田純・宮下修一・青田安史・天野ゆかり	在宅医療と介護 こんなときどう する？ ケース で学ぶ倫理と法	南山堂	東京	2014	1-150 予定
松田純・玉井真理子		松田純・玉井真理子	シリーズ生命倫 理学 第 11 巻 遺伝子と医療	丸善出版	東京	2013	1-256
松田純	遺伝医療と社会 —パーソナルゲ ノムがもたらす 新たな課題	松田純・玉井真理子	シリーズ生命倫 理学 第 11 巻 遺伝子と医療	丸善出版	東京	2013	1-24

平成 25 年度 研究成果の刊行に関する一覧表

雑誌

発表者氏名	論文タイトル名	発表誌名	巻号	ページ	出版年
藤野陽生・齋藤利雄・井村修・松村剛・神野進	Duchenne型筋ジストロフィー児への病気の説明に関する調査	脳と発達	第45巻第1号	pp.11-16	2013年
川口有美子	「対談 死なせないための、女子会」	現代思想	41-7	P51-67	2013年5月
川口有美子	在宅で重度障害者と家族を支える介護者に臨む「待ちのケア」	看家広報『はなえみ』	84号	P1	2013年 11月25日
川口有美子 潮谷義子	「これまでの福祉」から「これからの福祉」へ 鍵は「当事者との出会い」「台所感覚」「福祉マインド」	『訪問看護と介護』	第19巻第2号	p89 - 95	2014年 2月15日
川口有美子	「モルヒネの倫理的で慎重な使用の可能性について」	『難病と在宅ケア』	Vol,20-No.13	p10-13	2014年 4月1日
川口有美子 佐渡島備平	「地球で生きる宇宙飛行士——『宇宙兄弟』はなぜALSを描いたのか？」	SYNODOS	<a href="http://synodos.jp/info/6942">http://synodos.jp/info/6942</a>		2014年 2月4日
サトウタツヤ	質的研究とHCI の豊かな接点と未来へむけて	ヒューマンインタフェース学会誌	15	35-40	2013
サトウタツヤ	QOL測定における数値化表現の本質を問う;あるいは QOLからSEIQOLへの架橋のための素描	対人援助学マガジン	12	93-137	2013
サトウタツヤ	複線径路・等至性モデル、世界を駆ける(2) - 対人援助学 & 心理学の縦横無尽(10) -	対人援助学マガジン	13	94-103	2013
福田茉莉	難病ケアにおける患者主体のQOL評価法の可能性	共同対人援助モデル研究	6	71-80	2013

平成25年度 研究成果の刊行に関する一覧表

発表者氏名	論文タイトル名	発表誌名	巻号	ページ	出版年
中山優季, 井手口直子, 川口有美子, 橋本みさお, 織田友理子	:当事者と医療者による新しい 医療の実践,	日本難病看 護学会誌	18(2),	101-102,	2013年
中井三智子	筋萎縮性側索硬化症(ALS)患者 に対する難病医療専門員の支 援に関する後方視的検討 internal conflictの視点からの分 析	日本難病看 護学会誌	17巻3号	229-241	2013年
松田純	事前医療指示の法制化は患者の 自律に役立つか?—ドイツや 米国などの経験から	理想	692号	78-96	2014年