

平成25年度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

平成25年度総括・分担研究報告書

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(JPA)

平成26年(2014年)3月

平成 25 年度厚生労働科学研究費補助金 難治性疾患等克服研究事業
「患者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」

研究報告書を刊行するにあたって

研究代表者 伊藤 建雄 (いとう たてお)
(一般社団法人日本難病・疾病団体協議会代表理事)

2期2年間にわたって「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」を終えるにあたって、様々な方面から寄せられたご協力とご援助に、そして当研究班の研究分担者および研究協力者の皆様とそれを支えてくださったNPO法人知的財産研究推進機構 (PRIP Tokyo) 及び各疾病団体の皆様に心から感謝申し上げます。

当研究は「患者向け研究協力・連携ガイドライン」の作成や「J-RARE.net」など一定の成果を上げることができたと思います。以下この研究班を閉じるに当たり思うところを記すこととします。

この研究班の発足はちょうど 40 年間の難病対策の総括と「法制化も視野に入れた」「新しい難病対策の在り方について」厚生科学審議会疾病対策部会難病対策委員会を核として、厚労省はもとより、難病患者団体、国会、マスコミなどで激しく論議が交わされていた時期と重なり、患者団体としては、慣れない患者会を中心とした研究班の立ち上げとなり、時間的にも能力的にも非常に困難な状況となってしまった。

しかも難治性疾患等克服研究事業の研究として指定されたテーマの目的とするところの意味をくみ取る作業に相当の戸惑いを感じつつのスタートとなった。

「患者及び（この部分は当研究班では省略した）患者支援団体等が」「主体的に」「難病研究支援（協力）を実施する」ための「体制の構築」とは何か？という疑問から始めなければならなかった。それは日本語としても極めて矛盾に満ちたものと思われた。

今までにも患者団体として、各種研究班には「研究協力者」として、あるいは団体としてかかわってきたケースも多くなってきており、「主体的に」患者・家族の生活実態調査なども実施し、その結果を広く公表してきたという事実と、さらに厚労省や各種審議会では専門家と言われる方たちに交じって当事者団体の代表として、あるいは一般国民の代表としてその議論に参加することも多くなっていただけに、さらに研究協力体制の構築とは何を意味するのか、という議論から始めなければならなかった。

その議論の中から、

- ① 患者団体による研究協力・支援とは何か、研究者側はどう評価し、どのような期待があるのか
- ② 国際的にはどのような状態にあるのか、具体的な事例を知りたい
- ③ 欧米各国の患者団体で構築されている「患者レジストリ」とはどのようなものなのか、我が国でも患者団体主体での構築はできないものか

という3分野の課題が浮かび上がった。

また平成25年度は研究継続の条件として、同じ課題の研究を進めている「橋本班」との合同を奨められ、それぞれの研究経過から見ても合同は無理があるため、双方の研究の橋渡しについて研究を行うこととし、その橋渡し（ブリッジ）部分についての共同研究を行った。

それらの課題に基づく研究とその成果については、総括研究報告と各分担研究報告に詳しく記載したので、ここではその概略といくつかの将来への疑問について述べておきたい。

（1）「（患者及び）患者支援団体等」が実施する「主体的」「難病研究支援」

近年我が国では様々な分野において「当事者参加」の重要性が認識され、その場が広がっている。障害者権利条約の批准に端を発して、我が国でも「障害者差別解消法」が成立した。「私たちを抜きにして私たちのことを決めるな」という言葉に象徴されるように、障害者に関する法律の作成には今や障害者団体の代表は数多く参加している。難病問題の議論には難病患者団体の代表が参加しており、国会においても身体の障害や難病を持つ議員の活躍も目立っている。難病対策においても難病患者の就労問題が大きな課題の一つとなっている。これらは今や当然のこととしての社会での認識が広がっているが、しかし医療や研究の場ではどうなのであろうか。個人としての研究者の役割とはまた別に、専門性の高い分野においても当事者の参加は果たして可能なのだろうか。単に研究者側からのオーダーに応じるかたちでの参加とかデータや生体資料集めやアンケート協力、治験参加等は今までも行っている。しかし「患者団体等が主体的に」という課題はまた別な意味を持つものだろう。そして研究者側はそれを歓迎するのだろうか。それを「協力体制として構築する」ということは可能なのだろうか。せいぜい「研究の進展状況の中間報告や成果のフィードバックが必要」という程度にすぎないとしたら、この課題は将来も継続して追及していかなければならないものとなる。

さらには我が国がその当事者としての「患者団体等」を社会の重要な一員として、構成要素として育成する意志はあるのだろうか。まずその問題から入らなければ本当の結論は出せないだろう。

それらの疑問や課題が山積する中で、この研究において我が国において初めての「患者向

「研究協力・連携ガイドライン」を作成し、関係各方面からの評価をいただいたことは大きな成果となった。

（２）海外の患者団体の調査

当研究を通じてアメリカ、EUなどの患者協議会との交流を図ることができた。具体的な状況を目の当たりにし、日本の患者会の置かれている状況とのあまりにも大きな落差に愕然とする思いを禁じ得ない。しかし日本の患者会にはまたそれらの国々にはない活動が展開されており、しかも国や地方公共団体の政策に具体的な反映をさせる力量を持っていることを実感できたことの意義は大きい。今後の我が国における患者団体の役割とその組織の在り方についてさらに検討を深めることになるだろう。

（３）患者レジストリの構築

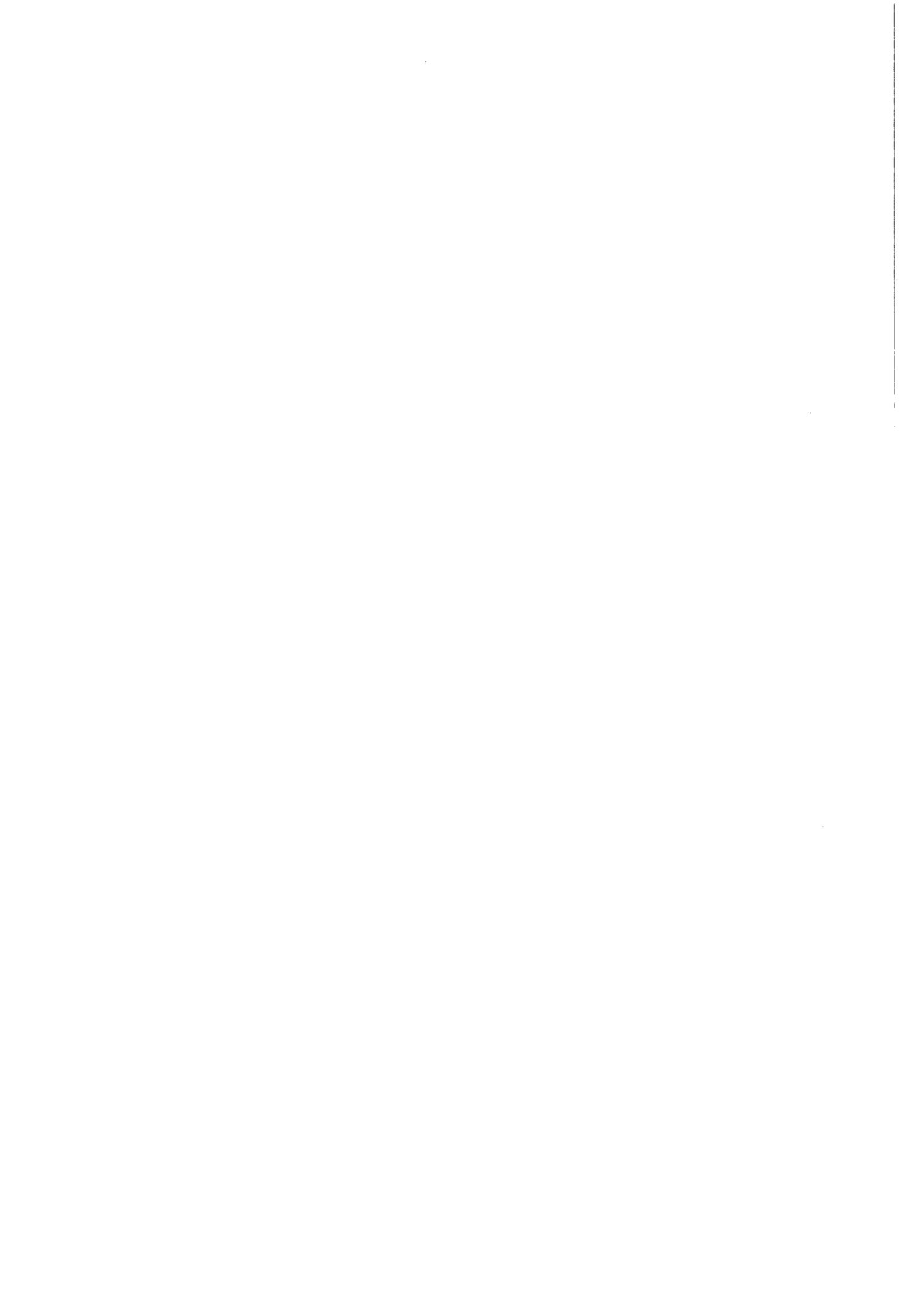
当初は研究のみということで始められたが、やはり実装まで行わなければならないと判断された。それは患者の要望は何か、状態の変化をどうとらえることができるのか、患者の実生活と研究はどういう関係性を持つべきなのか、疾患による違いはどういうものなのかを実際に知らなければならなかったからである。

しかし実装してみて、患者からの貴重なデータを生かすための継続性、有効活用の必要性が強く認識され、かつ国の難病対策におけるビッグデータと連携させることによる患者レジストリの持つ有用性がさらに飛躍すること、どのように連携させることができるのか、という課題にまで発展したと思う。

いずれにしても協力いただいた患者たちの貴重な個人情報を廃棄することは情情的にもできないし、このレジストリの有用性を明らかにしつつ継続させることの重要性が指摘された。また先発患者レジストリにおいてもその継続には大きな困難を抱えており、国家的な取り組みの必要性を実感した。

一患者、患者団体に何ができるのか、何をしたいのか、どこまでしなければならないのか、果たしてそれらは患者、患者団体がやらなければならないことなのか、しかしすべてが国がやるべきだという意見には組みするものではない、がしかし、結局は国の機関でやるべきことではないかなどと考え続けた２年間だった。

以上個人的な総括的感想と当報告書の刊行にあたってのご挨拶に代えます。



目次

研究代表者あいさつ	1
研究代表者 伊藤建雄（日本難病・疾病団体協議会代表理事）	
I 総括研究報告	
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	3
研究代表者 伊藤建雄（日本難病・疾病団体協議会代表理事）	
II 分担研究報告	
1. 国内患者会と難病研究調査班報告	
(1) 国内患者会と難病研究に関する調査報告	23
研究分担者：森 幸子（日本難病・疾病団体協議会、全国膠原病友の会） 永森志織（日本難病・疾病団体協議会、難病支援ネット北海道）	
研究協力者：大黒宏司（日本難病・疾病団体協議会、全国膠原病友の会） 西村由希子（日本難病・疾病団体協議会、知的財産研究推進機構、東京大学） 山崎洋一（日本難病・疾病団体協議会、全国筋無力症友の会）	
(2) 国内外患者会調査と研究協力・連携ガイドライン（患者会向け）の作成	33
研究分担者：永森志織（日本難病・疾病団体協議会、難病支援ネット北海道） 森 幸子（日本難病・疾病団体協議会、全国膠原病友の会）	
研究協力者：大黒宏司（日本難病・疾病団体協議会、全国膠原病友の会） 西村由希子（日本難病・疾病団体協議会、知的財産研究推進機構、東京大学） 山崎洋一（日本難病・疾病団体協議会、全国筋無力症友の会）	
研究代表者：伊藤建雄（日本難病・疾病団体協議会、北海道難病連）	
(3) 海外患者会調査および連携に関する報告	39
研究協力者：西村由希子（日本難病・疾病団体協議会、知的財産研究推進機構） 研究代表者：伊藤建雄（日本難病・疾病団体協議会、北海道難病連）	
2. 患者レジストリの構築にむけての研究	
(1) 患者が主体となった患者レジストリ J-RARE.net の概要	57
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（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（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） 有馬隆博（東北大学大学院医学系研究科） 森崎隆幸（国立循環器病研究センター） 鈴木 登（聖マリアンナ医科大学）	

森まどか（国立精神・神経医療研究センター病院）

緒方 勤（浜松医科大学小児科学）

平田恭信（東京通信病院）

研究協力者：清水 潤（聖マリアンナ医科大学免疫学・病害動物学教室）

今井 靖（東京大学医学部附属病院循環器内科）

織田友理子（PADM 遠位型ミオパチー患者会）

猪井佳子（日本マルファン協会）

永松勝利（再発性多発軟骨炎患者会）

近藤健一（シルバー・ラッセル症候群ネットワーク）

谷口佳久（マルファン・ネットワーク・ジャパン）

（2）患者が主体となった患者レジストリ J-RARE.net の機能…………… 65

研究分担者：西村邦裕（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）

荻島創一（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）

森田瑞樹（東京大学大学院情報理工学系研究科）

（3）J-RARE.net の法的検討・整備…………… 71

研究分担者：安念潤司（中央大学法科大学院，知的財産研究推進機構）

森田瑞樹（東京大学大学院情報理工学系研究科）

西村邦裕（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）

荻島創一（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）

（4）シルバー・ラッセル症候群からみた患者レジストリ J-RARE.net に関する研究… 73

研究協力者：近藤健一（シルバー・ラッセル症候群ネットワーク 代表代行）

（5）マルファン症候群における患者レジストリ J-RARE.net に関する検討…………… 79

研究協力者：猪井佳子（日本マルファン協会代表）

（6）再発性多発軟骨炎からみた患者レジストリ J-RARE.net に関する研究…………… 83

研究協力者：永松勝利（再発性多発軟骨炎患者会 代表）

（7）遠位型ミオパチーにおける患者レジストリ J-RARE.net に関する検討…………… 87

研究協力者：織田友理子（PADM 遠位型ミオパチー患者会代表代行）

（8）患者レジストリにて想定される患者記述文章の解析可能性に関する研究…………… 91

研究協力者：荒牧英治（京都大学学際融合教育研究推進センター）

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）

（9）J-RARE.net の今後の運営についての検討…………… 93

研究分担者：荻島創一（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（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）
森田瑞樹（東京大学大学院情報理工学系研究科）

(10) 患者レジストリの連携のあり方についての検討…………… 97

研究分担者：荻島創一（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（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）
森田瑞樹（東京大学大学院情報理工学系研究科）

(11) 患者主導の患者レジストリ J-RARE.net と WE ARE HERE との連携に関する研究
…………… 101

研究分担者：西村邦裕（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）
荻島創一（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）
森田瑞樹（東京大学大学院情報理工学系研究科）

Ⅲ JPA 研究班—橋本班 患者レジストリの連携 …………… 105

* 橋本班 H 2 5 総括分担研究報告書に掲載のものを転載

橋本班「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」

研究代表者：橋本 操（ALS/MND さくら会）

研究協力者：山本 晃（株式会社 R 1 0 2）

JPA 研究班

研究代表者：伊藤建雄（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（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（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）

Ⅳ 資料

◇研究協力・連携ガイドライン（患者会向け）…………… 119

◇EURORDIS と JPA が提携を発表…………… 139

◇MEMORANDUM OF UNDERSTANDING…………… 141

◇国内患者会と難病研究に関する調査報告詳細（H24 年度研究報告書より再掲）… 147

◇国内患者会と難病研究に関する調査報告詳細その 2（同）…………… 164

◇国内患者会と難病研究に関する調査報告詳細その 3（H25 年度調査）…………… 179

◇J-RARE.net 構築納品物（抜粋）…………… 211

◇J-RARE.net プライバシーポリシー…………… 231

◇J-RARE.net 利用規約…………… 237

Ⅴ 研究成果の刊行に関する一覧表…………… 247

◇班員リスト…………… 249

I 総括研究報告

厚生労働科学研究費補助金
(難治性疾患等克服研究事業(難治性疾患克服研究事業))
(総括)研究報告書

患者支援団体等が主体的に研究支援を実施するための体制構築に向けた研究

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 代表理事)

研究要旨

本研究班の研究目的、患者もしくは患者支援団体等が自らの疾患や日常生活の情報を提供することなどで研究開発に主体的かつ継続的に研究支援を実施することのできる環境を整備することである。本研究は、時として分担者の役割、時として協力者の役割と形を変えながらも、各研究項目全てに患者と専門家が参画し、協働して検討をおこなった。一項目として、患者「だけ」、専門家「だけ」という研究はない。こういった協働体制構築こそが、本研究で目指していた形の一つである。研究班全体として、目標としていた「研究開発に主体的かつ継続的に関わることのできる環境整備」の基盤は構築できたと考える。

最終年度となった平成25年度は、前年度から継続している研究の総決算として、患者レジストリの運用、調査結果を踏まえたガイドラインの作成、日米欧協議会連携など、多くの成果が得られた。

開始患者が主体となった患者レジストリの構築では、希少・難治性疾患(難病)分野全てに展開できるプラットフォームづくりを目的とした。本研究によって実際に患者レジストリの構築および運用を行うことができた。

国内外患者調査では、患者会が研究支援に継続的に関わることを目指せる体制整備に向けた基礎的データを数多く収集することができた。具体的には、難病患者会全国調査、研究班-患者会間研究連携実態調査、海外協議会実態調査など、過去に実施例がない多くの新規調査を実施することができた。また、海外協議会との正式連携締結によって、日本国内協議会では初の日米欧三極連携が実現した。海外事例の収集や具体的連携といった国際的視点に立った研究遂行も、今後個別患者会が国際連携を実施するにあたって大きな指針となるであろう。

これらの知見を集約させたガイドラインの作成は、得られた知見をどのように(学術研究者だけでなく)患者・関係者に届けるか検討したうえで実現した。患者の視点に立ったガイドラインを作成・公開することで、患者会・関係者と研究班が更に促進されることが期待される。ガイドラインは患者会向けに作成しているが、これから研究協力・連携を検討するライフサイエンス分野の全ての関係者に理解できる内容となっており、学術研究者対象のそれとは別視点からのガイドラインとして社会的意義が大きい。

本研究活動を通じて、患者会の活動そのものにも広がりが見えたと評価する。従来の患者会活動に含まれていなかった「研究支援・連携」や「創薬開発支援・協力」がどれだけの価値があるのか、またそのために患者側として必要な検討・実施事項はなにか、について、本研究は多くの示唆を与えた。この中には多くの課題も含まれるが、それらを今後どのように検討するか、患者側にとって非常に大きな、しかし前向きな挑戦となる。

研究分担者:

森幸子(一般社団法人 日本難病・疾病団体協議会、一般社団法人 全国膠原病友の会)

永森志織(一般社団法人 日本難病・疾病団体協議会、特定非営利活動法人 難病支援ネット北海道)

森田瑞樹(東京大学大学院情報理工学系研究科)

荻島創一(特定非営利活動法人 知的財産研究推進機構、東北大学)

西村邦裕(特定非営利活動法人 知的財産研究推進機構、東京大学)

安念潤司(特定非営利活動法人 知的財産研究推進機構、中央大学)

有馬隆博(東北大学)

森崎隆幸(独立行政法人国立循環器病研究センター)

鈴木登(聖マリアンナ医科大学)

森まどか(独立行政法人国立精神・神経医療研究センター病院)

緒方勤(浜松医科大学)

平田恭信(東京通信病院)

研究協力者:

西村由希子(一般社団法人 日本難病・疾病団体協議会、特定非営利活動法人 知的財産研究推進機構、東京大学)

佐藤太勝(特定非営利活動法人 難病支援ネット北海道)

中井秀紀(特定非営利活動法人 難病支援ネット北海道)

荒巻英治(京都大学)

武藤香織(東京大学)

清水潤(聖マリアンナ医科大学)

今井靖(東京大学)

山崎洋一（一般社団法人 日本難病・疾病
団体協議会、全国筋無力症友の会）
織田友理子（特定非営利活動法人 PADM
遠位型ミオパチー患者会）
近藤健一（シルバー・ラッセル症候群ネッ
トワーク）
猪井桂子（特定非営利活動法人 日本丸フ
ァン協会）
谷口佳久（マルファン・ネットワーク・ジ
ャパン）
永松勝利（再発性多発軟骨炎患者会）
大黒宏司（一般社団法人 全国膠原病友の
会）

1 研究目的

本研究班の研究目的は、患者もしくは患者支援団体等が自らの疾患や日常生活の情報を提供することなどで研究開発に主体的かつ継続的に研究支援を実施することのできる環境を整備することである。

本目的に沿って、研究期間中に大きく分けて以下に示す2つの研究を実施した。

A 患者が主体となった患者レジストリの構築

希少・難治性疾患や長期慢性疾患に代表される「難病」は、長期に渡って生活に支障が生じる。長期的な影響を把握するためには、個々人の患者情報を長期間に渡って蓄積していくことが重要である。この蓄積したデータベースを患者レジストリ（患者情報登録）と呼ぶ。患者レジストリを構築するためには、病院で取得する臨床情報も重要だが、患者が日常生活から得る情報を欠かさない。後者の情報を取得するためには、患者の協力の下情報収集が必要である。このような患者が主体となって登録する患者レジストリを患者主導型患者レジストリと呼ぶ。患者を研究対象とするのではなく、研究パートナーとして共同研究をすることにより、より効果的・効率的に研究が推進できる。

患者レジストリ構築研究の最終目標は、患者レジストリを中心に据えた研究支援体制を整え、下記の3点を達成することである：

- 1) 患者の主観的な訴え (Patient Reported Outcome, PRO) の収集
- 2) 同じ患者の経過を長期的かつ継続的に追跡可能とするための患者を軸にした情報の蓄積
- 3) 患者や市民による難病研究への関与 (Public Involvement, PI) の深化

これらの最終目標に向け、本研究期間中には、患者主体の患者レジストリのあり方を明らかにすること、実際に構築・運用をおこなうこと、患者らが患者レジストリを用いて研究開発に主体的かつ継続的に研究

支援する際の課題を明らかにすること、の3つの期間内目的を設定し、具体的に下記研究を実施した。

A-1 国内患者レジストリの調査（平成24年度）

国内で稼働している患者レジストリを調査し、構築および運用に関する課題を洗い出すアンケート調査を実施した。

A-2 蓄積情報の解析（平成24年度）

本研究班の患者レジストリでは、患者の主観的な訴え (PRO) を分析するために、QOL などの定量的な情報と自由記述による定性的な情報を収集している。自由記述の解析には、自然言語処理を用いた解析が好ましく、そのための技術開発の検討を行った。

A-3 関連法規の検討（平成24～25年度）

個人情報保護に関する法制度には、個人情報保護法の下に、情報の管理主体などによって多くの関連ガイドラインが存在する。しかし患者レジストリを構築・運用するにあたって、どのガイドラインに則るのが適切か、明確とは言えない状況である。運用時に則るべきガイドラインを明らかにするために、関係する法律および指針などの調査検討を行った。

A-4 患者レジストリの構築（平成24～25年度）

患者が主体となった患者レジストリの運用と活用の課題を明らかにするために、実際に患者レジストリの構築と運用を行った。

登録の対象としているのは以下の4疾患（群）である：

- 遠位型ミオパチー
- 再発性多発軟骨炎
- シルバー・ラッセル症候群
- マルファン症候群および関連する遺伝性大動脈病

A-5 患者レジストリの連携（平成25年度）

国内外には複数の患者レジストリが存在し、国による難病患者データベースの整備も進められている。より多くの難病の情報を収集あるいは同じ疾患でも多種の情報の収集のためには、複数の患者レジストリが連携できることが好ましい。連携の際には重複を避け、効率的な連携を行う必要がある。本研究では、別の患者主体型患者レジストリとの連携システムを構築し、そのための技術的課題と実装方法の検討を行った。

B 国内患者会運営への反映を目的とした国内外患者会実態調査、調査分析および体制整備のための具体的検討（以下、「国内外調査および連携」とする）

当該研究目的を達成するにあたり、国内患者会の実態調査ならびに既に研究貢献活動を実施している海外患者組織調査は不可欠である。本研究では以下の研究項目を設定した。

B-1 国内患者会の運営実態調査（平成24年度）

国内の患者会に研究協力に関するアンケート調査を実施した。患者会としての基本的な構成、設立、財政など、運営に必要な情報や患者会の実際の活動についての調査をおこない、患者会の運営実態を明らかにし、どのような支援が必要なのかについて検討を行った。

B-2 患者会と研究班の研究協力に関する実態調査（平成24～25年度）

B-1の調査群から研究協力経験のある患者会を抽出し、現状や意識などについての調査を実施した。また、研究実施者である難治性疾患等克服研究事業研究班(以下研究班とする)を対象とした患者会との研究協力に関する調査もあわせて実施した。その後、患者会と研究班それぞれの回答を比較し、患者会が研究協力を行うにはどのような支援が必要なのか、また現在の課題について検討を行った。

B-3 海外患者協議会の運営実態調査(平成24年度)

今後のナショナルレベルでの海外連携を考えるうえで、複数の疾患患者もしくは患者会が集まって構築されている広域組織である協議会の動向調査は日本国内患者会にとっても有益である。本研究では、海外の協議会の現状調査を実施し、国内患者協議会調査との比較による具体的変革に向けた課題を浮き彫りにした。

B-4 研究協力を既に実施している海外患者会事例調査（平成24～25年度）

個別患者会の研究促進支援といった研究貢献活動は、今後日本国内でも活発になってくることが予想されるが、同様の活動を既に実施している患者会、特に他疾患の患者会活動については情報を得る機会がなかなかない。研究貢献活動は、同一疾患患者会だけでなく、それ以外の患者会の活動も参考になる事例が多く、日本国内個別患者会の参考とするにはより多くの優れた事例を検討する価値があるといえる。本研究では、研究貢献活動を活発に実施している海外患者会について、特に顕著と思われる事例調査し、国内患者会へのフィードバックをはかることを目的とした。

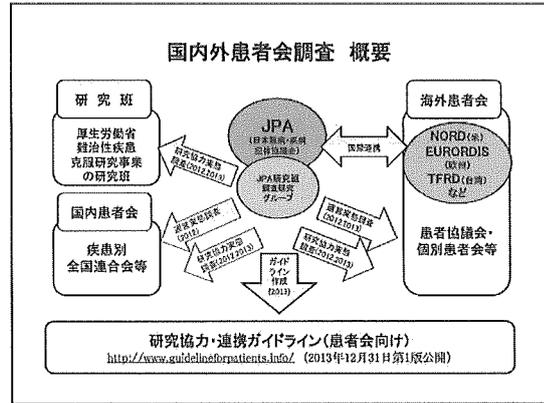
B-5 海外患者協議会との具体的連携(平成24～25年度)

日本ではまだまだ不足している海外関連組織とのネットワークを実際に構築し、調

査研究で得られた知見を具体的に国際連携で活かすことを目的とした。

B-6 患者会向け研究協力・連携ガイドラインの作成（平成25年度）

以上の研究成果をもとに、患者会がよりスムーズに研究協力が行える環境を整備するために、今後の研究協力に向けた患者向け「研究協力ガイドライン」を作成した。



2 研究方法

A-1 国内患者レジストリの調査

国内に現在どのような患者レジストリが稼働しているかを把握するために、厚生労働科学研究成果データベース (<http://mhlw-grants.niph.go.jp/>) 等を利用して調査を行った。抽出された患者レジストリに対し、構築や課題に際してどのような問題を抱えているかを明らかにする目的でアンケート調査を実施した。

A-2 蓄積情報の解析

患者が書いたインターネット上の闘病ブログ記事を収集し、解析をした。闘病ブログ記事から疾患に関する情報としてどのような情報（患者の状態、感じていること、QOLなど）が読み取れるかを検討した。

A-3 関連法規の検討

法律、ガイドラインおよび文献の調査、ならびに患者らを交えた議論を重ねた。

A-4 患者レジストリの構築

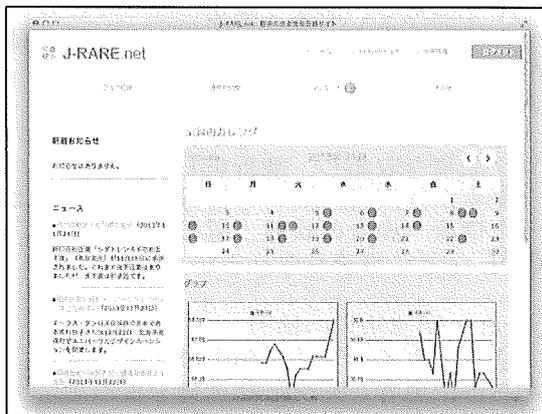
前述の患者レジストリの調査結果および患者・研究者による議論を踏まえ、患者レジストリ（名称：J-RARE.net(ジェイ・レア・ネット))を構築した。1年目にパイロット版の患者レジストリを開発しテスト運用を実施した。2年目にはテスト結果を踏まえ議論を重ね、正規版を開発し、運用を開始した。構築にあたっては、登録項目、運用体制、情報登録以外の機能、広報活動の検討をおこなった。

J-RARE net ウェブサイト；

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

また、本研究班で構築した「患者主導型

患者レジストリ」は国内では前例がほぼないため、認知度の向上、意義や共通認識を広めるため患者や研究者、企業などへの説明の機会を設け、普及をはかった。



A-5 患者レジストリの連携

複数の患者レジストリの連携について、現実的な問題と技術的な問題から、他の患者レジストリ関連者と交流し、検討を行った。また橋本班の患者レジストリ WE ARE HERE との連携では同じ ID で双方の患者レジストリにログインが可能である Single Sign On (SSO) を行うことが短期的には妥当という結果となった。

(倫理面への配慮)

国内患者レジストリを対象としたアンケート調査では、回答者が判別できないよう

に処理を施した上で、結果を公開した。

本研究での患者レジストリでは、難病患者の非常に機微性の高い情報を収集・蓄積する。そのため、収集にあたっては、関連法規・指針(個人情報の保護に関する法律、疫学研究に関する倫理指針、医療・介護関係事業者における個人情報の適切な取扱いのためのガイドライン、医療情報システムの安全管理に関するガイドライン、個人情報の保護に関する法律についての経済産業分野を対象とするガイドライン、など)および「医療等分野における情報の利活用と保護のための環境整備のあり方に関する報告書」を参考にし、分担研究者でもある法律系研究者らとともに内規を作成した。

なお、本研究班の患者レジストリへの登録は患者の自由意志に基づいている。登録にあたっては、包括同意と個別同意を組み合わせた動的同意 (Dynamic Consent) と呼ばれる方法によってインフォームドコンセントを得るようにした(動的同意とは、登録の際に情報取得と利用について説明し、さらに実際に登録情報を利用する際にあらためて説明を行う手法である)。

B-1 国内の患者会の運営実態調査

対象: 日本難病・疾病団体協議会 (JPA) 加盟団体 (疾病団体、地域難病連等)、難病・慢性疾患全国フォーラム参加団体、難病情報センター掲載の患者会 189 件

方法: アンケート調査票を郵送で送付。電話での依頼も行った。

調査期間: 2012 年 9 月-10 月

調査内容: 団体の基本情報、団体の構成、主な活動、財政状況、研究協力の有無 等

B-2 患者会と研究班の研究協力に関する実態調査

(患者会への調査)

対象: 調査 A のうち、「研究協力したことがある」と回答した団体 70 件

(研究班への調査)

対象: 研究班(平成 24 年度難治性疾患等克服研究事業課題の研究班)への調査 162 件

方法…両調査共 アンケート調査票を郵送。WEB サイトでも回答可能とした。

調査期間: 2012 年 11 月-12 月 (一次調査)。

なお一次調査において「現在関わっている患者会もしくは研究班」の記載があり、該当する患者会もしくは研究班からの回答がない場合に、該当組織へ 2013 年 7 月-9 月に一次調査と同様の追加調査を実施した。調査内容…具体的な関与の内容、満足度と理由、説明責任、利益相反、研究協力のために必要なこと等、研究協力したことのある患者会と研究班に同様の質問で構成した調査を行った。

B-3 海外患者協議会の運営実態調査

追加アンケート調査の概要(2013年7月～9月)

©2012年度のアンケート調査において
「現在関わっている患者会もしくは研究班」の記載があり
該当する患者会もしくは研究班からの回答がない場合
⇒2013年度に追加調査として該当組織へアンケート実施

B'	比較	C'
患者会への追加調査 (49件中28件回答) 調査全体 64件回答 N=119,RR=53.8% 研究協力関連14項目	⇔	研究班への追加調査 (7件中6件回答) 調査全体 104件回答 N=169,RR=61.5% 研究協力関連15項目
※研究協力を行っている32組のデータについても検討		
2014年1月19日 ©JPA研究協賛者長研証会編		

対象：事前に海外患者協議会を予備調査した結果、以下の組織に対して調査を実施した；EURORDIS(欧州)、NORD(米国)、TFRD(台湾)、NAPRD(ブルガリア)、BAPES(ブルガリア)、NZORD(ニュージーランド)、Geiser(南米)、Foundation、南米)、難病のこども支援全国ネットワーク(日本)、JPA(日本)。

方法：対面によるヒアリング調査を行った後、ウェブ上に掲載したアンケートに回答



を得た。また、その後メールにて追跡調査もあわせておこなった。

調査期間…2012年9月～2013年2月
調査内容…活動内容、組織運営状況(財務・職員数等)、他組織との連携状況、ノウハウ、患者レジストリ参画状況等
なお、NORDについては30年間の活動の歴史もあわせて調査をおこなった。

B-4 研究協力を既に実施している海外患者会事例調査

海外患者協議会を予備調査した結果、以下の組織に対して調査を実施した；FARA(フリードライヒ症候群)、NMF(マルファン症候群)、UMDF(ミトコンドリア病および関連疾患)。全てに対して対面ヒアリング調査を実施し、その後ウェブ上に掲載したアンケートに回答を得た。

なお、UMDFについては実際にUMDF主催の学術会議にも出席し、実際の研究協力状況を調査した。また、補足調査としてNIHにもヒアリング調査を実施した。

B-5 海外患者協議会との具体的連携

世界を代表する患者協議会を複数選択し、連携契約の締結を実施した。また、その契

約を基盤として、複数の具体的連携を実施した。

B-6 研究協力・連携ガイドラインの作成

B-1からB-5までの研究成果をもとに、患者会向け研究協力・連携ガイドラインを作成した。多くの関係者が利活用できるように、ガイドラインはウェブサイトで公開した。

3 研究結果

ここでは、平成25年度の研究成果を中心に記載する。

A-1 国内患者レジストリの調査

アンケート調査では、10件(30%)の有効回答が得られた。

患者レジストリを構築した目的は、医学的な研究や医薬品の開発などが多く、社会福祉的視点は少なかった。また、4件が海外の患者レジストリと連携していた。ほとんどの患者レジストリの事務局は医療機関に設置されていた。9件が直近の3年以内に設立され、1件がそれ以前に構築されていた。1件のみ長期運用の予算があるものの、7件の患者レジストリが長期に渡る運用を予定してはいるが、予算の目処が立っていなかった。

A-2 蓄積情報の解析

患者によって書かれた文章の特徴や語句の使い方について、TOBYO(株式会社イニシアティブ)、LifePalette(株式会社メディエイド)のインターネット上にある闘病記167個を対象とし、文章中の症状に関する語句について分類分けをする解析を手作業で行った。また、医師が記述した文章(病歴報告)を50症例収集して同様の解析を行った。

この結果、疾患の症状に関する記述量は、患者の文章には、医師の文章の半分以下であった。一方で、語句として医学用語と一致する割合は患者の場合は約60%、医師の場合は46%と、患者の方が高かった。特に、患者の闘病記からは、不安、倦怠感、不眠症など、QOLに関する情報が多く抽出された。

A-3 関連法規の検討

患者レジストリの事業内容に照らして、関連があると思われるガイドラインの抽出を行った。その結果、医療情報の取扱い(8件)、情報セキュリティ(4件)、研究(3件)に関係したガイドラインが得られた。これらのガイドラインの適用範囲の中に、患者主体の患者レジストリを想定したガイドラインは見当たらなかった。

そこで、患者主体の患者レジストリを運用するうえで、法律系研究者と共に各ガイドラインについての検討を行った。その結果、情報収集の際の利用目的の明示、第三

者提供の際の審査、第三者提供の際の契約は重要な項目としてとくに留意すべきであることがわかった。

また、ウェブサイトを通じた情報収集および同意の取り方についても検討をおこなった。ウェブサイトを通じた情報収集は、対面による説明（同意取得）に比べて、双方向性がなくポイントが伝わりにくい、説明が不十分になりやすい、といった問題点が明らかになった。そこで、以下の様な工夫をおこなった。

- 1) 配置の工夫や要約などで説明文をなるべく分かりやすくした
- 2) 情報の利用目的・方法などについてあらかじめ詳しく説明した（匿名化するから説明は不要という考え方はとらない）
- 3) 第三者提供時に、改めて提供者に対し「提供について確認のお知らせ」を行えるようにした（脱退の機会を与える）。

A-4 患者レジストリの構築

国内患者レジストリ全例調査や関連法規の検討を踏まえ、患者主体の患者レジストリの構築を行った。患者レジストリのあり方、特に患者が主体となった際のあり方については、患者（研究協力者）と研究者（研究分担者）で話し合いを密に行った。

現在世界には様々な患者レジストリが存在する。主導者の違い（医師・行政・患者など）や機能の違い（コミュニケーション・ニュース・患者会など）により、構築デザインや内容は大きく異なる。以下に患者レジストリの種類と機能の分類図を示した。この分類をもとに検討した結果、本研究で構築する患者レジストリは「患者主導型レ

レジストリの分類	個人識別情報の必要	運用目的	ニーズの主体	登録主体	内容	情報の整理
医師主導型レジストリ	○	治験	医師・製薬会社	医師	薬の開発のための情報	疾患ごと
医師主導型レジストリ	○	医学情報収集	医師	医師	臨床試験のための情報	疾患ごと
実質、医師主導型レジストリ	○	電子カルテ	研究者	医師、患者	医師からか、患者からか、電子カルテの情報の吸い出し	疾患ごと
行政主導型レジストリ	○	福祉の情報収集	患者、研究者	患者	治療費、受けている福祉サービス	疾患ごと
患者主導型疾患ベースレジストリ	△	日常情報	患者、研究者	患者	体温、症状、主観的なもの	疾患ごと
患者主導型症例ベースレジストリ	△	闘病履歴	患者	患者	時系列の進行情報	症例ごと
コミュニケーション機能	x	コミュニケーション	患者	患者	交流	症例ごと
ニュース機能	x	ニュース	患者	患者	病気・薬・政策に関する情報	
患者会機能	x	患者会情報	患者会	患者	会の情報	疾患ごと
アンケート機能	x	アンケート	運用主体	患者		

ジストリ」のうち、疾患を対象とするタイプに決定し、以下の構築を進めた。

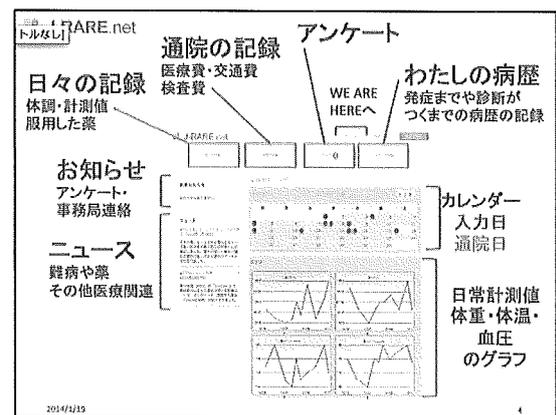
患者レジストリの構築にあたり、登録を

する項目は疾患ごとに決めた（一部は共通項目）。この際、次のような基準で各疾患の専門医（研究分担者）および患者（研究協力者）と話し合い、決定した：

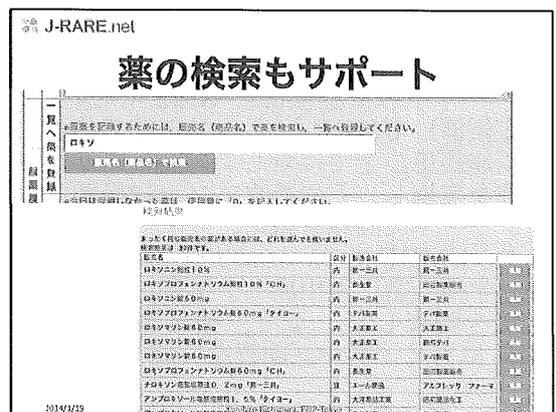
1. 疾患の研究に役立つ項目
2. 診療の際に役立つ項目
3. 患者の自己健康管理に役立つ項目

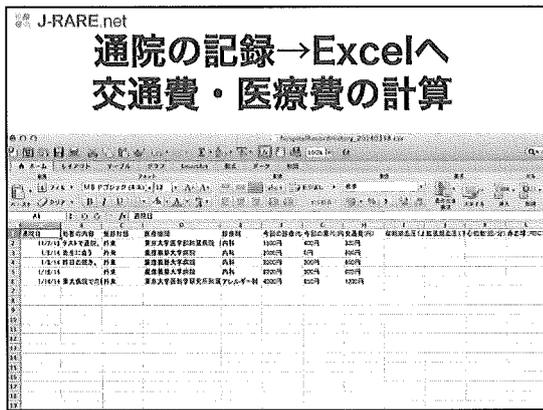
パイロット版のテスト運用は2013年1月に開始した。また、テスト運用における意見を踏まえ議論を重ね、2013年9月に正式版を公開した。登録は患者の自由意志によって行われるが、登録の前には必ず、診療の際などに患者自ら医師に病名を確認することになっている（確定ではなく疑いでも登録は可能）。登録者は2014年2月18日時点で47名である。

患者レジストリでは、日常情報をわかりやすく記載できるような工夫をこらした。具体的には、日々の記録や通院の記録、病歴の記録といった自身でおこなう入力に加え、それらをグラフとして確認できる機能を設けた。また、関連ニュースの閲覧項目や、患者レジストリ内で実施されるアンケート調査機能なども加えた。

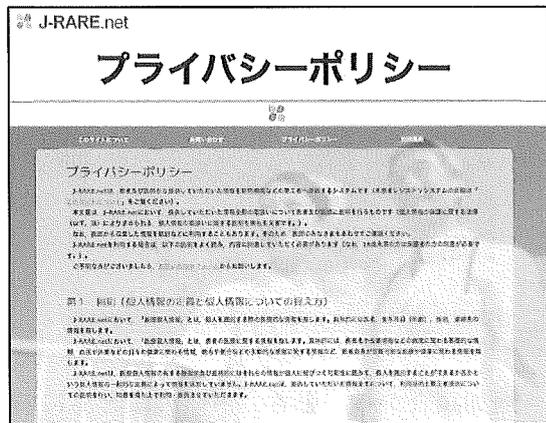


日々の記録は、下記のように気分を6段階スケールでチェックできる欄や自由記述欄を設けた。また、薬の検索もより簡便にできるよう、工夫を凝らした。通院の記録からは、交通費や医療費の計算もできるようになっている。





A-3 で検討した利用規約およびプライバシーポリシーについても、登録前に規約を確認できるよう、わかりやすい記載をおこなった。



患者レジストリは4疾患を対象とし患者がデータの蓄積を始めている。患者からは病歴、投薬、体調などの情報がフォローできること、転勤や引越しなどで主治医が変わったときに説明する情報として使いやすいことなど利点があるという反応も得ている。

患者レジストリに自分のデータを登録するモチベーション、継続のためのインセンティブ、具体的な意義に関する意見も寄せられた。データから具体的にわかった事例や発見、診断、治療につながるストーリー、研究者や医師が利用する流れがきちんと患者が把握できることが必要であることがわかった。

なお、患者がより気軽にアクセスすることができるよう、スマートフォン対応のウェブサイトも研究年度中に構築し、より入力作業を身近にとらえていただくための工夫をおこなった。

A-5 患者レジストリの連携

1) 連携の概要

ひとつの患者レジストリだけで追跡できる患者には制限があるため、患者レジストリ同士のデータ連携は重要である。とりわけ、難病は希少性疾患が多いため、国内のみならず、国外との連携も重要である。

患者レジストリの連携にあたっては、(1) 個人情報や国民医療 ID 等による患者の名寄せ、(2) 用語やコードの共通化、(3) 記載項目の共通化、(4) 記載情報の交換ストレージ、が必要である。

患者の名寄せについては、本研究班が構築・公開した患者レジストリでは個人情報をもつため、他の患者レジストリが個人情報をもっていけば将来的に個人情報の名寄せによる連携が可能である。

記載項目の共通化については、国外では既に進展しており、米国の NIH や欧州において患者レジストリの共通データ項目 (Common Data Elements: CDEs) として策定されている。一方で、本研究班で検討を疾患毎に進めるなかで、疾患毎に記載すべき項目は大きく異なることもわかってきた。

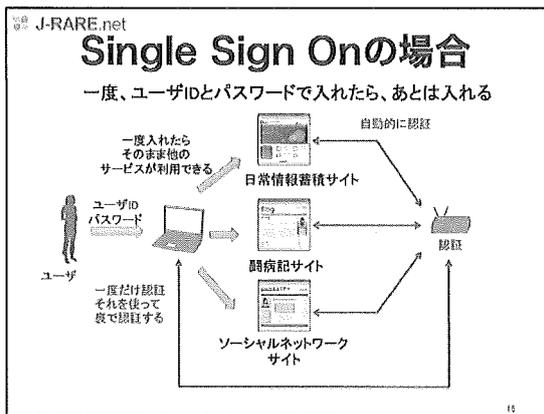
用語やコードの共通化については、国内では厚生労働省が標準規格を、国外では ISO や HL7 (Health Level Seven)、WHO (World Health Organization) などが行っている。国外との連携を図るためには、可能な限り海外と交換できる用語やコードを利用する必要がある。

また、これら用語やコードの共通化だけでなく、記載情報の交換のためのストレージの共通化も患者レジストリ間でのデータ連携には必要であると考え、検討をおこなった。患者レジストリ記載情報の交換のためのストレージにより、多様な記載情報の交換が可能となる。そのため、現時点では必ずしも共通データ項目の策定を急ぐ必要はないと考えられる。

本年度研究調査のさらなる結果については連携研究班である厚生労働科学研究 難病性疾患等克服研究事業「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わる研究班」との連携研究報告にて述べる。

2) 技術的な連携方法

上述の患者レジストリの連携は、実施するにあたって検討課題が多い。そこで、本研究ではデータそのものの連携を実施する前に、患者レジストリ間でのログイン方法の共通化し連携を実施した。個人情報や国民医療 ID などによる患者の名寄せによる連携は検討課題が多いため、ログイン ID を共通化する連携を実施した。患者がある一つの ID で、複数の患者レジストリを簡単に行き来できる仕組みである。技術的には Single Sign On (SSO) という認証方法であり、患者は一つの ID とパスワードを管理するだけで良くなる。



本研究では、ナラティブな患者情報を主に集めている橋本班の患者レジストリ WE ARE HERE と、個人情報を持つ本研究班の J-RARE.net の統合について検討し、Single Sign On(SSO)を行うことが短期的には妥当という結果となった。

技術的方法としては、(a) SAML 方式、(b) OpenID 方式、(c) SOAP 方式、(d) リバースプロキシ方式、の4つに大きく分けて考えることができる。認証局の設置や、コスト、技術的簡便さを考え、(b)と(c)の間である相互に API を用いた実装とした。(2)、(3)、及び(4)については、情報の正規化という部分で患者レジストリのデータ入力をする際に、標準化のスキームを持ち込み、制御することで共通化は可能であることがわかった。患者レジストリのデータレベルの連携では、技術的には、1) ストレージ自体の共通化、2) API を用いた共通化、3) 出力データフォーマットの共通化とそのデータのインポート機能の実装、などが考えられることもあわせて明らかになった。

B-1 国内患者会の運営実態調査

調査票の送付数は 189 件であり、そのうち返送は 106 件、回収率は 56.0%であった。調査を通じて、患者会は職員すら置けないような、財政的、人材的に非常に厳しい運営状況にあることがわかった。しかしそれでも研究協力には積極的に取り組みたいと考えていることも明らかになった。研究協力する際に必要と思われるサポートは「成果報告」が最も重要で、次いで「コミュニケーション」「丁寧な説明」などであった。

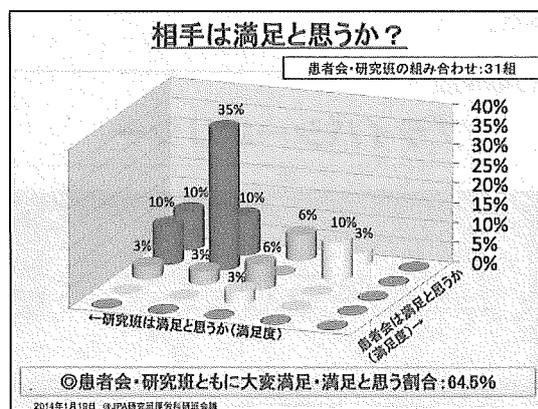
B-2 患者会と研究班の研究協力に関する実態調査

(患者会への調査) 一次調査では、送付 70 件のうち、返送された回答は 36(郵送 30、Web 6)件であり、回収率は 51.4%であった。追加調査を加えると、送付 119 件のうち、返送された回答は 64 件(郵送 40、Web 24)であり、回収率は 53.8%であった。

(研究班への調査) 一次調査では、送付 162

件のうち、返送された回答は 95(郵送 80、Web 15)件であり、回収率は 58.6%であった。追加調査を加えると、送付 169 件のうち、返送された回答は 104 件(郵送 88、Web 16)であり、回収率は 61.5%であった。今後研究協力・連携を行いたいと回答した患者会は 93%を超えており、研究班側の回答(研究協力をしたことがある: 50%)をみても双方が積極的な姿勢を見せた。

追加調査により、患者会および研究班の双方が研究協力を行っているお互いに認め合った 32 組のデータが得られた。その結果、患者会・研究班ともに互いの関係について大変満足・満足と回答した割合は 70%、また患者会・研究班ともに説明責任を果たしていると思う割合は 82.1%であり、非常に高値を示すことが分かった。



追加調査から、患者会・研究班ともお互いを研究協力のパートナーと認識し合っている場合では、互いの関係について満足しており、また相手も満足していると考えていることがわかった。また、研究班側が説明責任を果たしていると評価している患者会が多かった。

一方で患者会・研究班のどちらかが相手を具体的に挙げた場合でも、「研究協力の事実はない」と関係を否定する例があった。原因としては、研究そのものや患者会(研究班)への理解不足が考えられる。関係改善のためには、さらなる意見交換を図ることが重要である。また、そのようなケースでは「研究協力」という言葉に対する捉え方が異なっている可能性も考えられる。双方の共通理解を促進させるためにも、今一度「研究協力」「研究連携」といった言葉の整理をする必要がある。

本年度研究調査のさらなる結果については分担研究報告にて述べる。

B-3 海外患者協議会の運営実態調査

国・地域レベルの協議会における疾患対象は各地域(国)が定義している「希少疾患」もしくは「難病」であり、設立のきっかけが患者主導型であること、形態が非営利組織であること、情報発信対象が広く全体に周知する開放型であることなどは、す

すべての協議会に共通した特徴であった。一方で、主な活動内容として、日本国内協議会以外のすべての協議会は創薬開発までを含めた研究促進・支援活動を実施しており、また専門職などを対象とした教育プログラムの作成・提供もおこなっていた。本調査により、世界全地域の協議会活動は数年前と比べて活性化しており、存在の重要度もさらに増していることが明らかとなった。

海外患者協議会に対する理解を更に進めるために、2013年(平成25年)に設立30周年を迎えたNORDの運営状況について更に調査を進めた。以下に政府との協働関係について示した。

海外における患者会・患者協議会: 事例1 (NORDと政府の協働)	
年	内容
1983	5月 NORD設立
1990	Patient Assistance program構築
1995	当該分野対象のResearch Program構築
2002	Rare Disease Act成立を積極的に支援(30年後半から)
2003	The NORD Guide to Rare Disordersを発売
2005	第一回CORDIに参加(FDA, NIHなどと協働)
2008	第一回CORDIに参加(FDA, NIHなどと協働)
2009	EURORDISとパートナーシップ契約締結
2010	Affordable Care Actを積極的支援
2011	DIA Meetingと共催でシンポジウム実施
2012	FDA Safety and Innovation Actを積極的支援

NORDは1983年にOrphan Drug Actを制定するきっかけとなった患者会らが協働して設立された。その後も、関連法案が制定される前後では、必ずNORDによる積極的支援があることがわかる。特にこの10年は、NORD幹部がFDAやNIHといった政府組織にアドバイザーボードなどの形で招聘される機会が増加しており、今まで以上に政府との関係が良好であることがわかる。こういった連携関係を個別患者会が評価し、さらにNORDに適切な情報が集約される、という正のスパイラルを描いているといえよう。

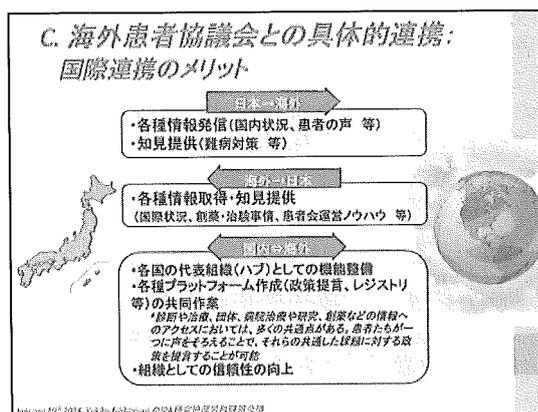
その関係は、政府以外のステイクホルダーとの関係にも現れている。NORDも1990年代までは「患者会連合体」としての活動がメインであったが、徐々に患者だけでは成し得ない活動は他ステイクホルダーとともに実施しよう、という姿勢が鮮明となり、多くの連携事例が誕生した。なお、事例の紹介については分担研究報告にて述べる。

B-4 研究協力を既に実施している海外患者会事例調査

各組織とも設立時から研究貢献を念頭に置いているだけでなく、対象研究者も国内ではなく世界に目を向けていることが大きな特徴であった。内容は、対象疾患研究助成だけでなく、患者レジストリの作成やネットワーク構築にも力を入れていた。また、その成果を披露する学会の開催や、毎年実

施している研究功労者の表彰など、研究者のモチベーションを途切れさせないための工夫が随所になされていることがわかった。研究協力・連携活動を実施するうえで、患者・関係者以外の協力者は不可欠であり、「患者だけ」ではなく「患者主体」とした組織づくりを意識していた。また、常勤者なくしてはこういった患者会運営は成り立たず、どの患者会も設立数年後に常勤(有給)雇用を開始していた。

B-5 海外患者協議会との具体的連携



本研究の研究代表者および筆者の所属組織であるJPAは、国内難病患者会を束ねる協議会である。日本国内での存在感は徐々に増していると言えるが、海外でのそれはまだ薄く、国際交流も短期的なもの以外は殆ど実施したことがない。一方で、上図に示すように、日本から海外に向けた発信、海外から日本が得る情報、双方の連携から得られるであろう知見などは、今後の当該領域患者会にとっても非常に価値が大きい。協議会がそのハブ機能の役割を果たすことに異論を持つものは多くないだろう。

海外協議会との正式な連携については、関係者らとの検討の結果、連携覚書(Memorandum of Understanding, MOU)によって正式連携を開始した。2013(平成25)年1月にNORDとのMOUを締結したことは既に前年度に報告した。本年度は5月に新たにEURORDISとMOUを交わし、日米欧の患者協議会ネットワークを初めて構築した。また、台湾TFRDともMOU締結に向けた協議を進めているが、こちらはJPA単独ではなく国内別協議会も含めた包括連携を予定している。

なお、MOU締結後には、国際学会共同発表(11月)や患者会リスト統合といった具体的連携を行っている。詳細は分担研究報告で述べる。

B-6 研究協力・連携ガイドラインの作成

本ガイドラインの主な読者対象者は、学術研究などに協力もしくは連携を行いたいと考える患者会、もしくは患者関連組織である。現在既に行っている組織だけでなく、

今後予定している組織にとってもわかりやすい内容とし、研究協力もしくは連携に関する抵抗感を薄めていただくとともに、正しい姿勢で臨んでいただくことを目的とした。

記載項目は、

- 1) 研究協力・連携とは
- 2) 研究協力・連携の種類
- 3) 研究協力・連携を開始するには
- 4) 研究協力・連携の過程
- 5) 研究協力・連携を続けていくには
- 6) 研究協力・連携について気をつける点とした。

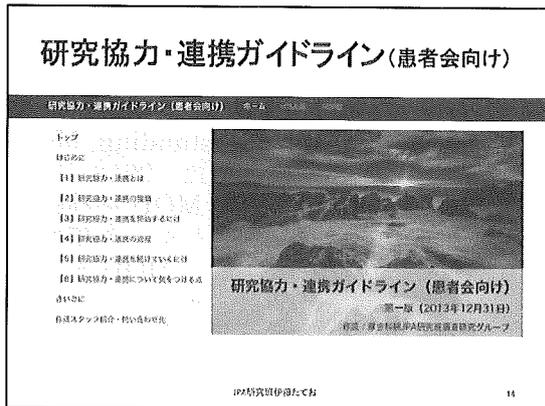
現在既に協力もしくは連携を行っている患者会だけでなく、今後予定している患者会にとってもわかりやすい内容を心がけた。このガイドラインを読むことで、研究の推進に患者会自らが主体的に関わり、研究者と患者会双方の理解を深めつつ、より良い協力関係が築けることを目的として作成した。

本ガイドラインのような患者会を対象としたものは希少・難治性疾患分野では国内初の試みである。当然主な読者層も希少・難治性疾患(難病)分野関係者であるが、希少・難治性疾患(難病)以外の疾患関係者も読めるよう、一部の記載を除き一般的な記載を心がけた。また、用語解説や参考文献も加えた。

ガイドライン掲載ウェブサイトは 2013 年 12 月 31 日に下記サイトに公開した。本報告書参考資料として、ガイドライン全文を提出する。

ガイドラインウェブサイト；

<http://www.guidelineforpatients.info/html>



4 考察

A 患者レジストリの構築

患者レジストリとして重要なことは、患者の情報の長期的蓄積である。アンケート調査に回答した患者レジストリの内、1 件を除く 9 件が長期的な運用を希望していた。一方で、多くは継続的な運用の予算確保に困難を抱えていた。その要因として、患者レジストリの維持は事業扱いのため研究助

成金を継続的に取得できないことなどが考えられた。患者レジストリの運用には年間あたり数百～数千万円という予算が必要であり(主に人件費や IT システムの維持費)、継続的にまかなう体制を維持するのは容易ではない。現在、学会や医療研究機関などで恒常的に維持をする試みがあり、モデルケースとして注目される。

予算以外の課題には、ガイドラインの不整備がある。「医療等分野における情報の利活用と保護のための環境整備のあり方に関する報告書」には重要な示唆が含まれているため、この報告書に基づいた個人情報保護法の医療等分野の個別法が制定されることで、状況は大きく改善されるだろう。

今後、国の難病患者データベースによって多くの難病はカバーできるようになるが、特定疾患の選定には基準に入らない難病も残る。また、国の難病患者データベースで取得できる情報以外の情報を患者自身が登録できる点から、国主導型以外の患者レジストリ構築に意義があることは明らかである。この観点から、患者レジストリを支援する仕組みがあることが望ましい。

主な患者レジストリを運用主体ごとに整理すると、国、医療研究機関、患者会によるものがある。収集できる情報の種類や収集頻度、期待される登録率、登録患者の偏りなどに特徴があり、相補的な関係にある。これらを統合して一本化を図ることは非現実的であり、それぞれの利点を補い合うように相互に連携することが望ましい。

患者の抱えている問題は、QOL などの指標によって数値化することによって明確になる。そのため患者の主観情報を Patient Reported Outcome (PRO) として数値化するための指標作りは重要な課題である。一方で、数値化できない情報も数多くあり、特に医療は言語による情報の共有や蓄積が多い分野である。患者が自らの言葉で訴えたことを自然言語処理技術によって解析することも重要な課題である。患者の書いた文章の解析はこれまでほとんど行われておらず、本研究によって医師によって書かれた文章と比較をすることで、その性質が明らかにされた。さらに解析を発展させることで、患者の書いた文章から様々な情報が取得できるようになると期待される。

また患者が継続的に患者レジストリにデータを蓄積するためには、意義や目的を知り、かつ、短期的・長期的なインセンティブが見えることが重要であろう。そのために、患者が本当に主体的に関わり患者レジストリの構築・運営に関わっていくこと、さらにデータを蓄積していくことで、研究や医療の進歩につながると期待できる。

B 国内外調査および連携

国内患者会調査では、患者会が研究支援に継続的に関わることができる体制整備に向けた基礎的データを収集することができ

た。患者会側も研究班側も研究協力には大きな期待を持っており、今後ますます進展するものと思われる。一方で研究協力に関して必要と思われるものは患者会、研究班双方ともにあまり相違がなかったが、研究協力内容や満足度については相違があり、その原因は研究そのものへの理解不足やコミュニケーション不足も考えられる。研究協力という言葉自体も患者会によってとらえ方が異なっている可能性があり、文言の整理も重要である。なお、患者会および研究班の双方が研究協力を行っていることを認め合った関係では互いの満足度は高値であり、研究協力を介して患者会と研究班の関係が深まり、双方とも満足できる関係が構築可能であることが示唆される。

患者会の「研究費」の支出状況から読み取れることは、自分たちの病気を知る・知ってもらうために必要な実態調査を自分たちで実施するという「研究」（むしろ調査）がメインであり、治療や診断、創薬開発などに関する研究もしくは研究助成を実施している患者会は日本ではごくわずかといえる。また、患者会への適切な支援と事前事後の丁寧な説明、報告等を充実させることにより、今後の患者会と研究者の協力関係をより良いものにしていくことができると考えられる。

希少・難治性疾患は、一般的な患者数が比較的多い疾患と比べると、一疾患ごと（一団・地域ごと）の患者数はとても少なく、ともすれば他の大きな声にかき消されたり、検討における優先順位が低くなったりする可能性がある。今後すべての先進国が高齢化社会に突入すると、高齢者に対する社会福祉対策の充実化は欠かせなくなり、その結果各国・地域ともに予算を割かざるを得ない。このような厳しい状況の中で、RD患者や関係者が一致団結し、声をあげることは、今まで以上に重要になってくる。また、各疾患や各国・地域で声をあげるだけでなく、疾患を超え、また地域を超えて声を一つにすることはますます求められる。これらの社会情勢の変化を受けて、患者会活動は一昔前のそれと比べるとその内容も範囲も大きく広がりを見せている。患者同士をつなぎ情報共有をおこなうこと、また声をあげて社会認知度を高めることのような従来型の活動に加え、例えばオーファンドラッグ関連施策や社会福祉政策、治療・創薬などの早期アクセスに関して政府がおこなう議論に参画する機会が格段に増えている。また、患者会自らが研究促進や創薬開発といった患者を「治す」ために必要な支援を実施する事例も年々増えており、こういった新しい研究貢献活動は研究者や企業からも期待されている。ステイクホルダーの一人である患者の意識を重要視する傾向は世界的にもここ数年の新しい流れであり、今後も加速化するであろう。本研究を通じてこういった連携の一翼を国内組織が

担うきっかけができた。今後も具体的連携を通じて国内外患者会の成長につながることを期待される。

国内患者会をとりまく状況はいまだ保守的である。海外のように他ステイクホルダーとどのように連携をとっていくかは、今後の重要な課題である。しかしながら、上述の状況を考えると、こういった連携は今後ますます必要になってくる。「患者会の在り方」の未来像だけでなく、「希少・難治性疾患患者を「治す」ことに向けたステイクホルダーの連携の在り方」の未来像についても今後は検討していく必要がある。

約2年間にわたって患者会調査・分析を行う過程で、得られた知見をどのように（学術研究者だけでなく）患者・関係者に届けるか検討した際、ガイドラインの作成が急務だと判断した。対象者は学術研究などに協力もしくは連携をおこないたいと考える患者会もしくは患者関連組織とし、現在既に行っている組織だけでなく、今後予定している組織にとってもわかりやすい内容とした。患者の視点に立ったガイドラインを作成・公開することで、患者会・関係者と研究班が更に促進されることが期待される。こういったアウトプットは、当事者が研究班の一員として参画したからこそその成果といえよう。

5 結論および今後の展望

本研究は、患者自らが研究者として患者自らが研究開発に主体的かつ継続的に関わることのできる環境整備を検討・実施する、という非常に難易度の高い目標を掲げて開始した。研究代表者は患者会側から就任しているが、実際の研究は高等教育機関に属する研究者や医師（以下専門家と呼ぶ）らとともに実施している。この「ともに」という表現は誇張ではない。本研究は、時として分担者的役割、時として協力者的役割と形を変えながらも、各研究項目全てに患者と専門家が参画し、協働して検討をおこなった。一項目として、患者「だけ」、専門家「だけ」という研究はない。こういった協働体制構築こそが、本研究で目指していた形の一つである。

研究班全体として、目標としていた「研究開発に主体的かつ継続的に関わることのできる環境整備」の基盤は構築できたと考える。

患者が主体となった患者レジストリの構築では、希少・難治性疾患（難病）分野全てに展開できるプラットフォームづくりを目的とした。本研究によって実際に患者レジストリの構築および運用を行うことができた。

患者主体の患者レジストリの意義を検討するところからはじまり、関連法規の検討、構築、先行患者レジストリの分析、情報解析およびそれに伴う機能改良など、着手す

は大きい。

また、ガイドラインの作成は、得られた知見をどのように(学術研究者だけでなく)患者・関係者に届けるか検討したうえで実現した。患者の視点に立ったガイドラインを作成・公開することで、患者会・関係者と研究班が更に促進されることが期待される。ガイドラインは患者会向けに作成しているが、これから研究協力・連携を検討するライフサイエンス分野の全ての関係者に理解できる内容となっており、学術研究者対象のそれとは別視点からのガイドラインとして社会的意義が大きいと思われる。こういったアウトプットは、当事者が研究班の一員として参画したからこそその成果といえよう。

本研究による海外協議会との正式連携締結によって、日本国内協議会では初の日米欧三極連携が実現した。海外事例の収集や具体的連携といった国際的視点に立った研究遂行も、今後個別患者会が国際連携を実施するにあたって大きな指針となるであろう。この成果によってさらに個別患者会へのフィードバックなどが可能となると期待される。

今後は調査研究結果のさらなる分析を試みると共に、既に開始している日米共同調査なども引き続き実施する。また、他の協議会や患者会との海外連携を具体的にを行い、国内個別疾患患者会のフラッグシップとなるべく活動を継続する。本研究で得られたネットワークを活用して患者レジストリ構築・連携も含めた海外患者会との協働体制を検討する。そして、それらの活動から得られた知見を踏まえてガイドラインの改訂を行っていく。

希少・難治性疾患(難病)分野の国内患者会をとりまく状況はいまだ保守的である。他関係者(ステイクホルダー)とどのように連携をとっていくかは、今後の重要な課題である。

しかしながら、今回の当該分野国内研究班-患者会意識調査ならびに海外調査からも明らかになったように、こういった連携は今後ますます重要性を増すことは疑うべくもない。また、患者情報データの利活用を目的とした患者レジストリは、全世界で一斉に検討されているまさにホットトピックであり、この潮流の中で「患者(=当事者)が持つ情報の利活用」の価値が検討されていることは間違いなく国内状況にも影響をおよぼすであろう。

また、本研究活動を通じて、患者会の活動そのものにも広がりが見えたと評価する。従来の患者会活動に含まれていなかった「研究支援・連携」や「創薬開発支援・協力」がどれだけの価値があるのか、またそのために患者側として必要な検討・実施事項はなにか、について、本研究は多くの示唆を与えた。この中には多くの課題も含ま

れるが、それらをどのように検討するか、患者側にとって非常に大きな、しかし前向きな挑戦となる。

本研究によって得られた知見は、どれも患者と研究者との協力・連携関係をより良い形で深めていくために重要である。こういった研究を患者も研究者の一員となって遂行したことは、我が国の研究の在り方に大きな一石を投じたものであるといえよう。本研究班に限らず、こういった調査研究や患者情報運用に関する研究は今後もますます重要になってくると思われる。実際に、研究最終年度である本年度は、他研究班や企業からの問い合わせが多く、患者側でなければ遂行できないプロジェクトであったことを強く認識した。

一方で、2年という研究期間は情報を蓄積するだけでなく利活用する段階に到達するには必ずしも十分な期間とはいえない。特に患者レジストリについては、ひとたび運用を開始したならば長い年月の運用継続を覚悟し情報を取り扱う必要がある。そうでなければ、情報提供者である患者との信用問題に発展することは間違いない。本患者レジストリが難病全体のプラットフォームとして機能する可能性を秘めている以上、情報を活用するだけの立場ではなく、情報を提供する立場でもある患者側の立場として、国による継続支援を強く求める。

国内外調査および具体的連携についても、本研究期間ではその足がかりをつくったに過ぎない。日本の患者会運営には資金や人材においてまだまだ不足している点が多い。患者会・協議会としても一層の努力および意識改革が必要なことは言うまでもないが、患者(会)による主体的な研究参加を推進するためには、国による積極的な支援は必要不可欠である。一層の検討を求めたい。

今後はここから得られた知見をさらに深め、希少・難治性疾患(難病)患者にとって有益な各種基板を構築すること、そしてそれを協働者とともに患者「主体」かつ「継続的」に実施していくことが、我々のさらなる目標である。

6 健康危険情報 なし

7 平成25年度研究発表

7-1 論文発表

論文発表(英語)

1. Arima T. ART and imprinting errors. *Reproductive Medicine and Biology*. In press
2. Ashigaki N, Suzuki J, Ogawa M, Watanabe R, Aoyama N, Kobayashi N, Hanatani T, Sekinishi A, Zempo H, Tada Y, Takamura C, Wakayama K, Hirata Y, Nagai R, Izumi Y, Isobe M. Periodontal bacteria aggravate experimental autoimmune myocarditis in mice. *Am J*

- Physiol Heart Circ Phys. 2013; 304: H740-8
3. Fujisawa Y, Yamaguchi R, Satake E, Ohtaka K, Nakanishi T, Ozono K, Ogata T: Identification of AP2S1 Mutation and Effects of Low Calcium Formula in an Infant with Hypercalcemia and Hypercalciuria. *J Clin Endocrinol Metab* 98 (12): E2022–2027.
 4. Fukami M, Suzuki J, Nakabayashi K, Tsunashima R, Ogata T, Shozu M, Noguchi S: Lack of genomic rearrangements involving the aromatase gene CYP19A1 in breast cancer. *Breast Cancer* 2013 Apr 30. [Epub ahead of print].
 5. Fukami M, Tsuchiya T, Vollbach H, Brown KA, Abe S, Ohtsu S, Wabitsch M, Gurger H, Sompson ER, Emezawa A, Nakabayashi K, Bulun SE, Shozu M, Ogata T: Genomic basis of aromatase excess syndrome: recombination- and replication-mediated rearrangements leading to CYP19A1 overexpression. *J Clin Endocrinol Metab* 98 (12): E2013–2021, 2013.
 6. Fukami M, Iso M, Sato N, Igarashi M, Seo M, Kazukawa I, Kinoshita E, Dateki S, Ogata T: Submicroscopic deletion involving the fibroblast growth factor receptor 1 gene in a patient with combined pituitary hormone deficiency. *Endocr J* 60 (8): 1013–1020, 2013.
 7. Fuke T, Mizuno S, Nagai T, Hasegawa T, Horikawa R, Miyoshi Y, Muroya K, Kondoh T, Numakura C, Sato S, Nakabayashi K, Tayama C, Hata K, Sano S, Matsubara K, Kagami M, Yamazawa K, Ogata T: Molecular and clinical studies in 138 Japanese patients with Silver-Russell syndrome. *PLoS One* 8 (3): e60405, 2013.
 8. Ogawa N, MD, Imai Y, Nishimura H, MD, Kato M, Takeda N, Nawata K, Taketani T, Morota T, Takamoto S, Nagai R, Hirata Y. Circulating transforming growth factor β -1 level in Japanese patients with Marfan syndrome. *Int Heart J* 2013;54:23-6
 9. Hayashi S, Utani A, Iwanaga A, Yagi Y, Morisaki H, Morisaki T, Hamasaki Y, Hatamochi A: Co-existence of mutations in the FBN1 gene and the ABCC6 gene in a patient with Marfan syndrome associated with pseudoxanthoma elasticum. *J Dermatol Sci* 72:325-327, 2013.
 10. Higashimoto K, Jozaki K, Kosho T, Matsubara K, Sato T, Yamada D, Yatsuki H, Maeda T, Ohtsuka Y, Nishioka K, Joh K, Koseki H, Ogata T, Soejima H: A novel de novo point mutation of OCT-binding site in the IGF2/H19-imprinting control region in a patient with Beckwith-Wiedemann syndrome. *Clin Genet* (in press).
 11. Igarashi M, Dung VC, Suzuki E, Ida S, Nakacho M, Nakabayashi K, Mizuno K, Hayashi Y, Kohri K, Kojima Y, Ogata T, Fukami M: Cryptic genomic rearrangements in three patients with 46,XY disorders of sex development. *PLoS One* 8 (7): e68194, 2013.
 12. Kato F, Hamajima T, Hasegawa T, Amano N, Horikawa R, Nishimura G, Nakashima S, Fuke T, Sano S, Fukami M, Ogata T: IMAGE syndrome: clinical and genetic implications based on investigations in three Japanese patients. *Clin Endocrinol* (in press)
 13. Katsuragi S, Neki N, Yoshimatsu J, Ikeda T, Morisaki H, Morisaki T: Acute aortic dissection (Stanford type B) during pregnancy. *J Perinatol* 33:484-485, 2013
 14. Kono AK, Higashi M, Morisaki H, Morisaki T, Naito H, Sugimura K: Prevalence of dural ectasia in Loeys-Dietz syndrome: comparison with Marfan syndrome and normal controls. *PLoS One* 8 : e75264, 2013.
 15. Nakashima S, Watanabe Y, Okada J, Ono H, Nagata E, Fukami M, Ogata T: Critical role of Yp inversion in PRKX/PRKY-mediated Xp:Yp translocation in a patient with 45,X testicular disorder of sex development. *Endocr J* 2013 Oct 3. [Epub ahead of print].
 16. Nishio Y, Ogishima S, Ichikawa M, Yamada Y, Usuda Y, Masuda T, Tanaka H. Analysis of L-glutamic acid fermentation by using a dynamic metabolic simulation model of Escherichia coli. *BMC Syst Biol.* 2013 Sep 22;7:92.
 17. Ogishima S, Mizuno S, Kikuchi M, Miyashita A, Kuwano R, Tanaka H, Nakaya J. A map of Alzheimer's disease-signaling pathways: a hope for drug target discovery. *Clin Pharmacol Ther.* 2013 May;93(5):399-401.
 18. Shihara D, Miyado M, Nakabayashi K, Shozu M, Nagasaki K, Ogata T, Fukami M: Aromatase excess syndrome in a family with upstream deletion of CYP19A1. *Clin Endocrinol* 2013 Sep 18. doi: 10.1111/cen.12329. [Epub ahead of print].
 19. Suzuki JI, Imai Y, Aoki M, Fujita D, Aoyama N, Tada Y, Akazawa H, Izumi Y, Isobe M, Komuro I, Nagai R, Hirata Y. High incidence and severity of

periodontitis in patients with Marfan syndrome in Japan. Heart Vessels. 2013 Nov 8. [Epub ahead of print]

20. Takahashi Y, Fujii K, Yoshida A, Morisaki H, Kohno Y, Morisaki T: Artery tortuosity syndrome exhibiting early-onset emphysema with novel compound heterozygous SLC2A10 mutations. Am J Med Genet A 161:856-859, 2013.

21. Takata M, Amiya E, Watanabe M, Omori K, Imai Y, Fujita D, Nishimura H, Kato M, Morota T, Nawata K, Ozeki A, Watanabe A, Kawarasaki S, Hosoya Y, Nakao T, Maemura K, Nagai R, Hirata Y, Komuro I. Impairment of flow-mediated dilation correlates with aortic dilation in patients with Marfan syndrome. Heart Vessels. 2013 Jul 14. [Epub ahead of print]

22. Tsuchiya T, Shibata M, Numabe H, Jinnno T, Nakabayashi K, Nishimura G, Nagai T, Ogata T, Fukami M: Compound heterozygous deletions in pseudoautosomal region 1 in an infant with mild manifestations of Langer mesomelic dysplasia. Am J Med Genet A (in press).

23. Yamaguchi R, Kato F, Hasegawa T, Katsumata N, Fukami M, Matsui T, Nagasaki K, Ogata T: A novel homozygous mutation of the nicotinamide nucleotide transhydrogenase gene in a Japanese patient with familial glucocorticoid deficiency. Endocr J 60 (7): 855-859, 2013.

論文発表 (日本語)

1. 井原基公、有馬隆博、生殖細胞と酸化ストレス、医学のあゆみ 医歯薬出版株式会社、247(9), 851-855, 2013.
2. 大山建司、深見真紀、緒方勤: 性分化疾患の性自認に関する調査研究. 日小児会誌 117 (9): 1403-1409, 2013.
3. 樋浦仁、有馬隆博、生殖補助医療とエピジェネティクス、エピジェネティクス-基礎研究から産業応用への展望-、シーエムシー出版 印刷中.
4. 千葉初音、有馬隆博、生殖医療と児の奇形、エピジェネティクス異常、医学のあゆみ 医歯薬出版株式会社 印刷中.
5. 千葉初音、岡江寛明、有馬隆博 ヒト生殖補助医療 (ART) とエピジェネティクスの異常、遺伝子医学 MOOK25 号 178-183, メディカルドゥ 2013. Implications of Epigenetics in ART.
6. 濱田裕貴、岡江寛明、有馬隆博、ART とエピジェネティックな異常、臨床婦人科産科 医学書院 印刷中.
7. 森崎隆幸、森崎裕子: マルファン症候群

(類縁疾患) 最新医学・別冊 診断と治療のABC42 大動脈瘤・大動脈解離 改訂第2版 p77-84, 2013

8. 森崎裕子、森崎隆幸: マルファン症候群-診断と治療に関する最近の話題- 小児科臨床 66:1368-1374, 2013

9. 森崎裕子、森崎隆幸: Marfan 症候群とその類縁疾患- 診断・健康管理・治療薬に関する最近の話題 小児科診療 76:1117-1122, 2013

8-2 学会発表 学会発表 (海外)

1. International Human Epigenome Consortium (IHEC) Annual Meeting Single-base resolution DNA methylomes of human germ cells and blastocysts] Arima T. Berlin, Germany. (11/12/2013)
2. Morisaki H, Morisaki T: Phenotypes of Marfan syndrome and other related aortopathies with distinct genetic disorder. The 21st Annual meeting of the Asian Society for Cardiovascular and Thoracic Surgery. 2013.4.4-7.
3. Y. Nishimura and M. Dunkle, GLOBAL COLLABORATION WITH / AMONG RARE DISEASE PATIENT ASSOCIATIONS -THEORY AND PRACTICE-, International Conference for Rare Diseases and Orphan Drugs, 2013, St. Petersburg, Russia
4. Y. Nishimura, Y. Mori, S. Nagamori, H. Oguro, Y. Yamazaki and T. Ito, National Survey of NANBYO patient groups in Japan, International Conference for Rare Diseases and Orphan Drugs, 2013, St. Petersburg, Russia
5. Y. Nishimura, CURRENT SITUATION REGARDING NANBYO POLICY IN JAPAN-, International Conference for Rare Diseases and Orphan Drugs, 2013, St. Petersburg, Russia (invited presentation)

学会発表 (国内)

1. 森まどか、林由起子、西野一三、村田美穂、木村円. GNEミオパチー (縁どり空胞を伴う遠位型ミオパチー) 患者登録システムの設立と運用 第110回日本内科学会総会・講演会、2013年4月12日-14日、東京.
2. 有馬隆博、第116回日本小児科学会学術集会「生殖補助医療と小児科医療の接点」2013年4月20日 (招待講演)、広島.
3. 有馬隆博、第54回日本卵子学会「生殖領域におけるエピジェネティクス研究の最前線」2013年5月25日、東京. (招待講演)
4. 有馬隆博、第31回日本受精着床学会総会・学術講演会「基礎から臨床へ、ARTとエピゲノム」2013年8月9日、別府.
5. 森田瑞樹. 患者中心の患者情報登録の

設計と課題. 第2回生命医薬情報学連合大会、2013年10月30日、東京.

6. 大黒宏司, 森幸子, 永森志織, 西村由希子, 山崎洋一, 伊藤たてお. 患者会と研究班間の研究協力に関する現状および意識に関する実態調査. 第1回日本難病医療ネットワーク学会学術集会、2013年11月9日、大阪.

7. 永森志織, 森幸子, 大黒宏司, 西村由希子, 山崎洋一, 伊藤たてお. 患者会と研究班間の研究協力に関する現状および意識に関する実態調査(第2報)、全国難病センター研究会第20回研究大会、2013年11月10日、東京.

8. 有馬隆博、第58回日本生殖医学会 学術講演会・総会「ARTとゲノムインプリンティング」、2013年11月16日、神戸。(教育講演)

9. 森崎隆幸、山中 到、吉田晶子、Razia Sultana、白石 公、市川 肇、古庄知己、園田拓道、森崎裕子: フィラミン異常法による大動脈瘤・解離 日本人類遺伝学会第58回大会 2013年11月20日-23日

10. 有馬隆博、日本人類遺伝学会 第58回大会「ARTと先天異常」2013年11月22日、仙台(招待講演)

11. 森幸子, 永森志織, 大黒宏司, 西村由希子, 山崎洋一, 伊藤たてお. 患者会と研究班間の研究協力に関する現状及び意識に関する実態調査. 平成25年度 厚労科研費『稀少性難治性疾患患者に関する医療の向上及び患者支援のあり方に関する研究』(西澤班)分科会(Ⅲ)患者支援のあり方グループ(糸山分科会)、2013年12月13日、東京.

12. 森田瑞樹, 荻島創一, 西村邦裕, 伊藤たてお. 患者が主体となった希少疾患の患者レジストリ. 第34回日本臨床薬理学会学術総会、2013年12月6日、東京.

13. 大黒宏司、森幸子、永森志織、西村由希子、山崎洋一、伊藤たてお、患者会と研究班間の研究協力に関する現状および意識に関する実態調査 第3報、全国難病センター研究会 第21回研究大会、2013年3月9日、京都.

14. 西村由希子、海外希少・難治性疾患患者会・協議会の他組織間協力・連携状況について、全国難病センター研究会 第21回研究大会、2013年3月9日、京都.

8 知的所有権の出願・取得状況

8-1. 特許取得

・ 特願 2010-126487, 特開 2011-252784. 鈴木登 他、再発性多発軟骨炎の検査方法およびそれに用いられる検査キット.

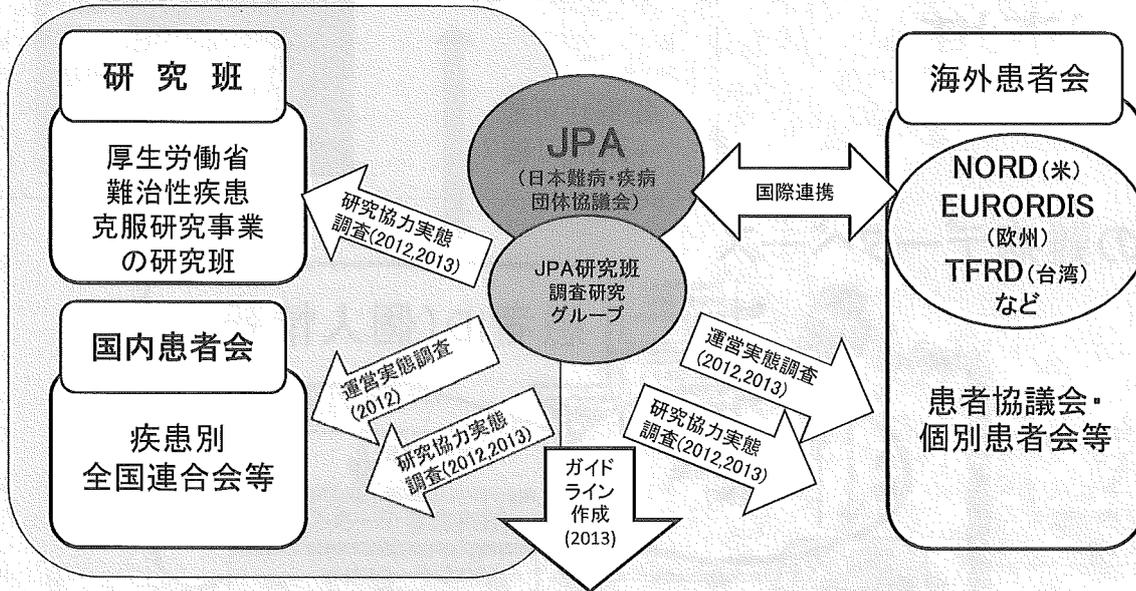
8-2. 実用新案登録

なし

8-3. その他

なし

国内外患者会調査 概要



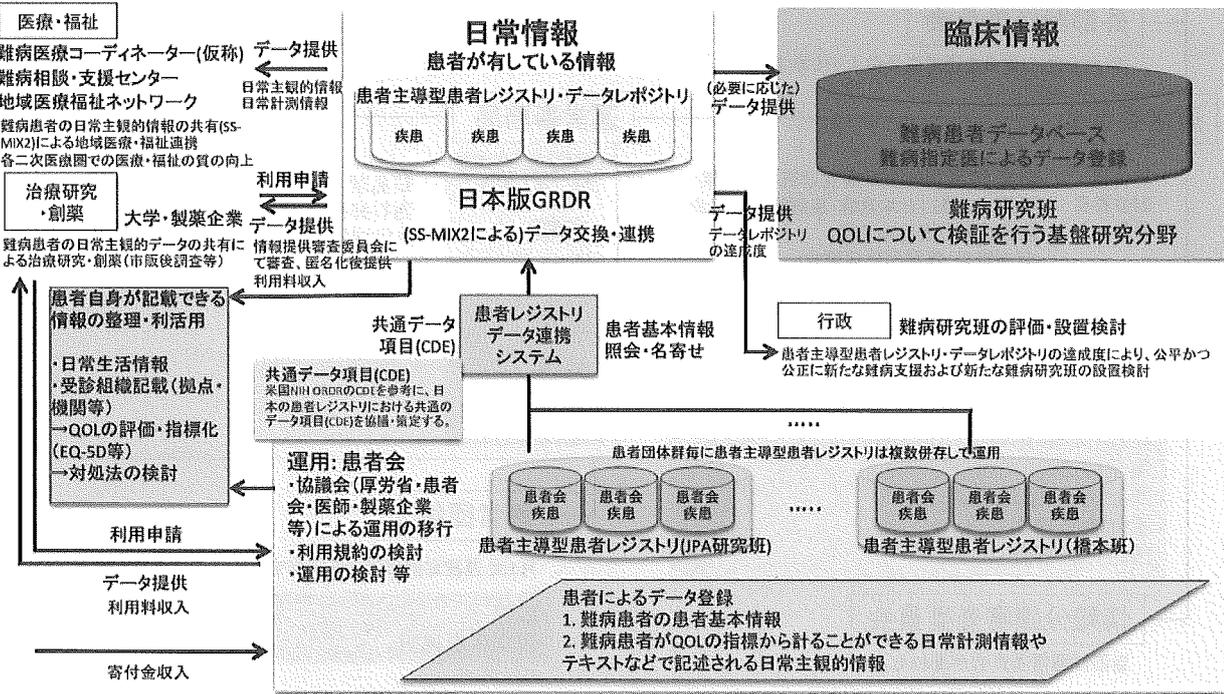
研究協力・連携ガイドライン(患者会向け)
<http://www.guidelineforpatients.info/> (2013年12月31日第1版公開)

2014年1月19日 @JPA研究班厚労科研班会議

日本版GRDR(仮称)により連携した患者主導型患者レジストリのグランドデザイン

難病対策の改革の基本理念及び原則に基づき、平成24-25年度の難治性疾患等克服研究事業において体制整備した患者主導型患者レジストリの、日本版GRDR(仮称)*、すなわち患者主導型患者レジストリ・データレポジトリによる連携の体制整備をする。患者会による患者主導型患者レジストリが、難病指定医(仮称)により登録される難病患者以外にもならず、患者会に所属するすべての難病患者の患者レジストリとして、日本版GRDRによりデータ連携し、行政、臨床研究の難病患者ナショナルデータベース、医療・福祉、創薬のために日常生活情報/QOLを中心としたデータ提供を行い、将来にわたって持続可能で安定的に、難病の治療研究、難病患者に対する必要な支援の公平かつ公正な提供に寄与する体制整備をする。

*米 NIH Office of Rare Disease Research(ORDR)のGlobal Rare Diseases Patient Registry and Data Repository (GRDR)を参考に日本版を構築する。

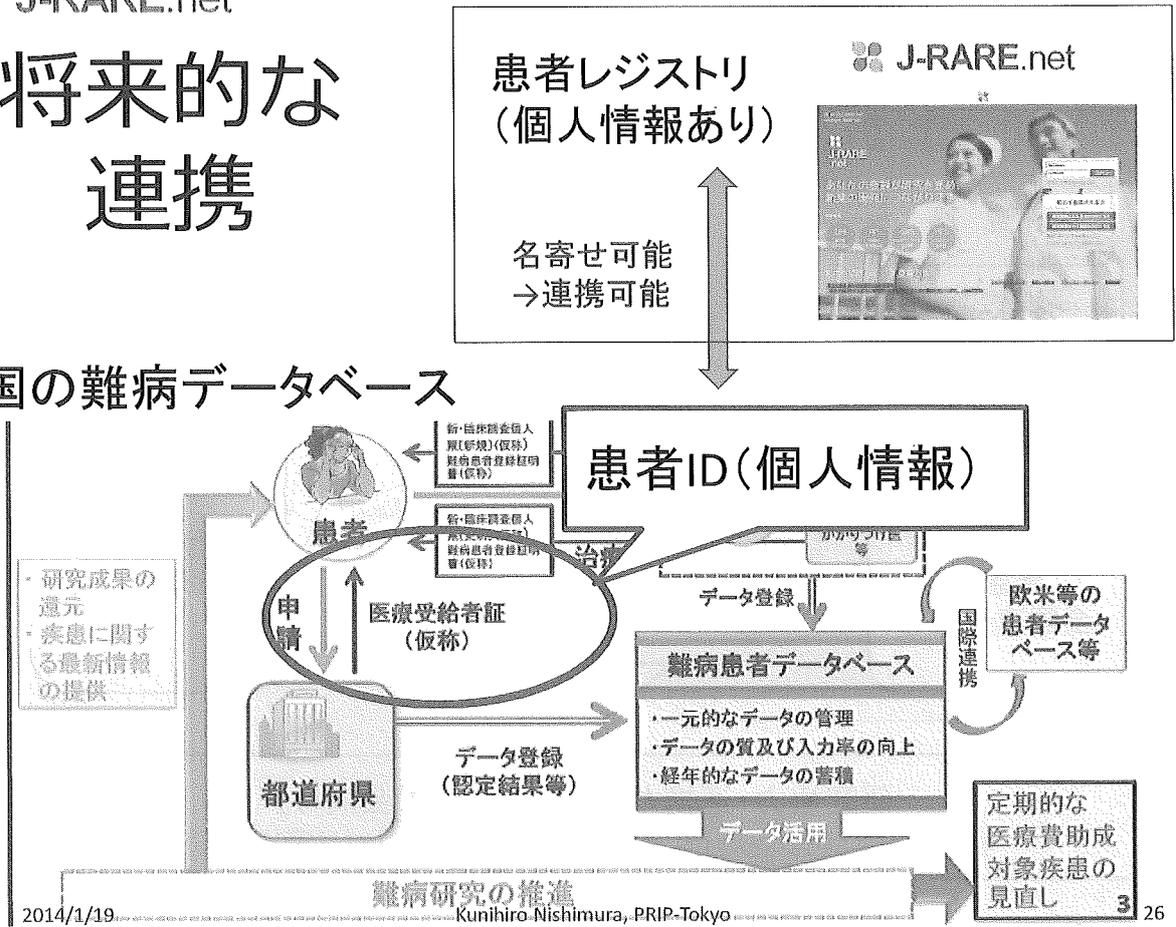


(本文掲載図の再掲)

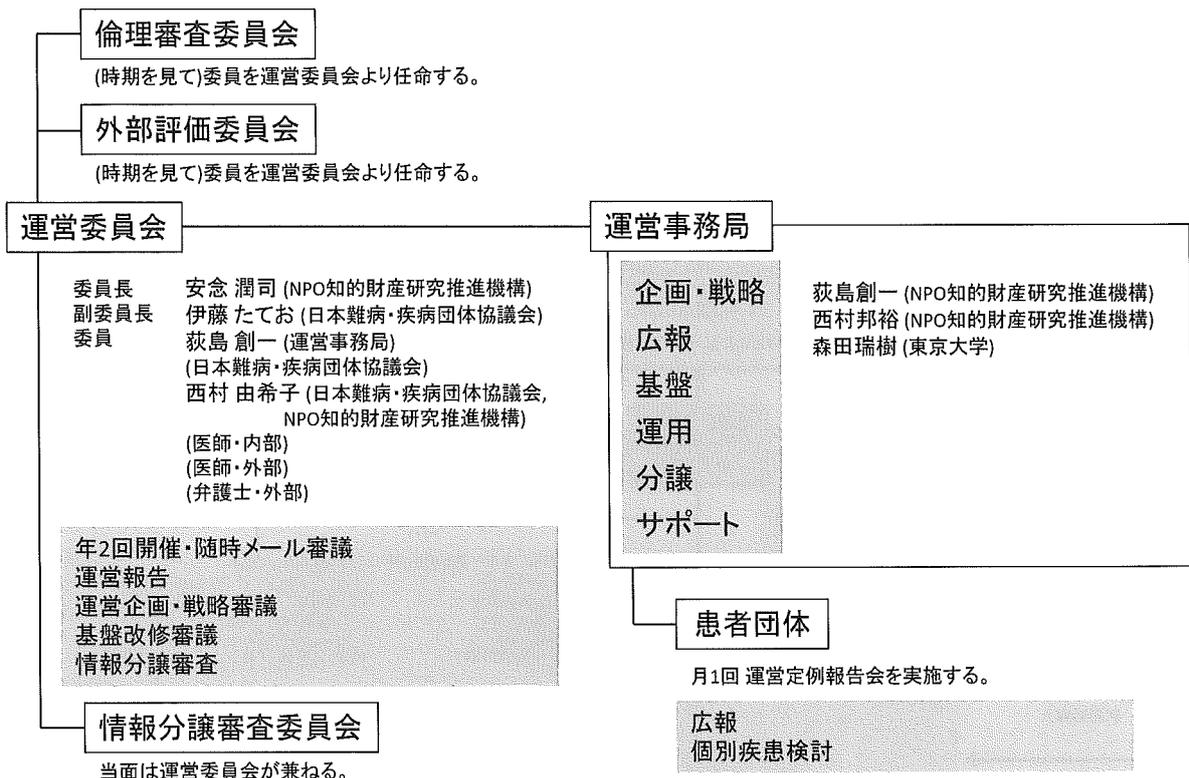
J-RARE.net

将来的な 連携

国の難病データベース



J-RARE.net 体制図



II 分担研究報告

1. 国内患者会と難病研究調査班報告

平成 25 年度 厚生労働科学研究費補助金 難治性疾患等克服研究事業
国内患者会と難病研究に関する調査報告

研究分担者： 森幸子(日本難病・疾病団体協議会、全国膠原病友の会)
永森志織(日本難病・疾病団体協議会、難病支援ネット北海道)

研究協力者： 大黒宏司(日本難病・疾病団体協議会、全国膠原病友の会)
西村由希子(日本難病・疾病団体協議会、知的財産研究推進機構、東京大学)
山崎洋一(日本難病・疾病団体協議会、全国筋無力症友の会)

研究代表者： 伊藤建雄(日本難病・疾病団体協議会、北海道難病連)

研究要旨

国内患者会調査によって、患者会が研究支援に継続的に関わることができる体制整備に向けた基礎的データを数多く収集することができた。具体的には、難病患者会全国調査、研究班-患者会間研究連携実態調査、海外協議会実態調査など、過去に実施例がない多くの新規調査を実施することができた。学術的検討にはまだ課題があるものの、それを行うに足る調査基準で遂行した意味は大きい。

A. 研究目的

本研究の目的は、患者もしくは患者支援団体等が自らの疾患や日常生活の情報を提供することなどで研究開発に主体的かつ継続的に研究支援を実施することのできる環境を整備することである。

国内患者会運営への反映を目的とした国内患者会実態調査、調査分析および体制整備のための具体的検討を下記の通り実施した。

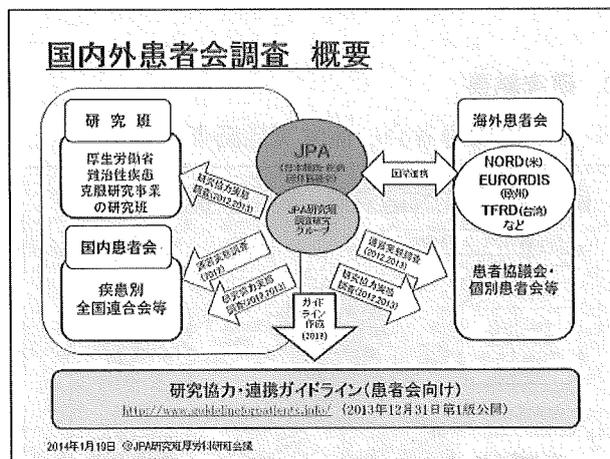
B-1 国内患者会の運営実態調査 (平成 24 年度)

国内の患者会に研究協力に関するアンケート調査を実施した。患者会としての基本的な構成、設立、財政など、運営に必要な情報や患者会の実際の活動についての調査をおこない、患者会の運営実態を明らかにし、どのような支援が必要なのかについて検討を行った。

B-2 患者会と研究班の研究協力に関する実態調査 (平成 24～25 年度)

B-1 の調査群から研究協力経験のある患者会を抽出し、現状や意識などについての調査を実施した。また、研究実施者である難治性疾患等克服研究事業研究班(以下研究班とする)を対象とした患者会との研究協力に関する調査もあわせて実施した。その後、患者会と研究班それぞれの回答を比較し、患者会が研究協力を行うにはどのような支援が必要なのか、また現在の

課題について検討を行った。



B. 研究方法

B-1 国内の患者会の運営実態調査

対象：日本難病・疾病団体協議会 (JPA) 加盟団体 (疾病団体、地域難病連等)、難病・慢性疾患全国フォーラム参加団体、難病情報センター掲載の患者会 189 件

方法：アンケート調査票を郵送で送付。電話での依頼も行った。

調査期間：2012 年 9 月-10 月

調査内容：団体の基本情報、団体の構成、主な活動、財政状況、研究協力の有無 等

B-2 患者会と研究班の研究協力に関する実

態調査

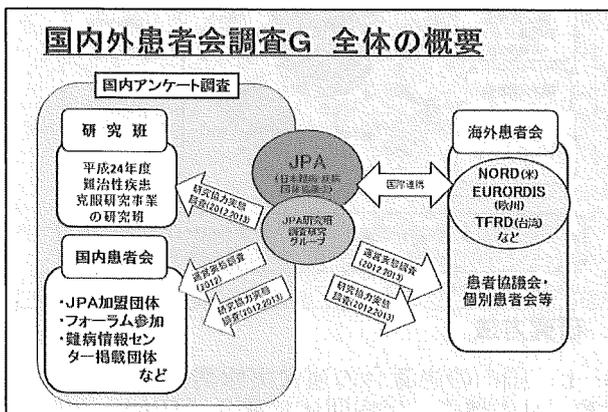
(患者会への調査)
 対象：調査 A のうち、「研究協力したことがある」と回答した団体 70 件
 (研究班への調査)
 対象：研究班(平成 24 年度難治性疾患等克服研究事業課題の研究班)への調査 162 件
 方法…両調査共 アンケート調査票を郵送。
 WEB サイトでも回答可能とした。
 調査期間：2012 年 11 月-12 月(一次調査)。なお一次調査において「現在関わっている患者会もしくは研究班」の記載があり、該当する患者会もしくは研究班からの回答がない場合に、該当組織へ 2013 年 7 月-9 月に一次調査と同様の追加調査を実施した。
 調査内容…具体的な関与の内容、満足度と理由、説明責任、利益相反、研究協力のために必要なこと等、研究協力したことがある患者会と研究班に同様の質問で構成した調査を行った。

(倫理面への配慮)

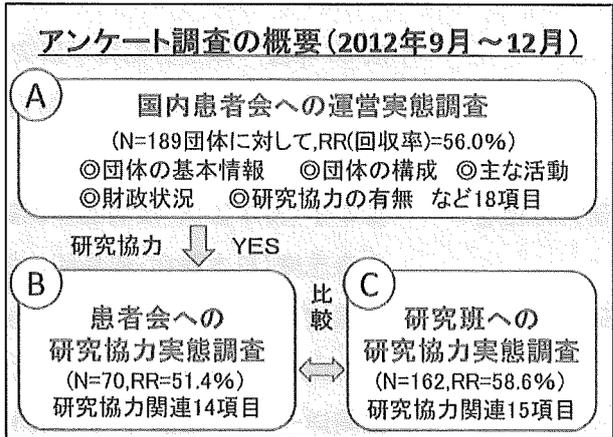
ヒアリング調査及びアンケート調査の際、結果は研究以外には使用しないこと、集計時にも情報の漏洩には十分に気を付けることを伝えたくて調査を実施した。

C. 研究結果

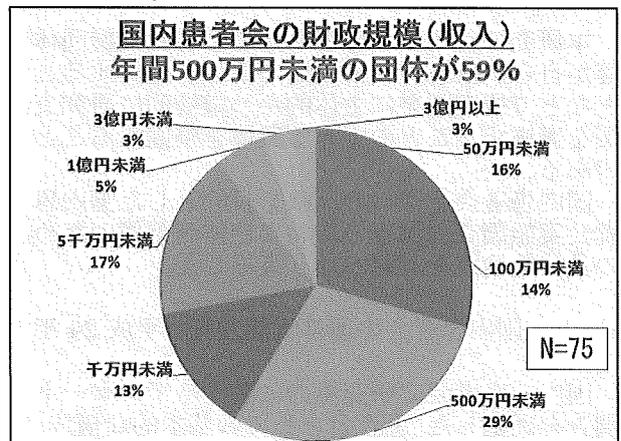
B-1 国内患者会の運営実態調査



国内アンケート調査は、国内患者会については日本難病・疾病団体協議会(JPA)加盟団体(疾病団体、地域難病連等)、難病・慢性疾患全国フォーラム参加団体、難病情報センター掲載の患者会に、研究班については平成24年度難治性疾患等克服研究事業課題の研究班に対して行った。

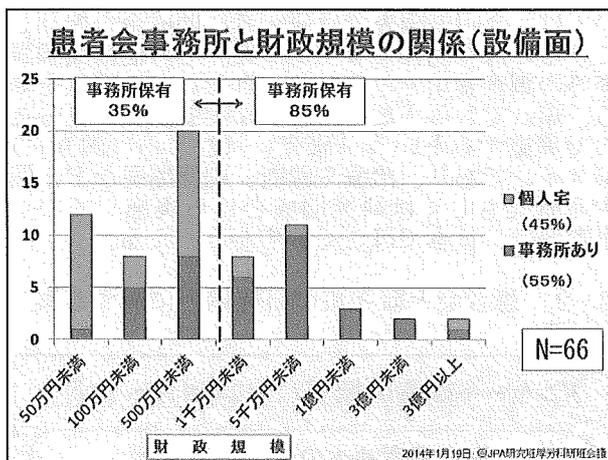


まずアンケート調査Aとして、189団体に対して国内患者会への運営実態調査を行った。回収率は56.0%であった。アンケートの内容は団体の基本情報、団体の構成、主な活動、財政状況、研究協力の有無など18項目について調査を行った。患者会が研究・開発促進に向けて主体的かつ継続的に関わるには、患者会側に財政・人材・設備などの環境が必要と思われるため、まず国内患者会の運営実態の現状を調査した。本報告書では、患者会の「財政規模」を中心に運営実態調査結果をみている。



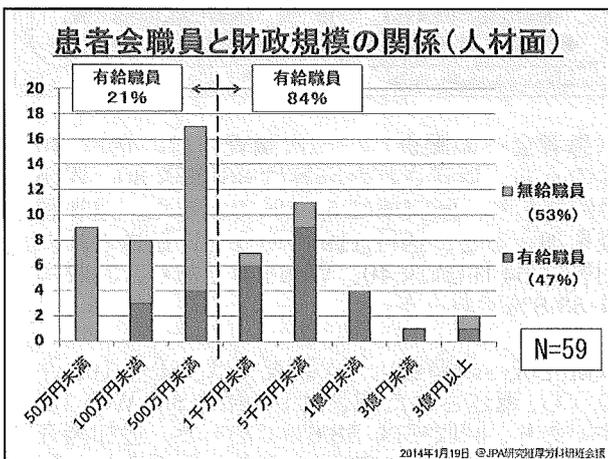
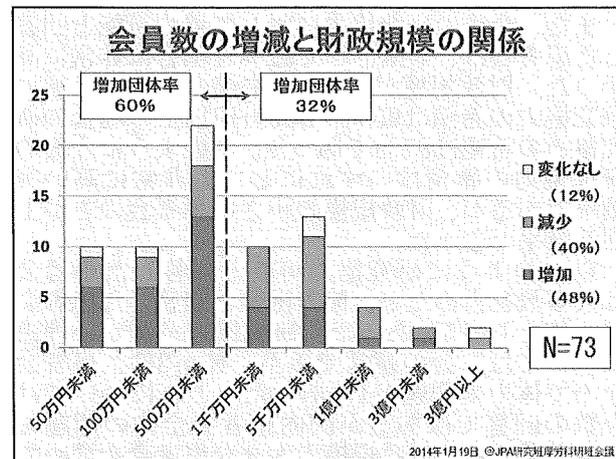
この調査では国内の患者会の財政規模は、年間50万円未満から3億円以上まで幅広くあるが、年間500万円未満の団体が59%と、半数以上を占めることがわかった。

患者会の設備面の環境として、患者会事務所の保有の有無と財政規模の関係について検討した。



全体としては患者会の事務所が個人宅の場合が45%、患者会が事務所を保有している場合が55%であった。財政規模が500万円未満の場合は事務所の保有率が35%、500万円以上の場合85%であった。このように患者会の事務所の保有については、財政規模により大きく左右されることが分かった。

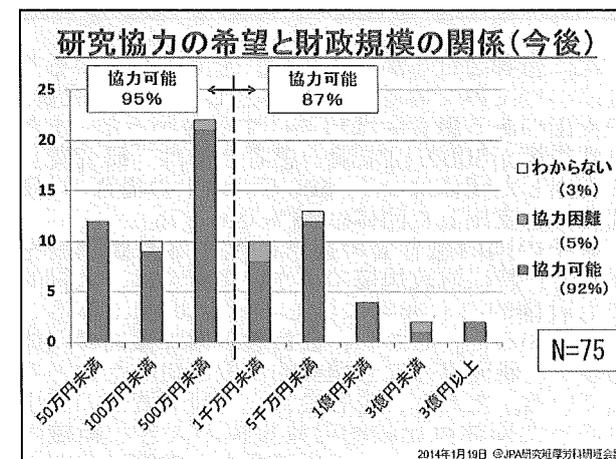
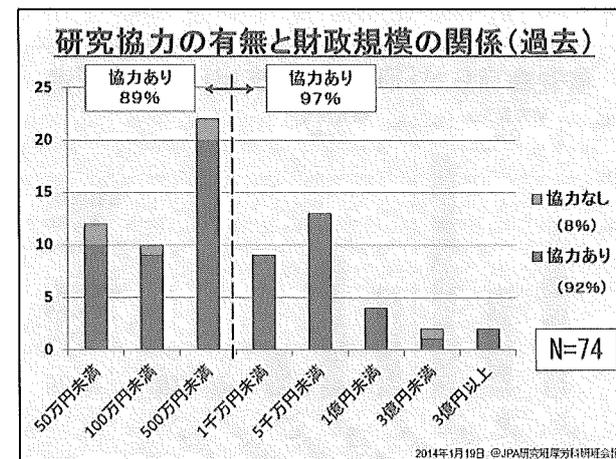
数が増加した団体は60%、500万円以上の場合32%であった。このように患者会の財政規模が小さくても会員数は増加して活発な活動を行っている可能性もあり、逆に財政規模が大きくても、財政状態は安定していない患者会があることも懸念される。



次に患者会の人材面の環境として、患者会職員の給与の有無と財政規模の関係について検討した。全体としては無給の職員のみ患者会は53%、有給の職員もいる患者会は47%であった。財政規模が500万円未満の場合は有給職員もいる患者会は21%、500万円以上の場合84%であった。このように患者会職員の給与の有無についても、財政規模により大きく左右されることが分かった。

その他の患者会の設備や人材などの環境についても、患者会の財政規模に左右されると思われるが、患者会の財政規模が大きければ患者会の運営上問題がないというわけでは無い。その例として、会員数の増減と財政規模について次に示す。

全体としては会員数が増加した患者会は48%、減少した患者会は40%、変化のない患者会は12%であった。財政規模が500万円未満の場合は会員

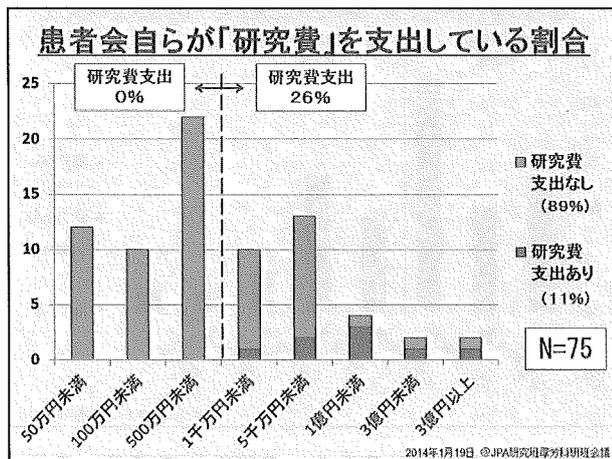


次に研究協力の実績および意識と財政規模の

関係について検討した。過去に研究協力を行った経験のある患者会は、全体として92%と割合は非常に高かった。財政規模が500万円未満の場合の研究協力の実績は89%、500万円以上の場合の実績は97%であった。このように研究協力の実績は財政規模によってわずかに差はあるものの、いずれにしても非常に高い実績率であった。

また、今後の研究協力に対して協力可能と回答した患者会は、全体として92%と割合は非常に高かった。財政規模が500万円未満の場合の今後の研究協力の希望は95%、500万円以上の場合の研究協力の希望は87%であった。このように今後の研究協力の希望はいずれにしても非常に高い実績率であるが、財政規模の小さい患者会の方が上回る結果となった。

以上のように研究協力可能と回答した患者会は大多数を占めたが、協力困難と回答した患者会は全体として5%であった。研究協力が難しい理由については、会の運営で手が一杯が3件、患者会なので体力の問題が1件あった。これについては少数の回答ではあるが国内患者会全体の問題であると考ええる。財政規模の大きな患者会を含めて、運営上の変革が必要ではないかと考える。



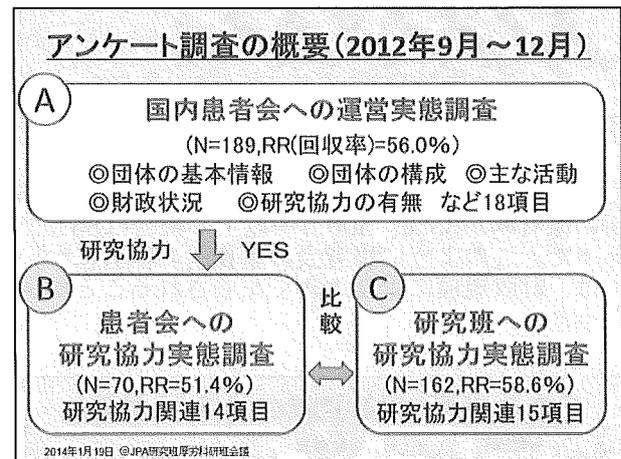
次に患者会自らが「研究費」を支出している割合についてみると、全体としては「研究費」の支出のある患者会は11%にすぎなかった。また財政規模が500万円未満の患者会では「研究費」を支出した団体はなく、500万円以上の場合の「研究費」を支出した団体は26%であった。

以上の国内患者会の運営に関する基礎調査を通じて、特に財政規模の小さい患者会は、人材的にも設備的にも非常に厳しい運営状況にあることが分かった。しかし、会員数が増加傾向の団体も多く、研究協力にも積極的に取り組みたいと考えている。ただし、患者会自ら「研究費」の支出のあった団体は比較的財政規模の大きな組織のみで、財政規模によって研究協力の内容は左右されることが予想される(調査研究事業費として17~873万円計上している)。

なお、患者会自らの「研究費」支出の内容につ

いては、今回の調査では研究者に助成金を授与しているのは1団体のみであった。その他は実態調査等の調査費用とみられる。自分たちの病気を知らず、知ってもらうために必要な実態調査を自分たちで実施するという「研究」(むしろ「調査」)がメインであり、治療や診断、創薬開発などに関する研究もしくは研究助成を自ら実施している患者会は、日本ではごくわずかといえる。

B-2 患者会と研究班の研究協力に関する実態調査



(患者会への調査) 一次調査では、送付 70 件のうち、返送された回答は 36(郵送 30、Web 6)件であり、回収率は 51.4%であった。追加調査を加えると、送付 119 件のうち、返送された回答は 64 件(郵送 40、Web 24)であり、回収率は 53.8%であった。

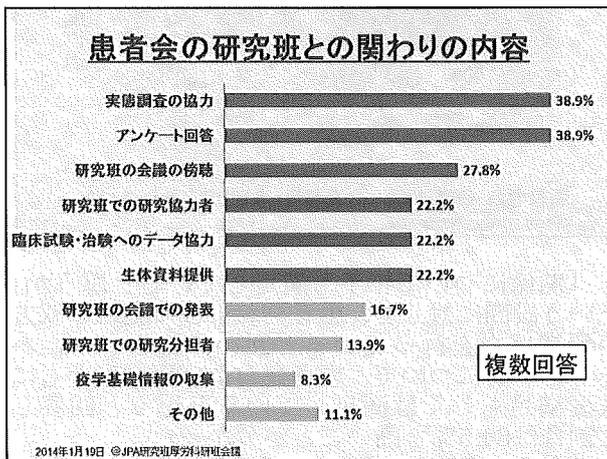
(研究班への調査) 一次調査では、送付 162 件のうち、返送された回答は 95(郵送 80、Web 15)件であり、回収率は 58.6%であった。追加調査を加えると、送付 169 件のうち、返送された回答は 104 件(郵送 88、Web 16)であり、回収率は 61.5%であった。

B. 研究協力した患者会 C. 研究班 研究協力実態アンケート調査内容

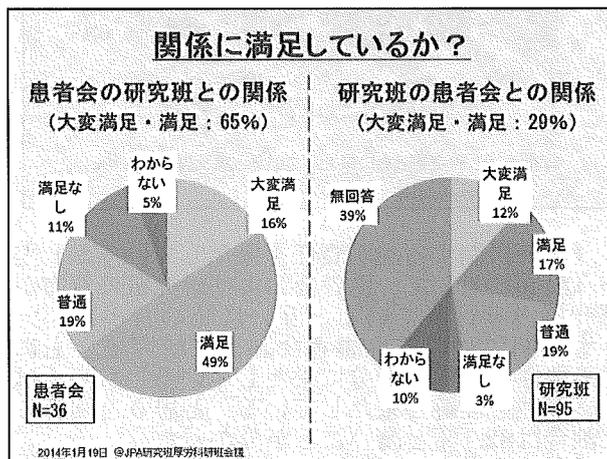
- ・研究対象 (基礎・応用・臨床他)
- ・関わりのあるなし
- ・関わりの内容
- ・関わりがない理由
- ・関係に満足しているか
- ・相手は満足しているか
- ・研究協力に必要なこと
- ・何を望んでいるか
- ・説明責任
- ・利益相反 など

これらの内容について患者会、研究班に調査・比較しそれぞれの傾向をみる

調査Bおよび調査Cでの研究協力実態調査は、研究対象（基礎・応用・臨床他）について、研究班もしくは患者会との関わりの有無、研究班もしくは患者会との関わりの内容（過去および現在）、関わりのない理由、関係に満足しているか、相手は満足しているか、研究協力に必要なこと、何を望んでいるか、説明責任、利益相反などの内容について、患者会および研究班に対して調査を行った。この調査Bと調査Cの結果について比較し、それぞれの傾向をみた。

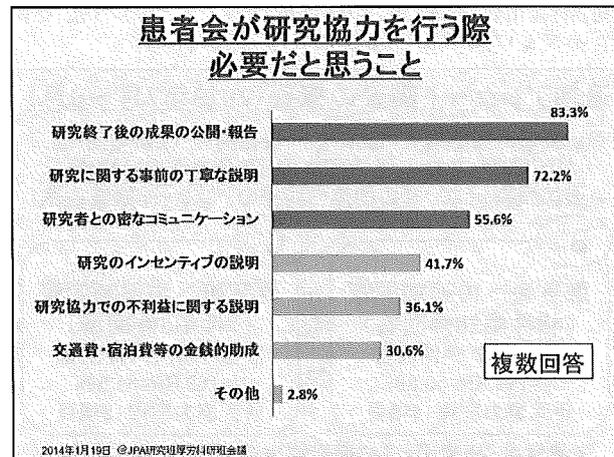


患者会の研究班との関わりの内容については、実態調査の協力、アンケート回答、研究班の会議の傍聴など比較的浅い関係が上位を占め、研究班での研究協力者、臨床試験・治験へのデータ協力、生体資料提供など研究協力として深い関係は中位となっていることが分かる。

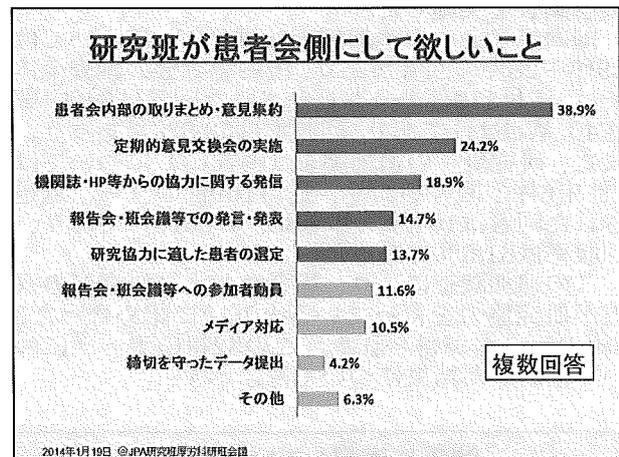


患者会の研究班との関係については大変満足および満足と回答した患者会は65%と高かったが、研究班の患者会との関係については大変満足および満足と回答した研究班は29%と低く、無回答やわからないと回答した研究班が49%と約半

数を占めた。この結果の考察については後述する。



患者会が研究協力を行う際に必要だと思うことについては、研究終了後の成果の公開・報告、研究に関する事前の丁寧な説明、研究者との密なコミュニケーションなどが上位を占め、研究協力前後を含めた研究期間を通しての研究班との対話を求めていることが分かった。



研究班が患者会側に行って欲しいと感じていることについては、患者会内部の取りまとめ・意見交換、定期的意見交換の実施などが上位を占め、研究班は患者会の意見交換を求めていることが分かった。また、報告会・班会議等での発言・発表、研究協力に適した患者の選定など研究協力としてより深い関係については、研究班は現状ではあまり患者会に望んでいないことが分かった。

以上のように、国内患者会と研究班との関わりについては、実態調査の協力・アンケート回答・研究班の会議の傍聴など、両者の関係は現状では比較的浅いことが分かった。また患者会側は研究班との関係をおおむね満足していると回答しているが、研究班側は患者会との関係については分からないや無回答も多かった。この調査結果については、患者会側は研究班と関わることで表

面的に満足しているところもあるのではないかと
 と思われる。一方で、研究班側はまだ患者会との
 関係は希薄で満足度の評価というところまでに
 至っていないのではないかとと思われる。

追加アンケート調査の概要(2013年7月~9月)

◎研究協力実態調査において、「現在関わっている団体」
 が明記されており、その団体からの回答がない場合に
 ⇒追加調査として、その団体へ同様のアンケート調査実施

B'	比較	C'
患者会への追加調査 (49件中28件回答) 調査全体 64件回答 N=119,RR=53.8%	⇔	研究班への追加調査 (7件中6件回答) 調査全体 104件回答 N=169,RR=61.5%
研究協力関連14項目		研究協力関連15項目

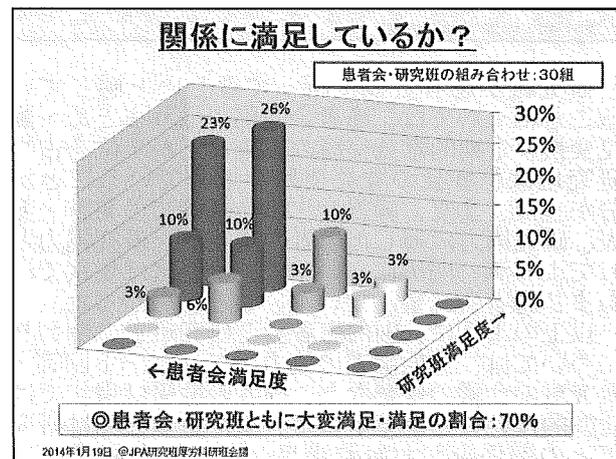
※患者会・研究班ともに研究協力のパートナーと認識し
 合っている32組のデータが得られた

2014年1月19日 ©JPA研究班厚労科研究班会

アンケート調査Bおよび調査Cの研究協力実
 態調査において「現在関わっている団体」が明記
 されており、その団体からの回答がない場合に追
 加調査として、その団体に対して同様の研究協力
 実態調査を実施した。

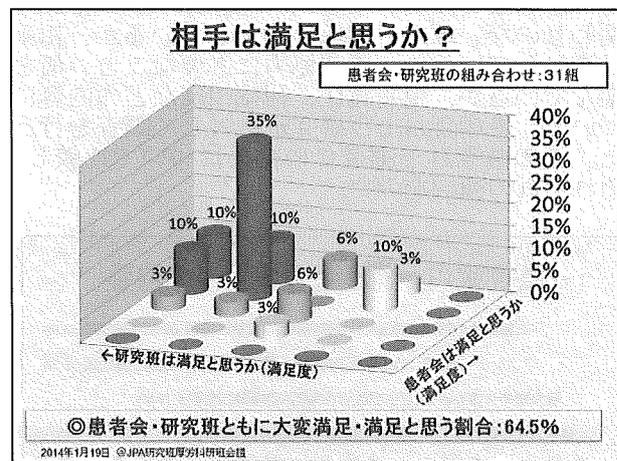
国内患者会への追加調査(調査B')については
 49件中28件の回答があり、国内患者会の調査全体
 では、送付119件のうち返送された回答は64件(郵
 送40、Web24)であり、回収率は53.8%であった。
 また、研究班への追加調査(調査C')については
 7件中6件の回答があり、送付169件のうち、返送
 された回答は104件(郵送88、Web16)であり、
 回収率は61.5%であった。

この追加調査により、患者会および研究班の双
 方が研究協力を行っているという互いに認め合った
 32組のデータが得られた。この32組のデータにつ
 いて検討した結果について次に示す。

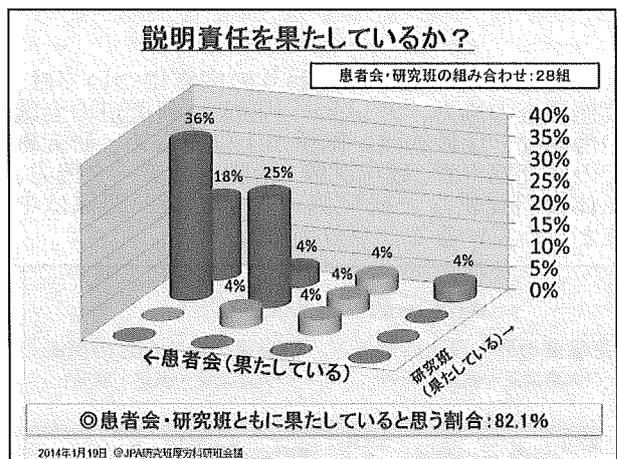


「関係に満足しているか」という設問に対して、
 患者会および研究班の双方が研究協力を行って

いると互いに認め合ったパートナー間について、
 患者会および研究班ともに大変満足もしくは満
 足していると回答した割合は70%と高いことが
 分かった。



「関係について相手も満足していると思うか」
 という設問に対して、患者会および研究班の双方
 が研究協力を行っているという互いに認め合った
 パートナー間について、患者会および研究班とも
 に大変満足もしくは満足していると思うと回答し
 た割合は64.5%と高いことが分かった。



「研究に関する説明責任を果たしているか」と
 いう設問に対して、患者会および研究班の双方が
 研究協力を行っているという互いに認め合った
 パートナー間について、患者会および研究班とも
 に「必要性を理解し十分に果たしている」もしくは
 「必要性を理解し果たしている」と思うと回答し
 た割合は82.1%と高いことが分かった。

以上の患者会・研究班への追加アンケート調査
 結果について、患者会・研究班ともにお互いを研
 究協力のパートナーと認識し合っている関係の
 中では、関係に満足している割合、相手も満足し
 ていると思う割合、説明責任を果たしていると思
 う割合はともに高値を示している。

このことから、現在は表面的な関係のところも、

研究協力を介して患者会と研究班の関係が深まり、お互いに満足できる関係が構築できると思われる。一方で患者会・研究班のどちらかが相手を具体的に挙げた場合でも、「研究協力の事実はない」と関係を否定する例があった。原因としては、研究そのものや患者会（研究班）への理解不足が考えられる。関係改善のためには、さらなる意見交換を図ることが重要である。また、そのようなケースでは「研究協力」という言葉に対する捉え方が異なっている可能性も考えられる。双方の共通理解を促進させるためにも、今一度「研究協力」「研究連携」といった言葉の整理をする必要がある。

国内患者会調査 まとめ

- ◎患者会の多くは自らが病を抱えており、研究協力をを行うにあたっては経験も少ないことから財政、人材において極めて重い負担になると思われる。
 - ⇒ 患者会の運営を改善するためにも、患者会単独で活動を行うよりも、研究班や企業などの社会資源とつながることも視野に。
 - ～海外事例や成功事例を学ぶことも大切
 - ⇒ 患者の思いや体験から得た知識が研究・開発促進に生かされるよう、患者会と研究班との橋渡しができる支援が必要。
 - ～患者会向け研究協力・連携ガイドライン

2014年1月19日 ©JPA研究推進部1期研究会

国内患者会調査のまとめとして、患者会の多くは自らが病を抱えており、研究協力をを行うにあたっては経験も少ないことから財政、人材において極めて重い負担になると思われる。しかし、患者会の運営を改善するためにも、患者会単独で活動を行うよりも、研究班や企業などの社会資源とつながることも視野に活動を行った方が有効な場合がある。そのためには海外事例や成功事例を学ぶことも大切になってくる。また患者の思いや体験から得た知識が研究・開発促進に生かされるよう、患者会と研究班との橋渡しができる支援が必要になる。そのために後述のように、患者会向け研究協力・連携ガイドラインの作成を行った。

D. 考察

国内患者会調査では、患者会が研究支援に継続的に関わることができる体制整備に向けた基礎的データを収集することができた。患者会側も研究班側も研究協力には大きな期待を持っており、今後ますます進展するものと思われる。一方で研究協力に関して必要と思われるものは患者会、研究班双方ともにあまり相違がなかったが、研究協力内容や満足度については相違があり、その原因は研究そのものへの理解不足やコミュニケーション不足も考えられる。研究協

力という言葉自体も患者会によってとらえ方が異なっている可能性があり、文言の整理も重要である。なお、患者会および研究班の双方が研究協力をに行っていると認め合った関係では互いの満足度は高値であり、研究協力を介して患者会と研究班の関係が深まり、双方とも満足できる関係が構築可能であることが示唆される。

患者会の「研究費」の支出状況から読み取れることは、自分たちの病気を知る・知ってもらうために必要な実態調査を自分たちで実施するという「研究」（むしろ調査）がメインであり、治療や診断、創薬開発などに関する研究もしくは研究助成を実施している患者会は日本ではごくわずかといえる。また、患者会への適切な支援と事前事後の丁寧な説明、報告等を充実させることにより、今後の患者会と研究者の協力関係をより良いものにしていくことができると考えられる。

希少・難治性疾患は、一般的な患者数が比較的多い疾患と比べると、一疾患ごと（一国・地域ごと）の患者数はとても少なく、とすれば他の大きな声にかき消されたり、検討における優先順位が低くなったりする可能性がある。今後すべての先進国が高齢化社会に突入すると、高齢者に対する社会福祉対策の充実化は欠かせなくなり、その結果各国・地域ともに予算を割かざるを得ない。このような厳しい状況の中で、RD患者や関係者が一致団結し、声をあげることは、今まで以上に重要になってくる。また、各疾患や各国・地域で声をあげるだけでなく、疾患を超え、また地域を超えて声を一つにすることはますます求められる。これらの社会情勢の変化を受けて、患者会活動は一昔前のそれと比べるとその内容も範囲も大きく広がりをみせている。患者同士をつなぎ情報共有をおこなうこと、また声をあげて社会認知度を高めることのような従来型の活動に加え、例えばオーファンドラッグ関連施策や社会福祉政策、治療・創薬などの早期アクセスに関して政府がおこなう議論に参画する機会は格段に増えている。また、患者会自らが研究促進や創薬開発といった患者を「治す」ために必要な支援を実施する事例も年々増えており、こういった新しい研究貢献活動は研究者や企業からも期待されている。ステイクホルダーの一人である患者の意識を重要視する傾向は世界的にもここ数年の新しい流れであり、今後も加速化するであろう。本研究を通じてこういった連携の一翼を国内組織が担うきっかけができた。今後も具体的連携を通じて国内外患者会の成長につながることを期待される。

国内患者会をとりまく状況はいまだ保守的である。海外のように他ステイクホルダーとどのように連携をとっていくかは、今後の重要な課題である。しかしながら、上述の状況を考える

と、こういった連携は今後ますます必要になってくる。「患者会の在り方」の未来像だけでなく、「希少・難治性疾患患者を「治す」ことに向けたステイクホルダーの連携の在り方」の未来像についても今後は検討していく必要がある。

約2年間にわたって患者会調査・分析を行う過程で、得られた知見をどのように（学術研究者だけでなく）患者・関係者に届けるか検討した際、ガイドラインの作成が急務だと判断した。対象者は学術研究などに協力もしくは連携をおこないたいと考える患者会もしくは患者関連組織とし、現在既に行っている組織だけでなく、今後予定している組織にとってもわかりやすい内容とした。患者の視点に立ったガイドラインを作成・公開することで、患者会・関係者と研究班が更に促進されることが期待される。こういったアウトプットは、当事者が研究班の一員として参画したからこそその成果といえよう。

E. 結論

国内外患者調査では、患者会が研究支援に継続的に関わることができる体制整備に向けた基礎的データを数多く収集することができた。具体的には、難病患者会全国調査、研究班-患者会間研究連携実態調査、海外協議会実態調査など、過去に実施例がない多くの新規調査を実施することができた。学術的検討にはまだ課題があるものの、それを行うに足る調査基準で遂行した意味は大きい。

F. 研究発表

1. 論文発表 なし

2. 学会発表 5件

1. 大黒宏司, 森幸子, 永森志織, 西村由希子, 山崎洋一, 伊藤たてお. 患者会と研究班間の研究協力に関する現状および意識に関する実態調査. 第1回日本難病医療ネットワーク学会学術集会, 2013年11月9日, 大阪.

2. 永森志織, 森幸子, 大黒宏司, 西村由希子, 山崎洋一, 伊藤たてお. 患者会と研究班間の研究協力に関する現状および意識に関する実態調査(第2報), 全国難病センター研究会第20回研究大会, 2013年11月10日, 東京.

3. 森幸子, 永森志織, 大黒宏司, 西村由希子, 山崎洋一, 伊藤たてお. 患者会と研究班間の研究協力に関する現状及び意識に関する実態調査. 2013年12月13日, 平成25年度 厚労科研費『稀少性難治性疾患患者に関する医療の向上及び患者支援のあり方に関する研究』(西澤班)分科会(Ⅲ)患者支援のあり方グループ(糸山分科会)

4. 大黒宏司, 永森志織, 森幸子, 西村由希子, 山崎洋一, 伊藤たてお. 患者会と研究班間の研究協力に関する現状および意識に関する実態調査(第3報), 全国難病センター研究会第21回研究大会, 2014年3月9日, 京都.

5. Y. Nishimura, Y. Mori, S. Nagamori, H. Oguro, Y. Yamazaki and T. Ito, National Survey of NANBYO patient groups in Japan, International Conference for Rare Diseases and Orphan Drugs, 2013, St. Petersburg, Russia

3 その他 なし

G. 知的財産権の出願・登録状況(予定含む)

- | | |
|-----------|----|
| 1. 特許取得 | なし |
| 2. 実用新案登録 | なし |
| 3. その他 | なし |

平成 25 年度 厚生労働科学研究費補助金 難治性疾患等克服研究事業
 国内外患者会調査と研究協力・連携ガイドライン（患者会向け）の作成

- 研究分担者： 永森志織（日本難病・疾病団体協議会、難病支援ネット北海道）
 森幸子（日本難病・疾病団体協議会、全国膠原病友の会）
- 研究協力者： 大黒宏司（日本難病・疾病団体協議会、全国膠原病友の会）
 西村由希子（日本難病・疾病団体協議会、知的財産研究推進機構、東京大学）
 山崎洋一（日本難病・疾病団体協議会、全国筋無力症友の会）
- 研究代表者： 伊藤建雄（日本難病・疾病団体協議会、北海道難病連）

研究要旨

本研究では、約 2 年間に渡って国内外の患者会と研究協力・連携に関する調査を行い、得られた知見を反映して患者会向け研究協力・連携ガイドラインを作成した。対象者は学術研究などに協力もしくは連携をおこないたいと考えるもしくは患者会関連組織とし、現在既に行っている組織だけでなく、今後予定している組織にとってもわかりやすい内容とした。患者の視点に立ったガイドラインを作成・公開することで、患者会・関係者と研究班の関係が更に促進されることが期待される。ガイドラインは患者会向けに作成しているが、これから研究協力・連携を検討するライフサイエンス分野の全ての研究者に理解できる内容となっており、学術研究者対象のそれとは別の視点からガイドラインとして社会的意義が大きいと思われる。

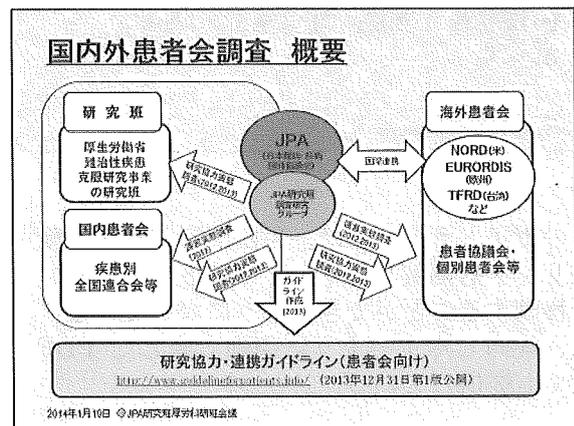
A. 研究目的

患者もしくは患者支援団体等が自らの疾患や日常生活の情報を提供することなどで研究開発に主体的かつ継続的に関わることのできる環境を整備すること、患者と研究者の連携関係の構築に寄与することが目的である。

B. 研究方法

平成 24 年度、25 年度の 2 年に渡り下記の調査を行い、その調査結果をもとに、学術研究などに協力もしくは連携をおこないたいと考える患者会もしくは患者会関連組織に向けての「研究協力・連携ガイドライン」を作成した。

- B-4 研究協力を既に実施している海外患者会事例調査（平成 24～25 年度）
 B-5 海外患者協議会との具体的連携（平成 24～25 年度）



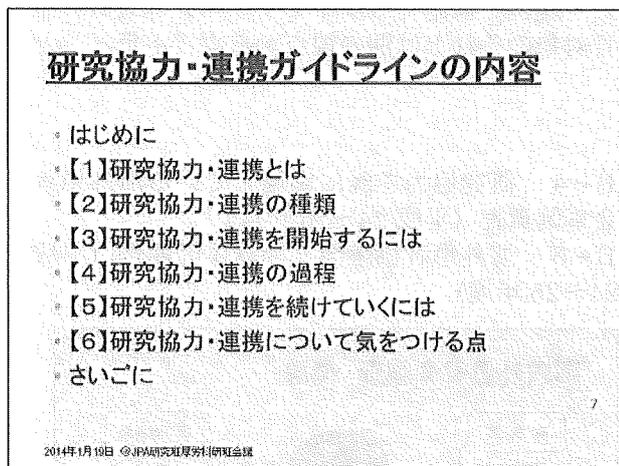
(倫理面への配慮)

ヒアリング調査及びアンケート調査の際、結果は研究以外には使用しないこと、集計時にも情報の漏洩には十分に気を付けることを伝えうえで調査を実施した。

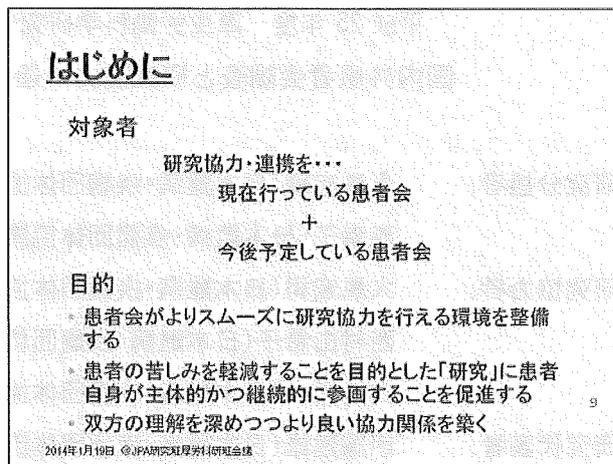
C. 研究結果

平成 25 年 12 月 31 日より「研究協力・連携ガイドライン（患者会向け）第一版」を JPA 研究班ウェブサイト上の下記のページに公開した。

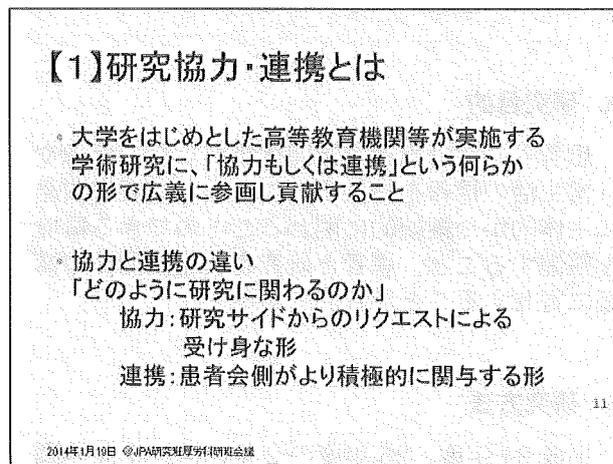
<http://www.guidelineforpatients.info/html>



このガイドラインには、用語解説と参考文献へのリンクも掲載し、ウェブサイト上ではリンクに移動することができるようになっている。また、配布しやすいように印刷に適した PDF 形式でも提供している。



「はじめに」では対象者と目的について述べている。研究協力・連携を現在行っている患者会及び今後予定している患者会を対象としている。患者会向けのガイドラインの形を取ってはいるが、研究班の側にとっても、患者会が何を理解しづらいのか、どのような困難の中、研究協力・連携を実施しているのかなどが理解でき、研究協力・連携に役立つ内容となっている。



【1】研究協力・連携とは

まずは研究協力・連携という用語について整理をした。「大学をはじめとした高等教育機関等が実施する学術研究に、「協力もしくは連携」という何らかの形で広義に参画し貢献すること」と定義した。

【2】研究協力・連携の種類

- ・アンケート回答・実態調査回答
- ・疫学情報収集
- ・生体試料提供
- ・臨床試験・治験へのデータ協力
- ・班会議傍聴・発表 など
- ・研究班への直接参加
(実施者・分担者等)

13

2014年1月16日 © JFA研究班奨励財団研究会

【2】研究協力・連携の種類

患者・患者会が関わる(研究)協力の種類を上記の種類に整理し「内容」「患者(会)側メリット」「研究者(班)側もしくは医師側のメリット」の3つの項目を整理した。(資料参照)

【3】研究協力・連携を開始するには

- ・研究および研究者を知ろう、つながろう
- ・研究協力・連携の内容を検討しよう
- ・患者会内部で話し合って結論を出そう

15

2014年1月16日 © JFA研究班奨励財団研究会

【3】研究協力・連携を開始するには

研究協力・連携を開始する前に、まず自分の疾患の研究をしている研究者、研究班を知る方法から記載した。

その上で、研究協力・連携の内容をよく確認し、自分達の患者会の活動内容、疾患名や人数などを研究者側に知らせ、お互いをより良く知ることを提案した。

患者会の93%が研究協力・連携を積極的に実施する意志を持っているが¹、開始前の検討は非

¹ 調査 B1『国内患者会の運営実態調査』IV-2 設問「研究協力の希望について」において「協力できる」93%、「協力しているが難しい」4%、

常に重要である。

会にとって人的、経済的、時間的な負担がどの程度あるのか、それを実際に実施できる体制かどうか、また協力する患者の負担はどんなものかを具体的に考え、デメリットも十分検討した上で開始するべきである。

【4】研究協力・連携の過程

- ・研究者側と具体的に打ち合わせをおこないまししょう
- ・情報の取り扱いについて確認しましょう
- ・患者会側対象者へ説明をしましょう
- ・実際に研究協力・連携を実施しましょう
- ・成果を報告しましょう

17

2014年1月16日 © JFA研究班奨励財団研究会

【4】研究協力・連携の過程

研究協力・連携を進めるプロセスを示した。

患者会の情報をどう取り扱うか、患者会側の守秘義務の範囲等を取り決め、できれば文書の形にすることが望ましい。

患者会が研究者側に求めるもので最も要望が大きかったのは「成果報告」で83.3%²であった。一方、研究者側は事前の説明を重視する回答が一番多く、成果報告は2位³であった。患者会側は成果報告を重視し、研究班側は事前説明を重視する傾向が見て取れる。

患者会側は、研究班側に成果報告を促すこと、

「わからない」2%、「協力できない」1%(N=82)という結果であり、多くの患者会が積極的に研究協力を希望する姿勢を見せた。

² 調査 B2『患者会と研究班の研究協力に関する実態調査』患 10 設問「貴患者会が研究班もしくは研究者と研究協力を行う際、必要だと思っていること」において「研究終了後の患者(会)に対する成果の公開・報告」が83.3%と1位で、次いで「研究に関する事前の丁寧な説明」が72.2%であった。

³ 調査 B2 の研 10「貴研究班が患者(会)に研究協力を仰ぐ際、必要だと思っていること」においては「研究に関する事前の丁寧な説明」47.4%、「研究終了後の患者(会)に対する成果の公開・報告」47.4%であった。

また正確に患者側に伝えるために、患者会向けの「報告」を研究班作成してもらってそのまま会報等で報告する、等の工夫が必要である。

【5】研究協力・連携を続けていくには

- ・研究者側との関係性:
お互いの信頼関係を構築していくよう努力しましょう
- ・患者会内部の役員間で慎重に検討しましょう
- ・会員への呼び掛けや説明をおこないましょう
- ・患者会の基礎体力の充実をはかりましょう
- ・国内、海外の成功事例を知りましょう

19

2014年1月19日 © JPA研究班事務局長会

【5】研究協力・連携を続けていくには

研究協力・連携を開始するときには熱意や勢いで進めることができて、長期に渡って実施する場合は、患者会の基礎体力の充実をはかり、研究班側に金銭的負担を求めると、様々な工夫が必要となる。

患者会の具体的なニーズの実現のために患者会がお金を取ってきて、専門家と共同研究するというような、患者会主体の研究が可能になるかもしれない。

海外の成功事例などをよく知ること、患者会同士の連携を深めることで成功事例を増やしていけると考える。

【6】研究協力・連携について気をつける点

- ・成果の取り扱い
 - ・自分の情報を提供する場合の注意点
 - ・研究側の情報取扱いを取り扱う場合の注意点
- ・患者会として関わるか、個人として関わるか、を意識しましょう
- ・患者本人が関わることに同意するか、患者家族ら関係者が同意するか、を意識しましょう
- ・研究遂行には時間がかかるということ、また成功だけでなく失敗の可能性もあることを十分に理解しましょう

11

2014年1月19日 © JPA研究班事務局長会

【6】研究協力・連携について気をつける点

成果の取り扱いについては下記の点に注意が必要である。

・研究成果の取り扱いを含む契約内容について、一定のルールを定める。

- ・患者会側もそのルールに則り、研究成果を取り扱う。
- ・研究成果の帰属や守秘義務等を事前に明確にしておく。
- ・患者側も研究に参加しているという意識啓発を行う。

患者会側は見落としがちな点として、研究遂行には時間がかかるということ、また成功だけでなく失敗の可能性もあることを十分に理解することが重要である。

D. 考察

調査から見えて来た患者会の運営体制としては、⁴事務所を持っている会は半数に満たず、有給職員がいる会も47%しかない。⁵財政規模が大きくなれば有給職員がいる割合も増えるが、それでも各会に1名ないし2名という会が圧倒的多数である。

そのような厳しい運営実態にも関わらず、自分達の疾患に関する研究協力を積極的に行いたいという希望を持っていることが伺えた。

治療法の開発を目指したい研究班と、協力・連携したい患者会との間の関係をどうすれば長く良好に維持し、良い結果を導くことができるのか、今後の両者の実際の関わりの中で探っていく中で、本ガイドラインによって、事前に注意すべき点を知り、より良い指針を持って研究協力・連携に臨めるものと考えている。

E. 結論

約2年間に渡って患者会調査・分析を行う過程で、得られた知見をどのように（学術研究者

⁴調査 B1『国内患者会の運営実態調査』I-2 設問「団体事務所について」において「団体事務所あり」49%、「個人自宅が事務所」38%、「無回答」13%であった。

⁵調査 B1『国内患者会の運営実態調査』II-4 設問「職員数」において「無給の職員のみ」53%、「有給の職員あり」47%であった。このことから、専属の事務局員を持ち、事務所も構えている患者会よりも、個人の自宅を事務所とし、病気をもちながら家庭、仕事、患者会の活動を担っている役員が多いことが推測される。

だけでなく)患者・関係者に届けるか検討した際、ガイドラインの作成が急務だと判断した。対象者は学術研究などに協力もしくは連携をおこないたいと考えるもしくは患者会関連組織とし、現在既に行っている組織だけでなく、今後予定している組織にとってもわかりやすい内容とした。患者の視点に立ったガイドラインを作成・公開することで、患者会・関係者と研究班の関係が更に促進されることが期待される。

ガイドラインは患者会向けに作成しているが、これから研究協力・連携を検討するライフサイエンス分野の全ての研究者に理解できる内容となっており、学術研究者対象のそれとは別の視点からガイドラインとして社会的意義が大きいと思われる。

F. 研究発表

1. 論文発表 なし

2. 学会発表 5件

1. 大黒宏司, 森幸子, 永森志織, 西村由希子, 山崎洋一, 伊藤たてお. 患者会と研究班間の研究協力に関する現状および意識に関する実態調査. 第1回日本難病医療ネットワーク学会学術集会、2013年11月9日、大阪.

2. 永森志織, 森幸子, 大黒宏司, 西村由希子, 山崎洋一, 伊藤たてお. 患者会と研究班間の研究協力に関する現状および意識に関する実態調査(第2報)、全国難病センター研究会第20回研究大会、2013年11月10日、東京.

3. 森幸子, 永森志織, 大黒宏司, 西村由希子, 山崎洋一, 伊藤たてお. 患者会と研究班間の研究協力に関する現状及び意識に関する実態調査. 2013年12月13日, 平成25年度 厚労科研費『稀少性難治性疾患患者に関する医療の向上及び患者支援のあり方に関する研究』(西澤班)分科会(Ⅲ)患者支援のあり方グループ(糸山分科会)

4. 大黒宏司, 永森志織, 森幸子, 西村由希子, 山崎洋一, 伊藤たてお. 患者会と研究班間の研究協力に関する現状および意識に関する実態調査(第3報)、全国難病セン

ター研究会第21回研究大会、2014年3月9日、京都.

5. Y. Nishimura, Y. Mori, S. Nagamori, H. Oguro, Y. Yamazaki and T. Ito, National Survey of NANBYO patient groups in Japan, International Conference for Rare Diseases and Orphan Drugs, 2013, St. Petersburg, Russia

3 その他 なし

G. 知的財産権の出願・登録状況(予定含む)

- | | |
|-----------|----|
| 1. 特許取得 | なし |
| 2. 実用新案登録 | なし |
| 3. その他 | なし |

海外患者会調査および連携に関する報告

研究協力者： 西村由希子(日本難病・疾病団体協議会、PRIP Tokyo)

研究代表者： 伊藤建雄(日本難病・疾病団体協議会、北海道難病連)

研究要旨

本研究では、既に研究貢献活動を実施している海外患者組織（協議会）の実態を調査し、日本のそれらとの類似点および相違点について検討した。

国・地域レベルの協議会における疾患対象は各地域（国）が定義している「希少疾患」もしくは「難病」であり、設立のきっかけが患者主導型であること、形態が非営利組織であること、情報発信対象が広く全体に周知する開放型であることなどは、すべての協議会に共通した特徴であった。一方で、主な活動内容として、日本国内協議会以外のすべての協議会は創薬開発までを含めた研究促進・支援活動を実施しており、また専門職などを対象とした教育プログラムの作成・提供もおこなっていた。本調査により、世界全地域の協議会活動は数年前と比べて活性化しており、存在の重要度もさらに増していることが明らかとなった。活動の幅の広がり、他のステイクホルダーからの要望の多様化および期待の表れであるといえる。また、個別患者会との関係も、例えばオーファンドラッグ開発などに関する政策提言能力や希少疾患という大きなくくりでの発信力といった、個別患者会では難しい活動は協議会の一員として実施するなど、個別疾患患者会のできることと協議会のそれとの違いを双方が認識できると、より良い連携ができることがわかった。

個別患者会調査については、今回は研究貢献活動を世界的に見ても特に活発に実施していると認知されている 3 組織について調査をおこなった。各組織とも設立時から研究貢献を念頭に置いているだけでなく、対象研究者も国内ではなく世界に目を向けていることが大きな特徴であった。また、助成をするだけでなく、その成果を披露する学会の開催や、毎年実施している研究功労者の表彰など、研究者のモチベーションを途切れさせないための工夫が随所になされていることは、今後日本国内患者会であろうといった研究貢献活動を実施するうえで参考になる点といえる。

また、互いの国（地域）の患者会情報や患者会同士の交流・連携促進を目的として、具体的な海外ネットワークを促進した 2012 年度は NORD（米国）との MOU（連携覚書）を締結した。これは日本国内協議会では初の事例である。また、EURORDIS（欧州）との連携協議も開始され、日米欧の協議会レベルでの連携が具体的に開始される運びとなった。これによってさらに個別患者会へのフィードバックなどが可能となると期待される。

A. 研究目的

本研究は、既に研究貢献活動を実施している海外患者組織（協議会）の実態を調査し、日本のそれらとの類似点および相違点について検討することが目的である。近年、本分野における個別疾患や地域を超えた患者会連携の重要性が指摘されている（J. Forman, 2012¹）が、日本国内

内に紹介されている事例は殆どない。今後のナショナルレベルでの海外連携を考えるうえで、複数の疾患患者もしくは患者会が集まって構築されている広域組織である協議会の動向調査は日本国内患者会にとっても有益である。また、個別患者会の研究促進支援といった研究貢献活動は、今後日本国内でも活発になってくること

¹ J. Forman, D. Taruscio, V. Llera, L. Barrera, T. Coté, C. Edfjäll, D. Gavhed, M. Haffner, Y. Nishimura, M. Posada, E. Tambuyzer, S.

Groft and J. Henter, The need for worldwide policy and action plans for rare diseases, ACTA PAEDIATRICA, 101, 8, 805-807, 2012.

が予想されるが、同様の活動を既に実施している患者会、特に他疾患の患者会活動については情報を得る機会がなかなかない。研究貢献活動は、同一疾患患者会だけでなく、それ以外の患者会の活動も参考になる事例が多く、日本国内個別患者会の参考とするにはより多くの優れた事例を検討する価値があるといえる。これらの活動について、調査を実施するだけでなく、研究実施者自らが具体的連携を図ることは、実際に連携を実施する際の成果や課題の洗い出しをおこなう上で有益である。

以上の目的に沿って、本研究は以下の具体的事項について調査・実装をおこなった。1) 希少・難治性分野 (Rare and Intractable Diseases;以下 RD とする²⁾) における海外の協議会、および、2) 海外患者組織の現状調査を実施し、日本国内協議会および患者会との比較・分析をおこなった(1, 2年目)。その結果をもとに、日本国内患者会への示唆を検討した(2年目)。また、3) 日本ではまだまだ不足している海外関連組織とのネットワーク構築を実際におこなうことで、国際連携活動を活性化させるとともに、具体的プロジェクトを開始した(1, 2年目)。

なお、本研究で得られた知見の一部は患者会向け研究協力・連携ガイドラインの構築への参考資料とした。本ガイドラインに関する報告は別報告としておこなうため、ここでは割愛する。

B. 研究方法

以下に本年度実施した研究項目を記載した。

1) 海外患者協議会調査

近年、RD 分野における患者会活動については、個別のみならず、複数の疾患患者もしくは

² いわゆる「難病」の定義もしくは意味は各国・地域で異なっており、日本のように希少・難治性・慢性疾患までを包含する意味合いを持つ国もある一方、希少疾患のみを定義している国もある。また、希少疾患の対象患者数の定義も人口の違いなどにより異なる。本稿では、各国・地域での定義における「希少疾患」もしくはそれに類する対象疾患群呼称(難病等)に該当する領域をまとめて「RD」と記載し、統一性をはかった。

患者会が集まって構築されている協議会の設立および活動範囲拡大も顕著である。基本的に協議会は国もしくは地域(欧州など)レベルで設立されており、広域組織であるが故の幅広い活動や、個別疾患を超えた政策提言などへの影響力を強めている。本研究の初年度である昨年度は、協議会の中でも顕著な動きを示している8組織(患者協議会(6)、および日本国内患者協議会(2)の合計8組織)を対象として現状調査を実施した。

1. EURORDIS (European Organization for Rare Diseases)
2. NORD (National Organization for Rare Disorders)
3. TFRD (Taiwan Foundation of Rare Disorders)
4. NAPRD (Bulgarian Association for Promotion of Education and Science) および BAPES (National Alliance of People with Rare Diseases)
5. NZORD (New Zealand Organisation for Rare Disorders)
6. Geiser Foundation (Geiser (Grupo de Enlace, Investigación y Soporte -Enfermedades Rares)
7. 難病のこども支援全国ネットワーク
8. JPA (日本難病・疾病団体協議会)

調査方法:2013年冬までにすべての組織の代表に直接会い、信頼関係を構築した。協議会によってはその際、もしくは後日調査の趣旨を説明し理解を得た。その後、対面ヒアリング調査もしくはウェブアンケート調査を実施した。同時に協議会ウェブサイトや発表資料等を確認し、補助情報を得た。必要な協議会には、メールにて追加調査をおこなった。

調査期間...2012年9月~2013年5月

また、設立30周年を迎え、特に活動が顕著であるNORDについては継続して調査を実施した。協議会と他ステイクホルダーとの関係について調査を行い、国内患者会への示唆をおこなった。

調査期間...2013年5月~2014年2月

2) 研究貢献活動を活発に実施している海外患者組織および関連組織調査

研究促進および支援をおこなっている国内個別患者会は、総数も規模も海外のそれに比べるとまだまだ小さいと言わざるをえない。とはいえ、今後はこういった研究貢献活動が日本国内で広く展開されていく可能性は高い。本稿では、そういった海外事例の中でも特に顕著な患者会を取り上げ、調査を実施した。研究初年度である昨年度(2102年度)は、具体的な活動概要に加え、どのような意識をもって活動をおこなっているかといったモチベーションや、活動の課題などについてもあわせて調査を実施した。

1. FARA (The Friedreich's Ataxia Research Alliance)

2. NMF (National Marfan Foundation)

3. UMDF (The United Mitochondrial Disease Foundation)

調査期間: 2012年9月~2013年2月

また、2年目には UMDF が主催する学術会議に参加し、現地調査を実施した。さらに、NIHにて本研究レジストリグループの対象疾患でもある遠位型ミオパチー患者会とともに、当該領域の NIH 研究者ならびに希少疾患事務局職員にヒアリング調査を実施し、研究者および政府機関からみた患者会と研究者との関係について調査を実施した。

4. PADM (Patients Association for Distal Myopathies, 日本)

調査期間...2013年6月~2013年10月

3) 海外患者協会との具体的連携

本研究では、調査研究に加え具体的な連携実施をおこなった。日本ではまだまだ不足している海外関連組織とのネットワーク構築を実際におこなうことで、ナショナルレベルでの国際連携活動を活性化させるとともに、今後日本個別患者会へのフィードバックの在り方について検討した。また、連携契約を締結後、具体的プロジェクトを複数開始した

実施期間: 2012年9月~2014年3月

対象組織: NORD (米国) および EURORDIS

(欧州)

(倫理面への配慮)

ヒアリング調査及びアンケート調査の際、結果は研究以外には使用しないこと、集計時にも情報の漏洩には十分に気を付けることを伝えたくて調査を実施した。

C. 研究結果

1) 海外患者協会調査

ヒアリング調査及びアンケート調査によって明らかとなった各組織の特徴については前年度報告を参照されたい。ここでは、本年度調査を実施した NORD (National Organization for Rare Disorders、米国) に絞って報告をおこなう。

NORD は、オーファンドラッグ法制定に大きな影響を与えた患者らによって設立された世界最大の希少疾患患者協会である³。希少疾患患者、その支援団体のサポートのため、教育、政策提言、研究、奉仕活動を通じて希少疾患の同定、治療、治癒に貢献することを目的として1983年に設立された。1987年に製薬企業と共同で患者支援プログラムを開始し、2002年・2003年には米国ベストチャリティー団体ベスト100に選出された。現在 NORD に参加している団体数は200を超え、海外協会なども含まれている。オフィスは本部であるコネチカットに加え、ワシントンDCおよびボストンにも支部を有している。年間収入は約11億円であり、企業などからの使途制限付き寄附が70%を超える。

主な活動は以下の通り多岐にわたっている。

1) 教育活動: 1,200件の希少疾患報告書(抄録)を患者およびその家族らのために作成・データベース化している。内容には、症状、原因、治療に加え、問い合わせ先も掲載している。ま

³ NORD の30年にわたる活動の詳細は Mary Dunkle, A 30-year retrospective: National Organization for Rare Disorders, the Orphan Drug Act, and the role of rare disease patient advocacy groups, Orphan Drugs: Research and Reviews 2014:4 19-27. を参照されたい。

た、電話や Email などによる相談にも対応しており、患者関係者だけでなくソーシャルワーカーや専門医からの問い合わせにも応じている。

2) 支援活動：毎年大規模な関連学会に複数回参加し、会員組織の代わりに患者の立場からの支援必要性を訴えている。また、特定疾患患者会に対しては、運営などの支援のためのメンタリングサービスをおこなっている。また、患者会に対する情報提供やネットワークング活動、事例紹介なども継続的に実施している。

3) 研究助成：アカデミック系研究者に対し研究助成をおこなっている。

4) 医療助成：1987年以降、NORDは製薬企業などのパートナーを得て380のプログラムを運営し、56百万ドル分の医薬品無料提供もしくは一部負担サービスをおこなっている。

5) 国際連携・支援：希少疾患に関する国際連携および相互発信・理解のため、EURORDISと戦略的パートナーシップ契約を締結しており、欧米状況の共有や毎年2月末のRare Disease Dayの開催、ワークショップの共同開催などをおこなっている。

NORDはFDAやNIHといった政府機関とも連携を深めており、FDAには定期的に患者の視点からの政策提言やアドバイスをこなしている。また、Patient Advocacy Dayを共同開催している。NIHとは研究者に対する情報発信やワークショップ開催において協力している。このように、米国では患者会の存在はオーファンドラッグ開発において非常に重要な位置を占めており、その影響力も非常に大きい。

NORDと他ステイクホルダーとの連携事例を図に示した。個別患者会については、前述のとおり運営に関する相談をはじめ、RD全体についての概要説明を学会等で実施している。これは、それぞれの疾患関係者の興味が必ずしもRD疾患全体に関わることではないこともあり、研究者らに対して十分な説明ができない可能性を考慮し、患者会がわかからの要請により行われている事例である。また、患者会活動をNORDウェブサイト等で紹介したり、FDAなどでの議論を共有したりするといった活動も積極的に行っている。

対政府については、関連施策や法律に関する政策提言を積極的に行っている。図にNORD

海外における患者会・患者協議会： 事例1 (NORDと政府の協働)

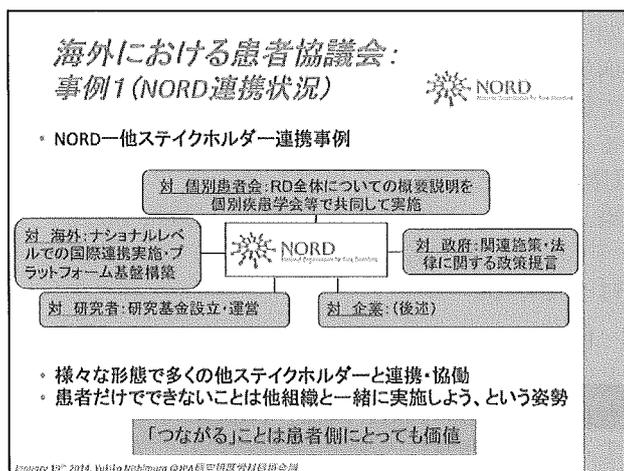


NORDの取組	政府の対応
1983 5月 NORD設立	1月 Orphan Drug Act成立 ・OD承認 (Panhematin*)
1990 Patient Assistance program構築	
1995 当該分野対象のResearch Program構築	
2002 Rare Disease Act成立を積極的に支援(90年後半から)	Rare Disease Act成立→NIHが臨床研究ネットワーク設立
2003 The NORD Guide to Rare Disordersを発売	
2005 第一回CORDIに参加(FDA, NIHなどと協働)	
2008	未分類疾患プログラム運営開始(NIH)
2009 EURORDISとパートナーシップ契約締結	FDAとEMAがOD承認制度の一部統一化
2010	FDAがCDER内に患者向けポストを設置
2011 Affordable Care Actを積極的支援 DIA Meetingと共催でシンポジウム実施	Affordable Care Act成立(いわゆるオバマケア)
2012 FDA Safety and Innovation Actを積極的支援	FDA Safety and Innovation Act成立

January 19, 2014, Yu-Aiko Nishimura 命/A研究部専科特設会議

と政府の協働関係について示した。そもそもNORDはOrphan Drug Act成立のために集結した患者会によって設立された協議会であり、当初から政府との関係は深い。1990年代は大きな活動は見受けられないが、2002年に成立したRare Disease Actを積極的に支援し、この法律により臨床研究ネットワークをNIHが立ち上げるという成果を挙げた。その後、政府には手がまわらないとされた希少疾患ガイドラインを作成したり、患者支援プログラムを立ち上げたりしながら、政府と密に連絡をとりながら活動を進めた。2009年にFDAとEMAがオーファンドラッグ承認制度の一部を統一化した際には、同じく協議会であるEURORDISと連携契約を交わしたことも、協働が順調にすすんでいる証であるといえる。2000年代からは政府から助言を求められることも増え、患者視点・政府視点という別々の立場から協働体制を敷いている。その象徴と言えるのが、毎年5月に開催されるCorporate Councilである。これはNORD会員企業向けの会合だが、FDAやNIHの関係職員らが一同に介し、関連法やガイドラインについての説明を口頭で企業に伝えるセッションを設けている。患者主催の会合で、企業に対して政府が方針を説明するという試みは非常に中立的であるといえ、透明化を意識した議論が展開される一助となっている。企業との連携については後述する。

研究者に対しては、基金設立および運営を実施している。NORDはサイエンスアドバイザーボードを設けており、彼らの公平な視点にたって基金を運用している。NORDは個別患者会ではないことから、個別患者会-研究者連携で時として発生する利益相反についてもヘッジできる部分が多い。また、基礎研究への助成も積極



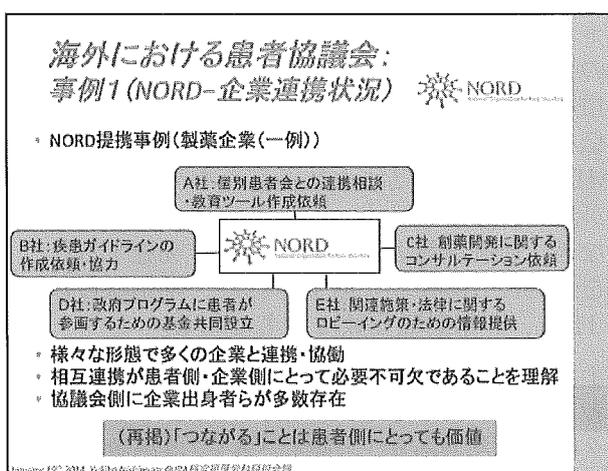
的であり、政府や患者会がカバーできない領域についてサポートしている。

海外に対しては、協議会レベルでの国際連携はもちろんのこと、患者レジストリやデータベースといった情報プラットフォームの基盤構築にも積極的である。こういった活動は、個別患者会とは別に希少疾患全体をみながおこなわれており、まさにナショナルレベル・グローバルレベルでの議論には必要な連携である。個別患者会でなし得ることは実現してもらいつつ、全体を把握しながら協同していく部分は協議会が実施するという二人三脚が機能している成功例といえる。

次に、NORD と企業との連携事例を紹介する。NORD は様々な連携をおこなっており、図に示した事例は一部であるが、どれもとても興味深い内容となっている。ここでは図に従って個別に説明を加える。

A 社との間で、NORD は企業ターゲット疾患の患者会との連携に関する相談を請け負っている。これは、個別患者会との連携に際して発生する可能性がある利益相反もしくは責務相反に関する検討を事前におこなうという点では非常に有益である。また、対象疾患領域の医療関係者を増やす、もしくは関心を寄せてもらうことを目的とした教育ツールの開発なども請け負っている。この活動により、一疾患だけでなく領域全体をサポートするようなツール作成が可能となる。

B 社とは、協同して個別疾患ガイドラインの作成を行っている。このガイドラインは当該領域で展開されている最も著名なものとされており、医師向け教育ツールとしても役立てられて



いる。

C 社には、創薬開発に関するコンサルテーションを実施している。A 社の事例にもつながるが、創薬開発における患者会との関わりだけでなく、アドバイザリーボードとともに臨床試験に関する相談にも応じている。

D 社とは、政府臨床試験プログラムに参加する患者支援の協働基金を設立した事例である。NIH が実施している「Undiagnosed Diseases Program」は 2014 年から更に拡大が予定されている、本プロジェクトではこのプログラムへの参加希望患者、特に未分類疾患患者をサポートしている。患者会と企業が連携して基金を設立し、国のプログラムへの患者参加を促すことで、より多くの疾患に対する道筋を切り拓く。公益に資する素晴らしい取り組みである。

これら様々な協同活動を通じて、協議会と企業は互いへの理解を深めている。協議会側に企業出身者が多数存在していることも、円滑な連携をサポートしている。

2) 研究貢献活動を活発に実施している海外患者組織および関連組織調査

ヒアリング調査及びアンケート調査によって明らかとなった各組織の特徴については前年度報告を参照されたい。海外患者会については、本年度調査を実施した UMDF (The United Mitochondrial Disease Foundation、米国)に絞って概要報告をおこなう。

UMDF は、ミトコンドリア病全般を対象疾患としている。ミトコンドリアの働きが低下することが原因である病気を総称してミトコンドリア病と呼んでいる。多くは生まれながらにして

ミトコンドリアの働きを低下させるような遺伝子の変化を持っている人が発症するが、薬の副作用などで二次的にミトコンドリアのはたらきが低下しておきるミトコンドリア病もある⁴。UMDFはこの病気により子どもを失った親たちが集い、患者とミトコンドリア病の専門家をつなぎ、研究貢献および教育活動を実施することを目的に1998年に設立された。常勤職員数は11名、非常勤職員数は7名である。

主な活動は研究促進、学会開催、教育活動、患者サポートサービス ボランティアネットワーク構築などであり、学会については患者会主催ながら世界で最も大規模な学術会議を毎年開催しており、基礎系から臨床系研究者まで多数の識者が参加している。2012年には284名の研究者が参加した。また、患者家族によるミーティングも同時開催しており、双方の交流が可能であることも特徴である。UMDFは、これらステイクホルダーが同時に集まる機会を利用して、ミトコンドリア病に関する最新トピックや患者の現状等に関する情報提供をおこなっている。

UMDFは研究促進のための助成活動にも力を入れており、2012年には約5,300万円の資金が6名の研究者(米国国内4名、イタリア1名、スペイン1名)に提供され(期間は1年間(1名)もしくは2年間(5名))、1996年からの助成合計金額は約10億円を突破した。対象研究者は、基礎から臨床、治療、診断と多岐の領域にわたっており、ミトコンドリア病に関する研究を実施していることのみが条件である。患者会主導での資金提供は、研究者にとっては金額の大小だけでなく期待の表れだと感じる事が多く、非常に大きなモチベーションとなっている。このような継続的資金提供ならびに学会開催は、UMDFのアカデミック領域における存在価値を確実に高めている。

教育活動も盛んであり、ミトコンドリア病に

関する冊子作製も多数行っている。その種類は病気紹介ハンドブックから臨床ガイドラインまで様々で、患者や専門家などがうまく活用している。患者からの問い合わせに関しては、UMDF connectと名付けたネットワークを構築しており、米国国内を7地域に分け、50州すべてからの問い合わせに対応している⁶。陳情も行っている。

UMDFは、昨年度報告したNORD、FARAといった協議会および個別疾患患者会との関係も良好である。NMF同様、NORDとの活動のすみわけは非常にうまくいっており、互いの信頼関係も厚い。また、FARAのようなミトコンドリア病の中でも特定の一疾患を対象としている患者会とも、ミトコンドリア病すべてをカバーしているUMDFは連携をおこなっており、定期的に意見交換を実施したり、治験リクルーティングといった患者への情報呼びかけについては共同でおこなったりしている。ともすれば複雑な構造になりそうだが、現段階では患者や識者らもそれぞれの活動内容を理解し、混同することなく各組織から情報を得ている。

UMDFと研究者との連携状況についてより詳細に理解するため、筆者は2013年6月にロサンゼルスにて開催されたUMDF主催の学術

海外患者組織事例紹介:  UNITED MITOCHONDRIAL DISEASE FOUNDATION. HOPE. ENERGY. LIFE.

Mitochondrial Medicine (主催 UMDF)

- 研究者や医療従事者にとって世界でも非常に価値ある学術会議として認知されている学会
 - * 患者が参加しやすいように毎年西部・中西部・東部と順番に開催
- Mitochondrial Medicine (研究者対象、4日間)
 - + Patient Meeting (患者対象、2日間) (1日重複開催)
- 全体の参加者: 約500名(患者関係者は: 180名)
- Patient Meetingプログラム数: 35(研究進捗状況まとめセッション、症状箇所ごとの医師セッション、就学セッション、保険セッション、Wiiを使ったセッション患者会活動啓発セッションなど)
- 医師による個別カウンセリングや研究者との意見交換も実施
- レセプション: 患者が選ぶ助成金など多数の助成金授与式あり

全員が同じ目的に向かって進んでいることを随所に感じられる
患者の要望を最大限活かし、かゆい所に手が届く
→患者主催の学会ならではの

January 15th 2014, W-4th Annual Mitochondria @ JAMA Research Conference



⁴ 出典: 難病情報センターウェブサイト

<http://www.nanbyou.or.jp/entry/194>

⁵本年度はUMDF主催の会議に参加したが、例えば来年度(2014年度)には前年度に調査研究を実施したNMF主催の国際会議の開催が決定しており(ボルチモア、7月)、またFARAも同様の会議を実施している。

⁶ ヒアリング調査後、ミトコンドリア病の一疾患に関する問い合わせが日本患者からUMDFに届き、その内容を筆者が共有することができた。その結果質問者に日本国内患者会を紹介することができ、非常に感謝された。こういった草の根レベルでの連携が、患者さんたちにとって価値がある情報を提供することにつながることを実感した。

会議および患者会議に参加した。

アメリカでは患者会が積極的に研究者を招いた学会や会議を主催する場合がある。研究者にとっても、患者を目の前にして成果を報告できるとてもいい機会である。一方で、高度な専門領域のディスカッショントピックだけに限定してしまうと、患者側の理解が追いつかない場合もある。そのため、患者会会合や年次総会、医師による無料検診などを同時開催するなどの工夫を凝らした運営をおこなっている。

今回筆者が参加した UMDF 主催の会議 (Mitochondria Medicine) は、まさにこれらすべてを包括した非常に大規模なものであった。Mitochondria Medicine は、世界中の研究者や医療従事者にとって非常に学術的価値のある学会として認知されている。学会会期のうち、4 日間は研究者用の学会にあてられ、最後の 2 日間は患者会議が並行開催された。全体の参加者は約 500 名であり、うち患者関係者は 180 名であった⁷。

患者会議は、35 のプログラムが平行開催され、患者全体向け・幼児向け・十代若者向け・成人向けと 4 種類にわかれていた。内容も様々で、ミトコンドリア病に関する研究進捗状況をまとめたセッションや各種症状 (心臓や胃腸など) に関する医師によるセッション、就学に関するセッション、保険適用に関するセッション (患者家族がモデレーターを務め実体験をもとにアドバイスを実施)、ゲーム機 Wii を使った体を動かすためのセッション、そして患者会活動啓発セッションなど多岐にわたっており、まさに患者にとって「かゆいところに手が届く」内容だと感じた。医師による個別カウンセリングも実施され、事前に予約した患者らが医師と濃密な意見交換を実施していた。

研究者用学会と患者会議は隣り合った会場で実施されており、休憩時間には患者同士・患者—研究者間の意見交換も活発に行われていた。また、レセプションは全員を対象に開催され、多くの研究助成金授与者が研究内容とともに表彰された。研究助成プログラムの中には患者が主体となって授与者を選んだものあり、授与者

⁷ 筆者は患者会議側を中心に参加し、また会期中に UMDF 代表 (Chuck Mohan) らと意見交換をおこない事実確認をあわせておこなった。

は患者に直接研究のモチベーションを語るができる貴重な機会となっていた。

会議に参加することで、希少疾患という患者が少なく、そして見える分野における患者理解の重要性を研究者は認識し、一方で患者は研究への期待を高めると同時にその困難さの一端を理解することができ、それこそが UMDF が目指した形である。結果として双方が共通目的に向かって進んでいくことを確認することができた。

本年度は、海外患者会だけでなく、他組織との研究連携を試みている国内患者会 (遠位型ミオパチー患者会、PADM) とともに米国政府機関でもある国立衛生研究所 (National Institute of Health、NIH) にヒアリング調査を実施した⁸。PADM は遠位型ミオパチーをはじめとした国内ミオパチー患者らによって構成されている患者会であり⁹、今回は織田代表代行らとともに訪問した。

NIH¹⁰は、1887年に設立された合衆国で最も古い医学研究の拠点機関であり、「患者を助けること」、「医学を前進させること」を目標として、基礎研究、臨床研究、トランスレーショナル・リサーチを含む医学研究を総合的に実施する組織である2012年現在で21の研究所と6つのセンターを有しており、また研究所からの予算で病院が運営されている。それぞれの機関が自ら研究を実施する (Intramural Research) とともに、大学等の外部の研究機関に研究費を配分し、研究を支援する (Extramural Research)。NIH のける希少疾患研究数は約

⁸ 本調査は2013年9月26日に実施した。国内からの参加者は織田友理子代表代行、織田洋一氏 (PADM) および筆者であり、NIH 側参加者は、Dr. Marjan Huizing、Dr. Nuria Carrilo-Carrasco、Dr. Malicdan May Christine (以上 DMRV/HIBM 研究者)、Dr. Rashimi Gopal-Srivastava、Dr. David J. Eckstein、Dr. Henrietta D. Hyatt-Knorr (以上 Office of Rare Diseases Research、National Center for Advancing Translational Sciences) であった。

⁹ PADM の詳細は本研究報告書内の別分担研究報告書に記載されているので、そちらを参照されたい。

¹⁰ NIH ウェブサイト：<http://www.nih.gov/>

9,400 件であり、研究費総額は 3,500 十億ドルを超える。

NIH では、病院内にある当該領域研究室を訪問し、臨床試験の現状について調査を行った。PADM の対象領域である HIBM (Hereditary inclusion body myopathy) 領域では、4 名の専従研究者が毎週最低でも 1,2 名の患者を担当しており、また他領域の研究者も不定期に担当している。その他、看護師や滞在患者の日常ケアをおこなうリサーチ・ナース、臨床試験全体のコーディネーターらがチームとなって臨床試験に対応している。臨床試験に参加する患者の渡航費らはすべて NIH 負担であり、期間中は敷地内に無料で滞在し担当者らのケアを受ける。ケアの中には、臨床試験に関するだけでなく、車いすの使用についてといった日常生活についても相談が可能である。HIBM の臨床試験に関する年間予算は後述する TRND プログラムとして約 2 億 3000 万円確保されており、研究費とは別に充当されている (2012 年度)。

次に、同じく NIH 内に設置されている ORDR へのヒアリング調査を実施した。NIH における希少疾患書簡部局は Office of Rare Diseases Research (ORDR) であり、2012 年から National Center for Advancing Translational Sciences (NCATS) 下に位置づけられている。ORDR は研究実施機関ではなく、NIH 以外への研究支援や助成に関する希少疾患に特化した事務局として機能している。具体的には、研究費助成、研究者支援、ネットワーク形成、政策提言、遺伝子検査開発支援、濃く長い連携促進、患者会連携、希少疾患関連情報集約・発信等である¹¹。

近年、NIH における最重要分野として位置づけられているのが「トランスレーショナル科学 (Translational Science) の促進と治療学の発展」であり、NCATS はこの目的のために設立された。このセンターの設置により、NIH 内研究所にあったいくつかの研究を統合し、病気の診断から治療法の発見、開発までを円滑に実施し、研究成果の実用化をよりスピードアップすることが期待されている。NCATS で実施している主なプロジェクトは、新薬候補物質の毒性試験や臨床試験計画デザインといった新薬開発に必要な業務を代行するというプログラム

(NIH Rapid Access to Interventional Development (RAID)), 化学ライブラリー検索 (The Molecular Libraries Program), 試験的な治療、予防薬や診断を評価・分析するための FDA との協力事業 (NIH-FDA Partnership), 治療法開発促進に向けたネットワーク構築 (Cures Acceleration Network (CAN)), 生物医学分野のコンソーシアム支援プログラム (Clinical and Translational Science Award) などがあるが、最もオーファンドラッグ開発に向けて重要なのは Therapeutics for Rare and Neglected Diseases (TRND) である。TRND は希少疾患や顧みられない疾患の新薬候補化合物開発を促進するための橋渡し研究プログラムであり、特に前臨床段階における候補化合物を臨床試験に導入するために必要な研究を実施する。最終的に、IND 申請要件を満たす新薬候補化合物を開発し、臨床研究段階にて製薬企業等にライセンスすることを目指している。NIH が新薬開発プロセスの一部を担当することで、企業側にとっては新薬認可までのプロセスが迅速化するというメリットがある。2012 年度予算は 24 百万ドルである。TRND で実施するプロジェクトは、NIH 以外の組織に属する研究者からの応募も可能であり、企業側からみて魅力的かどうか、臨床開発に適しているか、等が審査の基準となっている。

本プログラムは ORDR が統括しており、National Human Genome Research Institute (NHGRI) も運営に協力している。また、前述の NIH RAID と補完関係にある。HIBM も TRND からの助成を受けて臨床試験を実施している。

現在 ORDR が実施する研究助成プログラムは、研究者間ネットワークだけでなく、患者会との関係を申請前に構築しておくことが求められている。

本訪問では、PADM の患者会活動について強い関心が寄せられた。特にメディア対応については米国内患者会でも課題が多く、PADM の事例は日本国内で今後も発展・拡散させる必要があるとのコメントがあった。

3) 海外連携

本研究の研究代表者および筆者の所属組織である JPA は、前述のとおり難病患者会を束ねる協議会である。日本国内での存在感は徐々に増

¹¹ <http://www.rarediseases.info.nih.gov/>

していると言えるが、海外でのそれはまだ薄く、国際交流も短期的なもの以外は殆ど実施したことがない。そのため、海外組織との本格的交流については「奨励すべき」という声と共に「できるのか」という戸惑いの声も多く、どのような形で連携を始めるか、については検討を要した。最終的には、連携覚書 (Memorandum of Understanding、MOU) によって正式連携を開始した。

MOU は、契約書とは異なり、組織間の合意・了解事項を記した文書であり、当事者間の決意を整理するものといった意味合いで使われることが一般的である。海外・日本国内を問わず、交渉の期間が長期に渡るような重大な契約は、様々な紆余曲折を経て締結に至る場合が多いが、検討期間中に、様々な契約条件を取り決めていくことになる。MOU は、交渉の過程で段階的に決まっていく契約条件をお互いに確認する文書である。つまり、「今回の交渉では、とりあえずこの点について合意しました」という形で記録に残しておく文書である。今回は、まずは両国患者協議会代表が連携を開始する、という決意表明をおこなうために本形式を用い、後日あらためて個別事例に関する契約を締結する、という流れをとることとした。

研究初年度である前年度は、本研究の中で最初に具体的な連携を検討する対象として、世界でも規模が大きく、また存在感も大きい NORD を第一に考えた。その結果、2013 年 1 月に国内患者会としてはじめて MOU を締結した。

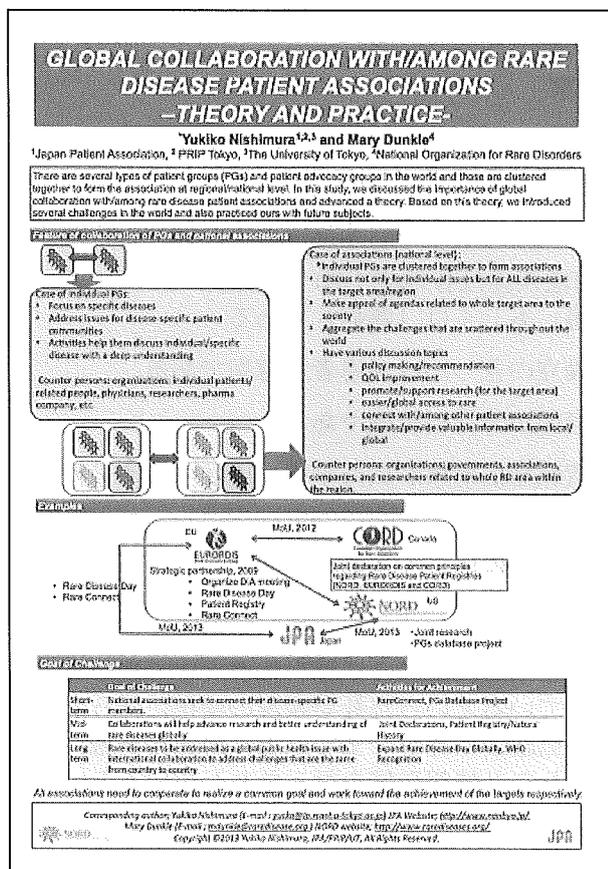
その後、NORD との連携活動は順調に進んでいる。前述した NORD の活動調査は、本 MOU があったため、内部資料の閲覧も許可された。また、本連携から得られた患者会と患者協議会との連携の違いならびに期間に分けた目標について共同研究を行い、成果を国際学会 (International Conference of Orphan Drugs and Rare Diseases, St. Petersburg, 11月) で「GLOBAL COLLABORATION WITH / AMONG RARE DISEASE PATIENT ASSOCIATIONS -THEORY AND PRACTICE- (希少疾患患者協議会間の国際連携 ~理論と実情~) と題した初の共同発表を実施し、海外識者から高い評価を受けた。本年度後半からは、JPA 国際交流部事業として「日米患者会リンク付プロジェクト」を実施し、NORD 会員である米国患者会をベースに該当

もしくは関連する国内患者会情報を集積・公開するプロジェクトを実施している。本成果は 2014 年中に JPA ならびに NORD のウェブサイト上で閲覧・検索できる形式にする予定である。その他、Rare Disease Day での共同企画実施といった様々な企画について協働を開始している。

NORD との連携に加え、本年度は欧州希少疾患患者会である EURORDIS との連携をおこなった。JPA 海外交流担当でもある筆者および先方コミュニケーション担当者が窓口となり、以下の手順に従って契約締結を行った。

2013 年 2 月: MOU 形式をとることを両組織にて確認

2013 年 3 月~: MOU 締結のための準備開始、検討会議を実施 (合計 13 回・電話/Skype もしくは対面会議 (3 月 25 日於 EURORDIS オフィス、4 月 9 日於 Orphan Drug Congress パネルディスカッション (EURORDIS 代表がモデレーター、筆者がパネリストとして参加) およびその後の会議) を実施。加えて頻繁なメール交換をおこなう。) 両組織、特に JPA 側が難病対策等国内案件で多忙のため、JPA 総会時に



Skype 中継を通じて調印式を行うことを決定。

2013 年 4 月：JPA 理事会にて連携することを正式決定。

2013 年 5 月 26 日：MOU 調印。伊藤たてお JPA 代表理事が署名。同日、ヤン・レ・カム (Yann Le Cam) EURORDIS 代表が署名。(MOU 本文は資料として添付する)

2013 年 7 月 10 日：JPA および NORD のウェブサイトにて正式にプレスリリース文書を配信(プレスリリース文書は資料として添付する)

JPA は、EURORDIS とも MOU 締結後連携を深めている。特に患者レジストリについては双方の状況を密に確認しあい、プラットフォームの共通化といった具体策の可能性について検討を重ねている。なお、既に EURORDIS が発表していた患者レジストリ宣言 (NORD および CORD との共同宣言) に JPA は名を連ねることが決定している。

その他の協議会連携については、現在アジア地域の協議会と検討を開始している。他方、アジア・パシフィック地域における協議会を束ねた共同体設立のプランも浮上しており、関係者らと協議を重ねている。

D. 考察

最初に、各協議会の共通点および日本国内と海外協議会間の相違点について検討した。

すべての協議会の共通点は以下の通りである。

- ・対象疾患は各地域 (国) が定義している「希少疾患」もしくは「難病」である
- ・設立のきっかけが患者主導型である
- ・形態が非営利組織である
- ・情報発信対象が広く全体に周知する開放型である。
- ・5 年前に比べて会員数が増加している。理由として、新しい疾患発見に伴った患者会增加や声を一つにしてあげることの重要性に気づいた患者会增加、患者会活動自体が大きく広がりを見せているといった社会状況の変化に伴うものや、協議会自身が今まで以上に患者会発掘に力を入れたり情報発信を行ったりしているといった自助努力によるもの、そして協議会として

財政支援に力を入れた結果、集う患者会が増えてきたという財政的支援への期待のあらわれ、などという意見が挙がった。

活動内容についての共通点は、(個別) 患者会支援、情報提供、ネットワークキング、政府への働きかけ (政策提言など) であった。患者会支援の中身は協議会それぞれであり、財政的支援や患者会立ち上げに関するノウハウ提供、継続運営に関するアドバイスなどが挙げられた。また情報提供については、特に政策過程に関する情報提供といった疾患を超えたナショナルレベルでの議論に関する事項を意識して発信しているという協議会が多かった。協議会ウェブサイト上で患者に必要だと考えられる各種情報をリンクにて紹介し、患者に辞書のように使ってもらいたいと希望する協議会も多かった。政府への働きかけについては、個別疾患に関する活動は個別患者会に任せ、RD 全体に影響する事項については協議会を通じて行うという意見がほとんどであった。研究貢献活動としては、患者レジストリはすべての協議会が構築済みか、もしくは構築・検討中であり、期待の高さを伺うことができた。一方で、患者レジストリの資金については、4 つの協議会から「苦勞している」とのコメントを得ており、今後は何らかの協働作業が必要になってくる領域だと推察する。

次に、日本国内と海外協議会間の相違点として挙げたのは、常勤職員、主な活動内容、並びに国際連携についてであった。

常勤職員数については、協議会によって 2 名から 50 名まで様々であり、必ず患者もしくは関係者が 1 名以上含まれている点は共通していた。しかし、海外協議会には必ず IT 技術者が任に就いていた。「IT 技術者なしでは協議会運営が成り立たない。従ってこの組織の中ではこの担当が一番偉い (EURORDIS)」といった声上がるほど、情報発信に力を入れるためには専門家が欠かせないという認識を示している。一方で、日本国内協議会にはそのような専門家は存在しなかった。今後の協議会としての幅広い発信を考えた際、日本国内でも IT 専門家の参画は必要になってくるであろう。その場合、今のような「患者もしくは関係者」のみで運営することには限界があり、協議会構成人員の在り方を検討する必要がある。

患者協議会としての未来: 事例からみた日本(JPA)への示唆

- ・ 今後 協議会の重要性はさらに増していく
 - ・ 国内外で声一つにする重要性 (高齢化社会等の世界情勢に沿った戦略構築)
 - ・ 研究促進・創薬開発等に向けた世界規模での患者理解・参加
- ・ 日本が得意であることを発信
 - ・ 請願、提言、歴史的背景および活動の変遷、QOL維持に向けた検討など
 - ・ 難病対策の歴史・慢性疾患から得た知見
 - 国際会議での難病対策変遷発表のインパクト
- ・ 外部ステイクホルダーとの協働
 - ・ オールジャパン体制での企画実績 (Rare Disease Day (産官学NPO))
 - 外部との協働の糸口は既に存在

病気を「知る」患者を「支える」に加え、
病気を「治す」は活動の柱に

Industry ES® 2014, Yukiho Fukuimura 産官学協働型患者協議会

また、主な活動内容として挙げた中で、すべての海外協議会が挙げ、また日本国内患者会が挙げなかった事項は、「教育プログラムの作成・提供（対象は大学、高校、医師、その他専門職まで様々であったが、患者以外を対象としているところは共通していた）」および「（創薬開発まで含めた）研究促進・研究支援」であった。

前者については、専門職への教育ツール提供は協議会がすべき事項である、との意見は多くあがり、協議会によっては企業と連携して大学などに対する教育ツール開発を実施しているところもあった。また、RD 全体の定義や政策の流れ、遺伝性疾患といった、個別疾患を超えた知識提供についても、協議会が率先して行うことで、一般社会の認知度向上が行われるとコメントした協議会も多かった。こういった活動の重要性は、当然日本国内協議会も意識しているものの、未着手の段階であるといえよう。しかしながら、こういった活動は、大学や企業といった、今までの連携対象とは異なるステイクホルダーとの連携を促進させる可能性も秘めており、今後検討に値すると思われる。

国際連携については、すべての協議会が「現在既に行っている」と回答したが、日本国内協議会からの回答は得られなかった¹²。国際交流

¹² JPA については、本調査を実施した段階（2012 年末）では NORD との MOU 締結に至っていなかったため、国際連携を既に実施している、との回答は得られなかった。また、TFRD は海外組織と正式連携を行ってはいないが、NORD の一会員として情報を入手し、Geiser や EURORDIS などと意見交換を定期的に行っ

を通じて海外事例を知ることが、翻って日本国内環境の改善につながると考えている協議会は多く、形式についても、パートナーシップ契約や共同宣言の実施といった正式なものから、定期的な意見交換（国際会議参加の機会を利用した直接対面会議、もしくは Skype などを使った顔が見える形でのネット会議など）を実施している例、また問い合わせがあった際にすぐさま担当者間でやり取りを行えるように日ごろからメールなどでコミュニケーションをとる、といった日常的な例も挙げられた。海外知見を適切に受け取ることができたり、日本国内状況を海外に発信して理解を得たりする、といった活動は、今後日本のように非英語圏で生活している患者および関係者にとっては非常に重要になるであろう。個別患者会によっては、日本国内活動をおこなうことで精いっぱいであり、海外にまで目を向けたくとも向けることができないと考えているのではないか。そういった声（ニーズ）に協議会としてどう応えていくかは、今後検討すべき課題の一つである。

本調査により、世界全地域の協議会活動は数年前と比べて活性化しており、存在の重要度もさらに増していることが明らかとなった。活動の幅の広がり、他のステイクホルダーからの要望の多様化および期待の表れであるといえよう。また、個別患者会との関係も、例えばオーファンドラッグ開発などに関する政策提言能力や希少疾患という大きなくくりでの発信力といった、個別患者会では難しい活動は協議会の一員として実施するなど、個別疾患患者会でもできることと協議会のそれとの違いを双方が認識できると、より良い連携ができることが明らかとなった。

現在は、個別の協議会活動の充実から、協議会同士が声一つにしていくための検討段階にうつる過渡期を迎えている。すべての先進国が高齢化社会に突入することを考えると、少数派の意見となる RD 領域については、より多くの声を集め、一つにすることがこれまで以上に大切になってくる。国や世界に向けた提言、研究促進・創薬開発に関する患者理解・参加、Rare Disease Day の同日開催といった企画まで、声を一つにするレベルはさまざまであっても、世

ていることから、「海外連携を既に行っている」方に区分した。

界規模での情勢に沿った RD 領域における戦略構築や提言や活動を実施していく必要がある。また、日本国内協議会もその波に乗り遅れることなく、まさに「できることから」開始し、それを発信していくことが求められていることを改めて認識せねばならない。

日本の患者会関係者からは、よく「日本から発信する情報があまりない」という声を聴く。しかしながら、日本の難病の定義には、希少・難治性・慢性疾患が含まれており、日常生活の質 (QOL) 向上に関する知見は非常に豊富である。今後多くの RD 疾患が慢性化していくことが世界中で予想されており、QOL 向上をはじめとした社会福祉政策や各種サービスの在り方が検討されていくことは間違いない。また、日本の難病対策の歴史は世界で最も古い 1970 年初頭から始まっており、長い歴史の中で政府が実施してきた施策の変化や患者会活動の変遷、そして患者や関係者の状況や気持ちの在り方などについては、海外からも情報を得たいという声は多い。さらには、日本の基礎研究レベルは依然として高いものの、海外患者会の関係者らはそのことを知らない人も多く、またアクセスする術を持たない人もいる。そういった、世界に向けて発信する価値を持つ情報を発信してはじめて、日本固有の意見も含めた提言を世界で議論することが可能になってくるといえる。

海外協議会の在り方を検討する際、欠かせないのは患者以外の識者の参画である。教育や研究開発、新薬承認、資金集め、情報発信、コミュニケーションといった様々な活動や情報収集の場において、患者「だけ」で実施せず、患者の気持ちに沿うことができる識者の存在を活かした患者「主体」となった活動は今後ますます重要となってくる。協議会をはじめとした患者会は、関係識者と連携する重要性を理解したうえで、「患者の気持ちに沿う」という部分をいかに具現化して適切に伝えるかについても、今後議論する必要がある。

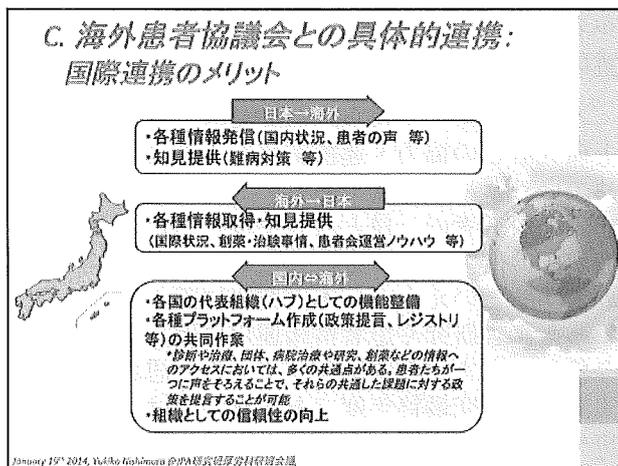
また、今後は協議会が Patient Advocacy 組織としてどこまで成熟していくか検討する必要がある。ここで述べる Patient Advocacy とは、「アドボカシー」は「擁護」「弁護」「支持」という意味で、Patient Advocacy Group は「患者擁護団体」とも訳され、患者の権利を守るために活動する団体を指す。近年では、こういった

いわゆる「ロビーイング団体」に加え、広義の患者支援や患者向けサービスをも包括した言葉となっている。JPA を始めとした国内外協議会は、まさに RD 領域における Patient Advocacy 組織に該当するといえる。

国内協議会においても難病対策に関する活動はこの一環といえる。一方で、よりこういった患者支援をサービスという視点も踏まえて実施していき、Patient Advocacy 組織として機能するために、海外同レベル組織との連携は必須である。今後はただ単に患者会を束ねた協議会というだけでなく、こういった視点からも考察ならびに協働体制を考えていく必要がある。

他ステイクホルダーとの連携については、海外患者会は多くの連携事例を有しており、双方にとって価値ある活動であることが改めて分かった。NIH がは、ORDR を通じて希少疾患分野の研究を幅広く助成・支援する形態から、ORDR もしくは NCATS を主体として他の部局と連携をすることで、トランスレーショナル・リサーチに該当する範囲に特化して助成する形態へと変化していることを意味する。このような市場を意識した「橋渡し」研究は、アカデミック機関においてますます促進されることが予想され、今後は企業もいかにして有益に活用するか検討が必要とされるであろう。一方で、NIH の近年の動きについては「NIH は基礎研究に焦点をあてるべきであり、医薬品開発促進施策は FDA のみで対応するべきだ」という意見も存在する※ 22。アカデミック機関における橋渡し研究の在り方についての議論は、今後も着目すべき点であると同時に、日本のそれとの比較検討も必要である。

また、企業との連携についても、相互連携が患者・企業側にとって必要不可欠であることを改めて感じた。国内だと、数十年前の患者会活動の印象が強く、「偏見と闘う」ためのアジテーションを行うと誤解されることもいまだに多い。今現在の患者会活動を理解してもらおううえでも、更なる情報発信や他患者会（協議会）交流が必要である。また、企業連携については国内成功事例を一日でも早く創出することも大切だ。他ステイクホルダーから「連携に値する組織」だと認知されることは、患者会の社会認知度向上に直結する。協議会などが中心となって、この成功事例創出に尽力したい。



今回、海外協議会との具体的連携を検討することで、連携のメリットについて改めて考える機会を得た。日本から海外の発信メリットについては、難病対策をはじめとした日本国内状況に関する各種情報発信や、患者の声などの知見提供を行う機会の著しい増加、と言う点が最も大きいといえる。また、海外から日本が情報を受け取る発信メリットは、日本では得られない情報（各国状況、創薬・治験事情、患者会運営ノウハウなど）の取得があげられる。

既に昨年度報告でも述べているが、個別患者会ではなく協議会が連携する一番のメリットは、情報を得たい海外の方が慣れない日本語ウェブサイトや個別に探すのではなく、協議会を窓口もしくは辞書として情報を得ていただくことがあげられる。また、協議会同士の担当者交流を深め、互いのウェブサイトリンクを貼ったり、連携活動・共同声明などを実施したりすることで、日本国内患者にとっても協議会に日本語で問い合わせれば総合的な海外情報を得られるというメリットもある。こういった機能を協議会が有するためには、海外交流担当者の設置、英語版ウェブサイトの作成といった作業が必要になる。特に海外の問い合わせについては、一度のメール交換や電話などで済むものは少なく、想像以上に労力を要したことは否めない。しかしながら、たった一度のプレスリリース文書に対するこれらの（詳細な情報を求める）問い合わせの多さは、今まで日本国内（患者会のみならず難病に関するステイクホルダー全般を指す）からの情報提供があまりに少ないか、もしくは個別疾患にのみ偏っていたことを裏付けるものといえる。今回のNORDとのMOU締結後の反響や、日米患者会リンク付プロジェクトのような単独組織では成し得ない「全体に対する支

援」プロジェクトの実施を望む声が両国からあがっている事実を考えると、手間暇をかける意義は十分にあることが明らかである。

日本・海外双方のメリットは、連携を通じて各国の代表組織（窓口）としての機能整備を進めることができる点（そしてそれを通じて組織としての信頼性を得ることができる点）、ならびに情報、診断、治療、そして支援へのアクセス格差をなくすため、世界レベルでの提言提唱やプラットフォーム作成といった共同作業などが挙げられる。診断や治療、団体、病院治療や研究、創薬などの情報へのアクセスにおいては、多くの共通点がある。患者たちが一つに声をそろえることで、それらの共通した課題に対する政策を提言することが可能である。日本もそのような共同作業への参画に向けた第一歩を踏み出したという点では、患者会活動史に残る第一歩であるといえる。

E. 結論

RDは、一般的な患者数が比較的多い疾患と比べると、一疾患ごと（一国・地域ごと）の患者数はとても少なく、ともすれば他の大きな声にかき消されたり、検討における優先順位が低くなったりする可能性がある。今後すべての先進国が高齢化社会に突入すると、高齢者に対する社会福祉対策の充実化は欠かせなくなり、その結果各国・地域ともに予算を割かざるを得ない。このような厳しい状況の中で、RD患者や関係者が一致団結し、声をあげることは、今まで以上に重要になってくる。また、各疾患や各国・地域で声をあげるだけでなく、疾患を超え、また地域を超えて声を一つにすることはますます求められる。

これらの社会情勢の変化を受けて、患者会活動は一昔前のそれと比べるとその内容も範囲も大きく広がりを見せている。患者同士をつなぎ情報共有をおこなうこと、また声をあげて社会認知度を高めることのような従来型の活動に加え、例えばオーファンドラッグ関連施策や社会福祉政策、治療・創薬などの早期アクセスに関して政府がおこなう議論に参画する機会は格段に増えている。また、患者会自らが研究促進や創薬開発といった患者を「治す」ために必要な支援を実施する事例も年々増えており、こういった新しい研究貢献活動は研究者や企業からも

期待されている。ステイクホルダーの一人である患者の意識を重要視する傾向は世界的にもここ数年の新しい流れであり、今後も加速化するであろう。

本稿では、ナショナルレベルの患者協議会および個別患者会に関する事例調査をもとに、国内協議会ならびに患者会に対する示唆を行った。国内外患者調査では、患者会が研究支援に継続的に関わることができる体制整備に向けた基礎的データを数多く収集することができた。具体的には、難病患者会全国調査、研究班-患者会間研究連携実態調査、海外協議会実態調査など、過去に実施例がない多くの新規調査を実施することができた。学術的検討にはまだ課題があるものの、それを行うに足る調査基準で遂行した意味は大きい。

希少・難治性疾患（難病）分野の国内患者会をとりまく状況はいまだ保守的である。他関係者（ステイクホルダー）とどのように連携をとっていくかは、今後の重要な課題である。しかしながら、今回の当該分野国内研究班-患者会意識調査ならびに海外調査からも明らかになったように、こういった連携は今後ますます重要性を増すことは疑うべくもない。また、患者情報データの利活用を目的とした患者レジストリは、全世界で一斉に検討されているまさにホットトピックであり、この潮流の中で「患者（＝当事者）が持つ情報の利活用」の価値が検討されていることは間違いなく国内状況にも影響をおよぼすであろう。

本研究による海外協議会との正式連携締結によって、日本国内協議会では初の日米欧三極連携が実現した。海外事例の収集や具体的連携といった国際的視点に立った研究遂行も、今後個別患者会が国際連携を実施するにあたって大きな指針となるであろう。この成果によってさらに個別患者会へのフィードバックなどが可能となると期待される。

本研究活動を通じて、患者会の活動そのものにも広がりがあったと評価する。従来の患者会活動に含まれていなかった「研究支援・連携」や「創薬開発支援・協力」がどれだけの価値があるのか、またそのために患者側として必要な検討・実施事項はなにか、について、本研究は多くの示唆を与えた。この中には多くの課題も含まれるが、それらをどのように検討するか、

患者側にとって非常に大きな、しかし前向きな挑戦となる。

本研究によって得られた知見は、どれも患者と研究者との協力・連携関係をより良い形で深めていくために重要である。こういった研究を患者も研究者の一員となって遂行したことは、我が国の研究の在り方に大きな一石を投じたものであるといえよう。本研究班に限らず、こういった調査研究や患者情報運用に関する研究は今後もますます重要になってくると思われる。実際に、研究最終年度である本年度は、他研究班や企業からの問い合わせが多く、患者側でなければ遂行できないプロジェクトであったことを強く認識した。

一方、国内外調査および具体的連携についても、本研究期間ではその足がかりをつくったに過ぎない。日本の患者会運営には資金や人材においてまだまだ不足している点が多い。患者会・協議会としても一層の努力および意識改革が必要なことは言うまでもないが、患者（会）による主体的な研究参加を推進するためには、国による積極的な支援は必要不可欠である。一層の検討を求めたい。

国内患者会をとりまく状況はいまだ保守的である。海外のように他ステイクホルダーとどのように連携をとっていくかは、今後の重要な課題である。しかしながら、上述の状況を考えると、こういった連携は今後ますます必要になってくる。「患者会の在り方」の未来像だけでなく、「RD患者を「治す」ことに向けたステイクホルダーの連携の在り方」の未来像についても今後は検討していく。

今後は調査研究結果のさらなる分析を試みると共に、既に開始している日米共同調査なども

JPA研究班 海外患者会調査・連携： 今後の予定

- 海外患者会・協議会との連携・協働プロジェクトの継続
- 国内調査結果との統合・分析
- 海外に向けた国内状況の発信/英語版Websiteの作成
- 個別患者会との連携
- 日本社会に対する得られた知見のフィードバック
- 本活動は、JPA研究班国内調査グループPRIP Tokyoと協働で実施していく。



Copyright © 2014, 株式会社 協働未来 (JPA研究班事務局)

引き続き実施する。また、他の協議会や患者会との海外連携を具体的に行い、国内個別疾患患者会のフラッグシップとなるべく活動を継続する。本研究で得られたネットワークを活用して患者レジストリ構築・連携も含めた海外患者会との協働体制を検討する。そして、それらの活動から得られた知見を踏まえてガイドラインの改訂を行っていく。本研究から得られた知見をさらに深め、希少・難治性疾患（難病）患者にとって有益な各種基板を構築すること、そしてそれを協働者とともに患者「主体」かつ「継続的」に実施していくことが、我々のさらなる目標である。

3. その他 なし

添付資料

- 1 プレスリリース資料 (139 ページ)
- 2 MOU (141 ページ)

F. 研究発表(2013 年度)

1. 論文発表 なし
2. 学会発表 4 件

1. Y. Nishimura and M. Dunkle, GLOBAL COLLABORATION WITH / AMONG RARE DISEASE PATIENT ASSOCIATIONS -THEORY AND PRACTICE-, International Conference for Rare Diseases and Orphan Drugs, 2013, St. Petersburg, Russia

2. Y. Nishimura, Y. Mori, S. Nagamori, H. Oguro, Y. Yamazaki and T. Ito, National Survey of NANBYO patient groups in Japan, International Conference for Rare Diseases and Orphan Drugs, 2013, St. Petersburg, Russia

3. Y. Nishimura, CURRENT SITUATION REGARDING NANBYO POLICY IN JAPAN-, International Conference for Rare Diseases and Orphan Drugs, 2013, St. Petersburg, Russia (invited presentation)

4. 西村由希子、海外希少・難治性疾患患者会・協議会の他組織間協力・連携状況について、全国難病センター研究会 第 21 回研究大会、2013 年 3 月 9 日、京都。

G. 知的財産権の出願・登録状況(予定含む)

1. 特許取得 なし
2. 実用新案登録 なし

