

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 24 年度～25 年度総合研究報告書

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



## 目 次

I	総合研究報告	
	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（一般社団法人日本難病・疾病団体協議会代表理事）	
II	資料	
1.	研究協力・連携ガイドライン（患者会向け）	25
2.	患者レジストリの機能概要	45
3.	日本版G R D R（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	47
III	研究成果の刊行に関する一覧表	49
IV	班員リスト	51



# I 総合研究報告書



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))  
(総合) 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「研究支援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。

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。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たった研究遂行も、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できたと評価する。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。このなか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）  
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マルファン協会）

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関わ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せない。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本研究では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) の収集する仕組みの構築  
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する仕組みの構築  
3) 患者や市民による難病研究への関与 (Public Involvement, PI) の深化ための体制づくり

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

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 関連法規の検討

個人情報の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-3 患者レジストリの構築

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-4 患者レジストリの連携

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患者必要がある。本研究では、別の患者主導型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。

#### A-5 蓄積情報の解析

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、その前段階としての語彙の利用頻度調査、技術開発の検討を行った。

#### 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

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

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

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

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

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

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 一 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 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行い、レジストリのプライバシーポリシーや利用規約の作成、運用方法の検討を試みた。

#### A-3 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-4 患者レジストリの連携

他複数の患者レジストリの連携について、患者レジストリ構築に携わる研究者及び実務者と、連携の技術的検討を行った。

#### A-5 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。

#### （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運用方

法について検討した。

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：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

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、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

#### A-1 国内患者レジストリの調査

厚生労働科学研究成果データベースおよびインターネットを通じた検索の結果、国内の患者レジストリとして33件を抽出した。この患者レジストリを対象としたアンケート調査を2013年11月に郵送にて実施し10件(30%)の有効回答が得られた。

調査した項目は、予定運用機関、予算（構築・運用）、目的、登録方法、構築の工夫や困難、その他の意見、などである。

患者レジストリを構築した目的は、選択式複数回答の結果、「症状、重症度、合併症の調査」「自然経過（自然歴）の調査」が共に8件と最も多く、「診療ガイドラインの作成／評価」「治療法の評価」「医薬品／医療機器の臨床試験や治験」が6件続いた。海外の患者レジストリは4件、1件が今後予定していると回答した。7件の患者レジストリの事務局は医療機関に設置されており、残りは「営利企業」、「患者会・患者団体」、「その他」であった。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。9件のレジストリが長期に渡る運用を予定しているが、1件を除いて予算の目処が立っていないという回答が得られた。

#### A-2 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あった。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つた。

#### A-3 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つた（2年間で25回）。

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：

疾患の研究に役立つ項目

診療の際に役立つ項目

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日時点では47名である。

#### A-4 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、患者レジストリ間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）収載項目の共通化、（4）収載情報の交換ストレージが必要である。

患者の突合については、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れば個人情報の名寄せによる連携が可能である。

収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、疾患毎に収載すべき項目は大きく異なることもわかつてきただ。

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、収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。患者レジストリ収載情報の交換のためのストレージにより、多様な収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。

##### 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を集めている橋本班のレジストリ 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、SSO を技術的に検討し 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。

技術的方針としては、(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)の中間である相互に 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。

#### A-5 蕎穀情報の解析

患者によって書かれた文章の特徴や語句の使われ方について、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。

#### 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。調査内容は多岐にわたるので、本報告では研究協力に関する点について報告する。これまでの研究協力の有無については「あり」が 92% と、予想を大幅に上回る回答を得た。また研究協力の希望では「協力できる」が 93% と圧倒的多数を占め、患者会が研究協力に大いに期待し協力意思を持っていることが伺えた。「研究費」の支出のあった団体が 8 団体あり、調査研究事業費として 17 万円から 873 万円の幅で数件計上されていた。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。研究者に助成金を授与しているのは 1 団体のみで、その他は実態調査等の調査費用と見られる。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。過去と現在の比較では、「研究班の会議の傍聴」「研究班の会議での発表」「研究班での研究協力者」「研究班での研究分担者」の割合が増えており、患者会側がより主体的、積極的に関わり始めていることが伺えた。一方で今後研究協力・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ている。

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。

### 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。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。

### 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、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。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。2013年1月にNORDと、5月にEURORDISとそれぞれ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、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。

#### B-6 研究協力・連携ガイドラインの作成

本ガイドラインは、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に向けて作成した。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、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。また、希少・難治性疾患(難病)以外の疾患関係者も読めるよう、全体としては一般的な記載を心がけた。ガイドライン掲載ウェブサイトは2013年12月31日に下記サイトにて公開した。  
<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る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)、継続的にまかぬ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

を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る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・知つ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、疾患を超えて、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が期待される。

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しくは連携をおこないたいと考える患者会もし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

本研究は、患者自らが研究者として患者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、本研究を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という感想を得ている。

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が必要であることがわかった。

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、着手すべき項目が多岐にわたった結果、対象疾患は当初からの4疾患から増やすことはできなかった。しかしながら、患者が主体となった患者レジ

ストリ自体を、患者と共同して構築・運用することにより、同意の仕方、ガイドラインの整備、実際の運用による課題の洗い出しが出来たことは、今後の患者レジストリ構築・発展の際に基礎となる知見であり、社会的な意義がある。

また、国が今後主導する医師主導型患者レジストリ・データベースとの連携を見据えた設計をおこなうことができたことで、医師-患者主導型患者レジストリ（データベース）間連携可能性を広げることができた。研究者と患者が連携したことにより、これらの活動を通して得た知見を学会等の様々な場で発表し、成果を普及還元できたことも成果の一つである。

課題として継続性、ガイドラインの整備、データを登録する患者に対するインセンティブや意義の普及が存在することがわかつたため、今後の研究活動に引き継ぐ形で検討を重ねるとともに、対象疾患数を増やしていく予定である。将来的には、増加した蓄積情報を医師や研究者、製薬企業などに提供することによって、医学研究や医薬品の開発に貢献していくことが期待される。また、他の患者レジストリやデータベースとの将来的連携は、医学面、日常生活面といった多面的で詳細な患者像を具体的にとらえることができるため、医学的な意義に加え、難病政策にも貢献できると考える。

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、それを行うに足りる調査基準で遂行した意味は大きい。

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、日米共同調査なども行うことを予定している。また、引き続き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。

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い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できたと評価する。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。

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盤を構築すること、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 研究発表

### 6-1 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. Böck M, Ogishima S, Tanaka H, Kramer S, Kaderali L. Hub-centered gene network construction using automatic relevance

- determination. *PLoS One.* 2012; 7 (5): e35077.
4. Chiba H, Hiura H, Okae H, Miyauchi N, Sato F, Sato A, Arima T. DNA methylation errors in imprinting disorders and assisted reproductive technologies. *Pediatrics international.* 55, 542-549.
  5. 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.
  6. 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].
  7. 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.
  8. 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.
  9. 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.
10. 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  $\beta$ -1 level in Japanese patients with Marfan syndrome. *Int Heart J* 2013;54:23-6
11. 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.
12. 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).
13. 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.
14. Katayama T, Wilkinson MD, Vos R, Kawashima T, Kawashima S, Nakao M, Yamamoto Y, Chun HW, Yamaguchi A, Kawano S, Aerts J, Aoki-Kinoshita KF, Arakawa K, Aranda B, Bonnal RJ, Fernández JM, Fujisawa T, Gordon PM, Goto N, Haider S, Harris T, Hatakeyama T, Ho I, Itoh M, Kasprzyk A, Kido N, Kim YJ, Kinjo AR, Konishi F, Kovarskaya Y, von Kuster G, Labarga A, Limviphuvadh V, McCarthy L, Nakamura Y, Nam Y, Nishida K, Nishimura K, Nishizawa T, Ogishima S, Oinn T, Okamoto S, Okuda S, Ono K, Oshita K, Park KJ, Putnam N, Senger M, Severin J, Shigemoto Y, Sugawara H, Taylor J, Trelles O, Yamasaki C, Yamashita R, Satoh N, Takagi T. The 2nd DBCLS Bio Hackathon: interoperable bioinformatics Web services for integrated applications. *J Biomed Semantics*. 2011 Aug 2;2:4.
15. Katayama T, Wilkinson MD, Micklem G, Kawashima S, Yamaguchi A, Nakao M, Yamamoto Y, Okamoto S, Oouchida K, Chun HW, Aerts J, Afzal H, Antezana E, Arakawa K, Aranda B, Belleau F, Bolleman J, Bonnal RJ, Chapman B, Cock PJ, Eriksson T, Gordon PM, Goto N, Hayashi K, Horn H, Ishiwata R, Kaminuma E, Kasprzyk A, Kawaji H, Kido N, Kim YJ, Kinjo AR, Konishi F, Kwon KH, Labarga A, Lamprecht AL, Lin Y, Lindenbaum P, McCarthy L, Morita H, Murakami K, Nagao K, Nishida K, Nishimura K, Nishizawa T, Ogishima S, Ono K, Oshita K, Park KJ, Prins P, Saito TL, Samwald M, Satagopam VP, Shigemoto Y, Smith R, Splendiani A, Sugawara H, Taylor J, Vos RA, Withers D, Yamasaki C, Zmasek CM, Kawamoto S, Okubo K, Asai K, Takagi T. The 3rd DBCLS BioHackathon: improving life science data integration with Semantic Web technologies. *J Biomed Semantics*. 2013 Feb 11;4(1):6.
16. Katayama T, Wilkinson MD, Vos R, Kawashima T, Kawashima S, Nakao M,

- Yamamoto Y, Chun HW, Yamaguchi A, Kawano S, Aerts J, Aoki-Kinoshita KF, Arakawa K, Aranda B, Bonnal RJ, Fernández JM, Fujisawa T, Gordon PM, Goto N, Haider S, Harris T, Hatakeyama T, Ho I, Itoh M, Kasprzyk A, Kido N, Kim YJ, Kinjo AR, Konishi F, Kovarskaya Y, von Kuster G, Labarga A, Limviphuvadh V, McCarthy L, Nakamura Y, Nam Y, Nishida K, Nishimura K, Nishizawa T, Ogishima S, Oinn T, Okamoto S, Okuda S, Ono K, Oshita K, Park KJ, Putnam N, Senger M, Severin J, Shigemoto Y, Sugawara H, Taylor J, Trelles O, Yamasaki C, Yamashita R, Satoh N, Takagi T. The 2nd DBCLS BioHackathon: interoperable bioinformatics Web services for integrated applications. *J Biomed Semantics*. 2011 Aug 2;2:4.
17. 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)*
18. 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
19. 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.
20. Madoka Mori-Yoshimura, Yasushi Oya, Yukiko K. Hayashi, Satoru Noguchi, Ichizo Nishino, Miho Murata. Respiratory dysfunction in patients severely affected by GNE myopathy (distal myopathy with rimmed vacuoles). *Neuromuscular Disorders* 23 1 84 88 201301 10.1016/j.nmd.2012.09.007. 23127962
21. Miyado M, Nakamura M, Miyado K, Morohashi K, Sano S, Nagata E, Fukami M, Ogata T: Mamld1 deficiency significantly reduces mRNA expression levels of multiple genes expressed in mouse fetal Leydig cells but permits normal genital and reproductive development. *Endocrinology* 153 (12): 6033–6040, 2012.
22. Miyairi T, Miyata H, Taketani T, Sawaki D, Suzuki T, Hirata Y, Shimizu H, Motomura N, Takamoto S. Risk model of cardiovascular surgery in 845 Marfanpatients using the Japan adult cardiovascular surgery database. *Int Heart J.* 2013;54:401-4.
23. Mizuno S, Iijima R, Ogishima S, Kikuchi M, Matsuoka Y, Ghosh S, Miyamoto T, Miyashita A, Kuwano R, Tanaka H. AlzPathway: a comprehensive map of signaling pathways of Alzheimer's disease. *BMC Syst Biol.* 2012 May 30;6:52.
24. 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].
25. 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.
26. Ogata T, Sano S, Nagata E, kato F, Fumaki M: MAMLD1 and 46,XY disorders

- of sex development. *Semi Reprod Med* 30 (5): 410–416, 2012.
27. Ogata T, Fukami M, Yoshida R, Nagata E, Fujisawa Y, Yoshida A, Yoshimura Y: Haplotype analysis of ESR2 in Japanese patients with spermatogenic failure. *J Hum Genet* 57 (7): 449–452, 2012.
28. 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.
29. Sekinishi A, Suzuki J, Aoyama N, Ogawa M, Watanabe R, Kobayashi N, Hanatani T, Ashigaki N, Hirata Y, Nagai R, Izumi Y, Isobe M. Periodontal pathogen Aggregatibacter actinomycetemcomitans deteriorates pressure overload-induced myocardial hypertrophy in mice. *Int Heart J* 2012;53:324-330
30. Sekiya I, Ojima M, Suzuki S, Yamaga M, Horie M, Koga H, Tsuji K, Miyaguchi K, Ogishima S, Tanaka H, Muneta T. Human mesenchymal stem cells in synovial fluid increase in the knee with degenerated cartilage and osteoarthritis. *J Orthop Res*. 2012 Jun;30(6):943-9.
31. 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].
32. 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]
33. 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.
34. 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]
35. Tanaka H, Ogishima S. Omics-based identification of pathophysiological processes. *Methods Mol Biol*. 2011;719:499-509.
36. 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).
37. 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）

- 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. 今井靖、藤田大司、平田恭信：先天代謝異常症候群 マルファン関連病（類縁疾患）。別冊日本臨床 新領域別症候群シリーズ 2012;20,716-720.
3. 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.
4. 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。
5. 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。
6. 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, メディカルドウ 2013. Implications of Epigenetics in ART.
7. 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。
8. 藤田大司、今井靖、平田恭信：先天代謝異常症候群 マルファン症候群。別冊日本臨床 新領域別症候群シリーズ 2012;20,712-715.
9. 藤田大司、今井靖、平田恭信：【知っておきたい内科症候群】循環器《先天性疾患》 マルファン症候群。内科 2012;109: 1059-1061.
10. 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
11. 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
12. 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
- 6-2 学会発表  
学会発表（海外）
1. Morita M, Ogishima S, Nishimura K, Aramaki E, Ito T. Online population-based patient registry to collect and share health-related data of rare disease patients, AAAI 2012 Spring Symposium on Data Driven Wellness: From Self-Tracking to Behavior Change, 2012.
  2. 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)
  3. 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.
  4. 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
  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
  6. 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、治療研究を目指したGNEミオパチー登録事業 第1回稀少疾患登録/国際ワークショップ、東京、2013年7月26-30日
2. 森まどか、GNEミオパチー(DMRV)の治療を目指して「臨床研究と患者登録」第1回筋ジストロフィー臨床試験ネットワーク研修会、東京、2012年7月28日-29日
3. 森まどか、縁取り空胞を伴う遠位型ミオパチー(GNEミオパチー)患者登録事業の重要性 東京 2012.11.10 第5回PA DMシンポジウム 遠位型ミオパチーの理解を深めるために、東京、2012年11月10日
4. 森まどか、林由起子、村田美穂、西野一三、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精神・神経疾患研究開発費「遺伝性神経・筋疾患における患者登録システムの構築と遺伝子診断システムの確立に関する研究」筋ジストロフィー患者登録に関する臨床研究班木村班、東京、2012年11月30日
5. 森田瑞樹、荻島創一、西村邦裕、荒牧英治. 研究から見た患者主導型の患者レジストリ. 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 研究班第3回研究班会議、2013年2月16日、東京大学.
6. 森田瑞樹、荻島創一、西村邦裕、荒牧英治、安念潤司、織田友理子、近藤健一、猪井佳子、永松勝利. JPA研究班の患者レジストリ、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 研究班第3回研究班会議、2013年2月16日、東京大学.
7. 森田瑞樹、荻島創一、西村邦裕、荒牧英治、安念潤司. 患者の研究参加のあり方を考える：患者レジストリを例に. 全国難病センター研究会 第19回研究大会、2013年3月3日、鹿児島.
8. 西村邦裕、森田瑞樹、荻島創一、荒牧英治、安念潤司. 希少疾患の患者レジストリについて—情報系研究者の立場から. 全国難病センター研究会 第19回研究大会、2013年3月3日、鹿児島.
9. 森幸子、永森志織、馬上和久、山崎洋一、大黒宏司、西村由希子、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 (JPA研究班) 国内アンケート調査の報告、全国難病センター研究会 第19回研究大会、2013年3月3日、鹿児島.
10. 西村由希子、希少・難治性疾患患者会の海外動向調査および今後の連携についての検討、全国難病センター研究会 第19回研究大会、2013年3月3日、鹿児島.
11. 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.
12. 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.
13. 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）
14. 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.
15. 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.
16. 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.
17. 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。

18. 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トинг」、2013年11月16日、神戸。(教育講演)

19. 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

20. 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)

21. 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。

22. 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。

23. 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。

24. 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。

## 7 知的所有権の出願・取得状況

### 7-1. 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。

### 7-2. 実用新案登録

なし

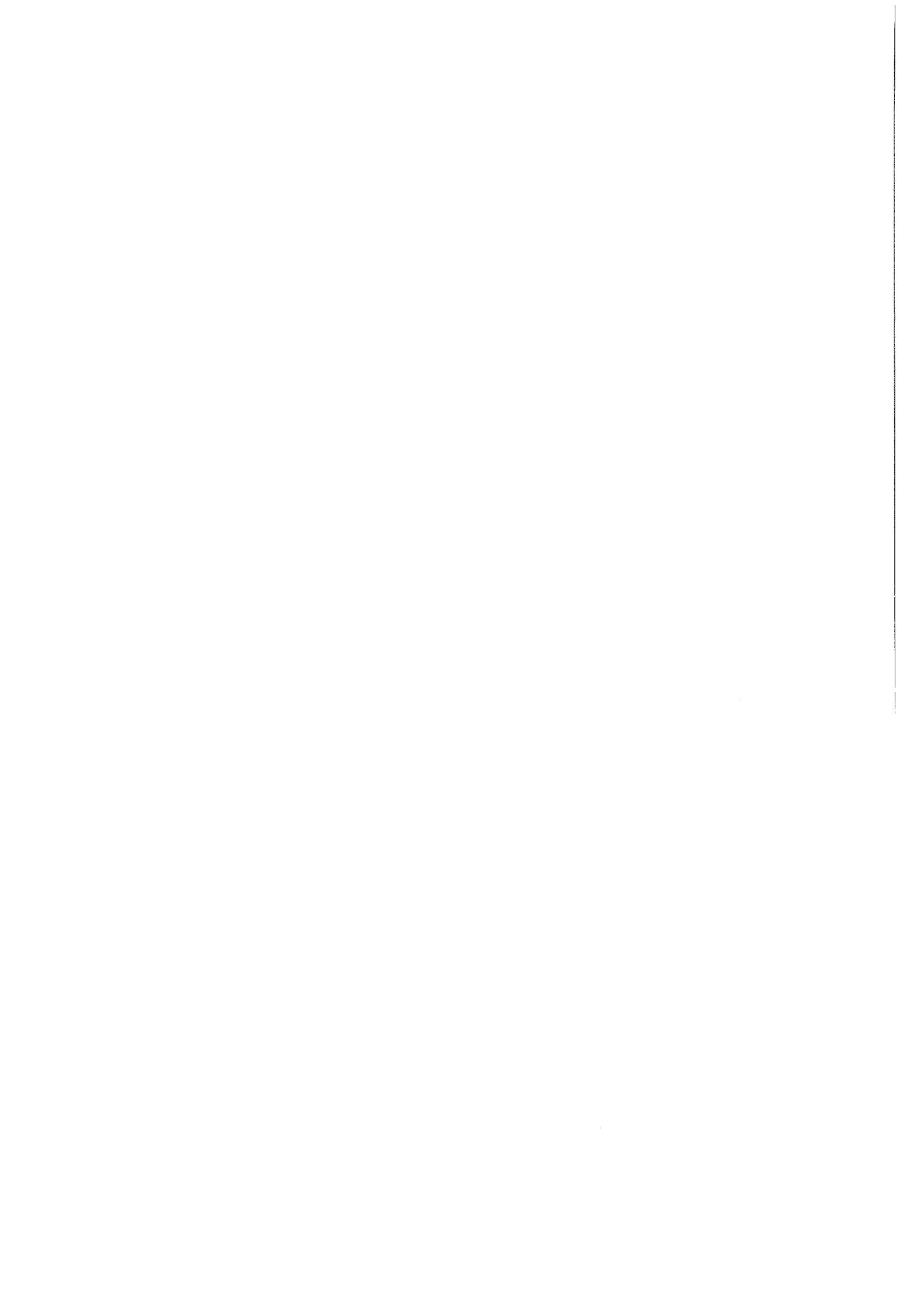
### 7-3. その他

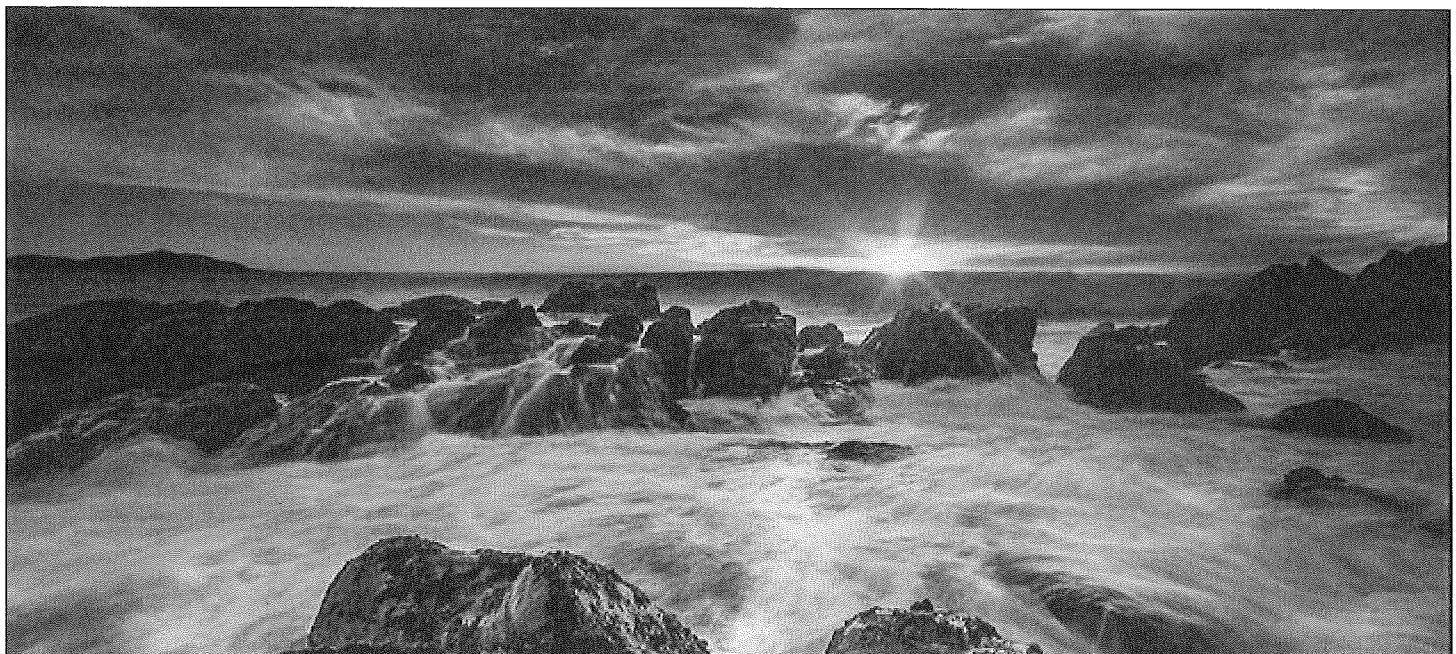
なし

## 資料1 ガイドライン(25ページ)

## 資料2 患者レジストリの機能概要(45ページ)

## II 資料





# 研究協力・連携ガイドライン（患者会向け）

第一版（2013年12月31日）

作成：厚労科研JPA研究班調査研究グループ

# はじめに

本ガイドラインは、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に向けて作成されたものです。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なっています。このガイドラインを読んでいただき、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期待しております。

作成グループは希少・難治性疾患（難病）関連患者会関係者です。そのため、本ガイドラインの第一対象者はこれらの方々が該当します。一部の記述については他の疾患関係者には該当しない箇所もあります。しかしながら、全体としては一般的な記載を心がけ、多くの方々にご理解いただけるような内容にいたしました。

本ガイドラインを作成するにあたっては、研究班に所属している研究者や、既に研究協力を実施している希少・難治性疾患（難病）関連患者会関係者に対して複数のヒアリング調査を行いました。ここに改めて感謝の意を表します。また、作成グループが2012・2013年度に実施したアンケート調査結果も参考にしております（作成スタッフ紹介ページから内容を確認することができます）。

本ガイドラインには、本文に加えて参考資料の掲載サイトがリンクされております。本文はなるべく簡潔かつ平易に記載し、その上で更なる詳細情報を得たい方はリンク先を参照してください。

本ガイドラインは公開した段階で完成というわけではなく、これからも貴重な情報を付加・編集していくことを予定しております。皆様のご協力が、本ガイドラインをますます有益なものへと変化させることを期待しております。ご意見を是非お寄せください。

なお、内容は予告なしに改訂があります。改訂する際にはバージョンを変更いたしますので、事前にご確認ください。

本ガイドラインは、本文をPDFバージョン（印刷して紙媒体で読むことが可能）とWebバージョン（インターネット上で読むことが可能）の両方で提供しております。PDFバージョンをご希望の方はこちら（/pdf）からダウンロードしてください

# 目次

- ・はじめに
- ・【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
- ・さいごに
- ・作成スタッフ紹介・問い合わせ先

# 1. 研究協力・連携とは

本ガイドラインでは、「患者会（もしくは患者個人）による研究協力・連携」の定義を「患者会（もしくは患者・患者家族個人）が、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」とします。協力と連携の違いは、どのように研究に関わるのかにより違い、前者は研究サイドからのリクエストによる受け身な形を、後者はより積極的な形を指します。どちらも大切な関係ですので、以降も両語を併記します。内容の詳細は【2】研究協力・連携の種類を確認してください。

研究協力・連携には様々な形があります。例えば研究内容を知るための勉強会を患者会が開催することも、研究内容を社会ならびに対象者に知らしめる行為という点では広義の協力といえます。

これらの行為によって、

- 研究を促進させる、
- 研究を世に知らしめる、
- 研究が正しい方向に向かっているかを確認する（結果的に導く）、

などの効果が考えられます。

こういった協力・連携は、患者側からの要請によるものだけでなく、研究実施者側からの要請がある場合もあります。これは、上述のような研究を発展させていくことは研究実施者だけではなし得ないことも多いことの現れです。協力・連携の形は、今後ますます多様化していくことでしょう。言い換えれば、これらの多様性は研究実施者もこういった（広義の）参画を期待していることを指し、患者会もしくは患者個人でできることはたくさんあるということと同義であるといえます。

## 用語解説

### 学術研究とは

学術研究と一口に言ってもその範囲は非常に広く、希少・難治性疾患領域の場合、基礎研究から応用研究、臨床開発研究に至るまで多岐にわたります。例えば、基礎研究実施者には理学・工学系研究者等も多く含まれますが、臨床開発研究実施者には医学系研究者が中心となることが多いのです。

### 学術研究支援体制

国内の学術研究支援は、一般的には文部科学省・厚生労働省といった政府機関によりおこなわれます。研究者は、研究テーマや計画、新規性や発展可能性についての記載を含めた申請書類を作成し、審査を経て採択された後に、単年（1年）もしくは複数年期間にわたって研究を実施します

### 研究班の構成

研究に関わる研究者数は、研究規模によって個人または複数の場合があります。複数の場合は、主に以下のようない役割があります。（なお、助成プログラムによって多少役割名は異なります）

- ・ **研究代表者**：研究計画の遂行（研究成果の取りまとめを含む。）に関して全ての責任を持つ研究者。大学等の高等教育機関に属する研究者が着任する場合がほとんどです。
- ・ **分担研究者**：代表者と責任を分担して研究実施します。
- ・ **協力研究者**：研究に協力します。

大型研究によっては事務局機能が存在し、一般的には研究代表者組織に属します。

## 参考文献

基礎研究とは

[http://www.mext.go.jp/a\\_menu/kagaku/kihon/06032816/001/001/006.htm](http://www.mext.go.jp/a_menu/kagaku/kihon/06032816/001/001/006.htm)  
([http://www.mext.go.jp/a\\_menu/kagaku/kihon/06032816/001/001/006.htm](http://www.mext.go.jp/a_menu/kagaku/kihon/06032816/001/001/006.htm))

研究分類

<http://www8.cao.go.jp/cstp/tyousakai/seisaku/haihu03/kanazawa6.pdf>  
(<http://www8.cao.go.jp/cstp/tyousakai/seisaku/haihu03/kanazawa6.pdf>)

研究者の種類について（科研費ハンドブック）

[http://www.jsps.go.jp/j-grantsinaid/15\\_hand/data/kakenHB1106A5.pdf](http://www.jsps.go.jp/j-grantsinaid/15_hand/data/kakenHB1106A5.pdf) ([http://www.jsps.go.jp/j-grantsinaid/15\\_hand/data/kakenHB1106A5.pdf](http://www.jsps.go.jp/j-grantsinaid/15_hand/data/kakenHB1106A5.pdf))

\*なお、一般的に政府機関に研究を申請する場合には、研究代表者ならびに分担研究者は応募資格を有していないと応募できません。事前に応募資格条件を確認する必要があります。

## 2. 研究協力・連携の種類

研究協力・連携には様々な種類があります。ここでは主な種類を紹介します。

患者・患者会が関わる (研究)協力の種類	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
アンケート回答・実態調査回答	<ul style="list-style-type: none"><li>・疾患や居住地域別といったいくつかの分類による日常生活についての調査回答</li><li>・患者の生活実態調査</li><li>・治療などに関するアンケート調査といった各種調査への回答</li></ul>	<ul style="list-style-type: none"><li>・疾患をかかえた患者がどのような生活をしているか、患者が地域でどのような暮らし方をしているのか、などの調査に参加することにより、自分の状況を直接回答に反映させることができる。</li><li>・普段は言いにくい意見などを届けることができる。</li></ul>	<ul style="list-style-type: none"><li>・医師に言いにくいことなどを明確にして提案できる患者がどのように思っているのかを、知ることができます。</li></ul>
疫学情報収集	<ul style="list-style-type: none"><li>・疫学研究で使用する基礎情報の提供</li></ul>	<ul style="list-style-type: none"><li>・情報を提供することで、疾患の原因や予防法、治療の有効性などの検証に役立てることができる。</li></ul>	<ul style="list-style-type: none"><li>・疾患の成因を探り、疾患の予防法や治療法の有効性を検証することができる。</li><li>・環境や生活習慣と健康とのかかわりを明らかにすることができます。</li></ul>
生体試料提供	<ul style="list-style-type: none"><li>・血液や尿、組織など、患者身体の試料を提供する。</li></ul>	<ul style="list-style-type: none"><li>・血液、尿などを提供することにより、疾患の原因を究明して、治療にいかしてもらうことができる。</li><li>・通常の検査時に追加で協力できる。</li></ul>	<ul style="list-style-type: none"><li>・患者本人の試料を提供してもらい、分析研究することにより、対象疾患の原因の究明、治療法の確立に向けた研究することができます。</li></ul>
臨床試験・治験へのデータ協力	<ul style="list-style-type: none"><li>・ヒトを対象として新しい治療薬の有効性および安全性を調べる試験への</li></ul>	<ul style="list-style-type: none"><li>・個人情報を提供することにより、より効果が高く安全性も高い治療薬の</li></ul>	<ul style="list-style-type: none"><li>・政府の承認を得るために必須の試験を経て、一般社会に新しい治療薬を</li></ul>

	協力もしくは個人情報提供。	開発に協力できる。	提供できる。
研究班への直接参加 (実施者・分担者等)	<ul style="list-style-type: none"> <li>研究班に具体的に参加し、研究発表や報告書を作成する。</li> </ul>	<ul style="list-style-type: none"> <li>患者・関係者が有している専門性を班内で研究の一部として發揮できる。</li> <li>患者・関係者の視点から研究（の一部）に関わることができる。</li> <li>研究者側と日頃から交流を深めることができます。</li> </ul>	<ul style="list-style-type: none"> <li>患者会と連携することで、より多くの試験参加者を集めることができます。</li> <li>患者・関係者に、より責任のある貢献を依頼することで、患者視点の研究を実施することができます。</li> <li>患者に対するアンケート調査など、患者ならではの項目設定や分析結果が収集できる。</li> </ul>
班会議傍聴・発表	<ul style="list-style-type: none"> <li>班会議を聴講する。もしくは班会議内で発表する。</li> </ul>	<ul style="list-style-type: none"> <li>班会議にて直接研究発表や質疑応答を聞くことで、研究の進捗状況を理解することができます。</li> <li>研究者に直接質問をすることができる。</li> <li>自ら発表することで患者視点の考えを直接研究者に届けることができます。</li> </ul>	<ul style="list-style-type: none"> <li>研究対象者でもある患者に直接研究内容を伝えることができる。</li> <li>その場で意見交換を行うことで、不必要的誤解や理解不足を防ぐことができる。</li> <li>直接対話の中から新たな研究アイデアを見出すことができる。</li> </ul>

## 用語解説

### 疫学研究

疫学研究は、疾病などの事象の頻度や分布を調査し、その要因を明らかにする科学的研究を指します。疾病の成因を探り、疾病の予防法や治療法の有効性を検証し、又は環境や生活習慣と健康とのかかわりを明らかにするために、疫学研究は欠くことができません。医学の発展や国民の健康の保持増進に多大な役割を果たしている研究です。疫学研究では、多数の研究対象者の心身の状態や周囲の環境、生活習慣等について具体的な情報を取り扱います。また、疫学研究は医師以外にも多くの関係者が研究に携わるという特色を有しています。

### 臨床研究（治験）

患者に協力してもらい、病気の原因の解明、病気の予防・診断・治療の改善、患者さんの生活の質の向上などのために行う医学研究を指します。新しい薬が政府の承認を得て一般の診療で使えるように、客観的なデータを集める目的の臨床研究は、別に臨床試験あるいは「治験」と呼びます。

## 参考文献

疫学研究に関する倫理指針

<http://www.mhlw.go.jp/general/seido/kousei/i-kenkyu/ekigaku/0504sisin.html>

(<http://www.mhlw.go.jp/general/seido/kousei/i-kenkyu/ekigaku/0504sisin.html>)

臨床研究とは

[http://www.ccr.med.keio.ac.jp/patients/about\\_clinical/](http://www.ccr.med.keio.ac.jp/patients/about_clinical/)

([http://www.ccr.med.keio.ac.jp/patients/about\\_clinical/](http://www.ccr.med.keio.ac.jp/patients/about_clinical/))

# 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

- 自分達の病気について研究している研究者、研究班を調べてみましょう。例えば、難病情報センター ウェブサイトの中の「サイト内検索」に病名を入れて検索したり、研究班のリストから探したりすることができます。または主治医の先生に尋ねてみるのも良いでしょう。
- 研究者、研究班がわかったら、連絡を取ってみましょう。研究者側に会のパンフレットや会報などを送ることや、ウェブサイトなども通じて自分達の活動内容をお知らせすることも効果的です。患者会として連絡をとることで、より公式な回答を得ることもできます。

## ・研究協力・連携の内容を検討しよう

- 研究者側の希望を聞き、どのような研究協力・連携ができるか考えましょう。可能であれば、実際に会った上で質問すると、より本音を教えてもらえます。
- 最初に、研究者側から、これまでの研究の趣旨や具体的な内容について患者や家族が理解できるように説明していただきましょう。わからない場合に質問をしても問題ありません。わかった「ふり」は、その後の関係構築に影響を及ぼすことがあります。納得のいくまで説明を受けましょう。
- 一方で、研究者側があなたの患者会について十分な知識を得ていない可能性があります。そのため、会の活動内容や自分たちの患者会に何の病気の人が何名くらいいるのかなどを伝えましょう。先ほどの反対で、患者側がわかりやすく説明することを心がけましょう。
- 希望と現状を考慮したうえで、具体的にどのような協力・連携ができそうか、話し合いましょう。その場合、患者側にどのような責任や負担が生じるかについて、きちんと確認しましょう。

## ・患者会内部で話し合って結論を出しましょう

- 具体的にどのような協力・連携を求められているのか、また自分たちの希望を確認したうえで、できることを検討しましょう。可能であれば、研究者側から役員会に来ていただいて、内容について説明していただくことも効果的です。
- 具体的にどのような協力・連携を求められているのか、また自分たちの希望を確認したうえで、できることを検討しましょう。可能であれば、研究者側から役員会に来ていただいて、内容について説明していただくことも効果的です。
- 一方で、デメリットもよく検討しなければいけません。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、検討しましょう。
- メリット、デメリットをよく踏まえた上で、研究協力・連携を実施するかどうか、またどのような内容にするかを決定して研究者側に伝えましょう。

## 参考文献

難情報センター

<http://www.nanbyou.or.jp/> (<http://www.nanbyou.or.jp/>)

一般社団法人 日本難病・疾病団体協議会（JPA）

<http://www.nanbyo.jp> ([http://www.nanbyo.jp/](http://www.nanbyo.jp))

（なお、希少・難治性疾患（難病）患者会の方が海外の研究者にコンタクトをとりたい場合は、日本最大の難病協議会である日本難病・疾病団体協議会国際交流部へご連絡いただければ可能な限り対応いたします。）

# 4. 研究協力・連携の過程

研究協力・連携を実施することが決まったら、次の基本プロセスを参考にして進めていきましょう。

## ・研究者側と具体的に打ち合わせをおこないましょう

- 何をいつまでにどのように行うか、研究側とよく打ち合わせましょう。研究期間内に予定されている各種会議開催日程（説明会や報告会など）、調査が必要な場合には調査時期、報告書の発送時期などを確認します。患者会の機関誌発行や総会、交流会等と合わせて実施できるものがあればお互いの手間と費用を減らすことができます。
- 問い合わせがあった場合の窓口担当者と、質問への回答内容や分担などについて打ち合せておきましょう。
- 経費についても検討しましょう。例えばアンケート調査票の郵送料や返送料、会議やインタビューの交通費、会議室料など、必要な経費を研究側と患者側のどちらが負担するか、支払い方法をどうするかなどを確認しましょう。

## ・情報の取り扱いについて確認しましょう。

- 会員の情報（名前、病名、住所その他）をどう扱うかの取り決めをしましょう。名簿を研究者側に提供する形にするか、名簿は会が管理して対象者に研究協力を依頼する形にするか、などについても話し合いましょう
- 調査によって得た情報をどう取り扱うかについては、口頭だけでなく文書の形で取り決めを行いましょう。
- 患者の情報を集める研究者側だけでなく、協力・連携する患者側にも守秘義務が発生します。守秘義務の内容、範囲を事前に明確にして、責任を持って研究協力・連携を実施しましょう。

## ・患者会側対象者へ説明をしましょう。

- 会員への説明と協力依頼をする際には、正確に伝えることが重要です。研究者側に概要を簡潔に1～2枚にまとめていただき、その用紙を利用して会員に説明したり、機関誌や調査用紙と一緒に送ったりすると良いでしょう。
- 対象を限定する場合には、その理由などについてもあわせて記載しましょう。
- 説明の仕方は、あなたの会の状況に応じて検討しましょう。（対面式説明会開催、患者会メーリングリストなどを利用、理事会などの機会を利用、など）

## ・実際に研究協力・連携を実施しましょう

- 取り決めたスケジュールに従って、実際の研究協力・連携を実施します。必要に応じて隨時、研究側との意見交換の場を作り、会員からの疑問、要望、苦情等にはできるだけ迅速に対応できるようにしましょう。

## ・成果を報告しましょう

- 成果の報告の仕方には、研究発表や学術論文投稿、班会議などでの発表や報告書作成など様々な

方法があります。研究者側と相談して報告の仕方を決めましょう。

- 患者会ウェブサイトなどで報告する際には、事前に研究者側に内容の確認をしてもらいましょう。【6】研究協力・連携について気をつける点も確認してください。

## 参考文献

作成スタッフコメント欄に、実際に連携をおこなった感想が記載されています。ご興味のある方はこちらからご覧ください。

# 5. 研究協力・連携を続けていくには

研究の内容によっては短時間で成果ができるとは限りません。もちろん患者にとっては一日も早く結果の出ることが望ましいのですが、長期間の研究協力・連携の継続によってより良い成果を生む場合があります。研究協力・連携の継続にはどのようなことが必要でしょうか。皆さんもぜひ考えてみてください。

## ・ 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

- 長期にわたり協力・連携を継続させるためには、研究だけのお付き合いではなく、患者会の活動等についても理解していただく必要があります。そのためには研究者を患者会の総会に招待したり、意見交換会や勉強会を開催したり、お互いの思いを率直に届けることも大切です。
- 患者会が社会から見て理解されやすい存在になれば、もちろん社会からの協力も得やすくなるでしょう。研究側に対してだけではなく、社会に対して幅広く患者会側からの情報提供を積極的に行うことにより、お互いの関係はより円滑により深くなると考えられます。
- 研究者側からの患者会に対する成果報告会を定期的にぜひ開催していただきましょう。研究者側にすべてをお任せするのではなくて、研究の進捗状況を患者会側もある程度は理解しなければ、長期間の協力・連携は目的を見失ってしまいます。
- 研究者側との信頼関係はお互いの人間関係を深めるだけでは構築できません。研究にはある一定の社会的ルールが存在します。一例として、研究成果の取扱、説明責任、利益相反等についてです。このガイドラインでも紹介していますので、ぜひルールを確認しておきましょう。

## ・ 患者会内部の役員間で慎重に検討しましょう

- 研究協力・連携が始まった当初は具体的な研究の内容までは患者会側はわからず、患者会役員からの意見として「まずは始めてみよう」という状況も考えられます。しかし、その活動を継続するとなると、研究協力・連携の必要性について患者会内部の役員間の同意や確認が必要になってきます。
- それでは、研究協力・連携を継続するためには、どのような判断基準があるでしょうか。一例として、患者会への研究のメリット、研究の将来性、個々の患者への成果の還元、研究外のことも含めたインセンティブ（動機づけ）などが考えられます。
- しかし、患者会内部だけで研究のメリットや将来性を正しく議論することは困難です。場合によっては研究者側からの説明が必要になることもあります。研究側との関係性を深める意味でも、役員会や理事会において、研究側からの説明を受けることも検討する必要があります。
- 研究協力・連携が進んでいくと、多くの研究側からの申し出がくる可能性も出てきます。すべての研究に協力できる状況ではない場合に、取捨選択のための判断基準も必要になるでしょう。しかし患者会内部だけの判断では難しい場合には、顧問の先生など第三者的な専門家の意見も参考になるかもしれません。

## ・ 会員への呼び掛けや説明をおこないましょう

- アンケートの回答、実態調査の依頼、臨床試験・治験の協力など、研究協力・連携には個々の会

員の協力も必要になってきます。人によっては自分のデータが研究材料になることを嫌う方もおられるでしょう。個人情報の保護はもちろんのこと、研究協力・連携の継続には会員の理解も不可欠になります。

- 例えば、臨床試験（治験）は治療薬の開発のためには不可欠なことです。患者の協力なくして医療の発展は望めません。しかし、研究の必要性は認めながらも自身との関わりについてはとても遠い存在であることは確かです。研究の意義などを会員に伝えていくことも患者会の役割ではないでしょうか。
- 会員への呼び掛けには機関誌やメールの活用が考えられますが、該当者の選定能力や迅速な対応能力も研究側との信頼関係を高める大切な要素です。そのためには、データベースによる情報の整理も必要になるかもしれません。研究面だけではなく、情報のデータベース化は患者会にとって大切な財産になると見えられます。

### • 患者会の基礎体力の充実をはかりましょう

- 医療の発展のために患者会がどのように貢献できるかは、患者会の存在意義として非常に重要です。ただし、研究協力・連携が患者会の役割のすべてではありません。人的に、時間的に、経済的に、研究協力・連携にどの程度の労力を使えるかを考えなければ、長期に渡る継続は不可能です。
- 例えば、アンケートの回答や実態調査の依頼がきても、実際には労力がなければ対応できません。特に継続的な事業の場合には、研究側に金銭的補助の確認も必要です。患者会の基礎体力の充実は必要ですが、患者会からの持ち出しだけでは継続は不可能です。
- 患者会の基礎体力がついてくれば、患者会主導の研究が可能になるかもしれません。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こともあり得るということです。例えば、生活実態調査について研究者を巻き込んで行えば、より正しく詳しい調査結果を導き出せるでしょう。

### • 国内、海外の成功事例を知りましょう

- 海外の患者会では、医師と患者が協力して新しい治療や診断基準を作っていくような動きが増加しています。海外のみならず、日本においても研究協力・連携の成功事例を共有することで、より良い成果を出すことができるようになるでしょう。
- また、研究協力・連携の問題点や課題を克服するために、患者会同士の意見交換も有用と考えられます。アンケートの調査項目など具体的な部分についても、他の患者会の活動は非常に参考になります。成功事例を増やすためにも、患者会同士の連携を深めていくことも大切です。

希少・難治性疾患は「病気」です。解明を試みている研究者がいる限り、「治す」ために尽力している人の存在を知り、「治る」ためにできることを一緒に考えていきましょう。

# 6. 研究協力・連携について気をつける点

## 成果の取り扱い

研究側からの患者会に対する成果の公開・報告は必要ですが、研究である以上は患者会側にも守秘義務を伴う場合があるという理解が必要です。また場合によっては、患者会へはすべてを開示できないこともあると思われます。お互いの信頼関係を保ちながら、研究成果を最大限に活かすためには、研究に関する事前の丁寧な説明が不可欠です。

特に患者会側が成果を開示する際、何を開示していいか、また何をしてはよくないかについて、慎重に検討する必要があります。

- **自分の情報を提供する場合の注意点**：例えば、どういった情報を提供するのか、誰がそれを見るのか、何に使用されるのか（研究期間内、期間後）、必要であれば削除依頼が出せるのか、などがあります。協力・連携の種類によっては研究者側に相談し、事前もしくは実施期間中にまとめておくことが大切です。
- **研究側の情報取扱いを取り扱う場合の注意点**：例えば、班会議での議論をどこまで患者会レポートとかに入れていいか、私見をどこまで入れていいか（事実と感想は違う）、などが予想される検討点です。委員会等の議事録と違い、研究は一般的には学会発表や論文といった公開以前には内容を明らかにしません。特に内輪で開催される会議での議論内容については、勝手に患者側で判断して公開してしまうと後々大変な事態となります。また、たとえ期待される成果をあげたからといって、成果を主観的に伝えてしまうことも研究者側に迷惑がかかります。どのような公開・紹介が適切か、研究者側に確認をとってみましょう。無難な方法としては、研究者側でウェブサイトにアップされた内容にリンクを張って紹介する、患者向け説明資料を作成していただきそれを紹介する、などがあります。

以下に検討すべき点をまとめました。事前に研究班側と話し合っておくようにしましょう。

- 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により適正な行動が必要です。

## 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

- 患者会として関わる場合は、組織（団体）として協力・連携となるので、当然組織に対して責任が生じます。参画する人を選ぶ際にも、組織としての方向性を説明する必要がありますので、事前に検討しておきましょう。また、発言の際には、会としての発言であることを十分に意識しておこないましょう。患者会の中で担当者を決定した後も、その人だけに任せることではなく、協力内容、発言内容に会として気を配りましょう。
- 個人として関わる場合は、すべてが個人の責任となってしまう可能性がありますので慎重に対応しましょう。わからないことがあれば、研究者側に事前に問い合わせることも必要です。患者会が既にある状態で個人として関わる場合には、患者会として関わる場合とどちらが適切かを考慮し、必要に応じて患者会側に確認を取るようにしましょう。

## 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

- ・ 小児患者や意思決定が困難な患者の場合、本人ではなく家族が研究に協力したいと思う場合があります。患者自身と家族の意見は必ずしも同一ではないことを念頭に置きつつ、患者との対話に努めましょう。

## 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。

- ・ 新薬は、長い研究開発期間をかけて新しい成分の有効性・安全性が確認された後、国の承認を受けて初めて発売されます。研究開始から販売開始までの期間は10年とも15年とも言われており、とても長い期間を必要とします。
- ・ 専門家によると、ヒトでの臨床試験に100個の候補化合物が入ってきたとしても、最終的に「くすり」になるのはわずか8個にすぎません。また、臨床試験前には多くの前臨床試験（実験動物を用いたin vivo試験や、試験管の中〈in vitro〉の試験）が行われており、候補化合物が選ばれる確率は1/3000程度です。さまざまなデータの裏付けに基づいて開発を進めているにもかかわらず、8%しか成功しないのが医薬品開発の現状です。

(本項目は後日追記記載を予定しています)

## 参考文献

杉山雄一氏講演「大学における革新的創薬技術の開発と現状」要旨  
製薬協ウェブサイト内

[http://www.jpma.or.jp/event\\_media/forum/repo\\_32.html](http://www.jpma.or.jp/event_media/forum/repo_32.html)  
([http://www.jpma.or.jp/event\\_media/forum/repo\\_32.html](http://www.jpma.or.jp/event_media/forum/repo_32.html))

新薬のはなし

製薬協ウェブサイト内  
[http://www.jpma.or.jp/event\\_media/campaign/campaign2006/cont01.html](http://www.jpma.or.jp/event_media/campaign/campaign2006/cont01.html)  
([http://www.jpma.or.jp/event\\_media/campaign/campaign2006/cont01.html](http://www.jpma.or.jp/event_media/campaign/campaign2006/cont01.html))

# さいごに

本ガイドラインは、患者および患者関係者である作成グループが約2年間にわたって患者会調査・分析を行う過程で必要性および重要性を感じ、作成したものです。

このガイドラインは完成していません。また、一部の記載は正解ではないかもしれません。しかし、本ガイドラインを読んで頂き、患者会が自分たちの使命のために研究班と奮闘するときにぶち当たるであろう苦労を、事前に少し覚悟してもらうだけで結果は相当違うのではないかと思います。何もわからないまま足を踏み入れるよりは、イメージだけでも考えなければいけないことを提示することで、研究者とのコミュニケーションが円滑になったり、言葉が通じ合ったりするができるようになるかもしれません。その結果、双方の信頼感は数段高まり、良好かつ前向きな協力・連携ができる可能性も高くなります。

今後も継続して内容の改訂・追記をおこなっていきます。また、図などを入れるなど、わかりやすい説明を心がけていきたいと考えています。皆さんからの意見を踏まえたガイドラインにしていきたいと考えていますので、今後もよろしくお願ひ致します。

# ガイドライン作成スタッフ紹介・問い合わせ先

## ガイドライン作成グループ

- ・ 大黒宏司（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、）
- ・ 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（PRIP Tokyo）、東京大学）＊ガイドライン作成責任者
- ・ Special Thanks to; 岩崎匡寿(PRIP Tokyo) ＊ウェブサイト作成担当

## 本ガイドラインについて

本ガイドライン（第一版）は、「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 研究代表者：伊藤建雄」（厚生労働科学研究費補助金（平成24-25年度））の一環として作成いたしました。

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）  
<http://www.nanbyo.jp/kenkyu/index.html> (<http://www.nanbyo.jp/kenkyu/index.html>)

### 総括・分担研究報告（1. 患者会と難病研究）

#### （1）国内患者会と難病研究に関する調査報告 その1

<http://www.nanbyo.jp/kenkyu/hokoku/H24siryo/3-6.pdf>  
(<http://www.nanbyo.jp/kenkyu/hokoku/H24siryo/3-6.pdf>)

#### （2）国内患者会と難病研究に関する調査報告 その2

<http://www.nanbyo.jp/kenkyu/hokoku/H24siryo/7-12.pdf>  
(<http://www.nanbyo.jp/kenkyu/hokoku/H24siryo/7-12.pdf>)

#### （3）海外患者会調査および連携に関する報告

<http://www.nanbyo.jp/kenkyu/hokoku/H24siryo/13-28.pdf>  
(<http://www.nanbyo.jp/kenkyu/hokoku/H24siryo/13-28.pdf>)

全体ページ下に、詳細報告がございますので、こちらもご確認ください。

<http://www.nanbyo.jp/kenkyu/hokoku/h1.html> (<http://www.nanbyo.jp/kenkyu/hokoku/h1.html>)

## お問い合わせ先

一般社団法人 日本難病・疾病団体協議会（略称 JPA）

〒162-0822

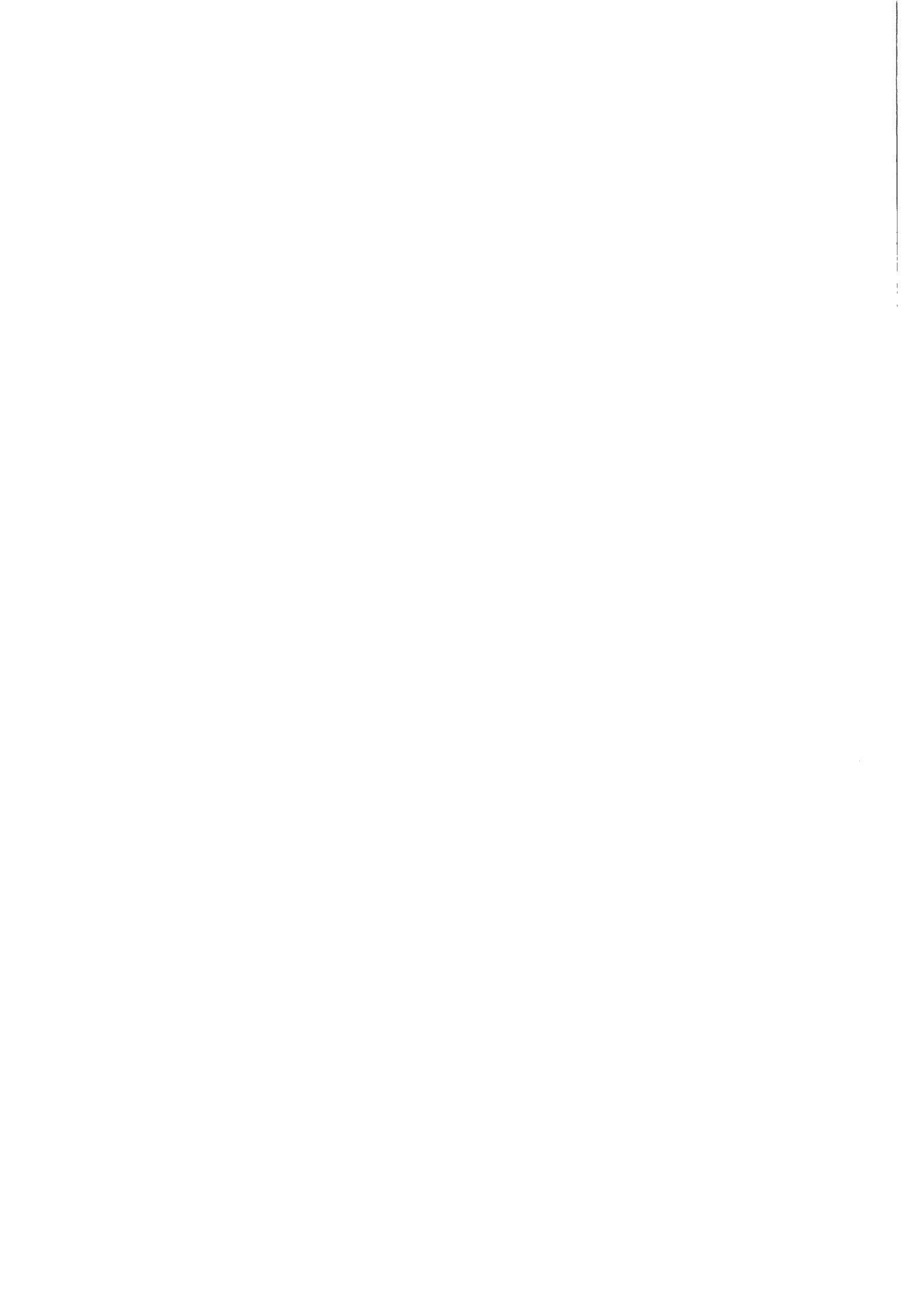
東京都新宿区下宮比町2-28 飯田橋ハイタウン610号

TEL. 03-6280-7734

FAX. 03-6280-7735

E-mail: [jpa-kenkyu@nanbyo.jp](mailto:jpa-kenkyu@nanbyo.jp)

© 一般社団法人 日本難病疾病団体協議会 & PRIP Tokyo, 2013-2014



## 資料2 患者レジストリの機能概要

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て構築した、患者レジストリ（名称：J-RARE.net（ジェイ・レア・ネット））の機能概要を述べる。

J-RARE net ウェブサイト；

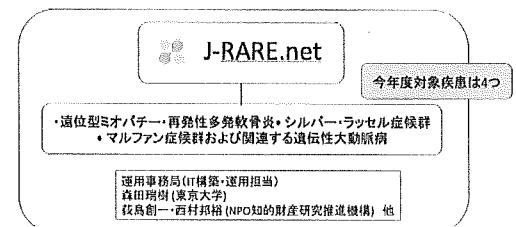
<https://j-rare.net/>

J.RARE.net は本研究期間においては、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を対象に患者レジストリを運用した。

患者主導型レジストリの構築・運用(平成24・25年度)

レジストリ名称：

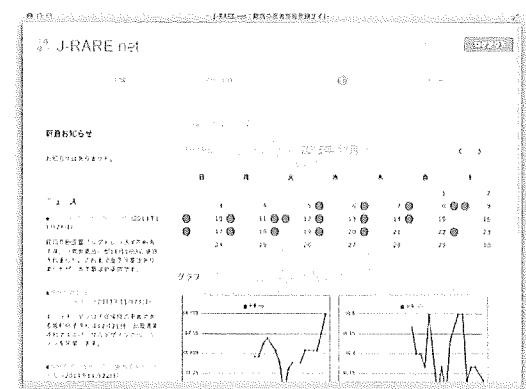
J-RARE.net (ジェイレア・ネット)



Web サイトのトップページはログイン画面となっている。プライバシー policy、利用規約なども確認することができる。



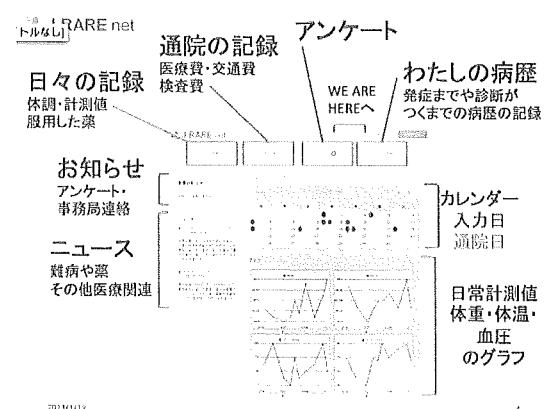
登録すると、ログインができるようになる。記録のカレンダーやグラフをみることができた。



ここで、患者レジストリに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：

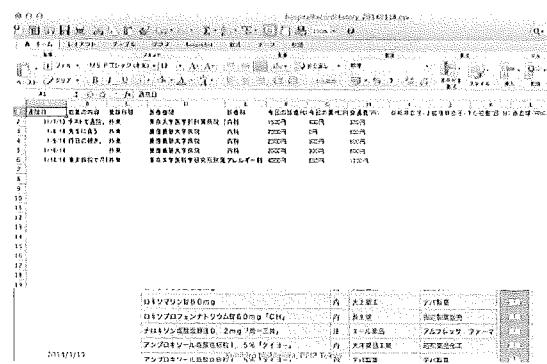
1. 疾患の研究に役立つ項目
2. 診療の際に役立つ項目
3. 患者の自己健康管理に役立つ項目

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。

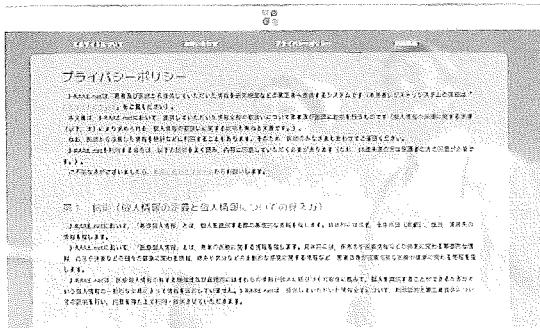
J-RARE.net  
通院の記録→Excelへ  
交通費・医療費の計算



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関するも、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。

J-RARE.net

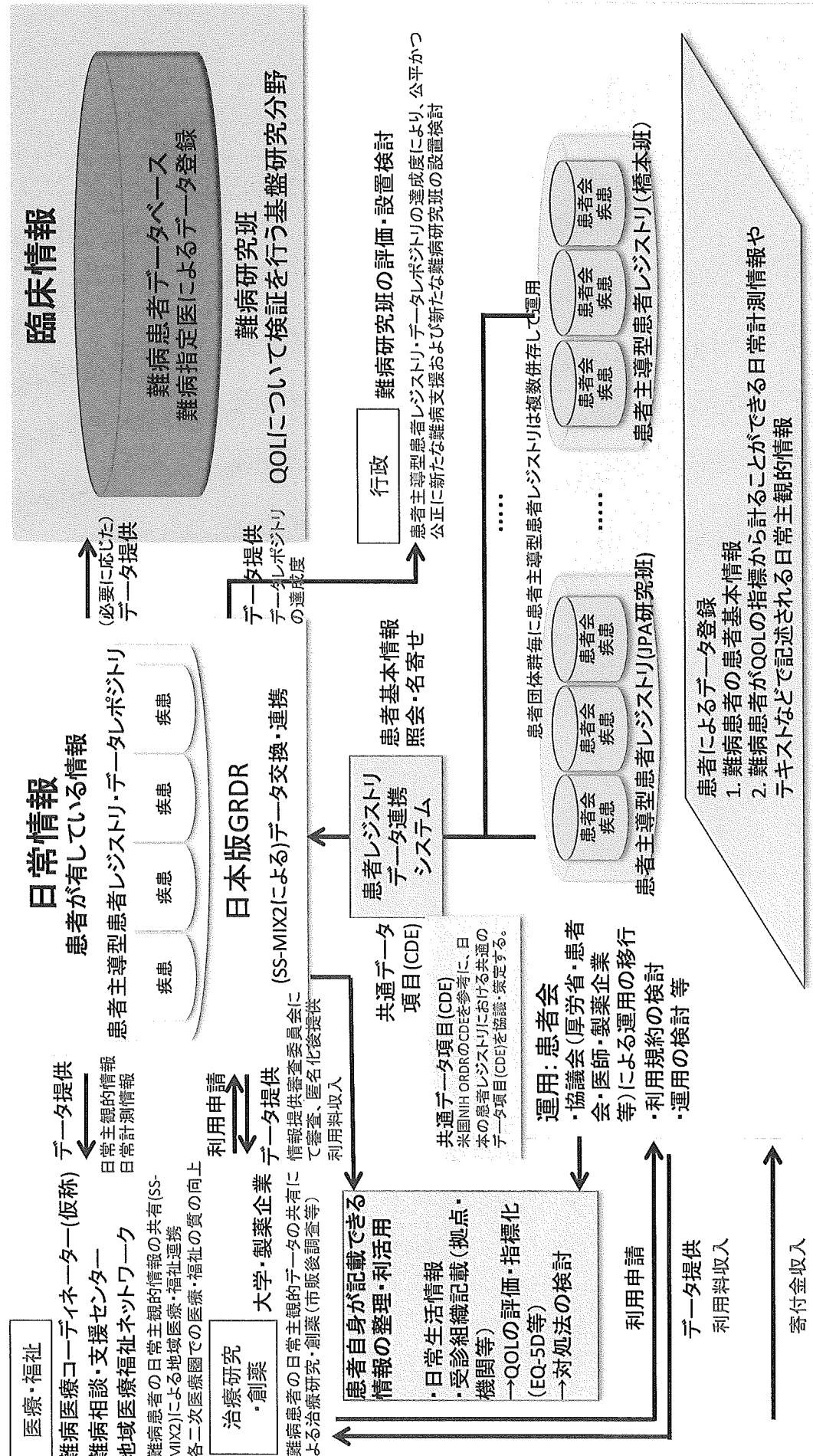
## プライバシーポリシー

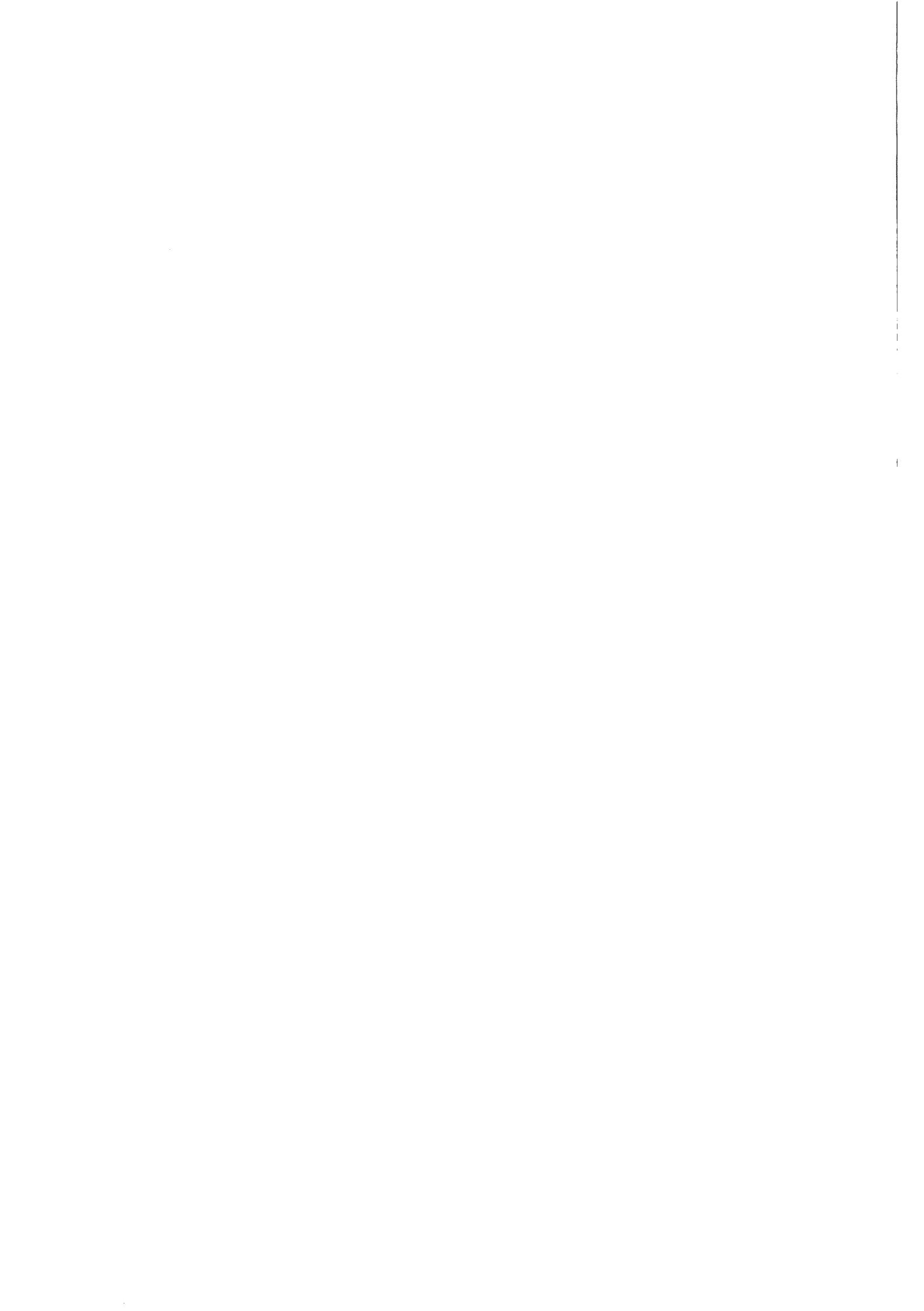


# 日本版GRDR(仮称)により連携した患者主導型患者レジストリのグランドデザイン

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をする。患者会による患者主導型患者レジストリの、日本版日本版GRDR(仮称)\*、すなわち患者主導型患者レジストリ・データベースと、患者会による難病患者以外のみならず、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、将来にわたく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。

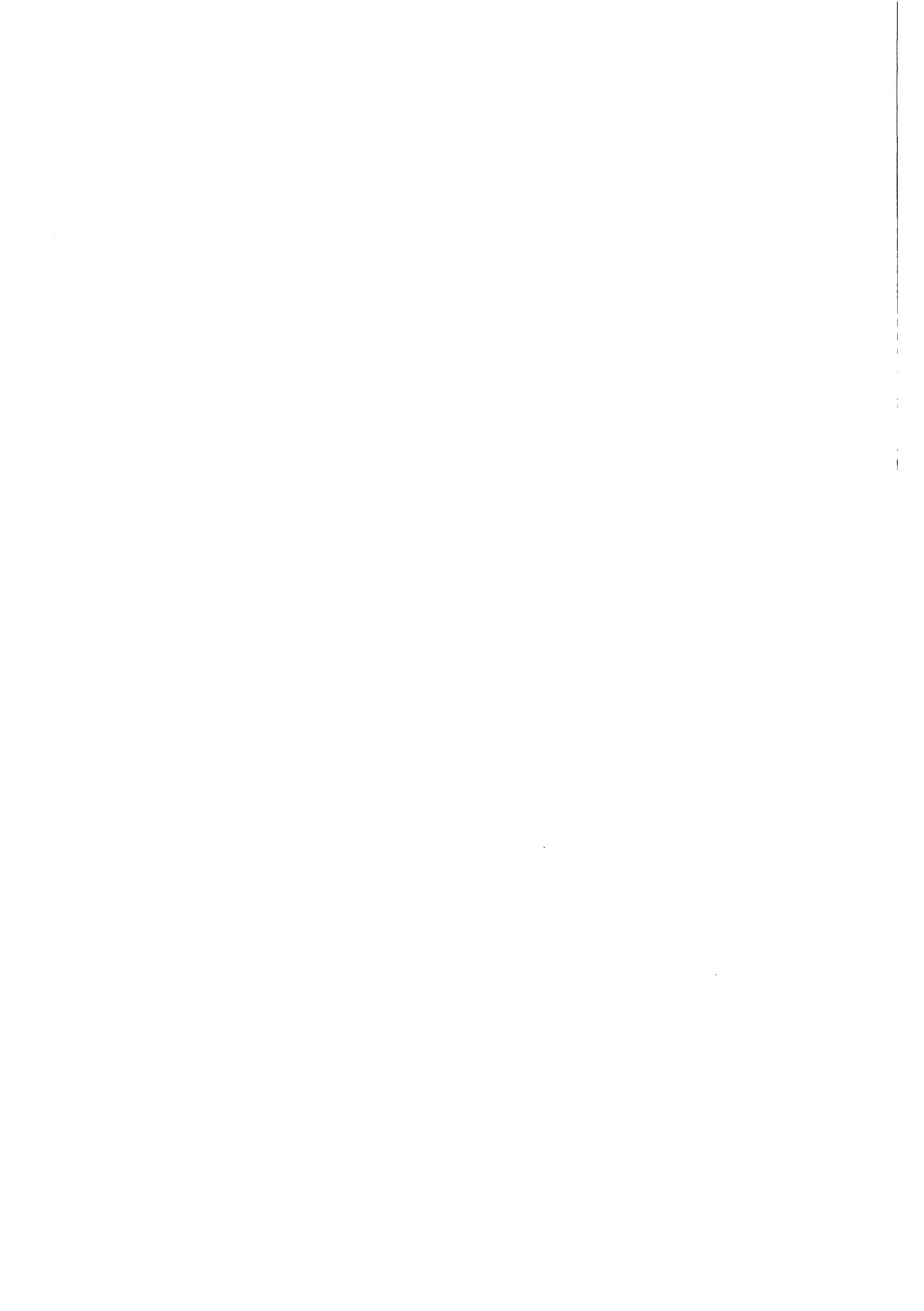
\*米国NIH Office of Rare Disease Research(ORDR)のGlobal Rare Diseases Patient Registry and Data Repository (GRDR)を参考に日本版を構築する。





### III 研究成果の刊行に関する一覧

(刊行物はありません)



## IV 研究班名簿

平成24年度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班（J P A研究班）

区分	氏名	所属等	職名
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、財団法人北海道難病連(筋無力症部会)	代表理事、評議員
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、全国膠原病友の会	副代表理事、会長
	永森 志織	一般社団法人日本難病・疾病団体協議会、NPO法人難病支援ネット北海道	事務局、理事
	森田 瑞樹	NPO法人PRIP Tokyo(知的財産研究推進機構)、東京大学知の構造化センター、独立行政法人医薬基盤研究所	プロジェクトメンバー、研究員、技術アドバイザー
	荻島 創一	NPO法人PRIP Tokyo(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	プロジェクトメンバー、講師
	荒牧 英治	東京大学知の構造化センター、科学技術振興機構	講師
	西村 邦裕	NPO法人PRIP Tokyo(知的財産研究推進機構)、東京大学先端科学技術研究センター	プロジェクトメンバー、客員研究員
	安念 潤司	NPO法人PRIP Tokyo(知的財産研究推進機構)、中央大学法科大学院	理事長、教授
	有馬 隆博	東北大学大学院医学系研究科	教授
	森崎 隆幸	独立行政法人国立循環器病研究センター	部長
	鈴木 登	聖マリアンナ医科大学	教授
研究協力者	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	医師
	西村由希子	一般社団法人日本難病・疾病団体協議会、NPO法人PRIP Tokyo(知的財産研究推進機構)	事務局理事
	佐藤 太勝	NPO法人難病支援ネット北海道(弁護士)	理事
	中井 秀紀	NPO法人難病支援ネット北海道(医師)	理事
	花岡 秀樹	NPO法人PRIP Tokyo(知的財産研究推進機構)、ライフテクノロジーズジャパン	プロジェクトメンバー、テクニカルサポート
	武藤 香織	東京大学医科学研究所 ヒトゲノム解析センター	教授
	馬上 和久	一般社団法人日本難病・疾病団体協議会、社団法人全国腎臓病協議会	副代表理事、副会長
	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	副代表理事、代表
	織田友理子	PADM遠位型ミオパチー患者会	代表代行
	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
	猪井 佳子	NPO法人日本マルファン協会	代表理事
	永松 勝利	再発性多発軟骨炎患者支援の会	代表
	大黒 宏司	全国膠原病友の会	副会長
事務局		一般社団法人日本難病・疾病団体協議会(J P A) 〒162-0822 東京都新宿区下宮比町2-28 飯田橋ハイタウン610号 TEL 03-6280-7734 FAX 03-6280-7735 e-mail jpa-kenkyu@nanbyo.jp	

平成25年度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  
に向けた研究班( J P A 研究班) 名簿

区分	氏名	所属等	職名
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、財団法人北海道難病連(筋無力症部会)	代表理事、評議員
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	副代表理事、代表理事
	永森 志織	一般社団法人日本難病・疾病団体協議会、NPO法人難病支援ネット北海道	事務局、理事
	森田 瑞樹	東京大学知の構造化センター	研究員
	荻島 創一	NPO法人PRIP Tokyo(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	プロジェクトメンバー、講師
	西村 邦裕	NPO法人PRIP Tokyo(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	プロジェクトメンバー、客員研究員
	安念 潤司	NPO法人PRIP Tokyo(知的財産研究推進機構)、中央大学法科大学院	理事長、教授
	有馬 隆博	東北大学大学院医学系研究科	教授
	森崎 隆幸	独立行政法人国立循環器病研究センター	部長
	鈴木 登	聖マリアンナ医科大学	教授
	森 まどか	独立行政法人国立精神・神経医療研究センター病院	医師
研究協力者	緒方 勤	国立大学法人浜松医科大学小児科学	教授
	平田 恭信	東京通信病院	病院長
	西村由希子	一般社団法人日本難病・疾病団体協議会、N P O 法人PRIP Tokyo(知的財産研究推進機構)	事務局理事
	佐藤 太勝	N P O 法人難病支援ネット北海道	理事
	中井 秀紀	N P O 法人難病支援ネット北海道	理事
	荒牧 英治	京都大学学際融合教育研究推進センター リーディング大学院 デザイン学	特定准教授
	武藤 香織	東京大学医科学研究所 ヒトゲノム解析センター	教授
	清水 潤	聖マリアンナ医科大学免疫学・病害動物学教室	准教授
	今井 靖	東京大学医学部附属病院循環器内科	特任講師
	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	副代表理事、代表
	織田友理子	N P O 法人P A D M遠位型ミオパチー患者会	代表代行
	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
	猪井 佳子	N P O 法人日本マルファン協会	代表理事
事務局	谷口 佳久	マルファン・ネットワーク・ジャパン	副代表
	永松 勝利	再発性多発軟骨炎(R P)患者会	代表
	大黒 宏司	一般社団法人全国膠原病友の会	常務理事
		一般社団法人日本難病・疾病団体協議会( J P A ) 〒162-0822 東京都新宿区下宮比町2-28 飯田橋ハイタウン610号 TEL 03-6280-7734 FAX 03-6280-7735 e-mail jpa-kenkyu@nanbyo.jp	
経理事務担当者	水谷 幸司	同上	事務局長

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24年度～25年度 総合研究報告書

2014年3月 20日発行

編集・発行

「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」班

(JPA研究班) 研究代表者 伊藤建雄(日本難病・疾病団体協議会代表理事)

事務局:一般社団法人日本難病・疾病団体協議会(JPA)

〒162-0822 東京都新宿区下宮比町 2-28 飯田橋ハイタウン 610号

TEL03-6280-7734 FAX03-6280-7735 E-mail:jpa-kenkyu@nanbyo.jp