



第1回小児希少難病の精査診療機関検索サイト検討委員会

【議事録サマリー】

開催日時：2021年12月27日（月）12：45開始～14：15終了

開催方法：オンライン（Zoom）会議

出席者：13名（後掲の通り）

議長：委員長 佐谷秀行

（以下、敬称略）

1. 趣旨説明

患児家族は、情報の少なさ等により難民化して時間と労力を使ってしまうことから、検索サイトを構築し拡充することによって、かかりつけ医向けに情報提供を行うサイトを作ってはどうかということで、今回のプロジェクトを立ち上げた。

2. 作業経過の説明

- ① 基礎調査：精査診療機関リスト作成の手がかりについて調査を進めている。まず手がかりの多さによって◎、○、△、Xの4つに整理している。今公開されているサイトにそのままリンク許可を得ればいいものを◎、手がかりがあるものは○、手がかりが掴みにくいものは△、手がかりがないものはX。今は338疾患について整理をし始めており、今後は学会・患者会のご協力を得ながら進めていきたい。
- ② ケースワーク：原発性免疫不全症の精査診療機関のリストを作成中。これを完成させて他の疾患のリストを作成していく際のモデルとしたい。
- ③ アンケート調査：難病の薬剤開発にも結び付くように、製薬会社にとっても利便性のあるサイトを目指してアンケートを実施しようと考えている。

3. デスカッション

- 遺伝学的検査が発達してきたが、情報が非常に不足していて、何処までができて何処までができないかが分からないということにみんな悩んでいる。
- 登録衛生検査所ではなく大学の医局でやっている検査もたくさんあって、研究でやられている先生方の紹介をどんな形でするのが課題になると思う。
- このサイトの作業は、出来るところから出来る範囲でやる、という形で進めざるを得ない。出来るだけ学会・患者会が一枚岩で、協力を得られる可能性が高いことからアプローチしていく。
- かかりつけ医・医師を対象としたサイトを作るということが、方向性として現実的。
- 難病情報センターはじめ、既存のサイトとの違いや役割分担をどう考えるか。検査や病院の情報はあまりないので、このサイトの存在感は出せるのではないか。そのうえで、学会や既存サイトとの連携を模索できるともっと良いものになると思う。
- 難病の拠点整備がどうなっていくのを見ながら進める必要がある。難病の場合、検査依頼できるところが日本の中に1～2か所しかないというケースも多いと思うので、拠点病院の方々にも使っていただけるようなサイトになればいいと考えている。
- 今後サステナビリティも考えて資金面との患者会との連携も考えながらすすめていく。

以上

第2回小児希少難病の精査診療機関検索サイト検討委員会

【議事録サマリー】

開催日時：2022年1月21日（金）10：00 開始～11：30 終了

開催方法：オンライン（Zoom）会議

出席者：18名（後掲の通り）

議長：委員長 佐谷秀行（健やか協会理事・慶應義塾大学医学部先端医科学研究所教授）

（以下、敬称略）

1. 委員長開催挨拶・協会理事長挨拶・初参加者自己紹介（略）
2. 原発性免疫不全症の精査・診療機関リストについて（資料2）
 - 免疫不全症のリストは遺伝子検査以外はまだまだ埋まっていない。リスト作りに有益なサイトや資料をぜひご教示頂きたい。
 - 作成資料はかなり古いサイトを参考にしていて、既に遺伝子検査施設に関してはPIDJver.2に充実している。ただ、その前に行うフローサイトメトリを使った細胞数のカウントなどの検査は、どこでもできるというものではないので整理が必要。やはり JSIAD 日本免疫不全・自己炎症学会と連携・許可を得ながら、進めるほうがいい。
 - 検討委員会として、JSIAD 学会に正式な書面での申し入れを行うこととする。
 - JSIAD 学会では診療相談窓口があり、熱心に親切にシステムティックに対応頂ける体制がある。その広報をするとか、学会が受け入れやすい機能をこの委員会が持てば、上手く協力して頂けるのではないかと。
 - こういった事業をやる時に、厚労省、難病情報センター、拠点病院、学会、研究班とそれぞれに役割があり、関わり合いをどうしていくかが重要。難民化の解消が目的なので、ワンストップの情報があると確かに利便性はある。拠点病院もこの情報を活用するようになれば双方にとってよいこと。ただ、別の難民を生まないように整備が重要。
 - 診療機関については地域性は非常に重要と思われる。また範囲を広げていくときには、患者会によって幅があるという事については留意が必要。
3. 免疫系疾患（膠原病・自己炎症疾患）の基礎調査の進め方について（資料3）
 - 事務局としては、患者会の皆様にアルバイトしていただく形で、出来るだけ多くの情報をネットリサーチして集めて頂くと共に、手がかりの多い少ないによって「◎○△×」整理を依頼したい。
 - 患者会の方は、自分のお子さんが難病と診断された時にかなりネットサーフィンがされたはずで、基礎的な調査の手伝いは適任と思われる。ただ「◎○△×」の指標を決めてから依頼しないと、作業ごとに差が大きいと思われるので、その解説が必要。
 - 患者会の方がネットサーフィンして集めた情報がそのまま公開されるというわけではなく、まずは情報を集めてみるころから始めるというファーストステップが基礎調査。その次は、ふるいをかけて、Quality のある情報にして、それから情報公開するという段取りを踏むことになる。量と慎重さと、両方を獲得していかなければ進まないと思われる。
 - 免疫系は「膠原病友の会」と「自己炎症疾患友の会」にお願いする方が作業はスムーズかと思われる。西小森先生、小原先生に差し支えなければご紹介をお願いしたい。厚労省にも、各学会や患者会にご紹介お声がけを、差し支えがなければお願いできればありがたい。



- 免疫系以外の疾患群の基礎調査も進めたい。目標はあと 60～70 疾患。1 人 5 疾患リサーチして頂くとして 20 名のバイト人員が必要。どの疾患群がご縁がつながりやすいかご意見を頂きたい。

4. 構築する検索サイトの構成について

- JPA 仕様より(株)ミーカンパニーをご紹介いただき、翌週にアポイントを予定。(同社の Web ページを表示)。膨大なデータベースを作られており、参考になると思われる。
- 重複するところをやる必要はないので、本事業で独自にデータベースを構築するよりも、連携したほうが良いかもしれないので、皆様のご意見を頂きたい。

5. 製薬会社向けアンケート調査について

- 難病の薬剤開発にも結び付くようにと、今月末頃から、製薬会社 50 社程度に向けてアンケート実施を予定としている。
- 委員各位がこれまで経験された治験などの機会に、製薬会社の方がどのようなことをおっしゃっていたか、アンケ項目のヒントを頂きたい。

以上

第 3 回小児希少難病の精査診療機関検索サイト検討委員会

【議事録サマリー】

開催日時: 2022 年 2 月 25 日 (金) 10:00 開始~11:30 終了

開催方法: オンライン (Zoom) 会議

出席者: 15名 (後掲の通り)

議長: 委員長 佐谷秀行 (健やか協会理事・慶應塾大学医学部先端医科学研究所教授)

委員長開催対応、前回の模様 (資料1略)

1. 検討委員会方針について (資料2)

- 構築するサイトは、かかりつけ医・医師に向けたものとする。ポイントは 2 点に絞り、特殊な検査の依頼先情報と専門性の高い医師・診療機関情報とする。
- サイトは誰でも閲覧できる公開情報なので、患者が専門医に直接問い合わせるとい事もあり得る。サイト掲載許可には、気遣いが必要と思われる。
- 原発性免疫不全症PIDは疾患が多いので、どの疾患がどの専門医か分からない。詳細にリスト化するのには有用だが大変。側面から入って段々整っていかばよいと思われる。日本免疫不全・自己炎症学会(JSIAD)が掲載している「共同研究施設」欄にリンクさせて頂くという考えもある。

2. 製薬会社向けアンケート調査について (資料5)

- アンケートすること自体はよいが、回答者を明確にしたほうがいい。ラボの研究者か、医療情報収集の担当者か。マーケティング担当が良いように思うが、ここは、製薬会社に先に聞いてみてはどうか?
- 希少疾患関係の製薬会社に意見を聞いて、皆様にフィードバックさせて頂くこととする。

3. Web サイト構成について (資料6)

- 構築するサイトは公共性を重んじ、完全に無料公開。ミーカンパニーのシステムである SCUEL にサーバ内に置き、日々の運用やテクニカルなところはミーカンパニーにお願いする。但し、SCUEL とは完全に切り離して構築する。ドメインも独自とする予定。メリットの 1 つとしては、SCUEL では医師の所属移動に対応できるシステムが出来ているので、我々のサイトの医師情報も連動できるという事で、こちらでの更新作業が一部軽減される。長期的維持のため、スポンサー探しも当方とミーカンパニーで協力して取り組むことでも一致している。
- 資料によると、疾患名から辿るようになっているが、検査名からも検索できるようにもしたほうがいいのかと思う。
- ミーカンパニーはかなりノウハウをお持ちなので一緒にやっていくのはいいと思うが、慎重にウオッチしながら進める必要がある。

4. 原発性免疫不全症 (PID) の精査・診療機関リストについて (資料3)

- 研究よりは日頃から診察されている方のリストが良いと思う。本当に専門医といえるのは実際には 10 名ぐらいかと思われ、学会にこのリストをポンと投げて、推薦頂きたいとお願いする方法もいいかなと思われる。検査施設も JSIAD 学会にお尋ねして、人に紐づく検査・施設に紐づく検査と両方があると思うが、リストを整備していくのがよいと思われる。
- 問い合わせフォームつくるのか？ 問合せ者が直接リストの機関や先生にアクセスしてしまうと、先方の迷惑となる可能性もある。問い合わせを受ける体制にすると、その後の運用は負担が大きくなるが、事務局で問合せ者の選別や紹介先の振り分けを行うのが望ましい。また全ての情報を公開するのではなく、名簿は内部で持っていて、公開は大学名・施設名までにしたほうがいい。
- 検査機関リストは、一通りできたところで、私も確認する。

5. 患者会様にご協力いただく予備調査について

- 検索は患児の親は慣れている方が多いうえ、他の難病についても知ろうとする人も多い。だから適していると思う。作業内容については、Zoom で研修会をしたほうがいい。またメッセージ等でコミュニティを創ったほうが良いと思われる。参加者が互いに、どこまで、どうやって調べたか、共有し意見交換できて便利。
- 先ほどの PID のやり方で、学界にもご協力頂いてというやり方でいくなら、予備調査をする必要がないのではないかと→星山：前回の委員会でも「医師は協力したい気持ちはあるが、忙しいから出来ない」というお話が合ったように、医師でない我々がある程度のリストを作って学会の先生に確認して頂くという段取りでないと、実際進んでいけないため。
- 患者はよくネット検索はしているので、適任であると思う。今回の予備調査は、どの患者会の方でも、やれると思う。その後は専門の先生方でブラッシュアップしてくださるという事で理解している。ネットに溢れている情報の中で、主治医のコメントをどう受け止めたらいいか、セカンドオピニオンの事とか、弊害も色々ある中で、つばさの会では信頼できる医師の先生と二人三脚でいくのがいいと、アドバイスしている。

以上

【小児希少難病の精査診療機関検索サイト構築事業 検討委員会】		
委員長	佐谷 秀行	慶應義塾大学医学部先端医科学研究所教授 日本レックリングハウゼン病学会理事
有識者 研究者	小原 収	かずさ DNA 研究所副所長 日本免疫不全・自己炎症学会理事
	黒澤 健司	神奈川県立こども医療センター遺伝科部長 日本小児遺伝学会理事長
	千葉 勉	京都大学名誉教授 関西電力病院長 厚生科学審議会疾病対策部会 難病対策委員会 委員長
	西小森 隆太	久留米大学医学部小児科学講座教授 日本免疫不全・自己炎症学会理事
	盛一 享徳	国立成育医療研究センター研究所小児慢性特定疾病情報室
患者団体 患者支援組 織	役 員	NPO 法人 PID つばさの会（原発性免疫不全症患者会）
	福島 慎吾 本田 睦子	認定 NPO 法人難病のこども支援全国ネットワーク 専務理事 部長
	辻 邦夫	一般社団法人日本難病・疾病団体協議会（JPA） 常務理事
	大河原 和泉	To smile（レックリングハウゼン病患者会） 代表
検査機関等	堤 正好	一般社団法人日本衛生検査所協会理事・顧問
オブザーバ	担当者	厚生労働省健康局難病対策課
健やか協会	南野 奈津子	健やか親子支援協会理事長 東洋大学ライフデザイン学部生活支援学科教授
	蒲原 基道	健やか親子支援協会顧問（元厚生労働省事務次官） 日本社会事業大学専門職大学院客員教授
	前川 守	健やか親子支援協会顧問（元内閣府審議官） 流通科学大学流通科学研究所副所長
	川口 耕一	健やか親子支援協会専務理事
	星山 慶子	健やか親子支援協会事務局長

