



患者主導型の情報プラットフォームJ-RAREと 関連する話題紹介

2021/1/23

第 5 回ミトコンドリア病研究公開フォーラム

西村 邦裕 kuni@asrid.org

特定非営利活動法人ASrid

<https://asrid.org>



本日の流れ

- ASrid / 中間機関について
- 患者主導型の情報プラットフォームJ-RARE
- PRO(Patient Reported Outcome)の事例
- Rare Disease Day（世界希少・難治性疾患の日）



本日の流れ

- ASrid / 中間機関について
- 患者主導型の情報プラットフォームJ-RARE
- PRO(Patient Reported Outcome)の事例
- Rare Disease Day（世界希少・難治性疾患の日）



希少疾患領域の現状－1/2



診断確定までの
平均期間は5-7年



少ない専門医



治療法があるのは
全体の5%未満（FDA）



少ない知識



広範かつ生涯に渡る
医療ニーズが必要



小さく、散逸した
患者集団



高額な治療コスト



社会からの孤立



希少疾患領域の現状-2/2

治療の視点

なおりにくい

なおしかたが
わからない

症状の視点

目にみえる

目にみえない



ASridは中間機関として活動





ASrid のミッション

希少・難治性疾患分野における
全ステイクホルダーに向けたサービスの提供

*To patients,
For patients,
Beside patients*

*Patients Reported Outcome*の
利活用ができるプロ集団/中間機関を目指す



ASrid =

“つながる”ための仕組みを“つくる”



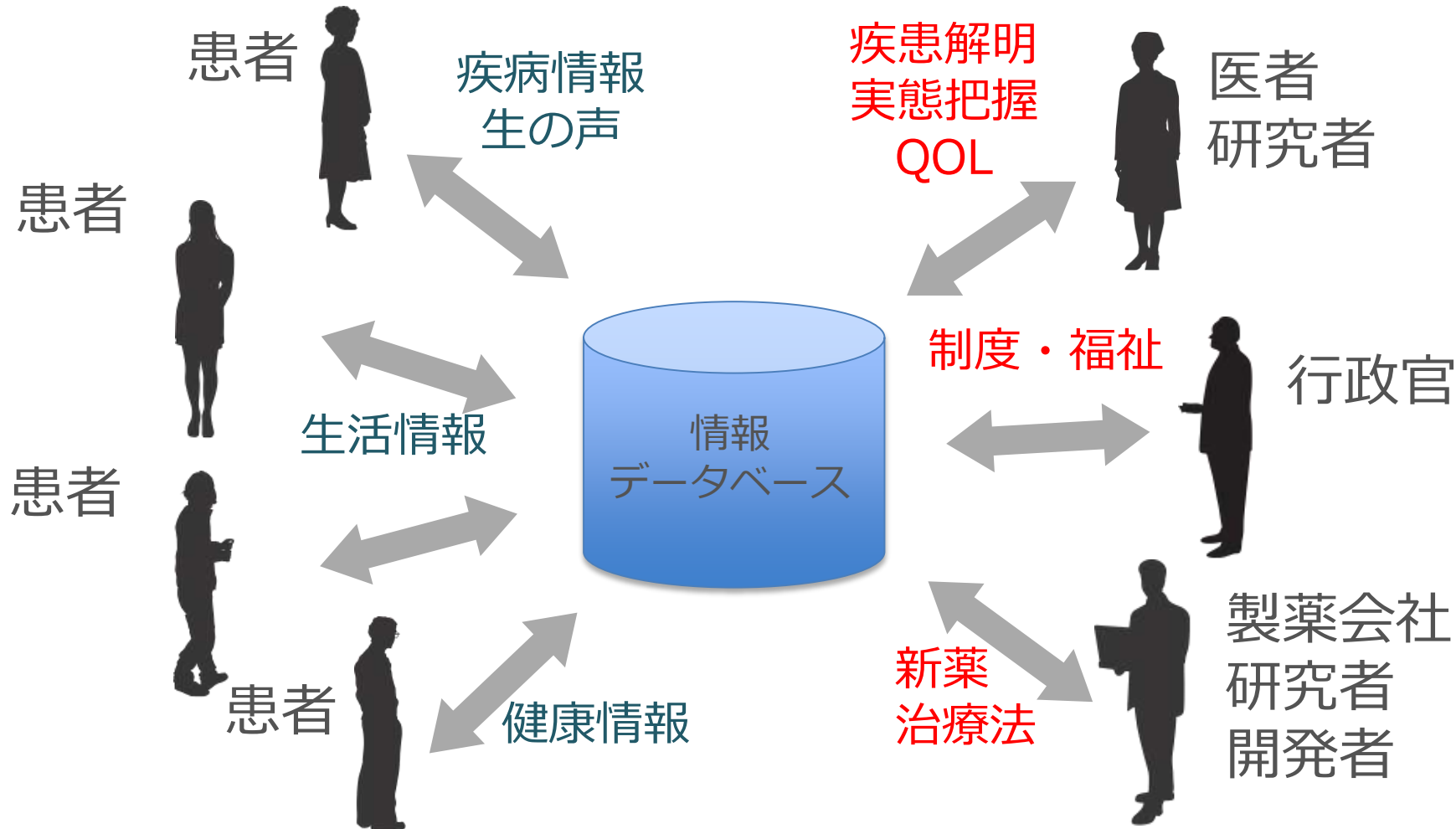
*To patients,
For patients,
Beside patients*

本日の流れ

- ASrid / 中間機関について
- 患者主導型の情報プラットフォームJ-RARE
- PRO(Patient Reported Outcome)の事例
- Rare Disease Day (世界希少・難治性疾患の日)



患者が有する情報の価値を最大限に活用したい PRO(Patient Reported Outcome)



患者主導型情報プラットフォーム J-RARE



あなたの登録が研究を進め、新薬の開発につながります。

トップ

J-RAREとは

対象疾患

運営主体



J-RARE（ジェイレア）は希少疾患を対象とした患者情報登録サイト（患者情報プラットフォーム）です。

患者の情報を本人の同意の下で収集・蓄積し、その情報を希少疾患の実態調査や原因究明、新薬開発、福祉の充実など、患者のみなさんに還元されることのために活用していただく専門家へ提供します。

このような患者参加型の研究開発を通じて、一つでも多くの希少疾患が治療可能になること、および希少疾患の患者が暮らしやすい社会を実現することを目指しています。

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



J-RARE

食事の記録、日々の体調や服薬状況を記録し、体調や疾病の管理にも役立ちます。さらなる治療の研究に役立つことが期待できるのでは？

日常情報の入力

入力

***は必須項目です**

日付 *	2019/05/04
記入者 *	本人 代理
今日の気分はいかがですか？	☒ 笑顔 ☐ 笑顔 ☐ 笑顔 ☐ 笑顔 ☐ 笑顔 ☐ 笑顔
※今日の体調や気分、薬を飲んで感じたことなど、症状や服薬に関連することを自由に記入してください。	
(例) 昨日の夕方の風が涼しく気持ちよかったです。夜中まで寝られました。	
(例) 頭痛は軽くなりましたがまだ片頭痛もたまにあります。おかげで外出はしやすくなったかも。	
(例) 新しい服はうまくできあがったのがうれしい。	
(例) 朝起きからジョギングの楽しみが、最近増えてきました。	
※薬を記録する際には、服薬名（商品名）で薬を確認し、「量」を入力してください。	
(例) アムネール® で薬を	
服薬名（商品名）	1日の使用量
デグレートル錠100mg	4 錠/日 *
保存	リセット 戻る 初回入力



診断がつくまでの経緯や入院歴・症状などを時系列に残しておくことができます。振り返りに便利！

- これまでの通院履歴、診察費などを記録でき、振り返りに便利。
- 診察費や薬代、交通費などの記録も一覧で出力も可能なので、確定申告にも大活躍！

わたしの病歴		
発症から診断まで		
発症（初発）の年齢 （症状が始めた年齢） 診断前に気づいていた症状はありますか？	☐ 出生前 ☒ 出生時 ☐ 自覚症状はなかった ☐ わたしに気づかれた ☐ あり ☐ なし ☐ わからない（自由記述）	
その後、診断がつくまでのことで気になっていたこと		
[問] 17歳ごろ、歩いてるときによくつまずくようになった。 [答] 33〜35歳、夜間に目が止まらなくなることがあったが、仕事で忙しかっただけで病院には行かなかった。		
臨床・初診	初診診療科 （症状について相談をするためにはじめに訪れた診療科）	
	発症時の診断と現在の診断は一致していますか？	☐ はい ☒ いいえ
	診断年齢 （診断を受けたときの年齢）	☐ 出生前 ☐ 出生時 D ☐ 歳 ☐ 不明
	診断医療機関	
	診断診療科	
診断に至ったきっかけ	☐ 自覚症状より自ら受診 ☐ 他院（もしくは他科）からの紹介により受診 ☒ 健康診断（検食異常） ☐ 救急搬送 ☐ 遺伝（家族歴）から受診 ☐ 母親の妊娠時 ☐ その他【自由記述】	
今までの出来事と現在の生活状況		
今までの主な出来事（養育や婚姻、転職や子育て、業の転用、生活環境の変化、診断以降の症状など）を年輪とともに順番に記入してください	[問] 4歳、健康上の都合により退園 [答] 2歳次より、足がかりにくく、階段を走るのが大変になってくる [問] 18歳、精神科病棟（リハビリテーション科）へ入寮 [答] 5歳、電車乗降手入退学 [問] 32歳、ステロイド療法開始 [答] 27歳から39歳、スチロイドの使用によって、ミュージアム（発達観察中）、寛心館（治療協力）、風見山（治療協力）、平取（小児神経科、治癒）、ウラジカ療育院（療育）、安楽（旧通）心療内科の小児科へ3回休学 [問] 33歳後、基のわくわく中心。空想したところ、スチロイドの副作用と診断され、服薬量も安定した [問] 22歳、大学入学、就職 [答] 23歳、リマテックス社の見学で、口内炎（虫歯発症なし、リマテックス実装）。脱毛（顔面脱毛中）、奇形矯正術（治療終了、リマテックス服用中止） [問] 38歳、研究で休職の後、11月と検査翌日ある [問] 16歳、つま先が歩けなくなると、よく眠るようになる。 [問] 33歳、▲▲病院まで、下行動時間人工皮膚着脱機 [問] 5歳後、胎児骨質 [問] 33歳、オーストラリアの移住で、腎臓透析所（治療協力、キョーノル服用中止） [問] 6歳後、心臓病検査の結果、2週間入院 [問] 52歳、変性によりむろづかいと指摘される。変性したことによる難病特有の合併症と診断される	
就業状況		
現在の就業状況		
現在の同居人数 （自分以外の人数）	人	
現在の同居形態	[問] 父、母 [答] ムニーマイト	

通院記録の閲覧

年月：2016年5月

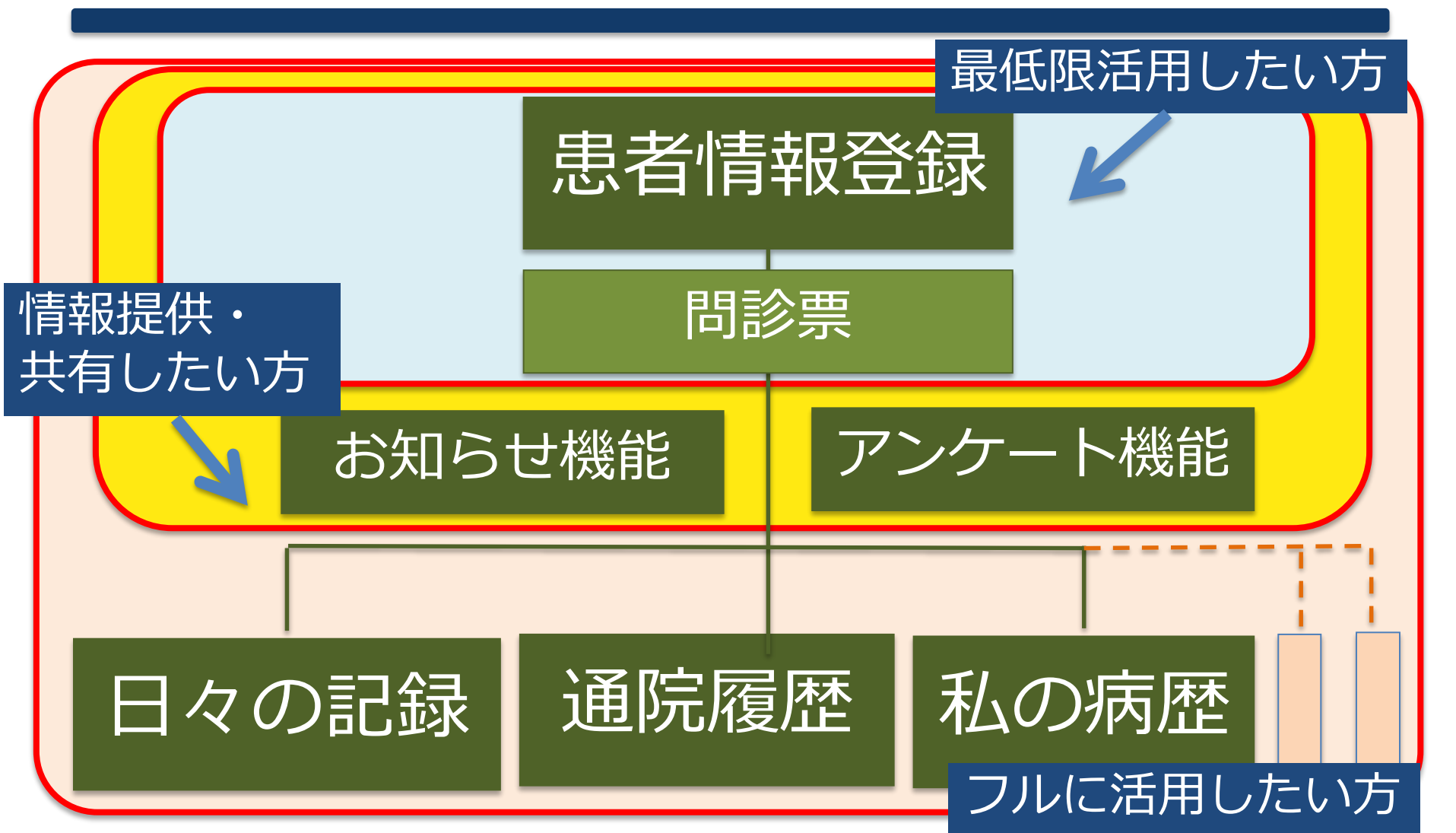
年月日	曜日	医療機関	受診形態	医療費	処置の内容
2016-05-03	火	〇〇病院	外来	14890 円	

一覧ファイル出力対象：
 ☒ 全期間の一覧
 ☐ 表示中の一覧

※一覧ファイルはCSV形式です。

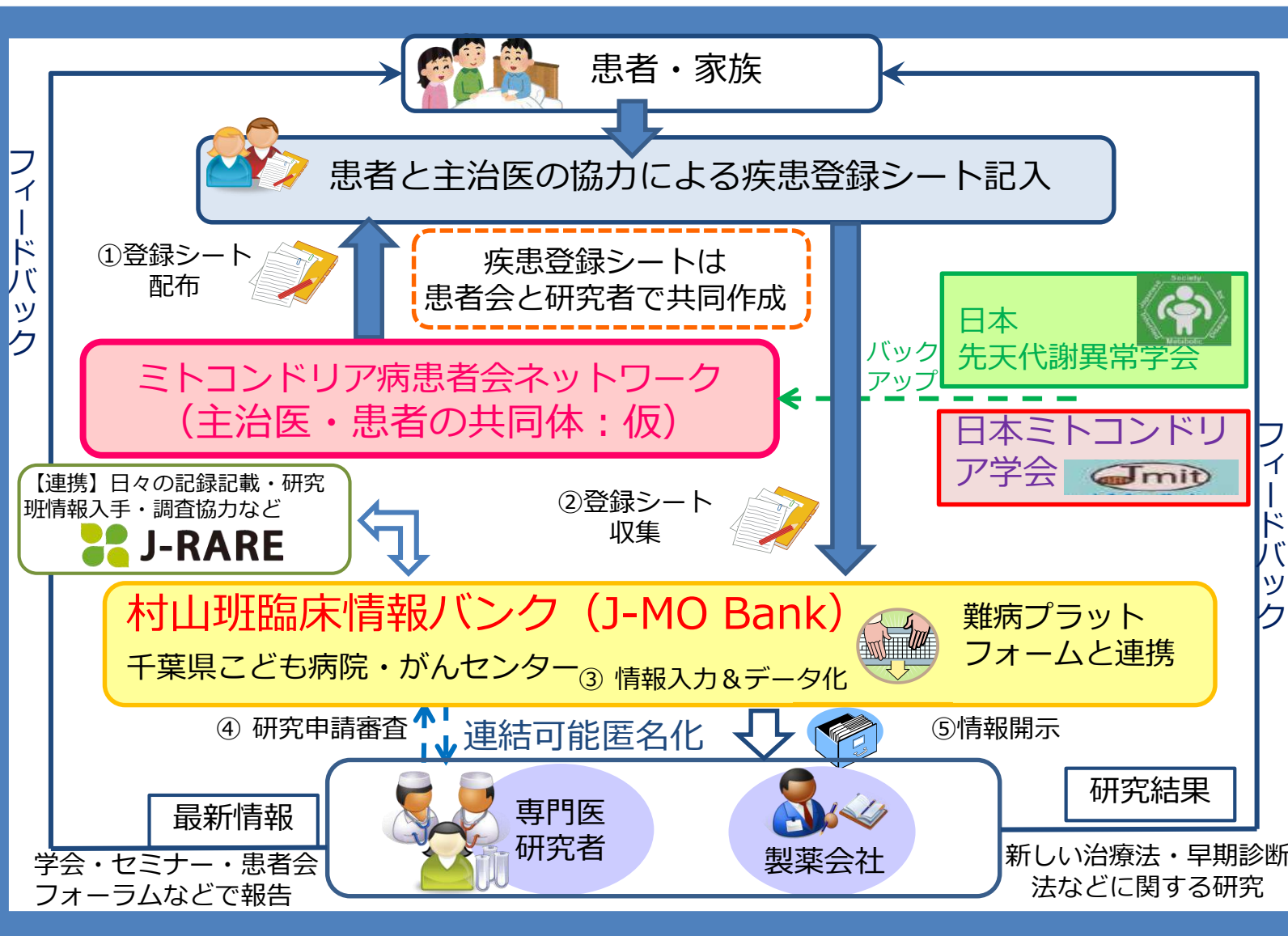
通院記録の 閲覧

J-RAREサイトマップと活用対象



J-RAREとミトコンドリア病研究班との連携

55名の方にご協力いただいております。



本日の流れ

- ASrid / 中間機関について
- 患者主導型の情報プラットフォームJ-RARE
- PRO(Patient Reported Outcome)の事例
- Rare Disease Day（世界希少・難治性疾患の日）



昨今の製薬企業のトレンド —Patientに向けたスローガン発信

- “**Patient Centricity（患者中心）**”

「患者を常に中心に据え、患者に焦点をあてた対応を行い、最終的に患者本人の判断を最大限尊重すること」

→製薬企業が「医師・病院中心(Physician/site-centered)」になりやすいことへの警鐘から生まれた言葉と考えられる

→しかし、日本ではこの“中心”という表現が日本では必ずしも受け入れられていない（ぴんとこない人が多い）

→昨今では、むしろ“**Patient Engagement / Involvement**”
という言葉を用いる組織が多い

（ただし言葉の各定義はまだ国際的に定まっていない）

**大切なことは、
今まで以上に患者を意識した戦略を
企業が立案するようになっていること**



昨今の製薬企業のトレンド

— Patient Reported Outcome (PRO)

PRO = 患者や家族のみが知りうる認識や評価、価値観を、より医療や生活の場に活かしていく概念

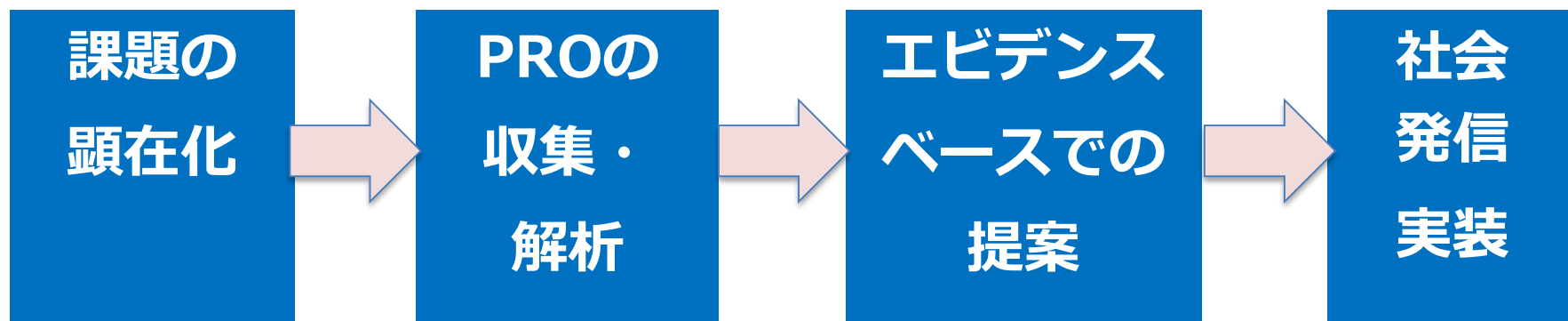
PRO = “a measurement based on a report that comes directly from the patient (i.e., study subject) about the status of a patient’s health condition without amendment or interpretation of the patient’s response by a clinician or anyone else.” (By FDA/NIH)*

PRO種類 = QOL (Quality of Life、生活の質) ・ 治療満足度 他

主観的評価を科学的に実態把握する取り組みは
日本では始まったばかり

ASridは患者の声を広義のPROと捉えて利活用検討

ASridのPRO利活用アプローチ



事例：臨床試験（治験）のイメージ調査

調査対象	難病（希少疾患・難治性疾患・長期慢性疾患）の患者または家族、関係者。 （指定難病に認定されているかは不問）
調査期間	2018年 10月1日 ～ 12月2日
回答者数	151
調査内容	- 臨床試験（治験）に対してどのようなイメージを持っているか、自由記述で回答 - あわせて、性別・学歴・病歴・患者会所属・臨床試験（治験）経験有無 も回答いただく

①回答者の基本的属性を解析、②臨床試験（治験）参加経験の有無で回答者を2群に分け、回答の中でよく用いられた語と語との関係性を示した図を作成（共起ネットワーク分析）、③ポジティブな回答・ネガティブな回答の度合いを「単語感情極性対応表」を用いて数値化し、その度合いに影響する要因を探索（重回帰分析）。探索的な調査のため、有意水準は $p < 0.10$ とした
調査実施組織：NPO ASrid, RDD日本開催事務局

調査から得られた知見

- 臨床試験（治験）に参加したことのない回答者は、臨床試験（治験）に対してネガティブな回答をする傾向あり

調査を経て、今後必要・重要だと考えられること

- 臨床試験（治験）に参加したことのないひとには疑問を解消できる正しい情報を伝えること
- 臨床試験（治験）に初めて参加するひとの不安に寄り添うこと



ASrid=PRO利活用のプロ を目指して

知りたい人

利活用したい人

伝えたい人

のニーズを把握し、適切な形での情報収集・分析を実施

また、得られた結果を必要な方に向けた情報提供を実施
しかるべき他のプラットフォームやプロジェクトと連携

患者が持っている情報の重要性を
患者自身ならびに関係者に伝え
その価値を届ける



本日の流れ

- ASrid / 中間機関について
- 患者主導型の情報プラットフォームJ-RARE
- PRO(Patient Reported Outcome)の事例
- Rare Disease Day（世界希少・難治性疾患の日）



社会啓発イベント: Rare Disease Day (RDD)

- 世界希少・難治性疾患の日
- 希少・難治性疾患の患者さんの生活の質の向上を目指した世界中最大の社会啓発イベント
- 毎年2月末日開催
- 2008年に北欧の国スウェーデンではじまる
- 現在までに欧州、北米、南米、オセアニア、アフリカ、アジア諸国を含む延べ100カ国で開催
- 日本では2010年から開催
(ASridがAll Japan事務局を担当)



RDD JAPAN

RAREDISEASEDAY.ORG



RDD2021スケジュール

2月1日 (月)	RDD Japanオンライン配信 (18時から19時過ぎまでを予定)
2月1日 (月) ~28日 (日)	RDD Japan展示 @東京駅 行幸地下ギャラリー
2月 -3月下旬	RDD公認イベント開催 (現在約45箇所で開催決定) (新規開催 (RDD酒田西、RDD加古川南、RDD奈良学園、RDD石川、RDD難病カフェ、RDD希少がん、RDD脊髄小脳変性症、他))
2月28日 (日)	RDD Tokyo開催 (13時から19時までオンライン配信)



RDD2021 ぜひご参画ください



まとめ

- ASrid / 中間機関について
- 患者主導型の情報プラットフォームJ-RARE
- PRO(Patient Reported Outcome)の事例
- Rare Disease Day（世界希少・難治性疾患の日）



ミトコンドリア病の研究班とも連携し、
情報プラットフォームJ-RAREも含めて
PROから貢献できる点を推進していきます



Thank you for your kind attention



*ASrid core team
(Kuni, Masa and Shun)*



Contact: kuni@asrid.org
Website: <https://asrid.org/>

