

2021



URL : <https://angelsmile.scuel.me>

小児希少難病の精査診療機関検索サイト 構築事業 2021年度活動報告書



一般財団法人 健やか親子支援協会



本事業は、日本財団の助成を受けて実施しています。

はじめに



発症率の低い小児希少難病は、比較的情報が少なく、主治医や患児家族は、難病と診断されるまで、あるいは治療を開始できるまでの間、専門的な検査や診療を行うことのできる医療機関を探すのに時間がかかり、その間に病状が進行してしまうリスクがあります。

難病は 7000 以上あると言われていますが、各々の疾患では、かかりつけ医が尋ねることができ、連携して治療にあたることのできる専門性の高い医師がほんの数名という難病が少なくありません。同様に、診断に必要な特殊検査や遺伝学的検査などを依頼できる施設が、国内に数か所しかなく、情報社会の中にありながら、それらの専門医や精査機関を探し出すことがかなり難しい状況にあります。

そこで、これらの問題を解決する一つの方法として、本サイトを構築し、広く情報提供することを目的に、2021 年 9 月より取り組みを始めました。

しかし、疾患ごとに、分類が複雑であったり、精密検査が何段階もあったり、診断基準が複雑だったり、大きく異なるところがあるため、情報の収集・整理作業は困難を極める上、指定難病だけでも 300 以上、小児慢性疾患も 700 以上と多くの疾患が存在するため、一朝一夕に達成できる事業ではありません。

各疾患について知識と経験をもつ方々のアドバイスを頂けるよう、難病分野の専門家と患者会を中心に検討委員会を設置し、希少難病の患児家族に寄り添うようなより良い情報提供の仕組みを模索しているところです。さらに製薬企業・医療機器メーカー等にとっても役立つサイトの構築を目指しています。

皆様には、今後ともこの取り組みにご理解とご支援を賜りますよう、どうぞ宜しくお願い申し上げます。

末筆ながら、本サイトのスタートにあたりご高配を頂きました日本免疫不全・自己炎症学会、日本レックリングハウゼン病学会、日本製薬工業協会、日本財団、そして検討委員会メンバー各位に、心より感謝申し上げます。

一般財団法人健やか親子支援協会 理事
小児希少難病の精査診療機関検索サイト構築検討委員会 委員長
佐谷秀行

【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 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 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



目 次

1. 問題提起と事業概要	4
1-1.問題提起	4
1-2.事業概要	5
2. 検討委員会開催概要	6
2-1.本サイトの方向性について	6
2-2 小児希少難病の精査診療機関検索サイト構築検討委員会の模様	7
2-3.掲載情報作成	10
3. 難病の薬剤開発につなげるアンケート調査	11
3-1.調査の目的と概要	11
3-2.Web アンケート表	12
3-3.集計結果	14
3-4.アンケートに関するまとめ	17
4. 予備調査	18
4-1.調査の目的と概要	18
4-2.予備調査疾患一覧	19

1.問題提起と事業概要

1-1.問題提起

難病は現在分かっているだけで約 7,000 種あるとされており、一般的にかかりつけ医にも知られていない病気が多く、専門医も非常に少ない状況です。また病名を確定するための特殊な精密検査をどこの検査・医療施設で行っているのか、その疾患の専門医がどこの病院にいるのか、といった情報も不足しています。そのため主治医や患児家族は、病名が確定され治療を開始できるようになるまでに、時には数年という長い期間を要します（いわゆる「難民化」という問題）。

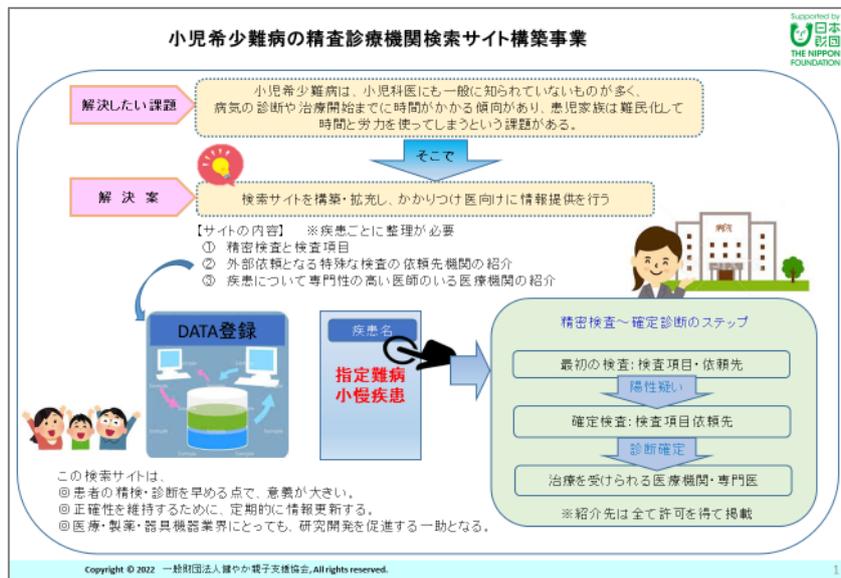
希少難病の場合、各疾患について詳しく知る専門性の高い医師は、実はほんの数名という事も珍しくありません。また、診断に至る迄の特殊な検査・精密検査ができる検査医療施設も国内にほんの数か所という事がよくあります。そして、そのような医師や施設情報は、現代のようなインターネット社会においても、実は非常に探しにくく、医師・医療機関の誰もが皆困っているという現状があります。

更に、難病に関連するいろいろな Web サイトで診療機関や検査施設の情報が整理掲載されていても、それが何年も更新されておらず情報が古くなっているケースもあります。

そのような状況の中、早期診断や適切な治療の開始に遅れがあると、その間に病気が進行してしまうリスクがあります。

そこで、これらの情報を整理し定期更新して、Web サイトで広く情報を提供することが、課題解決の一助になるものと考えられることから、「精査診療機関検索サイト」（以下、「本サイト」と言います。）を構築する事業をスタートいたしました。

事業の推進における具体項目は、難病の研究者・有識者や患者会を中心とする検討委員会を設置して、意見交換しつつ進めています。



1-2.事業概要

2021年度（2021年9月～2022年4月）において、以下の項目について検討し作業を実施しました。

(1) 検討委員会の開催

全3回 いずれもオンライン開催

第1回 2021年12月27日、第2回 2022年1月21日、第2回 2022年2月25日

主な検討項目は、本サイト掲載用情報の収集や整理の仕方、関連学会・患者会への協力要請、情報更新の方法、サイト構成など。

(2) 本サイト掲載用情報の整理

ケースワークとして、原発性免疫不全症候群（指定難病 NO.65）を初年度に取り組み、情報収集・整理を行い、サイトアップいたしました。

原発性免疫不全症は、指定難病338のうちの1つに挙げられていますが、実際には分類が複雑で主な疾患だけでも数十に及びます。一方で学会と患者会が存在し、多くの充実した情報がサイト上で公開されています。

また、先行例として、レックリングハウゼン病（NF1）の学会・患者会に、掲載情報についてご協力を賜りました。

(3) 予備調査及び掲載情報の整備

本事業では、作成する情報をサイト公開するまでに、4つの段階を踏んでいます。

①予備調査、②掲載用精査診療機関リスト作成、③関連学会や専門家の助言を仰ぎ作成リストの確認作業、④サイト掲載。

このうち、①予備調査は、Web上で各難病の患者会・学会の存在の有無をまず調査し、該当する団体のサイトや、その他の様々な情報サイトを検索して、本事業にとって有益と思われる情報を、出来るだけ多く収集する最初のリサーチです。

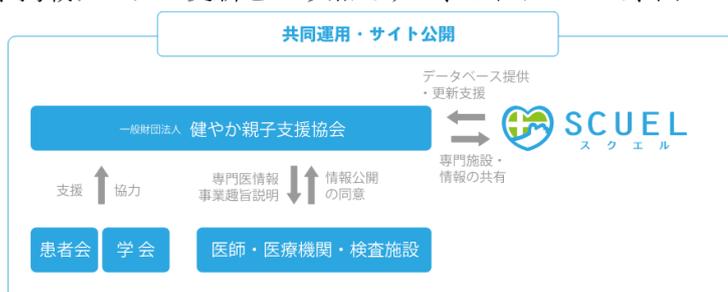
初年度は、レックリングハウゼン病患者会 ToSmile の有志の皆様にご協力いただき、101疾患の予備調査を実施しました。

(4) アンケート実施

本サイトは、難病の薬剤開発・治験等にも結び付くよう、製薬会社にとっても有用なものにしたいとの観点から、日本製薬工業協会のご協力を得て、会員企業67社にアンケート調査を実施し、貴重なご意見を頂きました。集計結果は後掲のとおりです。

(5) 本サイトの構築

本サイトは、医療情報サイト運営会社であり、医療関係のデータ蓄積と管理運営のノウハウを有するミーカンパニー（株）との共同構築・運用をしています。本サイトの掲載情報についての課題の1つは、掲載データの更新という点ですが、これについて、同社の独自データベース「SCUEL（スクエル）」に精査診療機関情報を登録し運用することによって、専門医の所属異動などに適時対応できる状況を実現しています。



図：難病診療医療機関・検査機関データベース精査・メンテナンススキーム

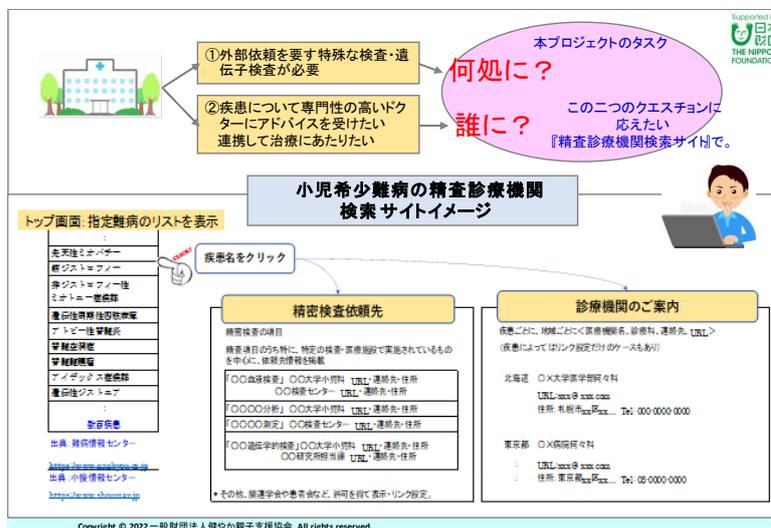
2. 検討委員会開催概要

2-1. 本サイトの方向性について

2021年度において検討委員会が3回開催され、専門性のある委員各位により、難病に関して精査・診療機関に関する情報が非常に不足している現状について再確認し、既存の情報サイトとの違いや役割分担をどうするかという方向から、非常に有意義で建設的な議論が行われました。具体的には、以下に列挙したような方針が決定され、作業の想定範囲や進め方がより具体化しました。

- (1) 本サイトの情報はかかりつけ医・医師に向けたものとする。
- (2) 公共性を重視し閲覧制限などは行わず広く活用されるものにする。但し患者から直接専門医や精査機関に連絡がいくことがないように配慮が必要である。
- (3) 子どもの難病に取り組むため、調査対象疾患は指定難病だけでなく小児慢性特定疾病も合わせたものとする。
- (4) リストは、専門分野に関して詳細にリストすることは有意義だが難しいので、だんだん整っていけばいいという方針でいくべきである。
- (5) 難病情報センターや小慢情報センターはじめ、他のメディカル情報サイトで既に整理されている情報は、本サイトで重複しなくてよい。
そのため、本サイトの掲載情報は、以下の2つの要素に絞る。
①専門性の高い診療機関リスト...各難病について専門性が高く、患児のかかりつけ医からの相談に対してコンサルトができる、またはかかりつけ医と連携して治療にあたるような専門医が所属する医療機関のリスト
②精査機関リスト...外部に依頼しなければならないような特殊な検査を実施している検査・医療機関のリスト（通常、院内でできる精査や地域の中核病院などで実施可能な検査等、精査依頼先を探すのに困らない検査は、基本的に除く。）
- (6) 診療機関のリストは、個人名のリストは内部保管し、Web公表はその専門医の所属機関・診療科名までとする。
- (7) 診療機関については地域性が重要である。
- (8) 整備されつつある難病拠点病院にもこのサイト情報が活用されることになれば、双方にとってメリットになる。

また、今回の調査対象疾患とした原発性免疫不全症の「日本免疫不全・自己炎症学会（JSIAD）」と患者会「PIDつばさの会」及びレックリングハウゼン病の「日本レックリングハウゼン病学会」と患者会「To Smile」より、専門家や患者会代表の皆様が委員会メンバーとしてもご尽力いただきながら進められたことは、本サイト掲載情報の正確性や信用性を高める上で、貴重な経験でした。



2-2 小児希少難病の精査診療機関検索サイト構築検討委員会の模様

第1回検討委員会：2021年12月27日（月）開催

- (1) 委員長開催挨拶・参加者自己紹介
- (2) 趣旨説明
- (3) 作業経過報告
- (4) ディスカッション（主なご意見）
 - 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に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ところ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と。その上で、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、資金面と患者会との連携も考えつつ進めていく。

第2回検討委員会：2022年1月21日（金）開催

- (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) ディスカッション—原発性免疫不全症の精査・診療機関リストについて
 - 免疫不全症のリストについては、遺伝子検査以外はまだまだあまり埋まっていない。リスト作りには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る、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。日本免疫不全・自己炎症学会（JSIAD）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、厚生労働省、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) ディスカッション—免疫系疾患（膠原病.自己炎症疾患）の予備調査の進め方について
- 進め方として、患者会の方々の有償ボランティアとして、出来るだけ多くの情報をネットリサーチして集めて頂き、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、自分のお子様が難病と診断された時にかなりネットサーフィンをされた経験から、基礎的な調査のお手伝いは適任と思われる。
 - 患者会の方が収集され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予備調査。その次の段階でふりかけを掛けて **Quality** のある情報にし、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。
 - 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、委員各位から、各学会や患者会にご紹介お声がけを、差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予備調査も進めたい。目標は年間 100 疾患。1 人 5 疾患リサーチして頂くとして 20 名の人員が必要。どの疾患群からがやりやすいかご意見を頂きたい。

第 3 回検討委員会：2022 年 2 月 25 日（金）開催

- (1) 委員長開催挨拶、前回の報告
- (2) ディスカッション—検討委員会方針について（主なご意見）
 - 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。
 - サイトは誰でも閲覧できる公開情報。公共性を重視したサイトとすること。
- (3) ディスカッション—製薬会社向けアンケート調査について
 - アンケートすること自体はよいが、内容については、希少疾患関係の製薬会社にも意見を聞いて、必要に応じて改訂するのが良いと思う。
 - 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か。
- (4) ディスカッション—Web サイト構成について
 - 構築するサイトは、ミーカンパニー（株）の独自データベース「SCUEL」とリンクして運用する。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。
 - 疾患名から辿るように構成を考えているが、検査名からも検索できるようにもしたほうがいい。
 - 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。
- (5) ディスカッション—原発性免疫不全症候群の精査診療機関リストについて
 - 研究者リストよりは、日頃から診察されている方のリストが良いと思う。この分野で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、JSIAD 学会にこのリストをお送りして「推薦頂きたい」とお願いする方法もよいかと思われる。検査施設も JSIAD 学会にお尋ねして、人に紐づく検査と施設に紐づく検査と両方があると思うが、

リスト整備をしていくのがよいと思われる。

- 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。本サイトで問い合わせを受ける体制をつくり、負担は大きくなるが、紹介先の振り分けを行うのが望ましい。
- 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る、公開は大学名・施設名までにしたほうがいい。

(6) ディスカッション—予備調査について

- 患児の保護者はネットリサーチに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オンライン研修会をしたほうがいい。またコミュニティネットワークを作って、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るようにすると便利。
- 前回の委員会で「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、実際進んでいかない。その為の最初のステップ。
- 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下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、不正確なものなど弊害も色々あるが、患者にとって主治医との信頼関係は大切。主治医に有益な情報を提供できるようにしたい。

2-3.掲載情報作成

(1) 原発性免疫不全症候群について

原発性免疫不全症候群は指定難病と小児慢性特定疾病を整理しただけでも45疾患程あり、さらにどんどん新しい疾患が見つかる状況で、多くの原因遺伝子も究明されていて、分類も複雑です。この1つ1つの疾患について異なる特殊検査・精密検査を要するかどうか、専門医もそれぞれに異なるかどうか調べていき、また検討委員会メンバーの専門家のご意見ご指導も頂いて、最終的に以下のようにまとめました。

なお、この作業の開始にあたり、日本免疫不全・自己炎症学会（JSIAD）にも協力要請を行い、同学会理事長の森尾友宏先生（東京医科歯科大学大学院医歯学総合研究科教授）よりご快諾を賜りました。

- ・専門医のリストは、JSIAD 学会理事と厚生労働省の研究班^(※)の研究分担者で構成し、JSIAD 学会のご意見を伺う段取りとすること。
- ・精査機関リストは、外部からの検査依頼を受けられるところに絞ること。なお、保険適用の必要から患者に自施設での診療を受けて頂いてから検査を実施する医療機関もある為、その旨を注記すること。

この作成リストについて、情報の正確性や追加すべき内容についてご意見を頂きたいと JSIAD 学会にお問合せをしたところ、同学会総務委員長の和田泰三先生（金沢大学医薬保健研究域医学系小児科学教授）より「特に問題ありません」との回答を頂き、完成版に至りました。

(※)原発性免疫不全症候群の改訂診療ガイドライン、診療提供体制・移行医療体制構築、データベースの確立に関する研究班

(2) 掲載許可依頼

「診療機関」掲載にあたっては、リストの先生ところに書面にて掲載許可をお願いし、許可を頂いた方の個人名は伏せて、ご所属医療機関を掲載させて頂きました。「精査機関」掲載についても同様をお願いしました。許可依頼書と回答書フォームについては2022年4月1日改訂の個人情報保護法に遵守するよう専門家による確認を依頼して、作り込みを致しました。

(3) レックリングハウゼン病について

先行事例として、日本レックリングハウゼン病学会では、「全国レックリングハウゼン病診療ネットワーク」recklinghausen.jp/networkを整備されておられ、診察が受けられる医療機関・医師のリストをサイトに掲載し、患者会の協力を得て定期更新されています。これにより、専門医が少なく深刻な症状があるこの疾患の難民化を防止できている状況が実現されています。更に、治験の開始にもこのネットワークが活かされた良い実例となっています。

本サイトでは、同学会のホームページ、「診療ネットワーク」のWeb ページ、患者会 To Smile のサイトと SNS の掲載・リンク設定依頼をお願いし、掲載させて頂きました。また、精密検査ではなく通常は臨床症状により診断が行われるため、同学会理事長の西田佳弘先生（名古屋大学医学部附属病院リハビリテーション科教授）の監修により臨床症状について解説文を確認頂き、本サイトに掲載させて頂きました。

3.難病の薬剤開発につなげるアンケート調査

3-1.調査の目的と概要

小児希少難病の精査診療機関検索サイト（以下「検索サイト」）は、小児希少難病に関する精密検査・診断・治療にいち早く繋げて、難民化を防ぎ患児家族の不安を出来るだけ取り除くことを目的としています。

検索サイトでは、主にかかりつけ医に向けて、以下①②の情報について、Webですぐに手掛かりを得られるような状況をつくり出すことをめざしています。閲覧制限はないので、患者様やご家族はじめどなたでもご覧になれる公共的サイトです。

①希少難病であることから、国内で限られた施設でしか実施していないというような特殊な検査や遺伝子検査の依頼先機関。

②希少難病の場合は、疾患について専門性の高い医師が少ない状況が珍しくないことから、かかりつけ医が専門的アドバイスを受けられるような、或いは連携して治療にあたれるような、スペシャリストがいる診療機関。

この検索サイトでは、同時に新薬の開発などにも役に立つような形でのサイト構築を目指し、利便性を高めていきたいと考えています。

そこで製薬会社の皆様に、この検索サイトにどのようなアウトプットを望まれるか、どういった工夫があればより便利かといったことをお尋ねし、サイト構築・改修に役立てていくことを目的に実施いたしました。

製薬会社の難治・希少疾患領域を主とした【治験を担当される研究開発部門の方】

配布数：67社

回答数：39社 42名（うち有効回答数：39社 42名）

3-2.Web アンケート票



一般財団法人健やか親子支援協会
Foundation of Health Promoter Support for Child and Family

一般財団法人健やか親子支援協会

小児希少難病の薬剤開発に役立つ
「精査診療機関検索サイト」構築プロジェクトに関するアンケート

<本プロジェクトのイメージ>

小児希少難病の精査診療機関検索サイト構築事業

解決したい課題

小児希少難病は、小児科医にも一般に知られていないものが多く、病気の診断や治療開始までに時間がかかる傾向があり、患者家族は難民化して時間と労力を使ってしまうという課題がある。

そこで

解決案

検索サイトを構築・拡充し、かかりつけ医向けに情報提供を行う

【サイトの内容】 ※疾患ごとに整理が必要

- ① 精密検査と検査項目
- ② 外部依頼となる特殊な検査の依頼先機関の紹介
- ③ 疾患について専門性の高い医師のいる医療機関の紹介

DATA登録



この検索サイトは、

- ◎患者の精査・診断を早める点で、意義が大きい。
- ◎正確性を維持するために、定期的に情報更新する。
- ◎医療・製薬・器具機器業界にとっても、研究開発を促進する一助となる。

疾患名

338

精密検査～確定診断のステップ

最初の検査：検査項目-依頼先

↓ 陽性疑い

確定検査：検査項目依頼先

↓ 診断確定

治療を受けられる医療機関・専門医

※紹介先は全て許可を得て掲載

Copyright © 2022一般財団法人健やか親子支援協会, All rights reserved. 1

製薬会社の難治・希少疾患領域を主とした
【試験を担当される研究開発部門の方】にご回答を頂きますと幸いです。
本プロジェクトのイメージを後掲していますので、ご参照ください
是非、アンケートへのご協力をお願いいたします。

※各社様とも、お一人でも複数のご担当者様にご回答いただく形でも結構です。

【趣旨】

小児希少難病の精査診療機関検索サイト（以下「検索サイト」）は、小児希少難病に関する精密検査・診断・治療にいち早く繋げて、難民化を防ぎ患者家族の不安を出来るだけ取り除くことを目的としています。検索サイトでは、主にかかりつけ医に向けて、以下①②の情報について、Webですぐに手掛かりを得られるような状況をつくり出すことをめざしています。閲覧制限はないので、患者様やご家族はじめどなたでもご覧になれる公共のサイトです。

- ① 希少難病であることから、国内で限られた施設でしか実施していないような特殊な検査や遺伝子検査の依頼先機関
- ② 希少難病の場合は、疾患について専門性の高い医師が少ない状況が珍しくないことから、かかりつけ医が専門的アドバイスを受けられるような、或いは連携して治療にあたるような、スペシャリストがいる診療機関

この検索サイトでは、同時に新薬の開発などにも役に立つような形のサイト構築を目指し、利便性を高めていきたいと考えています。

そこで製薬会社の皆様に、この検索サイトにどのようなアウトプットを望まれるか、どういった工夫があればより便利かといったことをお尋ね致したく、アンケートをさせて頂く次第です。

ご多忙の折お手数ですが、何卒ご協力賜りますようお願い申し上げます。

一般財団法人健やか親子支援協会 公式WEBサイト

回答する

【ご担当者情報】

御社名 **【必ず回答】**

0文字

部署名

0文字

メールアドレス **【必ず回答】**

0文字

(E-mail)

電話番号

0文字

(半角英数字)

回答者 ※無記名でも結構です。差し支えなければご芳名をご記入ください。

0文字

【質問1】 御社で 新薬の開発などをされる際に、参考とされるサイト及び情報収集先はありますか。
【必ず回答】

1. ある →下記の【情報収集先】についてご入力ください。
2. ない

【情報収集先】

※上記で「1.ある」とご回答された方は下記のご入力をお願いします。

【必ず回答】 **【複数回答可】**

・サイトの名称とURL

※記載例→ClinicalTrials.gov米国国立医学図書館 <https://www.clinicaltrials.gov> 臨床試験データベース

0文字

・備考

※記載例→ClinicalTrials.govは比較的閲覧頻度の高いサイトですが、目的によって変わります。

0文字

【質問2】 構築する検索サイトは、難病の専門医と特殊検査の外部委託先施設の情報を中心に掲載したいと考えていますが、新薬開発に役立つと思われませんか？理由もお書きください。

【必ず回答】

1. 役立つと思う ※理由もご入力ください。↓

2. 役立つと思わない ※理由もご入力ください。↓

【質問3】 上記に掲載されている資料（サイトイメージ）をご覧頂き、新薬開発につながるように、どのような追加要素や工夫があると便利だと考えられますか？（フリーワード）

【必ず回答】

※記載例①→対象遺伝子からも検索できると便利 ※記載例②→特にない。

0文字

【質問4】 その他、新薬開発に関する情報収集に関して、普段不便を感じておられることがあれば、ご記入をお願いいたします。（フリーワード）

0文字

送信

3-3. 集計結果

質問 1. 御社で新薬の開発などをされる際に、参考とされるサイト及び情報収集先はありますか。(複数回答)

参考とされるサイト及び情報収集先の有無

	N	ある	ない
全体	42	92.9%	7.1%

情報収集先として利用しているサイト

- ・ ClinicalTrials.gov ; <https://www.clinicaltrials.gov> 37 名
- ・ jRCT ; <https://jrct.niph.go.jp> 13 名
- ・ 難病情報センター ; <https://www.nanbyou.or.jp/> 11 名
- ・ PMDA ; https://www.pmda.go.jp/search_index.html 10 名
- ・ JAPIC ; <https://www.clinicaltrials.jp/> 6 名
- ・ 臨床研究情報ポータルサイト <https://rctportal.niph.go.jp/> 3 名

質問 2. 構築する検索サイトは、難病の専門医と特殊検査の外部委託先施設の情報を中心に掲載したいと考えていますが、新薬開発に役立つと思われますか?理由もお書きください。

新薬開発に役立つかの有無

	N	役立つ	役立たない
全体	42	92.9%	7.1%

(1)「役立つと思う」との回答について

①主な理由

- ・ 希少疾患の専門医や施設がどこにあるのかを把握できると治験施設の選定に役に立つ。
- ・ フィージビリティ調査の参考にできる。
- ・ 小児難病に関して言えば、それに特化した検索サイトのため。
- ・ 治験を実施する際の施設選定にも役立つ。
- ・ 専門医がどの医療機関にいるということが分かれば、治験実施前における検討材料の一部になる。

②どのような場合に役立つかという観点では、以下のようなご意見がありました。

- ・ 専門医を探す際に役に立つ。
- ・ 疾患の被験者を予定期間内に集めることが可能になる。
- ・ 特殊検査の外部委託先が分かる。
- ・ 治験実施先の候補を選定する際に使えるかもしれない。
- ・ かかりつけ医が利用する際に役立つと思われる。
- ・ 治験先や検査受託先に探す際に便利になりそう。
- ・ KOL のリストアップに役に立つと思われる。

③他サイトとの比較という点から次のようなご意見がありました。

- ・小児希少難病に特化した検索サイトだから良い。
- ・TAB 難病・希少疾患情報サイト RareS.と差別化できていればありがたい。

(2) 「役立たないと思う」との回答について

①主な理由

- ・個人情報の観点から専門医の名前や連絡先まで当該サイトに掲載することができるのか不明なため。
- ・専門医に関しては、学会、論文、難病情報センター、医師からの紹介等の情報である程度わかるため。
- ・医師の異動などにより情報は常に変化すると考えられ、当該検索サイトにおける情報の更新が間に合わないと思われるため。
- ・開発で困っていることは、難病指定もされていないような希少疾患に対する治療薬を開発する場合で、このような疾患の専門医、検査等の情報を調べて教えてくださるサイトがあるととても有用と考えます。

質問 3. 資料にある〈サイトイメージ〉から、新薬開発につながるように、どのような追加要素や工夫があると便利だと考えられますか？（自由記述）

(1) 疾患ごとに検査機関と専門医の情報とその更新に関して、以下のようなご意見がありました。

- ・指定難病以外の難病もカバー頂けるとよいと思います。
- ・検索ワードの入力箇所は必須と思います。
- ・難病専門医：治験打診の際の連絡窓口。
- ・精密検査依頼先：治験実施の際の Central lab の受託可否。
- ・特殊検査の外部委託先施設の情報について、これらの検査が研究ベースで利用可能か、または保険償還がされるものかわかるよう情報があると良い。
- ・医師目線や患者目線で実際の診断や治療で困っていることがわかると参考になる。
- ・精密検査依頼先に具体的な検査項目。
- ・各医療機関、測定機関等の情報更新年があるとよい。

(2) 患者情報と治験情報に関わるものとしては、以下のご意見がありました。

- ・治験施設としても検討できるように、治験経験や年間症例数など記載があるとありがたいです。
- ・診療期間毎に年間（2年や3年でも）あたりの患者数の分布がわかるようなものが指標としてあると、治験実施調査上は大変助かります。
- ・専門医（もしくは科）が診ている患者数（過去からのトータル、現在）や年齢分布がわかると良いと思います。
- ・専門医の治験経験の情報。
- ・各施設または各医師が診療している当該疾患患者のおおよその人数。
- ・特殊検査/遺伝子検査の時期別の受託検査数や結果（陽性は●件中●件など） ・診療医療機関で診察している当該疾患の患者数、年齢、重症度。
- ・月間の受診者数（可能な限り最新情報であれば好ましい）、受診者の内訳（自施設か紹介患者か） 精密検査依頼先。
- ・月間の受診者数（可能な限り最新情報であれば好ましい）、受診者の内訳。

- ・各医療機関毎の患者数。
- ・月あたりもしくは年あたりの新患者数や現在通院されている患者数，併用薬やその使用割合がわかるとより便利だと思います。
- ・精密検査依頼先の情報については、試験品質水準（GCP、GCLP、ISO、信頼性基準準拠等）に関する情報。
- ・製薬企業の観点では、各専門医もしくは施設の症例数がわかるとよい。

(3) 臨床研究や遺伝カウンセリング DB などについて、以下のご意見がありました。

- ・疾患に対して検査をした実績のある医療機関の情報や、臨床調査個人票又は医療意見書を記載した医師がいる医療機関の情報などが公開できればより新薬開発に活用できると思います。
- ・現在実施中の臨床試験や臨床研究情報。
- ・当該医療機関における治験経験の有無、治験対応の実績・状況。
- ・特殊検査の外部委託先施設の情報について、これらの検査が研究ベースで利用可能か、または保険償還がされるものかわかるよう情報があると良い。
- ・専門医、遺伝子検査の情報に加えて遺伝カウンセリングの連携体制についての情報もあると良い。
- ・検査数の DB 化。
- ・医療機関、医師情報の重みづけが出来るような情報があるとよい。
- ・承認申請用のデータ取得のための検査依頼が可能かどうか把握できて有益かと存じます。
- ・かかりつけ医→専門医＋治験実施医療機関（簡易適格基準掲載）もすぐにかつ優先的に照会できる機能を付与していただきたいです。
- ・推定患者数ではなく、治療されている患者数。
- ・対象遺伝子で検索できると便利（月指定難病を領域別に分けると検索しやすい。
- ・治験や治療の紹介サービスに繋がられるような仕組み。（コンシェルジュ的な相談窓口を設置） ・実施医療機関/医師と製薬会社の治験マッチング/コーディネート ・「治験を希望する際の患者情報（電話、アドレス等の連絡先）の登録」と「個別治験情報のコンシェルジュから患者への提供。

質問 4.その他、新薬開発に関する情報収集に関して、普段不便を感じておられることがあれば、ご記入をお願いいたします。（自由記述）

患者会も無いため、情報が古い論文しかなく、現状を把握するのに困難であった。患者さんとそのご家族が感じている疾患毎に治療上で困っていることなどの生の声。そもそも患者数がわからない。また、患者がどの地域、都道府県、病院にいるのかもわからない。

難病の場合、診断診療ガイドラインが無く、診療情報は限られているため、既存治療での効果/副作用，経過，予後などの情報収集が難しいと感じている。

Patient journey が不明であるため、もし疾患ごとに決まったものがあるのであれば共有いただきたいです。

難病で希少疾患の場合は、日本人症例数に関する疫学データが不足しており、外国のデータをもとに日本人症例数を推測したケースがある。

難病においては、一部で既にデータベース化されているものもあると思います。そのサイトとの棲み分けもしくは、どのように連携していくのかも検討の必要性があるように思いました。

指定難病については、情報が限られているため、国内患者数の動向、関連学会や専門医が新薬に期待する内容（アンメットメディカルニーズ等）がまとめられたサイトが存在していない。

機密情報なので仕方がないことだが、他社情報や類薬の情報がなかなか得にくい。医療機関ごとに、これまでの治験実績（期間、対象疾患、組入れ数など）が公開されていない。

希少領域で治験施設を開拓するために、医師アンケート調査やレセプトデータの活用も検討しましたが、コストがかかかわるわりには精度（クオリティ）が伴わず、実際の新規施設開拓には結びつかなかった経験があります。

特に希少疾病・難病を開発対象とする場合、必要な情報が多くの小規模サイトに散逸していることが多く、非常に不便に感じる。

<TAB>KOL の選定や施設・治験責任医師候補の抽出 ・<TAB>特殊検査の実施プロセスや留意点の把握 ・<TAB>オーファン指定を受けられなかった疾患の事例調査の把握が難しい。

そもそもかかりつけ医側が疾患に対する認知をしていない可能性もあるとのことで、検査項目だけでなく、当該疾患の確定診断がスムーズにできるような工夫、掲載情報も必要と考えました。

このようなサイトを作成するときは、新薬開発に係る企業の間や、医療機関の医師やCRC も関わった方が良いと思っています。そのため、このようなアンケートは良い取り組みだと思う。

3-4. アンケートに関するまとめ

- 情報収集先サイトとして、ClinicalTrials.gov 及び jRCT が比較的良好に利用されているようです。
- 本プロジェクトの検索サイトでは、特殊検査の外部委託先及び難病の専門医所属医療機関の情報を中心に掲載しますが、新薬開発に役立つと思うとの回答を多くの方から頂きました。一方、役立たないのではとの意見では、個人情報保護法の壁があり提供できる情報に限りがあるのではと懸念されています。
- 新薬開発にどのような機能追加があるとよいかの質問に関しては、出来るだけたくさんの方の疾患の情報を扱って、検索エンジンも付加し、医師と患者会及び製薬会社との交流機能があれば使いやすいとの声が多くありました。
- 情報収集に不便を感じていることは、難病の患者さんの数値や実際に取り組んでおられる専門医の状況が分からないこと、データは古いものが多く、薬の開発に障壁があるということです。

上記に列挙しきれないほど多くのご意見を頂きました。また、「このようなサイトを作成するときは、新薬開発に係る企業の間や、医療機関の医師やCRC も関わった方が良いと思っています。そのため、このようなアンケートは良い取り組みだと思う。」というご感想も頂きました。

貴重な意見を頂きました。ご協力賜りました皆様には、心より深くお礼申し上げます。今後の検索サイト構築に出来るだけ反映させていきたいと思っております。

4. 予備調査

4-1. 調査の目的と概要

小児希少難病について、専門性の高い医師や特殊な検査を依頼できる施設は、前述のとおり、当該難病分野の専門家でなければ、なかなか手がかりが見つからない現状があります。

その上で、専門家と検査施設情報を探るには、まずはやはりインターネット上で出来るだけの情報をかき集める所から着手するほかありません。

そこで、この最初のリサーチ=予備調査を、患者会の方々にご協力願えないかとご相談してみました。

患者会・親の会の方は、ご自分たちの疾患に関してはかなりの知識と経験をお持ちです。

ご自分のお子様が難病かもしれない、難病と診断されたというとき、よく分からない病名を前に、不安と混乱の中、様々な情報をネットで探したり、主治医の先生に質問したりして、どういう病気なのか、どういった経過をたどるのか、命の危険があるのか、障がいが出るのか、どういったタイミングでどういった検査や治療が行われるのか等々、出来るだけの情報をかき集められた経験がおありだと存じます。それを、他の難病のお子様のために、ネットリサーチして頂きたいとお願いしてみました。

その結果、本サイトの趣旨に賛同して、予備調査のご協力に応じて下さったレックリングハウゼン病患者会 To Smile のメンバー19名の方にお引き受け頂くことが出来、有償ボランティアの形で作業を依頼しました。お陰様で101疾患の情報が得られました。

ご協力くださった方からは、「意義のある調査に参加できてありがたい」、「難病の方々のお役に立てることが嬉しい」とのお言葉を頂きました。

改めまして、To Smile の19名の皆様に心より感謝申し上げます。

【予備調査ワークシート記載例】				
難病指定No.	65	小慢疾患No.	免疫1	(記入欄)
調査対象疾患名	重症複合免疫不全症 (SCID)			
患者会名とURL	NPO法人PIDつばさの会 http://npo-pidtsubasa.org/index.html			
学会名とURL	一般社団法人日本免疫不全・自己炎症学会 (JSIAD学会) https://www.jsiad.org			
◎リンク依頼、○手がかり多、 △一部手がかり少、×手がかり無	◎	○		
備考	<p>【備考欄】 理研のサイトPIDJに、診療機関リスト、遺伝子検査可能な機関など種々のリストがあるが、http://pidj.rcai.riken.jp/index.html 更新されていない。</p> <p>JSIAD学会サイトにPIDJ ver.2についての説明が有りPIDJ委員会のメンバー掲載がある。 https://www.jsiad.org/pidj/ 役員会・委員会の掲載有。 https://www.jsiad.org/about/ 研究会メンバー表も掲載有。 https://www.jsiad.org/wp-content/uploads/2022/01/list_20211221.pdf 「原発性免疫不全症候群主要責任遺伝子」の掲載有り https://www.jsiad.org/wp-content/uploads/2020/07/shuyo_sekinin_idenshi_jsiad.pdf</p> <p>患者会つばさの会のサイト役員欄に、医師の8名の先生のお名前あり https://npo-pidtsubasa.org/profile/</p> <p>検査については、かずさDNA研究所で遺伝子検査が可能。 https://www.kazusa.or.jp/genetest/</p>			
精密検査項目	<p>URL https://www.shouman.jp/archives/doc/doc_10_01_001_01.pdf</p> <p>血液検査 リンパ球機能検査 細胞表面抗原検査 骨髄検査 感染症免疫学的検査 遺伝学的検査 一部の施設ではフローサイトメトリー法でリンパ球表面γc鎖発現解析</p>			
検査依頼先	<p>遺伝学的検査「重症複合免疫不全症遺伝子検査」 かずさDNA研究所かずさ遺伝子検査室 https://www.kazusa.or.jp/genetest/</p> <p>フローサイトメトリーでの解析 医療-産業トランスレーショナルリサーチセンター https://www.fmu.ac.jp/home/trc/contract-research/antibody/flow-cytometry/</p>			
診療機関・専門医について	<p>JSIAD学会に役員名や委員会名があり、辿って行けば、専門性の高い医師とその所属医療機関のリスト化は可能と思われる。 SIAD学会サイトhttps://www.jsiad.org/about/ 共同研究機関の一覧の掲載有 https://www.jsiad.org/wp-content/uploads/2022/01/list_20211221.pdf</p>			

4-2. 予備調査疾患一覧

【予備調査/自己炎症疾患】

疾患群	難病指定No	小慢免疫系No	疾患名
自己炎症疾患 16疾患	106	16	クリオピリン関連周期熱症候群 (CAPS)
	108	17	TNF 受容体関連周期性症候群(TRAPS)
	110	18	ブラウ症候群
	266	15	家族性地中海熱
	267	20	高IgD症候群 (メバロン酸キナーゼ(MK)欠損症)
	268	19	中條・西村症候群
	269	21	PAPA～化膿性無菌性関節炎・壊疽性膿皮症・アクネ症候群
			周期性発熱・アフタ性口内炎・咽頭炎・リンパ節炎症候群 (PFAPA)
		22	慢性再発性多発性骨髄炎 (CRMO)
		23	インターロイキンI受容体拮抗分子欠損症
	288		自己免疫性後天性凝固因子欠乏症
	300		IgG4関連疾患
	325	24	NLRC4異常症
		24	アデノシンデアミナーゼ-2 (Adenosine deaminase-2: ADA2) 欠損症
			エカルディ・グティエール症候群 (Aicardi-Goutières Syndrome: AGS)
		24	A20 ハプロ不全症

【予備調査/膠原病】

疾患群	難病指定No	小慢免疫系No	疾患名
膠原病 18疾患	40	7	高安動脈炎
	41		巨細胞性動脈炎
	42	9	結節性多発動脈炎
	43	10	顕微鏡的多発血管炎
	44	8	多発血管炎性肉芽腫症
	45	11	好酸球性多発血管炎性肉芽腫症 (EGPA)
	46		悪性関節リウマチ
	47		バージャー病
	48	5	原発性抗リン脂質抗体症候群 (APS)
	49	2	全身性エリテマトーデス
	50	3	皮膚筋炎/多発性筋炎 (PM/DM)
			全身性強皮症 (SSc)
	52	14	混合性結合組織病 (MCTD)
	53	4	シェーグレン症候群
	55	12	再発性多発軟骨炎
	107	1	若年性特発性関節炎
	56	6	ベーチェット病
	54		成人スチル病

【予備調査/骨・関節系疾患】

疾患群	難病指定No	小慢No	疾患名
骨・関節疾患 25疾患	68		黄色靭帯骨化症
	69		後縦靭帯骨化症
	272	14	進行性骨化性線維異形成症
		7	大理石骨症
		15	骨硬化性疾患

	172	6	低ホスファターゼ症
	238		ビタミンD抵抗性くる病/骨軟化症
	274	5	骨形成不全症
	276	2	軟骨無形成症
		3	軟骨低形成症
		11	点状軟骨異形成症（ペルオキシゾーム病を除く）
		12	偽性軟骨無形成症
		15	TRPV4 異常症
	275	4	タナトフォリック骨異形成症
		1	胸郭不全症候群
	70		広範脊柱管狭窄症
	71		特発性大腿骨頭壊死症
	270		慢性再発性多発性骨髄炎
	271		強直性脊椎炎
	273		肋骨異常を伴う先天性側弯症
		8	多発性軟骨性外骨腫症
		9	内軟骨腫症
		10	2型コラーゲン異常症関連疾患
		13	ラーセン症候群
		17	ビールズ症候群

【予備調査/神経・筋系疾患】

疾患群	難病指定No	小慢No	疾患名
神経・筋疾患 42 疾患	1		球脊髄性筋萎縮症
	2		筋萎縮性側索硬化症
	3	38	脊髄性筋萎縮症
	11		重症筋無力症
	12		先天性筋無力症候群
	15		封入体筋炎
	16		クロウ・深瀬症候群
	17		多系統萎縮症
		51	ウルリヒ型先天性筋ジストロフィー
	30		遠位型ミオパチー

	31		ベスレムミオパチー
	32		自己食空胞性ミオパチー
	111		先天性ミオパチー
	111	49	ミオチューブラーミオパチー
	111	50	先天性筋繊維不均等症
	111	51	ネマリンミオパチー
	111	52	セントラルコア病
	111	53	マルチコア病
	111	54	ミニコア病
	112		マリネスコ・シェーグレン症候群
	113		筋ジストロフィー
		42	エメリー・ドレイフス型筋ジストロフィー
		44	顔面型甲上腕型筋ジストロフィー
	4		原発性側索硬化症
	5		進行性核上性麻痺
	6		パーキンソン病
	7		大脳皮質基底核変性症
	8		ハンチントン病
	9		神経有棘赤血球症
	10	81	シャルコー・マリー・トゥース病
	13	79	多発性硬化症/視神経脊髄炎
	14	80	慢性炎症性脱髄性多発神経炎/多巣性運動ニューロパチー
	18	62	脊髄小脳変性症(多系統萎縮症を除く。)
	24	74	亜急性硬化性全脳炎
	25		進行性多巣性白質脳症
	26		HTLV-1 関連脊髄症
	22	35	もやもや病
	23		プリオン病
	27		特発性基底核石灰化症
	29		ウルリッヒ病
	33	56	シュワルツ・ヤンペル症候群
	114		非ジストロフィー性ミオトニー症候群

=====
小児希少難病支援
エンジェルスマイル・プログラム



2022年5月31日発行

発行者：一般財団法人健やか親子支援協会

URL：<http://angelsmile-prg.com>

TEL：03-6673-0662

〒東京都渋谷区代々木 2-23-1-360

eMail：info@angelsmile-prg.com
=====