

日本先天代謝異常学会に対する期待に関する  
調査報告書

特定非営利活動法人 ASrid



## 目次

1. 目的・手法.....	3
2. 調査結果.....	8
3-1 日本先天代謝異常学会会員に向けたアンケート調査.....	8
3-2 小児疾患患者会/コミュニティに向けたアンケート調査.....	18
3. 学会発表資料.....	33
(2023年10月5日、第64回日本先天代謝異常学会学術集会).....	33
4. 先天代謝異常学会シンポジウム パネルディスカッションでのご発言(抜粋) ...	48
5. RDD2024 パネル(全国75箇所で公開・Website掲載) .....	50
5. 調査担当者・問い合わせ先.....	51

## 1. 目的・手法

### 【本調査の目的】

本調査は、第 64 回日本先天代謝異常学会学術集会の特別企画のために、小児希少疾患・小児難病等の患者会/患者コミュニティを対象として、学会認知度および学会への期待を明らかにするために実施した。また、当該領域の医師に対する期待についてもあわせて伺った。あわせて、学会員からも学会に対する意見を伺い、両方について議論する機会を得た。

本調査結果は第 64 回日本先天代謝異常学会学術集会(2023 年 10 月 5 から 7 日、大阪国際会議場)のシンポジウム 2「患者さんからのメッセージ:患者さんにとって、学会員にとって、本学会の意義とは」(2023 年 10 月 7 日)の中で共有され、学会内での議論の一助となることを目的とした

### 【調査対象者のリクルート】

日本先天代謝異常学会会員に向けたアンケート調査:日本先天代謝異常学会事務局を通じて、学会会員に調査協力を依頼した。

小児疾患患者会/コミュニティに向けたアンケート調査:日本先天代謝異常学会事務局から提供された関連患者会情報をもとに連絡した。また、他の領域の状況とも比較するため、関連していない小児希少疾患・小児難病等の患者会/患者コミュニティにも機縁法で調査協力を依頼した。

なお、「コミュニティ」とは、任意団体やお母さんがたで構成しているグループなどを指す。希望者がいる場合、同じ会/コミュニティで複数名ご回答いただくことも可能とした。

### 【調査手法】

調査は Web アンケート形式で実施した。

日本先天代謝異常学会会員に向けたアンケート調査:2023 年 8 月 16 日から 9 月 10 日まで実施した。

小児疾患患者会/コミュニティに向けたアンケート調査:2023 年 9 月 5 日から 9 月 15 日まで実施した。

P.5 に医師向け、P.6 に小児希少疾患・小児難病等の患者会/患者コミュニティ向けの質問内容を記載した。

#### 【個人情報の保護に対する配慮】

回答に個人名などの個人情報や地域名・病院名など個人に繋がりうる情報が含まれていた場合、これらを回答から削除し、伏せ字とした。また、回答は新たに ID 番号を振って管理し、回答から回答者個人が類推できないようにした。

アンケートの一次集計は特定非営利活動法人 ASrid が担当した。本調査は NPO 法人 ASrid が利益相反マネジメント委員会の確認を受けて実施した。アンケート調査で答えて頂いた回答の内容は、実施者が厳重に保管し、この調査と別の目的で使用も禁止とした。また、研究期間終了後 5 年間データを保管したのち、すべての個人情報および調査データを破棄することを明記した。

#### 【調査報告書について】

本調査報告書は、学会関係者が今後の学会のあり方を考えるための素材提供を目的としている。そのため、得られたコメントを正しいルールの上で紹介することに主眼を置き作成した。したがって、学会に対する知識が必ずしも十分ではない筆者らによる考察は避け、結果のみを記載した。

## Web アンケート画面(日本先天代謝異常学会会員に向けたアンケート調査)

この調査研究の参画に同意しますか？

本調査にご協力頂ける場合は、以下にチェックをしてください。

はい、同意します。

先天性代謝異常学会の活動を評価していますか。\*

1 2 3 4 5

まったく評価していない      とても評価している

あなたが評価している学会活動はなんですか。(複数選択可)\*

- 学術集会
- 日本先天性代謝異常学会セミナー
- ガイドライン作成
- 学会誌
- ニュースレター
- 患者登録制度
- 患者サイドとの連携
- その他: \_\_\_\_\_

日本先天性代謝異常学会における患者(会)との協力/連携について評価していますか。\*

1 2 3 4 5

まったく評価していない      とても評価している

学会として、今後どのような活動に注力する必要があるとお考えですか。(自由記述)

回答を入力 \_\_\_\_\_

学会として、今後患者(会)との協力/連携をどのように進めていけばいいと思いますか。(自由記述)\*

回答を入力 \_\_\_\_\_

## Web アンケート画面(小児疾患患者会/コミュニティに向けたアンケート調査)

メールアドレス \*

メールアドレス  
\_\_\_\_\_

この調査研究の参画に同意しますか？ \*

本調査にご協力頂ける場合は、以下にチェックをしてください。

はい、同意します。

日本先天代謝異常学会を知っていますか。 \*

知っている (知っている方への質問に進んでください)

知らない (知らない方への質問に進んでください)

(知っている方へ) 今まで学会活動に参加・協力したことがあれば、その内容を教えてください。(複数回答可)

学会参加 (ブース出展)

学会参加 (非会員として参加)

学会患者企画への参加

ガイドライン作成協力

ガイドラインの閲覧

ウェブサイトの閲覧

セミナー・フォーラムへの参加

知っているが何も参加/協力したことはない

その他: \_\_\_\_\_

(知らない方へ) 学会を知らない理由を教えてください。(複数回答可)

自分の疾患と領域が違う

そもそもこの学会について聞いたことがない

学会活動全般に関心がない

その他: \_\_\_\_\_

日本先天代謝異常学会に期待することを教えてください。  
学会を知らない人も記載可能とする。

- 学術集会の充実（患者会ブースの拡充）
- 学術集会の充実（患者サイドが聴講できるセッションの拡充）
- 学術集会の充実（学術集会参加者との交流機会増加）
- セミナー・フォーラムの充実
- ニュースレター・ウェブサイト等からの発信頻度増
- 学会会員との交流機会や対話の充実
- 患者登録制度（JaSMIn）の活動の充実
- その他: \_\_\_\_\_

かかりつけ医の診察時の対応について、小児希少・小児難病領域の先生に期待することを教えてください。\*

回答を入力 \_\_\_\_\_

研究活動について、小児希少・小児難病領域の先生に期待することを教えてください。\*

回答を入力 \_\_\_\_\_

あなたが属している患者会/コミュニティの名前を教えてください。  
患者会/コミュニティの名前を書きたくない場合は空欄としてください。

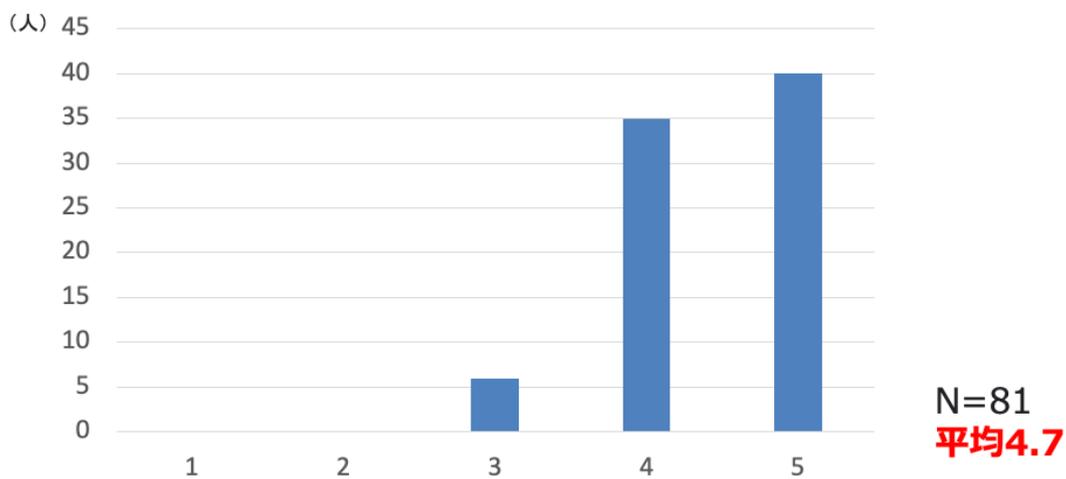
回答を入力 \_\_\_\_\_

## 2. 調査結果

### 3-1 日本先天代謝異常学会会員に向けたアンケート調査

アンケートに回答した学会会員数は 81 名であった。以下、得られた結果を示した。なお、先に述べたように、本調査は学会関係者が今後の学会のあり方を考えるための素材提供を目的としており、得られたコメントを正しいルールの上で紹介することに主眼を置き作成した。

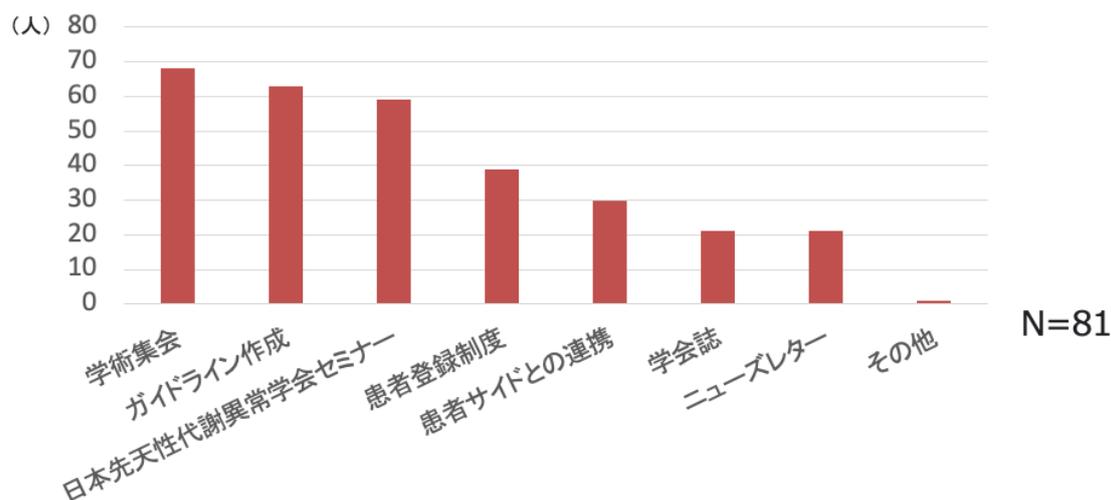
質問: 先天代謝異常学会の活動を評価していますか。



\*「1」は「まったく評価していない」、「5」は「とても評価している」を示す。

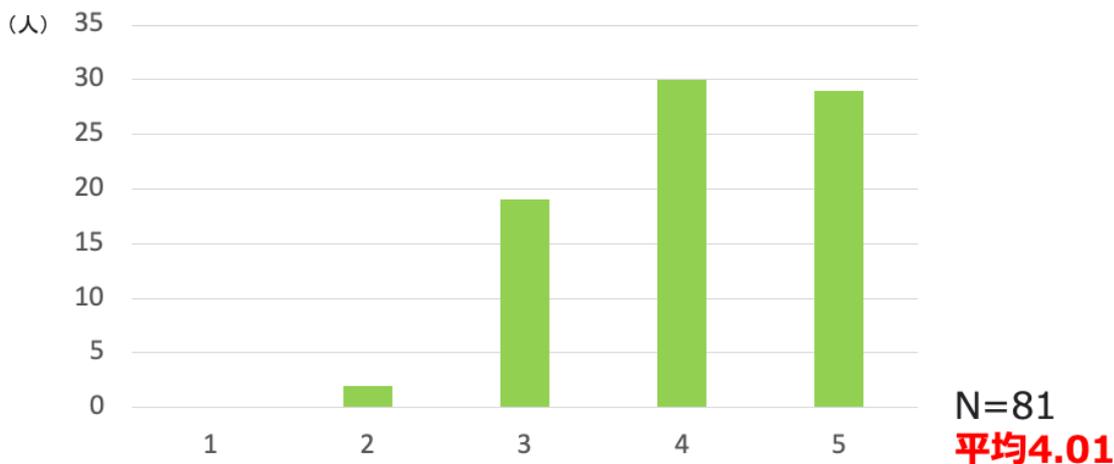
結果: 回答の多くは「評価している」もしくは「とても評価している」であり、学会員は度同学会の活動を高く評価していた。平均値は 4.7 ととても高い数値であった。

質問:あなたが評価している学会活動はなんですか(複数選択可)



結果:回答者が選択した項目の平均値は 3.63 であり、学術集会が最も高い評価を得た。ついでガイドライン作成、日本先天代謝異常学会セミナーの順番であった。患者に関する項目(患者登録制度、患者サイドとの連携)についても、それぞれ 47%、37%と、評価している学会員は半数を下回った。また、学会誌やニュースレターの評価はあまり高くないことがわかった。

質問:日本先天代謝異常学会における患者(会)との協力/連携について評価していますか。



\*「1」は「まったく評価していない」、「5」は「とても評価している」を示す。

結果:回答の多くは「評価している」もしくは「とても評価している」であったが、先に紹介した学会の活動を評価に関する質問と比較すると、「どちらでもない」に該当する3を選択した回答者が多かった。

平均値は 4.01 であった。

質問:学会として、今後どのような活動に注力する必要があるとお考えですか。

#### 【自由記述】

得られた回答を以下に示した。また、回答は「で、ある」に統一し、一般的な話題を除き、個別の疾患名や地域名、他の学会名などが含まれていた箇所は割愛した。ただし、公人の場合にはそのまま名前を記載した。

#### 【研究活動の活性化】

- ・研究活動をもっとさかんにすべき
- ・あくまでも学術団体として研究活動の支援が重要であるが、患者団体等と協働して、国や社会へ発信していく力も持っていく必要がある

#### 【ガイドライン整備】

- ・専門家でなくても、希少疾患を診断できるような、診断戦略の確立と診断後のフォローアップ戦略の確立(ガイドライン整備)

#### 【基礎研究の研究費】

- ・基礎研究の研究費獲得について

#### 【基礎研究と臨床の両立】

- ・学術的な基礎的研究と臨床のレベルアップに寄与する内容の両立ができていないように感じる

#### 【自然歴】

- ・種々の疾患の自然歴 治療による変化

### 【治療開発】

- ・苦しんでいる患者と病態を良く知る医師、技術を持つ創薬会社との橋渡しとなり、希少・難病疾患の治療開発を進めてほしい。一方で、日本では海外と異なり研究・開発に専念できる医師は少数であり、必要な診断を研究として行うなど、各施設の良心に負うところも多い。また治療薬剤の有無によって研究などが左右される疾患もある。先天代謝異常症はいずれも希少・難病疾患であることを考えると、継続的に診断、治療、研究が行えるような体制や資金獲得にどう動けばいいか、学会だけでなく、第三者の意見や活動を取り入れることも必要だと思う
- ・希少な代謝疾患の病態解明と治療薬の開発、薬剤供給が過不足なく医療機関に行き渡るシステム構築

### 【食事療法】

- ・現実的な食事療法を指導することが難しいので栄養士さんから教えてほしい
- ・エビデンスのある食事療法について、公的支援の対象とするよう患者、患者会と共に国に働きかけること。

### 【移行期支援】

- ・成人科との連携、代謝疾患の成人科移行支援
- ・先天代謝異常症(特に Rare Disease)の成人診療科への移行に関する情報共有
- ・希少疾患なこと、また、成人科は臓器別が多く、Fabry 病などの一部疾患を除き、成人移行が進んでいない現状があり、その部分の連携の活動が必要

### 【診療科連携】

- ・関連する疾患のある科の連携、啓蒙
- ・発症の遅いタイプの先天代謝異常症の診断や治療に関して、小児科以外の診療科の先生に広く情報提供する機会が増えれば良い

### 【早期スクリーニング】

- ・検査に依存しない早期スクリーニング
- ・検査受諾体制の維持

### 【専門医制度】

- ・専門医制度の構築
- ・先天代謝異常の専門医制度をできれば作るべきではないか

### 【学会会員の意見反映】

- ・ガイドライン作成時に会員の意見が反映される仕組みがあるとよい

### 【学会員増のためのアクション】

- ・基礎医学者の参入
- ・精査施設の持続的な検査受諾体制維持
- ・各疾患について、患者(家族)向けの生活に関わる情報提供(パンフレット作成など)

### 【人材育成】

- ・この分野を志す人の勧誘
- ・先天性代謝疾患を専門とする若手医師のさらなる育成

### 【セミナー開催】

- ・若手後継者育成のための現地開催セミナー

### 【患者(会)交流(国内外)・協働】

- ・より希少な疾患の患者さん同士が交流できる活動
- ・患者会との交流
- ・諸外国の希少疾患の患者会の活動サイトの翻訳紹介など
- ・患者会を通じた新規治療の早期承認を目指すこと

### 【PPI】

- ・患者もしくは患者家族が参加する研究

### 【情報共有】

- ・各地域で行なっている患者会や勉強会の情報共有。zoom 参加が可能か? など。
- ・Rare Disease の治療経過に関する情報共有

**【英語での発信】**

- ・Should conduct all activities in English.

**【社会啓発】**

- ・希少疾患の社会認知向上

**【自治体連携】**

- ・成人した患者さんへの生活支援システムを自治体などの社会資源と連携して構築する活動

**【国会議員・行政等への働きかけ・提言】**

- ・患者のデータ収集と家族と患者も恒久的に守るために国からの金銭的・社会的・援助とサポート体制作り。国会議員(自見先生)に部会を立ち上げてもらい国からの援助する仕組みを作ってもら。学会として国会議員へのコンタクトをとっていく
- ・ドラッグラグ解消にむけた政府への働きかけ
- ・本邦・東アジアに多い(=米国に少ない)疾病・病型に対する医薬品開発推進。具体的には薬価制度・バウチャー制度の提言
- ・保険外検査の保険償還を目指す活動

**【患者自己負担減】**

- ・低蛋白食の費用補助など患者さんの自己負担が少なくなるようにしてほしい

**【患者の心理的負担の軽減】**

- ・医学的な診断と薬物療法については、学会の活動のおかげで臨床医が困らない状況が作られている。未解決で困っているのは、薬物療法以外の患者の生活支援などであり、特に新生児拡大スクリーニングで早期診断された家族の心理的な負担の軽減が最重要。そのために、メール・SNS など普段から使い慣れた手段で、同疾患の患者会などにアクセスするハードルが低くなっていると助かる

学会として、今後患者(会)との協力/連携をどのように進めていけばいいと思いませんか。【自由記述】

得られた回答を以下に示した。また、回答は「で、ある」に統一し、一般的な話題を除き個別の疾患名や地域名、他の学会名などが含まれていた箇所は割愛した。また、公人の場合には、そのまま記載をした。

#### 【治療開発】

- ・患者会のご要望は、根本治療の開発かと思う。治療薬開発のための取り組みとしては企業との連携も重要となるので、その点を学会が介入することでスムーズに連携ができるようなシステムができると良いように思う(すでにありますが、あまり機能していないように思う)
- ・患者さんの意見を聞きながら治療に活用できるようにしていけると良い
- ・疫学調査の実施に協力頂き、結果をお返しするなどの連携もよいのでは
- ・創薬を含む医療や研究への参画をはかる
- ・Introducing natural history research and clinical trials more.

#### 【広報活動活性化・疾患啓発・情報共有】

- ・広報活動をもっとしないと知らない人が多い
- ・普段、患者さんが気にしていることを一般の方にも広める
- ・希少疾患へのフォロー(学会で知ってもらっただけでも励みになると思う)
- ・最新治療法に関する情報共有
- ・患者登録制度、臨床治験への積極的な参加の呼びかけ、基礎研究への生物材料提供に関する患者さんへの説明と普及
- ・臨床医にもっと患者会について知らせる
- ・担当医から患者へ提供できる情報へさらにアクセスしやすくなると良い
- ・患者会への情報提供 患者の要望を診療に反映させる土台作り
- ・情報の共有、発信を継続する
- ・患者は、必ずしも患者会に所属や繋がっている訳ではない。患者会に限らない広く疾患についての lay public (一般人) への啓発活動もお願いしたい
- ・新規および既存の治療法のわかりやすい説明を充実させるとともに、データベースへの登録と更新のご協力をいただくのがいいのでは

- ・対象疾患を専門とする医師以外の医療職(医師に限らず、看護師や理学療法士等を含む)への疾患の周知活動
- ・治験情報の提供、参加者リクルート
- ・Rare Disease の治療経過に関する情報共有
- ・最新治療の共有等
- ・希少疾患の相談窓口をわかりやすく広報
- ・患者さんの声を一般の方へ届ける
- ・患者さんの生の声とともに啓発活動、行政機関への医療助成などの働きかけ
- ・専門医としての最新情報提供
- ・患者さんの医療的ニーズと今後導入される可能性のある新規治療薬の情報の共有

#### 【学術大会と患者サイドとのさらなる連携】

- ・患者会のブースだけでなく、患者会のデータなど、学会で発表してほしい
- ・学術集会でのブース設置、活動報告を促進
- ・学術集会の患者ブースを無料で提供する
- ・多くの関連する医師が集う学術集会などの場で患者会と接する機会(セッション)を設ける
- ・共同セミナーの充実
- ・患者会員制度の創設
- ・学会の委員会(将来計画委員会など)の協力員などに招聘して意見を聞くなど
- ・患者と学会とリアルに情報共有を行う
- ・患者会との交流会を、今よりさらに広くおこなう
- ・より希少な疾患の患者さん同士が交流できる活動
- ・学会側からの発信のみでなく患者さんの疑問や困っていることなどを聴取できるシステムがあると良いかと思う。加えて学術的な情報聴取などにも積極的に参加してもらえると研究活動も進みやすいかと思う
- ・患者の生活の困りごと、不安、要望、または医学の新しい報などなどを冊子定期刊行で情報交換
- ・患者会からの要望を聞き取るシステム作り
- ・患者からの意見や協力があつて上記のような治療研究も進むものと思う。本学会は患者会との距離も近く、意見を取り入れやすいと感じるので、これまでのように連携を

続けることとともに、どういったニーズが患者会にあるのかを常に把握を続ける方法も考える必要がある

- ・学会 HP からは難しいかもしれないが、患者会をまとめたようなサイトがあると患者さんに紹介しやすい。これまでのような実際の患者さんの声を学術集会で聞ける機会も続けていただけるとありがたい
- ・患者家族(会)側が本学会に対してどのような活動を求めているのか多くの学会員は把握していないと思われる。患者家族(会)のニーズを把握し、学会員にアナウンスすることも重要だと思われる。その上で学会として出来ることの優先順位を理事会や評議会を決めて頂きたい
- ・うまく登録システムが患者会とリンクできれば良い
- ・患者会と専門医とのマッチングの手伝い
- ・希少疾患が多いため、その専門家としてアドバイスするとともに患者会の要望を聞き、中央に繋げる
- ・個別の活動だけでなく、横断的なつながり

#### 【行政への働きかけ】

- ・今後も患者のニーズを行政に伝えていければいいと思う
- ・学会と国会議員(自見先生)と連携し他の障害者団体の反例を聞いて協力・連携する会を立ち上げる。自見先生は、聴覚団体と連携し保険適応に繋げたり検査体制を作られているので。小児科医師であり国会議員もされていて理解がある
- ・ドラッグラグ解消にむけた政府への働きかけ
- ・face to face、患者さんの声を政府に届けられるよう努力する

#### 【患者(会)へのサポートと、その留意点】

- ・患者の自主的な活動に科学的な根拠を与え支援する
- ・患者さんの生活を維持することで手一杯の家族は患者会活動に参加しづらいので、患者会の事務作業を支援して、周辺患者家族との交流を模索する必要がある
- ・患者(会)が訴える先天代謝異常症の診断と治療の問題点に耳を傾け、その問題点を解決するための方法を共に考えていくことが重要。「何でも俺の所に相談に来い」というようなパターンリズムから脱却し、かつ、「患者さんの仰ることには従わなければ」という誤ったメンタリティも捨てて、問題解決を真の意味で共に進めていく姿勢が重要だ

と思う。患者会が感想を言って専門医が頷くような会ではなく、きちんと PDCA サイクルが回せるような関係にすべき。

- ・患者会へのコンサルテーション
- ・海外患者会との連携推進(学会—海外患者会、本邦患者(会)—海外患者会の橋渡し。いずれも)
- ・窓口を一本化できるのがよいのではないかと思う。医師からはこの窓口にまず紹介するということがあると助かる。患者会も細かくわかれていて地域ごとにもことなり少し把握しづらい印象をうける
- ・患者会は一枚岩ではないので、その辺に留意して進めていくことが必要
- ・オンラインなどで患者会と情報交換できるシステムが充実できればいい
- ・疾患によっては複数の患者会が存在することがあるので、特定の患者会にだけ語らよらないように気を付けることが必要だと思う

#### 【その他】

- ・治療薬の開発が進む中で食事指導も変わるとは思いますが、実際患者さんたちは混乱していないか気になる
- ・希少疾患で患者数が少なく一人の患者・患者家族への思いが強くなる場合も多いかと思いますが、患者・患者家族全体の生活の質を向上させる(そのことが個々人の QOL 向上につながる)ためにどのような協力・連携が必要かという視点を忘れないことが重要だと考える
- ・患者さんがなんでも言えて相談でき、より良い治療やコントロールを目指せたらいいなと思う
- ・患者会が学会を通して知り得た医学的知見を、医療訴訟の材料として弁護士に提供するなど医療訴訟に関わる行動は差し控えていただきたい
- ・十分していると思う。これ以上、連携・協力をすると、本業に支障が出る
- ・現在の方針を継続いただけたらと思う
- ・近すぎず、遠すぎずである事が重要
- ・現在も患者会との定期的な交流はあるので、継続を希望
- ・適度な距離感を維持しつつ連携していく

### 3-2 小児疾患患者会/コミュニティに向けたアンケート調査

本調査回答者は、64名であり、内訳は17患者会(47名)、匿名17名であった。  
参加した患者会は患者会/コミュニティは以下であり、記載されていた17の患者会名を記載した(五十音順)。

特定非営利活動法人 AYA

NPO 法人異染性白質ジストロフィー患者家族の会

ALD の未来を考える会

MCT8-AHDS 家族会

MLC 患者の会(皮質下嚢胞をもつ大頭型白質脳症)

小児神経伝達物質病家族会

神経線維腫症 1 型 To smile

ドラベ症候群患者家族会

日本メープルシロップ尿症の会

PKU 親の会関西

PKU 親の会・関東

フェニルケトン尿症親の会連絡協議会 (PKU親の会)

有機酸・脂肪酸代謝異常症の患者家族会 ひだまりたんぽぽ

マツキューンオルブライト症候群患者会

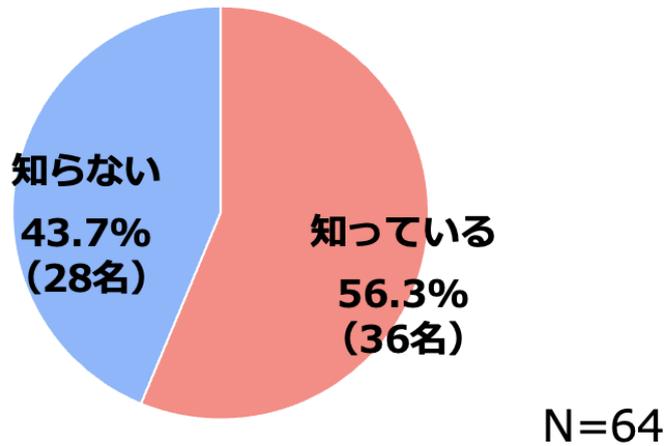
ミトコンドリアみどりの会

ムコネット Twinkle Days

MECP2 重複症候群患者家族会

## 先天性代謝異常学会の認知度について

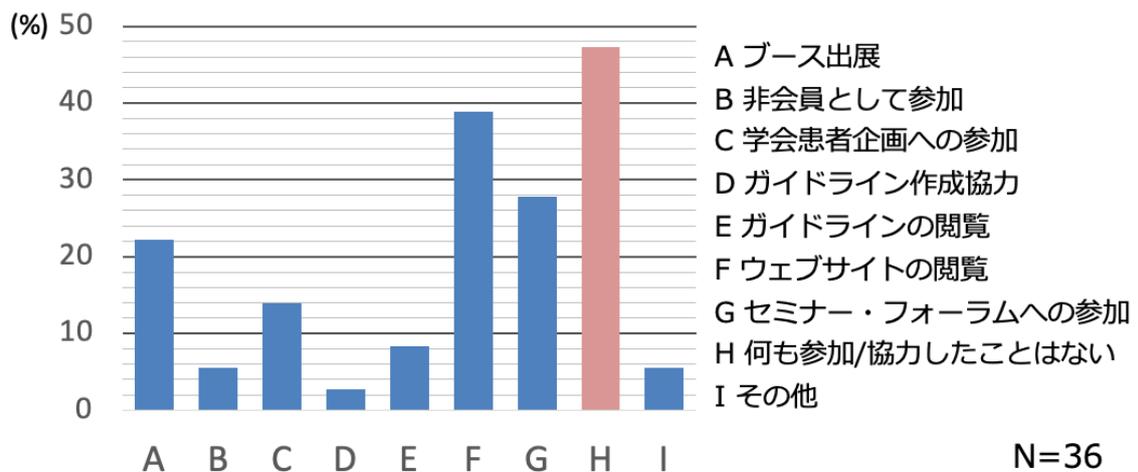
質問：日本先天代謝異常学会を知っていますか。



結果：回答者 64 名のうち、知っていると回答したひとは 36 名 (56%)、知らないと回答した人は 28 名 (44%) であった。

続いて、知っている人、知らない人向けにそれぞれ質問した。

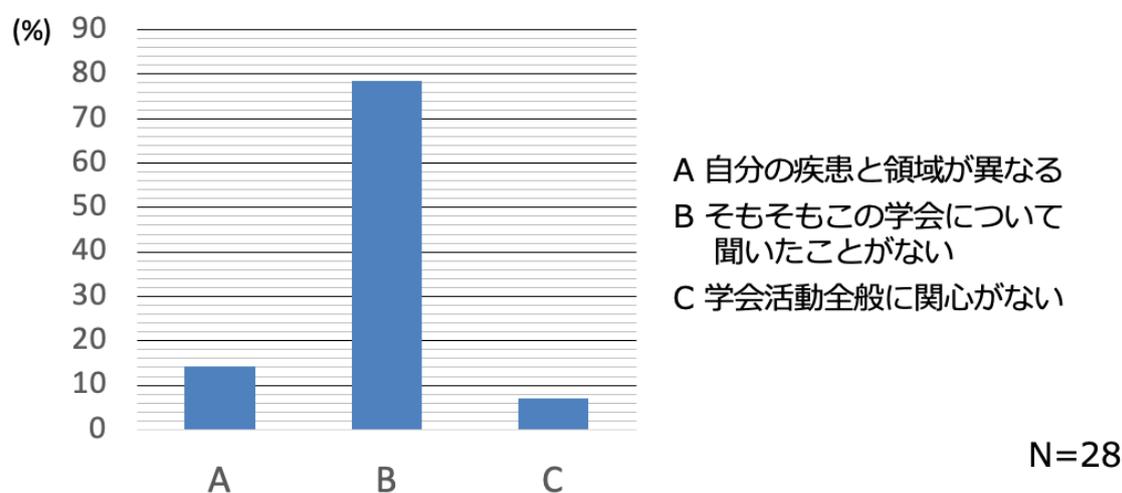
質問：(知っている方へ) 今まで学会活動に参加・協力したことがあれば、その内容を教えてください。(複数回答可)



結果:学会を知っている人のなかで、一番参加・協力したことがある活動は、ウェブサイトの閲覧であった。続いて、セミナー・フォーラムへの参加、ブース出展と続いた。なお、調査手法の項目で述べたとおり、本調査は日本先天代謝異常学会事務局から提供された、事務局から患者会ブースの案内に送るメールアドレスのリストをもとに展開した。そのため、ブース出展を挙げる回答者が多いと推察できる。回答者が選択した項目数の平均値は 1.2 であった。

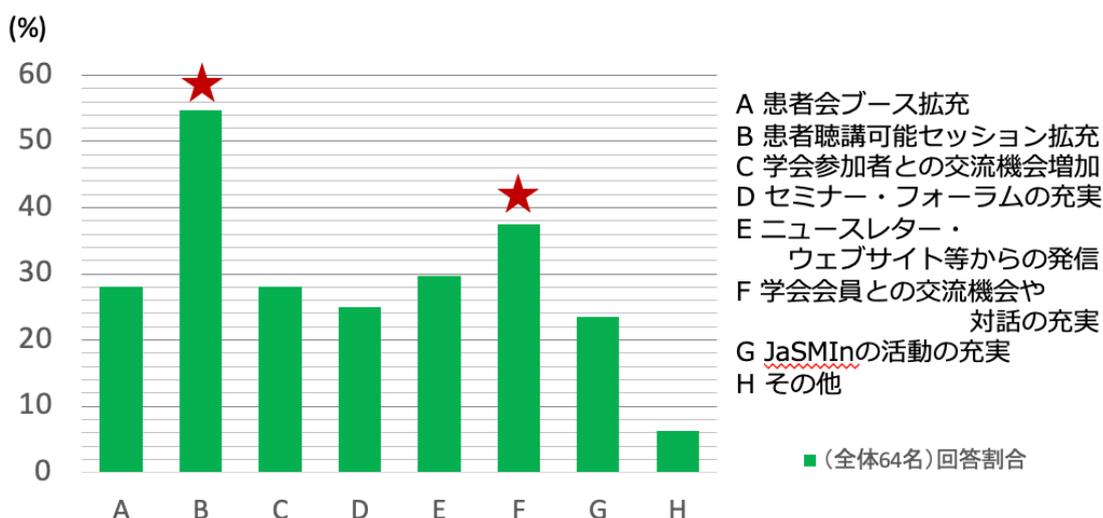
一方、「何も参加・協力したことはない」と回答したひとは、全体の 47%を占めた。

質問:(知らない方へ)学会を知らない理由を教えてください。(複数回答可)



結果:本調査は、調査機関が小児希少・難治性疾患領域の患者会に機縁法で回答いただいたが、「そもそもこの学会について聞いたことがない」と回答したひとが全体の 78%を占め、「自分の疾患と領域が異なる」「学会活動全般に関心がない」と回答したひとを大きく上回った。

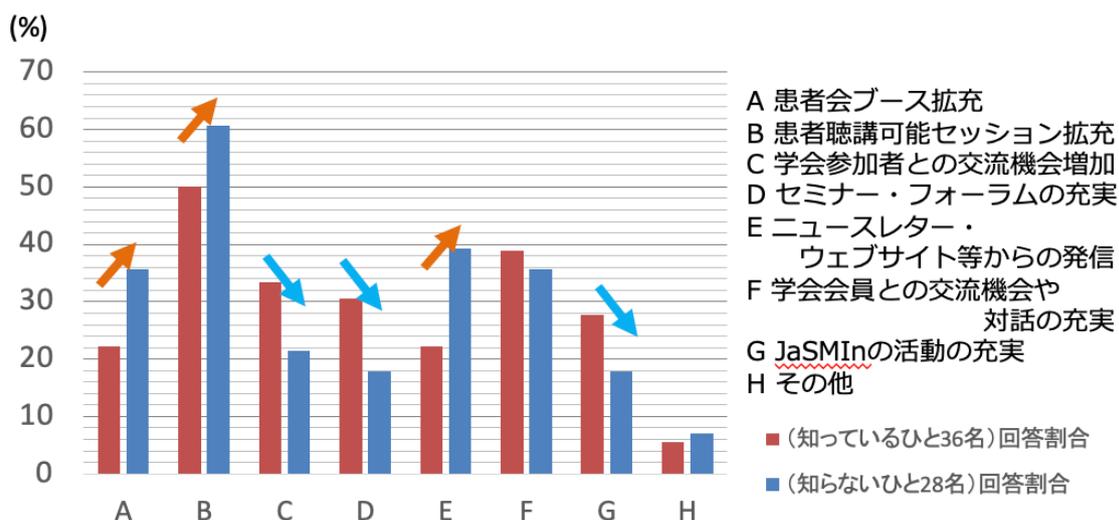
質問：(全員に対して)日本先天代謝異常学会に期待することを教えてください。



結果：日本先天代謝異常学会を知っているひと、知らないひとすべてを含めた全体としては、「患者聴講可能セッションの拡充」、「学会会員との交流機会や対話の充実」へのニーズが高かった。その他には、「今回はじめての参加の為、まだ学会については理解できておりません。」など、学会活動に資するコメントは含まれていなかった。

一方で、学会を知っていると回答したひとと、学会を知らないひとで回答をわけたところ、以下の結果となった。赤棒が知っている人、青棒が知らない人の回答である。

学会への期待(学会の認知状況による差)



結果：日本先天代謝異常学会を知っているひとからみた学会に期待する項目は、「学会参加者との交流機会増加」「セミナー/フォーラムの充実」「JaSMInの充実」などが挙げられた。一方、日本先天代謝異常学会を知らないひとの期待は、「患者会ブース拡充」「患者サイド聴講可能セッション拡充」「情報発信」などであった。つまり、後者の期待項目は、一般的な小児希少・難治性疾患領域の学会への期待・要望であると推察できる。

質問：かかりつけ医の診察時の対応について、小児希少・小児難病領域の先生に期待することを教えてください。(自由記述)

得られた回答を以下に示した。回答の順番は順不同である。また、回答は「で、ある」に統一せず、そのままの表現を引用した。一方で、一般的な話題を除き、個別の疾患名や地域名、医師名、他の学会名などが含まれていた箇所は割愛した。また、日本先天代謝異常学会を知らないと回答したひとの記述には、(\*)をつけ、知っている人の記述ではないことがわかるようにした。

**【患者サイドとのコミュニケーション・患者へのアドバイス】**

- ・最善の治療
- ・不安なことを質問できる時間を作って頂けると嬉しいです。
- ・子育てにおける不安や悩みをじっくり聞いてもらえると、将来についての覚悟ができたり、今、親としてやらなければならないことが見えてくると思う
- ・初診時は理解不能な言葉が多く、治療法があったとしてもどん底からのスタートになる為、時間はかかりますが、「わからない事があれば何でも聞いてください」などの言葉掛けが必要。ネットでの検索も情報過多で頭でっかちな保護者も多いので、難しいとは思いますが親身に接してあげた方が良いかと思えます。医療的な事ではないですが、相談窓口よりも医師からの言葉が安心の材料になると思います
- ・病気以外の質問にも答えてくれる
- ・非対象の年齢でも、新しい治療がはじまったら詳しい説明をする機会を設けてほしい
- ・子供に病気について詳しく説明していただけたらありがたいです(親が言っても素直に聞かないため)

- ・治療継続における子供のメンタルに対するアドバイス
- ・患者（児）の個性、気持ちに寄り添った診療、指導
- ・医療用ミルクの拒否に対しての対策方法
- ・栄養指導を少しアドバイスして欲しい
- ・対話
- ・退院時支援・コミュニティ形成
- ・親身に対応していただきたい（\*）
- ・ライフステージに合った対話をする、寄り添う気持ち（\*）
- ・話を丁寧に聞き、寄り添ってほしいです（\*）
- ・患者の気持ちに寄り添ってほしいです（\*）
- ・わかりやすい説明をして欲しい（\*）
- ・難病ということでとても不安になり、子供に対しても申し訳ない気持ちで押しつぶされそうになっています。そんな中で、私の通っている病院の先生は淡々と少し冷たい感じだったので通うたび少し気持ちが沈みます。でもその大きな病院でしかみてもらう事が難しいため通っています。少しでも寄り添ってくれ、不安を取り除いてくれるような先生がたくさんいれば良いなと思います（\*）
- ・患者本人へも家族へも、心のケアを大事にしてほしい。「難病」という言葉だけでショックを受けると思うのでその使い方も大切(注意が必要)だと思うし、医師が患者に対して上から目線で対応するのではなく、共に戦いましょう、というスタンスであると嬉しい(アメリカでそのような経験をしてとても励まされてきました)（\*）
- ・治らない病気だからこそ、親子のメンタルケアも含めてしてもらえるとうれしい。長く病気とつきあうので主治医がかわらず、つきあっていける環境づくりもほしい。今の主治医は科学的にフラットに疾病について教えてくれるので、満足しています（\*）
- ・子供に対しては、まだ病気のことを親が教えてなかったり、本人が認識できない歳だったりする場合、言葉の選択に気をつけてほしい。治癒がない場合もあり、ともに疾病と生きていく運命の患者やその家族に対しては、どんなことがあっても、前向きに、できることをしていきましょう、というスタンスを示して、人生を楽しむように励ましてほしい（\*）

・何事に対しても「自分（医師）が知ってるから良い。」ではなく、説明して欲しい。言っても分からないだろう。という空気を患者は感じ取りますので

（＊）

・患者会の案内。専門用語は分かりにくいので、分かりやすい説明を。薬を処方するときは、計画と副作用などを説明していただきたい。（＊）

・難しいとは思いますが、患者会のことも簡単でいいから知っていただきたいです。じっくりと話を聞いていただき患者側の不安を取り除いていただきたい（＊）

・最新の状況を知らせてくれる。同じ難病の方の話をよくきいてくれたり、できる範囲で情報共有の場にもなってほしい（＊）

#### 【他施設・他診療科・多職種・同業者連携】

・地域の医療機関との連携

・診察時のご対応には大きな信頼を寄せています。だからこそいくら紹介状を常備していても体調不良時に近隣の救急病院に行くことがどうしてもできません。患者家族が近隣病院との信頼関係を築けるまでの間、急な体調不良時にかかりつけ病院のチームのどなたかから近隣病院に、これからこのような患者が伺うのでよろしくといったご連絡をしていただけたら、勇気を持って受診できるような気がするのですが、、、

またかかりつけ病院内以外の、合併症でお世話になっている診療科の先生方とも、診療情報提供書上だけでない交流を通じて、先生方同士も信頼関係を築いていただきたいです

いずれも容易でないとわかっているのですが、、、

・同じ小児科でも小児神経や内分泌などそれぞれの専門領域があると思うので、一つの疾患（もしくは似ている疾患）に対してそれぞれの領域が連携を図り、チームとして総合的に患者の症状をみてほしい

・〇〇病は複雑な病状の悩みを持つため、診察が複数の科にまたがる場合、各科間で診療情報がしっかりと連携されるようにしてほしい

・症例が少ない疾患なので、他の症例を診ている医師と交流をもって欲しい

・先生同士でもう少し病状の情報共有等を行い、病気への理解を深めて頂きたい

- ・小児発症の場合、早めの治療を施さないと手遅れになってしまうことが多いので、病院内で手に負えない病状とみなされた場合、他の病院と情報を提供して連携して治療を進めるようにしてほしい
- ・そもそも成人なのでかかりつけ以外の近所の病院にかかりにくい。他の科や病院との連携を進めてほしい
- ・専門医が近くにいない。希望した時に、専門医を受診したい（＊）
- ・複数の診療科にかかっているので、情報の連携をしてほしい。病状から仕方なく手術を受け入れる話が、手術を積極的にしてほしい話になっていたりする（＊）
- ・成人した時の診察科を小児科のままではなく、他の診療科と連携するなどして、成人後にも治療をしていくに当たっての壁を減らしてもらいたい（＊）

#### 【人材育成】

- ・後継者を育てて欲しい
- ・希少疾患はより専門性が高く、限られた医師に頼るが、若手育成をしてほしい
- ・かかりつけ医も、医師というだけで威圧的な方も少なからず居ますので、近隣医として開業するまでの研修期間に小児科としての親との関わり方も指導出来たらいいですね。沢山の良い医師が育っていきますようお願いを込めて
- ・専門医が少なく専門医外のかかりつけ医の為現在の状況、聴打診のみの一般的な流れで診察が終わってしまい、こちらからの問いの一方通行。専門医を増やして欲しい
- ・希少疾患を持つ子の親です。自分が疾患に詳しくないし、専門的なものを読んでもきちんと理解が乏しい自覚があるので、ドクターにどこまで求めて良いかわからないです。専門医の先生ばかりに頼れるわけじゃなく、うちの場合は地方在住でその土地の総合病院にしかいけないので、そのドクターにはいまいちわかってない自分が説明をするしかないのですが、なかなか疾患に関する積極的なやりとりはできていないです。中央でより深い研究や臨床をされた内容を、患者に、患者がその土地の専門医にその内容を伝えやすくするための、啓蒙をいただけると、嬉しいなと思います（＊）

### 【医療者のスキルアップ・疾患への関心度向上】

- ・治療方法の研究状況（国内外含む）等、最新の情報をお聞きできたら嬉しいです
- ・病気に関する診療ガイドライン等最低限のことは知っていて欲しい
- ・知識が当事者の方が豊富なことがあり反対に先生に伝えることがあるのもっと疾患に対して興味を持って欲しい
- ・その領域の疾患について多くの知識があること。他の患者の症例について知りたい。もし知識がなく専門外だったとしても、一緒に親身になって調べてくださったり寄り添っていただけると嬉しい（\*）
- ・小児希少・小児難病領域の知識を持つ先生がもっと増えてほしいです。難病・希少疾患の早期発見につなげてほしいです。私自身が5歳発症後確定診断が20年以上経過後だったため、そういった先生と出会っていれば、状態はまた異なっていたのではないかと悔やみます（\*）
- ・地域の専門医が少なすぎることで、疾患を扱っていても詳しく知らない先生も多いです。疾患に関する最新の情報などが、もっと一般の医師の方に広まってほしいです（\*）
- ・病院によって、遺伝子検査（実費で七万円）をして下さいと言われ、他の病院ではそんなの言われた事がないと言われた。検査内容が主治医によって違うのはやめて欲しい（\*）

### 【情報提供・発信】

- ・新しい治療情報の提供
- ・最新情報の発信
- ・小児難病領域の先生方には、それぞれの患者さんにとって必要な治療、支援、制度などと繋げて頂けると良いなと思っております
- ・参加している難病学会名や顧問となっている患者会名の公表
- ・最新の治療法の情報提供（\*）
- ・進路や生活で困ったときに相談できる機関の紹介（\*）

### 【不満なし/高く評価】

- ・もうすでに十分良くしてもらっています

- ・私達にとって先生方は欠かせない大切な存在です。日々ご多忙かと思いますのでご自身の体調を崩さないように大切にしていいただければと思います
- ・現在患者（娘・成人）の主治医は小児科医で代謝異常症の専門医ですが、成人後の患者の問題についても親身に対応、アドバイスを頂けて本当にありがたく感じております。希少難病を研究・診療してくださる先生には感謝しかありません
- ・分かりやすく説明頂いているので満足しています！
- ・なぜ自分はこの体なのか、という問いをもつ子に明確に即座に答えをくださったり、将来を見据えて治療継続が必要だと親身に説いてくださったり、ということがとてもありがたかったので、そういうことが期待されていると思います。とてもよくしていただいています
- ・多くの病気がいい方向に進むことを願っています
- ・今のままで良いと思ってるのでとくになし
- ・かかりつけ医の先生は、いつもわかりやすい言葉で詳しく説明して下さいます。長男からの質問にも誠実にお応えくださり、感謝しております
- ・特に今のままの先生でいいです（\*）
- ・その子一人一人に寄り添ってわかりやすい説明してくれる。病気に関連しての相談にもものってくれる（\*）
- ・満足した対応をして頂いているので、今はありません（\*）

研究活動について、小児希少・小児難病領域の先生に期待することを教えてください。（自由記述）

得られた回答を以下に示した。回答の順番は順不同である。また、回答は「で、ある」に統一せず、そのままの表現を引用した。一方で、一般的な話題を除き、個別の疾患名や地域名、医師名、他の学会名などが含まれていた箇所は割愛した。また、日本先天代謝異常学会を知らないと回答したひとの記述には、（\*）をつけ、知っている人の記述ではないことがわかるようにした。

#### 【治療開発/治験/研究】

- ・病気を治して欲しいです

- ・治療方法の開発
- ・完治できる治療法
- ・新しい治療方法
- ・治療法を探して欲しい
- ・新しい治療方法の研究
- ・薬の開発、できれば病気の完治
- ・対処療法だけでなく抜本的な治療について期待したい
- ・将来起こりうる合併症を回避したいです。侵襲の少ない、安全で効果の高い治療法が開発されますように・ ・
- ・まずは日々研究して下さっている先生方に感謝申し上げたいと思います。娘の病気は進行性の難病で日々病状は進んでいます。一日でも早く治療薬ができることを期待しています。どうぞよろしくお願いします
- ・新しい治療法について、QOLの向上に向けたもの、成人の追跡
- ・更に研究を進めて、日本の患者さんたちはもとより、日本から世界の難病の患者たちに治療が届くようになればと願っております
- ・欧米で先進的におこなっている治療・研究の日本でも進めてほしい
- ・海外で行われている遺伝子治療の国内実施に向け、医師主導治験を国内で積極的に実施してほしい
- ・海外の症例も含めた症状や治療の副作用などをまとめて欲しい
- ・患者会の要望は、根本治療の開発。治療薬開発のための取り組みとしては企業との連携も重要となるので、その点を学会が介入することでスムーズに連携ができるようなシステムができると良い(すでにありますが、あまり機能していないように思う)
- ・治療法の確立 新薬の開発 (\*)
- ・効果のある薬を作ってほしいです (\*)
- ・少しでも治療法が進んでくれたらと願っています (\*)
- ・新しい薬の開発 (\*)
- ・早く治療薬ができる (\*)
- ・すべての難病に、治癒と解決を (\*)
- ・どうか有効な薬を使っただけきたいです (\*)
- ・新薬開発などで今後治る病気になることを期待しております (\*)
- ・腫瘍などができにくくなる安全な薬や、日常で効果のある生活習慣など、早く大人の新薬が出るようにしてほしい (\*)

・生活習慣や食生活で、病気の進行をおさえる方法はないか研究してほしいです（\*）

・発達障害、知的障害との関係がどのくらいあるのか知りたいです（\*）

・疾患患者数ではなく、疾患の症状や深刻さ、生活への影響を見て、研究してほしいです。希少であるからこそ、人数が少なく、声が届きにくいですが、一人でも苦しむ方がいて、研究を待ち望んでいる方がいることを知ってほしいです（\*）

#### 【診断基準・ガイドライン】

・診断基準や治療ガイドラインなどを整えて欲しい

#### 【食事療法】

・フェニルアラニン除去ミルクをもっと飲みやすくしてほしい

・食事療法導入、継続での子供のメンタルへの影響について

・完治出来ることを望みますが、少しでも症状が改善出来ると嬉しい（特に食事）

#### 【スクリーニング】

・うちの子のようなスクリーニングすり抜け児への対処

#### 【研究費の拡充】

・希少疾患・難病のご研究は携わられる先生も少ないように感じております。研究活動に対して患者会も海外の様に研究費を捻出できるようになれば理想なのですが、患者数も本当に少ないのでクラウドファンディングなども活用されて研究が進むことを期待しております

・現在の研究の内容や見通し、進行状況などを教えてほしい。また、日本では政策上、難病研究にまわされる予算が少なすぎるので、そういった要求活動などには患者サイドからも協力して、先生方の研究環境を支えたい（\*）

#### 【医療者連携】

・希少疾患だと一人の先生が担当する患者のnが1だったりすることが多いので、疾患特有の症状なのかその子特有の症状なのか分かりづらいため、同じ疾

患を担当する先生同士で情報共有できるプラットフォームなどがあるとよいと思う

- ・子どもたちの生活がより充実したものになるために、治療法・新薬開発・制度など、各分野と連携した活動を期待します
- ・少しでも多くの患者を診てほしいです！オンライン診療等医療の地域格差をなくしてほしいです（\*）
- ・その領域の疾患の研究や治療薬の開発が進むように一緒に考えてくださること。先生同士の難病領域のコミュニティ等があると、啓蒙も進むのでより望ましい(その役割を患者会が担うべきなのかもしれない)（\*）

#### 【患者(会)連携・交流】

- ・患者会との交流会を、今よりさらに広くおこなう
- ・研究活動は、医療に関してはお任せするしかないのですが、初診時の話は沢山の保護者から意見を募り、こうして欲しかったなどあるかと思しますので、患者会と連携していける学会であればと思います
- ・研究してくださっていることには感謝をしているが、もう少し患者会とコミュニケーションを取って頂きたい
- ・希少疾患等は患者数も少なく、低淡泊食材や新薬（治療薬や除去ミルク等）の開発がなかなか進まない状況かとは思いますが、親の会（患者会）を通じて出来る事等があればぜひお声がけいただきたいです
- ・研究費も限られている中で、希少疾患の研究を進めていくには、製薬企業のサポートが重要ですが、なかなか興味を持ってもらえない。先生たちに協力をしていただくしかありません
- ・患者会など、交流できる機関の紹介（\*）

#### 【広報活動/疾患啓発の活性化】

- ・疾患啓発に取り組んでほしい
- ・広報活動をもっとしないと知らない人が多い
- ・研究テーマだけでも良いから広報してほしい
- ・新しい治療法について情報の共有
- ・究極は安全に治していただきたいですが、過程として、最新情報を幅広く収集すること、患者に公表すること、をお願いしたいです

- ・研究結果を分かりやすく解説して欲しい（\*）
- ・現在どんな研究がなされてて、将来どんなことが期待できるか分かりやすく教えてほしい（\*）
- ・病気の事をわかりやすくする為の手帳やカードを作って欲しい（\*）

#### 【コミュニケーション】

- ・治らない疾患だと伝えられる時一番のショックを受けるので、この疾患と付き合っていくことがより安心できるような今後を作っていていただければ嬉しいです
- ・その領域の疾患の研究や治療薬の開発が進むように一緒に考えてくださること。先生同士の難病領域のコミュニティ等があると、啓蒙も進むのでより望ましい(その役割を患者会が担うべきなのかもしれない)（\*）

#### 【人材育成】

- ・若手育成
- ・小児希少・小児難病の専門医を増やして欲しい
- ・研究をする先生が増えてくれたらと思う（\*）
- ・親にとっては希望しかないのですが、ご多忙だとは思いますが、これからも頑張っていて研究し続けてほしいのと、次世代にも受け継げるような後継者の育成にも力を入れていただきたいです（\*）

#### 【その他】

- ・海外と医療対応の実現性やスピード感を合わせること（\*）

#### 【不満なし/高く評価】

- ・特にありません。お話聞けますこと楽しみにしております
- ・多くの病気がいい方向に進むことを願っています
- ・診察や研究など、ご多忙の中を難病の子どもたちのために尽力してくださっていることに感謝しております
- ・とにかく応援してます（\*）
- ・ありません。研究して頂きありがとうございます（\*）

なお、本調査を実施するに際し、学会関係者でもある患者家族からコメントをいただいた。御本人の承諾を得て以下に記載する。

“当学会のプログラム聴講は、参加費を支払いますと言っても「患者家族は遠慮してください」と断られます。全国に数名～数百名しか患者さんがいないため、個人情報をいくら伏せても聞く人が聞けば誰のことかわかってしまうということから「患者家族が聴講していると思うと、演者やフロアの方々が自由に議論できなくなってしまう」というご懸念は、十分に理解しているつもりです。とはいえ、この対応は時代遅れのような気もしています。

演者やフロアの方が遠慮なく議論できて、かつ患者家族も現状や研究者のご苦勞について冷静に受け止め、一緒に課題解決に向かって歩める、そんな学術集会になってほしいと願っています。

そのためにはルール作りも必要になるかもしれませんし、あるいは患者家族が学会参加するために第三者による事前講習(発言の注意や、心構えなど)を受けることを条件にするなども必要かもしれません。

こうした取り組みは、患者会の後継者不足の問題解決にもつながるかもしれません。”