



ポンペ病患者のための情報収集

ポンペ病患者とその医師にとって、正確な最新の医学情報を手に入れることは不可欠です。このために、科学者、患者、業界は調査とレジストリ（登録）に取り組んできました。

IPA/Erasmus MC ポンペ調査は患者主導で行われています。この調査では患者が主要な役割を果たし、科学者にデータを提供しています。ポンペ・レジストリは電子版疾患登録であり、患者の医師から入手したデータです。データにすぐアクセスでき、この病気の治療において医師を支援するツールです。ポンペ・レジストリ情報のホームページはポンペ病患者とその医師がインターネットでアクセスできます。



IPA/Erasmus MC ポンペ調査とポンペ・レジストリはポンペ病についてさらに詳しく知るための非常に重要な先導役であり、互いに補い合っています。ここでは両データベースの目的、役割、アクセス方法について説明します。

Q

IPA/Erasmus MC ポンペ調査とは何ですか？

A

2002年に、International Pompe Association (IPA) とオランダ、ロッテルダムの Erasmus University Medical Center (MC) が共同で「ポンペ調査」プロジェクトを開始し、年齢の高いポンペ病患者のアンケートデータを作成し、配布しました。この研究の目的は成人のポンペ病について、その自然経過、患者集団の病気の重症度、(医学的)ケアの方法を説明することでした。2番目の目的は病気の重症度と時間の経過に伴う変化を評価する測定スケールを作成し、テストすることでした。酵素補充療法を始めたら、患者の視点から ERT の効果が追跡できるように、これに参加することが重要です。



ポンペ病の別名

酸性αグルコシダーゼ欠損症、酸性マルターゼ欠損症 (AMD)、グリコーゲン貯蔵障害 (GSD) II 型、糖原病 II 型、およびライソゾーム性αグルコシダーゼ欠損症。世界のさまざまな地域では、ポンペが「ポンペイ」、「ポンプー」、「ポンピー」などと発音されることもあります。

アンケートは診断、病歴、小児期の発達、動き、呼吸症状、特定の症状、日常生活とケアなどの項目に及んでいます。既存のアンケートに、疲労 (疲労重症度スケール)、ハンディキャップの程度 (ロッテルダム 9 項目ハンディキャップスケール)、生活の質 (SF-36 健康調査) を測定するための項目が付け加えられました。

Q

IPA/Erasmus MC ポンペ調査はどのように行われるのですか？

A

この患者主導の調査に参加するには、あなたの国の患者団体、IPA 事務局、またはロッテルダム Erasmus MC の Pompe Center (www.pompecenter.nl) に問い合わせてください。参加の申し込みが受理されたら、「インフォームドコンセント」への署名が求められます。これは、調査の内容、目的、患者の秘密保持について説明したレターです。これを直接か患者団体を通じて Erasmus MC に返送してください。ロッテルダムの Pompe Center がインフォームドコンセントを受け取ったら、ご自宅にアンケートをお送りいたします。アンケートに記入し、Pompe Center が患者団体に送り返してください。このデータはコンピューターに入力され、Erasmus MC で分析されます。同意していただければ、毎年同じアンケートに記入をお願いします。こうして情報提供を続けていただくことによって、病気の自然経過、Myozyme 治療の効果について貴重な追跡データが得られるのです。

Q

IPA/Erasmus MC ポンペ調査の秘密はどのように守られていますか？

A

Pompe Center に提供していただいた情報は秘密です。あなたの身元がわかる情報はアンケートの回答と分けて特別なデータベースに保管します。このデータベースには Erasmus MC Pompe Center の医師や研究者だけがアクセスできます。調査の参加者にはそれぞれ試験番号が付けられます。データ解析にはこの番号だけを使い、あなたの名前は使われません。

Q

IPA/Erasmus MC ポンペ調査のデータで何をしますか？

A

個々の回答を他のポンペ病患者の回答と関連づけ、正しいグループ全体のまとめを作成します。このアプローチにより、科学者に個人とグループの正しいフォローアップデータを提供します。IPA/Erasmus MC ポンペ調査の結果を科学機関誌に発表し、ポンペ病に携わる他の医師や研究者に有益となる編纂したデータを提供します。Pompe Center の発表論文については www.pompecenter.nl の「発表論文」をご覧ください。

Q

IPA/Erasmus MC ポンペ調査に参加するにはどうしたらいいですか？

A

ポンペ病患者はオランダ、ドイツ、英国、フランス、米国、オーストラリア、カナダの IPA 加盟の患者団体を通じてこのプロジェクトに参加しています。個人で Erasmus MC を通じて直接参加している人もいます。フランスでは患者団体とパリの Institut de Myologie が共同で試験を行っています。

まだ IPA/Erasmus MC ポンペ調査に参加することが可能です。アンケートはオランダ語、英語、フランス語、ドイツ語です。詳しくは Pompe Center のホームページ www.pompecenter.nl をご覧になるか、IPA 事務局にお問い合わせください。

Q

疾患登録とは何ですか？

A

疾患登録 (疾患レジストリ) とは、特定の疾患がある患者の医学情報のデータベースです。レジストリから集めた情報で、医師は病気への理解を深め、治療方法の効果をモニターします。最終的な目的はあなたのような患者の臨床結果を改善することであり、そのためにはレジストリへの医師と患者の参加が不可欠です。レジストリはポンペ病のような希少疾患に特に価値があるということが証明されています。

Q

ポンペ・レジストリとは何ですか？

A

2004 年 9 月に開始され、Genzyme 社がスポンサーとなっているポンペ・レジストリは世界的な、秘密の、観察に基づいたインターネットによる疾患登録プログラムで、ポンペ病の自然経過をよりよく知り、患者の結果をモニターするために設立されました。ポンペ・レジストリは治療に関わりなく、ポンペ病患者全員に開かれた自発的なプログラムです。

Q

ポンペ・レジストリの目的は何ですか？

A

ポンペ・レジストリにはいくつかの目的があります。まず、患者とその医師がポンペ病の変化性、進行、自然経過をより理解できるようにすることです。ポンペ・レジストリは、世界中のポンペ病患者集団を特徴付けて説明し、全ての治療方法の効果を時間の経過と共にモニターできるようにするツールです。ポンペ・レジストリから医師は患者ごとの報告にアクセスし、病気の進行をモニターし、臨床決定を向上させます。ポンペ・レジストリにアクセスする医師は最新のガイドライン、論文、診療アプローチを知ることができます。さらにポンペ・レジストリはポンペ病治療の新しい分野の共同研究や論文発表の基盤を提供しています。

Q ポンペ・レジストリはどんなものですか？

A あなたとあなたの医師がポンペ・レジストリへの参加に同意したとしましょう。定期的健康診断を受けると、医師が集めたいくつかの臨床情報がポンペ・レジストリの中に記録されます。例えば、心臓、筋肉、呼吸、QOL の情報などです。

あなたの医師だけしかこの個人情報にアクセスできませんが、参加医師は全員、レジストリ患者全員のデータを全て匿名で見ることができます。

ポンペ病患者の治療を行う医療専門家に、ポンペ・レジストリに登録してポンペ病患者をフォローするよう勧めています。

Myozyme はレジストリへの参加の一環として提供されるものではありません。

Q ポンペ・レジストリ情報の秘密はどのように守られているのですか？

A データをポンペ・レジストリに送る前に、あなたの医師が、国のプライバシーの規則や他の州、地域の医療情報に関する法律に基づき、あなたのしるべき許可を求めます。患者の秘密を守るために、患者は全員、固有の識別名ではなく、レジストリ ID 番号だけで照会されます。

医師の情報も全て秘密です。医師ごとの患者データは秘密にされ、事前に文書で同意しない限り他の医師には公開されません。医師同士のデータの比較は行いません。ポンペ・レジストリでは、参加医師がポンペ病患者の臨床情報をレジストリの中に集められたデータと比較することもできます。

ポンペ・レジストリのデータは定期的に、さらに医学会からレジストリデータに対する要請があった場合に分析、報告されます。医師には今後の治療方法を誘導し評価するために、協力し、観察所見を共有し、評価のための仮説を立て、臨床データの収集を支援するよう勧めています。つまり、ポンペ・レジストリは長期プログラムであり、無期限に継続される予定です。

ポンペ・レジストリについての詳細は www.pomperegistry.com をご覧ください。

Q ポンペ・レジストリにはどのように登録するのですか？

A ポンペ・レジストリは新しい医師と患者を常に募集しています。興味のある患者さんは詳しく医師にお聞きになることをお勧めします。また www.pomperegistry.com でも詳細がわかり、ポンペ病の評価スケジュールをダウンロードできます。Pompe Registry Patient Authorization フォームに記入していただく必要がありますが、これは治療医師から入手してください。

Q ポンペ・レジストリもしくは IPA/Erasmus MC ポンペ調査の自分の個人データにアクセスできますか？

A ポンペ・レジストリのあなたのデータには医師を介してしかアクセスできません。例外として、患者が特に要請すれば、ポンペ調査のデータにアクセスできます。

本発行物は扱っている事柄に関する一般情報を提供するように作成されています。International Pompe Association が医療などの専門サービスを提供していないという理解のもと、International Pompe Association による公共サービスとして本発行物が提供されています。医療は常に変化する科学です。診療においては人的ミスや変更が発生するため、このような複雑な資料の正確さを保証することは不可能です。本発行物の情報については別の情報源、特にかかりつけの医師に確認することが必要です。Myozyme の効果は人によって異なることに留意してください。