



開催レポート

EMPOWER 2020

Hemophilia Patient Advocacy Workshop and Networking

～血友病患者さん対象 オンラインセミナー～

日時

2020年**11月28日(土)**

14:00～16:00

開催形式

オンラインセミナー

主催：バイエル薬品株式会社

EMPOWER 2020

Hemophilia Patient Advocacy Workshop and Networking

～血友病患者さん対象 オンラインセミナー～

日時

2020年**11月28**日(土) 14:00~16:00

開催形式

オンラインセミナー

開催の目的

- 患者会活動の充実と活性化 ● 血友病治療に関する理解向上



モデレーター

国立病院機構 大阪医療センター 感染症内科 医長 西田 恭治 先生

今回のセミナーのテーマは、“患者会の活動”と“遺伝子治療”についてです。新型コロナウイルス感染症が流行した2020年。現在さまざまな国で、血友病の患者さんがこれまで通り血液製剤の供給を受けられるのか、また遺伝子治療をはじめとした治験が停滞しないか、といった懸念が高まっています。このような状況で、変化する患者会活動のヒントにつながる若い患者さんならではの視点を池崎さんから、また昨今注目を浴びる遺伝子治療の概要について大森先生と松本先生から、それぞれお話をうかがいました。大変有意義で、将来への期待を感じさせる内容となりました。

プログラム

講演I

「若手の力を活かした、若手主体の患者会活動」

難病NET.RDing福岡 代表 池崎 悠さん

▶▶ 参加者へのリアルタイムアンケート

講演II

講演II-①

「血友病に対する遺伝子治療の現状と展望」

自治医科大学 医学部 生化学講座 病態生化学部門 教授 大森 司 先生

講演II-②

「遺伝子治療への期待と課題」

三重大学医学部附属病院 輸血・細胞治療部 副部長・助教 血液内科 病棟医長 松本 剛史 先生

▶▶ 参加者へのリアルタイムアンケート

質疑応答

「若手の力を活かした、若手主体の患者会活動」



難病NET.RDing福岡 代表

池崎 悠さん

1992年、熊本県生まれ。15歳で慢性炎症性脱髓性多発神経炎を発病。九州大学入学後、「難病NET.RDing福岡」を設立。福岡県を拠点に、特に若い難病患者さんが気軽に集える活動や機会を設け、サポートする移住活動を実施。現在は千葉へ移住し、オンラインを中心に運営に参加している。

私は「難病NET.RDing福岡」という団体の代表です。15歳の時に指定難病の慢性炎症性脱髓性多発神経炎を発症し、大学入学後にこの団体を立ち上げました。今回は、私たちの活動内容や現在の運営状況、他団体との協働などについてお話ししたいと思います。血友病領域における患者会活動でも、参考にしていただけるポイントがあれば幸いです。

若い患者さんが気軽に集い、楽しく話せる場づくりを

（患者）と支援者の8名で活動する任意団体で、2013年の「世界希少・難治性疾患の日（Rare Disease Day）」の実行委員会が前身となっています。現在は20～30代が中心の若い患者グループです。設立前、大学生で発病した私は、就職に大変苦労しました。難病のため周りに同じ状況の方もおらず、相談もできません。そこで、難病当事者と支援者が協力して、この団体を作るにしました。

活動を始めてみると、さまざまな課題が出てきました。まず、若者が声を上げる場がないことを実感しました。若者というのは10～30代をイメージしていただければと思うのですが、患者会への参加も少なく、一部の患者同士がSNSを中心につながっている状況でした。そのため、患者会は高齢化が進み、講演会や交流会形式の集まりにも限界を感じるようになっていたのです。しかし若者も、同じ病気の人と、学校や恋愛のことと、周囲の人との接し方などを気軽に話したいと思つています。

そこで、私たちは「難病カフェ」を開催しました。これは、疾患を問わず誰でも気軽に参加できるオープンな場で、ピアサポート（同じような立場の人同士の支え合い）や専門的な相談が受けられます。実際の参加者の平均年齢は35歳。「SNSでは得られない

「難病NET.RDing福岡」は、難病の当事者

（患者）と支援者の8名で活動する任意団体で、2013年の「世界希少・難治性疾患の日（Rare Disease Day）」の実行委員会が前身となっています。現在は20～30代が中心の若い患者グループです。設立前、大学生で発病した私は、就職に大変苦労しました。難

生の声が聞けた」「友達や知り合いだと重くなりがちな話も、患者としてではなく、ひとりの人として肩の力を抜いて話すことができました」という感想が聞かれました。このよう

に日頃感じている議題を共有・共感するだけでなく、解決したいと動き出したのが「難病みらい会議」です。18～39歳の難病当事者に限定したワークショップで、ここでは、

「年長の当事者へ気を遣わず、口ごろ感じている課題について素直に発言できた」「普段関わりのない同じ疾患・違う疾患の当事者と交流し、課題を話すだけでなく解決に向けて考えられた」という声が上がりました。

先輩団体とも協力しながら、若者の強みを活かして活動

こうしたカフェやワークショップを運営するにあたり、私たちが大切にしてきたのは「若者たち抜きで、勝手に若者のことを決めない、予想しない」ことです。若者が本当に望んでいることや場について生の声を地道に集めて具現化し、さらに参加者のフィードバックを受けて、回を重ねることに内容を進化（深化）させています。一方で、先輩団体とのコラボレーションによって生まれる相乗効果もあります。知名度の高い団体と協働する

ことで社会的な信頼性が高まつたり、圧倒的な経験や知見、ネットワークを活用させてもらいながら学ぶことも多く、患者同士の接点も広がると感じています。

また、若者ならではの強みはしっかりと伸ばし、PRの方法としてSNSを積極的に活用しています。参加してほしい年齢層がよく利用しているツールを使うほか、対象とする年齢層と同世代の人が主催者として顔を出すと、参加者が集まりやすいこともあります。また「会の様子を知つてから参加を決めたい」「制度や病気の情報を知らないのに意見を言つても良いのかな」という声が上がりました。

実感しています。若者に実際の活動運営に携わって考えてもらいたい」「制度や病気の情報を知らないのに意見を言つても良いのかな」という声が上がりました。若者に実際の活動運営に携わってもう際には、まずは企画や広報など楽しさを楽しみながら活動している様子を発信しています。若者に実際の活動運営に携わっています。若者に実際の活動運営に携わってもう際には、まずは企画や広報など楽し

みます。若者に実際の活動運営に携わってもう際には、まずは企画や広報など楽し

みます。若者に実際の活動運営に携わってもう際には、まずは企画や広報など楽し

みます。若者に実際の活動運営に携わってもう際には、まずは企画や広報など楽し

みます。若者に実際の活動運営に携わってもう際には、まずは企画や広報など楽し

みます。若者に実際の活動運営に携わってもう際には、まずは企画や広報など楽し

みます。若者に実際の活動運営に携わってもう際には、まずは企画や広報など楽し

みます。若者に実際の活動運営に携わってもう際には、まずは企画や広報など楽し

みます。若者に実際の活動運営に携わってもう際には、まずは企画や広報など楽し

みます。若者に実際の活動運営に携わってもう際には、まずは企画や広報など楽し



「血友病に対する遺伝子治療の現状と展望」



自治医科大学 医学部
生化学講座
病態生化学部門 教授

大森 司先生

病気です。凝固因子は、血液中を巡っていて出血したらその部分をセメントのように固める役割があります。血友病Aの方は第Ⅷ因子、血友病Bの方は第IX因子が不足しています。そこで現在患者さんは、凝固因子製剤を補充することで、出血を防いだり止血します。

凝固因子はたんぱく質の一つで、人間の肝臓で作られています。肝臓は1兆個もの細胞からなる臓器ですが、1つ1つの細胞には核があり、そこに「DNA」がまとまっています。DNAの中には遺伝情報を作るものがあり、これを「遺伝子」と言います。遺伝子は私たちの体を作るいわば「設計図」であり、この情報をもとに最終的に凝固因子が作られるのです。しかし血友病の患者さんは、凝固因子の遺伝子そのものに損傷があるため、うまく作られません。そこで損傷のない正常な遺伝子を肝臓の細胞に届け、凝固因子を作れるようにしようというのが、血友病における遺伝子治療の考え方です。

なお、現在、血友病患者さんが注射している血液凝固因子製剤はたんぱく質ですが、体内では長時間もちません。そのため、ほとんどの患者さんが週に2～3回の定期補充療法を行っています。しかしこの遺伝子治療では、凝固因子の遺伝子が一度細胞内に入ると比較的安定した状態を保つため、長く凝固因子を作り続けることが期待できるのです。



現
在、新しい治療法として遺伝子治療が注目を浴びています。難しいイメージがあるかもしれませんのが、欧米では人を対象に比較的大勢の方に臨床試験が行われています。今回は、血友病における遺伝子治療がどのような治療なのか、またその現状と今後の展望についてお話しします。

血友病は、血液中の凝固因子が少ない

研究を重ね、患者さんに より良い遺伝子治療を 届けたい

遺伝子治療には大きく2つの方法があります。1つはベクター（遺伝子の運び屋）を直接注射する方法と、もう1つは患者さん自身の細胞に損傷のない遺伝子を入れて凝固因子を発現するようにし体へ戻す方法です。血友病においては、主に前者の方法が採用されており、「アデノ^{サイン}随伴ウイルスベクター」というウイルスに遺伝子を運んでもらいます。

では、細胞に遺伝子を届けるには、どのようにすれば良いのでしょうか。單に細胞に遺伝子をふりかけただけでは、細胞は遺伝子を取り込みません。そこで「ベクター」と呼ばれる遺伝子の運び

ちなみにこのウイルスは、ウイルスそのものが病気を起こさず、なおかつ体内で増えないよう工夫したもので、遺伝子を良く運ぶという性質だけを利用しています。

遺伝子治療は1回の投与で長い効果

が期待されますが、現時点では受けられる方と受けられない方がいらっしゃいます。まず受けられるのは、18歳以上の成人です。そして重症型またはそれに

近く、最低150回以上の凝固因子製剤の投与歴があつてインヒビターのない方が対象です。一方、現時点で適用されないのは、アデノ随伴ウイルスベクターの抗体を持つている方、非常に重度の肝障害やウイルス性の慢性肝炎がある方、凝固因子製剤のインヒビターがある方です。

この条件は今後変わってくる可能性がありますが、現在の臨床試験・治験ではこのような条件で区別されています。遺伝子治療は、まだわからないこともたくさんあります。例えば、治療効果は少なくとも数年継続しますが、人によって効果に差があり、また人間での治療が行わってまだ10年程度ということから将来的な副作用も明らかになつていません。しかし、私は医師としてこれからも引き続き研究を重ね、国内の血友病患者さんにも何らかの方法で遺伝子治療を届けられるよう、努力していきたいと考えています。

「遺伝子治療への期待と課題」



三重大学医学部附属病院
輸血・細胞治療部
副部長・助教
血液内科 病棟医長
松本 剛史先生

血友病は、遺伝子治療が適している疾患

私は、自らも血友病患者として52年間血友病と付き合っていますが、30～40年前から遺伝子治療に期待を抱いてきました。

遺伝子治療は、疾病的治療を目的として、ベクター（遺伝子の運び屋）を介して損傷のない遺伝子を細胞に届け、または遺伝子を導入した細胞を入れる、または体内に投与します。人の体内に

ある遺伝子そのものを治療するのではなく、遺伝子を用いて治療する方法です。遺伝子治療が適している疾病は、血友病のように単一遺伝子の異常であること。また、たんぱく質の発現を厳密に制御する必要がない疾患有ることです。治療過程でたんぱく質が発現し効果を発揮しますが、例えばI型糖尿病の場合、インスリンの量を厳密にコントロールする必要があります。しかし血友病の場合は、血液中の凝固因子（たんぱく質）が数%でも上昇すれば効果が出て症状が軽くなるため、厳密な制御は必要ありません。こうした点から、1980年代から血友病患者や医療関係者は、遺伝子治療に大きな期待を抱いてきました。

歴史的には、1970年代に人工的な遺伝子操作によってDNAを作れる「組換えDNA技術」が発展しました。90年代に入り、世界中で遺伝子治療の研究や治験が始まります。そして2000年、フランスで初めてX連鎖重症複合免疫不全症という疾病に対する遺伝子治療が成功しました。しかし、その後発がん性が疑われ、遺伝子治療が停滞してしまいます。



安全性と効果の高い治療が、何よりも重要

その後、安全性を高めるためにさまざまな研究が進み、安全性に加え有効性も高いベクターが開発されました。そして2011年には「アデノ随伴ウイルスベクター」を使用して、血友病Bの遺伝子治療が行われるようになつたのです。

はじめ世界中の患者さんは、満足に製剤を使用できない状況です。日本では患者さんに対しても十分な量の製剤を使えており、製剤不足による出血予防や止血治療に困ることはあります。さらに製剤の費用は全額公費負担です。こうした環境において、どちらの日本の患者さんが遺伝子治療を選択するようになるか、遺伝子治療への期待とともに、残された課題がどこまで解決されるかを注視する必要があります。

まずは、世界中の血友病患者さんに、安全な製剤が十分に行き渡ることが大事です。私たち血友病患者にとって、病気が治癒して注射から逃れられることは悲願でもあります。遺伝子治療に限らず、安全性と効果の高い治療が何よりも重要で、それを叶えることが患者の本当のニーズに応えることになると考えています。

*中央値：データを小さい（少ない順に並べた時、中央に位置する値）。平均値（一般的に、集合の総和を集合の要素数で割った値）とは異なる。



質疑応答 Q & A

「EMPOWER 2020」の最後に、
視聴されたみなさまから多くの質問が寄せられ、
ご講演された池崎さん、大森先生、松本先生にお答えいただきました。



池崎さんへの質問



Q.1

池崎さんはさまざまな活動をされていますが、運営資金はどのようにされていますか。



A.1

私たちの活動はボランティアなので、できるだけ経費を抑えながら続けています。助成金をいただいたり、例えばカフェを開催する際に自治体と共に開催し、自治体に会場代や材料費を負担していただき、運営は私たちで行うなど役割分担をしています。

Q.2

私は地域患者会の運営をしています。従来、夏はキャンプ、冬はクリスマスなど実際に人が集まるイベントで盛り上がっています。しかし、新型コロナウイルス感染症の流行もあり、オンラインでミーティングを企画しましたが盛り上がりません。何か上手な運営のコツはありますか。

A.2

現在は、どの団体も運営が難しい状況だと思います。実地のイベントでは人が来るのはオンラインでは集まらないという場合、何かしら心理的・物理的ハードルがあると考えられます。そこで、例えばオンラインで講演をする前に一度、オンラインに慣れていない方のために「お試しオンライン会」を開催して、参加への心理的ハードルを下げる工夫をしています。また、インターネットには「オンライン操作の手引き」

のような記事がたくさんあるので、そうした情報を伝える方法もあります。他には、アンケートもおすすめです。「どんな催しだったら参加できますか、参加したいですか」と質問して、企画の参考になります。そして、無理に開催しないのも一つの方法かもしれません。今はそれぞれの患者さん自身が大変な状況で、参加できない方もいらっしゃると思うのです。

Q.3

池崎さんが開催する会では、どのようにイベントを企画していますか。



A.3

私たち難病患者のための会は、例えば日光に当たると良くない方や、体力的な制約のある方が多く参加されます。そのため、身体への負担になる内容のイベントは避けるように配慮しています。

Q.4

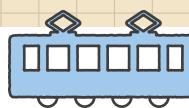
池崎さんが開催する会では、遠方からの参加者はいらっしゃいますか。
また、遠方からの参加に対して、交通費の補助は行っていますか。

A.4

難病カフェはとても人気で、これまで東京からの参加もありました。イベント自体は基本的に無料で行っていますが、今のところ交通費など特別なサポートをすることは財政的に難しいため、遠方からの方も含めて自費でお越しいただいています。

Q.5

楽しい企画の立て方や、モチベーションを維持する方法を教えてください。



A.5

「自分たちがやって楽しいこと」を一番大切なポリシーとしています。社会的な問題を考えるようなイベントももちろん重要ですが、難病カフェの場合、「参加者が一人もいなくとも、運営側の私たちだけでも、おいしいコーヒーとお菓子を用意

しておしゃべりして楽しもう」と考えています。これに加えて、私たちは他の会ではできないようなことをやろうと思っています。例えば疾患ごとのくくりがある会ではできないことや、若者だからこそできることをやってみようと考えています。

Q.6

患者会運営は、特定の人に負担がかかってしまうことがあると思いますが、どのように役割分担しているのでしょうか。

A.6

私たちの団体は、誰かが専従で運営しているのではなく、本業の仕事に加えて行っているので、基本的に各自が得意なことを担当しています。例えば、動画編集が得意な人にはYouTubeのことをお任せしていますし、SNSが得意な若い方には広報をお願いしています。運営は、

細く長くでも継続していくことが大切だと思っていますので、各自が得意なことを楽しくできるような役割分担を心がけています。また、メンバー一人ひとりの病気の症状や仕事の都合に合わせて、他の人も柔軟に対応できるようにしています。

大森先生への質問



Q.7

新型コロナウイルス感染症に対するワクチン開発で、ウイルスベクターを用いた研究も行われているようですが、血友病の遺伝子治療との併用はできるのでしょうか。

A.7

新型コロナウイルス感染症に対するワクチンで、現在試験成績が良かったと言われているのが、「メッセンジャーRNA」と「ウイルスベクター(アデノウイルス)」をそれぞれ使ったワクチンです。アデノウイルスはアデノ随伴ウイルスベクター(以下、AAVベクター)とは異なりますが、これを使ったワクチンの開発が進んでいます。そして、AAVベクターを使った新型コロナウイルス感染症に対するワクチンも

開発に向けて研究が進んでいます。しかし、これを血友病患者さんが打つてしまうと、抗体ができてしまう可能性が高いと考えています。血友病患者さんで将来、遺伝子治療を考えている場合は、ワクチンを受ける前に、そのワクチンがどういう性質のものか、どういうものを使っているのかを、きちんと確認、医師に相談した上で選択した方が良いと考えています。

Q.8

遺伝子治療の治験条件を18歳としているのは、安全を期しているからでしょうか。
または、成長期を過ぎないと効果的ではないからでしょうか。

A.8

それは後者です。AAVベクターは細胞内に安定的に存在していますが、細胞が分裂してしまうと、細胞に入れた遺伝子が段々と希釈されてしまいます。大人の肝臓は比較的細胞が分裂しない状態で安定していますが、赤ちゃんや子どもの時にAAVベクターを打っても、治療効果が段々減弱してしまうのです。そのため、現在AAVベクターを使った遺伝子治療は、18歳以上が適用条件になっています。そして最近、「ゲノム編集」という言葉が話題になって

いますが、ゲノム編集で肝臓の遺伝子そのものを治すという研究開発も進んでいます。この治療法であれば、子どもも受けられると考えています。ただ、こうした治療は原則として本人の同意が必要です。例えば未成年など、自分自身で判断することが難しい状態で、遺伝子治療やゲノム編集を受けてしまうことに疑問があります。お子さんの場合は、倫理的な議論が成熟してから治療をされた方が良いと思います。

Q.9

遺伝子治療の不明点として、「スケールアップの可能性」のお話がありましたが、スケールアップとは何でしょうか。

A.9

簡単に言うと、「より多くのAAVベクターを作ること」です。実際、AAVベクターを作るには、大変手間がかかります。最近は、非常に大きなタンクなどで作っているので徐々に

作れる量は増えてきています。多くのAAVベクターの生産を可能にするために、さまざまな製造方法の開発研究が進んでいます。

松本先生への質問



Q.10

遺伝子治療を受けた場合、
子どもには血友病が遺伝しなくなるのでしょうか。

Q.10

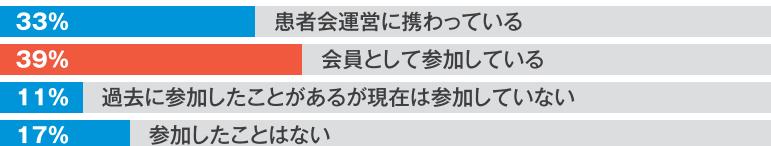
それは違います。血友病の遺伝子治療では、損傷のない遺伝子を患者さんの肝臓の細胞に届けます。生殖細胞(精子や卵子)には影響を与えませんので、遺伝的には血友病のままなのです。パートナーが子どもを妊娠し、それが女児であれば血友病の保因者ということになります。

リアルタイムアンケート

今回、3名の方のご講演の間と最後に、リアルタイムアンケートを実施しました。



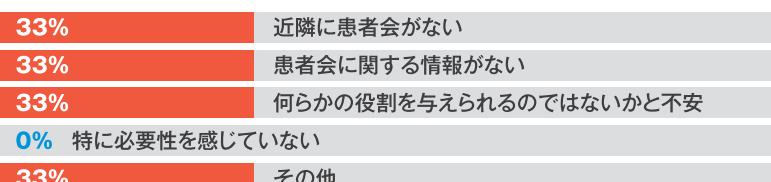
- 1 現在、患者会活動に参加されていますか。
(回答は1つ)



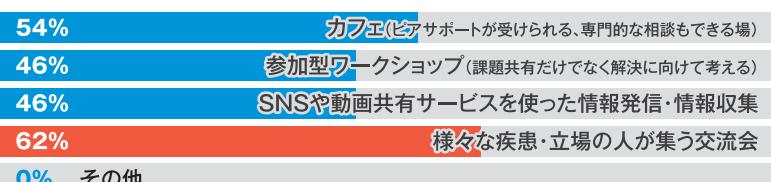
- 2 現在、患者会活動に参加されている(またはこれまで参加したことがある)方におうかがいします。患者会活動どの部分に、最も若手の力が活かされると良いと思われますか。
(回答は1つ)



- 3 過去に患者会活動に参加したことがあるが現在は参加していない(または参加したことがない)方におうかがいします。参加されない主な理由は何でしょうか。
(複数回答可)



- 4 血友病領域の患者会にて開催または参加する場合、あなたの関心が高い取り組みはどれですか。
(複数回答可)



- 5 本セミナーで、遺伝子治療について理解できましたか。
(回答は1つ)



- 6 日本において遺伝子治療が受けられるようになった場合、受けてみたいと思われますか。
(回答は1つ)



- 7 将来的に遺伝子治療を受けることを検討する上で、最も重要視する点は何ですか。
(回答は1つ)



- 8 今後の活動の参考として、お聞かせください。あなたの関心が高いトピックはどれですか。
(複数回答可)

