



一般社団法人遺伝性血管性浮腫診断コンソーシアム 年次報告書 2024

《目次》

1. コンソーシアムについて
 - 組織概要
 - 活動目標
 - 活動内容

2. 2024 年の活動成果
 - 活動目標
 - 主要な活動成果

3. 2025 年の活動目標
 - 活動目標
 - 主要な活動内容およびロードマップ

4. 財務状況
 - 決算報告書



《本編》

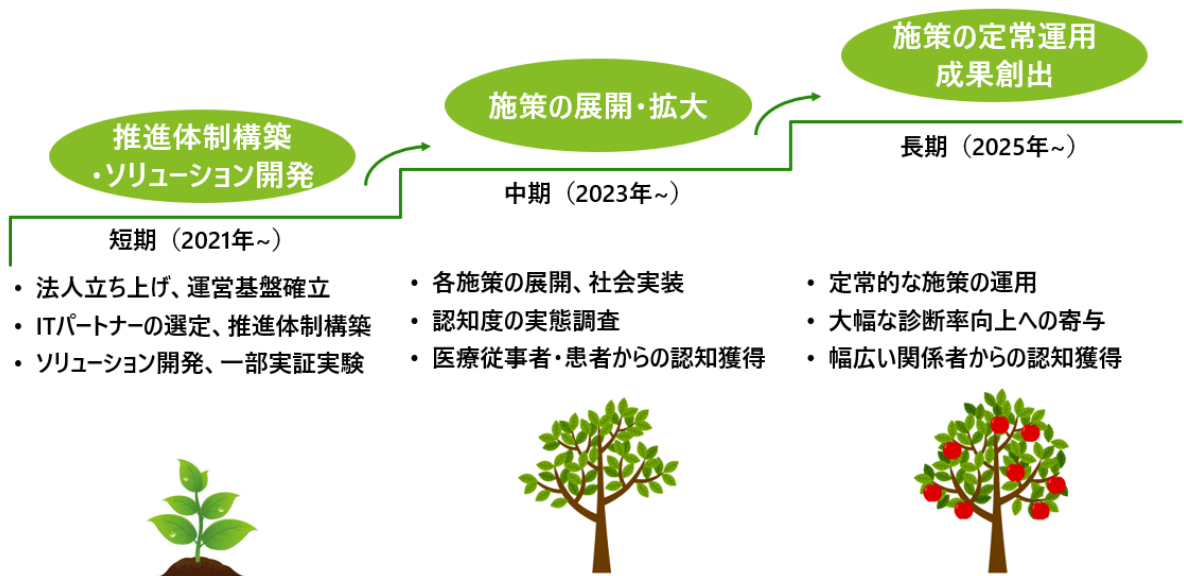
1. コンソーシアムについて

● 組織概要

当法人は、医師、患者団体、IT 企業、製薬企業などの多様なステークホルダーが協業し、HAE の早期診断・診断率向上のため、業界横断で取り組んでいます。

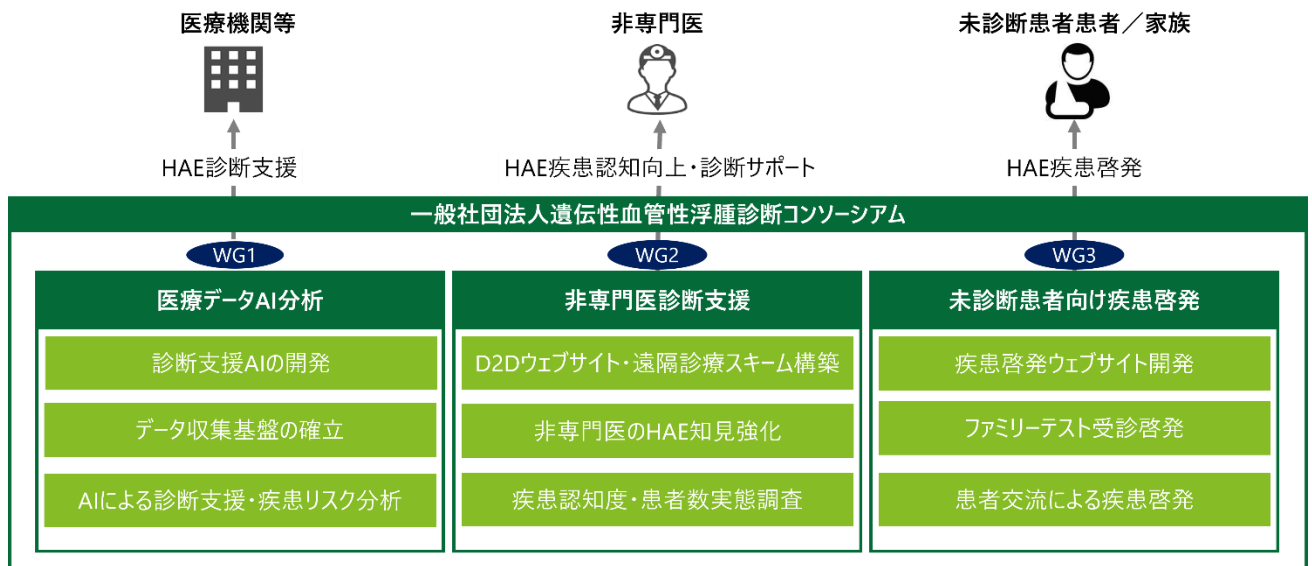
● 活動目標

当法人は 2021 年～2025 年の 5 年間で、HAE 早期診断・診断率向上の効果を創出することを目標にしております。1 年目では推進体制を構築しソリューションを開発、3 年目以降に施策の規模拡大と定常的な施策運用をしていきます。



● 活動目標

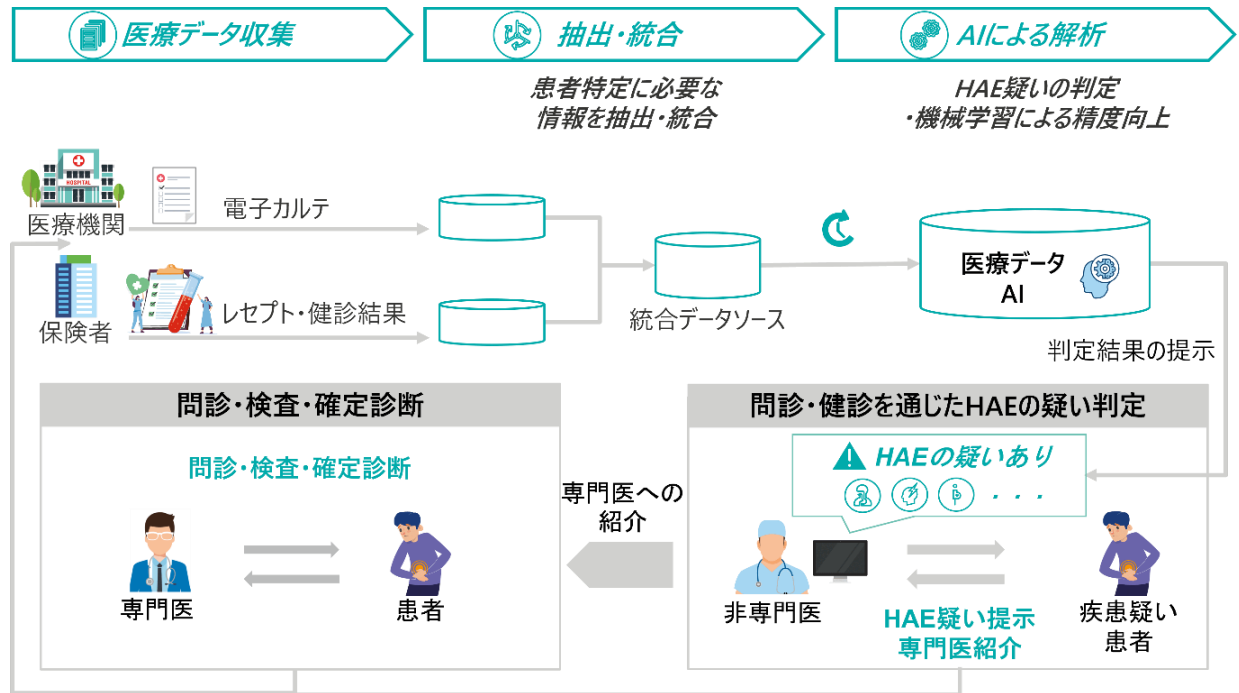
HAE は希少疾患がゆえに、医師や患者の疾患認知の低さによる診断の遅れが大きな課題です。当法人では、課題に対して 3 つのワーキンググループ(WG)を通じて HAE の早期診断・診断率向上を目指しています。





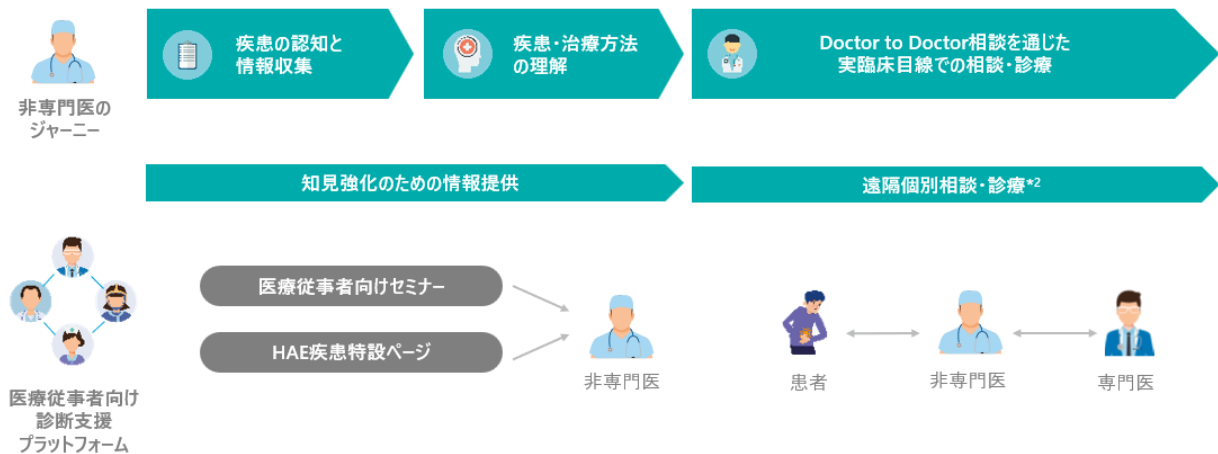
「WG1 医療データ AI 分析」

WG1 では、医療ビッグデータを活用し、電子カルテやレセプトなどを基に、HAE 患者さんを判別するための診断支援人工知能(以下、「AI」)を構築します。そしてその AI を活用して日常診療での「HAE」の見落としを減らし、レセプトデータなどのビッグデータから疑い患者を見つけ出して専門医療機関の受診を促すような仕組みを構築することで、未診断患者の減少を目指します。



「WG2 非専門医診断支援」

WG2 では、医療従事者向けに HAE 特設ページ開設や、医学会でブース出展を行うことで HAE の啓発活動や知見を提供するほか、遠隔相談システム*1を活用し、医療従事者が HAE に詳しい医師に相談できる仕組みを構築することで、医師の早期かつ適切な診断を促進します。



*1 インテグリティ・ヘルスケア社の YaDoc Quick を使った相談を実現します



《WG3 未診断患者向け疾患啓発》

WG3 では、Web サイトを通じて、ご自身が「HAE かもしれない」と気づいていただくための情報を提供すると同時に、患者さんのご家族も検査を受けることの重要性をお伝えします。これにより、患者さんやご家族が安心して医療機関を受診していただくことを目標にしています。





2. 2024 年の活動成果

● 活動目標

2024 年は、各 WG の施策の社会実装を加速させ、各施策の成果を定量的に測定することに注力しました。WG1 では京都大学との AI 活用による電子カルテデータスクリーニング研究と論文執筆、医療機関との患者発見に向けた臨床研究を進め、WG2 では遠隔相談に加え、患者数実態調査では各医院への診療録調査を行い、診断済み患者数の把握とこれまでの活動の効果測定を開始しました。WG3 では、引き続き疾患啓発サイトを多くの方に閲覧いただくことを目指し、SEO* 対策や未診断患者さん向けのコラム制作を進めております。

*SEO:Search Engine Optimization



● 主要な活動成果

各 WG は多岐にわたるプロジェクトを推進しました。WG1 では法人発足当初から会員として参画いただいていた日本アイ・ビー・エム株式会社(以下、「IBM 社」と協力し、AI モデルのパイロット検証に基づく論文執筆、WG2 では昨年度に引き続き医師同士の遠隔相談システムの実施、HAE の関連学会へのブース出展を実施しました。患者数実態調査も開始し、現在回収されたデータの集計を進めています。WG3 では全国 22 施設でのライトアップを通じた疾患啓発活動を実施しました。また、一般向け疾患啓発サイト(HAE-info)のアクセス数向上を目指した SEO 対策や患者インタビュー等のコンテンツ更新、さらに学校医療従事者向けの啓発活動としての一般発表を行いました。

法人としては、TV メディア出演やプレスリリースで HAE の情報発信に注力しました。



《法人運営》

- 受領した NDB データをもとにデータスクリーニングを行い、理事会で公開して患者数の定点観測方法を検討しました。
- Rare Disease Day の協賛スポンサーとなり、当日のイベント参加や現地交流を行いました。
- 各 WG 活動に関するプレスリリースを計 4 回発出し、併せて公式 HP や SNS で発信を行いました。
- 法人公式 X を活用し、Web サイト更新や HAEDAY について情報発信を行いました。

PR 掲載メディア

- 「2024 年 HAE DAY」「学会ブース出展」「京都大学との患者予測 AI モデルの有用性の検証」「2025 年 HAE DAY」についてプレスリリースを発出し、最大 93 社のメディアに掲載されました。

徳島新聞
デジタル版



新産経 THE SANKEI NEWS

Newsweek

PRESS RELEASE
HAE DAY

BIGLOBE ニュース

excite ニュース

財経新聞

NHK「みみより！解説」

- TV メディア NHK の「みみより！解説」に取材いただき、番組内で HAE を紹介いただきました。





「WG1 医療データ AI 分析」

- 京都大学とのパイロット検証*結果に関する論文を執筆し、JMIR Medical Informatics に掲載されました。
- WG リーダー医師と IBM 社協力の下、AI モデルを用いた新たな研究実施に向けた交渉を行い、協力先との準備を進めました。2025 年～検証を開始します。

論文

- 掲載 URL : <https://medinform.jmir.org/2024/1/e59858>

Published on 13.09.2024 in Vol 12 (2024)

Preprints (earlier versions) of this paper are available at <https://preprints.jmir.org/preprint/59858>, first published April 26, 2024.



Early Diagnosis of Hereditary Angioedema in Japan Based on a US Medical Dataset: Algorithm Development and Validation

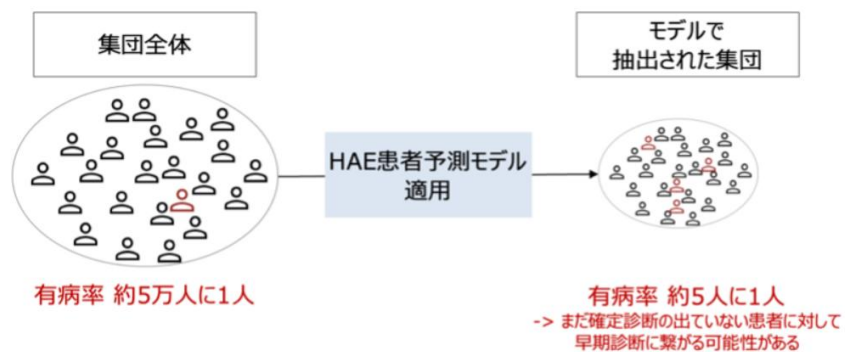
Kouhei Yamashita¹ ID; Yuji Nomoto² ID; Tomoya Hirose³ ID; Akira Yutani⁴ ID; Akira Okada⁵ ID; Nayu Watanabe⁵ ID; Ken Suzuki⁵ ID; Munenori Senzaki⁵ ID; Tomohiro Kuroda⁴ ID

- 論文のポイント：

1. HAE 患者予測 AI モデルの国内適用性の検証

本研究では、京大病院の電子カルテデータを用い、IBM 社が開発した HAE 患者予測 AI モデル の国内適用性を評価しました。これにより、日本の医療データ環境における AI モデルの有用性が確認されました。

モデル適用イメージ



2. AI による HAE 患者の抽出精度と診断支援の可能性

AI が高リスクと予測した患者の約 5 人に 1 人 が HAE の確定診断またはその疑いがあると記録されていました。この結果から、AI の活用が HAE 患者の早期診断支援に寄与する可能性が示唆されました。



3. 専門家の評価と今後の展望

本研究を統括した 山下浩平准教授（京都大学病院血液内科）は、「国内データでも一定の有用性を示し、潜在患者の発見に貢献し得る」と評価しました。将来的な臨床現場での活用の可能性が期待される結果となりました。

«WG2 非専門医診断支援»

- HAE に関わりのある学会および認知度が低い学会を中心に、ブース出展を行い、HAE 認知度調査アンケートや遠隔相談の広報を行いました。
- HAE の患者数実態調査に取り組み、全国の約 265 施設の病医院への患者数の聞き取り調査を実施し 3 月 7 日時点で約 160 施設から回答を得ています。

ブース出展

- HAE に関連する 8 つの学会の学術集会に参加しました。
- ガイドラインや概要資料、啓発グッズや患者会パンフレット等を配布し HAE の啓発活動を行いました。また、併せて認知度調査を目的としたアンケート調査も実施しました。
- 患者数実態調査に回答していない病医院の医師に回答依頼をしました。

【参加学会】

*ブース訪問者にアンケート実施

#	診療科	学術集会名	ブース訪問者数 (資料配布数)	HAE 認知度*
1	歯科/口腔外科	日本有病者歯科医療学会	120 名	65%
2	消化器内科	日本消化器病学会	60 名	22%
3	耳鼻科	日本耳鼻咽喉科頭頸部 外科学会	150 名	69%
4	皮膚科	日本皮膚科学会	192 名	98%
5	総合診療科	日本病院総合診療医学会	80 名	70%
6	歯科	秋季歯周病学会	60 名	10%
7	小児/アレルギー科	日本小児アレルギー学会	110 名	90%
8	歯科/口腔外科	日本口腔外科学会	107 名	85%



【出展の様子】



《WG3 未診断患者向け疾患啓発》

- 2024 年から全国の商業施設やランドマークに協力依頼を行い、全国 22 施設によるライトアップを通じた疾患啓発を実施しました。
- 一般向け Web サイト「HAE-info」では、コラム執筆・患者インタビューの制作を行い、「HAE-info」のコンテンツを拡充させました。
- SEO 対策を専門とする株式会社フルスピード（以下フルスピード社）にもご協力いただき、SEO の最適化により、内部リンクの改善、各コンテンツの情報量の増加を実施した結果、毎月約 2400 のアクセス数が確保できています。また 2024 年 3 月以降～2025 年 2 月末までで累計約 350 枚のチェックシート印刷という結果を得ることができました。

HAE-info コンテンツ

- HAE-info に「よくある質問」やコラム、インタビュー記事等の DISCOVERY ならではの独自性の高いコンテンツを制作し、多くの訪問者に HAE について知っていただくことができました。



よくある質問

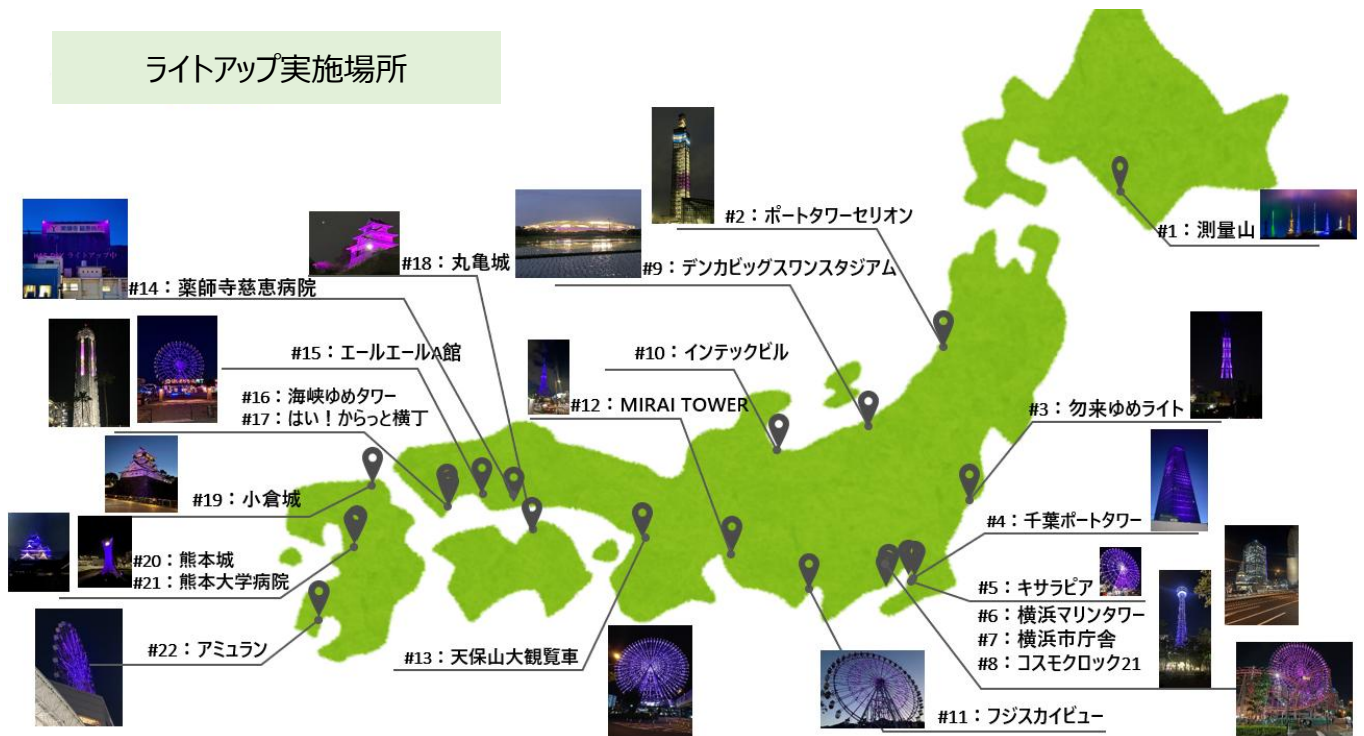
Q HAEの治療はどのようなものがありますか？	OPEN
Q 自分にとって適切な治療が何か、どうやって知ることができますか？	OPEN
Q 日常生活ではどのような事に気を付ければよいですか？	OPEN
Q 国内・海外旅行時にはどのような準備が必要ですか？	OPEN
Q 妊娠または出産時の留意点について教えてください。	OPEN



HAE DAY

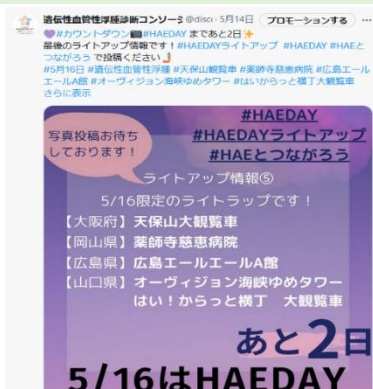
- 全国 22 施設にご協力いただき、5 月 16 日の HAE DAY（遺伝性血管性浮腫の日）に疾患啓発イベントとしてライトアップを実施することができました。
- 13 施設の公式 HP と 6 施設の公式 X で、ライトアップ活動に関する情報が掲載されました。また、開催前のプレスリリースを見た地方新聞 3 社から取材依頼の問い合わせをいただきました。

ライトアップ実施場所



- 一般の方向けに啓発活動を行うため、HAE DAY の 1 週間前から毎日、HAE に関わるニュースや過去の投稿・HAE-info の動画や記事を SNS 上で紹介しました。
- HAE の特徴を記載した疾患啓発付箋を制作し、学術集会にて配布活動を行いました。

HAE DAY 告知投稿



HAE 啓発画像

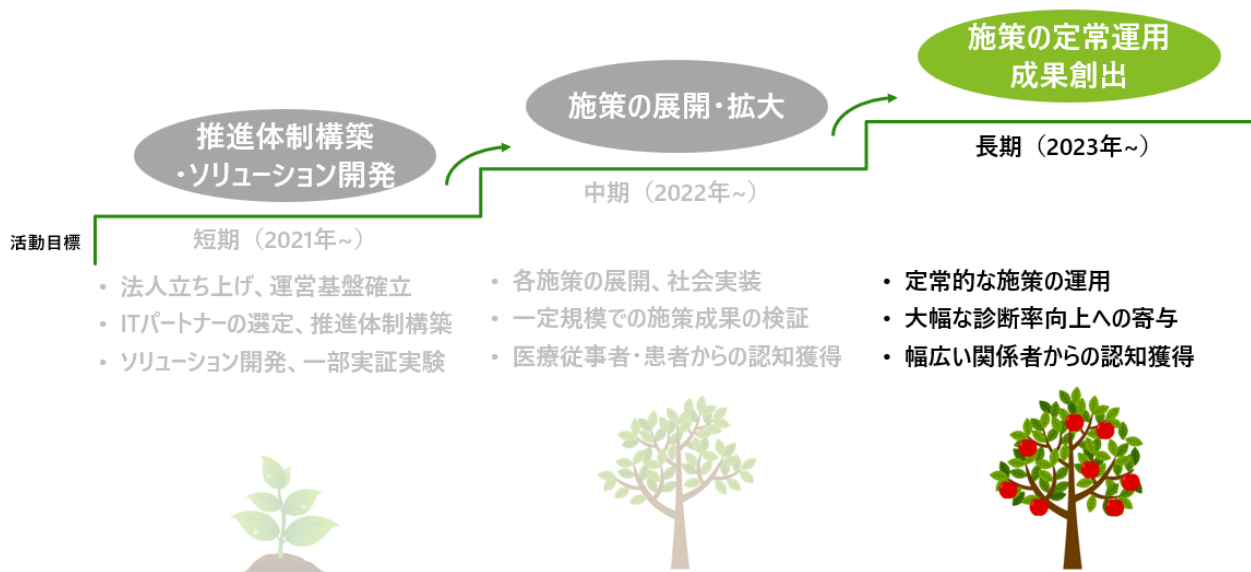




3. 2025 年の活動目標

● 活動目標

2025 年は現状 DISCOVERY の活動最終年度のため、各施策の成果を定量測定します。WG1 では、昨年度に準備を進めていた AI を活用した研究を進めます。AI が「非医療機器該当性」に該当するかどうかについて、厚生労働省および関係機関への相談を継続します。WG2 では患者数実態調査の論文文化にむけて、データの収集・分析を行ってまいります。WG3 では、引き続き疾患啓発サイトを多くの方へ閲覧いただくことを目指し、SEO 対策や未診断患者さん向けのコンテンツ制作を進めます。HAE DAY に関しては、本年も引き続き全国のランドマーク等のライトアップ活動を行い、昨年度の 22 施設を上回る規模での開催を目指します。また、学校医療従事者向けの啓発活動も行います。



● 主要な活動内容

《法人運営》

- 受領する NDB データをもとに、データスクリーニングを行い、患者数の定点観測を行います。
- Rare Disease Day の協賛スポンサーとなり、ほかの疾患と合同で HAE の周知を行います。
- 公式 HP や SNS、また外部メディアを通じて、法人活動、疾患啓発に関する取り組み、各 WG での活動を積極的に発信します。

《WG1 医療データ AI 分析》

- WG リーダー医師と IBM 社協力の下、AI モデルを用いた共同研究を進めます。
- 厚生労働省に対し、AI モデルの非医療機器該当性にあたるかどうかの相談を行います。



《WG2 非専門医診断支援》

- 引き続き、HAE に関わりのある学会および認知度が低い学会を中心に、ブース出展を行います。
- 過去のデータに基づき、遠隔相談の利用が多かった学会への積極的な広報活動を展開します。
- 2024 年度から実施している患者数実態調査について、2 次調査を実施し、患者数の動向と治療実態情報の詳細を収集・分析し、論文を執筆します。

《WG3 未診断患者向け疾患啓発》

- Web サイトの検索順位を向上させるため、医師のインタビュー記事や未断患者へ向けたコラム集の制作を進めます。
- 日本学校保健学会では、シンポジウム等での発表を通し、学校医療従事者への啓発活動を積極的に継続します。
- HAE DAY では、HAE カラー（ラベンダーパープル）で、全国のランドマーク施設をライトアップし、プレスリリースでメディアに発信することで更なる注目を集め、HAE の認知率を高めることを目指します。