

200500/2/A

難治性疾患に関する有効な治療法選択等のための

情報収集体制の構築に関する研究

(平成17年度 総括研究報告書)

主任研究者 工藤 翔二

難治性疾患に関する有効な治療法選択等のための
情報収集体制の構築に関する研究

平成17年度 総括研究報告書

主任研究者 工藤 翔二

平成18年 4月

目 次

I. 総括研究報告

難治性疾患に関する有効な治療法選択等のための情報収集体制の構築に関する研究
工藤 翔二

II. 資料

資料 1. 第 1 回班会議資料

資料 2. 難治性疾患克服研究事前評価会議

厚生労働科学研究費補助金（難治性疾患克服研究事業研究事業）
総括研究報告書

難治性疾患に関する有効な治療法選択等のための
情報収集体制の構築に関する研究に関する研究

主任研究者 工藤 翔二
日本医科大学内科学講座 呼吸器・感染・腫瘍部門

研究要旨

難治性疾患の対象である121疾患については、近年の医学研究の進歩等によってその予後は改善しつつある。そこで本事業では、各疾患の予後調査および対象疾患の実態把握のため、疾患横断的に統一的・横断的・客観的・定量的・定常的に評価するシステム構築の可能性について検討を行なった。

分担研究者氏名	所属機関名及び所属機関における職名
永井正規	埼玉医科大学医学部公衆衛生学、教授
宮坂信之	東京医科歯科大学膠原病・リウマチ内科、教授
木内貴弘	東京大学医学部附属病院大学病院医療情報ネットワーク研究センター、教授
針谷正祥	東京医科歯科大学大学医歯学総合研究科薬害監視学、教授
伊藤高司	日本医科大学情報科学センター、准教授

A. 研究目的

特定疾患研究事業は根本的な治療法が確立しておらず、かつ後遺症を残すおそれのある自己免疫疾患や神経疾患等の不可逆的、進行性、難治性疾患に対して、重点的・効率的に研究を行うことにより進行の阻止、機能回復・再生を目指した画期的な診断・治療法の開発を行い、患者のQOLの向上を図ることを目的として展開されてきた。その結果、難治性疾患の診断・治療等臨床に係る科学的根拠を集積・分析し、医療に役立てられており、また、重点研究等により見いだされた治療方法等を臨床調査研究において実用化につなげる等の成果が上げられてきた。

このように、対象である難治性疾患は121疾患にのぼり、近年の医学研究の進歩に伴って予後は改善しつつあるが、一方で、疾患横断的な治療効果の評価が十分でないという問題も指摘されている。

このような状況の中で、事業の対象となっている疾患について研究成果や予後改善の程度、ADL改善の程度、またどの程度医療費が使われているのか等について、統一的・横断的・客観的・定量的・定常的に評価するシステムを構築する必要がある。

さらに、平成17年3月に開催された特定疾患対策懇談会においても、早急に、全ての難治性疾患についてデータベースを作成し、治療の有効性等の評価を行う必要があると指摘され、行政的にも緊急性・重要性の極めて高い課題である。本研究を遂行することによって、121の難治性疾患患者のデータベースの作成すること自体が大きな研究成果である。これによって難治性疾患に対する正確な治療の適応や効果等を明らかにすることが可能となり、また長期的には本研究を通じて医療費の軽減に繋がることが期待される。さらに、難治性疾患患者の予後等の実態の客観的・定量的な把握を体系的かつ組織的に行い、難治性疾患患者への適切な医療の提供等が可能になり、今後の難病医療行政にも大きく貢献すると考えられる。

B. 研究方法

難治性疾患定点観測のために、(1) 調査項目や方法等を定点観測で入力できるよう、データを蓄積する場所、施設 (2) 調査入力基本項目の設定 (3) 観測体制の構築 の比較検討を行なう。

C. 研究結果

難治性疾患の現状確認を行い、研究対象は121疾患とする。登録システム、登録方法、登録内容、フォローアップ方法などは、次年度以降に検討す

ることとする。

D. 考察

難治性疾患に限らず、特定疾患に関する登録システムについて、現場からのヒアリングを行ない、詳細な現状を把握することにより、より具体的なシステム構築ができると考える。

E. 評価

本年度の研究は、次年度以降に立ち上げを申請している研究班の準備段階としてふさわしい成果が得られた。

F. 今後の展望について

本格的な研究班を立ち上げ、本研究を推進する。

G. 結論

各疾患の予後調査および対象疾患の実態把握のため、疾患横断的に統一的・横断的・客観的・定量的・定常的に評価するシステム構築の可能性はありと判断された。

H. 知的所有権の取得・出願状況（予定を含む）

- 1) 特許取得
なし
- 2) 実用新案登録
なし
- 3) その他
なし

健康 第 348 号

平成 22 年 6 月 22 日

厚生労働省健康局疾病対策課長 様

栃木県保健福祉部健康増進課長

平成 22 年度難病特別対策推進事業に係る所要額等調査について (回答)

このことについて、別添のとおり回答いたしますので、よろしくお取り計らい願います。

健康増進課

難病対策担当

担当 古口

電話 028-623-3086

難治性疾患克服研究における治療法の有効性に関する調査について

(対象疾患 (121) 患者の治療法、生存率、ADL、医療費等の調査)

(調査の目的)

研究成果及び有効な治療法を統一的に把握するため、生存率、ADL、医療費等について調査する。

なお、調査結果については行政施策の評価に役立てることとしている。

(行政機関が行う政策の評価に関する法律(平成13年法律第86号))

平成17年度

① 後ろ向き調査により生存率等の把握

疫学研究班は、各臨床調査研究班を通じて、難治性疾患克服研究対象疾患(121)の過去5年間の臨床経過情報(初診時の状況、最新診察時の状況など)を収集し、後ろ向き調査を行う。

(調査対象施設)

各臨床調査研究班員の施設の診療科から情報の提供を受ける。

(調査方法)

過去5年間の患者の発症、死亡、年齢、ADL、受診状況、治療の有無及び治療内容に関する調査を実施し、疫学班で集計する。

② 疾患毎の医療費の把握

難治性疾患克服研究対象疾患(121)毎の月平均医療費(1人あたり、入院、外来、合計)の調査を行う。

(調査対象施設)

旧国公立大学病院(医療情報部)

(調査方法)

年1回(1回につき3—6か月間の)、分担研究者である各大学の医療情報部長がレセプトの中から121に該当する病名のついたレセプトの医療費について集計・解析する。

③ 前向き研究の検討

18年度以降実施の前向き研究の課題検討を行う。

18年度以降

後向き調査の結果を踏まえ、患者情報分析システムを構築する

121疾患患者の疾患データ等を収集・解析できる体制を構築し、前向き研究として治療法の有効性、ADL、生存率等を把握する。

(検討事項)

- ・ データベースの構築・管理者
- ・ 対象施設（収集データの患者数等を踏まえて検討）
- ・ 特定疾患治療研究事業の対象疾患（45疾患）に係る臨床調査個人票データとの関係を整理

(例)

特定疾患治療研究対象疾患（45疾患）：現行の臨床調査個人票を見直し
活用

その他難治性疾患克服研究対象疾患（121-45疾患）：新規調査票

「難治性疾患克服研究における治療法の有効性に関する調査」 研究計画書

厚生労働省科学研究補助金（難治性疾患克服研究事業）
特定疾患の疫学に関する研究班
主任研究者 永井正規

1. 研究の実施に当たる研究機関及び研究者等

- (1) 研究機関の名称：埼玉医科大学
- (2) 研究者等の氏名：永井正規他5名

2. 目的

難治性疾患克服研究事業対象疾患（121疾患）（表1）について、患者の予後に係る診療情報（生存率、ADL等）を収集・解析することにより、難治性疾患克服研究対象疾患の研究成果及び有効な治療法を統一的に把握し、難病対策の行政的資料として活用することを目的とする。なお、研究の意義については3.（3）5）を参照。

3. 調査方法

（1）対象施設

難治性疾患克服研究事業の39臨床調査研究班（表2）に参加する研究者（主任研究者・分担研究者・研究協力者。以下「研究班員等」という。）が所属する医療機関の診療科を対象として、調査を実施する。

（2）対象患者並びに調査方法

2005年4月1日から過去5年（2000年3月31日まで）にさかのぼって、この間受療したすべての難治性疾患克服研究事業対象疾患の患者について、患者の発症、死亡、年齢、ADL、受診状況、治療の有無及び治療内容に関する情報を、調査個票（書式1）に基づき収集する。すべての患者とは、現在受療している者だけでなく、当該期間に、入院した者、死亡した者、他院へ転院した者などを含むこの期間に1度でも当該医療機関において受療した患者すべてである。

1）対象患者の選出方法

研究班員等が所属する臨床研究班が研究対象とする疾患について、研究班員等が所属している診療科で受療した患者の中から、把握している患者を選出して情報を収集する（患者情報総括表、書式2）。

2）患者情報の記録

医療機関事務局・診療科が把握した患者について、病歴管理士等の協力を得つつ、各診療科、担当医師が、以下に掲げる患者情報を過去の診療記録より抽出し、調査個票に記載する。なお、この過程において、患者個々人の情報は匿名化されることとなる（詳細については、（3）2）を参照。）。

3）収集する情報の内容

疾患名、医療機関名、医師名、患者の生年月、性、医療機関内整理番号、対象疾患の（推定）発病年月

初診時の情報：当該医療機関初診年月、入院、通院の別、ADL、治療法、

最近診療時情報：最近診療年月、入院、通院の別、ADL、身体障害者手帳取得状況、その他、

最近診療時とは、調査時点に最も近い時点での当該医療機関（診療科）を受診した時点である。最近診療時以後継続診療予定であったにもかかわらず、1 か月を超えて受診のない患者については、その理由（他医療機関を受診、軽快、死亡等）を確認して記載する。

4) 患者情報の提出

記入された患者情報総括票ならびに調査個票は、各研究者が所属する臨床調査研究班の主任研究者に送付し、主任研究者は患者情報総括票ならびに調査個票を医療機関毎にとりまとめ、調査事務局(特定疾患の疫学に関する研究班 主任研究者永井正規)まで送付する。

(3) 倫理面での配慮等

1) 研究の対象となる個人の人権の擁護

本研究は、「疫学研究に関する倫理指針（平成 14 年度文部科学省・厚生労働省告示第 2 号、平成 16 年 12 月 28 日、平成 17 年 4 月 1 日施行）」を遵守し、研究対象者個人の人権の尊重、個人情報の保護等倫理的観点から十分に配慮しながら研究を遂行する。

2) 個人情報保護の方法

本研究においては、対象となる患者の過去の診療記録（既存資料等）より、調査個票及び患者情報総括票に基づき情報を収集する（既存資料等を抽出加工）こととなるが、この過程において、患者個々人の情報は匿名化され、個人の識別は不可能となる（個人情報でなくなる）。

3) 対象者に理解を求め同意を得る方法

本研究は、後ろ向き研究であり、患者からの同意（研究協力についての同意、臨床班研究者から疫学研究班へ既存資料等から抽出加工した資料（以下「抽出加工既存資料等」という。）を提供することの同意）を得ることが難しい。

研究協力に関しては、「疫学研究に関する倫理指針（平成 14 年度文部科学省・厚生労働省告示第 2 号、平成 16 年 12 月 28 日、平成 17 年 4 月 1 日施行）」の「第 3 インフォームド・コンセント等」に準じると、本研究は「研究対象者からインフォームドコンセントを受ける手続き等（2）観察研究を行う場合 ②人体から採取された資料を用いない場合 イ既存資料等のみを用いる観察研究の場合」に該当する。従って、研究対象者からインフォームドコンセントを受けることを必ずしも要しない。そこで当該研究の目的を含む研究の実施についての情報の公開を行う。

抽出加工既存資料等の提供に関しては、「疫学研究に関する倫理指針（平成 14 年度文部科学省・厚生労働省告示第 2 号、平成 16 年 12 月 28 日、平成 17 年 4 月 1 日施行）」の「第 4 個人情報の保護」、「11 他の機関等の資料の利用(2)既存資料等の提供にあたっての措置 ①当該資料が匿名化されていること」に該当する。そこで、情報を連結可能匿名化情報として収集し、研究資料とするものである。なお、提供を受ける資料の内容及び提供を受ける必要性については、提供を受ける資料の内容については、対象となる患者の過去の診療記録（既存資料等）より、調査個票及び患者情報総括票に基づき収集したもの、となる（調査個票及び患者情報総括表を参照のこと。）また、提供を受ける必要性については、難治性疾患克服研究事業の対象となっている 121 疾患は、対象疾患の数の多さ（121 疾患）及び患者の希少性等の理由から、複数の医療機関から資料の提供を受けることにより、有意な解析を行うための情報（量）を確保する必要がある。

4) 研究等によって生ずる個人への不利益及び危険性

本研究で用いる抽出加工既存資料等は、調査個票及び患者情報総括票に基づき抽出加工される過程において匿名化して調査を実施するため、患者のプライバシーは保護されており、不利益が発生する危険はない。また、人体から採取した資料を用いないため患者に対

する危険もない。

5) 医学上の貢献の予測

難治性疾患克服研究事業対象 121 疾患すべての患者の予後（生存率、ADL等）や、予後に影響する治療法については、現在、全般的、統一的に明らかにされていない。難治性疾患克服研究対象疾患の予後を把握し、それに影響する治療法を明らかにすることにより、患者の治療法の改善や予後の向上が期待され、臨床医学的、予防医学的に貢献が期待される。

<使用書式>

1. 調査個票（情報収集書式（疾患別））
2. 患者情報総括票

表1. 121疾患リスト (ICD10、担当臨床研究班、治療研究対象の別)

番号	疾患名	ICD10	治療研究番号	班名
1	再生不良性貧血	D61.3	6	特発性造血障害
2	溶血性貧血	D55-D59		特発性造血障害
3	不応性貧血(骨髄異形成)	D46.0-D46.4		特発性造血障害
4	骨髄線維症	C94.5		特発性造血障害
		D47.1		
		D75.8		
5	特発性血栓症	D68.8-68.9		血液凝固異常症
6	血栓性血小板減少性紫斑病(TTP)	M31.1		血液凝固異常症
7	特発性血小板減少性紫斑病	D69.3	10	血液凝固異常症
8	原発性免疫不全症候群	D71	35	原発性免疫不全症候群
		D72.9		
		D80		
		D81		
		D82		
		D83		
		D84		
		D89		
		E70.3		
9	大動脈炎候群(高安動脈炎)	M31.4	13	難治性血管炎
10	ビュルガー病	I73.1	14	難治性血管炎
11	結節性動脈周囲炎	M30.0	11	難治性血管炎
12	ウェゲナー肉芽腫症	M31.3	25	難治性血管炎
13	アレルギー性肉芽腫性血管炎	M30.1		難治性血管炎
14	悪性関節リウマチ	M05.3	19	難治性血管炎
15	側頭動脈炎	M31.5-31.6		難治性血管炎
16	抗リン脂質抗体症候群	D89.8		難治性血管炎
17	全身性エリテマトーデス	M32	4	自己免疫疾患
18	皮膚筋炎及び多発性筋炎	M33	9	自己免疫疾患
19	シェーグレン症候群	M35.0		自己免疫疾患
20	成人ステイル病	M06.1		自己免疫疾患
21	ベーチェット病	M35.2	1	ベーチェット病
22	偽性副甲状腺機能低下症	E20.1		ホルモン受容機構異常
23	ビタミンD受容機構異常症	E83.3		ホルモン受容機構異常
		E83.5		
24	TSH受容体異常症	E07.8		ホルモン受容機構異常
25	甲状腺ホルモン不応症	E07.8		ホルモン受容機構異常
26	PRL分泌異常症	E22.1		間脳下垂体機能障害
27	ゴナドトロピン分泌異常症	E22.8		間脳下垂体機能障害
		E23.0		
28	ADH分泌異常症	E22.2		間脳下垂体機能障害
29	原発性アルドステロン症	E26.0		副腎ホルモン産生異常
30	偽性低アルドステロン症	E26.1		副腎ホルモン産生異常
31	グルココルチコイド抵抗症	E27.0		副腎ホルモン産生異常
32	副腎酵素欠損症	E25.0		副腎ホルモン産生異常
33	副腎低形成(アジソン病)	E27.1		副腎ホルモン産生異常
34	中枢性摂食異常症	F50(F50.0-F50.9)		中枢性摂食異常症
35	原発性高脂血症	E78(E78.0-E78.5)		原発性高脂血症
36	アミロイドーシス	E85	21	アミロイドーシス
37	クロイツフェルト・ヤコブ症(CJD)	A81	38-1	プリオン病および遅発性ウイルス感染
38	ゲルストマン・ストロイスラー・シャインカー病(GSS)	A81.8	38-2	プリオン病および遅発性ウイルス感染
39	致死性家族性不眠症(FFI)	A81.8	38-3	プリオン病および遅発性ウイルス感染
40	亜急性硬化性全脳炎(SSPE)	A81.1	41	プリオン病および遅発性ウイルス感染
41	進行性多巣性白質脳症(PML)	A81.2		プリオン病および遅発性ウイルス感染
42-1	脊髄小脳変性症	G11.1	16	運動失調
		G11.2		
		G11.4		
		G11.8		
		G11.9		
		G31.9		
42-2	オリブ橋小脳萎縮症		27-2	運動失調
43	シャイ・ドレーガー症候群	G23.2	27-3	運動失調
44	筋萎縮性側索硬化症	G12.2	8	神経変性疾患
45	脊髄性進行性筋萎縮症	G12.2		神経変性疾患
46	球脊髄性筋萎縮症	G12.1		神経変性疾患

1 2 1 疾患リスト (ICD10、担当臨床研究班、治療研究対象の別) (その2)

番号	疾患名	ICD10	治療研究番号	班名
47	脊髄空洞症	G95.0		神経変性疾患
48	パーキンソン病	G20	20-3	神経変性疾患
49	ハンチントン病	G10	23	神経変性疾患
50	進行性核上性麻痺	G23.1	20-1	神経変性疾患
51	線条体黒質変性症	G23.2	27-1	運動失調
52-1	ペルオキシソーム病 (副腎白質ジストロフィーを除く)	E71.3 E74.8 E80.3 G60.1 Q77.3 Q87.8		運動失調
52-2	副腎白質ジストロフィ		45	運動失調
53	ライソゾーム病 (ファブリー病を除く)	E75-E77	44-2	ライソゾーム病
54	多発性硬化症	G35	2	免疫性神経疾患
55	重症筋無力症	G70.0	3	免疫性神経疾患
56	ギラン・バレー症候群	G61.0		免疫性神経疾患
57	フィッシャー症候群	G61.0		免疫性神経疾患
58	慢性炎症性脱髄性多発神経炎	G61.8		免疫性神経疾患
59	多発限局性運動性末梢神経炎	G61.8		免疫性神経疾患
60	クロウ・ファセ症候群	C90.2		免疫性神経疾患
61	正常圧水頭症	G91.2		先天性水頭症
62	モヤモヤ病(ウィリス動脈輪閉塞症)	I67.5	24	モヤモヤ病
63	網膜色素変性症	H35.5	37	網膜脈絡膜・視神経萎縮
64	加齢性黄斑変性症	H35.3		網膜脈絡膜・視神経萎縮
65	難治性視神経症	H46 H47.0 H47.2 H48		網膜脈絡膜・視神経萎縮
66	メニエール病	H81.0		前庭機能異常
67	遅発性内リンパ水腫	H81.0		前庭機能異常
68	突発性難聴	H91.2		急性高度難聴
69	特発性両側性感音難聴	H90.3		急性高度難聴
70	肥大型心筋症	I42.1-I42.2		特発性心筋症
71	特発性拡張型心筋症	I42.0	26	特発性心筋症
72	拘束型心筋症	I42.3-I42.5		特発性心筋症
73	ミトコンドリア病	E88.8 G31.8 G40.4 H49.8		特発性心筋症
74	ファブリー病	E75.2	44-1	特発性心筋症
75	家族性突然死症候群	I49.0		特発性心筋症
76	特発性間質性肺炎	J84.1B-J84.1	36	びまん性肺疾患
77	サルコイドーシス	D86	7	びまん性肺疾患
78	びまん性汎細気管支炎	J44.8		びまん性肺疾患
79	若年性肺気腫	J43.0-J43.2 J43.8-J43.9		呼吸不全
80	ヒストオサイトーシスX	C96.0 D76.0		呼吸不全
81	肥満低換気症候群	E66.2		呼吸不全
82	肺胞低換気症候群	G93.8		呼吸不全
83	原発性肺高血圧症	I27.0	39	呼吸不全
84	特発性慢性肺血栓塞栓症	I26.9 I27.8	43	呼吸不全
85	潰瘍性大腸炎	K51	12	難治性炎症性腸管障害
86	クローン病	K50	17	難治性炎症性腸管障害
87	自己免疫性肝炎	K73.2A-K73.2		難治性の肝疾患
88	原発性胆汁性肝硬変	K74.3	31	難治性の肝疾患
89	難治性肝炎のうち劇症肝炎	B15.0 B16.0 B16.2 B17.1 B17.2 B17.8 B19.0 B19.9 K70.4 K71.1 K72.0 K72.9	18	難治性の肝疾患

1 2 1 疾患リスト (ICD10、担当臨床研究班、治療研究対象の別) (その3)

番号	疾患名	ICD10	治療研究番号	班名
90	特発性門脈圧亢進症	K76.6		門脈血行異常症
91	肝外門脈閉塞症	I81 Q26.5		門脈血行異常症
92	Budd-Chiari 症候群	I82.0	42	門脈血行異常症
93	肝内結石症	K80.5A-K80.5		肝内結石症
94	肝内胆管障害	K83.0		肝内結石症
95	膵嚢胞線維症	E84.8		難治性膵疾患
96	重症急性膵炎	K85	32	難治性膵疾患
97	慢性膵炎	K86.0-K86.1		難治性膵疾患
98	表皮水疱症	Q81	28	稀少難治性皮膚疾患
99	膿疱性乾癬	L40.1	29	稀少難治性皮膚疾患
100	天疱瘡	L10	15	稀少難治性皮膚疾患
101	強皮症	M34 L94.0 L94.1 L94.9	9	強皮症
102	好酸球性筋膜炎	M35.4		強皮症
103	硬化性萎縮性苔癬	L90.0		強皮症
104	混合性結合組織病	M35.1A-M35.1	34	混合性結合組織病
105	神経線維腫症 I 型	Q85.0	40	神経皮膚症候群
106	神経線維腫症 II 型	Q85.0	40	神経皮膚症候群
107	結節性硬化症(プリングル病)	Q85.1		神経皮膚症候群
108	後縦靭帯骨化症	M48.8A-M48.8	22	脊柱靭帯骨化症
109	黄色靭帯骨化症	M48.8B-M48.8		脊柱靭帯骨化症
110	前縦靭帯骨化症	M48.8B-M48.8		脊柱靭帯骨化症
111	広範脊柱管狭窄症	M48.0	30	脊柱靭帯骨化症
112	特発性大腿骨頭壊死症	M87.0A-M87.0	33	特発性大腿骨頭壊死症
113	特発性ステロイド性骨壊死症	M87.1		特発性大腿骨頭壊死症
114	I g A 腎症	N02.8		進行性腎障害
115	急速進行性糸球体腎炎	N01		進行性腎障害
116	難治性ネフローゼ症候群	N04 N08		進行性腎障害
117	多発性嚢胞腎	Q61.1-Q61.3		進行性腎障害
118	スモン	G62.0	5	スモン
< 118 疾患から増えた疾患 >				
119	大脳皮質基底核変性症		20-2	神経変性疾患
120	肺リンパ脈管筋腫症			呼吸不全
121	重症多形滲出性紅斑 (急性期)			難治性皮膚疾患の画期的治療法に関する研究班

注：治療研究事業対象疾患（45）と調査研究事業対象疾患（121）の対応が1：1でない。単一の ICD コードのうちの一部のみが対象疾患である、別の対象疾患が同じ ICD コードであるので、患者の選出には注意が必要である。

表2. 難治性疾患克服研究事業臨床調査研究班一覧（臨床研究班、主任研究者、所属）

特発性造血障害に関する調査研究班	小澤 敬也（自治医科大学医学部）
血液凝固異常症に関する調査研究班	池田 康夫（慶應義塾大学（医学部内科） 内科学）
原発性免疫不全症候群に関する調査研究班	宮脇 利男（国立大学法人富山医科薬科大学医学部小児科学）
難治性血管炎に関する調査研究班	尾崎 承一（聖マリアンナ医科大学）
自己免疫疾患に関する調査研究班	山本 一彦 （東京大学大学院医学系研究科内科学専攻アレルギーリウマチ学）
ベーチェット病に関する調査研究班	金子 史男（福島県立医科大学医学部）
ホルモン受容機構異常に関する調査研究班	松本 俊夫（徳島大学大学院ヘルスバイオサイエンス研究部）
間脳下垂体機能障害に関する調査研究班	千原 和夫（神戸大学大学院医学系研究科応用分子医学講座）
副腎ホルモン産生異常に関する調査研究班	藤枝 憲二（旭川医科大学医学部小児科）
中枢性摂食異常症に関する調査研究班	芝崎 保（日本医科大学大学院医学研究科生体統御科学）
原発性高脂血症に関する調査研究班	山田 信博（筑波大学・大学院人間総合科学研究科）
アミロイドーシスに関する調査研究班	山田 正仁 （金沢大学大学院医学系研究科脳医科学専攻脳病態医学講座脳老化・神経病態学）
プリオン病及び遅発性ウイルス感染症に関する調査研究班	水澤 英洋（東京医科歯科大学大学院脳神経病態学）
運動失調症に関する調査研究班	西澤 正豊（新潟大学脳研究所臨床神経科学部門神経内科分野）
神経変性疾患に関する調査研究班	葛原 茂樹（三重大学医学部神経内科学講座）
免疫性神経疾患に関する調査研究班	吉良 潤一（九州大学大学院医学研究院神経内科学）
正常圧水頭症と関連疾患の病因・病態と治療に関する研究班	湯浅 龍彦（国立精神・神経センター国府台病院神経内科）
ウィリス動脈輪閉塞症における病態・治療に関する研究班	橋本 信夫 （京都大学大学院医学研究科脳統御医科学系専攻脳病態生理学講座脳神経外科学）
網膜脈絡膜・視神経萎縮症に関する調査研究班	石橋 達朗（九州大学大学院医学研究院眼科学分野）
前庭機能異常に関する調査研究班	竹田 泰三（高知大学医学部）
急性高度難聴に関する調査研究班	喜多村 健（東京医科歯科大学・大学院医歯学総合研究科）
特発性心筋症に関する調査研究班	友池 仁暢（国立循環器病センター病院）
びまん性肺疾患に関する調査研究班	貫和 敏博（国立大学法人東北大学加齢医学研究所）
呼吸不全に関する調査研究班	久保 恵嗣（信州大学医学部内科学第一教室）
難治性の肝・胆道疾患に関する調査研究班	大西 三朗 （高知大学医学部分子・生体制御学講座・消化器病態学）
門脈血行異常症に関する調査研究班	橋爪 誠（九州大学大学院医学研究院災害救急医学）
肝内結石症に関する調査研究班	跡見 裕（杏林大学医学部第一外科）
難治性瘻疾患に関する調査研究班	大槻 眞（産業医科大学医学部第三内科学）
稀少難治性皮膚疾患に関する調査研究班	北島 康雄 （岐阜大学大学院医学研究科医科学専攻病態制御学講座皮膚病態学分野）
強皮症における病因解明と根治的治療法の開発班	竹原 和彦（金沢大学大学院医学系研究科）
混合性結合組織病の病態解明と治療法の確立に関する研究班	三森 経世（京都大学大学院医学研究科内科学講座臨床免疫学）
神経皮膚症候群に関する調査研究班	中山 樹一郎（福岡大学医学部皮膚科）
脊柱靱帯骨化症に関する調査研究班	中村 耕三（東京大学大学院医学系研究科整形外科学）
進行性腎障害に関する調査研究班	富野 康日己（順天堂大学医学部腎臓内科）
スモンに関する調査研究班	松岡 幸彦（独立行政法人国立病院機構東名古屋病院）
難治性炎症性腸管障害に関する調査研究班	日比 紀文（慶應義塾大学医学部内科）
ライソゾーム病（ファブリー病含む）に関する調査研究班	衛藤 義勝 （東京慈恵会医科大学小児科学講座・DNA 医学研究所）
特発性大腿骨頭壊死症の予防と治療の標準化を目的とした総合研究班	久保 俊一 （京都府立医科大学大学院医学研究科運動器機能再生外科学）
難治性皮膚疾患（重症多形滲出性紅斑（急性期）を含む）の画期的治療法に関する研究班	橋本 公二（愛媛大学医学部）

患者	生年月日	1. 昭和 2. 平成	年 月	性別	1. 男 2. 女	医療機関内 整理番号	
	初診時 年月	1. 昭和 2. 平成	年 月	推定発 病年月	1. 昭和 2. 平成	年 月	受診状況 1. 入院 2. 外来 (回/月) 3. その他
初診時 診療 情報	ADL	日常生活					
		1. 正常 2. やや不自由であるが独力で可能 3. 制限があり部分介助 4. 全介助					
		2~4の場合には現在の心身の状況12項目にチェックして下さい。 (書式3. 参照)					
		現在の心身の状況					
主な治療 法 (注) 疾患 毎に異なる	1. 全身薬物療法 (a ステロイドパルス b ステロイド経口 c 抗コリンエステラーゼ薬 d 免疫抑制剤 e その他)						
	2. 局所薬物療法 3. 手術治療 4. 血液浄化療法 5. 放射線治療 6. その他対症療法 7. 治療なし・経過観察のみ						
最近 診療 情報	最近 診療時 年月	平成	年 月	受診状況	1. 入院 2. 外来 (回/月) 3. その他		
	身体障害者 手帳	1. あり (等級 級) 2. なし					
最近 診療 情報	ADL	日常生活					
		1. 正常 2. やや不自由であるが独力で可能 3. 制限があり部分介助 4. 全介助					
		2~4の場合には現在の心身の状況12項目にチェックして下さい。 (書式3. 参照)					
		現在の心身の状況					
最近診療後の予定・経過※							
最近診療時の予定		1. 継続診療 2. 他の医療機関へ紹介 3. 軽快治癒 4. 死亡 (年 月)					
最近診療後の経過		1. 生存 2. 死亡 (年 月)					

注：ADL[※]：日常生活が正常以外(2-4)の場合には、ADL12項目について、別紙に従い、a,b,c,dで記載する。

最近診療後の予定、経過[※]：最近診療時における今後の診療の予定を記入する。なお、継続診療予定であったが最近診療時から1か月を超えて受診のない患者に対しては、その後の経過(生存・死亡)を確認して記載する。なお、確認を行う手段としては、患者のプライバシーに配慮した適正な方法(例えば、郵送等による依頼)によりこれを行うものとする。

患者情報総括票

医療機関名

診療科名

担当者氏名

担当者連絡先

(電話番号)

No

連番号	疾患名	最近診療日	性別 (1. 男 2. 女)	調査個票の記入の有無	医療機関内整理番号
1		/ /	1. 男 2. 女	有 ・ 無	
2		/ /	1. 男 2. 女	有 ・ 無	
3		/ /	1. 男 2. 女	有 ・ 無	
4		/ /	1. 男 2. 女	有 ・ 無	
5		/ /	1. 男 2. 女	有 ・ 無	
6		/ /	1. 男 2. 女	有 ・ 無	
7		/ /	1. 男 2. 女	有 ・ 無	
8		/ /	1. 男 2. 女	有 ・ 無	
9		/ /	1. 男 2. 女	有 ・ 無	
10		/ /	1. 男 2. 女	有 ・ 無	
11		/ /	1. 男 2. 女	有 ・ 無	
12		/ /	1. 男 2. 女	有 ・ 無	
13		/ /	1. 男 2. 女	有 ・ 無	
14		/ /	1. 男 2. 女	有 ・ 無	
15		/ /	1. 男 2. 女	有 ・ 無	
16		/ /	1. 男 2. 女	有 ・ 無	
17		/ /	1. 男 2. 女	有 ・ 無	
18		/ /	1. 男 2. 女	有 ・ 無	
19		/ /	1. 男 2. 女	有 ・ 無	
20		/ /	1. 男 2. 女	有 ・ 無	

資料 2-2

難治性疾患克服研究における治療法の有効性に関する調査 調査票記入要領

1. 患者の選出

当該診療科において、過去5年間（2000年4月1日～2005年3月31日）に1回でも受診（外来、入院すべて）した対象疾患の患者をすべて選出し、疾患名、最近診療日、性別、医療機関内整理番号を患者情報総括票（書式1）に記入する。

症例数の多い疾患については、1疾患1施設あたり50症例を限度とする。この場合、古い症例から順に50例を選出する。現在通院中の症例に偏らないよう注意する。

2. 調査個票（書式2）の記入

疾患別に調査票が異なるので、対象疾患毎に該当する調査票を用いて、以下の点に注意し調査票に記入する。

（1）患者情報

出生年月：元号に○をつけ、生年月を記入。

性別：当てはまる番号に○をつける。

医療機関内整理番号：記載内容についての問い合わせに対して医療機関で確認するため、患者情報総括票に記入した医療機関内整理番号を記入する。

（2）初診時情報

初診時年月、推定発症年月を過去のカルテから記入。

重症度：疾患別に一般的に用いられている重症度分類のうち最も適切と考えられるもの一つを臨床班が選定し、その分類を用いて所定の番号や記号を記述する。

ADL：日常生活について「1. 正常」より「4. 全介助」のうちの当てはまる番号ひとつに○をつける。

「2. やや不自由であるが独力で可能」から「4. 全介助」に○をつけた場合には、Barthel Indexの（表、3頁に示すように）10の側面について該当する得点に○をつける。

治療法：当てはまる番号すべてに○をつける。さらに、薬物療法など細かい項目がついている場合はそれについても○をつける。

1. 全身薬物療法：内服、静脈注射、点滴静注、髄注等、全身に薬物を投与する場合

2. 局所薬物療法：外用、点眼等、局所に投与する場合

その他対症療法：予め設定されている全身薬物療法、手術治療等の項目の何れにも当てはまらない治療法が行われている場合には、その他対症療法を選択する。

（3）最近診療時情報

最近診療時年月をカルテから記入する。

受診状況：初診時1か月間の受診状況（入院、外来別）の当てはまる番号ひとつに○をつける。

重症度：疾患別に一般的に用いられている重症度分類のうち最も適切と考えられるもの一つを臨床班が選定し、その分類を用いて所定の番号や記号を記述する。

身体障害者手帳：取得しているかどうか○をつける。取得している場合には等級を記入する。

ADL：日常生活について「1. 正常」より「4. 全介助」のうちの当てはまる番号ひとつに○をつける。

「2. やや不自由であるが独力で可能」から「4. 全介助」に○をつけた場合には、Barthel Indexの（表、3頁に示すように）10の側面について該当する得点に○をつける。

(4) 最近診療後の予定・経過

最近診療時の予定：

当てはまるものひとつに○をつける。死亡とは、最近診療時に死亡した場合のことをいう。

最近診療後の経過：継続診療予定であったが最近診療時から1か月を超えて受診のない患者に対しては、その後の経過（生存・死亡）を確認して記載する。なお、確認を行う手段としては、患者のプライバシーに配慮した適正な方法（例えば、郵送等による依頼）によりこれを行うものとする。

3. 患者情報総括票の整理

(1) 医療機関名等の記入

患者情報総括票の1枚目に医療機関名、診療科、担当者、担当者連絡先（電話番号等）を記入する。

2枚目以降は省略して良い。

(2) 調査個票の記入の確認

調査個票が記入されているかどうかを確認し、患者情報総括票に記載する。

(3) 総括票記入内容の確認

医療機関整理番号、その他の項目について調査個票と総括票の記載内容に誤りがないかどうか確認する。

(4) 総括票と調査個票をまとめる。

総括票とそれに対応する調査個票をまとめて綴じる。

4. 調査票の提出

分担研究者ならびに研究協力者は、すでに記入が済み、医療機関、診療科毎に綴じてある患者情報総括票、調査個票をまとめて、主任研究者に送付する。

主任研究者は、総括票と調査個票が一致することを確認し、両者の対応を保ったまま、調査事務局に送付する。なお、この際に、調査個票の重症度分類として用いた分類名、判定基準についても一緒に送付すること。

提出期限は平成17年11月30日である。

調査票送付先

特定疾患の疫学に関する研究班

主任研究者 永井正規

〒350-0495

埼玉県入間郡毛呂山町毛呂本郷38

埼玉医科大学公衆衛生学

TEL:049-276-1171 FAX:049-295-9307

5. 調査に関する問い合わせ先

特定疾患の疫学に関する研究班（主任研究者 永井正規）

事務局 柴崎智美、仁科基子

〒350-0495

埼玉県入間郡毛呂山町毛呂本郷38

埼玉医科大学公衆衛生学

TEL:049-276-1171 FAX:049-295-9307

表. ADL 判定基準 (Barthel Index)

1	食 事
10	自立、自助具などの装着可。標準時間内に食べ終える。
5	部分介助 (例えば、おかずを切って細かくしてもらうなどを含む)。
0	全介助。
2	車椅子からベットへの移乗
15	自立、車椅子のブレーキやフットレストの操作も含む (自立歩行も含む)。
10	軽度の部分介助または監視を要す。
5	座ることは可能であるが、ほぼ全介助。
0	全介助または不可能。
3	整容
5	自立 (洗面、整髪、歯磨き、ひげそり)。
0	部分介助または全介助。
4	トイレ動作
10	自立、衣服の操作、後始末を含む。ポータブル便器などを使用している場合は、その洗浄も含む。
5	部分介助。体を支える、衣服・後始末に介助を要する。
0	全介助または不可能。
5	入浴
5	部分介助。体を支える、衣服・後始末に介助を要する。
0	全介助または不可能。
6	歩行
15	45メートル以上歩行。補装具 (車椅子、歩行器は除く) の使用の有無は問わない。
10	45メートル以上の介助歩行。歩行器使用を含む。
5	45メートル以上の介助歩行不能の場合、車椅子にて45メートル以上の操作可能。
0	上記以外。
7	階段昇降
10	自立 (手すりや杖を使用しても良い)。
5	介助または監視を要する。
0	不能。
8	着替え
10	自立。靴、ファスナー、装具の着脱も含む。
5	介助を要するが、半分以上自分でできる。
0	上記以外。
9	排便コントロール
10	失禁なし。浣腸、座薬の取り扱いも可能。
5	時に失禁あり。浣腸、座薬の取り扱いに介助を要する者も含む。
0	上記以外。
10	排尿コントロール
10	失禁なし。尿器の取り扱いも可能。
5	時に失禁あり。尿器の取り扱いに介助を要する者も含む。
0	上記以外。

Mahoney FI, Barthel DW. Functional evaluation: the Barthel Index. Md St Med J 1965;14:61-65
石田 暉、脳卒中後遺症の評価スケール. 脳と循環 1999; 4: 151-159