

4. データフォーマット、ファイルレイアウト

- ・医療意見書用入力用ワークファイル(Postgresql データベース内)
- ・医療意見書用端末側保存ファイルフォーマット(CSV)
- ・電子カルテ(CSV)

4.1. システムデータレイアウト

内分泌疾患のレイアウト

No	フィールド名	名 称	タイプ	文字数	備考
1	kubun	疾患区分	NUMBER	2	
2	Nendo	年度_西暦	date	7	
3	CityNo	都道府県	NUMBER	3	
4	HokenjyoNo	保健所番号	NUMBER	3	
5	JyukyusyaNo	受給者番号	NUMBER	10	
6	Icdtougou	ICD 統合コード	VARCHAR2	10	
7	ICD	ICD コード	VARCHAR2	10	
8	NendoGG	年度_和暦	NUMBER	2	
9	TypeNo	新規_継続	NUMBER	1	
10	Name	氏名	VARCHAR2	20	
11	Furikana	ふりかな	VARCHAR2	30	
12	SexNo	性別	NUMBER	1	
13	BirthNengo	生年月日_年号	NUMBER	1	
14	BirthYear	生年月日_年	NUMBER	2	
15	BirthMonth	生年月日_月	NUMBER	2	
16	BirthDay	生年月日_日	NUMBER	2	
17	AgeYear	年齢_満	NUMBER	2	
18	AgeMonth	月齢	NUMBER	2	
19	HatsubyoNengo	発病_年号	NUMBER	1	
20	HatsubyoYear	発病_年	NUMBER	2	
21	HatsubyoMonth	発病_月	NUMBER	2	
22	Age2Year	発病時_年齢	NUMBER	2	
23	Age2Month	発病時_月齢	NUMBER	2	
24	SyosinNengo	初診日_年号	NUMBER	2	
25	SyosinYear	初診日_年	NUMBER	2	
26	SyosinMonth	初診日_月	NUMBER	2	
27	SyosinDay	初診日_日	NUMBER	2	
28	Illness	ICD 疾患名	VARCHAR2	100	
29	Illness2	ICD 疾患名_固定	VARCHAR2	100	
30	NowNengo	現在の年	NUMBER	2	
31	NowMonth	現在の月	NUMBER	2	
32	NowDay	現在の日	NUMBER	2	
33	Sintyou	身長	NUMBER	3	
34	Taijyu	体重	NUMBER	3	
35	Himando	肥満度	NUMBER	3	
36	HimandoResult	肥満度指数	VARCHAR2	50	
37	Caup	かぶ <sup>o</sup> 指数	NUMBER	3	
38	HyoTaijyu	標準体重	NUMBER	3	
39	Bg	BG	NUMBER	1	
40	Ph	PH	NUMBER	1	

41	KotuYY	骨年齢_年齢	NUMBER	2	
42	KotuMM	骨年齢_月齢	NUMBER	2	
43	SatueiYY	撮影_年	NUMBER	2	
44	SatueiMM	撮影_月	NUMBER	2	
45	Sisyun	思春期開始年齢	NUMBER	2	
46	Senten	先天性甲状腺機能	NUMBER	1	
47	Syoken	所見	VARCHAR2	100	
48	T4	T4	NUMBER	5	
49	fT4	FT4	NUMBER	5	
50	T3	T3	NUMBER	5	
51	TSH	TSH	NUMBER	5	
52	Gappei	合併症	NUMBER	1	
53	KeikaTxt	経過_主な治療	VARCHAR2	50	
54	Keika	経過	NUMBER	2	
55	Housin	今後の治療方針	VARCHAR2	100	
56	Hoju	補充療法	NUMBER	1	
57	Kinouyoku	機能抑制療法	NUMBER	1	
58	Tanoyaku	他の薬物療法	NUMBER	1	
59	Undouseigen	運動制限有り	NUMBER	1	
60	Syujyutu	手術予定有り	NUMBER	1	
61	Jyutugo	術後	NUMBER	1	
62	Hormon	成長ホルモン治療	NUMBER	1	
63	Ikensyo	添付意見書	NUMBER	1	
64	NyuinYear	入院開始_年	NUMBER	2	
65	NyuinMonth	入院開始_月	NUMBER	2	
66	NyuinDay	入院開始_日	NUMBER	2	
67	NyuinYear2	入院終了_年	NUMBER	2	
68	NyuinMonth2	入院終了_月	NUMBER	2	
69	NyuinDay2	入院終了_日	NUMBER	2	
70	TuinYear	通院開始_年	NUMBER	2	
71	TuinMonth	通院開始_月	NUMBER	2	
72	TuinDay	通院開始_日	NUMBER	2	
73	TuinYear2	通院終了_年	NUMBER	2	
74	TuinMonth2	通院終了_月	NUMBER	2	
75	TuinDay2	通院終了_日	NUMBER	2	
76	TuinKai	通院_回数	NUMBER	2	
77	DiagnosisYear	診断日_年	NUMBER	2	
78	DiagnosisMonth	診断日_月	NUMBER	2	
79	DiagnosisDay	診断日_日	NUMBER	2	
80	Address	医療機関所在地	VARCHAR2	50	
81	Iryokikan	医療機関名称	VARCHAR2	50	
82	DrName	医師氏名	VARCHAR2	20	
83	Counter	通し番号	NUMBER	1	
84	Kentandoku	県単独事業	NUMBER	1	
85	Jisisyutai	実施主体	NUMBER	3	
86	ID	ID	VARCHAR2	20	
87	ICDhenkou	ICD 変更	NUMBER	1	
88	Doui	同意	NUMBER	1	

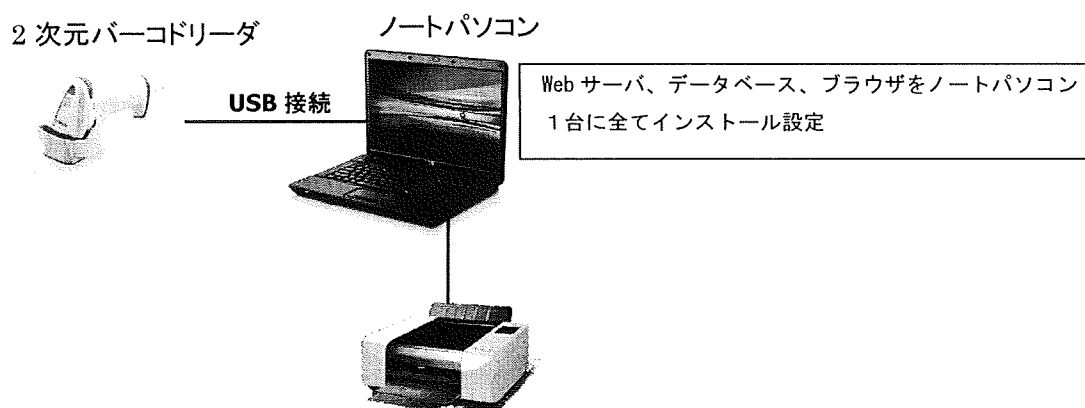
5. ソフトウェア構成

No	ソフトウェア	ソフトウェア名	備考
1	OS	Windows2003 server	
2	Webサーバ	Apache	
3	Appサーバ	Tomcat	
4	データベース	PostgreSQL	
5	アプリケーション言語	Java	
6	ブラウザ	Microsoft Internet Explorer Ver7	
7	Pdfビューワ、エディター	Adobe Acrobat	

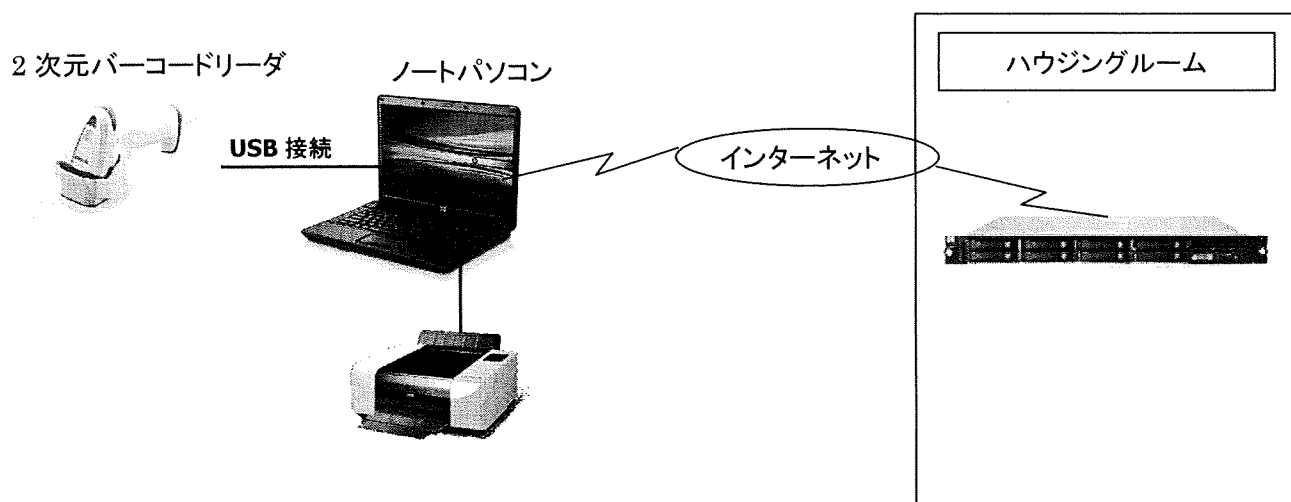
6. ハードウェア構成

6.1. 機器構成

6.1.1. 検証用パソコンのみの構成

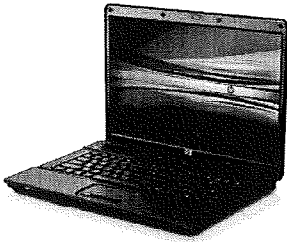


6.1.2. 評価用外部公開ページ用プロシテム（外部公開実施期間 2010/3/1～2010/3/31 のみ）




6.2. 機器仕様、スペック

(1). パソコン

HP Compaq 6730s/CT Notebook PC	
ハードウェア	
プロセッサ	インテル® Core™2 Duo プロセッサ 3MB L2 キャッシュ、2.26 GHz、1066MHz FSB
チップセット	モバイル インテル® GM45 Express チップセット
メモリ	1GB(1024MB x 1)+増設 1GB(1024MB x 1) 合計:2GB(
ハードドライブ	320GB 内蔵 (シリアル ATA、5400rpm、SMART 機能対応)
外観	
	
ソフトウェア	
OS	Microsoft Windows XP Professional ver2002 sp2
WEB サーバ	Apach Tomcat
開発言語	Java (jdk1.5.0_17、jre1.5.0_17)
ブラウザ	Microsoft Internet Explorer 6.0.2900.2180.xpsp_qfe.070227-2300
Pdf	Adobe Acrobat9

(2). サーバ (外部公開実施期間 2010/3/1~2010/3/31 のみ)

HP ProLiant DL360 G6	
ハードウェア	
プロセッサ	インテル® Xeon® プロセッサ E5504 (2.00 GHz、4MB L3 Cache、80W、DDR3-800)
メモリ	4GB(2GB×2)標準メモリ
ハードドライブ	Smart アレイ P410i コントローラー 36GB*2
外観	
	
ソフトウェア	
OS	Microsoft Windows2003 Server
WEB サーバ	Apach Tomcat
開発言語	Java (jdk1.5.0_17、jre1.5.0_17)

(3). 2次元バーコードリーダー

型式	TL-70U	
読み取りコード	QRコード(モデル1、モデル2)、マイクロQR、PDF417、	
	MicroPDF417、Maxi Code、Data Matrix(ECC200)、	
	COMPOSITE(合成シンボル)、JAN/EAN/UPC(アドオン対応)、	
	ITF、CODE39、CODE93、NW-7(CODABAR)、	
	CODE128、EAN-128(GS1-128)、RSS(GS1-DataBar)	
読み取り	2次元コード	20~255mm(セルサイズ0.5mm)
距離	バーコード	35~260mm(ナローバー幅0.33mm)
最小	2次元コード	0.25mm
分解能	バーコード	0.15mm
照明光源	赤色LED	
マーカ光源	可視光半導体レーザー(波長650nm)、最大出力1mW クラス2(JIS C6802)	
インターフェイス	規格	USB Ver.1.1
コネクタ		USB キーボード/USB-COM 切替
		USB タイプ A
電源	USB より供給 DC5V±5% 最大 500mA	
外形寸法	65×95×163mm	
質量(ケーブル含む)	約 260g	
外観		

## 7. その他・特記事項

### 7.1. 二次元バーコードの選定

二次元バーコードの代表的なものとして、QRコード、DataMatrixがある。今回は医療意見書の文字数や文字タイプを考慮し、取り扱い文字に漢字が可能で多くの情報を格納できるQRコードを選定した。

【2次元バーコード比較】

バーコードの種類	取り扱い文字		備考
	英数字	漢字	
QRコード	4296文字	1817文字	バイナリ可
DataMatrix	2335文字	—	バイナリ可

\*. その他の二次元バーコードとしてPDF417、Maxi Code、Veri Codeが有るが一般的でないので省略

### 7.2. 二次元バーコードリーダー

今回のプロトタイプシステムでは、設定が簡単で容易にパソコンに接続可能なUSBキーボードインターフェースのハンディタイプのバーコードリーダーを選択した。(市場での価格は5万～10万程度)

医療意見書WEB入力プロトシステム  
(操作マニュアル)

# 目次

## CONTENTS

1. システムの利用方法 .....	2
1.1. 本システムの URL .....	2
1.2. ベーシック認証の方法 .....	2
1.3. ログイン方法 .....	3
1.4. 医療意見書登録の流れ .....	4
1.5. 医療意見書の起票 .....	5
1.5.1. 手を入力する場合 .....	5
1.5.2. バーコードで入力する場合 .....	5
1.6. データアップロード .....	6
1.7. データのダウンロード .....	7
1.8. 電子カルテの読込 .....	8
1.9. CSVダウンロード .....	9
2. 添付資料 1 .....	10



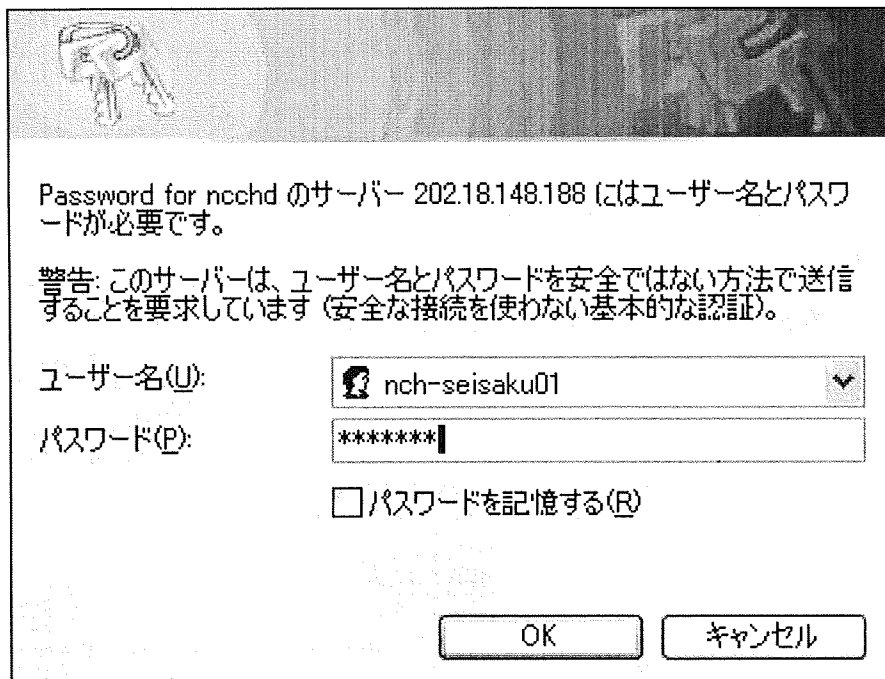
## 1. システムの利用方法

### 1.1. 本システムの URL

ブラウザより、以下のアドレスへアクセスしてください。  
<http://202.18.148.188/ncchd-proto/view/login.view>

正しくアクセスできると、次の認証画面が表示されます。

### 1.2. ベーシック認証の方法



ncchd

Password for ncchd のサーバー 202.18.148.188 にはユーザー名とパスワードが必要です。

警告: このサーバーは、ユーザー名とパスワードを安全ではない方法で送信することを要求しています (安全な接続を使わない基本的な認証)。

ユーザー名(U):

パスワード(P):

パスワードを記憶する(R)

OK キャンセル

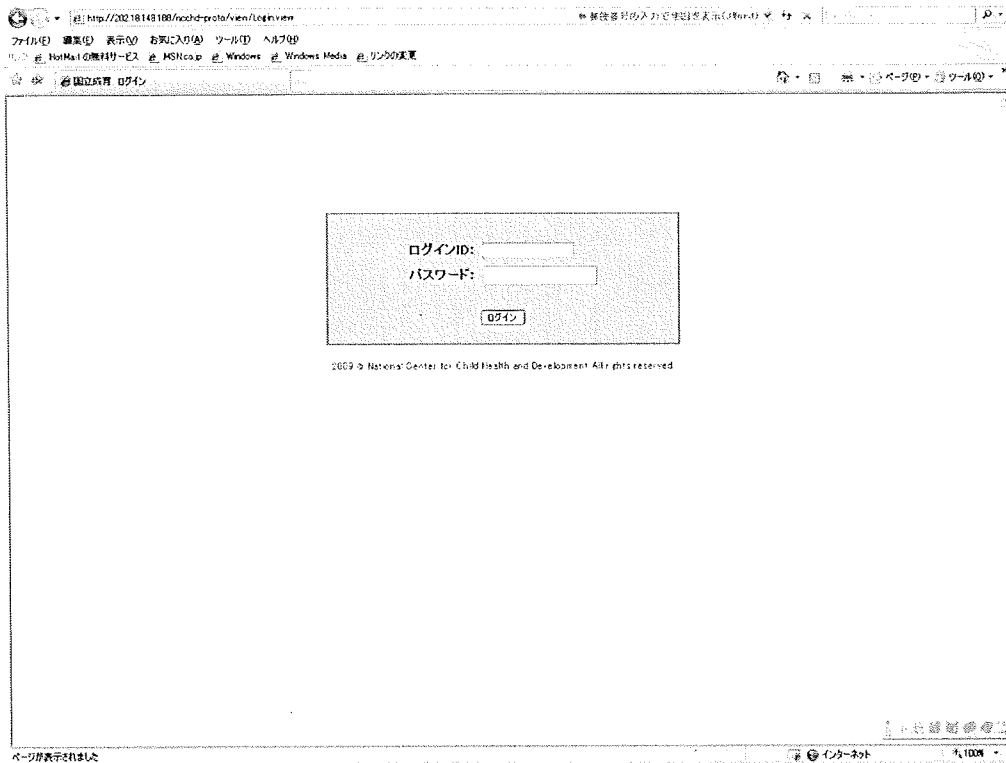
←

パスワードはご利用案内にてご確認ください。

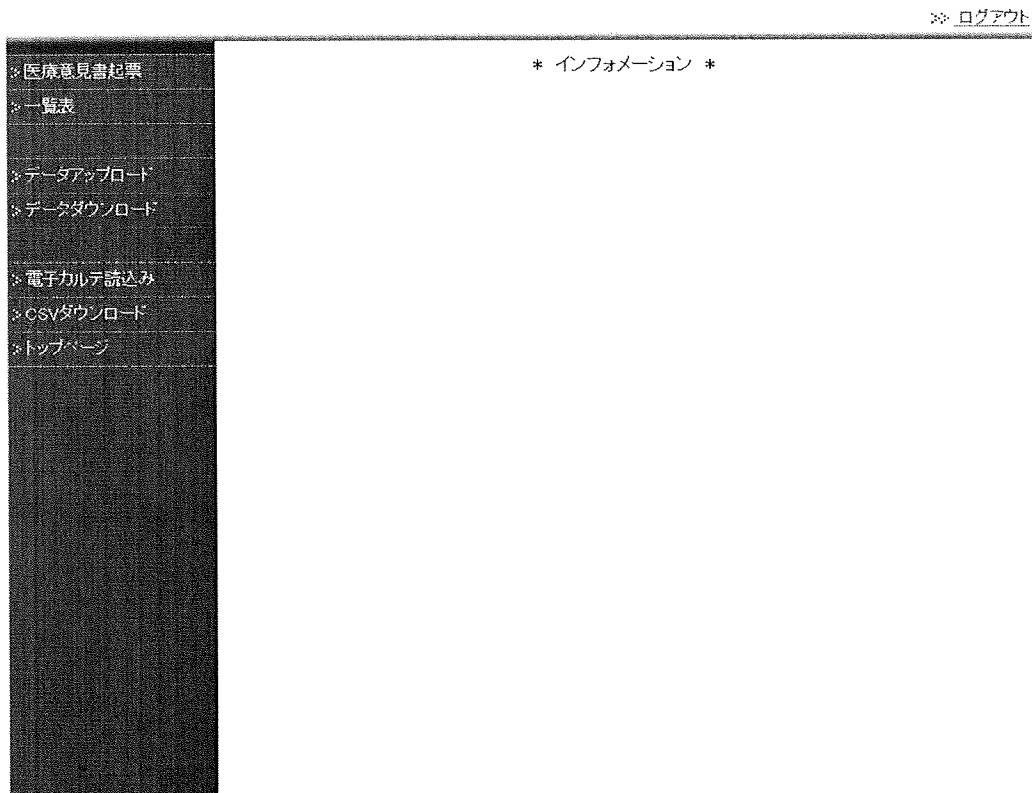
と入力して【OK】ボタンをクリックしてください。  
正しく認証されると、次のシステムログイン画面が表示されます。

### 1.3. ログイン方法

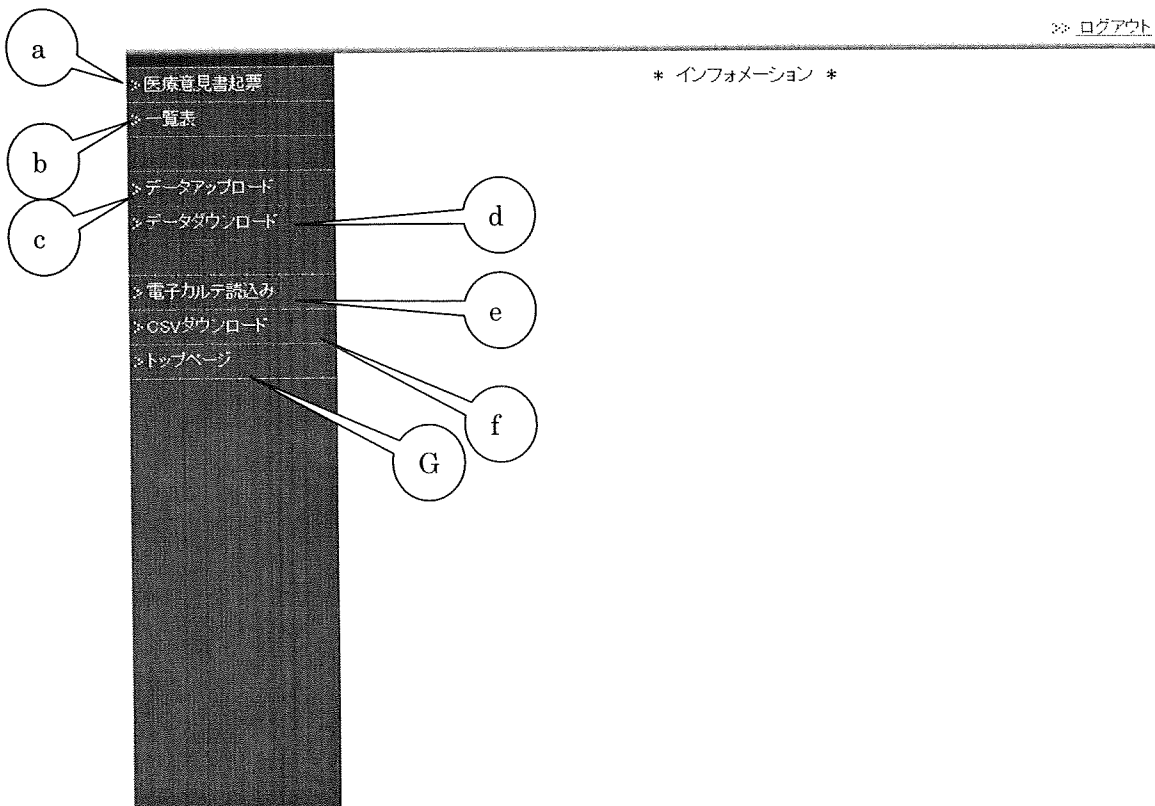
事前にご連絡しております。ユーザ及びパスワードを入力し、【OK】ボタンをクリックしてください。



正しく認証されると次のトップメニューが表示されます。



## 1.4. 医療意見書登録の流れ



- a. 医療意見書の起票  
医療意見書を起票します。手入力又は印字されたバーコードより入力することができます。
- b. 一覧表  
入力した内容が一覧で確認できます。
- c. データのアップロード  
前回登録した c. データダウンロードで保存したファイルをシステムに読み込み再び利用できます。
- d. データのダウンロード  
登録した内容を一旦、ローカルパソコンに保存する際に利用します。  
(登録作業の終わりは必ず実施する必要があります。)
- e. 電子カルテ読込  
既定のフォーマットに従って作成された CSV を読み込むことで、システム内で再び修正登録作業が可能になります。
- f. CSVダウンロード  
入力した内容を CSV で出力することが可能です。
- g. トップページ  
お知らせの画面に戻ります。

## 1.5. 医療意見書の起票

### 1.5.1. 手入力する場合

各項目をキーボード又はマウスにて入力・選択し、【登録ボタン】をクリックします。

### 1.5.2. バーコードで入力する場合

登録横のテキストボックスにカーソルを合わせて、パソコンに接続されているバーコードより読み取りします。読み取り完了すると、画面に登録内容が展開表示され自動登録されます。

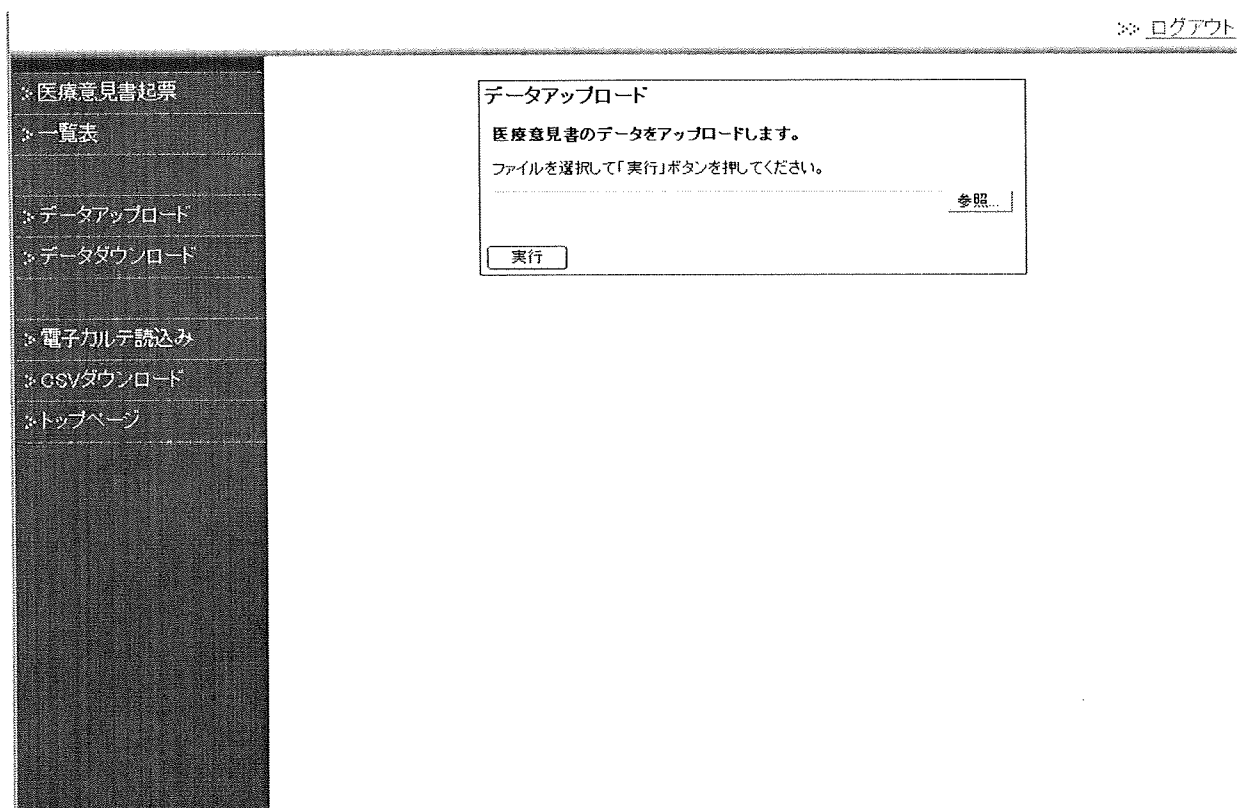
ここにカーソルを当てます。

※ ログアウト

医療意見書起票		登録 小児慢性特定疾患(内分泌疾患)医療意見書 年度: 平成16年度 <input type="checkbox"/> 県単独事業	
<ul style="list-style-type: none"> <li>※ 一覧表</li> <li>※ データアップロード</li> <li>※ データダウンロード</li> <li>※ 電子カルテ読み込み</li> <li>※ CSVダウンロード</li> <li>※ トップページ</li> </ul>		<input type="button" value="登録"/>	
都道府県・指定都市・中核番号: <input type="text"/>		保健所番号: 小樽市保健所	
受給者番号: <input type="text"/>		新規 <input checked="" type="radio"/> 新規診断 <input type="radio"/> 転入 <input type="text"/> <input type="radio"/> 継続 <input type="radio"/> 再開 <input type="radio"/> 無記入・他	
患者	ふりがな: <input type="text"/> <input checked="" type="radio"/> 男 <input type="radio"/> 女 氏名: <input type="text"/> <input type="radio"/> 無記入	生年月日: <input type="text"/> 年 <input type="text"/> 月 <input type="text"/> 日 <input type="radio"/> 昭和 <input checked="" type="radio"/> 平成 (満 歳)	
	発病 <input type="radio"/> 昭和 <input type="text"/> 年 <input type="text"/> 月頃 <input checked="" type="radio"/> 平成 (満 歳)	初診日 <input type="radio"/> 昭和 <input checked="" type="radio"/> 平成 <input type="text"/> 年 <input type="text"/> 月 <input type="text"/> 日	
疾患区分: 05 内分泌疾患	疾患名: <input type="text"/>		
現在: 平成 <input type="text"/> 年 <input type="text"/> 月 <input type="text"/> 日の身長 <input type="text"/> cm、体重 <input type="text"/> kg 標準体重 <input type="text"/> kg 肥満度 <input type="text"/> +50~+59 カウプ指数 <input type="text"/> 二次性徴annerb/g <input type="text"/> 、ph <input type="text"/> 、骨年齢 <input type="text"/> 歳 <input type="text"/> ヶ月(撮影 <input type="text"/> 年 <input type="text"/> 月) 思春期開始年齢 <input type="text"/> 歳(乳房腫脹、陰毛発生のみは除く) <input checked="" type="radio"/> 新生児スクリーニングで発見 <input type="radio"/> 他で発見 <input type="radio"/> 無記入			
所見: 新規は診察の根拠(症状、身体所見、検査成績を数値で具体的に) 継続は、前回申請後現在までの状況(同様の項目) <input type="text"/>			
甲状腺機能: T4( <input type="text"/> μg/dl)、ft4( <input type="text"/> ng/dl)、t3( <input type="text"/> ng/ml)、tsh( <input type="text"/> μu/ml)			
その他の合併症: ( <input type="radio"/> 無 <input checked="" type="radio"/> 有 <input type="radio"/> 無記入 ) <input type="text"/>			
経過(これまでに行われた主な治療): <input type="text"/>			
(一つにチェック) <input type="radio"/> 治癒 <input type="radio"/> 寛解 <input type="radio"/> 改善 <input type="radio"/> 不変 <input type="radio"/> 再燃 <input type="radio"/> 悪化 <input type="radio"/> 死亡 <input type="radio"/> 判定不能 <input checked="" type="radio"/> 無記入			
今後の治療方針: <input type="text"/>			

## 1.6. データアップロード

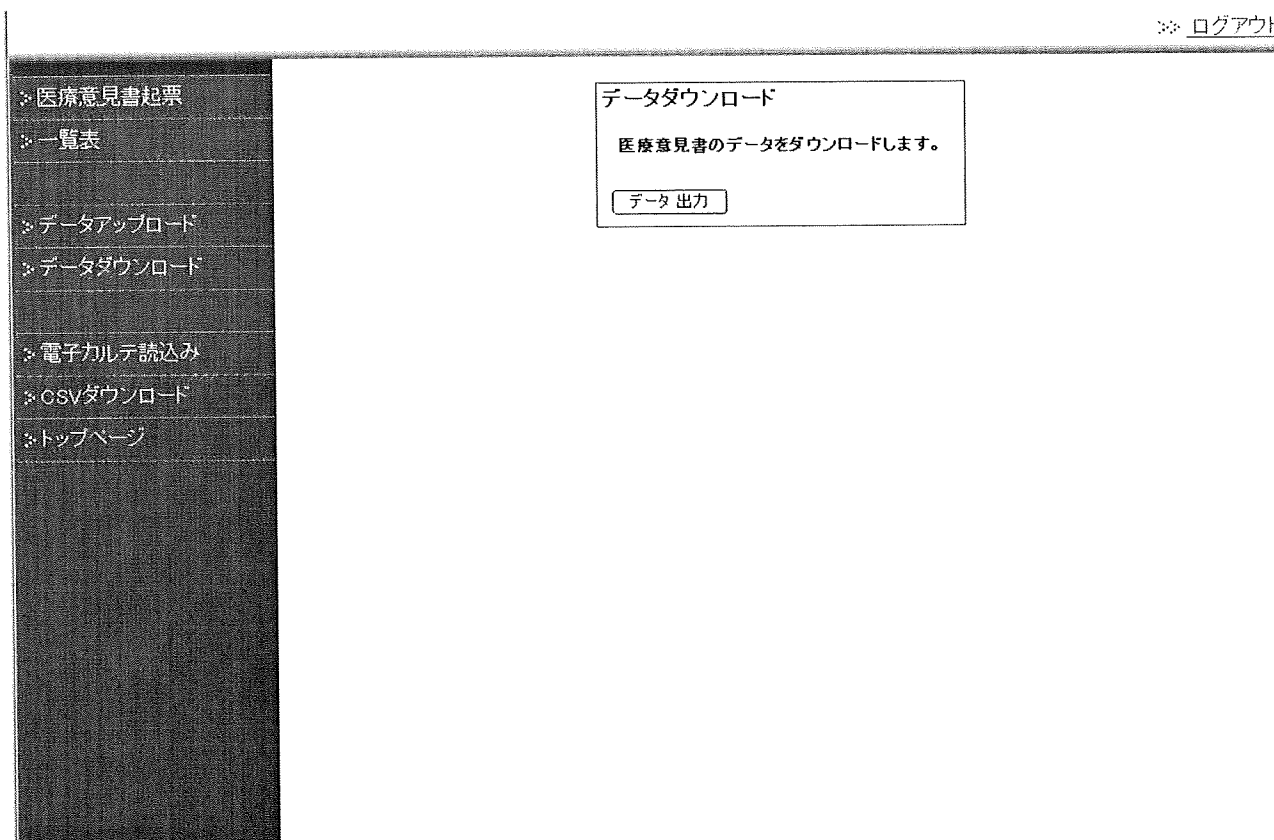
前回保存した、医療意見書データを以下の画面からアップロードします。  
ファイルは、【参照】ボタンで選択し、【実行】ボタンでアップロードします。



## 1.7. データのダウンロード

医療意見書データを以下の画面からダウンロード（保存）します。  
ファイルの保存先は【データ出力】ボタンで選択し、【実行】ボタンでアップロードします。

※ ログアウト



## 1.8. 電子カルテの読込

電子カルテのデータを以下の画面から読込みます。  
ファイルは、【参照】ボタンで選択し、【実行】ボタンで読込みます。  
※電子カルテのフォーマットは添付資料1を参照

※ ログアウト

電子カルテCSVデータ読込み

電子カルテのCSVデータを読込みます。  
ファイルを選択して「実行」ボタンを押してください。

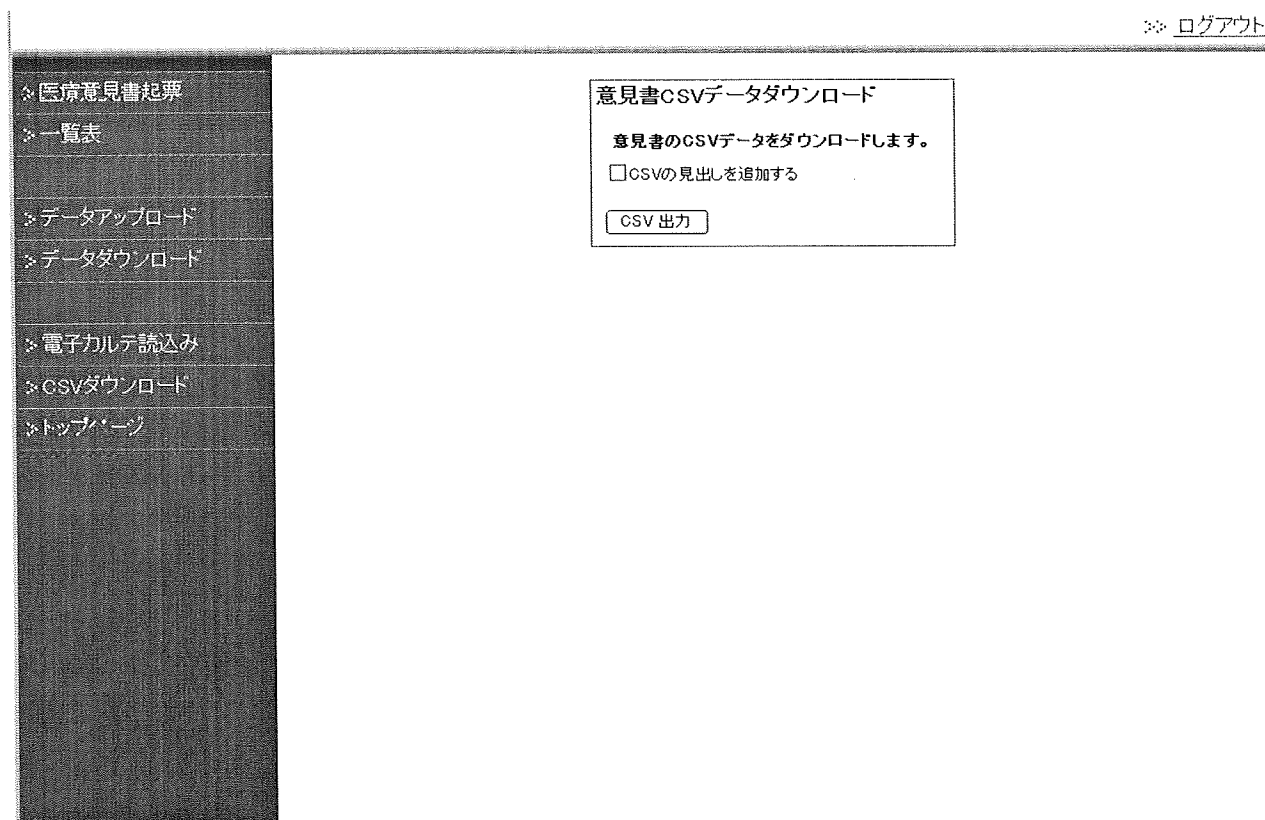
参照...

CSVの1行目は見出しとする

実行

## 1.9. CSVダウンロード

医療意見書データを以下の画面からCSV形式でダウンロード（保存）します。  
ファイルの保存先は【CSV出力】ボタンで選択し、【実行】ボタンでアップロードします。





## 2. 添付資料 1

## 電子カルテ読込及びCSVダウンロードのデータフォーマット

項目名称	項目入力内容
年度	年（和暦）
県単独事業	1:県単独事業
都道府県	都道府県番号
保健所番号	保健所番号
受給者番号	受給者番号 4 桁（実際の意見書は 10 桁）
新規継続	1:新規診断、2:転入、3:継続、4:再開、5:無記入
転入先実施主体	
ふりがな	
氏名	
性別	1:男、2:女、3:無記入
生年月日(年号)	1:昭和、2:平成
生年月日(年)	年（和暦）
生年月日(月)	月
生年月日(日)	日
発病日(年号)	1:昭和、2:平成
発病日(年)	年（和暦）
発病日(月)	月
初診日(年号)	1:昭和、2:平成
初診日(年)	年（和暦） 2 桁
初診日(月)	月
初診日(日)	日
疾患区分	5:固定
ICD 疾患名	IDC 疾患名
ICD	ICD
現在(年)	年（和暦） 2 桁
現在(月)	月
現在(日)	日
身長	cm
体重	kg
標準体重	kg
肥満度	
カウプ指数	
B/G	
P/H	
骨年齢(年齢)	
骨年齢(歳)	
撮影(年)	
撮影(月)	
思春期開始年齢	
先天性甲状腺機能	
所見	
T4	μg/dl
FT4	ng/dl
T3	ng/ml

TSH	μu/ml
合併症	
合併症（コメント）	
経過（主な治療）	
経過	1: 治癒、2: 寛解、3: 改善、4: 不変、5: 再燃、6: 悪化、7 死亡、8: 判定不能、9: 無記入
今後の治療方針	
補充療法	1: 該当
機能抑制療法	1: 該当
他の薬物療法	1: 該当
運動制限有り	1: 該当
手術制限有り	1: 該当
術後	1: 該当
成長ホルモン治療	1: 要、2: 不要、3: 無記入
添付意見書	1: 初回、2: 不要、3: 無記入
入院開始（年）	gg: 年（和暦）
入院開始（月）	mm: 月
入院開始（日）	dd: 日
入院終了（年）	gg: 年（和暦）
入院終了（月）	mm: 月
入院終了（日）	dd: 日
通院開始（年）	gg: 年（和暦）
通院開始（月）	mm: 月
通院開始（日）	dd: 日
通院終了（年）	gg: 年（和暦）
通院終了（月）	mm: 月
通院終了（日）	dd: 日
通院（回数）	0~99
診断日（年）	gg: 年（和暦）
診断日（月）	mm: 月
診断日（日）	dd: 日
医療機関所在地	
医療機関名称	
医師氏名	
同意	1: 同意、2 非同意

専門医の診断ネットワークシステムを活用した先天代謝異常症の登録システムの稼動  
および専門医による特殊検査・診断体制維持のための研究

研究分担者 松原 洋一 東北大学大学院教授

## 研究要旨

先天代謝異常症をもつ患者の全国的な症例登録と長期的追跡をおこなうためのシステム構築について、症例登録が進行中の国立成育医療センター委託研究「先天代謝異常症の診断ネットワークを介した長期予後追跡システムの構築」における活動状況を分析した。また、稀少遺伝性疾患の全国的な遺伝子診断ネットワークの運用状況を分析した。

## 研究協力者（順不同）

相澤志優 国立成育医療センター  
青木継稔 東邦大学  
奥山虎之 国立成育医療センター  
小林圭子 鹿児島大学大学院  
下澤伸行 岐阜大学  
新宅治夫 大阪市立大学  
杉江秀夫 自治医科大学  
山口清次 島根大学  
鎌谷直之 理化学研究所  
呉 繁夫 東北大学大学院  
小崎健次郎 慶應義塾大学  
小杉眞司 京都大学大学院  
櫻井晃洋 信州大学  
堤 正好 (株)エスアールエル  
成澤邦明 東北文化学園大学  
福嶋義光 信州大学  
斎藤加代子 東京女子医科大学  
高田史男 北里大学  
鈴木洋一 千葉大学

システムを構築・運用することにある。

また、先天代謝異常症診断のための特殊な検査を長年にわたって無償で提供し、わが国の先天代謝異常症診療を支えている研究施設を有機的なネットワーク化し、診断提供体制を維持していくためのシステムについて、その運用状況を分析する。

## B. 研究方法

症例登録が進行中の国立成育医療センター委託研究「先天代謝異常症の診断ネットワークを介した長期予後追跡システムの構築」（主任研究者：松原洋一）において、他の分担研究者および研究協力者らの協力を得てニュースレター原稿の作成を依頼し、編集、発行、配布をおこなった。また、登録患者の健康管理のために、各疾患に応じた健康手帳を企画し、患者会との検討を重ねた。

また、先天代謝異常症の全国的な遺伝子診断ネットワークを目的として設立したNPO法人「オーファンネット・ジャパン」について、その運用状況を検討した。

## A. 研究目的

本研究の目的は、先天代謝異常症をもつ患者の長期予後とその社会との関わりについて調査・分析をおこなう、全国的な症例登録データベースシ

（倫理面への配慮）

長期追跡システムについては、国立成育医療センター倫理委員会の承認を受けている。

## C. 結果

### 1. ニュースレターの作成 (図1)

ニュースレターのタイトル「Legarsi (レガルシ)」は、イタリア語で「絆で結ばれる」という意味で、本研究における医療者側と患者側の協調関係を象徴している。疾患に関する情報については、対象疾患ごとのトピックについて詳述した。患者会からの寄稿とともに、患者会連合の準備状況についての記事を記載した。このニュースレターを、分担研究者を通じて患者家族や主治医に配布した。

### 2. 登録患者を対象とした「健康手帳」の企画・編集

登録患者の健康管理のために、各疾患に応じた健康手帳を作成した(図2)。主治医への受診記録に加えて、急患センターや旅行先での医療機関受診時に担当医が的確な対応ができることを目標とした。

患者会との検討を重ね、以下の点について配慮を加えた：

- 1) 初診の担当医が、その稀少疾患について短時間で把握・理解できる
- 2) 医療行為を行うにあたっての注意点を簡潔に記述するとともに、特別な配慮が不要で一般患者と同様に治療してよい点についても記述する
- 3) 患者家族が、初診の医師への遠慮や余計な気遣いをしなくてもよいように、成育医療センター発信の権威ある医療情報であることを示す体裁とする。具体的には、黒の合成皮革表紙に銀文字で国立成育医療センター発行のものであることを大きく表示する。
- 4) 健康手帳の大きさについては、主治医から手渡される検査結果のプリントなどがA4版であることを勘案し、母子手帳サイズではなくあえてA4ファイルとする。また、医療情報を随時追加ファイルリングできるように、リングファイル形式とする。
- 5) 携帯に便利なように、携帯版の抜粋を作成し、手帳本体のポケットに収納できるようにする。

以上の点を踏まえた上で健康手帳を作成し、配

布を開始した。

### 3. 遺伝子検査ネットワーク「オーファンネットジャパン」の概要

全国の大学研究室7施設を遺伝学的検査提供施設として、稀少遺伝性疾患の遺伝子検査ネットワークを構築し、遺伝子検査提供施設と遺伝子検査を希望する医療機関との間に介在してコーディネートを行うセンターを設けた。このネットワークをオーファンネットジャパンと名付けた。遺伝子検査の費用については、受益者負担とし、医療機関が患者さんと協議の上何らかの形で負担していただくことにした。

この遺伝子検査ネットワークによって36種類の遺伝子検査提供体制を整えた。このうち、30種類が遺伝性疾患、6種類が薬剤反応性遺伝子多型であった。30種類の遺伝性疾患の中で、先天代謝異常症は15疾患、先天奇形症候群は5疾患、先天性難聴関連遺伝子は10疾患であった(表1)。

さらに、これ以外の遺伝子検査を提供するためにベルギーに本拠を置く遺伝子検査ネットワークGENDIAと連携し、国内の病院からの希望があればGENDIAに検査依頼できる体制を整えた。

### 4. オーファンネットジャパンによる遺伝子検査の提供

実際にこのネットワークを試行し、全国の医療機関を対象としてこれまでに30件の遺伝子検査を提供した(現在進行中のものを含む)。その内訳は、メチルマロン酸血症(mut型)(4件)、メチルマロン酸血症(cb1A型)(3件)、プロピオン酸血症(1件)、カルニチンパルミトイル基転移酵素II(CPT2)欠損症(2件)、ホロカルボキシラーゼ合成酵素欠損症(4件)、糖原病Ia型(3件)、糖原病Ib型(1件)、Barth症候群(1件)、CHARGE症候群(3件)、de Lange症候群(1件)、Alagille症候群(4件)、神経線維腫症1型(3件~GENDIA社に依頼)であった。

### 5. 遺伝子検査費用について

検査費用の価格設定は、遺伝子検査提供施設がそれぞれの施設におけるコストを勘案して独自に設定する方式をとった。ほとんどの検査は、1