

201231015A

厚生労働科学研究費補助金

難治性疾患等克服研究事業（難治性疾患克服研究事業）

今後の難病対策のあり方に関する研究

（H22－難治－指定－001）

平成24年度 総括・分担研究報告書

研究代表者 松谷 有希雄

平成25（2013）年 3月

目 次

I. 総括研究報告	1
今後の難病対策のあり方に関する研究 松谷 有希雄	
II. 分担研究報告	
1. 希少・難治性疾患登録システムの開発	17
2. 希少・難治性疾患の類型化に関する検討	23
3. 難病対策からみた小児慢性特定疾患の類型化に関する検討	27
4. 希少・難治性疾患研究の活性化の方策の検討	29
5. 国際共同研究・国際連携の推進方策の検討	37
6. 国際共同研究・国際連携の推進方策の検討 —フランスの希少疾患患者登録制度—	45
7. 希少・難治性疾患拠点病院のあり方に関する検討	55
8. 難病に関連する技術・政策評価の方法論の開発	61

厚生労働科学研究費補助金
(難治性疾患等克服研究事業 (難治性疾患克服研究事業))
総括研究報告書

今後の難病対策のあり方に関する研究

研究代表者 松谷 有希雄 (国立保健医療科学院院長)

研究要旨

わが国及び諸外国における過去の難病対策の動向や成果を分析し、現在の難病対策の基盤となる研究開発環境を整備するための方法論を開発し、将来の難病対策のあり方を検討することによって、今後の難病対策を推進する上で行政が抱える様々な課題に対して政策的提言を行うことを目的として、希少・難治性疾患登録システムの開発、希少・難治性疾患の類型化に関する検討、難病対策からみた小児慢性特定疾患の類型化に関する検討、障害程度区分の難病への適用可能性の検討、希少・難治性疾患研究の活性化の方策の検討、国際共同研究・国際連携の推進方策の検討、希少・難治性疾患に関するデータの活用方法の検討、希少・難治性疾患拠点病院のあり方に関する検討、難病に関連する技術・政策評価の方法論の開発を実施した。

本研究の結果、難病対策を推進する上で解決すべき様々な課題が明らかとなったが、予備的な検討にとどまる部分も多く、今後は調査研究の対象、範囲等を拡大して、難病対策に資する科学的根拠を確立していく必要があることが示唆された。

厚生科学審議会疾病対策部会難病対策委員会において平成25年1月25日にとりまとめられた「難病対策の改革について(提言)」において、今後の難病対策について方向性と課題が提示されたことを受けて、今後は、「提言」で示された難病対策の方向性を具現化するために必要な科学的根拠を確立し、対策の推進に資する基礎的資料を提供するための調査研究を引き続き実施していく必要があることが示唆された。

研究分担者	武村 真治 (国立保健医療科学院健康危機管理研究部 上席主任研究官)
金谷 泰宏 (国立保健医療科学院健康危機管理研究部 部長)	水島 洋 (国立保健医療科学院研究情報支援研究センター 上席主任研究官)
土井由利子 (国立保健医療科学院 統括研究官)	富田奈穂子 (国立保健医療科学院国際協力研究部 主任研究官)
横山 徹爾 (国立保健医療科学院生涯健康研究部 部長)	五十嵐 隆 (国立成育医療研究センター 総長)
佐藤 元 (国立保健医療科学院政策技術評価研究部 部長)	千葉 勉 (京都大学医学研究科 教授)
緒方 裕光 (国立保健医療科学院研究情報支援研究センター センター長)	吉原 博幸 (京都大学医学研究科 教授)
	木村 映善 (愛媛大学 准教授)

栗山 長門 (京都府立医科大学大学院医学
研究科 准教授)

眞野 訓 (順天堂大学臨床研究センター
講師)

A. 研究目的

わが国の難病対策は、1972年に策定された「難病対策要綱」に基づいて、調査研究の推進、医療施設等の整備、医療費の自己負担の軽減、地域における保健医療福祉の充実・連携、QOLの向上を目指した福祉施策の推進を中心に、長期にわたって幅広く実施されてきた。特に調査研究に関しては、2009年度の難病性疾患克服研究事業の大幅な増額、「研究奨励分野」の創設、特定疾患治療研究事業の対象疾患の拡大等、より一層の推進が図られてきた。

しかし、調査研究が主に疾患単位で実施されているため、その共通基盤となる研究開発環境が十分に整備されていないこと、研究開発戦略の方向性の設定や研究領域の拡大にあたってこれまでの難病対策の成果や将来のあるべき姿が十分に検討されていないこと、難病対策を推進する上での行政課題を解決するための政策研究が十分に実施されていないことなどの問題点が指摘されている。またわが国及び諸外国における難病対策の動向と成果を評価した上で、推進すべき研究領域と実施すべき研究課題を同定し、研究事業全体の方向性を検討することも十分に行われていない。

そこで本研究は、わが国及び諸外国における「過去」の難病対策の動向や成果を分析し、「現在」の難病対策の基盤となる研究開発環境を整備するための方法論を開発し、「将来」の難病対策のあり方を検討することによって、今後の難病対策を推進する上で行政が抱える様々な課題に対して政策的提言を行うことを目的とした。

B. 研究方法

希少・難病性疾患登録システムの開発、希少・難病性疾患の類型化に関する検討、難病対策からみた小児慢性特定疾患の類型化に関する検討、障害程度区分の難病への適用可能性の検討、希少・難病性疾患研究の活性化の方策の検討、国際共同研究・国際連携の推進方策の検討、希少・難病性疾患に関するデータの活用方法の検討、希少・難病性疾患拠点病院のあり方に関する検討、難病に関連する技術・政策評価の方法論の開発を実施した。

(倫理面への配慮)

研究機関・医療機関等からの個人情報を含むデータの使用にあたっては、患者本人に対して、研究の目的・方法等の趣旨、及び個人情報が公表されることがないことを明記した文書を提示し、口頭で説明した上でインフォームドコンセントを得た。

また個人情報保護が確実に担保できる体制で研究を実施した。個人識別情報を有する元データは、パスワードを設定し、USBメモリに保存し、施錠される保管庫で厳重に管理した。解析用データは、個人識別情報を個人識別コード(ID)に変換したものを使用した。データはパスワードを設定したコンピュータに保存した。データを他のコンピュータに移動する場合は、ネットワークを介さず、特定のUSBメモリを使用した。データにはパスワードを設定し、研究組織(研究代表者、研究分担者、研究協力者)のみでパスワードを共有し、データへのアクセスを制限した。解析用データの分析結果は、度数、平均値、標準偏差など、個人情報が特定されない様式で公表した。

本研究の実施にあたっては、厚生労働省・文部科学省の「疫学研究の倫理指針」に従っ

た。また各分担研究項目で研究倫理審査委員会の承認を得た。

C. 研究結果

(1) 研究総括

①障害程度区分の難病への適用可能性の検討

障害者総合支援法（障害者の日常生活及び社会生活を総合的に支援するための法律）において、平成25年4月以降、「治療方法が確立していない疾病」であって「政令で定めるもの」として、難病が障害福祉サービスの給付対象となるが、障害程度区分を難病に適用するに当たっての問題点を整理することを目的として、平成24年7月19日、障害保健部の推薦を受けた札幌市、仙台市の保健師を対象としたヒアリングを実施した。その結果、以下のような意見が得られた。

「日常生活動作に関して、不随意運動のために時間をかければできる場合や、自分なりに工夫をして何とかできている場合もあるが、必ずしも十分ではない」

「痛み、倦怠感、めまい等の症状のために、動作に時間がかかる場合や、できる日とできない日の幅が大きい場合がある」

「病状の進行が早い場合、調査は一律過去1か月～1週間の生活状況での調査となるため、認定結果が出た時には、実態と認定結果が合っていない状況となる場合がある」

検討すべき課題として、難病における病状の「進行」と症状の「変動」の問題が挙げられたが、今回のヒアリングは、疾患が限定されていたこと、一部の自治体に限定されていたこと、患者本人からのヒアリングではないこと、などの限界があるため、今後は、全国の自治体や難病患者を対象とした網羅的な実態調査を実施し、障害程度区分を難病に適用するに当たって留意点を、全国で普遍的に活

用できるようにしていく必要がある。

②特定疾患治療研究事業における医療費の分析

社会保険診療報酬支払基金より受領した難病患者（法別51番）の電子レセプトデータ（処理年月平成21年12月～平成22年2月および平成23年2月～4月の計6か月分）を基に、患者ごとにひと月ごとの医療費を積算した。入院医療費は医科とDPC、外来医療費は医科と調剤のデータを合算した。当該医療費データを、医療費の多寡を基準に昇順に並び替え、難病全体、入外別、疾患別・入外別、年齢階級別（パーキンソン病関連疾患のみ）の医療費分布のグラフを作成した（資料を参照）。グラフの形を見ることにより、絶対的な医療費の高低の他に、同一疾患内での医療費の分布の特徴（例えば一部の患者が特に多くの医療費を支出しているのか、もしくは医療費の支出の水準に差異があまりないのかなど）が明らかになった。

(2) 希少・難治性疾患登録システムの開発

希少・難治性疾患は、病態解明と創薬に向けて、症例情報を蓄積する必要がある。そこで、特定疾患治療研究事業の対象患者の認定業務の効率化と対象とする疾患の動向を全国規模で把握するため、平成13年より特定疾患医療受給者証の交付申請時に添付する臨床調査個人票の内容を国のデータベースに登録する難病患者認定適正化事業を進めてきた。しかしながら、都道府県におけるデータ入力率が低いこと、入力された情報が必ずしも正確ではないこと等が指摘されてきた。一方、診断技術の進歩に伴い疾患概念が整理・統合されることも考慮する必要がある。

本研究では、厚生労働省疾病対策部会難病対策専門委員会「難病対策の改革について（提言）、平成25年1月25日」において示され

た、データ入力率の向上と精度の高いデータ登録の実現に向けて、疾患個別に作られた登録フォームを系統的にグループ化し、登録項目について、国内外の研究機関における相互利用を可能とするため、用語、単位の統一を図った。

(3) 希少・難治性疾患の類型化に関する検討

わが国においては、1972年に難病対策要綱が策定され、この中で調査研究の推進、医療施設の整備、医療費の自己負担の解消が難病対策の3本柱とされた。調査研究の推進として、スモン、ベーチェット病など8疾病を対象とした特定疾患調査研究事業が開始され、以後、事業の拡充が図られてきた。とりわけ、事業の対象とする疾病については、希少性のほか、原因不明、効果的な治療方法未確立、生活面への長期にわたる支障という4要素を満たすことを基本にあらゆる領域が網羅されてきた。しかしながら、制度発足以来、医療技術の進歩、医療制度の改正など「難病」をとりまく環境は一変し、平成24年8月16日に発表された厚生科学審議会疾病対策部会難病対策委員会「今後の難病対策の在り方（中間報告）」において、「特定疾患治療研究事業」の対象疾患を含めて、難病の定義と範囲の在り方を検討していくことが示された。そこで、希少・難治性疾患の類型化等の基本的な考え方を検討し、臨床的観点からの問題を考察した。

現在研究が進められている希少・難治性疾患（難治性疾患克服研究事業の「臨床調査研究分野」、「研究奨励分野」の対象疾患）の診断・治療の最新の研究成果、及び患者の実態（患者数、日常生活における支障等）を把握し、①希少性、②原因不明、③効果的な治療方法未確立、④生活面への長期にわたる支障、⑤疾患概念の明確さ（診断基準の有無等

を含む）に関して、疾患の類型化の考え方を整理した。調査に関して調査票の回収が十分でないこと、重症度分類等、検討すべき事項が残されていることから、さらなる研究を継続・推進する必要があることが示唆された。

(4) 難病対策からみた小児慢性特定疾患の類型化に関する検討

慢性疾患を抱える子どもとその家族は少ないが、これら子どもや家族への公的な支援策として、子どもの慢性疾患の研究を推進し、その医療の確立と普及を図り、併せて慢性疾患を抱える子どもの家族の医療費負担軽減にも資することを目的として、医療費の自己負担部分を補助する小児慢性特定疾患治療研究事業が昭和49年度に開始され、40年近くが経過した。

「今後の難病対策の在り方（中間報告）」（平成24年8月16日厚生科学審議会疾病対策部会難病対策委員会）の中で、小児慢性特定疾患治療研究事業の対象者等小児期から難病に罹患している者が成人移行（トランジション）する場合の支援の在り方について、患者は小児から成人にかけて継続して治療が必要となる場合もあることから、切れ目のない支援の在り方を検討すべきであることが示された。そこで難病対策からみた小児慢性特定疾患の類型化に関する検討を行い、臨床的観点からの問題を考察した結果、さらなる研究を継続・推進する必要があることが示唆された。

(5) 希少・難治性疾患研究の活性化の方策の検討

難治性疾患克服研究事業の方向性にしたがって、各研究課題が最大の研究成果を産出するために必要な「研究評価」と「研究支援（進捗管理）」の具体的な方策を開発・実施・評価することを目的として、研究班会議の観察

調査、評価委員・研究代表者・研究分担者を対象とした面接調査等を通じた「研究対象疾患の網羅的な拡大」を推進するための研究班体制の検討、「画期的な医薬品等医療技術の開発・実用化の推進」に必要な進捗管理の枠組み（目的、実施体制、実施方法等）と具体的な手順（ヒアリング、サイトビジット等）の開発・実施・評価を行った。

「研究対象疾患の網羅的な拡大」を推進するための研究班体制に関しては、希少・難治性疾患研究の「発達段階」として、症例の発見、症例の集積、病態解明、疾患概念の確立、診断基準の策定・承認・普及・改訂、症例の登録・管理、生体試料の収集・管理、治療法の探索（創薬）、開発研究（非臨床試験、医師主導治験等）、治療指針の策定・承認・普及・改訂、治療法の評価（多施設共同臨床研究等）が抽出され、発達段階に対応する研究班の「機能」のそれぞれに「構造」（研究者、疾患、疾患系、難病全体）、及び具体的な成果物及び評価指標（アウトカム関連、プロセス関連、創薬関連、開発関連、評価関連）を適合できることが示唆された。

「画期的な医薬品等医療技術の開発・実用化の推進」のための進捗管理の具体的な方法を開発・実施・評価した結果、進捗管理の方法として、①開発の進捗状況を随時入力でき、進捗管理や研究評価の際に出力できる「情報管理システム」の活用、②ヒアリング（発表内容の標準化、サイトビジットの「アジェンダ」の作成）、③サイトビジット（少数の訪問者による実施体制、アジェンダに沿った議論と改善方策の提案、機関の責任者（学長、病院長等）を含めた、全ての関係者の参加）、④進捗管理報告書の作成（研究代表者へのフィードバック、評価委員会での参考資料としての活用）、が有効であることが示唆された。

（6）国際共同研究・国際連携の推進方策の検討

希少・難治性疾患は、症例数が少ないがゆえに、対策や医薬品等の開発などを1カ国で推進することには限界があり、国際共同研究や国際連携が不可欠である。そこで、欧州や米国における希少・難治性疾患対策に関する調査を行い、それぞれの特徴を比較するとともに、国際連携のあり方を検討した。

欧州に関しては欧州委員会希少疾患専門家委員会、オーファネット、患者登録プロジェクト（EPIRARE）、患者団体連合（EURODIS）等の現地訪問調査、米国に関しては、国立保健研究所（NIH）にある希少疾患研究事務局（ORDR）や医薬食品局（FDA）等の現地訪問調査を実施した結果、国際的なコンソーシアムとして国際希少疾患研究コンソーシアム（IRDiRC）が立ち上がり、全世界レベルでの研究連携が行われようとしていることが明らかとなった。

またフランスの希少疾患患者登録制度を調査した結果、フランスでは情報データベースの構築に加え、レファレンス・センターの指定やミニマム・データセット（MDS）の策定など、関連する施策が並行して実施され、収集する情報の質や量、国際的な比較可能性を高め、それを安全、確実、簡便に共有し、活用する体制が整いつつあることが明らかとなった。

（7）希少・難治性疾患拠点病院のあり方に関する検討

地域における難病医療体制のあり方を検討するために、難病医療の現状に関して、難病患者、病院の勤務医、地域の開業医、保健所職員を対象に聞き取り調査を行った。難病医療体制の整備にあたっては、「個々人の難病医療の継続性の重視」、「医療情報のIT化」、「都道府県単位を超えて広域的な希少・難治

性疾患の対応」、「病診連携（地域の医師会や保健所）の推進」が確認された。

D. 考察 及び E. 結論

本研究の結果、難病対策を推進する上で解決すべき様々な課題が明らかとなったが、予備的な検討にとどまる部分も多く、今後は調査研究の対象、範囲等を拡大して、難病対策に資する科学的根拠を確立していく必要がある。

厚生科学審議会疾病対策部会難病対策委員会において平成25年1月25日にとりまとめられた「難病対策の改革について（提言）」において、今後の難病対策について、以下のような方向性と課題が提示された。

- ・医療費助成の目的の一つである『難病患者データの収集を効率的に行い治療研究を推進するという目的』が十分に果たされていない（難病患者データの登録システムの必要性）。
- ・『都道府県が、難病について専門的な知見を有する医師を「難病指定医（仮称）」として指定』し、指定の要件として『専門学会に所属し専門医を取得している医師、又は専門学会、日本医師会（地域医師会）、新難病医療拠点病院等で実施する一定の基準を満たした研修を受講した医師等』とする（難病指定医等の養成及び認定の必要性）。
- ・都道府県が「新・難病医療拠点病院（総合型）（仮称）」、「新・難病医療拠点病院（領域型）（仮称）」、「新・難病医療地域基幹病院（仮称）」を指定し、医療体制の整備を進める（拠点病院等の指定の要件の検討の必要性）
- ・難病研究の推進のために『研究実施施設への訪問による研究の進捗状況の評価、難病研究班との面談、公開の成果報告会などに

より、研究に対する評価を厳正に実施する』（研究評価・進捗管理のシステムの必要性）

- ・『小児期から難病に罹患している者が継続して治療が必要となり成人移行（トランジション）する場合もあることから、切れ目のない支援の在り方の検討が必要である』。
- 『小児期に長期の療養生活を余儀なくされるなどの特性にも配慮しながら、就労支援を含む総合的な自立支援についても検討を行う必要がある』。
- ・『極めて希少な疾患の高度専門的な対応について、国立高度専門医療研究センターや難病研究班がそれぞれの分野の学会と連携して、「難病医療支援ネットワーク（仮称）」を形成』する必要がある。
- ・『「難病認定審査会（仮称）」は、「難病指定医（仮称）」によってなされた診断・症状の程度の判定の適正性・妥当性を審査』するとされ、その際に診断基準等の作成が必要であるのみならず、『医療費助成の対象疾患の治療ガイドラインを広く周知する』必要がある。
- ・「難病患者とのパートナーシップの重視」として、「難病研究班と難病患者との双方向のコミュニケーションを推進する」とされており、わかりやすい情報提供のあり方について検討する必要がある。
- ・『対象疾患の選定及び見直しについては、公平性・透明性を確保する観点から、第三者的な委員会において決定する』。

したがって今後は、「提言」で示された難病対策の方向性を具現化するために必要な科学的根拠を確立し、対策の推進に資する基礎的資料を提供するための調査研究を引き続き実施していく必要があると考えられる。

F. 健康危険情報 なし

G. 研究発表

1. 論文発表

- Umehara H, Okazaki K, Masaki Y, Kawano M, Yamamoto M, Saeki T, Matsui S, Yoshino T, Nakamura S, Kawa S, Hamano H, Kamisawa T, SHIMOSEGAWA T, Shimatsu A, Nakamura S, Ito T, Notohara K, Sumida T, Tanaka Y, Mimori T, Chiba T, Mishima M, Hibi, Tsubouchi H, Inui K, Ohara H: Comprehensive diagnostic criteria for IgG4-related disease (IgG4-RD), 2011. *Mod Rheumatol* 22:21-30:2012.
- Watanabe T, Yamashita K, Fujikawa S, Sakurai T, Kudo M, Shiokawa M, Kodama Y, Uchida K, Okazaki K, Chiba T: Involvement of activation of toll-like receptors and nucleotide-binding oligomerization domain-like receptors in enhanced IgG4 responses in autoimmune pancreatitis. *Arthritis Rheum* 64::914-924:2012.
- Watanabe T, Yamashita K, Sakurai T, Kudo T, Shiokawa M, Uza N, Kodama Y, Uchida K, Okazaki K, Chiba T: Toll-like receptor activation in basophils contributes to the development of IgG4-related disease. *J Gastroenterol* 2012 (in press).
- Arasawa S, Nakase H, Ozaki Y, Uza N, Matsuura M, Chiba T. Familial Mediterranean fever with colonic involvement mimicking inflammatory bowel disease. *Lancet* 2012 (in press).
- Honzawa Y, Nakase H, Matsuura M, Higuchi H, Toyonaga T, Matsumura K, Yoshino T, Okazaki K, Chiba T: Preceded use of immunomodulative drugs improve the clinical outcome of endoscopic balloon dilation procedure for intestinal stricture in patients with Crohn's disease. *Dig Endosc* (in press).
- 奥村貴史, 藤井仁, 竹内奏吾, 緒方裕光. 公衆衛生における情報の標準化とクラウド技術—基盤的情報技術としての科学院クラウドの試み. *保健医療科学* 2012; 61(4): 338-343.
- 金谷泰宏, 武村真治, 富田奈穂子. わが国におけるオーファンドラッグ開発の促進に向けて. *医薬品医療機器レギュラトリーサイエンス*. 2013; 44(2): 123-126.

2. 学会発表

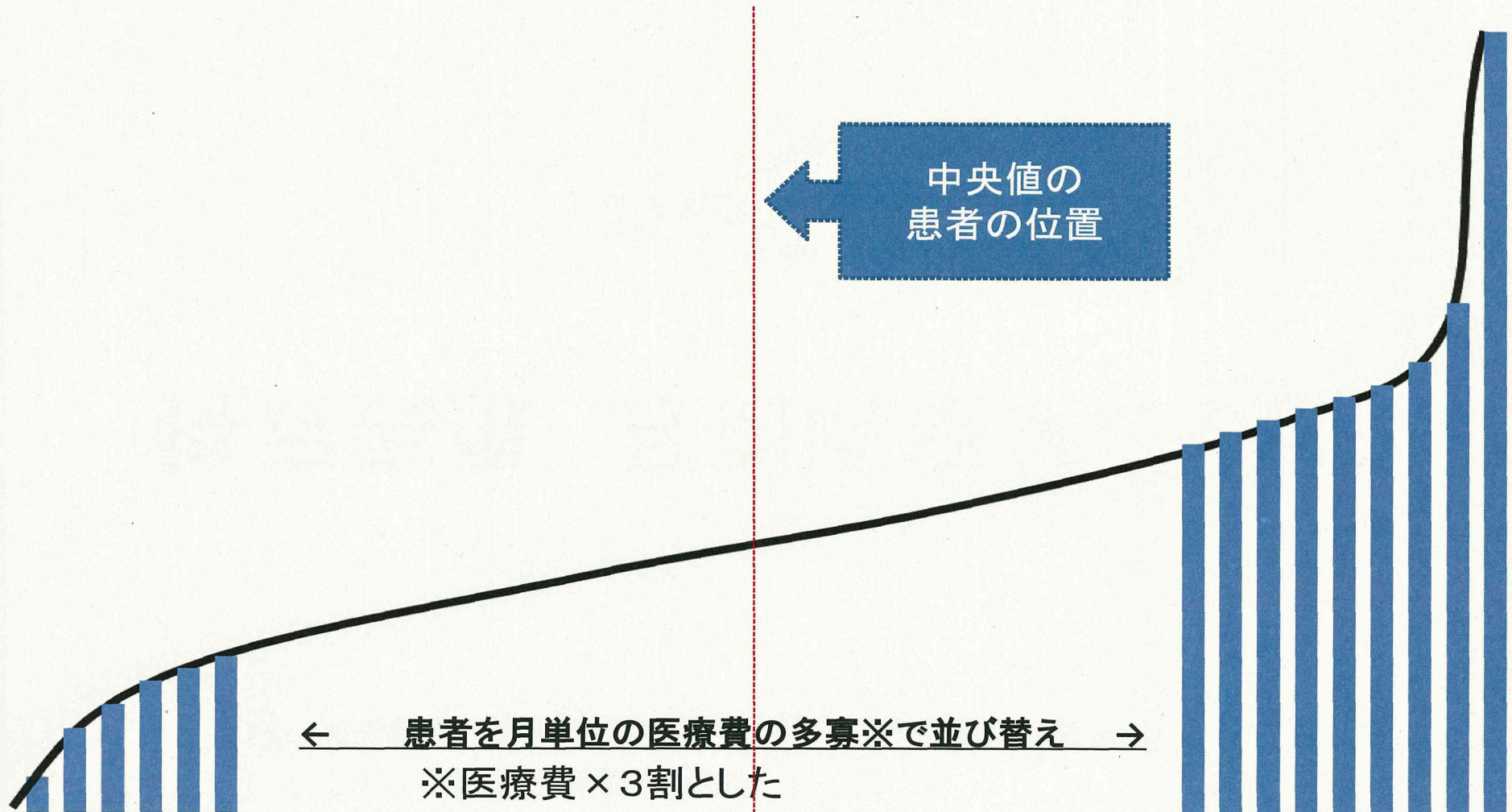
- Kobayashi S, Kimura E, Yoshikawa T, Kanatani Y, Ishihara K, Yasukawa M, Kuroda T, Yoshihara H. Clinical data Modeling for national surveillance of rare diseases in Japan. ICORD 2012 Conference, Feb 2-4, 2012 Tokyo Japan.
- Norihiko Watanabe, Ryutaro Maruoka, Nobuhiro Aoki, Masahiro Kido, Satoru Iwamoto, Hisayo Nishiura, Aki Ikeda, Tsutomu Chiba. Fatal immune-mediated liver injury is triggered by dysregulated follicular helper cells in the spleen of mice-splenectomy overcomes therapeutic insufficiency of corticosteroids and induces remission. European association for the study of the liver (EASL) monothematic conference IMLI-Immune mediated liver injury poster. Birmingham, UK, Jan, 2012.
- Yusuke Honzawa, Hiroshi Nakase, Minoru Matsuura, Tsutomu Chiba. Concomitant use of immunosuppressive drugs improves clinical outcome of endoscopic balloon dilation therapy for intestinal stricture of Crohn's disease. DDW2012 Poster sessions. San Diego, USA, May, 2012.

- Hiroshi Nakase, Minoru Matsuura, Tsutomu Chiba. Osteopontin prevents onset of immune-mediated colitis by inducing tolerogenic dendritic cells. DDW2012 • Poster sessions. San Diego, USA, May, 2012.
 - Ryutaro Maruoka, Nobuhiro Aoki, Masahiro Kido, Satoru Iwamoto, Hisayo Nishiura, Aki Ikeda, Tsutomu Chiba, Norihiko Watanabe. Splenectomy overcomes therapeutic insufficiency of corticosteroids and induces prolonged remission of autoimmune hepatitis in mice. DDW2012 • Poster sessions. San Diego, USA, May, 2012.
 - Takuya Yoshino, Hiroshi Nakase, Minoru Matsuura, Tsutomu Chiba. Mucosal healing with tacrolimus improved long-term clinical outcome in refractory UC. DDW2012 • Poster sessions. San Diego, USA, May, 2012.
 - 本澤有介、仲瀬裕志、松浦 稔、千葉 勉. クロウン病に対する Thiopurine 製剤早期導入による寛解維持効果の検討. JDDW2012 第54回日本消化器病学会大会. 神戸, 2012年10月.
 - 土井由利子、熱田直樹、祖父江元、中野今治、森田光哉. 臨床調査個人票の有用性と問題点. 第23回日本疫学会学術総会; 2013. 1. 24; 大阪.
 - 高橋邦彦、横山徹爾、金谷泰宏、土井由利子. 特定疾患(難病)医療受給者証所持者数の地域比較. 第22回日本疫学会学術総会; 2012. 1. 23; 東京. 同抄録集 p. 129.
- H. 知的財産権の出願・登録状況** なし

特定疾患 月別医療費の分布

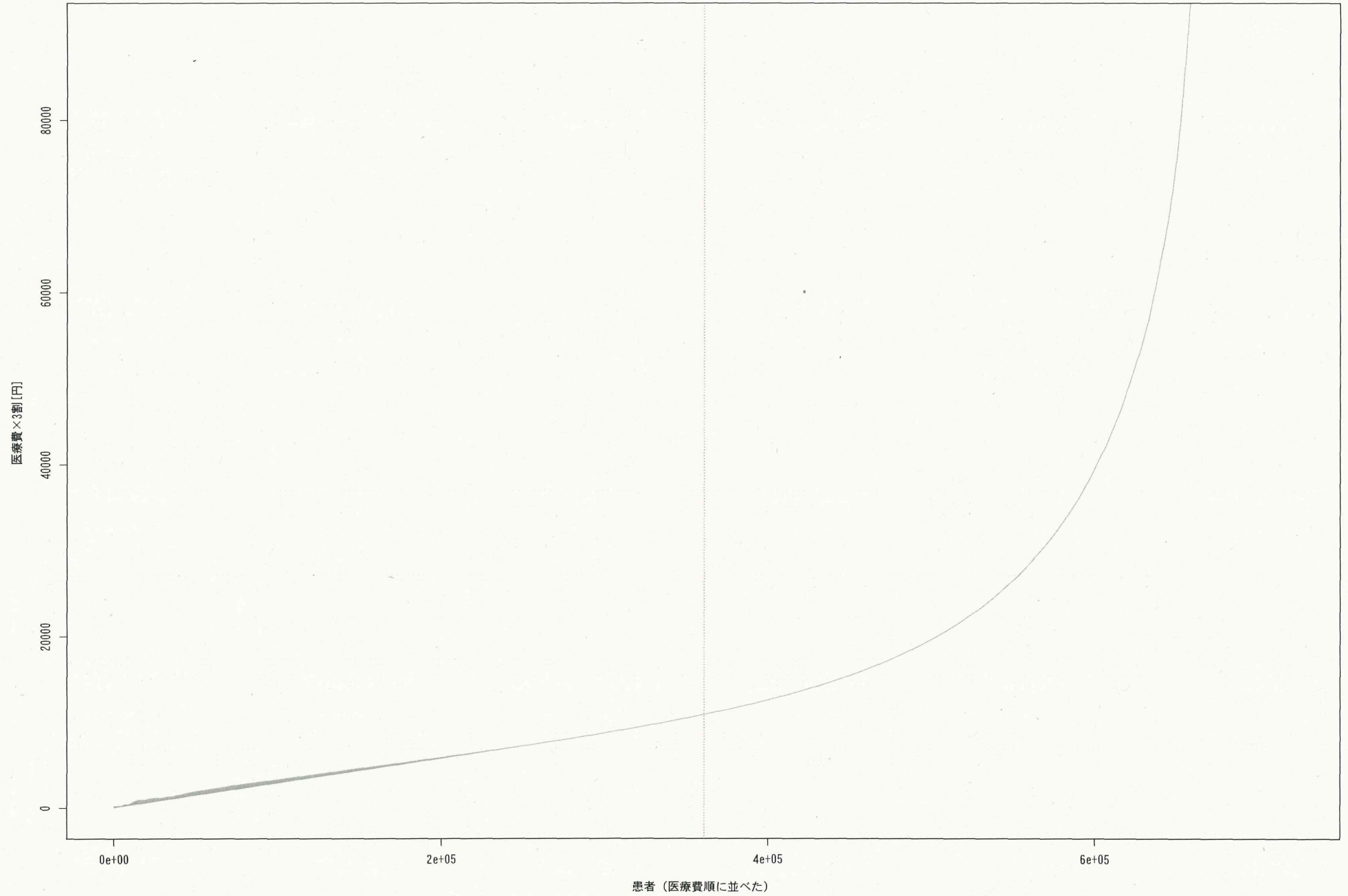
2012/12/25

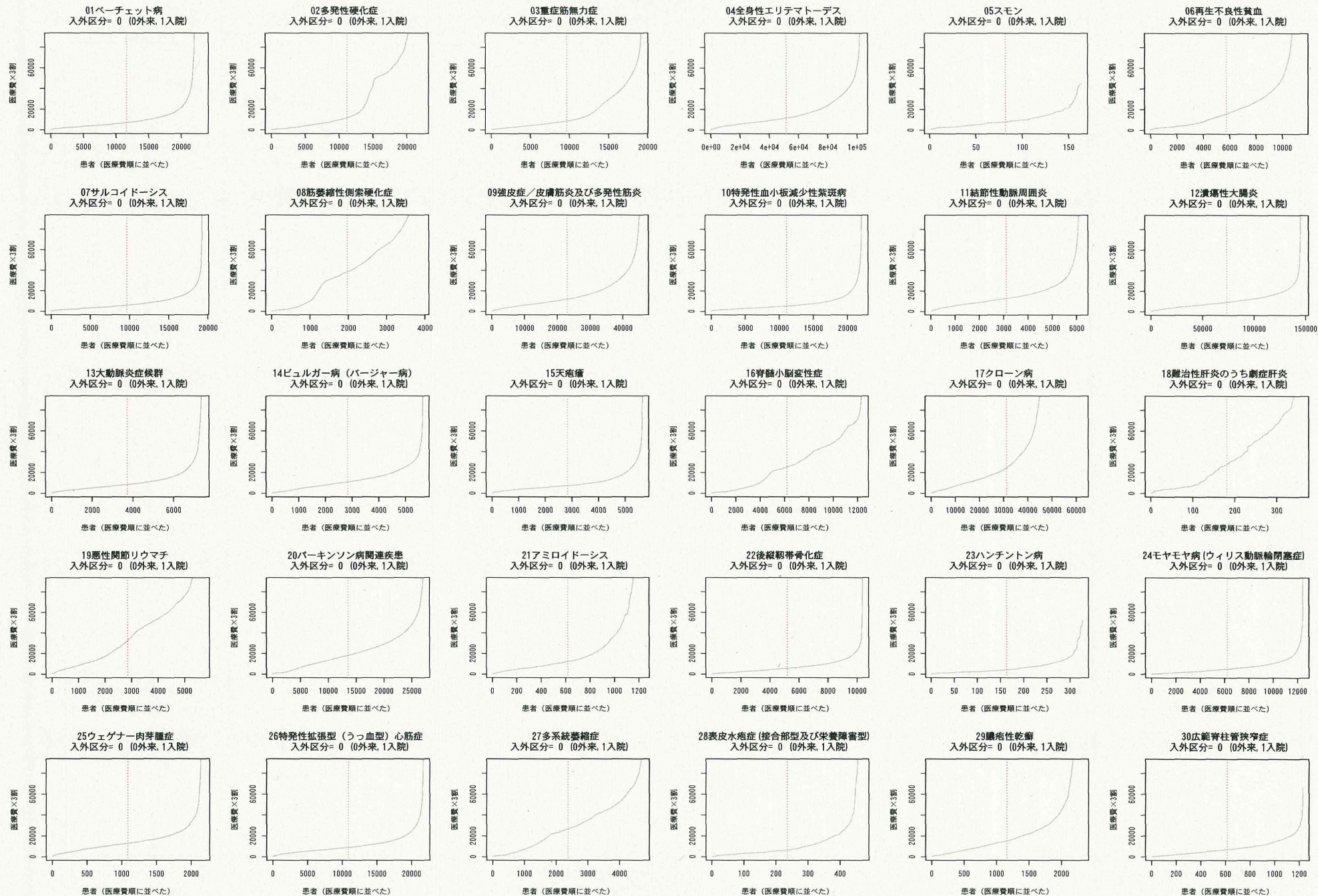
グラフの見方



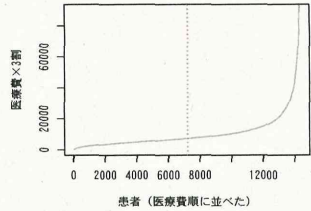
全疾患・入外含む

— 11 —

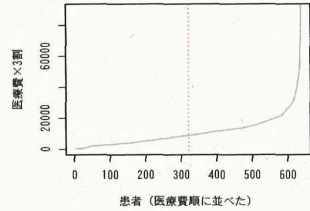




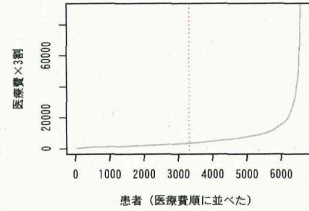
31 原発性胆汁性肝硬変
入外区分 = 0 (0外来, 1入院)



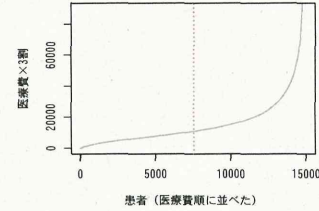
32 重症急性肺炎
入外区分 = 0 (0外来, 1入院)



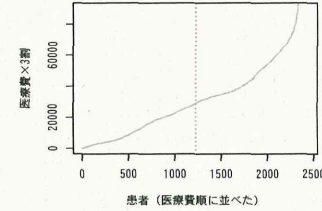
33 特発性大脳頞頭壊死症
入外区分 = 0 (0外来, 1入院)



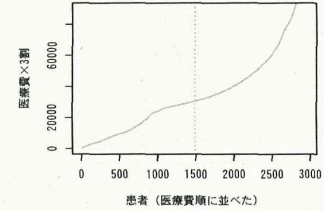
34 混合性結合組織病
入外区分 = 0 (0外来, 1入院)



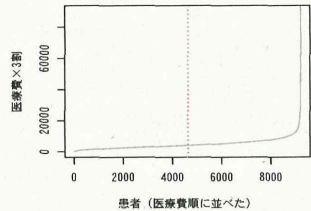
35 原発性免疫不全症候群
入外区分 = 0 (0外来, 1入院)



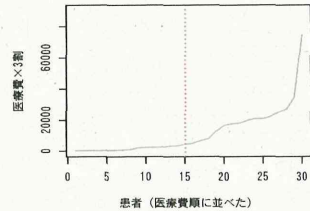
36 特発性間質性肺炎
入外区分 = 0 (0外来, 1入院)



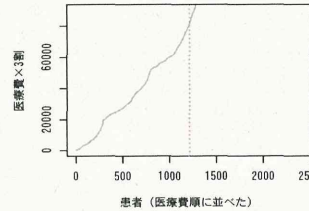
37 網膜色素変性症
入外区分 = 0 (0外来, 1入院)



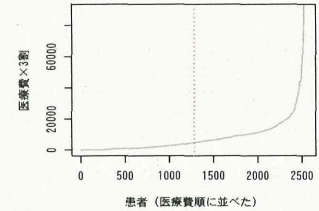
38 プリオン病
入外区分 = 0 (0外来, 1入院)



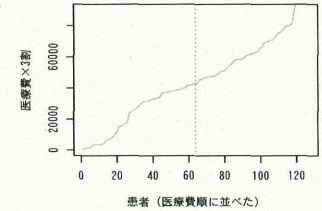
39 原発性肺高血圧症
入外区分 = 0 (0外来, 1入院)



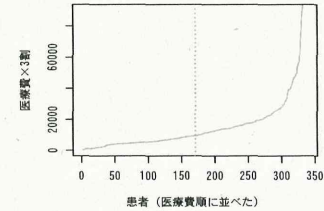
40 神経線維腫症 型/神経線維腫症II型
入外区分 = 0 (0外来, 1入院)



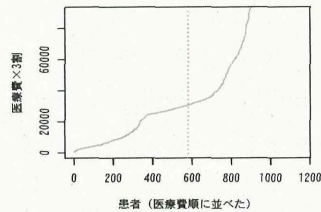
41 亜急性性硬化性全脳炎
入外区分 = 0 (0外来, 1入院)



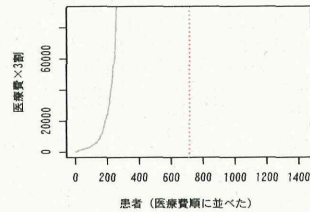
42 バット・キアリ (Budd-Chiari) 症候群
入外区分 = 0 (0外来, 1入院)



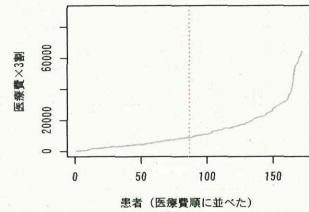
43 特発性慢性肺血栓塞栓症 (肺高血圧型)
入外区分 = 0 (0外来, 1入院)



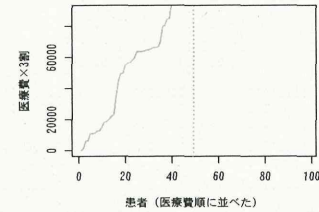
44 ラインゾーム病
入外区分 = 0 (0外来, 1入院)



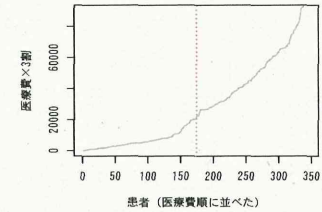
45 副腎白質ジストロフィー
入外区分 = 0 (0外来, 1入院)



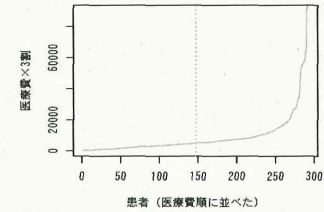
46 家族性高ステロール (ホモ接合体)
入外区分 = 0 (0外来, 1入院)



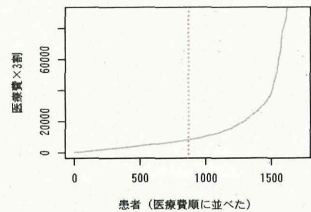
47 脊髄性筋萎縮症
入外区分 = 0 (0外来, 1入院)



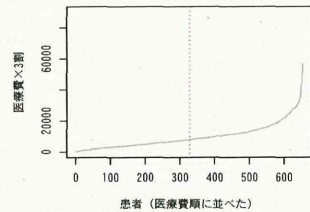
48 球脊髄性筋萎縮症
入外区分 = 0 (0外来, 1入院)



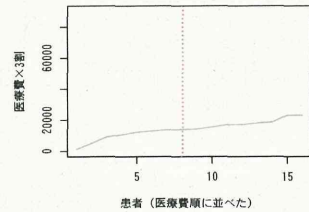
49 慢性炎症性脱髄性多発神経症
入外区分 = 0 (0外来, 1入院)



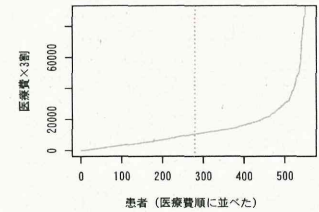
50 肥大型心筋症
入外区分 = 0 (0外来, 1入院)



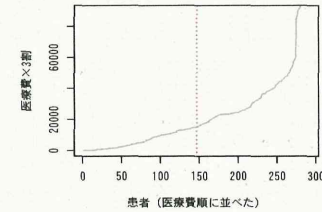
51 拘束型心筋症
入外区分 = 0 (0外来, 1入院)



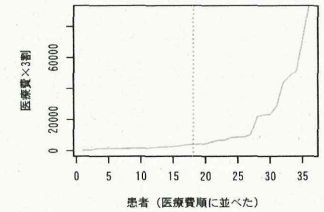
52 ミトコンドリア病
入外区分 = 0 (0外来, 1入院)



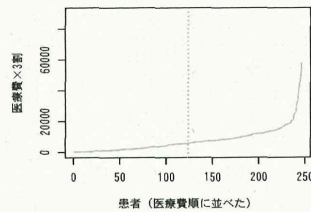
53 リンパ脈管筋腫症
入外区分 = 0 (0外来, 1入院)



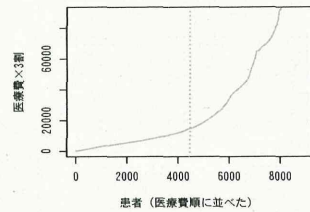
54 重症多形滲出性紅斑 (急性期)
入外区分 = 0 (0外来, 1入院)



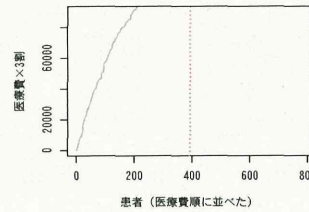
55 黄色粘骨帯骨化症
入外区分 = 0 (0外来, 1入院)



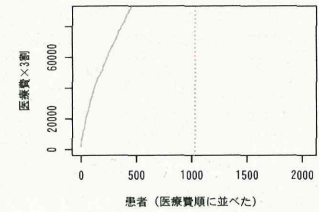
56 間脳下垂体機能障害
入外区分 = 0 (0外来, 1入院)



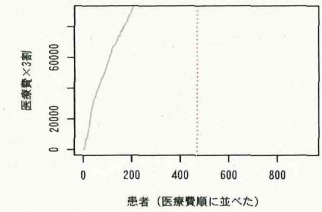
01 ベーチェット病
入外区分 = 1 (0外来, 1入院)



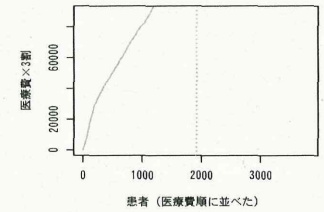
02 多発性硬化症
入外区分 = 1 (0外来, 1入院)

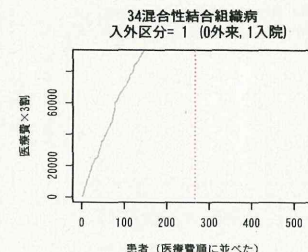
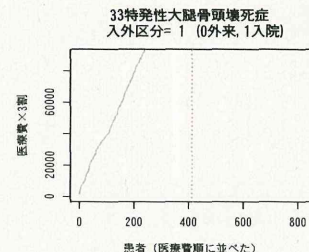
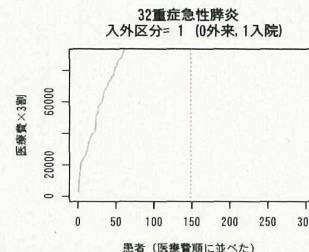
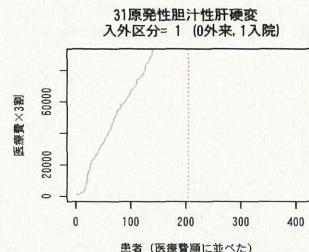
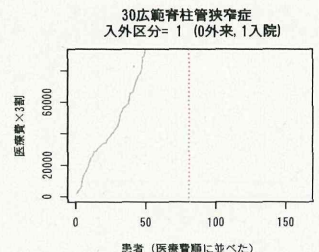
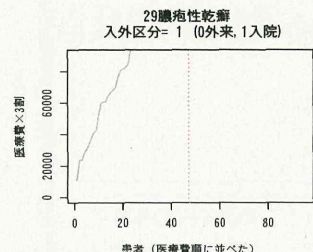
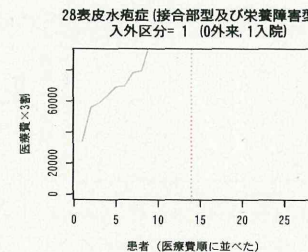
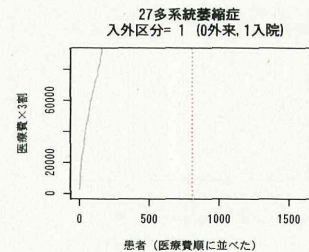
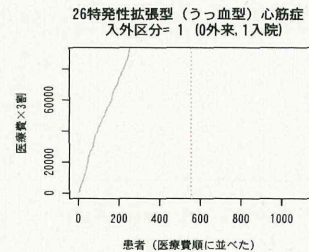
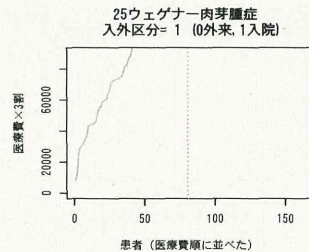
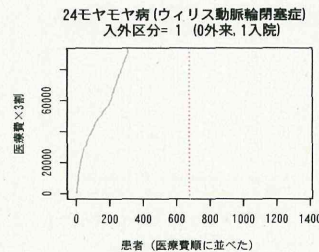
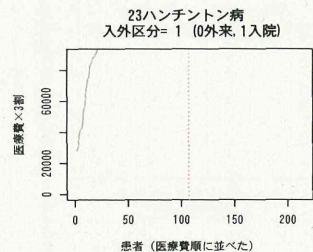
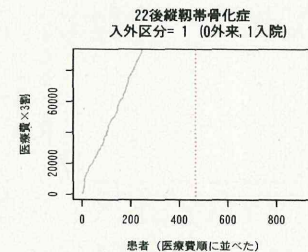
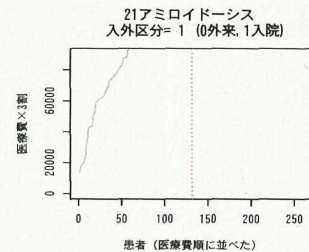
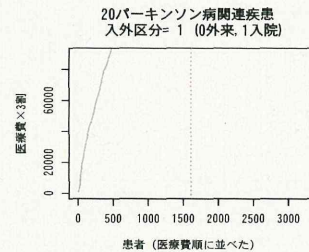
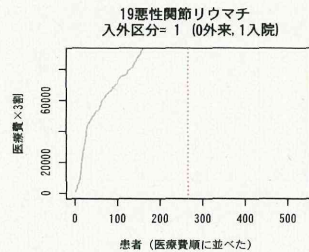
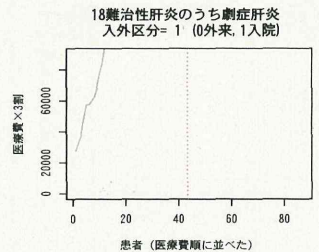
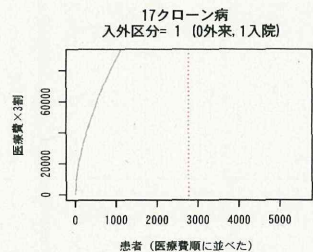
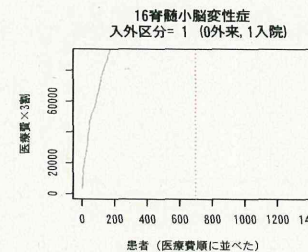
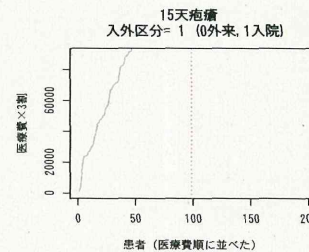
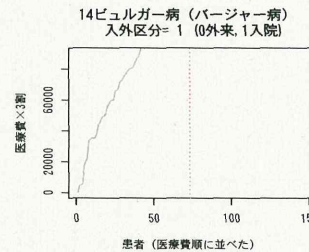
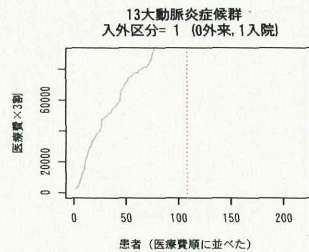
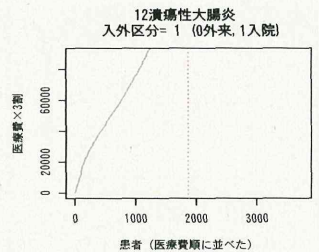
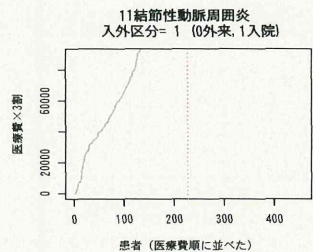
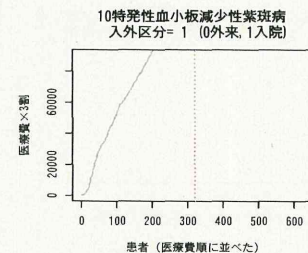
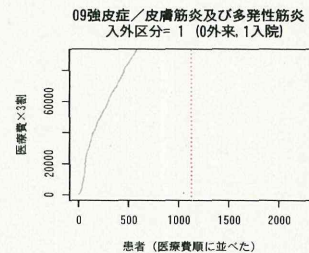
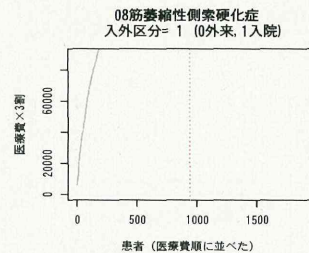
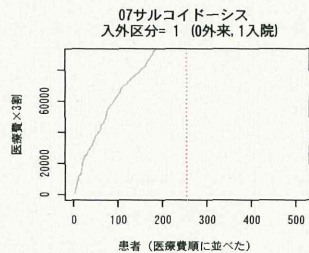
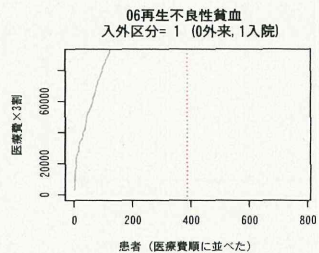
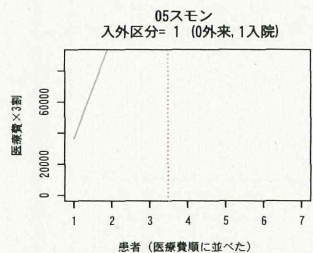


03 重症筋無力症
入外区分 = 1 (0外来, 1入院)

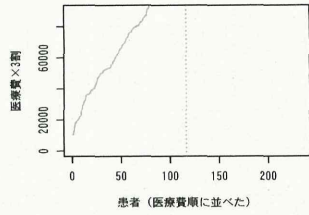


04 全身性エリテマトーデス
入外区分 = 1 (0外来, 1入院)

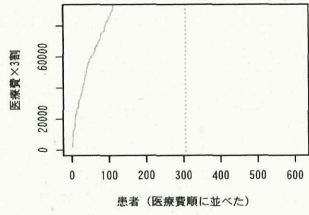




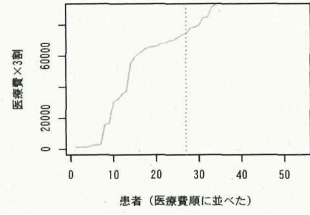
35原発性免疫不全症候群
入外区分= 1 (0外来, 1入院)



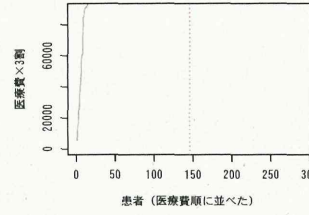
36特発性間質性肺炎
入外区分= 1 (0外来, 1入院)



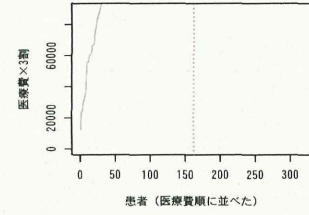
37網膜色素変性症
入外区分= 1 (0外来, 1入院)



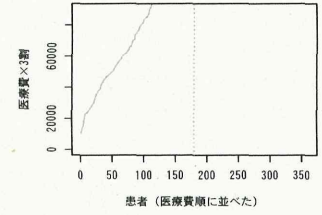
38プリオン病
入外区分= 1 (0外来, 1入院)



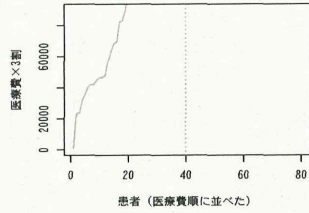
39原発性肺高血圧症
入外区分= 1 (0外来, 1入院)



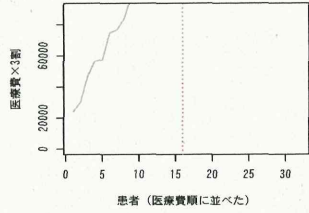
40神経線維腫症 型/神経線維腫症II型
入外区分= 1 (0外来, 1入院)



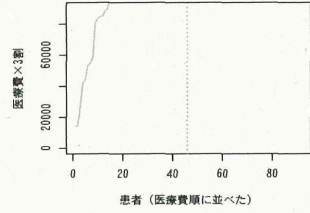
41亜急性硬化性全脳炎
入外区分= 1 (0外来, 1入院)



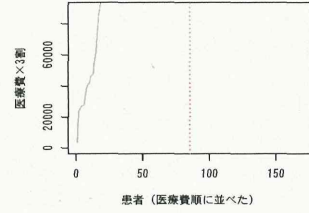
42バット・キアリ (Budd-Chiari) 症候群
入外区分= 1 (0外来, 1入院)



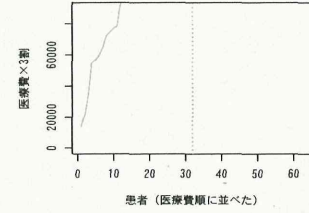
43特発性慢性肺血栓栓塞症 (肺高血圧型)
入外区分= 1 (0外来, 1入院)



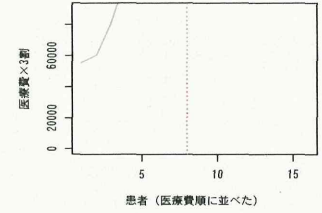
44ライソソーム病
入外区分= 1 (0外来, 1入院)



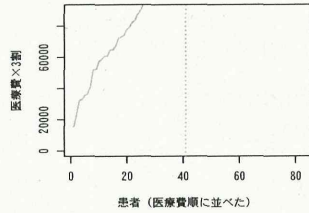
45副腎白質ジストロフィー
入外区分= 1 (0外来, 1入院)



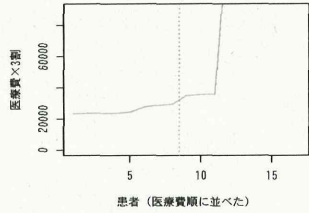
46家族性高ステロール (ホモ接合体)
入外区分= 1 (0外来, 1入院)



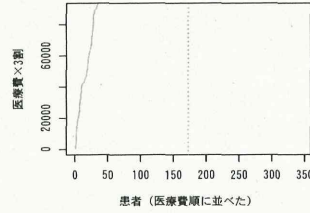
47脊髄性筋萎縮症
入外区分= 1 (0外来, 1入院)



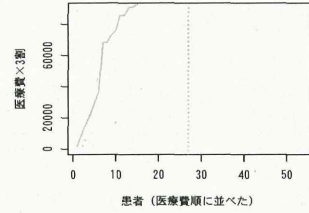
48球脊髄性筋萎縮症
入外区分= 1 (0外来, 1入院)



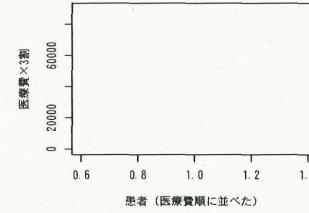
49慢性炎症性脱髄性多発神経症
入外区分= 1 (0外来, 1入院)



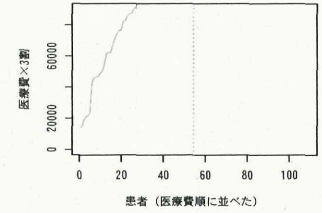
50肥大型心筋症
入外区分= 1 (0外来, 1入院)



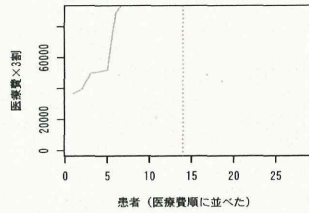
51拘束型心筋症
入外区分= 1 (0外来, 1入院)



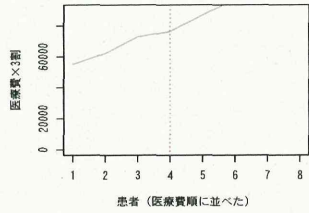
52ミトコンドリア病
入外区分= 1 (0外来, 1入院)



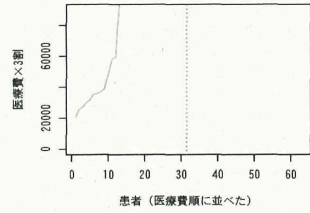
53リンパ管筋腫症
入外区分= 1 (0外来, 1入院)



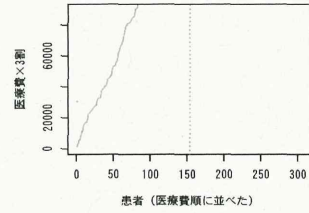
54重症多形滲出性紅斑 (急性期)
入外区分= 1 (0外来, 1入院)



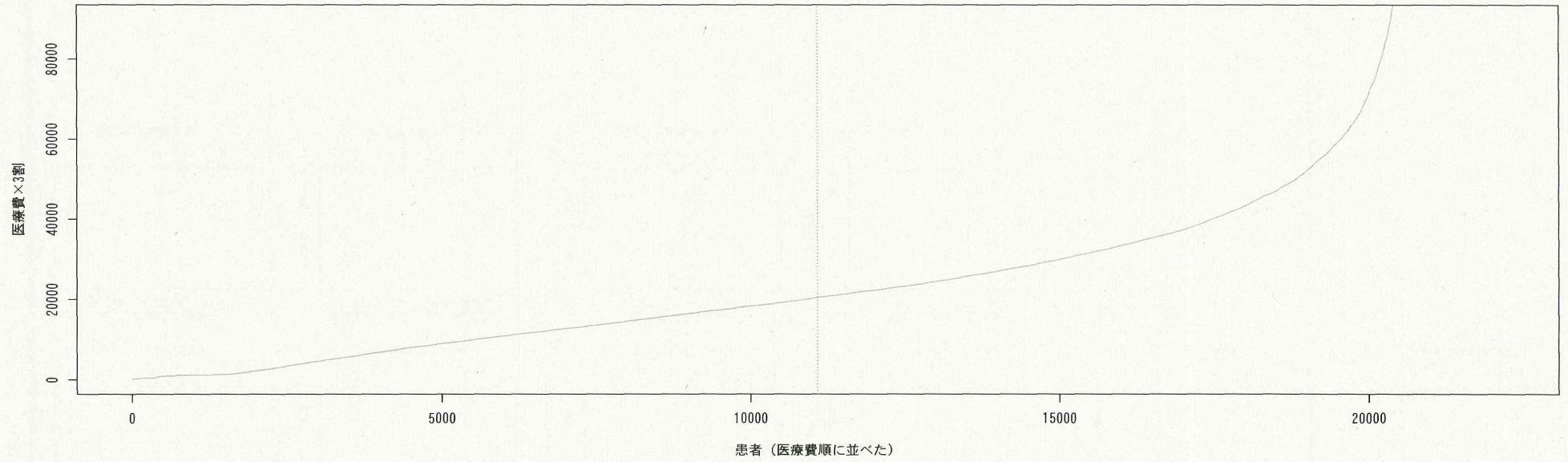
55黄色軟骨骨化症
入外区分= 1 (0外来, 1入院)



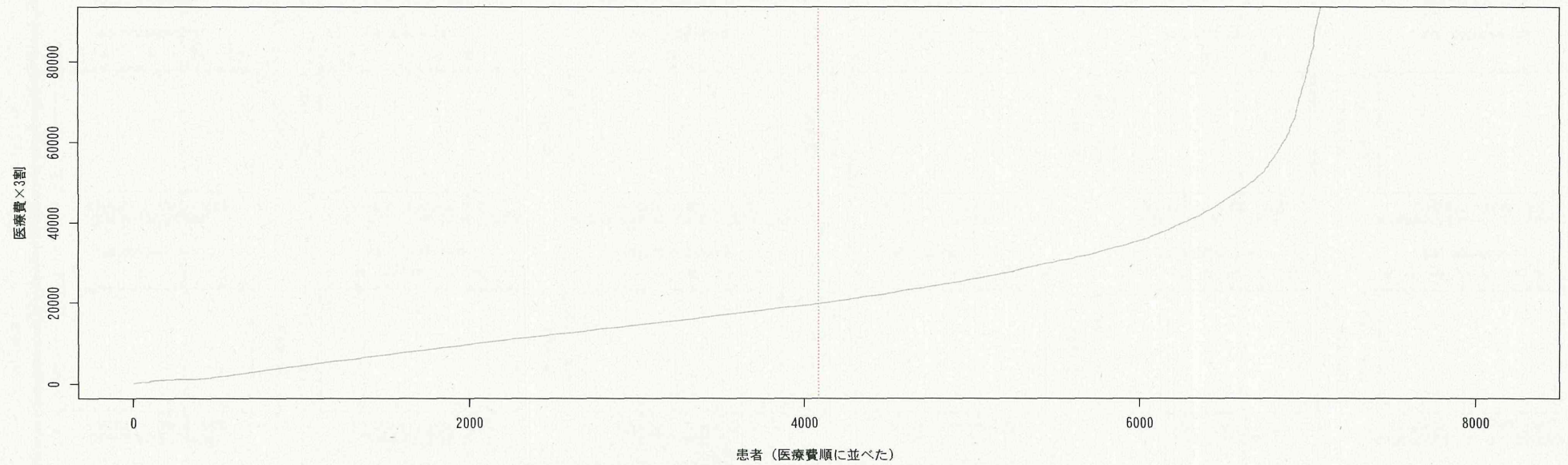
56間脳下垂体機能障害
入外区分= 1 (0外来, 1入院)



年齢区分= 0 (0:70歳未満, 1:70歳以上)



年齢区分= 1 (0:70歳未満, 1:70歳以上)



厚生労働科学研究費補助金
(難治性疾患等克服研究事業(難治性疾患克服研究事業))
分担研究報告書

希少・難治性疾患登録システムの開発

研究分担者 金谷泰宏 国立保健医療科学院 健康危機管理研究部
研究分担者 水島 洋 国立保健医療科学院 研究情報支援研究センター

研究要旨

希少・難治性疾患は、病態解明と創薬に向けて、症例情報を蓄積する必要がある。そこで、特定疾患治療研究事業の対象患者の認定業務の効率化と対象とする疾患の動向を全国規模で把握するため、平成13年より特定疾患医療受給者証の交付申請時に添付する臨床調査個人票の内容を国のデータベースに登録する難病患者認定適正化事業を進めてきた。しかしながら、都道府県におけるデータ入力率が低いこと、入力された情報が必ずしも正確ではないこと等が指摘されてきた。一方、診断技術の進歩に伴い疾患概念が整理・統合されることも考慮する必要がある。そこで、本研究においては、厚生労働省疾病対策部会難病対策専門委員会「難病対策の改革について(提言)、平成25年1月25日」において示された、データ入力率の向上と精度の高いデータ登録の実現に向けて、疾患個別に作られた登録フォームを系統的にグループ化し、登録項目について、国内外の研究機関における相互利用を可能とするため、用語、単位の統一を図るものである。

A. 研究目的

昭和47年に特定疾患治療研究事業が創設され、昭和53年度より臨床調査個人票(以下、「個人票」という。)を用いた対象疾患の登録が開始された。しかしながら、当該事業で集められた個人票は臨床研究に利用されず、平成10年度より初めて臨床調査研究班での利用が可能となった。この際に、都道府県毎に認定基準、個人票の様式が異なることが指摘された。そこで、全国一律に統一した認定基準、個人票を用いることで、自治体間での認定にばらつきが出ないよう配慮するとともに、特定疾患治療研究事業の対象疾患患者の動向を全国規模

で把握するため平成13年度より「難病患者認定適正化事業」が開始された。これは、都道府県に提出された個人票をコンピューターシステムに登録するとともに、疾患別の診断アルゴリズムに従い、登録された症例を「確実」、「ほぼ確実」、「疑い」の3段階に自動的に区分するものである。しかし、都道府県におけるデータ入力率が低いこと、入力された情報が必ずしも正確ではないこと等が指摘されてきた。そこで、データ入力率の向上と精度の高いデータ登録の実現に向けて、厚生労働省疾病対策部会難病対策専門委員会における検討を踏まえ、「難病対策の改革について(提言)、

平成25年1月25日」の中で、①医療費助成等の認定審査等に必要な項目の記載と合わせて難病患者データの登録を、「難病指定医(仮称)(以下、「指定医」という。)」が行うことができるようにする。②指定医が登録する項目については、都道府県における医療費助成の認定等に必要な項目(各疾患の症状、検査結果、症状の程度など)に加え、指定医等の負担も考慮し、研究に活用するための基本的な項目(年齢、性別、既往症、家族歴、合併症、遺伝学的情報、治療薬、医療機関、主治医など)とする。登録項目については、欧米等の登録項目とも調和させる必要がある。③全国的な難病患者データの登録を行う上で、できる限り指定医に事務負担とならないような仕組みを導入することとし、取りまとめや確認等において、都道府県が一定の役割を果たすものとする。なお、インフラの未整備等の理由で、指定医が難病患者データを登録できない場合には、保健所等の医療機関以外での登録ができるようにする。④登録された難病患者データを経年的に蓄積できるような仕組みとする。また、必要な場合に小児慢性特定疾患治療研究事業による患者登録データとの連続を可能にする仕組みとする。⑤難病研究班が、登録された難病患者の同意の下に、追加的に難病患者データを収集できる仕組みを作るとともに、極めて稀少な疾患については、難病研究班が研究の一環として、軽症の患者を含め、同意が得られた患者のデータを収集し、研究に活用できるようにする。⑥指定医から登録された難病患者データを一元的に管理し、難病研究班に限定することなく、難病研究に携わる研究機関、医療機関等に対し、第三

者による審査会が審査の上、幅広く難病患者データを提供する。ただし、個人情報の保護について十分に配慮し、個人が特定されない形で難病患者データを提供する。また、難病患者データを利用した場合には、研究内容・成果を公表することとし、患者・国民・医療現場に成果を還元するものとする。⑦登録された難病患者データについて、定期的に患者の発生動向等に関する基本的な分析を行い、公表する。⑧災害時等において必要な場合に患者、家族あるいは医療従事者等が患者のデータを利用することができる仕組みについても検討する。⑨国際的に貢献するため、人種特異的疾患の病態解明・治療方法の開発研究等を推進するとともに、欧米等の患者データベースと協調し、国際連携を行うことで、疫学的情報の収集や病態解明・治療方法の開発研究を推進する。また、治験に資する情報等を国際的に共有できるようにし、国際的共同治験への参画等、治療方法の開発を推進することが盛り込まれた(図1)。本研究では、この方針を満たすことができる新たな疾病登録システムの構築と運用手法について検討を行うものである。

図1 難病患者データの精度の向上と有効活用
(新たな仕組みの全体イメージ)

