

201281015B

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22年度～24年度 総合研究報告書

研究代表者 松谷 有希雄

平成25（2013）年 3月

目 次

| | |
|-------------------------------|----|
| I. 総合研究報告 | 1 |
| 今後の難病対策のあり方に関する研究 松谷 有希雄 | |
| (資料) | |
| 1. 特定疾患 月別医療費の分布 | 19 |
| 2. 希少・難治性疾患登録システムの開発 | 27 |
| 3. 希少・難治性疾患の類型化に関する検討 | 33 |
| 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 | 37 |

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))
総合研究報告書

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及び疾患データの活用方法の検討、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、希少・難治性疾患に関する技術評価の方法論の開発、臨床調査個人票の有効活用及び臨床データベースの構築、難病患者の頻度の推計方法及び疫学的特徴の把握方法の開発、難病患者の実態把握の手法の開発、災害時における難病患者の支援体制の構築などを実施した。

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 | 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) (平成22～24年度) |
| 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 部長) (平成22～24年度) | 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) (平成22～24年度) |
| 土井由利子 (国立保健医療科学院 統括研究官) (平成22～24年度) | 佐藤 元 (国立保健医療科学院政策技術評価研究部 部長) (平成23～24年度) |
| 横山 徹爾 (国立保健医療科学院生涯健康研究部 部長) (平成22～24年度) | 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) (平成23～24年度) |

| | | | |
|-------|--|-------|--|
| 千葉 勉 | (京都大学医学研究科 教授) (平成 23~24 年度) | 小林 健一 | (国立保健医療科学院生活環境 研究部 上席主任研究官)(平 成 22~23 年度) |
| 吉原 博幸 | (京都大学医学研究科 教授) (平成 23~24 年度) | 島崎 大 | (国立保健医療科学院生活環境 研究部 上席主任研究官)(平 成 22~23 年度) |
| 木村 映善 | (愛媛大学 准教授) (平成 23 ~24 年度) | 児玉 知子 | (国立保健医療科学院国際協力 研究部 上席主任研究官)(平 成 22~23 年度) |
| 五十嵐 隆 | (国立成育医療研究センター 総長) (平成 24 年度) | 筒井 孝子 | (国立保健医療科学院 統括研 究官) (平成 23 年度) |
| 栗山 長門 | (京都府立医科大学大学院医学 研究科 准教授) (平成 24 年度) | 鈴木 晃 | (国立保健医療科学院 統括研 究官) (平成 23 年度) |
| 眞野 訓 | (順天堂大学臨床研究センター 講師) (平成 24 年度) | 荻野 大助 | (国立保健医療科学院政策技術 評価研究部 主任研究官)(平 成 23 年度) |
| 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) (平成 24 年度) | 阪東美智子 | (国立保健医療科学院生活環境 研究部 主任研究官) (平成 23 年度) |
| 奥村 貴史 | (国立保健医療科学院研究情報 支援研究センター 特命上席 主任研究官) (平成 22~23 年度) | 廣田 良夫 | (大阪市立大学大学院医学研究 科公衆衛生学教授) (平成 23 年度) |
| 高橋 邦彦 | (国立保健医療科学院政策技術 評価研究部 主任研究官)(平 成 22~23 年度) | 森 満 | (札幌医科大学医学部公衆衛生 学講座教授) (平成 23 年度) |
| 熊川 寿郎 | (国立保健医療科学院医療・福 祉サービス研究部 部長)(平 成 22~23 年度) | 川村 孝 | (京都大学環境安全保健機構附 属健康科学センター教授)(平 成 23 年度) |
| 菅原 琢磨 | (国立保健医療科学院医療・福 祉サービス研究部 特命上席 主任研究官) (平成 22~23 年度) | 中村 好一 | (自治医科大学教授) (平成 23 年度) |
| 松繁 卓哉 | (国立保健医療科学院医療・福 祉サービス研究部 主任研究 官) (平成 22~23 年度) | 荻野美恵子 | (北里大学医学部神経内科学講 師) (平成 23 年度) |
| 橘 とも子 | (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) (平成 22~23 年度) | 平塚 義宗 | (国立保健医療科学院医療・福 祉サービス研究部 上席主任 研究官) (平成 22 年度) |
| 奥田 博子 | (国立保健医療科学院生涯健康 研究部 上席主任研究官)(平 成 22~23 年度) | 種田憲一郎 | (国立保健医療科学院医療・福 祉サービス研究部 上席主任 研究官) (平成 22 年度) |
| | | 山岡 和枝 | (国立保健医療科学院技術評価 部 開発技術評価室長) (平 成 22 年度) |

- 飛田 英祐 (国立保健医療科学院技術評価部 主任研究官) (平成 22 年度)
- 藤原 武男 (国立保健医療科学院生涯保健部 行動科学室長) (平成 22 年度)
- 羽田 明 (千葉大学大学院医学研究院 教授) (平成 22 年度)
- 稲澤 譲治 (東京医科歯科大学難治疾患研究所 教授) (平成 22 年度)

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年度の難治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・難治性疾患登録システムの開発及び疾患データの活用方法の検討、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、希少・難治性疾患に関する技術評価の方法論の開発、臨床調査個人票の有効活用及び臨床データベースの構築、難病患者の頻度の推計方法及び疫学的特徴の把握方法の開発、難病患者の実態把握の手法の開発、災害時における難病患者の支援体制の構築などを実施した。

(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くないが、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. 研究発表

1. 論文発表

- ・Hayashi S, Imoto I, Aizu Y, Okamoto No, Mizuno S, Kurosawa K, Okamoto Na, Honda S, Araki S, Mizutani S, Numabe H, Saitoh S, Kosho T, Fukushima Y, Mitsubuchi H, Endo F, Chinen Y, Kosaki R, Okuyama T, Ohki H, Yoshihashi H, Ono M, Takada F, Ono H, Yagi M, Matsumoto H, Makita Y, Hata A, Inazawa J: Clinical application of array-based comparative genomic hybridization by two-stage screening for 536 patients with mental retardation and

- multiple congenital anomalies. *J Hum Genet.* 2010 [Epub ahead of print]
- Honda S, Hayashi S, Imoto I, Toyama J, Okazawa H, Nakagawa E, Goto YI, Inazawa J: Copy-number variations on the X chromosome in Japanese patients with mental retardation detected by array-based comparative genomic hybridization analysis. *J Hum Genet.* 55:590-9. 2010
 - Honda S, Orii K, Kobayashi J, Hayashi S, Imamura A, Imoto I, Nakagawa E, Goto Y, Inazawa J: Novel deletion at Xq24 including the UBE2A gene in a patient with X-linked mental retardation. *J Hum Genet.* 55:244-7. 2010
 - Eisuke Hida, Toshiro Tango. On the three-arm non-inferiority trial including a placebo with a prespecified margin. *Statistics in Medicine* 2011; 30. 224-231.
 - Editorial. East meets West as the sun rises higher for rare disease patients in Japan. *Orphanews Europe.* Jan 26 2011. <http://www.orpha.net/actor/EuropaNews/2011/110126.html>
 - Kimura E, Kobayashi S, Kanatani Y, Ishihara K, Mimori T, Takahashi R, Chiba T, Yoshihara H. Developing an Electronic Health Record for Intractable Diseases in Japan. *Stud Health Technol Inform.* 2011;169:255-9.
 - Kiyohara C, Washio M, Horiuchi T, et al. Risk modification by CYP1A1 and GSTM1 polymorphisms in the association of cigarette smoking and systemic lupus erythematosus in a Japanese population. *Scand J Rheumatol* , in press.
 - Nagoshi K, Sadakane A, Nakamura Y, et al. Duration of prion disease is longer in Japan than in other countries. *J Epidemiol* 21(4), 255-262, 2011.
 - Yoshimura N, Muraki S, Oka H, et al. Capacity of endogenous sex steroids to predict bone loss, osteoporosis and osteoporotic fracture in Japanese men: Ten-year follow-up of the Taiji Cohort Study. *J Bone Miner Metab* 29, 96-102, 2011.
 - Matsudaira K, Palmer KT, Reading I, et al. Prevalence and correlates of regional pain and associated disability in Japanese workers. *Occup Environ Med* 68, 191-196, 2011.
 - Evangelou E, Valdes AM, Kerkhof HJ, et al. Translation Research in Europe Applied Technologies for Osteoarthritis (TreatOA): Meta-analysis of genome-wide association studies confirms a susceptibility locus for knee osteoarthritis on chromosome 7q22. *Ann Rheum Dis* 70, 349-355, 2011.
 - Kerkhof HJ, Meulenbelt I, Akune T, et al. Recommendations for standardization and phenotype definitions in genetic studies of osteoarthritis: the TREAT-OA consortium. *Osteoarthritis Cartilage* 19, 254-264, 2011.
 - Yoshimura N, Muraki S, Oka H, et al. Association of knee osteoarthritis with the accumulation of metabolic risk factors such as overweight, hypertension, dyslipidaemia, and impaired glucose tolerance in Japanese men and women: The ROAD Study, *J Rheum* 38, 921-930, 2011.
 - Cooper C, Cole ZA, Holroyd CR, et al. Secular trends in the incidence of hip and other osteoporotic fractures. *Osteoporos Int* 22, 1277-1288, 2011.
 - Muraki S, Oka H, Akune T, et al. Association of occupational activity

- with joint space narrowing and osteophytosis in the medial compartment at the knee: The ROAD study. *Osteoarthritis Cartilage* 19, 840-846, 2011.
- Muraki S, Akune T, Oka H, et al. Health-related quality of life in subjects with low back pain and knee pain in a population-based cohort study of Japanese men: The ROAD study, *Spine (Phila Pa 1976)* 36, 1312-1319, 2011.
 - Inoue I, Mukoubayashi C, Yoshimura N, et al. Elevated risk of colorectal adenoma with *Helicobacter pylori*-related chronic gastritis: A population-based case-control study. *Int J Cancer* 29, 2704-2711, 2011.
 - Yoshimura N, Oka H, Muraki S, et al. Changes in serum levels of biochemical markers of bone turnover over 10 years among Japanese men and women: associated factors and birth-cohort effect; The Taiji Study. *J Bone Miner Metab* 29, 699-708, 2011.
 - Yoshimura N, Oka H, Muraki S, et al. Reference values for hand grip strength, muscle mass, walking time, and one-leg standing time as indices for locomotive syndrome and associated disability: The second survey of the ROAD study. *J Orthop Sci* 16, 768-777, 2011.
 - Yoshimura N, Muraki S, Oka H, et al. Biochemical markers of bone turnover as predictors for occurrence of osteoporosis and osteoporotic fractures in men and women: Ten-year follow-up of the Taiji cohort study. *Mod Rheumatol* 21, 608-620, 2011.
 - Muraki S, Akune T, Oka H, et al. Prevalence of falls and its association with knee osteoarthritis and lumbar spondylosis as well as knee and low back pain in Japanese men and women. *Arthritis Care & Research*, in press.
 - Muraki S, Oka H, Akune T, et al. Independent association of joint space narrowing and osteophyte formation at the knee with health-related quality of life in Japan: A population-based cohort study. *Arthritis Rheum*, in press.
 - Muraki S, Dennison E, Jameson K, et al. Association of vitamin D status with knee pain and radiographic knee osteoarthritis. *Osteoarthritis Cartilage*, in press.
 - Muraki S, Akune T, Oka H, et al. Incidence and risk factors for radiographic knee osteoarthritis and knee pain in Japanese men and women: A longitudinal population-based cohort study. *Arthritis Rheum*, in press.
 - Hirata M, Kugimiya F, Fukai A, et al. C/EBP β and RUNX2 cooperate to degrade cartilage with MMP-13 as the target and HIF-2 α as the inducer in chondrocytes. *Human Molecular Genetics*, in press.
 - Kiyohara C, Washio M, Horiuchi T, et al. Risk modification by CYP1A1 and GSTM1 polymorphisms in the association of cigarette smoking and systemic lupus erythematosus in a Japanese population. *Scand J Rheumatol*, in press.
 - Tanaka K, Miyake Y, Fukushima W, et al. Intake of Japanese and Chinese teas reduces risk of Parkinson's disease. *Parkinsonism Relat Disord.* 17, 446-450, 2011.
 - Okubo H, Miyake Y, Sasaki S, et al. Dietary patterns and risk of Parkinson's disease: a case-control study in Japan. *Eur J Neurol*, in press.

- Tanaka K, Miyake Y, Fukushima W, et al. Occupational risk factors for Parkinson's disease: a case-control study in Japan. *BMC Neurology* 11,83, 2011.
- Kiyohara C, Miyake Y, Koyanagi M, et al. APOE and CYP2E1 polymorphisms, alcohol consumption, and Parkinson's disease in a Japanese population. *J Neural Transm* 118, 1335-1344, 2011.
- Kiyohara C, Miyake Y, Koyanagi M, et al. Genetic polymorphisms involved in dopaminergic neurotransmission and risk for Parkinson's disease in a Japanese population. *BMC Neurology* 11,89,2011.
- Yoshino T, Nakase H, Matsuura M, Matsumura K, Honzawa Y, Fukuchi T, Watanabe K, Murano M, Tsujikawa T, Fukunaga K, Matsumoto T, Chiba T. Effect and Safety of Granulocyte-Monocyte adsorption apheresis for UC patients positive for cytomegalovirus in comparison with immunosuppressants. *Digestion* 84:3-9:2011.
- Uza N, Nakase H, Yamamoto S, Yoshino T, Takeda Y, Ueno S, Inoue S, Mikami S, Matsuura M, Shimaoka T, Kume N, Minami M, Yonehara S, Ikeuchi H, Chiba T. SR-PSOX/CXCL16 plays a critical role in the progression of colonic inflammation. *Gut* 60:1494-1505:2011
- Yamamoto S, Nakase H, Matsuura M, Masuda S, Inui K, Chiba T. Tacrolimus therapy as an alternative to thiopurines for maintaining remission in patients with refractory ulcerative colitis. *J Clin Gastroenterol* 45:526-530:2011.
- Hirota M, Tsuda M, Tsuji Y, Kanno A, Kikuta K, Kume K, Hamada S, Unno J, Ito H, Ariga H, Chiba T, Masamune A, Satoh K, Shimosegawa T. Perfusion computed tomography findings of autoimmune pancreatitis. *Pancreas* 40:1295-1301:2011.
- Fukui H, Sekikawa A, Tanaka H, Fujimori Y, Katake Y, Fujii S, Ichikawa K, Tomita S, Imura J, Chiba T, Fujimori T: DMBT1 is a novel gene induced by IL-22 in ulcerative colitis. *Inflamm Bowel Dis* 17:1177-1188:2011.
- Shiokawa M, Kodama Y, Hiramatsu Y, Kurita A, Sawai Y, Uza N, Watanabe T, Chiba T. Autoimmune pancreatitis exhibiting multiple mass lesions. *Case Rep Gastroenterol* 5:528-533: 2011.
- 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).
 - 木村映善, 小林慎治, 黒田知宏, 石原謙, 吉原博幸, 三森経世, 高橋良輔, 千葉勉. 疫学的研究の基盤としての openEHR 活用に向けた検討 ～臨床個人調査票の archetype へのモデリングを通して～. *医療情報学*. 2010; 30(3): 173-182.
 - 橘とも子, 鈴木晃, 奥田博子, 曾根智史. 地域社会におけるヘルスケアシステムの平常時・発災時・復興期モデルの検討. *保健医療科学*. 2010; 59(2): 125-138.
 - 奥田博子. 災害時(健康危機管理)における保健師の役割. *保健師ジャーナル* 67(3); 2011. p p. 186-190.
 - 奥村貴史, “臨床研究における症例登録と診断支援システムー 臨床医と患者の支援を通じた症例登録の自動化に関する試論”, *保健医療科学*, 59(3): 2010.
 - 児玉知子. 難病治療は進んでいるのか?ー 希少疾患治療への取り組みー. *Nursing Business*. 4(6), p56-57, 2010.
 - 児玉知子. 臨床研究と希少医薬品開発. *Nursing Business*. 4(8), p50, 2010.
 - 児玉知子, 富田奈穂子, 金谷泰宏. 難病の現状と将来ー世界の状況からー. 『難治性疾患の克服を目指して』 BIO INDUSTRY. シーエムシー出版. 2011年4月号(印刷中).
 - 児玉知子, 園田至人, 神谷俊明. 病院ベースの未分類疾患情報収集方法の検討. *保健医療科学*. 2010;59(3):194-198.
 - 児玉知子, 武村真治. 未分類疾患情報システムおよび希少疾患対策の国際比較. *保健医療科学*. 2010;59(3):245-255.
 - 松繁卓哉, 成木弘子, 武村真治. 患者からの情報収集方法の検討ー 希少性難治性疾患患者の受療ヒストリーからー. *保健医療科学*. 2010; 59(3): 204-211.
 - 武村真治, 緒方裕光. 難治性疾患の疾患概念確立プロセス. *保健医療科学*. 2010; 59(3): 241-244.
 - 緒方裕光, 奥村貴史. 未分類疾患の発見プロセスに関する確率論的考察. *保健医療科学* 2010; 59(3): 236-240.
 - 金谷泰宏, 木村映善, 小林慎治, 玉置洋, 荻野大助, 吉原博幸, 千葉勉. 臨床調査個人票の有効活用及び臨床データベースの構築. *保健医療科学* 2011;60(2):100-104.
 - 大藤さところ, 福島若葉, 廣田良夫. 【潰瘍性大腸炎ー長期経過観察例の諸問題】再燃の因子となるものは? *臨床消化器内科* 26(8), 1115-24, 2011.
 - 金谷泰宏, 橘とも子, 奥田博子, 島崎大, 小林健一. 災害時における難病患者の支援体制の構築. *保健医療科学*. 2011; 60(2):112-7.
 - 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ー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
- Yamaoka K, Zushi M, Hida E, Tango T. The effects of lifestyle modification on metabolic syndrome: a multivariate meta-analysis using Mets-Simulator. The 25th International Biometrics

- Conference, December 10, 2010, Florianopolis, Brazil. Programme P45.
- Katsuta T, Yamaoka K, Tango T. The statically analysis of prognosis factor in acute exacerbation of idiopathic pulmonary fibrosis. 31th Annual Conference of the International Society for Clinical Biostatistics. 2010. 8. 29-9. 2 Universiy of Monpellie, Monpellie, France Programme & Abstract Book p. 89-90.
 - Hida E, Tango T. The design of three-arm non-inferiority trial including placebo with assay sensitivity. East Asia Regional Biometric Conference, February 12-13, 2010 Manipal India. p. 50.
 - Tomita N, Kodama T, Inagaki A. Accessibility to Orphan Drugs in Japan - Has the Orphan Designation System Contributed? International Society for Pharmacoeconomics and Outcomes Research 13th Annual European Congress, Vol13(7), p407-8, Nov. 2010.
 - Honda S, Hayashi S, Kobayashi J, Imoto I, Nakagawa E, Goto Y, Inazawa J: Exploration of genes related to X-linked mental retardation by BAC-based X-tiling array. The American Society of Human Genetics 60th annual meeting, Washington DC, November 2-6, 2010
 - M. Masaki, K. Suzaki, and T. Okumura, "Security considered harmful - A case study of tradeoff between security and usability", IEEE Consumer Communications and Networking Conference (CCNC 2011), Jan 2011.
 - T. Okumura, K. Taneda, and H. Ogata, "Bridging the gap between consumer eHealth and public health through a diagnostic decision support system", IARIA, Third International Conference on eHealth, Telemedicine, and Social Medicine (eTELEMED 2011), Feb 2011.
 - Tsuboi K, Suzuki S, Nagai M. Clinical and etiological features of 315 Fabry patients using clinical research data forms. 10th International Symposium on Lysosomal Strage Disease. Madrid. Spain, 4, 2011.
 - Tsuboi K. Clinical observation for 13 Fabry patients - Agalsidase alpha switching study. 10th International Symposium on Lysosomal, Strage Disease. Madrid, Spain, 4, 2011.
 - Kurosawa M, Inaba Y, Ishigatsubo Y, et al. Epidemiological and clinical characteristics of behcet's disease in Japan, by years after disease onset, using a clinical database on patients receiving financial aid for treatment. IEA World Congress of Epidemiology. Edinburgh, 8/7-11, 2011.
 - Agata T, Nishikawa H, Inaba Y, et al. Dermatologic epidemiology of Neurofibromatosis 1 (NF1) patients during these 12years in Japan and European countries. 20th Congress of the european Academy of Dermatology and Venereology. Lisbon, Portugal, 10/20-24, 2011.
 - Yoshimura N, Muraki S, Oka H, et al. Accumulation of metabolic risk factors such as overweight, hypertension, dyslipidemia, and impaired glucose intolerance raises the risk of occurrence and progression of knee osteoarthritis: A 3-year follow-up of the ROAD Study. IOF-ECCEO 2012, Bordeaux, France, 3/21-24, 2012.
 - Yoshimura N, Muraki S, Oka H, et al. Role of neuromuscular function in predicting the occurrence of disability: The ROAD

- study. IEA World Congress of Epidemiology. Edinburgh, Scotland, 8/7-11, 2011.
- Yoshimura N, Muraki S, Oka H, et al. Vitamin D insufficiency and deficiency as a risk factor for fast bone loss among elderly men and women: The ROAD study. 2nd Asia-Pacific Osteoporosis and Bone Meeting. Gold Coast, Australia, 9/4-8, 2011.
 - Muraki S, Akune T, Oka H, et al. Risk Factors for Multiple Falls in a Longitudinal Population-Based Cohort Study in Japan: The ROAD Study. 2nd Asia-Pacific Osteoporosis and Bone Meeting. Gold Coast, Australia, 9/4-8, 2011.
 - Yoshimura N, Muraki M, Oka H, et al. Vitamin D Insufficiency and Occurrence of Osteoporosis and Disability: The ROAD Study. (ASBMR) 33rd Annual Meeting of the American Society for Bone and Mineral Research. San Diego, USA, 9/16-20, 2011.
 - Muraki S, Akune T, Oka H, et al. Incidence of Multiple Falls and Risk Factors in a Longitudinal Population-Based Cohort Study in Japan: The ROAD Study. (ASBMR) 33rd Annual Meeting of the American Society for Bone and Mineral Research. San Diego, USA, 9/16-20, 2011.
 - Muraki S, Akune T, Oka H, et al. Risk factors for the incidence and progress rate of radiographic knee osteoarthritis in Japanese men and women: The ROAD study. OARSI for the 2011 World Congress on Osteoarthritis. California, USA, 9/15-18, 2011.
 - Muraki S, Akune T, Oka H, et al. Incidence and risk factors for radiographic lumbar spondylosis: The ROAD Study. OARSI for the 2011 World Congress on Osteoarthritis. USA, 9/15-18, 2011.
 - Kobashi G, Okamoto K, Washio M, et al. A case-control study to detect genetic and acquired risk factors for pediatric inflammatory bowel disease. 18th International Epidemiological Association. Edinburgh, UK, 8, 2011.
 - Matsushige T, Kumakawa T, Sugahara T. Difficulties in Day-to-Day Living of Patients with Intractable Diseases. October, 2011, Seoul, South Korea, The 43rd APACPH Conference; The 43rd APACPH Conference Program. p.139.
 - Yasuhiro Kanatani. Disaster Medicine and Health Crisis Management. The 47th Meeting of the Committee of the US-Japan CMSP. 23-25 October, 2011. Tokyo, Japan.
 - Yusuke Honzawa, Hiroshi Nakase, Kayoko Matsumura, Shuji Yamamoto, Norimitsu Uza, Minoru Matsuura, Tsutomu Chiba. IL-17 promotes HSP47 expression and intestinal fibrosis in Crohn's disease. 2011 DDW, poster sessions. Chicago, USA, May, 2011.
 - Minoru Matsuura, Hiroshi Nakase, Yusuke Honzawa, Shuji Yamamoto, Kayoko Matsumura, Norimitsu Uza, Tsutomu Chiba. Characteristics of colonoscopic features in patients with ulcerative colitis concomitant with cytomegalovirus reactivation. 2011 DDW, poster sessions. Chicago, USA, May, 2011.
 - Tomohiro Watanabe, Tsutomu Chiba. Activation of toll-like receptors and NOD-like receptors provides a mechanism for enhanced IgG4 receptors in autoimmune. 15th International Congress of Mucosa Immunology • Poster. Paris, France, Jul, 2011.

- Nobuhiro Aoki, Masahiro Kido, Satoru Iwamoto, Hisayo Nishiura, Ryutaro Maruoka, Aki Ikeda, Tsutomu Chiba, Norihiko Watanabe. Mechanisms involved in fatal progression of autoimmune hepatitis in mice. UEGW2011 19th United European Gastroenterology Week. Stockholm, Sweden, Oct, 2011.
- 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 conferene 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.
- 木村 映善, 小林 慎治, 石原 謙, editors. 難治性疾患克服研究における情報化の試み. 第 24 回中四国医療情報学研究会; 2010;
- 吉川 武樹 木映, 小林 慎治, 石原 謙, 特定疾患重症筋無力症の臨床個人調査票の archetype へのモデリング. 医療情報学. 2010;30(Suppl.):1334-5.
- 橘とも子. 地域社会におけるヘルスケアシステムの平常時・発災時・復興期モデルの検討. 第 16 回 日本集団災害医学会総会・学術集会 プログラム・抄録集(大阪). 日本集団災害医学会誌 2010;15(3):411.
- 坂野晶司, 橘とも子, 山口孝治, 二宮宣文, 渡部裕之, 高桑大介, 曾根智史. 都道府県地域防災計画内での保健分野の位置づけについて. 第 69 回日本公衆衛生学会総会抄録集(東京). 日本公衆衛生雑誌 2010;57(10)特別附録:458.
- 奥田博子, 宮崎美砂子, 牛尾裕子, 春山早苗, 田村須賀子, 岩瀬靖子, 島田裕子, 災害発生に備えた平常時における保健活動の取り組みに関する分析. 第 69 回日本公衆衛生学会総会. 2010.10 ; 東京. 第 69 回日本公衆衛生学会総会抄録集. p.465
- 桂桂子, 児玉知子, 奥田博子, 広松恭子. 東京都神経難病医療ネットワークを中心と

- した神経難病患者の地域療養支援体制の検討. 第 69 回日本公衆衛生学会総会. 2010.10 ; 東京. 第 69 回日本公衆衛生学会総会抄録集. p.409
- 宮崎美砂子, 奥田博子, 春山早苗, 藤田美江, 牛尾裕子, 岩瀬靖子, 前川あゆみ, 松島郁子, 川田敦子, 田中由紀子, 近藤政代. 大都市部の地震災害発生時の保健活動上の課題 - 災害時対応マニュアル等の多角的分析 -. 第 69 回日本公衆衛生学会総会. 2010.10 ; 東京. 第 69 回日本公衆衛生学会総会抄録集. p.470
 - 野中真生, 奥村貴史, 建石由佳, 谷田和章, 辻井潤一, “疾患プロファイル作成のための症状名抽出”, 言語処理学会第 17 回年次大会(NLP2011), Mar 2011.
 - 林深, 岡本奈那, 本田尚三, 井本逸勢, 蒔田芳男, 羽田明, 稲澤讓治: 複数のゲノムアレイによる先天異常疾患におけるゲノム評価. 日本人類遺伝学会第 55 回大会. 大宮ソニックシティ. 埼玉. 2010 年 10 月 28 日
 - 小林淳也, 本田尚三, 林深, 井本逸勢, 折居恒治, 今村淳, 中川栄二, 後藤雄一, 稲澤讓治: UBE2A を含む Xq24 のゲノム欠失により特徴的な臨床症状を示した男児例. 日本人類遺伝学会第 55 回大会. 大宮ソニックシティ. 埼玉. 2010 年 10 月 28 日
 - 本田尚三, 林深, 小林淳也, 井本逸勢, 中川栄二, 後藤雄一, 稲澤讓治: BAC-based X-tiling array を用いた X 連鎖性精神発達遅滞 (XLMR) の原因遺伝子探索. 日本人類遺伝学会第 55 回大会. 大宮ソニックシティ. 埼玉. 2010 年 10 月 29 日
 - 井本逸勢, 春木茂男, 小崎健一, 松井毅, 河内洋, 小松周平, 村松智輝, 嶋田裕, 河野辰幸, 稲澤讓治: 食道扁平上皮癌において高頻度に発現抑制を受ける新規癌抑制遺伝子候補 Protocadherin 17 (PCDH17). 日本人類遺伝学会第 55 回大会. 大宮ソニックシティ. 埼玉. 2010 年 10 月 29 日
 - 岡本奈那, 林深, 本田尚三, 小栗泉, 長谷川知子, 小崎里華, 井本逸勢, 蒔田芳男, 羽田明, 森山啓司, 稲澤讓治: 新規症候群の可能性のある 10p12.1-p11.23 欠失の 2 症例. 日本人類遺伝学会第 55 回大会. 大宮ソニックシティ. 埼玉. 2010 年 10 月 28 日
 - 富田奈穂子, 児玉知子. 希少疾患用医薬品指定の日米欧比較. 第 69 回日本公衆衛生学会総会 日本公衆衛生雑誌 p408 2010.10 東京.
 - 堀内孝彦, 石ヶ坪良明, 井田弘明, 他. TNF 受容体関連周期性症候群 (Tumor necrosis factor receptor-associated periodic syndrome: TRAPS) の全国実態調査. 第 108 回日本内科学会総会. 2011 (東日本大震災のため、誌上発表) .
 - 山本浩志, 坪井一哉. ファブリー病と聴力障害—聴覚機能からみた酵素補充療法の効果. 第 65 回日本交通医学会総会. 京都, 6, 2011.
 - 玉木宣人, 坪井一哉. ファブリー病における腎機能の解析. 第 65 回日本交通医学会総会. 京都, 6, 2011.
 - 黒沢美智子, 池田志孝: 角化症診療アップデート 魚鱗癬の疫学 稀少難治性皮膚疾患調査研究班からの報告. 第 110 回日本皮膚科学会総会 教育講演. 横浜, 4/15 -17, 2011.
 - 黒沢美智子, 稲葉裕, 永井正規, 他. 膿疱性乾癬の 25 年間の治療内容の推移—過去の全国調査と臨床調査個人票の比較—. 第 70 回日本公衆衛生学会総会. 秋田, 10/19-21, 2011.
 - 黒沢美智子, 飯島正文, 北見周, 他. Stevens- Johnson 症候群 (SJS) と中毒性表皮壊死症 (TEN) の臨床疫学像—重症度、後遺症、死亡と関連する要因—. 第 76 回日本民族衛生学会総会. 福岡, 11/23-24, 2011.
 - 西川浩昭, 縣 俊彦, 稲葉裕, 他. 神経線維腫症 2 型の患者像の 2004 年と 2008 年の相

- 違. 第76回日本民族衛生学会. 第77巻付録p70-1 福岡, 11/23-24, 2011
- 縣 俊彦、西川浩昭、稲葉裕、他. 神経線維腫症1公費患者の最近の変化. 第76回日本民族衛生学会. 第77巻付録p76-7. 福岡, 11/23-24, 2011
 - 吉村典子、村木重之、岡敬之、他. ロコモティブシンドロームの疫学:The ROAD Studyより 第84回日本整形外科学会学術総会. 横浜, 2011, 5/12-15, 2011.
 - 吉村典子: ロコモティブシンドロームの疫学~ The ROAD Study~ 第25回長崎骨粗鬆症研究会. 長崎, 6/1, 2011.
 - Yoshimura N, Muraki S, Oka H, et al. The effects of physical activity on the risk of developing osteoporosis, osteoporotic fractures, and disabilities in the Japanese population: The ROAD Study 第29回日本骨代謝学会学術集会. 大阪, 7/28-30, 2011.
 - 吉村典子: Meet the Experts8 臨床家のための疫学の基礎知識: 成功する臨床研究のための4つのステップ 第29回日本骨代謝学会. 大阪, 7/30, 2011.
 - 吉村典子: 我が国における変形性膝関節症の疫学: ROAD study 第23回日本運動器科学. 新潟, 7/8, 2011.
 - 吉村典子、村木重之、岡敬之、他. シンポジウム8 骨代謝マーカー: ガイドライン改定に向けて: 骨代謝マーカーによる骨粗鬆症発生の予測 第13回日本骨粗鬆症学会. 神戸, 11/3-5, 2011.
 - 田中景子、三宅吉博、福島若葉、他. カフェイン摂取とパーキンソンリスクとの関連. 第21回日本疫学会. 札幌, 2011
 - 仲瀬裕志、松浦 稔、千葉 勉. 炎症性腸疾患におけるタクロリムス治療の今後の展望. 第97回日本消化器病学会総会・シンポジウム. 東京, 2011年5月.
 - 渡邊智裕、千葉 勉. NOD2の活性化によるI型IFN経路の抑制とその腸炎発症における役割. 第97回日本消化器病学会総会・パネルディスカッション. 東京, 2011年5月.
 - 仲瀬裕志、松浦 稔、千葉 勉. 潰瘍性大腸炎に対するタクロリムスの寛解導入および維持効果の検討. 第97回日本消化器病学会総会・ワークショップ. 東京, 2011年5月.
 - 塩川雅広、栗田 亮、澤井勇悟、辻 喜久、宇座徳光、児玉裕三、河南智晴、千葉 勉. 自己免疫性膵炎の臨床像の検討. 第97回日本消化器病学会総会・ミニシンポジウム. 東京, 2011年5月.
 - 西岡由貴、増田智先、丸山志穂子、河合知喜、端 幸代、矢野育子、桂 敏也、松浦 稔、仲瀬裕志、千葉 勉. 難治性潰瘍性大腸炎のタクロリムス治療における大腸粘膜のMDR1発現量とCYP3A5遺伝子多型の影響. 第32回日本臨床薬理学会年会・口演. 浜松, 2011年12月.
 - 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年1月28日
 - 福島若葉、山本卓明、岩本幸英、他. 特発性大腿骨頭壊死症における飲酒と経口ステロイド内服の交互作用. 第22回日本疫学会学術総会. 東京, 1/28, 2012.
 - 近江雅代、鷺尾昌一、堀内孝彦、他. 全身性エリテマトーデス発症に関する食事因子. 第2報: 食品群別摂取量に着目して. 第15回日本病態栄養学会. 京都, 1, 2012.
 - 黒沢美智子、稲葉裕、石ヶ坪良明、他. ベーチェット病の1年後の予後 - 臨床調査個人票を用いて. 第82回日本衛生学会学術総会. 京都, 3/24-26, 2012.
 - 鷺尾昌一、近江雅代、堀内孝彦、他. 全身性エリテマトーデス発症に関する食事因子. 第1報: 栄養素等摂取状況について. 第15回日本病態栄養学会. 京都, 1, 2012.

- ・本澤有介、仲瀬裕志、松浦 稔、千葉 勉.
クローン病に対する 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.

G. 知的所有権の取得状況 なし

特定疾患 月別医療費の分布

2012/12/25