

20132416/A

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

（H25－難治等（難）－指定－001）

平成25年度 総括・分担研究報告書

研究代表者 松谷 有希雄

平成26（2014）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	
希少・難治性疾患データ登録システムの開発（水島洋、金谷泰宏）	13
難病指定医等のあり方に関する検討、及び難病医療費助成における認定等のあり方に関する検討（小池和彦、金谷泰宏）	21
難病拠点病院等のあり方に関する検討（金谷泰宏、武村真治）	25
希少・難治性疾患の類型化等に関する検討（千葉勉）	27
希少・難治性疾患研究の研究評価・進捗管理の方策に関する検討（武村真治）	31
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、及び小児期から成人期への切れ目のない支援のあり方に関する検討（五十嵐隆）	51
難病医療支援ネットワークのあり方に関する検討（糸山泰人、村田美穂、高橋祐二）	53
希少・難治性疾患の現状把握に関する検討（冨田奈穂子、金谷泰宏）	57
難病に関する情報提供のあり方に関する検討（宮坂信之）	109
難病に関する情報提供のあり方に関する検討（堀口逸子）	113
難病の新制度移行に伴う影響に関する検討（金谷泰宏）	119

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

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)」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基礎的な知見を産出し、国民の難病対策に対する理解を促進するための科学的根拠を確立することを目的として、希少・難治性疾患データ登録システムの開発、難病指定医等のあり方に関する検討、難病拠点病院等のあり方に関する検討、希少・難治性疾患の類型化等に関する検討、希少・難治性疾患研究の研究評価・進捗管理の方策に関する検討、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、小児期から成人期への切れ目のない支援のあり方に関する検討、難病医療支援ネットワーク(仮称)のあり方に関する検討、難病医療費助成における認定等のあり方に関する検討、希少・難治性疾患の現状把握に関する検討、難病に関する情報提供のあり方に関する検討を実施した。

その結果、「提言」で示された難病対策を具体的に検討するための基礎的な知見やデータを得るとともに、難病対策を推進するために必要となる学会等との連携体制を整備することができた。今後は、難病対策委員会での議論や法施行の動きを踏まえつつ、これらの基礎的な知見を活用して、効果的かつ効率的な難病研究の推進、難病患者の長期的にわたる療養と社会生活を支える総合的な対策の確立、患者及びその家族のQOLの向上に貢献できるような具体的な行政施策を検討していく必要がある。

研究分担者

小池 和彦 (東京大学大学院医学系研究科 消化器内科学 教授)	金谷 泰宏 (国立保健医療科学院健康危機管理研究部 部長)
千葉 勉 (京都大学医学研究科消化器内科学 教授)	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)
五十嵐 隆 (国立成育医療研究センター 総長)	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)
糸山 泰人 (国立精神・神経医療研究センター病院 院長)	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)
宮坂 信之 (東京医科歯科大学 名誉教授)	
堀口 逸子 (長崎大学広報戦略本部(東京事務所) 准教授)	

A. 研究目的

わが国の難病対策は、昭和 47 年に策定された「難病対策要綱」を踏まえ、調査研究の推進、医療機関の整備、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が行われ、一定の成果を上げてきた。しかし難病の疾患間での不公平感、難病に対する国民の理解の不足、難病患者の長期にわたる療養と社会生活を支える総合的な対策の不足などの問題が指摘されてきた。

平成 23 年 9 月より、厚生科学審議会疾病対策部会難病対策委員会において難病対策の抜本的な改革について検討が重ねられ、平成 25 年 1 月 25 日に「難病対策の改革について（提言）」が示された。提言の主な内容は以下のとおりである。

- ・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』。

しかしこれらの検討事項に関しては、これまでほとんど研究されてこなかったことから、本研究では、「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基礎的な知見を産出し、国民の難病対策に対する理解を促進するための科学的根拠を確立することを目的とした。

B. 研究方法

①希少・難治性疾患データ登録システムの開発

全国規模の疾患登録システムを構築する上で必要なデータ項目、入力形式等を「難病の医療費助成の認定」、「難病研究への活用」の両面から検討した。まず現行の特定疾患調査解析システムで用いられている臨床調査個人票をもとに、対象の56疾患の登録項目の整理を行った。この際、56疾患を11の分野に分類し、さらに分野ごとに登録項目を個人情報、診断、発症と経過、臨床所見、重症度、検査所見、鑑別診断、治療その他、予後、合併症の10のグループに分類した。これらの登録項目をもとに、登録フォーム、画面基本構成のカテゴリーを作成し、各関係学会にて登録項目の確認を行い、その内容をもとに再度登録項目を検討した。

②難病指定医等のあり方に関する検討

平成25年8月2日、難病に関連する学会(日本外科学会、日本内科学会、日本血液学会、日本リウマチ学会、日本アレルギー学会、日本内分泌学会、日本神経学会、日本眼科学会、日本耳鼻咽喉科学会、日本循環器学会、日本呼吸器学会、日本消化器病学会、日本皮膚科学会、日本整形外科学会、日本腎臓学会、日本泌尿器科学会、日本小児科学会)の代表者を対象としたグループインタビューを実施し、難病指定医(仮称)の要件等を論点として幅広く意見収集を行い、意見のカテゴリー化、集約を行った。

③難病拠点病院等のあり方に関する検討

「提言」において新設が定められた「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)」の指定に必要な要件(設備、人的要件)を検討するため

の基礎データを収集するために、全国の特定機能病院83施設、地域医療支援病院430施設、現行の重症難病患者入院施設確保事業における拠点病院70施設、計583施設を対象としたアンケート調査を実施した。調査項目は、臨床調査個人票を発行している患者数(全体、疾患別)、病床数、診断設備(特殊検査等)、治療設備等、難病診療に関係する医師の専門医の取得状況、難病診療に関係するスタッフ等の人数及び種類、難病に関する研修の実施状況、難病診療の実施状況(入院、外来、在宅医療等)などであった。

④希少・難治性疾患の類型化等に関する検討

希少・難治性疾患の類型化等の基本的な考え方と臨床的観点からの問題点を検討するために、難治性疾患克服研究事業の「臨床調査研究分野」と「研究奨励分野」の研究代表者を対象とした自記式調査票による調査を実施した。調査項目は、研究対象疾患の患者数、病因・病態、リスク・予後因子、重症度、日常生活への支障、診断基準・治療指針等であった。また難病情報センターに掲載されている疾患概要、各研究代表者から提出された各種文献等から追加の情報を収集し、疾患に罹患した場合の罹患期間、転帰、治療方法等を整理した。

⑤希少・難治性疾患研究の研究評価・進捗管理の方策に関する検討

難治性疾患克服研究事業の方向性(研究対象疾患の網羅的な拡大、画期的な医薬品等医療技術の開発・実用化の推進)にしたがった研究評価と進捗管理の具体的な方策を開発し、「研究開発管理」を効果的に推進する仕組み(PDCAサイクル)を検討するために、適正な研究評価のための「公募要項」の作成、及び効果的な進捗管理手法の開発・実施・評価を行った。

⑥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、及び小児期から成人期への切れ目のない支援のあり方に関する検討
小児期発症の慢性疾患に関して、難病対策の観点からみた類型化等の基本的な考え方と臨床的観点からの問題点を検討するために、小児慢性特定疾患の見直し素案(平成24年度研究班作成)における「大分類病名」及び「細分類病名」に関して、日本小児科学会小児慢性特定疾患委員会に協力している各専門学会および研究会から推薦された各疾患の専門家を対象として、分担研究項目④と同項目の自記式調査票による調査を実施した。

調査結果に加えて、各種関連文献等の調査を実施し、また現行の小児慢性特定疾患治療研究事業での登録情報等も踏まえて、疾患に罹患した場合の罹患期間、転帰、治療方法等について整理した。

⑦難病医療支援ネットワークのあり方に関する検討

極めて希少な疾患の高度専門的な対応に関して、国立高度専門医療研究センターや難病研究班が各分野の学会と連携して構築する「難病医療支援ネットワーク」のあり方を検討した。特に神経難病を対象に難病支援ネットワークを具体化するために、国立高度専門医療研究センターである国立精神・神経医療研究センター(NCNP)が「縁の下の力持ち」として担う役割を検討し、難病の診断精度の向上、難病の病因解明を目指したネットワークのあり方を提言した。

⑧難病医療費助成における認定等のあり方に関する検討

地方自治体が医療費助成の認定審査を適切に実施するために必要な認定基準等のあり方を検討するために、難治性疾患克服研究事業

の研究班を対象に、診断基準、治療指針、診療ガイドライン等を収集・分析した。また、より詳細な情報を収集するために、難病に関連する学会との連携体制を構築した。

⑨希少・難治性疾患の現状把握に関する検討
今後の希少・難治性疾患の医療費助成のあり方を検討することを目的として、希少・難治性疾患(130疾患群(約500疾患))の医療資源消費の実態を把握し、医療費構造を分析した。さらに、フランスの希少疾患に対する助成制度やガイドライン等について既存資料を収集・分析すると共に、フランス保健省、フランス希少疾患患者登録システムなどの関係者に対し、ヒアリング調査を行った。

⑩難病に関する情報提供のあり方に関する検討

患者や国民にわかりやすい疾患情報(症状、診断基準、治療指針等)や研究情報(臨床試験、治験等に関する情報)の提供の方策(内容、様式、媒体等)、難病研究班からの疾患情報、研究情報の効率的な収集方法、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体制について検討するとともに、難病医学研究財団難病情報センターを活用した安全、正確かつ迅速な難病情報の提供方法を検討した。

難病に関する情報提供に関して、厚生労働省HPと難病情報センターHPの比較を行った。また「難病」という用語に対するイメージや、どの程度難病と自分自身が関係するかについて、Webサイトを利用した質問紙調査を実施した。

⑪難病の新制度移行に伴う影響に関する検討
特定疾患治療研究事業のレセプトデータ(2011年10月～2012年9月診療分)を用いて、特定疾患治療研究事業の対象疾患患者(56

疾患)の年齢階層別、医療費負担の実態を把握・分析した。そして、法制度に移行するに際しての公費助成の給付水準の変更等が、医療費や患者自己負担額に及ぼす影響を推計した。

(倫理面への配慮)

研究者等からの個人情報を含むデータの使用にあたっては、研究の目的・方法等の趣旨、及び個人情報が公表され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。

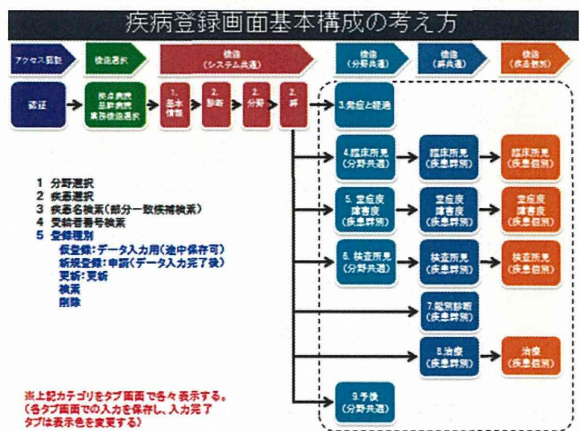
本研究の実施にあたっては、厚生労働省・文部科学省の「疫学研究の倫理指針」に従った。また各分担研究項目で研究倫理審査委員会の承認を得た。

C. 研究結果

①希少・難治性疾患データ登録システムの開発

以下の図に、臨床研究・臨床試験を視野に入れた希少・難治性疾患データ登録システム、及び疾病登録画面基本構成の基本的な考え方

を示した。特定疾患治療研究事業の対象疾患が拡大することを前提に、既存の56の対象疾患を血液、免疫、神経等の12分野に集約した。これによって、分野あるいは疾患群で項目の集約化を図ることが可能となった。さらに、今後の対象疾患の拡大に際して基本プラットフォームを活用しつつ、疾患個別の項目を上乗せすることが可能になった。



②難病指定医等のあり方に関する検討

難病の特性(患者数等)や学会によって状況が異なるが、難病指定医の要件として学会による専門医資格のみでは不十分であり、専門医資格に加えて、難病の診断や患者への対応に関する教育研修が必要であるという意見が多くみられた。また研修を実施するにあたっては、難病の認定基準や診断の精度に即し

た内容、学会の学術集会等の教育セミナーなどの活用、研修の質の確保のための方策の検討などの必要性が指摘された。

③難病拠点病院等のあり方に関する検討

特定機能病院 58 施設（回収率 69.9%）、拠点病院 36 施設（回収率 51.4%）、地域医療支援病院 219 施設（回収率 50.9%）、計 313 施設（回収率 53.7%）の回答が得られた。

難病医療連絡協議会に参加している割合は、拠点病院で 100%、特定機能病院で約 6 割、地域医療支援病院で約 2 割であった。地域の医療機関・医療従事者・介護職員等を対象とした研修・セミナーを開催している割合は、特定機能病院で約 4 割、拠点病院で約 5 割、地域医療支援病院で約 1 割であった。難病に関する専門の相談窓口（難病相談・支援センター等）を設置している割合は、特定機能病院で約 2 割、拠点病院で約 3 割、地域連携室、医療福祉相談室等の窓口の中で難病に関する相談を受け付けている割合は、特定機能病院で約 8 割、拠点病院で約 7 割、地域医療支援病院で約 8 割であった。

その他、特定機能病院、拠点病院、地域医療支援病院における難病診療の実態と特徴を明らかにすることができ、難病拠点病院等の指定に必要な要件を検討するための基礎的なデータベースを構築することができた。

④希少・難治性疾患の類型化等に関する検討

希少・難治性疾患の類型化の基準を検討し、疾患の類型化を行った。また重症度分類についても類型化を行ったが、一部の疾患についてはさらなる検討が必要であることが示唆された。

⑤希少・難治性疾患研究の研究評価・進捗管理の方策に関する検討

公募要項に関しては、①希少・難治性疾患研究の発達段階（診断基準の策定・承認・普及・改訂、症例データの登録・管理及び生体試料の収集・管理、治療法の探索（創薬）、開発研究、治療指針の策定・承認・普及・改訂）にしたがって「目標」が設定されていること、②各目標に対応する具体的な「成果物」（策定された診療ガイドラインの数、構築された疾患登録システムの数、治験開始・完了した開発候補物の数など）が明記されていること、③目標を達成するために必要な「採択条件」（研究班体制、学会や患者会等との連携、データ・試料等の管理体制など）が明記されていること、によって、事前評価（研究の目標を達成する潜在能力があるか（入口）、中間評価（研究の進捗状況に照らして目標を達成する見込みがあるか（速度））、事後評価（研究の目標を達成したか（出口））を包括的かつ客観的に実施できることが示唆された。また公募要項（案）を厚生労働省健康局疾病対策課に提案した結果、平成 26 年度の公募要項に採択条件等の一部が反映された。

進捗管理に関しては、研究の進捗状況と今後の研究計画、それらに影響を及ぼす研究環境（施設・設備、スタッフ、研究機関の支援体制等）の状況等、研究開発の「プロセス」を把握し、研究の進捗を阻害する要因を抽出し、具体的な改善方策を提案することを目的として、平成 25 年度難治性疾患克服研究事業の重点研究分野（医薬品等医療技術の実用化に関する研究）の研究課題（25 課題）に関して、進捗状況の登録・管理（全課題を対象）及びサイトビジット（10 課題を対象）を実施した。その結果、医師主導治験の実施を目標とした研究課題 13 課題のうち 10 課題が治験または先進医療による臨床試験を開始することができたことから、本研究で開発された研究評価（目標と成果物、それらを達成するために必要な採択条件に基づく評価基準の設定）

と進捗管理（進捗状況の登録・管理、サイトビジット）によって開発研究を迅速に推進できることが示唆された。

⑥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、及び小児期から成人期への切れ目のない支援のあり方に関する検討
難病対策からみた小児期発症の慢性疾患の類型化を行った。また重症度分類についても類型化を行ったが、一部の疾患については今後も引き続き精査が必要であることが示唆された。

⑦難病医療支援ネットワーク（仮称）のあり方に関する検討
難病医療支援ネットワークを構築するための第一歩として、神経難病における遺伝子診断の重要性から、遺伝子診断ネットワークを構築する必要があることが示唆された。またその具現化に向けて、以下のロードマップが構築された。

- ・学会・班会議と協力して、遺伝子診断の現状を調査し、拠点病院からのコンサルテーションに対応可能な態勢を構築する。
- ・遺伝子診断のアルゴリズムを作成し運用することで、遺伝子診断の効率化およびコストの最適化を図る。
- ・遺伝子診断に関して集約した情報を一元的に閲覧可能なHPを作成し、遺伝子診断の円滑化をサポートする。
- ・遺臨床情報とDNA/cell lineを継続的に蓄積する枠組みを作り、難病の解明に向けた多施設共同研究の基盤を整備する。

本ネットワークを構築することにより、必要な遺伝子診断が円滑になされるようになり、難病の診療の質の向上に寄与する。加えて、All Japanでの臨床情報とリソースの蓄積により、難病の解明が飛躍的に進むことが予想

される。ただし、これらを持続可能なシステムにしていくためには事業化が必要である。学会・班会議・国立高度専門医療研究センターが一体となって、難病の遺伝子診断ネットワークを構築することで、難病診療の質の向上と研究の推進がもたらされると考えられる。

⑧難病医療費助成における認定等のあり方に関する検討

現在研究が進められている希少・難治性疾患について、診断基準、重症度分類、診療ガイドラインを収集し、基礎的なデータベースを構築した。また関連する学会との連携協力体制を構築することができ、医療費助成の対象疾患が決定された後すみやかに、さらなる詳細なデータを収集できる体制が整備された。

⑨希少・難治性疾患の現状把握に関する検討

希少・難治性疾患の医療費は疾患群によってばらつきが大きいことが示された。また同じ疾患群においても患者によって医療資源の消費量にばらつきがみられ、特に高額な医療費を消費している患者が少なからず存在していることが示唆された。今後は性、年齢などの属性、疾患の重症度などのデータを把握し、より詳細な医療費構造の分析を行う必要がある。

フランスでは医療費助成制度の運用にレファレンス・センターやガイドラインが活用されており、ガイドラインに基づいて患者個人の治療プロトコルを作成し、それに従った治療を行うことで、提供される医療の質の向上と国内における医療の質の均てん化を図るとともに、制度の効率性や持続可能性の向上にも配慮していた。わが国においても、提供される医療の質の向上と国内における医療の質の均てん化を図る観点から、また、費用対効果の高い医療技術を適切に使用するという観点からも、希少・難治性疾患毎にガイド

ラインを定め、それに沿った治療を提供することについて検討・議論していく必要性がある。

⑩難病に関する情報提供のあり方に関する検討

難病医学研究財団難病情報センターでは、これまで各疾患の情報（疾患概念・定義、疫学、病因、臨床症状、検査成績、診断・鑑別診断、治療、予後等）や難病対策に関する情報を包括的に提供しており、そのアクセス数は月平均 170 万件を超えていることから、難病情報センターが患者や国民に適切かつ迅速に難病情報を提供できる最も効率的な方法であることが示された。また、難病情報の提供にあたっての課題として、新たに難病に指定されることが想定される約 300 疾患に関する情報の迅速な整備が挙げられた。そしてこれを解決するためには、世界的に展開している希少・難治性疾患の情報提供サイトであるオーファネット（Orphanet）の活用の可能性を検討する必要があることが示唆された。

難病に関する情報提供に関しては、厚生労働省 HP では情報提供が不十分であり、難病情報センター HP からの情報提供は制度から疾患の解説等ほぼすべてを網羅したものであった。今後、厚生労働省 HP においては制度やその解説、そしてそれが誤認のないようにするために FAQ などで対応すること、審議会や検討会などの開催通知から議論の結果（当日の資料）、通知などを順次、時系列に公開していくことが必要である。また約 1 割の人々が難病と関わりをもつかもしいと考えることから、いくつかの情報源から情報提供されている環境整備が重要である。

⑪難病の新制度移行に伴う影響に関する検討

特定疾患治療研究事業の対象の 56 疾患(83 万人)の患者一人一月当たりの医療費総額(患

者一人当たりの月ごとの入院および外来、調剤医療費を集計)に関しては、平均値は 13.3 万円であり、医療費総額 30 万円以上は全体の 10.4%あった。また、患者一人一月当たりの医療費総額の分布に関しては、総患者数の 25%が 2.2 万円以下、50%が 4.5 万円以下、75%が 11.1 万円以下であった。新制度導入により、既認定者の平均自己負担額は約 1300 円から約 2900 円と約 1600 円増加すると予測されるが、新規認定者においては、平均自己負担額は約 11900 円から約 3800 円と大幅に患者負担は軽減される事が予測された。

D. 考察

本研究の結果、「提言」で示された難病対策を具体的に検討するための基礎的な知見やデータを得るとともに、難病対策を推進するために必要となる学会等との連携体制を整備することができた。具体的には、難病対策の基盤となる希少・難治性疾患データ登録システムのモデルの構築、難病指定医の要件に関する関連学会のコンセンサス（専門医資格に加えた教育研修の必要性）、難病拠点病院等の指定要件を検討するために必要な特定機能病院、拠点病院、地域医療支援病院の基礎的なデータベースの構築、希少・難治性疾患の類型化の基準、希少・難治性疾患研究の研究評価（目標と成果物、それらを達成するために必要な採択条件に基づく評価基準の設定）と進捗管理（進捗状況の登録・管理、サイトビジット）からなる「研究開発管理」（PDCA サイクル）の枠組みの構築、難病診療の質の向上と研究の推進のための難病医療支援ネットワークの構築に向けた具体的なロードマップ、医療費助成の認定基準に必要な各疾患の診断・治療に関するデータベースとその改訂に必要な情報を収集するための関連学会との連携協力体制の整備、希少・難治性疾患の医療資源消費に及ぼす医療費助成制度の影響、

難病情報の提供方策としての難病情報センターの有用性とその機能強化の方策などであった。

今後は、難病対策委員会での議論や法施行の動きを踏まえつつ、これらの基礎的な知見・データを活用して、難病対策を効果的に推進する方策を検討する必要がある。具体的には、希少・難治性疾患データ登録システムの実装化、難病指定医の教育研修システムの構築(難病指定医に必要なコンピテンシー(難病全体に共通する能力・技能、個別の専門領域(診療科目)における能力・技能等)の体系の構築、各コンピテンシーに対応する研修の到達目標、研修内容(研修期間、カリキュラム等)の検討、全国の拠点病院等で共通して使用できる研修教材の開発など)、難病拠点病院等の指定に必要な要件(設備、人的要件)の検討、公平かつ公正な医療費助成の範囲と水準の設定、難病対策の推進のための難病研究班、関連学会、関係行政機関等との連携の具体的な方策、患者、家族、国民のニーズを反映した効果的かつ効率的な支援方策

(難病患者への情報提供と双方向のコミュニケーション体制の確立、難病を抱える小児への支援、小児期から難病に罹患している患者の成人への切れ目のない支援など)などを検討する必要がある。

E. 結論

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)」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基礎的な知見を産出し、国民の難病対策に対する理解を促進するための科学的根拠を確立することを目的として、希少・難治性疾患データ登録システムの開発、難病指定医等のあり方に関する検討、難病拠点病院等のあり方に関する検討、希少・難治性疾患

の類型化等に関する検討、希少・難治性疾患研究の研究評価・進捗管理の方策に関する検討、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、小児期から成人期への切れ目のない支援のあり方に関する検討、難病医療支援ネットワーク(仮称)のあり方に関する検討、難病医療費助成における認定等のあり方に関する検討、希少・難治性疾患の現状把握に関する検討、難病に関する情報提供のあり方に関する検討を実施した。

その結果、「提言」で示された難病対策を具体的に検討するための基礎的な知見やデータを得るとともに、難病対策を推進するために必要となる学会等との連携体制を整備することができた。今後は、難病対策委員会での議論や法施行の動きを踏まえつつ、これらの基礎的な知見を活用して、効果的かつ効率的な難病研究の推進、難病患者の長期にわたる療養と社会生活を支える総合的な対策の確立、患者及びその家族のQOLの向上に貢献できるような具体的な行政施策を検討していく必要がある。

F. 健康危険情報 なし

G. 研究発表

1. 論文発表

- Watanabe T, Yamashita K, Sakurai T, Kudo M, 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 48:247-253:2013.
- Honzawa Y, Nakase H, Matsuura M, Higuchi H, Toyonaga T, Matsumura K, Yoshino T, Okazaki K, Chiba T: Prior use of immunomodulatory drugs improves the clinical outcome of endoscopic balloon dilation for intestinal stricture in

- patients with Crohn's disease. *Dig Endosc* 25:535-543:2013.
- Shiokawa M, Kodama Y, Yoshimura K, Kawanami C, Mimura J, Yamashita Y, Asada M, Kikuyama M, Okabe Y, Inokuma T, Ohana M, Kokuryu H, Takeda K, Tsuji Y, Minami R, Sakuma Y, Kuriyama K, Ota Y, Tanabe W, Maruno T, Kurita A, Sawai Y, Uza N, Watanabe T, Haga H, Chiba T: Risk of cancer in patients with autoimmune pancreatitis. *Am J Gastroenterol* 108:610-617:2013.
 - Kinoshita Y, Furuta K, Ishimura N, Ishihara S, Sato S, Maruyama R, Ohara S, Matsumoto T, Sakamoto C, Matsui T, Ishikawa S, Chiba T: Clinical characteristics of Japanese patients with eosinophilic esophagitis and eosinophilic gastroenteritis. *J Gastroenterol* 48:333-339:2013.
 - Koizumi S, Kamisawa T, Kuruma S, Tabata T, Chiba K, Iwasaki S, Endo Y, Kuwata G, Koizumi K, Shimosegawa T, Okazaki K, Chiba T: IgG4-related gastrointestinal diseases, are they IgG4-related disease? *World J Gastroenterol* 19:5769-5774:2013.
 - Yoshino T, Nakase H, Minami N, Yamada S, Matsuura M, Yazumi S, Chiba T. Efficacy and safety of granulocyte and monocyte adsorption apheresis for ulcerative colitis: A meta-analysis. *Dig Liver Dis* 2014 (in press)
 - Tsuji Y, Takahashi N, Fletcher JG, Hough DM, McMenomy BP, Lewis DM, Vege SS, Chari ST, McCollough CH, Grant KL, Klotz E: Subtraction color-map of contrast-enhanced and unenhanced CT for prediction of pancreatic necrosis in early stage of acute pancreatitis. *Am J Radiol.* 2014(in press).
 - Takahashi Y, Fukuda Y, Yoshimura J, et al. ERBB4 mutations that disrupt the neuregulin-ErbB4 pathway cause amyotrophic lateral sclerosis type 19. *Am J Hum Genet* 2013;93:900-905.
 - 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;44:123-126.
 - 塩川雅広, 児玉裕三, 千葉勉. 悪性腫瘍とIgG4 悪性腫瘍とIgG4 関連疾患の発生 IgG4 関連疾患と悪性腫瘍 病因的相互関係. *肝・胆・膵.* 2013;67:433-438.
 - 塩川雅広, 児玉裕三, 千葉勉. 自己免疫性膵炎と悪性腫瘍. *胆と膵.* 2013;34:745-749.
 - 千葉勉, 児玉裕三, 塩川雅広, 渡邊智裕. IgG4 関連疾患の研究の動向. *胆と膵.* 2013;34:751-755.
 - 青木信裕, 渡部則彦, 千葉勉. 自己免疫性肝炎の自己抗原は明らかとなったか. *分子消化器病.* 2013;10:138-145.
 - 渡邊智裕, 辻喜久, 千葉勉. 腸管共生菌と膵炎. *臨床免疫・アレルギー科.* 2013;60:435-438.
 - 武村真治. 日・米・英の保健医療に関連する競争的研究資金における研究課題評価の比較. *保健医療科学.* 2014;63 (印刷中).
- ## 2. 学会発表
- Yoshihisa Tsuji, Tsubasa Watanabe, Hiroshi Yamamoto, Tsutomu Chiba. Prediction for complications of severe pancreatitis using perfusion CT in the early stage. Orange County Convention Center Orlando, USA. DDW2013・Poster session. 2013.5.18.

- Takuya Yoshino, Hiroshi Nakase Minoru Matsuura, Tsutomu Chiba. Efficacy and safety of granulocytes and monocytes adsorption apheresis for ulcerative colitis -A meta-analysis-study. The 1st annual meeting of Asian organization for Crohn's & Colitis・Oral. Hotel Laforet Tokyo. 2013.6.14.
- Tomita N, Kanatani Y. Prescribing patterns of Parkinson's disease. In: 16th Annual European Congress of International Society of Pharmacoeconomics and Outcomes Research; 2-6 November 2013; Dublin, Ireland. Value in Health 2013;16(7):A629.
- Tomita N, Nakagawa Y, Kanatani Y. Medical expense subsidy under the specified disease treatment research programme in Japan: the case of Parkinson's disease. In: 9th World Congress on Health Economics; 7-10 July 2013; Sydney, Australia.
- 塩川雅広, 児玉裕三, 千葉勉. 自己免疫性膵炎と悪性腫瘍の関係. 第110回日本内科学会講演会, 東京. 2013年4月.
- 松浦稔, 吉野琢哉, 仲瀬裕志, 千葉勉. 潰瘍性大腸炎に対する *Bifidobacterium logum* の治療効果とその作用機序に関する基礎的検討. 第50回日本消化器免疫学会総会・ワークショップ, 東京. 2013年8月.
- 武村真治. 難病研究の推進体制の整備. シンポジウム「難病対策の転換期における基盤整備の取り組み ~三重大学・国立保健医療科学院共同企画シンポジウム~」. 第72回日本公衆衛生学会総会, 三重. 2013年10月.
- 水島洋, 田辺麻衣, 金谷泰宏. 難病登録の課題と国際的な動向. シンポジウム「難病対策の転換期における基盤整備の取り組み ~三重大学・国立保健医療科学院共同企画シンポジウム~」. 第72回日本公衆衛生学会総会, 三重. 2013年10月.
- 富田奈穂子, 金谷泰宏. 特定疾患治療研究事業により収集されるデータの限界と今後の課題に関する検討. 第72回日本公衆衛生学会総会, 三重. 2013年10月.

H. 知的財産権の出願・登録状況 なし

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・難治性疾患データ登録システムの開発

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 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)

研究要旨

全国規模の疾患登録システムを構築する上で必要なデータ項目、入力形式等を「難病の医療費助成の認定」、「難病研究への活用」の両面から検討した。まず現行の特定疾患調査解析システムで用いられている臨床調査個人票をもとに、対象の56疾患の登録項目の整理を行った。この際、56疾患を11の分野に分類し、さらに分野ごとに登録項目を個人情報、診断、発症と経過、臨床所見、重症度、検査所見、鑑別診断、治療その他、予後、合併症の10のグループに分類した。これらの登録項目をもとに、登録フォーム、画面基本構成のカテゴリーを作成し、各関係学会にて登録項目の確認を行い、その内容をもとに再度登録項目を検討した。

臨床研究・臨床試験を視野に入れた希少・難治性疾患データ登録システム、及び疾病登録画面基本構成の基本的な考え方を示した。特定疾患治療研究事業の対象疾患が拡大することを前提に、前出の11分野に耳鼻、奇形、腎・泌尿器の3分野を加え14分野に集約することとした。これによって、分野あるいは疾患群で項目の集約化を図ることが可能となった。さらに、今後の対象疾患の拡大に際して基本プラットフォームを活用しつつ、疾患個別の項目を上乗せすることが可能になった。

A. 研究目的

特に難病のうち、希少性のため個々の研究者による症例研究では十分なデータを揃えるのが困難な疾患については、特定疾患治療研究事業の対象疾患と指定することにより、全国規模で症例を収集することで病態の解明が期待されている。このため、平成11年に至って患者情報が電子化され、難病研究の用途に利用できることとされた。しかし、患者情報を記載した臨床調査個人票の電子化については、保健所等における入力負担が大きいことから、迅速かつ正確なデータ収集の実現に課題を残している。また、疾病登録の対象となる疾患についても、大幅な拡大が予想されている。そこで、既存の疾患毎に作られている

登録システムの構造を、分野別、疾患群別、個別疾患という階層に見直すとともに、複数の疾患に対応できる疾患登録システムの基本設計を行う。

B. 研究方法

今後の難病対策のあり方に関する研究班において平成24年度に作成した「疾患別データ整理票」に基づき、既に平成24年度中に完成させた血液分野及び神経分野を除く、免疫分野11疾患、内分泌分野7疾患、代謝(アミロイドーシス等)分野2疾患、代謝(ライソゾーム等)分野2疾患、視覚分野1疾患、循環器分野3疾患、呼吸器分野5疾患、消化器(炎症性腸疾患)分野2疾患、消化器(肝、胆、

膝) 分野 4 疾患、皮膚・結合組織分野 6 疾患、骨・関節分野 4 疾患について、疾患別データ項目の整理を行い、整理された「疾患別データ項目」よりモデリングを行うことでデータベース構造を決定する。画面構造は、将来的な登録疾患の増加を考慮して、分野、疾患共通項目、個別項目を意識した画面構成、デザインとした。

(1) 疾患別データ項目の整理

対象とする疾患については、以下分野の 47 疾患とする。

- ① 免疫分野として、以下の 11 疾患[括弧内、公費負担番号]を対象とする。
 - a 難治性血管炎群・・・結節性動脈周囲炎[11]、大動脈炎症症候[13]、ビュルガー病[14]、悪性関節リウマチ[19]、ウェグナー肉芽腫症[25]、
 - b 自己免疫疾患群・・・全身性エリテマトーデス[4]、皮膚筋炎及び多発性筋炎[9-2]
 - c ベーチェット病・・・ベーチェット病[1]
 - d 結合組織病群・・・強皮症[9-1]、混合性結合組織病[34]
- ② 内分泌分野として、以下の 7 疾患を対象とする。

PRL 分泌異常症[56-1]、ゴナドトロピン分泌異常[56-2]、ADH 分泌異常症[56-3]、下垂体性 TSH 分泌異常[56-4]、クッシング病[56-5]、先端巨大症[56-6]、下垂体機能低下症[56-7]
- ③ 代謝(アミロイドーシス等)分野として、以下の 2 疾患を対象とする。

アミロイドーシス[21]、家族制コレステロール血症[46]、
- ④ 代謝(ライソゾーム等)分野として、以下の 2 疾患を対象とする。

ライソゾーム病[44-1]、副腎白質ジストロフィー[45]

⑤ 視覚分野として、以下の 1 疾患を対象とする。

網膜色素変性症[37]

⑥ 循環器分野として、以下の 3 疾患を対象とする。

特発性拡張型(うっ血型)心筋症[26]、肥大型心筋症[50]、拘束型心筋症[51]

⑦ 呼吸器分野として、以下の 5 疾患を対象とする。

a びまん性肺疾患群・・・サルコイドーシス[7]、特発性間質性肺炎[36]

b 呼吸不全群・・・肺動脈性肺高血圧症[39]、慢性血栓塞栓性肺高血圧症[43]、脈管筋腫瘍(LAM)

⑧ 消化器(炎症性腸疾患)分野として、以下の 2 疾患を対象とする。

潰瘍性大腸炎[12]、クローン病[17]

⑨ 消化器(肝、胆、膵)分野として、以下の 4 疾患を対象とする。

難治性肝炎のうち劇症肝炎[18]、原発性胆汁性肝硬変[31]、重症急性膵炎[32]、バット・キアリ症候群[42]、

⑩ 皮膚・結合組織分野として、以下の 6 疾患を対象とすること。

天疱瘡[15]、表皮水疱症(複合部型及び栄養障害型)[28]、膿疱性乾癬[29]、神経線維腫症 I 型[40-1]、神経線維腫症 II 型[40-2]重症多形滲出性紅斑(急性期)[54]、

⑪ 骨・関節分野として、以下の 4 疾患を対象とすること。

後縦靭帯骨化症[22]、広範脊柱管狭窄症[30]、特発性大腿骨頭壊死症[33]、黄色靭帯骨化症[55]、

(2) 各分野別において、「疾患別データ整理票」に基づき、以下の手順に沿って整理を行う。

- 各入力項目については、データ型、桁数、入力内容(入力内容が特定出来る

場合は選択肢型式を記載)、データ範囲チェック(入力値が数字入力の場合の入力可能範囲チェック仕様を記載)「疾患別データ整理票(以下、「整理票」という。)」を用いて、分野毎に、「基本情報」、「発症と経過」、「臨床所見」、「重症度・障害度(該当する場合)」、「検査所見」、「鑑別診断」、「治療」、「予後」の区分に沿って整理票の項目をグループ化させる。

- 各区分の中で、全ての疾患に共通する項目(分野共通)、複数の疾患に共通する項目(疾患群別)、疾患個別の項目(疾患個別)という3種類のカテゴリに項目の整理を行う。この際に各項目について、IS013606(日本語標記と英語標記)に従い、用語の統一を行う。
- 各疾患で使用する入力項目について、疾患毎の必要となる入力項目に○印を記載し、このうち「必須入力項目※」については●印を記載する。

※「必須入力項目」は、「難病患者認定適正化事業 特定疾患調査解析システム」の中で、現行の診断基準に基づく論理チェックの対象項目となっている。このため、本項目は、他の項目とは区別する必要がある。

(3) 登録フォームの設計(画面基本構成)

- ・ アクセス認証、機能選択、機能(システム共通)、機能(分野共通)、機能(疾患個別)の順に表示できること。
- ・ 上記カテゴリをタブ画面で各々表示できること(各タブ画面での入力を保存し、入力完了タブは表示色を変更する)

(倫理面への配慮)

該当無し。

C. 研究結果・考察

平成25年度においては、B.方法に示した特定疾患治療研究事業の対象のうち47疾患について、現行の臨床調査個人票の記載項目を分野別、群別にエクセルシートに展開し、個々の項目をIS013606に従い英語標記にした上で重複する項目の整理を行った。

本研究において、従来の調査票に基づいて作られた特定疾患調査解析システムから新たに電子的に医療情報を集積し、活用することを前提としたシステムに見直す際の課題は以下のとおり。

(1) 登録項目の設定における留意事項(1)

現状の臨床調査個人票においては、同一の調査票の中で整合性が取れていない箇所が存在する。肺動脈性肺高血圧症[39]を例とした場合、現病歴の(1)初発症状の回答項目に、[1. 労作時の息切れ 2. 易疲労感 3. 胸痛 4. 失神 5. 咳嗽 6. 血痰 7. 嘔声]が列挙されているが、主要症状においては、[(1)息切れ (2)易疲労感 (3)失神]の3項目について回答を求めている。一方で、同疾患の診断基準においては、(1)主要症状及び臨床所見として、[①労作時の息切れ ②易疲労感 ③疾患]の他、④肺高血圧症の存在を示唆する聴診所見(II音の肺動脈成分の亢進など)の有無の確認を求めており、記載項目を診断基準に照らして診断を行う上で、調査票の主要症状の確認に用いる項目としては、「労作時の息切れ」とすることが望ましく、今後システム登録を広く専門医からかかりつけ医まで拡大することが想定されることから、システム上では、「現病歴」、「主要症状・臨床所見」と区分されている見出しを「自覚症状」と整理し、聴診等の客観的所見を「主要症状及び理学所見」として区分することとした。

(2) 登録項目の設定における留意事項(2)

現行の臨床調査票は、分野別あるいは群別に使用される用語、単位、標記が異なる等、

分野横断的に疾患を評価する、あるいは、諸外国の研究と比較する際に、改めてデータを確認し直す必要性が生じる。例えば、「原発性免疫不全症候群」と「拘束型心筋症」を比較した場合、前者では、赤血球数($\times 10^4/\text{mm}^3$)、ヘモグロビン(g/dl)、白血球数($/\text{mm}^3$)、顆粒球数($/\text{mm}^3$)、リンパ球数($/\text{mm}^3$)、血小板($\times 10^4/\text{mm}^3$)、好中球数($/\text{mm}^3$)、後者では、WBC($/\text{mm}^3$)、RBC($\times 10^4/\text{mm}^3$)と用語の統一がされていないことから、全調票で、個別の検査システムを構築する必要が生じる等、今後の対象疾患の拡大も視野に、使用する検査項目の区分、用語の統一と、なるべく日本語での表記を行うことで、入力者のミスの軽減を図る必要がある。

(3) 国際基準に沿った疾患分類の必要性

本研究においては、現状の特定疾患治療研究事業の対象疾患 56 疾患の整理を行ったが、今後の検討の中でさらに対象疾患が増えることが予定されている。一方で、わが国における行政上の疾患名の取り扱いについては、事業毎に異なる傾向にあり、厳密に疾患概念を遺伝子型から類型化するというような学術的視点と整合性が取れないことが懸念される。加えて、国際共同治験等への参加を見込んでいる以上、疾患名を行政的な区分にとらわれず、Orphanet-ID、ICD-10、ULMS、MeSH、MedDRA、SNOMED 等の標準病名交換コードと紐付けを行う必要がある。

以上の主な課題を踏まえ、臨床検査項目を全疾患標準ツールで作成できる構造にするとともに、疾患名を標準病名交換コードと紐付けを行いつつ、疾患別データ項目の整理を実施した。なお、データの整理結果については、既にテスト画面 (<http://nambyo.org/>) より閲覧可能とした(要パスワード)。平成 25 年度においては、表記の画面に対して、関係

学会より修正意見の提出を求め、修正項目をエクセル上に反映した。

E. 結論

臨床研究・臨床試験を視野に入れた希少・難治性疾患データ登録システム、及び疾病登録画面基本構成の基本的な考え方を示した。特定疾患治療研究事業の対象疾患が拡大することを前提に、既存の 56 の対象疾患 (11 分野) に新たに、耳鼻、奇形、腎・泌尿器の 3 分野を加え、14 分野に集約した。これによって、分野あるいは疾患群で項目の集約化を図ることが可能となった。さらに、今後の対象疾患の拡大に際して基本プラットフォームを活用しつつ、疾患個別の項目を上乗せすることが可能になった。

F. 健康危険情報

なし

G. 研究発表 (平成 25 年度分)

1. 論文発表

- 1) 水島 洋 電子機器による環境制御：移動体通信端末とクラウドの可能性と課題 *Journal of Clinical Rehabilitation* 2013. Oct; 22 (10):1043-47
- 2) Mizushima H., Ishimine Y., Kanatani Y., A health support system of disaster management using the cloud. *World Disaster Report 2013* (Patrick Vinck Ed.) pp. 81-83 (2013. Nov)

2. 学会発表

- 1) 水島 洋 医療情報データベースと希少疾患治療薬の開発 希少疾患連絡会 (2013. 4. 2 東京)
- 2) 水島 洋, 田村麻衣, 伊藤篤史, 金谷泰宏 難病・災害ネットワークの可能性-医療用閉域ネットワークとクラウド型災害時情報共有システム 第 33 回インターネット

- 技術研究委員会研究発表会 (2013. 5. 24 大阪)
1. 特許取得 なし
 2. 実用新案登録 なし
 3. その他 なし
- 3) 水島 洋 患者参加による創薬支援プロジェクト モバイルヘルスシンポジウム (2013. 6. 29 東京)
 - 4) 田辺麻衣 金谷泰宏 水島 洋 難病登録の現状と課題 ITヘルスケア学会 (2013. 6. 29 東京)
 - 5) 水島 洋 国際的な患者登録の現状 難病・希少疾患患者登録国際ワークショップ (2013. 7. 26 東京)
 - 6) 水島 洋 医療クラウドの要件 クラウド医療・健康・福祉フォーラム (2013. 8. 30 東京)
 - 7) 水島 洋、田辺麻衣、金谷泰宏 難病登録の課題と国際的な動向 日本公衆衛生学会 (2013. 10. 24 津)
 - 8) 田辺麻衣、水島 洋、金谷泰宏 わが国における稀少・難治性疾患登録の現状と課題 難病医療ネットワーク学会 (2013. 11. 9 大阪)
 - 9) 水島 洋 インターネットによる難病・希少疾患情報の現状と課題 JIMA インターネット医療フォーラム (2013. 12. 5 東京)
 - 10) 水島 洋、田辺麻衣、金谷泰宏 難病登録の現状・課題と国際的な動向 日本臨床薬理学会 (2013. 12. 6 東京)
 - 11) 水島 洋、田辺麻衣、金谷泰宏 IS013606 アーキタイプに基づく難病データベース アーキタイプ研究会 (2014. 1. 13 東京)
 - 12) Mizushima H, Kimura E, Tanabe M, Sato Y, Kanatani Y. Current status of Rare Disease (Nambyo) registry in Japan. RE(ACT) Congress (2014. 3. 5-8 Basel)

H. 知的財産権の出願・登録状況

国際基準に沿った疾患分類の必要性

登録の対象と想定する疾患・・・

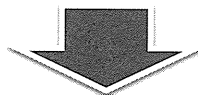
特定疾患調査研究事業対象130疾患, 奨励研究事業対象200～300疾患
(平成21年度から)の計 約500疾患

事業ごとに異なる疾患名等の整理

- 特定疾患治療研究事業
- 難治性疾患克服研究事業
- 研究奨励分野(H21,H22,H23)
- 難病患者等居宅生活支援事業
- 障害者総合支援法
- 小児慢性特定疾患

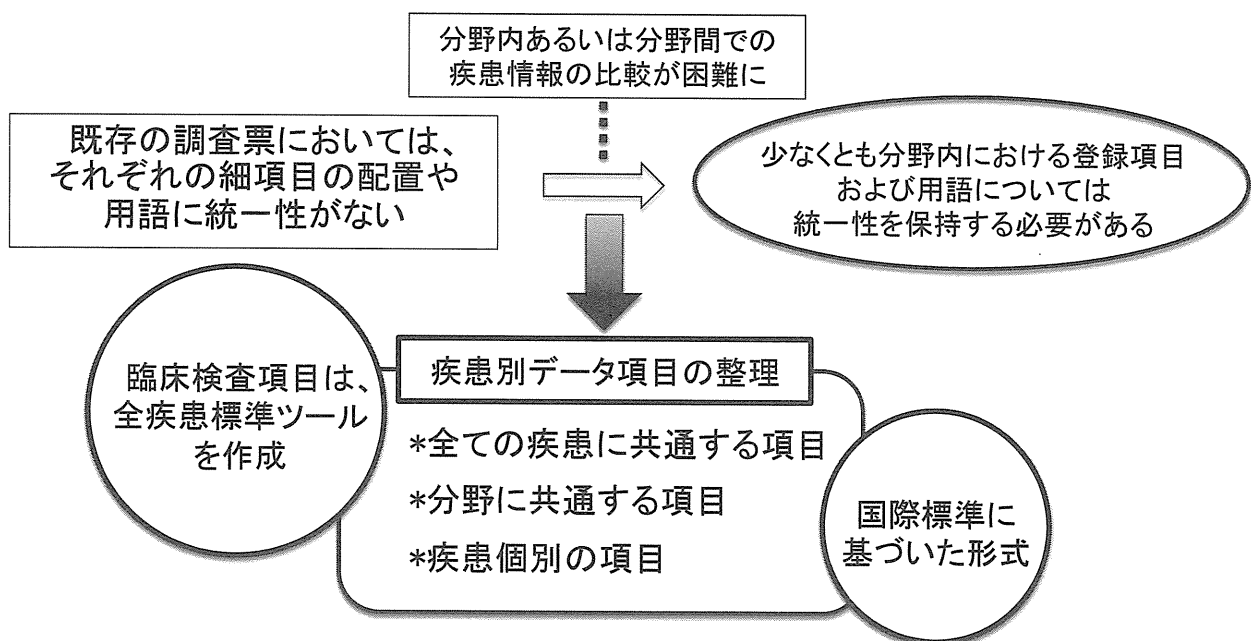
国際基準の例

Orphanet-ID、ICD-10、ULMS、MeSH、MedDRA、SNOMED、標準病名交換コード



希少性疾患に対する国際臨床試験を進める上で国際基準の適応が不可欠

調査票の系統的分類と登録項目の整理



諸外国の情勢をみながら国際的な互換性をもたせつつ日本の独自性や従来の蓄積データの活用を考慮すべき