

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

患者団体等が主体的に運用する疾患横断的な患者レジストリのデータの収集・分析による
難病患者のQOL向上及び政策支援のための基礎的知見の収集

研究代表者：荻島 創一（NPO知的財産研究推進機構・プロジェクトメンバー）

研究分担者：伊藤 建雄（日本難病・疾病団体協議会・代表理事）

森 幸子（日本難病・疾病団体協議会・副代表理事）

森田 瑞樹（東京大学・特任研究員）

西村 邦裕（NPO知的財産研究推進機構・プロジェクトメンバー）

安念 潤司（中央大学法科大学院・教授）

森崎 隆幸（国立循環器病研究センター・部長）

鈴木 登（聖マリアンナ医科大学・教授）

森 まどか（国立精神・神経医療研究センター病院・医師）

緒方 勤（浜松医科大学小児内分泌学・教授）

平田 恭信（東京通信病院・院長）

猪井 佳子（日本マルファン協会・代表理事）

織田 友理子（特定非営利活動法人PADM・理事）

加藤 志穂（再発性多発軟骨炎（RP）患者会・事務局長）

近藤 健一（シルバー・ラッセル症候群ネットワーク・代表代行）

永松 勝利（再発性多発軟骨炎（RP）患者会・代表）

和田 美紀（アイザックス症候群りんごの会・代表）

渡辺 至俊（レーベル病患者会）

江本 駿（NPO知的財産研究推進機構・プロジェクトメンバー）

研究協力者：西村 由希子（NPO知的財産研究推進機構・理事）

研究要旨

本研究の目的は、患者団体等が主体的に運用する疾患横断的な患者レジストリのデータの収集・分析による難病患者のQOL向上及び政策支援のための基礎的知見の収集である。目的を達成するには、難病患者による疫学データ、QOLデータの継続的な収集が重要である。本研究では、平成24・25年度の厚労科研により構築した患者レジストリJ-RAREにより収集した。J-RAREは個人情報をも併せて管理する患者主導型患者レジストリとしては、知りうるかぎりわが国で唯一であり、難病患者による疫学データ、QOLデータの収集はもちろん、個人情報をも併せて管理することで、生涯にわたる追跡調査が可能である。国が平成27年度から計画している難病患者データベース等との連携が可能であり、国内外の連携を視野に、幅広い難病患者によるデータを集積する患者情報基盤としての患者レジストリの整備を目指す。

平成26年度は上記4疾患を対象とし、対象疾患を拡大するための準備をした。国内では現在国が計画している難病患者データベースとの連携を視野に、国外では患者レジストリを構築・運用している欧州EURORDISや米国NORDの患者協議会と連携して、グローバルな患者情報基盤としての患者レジストリの整備を検討した。患者へのアンケート機能により、患者のQOL調査等を実施した。

難病患者のデータの収集および管理は、「医療情報システムの安全管理に関するガイドライン」等の関連ガイドラインに準拠し、「電子化された医療情報データベースの活用による医薬品等の安全・安心に関する提言」および米国の「医療保険の相互運用性と説明責任に関する法律」(HIPAA)等を参照して実施する。個人を特定されない形で、不利益・危険性

を排除したうえで、研究へ利活用した。

A 研究目的

本研究の目的は、患者団体等が主体的に運用する疾患横断的な患者レジストリのデータの収集・分析による難病患者の QOL 向上及び政策支援のための基礎的知見の収集である。国内外の連携を視野に、幅広い難病患者によるデータを集積する患者情報基盤としての患者レジストリの整備を目指す。

目的を達成するには、難病患者による疫学データ、QOL データが重要である。申請者は平成 24・25 年度の厚労科研により難病支援研究を実施し、患者団体等が主体的に運用する疾患横断的な患者レジストリ J-RARE を構築した。再発性多発軟骨炎、シルバー・ラッセル症候群、マルファン症候群、遠位型ミオパチーの 4 疾患を対象疾患として、スマートフォンや PC を利用した手入力によるデータの収集を達成している。本研究では、J-RARE において患者により提供されたデータを利活用し、領域別基盤研究分野の研究班と連携して研究を実施する。

平成 26 年度は上記 4 疾患を対象とし、対象疾患を拡大するための準備をする。国内では現在国が計画している難病患者データベースとの連携を視野に、国外では患者レジストリを構築・運用している欧州 EURORDIS や米国 NORD の患者協議会と連携して、グローバルな患者情報基盤としての患者レジストリを整備を検討する。患者へのアンケート機能により、患者の QOL 調査等を実施する。

B 研究方法

難病患者の QOL 向上及び政策支援のためには、難病患者による疫学データ、QOL データの継続的な収集が重要である。本研究では、平成 24・25 年度の厚労科研により構築した患者レジストリ J-RARE により収集する。個人情報をも併せて管理する患者主導型患者レジストリとしては、知りうるかぎりわが国で唯一であり、難病患者による疫学データ、QOL データの収集はもちろん、個人情報をも併せて管理することで、生涯にわたる追跡調査が可能であり、平成 27 年度から計画されている国の難病患者データベース等との連携が可能である。

平成 24・25 年度の厚労科研の交付を受け構築した、患者団体等が主体的に運用する疾患横断的な患者レジストリ J-RARE により、再発性多発軟骨炎、シルバー・ラッセル症候群、マルファン症候群、遠位型ミオパチーの 4 疾患について、難病患者による疫学データ、QOL データの継続的な収集を実施する。

また、対象疾患の患者間等で情報交換が可能な電子掲示板の導入を検討する。対象

疾患の患者間では、たとえば、悩んでいる症状等の情報の交換などがなされることが期待され、ここに蓄積される自然言語文には、医学的にはまだよくわかっていない症状や経過についてのデータとなると考えられる。

平成 26 年度は上記 4 疾患を対象とするが、これらの対象疾患以外の患者にも実態調査を行うため、対象疾患を拡大するための準備を実施する。

国内は国が計画している難病患者データベースとの連携を視野に、国外は米国 NIH、欧州 EURORDIS や米国 NORD の患者協議会と連携し、グローバルな患者情報基盤としての患者レジストリの整備を検討する。患者へのアンケート機能により、患者の QOL 調査等を実施する。

収集された疫学データ、QOL データは、匿名化のうえ、患者実態に関する研究を実施する。

上記の研究成果に基づき、対象疾患の生涯にわたる症状等の経過について患者が調査報告としてまとめる。この調査報告は厚生労働行政の基礎資料となることが期待される。

(倫理面への配慮)

本研究での患者レジストリでは、難病患者の非常に機微性の高い情報を収集・蓄積する。そのため、収集にあたっては、関連法規・指針(個人情報保護に関する法律、疫学研究に関する倫理指針、医療・介護関係事業者における個人情報の適切な取扱いのためのガイドライン、医療情報システムの安全管理に関するガイドライン、個人情報の保護に関する法律についての経済産業分野を対象とするガイドライン、など)および「医療等分野における情報の利活用と保護のための環境整備のあり方に関する報告書」を参考にし、分担研究者でもある法律系研究者らとともに内規を作成した。

なお、本研究班の患者レジストリへの登録は患者の自由意志に基づいている。登録にあたっては、包括同意と個別同意を組み合わせた動的同意とよばれる方法によってインフォームドコンセントを得るようにした(動的同意とは、登録の際に情報取得と利用について説明し、さらに実際に登録情報を利用する際にあらためて説明を行う手法である)。

C 研究結果

難病患者の QOL 向上及び政策支援のためには、難病患者による疫学データ、QOL データの継続的な収集が重要である。本研究では、平成 24・25 年度の厚労科研により構築した患者レジストリ J-RARE により収集した。

平成 24・25 年度の厚労科研の交付を受け

構築した、患者団体等が主体的に運用する疾患横断的な患者レジストリ J-RARE により、再発性多発軟骨炎、シルバー・ラッセル症候群、マルファン症候群、遠位型ミオパチーの4疾患について、難病患者による疫学データ、QOL データの継続的な収集を実施した。

また、対象疾患の患者間等で情報交換が可能な電子掲示板の導入を検討した。対象疾患の患者間では、たとえば、悩んでいる症状等の情報の交換などがなされることが期待され、ここに蓄積される自然言語文には、医学的にはまだよくわかっていない症状や経過についてのデータとなると考えられる。

上記4疾患の対象疾患以外の患者にも実態調査を行うため、対象疾患を拡大するための準備を実施し、アイザックス症候群、ミトコンドリア病を追加した。

国内は国が計画している難病患者データベースとの連携を視野に、国外は米国 NIH、欧州 EURORDIS や米国 NORD の患者協議会と連携し、グローバルな患者情報基盤としての患者レジストリの整備を検討した。患者へのアンケート機能により、遠位型ミオパチーの患者の QOL 調査を実施した。

収集された疫学データ、QOL データは、匿名化のうえ、遠位型ミオパチーの患者の患者実態に関する研究を実施した。

上記の研究成果に基づき、対象疾患の生涯にわたる症状等の経過について患者が調査報告としてまとめた。この調査報告は厚生労働行政の基礎資料となることが期待される。

D 考察

本研究により得られた成果は、第一に疾患横断的な難病患者による疫学データ、QOL データの収集である。国は平成27年度から指定医による難病患者データベースを計画している。J-RAREは個人情報併せて厳重に管理しているため国の難病患者データベースとの名寄せが可能であり、データを匿名化後、国の医師主導型難病患者データベースへ提供することで患者主導型患者レジストリとしての補完的な役割が期待される。本年度は対象疾患を広げる準備をし、2疾患を追加した。将来的に難病患者データベースの対象疾患まで広げることを目指している。

第二に、厚生労働行政の施策等への基礎資料提供である。遠位型ミオパチーの患者実態調査の結果が得られ、これはこうした基礎資料となる。研究分担者の医師・医学系研究者によって得られる難病患者のQOL 向上及び政策支援のための基礎的知見、および患者・患者団体へのアンケート調査等の調査研究資料は、難病患者のQOLの実態を定量的なデータとして得られ、この基礎的知見を研究成果として報告することで施策等への基礎資料としての活用が期待される。

第三に、新しい健康サービスとして新たな産業分野になりうるためIT分野の民間への波及効果が期待される。患者による生涯にわたるQOLデータの収集は、医療機関による生涯にわたる診療データの収集を補完する新しい健康サービスとなると考えられる。スマートフォンやセンサー技術の利活用も見込まれ、電機分野の民間への波及効果も期待される。

E 結論および今後の展望

患者団体等が主体的に運用する疾患横断的な患者レジストリのデータの収集・分析による難病患者のQOL向上及び政策支援のための基礎的知見を収集した。

平成26年度は上記4疾患を対象とし、対象疾患を広げる準備を実施し、再発性多発軟骨炎、シルバー・ラッセル症候群、マルファン症候群、遠位型ミオパチーの4疾患に加えて、アイザックス症候群、ミトコンドリア病の2疾患を追加した。国内では現在国が計画している難病患者データベースとの連携を視野に、国外では患者レジストリを構築・運用している欧州EURORDISや米国NORDの患者協議会と連携して、グローバルな患者情報基盤としての患者レジストリの整備を検討した。患者へのアンケート機能により、患者のQOL調査等を実施した。

J-RAREは、継続して、(1)希少・難治性疾患患者が患者登録し、日々の記録、通院の記録、病歴、アンケートによる患者情報蓄積、(2)希少・難治性疾患の臨床研究や治験に参加する患者や医療機関(医師)をつなげることを目指す。その際に、患者主導の定期的なQOL調査による患者実態把握が重要である。医師主導の臨床患者レジストリの補完的な情報蓄積が重要である。

定期的なQOL調査としては、アンケートによるQOL調査の機能を利用する。J-RAREはさまざまな疾患の患者レジストリになっているため、厚生労働省の難病対策や難病研究班のQOL調査のための疾患横断的なプラットフォームになりうる。フィージビリティスタディが完了し、希望する患者団体の疾患を追加開始しており、今後、登録患者数を増やし、対象疾患を拡大し、疾患横断的なプラットフォームを目指す。

F 平成26年度研究発表

III .研究成果の刊行物に関する一覧表およびIV .研究成果の刊行物・別刷を参照。

G 知的所有権の出願・取得状況

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

