

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

2. J-RARE による QOL 調査の実施体制の研究  
(2) システム機能改修の検討

研究分担者：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)  
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

本研究の最終目的は、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。また、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目指す。そのために患者主体の患者レジストリ J-RARE.net を構築・運用し、患者の QOL データの収集することを目的としている。

今年度は J-RARE.net による QOL 調査の実施体制の整備として、機能改修を行うことを目的とする。その結果、システム面として、各種セキュリティ対策、疾患追加の準備、デザインの向上、ユーザフィードバックによる不具合などの修正を行った。また、QOL 調査のための仕組みを考案し、個人情報部分は J-RARE.net 本体で、それ以外の調査部分は外部サービスと連携することにした。今後は実際の疾患の追加、QOL 調査自体の増加、ユーザのインセンティブの付加などをしていくことが必要と考える。

#### A 研究目的

本研究の最終目的は、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。そのために患者主体の患者レジストリ J-RARE.net を構築・運用し、患者の QOL データの収集することを目的としている。本項では、J-RARE.net による QOL 調査の実施体制の整備として、機能改修を行うことを目的とする。

#### B 研究方法

J-RARE.net 自体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る。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。J-RARE.net は再発性多発軟骨炎、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 疾患を対象とし、患者会と一体になり、患者の日常情報を継続的に取得する仕組みを提供するサービスを行っている。現在は 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患者も議論に参加し、疾患数も拡大している。日常の計測値、主観的症状、通院、服薬などの日々の情報、疾患や診断の経過といった病歴についても収集できる

サービスである。

本研究の目的を達成するには、希少・難治性疾患の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 年度の厚生労働科学研究費 難治性疾患等克服研究事業により構築した患者主導型患者レジストリ J-RARE.net を発展させ、運用を行うことを含めてデータ収集を行う。また、運用の中で生じてきた問題、ユーザからのフィードバックを踏まえて機能改修の優先順位をつけ、優先度の高い機能から改修を行う。疾患追加のための準備も行う。

またテスト開発環境の整備も合わせて行い、開発をスムーズに行うようにし、テスト開発環境で確認したシステムを本番環境に反映させる仕組みなどの整備も行う。

また、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目指す。そのため、海外現状もあわせて検討し、機能回収の際の参考とする。

#### C 研究結果

平成 24・25 年度までは J-RARE.net 自体の開発および構築に主眼が置かれて

いたが、本年度は運用に力を置いている。そのため、テスト開発環境の整備、セキュリティ対策、ユーザビリティについての情報収集をまず行った。

テスト開発環境の整備として、これまで本番環境しかなかったため、テスト用のデータの作成およびテスト環境構築手順の作成、テスト環境の整備、本番環境への反映方法の整備など、細かい点の整備を行った。

セキュリティ対策として、SSL 認証などの設定を再度、強化するとともに、その他の細かいセキュリティ対策を行った。具体的にはログイン後の書き込む部分のセキュリティーホールについて対策を講じることや、世界の進行とともに進むセキュリティ対策のパッチを当てること、具体的にはハートブリード問題への対策など基本的なセキュリティ対策はすべて行った。

またユーザからフィードバックを受け、トップページのデザインやその他の細かい修正などを行った。特に文字が読みにくいなどの点もあり、トップページはわかりやすく図にするように変更を行った。その他、モバイル対応についての要望が大きいため、レスポンスデザインにするように変更する準備をするなど行った。平成 24・25 年度までにスマートフォン向けのアプリの開発を行っていたが、OS のアップデートや他のサーバ側の変更により API の対応ができなくなっており、開発コストを考え、レスポンスデザインでパソコン、タブレット、スマートフォンに対応できるようにすることにした。



図 1. 元のトップページ



図 2. レジストリの構造イメージを記載したトップページ

QOL 調査については、実際の QOL 調査を行う段階になり、アンケートの質が想定よりも多く、形式も異なっていたために、様々な対応が必要となった。昨年度まで 10 問程度のアンケートを実施する仕組みを構築していたものの、実際のアンケートの量は 200 項目以上となり、開発済の仕組みでは対応することができないことが判明した。また、形式もラジオボタンで選択することやプルダウンで選択する仕組みを用意していたものの、それ以外のコメントや画像を見ながらの判断なども含まれ、様々な仕組みが必要なことも判明した。

そのため、QOL 調査の方法については、個人情報 J-RARE.net を利用して取得し、J-RARE.net の ID のみを利用して個人情報以外の部分を外部サービスに連携させ、J-RARE.net のドメインからアクセスできる仕組みとして調査を実施することとした。個人情報保護の問題があったため、倫理委員会の承認を受けた上で個人情報以外の部分を外部サービスとの連携で補うことで対応することにした。この結果、独自で調査フォームを拡張せずとも、個人情報を保護しつつ、様々な調査の仕組みに対応できるようになった。

疾患追加については、基本情報など他の疾患と共通部分については疾患追加が可能な状態へと準備した。ただ、疾患特異的な部分についてはシステム以外にも医師や患者会との調整も必要であり、疾患特異的な部分については今後も調整が必要である。

次に、海外の状況について述べる。現在米国では数百の希少・難治性疾患患者の患者レジストリが存在している。また、欧州(EU)では 651 の希少・難治性疾患患者の患者レジストリが存在しており、そのうち 77 が Regional、454 が National、45 が European、そして 71 が Global タイプと分類される。<sup>1</sup> 国内状況と比較すると、海外におけるレジストリの発展は非常に顕著である。一方で、それらの多くは国内と同様に個別疾患ごとのプロジェクトであり、複数疾患を扱うタイプの統合レジストリの構築については検討が開始されたばかりである。また、同じ疾患でも、企業ごとや国別にレジストリが構築されている場合も多い。希少・難治性疾患領域では、疾患の定義や診断基準が変更・追加されたり、疾患の細分化や統合がおこなわれたりすることも

<sup>1</sup> Orphanet, Rare Disease Registries in Europe, January 2015.

<http://www.orpha.net/orphacom/cahiers/docs/G/B/Registries.pdf> なお残りの 4 ケースは Not defined でありタイプ分類されていない。

あり、こういった個別レジストリ以外に統合レジストリの構築を検討することは世界的に見ても必然の流れである。

#### D 考察

J-RARE.net はデータを収集するサービスとして提供しており、データも蓄積されつつある。ただ、個人情報を取り扱うことを重視した設計のため、エンターテインメント要素などはほとんどない。そのため継続的に楽しんでデータを収集するというインセンティブなどはこれからの課題である。また、データを収集し蓄積された後、薬の研究や国の制度に反映されるなど、何らかの具体的な目に見える結果がでるとデータを入力・蓄積するインセンティブにつながると考えられ、なるべく早くわかりやすい結果につなげていく努力がこれからも必要なことを感じている。

システムとしては今年度、セキュリティ対策や個人情報保護についての対策を行ったが、今後はシステム面のみならず運用面においての運用マニュアルや対処方法、内部ガイドラインの作成なども必要である。システムと並行して来年度以降、個人情報保護だけでなく運用面についても文書作成などの必要な手続きや文書の策定を行う予定である。

QOL 調査については、今年度の調査の際に、個人情報は J-RARE.net、その他の個人情報以外の部分は外部サービスと連携する仕組みを考案し、倫理委員会の承認を受けた。この仕組みは、今回の調査以外にも応用可能であり、来年度以降の QOL 調査の際にも利用できると思われる。

また、J-RARE.net への疾患追加の準備ができたため、現在 4 疾患から来年度以降、増やすことが可能である。医師と患者会とで同意した疾患特異的な情報入力部分ができ次第、システム側で対応することで疾患追加を行う。

海外との連携であるが、希少・難治性疾患領域では、疾患の定義や診断基準が変更・追加されたり、疾患の細分化や統合がおこなわれたりすることもあり、こういった個別レジストリ以外に統合レジストリの構築を検討することは世界的に見ても必然の流れである。一方で、統合型レジストリの構築は海外でも検討が開始されてはいるものの、ほとんどが構築に向けた準備を進めている状況であり、本年度中の連携開始はできなかった。しかしながら、本研究班にも組織から分担研究者として複数名が所属している JPA(日本難病・疾病団体協議会)は、既に NORD(全米希少疾患患者協議会)ならびに EURORDIS(欧州希少疾患患者協議会)と平成 24 年度に MOU(連携に関する覚書)を締結しており、

患者レジストリの統合・連携の検討もその項目に含まれることとなった。そのため、本年度は各協議会のレジストリに関する準備状況および今後の連携に関する確認にとどまったが、将来的には協議会が構築する統合型レジストリとの関係強化をはかる。また、そのためのアウトプット戦略に関する機能拡張も引き続き検討する。

#### E 結論および今後の展望

本研究では患者と一体になり患者主体の患者レジストリ J-RARE.net を運用している。QOL 向上及び政策支援のための基礎的知見の収集のために日常情報を取得することが可能になったとともに、会員数の増加、継続的に入力するインセンティブの向上などが現在の課題となっている。また、疾患追加、QOL 調査、運用のための下準備が今年度すべてでき、来年度以降の拡張への足がかりになった。拡張の際には、将来的に海外レジストリともアウトプットを統合・連携できるように、引き続き当該協議会と連携を重ねながら検討をおこなう。

#### 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



