

ランスポーターイメージングでは、ドパミン神経が変性するといずれの疾患でも低下するが、本態性振戦、血管障害性パーキンソニズムでは一般に低下しない。

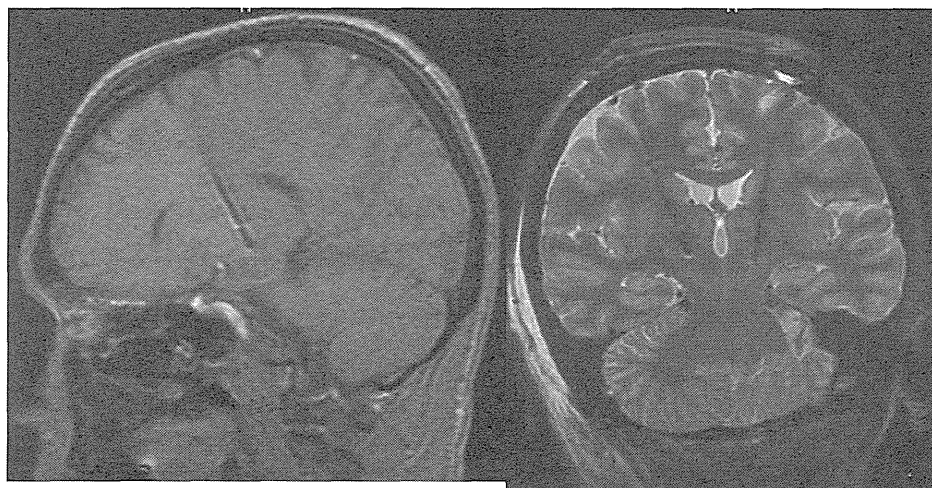
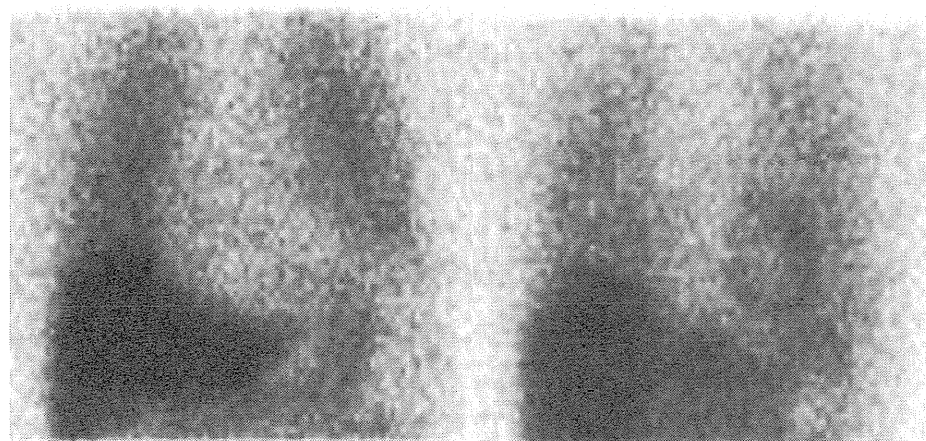


図 11 心筋シンチグラム (MIBG)

パーキンソン病では H/M (心臓 / 縦隔) 比が低下する



Parkinson's Disease

Normal Control

図 12 ドパミントランスポーターイメージング

患側の線条体、特に被殻における取り込みが低下する

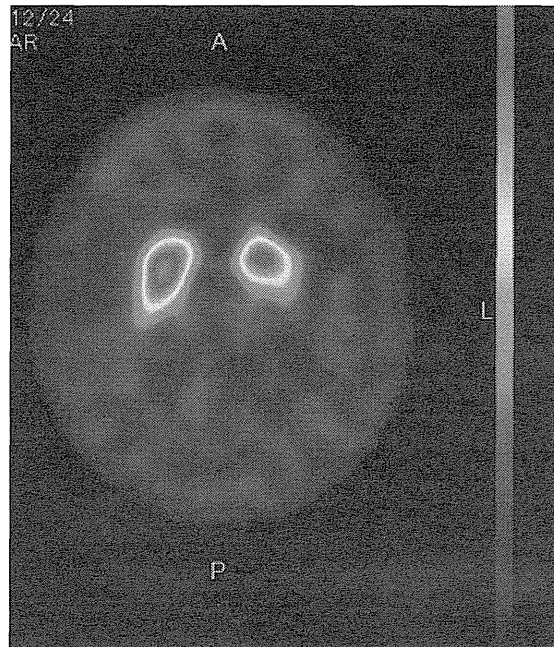


図 13 脳血管障害性パーキンソニズムの MRI 画像
弥漫性の虚血所見と脳室の拡大を認める

5) 最近のトピックス

神経変性の進行抑制薬は多くの薬で臨床試験（治験）がなされている。未だ成功していないが、パーキンソン病発症時では黒質のドーパミン細胞の半分以上は残っており、発症早期での進行抑制治療は臨床的な有用性が期待される。2014年からドーパミントランスポーターのイメージングが検査できるようになった。線条体の残存ドーパミン神経を量的に評価できるため、本態性振戦などパーキンソニズムの鑑別に有用である。パーキンソン病治療は日本が貢献しており、ゾニサミドやイストラデフィリンの開発は日本で最初に成功している。また iPS 細胞を用いた細胞移植の臨床研究も日本で開始されている。

6) その他

パーキンソン病は発症して3～4年経過するとしばしば体重減少が起こる。便秘などの消化器症状の合併も多くパーキンソン病の自律神経症状と考えられるが、levodopaの薬理作用でも便秘を起こしやすい。体重の減少するときは十分な栄養摂取とともに、他疾患の有無を精査する。異常所見がなければ消化管の活動低下に対する治療を検討する。慢性胃炎に用いるドンペリドンやモサプリドでは消化管の運動を増加させてくれる（PDの体重減少，便秘に対しては適応外）。また歩行が可能な時期であっても、嚥下障害は起こっていることがある。食後の咳嗽の有無を確認し、必要な症例では嚥下訓練を行う。

リンク

- ・ 神経変性疾患領域における基盤的調査研究班」代表者 中島健二 (<http://plaza.umin.ac.jp/~neuro2/>)
- ・ 日本神経学会「パーキンソン病治療ガイドライン 2011」(<http://www.neurology-jp.org/guidelinem/parkinson.html>)
- ・ 難病情報センター「パーキンソン病」<http://www.nanbyou.or.jp/entry/169>

文 献

1. 竹島多賀夫, 今村恵子, 楠見公義, 中島健二. パーキンソン病 疫学, 最新医学 62: 1587-1592, 2007.
2. 水野美邦 家族性パーキンソン病の臨床像と分子遺伝学の整理解説 神経内科 65: 103-107, 2006.
3. Fearnley JM and Lees AJ: Aging and Parkinson's disease: Substantia nigra regional selectivity. Brain 114: 2283-2301, 1991.
4. 野元正弘, 岩田真一, 加世田俊 パーキンソン病治療薬 日薬理誌 117: 111-122, 2001
5. 斉藤裕子, 村山繁雄 Lewy 病理の進展様式と α -シヌクレインの役割 神経内科 75: 314-318, 2011.

6. Matsuo H, Takashima H, Kishikawa M, Kinoshita I, Mori M, Tsujihata M et al. Pure akinesia: an atypical manifestation of progressive supranuclear palsy. J Neurol Neurosurg Psychiatry. 1991, 54: 397-400.
7. パーキンソン病治療ガイドライン 2011 日本神経学会編 医学書院 東京
8. Angus D. Macleod, Kate S.M. Taylor and Carl E. Counsell. Mortality in Parkinson's disease: A systematic review and meta-analysis Mov Disord 2014 29: 1615-22,
9. パーキンソン病の診断基準と重症度分類 「神経変性疾患領域における基盤的調査研究班」代表者 中島健二 (<http://plaza.umin.ac.jp/~neuro2/>)
10. 西川典子, 永井将弘, 久保円, 田邊奈千, 辻井智明, 野元正弘. 経口摂取不可時の Parkinson 病治療薬の検討. 神経治療学 2011, 28: 677-680.
11. 織茂智之 パーキンソン病およびレビー小体型認知症の早期診断法の確立とその病態機序に関する研究 臨床神経 2008, 48: 11-24.

平成 26 年度厚生労働科学研究費補助金（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」班
分担研究報告書

難病の患者登録システムに関する検討

研究分担者 水島 洋、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）
金谷泰宏（国立保健医療科学院 健康危機管理研究部）
共同研究者 田辺麻衣、佐藤洋子（国立保健医療科学院・東京医科歯科大学）

研究要旨

これまでの難病患者に対する臨床調査個人票は、特定疾患治療研究事業の対象となる疾患に関する情報を把握する一方、疾患別の登録項目の違いや都道府県における入力率のばらつき、誤入力等の課題が指摘されてきた。この解決に向けた新たな難病対策の改革の中では難病指定医が指定難病データベース（仮称）への登録を介して直接情報を登録することにされており、これにより登録率の向上とデータの質の向上が見込まれる。本研究では登録システムの構築に向けた技術的検討を行い、他の登録システムとの連携を考慮して「疾患登録管理構築ガイドライン」を作成した。また、関係学会と協力して登録項目を見直すこととし、診断基準、重症度基準を判断するための項目を含めるとともに、疾患ごとの特異性を考慮しつつも全疾患共通な項目、分野で共通な項目、疾患群で共通な項目などの整理を行った。また、単位の統一や国際標準化について検討し、今後の疾患追加に対応するため項目を管理するシステムを構築した。登録システムの運用に関しては、今後の開発の検証を行えるよう、ガイドラインに従ったテストベッド環境を導入する一方、オンライン登録を行えない環境を想定したローカル版を開発した。今後、電子カルテシステム上での使用も考慮されることから、いかなる仕様が汎用性に耐えるかについて技術的な検証を行った。

A. 研究目的

新しい法制度のもとでは、臨床調査個人票による患者情報の登録を医療機関よりオンラインで行うことが予定されている。これまでの難病患者に対する臨床調査個人票は、特定疾患治療研究事業の対象となる疾患に関して有用な情報を集めるという意味では非常に有用な手法であったが、個人票全体として用語、単位の統一性に欠ける、都道府県における入力率のバラツキ、誤入力など様々な課題が指摘されてきた。これらの問題の解決に向けて新しい難病対策の改革の中では難病指定医が、新たな登録システムを介して情報を医療機関より直接、

登録する計画になっており、これによって登録率の向上とデータの質の向上が見込まれる。本研究においては登録システムの設計に向けた技術、運営、管理面からの検討を行うとともに、関係学会と協力して登録項目に関する検討を行う。一方、難病は希少疾患がゆえに国際的な連携が求められることから、国際標準が必須である。そこで、国際希少疾患研究コンソーシアム

（International Rare Disease Research Consortium：IRDIRC： <http://www.irdirc.org/>）における動向などの調査を含め、データの標準化についても情報収集を行う。

B. 研究方法

特定疾患治療研究事業の対象 56 疾患については、特定疾患調査研究事業の疾患区分を参考に 11 分野に集約し、今後の対象疾患の拡大に向けて、不足する分野として新たに腎臓分野を設けることとした。

登録項目については、既存の個人票及び平成 25 年度「今後の難病対策のあり方に関する研究」の研究成果を参考に以下の流れに沿って構造を整理する。

1) 「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(継続申請のみ)」、「予後」の区分に従い登録項目を整理・統合する。

2) 全ての疾患に共通する項目(分野共通)、疾患群に共通する項目(疾患群別)、疾患個別の項目(疾患個別)という 3 種類のカテゴリーに従い登録項目を整理する。なお、登録項目は、ISO13606(日本語標記と英語標記)に従い、用語を統一する。

3) 登録項目については、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)を行う。

4) 登録項目については、疾患毎に必要とされる項目に○印を記載し、このうち「必須登録項目※」については●印を記載する。

※ 「必須登録項目」とは、現行の診断基準に沿って診断及び重症度を判定する上で必要な項目を指す(例 パーキンソン病における Hoehn-Yahr 分類)。

データベースの設計及び電子カルテシステム等とのデータ交換に関しては、平成 25 年度に厚生労働省において調達された登録システムを評価用のサーバーに設置して技術的検証を行う。

(倫理面への配慮)

この研究においては、医療行為や個人の医療情報に関する取扱いは行っていないため、倫理面に関する手続きは行っていない。

C. 研究結果

1. 登録項目の整理

これまでの臨床調査個人票(56 疾患)に関して、その登録項目を抽出し、分野ごとに集計した。それぞれの項目に関して、入力タイプ、上限・下限、選択肢、ISO13606 名

(<http://www.en13606.org/>)などを整理した。この際、分野単位、疾患群単位で共通な質問項目に関しては統合し、新たな疾患の個人票を作成する際の共通項目の雛形を示した。なお、この方向で進めることに関しては、平成 26 年 6 月 6 日に開催された第 1 回班会議において、関係学会の担当理事に説明し、了承された。

平成 26 年 10 月に、従来の 53 疾患(3 疾患は対象外とされた。)に加え、新たに 57 疾患が加わることとなったことから、関係学会にそれら 110 の疾病に罹患した者が新たに医療費助成の申請を行う際に使用する臨床調査個人票に入れるべき項目について調査を行い、その情報に基づき、疾患横断的な標準化、後述する国際標準化の動きを踏まえた登録項目案を策定した。

登録項目については、全疾患の全登録項目の標準化と統合を行い、当初 45000 項目(行) x 300 列あったが、28000 項目にまで統合化を行った。ISO13606 の ID を有しているが、最近利用が増えつつある Human Phenotype Ontology(HPO <http://www.human-phenotype-ontology.org/>)等、国際的に用いられつつあるコード体系との整合性を検討した。

2. 臨床調査個人票(案)の項目の整理、個人票作成システム案の作成

従来の臨床調査個人票は、紙での運用をベースに作られていたことから、必ずしも電子化と整合性が取れたものではなく、疾患の追

加や診断基準の見直しに伴う項目の入れ替えなどに対応できる構造にはなっていない。

そこで、平成 25 年度に厚生労働省において構築された疾患登録システムを参考に、平成 26 年度においては、厚生労働省で平成 26 年 7 月から 10 月まで開催された厚生科学審議会疾病対策部会指定難病検討委員会資料に基づき、疾患別に登録項目を整理し、一覧表示し、これを加筆・修正、個人票の雛形に合わせた印刷機能を有する個人票作成システム案の構築を検討した。これにより、書面による登録書式になるような PDF を自動的に作成することが可能となることを想定したが、同委員会で示された診断基準、重症度分類の項目を完全に反映することはできなかった。

3. 疾患登録管理構築ガイドラインの作成

拡張可能な疾患登録データベースの設計方針については、「疾患登録管理構築ガイドライン」を作成した（資料 1）。

「疾患登録管理構築ガイドライン」は希少・難治性疾患の疾患情報や診断基準を登録し、豊かな柔軟性、拡張性、そして安全性を確保することが可能で、将来にわたって継続可能な情報処理基盤を目標として検討した、疾患データ登録テストベッドの構築と、その上で動作させる検証用サンプルの開発過程から導いた、疾患情報管理のノウハウを取りまとめたものである。

「疾患登録管理構築ガイドライン」については、小児慢性特定疾患治療研究事業における小児慢性特定疾病データベース登録システム開発調達仕様書（厚生労働省 雇用均等・児童家庭局 母子保健課 2014 年 11 月）において参考とされた。

4. テストベッド環境の構築

前述のガイドラインにも記載したとおり、疾患項目や構造化を含むシステム設計を開発検証するための試験環境の必要性から、テストベッドを構築することとした。

本テストベッド環境においては、ガイドラインに沿ったシステム環境が導入されており、さらに、関連システムの検証も行えることから、厚生労働省で導入を進めているシステムの検証としても使える設計である。

データベースのチューニングや印刷ソフトとの連携の調整などの課題を解決し、医療従事者、都道府県、厚労省、管理者 それぞれの立場での機能が実現され、運用上の問題点などが検討できることが期待される。

5. ローカル版登録システムの設計と構築

前述の試験運用を行いつつ、都道府県や医師会、病院などにヒアリングを行ったところ、都道府県衛生部や保健所、外来などではインターネット接続ができないところが多いため、平成 25 年度における検討の中で、モバイル閉域網による安全な医療用ネットワーク基盤の構築を検討したが、コスト面における負担が大きいと判断し、作成しなかった。一方で、紙での申請書が都道府県に出されてしまうと、その利活用が困難となる。そこで、平成 26 年度においては、Web システムと同様な画面をローカルで入力し、その結果を暗号化して保存しながら、患者が都道府県に提出する書類を電子的に作成するソフトを構築した（図 1）。これを用いることで、手書きではない申請書となるので読みやすく、いずれ OCR による電子化も考えられる。また、ローカルに保存されたデータは暗号化しているので安全でありつつ更新の際に利用でき、システムが整えばこのファイルをアップロードすることで、本システムへの登録も可能となることを示した。また、アップロードの仕組みを作成することで、将来的に、病院情報システムにおいても個人票作成システムの構築ができた際の受け口となりうる。さらに、検査データなどの転記が煩雑であるとの指摘がユーザーからも出されており、このような方向性を含めた設計を提案した。（図 2）

6. 将来的な拡張性の保持

平成 27 年度には、指定難病の範囲が、300 疾患まで拡大されることが検討されていることから、登録項目および登録システム開発の負担が予想される。そこで、平成 26 年度においては、110 の指定難病を対象に 13 分野 21 疾患群に区分し、登録項目を、分野共通、疾患群別、疾患個別に整理することで将来的な拡張性を持たせることを可能とするデータベース機能に向けた設計方針を作成し、ガイドラインに盛り込んだ（資料 1）。

D. 考察

1. 疾患ごとの登録項目

疾患ごとの登録項目に関しては、疾患ごとの特殊性を考慮しながら、分野単位、疾患群単位での共通項目を統一した。また、臨床検査などについては、検査名や測定値の単位などがばらばらであったのでさらなる項目の標準化が必要と考える。

2. 電子登録に向けた個人票の作成方針

従来の紙情報を電子化する流れから、電子化を前提とした患者情報登録の考え方とその表示方法について検証を行った。しかし、それぞれの疾患ごとに定義されている診断基準や重症度基準を判断するための項目案に基づく入力項目を確定することはできなかった。したがって当初研究計画の遂行の観点からは引き続き見直しが必要と考えている。とりわけ、平成 27 年度より日本医療研究開発機構において難病に対する創薬研究が加速される予定であるが、登録された項目がそのまま医師主導臨床治験に生かされる構造とすべきである。とりわけ、厚労省の委員会で示されている診断基準や重症度基準自身についても、詳細に検討すると論理構造的に不十分な部分が見受けられることから、運用開始後に、適宜、再検討が必要であると思われる。

3. 疾患登録管理構築ガイドラインの作成

ガイドラインに関しては各種希少疾患・難病関連の研究会・学会、医療情報に関する学会などで公開し、各種の意見をいただき作成を進めた。今後もこれらの意見を含めて随時最新の動向を反映したものに改訂していく必要があり、それを行うことによって今後の疾患登録に関する標準化がなされていくことが期待される。

疾患名の整理については、包含関係などを含め、それぞれの診断基準などを詳細に検討して関係を明確化する必要があるが、希少疾患については国際的にも標準化ができておらず、Orphanet (<http://www.orpha.net/>) にある 7000 疾患は ICD-9/10 にほとんど入っておらず、SNOMED ですら不十分である。IRDIRC のようなコンソーシアムで、基本となるべきものを国際的に策定すべきと考える。

4. テストベッド環境の構築

厚労省に納品されたソフトウェアを検証する場が無かったので、研究班にて導入してみた。次期開発ではこれらのノウハウが生かせる形になることが期待される。

5. 今後の展望

登録された情報の国際連携を行う活用の仕組みとして、IRDIRC では、Genomic Matchmaker という動きが加速している。これは、Global Alliance での活動の一環であり、個々に持っている疾患の Phenotype 情報や遺伝情報を匿名のまま、連結して検索する仕組みで、希少疾患ならではのとりくみである。これに参加することによって、データ自身はそれぞれのプロジェクトに置いておきながら、プロジェクト横断的に類似疾患を検索することができ、希少疾患の研究において大きな成果が期待されている。（図 3）

また、欧州では、EU の傘下にある Joint Research Center (JRC) において、欧州全体の希少疾患登録を主役する準備をすすめている。

フランスやドイツで進められている国としての希少疾患登録のデータを、イタリアの Ispra 市にある JRC のサーバーへ登録し、標準化などを進めていく計画であり、これまで欧州連合希少疾患専門家委員会 EUCERD

(<http://www.eucerd.eu/>) などの議論ですすんでいなかったものが、2年前から急遽進展した。(図4)

また、HL7 や ISO13606、SNOMED など、各種ある標準化の統合を図ることを目的として、Clinical Information Modeling Initiative (CIMI <http://www.opencimi.org/>) という活動が始まっている。それぞれの標準化プロジェクトのリーダー級の人のあつまりで、図5に示すように、各標準化の集約となるものを構築し、これから各標準への対応をしめしていくものである。11月1日にアムステルダムにおける CIMI 会合において、水島は希少疾患をパイロットプロジェクトとしてこのモデルの実現を進める提案をした。

E. 結論

ネットワークを用いた難病患者の臨床調査については、信頼性や入力時の都道府県の負担軽減などこれまでの課題を解決できる一方、患者の実体把握や研究利用、また、国際連携や治験のリクルートなどへの応用を考えると、システム作りには詳細な検討が必要となる。

本研究班では「関係学会、研究班等から情報を収集し、各指定難病に関して、データ登録システムへの入力項目及び入力様式(ウェブ形式(システムへの組み込み)、紙形式(臨床調査個人票))を作成する。」としていたが、入力項目に関しては十分に整理することができなかつた。また、「システムの試作を行い、問題点の描出を行うとともに、システムの最適化を行う」としていたが、行うことができなかった。医療情報に関するさまざまな国際標準や、各疾患に関する学術的な最新動向を反映させながら入力項目を吟味し、ネットワークによる情報伝送などでは安価で高度なセ

キュリティを確保できる新しいしくみを取り入れて、医療従事者や患者に負担のかからないシステム構築が望まれる。

F. 研究発表 (平成26年度分)

1. 論文発表

(1) Eslami A, Miyaguchi K, Mogushi K, Watanabe H, Okada N, Shibuya H, Mizushima H, Miura M, Tanaka H. PARVB overexpression increases cell migration capability and defines high risk for endophytic growth and metastasis in tongue squamous cell carcinoma. Br J Cancer. 2014 Nov 25. doi: 10.1038/bjc.2014.590.

(2) 水島洋、佐藤洋子、飯島久美子 ニュートリゲノミクスとニュートリショナルジェネティクス—遺伝子解析による栄養指導の可能性 遺伝 2015 No1. PP42-46 (2015)

(3) 水島洋 医療クラウドと移動端末の可能性と課題 —コスト、セキュリティ、安定性、拡張性— 月刊新医療 2014年7月号

(4) 水島洋 田辺麻衣、金谷泰宏. 医療情報データベースと希少疾患治療薬の開発 Yakugaku Zasshi. 2014;134(5):599-605. PMID: 24790040

(5) 金谷泰宏、王子野麻代. 難病. ナーシング・グラフィカ 健康支援と社会保障② 公衆衛生. 2015.1. P183-192

(6) Nakatani E, Nishimura T, Zhou B, Kaneda H, Teramukai S, Nagai Y, Fukushima M, Kanatani Y. Temporal and regional variations in sporadic Creutzfeldt-Jakob disease in Japan, 2001-2010. Epidemiology and infection. 2014 Jun 24:1-6

2. 学会発表

(1) Hiroshi MIZUSHIMA Dengue Fever Outbreak in JAPAN. APAN / TEIN Medical Conference 2015/3/1 Fukuoka

(2) Hiroshi MIZUSHIMA Dengue Fever Outbreak in JAPAN. APAN Medical

Teleconference 2014/11/11 APAN
MedicalWG Teleconference

(3) Hiroshi MIZUSHIMA, Yoko SATO, Mai TANABE, Kumiko IJIMA, Yasuhiro KANATANI
New legal structure and National Registry system for Rare disease (Nambyo) in JAPAN.
International Rare Disease Research Consortium (IRDIRC) conference
2014/11/7-9 Shenzhen, China

(4) Hiroshi MIZUSHIMA Yoko SATO, Mai TANABE, Kumiko IJIMA, Yasuhiro KANATANI
International collaboration for a National Registry for Rare Diseases in Japan (Nambyo) Clinical Information Modeling Initiative (CIMI) 2014/11/1-3
Amsterdam

(5) Hiroshi MIZUSHIMA, Y. Ishimine, N. Harada, Y. Kanatani Cloud System for Information Management in Disaster The 12th Asia Pacific Conference on Disaster Medicine 2014/09/17 Tokyo

(6) H. Mizushima Government Challenges and Initiatives on Rare Diseases in Asia DIA conference 2014/06/18 San Diego

(7) H. Mizushima Expression Analysis of Health Markers and Early Disease Markers Seminar at Health Longevity Inc 2014/6/16 San Diego

(8) Y. Kanatani H. Mizushima
Development of evidence-based technical guidance and education programs for the advancement of health and disaster risk management capabilities group. HPA2 conference 2014/5/24 WashintonDC

(9) 水島洋 モバイル活動量計やウェアラブルの今後の動向と、個人データの課題
第4階未来大学メディカルICT研究会
2015/3/2 函館

(10) 水島洋、佐藤洋子、田辺麻衣、金谷泰宏 難病患者情報の収集と創薬への期待

NORTH インターネットシンポジウム
2015/2/27 札幌

(11) 水島洋、インターネット上の個人健康データの課題 NORTH インターネットシンポジウム 2015/2/27 札幌

(12) 水島洋 「モバイルヘルスの現状と将来展望」平成26年度 第4回医療福祉機器技術事業化交流会 2015/1/20 広島

(13) 水島洋 佐藤洋子 田辺麻衣 金谷泰宏 ドラッグレポジショニングやオミックスを用いた希少疾患・難病における創薬
日本製薬医学会 製薬医学教育プログラム
2014/12/20 11:00-12:00 東京医科歯科大学

(14) 水島洋 佐藤洋子 田辺麻衣 金谷泰宏 希少疾患・難病対策の国際動向および患者会による創薬支援 日本製薬医学会 製薬医学教育プログラム 2014/12/13 13:40-15:10 東京医科歯科大学

(15) 水島洋、田辺麻衣、佐藤洋子、金谷泰宏 「オーファンドラッグ開発推進に向けた国内、国際連携」第35回 日本臨床薬理学会 シンポジウム 2014/12/4 松山

(16) 水島洋、田辺麻衣、佐藤洋子、飯島久美子、金谷泰宏 災害と希少疾患難病のためのクラウド型情報システム 第36回インターネット技術研究委員会 (ITRC) 11月26日 鳥取県倉吉市

(17) 水島洋、田辺麻衣、佐藤洋子、飯島久美子、金谷泰宏 国内外における希少疾患登録の現状と課題 精神神経治療開発研究費 Remudy 木村班 班会議 2014/11/27 東京

(18) 水島洋 欧州における希少疾患登録と標準化 (CIMI/JRC 訪問報告) Archytype 研究会 2014/11/24 東京

(19) 水島洋、田辺麻衣、佐藤洋子、金谷泰宏 難病登録システムの構造と機能 日本公衆衛生学会 シンポジウム 「新たな難病制度における疾病登録の意義」2013/11/6 宇都宮

(20) 水島洋 クラウドを活用した病院情報システムの展望 私立医科大学放射線技師長会 2014/10/24 函館

(21) 水島洋 ゲノムデンティストのための最新遺伝子事情 東京医科歯科大学歯学部同窓会特別講演会 2014/9/28 東京

(22) 水島洋 モバイルヘルスの進展、課題と展望 第2階モバイルヘルスケア研究会セミナー 2014/9/19 医療機器センター

(23) 佐藤洋子, 水島洋, 金谷泰宏 特定疾患治療研究事業における臨床個人調査票の体系的解析(新規登録から) 運動失調症の医療基盤に関する調査研究運動失調症の分子病態解明・治療法開発に関する研究合同ワークショップ 2014/7/31 東京

(24) 水島洋, 佐藤洋子, 金谷泰宏 特定疾患治療研究事業における臨床個人調査票の体系的解析(更新登録から) 運動失調症の医療基盤に関する調査研究運動失調症の分子病態解明・治療法開発に関する研究合同ワークショップ 2014/7/31 東京

(25) 水島洋 ビッグデータを活用した高齢者のための支援システム 高齢者住宅セミナー 2014/7/30 東京

(26) 水島洋 難病登録の改革と国際動向 第2回希少疾患患者登録ワークショップ 2014/07/25 東京

(27) 水島洋 活動量計を利用した健康支援 ITヘルスケア学会 2014/5/25 東京

(28) 水島洋, 佐藤洋子, 田辺麻衣, 金谷泰宏 患者データベース ビッグデータ解析の世界動向 日本神経学会 2014/5/22 福岡

(29) 水島洋 希少疾患・難病と災害のためのクラウド型情報システム 日本医療福祉クラウド協会 (MeWCA) シンポジウム 2014/05/15 東京

(30) 水島洋, 田辺麻衣, 佐藤洋子, 金谷泰宏 臨床研究の基礎となる難病患者データベースの重要性と今後の展望 日本小児科学会 2014/4/11 名古屋

(31) 金谷泰宏. 新たな難病制度における疾病登録の意義. 第73回日本公衆衛生学会総会; 2014年10月; 栃木. 日本公衆衛生雑誌. 2014; p71-73 (10 特別付録)

(32) 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; 2013 July 7-10; Sydney, Australia.

F. 知的財産権の出願・登録状況

1. 特許取得 なし
2. 実用新案登録 なし
3. その他 なし

図 1a ローカル環境における入力ソフト入力画面

稀少・難治性疾患登録データベース

神経分野 001.球脊髄性筋萎縮症 (新規)

保存 PDF出力

基本情報 発症と経過 臨床所見 検査所見 重症度 治療その他

氏名 姓(漢字) 名(漢字) 姓(かな) 名(かな)

住所 郵便番号 住所

生年月日等 生年月日 西暦 年 月 日 性別 男 女
出生市区町村

出生時氏名(変更のある場合) 姓(漢字) 名(漢字) 姓(かな) 名(かな)

家族歴 近親者の発症者の有無 あり なし 不明
発症者続柄 父 母 子 同胞(男性) 同胞(女性) 祖父(父方) 祖母(父方)
祖父(母方) 祖母(母方) いとこ その他 続柄
両親の近親結婚 あり なし 不明 詳細:

発病時の状況 発症年月 西暦 年 月

社会保障 介護認定 要介護 要支援 なし 要介護度 0 1 2 3 4 5

生活状況 移動の程度 歩き回るのが問題はない いくらか問題がある 寝たきりである
身の回りの管理 洗面や着替えに問題はない いくらか問題がある 自分でできない
ふだんの活動 問題はない いくらか問題がある 行うことができない
痛み/不快感 ない 中程度ある ひどい

図 1b ソフトからの出力 PDF 例

臨床調査個人票 001.球脊髄性筋萎縮症 (新規)

■基本情報

氏名 姓(漢字) 水島 名(漢字) 洋 姓(かな) みずしま 名(かな) ひろし

住所 郵便番号 351-0197 住所 埼玉県和光市南2-3-6

生年月日等 生年月日 西暦 2005 年 3 月 16 日 性別 1.男 2.女
出生市区町村 和光市
出生時氏名(変更のある場合) 姓(漢字) 名(漢字) 姓(かな) 名(かな)

家族歴 1.あり 2.なし 3.不明
近親者の発症者の有無 発症者続柄 1.父 2.母 3.子 4.同胞(男性) 5.同胞(女性) 6.祖父(父方) 7.祖母(父方)
8.祖父(母方) 9.祖母(母方) 10.いとこ 11.その他 続柄
両親の近親結婚 1.あり 2.なし 3.不明 詳細:

発病時の状況 発症年月 西暦 2014 年 3 月

社会保障 介護認定 1.要介護 2.要支援 3.なし 要介護度 1 2 3 4 5

生活状況 移動の程度 1.歩き回るのが問題はない 2.いくらか問題がある 3.寝たきりである
身の回りの管理 1.洗面や着替えに問題はない 2.いくらか問題がある 3.自分でできない
ふだんの活動 1.問題はない 2.いくらか問題がある 3.行うことができない
痛み/不快感 1.ない 2.中程度ある 3.ひどい
不安/ふさぎ込み 1.問題はない 2.中程度 3.ひどく不安あるいはふさぎ込んでいる

連絡事項

■発症と経過 経過 1.進行性 2.進行後停止 3.軽快 4.その他 その他

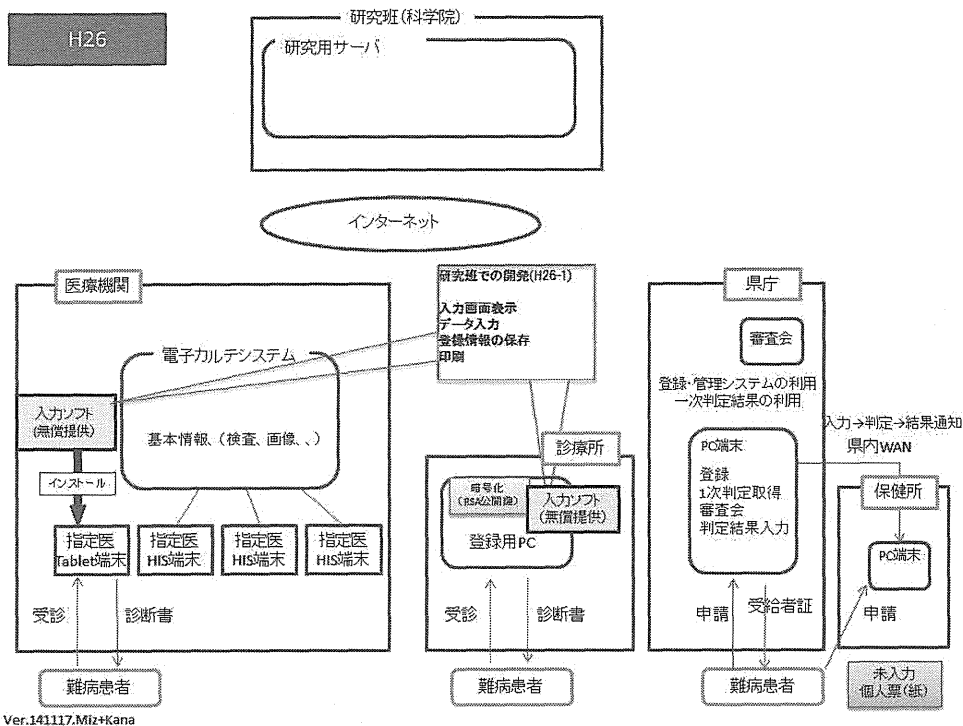
■臨床所見 球症状 嚥下障害 1.あり 2.なし 構音障害 1.あり 2.なし
舌萎縮 1.あり 2.なし
反射 四肢の腱反射の低下 1.あり 2.なし

運動系 下位運動ニューロン症候 1.あり 2.なし 部位 1.脳神経領域 2.頸部・上肢領域 3.体幹領域 4.腰部・下肢領域

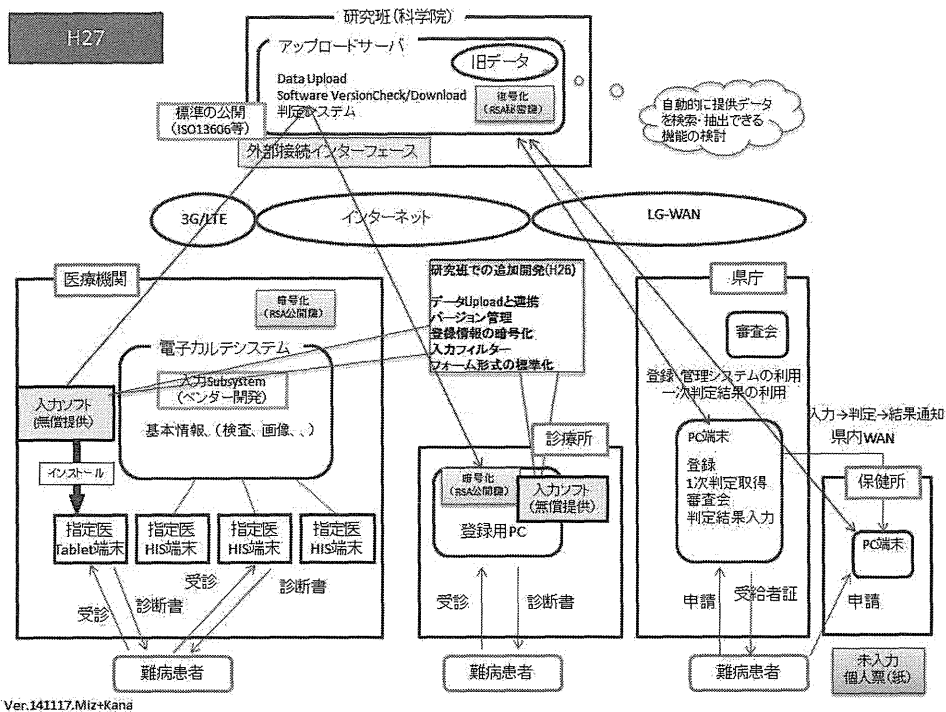
■神経外路症候 手指振戦 1.あり 2.なし
アンドロゲン不全症候 女性化乳房 1.あり 2.なし 3.なし 睾丸萎縮 1.あり 2.なし
女性緑皮膚変化 1.あり 2.なし

図2 ローカル入力版および 病院情報システムと連携した入力システムの今後の展望

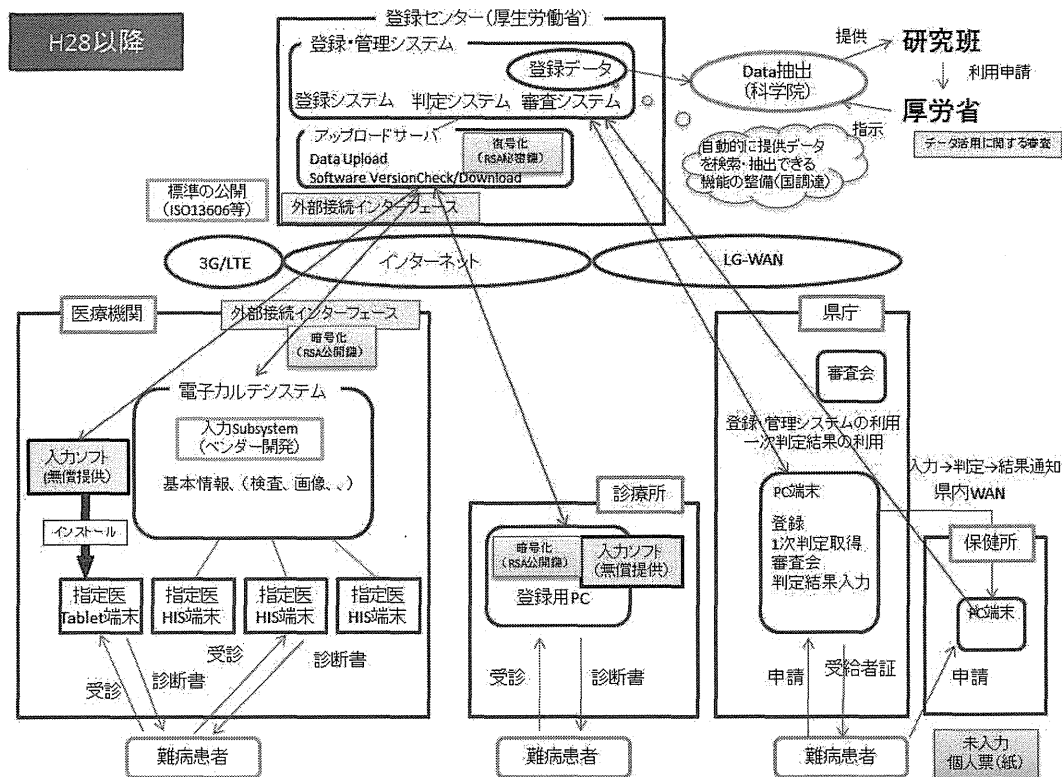
今回開発したローカル入力ソフトにおける運用



アップロードサーバーを用いた運用



将来的に 電子カルテメーカーによる実装



Ver.141117.Miz+Kana

図3 Genomic Matchmaker プロジェクト (Global Alliance より)

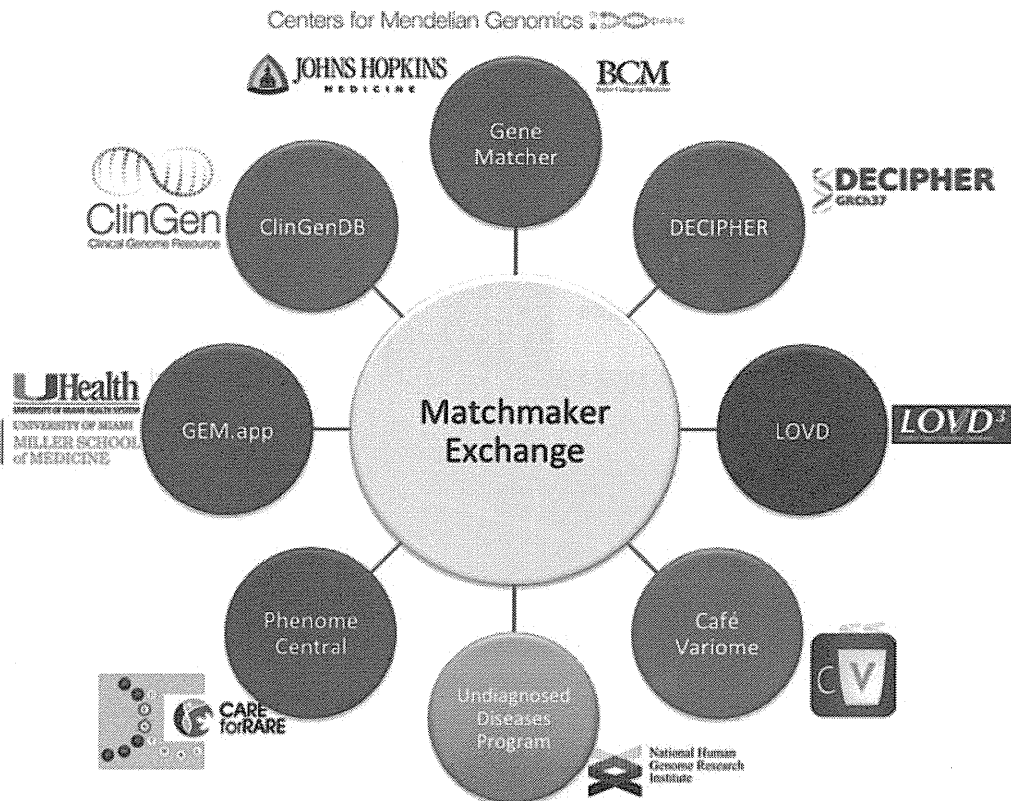


図4 EUのJRCにおける希少疾患共通登録プロジェクト

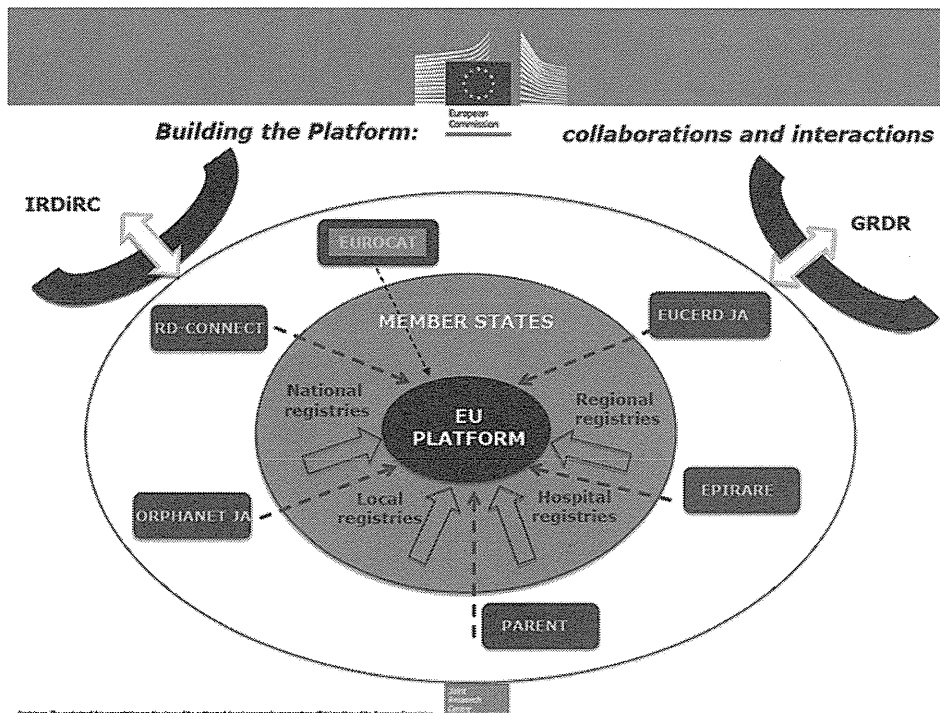
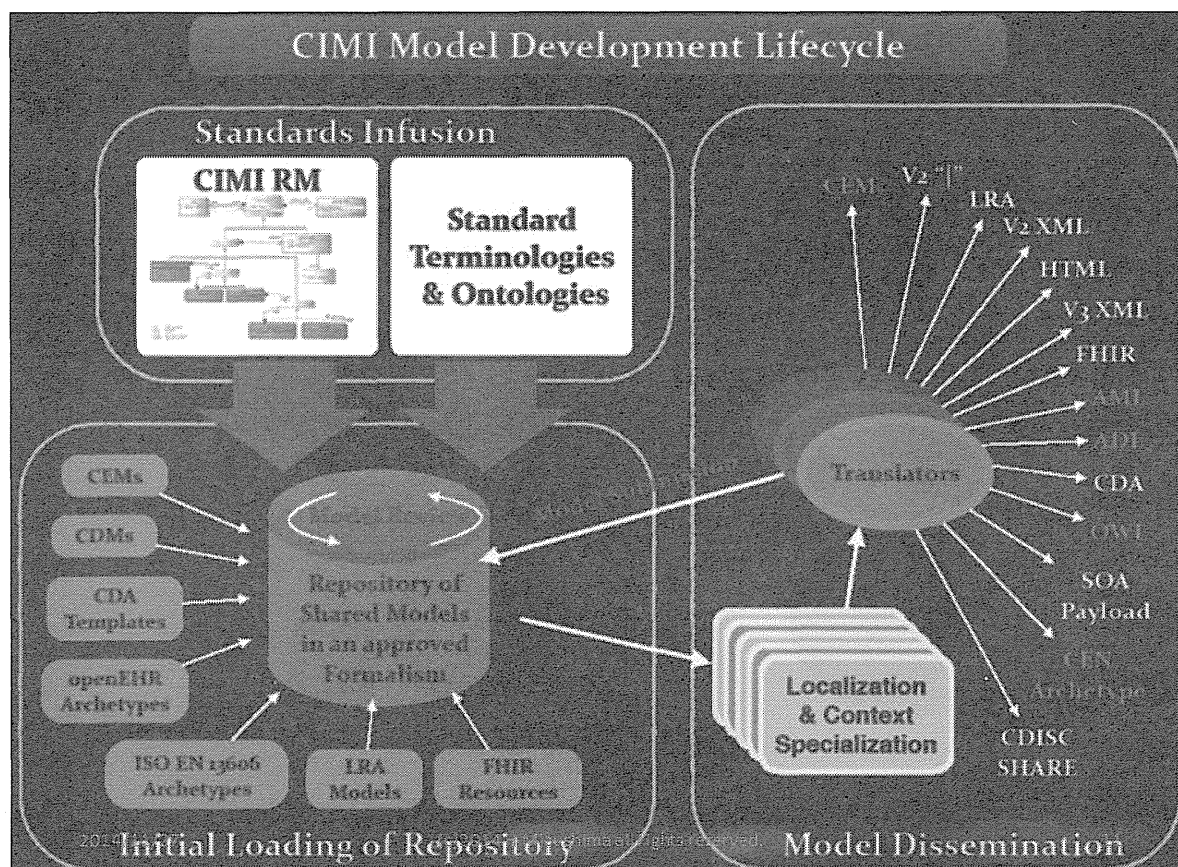


図5 CIMIにおけるモデリング



資料1 疾患登録管理構築ガイドライン（本編 および 別冊）

疾患登録管理構築ガイドライン

本編

厚生労働科学研究費補助金 難治性疾患等克服研究事業
(難治性疾患等政策研究事業 (難治性疾患政策研究事業))

「今後の難病対策のあり方に関する研究」研究班

平成 26 年 12 月 20 日

目次

1.	背景	2
2.	本書の目的、想定する読者	3
3.	疾患登録システム全体構造	3
3.1.	テストベッドサンプル開発の関係	4
3.2.	開発までの流れ	5
3.3.	業務アプリ開発の流れ	5
4.	データ整理表の作成	8
4.1.	Excel によるデータ整理	8
4.2.	構造を意識した疾病データ項目整理	9
4.2.1	全体構造の設計	9
4.3.	データ整理表に対する外部意見の集約	14
5.	外部機能とのインターフェース	15
5.1.	疾患診断ロジック設定	15
5.2.	重症度診断ロジック設定	15
5.3.	国際的な判定基準の参照	15
6.	バリデーション	16
6.1.	バリデーションの種類	16
6.2.	共通のバリデーション処理	16
6.3.	疾患別バリデーションフィルタ作成	17
7.	画面作成	18
7.1.	画面制御データ作成	18
7.2.	疾病構造情報	18
7.3.	HTML テンプレート自動生成コマンド	18
7.4.	表示ロジック	18
7.5.	画面内計算値の反映	18
7.6.	HTML テンプレートの保管場所	18
8.	システム登録	19
8.1.	構造データの疾病データベースへの登録	19
9.	運用試験	20
9.1.	テストベッドの運用	20
10.	疾患構造管理エディタの利用	21

1. 背景

我が国は、かつて世界中のどの国でも経験したことがない超高齢化社会となり、高齢者の健康確保、未成年者の健全な成育、そして現役世代の体力の維持が同時並行的な課題となっている。個々人の意識付けや家庭・地域での対応を始め、医療機関における対応、国や自治体の役割も重要性を増している。また、これらに配慮しつつ、国や地方の財政、家計を維持することも、重要な課題として認識されなければならない。一方、高度な情報ネットワーク環境の発展もまた著しく、ビッグデータとして日々蓄えられる膨大なデータ量は、我が国の健康・医療関連の研究開発や政策・施策の立案、運用に資するものとなりつつある。

過去の情報処理では、計算能力やデータ領域の制限があり、いかにデータを絞り込んで減らすのか、いかにデータを整理するのかに腐心してきた。そうした工夫の連続が、今に至る情報処理技術の発展に生かされてきたが、今や情報処理技術はさらに大きく発展し、データを減らしたり、整理したりすることなく、いかなるデータもすべてため込み、そのまま即使用、という動きが主流となりつつある。Google に代表される、ビッグデータ活用の基本的な技術は、過去の考え方であった、「賢い提供側と賢い利用者」という考え方を、「使用者が賢ければなんでもできる」という考え方に情報処理の方向を大きく変えてしまったといえる。

健康、医療の世界にもそうした技術の影響は波及しつつある。特に、希少・難治性疾患のように、原因や治療法がわからず、日々情報が更新されていながら、一方で個々の国家内での症例が少ない分野では、国際的な連携によってビッグデータを蓄積し、臨床所見や予後の推移を見守ることで、治療や創薬が大きく発展することが期待されている。そうした基盤に、新たな情報処理基盤が力を発揮するのではないかと考えられる。

本書は、希少・難治性疾患の疾患情報や診断基準を登録し、豊かな柔軟性、拡張性、そして安全性を確保することが可能で、将来にわたって継続可能な情報処理基盤を目標として検討した、疾患データ登録テストベッドの構築と、その上で動作させる検証用サンプルの開発過程から導いた、疾患情報管理のノウハウを取りまとめたものである。