

医師特定番号 () 勤務先 () 担当科 () 担当医 () 担当科長 () 担当部長 () 担当課長 ()

■ 人工呼吸器に関する事項 (使用者のみ記入)

使用の有無	1.あり 2.なし			
使用期間	開始	年	月	継続の理由
経路	1.気管切開を介した人工呼吸器 2.鼻マスクまたは面マスクを介した人工呼吸器			
実行状況	1.開閉が実行 2.開閉が制限的に行われる 3.開閉が実行 4.実行が行われていない			
患者の状態	食事	<input type="checkbox"/> 自立 <input type="checkbox"/> 部分介助 <input type="checkbox"/> 全介助	車椅子にトート間の移動	<input type="checkbox"/> 自立 <input type="checkbox"/> 部分介助 <input type="checkbox"/> 部分介助 <input type="checkbox"/> 全介助
	歩行	<input type="checkbox"/> 自立 <input type="checkbox"/> 部分介助/不可	トイレ移動	<input type="checkbox"/> 自立 <input type="checkbox"/> 部分介助 <input type="checkbox"/> 全介助
	入浴	<input type="checkbox"/> 自立 <input type="checkbox"/> 部分介助/不可	歩行	<input type="checkbox"/> 自立 <input type="checkbox"/> 部分介助 <input type="checkbox"/> 部分介助 <input type="checkbox"/> 全介助
	浴衣着脱	<input type="checkbox"/> 自立 <input type="checkbox"/> 部分介助 <input type="checkbox"/> 不可	排便	<input type="checkbox"/> 自立 <input type="checkbox"/> 部分介助 <input type="checkbox"/> 全介助
	排便コントロール	<input type="checkbox"/> 自立 <input type="checkbox"/> 部分介助 <input type="checkbox"/> 全介助	排尿コントロール	<input type="checkbox"/> 自立 <input type="checkbox"/> 部分介助 <input type="checkbox"/> 全介助

医師特定番号 ()

医師特定番号 ()

医師特定番号 ()

医師特定番号 ()

医師特定番号 ()

*呼吸器の作動・停止等には、必ず事前に確認を行い、医師や看護師等の指示に従って行うこと。また、呼吸器の作動・停止等は、必ず事前に確認を行い、医師や看護師等の指示に従って行うこと。

*呼吸器の作動・停止等には、必ず事前に確認を行い、医師や看護師等の指示に従って行うこと。また、呼吸器の作動・停止等は、必ず事前に確認を行い、医師や看護師等の指示に従って行うこと。

*呼吸器の作動・停止等には、必ず事前に確認を行い、医師や看護師等の指示に従って行うこと。また、呼吸器の作動・停止等は、必ず事前に確認を行い、医師や看護師等の指示に従って行うこと。

300-4 IgG4関連疾患 (IgG4関連腎炎・膵炎および呼吸器疾患) 新規 更新

■ 基本情報

受診番号 ()

姓 (漢字) () 姓 (カタカナ) () 名 (カタカナ) ()

年齢 ()

性別 ()

出生日 () 年 () 月 () 日 ()

出生地 ()

出生地 ()

出生地 ()

出生地 ()

出生地 ()

出生地 ()

出生地 ()

出生地 ()

■ 診断基準に関する事項

症状の概要、経過、特記すべき事項など

()

()

()

A. 症状・所見

1. 診断・再診断・再発の経緯 (3ヶ月以上、再発に2ヶ月以上の期間を認める) 1.該当 2.非該当 3.不明

2. 血液学的に病状の重症 (CRP 10 mg/dL 以上) を認める 1.該当 2.非該当 3.不明

3. 診断基準を満たす 1.該当 2.非該当 3.不明

B. 検査結果

以下の項目を鑑別し、全て条件に適合 例外であった場合には0を記入する。 1.全て除外 2.除外不可 3.不明

コヒーレント増強 抗核抗体陽性 抗CCP抗体陽性 抗RNP抗体陽性 抗Ro抗体陽性 抗SSA抗体陽性 抗SSB抗体陽性

＜更新のカテゴリ＞ (該当する項目に0を記入する)

1. 既往の病歴を鑑別し、全て条件に適合 例外であった場合には0を記入する。 1.有り 2.なし 3.不明

2. 既往の病歴を鑑別し、全て条件に適合 例外であった場合には0を記入する。 1.有り 2.なし 3.不明

■ 臨床経過 (該当する項目に0を記入する)

治療開始日時 ()

経過 ()

経過 ()

アレルギー歴

アレルギー性鼻炎 アレルギー性皮膚炎 アレルギー性気管支炎 その他

1.あり 2.なし 3.不明

■ 重症度分類に関する事項

ステロイド治療の必要性 (ステロイド治療開始後6ヶ月間の経過観察が必要) 1.該当 2.非該当 3.不明

ステロイド治療の必要性 (ステロイド治療開始後6ヶ月間の経過観察が必要) 1.該当 2.非該当 3.不明

ステロイド治療の必要性 (ステロイド治療開始後6ヶ月間の経過観察が必要) 1.該当 2.非該当 3.不明

ステロイド治療の必要性 (ステロイド治療開始後6ヶ月間の経過観察が必要) 1.該当 2.非該当 3.不明

Child-Pugh 分類 (該当する項目に0を記入する)

1. A (5~6点) 2. B (7~9点) 3. C (10~15点)

肝臓 ()

胆嚢 ()

腹水 ()

INR ()

血清アルブミン ()

プロトロンビン時間 ()

CRP 重症度分類 (該当する項目に0を記入する)

1. CRP < 30 2. CRP 30~50 3. CRP > 50

4. CRP < 10 5. CRP 10~20 6. CRP > 20

■ 人工呼吸器に関する事項 (使用者のみ記入)

使用の有無 ()

使用期間 ()

経路 ()

実行状況 ()

【XCD 確定診断シートマップ】該当する項目に□を記入する

Table with columns for birth date (出生年月日), sex (性別), and height (身長). It includes checkboxes for various age-related conditions and height categories.

■ 人工呼吸器に関する事項 (使用者のみ記入)

Table with columns for start date (開始年月), indication (使用理由), and respiratory rate (呼吸数). It details the use of artificial respiration, including reasons like asphyxia or apnea, and specific respiratory rates.

Form for recording the attending physician's name (当院医師名) and the general physician's name (産科医師名). It includes fields for name, address, and contact information.

※本診断シートは、確定診断、経過観察等に用いる。確定診断は「確定診断」欄に「確定診断」と記載すること。本診断シートの使用には、必ず医師の同意を得なければならない。

新規 更新

301 異型ジストロフィー

■ 基本情報

Form for basic information including patient ID (受診者番号), date of birth (生年月日), sex (性別), and address (住所). It also includes fields for clinical history (病歴) and physical examination (身体所見).

■ 診断基準に関する事項 (更新) 経緯で診断が確定したものを○かつ□を付し、レベル、コンセンサス、遺伝子検査と臨床所見と一致しているかを記載する。

症状の経過、経過、特長すべき事象など

Form for clinical criteria (診断基準) with sections A (定義), B (診断基準), and C (除外診断). It lists specific criteria for diagnosis and exclusion, such as laboratory findings and clinical features.

D. 家系図

Table for pedigree information with columns for consanguinity (近親婚) and sex (性別).

<診断のカテゴリ> (該当する項目に□を記入する)

Form for diagnostic categories including fields for definition (Definition), probability (Probability), and inheritance mode (遺伝様式).

<典型的な所見から診断が可能なもの>

Form for typical findings leading to diagnosis, including sections for 1) Pathological findings (病理所見) and 2) Stargardt type (スターガット型).

Form for Stargardt type with checkboxes for clinical features (B-1) and laboratory findings (B-2).

2) Stargardt 型

Form for Stargardt type with checkboxes for clinical features (B-1) and laboratory findings (B-2).

3) オルト型異型ジストロフィー

Form for orthotype variant with checkboxes for clinical features (B-1) and laboratory findings (B-2).

4) 顔面ストロフィー、および顔面神経性ストロフィー

<診断の要件>

B-0 顔面神経 (B-1) 電気生理学的検査: ENGも必要とし、①～④のうち3つ以上の項目を満たす	1.該当 2.非該当 3.不明
B-1 顔面神経 (B-1): ほとんどが感覚神経の、電気生理学的検査 (顔面神経伝導速度測定、誘発筋電位) による異常 (色覚の低下、痛覚の低下、温度覚の低下) などが見られることあり、などさまざまな異常を認める	1.該当 2.非該当 3.不明
B-2 アクソレイゼン染色法 (必要): 顔面神経に対して window defect による顕微鏡的、顔面毛細血管造影による異常 (血管の拡張、収縮) により異常を認める。必要に応じて造影剤を用いて造影を行う。	1.該当 2.非該当 3.不明
B-3 電気生理学的検査 (必要): ENGにて顔面神経の伝導速度測定、顔面筋電位の測定を行うことあり、顔面神経性ストロフィー、顔面神経性顔面神経麻痺の診断に有用である。	1.該当 2.非該当 3.不明
B-4 OCT (必要): OCTによる顔面神経の断面積測定、顔面神経の萎縮化が認められる。	1.該当 2.非該当 3.不明

5) X線検査 (X線造影) 血管造影検査

<診断の要件>

B-0 顔面神経 (B-1) 電気生理学的検査の項目とB-0 (B-1) でいずれも以下の項目を満たす	1.該当 2.非該当 3.不明
B-1 顔面神経 (必要): 顔面神経の中心部を造影する。造影剤は顔面神経の上位の血管造影に用いる造影剤と異なる造影剤を用いる。造影剤は顔面神経の中心部を造影する。	1.該当 2.非該当 3.不明
B-2 アクソレイゼン染色法 (必要): 顔面神経に対して window defect による顕微鏡的、顔面毛細血管造影による異常 (血管の拡張、収縮) により異常を認める。必要に応じて造影剤を用いて造影を行う。	1.該当 2.非該当 3.不明
B-3 電気生理学的検査 (必要): ENGにて顔面神経の伝導速度測定、顔面筋電位の測定を行うことあり、顔面神経性ストロフィー、顔面神経性顔面神経麻痺の診断に有用である。	1.該当 2.非該当 3.不明
B-4 OCT (必要): OCTによる顔面神経の断面積測定、顔面神経の萎縮化が認められる。	1.該当 2.非該当 3.不明

6) 中心性顔面神経性顔面神経性ストロフィー

<診断の要件>

B-0 顔面神経 (B-1) 電気生理学的検査の項目とB-0 (B-1) でいずれも以下の項目を満たす	1.該当 2.非該当 3.不明
B-1 顔面神経 (必要): 顔面神経の中心部を造影する。造影剤は顔面神経の上位の血管造影に用いる造影剤と異なる造影剤を用いる。造影剤は顔面神経の中心部を造影する。	1.該当 2.非該当 3.不明
B-2 アクソレイゼン染色法 (必要): 顔面神経に対して window defect による顕微鏡的、顔面毛細血管造影による異常 (血管の拡張、収縮) により異常を認める。必要に応じて造影剤を用いて造影を行う。	1.該当 2.非該当 3.不明
B-3 電気生理学的検査 (必要): ENGにて顔面神経の伝導速度測定、顔面筋電位の測定を行うことあり、顔面神経性ストロフィー、顔面神経性顔面神経麻痺の診断に有用である。	1.該当 2.非該当 3.不明
B-4 OCT (必要): OCTによる顔面神経の断面積測定、顔面神経の萎縮化が認められる。	1.該当 2.非該当 3.不明

■ 重症度分類に関する事項

重症度分類の重症度は以下の通り	1.該当 2.非該当 3.不明
-----------------	-----------------

■ 人工呼吸器に関する事項 (使用者のみ記入)

使用の有無	1.あり
開始時期	西暦 年 月 日 開始の場所
種類	1.常時使用を要した人工呼吸器 2.常時使用を要しない人工呼吸器
使用状況	1.常時使用 2.夜間・睡眠時に使用 3.その他 ()

新規 更新

302 レーベル遺伝性神経痛

■ 基本情報

受診番号	氏名(漢字)	姓(かな)	名(かな)
性別	年齢	性別	年齢
生年月日	西暦 年 月 日	性別	1.男 2.女
出生地(都府県)	出生年月	出生地	出生地
出生時体重	出生身長	出生時体重	出生身長
家族歴	1.あり 2.なし 3.不明 兄弟姉妹の人数 兄弟 兄弟 兄弟 (性別) 兄弟 (性別) 兄弟 (性別) 兄弟 (性別) 兄弟 (性別) 兄弟 (性別) 兄弟 (性別) 兄弟 (性別) 兄弟 (性別) 兄弟 (性別)		
発症年月	西暦 年 月 日	発症の場所	1.あり 2.なし
発症状況	1.発症後 2.発症前 3.不明		
発症の経過	1.発症から経過が良好である 2.発症から経過が不良である 3.発症から経過が不明である		
発症の原因	1.発症の原因が不明である 2.発症の原因が不明である 3.発症の原因が不明である		
発症の経過	1.発症から経過が良好である 2.発症から経過が不良である 3.発症から経過が不明である		
発症の原因	1.発症の原因が不明である 2.発症の原因が不明である 3.発症の原因が不明である		

■ 診断基準に関する事項

症状の頻度、経過、特徴すべき事項など	
--------------------	--

A. 症状

① 急性・亜急性・慢性、両側性、無痛性の顔面神経痛と中心性顔面神経痛 (両側性顔面神経痛の場合もあるが、顔面神経痛に限定し、顔面神経痛から区別する。両側性顔面神経痛に限定する)	1.該当 2.非該当 3.不明
② 急性・亜急性・慢性の顔面神経痛と中心性顔面神経痛 (両側性顔面神経痛に限定する。両側性顔面神経痛に限定する)	1.該当 2.非該当 3.不明
③ 慢性・持続性顔面神経痛と中心性顔面神経痛 (両側性顔面神経痛に限定する。両側性顔面神経痛に限定する)	1.該当 2.非該当 3.不明

B. 検査所見

① 特定の顔面神経に由来するミトコンドリア遺伝子変異を認める (該当する項目に記号を記入する)	1.該当 2.非該当 3.不明
② 顔面神経痛の診断に有用な検査結果を認める ()	1.該当 2.非該当 3.不明
③ 急性・亜急性・慢性の顔面神経痛と中心性顔面神経痛 (両側性顔面神経痛に限定する。両側性顔面神経痛に限定する)	1.該当 2.非該当 3.不明

C. 鑑別診断

以下の病名を鑑別し、全て除外できる。除外できなかった病名に記号を記入する	1.全て除外 2.除外不可 3.不明
① 特発性顔面神経痛	<input type="checkbox"/> 特発性顔面神経痛
② 慢性顔面神経痛	<input type="checkbox"/> 慢性顔面神経痛
③ 急性顔面神経痛	<input type="checkbox"/> 急性顔面神経痛
④ 慢性顔面神経痛	<input type="checkbox"/> 慢性顔面神経痛
⑤ 慢性顔面神経痛	<input type="checkbox"/> 慢性顔面神経痛

生活状況	食事	<input type="checkbox"/> 自由 <input type="checkbox"/> 部分介助 <input type="checkbox"/> 全介助	排泄コントロール	<input type="checkbox"/> 自由 <input type="checkbox"/> 部分介助 <input type="checkbox"/> 全介助
	入浴	<input type="checkbox"/> 自由 <input type="checkbox"/> 部分介助 <input type="checkbox"/> 全介助	歩行	<input type="checkbox"/> 自由 <input type="checkbox"/> 部分介助 <input type="checkbox"/> 全介助
	服薬管理	<input type="checkbox"/> 自由 <input type="checkbox"/> 部分介助 <input type="checkbox"/> 全介助	着脱	<input type="checkbox"/> 自由 <input type="checkbox"/> 部分介助 <input type="checkbox"/> 全介助
	睡眠コントロール	<input type="checkbox"/> 自由 <input type="checkbox"/> 部分介助 <input type="checkbox"/> 全介助	排泄コントロール	<input type="checkbox"/> 自由 <input type="checkbox"/> 部分介助 <input type="checkbox"/> 全介助

医師の氏名	〒 記号 市区町村 番 号 番 号 日 月 日
-------	-------------------------

※ 病名に由来する鑑別診断に、両側性顔面神経痛に限定する場合は、両側性顔面神経痛の項目に記号を記入する必要があります。
 ※ 両側性顔面神経痛に限定する場合は、両側性顔面神経痛の項目に記号を記入する必要があります。
 ※ 両側性顔面神経痛に限定する場合は、両側性顔面神経痛の項目に記号を記入する必要があります。
 ※ 両側性顔面神経痛に限定する場合は、両側性顔面神経痛の項目に記号を記入する必要があります。

<診断のカテゴリー> (該当する項目に記号を記入する)

① 確定診断 definite EBD: A. 症状の①をすべて満たす項目を満たし、かつB. 検査所見の①～④の全てを満たす
② 高度疑い probable EBD: A. 症状の①をすべて満たす項目を満たし、かつB. 検査所見の①～④の全てを満たす
③ 高度疑い possible EBD: A. 症状の①をすべて満たす項目を満たし、かつB. 検査所見の①～④の全てを満たす

■ 重症度分類に関する事項

重症度分類の重症度は以下の通り	1.該当 2.非該当 3.不明
-----------------	-----------------

■ 人工呼吸器に関する事項 (使用者のみ記入)

使用の有無	1.あり
開始時期	西暦 年 月 日 開始の場所
種類	1.常時使用を要した人工呼吸器 2.常時使用を要しない人工呼吸器
使用状況	1.常時使用 2.夜間・睡眠時に使用 3.その他 ()

生活状況	食事	<input type="checkbox"/> 自由 <input type="checkbox"/> 部分介助 <input type="checkbox"/> 全介助	排泄コントロール	<input type="checkbox"/> 自由 <input type="checkbox"/> 部分介助 <input type="checkbox"/> 全介助
	入浴	<input type="checkbox"/> 自由 <input type="checkbox"/> 部分介助 <input type="checkbox"/> 全介助	歩行	<input type="checkbox"/> 自由 <input type="checkbox"/> 部分介助 <input type="checkbox"/> 全介助
	服薬管理	<input type="checkbox"/> 自由 <input type="checkbox"/> 部分介助 <input type="checkbox"/> 全介助	着脱	<input type="checkbox"/> 自由 <input type="checkbox"/> 部分介助 <input type="checkbox"/> 全介助
	睡眠コントロール	<input type="checkbox"/> 自由 <input type="checkbox"/> 部分介助 <input type="checkbox"/> 全介助	排泄コントロール	<input type="checkbox"/> 自由 <input type="checkbox"/> 部分介助 <input type="checkbox"/> 全介助

医師の氏名	〒 記号 市区町村 番 号 番 号 日 月 日
-------	-------------------------

※ 病名に由来する鑑別診断に、両側性顔面神経痛に限定する場合は、両側性顔面神経痛の項目に記号を記入する必要があります。
 ※ 両側性顔面神経痛に限定する場合は、両側性顔面神経痛の項目に記号を記入する必要があります。
 ※ 両側性顔面神経痛に限定する場合は、両側性顔面神経痛の項目に記号を記入する必要があります。
 ※ 両側性顔面神経痛に限定する場合は、両側性顔面神経痛の項目に記号を記入する必要があります。

□ 新規 □ 更新

■ 基本情報

Form with fields for patient ID, name, sex, date of birth, symptoms, and medical history.

■ 診断基準に関する事項

症状の概要、経過、特記すべき事項など

Blank box for clinical notes.

A. 症状 (該当する項目に記号を記入する)

Form with checkboxes for symptoms like swelling, pain, and skin changes.

B. 検査結果

Form with checkboxes for test results like blood tests and imaging.

□ 新規 □ 更新

■ 基本情報

Form with fields for patient ID, name, sex, date of birth, symptoms, and medical history.

■ 診断基準に関する事項

症状の概要、経過、特記すべき事項など

Blank box for clinical notes.

A. 診断基準: EULARスコア (合計: 0)

Form with checkboxes for EULAR criteria like eosinophilia and vasculitis.

B. 検査結果

Form with checkboxes for test results like blood tests and imaging.

<診断のカテゴリー>

Form with checkboxes for diagnosis categories.

■ 発症と経過

Form with checkboxes for onset and course.

■ 重症度分類に関する事項

1) CT 表1. 末梢血好酸球増多(4倍倍率)以上を有する状態での分類 (該当する項目に記号を記入する)

Form with checkboxes for severity classification criteria.

- Checkboxes for criteria like organ damage and laboratory findings.

C. 診断診断

Form with checkboxes for diagnosis criteria.

<診断のカテゴリー> (該当する項目に記号を記入する)

Form with checkboxes for diagnosis categories.

■ 重症度分類に関する事項 (該当する項目に記号を記入する)

A. 呼吸器・自覚症状の障害

Form with checkboxes for respiratory and subjective symptoms.

B. 視覚障害

Form with checkboxes for visual impairment.

C. 神経障害

Form with checkboxes for neurological symptoms.

■ 人工呼吸器に関する事項 (使用者のみ記入)

Form with checkboxes for mechanical ventilation usage.

Form for medical history and contact information.

診断の分類基準

Form with checkboxes for classification criteria.

2) 好酸球性血管炎を合併している場合 (該当であれば記号とする)

Form with checkboxes for co-occurring eosinophilic vasculitis.

A. 原因

Form with checkboxes for causes of the disease.

診断診断

Form with checkboxes for diagnosis criteria.

■ 人工呼吸器に関する事項 (使用者のみ記入)

Form with checkboxes for mechanical ventilation usage.

Form for medical history and contact information.

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)))
分担研究報告書

難病患者データ登録システムの開発に関する研究

研究分担者 松山晃文(医薬基盤・健康・栄養研究所創薬資源部 部長)
秋丸裕司(医薬基盤・健康・栄養研究所難治性疾患治療開発・支援室 研究専門調整員)
坂田恒昭(塩野義製薬株式会社 シニアフェロー)
新谷歩(大阪大学大学院医学研究科医療統計学 教授)
研究協力者 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)

(研究要旨)

指定難病患者の疾患データの登録とデータ利活用のためH25年度に構築された難病患者データ登録システムは昨年度の第1次改修業務を経て第1次指定難病110疾病の一部のデータベースのみが暫定的に構築された状況であった。データ登録システムの本稼働に向けて、構築中の110疾病と第2次指定難病196疾病を含む分担研究班の承認が得られた306疾病の臨床調査個人票をシステムに反映するため、データベースの設計図であるデータ整理表を全臨床調査個人票の新規と更新から作成した。今年度の第2次改修業務にあたる改修業者にデータ整理表を委託して、306疾病(派生疾病を含め387疾病)のデータ登録システムの開発を完了した。また、本システムの特徴である一次診断(自動診断)の開発にも着手するため、臨床調査個人票に記載の診断基準と重症度分類に該当する項目を用いて診断ロジックフローを作成し、データベースの構築設計を行った。

データ登録システム動作上の課題が昨年度の改修時に見出されており、データ入力や処理を行うユーザーの立場からシステムインターフェイスの問題点、改善点を検証するためにデータ登録システムが稼働するサーバーPCを新たに導入した。システムの入力メニューごとに課題を抽出し、今回、改修対応をするべき項目を厚生労働省難病対策課と改修業者と共に検討を行い、改修業者を通して問題点をクリアにしてデータ入力がエラーなく実行でき、且つ入力データの確認が容易なデータ登録システムに改善した。

これにより一次診断を効率的に実行し、かつ難病患者データを経年的に集約してデータ利活用できる道が開けた。

A. 研究の目的

昭和47年4月から実施されている特定疾患治療研究事業における医療費助成対象疾患の患者データは医師が作成した臨床調査個人票(以下、調査票)を介して都道府県の担当者によりシステムに入力されていたが、

高度な医学的データが含まれていることから都道府県によって入力率に大きな格差を生じ(入力率全国平均約60%)、また経年的変化を追跡できるデータ形式ではないため治療法開発などに有効利用が困難な状況であった。

難病対策の抜本的改革により平成25年1月25日に取り纏められた「難病対策の改革について(提言)」では①難病患者データの入力率、精度の向上、②医療費助成の対象疾患や対象疾患の認定基準の見直しに対応、③公平安定的な医療費助成の仕組みを構築することが提言された。これに基づき、自動診断(一次診断)結果をもとにした医療費受給認定と登録データの研究利用(患者の経年的変化を追跡、国際機関との共同研究など)を目的として、特定疾患治療研究事業の対象56疾患の新・臨床調査個人票データをインターネット経由で登録する運用方式を採用した希少・難治性疾患登録データベースが開発された(平成25年9月～平成26年1月末)。

さらに、平成26年5月23日に成立した「難病の患者に対する医療等に関する法律」により平成26年10月21日には56特定疾患に由来する65疾病と新たな追加疾病45疾病の第1次指定難病110疾病が告示され、希少・難治性疾患登録データベース改修業務(以下、第1次改修)として110疾病の調査票に適応したデータベースの改修が行われた(平成26年12月～平成27年3月末)。しかし、第1次改修時点では以下の解決すべき5つの課題が残っている状況であった(表1参照)。

- (1) 110疾病新規および65疾病更新の運用版調査票と第1次改修データベースに不一致がみられる
- (2) 追加45疾病の更新はデータベースに構築されていない
- (3) 平成27年度7月1日から施行される第2次指定難病196疾病の新規・更新ともデータベースに未構築
- (4) 306疾病新規・更新の全診断ロジックが未構築
- (5) システム動作の不具合や入力インターフェイスに改善すべき点が認められる

本研究課題では、上記の課題を解消すべくH27年度に予定している「指定難病患者データベースシステムの開発に係る機能改修業務(以下、第2次改修)」(平成27年12月～平成28年3月末)の基本設計資料となる306疾病のデータ整理表と自動診断ロジックの作成、および入力インターフェイスの問題・改善箇所の検証を行うことを目的としている。

B. 研究方法

データベースの基本設計の元となる110疾病と196疾病の調査票の確定作業を研究班と行った後(研究課題「難病診断システムの開発に関する研究」参照)、調査票の全項目をデータベースに構築するための設計図である「データ整理表」の作成と「自動診断(一次診断)ロジック」の構築を下記項目1、2のように行った。

また、データベース構築以外にシステムの動作改善・不具合への対応、各入力メニューの入力インターフェイスの改善、さらに業務フローの見直しを項目3、4のように実施した。

1. データ整理表作成

調査票の問診項目を下記の6階層に、選択項目と自由記載項目は入力値1～49に配置し、各階層の全項目には100番ごとに固有の項目IDを付加した。

「タブ」、「カテゴリー」、「サブカテゴリー」、「質問/タイトル1」、「質問/タイトル2」、「入力値前テキスト」

各問診項目のデータ属性を8種類のデータ型(タブ、カテゴリー、サブカテゴリー、数値型、文字型、列挙型、2数値型、3数値型)で指定し、さらに単一選択、複数選択、単位、最小値、最大値、桁数、補足表示などの付加情報の紐付を行い、データベースに格納できるようにした。

1 疾病の新規と更新の項目を1つのデータ整理表に纏めて設計し、データ整理表に配置した項目が新規、あるいは更新のいずれかに該当するかを明示した。

2. 自動診断ロジックの組み込み

研究課題「難病診断システムの開発に関する研究」で示したように受給認定に関する診断のカテゴリーと重症度分類をそれぞれ満たせば認定対象、そうでない場合は非対象となる診断ロジックフローを作成した。さらに、診断ロジックフローの診断項目として抽出された各項目にデータ整理表で割付けられた項目IDを記載して、診断ロジックをデータベースに組み込むように構成した。

3. データ登録システムの課題検証

第1次改修時に改修課題として見出されたがH26年度内に未対応だった11の改善・不具合項目を富士テレコム(株)(以下、FTC)が改修する一方、システムの動作環境と同等スペックの新規サーバーを研究所内に導入し、ユーザーインターフェイスの視点から各入力メニューに対するデータ入力の問題点、システム動作の改善点など詳細に検証し、第2次改修の追加課題として難病対策課(H27年10月より疾病対策課から課名変更)に提示し、FTCに改修を依頼した。

4. 入力業務フローの見直し

システムの開発時には調査票の臨床データは医療機関がインターネットを經由してデータベースにアップロードすることを前提にして構築がされたが、臨床データを入力端末とデータサーバーとで双方向に遣り取りを行う際のセキュリティ上の問題が省内で懸念されたことから、入力の業務フローを見直すことになった。

(倫理面への配慮)

個人情報の取り扱い等、倫理規定に関連する事項はない。

C. 研究結果

1. データ整理表作成

第1次改修からの大きな変更点は、システムで疾病検索を行うため110疾病を14疾患群に分類して疾患群毎にデータ整理表を作成していた様式を疾患群とは別に1疾病1データ整理表に変更したことである。疾患群毎の作成では類似疾病に共通する診断項目を一つの項目IDで管理することで項目IDを削減できるメリットがある一方、データ整理表が膨大な項目IDを有して該当疾病の項目を検索・修正変更する際に非常に時間と手間が掛かるデメリットがある。これらを解消する目的で今回は1疾病1データ整理表の様式とした。

110疾病や196疾病には1調査票の中に派生疾病の診断基準が複数ある場合(下垂体前葉機能低下症、先天性副腎皮質酵素欠損症や先天性大脳白質形成不全症など)や小児期と成人期で別々の診断基準がある場合に該当しない項目が未入力のままになると診断ロジックが止まってしまう問題が発生するため、複数の診断基準がある疾病は別々の調査票で患者データを記入することにした。それにより110疾病は154疾病、196疾病は233疾病の調査票となり、合わせてデータ整理表も387疾病で作成した。

登録したデータを検索するため、第1次改修では110疾病を14疾患群に分類していたが(表2参照)、その内の「代謝(ライゾーム)分野」は「代謝分野」に変更し、「消化器(炎症性腸疾患)分野」と「消化器(肝胆臓)分野」は「消化器分野」に統合した。さらに、196疾病で分類が明確ではない疾病を「未分類」として疾病検索が可能になるように387疾病の疾患分野を再構成した(表3参照)。政府調達による第2次改修業