



図 2. 医療機関による新規疾患データの登録業務フローの一例 (H26 年度)

難病指定医がデータ入力を行い、登録証明書を発行するまでの業務フローを示す。

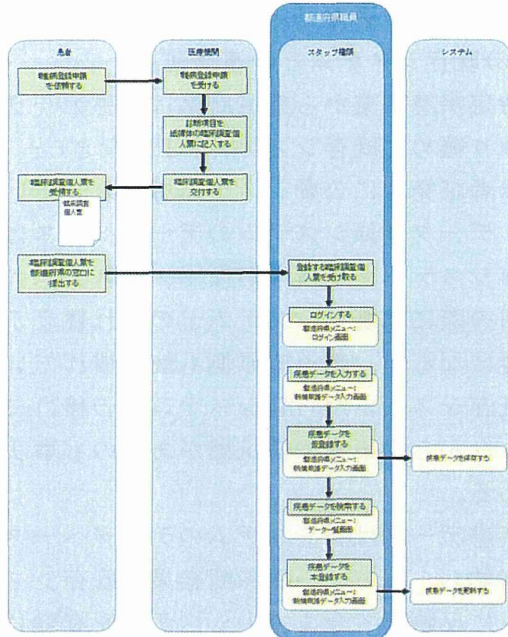


図 3. 都道府県による新規疾患データの登録業務フロー (H27 年度)

医療機関に代わり、都道府県がデータ入力を行う業務フローとなっている。更新申請のフローも同様。

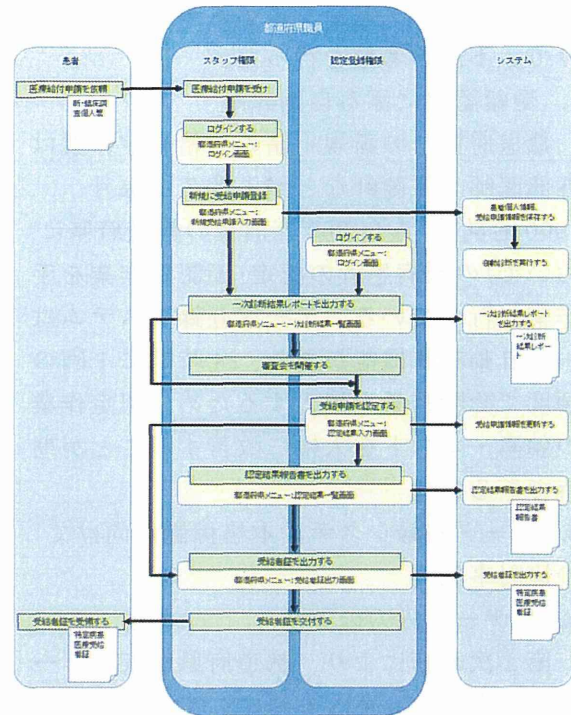


図 4. 医療給付認定業務フロー (H26、27 年度)

「登録証明書」は審査会で「不認定」となった場合に患者データをデータベースに保存した証明として都道府県より発行される業務フローへと変更になった。

自動診断を実行して医療給付認定となった患者への受給者証交付の業務フローは第 1 次改修時から変更はなく (図 4 参照)、保健所が代行する給付申請フロー、一次診断結果の審査会での差し戻し、および差し戻し再審査のフローも同様である。

#### D. 考察

指定難病 306 疾病 (派生疾病を含めて 387 疾病) のデータベースを構築できたことで、調査票を介した患者データの格納、患者の自然歴、位置情報、治療薬効果などをビッグデータとして活用できる体制が整った。医療費助成の目的からもデータ登録システムの一次診断が利用できるメリットが発揮できると考えられる。

今後のデータ登録システム本格運用に向けて、下記の考察を行った。

#### 1. 受給認定に係る自動診断

都道府県での新規申請の受給認定作業は外部医師や保健師などが十数名で毎月1000名前後(人口800万前後の都道府県において)の難病患者の認定・不認定作業を手作業で行っている。データ登録システムは一次自動診断機能があり、24時間に1回の頻度で診断結果を出力するため、認定作業の効率・コストを大幅に改善することが期待できる。

#### 2. データ登録システム本格稼働に向けての検討事項

##### (2-1) データ入力の方法

第2次改修により、都道府県が疾患データを入力し、LG-WANを経由してデータベースにアップロードする方式に変更された。指定難病になって申請書類が多くなり患者の多少にかかわらず都道府県は申請書の確認、審査会の開催準備、患者・保健所への連絡、主治医との問合せ対応、医療費給付認定・不認定業務など様々な業務を行っている状況を鑑みて、都道府県の負担や運用コストを軽減できる新しいデータ入力のプラットフォームの導入に向けて多様な視点で検討を行うべきである。

##### (2-2) 診断基準改訂に伴うシステムの変更

統合版調査票の内容を研究班に確認する中で、難病研究で得られた最新の診断基準、重症度分類へ変更した疾病や都道府県などから問い合わせがあり診断基準を適正に改訂した疾病も多数あった。指定難病検討委員会で改訂承認された新基準を調査票(データ整理表や診断ロジックも含む)に反映し、研究班への確認を経てデータ登録システムの変更作業を次年度に実施しなければならない。

現在も研究班や関連学会で改訂案を検討中の疾病もある。システムの運用が開始さ

れてからも、改修作業の対応が必要になってくることから、3年に一度の定期的な診断基準の見直し以外に、研究班から自発的に出される改訂案に対応する手段も検討しておくことが必要であると考ええる。

##### (2-3) 既存システムとの連携運用

特定疾患事業から都道府県は疾患データの取り纏めに既存システム(WISHなど)と受給者証発行に公費システムを導入している。データ登録システムのデータベースは既存システムと互換性がなく、システムの運用の際には既存システムとの入れ替えが必要になるが、都道府県側も使い慣れている既存システムから新システムへの移行には少なからず不安や抵抗感があるのも事実である。

疾患データは新システムのデータベースに格納し、一方、一次診断結果は既存システムに反映して今までのシステムを有効に利用できるような連携運用を考えることも可能である。

#### 3. H27年度の患者データ

医療費給付の認定作業はH27年1月から紙媒体の調査票を用いて都道府県で既に実施されている。都道府県には本システムが配置されていないことや都道府県は認定業務に奔走されH27年度の患者データをデータベースに入力できない状況である。認定・不認定を問わず新規疾患データだけでも百数十万件あるデータを研究活用するために一部の疾患データだけでもデータベースに格納するなど入力の方法を検討すべきであると考ええる。

## E. 結論

分担研究班に確認を行い承認された306疾病(387派生疾病)の最新の臨床調査個人票の診断項目を反映した387のデータ整理表を用いて、臨床調査個人票をデータベースに移行することができた。さらに、全疾

病の自動診断ロジックを構築し、データ登録システムへの組み込みが完了した。データ整理表と自動診断ロジックの基本設計を反映したデータベースを構築したことで、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格納できるデータベースを使ってデータ利活用への道が開けた。

## F. 健康危険情報

なし

## G. 研究発表

### 1. 論文発表

なし

### 2. 学会発表

なし

## H. 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

表1 H26年データ登録システム構築状況とH27年システム改修目標

H26年度(第1次改修)の状況						
	110 疾病				196 疾病	
	56 由来新規 (65 疾病)	56 由来更新 (65 疾病)	110 新規 (45 疾病)	110 更新 (45 疾病)	196 新規	196 更新
旧版-調査票	○	○				
H26年 調査票	H27/1/1 運用版				暫定版	—
データ整理 表 H26/11/27 版	H27/1/1 運用版と相違あり			—	—	—
システム反 映	H26/11/27 版データ整理表で反映 * H27/1/1 運用版と異なるデータベ ース			—	—	—
診断ロジッ ク	旧版で作 成	旧版で作 成	—	—	—	—
H27年度(第2次改修)の作業目標						
データ整理 表	最新版調査票から新規に作成					
システム構 築	新データ整理表をシステムに構築					
診断ロジッ ク	新規に作成・構築					

\* 表中の「—」は未作業

表2 疾患分野リスト

疾患分野名	
H26 年度	H27 年度
1. 神経分野	1. 神経分野
2. 血液分野	2. 血液分野
3. 免疫分野	3. 免疫分野
4. 代謝（ライソゾーム）分野	4. 代謝分野
5. 内分泌分野	5. 内分泌分野
6. 骨関節分野	6. 骨関節分野
7. 消化器（炎症性腸疾患）分野	7. 消化器分野
8. 消化器（肝胆膵）分野	8. 循環器分野
9. 循環器分野	9. 呼吸器分野
10. 呼吸器分野	10. 皮膚分野
11. 皮膚分野	11. 視覚分野
12. 視覚分野	12. 奇形分野
13. 奇形分野	13. 腎臓分野
14. 腎臓分野	14. 未分類

第二次改修(H27年度)では第一次改修(H26年度)時の14分野の内、4.代謝(ライソゾーム)はライソゾームを削除し、7.消化器(炎症性腸疾患)と8.消化器(肝胆膵)を7.消化器分野に変更した。また、13分野に分類できない疾病を14.未分類とした。なお、これらの分類は難病情報センターが定義をしている分類とは一致していない。



表3 306疾病の英語名/ふりがな/疾患分野リスト

疾患No	疾患名	英語名	ふりがな	分野
001	脊髄性筋萎縮症	Spinal and Bulbar Muscular Atrophy	きゅうせきずいせいきんいしゆくしょう	神経分野
002	筋萎縮性側索硬化症	Amyotrophic Lateral Sclerosis	きんいしゆくせいそくさくこうしょう	神経分野
003	脊髄性筋萎縮症	Spinal Muscular Atrophy	せきずいせいきんいしゆくしょう	神経分野
004	原発性側索硬化症	Primary Lateral Sclerosis	けんぼつせいそくさくこうしょう	神経分野
005	進行性核上性麻痺	Progressive Supranuclear Palsy	しんこうせいかくじょうせいまひ	神経分野
006	パーキンソン病	Parkinson's Disease	ぱーきんそんびょう	神経分野
007	大脳皮質基底核変性症	Corticobasal Degeneration	だいのうひしつていかくへんせいししょう	神経分野
008	ハンチントン病	Huntington's Disease	はんちんとんびょう	神経分野
009	神経性棘赤血球症	Neuroacanthocytosis	しんけいけいしやくけつこうせきゆうしょう	神経分野
010	シャルコー・マリー・トウース病	Charcot-Marie-Tooth Disease	しゃるこーまりーとーずびょう	神経分野
011	重症筋無力症	Myasthenia Gravis	じゅうりょうきんむりょくしょう	神経分野
012	先天性筋無力症候群	Congenital Myasthenic Syndrome	せんてんせいきんむりょくしょうこうぐん	神経分野
013	多発性硬化症/多発性神経炎	Multiple Sclerosis/Neuromyelitis Optica	たはつせいこうしょう しんけいせいせきずいせん	神経分野
014	慢性炎症性脱髄性多発神経炎/多発性運動ニューロパシー	Chronic Inflammatory Demyelinating Polyneuropathy/Multifocal Motor Neuropathy	まんせいえんしんしょうせいだつぜいせいいたはつしんけいせん/たそ うせいろうどうじゆんばち	神経分野
015	封入体筋炎	Inclusion Body Myositis	ふうにゅうたいきんえん	神経分野
016	クロー・フカセ候群	Crow-Fukase Syndrome	くろうふかせしょうこうぐん	神経分野
017	多系統萎縮症	Multiple System Atrophy	たけいどういしゆくしょう	神経分野
018	脊髄小脳変性症(多系統萎縮症を除く)	Spinocerebellar Degeneration	せきずいしょうのうへんせいしゅう(たけいどういしゆくしょうをのぞく)	神経分野
019-01	ライソソーム病-Gaucher病	Lysosomal Storage Disease-Gaucher's Disease	らいそぞーむびょう	代謝分野
019-02	ライソソーム病-Niemann-Pick病A, B型	Lysosomal Storage Disease-Niemann-Pick Disease Type A, B	らいそぞーむびょう	代謝分野
019-03	ライソソーム病-Niemann-Pick病C型	Lysosomal Storage Disease-Niemann-Pick Disease Type C	らいそぞーむびょう	代謝分野
019-04	ライソソーム病-GM1ガングリオシドーシス	Lysosomal Storage Disease-GM1 Gangliosidosis	らいそぞーむびょう	代謝分野
019-05	ライソソーム病-GM2ガングリオシドーシス(Tay-Sachs病, Sandhoff病, AB型)	Lysosomal Storage Disease-GM2 Gangliosidosis (Tay-Sachs Disease, Sandhoff Disease, AB Variant)	らいそぞーむびょう	代謝分野
019-06	ライソソーム病-Krabbe病	Lysosomal Storage Disease-Krabbe Disease	らいそぞーむびょう	代謝分野
019-07	ライソソーム病-異染色性白質ジストロフィー	Lysosomal Storage Disease-Metachromatic Leukodystrophy	らいそぞーむびょう	代謝分野
019-08	ライソソーム病-マルチアルサルファターゼ欠損症	Lysosomal Storage Disease-Multiple Sulfatase Deficiency	らいそぞーむびょう	代謝分野
019-09	ライソソーム病-Fabry病	Lysosomal Storage Disease-Fabry Disease	らいそぞーむびょう	代謝分野
019-10	ライソソーム病-Hurler/Scheie症候群	Lysosomal Storage Disease-Hurler/Scheie Syndrome	らいそぞーむびょう	代謝分野
019-11	ライソソーム病-Hunter症候群	Lysosomal Storage Disease-Hunter Syndrome	らいそぞーむびょう	代謝分野
019-12	ライソソーム病-Sanfilippo症候群	Lysosomal Storage Disease-Sanfilippo Syndrome	らいそぞーむびょう	代謝分野
019-13	ライソソーム病-Morquio症候群	Lysosomal Storage Disease-Morquio's Disease	らいそぞーむびょう	代謝分野
019-14	ライソソーム病-Maroteaux-Lamy症候群	Lysosomal Storage Disease-Maroteaux-Lamy Syndrome	らいそぞーむびょう	代謝分野
019-15	ライソソーム病-Sly病	Lysosomal Storage Disease-Sly Syndrome	らいそぞーむびょう	代謝分野
019-16	ライソソーム病-ヒアルロニダーゼ欠損症	Lysosomal Storage Disease-Hyaluronidase Deficiency	らいそぞーむびょう	代謝分野
019-17	ライソソーム病-シアルドーシス	Lysosomal Storage Disease-Sialidosis	らいそぞーむびょう	代謝分野
019-18	ライソソーム病-ガラクトシドーシス	Lysosomal Storage Disease-Galactosialidosis	らいそぞーむびょう	代謝分野
019-19	ライソソーム病-ムッコリドシスI型, II型	Lysosomal Storage Disease-Mucopolidosis Types I, II	らいそぞーむびょう	代謝分野
019-20	ライソソーム病-マンノシドーシス	Lysosomal Storage Disease-alpha-mannosidosis	らいそぞーむびょう	代謝分野
019-21	ライソソーム病-ベータマンノシドーシス	Lysosomal Storage Disease-beta-mannosidosis	らいそぞーむびょう	代謝分野
019-22	ライソソーム病-フコシドーシス	Lysosomal Storage Disease-Fucosidosis	らいそぞーむびょう	代謝分野
019-23	ライソソーム病-アスパルチルグルコサミン尿症	Lysosomal Storage Disease-Aspartylglucosaminuria	らいそぞーむびょう	代謝分野
019-24	ライソソーム病-Schindler病/神崎病	Lysosomal Storage Disease-Schindler Disease/Kanzaki Disease	らいそぞーむびょう	代謝分野
019-25	ライソソーム病-Pompe病	Lysosomal Storage Disease-Pompe Disease	らいそぞーむびょう	代謝分野
019-26	ライソソーム病-Wolman病	Lysosomal Storage Disease-Wolman Disease	らいそぞーむびょう	代謝分野
019-27	ライソソーム病-Danon病	Lysosomal Storage Disease-Danon Disease	らいそぞーむびょう	代謝分野
019-28	ライソソーム病-遊離シアル酸蓄積症	Lysosomal Storage Disease-Free Sialic Acid Storage Disease	らいそぞーむびょう	代謝分野
019-29	ライソソーム病-セラロイド病	Lysosomal Storage Disease-Ceroid Lipofuscinoses	らいそぞーむびょう	代謝分野
019-30	ライソソーム病-Fabry病	Lysosomal Storage Disease-Fabry Disease	らいそぞーむびょう	代謝分野
019-31	ライソソーム病-システイン尿症	Lysosomal Storage Disease-Cystinosis	らいそぞーむびょう	代謝分野
020	膵臓白質ジストロフィー	Adrenoleukodystrophy	ふくじんはくしつじつどろふいー	神経分野
021	ミトコンドリア病	Mitochondrial Diseases	みとこんどりあびょう	神経分野
022	モヤモヤ病	Moyamoya Disease	もやもやびょう	神経分野
023	プリオン病	Prion Disease	ぷりおんびょう	神経分野
024	悪性性硬化性全脳炎	Subacute Sclerosing Panencephalitis	あくせうせいこうかせいぜんのうえん	神経分野
025	進行性多発性白質脳症	Progressive Multifocal Leukoencephalopathy	しんこうせいたそうせいほくしつしょう	神経分野
026	HTLV-1関連神経症	HTLV-1-associated myelopathy	HTLV-1かんれんせきずいししょう	神経分野
027	特発性基底核石灰化症	Idiopathic Basal Ganglia Calcification	とくはつせいきていかくせつかいかししょう	神経分野
028	全身性アミロイドーシス	Systemic Amyloidosis	ぜんしんせいあみろいどーしす	神経分野
029	ウルリッヒ病	Ullrich Disease	うるりっぴびょう	神経分野
030	遠位型ミオパシー	Distal Myopathy	えんいがたみよぱち	神経分野
031	ベスレムミオパシー	Bethlem Myopathy	べすれむみよぱち	神経分野
032	自己食変性ミオパシー	Autophagic Vacuolar Myopathy	じこんしょくへんせいみよぱち	神経分野
033	シュワルツ・ジャンペル症候群	Schwartz-Jampel Syndrome	しゅわつしゅんべんしょうこうぐん	神経分野
034-1	神経線維腫瘍1型	Neurofibromatosis Type 1	しんけいせんいしゅりょうIがた	皮膚分野
034-2	神経線維腫瘍2型	Neurofibromatosis Type 2	しんけいせんいしゅりょうIIがた	皮膚分野
035	天疱瘡	Pemphigus	てんぽうそう	皮膚分野
036	表皮水疱瘡	Epidemolysis Bullosa	ひょうひすいほうしょう	皮膚分野
037	膿疱性乾癬(汎発型)	Pustular Psoriasis	のうほうせいかんせん	皮膚分野
038	ステvens-ジョンソン症候群	Stevens-Johnson Syndrome	すていふんずじよんそんしょうこうぐん	皮膚分野
039	中毒性表皮壊死症	Toxic Epidermal Necrolysis	ちゅうどくせいひょうひえししょう	皮膚分野
040	高安動脈炎	Takayasu's Arteritis	たかやすどうみやくえん	免疫分野
041	巨細胞性動脈炎	Giant Cell Arteritis	きょさいぼうせいどうみやくえん	免疫分野
042	結節性多発動脈炎	Polyarteritis Nodosa	けつせつせいいたはつどうみやくえん	免疫分野
043	顕微鏡的多発血管炎	Microscopic Polyangiitis	けんびきょうてきたはつつかんえん	免疫分野
044	多発血管炎性肉芽腫症	Granulomatosis with Polyangiitis	たはつつけつかんえんせいにくげしゅしょう	免疫分野
045	好酸球性多発血管炎性肉芽腫症	Eosinophilic Granulomatosis with Polyangiitis	こうさんきゅうせいいたはつつけつかんえんせいにくげしゅしょう	免疫分野
046	悪性関節リウマチ	Malignant Rheumatoid Arthritis	あくせいかんせつりうち	免疫分野
047	バーンジャー病	Buerger's Disease	ばーじやーびょう	免疫分野
048	原発性抗リン脂質抗体症候群	Antiphospholipid Antibody Syndrome	げんぼつせいこうりんしつこうたいしょうこうぐん	免疫分野
049	全身性エリテマトーシス	Systemic Lupus Erythematosus	ぜんしんせいえりてまとーす	免疫分野
050	皮膚筋炎/多発性筋炎	Dermatomyositis/Polymyositis	ひふきんえん たはつせいきんえん	免疫分野
051	全身性強皮症	Systemic Sclerosis	ぜんしんせいきょうひしょう	免疫分野
052	混合性結合組織病	Mixed Connective Tissue Disease	こんごうせいけつこうそくしきびょう	免疫分野
053	シェーグレン症候群	Sjogren's Syndrome	しやーぐれんしょうこうぐん	免疫分野
054	成人スチル病	Adult-Onset Still's Disease	せいしんすちるびょう	免疫分野
055	再発性多発関節炎	Relapsing Polyarthritits	さいはつせいいたはつなんこうせん	免疫分野
056	ベアース病	Behcet's Disease	べーちやーびょう	免疫分野
057	特発性拡張型心筋症	Idiopathic Dilated Cardiomyopathy	とくはつせいかくちやうがたしんきんししょう	循環器分野
058	肥大型心筋症	Hypertrophic Cardiomyopathy	ひだいがたしんきんししょう	循環器分野
059	拘束型心筋症	Restrictive Cardiomyopathy	こうそくがたしんきんししょう	循環器分野
060	再生不良性貧血	Aplastic Anemia	せいせいふりょうせいひんけつ	血液分野
061	自己免疫性溶血性貧血	Autoimmune Hemolytic Anemia	じこめんえきせいりょうけつせいひんけつ	血液分野
062	発作性夜間ヘモグロビン尿症	Paroxysmal Nocturnal Hemoglobinuria	はつせいやかんへもぐろびんりょうしょう	血液分野
063	特発性血小板減少性紫斑病	Idiopathic Thrombocytopenic Purpura	とくはつせいけつしょうばんげんしょうせいしはんびょう	血液分野
064	血栓性血小板減少性紫斑病	Thrombotic Thrombocytopenic Purpura	けつせんせいけつしょうばんげんしょうせいしはんびょう	血液分野
065	血産性免疫不全症候群	Primary Immunodeficiency Syndrome	けんぼつせいめんえきふぜんしょうこうぐん	免疫分野
066	IgA腎症	IgA Nephropathy	いがじんししょう	腎臓分野
067-1	多発性嚢胞腎(ADPKD)	Autosomal Dominant Polycystic Kidney Disease	たはつせいりょうほうじん	腎臓分野





139-6	先天性大脳白質形成不全症 HSP60 chaperon病	Congenital Cerebral Hypomyelination: Mitochondrial Hsp60 Chaperonopathy	せんでんせいだいのうはくしつけいせいふぜんしやう	神経分野
139-7	先天性大脳白質形成不全症 サラ病	Congenital Cerebral Hypomyelination: Salla Disease	せんでんせいだいのうはくしつけいせいふぜんしやう	神経分野
139-8	先天性大脳白質形成不全症 小脳萎縮と脳梁形成を伴うびまん性大脳白質形成不全症	Congenital Cerebral Hypomyelination: Diffuse Cerebral Hypomyelination with Cerebellar Atrophy and Hypoplasia of the Corpus Callosum	せんでんせいだいのうはくしつけいせいふぜんしやう	神経分野
139-9	先天性大脳白質形成不全症 先天性白内障を伴う錐錐形成不全症	Congenital Cerebral Hypomyelination: Hypomyelination and Congenital Cataract	せんでんせいだいのうはくしつけいせいふぜんしやう	神経分野
139-10	先天性大脳白質形成不全症 失調、歯牙形成を伴う錐錐形成不全症	Congenital Cerebral Hypomyelination: Ataxia, Delayed Dentition, and Hypomyelination	せんでんせいだいのうはくしつけいせいふぜんしやう	神経分野
139-11	先天性大脳白質形成不全症(脱髄型末梢神経炎、中枢性脱髄形成不全症、ワーンバーグ症候群、ヒルシュブルング病)	Congenital Cerebral Hypomyelination: Peripheral Demyelinating Neuropathy, Central Demyelinating Leukodystrophy, Waardenburg Syndrome, and Hirschsprung Disease	せんでんせいだいのうはくしつけいせいふぜんしやう	神経分野
140	ドラベ症候群	Dravet Syndrome	どらべしやうこうぐん	神経分野
141	側頭海馬硬化を伴う内側側頭葉てんかん	Mesial Temporal Lobe Epilepsy with Bilateral Hippocampal Sclerosis	りやうがわかいほこうかをとまなうちがわそくとうやうてんかん	未分類
142	ミオクローニー欠乏てんかん	Myoclonic Absence Epilepsy	みおくろにーけつしんてんかん	未分類
143	ミオクローニー脱力発作を伴うてんかん	Epilepsy with Myoclonic Atonic Seizures	みおくろにーだつりよくほつさをとまなうてんかん	未分類
144	レノックス・ガストー症候群	Lennox-Gastaut Syndrome	れのつくすがすとーしやうこうぐん	神経分野
145	ウェスト症候群	West Syndrome	うえずとしやうこうぐん	神経分野
146	大田原症候群	Ohtahara Syndrome	おおたはらしやうこうぐん	未分類
147	早期ミオクローニー症	Early Myoclonic Encephalopathy	そうきみおくろにーのうしやう	未分類
148	遊走性焦点発作を伴う児てんかん	Epilepsy of Infancy with Migrating Focal Seizures	ゆうそうせいしやうてんかんほつさをとまなうちゆうてんかん	未分類
149	片側性聾・片麻痺・てんかん症候群	Hemiconvulsion-Hemiplegia-Epilepsy Syndrome	へんそくけいれん・かたまひ・てんかんしやうこうぐん	未分類
150	環状20番染色体体候群	Ring Chromosome 20 Syndrome	かんじやう20ばんせんしやうたいしやうこうぐん	神経分野
151	ラスムッセン脳炎	Rasmussen's Encephalitis	らすむっせんのおうえん	神経分野
152	PCDH19関連症候群	PCDH19-related Syndrome	ぴーしーでいえいち19かんれんしやうこうぐん	未分類
153	錐錐回部分作重症基急性脳炎	Acute Encephalitis with Refractory, Repetitive Partial Seizures	なんちひんかひぶんほつさじゆうせきかたきゆうせいのおうえん	神経分野
154	徐波連続持続性棘波を示すてんかん性脳症	Epileptic Encephalopathy with Continuous Spike-and-Wave During Sleep	じよはれいみんきじぞくせいよくしよはをせしめてんかんせいのおしやう	未分類
155	ランダウ・クラフナー症候群	Landau-Kleffner Syndrome	らんだう・くれふなーしやうこうぐん	未分類
156	レット症候群	Retts Syndrome	れつとしやうこうぐん	神経分野
157	スタージャー・ウェバー症候群	Sturge-Weber Syndrome	すたーじやうえーぼーしやうこうぐん	未分類
158	結節性硬化症	Tuberous Sclerosis Complex	けつせつせいこうしやう	神経分野
159	色素性乾皮症	Xeroderma Pigmentosum	しきせいけんぴしやう	皮膚分野
160	先天性魚鱗病	Congenital Ichthyosis	せんでんせいぎよりんせん	皮膚分野
161	家族性良性慢性天疱瘡	Benign Familial Pemphigus	かぞくせいりやうせいまんせいてんぽうそう	未分類
162	類天疱瘡(後天性表皮水疱症を含む)	Pemphigoid (including Epidermolysis Bullosa Acquisita)	るいてんぽうそう(こうてんせいひょうすいせきかたきゆうせいのおふくむ。)	未分類
163	特異性後天性全身性無汗症	Acquired Idiopathic Generalized Anhidrosis	とくはつせいこうてんせいぜんしんせいむかんしやう	未分類
164	顔面皮膚白皮症	Oculocutaneous Albinism	かんにふはくしやう	視覚分野
165	肥厚性皮膚骨腫症	Pachydermoperiostosis	ひこうせいひふこつまくしやう	未分類
166	強性線維性皮膚黄色腫	Pseudothrombosis Elastica	だんせいせんいせいいかせいおしよくしよ	未分類
167	マルファン症候群	Marfan's Syndrome	まらんふあんしやうこうぐん	皮膚分野
168-1	エーラス・ダノロス症候群(古典型エーラス・ダノロス症候群)	Ehlers-Danlos Syndrome (Classical type)	えーらす・だんろすしやうこうぐん	皮膚分野
168-2	エーラス・ダノロス症候群(関節型エーラス・ダノロス症候群)	Ehlers-Danlos Syndrome (Hypermobility type)	えーらす・だんろすしやうこうぐん	皮膚分野
168-3	エーラス・ダノロス症候群(血管型エーラス・ダノロス症候群)	Ehlers-Danlos Syndrome (Vascular type)	えーらす・だんろすしやうこうぐん	皮膚分野
168-4	エーラス・ダノロス症候群(後側型エーラス・ダノロス症候群)	Ehlers-Danlos Syndrome (Kyphoscoliosis type)	えーらす・だんろすしやうこうぐん	皮膚分野
168-5	エーラス・ダノロス症候群(多発関節弛緩型エーラス・ダノロス症候群)	Ehlers-Danlos Syndrome (Arthrochalasia type)	えーらす・だんろすしやうこうぐん	皮膚分野
168-6	エーラス・ダノロス症候群(皮膚脆弱型エーラス・ダノロス症候群)	Ehlers-Danlos Syndrome (Dermatoparaxia type)	えーらす・だんろすしやうこうぐん	皮膚分野
168-7	エーラス・ダノロス症候群(デルマタン4-O-硫酸基転移酵素1欠損型エーラス・ダノロス症候群)	Dermlatan 4-O-sulfotransferase 1 Deficient Ehlers-Danlos Syndrome	えーらす・だんろすしやうこうぐん	皮膚分野
169	メンケス病	Menkes Disease	めんけすびやう	代謝分野
170	オクシゲタル・ホーン症候群	Occipital Horn Syndrome	おくしげたるほーんしやうこうぐん	皮膚分野
171	ウィルソン病	Wilson's Disease	ういるそんびやう	代謝分野
172	低ホスファターゼ症	Hypophosphatasia	ていほすふあたーぜしやう	骨関節分野
173	VATER症候群(ヴァーター症候群)	VATER Syndrome	VATERしやうこうぐん	骨関節分野
174	那須・ハコラ病	Nasu-Hakola Disease	なす・はこらびやう	未分類
175	ウィーバー症候群	Weaver Syndrome	ういーぼーしやうこうぐん	神経分野
176	コフィン・ローリー症候群	Coffin-Lowry Syndrome	こふいん・ろーりーしやうこうぐん	奇形分野
177	有馬症候群	Arima Syndrome	ありましやうこうぐん	神経分野
178	モワット・ウィルソン症候群	Mowat-Wilson Syndrome	もわつとういんそんしやうこうぐん	未分類
179	ウィリアムズ症候群	Williams Syndrome	ういりあむずしやうこうぐん	奇形分野
180	ATR-X(α鎖状鉄欠乏性/精神遅滞)症候群	ATR-X (X-linked alpha-thalassaemia/mental retardation) Syndrome	アトール(X)れんざさざせみあ・せいしんちたいしやうこうぐん	未分類
181	クルーズン症候群	Cruzon's Syndrome	くらそんしやうこうぐん	奇形分野
182	アペルト症候群	Apert Syndrome	あぺるしやうこうぐん	奇形分野
183	プリーファー症候群	Pfeiffer Syndrome	ふいふあーしやうこうぐん	奇形分野
184	アントレー・ビクスラー症候群	Antley-Bixler Syndrome Phenotype	あんとれー・びくすらーしやうこうぐん	奇形分野
185	コフィン・シリウス症候群	Coffin-Siris Syndrome	こふいんしりすしやうこうぐん	未分類
186	ロスマンド・トムソン症候群	Rothmund-Thomson Syndrome	ろすむんど・とむそんしやうこうぐん	未分類
187	カブキ症候群	Kabuki Syndrome	かぶきしやうこうぐん	奇形分野
188	多脾症候群	Polyplenia Syndrome	たひしやうこうぐん	奇形分野
189	無脾症候群	Asplenia Syndrome	むびしやうこうぐん	奇形分野
190	聴覚腎臓症候群	Branchio-oto-renal Syndrome	さいじしんしやうこうぐん	未分類
191	ウェルナー症候群	Werner Syndrome	うゑるなーしやうこうぐん	奇形分野
192	コケイン症候群	Cockayne Syndrome	こけいんしやうこうぐん	奇形分野
193	プラダー・ウィリ症候群	Prader-Willi Syndrome	ぷらだー・ういりしやうこうぐん	奇形分野
194	ソトス症候群	Sotos Syndrome	そとすしやうこうぐん	奇形分野
195	ヌーナン症候群	Noonan Syndrome	ぬーなんしやうこうぐん	奇形分野
196	ヤング・シンパン症候群	Young-Simpson Syndrome	やんぐしんぱんしやうこうぐん	未分類
197	1q38欠失症候群	1q38 deletion Syndrome	いちびー38けつしやうこうぐん	奇形分野
198	4p欠失症候群	4p deletion Syndrome	よんびーけつしやうこうぐん	奇形分野
199	5p欠失症候群	5p deletion Syndrome	ごびーけつしやうこうぐん	奇形分野
200	第14番染色体父親性ダイソミー症候群	Kagami-Ogata Syndrome	だい14ばんせんしよくたいちちおやせいだいそみーしやうこうぐん	奇形分野
201	アンジェルマン症候群	Angelman Syndrome	あんじえるまんしやうこうぐん	神経分野
202	スミス・マガニス症候群	Smith-Magenis Syndrome	すみすまぎにすしやうこうぐん	奇形分野
203	22q11.2欠失症候群	22q11.2 Deletion Syndrome	にじゅうにきふー11.2けつしやうこうぐん	奇形分野
204	エマヌエル症候群	Emanuel Syndrome	えまぬえるしやうこうぐん	未分類
205	脆弱X症候群関連疾患	Fragile X-associated tremor/ataxia syndrome	ぜいじやくえつすしやうこうぐんかんれんしやうかん	未分類
206	脆弱Y症候群	Fragile Y Syndrome	ぜいじやくえつすしやうこうぐん	未分類
207	持続的頭暈症	Persistent Truncus Arteriosus	そうどうみやくかんじぜんしやう	循環器分野
208	修正大血管転位症	Corrected Transposition of Great Arteries	しゅうせいだいいけつてんてんしやう	循環器分野
209	完全大血管転位症	Complete Transposition of Great Arteries	かんぜんだいいけつてんてんしやう	循環器分野
210	単心室症	Single Ventricle	たんしんしつしやう	循環器分野
211	左心陥凹症候群	Hypoplastic Left Heart Syndrome	さしんせいがいせいしやうこうぐん	循環器分野
212	三尖弁閉鎖症	Tricuspid Atresia	さんしんべんへいせいしやう	循環器分野
213	心室中隔欠損を伴わない肺動脈閉鎖症	Pulmonary Atresia with Intact Ventricular Septum	しんしつちゅうかくけつそんせんとまわなはいどうみやくへいせいしやう	循環器分野
214	心室中隔欠損を伴う肺動脈閉鎖症	Pulmonary Atresia with Ventricular Septal Defect	しんしつちゅうかくけつそんせんとまわなはいどうみやくへいせいしやう	循環器分野
215	フォール四角症	Fallo's Tetralogy	ふあーししやうしやう	循環器分野
216	重大血管室竇増大症	Double-outlet Right Ventricle	りやうだいいけつてんてんしつしきしやう	循環器分野
217	エプスタイン病	Epstein's Syndrome	えふすたーいんびやう	循環器分野
218	アルポート症候群	Alport's Syndrome	あるぽーとしやうこうぐん	腎臓分野
219	ギヤロウェイ・モワット症候群	Galloway-Mowat Syndrome	ぎやろわいもわとしやうこうぐん	未分類
220	急速進行性糸球体腎炎	Rapidly Progressive Glomerulonephritis	きゅうそくしんこうせいしききゅうたいじんえん	腎臓分野
221	抗糸球体免疫腎炎	Anti-GBM Nephritis	きゅうそくしんこうせいしききゅうたいじんえん	腎臓分野
222	一次性ネフローゼ症候群	Primary Nephrotic Syndrome	いちせいねふろーぜしやうこうぐん	腎臓分野
223	一次性慢性増殖性糸球体腎炎	Primary Membranoproliferative Glomerulonephritis	いちせいまんとくせいしききゅうたいじんえん	腎臓分野
224	紫斑病性腎炎	Purpura Nephritis	しばんびやうせいじんえん	腎臓分野

225	先天性腎性糖尿病	Congenital Nephrogenic Diabetes Insipidus	せんでんせいじんせいようぼうしょう	腎臓分界
226	間質性膀胱炎(ハンナ型)	Interstitial Cystitis (Hunner type)	かんしつせいぼうこうえん(はんながた)	未分類
227	オスラー病	Ossler Disease	おすらーびょう	奇形分界
228	閉塞性気管支炎	Bronchiolitis Obliterans	へいそくせいききかんしえん	呼吸器分界
229	肺腫瘍病(自己免疫性又は先天性)	Pulmonary Alveolar Proteinosis (autoimmune or congenital)	はいぼうたんぱくしょう	呼吸器分界
230	肺動脈血酸素飽和度低下	Alveolar Hypoventilation Syndrome	はいぼうていかんきしょうこうぐん	呼吸器分界
231	α-マンナシドリアン欠乏症	Alpha-1-Mannosidase Deficiency	あるふあー1あんちとりがしんけつぼうしょう	呼吸器分界
232	カーニー複合	Carney Complex	かーにーふくごう	未分類
233	ウオルフラム症候群	Wolfram Syndrome	うおるふらむしょうぐん	未分類
234-1	ペルオキシソーム病 ペルオキシソーム形成異常症	Peroxisomal Disorder: Peroxisome Biogenesis Disorders	ぺろおきそーむびょう	代謝分界
234-2	ペルオキシソーム病 ペルオキシソームβ酸化系酵素欠損症	Peroxisomal Disorder: Peroxisomal beta-Oxidation Enzyme Deficiency	ぺろおきそーむびょう	代謝分界
234-3	ペルオキシソーム病 プラズマローゲン合成系酵素欠損症 靱性点状軟骨異形成症	Peroxisomal Disorder: Plasmalogen biosynthesis enzyme deficiency Rhizomelic Chondrodysplasia Punctata type 2, type 3	ぺろおきそーむびょう	代謝分界
234-4	ペルオキシソーム病 レフサム病	Peroxisomal Disorder: Refsum Disease	ぺろおきそーむびょう	代謝分界
234-5	ペルオキシソーム病 原発性高シュウ酸血症 1型	Peroxisomal Disorder: Primary Hyperoxaluria type 1	ぺろおきそーむびょう	代謝分界
234-6	ペルオキシソーム病 アカタラセミア(黒カウラーゼ血症)	Peroxisomal disorder: Acatalasemia (Acatalasia)	ぺろおきそーむびょう	代謝分界
235	副甲状腺機能低下症	Hypoparathyroidism	ふくごうじょうせんきのうていかしょう	内分泌分界
236	偽性副甲状腺機能低下症	Pseudohypoparathyroidism	ぎせいふくごうじょうせんきのうていかしょう	内分泌分界
237	副腎皮質刺激ホルモン不応症	Adrenocorticotrophic Hormone (ACTH) Insensitivity	ふくじんしつしげきほるもんふおしょう	内分泌分界
238-1	ビタミンD抵抗性くる病/骨軟化症 くる病	Vitamin D Resistant Rickets / Osteomalacia: Rickets	びたみんでいーていこうせいくるびょう/こつなんかしょう	骨関節分界
238-2	ビタミンD抵抗性くる病/骨軟化症 骨軟化症	Vitamin D Resistant Rickets / Osteomalacia: Osteomalacia	びたみんでいーていこうせいくるびょう/こつなんかしょう	骨関節分界
239-1	ビタミンD依存性くる病/骨軟化症 ビタミンD依存性1型	Vitamin D-dependent Rickets / Osteomalacia: Vitamin D-dependent Rickets, type 1	びたみんでいーていこうせいくるびょう/こつなんかしょう	内分泌分界
239-2	ビタミンD依存性くる病/骨軟化症 ビタミンD依存性2型	Vitamin D-dependent Rickets / Osteomalacia: Vitamin D-dependent Rickets, type 2	びたみんでいーていこうせいくるびょう/こつなんかしょう	内分泌分界
240	フェニルケトン尿症	Phenylketonuria	ふえにるけんとにょうしょう	代謝分界
241	高チロシン血症1型	Tyrosinemia type 1	こうちろしんけつしょうがた	代謝分界
242	高チロシン血症2型	Tyrosinemia type 2	こうちろしんけつしょう2がた	代謝分界
243	高チロシン血症3型	Tyrosinemia type 3	こうちろしんけつしょう3がた	代謝分界
244	メープルシロップ尿症	Maple Syrup Urine Disease	めーぶるしるつぷにょうしょう	代謝分界
245	プロピオン酸血症	Propionic Acidemia	ぷろびおんさんけつしょう	代謝分界
246	メチルmalon酸血症	Methylmalonic Acidemia	めちるまろんさんけつしょう	代謝分界
247	イソ吉草酸血症	Isovaleric Acidemia	いそきつそうさんけつしょう	代謝分界
248	グルコーストランスポーター1欠損症	Glucose Transporter type 1 Deficiency Syndrome	ぐるこーすとらんすぽーたー1けつそんしょう	代謝分界
249	グルタル酸血症1型	Glutaric Acidemia type 1	ぐるたるさんけつしょう1がた	代謝分界
250	グルタル酸血症2型	Glutaric Acidemia type 2	ぐるたるさんけつしょう2がた	代謝分界
251	尿素サイクル異常症	Urea Cycle Disorder	にょうそきいふんじょうしょう	代謝分界
252	リジン毒性蛋白不耐症	Lysinuric Protein Intolerance	りじんにょうせいたんぱくふたいしょう	代謝分界
253	先天性乳糖吸収不全	Hereditary Folate Malabsorption	せんでんせいようさんきゅうしゅうふぜん	代謝分界
254-1	ポルフィリン症 急性間欠性ポルフィリン症	Porphyria: Acute Intermittent Porphyria	ほるふりりんしょう	代謝分界
254-2	ポルフィリン症 遺伝性コプロポルフィリン症	Porphyria: Hereditary Coproporphyrin	ほるふりりんしょう	代謝分界
254-3	ポルフィリン症 変異性ポルフィリン症	Porphyria: Variegated Porphyria	ほるふりりんしょう	代謝分界
254-4	ポルフィリン症 赤芽球性(青靨性)プロトポルフィリン症	Porphyria: Erythropoietic protoporphyria	ほるふりりんしょう	代謝分界
254-5	ポルフィリン症 後発性皮膚ポルフィリン症	Porphyria: Porphyria Cutanea Tarda	ほるふりりんしょう	代謝分界
254-6	ポルフィリン症 先天性青靨性ポルフィリン症	Porphyria: Congenital Erythropoietic Porphyria	ほるふりりんしょう	代謝分界
254-7	ポルフィリン症 X連鎖優性プロトポルフィリン症	Porphyria: X-linked Dominant Protoporphyrin	ほるふりりんしょう	代謝分界
254-8	ポルフィリン症 遠縁性青靨性ポルフィリン症	Porphyria: Hepatoerythropoietic Porphyria	ほるふりりんしょう	代謝分界
255	複合カルボキシルラーゼ欠損症	Multiple Carboxylase Deficiency	ふくごうかるほきしらーぜけつそんしょう	代謝分界
256	筋型糖原病	Muscle Glycogen Storage Disease	きんがたとうげんびょう	代謝分界
257-1	肝型糖原病 糖原病 I 型-VI 欠損症	Hepatic Glycogen Storage Disease: GSD type I-II-VI	かんがたとうげんびょう	代謝分界
257-2	肝型糖原病 IV 型糖原病	Hepatic Glycogen Storage Disease: GSD type IV	かんがたとうげんびょう	代謝分界
258	ガラクトース1-リン酸ウリジルトランスフェラーゼ欠損症	Galactose-1-phosphate Uridyltransferase Deficiency	がらくとーす1りんさんうりじるとんすふえらーぜけつそんしょう	代謝分界
259	レシチンコレステロールアシルトランスフェラーゼ欠損症	Lecithin Cholesterol Acyltransferase Deficiency	れしちんこれすてろーるあしるとんすふえらーぜけつそんしょう	代謝分界
260	シタステロール血症	Sitosterolemia	しすとすてろーるけつしょう	代謝分界
261	タンギー病	Tangier Disease	たんじーるびょう	代謝分界
262	原発性高カドミウム血症	Primary Hyperchloremicemia	げんぱつせいこうかどみるんけつしょう	代謝分界
263	脳髄液魚肝油症	Cerebroretinoid Xanthomatosis	のうけんおいうけいしゅうしょう	未分類
264	無βリポタンパク血症	Abetalipoproteinemia	むべーたりぼたんぱくけつしょう	代謝分界
265	脂肪萎縮症	Lipodystrophy	しぼういしゅくしょう	代謝分界
266	家族性地中海熱	Familial Mediterranean Fever	かぞくせいちゆうかいねつ	免疫分界
267	高 Ig D 症候群	Hyper Ig D Syndrome	こういじーでいーしょうこうぐん	免疫分界
268	中麻 - 西村症候群	Nakajo-Nishimura Syndrome	なかじょうにしむらしょうこうぐん	免疫分界
269	化膿性無菌性関節炎・膿疱性膿皮症・アクネ症候群	Pyogenic Arthritis, Pyoderma Gangrenosum, Acne Syndrome	かのうせいむきんせいかんせつえん・えそせいろうひしゅう・あくねしょうこうぐん	免疫分界
270	慢性再発性多発性骨髄炎	Chronic Recurrent Multifocal Osteomyelitis	まんせいさいはつせいたはつせいこつざいえん	骨関節分界
271	強直性脊椎炎	Ankylosing Spondylitis	きょうちくせいせきつせいえん	未分類
272	進行性骨化性線維筋形成症	Fibrodysplasia Ossificans Progressiva	しんこうせいこつかせいせんいけいせいしゅう	未分類
273	肋骨異常増殖性先天性変異症	Congenital Scoliosis with Rib Anomalies	ちゅうこつじょうたもなうせんでんせいそくわんしゅう	未分類
274	骨形成不全症	Osteogenesis Imperfecta	こつけいせいふぜんしゅう	骨関節分界
275	タナトフォリック骨異形成症	Thanatophoric Dysplasia	たなどふりつこつけいせいしゅう	未分類
276	軟骨無形成症	Achondroplasia	なんこつむけいせいしゅう	骨関節分界
277	リンパ管症候群/ゴハン病	Lymphangiomatosis / Gorham-Stout Disease	りんぱかんしゅうしゅう/ごーはんびょう	呼吸器分界
278	巨大リンパ管奇形(頸部頭面/四肢病)	Giant Lymphatic Malformation (Cervicofacial Lesion)	きょたいりんぱかんしゅうけい(けいぶがんとめんびょうへん)	呼吸器分界
279	巨大静脈奇形(頸部口腔咽頭/まひ性病変)	Giant Venous Malformation (Cervical, Oral and Oropharyngeal Diffuse Lesion)	きょたいじょうみやくけい(けいぶこうけいろうひんじょうびょうへん)	未分類
280	巨大動静脈奇形(頸部頭面/四肢病変)	Giant Arteriovenous Malformation (Cervicofacial / Limb Lesion)	きょたいじょうみやくけい(けいぶがんとめんたまはしびょうへん)	未分類
281	クリッペル・トレノナー・ウェーバー症候群	Klippel-Trenaunay-Weber Syndrome	くりっぺるとれのねーらうべーしょうこうぐん	未分類
282	先天性赤血球形成異常性貧血	Congenital Dyserythropoietic Anaemia	せんでんせいけつけきゅうけいせいしゅうせいひんけつ	血液分界
283	後天性赤芽球病	Acquired Pure Red Cell Aplasia	こうてんせいせきがきゅうちゅう	血液分界
284	ダイヤモンド・ブラックファン貧血	Diamond-Blackfan Anaemia	だいらもんとぶらっくふあんひんけつ	血液分界
285	ファンconi貧血	Fanconi Anaemia	ふあんこにひんけつ	血液分界
286	遺伝性鉄芽球性貧血	Hereditary Sideroblastic Anaemia	いでんせいてつがきゅうせいひんけつ	血液分界
287	エプスタイン症候群	Epstein Syndrome	えふすたいんしょうこうぐん	奇形分界
288	自己免疫性出血病XIII	Autoimmune Hemorrhaphilia XIII/13	じこめんえきせいしゅうけつびょうXIII	未分類
289	クローンカイト-カナダ症候群	Cronkhite-Canada Syndrome	くろんかいとかなだしょうこうぐん	未分類
290	非特異性多発性小腸潰瘍症	Nonspecific Multiple Ulcers of Small Intestine	ひとくいせいたはつせいしゅうちようかいしょう	未分類
291	ヒルシュスプリング病(全腸腸型/小腸型)	Hirschsprung Disease (Entire Colon type / Extensive type)	ひるしゅすぷりんぐびょう(せんけつちようがたはししょうちようがた)	消化器分界
292	総排泄腔外反症	Cloacal Extrophy	そうはいせつちようがいはんしゅう	消化器分界
293	総排泄腔狭窄	Persistent Cloaca	そうはいせつちようがいざん	消化器分界
294	先天性横隔膜ヘルニア	Congenital Diaphragmatic Hernia	せんでんせいおうかくまくへるにあ	呼吸器分界
295	乳幼児肝巨大血管腫	Infantile Giant Hepatic Haemangiomas	にゅうちようじかんきょたいけつかんしゅう	消化器分界
296	胆道閉鎖症	Biliary Atresia	たんだうはいせしゅう	消化器分界
297	アラジール症候群	Alagille Syndrome	あらじーるしょうこうぐん	奇形分界
298	遺伝性膵炎	Hereditary Pancreatitis	いでんせいすいせんしゅう	消化器分界
299	嚢胞性線維症	Cystic Fibrosis	のうほうせいせんしゅう	消化器分界
300-1	IgG4関連疾患 IgG4関連疾患包括	IgG4-related Disease: Comprehensive	あいじーじー4かんれんしゅうかん	未分類
300-2	IgG4関連疾患 自己免疫性膵炎	IgG4-related Disease: Autoimmune Pancreatitis	あいじーじー4かんれんしゅうかん	未分類
300-3	IgG4関連疾患 IgG4 関連硬化性胆管炎	IgG4-related Disease: IgG4-related Sclerosing Cholangitis	あいじーじー4かんれんしゅうかん	未分類
300-4	IgG4関連疾患 IgG4関連涙腺・眼窩および唾液腺病変	IgG4-related Disease: IgG4-related Lacrimal Gland, Orbital, and Salivary Gland Lesions	あいじーじー4かんれんしゅうかん	未分類
300-5	IgG4関連疾患 IgG4関連腎臓病	IgG4-related Disease: IgG4-related Kidney Disease	あいじーじー4かんれんしゅうかん	未分類
301	黄斑ジストロフィー	Macular Dystrophy	おうはんじすとろふい	未分類
302	レーベル遺伝性視神経症	Leber's Hereditary Optic Neuropathy	れーべるいでんせいしんけいしゅう	未分類
303	アッシャー症候群	Usher Syndrome	あっしーしょうこうぐん	未分類
304	若年発症型両側性感音聴覚障害	Juvenile Bilateral Sensorineural Hearing Loss	じゃくねんはつしょうがたりしゅうそくせいかんおんなんちゅう	未分類
305	遅発性内リンパ水腫	Delayed Endolymphatic Hydrops	ちはつせいないりんぱすいしゅう	未分類
306	好酸球性副鼻腔炎	Eosinophilic Sinusitis	こうさんきゅうせいふくびくろえん	未分類

表4 H26年度・H27年度のシステム改修課題リスト

H26年度 システム改修課題				
NO	種別	件名	既存システムの動作	原因及び推奨対応案
3	不具合	受給申請情報の修正について	<p>【期待する動作】</p> <ol style="list-style-type: none"> <li>1. 受給申請検索画面を開く</li> <li>2. 受給申請ステータスを「受付」として検索を実行する</li> <li>3. 任意の受給申請情報を選択して「詳細表示」ボタンを押下する</li> <li>4. 詳細表示画面の「受給申請修正」ボタンを押下する</li> <li>5. 受給申請情報を適当に修正し、「確認」ボタンを押下する</li> <li>6. 受給申請情報確認画面で、「保存」ボタンを押下する</li> <li>7. 受給申請情報の修正される</li> </ol> <p>【既存システムの動作】</p> <p>修正完了画面が開くが、修正されていない</p>	<p>【原因】</p> <p>プログラムを解析した所、修正内容を保存する際に、どの患者個人情報を修正するのかを特定する患者IDと患者履歴IDがプログラム内で指定されていないため</p> <p>【対応方法】</p> <p>プログラムを修正し、どの患者個人情報を修正するのかを特定する患者IDと患者履歴IDを指定するようにする。</p>
4	不具合	受給申請情報の修正について	<p>【期待する動作】</p> <p>※No1の問題を修正し、保存できるようになった場合</p> <ol style="list-style-type: none"> <li>1. 受給申請情報修正画面で修正を行い、保存する 例えば姓名を以下のように修正する 難病 ⇒ 疾病 三郎 ⇒ 一郎</li> <li>2. 修正した内容は患者個人情報履歴テーブルの受診申請情報データに反映され、患者個人情報テーブルのデータには反映されない</li> <li>3. 再度修正した受給申請情報の詳細画面を開く</li> <li>4. 詳細画面の下の方にある「患者現姓名」は患者個人情報テーブルのデータを元に表示するため修正が反映されていない「難病三郎」と表示される</li> </ol> <p>【既存システムの動作】</p> <p>手順4で「難病一郎」と表示され、患者個人情報の姓+患者個人情報履歴の名と形になっている</p>	<p>【原因】</p> <p>プログラム内で詳細画面に表示するデータを作成する際に、明らかに患者個人情報の姓+患者個人情報履歴の名という形で「患者現姓名」データを生成しているため</p> <p>【対応方法】</p> <p>患者個人情報の姓+患者個人情報の名という形で「患者現姓名」データを生成するようにする</p>
5	不具合	受給申請情報の修正をキャンセルする場合について	<p>【期待する動作】</p> <ol style="list-style-type: none"> <li>1. 受給申請詳細表示画面を開く</li> <li>2. 詳細表示画面の「受給申請修正」ボタンを押下する</li> <li>3. 受給申請情報の修正をキャンセルするために、画面上部の画面遷移リストの「受給申請情報修正」部分をクリックする</li> <li>4. 修正をキャンセルして前面に戻る</li> </ol> <p>【既存システムの動作】</p> <p>手順4で前面に戻らず、「現在サービスを利用できません。」という表示されるエラー画面が表示される。</p>	<p>【原因】</p> <p>プログラムを解析した所、受給申請情報の修正画面を開く際に、修正対象の受給申請IDを渡していないため、その画面から元の画面に戻ろうとした時に、受給申請IDが分からず画面を再表示できず、エラーとなっている。</p> <p>【対応方法】</p> <p>プログラムを修正し、修正対象の受給申請IDを渡すようにする。</p>
6	不具合	受給申請情報の修正時のエラーについて	<p>【期待する動作】</p> <ol style="list-style-type: none"> <li>1. 受給申請検索画面を開く</li> <li>2. 受給申請ステータスを「受付」として検索を実行する</li> <li>3. 任意の受給申請情報を選択して「詳細表示」ボタンを押下する</li> <li>4. 詳細表示画面の「受給申請修正」ボタンを押下する</li> <li>5. 受給申請情報を適当に修正し、「確認」ボタンを押下する</li> <li>6. 受給申請情報確認画面で、「保存」ボタンを押下する</li> <li>7. 受給申請情報の更新でエラーが発生する</li> <li>8. エラー画面が表示される</li> </ol> <p>【既存システムの動作】</p> <p>手順8でエラー画面が表示されず、修正完了画面が開く</p>	<p>【原因】</p> <p>プログラムを解析した所、エラーが発生したかどうかを判定する処理が実装されていない</p> <p>【対応方法】</p> <p>プログラムを修正し、正常に更新が完了したかを判定する処理を追加する。正常に更新が完了しなかった場合は、エラー画面を表示するようにする。</p>
7	改善	「登録証明書IDの検索」を実行して更新申請の疾患データ入力画面を開く機能について	<p>【期待する動作】</p> <ol style="list-style-type: none"> <li>1. 更新申請データ入力画面にて「登録証明書IDから検索する」ボタンを押下する</li> <li>2. 登録証明書IDと生年月日を入力し、検索を行う</li> <li>3. 該当する疾患データを表示するウィンドウが表示されるので、「入力画面」ボタンを押下する</li> <li>4. 疾患データ入力画面が表示される</li> </ol> <p>【既存システムの動作】</p> <p>手順2で正しい条件を入力しても、該当する疾患データが見つからない</p>	<p>【原因】</p> <p>プログラムを解析した所、検索条件の生年月日は患者の個人情報に対して一致する患者のかどうかで検索を行っているが、登録証明書は印刷の際に毎回印刷する個人情報の入力求められるため、患者の個人情報はデータベースには登録されていない。登録されていない個人情報に対して検索を行うおとしているため、疾患データが見つからない。</p> <p>【対応方法】</p> <p>登録証明書に対して患者の個人情報を登録するオペレーションが存在しない場合、生年月日は患者の個人情報ではなく、疾患データの基本情報に登録される生年月日で検索するよう修正する。</p>
8	改善	「登録証明書IDの検索」「新・臨床調査個人票IDの検索」で新規申請の疾患データ入力画面を開く機能について	<p>【期待する動作】</p> <ol style="list-style-type: none"> <li>1. 新規申請の疾患データ入力画面を開く際に、「登録証明書IDの検索」または「新・臨床調査個人票IDの検索」機能で疾患データを検索して入力を開始する</li> <li>2. プラウザの戻るボタンか、上部の階層リストをクリックして疾患データの入力をキャンセルする</li> <li>3. 疾患データ入力画面前の画面に戻る</li> <li>4. 再度「登録証明書IDの検索」または「新・臨床調査個人票IDの検索」機能で疾患データを検索して、疾患データ入力画面を開く事ができる</li> </ol> <p>【既存システムの動作】</p> <p>手順4を行おうとすると「すでに更新申請登録済み」と表示される。同じ帳票を検索して疾患データ入力を再度行うには、データ一覧画面を開き、対象の疾患データIDをクリックして画面を開かなければならない。</p>	<p>【原因】</p> <p>疾患データ入力画面を開いた時点で、疾患データがステータス「入力中」としてデータベースに保存されているため、本動作となっているのは、疾患データが更新済みかどうかを、保存できるかどうかで判断しようとしているためである。</p> <p>【対応案】</p> <p>疾患データ入力時に「保存」ボタンが押されない限りは一時保存は行わないよう対応する。</p>

9	不具合	エラー発生時の疾患データの仮登録、および本登録	<p>【期待する動作】</p> <ol style="list-style-type: none"> <li>1. 疾患データ入力時に任意のデータ項目1つにエラーになるデータを入力する</li> <li>2. 「仮登録」ボタンを押下する</li> <li>3. 「仮登録」ボタンを押せず、データは登録されない</li> </ol> <p>※または「本登録」の場合も同様</p> <p>【既存システムの動作】</p> <p>エラーとなっているデータ項目が1件だけの場合、データを登録できてしまう</p>	<p>【原因】</p> <p>プログラムを解析した所、エラーが発生しているデータ項目のカウント方法を間違えている。</p> <p>【対応方法】</p> <p>正しくエラー発生数をカウントするよう修正する。</p>
10	不具合	年月日などの複数の数値型を組合わせて登録するタイプのデータ項目のエラーチェック	<p>【期待する動作】</p> <ol style="list-style-type: none"> <li>1. 年月日などの複数の数値型を組合わせて登録するデータの入力欄でどこかにアルファベットなどの異常値を入力する。または部分的に未入力にする</li> <li>2. 「仮登録」ボタンを押下する</li> <li>3. 1のデータ入力欄がエラーとなり、仮登録できない</li> </ol> <p>【既存システムの動作】</p> <p>エラーが発生している事を知らせる事なく、エラーが発生している箇所のデータを自動的に未入力(空)にして登録している</p>	<p>【原因】</p> <p>プログラムを解析した所、以下のデータ種別のデータ項目に対して、左記のような処理を行っている</p> <p>3数値型:年月日、年月週 2数値型:年月、年月頃、日時間</p> <p>【対応方法】</p> <p>エラー値が入力された場合は、自動で未入力として登録するのではなく、画面にエラーである事を表示するよう修正する。</p>
11	不具合	受給申請検索	<p>【期待する動作】</p> <ol style="list-style-type: none"> <li>1. 都道府県メニューにログインする</li> <li>2. 「受給申請検索」ボタンを押下する</li> <li>3. 受給申請の検索画面が開く</li> </ol> <p>【既存システムの動作】</p> <p>サーバーエラーが発生し、ブラウザで戻る⇒再度クリックを3~4回ほど繰り返すと受給申請の検索画面が開く</p> <p>※1回クリックしてからしばらく待つと開く事があるため、何かが完了するのを待っている模様</p>	<p>【原因】</p> <p>未調査</p>
12	不具合	認定結果登録	<p>【期待する動作】</p> <ol style="list-style-type: none"> <li>1. 都道府県メニューに認定権限でログインする</li> <li>2. 審査一覧&gt;認定結果登録&gt;認定結果入力に進む</li> <li>3. 認定結果を入力し、保存して終了する</li> <li>4. 認定結果が保存される</li> </ol> <p>【既存システムの動作】</p> <p>毎回ではないが、保存できずにエラーになる場合がある</p>	<p>【原因】</p> <p>プログラムを解析した所、受給者番号を割り当てる際に、番号の最後にチェックディジットというデータを1桁分付加するようになっているが、その値を計算した結果、10という2桁の数値の結果となる場合があり、それを付加すると受給者番号が桁数オーバーとなりエラーになる。</p>
H27年度 システム改修課題				
1	仕様	医療機関情報の参照について	<p>疾患データを登録する際に、医療機関の情報の登録がないため、医療機関と紐付けて疾患データ情報を参照したり、医療機関の情報を表示、出力したりすることができない。</p> <p>元々医療機関システムではログイン時に医療機関を選択し、その時選択された医療機関のコードを疾患データと紐付けて登録しているが、都道府県システムでは医療機関が判断できないため、紐付けて登録する事ができない。指定医が属する医療機関を登録するという考えもあるが、元々指定医は複数の医療機関に所属する事が可能な設計となっているため、医療機関を特定する事はできない。</p> <p>次期開発では、医療機関情報との紐付けに関する仕様について検討する必要がある。</p>	
2	仕様	指定医番号について	<p>今期の改修における新しいデータ整理表では「指定医番号」を入力して保存できるようになったが、現状のシステムでは医師情報の登録時に「医籍番号」を登録する設計となっており、指定医番号で医師情報と疾患データを紐付ける事ができない。</p> <p>次期開発では、医籍番号をなくし、医師情報の登録時に指定医番号を登録できるようにするなど、医師情報との紐付けに関する仕様について検討する必要がある。</p>	
3	仕様	疾患を条件に含めた検索方法について	<p>現状のシステムでは、疾患分野や疾患を検索条件として各種情報を検索する際は、疾患分野を選択したり、疾患名の一部をテキスト入力したりして、対象疾患を絞り込んだ上で疾患のリストから選択する仕様となっているが、医者や研究者は対象疾患を疾患番号で認識している場合が多く、疾患番号で疾患を指定できた方が利用しやすい。</p> <p>次期開発では、疾患を検索する場合に疾患番号で検索できる仕様とするよう検討する必要がある。</p>	

表5 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項目

「灰色」はFTCが今年度改修予定、あるいは対応不要な項目を示す。

項目	該当箇所	改修・改修項目	回答	緊急度	関連担当箇所	関連担当箇所2	対応方針	
各システム共通および医療機関システム	2	改修項目 ・動作が悪い。 理由、例 ・サーバーの調度か、システムが重いのか。	システム自体の動作の問題。 ・サーバースペックを上げれば改善が認められる可能性もある。	B			対応する	
		改修項目 ・ユーザーインターフェースが悪く直感的な入力できない。 理由、例 ・マニュアルを見て入力することはないと誤られるため。	・すでに必要な改修ではない、改修が必要であれば対応。	C			対応する	
		改修項目 ・検索で見で用番が統一されていないので統一させる。 理由、例 ・例 赤毛球とBBC	検索用語や単位など。 (基礎研と難病対策課/研究班との調整事項)					-
		改修項目 ・ユーザーにとって不要なメニュー項目が多いと感じた。 理由、例 ・例 医療センターワークフロー管理のメニュー	・項目に不慣れなスタッフの感想としての問題ですぐに必要な改修ではない。 ・医療関係者なら問題ないかもしれない。 ・ワークフローの見直しは必要かもしれない。	C			対応不要	
		改修項目 ・異常値が入力されたらすぐに赤になるべき。 理由、例 ・タブを移らないと色が変わらない。	すでに赤色に変わった方が分かりやすい。 タブを移らないと赤色にならないのは不便。 ・エラーメッセージが適切でないケースがある。エラーの理由がすぐ分かるようにメッセージに改修する。 ・クライアント側のスクリプトを作れば、サーバにアクセスしなくてもweb上で対応が可能な案あり。	A			対応する	
		改修項目 ・1つのタブで入力すべきことが画面をスクロールしなくてもわかるか、入力によって画面がスクロールできるようにする。 理由、例 ・特になし。	個人票の項目の多さに依存する問題。					-
		改修項目 ・社会保障の種別は略さずドロッダウンメニューに記載する。 理由、例 ・特になし。	・略号を用いたほうが良いか本音に確認が必要。	B			対応する	
		改修項目 ・目的の入力は手入力でも可能とする。 理由、例 ・ドロップダウンで入力すると時間が分かる。	ドロップダウンだと選択に時間が分かる。 ・手入力で検針	B	都道府県システム スタッフ権限		対応不要	
		改修項目 ・入力できたら自動で次に移るようにする。 理由、例 ・特になし。	入力項目が多いので、効率化のため。 ・数値を入力後に次の項目にカーソルが移動するように。但し、ラジオボタンの選択は除く。	B			対応不要	
		改修項目 ・あり、なしの選択するときでしかできない。あり、なしの上でクリックしても選択できるようにリンクできる範囲を広くする。 理由、例 ・入力の簡便さをおげるため。	同上。 ・ラジオボタン、あり、なしの部分で選択できると操作がやりやすい。 ・選択の範囲を広げることで対応は可能。 ・該当箇所が多いので対応が出来るかどうかは作業量と判断。	B			対応する	
		改修項目 ・同一疾患で最後まで検索できないので、スルーしてテストできるようにする。 理由、例 ・特になし。						-
		改修項目 ・疾患によって異常値でもタブが赤にならない。 理由、例 ・潰瘍性大腸炎ではHbの値を9.99でもタブが赤くならないし仮登録できた。	データ整理表の数値範囲の設定が正しく出来ていない。 ・基礎研が作成したデータ整理表には記載して、改修業者に引き渡す。 ・タブを赤く変えるにはトリガが必要、あるいは、スクリプトを假ける。					-
		改修項目 ・診断基準に必要な情報は全ての疾患ですぐに参照できるようにする。 理由、例 ・全ての疾患で確認できなかった。参照できるようにしているところもある。	ヘルプメニューに相当するものも無いが、一部の研究班から項目に対する説明文追加の要望があったため。 ・とりあえずは、例案を充実させる。					-
		改修項目 ・入力は臨床調査個人票のイメージに近いものが良い。 理由、例 ・特になし。	webデザインの問題で難しいかもしれないが、要望として。 ・紙版作とwebの様式を合わせるの難しい。(MSSが作ったシステムはこの作りだったが、拡張性を考えて変更した)	C				対応不要
		改修項目 ・タブは常に見えるようにする。 理由、例 ・タブ間の移動を簡単にするため。	個人票からの入力転記の際、どこを入力しているか途中で分からなくなる。 ・既定のwebのトレンドでweb内のスクロールはあまりない作りになっている。(ブラウザに依って解釈が異なる為)	B				対応する



16	都道府県システム スタッフ権限	ロギン(都道府県 スタッフ)	改善要望 ・「ロギン」と「ログイン」のボタ: は常時表示する。 (現状) IDを手入力し更にPWを手入力すれば、これらのボタンは自動的に表示される。 また、IDを手入力後にEnter またはTabキーを押すとPWが自動的に入り、これらのボタンは自動的に表示される。 しかし、「ユーザーID」の欄に「p」を入ると表示されるメニューから「pref_staff」を選択した場合は、「パスワード」欄には自動的にパスワードが入るが、「ログイン」と「リセット」のボタンが表示されない。 ・パスワード欄のパスワードの末尾にカーソルを持ってクリックすれば、これらのボタンが表示されるが、操作が面倒。	・(現状)の通り。 ・常時表示しない理由として、webハッキングを防ぐため常時表示しないことを想定した作りになっているかもしれない。 ・左記赤字の箇所だけでも対応してほしい。	B	都道府県システム 認定権限	疾病登録センター システム、厚生労働 省システム共通	対応する
17		ロギン(都道府県 スタッフ)	改善要望 ・「ロギン」と「リセット」のボタンの左右の位置が、医療機関メニューでログインする場合と違 になっている。どちらかに統一したほうが良い。	ユーザーインターフェイスの問題 ・統一する。	A	都道府県システム 認定権限	疾病登録センター システム、厚生労働 省システム共通	対応する
18		ロギン(都道府県 スタッフ)	改善要望 ・「ユーザーID」、「パスワード」の入力では、ソフトキーボード(文字を押す度に、文字位置が 変わるようにできること)を使えるようにしたほうが良い。	ユーザーインターフェイスの問題。 ・キーボード入力時のセキュリティ対策に有った方がよ い。 ・「医療機関システム」の方も同様。	B	都道府県システム 認定権限	疾病登録センター システム、厚生労働 省システム共通	対応不要
19		新規受給申請書 特定	改善要望 ・臨床調査個人IDの入力部分は、4ケタずつ4つの箱にして欲しい。	入力ミスを防ぐため。 ・当面、webアプリから出力することがないため、webで動き 出してからの対応でもよい。	C			対応不要
20		新規受給申請書 特定	改善要望 ・郵便番号から住所が自動で入力できるようにする。	ユーザーインターフェイスの問題。 ・郵便番号だけ手入力したら住所が自動で入るようにす る。	B			対応不要
21		新規受給申請書 特定	改善要望 ・住所で何を入力するかのガイドが必要	ユーザーインターフェイスの問題。 ・個人票の様式が変わったので、それに合わせる。	B			対応する
22		新規受給申請書 特定	改善要望 ・連絡先は何を入力するかのガイドが必要。	ユーザーインターフェイスの問題。 ・個人票の様式が変わったので、それに合わせる。	B			対応する
23		新規受給申請書 データ入力	改善要望 ・データ項目毎に「全角入力」、「半角入力」の切り替えが無い。 例えば、「保険証番号」や「郵便番号」の項目は、「半角入力」に設定しておくとか。	ユーザーインターフェイスの問題。 ・エラー表示になる可能性があるため、自動で半角入力 できるように設定。	A	疾病登録センター システム、厚生労働 省システム共通	対応する	
24		新規受給申請書 データ入力	改善要望 ・住所欄の「市区町村」、および「出生市区町村」の選択メニューは、あらかじめ並べ 方が良い。	ユーザーインターフェイスの問題。 ・コード順になっている。読み情報があれば対応は可能。	B			対応不要
25		新規受給申請書 データ入力	改善要望 ・「保険証発行機関所在地」は、メニューから選択できるようにする。	ユーザーインターフェイスの問題。 ・選択メニューがあれば、対応できる項目。	B			対応不要
26		新規受給申請書 データ入力	改善要望 ・「保存してもよいですか?」の確認メッセージを出して欲しい。	入力ミスを防ぐため。	A	都道府県システム 認定権限		対応する
27		受給申請検索	不具合 ・「受給申請検索」ボタンを押したら、「このページは開けません」ということを書いた画面 になった。ブラウザのボタンを押して前の画面に戻り、もう一度「受給申請検索」ボタンを 押したら、受給申請データ検索画面が開いた。	ETC欄が提示した内容と同一	A			対応する
28		受給申請検索	改善要望 ・「申請月」では、カーソルを動かさなくても、「1月」から「12月」まで全体が見えるよう改善した ほうが良い。	ユーザーインターフェイスの問題 ・画面サイズによる。全体が入るときに対応。	B	疾病登録センター システム、厚生労働 省システム共通	対応する	
29		受給申請詳細表示	確認 ・以下の項目は、No5で入力していないが、表示されている。問題ないか? 患者現住所 現在都道府県 現住所	表示が必要かどうかの判断が必要。不要ならシステムの 改善。 ・項目については本番に再度確認。	B			対応不要
30		受給申請詳細表示	不具合 ・「申請年月」が2015-07-31になっていましたが、正しくは2015-07-30です。	システム表示の問題。	A			対応する
31		ログアウト	改善要望 ・ログアウトボタンがわからない(右上の×ボタンか)。用紙を統一すべき。	・画面表示を大きくするとログアウトボタンが隠れる。 ・「X」は押せないようにする。(但し、現状システムは、「X」 を押しても支障が出ないようになっている)	B			対応不要



32	都道府県システム 認定権限	1次診断結果一覧 検索した「適合するデータがありません」と表示、以下テスト実施できず。						
33		改善要望 ・「入力終了」のボタンは、保存せずに終了するボタンが必要か？ 必要なら、「保存せずに終了」という言葉に変えたほうが分かり易い。あるいは、「戻る」ボタン に変更したほうが良いかもしれない。	ユーザーインターフェイスの問題。 ・「戻る」にした方がよい。	A				対応する
34		改善要望 ・「実行終了」のボタンは必要か？「戻る」ボタンに変えたほうが分かり易いかもしれない。	ユーザーインターフェイスの問題。 ・「戻る」にした方がよい。	A				対応する
35		改善要望 ・下の欄外に、「残り1件」との表示があるが、「残り」とは何のことから分かるか？現在作業 中の案件以外にも1件残っているように誤解する可能性がある。 例えば、「残り1件中の1件目」、「残り2件中の1件目」、「残り2件中の1件目」とかに、言葉 を変えたほうが分かり易いと思う。	ユーザーインターフェイスの問題。 ・誤解を生むような、表示自体を修正変更する。	A				対応する
36		改善要望 ・月額自己負担限度額の欄、No18の画面では「通院」で、こちらは「外来」となっている。言葉 を統一したほうが良い。	データ整理表の作成間違い？ ・要修正。	A				対応する
37		改善要望 ・受給者証の有効期間は、上段が2016年7月30日、下段が2015年7月31日になっているが 「2015年7月31日～2016年7月30日」と記した方が分かり易いと思う。	ユーザーインターフェイスの問題。 ・可能であれば、対応。	B				対応する
38	疾病登録センター システム、厚生労働省 システム共通	改善要望 ・「ワークフロー管理」、「履歴管理」、「難病指図区参照」、「医療機関参照」、「受給データ 検索」、「登録証明書データ検索」、「疾患情報データダウンロード」、「累計」の各メニュー で、「検索条件設定」検索実行後の検索結果の画面からの「戻り」の画面は、メニュー一覧 の画面になってしまいが、検索を実行したメニューの検索条件を認定する画面に戻ったほう が使い易い。	ユーザーインターフェイスの問題。 ・可能であれば、対応。	B				対応する
39		全体共通 *市内登録セン ターと厚労省シス テムの2つに共通 な項目	ユーザーインターフェイス改善。	B				対応する
40		改善要望 ・「検索結果を表示する画面」には、設定した「検索条件」も表示したほうが良い。	ユーザーインターフェイス改善。 ・理由があるのか、年が違えば自動的に次の年がメニュー に追加されるようになっているのか、確認が必要。	B				対応不要
41		改善要望 ・「申請」のメニューは、他のメニューの検索条件設定画面とは異なり、表示順が下から 2011、2012、2013、→2015になっているが含ませたほうが良い。	ユーザーインターフェイスの問題。 ・申請年の検索が長期間に亘る場合、最新の年号が先に表 出るのが良い。この理由で作られているのなら、修正不 要。	B				対応する
42		確認 ・「申請年」のメニューが、2011年から2015年までだけ。		B				対応する
43		改善要望 ・検索結果の画面で、「操作」欄の「仮登録データ更新」の表示は、最初の仮登録を「仮登録 データ登録」とし、その後更新があった場合は「仮登録データ更新」としたほうが分かり易 い。	仮登録と更新を明確に区別するため。 入力ミス防止。 ・表記を修正した方がbetter.	A				対応不要
44		確認 ・最初の保存後にデータ更新して再度保存した場合、最初の仮登録後にデータを更新 して再度仮登録した場合の更新履歴は、すべて表示されるのか。	確認事項 ・更新履歴はすべて表示されるようにして欲しい。すべて 表示されるかどうか確認する。	A				対応不要
45		不具合 ・有効期限年月日の欄を、開始日だけ2019-01-01と入力して検索実行すると、検索条件 に該当するデータが存在するにも関わらず、「検索に失敗しました」とのメッセージが出力 された。なお、開始日を2019-01-01、終了日を2020-01-01として検索実行すると、該当 データが表示される。	動作再確認。 ・終了日の欄が空白でも検索できるように改善する。	A				対応する
46		改善要望 ・検索条件設定画面で、疾患に関しては、「疾患分野」、「疾患群」、「疾患」の3つの設定 がない。検索結果に適合する結果はあっても、このメッセージが出力されて検索できな い。 「疾患分野」だけ、あるいは、「疾患分野」と「疾患群」だけでも検索できるようにした方が 便利。	ユーザーインターフェイスの問題。 ・このような仕様になっている意図を確認する(レスポンス を考慮して検索対象を絞るといったものかもしれない)。	B				対応する
47		改善要望 ・受給申請データの詳細表示の画面では、「受給申請ID」、「患者ID」、「受給者番号」が表 示されるが、個人情報保護上は、できるだけ一つに絞ったほうが良いのでは。	ユーザーインターフェイスの問題。 ・番号が複数あるのはフローが複数あるため、フローにつ いて本書に要相談。	B				対応不要
48		不具合 ・受給申請データの詳細表示の画面で、検索の入力データの「あり」「なし」が「1」「2」となっ たり、都道府県名などが数字表記になることがある。	システムの改善が必要。	A				対応する
49		改善要望 ・検索条件設定画面の「疾患」メニューが異なるので、選択するのに手間がかかる。他メニュー と同様、「疾患分野」、「疾患群」、「疾患」の3つにしたほうが使い易い。	ユーザーインターフェイス改善。 ・改善する。	A				対応する
50		不具合 ・検索条件設定画面で、「データ種別」の欄で、受給申請結果として「認定」を選択し、「受 給申請のみ」のボタンを押さずに検索実行すると、「全て」の項の検索結果が表示される。	システムの改善が必要。	A				対応する
51		不具合 ・検索条件設定画面で、「累計年度」の欄の「単年度分」が「3年分」のボタンを押さずに検 索実行しようとした時に「必須項目です」が「3年分」の文字に置なり、「3年 分」のボタンが押せない。	システムの改善が必要。	A				対応する
52		不具合 ・「都道府県」、「疾患」、「二次医療圏」のいずれかで検索した場合、検索結果のデータが 数メニューに渡る場合、最初のページで「検索出力」をクリックすると正しく検索出力される が、2ページ目以降に画面を移してから「検索出力」をクリックすると検索が正しく出力されな い。	システムの改善が必要。	A				対応する

53	厚生労働省システムのみ 受給データ検索、登録証明書データ検索	不具合 ・受給申請データや登録証明書データの詳細表示の画面で、タブが「1.基本情報」、「3.発症経過」、「4.臨床所見」、「5.検査所見」、「6.鑑別診断」、「7.重症度」、「8.治療その他」の順に並んでいない。また、その順番が、データ毎に異なる場合もある。なお、疾患情報データダウンロードのメニューでは、順に並んでいる。	システムの改善が必要。	A				対応する	
54	医療機関システム ログイン	改善要望 ・リセットと「ログイン」のボタンは常時表示する。 (現状) IDを手入力し更にPWを手入力すれば、これらのボタンは自動的に表示される。また、IDを手入力後にEnterまたはTabキーを押すとPWが自動的に入りこれらのボタンも自動的に表示される。しかし、「ユーザーID」の欄に「h」を入れると表示されるメニューから「health_staff」を選択した場合は、「パスワード」欄には自動的にパスワードが入るが「リセット」と「ログイン」のボタンが表示されない。「パスワード」欄のパスワードの末尾にカーソルを持って行ってクリックし、更にEnterキーを押せばこれらのボタンが表示されるが、操作が面倒。	No.16等と同様。	医療機関メニューが無くくなったので対応不要				-	
55		改善要望 ・リセットと「ログイン」のボタンの左右の位置が、都道府県メニューでログインする場合と逆になっている。どちらかに統一した方がよい。	No.17と同様 ・統一する。					-	
56		不具合 ・間違ったPWを入れても、ログインできる。	再入力前の正しいPWを記憶しているためか、入力が出来た。システムの改善が必要。						-
57		保健所ユーザーで所属機関、医師変更で医療機関名に「筑波記念病院」はおかしい。							-
58	所属機関、医師変更	確認 ・以下の画面に設定しましたのメッセージが入った画面が表示され、続けて「確認」ボタンを押したら「医療機関メニュー」に戻った。	確認事項。 ・「確認」ボタンは「戻る」の関連性、要修正。						-
59		改善要望 ・医師選択ボタンの位置が下すぎてわかりにくい。	ユーザーインターフェイス改善。 ・対応可能ならば、改善。						-
60	新規申請	改善要望 ・手順には新規申請データ入力ボタンと略さずに記載する	ユーザーインターフェイス改善 ・マニュアルの修正で対応は可能。						-
61	新規申請：データ入力	改善要望 ・入力すべき項目は全て見えているようにし、不要になればグレイアウトするほうが良い。入力項目が増えていくのは気分が悪い。	ユーザーインターフェイス改善。 ・検討した方がよい。						-
62		改善要望 ・タブを移るのに次へボタンがあるほうが良い。	ユーザーインターフェイス改善。 ・画面の最後に来た時に、「次へ」ボタンがあると便利。						-
63	新規申請：データ保存	改善要望 ・「保存してよいですか？」の確認メッセージを出して欲しい。	ユーザーインターフェイス改善。 No.29、39と同様。						-
64	新規申請：データ選択	操作性 ・検索で大腸癌でIDをクリックしたらずっと検索中のためログアウトした。再度実施したらずっと検索で以後のアストでずす。(spA、チャージ座機師ではOK。)							-
65	新規申請：仮登録	改善要望 ・「仮登録してよいですか？」の確認メッセージを出して欲しい。	ユーザーインターフェイス改善。						-
66	新規申請：本登録	改善要望 ・「本登録してよいですか？」の確認メッセージを出して欲しい。	ユーザーインターフェイス改善。						-

## 診断 <診断のカテゴリー>

5500

- 確実:A-1~4のうち2つ以上、B、Dのすべてをみताす
- 確実:A-1~4のうち2つ以上、Cの両方をみताす
- いずれにも該当しない

確実の口に✓

no

対象外

\* カラムの数字はデータ整理表で付記された項目ID

yes ↓

診断(重症度へ)

## 重症度判断

7100 modified Rankin Scale (mRS)

- 3. 中等度の障害(何らかの介助を必要とするが、歩行は介助なしに行える)
- 4. 中等度から重度の障害(歩行や身体的要求には介助が必要である)
- 5. 重度の障害(寝たきり、失禁状態、常に介護と見守りを必要とする)

7200 食事・栄養

- 3. 食事・栄養摂取に何らかの介助を要する
- 4. 補助的な非経口的栄養摂取(経管栄養、中心静脈栄養など)を必要とする
- 5. 全面的に非経口的栄養摂取に依存している

7300 呼吸

- 3. 呼吸症状が睡眠の妨げになる、あるいは着替えなどの日常生活動作で息切れが生じる
- 4. 喀痰の吸引あるいは間欠的な換気補助装置使用が必要
- 5. 気管切開あるいは継続的な換気補助装置使用が必要

いずれかを満たす

no

対象外

yes ↓

対象

図1 診断ロジックフローの一例(001球脊髄性筋萎縮症)

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

## 難病患者データの活用方策の検討

研究分担者 新谷 歩(大阪大学大学院医学系研究科 臨床統計疫学寄附講座)

### (研究要旨)

難病患者データ登録システムの開発に関する研究を行うとともに、難病患者データの活用方策の検討を行ったところ、今後の難病政策のあり方として、我々が運用を検討している REDCap システムは本研究には大変有用であると考えます。海外における当該分野での動向を常にモニターし、最新の観察データの統計解析手法を取り入れて、各疾患の特徴や集積されるデータの特性により、既存の手法の更なるカスタム化が必要であるという方向性を示し得た。

### A. 研究の目的

難病患者データ登録システムの開発に関する研究を行うとともに、難病患者データの活用方策の検討

### B. 研究方法

国内外の学会に参加し難病治療を対象とする疫学研究電子データの収集(EDC)及び解析手法について、調査するとともに、該当システムや統計手法を用いて、疫学データの収集及び解析法について各手法について、長所や改良すべき点を比較検討する。

#### (倫理面への配慮)

米国の個人情報保護法を踏まえて、電子データ集積システム(EDC)であつかう個人について調査、個人情報は研究データベースには含まない様に配慮

### C. 研究結果

DIA クリニカルデータマネジメントワークショップには、太田恵子が参加し、薬事規制、リスクベースドモニタリングを含むクリニカルデータ品質管理について調査、リアルワールドデータの活用及びエンドユーザーの教育について最新の知見を入手した。

日本臨床試験学会第7回学術集会総会では、山本景一、浅井亮一、太田恵子、関季子が参加し、難病対策に関する研究用データ収集のための臨床データ管理システム

(REDCap)について、以下の4つ演題のポスター発表を行った。

1. アカデミア向け電子データ集積(EDC)システム”REDCap”のCDISC対応に関する調査報告(太田)

2. 米国 REDCap コンソーシアム

“Regulatory and Software Validation Committee”における REDCap ソフトウェア・バリデーション活動参加報告(山本)

3. REDCap 利用促進のためのユーザー教育体制確立の事例報告 (関)

4. アカデミアの実態に合わせた EDC システム (REDCap) 運用の事例報告 (浅井)

加えて国内外の研究者とのディスカッションを通し、難病対策に関する臨床研究用データシステム運用の情報収集を行った。本研究のデータ管理システムを運営する上で非常に有用な情報を多数収集することができた。

DIA 2016 Joint Summits on Translational Science では、山本景一、太田恵子が参加し世界最先端の臨床研究情報学の学術大会に参加し、海外の多くの研究者とのディスカッションを通して、最新の臨床研究関連システムについて情報収集を行った。特に山本は Precision Medicine をはじめとする世界最先端の臨床研究のトピックスについてシステム設計について、多くの知見を得ることができた。太田は、データ活用を踏まえたデータベース構築についての知見を得た。これらの知識は、本研究にて難病対策に関する臨床データ管理システムの運用を行う際に役立つと考えられる。

医学統計学研究センター平成 27 年度第 4 回セミナー及び East Asia Regional Biometric Conference には、橋本治子、高橋佳苗が参加し、高橋は経時的繰り返し測定デザインの基礎理論から、統計解析ソフト SAS を用いた解析方法まで習得した。経時データは臨床研究において頻繁に収集されるが、解析手法に関するセミナーは少なく、本セミナーに参加することで新たな知見を獲得することができた。特に解析方法については、様々な事例に対する解析プログラムの詳細部分まで説明がなされたため、

非常に実用的であり、本研究にて経時データの解析を行う際にも役立つと考えられる。

橋本は解析段階での欠測値への対処方法について学ぶことができた。欠測値は臨床データに必ず存在するが、その扱いは難しく、未だ日本には欠測値に対する解析手法のガイドラインが存在しない。ショートコースには日本の著名な生物統計家も参加しており、日本における欠測値の取り扱いの見解や動向についても知ることができ、本研究のデータを解析する上で非常に有用であった。

ENAR 2016 Spring Meeting には、橋本治子、高橋佳苗が参加し、高橋は「診断基準検討」に関してのショートコースに参加し、回帰分析モデルを用いての診断精度検証など、モデルの妥当性を検証する手法について習得した。橋本は、欠測値を含むデータ解析について、海外での最先端の解析手法を習得した。FDA や EMA からは欠測値を含むデータ解析のガイドラインが出ており、その第 1 線で活躍している研究者の講演を聞いたことは、本研究にて欠測値を取り扱う上で非常に有意義であったと考えられる。その他、学会期間中様々な解析手法について発表がなされ、本研究で用いる可能性のある解析手法について情報収集を行うことができた。

調査から得られた知識を基に、観察研究で多用されている重回帰モデルと傾向スコアを用いた交絡の調整法を用いた解析について実地を行った。回帰モデルを用いた調整法はモデルパラメータの定義ミスによる影響が大きく、傾向スコアによるマッチング法などと併用して解析を行う必要がある。難病患者の予後や治療の効果を長期的に検証できる混合効果モデルや一般化推定方程

式などによって時系列データ解析が可能であり対象患者の少ない疾患領域においても解析の検出力を上げることができることが分かった。

#### D. 結論

これらの調査・研究から得た知見をもとに、我々が注目し、世界的に汎用されている REDCap システムは難病患者データ収集において大変有用であると判断した。米国を中心に海外では、難病データの研究活用が活発に行われ、世界最先端の臨床研究について海外研究者との共同研究が有用であると考える。統計解析手法については、リアルワールドの観察データを用いて、科学的妥当性を担保した解析を行うためには、各手法の長所短所を理解しつつ疾患の特性などによって、各手法のカスタムメイドが必要であるとかんがえる。

今後の難病政策のあり方として、我々が運用を検討している REDCap システムは本研究には大変有用であると考える。海外における当該分野での動向を常にモニターし、最新の観察データの統計解析手法をとりいれて、各疾患の特徴や集積されるデータの特性により、既存の手法の更なるカスタム化が必要であるという方向性を示し得た。

#### E. 健康危険情報

なし

#### F. 研究発表

##### 1. 論文発表

なし

##### 2. 学会発表

###### 第 35 回医療情報学連合大会

山本景一

『ICH-GCP における医師主導型臨床研究

データ収集システム運用の実際：

ヴァンダービルト大学の REDCap 運用を

通して日本のアカデミアの臨床研究

支援システムを考える』

###### 第 7 回日本臨床試験学会

『アカデミア向け EDC システム

” REDCap” の CDISC 対応に関する

調査報告』

『米国 REDCap コンソーシアム

“Regulatory and Software

Validation Committee” における

REDCap ソフトウェア・バリデーション

活動参加報告』

『REDCap 利用促進のためのユーザー

教育体制確立の事例報告』

『アカデミアの実態に合わせた EDC

システム (REDCap) 運用の事例報告』

#### G. 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