

厚生労働行政推進調査事業費補助金  
(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

難病患者データベースの活用方策の検討

指定難病患者データベースのデータ利活用に関する企業意向調査

研究分担者 秋丸 裕司 (国立研究開発法人医薬基盤・健康・栄養研究所 研究専門調整員)  
大倉 華雪 (国立研究開発法人医薬基盤・健康・栄養研究所 研究専門調整員)

研究要旨

難病・希少疾患創薬や医療機器の研究開発を行う企業団体に対して、難病データベースのデータ利活用に関する意向調査を行い、5年後見直しの検討を行う様々な委員会において今後のデータ利活用、利用審査とデータ提供のあり方の具体的な検討材料として使用するためアンケート回答結果を分析した。

業界団体を通じてアンケート調査を行ったところ 90 社から回答を得ることができた。その中で難病・希少疾患に取り組んでいる、準備・検討中の企業は 70%あった。

難病・希少疾患の研究開発で困難な点は、臨床試験に際しての患者リクルートに時間がかかるという意見が多かったが、難病 DB の登録データは十分利用できると思われた。

難病 DB などのデータベース登録事業を知っていた企業は多かったが、一方 DB 事業をしらない企業も約 30%存在した。データベース事業の啓発には業界団体を通じた説明用パンフレットの配布や HP 掲載が有効であると考えられる。

データベースの利活用を促すには、データ利用の申請・承認、データ配布までの時間、データの信頼性やコストを考慮する必要があり、これらは配布するデータ形式とあわせ今後さらに検討する必要があると思われる。

A. 研究目的

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」(平成 26 年 5 月 30 日法律第 50 号。以下「難病法」という。)には難病制度の施行の状況等を勘案して医療費支給の実施主体のあり方その他の事項について検討及び必要な措置を施行後 5 年以内を目途に講じると明記されており(附則第二条。以下「5 年後見直し」という。)、その中の重要な検討課題のひとつとして難病データベースのデータ利活用のあり方を厚生労働省が様々な観点から検討を行っている。

本研究は、難病・希少疾患創薬や医療機器の研究開発を行う企業団体に対して、難病データベースのデータ利活用に関する意向調査を行い、5 年後見直しの検討を行う様々な委員会において今後のデータ利活用、患者同意のあり方、利用審査とデータ提供のあり方の具体的な検討材料として使用し、議論を深めるためのエビデンスを取り纏めることを目的とする。

B. 研究方法

1. 調査期間

平成 31 年 3 月 14 日から 27 日まで。

## 2. 調査対象

日本製薬工業協会（会員企業数 71。以下同）・日本医療機器産業連合会（166）・再生医療イノベーションフォーラム(FIRM) (117) その他の企業団体

各団体の HP に掲載数より抜粋

## 3. 調査手法

- ・企業団体への本調査の実施依頼を行う。
- ・アンケート URL を連絡する。
- ・Web アンケートの回答を集計する。

## 4. 調査項目

別紙 1 「調査票」のとおり。

（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. 回答状況

90 社から回答を得た。

### 2. 調査結果

調査結果の詳細は別紙 2 「調査結果」とおり。

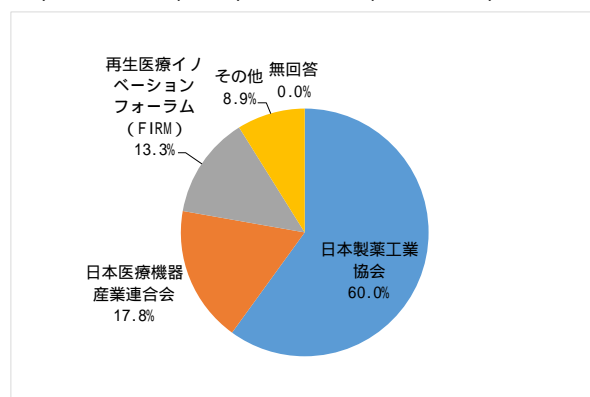
## D. 考察

難病法の施行後 5 年を迎えようとしている現状で、難病・希少疾患創薬や医療機器の研究開発を行う企業団体に対して、難病データベースのデータ利活用に関する意向調査を行い、5 年後見直しの検討を行う様々な委員会において今後のデータ利活用、患者同意のあり方、利用審査とデータ提供のあり方の具体的な検討材料として使用し、議論を深めるためのエビデンスとすることを目的として本調査を行った。

本研究班では難病 DB の利活用のニーズを調べるため、国内の製薬企業や医療機器メーカーにアンケート調査を実施した。調査は日本製薬工業協会・日本医療機器産業連合会・再生医療イノベーションフォーラム（FIRM）などの団体を通じ、傘下の企業に回答を依頼し 90 社から回答を得ることができた。

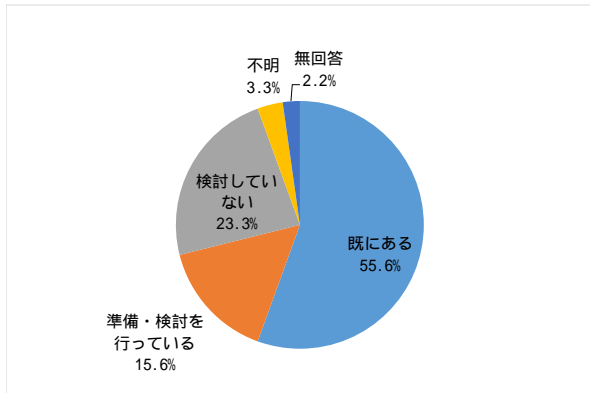
### 1. 所属企業

回答のあった企業は、日本製薬工業協会(54 社)、日本医療機器産業連合会(16 社)、再生医療イノベーションフォーラム（FIRM）(12 社)、その他(8 社)であった(設問 1-1)。

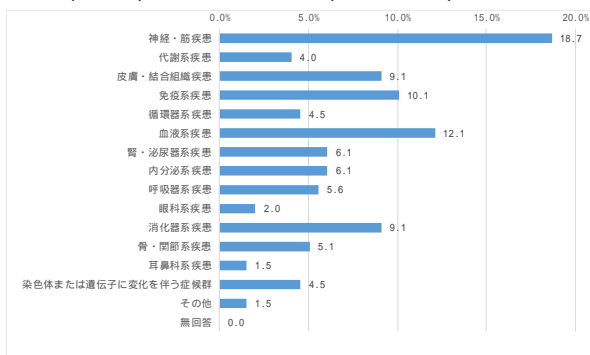


### 2. 希少疾患・難病研究に関する質問

研究・開発の見込みのある領域（シーズ）や医療用医薬品候補化合物（新薬候補/パイプライン）として、希少疾患・難病分野がありますか、という質問に対し、「既にある」と回答した企業が過半数を超え、「準備・検討を行っている」と合わせると回答の約 70%になり、企業が難病・希少疾患にも注力しているのがうかがえる結果であった(設問 2-1)。

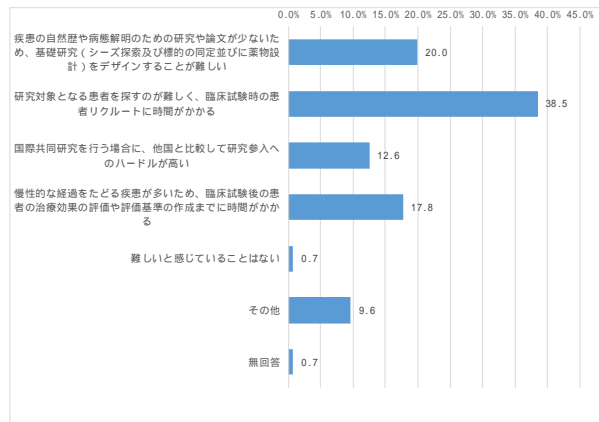


希少疾患・難病分野で研究開発が実施されている領域としては、神経・筋疾患(18.7%)、血液系疾患(12.1%)、免疫系疾患(10.1%)、消化器系疾患(9.1%)、皮膚・結合組織疾患(9.1%)が多く、一方、眼科系疾患(2.0%)、耳鼻科系疾患(1.5%)は少なかった(設問 2-2)。

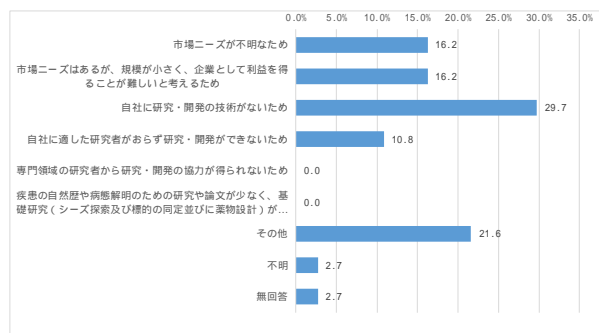


しかしながら研究・開発を実施する上で困難と感じることもあり、とくに患者を探すのが難しく臨床試験の患者リクルートに時間がかかるとされている企業が約 40%にもなる(設問 2-3)。

しかし、この課題については難病 DB に登録されている患者の登録情報は十分に利用できるものと考えられる。

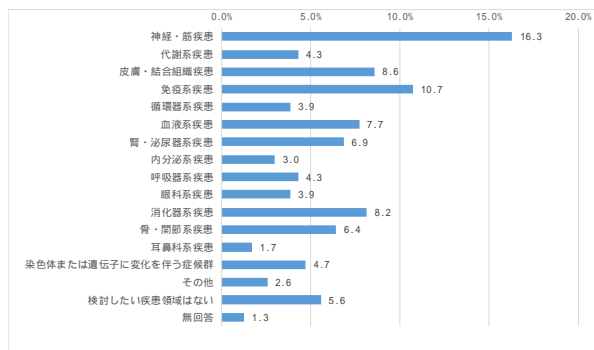


一方、設問 2-1 で難病や希少疾患の研究・開発を検討していない企業も約 23%ある。その理由として研究・開発の技術がない(29.7%)、市場ニーズが不明なため、市場規模が小さく利益を上げることが難しいと思われる企業もある(それぞれ 16.2%)(設問 2-4)。しかし、課題が解決されたら研究・開発に参入したい、参入する可能性があると考える企業は 65%いる(設問 2-5)。



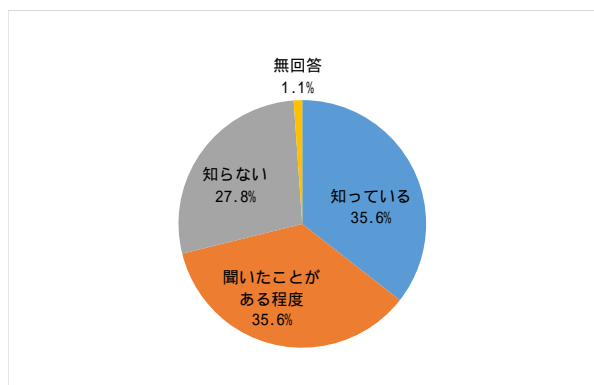
### 3. 指定難病患者及び指定難病患者データベース(指定難病 DB)に関する質問

指定難病の中でシーズやパイプラインとして検討したい領域については、神経・筋疾患(16.3%)、免疫系疾患(10.7%)、皮膚・結合組織疾患(8.6%)、消化器系疾患(8.2%)、血液系疾患(7.7%)であった(設問 3-1)。疾患としては筋ジストロフィー、潰瘍性大腸炎・クローン病を上げた企業が多かった。



この結果は、設問 2-2 の結果と割合はやや異なるものの、ほぼ同じ領域であった。このことは、指定難病が企業の研究領域にも含まれているのではないかと推察され、この点から難病 DB の利活用されるのではないかとと思われるところである。

国が指定難病患者のデータを DB に登録している事業についての認知度は、「知っている・聞いたことがある」を合わせると約 70% であるが、一方知らない企業も約 30% 存在することから難病 DB の啓発も必要であると思われる(設問 3-3)。



知るきっかけは、研究開発を進める上での情報収集のよることが多かった(61%)(設問 3-4)。難病 DB について知らないケースも 30% あるが、啓発の方法としては、シンポジウム・学会で説明の機会を設けたり、HP への掲載や所属団体を通じての説明資料の配布を望まれていることがわかった(設問 3-6)。ホームページ (HP) の掲載や所属団体を通じての資料配布は、企業への認知度を高めるのには有効な方法と思われる。

#### 4 指定難病 DB 及び小児慢性特定疾病児童等データベース(小慢 DB)の利活用に関する質問

指定難病 DB には、下記の項目が登録されている。

年齢・性別・介護認定(社会保障)・生活状況・病型・家族歴・発症年月・症状・検査所見・鑑別診断・診断のカテゴリー(definite / probable / possible)・症状の経過(自由記載)・治療歴・重症度・人工呼吸器に関する事項・医療機関名(患者を診断した指定医が所属する医療機関名)・その他である。

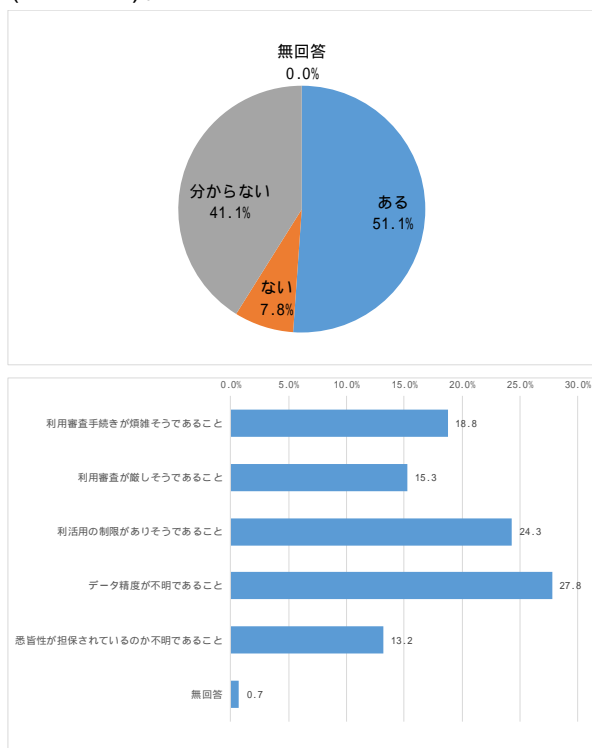
具体的にどのような項目を利用したいと考えているかについては、突出した項目はなかいが、年齢・性別・病型・発症年月・症状・検査所見・鑑別診断・診断のカテゴリー

(definite / probable / possible)・症状の経過(自由記載)・治療歴・重症度医療機関名(患者を診断した指定医が所属する医療機関名)を利用したいとの回答がそれぞれ 5 ~ 8% であった(設問 4-1)。

回答にあった項目を用いてどのような研究を行いたいかと聞いたところ、「対象疾患の統計調査(総患者数や重症患者の割合など)」(27.3%)、「疾患の自然歴調査や病態解明のための研究」(19.1%)、「医療機関名データを用いて治験への患者リクルートを行う」(24.7%)であった(設問 4-2)。この回答は疫学的研究、患者リクルートや治験病院の検討への利用を考えられていると推察できる。また、設問 2-3 の臨床試験への患者リクルートに時間がかかるという課題解決への利用を示唆するものである。

小児慢性特定疾病児童等データベース(小慢 DB)の利活用については、約 40% が利用したいと考えているが、不明は約 40% であった(設問 4-4)。小慢 DB の内容があまり知られておらず、小慢 DB のデータを利活用のイメージが湧かないのかではないかと思われる。

DBの利活用についての懸念事項については、「ない」が8%で「ある」が51%、「わからない」が41%で(設問4-8)、かなりDBの利用に懸念があるようである。その理由としてはDBのデータの精度、利活用での制限、手続きの煩雑さ、審査の厳しさや費用であった(設問4-8)。

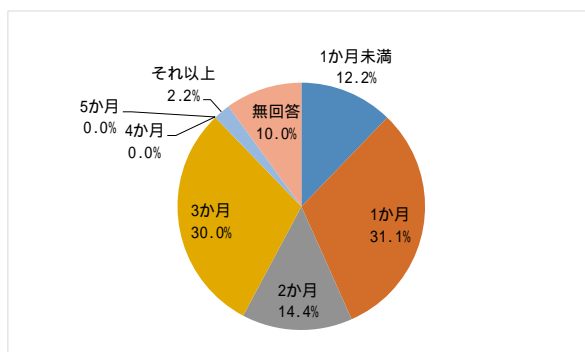


他の懸念事項として下記があげられていたが、データ精度・信頼性、利用のコスト、人材に関するものであった。

- データの品質と欲しいデータが入っていない。
- 個人情報保護法に対する対応に懸念があります。インプラントを用いた治療では長期の安全性、小児の場合、インプラントした後の成長が止まるまでのフォローアップが一番大事となりますので、個人情報保護をすることは大事ですが、1年単位でデータが途切れたりして、継続的に一人の患者さんがフォロー出来ない状況になると、データを利活用する価値もなくなるのではないかと思います。
- データを扱える人材が社内にはいないこと

- データ利活用にかかる費用
- 入力される時点で、患者の選定バイアスが掛かってしまっていないか。
- 臨床試験(治験)のための実施可能性や日本人患者背景等を探るためにDBの情報を利用可能になるのか? DB利用のための費用。
- 可能であればプラセボ対照群に代わり得るDBとして利用したい。そのためにはデータの信頼性が重要であり、一般化可能性が図れるものなのか、データ数の担保が可能なのか、今後の検討課題と考えています。
- 利用に費用がかかるか否か。
- 費用が高額となると利用のハードルが高くなる。
- コスト
- 維持、利用の費用はどれくらい発生するのか知りたいです。
- 検査機器、診断薬開発メーカーとしてどこまで利用させて頂けるか。

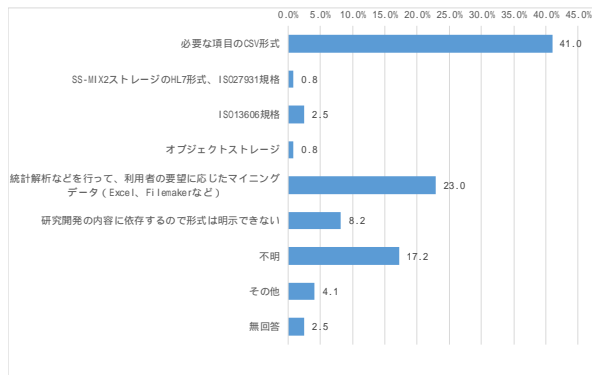
実際に利用可能となった場合、データが届くまでの許容時間は3か月であった(設問4-9)。



この設問からは利活用の申請から承認までの許容時間はわからないが、申請から承認までも時間についても利活用で考慮すべき点になると思われる。

提供を受けるデータの形式については、CSV形式が41%で、まずCSVで提供を受ければ良いと考えておられる(設問4-10)。





ついで多かったのは「統計解析などを行って、利用者の要望に応じたマイニングデータ (Excel, Filemaker など)」という意見であった。しかしながら、要望に応じたマイニングデータとすると利用者には便利にはなるであろうが、データ処理・解析のコストや提供までの時間が提供に際しての課題となるであろう。

#### 5. 患者レジストリに関する質問

貴社において、特定の希少疾患・難病の患者レジストリやデータベースを構築・運用・支援されていますか、という質問では「運用や支援は行っていない」が70.5%で、企業での特定の希少疾患・難病の患者レジストリやデータベースを構築・運用・支援は、ほとんど行われていないことが明らかとなった(設問5-1)。

最後にDBの利活用のあり方について意見を聞いたところ、下記のような意見がだされた。これらは、先の懸念と重なるところはあるものの、企業のDBへの期待を感じさせるものであった。

1. 小児の脊柱側弯症治療のためのインプラントの開発を行っています。正直、企業のビジネスとしては成り立ちません。しかし、少しでも患者さんのためになればと開発を行っています。その中で、やはり対象患者さんがどこの病院に何名いるかと言う情報があると治験等が短期間にスムーズに終了するので開発費も抑えられ、早く患

者さんに届けることができます。また、インプラントを使っただけの治療ですので長期に渡る安全性が課題になりますので、指定難病登録制度やレジストリを活用してデータ収集でき、次のより良い製品の開発に繋がらねばと考えます。

2. 企業等へのデータの提供に関しては有償で構いませんので、DBを継続的に運用できる体制を構築していただきたいと思えます。

3. 現在運用が開始されている難病プラットフォームとのデータ連携をぜひお願いしたい。加えて、難病以外の患者レジストリ (Sucrum Japan 等々) やCINとの連携もどのように行うのか、AMEDや国が主導での整理が必要と考える。

4. 利活用しようとした場合に、簡便に必要なデータが利活用できるようになっていると良いと思えます。必要なデータ等は、現段階では具体的な考えはありません。

5. 臨床試験(治験)のための実施可能性や、日本人患者背景等を探るためにデータベースの情報が可能にしていきたい。

6. 指定難病のDBを利活用した実例を紹介していただき、利用価値を高めていただきたい。

7. 指定難病患者データ及び小児慢性特定疾病児童等データの提供に関する審査会において、指定難病DBや小慢DBのデータの企業の利活用については、今後の利活用の状況と患者の意向を踏まえて検討することとなったと理解している。企業利用の検討に当たっては、企業からの有識者の参加をお願いしたい。

8. 国の施策として、指定難病DBや小慢DBのレジストリデータ利活用を推進することは理解出来ますが、民間企業のニーズ調査を繰り返すのではなく、産学官が連携したパイロットプロジェクトを立ち上げるなど、具体的な検討が必要と考える。

9. 具体的にどのようなデータが出てくるか、詳細を知りたい。
10. 個人情報に関する規制の改正等も含め、データを有効活用できる制度、システムを構築していただきたい。
11. 指定難病 DB や小児慢性特定疾病児童 DB に限らず、その他の領域の DB の利活用方法等の説明会の開催をご検討いただきたい。
12. 希少疾患のレジストリーについては諸外国に比べて大きく遅れている。医療従事者の間では国がリードすべきとの意見が根強く、企業リードのレジストリーも同じく遅れをとっている。国がリードすることで現状を打破することが期待されるとともに、企業としても全力で協力したい。
13. 低コスト、かつ迅速にデータを共有 頂きたい。
14. 国が製薬企業等に期待することを明示するとともに、それに対するサポートも明確にして頂けるとありがたい。
15. 産官学で分け目なく利活用できるデータベースを構築していただきたい。
16. データがどれだけ信頼性があり、また申請等の資料として国がどれだけ認めるかが現在は不明な点が多い。その点が明らかになれば現状や今後の開発にも変化が出てくるのではと思います。
17. 治験実施時の対照群データとしての利用の際には、高い信頼性のあるデータが望まれます。
18. 疾患の病態、自然歴を明らかにしていくことに加え、新たな治療法の開発を推進するためには、データベースの GxP 適合と企業への提供が必須です。再生医療分野で構築されている「再生医療等データ登録システム；NRMD」や、「神経筋疾患患者レジストリ：Remudy」のような階層型レジストリのしくみを参考に、global 患者レジストリとの連携も視野に入れたレジストリ

(DB)を、産官学で協力して早急に整備していけることを望んでいます。

19. 臨床検査機器、診断薬メーカーとして、利用することができれば、開発のターゲットが明確になり、より患者に有用な装置、診断薬が開発できるので是非利用させて頂きたいと思います。

## E. 結論

難病 DB や小慢 DB の利活用について、業界団体を通じてアンケート調査を行い 90 社から回答を得ることができた。その中で難病・希少疾患に取り組んでいる、準備・検討中の企業は 70%あった。

難病・希少疾患の研究開発で困難な点は、臨床試験に際しての患者リクルートに時間がかかるという意見が多かったが、難病 DB の登録データは十分利用できると考えられる。

難病 DB などのデータベース登録事業を知っていた企業が多かったが、DB 事業をしらない企業も約 30%存在した。データベース事業の啓発に、業界団体を通じた説明用パンフレットの配布や HP 掲載が有効である。

データ利活用を促すには、データ利用の申請・承認・データ配布までの時間やコストを考慮する必要があり、これらは配布するデータ形式とあわせ今後さらに検討する必要がある。

本案件が平成 31 年度以降に実施されるデータ提供の有識者会議及び疾病対策部会難病対策委員会等にて企業へのデータ利活用のあり方に関する活発な検討・協議に活用されることを期待する。

## F. 健康危険情報

なし

## G. 研究発表

なし

H . 知的財産権の出願・登録状況  
なし



## 別紙1 「調査票」

### 指定難病患者データベースのデータ利活用に関するアンケート調査票

#### 【ご記入方法】

- ・貴社に属する複数の部署からそれぞれ回答をいただいても構いません。
- ・該当する項目番号に○を付けてください。
- ・「その他」や「下線部」は50文字以内、「自由記載」は250文字以内でご記入ください。

#### 設問1. 貴社に関する質問

##### 1-1. 貴社は下記のいずれに所属していますか。(1/27) [単1]

1. 日本製薬工業協会 2. 日本医療機器産業連合会 3. 再生医療イノベーションフォーラム (FIRM) 4. その他

##### 1-2. 企業名を教えてください(任意です。報告書等において貴社名が公表されることはありません。)(2/27) [50自1]

企業名: \_\_\_\_\_  
部署名: \_\_\_\_\_

##### 1-3. 主な研究開発分野をご回答ください(がん、循環器疾患、神経精神疾患、ワクチン、再生医療など)(3/27) [50自2]

研究開発分野: \_\_\_\_\_

#### 設問2. 希少疾患・難病研究に関する質問

##### 2-1. 貴社において、研究・開発の見込みのある領域(シーズ)や医療用医薬品候補化合物(新薬候補/パイプライン)として、希少疾患・難病分野がありますか。(4/27) [単2]

1. 既にある 2. 準備・検討を行っている 3. 検討していない 4. 不明  
⇒「1.」「2.」と回答の方は次の「2-2.」「2-3.」にご回答後、**設問3**へお進みください。  
⇒「3.」と回答の方は次の「2-4.」「2-5.」にご回答後、**設問3**へお進みください。

##### 2-2.2-1 でご回答いただいた研究・開発の見込みのある領域(シーズ)や医療用医薬品候補化合物(新薬候補/パイプライン)がある疾患は以下のどれに該当しますか。(複数回答可)(5/27) [複

1]

1. 神経・筋疾患      2. 代謝系疾患      3. 皮膚・結合組織疾患      4. 免疫系疾患  
5. 循環器系疾患      6. 血液系疾患      7. 腎・泌尿器系疾患      8. 内分泌系疾患  
9. 呼吸器系疾患      10. 眼科系疾患      11. 消化器系疾患      12. 骨・関節系疾患  
13. 耳鼻科系疾患      14. 染色体または遺伝子に変化を伴う症候群  
15. その他 ( [50自3] )

2-3. 現在、希少疾患・難病分野における研究・開発を実施するなかで、困難と感じていることはありますか。(複数回答可) (6/27) [複 2]

1. 疾患の自然歴や病態解明のための研究や論文が少ないため、基礎研究(シーズ探索及び標的の同定並びに薬物設計)をデザインすることが難しい
2. 研究対象となる患者を探すのが難しく、臨床試験時の患者リクルートに時間がかかる
3. 国際共同研究を行う場合に、他国と比較して研究参入へのハードルが高い
4. 慢性的な経過をたどる疾患が多いため、臨床試験後の患者の治療効果の評価や評価基準の作成までに時間がかかる
5. 難しいと感じていることはない
6. その他 ( [50 自 4] )

⇒設問3へ

2-4. 希少疾患・難病分野における研究・開発を検討していない理由は何ですか。(複数回答可) (7/27) [複 3]

1. 市場ニーズが不明なため
2. 市場ニーズはあるが、規模が小さく、企業として利益を得ることが難しいと考えるため
3. 自社に研究・開発の技術がないため
4. 自社に適した研究者がおらず研究・開発ができないため
5. 専門領域の研究者から研究・開発の協力が得られないため
6. 疾患の自然歴や病態解明のための研究や論文が少なく、基礎研究(シーズ探索及び標的の同定並びに薬物設計)ができないため
7. その他 ( [50 自 5] )
8. 不明

2-5. 2-4.でご回答いただいた課題が解決された(市場ニーズが明らかになり企業として利益を上げられる可能性がある)と判明した、当該分野の研究者を確保できた等)場合、希少疾患・難病分野における研究・開発に参入しますか。(8/27) [単 3]

1. 参入したい
2. 条件を整えば参入したい(条件: [50 自 6] )
3. 参入する可能性は低い(理由: [50 自 7] )

⇒設問3へ

設問 3. 指定難病患者及び指定難病患者データベース(指定難病 DB)に関する質問

3-1. 指定難病で研究・開発の見込みのある領域(シーズ)や医療用医薬品候補化合物(新薬候補/パイプライン)として検討したい疾患領域はありますか。(複数回答可) (9/27)

既に研究・開発の見込みのある領域(シーズ)や医療用医薬品候補化合物(新薬候補/パイプライン)としている領域も含む [複 4]

- |           |           |              |             |
|-----------|-----------|--------------|-------------|
| 1. 神経・筋疾患 | 2. 代謝系疾患  | 3. 皮膚・結合組織疾患 | 4. 免疫系疾患    |
| 5. 循環器系疾患 | 6. 血液系疾患  | 7. 腎・泌尿器系疾患  | 8. 内分泌系疾患   |
| 9. 呼吸器系疾患 | 10. 眼科系疾患 | 11. 消化器系疾患   | 12. 骨・関節系疾患 |

13. 耳鼻科系疾患    14. 染色体または遺伝子に変化を伴う症候群  
15. その他 (                      [50 自 8]                      )  
16. 検討したい疾患領域はない

3-2. 指定難病のうち研究開発の検討をしたい疾病はありますか(既に研究している領域も含む)。

指定難病の「告示番号」をご記入ください。(複数回答可)(10/27)

\* 指定難病名及び告示病名以外の疾病名は難病情報センターHP を参照ください。

「医療費助成対象疾病(指定難病)一覧(331疾病)平成30年4月版」

<http://www.nanbyou.or.jp/entry/1377>

「告示病名以外の指定難病対象疾病名」

<http://www.nanbyou.or.jp/entry/5680>

告示番号: \_\_\_\_\_ [50 自 9] \_\_\_\_\_

1つの告示病名に複数の疾病が含まれる場合は、その疾病名を下記にご記載ください。

[50 自 10]

3-3. 国が指定難病患者の臨床データ等をデータベースに登録している事業をご存知ですか。

(11/27) [単 4]

1. 知っている    2. 聞いたことがある程度    3. 知らない

⇒ 「1.」「2.」と回答の方は「3-4.」にご回答後、**設問4**にお進みください。

⇒ 「3.」と回答の方は「3-5.」「3-6.」にご回答後、**設問4**にお進みください。

3-4.何をきっかけに3-3について知りましたか。(複数回答可)(12/27) [複 5]

1. 研究開発を進める上でDBなどの情報収集をしたから
2. 患者レジストリを有しており、外部データベースとの連携の必要性があったから
3. 希少疾患・難病関連の公的研究費で研究をしているから
4. 希少疾患・難病関連の公的研究機関と共同研究をしているから
5. CIN (Clinical Innovation Network) 難病WGに参画しているから
6. 難病患者会から情報を得たから
7. その他 (                      [50 自 11]                      )

⇒ **設問4**へ

3-5. 指定難病DBの事業内容を知りたいと思いますか。(13/27) [単 5]

1. 知りたいと思う    2. 知りたいとは思わない

⇒ 「1.」と回答の方は次の「3-6.」にご回答ください。「2.」と回答の方は**設問4**へお進みください。

3-6. どのような方法で知りたいと思いますか。(複数回答可)(14/27) [複 6]

1. 説明の機会を設けてほしい(シンポジウム、学会など)

2. 説明用パンフレットの送付や HP への掲載をして欲しい
3. 1-1 に記載されている自社の所属する団体を通じて説明資料を入手したい
4. その他 ( [50 自 12] )

⇒設問 4へ

設問 4. 指定難病 DB 及び小児慢性特定疾病データベース (小慢 DB) の利活用に関する質問

4-1. 指定難病 DB には添付資料 1 の臨床調査個人票 (臨個票) 項目が登録されます。具体的にどのデータ項目を利活用されたいですか。(複数回答可) (15/27) [複 7]

\* 具体的な臨個票を確認されたい場合は、以下のサイトを参照ください。

難病情報センターHP <http://www.nanbyou.or.jp/>

1. 年齢
2. 性別
3. 介護認定(社会保障)
4. 生活状況
5. 病型
6. 家族歴
7. 発症年月日
8. 症状
9. 検査所見
10. 鑑別診断
11. 診断のカテゴリー ( definite/probable/possible )
12. 症状の経過(自由記載)
13. 治療歴
14. 重症度
15. 人工呼吸器に関する事項
16. 医療機関名 (患者を診断した指定医が所属する医療機関名)
17. その他 ( [50 自 13] )
18. 不明
19. 利活用したい項目はない

4-2. 「4-1.」でお答えいただいた項目を用いてどのような研究等を行いたいとお考えですか。(複数回答可) (16/27) [複 8]

1. 対象疾患の統計調査 (総患者数や重症患者の割合など)
2. 疾患の自然歴調査や病態解明のための研究
3. シーズ探索及び標的の同定並びに薬物設計の基礎研究
4. 薬剤投与等の治療歴と症状の変化を解析した薬物動態や薬効薬理研究
5. 医療機関名データを用いて治験への患者リクルートを行う
6. その他 ( [50 自 14] )

4-3. 指定難病 DB に新たに登録してほしい項目等があれば具体的にご回答ください。(17/27)

(自由記載)

[250 自 1]

4-4. 国が運用しているデータベースとして小児慢性特定疾病児童等データベース (小慢 DB) があります。小慢 DB のデータも利活用したいと思いますか。(18/27) [単 6]

1. 利活用したい
2. 利活用したいと思わない
3. 不明

4-5. 小慢 DB のデータと指定難病 DB のデータを名前等で名寄せ（突合）が可能となった場合、利活用したいと思えますか。(19/27) [単 7]

1. 利活用したい 2. 利活用したいと思わない 3. 不明  
⇒ 「2.」「3.」と回答の方は「4-8.」以降にご回答ください。

4-6. 利活用したいと考える理由をご回答ください。(複数回答可)(20/27) [複 9]

1. 小児慢性特定疾病から指定難病へ移行する疾患の統計調査(総患者数や重症患者の割合など)を行いたいから
2. 指定難病 DB のデータと小慢 DB のデータを比較検証することで、同一疾患における成人/小児の蓄積データの精度検証に利用したいから
3. 一人の患者の経年的なデータを収集し、自然歴等のビッグデータとして利用したいから
4. 小児期の解析データで得られた治療等の効果の検証等を行うなど移行期の対象疾病の自然歴調査や病態解明の研究のために指定難病 DB のデータを利用したいから
5. その他 ( [50 自 15] )

4-7. 指定難病 DB と連結・解析したい他のデータベース等があれば具体的にご回答ください。

(21/27)

(自由記載)

[250 自 2]

4-8. データ利活用における懸念事項はありますか。(22/27) [単 8]

1. ある 2. ない 3. 分からない

⇒ 「1. ある」と回答された方は以下の懸念事項に該当するものを回答ください。(複数回答可)

(1) 懸念事項 [複 10]

1. 利用審査手続きが煩雑そうであること
2. 利用審査が厳しそうであること
3. 利活用の制限がありそうであること
4. データ精度が不明であること
5. 悉皆性が担保されているのか不明であること

(2) 上記(1)以外に懸念事項があれば、具体的にご回答ください。

(自由記載)

[250 自 3]

4-9. 指定難病 DB や小慢 DB の利用について承認された場合、その後に各 DB からのデータの抽出やマイニング作業(データの作成)がありますが、データがお手元に届くまでの許容期間はどれくらいですか。(23/27) [単 9]

1. 1 か月未満
2. 1 か月
3. 2 か月
4. 3 か月
5. 4 か月
6. 5 か月
7. それ以上

4-10. 指定難病 DB や小慢 DB のデータ提供を受ける場合、各データはどのような形式での提供をご希望されますか。(複数回答可)(24/27) [複 11]

1. 必要な項目の CSV 形式
2. SS-MIX2 ストレージの HL7 形式、ISO27931 規格
3. ISO13606 規格
4. オブジェクトストレージ
5. 統計解析などを行って、利用者の要望に応じたマイニングデータ(Excel、Filemaker など)
6. 研究開発の内容に依存するので形式は明示できない
7. 不明
8. その他 ( [50 自 16] )

設問 5. 患者レジストリに関する質問

5-1. 貴社において、特定の希少疾患・難病の患者レジストリやデータベースを構築・運用・支援されていますか。(複数回答可)(25/27) [複 12]

1. 自社で運用している
2. AMED 等の研究費で採択された研究機関との共同研究で運用している
3. 運用母体は自社以外にあるが、その運用支援を行っている
4. 運用や支援は行っていない
5. 不明
6. その他 ( [50 自 17] )  
⇒ 「1.」「2.」「3.」のいずれかに回答の方は次の「5-2.」にご回答ください。

5-2. 5-1.のデータベースのデータと指定難病 DB とのデータ連携についてご回答ください。(複数回答可)(26/27) [複 13]

1. 双方に登録されている患者の名寄せ(突合)が可能であれば連携をしたい
2. 双方に登録されている患者の名寄せ(突合)ができなくとも連携をしたい
3. 連携に関する同意の取得が困難等の理由から連携には消極的である
4. 連携は考えていない
5. 不明
6. その他 ( [50 自 18] )

国が運用する指定難病 DB や小慢 DB のデータ利活用のあり方についてご意見等があれば、ご自由にお書きください。(自由記載)(27/27)

[250 自 4]



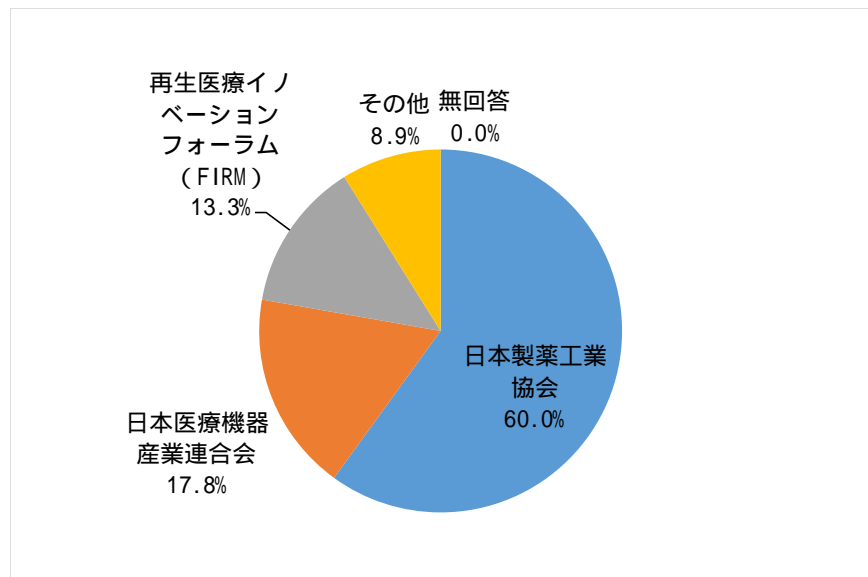
質問は以上となります。  
ご協力いただきまして、誠にありがとうございました。



## 別紙2 「調査結果」

### 設問1. 貴社に関する質問

1-1. 貴社は下記のいずれに所属していますか。



	合計	1 日本製薬 工業協会	2 日本医療 機器産業 連合会	3 再生医療 イノベー ション フォーラ ム(FIRM)	4 その他	無回答
度数	90	54	16	12	8	0
横%	100.0	60.0	17.8	13.3	8.9	0.0

1-2. 企業名を教えてください(任意です。報告書等において貴社名が公表されることはありません。)  
(自由記載)

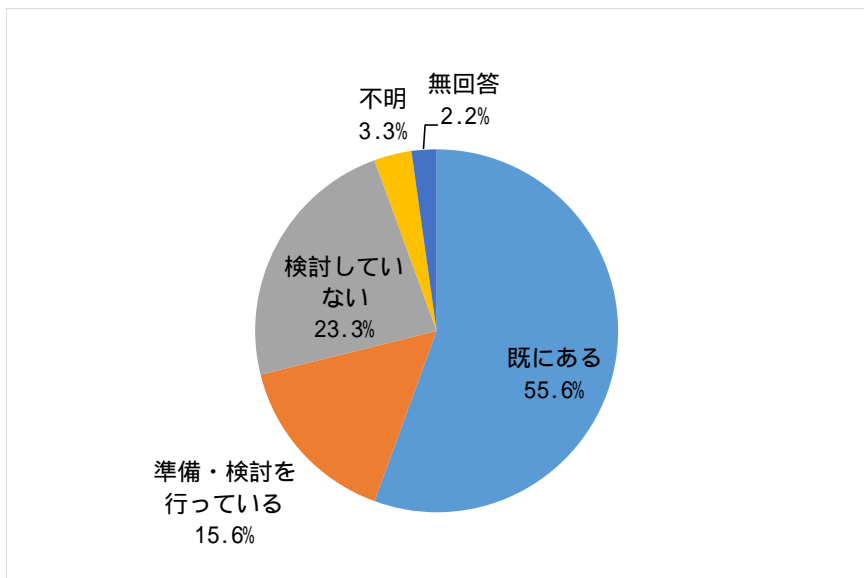
【非開示】

1-3. 主な研究開発分野をご回答ください(がん、循環器疾患、神経精神疾患、ワクチン、再生医療など)(自由記載)

【非開示】

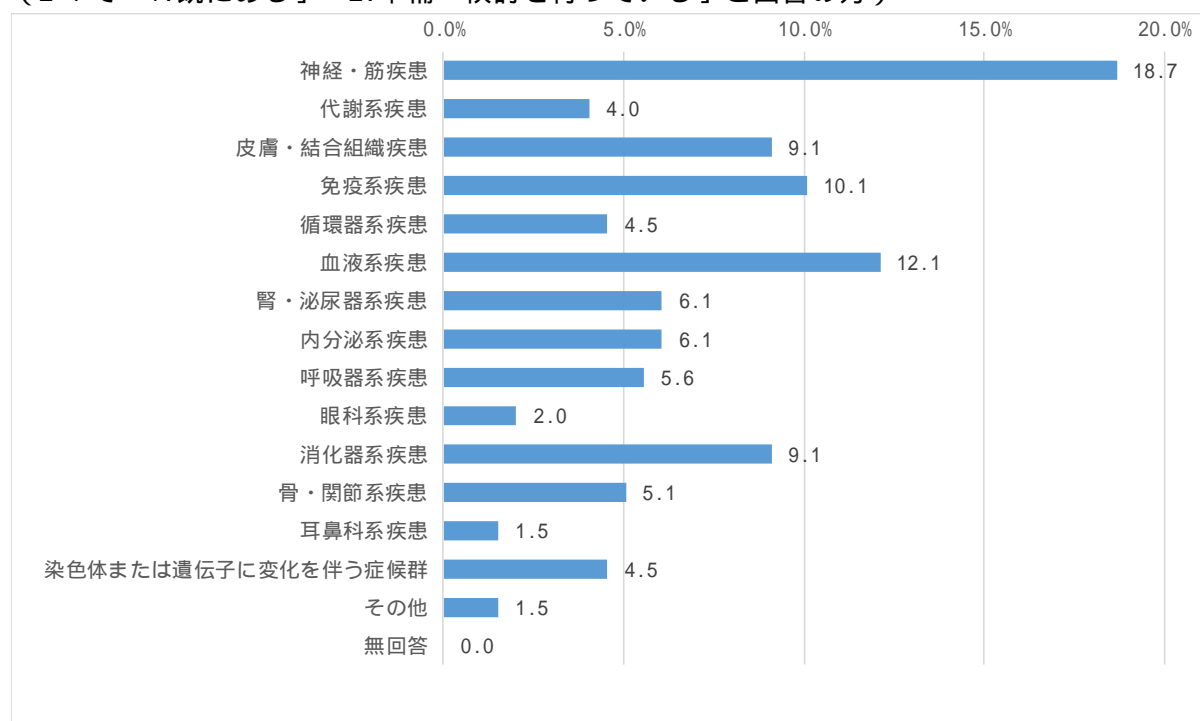
設問 2. 希少疾患・難病研究に関する質問

2-1. 貴社において、研究・開発の見込みのある領域（シーズ）や医療用医薬品候補化合物（新薬候補/パイプライン）として、希少疾患・難病分野がありますか。



	合計	1 既にある	2 準備・検討 を行っている	3 検討して いない	4 不明	無回答
度数	90	50	14	21	3	2
横%	100.0	55.6	15.6	23.3	3.3	2.2

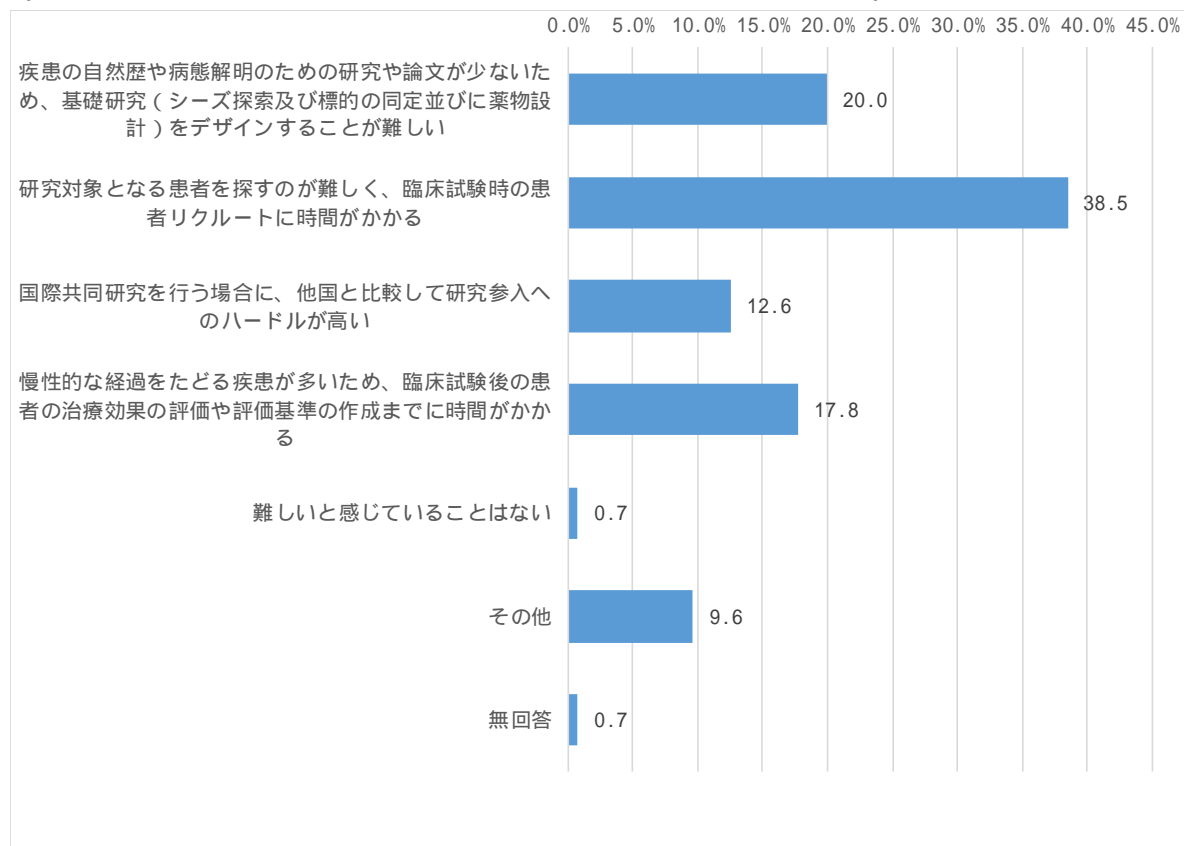
2-2.2-1でご回答いただいた研究・開発の見込みのある領域（シーズ）や医療用医薬品候補化合物（新薬候補/パイプライン）がある疾患は以下のどれに該当しますか。（複数回答可）  
 （2-1で「1.既にある」「2.準備・検討を行っている」と回答の方）



	合計	1 神経・筋 疾患	2 代謝系疾 患	3 皮膚・結 合組織疾 患	4 免疫系疾 患	5 循環器系 疾患	6 血液系疾 患	7 腎・泌尿 器系疾患	8 内分泌系 疾患	9 呼吸器系 疾患	10 眼科系疾 患	11 消化器系 疾患	12 骨・関節 系疾患	13 耳鼻科系 疾患	14 染色体ま たは遺伝 子に変化 を伴う症 候群	15 その他	無回答
度数	198	37	8	18	20	9	24	12	12	11	4	18	10	3	9	3	0
権%	100.0	18.7	4.0	9.1	10.1	4.5	12.1	6.1	6.1	5.6	2.0	9.1	5.1	1.5	4.5	1.5	0.0

2-3. 現在、希少疾患・難病分野における研究・開発を実施するなかで、困難と感じていることはありますか。（複数回答可）

（2-1で「1.既にある」「2.準備・検討を行っている」と回答の方）



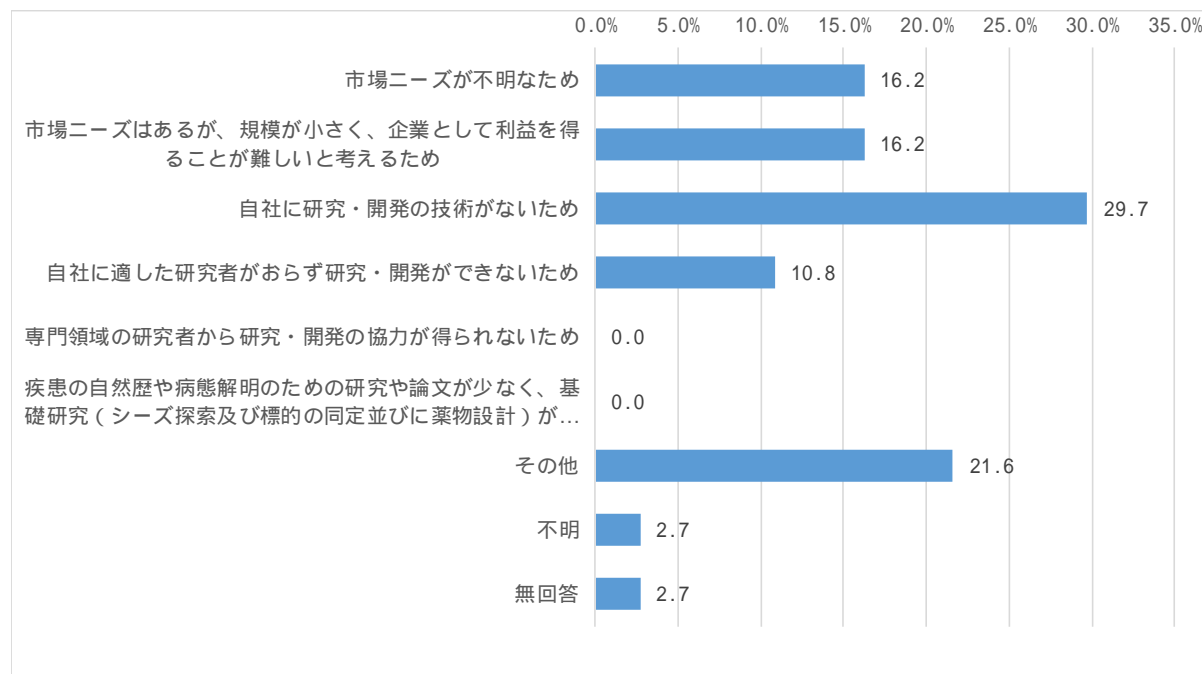
	合計	1 疾患の自然歴や病態解明のための研究や論文が少ないため、基礎研究（シーズ探索及び標的の同定並びに薬物設計）をデザインすることが難しい	2 研究対象となる患者を探すのが難しく、臨床試験時の患者リクルートに時間がかかる	3 国際共同研究を行う場合に、他国と比較して研究参入へのハードルが高い	4 慢性的な経過をたどる疾患が多いため、臨床試験後の患者の治療効果の評価や評価基準の作成までに時間がかかる	5 難しいと感じていることはない	6 その他	無回答
度数	135	27	52	17	24	1	13	1
横%	100.0	20.0	38.5	12.6	17.8	0.7	9.6	0.7

### 2-3 6. その他の内容

1. 国内外での薬価格差
2. 疾患患者が少ないので臨床試験のデザインに制限がかかる
3. 遺伝子治療におけるカルタヘナ法（国内法）の対応
4. 対照群として活用可能な自然歴研究や論文が少ない
5. 対象疾患関連に関し該当治療法を理解している医師が少ない
6. 定量的有効性評価方法が未確立な場合がある。標準治療等の国内外の差異や日本人 Phase I 試験実施が国際共同試験実施の上で問題となりうる
7. 患者数が少なく、投資に見合う利益を得るのが困難

8. 疾患の理解が進んでいないことが多く、臨床試験をデザインする際にエンドポイントの選択が困難
9. 医療上のニーズがあることは理解されるが、希少疾患領域では開発経費を回収できず、営利企業として成り立たない。
10. 対象疾患関連に関し該当治療法を理解している医師が少ない
11. 薬事開発に活用できる疾患レジストリがない、信頼性基準が未整備、小児慢性疾患における他科連携が不十分
12. 患者数や治療状況などの正確な情報が得られにくい。

2-4. 希少疾患・難病分野における研究・開発を検討していない理由は何ですか。（複数回答可）  
（2-1で「3.検討していない」と回答の方）

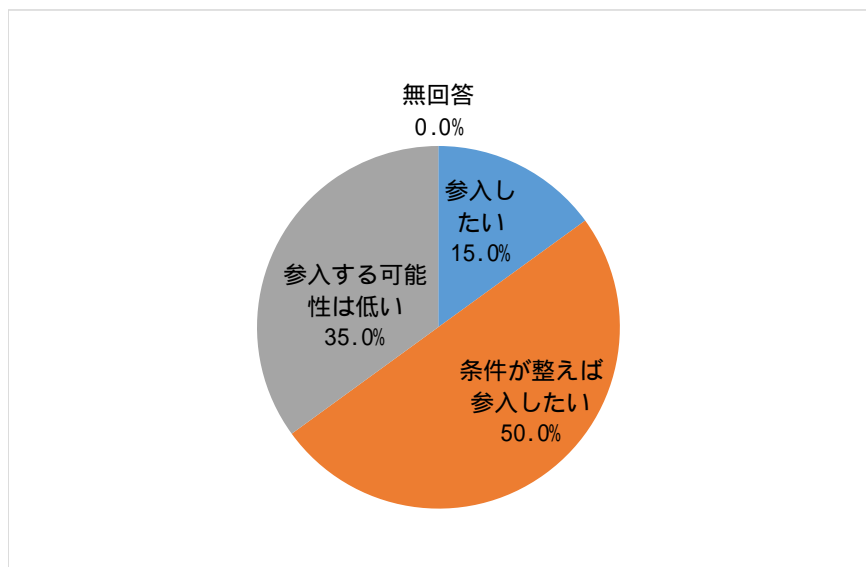


	合計	1 市場ニーズが不明なため	2 市場ニーズはあるが、規模が小さく、企業として利益を得ることが難しいと考えるため	3 自社に研究・開発の技術がないため	4 自社に適した研究者がおらず研究・開発ができないため	5 専門領域の研究者から研究・開発の協力が得られないため	6 疾患の自然歴や病態解明のための研究や論文が少なく、基礎研究（シーズ探索及び標的の同定並びに薬物設計）ができないため	7 その他	8 不明	無回答
度数	37	6	6	11	4	0	0	8	1	1
横%	100.0	16.2	16.2	29.7	10.8	0.0	0.0	21.6	2.7	2.7

2-4 7. その他

1. がん治療にフォーカスした経営方針で既に技術が確立されているため
2. 現在の製品の充実を第一と考えている為。
3. フランチャイズ領域を限定しているため
4. 希少疾患や難病患者にも内視鏡や顕微鏡が使用されているケースはあると思うが、それら自身を主なターゲットとした研究開発は行っていない。
5. 弊社技術で貢献できる分野であるか不明なため
6. 開発方針・領域と合致しないため
7. 研究開発領域が希少疾患・難病に合致しにくい
8. 事業領域が異なるため

2-5. 2-4. にご回答いただいた課題が解決された(市場ニーズが明らかになり企業として利益を上げられる可能性があるかと判明した、当該分野の研究者を確保できた等)場合、希少疾患・難病分野における研究・開発に参入しますか。



	合計	1 参入したい	2 条件が整えば参入したい	3 参入する可能性は低い	無回答
度数	20	3	10	7	0
横%	100.0	15.0	50.0	35.0	0.0

#### 2-5. 2. 条件が整えば参入したい(条件)(自由記載)

- 研究開発費や想定薬価, 事業性等が明らかになるのであれば
- 具体的には現時点はない
- ビジネスの規模
- 当社技術や事業との親和性、企業としての収益性、など
- 開発パートナーが必要
- 自社技術分野の利用価値があるのであれば
- ニーズがあり、企業として利益を上げられると判断された場合
- 経済面, 薬価等から不採算の試算結果が出ない条件
- 適切なシーズがある場合
- 研究開発体制の整備

#### 2-5 3. 参入する可能性は低い(理由)(自由記載)

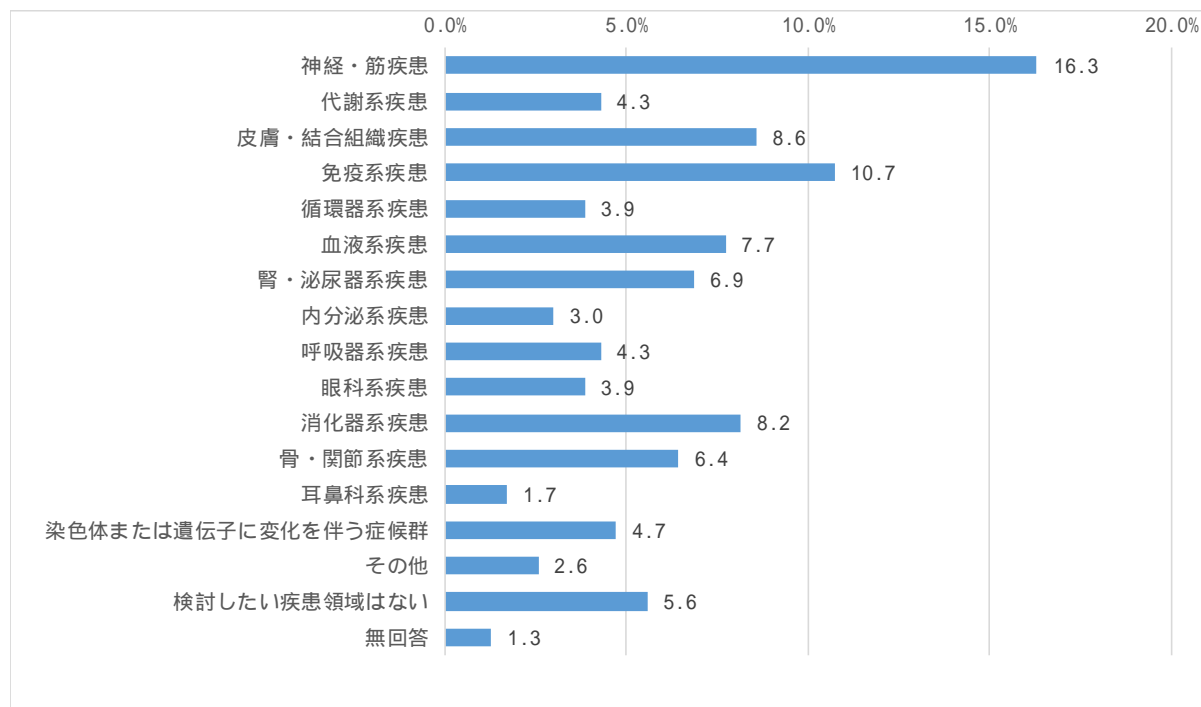
- 会社規模を踏まえると分野参入に対するメリットが少ないため。
- 新規分野の開拓を行う予定がないため
- 会社の規模の課題
- 現時点での参入は難しいと考えます。



設問 3. 指定難病患者及び指定難病患者データベース（指定難病 DB）に関する質問

3-1. 指定難病で研究・開発の見込みのある領域（シーズ）や医療用医薬品候補化合物（新薬候補/パイプライン）として検討したい疾患領域はありますか。（複数回答可）

（既に研究・開発の見込みのある領域（シーズ）や医療用医薬品候補化合物（新薬候補/パイプライン）としている領域も含む）



	合計	1 神経・筋 疾患	2 代謝系疾 患	3 皮膚・結 合組織疾 患	4 免疫系疾 患	5 循環器系 疾患	6 血液系疾 患	7 腎・泌尿 器系疾患	8 内分泌系 疾患	9 呼吸器系 疾患	10 眼科系疾 患	11 消化器系 疾患	12 骨・関節 系疾患	13 耳鼻科系 疾患	14 染色体ま たは遺伝 子に変化 を伴う症 候群	15 その他	16 検討した い疾患領 域はない	無回答
度数	233	38	10	20	25	9	18	16	7	10	9	19	15	4	11	6	13	3
構%	100.0	16.3	4.3	8.6	10.7	3.9	7.7	6.9	3.0	4.3	3.9	8.2	6.4	1.7	4.7	2.6	5.6	1.3

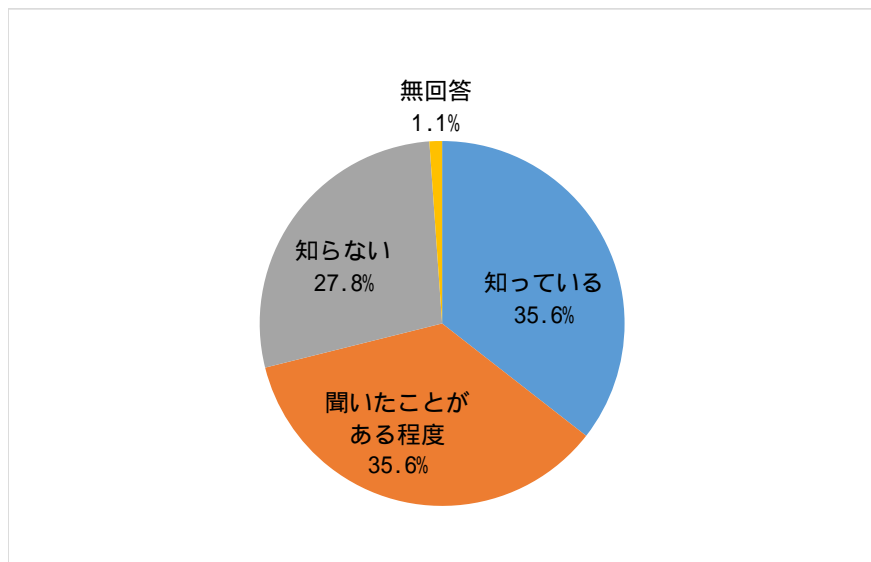
3-1 15 その他（自由記載）

- 現段階では不明
- 米国ドリブンになるためございません
- 社内で未検討です
- 生殖系

3-2. 指定難病のうち研究開発の検討をしたい疾病はありますか(既に研究している領域も含む)。指定難病の「告示番号」をご記入ください。(複数回答可)

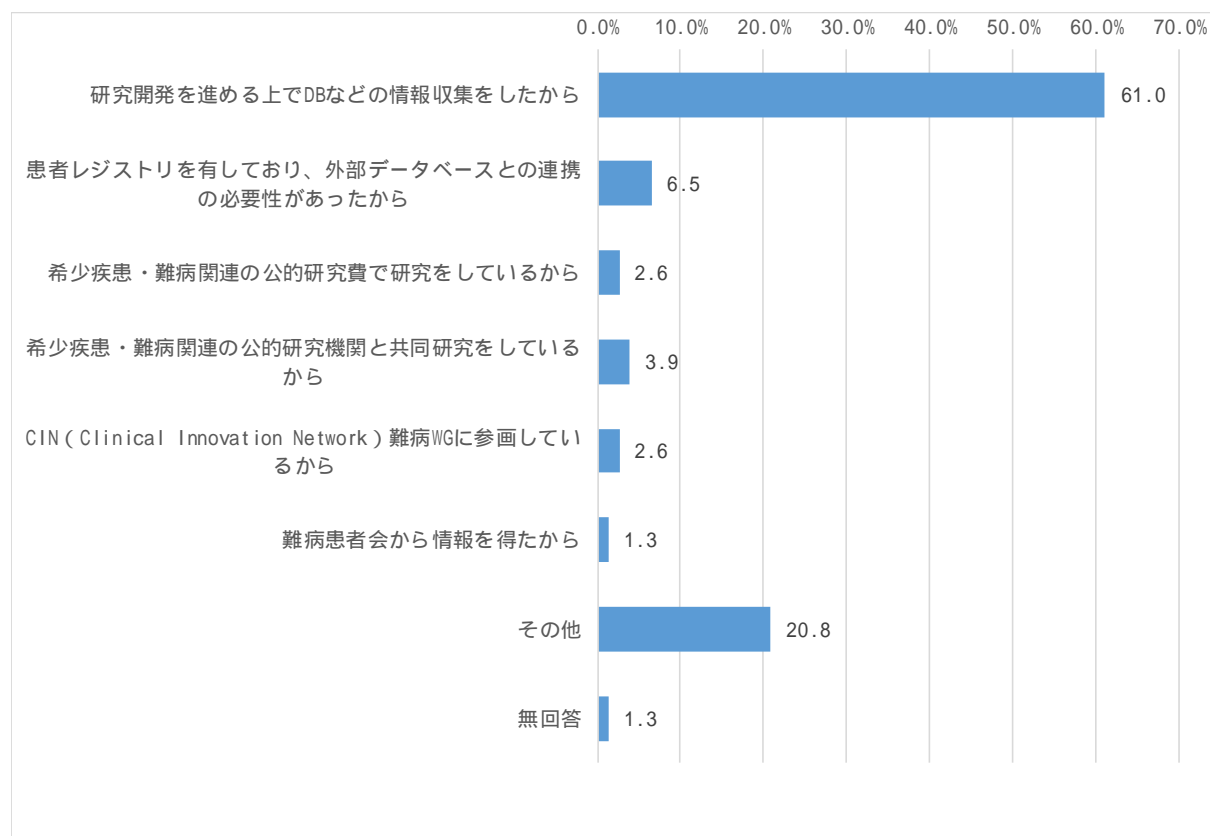
【非開示】

3-3. 国が指定難病患者の臨床データ等をデータベースに登録している事業をご存知ですか。



	合計	1 知っている	2 聞いたことがある程度	3 知らない	無回答
度数	90	32	32	25	1
横%	100.0	35.6	35.6	27.8	1.1

3-4.何をきっかけに3-3について知りましたか。（複数回答可）  
 （3-3で「1.知っている」「2.聞いたことがある程度」と回答の方）



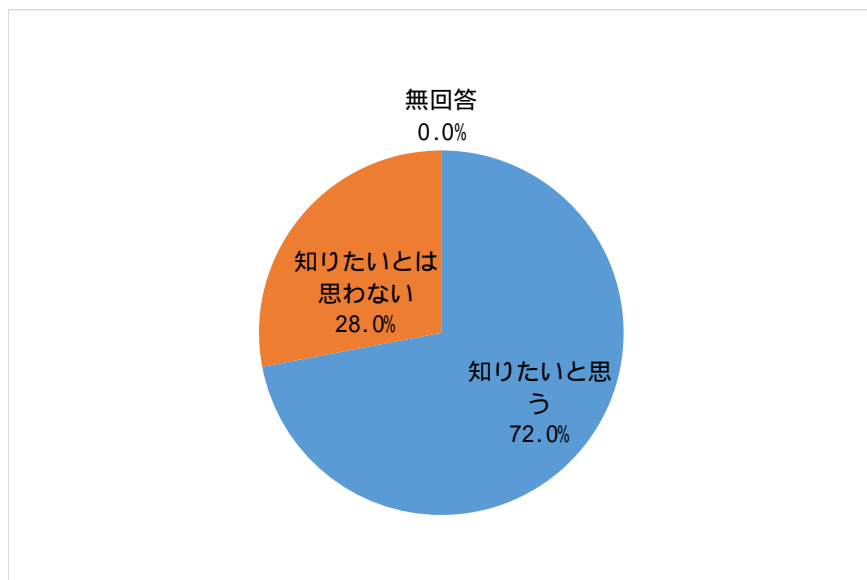
	合計	1 研究開発を進める上でDBなどの情報収集をしたから	2 患者レジストリを有しており、外部データベースとの連携の必要性があったから	3 希少疾患・難病関連の公的研究費で研究をしているから	4 希少疾患・難病関連の公的研究機関と共同研究をしているから	5 CIN (Clinical Innovation Network) 難病WGIに参画しているから	6 難病患者会から情報を得たから	7 その他	無回答
度数	77	47	5	2	3	2	1	16	1
横%	100.0	61.0	6.5	2.6	3.9	2.6	1.3	20.8	1.3

3-4 7 その他（自由記載）

- 製薬協の講演会を通じて
- 前職で難病を対象とした治験を経験したから
- 製薬企業が希少疾患のDBを活用するとしたら、どのような情報が欲しいか、アカデミアの先生からご相談を受けたことがあるため
- 希少疾患の開発をしているため
- RWDに関する社内検討を進める中でCIN構想を知ったため
- 所属業界団体からの配信情報から
- 外部講習会での聴講
- 医療機器工業会からの情報、厚労省公表資料、など
- 疾患データベースの利用について調査していたから

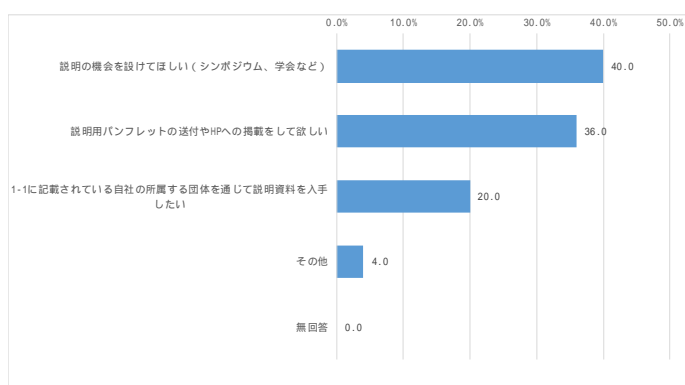
- 製薬協活動から
- Web上で公開されている情報なので
- RWD活用に関し継続的に調査を進めているため
- 厚生労働省の講演資料
- 学会

3-5. 指定難病DBの事業内容を知りたいと思いますか。  
 (3-3で「3.知らない」と回答の方)



	合計	1 知りたい と思う	2 知りたい とは思 わない	無回答
度数	25	18	7	0
横%	100.0	72.0	28.0	0.0

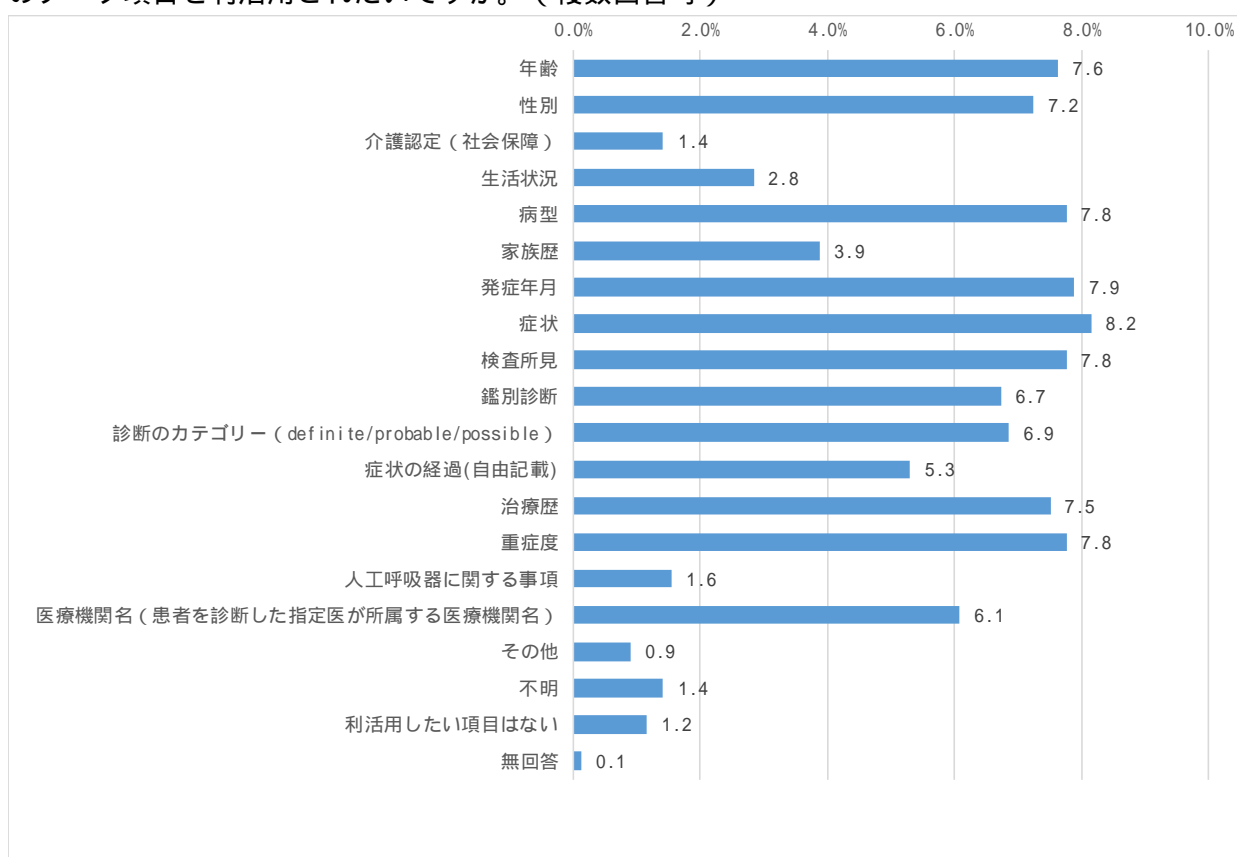
3-6. どのような方法で知りたいと思いますか。(複数回答可)  
 (3-5で「1.知りたいと思う」と回答の方)



	合計	1 説明の機会を設けてほしい (シンポジウム、学会など)	2 説明用パンフレットの送付やHPへの掲載をして欲しい	3 1-1に記載されている自社の所属する団体を通じて説明資料を入手したい	4 その他	無回答
度数	25	10	9	5	1	0
横%	100.0	40.0	36.0	20.0	4.0	0.0

#### 設問 4. 指定難病 DB 及び小児慢性特定疾病データベース（小慢 DB）の利活用に関する質問

4-1. 指定難病 DB には添付資料 1 の臨床調査個人票（臨個票）項目が登録されます。具体的にどのデータ項目を利活用されたいですか。（複数回答可）



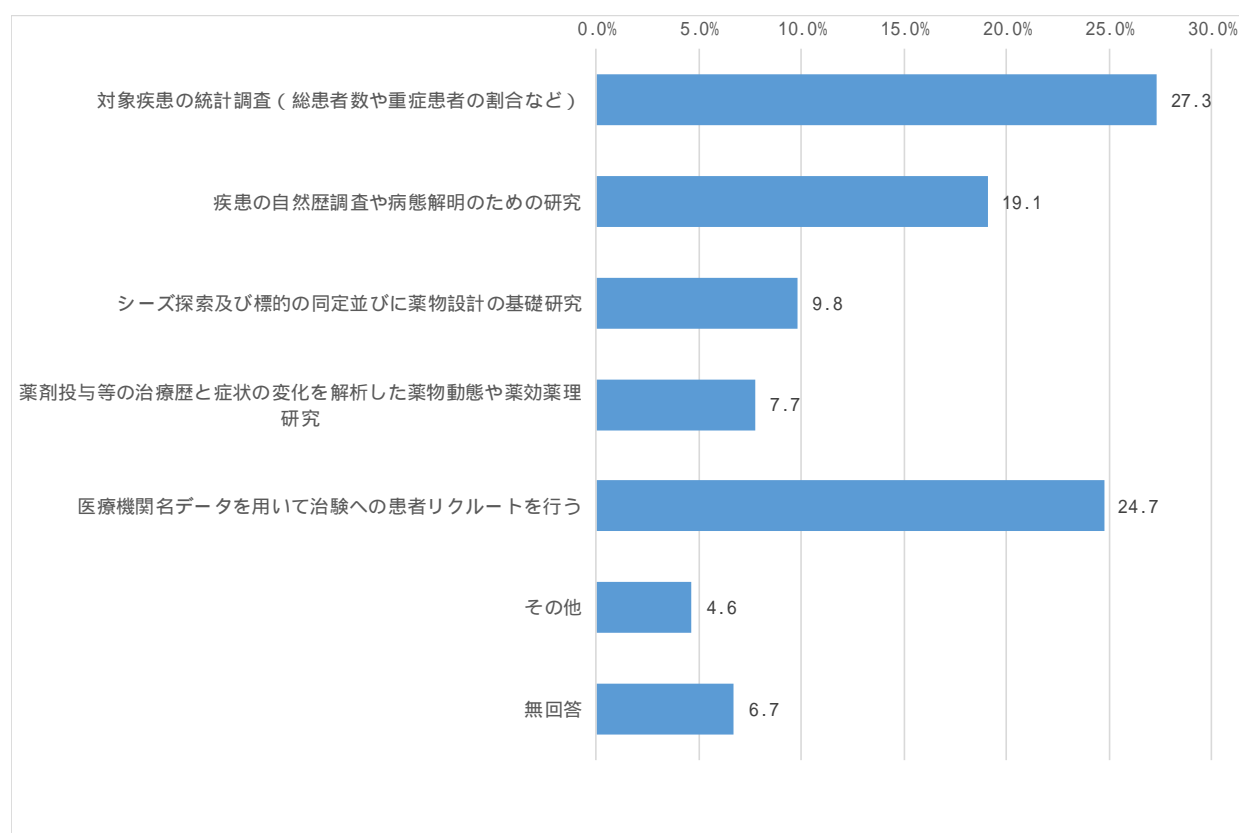
	合計	1 年齢	2 性別	3 介護認定 (社会保障)	4 生活状況	5 病型	6 家族歴	7 発症年月	8 症状	9 検査所見	10 鑑別診断	11 診断の категория (definite/probable/ possible)	12 症状の経過(自由 記載)	13 治療歴	14 重症度	15 人工呼吸器に 関する事項	16 医療機関名(患者 を診断した指定医 が所属する医療機 関名)	17 その他	18 不明	19 利活用し たい項目 はない	無回答
度数	773	59	56	11	22	60	30	61	63	60	52	53	41	58	60	12	47	7	11	9	1
横%	100.0	7.6	7.2	1.4	2.8	7.8	3.9	7.9	8.2	7.8	6.7	6.9	5.3	7.5	7.8	1.6	6.1	0.9	1.4	1.2	0.1

#### 4-1 17 その他（自由記載）

- 12 に追加：各検査データの変化、患者自身が感じる QOL の変化
- 現治療の有効性、安全性

- 現在の治療
- 安全性情報
- 発症年月に対応して確定診断の年月
- 居住都道府県、経過の状態・後遺症の有無、診断基準に関する事項（理学所見、症候、遺伝学的検査）重症度分類に関する詳細
- 診断を受けて通院していない患者の追跡調査結果

4-2. 「4-1.」でお答えいただいた項目を用いてどのような研究等を行いたいとお考えですか。（複数回答可）



	合計	1 対象疾患の統計調査（総患者数や重症患者の割合など）	2 疾患の自然歴調査や病態解明のための研究	3 シーズ探索及び標的の同定並びに薬物設計の基礎研究	4 薬剤投与等の治療歴と症状の変化を解析した薬物動態や薬効薬理研究	5 医療機関名データを用いて治験への患者リクルートを行う	6 その他	無回答
度数	194	53	37	19	15	48	9	13
横%	100.0	27.3	19.1	9.8	7.7	24.7	4.6	6.7

#### 4-2.6 その他（自由記載）

- 治験実施計画作成のための基礎情報
- 治験
- 利活用したい項目はない
- 診断
- 臨床試験の control 群として利用したい

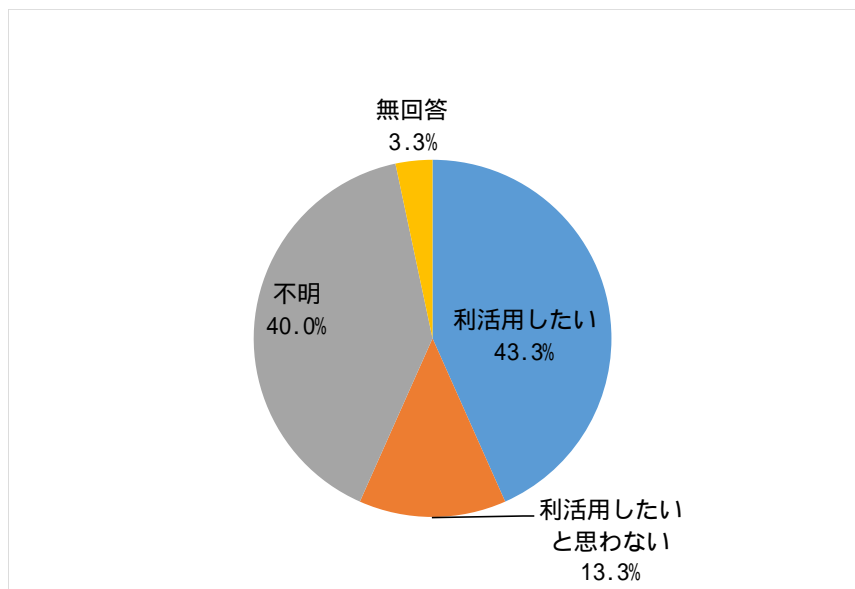
- 現段階では不明
- 臨床試験の計画、準備及び実施に関連する検討：例えば、国内外の患者背景等の差異検討、日本での臨床試験の実施可能性検討、日本人被験者数の見積もり、候補となる医療機関の検討
- 未検討です
- GPSP 下で実施する使用成績調査



4-3. 指定難病 DB に新たに登録してほしい項目等があれば具体的にご回答ください。（自由記載）

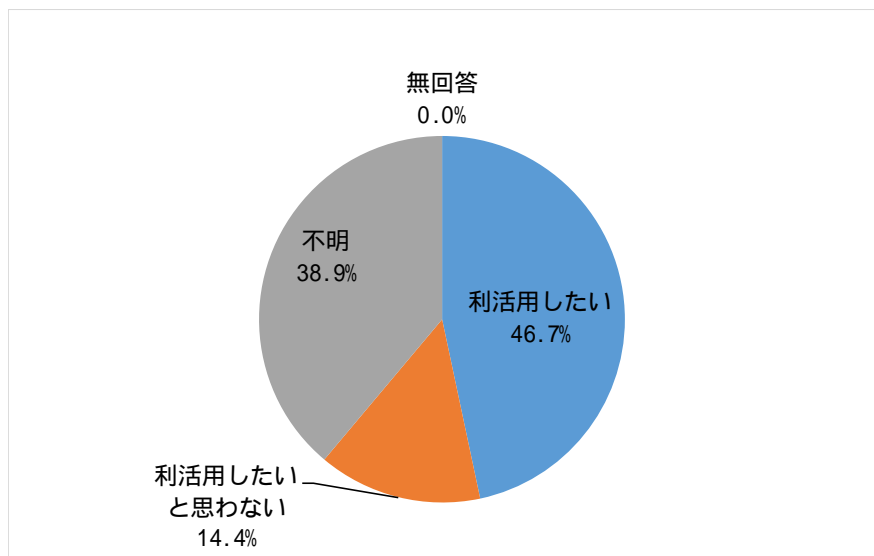
- Event-driven study を実施する上での Event
- 肋骨異常を伴う先天性側弯症（指定難病 273）が指定難病となってはいますが、小児の脊柱側弯症を登録していただき、出来ればその重症度別の患者数等に関するデータを収集していただき、その情報を元に早期の小児患者さんに対する治療機器を開発して行きたい。
- 血管内リンパ腫
- 該当疾患における臨床試験のエンドポイントとなるような情報をテキストデータではなく、構造化されたデータとして蓄積してほしい。
- 現時点では特に無し。運用と共に新たな要求が発生してくると思われれます。
- 各疾患の臨床試験で用いる評価スケールがある場合、その評価結果を追加いただきたいです。指定難病の患者さまを対象とした臨床試験を実施する際に、プラセボ群の代替として DB やレジストリデータを活用することを検討しています。実薬と DB で有効性を比較する際に、評価スケールでの病状の評価結果があると有効性の評価がしやすいと思われれます。
- 遺伝子検査
- 転帰
- 無治療またはスタンダードな対症療法での活動性 / 重症度 [ 統一された指標 ] の定期的な経過アップデート
- 当該疾患に代表される臨床検査値があれば、診断時から治療介入時の推移も含め、具体的な数値（変化率等）・併用薬（前治療薬があれば、その使用歴も含む）の情報、合併症、（可能であれば）遺伝子多型情報
- 診断の根拠（当該疾患の診断ガイドラインのどの項目から診断したのか）
- 医薬品の薬事承認申請に必要なとされる主要評価項目と同じ検査項目
- 同意取得、転院情報、合併症、治療介入と有害事象発現情報、画像(MRI)有無、PRO/QoL

4-4. 国が運用しているデータベースとして小児慢性特定疾病児童等データベース（小慢DB）があります。小慢DBのデータも利活用したいと思いませんか。



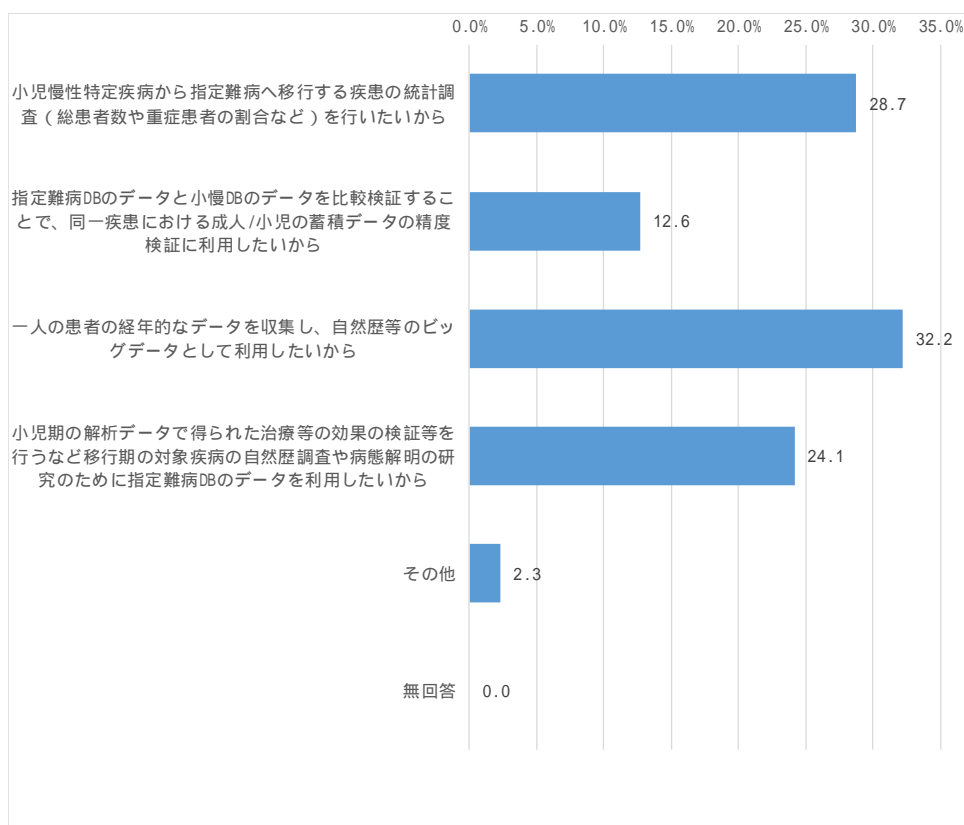
	合計	1 利活用したい	2 利活用したい と思わない	3 不明	無回答
度数	90	39	12	36	3
横%	100.0	43.3	13.3	40.0	3.3

4-5 . 小慢 DB のデータと指定難病 DB のデータを名前等で名寄せ ( 突合 ) が可能となった場合、利活用したいと思いますか。



	合計	1 利活用したい	2 利活用したい と思わない	3 不明	無回答
度数	90	42	13	35	0
横%	100.0	46.7	14.4	38.9	0.0

4-6 . 利活用したいと考える理由をご回答ください。 ( 複数回答可 )  
 ( 4-5 で「1.利活用したい」と回答の方 )

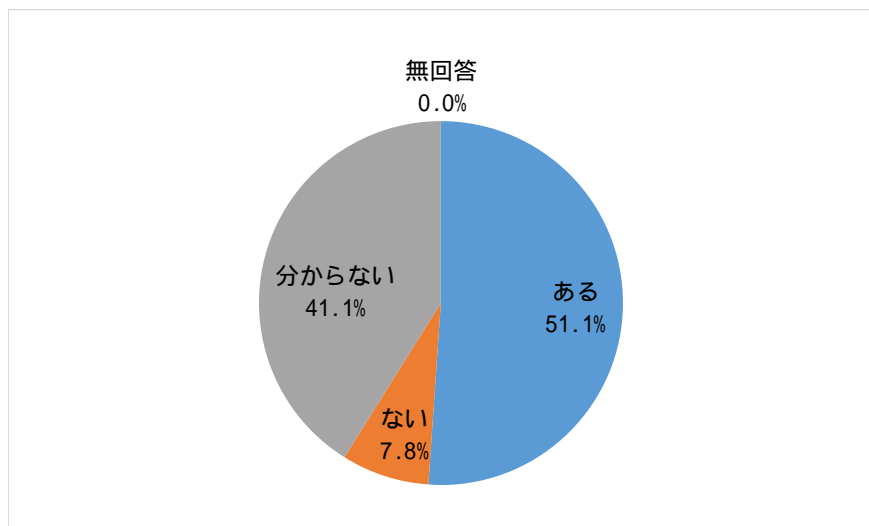


	合計	1 小児慢性特定 疾病から指定 難病へ移行す る疾患の統計 調査(総患者 数や重症患者 の割合など)を 行いたいから	2 指定難病DBの データと小慢 DBのデータを 比較検証する ことで、同一疾 患における成 人/小児の蓄 積データの精 度検証に利用 したいから	3 一人の患者の 経年的なデー タを収集し、自 然歴等のビッグ データとして 利用したいから	4 小児期の解析 データで得ら れた治療等の 効果の検証等 を行うなど移 行期の対象疾 病の自然歴調 査や病態解明 の研究のため に指定難病DB のデータを利用 したいから	5 その他	無回答
度数	87	25	11	28	21	2	0
横%	100.0	28.7	12.6	32.2	24.1	2.3	0.0

4-7. 指定難病 DB と連結・解析したい他のデータベース等があれば具体的にご回答ください。(自由記載)

- NDB
- 難病プラットフォームで構築される患者レジストリー、CIN で代表される既に存在する患者レジストリー
- 健康保険組合のデータベース
- TOMMO
- 保険償還データベース
- NCD, レセプトデータ
- 患者・疾患レジストリ/EMR/EHR/DPC/Claim 等で連結可能なすべてのデータベース
- 研究班やアカデミア等が実施しているレジストリ DB、MID-NET、NDB
- 全国がん登録データベース
- 患者会がもっているデータ

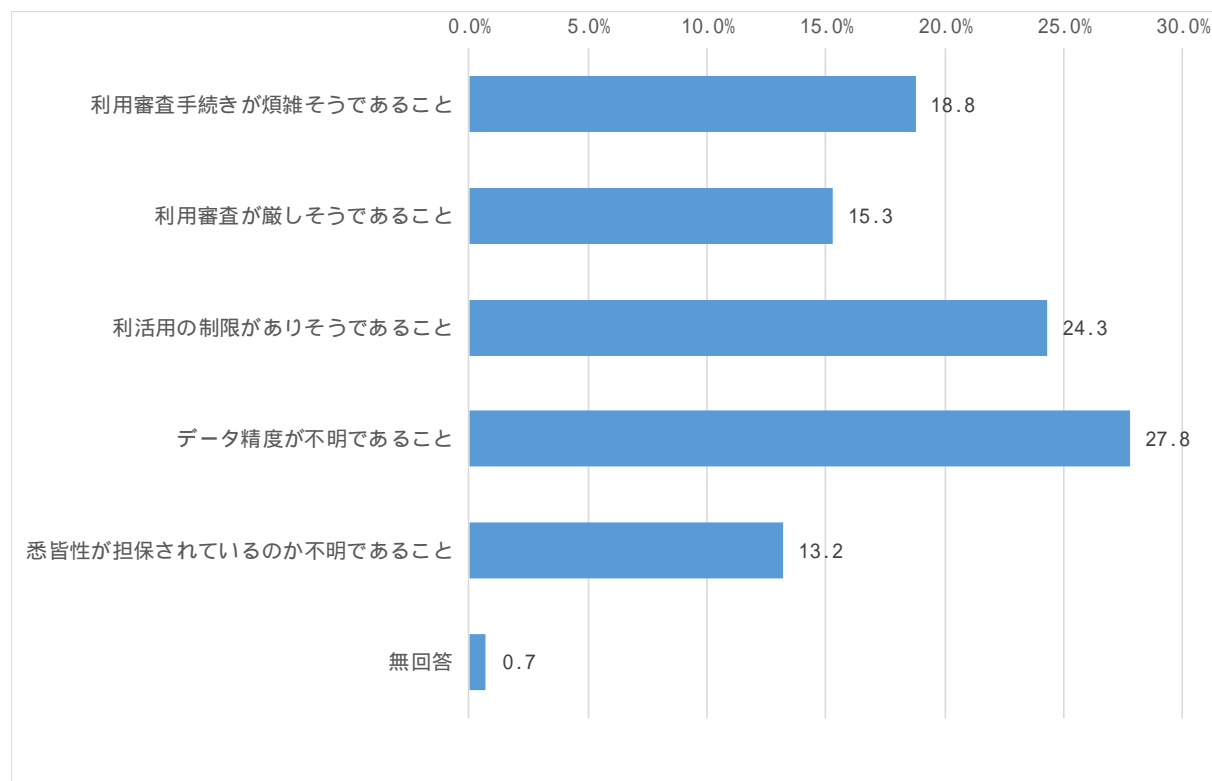
4-8. データ利活用における懸念事項はありますか。



	合計	1 ある	2 ない	3 分からない	無回答
件数	90	46	7	37	0
構成比	100.0	51.1	7.8	41.1	0.0

	合計	1 利用審査手続きが煩雑そうであること	2 利用審査が厳しそうであること	3 利活用の制限がありそうであること	4 データ精度が不明であること	5 悉皆性が担保されているのか不明であること	無回答
度数	144	27	22	35	40	19	1
横%	100.0	18.8	15.3	24.3	27.8	13.2	0.7

4-8 . ( 1 ) 懸念事項【複数回答可】  
 ( 4-8 で懸念事項「1.ある」と回答された方 )



	合計	1 利用審査手続 きが煩雑そう であること	2 利用審査が厳 しそうであるこ と	3 利活用の制限 がありそうであ ること	4 データ精度が 不明であること	5 悉皆性が担保 されているの か不明である こと	無回答
度数	144	27	22	35	40	19	1
横%	100.0	18.8	15.3	24.3	27.8	13.2	0.7

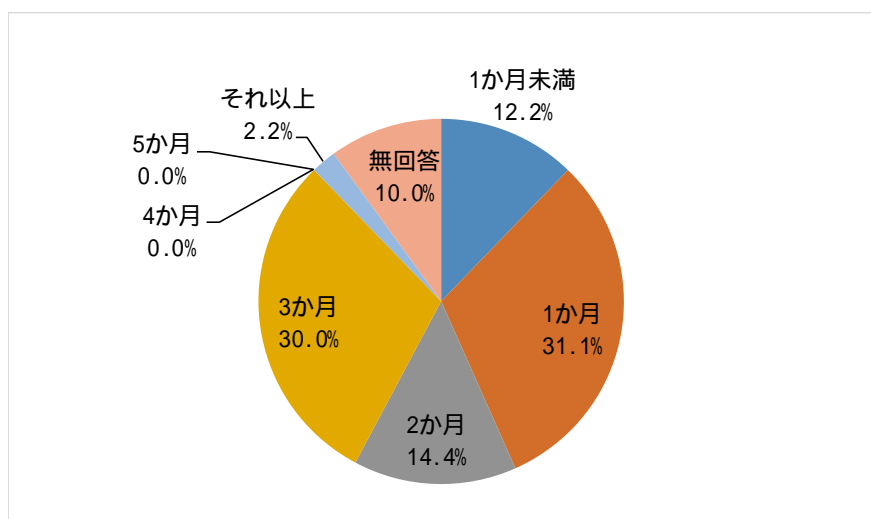
( 2 ) 上記 ( 1 ) 以外に懸念事項があれば、具体的にご回答ください。( 自由記載 )

- データの品質と欲しいデータが入っていない。
- 個人情報保護法に対する対応に懸念があります。インプラントを用いた治療では長期の安全性、小児の場合、インプラントした後の成長が止まるまでのフォローアップが一番大事となりますので、個人情報を保護することは大事ですが、1 年単位でデータが途切れたりして、継続的に一人の患者さんがフォロー出来ない状況になると、データを利活用する価値もなくなるのではないかと思います。
- データを扱える人材が社内にはいないこと
- データ利活用にかかる費用
- 入力される時点で、患者の選定バイアスが掛かってしまっていないか。
- 臨床試験 ( 治験 ) のための実施可能性や日本人患者背景等を探るために DB の情報を利用可能になるのか？ DB 利用のための費用。
- 可能であればプラセボ対照群に代わり得る DB として利用したい。そのためにはデータの信頼性が重要であり、一般化可能性が図れるものなのか、データ数の担保が

可能なのか、今後の検討課題と考えています。

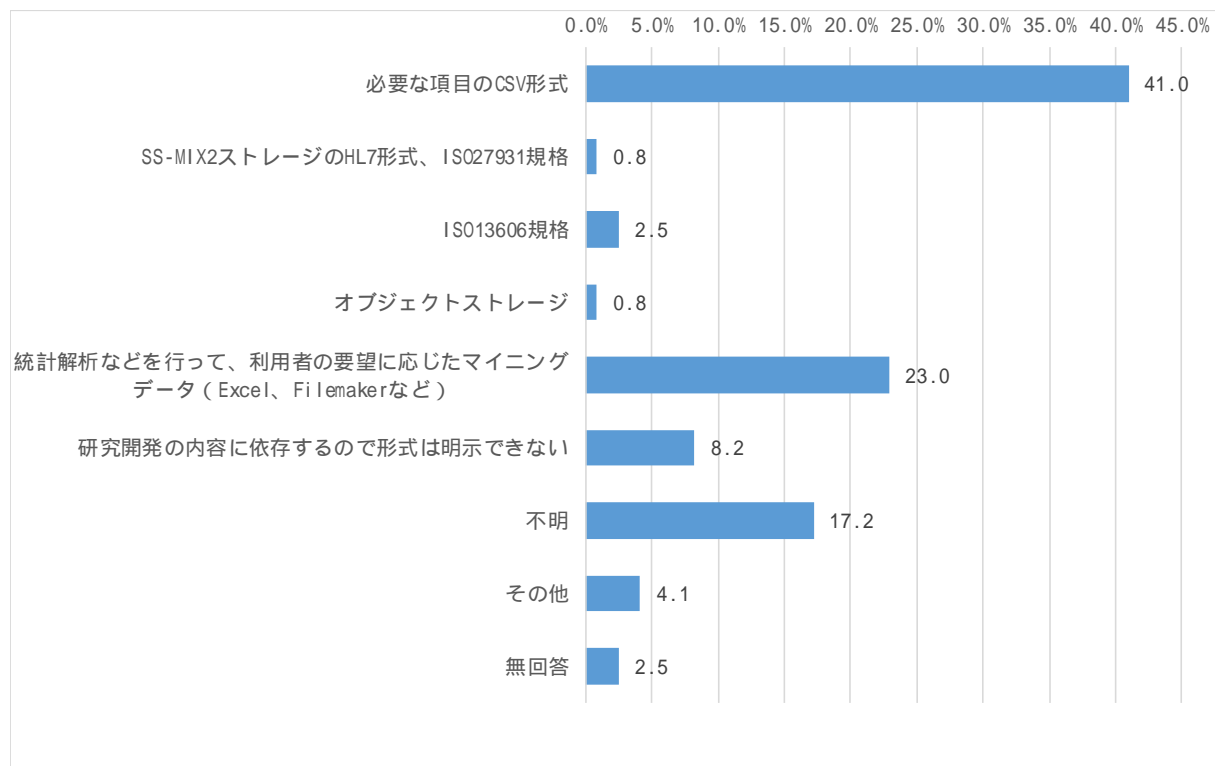
- 利用に費用がかかるか否か。
- 費用が高額となると利用のハードルが高くなる。
- コスト
- 維持、利用の費用はどれくらい発生するのか知りたいです。
- 検査機器、診断薬開発メーカーとしてどこまで利用させて頂けるか。

4-9. 指定難病 DB や小慢 DB の利用について承認された場合、その後に各 DB からのデータの抽出やマイニング作業(データの作成)がありますが、データがお手元に届くまでの許容期間はどれくらいですか。



	合計	1 1か月未満	2 1か月	3 2か月	4 3か月	5 4か月	6 5か月	7 それ以上	無回答
度数	90	11	28	13	27	0	0	2	9
構%	100.0	12.2	31.1	14.4	30.0	0.0	0.0	2.2	10.0

4-10. 指定難病 DB や小慢 DB のデータ提供を受ける場合、各データはどのような形式での提供をご希望されますか。（複数回答可）



	合計	1 必要な項目の CSV形式	2 SS-MIX2スト レージのHL7 形式、 ISO27931規格	3 ISO13606規格	4 オブジェクト ストレージ	5 統計解析など を行って、利用 者の要望に応 じたマイニング データ (Excel、 Filemakerなど)	6 研究開発の内 容に依存する ので形式は明 示できない	7 不明	8 その他	無回答
度数	122	50	1	3	1	28	10	21	5	3
横%	100.0	41.0	0.8	2.5	0.8	23.0	8.2	17.2	4.1	2.5

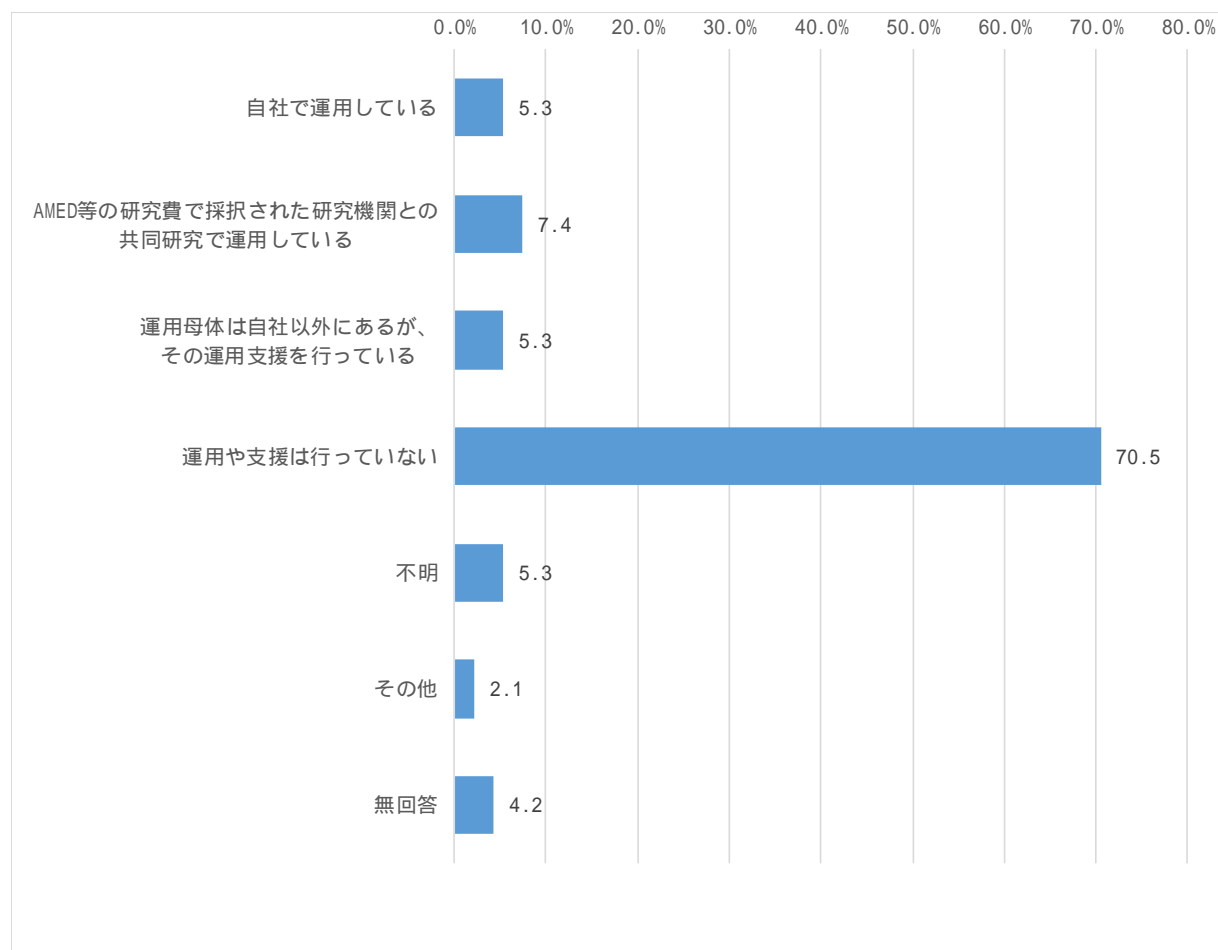
4-10. その他（自由記載）

- CDISC
- 研究対象によって変化すると考えられるので多様性が求められると考えられる
- 今後要検討
- CDISC 標準



## 設問 5. 患者レジストリに関する質問

5-1. 貴社において、特定の希少疾患・難病の患者レジストリやデータベースを構築・運用・支援されていますか。（複数回答可）（回答数 95）

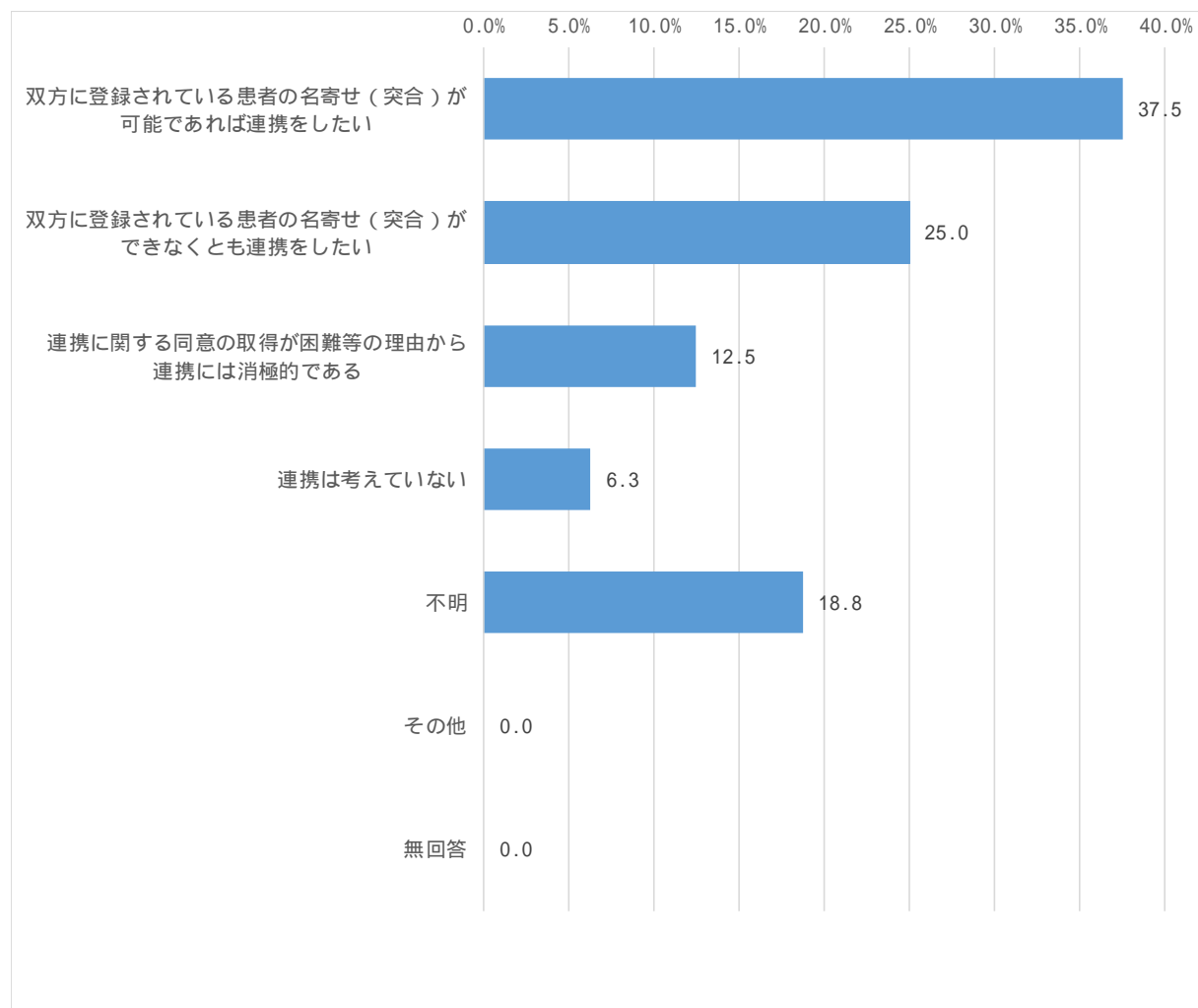


	合計	1 自社で運用している	2 AMED等の研究費で採択された研究機関との共同研究で運用している	3 運用母体は自社以外にあるが、その運用支援を行っている	4 運用や支援は行っていない	5 不明	6 その他	無回答
度数	95	5	7	5	67	5	2	4
横%	100.0	5.3	7.4	5.3	70.5	5.3	2.1	4.2

### 5-1.6 その他

- 現在検討中
- 学会等が所有するレジストリの構築、運営支援を検討中

5-2. 5-1.のデータベースのデータと指定難病 DB とのデータ連携についてご回答ください。（複数回答可）（5-1で「1.自社で運用している」「2.AMED等の研究費で採択された研究機関との共同研究で運用している」「3.運用母体は自社以外にあるが、その運用支援を行っている」のいずれかに回答の方）



	合計	1 双方に登録されている患者の名寄せ（突合）が可能であれば連携をしたい	2 双方に登録されている患者の名寄せ（突合）ができなくとも連携をしたい	3 連携に関する同意の取得が困難等の理由から連携には消極的である	4 連携は考えていない	5 不明	6 その他	無回答
度数	16	6	4	2	1	3	0	0
横%	100.0	37.5	25.0	12.5	6.3	18.8	0.0	0.0

国が運用する指定難病 DB や小慢 DB のデータ利活用のあり方についてご意見等があれば、ご自由にお書きください。（自由記載）

1. 小児の脊柱側弯症治療のためのインプラントの開発を行っています。正直、企業のビジネスとしては成り立ちません。しかし、少しでも患者さんのためになればと開発を行っています。その中で、やはり対象患者さんがどこの病院に何名いるかと言う情報があると治験等が短期間にスムーズに終了するので開発費も抑えられ、早く患者さんに届けることが出来ます。また、インプラントを使つての治療ですので長期に渡る安全性が課題になりますので、指定難病登録制度やレジストリを活用してデータ収集でき、次のより良い製品の開発に繋がればと考えます。
2. 企業等へのデータの提供に関しては有償で構いませんので、DB を継続的に運用できる体制を構築していただきたいと思います。
3. 現在運用が開始されている難病プラットフォームとのデータ連携をぜひお願いしたい。加えて、難病以外の患者レジストリー（Sucrum Japan 等々）や CIN との連携もどのように行うのか、AMED や国が主導での整理が必要と考える。
4. 利活用しようとした場合に、簡便に必要なデータが利活用できるようになっていると良いと思います。必要なデータ等は、現段階では具体的な考えはありません。
5. 臨床試験（治験）のための実施可能性や、日本人患者背景等を探るためにデータベースの情報が可能にしていきたい。
6. 指定難病の DB を利活用した実例を紹介していただき、利用価値を高めていただきたい。
7. 指定難病患者データ及び小児慢性特定疾病児童等データの提供に関する審査会において、指定難病 DB や小慢 DB のデータの企業の利活用については、今後の利活用の状況と患者の意向を踏まえて検討することとなったと理解している。企業利用の検討に当たっては、企業からの有識者の参加をお願いしたい。
8. 国の施策として、指定難病 DB や小慢 DB のレジストリデータ利活用を推進することは理解出来ますが、民間企業のニーズ調査を繰り返すのではなく、産学官が連携したパイロットプロジェクトを立ち上げるなど、具体的な検討が必要と考えます。
9. 具体的にどのようなデータが出てくるか、詳細を知りたい。
10. 個人情報に関する規制の改正等も含め、データを有効活用できる制度、システムを構築していただきたい。
11. 指定難病 DB や小児慢性特定疾病児童 DB に限らず、その他の領域の DB の利活用方法等の説明会の開催をご検討いただきたい。
12. 希少疾患のレジストリーについては諸外国に比べて大きく遅れている。医療従事者の間では国がリードすべきとの意見が根強く、企業リードのレジストリーも同じく遅れをとっている。国がリードすることで現状を打破することが期待されるとともに、企業としても全力で協力したい。
13. 低コスト、かつ迅速にデータを共有頂きたい。
14. 国が製薬企業等に期待することを明示するとともに、それに対するサポートも明確にして頂けるとありがたい。

15. 産官学で分け目なく利活用できるデータベースを構築していただきたい。
16. データがどれだけ信頼性があり、また申請等の資料として国がどれだけ認めるかが現在は不明な点が多い。その点が明らかになれば現状や今後の開発にも変化が出てくるのではと思います。
17. 治験実施時の対照群データとしての利用の際には、高い信頼性のあるデータが望まれます。
18. 疾患の病態、自然歴を明らかにしていくことに加え、新たな治療法の開発を推進するためには、データベースの GxP 適合と企業への提供が必須です。再生医療分野で構築されている「再生医療等データ登録システム;NRMD」や、「神経筋疾患患者レジストリ:Remudy」のような階層型レジストリのしくみを参考に、global 患者レジストリとの連携も視野に入れたレジストリ (DB) を、産官学で協力して早急に整備していけることを望んでいます。
19. 臨床検査機器、診断薬メーカーとして、利用することができれば、開発のターゲットが明確になり、より患者に有用な装置、診断薬が開発できるので是非利用させて頂きたいと思います。

以上