

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）

難病対策の推進に寄与する実践的基盤提供にむけた研究  
（H28-難治等（難）-指定-001）

平成30年度 総括研究報告書

研究代表者 秋丸 裕司

令和元（2019）年 5月

# 目次

## . 総括研究報告書

難病対策の推進に寄与する実践的基盤提供にむけた研究(秋丸裕司) .....	1
---------------------------------------	---

## . 分担研究報告書

1. 難病データベース利活用に関する企業意向調査(秋丸裕司、大倉華雪) .....	7
2. 臨床調査個人票の登録に関する指定医の意向調査(羽鳥裕、王子野麻代、秋丸裕司、大倉華雪) .....	48
3. オンラインによるデータ登録システムの検討(秋丸裕司) .....	85
(資料)別紙1 臨個票入力プラットフォーム構築 要求仕様一覧(A案)	
(資料)別紙2 臨個票入力プラットフォーム構築 要求仕様一覧(B案)	
(資料)別紙3 難病DBシステム構築 仕様一覧(A案)	
(資料)別紙4 難病DBシステム構築 仕様一覧(B案)	
4. 小児慢性特定疾病から指定難病への移行期・成人期における課題検討(盛一享徳) .....	118

## . 研究成果の刊行に関する一覧表

研究成果の刊行に関する一覧表 .....	151
----------------------	-----

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))  
総括研究報告書

難病対策の推進に寄与する実践的基盤提供にむけた研究

研究代表者 秋丸 裕司(国立研究開発法人医薬基盤・健康・栄養研究所 研究調整専門員)

研究要旨

平成27年1月施行の「難病の患者に対する医療等に関する法律(難病法)」の施行5年後見直しに向けて、これまでの包括的な課題整理と課題解決の検討が進められている。また、平成29年度末から指定難病患者データベースへの臨個票データ登録を行う疾病登録センターの事業がスタートし、既に100万件以上のデータが登録されて平成31年度中にデータ提供・利活用が始まろうとしている。その状況の中で、これまで当研究班が取り組んできた指定医の臨個票記入のあり方、難病データベースのあり方、データ利活用のあり方、そして、小児慢性特定疾病に罹患した小児患者の成人期への医療提供体制のあり方の研究成果を5年後見直しの課題検討に対してより具体的に活用できる提言として取りまとめるため、以下の研究課題を実施した。それぞれの研究テーマで得られた成果を総括する。

1. 難病データベース利活用に関する企業意向調査
2. 臨床調査個人票の登録に関する指定医の意向調査
3. オンラインによるデータ登録システムの検討
4. 第5次指定難病の臨個票作成と既存疾病の局長通知修正
5. 小児慢性特定疾病から指定難病への移行期・成人期における課題検討

研究分担者

羽鳥 裕 (公益社団法人日本医師会 常任理事)  
王子野 麻代 (日本医師会総合政策研究機構 主任研究員)  
盛一 享徳 (国立研究開発法人国立成育医療研究センター 室長)  
大倉 華雪 (国立研究開発法人医薬基盤・健康・栄養研究所 研究調整専門員)

森本 康子 (国立成育医療研究センター研究所小児慢性特定疾病情報室 研究員)  
柏崎ゆたか (国立成育医療研究センター研究所小児慢性特定疾病情報室 研究員)  
金谷 泰宏 (国立保健医療科学院健康危機管理研究部 部長)

協力研究者

吉田 澄人 (日本医師会総合政策研究機構 主任研究員)  
橋本 孝治 (野口整形外科内科医院)

A. 研究目的

平成30年6月の厚生科学審議会疾病対策部会難病対策委員会・社会保障審議会児童部会小児慢性特定疾患児への支援の在り方に関する専門委員会(合同委員会)における取り

纏めの中で、「指定難病患者データベースの利活用のあり方」「現在の登録方法を見直し、オンラインシステムの検討」、「臨個票の登録項目や同意書の見直し」、「小児慢性特性疾病児童等データベースとの連携」が中長期的課題として提言され、難病法の施行5年後見直しを迎えるにあたり、指定難病データ登録システムのあり方や臨個票の登録について課題整理と議論が進んでいる。

また、指定難病患者データベースへの臨個票データ登録は平成29年度末からデータ登録・抽出業務を行う「疾病登録センター」が稼働し、既に100万件以上のデータが登録されて平成31年度中にデータ提供・利活用が始まろうとしている。

このような状況下、当研究班がこれまでの2年間で実施した研究課題を5年後見直しの複数の課題と直結し、かつ喫緊の研究テーマに絞り、議論を円滑に進めるための基礎的資料を取りそろえることを本研究の目的とする。

## B. 研究方法

本研究では、分担研究項目として以下を実施した。

分担研究課題「難病患者データベースの活用方策の検討」は以下のテーマを実施した。

### 1) 難病データベース利活用に関する企業意向調査

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（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の会員企業）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うため、対象団体へ意向調査実施の事前調整、調査票項目の立案、調査票の難病対策課との調整、Web調査サイト構築、アンケート実施、回答データの分析・考察を行った。

分担研究課題「難病データ登録システムのあり方の検討」は以下の3テーマを実施した。

### 2) 臨床調査個人票の登録に関する指定医の意向調査

臨個票作成の現状把握および今後のデータ登録のあり方に関する指定医の意向調査（紙媒体及びWeb調査）を実施するため、対象となる全国3市県（岐阜県・佐賀県・川崎市）の医師会及び病院協会ならびに行政への説明・協力依頼、調査実施の案件、調査票項目の難病対策課との調整、調査会社の調達、意向調査実施、回答データの分析・考察を行った。

### 3) オンラインによるデータ登録システムの検討

現行のOCR臨個票（紙媒体）によるデータ登録システムの課題全般（難病指定医の臨個票記載、自治体審査、OCR臨個票送付、臨個票受領～データ登録）を整理し、それらを解決可能なオンライン登録システムの構成要件を明文化した。さらに、システムを構築する場合の仕様要件（システム構造にあったハード・ソフト・ミドルウェア仕様、新旧データベース間のデータ移行）を複数のIT業者と共に検討を行い、次期オンライン登録システムのプロトタイプ仕様一式を作成した。

### 4) 第5次指定難病の臨個票作成と既存疾病の局長通知の表記統一修正

平成31年度中に医療費支給申請が予定されている第5次指定難病2疾病のOCR臨個票を新規作成すると共に、2疾病の局長通知を公用文表記に準じた適性修正を行い、両文書通知を支援した。331疾病の一部の局長通知に記載内容の更新と適正化がなされたため、これらの公用文表記ルールの適正修正と記載内容の確認を行い、通知用文書の作成支援を行った。

小児期から成人期への切れ目のない支援の観点から以下の分担研究課題を実施した。

#### 5) 小児慢性特定疾病から指定難病への移行期・成人期における課題検討

日本小児科学会小児慢性疾病委員会に協力している各専門学会および研究会から推薦された各疾患の専門家より提供された情報を基に、指定難病（令和元年7月から新たに対象となる疾病を含む）と小児慢性特定疾病（令和元年7月から新たに対象となる疾病を含む）について、各々の対象疾病の疾患概念を検証し指定難病と小児慢性特定疾病の対応状況について検討を行った。

研究実施にあたっては、厚生労働省健康局難病対策課、難治性疾患政策研究事業の他の研究班と関連学会、医師会および病院協会、自治体等の行政機関、ITシステム業者との密接な連携を行った。

上記5つの分担研究項目の結果を総括し、難病対策の課題とその解決推進に関する基礎資料を取り纏めた。

（倫理面への配慮）

個人情報取り扱い等、倫理規定に関連する事項はない。

### C. 研究結果

#### 1. 難病データベース利活用に関する企業意向調査

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実施した。業界団体（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に所属する会員企業・賛助企業）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7割あった。

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事業をしない企業も約3割存在した。

#### 2. 臨床調査個人票の登録に関する指定医の意向調査

オンライン化を視野に入れた臨個票データ登録のあり方を検討するため、臨個票作成の現状把握および今後のデータ登録のあり方に関する指定医の意向調査（紙媒体及びWeb調査）を実施した。全国3市県（岐阜県・佐賀県・川崎市）の全指定医4,243人に対してアンケート調査を行い、1,881人から回答を得た。回答データを分析し、現状の課題を取り纏めて、難病対策課に提言した。

特に、今回の調査の要ともいえる「臨個票のオンラインシステム」に関しては、「利用したい」とする指定医は約4割で、それと同程度の割合で「わからない」という慎重な回答があった。セキュリティ対策への懸念と導入に係る手間暇への負担が主な理由であった。一方で、オンラインシステムに対して利便性向上と指定医の負担軽減になることを期待する意見や要望も寄せられた。本調査で寄せられた指定医の懸念やニーズを踏まえた更なる具体的な検討が必要である旨の提言を行った。

#### 3. オンラインによるデータ登録システムの検討

臨個票を記載する医療現場の難病指定医、記載された臨個票を基に医療費支給認定審査を行う自治体、そして難病データベースへのデータ登録を行う疾病登録センターが抱える様々な課題を解決できるオンライン登録による次期難病データ登録システムのプロトタイプとそれを構築する仕様要件（ハード・ソフ

ト・ミドルウェアの仕様と数量)、構築・運用ならびに新旧データベース間のデータ移行に係る総合的なコストを提示した。

#### 4. 第5次指定難病の臨個票作成と既存疾病の局長通知の表記統一修正

第5次2疾病のOCR臨個票作成を次の手順で行った。局長通知から「診断基準」、「重症度分類」、「調査研究項目」を抽出し、OCR臨個票原案(word)を作成、原案を難病対策課を經由して担当研究班に送付し修正要望のヒアリングを行って、その内容を原案に反映、再度研究班への確認のサイクルを複数回実施、確定したファイルをPDF、さらに入力可能PDFに変換、疾病登録センター委託事業先でOCR読取動作確認を行い、2019年6月中に自治体通知が可能となった。

第5次2疾病の局長通知の発出のため、公用文表記ルールに準じた表記に修正した(公用文表記ルールの一覧は平成28年度分担研究課題「難病データ登録システムの開発-1-」の報告書を参照)。また、平成29年度3月に改正された局長通知(32疾病)を含め331疾病の局長通知の一部に記載内容の更新や用語の適正化などがあり、これらの局長通知に公用文表記ルールの適応修正と記載内容の確認を行い、333全局長通知の通知用文書を整備した。

#### 5. 小児慢性特定疾病から指定難病への移行期・成人期における課題検討

要件の異なる二つの対策(指定難病対策と小児慢性特定疾病対策)において、各々の対象疾病における疾患概念を検証し、小児から成人へのトランジションする立場から、小児慢性特定疾病と指定難病との対応状況を明らかにした。

令和元年7月から新たに追加予定の疾病を含む、指定難病333疾病のうち小児慢性特定疾病と何らかの対応があると思われたものは

253疾病(76.0%)であり、小児慢性特定疾病からみた場合は、包括病名を含む465疾病(55.8%)に対応が認められた。指定難病や小児慢性特定疾病の対象範囲の拡充に伴い、より多くの疾患についてトランジションの可能性が広がっていた。

#### D. 考察

##### 1. データ利活用への企業の考え方

難病データベース事業の認知度は約70%である一方、未認知度は30%ほどであることから、難病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た。

また、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性を強く感じる。

##### 2. 指定医の臨個票への意見

指定医の意向調査により以下の実態が把握できたと考える。

- ・ 臨個票はどこで書かれているか?
- ・ 臨個票作成の現状 - いつ、どこで、誰が、どうやって作成しているか
- ・ オンラインシステムの利用環境と利用意思のギャップ
- ・ 臨個票項目の見直し
- ・ 臨個票データ利活用に係る患者への説明と同意
- ・ 指定医の質の向上(学習機会の拡大、e-ラーニングへの期待)

##### 3. Web登録システムの構築仕様要件

提案したWeb登録システムのプロトタイプを導入することで、現状のデータ登録システムの課題を以下のように大きく改善できる可能性を示唆した。

- ・ 難病指定医の臨個票記載の負担軽減

- ・ 難病指定医が記載する臨個票データの精度向上
- ・ 認定審査を行う自治体の審査作業の迅速化/効率化と臨個票送付の負担軽減
- ・ 難病データベースに登録されるデータの正確性向上

#### 4 . OCR 臨個票作成と局長通知の表記統一

これまで 331 疾病 444 臨個票作成のすべてに携わってきた本研究班が有するノウハウ（認定審査項目と調査研究項目の表記法、レイアウト、検査数値のケタ数、注釈の挿入法など臨個票記入ミスを最小限に抑えるノウハウ）を第 5 次疾病の OCR 臨個票の隅々に投入することができた。OCR ベンダーを介さなくとも非常に迅速で、かつ低予算の作成に貢献したと言える。

また、指定難病検討委員会より指摘があった局長通知の表記統一を本研究期間の初年度より 330 疾病で実施した経験から、第 5 次疾病や既存疾病の局長通知の記載変更に伴う表記逸脱を細部に亘って適切に修正することができた。OCR 臨個票作成や局長通知の表記統一は当研究班でしか成しえない成果と自負をする。

#### 5 . 小児慢性特定疾病から指定難病への移行期・成人期における課題

これまでの研究から小児慢性特定疾病（包括的病名を含む）から見た指定難病との対応率は以下ようになっており、小児期患者からみた場合、指定難病や小児慢性特定疾病の対象範囲の拡充に伴い、以前よりも多くの疾患についてトランジションの可能性が広がったと言える。

778 疾病 381 疾病 (52.8%) \* 指定難病 330  
827 疾病 404 疾病 (48.6%) \* 指定難病 331  
833 疾病 465 疾病 (55.8%) \* 指定難病 333

今回の検討では、主に疾患名・疾患概念を中心に指定難病と小児慢性特定疾病の対応を

検証したが、求められる要件が異なることから、各々の対象基準は必ずしも同一であるとは限らない点について注意を要する。

一方で、小児慢性特定疾病であるが、指定難病とはなっていない疾病も約半数残っており、その中には成人以後も医療的介入が必要とされる疾病も多いことから、成人以後の支援については完全に課題は解決したわけではない。小児慢性特定疾病から指定難病への移行の可能性は、以前より改善してきているが、成人以降の支援がない慢性疾病を抱える者達への支援の在り方について、引き続き検討する必要がある。

#### E . 結論

難病法の 5 年後見直しへの包括的な議論が行われている中、その議論をより深めるための基礎的資料を以下の項目に取りまとめた。本研究成果によって 5 年後見直しの検討が円滑に進むことを期待する。

##### データ利活用の企業の意見

- a. 企業の認知度 70%・未認知度 30%の現状
- b. 申請から提供までの時間
- c. データの信頼性
- d. 利用コストに関する意見

##### 医療現場の指定医の意見

- a. 臨個票記入の現状
- b. 臨個票の見直し
- c. データ利活用の患者説明
- d. オンラインデータ登録の可能性に関する指定医の意見

##### Web 登録システムのあり方

- a. 効率的かつ精度担保された臨個票の記入
- b. 自治体の認定審査の効率化
- c. 迅速なデータ登録が可能となるオンライン登録のシステム仕様要件と費用

##### 第 5 次疾病の通知文書

新規 2 疾病の医療費助成に係る円滑な文書発出への支援

小児慢性特定疾病から指定難病への移行の  
状況

- a. 指定難病と対応がある小児慢性特定疾病  
の対象範囲の拡充率
- b. トランジションの支援がない疾病患者の  
ケア

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

なし



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った意見が多かったが、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。

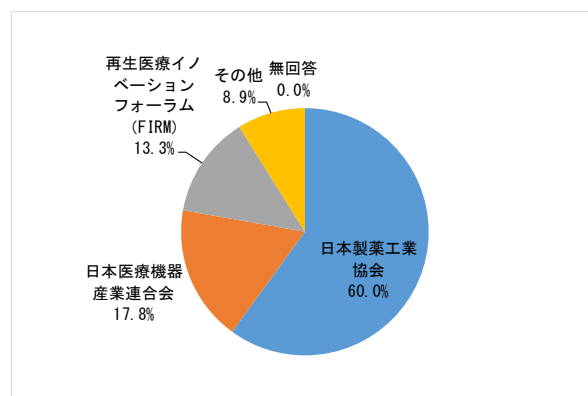
## D. 考察

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。

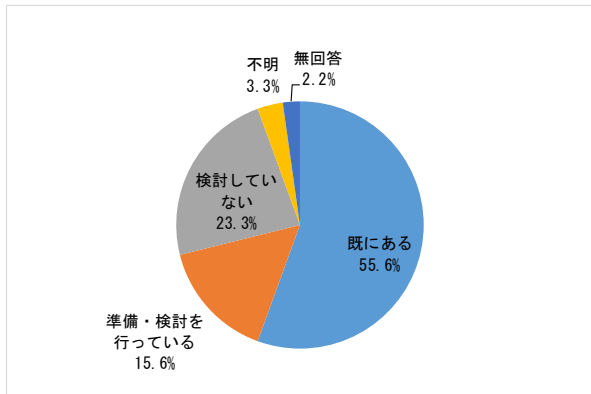
### 1. 所属企業

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)。

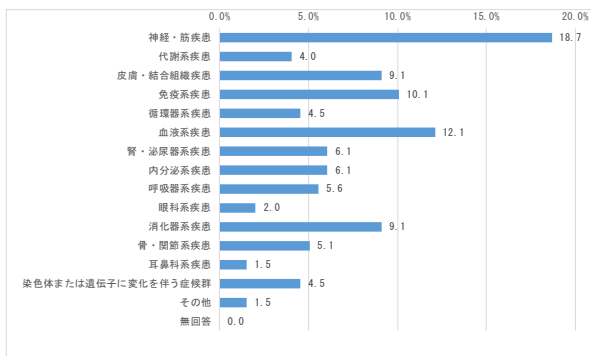


### 2. 希少疾患・難病研究に関する質問

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・稀少疾患にも注力しているのうかがえる結果であった(設問 2-1)。

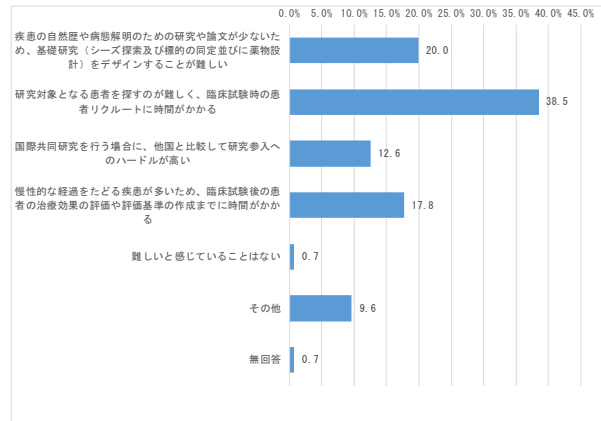


希少疾患・難病分野で研究開発が実施されている領域としては、神経・筋疾患(18.7%)、血液系疾患(12.1%)、免疫系疾患(10.1%)、消化器系疾患(9.1%)、皮膚・結合組織疾患(9.1%)が多く、一方、眼科系疾患(2.0%)、耳鼻科系疾患(1.5%)は少なかった(設問 2-2)。

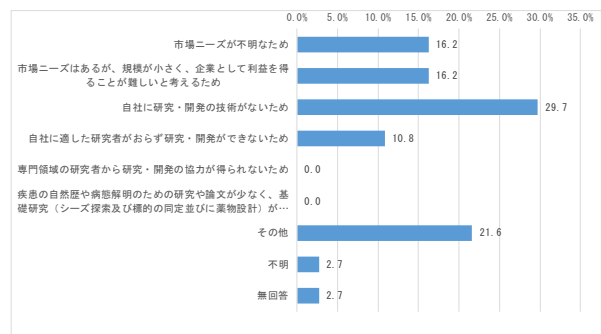


しかしながら研究・開発を実施する上で困難と感じることもあり、とくに患者を探すのが難しく臨床試験の患者リクルートに時間がかかるとされている企業が約 40%にもなる(設問 2-3)。

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。

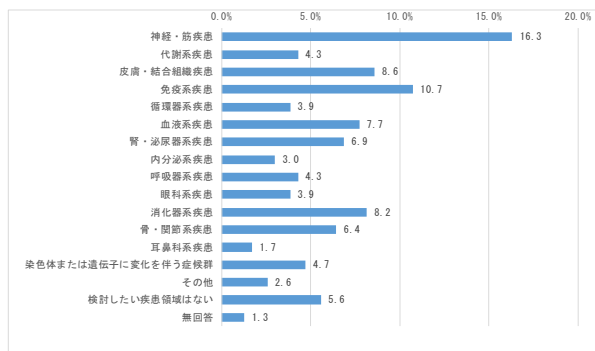


一方、設問 2-1 で難病や希少疾患の研究・開発を検討していない企業も約 23%ある。その理由として研究・開発の技術がない(29.7%)、市場ニーズが不明なため、市場規模が小さく利益を上げることが難しいと思われる企業もある(それぞれ 16.2%) (設問 2-4)。しかし、課題が解決されたら研究・開発に参入したい、参入する可能性があると考える企業は 65%いる(設問 2-5)。



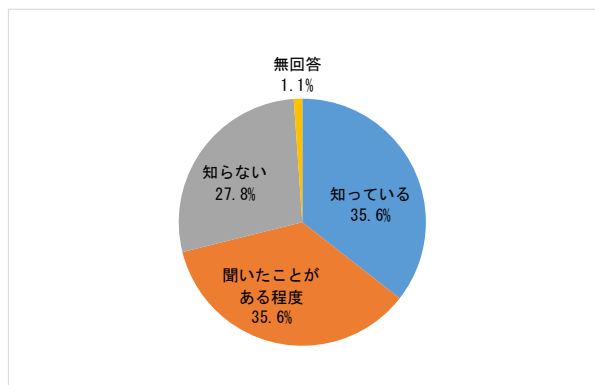
### 3. 指定難病患者及び指定難病患者データベース(指定難病 DB)に関する質問

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。

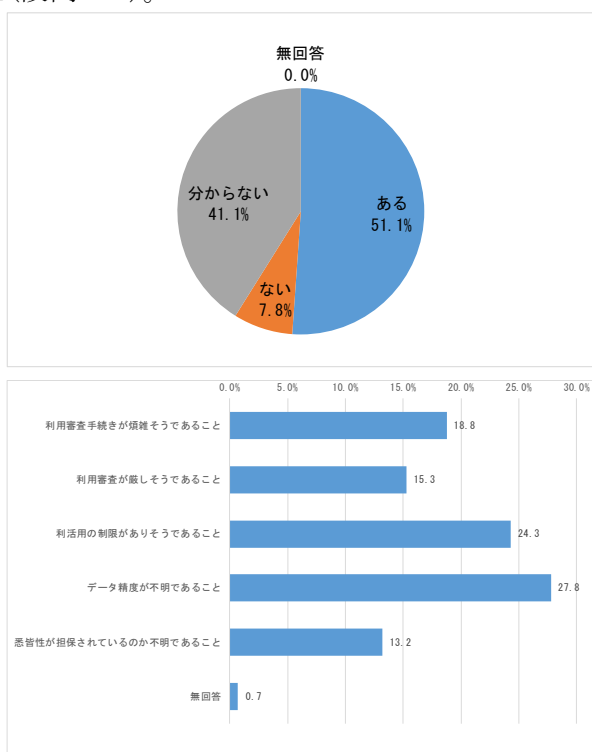
具体的にどのような項目を利用したいと考えているかについては、突出した項目はなかいが、年齢・性別・病型・発症年月・症状・検査所見・鑑別診断・診断のカテゴリー

(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た。

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)。

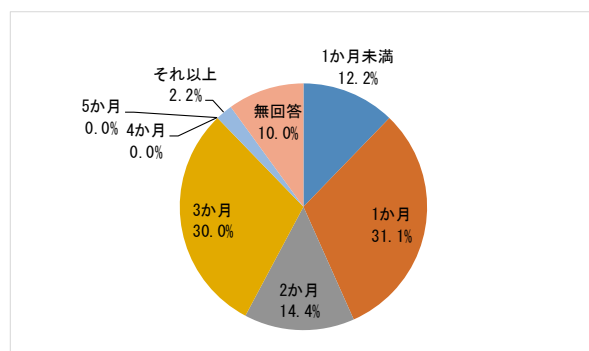


他の懸念事項として下記があげられていたが、データ精度・信頼性、利用のコスト、人材に関するものであった。

- 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

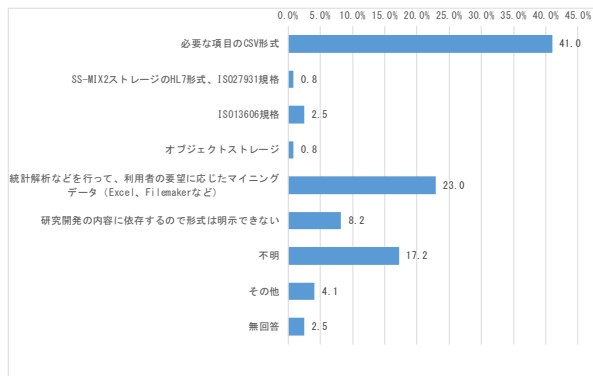
- データ利活用にかかる費用
- 入力される時点で、患者の選定バイアスが掛かってしまっていないか。
- 臨床試験(治験)のための実施可能性や日本人患者背景等を探るためにDBの情報を利用可能になるのか? DB利用のための費用。
- 可能であればプラセボ対照群に代わり得るDBとして利用したい。そのためにはデータの信頼性が重要であり、一般化可能性が図れるものなのか、データ数の担保が可能なのか、今後の検討課題と考えています。
- 利用に費用がかかるか否か。
- 費用が高額となると利用のハードルが高くなる。
- コスト
- 維持、利用の費用はどれくらい発生するのか知りたいです。
- 検査機器、診断薬開発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

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とって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い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思います。

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と思います。

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・稀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。

- ① 「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>

- ② 「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、利活用したいと思いますか。(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]

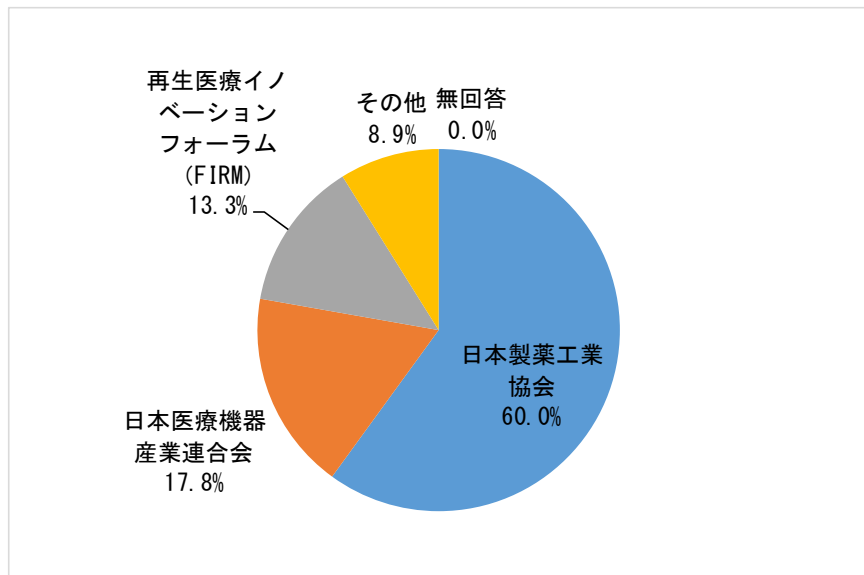


質問は以上となります。  
ご協力いただきまして、誠にありがとうございました。

## 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】

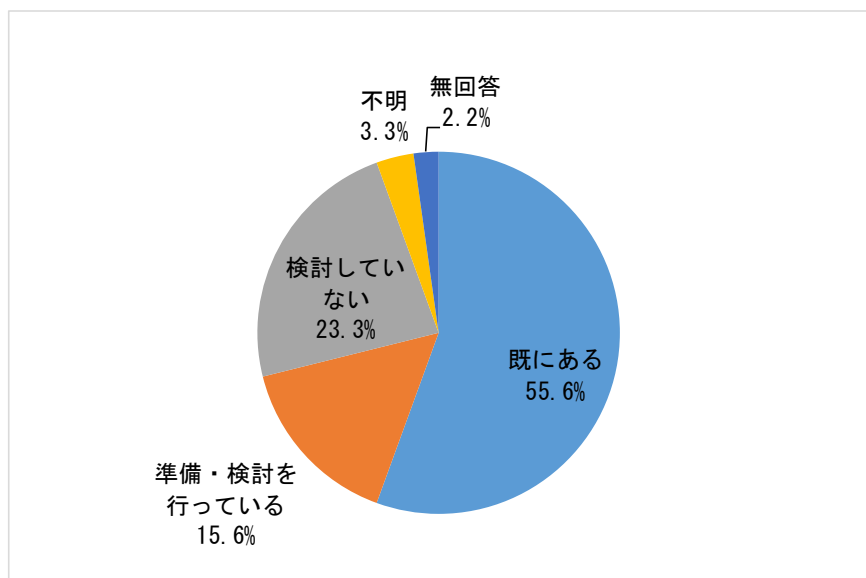
1-3. 主な研究開発分野をご回答ください(がん、循環器疾患、神経精神疾患、ワクチン、再生医療など) (自由記載)

【非開示】



設問 2. 希少疾患・難病研究に関する質問

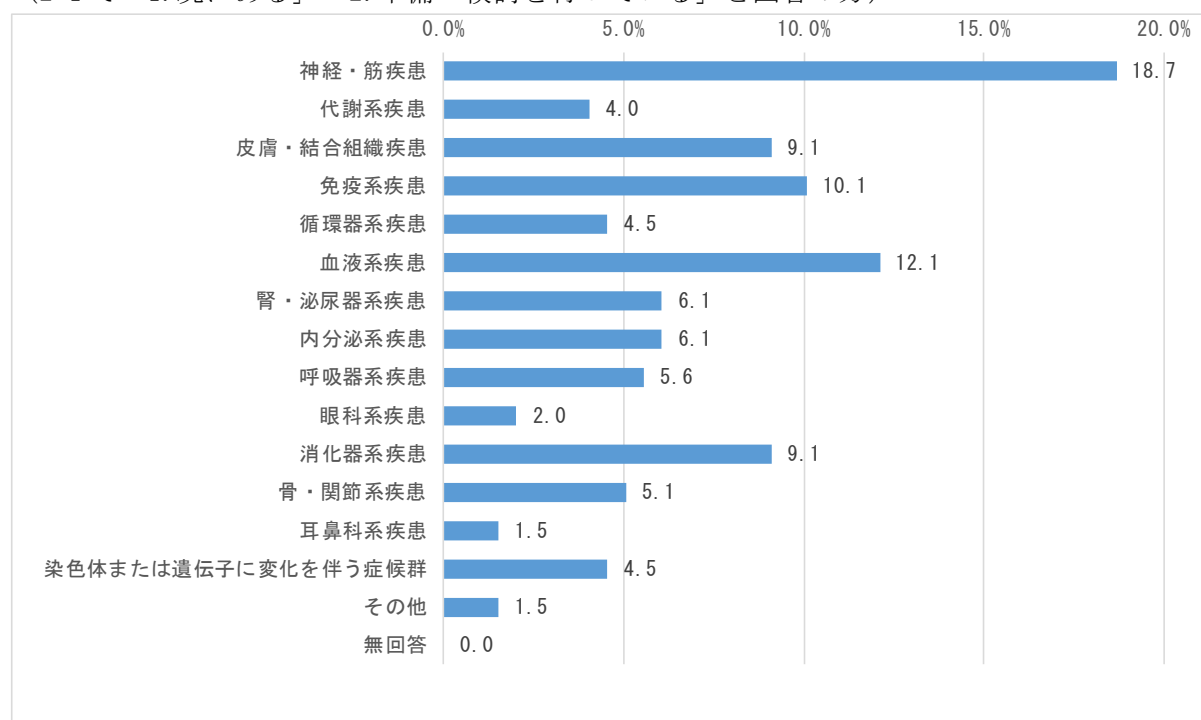
2-1. 貴社において、研究・開発の見込みのある領域（シーズ）や医療用医薬品候補化合物（新薬候補/パイプライン）として、希少疾患・難病分野がありますか。



	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）

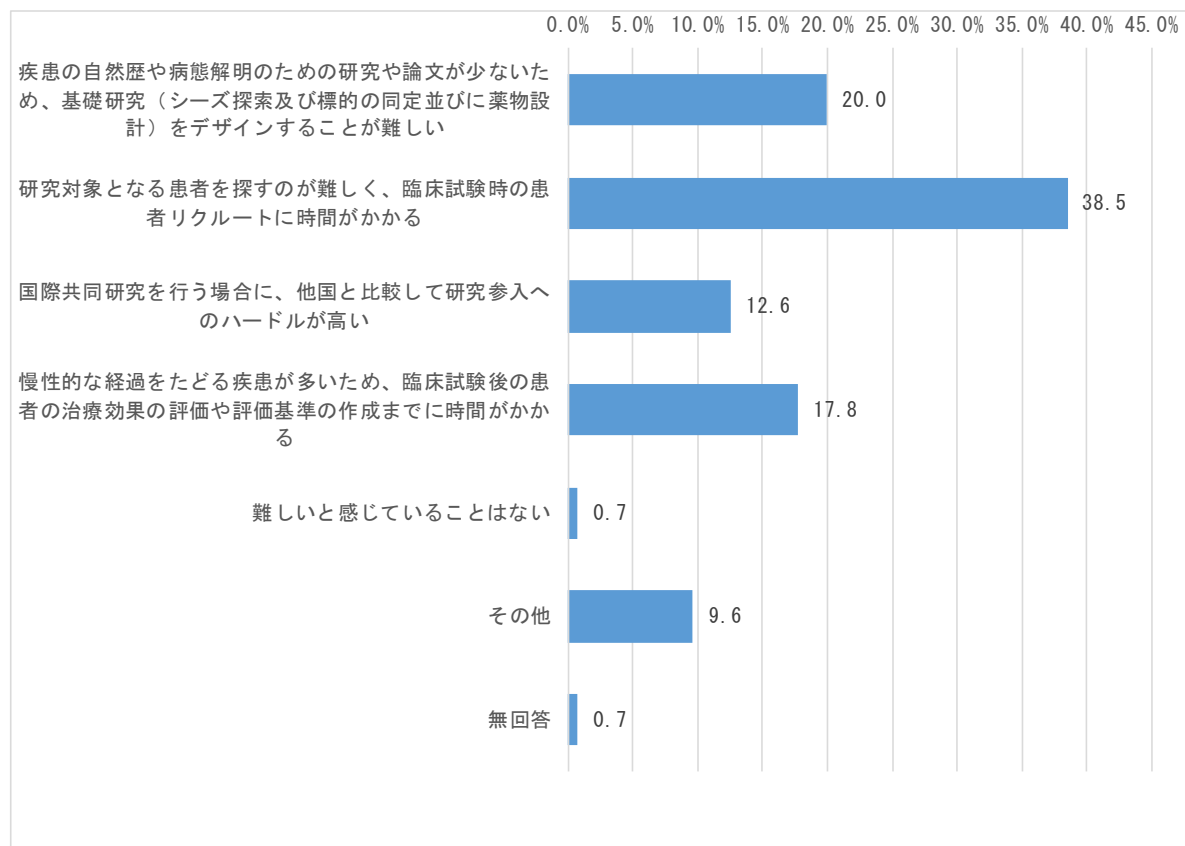
（2-1で「1.既にある」「2.準備・検討を行っている」と回答の方）



	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
構%	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）



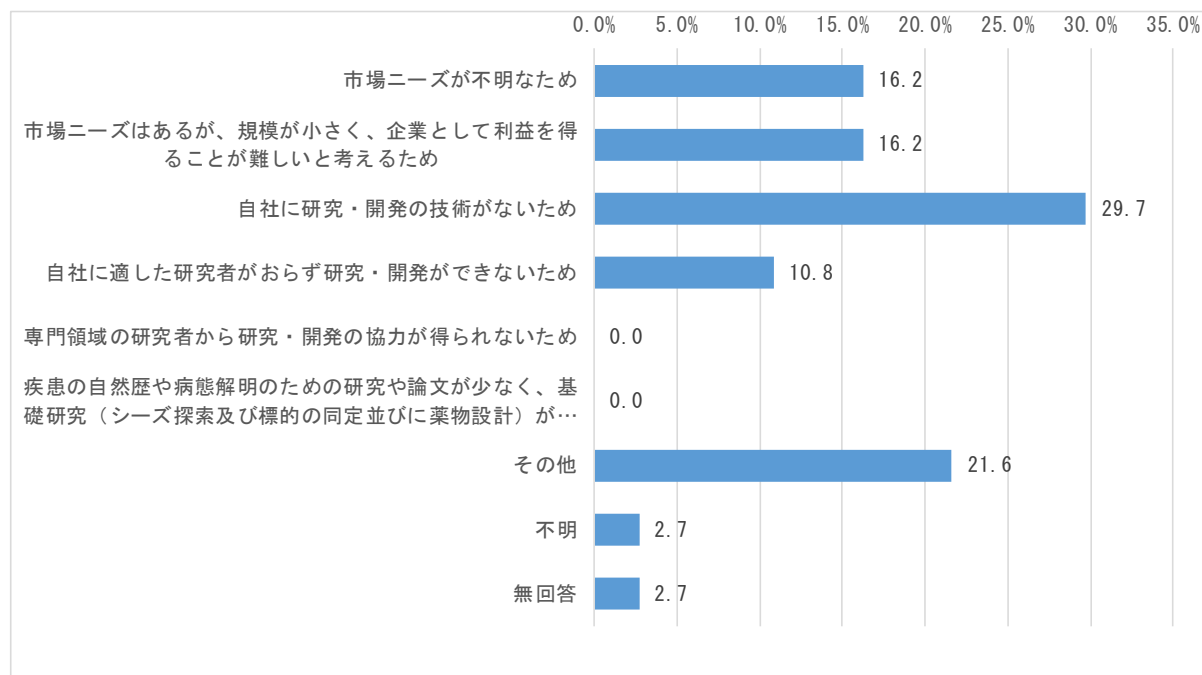
	合計	1 疾患の自然歴や病態解明のための研究や論文が少ないため、基礎研究（シーズ探索及び標的の同定並びに薬物設計）をデザインすることが難しい	2 研究対象となる患者を探すのが難しく、臨床試験時の患者リクルートに時間がかかる	3 国際共同研究を行う場合に、他国と比較して研究参入へのハードルが高い	4 慢性的な経過をたどる疾患が多いため、臨床試験後の患者の治療効果の評価や評価基準の作成までに時間がかかる	5 難しいと感じていることはない	6 その他	無回答
度数	135	27	52	17	24	1	13	1
横%	100.0	20.0	38.5	12.6	17.8	0.7	9.6	0.7

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)

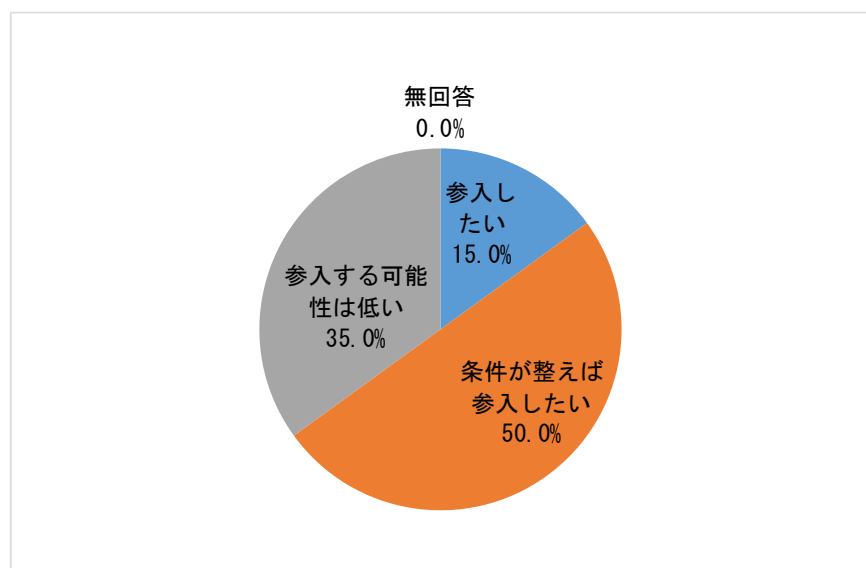


	合計	1 市場ニーズが不明なため	2 市場ニーズはあるが、規模が小さく、企業として利益を得ることが難しいと考えるため	3 自社に研究・開発の技術がないため	4 自社に適した研究者がおらず研究・開発ができないため	5 専門領域の研究者から研究・開発の協力が得られないため	6 疾患の自然歴や病態解明のための研究や論文が少なく、基礎研究（シーズ探索及び標的の同定並びに薬物設計）ができないため	7 その他	8 不明	無回答
度数	37	6	6	11	4	0	0	8	1	1
横%	100.0	16.2	16.2	29.7	10.8	0.0	0.0	21.6	2.7	2.7

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」と判断した、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 参加した い	2 条件が整 えば参加 したい	3 参加する 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. 条件が整えば参加したい（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

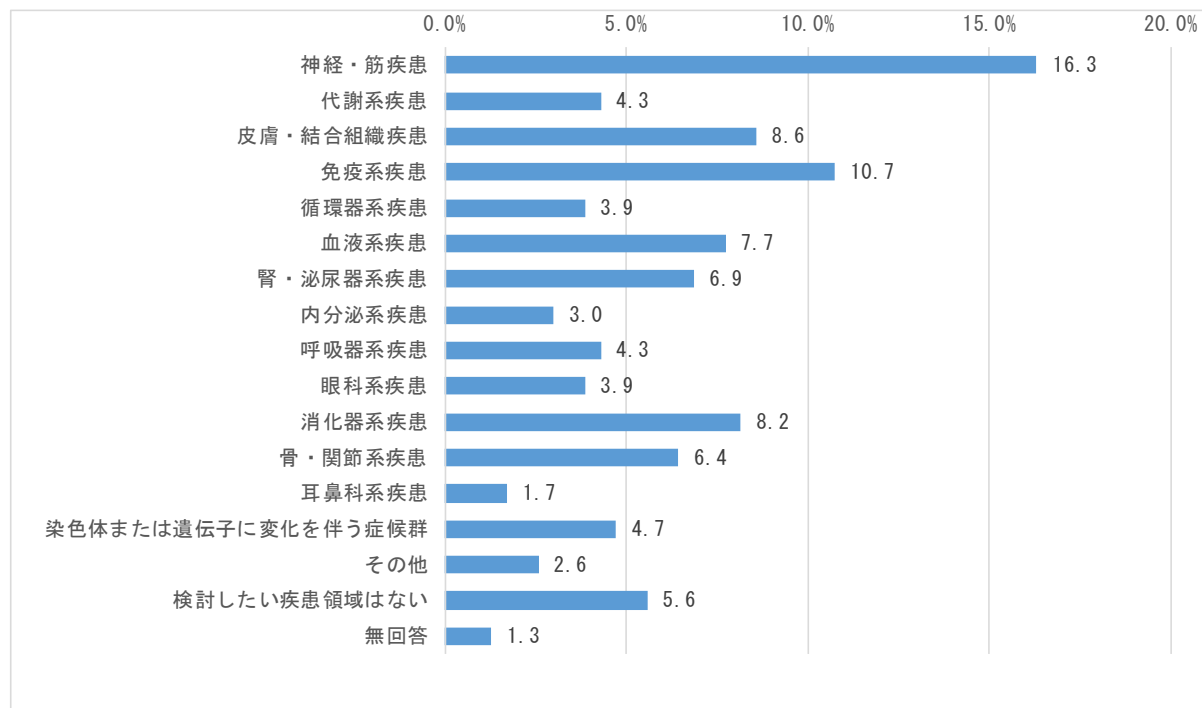
#### 2-5 3. 参加する可能性は低い（理由）（自由記載）

- 会社規模を踏まえると分野参加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
- 現時点での参加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

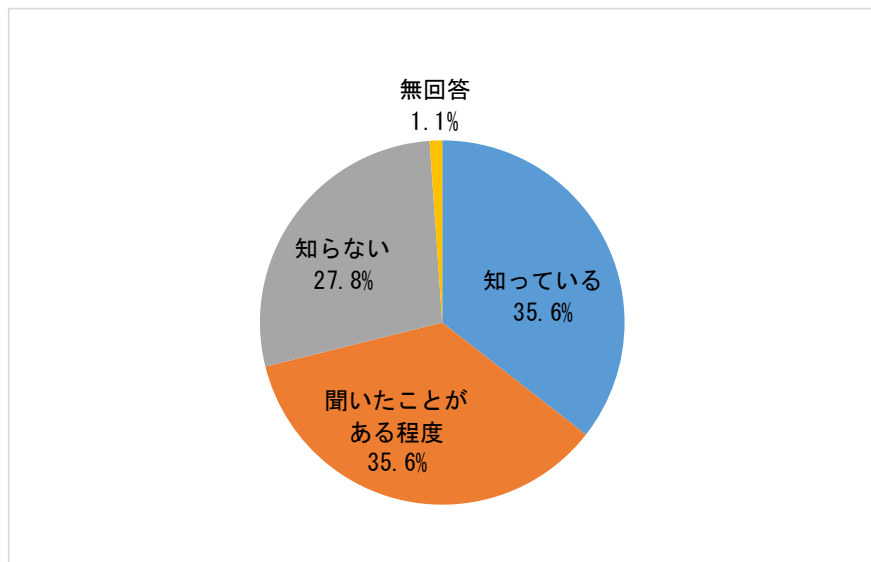
3-1 15 その他（自由記載）

- 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】

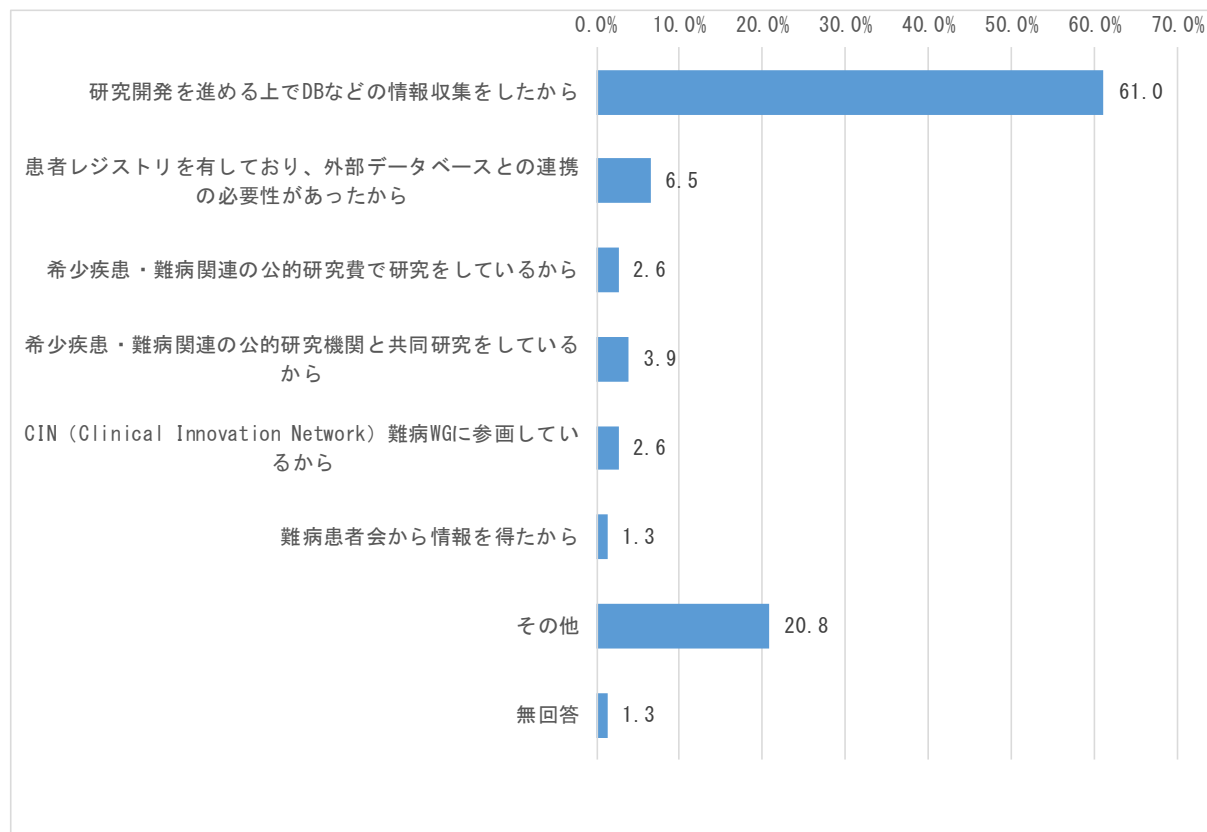
3-3. 国が指定難病患者の臨床データ等をデータベースに登録している事業をご存知ですか。



	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	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

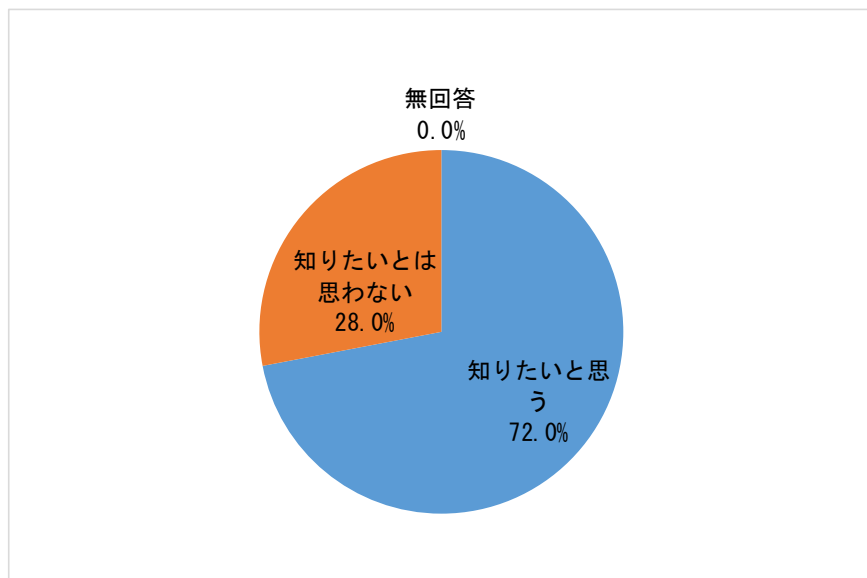
3-4 7 その他（自由記載）

- 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。

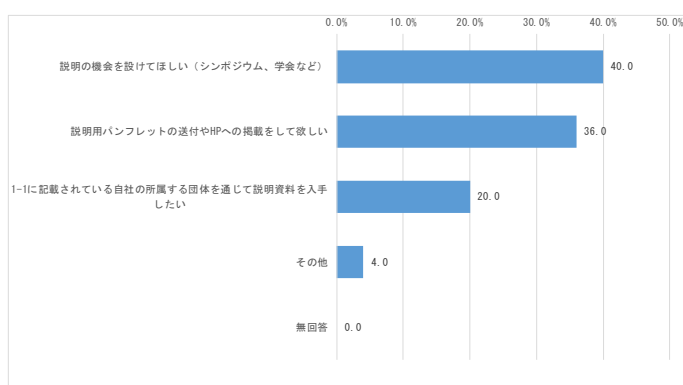
(3-3 で「3. 知らない」と回答の方)



	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)

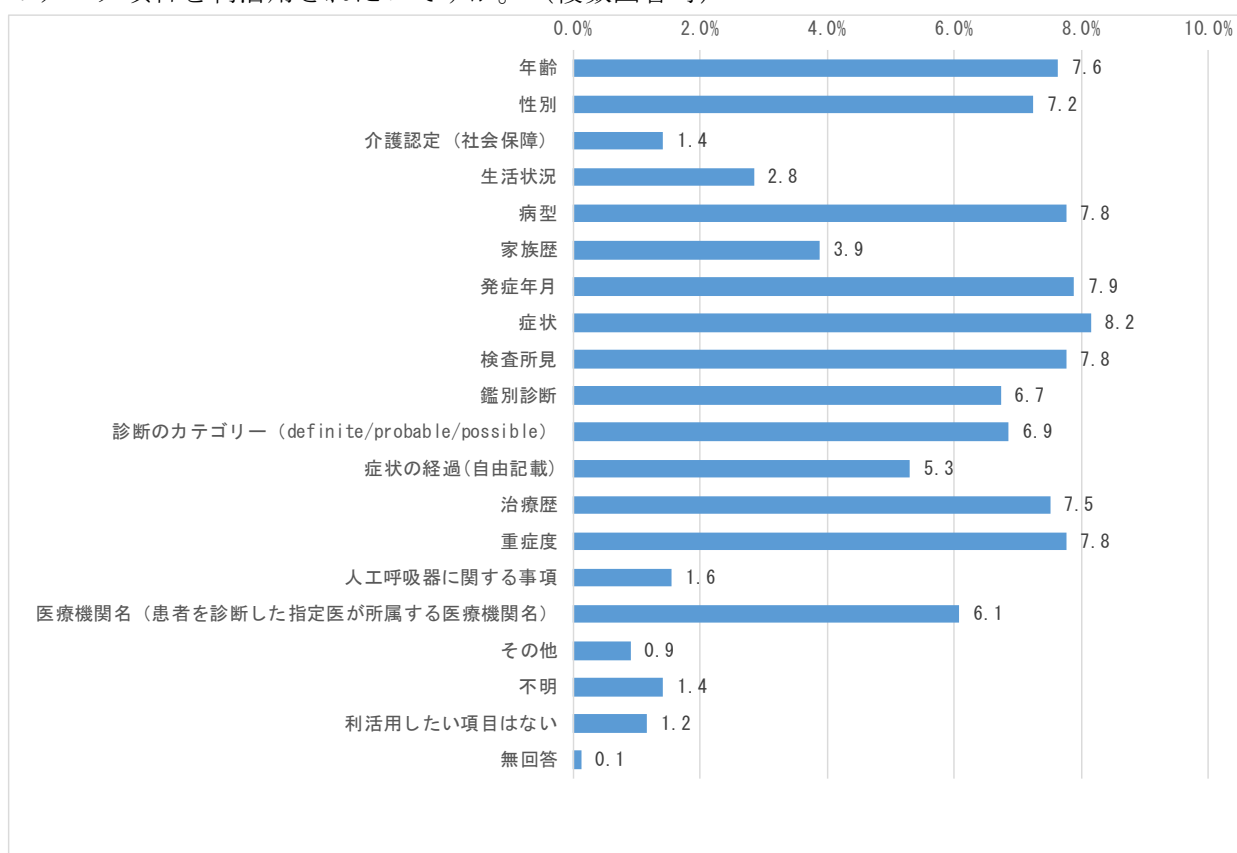
(3-5 で「1. 知りたいと思う」と回答の方)



	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）



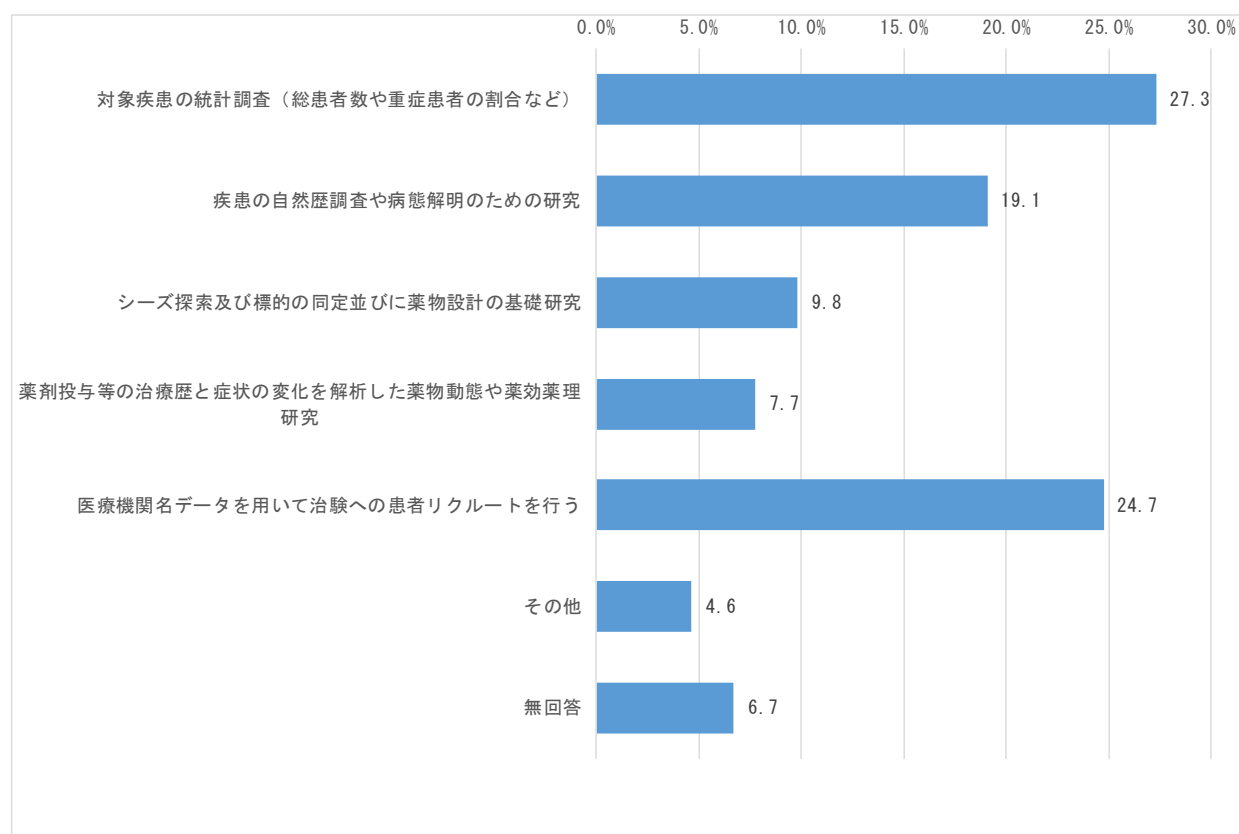
	合計	1 年齢	2 性別	3 介護認定 (社会保障)	4 生活状況	5 病型	6 家族歴	7 発症年月	8 症状	9 検査所見	10 鑑別診断	11 診断の カテゴリー (definite/ probable/ possible)	12 症状の経 緯(自由 記載)	13 治療歴	14 重症度	15 人工呼吸 器に関す る事項	16 医療機関 名(患者 を診断し た指定医 が所属す る医療機 関名)	17 その他	18 不明	19 利活用し たい項目 はない	無回答
度数	773	59	56	11	22	60	30	61	63	60	52	53	41	58	60	12	47	7	11	9	1
横%	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）

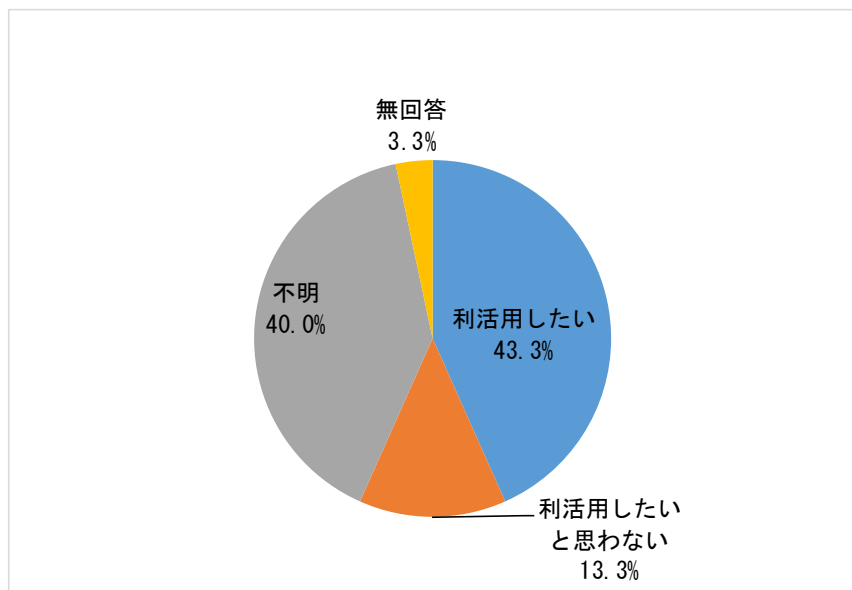
- 治験実施計画作成のための基礎情報
- 治験
- 利活用したい項目はない
- 診断
- 臨床試験の control 群として利用したい

- 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）

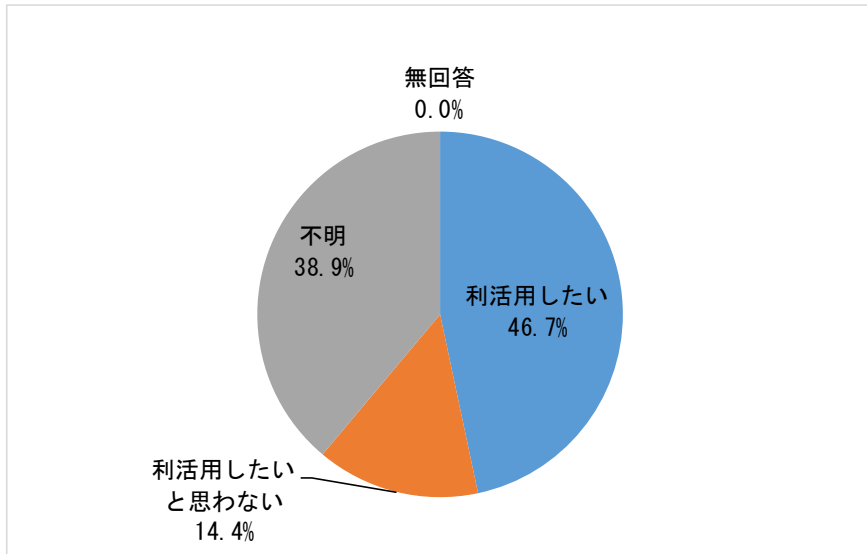
- Event-driven study を実施する上での Event
- 肋骨異常を伴う先天性側弯症（指定難病 273）が指定難病となってはいますが、小児の脊柱側弯症を登録していただき、出来ればその重症度別の患者数等に関するデータを収集していただき、その情報を元に早期の小児患者さんに対する治療機器を開発して行きたい。
- 血管内リンパ腫
- 該当疾患における臨床試験のエンドポイントとなるような情報をテキストデータではなく、構造化されたデータとして蓄積してほしい。
- 現時点では特に無し。運用と共に新たな要求が発生してくると思われれます。
- 各疾患の臨床試験で用いる評価スケールがある場合、そ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（該当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。



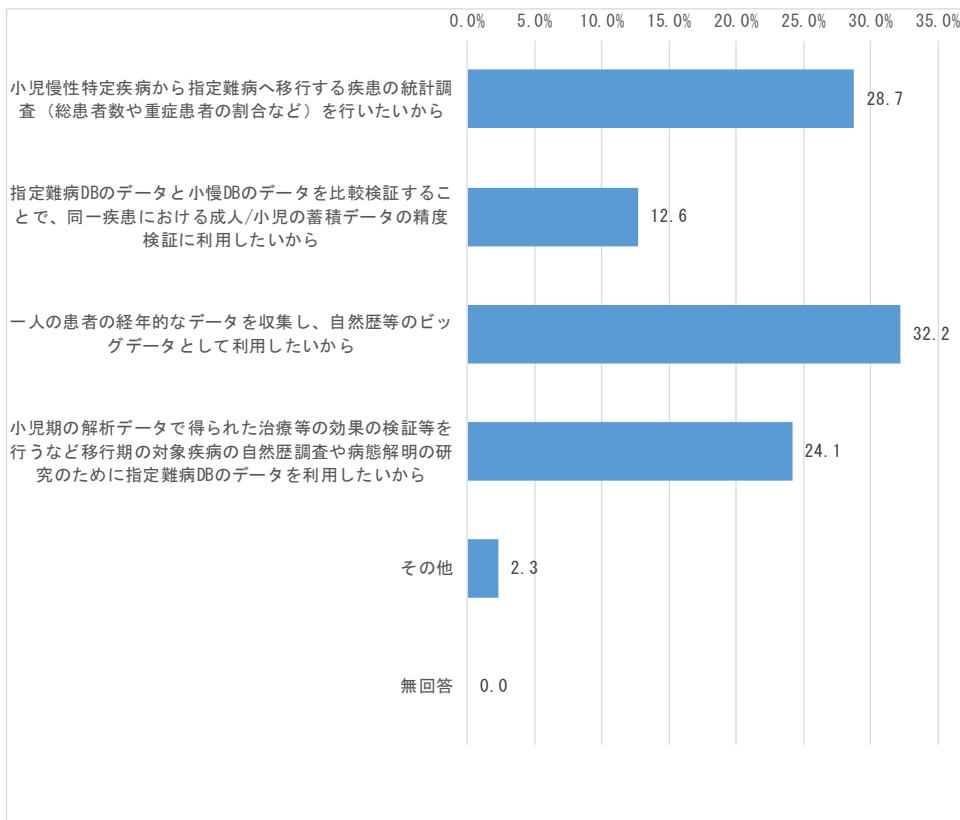
	合計	1 利活用したい	2 利活用したいと思わない	3 不明	無回答
度数	90	39	12	36	3
横%	100.0	43.3	13.3	40.0	3.3

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）



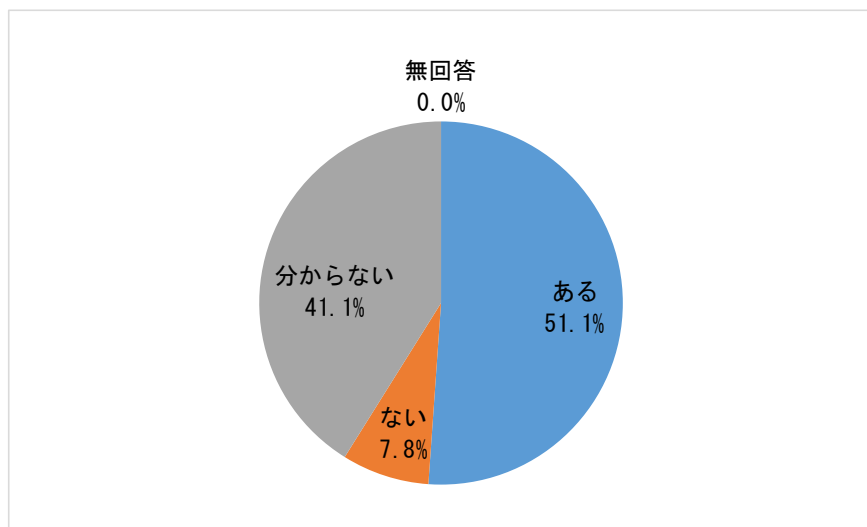


	合計	1 小児慢性特定 疾病から指定 難病へ移行す る疾患の統計 調査(総患者 数や重症患者 の割合など)を 行いたいから	2 指定難病DBの データと小慢 DBのデータを 比較検証する ことで、同一疾 患における成 人/小児の蓄 積データの精 度検証に利用 したいから	3 一人の患者の 経年的なデー タを収集し、自 然歴等のビッグ データとして 利用したいから	4 小児期の解析 データで得ら れた治療等の 効果の検証等 を行うなど移 行期の対象疾 病の自然歴調 査や病態解明 の研究のため に指定難病DB のデータを利用 したいから	5 その他	無回答
度数	87	25	11	28	21	2	0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

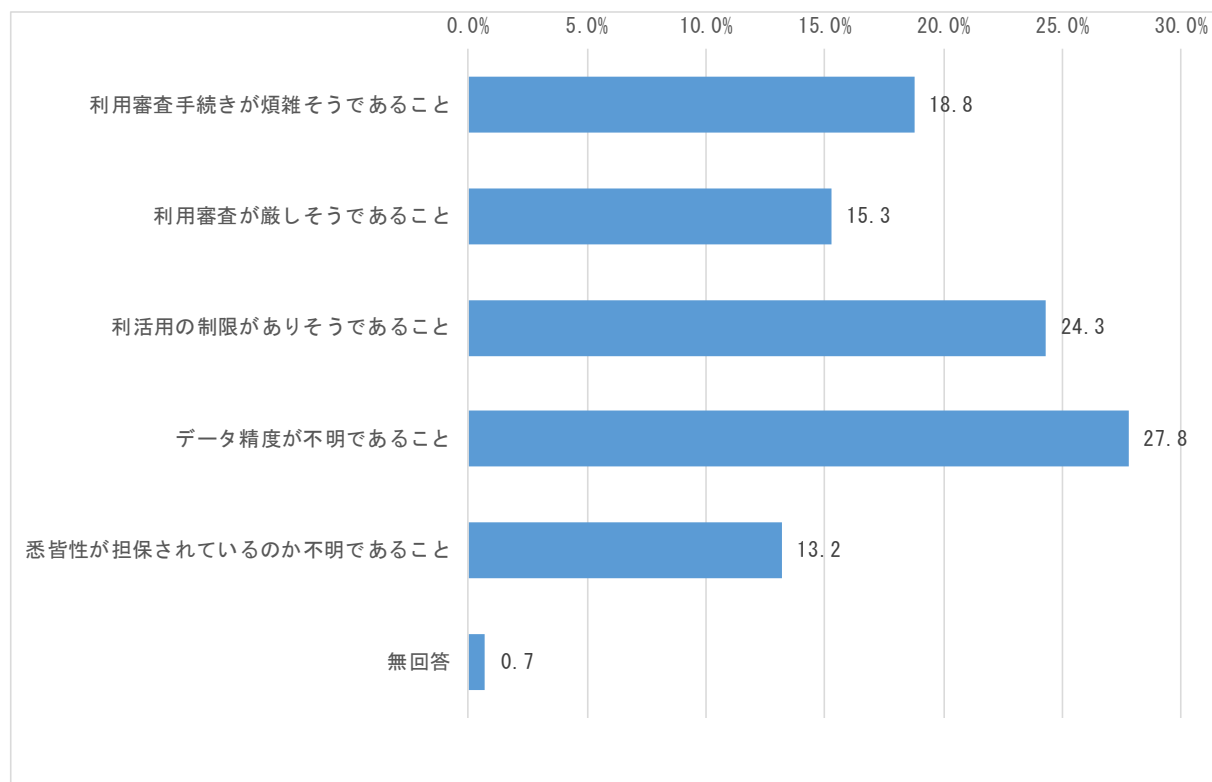
4-8. データ利活用における懸念事項はありますか。



	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

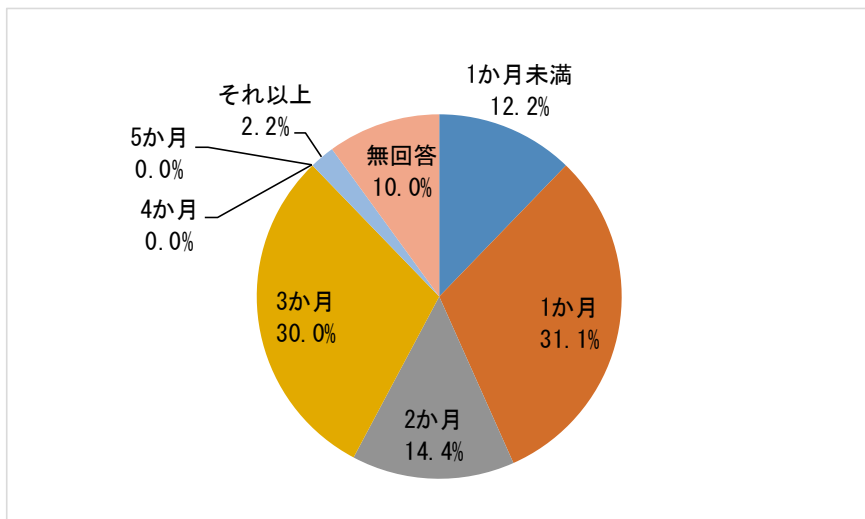
(2) 上記 (1) 以外に懸念事項があれば、具体的にご回答ください。(自由記載)

- 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。

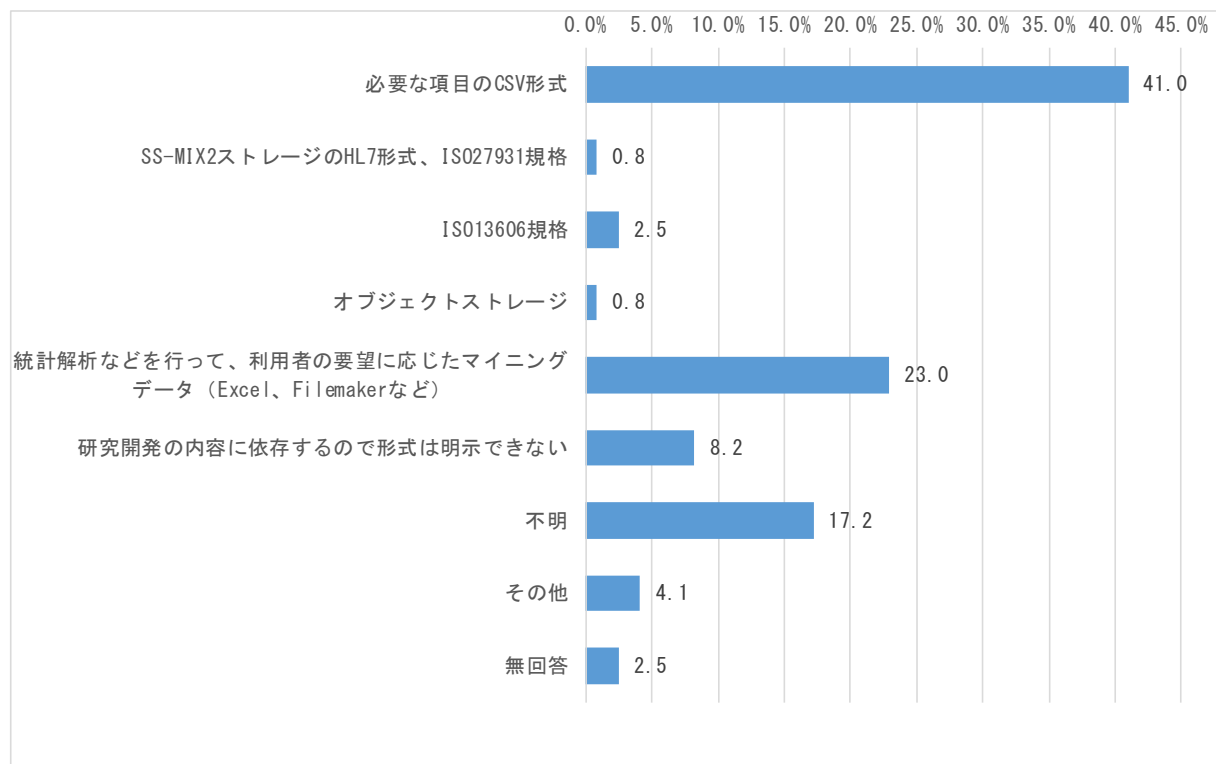
- 利用に費用がかかるか否か。
- 費用が高額となると利用のハードルが高くなる。
- コスト
- 維持、利用の費用はどれくらい発生するのか知りたいです。
- 検査機器、診断薬開発メーカーとしてどこまで利用させて頂けるか。

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
横%	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）



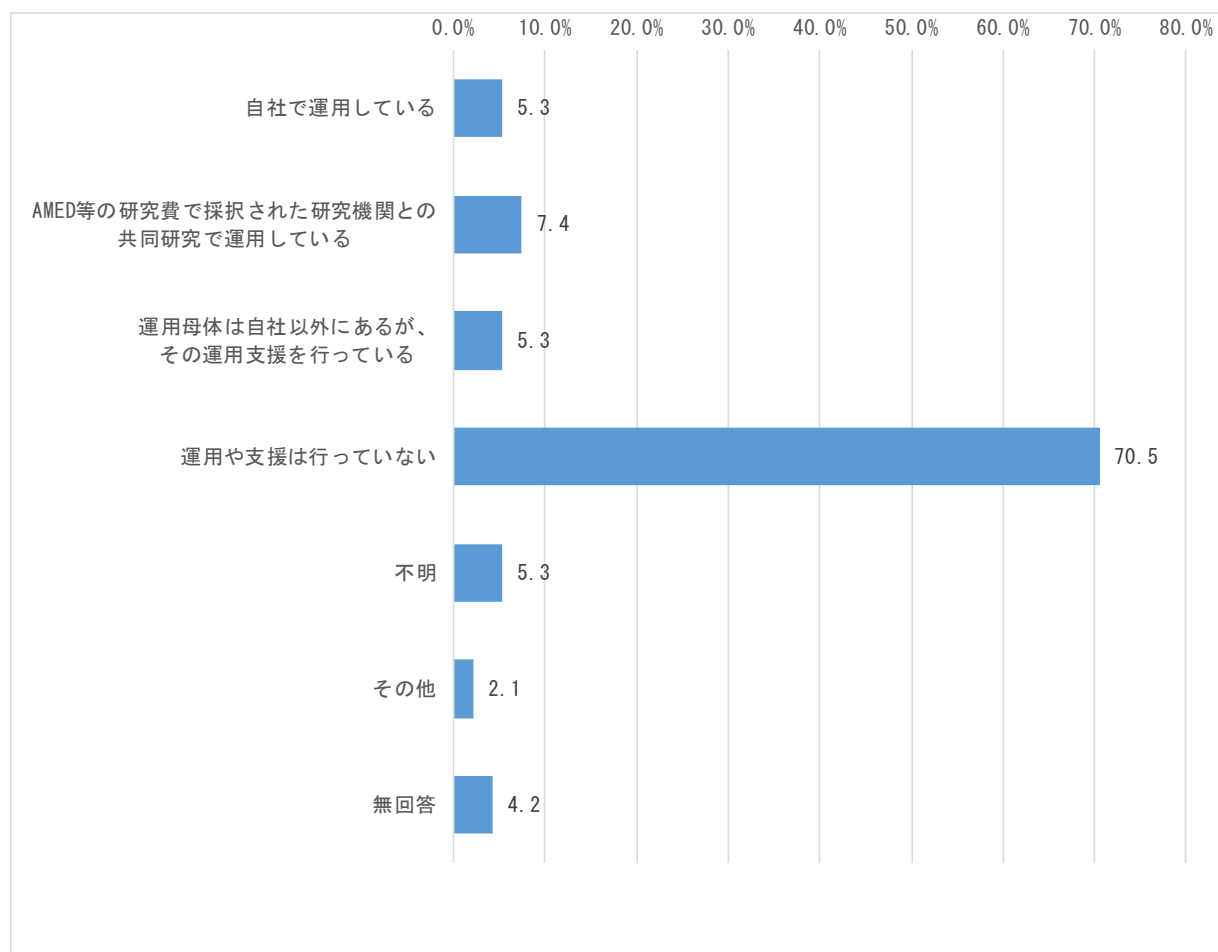
	合計	1 必要な項目の CSV形式	2 SS-MIX2スト レージのHL7 形式、 ISO27931規格	3 ISO13606規格	4 オブジェク トストレージ	5 統計解析など を行って、利用 者の要望に応 じたマイニング データ(Excel、 Filemakerなど)	6 研究開発の内 容に依存する ので形式は明 示できない	7 不明	8 その他	無回答
度数	122	50	1	3	1	28	10	21	5	3
横%	100.0	41.0	0.8	2.5	0.8	23.0	8.2	17.2	4.1	2.5

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）

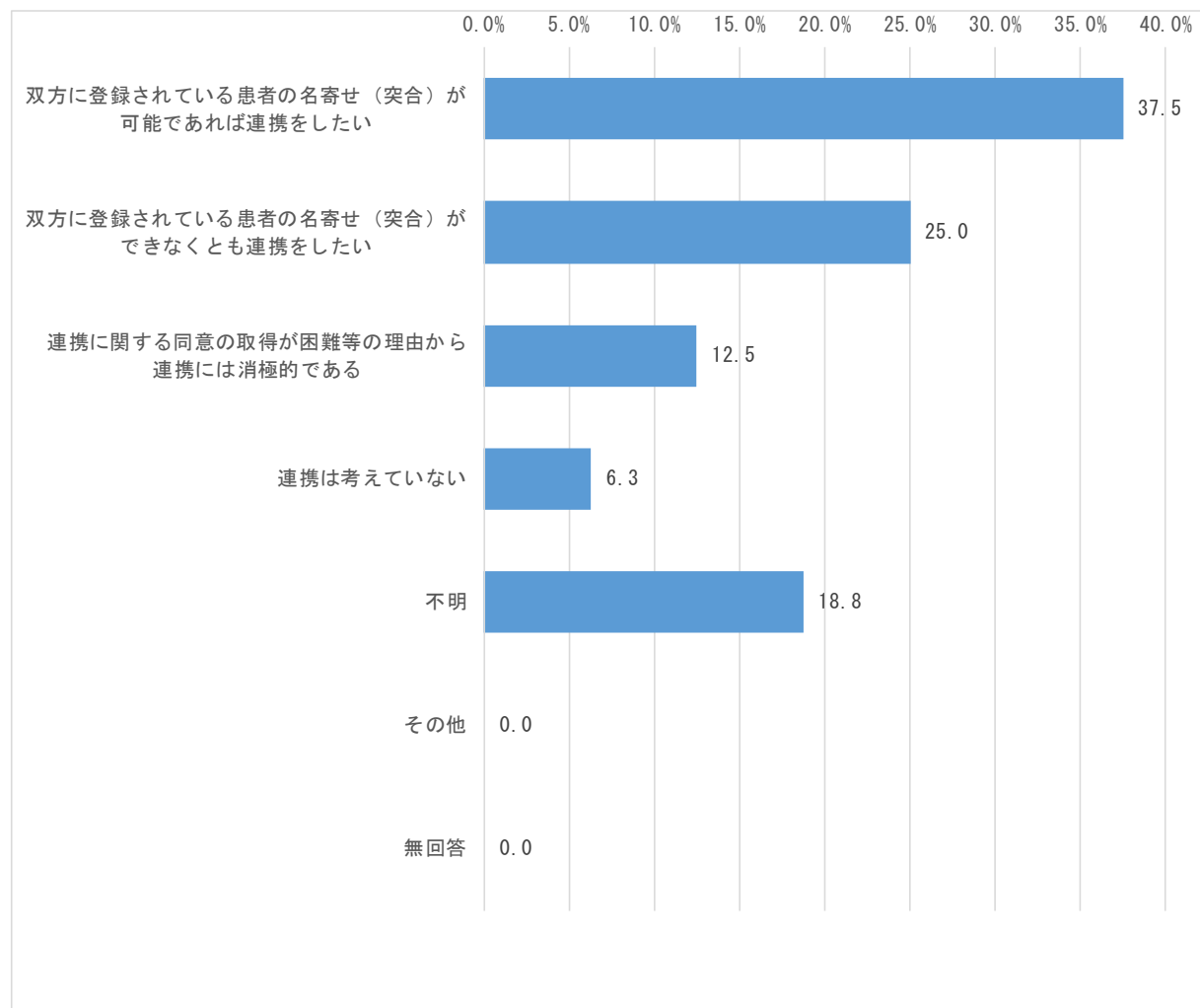


	合計	1 自社で運用している	2 AMED等の研究費で採択された研究機関との共同研究で運用している	3 運用母体は自社以外にあるが、その運用支援を行っている	4 運用や支援は行っていない	5 不明	6 その他	無回答
度数	95	5	7	5	67	5	2	4
横%	100.0	5.3	7.4	5.3	70.5	5.3	2.1	4.2

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ひます。
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ひます。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えます。

以上

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

難病データ登録システムのあり方の検討

臨床調査個人票の登録に関する指定医の意向調査

研究分担者	羽鳥 裕 (公益社団法人日本医師会 常任理事)
	王子野 麻代 (日本医師会総合政策研究機構 主任研究員)
	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)
研究協力者	吉田 澄人 (日本医師会総合政策研究機構 主任研究員)
	橋本 孝治 (野口整形外科内科医院)
	金谷 泰宏 (国立保健医療科学院健康危機管理研究部 部長)

研究要旨

平成27年1月施行の「難病の患者に対する医療等に関する法律(難病法)」の施行後5年目の見直しに向けて、指定難病データ登録システムのあり方や臨個票の登録について再検討が必要となっている。レセプト請求やがん登録の分野ではオンラインシステムが構築されていることもあり、難病対策においてもこのような先行システムに倣い、オンライン化等も視野に入れたデータ登録の在り方について検討がなされることが予想される。

これらの検討に先立ち、臨個票作成の現状と今後の登録の在り方に関して指定医の意向を把握するため、アンケート調査を実施した。本意向調査に基づき、以下の課題について提言を行った。

1. 臨個票はどこで書かれているか?
2. 臨個票作成の現状 -いつ、どこで、誰が、どうやって作成しているか-
3. オンラインシステムの利用環境と利用意思のギャップ
4. 臨個票項目の見直し
5. 臨個票データ利活用に係る患者への説明と同意
6. 指定医の質の向上 -学習機会の拡大 e-ラーニングへの期待-

A. 研究目的

平成27年1月施行の「難病の患者に対する医療等に関する法律(以下、法という。)」により、臨床調査個人票(以下、「臨個票」という。)の作成は指定医の職務となった。法施行当初は、紙様式に直接手書きする方法のみであったが、平成29年にはPDF上のタイ

ピング入力やOCRによる読み取りが可能な様式に改正された。

平成30年6月の厚生科学審議会疾病対策部会難病対策委員会・社会保障審議会児童部会小児慢性特定疾患児への支援の在り方に関する専門委員会(合同開催)(以下、合同委員会という。)における取りまとめの中で、「現

在の登録方法を見直し、オンラインシステムを検討すること」や「登録項目や同意書の見直し」が中長期的課題として整理された。

法施行から5年を迎えるにあたり、指定難病データ登録システムのあり方や臨個票の登録について再検討する時期にきている。レセプト請求やがん登録の分野ではオンラインシステムが構築されていることもあり、難病対策においてもこのような先行システムに倣い、オンライン化等も視野に入れたデータ登録の在り方について検討がなされることが予想される。

今般、これらの検討に先立ち、臨個票作成の現状と今後の登録の在り方に関して指定医の意向を把握するため、アンケート調査を実施した。

## B. 研究方法

1. 調査期間 平成30年10月26日(金)から11月12日(月)
2. 調査対象 岐阜県<sup>1)</sup>・佐賀県<sup>2)</sup>・川崎<sup>3)</sup>市内すべての指定医 4,243人(表1:内訳)

表1 調査対象の内訳(地域別/病診別)

地域 所属先	岐阜	佐賀	川崎	合計
病院	1184	657	962	2803
診療所	694	314	432	1440
合計	1878	971	1394	4243

注:

- 1) 岐阜県の人口1,999,406人(平成30年10月1日現在)
- 2) 佐賀県の人口819,110人(平成30年10月1日現在)
- 3) 川崎市の人口1,516,483人/cf. 神奈川県  
の人口9,179,835人(平成30年10月1日現在)

### 3. 調査手法

- ・調査依頼文および調査票等の作成

- ・調査対象の所属医療機関に、指定医数分の調査票等を郵送
- ・回答方法は、調査票に直接記入して返信用封筒で郵送、またはパソコンやスマートフォンによる電子回答のいずれかを選択可能とした。
- ・調査票には調査協力への同意を取得する項目を設け、同意した者の調査票のみを調査結果に採用した。

なお、調査対象地域の医師会および病院協会のほうからも、各会員医療機関へ調査協力をご案内いただいた。

### 4. 調査項目

別紙「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. 調査票の回収状況

<全体>

調査対象4,243人のうち回答者1,881人(回収率44.3%)

<病院/診療所別>

病院 調査対象2,803人のうち回答者1,158人(回収率41.3%)

診療所 調査対象1,440人のうち回答者723人(回収率50.2%)

<地域別>

岐阜 調査対象1,878人のうち906人(回収率48.2%)

佐賀 調査対象971人のうち404人(回収率41.6%)

川崎 調査対象1,394人のうち571人(回収率41.0%)

## 2. 調査票の回答方法

調査の回答方法は、①郵送による回答(紙の調査票に手書きで記入後に返送)、または②WEB入力による回答(WEBシステムに回答を入力後に送信)のいずれかを選択できることとした。その結果、全回答者1,881人のうち「①郵送」により回答した方は1,434人(76.2%)、「②WEB入力」により回答した方は447(23.8%)であった。

## 3. 調査結果

調査結果の詳細は別紙「調査結果」とおり。

## D. 考察

難病法の附則にある施行後5年以内の見直し<sup>1</sup>を契機に、合同委員会での取りまとめに基づき、厚生労働省はオンライン化を視野に入れた臨個票データ登録のあり方を検討予定である。この検討に先立ち、本研究班において、臨個票作成の現状把握および今後のデータ登録のあり方に関する指定医の意向調査を実施することとなった。全国3市県(岐阜県・佐賀県・川崎市)の全指定医4,243人に対してアンケート調査を行い、1,881人から回答を得た(回収率44.3%)。

### 1. 臨個票はどこで書かれているか？

回答者1,881人のうち「直近一年に臨個票を発行した指定医」は1,302人であった。指定医(n=1302)の所属先は、約6割が病院、約4割が診療所であった。

疾病ごとに指定医の所属先をみると、その割合に差異が認められた。患者数<sup>2</sup>の多い潰

瘍性大腸炎とパーキンソン病、進行性核上性麻痺、混合性結合組織病、大脳皮質基底核変性症、脊髄小脳変性症のように、病院と診療所の臨個票発行割合がほぼ同程度のものもあるが、中には診療所のほうが発行割合の多い疾病もあった(図15-1)。たとえば、全国2万人以上の患者がいる網膜色素変性症<sup>3</sup>(n=70)の7割以上は診療所で発行されており、その他悪性関節リウマチと筋萎縮性側索硬化症が挙げられた。また、患者数は少ないものとして成人スチル病、血栓性血小板減少性紫斑病、レーベル遺伝性視神経症、無虹彩症の臨個票発行先はすべて診療所であった。

臨個票のデータ登録にあたって、病院と診療所いずれの協力も欠かせないことが示唆された。

### 2. 臨個票作成の現状 —いつ、どこで、誰が、どうやって作成しているか—

臨個票の作成について、指定医(n=1,302)の大半は、「診察後(92.2%)」に「診察室(78.5%)」で臨個票を作成していた(図16,17)。作成方法についてみると、全体(n=1,302)の約6割は「手書き」であった(図18)。「電子媒体」は、全体(n=1302)の4割に留まったが、病院(n=813)に限ってみると5割を超える。さらに500床以上の病院(n=349)に限ってみるとその割合は7割以上にまで高まり、500床未満の病院と比べ大幅に臨個票の電子化が進んでいることがわかった。また、病院(n=813)の約3割は、「指定医以外の職種」が臨個票の内容を「電子媒体に入力している」と回答した。

一方、診療所(n=489)の8割は、「指定医自身」が「手書き」で臨個票を作成しており、

8,734人、パーキンソン病の患者数は12万7536人である(出典：厚生労働省衛生行政報告例(平成29年度末現在))。

<sup>3</sup> 網膜色素変性症は8番目に患者数が多い疾病(出典：厚生労働省衛生行政報告例(平成29年度末現在))

<sup>1</sup> 難病の患者に対する医療等に関する法律 附則第二条「政府は、この法律の施行後五年以内を目途として、この法律の規定について、その施行の状況等を勘案しつつ、特定医療費の支給に係る事務の実施主体の在り方その他の事項について検討を加え、必要があると認めるときは、その結果に基づいて必要な措置を講ずるものとする。」

<sup>2</sup> 指定難病のなかで患者数が最も多い疾病は、潰瘍性大腸炎とパーキンソン病であり、患者総数の28.8%を占める。潰瘍性大腸炎の患者数は12万

ほとんど電子化が進んでいない。診療所 (n=489) の9割は、直近一年で臨個票を発行した患者数は「10人未満」で、中でも「3人未満 (55.4%)」が半数を超えている。

オンラインシステムを導入するとなると、まずは院内で臨個票の内容を電子化する作業が必要になるが、診療所は患者数が少なく、オンラインシステムにすることで「かえって入力に時間がかかってしまう (手書きのほうが早い)」ことを懸念する声もあり、病院よりもシステム導入に対して負担を感じやすいかもしれない。

その点、病院 (特に500床以上) は、診療所よりも指定医1人あたりの患者数が多く、電子化も進んでいるため、オンラインシステムの導入により適応しやすいと考えられる。

### 3. オンラインシステムの利用環境と利用意思のギャップ

オンラインシステムは、Web上で臨個票のデータ入力と送信を可能とするものであり、これを利用するためには最低限インターネット環境が整っていることが必要になる。

そこで、日頃、臨個票を作成している診察室等にインターネット環境があるかどうかを尋ねたところ、指定医 (n=1881) の74.2%が「インターネット環境はある」と回答した。所属別にみると、病院の67.8%、診療所の84.5%がオンラインシステムの利用環境を潜在的に有していることが明らかとなった。

しかしながら、客観的にオンラインシステムの利用環境を有しているとはいえ、その導入に関して指定医は慎重な姿勢であった。指定医 (n=1881) にオンラインシステムが構築された場合に利用したいかどうか意向を尋ねたところ、「利用したい (40.6%)」よりも、「わからない (42.2%)」という回答がわずかに上回る結果となった (図22-1)。分析対象を直近一年に臨個票を作成した指定医 (n=1,302) に限ってみると、「利用したい

(46.4%)」はわずかに約6ポイント増加したものの、依然として「わからない」という慎重な回答は36.2%を占めた (図23-1)。これらの指定医の懸念やニーズに応えることができれば、「わからない」から「利用したい」にシフトする可能性は考えられる。

指定医の最大の懸念は、インターネットを通じた作業に対する「患者の個人情報の漏洩 (51.0%)」であり、次にシステム導入の環境整備に係る「手間暇の負担 (44.9%)」であった。指定医の多くは、「医師の負担軽減」になるような制度設計と財政的支援を望んでいる。具体的には、臨個票自体の簡素化、臨個票の入力を事務員にタスクシフトする制度構築、システム仕様に関しては導入のしやすさや使いやすい機能を備えていることはもとより、電子カルテなど院内システムとの情報連携を可能とするものであること、そしてシステム導入に係る国の補助等を求める声が寄せられた (詳細は「別紙4」参照)。他方で、オンラインシステムの完全義務化は望まず、従来とおりの紙提出を可能とする余地を残してほしいという要望も挙げた。

オンラインシステムの構築により、入力ミスや転記ミスの防止、集計の容易さ、縦断的 (経年的) 評価が可能になるなど、指定医の負担軽減の一つとなるのみならず、正確な情報が収集されるとともに、これらを元に研究が進展し、患者にとっても生活の向上等に寄与することに繋がると考えられる。オンラインシステムが医療現場に受け入れられるかは、本調査で明らかとなった指定医の懸念やニーズを踏まえた制度設計がどこまで実現できるかによる部分が大きいと考えられ、さらなる検討が必要と考える。

特に、オンラインシステムの具体的な内容については、インターネット環境・がん登録・レセプトオンラインの実施状況等から実現可能性の検討とともに、「臨個票の簡素化」や「入力保持/履歴確認機能」、「過去情報の参

照機能」などのシステム仕様に関する意見を踏まえた具体的な検討が重要である。

なお、本調査は指定医を対象に行ったものであるため、オンラインシステムの利用意向は指定医個人の見解であり、医療機関としての経営判断ではないことを申し添える。

#### 4. 臨個票項目の見直しについて

臨個票は、他の診断書と比べて項目数やページ数が多く、負担を感じる指定医は多い。オンラインシステムへの要望の一つにも、「臨個票の簡素化」が挙げられている（別紙4）。

臨個票の項目数や具体的な改善項目について、指定医の考えを調査した。臨個票の項目数については「多い」とする評価が多数を占めるだろうと思われたが、半数以上の指定医が「適当」と評価する意外な結果であった。ただ、「適当」と評価した医師もまた、その真意は「項目数が多い（負担）」と感じていた。だが、指定難病の支給認定を判断する上での必要性を考慮すると致し方ないものと捉えていた。できるものならば臨個票の「簡素化」や「項目の精査」により、項目数が減らせるものなら少ないにこしたことはない負担軽減を望んでいる。特に更新の簡素化に関する要望は多数寄せられた。

オンラインシステムの検討に際して、別紙1に挙げた指定医の意見を踏まえ、臨個票の項目に関する検討も必要であると思われた。

#### 5. 臨個票データ利活用に係る患者への説明と同意について

臨個票の情報はデータベース化され、難病研究の推進のために利活用されており、その利活用に係る患者への説明と同意取得は、これまで行政が特定医療費支給認定申請書を通じて対応してきたところである。そのためか、今回の調査の結果、指定医の臨個票データベース化の認知度は低く（図21）、今後も利活用に係る患者への説明と同意取得については、

行政または調査研究をする主体が行うべきであり、指定医（医療機関）が行うことではないという意見が複数寄せられた。

一方で、臨個票データの研究への利活用について患者への説明が可能かどうか将来性を数値でみると、「説明できない又はわからない」は4割で、「説明できる」の回答割合が上回った。「説明できない又はわからない」理由としては、「時間が無い（診療が滞る）」が最多であったが、総じてみたとき、指定医側の事情（未経験、臨個票の理解の不十分さ、患者への説明内容や程度／説明方法が不明、同意を得る目的や意義など利活用制度の仕組みが不明、業務負担増、自分に決定権がない等）、医療機関側の事情（スタッフ不足）、患者側の事情（患者の認知状態から理解が得られると思えない等）の大きく3つに分類することができることがわかった（詳細は別紙5参照）。

医師（医療機関）の仕事ではなく、行政の仕事と考える指定医の意見もあったことから、まずは“なぜ行政ではなく、指定医（医療機関）が説明と同意取得を行う必要があるのか（従来の方法を見直す必要があるのか）”の理由を明確にし、その上で医療機関が患者への説明を行うとする場合には、診療の妨げにならぬよう説明内容を必要最小限のものとするなど医師（医療機関）の負担に考慮した仕組みづくり、患者に説明できるような簡易なパンフレットや説明資料の提供、患者が理解できなかった場合の対処方針の提示等、指定医のニーズに応えうる具体策が必要と考える。

なお、現在、軽症者登録制度の検討が進められているが、今後軽症者も臨個票の記載が必要となる場合は、これ以上指定医の負担が増えることがないよう更なる検討が必要である。

#### 6. 指定医の質の向上 — 学習機会の拡大 e-ラーニングへの期待—

データ登録にあたっては正確性が重要になる。しばしば、指定医が作成した臨個票の不適切性（記入誤りなど）が指摘されることがある。その打開策として、指定医の要件は専門医資格をもつ者に限ってはどうかと主張する人もいる。確かに、臨個票は非専門医よりも専門医が作成しているケースのほうが多い。今回の調査をみても、直近一年で臨個票を発行した指定医(n=1,302)の8割以上が専門医資格を有していた。

しかしながら、臨個票の不適切性の原因が非専門医とは限らない。臨個票の作成に必要な能力は、医学的専門性のほかに、国が示した診断基準と重症度分類に従って記入することであるところ、臨個票の記入誤りの多くはこれら国の基準を踏まえた記載をせず、自らの医学的教示に従って記入していることが問題である。国の基準は、臨床医学の判断とは異なるものがある。それゆえ指定医の臨個票の不適切性と専門医資格の有無との間に関連性があるとは考えにくい。

むしろ、国の診断基準や重症度分類、臨個票の書き方について学ぶ機会の少なさに検討の余地があると考え。従来、指定医の質向上のために、全国各地で指定医研修が実施されてきたが、参加者のほとんどは非専門医である。非専門医にとって指定医研修の受講は指定医になるための要件を満たすために、必ず参加しなければならないものである。

一方、専門医資格を有する医師は研修の受講が必須ではないため、一部の熱心な医師のみしか参加していないのが現状である。本研究班が平成27年度に実施した指定医研修の実態調査<sup>4</sup>によると、研修参加者のうち「専門医資格を有している医師」は約2割であった(岐阜県では研修参加者(n=198)の19.0%、

高知県では指定医研修の参加者(n=249)の25%<sup>5</sup>)。つまり、専門医よりも非専門医のほうが臨個票の書き方を学んでいることになる。

臨個票の8割は専門医が作成しているにもかかわらず、専門医に対する学習の機会はこれまで特段の配慮がなされてこなかったが、現在、厚生労働省では指定難病の制度や国の診断基準等を踏まえた臨個票の書き方について学べるe-ラーニングの開発が進められている。これにより、従来の指定医研修に加え、新たな学習機会が確保されることになる。e-ラーニングは、専門医か非専門医かを問わずいつでもどこでもアクセスして利用できる利点があり、広く普及されることにより、指定医の質の向上に寄与することが大いに期待できると考える。

## E. 結論

臨個票のデータ登録については、従来とおり手書きの臨個票を可能としつつ、新たな登録方法としてオンラインシステムの普及を図ることが望ましい。また、オンラインシステムの構築にあたっては、本調査結果から得られた指定医の懸念やニーズを踏まえ、さらなる具体的な検討が必要である。

## 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

<sup>4</sup> 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））研究代表者松山晃文「分担研究報告書：難病指定医研修プログラムの作成に関す

る研究(2)」

<sup>5</sup> 岐阜県の全指定医数は1,896人、高知県の全指定医数は1,150人であった（平成27年調査時点）。

別紙 「調査票」

平成 30 年度厚生労働行政推進調査事業補助金難治性疾患政策研究事業  
臨床調査個人票の登録に関する指定医の意向調査 調査票

I 基本情報

A 先生個人に関するご質問 該当する番号等に○を付けてください。

(1) ご所属	1. 病院 2. 診療所（有床） 3. 診療所（無床） [1]
(2) ご年齢	1. 20 代、2. 30 代、3. 40 代、4. 50 代、5. 60 代 [2] 6. 70 代、7. 80 歳以上
(3) 主たる専門分野 [3]	
内科系 1. 内科、2. 消化器内科、3. 循環器内科、4. 呼吸器内科、5. 脳神経内科（神経内科）、6. 腎臓内科、7. 血液内科、8. リウマチ科（膠原病内科）、 9. その他（ F1 ）	
外科系 10. 外科、11. 整形外科、12. 脳神経外科、13. 消化器外科、14. 循環器外科、 15. 呼吸器外科、16. 腎臓外科、17. その他（ F2 ）	
その他 18. 皮膚科、19. 耳鼻咽喉科、20. 眼科、21. リハビリ科、22. 内分泌科、 23. アレルギー科、24. 泌尿器科、25. 小児科、26. 放射線科、27. 救急科、 28. 精神科、29. 産婦人科、30. 麻酔科、31. その他（ F3 ）	
(4) 学会専門医の資格（別紙 2 学会リスト）	1. あり 2. なし [4]

B 貴院に関するご質問 該当する番号等に○を付けてください。

(1) 経営主体（開設者） （別紙 3 経営主体分類）	1. 国 2. 公的医療機関 3. 社会保険関係団体 [5] 4. 医療法人 5. 個人 6. その他（ F4 ）
(2) 病床数 [6]	a. 200 床未満 b. 200 床以上 500 床未満 c. 500 床以上
(3) レセプトの提出方法	1. オンライン 2. 磁気ファイル 3. 紙 [7]
(4) 電子カルテの導入	1. あり（B-1 へ） 2. なし（B-2 へ） [8]

B-1 電子カルテ導入「1. あり」の先生方へのご質問

(1) インターネット環境について教えてください。 [9]	1. 電子カルテと同一の端末で、インターネットを利用できる。 2. 電子カルテ端末以外で、電子カルテ端末の近くに、インターネットが利用できるパソコンがある。 3. 上記 1. 2. のどちらも該当する。 4. 上記 1. 2. のどちらも該当しない。
(2) がん登録のオンライン登録など電子的な登録につ	1. 電子カルテ端末で、がん登録を行っている。 2. 電子カルテ端末の近くに、がん登録のオンライン登録な



いて教えてください。 [10]	ど電子的な登録を行えるパソコンがある。 3. 上記 1. 2. のどちらも該当する。 4. 上記 1. 2. のどちらも該当しない。
-----------------	--

## B-2 電子カルテ導入「2. なし」の先生方へのご質問

日頃、臨床調査個人票を記入している場所（診察室等）に以下のパソコンがありますか。	
(1) インターネットが利用できるパソコンはありますか。	1. あり 2. なし [11]
(2) がん登録（オンライン登録用）のパソコンはありますか。	1. あり 2. なし [12]

## II 臨床調査個人票（臨個票）作成の現状について

該当する番号等に○を付けてください。

(1) 直近一年で、先生が臨個票を発行したおよその患者数を教えてください。	
a. 0 人(設問Ⅲ、Ⅳへ) [13] b. 3 人未満                      c. 3 人以上 5 人未満                      d. 5 人以上 10 人未満 e. 10 人以上 20 人未満                      f. 20 人以上 50 人未満                      g. 50 人以上	
(2) 主な指定難病名を教えてください。（自由記載） [ ] 内には告示番号をご記入ください。 ※告示番号については難病情報センターのHPをご参照ください。	
指定難病名： [ ] F5	
指定難病名： [ ] F6	
指定難病名： [ ] F7	
(3) 臨個票の作成方法について、いずれか該当するものに○をつけてください。	
臨個票を記入する<時>	1. 診察中 [14] 2. 診察後
臨個票を記入する<場所>	1. 診察室 [15] 2. その他 ( F8 )
臨個票を記入する<方法>	1. 自身が手書き [16] 2. 電子媒体に入力▶ (a. 自身 b. 自身以外) [17]
(4) 臨個票を 1 部作成するのに、およそどのくらいの時間がかかりますか。 [18]	
a. 15 分未満    b. 15 分以上 30 分未満    c. 30 分以上 1 時間未満    d. 1 時間以上	

### Ⅲ 臨床調査個人票（臨個票）の項目について

下記①～⑤の臨個票の項目数について、該当するものに○をしてください。

①基本情報	1. 多い 2. 適当である 3. 少ない [19]
②診断に関する事項	1. 多い 2. 適当である 3. 少ない [20]
③重症度分類に関する事項	1. 多い 2. 適当である 3. 少ない [21]
④人工呼吸器に関する事項	1. 多い 2. 適当である 3. 少ない [22]
⑤上記①～④に該当しないその他の事項	1. 多い 2. 適当である 3. 少ない [23]
<p>&lt;自由記載欄&gt; 上記①～⑤の項目について、具体的に多いまたは少ないと感じる項目やその理由等があれば教えてください。（150文字以内）。自1</p>	

### Ⅳ 臨床調査個人票（臨個票）のデータ登録のあり方について

#### Ⅳ-1 臨個票のデータベースへの登録について

研究利用を目的に、臨個票のデータベースへの登録を進めていることをご存じですか。
1. 知っている [24]
2. 知らなかった

#### Ⅳ-2 臨個票のオンライン化について

(1) 臨個票のデータ入力オンライン上で可能となるシステムが構築された場合、該当するものに○をつけてください。
1. 利用したい [25]
2. 利用したいとは思わない
3. わからない
(2) 上記設問(1)のオンラインシステムが構築された場合の懸念点を教えてください。（2つまで） ※「5. その他」は50文字以内
1. 懸念点はない [複1]
2. システム導入の環境整備に手間暇がとられる
3. インターネットを通じた作業は、患者個人情報の漏洩が心配される
4. インターネット操作が不慣れなため
5. その他（ F9 ）
(3) レセプトのオンライン請求用のパソコンで臨個票の記入をすることとなった場合、運用上で難しい点を教えてください。（複数選択可） ※「4. その他」は50文字以内
1. 困難な点はない [複2]
2. パソコンの台数が少なく難しい
3. パソコンの設置場所が遠く難しい
4. その他（ F10 ）

5. わからない
(4) オンラインで臨個票の情報のデータ入力を行うことになった場合、ご希望される点があれば教えてください。(自由記載)
<自由記載欄> (150文字以内) 自2

#### IV-3 患者への説明について

(1) 現在、貴院において臨個票発行時に、臨個票のデータの研究への利活用について患者への説明を行っていますか。
1. 行っている 2. 行っていない 3. わからない [26]
(2) 今後、貴院において、臨個票のデータの研究への利活用について患者へ説明をすることは可能ですか。
1. できる(設問(3)へ) 2. できない(設問(4)へ) 3. わからない(設問(4)へ) [27]
(3) 上記設問(2)で「1. できる」を選択した先生にお尋ねします。 患者への説明を行う者として想定している職種を教えてください。
1. 医師 2. 医師以外の医療機関のスタッフ 3. どれも該当する [28]
(4) 上記設問(2)で「2. できない」または「3. わからない」を選択した先生にお尋ねします。これらを選択した理由を教えてください。(50文字以内)
【理由】( F11 )

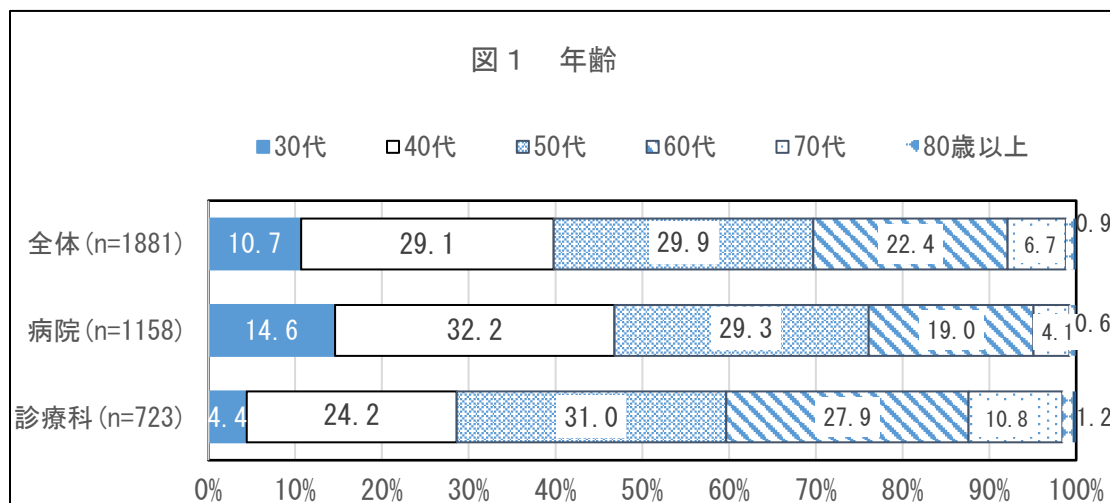
以上です。ご協力いただき、誠にありがとうございます。

## 別紙 「調査結果」

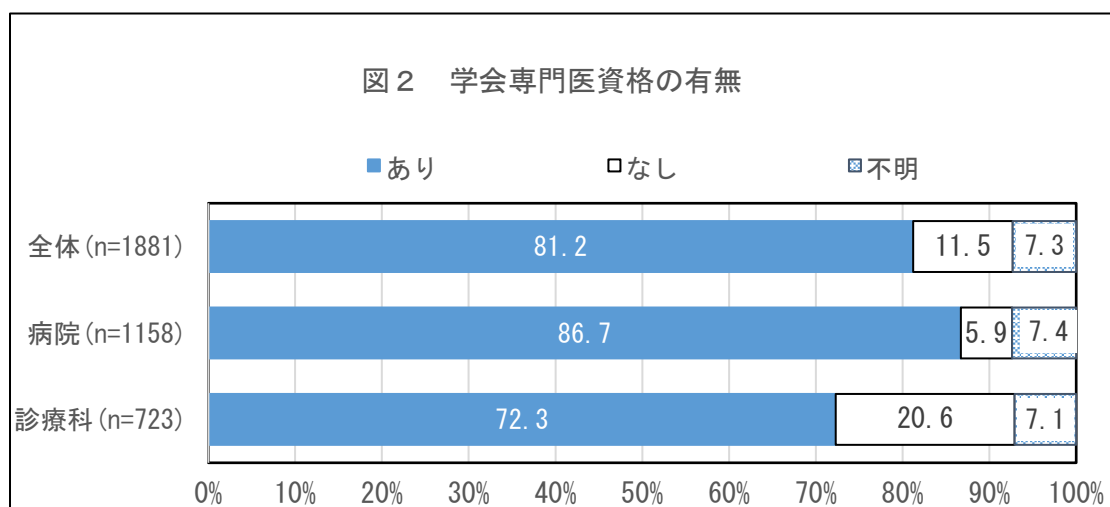
### 1. 基本情報

#### 1.1 回答者の属性

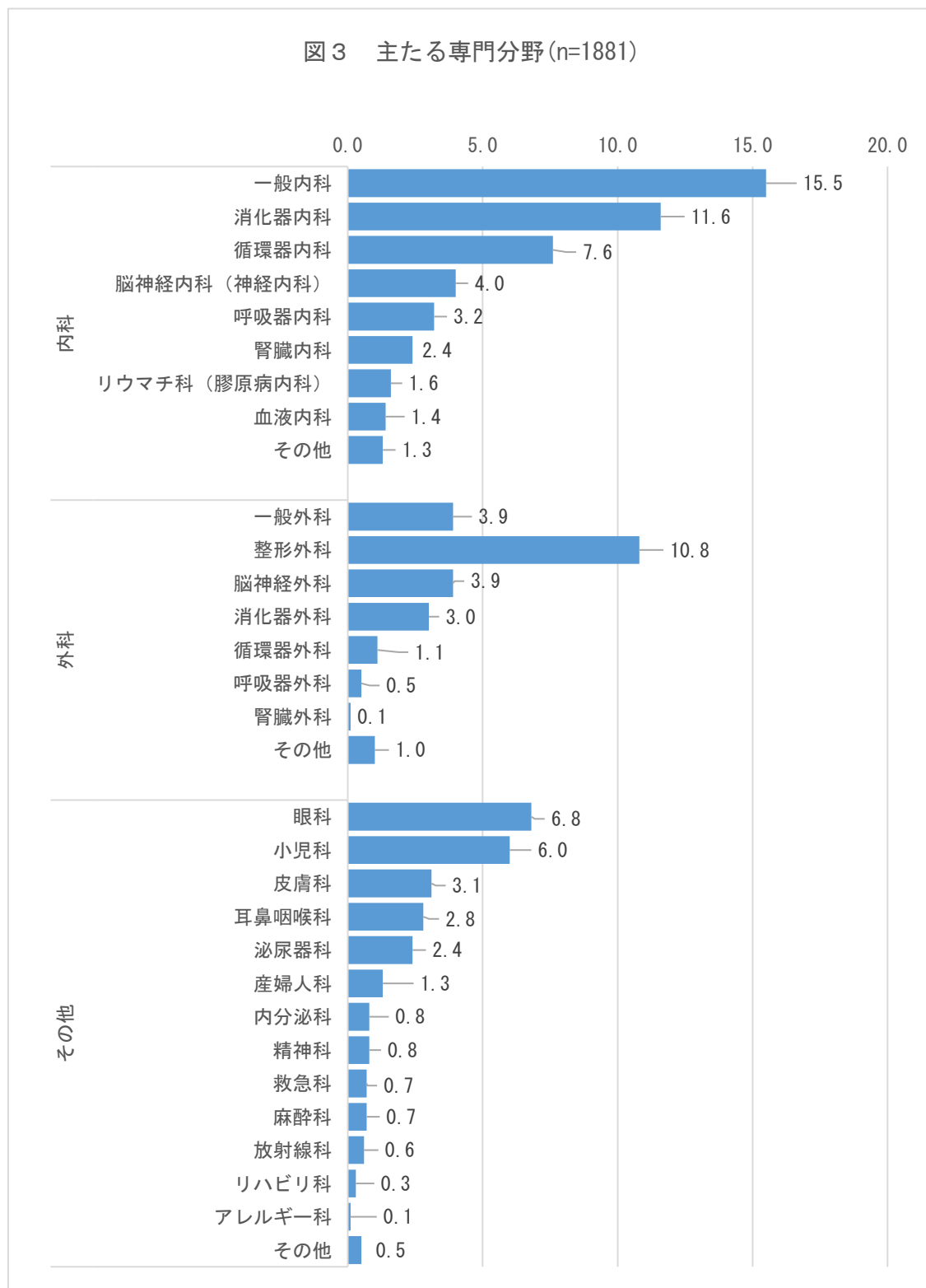
##### (1) 年齢



##### (2) 学会専門医資格の有無



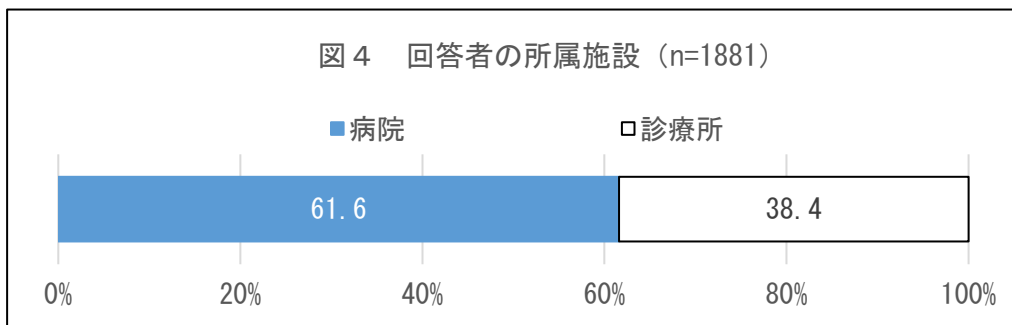
(3) 主たる専門分野



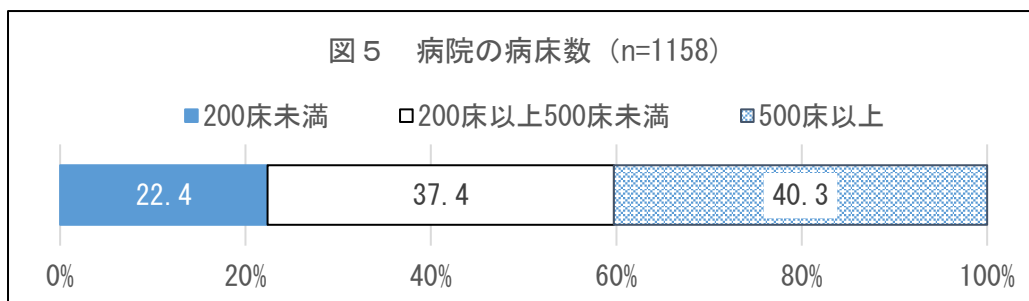
1.2 回答者の所属施設の属性

(1) 病院／診療所

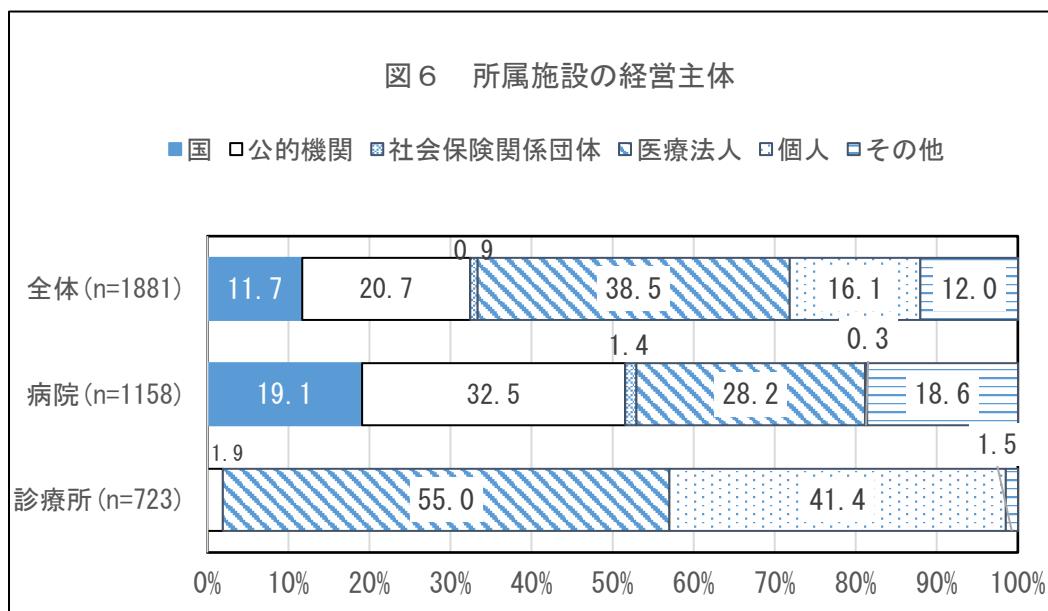
回答者 (n=1,881) の所属施設は、病院が 1,158 人、診療所が 723 人であった。



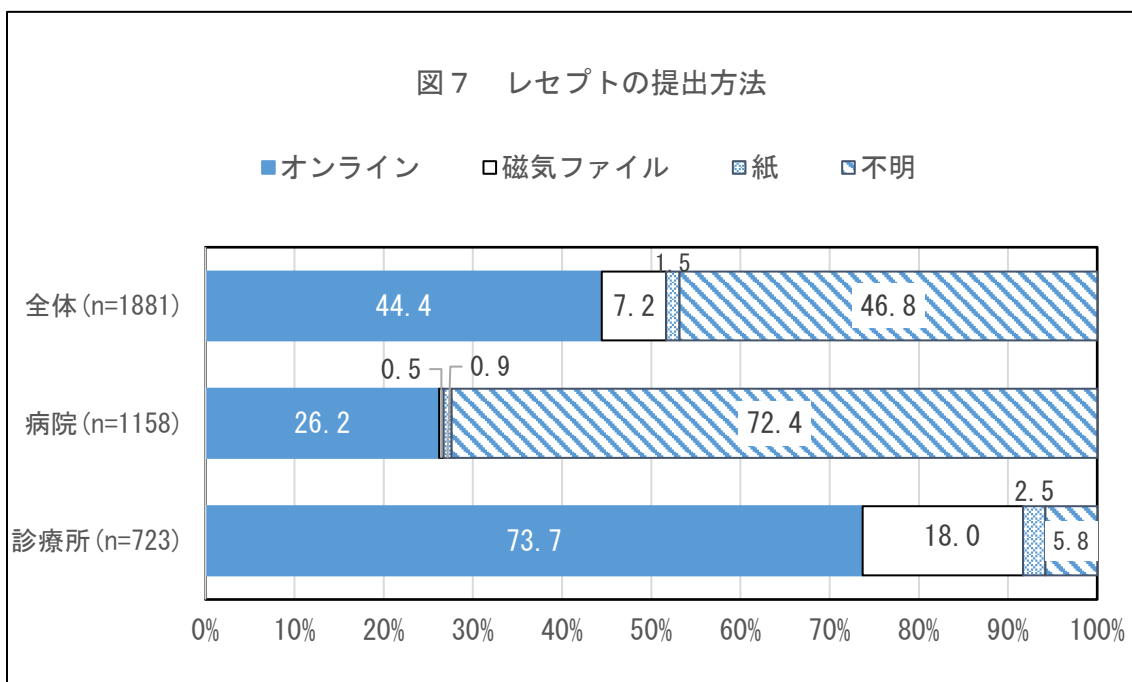
回答者の所属施設が「病院」の場合 (n=1,158) その規模 (図5)



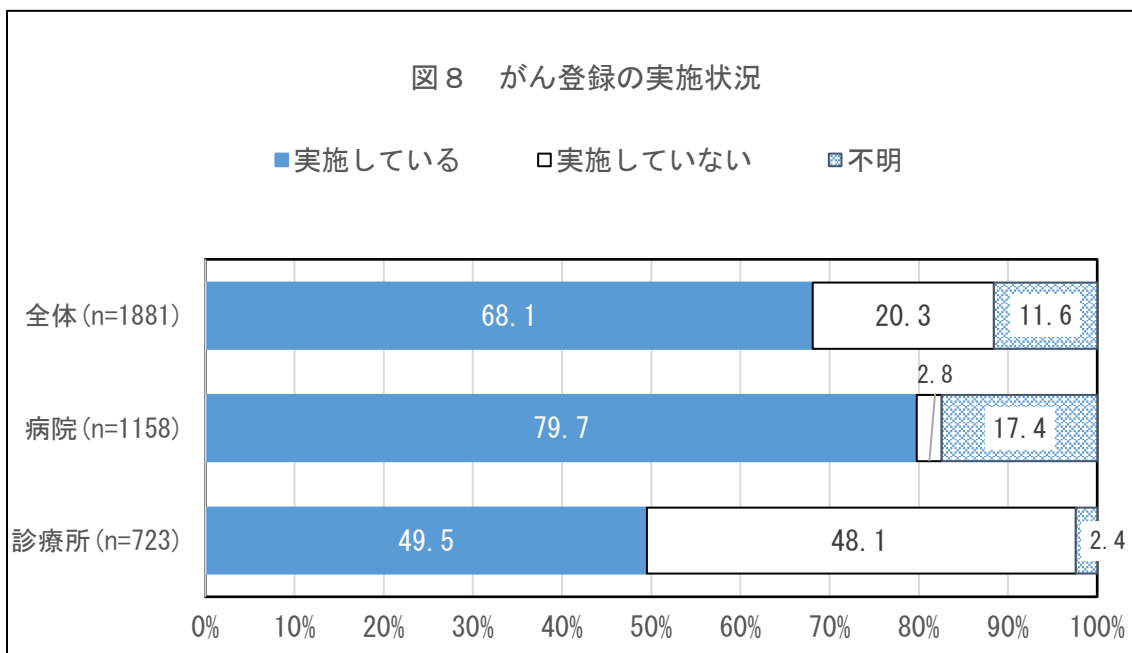
(2) 経営主体



(3) レセプトの提出方法

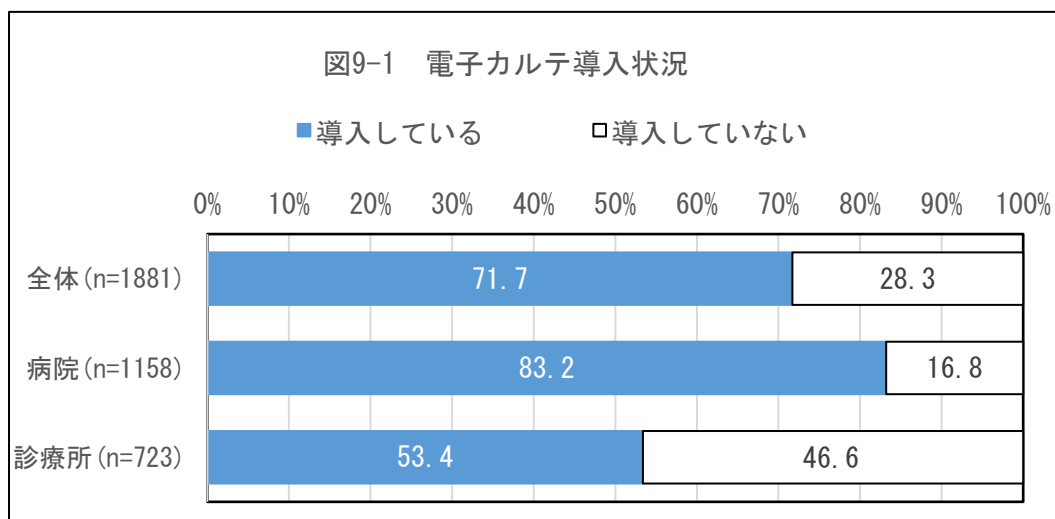


(4) がん登録の実施状況

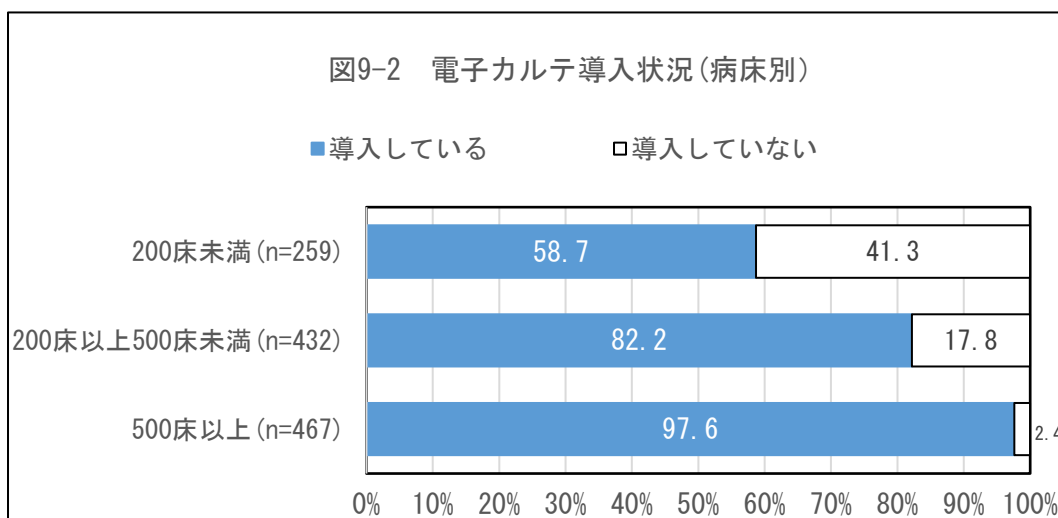


(5) 電子カルテの導入状況

a. 全体



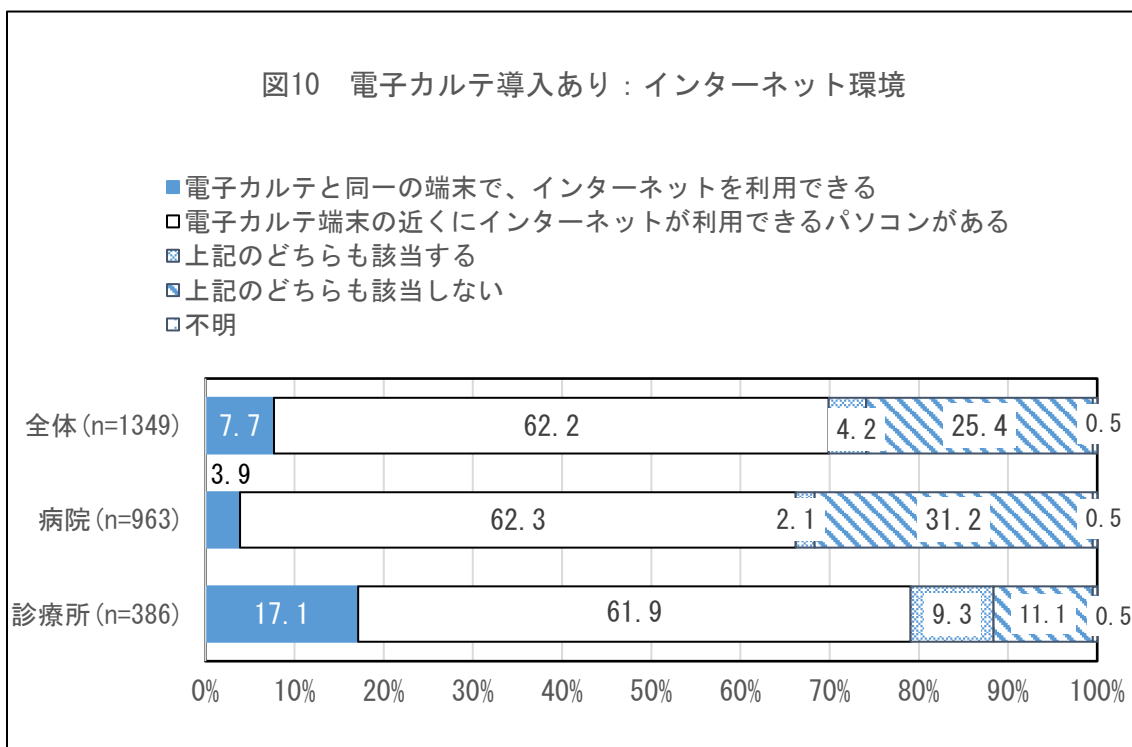
b. 病院 (n=1158) の病床数別



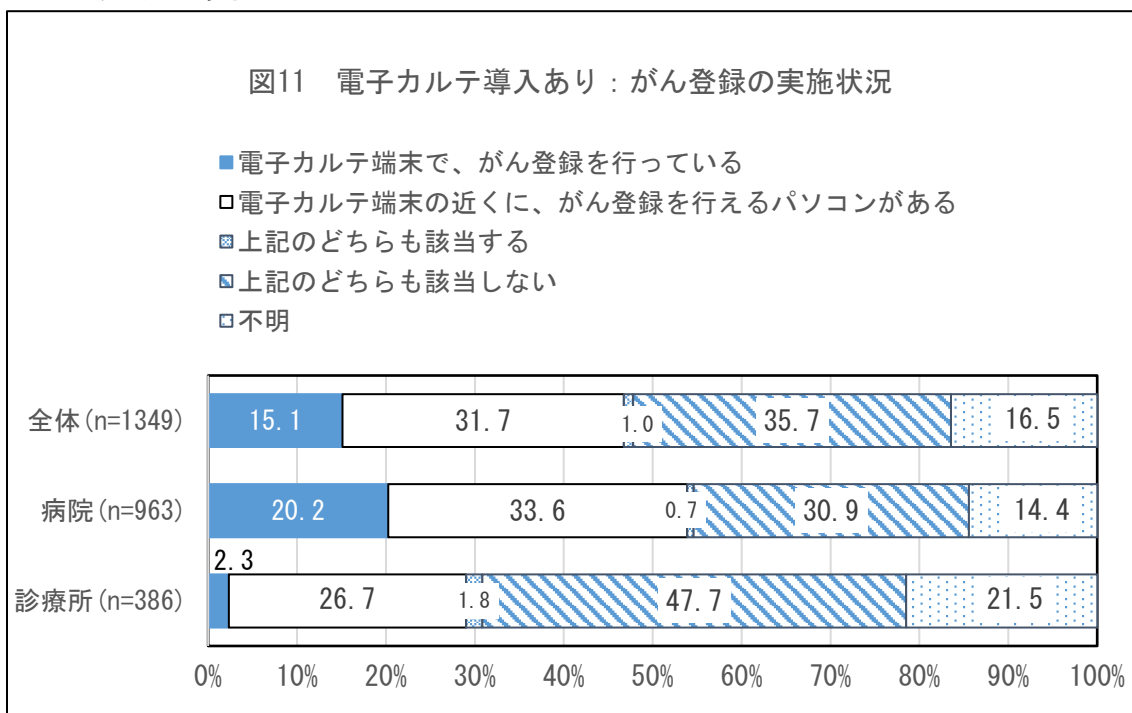


(5)-1 電子カルテ導入ありと回答した方 (n=1,349)

a. 院内のインターネット環境

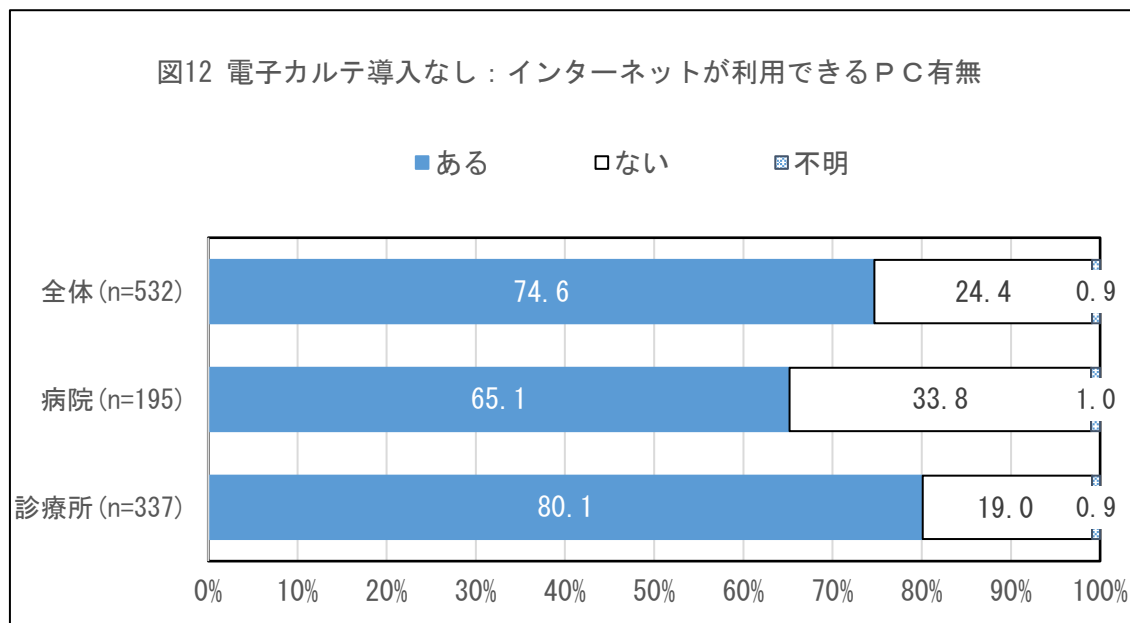


b. がん登録の実施状況

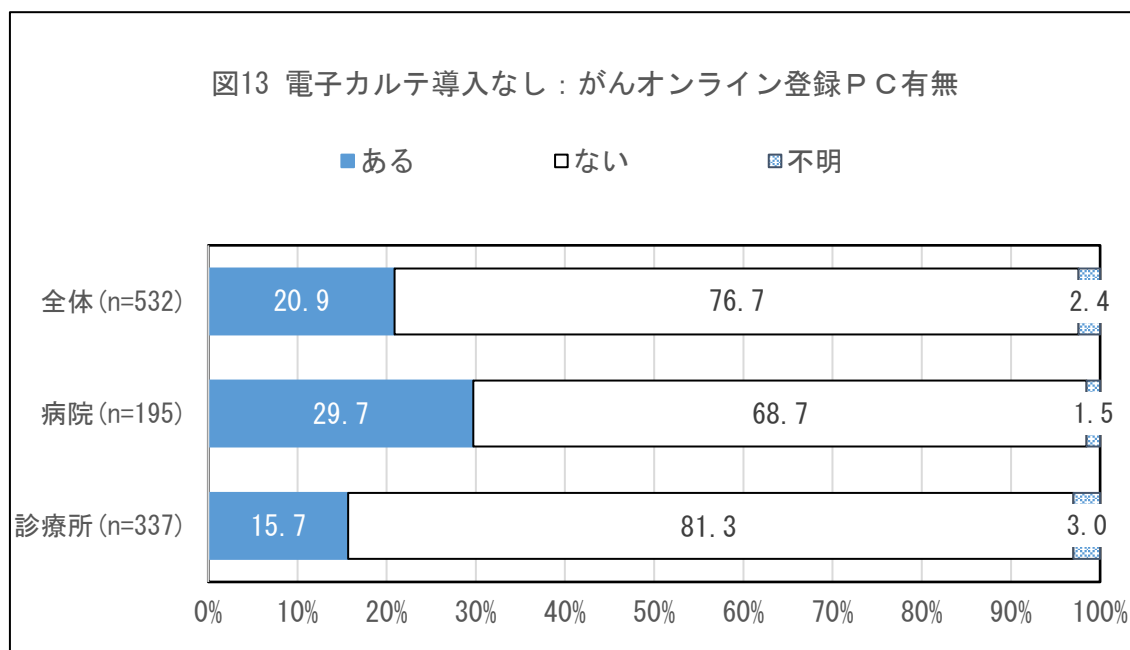


(5)-2 電子カルテ導入なしと回答した方 (n=532)

a. 日頃、臨個票を記入している場所（診察室等）に、インターネットが利用できるパソコンはありますか。



b. 日頃、臨個票を記入している場所（診察室等）に、がんオンライン登録用のパソコンはありますか。



## 2. 臨床調査個人票（臨個票）作成の現状

### 2.1 直近一年で臨個票を発行した指定医

直近一年で臨個票を発行した指定医は、回答者 1,881 人のうち 1,302 人であった。

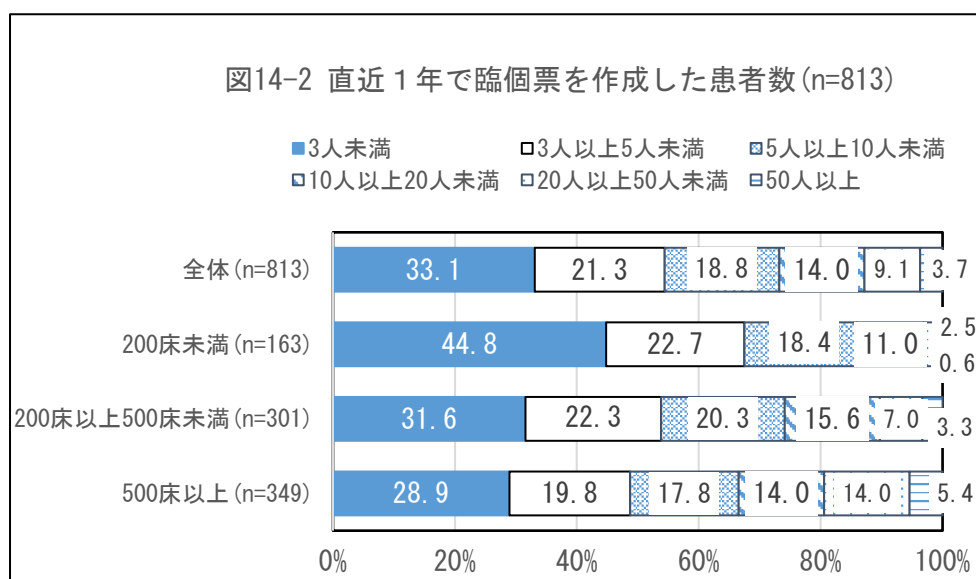
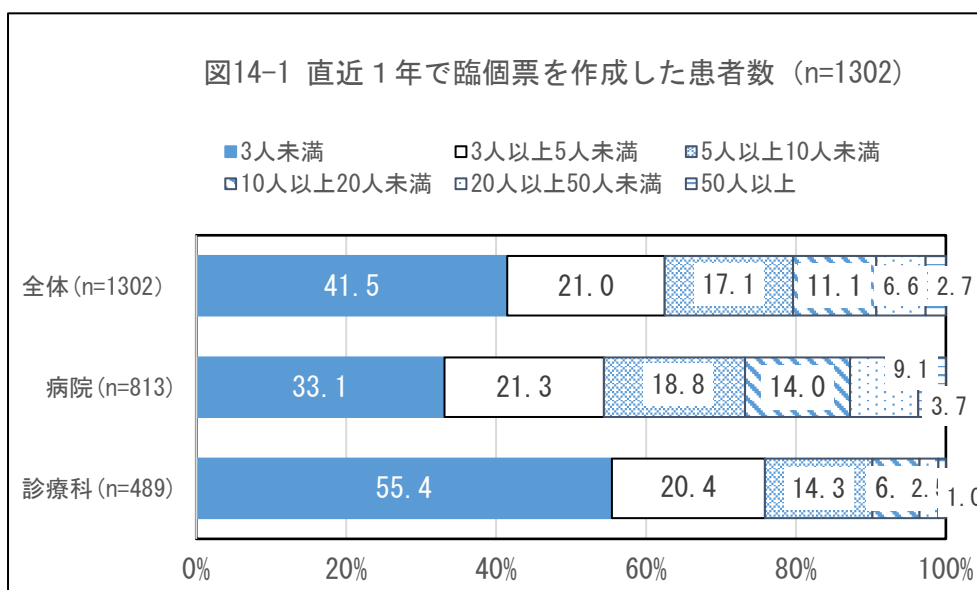
（内訳：病院 813 人(62.4%)、診療所 489 人(37.6%)）

1,302 人のうち専門医資格を有している指定医は、1,069 人（83.2%）であった。

（内訳：病院 714 人（87.8%）、診療所 355 人（72.6%））

### 2.2 直近一年で臨個票を発行した患者数

直近一年で臨個票を発行した指定医 (n=1302) に発行患者数を尋ねた。



## 2.3 直近一年で臨個票を発行した主な疾病名

### a. 主な疾病名（複数回答）

直近一年で臨床調査個人票を作成した主な疾病名を尋ねたところ、2,079件の回答を得た。疾病数にすると145病名である。

疾病名を件数の多い順に挙げると、潰瘍性大腸炎（220件）、パーキンソン病（180件）、クローン病（98件）、後縦靭帯骨化症（92件）、全身性エリテマトーデス（81件）、網膜色素変性症（70件）、サルコイドーシス（67件）、全身性強皮症（64件）、特発性拡張型心筋症（63件）、脊髄小脳変性症（54件）であった。

30件から50件未満の疾病は、9疾病（特発性大腿骨頭壊死症、原発性胆汁性胆管炎、もやもや病、特発性血小板減少性紫斑病、下垂体前葉機能低下症、多系統萎縮症、黄色靭帯骨化症、特発性間質性肺炎、筋萎縮性側索硬化症）であった。

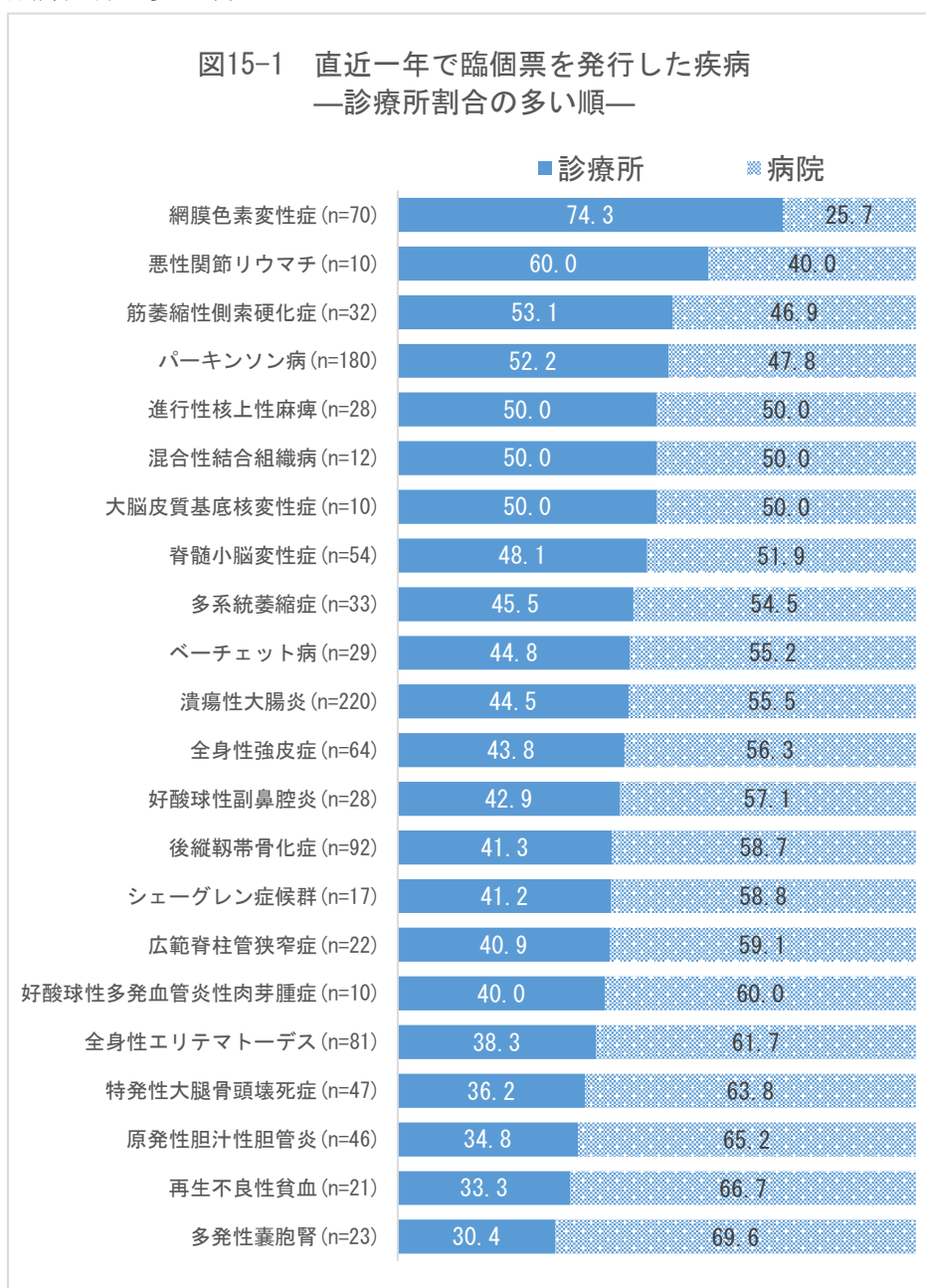
10件から30件未満の疾病は25疾病（ベーチェット病、進行性核上性麻痺、重症筋無力症、好酸球性副鼻腔炎、IgA腎症、皮膚筋炎／多発性筋炎、自己免疫性肝炎、肥大型心筋症、多発性嚢胞腎、広範脊柱管狭窄症、多発性硬化症／視神経脊髄炎、再生不良性貧血、肺動脈性肺高血圧症、シェーグレン症候群、バージャー病、神経線維腫症、天疱瘡、高安動脈炎、顕微鏡的多発血管炎、下垂体性ADH分泌異常症、混合性結合組織病、下垂体性成長ホルモン分泌亢進症、大脳皮質基底核変性症、好酸球性多発血管炎性肉芽腫症、悪性関節リウマチ）であった。

10件未満の疾病は、101疾病（原発性硬化性胆管炎、下垂体性PRL分泌亢進症、慢性血栓塞栓性肺高血圧症、類天疱瘡、一次性ネフローゼ症候群、強直性脊椎炎、全身性アミロイドーシス、膿疱性乾癬（汎発型）、前頭側頭葉変性症、紫斑病性腎炎、IgG4関連疾患、遅発性内リンパ水腫、脊髄性筋萎縮症、ライソゾーム病、結節性多発動脈炎、成人スチル病、原発性免疫不全症候群、クッシング病、特発性門脈圧亢進症、好酸球性消化管疾患、筋ジストロフィー、結節性硬化症、ウィルソン病、ファロー四徴症、急速進行性糸球体腎炎、間質性膀胱炎（ハンナ型）、オスラー病、先天性横隔膜ヘルニア、黄斑ジストロフィー、若年発症型両側性感音難聴、ハンチントン病、シャルコー・マリー・トウス病、先天性筋無力症候群、慢性炎症性脱髄性多発神経炎／多巣性運動ニューロパチー、表皮水疱症、多発血管炎性肉芽腫症、原発性抗リン脂質抗体症候群、自己免疫性溶血性貧血、偽性副甲状腺機能低下症、胆道閉鎖症、先天異常症候群、球脊髄性筋萎縮症、ミトコンドリア病、HTLV-1関連脊髄症、下垂体性ゴナドトロピン分泌亢進症、家族性高コレステロール血症（ホモ接合体）、アジソン病、全身型若年性特発性関節炎、非典型溶血性尿毒症症候群、脊髄空洞症、レノックス・ガスター症候群、ウエスト症候群、マルファン症候群、プラダー・ウィリ症候群、アンジェルマン症候群、単心室症、左心低形成症候群、アルポート症候群、アッシャー症候群、先天性気管狭窄症、副腎白質ジストロフィー、プリオン病、特発性基底核石灰化症、遠位型ミオパチー、ベスレムミオパチー、スティーヴンス・ジョンソン症候群、再発性多発軟骨炎、拘束型心筋症、血栓性血小板減少性紫斑病、リンパ脈管筋腫症、ブラウ症候群、脊髄髄膜瘤、痙攣重積型（二相性）急性脳症、アイカルディ症候群、ドラベ症候群、レット症候群、家族性良性慢性天疱瘡、眼皮膚白皮症、エーラス・ダンロス症候群、低ホスファターゼ症、

ウィリアムズ症候群、ファイファー症候群、5p 欠失症候群、22 q 11. 2 欠失症候群、三尖弁閉鎖症、心室中隔欠損を伴う肺動脈閉鎖症、抗糸球体基底膜腎炎、副甲状腺機能低下症、フェニルケトン尿症、尿素サイクル異常症、リジン尿性蛋白不耐症、肝型糖原病、家族性地中海熱、軟骨無形成症、先天性赤血球形成異常性貧血、自己免疫性後天性凝固因子欠乏症、自己免疫性後天性凝固因子欠乏症、非特異性多発性小腸潰瘍症、ヒルシュスプルング病、嚢胞性線維症、レーベル遺伝性視神経症、無虹彩症) であった。

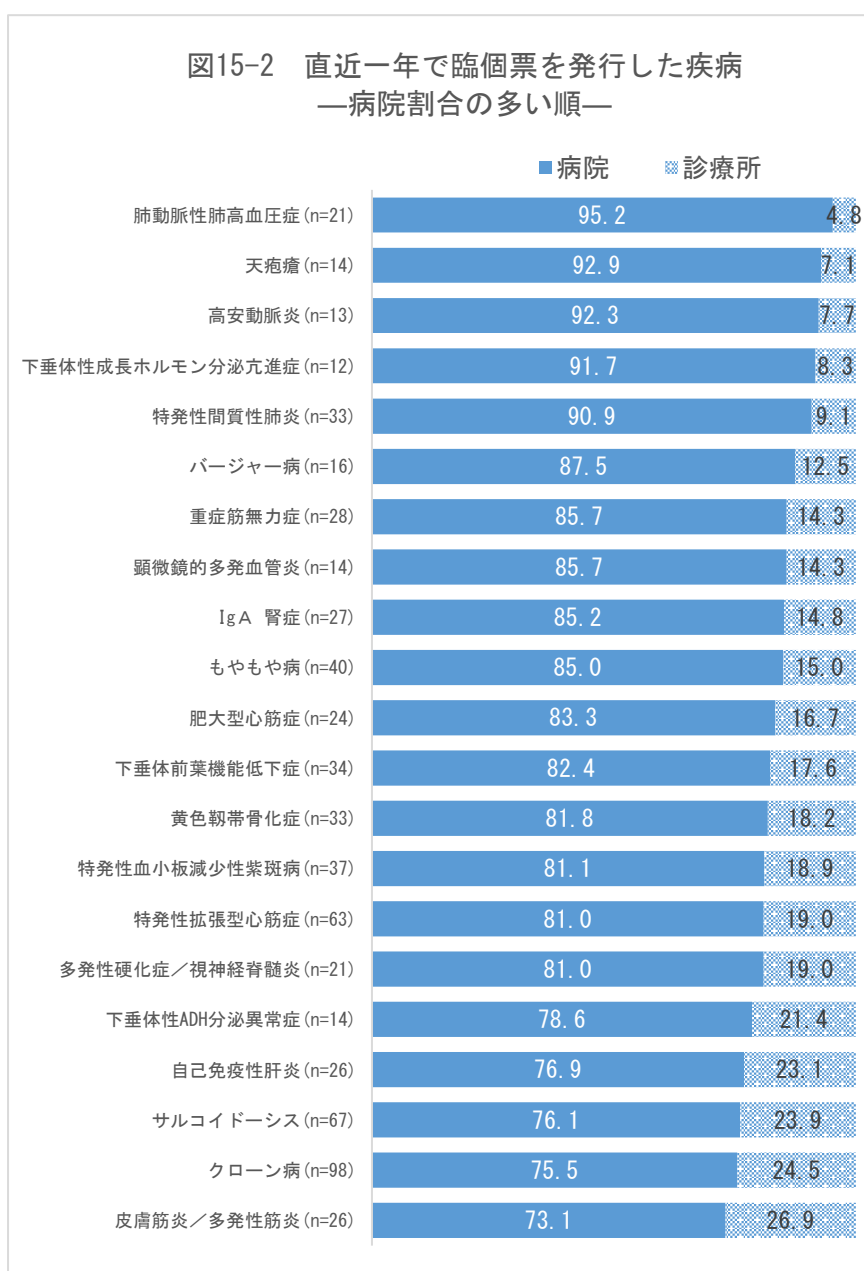
b. 回答者の所属施設別にみた疾病

① 診療所割合の多い順



※成人スチル病、血栓性血小板減少性紫斑病、レーベル遺伝性視神経症、無虹彩症は、診療所のみであった。

② 病院割合の多い順

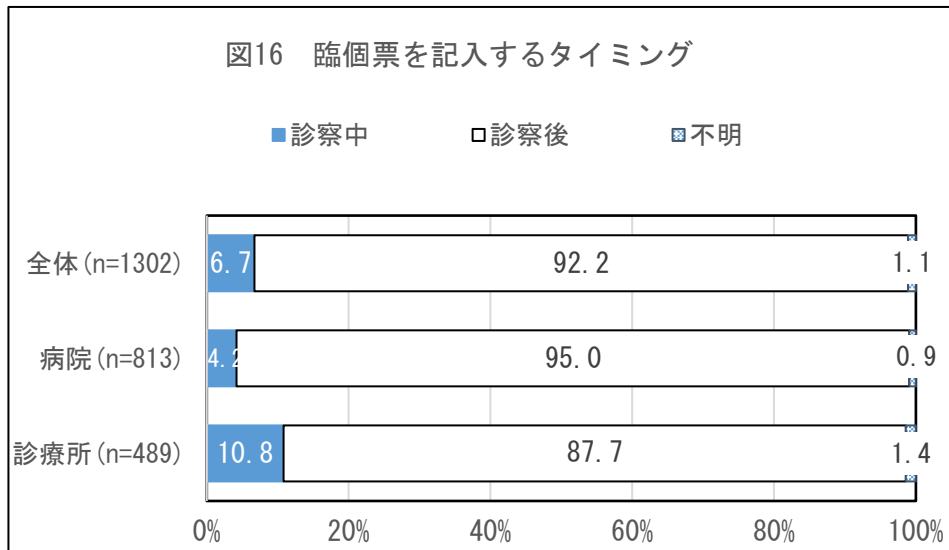


### 2.3 臨個票の作成方法等

本節は、回答者 1,881 人のうち上記 2-1 において患者数「0人」および「不明」回答者を除いた 1,302 人の結果である。

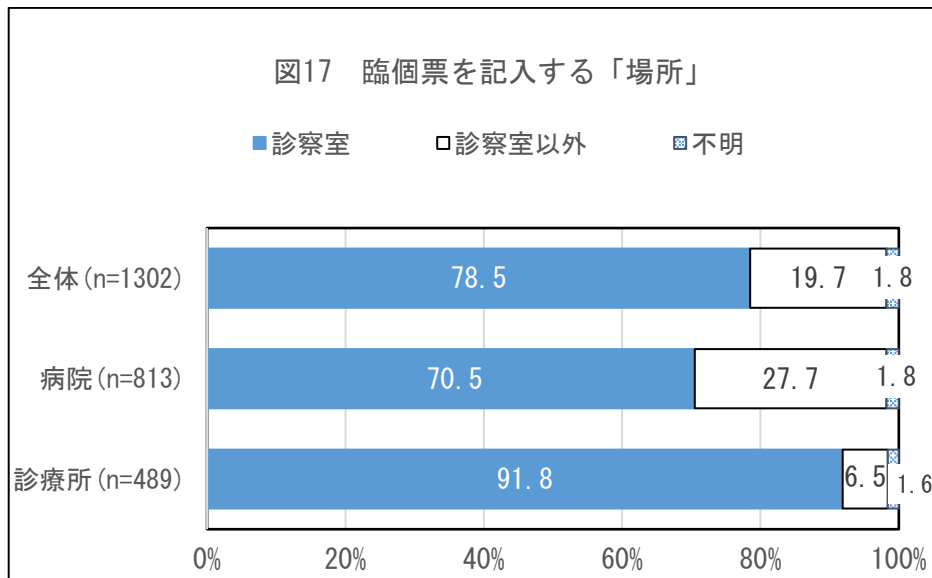
#### (1) 臨個票を作成する「時」「場所」「方法」

##### (1)-1 臨個票を記入する「タイミング」



##### (1)-2 臨個票を記入する「場所」

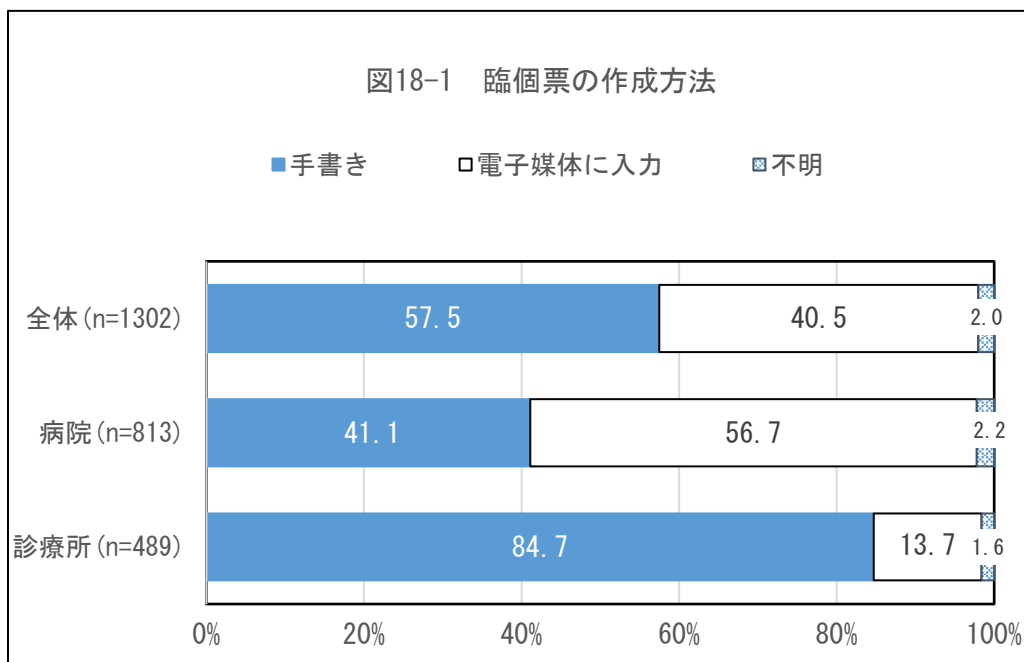
「診察室以外」の場所としては、医局・自室・病棟等が挙げられた。



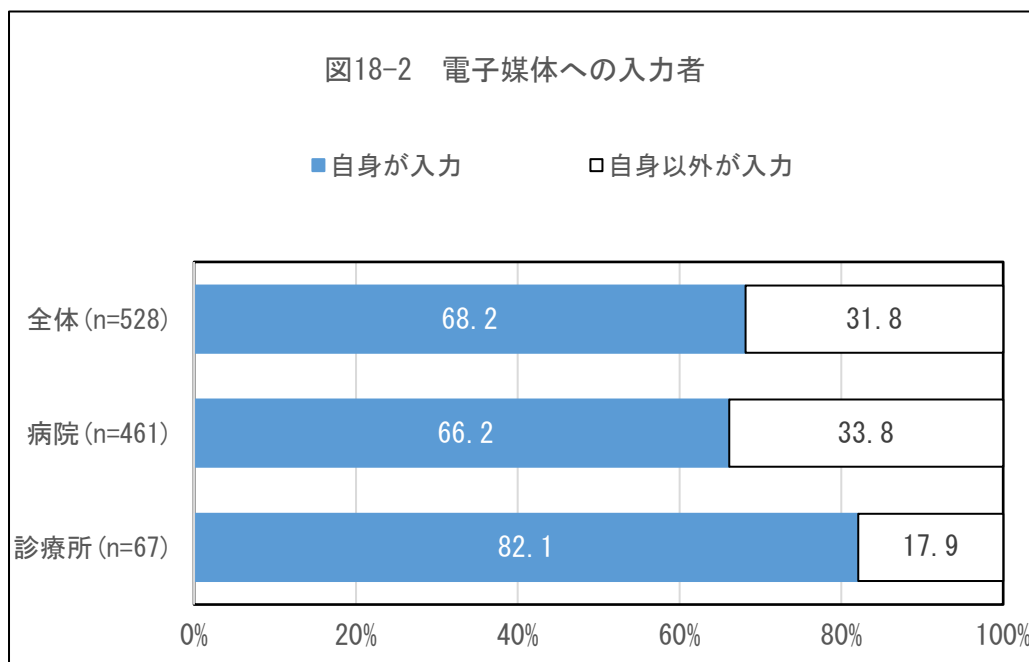


(1)-3 臨個票の作成方法

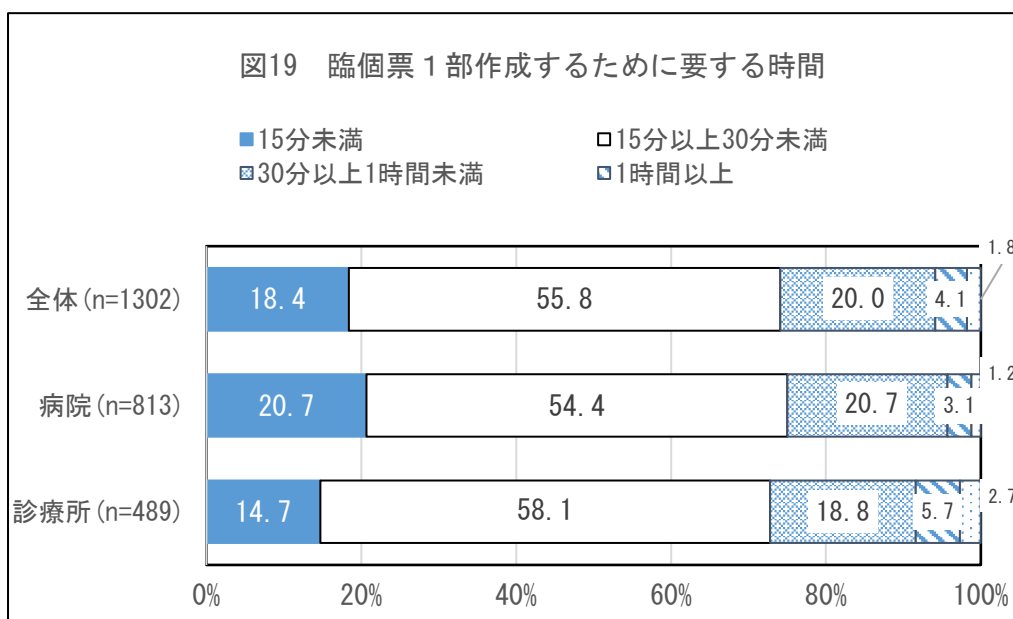
a. 手書き又は電子媒体



b. 前問「電子媒体に入力」して作成している方 (n=528) への質問



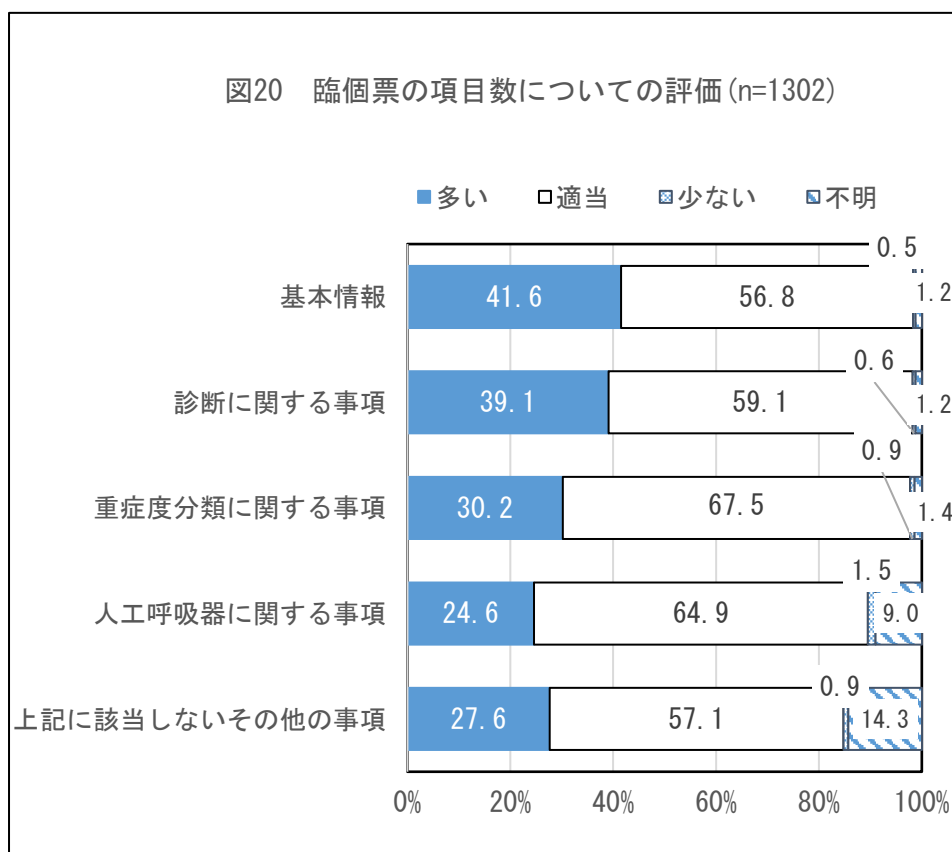
(2) 臨個票を1部作成するために要する時間



3. 臨床調査個人票（臨個票）の項目数の評価

本章は、回答者1,881人のうち上記2-1において患者数「0人」および「不明」回答者を除いた1,302人の結果である。

(1) 臨個票の項目数の評価

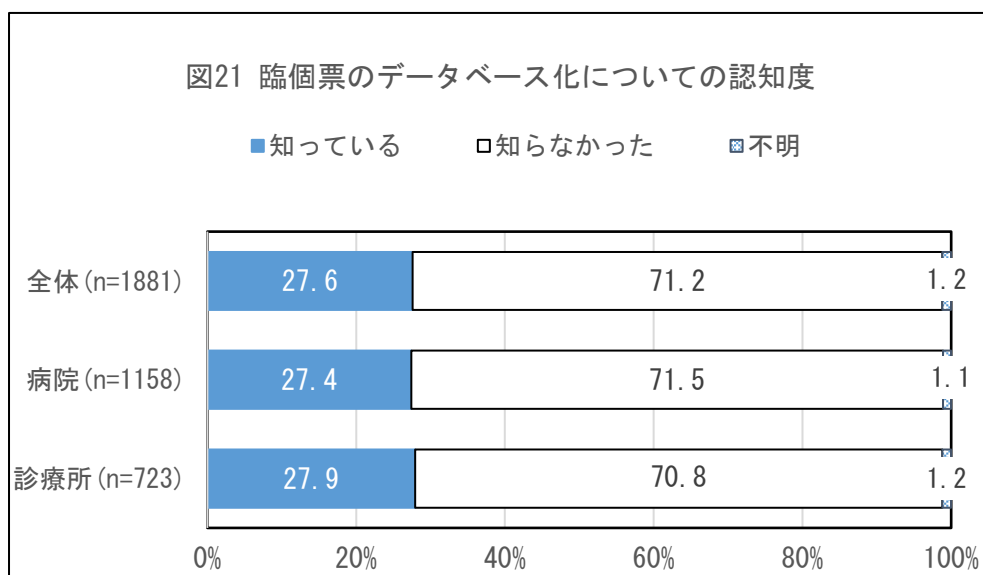


(2) 具体的に多いまたは少ないと感じる項目やその理由等  
別紙 1-1 (総論) 及び 1-2 (各論) のとおり。

#### 4. 臨床調査個人票 (臨個票) のデータ登録のあり方

##### (1) 臨個票データベースの認知度

研究利用を目的に、臨個票データベースへの登録を進めていることの認知度



##### (2) 臨個票オンラインシステムの利用意向

オンライン上で臨個票のデータ入力ができるシステムが構築された場合、利用したいかどうか意向を尋ねた。

###### a. 全体 (n=1881)

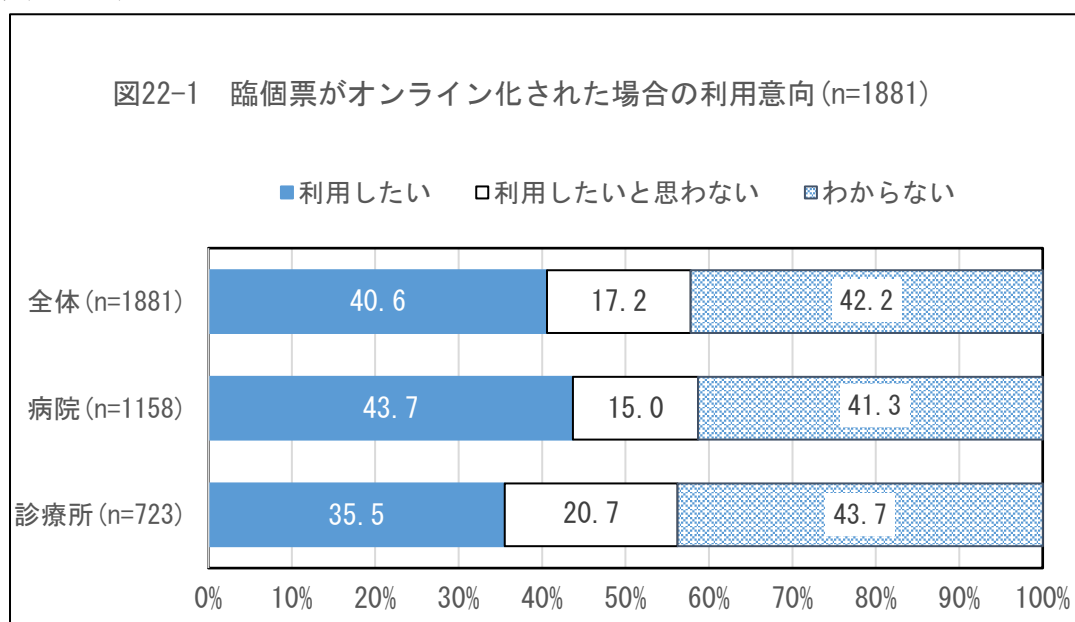
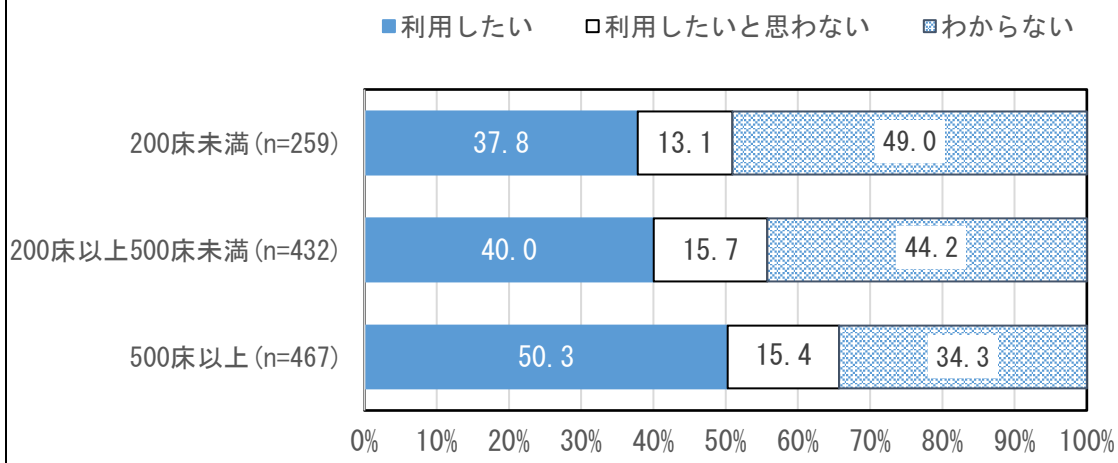
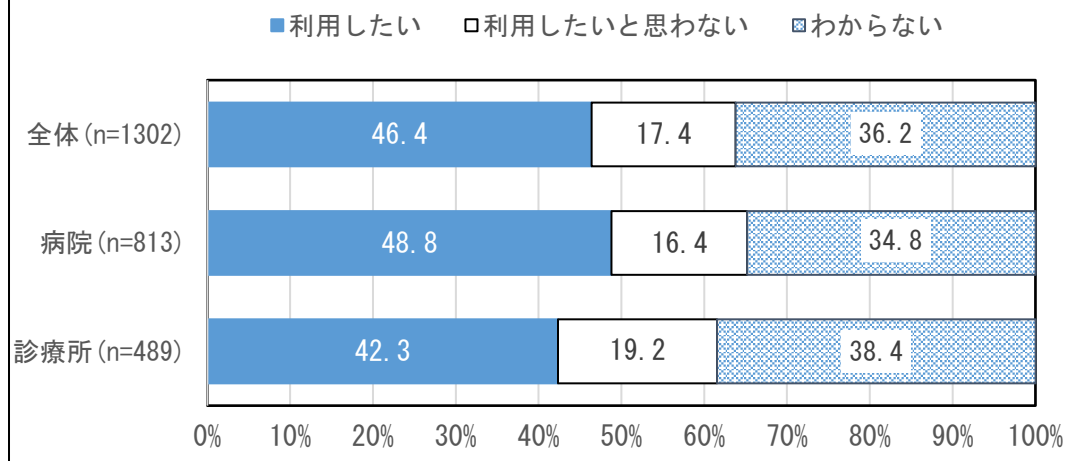


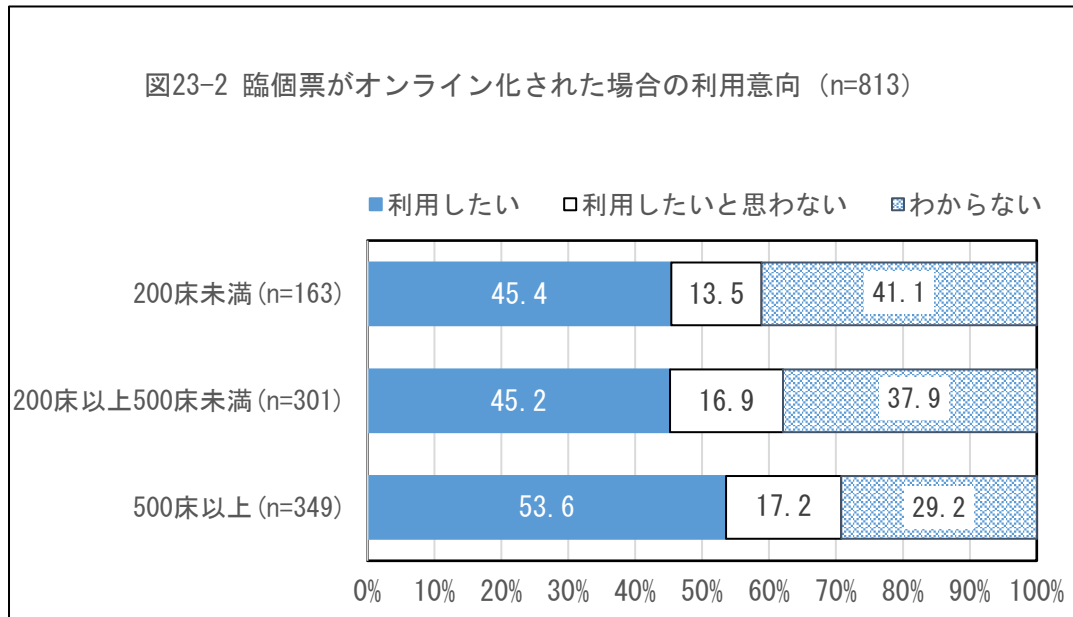
図22-2 臨個票がオンライン化された場合の利用意向 病院 (n=1158)



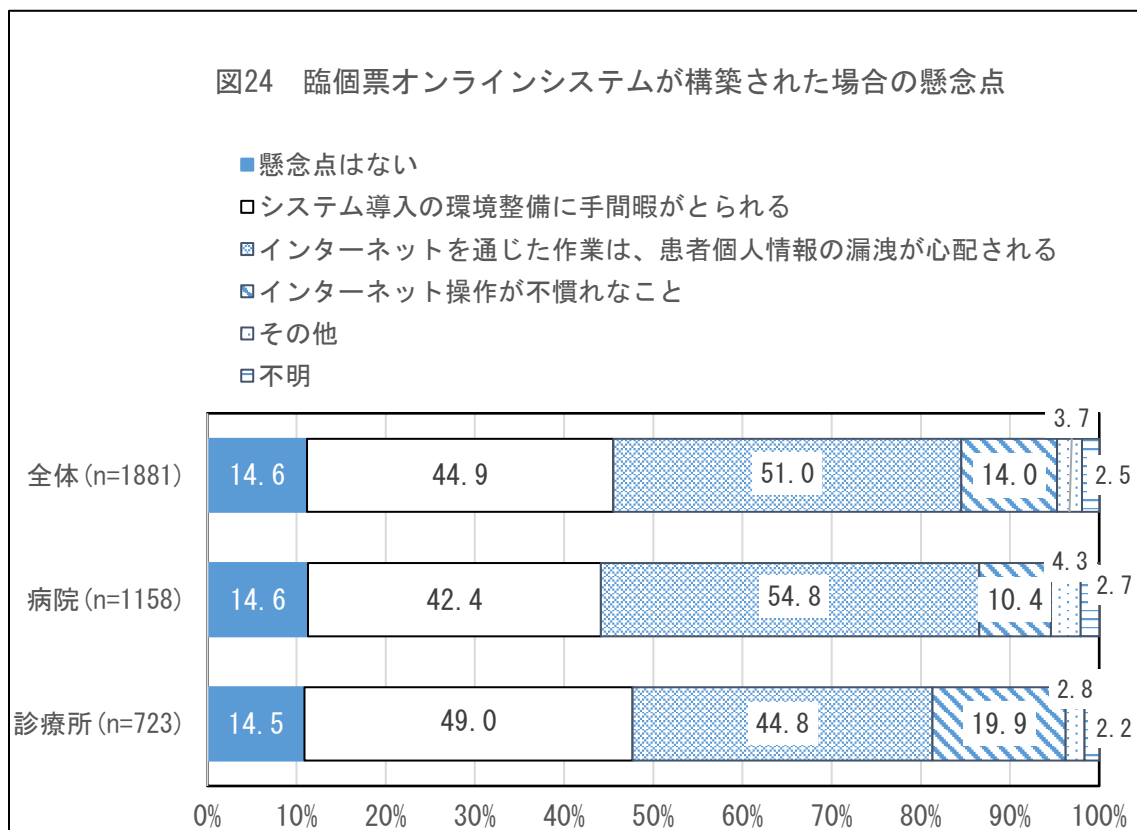
b. 直近一年で臨個票を作成した指定医 (n=1302) を抽出した場合

図23-1 臨個票がオンライン化された場合の利用意向 (n=1302)





(3) 臨個票オンラインシステムが構築された場合の懸念点  
(複数回答2つまで)

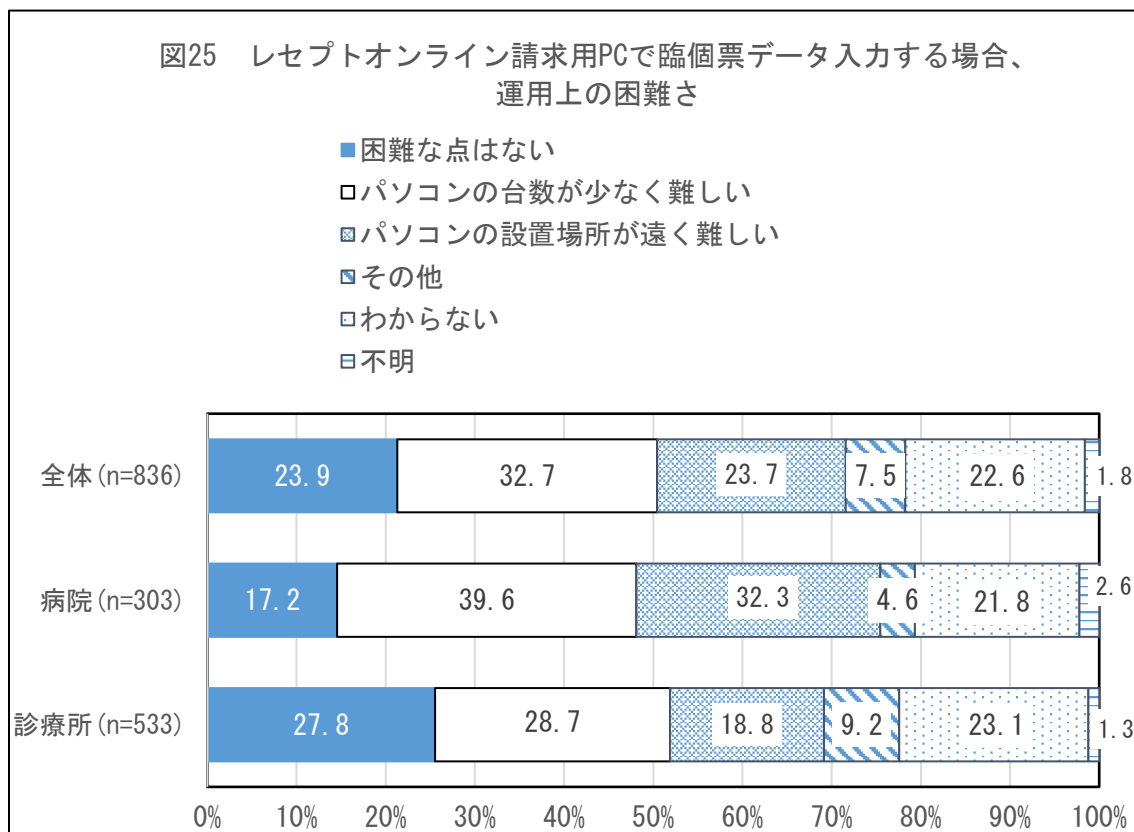


<自由記載コメント>  
別紙2のとおり。

(4) レセプトオンライン請求用PCを活用する場合の運用上の困難さ

前述 1.2(3)設問において所属する医療機関がレセプトオンライン請求を行っていると回答した 836 人に対して、レセプトオンライン請求用のパソコンで臨個票のデータ入力をする事となった場合の運用上の困難さについて尋ねた。

(複数回答 2 つまで)



<自由記載コメント>

別紙 3 のとおり。

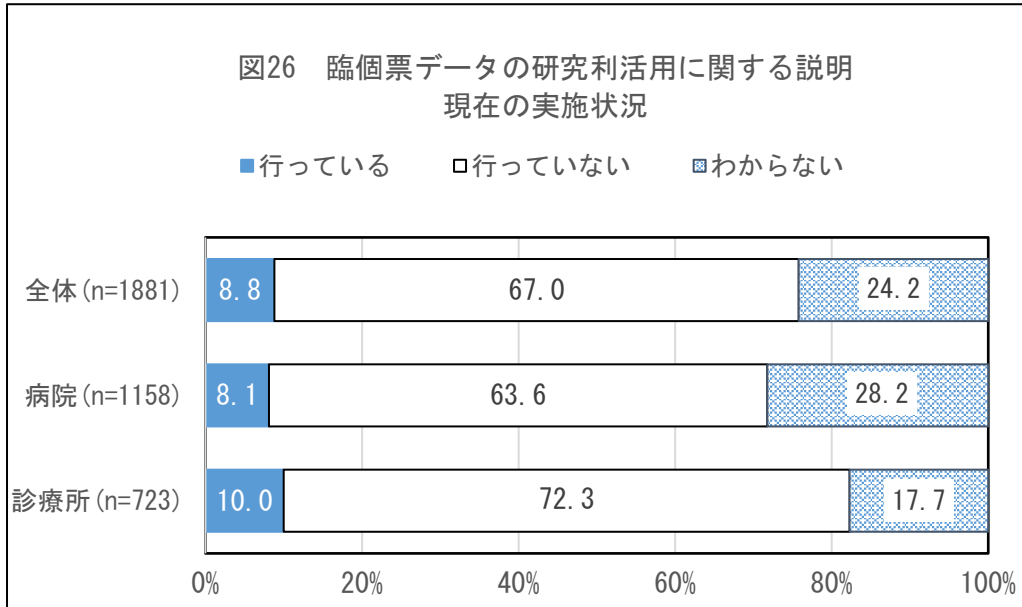
(5) 臨個票オンラインシステムが構築された場合の要望

別紙 4 のとおり。

5. 患者への説明

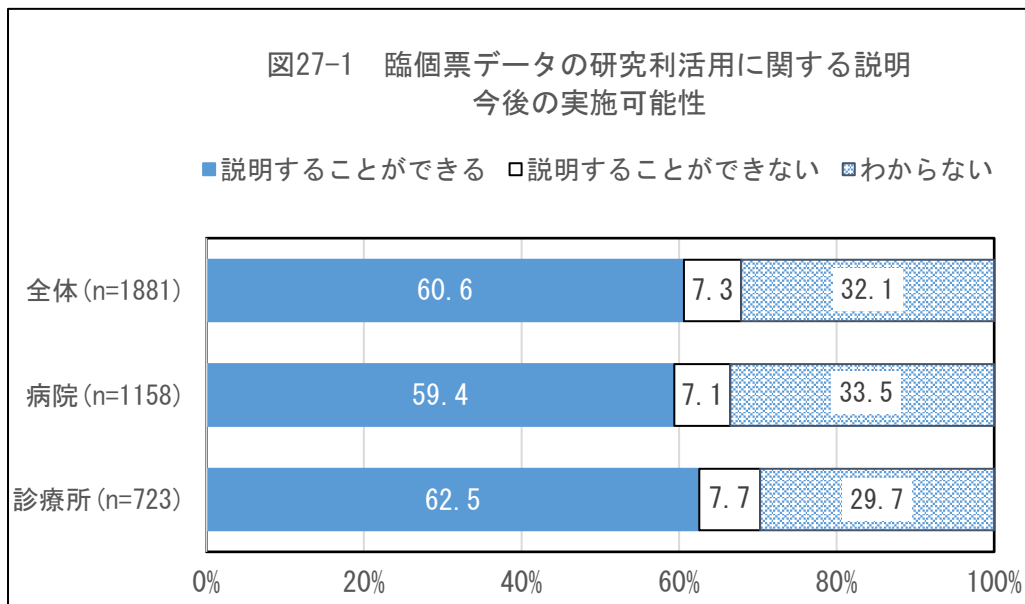
(1) 臨個票データの利活用に関する患者への説明（現状）

現在、臨個票発行時に、研究へのデータ利活用について患者への説明を行っているかどうか。



(2) 臨個票データの利活用に関する患者への説明（今後の実施可能性）

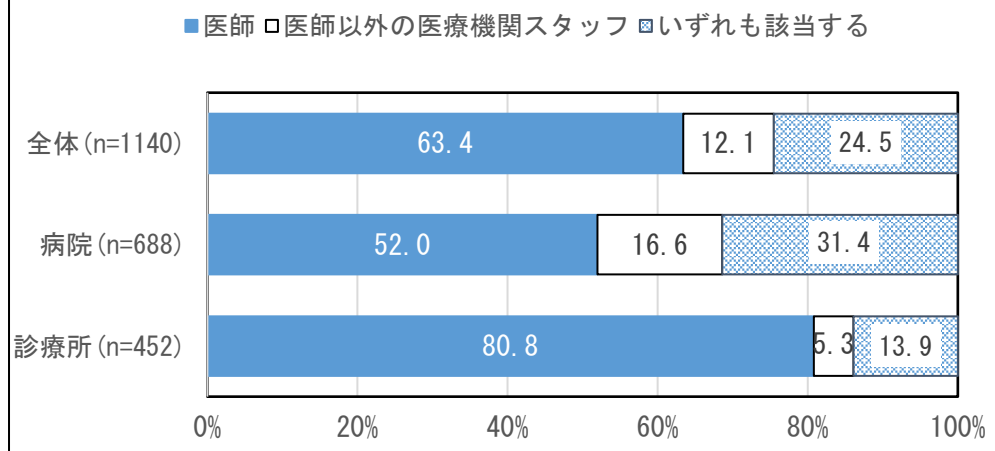
今後、臨個票データの利活用について患者への説明が可能かどうか。



(3) 臨個票データの利活用について患者への説明を行う職種予想

上記設問(2)で「説明できる」と回答した方 (n=1,140) に、患者への説明を行う者として想定している職種について尋ねた。

図27-2 患者への説明を行う職種



(4) 臨個票データの利活用について患者への説明が困難な理由

上記設問 5. (2)において「説明できない」または「わからない」と回答した方に、その理由について尋ねた。

別紙5のとおり。



○項目数の評価

<p>項目数が「多い」</p>	<p>以前と比べ調査項目の数が急に増加しており、患者様の負担も大きくなっている。          以前に比較し、記載する情報が増えました。          一昨年より用紙がかわり、項目が非常に多くなり、又、頁数が多くなった。以前の診断書にもどしてほしい          改変前程度の分量でもそこそこ多いと感じたが、今回は10ページ近く書かないといけないのは負担である。          本年度より入力項目が増え労働時間がかなり増えたと感じた。          最近変更があってから記入項目が著しく増えて、評価が困難なものも多々ある          年々項目が増える。定型にしてほしい。          2～3年前に突然記入項目がふえ、混乱しています。かんべんして欲しい。</p> <p>全体に記入項目が多すぎる。以前の調査票程度がよい。          全体的に多いと感じます。          記載事項は診療所としては多すぎます。          項目が多いため、時間がかかる。          基本的に患者さんからの情報を書く項目が多く聞きとりに時間がかかるので、診療時間がかかる          小児と同じ疾患でも必要項目少ないのに、成人では多い。同じ項目がある。          項目やページが多い。（小児に比して）          紙媒体で扱う場合には多い印象がある。          とにかく事項が多すぎる。</p> <p>記載を要求されている意図が不明な項目が多い          疾患と無関係の事項が多い。          疾患にもよるが、項目数が無意味？に、多いものがあるように思う。          指定を得るために必要でないと思える項目が多すぎる。          実際に多いのは余計な項目が多いのであって、必要な項目にしぼれるとよい          多い上に必要事項と思えない点もある。          不要なものが多い</p> <p>検査結果や薬の効果など、調べるのに時間を要する項目が多すぎる。          専門外の項目が多いため繁雑に感じる。          専門的項目が多すぎる。必須項目とそうでないものに分けてほしい          診察予約時に突然書類を提出されるので、できるだけ記入項目は削減してほしい。          必要最小限にしてもらいたい</p> <p>継続申請の場合、ほとんど記載しない項目が多い          過去の病理診断や過去のデータまで調査する項目が多すぎる          長期フォロー中の患者さんで安定している場合でも、項目が多い          毎年変わらない部分（投与薬剤など）が多い          すでに診断されている患者の診断に関する項目が多い。診断および重症度に関する項目が、臨床研究で使用する項目となっていて、本調査の項目としてはふさわしくない。</p>
<p>「多い」と思うが…「適当」とした</p>	<p>項目は適当であるが、削除できる項目は多いにこした事はない。          多いとは思いますが、必要でもある          実際にはどれが多いか適当であるかの判断は難しいのですが、全体的に枚数も増え、項目も増えた印象があるので、多いとさせていただきます。          実際、業務量としては多いですが、適正に判断してもらうためには仕方ないと思っています。          やむをえないと思われる          この程度でやむなしとした方がよい。          このくらい項目がないと正しく診断+重症度分類できないと思います。かなり面倒ですが…。          とにかく繁雑だが、仕方ない。          項目が多くて面倒であるが仕方ないと思う</p>

○項目別の意見

<p>「基本情報に関する事項」</p>	<p>基本情報は最少限でよい。                  基本情報は診断書と同じ程度でいいと思います                  基本情報は多いが、時間を用いても重要と思われる。                  基本情報は不要だと思う                  基本情報や診断に関する事項は、他の診断書やカルテなどの代わりになるものを使用できれば助かります。                  過去の基本情報をつかめないことがある                  病名によって、基本情報など記載する内容量に差がある。</p> <p>旧姓・出生地                  旧姓や出生地まで必要なのか？                  出生地、家族歴など、電子カルテだけでは確認できない項目が多い気がする。                  出生地、発症時都道府県は通常の診療で確認していないことが多く、記載できないことが度々ある                  出生地などの必要性があまり感じられない。                  出生地の記載は必要か？必要かつ十分な項目を更に吟味必要                  疾病に関することで詳しく調査するのは仕方がないと思いますが、出生時の性など、当人が知られたくない場合もあり、医療面以外で当人が提供したくない情報は無理に調査する必要はないかと思う時がありました。                  項目にあてはめにくいものあり、出生市町村の確認が必要かと思う</p> <p>住所、本籍生年月日などは当方が記載する必要性が疑問                  発症時の住所は必要でしょうか？患者さんが覚えていないことがあります。</p>
<p>診断基準</p>	<p>診断基準に実臨床との矛盾点が非常に多く、診断理由を記載する必要があることが多くなり、結果的に書類作成に時間がかかる。                  診断については、現状の診断技術にそぐわない。（例えば、MRI技術の発達で、大腿骨頭壊死の診断がMRIのみで確定しているのに、骨シンチを行う意味がない。）                  患者の日常生活動作の項目が多すぎる。難病の判定に意味がないうえ、現状、今後の難病治療の向上に役に立つとも思えない。                  あまりにも多く、大変な時間がかかる。検査したしなくてもその詳細データを記載させるため、データを過去にさかのぼってさがし入力する手間が大きい。コメディカルには内容が難しすぎて、自分で書くしかない。画像所見もくわしすぎる。                  診断に関する事項がかなり多く作成に30分以上かかる。                  検査項目が多いと思います                  ASについて検査項目で測定値が多いと感じています。                  検査項目：安定している場合は検査する必要のないデータもある。（検査することでかえって患者さんに負担をかけてしまうので空欄のままとしています。）</p> <p>診断について保険適応外検査の記入は必要なのでしょうか？                  鑑別診断（新規）〈診断のカテゴリ〉についてもわかりづらい。Cの項目の中に入っている質問事項なのかわかりづらい。                  診断のところは前後に行ったり来たりしてみないといけないため、やりにくい。                  診断は正確であるべきですが、正しい診断が見つからないことはよくありうるので、診断が違っているのに不必要に詳しく記載する必要はない。                  診断や重症度分類以外に不要と思われる部分がある                  e 鑑別診断の項ですが外陰部潰瘍は単純ヘルペスウイルス1型もあります。女性の場合ですが約40%は1型によるものでしたので「2型」は削除した方がよいのではないのでしょうか                  画像所見を必要とする疾患のチェック項目を詳しくした方がいいと考えます。</p>
<p>重症度分類</p>	<p>重症度記載について～どの時点の状態に記載するのかあまい（診断時は重症でも、治療により症状軽快していますが薬がないと大変な状況となるので、診断時の状況で記載しています。）                  METsを算定するのに数多くの項目をチェックする必要がある。これらの一覧表は必要だが、それを見て数字を記入できるようにして欲しい。                  重症度分類は煩雑でわかりにくい。                  サルコイドーシスに関しては、重症度の設定がややシビアに感じる。                  重症度は評価項目の増加が望ましいと感じる。</p>

別紙2 オンラインシステムが構築された場合の懸念点

○オンラインシステム導入にあたって環境整備上の懸念

インターネット環境がない	<ul style="list-style-type: none"> <li>・インターネット環境がない。</li> <li>・インターネットを使えない。</li> <li>・院内wifi環境が十分でない。</li> <li>・ネットと院内LANが繋がらない</li> <li>・ユーザーインターフェイスではない。</li> <li>・環境が不十分なので、今以上に負担が増える。</li> <li>・診察室でインターネットが使えないので大変不便になる。</li> <li>・院内からのインターネット接続は禁止されており不可能である。</li> </ul>
PCがない／台数が限られる	<ul style="list-style-type: none"> <li>・診察室にPCがない</li> <li>・パソコンは使用しないので、購入しなければならない</li> <li>・インターネット端末の所在が限定的である。</li> <li>・医師が日常的に使用可能なインターネット接続できるPCは個人PCしかない。</li> <li>・対応端末が限定されることにより、入力可能なタイミングが得難くなる。</li> <li>・記入できる端末が限られ、不自由が増す</li> <li>・個人医院だと設置場所が限られるケースがある。</li> </ul>
電子カルテとインターネット環境	<ul style="list-style-type: none"> <li>・電子カルテにインターネット回線が入りこめないため、電子カルテの情報を移すことができなくなる。</li> <li>・電子カルテとインターネットを同時にあつかえない</li> <li>・電子カルテと同じ場所にインターネットPCがないため、データをみながら入力できない。</li> <li>・電子カルテがインターネットを利用できるPCの近くにないのかえって不便になる。</li> <li>・電子カルテの端末に隣接してインターネットを利用できるPCが設置されていない。</li> <li>・電子カルテとネット環境が離れている。</li> <li>・電カルテとインターネットが別部屋なので利用しづらい。</li> <li>・電子カルテとインターネットが離れている場合にあるため不便。</li> <li>・電子カルテとインターネットが利用できる環境が整備されていない。</li> <li>・電子カルテとネットが分離されている病院のため、作業の手間がかかる。</li> <li>・電子カルテの近くにネット環境がない</li> <li>・電子カルテ端末の近くにインターネット環境が限定される。</li> <li>・電子カルテと別の端末でわざわざ操作するのが面倒</li> <li>・病院の方針で、電子カルテの付近にインターネット環境がない。</li> <li>・電子カルテとは別システムになれば手入力が多くなる</li> <li>・電子カルテと同時使用が可能かわからない</li> <li>・電子カルテパソコンに他のソフトは入れられない</li> <li>・(電子)カルテに記載した内容や記録が残らないのではないかという懸念</li> </ul>
公的補助があるかどうか懸念	<ul style="list-style-type: none"> <li>・年間件数が少なく、設備の投資ができない</li> <li>・環境整備における費用の問題</li> <li>・対応に補助を</li> </ul>
セキュリティへの懸念	<ul style="list-style-type: none"> <li>・ウイルスが心配</li> <li>・ウイルス混入の予防</li> <li>・動作環境の問題が懸念される。</li> <li>・セキュリティ(が心配)</li> <li>・セキュリティーソフト・win10の勝手なバージョンアップで再々電子カルテのLANトラブルが発生</li> </ul>

別紙3 レセプトのオンライン請求用のパソコンで臨個票のデータ入力をする事となった場合、運用上困難な点

レセプト請求専用／他の目的で利用困難	<ul style="list-style-type: none"> <li>・レセプト単独用である。</li> <li>・レセプト専用オンラインとしているので、新たに別のシステム（PC含め）が必要となる。</li> <li>・（レセプト請求専用のため）別のパソコンを使用することになる。</li> <li>・レセプト用PCのため、ダウンロードなどに支障がありえる。</li> <li>・レセプトのオンライン請求と日常診療が直結していない。</li> <li>・レセ入力用のPCは限られている。</li> <li>・共用は困難。</li> <li>・委託事業者のパソコンだから。</li> <li>・他の目的で使いたくない。</li> <li>・レセプト請求用とは別のパソコンを利用したい。</li> <li>・レセプト請求用のパソコンで使用する予定はない。</li> <li>・レセプト請求端末からの入力は不便であり避けていただきたい。</li> <li>・オンライン請求用パソコン利用は不便である。一般社上での運用がよい。</li> <li>・オンラインデータ入力の場合は、レセプトパソコンを使わずに別のパソコンを使用する。</li> <li>・診療に使用するパソコンとレセプトで使用するパソコンが別なので、オンラインシステムを別のものにしてほしい。</li> <li>・レセプトオンラインとは別が良い。</li> <li>・（レセプト請求用のパソコンは）インターネット回線につながっていない。</li> </ul>
診察室にレセプト請求用PCがない	<ul style="list-style-type: none"> <li>・レセプトのオンライン請求用のパソコンは事務部一つしか置いていないので、医師が利用することは難しい。</li> <li>・レセプトの請求用パソコンは受付の事務に一台置いておけるのみなので、診療時間が終了後に作業するのは、わずらわしくなる。</li> <li>・レセ用PCは医事課にあり、使えない。レセプトオンラインPCとの共用は意味がよくわからない。</li> <li>・レセプトオンライン請求用パソコンは院内に1台医事課にあるのみなので、現実的に医師が記入することは困難。</li> <li>・レセプト請求は部署が異なる。</li> <li>・レセプト請求は事務局がやっております。</li> <li>・普段使用するPCでないため不便</li> <li>・普段使用するパソコンと異なるのは間違いのもです。</li> <li>・レセコンをあまり使わないので慣れていない</li> <li>・電カルテ以外のパソコンは、医師の仕事場に置かれていない。</li> </ul>
医師にアクセス権限がない	<ul style="list-style-type: none"> <li>・レセプトのオンライン請求用のパソコンにアクセスできない。</li> <li>・レセ用のPCは、医師に入力権限がない。</li> <li>・レセプトパソコンを医師が操作することになるとは思われない。</li> <li>・医師は通常、レセプトオンライン請求用パソコンを操作していない。</li> <li>・レセプト用の端末は医師の使用のものとは別物。</li> <li>・レセプトのパソコンは事務専用になっているため、臨個票入力用のパソコンは分けて使用したい。</li> </ul>
事務の負担増／本来業務への支障	<ul style="list-style-type: none"> <li>・基本的に診察室にインターネット端末がないため、事務方の仕事が増える</li> <li>・メディカルクラークへの負担が増える</li> <li>・当院の医療事務の者に入力を頼むことになる。</li> <li>・事務が不慣れ。</li> <li>・メディカルクラークによる補助も受けにくくなるのではないか</li> <li>・医療秘書の増員が望ましい</li> <li>・レセプト提出時に臨個票を作成できない。</li> <li>・レセプト時期と重なるので難しい。</li> <li>・レセプトの担当者が使用中困るというだろう。</li> <li>・使いたい時に使えるかわからない。</li> <li>・他の作業がすまないで困難</li> <li>・事務員が1人の診療所ですべて医師が実施することになり負担が増える。</li> </ul>

別紙 4 臨個票のオンラインシステムに関する意見と要望

○臨個票に関する意見と要望

<p>項目数を最低限に／簡素化</p>	<ul style="list-style-type: none"> <li>・とにかく判定に必要な最低限の項目にして欲しい。</li> <li>・記載項目をできるだけ必要最小限にして欲しい。</li> <li>・シンプルで最低限の情報入力にして欲しい。</li> <li>・入力すべきデータは最低限にして欲しい。</li> <li>・入力の必須項目を最小限に。</li> <li>・本当に必要な項目だけに簡素化して下さい。今のように項目が多いと日常診療業務に支障となります。</li> <li>・限りなくデータ入力数を少なくして下さい。医師は時間外業務がこれのために多くなりすぎ。地方には医師が少なく対応できません。</li> <li>・項目数を減らすこと。</li> <li>・項目が少ないこと</li> <li>・項目数をへらし、簡潔な診断書にして、入力時間の短縮を図りたい。また、コロコロと形式を変えないで欲しい。</li> <li>・項目を少なく 項目の詳細、分類などがわかるようにしてほしい</li> <li>・入力項目をできるだけ少なくしてほしい。</li> <li>・入力項目数の簡素化をお願いしたい。</li> <li>・入力項目をもう一度みなおしていただきたい。多くて時間がかかっています。</li> <li>・特に再登録分は、新規も疾患毎に細分化している割に関連のない項目数が多い</li> <li>・必ず煩雑になる。もう少ししぼってほしい。必要なことだが、データ利用の目的が明らかでないのにデータを入れても無駄になる。</li> <li>・審査の短時間化（申請から2週間以内をめど）に資する様式にしてほしい。</li> <li>・できる限り簡素にして下さい。</li> <li>・できるだけ簡素にしてほしい（必要十分）</li> <li>・できるだけ簡素にしてほしい（特に更新時）</li> <li>・とにかく簡略化してもらいたい。この業務に当てる時間を極力減らしてほしい</li> <li>・出来るだけ簡素化してほしい。</li> <li>・煩雑。まとまりない内容であり有用ではないもののため、簡潔で視認しやすいものにするべき</li> </ul> <ul style="list-style-type: none"> <li>・入力の必須項目と、空欄でも構わない項目とわかるようにしていただきたい。</li> <li>・新規と更新の場合の用紙、様式を変えてほしい。どこまでが更新に必須の項目かまたどの項目が新規診断時のデータを記入するのかわかりづらい</li> <li>・下垂体機能低下関連の疾患については各々でなくまとめて欲しい（洞下垂体機能低下の場合など）</li> </ul>
---------------------	--

○システムの仕様に関する意見と要望

<p>アクセス性</p>	<ul style="list-style-type: none"> <li>・どの端末からでも登録できるようにしてほしい</li> <li>・どのパソコンでもアクセスしてデータ入力できるように</li> <li>・検査値等は端末データがリンクしていると記入がし易く、漏れがなくなってくる。</li> <li>・個人のパソコンから入力できるようにしてほしい。</li> <li>・ipadのようなタブレット端末だと、やりやすい</li> <li>・スマホで簡単にできるようにしてほしい</li> <li>・IDとパスワードなどの設定で、どのパソコンでも入力が可能にできるとよい。</li> <li>・端末の台数によっては時間外での入力となりえる。多くの端末で導入可能なものを入れてほしい。</li> <li>・作業場所が限られるため、可能であればORCA(日医標準レセプトソフト) のようにVPNを使って、外部からアクセスできるようにしてほしい</li> <li>・電子カルテの入力が可能な全ての端末で入力できること</li> <li>・アクセスコードを個人に特定化し、外部PCからの入力も可能になればモバイル式に適した環境からも入力出来ることを望みます。時短となる</li> <li>・入力したデータは各自保管できるようにしてほしい</li> <li>・専用の入力用の機械でなくとも良いようにしてほしい</li> <li>・日本中どこでも入力できること</li> <li>・自室で入力できるようになるとありがたい。</li> </ul>
--------------	---

別紙5 臨個票データ利活用について患者への説明は「できない」または「わからない」を選択した理由

○患者への説明/データ利活用の経験がないから

<p>利活用について患者への説明の「経験がない/少ない」</p>	<p>まだ説明を実際行っておらず、何とも言えないため。          今までやったことがない為、どうなるか想像がつかない。          説明を要する場合に未だ遭遇しておらず。          どうなるのか実例がないためわからない…          実績がない(6人)          経験がない(16人)          私自身はその業務にかかわっていない。          自身で行ったことがないためわからない。          直接たずさわっていない          直接入力していないので、わからない。          知らないうちに提出されている</p> <p>事例が少ないため          経験症例数が少ないため。          症例数が少ないので、研究にならないから。          経験が少ないため。強制ならばするしかない。          実施が不十分</p>
<p>データ利活用の「経験がない」</p>	<p>今まで利活用を行ったことがない為          データを利用することはない          利用したことがない。本当によくわからない。          利用しようがない。</p>

○利活用の仕組みについて

<p>全体的に不明</p>	<p>全体像がみえてこない          実体がよくわからない          システムが理解できていない          システム構築が必要である          システム等を理解出来ていないため          まだシステム整備及び理解が十分できていない          質問のイメージがわからない          どのようなものか理解していないため          どのようなものであるか不明だから          不確定のことが多く分からないから          決まってもいないことには何とも…          自分自身があまり理解していないため          自分自身が詳細を理解していないため。          自分自身が了解したことではないので。          十分に理解してない          詳細が不明(7人)          状況を想定出来ない。          状況を読めず、お答えできません          状況の判断が困難          現状を把握しきれていない          状況を十分把握していないため          情報不明</p>
---------------	---

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

難病データ登録システムのあり方の検討

オンラインによるデータ登録システムの検討

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)

研究要旨

平成 27 年 1 月施行の「難病の患者に対する医療等に関する法律(難病法)」の施行 5 年後見直しに向けて、指定難病データ登録システムを現状の OCR 読取方式から将来的にオンライン登録方式とする議論が始まっている。臨個票を記載する医療現場の難病指定医、記載された臨個票を基に医療費支給認定審査を行う自治体、そして難病データベースへのデータ登録を行う疾病登録センターが抱える様々な課題を解決できるオンライン登録による次期難病データ登録システムのプロトタイプとそれを構築する仕様要件(ハード・ソフト・ミドルウェアの仕様と数量)、構築・運用ならびに新旧データベース間のデータ移行に係る総合的なコストを提案する。

提案するプロトタイプ(プロトタイプ構築と運用検証を当初予定していたが、難病対策課との協議で要件提案を成果物とすることになった。)を導入することで、現状のデータ登録システムの課題を以下のように大きく改善できるものと期待する。

1. 難病指定医の臨個票記載の負担軽減
2. 難病指定医が記載する臨個票データの精度向上
3. 認定審査を行う自治体の審査作業の迅速化/効率化と臨個票送付の負担軽減
4. 難病データベースに登録されるデータの正確性向上

A. 研究目的

現行の難病データ登録システムは、2 種類の臨床調査個人票(以下、「臨個票」という。)に記載されたデータを登録している。すなわち、(1)平成 27 年 1 月/7 月から支給開始の 306 疾病の手書き又は活字による記載方式(Excel 又は PDF)の臨個票(以下、「旧臨個票」と(2)平成 29 年 4 月以降の 331 疾病の OCR 方式の臨個票(以下、「OCR 臨個票」)である。これらの臨個票のデータ登録の流れは図 1 に示すように、患者受診、難病指定医の臨個票記載、支給申請、自治体の

審査を経てから OCR 臨個票は OCR スキャナによる帳票読取のために一旦コピーされて、国から委託を受けた「疾病登録センター」(難病データベース構築・保守/運用とデータ登録・抽出業務を実施)に送付される(旧臨個票は複写又は PDF 変換ファイルの送付が可能)。現行のデータ登録の全体の工程は難病指定医の臨個票への記入負担、自治体の認定審査と臨個票複写とそれらの送付の労力、OCR 読取精度など様々な課題を抱えながらデータ登録が進められているのが現状である。

一方、平成 30 年 6 月の厚生科学審議会疾病

対策部会難病対策委員会・社会保障審議会児童部会小児慢性特定疾患児への支援の在り方に関する専門委員会（合同委員会）における取り纏めの中で、「現在の登録方法を見直し、オンラインシステムを検討すること」や「登録項目や同意書の見直し」が中長期的課題として提言され、難病法の施行5年後見直しを迎えるにあたり、指定難病データ登録システムのあり方や臨個票の登録について再検討が行われている。レセプト請求やがん登録の分野ではオンラインシステムが構築されている現状を踏まえ、難病対策においてもオンライン化によるデータ登録が可能な次期データ登録システム（以下、「Web登録システム」）のプロトタイプとそれを構築するための仕様要件やコストを提案することを本研究の目的とする。

## B．研究方法

現行の難病データ登録システムの課題を踏まえて、これを解決できるシステム構造と要件を整理した。それらをIT業者5社と協議を行い、整理した要件への適合性と費用面の妥当性から2社に絞ってプロトタイプ構築のための仕様要件（ハード・ソフト・ミドルウェア）を検討した。

これらの仕様要件を整理して実際にプロトタイプ構築と運用検証を行う予定であったが、難病対策課との協議で要件を本研究の成果とすることになった。

（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．Web登録システムの構成

Web登録システムの構成を検討するにあたり、先ず、現状の課題解決を前提にWeb登録システムに求められる要件を以下のように整理した。

指定指の記入の負担軽減：指定医がweb登録を行う際に最も考慮すべきは入力負担軽減で、更新申請の臨個票を記載する場合、前年の登録データあるいは軽症から重症に移行するなどの再診時に「直近の診断データ」が入力端末の画面に（一定期間）表示されること

電子カルテとの連携：電子カルテからSS-Mix形式でデータを出力し、臨個票のWeb入力画面に取り込めること

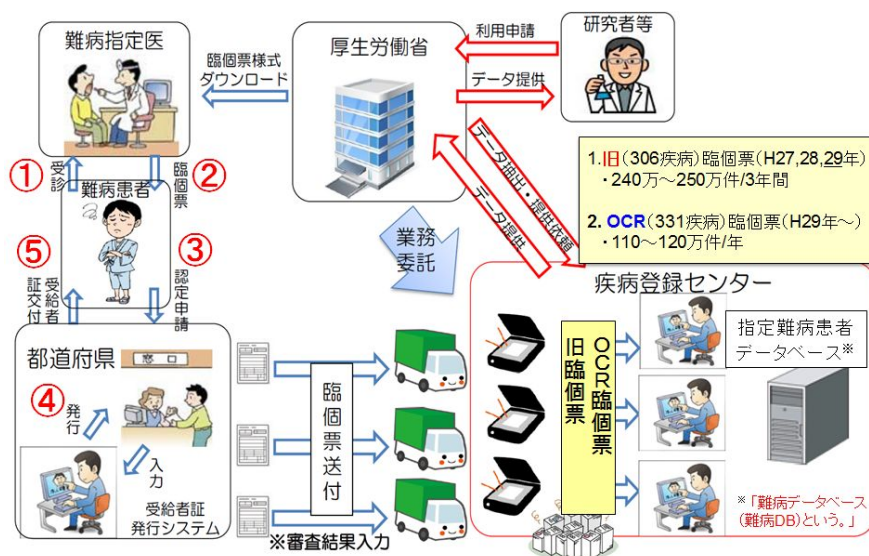


図1 指定難病患者データ登録システム現行の登録フロー



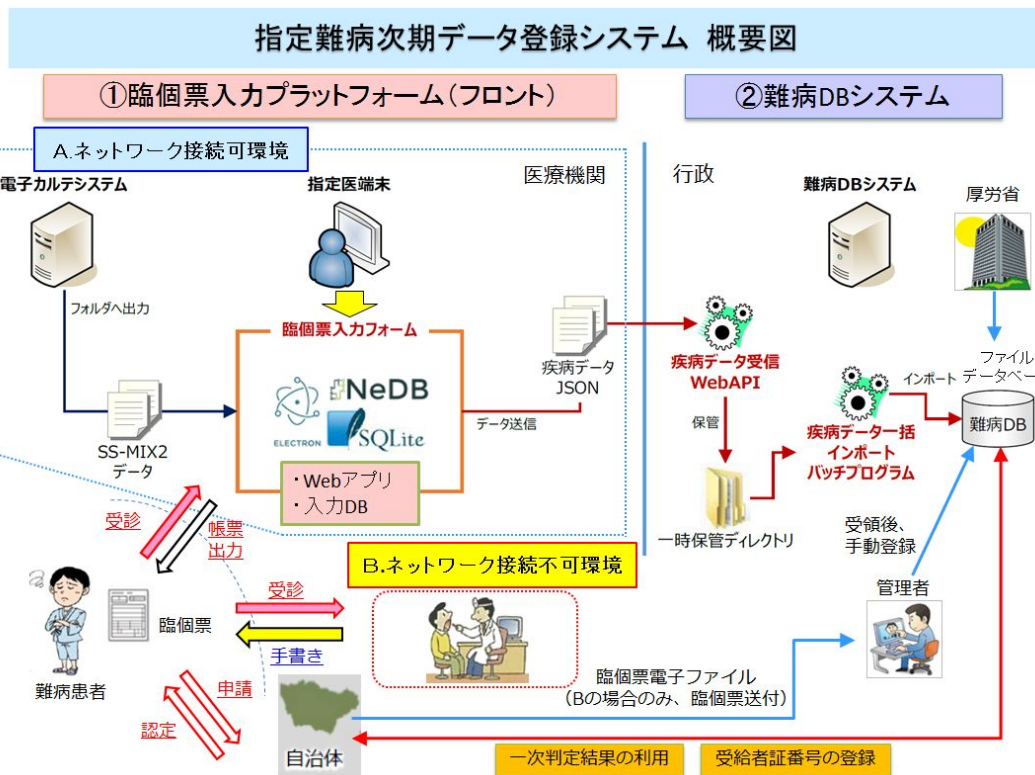


図2 Web データ登録システムの概要図

自治体の認定審査等の負担軽減：指定医の記載済み臨個票データから自動診断機能を介した一次判定結果を閲覧できること

指定医のオンライン端末の入力画面に直近の臨個票データが表示されること、医療機関の電子カルテシステムと難病DBのWeb登録システムとを直接オンライン接続することは医療機関の情報セキュリティー上、困難であることから、入力に特化し、電子カルテシステムとも連携可能なデータ登録システムを難病DB本体と別に構築する必要があるという結論に至り、図2に示した入力専用データベースである「臨個票入力プラットフォーム(以下、「フロントシステム」)」と難病DB本体である「難病DBシステム」の2つのデータベースシステムから構成されるシステムを提案する。

ネットワーク接続ができない医療機関も実際には多くあることから、臨個票紙媒体で登録ができるフローも考慮する必要がある。そ

ため、自治体で認定審査が終わった臨個票を電子ファイル化して、管理者（疾病登録センター）にDVDなどのメディアで送付し、管理者が難病DBのWeb入力画面に直接手入力できる機能を有する（図2参照）。

## 2. Web登録システムの要件

入力と登録のそれぞれの機能を持つデータベースシステムに必要な具体的な要件を纏めた（表1、2参照）。

フロント側の大きな特徴は4つあり、一つは指定医に患者紐付検索により直近の入力データが画面表示され、その表示期間を受給者証の有効期間1年3か月を考慮して、15か月間はサーバに保持され閲覧ができるが、期間が過ぎれば自動的に消去されてサーバHDD（ハードディスク）に負荷が継続しないことである。二つ目は臨個票のデータ精度を向上するため、記入の留意が必要な箇所には「入力ガイド」が入力画面に表示される（例えば、数値桁数、小数点有無、検査値や薬剤量の単

表1 入力プラットフォームの要件

## ① 臨個票入力プラットフォーム(フロント側)の要件

【要件】

- ① **入力ソフトウェアの汎用性**  
 全国医療機関のPC端末に使用可能な汎用性の高い入力アプリであること  
 (1) OSの種類、versionへの広範囲な適応性  
 (2) 入力デバイスを選ばない  
 ⇨上記要件を満たすには、「Webアプリ」が必須
- ② **ログインシステム**  
 入力者(難病指定医、協力難病指定医、保健所)のID/PWによるログインシステム
- ③ **前回入力データの呼出**  
 患者の基本データから同一患者の前回入力データを紐付けて呼出が可能なこと  
 (1) 前回入力データを保存するデータベース(入力DB)を有する  
 (2) 短期間(15か月)のデータ保持ができて、保管期間が過ぎるとデータを自動削除  
 (3) 患者紐付機能を有し、直近の入力データを入力DBから呼び出せる
- ④ **難病DBへの登録**  
 入力データを暗号化し、難病DBにオート(或いはセミオート)で登録できること
- ⑤ **入力フォームの修正**  
 臨個票の表記内容・レイアウト変更に伴って入力フォームの修正が容易にできること
- ⑥ **入力ガイド**  
 指定医等への入力ガイドを表示できること  
 (1) 入力時に注意すべき項目、入力方法、検査数値・単位などをポップアップ表示する
- ⑦ **電カルからの入力**  
 医療機関が保有する電子カルテからSS-MIX形式で入力フォーム(臨個票)へデータ連携ができること
- ⑧ **臨床データ出力**  
 JSON形式による入力データの入力DBと難病DB管理者への出力ができること
- ⑨ **帳票出力**  
 データが記入された入力フォームを医療費審査用の帳票として出力できること
- ⑩ **同意取得**  
 (1) 患者データの二次利用にかかる患者本人の同意取得の有無を記録できること  
 (2) データ利活用に不同意の場合、DB登録は行わず、データ抽出が出来ないように経年的データのロックができること

表2 難病DBシステムの要件

## ② 難病DBシステム(難病DB側)の要件

【要件】

- ① **ユーザアクセス**  
 難病DBユーザ(管理者、自治体、厚労省)がアクセスできること
- ② **ログインシステム**  
 難病DBユーザのID/PW発行、ログインシステム
- ③ **入力データの難病DB登録**  
 (1) 入力DB(入力PF側)から出力されたデータ(JSON)を難病DBにオート(指定医確定後)で登録できる  
 (2) 入力PFを使用しない場合(紙媒体臨個票の送付)は、管理者が難病DBに直接入力できる
- ④ **画像データの登録**  
 検査画像データ、指定医の追加資料等を格納できること
- ⑤ **難病DBの形式**  
 画像等の格納に対応できるようファイルデータベース形式であること
- ⑥ **臨個票作成バージョンごとのDB改修**  
 臨個票の新規追加/既存修正に対応できるデータベースであること
- ⑦ **既存DBの次期DBへのデータ移行**  
 既存DBのデータ(120万人/年 x 7年、PostgreSQL)を次期DBに移行する
- ⑧ **一次判定機能 ※既存DBのWebアプリ機能の利用可**  
 入力データから一次判定を実施し、その結果を自治体が閲覧できること
- ⑨ **データ分析・抽出機能 ※既存DBのWebアプリ機能の利用可**  
 (1) 登録データから任意疾病の患者群データを抽出できる  
 (2) 難病DBへの登録後に不同意の患者データは難病DBから削除できる
- ⑩ **データ整理表の自動修正**  
 入力フォーム修正に伴って難病DB設計用データ整理表の項目・レイアウト変更がオートでできること

位、入力数値の自動変換、必須事項など)。三つ目は上述のとおり電子カルテとの連携機能、四つ目は指定医が難病患者の診察時にデータ登録とデータ利活用にかかる同意・不同意がその場で登録ができて、不同意の場合には難病 DB には登録は行うがデータ抽出ができないようにする機能である。

難病 DB 側の特徴は一次判定機能以外に2つある。一つは、臨個票の記載項目やレイアウトの変更がサーバ画面上で容易にできることである。二つ目はデータベースを構築するため臨個票項目(1臨個票あたり100項目)の一つひとつにデータ型を定義した「データ整理表」と呼ばれる設計図が必要であるが、臨個票の項目変更に関連してデータ整理表も自動変更される機能である。これまでのデータ整理表作成はすべて手作業で行っており、臨個票の変更とそのデータ整理表の修正を介して、データベースの変更となり、臨個票改変により膨大な時間とコストが必要であったが、それらが大幅に軽減できる利点を持つ。

### 3. Web 登録システム構築の仕様要件

2つのシステムの構築に必要な仕様要件(ハード・ソフト・ミドルウェア、サーバの数量、サーバ容量など)を検討するため、アクセスポイント(医療機関数)、アクセス件数(登録患者数、指定医数)、アクセスタイ

ム(更新申請時のピーク期間)による想定負荷量(表3参照)を前提条件としてシステムのスペックを設定した。年間120万件の申請のうち、9割の更新申請が6~12月に行われることを考えると、「1日1万件以上」のアクセス負荷に耐えられる仕様が求められる。

これらを基にフロント側の構築に必要なハード・ソフト・ミドルウェア仕様要件一式の2案を別紙1(A案)、2(B案)に示す。また、難病DB側構築の仕様要件一式を別紙3(A案)、別紙4(B案)に示した。

### 4. 電子カルテとの連携

電子カルテとの連携方法は、図3に示すように最新の臨個票フォームを保管するポータルサイトサーバから入力用医療機関端末にフォームのダウンロードを行い、電子カルテからのSS-Mix2データをフォームにインポートした後、入力データをJSON(軽量のデータ変換フォーマットの1つ)でフロント側の入力サーバに登録する方式とした。

### 5. ネットワーク接続方式の方法

医療機関に設置する指定医端末のネットワーク接続方式は図4(「PC」の赤点線枠)に示すとおりSSL認証、ソフトウェアVPN、専用線VPN、インターネットVPNの4パターンが考えられる。このうち、SSL認証は医療機関

表3 次期システム構築の前提となる条件

No.	条件項目	条件の内容
1	対象となる指定難病数と入力画面数	2019年第5次の2疾病を含め333疾病。 入力画面数は、複数病型の臨個票数が基本単位となるため、446 入力画面。
2	難病DBへの登録患者数	認定者は90万件、不認定者が25~30万件。合計で年120万件。
3	新規認定数	3~5%程度の増加。
4	登録を行う医療機関の施設数	全国の医療機関総数は9万7千件。 (内訳)一般病院8,400、クリニック8.7万、難病拠点126、難病協力 1,416
5	指定難病医 登録数	難病指定医・協力難病指定医(更新の診断書のみ記載可)数は 14,2516人・6075人
6	年度での認定更新に伴う入力集中の想定	・120万件の内、90%の更新患者の申請は6月開始~12月の期間 ピーク ・年を跨いで1~2月も申請・認定作業あり。

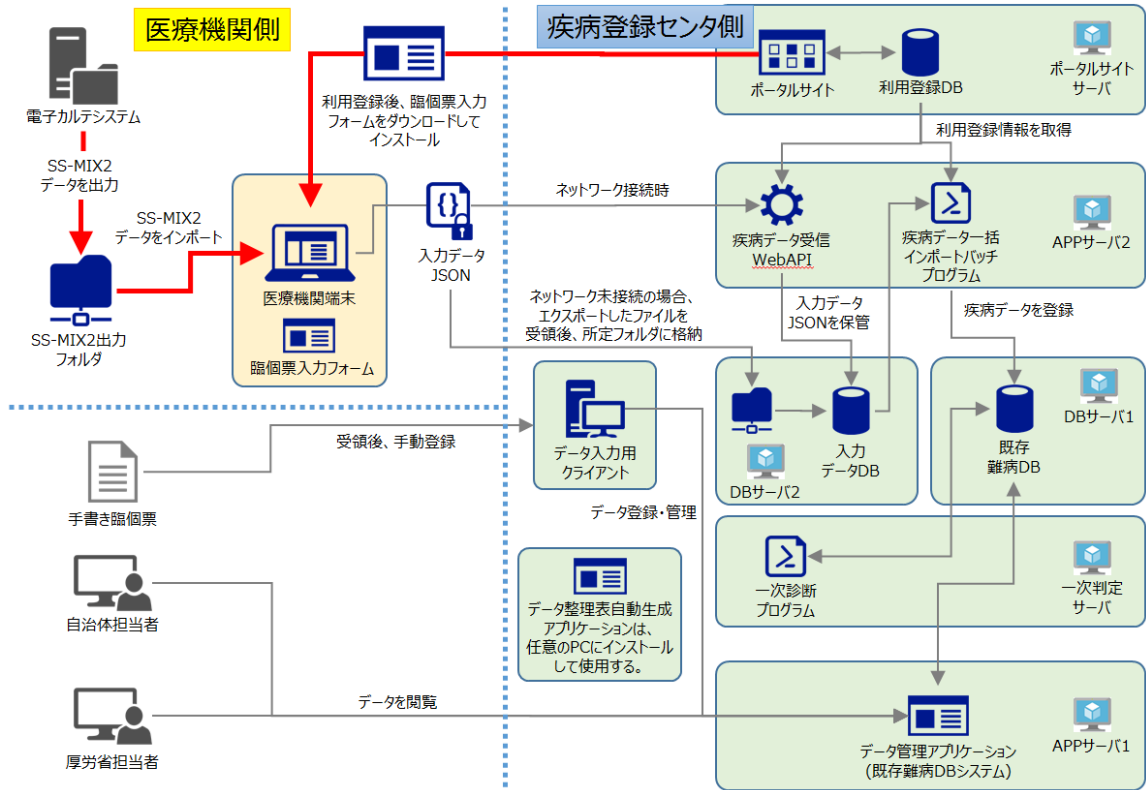


図3 電子カルテシステムとフロントシステムとの連携方法

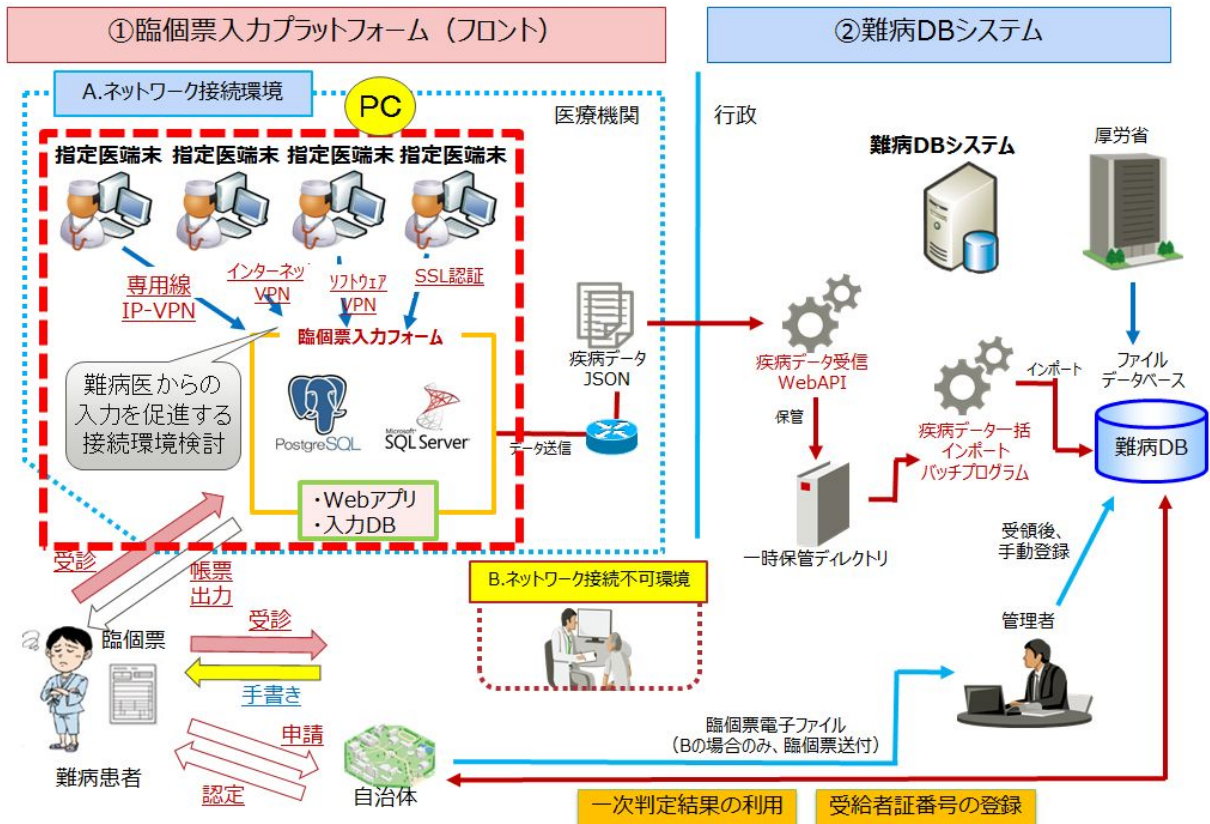


図4 指定医端末 (PC) のネットワーク接続方式

では推奨されていないため、3つの方式のいずれが考えられる。これらの方式のメリットを表4に示すとおり接続の利用観点から「ソフトウェアVPN」が推奨される。

## D．考察

### 1．指定医の臨個票記入の効率化

#### (1) 患者紐付機能

指定医の臨個票記入のフロント側に登録済の直近の患者データを表示するためには、患者検索する紐付キーが必要となる。一般的に使用される「疾患名(必須)」+「姓名/生年月日/性別」の3項目のうち、いずれか2項目の紐付3項目があるが(現行の難病DBへの同一患者の紐付にも使用されている)、同姓同名で、かつ生年月日が同一という事例が難病データ登録でも多く発生しており、紐付精度を向上させるために例えば、現住所の都道府県名や郵便番号を紐付キーとして追加することも一案である。

#### (2) 臨個票の附帯資料

認定審査のため、臨個票とは別に附帯資料(検査データ、指定医のコメントなど)が添付される場合が多く見られる。また、指定医は患者の症状や経過を臨個票の「特記事項欄(250文字)」に丁寧に記述することも多いが、手書き文字は判読が困難なため現状のデータ登録では難病データベース

には登録できていない。Web登録システムであれば、重要な附帯資料もデータベースに登録が可能となり、それらのデータ利活用も漏れなく行われるメリットがある。

### 2．電子カルテからのデータ取込み

医療機関の電子カルテシステムとフロントシステムの連携方法は一つの重要な課題である。ポータルサイトサーバにある入力用臨個票フォームを指定医端末にダウンロードして、SS-Mix2フォルダ出力フォルダにあるデータをそこにインポートする方法であれば、電子カルテシステムとの直接的なネット接続は回避できる。この方法は臨床試験へのCDISC標準利用の際に複数の医療機関がコンテンツサーバから申請電子データのマスターテンプレートをダウンロードし、電子カルテのデータインポートを行いデータ共有する方法として利用されつつある。

333疾病の臨個票は400種類以上あるため、全入力フォームを作成する費用が高額になるという見方と1入力フォーム数万円で作成できるという見方もあり、入力フォーム構築には詳細な検討が必要となる。

### 3．自治体の負担軽減

#### (1) 一次判定機能の利用

指定医が記入完了した臨個票データが難病

表4 インターネット接続方法の種類と利点

	ソフトウェアVPN	専用線VPN	インターネットVPN
提供方式	サービス型	サービス型	オンプレ型
各拠点の導入の容易さ	○ 既存のインターネット回線を利用するため、回線工事やハードウェアの設置は不要。	× 各拠点で回線工事が必要。	△ 各拠点にVPN装置を設置する。
接続拠点数の増加による拡張の容易さ	○ サービス型のため、上限を意識せず、拡張が可能。	× 各拠点側の回線工事が必要。	△ センター側のVPN装置の上限による機器交換が必要。
利用者目線の容易さ	○ 専用のアプリが導入作業を意識せず、自動でインストール可能。	× 回線工事の調整が必要。	△ VPN装置を設置するため、LAN設定の変更が必要。

DB側に格納された後、1日1回（深夜）の頻度で自動で実行される一次判定機能の結果を自治体が利用することで審査業務の負担軽減が見込まれる。330疾病424臨個票の各データから一次判定機能が働く診断ロジックは本研究課題で構築し（H28、29年度分担課題「難病データ登録システムの開発」で実施）、難病データベースに実装済みであるので、これらを次期システムでも利用することが可能である。

#### （2）臨個票の送付

一定の割合で紙媒体を介したデータ登録の業務フローは存在するものの、OCR臨個票のように紙媒体で疾病登録センターに送付する必要はなくなり、申請された臨個票の電子ファイル化を行ってCD等のメディアでデータ送付が可能である。現行のOCR臨個票の複写・梱包・送付の作業が大幅に軽減される。

#### （3）受給者証番号の登録

現行の自治体の認定作業では、申請されたOCR臨個票に認定者の受給者証番号を審査後に手書き記載する必要があるが、疾病登録センターに送付された臨個票を見るとかなりの頻度で未記入のものがある。

次期システムでは自治体と難病DB側との双方向アクセスができるので、審査結果を難病DB側に登録することが可能である。

#### 4．ネットワーク接続方式の方法

ネットワーク接続方式はソフトウェアVPNを推奨するが、その導入コストは1IDの発行料と月額使用料がそれぞれ100円、1000円が一般的で、これらの費用を医療機関が負担するかどうかの議論が必要と考える（医療側に導入メリットの理解がなされれば費用負担の可能性もある。）。

#### 5．構築・運用にかかるコスト

フロント側と難病DBのシステム構築ならびに保守・運用支援に必要な費用を試算した

（表5参照）。

表5 Web登録システム構築・運用費用

費用細目	①フロント側	②難病DB側
構築費用	～4億円	～5億円
保守・運用費用	180万円/月	80万円/月
データ移行費用	2,000万～4,000万円 * 移行方式による	

#### 6．新旧データベース間のデータ移行

次期システムのデータベースへのデータ移行量は、次期システムの稼働が2023年4月と仮定すると現行データベース約7年分（2015～2023年）×100万件/年で700万件（CSVファイル容量8.5MB/1万件であるので、約6GB）となる。次期システムでは臨個票の項目内容や項目順も変更になることから、旧データの新データベースへの移行には、旧データを新データベースにレイアウト変換するツールが440以上の臨個票でそれぞれ必要になる。変換ツールの作成、旧データのCSVの新データベースへのキレーティング作業、データ移行量から移行作業に係るトータル費用は表5に示すとおりである。

#### 7．診断画像ファイルの登録

臨個票データとの紐付け等を考慮すると診断画像データは医療機関で臨個票入力フォームを使用して登録を行い、難病DBシステムへ送信する流れとなる。しかし、全国の医療機関から送られた画像データが難病DBシステムへ集中するため、非常に大容量のストレージが必要になる。また、Azureの場合はデータをダウンロードする際の通信量に課金されるため、何らかの理由でAzureからデータを引き上げる際、高額な通信料が発生する可能性があり、診断画像ファイルの保存の有無は費用とのバランスを考慮して検討が必要である。

## 8. その他の付加機能

### (1) コールセンター機能

指定医が Web 入力をする際に、入力内容や方法が不明な場合に管理者（疾病登録センター）への問い合わせとその対応が不可欠である。また、自治体からの問い合わせに対しても同様であり、これらに対応するため次期システムを運用管理する疾病登録センターにはコールセンターサポート機能、具体的には電話対応やチャットサポート（チャットボット機能の検討など）を付加ことが重要である。

### (2) パスワード忘却支援機能

指定医の臨個票記載頻度は更新時期以外の前半は比較的ペースが落ちることが予想される。また、患者数の少ない地域の指定医も年間の記載頻度はそれ程多くなく、Web 登録システムへのアクセス間隔が空いてしまうとシステムにログインする ID・パスワードを忘れることが少なからずある。それを回避するため、パスワード忘却或いは紛失時のパスワードリセット機能を実装することが必要と考える。

## E. 結論

現状の難病患者データ登録システムが抱えている指定医の臨個票記載、自治体の認定審査、データ登録の効率化の課題を大きくクリアできる Web 登録データシステムの構成、その構築と運用負荷に耐えうる仕様要件（ハード・ソフト・ミドルウェア）、そして構築/運用費用をプロトタイプ案として纏めた。一方で、医療機関のネットワーク環境等の問題があり 100%のオンライン化は困難なため、紙媒体を使用したデータ登録の方法も存続させる必要がある。Web 登録には多くのメリットがあり、オンライン：紙媒体の利用率はほぼ同等との調査結果も得られており（本研究の分担課題「臨床調査個人票の登録に関する指定医の意向調査」報告書を参照）、可能な限りオンラインの利用率を向上させ

る更なる政策とインフラ改善の方策が必要と考える。

平成 31 年度から次期難病患者データ登録システム構築の本格的な検討が開始されるにあたり、本研究の提案が議論の一助になることを期待する。

## 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

臨個票入クラウドプラットフォーム構築 要求仕様一覧 (A案)

カテゴリ		台数	要求仕様
	ハードウェア (IaaS) 機能要件		※以下に記載する機能を有するサービスを提供すること。なお、サーバ台数やサーバ機能については、サイジングを行い適正な構成とする。
1	IaaS共通	-	
1			回線は、Universal One、Multi-Cloud Connect相当を準備すること。
2			通信課金無制限とすること。
3			クラウドと入力拠点環境 (各医療機関・要件により各自治体拠点) を接続は、ソフトウェアVPN技術等によるセキュリティを担保した接続サービスとすること。
4			日本国内で、東日本と西日本の2か所以上のデータセンターでIaaSが提供可能であること。また、データセンター間は、閉域網により接続されていること。
5			東日本と西日本のデータセンター間は、同時被災を回避するため300km以上離れた遠隔地であること。
6			災害、システム障害、利用者の誤操作等トラブルからのサービス復帰、損失データの復旧を目的として、データのバックアップを行うこと。世代数については、用意するバックアップストレージ容量と保存するデータ容量を考慮して、設計時に協議のうえ決定すること。
7			日本国内の2か所以上のデータセンター間において、データの完全性を担保するため、遠隔地バックアップを行うこと。バックアップ対象のデータは、データと画像データを想定している。
8			ストレージは1つのデータセンター内で、複数のディスクで他重化されたレプリカ (複製) を保持できること。
9			クラウドサービスの契約における準拠法は日本国法であること。また、管轄裁判所は日本国内の裁判所であること。
10			ISO/IEC 27001:2005に準拠し、ISMS審査機関による認証を証明できること。
11			クラウドセキュリティ推進協議会 (JASA) が定めるクラウド情報セキュリティ監査の要件を満たし、CSマークを取得しているクラウドサービスであること、またはISO/IEC 27017:2015を取得していること、またはISO/IEC 27018:2014を取得していること。
12			データセンター間は、キャリアバックボーンを用いた100Mbps以上の専用線 (L3網) にて、接続を行うこと。
13			IaaSとして、24時間365日体制のサポートを有すること。また、2時間以内に、初回の応答が可能なこと。
14			サーバ性能やストレージ容量等、拡張性があること。
2	WEB/APサーバ	1	
15	1 筐体		仮想化基盤であること。
16	2 CPU		仮想4コア以上であること。
17	3 メモリ		8GB以上であること。
18	4 HDD		一次ディスクとして、64GB以上のローカルソリッドステートドライブ (SSD) であること。
19	5 ストレージ		システム領域として、50GB以上のストレージを有すること。ストレージは多重化され、耐障害性を有していること。
20			データ領域として、150GB以上のストレージを有すること。ストレージは多重化され、耐障害性を有していること。
3	DBサーバ	1	
21	1 筐体		仮想化基盤であること。
22	2 CPU		仮想8コア以上であること。
23	3 メモリ		16GB以上であること。
24	4 HDD		一次ディスクとして、128GB以上のローカルソリッドステートドライブ (SSD) であること。
25	5 ストレージ		システム領域として、50GB以上のストレージを有すること。ストレージは多重化され、耐障害性を有していること。
26			データ領域として、4TB以上のストレージを有すること。ストレージは多重化され、耐障害性を有していること。
4	バックアップサーバ	1	
27	1 筐体		仮想化基盤であること。

カテゴリ			台数	要求仕様
28	2	CPU		仮想4コア以上であること。
29	3	メモリ		14GB以上であること。
30	4	HDD		一次領域として、200GB以上のローカルソリッドステートドライブ(SSD)であること。
31	5	ストレージ		システム領域として、100GB以上のストレージを有すること。ストレージは多重化され、耐障害性を有していること。
32				バックアップ領域として、15TB以上のストレージを有すること。ストレージは多重化され、耐障害性を有していること。
5		運用管理/ウイルス対策サーバ	1	
33	1	筐体		仮想化基盤であること。
34	2	CPU		仮想4コア以上であること。
35	3	メモリ		14GB以上であること。
36	4	HDD		一次領域として、200GB以上のローカルソリッドステートドライブ(SSD)であること。
37	5	ストレージ		システム領域として、100GB以上のストレージを有すること。ストレージは多重化され、耐障害性を有していること。
38				運用管理領域として、1TB以上のストレージを有すること。ストレージは多重化され、耐障害性を有していること。
6		検証WEB/AP/DBサーバ	1	
39	1	筐体		仮想化基盤であること。
38	2	CPU		仮想4コア以上であること。
37	3	メモリ		14GB以上であること。
36	4	HDD		一次領域として、200GB以上のローカルソリッドステートドライブ(SSD)であること。
35	5	ストレージ		システム領域として、100GB以上のストレージを有すること。ストレージは多重化され、耐障害性を有していること。
34				データ領域として、2TB以上のストレージを有すること。ストレージは多重化され、耐障害性を有していること。
33	6	利用時間		利用時間9時～17時に設定すること。
7		検証帳票サーバ	1	
34	1	筐体		仮想化基盤であること。
35	2	CPU		仮想2コア以上であること。
36	3	メモリ		7GB以上であること。
37	4	HDD		一次領域として、100GB以上のローカルソリッドステートドライブ(SSD)であること。
38	5	ストレージ		システム領域として、100GB以上のストレージを有すること。ストレージは多重化され、耐障害性を有していること。
39				データ領域として、300GB以上のストレージを有すること。ストレージは多重化され、耐障害性を有していること。
40	6	利用時間		利用時間9時～17時に設定すること。
8		バックアップストレージ	1	
41	1	筐体		仮想ストレージ機能であること。
42	2	ストレージ		「DBサーバ」「OCR用AP/DBサーバ」のバックアップ領域として、34TB以上のストレージを有すること。ストレージは多重化され、耐障害性を有していること。
9		遠隔地バックアップストレージ	1	
43	1	筐体		仮想ストレージ機能であること。
44	2	ストレージ		「バックアップストレージ」の遠隔地バックアップ領域として、34TB以上のストレージを有すること。ストレージは多重化され、耐障害性を有していること。
10		ルータ	1	
45	1	筐体		仮想ルータ機能であること。
46	2	機能		外部ネットワークの通信および仮想ネットワーク同士を接続するための仮想ルータを提供すること。
47				50Mbps以上の通信が行えること。

カテゴリ		台数	要求仕様
	ハードウェア（オンプレミス）機能要件		
1	オンプレミス共通	-	
48			指定の設置場所への搬入および設置を行うこと。なお、搬入に際して、既存の建物に損害を与えないように養生を行うとともに、十分注意を行い搬出入を行うこと。
49			設置後の廃材は、受託者が撤去すること。
50			必要な電源工事を行うこと。なお、結束可能なバンドを用意して、他の機器やケーブルに影響がないように束ねること。
51			必要なLAN配線を行うとともに、LANケーブルを用意すること。なお、結束可能なバンドを用意して、他の機器やケーブルに影響がないように束ねること。
52			機器や各種ケーブルには、ラベル、タグを貼付し、一意の識別を可能とすること。
53			契約期間中、24時間365日提供される保守サポートに加入すること。 但し、ディスプレイについては、事前に代替機を準備しておき、交換可能な対応でも可とする。
54			ハードディスクの交換が生じる場合は、交換後のハードディスクを当所へ引き渡しを行うこと。なお、引き渡しをしたハードディスクは、当所にてデータ消去を行う。
2	業務用クライアント	10	
55	1 筐体		デスクトップ型であること。
56			外形寸法は、幅：180mm×奥行：440mm×高さ：400mm以内とすること。
57			重さは、10kg以下であること。
58	2 CPU		Intel® Core™ i5-6500 3.2GHz以上の性能を有すること。
59	3 メモリ		8GB以上であること。
60	4 HDD		1TB以上であること。
61	5 インターフェイス		USB3.0×4ポート以上有すること。
62			盗難防止用ロック取り付け穴を有すること。
63			1000BASE-T / 100BASE-TX / 10BASE-T準拠（WakeUp On LAN対応）のRJ-45×1ポート以上有すること。
64			無線LAN機能が搭載されていないこと。
65	6 外部記憶装置		スーパーマルチドライブを内蔵していること。
66	7 ディスプレイ		31.5型ワイドの液晶（ハーフグレアパネル）ディスプレイを有すること。
67			画素数1920×1080以上、最大1677万色の表示色を有すること。
68			Webカメラが搭載されていないこと。
69			DVI-D24ピンコネクタ（HDCP機能付）又はDisplayportを有すること。
70	8 その他		シリアルポートを有すること。
71			DVI-D24ピンコネクタ（HDCP機能付）又はDisplayportによる接続が可能なこと。
72			セキュリティワイヤーを有すること。
73			日本語テンキー付キーボード（109Aキー）を有すること。
74			光学式USBマウスを有すること。
3	生体認証装置	17	
75	1 機能		非接触型の静脈認証であること。「手のひら静脈認証」であることか、或いは「指紋と指静脈を同時に読み取る」ことのできる装置のいずれかとすること。
76			「手のひら静脈認証」の場合、認証率は、本人拒否率0.01%（リトライ1回含む）の時、他人受け入れ率0.001%以下であること。「指紋と指静脈認証」も同程度の認証率であること。
77			「手のひら静脈認証」「指紋と指静脈認証」の認証時間は、1:1認証時 約1.7～2.0秒程度であること。
78			センサーへのコマンドが10秒間無いときは、自動的に省電力モードへの移行が可能なこと、或いは待機電力が2.5W以下であること。

カテゴリ		台数	要求仕様
79	2	インターフェイス	USB 2.0以上で業務用クライアントと接続可能であること。
80	3	その他	正しい位置に導くための専用ガイドを有すること。
81			静脈認証により、Windowsにログインできること。
4		管理コンソール	1
82	1	筐体	ノート型であること。
83			外形寸法は突起部を含まず、幅：374mm×奥行：250mm×高さ：32.5mm以内とすること。
84			重さは、2.1kg以下であること。
85	2	CPU	Intel® Core™ i5-6300 2.4GHz以上の性能を有すること。
86	3	メモリ	4GB以上であること。
87	4	HDD	500GB以上であること。
88	5	インターフェイス	USB3.0×4ポート以上有すること。
89			盗難防止用ロック取り付け穴を有すること。
90			1000BASE-T / 100BASE-TX / 10BASE-T準拠（Wakeup On LAN対応）のRJ-45×1ポート以上有すること。
91			無線LAN機能が搭載されていないこと。
92	6	外部記憶装置	DVD-ROM装置を内蔵していること。
93	7	ディスプレイ	15.6型ワイドのディスプレイを有すること。
94	8	その他	セキュリティワイヤーを有すること。
95			Eコマース認定を受けていること。
96			Webカメラが搭載されていないこと。
97			日本語キーボード（JIS配列準拠）を有すること。
98			光学式USBマウスを有すること。
99			バッテリー駆動時間は、2.5時間以上であること。
100			本装置はラック内に設置するため、ラックに設置するための棚板や機器を固定するためのシート等を準備すること。
5		ファイアウォール	1
101	1	筐体	デスクトップ型またはラックマウント型であること。デスクトップ型の場合、ラック棚等を用意し、ラック内に収納すること。
102			外形寸法は、幅：20cm×奥行：5cm×高さ：24cm以内とすること。
103			重さは、2kg以下であること。
104	2	機能	ファイアウォールスループット、750Mbps以上であること。
105			アプリケーション可視化制御とURLフィルタリング機能を有すること。
106			SourcefireIPS、アンチマルウェア機能を有すること。メーカーが提供するサービスにより、新種のマルウェアへの即時対応が可能機能を有すること。
107			最大アプリケーション制御（AVC）スループット、250Mbps以上であること。
108			AVC および IPS スループット、125Mbps以上であること。
109			同時セッション数20,000以上であること。
110			Ipsec VPN ピア数、最大50まで対応可能なこと。
111			1秒当たりの最大新規接続数が、5,000以上であること。
112	3	インターフェイス	1000BASE-T / 100BASE-T/ 10BASE-TのRJ-45×8ポート以上有すること。
113	4	その他	ファンレスであること。
6		L2スイッチ	1
114	1	筐体	ラックマウント型であること。
115			外形寸法は、幅：420mm×奥行：250mm×高さ：43.5mm以内とすること。

カテゴリ		台数	要求仕様
116			重さは、3.5kg以下であること。
117	2 機能		MACアドレス認証機能により、利用可能な機器を限定できること。
118			オートネゴシエーション、速度固定、全二重／半二重固定（10／100BASE-TX）、Auto MDI／MDI-X機能を有すること。
119			ポートVLAN／IEEE802.1QタグVLAN／プロトコルVLAN機能を有すること。
120			CLI機能を有すること。
121			Ipv4／Ipv6に対応していること。
122			ポートミラーリング機能を有すること。
123			ループ検出機能を有すること。
124			スイッチ容量48Gbps以上であること。
125			最大パケット転送能力3,570万PPS以上であること。
126	3 インターフェイス		1000BASE-T / 100BASE-T/ 10BASE-TのRJ-45×24ポート以上有すること。
127			ファン動作時の騒音が、45db以下であること。
128	4 その他		クライアントが接続するために必要なポートが足りない場合、スイッチハブの増設を行うこと。
7	ラック	1	
129	1 筐体		19インチ規格であること。
130			16U以下であること。
131			サイズは、610mm (W) ×1,140mm (D) ×845mm (H) 以下であること。
132			鍵付きであること。
133			以下の機器を搭載するための部品や棚等を準備すること。 ・管理コンソール ・ファイアウォール ・スイッチ
	ソフトウェア機能要件		※ソフトウェア機能要件に示す機能を有するソフトウェアを用意すること。なお、設計時に利用する機能について協議を行うこと。
1	ソフトウェア共通	-	
134			ライセンス違反とならないように、運用上必要なライセンスを購入すること。
135			WindowsのデバイスCALのように、クライアントアクセスライセンスが必要な製品がある場合、本仕様上に特段記載されていない場合でも、必要なライセンスも購入すること。
136			別途「指定難病データ登録システム所外拠点の環境構築・保守業務一式」で調達される業務用端末75台について、以下のソフトウェアを導入する。そのため、導入に当たって必要なライセンス購入、インストール・設定作業も本調達に含めること。 ・デバイス管理ソフトウェア ・ネットワーク管理ソフトウェア
137			契約期間中、原則として24時間365日提供される保守サポートに加入すること。ただし、当該時間が提供されていない製品については、最大限の時間が提供される保守サポートに加入すること。
2	WEB/APサーバ	1	
138	1 オペレーションシステム		Red Hat Enterprise LinuxベースのOSで、本システムが正常稼働可能なバージョンとする。また、製造メーカーによるサポートが受けられるバージョンであること。
139	2 WEBソフトウェア		指定難病システムと互換性のあるWebソフトウェアであること。
140	3 APソフトウェア		指定難病システムと互換性のあるAPソフトウェアであること。
3	DBサーバ	1	
141	1 オペレーションシステム		Red Hat Enterprise LinuxベースのOSで、本システムが正常稼働可能なバージョンとする。また、製造メーカーによるサポートが受けられるバージョンであること。
142	2 データベース		標準SQLデータ型のデータベースであり、システムの正常稼働を担保できること。
143			パーティショニング機能を有すること。
144			トランザクション処理が可能なこと。
145			指定難病システムと互換性のあるデータベースソフトウェアであること。

カテゴリ		台数	要求仕様
4	帳票生成サーバ	1	
146	1	オペレーションシステム	Windows Server 2012 R2 であること。
147	2	帳票ソフトウェア	アプリケーションで作成した帳票の出力が可能であること。
148			作成済みの帳票をエディタを用いて容易に修正可能であること。
149	3	帳票暗号化ソフトウェア	PDF形式の帳票を生成する際に、Adobe Acrobat の提供するPDFのセキュリティ機能を付加可能であること。
5	バックアップサーバ	1	
150	1	オペレーションシステム	Windows Server 2012 R2 以上であること。
151	2	バックアップソフト	「ハードウェア (IaaS) 機能要件「2」～「11」」サーバのシステム領域およびデータ領域のバックアップ/リストアが可能なこと。
152			バックアップデータの暗号化機能を有すること。IaaSのバックアップストレージが暗号化機能を有している場合は、必須ではない。
153			世代管理する機能を有すること、
6	運用管理/ウイルス対策サーバ	1	
154	1	オペレーションシステム	Windows Server 2012 R2 であること。
155	2	統合管理ソフトウェア	以下の構成情報の取得が可能、ネットワークの構成情報の管理およびシステムの構成情報の管理機能を有すること。 ・搭載CPU ・メモリ容量 ・ディスク容量
156			運用管理を、統合されたメインコンソールから一元的に操作可能であること。ツリー/マップが一画面で表示されること。
157			「証跡管理ソフトウェア」「デバイス管理ソフトウェア」を一元的に管理可能であること。
158			サーバやルータ、ゲートウェイなどのネットワーク機器の死活監視を行い、そのイベントベースで状態を可視化でき、状態の変化をイベントとして管理者に通知可能なこと。
159			トラブル発生をメールや音声、ポップアップメッセージ、パトライトなどで管理者に通知することが可能なこと。
160			オンプレミス環境とIaaS環境を一つのコンソールで集中監視可能な機能を有すること。
161			以下の項目の監視が可能なこと。 1) 稼働監視 (ICMPなど) 2) 性能監視 (CPU、メモリ、ディスクIO等) 3) アプリケーション監視 4) SNMPトラップ監視
162			さまざまな資産 (サーバ、スマートデバイス、ネットワーク機器、プリンタ、複合機) を統合して管理可能なこと。
163			機器の資産情報の自動収集、外部ファイルからの資産情報の取り込み、手動による登録で資産管理台帳の作成、変更 (追加、変更、削除) ができ、変更履歴を確認できること。
164			資産情報を収集した機器に紐づく、周辺機器も資産としてひとまとめに管理可能なこと。
165			資産管理台帳で管理している機器を配置して、フロアマップから機器情報の詳細、契約情報、棚卸未完了の機器、契約が満了する機器などの情報を参照可能なこと。
166			運用にあわせてイベントの監視方法をカスタマイズ可能であること。イベントを分かりやすいメッセージに変換して表示への変更や同一原因で通知される複数のイベントを1つにまとめて監視が可能であること。
167			エージェントをインストールする場合とインストールしない場合の2種類の形態を提供していること。
168	3	デバイス管理ソフトウェア	業務クライアントのウイルスチェックソフトのアンインストールや使用禁止ソフトの導入を検知しアラーム通知が可能なこと。
169			業務クライアントのOSのセキュリティ設定、ポリシー設定状況を収集/監査し、NG項目があるパソコンに違反状況を継続表示が可能なこと。
170			業務クライアントのセキュリティパッチやウイルスパターンファイルの適用状態を調査し、未適用PC名、ユーザーIDを管理に通知が可能なこと。
171			セキュリティパッチが適用されていないクライアントを自動的に検出し、自動適用をさせる機能を有すること。なお、管理者が自動適用するセキュリティパッチを選択できる機能を有すること。

カテゴリ		台数	要求仕様
172			クライアントに使用が禁止されているソフトウェアが導入されている場合、その情報を管理者に通知し、検知メッセージをクライアントに表示する機能を有すること。また、クライアントが使用禁止ソフトウェアを起動すると、警告メッセージが表示されたり、起動を禁止したりすることができること。
173			クライアント以外の機器の管理台帳の作成が可能であること。
174			セキュリティ監査レポート機能を有すること。
175	4	証跡管理ソフトウェア	業務クライアントの以下の操作を記録することが可能であること。なお、記録するログを選択することが可能であり、収集したログは、サーバ側で保存可能であること。
176			<ul style="list-style-type: none"> <li>・アプリケーションの起動／終了</li> <li>・コマンドプロンプト操作</li> <li>・印刷</li> <li>・ログオン／ログオフ／PC起動／PC終了／PC休止／PC復帰</li> <li>・ファイル／フォルダ操作</li> <li>・ウィンドウタイトル</li> <li>・PrintScreenキー操作</li> </ul>
177			USB媒体のメーカーおよびシリアル番号を識別し、許可のないUSB媒体の使用を禁止できる機能を有すること。
178			Administrator権限などでのログオンを監視し、ポリシーに違反するIDでのログオン操作を無効可能なこと。
179			印刷禁止アプリケーションからの印刷操作を禁止可能なこと。
180			PrintScreenキー押下による画面のハードコピー取得を無効化可能なこと。また、操作時の画面キャプチャーを採取することもできること。
181			指定ドライブへの書き込みを監視し、設定により、禁止や半強制的に暗号化を行える機能を有すること。パターンは以下のとおりである。 <ul style="list-style-type: none"> <li>・持出し不可</li> <li>・暗号化すれば持出し（移動／複写など）可。ただし、操作記録を取る。</li> <li>・ユーザーが暗号化／平文持出しを選択し、持出し（移動／複写など）可。ただし、操作記録を取</li> </ul>
182			リムーバブルメディア（DVD/CD、カードリーダー/ライター、USBハードディスク、USBメモリ）からはデータを読み込ませない設定が可能なこと。
183			DVD/CDドライブへの書き込みの禁止に加え読み込みも禁止とする設定が可能なこと。
184			許可されていないネットワークドライブへの操作を禁止することが可能なこと。
185			FTPサーバからのアップロード、またはダウンロードを許可するサーバを設定して、許可のないFTPサーバへの操作を禁止とする設定が可能なこと。
186			許可されていないWebサーバに対しアップロード、ダウンロード操作をした場合、クライアントへ警告メッセージを表示する機能を有すること。
187			持ち出しの際にはログが記録され、ファイル原本をサーバに保管できること。
188			ブラウザ（Internet Explorer）のアドレスバーに表示されるURL情報を記録可能であること。
189			Windowsにおいて以下の接続方法によるデバイス利用の禁止が可能であること。 <ul style="list-style-type: none"> <li>・Bluetooth</li> <li>・赤外線</li> </ul>
190			以下のユーザーグループに対してログオン制限が可能であること。 <ul style="list-style-type: none"> <li>・Administrators</li> </ul>
191			ブラウザ（Internet Explorer/Edge）において、アクセスを禁止するURLの設定、または、設定したURL以外を禁止するなど、許可されていないURLへのアクセスを禁止可能であること。
192			クライアントから収集したログに対して、期間・時間帯・曜日・キーワードを指定してログ検索が可能なこと。
193			ログビューアの検索結果から該当するファイルの操作履歴を追跡することが可能なこと。
194			ログビューアの検索結果から特定の利用者の操作履歴を追跡することが可能なこと。
195			以下に類似する分析レポートを印刷やファイル出力することが可能なこと。 <ul style="list-style-type: none"> <li>・情報漏えい分析レポート：情報漏えいリスクの評価</li> <li>・端末利用分析レポート：端末の利用状況を判断</li> <li>・違反操作分析レポート：ポリシー違反状況を評価</li> <li>・総合分析レポート：各分析レポートの要点</li> </ul>
196	5	ウイルス対策ソフトウェア	システム上のマルウェアをスキャンして駆除できること。
197			「ハードウェア（IaaS）機能要件「2」～「11」サーバおよび「ハードウェア（オンプレミス）機能要件「2」、「3」、「6」」に対して、ウイルスパターンファイルの配布が可能であること。

カテゴリ		台数	要求仕様
198			ウイルス対策の分野において、実績のあるソフトウェアであること。
199	6	生体認証ソフトウェア	業務クライアントに接続する生体認証装置において正常稼働が可能なこと。
200			手のひら認証又は静脈認証によるID/パスワード代行入力機能を有すること。
201			複数ユーザによる業務クライアント共有が可能なこと。
202			利用者情報CSV作成支援、一括登録機能を有すること。
7		検証WEB/AP/DBサーバ	1
203	1	オペレーションシステム	Red Hat Enterprise LinuxベースのOSで、本システムが正常稼働可能なバージョンとする。また、製造メーカーによるサポートが受けられるバージョンであること。
204	2	WEBソフトウェア	「ソフトウェア機能要件「2」」のWEBソフトウェアと同一とする。
205	3	APソフトウェア	「ソフトウェア機能要件「2」」のAPソフトウェアと同一とする。
206	4	データベース	「ソフトウェア機能要件「3」」のデータベースと同一とする。
8		検証帳票サーバ	1
207	1	オペレーションシステム	Windows Server 2012 R2 であること。
208	2	帳票ソフトウェア	「ソフトウェア機能要件「4」」の帳票ソフトウェアと同一とする。
209	3	帳票暗号化ソフトウェア	「ソフトウェア機能要件「4」」の帳票暗号化ソフトウェアと同一とする。
9		業務用クライアント	10
210	1	オペレーションシステム	Windows 10 Professional (64bit) であること。
211	2	OAソフトウェア	Microsoft Office Professional 2016以上であること。
212	3	PDFソフトウェア	Adobe Acrobat Professional 2017以上であること。
213	4	データエントリーソフトウェア ※必要な場合、導入すること。	指定難病システムの正常稼働を担保できること。
214			OCRソフトウェアからのデータを受け取り、エラー修正等を行う機能を有すること。
10		管理コンソール	1
215	1	オペレーションシステム	Windows 10 Professional (64bit) であること。
216	2	OAソフトウェア	Microsoft Office Personal 2016以上であること。
217	3	帳票作成ソフトウェア	「ソフトウェア機能要件「4」」の帳票生成ソフトウェアコンソールを有すること。
11		リモートアクセスサービス	
218			入力拠点利用者からのアクセス（リモートアクセス）は、ソフトウェアVPNを用いたサービスで提供すること。
219			入力拠点利用者の導入を容易するために、Window端末では、特別なソフトウェアのインストール作業は不要で、利用可能なこと。
220			入力拠点利用者環境に応じて、Windows端末だけでなく、AndroidやiOSからも接続できること。
221			入力拠点利用者が接続時に利用するパスワードの変更が必要になった際に、変更可能なユーザポータルを提供すること。
222			管理者が入力拠点利用者ID（ユーザID）を管理することができる管理者ダッシュボードを提供すること。
223			管理者ダッシュボードを用いて、ユーザIDの登録/変更/削除のほか、有効/無効、ロックアウト解除ができること。
224			管理者ダッシュボードを用いて、ログイン時のパスワードポリシーを制御できること。
225			管理者ダッシュボードから以下のログを参照できること。 ・認証ログ ……ダッシュボードへのログインログ ・ネットワーク認証ログ ……VPNログインログ ・操作ログ ……管理者WEBの操作履歴
226			管理者ダッシュボードの各種ログは一月前まで遡って検索可能なこと。



別紙2

臨個票入力プラットフォーム構築 要求仕様一覧 (B案)

要件		数量	要求仕様
ハードウェア機能要件			
ハードウェアなし			
ソフトウェア/ミドルウェア機能要件			
1	ソフトウェア共通	-	
1	1	ライセンス	OSSを利用する場合、再配布可能なライセンス形態であること。
2	2	保守サポート	OSSを利用する場合、契約期間中はセキュリティパッチ等の提供が受けられること。
2	臨個票入力フォーム	1	
3	1	ドキュメント指向データベース機能	NeDB相当のファイルベースドキュメント指向データベースを利用可能であること。
4			JSONなどの半構造データを扱えること。
5			データベースファイルの内容を保護できること。
6	2	リレーショナルデータベース機能	Sqlite相当のファイルベースリレーショナルデータベースを利用可能であること。
7			データベースファイルの内容を保護できること。
3	データ整理表自動修正	1	
8	1	ドキュメント指向データベース機能	ファイルベースドキュメント指向データベースを利用可能であること。
9	2	リレーショナルデータベース機能	ファイルベースリレーショナルデータベースを利用可能であること。
入力アプリケーション機能要件			
1	臨個票入力フォーム	1	
10	1	基本要件	全国医療機関のPC端末で使用可能な汎用性の高い入力アプリケーションであること。
11			PC端末のOSの種類、バージョンへの広範囲な適応性を有すること。
12			HTML5、JavaScript、CSSなどのWeb技術を使用したユーザインターフェースを有すること。
13			入力デバイスを選ばないこと。
14			各操作のログを記録できること。
15	2	認証・認可機能	ログインID、パスワードによる認証機能を備えること。
16			権限設定により、ログインID毎に利用可能な機能を制限できること。
17	3	疾病データ管理機能	入力データの管理機能(登録、編集、削除、検索、閲覧)を有すること。
18			入力データを保管するためのデータベース機能を有すること。
19			入力データはJSON形式データで管理すること。
20			入力データは個々のPC端末上に作成されるファイルベースドキュメント指向DBに保管すること。
21			患者の基本データから、同一患者の前回申請時の入力データを紐付けて呼出が可能なこと。
22			短期間(15か月)、入力データの保持が行なえること。
23			保管期間が過ぎたデータを自動削除する機能を有すること。
24			患者データの二次利用にかかる患者本人の同意取得の有無を記録できること。
25			入力データをデータベースに格納する際に暗号化すること。
26			医療機関の基本情報を登録できること。また、登録した基本情報を入力時に呼び出せること。
27			入力者(指定医)の基本情報を登録できること。また、登録した基本情報を入力時に呼び出せること。
28	4	疾病データ送信機能	入力データをJSON形式で難病DBシステムへ送信できること。
29			入力データは暗号化して送信すること。
30			難病DBシステムへのデータ送信時、HTTPSにより通信経路を暗号化すること。
31			検索による絞り込み等により、送信するデータをユーザが指定できること。
32			複数の入力データを一括送信できること。
33			データ利活用に不同意の入力データを送信できないようにロック等の仕組みを設けること。
34			難病DBシステムへ送信した入力データを識別できること。
35	5	疾病データエクスポート機能	ネットワークを介さずに入力データを難病DB管理者へ送付するため、入力データをJSON形式ファイルで出力ができること。
36			入力データは暗号化して出力すること。
37			検索による絞り込みにより、出力するデータをユーザが指定できること。
38			複数の入力データを一括出力できること。
39			データ利活用に不同意の入力データを出力できないようにロック等の仕組みを設けること。
40			ファイル出力した入力データを識別できること。
41	6	電子カルテインポート機能	医療機関が保有する電子カルテからSS-MIX2形式で出力されたデータをインポートする機能を有すること。
42			ユーザが指定したフォルダに格納されたSS-MIX2形式データを読み込んで入力データのJSON形式に変換できること。変換後、入力データと同様にファイルベースドキュメント指向DBに保管すること。
43			指定フォルダ内のSS-MIX2形式データを一括してインポートできること。
44			SS-MIX2形式データは臨個票入力フォームがアクセス可能なディレクトリへ出力されることを前提とし、臨個票入力フォームは医療機関の電子カルテシステムと直接接続しないこと。
45			変換エラーなど、インポート処理の実行結果をログに記録すること。また、ログを検索、閲覧するためのインターフェースを提供すること。
46	7	疾病定義管理機能	入力フォームの入力項目形式やデータチェック等の疾病定義情報は、疾病毎にJSONデータとして定義すること。
47			疾病定義JSONはファイルで管理できること。
48			疾病定義JSONの定義情報を元に、疾病データの入力フォームを生成できること。
49			疾病定義JSONの定義を変更により入力フォームの表記内容・レイアウトの変更が行えること。

要件		数量	要求仕様
50			疾病定義JSONの定義情報のバージョン管理が行えること。 これにより複数のバージョンの疾病定義を扱えること。
51			ユーザが疾病定義JSONファイルを追加、更新するためのインターフェースを提供すること。
52	8 臨個票出力機能		データが記入された入力フォームを医療費審査用の帳票(臨個票)として出力できること。
53			医療費審査用の帳票(臨個票)はPDF形式とすること。
54			疾病定義JSONの定義情報を元に臨個票印刷用レイアウトを生成できること。
55			医療費審査用の帳票(臨個票)にユニークなIDを付与できること。
56	9 ヘルプ機能		指定医等への入力ガイドを表示できること。
57			入力時に注意すべき項目、入力方法、便宜数値・単位などを入力フォーム上でポップアップ表示すること。
58	10 ユーザ管理機能		臨個票入力フォーム使用ユーザの管理機能(追加、編集、削除、検索、閲覧)を有すること。
59			ユーザ管理機能を利用できるユーザを制限できること。
60			ユーザ情報およびパスワードは個々のPC端末上に作成されるファイル、データベース/DBに保管すること。
61			ユーザにより、自身のユーザ情報およびパスワード変更の変更が行えること。
62	11 簡易バックアップ機能		入力データ等を格納しているファイルベースドキュメント指向DBのバックアップが行えること。
63			ユーザ情報等を格納しているファイルベースリレーショナルDBのバックアップが行えること。
2	<b>データ整理表自動生成アプリケーション</b>	1	
64	1 基本要件		PC端末のOSの種類、バージョンへの広範囲な適応性を有すること。
65			HTML5、JavaScript、CSSなどのWeb技術を使用したユーザインターフェースを有すること。
66	2 臨個票入力フォームレイアウト作成機能		入力項目パーツを配置することで入力フォームのレイアウトが行えること。
67			入力項目パーツデータおよびレイアウトデータはJSONデータとして管理すること。
68			レイアウトデータはPC端末上に作成されるファイルベースドキュメント指向DBに保管すること。
69			疾病定義JSONを読み込んで入力フォームレイアウトの変更が行なえること。
70			入力項目パーツの追加、変更が行えること。
71	3 データ整理表自動生成機能		レイアウトデータから難病DB設計用データ整理表を生成できること。
72			レイアウトデータから疾病定義JSONを生成できること。

## 別紙 3

## 難病DBシステム構築 仕様一覧 (A案)

カテゴリ		台数	要求仕様
	ハードウェア (IaaS) 機能要件		※以下に記載する機能を有するサービスを提供すること。なお、サーバ台数やサーバ機能については、サイジングを行い適正な構成とする。
1	IaaS共通	-	
1			回線は、Universal One、Multi-Cloud Connect相当を準備すること。
2			通信課金無制限とすること。
3			クラウドと顧客先環境を接続する回線は、インターネットを経由しない閉域で接続できるサービスとすること。
4			日本国内で、東日本と西日本の2か所以上のデータセンターでIaaSが提供可能であること。 また、データセンター間は、閉域網により接続されていること。
5			東日本と西日本のデータセンター間は、同時被災を回避するため300km以上離れた遠隔地であること。
6			災害、システム障害、利用者の誤操作等トラブルからのサービス復帰、損失データの復旧を目的として、データのバックアップを行うこと。世代数については、用意するバックアップストレージ容量と保存するデータ容量を考慮して、設計時に協議のうえ決定すること。
7			日本国内の2か所以上のデータセンター間において、データの完全性を担保するため、遠隔地バックアップを行うこと。バックアップ対象のデータは、データと画像データを想定している。
8			ストレージは1つのデータセンター内で、複数のディスクで他重化されたレプリカ（複製）を保持できること。
9			クラウドサービスの契約における準拠法は日本国法であること。また、管轄裁判所は日本国内の裁判所であること。
10			ISO/IEC 27001:2005に準拠し、ISMS審査機関による認証を証明できること。
11			クラウドセキュリティ推進協議会（JASA）が定めるクラウド情報セキュリティ監査の要件を満たし、CSマークを取得しているクラウドサービスであること、またはISO/IEC 27017:2015を取得していること、またはISO/IEC 27018:2014を取得していること。
12			データセンター間は、キャリアバックボーンを用いた100Mbps以上の専用線（L3網）にて、接続を行うこと。
13			IaaSとして、24時間365日体制のサポートを有すること。また、2時間以内に、初回の応答が可能なこと。
14			サーバ性能やストレージ容量等、拡張性があること。
2	WEB/APサーバ	1	
15	1 筐体		仮想化基盤であること。
16	2 CPU		仮想4コア以上であること。
17	3 メモリ		8GB以上であること。
18	4 HDD		一次ディスクとして、64GB以上のローカルソリッドステートドライブ（SSD）であること。
19	5 ストレージ		システム領域として、50GB以上のストレージを有すること。ストレージは多重化され、耐障害性を有していること。
20			データ領域として、150GB以上のストレージを有すること。ストレージは多重化され、耐障害性を有していること。
3	DBサーバ	1	
21	1 筐体		仮想化基盤であること。
22	2 CPU		仮想8コア以上であること。
23	3 メモリ		16GB以上であること。
24	4 HDD		一次ディスクとして、128GB以上のローカルソリッドステートドライブ（SSD）であること。
25	5 ストレージ		システム領域として、50GB以上のストレージを有すること。ストレージは多重化され、耐障害性を有していること。
26			データ領域として、4TB以上のストレージを有すること。ストレージは多重化され、耐障害性を有していること。
4	帳票生成サーバ	1	
27	1 筐体		仮想化基盤であること。

カテゴリ		台数	要求仕様
28	2 CPU		仮想2コア以上であること。
29	3 メモリ		7 GB以上であること。
30	4 HDD		一次ディスクとして、1 0 0 GB以上のローカル ソリッド ステート ドライブ (SSD) であること。
31	5 ストレージ		システム領域として、1 0 0 GB以上のストレージを有すること。ストレージは多重化され、耐障害性を有していること。
32			データ領域として、3 0 0 GB以上のストレージを有すること。ストレージは多重化され、耐障害性を有していること。
5	バックアップサーバ	1	
33	1 筐体		仮想化基盤であること。
34	2 CPU		仮想4コア以上であること。
35	3 メモリ		1 4 GB以上であること。
36	4 HDD		一次領域として、2 0 0 GB以上のローカル ソリッド ステート ドライブ (SSD) であること。
37	5 ストレージ		システム領域として、1 0 0 GB以上のストレージを有すること。ストレージは多重化され、耐障害性を有していること。
38			バックアップ領域として、1 5 TB以上のストレージを有すること。ストレージは多重化され、耐障害性を有していること。
6	運用管理/ウイルス対策サーバ	1	
39	1 筐体		仮想化基盤であること。
40	2 CPU		仮想4コア以上であること。
41	3 メモリ		1 4 GB以上であること。
42	4 HDD		一次領域として、2 0 0 GB以上のローカル ソリッド ステート ドライブ (SSD) であること。
43	5 ストレージ		システム領域として、1 0 0 GB以上のストレージを有すること。ストレージは多重化され、耐障害性を有していること。
44			運用管理領域として、1 TB以上のストレージを有すること。ストレージは多重化され、耐障害性を有していること。
7	検証WEB/AP/DBサーバ	1	
45	1 筐体		仮想化基盤であること。
46	2 CPU		仮想4コア以上であること。
47	3 メモリ		1 4 GB以上であること。
48	4 HDD		一次領域として、2 0 0 GB以上のローカル ソリッド ステート ドライブ (SSD) であること。
49	5 ストレージ		システム領域として、1 0 0 GB以上のストレージを有すること。ストレージは多重化され、耐障害性を有していること。
50			データ領域として、2 TB以上のストレージを有すること。ストレージは多重化され、耐障害性を有していること。
51	6 利用時間		利用時間 9 時～1 7 時に設定すること。
8	検証帳票サーバ	1	
52	1 筐体		仮想化基盤であること。
53	2 CPU		仮想2コア以上であること。
54	3 メモリ		7 GB以上であること。
55	4 HDD		一次領域として、1 0 0 GB以上のローカル ソリッド ステート ドライブ (SSD) であること。
56	5 ストレージ		システム領域として、1 0 0 GB以上のストレージを有すること。ストレージは多重化され、耐障害性を有していること。
57			データ領域として、3 0 0 GB以上のストレージを有すること。ストレージは多重化され、耐障害性を有していること。
58	6 利用時間		利用時間 9 時～1 7 時に設定すること。
9	バックアップストレージ	1	
59	1 筐体		仮想ストレージ機能であること。
60	2 ストレージ		「DBサーバ」「OCR用AP/DBサーバ」のバックアップ領域として、3 4 TB以上のストレージを有すること。ストレージは多重化され、耐障害性を有していること。

カテゴリ		台数	要求仕様
10	遠隔地バックアップストレージ	1	
61	1 筐体		仮想ストレージ機能であること。
62	2 ストレージ		「バックアップストレージ」の遠隔地バックアップ領域として、3 4 TB以上のストレージを有すること。ストレージは多重化され、耐障害性を有していること。
11	ルータ	1	
63	1 筐体		仮想ルータ機能であること。
64	2 機能		外部ネットワークの通信および仮想ネットワーク同士を接続するための仮想ルータを提供すること。
65			50Mbps以上の通信が行えること。
ハードウェア（オンプレミス）機能要件			
1	オンプレミス共通	-	
66			指定の設置場所への搬入および設置を行うこと。なお、搬入に際して、既存の建物に損害を与えないように養生を行うとともに、十分注意を行い搬入を行うこと。
67			設置後の廃材は、受託者が撤去すること。
68			必要な電源工事を行うこと。なお、結束可能なバンドを用意して、他の機器やケーブルに影響がないように束ねること。
69			必要なLAN配線を行うとともに、LANケーブルを用意すること。なお、結束可能なバンドを用意して、他の機器やケーブルに影響がないように束ねること。
70			機器や各種ケーブルには、ラベル、タグを貼付し、一意の識別を可能とすること。
71			契約期間中、2 4 時間 3 6 5 日提供される保守サポートに加入すること。 但し、ディスプレイについては、事前に代替機を準備しておき、交換可能な対応でも可とする。
72			ハードディスクの交換が生じる場合は、交換後のハードディスクを当所へ引き渡しを行うこと。なお、引き渡しをしたハードディスクは、当所にてデータ消去を行う。
2	業務用クライアント	10	
73	1 筐体		デスクトップ型であること。
74			外形寸法は、幅：180mm×奥行：440mm×高さ：400mm以内とすること。
75			重さは、10kg以下であること。
76	2 CPU		Intel® Core™ i5-6500 3.2GHz 以上の性能を有すること。
77	3 メモリ		8GB以上であること。
78	4 HDD		1TB以上であること。
79	5 インターフェイス		USB3.0×4ポート以上有すること。
80			盗難防止用ロック取り付け穴を有すること。
81			1000BASE-T / 100BASE-TX / 10BASE-T準拠（WakeUp On LAN対応）のRJ-45×1ポート以上有すること。
82			無線LAN機能が搭載されていないこと。
83	6 外部記憶装置		スーパーマルチドライブを内蔵していること。
84	7 ディスプレイ		31.5型ワイドの液晶（ハーフグレアパネル）ディスプレイを有すること。
85			画素数1920×1080以上、最大1677万色の表示色を有すること。
86			Webカメラが搭載されていないこと。
87			DVI-D24ピンコネクタ（HDCP機能付）又はDisplayportを有すること。
88	8 その他		シリアルポートを有すること。
89			DVI-D24ピンコネクタ（HDCP機能付）又はDisplayportによる接続が可能なこと。
90			セキュリティワイヤーを有すること。
91			日本語テンキー付キーボード（109Aキー）を有すること。
92			光学式USBマウスを有すること。
3	スキャナ用クライアント	6	

カテゴリ			台数	要求仕様
93	1	筐体		デスクトップ型であること。
94				外形寸法は、幅：180mm×奥行：440mm×高さ：400mm以内とすること。
95				重さは、10kg以下であること。
96	2	CPU		Intel® Core™ i3-6100 3.7GHz以上の性能を有すること。
97	3	メモリ		16GB以上であること。
98	4	HDD		500GB以上であること。
99	5	インターフェイス		USB3.0×3ポート以上有すること。
100				盗難防止用ロック取り付け穴を有すること。
101				1000BASE-T / 100BASE-TX / 10BASE-T準拠（WakeUp On LAN対応）のRJ-45×1ポート以上有すること。
102				無線LAN機能が搭載されていないこと。
103	6	外部記憶装置		スーパーマルチドライブを内蔵していること。
104	7	ディスプレイ		23.8型ワイド以上の液晶（ノングレアパネル）ディスプレイを有すること。
105				画素数1920×1080以上、最大1677万色の表示色を有すること。
106				Webカメラが搭載されていないこと。
107				DVI-D24ピンコネクタ（HDCP機能付）又はDisplayportを有すること。
108	8	その他		シリアルポートを有すること。
109				DVI-D24ピンコネクタ（HDCP機能付）又はDisplayportによる接続が可能なこと。
110				セキュリティワイヤーを有すること。
111				日本語テンキー付キーボード（109Aキー）を有すること。
112				光学式USBマウスを有すること。
4		生体認証装置	17	
113	1	機能		非接触型の静脈認証であること。「手のひら静脈認証」であることか、或いは「指紋と指静脈を同時に読み取る」ことのできる装置のいずれかとする。
114				「手のひら静脈認証」の場合、認証率は、本人拒否率0.01%（リトライ1回含む）の時、他人受け入れ率0.001%以下であること。「指紋と指静脈認証」も同程度の認証率であること。
115				「手のひら静脈認証」「指紋と指静脈認証」の認証時間は、1:1認証時 約1.7～2.0秒程度であること。
116				センサーへのコマンドが10秒間無いときは、自動的に省電力モードへの移行が可能なこと、或いは待機電力が2.5W以下であること。
117	2	インターフェイス		USB 2.0以上で業務用クライアントと接続可能であること。
118	3	その他		正しい位置に導くための専用ガイドを有すること。
119				静脈認証により、Windowsにログインできること。
5		管理コンソール	1	
120	1	筐体		ノート型であること。
121				外形寸法は突起部を含まず、幅：374mm×奥行：250mm×高さ：32.5mm以内とすること。
122				重さは、2.1kg以下であること。
123	2	CPU		Intel® Core™ i5-6300 2.4GHz以上の性能を有すること。
124	3	メモリ		4GB以上であること。
125	4	HDD		500GB以上であること。
126	5	インターフェイス		USB3.0×4ポート以上有すること。
127				盗難防止用ロック取り付け穴を有すること。
128				1000BASE-T / 100BASE-TX / 10BASE-T準拠（WakeUp On LAN対応）のRJ-45×1ポート以上有すること。
129				無線LAN機能が搭載されていないこと。

カテゴリ		台数	要求仕様
130	6 外部記憶装置		DVD-ROM装置を内蔵していること。
131	7 ディスプレイ		15.6型ワイドのディスプレイを有すること。
132	8 その他		セキュリティワイヤーを有すること。
133			Eコマック認定を受けていること。
134			Webカメラが搭載されていないこと。
135			日本語キーボード（JIS配列準拠）を有すること。
136			光学式USBマウスを有すること。
137			バッテリー駆動時間は、2.5時間以上であること。
138			本装置はラック内に設置するため、ラックに設置するための棚板や機器を固定するためのシート等を準備すること。
6	ファイアウォール	1	
139	1 筐体		デスクトップ型またはラックマウント型であること。デスクトップ型の場合、ラック棚等を用意し、ラック内に収納すること。
140			外形寸法は、幅：20cm×奥行：5cm×高さ：24cm以内とすること。
141			重さは、2kg以下であること。
142	2 機能		ファイアウォールスループット、750Mbps以上であること。
143			アプリケーション可視化制御とURLフィルタリング機能を有すること。
144			SourcefireIPS、アンチマルウェア機能を有すること。メーカーが提供するサービスにより、新種のマルウェアへの即時対応が可能機能を有すること。
145			最大アプリケーション制御（AVC）スループット、250Mbps以上であること。
146			AVC および IPS スループット、125Mbps以上であること。
147			同時セッション数20,000以上であること。
148			Ipssec VPN ピア数、最大50まで対応可能なこと。
149			1秒当たりの最大新規接続数が、5,000以上であること。
150	3 インターフェイス		1000BASE-T / 100BASE-T/ 10BASE-TのRJ-45×8ポート以上有すること。
151	4 その他		ファンレスであること。
7	L2スイッチ	1	
152	1 筐体		ラックマウント型であること。
153			外形寸法は、幅：420mm×奥行：250mm×高さ：43.5mm以内とすること。
154			重さは、3.5kg以下であること。
155	2 機能		MACアドレス認証機能により、利用可能な機器を限定できること。
156			オートネゴシエーション、速度固定、全二重／半二重固定（10／100BASE-TX）、Auto MDI／MDI-X機能を有すること。
157			ポートVLAN／IEEE802.1QタグVLAN／プロトコルVLAN機能を有すること。
158			CLI機能を有すること。
159			Ipv4／Ipv6に対応していること。
160			ポートミラーリング機能を有すること。
161			ループ検出機能を有すること。
162			スイッチ容量48Gbps以上であること。
163			最大パケット転送能力3,570万PPS以上であること。
164	3 インターフェイス		1000BASE-T / 100BASE-T/ 10BASE-TのRJ-45×24ポート以上有すること。
165			ファン動作時の騒音が、45db以下であること。
166	4 その他		クライアントが接続するために必要なポートが足りない場合、スイッチグハブの増設を行うこと。
8	ラック	1	

カテゴリ		台数	要求仕様
167	1 筐体		19インチ規格であること。
168			16U以下であること。
169			サイズは、610mm (W) ×1,140mm (D) ×845mm (H) 以下であること。
170			鍵付きであること。
171			以下の機器を搭載するための部品や棚等を準備すること。 ・管理コンソール ・ファイアウォール ・ソフトウェア
	ソフトウェア機能要件		※ソフトウェア機能要件に示す機能を有するソフトウェアを用意すること。なお、設計時に利用する機能について協議を行うこと。
1	ソフトウェア共通	-	
172			ライセンス違反とならないように、運用上必要なライセンスを購入すること。
173			WindowsのデバイスCALのように、クライアントアクセスライセンスが必要な製品がある場合、本仕様上に特段記載されていない場合、必要なライセンスも購入すること。
174			別途「指定難病データ登録システム所外拠点の環境構築・保守業務一式」で調達される業務用端末75台について、以下のソフトウェアを導入する。そのため、導入に当たって必要なライセンス購入、インストール・設定作業も本調達に含めること。 ・デバイス管理ソフトウェア ・システム管理ソフトウェア
175			契約期間中、原則として24時間365日提供される保守サポートに加入すること。ただし、当該時間が提供されていない製品については、最大限の時間が提供される保守サポートに加入すること。
2	WEB/APサーバ	1	
176	1 オペレーションシステム		Red Hat Enterprise LinuxベースのOSで、本システムが正常稼働可能なバージョンとする。また、製造メーカーによるサポートが受けられるバージョンであること。
177	2 WEBソフトウェア		指定難病システムと互換性のあるWebソフトウェアであること。
178	3 APソフトウェア		指定難病システムと互換性のあるAPソフトウェアであること。
3	DBサーバ	1	
179	1 オペレーションシステム		Red Hat Enterprise LinuxベースのOSで、本システムが正常稼働可能なバージョンとする。また、製造メーカーによるサポートが受けられるバージョンであること。
180	2 データベース		標準SQLデータ型のデータベースであり、システムの正常稼働を担保できること。
181			パーティショニング機能を有すること。
182			トランザクション処理が可能なこと。
183			指定難病システムと互換性のあるデータベースソフトウェアであること。
4	帳票生成サーバ	1	
184	1 オペレーションシステム		Windows Server 2012 R2 であること。
185	2 帳票ソフトウェア		アプリケーションで作成した帳票の出力が可能であること。
186			作成済みの帳票をエディタを用いて容易に修正可能であること。
187	3 帳票暗号化ソフトウェア		PDF形式の帳票を生成する際に、Adobe Acrobat の提供するPDFのセキュリティ機能を付加可能であること。
5	バックアップサーバ	1	
188	1 オペレーションシステム		Windows Server 2012 R2 以上であること。
189	2 バックアップソフト		「ハードウェア (IaaS) 機能要件「2」～「11」」サーバのシステム領域およびデータ領域のバックアップ/リストアが可能なこと。
190			バックアップデータの暗号化機能を有すること。IaaSのバックアップストレージが暗号化機能を有している場合は、必須ではない。
191			世代管理する機能を有すること、



カテゴリ		台数	要求仕様
6	運用管理/ウイルス対策サーバ	1	
192	1	オペレーションシステム	Windows Server 2012 R2 であること。
193	2	統合管理ソフトウェア	以下の構成情報の取得が可能な、ネットワークの構成情報の管理およびシステムの構成情報の管理機能を有すること。 ・搭載CPU ・メモリ容量 ・ディスク容量
194			運用管理を、統合されたメインコンソールから一元的に操作可能であること。ツリー/マップが一画面で表示されること。
195			「証跡管理ソフトウェア」「デバイス管理ソフトウェア」を一元的に管理可能であること。
196			サーバやルータ、ゲートウェイなどのネットワーク機器の死活監視を行い、そのイベントベースで状態を可視化でき、状態の変化をイベントとして管理者に通知可能なこと。
197			トラブル発生をメールや音声、ポップアップメッセージ、パトライトなどで管理者に通知することが可能なこと。
198			オンプレミス環境とIaaS環境を一つのコンソールで集中監視可能な機能を有すること。
199			以下の項目の監視が可能なこと。 1) 稼働監視 (ICMPなど) 2) 性能監視 (CPU、メモリ、ディスクIO等) 3) アプリケーション監視 4) SNMPトラップ監視
200			さまざまな資産 (サーバ、スマートデバイス、ネットワーク機器、プリンタ、複合機) を統合して管理可能なこと。
201			機器の資産情報の自動収集、外部ファイルからの資産情報の取り込み、手動による登録で資産管理台帳の作成、変更 (追加、変更、削除) ができ、変更履歴を確認できること。
202			資産情報を収集した機器に紐づく、周辺機器も資産としてひとまとめに管理可能なこと。
203			資産管理台帳で管理している機器を配置して、フロアマップから機器情報の詳細、契約情報、棚卸未完了の機器、契約が満了する機器などの情報を参照可能なこと。
204			運用にあわせてイベントの監視方法をカスタマイズ可能であること。イベントを分かりやすいメッセージに変換して表示への変更や同一原因で通知される複数のイベントを1つにまとめて監視が可能であること。
205			エージェントをインストールする場合とインストールしない場合の2種類の形態を提供していること。
206	3	デバイス管理ソフトウェア	業務クライアントのウイルスチェックソフトのアンインストールや使用禁止ソフトの導入を検知しアラーム通知が可能なこと。
207			業務クライアントのOSのセキュリティ設定、ポリシー設定状況を収集/監査し、NG項目があるパソコンに違反状況を継続表示が可能なこと。
208			業務クライアントのセキュリティパッチやウイルスパターンファイルの適用状態を調査し、未適用PC名、ユーザーIDを管理に通知が可能なこと。
209			セキュリティパッチが適用されていないクライアントを自動的に検出し、自動適用をさせる機能を有すること。なお、管理者が自動適用するセキュリティパッチを選択できる機能を有すること。
210			クライアントに使用が禁止されているソフトウェアが導入されている場合、その情報を管理者に通知し、検知メッセージをクライアントに表示する機能を有すること。また、クライアントが使用禁止ソフトウェアを起動すると、警告メッセージが表示されたり、起動を禁止したりすることができること。
211			クライアント以外の機器の管理台帳の作成が可能であること。
212			セキュリティ監査レポート機能を有すること。
213	4	証跡管理ソフトウェア	業務クライアントの以下の操作を記録することが可能であること。なお、記録するログを選択することが可能であり、収集したログは、サーバ側で保存可能であること。
214			・アプリケーションの起動/終了 ・コマンドプロンプト操作 ・印刷 ・ログオン/ログオフ/PC起動/PC終了/PC休止/PC復帰 ・ファイル/フォルダ操作 ・ウィンドウタイトル ・PrintScreenキー操作
215			USB媒体のメーカーおよびシリアル番号を識別し、許可のないUSB媒体の使用を禁止できる機能を有すること。
216			Administrator権限などでのログオンを監視し、ポリシーに違反するIDでのログオン操作を無効可能なこと。

カテゴリ		台数	要求仕様
217			印刷禁止アプリケーションからの印刷操作を禁止可能なこと。
218			PrintScreenキー押下による画面のハードコピー取得を無効化可能なこと。また、操作時の画面キャプチャーを採取することもできること。
219			指定ドライブへの書き込みを監視し、設定により、禁止や半強制的に暗号化を行える機能を有すること。パターンは以下のとおりである。 ・持出し不可 ・暗号化すれば持出し（移動／複写など）可。ただし、操作記録を取る。 ・ユーザーが暗号化／平文持出しを選択し、持出し（移動／複写など）可。ただし、操作記録を取
220			リムーバブルメディア（DVD/CD、カードリーダー/ライター、USBハードディスク、USBメモリ）からはデータを読み込ませない設定が可能なこと。
221			DVD/CDドライブへの書き込みの禁止に加え読み込みも禁止とする設定が可能なこと。
222			許可されていないネットワークドライブへの操作を禁止することが可能なこと。
223			FTPサーバからのアップロード、またはダウンロードを許可するサーバを設定して、許可のないFTPサーバへの操作を禁止とする設定が可能なこと。
224			許可されていないWebサーバに対しアップロード、ダウンロード操作をした場合、クライアントへ警告メッセージを表示する機能を有すること。
225			持ち出しの際にはログが記録され、ファイル原本をサーバに保管できること。
226			ブラウザ（Internet Explorer）のアドレスバーに表示されるURL情報を記録可能であること。
227			Windowsにおいて以下の接続方法によるデバイス利用の禁止が可能であること。 ・Bluetooth ・赤外線
228			以下のユーザーグループに対してログオン制限が可能であること。 ・Administrators
229			ブラウザ（Internet Explorer/Edge）において、アクセスを禁止するURLの設定、または、設定したURL以外を禁止するなど、許可されていないURLへのアクセスを禁止可能であること。
230			クライアントから収集したログに対して、期間・時間帯・曜日・キーワードを指定してログ検索が可能なこと。
231			ログビューアの検索結果から該当するファイルの操作履歴を追跡することが可能なこと。
232			ログビューアの検索結果から特定の利用者の操作履歴を追跡することが可能なこと。
233			以下に類似する分析レポートを印刷やファイル出力することが可能なこと。 ・情報漏えい分析レポート：情報漏えいリスクの評価 ・端末利用分析レポート：端末の利用状況を判断 ・違反操作分析レポート：ポリシー違反状況を評価 ・総合分析レポート：各分析レポートの要点
234	5	ウイルス対策ソフトウェア	システム上のマルウェアをスキャンして駆除できること。
235			「ハードウェア（IaaS）機能要件「2」～「11」サーバおよび「ハードウェア（オンプレミス）機能要件「2」、「3」、「6」に対して、ウイルスパターンファイルの配布が可能なこと。
236			ウイルス対策の分野において、実績のあるソフトウェアであること。
237	6	生体認証ソフトウェア	業務クライアントに接続する生体認証装置において正常稼働が可能なこと。
238			手のひら認証又は静脈認証によるID/パスワード代行入力機能を有すること。
239			複数ユーザによる業務クライアント共有が可能なこと。
240			利用者情報CSV作成支援、一括登録機能を有すること。
7		OCR用AP/DBサーバ	1
241	1	オペレーションシステム	Windows Server 2012 R2 であること。
242	2	文書分類ソフトウェア	OCRソフトウェアと親和性のあるソフトウェアを導入すること。
243			以下の機能を有すること。
244			1. OCR入力画像とモデル登録された文書や帳票のレイアウト（罫線、文字、バーコード情報）を照合し、その結果により自動分類できること。
245			2. 画像補正機能を有すること。
246			3. リネーム機能を有すること。
247			4. OCRソフトウェアと連携を行えること。

カテゴリ		台数	要求仕様
248			5. 指定難病システムと互換性をもっているソフトウェアであること。
249	3		OCRソフトウェアと親和性のあるソフトウェアを導入すること。
250			以下の機能を有すること。
251			1. 指定難病システムと互換性をもっているソフトウェアであること。
252	4		標準SQLデータ型のデータベースであり、システムの正常稼働を担保できること。
253			文書振分ソフトウェアと互換性のあるデータベースであること。
10	検証WEB/AP/DBサーバ		1
254	1		Red Hat Enterprise LinuxベースのOSで、本システムが正常稼働可能なバージョンとする。また、製造メーカーによるサポートが受けられるバージョンであること。
255	2		「ソフトウェア機能要件「2」」のWEBソフトウェアと同一とする。
256	3		「ソフトウェア機能要件「2」」のAPソフトウェアと同一とする。
257	4		「ソフトウェア機能要件「3」」のデータベースと同一とする。
11	検証帳票サーバ		1
258	1		Windows Server 2012 R2 であること。
259	2		「ソフトウェア機能要件「4」」の帳票ソフトウェアと同一とする。
260	3		「ソフトウェア機能要件「4」」の帳票暗号化ソフトウェアと同一とする。
12	業務用クライアント		10
261	1		Windows 10 Professional (64bit) であること。
262	2		Microsoft Office Professional 2016以上であること。
263	3		Adobe Acrobat Professional 2017以上であること。
264	4		指定難病システムの正常稼働を担保できること。
265			OCRソフトウェアからのデータを受け取り、エラー修正等を行う機能を有すること。
13	スキャナ用クライアント		6
266	1		Windows 10 Professional (64bit) であること。
267	2		Microsoft Office Professional 2016以上であること。
268	3		Adobe Acrobat Standard 2015以上であること。
269	4		指定難病システムの正常稼働を担保できること。
270			OCRソフトウェアからのデータを受け取り、エラー修正等を行う機能を有すること。
14	管理コンソール		1
271	1		Windows 10 Professional (64bit) であること。
272	2		Microsoft Office Personal 2016以上であること。
273	3		「ソフトウェア機能要件「4」」の帳票生成ソフトウェアコンソールを有すること。
15	スキャナ		6
274	1		複数バッチ処理 (マルチタスク) が可能であること。
275			ソフトウェア打番による表裏への印字が出来ること。
276			読込文書の保存イメージを多階層化フォルダに格納できること。
277			ソフトウェア打番の位置を修正できること。
278			バッチ開始時の開始ページ番号の任意に変更できること (シーケンシャル番号の変更)。
279			A 3の左右ページ切り分けが画像ファイル上でできること。

別紙4

難病DBシステム構築 仕様一覧 (B案)

要件		数量	要求仕様
<b>ハードウェア機能要件 (IaaS,サーバ)</b>			
<b>1</b>	<b>IaaS共通</b>	-	
1	1	クラウド環境	回線は、Universal One、Multi-Cloud Connect相当を準備すること。
2			通信課金無制限とすること。
3			クラウドと顧客先環境を接続する回線は、インターネットを経由しない閉域で接続できるサービスとすること。
4			日本国内で、東日本と西日本の2か所以上のデータセンターでIaaSが提供可能であること。
5			また、データセンター間は、閉鎖網により接続されていること。
6			東日本と西日本のデータセンター間は、同時被災を回避するため300km以上離れた遠隔地であること。
7			災害、システム障害、利用者の誤操作等トラブルからのサービス復帰、損失データの復旧を目的として、データのバックアップを行うこと。世代数については、用意するバックアップストレージ容量と保存するデータ容量を考慮して、設計時に協議のうえ決定すること。
8			日本国内の2か所以上のデータセンター間において、データの完全性を担保するため、遠隔地バックアップを行うこと。バックアップ対象のデータは、データと画像データを想定している。
9			ストレージは1つのデータセンター内で、複数のディスクで他重化されたレプリカ(複製)を保持できること。
10			クラウドサービスの契約における準拠法は日本国法であること。
11			また、管轄裁判所は日本国内の裁判所であること。
12			ISO/IEC 27001:2005に準拠し、ISMS審査機関による認証を証明できること。
13			クラウドセキュリティ推進協議会(JASA)が定めるクラウド情報セキュリティ監査の要件を満たし、CSマークを取得しているクラウドサービスであること、またはISO/IEC 27017:2015を取得していること、またはISO/IEC 27018:2014を取得していること。
14			各拠点とは、100Mbps(ベストエフォート)以上の専用線(物理・仮想を問わず)にて接続を行うこと。
15			IaaSとして、24時間365日体制のサポートを有すること。また、2時間以内に、初回の応答が可能なこと。
16			サーバ性能やストレージ容量等、拡張性があること。
<b>2</b>	<b>APサーバ1 (難病DBシステム用)</b>	<b>3</b>	
15	1	筐体	仮想化基盤であること。
16	2	CPU	仮想4コア以上であること。
17	3	メモリ	16GB以上であること。
18	4	HDD	一次ディスクとして、64GB以上のローカルソリッドステートドライブ(SSD)であること。
19	5	ストレージ	システム領域として、50GB以上のストレージを有すること。
20			ストレージは多重化され、耐障害性を有していること。
21			データ領域として、150GB以上のストレージを有すること。
22			ストレージは多重化され、耐障害性を有していること。
<b>3</b>	<b>APサーバ2 (WebAPI用)</b>	<b>2</b>	
21	1	筐体	仮想化基盤であること。
22	2	CPU	仮想4コア以上であること。
23	3	メモリ	32GB以上であること。
24	4	HDD	一次ディスクとして、64GB以上のローカルソリッドステートドライブ(SSD)であること。
25	5	ストレージ	システム領域として、50GB以上のストレージを有すること。
26			ストレージは多重化され、耐障害性を有していること。
27			データ領域として、150GB以上のストレージを有すること。
28			ストレージは多重化され、耐障害性を有していること。
<b>4</b>	<b>DBサーバ</b>	<b>2</b>	
27	1	筐体	仮想化基盤であること。
28	2	CPU	仮想4コア以上であること。
29	3	メモリ	32GB以上であること。
30	4	HDD	一次ディスクとして、128GB以上のローカルソリッドステートドライブ(SSD)であること。
31	5	ストレージ	システム領域として、50GB以上のストレージを有すること。ストレージは多重化され、耐障害性を有していること。
32			データ領域として、4TB以上のストレージを有すること。ストレージは多重化され、耐障害性を有していること。
<b>5</b>	<b>ポータルサイトサーバ</b>	<b>1</b>	
33	1	筐体	仮想化基盤であること。
34	2	CPU	仮想4コア以上であること。
35	3	メモリ	32GB以上であること。
36	4	HDD	一次ディスクとして、64GB以上のローカルソリッドステートドライブ(SSD)であること。
37	5	ストレージ	システム領域として、50GB以上のストレージを有すること。
38			ストレージは多重化され、耐障害性を有していること。
39			データ領域として、2TB以上のストレージを有すること。ストレージは多重化され、耐障害性を有していること。
<b>6</b>	<b>検証用サーバ1 (APP1/APP2/ポータルサイト)</b>	<b>1</b>	
39	1	筐体	仮想化基盤であること。
40	2	CPU	仮想4コア以上であること。
41	3	メモリ	32GB以上であること。
42	4	HDD	一次ディスクとして、64GB以上のローカルソリッドステートドライブ(SSD)であること。

要件			数量	要求仕様
43	5	ストレージ		システム領域として、50GB以上のストレージを有すること。 ストレージは多重化され、耐障害性を有していること。
44				システム領域として、2TB以上のストレージを有すること。ストレージは多重化され、耐障害性を有していること。
7		<b>検証用サーバ2(DB)</b>	1	
45	1	筐体		仮想化基盤であること。
46	2	CPU		仮想4コア以上であること。
47	3	メモリ		32GB以上であること。
48	4	HDD		一次ディスクとして、64GB以上のローカルソリッドステートドライブ(SSD)であること。
49	5	ストレージ		システム領域として、50GB以上のストレージを有すること。 ストレージは多重化され、耐障害性を有していること。
50				システム領域として、2TB以上のストレージを有すること。ストレージは多重化され、耐障害性を有していること。
8		<b>ルータ</b>	1	
51	1	筐体		仮想ルータ機能であること。
52	2	機能		外部ネットワークの通信および仮想ネットワーク同士を接続するための仮想ルータを提供すること。
53				50Mbps以上の通信が行えること。
9		<b>負荷分散装置</b>	1	
54	1	筐体		仮想負荷分散機能であること。
55	2	機能		APサーバ2(WebAPI用)で稼動するWebAPIへのアクセスに対して負荷分散を行えること。
		<b>ハードウェア機能要件(オンプレミス)</b>		
1		<b>オンプレミス共通</b>	-	
56				指定の設置場所への搬入および設置を行うこと。なお、搬入に際して、既存の建物に損害を与えないように養生を行うとともに、十分注意を行い搬入を行うこと。
57				設置後の廃材は、受託者が撤去すること。
58				必要な電源工事を行うこと。なお、結束可能なバンドを用意して、他の機器やケーブルに影響がないように束ねること。
59				必要なLAN配線を行うとともに、LANケーブルを用意すること。なお、結束可能なバンドを用意して、他の機器やケーブルに影響がないように束ねること。
60				機器や各種ケーブルには、ラベル、タグを貼付し、一意の識別を可能とすること。
61				契約期間中、24時間365日提供される保守サポートに加入すること。 但し、ディスプレイについては、事前に代替機を準備しておき、交換可能な対応でも可とする。
62				ハードディスクの交換が生じる場合は、交換後のハードディスクを当所へ引き渡しを行うこと。なお、引き渡しをしたハードディスクは、当所にてデータ消去を行う。
2		<b>データ入力用クライアント</b>	10	
63	1	筐体		デスクトップ型であること。
64	2	CPU		Intel® Core™ i5-6500 3.2GHz以上の性能を有すること。
65	3	メモリ		8GB以上であること。
66	4	HDD		1TB以上であること。
67	5	インターフェイス		USB3.0×4ポート以上有すること。
68				盗難防止用ロック取り付け穴を有すること。
69				1000BASE-T / 100BASE-TX / 10BASE-T準拠(Wakeup On LAN対応)のRJ-45×1ポート以上有すること。
70				無線LAN機能が搭載されていないこと。
71	6	外部記憶装置		スーパーマルチドライブを内蔵していること。
72	7	ディスプレイ		31.5型ワイドの液晶(ハーフグレアパネル)ディスプレイを有すること。
73				画素数1920×1080以上、最大1677万色の表示色を有すること。
74				Webカメラが搭載されていないこと。
75				DVI-D24ピンコネクタ(HDCP機能付)又はDisplayportを有すること。
76	8	その他		シリアルポートを有すること。
77				DVI-D24ピンコネクタ(HDCP機能付)又はDisplayportによる接続が可能なこと。
78				セキュリティワイヤーを有すること。
79				日本語テンキー付キーボード(109Aキー)を有すること。
80				光学式USBマウスを有すること。
3		<b>管理コンソール</b>	1	
81	1	筐体		ノート型であること。
82	2	CPU		Intel® Core™ i5-6300 2.4GHz以上の性能を有すること。
83	3	メモリ		4GB以上であること。
84	4	HDD		500GB以上であること。
85	5	インターフェイス		USB3.0×4ポート以上有すること。
86				盗難防止用ロック取り付け穴を有すること。
87				1000BASE-T / 100BASE-TX / 10BASE-T準拠(Wakeup On LAN対応)のRJ-45×1ポート以上有すること。
88				無線LAN機能が搭載されていないこと。
89	6	外部記憶装置		DVD-ROM装置を内蔵していること。
90	7	ディスプレイ		15.6型ワイドのディスプレイを有すること。
91	8	その他		セキュリティワイヤーを有すること。
92				Eコマース認定を受けていること。
93				Webカメラが搭載されていないこと。
94				日本語キーボード(JIS配列準拠)を有すること。
95				光学式USBマウスを有すること。
96				バッテリー駆動時間は、2.5時間以上であること。
4		<b>VPNルータ</b>	1	

要件			数量	要求仕様
97	1	筐体		デスクトップ型またはラックマウント型であること。デスクトップ型の場合、ラック棚等を用意し、ラック内に収納すること。
98	2	機能		仮想閉域網(IP-VPN)を構築してクラウド上の各サーバと接続可能なこと。
<b>ソフトウェア/ミドルウェア機能要件</b>				
1	<b>ソフトウェア共通</b>		-	
99	1	ライセンス		ライセンス違反とならないように、運用上必要なライセンスを購入すること。
100				クライアントアクセスライセンスが必要な製品がある場合、本仕様上に特段記載されていなくても、必要なライセンスも購入すること。
101	2	保守サポート		製品の場合、契約期間中は原則として24時間365日提供される保守サポートに加入すること。ただし、当該時間が提供されていない製品については、最大限の時間が提供される保守サポートに加入すること。
102				OSSを利用する場合、契約期間中はセキュリティパッチ等の提供が受けられること。
2	<b>APサーバ1 (難病DBシステム用)</b>		3	
103	1	OS		Red Hat Enterprise Linux相当のOSであること。
104				本システムが正常に動作すること。
105				製造メーカーによるサポートが受けられること。
106	2	Webサーバ機能		Apache-2.4相当のWebサーバ機能を有すること。
107				本システムが正常に動作すること。
108	3	アプリケーションサーバ機能		Tomcat-8.5相当のアプリケーションサーバ機能を有すること。
109				本システムが正常に動作すること。
110	4	サーバ証明書		HTTPSでの接続に必要なサーバ証明書を用意すること。
3	<b>APサーバ2 (WebAPI用)</b>		2	
111	1	OS		Red Hat Enterprise Linux相当のOSであること。
112				本システムが正常に動作すること。
113				製造メーカーによるサポートが受けられること。
114	2	Webサーバ機能		Apache-2.4相当のWebサーバ機能を有すること。
115				本システムが正常に動作すること。
116	3	アプリケーションサーバ機能		Tomcat-8.5相当のアプリケーションサーバ機能を有すること。
117				本システムが正常に動作すること。
118	4	サーバ証明書		HTTPSでの接続に必要なサーバ証明書を用意すること。
4	<b>DBサーバ</b>		2	
119	1	OS		Red Hat Enterprise Linux相当のOSであること。
120				本システムが正常に動作すること。
121				製造メーカーによるサポートが受けられること。
122	2	データベースサーバ機能		PostgreSQL-9.6相当のデータベースサーバ機能を有すること。
123				本システムが正常に動作すること。
5	<b>一次判定サーバ</b>		1	
124	1	OS		Red Hat Enterprise Linux相当のOSであること。
125				本システムが正常に動作すること。
126				製造メーカーによるサポートが受けられること。
127	2	アプリケーションサーバ機能		Tomcat-8.5相当のアプリケーションサーバ機能を有すること。
128				本システムが正常に動作すること。
6	<b>運用管理サーバ</b>		1	
129	1	OS		Red Hat Enterprise Linux相当のOSであること。
130				本システムが正常に動作すること。
131				製造メーカーによるサポートが受けられること。
132	2	統合監視サーバ機能		Zabbix相当の統合監視機能を有すること。
133				本システムが正常に動作すること。
7	<b>ポータルサイトサーバ</b>		1	
134	1	OS		Red Hat Enterprise Linux相当のOSであること。
135				本システムが正常に動作すること。
136				製造メーカーによるサポートが受けられること。
137	2	Webサーバ機能		Apache-2.4相当のWebサーバ機能を有すること。
138				本システムが正常に動作すること。
139	3	アプリケーションサーバ機能		Tomcat-8.5相当のアプリケーションサーバ機能を有すること。
140				本システムが正常に動作すること。
141	4	データベースサーバ機能		PostgreSQL-9.6相当のデータベースサーバ機能を有すること。
142				本システムが正常に動作すること。
143	5	サーバ証明書		HTTPSでの接続に必要なサーバ証明書を用意すること。
8	<b>検証用サーバ1 (APP1/APP2/ポータルサイト)</b>		1	
144	1	OS		Red Hat Enterprise Linux相当のOSであること。
145				本システムが正常に動作すること。
146				製造メーカーによるサポートが受けられること。
147	2	Webサーバ機能		Apache-2.4相当のWebサーバ機能を有すること。
148				本システムが正常に動作すること。
149	3	アプリケーションサーバ機能		Tomcat-8.5相当のアプリケーションサーバ機能を有すること。
150				本システムが正常に動作すること。
151	4	データベースサーバ機能		PostgreSQL-9.6相当のデータベースサーバ機能を有すること。
152				本システムが正常に動作すること。
153	5	サーバ証明書		HTTPSでの接続に必要なサーバ証明書を用意すること。
9	<b>検証用サーバ2(DB)</b>		1	

要件			数量	要求仕様
154	1	OS		Red Hat Enterprise Linux相当のOSであること。
155				本システムが正常に動作すること。
156				製造メーカーによるサポートが受けられること。
157	2	データベースサーバ機能		PostgreSQL-9.6相当のデータベースサーバ機能を有すること。
158				本システムが正常に動作すること。
<b>データ管理アプリケーション機能要件 (既存DBの活用)</b>				
1		<b>疾病データの管理</b>	-	
159	1	基本要件		既存難病DBシステムを活用したWebアプリケーションであること。
160	2	認証・認可機能		難病DBユーザ(管理者、自治体、厚労省)がアクセスできること。
161				ログインID、パスワードによる認証機能を備えること。
162				権限設定により、ログインID毎に利用可能な機能を制限できること。
163	3	疾病データ管理機能		疾病データの管理機能(登録、編集、削除、検索、閲覧)を有すること。
164				難病DBへの登録後に不同意の患者の疾病データは難病DBから削除できること。
165	4	疾病データ分析・抽出機能		登録データから任意疾病の患者群データを抽出できること。
2		<b>一次判定結果の提供</b>	-	
166	1	基本要件		既存難病DBを活用したWebアプリケーションであること。
167	2	認証・認可機能		難病DBユーザ(管理者、自治体)がアクセスできること。
168	3	一次判定機能 (既存DBのWebアプリ機能)		入力データに対して、既存難病DBシステムが有する一次判定機能によって一次判定を実行できること。
169				臨個票のユニークIDにより、一次判定結果を呼び出して自治体が閲覧できること。
3		<b>疾病データの受信</b>	-	
170	1	基本要件		WebAPIであること。
171				WebAPIへのアクセスはHTTPSにより通信経路を暗号化すること。
172	2	疾病データ受信機能		臨個票入力フォームから送信されたJSON形式の入力データ受信し、入力データDBに格納すること。
173				臨個票入力フォームからの接続では認証を行い、認証した臨個票入力フォームからのデータを受信すること。
174				支店からのデータの接続を行い、不備がある場合はエラーレスポンスを臨個票入力フォームへ返すこと。
175				登録エラーなど、受信処理の実行結果をログに記録すること。また、ログを検索、閲覧するためのインターフェースを提供すること。
4		<b>受信疾病データの自動登録</b>	-	
176	1	基本要件		定期自動実行が可能なバッチプログラムであること。
177	2	疾病データ一括インポート機能		入力データDBに格納された入力データJSONから難病DBに登録できること。
178				所定フォーマットに格納された入力データJSONファイルのJSON形式データを入力データDBに格納すること。
179				登録エラーなど、登録処理の実行結果をログに記録すること。また、ログを検索、閲覧するためのインターフェースを提供すること。
5		<b>臨個票入力フォームの配布</b>	-	
180	1	基本要件		Webアプリケーションであること。
181				WebアプリケーションへのアクセスはHTTPSにより通信経路を暗号化すること。
182	2	臨個票入力フォーム配布機能		利用登録および臨個票入力フォームを配布するためのサイトを提供すること。
183				利用登録は医療機関単位とすること。
184				利用登録データを利用登録DBに格納すること。
185				利用登録を行った医療機関に対してのみ臨個票入力フォームを配布すること。
186				入力データ送信/出力時の暗号化の際に使用する公開鍵を利用登録を行った医療機関に対し発行すること。
187				臨個票入力フォームの識別に使用するユニークキーを利用登録を行った医療機関に対し発行すること。
188	3	疾病定義データ配布機能		利用登録を行った医療機関が疾病定義データをダウンロードできること。
189	4	利用登録者管理機能		利用登録者の管理機能(追加、編集、削除、検索、閲覧)を有すること。
190				利用登録者管理機能は管理者のみ使用できること。
6		<b>データ整理表自動生成アプリケーション</b>	1	
191	1	基本要件		PC端末のOSの種類、バージョンへの広範囲な適応性を有すること。
192				HTML5、JavaScript、CSSなどのWeb技術を使用したユーザーインターフェースを有すること。
193	2	臨個票入力フォームレイアウト作成機能		入力項目パーツを配置することで入力フォームのレイアウトが行えること。
194				入力項目パーツデータおよびレイアウトデータはJSONデータとして管理すること。
195				レイアウトデータはPC端末上に作成されるファイルベースドキュメント指向DBに保管すること。
196				疾病定義JSONを読み込んで入力フォームレイアウトの変更が行なえること。
197				入力項目パーツの追加、変更が行えること。
198	3	データ整理表自動生成機能		レイアウトデータから難病DB設計用データ整理表を生成できること。
199				レイアウトデータから疾病定義JSONを生成できること。
<b>既存DBから次期DBへのデータ移行要件</b>				
1		<b>既存DBの次期DBへのデータ移行</b>	-	
200	1	基本要件		既存DBのデータ(120万人/年 x 7年、PostgreSQL)を次期DBに移行すること。

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

小児慢性特定疾病から指定難病への移行期・成人期における課題検討

研究分担者 盛一 享徳(国立成育医療研究センター研究所 小児慢性特定疾病情報室室長)

**研究要旨**

小児期発症の慢性疾病および難病について、小児慢性特定疾病対策の対象疾病を中心に、小児期から成人期への切れ目のない支援の観点から希少・難治性疾患の類型化等の方法の検討を行なった。当該課題を検討するために、日本小児科学会小児慢性疾病委員会と連携し疾病毎に必要な協議を重ねた。

要件の異なる二つの対策(指定難病対策と小児慢性特定疾病対策)において、各々の対象疾病における疾患概念を検証し、小児から成人へのトランジッションする立場から、小児慢性特定疾病と指定難病との対応状況を明らかにした。

令和元年7月から新たに追加予定の疾病を含む、指定難病333疾病のうち小児慢性特定疾病と何らかの対応があると思われたものは253疾病(76.0%)であり、小児慢性特定疾病からみた場合は、包括病名を含む465疾病(55.8%)に対応が認められた。指定難病や小児慢性特定疾病の対象範囲の拡充に伴い、より多くの疾患についてトランジッションの可能性が広がっていた。

研究協力者

森本 康子(国立成育医療研究センター研究所  
小児慢性特定疾病情報室 研究員)  
柏崎 ゆたか(国立成育医療研究センター研究  
所小児慢性特定疾病情報室 研究員)

定される疾病について、小児慢性特定疾病対策の対象疾病を中心に、小児期から成人期への切れ目のない支援の観点から難病対策における医療提供体制のあり方を検討するとともに、希少・難治性疾患の類型化等の方法を検討することを目的とした。

A. 研究目的

本研究では、指定難病のうち小児期発症が想



## B．研究方法

日本小児科学会小児慢性疾病委員会（表1）に協力している各専門学会および研究会から推薦された各疾患の専門家より提供された情報を基に、指定難病（令和元年7月から新たに対象となる疾病を含む）と小児慢性特定疾病（令和元年7月から新たに対象となる疾病を含む）について、各々の対象疾病の疾患概念を検証し指定難病と小児慢性特定疾病の対応状況について検討を行った。

（倫理面への配慮）

個人情報の取扱いがないため、倫理面への特段の配慮は必要ないとする。

## C．研究結果

令和元年7月から追加予定の新しい指定難病を含めた計333疾病について、トランジションの観点から、同様に令和元年7月より対象疾病の追加が予定されている小児慢性特定疾病（疾患概念拡張を含む計762疾病、包括的病名を含めると833疾病）との対応状況を明らかとし、小児慢性疾病対策から難病対策への移行可能性について再検討を行った。

指定難病全333疾病中、何らかの形で小児慢性特定疾病と対応が考えられた疾病は253疾病であった（表2）。このうち指定難病と小児慢性特定疾病の疾患概念がおおよそ同一であり1：1対応すると思われるものは213疾病、指定難病と小児慢性特定疾病の概念の一

部が重なると考えられたものは21疾病であった。また指定難病と小児慢性特定疾病との対応がm：nになると考えられたものは9疾病であった（表3）。

小児慢性特定疾病は、類似する病態をまとめた区分の下に、個別の疾病名を設定していることから、対象疾病の疾患概念が狭く定義されていることが多い。一方指定難病は、歴史的な背景もあり、小児慢性特定疾病における区分に相当する複数の疾患を内包した大きな概念が対象疾病名となっているものが存在するため、一つの指定難病に対して複数の小児慢性特定疾病が対応する場合は認められた。

## D．考察

小児期に小児慢性特定疾病の対象であった症例が、成人後にも支援が必要である場合には、指定難病への移行が非常に重要となる。今回別施策である指定難病と小児慢性特定疾病の対象疾病を比較し、スムーズにトランジションできるかの検討を行った。

今回の検討から令和元年7月以降に指定難病と何らかのかたちで対応のあると思われる小児慢性特定疾病は、包括的病名を含む計465（55.8%）疾病まで増加していた。

今回の検討では、主に疾患名・疾患概念を中心に指定難病と小児慢性特定疾病の対応を検証したが、求められる要件が異なることから、各々の対象基準は必ずしも同一であるとは限らない点について注意を要する。

## E．結論

小児慢性特定疾病を抱える児童等が成人を迎える際に、対応する指定難病がどの程度存在するのかを示した。

## 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 日本小児科学会小児慢性疾病委員会（平成 30 年度）名簿

役割・担当	推薦学会等	氏名	所属
委員長	日本小児科学会	横谷 進	国立成育医療研究センター
主担当理事	日本小児科学会	大竹 明	埼玉医科大学病院小児科
副担当理事	日本小児科学会	石井 榮一	愛媛大学大学院医学系研究科小児医学分野
副担当理事	日本小児科学会	森尾 友宏	東京医科歯科大学発達病態小児科学分野
委員（事務局）	厚労科研小慢研究班	掛江 直子	国立成育医療研究センター
委員（事務局）	厚労科研小慢研究班	盛一 享徳	国立成育医療研究センター
委員（全体）	日本小児科医会	辻 祐一郎	池上総合病院小児科
委員（全体）	日本小児保健協会	成田 雅美	国立成育医療研究センター
悪性新生物	日本小児血液・がん学会	石黒 精	国立国際医療研究センター
血液疾患		真部 淳	聖路加国際病院小児科
慢性腎疾患	日本小児腎臓病学会	石倉 健司	国立成育医療研究センター
慢性呼吸器疾患	日本小児呼吸器学会	肥沼 悟郎	慶応義塾大学医学部小児科学教室
	日本小児アレルギー学会	吉原 重美	獨協医科大学小児科学
	日本新生児成育医学会	與田 仁志	東邦大学医療センター大森病院総合周産期 星医療センター
慢性心疾患	日本小児循環器学会	藤井 隆成	昭和大学小児循環器・成人先天性心疾患セ ンター
内分泌疾患	日本小児内分泌学会	室谷 浩二	神奈川県立こども医療センター内分泌代謝 科
糖尿病		杉原 茂孝	東京女子医科大学東医療センター小児科
膠原病	日本小児リウマチ学会	岡本 奈美	大阪医科大学小児科学講座
先天代謝異常	日本先天代謝異常学会	但馬 剛	国立成育医療研究センター
免疫疾患	日本免疫不全症研究会	今井 耕輔	東京医科歯科大学茨城県小児・周産期地域 医療学
神経・筋疾患	日本小児神経学会	小牧 宏文	国立精神・神経医療研究センタートランス レーショナル・メディカルセンター
慢性消化器疾患	日本小児栄養消化器肝臓学会	窪田 満	国立成育医療研究センター
染色体又は遺伝子に变化を伴う症候群	日本小児遺伝学会	黒澤 健司	神奈川県立こども医療センター遺伝科
外科系疾患	日本小児外科学会・日本小児期外科系関連学会協議会	田口 智章	九州大学医学部小児外科分野
皮膚疾患	日本小児皮膚科学会	新関 寛徳	国立成育医療研究センター
骨系統疾患	日本小児整形外科学会	鬼頭 浩史	名古屋大学大学院医学系研究科整形外科学
脈管系疾患	日本小児科学会	小関 道夫	岐阜大学大学院医学系研究科小児病態学

日本小児期外科系関連学会協議会は、日本小児眼科学会、日本小児外科学会、日本小児耳鼻咽喉科学会、日本小児循環器学会、日本小児神経外科学会、日本小児整形外科学会、日本小児泌尿器科学会、日本小児麻酔科学会、日本小児集中治療研究会、日本形成外科学会の 10 団体から成る協議会である。

表 2 小慢性特定疾病との対応の有無（令和元年度）

告示番号	指定難病告示病名	小慢との 対応
1	球脊髄性筋萎縮症	
2	筋萎縮性側索硬化症	
3	脊髄性筋萎縮症	
4	原発性側索硬化症	
5	進行性核上性麻痺	
6	パーキンソン病	
7	大脳皮質基底核変性症	
8	ハンチントン病	
9	神経有棘赤血球症	
10	シャルコー・マリー・トゥース病	
11	重症筋無力症	
12	先天性筋無力症候群	
13	多発性硬化症 / 視神経脊髄炎	
14	慢性炎症性脱髄性多発神経炎 / 多巣性運動ニューロパチー	
15	封入体筋炎	
16	クロウ・深瀬症候群	
17	多系統萎縮症	
18	脊髄小脳変性症（多系統萎縮症を除く。）	
19	ライソゾーム病	
20	副腎白質ジストロフィー	
21	ミトコンドリア病	
22	もやもや病	
23	プリオン病	
24	亜急性硬化性全脳炎	
25	進行性多巣性白質脳症	
26	H T L V - 1 関連脊髄症	
27	特発性基底核石灰化症	
28	全身性アミロイドーシス	
29	ウルリッヒ病	
30	遠位型ミオパチー	
31	ベスレムミオパチー	

告示番号	指定難病告示病名	小慢との 対応
32	自己貪食空胞性ミオパチー	
33	シュワルツ・ヤンベル症候群	
34	神経線維腫症	
35	天疱瘡	
36	表皮水疱症	
37	膿疱性乾癬（汎発型）	
38	スティーヴンス・ジョンソン症候群	
39	中毒性表皮壊死症	
40	高安動脈炎	
41	巨細胞性動脈炎	
42	結節性多発動脈炎	
43	顕微鏡的多発血管炎	
44	多発血管炎性肉芽腫症	
45	好酸球性多発血管炎性肉芽腫症	
46	悪性関節リウマチ	
47	バージャー病	
48	原発性抗リン脂質抗体症候群	
49	全身性エリテマトーデス	
50	皮膚筋炎 / 多発性筋炎	
51	全身性強皮症	
52	混合性結合組織病	
53	シェーグレン症候群	
54	成人スチル病	
55	再発性多発軟骨炎	
56	ベーチェット病	
57	特発性拡張型心筋症	
58	肥大型心筋症	
59	拘束型心筋症	
60	再生不良性貧血	
61	自己免疫性溶血性貧血	
62	発作性夜間ヘモグロビン尿症	
63	特発性血小板減少性紫斑病	
64	血栓性血小板減少性紫斑病	
65	原発性免疫不全症候群	

告示番号	指定難病告示病名	小慢との 対応
66	I g A 腎症	
67	多発性嚢胞腎	
68	黄色靱帯骨化症	
69	後縦靱帯骨化症	
70	広範脊柱管狭窄症	
71	特発性大腿骨頭壊死症	
72	下垂体性 A D H 分泌異常症	
73	下垂体性 T S H 分泌亢進症	
74	下垂体性 P R L 分泌亢進症	
75	クッシング病	
76	下垂体性ゴナドトロピン分泌亢進症	
77	下垂体性成長ホルモン分泌亢進症	
78	下垂体前葉機能低下症	
79	家族性高コレステロール血症（ホモ接合体）	
80	甲状腺ホルモン不応症	
81	先天性副腎皮質酵素欠損症	
82	先天性副腎低形成症	
83	アジソン病	
84	サルコイドーシス	
85	特発性間質性肺炎	
86	肺動脈性肺高血圧症	
87	肺静脈閉塞症 / 肺毛細血管腫症	
88	慢性血栓塞栓性肺高血圧症	
89	リンパ脈管筋腫症	
90	網膜色素変性症	
91	バッド・キアリ症候群	
92	特発性門脈圧亢進症	
93	原発性胆汁性胆管炎（旧称：原発性胆汁性肝硬変）	
94	原発性硬化性胆管炎	
95	自己免疫性肝炎	
96	クローン病	
97	潰瘍性大腸炎	
98	好酸球性消化管疾患	
99	慢性特発性偽性腸閉塞症	

告示番号	指定難病告示病名	小慢との 対応
100	巨大膀胱短小結腸腸管蠕動不全症	
101	腸管神経節細胞僅少症	
102	ルビンシュタイン・テイビ症候群	
103	C F C 症候群	
104	コステロ症候群	
105	チャージ症候群	
106	クリオピリン関連周期熱症候群	
107	若年性特発性関節炎	
108	T N F 受容体関連周期性症候群	
109	非典型溶血性尿毒症症候群	
110	ブラウ症候群	
111	先天性ミオパチー	
112	マリネスコ・シェーグレン症候群	
113	筋ジストロフィー	
114	非ジストロフィー性ミオトニー症候群	
115	遺伝性周期性四肢麻痺	
116	アトピー性脊髄炎	
117	脊髄空洞症	
118	脊髄髄膜瘤	
119	アイザックス症候群	
120	遺伝性ジストニア	
121	神経フェリチン症	
122	脳表ヘモジデリン沈着症	
123	禿頭と変形性脊椎症を伴う常染色体劣性白質脳症	
124	皮質下梗塞と白質脳症を伴う常染色体優性脳動脈症	
125	神経軸索スフェロイド形成を伴う遺伝性びまん性白質脳症	
126	ペリー症候群	
127	前頭側頭葉変性症	
128	ピッカースタッフ脳幹脳炎	
129	痙攣重積型（二相性）急性脳症	
130	先天性無痛無汗症	
131	アレキサンダー病	
132	先天性核上性球麻痺	
133	メビウス症候群	

告示番号	指定難病告示病名	小慢との 対応
134	中隔視神経形成異常症 / ドモルシア症候群	
135	アイカルディ症候群	
136	片側巨脳症	
137	限局性皮質異形成	
138	神経細胞移動異常症	
139	先天性大脳白質形成不全症	
140	ドラベ症候群	
141	海馬硬化を伴う内側側頭葉てんかん	
142	ミオクロニー欠神てんかん	
143	ミオクロニー脱力発作を伴うてんかん	
144	レノックス・ガストー症候群	
145	ウエスト症候群	
146	大田原症候群	
147	早期ミオクロニー脳症	
148	遊走性焦点発作を伴う乳児てんかん	
149	片側痙攣・片麻痺・てんかん症候群	
150	環状20番染色体症候群	
151	ラスムッセン脳炎	
152	P C D H 1 9 関連症候群	
153	難治頻回部分発作重積型急性脳炎	
154	徐波睡眠期持続性棘徐波を示すてんかん性脳症	
155	ランドウ・クレフナー症候群	
156	レット症候群	
157	スタージ・ウェーバー症候群	
158	結節性硬化症	
159	色素性乾皮症	
160	先天性魚鱗癬	
161	家族性良性慢性天疱瘡	
162	類天疱瘡（後天性表皮水疱症を含む。）	
163	特発性後天性全身性無汗症	
164	眼皮膚白皮症	
165	肥厚性皮膚骨膜症	
166	弾性線維性仮性黄色腫	
167	マルファン症候群	



告示番号	指定難病告示病名	小慢との 対応
168	エーラス・ダンロス症候群	
169	メンケス病	
170	オクシピタル・ホーン症候群	
171	ウィルソン病	
172	低ホスファターゼ症	
173	V A T E R 症候群	
174	那須・ハコラ病	
175	ウィーバー症候群	
176	コフィン・ローリー症候群	
177	ジュベール症候群関連疾患	
178	モワット・ウィルソン症候群	
179	ウィリアムズ症候群	
180	A T R - X 症候群	
181	クルーゾン症候群	
182	アペール症候群	
183	ファイファー症候群	
184	アントレー・ビクスラー症候群	
185	コフィン・シリズ症候群	
186	ロスムンド・トムソン症候群	
187	歌舞伎症候群	
188	多脾症候群	
189	無脾症候群	
190	鰓耳腎症候群	
191	ウェルナー症候群	
192	コケイン症候群	
193	ブラダー・ウィリ症候群	
194	ソトス症候群	
195	ヌーナン症候群	
196	ヤング・シンプソン症候群	
197	1 p 3 6 欠失症候群	
198	4 p 欠失症候群	
199	5 p 欠失症候群	
200	第 1 4 番染色体父親性ダイソミー症候群	
201	アンジェルマン症候群	

告示番号	指定難病告示病名	小慢との 対応
202	スミス・マギニス症候群	
203	22q11.2欠失症候群	
204	エマヌエル症候群	
205	脆弱X症候群関連疾患	
206	脆弱X症候群	
207	総動脈幹遺残症	
208	修正大血管転位症	
209	完全大血管転位症	
210	単心室症	
211	左心低形成症候群	
212	三尖弁閉鎖症	
213	心室中隔欠損を伴わない肺動脈閉鎖症	
214	心室中隔欠損を伴う肺動脈閉鎖症	
215	ファロー四徴症	
216	両大血管右室起始症	
217	エプスタイン病	
218	アルポート症候群	
219	ギャロウェイ・モワト症候群	
220	急速進行性糸球体腎炎	
221	抗糸球体基底膜腎炎	
222	一次性ネフローゼ症候群	
223	一次性膜性増殖性糸球体腎炎	
224	紫斑病性腎炎	
225	先天性腎性尿崩症	
226	間質性膀胱炎（ハンナ型）	
227	オスラー病	
228	閉塞性細気管支炎	
229	肺胞蛋白症（自己免疫性又は先天性）	
230	肺胞低換気症候群	
231	1 - アンチトリプシン欠乏症	
232	カーニー複合	
233	ウォルフラム症候群	
234	ペルオキシソーム病（副腎白質ジストロフィーを除く。）	
235	副甲状腺機能低下症	

告示番号	指定難病告示病名	小慢との 対応
236	偽性副甲状腺機能低下症	
237	副腎皮質刺激ホルモン不応症	
238	ビタミンD抵抗性くる病/骨軟化症	
239	ビタミンD依存性くる病/骨軟化症	
240	フェニルケトン尿症	
241	高チロシン血症 1 型	
242	高チロシン血症 2 型	
243	高チロシン血症 3 型	
244	メープルシロップ尿症	
245	プロピオン酸血症	
246	メチルマロン酸血症	
247	イソ吉草酸血症	
248	グルコーストランスポーター 1 欠損症	
249	グルタル酸血症 1 型	
250	グルタル酸血症 2 型	
251	尿素サイクル異常症	
252	リジン尿性蛋白不耐症	
253	先天性葉酸吸収不全	
254	ポルフィリン症	
255	複合カルボキシラーゼ欠損症	
256	筋型糖原病	
257	肝型糖原病	
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	
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	
260	シトステロール血症	
261	タンジール病	
262	原発性高カイロミクロン血症	
263	脳腱黄色腫症	
264	無 リポタンパク血症	
265	脂肪萎縮症	
266	家族性地中海熱	
267	高 Ig D 症候群	
268	中條・西村症候群	

告示番号	指定難病告示病名	小慢との 対応
269	化膿性無菌性関節炎・壊疽性膿皮症・アクネ症候群	
270	慢性再発性多発性骨髄炎	
271	強直性脊椎炎	
272	進行性骨化性線維異形成症	
273	肋骨異常を伴う先天性側弯症	
274	骨形成不全症	
275	タナトフォリック骨異形成症	
276	軟骨無形成症	
277	リンパ管腫症 / ゴーハム病	
278	巨大リンパ管奇形（頸部顔面病変）	
279	巨大静脈奇形（頸部口腔咽頭びまん性病変）	
280	巨大動静脈奇形（頸部顔面又は四肢病変）	
281	クリッペル・トレノネー・ウェーバー症候群	
282	先天性赤血球形成異常性貧血	
283	後天性赤芽球癆	
284	ダイヤモンド・ブラックファン貧血	
285	ファンコニ貧血	
286	遺伝性鉄芽球性貧血	
287	エプスタイン症候群	
288	自己免疫性後天性凝固因子欠乏症	
289	クロンカイト・カナダ症候群	
290	非特異性多発性小腸潰瘍症	
291	ヒルシュスプルング病（全結腸型又は小腸型）	
292	総排泄腔外反症	
293	総排泄腔遺残	
294	先天性横隔膜ヘルニア	
295	乳幼児肝巨大血管腫	
296	胆道閉鎖症	
297	アラジール症候群	
298	遺伝性膀胱炎	
299	嚢胞性線維症	
300	I g G 4 関連疾患	
301	黄斑ジストロフィー	
302	レーベル遺伝性視神経症	

告示番号	指定難病告示病名	小慢との 対応
303	アッシャー症候群	
304	若年発症型両側性感音難聴	
305	遅発性内リンパ水腫	
306	好酸球性副鼻腔炎	
307	カナバン病	
308	進行性白質脳症	
309	進行性ミオクローヌステんかん	
310	先天異常症候群	
311	先天性三尖弁狭窄症	
312	先天性僧帽弁狭窄症	
313	先天性肺静脈狭窄症	
314	左肺動脈右肺動脈起始症	
315	ネイルパテラ症候群(爪膝蓋骨症候群) / L M X 1 B 関連腎症	
316	カルニチン回路異常症	
317	三頭酵素欠損症	
318	シトリン欠損症	
319	セピアプテリン還元酵素 ( S R ) 欠損症	
320	先天性グリコシルホスファチジルイノシトール ( G P I ) 欠損症	
321	非ケトーシス型高グリシン血症	
322	ケトチオラーゼ欠損症	
323	芳香族 L - アミノ酸脱炭酸酵素欠損症	
324	メチルグルタコン酸尿症	
325	遺伝性自己炎症疾患	
326	大理石骨病	
327	特発性血栓症 ( 遺伝性血栓性素因によるものに限る。 )	
328	前眼部形成異常	
329	無虹彩症	
330	先天性気管狭窄症 / 先天性声門下狭窄症	
331	特発性多中心性キャスルマン病	
	膠様滴状角膜ジストロフィー	
	ハッチンソン・ギルフォード症候群	

はおおよそ一対一対応していると考えられるもの、 は一部が対応しているとかんがえられるもの

表 3 指定難病と小児慢性特定疾病の対応表（令和元年度）

難病 告示番号	指定難病告示病名	対応状況	小慢疾患群名	小慢 告示番号	小慢告示疾病名
3	脊髄性筋萎縮症		神経・筋疾患	39	脊髄性筋萎縮症
9	神経有棘赤血球症		神経・筋疾患	72	パントテン酸キナーゼ関連神経変性症
10	シャルコー・マリー・トゥース病		神経・筋疾患	45	遺伝性運動感覚ニューロパチー
11	重症筋無力症		神経・筋疾患	19	重症筋無力症
13	多発性硬化症／視神経脊髄炎		神経・筋疾患	58	多発性硬化症
14	慢性炎症性脱髄性多発神経炎／多 巣性運動ニューロパチー		神経・筋疾患	75	慢性炎症性脱髄性多発神経炎／多 巣性運動ニューロパチー
18	脊髄小脳変性症(多系統萎縮症を除 く。)		神経・筋疾患	35	脊髄小脳変性症
19	ライソゾーム病		先天性代謝異常	112	アスパルチルグルコサミン尿症
19	ライソゾーム病		先天性代謝異常	113	異染性白質ジストロフィー
19	ライソゾーム病		先天性代謝異常	114	ガラクトシアリドーシス
19	ライソゾーム病		先天性代謝異常	115	クラッペ病
19	ライソゾーム病		先天性代謝異常	116	ゴーシェ病
19	ライソゾーム病		先天性代謝異常	117	酸性リパーゼ欠損症
19	ライソゾーム病		先天性代謝異常	118	シアリドーシス
19	ライソゾーム病		先天性代謝異常	119	GM1-ガングリオシドーシス
19	ライソゾーム病		先天性代謝異常	120	GM2-ガングリオシドーシス
19	ライソゾーム病		先天性代謝異常	121	シスチン症
19	ライソゾーム病		先天性代謝異常	122	神経セロイドリポフスチン症
19	ライソゾーム病		先天性代謝異常	123	ニーマン・ピック病
19	ライソゾーム病		先天性代謝異常	124	ファーバー病
19	ライソゾーム病		先天性代謝異常	125	ファブリー病
19	ライソゾーム病		先天性代謝異常	126	フコシドーシス
19	ライソゾーム病		先天性代謝異常	127	ボンペ病
19	ライソゾーム病		先天性代謝異常	128	マルチプルスルファターゼ欠損症
19	ライソゾーム病		先天性代謝異常	129	マンノシドーシス
19	ライソゾーム病		先天性代謝異常	130	ムコ多糖症 型
19	ライソゾーム病		先天性代謝異常	131	ムコ多糖症 型
19	ライソゾーム病		先天性代謝異常	132	ムコ多糖症 型
19	ライソゾーム病		先天性代謝異常	133	ムコ多糖症 型
19	ライソゾーム病		先天性代謝異常	134	ムコ多糖症 型

難病 告示番号	指定難病告示病名	対応状況	小慢疾患群名	小慢 告示番号	小慢告示疾病名
19	ライソゾーム病		先天性代謝異常	135	ムコ多糖症 型
19	ライソゾーム病		先天性代謝異常	136	ムコリビドーシス 型( I-cell 病)
19	ライソゾーム病		先天性代謝異常	137	ムコリビドーシス 型
19	ライソゾーム病		先天性代謝異常	138	遊離シアル酸蓄積症
19	ライソゾーム病		先天性代謝異常	139	112 から 138 までに掲げるもののほか、ライソゾーム病
20	副腎白質ジストロフィー		先天性代謝異常	82	副腎白質ジストロフィー
21	ミトコンドリア病		先天性代謝異常	86	スクシニル-CoA リガーゼ欠損症
21	ミトコンドリア病		先天性代謝異常	87	ビルビン酸カルボキシラーゼ欠損症
21	ミトコンドリア病		先天性代謝異常	88	ビルビン酸脱水素酵素複合体欠損症
21	ミトコンドリア病		先天性代謝異常	89	フマラーゼ欠損症
21	ミトコンドリア病		先天性代謝異常	90	ミトコンドリア呼吸鎖複合体欠損症
21	ミトコンドリア病		先天性代謝異常	91	ミトコンドリア DNA 欠失( カーンズ・セイヤー症候群を含む。)
21	ミトコンドリア病		先天性代謝異常	92	ミトコンドリア DNA 枯渇症候群
21	ミトコンドリア病		先天性代謝異常	93	ミトコンドリア DNA 突然変異( リー( Leigh )症候群、MELAS 及び MERRF を含む。)
21	ミトコンドリア病		先天性代謝異常	94	86 から 93 までに掲げるもののほか、ミトコンドリア病
21	ミトコンドリア病		神経・筋疾患	63	乳児両側線条体壊死
22	もやもや病		神経・筋疾患	76	もやもや病
24	亜急性硬化性全脳炎		神経・筋疾患	1	亜急性硬化性全脳炎
28	全身性アミロイドーシス		慢性腎疾患	1	アミロイド腎
29	ウルリッヒ病		神経・筋疾患	9	ウルリッヒ型先天性筋ジストロフィー( 類縁疾患を含む。)
31	ベスレムミオパチー		神経・筋疾患	9	ウルリッヒ型先天性筋ジストロフィー( 類縁疾患を含む。)
32	自己貪食空胞性ミオパチー		先天性代謝異常	139	112 から 138 までに掲げるもののほか、ライソゾーム病
32	自己貪食空胞性ミオパチー		神経・筋疾患	53	47 から 52 までに掲げるもののほか

難病 告示番号	指定難病告示病名	対応状況	小慢疾患群名	小慢 告示番号	小慢告示疾病名
					か、先天性ミオパチー
33	シュワルツ・ヤンベル症候群		神経・筋疾患	21	シュワルツ・ヤンベル症候群
34	神経線維腫症		皮膚疾患	13	レックリングハウゼン病(神経線維腫症 型)
36	表皮水疱症		皮膚疾患	11	表皮水疱症
37	膿疱性乾癬(汎発型)		皮膚疾患	9	膿疱性乾癬(汎発型)
38	スティーヴンス・ジョンソン症候群		皮膚疾患		スティーヴンス・ジョンソン症候群 (中毒性表皮壊死症を含む)
39	中毒性表皮壊死症		皮膚疾患		スティーヴンス・ジョンソン症候群 (中毒性表皮壊死症を含む)
40	高安動脈炎		膠原病	4	高安動脈炎
42	結節性多発動脈炎		膠原病	1	結節性多発動脈炎
43	顕微鏡的多発血管炎		慢性腎疾患	31	急速進行性糸球体腎炎(顕微鏡的多 発血管炎によるものに限る。)
43	顕微鏡的多発血管炎		膠原病	2	顕微鏡的多発血管炎
44	多発血管炎性肉芽腫症		慢性腎疾患	32	急速進行性糸球体腎炎(多発血管炎 性肉芽腫症によるものに限る。)
44	多発血管炎性肉芽腫症		膠原病	5	多発血管炎性肉芽腫症
45	好酸球性多発血管炎性肉芽腫症		膠原病	3	好酸球性多発血管炎性肉芽腫症
48	原発性抗リン脂質抗体症候群		膠原病	6	抗リン脂質抗体症候群
49	全身性エリテマトーデス		慢性腎疾患	42	ループス腎炎
49	全身性エリテマトーデス		膠原病	9	全身性エリテマトーデス
50	皮膚筋炎/多発性筋炎		膠原病	10	皮膚筋炎/多発性筋炎
51	全身性強皮症		膠原病	24	強皮症
52	混合性結合組織病		膠原病	25	混合性結合組織病
53	シェーグレン症候群		膠原病	7	シェーグレン症候群
55	再発性多発軟骨炎		膠原病	12	再発性多発軟骨炎
56	ベーチェット病		膠原病	11	ベーチェット病
57	特発性拡張型心筋症		慢性心疾患	4	拡張型心筋症
58	肥大型心筋症		慢性心疾患	88	肥大型心筋症
59	拘束型心筋症		慢性心疾患	20	拘束型心筋症
60	再生不良性貧血		血液疾患	22	再生不良性貧血
61	自己免疫性溶血性貧血		血液疾患	23	寒冷凝集素症
61	自己免疫性溶血性貧血		血液疾患	24	発作性寒冷ヘモグロビン尿症



難病 告示番号	指定難病告示病名	対応状況	小慢疾患群名	小慢 告示番号	小慢告示疾病名
61	自己免疫性溶血性貧血		血液疾患	25	23 及び 24 に掲げるもののほか、自己免疫性溶血性貧血（AIHA を含む。）
62	発作性夜間ヘモグロビン尿症		血液疾患	50	発作性夜間ヘモグロビン尿症
63	特発性血小板減少性紫斑病		血液疾患	18	免疫性血小板減少性紫斑病
63	特発性血小板減少性紫斑病		血液疾患	19	18 に掲げるもののほか、血小板減少性紫斑病
63	特発性血小板減少性紫斑病		血液疾患	26	周期性血小板減少症
64	血栓性血小板減少性紫斑病		血液疾患	20	血栓性血小板減少性紫斑病
65	原発性免疫不全症候群		免疫疾患	1	IgG サブクラス欠損症
65	原発性免疫不全症候群		免疫疾患	2	X 連鎖無ガンマグロブリン血症
65	原発性免疫不全症候群		免疫疾患	3	高 IgM 症候群
65	原発性免疫不全症候群		免疫疾患	4	選択的 IgA 欠損
65	原発性免疫不全症候群		免疫疾患	5	特異抗体産生不全症
65	原発性免疫不全症候群		免疫疾患	6	乳児一過性低ガンマグロブリン血症
65	原発性免疫不全症候群		免疫疾患	7	分類不能型免疫不全症
65	原発性免疫不全症候群		免疫疾患	8	1 から 7 までに掲げるもののほか、液性免疫不全を主とする疾患
65	原発性免疫不全症候群		免疫疾患	9	周期性好中球減少症
65	原発性免疫不全症候群		免疫疾患	10	重症先天性好中球減少症
65	原発性免疫不全症候群		免疫疾患	11	9 及び 10 に掲げるもののほか、慢性の経過をたどる好中球減少症
65	原発性免疫不全症候群		免疫疾患	12	シュワツハマン・ダイヤモンド症候群
65	原発性免疫不全症候群		免疫疾患	13	白血球接着不全症
65	原発性免疫不全症候群		免疫疾患	14	慢性肉芽腫症
65	原発性免疫不全症候群		免疫疾患	15	ミエロペルオキシダーゼ欠損症
65	原発性免疫不全症候群		免疫疾患	16	メンデル遺伝型マイコバクテリア易感染症
65	原発性免疫不全症候群		免疫疾患	17	12 から 16 までに掲げるもののほか、白血球機能異常
65	原発性免疫不全症候群		免疫疾患	20	後天的な免疫系障害による免疫不全症

難病 告示番号	指定難病告示病名	対応状況	小慢疾患群名	小慢 告示番号	小慢告示疾病名
65	原発性免疫不全症候群		免疫疾患	21	IRAK4 欠損症
65	原発性免疫不全症候群		免疫疾患	22	慢性皮膚粘膜カンジダ症
65	原発性免疫不全症候群		免疫疾患	23	MyD88 欠損症
65	原発性免疫不全症候群		免疫疾患	24	免疫不全を伴う無汗性外胚葉形成異常症
65	原発性免疫不全症候群		免疫疾患	25	21 から 24 までに掲げるもののほか、自然免疫異常
65	原発性免疫不全症候群		免疫疾患	26	遺伝性血管性浮腫（C1 インヒビター欠損症）
65	原発性免疫不全症候群		免疫疾患	27	先天性補体欠損症
65	原発性免疫不全症候群		免疫疾患	28	26 及び 27 に掲げるもののほか、先天性補体欠損症
65	原発性免疫不全症候群		免疫疾患	29	アデノシンデアミナーゼ（ADA）欠損症
65	原発性免疫不全症候群		免疫疾患	30	X 連鎖重症複合免疫不全症
65	原発性免疫不全症候群		免疫疾患	31	オーメン症候群
65	原発性免疫不全症候群		免疫疾患	32	細網異形成症
65	原発性免疫不全症候群		免疫疾患	33	ZAP-70 欠損症
65	原発性免疫不全症候群		免疫疾患	34	CD8 欠損症
65	原発性免疫不全症候群		免疫疾患	35	プリンヌクレオシドホスホリラーゼ欠損症
65	原発性免疫不全症候群		免疫疾患	36	MHC クラス 欠損症
65	原発性免疫不全症候群		免疫疾患	37	MHC クラス 欠損症
65	原発性免疫不全症候群		免疫疾患	38	29 から 37 までに掲げるもののほか、複合免疫不全症
65	原発性免疫不全症候群		免疫疾患	41	X 連鎖リンパ増殖症候群
65	原発性免疫不全症候群		免疫疾患	42	自己免疫性リンパ増殖症候群（ALPS）
65	原発性免疫不全症候群		免疫疾患	43	チェディアック・東症候群
65	原発性免疫不全症候群		免疫疾患	44	41 から 43 までに掲げるもののほか、免疫調節障害
65	原発性免疫不全症候群		免疫疾患	45	ICF 症候群
65	原発性免疫不全症候群		免疫疾患	46	ウィスコット・オルドリッチ症候群
65	原発性免疫不全症候群		免疫疾患	47	肝中心静脈閉鎖症を伴う免疫不全

難病 告示番号	指定難病告示病名	対応状況	小慢疾患群名	小慢 告示番号	小慢告示疾病名
					症
65	原発性免疫不全症候群		免疫疾患	48	胸腺低形成(ディ・ジョージ症候群 / 22q11.2欠失症候群)
65	原発性免疫不全症候群		免疫疾患	48	胸腺低形成(ディ・ジョージ症候群 / 22q11.2欠失症候群)
65	原発性免疫不全症候群		免疫疾患	49	高IgE症候群
65	原発性免疫不全症候群		免疫疾患	50	シムケ症候群
65	原発性免疫不全症候群		免疫疾患	51	先天性角化異常症
65	原発性免疫不全症候群		免疫疾患	52	ナイミーヘン染色体不安定症候群
65	原発性免疫不全症候群		免疫疾患	53	PMS2異常症
65	原発性免疫不全症候群		免疫疾患	54	ブルーム症候群
65	原発性免疫不全症候群		免疫疾患	55	毛細血管拡張性運動失調症
65	原発性免疫不全症候群		免疫疾患	56	RIDDLE症候群
65	原発性免疫不全症候群		慢性消化器疾患	16	自己免疫性腸症( IPEX症候群を含む。)
65	原発性免疫不全症候群		皮膚疾患	7	ネザートン症候群
66	IgA腎症		慢性腎疾患	29	IgA腎症
67	多発性嚢胞腎		慢性腎疾患	8	多発性嚢胞腎
72	下垂体性ADH分泌異常症		悪性新生物	46	ランゲルハンス細胞組織球症
72	下垂体性ADH分泌異常症		悪性新生物	50	下垂体腺腫
72	下垂体性ADH分泌異常症		悪性新生物	51	奇形腫(頭蓋内及び脊柱管内に限る。)
72	下垂体性ADH分泌異常症		悪性新生物	60	頭蓋咽頭腫
72	下垂体性ADH分泌異常症		悪性新生物	61	頭蓋内胚細胞腫瘍
72	下垂体性ADH分泌異常症		内分泌疾患	34	抗利尿ホルモン(ADH)不適切分泌症候群
72	下垂体性ADH分泌異常症		内分泌疾患	75	中枢性尿崩症
73	下垂体性TSH分泌亢進症		悪性新生物	50	下垂体腺腫
73	下垂体性TSH分泌亢進症		悪性新生物	60	頭蓋咽頭腫
73	下垂体性TSH分泌亢進症		内分泌疾患	23	甲状腺機能亢進症(バセドウ病を除く。)
74	下垂体性PRL分泌亢進症		悪性新生物	50	下垂体腺腫
74	下垂体性PRL分泌亢進症		悪性新生物	60	頭蓋咽頭腫
74	下垂体性PRL分泌亢進症		内分泌疾患	33	高プロラクチン血症

難病 告示番号	指定難病告示病名	対応状況	小慢疾患群名	小慢 告示番号	小慢告示疾病名
75	クッシング病		悪性新生物	50	下垂体腺腫
75	クッシング病		悪性新生物	60	頭蓋咽頭腫
75	クッシング病		内分泌疾患	11	クッシング病
76	下垂体性ゴナドトロピン分泌亢進症		悪性新生物	50	下垂体腺腫
76	下垂体性ゴナドトロピン分泌亢進症		悪性新生物	60	頭蓋咽頭腫
76	下垂体性ゴナドトロピン分泌亢進症		内分泌疾患	37	ゴナドトロピン依存性思春期早発症
77	下垂体性成長ホルモン分泌亢進症		悪性新生物	50	下垂体腺腫
77	下垂体性成長ホルモン分泌亢進症		悪性新生物	60	頭蓋咽頭腫
77	下垂体性成長ホルモン分泌亢進症		内分泌疾患	6	下垂体性巨人症
77	下垂体性成長ホルモン分泌亢進症		内分泌疾患	55	先端巨大症
78	下垂体前葉機能低下症		悪性新生物	50	下垂体腺腫
78	下垂体前葉機能低下症		悪性新生物	51	奇形腫（頭蓋内及び脊柱管内に限る。）
78	下垂体前葉機能低下症		悪性新生物	60	頭蓋咽頭腫
78	下垂体前葉機能低下症		悪性新生物	61	頭蓋内胚細胞腫瘍
78	下垂体前葉機能低下症		内分泌疾患	4	後天性下垂体機能低下症
78	下垂体前葉機能低下症		内分泌疾患	5	先天性下垂体機能低下症
78	下垂体前葉機能低下症		内分泌疾患	29	甲状腺刺激ホルモン（TSH）分泌低下症（先天性に限る。）
78	下垂体前葉機能低下症		内分泌疾患	45	成長ホルモン（GH）分泌不全性低身長症（脳の器質的原因によるものに限る。）
78	下垂体前葉機能低下症		内分泌疾患	46	成長ホルモン（GH）分泌不全性低身長症（脳の器質的原因によるものを除く。）
78	下垂体前葉機能低下症		内分泌疾患	71	カルマン症候群
78	下垂体前葉機能低下症		内分泌疾患	72	低ゴナドトロピン性性腺機能低下症（カルマン症候群を除く。）
78	下垂体前葉機能低下症		内分泌疾患	83	副腎皮質刺激ホルモン（ACTH）単独欠損症
78	下垂体前葉機能低下症		神経・筋疾患	66	全前脳胞症

難病 告示番号	指定難病告示病名	対応状況	小慢疾患群名	小慢 告示番号	小慢告示疾病名
78	下垂体前葉機能低下症		神経・筋疾患	69	中隔視神経形成異常症(ドモルシア症候群)
79	家族性高コレステロール血症(ホモ接合体)		先天性代謝異常	34	家族性高コレステロール血症
80	甲状腺ホルモン不応症		内分泌疾患	32	甲状腺ホルモン不応症
81	先天性副腎皮質酵素欠損症		内分泌疾患	56	11 -水酸化酵素欠損症
81	先天性副腎皮質酵素欠損症		内分泌疾患	57	3 -ヒドロキシステロイド脱水素酵素欠損症
81	先天性副腎皮質酵素欠損症		内分泌疾患	58	17 -水酸化酵素欠損症
81	先天性副腎皮質酵素欠損症		内分泌疾患	59	21-水酸化酵素欠損症
81	先天性副腎皮質酵素欠損症		内分泌疾患	60	P450 酸化還元酵素欠損症
81	先天性副腎皮質酵素欠損症		内分泌疾患	61	リポイド副腎過形成症
82	先天性副腎低形成症		内分泌疾患	82	先天性副腎低形成症
83	アジソン病		内分泌疾患	85	81 から 84 までに掲げるもののほか、慢性副腎皮質機能低下症(アジソン病を含む。)
85	特発性間質性肺炎		慢性呼吸器疾患	2	特発性間質性肺炎
86	肺動脈性肺高血圧症		慢性心疾患	83	肺動脈性肺高血圧症
89	リンパ管筋腫症		神経・筋疾患	23	結節性硬化症
90	網膜色素変性症		先天性代謝異常	84	レフサム病
91	パッド・キアリ症候群		慢性消化器疾患	42	門脈圧亢進症(パンチ症候群を含む。)
92	特発性門脈圧亢進症		慢性消化器疾患	42	門脈圧亢進症(パンチ症候群を含む。)
93	原発性胆汁性胆管炎(旧称:原発性胆汁性肝硬変)		慢性消化器疾患	5	肝硬変症
94	原発性硬化性胆管炎		慢性消化器疾患	14	原発性硬化性胆管炎
95	自己免疫性肝炎		慢性消化器疾患	15	自己免疫性肝炎
96	クローン病		慢性消化器疾患	2	クローン病
96	クローン病		慢性消化器疾患	3	早期発症型炎症性腸疾患
97	潰瘍性大腸炎		慢性消化器疾患	1	潰瘍性大腸炎
97	潰瘍性大腸炎		慢性消化器疾患	3	早期発症型炎症性腸疾患
98	好酸球性消化管疾患		免疫疾患	18	好酸球増加症
99	慢性特発性偽性腸閉塞症		慢性消化器疾患	37	慢性特発性偽性腸閉塞症

難病 告示番号	指定難病告示病名	対応状況	小慢疾患群名	小慢 告示番号	小慢告示疾病名
100	巨大膀胱短小結腸腸管蠕動不全症		慢性消化器疾患	34	巨大膀胱短小結腸腸管蠕動不全症
101	腸管神経節細胞僅少症		慢性消化器疾患	35	腸管神経節細胞僅少症
102	ルビンシュタイン・テイピ症候群		染色体または遺伝子 に変化を伴う症候群	31	ルビンシュタイン・テイピ症候群
103	C F C 症候群		染色体または遺伝子 に変化を伴う症候群	16	CFC 症候群
104	コステロ症候群		染色体または遺伝子 に変化を伴う症候群	12	コステロ症候群
105	チャージ症候群		染色体または遺伝子 に変化を伴う症候群	22	チャージ症候群
106	クリオピリン関連周期熱症候群		膠原病	16	クリオピリン関連周期熱症候群
107	若年性特発性関節炎		膠原病	8	若年性特発性関節炎
108	T N F 受容体関連周期性症候群		膠原病	18	TNF 受容体関連周期性症候群
109	非典型溶血性尿毒症症候群		慢性腎疾患	36	非典型溶血性尿毒症症候群
110	ブラウ症候群		膠原病	20	ブラウ症候群 / 若年発症サルコイドーシス
111	先天性ミオパチー		神経・筋疾患	47	先天性筋線維不均等症
111	先天性ミオパチー		神経・筋疾患	48	セントラルコア病
111	先天性ミオパチー		神経・筋疾患	49	ネマリンミオパチー
111	先天性ミオパチー		神経・筋疾患	50	マルチコア病
111	先天性ミオパチー		神経・筋疾患	51	ミオチュブラーミオパチー
111	先天性ミオパチー		神経・筋疾患	52	ミニコア病
111	先天性ミオパチー		神経・筋疾患	53	47 から 52 までに掲げるもののほか、先天性ミオパチー
113	筋ジストロフィー		神経・筋疾患	9	ウルリヒ型先天性筋ジストロフィー（類縁疾患を含む。）
113	筋ジストロフィー		神経・筋疾患	10	エメリー・ドレイフス型筋ジストロフィー
113	筋ジストロフィー		神経・筋疾患	11	顔面肩甲上腕型筋ジストロフィー
113	筋ジストロフィー		神経・筋疾患	12	肢帯型筋ジストロフィー
113	筋ジストロフィー		神経・筋疾患	13	デュシェンヌ型筋ジストロフィー
113	筋ジストロフィー		神経・筋疾患	14	福山型先天性筋ジストロフィー
113	筋ジストロフィー		神経・筋疾患	15	メロシン欠損型先天性筋ジストロフィー

難病 告示番号	指定難病告示病名	対応状況	小慢疾患群名	小慢 告示番号	小慢告示疾病名
113	筋ジストロフィー		神経・筋疾患	16	9 から 15 までに掲げるもののほ か、筋ジストロフィー
117	脊髄空洞症		神経・筋疾患	36	脊髄脂肪腫
118	脊髄髄膜瘤		神経・筋疾患	38	脊髄髄膜瘤
119	アイザックス症候群		神経・筋疾患	18	自己免疫介在性脳炎・脳症
120	遺伝性ジストニア		先天性代謝異常	28	無セルロプラスミン血症
120	遺伝性ジストニア		神経・筋疾患	71	乳児神経軸索ジストロフィー
120	遺伝性ジストニア		神経・筋疾患	72	パントテン酸キナーゼ関連神経変 性症
120	遺伝性ジストニア		神経・筋疾患	73	瀬川病
120	遺伝性ジストニア		神経・筋疾患	74	変形性筋ジストニー
129	痙攣重積型（二相性）急性脳症		神経・筋疾患	17	痙攣重積型（二相性）急性脳症
130	先天性無痛無汗症		神経・筋疾患	46	先天性無痛無汗症
131	アレキサンダー病		神経・筋疾患	2	アレキサンダー病
133	メビウス症候群		染色体または遺伝子 に変化を伴う症候群	28	メビウス症候群
134	中隔視神経形成異常症 / ドモルシ ア症候群		神経・筋疾患	69	中隔視神経形成異常症(ドモルシア 症候群)
135	アイカルディ症候群		神経・筋疾患	59	点頭てんかん（ウエスト症候群）
138	神経細胞移動異常症		神経・筋疾患	65	滑脳症
138	神経細胞移動異常症		神経・筋疾患	70	裂脳症
139	先天性大脳白質形成不全症		神経・筋疾患	4	先天性大脳白質形成不全症
140	ドラベ症候群		神経・筋疾患	60	乳児重症ミオクロニーてんかん
144	レノックス・ガストー症候群		神経・筋疾患	61	レノックス・ガストー症候群
145	ウエスト症候群		神経・筋疾患	59	点頭てんかん（ウエスト症候群）
150	環状 20 番染色体症候群		染色体または遺伝子 に変化を伴う症候群	7	1 から 6 までに掲げるもののほか、 常染色体異常(ウィリアムズ症候群 及びブラダー・ウィリ症候群を除 く。)
151	ラスマッセン脳炎		神経・筋疾患	77	ラスマッセン脳炎
153	難治頻回部分発作重積型急性脳炎		神経・筋疾患	62	難治頻回部分発作重積型急性脳炎
156	レット症候群		神経・筋疾患	78	レット症候群
157	スタージ・ウェーバー症候群		神経・筋疾患	26	スタージ・ウェーバー症候群
158	結節性硬化症		神経・筋疾患	23	結節性硬化症

難病 告示番号	指定難病告示病名	対応状況	小慢疾患群名	小慢 告示番号	小慢告示疾病名
159	色素性乾皮症		皮膚疾患	2	色素性乾皮症
160	先天性魚鱗癬		皮膚疾患	3	ケラチン症性魚鱗癬(表皮融解性魚鱗癬(優性/劣性)及び表在性表皮融解性魚鱗癬を含む。)
160	先天性魚鱗癬		皮膚疾患	4	シェーグレン・ラルソン症候群
160	先天性魚鱗癬		皮膚疾患	5	常染色体劣性遺伝性魚鱗癬(道化師様魚鱗癬を除く。)
160	先天性魚鱗癬		皮膚疾患	6	道化師様魚鱗癬
160	先天性魚鱗癬		皮膚疾患	7	ネザートン症候群
160	先天性魚鱗癬		皮膚疾患	8	3から7までに掲げるもののほか、先天性魚鱗癬
164	眼皮膚白皮症		皮膚疾患	1	眼皮膚白皮症(先天性白皮症)
165	肥厚性皮膚骨膜炎		皮膚疾患	10	肥厚性皮膚骨膜炎
167	マルファン症候群		染色体または遺伝子 に変化を伴う症候群	27	マルファン症候群
168	エーラス・ダンロス症候群		先天性代謝異常	31	エーラス・ダンロス症候群
169	メンケス病		先天性代謝異常	29	メンケス病
170	オクシピタル・ホーン症候群		先天性代謝異常	26	オクシピタル・ホーン症候群
171	ウィルソン病		先天性代謝異常	25	ウィルソン病
172	低ホスファターゼ症		骨系統疾患	8	低ホスファターゼ症
173	VATER症候群		染色体または遺伝子 に変化を伴う症候群	24	VATER症候群
175	ウィーバー症候群		染色体または遺伝子 に変化を伴う症候群	9	ウィーバー症候群
176	コフィン・ローリー症候群		染色体または遺伝子 に変化を伴う症候群	14	コフィン・ローリー症候群
177	ジュベール症候群関連疾患		神経・筋疾患	20	ジュベール症候群関連疾患
178	モワット・ウィルソン症候群		慢性消化器疾患	36	ヒルシュスプルング病
178	モワット・ウィルソン症候群		染色体または遺伝子 に変化を伴う症候群	29	モワット・ウィルソン症候群
179	ウィリアムズ症候群		慢性心疾患	58	ウィリアムズ症候群
180	ATR-X症候群		内分泌疾患	20	精巣形成不全
180	ATR-X症候群		血液疾患	6	サラセミア
180	ATR-X症候群		神経・筋疾患	8	ATR-X症候群



難病 告示番号	指定難病告示病名	対応状況	小慢疾患群名	小慢 告示番号	小慢告示疾病名
181	クルーゾン症候群		神経・筋疾患	31	クルーゾン病
182	アペール症候群		神経・筋疾患	30	アペール症候群
183	ファイファー症候群		神経・筋疾患	33	30 から 32 までに掲げるもののほか、重度の頭蓋骨早期癒合症
183	ファイファー症候群		染色体または遺伝子 に変化を伴う症候群	25	ファイファー症候群
184	アントレー・ピクスラー症候群		神経・筋疾患	33	30 から 32 までに掲げるもののほか、重度の頭蓋骨早期癒合症
184	アントレー・ピクスラー症候群		染色体または遺伝子 に変化を伴う症候群	8	アントレー・ピクスラー症候群
185	コフィン・シリス症候群		染色体または遺伝子 に変化を伴う症候群	13	コフィン・シリス症候群
187	歌舞伎症候群		染色体または遺伝子 に変化を伴う症候群	10	歌舞伎症候群
188	多脾症候群		慢性心疾患	74	多脾症候群
189	無脾症候群		慢性心疾患	75	無脾症候群
191	ウェルナー症候群		神経・筋疾患	55	ウェルナー症候群
192	コケイン症候群		神経・筋疾患	56	コケイン症候群
193	ブラダー・ウィリ症候群		内分泌疾患	91	ブラダー・ウィリ症候群
194	ソトス症候群		染色体または遺伝子 に変化を伴う症候群	21	ソトス症候群
195	ヌーナン症候群		内分泌疾患	89	ヌーナン症候群
196	ヤング・シンプソン症候群		染色体または遺伝子 に変化を伴う症候群	30	ヤング・シンプソン症候群
197	1 p 3 6 欠失症候群		染色体または遺伝子 に変化を伴う症候群	7	1 から 6 までに掲げるもののほか、常染色体異常(ウィリアムズ症候群及びブラダー・ウィリ症候群を除く。)
198	4 p 欠失症候群		染色体または遺伝子 に変化を伴う症候群	6	4 p 症候群
199	5 p 欠失症候群		染色体または遺伝子 に変化を伴う症候群	2	5 p 症候群
200	第 1 4 番染色体父親性ダイソミー症候群		染色体または遺伝子 に変化を伴う症候群	7	1 から 6 までに掲げるもののほか、常染色体異常(ウィリアムズ症候群

難病 告示番号	指定難病告示病名	対応状況	小慢疾患群名	小慢 告示番号	小慢告示疾病名
					及びブラダー・ウィリ症候群を除く。)
201	アンジェルマン症候群		染色体または遺伝子 に変化を伴う症候群	1	アンジェルマン症候群
202	スミス・マギニス症候群		染色体または遺伝子 に変化を伴う症候群	19	スミス・マギニス症候群
204	エマヌエル症候群		染色体または遺伝子 に変化を伴う症候群	7	1 から 6 までに掲げるもののほか、 常染色体異常(ウィリアムズ症候群 及びブラダー・ウィリ症候群を除く。)
206	脆弱X症候群		神経・筋疾患	34	脆弱X症候群
207	総動脈幹遺残症		慢性心疾患	54	総動脈幹遺残症
208	修正大血管転位症		慢性心疾患	52	先天性修正大血管転位症
209	完全大血管転位症		慢性心疾患	8	完全大血管転位症
210	単心室症		慢性心疾患	68	単心室症
210	単心室症		慢性心疾患	90	フォンタン術後症候群
211	左心低形成症候群		慢性心疾患	22	左心低形成症候群
211	左心低形成症候群		慢性心疾患	90	フォンタン術後症候群
212	三尖弁閉鎖症		慢性心疾患	24	三尖弁閉鎖症
212	三尖弁閉鎖症		慢性心疾患	90	フォンタン術後症候群
213	心室中隔欠損を伴わない肺動脈閉鎖症		慢性心疾患	85	心室中隔欠損を伴わない肺動脈閉鎖症
213	心室中隔欠損を伴わない肺動脈閉鎖症		慢性心疾患	90	フォンタン術後症候群
214	心室中隔欠損を伴う肺動脈閉鎖症		慢性心疾患	84	心室中隔欠損を伴う肺動脈閉鎖症
215	ファロー四徴症		慢性心疾患	89	ファロー四徴症
216	両大血管右室起始症		慢性心疾患	96	タウジッヒ・ピング奇形
216	両大血管右室起始症		慢性心疾患	97	両大血管右室起始症(タウジッヒ・ ピング奇形を除く。)
217	エプスタイン病		慢性心疾患	3	エプスタイン病
218	アルポート症候群		慢性腎疾患	39	慢性糸球体腎炎(アルポート 症候 群によるものに限る。)
219	ギャロウェイ・モワト症候群		慢性腎疾患	25	20 から 24 までに掲げるもののほ か、ネフローゼ症候群

難病 告示番号	指定難病告示病名	対応状況	小慢疾患群名	小慢 告示番号	小慢告示疾病名
220	急速進行性糸球体腎炎		慢性腎疾患	31	急速進行性糸球体腎炎(顕微鏡的多発血管炎によるものに限る。)
220	急速進行性糸球体腎炎		慢性腎疾患	32	急速進行性糸球体腎炎(多発血管炎性肉芽腫症によるものに限る。)
221	抗糸球体基底膜腎炎		慢性腎疾患	33	抗糸球体基底膜腎炎(グッドパスチャー 症候群)
222	一次性ネフローゼ症候群		慢性腎疾患	20	巣状分節性糸球体硬化症
222	一次性ネフローゼ症候群		慢性腎疾患	21	微小変化型ネフローゼ症候群
222	一次性ネフローゼ症候群		慢性腎疾患	22	びまん性メサンギウム硬化症
222	一次性ネフローゼ症候群		慢性腎疾患	23	フィンランド型先天性ネフローゼ症候群
222	一次性ネフローゼ症候群		慢性腎疾患	24	膜性腎症
222	一次性ネフローゼ症候群		慢性腎疾患	25	20 から 24 までに掲げるもののほか、ネフローゼ症候群
223	一次性膜性増殖性糸球体腎炎		慢性腎疾患	38	膜性増殖性糸球体腎炎
224	紫斑病性腎炎		慢性腎疾患	34	紫斑病性腎炎
225	先天性腎性尿崩症		内分泌疾患	74	腎性尿崩症
227	オスラー病		血液疾患	1	遺伝性出血性末梢血管拡張症
228	閉塞性細気管支炎		慢性呼吸器疾患	13	閉塞性細気管支炎
229	肺胞蛋白症(自己免疫性又は先天性)		慢性呼吸器疾患	1	先天性肺胞蛋白症(遺伝子異常が原因の間質性肺疾患を含む。)
229	肺胞蛋白症(自己免疫性又は先天性)		免疫疾患	20	後天的な免疫系障害による免疫不全症
230	肺胞低換気症候群		慢性呼吸器疾患	8	先天性中枢性低換気症候群
231	1-アンチトリプシン欠乏症		先天性代謝異常	23	1-アンチトリプシン欠損症
233	ウォルフラム症候群		糖尿病	7	1 から 6 までに掲げるもののほか、糖尿病
234	ペルオキシソーム病(副腎白質ジストロフィーを除く。)		先天性代謝異常	83	ペルオキシソーム形成異常症
234	ペルオキシソーム病(副腎白質ジストロフィーを除く。)		先天性代謝異常	84	レフサム病
234	ペルオキシソーム病(副腎白質ジストロフィーを除く。)		先天性代謝異常	85	82 から 84 までに掲げるもののほか、ペルオキシソーム病
234	ペルオキシソーム病(副腎白質ジストロフィーを除く。)		先天性代謝異常	100	原発性高シュウ酸尿症

難病 告示番号	指定難病告示病名	対応状況	小慢疾患群名	小慢 告示番号	小慢告示疾病名
	トロフィーを除く。)				
235	副甲状腺機能低下症		内分泌疾患	79	副甲状腺機能低下症(副甲状腺欠損症を除く。)
235	副甲状腺機能低下症		内分泌疾患	80	副甲状腺欠損症
236	偽性副甲状腺機能低下症		内分泌疾患	9	偽性副甲状腺機能低下症(偽性偽性副甲状腺機能低下症を除く。)
237	副腎皮質刺激ホルモン不応症		内分泌疾患	84	副腎皮質刺激ホルモン(ACTH)不応症
238	ビタミンD抵抗性くる病/骨軟化症		内分泌疾患	16	原発性低リン血症性くる病
238	ビタミンD抵抗性くる病/骨軟化症		内分泌疾患	77	ビタミンD抵抗性骨軟化症
239	ビタミンD依存性くる病/骨軟化症		内分泌疾患	76	ビタミンD依存性くる病
240	フェニルケトン尿症		先天性代謝異常	17	フェニルケトン尿症(高フェニアラニン血症)
241	高チロシン血症1型		先天性代謝異常	8	高チロシン血症1型
242	高チロシン血症2型		先天性代謝異常	9	高チロシン血症2型
243	高チロシン血症3型		先天性代謝異常	10	高チロシン血症3型
244	メープルシロップ尿症		先天性代謝異常	20	メープルシロップ尿症
245	プロピオン酸血症		先天性代謝異常	107	プロピオン酸血症
246	メチルマロン酸血症		先天性代謝異常	110	メチルマロン酸血症
247	イソ吉草酸血症		先天性代謝異常	96	イソ吉草酸血症
248	グルコーストランスポーター1欠損症		先天性代謝異常	63	グルコーストランスポーター1(GLUT1)欠損症
249	グルタル酸血症1型		先天性代謝異常	98	グルタル酸血症1型
250	グルタル酸血症2型		先天性代謝異常	99	グルタル酸血症2型
251	尿素サイクル異常症		先天性代謝異常	1	アルギニノコハク酸合成酵素欠損症(シトルリン血症)
251	尿素サイクル異常症		先天性代謝異常	2	アルギニノコハク酸尿症
251	尿素サイクル異常症		先天性代謝異常	3	N-アセチルグルタミン酸合成酵素欠損症
251	尿素サイクル異常症		先天性代謝異常	4	オルニチントランスカルバミラーゼ欠損症

難病 告示番号	指定難病告示病名	対応状況	小慢疾患群名	小慢 告示番号	小慢告示疾病名
251	尿素サイクル異常症		先天性代謝異常	5	カルバミルリン酸合成酵素欠損症
251	尿素サイクル異常症		先天性代謝異常	6	高アルギニン血症
251	尿素サイクル異常症		先天性代謝異常	7	高オルニチン血症
252	リジン尿性蛋白不耐症		先天性代謝異常	21	リジン尿性蛋白不耐症
253	先天性葉酸吸収不全		先天性代謝異常	74	先天性葉酸吸収不全症
254	ポルフィリン症		先天性代謝異常	57	先天性ポルフィリン症
255	複合カルボキシラーゼ欠損症		先天性代謝異常	106	複合カルボキシラーゼ欠損症
256	筋型糖原病		先天性代謝異常	62	グリコーゲン合成酵素欠損症(糖原病0型)
256	筋型糖原病		先天性代謝異常	65	糖原病 型
256	筋型糖原病		先天性代謝異常	66	糖原病 型
256	筋型糖原病		先天性代謝異常	67	糖原病 型
256	筋型糖原病		先天性代謝異常	69	糖原病 型
256	筋型糖原病		先天性代謝異常	70	糖原病 型
256	筋型糖原病		先天性代謝異常	73	58 から 72 までに掲げるもののほか、糖質代謝異常症
256	筋型糖原病		先天性代謝異常	127	ボンベ病
257	肝型糖原病		先天性代謝異常	62	グリコーゲン合成酵素欠損症(糖原病0型)
257	肝型糖原病		先天性代謝異常	64	糖原病 型
257	肝型糖原病		先天性代謝異常	65	糖原病 型
257	肝型糖原病		先天性代謝異常	66	糖原病 型
257	肝型糖原病		先天性代謝異常	68	糖原病 型
257	肝型糖原病		先天性代謝異常	70	糖原病 型
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		先天性代謝異常	60	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
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		先天性代謝異常	37	高比重リポタンパク(HDL)欠乏症
260	シトステロール血症		先天性代謝異常	39	34 から 38 までに掲げるもののほか、脂質代謝異常症
261	タンジール病		先天性代謝異常	37	高比重リポタンパク(HDL)欠乏症
262	原発性高カイロミクロン血症		先天性代謝異常	36	原発性高カイロミクロン血症
263	脳髄黄色腫症		先天性代謝異常	39	34 から 38 までに掲げるもののほか、脂質代謝異常症

難病 告示番号	指定難病告示病名	対応状況	小慢疾患群名	小慢 告示番号	小慢告示疾病名
263	脳髄黄色腫症		先天性代謝異常	105	先天性胆汁酸代謝異常症
264	無 リポタンパク血症		先天性代謝異常	38	無 -リポタンパク血症
265	脂肪萎縮症		内分泌疾患	39	脂肪栄養症(脂肪萎縮症)
265	脂肪萎縮症		糖尿病	3	脂肪萎縮性糖尿病
266	家族性地中海熱		膠原病	14	家族性地中海熱
267	高IgD症候群		膠原病	17	高IgD症候群(メパロン酸キナーゼ欠損症)
268	中條・西村症候群		膠原病	19	中條・西村症候群
269	化膿性無菌性関節炎・壊疽性膿皮症・アクネ症候群		膠原病	15	化膿性無菌性関節炎・壊疽性膿皮症・アクネ症候群
270	慢性再発性多発性骨髄炎		膠原病	21	慢性再発性多発性骨髄炎
273	肋骨異常を伴う先天性側弯症		骨系統疾患	1	胸郭不全症候群
274	骨形成不全症		骨系統疾患	3	骨形成不全症
276	軟骨無形成症		骨系統疾患	13	軟骨無形成症
277	リンパ管腫症/ゴーラム病		脈管系疾患	7	リンパ管腫症
278	巨大リンパ管奇形(頸部顔面病変)		脈管系疾患	6	リンパ管腫
279	巨大静脈奇形(頸部口腔咽頭びまん性病変)		脈管系疾患	2	巨大静脈奇形
280	巨大動静脈奇形(頸部顔面又は四肢病変)		脈管系疾患	3	巨大動静脈奇形
281	クリッペル・トレノネー・ウェーバー症候群		脈管系疾患	4	クリッペル・トレノネー・ウェーバー症候群
282	先天性赤血球形成異常性貧血		血液疾患	45	先天性赤血球形成異常性貧血
283	後天性赤芽球癆		血液疾患	28	後天性赤芽球癆
284	ダイヤモンド・ブラックファン貧血		血液疾患	29	先天性赤芽球癆(ダイヤモンド・ブラックファン貧血)
285	ファンコニ貧血		血液疾患	44	ファンコニ貧血
286	遺伝性鉄芽球性貧血		血液疾患	48	鉄芽球性貧血
287	エプスタイン症候群		慢性腎疾患	30	エプスタイン症候群
290	非特異性多発性小腸潰瘍症		慢性消化器疾患		非特異性多発性小腸潰瘍症
291	ヒルシュスブルング病(全結腸型又は小腸型)		慢性消化器疾患	36	ヒルシュスブルング病
292	総排泄腔外反症		慢性消化器疾患	28	総排泄腔外反症
293	総排泄腔遺残		慢性消化器疾患	27	総排泄腔遺残

難病 告示番号	指定難病告示病名	対応状況	小慢疾患群名	小慢 告示番号	小慢告示疾病名
294	先天性横隔膜ヘルニア		慢性呼吸器疾患	7	先天性横隔膜ヘルニア
295	乳幼児肝巨大血管腫		慢性消化器疾患	4	肝巨大血管腫
296	胆道閉鎖症		慢性消化器疾患	11	胆道閉鎖症
297	アラジール症候群		慢性消化器疾患	6	アラジール症候群
298	遺伝性膵炎		慢性消化器疾患	31	遺伝性膵炎
299	嚢胞性線維症		慢性呼吸器疾患	12	嚢胞性線維症
300	I g G 4 関連疾患		慢性消化器疾患	32	自己免疫性膵炎
307	カナパン病		神経・筋疾患	3	カナパン病
308	進行性白質脳症		神経・筋疾患	5	白質消失病
308	進行性白質脳症		神経・筋疾患	6	皮質下嚢胞をもつ大頭型白質脳症
309	進行性ミオクローヌステんかん		神経・筋疾患	28	ウンフェルリヒト・ルントボルク病
309	進行性ミオクローヌステんかん		神経・筋疾患	29	ラフォラ病
310	先天異常症候群		内分泌疾患	50	47 から 49 までに掲げるもののほか、46,XY 性分化疾患
310	先天異常症候群		染色体または遺伝子 に変化を伴う症候群	7	1 から 6 までに掲げるもののほか、 常染色体異常(ウィリアムズ症候群 及びブラダー・ウィリ症候群を除 く。)
310	先天異常症候群		染色体または遺伝子 に変化を伴う症候群	15	コルネリア・デランゲ症候群
310	先天異常症候群		染色体または遺伝子 に変化を伴う症候群	20	スミス・レムリ・オピッツ症候群
311	先天性三尖弁狭窄症		慢性心疾患	37	三尖弁狭窄症
312	先天性僧帽弁狭窄症		慢性心疾患	39	僧帽弁狭窄症
313	先天性肺静脈狭窄症		慢性心疾患	79	肺静脈狭窄症
314	左肺動脈右肺動脈起始症		慢性心疾患	17	左肺動脈右肺動脈起始症
315	ネイルパテラ症候群(爪膝蓋骨症候群) / L M X 1 B 関連腎症		慢性腎疾患	35	ネイル・パテラ症候群(爪膝蓋骨症候群)
316	カルニチン回路異常症		先天性代謝異常	40	カルニチンアシルカルニチントラン スロカーゼ欠損症
316	カルニチン回路異常症		先天性代謝異常	41	カルニチンパルミトイルトランス フェラーゼ 欠損症
316	カルニチン回路異常症		先天性代謝異常	42	カルニチンパルミトイルトランス フェラーゼ 欠損症

難病 告示番号	指定難病告示病名	対応状況	小慢疾患群名	小慢 告示番号	小慢告示疾病名
316	カルニチン回路異常症		先天性代謝異常	46	全身性カルニチン欠損症
317	三頭酵素欠損症		先天性代謝異常	44	三頭酵素欠損症
318	シトリン欠損症		先天性代謝異常	14	シトリン欠損症
319	セピアプテリン還元酵素( S R )欠損症		先天性代謝異常	54	ピオプテリン代謝異常症
320	先天性グリコシルホスファチジルイノシトール( G P I ) 欠損症		神経・筋疾患	44	先天性グリコシルホスファチジルイノシトール( GPI ) 欠損症
320	先天性グリコシルホスファチジルイノシトール( G P I ) 欠損症		神経・筋疾患	59	點頭てんかん( ウエスト症候群 )
321	非ケトーシス型高グリシン血症		先天性代謝異常	16	非ケトーシス型高グリシン血症
322	ケトチオラーゼ欠損症		先天性代謝異常	108	-ケトチオラーゼ欠損症
323	芳香族 L - アミノ酸脱炭酸酵素欠損症		先天性代謝異常	55	芳香族 L-アミノ酸脱炭酸酵素欠損症
324	メチルグルタコン酸尿症		先天性代謝異常	109	メチルグルタコン酸尿症
325	遺伝性自己炎症疾患		膠原病	22	13 から 21 までに掲げるもののほか、自己炎症性疾患
325	遺伝性自己炎症疾患		神経・筋疾患	7	エカルディ・グティエール症候群
326	大理石骨病		骨系統疾患	6	大理石骨病
327	特発性血栓症( 遺伝性血栓性素因によるものに限る。 )		血液疾患	30	先天性アンチトロンピン欠乏症
327	特発性血栓症( 遺伝性血栓性素因によるものに限る。 )		血液疾患	46	先天性プロテイン C 欠乏症
327	特発性血栓症( 遺伝性血栓性素因によるものに限る。 )		血液疾患	47	先天性プロテイン S 欠乏症
330	先天性気管狭窄症 / 先天性声門下狭窄症		慢性呼吸器疾患	6	気道狭窄
	ハッチンソン・ギルフォード症候群		神経・筋疾患	57	ハッチンソン・ギルフォード症候群

はおおよそ一対一対応していると考えられるもの、 は一部が対応しているとかんがえられるもの



研究成果の刊行に関する一覧表

書籍

著者氏名	論文タイトル名	書籍全体の 編集者名	書 籍 名	出版社名	出版地	出版年	ページ
なし							

雑誌

発表者氏名	論文タイトル名	発表誌名	巻号	ページ	出版年
なし					

平成31年4月9日

厚生労働大臣 殿

機関名 国立研究開発法人  
医薬基盤・健康・栄養研究所

所属研究機関長 職名 理事長

氏名 米田 悦啓 印



次の職員の平成30年度厚生労働科学研究費の調査研究における、倫理審査状況及び利益相反等の管理については以下のとおりです。

- 1. 研究事業名 難治性疾患等政策研究事業（難治性疾患政策研究事業）
- 2. 研究課題名 難病対策の推進に寄与する実践的基盤提供にむけた研究
- 3. 研究者名 (所属部局・職名) 難治性疾患研究開発・支援センター 研究調整専門員  
(氏名・フリガナ) 秋丸 裕司 (アキマル ヒロシ)

4. 倫理審査の状況

	該当性の有無		左記で該当がある場合のみ記入 (※1)		
	有	無	審査済み	審査した機関	未審査 (※2)
ヒトゲノム・遺伝子解析研究に関する倫理指針	<input type="checkbox"/>	<input checked="" type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>		<input type="checkbox"/>
遺伝子治療等臨床研究に関する指針	<input type="checkbox"/>	<input checked="" type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>		<input type="checkbox"/>
人を対象とする医学系研究に関する倫理指針 (※3)	<input type="checkbox"/>	<input checked="" type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>		<input type="checkbox"/>
厚生労働省の所管する実施機関における動物実験等の実施に関する基本指針	<input type="checkbox"/>	<input checked="" type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>		<input type="checkbox"/>
その他、該当する倫理指針があれば記入すること (指針の名称: )	<input type="checkbox"/>	<input checked="" type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>		<input type="checkbox"/>

(※1) 当該研究者が当該研究を実施するに当たり遵守すべき倫理指針に関する倫理委員会の審査が済んでいる場合は、「審査済み」にチェックし一部若しくは全部の審査が完了していない場合は、「未審査」にチェックすること。

その他 (特記事項)

(※2) 未審査の場合は、その理由を記載すること。

(※3) 廃止前の「疫学研究に関する倫理指針」や「臨床研究に関する倫理指針」に準拠する場合は、当該項目に記入すること。

5. 厚生労働分野の研究活動における不正行為への対応について

研究倫理教育の受講状況	受講 <input checked="" type="checkbox"/> 未受講 <input type="checkbox"/>
-------------	---

6. 利益相反の管理

当研究機関におけるCOIの管理に関する規定の策定	有 <input checked="" type="checkbox"/> 無 <input type="checkbox"/> (無の場合はその理由: )
当研究機関におけるCOI委員会設置の有無	有 <input checked="" type="checkbox"/> 無 <input type="checkbox"/> (無の場合は委託先機関: )
当研究に係るCOIについての報告・審査の有無	有 <input checked="" type="checkbox"/> 無 <input type="checkbox"/> (無の場合はその理由: )
当研究に係るCOIについての指導・管理の有無	有 <input type="checkbox"/> 無 <input checked="" type="checkbox"/> (有の場合はその内容: )

(留意事項) ・該当する口をチェックを入れること。  
・分担研究者の所属する機関の長も作成すること。

平成31年4月9日

厚生労働大臣 殿

機関名 国立研究開発法人  
医薬基盤・健康・栄養研究所

所属研究機関長 職名 理事長

氏名 米田 悦啓 印



次の職員の平成30年度厚生労働科学研究費の調査研究における、倫理審査状況及び利益相反等の管理については以下のとおりです。

- 1. 研究事業名 難治性疾患等政策研究事業（難治性疾患政策研究事業）
- 2. 研究課題名 難病対策の推進に寄与する実践的基盤提供にむけた研究
- 3. 研究者名 (所属部局・職名) 難治性疾患研究開発・支援センター 主席研究員  
(氏名・フリガナ) 大倉 華雪 (オオクラ ハナユキ)

4. 倫理審査の状況

	該当性の有無		左記で該当がある場合のみ記入 (※1)		
	有	無	審査済み	審査した機関	未審査 (※2)
ヒトゲノム・遺伝子解析研究に関する倫理指針	<input type="checkbox"/>	<input checked="" type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>		<input type="checkbox"/>
遺伝子治療等臨床研究に関する指針	<input type="checkbox"/>	<input checked="" type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>		<input type="checkbox"/>
人を対象とする医学系研究に関する倫理指針 (※3)	<input type="checkbox"/>	<input checked="" type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>		<input type="checkbox"/>
厚生労働省の所管する実施機関における動物実験等の実施に関する基本指針	<input type="checkbox"/>	<input checked="" type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>		<input type="checkbox"/>
その他、該当する倫理指針があれば記入すること (指針の名称: )	<input type="checkbox"/>	<input checked="" type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>		<input type="checkbox"/>

(※1) 当該研究者が当該研究を実施するに当たり遵守すべき倫理指針に関する倫理委員会の審査が済んでいる場合は、「審査済み」にチェックし一部若しくは全部の審査が完了していない場合は、「未審査」にチェックすること。

その他 (特記事項)

(※2) 未審査の場合は、その理由を記載すること。

(※3) 廃止前の「疫学研究に関する倫理指針」や「臨床研究に関する倫理指針」に準拠する場合は、当該項目に記入すること。

5. 厚生労働分野の研究活動における不正行為への対応について

研究倫理教育の受講状況	受講 <input checked="" type="checkbox"/> 未受講 <input type="checkbox"/>
-------------	---

6. 利益相反の管理

当研究機関におけるCOIの管理に関する規定の策定	有 <input checked="" type="checkbox"/> 無 <input type="checkbox"/> (無の場合はその理由: )
当研究機関におけるCOI委員会設置の有無	有 <input checked="" type="checkbox"/> 無 <input type="checkbox"/> (無の場合は委託先機関: )
当研究に係るCOIについての報告・審査の有無	有 <input checked="" type="checkbox"/> 無 <input type="checkbox"/> (無の場合はその理由: )
当研究に係るCOIについての指導・管理の有無	有 <input type="checkbox"/> 無 <input checked="" type="checkbox"/> (有の場合はその内容: )

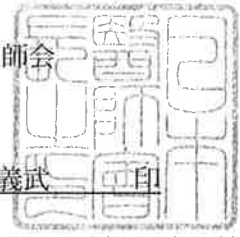
(留意事項) ・該当する□にチェックを入れること。  
・分担研究者の所属する機関の長も作成すること。

厚生労働大臣

殿

平成31年 4月 10日

機関名 日本医師会  
所属研究機関長 職名 会長  
氏名 横倉 義武



次の職員の平成30年度厚生労働科学研究費の調査研究における、倫理審査状況及び利益相反等の管理については以下のとおりです。

- 1. 研究事業名 難治性疾患等政策研究事業（難治性疾患政策研究事業）
- 2. 研究課題名 難病対策の推進に寄与する実践的基盤提供にむけた研究
- 3. 研究者名 （所属部局・職名） 常任理事  
（氏名・フリガナ） 羽鳥裕（ハトリユタカ）

4. 倫理審査の状況

	該当性の有無		左記で該当がある場合のみ記入（※1）		
	有	無	審査済み	審査した機関	未審査（※2）
ヒトゲノム・遺伝子解析研究に関する倫理指針	<input type="checkbox"/>	<input checked="" type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>		<input type="checkbox"/>
遺伝子治療等臨床研究に関する指針	<input type="checkbox"/>	<input checked="" type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>		<input type="checkbox"/>
人を対象とする医学系研究に関する倫理指針（※3）	<input type="checkbox"/>	<input checked="" type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>		<input type="checkbox"/>
厚生労働省の所管する実施機関における動物実験等の実施に関する基本指針	<input type="checkbox"/>	<input checked="" type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>		<input type="checkbox"/>
その他、該当する倫理指針があれば記入すること （指針の名称： )	<input type="checkbox"/>	<input checked="" type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>		<input type="checkbox"/>

（※1）当該研究者が当該研究を実施するに当たり遵守すべき倫理指針に関する倫理委員会の審査が済んでいる場合は、「審査済み」にチェックし一部若しくは全部の審査が完了していない場合は、「未審査」にチェックすること。

その他（特記事項）

（※2）未審査に場合は、その理由を記載すること。

（※3）廃止前の「疫学研究に関する倫理指針」や「臨床研究に関する倫理指針」に準拠する場合は、当該項目に記入すること。

5. 厚生労働分野の研究活動における不正行為への対応について

研究倫理教育の受講状況	受講 <input checked="" type="checkbox"/> 未受講 <input type="checkbox"/>
-------------	---

6. 利益相反の管理

当研究機関におけるCOIの管理に関する規定の策定	有 <input checked="" type="checkbox"/> 無 <input type="checkbox"/> (無の場合はその理由: )
当研究機関におけるCOI委員会設置の有無	有 <input checked="" type="checkbox"/> 無 <input type="checkbox"/> (無の場合は委託先機関: )
当研究に係るCOIについての報告・審査の有無	有 <input checked="" type="checkbox"/> 無 <input type="checkbox"/> (無の場合はその理由: )
当研究に係るCOIについての指導・管理の有無	有 <input type="checkbox"/> 無 <input checked="" type="checkbox"/> (有の場合はその内容: )

（留意事項） ・該当する□にチェックを入れること。  
・分担研究者の所属する機関の長も作成すること。

機関名 日本医師会  
所属研究機関長 職名 会長  
氏名 横倉 義武



次の職員の平成30年度厚生労働科学研究費の調査研究における、倫理審査状況及び利益相反等の管理については以下のとおりです。

- 1. 研究事業名 難治性疾患等政策研究事業（難治性疾患政策研究事業）
- 2. 研究課題名 難病対策の推進に寄与する実践的基盤提供にむけた研究
- 3. 研究者名 （所属部局・職名）日医総研 主任研究員  
（氏名・フリガナ）王子野麻代（オオジノマヨ）

4. 倫理審査の状況

	該当性の有無		左記で該当がある場合のみ記入（※1）		
	有	無	審査済み	審査した機関	未審査（※2）
ヒトゲノム・遺伝子解析研究に関する倫理指針	<input type="checkbox"/>	<input checked="" type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>		<input type="checkbox"/>
遺伝子治療等臨床研究に関する指針	<input type="checkbox"/>	<input checked="" type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>		<input type="checkbox"/>
人を対象とする医学系研究に関する倫理指針（※3）	<input type="checkbox"/>	<input checked="" type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>		<input type="checkbox"/>
厚生労働省の所管する実施機関における動物実験等の実施に関する基本指針	<input type="checkbox"/>	<input checked="" type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>		<input type="checkbox"/>
その他、該当する倫理指針があれば記入すること (指針の名称： )	<input type="checkbox"/>	<input checked="" type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>		<input type="checkbox"/>

（※1）当該研究者が当該研究を実施するに当たり遵守すべき倫理指針に関する倫理委員会の審査が済んでいる場合は、「審査済み」にチェックし一部若しくは全部の審査が完了していない場合は、「未審査」にチェックすること。

その他（特記事項）

（※2）未審査の場合は、その理由を記載すること。

（※3）廃止前の「疫学研究に関する倫理指針」や「臨床研究に関する倫理指針」に準拠する場合は、当該項目に記入すること。

5. 厚生労働分野の研究活動における不正行為への対応について

研究倫理教育の受講状況	受講 <input checked="" type="checkbox"/> 未受講 <input type="checkbox"/>
-------------	---

6. 利益相反の管理


当研究機関におけるCOIの管理に関する規定の策定	有 <input checked="" type="checkbox"/> 無 <input type="checkbox"/> (無の場合はその理由： )
当研究機関におけるCOI委員会設置の有無	有 <input checked="" type="checkbox"/> 無 <input type="checkbox"/> (無の場合は委託先機関： )
当研究に係るCOIについての報告・審査の有無	有 <input checked="" type="checkbox"/> 無 <input type="checkbox"/> (無の場合はその理由： )
当研究に係るCOIについての指導・管理の有無	有 <input type="checkbox"/> 無 <input checked="" type="checkbox"/> (有の場合はその内容： )

（留意事項） ・該当する□にチェックを入れること。  
・分担研究者の所属する機関の長も作成すること。

平成31年 4月 1日

厚生労働大臣 殿

機関名 国立研究開発法人 国立成育医療研究センター  
 所属研究機関長 職名 理事長  
 氏名 五十嵐 隆



次の職員の平成30年度厚生労働科学研究費の調査研究における、倫理審査状況及び利益相反等の管理については以下のとおりです。

- 研究事業名 難治性疾患等政策研究事業（難治性疾患政策研究事業）
- 研究課題名 難病対策の推進に寄与する実践的基盤提供にむけた研究
- 研究者名 （所属部局・職名） 研究所 小児慢性特定疾病情報室 ・ 室長  
（氏名・フリガナ） 盛一 享徳 ・ モリイチ アキノリ

4. 倫理審査の状況

	該当性の有無		左記で該当がある場合のみ記入（※1）		
	有	無	審査済み	審査した機関	未審査（※2）
ヒトゲノム・遺伝子解析研究に関する倫理指針	<input type="checkbox"/>	<input checked="" type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>		<input type="checkbox"/>
遺伝子治療等臨床研究に関する指針	<input type="checkbox"/>	<input checked="" type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>		<input type="checkbox"/>
人を対象とする医学系研究に関する倫理指針（※3）	<input type="checkbox"/>	<input checked="" type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>		<input type="checkbox"/>
厚生労働省の所管する実施機関における動物実験等の実施に関する基本指針	<input type="checkbox"/>	<input checked="" type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>		<input type="checkbox"/>
その他、該当する倫理指針があれば記入すること （指針の名称： _____）	<input type="checkbox"/>	<input checked="" type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>		<input type="checkbox"/>

（※1）当該研究者が当該研究を実施するに当たり遵守すべき倫理指針に関する倫理委員会の審査が済んでいる場合は、「審査済み」にチェックし一部若しくは全部の審査が完了していない場合は、「未審査」にチェックすること。

その他（特記事項） \_\_\_\_\_

（※2）未審査の場合は、その理由を記載すること。

（※3）廃止前の「疫学研究に関する倫理指針」や「臨床研究に関する倫理指針」に準拠する場合は、当該項目に記入すること。

5. 厚生労働分野の研究活動における不正行為への対応について

研究倫理教育の受講状況	受講 <input checked="" type="checkbox"/> 未受講 <input type="checkbox"/>
-------------	---

6. 利益相反の管理

当研究機関におけるCOIの管理に関する規定の策定	有 <input checked="" type="checkbox"/> 無 <input type="checkbox"/> （無の場合はその理由： _____）
当研究機関におけるCOI委員会設置の有無	有 <input checked="" type="checkbox"/> 無 <input type="checkbox"/> （無の場合は委託先機関： _____）
当研究に係るCOIについての報告・審査の有無	有 <input checked="" type="checkbox"/> 無 <input type="checkbox"/> （無の場合はその理由： _____）
当研究に係るCOIについての指導・管理の有無	有 <input type="checkbox"/> 無 <input checked="" type="checkbox"/> （有の場合はその内容： _____）

- （留意事項）
- ・ 該当する□にチェックを入れること。
  - ・ 分担研究者の所属する機関の長も作成すること。