

## レジストリと統計

研究分担者 新谷 歩 大阪市立大学・大学院医学研究科 医療統計学・教授

### 研究要旨：

質の高い研究の実施の為には臨床研究計画の科学性、倫理的妥当性及びデータの信頼性が必要になる。データの信頼性保証の為には、ヒューマンエラーが起きにくい体制作り、及びITシステムの活用が挙げられEDCを活用する事が非常に有用である。大阪市立大学では高品質・セキュアな世界標準の電子データ集積システムであるEDC「REDCap」を導入し臨床研究等に活用している。

症例が少なく、また発症地も日本全国に及ぶ希少疾患データ収集・管理における運用側の業務負荷を軽減する為にも「REDCap」を使用した希少疾患レジストリ構築運用体制を確立することを目的とする。

### A. 研究目的

世界標準とされている Research Electronic Data Capture 「REDCap」を用い、希少疾患のデータを収集・管理することを目的とする。

### B. 研究方法

コケイン症候群、及び家族性良性慢性天疱瘡の臨床調査票の案を「REDCap」システムに構築し、レジストリデータ収集の実際の運用について検討を行い、新規データ収集の為の準備をする。また、今後、疾患が増えていくことも考慮し、複数の疾患のレジストリを同時に実施する時の運用についても検討を行う。

### C. 研究結果

レジストリのデータ収集システム「REDCap」の利用について検討する為、コケイン症候群、及び家族性良性慢性天疱瘡の臨床調査票についてのレビューを行った(図1)。構築したシステムに対して実運用が可能かの検討を行う為に、テストデータを登録し、入力や運用についての検討も実施した(図2)。複数の疾患のレジストリを同時に実施する時の運用についても検討を行う為、ホームページ上で症例の登録を受付できるようなカバーシートのような登録票の案を作成した(図3)。

### E. 結論

希少疾患の場合であっても、Web上でデータの入力が可能なREDCapを使用したデータ収集シ

ステムを構築することが可能ではあることが分かった。希少疾患の場合、どの施設で症例が発生するのか事前に予想する事が出来ず、入力についての周知が今後の課題となる為、それぞれの疾患についてのカバーシートのような症例が発生した時に登録する事ができる入力画面を準備する事が有用であることが判った。

症例が少なく、また発症地も日本全国に及ぶ希少疾患データ収集・管理における運用側の業務負荷を軽減する為に「REDCap」を使用したデータ収集を行う事は非常に有用であることが分かった。

### F. 健康危険情報

該当なし

### G. 研究発表

なし

### H. 知的財産権の出願・登録状況(予定を含む)

1. 特許取得 なし
2. 実用新案登録 なし
3. その他 なし

検体No.	<input type="text"/>	
細胞名	<input type="text"/>	* 手入力でキーワード検索可能です
受付日	<input type="text"/> <input type="button" value="Today"/> Y-M-D	
生死	<input type="radio"/> 死亡 <input type="radio"/> 生存 <input type="radio"/> 不明	reset
病院	<input type="text"/>	* 手入力でキーワード検索可能です
主治医	<input type="text"/>	
紹介時年齢	<input type="text"/>	* 紹介時の年齢です
紹介時年齢 (月)	<input type="text"/>	* 紹介時の年齢です
性別	<input type="radio"/> 男性 <input type="radio"/> 女性 <input type="radio"/> 不明	reset
紹介時臨床診断	<input type="radio"/> CS <input type="radio"/> XP <input type="radio"/> COFS <input type="radio"/> XPA	reset
最終診断 (相補性試験など)	<input type="radio"/> CS <input type="radio"/> CSA <input type="radio"/> CSB <input type="radio"/> CSA/CSB digenic <input type="radio"/> XPD/CS <input type="radio"/> XPG/CS <input type="radio"/> NER低下なし <input type="radio"/> 他疾患(AGS) <input type="radio"/> 検査中	reset
遺伝子異常	<input type="radio"/> Yes <input type="radio"/> No	reset
成長障害	<input type="radio"/> Yes <input type="radio"/> No	reset
精神運動発達遅延	<input type="radio"/> Yes <input type="radio"/> No	reset
精神運動発達遅延 詳細	<input type="text"/>	
早老様顔貌	<input type="radio"/> Yes <input type="radio"/> No	reset
光線過敏	<input type="radio"/> Yes <input type="radio"/> No	reset
光線過敏 時期	<input type="text"/>	
大脳・脳幹の石灰化	<input type="radio"/> Yes <input type="radio"/> No	reset
感音性難聴	<input type="radio"/> Yes <input type="radio"/> No	reset
網膜色素変性	<input type="radio"/> Yes <input type="radio"/> No	reset
皮膚がんなど	<input type="radio"/> Yes <input type="radio"/> No	reset
既往歴 備考	<input type="text"/>	Expand
備考	<input type="text"/>	Expand

図1 コケイン症候群の収集項目

検体 No. spec_ no	細胞名 tissue_ name	受付日 accept_ d	生死 death_ yn	病院 hosp	主治 医 inv_ nm	紹介 時 年 齢 age	紹介時 年齢 (月) month	性別 sex	紹介 時 臨 床 診 断 diag_ 1st	最終診断 (相補性 など) diag_ final	遺伝子 異常 gene_ abn	成長障害 comp_ growth_ yn	精神運 動発達 遅延 comp_ nerve_ yn	精神運 動発達 遅延 詳細 comp_ nerve_ dtl	早老様 顔貌 comp_ aged_ yn	光線過 敏 comp_ ray_ yn	光線過 敏時 期 comp_ ray_ dtl	大脳・ 脳幹の 石灰化 comp_ brain	聴音性 難聴 comp_ sound	網膜色 素変性 comp_ eye	皮膚が んなど comp_ dis	既往歴 備考 comp_ notes	備考 reg_ notes	
	なし (0)		死亡 (1)					女性 (2)	CS (1)	CS (1)	No (0)	Yes (1)	Yes (1)		Yes (1)	Yes (1)	乳児期	Yes (1)	Yes (1)	Yes (1)	No (0)			
	なし (0)		生存 (0)					女性 (2)	CS (1)	CSA (2)	Yes (1)	Yes (1)	Yes (1)		Yes (1)	Yes (1)	乳児期	Yes (1)	Yes (1)	Yes (1)	No (0)			
	CS1HM (1)		死亡 (1)					女性 (2)	CS (1)	CS (1)														
	XP37HM (2)		死亡 (1)					男性 (1)	XP (2)	XPD/CS (5)	Yes (1)	Yes (1)	Yes (1)		No (0)	Yes (1)		Yes (1)				Yes (1)		
	TMMT (3)		不明 (99)					女性 (2)	CS (1)	CS (1)														
	CS3HM (4)		不明 (99)					男性 (1)	CS (1)	CS (1)		Yes (1)	Yes (1)		Yes (1)	Yes (1)		Yes (1)	Yes (1)	Yes (1)	No (0)			
	TMOK (6)		不明 (99)					女性 (2)	CS (1)	CS (1)														

図2 コケイン症候群の収集データの出カイメージ

橋本班：疾患レジストリ - reg AAA  
田 田

登録疾患

**コケイン症候群**

家族性良性慢性天疱瘡（ヘイリー・ヘイリー病）

ゴーリン（Gorlin）症候群（基底細胞母斑症候群）

カウデン（Cowden）症候群

reset

この患者さんは、過去に他疾患を罹患した患者さんとして登録したことがあるかどうか教えてください。

他疾患での登録

登録したことはない

**過去に登録したことがある**

上記の他疾患の罹患歴はあるが、登録したかどうかは分からない

reset

過去に登録した／発症した疾患

コケイン症候群

家族性良性慢性天疱瘡（ヘイリー・ヘイリー病）

ゴーリン（Gorlin）症候群（基底細胞母斑症候群）

カウデン（Cowden）症候群

患者さんの情報を教えてください。

性別

**男**   女

reset

生まれ年

1990  
(年)

現在年

32

診断年月（年）

2021  
(年)

診断年月（月）

6月

今回のご報告について登録者の情報をご入力下さい。

(登録者) 医療機関の都道府県

大阪府

(登録者) 医療機関名

大阪公立大学医学部附属病院

(登録者) 医療機関 部署

**皮膚科**

形成外科

その他

(登録者) 医師名

阿倍野 太郎

(登録者) 連絡先 電話番号

06-1234-5678

(登録者) 連絡先 メールアドレス

abeno.tarou@omu.ac.jp

図1 希少疾患登録フォーム（案）