

指定難病の普及・啓発に向けた包括的研究

- 研究分担者 福井 亮（東京慈恵会医科大学 医学部 講師）
研究分担者 大木 隆生（東京慈恵会医科大学 医学部外科学 教授）
研究分担者 大竹 明（埼玉医科大学 ゲノム医療科 特任教授）
研究分担者 越坂 理也（千葉大学医学部附属病院 糖尿病・代謝・内分泌内科 助教）
研究分担者 佐藤 晃一（独立行政法人国立病院機構金沢医療センター 腎膠原病内科 医師）
研究分担者 野田 龍也（公立大学法人奈良県立医科大学 医学部 准教授）
研究分担者 原 章規（金沢大学 医薬保健研究域医学系 准教授）
研究分担者 古澤 嘉彦（武田薬品工業 ジャパンメディカルオフィス
メディカルリサーチエクセレンスヘッド）
研究分担者 村山 圭（千葉県こども病院 代謝科 部長）
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）
研究分担者 山野 嘉久（聖マリアンナ医科大学 医学部 主任教授）
研究分担者 湯浅 貴博（金沢大学附属病院 医員）
研究分担者 横手 幸太郎（千葉大学 大学院医学研究院 教授）
- 研究協力者 山下 英俊（山形市保健所 山形市保健所保険総務課 所長）
研究協力者 味原 さや香（埼玉医科大学 小児科・ゲノム医療科 助教）
研究協力者 荒尾 正人（埼玉医科大学 小児科 助教）
研究協力者 木村 友則（国立研究開発法人医薬基盤・健康・栄養研究所
難治性疾患政策研究開発・支援センター センター長）
研究協力者 坂手 龍一（国立研究開発法人医薬基盤・健康・栄養研究所
難治性疾患政策研究開発・支援センター プロジェクトリーダー）
- 研究協力者 志食 絵理（埼玉医科大学 ゲノム医療科 助教）
研究協力者 鶴岡 恵（埼玉医科大学 ゲノム医療科 助教）
研究協力者 武者 育麻（埼玉医科大学 小児科・ゲノム医療科 助教）
- 研究協力者 村井 英継（国立研究開発法人医薬基盤・健康・栄養研究所
難治性疾患研究開発・支援センター 研究調整専門員）
研究協力者 八木下 尚子（聖マリアンナ医科大学 医学研究科（難病治療研究センター 講師）
研究協力者 山岡 紳介（金沢大学 附属病院経営企画部 特任助教）

研究要旨

電子カルテおよび医事会計システムの試験的改良による「指定難病支援機能」を開発し、令和3年3月から金沢大学附属病院で試験的に実装した。「金沢大学附属病院に勤務する医師や医事課を対象としたアンケートによる実態調査」や電子カルテデータを用いた解析の結果、指定難病支援機能は指定難病の申請率の向上に有用と考えられた。今後は、同機能の汎用化の方法について検討する予定である。また指定難病データベースおよび小児慢性特定疾病データベースの研究利用における feasibility 調査については、HTLV-1 関連脊髄症の feasibility study については患者から提

供された臨床調査個人票を用いて両データベースとの突合解析を行う方向でその準備を進めた。ウエルナー症候群およびミトコンドリア病の両データベースに対するデータ利用申請のための準備をすすめた。

A. 研究目的

指定難病制度に係る情報化促進のための方策を討議し、それらの方策により、指定難病の申請率の向上（目的①）および指定難病のデータ収集の効率化（目的②）による研究の促進を目的とする。

B. 研究方法

分科会長である福井は目的①および目的②を達成するための方法①および方法②の進捗状況を把握し取りまとめを行なった。

方法① 改良した医療システムを汎用化するための方法論の検討

「指定難病の普及・啓発に向けた統合研究」研究班（以下、和田班という）において電子カルテおよび医事会計システムの試験的改良を実施している金沢大学で、令和3年度に「導入前後の指定難病申請率」、「医師へのアンケートによる実態調査」、「患者への利便性の調査」を評価項目として、システム改良に伴う指定難病支援機能の効果を検証した。その解析結果を踏まえ、令和4年度は、大木、湯淺、佐藤、原で医療システムの改修が現実的か検討を行なった。さらに、医療システムの汎用化の方法について検討した。

方法② DB の課題検証に向けた feasibility study の検討

HTLV-1 関連脊髄症の feasibility study は山野、ウエルナー症候群の feasibility study は越坂、横手、ミトコンドリア病の feasibility study は大竹、村山、盛一が主に担当した。各 feasibility study の方法として、各疾患の患者レジストリと指定難病データベースおよび小児慢性特定疾患データベース（以下両データベース）における患者毎の突合について現行制度で実施可能な方法や母集団同士の比較による解析

手法について検討を進めた。またウエルナー症候群およびミトコンドリア病について両データベースの利用申請にむけた準備を進めた。

（倫理面への配慮）
特になし

C. 研究結果

結果① 医療システム改良に伴う効果の検証

「金沢大学附属病院に勤務する医師や医事課を対象としたアンケートによる実態調査」の結果を検証したところ、コロナ禍の影響は判断しにくいものの、指定難病申請数の向上に貢献していることが示唆された。

結果② DBの課題検証に向けた feasibility study の検討

HTLV-1 関連脊髄症の feasibility study については患者から提供された臨床調査個人票を用いて両データベースとの突合解析を行う方向でその準備を進めた。来年度は実際のデータを用いて解析し、指定難病データベースの研究利用における妥当性や有用性を検討する。

ウエルナー症候群およびミトコンドリア病のデータ利用を前提として各資料作成を行った。今後は2023年4月28日の締め切りまでに申請を行い、6月のワーキンググループで審査される予定である。

D. 考察

考察① 指定難病支援機能の汎用化について

指定難病支援機能の汎用化により、指定難病制度全般の普及および申請率の向上が期待される。今回開発したシステムを各病院に導入を依頼するという方法よりも、電子カルテベンダー経由での実装の方が、より実現性が高いと考えられるため、今後は、各ベンダーとの意見交換を含めて、汎用化の検討を行なっていきたい。

考察② <指定難病データベースおよび小児慢性特定疾病データベースの研究利用におけるfeasibilityの検証>

来年度は両データベースのデータ利用が承認された場合には定められた規定にのっとり、データの受領、母集団同士の比較を行う。これらの解析を通じて、指定難病データベースの研究利用における feasibility の検証を行い、他研究で両データベースを活用する際の reference データとなることを目指す。

E. 結論

指定難病支援機能は申請率の向上に有用と考えられる。今後は、汎用化の方法について検討する予定である。

データ利用申請については2023年4月28日の締め切りにむけて各資料の準備を進める。

G. 研究発表

特になし

H. 知的財産権の出願・登録状況（予定を含む。）

特になし