



難病研究の情報基盤について (難病プラットフォーム)

日本医療研究開発機構
戦略推進部 難病研究課

難病関連研究

- 難治性疾患政策研究事業及び難治性疾患実用化研究事業がお互いに連携しながら、治療方法の開発に向けた難病研究の推進に取り組む。
- 症例が比較的少ない難病について、一定の症例数を確保し、研究の推進や医療の質の向上に結びつける。
- 難病研究で得られた成果は、難病情報センター等を通して、広く国民にわかりやすく最新情報を提供する。

難治性疾患政策研究事業（厚労省）

- 診療体制の構築、疫学研究、普及啓発
- 診断基準・診療ガイドラインの作成・改訂
- 小児成人期移行医療（トランジション）の推進
- 関連研究やデータベース等との連携 等

難治性疾患実用化研究事業（AMED）

- 病態解明
- オミックス解析
- 未診断疾患イニシアチブ（IRUD）
- 新規治療薬・医療機器等の開発
- 医師主導治験 等



情報提供
連携

臨床調査個人票
に基づくデータ登録



・研究成果の還元
・最新情報の提供

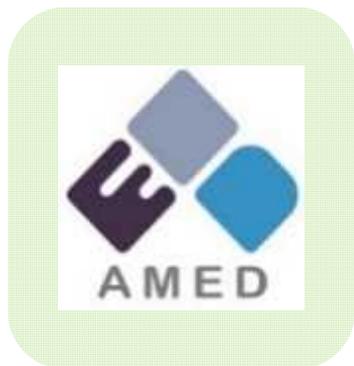
難病患者



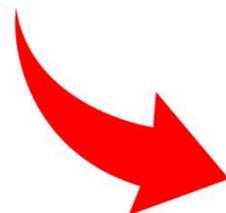
治験等への
参加等

横断的情報基盤の必要性

AMED

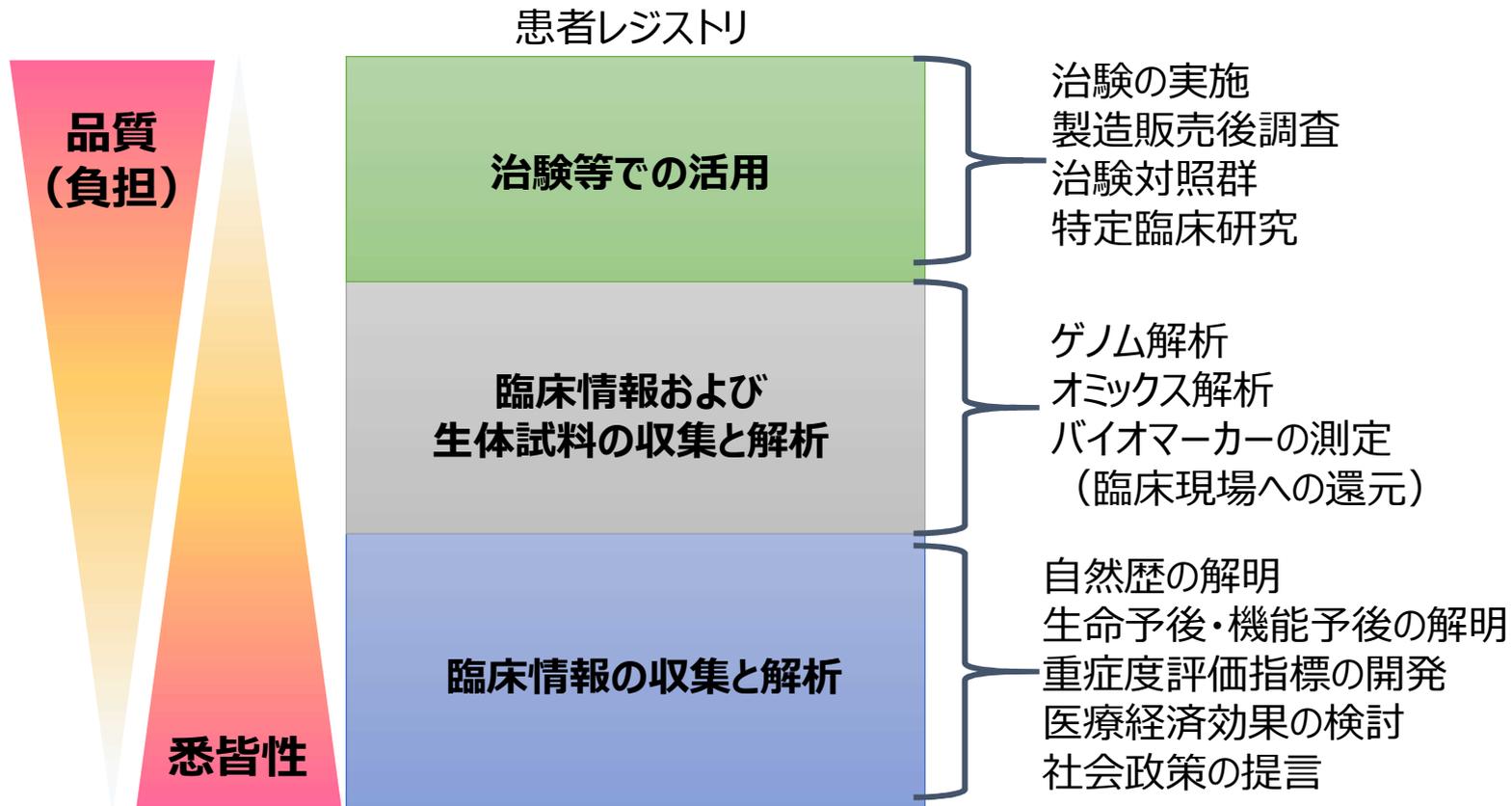


厚生労働省



情報を集約統合し、二次活用可能なプラットフォームの構築が必要

患者レジストリ構築の段階的なアプローチ



高い悉皆性を維持しながら、
品質を向上させるのが好ましい

- レベルに応じた柔軟性のあるシステムの開発
- 各レベルや目的別のルール決定
- 各種法令・指針への対応を徹底
- 国際連携のあり方
- 中央倫理委員会の活用

難治性疾患実用化研究事業および難治性疾患政策研究事業（以下難病班）を対象とした情報基盤として、AMEDは難病プラットフォームを構築する研究を2017年2月に開始しました。

難病プラットフォームは難病班がもつ**難病情報の最大有効活用**をミッションとして、2018年度の本格稼働を目指して準備を進めています。

全体デザイン



難治性疾患実用化研究事業
研究班

難治性疾患政策研究事業
研究班

情報共有・提供

レジストリ構築支援

情報共有・提供

難病プラットフォーム

ゲノム情報統合センター

連携

臨床情報統合センター

- ・情報の集約と統合、名寄せ、共通言語化
- ・再解析による付加価値の創出
- ・難病情報ニーズの集約
- ・カタログの公開

難病プラットフォームと情報提供元の研究による提供の承認

二次利用の依頼



情報の提供



情報共有による
AMED他事業との連携

第三者機関

5

臨床ゲノム情報統合データベース事業
クリニカル・イノベーション・ネットワーク推進支援事業

①カタログの公開

日本医療研究開発機構（AMED）の「難治性疾患実用化研究事業」

本事業は、「発病の機構が明らかでない」、「治療方法が確立していない」、「希少な疾病である」、「長期の療養を必要とする」の4要素を満たす難病に対して、病因・病態の解明、画期的な診断・治療法の開発を推進し、全ての難病患者が受ける医療水準の向上を図ることを目的としています。

レジストリリスト

研究課題名	研究代表者名	レジストリ名	対象疾患
iPS細胞由来角膜上皮細胞シートのfirst-in-human 臨床研究	西田幸二		角膜上皮幹細胞疲弊症
自己免疫性肺胞蛋白症に対する酵母由来組換えGM-CSF吸入の多施設共同医師主導治験	中田光	Leukine吸入療法後のAPAP患者追跡データベース	自己免疫性肺胞蛋白症
HAMに対する日本発の革新的治療となる抗CCR4抗体の実用化研究	山野嘉久	HAMねっと	HTLV-1関連脊髄症 (HAM)
中性脂肪蓄積心血管症に対する中鎖脂肪酸を含有する医薬品の開発	平野賢一	International Registry Study of Neutral Lipid Storage Disease (NLSL) / Triglyceride Deposit Cardiomyovasculopathy	中性脂質蓄積症 (NLSL), 中性脂肪蓄積心血管症 (TGCV)

全体デザイン



難治性疾患実用化研究事業
研究班

難治性疾患政策研究事業
研究班

情報共有・提供

レジストリ構築支援

情報共有・提供

難病プラットフォーム

ゲノム情報統合センター

連携

臨床情報統合センター

- ・情報の集約と統合、名寄せ、共通言語化
- ・再解析による付加価値の創出
- ・難病情報ニーズの集約
- ・カタログの公開

難病プラットフォームと情報提供元の研究による提供の承認

二次利用の依頼



情報の提供



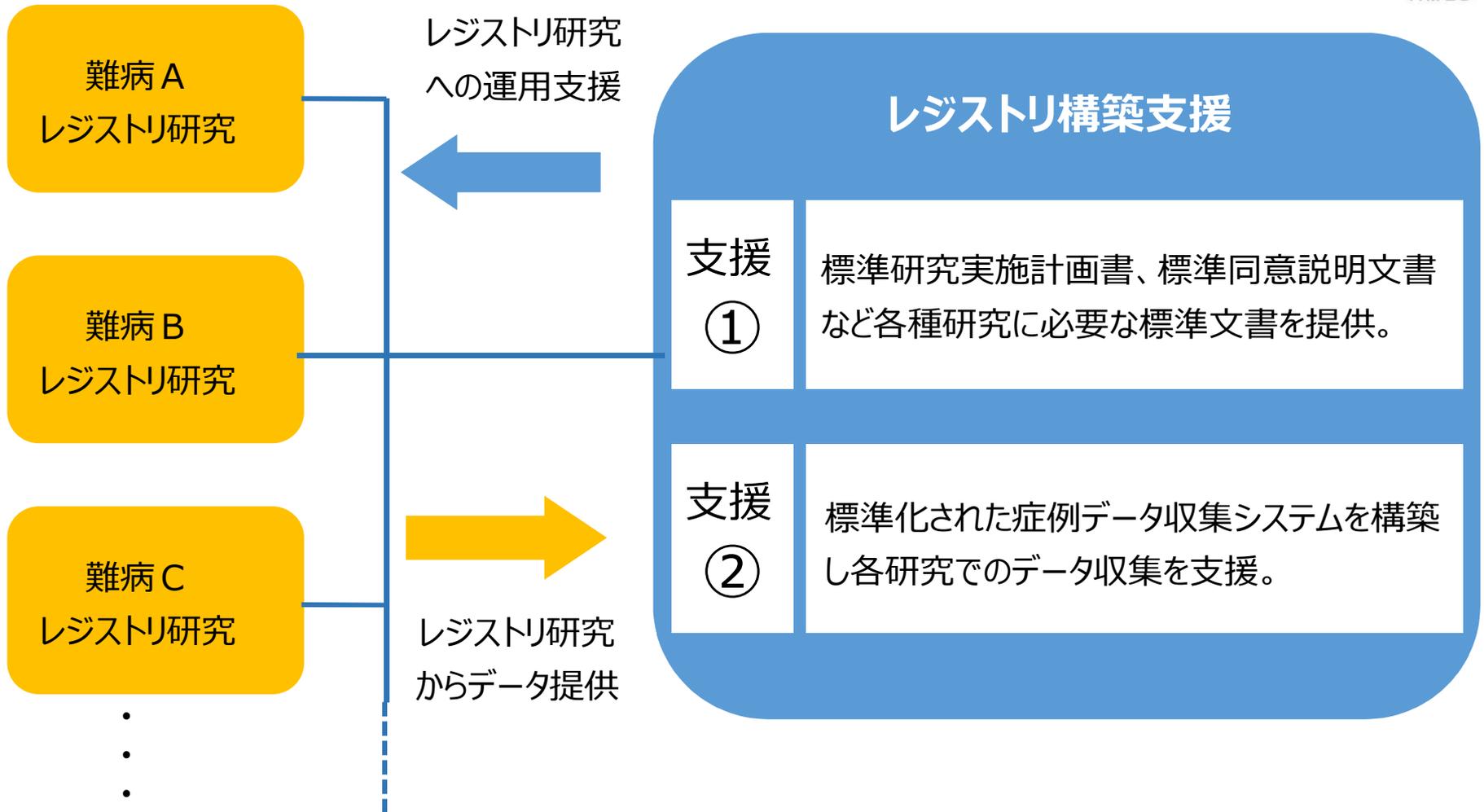
情報共有による
AMED他事業との連携

第三者機関

7

臨床ゲノム情報統合データベース事業
クリニカル・イノベーション・ネットワーク推進支援事業

②レジストリ構築支援



難病プラットフォームが作成した標準文書（標準研究実施計画書や標準同意説明文書など）を各難病班毎にカスタマイズして研究で使用することができます。

全体デザイン



難治性疾患実用化研究事業
研究班

難治性疾患政策研究事業
研究班

情報共有・提供

レジストリ構築支援

情報共有・提供

難病プラットフォーム

ゲノム情報統合センター

連携

臨床情報統合センター

- ・情報の集約と統合、名寄せ、共通言語化
- ・再解析による付加価値の創出
- ・難病情報ニーズの集約
- ・カタログの公開

難病プラットフォームと情報提供元の研究による提供の承認

二次利用の依頼



情報の提供



情報共有による
AMED他事業との連携

第三者機関

9

臨床ゲノム情報統合データベース事業
クリニカル・イノベーション・ネットワーク推進支援事業

- ・難病班では様々な目的のデータベース（レジストリ）を構築している。難病プラットフォームではそれらの情報を集約し二次活用可能な基盤構築を目指している。
- ・指定難病患者データベースや小児慢性特定疾病児童等データベース（行政データベース）は難病班でカバーしていない疾患においてもデータが蓄積されていることや、より悉皆性があることが特徴の一つと考える。
- ・行政データベースと各難病班のデータベースが相互補完的に機能することで、それぞれのデータベースの研究的意义が向上する。
- ・そのためには、互いのデータベースにおける個人の突合（名寄せ）が不可欠である。各難病班で対象者をエントリーする際に、行政データベースから当該患者の登録情報を提供されることを同意に含めることが一つの解決法になる可能性がある。