

## 「指定難病患者データベースの信頼性・有用性 に関する研究（仮）」について（案）

平成30年3月2日開催の第54回厚生科学審議会疾病対策部会難病対策委員会・第28回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（合同開催）において、委員より「指定難病患者データベースに登録するデータについて、その信頼性を担保するための方策を検討すべきではないか。」「患者の方々の経年変化を追うことが出来るデータ等を集積すべきではないか。」等のご意見をいただいたところ。

今般、これらのご指摘を踏まえ、指定難病患者データベースの信頼性及び経年データの有用性を検討すべく、厚生労働省難治性疾患政策研究事業の指定研究班「指定難病の普及・啓発に向けた統合研究」（代表：和田隆志（金沢大学））において、「指定難病患者データベースの信頼性・有用性に関する研究について」を実施することとしたい。

### 1. 研究の目的

今回の研究では、以下の検証を行うことを主な目的とする。

- 指定難病患者データベースの信頼性の検証
  - 研究利用における経年データの有用性に関する検証
- また、副次的な目的として、以下の検証が考えられる。
- レジストリとの連結・解析による研究的付加価値の創出に関する検証

### 2. 研究対象

以下2つのレジストリに登録されている者でありかつ平成27年～平成29年における指定難病患者データベースに登録されている者のうち、当該研究への協力に関する同意が得られた者のデータを解析対象として、指定難病患者データベース及び当該レジストリの連結・解析を通じ「1. 目的」に記載した検証を行うこととしたい。

## 【研究対象のレジストリ】

### HAM ネット

- 対象疾患：HTLV-1 関連脊髄症（HAM）
- レジストリの目的：自然歴調査、患者数や患者分布の把握、疫学研究、治験又はその他の介入研究へのリクルート、治験対照群としての活用、試料採取、バイオマーカーの探索、遺伝子解析研究、登録患者への情報提供、主治医への情報提供
- レジストリ登録患者数：545 人
- 難病受給者証保持者(H28 年度)：739 人
- 研究代表者名：山野嘉久

### ウェルナー症候群レジストリ

- 対象疾患：ウェルナー症候群
- レジストリの目的：自然歴調査、患者数や患者分布の把握、疫学研究、治験又はその他の介入研究へのリクルート、試料採取、遺伝子解析研究、登録患者への情報提供、主治医への情報提供
- レジストリ登録患者数：31 人
- 難病受給者証保持者(H28 年度)：71 人
- 研究代表者名：横手幸太郎

## 3. 研究方法

- 当該研究の実施に当たって、指定難病患者データベース及び各レジストリを管理する主体から、研究対象に対し、以下の項目について同意を得る。
  - 厚生労働省の指定難病患者データベースに登録されているデータを当該研究班が取得すること。
  - 指定難病患者データベースから得られたデータとレジストリに登録されているデータを用いて解析を行うこと。
  - 同意についてはいつでも撤回が可能なこと。ただし、データを既に解析している場合や、研究成果を既に公開している場合等においては、必ずしもデータを削除できない可能性があること。
- 対象者から当該研究への協力の同意を得た後、研究班は指定難病患者データベースに登録されている当該患者の情報と HAM ネット及びウェルナー症候群レジストリに登録されている当該患者の情報について指定難病患者データベース及び各レジストリを管理する主体から提供を受ける。
- HAM ネットとの連結解析は聖マリアンナ医科大学において、ウェルナー症候群レジストリとの連結解析については千葉大学において行う。
- 解析する項目は、主に以下とする。

生年月日、性別、出生地、日常生活動作（ADL）、生活の質（QOL）、家族歴、  
発症年月、社会保障、生活状況、主要所見、検査所見、症状の概要、発症と  
経過、治療、重症度分類に関する事項など