国立研究開発法人
医薬基盤・健康・栄養研究所
National Institutes of
Biomedical Innovation, Health and Nutrition

資料2-7

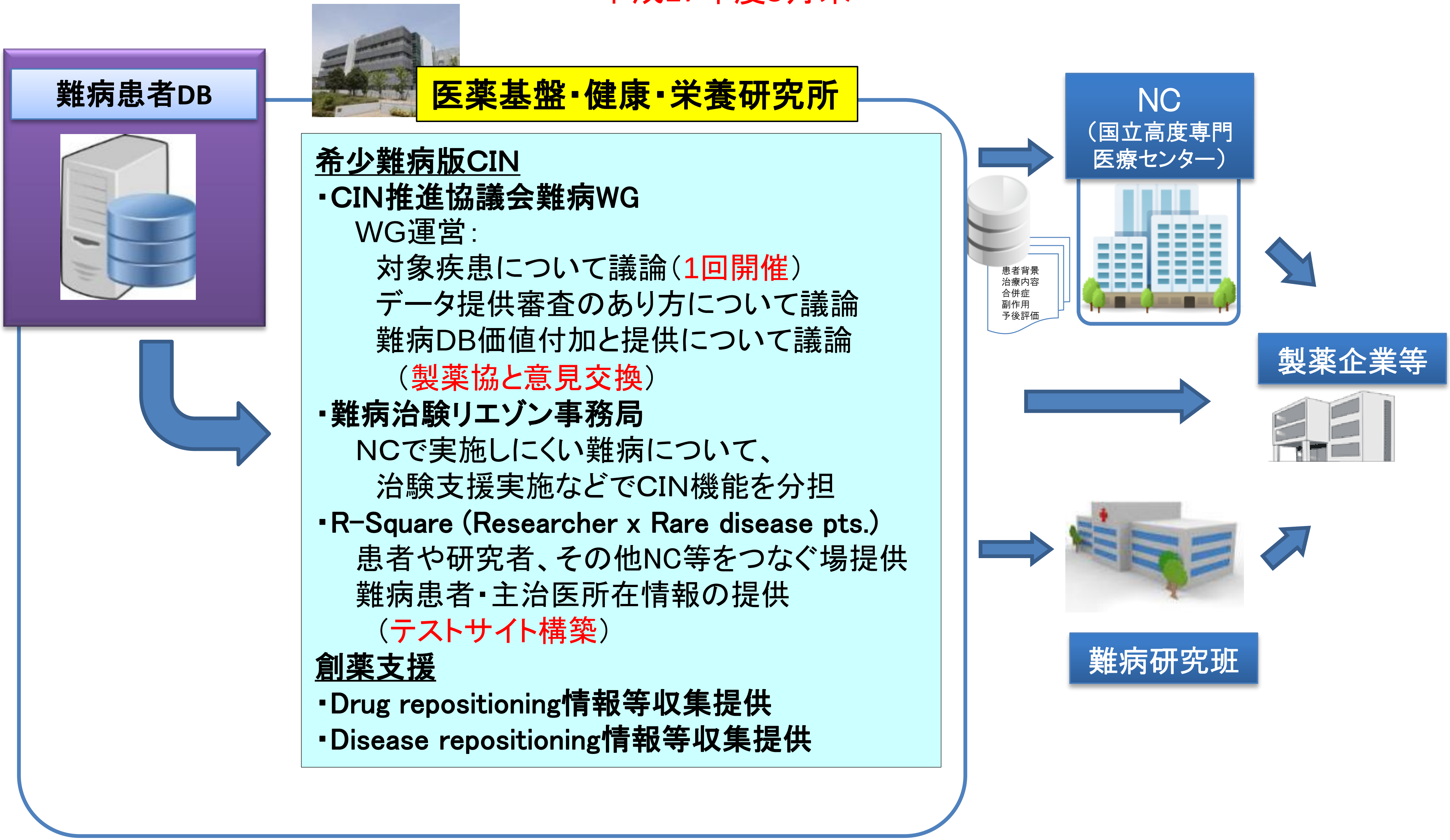
臨床開発環境整備にむけた 医薬基盤・健康・栄養研究所の取り組み

進捗報告

国立研究開発法人医薬基盤・健康・栄養研究所
米田悦啓

希少難病CIN進捗状況

平成27年度3月末



難病患者DB

医薬基盤・健康・栄養研究所

<u>希少難病版CIN</u>

- **CIN推進協議会難病WG**
  - WG運営：
    - 対象疾患について議論（1回開催）
    - データ提供審査のあり方について議論
    - 難病DB価値付加と提供について議論
      （製薬協と意見交換）
- **難病治験リエゾン事務局**
  - NCで実施しにくい難病について、
    治験支援実施などでCIN機能を分担
- **R-Square (Researcher x Rare disease pts.)**
  - 患者や研究者、その他NC等をつなぐ場提供
  - 難病患者・主治医所在情報の提供
    （テストサイト構築）

<u>創薬支援</u>

- **Drug repositioning情報等収集提供**
- **Disease repositioning情報等収集提供**

レジストリ構築状況

平成27年度3月末

難病登録DB構築

対象：380疾患（110＋196疾患）

進捗状況

「疾患の概要」の改訂作業

「診断基準」の改定・修正作業

「臨床調査個人票」の改定・修正作業

「臨床調査個人票」の登録システム構築（データ整理票）支援

双方向性希少難病レジストリ

進捗状況

R-Squareによる患者参加型レジストリのテストサイト構築

今後の方向性

レジストリ構築･国内利用

お知らせ & 更新情報

2016/0X/0X	○○○○の○○○○○○○○について掲載しました。
2016/0X/0X	○○○○の登録方法について掲載しました。
2016/0X/0X	登録可能な疾患○○○○○○○○を追加しました。
2016/0X/0X	登録可能な疾患○○○○○○○○を追加しました。
2016/0X/0X	創薬GatewayのWebサイトを開設しました。

Copyright © National Institutes of Biomedical Innovation, Health and Nutrition. All Rights Reserved.

今後の方向性

レジストリ活用・国際展開

IRDiRC
INTERNATIONAL
RARE DISEASES RESEARCH
CONSORTIUM

難病DBにより日本がinitiativeがとれる国際連携への展開
—患者所在情報・自然歴治療歴の収集はExCommでも議論に

IRDiRC History

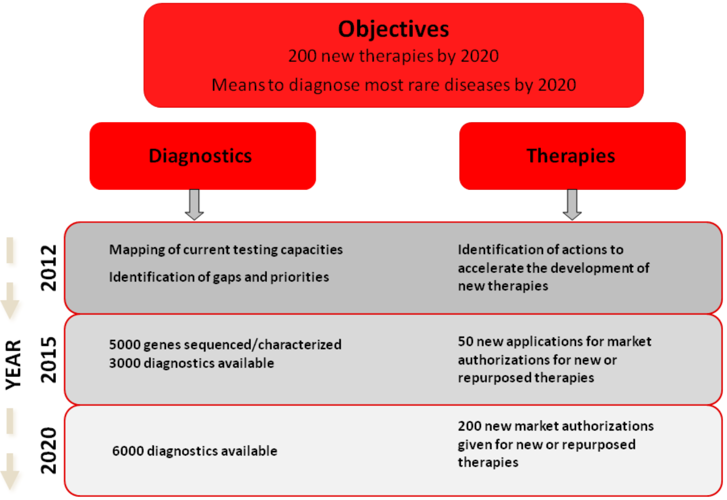
•The idea to establish IRDiRC came during a meeting between Dr. Ruxandra Draghia-Akli (European Commission) and Dr. Francis Collins (NIH) in 2009.

•In October 2010, the European Commission and the US National Institute of Health announced in the first preparatory workshop in Reykjavik (Iceland) their intention to join forces on rare diseases research.

•In April 2011, IRDiRC was officially established and launched during the second preparatory workshop in Bethesda (USA).

•In March 2015 Task Forces were established to tackle specific topics of importance to rare diseases research, including patient-centered outcome measures, small population clinical trials, data mining and repurposing, matchmaker exchange, and machine readable consent.

IRDiRC Objectives and Timetable



Objectives
200 new therapies by 2020
Means to diagnose most rare diseases by 2020

Diagnostics

Therapies

YEAR	Diagnostics	Therapies
2012	Mapping of current testing capacities Identification of gaps and priorities	Identification of actions to accelerate the development of new therapies
2015	5000 genes sequenced/characterized 3000 diagnostics available	50 new applications for market authorizations for new or repurposed therapies
2020	6000 diagnostics available	200 new market authorizations given for new or repurposed therapies

Task Forces

International Consortium of Human Phenotype Terminologies
Patient Relevant/Reported Outcome Measures
Small Population Clinical Trials
Matchmaker Exchange
Automatable Discovery and Access
Data Mining/Repurposing

Task Force Proposal

Natural History of Disease
(by NIBIOHN, Mar 14. 2016
@Therapeutic Scientific Committee)

Image courtesy of Heidi Rehm on behalf of the MME Working Group