



国立研究開発法人日本医療研究開発機構
Japan Agency for Medical Research and Development

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

難病の患者に対する医療等に関する法律の概要

法案提出の趣旨

持続可能な社会保障制度の確立を図るための改革の推進に関する**法律に基づく措置**として、難病の患者に対する医療費助成(注)に関して、**法定化によりその費用に消費税の収入を充てることができる**ようにするなど、**公平かつ安定的な制度**を確立するほか、基本方針の策定、調査及び研究の推進、療養生活環境整備事業の実施等の措置を講ずる。

(注) 現在は法律に基づかない予算事業（特定疾患治療研究事業）として実施している。

法律案の概要

(1) 基本方針の策定

- 厚生労働大臣は、難病に係る医療その他難病に関する施策の総合的な推進のための基本的な方針を策定。

(2) 難病に係る新たな公平かつ安定的な医療費助成の制度の確立

- 都道府県知事は、申請に基づき、医療費助成の対象難病（指定難病）の患者に対して、医療費を支給。
- 指定難病に係る医療を実施する医療機関を、都道府県知事が指定。
- 支給認定の申請に添付する診断書は、指定医が作成。
- 都道府県は、申請があった場合に支給認定をしないときは、指定難病審査会に審査を求めなければならない。
- 医療費の支給に要する費用は都道府県の支弁とし、国は、その2分の1を負担。

(3) 難病の医療に関する調査及び研究の推進

- 国は、難病の発病の機構、診断及び治療方法に関する調査及び研究を推進。

(4) 療養生活環境整備事業の実施

- 都道府県は、難病相談支援センターの設置や訪問看護の拡充実施等、療養生活環境整備事業を実施できる。

施行期日

平成27年1月1日

※児童福祉法の一部を改正する法律案（小児慢性特定疾病の患児に対する医療費助成の法定化）と同日

難病関連研究

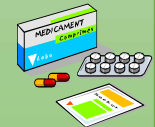
- 難治性疾患政策研究事業及び難治性疾患実用化研究事業がお互いに連携しながら、治療方法の開発に向けた難病研究の推進に取り組む。
- 症例が比較的少ない難病について、一定の症例数を確保し、研究の推進や医療の質の向上に結びつける。
- 難病研究で得られた成果は、難病情報センター等を通して、広く国民にわかりやすく最新情報を提供する。

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

・研究成果の還元
・最新情報の提供

臨床調査個人票
に基づくデータ登録



難病患者



治験等への
参加等

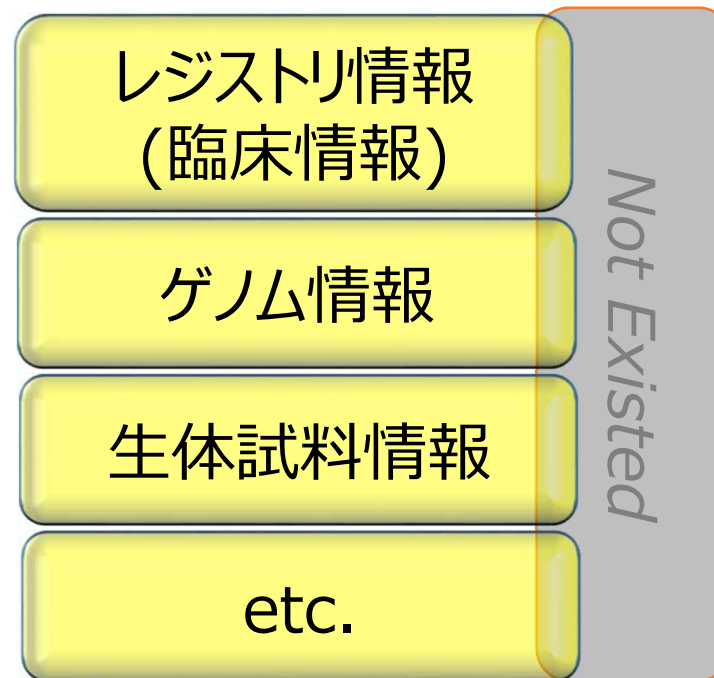
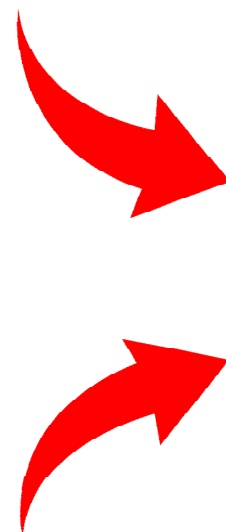
横断的情報基盤の必要性



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

難病プラットフォーム



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。

難病プラットフォーム



- ① 難病班がもつ情報の集約とデータ項目等（以下カタログ）の公開
- ② レジストリ構築支援
- ③ 難病班の情報の集約と統合、国内外での二次利用の促進
- ④ 人工知能(AI)システムの開発

Outcomes and Impacts

研究開発の促進

レジストリの質の向上と
標準化

国際連携

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

レジストリ構築支援

情報共有・提供

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

第三者機関



情報共有による
AMED他事業との連携

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



■ 概要

難病班で収集している情報を調査し、カタログを国内外に公開し、共同研究を通じて研究の発展を図ります。

①カタログの公開



HOME > レジストリ研究一覧

難病疾患の研究課題一覧

ホームページイメージ

日本医療研究開発機構（AMED）の「難治性疾患実用化研究事業」、または、厚生労働省の「難治性疾患政策研究事業」で運営されている研究を以下に掲載致します。

🔍 キーワードで探す

サイト内検索

課題名、レジストリ名をクリックすると
各レジストリ研究の詳細ページへ

日本医療研究開発機構（AMED）の「難治性疾患実用化研究事業」

課題名	研究代表者名	レジストリ名	対象疾患
●●●●●●	●●●●●●	●●●●●●	●●●●●●
▲▲▲▲▲▲	▲▲▲▲▲▲	▲▲▲▲▲▲	▲▲▲▲▲▲
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）
■ ■ ■ ■ ■ ■	■ ■ ■ ■ ■ ■	■ ■ ■ ■ ■ ■	■ ■ ■ ■ ■ ■
××××××	××××××	××××××	××××××

⋮

①カタログの公開



HOME > レジストリ研究一覧 > HAMねっと

ホームページイメージ

HAMねっと

項目	内容
事業名	難治性疾患実用化研究事業
課題名	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
研究代表者名	山野嘉久
研究代表者機関名	聖マリアンナ医科大学大学院先端医療開発学
対象疾患	HTLV-1関連脊髄症 (HAM)
レジストリ名	HAMねっと
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
レジストリの概要	・HAMの疫学情報（患者分布、患者の生活環境および生活状況、自然歴、病型、予後因子、生命予後、治療歴）の収集・HAMを対象とした治験へのリクルート・HAM患者への情報発信基盤・HAMの臨床的評価指標の候補データおよびバイオリソースの収集・収集したデータによる臨床的評価指標の適切さの検討・prognostic marker, surrogate markerの同定
調査項目	氏名、性別、生年月日、住所、連絡先(TEL, FAX, メールアドレス等)、現在通院している医療機関の情報、出身地、職業、収入、公的支援受給状況、特定疾患医療給付制度の受給状況、家族歴、既往歴、合併症、現病歴、治療歴検査データ、重症度、経過、ADL、QOL、機能予後、生命予後、死亡原因

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

レジストリ構築支援

情報共有・提供

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

第三者機関



情報共有による
AMED他事業との連携

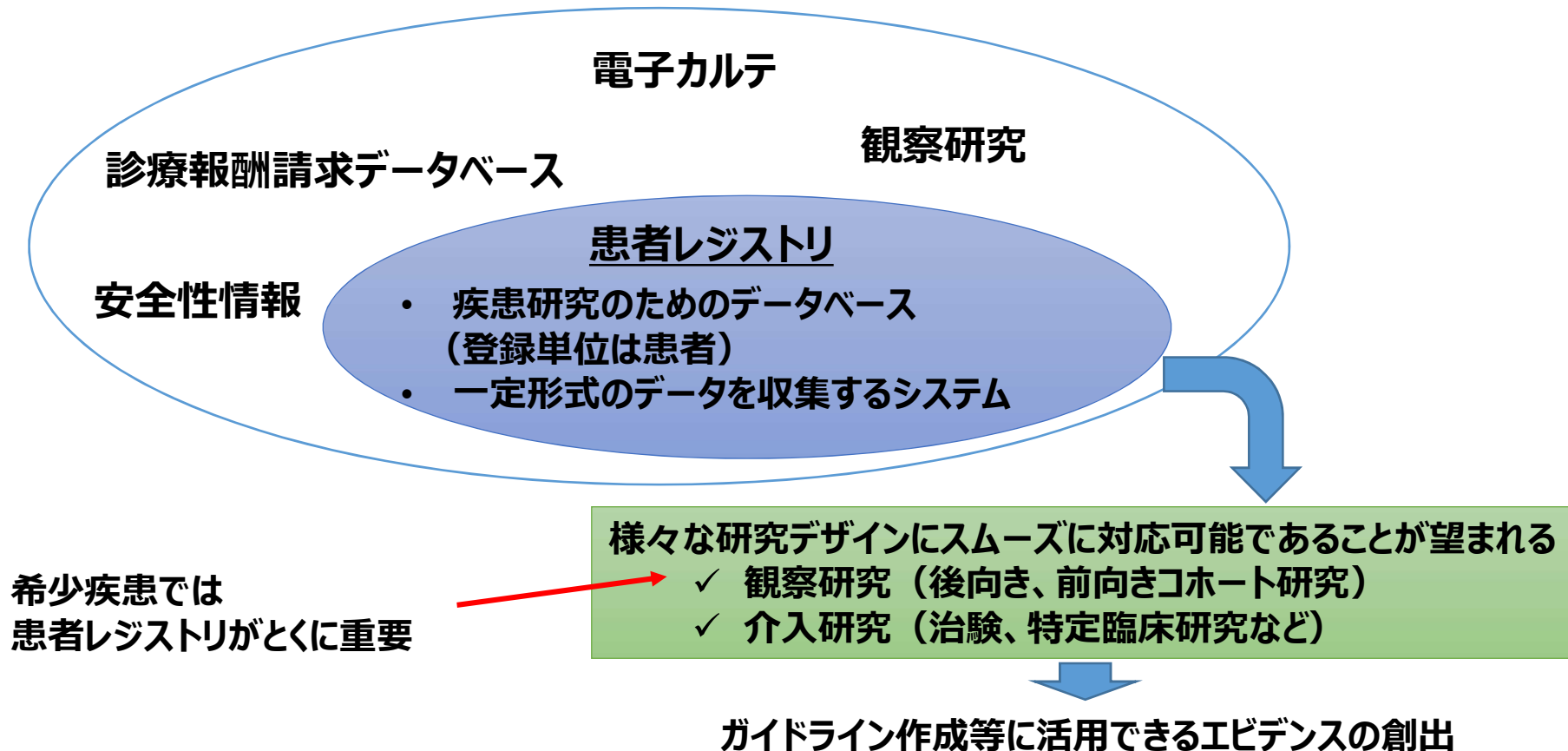
臨床ゲノム情報統合データベース事業
クリニカル・イノベーション・ネットワーク推進支援事業

患者レジストリに関する動向

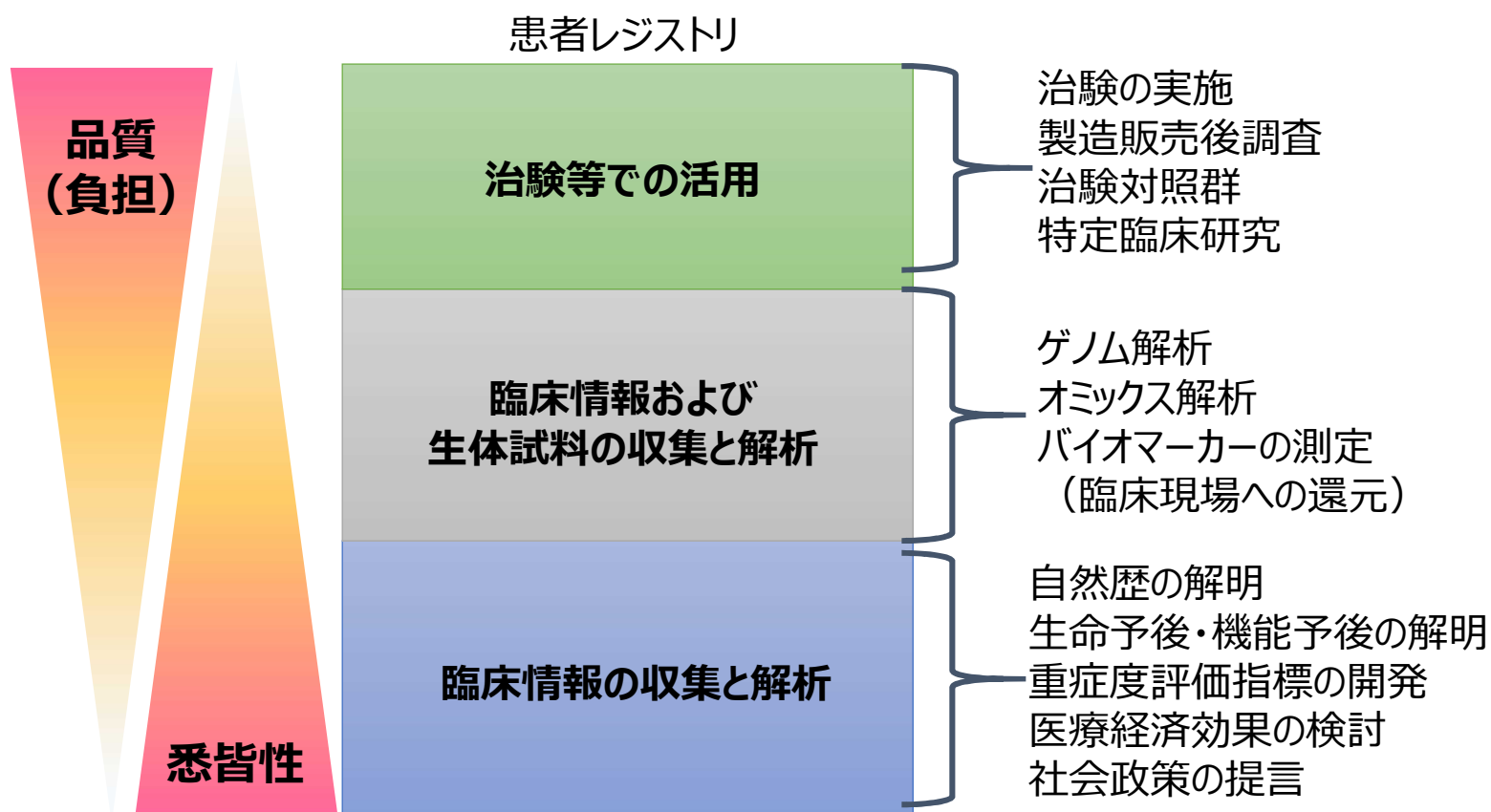


- 近年、実臨床で得られるデータ（Real World Data）の活用に注目が集まっている。患者レジストリは、まさにRWD活用の一つのあり方。
- RWDから得られるエビデンスをReal-World Evidenceと呼ぶ

Real World Data (RWD)



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

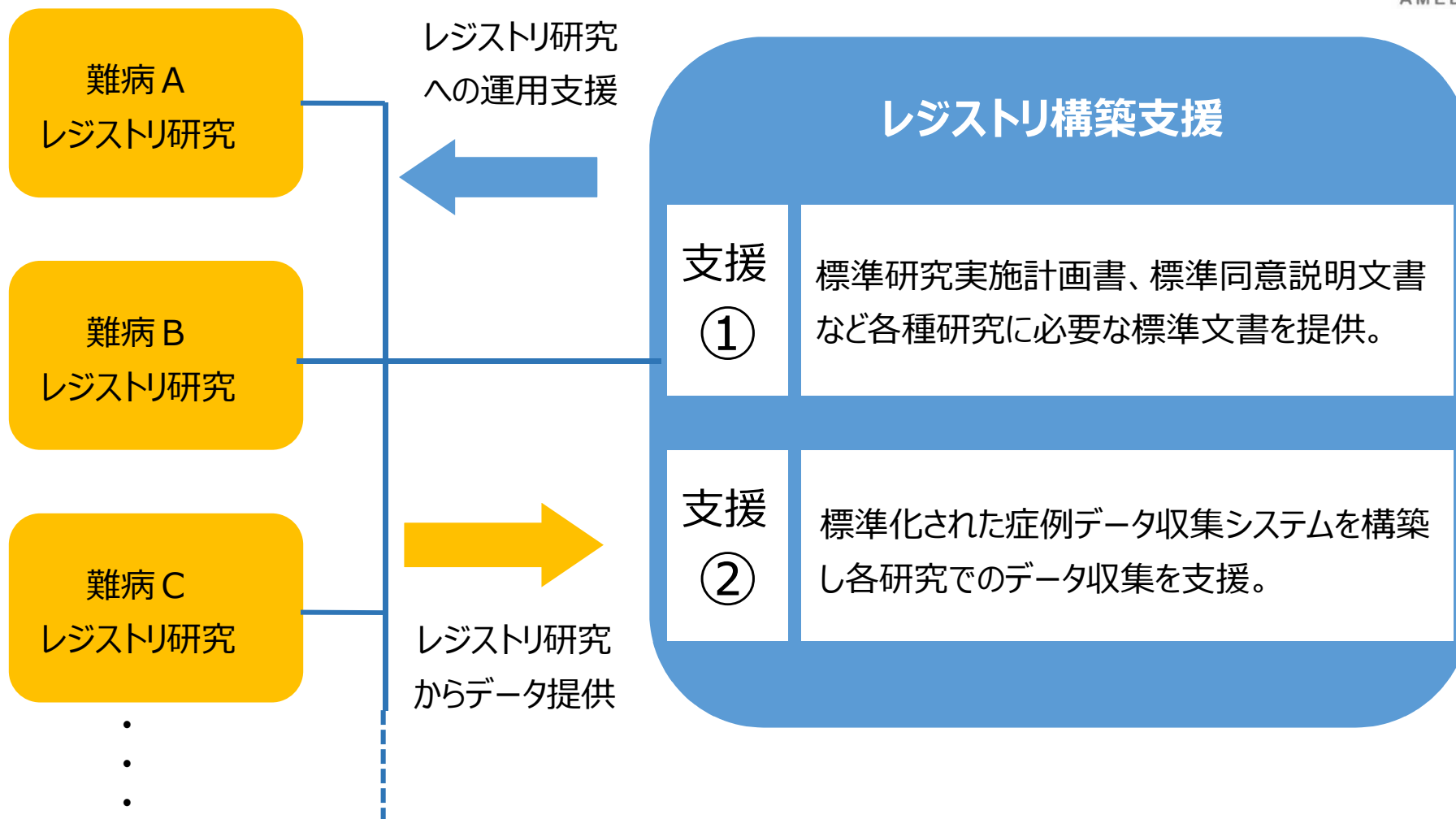
②レジストリ構築支援



■ 概要

難病班が患者レジストリを構築する場合、データの質（正確性、信頼性、完全性、利用可能性など）や標準化への対応が担保されたレジストリの構築ができるように、適切な支援を提供します。

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

レジストリ構築支援

情報共有・提供

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

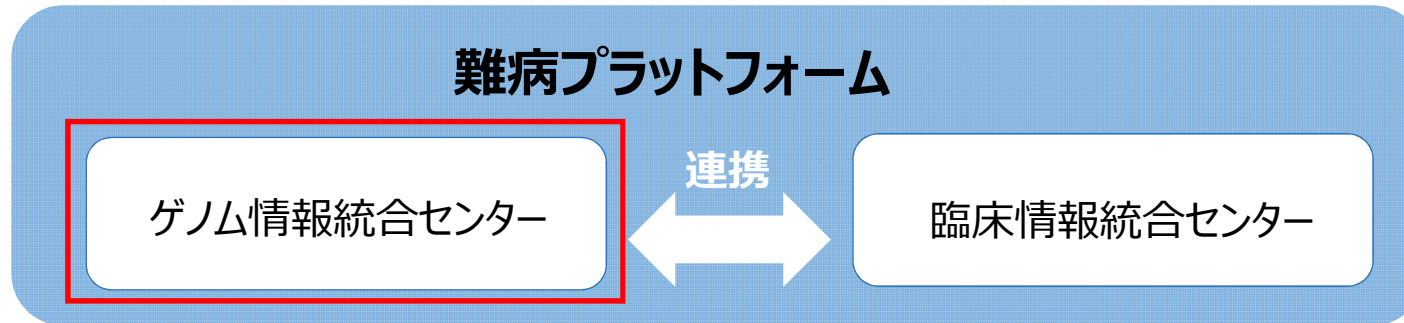
第三者機関



情報共有による
AMED他事業との連携

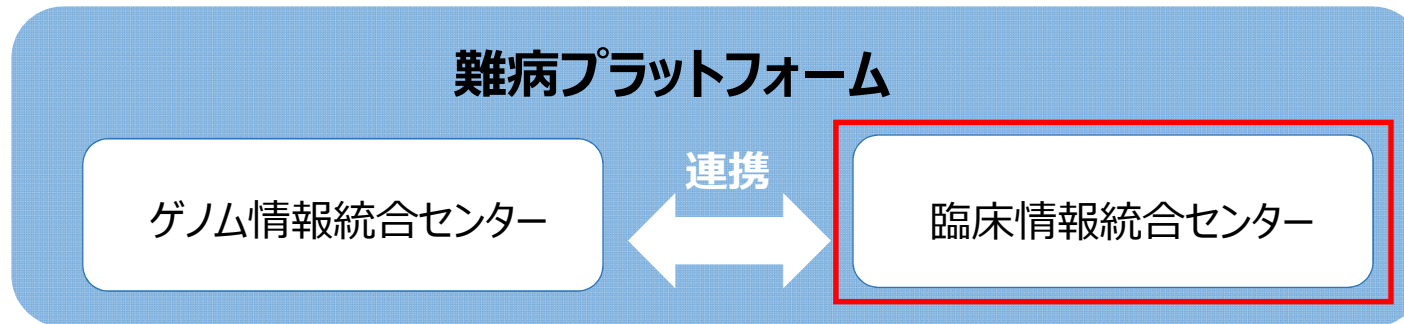
臨床ゲノム情報統合データベース事業
クリニカル・イノベーション・ネットワーク推進支援事業

③難病プラットフォーム ゲノム情報統合センター



- 各難病班から共有・提供されたゲノム情報を統合して管理
- 利用可能な情報のプロフィールの公開を通じた共同研究や二次活用の促進
- 情報提供元に対するインセンティブの提供
(ゲノム解析支援やの原因遺伝子探索ツールの利用など)
- 臨床情報やオミックス情報との統合による付加価値の創出

③ 難病プラットフォーム 臨床情報統合センター



- 各難病班から共有・提供されたレジストリ情報を統合して管理
- 利用可能な情報のプロフィールの公開を通じた共同研究や二次活用の促進
- 情報提供元に対するインセンティブの提供
(統合データの解析に基づく研究提言など)
- オミックス情報や他のレジストリ情報との統合による付加価値の創出

難病プラットフォームを活用するために



①各研究班の難病情報のカタログ化と公開

AMEDが定期的に施行するレジストリ調査へご協力ください。調査へのご回答以外、各難病班で必要な対応はありません。

②レジストリ構築支援

レジストリ構築支援は2018年度の本格稼働を目指し準備をすすめています。支援を希望する場合は、難病プラットフォームで作成している標準文書を用いて倫理委員会へ申請することなどが必要です。詳細は難病プラットフォームのホームページをご確認ください。

③難病プラットフォームへの情報共有・提供

各難病班が臨床情報統合センターまたはゲノム情報統合センターへ情報の共有・提供を行う場合は、各難病班で用いている同意書等の修正が必要となることがあります。詳細は難病プラットフォームのホームページをご確認ください。

難病プラットフォームホームページ



難病プラットフォームに関しては、以下のホームページをご確認ください。

ホームページアドレス：<http://raddarj.org>

各難病班のカタログも上記サイトで公開予定です。

難病プラットフォームを活用するために必要な標準文書については確定しだい難病班の先生方がダウンロードできるようになります。

最後に



難病プラットフォームは**難病情報の最大有効活用**をそのミッションとして、難病研究の発展を目指します。

本プラットフォームへのご理解とご協力をお願いいたします。