

## 事後評価結果

課題管理番号 : 16ek0109196h0001  
研究開発課題名 : 希少難治性疾患克服のための「生きた難病レジストリ」の設計と構築  
研究代表機関名 : 国立大学法人京都大学  
研究開発代表者名 : 松田文彦

評価委員会のコメント :

### ○評価できる点、推進すべき点、研究事業にとって必要である理由

数多いレジストリーをカバーできる仕組みを作っている。

患者情報が入ってきた後のデータ処理体制の構築を進めたことがうかがえる。

難病プラットフォームの確立に向けての基盤整備は達成できたと思われる。

AI の導入が積極的に行われ新しい知見が生まれている。

①難病レジストリの設計にあたり、271 研究班（全 303 研究班中）からアンケートを回収し、その実情に合わせてプラットフォーム設計を行っている。②この研究事業の研究者がそれぞれ掌握する難病について、実際のレジストリを行い、データ解析まで到達する見込みが強い。③AI の利用についても、既に幾つかの実績が得られている。

これまでの長浜コホート等の蓄積、ここの研究機関のライブラリーを集約してレジストリーを作るという試みで、参加医療機関、研究機関が合意して、かつ整合性を保つべく動いている点は評価できる。またワトソンが限定的ではあるものの、しっかり成果を上げている点も評価できる。エピゲノム異常への AI 診断活用は興味がある。またその仕組みづくりに価値がある。周産期への活用のしくみ作りは是非とも実現して欲しい。

難病レジストリの設計および構築のための作業は進みつつある。

多くの難治性疾患レジストリの棚卸が行われ、現状調査が完了している点下調べを踏まえた上で、共通部分の整理を行い、プラットフォームのプロトタイプを検討が進んでいるように見える点。

短期間で順調な進捗をみており、今後の成果が期待される。

従来のレジストリを統合する方向性が確保されている。

厚労政策研究班、AMED 難病実用化研究班による独自のレジストリの情報集約（棚卸調査）が達成された。基盤構築に関しては概ね計画通りに進んでおり、レジストリシステムの構築に向け工程の整理と運営体制、制度設計およびプロトタイプを構築した。集積したデータを用いた機械学習による難病の診断および原因解明のための解析手法の開発に着手し、成果をあげつつある。

レジストリの棚卸し調査を Web ベースで完遂し、公開にこぎつけた。

包括的な組織が構築されている。レジストリのたな卸し調査が行われており、画期的だと思われる。

2017 年、単年度の評価であるが、着実に難病プラットフォーム事業の一部としての生体試料バンクおよびデータ管理システムの構築に取り組んでいる。

沖縄特有の希少難病の生体試料バンクのインフラは出来上がっている。

インフラの整備をほぼ完了し、平成 30 年度には実際の生体試料の蓄積を開始できる見込みまで到達できたことは評価できる。

沖縄県特有の疾患を扱った研究であり、独自性が極めて高い点が評価できる。

### ○疑問点、改善すべき点、その他助言等

話を聞く限りでは、統合できる部分をまずは統合したとの印象がある。この先に実用的に使えるものとなるかどうかは、まだ先を見ないとわからない。

情報を集める体制、対象疾患を疑ってそれを診断にまで進めるシステムが作られたのかどうか疑問。

作り上げたシステムが実際にうまく動くのかどうかの検討；実際のデータを使って動かしてみること、が行われたのか疑問。

アウトリーチ活動が十分でないように思われる。

新しく得られていく成果利用法のルール作りが必要。

①レジストリ基盤が、臨床情報統合センター、ゲノム情報統合センター、個人情報管理センターの 3 つに分立したことによって、セキュリティに脆弱な部分が増えないか、今後の運用・維持に問題が生

じないか、あるいはシステム更新が煩雑にならないかの懸念がある。②レジストリの運用は班の考え方によって6パターンになったが、そのことが最善なのか、将来は数パターンに集約すべきなのか、方向性が示されていない。

データベース構築に関し、想定されたことであるが各機関の整合性の調整、熟練医師等の時間のアロケーションなど課題がある。特にタイムアロケーションをもっと効率的にできる方法はないか？ワトソンは遺伝子要因の疾患には強いがそれ以外は課題があるとのことであるが、遺伝子要因以外の疾患においてもテキストマイニングや画像処理等で有効な活用方法はあるのではないか？またAIの特性上、対象疾患数の母数が少ないと有効に活用できない課題があり、難病の場合、これが制約要因になっている。これをどう解決するのか？エクソソーム解析は日本の方が優れている分野であり、かつワトソンに頼るのは難しいことが判明した。打開策は？

進化するAI技術をもとにどの程度の基準で達成を判断するか、年々進化する内容からも現時点での目標レベルを明確にしておく必要がある。

公開されているWEBサイトもまだ実際の運用は行われておらず不透明な点。開発されたと記載されているAIシステムとレジストリシステムとの関連が明らかでない点。

各施設からデータを提供・共有してもらい同意はどこまで進んでいるのか？各施設でのデータ収集の質は一定ではなくリソースも限られている。質の高いデータを全国の施設から継続的に得てゆく方策は？

多くのレジストリが基盤的にはデータ蓄積が必要と考えるが、次の方略が必要ではないか？

計画が進むことにより、システムとして取り入れるべき新たな機能が明らかになり、想定していた以上のシステム実装が求められている。

左記のverificationと継続エントリーの遂行によるリアルタイムDBとしての完成が必要。

バイオバンクはバーチャルなので、サイバーセキュリティーについて個人情報レベルに止まっている。

生体試料の保存バンクが整備出来たことは研究の遂行に向けて望ましいことではあるが、今後の展開については未知数である。

申請者も十分認識しているように、サンプル生体試料品質の劣化対策など、将来にわたってのシステムの維持が、費用も含め大きな課題となると考える。

実績はまだ出ておらず、これから難病の生体試料の収集・蓄積ができるかが問われる。

以上