

難病に関するゲノム医療推進にあたっての統合研究（20FC2002）  
難病のゲノム医療推進に向けた全ゲノム解析（先行解析）に関する説明会

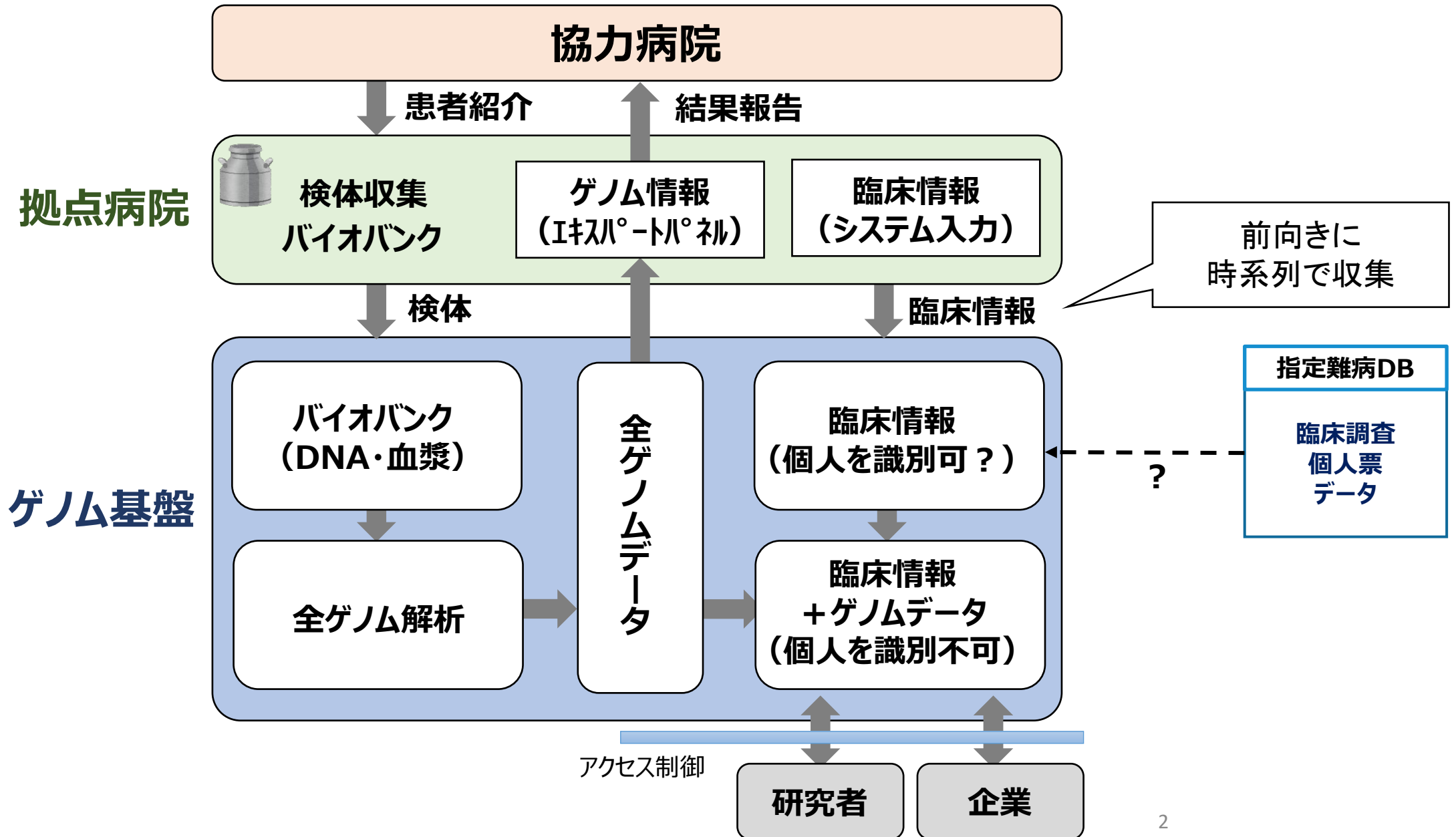
## ③ 難病に関して取得が必要な臨床情報 — 本格解析を見据えた臨床情報の収集 —

聖マリアナ医科大学  
内科学 脳神経内科  
難病治療研究センター 病因病態解析部門  
ゲノム医療推進センター

山野嘉久

2020年10月28日(水)、東京

# 本邦における難病全ゲノム計画（**本格解析**）の概要図予想



# **本格解析で収集する臨床情報の考え方（案）**

---

- A) ①ゲノム解析必須項目（最低限必要な情報）**
- B) ① + ②臨床調査個人票（&IRUD)のデータ**
- C) ① + ② + ③追加項目（レジストリなどで収集）**

# ①ゲノム解析必須項目（最低限必要な情報）

## 1. 症例基本情報

- 氏名、住所、電話番号（匿名化）
- プロジェクト名（プロジェクトID）
- 施設名（施設名ID）
- 患者ユニークID
- 性別コード
- 生年月日
- 民族性（ethnicity）
- 出生地

## 2. 病名・症状

- 病名コード（ICD11/HPO）
- 症状コード（HPO）

## 3. 遺伝学的検査情報

- 異常の有無
- 遺伝学的検査の種類・場所
- 異常有の詳細

## 4. 親族における家族歴

- 父、母、子供、兄弟、祖父母など

被保険者番号などの医療等IDを  
収集するかについては検討中

## ②臨床調査個人票（未診断の場合IRUD）の項目

### 臨床調査個人票 収集項目

1. 行政記載欄（受給者番号）
2. 基本情報  
-氏名、住所、生年月日、性別、出生地、  
家族歴、発症年月、介護認定、EQ5D3L
3. 診断基準に関する事項  
-診断  
-症状  
-検査所見  
-遺伝学的検査  
-鑑別診断  
-診断のカテゴリ-
4. 発症と経過  
-初発症状  
-経過
5. 治療その他
6. 重症度分類に関する事項
7. 人工呼吸器に関する事項（使用者のみ記載）
8. 医療機関情報

この部分の記載項目は  
疾患毎に大きく異なる

### IRUD 収集項目

- 疑い疾患の難病指定の有無
- 該当研究班への連絡
- 小児慢性特定疾患の有無
- 家族性の有無
- 多系統疾患であるか
  
- 年齢（生年月日で算出可能）
- 身長
- 体重
- 頭囲
- 主訴
- 現病歴  
※フリー記載欄とする

## ③追加項目：患者レジストリ等で収集可能な情報

---

### 1. 生存確認

最終生存確認日、死亡日、死因（ICD-11コード）・・・re-contactが必要

### 2. 既往歴（ICD-11コード）

### 3. 合併症（ICD-11コード）

### 4. 現病歴

発症から診断・登録時点までの経過

### 5. 治療内容（薬剤コード）・有効性情報

### 6. 安全性情報

有害事象（CTCAEコード）

入院の有無

### 7. 生活状況

就労の有無、職業、社会保障受給状況、同居人数・構成

### 8. QOL

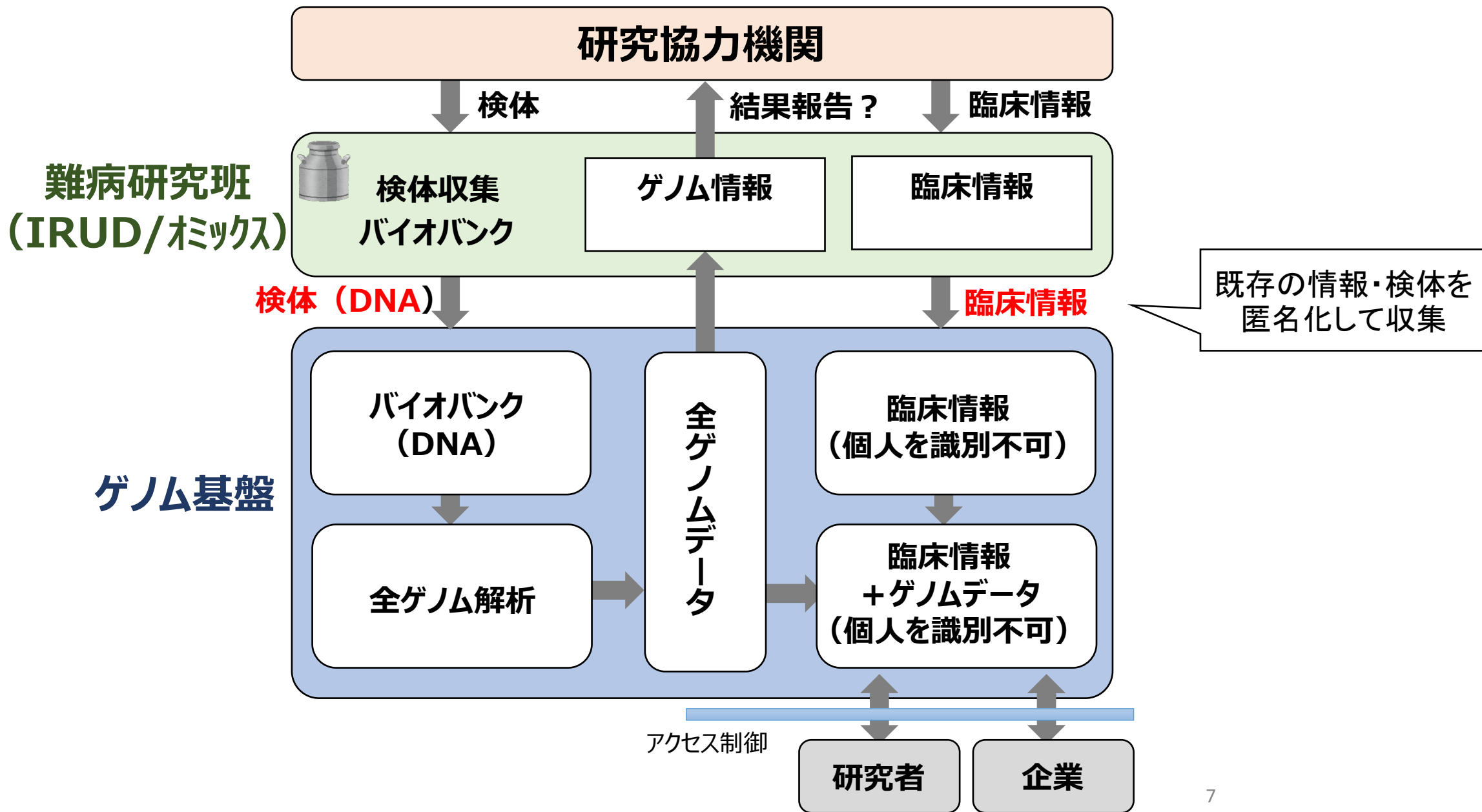
SF36など

### 9. 検査結果（特定の項目）

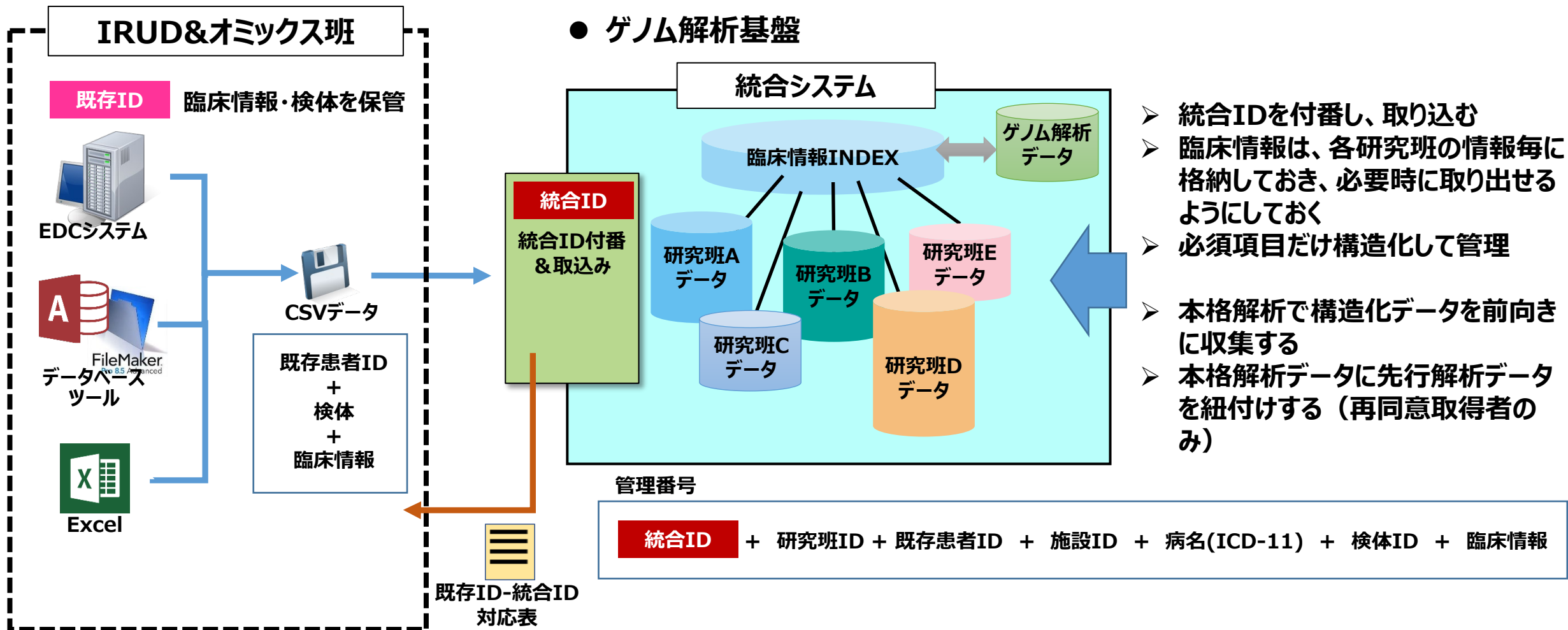
### 10. 画像データ（特定の項目）

※ 収集する臨床情報の内容については、疾病ごとに優先度が異なるため、  
難病研究班などで検討して頂くことが望ましい

# 本邦における難病全ゲノム計画（**先行解析**）の概要図

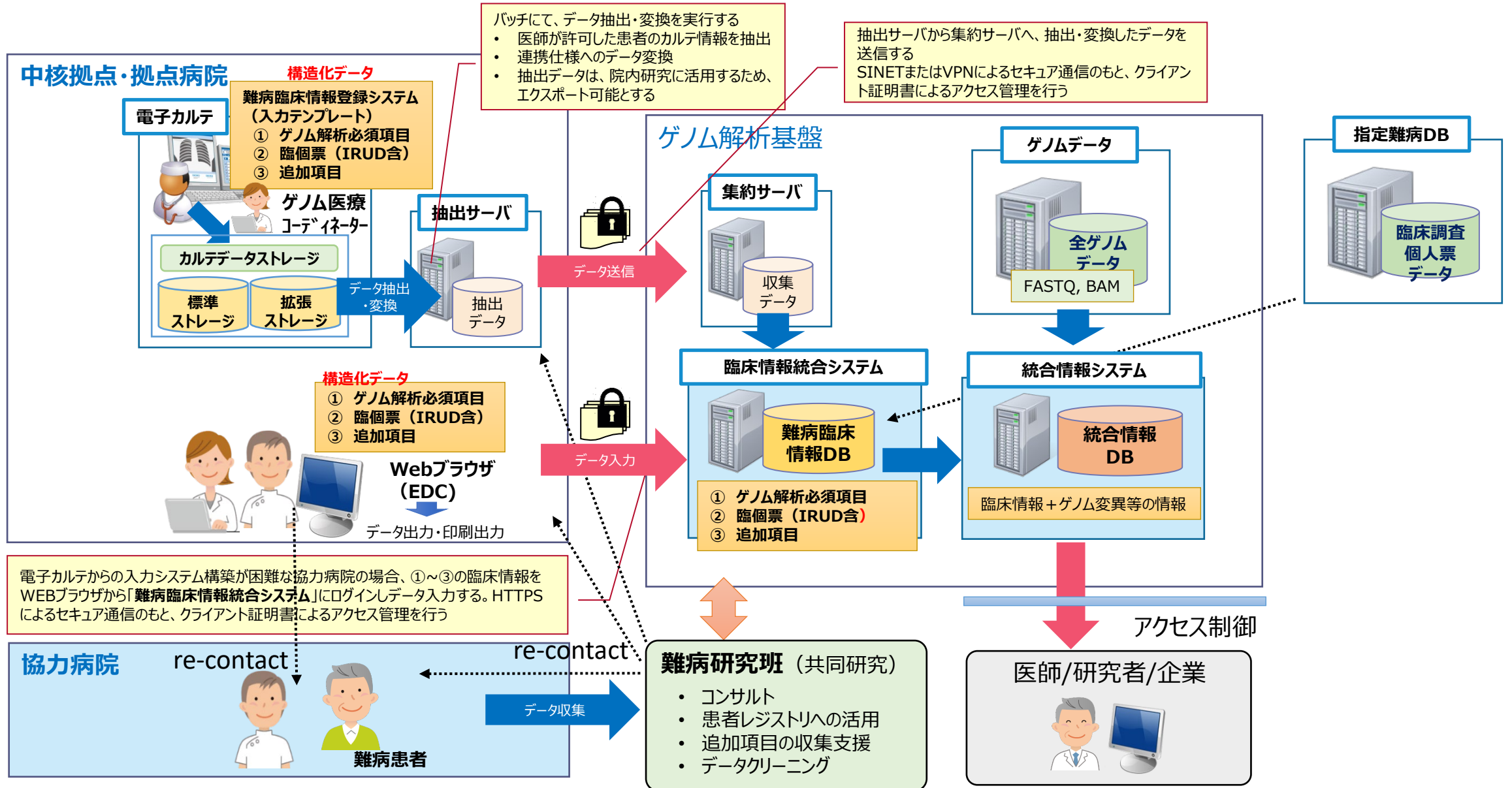


# 先行解析における臨床情報の統合IDによる管理（案）





# 難病全ゲノム計画（本格解析）：臨床情報収集システムイメージ案



# 難病全ゲノム計画の臨床情報収集：先行解析と本格解析の違い

## 1. 倫理委員会の対応

- 先行解析：既存の臨床情報・検体についてオプトアウトの手続き
- 本格解析：既存の臨床情報・検体について再同意、新規の情報・検体は同意取得

## 2. 個人情報について

- 先行解析：ゲノム基盤には提供しない
- 本格解析：医療等IDを活用可能か検討中

## 3. データの構造化について

- 先行解析：各研究でデータの構造定義が異なるため、各研究毎に収集して保管
- 本格解析：データを構造化して収集し、全てのデータを共通の構造定義のもと収集する予定

## 4. 時系列の臨床情報

- 先行解析：既存の研究で時系列情報を収集している疾患については収集する
- 本格解析：既存の情報に加えて、前向きに情報を収集する予定

## 5. 患者へのre-contact

- 先行解析：不可能
- 本格解析：可能となるように設計予定