



難治性疾患研究開発・支援センター Center for Rare Disease Research (CRDR) の創設と今後の展開

難治性疾患研究開発・支援センター長
松山晃文

難病研究・創薬を志向したオープンイノベーション・プラットフォーム

【背景】

世界的な創薬パラダイムシフトにより、希少疾病医薬品開発競争が激化。

【目的】

創薬関連データ・シーズを収集、医薬基盤・健康・栄養研究所による価値創出・付加を経て研究者など関係者に繋げ、希少疾病創薬に寄与。

【成果】

希少疾病薬創出にむけ、患者・研究者等の交流プラットフォームを提供。

【Contents】

○OCIN推進協議会難病WG

○難病治験リエゾン事務局

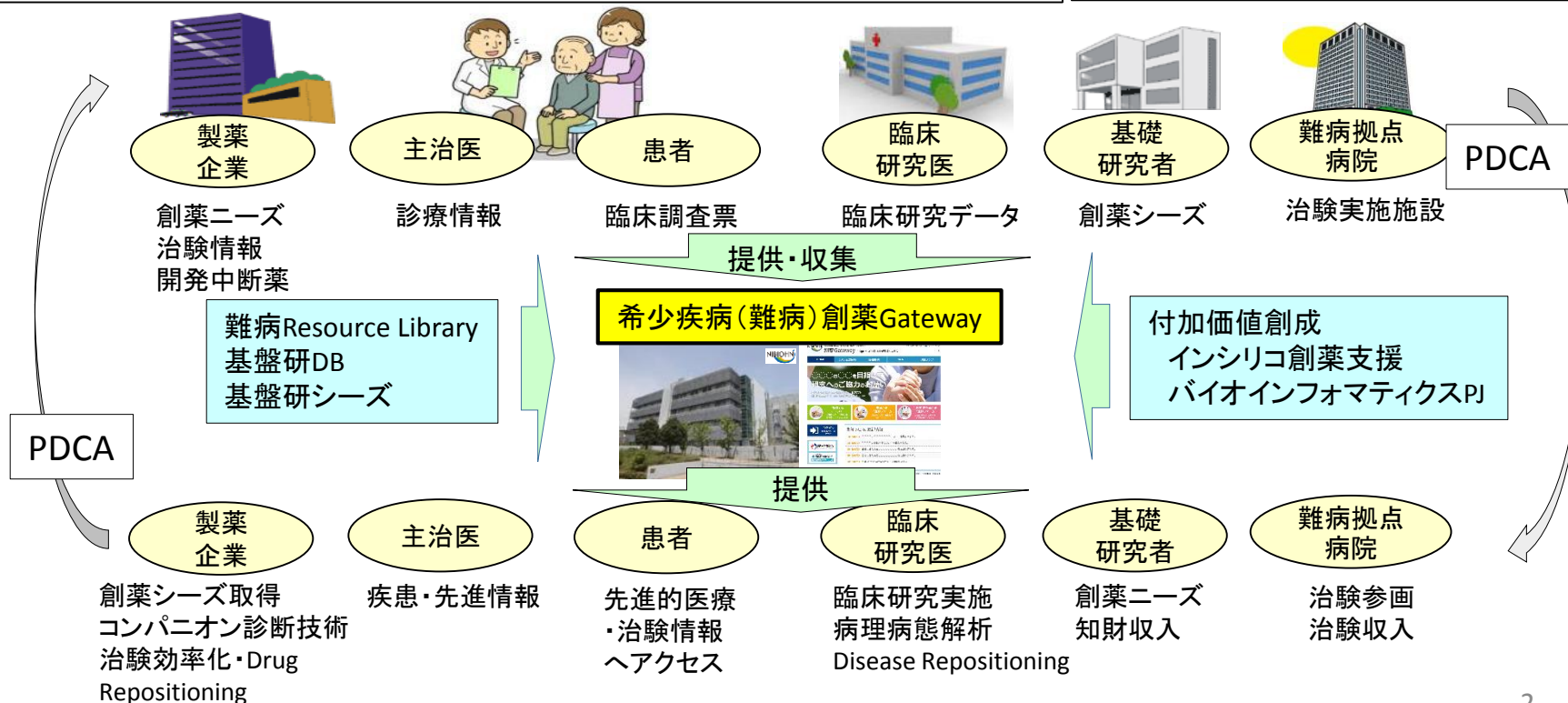
○R-Square

(Researcher x Rare disease pts.)

○Disease repositioning

情報等収集提供

○難病登録DB



難病研究・創薬を志向したオープンイノベーション・プラットフォーム

【背景】

世界的な創薬パラダイムシフトにより、希少疾病医薬品開発競争が激化。

【目的】

創薬関連データ・シーズを収集、医薬基盤・健康・栄養研究所による価値創出・付加を経て研究者など関係者に繋げ、希少疾病創薬に寄与。

【成果】

希少疾病薬創出にむけ、患者・研究者等の交流プラットフォームを提供。

【Contents】

○OCIN推進協議会難病WG

○難病治験リエゾン事務局

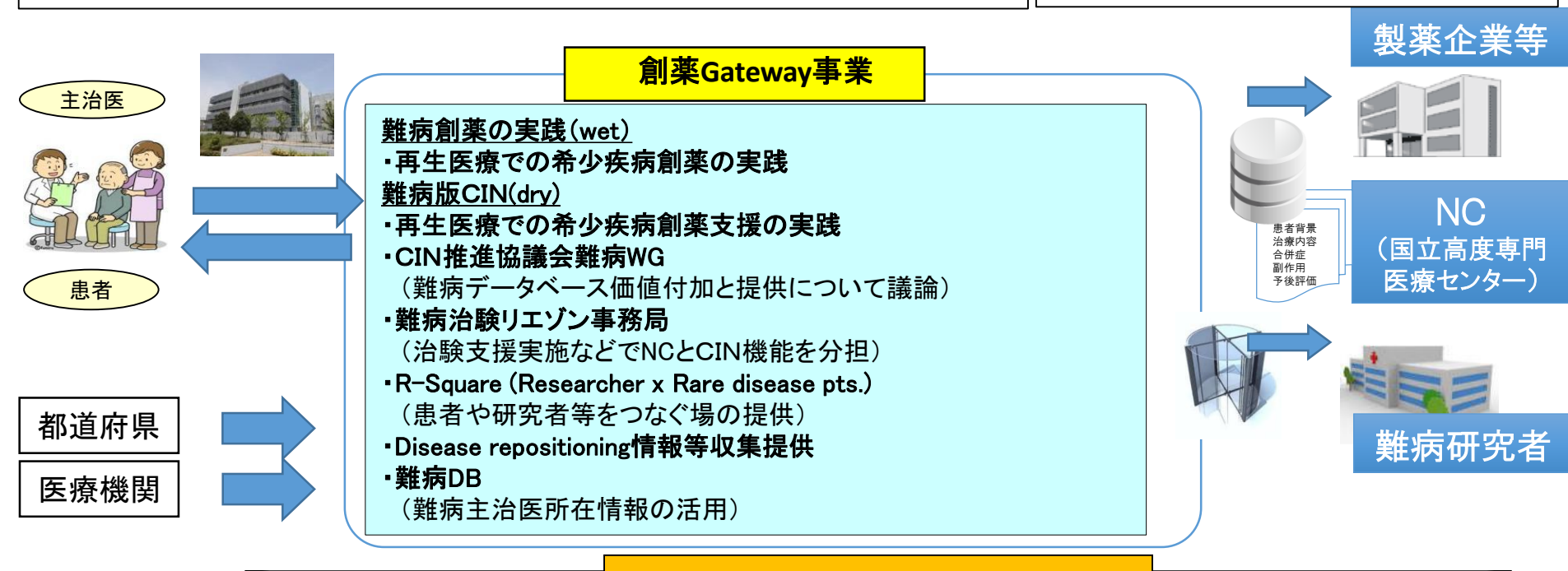
○R-Square

(Researcher x Rare disease pts.)

○Disease repositioning

情報等収集提供

○難病登録DB



治験エントリ加速による難病治療剤開発の促進

疾病登録センター(難病DB)事業

111 先天性ミオパチー

■ 基本情報

氏名	
姓(漢字)	名(漢字)
姓(かな)	名(かな)
住所	
郵便番号	住所
生年月日等	
生年月日	西暦 年 月 日 性別 1.男 2.女
出生市町村	
出生時氏名(変更のある場合)	姓(漢字) 名(漢字)
	姓(かな) 名(かな)
家族歴	
近親者の発症歴の有無	1.あり 2.なし 3.不明 発症者続柄 1.父 2.母 3.子 4.同胞(男性) 5.同胞(女性) 6.祖父(父方) 7.祖母(父方) 8.祖父(母方) 9.祖母(母方) 10.いとこ 11.その他 続柄
両親の近親婚歴	1.あり 2.なし 3.不明 詳細
発症時の状況	
発症年月	西暦 年 月
社会関係	
介護認定	1.要介護 2.要支援 3.なし 要介護度 1 2 3 4 5
生活状況	
移動の程度	1.歩を回すのに問題は無い 2.いくらか問題がある 3.寝たきりである
身の回りの管理	1.洗面や着替えに問題は無い 2.いくらか問題がある 3.自分ではできない
ふだんの活動	1.問題はない 2.いくらか問題がある 3.行うことができない
痛み/不快感	1.ない 2.中程度ある 3.ひどい
不安/ふさぎ込み	1.問題はない 2.中程度 3.ひどく不安あるいはふさぎ込んでいる

■ 診断基準に関する事項

症状の概要、経過、特記すべき事項など

関節拘縮を認める	1.該当 2.非該当 3.不明
または高口蓋、開咬下唇、外眼筋拘縮を認める	1.該当 2.非該当 3.不明
	1.該当 2.非該当 3.不明

■ グリーン

かを満たし、かつIIのいずれかの検査で所見を認める	1.該当 2.非該当 3.不明
かを満たし、IIは未実施または所見なしだが、IIIを5つ以上認め、以下の項目を全て満たす 項目に口を記入する	1.該当 2.非該当 3.不明
で診断	
神経筋伝導の異常	
筋生検、針筋電図または遺伝子検査で筋炎や神経原性疾患の除外	
非薬物の原因	
が低下〜軽度上昇	

■ 分類に関する事項 (該当する番号に○をつける)

■ Activity Scale (mRS)

該当しない	1.意識はあっても明らかな障害はない(日常の動きや活動は行える)
認知機能の活動がすべて行えるわけではないが、自分の身の回りのことは介助なしに行える	
身 何らかの介助を必要とするが、歩行は介助なしに行える	4.中等度から重度の障害 (認知や身体的要求には介助が必要である)
寝たきり、失禁状態、常に介護と見守りを必要とする	6.死亡

1.時にむせる、食事動作がぎこちないなどの症状があるが、社会生活・日常生活に支障ない
工具や、食事時の道具の工夫を必要とする
3.食事・排泄摂取に何らかの介助を要する

難病登録DB構築

対象:330疾患

進捗状況

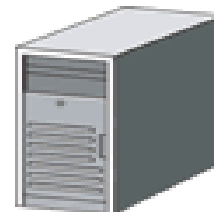
「疾患の概要」の改訂作業

「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

難病患者データ登録データベース



- 患者データ
- ユーザ管理情報

【疾病登録センター】



- 問い合わせ対応
- ユーザ管理
- データ提供申請の受付・審査

疾病登録センター(難病DB)事業

111 先天性ミオパチー

■ 基本情報

氏名	姓(漢字)	名(漢字)	姓(カナ)	名(カナ)	性別	年齢	生年月日	住所	電話番号	Eメール	職業	病歴	検査結果	治療	備考
----	-------	-------	-------	-------	----	----	------	----	------	------	----	----	------	----	----

難病DB活用の展開

研究開発:

Unmet Medical Needsは？:

難病患者さんは「この症状」で苦しいが「この症状」への治療薬はない

市場確保:

治療ガイドラインへは？

難病DBと政策研究班との3者連携により治療ガイドライン策定に寄与

地域医療での現状は？:

難病患者さんは「この症状」で苦しいが、医師がその治療薬を知らない

地域毎・病院毎での薬剤マーケットは？

どのような地域では、どのような薬剤が投与されているか。MR支援

「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

・患者データ
・ユーザ管理情報

・問い合わせ対応
・ユーザ管理
・データ提供申請の受付・審査

R-Square 双方向型希少難病レジストリ事業



国立研究開発法人 医薬基盤・健康・栄養研究所

創薬Gateway R-Square WEB難病患者登録システム

お問い合わせ サイトマップ

HOME

システムの目的

情報提供

Q&A

関連リンク

〇〇〇の〇〇を目指して 研究へのご協力をお願い

国立研究開発法人 医薬基盤・健康・栄養研究所
創薬Gateway R-Square Web難病患者登録システム

双方向性希少難病レジストリ
患者自主参加型レジストリ
治験参加リクルート(CIN事業)
検体提供(バンク事業の後継)



ご登録方法
について

ご登録の流れ、情報の活
用方法についてはこちら



患者さま
ご登録フォーム

ご登録いただける患者さ
まはこちらから



主治医・研究者さま
ご登録フォーム

主治医・研究者・企業の方
ご登録はこちらから



ログイン
登録済みの方は
こちら

お知らせ & 更新情報

2016/0X/0X 〇〇〇〇の〇〇〇〇〇〇〇〇について掲載しました。

2016/0X/0X 〇〇〇〇の登録方法について掲載しました。

2016/0X/0X 登録可能な疾患〇〇〇〇〇〇〇〇を追加しました。

2016/0X/0X 登録可能な疾患〇〇〇〇〇〇〇〇を追加しました。

2016/0X/0X 創薬GatewayのWebサイトを開設しました。

難病バンク事業
順次縮小

サイト運営者

個人情報の取扱い

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

R-Square双方向型希少疾病レジストリ

CIN難病WGとして運用

治験への展開:

被験者リクルート

医師ではなく患者からリクルートすることで歩留まりの良い治験実施

治験可能病院の提示

難病患者集積性の定量的明示による治験実施医師・病院リクルート

参考)CINとして1500の難病医療拠点病院・難病医療協力病院のアンケート終了

300超の病院等から回答

各病院の得意分野・受け入れ可能疾患もリスト化

難病患者と治験実施医師のマッチング

治験参加希望患者に治験病院・医師を提示

研究への展開:

研究参加者(生体試料提供者)リクルート

製薬企業が希望する難病患者の生体試料の収集と提供(枠組みの提供)



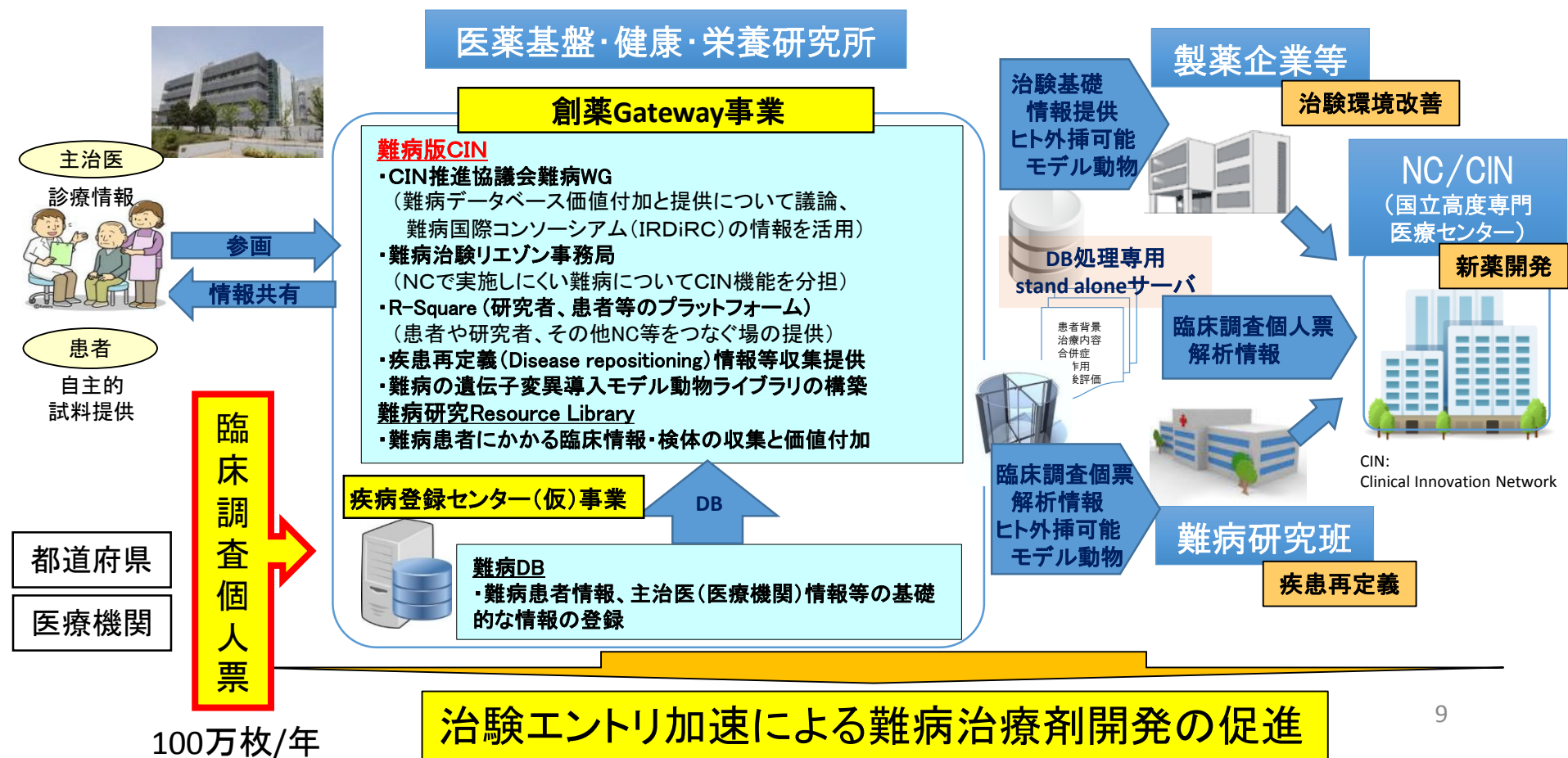
難治性疾患研究開発・支援センター

Center for Rare Disease Research (CRDR)

Our Goal

Clinical Innovation Network

	～H28	今後の予定
難病WG	- WG会議開催(H28.9.8) - 難病DB登録OCR化にむけた支援 - 個別企業(4社)に創薬gateway事業を説明 - 難病治験実施可能病院のアンケート	- コンソーシアム構築にむけた協議 - 難病治験実施可能病院リストの有償での提供





Thank you for your attention!