



資料 2

データシェアリング：実践と課題

日本医療研究開発機構 理事長

末松 誠

No conflict of interests

Clinical data are shown under Patients' IC

AMED第1期からの挑戦: **広域連携と分散統合**を数年でどこまでできるかを
実際に特定の医学領域(希少難病、感染症など)でやってみる。
それができればがんや認知症さらに感染症に展開できるはず

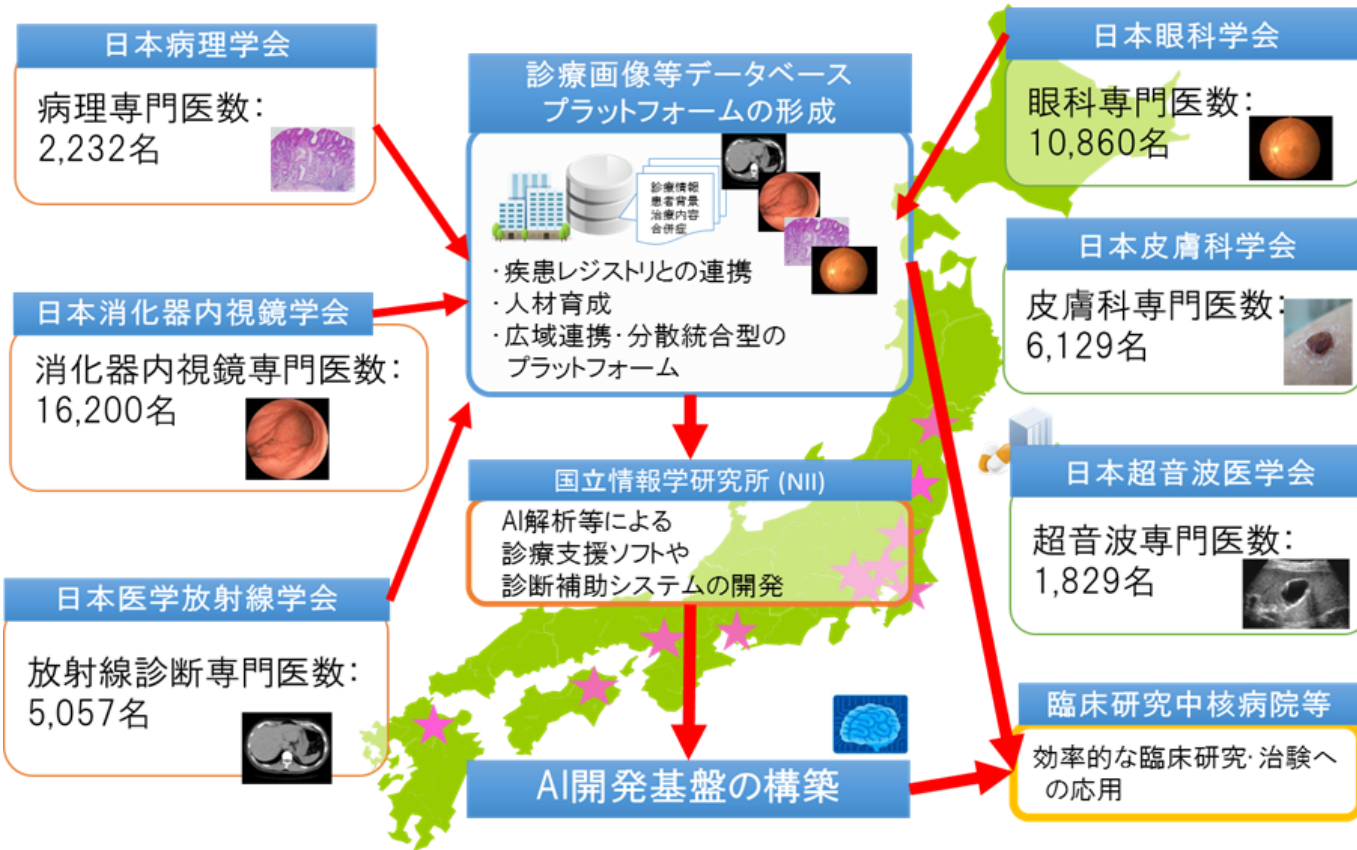
1. Japan Excellence for Diagnostic Imaging (JEDI)
(画像兄弟)

2. Initiative on Rare and Undiagnosed Diseases (IRUD)
(未診断疾患イニシアチブ)

3. COVID-19: 日本が発信するべきもの(私見)

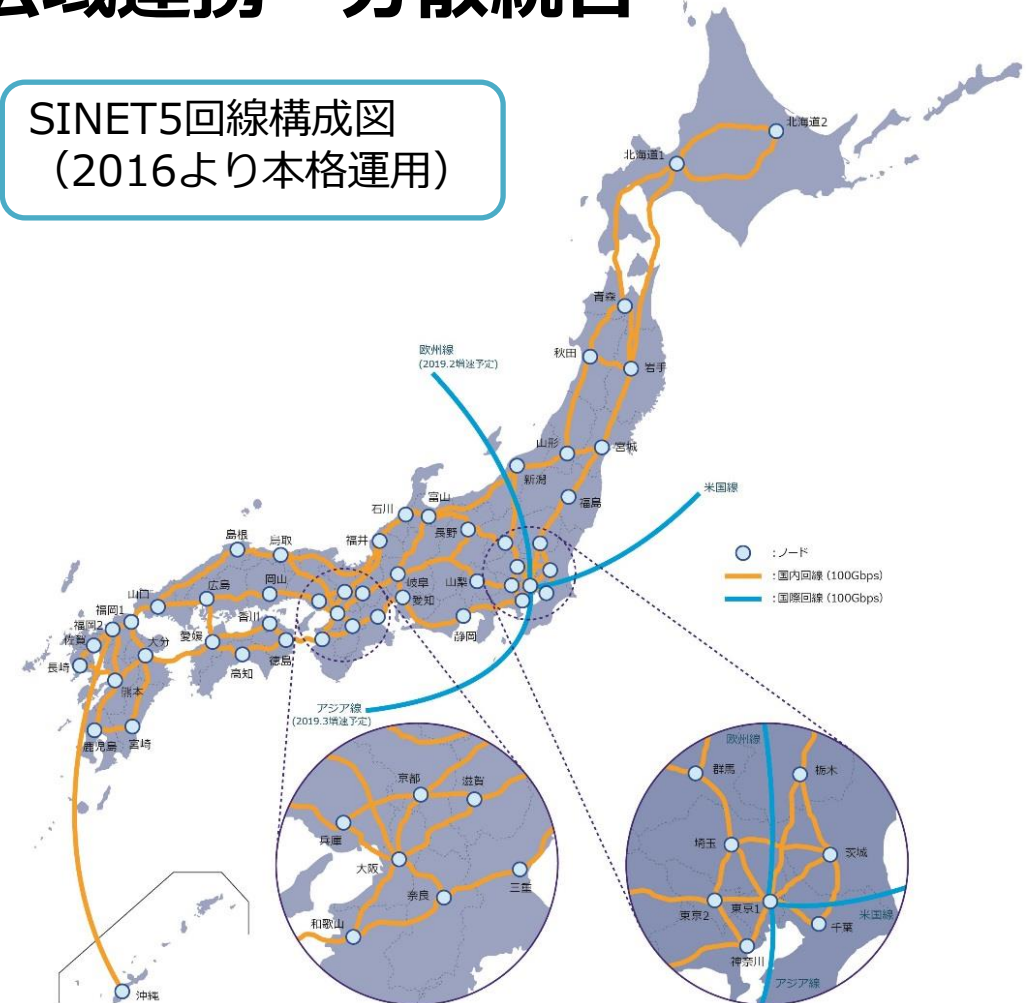
画像兄弟：AI開発のための「競争と協創」

国立情報学研究所（NII）による共通プラットフォームの構築と
SINET5を利用した画像情報の集積：Japan Excellence for Diagnostic Imaging (JEDI)



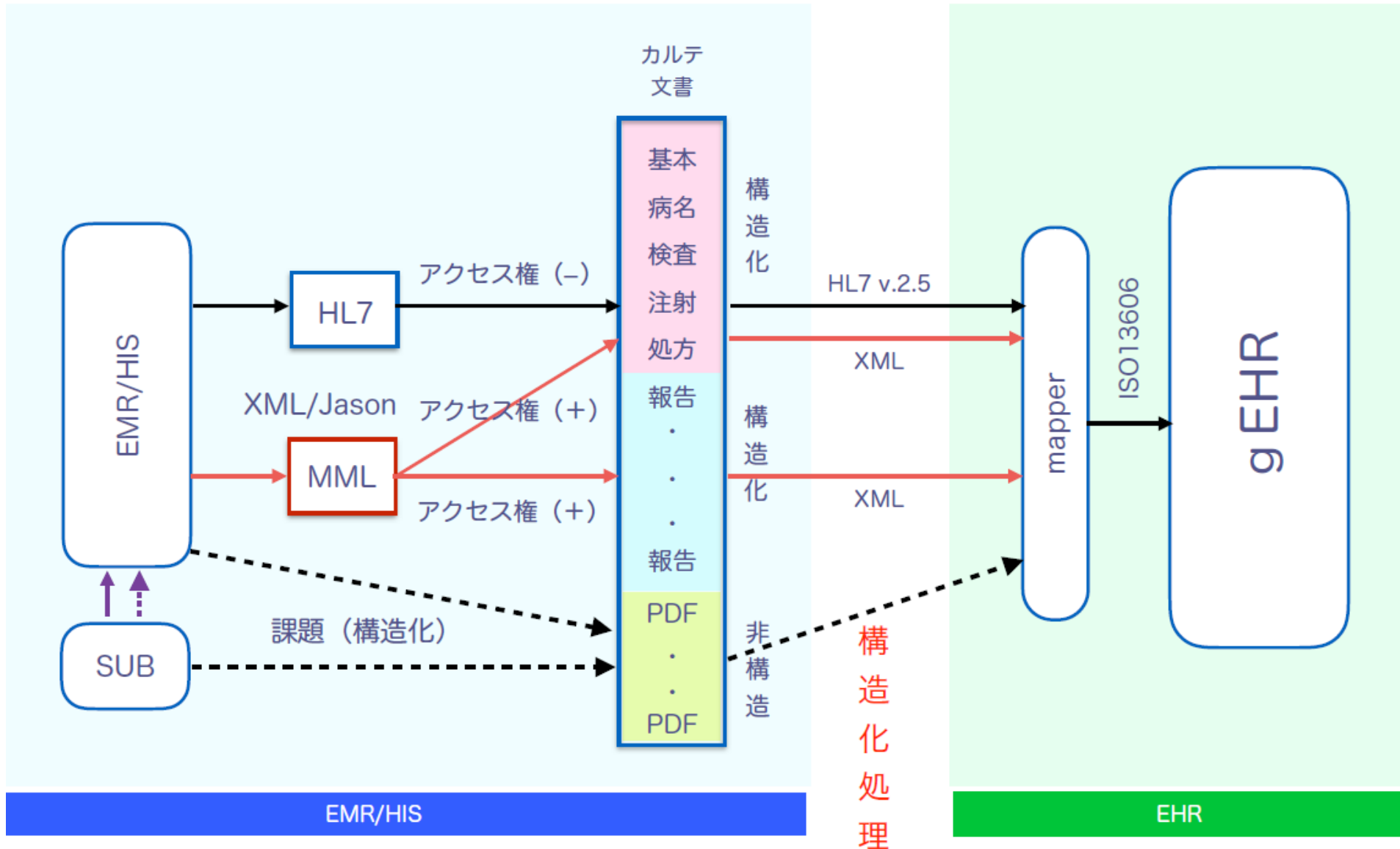
広域連携・分散統合

SINET5回線構成図
(2016より本格運用)



- 学術情報ネットワーク（SINET：Science Information NETwork）は、日本全国の大学、研究機関等の学術情報基盤として、国立情報学研究所（NII）構築、運用している情報通信ネットワーク。

医療データの構造化、アクセス権問題



	電子カルテベンダーごとの構造化データ出力状況						
文書種別	A	B	C	D	E	F	G
1.患者情報	○	○	○	○	○	○	○
2.生活習慣情報	○	○	×	○	×	○	○
3.基礎的診療情報	○	○	×	○	○	○	○
4.診断履歴情報	○	○	○	○	○	○	○
5.経過記録情報	○	○	×	JPEG/PDF	○	○	○
6.健康保険情報	○	○	○	○	○	○	○
7.臨床サマリー情報	○	×	○	JPEG/PDF	×	○	PDF
8.検歴情報	○	○	○	○	○	○	○
9.注射記録情報	○	○	○	○	○	○	○
10.処方箋情報	○	○	○	○	○	○	○
11.バイタル情報	○	○	○	○	○	○	○
12.体温表情報	○	○	×	○	○	○	
13.透析情報	○	○	×	○	○	○	
14.紹介状情報	○	×	○	JPEG/PDF	○	○	PDF
15.報告書情報	×	×	○	JPEG/PDF	×	JPEG/PDF	
16.手術記録情報	×	○	○	JPEG/PDF	○	JPEG/PDF	
17.初診時特有情報	×	○	×	JPEG/PDF	○	○	

○ : Structured Data, × : No Output

ライフデータイニシアチブ 代表理事 吉原博幸先生の許諾をいただいて使用

外来患者さんであって、(1)半年以上診断が見つからない方、且つ
(2A)複数の表現型がある、あるいは(2B)家族例から遺伝性疾患が疑われる

IRUD診療体制



日本は、NCや都市部の大学病院だけでなく「全国」をカバーして情報を集め、活用ができるかどうか？

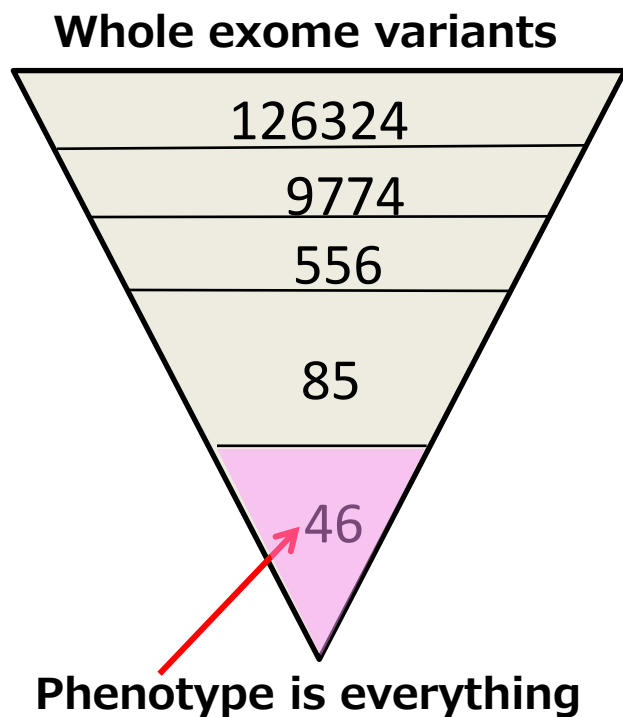
日本は、集めた情報を海外とも共有して患者さんに「答え」を回付することができ、海外の人々にも自国の人々にも恩恵をもたらすことができるかどうか？

DATA Sharing for patient to overcome diagnostic odyssey



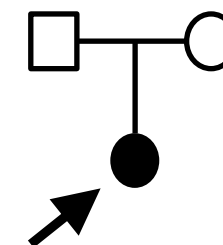
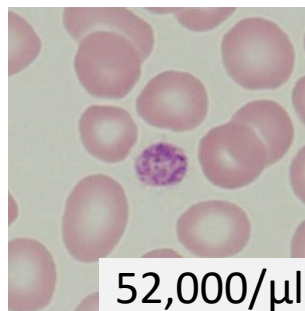
難病・未診断疾患領域でそれができないなら
認知症や人生100年の健康情報を収集し
全く新しい医療のR&Dを推進し、世界にも展開
することはまず不可能である。

ケースマッチング：正確なゲノム診断と正確な表現型の記載が共に必要 (OMIM#616737)

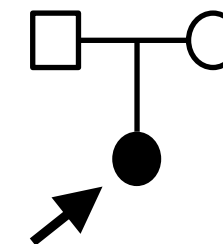
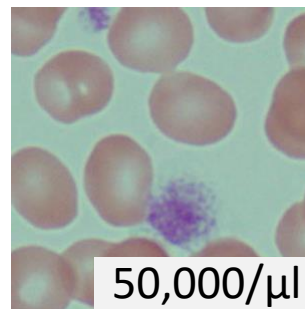


症例1

Large platelets Curved fingers Swollen legs



症例2



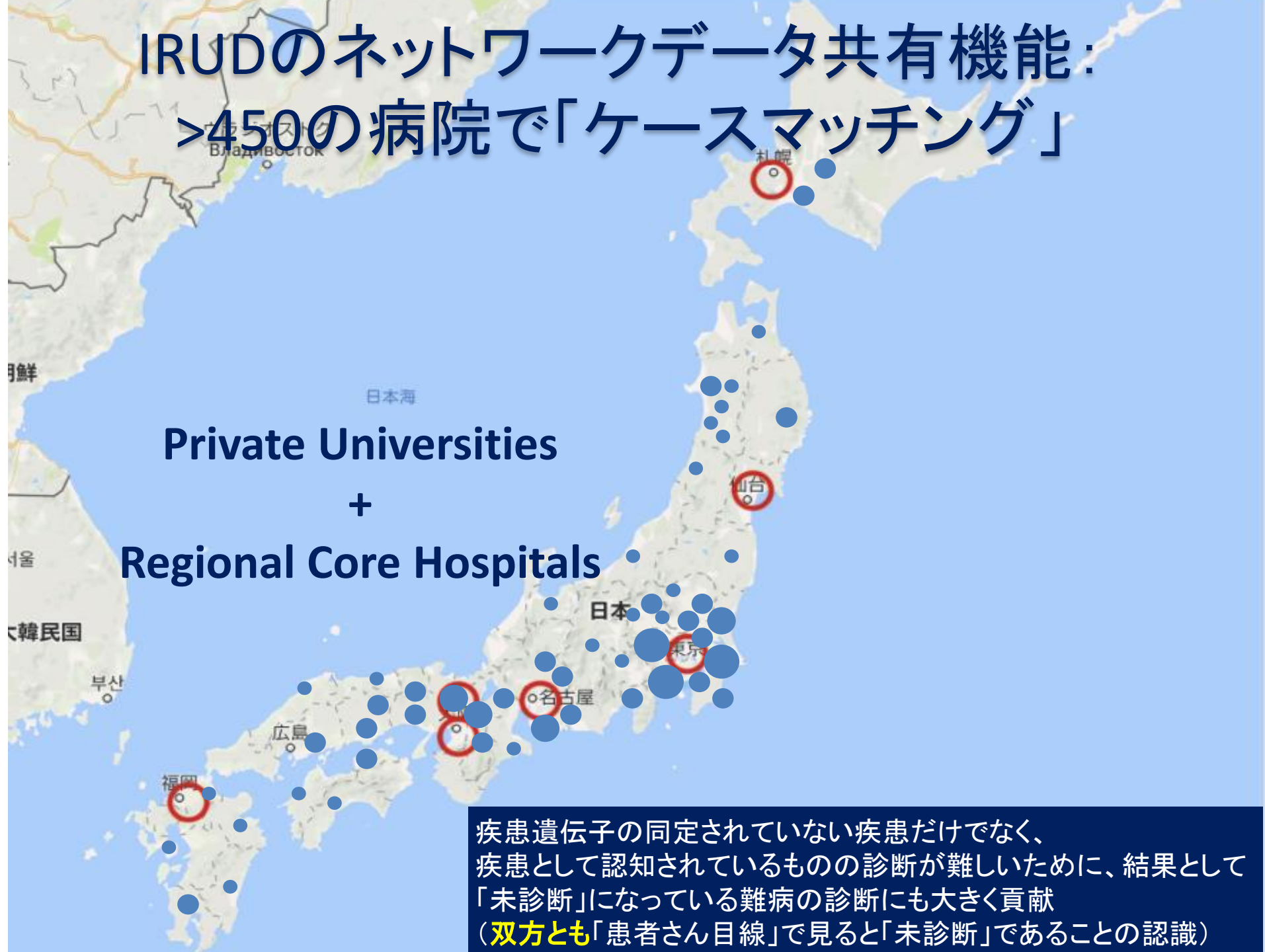
Takenouchi and Kosaki AJMG 2016

Both patients had mutation in a gene called **CDC42**.



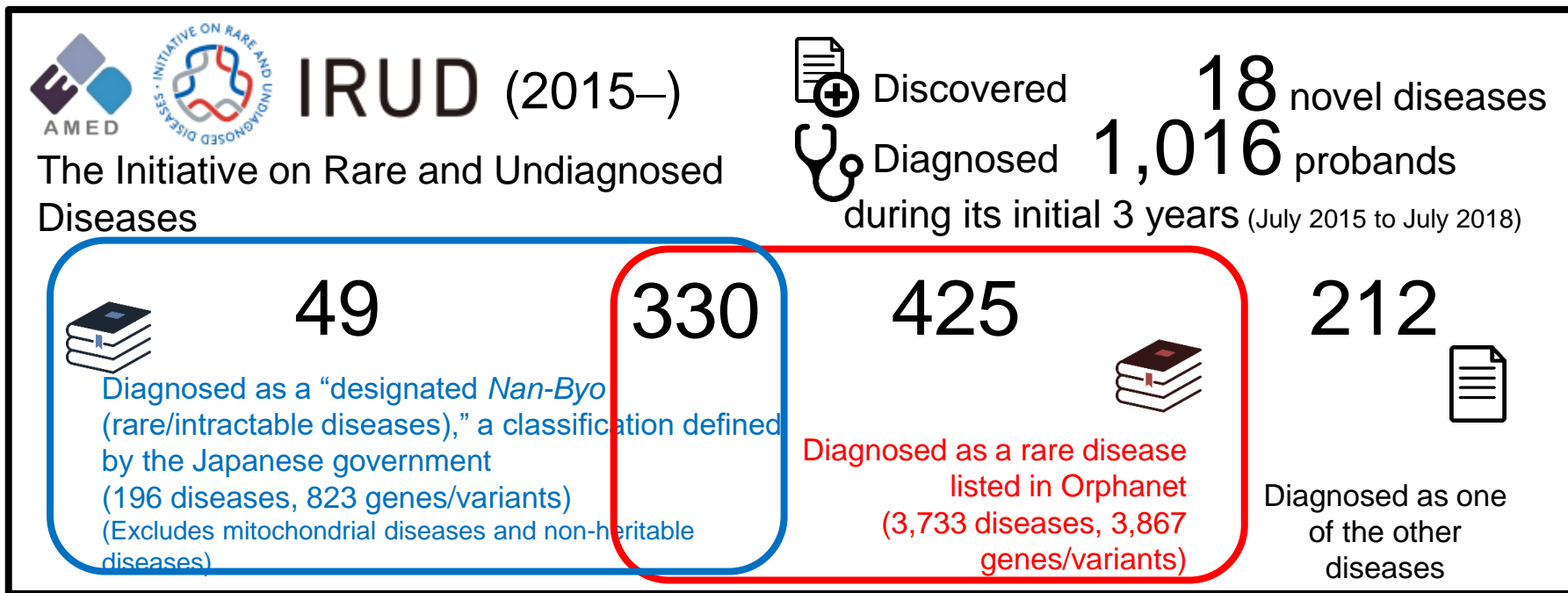
Three more patients have been identified subsequently.

IRUDのネットワークデータ共有機能： >450の病院で「ケースマッチング」

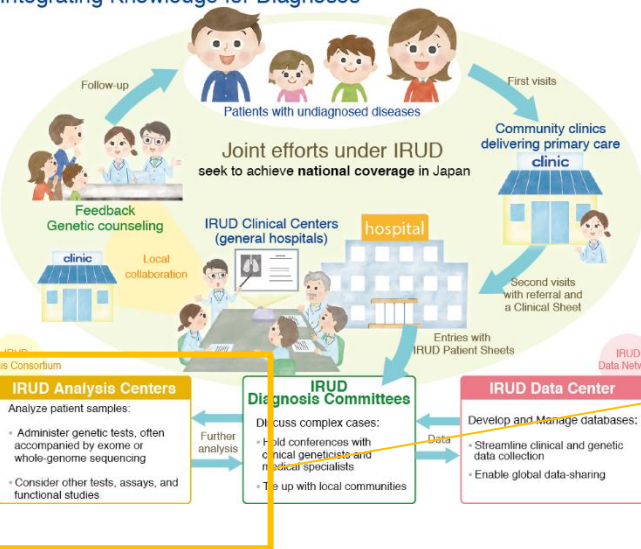


疾患遺伝子の同定されていない疾患だけでなく、
疾患として認知されているものの診断が難しいために、結果として
「未診断」になっている難病の診断にも大きく貢献
(双方とも「患者さん目線」で見ると「未診断」であることの認識)

欧米のデータベースではカバーできない日本人特有のバリエーション情報がある



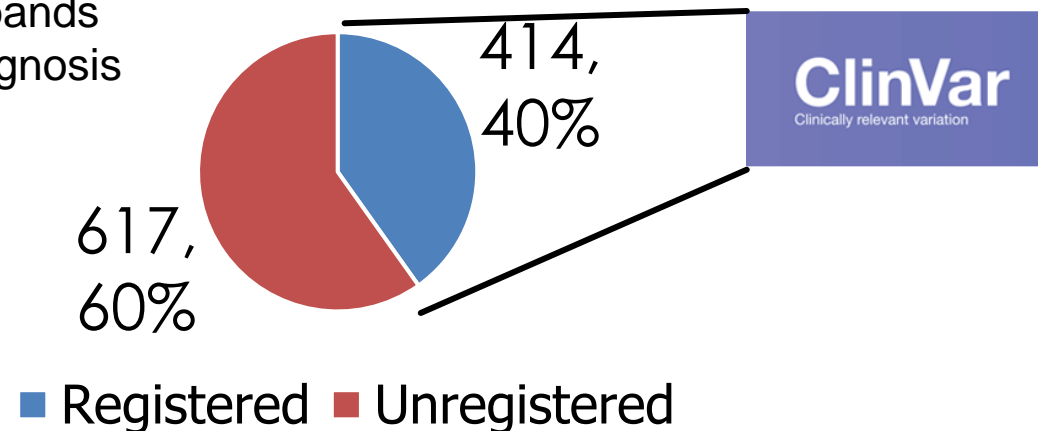
Initiative on Rare and Undiagnosed Diseases (IRUD)
: Integrating Knowledge for Diagnoses



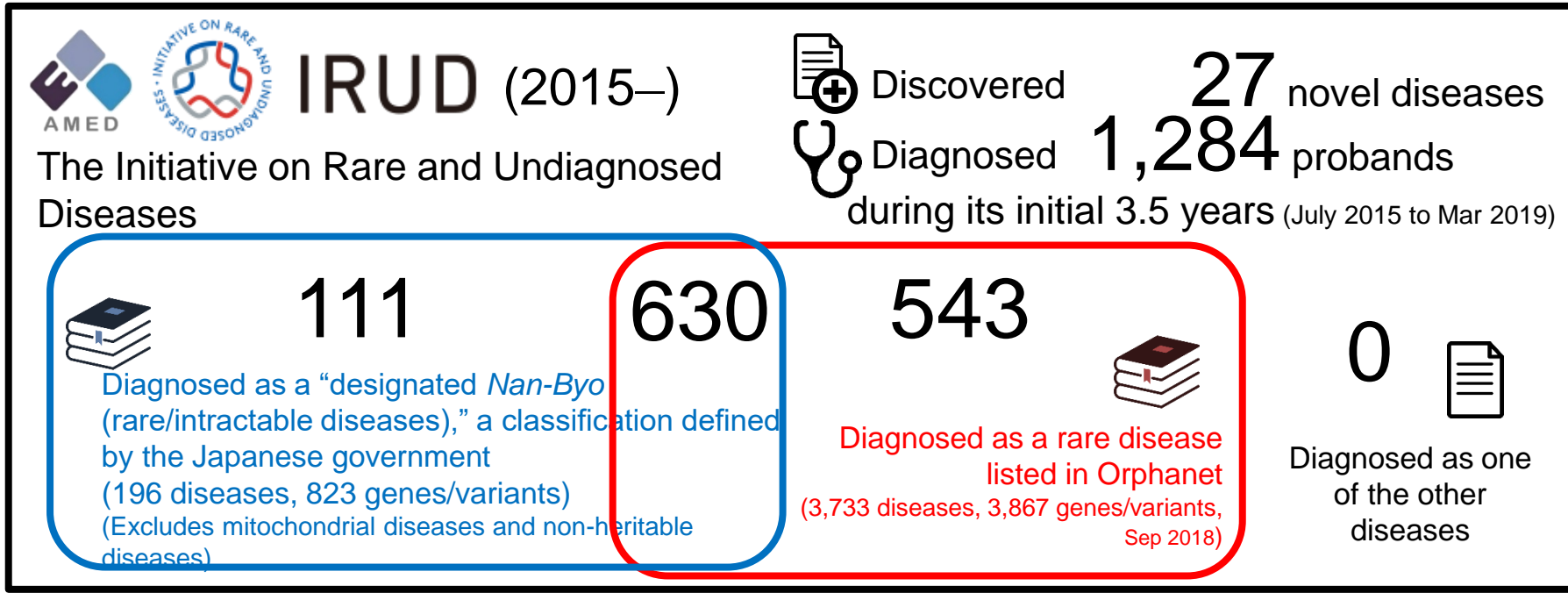
1,016

or **36.9%** of otherwise hard-to-diagnose probands received definitive diagnosis

2,756 probands analyzed by the IRUD Analysis Centers



学術研究を前提にしたインフォームドコンセントでは、Private sectorによる研究開発は望めないのが問題



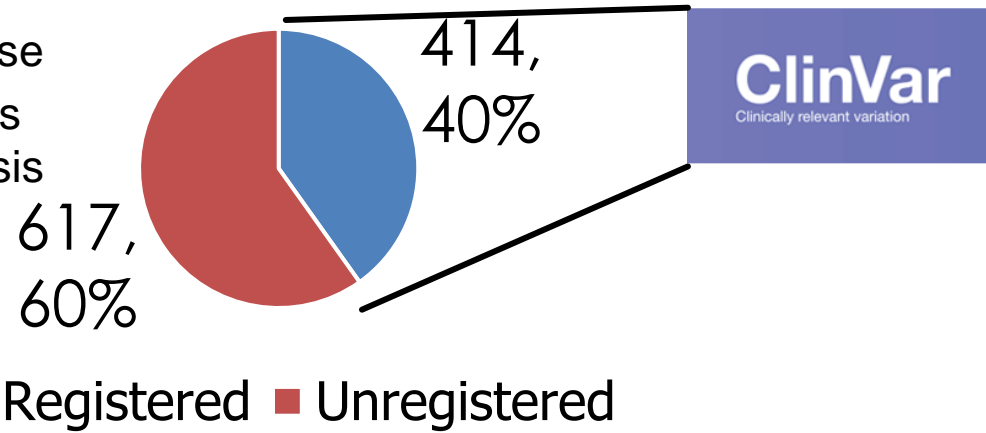
Initiative on Rare and Undiagnosed Diseases (IRUD)
: Integrating Knowledge for Diagnoses



1,284

or **39.9%** of otherwise hard-to-diagnose probands received definitive diagnosis

3,217 probands analyzed by the IRUD Analysis Centers



IRUD Exchange: (1) Roles for patients' registry for ultrarare diseases
(2) Deciphering molecular signaling of neuropsychiatry diseases

IRUD Analysis Centers

Analyze patient samples:

- Administer genetic tests, often accompanied by exome or whole-genome sequencing
- Consider other tests, assays, and functional studies

IRUD Diagnosis Committees

Discuss complex cases:

- Hold conferences with clinical geneticists and medical specialists
- Tie up with local communities

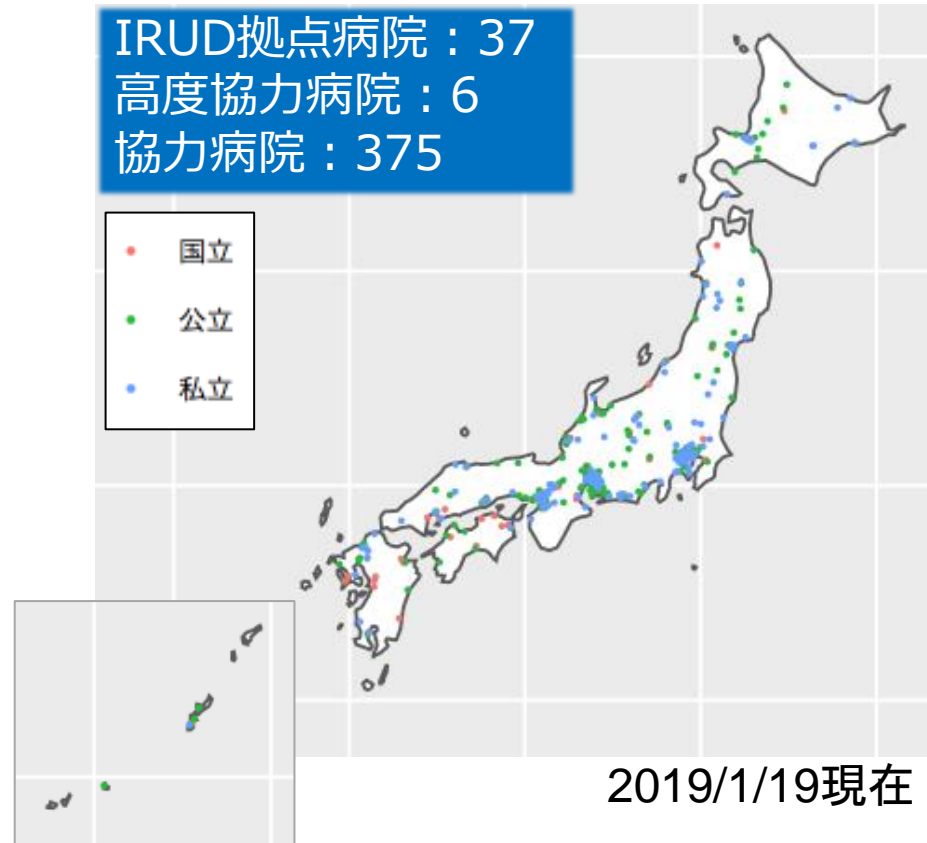
IRUD Data Center

Develop and Manage databases:

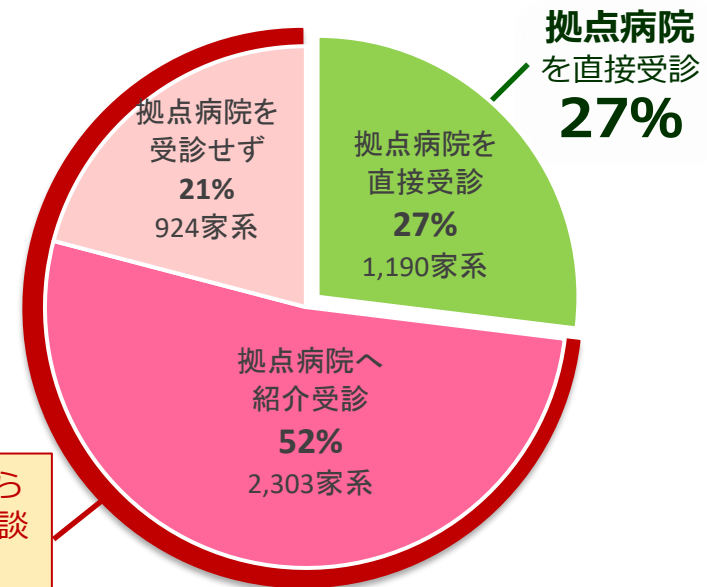
- Streamline clinical and genetic data collection
- Enable global data-sharing

未診断疾患イニシアチブ (IRUD)

418病院からなるネットワークが果たす役割・Central IRB (東北大学病院) の貢献
登録症例の登録に地域の協力病院が大きく貢献



未診断状態患者のIRUDネットワークへの
アクセス経路 (解析経過 速報値)
(2015~2017年度調査分)



協力病院から
拠点病院へ相談
73%

診療科横断的診断委員会を
有する大学附属病院
(拠点病院及び高度協力病院)

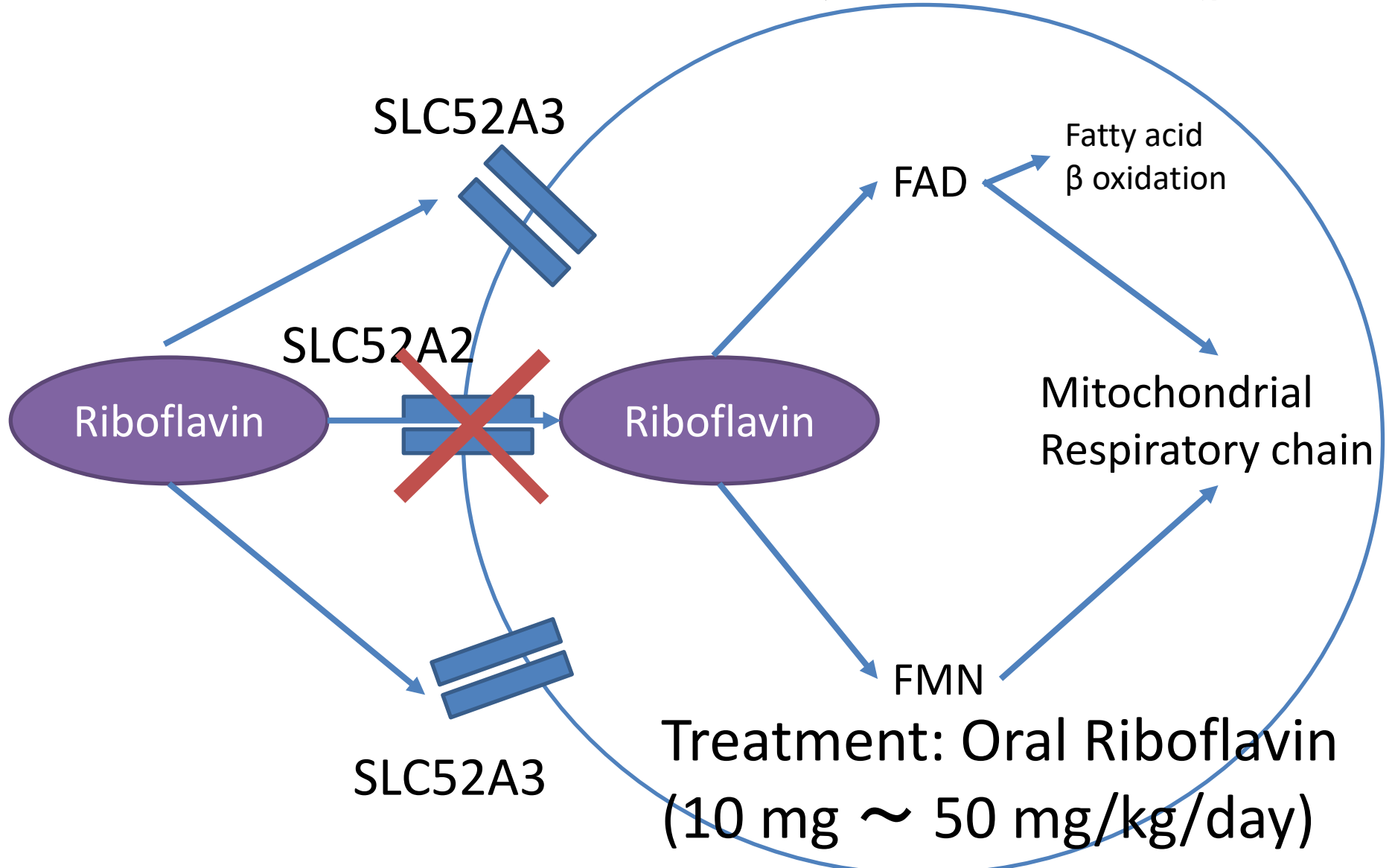
35

IRUD相談件数:合計 4,417症例 (家系)

(拠点病院への相談のみで対応したケースを含む)

リボフラビン(ビタミンB2)輸送体異常症 (小崎健次郎先生より提供)

生まれた時から四肢・呼吸筋を含む運動筋の機能低下で寝たきり
グローバルデータシェアリングで正確な診断がつき、ビタミンB2の大量療法により快方へ



リトアニア共和国はなぜAMEDに助けを求めてきたのか？

地政学的視点: 政府と国民個人の信頼関係によってのみゲノム医療や
データサイエンスが成立する: 地政学と医学の関係を重視する



European biggest nation → small nation with 3M population
destruction of analogue health record in 1991 by USSR, and more.....

IRUD



IRUD Beyond

MATCH MAKER EXCHANGEに参入

アジアで初めてのGlobal Data Sharingを
AMEDが実現し、患者さんに正確な診断を提供

Beyond diagnosis

Nation-wide Dx coverage → bridging from TR to Tx

Supporting Pre-orphan drug development and drug repositioning
Basic sciences of gene editing Utilization of iPS cells for screening drugs

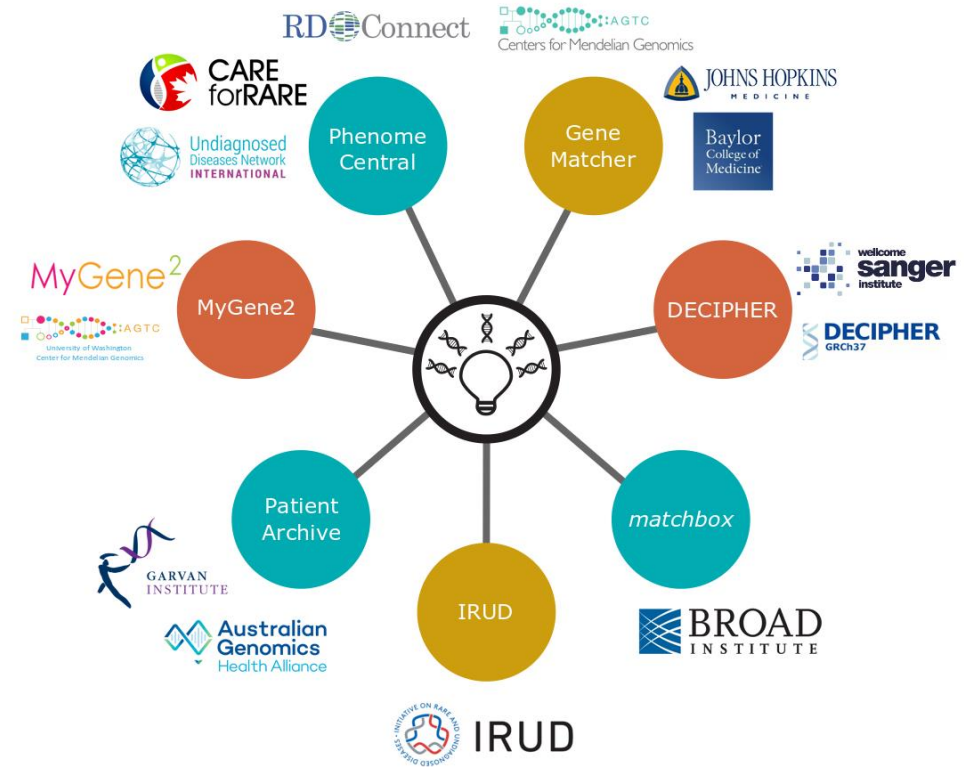
Beyond genotyping

What is missing in genotyping ? How can we improve deep-phenotyping ?

What is missing in WGS ? Enrichment of phenotyping technologies

Beyond borders

Global data sharing and fostering young investigators through bilateral funding



患者さんに参加していただく。その最初から強いインフォームドコンセントを取る必要がある。

NHS (UK) National Opt-out Program

国民の臨床研究への「参加」

AMEDは今年4月からPPIの記載を申請に導入

「最初から強いICを取得するゲノム研究」が必要



Your Data Matters to the NHS

Information about your health and care helps us to improve your individual care, speed up diagnosis, plan your local services and research new treatments.

In May 2018, the strict rules about how this data can and cannot be used were strengthened. The NHS is committed to keeping patient information safe and always being clear about how it is used.

You can choose whether your confidential patient information is used for research and planning.

To find out more visit: [nhs.uk/your-nhs-data-matters](https://www.nhs.uk/your-nhs-data-matters)

個人の医療情報は、本人の医療に役立つと共に、サービスのプランニングや治療法研究に役立つ

2018年5月からのルール of 厳格化に対応し、患者個人情報の安全と利用の透明化

プランニングと研究目的の利用（二次利用）については、意思表示が可能（医療目的については拒否不可能）

You can choose whether your confidential patient information is used for research and planning.

二次利用の目的は、プランニングと研究目的。なるべく匿名化するが、患者個人情報を用いる場合がある

患者個人情報は、個人が特定でき、かつその人の健康や治療について示す情報

二次利用が可能なのは、NHS、自治体、大学や病院の研究者、新たな治療法の研究を行う医学部や企業

It is used by the NHS, local authorities, university and hospital researchers, medical colleges and pharmaceutical companies researching new treatments.

以下は二次利用についての記載

Making your data opt-out choice

You can choose whether your confidential patient information is used for research and planning. However, wherever possible we try to use data that does not identify you, but sometimes it is necessary to use your confidential patient information. You can opt out of your confidential patient information being used for research and planning. You can opt out of your confidential patient information being used for research and planning. You can opt out of your confidential patient information being used for research and planning.

患者個人情報の二次利用についてオプトアウトすることができる。しかし、オプトアウトした場合でも、疾病大流行時等には情報を利用することがある。またオプトアウトしても、個別の臨床研究の参加に同意することが可能

Will choosing this opt-out affect your care and treatment?

No, your confidential patient information will still be used for your care and treatment. Choosing to opt out of your confidential patient information being used for research and planning will not affect your care and treatment. Choosing to opt out of your confidential patient information being used for research and planning will not affect your care and treatment.

オプトアウトしても、本人の医療のための情報利用は行われる。診療には影響しない。

What should you do next?

You do not need to be happy about your confidential patient information being used for research and planning. If you do not want your confidential patient information to be used for research and planning, you can choose to opt out securely online or through a telephone service.

患者個人情報の二次利用に問題がなければ、なにもしなくてよい。二次利用してほしくない場合は、オンラインまたは電話で意思表示をする。

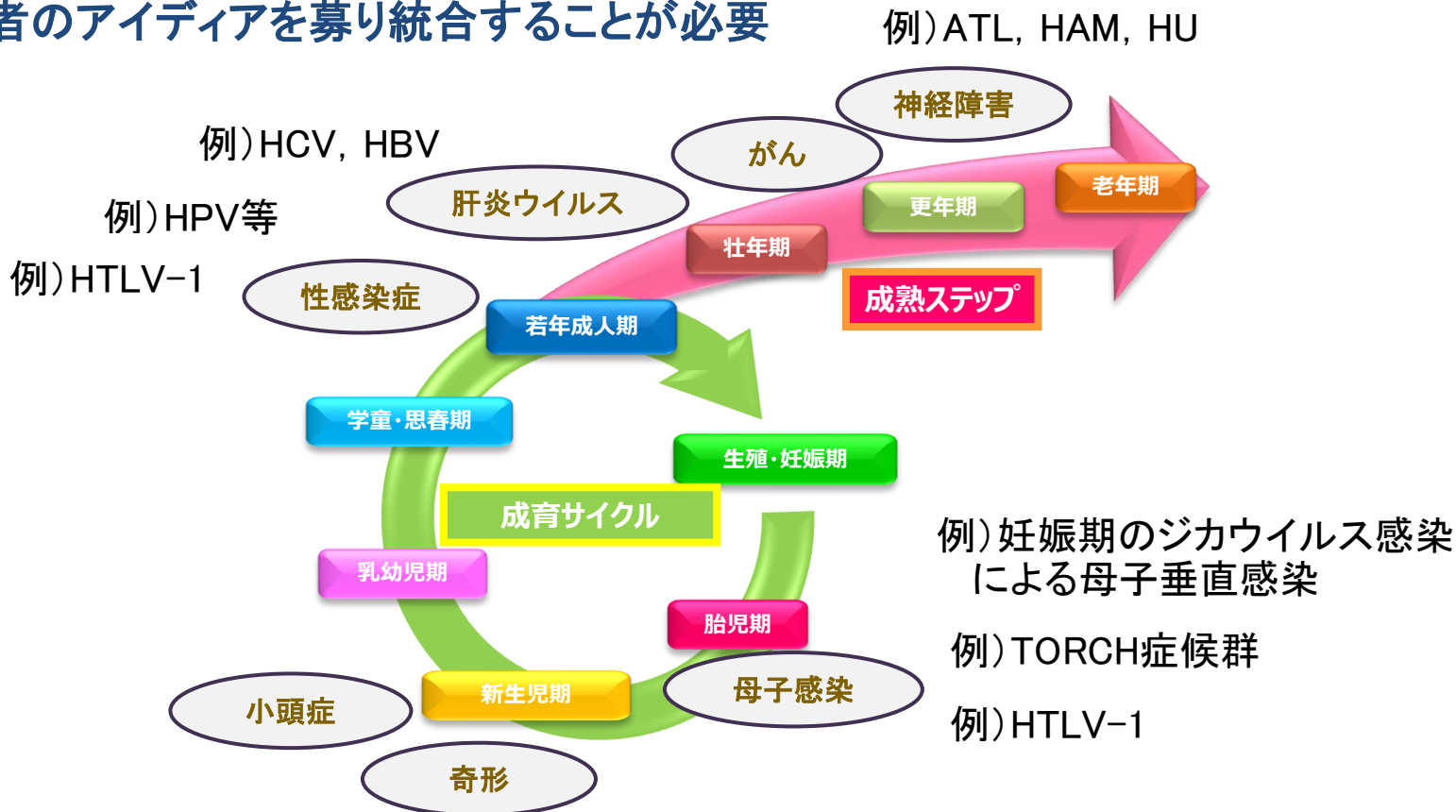
決定はいつでも変更可能

You can change your choice at any time.

ライフコースと感染症

・新型コロナウイルスの感染が広がっている。
この状況も踏まえライフコース疫学と感染症についての社会医学系研究側の考えや取り組みは？

・国民に大きな被害を与えうる新興感染症に的確に対応するには、感染症の専門家だけでなく、それ以外のいろいろな専門を持つ科学者のアイデアを募り統合することが必要



新興感染症流行に即応できる研究開発プラットフォームの構築



我が国の感染症分野における創薬等研究開発分野での課題を踏まえ、新型コロナウイルス感染症の流行への対応及び新たな感染症流行に即応出来る研究開発プラットフォームを構築する。

1. 病原体及び感染性臨床検体等の解析基盤の整備
2. 感染症ゲノム解析及び統合型データ共有
3. 新興感染症に対する研究開発に係る新規技術基盤の開発(公募)
4. 感染症分野の臨床学的創薬基盤の充実(調整中)