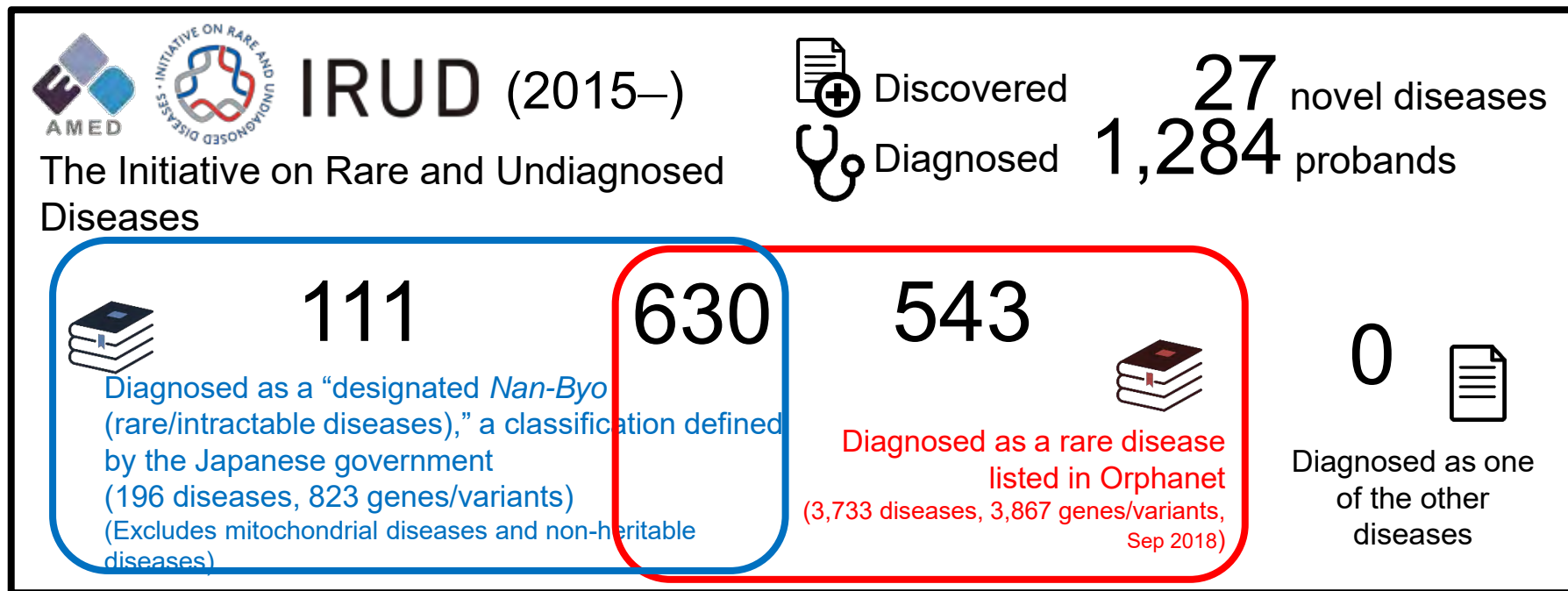
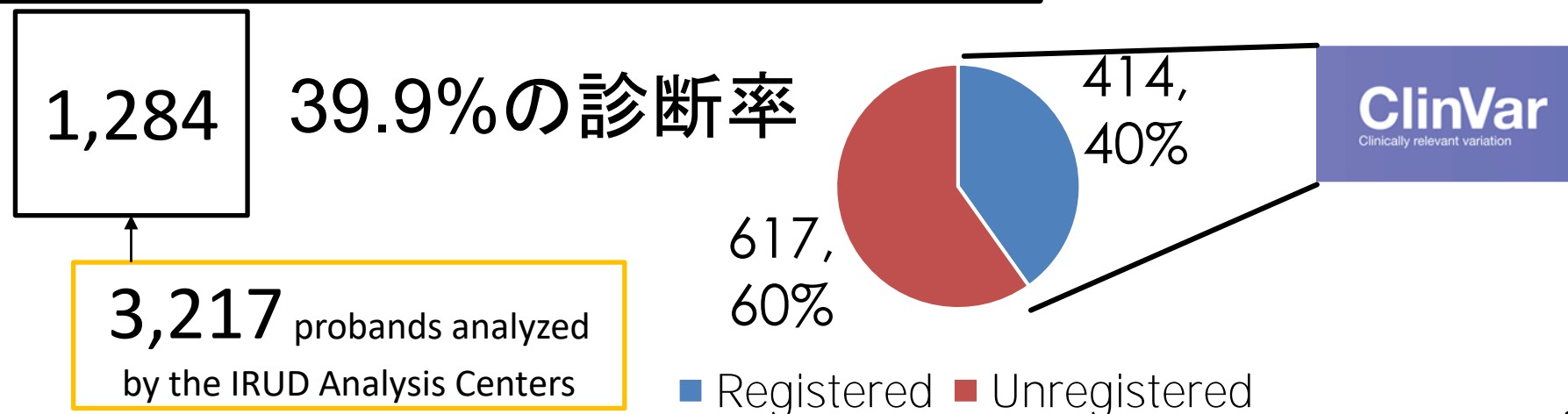


患者さん目線で見た「未診断状態」:

(1)教科書に載っていない未知の疾患の場合(2)教科書に載っているけれど診断自体が困難で未診断の場合

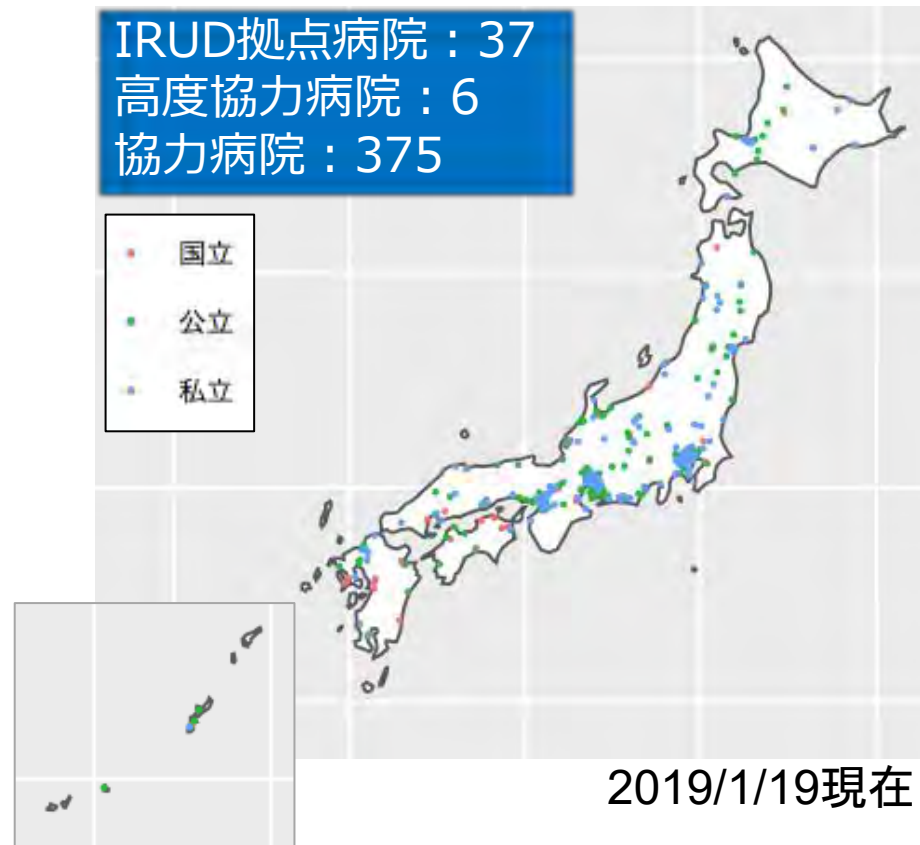


前頁の半年後
2019年9月には212例
の未診断症例が
確定診断され、
DBはさらに更新



未診断疾患イニシアチブ (IRUD)

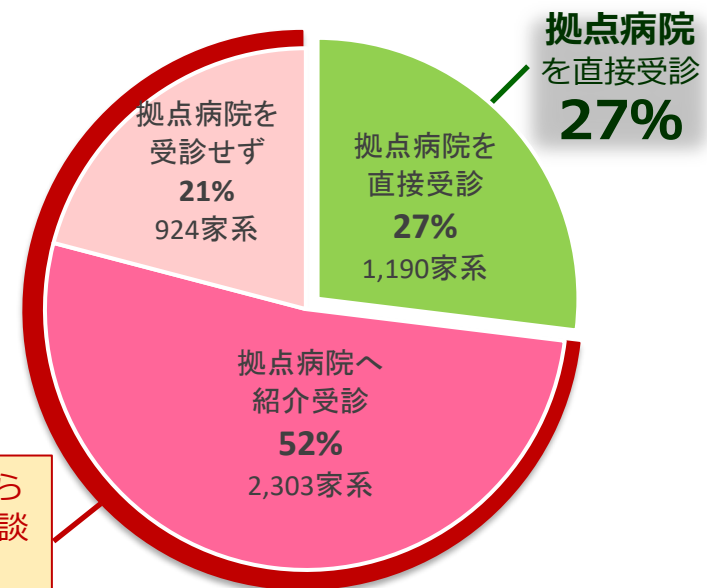
480病院からなるネットワークが果たす役割・**Central IRBとToMMo** (東北大学病院) の貢献
登録症例の登録に地域の協力病院が大きく貢献



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

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)



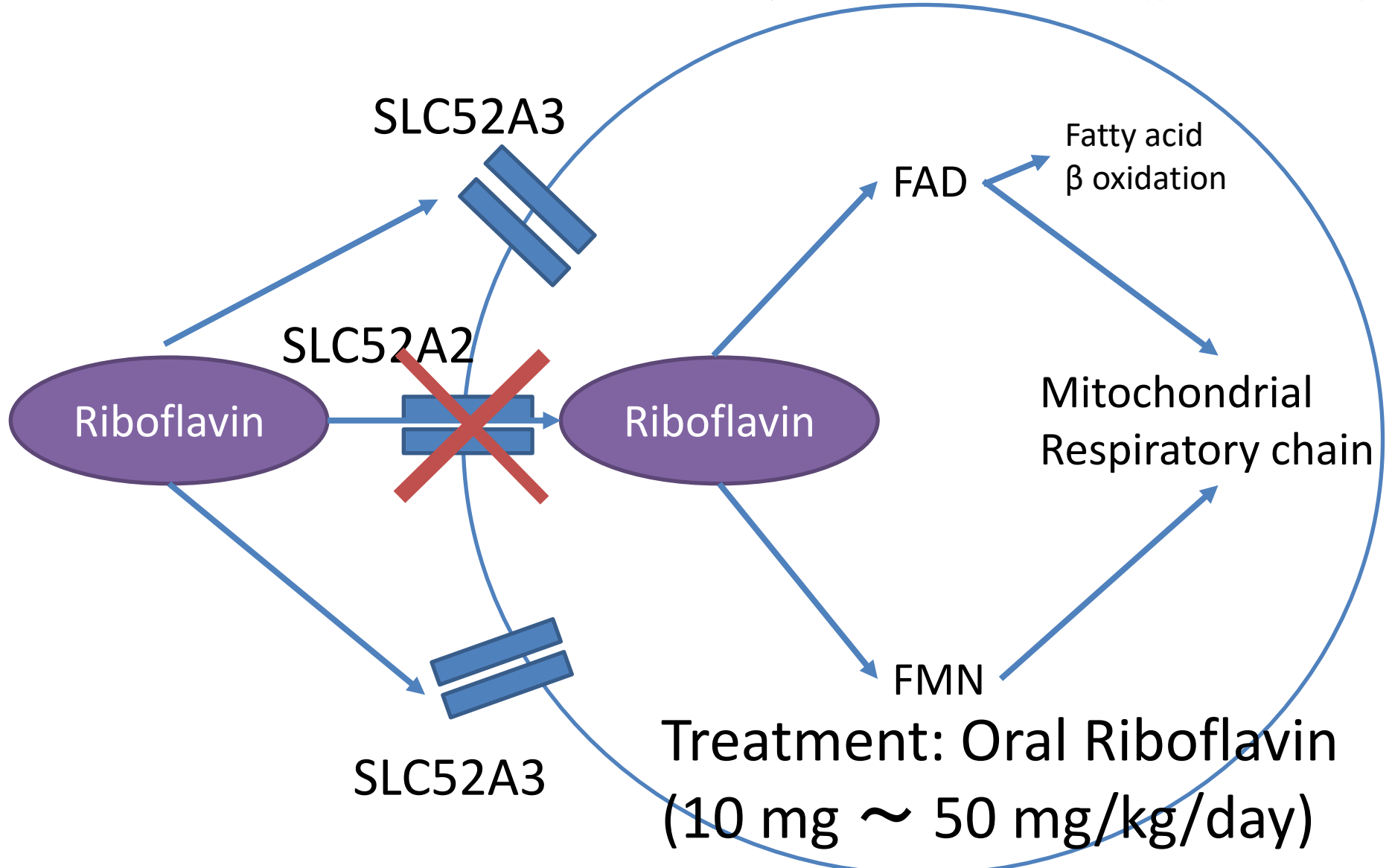
協力病院から
拠点病院へ相談
73%

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
レガシー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

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

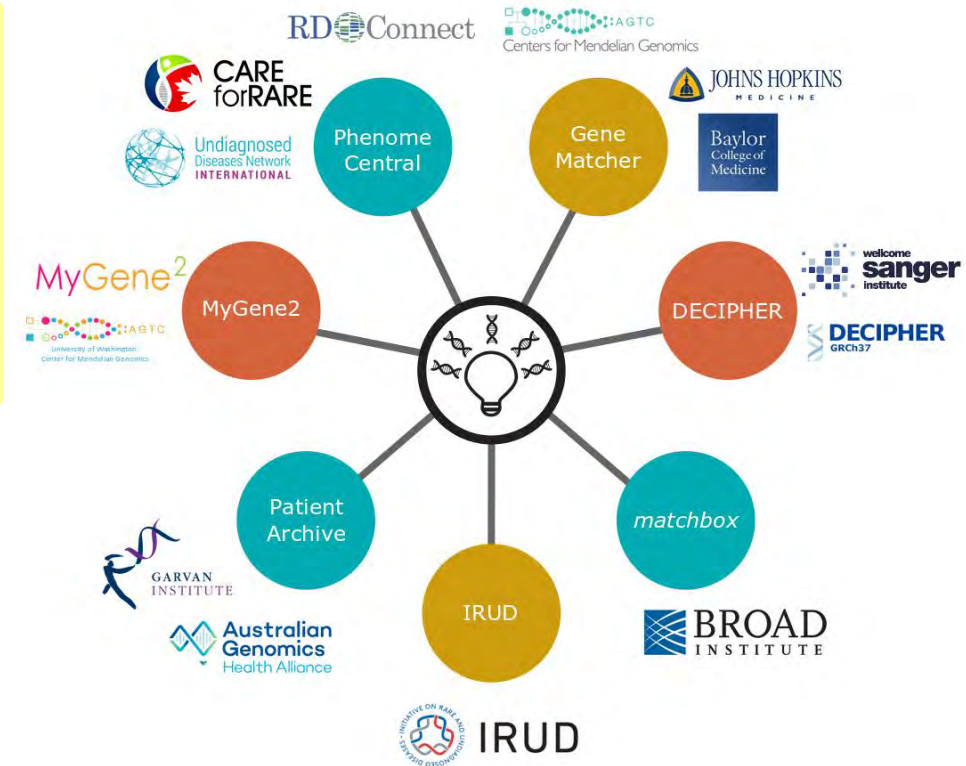
What is missing in genotyping ? How can we improve deep-phenotyping ?

What is missing in WGS ? Enrichment of phenotyping technologies

Beyond borders

Global data sharing and fostering young investigators through bilateral funding

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



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 Consent 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の記載を研究申請に導入

「最初から強いICを取得するゲノム研究」が必要

ミンチ肉からT-bone steakは作れない



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

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.

以下は二次利用についての記載

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

to help us research new treatments, decide where to put GP clinics and plan for the number of doctors and nurses in your local hospital. Wherever possible we try to use data that does not identify you, but sometimes it is necessary to use your confidential patient information.

患者個人情報とは、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

Identifies you and says something about your health, care or treatment. You would expect this information to be kept private. Information that only identifies you, like your name and address, is not considered confidential patient information and may still be used:

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.

Making your data opt-out choice

You can choose whether your confidential patient information is used for research and planning. However, even if you opt out, your confidential patient information may still be used for research and planning where it is necessary to use your confidential patient information to consent to a research project.

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 research and planning for bowel cancer.

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 have to opt out. If you do opt out, 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、なにもなくてもよい。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.



Global scientific community commits to sharing data on **Zika**

10 February 2016

Statement on Data Sharing in Public Health Emergencies:

In the context of a public health emergency of international concern, there is an imperative on all parties to make any information available that might have value in combatting the crisis. We are committed to working in partnership to ensure that the global response to public health emergencies is informed by the best available research evidence and data, as such:

• **Journal signatories** will make all content concerning the Zika virus free to access. Any data or preprint deposited for unrestricted dissemination ahead of submission of any paper will not pre-empt its publication in these journals.

• **Funder signatories** will require researchers undertaking work relevant to public health emergencies to set in place mechanisms to share quality-assured interim and final data as rapidly and widely as possible, including with public health and research communities and the World Health

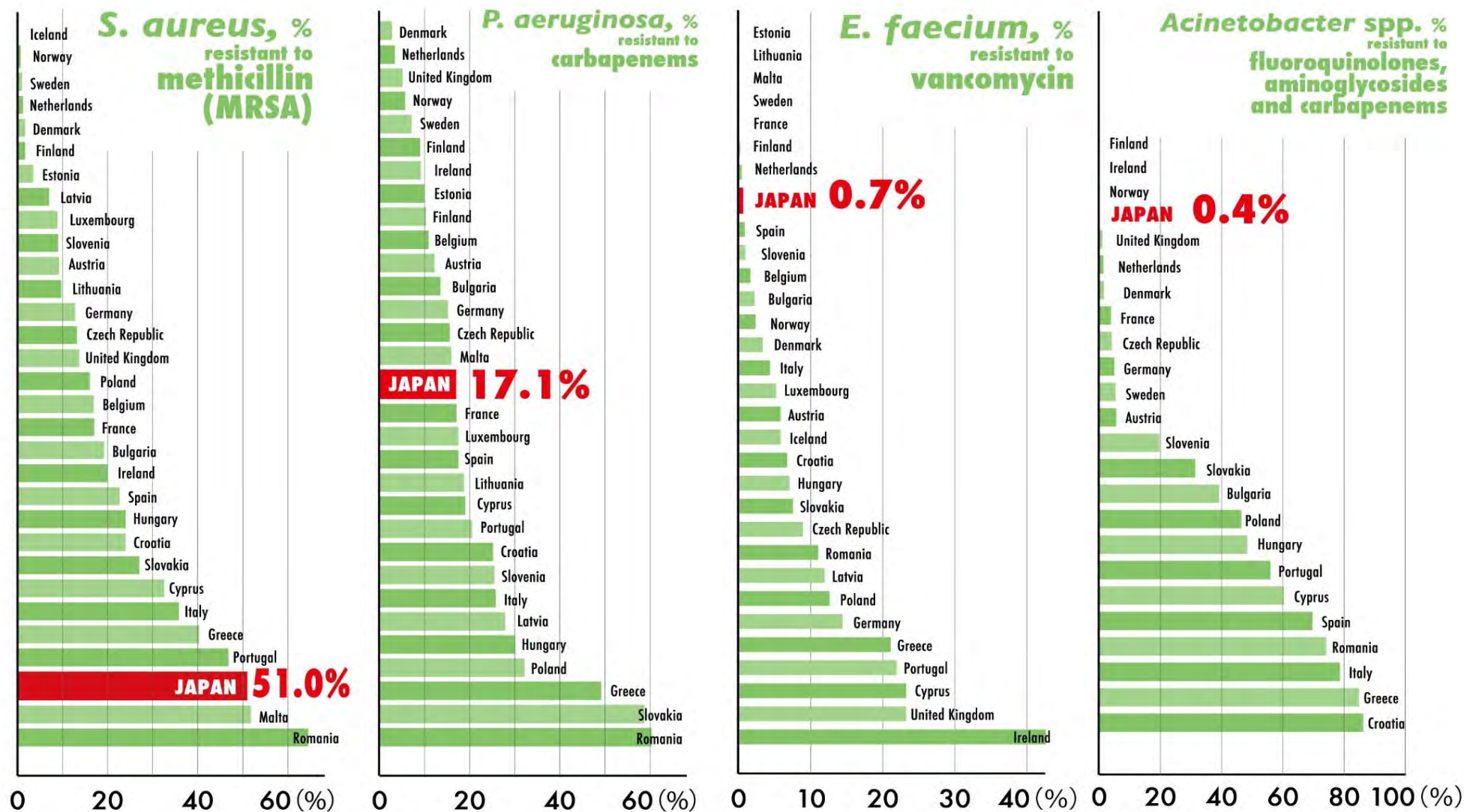
Academy of Medical Sciences, UK
Bill and Melinda Gates Foundation
Biotechnology and Biological Sciences Research Council (BBSRC)
The British Medical Journal (BMJ)
Bulletin of the World Health Organization
Canadian Institutes of Health Research
The Centers for Disease Control and Prevention
Chinese Academy of Sciences
Chinese Centre for Disease Control and Prevention
The Department of Biotechnology, Government of India
The Department for International Development (DFID)
Deutsche Forschungsgemeinschaft (DFG)
eLife
The Economic and Social Research Council (ESRC)
F1000
Fondation Mérieux
Fundação Oswaldo Cruz (Fiocruz)
The Institut Pasteur
Japan Agency for Medical Research and Development (AMED)
The JAMA Network
The Lancet

Commitment of journal and funder signatories to share data globally raised by HIROs

1. Zika fever (2016) 2. Ebola fever (2018) 3. COVID-19 (January 29, 2020)

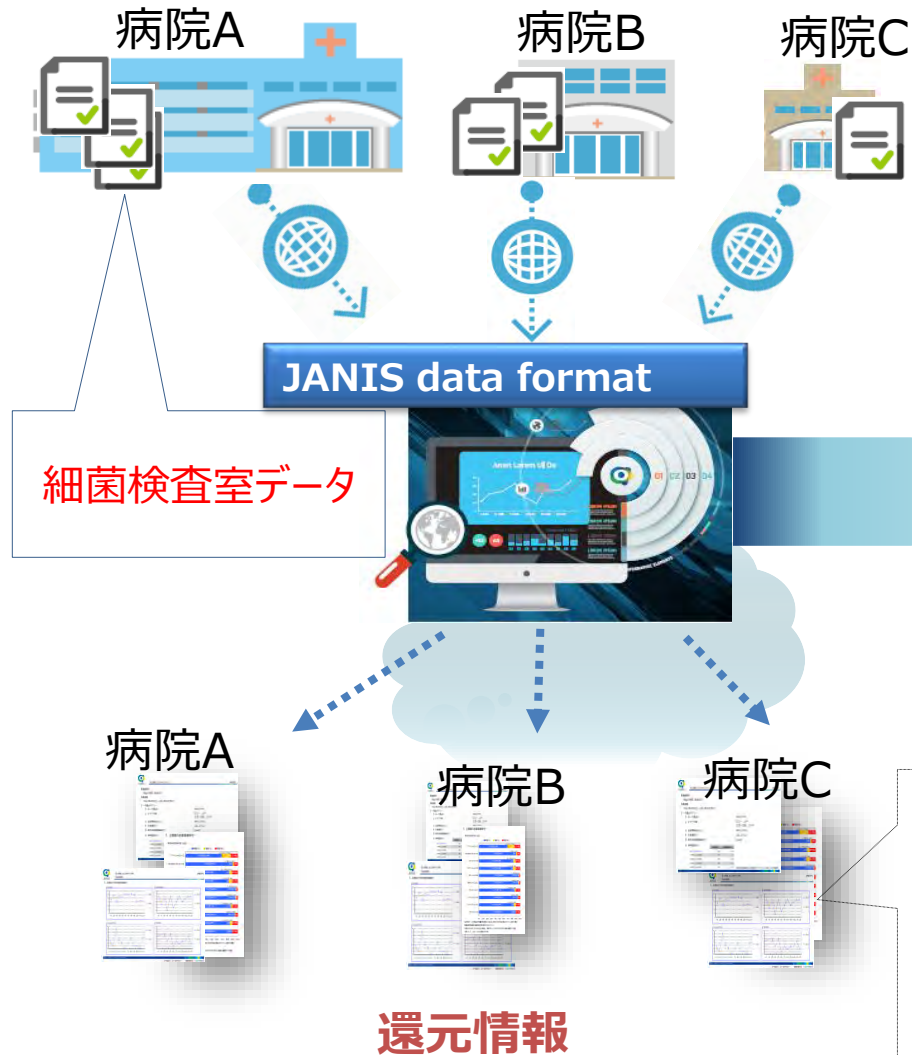
院内感染関連病原体の耐性率低下の向上

MRSAの反省に立ち、20年で先進国並み以上になったのはモニタリング（JANIS）のおかげ



JANIS: 院内感染対策サーベイランス事業

～AMEDによる支援：全国共通フォーマットによる入力・優秀な臨床検査技師による支援～

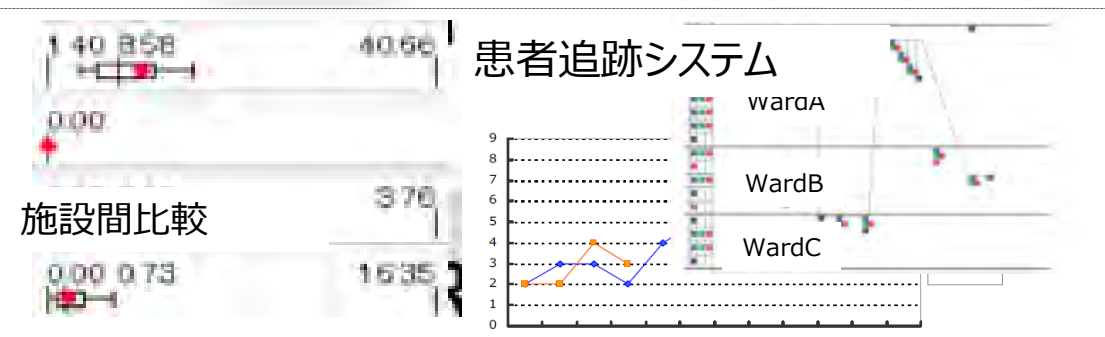
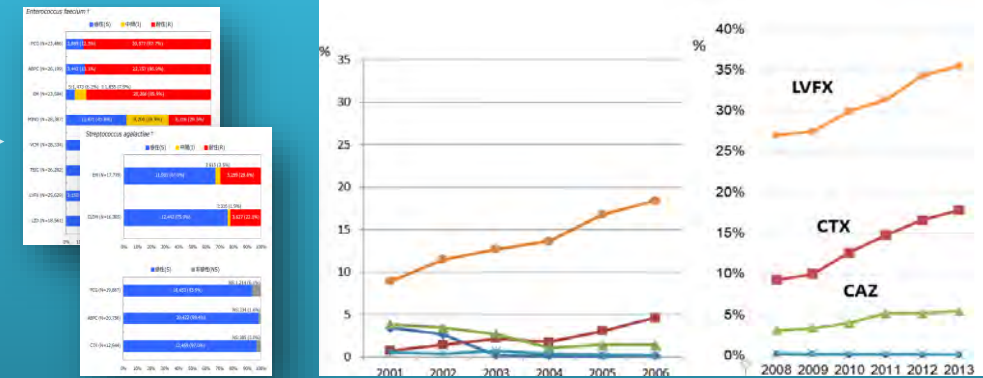


JANIS 2013 年年报

745施設分のデータ 460万検体、360万菌株

黄色ブドウ球菌 20万株 大腸菌 16万株

日本における薬剤耐性菌の分離率



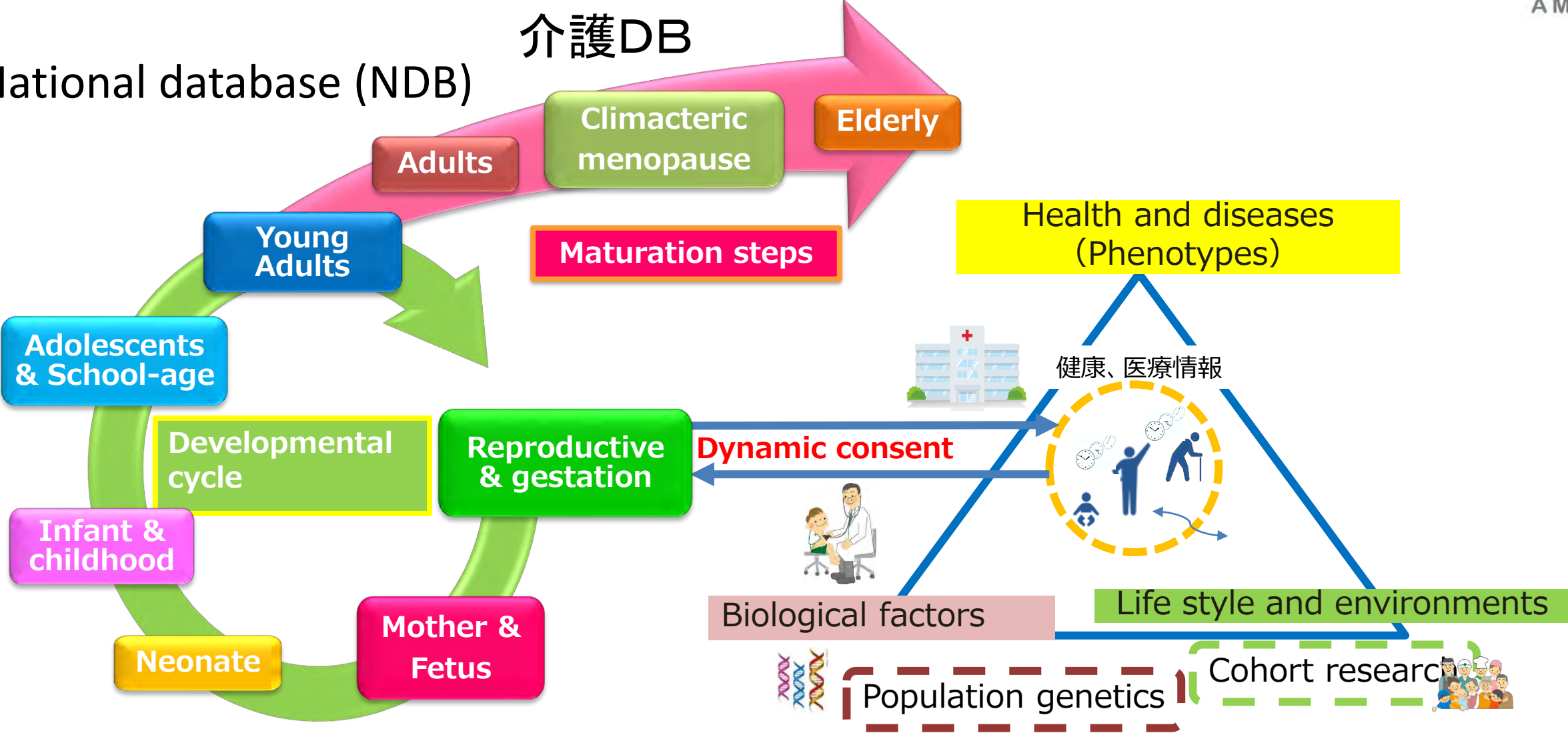
大きな課題：菌の薬剤抵抗性のデータはあるが、臨床タグ情報が入っていない（患者さんのプロフィール、基礎疾患、菌検査後の予後など：個人情報と病院データのバリア：**分散統合・広域連携にはなっていない**）

データがあるのに活用が十分できていない世界最大級のデータリンクージ

Data sharing and linkageによる課題抽出と学際的アプローチによる医療システムの変革

介護DB

National database (NDB)



Life-course data linkage and sharing

まとめ1 : 医学領域におけるデータシェアリング・リンケージの重要性

1. 希少な病態を的確に診断することが求められる難病・未診断疾患領域ではIRUD ExchangeやGlobalなデータリンケージが大きな威力を発揮した。「分散統合・広域連携」の応用例と考えられる
2. その根底にあるのは医療倫理の4条件 (Respect of autonomy. Do no harm. Beneficence. Justice) が等しく尊重されるべきであって、「個人情報の過保護」は医療に弊害すらもたらすという視点である。
3. 個々の研究機関や、医療機関における自律的なヒトの臨床データ管理とは別に、国民の公衆衛生学的観点から大規模な感染症の流行に即応できる国の基本方針や法体系の確立が求められる (NHSのHPの例示参照)

まとめ2 COVID-19研究における反省を、次の危機に生かすために

1. 未来のための「今と過去」:

後ろ向きデータの平時からの迅速な活用。現在はNDBのデータを研究用に取り出すのに最低半年かかる。

2. 競争と協創の徹底的追究

低温電子顕微鏡は日本に「共同利用システム」として導入されたのは数年前。しかし今年1月時点でBSL-3はおろか、BSL-2内に設置して不活化ウイルスの構造解析に使える低温電子顕微鏡は一台もなかった。これから設置はされるのは喜ばしいが、スタンフォードや英国、オーストラリアのような共同利用を関連研究者の協創の下に運営できるかどうかは鍵。

3. Nextstrain、臨床研究登録体制に見る困難な状況の克服

現場の医療従事者はギリギリでやっている。行政検査に基づく遺伝子変異解析データの統合的理解ができたころには世界の趨勢はすべてオープンになっている現実。患者数は多いが、個々の病院に散在して入院しているため、「分散統合型の情報共有」が困難である。初めから血清を集めておく仕組みとしてバイオバンクが活用できなかった(省庁縦割り)。等々