

平成31年度第1回 疾病対策部会	資料2
平成31年4月4日	

指定難病患者データ及び小児慢性特定疾病児童等 データの当面の利活用について

- 指定難病患者データベースと小児慢性特定疾病児童等データベースの
当面の利活用の在り方について

- 指定難病患者データ及び小児慢性特定疾病児童等データの提供に関する
ガイドラインと同意書における主なポイントと対応の方向性について

- 参考資料2-1 「指定難病患者データ及び小児慢性特定疾病児童等データの提供に関する有識者会議」開催要綱
- 参考資料2-2 指定難病患者データ及び小児慢性特定疾病児童等データの提供に関するガイドライン
- 参考資料2-3 指定難病（小児慢性特定疾病）に係る医療費助成申請における臨床調査個人票（医療意見書）の研究等への利用についての同意書
- 参考資料2-4 「指定難病患者データ及び小児慢性特定疾病児童等データの提供に関する審査会」開催要綱

指定難病患者データベースと小児慢性特定疾病児童等データベースの当面の利活用の在り方について

平成 30 年 6 月 20 日

厚生科学審議会疾病対策部会難病対策委員会
社会保障審議会児童部会小児慢性特定疾患児への支援の在り方に関する専門委員会

1 はじめに

- 平成 27 年に施行された難病の患者に対する医療等に関する法律（平成 26 年法律第 50 号。以下「難病法」という。）に基づく難病の患者に対する医療等の総合的な推進を図るための基本的な方針（平成 27 年厚生労働省告示第 375 号）において、国は、
 - ① 指定難病の患者の診断基準や重症度分類等に係る臨床情報等（以下「指定難病患者データ」という。）を適切に収集し、指定難病患者データに係るデータベース（以下「指定難病患者データベース」という。）を構築すること
 - ② 指定難病患者データベースの構築及び運用に当たっては、個人情報の保護等に万全を期すこと
 - ③ 医薬品等の開発を含めた難病の研究に有効活用できる体制に整備するとともに、小児慢性特定疾病のデータベースや欧米等の希少疾病データベース等、他のデータベースとの連携について検討することとされている。

- また、平成 27 年に改正された児童福祉法（昭和 22 年法律第 164 号）に基づく小児慢性特定疾病その他の疾病にかかっていることにより長期にわたり療養を必要とする児童等の健全な育成に係る施策の推進を図るための基本的な方針（平成 27 年厚生労働省告示第 431 号）において、国は、
 - ① 小児慢性特定疾病児童等についての臨床データ（以下「小児慢性特定疾病児童等データ」）を収集し、小児慢性特定疾病児童等に係る医学的データベース（以下「小児慢性特定疾病児童等データベース」という。）を構築すること
 - ② 小児慢性特定疾病児童等データベースの構築及び運用に当たっては、個人情報の保護等に万全を期すこと
 - ③ 小児慢性特定疾病に関する調査及び研究に有効活用できる体制に整備するとともに、指定難病患者データベースと連携することとされている。

- これらに基づき、指定難病患者データ及び小児慢性特定疾病児童等データについては、平成 27 年の難病法及び改正児童福祉法の施行以降、新しく構築されたシステムの下に、臨床調査個人票又は医療意見書によりデータを収集しているところであり、今後、収集

したデータを順次データベースへ入力し、平成 30 年度後半以降、データベースに収載された情報を研究への利活用に提供することを目指している。

- こうした状況を踏まえ、厚生科学審議会疾病対策部会難病対策委員会及び社会保障審議会児童部会小児慢性特定疾患児への支援の在り方に関する専門委員会の合同委員会においては、指定難病患者データベースと小児慢性特定疾病児童等データベースの当面の利活用の在り方について、有識者、研究班等からのヒアリングなども踏まえ議論を行い、今般、その結果を以下のとおり取りまとめた。

2 当面の利活用に当たっての基本的な考え方

- 指定難病患者データベース及び小児慢性特定疾病児童等データベースの当面の利活用に当たっての基本的な考え方は、以下のとおりである。

- ① 難病法に基づく医療費助成制度及び児童福祉法に基づく医療費助成制度の目的が、難病及び小児慢性特定疾病に関する調査及び研究の推進に資することであることに鑑み、指定難病患者データベース及び小児慢性特定疾病児童等データベースは、難病又は小児慢性特定疾病の研究に有効活用できるものであること。

すなわち、難病又は小児慢性特定疾病の各疾病に関する現状の把握、疾病概念の整理、診断基準の作成・改訂、診療ガイドラインの作成等の各種研究の推進に資する有効なデータを適切に提供すること。

- ② 希少な疾病であることにより個人が特定されやすいという難病及び小児慢性特定疾病に特有の性質に鑑み、個人情報保護等に万全を期すこと。

すなわち、個人情報保護の関係法令や医学研究に関する倫理指針を遵守するとともに、難病及び小児慢性特定疾病特有の性質に配慮した厳正な運用を確保すること。

3 当面の利活用の具体的な方向性

- 上記 2 の基本的な考え方に基づき、指定難病患者データベース及び小児慢性特定疾病児童等データベースの当面の利活用の具体的な方向性は、以下のとおりである。

1) データの利用に関する同意

- ・ 指定難病患者データ及び小児慢性特定疾病児童等データの利用については、医療費助成の申請時に臨床調査個人票又は医療意見書を提出する際に、当該データを研究に利用することについて包括的な同意を得ている。

- ・ そのため、指定難病患者データベース及び小児慢性特定疾病児童等データベースの利活用の範囲は、患者から同意を得た範囲（すなわち、申請書又は同意書に記載された説明内容の範囲）が原則となる。
- ・ なお、行政機関の保有する個人情報の保護に関する法律（平成 15 年法律第 58 号）第 4 条において、行政機関は、個人情報を取得するときは、あらかじめ、本人に対してその利用目的を明示しなければならないとされており、上記の同意書等による説明が、同法における利用目的の明示に相当する。また、指定難病患者データベース及び小児慢性特定疾病児童等データベースに収載されている情報は、病歴等を含むことから、同法に規定する「要配慮個人情報」に該当するが、上記のとおり、当該データの研究への利用について患者から同意を得ていることから、当該同意を得た範囲での提供は可能である。

2) 情報の提供先

- ・ 指定難病患者データ及び小児慢性特定疾病児童等データについては、現在の申請書又は同意書により、「厚生労働省の研究事業等の基礎資料」又は「小児慢性特定疾患治療研究の基礎資料」とすることで患者の同意を得ていることから、その利用・提供先は、原則として、厚生労働省又は厚生労働省が補助を行う研究事業を実施する研究機関に限定すべきである。
- ・ ただし、上記以外の者が実施する研究であって、その目的が難病の研究の推進に寄与すると考えられる場合は、個々の利活用の申請ごとに、研究目的、個人情報の安全管理のための措置等について、6) の審査会において厳正に審査した上、情報の提供の可否を決定することが適当である。

3) 提供する情報の範囲

- ・ 指定難病患者データベース及び小児慢性特定疾病児童等データベースを基に提供する情報の範囲は、個々の調査事項又は研究内容から判断して、必要最小限とすべきである。
- ・ また、提供に当たっては、個人情報保護の観点から、希少な疾病であることにより個人が特定されやすいという難病特有の性質に配慮しつつ、必要な匿名加工を行った上で研究に有益な情報を提供することが望ましい。そのため、原則として、名前や住所の削除など容易に個人が特定されないよう必要な匿名加工を行った上で、個々の利活用の申請ごとに、匿名加工の方法、研究成果の開示方法等を厳正に審査した上、情報提供の可否を決定することが適当である。その際、特に、遺伝子検査の内容や家族歴などについては、本人以外にも家族に与える影響も考慮する必要がある。

4) 利活用の目的

- ・ 指定難病患者データ及び小児慢性特定疾病児童等データについては、現在の申請書又は同意書により、「厚生労働省の研究事業等の基礎資料」又は「小児慢性特定疾患治療研究の基礎資料」とすることで患者の同意を得ていることから、その利用目的は、原則として、各疾病の疫学調査等の研究や学術目的としての利用に限定すべきである。
- ・ また、指定難病患者データ及び小児慢性特定疾病児童等データについては、臨床研究の推進に資することも期待される。臨床研究等の実施に関して協力を求めるなど、現在の申請書又は同意書により同意を得た目的以外の目的で情報を利用する場合は、改めて、当該臨床研究を行う研究者から指定医を介して患者に説明を行い、同意を得ることが必要である。

5) 研究成果等の公表の方法

- ・ データベースの利活用によって得られた研究の成果については、難病研究の推進及び難病に関する国民の理解の促進を図る観点から、患者を含め、広く国民に周知することが適当である。一方で、研究成果の公表に際しては、本データベースの情報が要配慮個人情報を含み、個人が特定されることのないよう特段の配慮が必要である。
- ・ また、データベースの利活用を推進する観点から、6)の審査会における審査結果、データの提供先機関、研究テーマ等、データベースの利活用の状況を開示し、広く国民に周知することが適当である。

6) 審査会の設置

- ・ 上記2)から5)までのとおり、指定難病患者データベース及び小児慢性特定疾病児童等データベースの利活用の推進を図るとともに、個人情報の保護に万全を期すため、有識者で構成される審査会を設置し、個々の利活用の申請ごとに、上記の情報の提供先、提供する情報の範囲、利活用の目的、公表の方法、個人情報の安全確保のための措置等を総合的に審査し、情報提供の可否を判断することが適当である。
- ・ また、審査会における審査の結果について、定期的に、厚生科学審議会疾病対策部会難病対策委員会及び社会保障審議会児童部会小児慢性特定疾患児への支援の在り方に関する専門委員会の合同委員会に報告することとする。

4 今後の進め方

- 以上の内容を踏まえ、審査会の審査基準、運営方法、同意の撤回方法、経年データの提供方法等、指定難病患者データベース及び小児慢性特定疾病児童等データベースの利活用の運用に係る詳細については、臨床データの利活用、個人情報保護等の有識者で構成される検討会を立ち上げ、検討することとし、その結果を厚生科学審議会疾病対策部会難病対策委員会及び社会保障審議会児童部会小児慢性特定疾患児への支援の在り方に関する専門委員会の合同委員会に報告することとする。
- また、データベースの利活用の本格運用に先立っては、模擬審査を実施し、審査会の審査基準、運営方法等に問題がないか検証を行うこととし、その結果を厚生科学審議会疾病対策部会難病対策委員会及び社会保障審議会児童部会小児慢性特定疾患児への支援の在り方に関する専門委員会の合同委員会に報告し、必要に応じて審査基準等の見直しを行った上で、データベースの利活用の本格運用を開始することとする。

5 その他（中長期的に検討が必要な課題）

- 上記1から4までのほか、合同委員会の議論においては、指定難病患者データベース及び小児慢性特定疾病児童等データベースの利活用における中長期的な課題として、以下の指摘があった。これらについては、今後も本合同委員会において適宜検討を行っていくこととする。
 - ・ 指定難病患者データベースと小児慢性特定疾病児童等データベースの統一化を検討してはどうか。
 - ・ 医療等 ID などを用いて難病に関連する各種データベースを連結する方策を含め、難病研究を推進するためのデータベース全体の将来像について、速やかに検討してはどうか。
 - ・ 地方自治体の事務負担を軽減する観点から、現在の登録方法を見直し、オンラインシステムや難病医療費助成の支給認定に係る一次判定機能の導入を検討してはどうか。
 - ・ データベースへの登録率を向上させるため、同意取得時の丁寧な説明などデータベースの意義について患者の理解を深めるための方策や、軽症者に登録するインセンティブを付与するための方策、臨床調査個人票や医療意見書を作成する医師に対するインセンティブを付与するための方策を検討してはどうか。
 - ・ 登録されるデータの質及び信頼性を担保するための方策を検討してはどうか。
 - ・ 指定難病又は小児慢性特定疾病に罹患した児童等の同意の在り方について検討してはどうか。
 - ・ これらの検討及び当面の利活用の運用状況も踏まえ、登録項目や同意書の見直しも検討してはどうか。

指定難病患者データ及び小児慢性特定疾 病児童等データの提供に関するガイドライン と同意書における 主なポイントと対応の方向性について

指定難病患者データ及び小児慢性特定疾病児童等 データの提供に関するガイドラインの主なポイントと対応方針

難病・小慢の希少性・特殊性に鑑み、有識者会議での議論等を踏まえ、提供先の範囲、利用目的・利用方法・研究結果公表時の同意取得、中間生成物の保存について、以下のとおりガイドラインに規定している。なお、実際のデータ提供にあたっては有識者で構成される審査会において審査をおこなうこととする。

主なポイント	ガイドラインの内容
【1】 提供先の範囲	<ul style="list-style-type: none"> • 厚生労働省 • 厚生労働省が補助を行う研究事業を実施する者 • 文部科学省が補助を行う研究事業を実施する者 • 都道府県、指定都市、中核市 (※中核市は小児慢性特定疾病のみ) • 上記以外で、厚生労働省が開催する有識者で構成される「指定難病患者データ及び小児慢性特定疾病児童等データの提供に関する審査会」において、指定難病及び小児慢性特定疾病の研究の推進のために必要であり、提供することが適切であると判断された者
【2】 利用目的・利用方法・研究結果公表時の同意取得	<ul style="list-style-type: none"> • 提供データにより研究を行う場合は、「匿名化」したデータを提供することとし、研究結果公表時の患者への同意取得は原則不要とする。ただし、10未満になる集計単位を公表する場合は、患者への再同意の取得が必要となる。 • 臨床研究等の実施に関して患者に協力を求める場合は、患者の同意に基づいて「指定医が診断を行った医療機関」等の情報を提供し、情報提供の再同意取得の際、当該研究の結果の公表についても併せて同意を取得することとする。
【3】 中間生成物の保存	<ul style="list-style-type: none"> • 厚生労働省は、将来的に、研究成果について再検証等が必要となることを想定し、この間、申請者の申出に基づき、最長10年間、提供した難病等患者データについて、適切に記録を保存する。申請者から当該データについて提供依頼申出があった際には、提供する。⁷

【1】提供先の範囲の見直し

- 現行の同意書では、提供先に関し、「厚生労働省の研究事業等」として同意を得ているが、同じ国の行政機関である**文部科学省が補助を行う研究事業を実施する者についても提供先に含める。**
- 見直し後の同意書に基づく提供については、政策の立案を行う**都道府県、指定都市、中核市（※中核市は小児慢性特性疾病のみ）についても提供を認める。**
- その他、**有識者で構成される審査会において提供が適切であると判断された者についても認める。**
- 今後の更なる提供先の拡大については、当面の提供情報の利活用の状況及び患者等のご意見を踏まえつつ検討する。

現行の同意書に基づく提供範囲	ガイドライン案上の提供範囲	今後の更なる拡大
<ul style="list-style-type: none"> ・難病の研究を推進するため、（中略）、厚生労働省の研究事業等の基礎資料 ・小児慢性特定疾病の児童等の健全育成に資する調査及び研究を推進するための基礎資料 	<ul style="list-style-type: none"> ・ 厚生労働省 ・ 厚生労働省が補助を行う研究事業を実施する者 ・ 文部科学省が補助を行う研究事業を実施する者 ・ 都道府県、指定都市、中核市（※中核市は小児慢性特性疾病のみ） ・ 上記以外で、厚生労働省が開催する有識者で構成される「指定難病患者データ及び小児慢性特定疾病児童等データの提供に関する審査会」において、指定難病及び小児慢性特定疾病の研究の推進のために必要であり、提供することが適切であると判断された者 	<p>今後、当面の利活用の状況及び患者のご意見等を踏まえつつ、拡大を検討する。</p>

【2】 利用目的・利用方法・研究結果公表時の同意取得に係る整理

- 利用目的・利用方法については、「匿名化」した提供データにより研究を行う場合と、「指定医が診断を行った医療機関」等の情報を提供し臨床研究等の実施に関して患者に協力を求める場合で検討を行った。
- 研究結果公表時の同意取得については、提供データにより研究を行う場合は、原則不要だが、10 未満になる集計単位を公表する場合は、患者への再同意の取得を要する。臨床研究等の実施に関して患者に協力を求める場合は、情報提供の再同意取得の際、当該研究の結果の公表についても併せて同意を取得する。

利用目的・ 利用方法	提供データにより研究を行う場合	臨床研究等の実施に関して 患者に協力を求める場合※
提供時の 同意	同意書に基づいて取得	主治医を介して再取得
提供データ	「匿名化」したデータ	再同意の取得に必要となる「指定医が 診断を行った医療機関」等の情報
研究結果 公表時の 同意取得	原則不要。ただし、10 未満になる集計単位を 公表する場合は、患者への再同意の取得が必要。	情報提供の再同意取得の際、当該研究の結果の 公表についても併せて同意を取得することとする。
提供に 当たっての 審査基準	<ul style="list-style-type: none"> 提供先が適切か否か 研究内容が難病の研究の推進に資するもの 又は政策の立案に資するものになっている かどうか 	左記に加え、 <ul style="list-style-type: none"> 他の方法にて代替不可か否か

※ 患者が受診している指定医療機関等の情報を元に臨床研究等の実施に関して協力を求める場合をさす

現行の難病DB・小慢DBの同意書の比較とその対応の方向性

- 現状、難病DB及び小慢DBの登録に関する同意書について、「利用範囲・提供先」「任意性の担保」「臨床研究時の再同意取得」「経年データ」「研究結果の公表」「同意の撤回」に関する記載の平仄がとれていない状況。
- 両DBが、患者の理解の下に、難病の研究の推進等に十分資するものとなるよう、これらの項目について、見直し後の同意書にすべて記載することで、平仄をとる必要がある。
- その際、「臨床研究時の再同意取得」及び「経過データ」については、難病DB又は小慢DBの一方でしか現状同意を得ていないことから、当該事項に係るデータの提供は、今回の同意書の見直し後から行うこととする。

<難病DB・小慢DBの現状の同意書ひな形の記載>

同意事項	難病DB	小慢DB	見直し後の同意書
利用範囲・提供先	難病の研究を推進するため、本申請書に添付された診断書（臨床調査個人票）をデータベースに登録し、厚生労働省の研究事業等の基礎資料	小児慢性特定疾病の児童等の健全育成に資する調査及び研究を推進するための基礎資料	指定難病（小児慢性特定疾病）に関する研究の推進及び政策の立案のための基礎資料
任意性の担保	記載なし	同意については任意であり、同意されない場合についても医療費助成の可否に影響を及ぼすものではありません	同意については任意であり、同意されない場合についても医療費助成の可否に影響を及ぼすものではありません
臨床研究時の再同意取得	臨床調査研究分野の研究で行われる臨床研究等の実施に関して協力を求める場合は、改めて、それぞれの研究者から主治医を介して説明が行われ、同意を得ることとされています	記載なし	臨床調査研究分野の研究で行われる臨床研究等の実施に関して協力を求める場合は、改めて、それぞれの研究者から主治医を介して説明が行われ、皆様の同意を得ることとしております
経年データ	記載なし	受給者番号等によって患者さんの経過（どのような治療を受けて、どうなったか等）を把握することはあります ※同意書内の「個人情報保護について」に記載	研究では、受給者番号等によって過去のデータと紐付けを行い、患者さんの経過（どのような治療を受けて、その後の症状がどうなったか等）を把握することがあります
研究結果の公表	記載なし	研究の成果は公表しますが、その際個人が特定されることはありません	研究の成果は公表しますが、その際個人が特定されることはありません
同意の撤回	記載なし	¹⁰ 記載なし	登録された情報を研究機関等へ提供することについて、同意を撤回することができます

<概要>

(指定難病患者データベース)

- 平成27年に施行された「難病の患者に対する医療等に関する法律（平成26年法律第50号）」に基づく、「難病の患者に対する医療等の総合的な推進を図るための基本的な方針（平成27年厚生労働省告示第375号）」において、国は、指定難病の患者の診断基準や重症度分類等に係る臨床情報等を適切に収集し、指定難病患者データに係るデータベースを構築することとしている。

(小児慢性特定疾病児童等データベース)

- 平成27年に改正された「児童福祉法（昭和22年法律第164号）」に基づく「小児慢性特定疾病その他の疾病にかかっていることにより長期にわたり療養を必要とする児童等の健全な育成に係る施策の推進を図るための基本的な方針（平成27年厚生労働省告示第431号）」において、国は、小児慢性特定疾病児童等についての臨床データを収集し、小児慢性特定疾病児童等に係る医学的データベースを構築することとしている。

<収集根拠>

- 患者本人等の同意に基づき収集、利用。

<第三者提供>

第60回難病対策委員会・第35回小児慢性特定疾患児への支援の在り方に関する専門委員会(合同開催)において、「指定難病患者データ及び小児慢性特定疾病児童等データの提供に関するガイドライン」をとりまとめ、2019年度早々から提供を予定している。