

## 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（案）

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ること
  - 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ること
  - 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、個人情報の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診断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向上させ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。