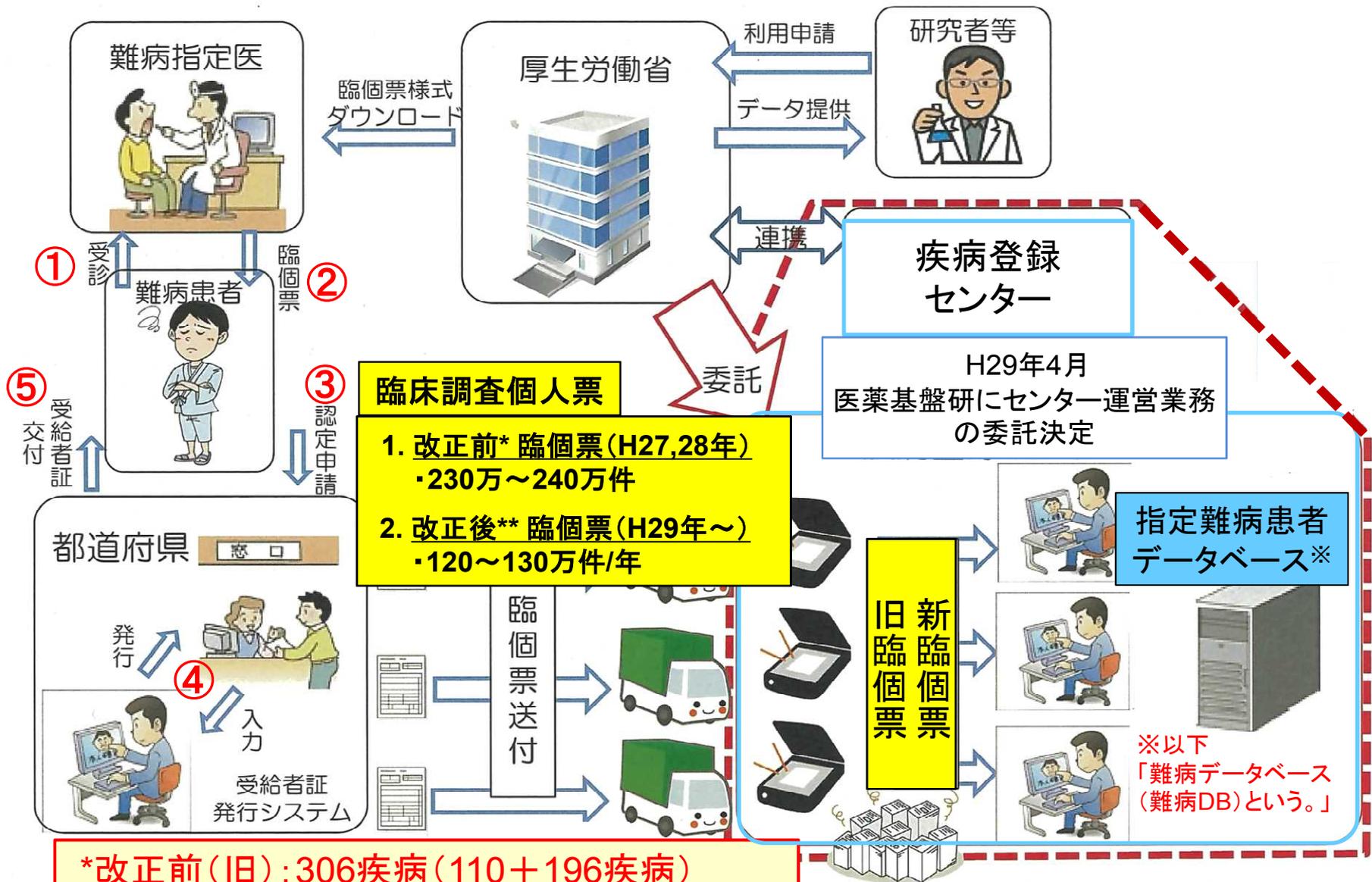


# 「指定難病患者データベースの現状と利活用の提言」

「難病対策の推進に寄与する実践的基盤提供にむけた研究」班

医薬基盤・健康・栄養研究所  
難治性疾患研究開発・支援センター  
センター長 松山 晃文(研究代表者)  
(代)秋丸 裕司(分担研究者)

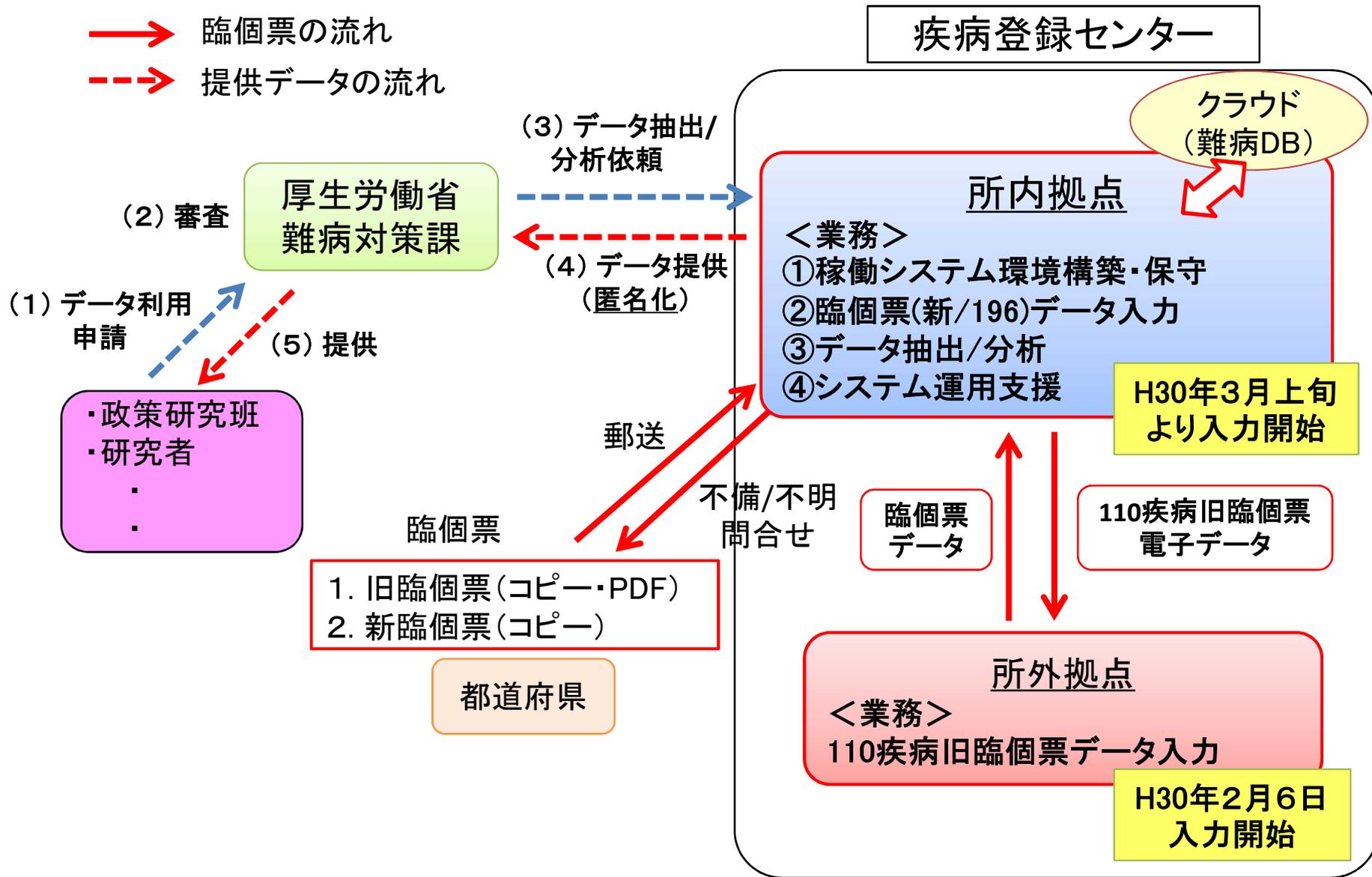
# 「疾病登録センター」による難病データ登録フロー



- 臨床調査個人票**
1. 改正前\* 臨個票 (H27,28年)  
・230万~240万件
  2. 改正後\*\* 臨個票 (H29年~)  
・120~130万件/年

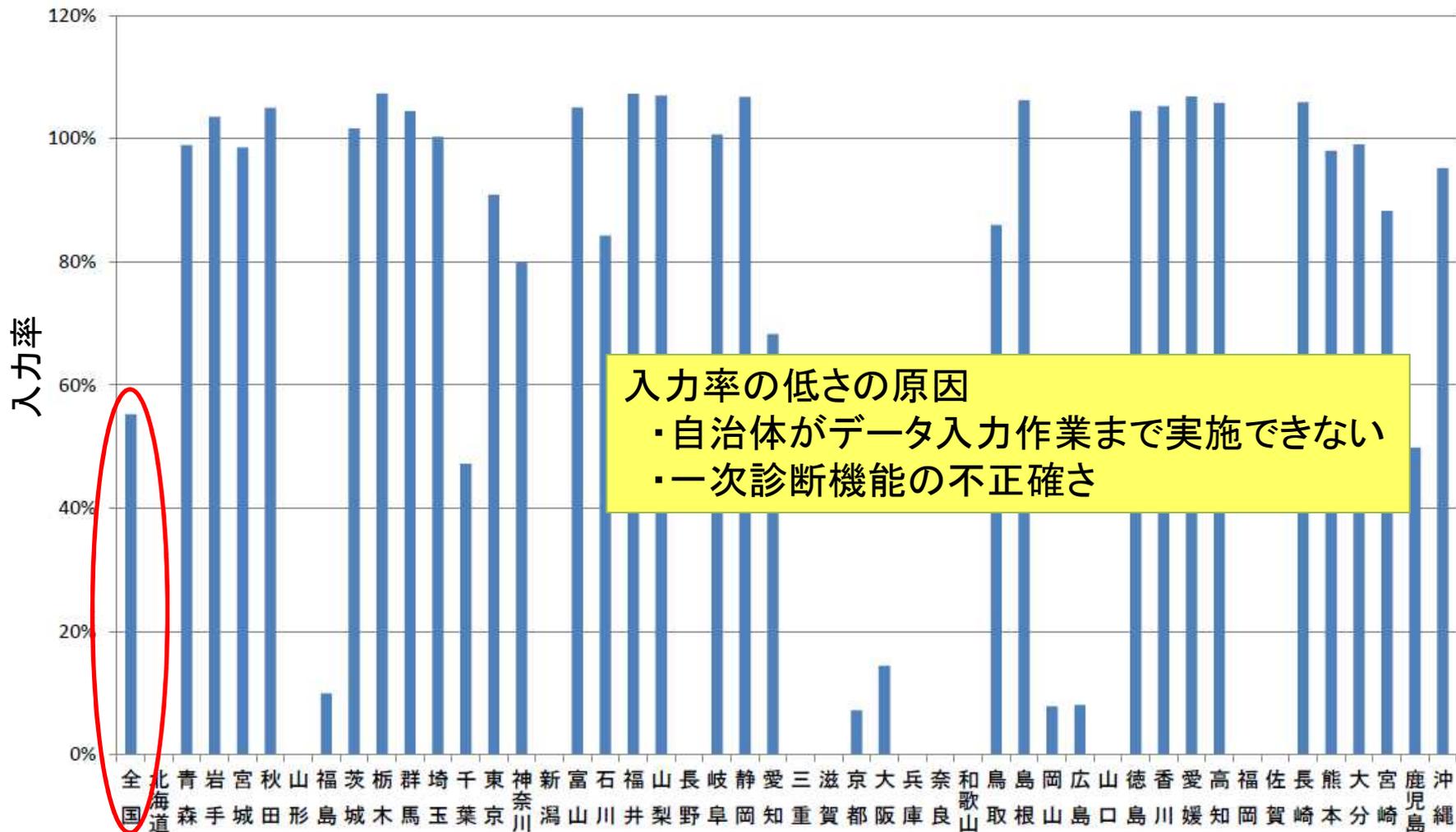
\*改正前(旧): 306疾病 (110 + 196疾病)  
\*\*改正後(新): 330疾病 (110 + 196 + 24疾病)

# 臨床調査個人票データ利用の流れ(案)



# 特定疾患治療研究事業(56疾患)におけるデータ登録

特定疾患調査解析(厚生労働行政総合情報)システム(WISH)への入力率(平成23年度)



# 臨床調査個人票の項目（難病DBに登録される項目）

## 1. 基本情報

- ・告示病名、告示番号
- ・姓名
- ・住所
- ・生年月日
- ・性別
- ・家族歴
- ・発症年月
- ・社会保障（介護認定）
- ・生活状況
  - /移動の程度
  - /身の回りの管理
  - /ふだんの活動
  - /痛み・不快感
  - /不安・ふさぎ込み

一次診断機能  
（自動診断ロジック）

## 2. 医療費支給 審査項目

### ① 診断基準

- ・病型分類
- ・臨床所見
- ・検査所見
- ・遺伝学的検査
- ・鑑別診断



診断のカテゴリー  
（判定基準）

### ② 重症度分類

- ・軽症/中等症/重症
- ・疾患特異的  
重症度分類

特記事項  
（自由記載欄）

## 3. 研究班の 調査項目

- ・臨床所見
- ・検査所見
- ・発症と経過
- ・治療履歴  
（薬物療法、  
外科的治療）

## 4. 人工呼吸器装 着の有無

## 5. 医療機関情報

- ・指定医番号
- ・医療機関電話番号
- ・記載年月日

## 6. 行政欄

- ・受給者番号
- ・認定/不認定

# 難病データの利用における患者同意文（現状）

保健所受付印 特定医療費（指定難病）支給認定申請書（新規） 様式第1号  
（表面）

|      |                                      |                     |     |                   |  |
|------|--------------------------------------|---------------------|-----|-------------------|--|
| 申請種別 | 新規・転入（ <input type="checkbox"/> 県・市） | 重症認定の有無<br>（既認定者のみ） | 有・無 | 患者負担区分<br>（行政記入欄） |  |
|------|--------------------------------------|---------------------|-----|-------------------|--|

## ◆ 臨床調査個人票の研究利用についての同意内容 ◆

### ①利用対象 ②使途

厚生労働省では、難病の研究を推進するため、本申請書に添付した診断書（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**として使用することとしています。

また、臨床調査個人票の使用にあたっては、個人情報保護に十分配慮し、研究以外の目的には一切使用されることはありません。

### ③目的

なお、この同意は添付された臨床調査個人票を**疾病研究の基礎資料**として活用することに対する同意であり、臨床調査研究班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指定医を介して説明がおこなわれ、同意を得ることとされています。

上記のとおり、臨床調査個人票の研究利用について同意し、医療受給者証の交付を申請します。

兵庫県知事様

申請者

## 難病法（平成26年法律第50号）第二十七条 第三項

厚生労働大臣は、第一項に規定する調査及び研究の成果を適切な方法により難病の**発病の機構、診断及び治療方法**に関する**調査及び研究を行う者、医師、難病の患者及びその家族その他の関係者**に対して積極的に**提供**するものとする。

# 現状の同意文で可能なこと

- ① 厚生労働省の研究事業等・・・「研究事業等」の利用対象範囲の検討が必要
- ② 基礎資料・・・基礎資料のあり方の議論が必要  
(一般的に、国の衛生行政報告のような一次資料のことを指すと考えられる。)
- ③ 疾病研究・・・疾病研究の範囲を審査会等で適切に判断する一定のルール作りが必要

## <提供可能な基礎資料>

| No. | 項目区分             | 分析項目  |
|-----|------------------|---|
| 1   | 疾患毎患者数の年次推移      | 性別、年齢階層別、都道府県別、疾病別、併発疾病別、治療内容別、薬剤容量別、重症度分類別 |
| 2   | 併用薬剤別の服薬用量       | 用量別の服薬日数の最大値、最小値、中央値、平均値                    |
| 3   | 治療効果を確認する検査数値の推移 | 性別、年齢階層別                                    |
| 4   | 将来の年次患者数推定       | 最大値、最小値、中央値、平均値                             |
| 5   | 人工呼吸器装着の疾患毎統計    | 疾病別、年齢階層別                                   |

# 利活用における課題

## □ 1. 難病法の方針に沿った利活用の検討

【課題】利用目的、それに応じた同意取得、審査方法など

### <検討>

- (1) 利用目的に応じた明示的な同意取得
  - a. 同意のあり方
  - b. オプトインによる同意
  - c. オプトアウトを可能とするならば、その方策
  - d. 企業へデータ提供の場合、利用目的の患者への説明の仕方
- (2) 利用申請の様式や審査方法のあり方
- (4) データ情報公開のあり方
- (3) 次々頁(9頁)以降に利活用の可能性を列記

## □ 2. 「医療機関など」の個人情報の取扱

【課題】希少疾病の場合は個人の特定に繋がり易い

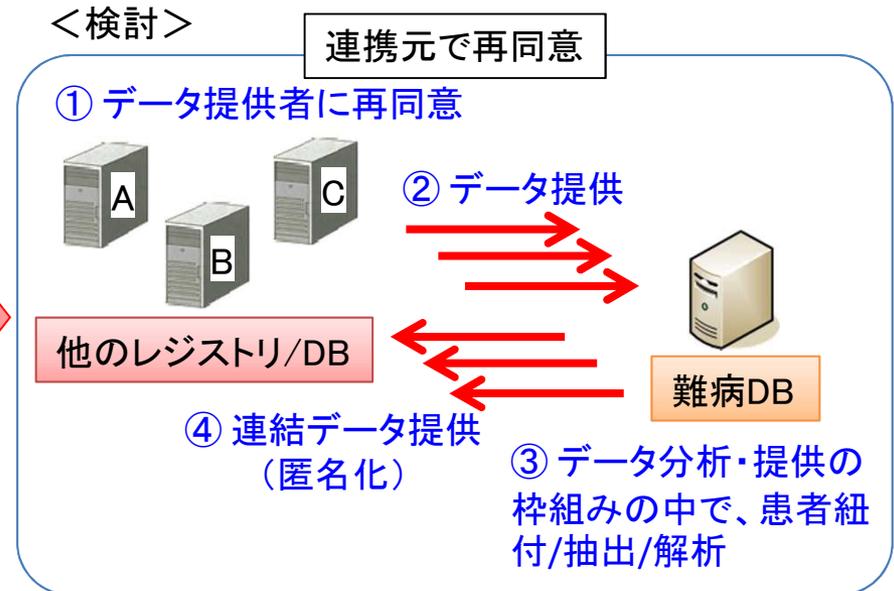
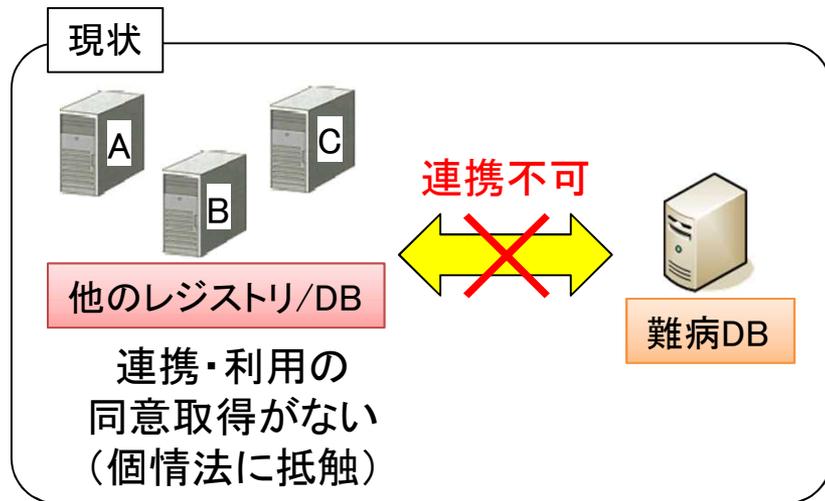
### <検討>

- ・倫理・法的面
  - (1) 個人情報保護法での議論
- ・技術面
  - (1) 利用データの匿名化、暗号化を行って提供
  - (2) 復号化のカギを利用者に別途提供(ワンタイムPW)
  - (3) 複製の禁止制限

# 利活用における課題

## □ 3. 他のレジストリ/データベースとの連携

【課題】現状の同意では連携不可



### <検討課題>

1. 再同意のあり方
2. 倫理審査
3. 法的基盤の見直し、整備
4. 連携の基準、規範となるGood Registry Practiceのガイドライン策定
5. 利用審査
6. データ情報公開のあり方
  - a. 個人情報保護
  - b. 第三者利用の禁止 (必要な場合は、罰則規程)

※ EUは個人データ取扱ルールと罰則を定めた「一般データ保護規則(GDPR)」を2018年5月に施行

# 難病データベースの利活用案

## 政策研究班

1. 診断基準・重症度分類の検証・改訂
  2. 疾病の原因遺伝子探索
  3. 疾患領域の網羅的・横断的研究
  4. 患者レジストリとの連携
- ・診断基準等の評価及び適正な改訂のため、後ろ向き研究・前向き研究によるデータ利用。  
前向き研究には「特記事項(自由記載欄)」の有効利用を図る。  
・遺伝学的検査項目の解析、ゲノムDBとの連携による原因遺伝子の解明  
・重症度分類の公平なあり方の検討資料として活用  
・研究班、学会、NPO等のレジストリとの連携による自然歴データの構築

### <提案>

## 小慢

1. 移行期患者の小慢データの参照、利活用
  - (1) 難病DBから小慢DBの閲覧
  - (2) 難病DBと小慢DBとの患者紐付

## 現状

【課題】小慢DBと難病DBのデータベース形式が異なる  
(1) 統合する場合、どちらかの形式に統一が必須  
(2) 形式統一の費用が莫大

### <対応策>

#### 移行期患者の小慢データ参照



小慢DB



難病DB



#### <小慢側の再同意>

- ① 移行期後に難病DBからデータ検索、紐付利用  
できるような同意取得

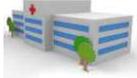
#### <難病DBの機能拡張>

- ① 小慢DBの閲覧機能
- ② 紐付検索  
病名、氏名、性別など
- ③ データ抽出

#### データ利用

- ・移行期診療の主治医
- ・移行期医療の研究者

# 難病データベースの利活用案



## 臨床研究医

1. 疫学研究・コホート研究の調査方法改善
2. 病態解析
3. 臨床研究実施
4. 治療法の評価(介入研究)

- ・一次/二次調査、医療機関選定の不要・・・迅速性向上
- ・悉皆的/網羅的な調査項目に対する疫学研究の実施
- ・疫学調査に係るコスト軽減



## 製薬企業

1. 治験実施対象の患者の医療機関単位での所在情報把握
2. 創薬シーズ(治療標的分子)の探索
3. コンパニオン診断技術の開発
4. 治療薬の評価
5. ウルトラオーファンドラッグ・デバイス開発

作成

調査研究  
項目シート

- ①
- ②
- ③



難病医療拠点病院  
・医療機関

・調査研究の実施協力



同意承諾・  
調査協力



臨個票  
「特記事項」欄  
への回答



自治体

疾病登録センター  
＜難病DB＞

回答データの  
集計・提供

データ提供



## 基礎研究者

1. 病態解明・治療薬シーズの探索
2. 開発研究(非臨床試験、治験等)
3. 疾患iPS作成の患者リクルート

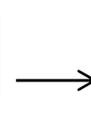
該当疾病  
患者の  
協力依頼



研究者

疾病登録センター  
＜難病DB＞

該当疾病  
患者の調査・通知



同意承諾・  
調査協力



検体  
提供



医療機関

疾患iPS提供(匿名化)



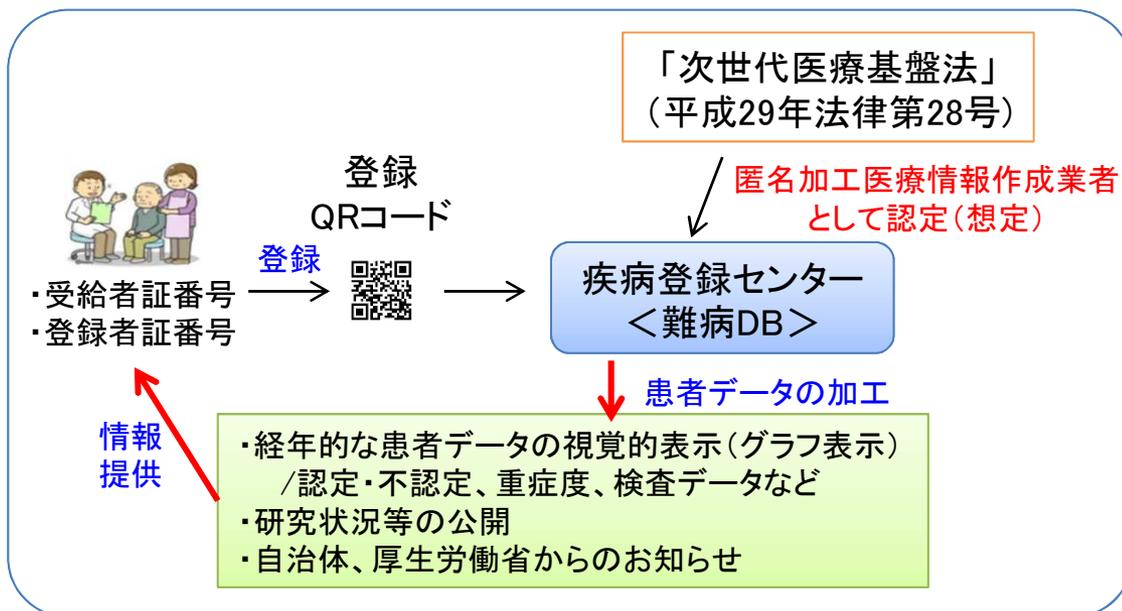
iPS  
樹立機関

# 難病データベースの利活用案



## 患者/主治医

1. 難病DB(加工データ)の患者へのフィードバックによる診療情報の把握
2. 主治医への診療支援



## 自治体

1. 一次診断機能の活用

【課題】一次診断機能を利用できない。  
・自治体の審査業務の負担大

