

別添

疾病登録センター運営事業実施要綱

1. 目的

厚生労働省では、指定難病患者データベースシステム（以下「難病データベース」という。）を運用し、収集した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「難病患者データ」という。）を、難病の患者に対する医療のための医薬品、医療機器及び再生医療等製品の開発を含めた研究（以下「創薬等研究」という。）の推進等に有効活用を図るための体制を構築することとしている。

この体制の拠点として、難病データベースを管理・運用する疾病登録センターを運営し、創薬等研究の更なる推進を図ることを目的とする。

2. 難病データベース

難病データベースに登録するデータ、登録方法等は以下のとおりである。

- (1) 難病データベースに登録する難病患者データは、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、医療費助成の支給認定申請時に、都道府県に提出される臨床調査個人票（以下「臨個票」という。）に記載された個人情報及び臨床情報とする。
- (2) 別途厚生労働省が定める「臨床調査個人票送付要綱（仮称）」に基づき、都道府県は、申請書に添付された臨個票について、認定結果の通知が終了した者の臨個票に認定・不認定を記載の上で複写し、当該複写したものを、順次疾病登録センターへ送付する、
- (3) 疾病登録センターでは、都道府県から送付された臨個票の写しに記載された指定難病患者データを、手入力又は光学文字認識（以下「OCR」という。）機能により、難病データベースへ登録する。

3. 実施主体

本事業の実施主体は、国立研究開発法人医薬基盤・健康・栄養研究所とする。

4. 業務内容

- (1) 難病データベースの運用環境の構築及び運用・保守業務

厚生労働省が開発する難病データベースのアプリケーションプログラムを、システムとして稼働させるために必要な機器・インフラ等を調達し、難病データベースの運用環境を構築するとともに、構築した難病データベースを適切に稼働させるため、必要なシステム運用・保守を行う。

運用・保守を行うに当たり満たすべき詳細な要件等は、別添参考資料「指定難病

患者データベースシステムの環境構築・保守・運用業務一式に係る調達仕様書」を参照した上で、厚生労働省と協議する。

(2) 難病患者データベースからのデータ抽出業務

研究利用のための申請、その他施策検討上の必要等に基づく厚生労働省からの依頼を受けた場合には、必要なデータを抽出し、所要の形式に加工した上で、厚生労働省に提供する。

(3) 難病データベースの連携推進業務

難病データベースは、単独でも疾患レジストリとして機能するものであるが、「5 (1) 他の疾患データベースとの連携」に掲げるクリニカル・イノベーション・ネットワークや、小児慢性特定疾病データベース、海外の難病データベース等と連携することにより、より効果的に創薬等研究に活用することが可能となる。

このため、(1) 及び (2) における運用状況を踏まえ、連携上の課題について分析し、連携推進のために必要な調整を行う。

(4) 難病データベースへのデータ登録業務

疾病登録センターは、都道府県から送付された臨個票の写しに記載された指定難病患者データについて、以下を踏まえながらデータ登録を行う。

① 臨個票について

都道府県から送付される臨個票の写しのうち、平成 29 年 4 月以降に提出された臨個票（以下「改正後臨個票」という。）は、OCR 機能に対応した様式に改正されているが、難病法の施行後から平成 29 年 3 月末までに提出された臨個票（以下「改正前臨個票」という。）は、OCR 機能に対応した様式とはなっていない。

また、難病患者データベースのデータ項目は、改正後臨個票のデータ項目と整合を取っていることから、改正前臨個票のデータ項目について、改正後臨個票のデータ項目と突合し、対応する項目へ登録することが必要となる。

② 指定難病患者データの登録について

改正前臨個票については手入力により登録することとし、改正後臨個票については OCR 機能によりデータ登録を行う。

データ登録に際しては、検査数値における異常値などの把握を目的に、システム側でエラーチェックを掛けていることから、システムによりエラーが検出された場合には、当該異常値について、OCR 機能による読取における誤認識によるものなのか、当該患者の疾病の状況から、当該異常値の測定の可能性等を、医学的見地から検討し、データクレンジングを行った上で、登録を行うものとする。

(5) 難病データ精度向上・分析業務

(4) のデータ登録業務を通じ、把握したエラー頻出項目等について、その要因・課題等について分析したうえで、難病患者データの精度向上を図る。

「5 (1) 他の疾患データベースとの連携」に掲げるネットワーク等との連携を

推進するために必要なデータ項目に関する課題の分析・調整等を行う。

5. 留意事項

(1) 他の疾患データベースとの連携

難病データベースは、以下のデータベース等と連携して行くことを想定していることから、上記4の業務を行うに当たっては、下記の事項に留意すること。

① 小児慢性特定疾病データベースとの連携

厚生労働省において、別途、構築・運用等することとしている小児慢性特定疾病データベースには、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に関する医療費助成の支給認定申請者に係るデータを登録することとしている。

小児慢性特定疾病患者の中には、成人後、難病の医療費助成の支給認定申請を行う者が想定される。こうした者について、それぞれのデータベースに登録されたデータを連携し、難病に罹っている患者のデータを経年的に蓄積していくことは、小児期から成人期への移行期医療を円滑に進めるための研究・検討に寄与するものである。

このため、将来的には、両データベースを連携させることとしている。

② クリニカル・イノベーション・ネットワークとの連携

医薬品等の開発を活性化するため、国立高度専門医療研究センター等が構築する疾患登録システムをネットワーク化した疾患登録レジストリを活用し、効率的な治験が実施できる環境の整備を目的としたクリニカル・イノベーション・ネットワーク構想が進められている。

難病データベースも、同ネットワークに位置づけられており、同ネットワークと連携し、希少疾患の治験・創薬研究の推進を図ることとしている。

難病データベースの構築・運用に当たっては、同ネットワークの検討状況等を把握し、難病データベースの構築・運用に当たって必要な調整を行うなど、密接な連携の下に進めていく必要がある。

③ 欧米の疾患とのデータベースとの連携

人種特異的疾患の病態解明・治療方法の開発研究等を推進するとともに、欧米等の患者データベースと協調し、国際連携を行うことで、疫学的情報の収集や病態解明・治療方法の開発研究を推進することとしており、また、治験に資する情報等を国際的に共有できるようにし、国際的共同治験への参画等、治療方法の開発を推進することとしており、難病データベースの構築・運用に当たって必要な調整・検討を行う必要がある。

(2) 個人情報の取扱について

臨床調査個人票には、申請者に係る個人情報及び各個人の疾病に関する身体の状況

などの情報が含まれていることから、当該情報の取扱いについては、政府機関の情報セキュリティ対策のための統一管理基準「政府機関の情報セキュリティ対策のための統一基準」「厚生労働省情報セキュリティポリシー」等を踏まえた取扱いに留意する必要がある。

(3) 再委託については、以下のとおり取り扱うこと。

- ① 本事業の全部を一括して、第三者に再委託することは禁止する。
- ② 委託契約金額に占める再委託契約金額の割合は、原則 2 分の 1 未満とすること。

5. その他

その他本事業の実施に当たっては必要な事項であって本要綱に定めのない事項については、厚生労働省健康局難病対策課と協議の上、決定する。