

# 小児慢性特定疾病データベース の現状と利活用に関する検討

「小児慢性特定疾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

国立成育医療研究センター 小児慢性疾病情報室

掛江 直子・盛一 享徳

# 小児慢性特定疾病対策

## 1974(昭和49)年

昭和43年度から実施されていた疾患別の治療研究事業等を整理統合し、悪性新生物、慢性腎疾患、喘息、慢性心疾患、内分泌疾患、膠原病、糖尿病、先天性代謝異常、血友病等血液疾患の9疾患群を対象とする、「小児慢性特定疾患治療研究事業」を創設された。

## 1990(平成2)年

神経・筋疾患群を加え10疾患群に対象拡大

## 1998(平成10)年

平成7年から保健所を窓口としての申請開始。平成10年に全国的に統一された申請様式へ移行。平成11年2月に厚生省(当時)から全国の実施主体へコンピュータによる登録用ソフトウェアを配布

## 2005(平成17)年

平成16年に児童福祉法が一部改正され法制化。慢性消化器疾患が加わり全11疾患群へ対象拡大

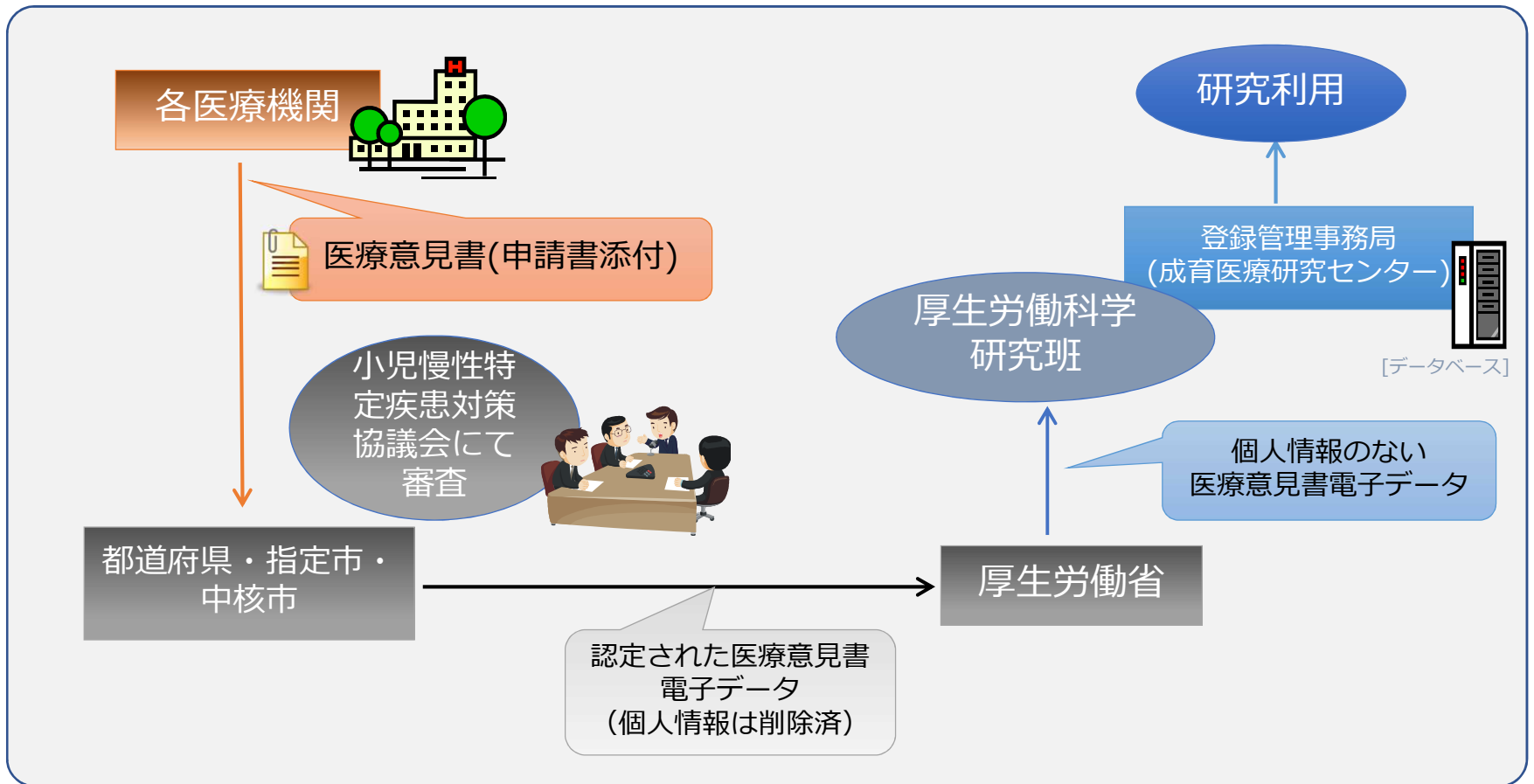
## 2015(平成27)年

平成 26 年5月に児童福祉法の一部改正され義務的経費化。  
平成 27 年 1 月 1 日から新たに「小児慢性特定疾病対策」として施行

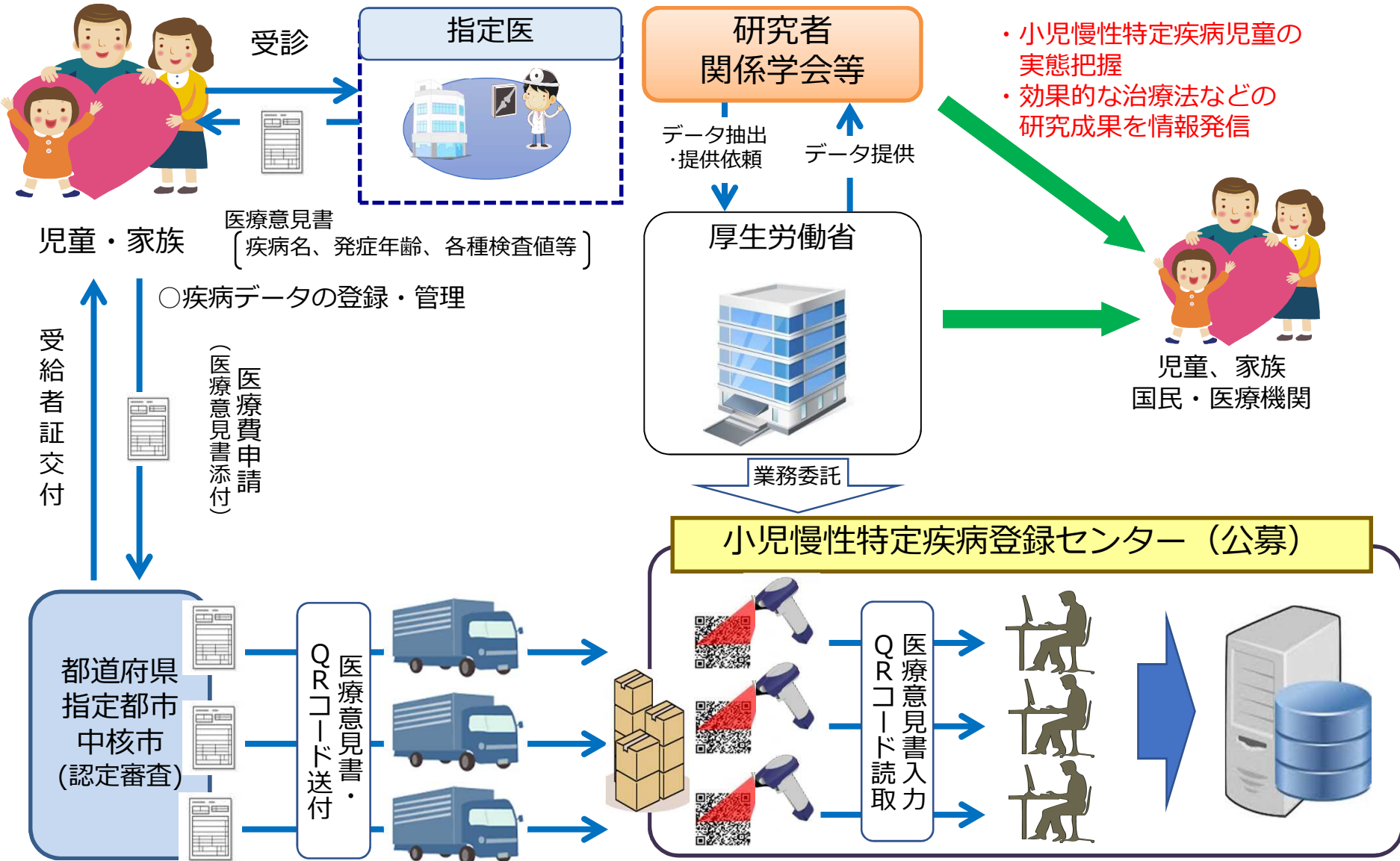
# データ登録方法

	旧制度(平成26年以前)	新制度(平成27年以降)
申請医	医師であれば誰でも良い	小児慢性特定疾病指定医に限る
申請方法	医療意見書を患者が窓口へ提出	
電子化の方法	実施主体担当者が、紙の意見書から専用PCソフトウェアを用いて電子化し、記録媒体を厚生労働省へ提出	意見書の写しを国立成育医療研究センター内小児慢性特定疾病登録センターへ送付し、登録センターにて電子化
データ蓄積方法	国立成育医療研究センター内データベースサーバに保管	国立成育医療研究センターと専用回線で接続されたデータセンターに保管(予定)

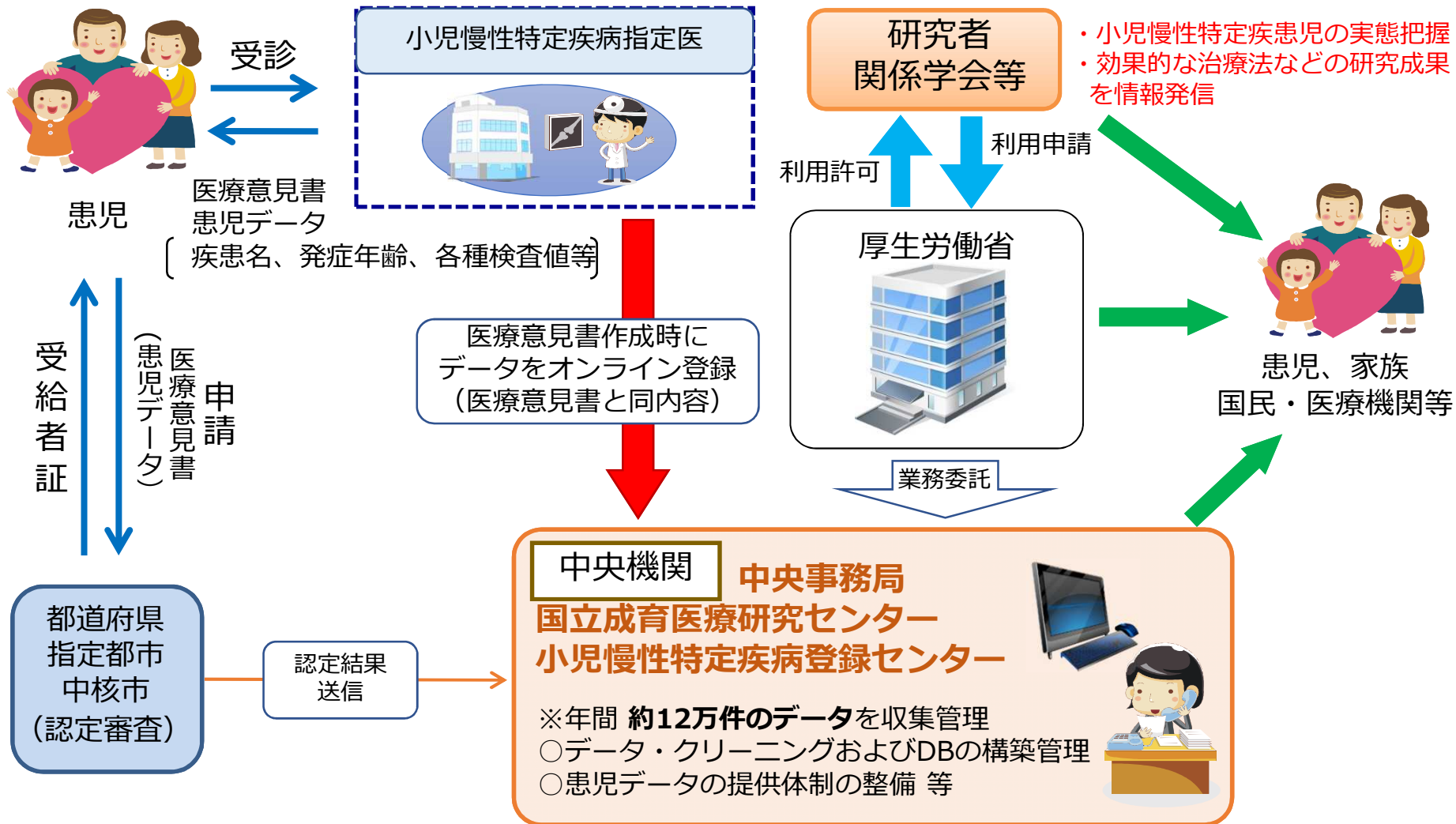
# 小児慢性特定疾患治療研究事業におけるデータベース（旧制度）



# 小児慢性特定疾病児童等データベースの概要



# 新たな 小児慢性特定疾病登録管理システム（開発イメージ）



（注）受給者証は1年毎の更新制であり、患児データ（治療経過データ）も1年毎に中央機関に送付され蓄積できる。

# 小児慢性特定疾患治療研究事業における同意

小児慢性特定疾患治療研究事業(～平成26年)では研究利用のためデータ利用について、医療意見書提出時に同意・非同意の確認をしている。

私は、小児慢性特定疾患治療研究事業の申請に当たり、提出した医療意見書が小児慢性特定疾患治療研究の基礎資料として使用されることに同意します。

## <同意のお願い>

小児慢性特定疾患治療研究事業は、小児慢性疾患のうち特定の疾患の治療研究を推進するため、患者さんの治療に係る医療費の自己負担分を公費で補助する制度です。

申請書に添付された医療意見書は、この事業の対象となるかどうかの判定に用いられると同時に、当該疾患の研究のための基礎資料として使用されますので、このことに同意された上で、小児慢性特定疾患治療研究事業の申請を行って下さい。

また、医療意見書の使用に当たっては、プライバシーの保護に十分配慮し、研究以外の目的には一切使用されることはありません。

(別紙2)

## 医療意見書の研究利用についての同意書

平成 年 月 日

〔都道府県知事  
指定都市市長  
中核市長〕 殿

住 所  
患 者 氏 名  
申請者氏名 印

私は、小児慢性特定疾患治療研究事業の申請に当たり、提出した医療意見書が小児慢性特定疾患治療研究の基礎資料として使用されることに同意します。

## <同意のお願い>

小児慢性特定疾患治療研究事業は、小児慢性疾患のうち特定の疾患の治療研究を推進するため、患者さんの治療に係る医療費の自己負担分を公費で補助する制度です。

申請書に添付された医療意見書は、この事業の対象となるかどうかの判定に用いられると同時に、当該疾患の研究のための基礎資料として使用されますので、このことに同意された上で、小児慢性特定疾患治療研究事業の申請を行って下さい。

また、医療意見書の使用に当たっては、プライバシーの保護に十分配慮し、研究以外の目的には一切使用されることはありません。

# 小児慢性特定疾病対策における同意

データが小児慢性特定疾病の治療研究等、慢性疾病にかかっている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として、研究に利用されることに同意します。

## <研究利用についてのご説明>

小児慢性特定疾病の患者に対する良質かつ適切な医療支援の実施を目指し、当該疾病の程度が一定以上である者の保護者に対し、申請に基づき、医療に要する費用（小児慢性特定疾病医療費）を支給しています。この制度の利用を申請していただく際に提出して頂く「医療意見書」は、この事業の対象となるか否かの審査に用いられると同時に、データベース化して本事業の利用者数の把握等を行い、研究を推進することとしております。

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として、医療意見書のデータを研究へ利用させて頂きたく同意をお願いしております。本紙をお読み頂き、研究利用に同意頂けるようでしたら、上記にご署名頂き、医療意見書と共に申請先の都道府県、指定都市又は中核市（以下、「都道府県等」という。）へ提出してください。

なお、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。

## ○個人情報保護について：

患者さんの氏名や住所といった個人情報は申請書を提出した都道府県等が管理し、研究には利用しません。研究では、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が、患者さんを特定できないように匿名化しています。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。

データベースは、個人情報保護に十分に配慮して構築しています。

## ○研究利用等についての問合せ先：

ポータルサイト「小児慢性特定疾病情報センター」(<http://shouman.jp>)に研究利用等についての情報をこれから随時掲載していく予定でございますのでご覧ください。ご不明な点は以下にお問合せください。（ポータルサイトは平成27年1月の新たな制度施行に向けて新規に立ち上げる予定です。）

- ・申請した、都道府県等の連絡先 Tel:
- ・独立行政法人国立成育医療研究センター小児慢性特定疾病情報センター  
Tel: 03-3416-0181（代表）

## 別紙様式第7号

小児慢性特定疾病に係る医療費助成申請における  
医療意見書の研究利用についての同意書

厚生労働大臣 殿

私は、小児慢性特定疾病に係る医療費助成の申請に当たり、提出した医療意見書データが小児慢性特定疾病等の治療研究等、慢性疾病にかかっている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として、研究に利用されることに同意します。

平成 年 月 日  
住 所  
患者氏名  
申請者署名

## <研究利用についてのご説明>

小児慢性特定疾病の患者に対する良質かつ適切な医療支援の実施を目指し、当該疾病の程度が一定以上である者の保護者に対し、申請に基づき、医療に要する費用（小児慢性特定疾病医療費）を支給しています。この制度の利用を申請していただく際に提出して頂く「医療意見書」は、この事業の対象となるか否かの審査に用いられると同時に、データベース化して本事業の利用者数の把握等を行い、研究を推進することとしております。

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として、医療意見書のデータを研究へ利用させて頂きたく同意をお願いしております。本紙をお読み頂き、研究利用に同意頂けるようでしたら、上記にご署名頂き、医療意見書と共に申請先の都道府県、指定都市又は中核市（以下、「都道府県等」という。）へ提出してください。

なお、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。

## ○個人情報保護について：

患者さんの氏名や住所といった個人情報は申請書を提出した都道府県等が管理し、研究には利用しません。研究では、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が、患者さんを特定できないように匿名化しています。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。

データベースは、個人情報保護に十分に配慮して構築しています。

## ○研究利用等についての問合せ先：

ポータルサイト「小児慢性特定疾病情報センター」(<http://shouman.jp>)に研究利用等についての情報をこれから随時掲載していく予定でございますのでご覧ください。ご不明な点は以下にお問合せください。（ポータルサイトは平成27年1月の新たな制度施行に向けて新規に立ち上げる予定です。）

- ・申請した、都道府県等の連絡先 Tel:
- ・独立行政法人国立成育医療研究センター小児慢性特定疾病情報センター  
Tel: 03-3416-0181（代表）

出典：厚生労働省雇用均等・児童家庭局長通知 小児慢性特定疾病医療費の支給認定について  
(雇児発第1203第2号)平成26年12月3日



# 同意と非同意の取扱い

小児慢性特定疾病対策(旧 小児慢性特定疾患治療研究事業)では、医療意見書を自治体に提出する際に、データの研究利用に関する意思確認を行ってきた。なお、非同意率は全体で1%以下であった。

## 非同意の場合

事業統計として集計を出すため、カウンティング・データとして個人情報を除いた一部の情報のみ登録する。

- 年度、実施主体番号、疾病名、性別、申請時年齢、登録種別(新規、継続、転居の別)

## 同意の場合

解析用データとして、医療意見書に記載されているデータ(数値データ等)を電子化する。

- 年度、実施主体番号、疾病名、性別、申請時年齢、登録種別、発症時期、臨床症状、検査所見、合併症、治療状況等

# 現在の登録データの利用状況

研究班が作成した集計データの利用と研究用データセットの活用の二通りが考えられる。

## 【集計データの利用】

- 原則として、集計データはポータルウェブサイトにも公開しているので、誰でも閲覧・利用できる
- 個人および民間(出版社等)から、論文や書籍への転載依頼、利用依頼を受けて対応している

## 【研究用データセットの利用】

- 研究班での解析に加え、厚労科研の研究班からの利用依頼に対しても対応している
- 民間(製薬企業等)からのデータの提供依頼もあるが、現在は保留

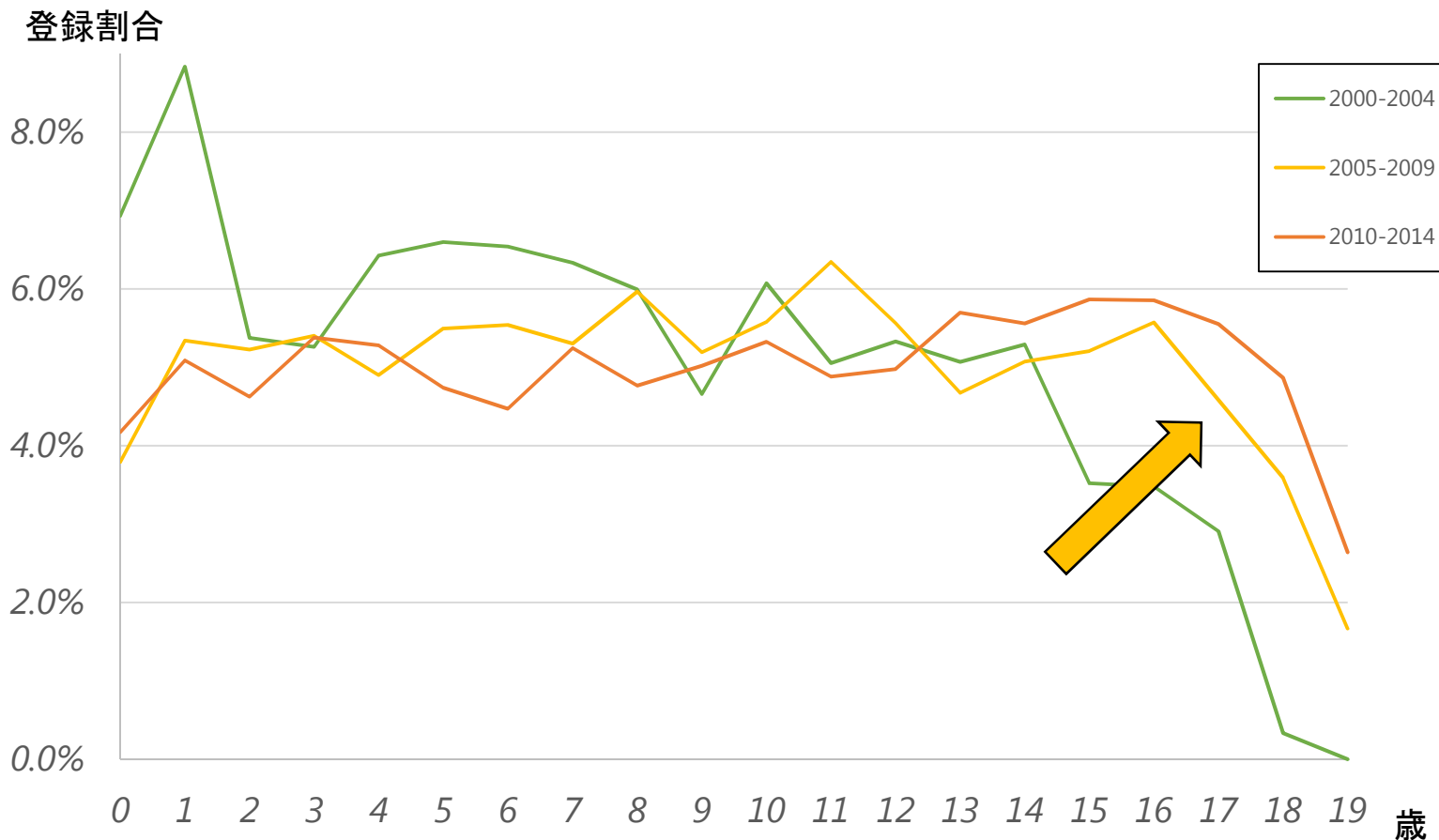
→ 民間利用も含めてデータの利活用の方法を検討する必要がある

# 登録データの特徴

- 小児慢性特定疾病データベース\*は、一般的な調査研究では把握が難しい、疾病患者の長期予後を捉えることが可能である。
- 長期にわたって医療的介入が必要となる疾病や重症例の登録率については、実施主体間の登録格差が比較的少ない。

\*小児慢性特定疾病データベースは、以下「小慢DB」と呼ぶ

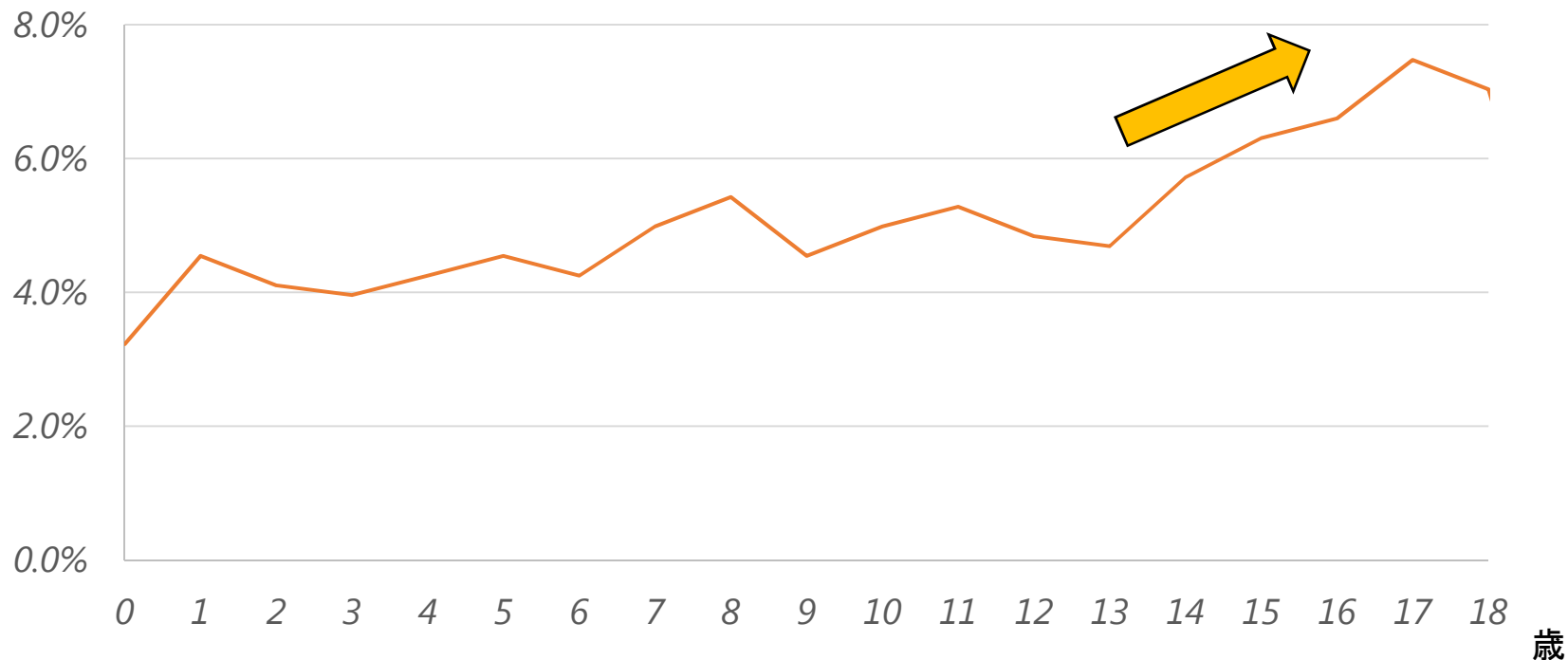
# ① 先天性ミオパチー・筋ジストロフィーの患者年齢の推移



成人移行期の登録患者の割合が次第に増加している

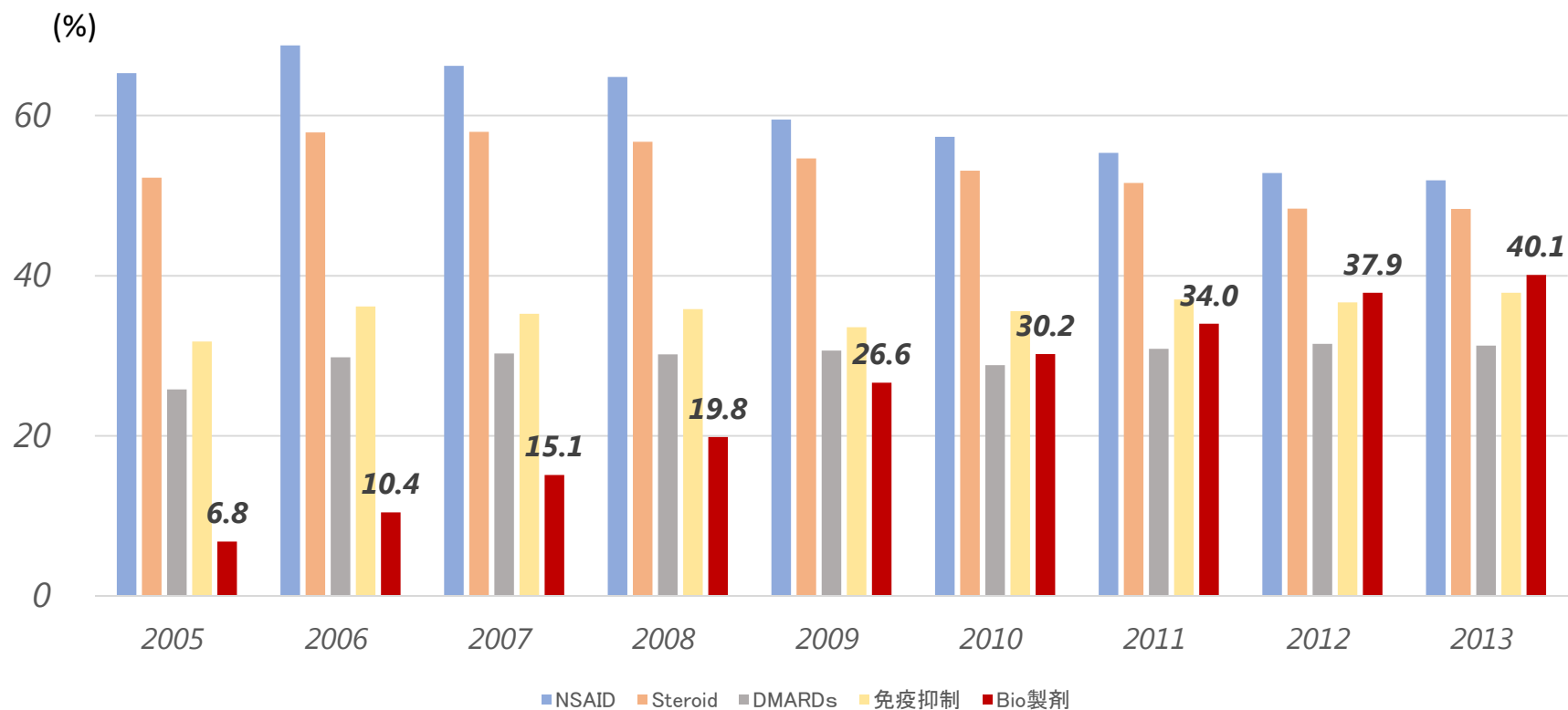
# ① 先天性ミオパチー・筋ジストロフィーの人工呼吸器装着者

登録割合



人工呼吸器装着者の割合は年齢が高くなるほど上昇する

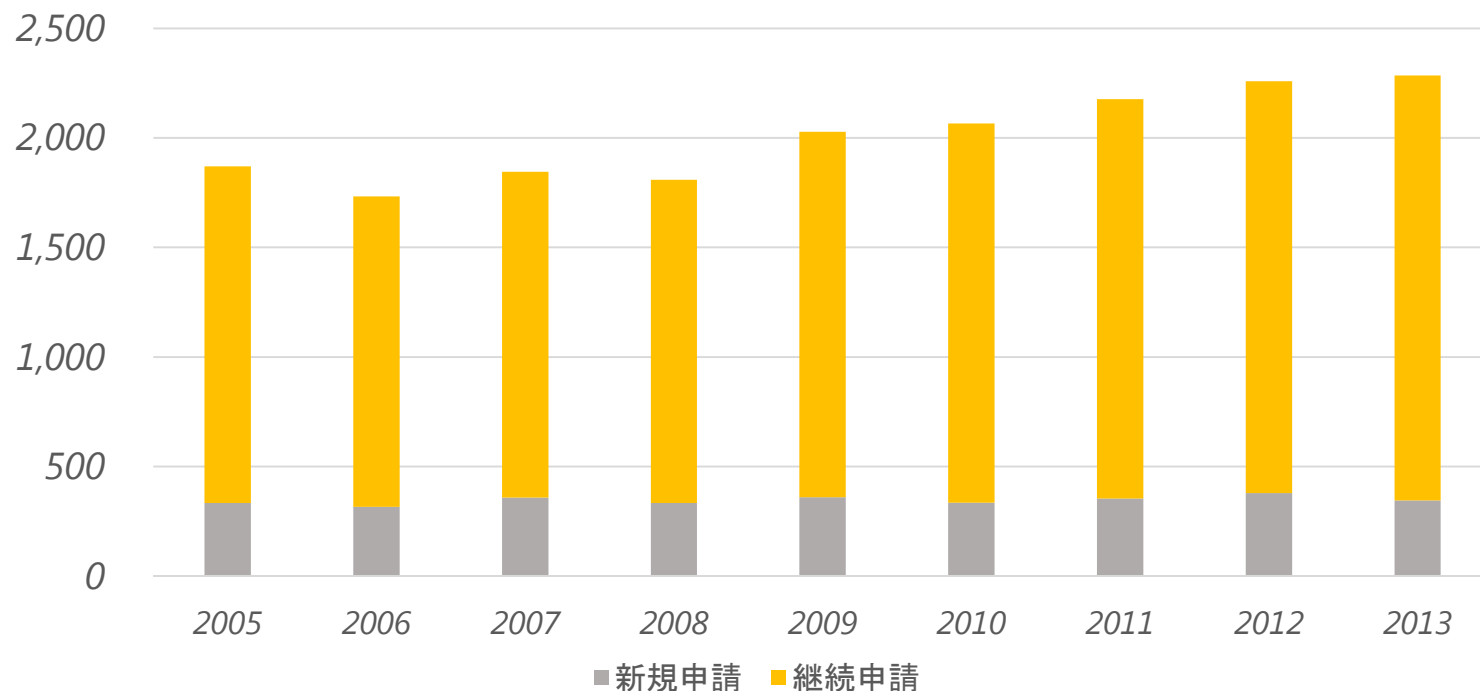
## ② 若年性特発性関節炎患者の生物学的製剤の利用割合



生物学的製剤(Bio製剤)の比率は年々増加し、2013年には40%に達した

平成28年度厚生労働行政推進調査事業費補助金(難治性疾患等政策研究事業(難治性疾患政策研究事業))  
「小児慢性特定疾病対策の推進に寄与する実践的基盤提供にむけた研究」分担研究報告書  
「生物学的製剤導入前後における本邦JIAの臨床病態の変化」鹿児島大学医学部 武井 修治 教授

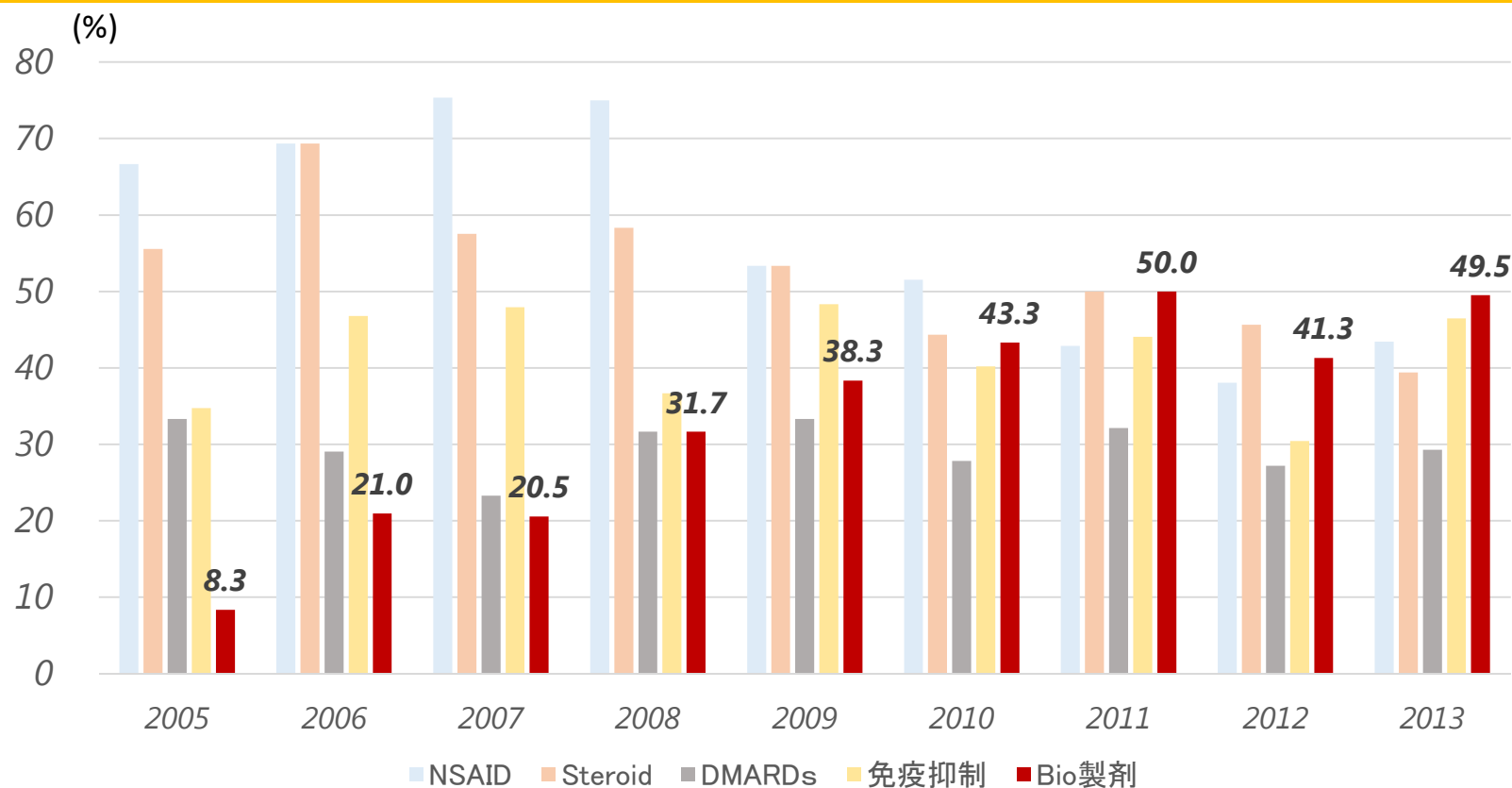
## ②若年性特発性関節炎患者の申請件数の推移



生物学的製剤(Bio製剤)の導入率の上昇にもかかわらず  
継続申請者数の減少が起きていない → 無治療寛解に至らない

平成28年度厚生労働行政推進調査事業費補助金(難治性疾患等政策研究事業(難治性疾患政策研究事業))  
「小児慢性特定疾病対策の推進に寄与する実践的基盤提供にむけた研究」分担研究報告書  
「生物学的製剤導入前後における本邦JIAの臨床病態の変化」鹿児島大学医学部 武井 修治 教授

## ②若年性特発性関節炎19歳申請者の生物学的製剤の利用



生物学的製剤 (Bio製剤) の導入率が高く、  
多剤併用者が多い → 成人移行する者は重症例が多い

平成28年度厚生労働行政推進調査事業費補助金(難治性疾患等政策研究事業(難治性疾患政策研究事業))  
「小児慢性特定疾病対策の推進に寄与する実践的基盤提供にむけた研究」分担研究報告書  
「生物学的製剤導入前後における本邦JIAの臨床病態の変化」鹿児島大学医学部 武井 修治 教授



# 今後の「難病DB」との連携(案)

## 小児慢性特定疾病対策側からの関心事項

- ① どの小児慢性特定疾病対象患者が実際に指定難病患者として承認されているのか
- ② 20歳以降の超長期における病状や合併症の状況、及び予後
- ③ 小児期に行われた支援が有効であったか検証のための成人後の生活実態の把握 etc.

※ 上記を把握するためには、  
横断的な解析だけでなく、縦断的な解析ができることが求められる。

⇒ 厚生労働省難病対策課において、保有の個人識別情報を用いて、難病DBと小慢DBの名寄せ(連結照合)を行い、縦断的解析用のデータセットを作成した後に、匿名化を行ない研究用に提供する…といったことも将来の研究利用の可能性としては考えられる。

## 当該DBの連携に関する様々な考え方

小児慢性特定疾病および指定難病は、いずれも希少疾病に該当することから、患者数が多い疾病に関するデータ利用の在り方とは異なる取扱いが求められる。

例えば、匿名化データベースとするよりも、顕名化データベースとして個々の患者からきちんと同意を得てフォローアップする方が、価値のあるデータベースとなるのではないか。(患者自身もデータベースを利用できるようにする等も含む。)

# 他のDBとの連携や小慢DB基盤の有効活用(案)

## 小慢DBと他のDBの連携の可能性

- ① 人口動態調査死亡票との連携により、現在は捕捉が難しい死亡転帰症例の把握が可能となる
- ② 一般的に疾患レジストリには、臨床情報が小慢DBよりも詳細に記録されているため、疾患レジストリとの連携により、詳細な背景因子の検討が可能となる
- ③ 種々の課題はあるが、レセプト情報との連携により、積極的な予防的介入の有用性等を医療経済評価的な側面から評価することができるようになる可能性がある
- ④ 小慢DB基盤を疾患レジストリ登録にも利用できるようにすることにより、新たな疾患レジストリの乱立を避け、リソースの有効活用が可能となる

## 検討すべき課題

- データ連携の手法を確立すると共に、人口動態調査等の国が行うデータとの連携については、研究班単位で行うのではなく、中央で一括して行う方が、各研究班は各々の分野のデータについてのみの解析に注力できるため、研究促進に効果的である
- 小児慢性特定疾病は希少疾病が多いことから、各疾病ごとの疾患レジストリ構築の要求はあってもコストが捻出できず、しばしば頓挫してしまうため、新規に立ち上げる疾病登録については、小慢DB基盤を利用することも一手段として用意すべきである

# 小慢DBの利活用のための体制(案)

## データ提供体制

小児慢性特定疾病DBに登録されたデータの利活用を行うためには、以下の点において体制整備が必要であると考える。

- 利用の可否についての審査体制の整備(データ利用審査委員会等の設置)
- 個人情報の取り扱いのルール作成(匿名データ・顕名データの利用、許容される識別性の範囲)
- 適切な同意の取得(丁寧な説明文の作成等)

## 利用手順

- 1) データ利用希望者はデータ利用申請書に必要事項を記載し提出する  
【記載事項】利用目的、利用したいデータの年度、項目、利用責任者情報
- 2) データ利用の可否について検討する
- 3) 国立成育医療研究センター小児慢性特定疾病情報室において、データセットを作成し、受給者番号等を研究IDに付け替える等、更なる匿名化処理を行う
- 4) データ利用希望者に研究用データセットを送付する

# データベースの研究への有効活用

## データの有効活用

- 政策研究・疫学研究 → 患者分布や患者数の把握、患者長期予後の把握を通じた施策への提言  
対象基準の検証と改訂、医療・福祉資源の利用状況の把握  
コホート研究への応用
- 臨床研究・治験 → 基礎情報としての希少疾病の患者数把握、治療法等の評価、観察研究  
患者・医療機関の研究へのリクルート、疾病レジストリへの応用
- 基礎研究 → 基礎情報としての希少疾病の患者数把握、患者・医療機関の研究へのリクルート
- 診療支援・患者支援 → 加工・統計データの公表による疾病理解の促進、医師への情報提供  
による診療支援、患者への医療機関情報の提供

## 有効活用のための課題

- 提供するデータの範囲、データの利活用の範囲
  - ・現状、小児慢性特定疾病の調査・研究、児童等の健全育成に資する研究への利用は可能
  - ・上記以外の研究について、提供する情報の範囲、提供先、目的の妥当性等を審査承認する体制、及びデータの利用規程が必要
- 個人情報保護を行いつつ情報提供を行うための体制
  - ・希少性から個人が特定されやすいという希少疾病特有の性質等を踏まえ、個人情報の保護等に万全を期して情報提供を行うための体制づくり
- 他のデータベースとの連携
  - ・データベース間の連携のためのレコードリンケージの整理

など