

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))
総括研究報告書

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

研究代表者 秋丸 裕司(国立研究開発法人医薬基盤・健康・栄養研究所 研究調整専門員)

研究要旨

平成27年1月施行の「難病の患者に対する医療等に関する法律(難病法)」の施行5年後見直しに向けて、これまでの包括的な課題整理と課題解決の検討が進められている。また、平成29年度末から指定難病患者データベースへの臨個票データ登録を行う疾病登録センターの事業がスタートし、既に100万件以上のデータが登録されて平成31年度中にデータ提供・利活用が始まろうとしている。その状況の中で、これまで当研究班が取り組んできた指定医の臨個票記入のあり方、難病データベースのあり方、データ利活用のあり方、そして、小児慢性特定疾病に罹患した小児患者の成人期への医療提供体制のあり方の研究成果を5年後見直しの課題検討に対してより具体的に活用できる提言として取りまとめるため、以下の研究課題を実施した。それぞれの研究テーマで得られた成果を総括する。

1. 難病データベース利活用に関する企業意向調査
2. 臨床調査個人票の登録に関する指定医の意向調査
3. オンラインによるデータ登録システムの検討
4. 第5次指定難病の臨個票作成と既存疾病の局長通知修正
5. 小児慢性特定疾病から指定難病への移行期・成人期における課題検討

研究分担者

羽鳥 裕 (公益社団法人日本医師会 常任理事)
王子野 麻代 (日本医師会総合政策研究機構 主任研究員)
盛一 享徳 (国立研究開発法人国立成育医療研究センター 室長)
大倉 華雪 (国立研究開発法人医薬基盤・健康・栄養研究所 研究調整専門員)

森本 康子 (国立成育医療研究センター研究所小児慢性特定疾病情報室 研究員)
柏崎ゆたか (国立成育医療研究センター研究所小児慢性特定疾病情報室 研究員)
金谷 泰宏 (国立保健医療科学院健康危機管理研究部 部長)

協力研究者

吉田 澄人 (日本医師会総合政策研究機構 主任研究員)
橋本 孝治 (野口整形外科内科医院)

A. 研究目的

平成30年6月の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(合同委員会)における取り

纏めの中で、「指定難病患者データベースの利活用のあり方」「現在の登録方法を見直し、オンラインシステムの検討」、「臨個票の登録項目や同意書の見直し」、「小児慢性特性疾病児童等データベースとの連携」が中長期的課題として提言され、難病法の施行5年後見直しを迎えるにあたり、指定難病データ登録システムのあり方や臨個票の登録について課題整理と議論が進んでいる。

また、指定難病患者データベースへの臨個票データ登録は平成29年度末からデータ登録・抽出業務を行う「疾病登録センター」が稼働し、既に100万件以上のデータが登録されて平成31年度中にデータ提供・利活用が始まろうとしている。

このような状況下、当研究班がこれまでの2年間で実施した研究課題を5年後見直しの複数の課題と直結し、かつ喫緊の研究テーマに絞り、議論を円滑に進めるための基礎的資料を取りそろえることを本研究の目的とする。

B. 研究方法

本研究では、分担研究項目として以下を実施した。

分担研究課題「難病患者データベースの活用方策の検討」は以下のテーマを実施した。

1) 難病データベース利活用に関する企業意向調査

難病・希少疾患創薬や医療機器の研究開発を行う企業団体（日本製薬工業協会、日本医療機器産業連合会、再生医療イノベーションフォーラムの会員企業）に対して、難病データベースのデータ利活用に関する意向調査を行うため、対象団体へ意向調査実施の事前調整、調査票項目の立案、調査票の難病対策課との調整、Web調査サイト構築、アンケート実施、回答データの分析・考察を行った。

分担研究課題「難病データ登録システムのあり方の検討」は以下の3テーマを実施した。

2) 臨床調査個人票の登録に関する指定医の意向調査

臨個票作成の現状把握および今後のデータ登録のあり方に関する指定医の意向調査（紙媒体及びWeb調査）を実施するため、対象となる全国3市県（岐阜県・佐賀県・川崎市）の医師会及び病院協会ならびに行政への説明・協力依頼、調査実施の案件、調査票項目の難病対策課との調整、調査会社の調達、意向調査実施、回答データの分析・考察を行った。

3) オンラインによるデータ登録システムの検討

現行のOCR臨個票（紙媒体）によるデータ登録システムの課題全般（難病指定医の臨個票記載、自治体審査、OCR臨個票送付、臨個票受領～データ登録）を整理し、それらを解決可能なオンライン登録システムの構成要件を明文化した。さらに、システムを構築する場合の仕様要件（システム構造にあったハード・ソフト・ミドルウェア仕様、新旧データベース間のデータ移行）を複数のIT業者と共に検討を行い、次期オンライン登録システムのプロトタイプ仕様一式を作成した。

4) 第5次指定難病の臨個票作成と既存疾病の局長通知の表記統一修正

平成31年度中に医療費支給申請が予定されている第5次指定難病2疾病のOCR臨個票を新規作成すると共に、2疾病の局長通知を公用文表記に準じた適性修正を行い、両文書通知を支援した。331疾病の一部の局長通知に記載内容の更新と適正化がなされたため、これらの公用文表記ルールの適正修正と記載内容の確認を行い、通知用文書の作成支援を行った。

小児期から成人期への切れ目のない支援の観点から以下の分担研究課題を実施した。

5) 小児慢性特定疾病から指定難病への移行期・成人期における課題検討

日本小児科学会小児慢性疾病委員会に協力している各専門学会および研究会から推薦された各疾患の専門家より提供された情報を基に、指定難病（令和元年7月から新たに対象となる疾病を含む）と小児慢性特定疾病（令和元年7月から新たに対象となる疾病を含む）について、各々の対象疾病の疾患概念を検証し指定難病と小児慢性特定疾病の対応状況について検討を行った。

研究実施にあたっては、厚生労働省健康局難病対策課、難治性疾患政策研究事業の他の研究班と関連学会、医師会および病院協会、自治体等の行政機関、ITシステム業者との密接な連携を行った。

上記5つの分担研究項目の結果を総括し、難病対策の課題とその解決推進に関する基礎資料を取り纏めた。

（倫理面への配慮）

個人情報取り扱い等、倫理規定に関連する事項はない。

C. 研究結果

1. 難病データベース利活用に関する企業意向調査

難病・希少疾患創薬や医療機器の研究開発を行う企業団体に対して、難病データベースのデータ利活用に関する意向調査を実施した。業界団体（日本製薬工業協会、日本医療機器産業連合会、再生医療イノベーションフォーラムに所属する会員企業・賛助企業）を通じてアンケート調査を行ったところ90社から回答を得ることができた。その中で難病・希少疾患に取り組んでいる、準備・検討中の企業は7割あった。

難病・希少疾患の研究開発で困難な点は、臨床試験に際しての患者リクルートに時間がかかるという意見が多かったが、難病DBの登録データは十分利用できると考えられた。

難病DBなどのデータベース登録事業を知っていた企業は多かったが、一方DB事業をしない企業も約3割存在した。

2. 臨床調査個人票の登録に関する指定医の意向調査

オンライン化を視野に入れた臨個票データ登録のあり方を検討するため、臨個票作成の現状把握および今後のデータ登録のあり方に関する指定医の意向調査（紙媒体及びWeb調査）を実施した。全国3市県（岐阜県・佐賀県・川崎市）の全指定医4,243人に対してアンケート調査を行い、1,881人から回答を得た。回答データを分析し、現状の課題を取り纏めて、難病対策課に提言した。

特に、今回の調査の要ともいえる「臨個票のオンラインシステム」に関しては、「利用したい」とする指定医は約4割で、それと同程度の割合で「わからない」という慎重な回答があった。セキュリティ対策への懸念と導入に係る手間暇への負担が主な理由であった。一方で、オンラインシステムに対して利便性向上と指定医の負担軽減になることを期待する意見や要望も寄せられた。本調査で寄せられた指定医の懸念やニーズを踏まえた更なる具体的な検討が必要である旨の提言を行った。

3. オンラインによるデータ登録システムの検討

臨個票を記載する医療現場の難病指定医、記載された臨個票を基に医療費支給認定審査を行う自治体、そして難病データベースへのデータ登録を行う疾病登録センターが抱える様々な課題を解決できるオンライン登録による次期難病データ登録システムのプロトタイプとそれを構築する仕様要件（ハード・ソフ

ト・ミドルウェアの仕様と数量)、構築・運用ならびに新旧データベース間のデータ移行に係る総合的なコストを提示した。

4. 第5次指定難病の臨個票作成と既存疾病の局長通知の表記統一修正

第5次2疾病のOCR臨個票作成を次の手順で行った。局長通知から「診断基準」、「重症度分類」、「調査研究項目」を抽出し、OCR臨個票原案(word)を作成、原案を難病対策課を經由して担当研究班に送付し修正要望のヒアリングを行って、その内容を原案に反映、再度研究班への確認のサイクルを複数回実施、確定したファイルをPDF、さらに入力可能PDFに変換、疾病登録センター委託事業先でOCR読取動作確認を行い、2019年6月中に自治体通知が可能となった。

第5次2疾病の局長通知の発出のため、公用文表記ルールに準じた表記に修正した(公用文表記ルールの一覧は平成28年度分担研究課題「難病データ登録システムの開発-1-」の報告書を参照)。また、平成29年度3月に改正された局長通知(32疾病)を含め331疾病の局長通知の一部に記載内容の更新や用語の適正化などがあり、これらの局長通知に公用文表記ルールの適応修正と記載内容の確認を行い、333全局長通知の通知用文書を整備した。

5. 小児慢性特定疾病から指定難病への移行期・成人期における課題検討

要件の異なる二つの対策(指定難病対策と小児慢性特定疾病対策)において、各々の対象疾病における疾患概念を検証し、小児から成人へのトランジションする立場から、小児慢性特定疾病と指定難病との対応状況を明らかにした。

令和元年7月から新たに追加予定の疾病を含む、指定難病333疾病のうち小児慢性特定疾病と何らかの対応があると思われたものは

253疾病(76.0%)であり、小児慢性特定疾病からみた場合は、包括病名を含む465疾病(55.8%)に対応が認められた。指定難病や小児慢性特定疾病の対象範囲の拡充に伴い、より多くの疾患についてトランジションの可能性が広がっていた。

D. 考察

1. データ利活用への企業の考え方

難病データベース事業の認知度は約70%である一方、未認知度は30%ほどであることから、難病データベース事業の啓発には業界団体を通じた説明用パンフレットの配布やHP掲載が有効であると考えた。

また、データベースの利活用を促すには、データ利用の申請・承認、データ配布までの時間、データの信頼性やコストを考慮する必要があり、これらは配布するデータ形式とあわせ今後さらに検討する必要性を強く感じる。

2. 指定医の臨個票への意見

指定医の意向調査により以下の実態が把握できたと考える。

- ・ 臨個票はどこで書かれているか?
- ・ 臨個票作成の現状 - いつ、どこで、誰が、どうやって作成しているか
- ・ オンラインシステムの利用環境と利用意思のギャップ
- ・ 臨個票項目の見直し
- ・ 臨個票データ利活用に係る患者への説明と同意
- ・ 指定医の質の向上(学習機会の拡大、e-ラーニングへの期待)

3. Web登録システムの構築仕様要件

提案したWeb登録システムのプロトタイプを導入することで、現状のデータ登録システムの課題を以下のように大きく改善できる可能性を示唆した。

- ・ 難病指定医の臨個票記載の負担軽減

- ・ 難病指定医が記載する臨個票データの精度向上
- ・ 認定審査を行う自治体の審査作業の迅速化/効率化と臨個票送付の負担軽減
- ・ 難病データベースに登録されるデータの正確性向上

4 . OCR 臨個票作成と局長通知の表記統一

これまで 331 疾病 444 臨個票作成のすべてに携わってきた本研究班が有するノウハウ（認定審査項目と調査研究項目の表記法、レイアウト、検査数値のケタ数、注釈の挿入法など臨個票記入ミスを最小限に抑えるノウハウ）を第 5 次疾病の OCR 臨個票の隅々に投入することができた。OCR ベンダーを介さなくとも非常に迅速で、かつ低予算の作成に貢献したと言える。

また、指定難病検討委員会より指摘があった局長通知の表記統一を本研究期間の初年度より 330 疾病で実施した経験から、第 5 次疾病や既存疾病の局長通知の記載変更に伴う表記逸脱を細部に亘って適切に修正することができた。OCR 臨個票作成や局長通知の表記統一は当研究班でしか成しえない成果と自負をする。

5 . 小児慢性特定疾病から指定難病への移行期・成人期における課題

これまでの研究から小児慢性特定疾病（包括的病名を含む）から見た指定難病との対応率は以下ようになっており、小児期患者からみた場合、指定難病や小児慢性特定疾病の対象範囲の拡充に伴い、以前よりも多くの疾患についてトランジションの可能性が広がったと言える。

778 疾病 381 疾病（52.8%）*指定難病 330
827 疾病 404 疾病（48.6%）*指定難病 331
833 疾病 465 疾病（55.8%）*指定難病 333

今回の検討では、主に疾患名・疾患概念を中心に指定難病と小児慢性特定疾病の対応を

検証したが、求められる要件が異なることから、各々の対象基準は必ずしも同一であるとは限らない点について注意を要する。

一方で、小児慢性特定疾病であるが、指定難病とはなっていない疾病も約半数残っており、その中には成人以後も医療的介入が必要とされる疾病も多いことから、成人以後の支援については完全に課題は解決したわけではない。小児慢性特定疾病から指定難病への移行の可能性は、以前より改善してきているが、成人以降の支援がない慢性疾病を抱える者達への支援の在り方について、引き続き検討する必要がある。

E . 結論

難病法の 5 年後見直しへの包括的な議論が行われている中、その議論をより深めるための基礎的資料を以下の項目に取りまとめた。本研究成果によって 5 年後見直しの検討が円滑に進むことを期待する。

データ利活用の企業の意見

- a. 企業の認知度 70%・未認知度 30%の現状
- b. 申請から提供までの時間
- c. データの信頼性
- d. 利用コストに関する意見

医療現場の指定医の意見

- a. 臨個票記入の現状
- b. 臨個票の見直し
- c. データ利活用の患者説明
- d. オンラインデータ登録の可能性に関する指定医の意見

Web 登録システムのあり方

- a. 効率的かつ精度担保された臨個票の記入
- b. 自治体の認定審査の効率化
- c. 迅速なデータ登録が可能となるオンライン登録のシステム仕様要件と費用

第 5 次疾病の通知文書

新規 2 疾病の医療費助成に係る円滑な文書発出への支援

小児慢性特定疾病から指定難病への移行の
状況

- a. 指定難病と対応がある小児慢性特定疾病
の対象範囲の拡充率
- b. トランジションの支援がない疾病患者の
ケア

F．健康危険情報

なし

G．研究発表

1．論文発表

なし

2．学会発表

なし

H．知的財産権の出願・登録状況

なし