

## 小児慢性特定疾病児童等データベースと指定難病患者データベース連結に関するアンケートの結果概要

作成日：2019年7月14日

## 1. アンケートの背景

小児慢性特定疾病児童等データベースと指定難病患者データベース連結およびその研究利用については難病対策委員会でも概ね合議が得られており、2019年7月下旬から開始になるワーキンググループにおいて、連結に向けた対策について議論されることになっている。同一個人のデータを連結したうえでデータセットとして出力することは技術的には可能だと推定されるが、連結したデータセットを研究利用する際に、研究的意義を高めるためにはどのようなデータ項目や回答方法が望ましいかについては十分に検討されていない。

## 2. 目的

本アンケートは、難病を対象とした研究において、同一個人で連結された両データベースのデータセットを研究利用する際のデータ項目や回答方法について、研究者側のニーズを把握することを目的としている。

## 3. 定義

- ✓ DBの連結：同一個人を同定して登録データを統合すること
- ✓ データの研究利用：難病を対象とした研究者が学術的研究のためにデータを利用すること
- ✓ データ項目：臨床調査個人票および医療意見書における入力項目
- ✓ 回答方法：各入力項目における記載様式

## 4. アンケート対象

ア) 小慢DBおよび難病DBの両方に登録されている疾患を担当している難治性疾患政策研究班(政策研究班)

イ) 日本小児学会各分科会

## 5. アンケート方法

アンケート対象にメールにてアンケートを依頼しメールで回収した。

## 6. 結果

### ① アンケート回収について

ア) 小慢 DB および難病 DB の両方に登録されている疾患を担当している政策研究班

対象研究班数：56

回答数：38(内重複3)

回答率：67.9%

イ) 日本小児学会各分科会

回答数：8

### ② 連結データの利用について

ア) 政策研究班

希望する：34(89.5%)

希望しない：4(11.5%)

希望しない理由：小児例がほとんどないため（4件）

イ) 日本小児学会各分科会

希望する：8(100%)

希望しない：0(0%)

### ③ 連結データ利用の研究目的について

ア) 政策研究班

	1位	2位	3位	4位	5位	合計
自然歴(重症度や症状、ADL、QOLなど)の把握	28	4	1	0	0	33
治療介入状況(薬剤、手術など)の把握	6	16	9	2	1	34
検査結果の推移の把握	1	9	16	3	3	32
生活状況(就労・就学など)の推移の把握	2	4	3	21	2	32
社会サービス(障害者手帳や介護保険など)の推移の把握	1	0	1	5	25	32

  

	1位	2位	3位	4位	5位	回答数
自然歴(重症度や症状、ADL、QOLなど)の把握	84.8%	12.1%	3.0%	0.0%	0.0%	33
治療介入状況(薬剤、手術など)の把握	17.6%	47.1%	26.5%	5.9%	2.9%	34
検査結果の推移の把握	3.1%	28.1%	50.0%	9.4%	9.4%	32
生活状況(就労・就学など)の推移の把握	6.3%	12.5%	9.4%	65.6%	6.3%	32
社会サービス(障害者手帳や介護保険など)の推移の把握	3.1%	0.0%	3.1%	15.6%	78.1%	32

その他

- ・医療機関情報(主医療機関・移行医療把握)
- ・病因や併存症の把握
- ・遺伝子診断の有無
- ・それぞれ、何歳の時にどうであったかという経年的なデータが有用

イ) 日本小児学会各分科会

	1位	2位	3位	4位	5位	合計
自然歴(重症度や症状、ADL、QOLなど)の把握	6	2	0	0	0	8
治療介入状況(薬剤、手術など)の把握	2	4	2	0	0	8
検査結果の推移の把握	0	2	3	2	1	8
生活状況(就労・就学など)の推移の把握	0	0	3	4	1	8
社会サービス(障害者手帳や介護保険など)の推移の把握	0	0	0	2	6	8

  

	1位	2位	3位	4位	5位	回答数
自然歴(重症度や症状、ADL、QOLなど)の把握	75.0%	25.0%	0.0%	0.0%	0.0%	8
治療介入状況(薬剤、手術など)の把握	25.0%	50.0%	25.0%	0.0%	0.0%	8
検査結果の推移の把握	0.0%	25.0%	37.5%	25.0%	12.5%	8
生活状況(就労・就学など)の推移の把握	0.0%	0.0%	37.5%	50.0%	12.5%	8
社会サービス(障害者手帳や介護保険など)の推移の把握	0.0%	0.0%	0.0%	25.0%	75.0%	8

その他：

- ・生命予後の追跡
- ・合併先天異常の把握
- ・治療介入が自然歴および疾患活動性・日常生活障害度に及ぼす影響
- ・難病研究と位置づけるのであれば、病名及び診断根拠、特に遺伝子解析結果について詳細に記載すべき

④ 両DBで収集すべき評価スケールについて

ア) 政策研究班

	1位	2位	3位	4位	5位	合計
疾患特異的重症度スケール	25	4	1	2	0	32
modified Rankin Scale*	3	7	12	3	3	28
Barthel Index*	2	7	7	10	2	28
EQ5D*	1	4	3	11	9	28
発達・知能指数	2	8	7	2	10	29

  

	1位	2位	3位	4位	5位	回答数
疾患特異的重症度スケール	78.1%	12.5%	3.1%	6.3%	0.0%	32

modified Rankin Scale*	10.7%	25.0%	42.9%	10.7%	10.7%	28
Barthel Index*	7.1%	25.0%	25.0%	35.7%	7.1%	28
EQ5D*	3.6%	14.3%	10.7%	39.3%	32.1%	28
発達・知能指数	6.9%	27.6%	24.1%	6.9%	34.5%	29

その他

・障害者総合支援法における「精神症状・能力障害二軸評価」(2)能力障害評価、「G40 てんかん」の障害等級判定区分

・移動の手段・方法

イ) 日本小児学会各分科会

	1位	2位	3位	4位	5位	合計
疾患特異的重症度スケール	6	0	0	2	0	8
modified Rankin Scale*	0	4	1	0	3	8
Barthel Index*	1	1	3	2	1	8
EQ5D*	1	1	3	2	1	8
発達・知能指数	0	2	1	2	3	8

  

	1位	2位	3位	4位	5位	回答数
疾患特異的重症度スケール	75.0%	0.0%	0.0%	25.0%	0.0%	8
modified Rankin Scale*	0.0%	50.0%	12.5%	0.0%	37.5%	8
Barthel Index*	12.5%	12.5%	37.5%	25.0%	12.5%	8
EQ5D*	12.5%	12.5%	37.5%	25.0%	12.5%	8
発達・知能指数	0.0%	25.0%	12.5%	25.0%	37.5%	8

その他

・New York Heart Association 分類

⑤ DB 連結に関する意見・要望

ア) 政策研究班

・重症度 (EDSS) は正確かどうか疑問

・ミトコンドリア病の症状は多彩で、病型も様々。そのために疾患特異的重症度スケールを使っているが、それが複雑でわかりにくいために簡便なスケールが必要。しかし、それが疾患の実態に合っているかどうかを研究班で検討中。この研究班の結果を参考にさせていただきたい。

・現在は、金銭的メリットがなければ患者は登録しないことが多いので、必ずしも患者全員が登録しているわけではない。全員登録するシステムにしないと期待する情報が得られないのではないかと？

・3A のそれぞれの評価スケールを小児に用いる場合、その日本語版で小児で validate されたものかどうか

かが連携可否の判断材料の一つとなる。Barthel Index は認知症などの評価に用いているようだが、発達途上の年齢の小児には明らかに適応不能。Modified Rankin Scale も同様に発達途上年齢の児には不適です。EQ5D は小児用には EQ5D-Y が EQ5D-3L を小児用に表現を改変したものがあるが、日本語版の検証は 8 歳以上で実施されている（参考：小児の健康関連 QOL には PedsQL が 2~18 歳対象）。

- ・難病プラットフォームとの連結も検討してほしい（2 件）。
- ・成人指定難病と小児慢性特定疾病で含まれる疾患が異なる（小児では含まれるが成人では含まれないもの、その逆がいくつかある）ことが判明し、現在、本研究班で移行期に問題が生じるか否かを検討しようとしている。そのために現状の小児慢性特定疾病登録患児の DB を用いた把握を進めたい。
- ・データの提供をデータベースソフトに取り込み可能な形でいただきたい。
- ・連結により全経過を通じた情報収集が可能になることは良いと思うが、軽症例・障害医療受給例の申請率を向上させるための工夫（診断書料免除等）が重要。
- ・連結キーは何を想定されているのか。マイナンバーでも使用しないと厳密に連結困難。トランジション、小児期発症慢性疾患の長期予後に関して、何らかの情報が得られるといいと思う。
- ・Transition により主治医が変わるので、その連携が課題。

#### イ) 日本小児学会各分科会

- ・DB の研究的利用の実際について（研究班は DB 原本をもらえるのか？研究内容を提出し、それにそってデータ整理をしたものを限定的にもらえるのか？）
- ・空白データの目立つ申請書類は受理しない等の要件がないと欠損値が多く有用なデータになり得ない。
- ・modified Rankin Scale、Barthel Index、EQ5D に共通するのは、「障害」が生じてしまったからの評価であるという点である。「障害」を予防するために行っている医療の程度、そしてその負担感に関して考慮されておらず、小児では、重症度を反映しているとはいえない。

### 7. 結果まとめおよび考察

難治性疾患政策研究事業および日本小児科学会各分科会を対象に、小児慢性特定疾病児童等データベースと指定難病患者データベース連結に関するアンケートを実施した。連結データの利用についてはほとんどが「希望する」という回答であり、「希望しない」と回答した研究班については「小児データがほとんどないこと」が理由であった。

利用目的に関する回答は、「自然歴調査」が最も多く、「治療介入状況の把握」「検査結果の推移の把握」が続いた。データベースを活用して難病の自然歴を明らかにするという研究者側のニーズがあらためて明らかになった。その他の回答として、「医療機関情報」があり、移行期医療においては患者が受診している医療機関を把握することに対するニーズが存在することが分かった。

自然歴調査における評価スケールに関する回答については、「疾患特異的重症度スケール」が最も多く、疾患横断的スケールである「modified Rankin Scale」「Barthel Index」が続いた。疾患特異的なスケールに対する研究者側のニーズの高さが明らかになった。疾患横断的スケールについては小児に関しては validation されておらず不向きであるという意見があった。EQ5D に関してはニーズがそれほど高くなく、本スケールに関する認知度が十分ではないことも背景にある可能性を考えた。

全体の意見としては、軽症例や他の医療制度の受給をうけている患者の登録を促進させることの必要

性や連結の技術的課題に対する意見、障害が発生する前を評価できるスケールの必要性などの回答があった。

今回の調査から、両データベースの連結データの利用についてはニーズが高く、その目的としては自然歴調査に関する希望が多かった。また、自然歴調査を行う上で疾患特異的重症度スケールを希望する回答が目立った一方、疾患横断的スケールについても一定のニーズがあった。今後両データベースの収集項目の検討において参考となる結果であると考えた。