

厚生労働科学研究費補助金（難治性疾患政策研究事業）  
分担研究報告書

難病患者データベースを用いた難病法施行以降のわが国の神経皮膚難病患者の実態分析

研究協力者 山内 貴史（東京慈恵会医科大学 環境保健医学講座 准教授）  
研究協力者 大越 裕人（東京慈恵会医科大学大学院）  
研究分担者 須賀 万智（東京慈恵会医科大学 環境保健医学講座 教授）

研究要旨

【目的】本研究では「難病の患者に対する医療等に関する法律（難病法）」施行後の神経皮膚関連の指定難病患者における受療・日常生活状況の実態ならびにそれらの関連因子を明らかにすることを見据え、厚労省が保有している患者の臨床情報等を収集したデータベース（以下、「難病 DB」）の提供申請を行った。

【方法】所属研究機関での研究実施計画の承認を経て、厚生労働省に対し難病 DB の提供申請を行った。対象疾患は神経線維腫症、結節性硬化症および色素性乾皮症とした。

【結果】提供申請に要する書類は「指定難病データ及び小児慢性特定疾病児童等データの提供に関する申出書」をはじめ様々であった。「難病等患者データ第三者提供窓口」宛にまずメールで書類を提出し、審査を経て正式に原本を提出した。令和 3 年 5 月上旬に初回の申請を行い、その後数度の修正を経て、同年 12 月末に難病 DB が提供された。

【結論】来年度以降、本年度提供された難病 DB を用い、難病法施行後の神経皮膚難病患者における受療・日常生活状況の実態ならびにそれらの関連因子、および患者登録状況の難病法施行以前との比較を行う。

A. 研究目的

2015 年、わが国では「難病の患者に対する医療等に関する法律（難病法）」が施行された。以降、新しく構築されたシステムの下に、臨床調査個人票（診断書）に基づき、厚生労働省において指定難病の患者の臨床情報等を収集したデータベース（以下、「難病 DB」）が構築されている。このデータベースの第三者提供も開始され、厚生労働省における審査・承認の下での二次利用が可能となった（附録 1）。

我々はこれまでに神経線維腫症（1 型、2 型）を対象疾患とし、難病法施行以前の臨床調査個人票情報の分析を行い、重症度と症状の変化の関連（Yamauchi et al. Orphanet J Rare Dis 2019;14:166）、社会的非自立と症状の関係（Okoshi et al. Neurol Med Chir (Tokyo) 2020;60:450-7）を報告してきた。しかしながら、難病法施行以降の臨床調査個人票が含まれている難病 DB を用いて、神経皮膚難病患者の受療・日常生活状況を明らかにした報告はない。また、難病法施行以前に指摘されていた、臨床調査個人票情報の登録率や登録精度の低さが難病法施行以降に改善されたか否かについての報告もなされていない。

以上を踏まえ、本研究では難病法施行後の神経皮膚難病患者における受療・日常生活状況の実態ならびにそれらの関連因子を明らかにすること

を見据え、その前段階として神経皮膚難病患者の難病 DB の提供申請を行った。

B. 研究方法

所属研究機関での本研究実施計画の承認を経て、厚生労働省に対し難病 DB の提供申請を行った。対象疾患は神経線維腫症、結節性硬化症および色素性乾皮症とした。神経線維腫症は 2015 年 1 月に、結節性硬化症および色素性乾皮症は 2015 年 7 月に難病指定されたことから、それ以降に難病 DB に登録された患者データの提供を求めた。（倫理面への配慮）

本研究は東京慈恵会医科大学倫理委員会の承認を得て行われた（33-045(10655)）。

C. 研究結果

提供申請に要する書類は「指定難病データ及び小児慢性特定疾病児童等データの提供に関する申出書」をはじめ様々であった。多くは所定の書式が公開されているが、一部様式任意のものも見られた。書類は「難病等患者データ第三者提供窓口」宛にまずメールで提出し、審査を経て正式に原本を提出するよう求められた。

令和 3 年 5 月上旬に初回の申請を行い、その後数度の修正を経て、同年 12 月末に難病 DB が提供された。

#### D. 考察

難病 DB の提供申請に際し、申請時点で申請者の所属機関にて研究実施の承認を得ていることが前提とされているうえ、申請から DB の提供までには時間を要するため、難病 DB を用いた研究の計画・実施に当たり注意を要する。

また、申請時点で様式任意の「研究成果の公表様式」の提出を求められるため、提供を受けるデータの概要を前もって臨床調査個人票（疾患ごとに異なる）で把握しておく必要がある。参考資料として研究分担者らが提出した成果の公表様式の一部を掲載する（附録 2）。提供申請に際しては、研究の目的に則した提供データ項目の指定ならびに多変量解析を含めた具体的な解析計画が必須となる。

#### E. 結論

本研究では神経皮膚難病患者の難病 DB の提供申請を行った。来年度研究では、提供された DB を用い、難病法施行後の神経皮膚難病患者における受療・日常生活状況の実態ならびにそれらの関連因子、および患者登録状況の難病法施行以前との比較を行う。

#### 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

- 1) 大越裕人, 山内貴史, 須賀万智, 錦織千佳子, 柳澤裕之. 臨床調査個人票からみた就労世代の神経線維腫症 2 型患者の社会的自立に関する追跡調査. 第 94 回日本産業衛生学会, 長野, 2021.5.18-21.
- 2) 藤田悠希, 島崎崇史, 山内貴史, 須賀万智, 錦織千佳子. 神経線維腫症 I 型患者の症候別ステージが社会的非活動性に与える影響の検討. 第 92 回日本衛生学会学術総会, 兵庫, 2022.3.21-23.
- 3) 大越裕人, 山内貴史, 須賀万智, 柳澤裕之. 臨床調査個人票から見た神経線維腫症 2 型患者の社会的自立状況の追跡調査 (第 2 報). 第 92 回日本衛生学会学術総会, 兵庫, 2022.3.21-23.

#### H. 知的財産権の出願・登録状況（予定を含む）

##### 1. 特許取得

なし

##### 2. 実用新案登録

なし

##### 3. その他

なし

# 指定難病患者データベース及び小児慢性特定疾病児童等データベースに関するホームページ

このホームページは、指定難病患者データベース及び小児慢性特定疾病児童等データベースを使った研究を検討している方々に、第三者提供についての概要を紹介するものです。

## 難病等患者データの提供趣旨

平成 27 年に施行された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。以下「難病法」という。）に基づく難病の患者に対する医療等の総合的な推進を図るための基本的な方針（平成27 年厚生労働省告示第375 号）において、国は、

- ・ 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を適切に収集し、指定難病患者データに係るデータベースを構築すること
- ・ 指定難病患者データベースの構築及び運用に当たっては、個人情報の保護等に万全を期すこと
- ・ 医薬品等の開発を含めた難病の研究に有効活用できる体制を整備するとともに、小児慢性特定疾病のデータベースや欧米等の希少疾病データベース等、他のデータベースとの連携について検討すること

とされています。

また、平成27 年に改正法が施行された児童福祉法（昭和22 年法律第164 号）に基づく小児慢性特定疾病その他の疾病にかかっていることにより長期にわたり療養を必要とする児童等の健全な育成に係る施策の推進を図るための基本的な方針（平成27 年厚生労働省告示第431 号）において、国は、

- ・ 小児慢性特定疾病児童等についての臨床データ（以下「小児慢性特定疾病児童等データ」）を収集し、小児慢性特定疾病児童等に係る医学的データベースを構築すること
  - ・ 小児慢性特定疾病児童等データベースの構築及び運用に当たっては、個人情報の保護等に万全を期すこと
  - ・ 小児慢性特定疾病に関する調査及び研究に有効活用できる体制を整備するとともに、指定難病患者データベースと連携すること
- とされています。これらに基づき、指定難病患者データ及び小児慢性特定疾病児童等データ（以下「難病等患者データ」という。）については、平成27 年の難病法及び改正児童福祉法の施行以降、新しく構築されたシステムの下に、臨床調査個人票及び医療意見書によりデータを収集しているところです。

## お申し出をご検討される方へのお願い

提供依頼申出の際には、「指定難病患者データ及び小児慢性特定疾病児童等データの提供に関するガイドライン」をご一読いただき遵守していただきますようお願い致します。なお、提供依頼申出書の提出の際には、まずは、下記問い合わせ先に以下の内容をメールしてください。

（記載内容）

- ・ ガイドラインに記載している「提供依頼申出者」のどこに該当しているか
- ・ 提供を依頼する疾病名及び告示番号
- ・ 連絡先メールアドレス、電話番号

新規のお申出をご検討の際は、余裕を持った研究計画を立てていただき、事前に健康局難病対策課第三者提供窓口までご相談いただきますようお願いいたします。

## 問い合わせ

○難病等患者データ第三者提供窓口 ※2021年4月26日より変更開設いたしました。

厚生労働省では、事務処理を円滑に行うために難病等患者データ第三者提供の申出の事前審査や申出書等の受付窓口を設けております。第三者提供に関するお問い合わせにつきましてはこちらの窓口をご利用くださいますようお願いいたします。

なお、大変恐縮ではございますが、極力メールにてお問い合わせいただきますようお願い申し上げます。

\*\*\*\*\*

株式会社 日立製作所 難病等患者データ第三者提供窓口（パブリックセーフティ第二部）

住所 〒140-8512 東京都品川区南大井六丁目23番1号 日立大森ビル 3F

E-mail [nanbyodb\\_contact@hbs.co.jp](mailto:nanbyodb_contact@hbs.co.jp)

電話 070-3049-4913

受付時間：平日11:00～16:00，7/15, 7/16, 9/17, 11/22, 12/29, 12/30, 2/21 を除く

\*\*\*\*\*

附録1. 難病DBの提供についてのホームページ（厚生労働省）

疾患別の基本情報及び生活状況の基本集計

|              | 神経線維腫症<br>(I型) |     | 神経線維腫症<br>(II型) |     | 結節性硬化症 | 色素性乾皮症 |
|--------------|----------------|-----|-----------------|-----|--------|--------|
|              | n              | (%) | n               | (%) | n      | (%)    |
|              | <b>基本情報</b>    |     |                 |     |        |        |
| 性別           |                |     |                 |     |        |        |
| 男性           |                |     |                 |     |        |        |
| 女性           |                |     |                 |     |        |        |
| 年齢 (注 1)     |                |     |                 |     |        |        |
| 家族歴          |                |     |                 |     |        |        |
| あり           |                |     |                 |     |        |        |
| なし           |                |     |                 |     |        |        |
| 不明           |                |     |                 |     |        |        |
| 発症年と登録年      |                |     |                 |     |        |        |
| 一致           |                |     |                 |     |        |        |
| 不一致          |                |     |                 |     |        |        |
| 確定できない (注 2) |                |     |                 |     |        |        |
| <b>生活状況</b>  |                |     |                 |     |        |        |
| 移動の程度        |                |     |                 |     |        |        |
| 問題なし         |                |     |                 |     |        |        |
| いくらか問題あり     |                |     |                 |     |        |        |
| 寝たきり         |                |     |                 |     |        |        |
| 身の回りの管理      |                |     |                 |     |        |        |
| 問題なし         |                |     |                 |     |        |        |
| いくらか問題あり     |                |     |                 |     |        |        |
| 行えない         |                |     |                 |     |        |        |
| ふだんの活動       |                |     |                 |     |        |        |
| 問題なし         |                |     |                 |     |        |        |
| いくらか問題あり     |                |     |                 |     |        |        |
| 行えない         |                |     |                 |     |        |        |
| 痛み/不快感       |                |     |                 |     |        |        |
| なし           |                |     |                 |     |        |        |
| 中程度          |                |     |                 |     |        |        |
| ひどい          |                |     |                 |     |        |        |
| 不安/ふさぎ込み     |                |     |                 |     |        |        |
| 問題なし         |                |     |                 |     |        |        |
| 中程度          |                |     |                 |     |        |        |
| 強い不安またはふさぎ込み |                |     |                 |     |        |        |
| QOL スコア      |                |     |                 |     |        |        |
| 経過の状態        |                |     |                 |     | —      | —      |
| 治癒           |                |     |                 |     | —      | —      |
| 軽快           |                |     |                 |     | —      | —      |
| 不変           |                |     |                 |     | —      | —      |
| 徐々に悪化        |                |     |                 |     | —      | —      |
| 急速に悪化        |                |     |                 |     | —      | —      |
| その他          |                |     |                 |     | —      | —      |

注 1) 平均及び標準偏差、または 10 歳階級別等の度数分布で表示する。実際の疾患別の年齢分布を考慮して階級区分を決定する。

注 2) いずれかもしくは双方が未記入の場合が該当する。

附録2. 「研究成果の公表様式」の一例