

誰も置き去りにしない

# 希少疾患

に対する世界的な課題に  
対処するための政策方針



# 序文



全世界で約7,000の  
希少疾患が特定さ  
れている

希少疾患は、患者、その家族、社会、医療従事者、及び医療制度に対して疾患特有の課題を投げかけている。これまでに全世界で約 7,000 の希少疾患が特定されている。グローバルな政策アジェンダに基づく多数の重要なイベントを契機に、確実に希少疾患対策に弾みが付いてきている。その例として、国連総会で採択された「誰も置き去りにしない (Leaving no one behind)」を基本理念とする「持続可能な開発目標 (SDGs) のための 2030 アジェンダ」やユニバーサル・ヘルス・カバレッジに向けた動きのほか、最近の国連承認希少疾患 NGO の設立などが挙げられる。しかし、このように進展は見られるものの、今日においても多数の国々ではその状況に即した政策的枠組みが依然として確立されておらず、満たされない多くの医療ニーズが存在する。実際に、既知の希少疾患のうち、承認された治療法が存在するものはわずか 5%に過ぎないと推定されている。



世界全体で推定  
3億5千万人が希少  
疾患の影響を受け  
ている

これは、1つの疾患の患者が世界全体においても相対的に少ないことが原因である。しかし、世界全体で希少疾患の影響を受けている総患者数は3億5千万人おり、世界人口の約5%に達すると推定されている。そのため、IFPMAのメンバーは、従来の考え方を転換し、希少疾患を個別に検討するのではなく、保健政策の枠組み内の重要な要素とみなすべきであると考えている。



## 希少疾患の大部分 は遺伝性である

希少疾患の大部分は遺伝性であり、幼児期に発症することが多く、生涯にわたって障害を伴う可能性がある。また、慢性的で変性を認める、生命を脅かす疾患であることも多い。さらに、希少疾患患者の多くは未診断のままである。したがって、希少疾患患者を支援する政策環境作りを通じて、希少疾患や患者への影響に関する理解の促進、研究拡大への動機付け、適切な疾患管理の推進、及び患者やより広範な地域社会に対するエンパワーメントを図る必要がある。

**IFPMA のビジョン**は、患者が自らの疾患を管理するうえで必要な手段と適切な医療インフラ及び支持医療に対する公正かつタイムリーなアクセスを促進することである。IFPMA のメンバーは、希少疾患患者の一人ひとりが尊厳と適切なケアに基づく治療を受けられるべきであると確信している。そこで、希少疾患患者における生活改善の必要性を踏まえたグローバルな政策体系のデザインに寄与する指針を提言することとした。

# 政策方針



## 希少疾患を公衆衛生上の優先事項として確実に位置付ける

希少疾患患者のニーズに対処することを公衆衛生上の優先事項とする必要がある。希少疾患のケア改善に向けた動きを加速させるためには、公共政策による支援が不可欠である。患者は、自らの疾患を管理するうえで必要な情報、サービス、及び製品に対して公正かつタイムリーにアクセスできなければならない。医薬品を含む治療に患者がアクセスできる前提条件として、医療従事者に対するアクセスとともに、正確な診断を促進し、適切かつ継続的な疾患管理を可能にする医療インフラへのアクセスが必要である。

国際希少疾患研究コンソーシアム（IRDiRC）は、研究者と希少疾患研究に出資する組織・団体との協力体制を構築し、2020年までに2つの主要な目標の達成、すなわち、希少疾患に対する200の新たな治療法の提供と、希少疾患の大部分に関する診断方法の提供を目指している。

## 希少疾患への取り組みを可能にする環境づくりに向けて

希少疾患を公衆衛生上の優先事項の1つに位置付ける必要がある。世界全体で希少疾患の影響を受けている患者数は3億5千万人おり、世界人口の約5%に達すると推定されている。希少疾患患者には感覚、運動、精神、及び身体の障害が複合的に生じているが、この障害については、希少疾患のケアを医療制度のデザイン戦略に組み込んだ、患者を中心とした適切な公共政策の実施を通じて、より優れた対処が可能になると考えられる。



## 患者やより広範な地域社会に対するエンパワーメント

希少疾患患者に対するエンパワーメントを通じて、自らの疾患の管理や患者に関係する意思決定への関与においてより重要な役割を果たせるようにする。希少疾患は複雑で、重度の衰弱性、さらには生命を脅かす特性を帯びることが多いため、患者は独自の見識を有しており、これを十分に理解して活用すべきである。

欧州における希少疾患の統括組織として、欧州希少疾患患者団体連合（EURORDIS）は、作業部会において患者を代表しており、また国際希少疾患患者コンソーシアム（IRDIRC）などの委員会組織にも名を連ねている<sup>1</sup>。

### 患者のエンパワーメントに向けて

- ▶ **患者の疾患及び管理に関する情報へのアクセスを向上させる。** 科学や政治のコミュニティと患者が交流する機会を作り、研究及び政策の成果に関する情報入手を促進するためには、患者中心のコミュニケーションが極めて重要である。疾患に対する認識向上及び患者主導の教育の取り組みも、希少疾患では高くなりがちで誤診率を引き下げたり、患者を最適な治療に導いたりするうえでは有効である。
- ▶ **患者報告アウトカムのレジストリをより重視する。** 患者レジストリは、基礎研究や臨床研究を治療ソリューションへと円滑に移行するうえで貴重である。また、患者報告アウトカムは、臨床医の報告データの補完を通じて、レジストリの頑健性、網羅性、及び品質の向上に役立つ。
- ▶ **臨床研究及びエビデンスに基づく意思決定への関与を深める。** 患者及びその介護者は、患者の状態に関して豊富な知識を有していることが多いため、医療従事者が患者の視点を理解する際に有益な情報源になりうる。そのため、患者のネットワークが研究開発の推進要因となっているケースが多く見られ、臨床試験への参加及び試験デザインの早期に患者のネットワークが関与すると、医薬品開発に対して大きな効果をもたらす可能性がある。
- ▶ **希少疾患ケアのサービス構成検討への関与を深める。** 患者及びその家族は、診断の遅れや、適切な専門医療従事者の特定、在宅・個人医療におけるサポート確保など、患者の状態管理において様々な問題に直面している。
- ▶ **規制上の意思決定に患者が参加できるようにする。** 希少疾患患者からは、規制及び医療費の償還に関する評価について有意義な意見が得られるはずである。

1. Mavris, M. and Le Cam, Y. (2012), "Involvement of Patient Organizations in Research and Development of Orphan Drugs for Rare Diseases in Europe", *Molecular Syndromology*, 2012 Nov; 3(5), 237-243  
<https://www.ncbi.nlm.nih.gov/pmc/articles/PMC3531929/>



# 政策方針



## 継続的な研究開発の促進

現在までに希少疾患領域で大きな進展が見られているとはいえ、約7,000の希少疾患のいずれかを抱える患者の大半では依然として効果的な治療選択肢が存在しない。支持的な規制および知的財産(Intellectual Property-IP)の枠組みや、希少疾患患者のケア向上に投資する医療サービス機関のコミットメントなどの促進的環境は、投資を後押しし、変化を促すために必要な自信と安定をもたらす。生物医学研究のあらゆる領域における国際的な研究協力の取り組みも、希少疾患患者の治療法をさらに発見するためのカギである。

希少疾病用医薬品開発に関する法整備が希少疾患領域における研究の促進・支援に寄与した様々な事例が存在する。1983年に、米国において重要な規制条項(希少疾病用医薬品法)が制定されてから、500種類を超える希少疾病用医薬品が米国食品医薬品局(FDA)によって承認されている<sup>2</sup>。

## さらなる研究開発の促進に向けて

- ▶ **希少疾患に関する営利目的の研究者と非営利目的の研究者との連携を拡大する。** 疾患だけが希少なのではなく、専門的な知見も希少である。国際的な連携は、希少疾患において非常に大きな付加価値があり、希少疾患の特異性、すなわち、患者数が少なく、専門的な知見もわずかである点を考慮すると非常に重要である。希少疾患全体に効果的に取り組むためには、可能な限り効率的に知識を共有し、資源を統合することが不可欠である。
- ▶ **基礎研究に対して資金を提供する。** 希少疾患の原因及び分子的機序の解明、疾患と関連する標的の特定、並びに診断法の開発を進めるためには、基礎研究が極めて重要である。しかし、患者数が少ない疾患に関する基礎研究の資金は不足しがちである。
- ▶ **規制の枠組みによってイノベーションを可能にする。** 多くの希少疾患患者が満たされない高い医療ニーズに直面しているため、希少疾病用医薬品がしばしば画期的治療薬指定や迅速承認を受けている。試験の実施可能性確保及び臨床開発の運営上の課題に対するその他の柔軟なソリューションの発見も、規制当局が検討すべきテーマである。希少疾患は、臨床開発プロセスに対して疾患特有の課題を投げかけている。例えば、臨床試験に十分な参加患者数を確保することや、患者を特定した場合でも、来院に伴う頻繁な移動の必要性や過度に制限的な選択基準など、その他の参加の障壁に対処することが求められる。
- ▶ **規制当局と早期に対話する。** 希少疾病用医薬品の開発では、申請者と規制当局との間で早期から継続的に対話を行うことからベネフィットが得られると考えられる。開発プロセスにおいて予期せぬ課題に対して柔軟かつタイムリーに対応できると、登録に成功する確率が上昇し、その結果として、満たされない高い医療ニーズを抱える患者に対して新薬を提供できる可能性が高まる。
- ▶ **データを適切に収集し、疾患レジストリを活用する。** 患者数が少ないことが大きなブレークスルー実現の障壁となりうることから、希少疾患研究ではデータ共有が特に重要である。臨床研究に関する情報提供、研究開発の優先事項の特定、並びに希少疾患のケア環境の方向付け及び最適化のために、患者レジストリは非常に重要な手段である。各希少疾患に関する高品質のデータを用いてレジストリを定期的に更新することで、より多数の患者を対象とした医薬品の有効性評価や、医薬品の効果に関する貴重なフィードバックの提供が容易になる。



## 診断、治療、及びケアに対する患者の持続可能なアクセスの確保

医療制度の細分化により、患者が継続的に十分なケアや疾患管理を受けられなくなる場合が多く、特に治療法が存在しない希少疾患患者では依然として重大な問題である。医療制度の様々な要素をより適切に統合し、個別のケアをより協動的に進められるようになると、希少疾患患者の生活の質は向上すると考えられる。そのためにはケア提供に対す多専門的なアプローチが必須である。

一部の地域では、希少疾患患者の専門的ケアへのアクセス及び医療提供の改善に向けて大きな一歩を踏み出している。例えば、現在では欧州連合のほぼ全ての加盟国において専門知識センター（Centre of Expertise : CE）が設立されている。CEは、希少疾患患者の管理及びケアに関する人材を集結させた専門組織であり、希少疾患患者に対する効果的な医療の提供という課題に対する解決策であると認識されている。

### より良質なケアへのアクセス改善に向けて

- ▶ **医療従事者（HCP-Health Care Practitioners）の希少疾患に対する理解を深め、認識を向上させる。** 医師（プライマリーケア医及び専門医の両者）にとって、より一般的な疾患と比較すると、希少疾患患者の適切な診断や管理に役立つ資源及び情報は限られている。その一方で、HCP( Health Care Practitioners)は希少疾患患者の生涯にわたる支援において重要な役割を担っている。さらに、HCPは、協動的なケアの提供や、専門家による保健及び社会支援サービスへの橋渡しにおいても中心的な存在である。したがって、HCPが適切な診断を下せるように、HCPが各地域に即した正確な情報にアクセスできるようにすることが重要である。
- ▶ **スクリーニングと診断的検査の改善。** 疾患の早期診断を容易にすることは、たとえ十分な治療法が存在しない場合においても、患者の生活に対して重要な望ましい影響をもたらす可能性がある。特に、診断は希少疾患の負荷を軽減するうえで重要な手段である。患者を適切に診断するまでには平均5年を要することがある。その一方で、誤診は医療制度や資源に重大な影響を及ぼし、手術及び心理学的治療などの不適切かつ高価な医学的介入を含め、深刻な結果を生じさせる可能性がある。
- ▶ **専門的な支援サービス。** 専門的なサービスに対する患者のアクセス確保が非常に重要である。特に疾患が原因で希少疾患患者が負っている影響や障害を考慮すると、医療制度により希少疾患特有の支援サービスを既存の支援サービスに統合できることが必要である。

治療選択肢が存在する場合、全てのステークホルダーが協動的に活動し、必要とされる治療への患者のアクセスを確保する持続可能な方法を見つけることが求められる。各国の医療制度の性質及び成熟度に差異があることから、個々の状況に応じた解決策を策定する必要がある。その他の疾患領域における治療の経験から、様々なステークホルダー同士の連携を通じて、患者のアクセスを可能にする解決策が導きだされることが明らかになっている。



**IFPMA**

お問い合わせ先

**[www.ifpma.org](http://www.ifpma.org)**  
Chemin des Mines 9  
P.O. Box 195  
1211 Geneva 20  
Switzerland

