

1. 背景および目的

希少疾患の患者さんやご家族を取り巻く課題に関し、これまでに、「希少疾患 誰も置き去りにしない未来を創る (IFPMA^d)」²、「ASrid が考える希少・難治性疾患分野の 10 の『ない』 (特定非営利活動法人 ASrid^e)」³、「日本における希少疾患の現状：認知度・QoL 向上に向けた課題と取り組み (The Economist、CSL Behring)」⁴、「日本における希少疾患の課題 (武田薬品工業)」⁵等のレポートにより取りまとめられているが、希少疾患およびその患者さんやご家族が抱える医療および日常・社会生活上の困りごとに関して、本邦における体系的な調査^{6,7}は少ない。そこで、患者さんやご家族が抱える困りごとを包括的に調査し、その課題解決に製薬企業等がどのように取り組むべきかの示唆を得るべく、希少疾患の患者さんやご家族、本領域の患者関連団体を対象に調査を実施した。また、それらの課題について、製薬協が把握している課題と認識の差異がないかを確認した。

調査目的は、発症から現在に至るまでの希少疾患の患者さんやご家族が抱える困りごとを、日常・社会生活も含めて抽出し、その困りごとの本質を探り、解決策を検討することである。特に、疾患が希少であるために、情報収集や情報発信 (患者さんの声をステークホルダーに届けること等) に関する困りごとが多いと想定し、調査において深掘りすることとした。また、希少疾患においては、95%の疾患が未だ治療法が確立されていない⁸という報告もあることから、国内における治療薬の開発環境やドラッグ・ロス等の動向に対する患者さんやご家族の考えや要望についても聴取した。

希少疾患は、対象となる疾患数が多いため全ての疾患を網羅することが難しく、加えて患者数が少ないことから十分な回答数を確保することが難しい。そのため、調査実施機関が保有する指定難病患者パネルの活用や患者関連団体等のつながりを通じて対象者を探すことにより、回答数を確保し、調査結果の信頼性を高めることを意識した (詳しくは、「3. 調査方法の概要」で後述)。また、本調査は中立性や客観性を確保するため、第三者機関へ委託して設計、実査、解析を実施した。

^d 国際製薬団体連合会 (International Federation of Pharmaceutical Manufacturers & Associations, IFPMA) の略称である。IFPMA コード・オブ・プラクティスといった製薬産業の国際的自主基準を制定する等、保健医療の向上を目的に活動している。

^e 「希少・難治性疾患分野における全ステークホルダーに向けたサービスの提供」を目的として設立された、当該領域のステークホルダー支援のための中央機関である。国内外の患者・患者団体・支援組織・企業・教育機関・行政といった様々なステークホルダーと協働し、創薬開発や研究開発、QOL 向上など様々な領域における研究・実装・支援・社会活動を行っている。

2. 希少疾患の概要

希少疾患は、患者数が極めて少ない疾患を指す。疾患ごとの患者数は少ないものの、全世界では6,000を超える希少疾患が特定され、患者数は3億人に上ると推定されている¹。希少疾患の定義は国によって異なるが、日本の「医薬品、医療機器等の品質、有効性及び安全性の確保等に関する法律（以下、薬機法）」に基づく「希少疾病用医薬品・希少疾病用医療機器・希少疾病用再生医療等製品の指定制度」では、1) 対象者数（日本で5万人未満であること。ただし、指定難病の場合は、人口の約0.1%程度までとする。）、2) 医療上の必要性が高いこと、3) 開発の可能性が高いこと、という3つの指定基準をいずれも満たすものを、厚生労働大臣が希少疾病用医薬品・希少疾病用医療機器・希少疾病用再生医療等製品として指定することができる。なお、米国では20万人未満⁹、欧州では人口1万人に患者数5人未満¹⁰が基準とされている。人口に占める患者の割合に換算すると、日本では約

0.04%未満、米国では約0.06%未満、欧州では0.05%未満となる。また、希少疾患は、80%が遺伝性疾患であると報告されている¹¹。

希少疾患と関連して、難病と指定難病がある。2015年に制定された「難病の患者に対する医療等に関する法律（以下、難病法）」で定義される難病とは、1) 発病の機構が明らかでなく、2) 治療方法が確立していない、3) 希少な疾患であって、4) 長期の療養を必要とするもの、という4つの要件を満たす疾患をいう。指定難病は、これらの4つの要件を満たし、かつ、5) 患者数が日本において一定の人数（人口の約0.1%程度）に達しない、6) 客観的な診断基準（又はそれに準ずるもの）が確立している、という2つの要件を満たすものとして、厚生科学審議会の意見を聴いて厚生労働大臣が指定し、医療費助成の対象となる。2023年1月現在で338疾患が指定されている¹²（図1）。

図1：希少疾患、難病、指定難病の定義

	希少疾患	難病、指定難病
概要	<p>< 希少疾病用医薬品・希少疾病用医療機器・希少疾病用再生医療等製品の指定基準 ></p> <ul style="list-style-type: none"> ○ 対象者数 <ul style="list-style-type: none"> ・国内の患者数が5万人未満であること ・指定難病の場合は、人口の0.1%程度までとする ○ 医療上の必要性が高いこと ○ 開発の可能性が高いこと 	<p>< 難病 ></p> <ul style="list-style-type: none"> ○ 発病の機構が明らかでなく ○ 治療方法が確立していない ○ 希少な疾患であって ○ 長期の療養を必要とするもの <p>< 指定難病（医療費助成の対象） ></p> <p>難病のうち、以下の要件の全てを満たすものを、厚生労働大臣が厚生科学審議会の意見を聴いて指定</p> <ul style="list-style-type: none"> ○ 患者数が一定の人数（人口の約0.1%程度）に達しない ○ 客観的な診断基準（又はそれに準ずるもの）が確立している
根拠	医薬品、医療機器等の品質、有効性及び安全性の確保等に関する法律（薬機法）	難病の患者に対する医療等に関する法律（難病法）
疾患数	約6,000（世界全体）	指定難病338

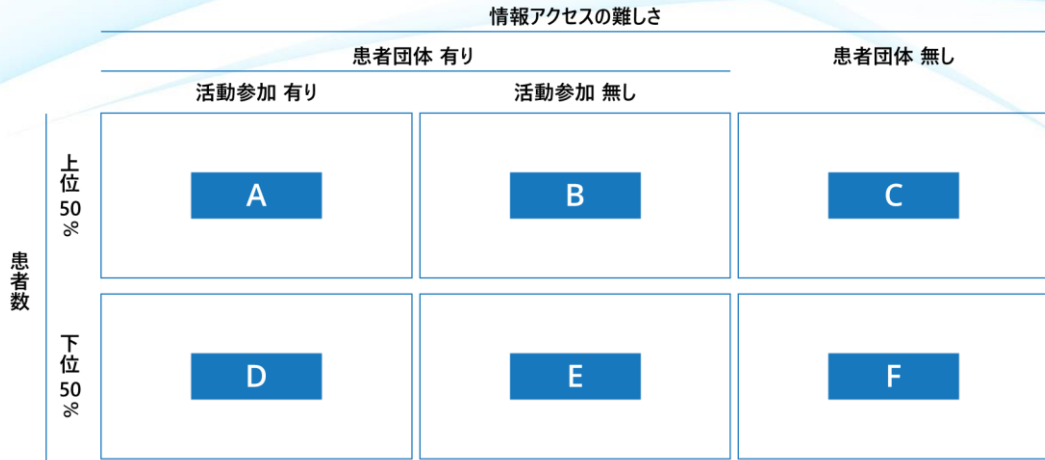
注）「厚生労働省ホームページ」および「日本における希少疾患の課題」（武田薬品工業）」を基に作成

3. 調査方法の概要

インターネット調査

調査地域	全国
調査期間	2022年10月22日（木）～2022年11月1日（火）
調査対象	20歳以上の指定難病と診断を受けている患者さん。 ただし、希少疾患の患者さんの困りごとを調査する本調査の趣旨に鑑み、令和2年度 特定医療費（指定）受給者証所持者数 ¹³ が5万人未満の疾患に限定した。また、下記のリクルート方法の通り、指定難病患者パネルを用いているため、小児慢性特性疾病や指定難病以外の希少疾患は調査対象に含まれていない。
リクルート方法	希少疾患を対象とした調査であるが、全ての希少疾患に対して調査を実施することは困難であったため、調査実査機関（株式会社クロス・マーケティング）が自社の管理の下保有する指定難病患者パネルを活用した。アンケートの調査および分析に伴う個人情報の取扱いの同意を得られた患者さんを対象にスクリーニング調査を実施し、本調査対象者を抽出した。なお、客観的な定量情報を取得するために、調査委託元（製薬協）を調査対象者に開示せず実施した。
割付方法	本インターネット調査では、既存患者数の分布に伴う回答者属性の偏重を防ぐため、令和2年度 特定医療費（指定）受給者証所持者数（各疾患の患者数）5万人未満の疾患を降順で並び、受給者証所持者数を100%としたときに半数にあたる患者数の多い疾患を「上位50%」と定義し、残りの半数にあたる患者数の少ない疾患を「下位50%」と定義した。また、情報アクセスの難しさの違いで困りごとに差異があると想定し、患者団体への参加有無、活動頻度をもとに分類した。それらを踏まえて、図2のとおり、「患者数」×「情報アクセスの難しさ」の分類で割付を行った。

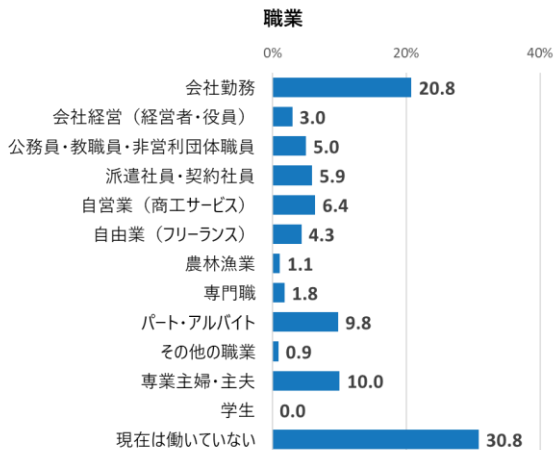
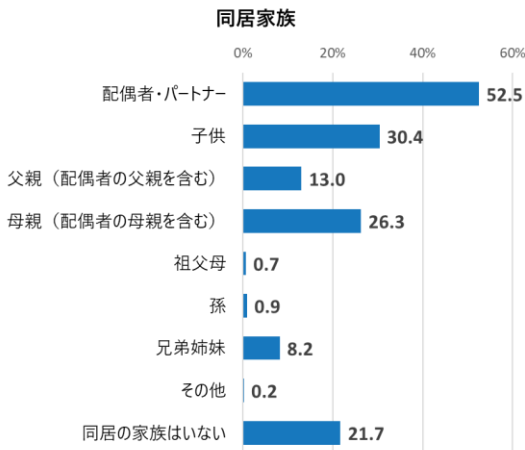
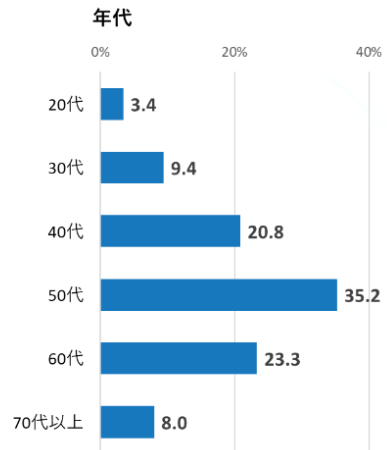
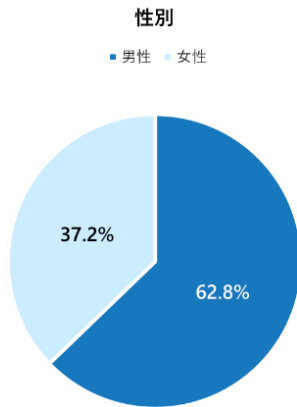
図 2：インターネット調査の割付

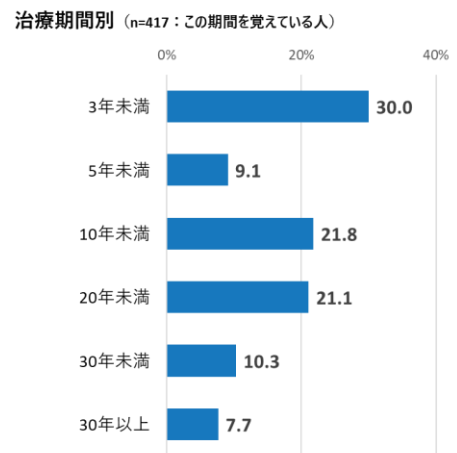
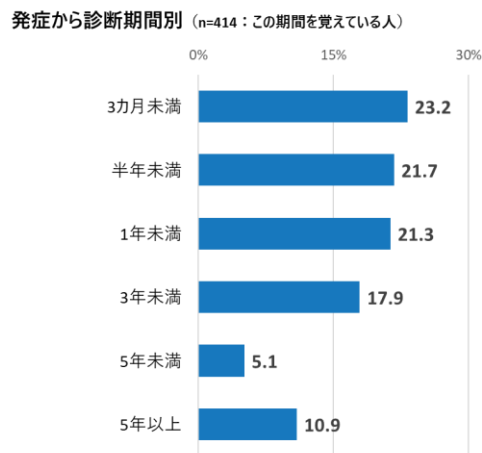
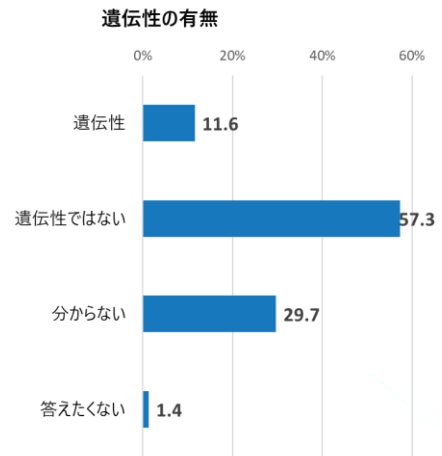
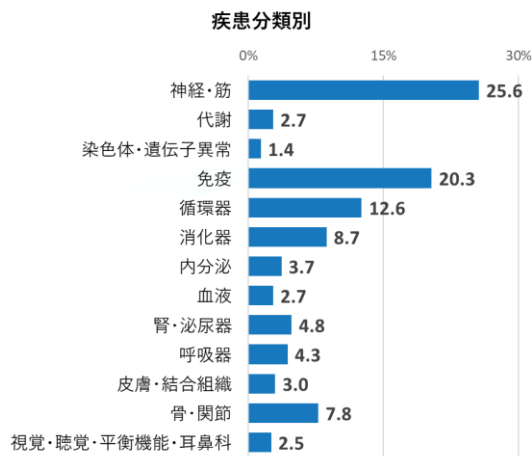
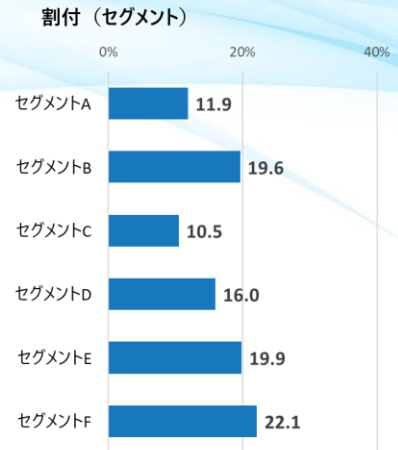
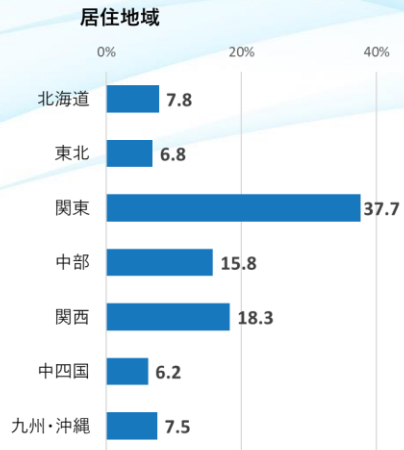


患者団体の有無：インターネット検索（2022/9/19~9/23）にて、患者団体の有無を確認し、当該団体HP・SNS等において1年以内の更新を確認できた団体が1つ以上あった場合を「患者団体有り」と定義する
 活動参加の有無：1年に1回以上、患者団体の活動に参加している人を「活動参加有り」と定義する

有効回答数 438名

回答者属性





実査管理 デロイト トーマツ コンサルティング合同会社 (以下、デロイト)

実査機関 株式会社クロス・マーケティング (以下、クロス・マーケティング)

インタビュー調査

調査地域 全国

調査期間 2022年11月14日（月）～2022年12月9日（金）

調査対象

- ① 希少疾患の診断を受けている患者さんやご家族
- ② 希少疾患領域における患者関連団体の関係者

リクルート方法 ① 患者さんやご家族：

インターネット調査からインタビュー調査に参加意向のある患者さん、および特定非営利活動法人 ASrid（以下、ASrid）／一般社団法人 日本難病・疾病団体協議会^f（以下、JPA）／認定 NPO 法人 難病のこども支援全国ネットワーク^g（以下、難病のこども支援全国ネットワーク）のつながりを通じ、インタビュー協力者リストを作成し、調査委託先である第三者機関（デロイト）が対象者を選定した。選定の際には、可能な限り患者さんやご家族の声を広く聴取できるよう、疾患の多様性を考慮した。なお、インタビュー調査は適切な背景理解に基づく意見や洞察を回答者から引き出すことが重要であることから、調査委託元（製薬協）を事前に調査対象者に開示し、合意を得た上でインタビューを実施した。

② 患者関連団体の関係者：

本領域において造詣が深く、多数の患者関連組織との協働研究・活動実績のある患者関連団体（ASrid／JPA／難病のこども支援全国ネットワーク）に対し、インタビューの協力を依頼した。患者さんやご家族のリクルート方法と同様に、調査委託元（製薬協）を事前に調査対象者に開示し、合意を得た上でインタビューを実施した。

有効回答数 患者さんやご家族：20名

患者関連団体：3団体（ASrid／JPA／難病のこども支援全国ネットワーク）

^f 難病・長期慢性疾患、小児慢性疾患等の患者団体および地域難病連で構成する患者・家族の会の中央団体である。難病・長期慢性疾患、小児慢性疾患対策の拡充を求める国会請願、加盟団体などの交流と親睦、難病患者さんへのサポートおよび調査・研究等を主な活動内容とする。

^g 難病の子どもたちとその家族、それを支えるさまざま立場の人たちとのネットワークづくりを行い、明日への希望と勇気になることを目的とした団体である。相談活動・交流活動・啓発活動・地域活動を主な活動内容とする。

回答者属性（患者さんやご家族）

#	回答者	患者年齢	疾患分類	発症から診断期間	治療期間
1	患者	30代	内分泌疾患	2.3年	2.3年
2	患者	30代	骨・関節疾患	1.6年	5.0年
3	患者	40代	神経・筋疾患	16年	22年
4	患者	40代	皮膚・結合組織疾患	0.1年	5.0年
5	患者	50代	神経・筋疾患	2.2年	33年
6	患者	50代	消化器疾患	0.2年	7.0年
7	患者	50代	内分泌疾患	7.0年	23年
8	患者	50代	骨・関節疾患	1.1年	0.3年
9	患者	60代	神経・筋疾患	0.0年	0.8年
10	患者	60代	循環器疾患	0.8年	26年
11	患者	60代	循環器疾患	1.3年	36年
12	患者	60代	腎・泌尿器疾患	0.3年	20年
13	患者	70代	神経・筋疾患	50年	12年
14	患者	70代	免疫疾患	4.0年	30年
15	患者家族	20歳未満	神経・筋疾患	0.0年	1.3年
16	患者家族	20歳未満	神経・筋疾患	0.2年	0.0年
17	患者家族	20歳未満	神経・筋疾患	0.0年	11年
18	患者家族	20歳未満	染色体・遺伝子異常	0.7年	4.0年
19	患者家族	20歳未満	呼吸器疾患	0.3年	17年
20	患者家族	20代	血液疾患	0.0年	6.0年

実査機関

デロイト トーマツ コンサルティング合同会社