

「製薬協 Rare Disease Day 2025 シンポジウム」を開催

2025年2月9日に製薬協とRDD Japan事務局*1は、野村コンファレンスプラザ日本橋（東京都中央区）で「製薬協 Rare Disease Day 2025 シンポジウム」を共催しました。以下に当日の講演およびフリーディスカッション、Q&Aの様子を紹介します。

*1 Rare Disease Day (RDD)：世界希少・難治性疾患の日

製薬協産業政策委員会は、難病・希少疾患とともに生きる方々やご家族が暮らしやすい社会を作るため、2021年10月に難病・希少疾患タスクフォースを立ち上げました。2023年2月に公開した「希少疾患患者さんの困りごとに関する調査」に続き、2024年11月、「希少疾患に関わる医療従事者の課題を特定し、解決策を提案・実行することで、希少疾患に関わる医療や研究の質向上に寄与し、患者さんやご家族へ貢献する」ことを目的に、「希少疾患における医療従事者の困りごとに関する調査」を公開しました。今回のシンポジウムでは、本調査で明らかになった様々な課題のうち、特に課題感が強い「診断」に焦点を当て、製薬企業や患者支援団体、患者会、行政の各立場から取組や課題を共有し、今後の対策等について議論しました。

■ 開会挨拶

製薬協 森 和彦 専務理事

製薬協は、研究開発志向型企業70社が参画する業界団体で、患者さんの希望、困りごとを把握することが大切と考え、難病・希少疾患タスクフォースを立ち上げその解決を目指して活動しています。製薬協内でも「患者さんのお声を聴いて期待に応えられるような薬を作っていこう」という機運が高まっており、この具体的な活動の一環として、昨年引き続きRare Disease Dayに関連したシンポジウムを開催することになりました。こうした取り組みを通じて様々な関係者の思いをしっかりと受け止めていきたいと考えています。

■ 講演1：難病・希少疾患タスクフォースの取り組み

製薬協 産業政策委員会 難病・希少疾患タスクフォース 玉富 一朗 リーダー

2024年11月、未診断疾患イニシアチブ（IRUD: Initiative on Rare and Undiagnosed Diseases）、日本希少疾患コンソーシアム（Rare Disease Consortium Japan）、EYストラテジー・アンド・コンサルティング株式会社（企画・運営支援）と協働し、「希少疾患における医療従事者の困りごとに関する調査」を公開しました。

本調査では、日本の希少疾患における課題の全体像、基礎・応用研究における課題、臨床における課題に関して調査し、医療従事者としての立場からも様々な課題があることが明らかになりました。

今回のシンポジウムのテーマである診断にフォーカスすると、診断そして確定診断に至るまでのプロセスにおける課題が浮き彫りになりました。例えば、確定診断を受けるまでのプロセスでは、53%の専門医が1年未満かつ2施設以内に確定診断に至ったと回答しましたが、一方で施設数に関わらず1年以上要したと回答した医師は39%、期間に関わらず3施設以上要したと回答した医師は25%でした。また、医療従事者の課題意識として、早期診断に必要な専門人材・志望者の不足、体制整備の遅れ、患者さんにとっての検査の負担感、診断に必要な情報が不足していること、そして診断を想起することの難しさが上位に挙げ

られています。この結果からも、依然として患者さんにとって診断の負担は大きいということが言えるでしょう。様々な希少疾患における課題解決のため、各ステークホルダーに求められるアクションを検討し、製薬協難病・希少疾患タスクフォースとして何ができるのか引き続き検討していきたいと考えています。

■ 講演2：Rare Disease Day (RDD) とは ～私達が伝え、議論したいこと～

NPO 法人 ASrid 理事長/臨床試験にみんながアクセスしやすい社会を創る会メンバー 西村 由希子 氏

特定非営利活動（NPO）法人 ASrid は、希少疾患・難治性疾患領域の中間機関という立場から、課題に応じて関係者をつなげる活動や必要なエビデンス構築のための調査研究を行っています。これらの取り組みのうち、社会啓発活動の一環として RDD Japan 事務局を ASrid に設置しました。世界には、3 億人以上の希少疾患当事者がおられ、6000 を超える疾患があります。世界そして日本中にいる患者当事者・家族のために何ができるのか？その人たちと共に何ができるのか？を常に考えて活動しています。厚生労働省から示された「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」では、難病は、一定の割合で発症することが避けられず、その確率は低いものの、国民の誰もが発症する可能性があるとして示されています。病気は誰でもなりえるもの。もし、あなたやあなたの家族が病気になったら、「早く病名を知りたい」、「早く治療を開始したい」と思われるはずです。「早く診断するには、誰が、どうしたらいいか？」今回のシンポジウムでは、新生児マススクリーニング、早期診断について講演そしてディスカッションを通じて検討していきます。

■ 講演3：新生児マススクリーニング検査に関する最近の動向について

こども家庭庁成育局母子保健課課長補佐 三宅 温子 氏

こども家庭庁は、こどもまんなか社会の実現に向け、こどもや若者を取り巻く様々な課題を解決するために設置されました。長官官房、成育局、支援局で構成されており、成育局母子保健課が所管・関連している業務の1つとして新生児マススクリーニング検査があります。新生児マススクリーニング検査は、「新生児の血液によるマススクリーニング検査を行い、異常を早期に発見し、その後の治療・生活指導等に繋げることにより生涯にわたって知的障害などの発生を予防すること」を目的としています。本事業を開始した昭和52年度当初は5疾患のみが対象でしたが、現在では20疾患まで対象が拡充されました。近年、治療薬の開発等により、対象疾患の追加の必要性が指摘されていることを踏まえ、対象候補疾患の選定と評価を行う基準の策定、各疾患の有病率、経過予後、治療方法等の整理等を目的に、令和2年度から令和4年度にかけて、日本医療研究開発機構（AMED）成育疾患克服等総合研究事業において研究が行われました。令和5年12月にはこども大綱が閣議決定され、政府方針として新生児マススクリーニング等を推進し、マススクリーニング検査の拡充に向けた検証を進めることが明記されました。

こうした背景を踏まえ、令和5年度より都道府県・指定都市においてモデル的に SCID（重症複合免疫不全症）^{*2}および SMA（脊髄性筋萎縮症）^{*3}の2疾患を対象としたマススクリーニング検査の実証事業を開始しました。令和6年度は38の都道府県及び指定都市において実施されています。併せて、こども家庭科学研究において、地域における検査・診療体制の整備状況の把握等を行うこども家庭科学研究「新規疾患の新生児マススクリーニングに求められる実施体制の構築に関する研究（令和5～7年度）」を実施しており、実証事業と連携しながら、必要な知見・データの把握や、体制の確保を図り、早期の全国展開を目指してい

きたいと考えています。

*2 SCID（重症複合免疫不全症）：免疫細胞の機能不全により免疫力が低下し、出生直後から重篤な感染症を繰り返す疾患

*3 SMA（脊椎性筋萎縮症）：脊椎の運動神経細胞異常のため、筋力低下、歩行障害、呼吸障害をきたす遺伝子疾患

■ 講演4：希少疾患治療における早期診断や新薬の重要性 ～かぞくの立場から～

難病サポート familia やまぐち代表 岩屋紀子 氏

難病サポート familia やまぐち（なんふぁみ）は、難病当事者とそのご家族を支援するため、なんふぁみカフェ等の集いの場、情報発信の場として、自身と息子が出演する親子ラジオ「みらいポケット」などを実施しています。また、学びの場の提供として患者・市民参画（PPI）を推進しており、最近では、こども達が創薬に関することを学べるような事業を展開していくことも計画しています。私は、自分の息子が先天性血栓性血小板減少性紫斑病（先天性 TTP）に罹患していることが診断され、現在も治療を継続している当事者家族です。息子の場合、生後に様々な検査をし、確定診断に至るまでに5カ月でした。先天性 TTP は遺伝性であるため、家族全員が遺伝子解析を受けたこともあります。なんふぁみカフェでは、様々な方とお話する機会があります。中には、ご自身のお子さんが複数の診断を受け、1つの診断にまとまらないかと悩んでおられる方がいました。このような診断の遅れや未診断による困りごとを抱える方々には、IRUD の存在を認知いただくことが重要だと考えています。

日々の活動を通じて、医療従事者側が持つ希少疾患の情報にばらつきがあると思うようになりました。医療従事者は、1日に診る沢山の患者さんのうちの一人（仕事の一環）であると考えているのに対し、当事者やその家族は、希少疾患が生活の一部、時には全てです。この考え方の違いが理想と現実のギャップを生む要因になっていると考えています。また、診断は患者本人、治療は家族が主体になる傾向が強く、実際に私の息子は治療に関して受け身になっていました。医師に何か言われると、息子は「母に聞いてみる」、そして、医師は「お母さんに聞いてみて」といった会話がされていました。しかし、新薬が開発され、この受け身だった治療に対する意識が、当事者意識を持って治療に向き合うようになってきました。病気の完治がない限り、当事者の治療は続いていきます。当事者とその家族にとって、治療は生活の一部です。当事者ご自身が生きていてよかった、そして、当事者家族がこの子と共に生活ができてよかったと思ってもらえるよう今後も支援していきます。

■ フリーディスカッション・Q&A

製薬協の「希少疾患における医療従事者の困りごとに関する調査」で特定された臨床における課題の中で、特に「診断」にフォーカスし、視聴者のみなさんからいただいた質問を含め登壇者でフリーディスカッションしました。

1) 「希少疾患患者さんの困りごとに関する調査」で特定された診療における課題

- 非専門医と専門医との連携や情報共有の課題
- 検査体制の課題 | 新生児マススクリーニング

2) 視聴者から寄せられた質問

- 治療法がない疾患は新生児マススクリーニングの対象にしないということは理解しているが、それでも治療法が確立されていない疾患に対してもスクリーニングを必要とされている方がいる。このギャップを埋めるために何ができるか？
- 医療関係者であっても希少疾患である可能性を疑うこと自体が難しいことについて、調査の中で医療従事者からどのような意見があげられたか？
- 新生児マススクリーニングへの取り組みを都道府県主導で実施していることが、地域差を生む原因になっているのではないか？どのような改善が考えられるのか？
- 患者支援団体が存在しない難病・希少疾患もあると思います。このような疾患をかかえる患者さんや支援者の声はどのように集めるべきか？

最後に、今回のシンポジウムが難病・希少疾患とともに生きる方々やご家族が暮らしやすい社会を作るための対話の場となり、さまざまな関係者の方々に取り組みの輪が広がることを願っています。

※本シンポジウムの動画はこちらからご覧いただけます。

<https://youtu.be/PfdT-8FpY18>

以上