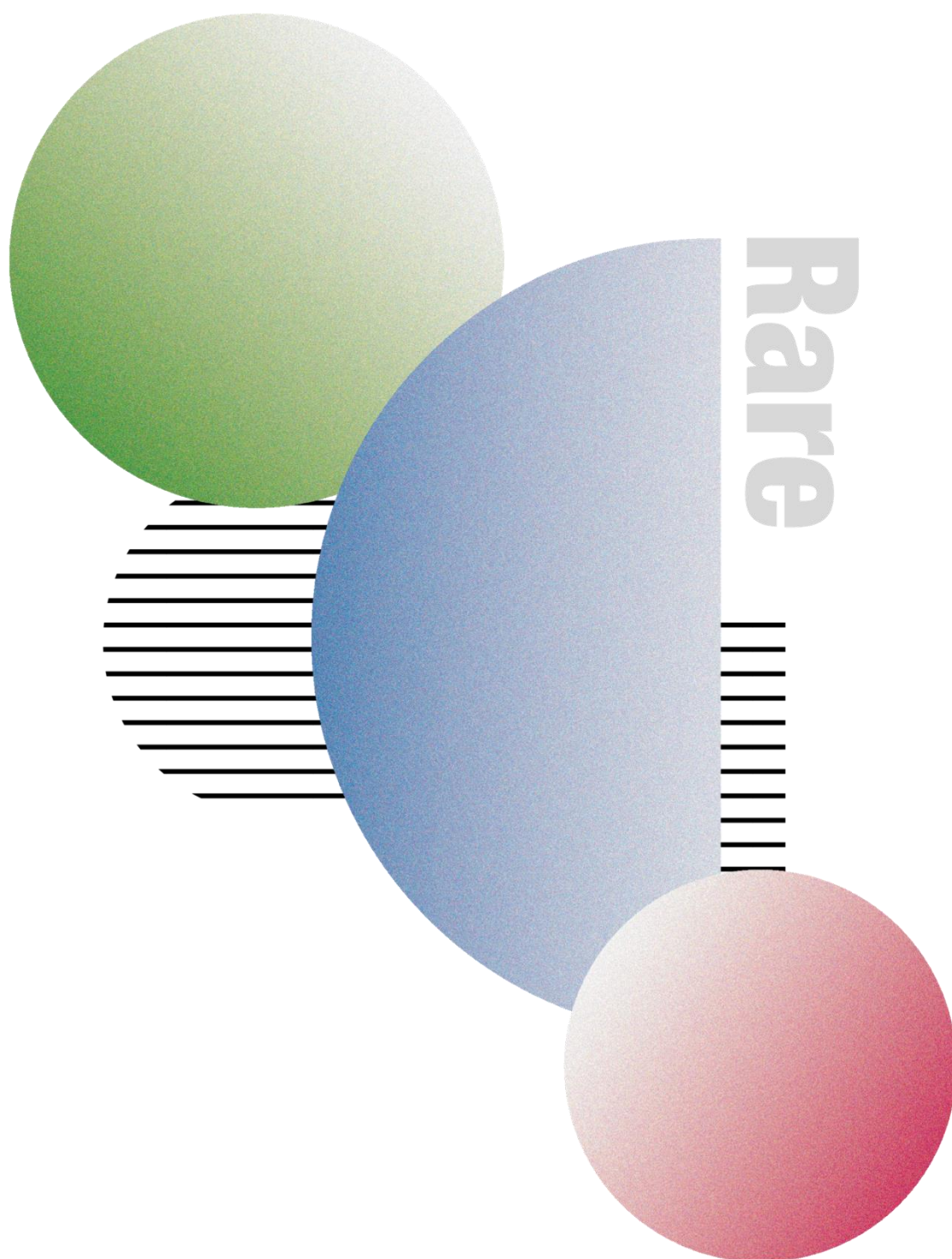




希少疾患における医療従事者の困りごとに関する調査 [本編]

未診断疾患イニシアチブ
日本希少疾患コンソーシアム
日本製薬工業協会

IRUD



日本希少疾患コンソーシアム
Rare Disease Consortium Japan



製薬協



ご挨拶

希少疾患は、その希少性や社会的認知度の低さから研究や治療法の開発が遅れがちであり、日本においても未だ多くの患者やその家族は診断や治療の困難に直面しています。未診断疾患イニシアチブ (Initiative on Rare and Undiagnosed Diseases、以下 IRUD) 、日本希少疾患コンソーシアム (Rare Disease Consortium Japan、以下 RDCJ) 、および日本製薬工業協会 (以下製薬協) は、それぞれの立場で困難を克服するべく、尽力してきました。

IRUD は未診断および希少疾患の患者に対して診断を支援し、治療へのアクセスを促進することを目的としたイニシアチブであり、先進的な遺伝子解析技術を活用し、全国のエキスパートが一丸となって原因遺伝子の同定をめざすとともに、臨床情報の共有を通じて、新たな診断の可能性を追求してきました。

RDCJ は、産学官民が協力して希少疾患に関する課題を解決し、研究を進め、患者中心の医療サービスや治療薬を開発することを目的に設立されました。大学や研究機関の研究者、製薬会社の専門家、そして患者団体のメンバーが共に、難病や希少疾患を克服する活動に積極的に取り組んできました。

製薬協は、設立以降、「患者参加型医療の実現」を掲げ、画期的な医療用医薬品の新薬開発を通じて世界の医療に貢献してきました。当協会は、2021 年に「難病・希少疾患タスクフォース」を立ち上げました。2023 年に「希少疾患患者さんの困りごとに関する調査」を実施・公表し、「難病・希少疾患に関する提言」を取りまとめ、関係者と連携して課題解決に取り組んできました。

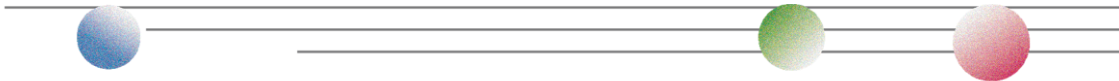
この度 IRUD・RDCJ・製薬協は「希少疾患に関わる医療従事者の課題を特定し、解決策を提案・実行することで、難病・希少疾患に関わる医療や研究の質向上に寄与し、患者・家族に貢献する」ことを目的に協働し、本調査を実施しました。

本調査では、希少疾患医療を支える重要なステークホルダーである医療従事者の困りごとを調査し、希少疾患医療における課題解決の方向性・ステークホルダーごとに求められるアクションを特定しました。また本調査では特定の診療科・疾患領域において日本の希少疾患医療を先導されてきた医療従事者を対象に調査を実施しました。今後、より調査対象を拡大し深掘りすることで、本調査で特定された課題感や期待をより具体化し、あるべき姿の実現に向けて前進させることが期待されます。

本書を通じて、医療従事者・学会・患者団体・行政・製薬/他産業等の様々なステークホルダーが一丸となり、一日も早く、より多くの患者さんが安心して生活できる社会の実現に寄与できることを願っています。

2024 年 11 月

未診断疾患イニシアチブ
日本希少疾患コンソーシアム
日本製薬工業協会



目次

要旨..... 3

1. 本調査の背景・目的..... 5

2. 希少疾患の概要..... 5

3. 調査方法の概要..... 6

4. 調査結果..... 11

4.1 日本の希少疾患における課題感..... 11

 4.1.1 日本の希少疾患における課題感の全体像..... 12

 4.1.2 研究開発における課題感..... 19

 4.1.3 コラム: 希少疾患の創薬研究における課題と展望..... 29

 4.1.4 診断における課題感..... 30

 4.1.5 治療・予後管理における課題感..... 36

 4.1.6 疾患啓発活動における課題感..... 41

 4.1.7 コラム: 海外からみた日本の希少疾患医療・実態..... 47

4.2 課題解決の方向性..... 48

 4.2.1 研究開発・実臨床におけるあるべき姿..... 49

 4.2.2 製薬業界に対する期待..... 51

 4.2.3 学会に対する期待..... 54

 4.2.4 患者団体に対する期待..... 57

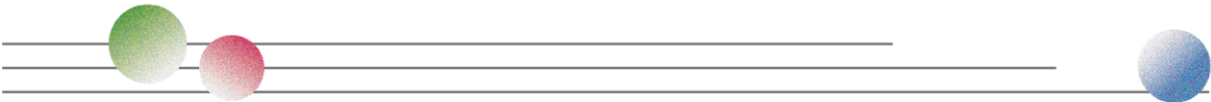
 4.2.5 行政・規制当局に対する期待..... 60

 4.2.6 コラム: 希少疾患医療における今後の期待..... 64

5. おわりに..... 65

6. 参考文献..... 66

7. 関係者一覧・謝辞..... 68



要旨

希少疾患は、患者数が極めて少ない疾患を指し、世界には7,000以上もの希少疾患が存在するとされる。日本においても多くの医療機関で未診断かつ原因や治療法が不明な症状に悩まされる患者が多く存在する。

日本では2014年の難病法成立を契機に、IRUDを通じた研究開発・臨床事業、RDCJによる産学官民協働事業等を通じて、多くのステークホルダーが希少疾患に関わる課題解決に尽力してきた。

しかしながら「希少疾患患者さんの困りごとに関する調査（2023年2月、製薬協）」^aでは、患者が未だ多くの課題に直面している現実が報告されており、多くのステークホルダーにとって希少疾患医療における課題解決までの道のりが長く険しいことを物語っている。このような困難を乗り越えるには、希少疾患医療を支える重要なステークホルダーである医療従事者の実態・課題を正しく把握し、具体的なあるべき姿・ステークホルダーごとに求められるアクションを特定する必要がある。

したがって医療従事者（実臨床に関わる専門医・非専門医・遺伝カウンセラー・看護師、研究開発に関わる基礎・応用研究医、開発研究医）に対して定量調査（ウェブアンケート、327名参加）および定性調査（インタビュー、15名参加）を実施し、多様な視点から希少疾患医療の実態、困りごと（＝課題感）やその背景、そしてステークホルダー（製薬業界・学会・患者団体・行政）への期待を本調査によって明らかにした。

それぞれの医療従事者の目線から、5領域（1.基礎・応用研究、2.開発・治験、3.診断、4.治療・予後管理、5.疾患啓発）における課題感を抽出するとともに、海外の事例について別途二次情報を調査し日本における希少疾患医療の実態を比較・分析することで、「なぜその課題が今、日本において重要といえるのか」を含めた根本的な課題分析を行った。さらにステークホルダー（製薬業界・学会・患者団体・行政）への期待に基づき、希少疾患医療の改善のために求められるあるべき姿、具体的なアクションと役割を整理した。

結果として、課題解決のために5つの方向性とステークホルダーごとに求められるアクションが明らかとなった（以下、主要なものを抜粋）。同時にこれらは海外と比して後塵を拝している点でもあり、ステークホルダーが役割を果たしギャップ解消に向けて連携する必要性が改めて浮き彫りとなった（本編にて詳説）。

1. 新規モダリティ¹の創薬および診断の研究開発加速とそのためのエコシステム・制度の構築

- ▶ [製薬業界・学会] 国内外でのシーズ²取込・業界横断の連携・同機会創出を通じた研究開発の加速
- ▶ [行政] 早期診断のための研究開発支援および施策の推進
- ▶ [患者団体] 組織の機能強化・組織間連携を通じたPPI³の高度化・ニーズ発信
- ▶ [行政] GMP⁴適合設備やCPC⁵等の創薬における先端技術・インフラの導入支援
- ▶ [行政] 日本の希少疾患市場の魅力向上に資する薬価・薬事制度の導入、患者利益に資する大胆な規制緩和

2. 検査・診断・治療が可能な医療機関・医療従事者や医薬品・開発品に関わる情報へのアクセス改善

- ▶ [学会・行政] 医療機関・医療従事者間での機能集約・ネットワーク化、検査の迅速化
- ▶ [製薬業界・学会・患者団体・行政] 検査・治療・医薬品・治験に関わる情報の質担保と標準化・発信強化
- ▶ [行政] 医療機関間連携の促進や情報の伝達効率向上のためのデータ基盤・制度の整備
- ▶ [行政・患者団体] 法制化による希少疾患に関わる医療システム全体の機能向上・レジストリ⁶整備・推進

¹ 遺伝子治療や細胞治療等の新しい治療法や診断技術のこと。これまで治療が難しかった病気に対して新しい治療の可能性を提供する

² 新薬の開発や治療法の研究に応用できる基礎的な研究成果や技術のこと

³ 患者・市民参画 (Patient and Public Involvement)：患者や市民が積極的に関与し、意見やニーズを反映させる取り組みのこと

⁴ 医薬品の製造管理および品質管理の基準 (Good Manufacturing Practice)

⁵ 細胞培養加工施設 (Cell Processing Center)：主に再生医療や細胞治療において、患者の細胞を取り扱い、加工・培養するための特別な施設のこと

⁶ 疾患の患者に関する医療データを集めて管理するデータベースのこと

3. 専門人材の育成機会拡充・持続可能性の担保

- ▶ [行政] 希少疾患医療に関わる診療報酬の付与対象・インセンティブの拡大
- ▶ [学会・行政] 魅力的なキャリア開発環境の実現、ロールモデルや成功事例の発信、参画障壁の最小化
- ▶ [学会・行政] 専門教育課程におけるプログラムの整備・人材の流動性加速
- ▶ [行政] 医薬品開発や医療福祉に関わる当局人材のリテラシー強化・格差是正

4. 資金調達・活用手段の多様化・柔軟性確保

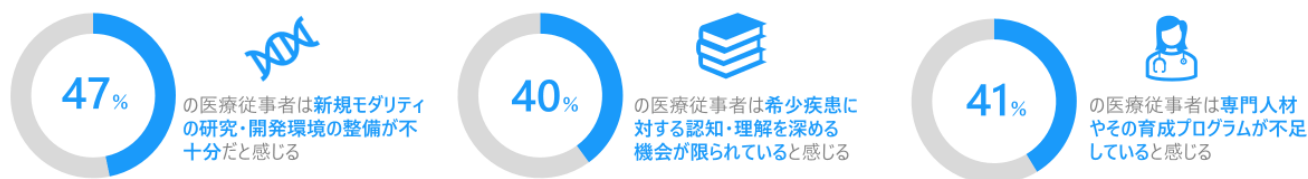
- ▶ [行政] 人材雇用・インフラ整備に必要な予算の拡大・研究資金の認定要件の柔軟性の確保・対象拡大、民間資金誘致の加速
- ▶ [患者団体] 活動の多様化および発信を通じた資金調達手段の拡大・組織の機能強化

5. 「病気と共に不自由なく生きることができる社会」の実現に向けたルール・世論形成

- ▶ [行政] 患者・家族の負担軽減に向けた政策議論（初等課程での難病・希少疾患に関する教育、研究開発・実臨床における特例措置の導入等）の具体化
- ▶ [製薬業界・学会・患者団体] 日本における希少疾患医療・創薬の必要性・価値の発信

図 S-1: 医療従事者の課題感と課題解決の方向性

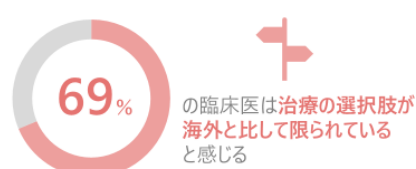
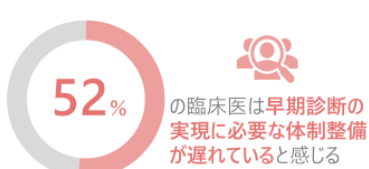
日本の希少疾患における課題の全体像



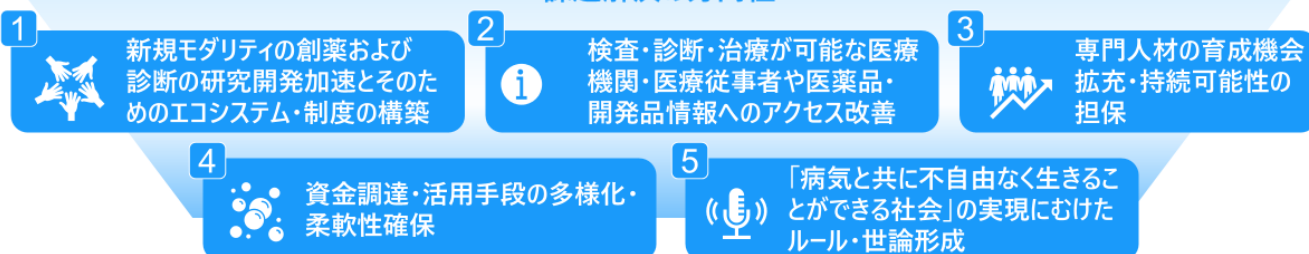
基礎・応用研究における課題



臨床における課題



課題解決の方向性



1. 本調査の背景・目的

「希少疾患患者さんの困りごとに関する調査 (2023 年 2 月、製薬協)」^aから、希少疾患に関わる患者・家族らにとって多くの課題が未だに解決されていないことが改めて浮き彫りとなり、日本における希少疾患医療を支える医療従事者の声を取り上げ、より具体的な取り組みを実施していく必要があった。

今回 IRUD・RDCJ・製薬協は、「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、難病・希少疾患に関わる医療や研究の質向上に寄与し、患者・家族に貢献する」ことを目的に本調査を企画した。

なお、本調査の企画・推進に際しては IRUD、RDCJ の医療従事者ネットワークを活用し、定量調査（ウェブアンケート）は約 1,000 名（IRUD 診断委員会に所属する医療従事者および同委員会より紹介頂いた医療従事者、RDCJ に参画している医療従事者）に依頼し、327 名の回答を得ることができた。また定性調査（インタビュー）は定量調査に参画頂いた医療従事者のうち、全 15 名の医療従事者にご協力頂いた。

本調査は中立性や客観性を確保するため、第三者機関（EY ストラテジー・アンド・コンサルティング株式会社）の企画・運営支援のもと実施した。

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し、世界では約 7,000 以上もの希少疾患が存在すると言われている^b。患者数の少なさゆえに患者の声やニーズが届きにくく、研究開発の遅れや実臨床におけるケアが十分行き届いていないとされる。希少疾患あるいは難病の指定要件として米国・欧州・日本ではそれぞれ異なる定義が存在し、主に患者人口、疾患の重篤性、事業性、アンメットニーズ、有効性・安全性の観点で整理されている（図 2-1）。

図 2-1: 各国における希少疾患・指定難病の定義（根拠となる法令）^{c, d, e, f}

分類	米国 (Orphan Drug Act)	欧州 (EC No.141)	日本	
			希少疾病 (薬機法)	指定難病 (難病法)
患者人口	▶国内患者数が20万人 (全人口の約0.06%に相当) 未満	▶域内患者数が全人口の0.05% (約22万人に相当)未満	▶国内患者数が5万人 (全人口の約0.04%に相当) 未満	▶国内患者数が全人口の約0.1%(約12万人に相当) 未満
疾患の重篤性	n/a	▶罹患率の条件を満たさない場合でも、生命を脅かす疾患・重篤な衰弱疾患・重篤な慢性疾患を適応疾患とする医薬品であれば指定対象	▶治療が困難な疾患を含む重篤な疾患の治療に適応される医薬品または医療機器である	▶長期の療養を必要とする疾患
事業性	▶罹患率の条件を満たさない場合でも、米国における売上で研究開発費を回収できる見込みがない場合には指定対象となることがある	▶投資回収の見込みがない希少疾病治療薬である	n/a	n/a
アンメットニーズ	n/a		▶医療上の必要性が高い医薬品又は医療機器である ▶適切な代替薬 / 医療機器又は治療法がない	▶発病の機構が明らかでない ▶治療法が確立されていない
有効性・安全性	n/a	▶満足のいくEMAにより承認された代替薬がない、又は当該疾患の患者に重大な利益があること	▶既存製品と比較して高い有効性または安全性が期待される ▶対象疾患に対する使用に理論的根拠があり、開発計画が適切に行われている医薬品又は医療機器である	n/a

3. 調査方法の概要

本調査ではより多角的な目線で医療従事者の課題を抽出するため、研究開発・実臨床に関わる複数の職種（兼任含）で希少疾患医療に関わる医療従事者へ回答を依頼した（図 3-1）。

定量調査においては IRUD 診断委員会に所属する医療従事者および同委員会より紹介頂いた医療従事者、RDCJ に参画している医療従事者を対象とした。

定性調査（図 3-2）では定量調査の参加者から協力の申し出を頂きかつ日程調整可能な方を対象に調査を実施し、より多くの医療従事者に参加頂くことを優先した。よって調査対象者の属性（年齢・性別・職位・診療科・施設形態・経験の多寡等）は一部偏りがあり、希少疾患への関わりが相対的に少ない医療従事者は含まれていない。なお[本編]では主要な論点に関わる結果とその見解を記載し、その他詳細なデータを含む全調査結果は別紙[資料編]にて掲載した。

図 3-1: 調査方法概要

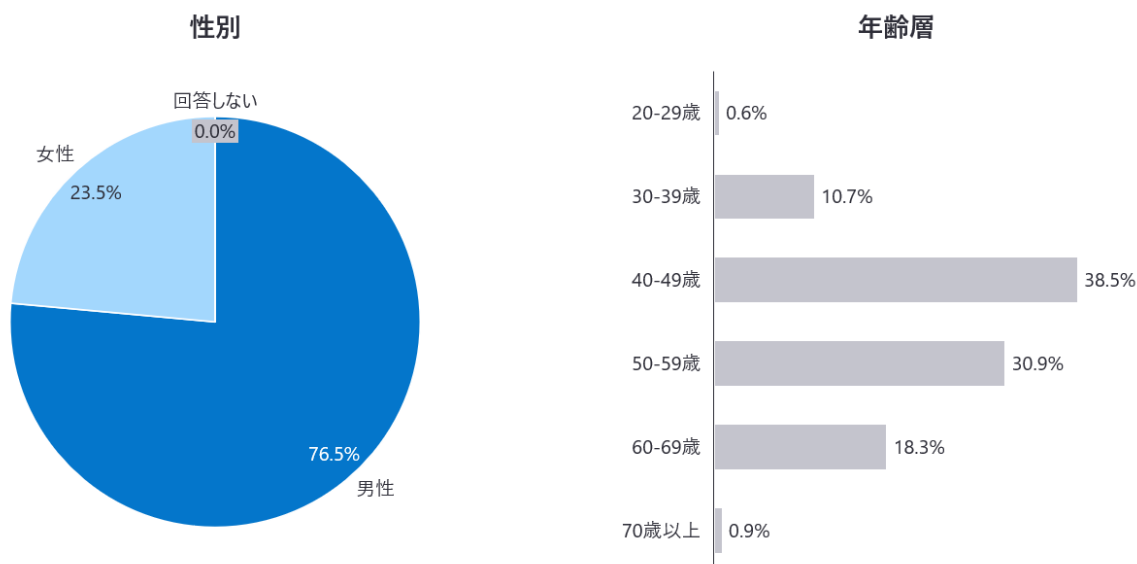
分類	定量（ウェブアンケート）調査	定性（インタビュー）調査
目的	▶希少疾患医療の現状と課題、今後の期待を定量的に特定する	▶定量調査回答の背景や実態を特定する
地域	▶全国	
期間	▶2024年7月25日-8月23日	▶2024年9月2日-9月13日
対象者 (職種)	▶臨床医: 専門医・非専門医 ▶研究開発: 基礎・応用研究医、開発研究医* ▶その他HCP**(遺伝カウンセラー・看護師) *臨床試験・治験に関わる医師 **Healthcare Professional 医療従事者	
リクルート方法	▶IRUD診断委員会に所属する医療従事者および同委員会より紹介頂いた医療従事者、RDCJに参画している医療従事者、計約1,000名	▶定量調査に参加された全327名のうち、協力にご承諾頂いた方
有効回答数	▶327名	▶15名
分析の前提・ 制約事項	▶リクルート方法に準じ、一部属性（年齢性別・職位・診療科・など、本編にて詳説）は偏りがある ▶職種別の回答については複数の回答（兼任）を含む	
実査機関	▶EYストラテジー・アンド・コンサルティング株式会社 ▶株式会社 社会情報サービス	

図 3-2: 定性インタビュー対象者の詳細

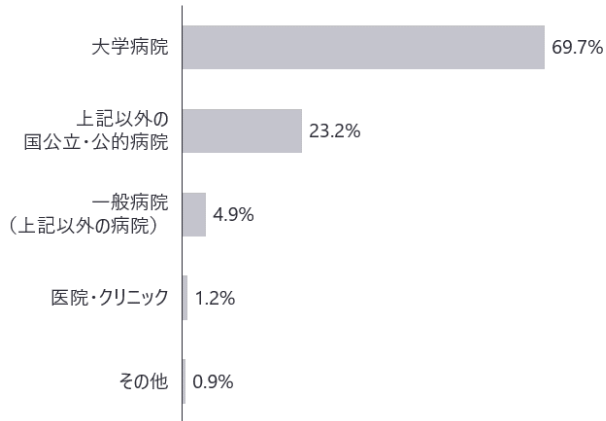
	#	職種・活動割合(全体を10)						施設属性				経験の多寡		
		臨床医 (専門)	臨床医 (非専門)	研究医 (基礎・応 用)	研究医 (開発)	その他 HCP	研究医-詳細*	施設形態	地域	診療科 / 疾患領域	専門職員 有無	関与 年数	相談され た[人]	相談 した[人]
専門医	1-1	3	2	2	2	2	n/a	大学病院	近畿	小児科	常勤	10年~	20	10
	1-2	3	4	1	0	2	n/a	国公立・公的病院 (大学病院以外)	中部・ 北陸	小児科	常勤	~3年	5	30
	1-3	4	0	6	0	0	n/a	大学病院	首都圏・ 南関東	膠原病内科	なし	10年~	30	5
非専門医	2-1	1	8	0	0	1	n/a	医院・クリニック	首都圏・ 南関東	神経内科	常勤	10年~	15	5
	2-2	3	4	2	1	0	基礎・応用(非臨床)、 臨床・治験、TR	大学病院	北関東・ 甲信越	小児科	常勤	10年~	10	0
	2-3	1	8	1	0	0	n/a	大学病院	首都圏・ 南関東	小児科	常勤	3~10年	10	20
基礎・応用 研究医	3-1	0.5	0.5	5	4	0	基礎・応用(非臨床)、 臨床・治験、TR	国公立・公的病院 (大学病院以外)	首都圏・ 南関東	神経・筋疾患	常勤	10年~	0	0
	3-2	2	0	5	2	1	基礎・応用(非臨床)、 臨床・治験、TR	大学病院	中部・ 北陸	その他遺伝性疾 患全般	なし	10年~	0	0
	3-3	4	0	6	0	0	基礎・応用(非臨床)、 臨床・治験	大学病院	首都圏・ 南関東	小児疾患	常勤	10年~	10	10
開発 研究医	4-1	5	0	1	4	0	基礎・臨床・治験、 TR	大学病院	中国・ 四国	神経・筋疾患	常勤	10年~	30	20
	4-2	8	0	1	1	0	臨床・治験	国公立・公的病院 (大学病院以外)	近畿	内分泌・代謝疾 患	常勤	10年~	100	10
	4-3	5	1	3	1	0	基礎・臨床・治験	大学病院	中国・ 四国	免疫不全疾患	常勤	10年~	10	5
	4-4	0	0	0	5	5	IRUD臨床 研究者 遺伝カウンセ ラー	臨床・治験	大学病院	その他(全ての遺 伝性疾患)	常勤	3~10年	0	0
その他 HCP	5-1	遺伝カウンセラー: 8, 看護師/助産師:2					n/a	大学病院	中国・ 四国	臨床遺伝科・遺 伝子診療科	常勤	10年~	0	0
	5-2	遺伝カウンセラー: 10					n/a	大学病院	九州	臨床遺伝科・遺 伝子診療科	常勤	10年~	0	0

*TR (Translational research) : 非臨床研究から臨床開発までを連続的にとらえ、基礎研究段階から臨床応用への円滑な移行を目指す医学研究の領域

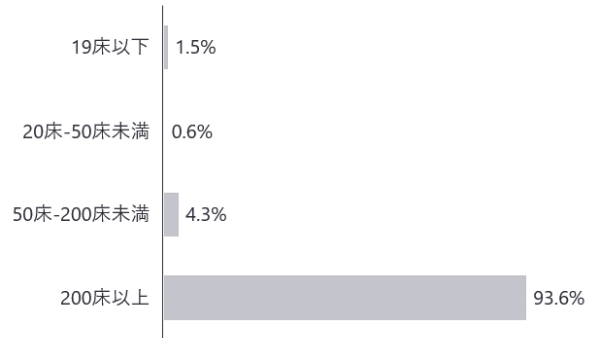
回答者属性



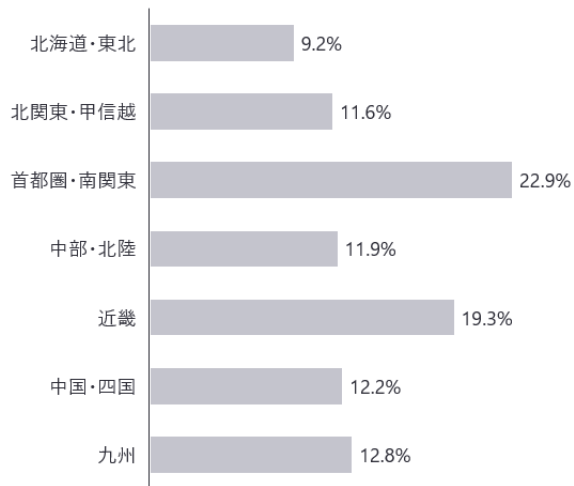
所属施設の施設形態



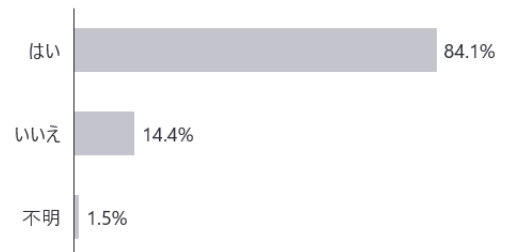
所属施設の病床数



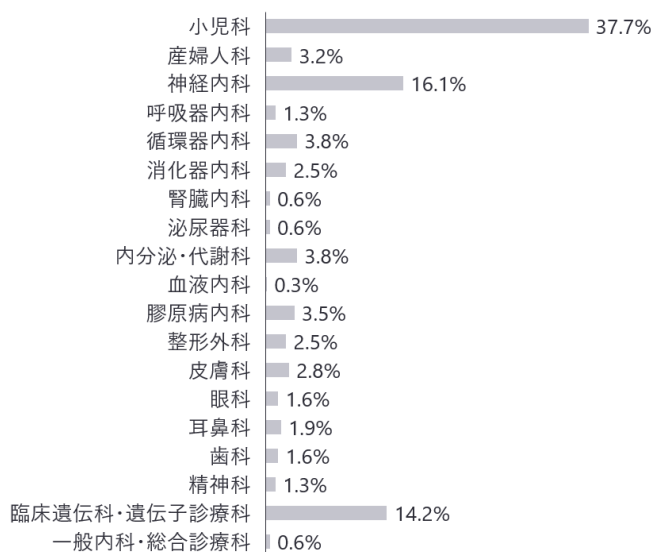
所属施設の地域/エリア



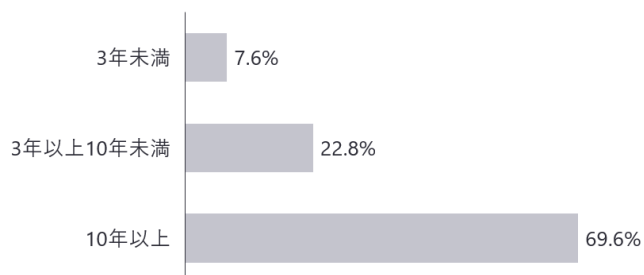
所属施設における専門職員の有無



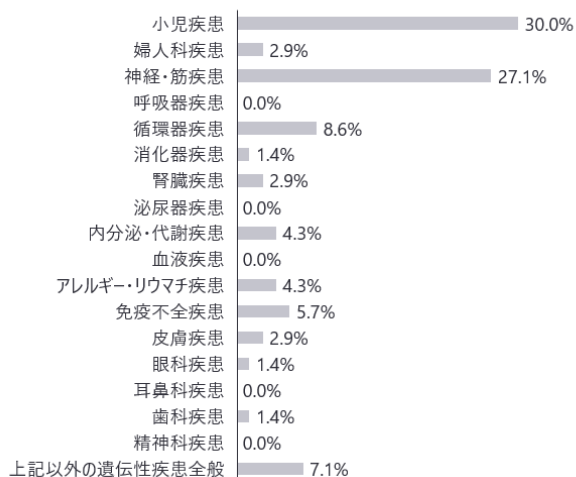
診療科
専門医・非専門医・その他HCP（遺伝カウンセラー・看護師）



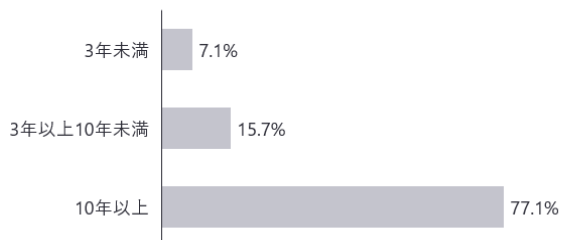
希少疾患の診療・支援業務経験年数
専門医・非専門医・その他HCP（遺伝カウンセラー・看護師）



疾患領域
（基礎応用研究医・開発研究医）



希少疾患の研究・開発経験年数
（基礎応用研究医・開発研究医）



専門領域
（複数選択、基礎応用研究医・開発研究医）

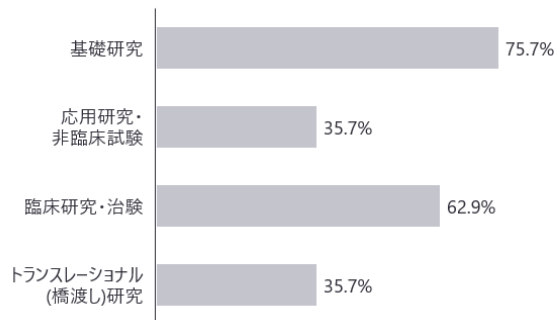
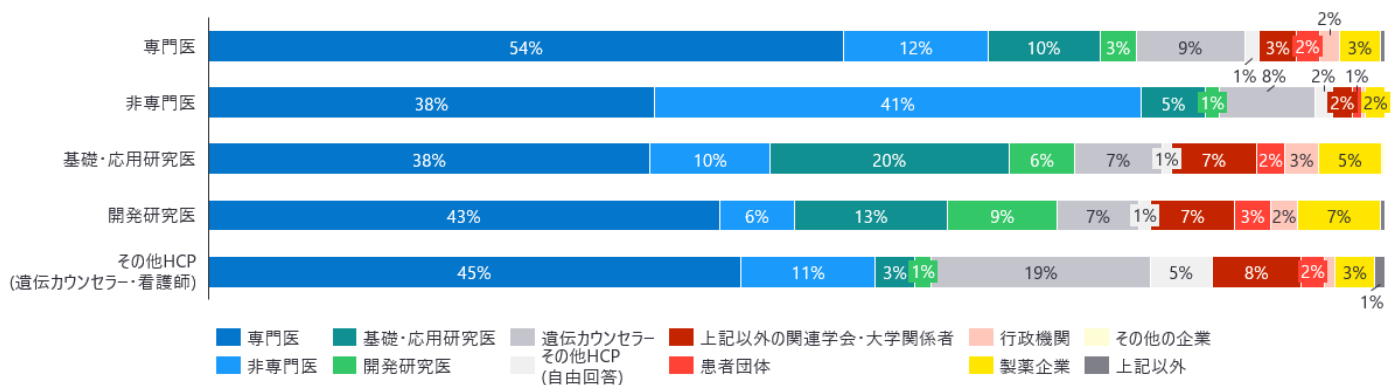


図 3-3: 他職種・関係者との連携・協業経験の割合



- 調査:ウェブ調査
- 設問:直近 1 年間における希少疾患に関わる活動の内、他者との連携/協業経験の有無につき連携/協業の対象者について合計が 10 割となるように、0 から 10 の整数でご回答ください
- 対象:専門医、非専門医、基礎・応用研究医、開発研究医、その他 HCP (遺伝カウンセラー・看護師) 327 名

希少疾患に関わる活動への関与姿勢・モチベーション

本調査では希少疾患に関わる活動における関与姿勢・モチベーションを確認している (図 3-4)。多くの医療従事者が日々多忙な中で患者のために貢献することを最優先に位置付けているが、一方で日常業務に加えて半ばボランティアで活動せざるを得ない状況が多く、明確なルールやインセンティブがない状況で関与していることがわかった。

希少疾患医療を充実させていくためには、医療従事者が継続的に希少疾患に関わる活動に注力できる環境を整備し、患者・家族に貢献することが求められている。

“ 希少疾患の研究はかなり労力がかかることであり、業務が多様で負荷が大きい。関与したいが、トータルの業務量が多く苦悩している。所属診療科で支援があるとより希少疾患の活動に集中できる。
(専門医 / 膠原病内科)

“ 当然ながら積極的に関与していきたい。利益の追求より、希少疾患の将来的な理解や解決策を探っていくことがモチベーションである。

(基礎・応用研究医 / その他遺伝性疾患全般)

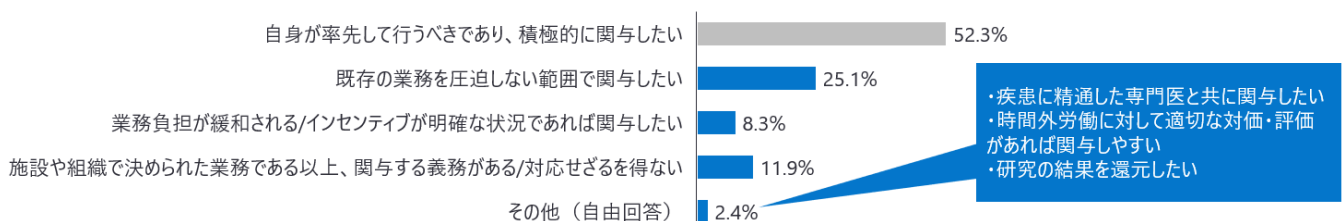
“ 日本社会では善意で物事を行うことを求めがちであり、研究医たちの時間と能力を無償で提供することを求める風潮がある。それでは仲間が増えない。仕事に対する対価を得つつ、それを前提にやりがいを追うことができるようになるのが健全ではないか。

(基礎・応用研究医 / 神経・筋疾患)

“ 患者の課題に対して積極的に関わる必要性を感じながらも、日常業務が圧迫されてしまうことから、自身のモチベーションとできることの乖離に悩んでいる。

(遺伝カウンセラー / 臨床遺伝科)

図 3-4: 希少疾患に関わる活動に対する関与姿勢・モチベーション – 1 位選択結果





4. 調査結果

4.1 日本の希少疾患における課題感

4.1.1 日本の希少疾患における課題感の全体像

- ▶ 職種横断で新規モダリティの研究・開発の環境整備に関する課題感が強く、関連して予算/資金調達、人材育成・採用、製造設備等のインフラ整備がボトルネックとなっていることが示された
- ▶ 医療従事者における希少疾患の認知度・理解不足、検査や確定診断までにかかる時間の長さや診断率の低さは依然として課題感の上位に位置付けられており、多くの医療従事者にとって未だ解決に至っていない

希少疾患に関わる医療従事者の課題感は、研究開発から実臨床まで様々な領域に存在するが、職種横断での課題感としてリソース（資金・人材・インフラ整備の不足）に関わる課題感が大きい（図 4.1.1-1）。

特に 1 位「1-1 希少疾患に関する新規モダリティの研究・開発環境の整備が不十分」、2 位「3-1 希少疾患に関わる人材が不足/育成に必要なプログラムが不足」、4 位「1-3 研究開発を促進するためのインセンティブが乏しい」はいずれも予算や人材の不足に起因した課題感であり、背景には専門人材を雇用する予算の不足、キャリア形成の難しさ（業務負担に見合う評価・報酬が得られない、専門資格取得の敷居が高い、専門教育がなくキャリアのスタートラインに立つ選択肢が少ない）が指摘された。

3 位「2-2 希少疾患自体に対する医療従事者の認知・理解が乏しい」、5 位「2-4 検査や確定診断まで時間を要する/診断率が低い」は従前から指摘されている課題であるが、改めて課題解決の難しさを示している。特に小児領域における遺伝子検査はより早い確定診断が求められ、医療上の早期介入、患者家族にとって希少疾患と向き合うための時間の確保が、患者団体からの支援の可能性を広げることに繋がるため期待が大きいといえる。

多くの医療従事者が課題感の選択理由で「自身の業務に直結しており、日々実感しているため」を選んでいることから（図 4.1.1-2）、これらの課題感の実務上顕在化しているものであり、対応が急務であることが分かった。

“ 新規モダリティの研究・開発の環境整備不足には予算の問題が大きい。また行政からは高度な品質管理基準（GMP）を充足することを求められるが、設備投資に必要な予算は配分されず方針と実態が乖離していると感じる。実際海外と比べると日本では主要な大学ですら高度な品質管理基準を充足する設備を十分に有していないのが実態である。（開発研究医 / 免疫不全疾患領域）

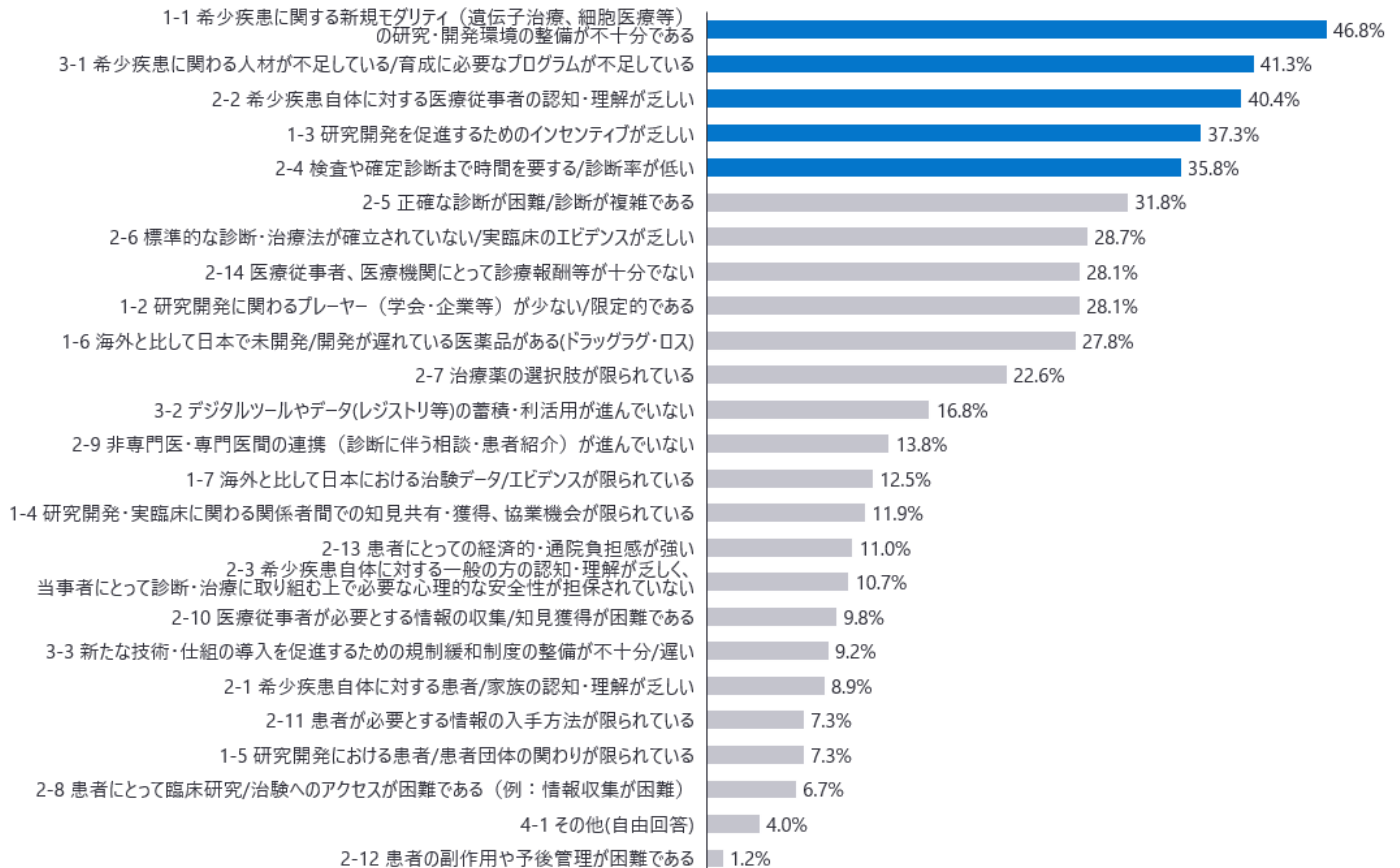
“ 公的資金が限られており人材を雇用・育成することができない。また若手が複数の研究室を渡り歩いて多様なキャリアを築ける海外と比べ、日本は従属性を求め、縦割り意識が非常に強いので人材の流動性も小さい。（専門医 / 小児科）

“ 確定診断には未だ⁷1.5 年程度を要し、診断精度も 50% 程度に留まる場合がある。小児患者にとっては不可逆的な影響が大きいことから、診断がつくことで早期の治療介入が可能になるだけでなく、両親がその環境と向き合う時間やピアサポート⁷を得やすくなり、その後の子供の人格形成・成長にも大きく寄与する。検査・診断に関わるスピード・精度をもっと上げる必要がある。（専門医 / 小児科）

“ 遺伝子解析やカウンセリングは保険償還されない業務も多く医療機関として利益が出づらい構造になっている。費やした時間に対する妥当な対価（評価や報酬）が得られないため、担い手が不足している。患者と長いスパン（10~20 年）で向き合っていくやりがいや実務を学ぶ機会が若手にとって少ない状況である。（開発研究医 / 内分泌・代謝疾患領域）

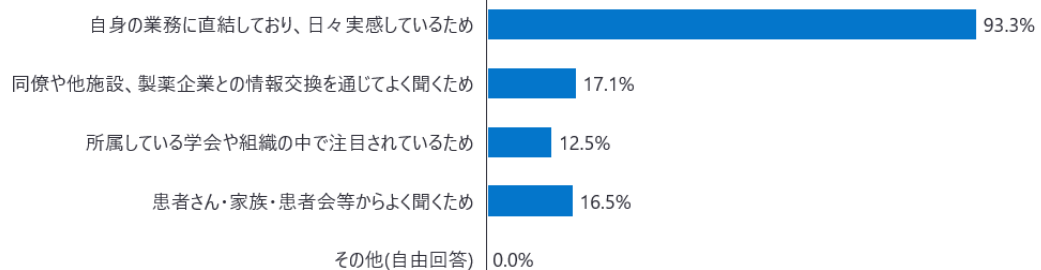
⁷ 類似の病気や障害経験を持つ仲間同士が実践的なサポートを提供し合う

図 4.1.1: 日本の希少疾患における課題感の全体像



- 調査:ウェブ調査
- 設問:日本における希少疾患に関わる課題感として強いものをご回答ください（5つ選択）
- 対象:専門医、非専門医、基礎・応用研究医、開発研究医、その他 HCP（遺伝カウンセラー・看護師）327名

図 4.1.1-2: 日本の希少疾患における課題感の全体像 – 選択理由



- 調査:ウェブ調査
- 設問:理由をご回答ください（複数選択可）
- 対象:専門医、非専門医、基礎・応用研究医、開発研究医、その他 HCP（遺伝カウンセラー・看護師）327名

課題感の全体像：職種別

職種別の課題感（図 4.1.1-3）では、「1-1 希少疾患に関する新規モダリティの研究・開発環境の整備が不十分」について、研究開発に直接携わる基礎・応用研究医や開発研究医だけでなく、専門医が 1 位に選択していることは実臨床の視点でも創薬の加速が求められていることを示していた。

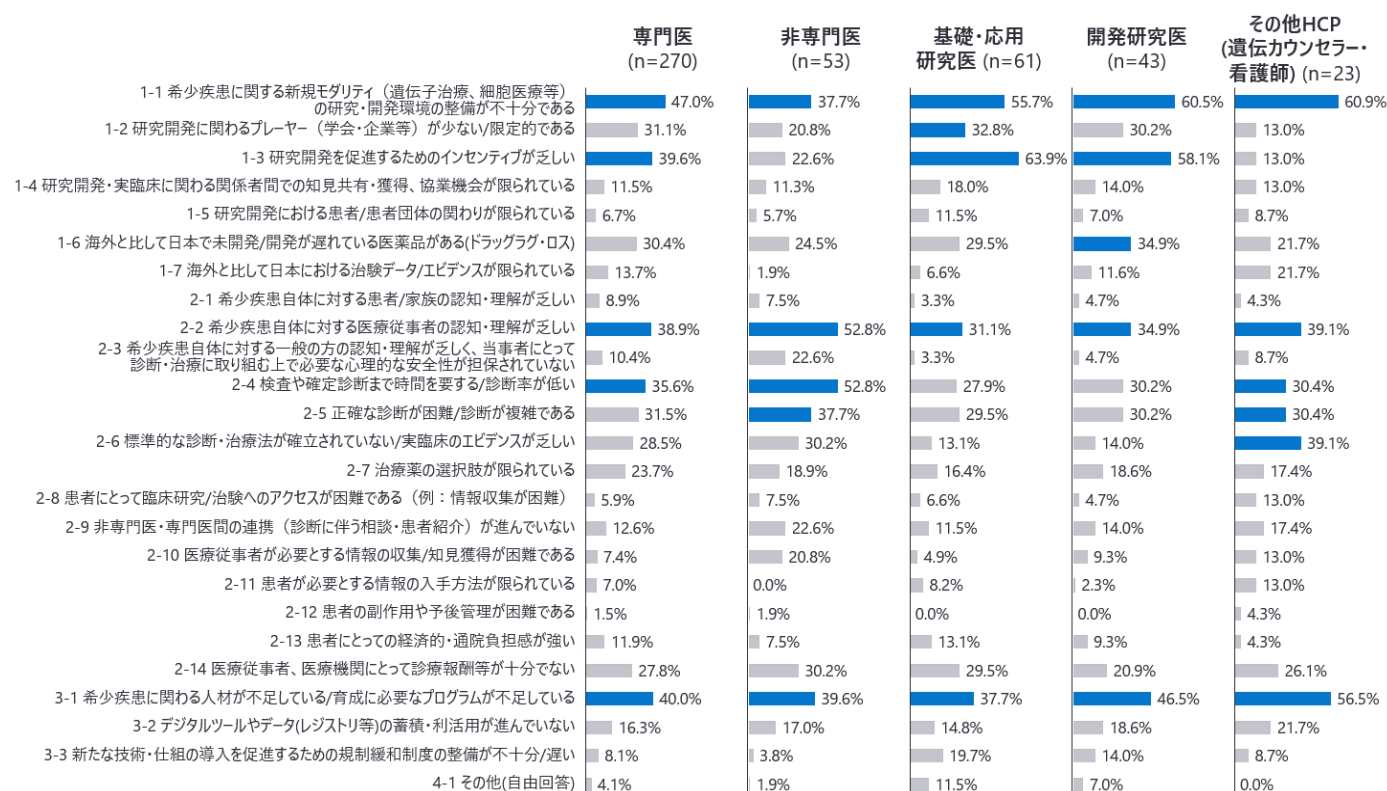
非専門医では「2-2 希少疾患自体に対する医療従事者の認知・理解が乏しい」が他の職種と比して上位を占めており、知識・経験の習得が十分でないことを示していた。

基礎・応用研究医の課題感としては「1-3 研究開発を促進するためのインセンティブが乏しい」や「1-2 研究開発に関わるプレーヤー（学会・企業等）が少ない/限定的である」が上位に挙がっていた。

開発研究医においては、他の職種と比して「1-6 海外と比して日本で未開発/開発が遅れている医薬品がある（ドラッグラグ・ロスなど）」が上位に挙がっており、希少疾患の臨床試験に関わる医師にとってドラッグラグ・ロスが認識されていることを示していた。

その他 HCP（遺伝カウンセラー・看護師）においては、「2-4 検査や確定診断まで時間を要する/診断率が低い」「2-5 正確な診断が困難/診断が複雑である」「2-6 標準的な診断・治療法が確立されていない/実臨床のエビデンスが乏しい」といった患者目線での課題感が大きいことが特徴的である。また、専門医と同様に「3-1 希少疾患に関わる人材が不足している/育成に必要なプログラムが不足している」が 2 位に挙がっており、実臨床における専門人材の不足が強く示唆された。

図 4.1.1-3: 日本の希少疾患における課題感の全体像 – 職種別



■調査:ウェブ調査

■設問:日本における希少疾患に関わる課題感として強いものをご回答ください（5つ選択、複数選択）

■対象:専門医、非専門医、基礎・応用研究医、開発研究医、その他 HCP（遺伝カウンセラー・看護師）327 名

課題感の全体像：臨床診療科別・研究疾患領域別

実臨床において特に回答数が多い診療科別回答を比較すると（図 4.1.1-4）、共通して「1-1 希少疾患に関する新規モダリティ（遺伝子治療、細胞医療等）の研究・開発環境の整備が不十分である」「1-3 研究開発を促進するためのインセンティブが乏しい」「3-1 希少疾患に関わる人材が不足している/育成に必要なプログラムが不足している」が上位に含まれており、全職種の回答結果と傾向が一致した。今回の定量調査では小児科・神経内科・臨床遺伝科/遺伝子診療科の医療従事者の割合が多かったことから、これらの診療科の課題に接する声が多いと想定される。

小児科では他の診療科と比して「2-4 検査や確定診断まで時間を要する/診断率が低い」が上位（2位）に選ばれており課題感が大きい。これは小児では前述の通り特に早期介入することで予後改善につながる場合があり、両親が子供の疾患と向き合う時間を確保する上でも時間軸が特に重要であるためだと想定される。

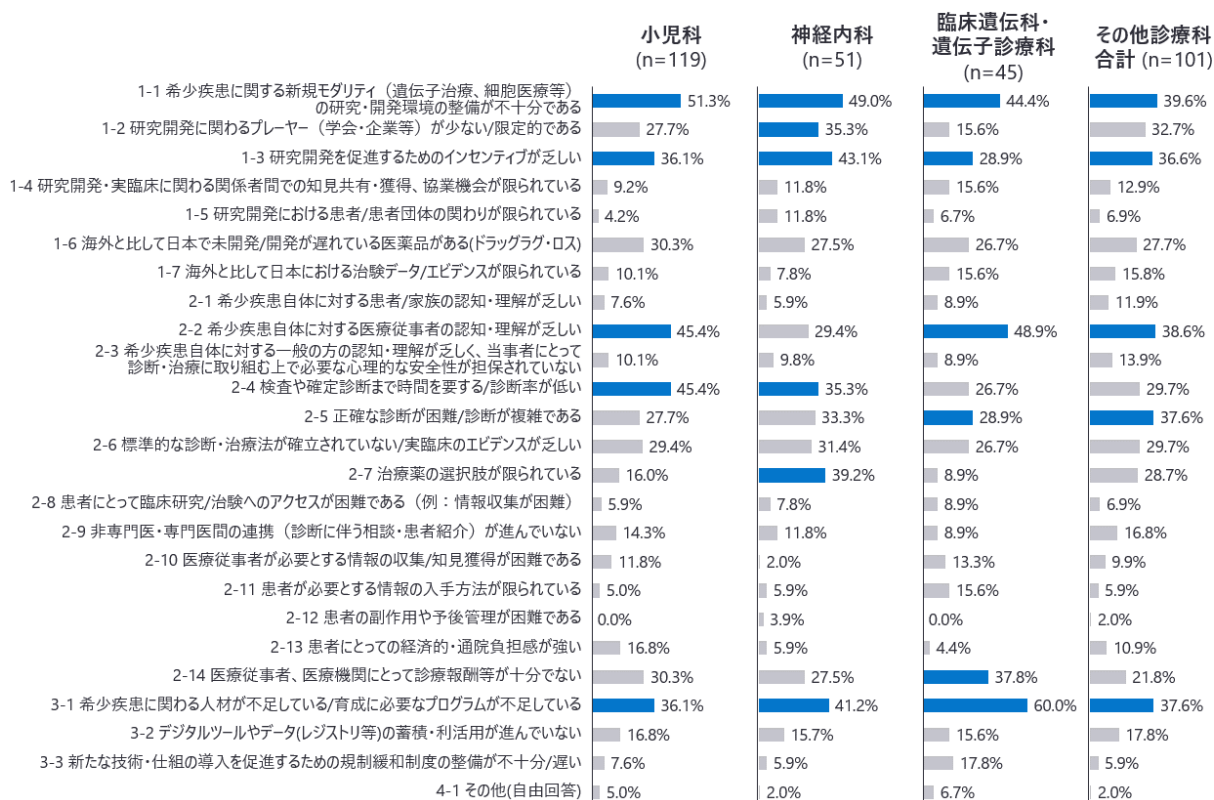
一方で、神経・筋疾患領域のように認知度が一定程度存在する（指定難病 341 疾患のうち 25%程度を占める⁹⁾ 領域であっても「1-2 研究開発に関わるプレーヤー（学会・企業等）が少ない/限定的である」が課題の上位に含まれており、

取り組みが進むことで課題がより顕在化することを示している可能性がある。

また臨床遺伝科・遺伝子診療科においては「2-14 医療従事者、医療機関にとって診療報酬等が十分でない」「3-1 希少疾患に関わる人材が不足している/育成に必要なプログラムが不足している」が選択されていた。臨床遺伝科を有する医療機関では機能分担されているが、同時に主科が定まらない場合には一手に患者を診療することになるため、特定の人材に負荷が集中するなど人材不足の課題が顕著に生じている状況が想定される。そのため、多くの医療従事者が適切な対価を得られていないと感じていることを示していた。

研究疾患領域別の結果（図 4.1.1-5）においても、上位に挙げられる課題感と同様の傾向を示している。特に、日本国内で実用化が比較的進展している神経・筋疾患領域では、「3-1 希少疾患に関わる人材が不足している/育成に必要なプログラムが不足している」という課題が上位に挙げられた。しかし、疾患領域ごとの固有の課題についてもさらに深掘りする必要がある。

図 4.1.1-4: 日本の希少疾患における課題感の全体像 – 臨床診療科別



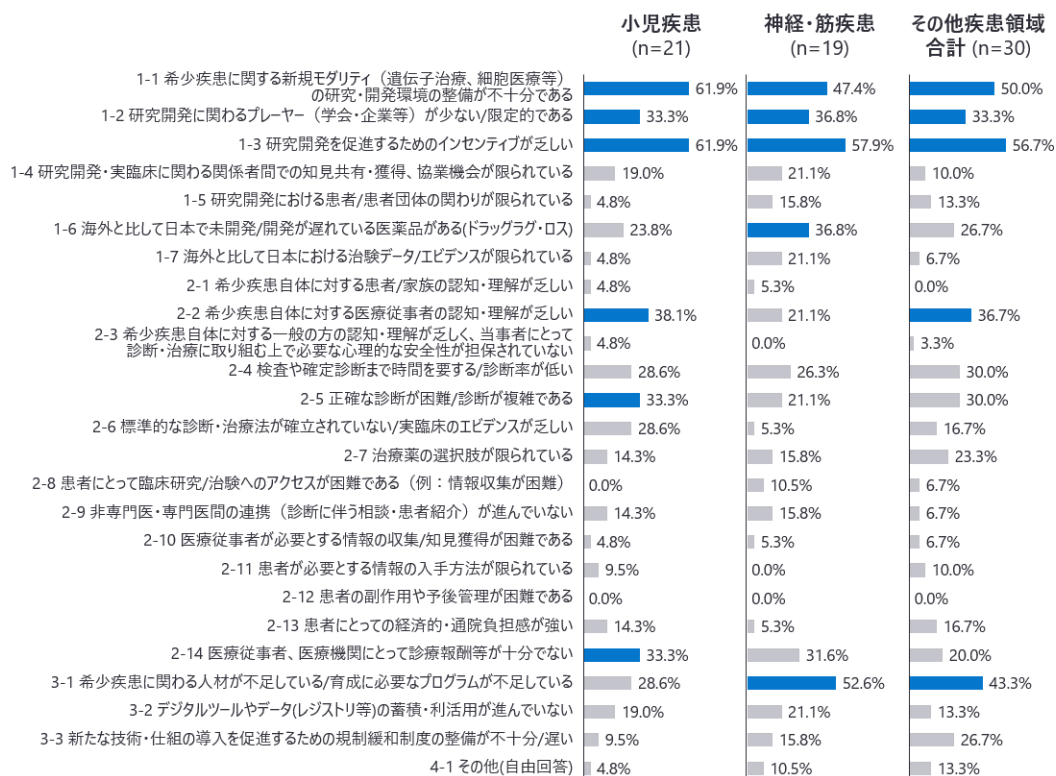
■調査:ウェブ調査

■設問:日本における希少疾患に関わる課題感として強いものをご回答ください (5つ選択、複数選択)

■対象:専門医、非専門医、その他 HCP (遺伝カウンセラー・看護師) 316 名

※回答者数が 15 名以上の診療科を抽出

図 4.1.1-5: 日本の希少疾患における課題感の全体像 – 研究疾患領域別



■調査:ウェブ調査

■設問:日本における希少疾患に関わる課題感として強いものをご回答ください (5つ選択、複数選択)

■対象:基礎・応用研究医、開発研究医 70 名

※回答者数が 15 名以上の研究領域を抽出

課題感の全体像：地域別

首都圏と首都圏以外の医療従事者が持つ課題感を比較すると（図 4.1.1-6）、首都圏では「2-14 医療従事者、医療機関にとって診療報酬等が十分でない」が、首都圏以外の地域では「2-2 希少疾患自体に対する医療従事者の認知・理解が乏しい」が上位に含まれていた。首都圏は他科を含め医療機関が集中していることから、相対的に希少疾患に関わる活動において適切な対価が得られていないという点が顕在化している可能性がある。また首都圏以外ではさらに希少疾患の認知・理解が少ないこと、あるいは人材が不足していることも起因している可能性がある。

また、都市圏や地方圏での課題感としては、人材・拠点の偏在も指摘された。遺伝カウンセラーや専門職員のリソースが都市圏に比べて地方圏では少なく、ロールモデルの不在や教育機会が少ないことが理由として挙げられていた。全国的な取り組みの存在を認知していない等、希少疾患に関わる活動自体についても認知度向上の余地があるといえる。

加えて、都市圏であっても医療機関間のネットワーク構築や紹介に必要な情報が公開されていない場合があるため、患者の紹介自体が滞る可能性も指摘されており、患者を紹介する上で必要な情報やその活用基準について医療機関・医師によって判断が分かれている現状が垣間見えた。

一方で、地理的な格差に対して集約化して診療できる仕組みを推進すべきだという指摘もある。都市圏・地方圏に限らず、医療圏内で機能集約・分担・ネットワーク化がなされておらず、結果的に確定診断までの患者負担を増加させているという声や、症例が分散していることで人材育成や診断の効率・精度が下がり、診断率の低下・悪循環に陥っているという意見もあった。

希少疾患の診療において細分化された専門性が求められる上に、関わる人材が少ないこと、医療機関間のネットワークが体系化されておらず属人化していることで、結果的に医療機関の医療体制を圧迫し患者の確定診断を長引かせている可能性が示されていた。

“ 医局でサブスペシャリティを取得する過程でそもそも遺伝診療に関わる選択肢がなく、キャリア想起するきっかけがなくなってしまう。また興味をもって活動を試みた場合でも、地方では研修に触れる機会が限られる。専門職員の必要性は理解されていても、実際にロールモデルとなる医師がおらず、若手にとってもキャリア目標から除外されてしまう。IRUDのような全国的な取り組みも浸透していない地域がある。
(専門医 / 小児科)

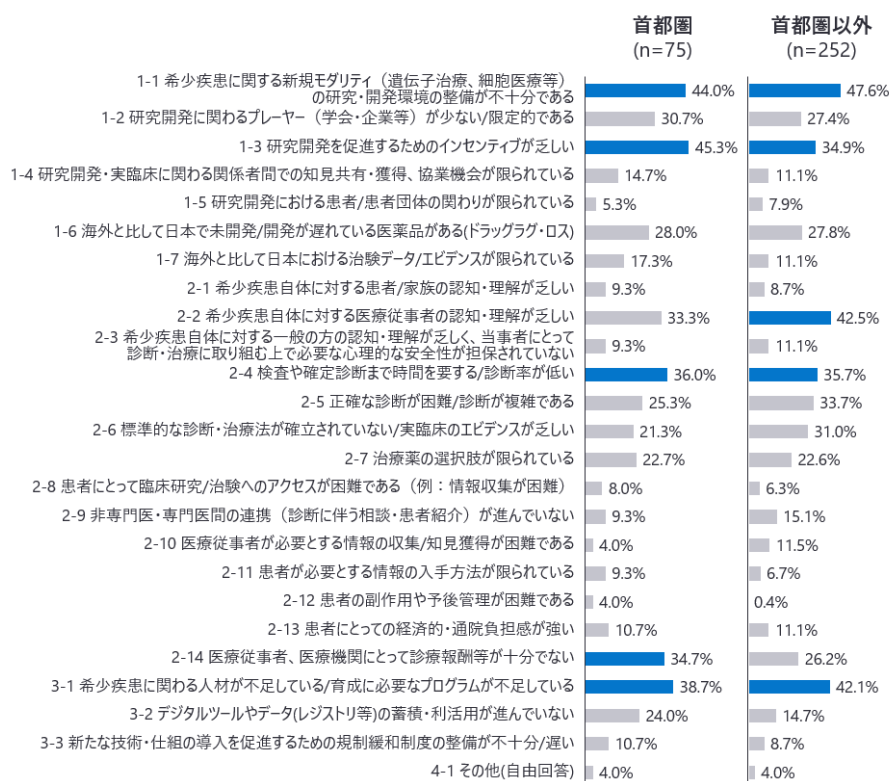
“ 都心部では、選択肢が多すぎてどこの病院へ紹介したら良いのか判断が難しい。他医療機関の検査実績は公開されていないことがほとんどであるため、安心して患者を任せられない。大病院でも遺伝専門医の先生がいない場合もあり、知り合いの専門医でなければ紹介を躊躇してしまう。
(非専門医 / 神経内科)

“ 今後遠隔医療が進んでくると地理的な制約がなくなってきた、医療機関間の集約化も進むのではではないか。
(基礎・応用研究医 / 小児疾患)

“ 都市圏で大学病院が集中しているが、機能集約・分担がされていない上、必ずしも医師同士で面識があるわけではないため、疾患疑いの場合でも相談ができず、結果的に患者のたらい回しに繋がるケースがある。
(基礎・応用研究医 / 小児疾患)

“ 地方では集約化して診察できる仕組みができていないことで症例数が限られ、結果的に人材の育成がしにくい、あるいは慣れていない医師が診察するので診断率が下がるという悪循環がおきている。日本は小規模な病院が多いため、集約化ができていない。患者にとってのアクセスは良いかもしれないが、希少疾患の診療の観点では物理的に拠点を散在させることは必ずしも向いていない。
(開発研究医 / 免疫不全疾患)

図 4.1.1-6: 日本の希少疾患における課題感の全体像 – 地域別



■調査:ウェブ調査

■設問:日本における希少疾患に関わる課題感として強いものをご回答ください（5つ選択、複数選択）

■対象:専門医、非専門医、基礎・応用研究医、開発研究医、その他 HCP（遺伝カウンセラー・看護師）327 名

4.1.2 研究開発における課題感

- ▶ 希少疾患においては治療の選択肢が限られることから新規モダリティ創薬の加速への期待が高い一方で、研究開発の促進に必要なリソース（予算・人材・データ・検体）の整備・活用の遅れや、出口戦略を見据えた一気通貫・職種横断での研究開発の難しさが浮き彫りとなった
- ▶ 基礎・応用研究においては治療標的の同定や薬物送達技術の向上が不可欠であるが、研究の加速に必要な臨床検体・レジストリデータの利活用、これらを活用する専門人材にとって魅力的な研究環境の整備が強く求められている
- ▶ 開発・治験においては現行の薬事・薬価制度が製薬企業にとって魅力的ではなく日本でドラッグラグ・ロスを招いていること、開発・治験情報へのアクセスが課題として指摘されており、開発・治験における持続可能性の担保や情報整備・活用の必要性がより期待されている

研究・開発における実態：研究開発の進展への期待度

自身の専門とする希少疾患について、研究開発の進展の期待を質問したところ、4 割近い医療従事者が現時点で期待することが難しいと回答し、期待できる割合も同程度であった(図 4.1.2-1)。

期待できるという疾患領域については、その理由として開発中の新薬の情報を通じて治療の展望が持てること、原因遺伝子に作用する治療薬が開発されていること、原因と対応策が患者に説明できることが挙げられた。一方期待できないという疾患領域については、その理由として原因遺伝子が解明されていないことや、遺伝子治療における導入効率・副作用の観点で技術的に改善の余地があることが指摘された。また希少疾患固有の課題として、治験データを収集することが困難であることも挙げられていた。

職種別の回答(図 4.1.2-2A)では実臨床に関わる専門医・非専門医・その他 HCP(遺カウンセラー・看護師)は「現時点では期待することが難しい」又は「わからない」と回答し、研究開発に関わる基礎・応用研究医、開発研究医は「4 年以降で期待できる」と回答した。実臨床では研究開発の進捗に関わる情報が不足しているというコメントもあり、研究開発と実臨床の立場でふれる情報の差が期待値の差に反映されている可能性がある。全体では実際に「わからない」と回答した医療従事者も 2 割おり、開発中の医薬品に関する情報が十分届いておらず、認知・理解されていない可能性も示唆された。

一方で診療科別の回答(図 4.1.2-2B)では神経内科の医療従事者（専門医・非専門医・その他 HCP）は「4 年以降で期待できる」を最も多く挙げており(45.7%)、全体と異なる傾向を示した。日本国内で実用化が比較的進展している神経領域においてはより期待度が高まっている可能性がある。

これらの回答は医療従事者が日々の業務を通じて実感していることに起因している (図 4.1.2-3) ことが示された。

“対象遺伝子の特定や遺伝子導入効率の向上が鍵であり、これらには基礎研究の進化が不可欠である。副作用を減らし、実臨床で使用可能なレベルに技術を向上させていくことが必要である。

(専門医 / 膠原病内科)

“患者の数が少ないと大規模な治験等はデータが集まらず困難である。患者数が少ないと、それだけで臨床化は難しくなってしまう。

(非専門医 / 神経内科)

“遺伝性の疾患については核酸医薬等技術が発展してきて期待できる。疾患の原因と対応策が特定され、診断・治療のストーリーが作れるかどうかは患者に希望をもたらす上でも重要である。

(開発研究医 / 神経筋疾患)

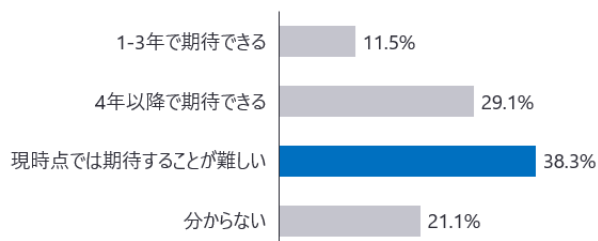
“研究開発の進捗がわかることで、患者にとっては生活する上で希望を持つことができる。実際にはどんな研究がどこで進んでいるか情報が不足していることが多く、研究の進捗を可視化し、ウェブサイト等を通じて情報を患者にとってもわかりやすく、タイムリーに公開してほしい。

(遺伝カウンセラー / 臨床遺伝科)

“希少疾患に関わる人材を育てる上でコミュニティをつくることは必要であり、担当する学会がコミュニティづくりを主導すべきである。また過去に製薬企業主催の研究会に参加して共同研究のきっかけとなったことがあり、製薬企業が果たす役割は大きいと感じる。

(専門医 / 膠原病内科)

図 4.1.2-1: 希少疾患の根本治療につながる研究開発の進展への期待度 (全体)



■調査:ウェブ調査

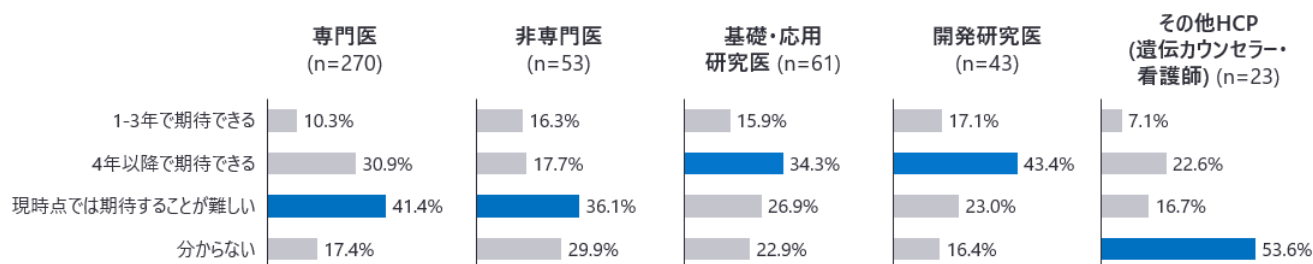
■設問: Q13 (直近 1 年間における希少疾患に関わる活動の中で、主要な希少疾患名をご回答ください (5 つまで回答可)) でご回答頂いた希少疾患名についてご回答ください。当該希少疾患の根本治療につながる研究開発の進展が期待できるでしょうか

■対象: 専門医、非専門医、基礎・応用研究医、開発研究医、その他 HCP (遺伝カウンセラー・看護師) 327 名

図 4.1.2-2: 希少疾患の根本治療につながる研究開発の進展への期待度

– A 職種別・B 臨床診療科別

A

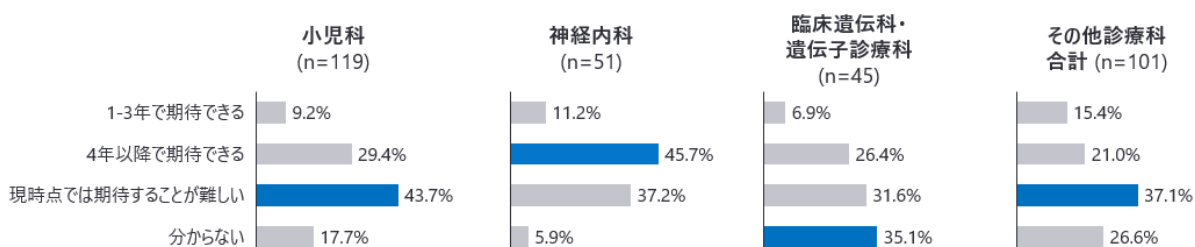


■調査:ウェブ調査

■設問: Q13 でご回答頂いた希少疾患名についてご回答ください。当該希少疾患の根本治療につながる研究開発の進展が期待できるでしょうか(Q13:直近 1 年間における希少疾患に関わる活動の中で、主要な希少疾患名をご回答ください (5 つまで回答可))

■対象: 専門医、非専門医、基礎・応用研究医、開発研究医、その他 HCP (遺伝カウンセラー・看護師) 327 名

B

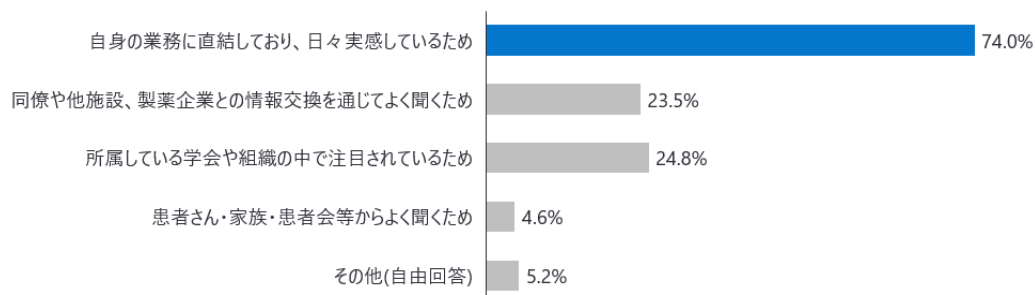


■調査:ウェブ調査

■設問: Q13 でご回答頂いた希少疾患名についてご回答ください。当該希少疾患の根本治療につながる研究開発の進展が期待できるでしょうか(Q13:直近 1 年間における希少疾患に関わる活動の中で、主要な希少疾患名をご回答ください (5 つまで回答可))

■対象: 専門医、非専門医、その他 HCP (遺伝カウンセラー・看護師) 316 名

図 4.1.2-3: 希少疾患の根本治療につながる研究開発の進展への期待度 – 理由



- 調査:ウェブ調査
- 設問:理由をご回答ください(複数選択可)
- 対象:専門医、非専門医、基礎・応用研究医、開発研究医、その他 HCP (遺伝カウンセラー・看護師) 327 名

基礎・応用研究における課題感

定量調査結果(図 4.1.2-4~7)においては、どの職種・専門領域・疾患領域でも「3-6 研究資金の調達手段が限られている/配分が少ない/活用に伴う柔軟性に欠ける(学生や研究員のリクルーティングが困難、等)」をはじめとして資金・プレーヤー・人材・拠点の少なさに関わる課題感が上位に挙げられていた。これらの背景としては特に若手の雇用やキャリア構築の難しさ、組織間の連携不足に加え、希少疾患研究に関わる成功事例を発信し、研究の魅力を広めることで研究者を増やすことの重要性が指摘された

基礎・応用研究においては標的遺伝子の特定や遺伝子導入技術の加速が求められているが、一方で出口戦略を見据えた研究領域の見極めが困難であることや企業との連携不足、希少疾患ゆえの臨床検体の入手の難しさ、組織間の連携・人材確保の課題に起因し、研究の進展に差が生じることが指摘された。

また研究組織間での連携が限られており、結果的に知見の共有がなされず、研究が加速しないことも課題感として挙げられていた。更には、社会におけるリスク・チャレンジに対する不寛容さが大胆な研究やその社会実装の阻害要因となっている可能性も指摘された。

本項において定性・定量調査で挙げた課題感の関係性を整理すると(図 4.1.2-8)、新たな治療法・医薬品開発に必要な基礎研究の進展が遅れている現状は複数の課題に起因していることがわかる。出口戦略の不在や研究開発に関する規制・ルールの複雑さはその背景に希少疾患の特殊性が考慮されていないこと、またそのために必要な連携体制やこれを

推進する専門人材の育成が必要であることがうかがえる。

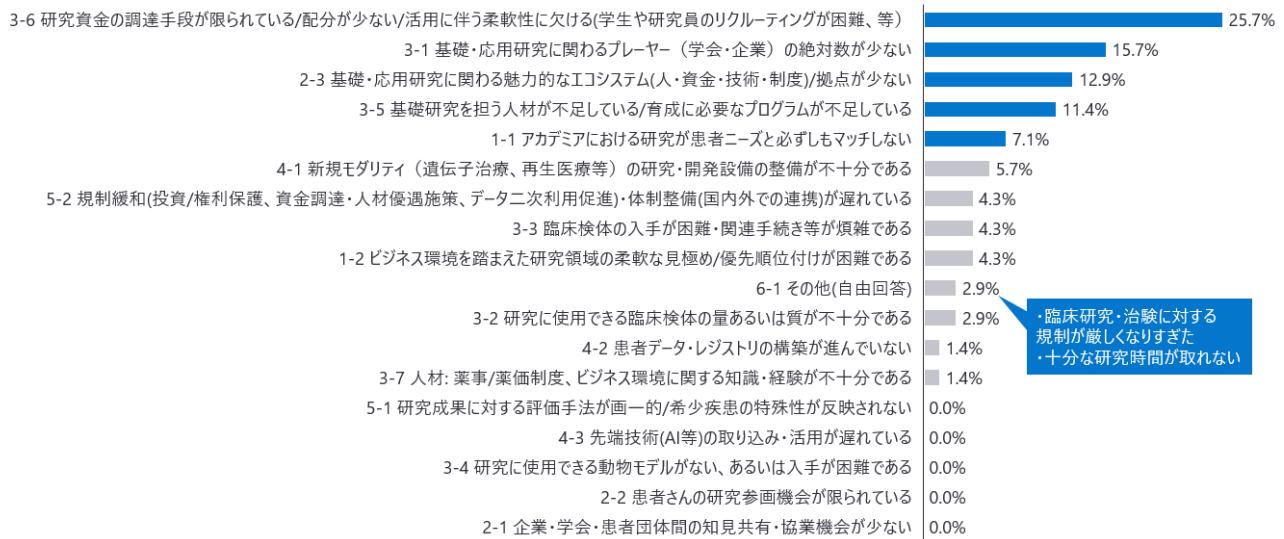
“ 欧米では研究の財源は幅が広く多様であり、患者団体のように研究成果の受益者が積極的に資金を提供している。患者の求める研究を進めるためゴールが明確である。
(基礎・応用研究医 / 神経筋疾患)

“ 若手研究者にとって希少疾患の認知・理解のきっかけが必要であり、同時に行政から若手の雇用を確保するための予算が必要である。成功事例を作り、希少疾患の活動における魅力を発信することで育成・雇用において良い循環が生まれるのではないかと。
(基礎・応用研究医 / 神経筋疾患)

“ 各地で類似の取り組みが進められているが、知見の共有・連携がなされていない。研究加速のためには仲間内グループを超えたネットワーク化が課題である。
(基礎・応用研究医 / 神経筋疾患)

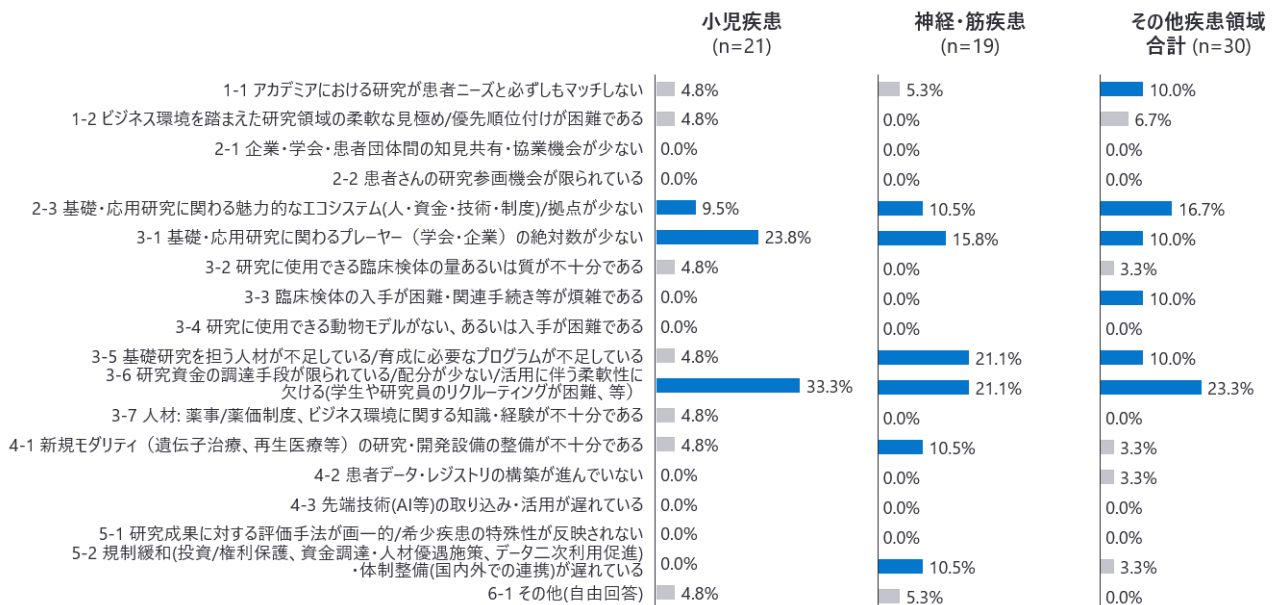
“ 日本では研究開発の社会実装に際して社会のコンセンサスが優先され「目の前の患者にとって何が優先されるべきか」の議論が不十分である。リスクやチャレンジへの不寛容な風潮が強く、患者や家族がリスクを許容できるのであれば特例的な技術・補助を享受できる仕組みを設けるべきである。
(基礎・応用研究医 / 遺伝性疾患全般)

図 4.1.2-4: 基礎・応用研究における課題感 – 1 位選択結果



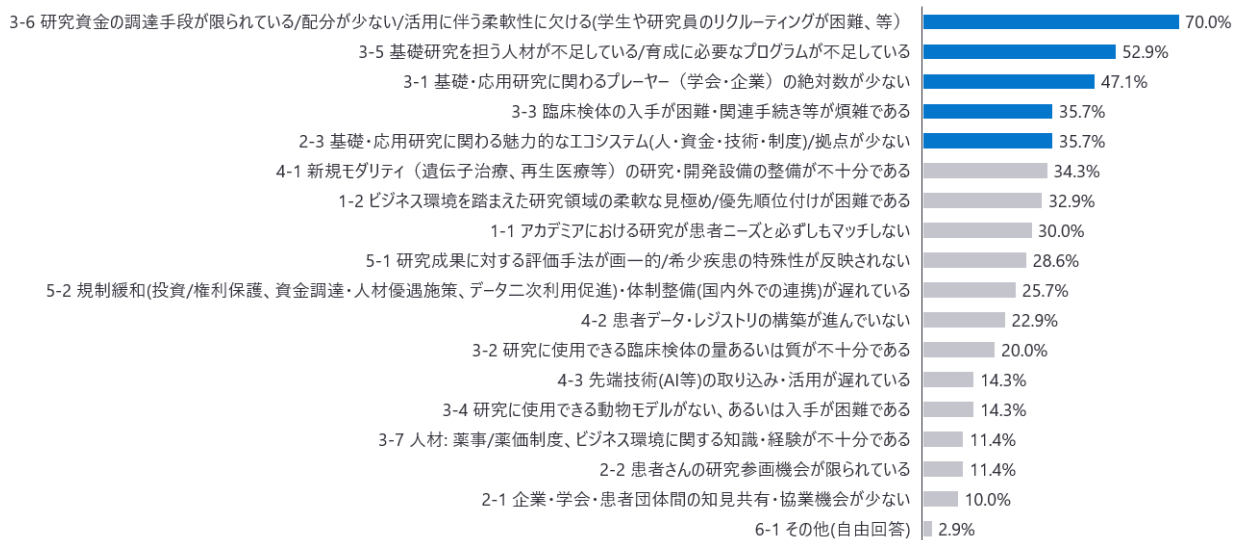
- 調査:ウェブ調査
- 設問:基礎・応用研究に関する課題感として強いものを上位 5 つ選択結果までご回答ください(ランキング形式)
- 対象:基礎・応用研究医、開発研究医 70 名

図 4.1.2-5: 基礎・応用研究における課題感 – 1 位選択結果・疾患領域別



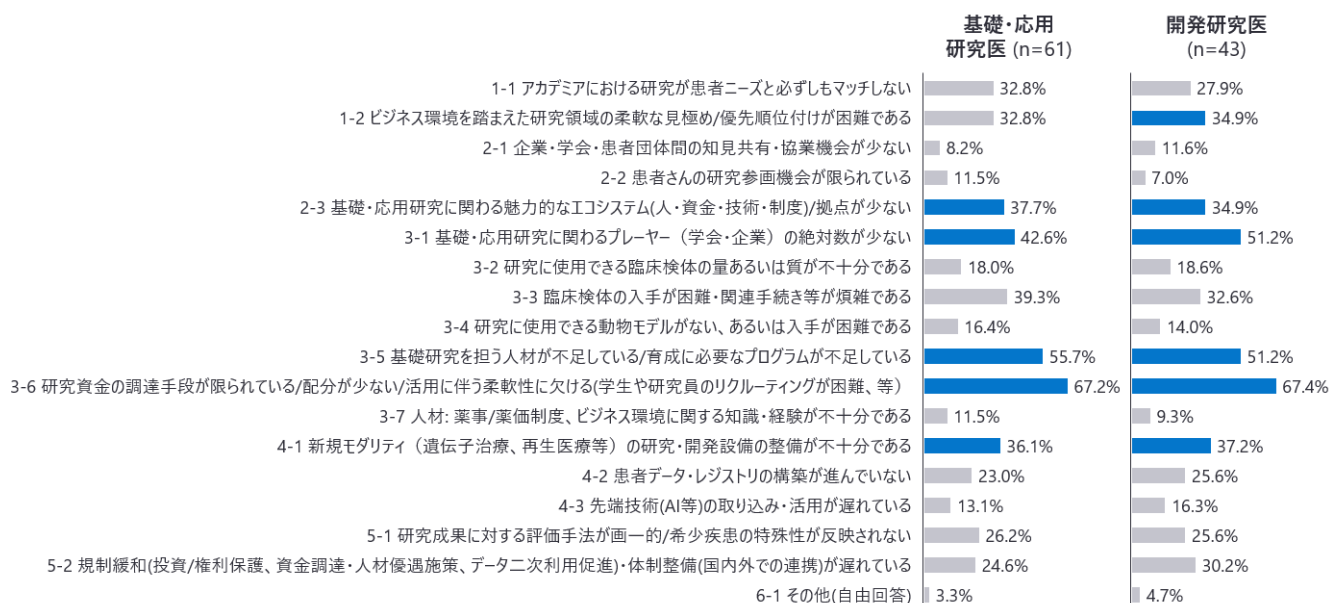
- 調査:ウェブ調査
- 設問:基礎・応用研究に関する課題感として強いものを上位 5 つ選択結果までご回答ください(ランキング形式)
- 対象:基礎・応用研究医、開発研究医 70 名

図 4.1.2-6: 基礎・応用研究における課題感 – 上位 5 つ選択結果



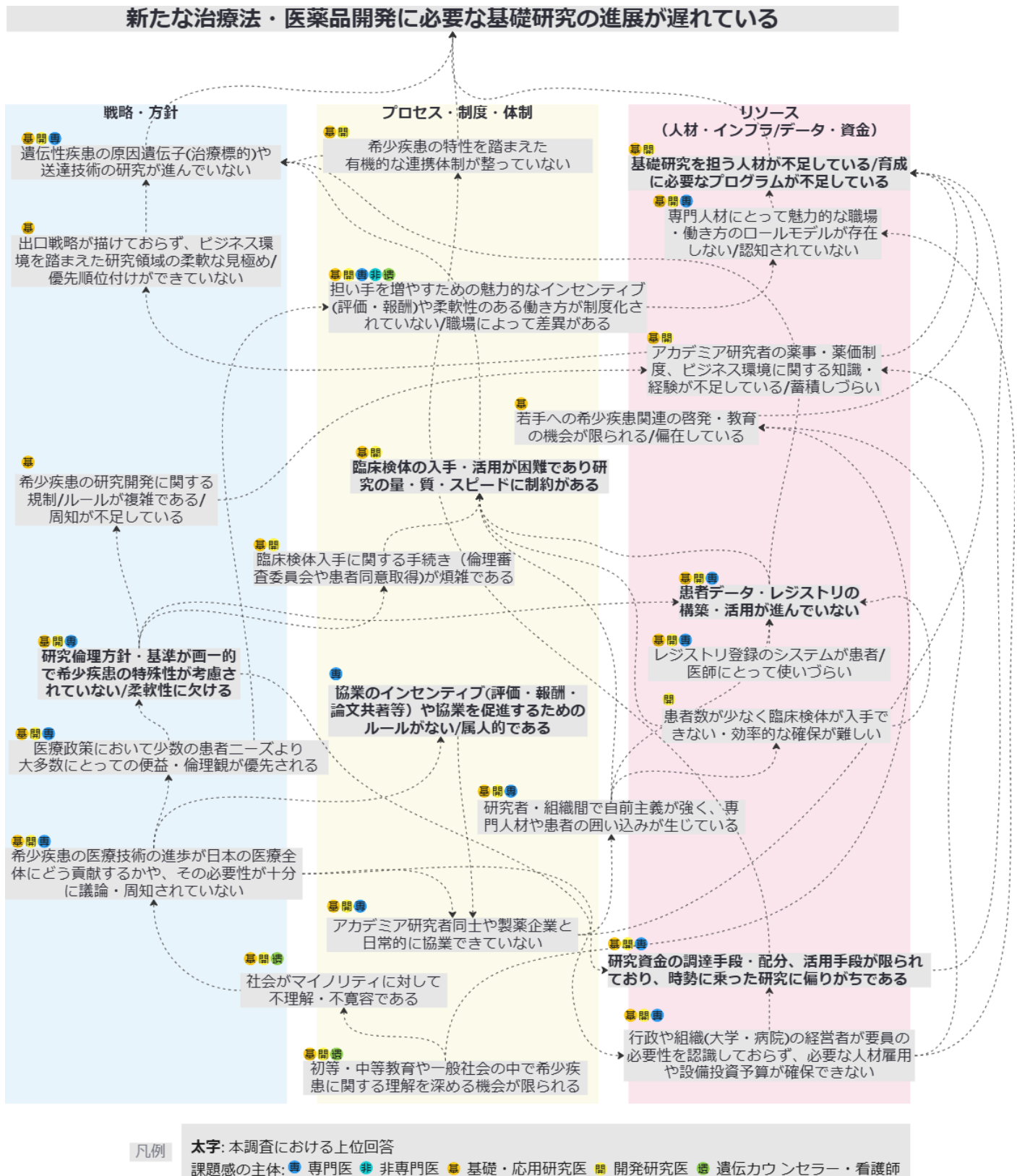
- 調査:ウェブ調査
- 設問:基礎・応用研究における課題感として強いものを上位 5 つ選択結果までご回答ください(ランキング形式)
- 対象:基礎・応用研究医、開発研究医 70 名

図 4.1.2-7: 基礎・応用研究における課題感 – 上位 5 つ選択結果・職種別



- 調査:ウェブ調査
- 設問:基礎・応用研究における課題感として強いものを上位 5 つ選択結果までご回答ください(ランキング形式)
- 対象:基礎・応用研究医、開発研究医 70 名

図 4.1.2-8: 基礎・応用研究における課題感の全体像



開発・治験における課題感

開発・治験における課題感としては資金調達、人材育成に加え、新規モダリティの開発環境の整備の遅れや海外と比べたドラッグラグ・ロスが上位に挙げられた（図 4.1.2-9）。

開発・治験人材の不足に関しては基礎・応用研究の項でも指摘されたように、希少疾患におけるキャリアを選択する上でやりがいや正当な対価（評価や報酬）に加え、研究者にとって魅力的なロールモデルとなるキャリア像・育成・雇用環境が不可欠である。職種の回答（図 4.1.2-10）で開発研究医が開発に関わる魅力的なエコシステム（人・資金・技術・制度）・拠点の少なさを上位に挙げている点はこれらを裏付けていると考えられる。

ドラッグラグ・ロスについてはその背景として、製薬企業にとって日本市場が研究開発における投資回収が困難であることや、海外企業の拠点が少ないこと、日本の開発環境に関わる情報が伝わらない / 伝えられないことが指摘されており、いかに企業にとって持続可能な開発環境を整備・浸透させていくかという点については開発・治験に関わる医療従事者の目線でも重視されていることが分かった。

このほか希少疾患では被験者が少ないため治験におけるリクルートが困難である点も上位の課題として挙げた（図 4.1.2-11）。この背景として特に開発・治験に関わる機会や必要性を本来知るべきステークホルダーが必要な情報へ正確、容易、かつ迅速にアクセスできていないことが指摘された。

また、今後の検討論点の一つとして希少疾患の検査薬/薬剤の開発において効果と安全性のバランスに関する議論が不十分で希少疾患の緊急性などが考慮されていないという指摘があった。希少疾患患者の少数意見が必ずしも反映されず置き去りにされている、あるいは研究開発に関わる医療従事者が板挟みにされている状況を踏まえ、希少疾患の特性を踏まえた制度設の在り方に関する議論の必要性が示された（4.1.2-12）。

“ 開発資金については大学に頼るだけでは不十分であり、非常に苦労している。民間からの資金も期待するが、自分たちが実績をつめる体制をつくる必要もある。

（開発研究医 / 内分泌代謝疾患）

“ 製薬企業にとって日本市場は投資を回収できる仕組みが整っていないと見做されている。ビジネス化できる仕組みを作らなければ企業による開発が見込めなくなるのは当然である。また日本に拠点・ネットワークを持つ海外の製薬企業・ベンチャーが減っており、海外の新薬承認情報を日本のどこに提供して誰に繋げば日本での開発について具体的に議論できる

かについても不透明な状況である。

（基礎・応用研究医 / 神経・筋疾患）

“ 希少疾患は患者数が少ないため、製薬企業にとって経済的インセンティブがあまり無く、産業界のモチベーションが低い点は明確に障壁になっている。

（基礎・応用研究医 / 内分泌・代謝疾患）

“ 海外の企業・バイオベンチャーは日本の市場の魅力や開発環境を考慮して治験の実施可能性を判断するが、日本の現状が正しく伝わっていないことで日本市場への参入を躊躇している。

（専門医 / 小児科）

“ 海外と比べて検査薬や薬剤の取り込みが遅れており、緊急性の高い希少疾患の特性を踏まえた迅速かつ柔軟な手続きの更なる加速を期待する。他の疾患と比して緊急性が高いことを前提に一定の手続きが済めばスムーズに新たな技術や治療法を取り込めるスキームや手続きを緩和する取り組みが必要である。行政が主体となるべきだが、製薬企業に対しても積極的な働きかけを期待する。

（開発研究医 / 免疫不全疾患）

“ 希少疾患では新規モダリティの医薬品の開発も進んでおらず、診断結果がついたとしても患者に提案できる解決策がない。対症療法に留めざるを得ず、非常にもどかしい。

（開発研究医 / 遺伝性疾患全般）

“ 開発研究者にとってのインセンティブが限られている。やりがいや収入が得られ、研究が活発になり結果的に活躍しようという意欲のある人が出てくるような好循環が作れていない。質の良い教育プログラムの作成も必要だが、そのキャリアを歩んだことで若手が本当に目指したい姿を体現できるのかという点も重要である。

（開発研究医 / 免疫不全疾患）

“ 予め決められた枠組みの中で効率的に仕事をする事自体が目的になり、希少疾患治療のように長く患者と寄り添って治療することにやりがいを感じる若手の医師が減ってきている。一方で担い手の負担も大きいため、育成の在り方自体も見直すべきである。

(開発研究医 / 神経筋疾患)

“ 条件に当てはまる被験者をリクルートすることが極めて難しい。被験者への周知が不十分であることも原因の1つであり、治験情報が一元的に管理され条件に当てはまる治験情報の特定が容易にできると、医療従事者・被験者双方にとって便利かもしれない。また、US・EUで承認済のものを後から日本で承認しても被験者が集まらないことが多いため、国際共同治験への参画をもっと加速していくことが望ましい。

(専門医 / 小児科)

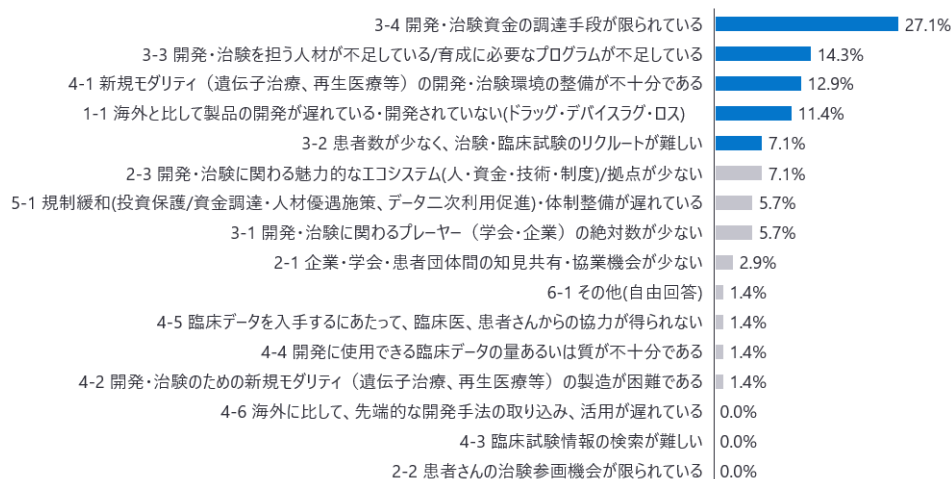
“ 医薬品の効果に対して正しい評価がなされない。海外と比べると保守的な国民性に起因して、希少疾患の緊急性を踏まえた効果と安全性のバランスに関する議論が不十分な場合があり、結果的に開発に関わる手続きが煩雑になり律速になってしまう。

(開発研究医 / 免疫不全疾患)

“ 開発にはリスクが伴うものであり、社会的な責任が生じたときに研究者任せにするのではなく、基準を行政で定めるべきである。

(基礎・応用研究医 / 小児疾患)

図 4.1.2-9: 開発・治験における課題感 – 1 位選択結果

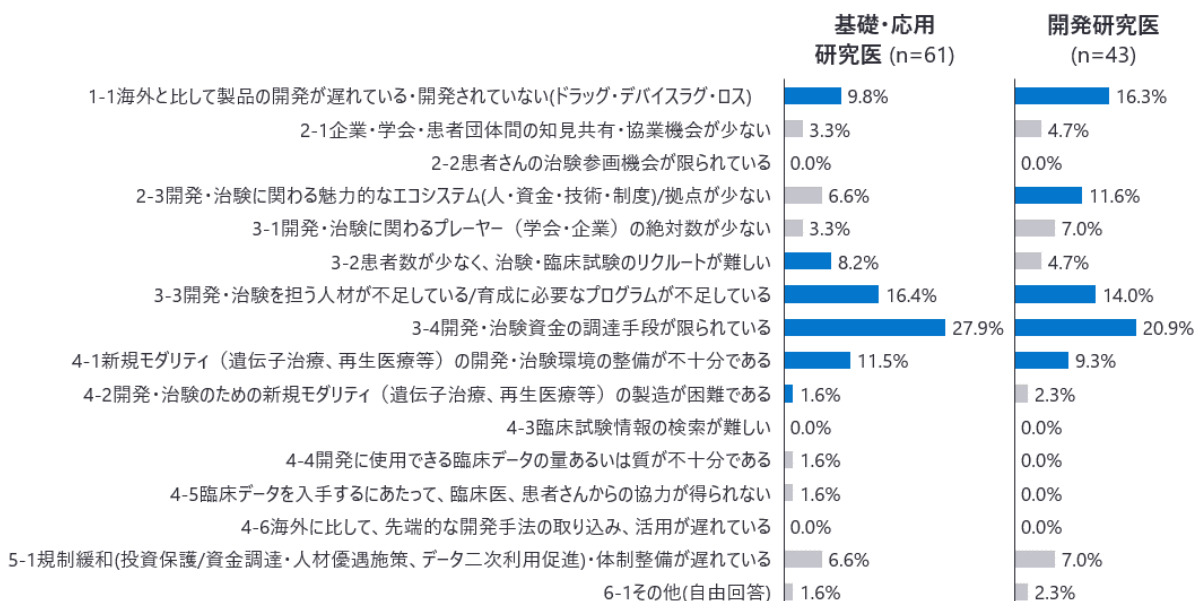


■調査:ウェブ調査

■設問:開発・治験に関わる課題感として強いものを上位 5 つ選択結果までご回答ください（ランキング形式）

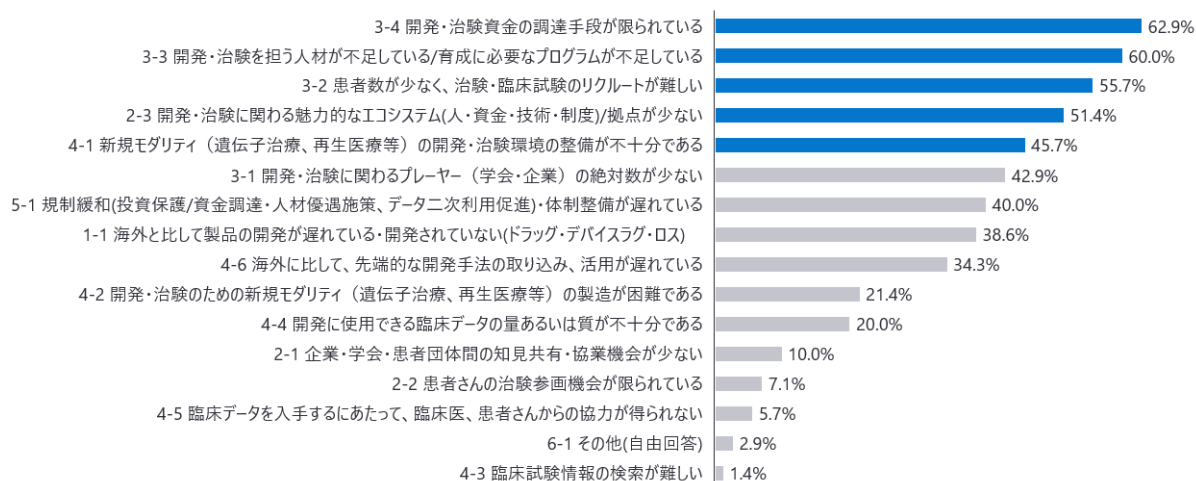
■対象:基礎・応用研究医、開発研究医 70 名

図 4.1.2-10: 開発・治験における課題感 – 1 位選択結果・職種別



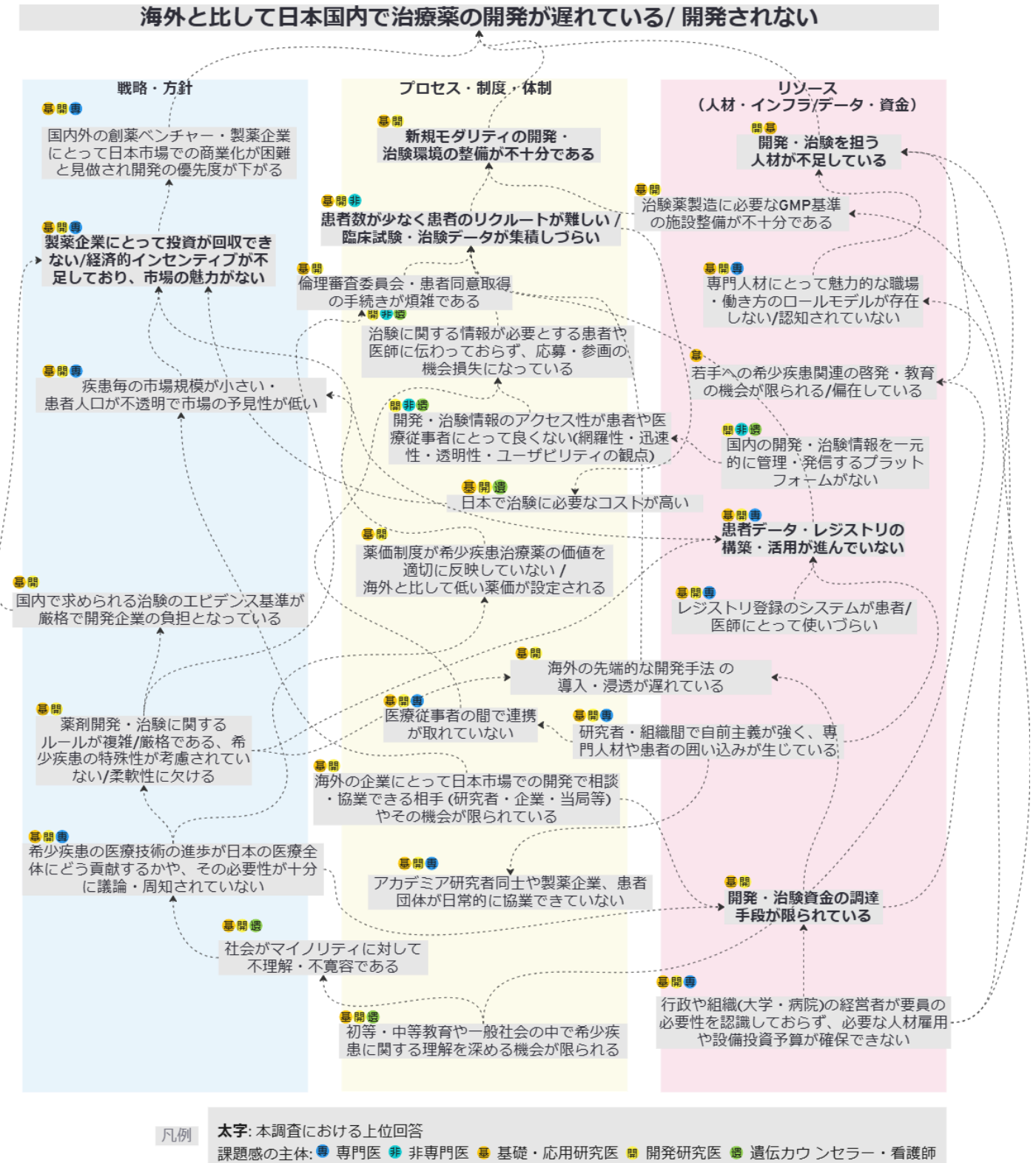
- 調査:ウェブ調査
- 設問:開発・治験に関わる課題感として強いものを上位 5 つ選択結果までご回答ください (ランキング形式)
- 対象:基礎・応用研究医、開発研究医 70 名

図 4.1.2-11: 開発・治験における課題感 – 上位 5 つ選択結果



- 調査:ウェブ調査
- 設問:開発・治験に関わる課題感として強いものを上位 5 つ選択結果までご回答ください (ランキング形式)
- 対象:基礎・応用研究医、開発研究医 70 名

図 4.1.2-12: 開発・治験における課題感の全体像





4.1.3 コラム: 希少疾患の創薬研究における課題と展望

国立精神・神経医療研究センター 神経研究所遺伝子疾患治療研究部 部長

日本希少疾患コンソーシアム 代表

青木吉嗣

希少疾患の創薬研究は、世界的に注目されている分野である。特に新規モダリティの研究開発は、患者に希望を与え、新たな治療選択肢を提供する重要な要素である。その鍵を握るのは、遺伝子診断と病態の解明、患者のニーズの理解、資金と人材の確保、患者レジストリの整備、薬価制度を含む企業インセンティブの強化、そして創薬エコシステムの発展である。さらに、研究現場と医療現場が密接に連携し、開発から実用化までの一貫したプラットフォームを構築することが不可欠である。

2024年6月の内閣官房構想会議の中間報告では、日本における課題としてドラッグラグやドラッグロス、国際競争力の低下、産学官連携の不十分さが指摘された。また、厳格な安全性評価が治療の早期提供を遅らせる要因となっており、さらに患者数の少なさが臨床試験において統計的に有意な結果を得ることを困難にすることも課題である。

筆者らが研究開発を進めるデュシェンヌ型筋ジストロフィー（DMD）は、極めて重症な単一遺伝子病であるが、国内に患者が約4000人おり、希少疾患としては比較的患者数が多い。DMDは、遺伝子型と表現型の関連が詳細に解明されていることから、新規治療モダリティの開発においてプロトタイプ的な疾患とされている。DMDに対する核酸医薬ビルトラルセンの開発では、産学官民が協力し、以下の取り組みが行われた。研究者および医療従事者と製薬企業による共同研究・開発、研究への患者・市民参画（PPI）、核酸医薬の高純度・大量製造体制の確保、公的資金による非臨床研究および医師主導試験の支援、患者レジストリの構築、臨床試験実施のための病院ネットワークの整備、そして条件付き早期承認制度の導入である。こうした創薬のためのプラットフォーム整備により、開発から治療提供に至るまでのプロセスをシームレスに繋ぐ体制が整えられた。

医師には、創薬研究への理解と積極的な関与を是非ともお願いしたい。臨床現場からのフィードバックは、新しい治療法の開発や改良に不可欠であり、今後ますます医療従事者と研究者の連携が重要になるであろう。一方、企業にとって希少疾患市場は収益性が低く、投資回収が難しい高リスク分野である。しかし、バスケットトライアルや層別化医療の進展により、希少疾患創薬は商業的にも少しずつ魅力を増している。新規モダリティの研究開発を加速し、持続可能な創薬環境を実現するためには、迅速な承認プロセスに加え、企業が投資を回収しやすい薬価制度などの制度設計が必要不可欠である。また、希少疾患治療には複雑な技術とノウハウが求められるため、高度な製造施設の整備と専門知識を持つ人材の育成を一体的に進めることが急務である。さらに、多くの希少疾患はアンメットメディカルニーズに分類されるため、規制当局による柔軟な対応と迅速な承認手続きが強く求められる。

これらの課題に対応するため、私たちは日本希少疾患コンソーシアムを発足させた。産・患・学・官・民の連携を強化し、希少疾患の医療研究と創薬を基軸に、未来の医療サービスの開拓をめざす。私個人としては、医療ビッグデータと次世代AIに生体模倣システム（MPS）を融合させたAI創薬を推進するとともに、分散型臨床試験の導入を進めることで、非臨床試験および臨床試験の効率化と迅速化に貢献したいと考えている。

4.1.4 診断における課題感

- ▶ 診断における課題感は依然として診断に関わる精度・スピードであり、その背景としては正しい診断や患者への働きかけが可能な専門人材の不足、医療機関同士の連携や患者の受診行動に不可欠な医療機関・医師に関わる体系的な情報へのアクセスを容易にするプラットフォームや仕組みの欠如が挙げられていた
- ▶ また希少疾患の多くが遺伝性疾患であること^hに鑑み、特に小児における早期介入の在り方、検査に関わる患者の経済的・物理的な負担軽減、検査の支援体制についても改善の余地がある

診断における実態：患者紹介人数・医師間連携

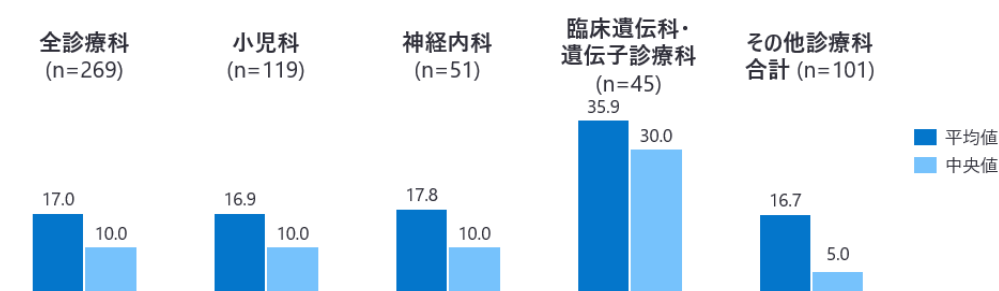
専門医は希少疾患疑いの患者を年間平均 17 名紹介される（図 4.1.4-1）が、そのうち臨床遺伝科・遺伝子診療科では紹介を受ける患者数が年間平均約 36 名と顕著に多い。これらは臨床遺伝科・遺伝子診療科が、医療機関内で希少疾患患者を診療する受け皿になっているためと考えられる。

また医療従事者間での連携・相談に関して、専門医が他

の医療従事者から相談される件数が年間 12.1 件であるのに対し、非専門医が他の医療従事者に相談する件数は 3.8 件と大幅に少ない（図 4.1.4-2）。

ただし、本調査の対象となった専門医として活動する医師は IRUD または RDCJ に関わる医師であることが、これらの定量調査結果に影響を及ぼしている可能性がある。

図 4.1.4-1: 専門医が紹介を受ける希少疾患疑いの患者数/年



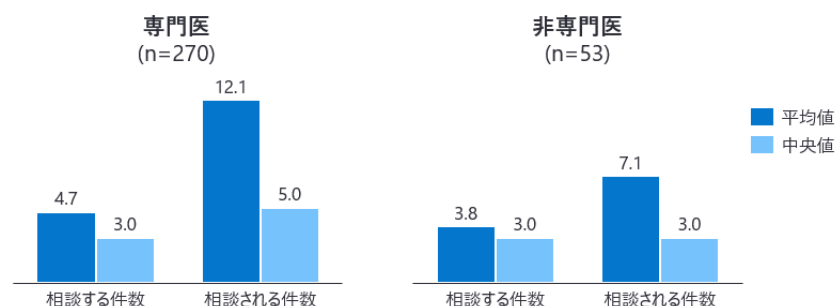
※「200 件」以上の回答は外れ値として除外した分析結果

■調査:ウェブ調査

■設問:Q6 職種に関わる設問にて「1. 臨床医（専門医/準じる立場）として診断・治療の意思決定を担う」とご回答された方にお伺いします。紹介を受ける希少疾患疑いの患者は年間何人程度いらっしゃるか、ご回答ください（数字回答）

■対象:専門医 269 名

図 4.1.4-2: 診断に関わる相談件数/年



■調査:ウェブ調査

■設問:希少疾患の診断に関わる相談について、ご自身が相談する/される場合で年間何件程度か、ご回答ください（数字回答）

■対象:専門医、非専門医 302 名 ※「100 件」以上の回答は外れ値として除外して分析

診断における実態:

確定診断までに必要な期間・紹介施設数

本調査では専門医として活動する医療従事者に対して自身の担当患者が初診から確定診断までに要した期間・施設数について確認した（図 4.1.4-3）。

診療科横断では 53.3 % 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 39.2%、期間に関わらず 3 施設以上要したと回答した医師は 25.2%であり、依

然として患者にとっての診断の負担は大きいといえる。

本調査の対象となった専門医として活動する医師は IRUD または RDCJ に関わる中核病院に勤める医師であることを考慮すると、全国における実態としては確定診断までに要する期間の長期化や紹介施設数の増加につながる可能性があり、追加の検証が必要である。

図 4.1.4-3 確定診断までの所要期間・施設数（全診療科）

	6か月未満	1年未満	1年以上	3年以上	合計
1施設	19.6%	4.5%	5.5%	1.5%	31.2%
2施設	13.6%	15.6%	11.1%	3.5%	43.7%
3施設	0.5%	3.5%	6.5%	4.0%	14.6%
4施設以上	2.0%	1.5%	2.0%	5.0%	10.6%
合計	35.7%	25.1%	25.1%	14.1%	100.0%

1年未満かつ2施設以内: 53.3%

施設数に関わらず1年以上: 39.2%

期間に関わらず3施設以上: 25.2%

- 調査:ウェブ調査
- 設問:直近で診療された希少疾患の患者は初診から確定診断までどの程度期間を要し、初診後何施設で紹介を受けて医療機関を受診されているか、ご回答ください（1つ選択）
- 対象:専門医 270 名

診断における課題感

診断における課題感として(図 4.1.4-4)、早期診断に必要な専門人材および志望者の不足（59.5%）、体制整備の遅れ（51.6%）、患者にとっての検査の負担感（45.9%）、診断に必要な情報が不足していること（45.6%）、そして診断を想起することの難しさ（44.9%）が上位に挙げた。

研究開発と同様に、実臨床についても人材育成に関わる課題感はその職種においても大きく（図 4.1.4-5）、専門医であっても人材育成や確保に困難を感じている。これらの背景はインセンティブのなさや業務負担の高さが指摘されていた。

また非専門医では疾患の想起や診断に必要な情報を容易に診療の場で確認することができておらず、依然として診断に必要な情報の提供や専門医との連携が鍵であることを示していた。

関連して、専門医・非専門医の間で連携する際に特定の希少疾患に対して知見・経験がある医療機関・医師の情報や連携のための情報共有手段が限られている点が指摘され

ており、診断に関わる医療従事者が使う情報の精度・最新性・入手のしやすさには改善の余地があるといえる。

診療科別（図 4.1.4-6）ではこれらの課題に加えて、データや先端技術(診断支援 AI)の取り込み・活用（小児科）、患者に対する検査の動機づけ（神経内科）、医療従事者間での相談・紹介に関するインセンティブのなさ（臨床遺伝科）が上位に挙がっていた。また患者紹介を加速するためのインセンティブは必ずしも明確ではないことから、疾患の疑いを持った医師が能動的・効率的に患者を専門医に紹介する制度作りに加え、医療従事者間での連携に必要なプロセス・体制・プラットフォームの必要性が示唆された（図 4.1.4-7）。

“ 希少疾患に関わって間もない医師にとっては理想・やりがいだけでなく、報酬や時間に関わるインセンティブや業務負担が重要である。今の若い医師が求めているものは専門医として効率的かつフェアに働くことであって、学位や肩書自体はあまりモチベーションにならない

(開発研究医 / 神経・筋疾患)

“ 診断のスピード感が必要である。特に新生児では早期の診断によって予後が大幅に改善することもあるため、より迅速・簡便に検査と結果の判定ができる体制の強化が必要である。

(専門医 / 小児科)

“ 確定診断に至るまでの施設数や期間を減らすには、症例の集積しやすさと患者にとってのアクセス性の良さが必要である。初診で診断を確定させることが難しくても、患者の負担軽減のためにも広域で転院を繰り返さないことが大事であり、専門施設内で診断が完結することめざすべきである。また紹介元の医師の心理的なハードルを下げるために、希少疾患に特化した施設・専門医がどこにいるのかや、紹介基準を明示することは不可欠である。

(専門医 / 膠原病内科)

“ 専門医の立場としては何かおかしいと思ったら声をかけてほしいが、希少疾患の可能性を考慮しない、あるいは同業間

での遠慮があり結果放置されてしまう事象が多く存在する。論文執筆時は紹介元の医師と共著する等、貢献度を正當に評価する活動は重要である。

(専門医 / 膠原病内科)

“ 早期診断において新生児マススクリーニングをいかに推進し対象を拡大できるかが鍵である。不要な検査・治療を繰り返す必要がなくなる。行政は予算をもっと投下すべきである。

(専門医 / 小児科)

“ 遺伝子検査に関する十分な知見・経験を有する医師が必ずしもいるとは限らないため、安易に無責任に紹介できない。医師・医療機関の可視化、検査結果を専門医・非専門医間で共有するプラットフォームが必要である。

(非専門医 / 神経内科)

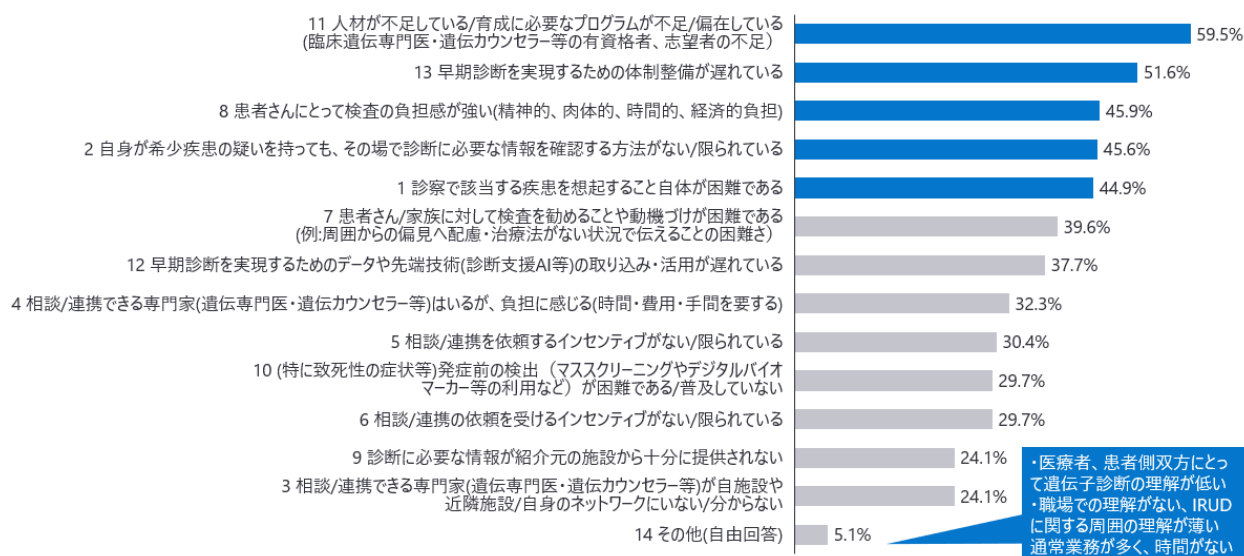
“ 遺伝子検査は重要であるが、治療法がまだ見つからない状態で検査を行うべきかどうかは悩ましい。

(非専門医 / 小児科)

“ 他医療機関との連携において、患者の紹介状に記載可能な情報しか提供・入手できないため、より迅速にデータが共有できるようになると紹介も進むのではないかと。

(開発研究医 / 免疫不全疾患)

図 4.1.4-4: 診断における課題感 – 上位 5 つ選択結果選択結果

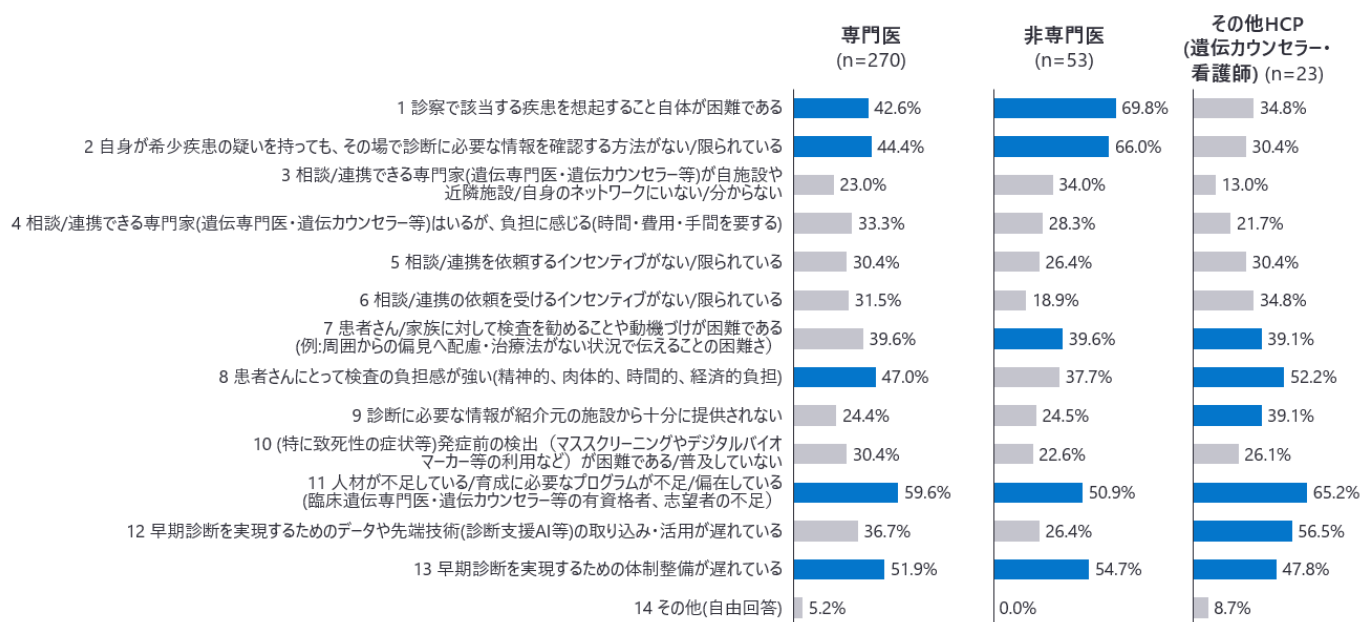


■ 調査:ウェブ調査

■ 設問:診断に関わる課題感について強いものを上位 5 つ選択結果までご回答ください (ランキング形式)

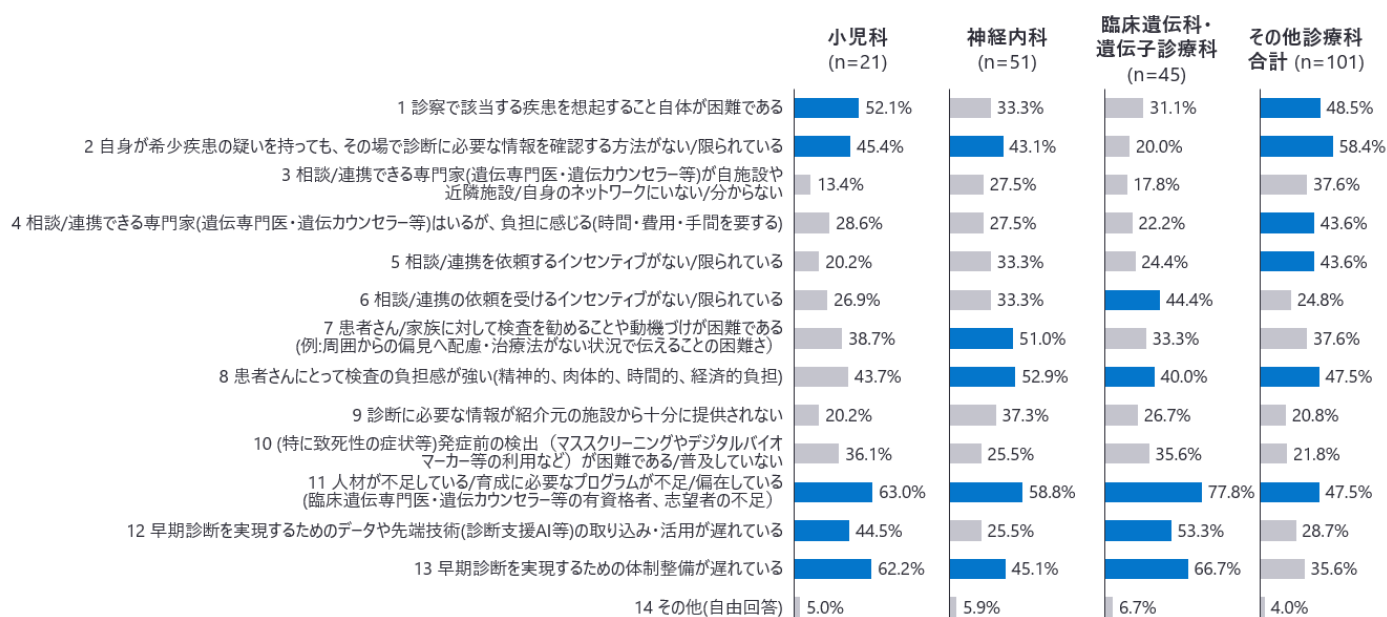
■ 対象:専門医、非専門医、その他 HCP (遺伝カウンセラー・看護師) 316 名

図 4.1.4-5: 診断における課題感 – 上位 5 つ選択結果選択結果（職種別）



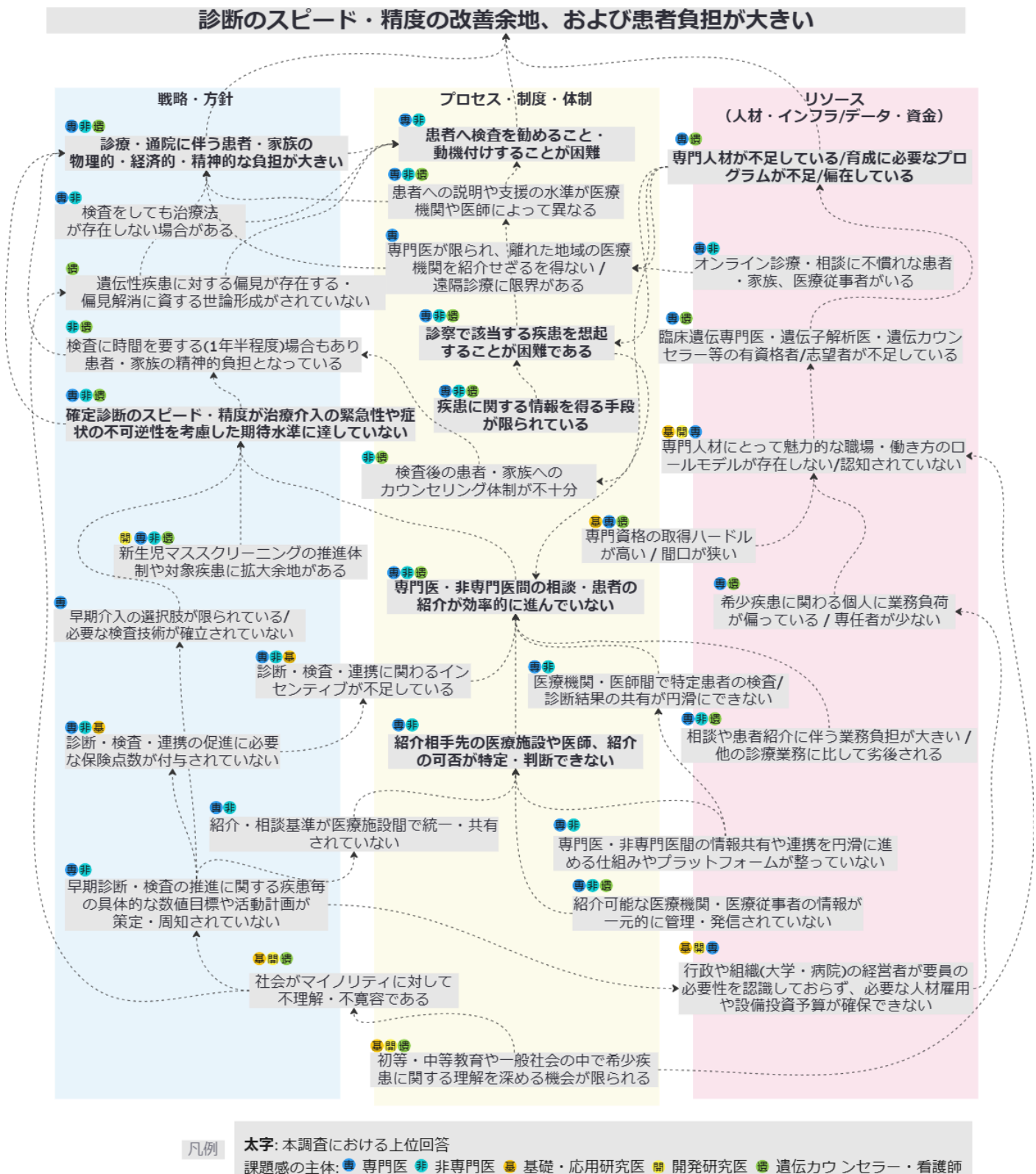
- 調査:ウェブ調査
- 設問:診断に関わる課題感について強いものを上位 5 つ選択結果までご回答ください (ランキング形式)
- 対象:専門医、非専門医、その他 HCP (遺伝カウンセラー・看護師) 316 名

図 4.1.4-6: 診断における課題感 – 上位 5 つ選択結果選択結果（診療科別）



- 調査:ウェブ調査
- 設問:診断に関わる課題感について強いものを上位 5 つ選択結果までご回答ください (ランキング形式)
- 対象:専門医、非専門医、その他 HCP (遺伝カウンセラー・看護師) 316 名

図 4.1.4-7: 診断における課題感の全体像



4.1.5 治療・予後管理における課題感

- ▶ 日本では海外と比べて治療の選択肢が限られており（ドラッグラグ・ロス）、創薬の推進が急務であることは研究開発や診断における課題感と共通していた
- ▶ 治療薬の開発進捗については疾患ごとの差が大きいことや、患者数・症例数が限られていることから実臨床でのエビデンス構築・ガイドライン整備が進んでいない場合もあり、希少疾患医療の均てん化⁸が課題となっていた
- ▶ 治療方針を手探りで決めざるを得ない状況下においては主な情報収集源として論文・学会・製薬企業を重視していた
- ▶ 専門医・非専門医共に地域連携をより強化すべきだと考えており、その背景に利用可能な患者データの少なさ/利用する上でのハードル、医療機関・医師間のネットワークの乏しさが指摘された

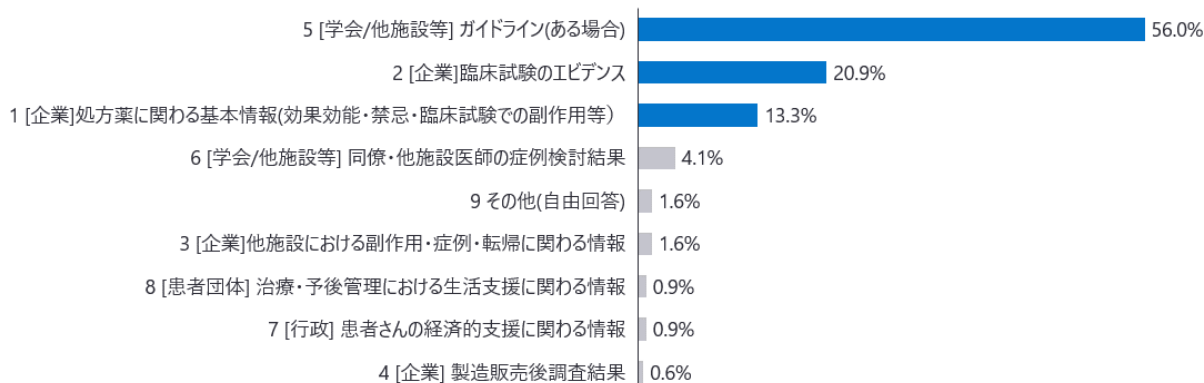
治療・予後管理における情報収集・活用の実態

情報収集・活用は前述の通り希少疾患に関わる活動に不可欠であることから、治療・予後管理における情報収集・活用状況を確認した。

治療・予後管理に活用する情報として学会のガイドライン、企業が発信する臨床試験のエビデンス・製品情報が重視されていた（図 4.1.5-1）。

情報の入手元（図 4.1.5-2）としては論文サイトや学会発表・ウェブサイトの情報に加え、製薬企業を通じた情報収集が重視されていた。特に、職種別（図 4.1.5-3）では非専門医やその他 HCP（遺伝カウンセラー・看護師）は専門医と比べてより製薬企業との接点を重視していることがわかった。

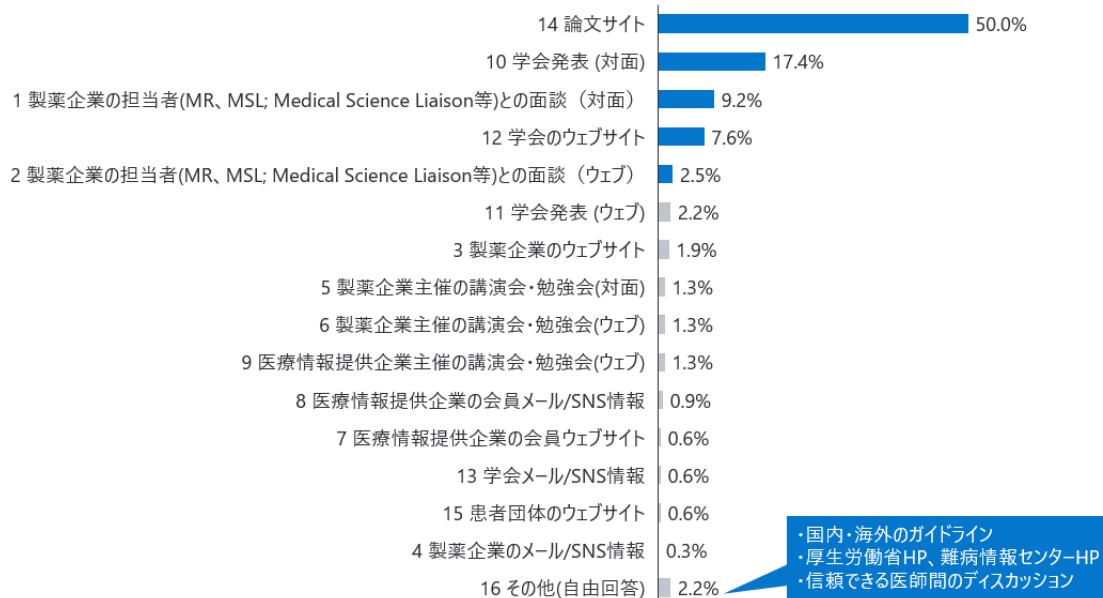
図 4.1.5-1: 治療・予後管理において収集・活用する情報の種類 – 1 位選択結果



- 調査:ウェブ調査
- 設問:治療・予後管理において収集・活用する情報の種類として重視するものを、上位 3 つまでご回答ください（ランキング形式）
- 対象:専門医、非専門医、その他 HCP（遺伝カウンセラー・看護師）316 名

⁸ 医療の質や提供体制を全国的に均等に行き渡らせること

図 4.1.5-2: 治療・予後管理において収集・活用する情報の入手元 – 1 位選択結果

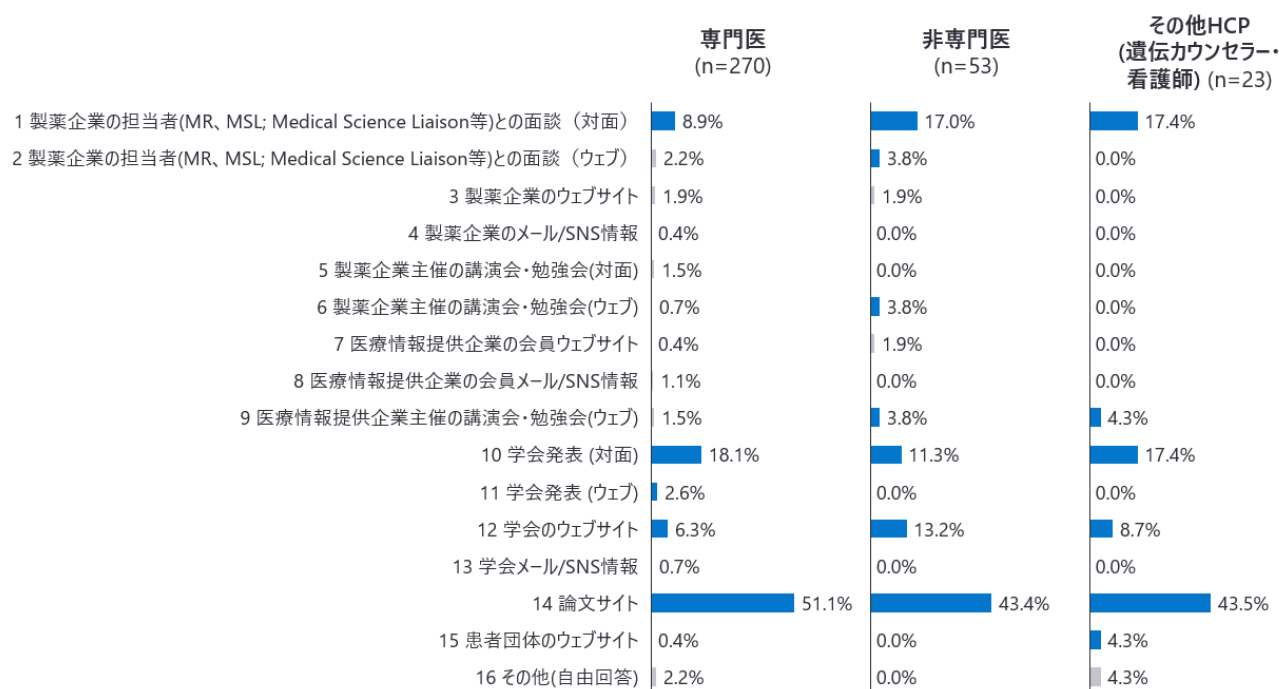


■調査:ウェブ調査

■設問:治療・予後管理において収集・活用する情報の入手元 (チャネル) として嗜好するものを、上位 5 つ選択結果までご回答ください (ランキング形式)

■対象:専門医、非専門医、その他 HCP (遺伝カウンセラー・看護師) 316 名

図 4.1.5-3: 治療・予後管理において収集・活用する情報の入手元 – 1 位選択結果・職種別



■調査:ウェブ調査

■設問:治療・予後管理において収集・活用する情報の入手元 (チャネル) として嗜好するものを、上位 5 つ選択結果までご回答ください (ランキング形式)

■対象:専門医、非専門医、その他 HCP (遺伝カウンセラー・看護師) 316 名

治療・予後管理における課題感

職種横断での課題感として「治療の選択肢が限られ、海外と比して少ない」こと（＝ドラッグラグ・ロス）に加え、「エビデンスが乏しい」「医療従事者が必要とする情報の収集手段/機会が限られている」が上位に選ばれていた（図 4.1.5-4）。

職種別の回答を比較すると（図 4.1.5-5）、「1. 治療の選択肢が限られている」に対する課題感是非専門医（24.5%）に対して専門医（32.6%）およびその他 HCP（43.5%）のほうが大きい。また「3. エビデンスが乏しい」に対する課題感是非専門医（5.7%）に対して専門医（14.4%）およびその他 HCP（17.4%）のほうが大きい。治療に直接関与する医療従事者の課題感がより顕著であるといえる。

また非専門医において「情報の収集手段/機会が限られている」は他の医療従事者と比して課題感が大きく（22.6%）、学会や製薬企業からの情報提供を強化していくことが望まれる。非専門医・その他 HCP においては人材に関わる課題が上位に挙げられており（遺伝カウンセラー3位、非専門医4位）、希少疾患医療の人材確保が困難であることを示していた。

上記に加え、全体の回答（図 4.1.5-6）では専門医から非専門医への逆紹介に関する課題感が上位に挙がった（43.0%）。研究開発や診断と同様に、医療機関・医師間での連携が不可欠であるとともに、紹介可能な医療機関・医師情報を取得するため・紹介時の患者データの簡易なデータ共有を実現するためのプラットフォーム構築や臨床データ共有に関する課題感についても指摘されており、これらの制度設計

の見直しの必要性も明らかになった（図 4.1.5-7）。

“ 次世代の先生方の中で、希少疾患に興味を持つ・希望する人はほとんどいない。日本の医療政策上、診療所等で多様な経験を学ぶことが優先されており、希少疾患との関わりが少ない。

（専門医 / 小児科）

“ 症例・エビデンスが乏しく手探りで治療方針を決めていくしかない状況もある。また人材育成は非常に難しい。人材育成を効率的に棲み分けて進めることが大事になってくる。

（非専門医 / 小児科）

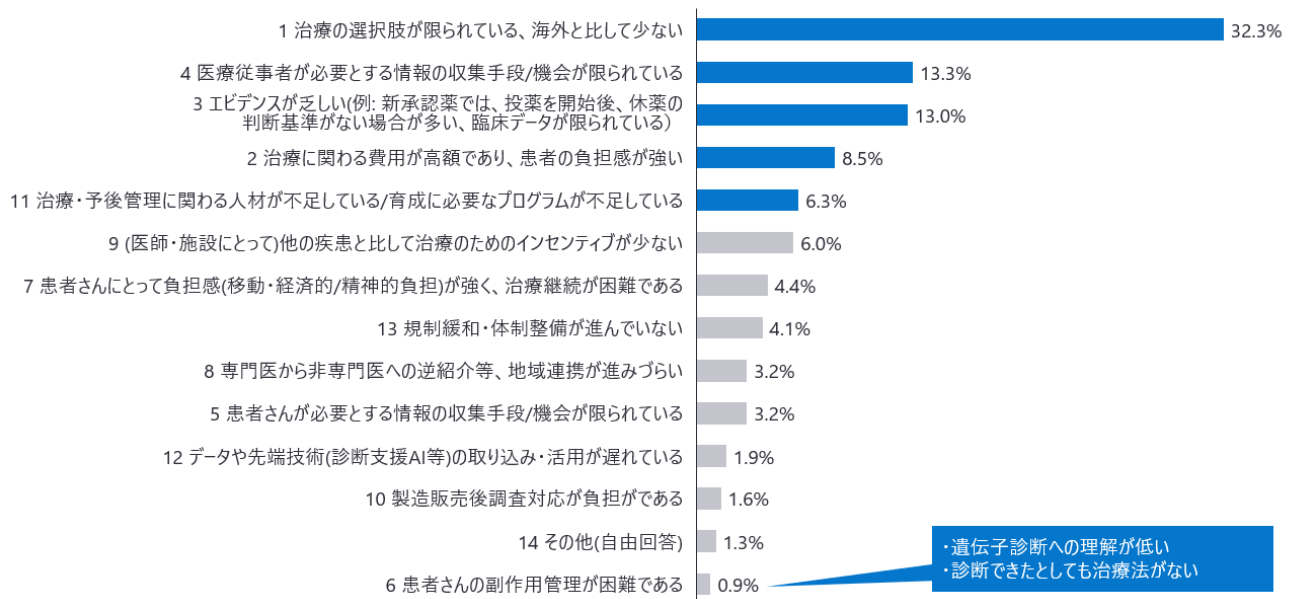
“ 患者の検査データが個人情報であるため医療機関間で共有されることがなく、アクセス可能な実臨床データが限られている。特定の患者の診断・治療方針を共有されたエビデンスに基づいて決定していくプロセス・インフラが必要である。

（開発研究医 / 内分泌・代謝疾患）

“ 専門性の高い疾患だと逆紹介で受け入れてもらえない場合がある。特に小児科疾患だと対応が難しいと考える人が多い。

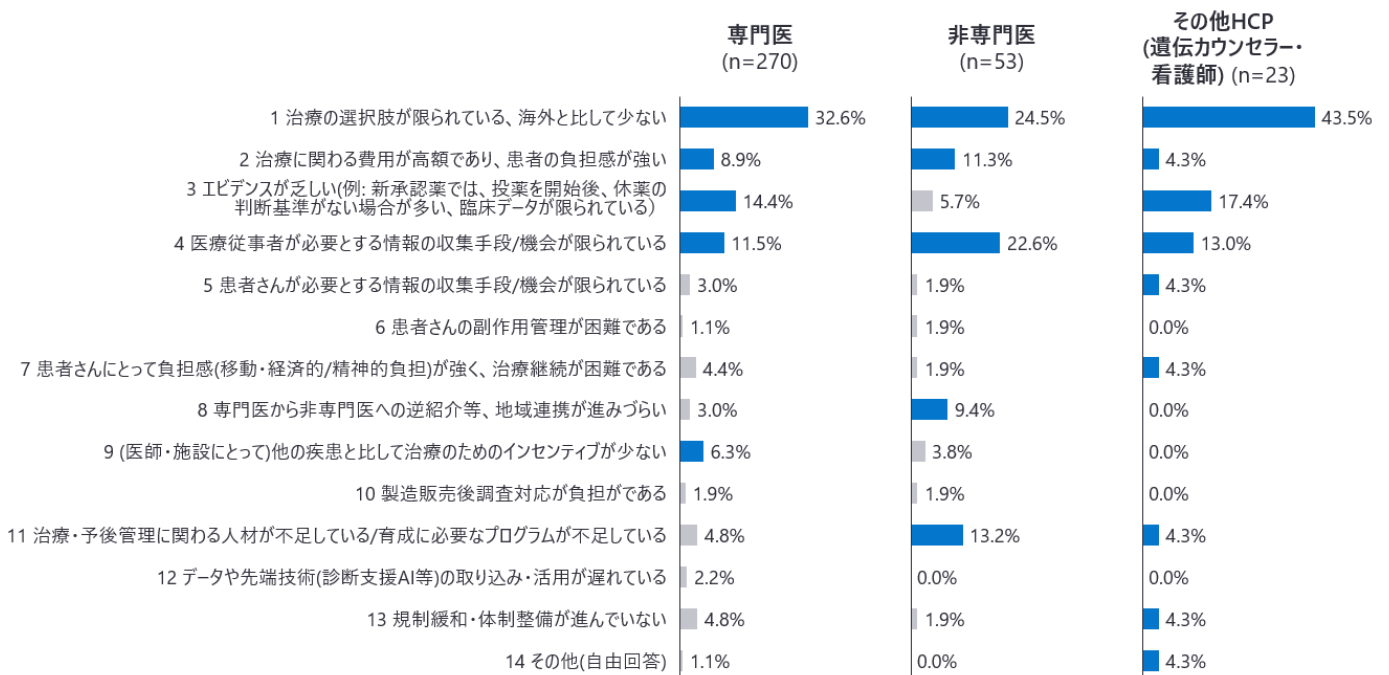
（非専門医 / 小児科）

図 4.1.5-4: 治療・予後管理における課題感 – 1 位選択結果



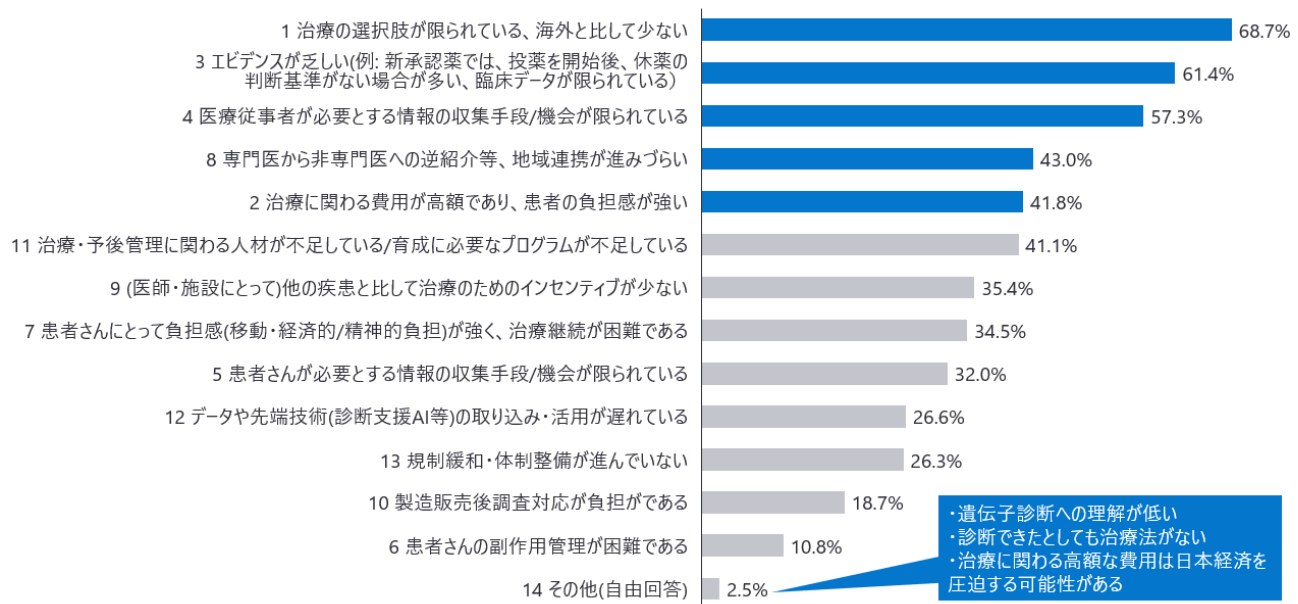
- 調査:ウェブ調査
- 設問:治療・予後管理に関わる課題感として強いものを上位 5 つ選択結果までご回答ください (ランキング形式)
- 対象:専門医、非専門医、その他 HCP (遺伝カウンセラー・看護師) 316 名

図 4.1.5-5: 治療・予後管理における課題感 – 1 位選択結果・職種別



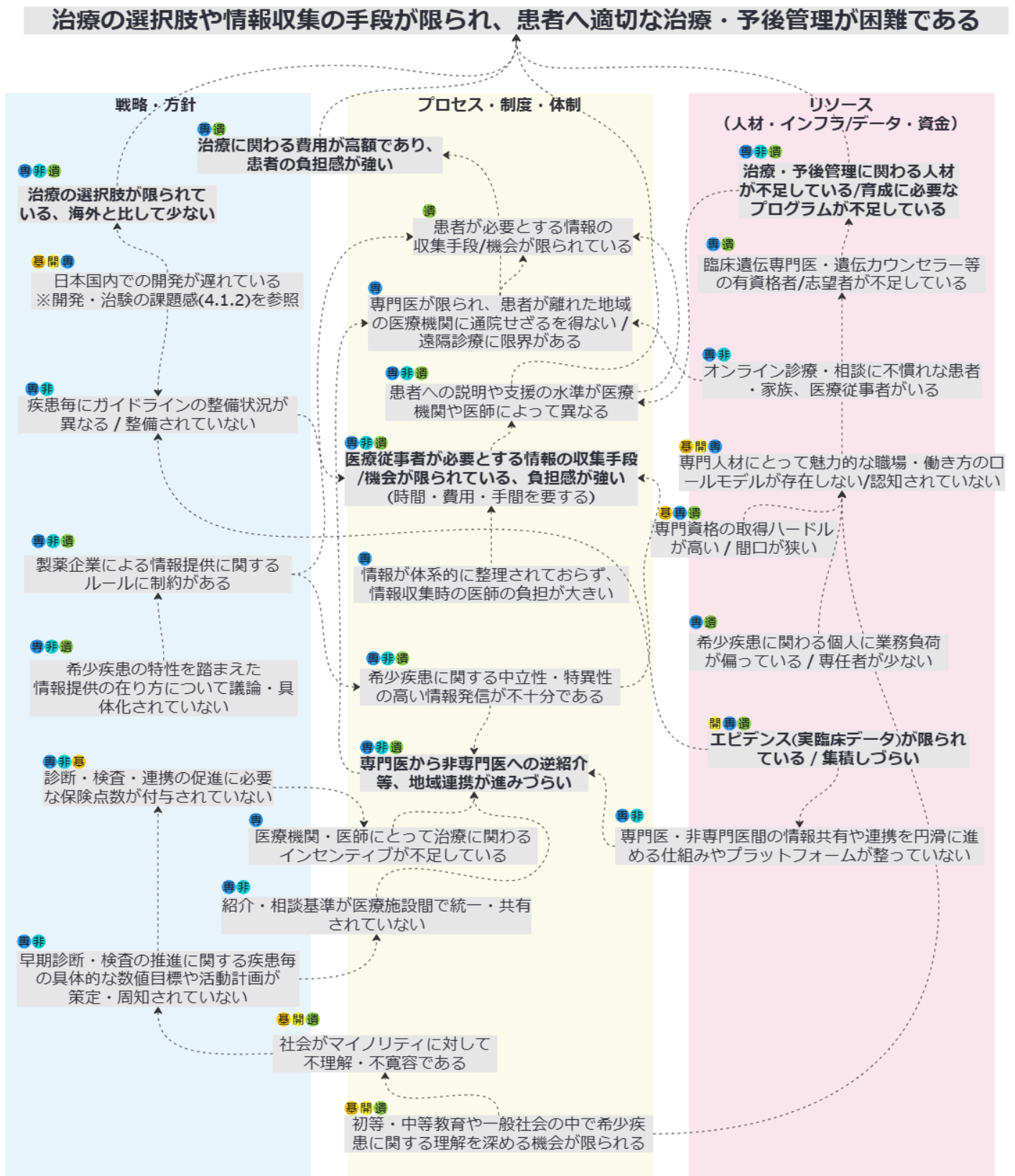
- 調査:ウェブ調査
- 設問:治療・予後管理に関わる課題感として強いものを上位 5 つ選択結果までご回答ください (ランキング形式)
- 対象:専門医、非専門医、その他 HCP (遺伝カウンセラー・看護師) 316 名

図 4.1.5-6: 治療・予後管理における課題感 – 上位 3 つ選択結果



- 調査:ウェブ調査
- 設問:治療・予後管理に関わる課題感として強いものを上位 5 つ選択結果までご回答ください(ランキング形式)
- 対象:専門医、非専門医、その他 HCP(遺伝カウンセラー・看護師) 316 名

図 4.1.5-7: 治療・予後管理における課題感の全体像



凡例

太字: 本調査における上位回答

課題感の主体: ● 専門医 ● 非専門医 ● 基礎・応用研究医 ● 開発研究医 ● 遺伝カウンセラー・看護師

4.1.6 疾患啓発活動における課題感

- ▶ 希少疾患は多様であり、医療従事者自身が個々の希少疾患に関する認知・理解を深めることに苦勞しており、医療機関内の部門・立場によって業務の属人化や偏在が起きやすい状況になっている
- ▶ 患者・家族向けの疾患啓発では正確性・最新性・アクセス容易性が重視されており、希少疾患患者・家族の意見を埋もれさせず、いかに心理的な安全性を担保して「病気と共に不自由なく生きることができる社会」を作れるかが課題である

疾患啓発における実態

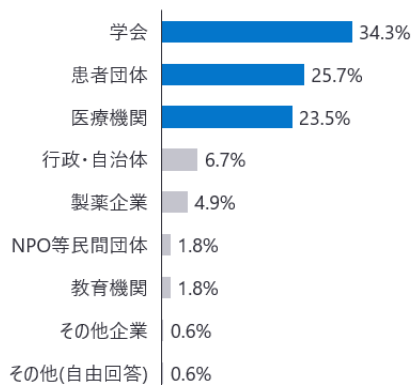
患者・家族向けの疾患啓発活動として有効な実施主体は主に学会・患者団体・医療機関（図 4.1.6-1）、媒体・チャネルはウェブサイトが有効と認識されていた（図 4.1.6-2）。

医療従事者向けの疾患啓発活動として有効な実施主体は主に学会・医療機関に加え製薬企業（図 4.1.6-3）、媒体・チャネルはウェブサイトや対面・ウェブでのコミュニケーション、

そして製薬企業や学会による講演会・勉強会が有効と認識されていた（図 4.1.6-4）。

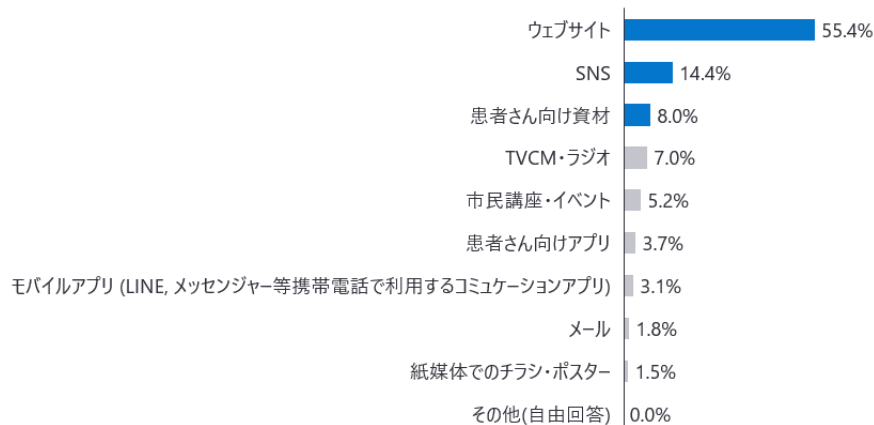
一般向けの疾患啓発活動として有効な実施主体は主に患者団体・学会・行政（図 4.1.6-5）であり、媒体・チャネルはウェブサイトに加えてテレビ・ラジオ、SNSが有効と認識されていた（図 4.1.6-6）。

図 4.1.6-1: 疾患啓発活動（患者・家族向け）の有効な実施主体



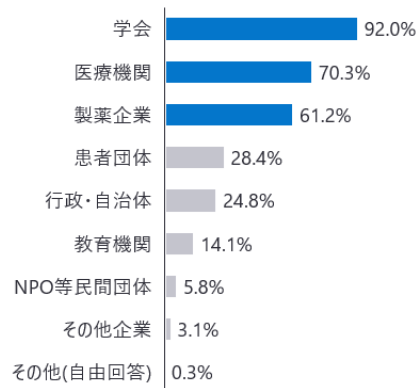
- 調査:ウェブ調査
- 設問:希少疾患に関わる啓発活動（患者・家族向け）の実施主体として有効だと感じているものを3つご回答ください（ランキング形式）
- 対象:専門医、非専門医、基礎・応用研究医、開発研究医、その他 HCP（遺伝カウンセラー・看護師）327名

図 4.1.6-2: 疾患啓発活動（患者・家族向け）の有効な媒体/チャネル



- 調査:ウェブ調査
- 設問:希少疾患に関わる啓発活動（患者・家族向け）の媒体/チャネルとして有効だと感じるものを3つご回答ください（ランキング形式）
- 対象:専門医、非専門医、基礎・応用研究医、開発研究医、その他 HCP（遺伝カウンセラー・看護師）327名

図 4.1.6-3: 疾患啓発活動 (医療従事者向け) の有効な実施主体

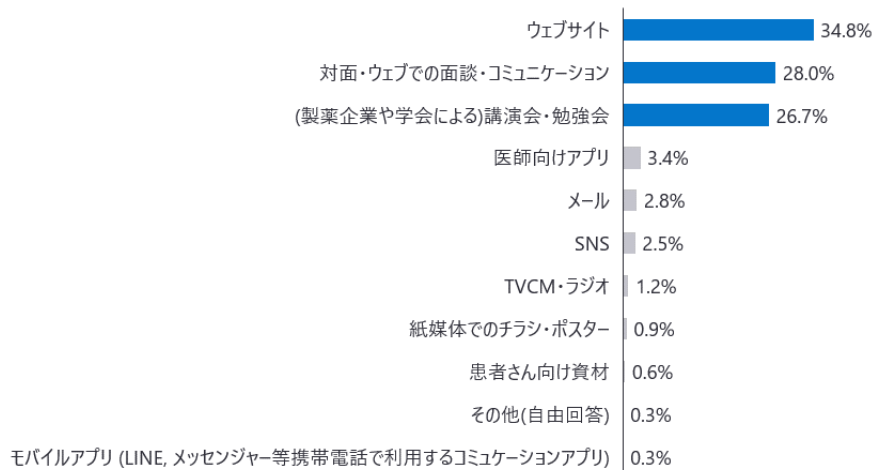


■調査:ウェブ調査

■設問:希少疾患に関わる啓発活動(医療従事者向け)の実施主体として有効だと感じているものを3つご回答ください(ランキング形式)

■対象:専門医、非専門医、基礎・応用研究医、開発研究医、その他 HCP(遺伝カウンセラー・看護師) 327 名

図 4.1.6-4: 疾患啓発活動 (医療従事者向け) の有効な媒体/チャネル

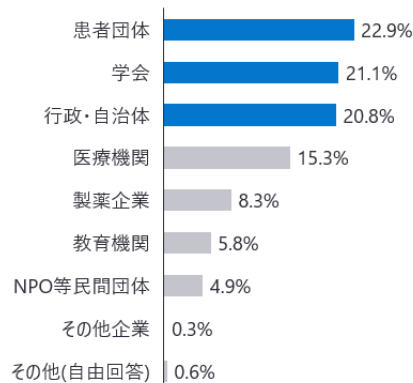


■調査:ウェブ調査

■設問:希少疾患に関わる啓発活動 (医療従事者向け) の媒体/チャネルとして有効だと感じるものを3つご回答ください (ランキング形式)

■対象:専門医、非専門医、基礎・応用研究医、開発研究医、その他 HCP (遺伝カウンセラー・看護師) 327 名

図 4.1.6-5: 疾患啓発活動（一般の方向け）の有効な実施主体

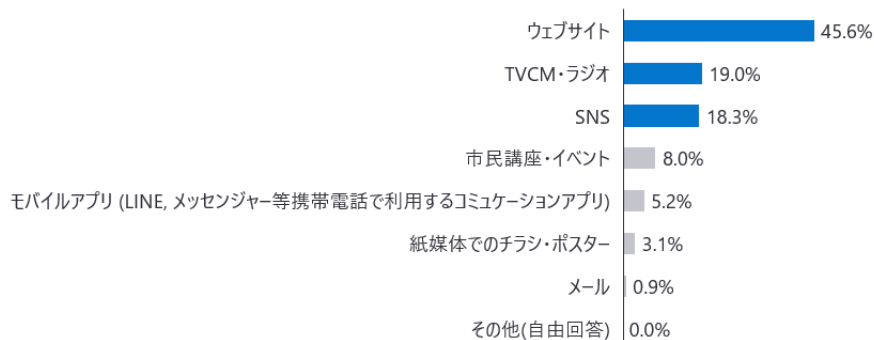


■調査:ウェブ調査

■設問:希少疾患に関わる啓発活動（一般の方向け）の実施主体として有効だと感じているものを3つご回答ください（ランキング形式）

■対象:専門医、非専門医、基礎・応用研究医、開発研究医、その他 HCP（遺伝カウンセラー・看護師）327 名

図 4.1.6-6: 疾患啓発活動（一般の方向け）の有効な媒体/チャネル



■調査:ウェブ調査

■設問:希少疾患に関わる啓発活動（一般の方向け）の媒体/チャネルとして有効だと感じるものを3つご回答ください（ランキング形式）

■対象:専門医、非専門医、基礎・応用研究医、開発研究医、その他 HCP（遺伝カウンセラー・看護師）327 名

疾患啓発活動における課題感

疾患啓発活動において、医療従事者自身にとっても、患者・家族にとっても、希少疾患に対する認知・理解を深める機会/手段が限られている、負担感が大きいことが主要な課題として認識されていた（図 4.1.6-7）。その共通の背景には、希少疾患に関する情報（疾患・医薬品・治療法・医療機関等）が体系的に整理されておらず、かつ疾患ごとに情報量・質にばらつきがあることが指摘されている。

また論文サイト等専門的な情報収集ツールや最適な検索の方法を知らない患者・家族にとって、情報収集のハードルはより高く、そこには製薬企業による患者への情報提供に対する規制があることも課題として指摘された。

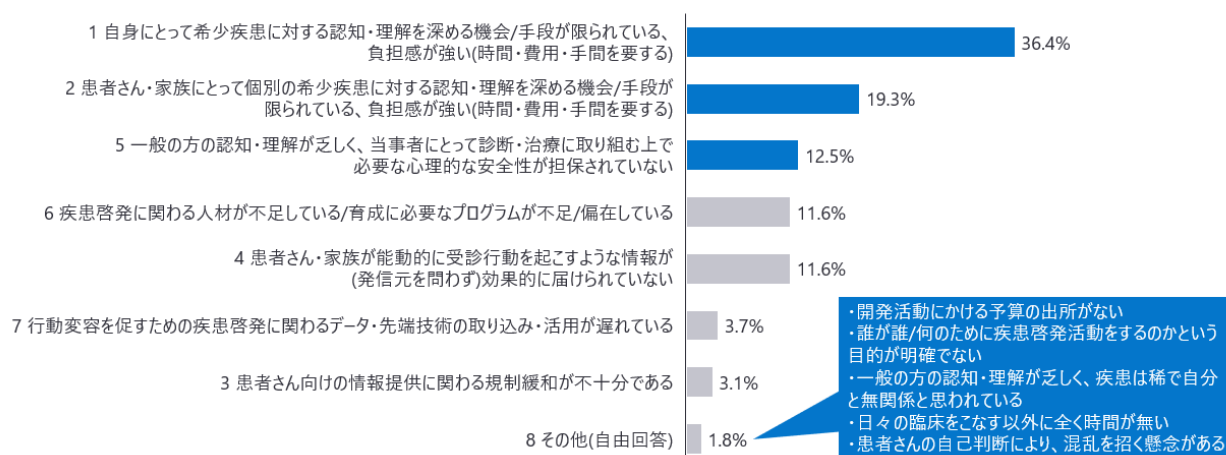
職種別の結果（図 4.1.6-8,9）では非専門医・開発研究医・その他 HCP(遺伝カウンセラー・看護師)において「4. 患者・家族が能動的に受診行動を起こすような情報が（発信元を問わず）効果的に届けられていない」という課題感が上位に挙げられた。特に遺伝カウンセラーからは患者・家族の周りで偏見や差別意識の存在が指摘されており、受診行動を起こす上での障害となっている可能性がある。

上記と関連し、一般向けの啓発活動においても学校教育の中でカリキュラムへの組み入れも進んでおらず未だ理解が浸透していない等、希少疾患の患者・家族の実態を社会全体が認識し支援するための土台が必要であることがわかった。そ

のほか基礎・応用研究医においては「6. 疾患啓発に関わる人材が不足している / 育成に必要なプログラムが不足 / 偏在している」が上位に挙げられており、前述「4.1.2 研究開発における課題感」で指摘された人材育成の課題感と一致する結果となった。

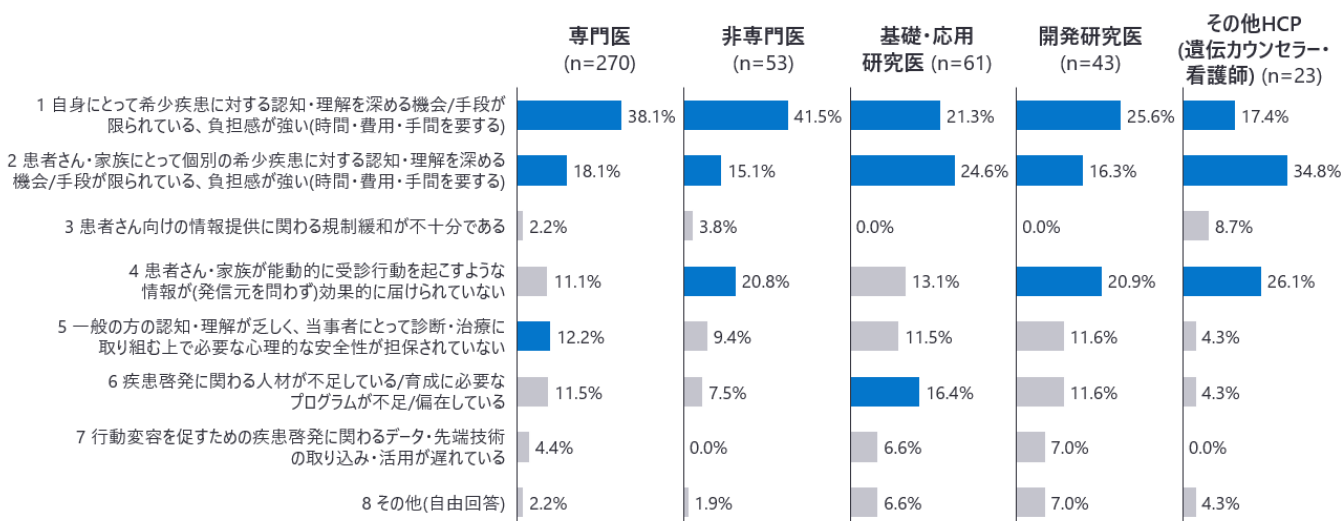
これらの因果関係を整理すると、希少疾患に対する一般社会の不寛容、認知・理解の不足とともに、希少疾患の特性を踏まえたより柔軟な制度設計や更なる研究開発投資への期待が示されていた。(図 4.1.6-10)。

図 4.1.6-7: 疾患啓発活動における課題感 – 1 位選択結果



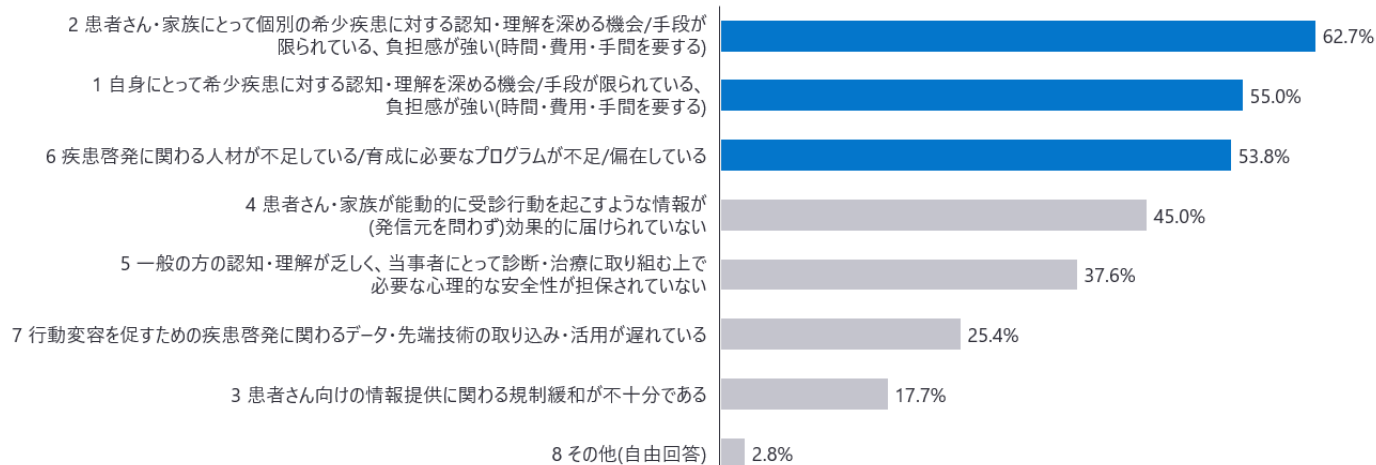
- 調査:ウェブ調査
- 設問:疾患啓発活動に関わる課題感として強いものを上位 3 つまでご回答ください(ランキング形式)
- 対象:専門医、非専門医、基礎・応用研究医、開発研究医、その他 HCP (遺伝カウンセラー・看護師) 327 名

図 4.1.6-8: 疾患啓発活動における課題感 – 1 位選択結果・職種別



- 調査:ウェブ調査
- 設問:疾患啓発活動に関わる課題感として強いものを上位 3 つまでご回答ください (ランキング形式)
- 対象:専門医、非専門医、基礎・応用研究医、開発研究医、その他 HCP (遺伝カウンセラー・看護師) 327 名

図 4.1.6-9: 啓発活動における課題感 – 上位 3 つ選択結果



■調査:ウェブ調査

■設問: 疾患啓発活動に関わる課題感として強いものを上位 3 つまでご回答ください (ランキング形式)

■対象: 専門医、非専門医、基礎・応用研究医、開発研究医、その他 HCP (遺伝カウンセラー・看護師) 327 名

“ 学生時代から患者団体にボランティアで参加してもらう等、学部教育研修制度の中に希少疾患に対する理解を深めるための仕掛けが必要。

(専門医 / 小児科)

“ 遺伝性疾患というだけで難解な意識を臨床医は強く持っており敬遠されている。また患者の疾患啓発については何がきっかけで受診勧奨につながるかの科学的な検証が必要である。

(専門医 / 膠原病内科)

“ 治療法がない疾患に対して啓発を行っても、患者の不安を煽ってしまう。感度と特異度の高い情報を用いて啓発活動を行う必要がある。

(非専門医 / 神経内科)

“ 一般の方の認知・理解が乏しく、当事者にとって診断・治療に取り組む上で必要な心理的な安全性が担保されていない。両親が子供の発達の遅れ自体や治療法があることを認知しておらず診断・治療が遅れる場合もある。患者向けの情報提供に関わる規制緩和も不十分であり、製薬企業からも情報提供があるとありがたい。

(非専門医 / 小児科)

“ 日本では同調圧力・保守的傾向が高く、新たな医療政策・技術を導入する際に患者ではなく社会が反発するような傾向がある。医療機関や危機的な状況にある患者・家族自身と合意が取れていても、当事者のことをよく理解しない立場からの意見がハイライトされる。希少疾患には公益性という名のもとに埋もれてしまう当事者ニーズが存在する。本質に立ち返った規制制度を検討すべきである。

(基礎・応用研究医 / その他遺伝性疾患全般)

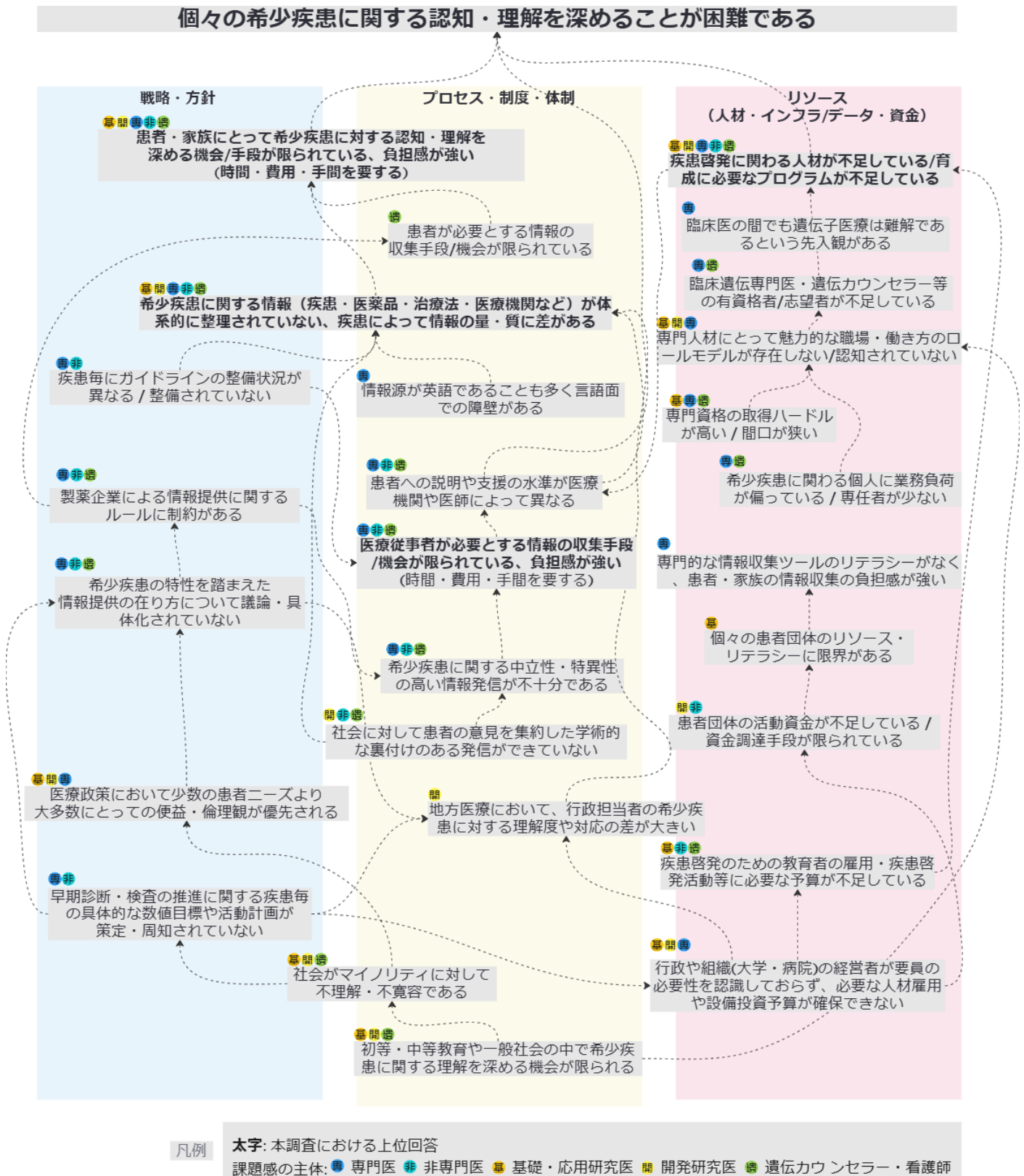
“ 日本では対外的に露呈しないだけで、患者は社会や家族の中ですら軋轢や偏見に苦しんでいる。差別意識が根底にある場合があり、小さい時からの子供への遺伝教育を通じてどのような人でも社会に出ていきやすい仕組みをつくる必要がある。

(遺伝カウンセラー / 遺伝診療科)

“ 開発の進捗情報を体系的に整理し、患者や医療従事者からのアクセス性を向上させるべきである。これらが患者の受診勧奨や病院に行くモチベーションや結果として診断率の向上につながりうるのではないかと。

(遺伝カウンセラー / 遺伝診療科)

図 4.1.6-10: 啓発活動における課題感の全体像



4.1.7 コラム: 海外からみた日本の希少疾患医療・実態

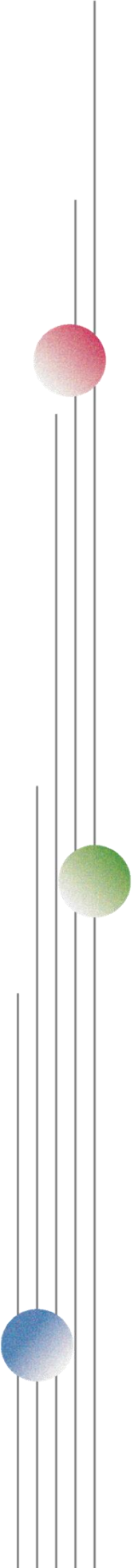
これまで特定した日本における希少疾患医療の現状・課題に基づいて、海外（米国・英国・オーストラリア・インド）の事例¹について別途二次情報を調査し、日本の現状と比較することで特に先端事例との乖離が大きい領域を分析した（図 4.1.7）。

米国・英国といった先進的な取り組みが存在する国々と比較すると、日本では疾患啓発や診断・検査のプロセス、治療ガイドラインの整備、政策決定における患者団体の巻き込み、医療費配分、エコシステムの集約・機能分担の観点で特にギャップが大きく、今後大幅な改善が期待される。

いずれも医療従事者からの課題感と一致する結果であり、日本におけるあるべき姿とこれらのギャップを解消するための具体的なアクションについて次項から詳説する。

図 4.1.7 海外と日本における希少疾患医療の比較





4. 調査結果

4.2 課題解決の方向性

4.2.1 研究開発・実臨床におけるあるべき姿

- ▶ 研究開発においては新規モダリティに関わる研究環境の整備、人材育成・登用、企業との共同研究を通じた治療法の開発が期待されていた
- ▶ 実臨床においては検査・診断に関わるスピード・精度の向上、および患者にとって治療の選択肢が広がることが期待されていた

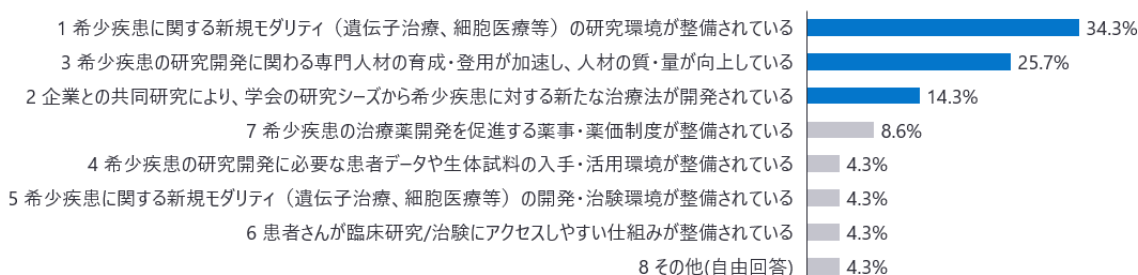
新規モダリティの研究環境の整備は基礎・応用研究医、開発研究医ともに最も期待されており、次いで人材の育成・登用、企業との共同研究が上位結果として期待されていた(図 4.2.1-1)。

いずれも前章の課題感で挙げた創薬の加速やそのための人材育成・確保といった観点での期待が大きいことが改めて確認できる。

同様に、実臨床においては前章にて課題感として挙げた診断精度・スピードの向上、また患者にとっての治療選択肢を広げることや、関連して診断・治療に伴う患者負担の軽減、治験に関わるアクセスの向上が挙げられている(図 4.2.1-2, 4.2.1-3)。

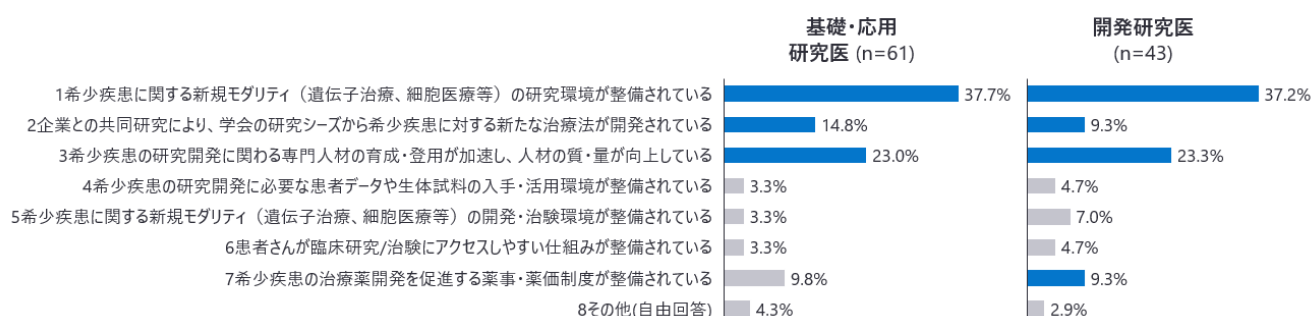
いずれもこれまで取り上げてきた課題感と整合する結果であり、それぞれのステークホルダーに期待されるアクションについて、具体的に次項で取り上げていく。

図 4.2.1-1: 研究開発におけるあるべき姿 – 1 位選択結果



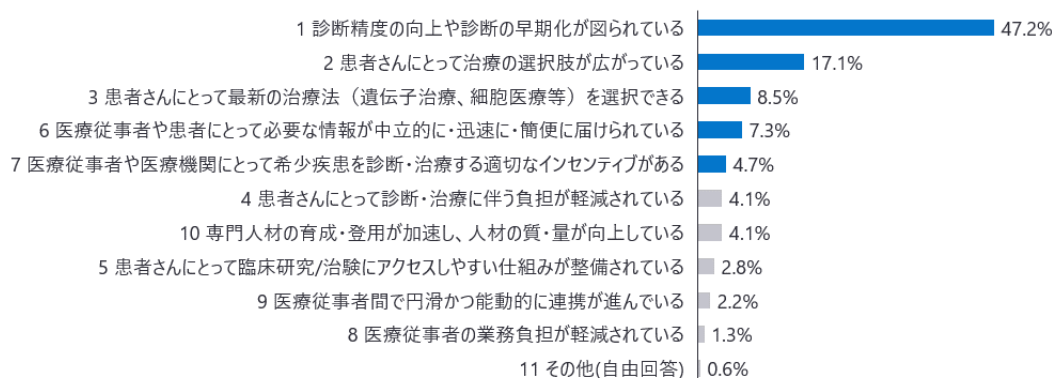
- 調査:ウェブ調査
- 設問:これまでのご回答頂いた研究開発における課題を踏まえて、あるべき/目指すべき姿として同意するものを、上位 3 つまでご回答ください（ランキング形式）
- 対象:基礎・応用研究医、開発研究医 70 名

図 4.2.1-2: 研究開発におけるあるべき姿 – 1 位選択結果・職種別



- 調査:ウェブ調査
- 設問:これまでのご回答頂いた研究開発における課題を踏まえて、あるべき/目指すべき姿として同意するものを、上位 3 つまでご回答ください（ランキング形式）
- 対象:基礎・応用研究医、開発研究医 70 名

図 4.2.1-3: 実臨床におけるあるべき姿 – 1 位選択結果

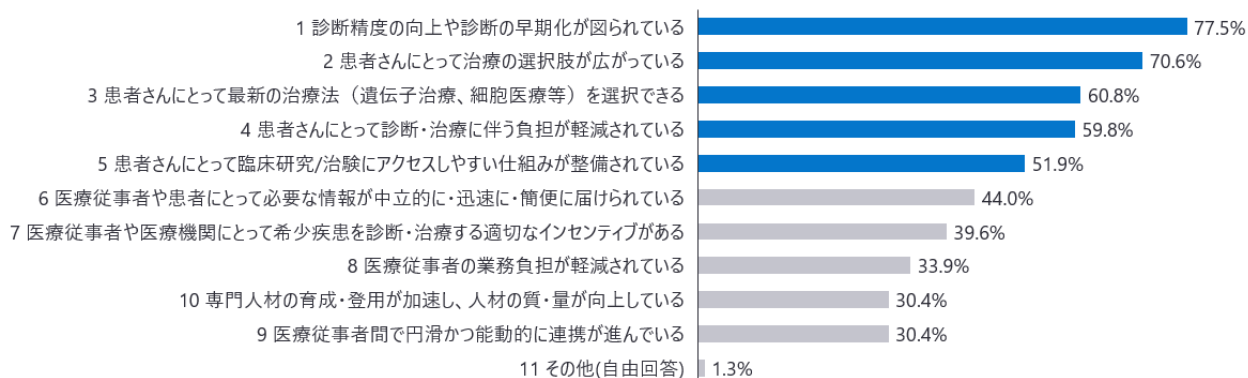


■調査:ウェブ調査

■設問:これまでのご回答頂いた実臨床における課題を踏まえて、あるべき/目指すべき姿として同意するものを、上位 5 つ選択結果までご回答ください（ランキング形式）

■対象:専門医、非専門医、その他 HCP（遺伝カウンセラー・看護師）316 名

図 4.2.1-4: 実臨床におけるあるべき姿 – 上位 5 つ選択結果



■調査:ウェブ調査

■設問:これまでのご回答頂いた実臨床における課題を踏まえて、あるべき/目指すべき姿として同意するものを、上位 5 つ選択結果までご回答ください（ランキング形式）

■対象:専門医、非専門医、その他 HCP（遺伝カウンセラー・看護師）316 名

4.2.2 製薬業界に対する期待

- ▶ 製薬業界に対しては新規モダリティの創薬・開発加速とそのためのエコシステム・制度の構築、検査・治療に関わる医療機関・医療従事者・医薬品/開発品に関わる情報へのアクセス改善、「病気と共に不自由なく生きることができる社会」の実現に向けたルール・世論形成への貢献が期待されていた
- ▶ 具体的には、国内外でのシーズ取込・業界横断での連携・同機会創出を通じた研究開発の加速、検査・治療・医薬品・治験に関わる情報の質担保と標準化・発信強化、および日本における希少疾患医療・創薬の必要性・価値の発信、が求められている

あるべき姿を実現する上で、製薬企業への研究開発に関わる期待（図 4.2.2-1, 4.2.2-2）として、遺伝子治療・細胞医療等の新規モダリティについて研究と製造両方に対する支援が挙げられていた。

関連して、出口戦略を見据えたアカデミアとの連携、薬事制度等の研究開発関連制度のコンサルティングサービス、ノウハウ共有、研究資金の提供、そして治験情報の共有が創薬を加速するために期待されていた。

また人材育成・交流の観点ではより民間・アカデミア間で緊密な連携ができるように、人材の派遣・共同研究機会/スペースの創出に加え、創薬シーズの社会実装に向けたライセンス等の交渉をより円滑に進める上で、企業の注力領域や得意領域の情報をより分かりやすく開示してほしいという期待があった。

実臨床においては（図 4.2.2-3, 4.2.2-4）、新たな治療法の開発、ドラッグラグ・ロスの解消、診断法の開発への期待が大きいほか、医薬品や開発品に関する情報をより中立的・一元的に発信する取り組みを通じて、医療従事者や患者・家族の希少疾患に関わる認知・理解を高めることでステークホルダー間の認識ギャップの解消や協働の加速に貢献する姿勢が求められていた。

国内外でのシーズ取込・業界横断での連携・同機会創出を通じた研究開発の加速、検査・治療・医薬品・治験に関わ

る情報の質担保と標準化、および日本における希少疾患医療・創薬の強化が期待されていた（図 4.2.2-5）

“もっと希少疾患に関する創薬や検査・診断精度向上に向けた取り組みに力を入れてもらいたい。具体的には、希少疾患の研究進捗の可視化と更新の継続、アクセス性の向上、日本の遺伝子解析データ集積に向けた体制の構築、国産薬の開発に期待する。

（基礎・応用研究医 / 神経・筋疾患）

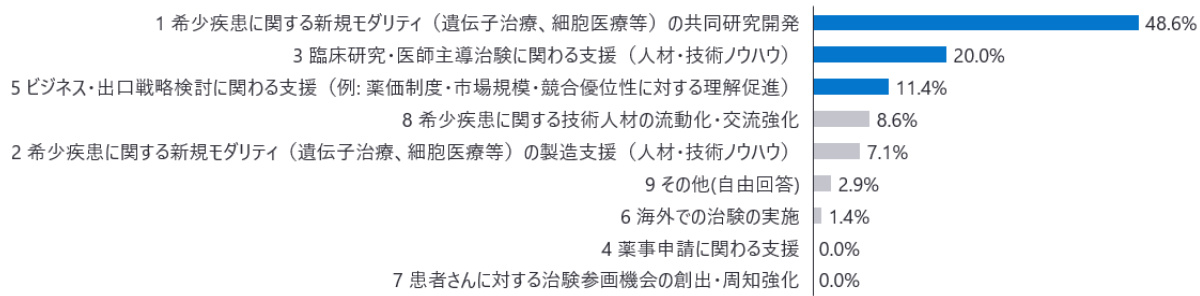
“アカデミアとの共同機会を創出して連携を密にすることを期待している。製薬企業からアカデミアへの研究者派遣や共同研究スペースのような、日々アカデミア・製薬企業・患者団体が自然に関与し合えるような環境は、新薬の開発において非常に重要なエコシステムになってくると考えている。

（基礎・応用研究医 / 神経・筋疾患）

“治験の情報を分かりやすく患者・医療従事者に伝えることや、新薬の開発を期待している。

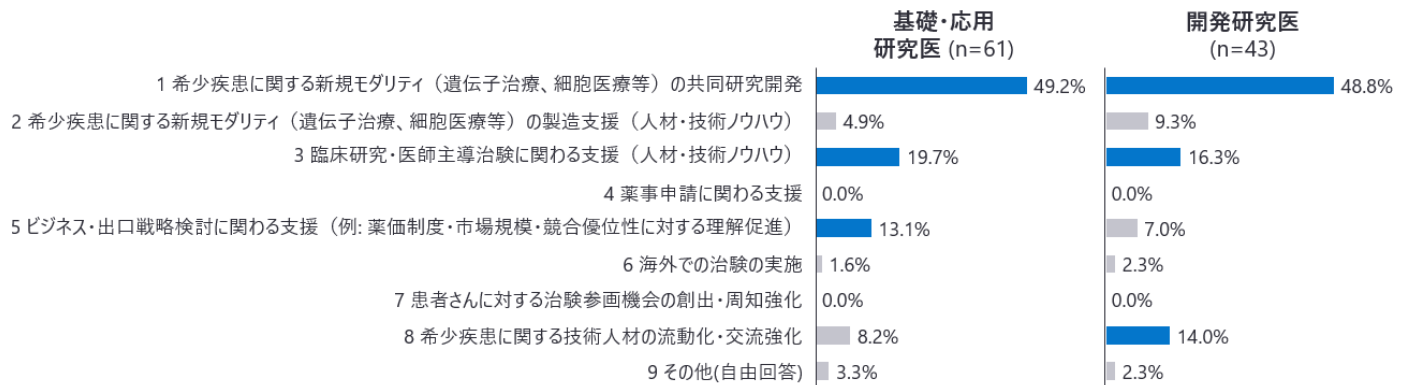
（専門医 / 小児科）

図 4.2.2-1: 研究・開発における製薬業界への期待 – 1 位選択結果



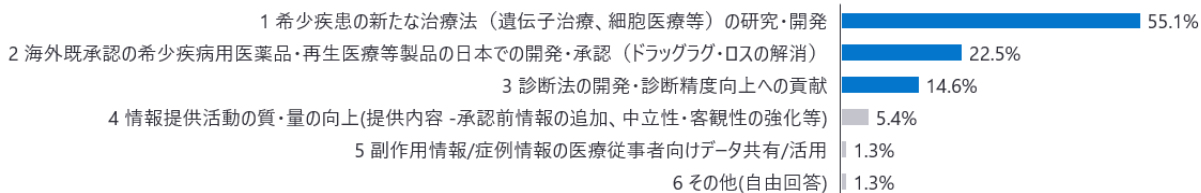
- 調査:ウェブ調査
- 設問:あるべき姿を実現する上で、製薬業界へ期待することを上位 3 つまでご回答ください（ランキング形式）
- 対象:基礎・応用研究医、開発研究医 70 名

図 4.2.2-2: 研究・開発における製薬業界への期待 – 1 位選択結果・職種別



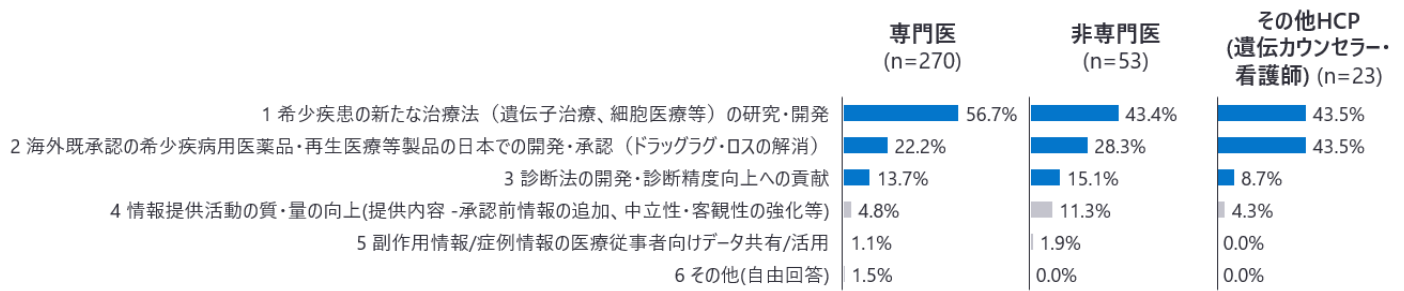
- 調査:ウェブ調査
- 設問:あるべき姿を実現する上で、製薬業界へ期待することを上位 3 つまでご回答ください（ランキング形式）
- 対象:基礎・応用研究医、開発研究医 70 名

図 4.2.2-3: 実臨床における製薬業界への期待 – 1 位選択結果



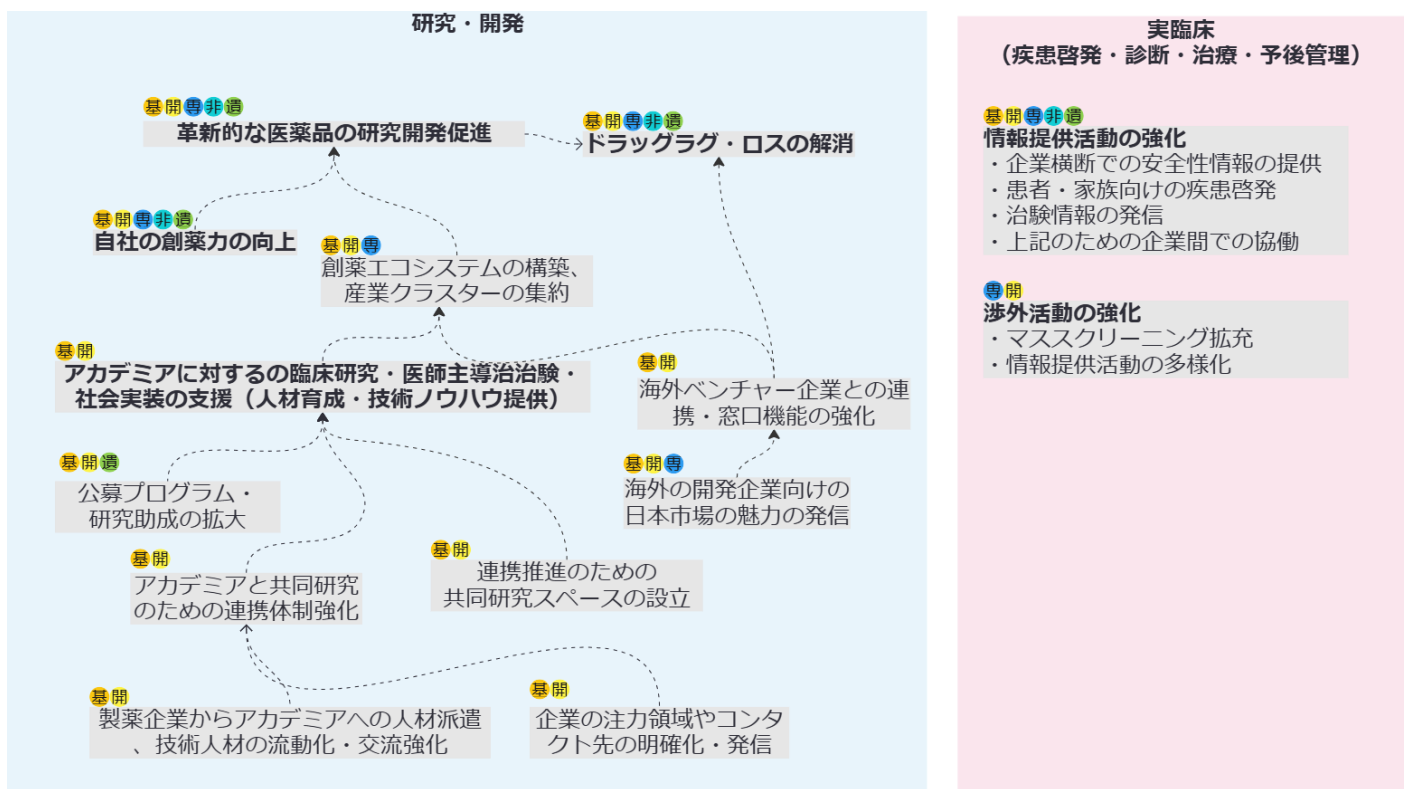
- 調査:ウェブ調査
- 設問:あるべき姿を実現する上で、製薬業界へ期待することを上位 3 つまでご回答ください（ランキング形式）
- 対象:専門医、非専門医、その他 HCP（遺伝カウンセラー・看護師） 316 名

図 4.2.2-4: 実臨床における製薬業界への期待 – 1 位選択結果・職種別



- 調査: ウェブ調査
- 設問: あるべき姿を実現する上で、製薬業界へ期待することを上位 3 つまでご回答ください（ランキング形式）
- 対象: 専門医、非専門医、その他 HCP（遺伝カウンセラー・看護師）316 名

図 4.2.2-5: 製薬業界への期待の全体像



凡例

太字: 本調査における上位回答

期待の主体: 専 専門医 非 非専門医 基 基礎・応用研究医 開 開発研究医 遺 遺伝カウンセラー・看護師

4.2.3 学会に対する期待

- ▶ 学会に対しては、検査・治療に関わる医療機関・医療従事者・医薬品/開発品に関する情報へのアクセス改善、専門人材の育成機会拡充・持続可能性の担保、「病気と共に不自由なく生きることができる社会」の実現に向けたルール・世論形成への貢献が期待されていた
- ▶ 具体的には、医療機関・医療従事者間での機能集約・ネットワーク化、検査の迅速化、魅力的なキャリア開発環境の実現、ロールモデルや成功事例の発信、参画障壁の最小化、専門教育課程におけるプログラムの整備・人材の流動性加速、および日本における希少疾患医療・創薬の必要性・価値の発信が求められている

あるべき姿を実現する上で学会に対しては、基礎・応用研究医からは人材を確保するためのインセンティブ、開発研究医からは産官学連携（例：希少疾患の治療薬開発に向けたコンソーシアムの設立）が挙げられていた（図 4.2.3-1, 4.2.3-2）。

実臨床においてはガイドライン整備や教育機会の創出、海外の情報共有が上位に挙がっていた（図 4.2.3-3, 4.2.3-4）。

具体的には、希少疾患に関わる教育機会の提供・拡大のために、ロールモデル・キャリアパスを明確化することにより希少疾患に関わる専門人材やその候補者を増やしていくことが求められていた。そのためには、適切な評価・報酬制度や労働環境の改善等、学会のコミュニティの中でより持続可能な人材育成に資する仕組みを構築する必要があるほか、雇用機会を拡大するための予算を確保する必要がある。

そのほか、縦割り組織を解消し研究医間の連携を促進すること、海外バイオベンチャーと繋ぐ窓口となることで海外企業へのリーチを拡大すること、国内全体をより広くカバーする治験の枠組みを整備・支援すること等、学会の中立性と人的ネットワークを活かした能動的な活動が期待されていた（図 4.2.3-5）。

“治療・診断のニーズ等に関する正確な情報を集約して発信してもらいたい。

（非専門医 / 小児科）

“自院に来る患者は他院からの紹介であることが多いが、どういった人を自院へ紹介して良いのか分からないという他院の先生もいるため、各医療機関への紹介の基準の周知を強化していく必要があると感じている。どの医療機関がどのような専門性を持っているのか、や専門施設への紹介基準を疾患ごとに明確にして、医療機関同士での連携を加速させていくべき。

（専門医 / 小児科）

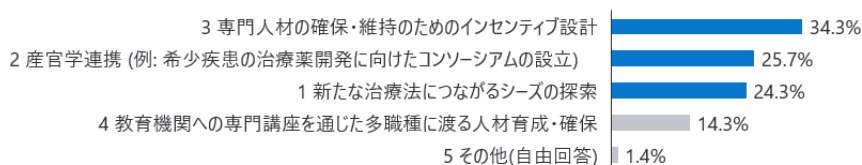
“紹介元が安心して患者をタイムリーに紹介できる環境を整えるために、非専門医から専門医への紹介の仕組みに関するコーディネートを期待している。

（非専門医 / 神経内科）

“患者個人が届けられないような声を、学術的に裏付けられたまとまった意見として政府に届けてほしい。患者個人の主張の正しさや大きさを補完できるのが学会であると考えている。インターネットにより情報へのアクセス性は向上したが、その分誤った理解・異なる解釈も広まっているため、学会には正しい情報・間違っている情報が何なのかをしっかりと発信してほしい。

（開発研究医 / その他全ての遺伝性疾患）

図 4.2.3-1: 研究・開発における学会への期待 – 1 位選択結果

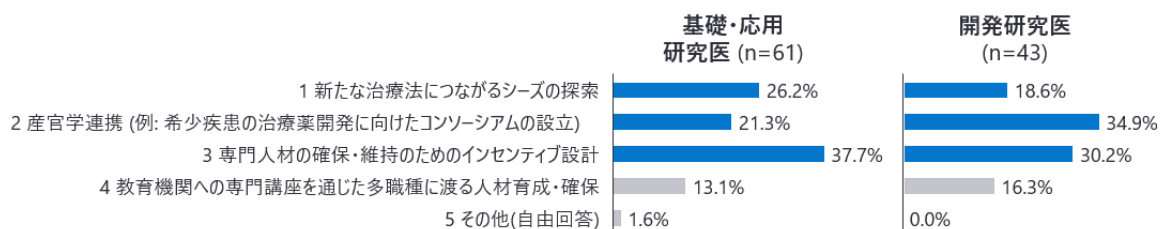


■調査:ウェブ調査

■設問:あるべき姿を実現する上で、学会へ期待することを上位 3 つまでご回答ください (ランキング形式)

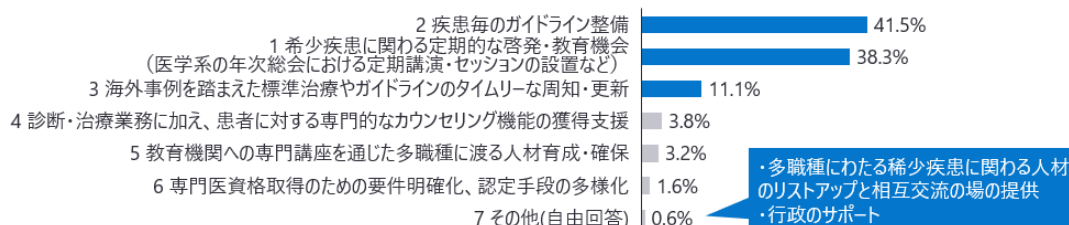
■対象:基礎・応用研究医、開発研究医 70 名

図 4.2.3-2: 研究・開発における学会への期待 – 1 位選択結果・職種別



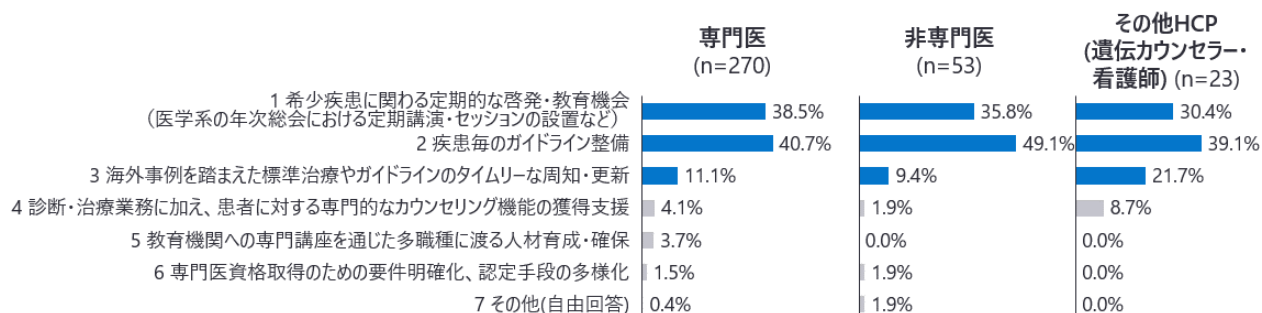
- 調査:ウェブ調査
- 設問:あるべき姿を実現する上で、学会へ期待することを上位 3 つまでご回答ください (ランキング形式)
- 対象:基礎・応用研究医、開発研究医 70 名

図 4.2.3-3: 実臨床における学会への期待 – 1 位選択結果



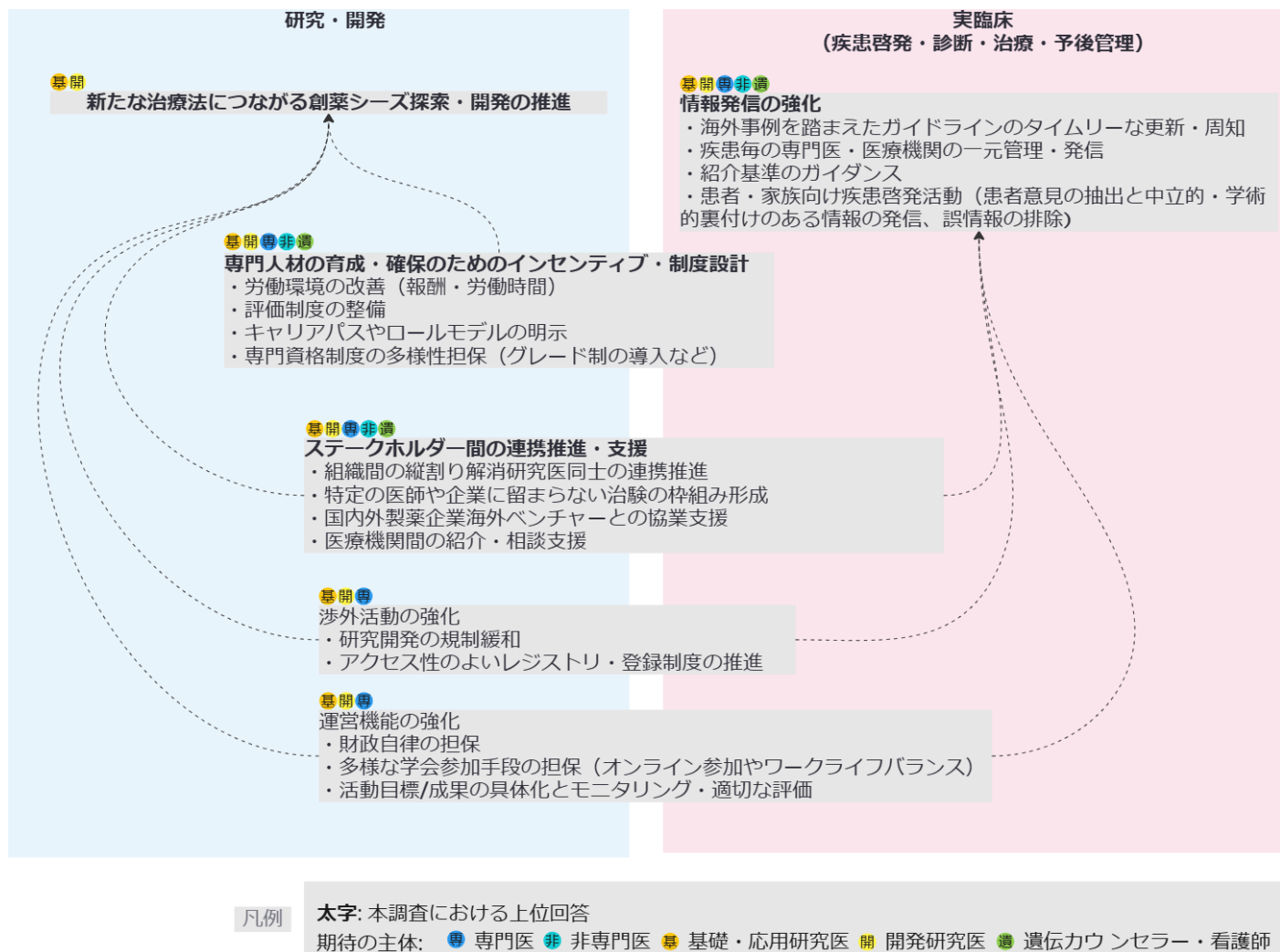
- 調査:ウェブ調査
- 設問:あるべき姿を実現する上で、学会へ期待することを上位 3 つまでご回答ください(ランキング形式)
- 対象:専門医、非専門医、その他 HCP (遺伝カウンセラー・看護師) 316 名

図 4.2.3-4: 実臨床における学会への期待 – 1 位選択結果・職種別



- 調査:ウェブ調査
- 設問:あるべき姿を実現する上で、学会へ期待することを上位 3 つまでご回答ください (ランキング形式)
- 対象:専門医、非専門医、その他 HCP (遺伝カウンセラー・看護師) 316 名

図 4.2.3-5: 学会への期待



4.2.4 患者団体に対する期待

- ▶ 患者団体に対しては、他者との協業を通じて新規モダリティの創薬・開発加速とそのためのエコシステム・制度の構築、検査・治療に関わる医療機関・医療従事者・医薬品/開発品に関わる情報へのアクセス改善、資金調達・活用手段の多様化・柔軟性確保、「病気と共に不自由なく生きることができる社会」の実現に向けたルール・世論形成への関与が期待されていた
- ▶ 具体的には、組織の機能強化・組織間連携を通じた PPI の高度化・ニーズ発信・レジストリ構築への協力、活動の多様化および発信を通じた資金調達手段の拡大・組織の機能強化、および日本における希少疾患医療・創薬の必要性・価値の発信が求められている

あるべき姿を実現する上で、患者団体に対しては研究開発におけるニーズの特定と学会・企業への連携、レジストリ構築への協力といった研究開発への関与をより拡大する期待が大きい(図 4.2.4-1, 4.2.4-2)。

このために、各ステークホルダーと連携するための知識やスキルの習得、患者自身のニーズに合った研究開発に対してより関与を深めること、リソース(予算・人員)や社会の関心を高めていくために個別の活動とともに患者団体間連携を推進することが求められている。

実臨床においては、情報発信の強化(図 4.2.4-3, 4.2.4-4)が期待されていた。具体的には患者団体の運営活動に加えて、より多くのステークホルダーを巻きこむ機会の醸成や、チャリティやクラウドファンディング等、対外的な情報発信活動を通じた資金調達の強化が期待されていた。これらを通じて自組織・当該疾患領域における活動の認知向上・支援者の拡大につなげ、組織・機能を強化することで、患者のニーズを行政や世の中に対して発信し、より主体的な立場で希少疾患医療に関わることが求められている(図 4.2.4-5)。

“患者団体として、研究開発や実臨床における活動へ能動的に関与してほしい。例えばレジストリ登録は患者が登録しやすい状態にはないものの、患者データの土壌がないとその

後の展開が望めないため、患者団体にも能動的に協力してほしい。

(開発研究医 / その他全ての遺伝性疾患)

“現状は患者団体によって活動内容に差があるが、どの疾患においても患者団体には医療従事者がサポートできない患者・家族へのピアサポートを充実させてほしい。

(専門医 / 小児科)

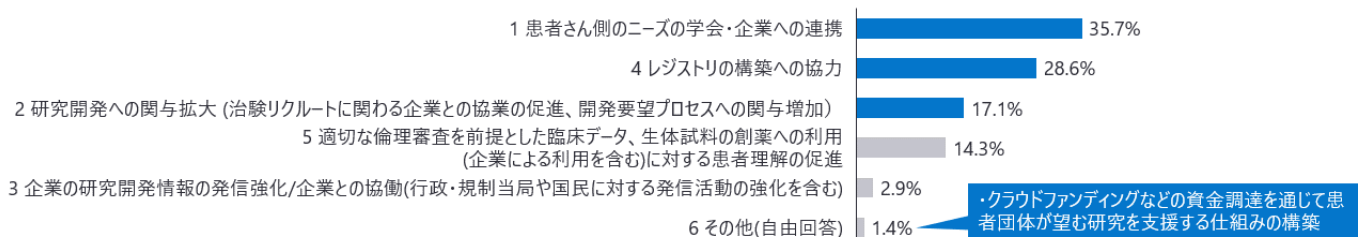
“患者団体の存在・活動が大きな効果を発揮するのは確定診断後だと考えている。主に予後管理の部分で患者に対する病気との向き合い方や生活面での支援を期待している。

(非専門医 / 神経内科)

“メディア露出・教育現場での活動・クラウドファンディング等の自分たちのことをより知ってもらうための活動を強化してもらいたい。より多くのステークホルダーを巻き込み、接点を作り、相互理解が深まることで活動が加速するのではないか。

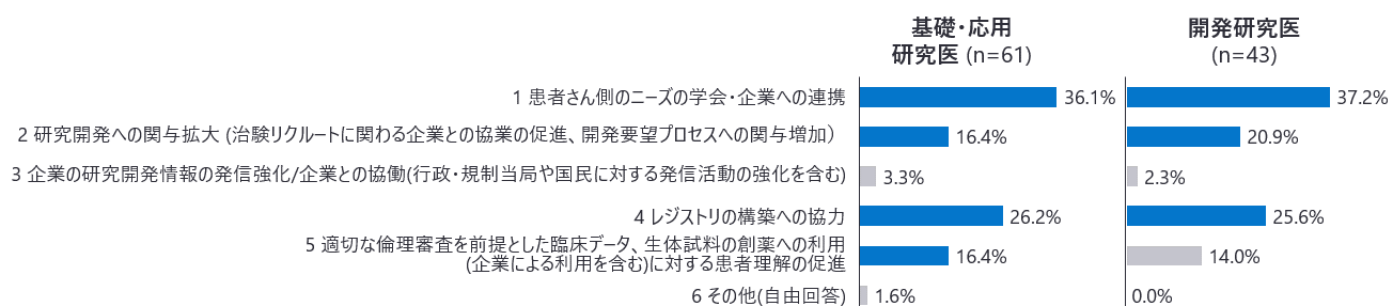
(基礎・応用研究医 / その他遺伝性疾患全般)

図 4.2.4-1：研究・開発における患者団体への期待 – 1 位選択結果



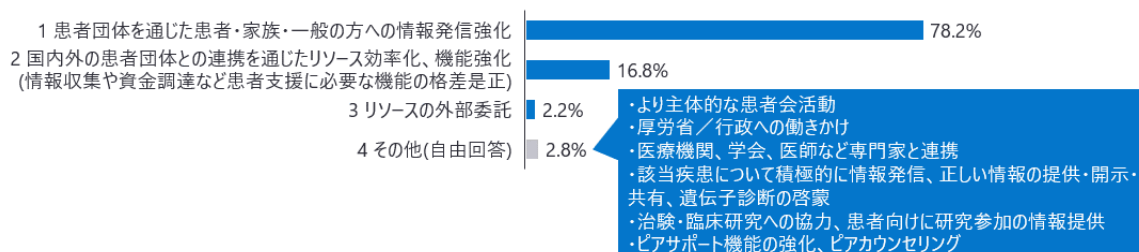
- 調査:ウェブ調査
- 設問:あるべき姿を実現する上で、患者団体へ期待することを上位 3 つまでご回答ください (ランキング形式)
- 対象:基礎・応用研究医、開発研究医 70 名

図 4.2.4-2: 研究・開発における患者団体への期待 – 1 位選択結果・職種別



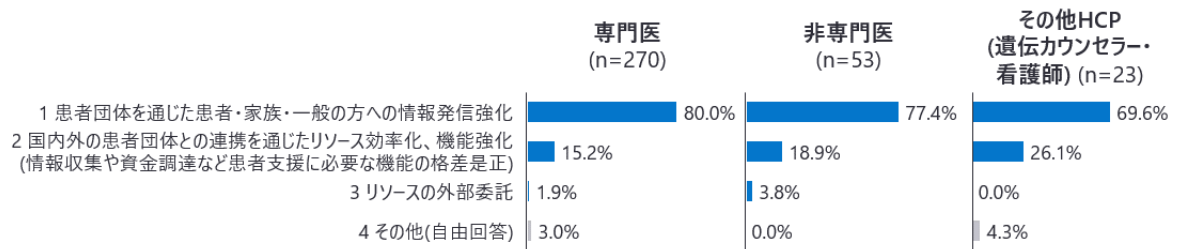
- 調査:ウェブ調査
- 設問:あるべき姿を実現する上で、患者団体へ期待することを上位 3 つまでご回答ください (ランキング形式)
- 対象:基礎・応用研究医、開発研究医 70 名

図 4.2.4-3: 実臨床における患者団体への期待 – 1 位選択結果



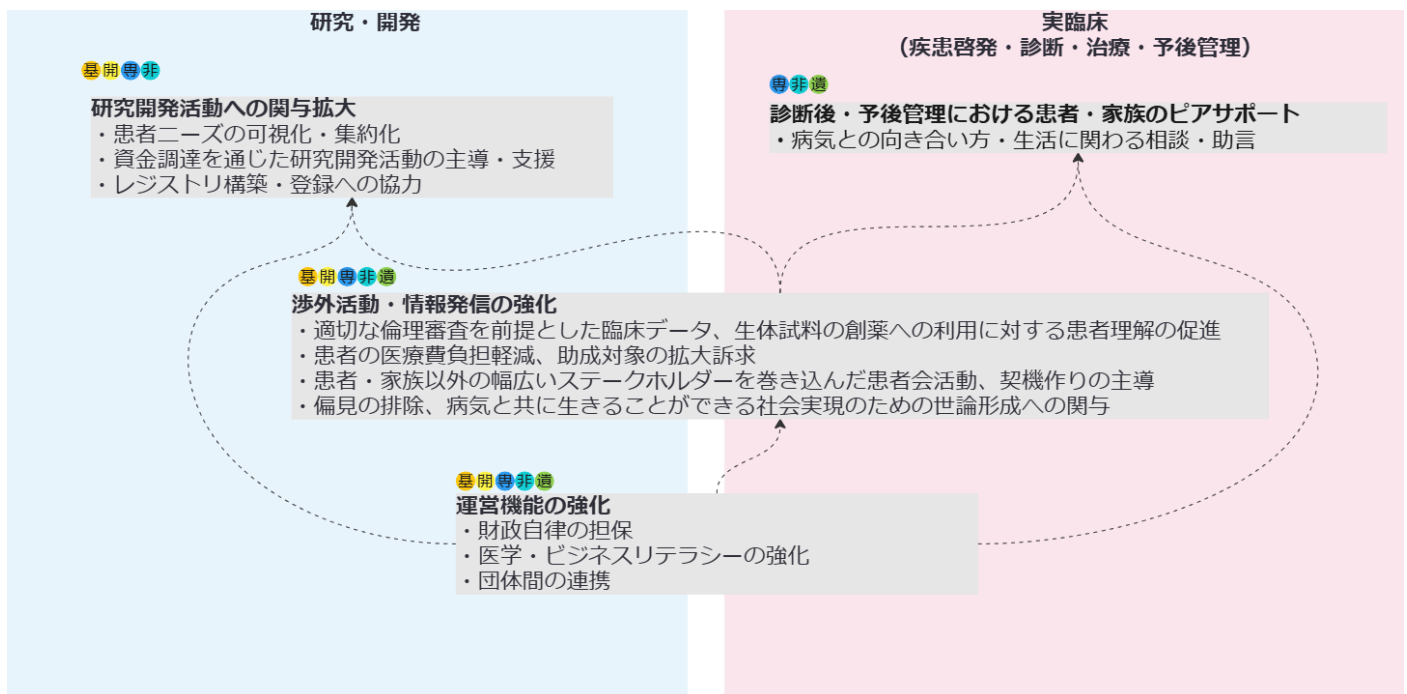
- 調査:ウェブ調査
- 設問:あるべき姿を実現する上で、患者団体へ期待することを上位 3 つまでご回答ください (ランキング形式)
- 対象:専門医、非専門医、その他 HCP (遺伝カウンセラー・看護師) 316 名

図 4.2.4-4: 実臨床における患者団体への期待 – 1 位選択結果・職種別



- 調査: ウェブ調査
- 設問: あるべき姿を実現する上で、患者団体へ期待することを上位 3 つまでご回答ください (ランキング形式)
- 対象: 専門医、非専門医、その他 HCP (遺伝カウンセラー・看護師) 316 名

図 4.2.4-5: 患者団体への期待の全体像



凡例 太字: 本調査における上位回答
 期待の主体: 専門医 非専門医 基礎・応用研究医 開発研究医 遺伝カウンセラー・看護師

4.2.5 行政・規制当局に対する期待

- ▶ 行政・規制当局に対しては、希少疾患の診断に関する研究開発・施策の推進支援、新規モダリティの創薬・開発加速とそのためエコシステム・制度の構築、検査・治療が可能な医療機関・医療従事者や医薬品/開発品に関する情報へのアクセス改善、専門人材の育成機会拡充・持続可能性の担保、資金調達・活用手段の多様化・柔軟性確保、「病気と共に不自由なく生きることができる社会」の実現に向けたルール・世論形成への貢献が期待されていた
- ▶ 具体的には、GMP 対応設備や CPC 等の創薬における先端技術・インフラの導入支援、日本の希少疾患市場の魅力向上に資する薬価・薬事制度の推進、患者利益に資する大胆な規制緩和、医療機関間連携促進や情報の伝達効率向上のためのデータ基盤・制度の整備、法制化による希少疾患に関わる医療システム全体の機能向上・レジストリ整備、希少疾患医療に関わる診療報酬の付与対象・インセンティブの拡大、および患者・家族の負担軽減に向けた政策議論（初等・中等教育での難病・希少疾患に関するカリキュラムや研究開発・実臨床における特例措置の導入等）の具体化が求められている

あるべき姿を実現する上で行政・規制当局への期待として、希少疾患の診断に関する研究開発支援が期待されている。また、研究資金調達の手段多様化、新規モダリティの研究開発支援、動物モデル研究や非臨床試験を加速する支援、希少疾患の治療薬の価値を適切に評価できる薬価制度に関わる期待が大きい（図 4.2.5-1, 4.2.5-2）。具体的には、研究開発のハードルの引き下げ、およびドラッグラグ・ロス解消のための複雑な薬事制度の単純化・緩和、企業がより投資を回収し創薬を推進するための治療薬の価値を適切に評価できる薬価制度の構築、将来の希少疾患治療を担う人材の育成プログラムや雇用に必要な予算の増額が求められていた。

また実臨床においては、早期診断の加速、最新の治療法普及、医療機関・医師間の連携促進・専門性強化に関わる支援が期待されていた（図 4.2.5-3, 4.2.5-4）。具体的には、マスクリーニングの拡大や患者レジストリ、医療データの活用推進、希少疾患医療における機能集約・分担（Center of Excellence, CoE 化⁹）、初等・中等教育や専門教育における希少疾患関連のプログラム設置といった多様なステークホルダーを巻きだけでなく、法整備を通じた行政のリーダーシップが求められていた。関連して、人材育成に関しては中央省庁だけでなく地方行政の場においてもリテラシーや理解度の向上が期待されていた。これらは 4.1 課題感においても言及されていた点であり、今後具体的な議論を推進していくことが求められる。

“ 新規モダリティに関わる GMP 対応施設や CPC 設備が欧米と比して明らかに少なく、材料の確保が課題である。
（基礎・応用研究医 / 膠原病内科）

“ 製薬企業からの資金調達が困難になってきており、そのような状況に対して国から予算が補填されていない/代替手段が提示されていない状況が問題だと感じる。現行の科研費についても金額の規模や採用基準の見直しを含め柔軟性のある制度にするべきである。
（基礎・応用研究医 / 小児科）

“ 被験者への治験情報周知が不十分であり、適切な被験者をリクルートすることが極めて難しい状態である。治験情報が一元的に集約されており、治験情報や被験者情報の絞りこみができるような仕組みがあると、医療従事者・被験者双方にとって便利かもしれない。
（専門医 / 小児科）

“ 予算・人員の大幅な追加・製薬業界による情報提供規制の緩和・初等教育における遺伝教育、多様性に関する教育の在り方見直しを通じた「必要とする情報・医薬品が患者に届く」社会、「患者・家族が健常者と同様に生活できる」社会の実現を目指してほしい。
（開発研究医 / その他全ての遺伝性疾患）

“ 産官学連携が進みやすくなるような規制緩和や、偏見や軋轢のない社会の実現に向けた若年層からの遺伝教育、地方でも切れ目なく希少疾患に関わる検査・診察等の医療を受けられるような仕組み・体制の整備に期待している。リスクや失敗を許容する社会をいかに実現するかという議論は行政のリーダーシップを期待する。
（基礎・応用研究医 / その他全ての遺伝性疾患）

⁹ 特定の医療分野において優れた治療や研究を行う施設や組織を体系的に形成すること

“医療機関における人材不足解消のために、専任者の雇用・育成に必要な予算確保、学内でベンチャーを起こしやすい、人事評価や兼業ルールの見直しを通じたアカデミアにおけるインセンティブ設計を行ってほしい。

(専門医 / 膠原病内科)

“現状のレジストリは個々の団体・個人に任せている状態であり、がんと同様に法制化しインフラとして登録制度を行政が整備した上で、希少疾患の課題解決につながる研究に利用できる状況が望ましい。またこれに指定難病制度との紐づけ、データの利活用を進めるための規制緩和も必要である。

(専門医 / 小児科)

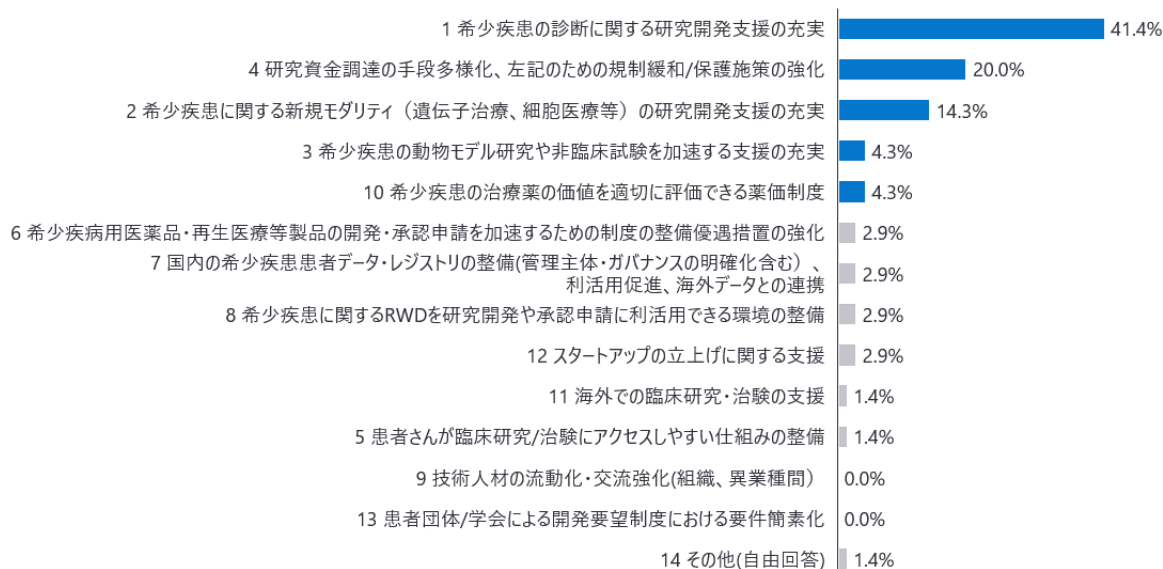
“行政が発信する情報は後から必要になることが多い上に情報自体も複雑でわかりづらく、結果的に制度の浸透が遅れているのではないかと。診療報酬等、制度自体をより分かりやすくした上で、医療従事者や施設に必要なタイミングで効果的に発信してほしい。また一方的な発信ではなく、こまめに相談できるコンサルテーション機能の強化を期待する。

(非専門医 / 神経内科)

“地方行政において担当者の希少疾患医療に対する理解や対応に温度差が大きく方針が統一されていない。認知・理解を深めるための機会の確保が必要である。

(開発研究医 / 内分泌・代謝疾患)

図 4.2.5-1: 研究・開発における行政・規制当局への期待 – 1 位選択結果

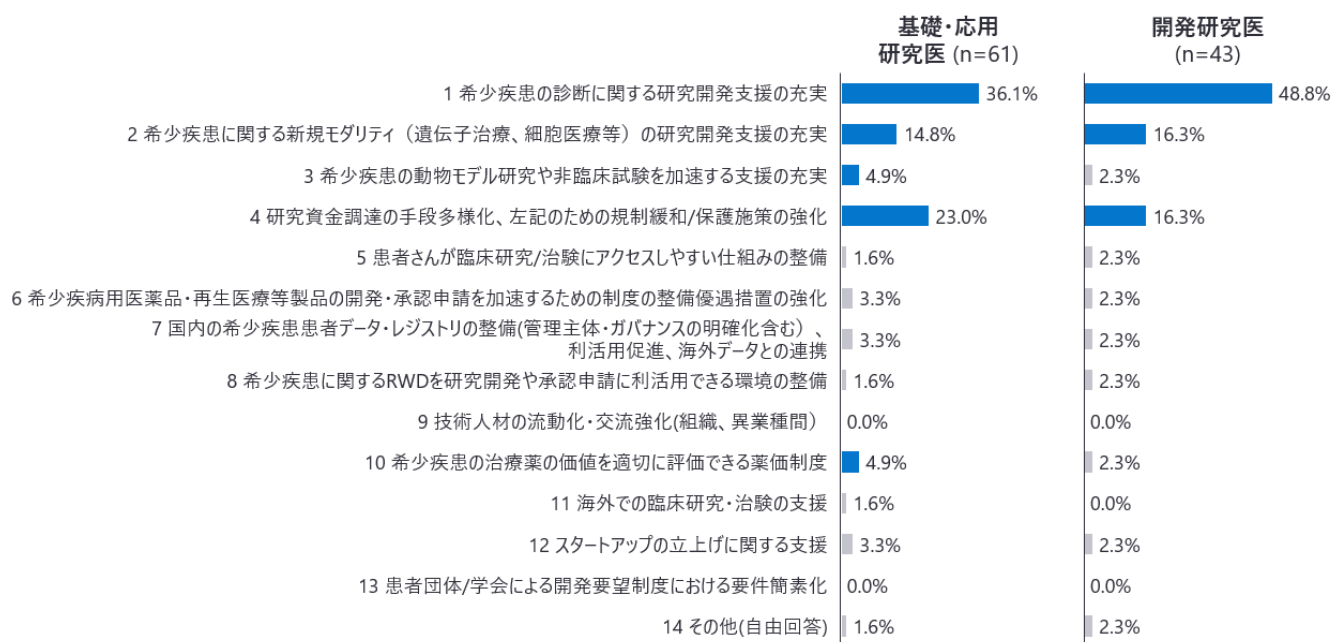


■調査:ウェブ調査

■設問:あるべき姿を実現する上で、行政・規制当局へ期待することを上位 5 つ選択結果までご回答ください（ランキング形式）

■対象:基礎・応用研究医、開発研究医 70 名

図 4.2.5-2: 研究・開発における行政・規制当局への期待 – 1 位選択結果・職種別

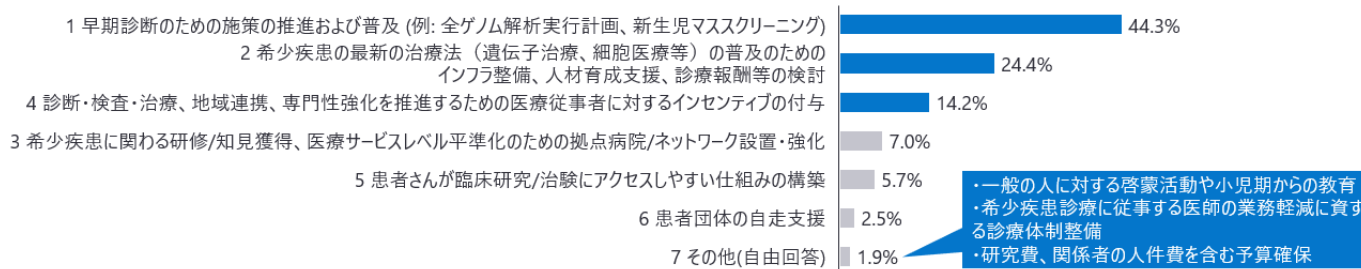


■調査:ウェブ調査

■設問:あるべき姿を実現する上で、行政・規制当局へ期待することを上位 5 つ選択結果までご回答ください（ランキング形式）

■対象:基礎・応用研究医、開発研究医 70 名

図 4.2.5-3: 実臨床における行政・規制当局への期待 – 1 位選択結果



■調査:ウェブ調査

■設問:あるべき姿を実現する上で、行政・規制当局へ期待することを上位 3 つまでご回答ください（ランキング形式）

■対象:専門医、非専門医、その他 HCP (遺伝カウンセラー・看護師) 316 名

図 4.2.5-4: 実臨床における行政・規制当局への期待 – 1 位選択結果・職種別

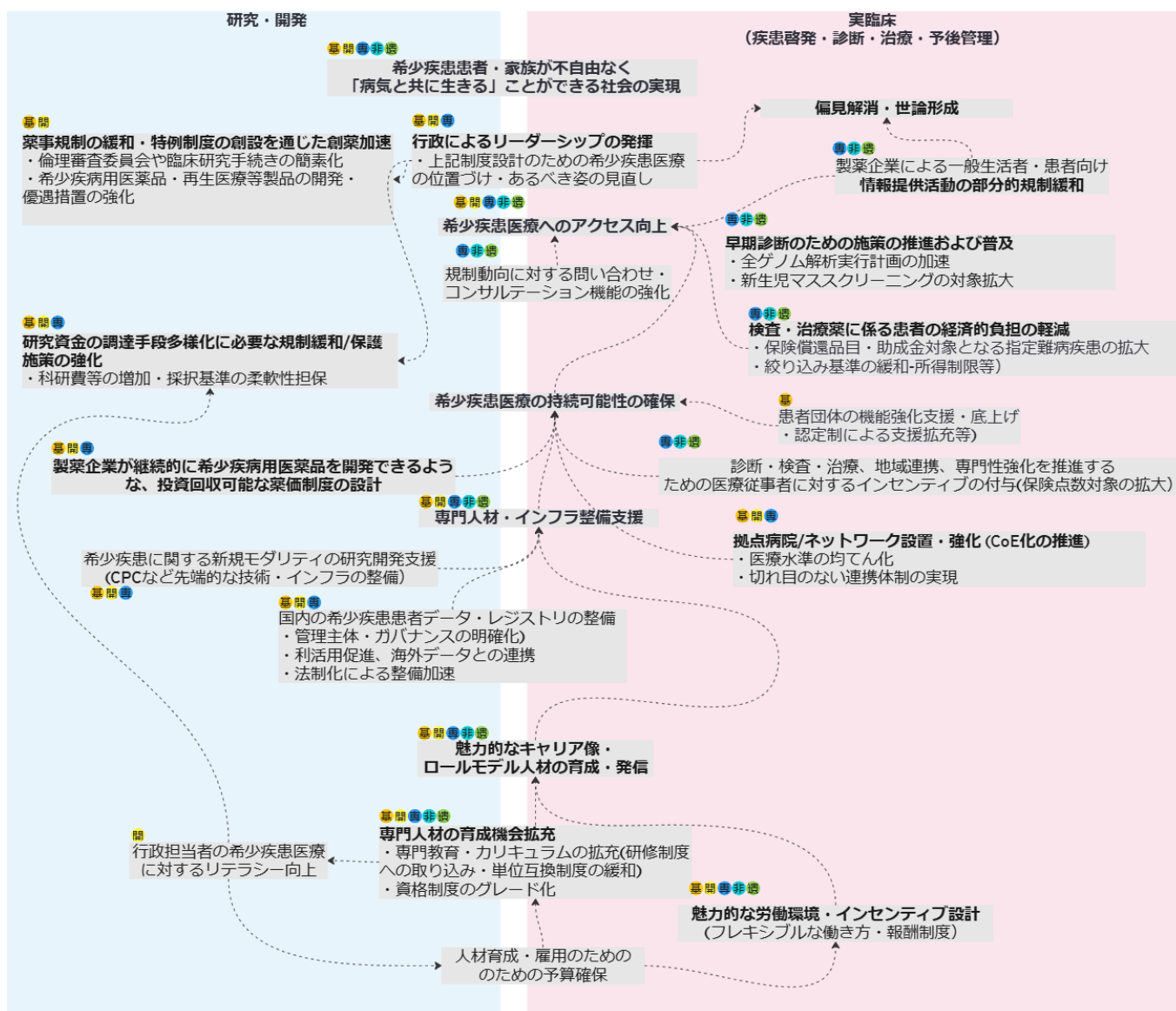
	専門医 (n=270)	非専門医 (n=53)	その他HCP (遺伝カウンセラー・ 看護師) (n=23)
1 早期診断のための施策の推進および普及 (例: 全ゲノム解析実行計画、新生児マススクリーニング)	43.0%	43.4%	52.2%
2 希少疾患の最新の治療法 (遺伝子治療、細胞医療等) の普及のための インフラ整備、人材育成支援、診療報酬等の検討	24.4%	28.3%	30.4%
3 希少疾患に関わる研修/知見獲得、医療サービスレベル平準化のための拠点病院/ネットワーク設置・強化	8.1%	1.9%	4.3%
4 診断・検査・治療、地域連携、専門性強化を推進するための医療従事者に対するインセンティブの付与	15.6%	11.3%	4.3%
5 患者さんが臨床研究/治験にアクセスしやすい仕組みの構築	4.1%	11.3%	8.7%
6 患者団体の自走支援	2.6%	3.8%	0.0%
7 その他(自由回答)	2.2%	0.0%	0.0%

■ 調査: ウェブ調査

■ 設問: あるべき姿を実現する上で、行政・規制当局へ期待することを上位 3 つまでご回答ください (ランキング形式)

■ 対象: 専門医、非専門医、その他 HCP (遺伝カウンセラー・看護師) 316 名

図 4.2.5-5: 行政・規制当局への期待の全体像



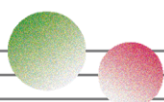
4.2.6 コラム: 希少疾患医療における今後の期待

国立精神・神経医療研究センター 理事長特任補佐
IRUD 研究代表者
水澤英洋

この度、希少・未診断疾患イニシアチブ (Initiative on Rare and Undiagnosed Diseases: IRUD)、日本希少疾患コンソーシアム、日本製薬工業協会が協力して、本調査を行い、ここにその結果とともに、併せてそれらの課題解決の方向性について纏めることができた。IRUD では関係する研究者、医師、医療関係者など多くの方々に協力して頂いたが、このような本格的な調査は初めてであり、日頃関係者が実感しているさまざまな課題が明示されたものと思われる。課題については、全体像とともに診断、治療、研究開発など様々な切り口からも纏められ検討が加えられた。また、課題解決の方向性についても領域ごとの集約と検討がなされている。したがって、特定の領域について知りたいときなど大変分かりやすい。

希少難病はその希少性、難治性の故に、診断がなかなか付かず、結果として治療法の開発も遅れるという、大きな苦難の中にあるといえる。IRUD は日本医療研究開発機構(Japan Agency for Medical Research and Development: AMED)の基幹事業として2015年に発足して以来ちょうど10年目を迎え、この3月までに9046家系の登録、7316家系の解析を完了し、48%にあたる3521家系で原因を確定できた。中には全く新しく原因となる遺伝子のバリエーションが同定され、疾患単位として認定されて治療開発が始まった症例、生後数年に及ぶ苦難の diagnostic odyssey の後に診断が確定し、偶々治療法が存在していて完治が達成できた症例などが含まれている。多くの患者さんからは大変喜ばれているが、意外にも困惑の声も聴かれるなど、我が国のゲノム医療の現状を実感することもあった。

折しも、2023年5月「良質かつ適切なゲノム医療を国民が安心して受けられるようにするための施策の総合的かつ計画的な推進に関する法律」すなわちいわゆるゲノム医療推進法が施行され、現在、基本計画が策定中である。本調査の成果はこの基本計画をより合理的で豊かなものにすることにも役立つと期待される。まさに本調査で明らかになったように、希少・難治性疾患には非常に大きな課題が山積しているが、IRUD だけでも未診断に苦しむ半数近くの方々に原因となる遺伝子のバリエーションを確定でき、生後、寝返りさえできなかった乳幼児が立って歩くまでに治せる遺伝子治療薬ができたという事実は、希少難病の今後に明るい未来が待っていることを示している。本報告書がその明るい未来へ少しでも貢献できれば幸いである。





5. おわりに

本調査では、医療従事者の目線から5つの領域（1. 基礎・応用研究、2. 開発・治験、3. 診断、4. 治療・予後管理、5. 疾患啓発）における課題を抽出し、その根本的な要因を分析しました。さらに、各ステークホルダー（製薬業界・学会・患者団体・行政）への期待を明らかにし、希少疾患に関する医療を改善するためのあるべき姿、具体的な対応方策とその役割を整理しました。

本書で詳述したように、希少疾患の診断や治療には多くの課題が存在します。特に、診断が遅れる、治療法に限られる、患者が情報を得ることが難しい、等が挙げられます。これらの課題を克服するためには、各ステークホルダーの協力と連携が不可欠であり、診断技術の向上や新しい治療法の開発、患者支援の強化に加えて、希少疾患に関する啓発活動を通じて、一般の方々にも希少疾患に関する課題について理解を深めて頂くことも重要です。

また本調査では特定の診療科・疾患領域において日本の希少疾患医療を先導されてきた医療従事者を対象に調査を実施しました。今後、より調査対象を拡大し深掘りすることで、本調査で特定された課題感や期待をより具体化し、あるべき姿の実現に向けて前進させることが期待されます。

IRUD、RDCJ、製薬協は、これまでの関係者の精力的な活動や多大なる貢献に敬意を表するとともに、希少疾患患者さんやご家族がより暮らしやすい社会の実現を目指し、本調査で特定された医療従事者を取り巻く多様な課題に対して、ステークホルダーと連携して解決に向けて取り組んでまいります。

6. 参考文献

- a. 希少疾患患者さんのお困りごとに関する調査, 日本製薬工業協会 難病・希少疾患タスクフォース
jpma.or.jp/shared/pdf/20230209.pdf
- b. 7,000 challenges: The basis and burden of rare diseases, Science, 2021/03/11
<https://www.science.org/content/webinar/7000-challenges-basis-and-burden-rare-diseases>
- c. FDA Orphan Drug Designation 101, U.S. Food and Drug Administration
https://www.ema.europa.eu/en/documents/presentation/presentation-fda-orphan-drug-designation-101-james-h-reese_en.pdf
- d. 厚生労働省指定難病検討委員会資料, 厚生労働省
<https://www.mhlw.go.jp/file/05-Shingikai-10601000-Daijinkanboukouseikagakuka-Kouseikagakuka/0000184562.pdf>
- e. REGULATION (EC) No 141/2000 OF THE EUROPEAN PARLIAMENT AND OF THE COUNCIL of 16 December 1999 on orphan medicinal products, Official Journal of the European Communities
<https://eur-lex.europa.eu/LexUriServ/LexUriServ.do?uri=OJ:L:2000:018:0001:0005:en:PDF>
- f. 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の概要, 厚生労働省
<https://www.mhlw.go.jp/stf/seisakunitsuite/bunya/0000068484.html>
- g. 指定難病病名および臨床調査個人票一覧表, 厚生労働省, 令和 6 年 4 月 1 日より適用の指定難病
https://www.mhlw.go.jp/stf/newpage_36011.html
- h. IFPMA, RARE DISEASES: shaping a future with no-one left behind
<https://www.healthpolicypartnership.com/app/uploads/Rare-diseases-Shaping-a-future-with-no-one-left-behind.pdf>
- i. 海外（米国・英国・オーストラリア・インド）の事例
[米国]
FDA'S ORPHAN DRUG MODERNIZATION PLAN
<https://www.fda.gov/media/106012/download>
National Organization for Rare Disorders
<https://rarediseases.org/>
Rare diseases clinical research network
<https://www.rarediseasesnetwork.org/>
Medicare Part D Coverage and Reimbursement of Orphan Drugs
<https://www.ncbi.nlm.nih.gov/books/NBK56190/>
What Rare Disease Patient Advocacy Groups Are Doing to Mitigate the Effects of Disparities
<https://meridian.allenpress.com/aph/article/21/2/35/483290/What-Rare-Disease-Patient-Advocacy-Groups-Are>



[英国]

Genetic Alliance UK

<https://geneticalliance.org.uk/>

Gov. UK - Orphan register

<https://www.gov.uk/government/publications/orphan-registered-medicinal-products/orphan-register>

National Disease Registration Service

<https://digital.nhs.uk/ndrs>

England Rare Diseases Action Plan 2024: main report

<https://www.gov.uk/government/publications/england-rare-diseases-action-plan-2024/england-rare-diseases-action-plan-2024-main-report>

[オーストラリア]

Rare Voices Australia

<https://rarevoices.org.au/>

Orphan drugs in Australia

<https://www.orpha.net/en/other-information/about-orphan-drugs?stapage=australia>

The Rare Awareness Rare Education (RARE) Portal

<https://rareportal.org.au/>

Rare Diseases NSW

<https://rarediseasesnsw.org.au/>

Government of Western Australia Department of Health

<https://www.health.wa.gov.au/>

Australian children living with rare diseases: health service use and barriers to accessing care

<https://pmc.ncbi.nlm.nih.gov/articles/PMC9848027/>

[インド]

Indian Organization for Rare Diseases (IORD)

<https://www.rarediseases.in/>

RARE-X

<https://rare-x.org/>

Department of Health and Family Welfare - Institutions Treating Rare Diseases

https://rarediseases.mohfw.gov.in/Hospital_Treating_Rare_Diseases

Baseline Knowledge of Rare Diseases in India - A Survey

<https://www.clinmedjournals.org/articles/ijrdd/international-journal-of-rare-diseases-and-disorders-ijrdd-2-008.php?jid=ijrdd>

A survey of awareness of diagnosis and treatment of rare diseases among healthcare professionals and researchers in India

<https://pubmed.ncbi.nlm.nih.gov/37795705/>

7. 関係者一覧・謝辞

IRUD

IRUD には、医師・ゲノム研究者・遺伝カウンセラー・コーディネーター・データサイエンティスト・研究補助員・事務局担当者など多様な職種が携っており、今回の調査においては、IRUD 臨床専門分科会/診断委員会を中心に多くの方々にご協力いただきました。ご協力くださった皆さまに対し、ここに深く感謝の意を表すと共に、2024 年 4 月からスタートした第 4 期 IRUD 研究に対し、引き続きご支援賜れば幸いです。今回の調査レポートが、患者さん・医療従事者を取り巻く難病希少疾患に関する環境改善のきっかけの一つになることを心より期待しております。



水澤 英洋
国立精神・神経医療研究センター理事長特任補佐
IRUD 研究代表者



小杉 眞司
京都大学 特任教授



松本 直通
横浜市立大学 教授



小崎 健次郎
慶應義塾大学 教授



要 匡
国立成育医療研究センター
部長



杉江 淳
新潟大学 准教授

CONTACT

未診断疾患イニシアチブ
IRUD コーディネーティングセンター
Email: irud@ncnp.go.jp
Web: <https://plaza.umin.ac.jp/irud/>



日本希少疾患コンソーシアムは、産学官民の協働を核とし、患者さん中心の医療サービスの実現に向け、2024 年 2 月 29 日に希少疾患の医療研究と創薬を推進する団体として設立されました。この度、製薬協および IRUD の皆様と協働して「希少疾患における医療従事者の困りごとに関する調査」を実施できましたことは、当団体の活動に弾みがつく貴重な機会となりました。本件を実施するにあたり、ご支援とご協力をいただきました関係者の皆様に心より感謝申し上げます。



青木 吉嗣
国立精神・神経医療研究センター
神経研究所遺伝子疾患治療研究部 部長
日本希少疾患コンソーシアム 代表



三木 秀夫
田辺三菱製薬株式会社
日本希少疾患コンソーシアム
事務局 局長



犬飼 直人
武田薬品工業株式会社
日本希少疾患コンソーシアム
幹事（企業側代表）

CONTACT

国立精神・神経医療研究センター神経研究所
遺伝子疾患治療研究部内 RDCJ 事務局
電話：042-346-1720 FAX：042-346-1750
Email: identshi-jimu@ncnp.go.jp
Web: https://www.ncnp.go.jp/nin/guide/r_dna2/rdcj.html



難病・希少疾患タスクフォース

日本製薬工業協会は、難病・希少疾患の関係者の献身的な活動や多大なる貢献に敬意を表するとともに、製薬協もその一翼を担っていくため、2021 年に「難病・希少疾患タスクフォース」を立ち上げました。2023 年に「希少疾患患者さんの困りごとに関する調査」を実施・公表し、「難病・希少疾患に関する提言」を取りまとめ、関係者と連携して課題解決に取り組んでいます。今回、「希少疾患における医療従事者の困りごとに関する調査」の実施および報告書作成にあたり、ご支援とご協力をいただきました関係者の皆様に心より御礼申し上げます。



小泉 一三
アステラス製薬株式会社
難病・希少疾患
タスクフォース リーダー



植村 太郎
武田薬品工業株式会社
難病・希少疾患
タスクフォース サブリーダー



玉富 一郎
アステラス製薬株式会社



輕森 俊之
ファイザー株式会社

山本 昇 エーザイ株式会社
阿部 享生 サノフィ株式会社
中谷 仁美 第一三共株式会社

CONTACT

日本製薬工業協会
〒103-0023 東京都中央区日本橋本町 2-3-11
日本橋ライフサイエンスビルディング
TEL. 03-3241-0326（代）
FAX. 03-3242-1767
Web: <http://www.jpma.or.jp>



(企画・運営支援)

EY Parthenon Health & Life Sciences チームは 100 年先を見据えた医療システムの持続的発展のために、従来のコンサルティングの枠に留まらない実現可能な戦略を策定し、業界の枠を超えた全てのステークホルダーに対して最適なサービスを提供しています。グローバルなネットワークと規模を活用し多様な専門性を有するメンバーが幅広いステークホルダーと有機的に連携し産学官民の枠を超えた課題解決を構想・実行して参りました。本調査においては IRUD・RDCJ・製薬協の皆様と共に調査の企画・運営をご支援させていただきました。関係者の皆様に心より御礼申し上げますと共に、今後も希少疾患に関わる全ての皆様にとってよりよい社会の構築 (Building a better working world) を目指してまいります



木戸 太一
エンゲージメント
パートナー



荒見 俊介
エンゲージメント
マネージャー



王 山



有為楠 さき

坂口 惣亮
ウーデン 理也
池本 綾子
堀口 綾
CTH Design Studio
CTH Design Studio

CONTACT

EY ストラテジー・アンド・コンサルティング株式会社
お問い合わせ先は [こちら](https://www.ey.com/ja_jp/services/strategy/parthenon)
EY パルテノンについて
https://www.ey.com/ja_jp/services/strategy/parthenon





本書のご利用に関して

- ▶ 本書では、中立性を保つため、IRUD、RDCJ、および製薬協が第三者機関（EY ストラテジー・アンド・コンサルティング株式会社）に委託して実施した調査データを活用しています
- ▶ 本調査では提供する情報の正確性や妥当性、最新性等の確保に努めていますが、これらにつき保証するものではありません
- ▶ 本書の内容（文章、画像、グラフ等）の全部または一部について、著作権者の事前の許諾なく複製、転載、上映、公衆送信、放送、貸与、翻訳、翻案することは、法律で禁止されています
- ▶ 2024 年 11 月に初版を作成しました
- ▶ 所属・役職等は初版作成時のものです