



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）

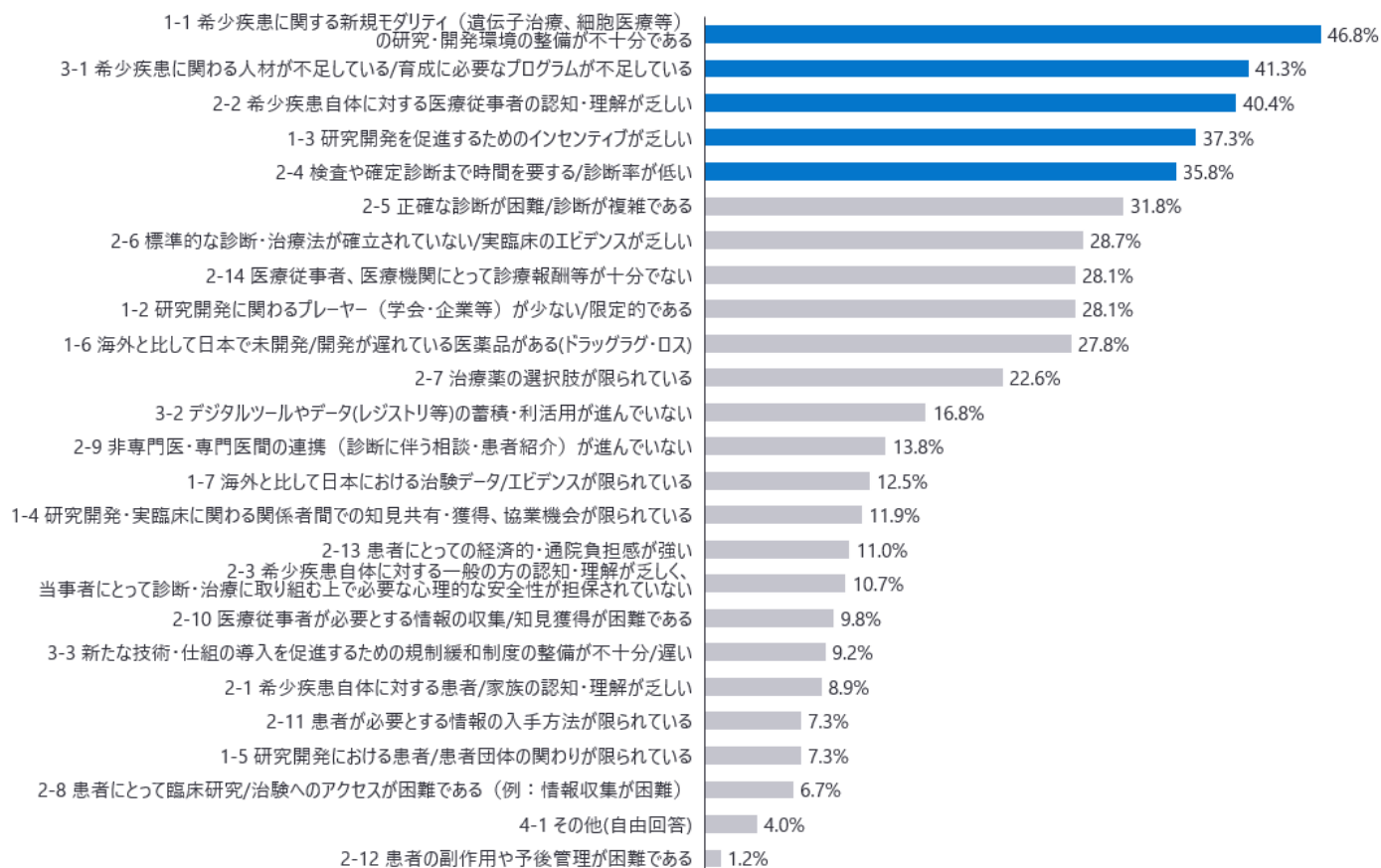
“ 公的資金が限られており人材を雇用・育成することができない。また若手が複数の研究室を渡り歩いて多様なキャリアを築ける海外と比べ、日本は従属性を求め、縦割り意識が非常に強いので人材の流動性も小さい。（専門医 / 小児科）

“ 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

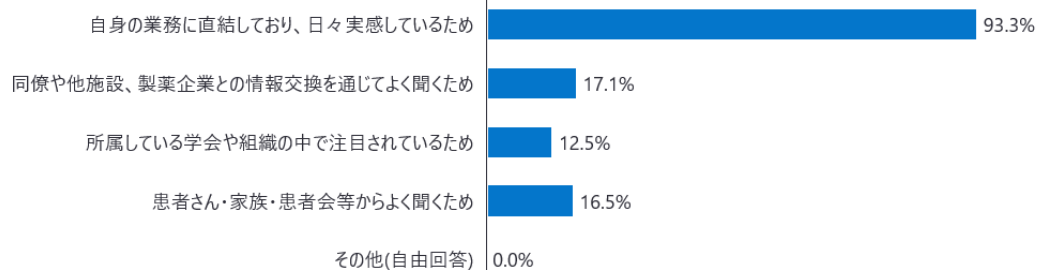


■調査:ウェブ調査

■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。

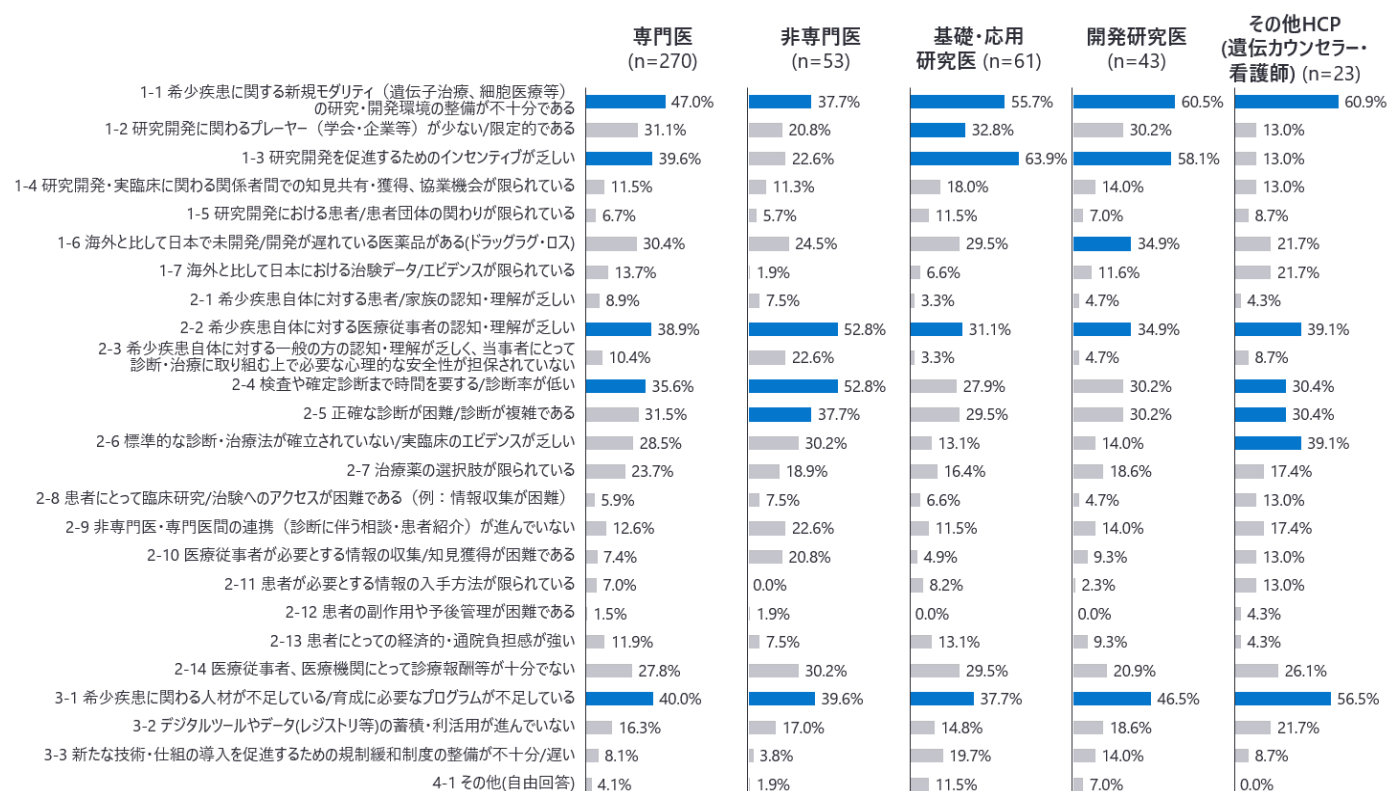
非専門医では「2-2 希少疾患自体に対する医療従事者の認知・理解が乏しい」が他の職種と比して上位を占めており、知識・経験の習得が十分でないことを示していた。

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。

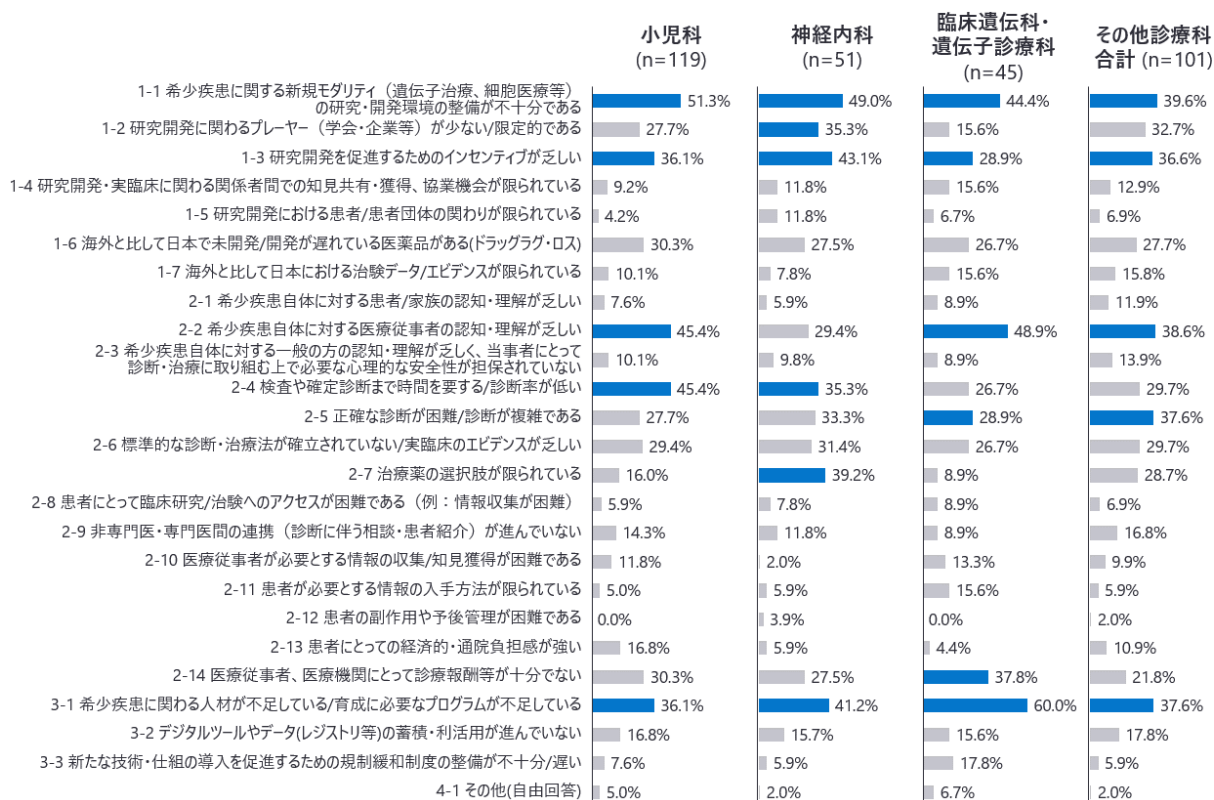
一方で、神経・筋疾患領域のように認知度が一定程度存在する（指定難病 341 疾患のうち 25%程度を占める⁹⁾ 領域であっても「1-2 研究開発に関わるプレーヤー（学会・企業等）が少ない/限定的である」が課題の上位に含まれており、

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は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



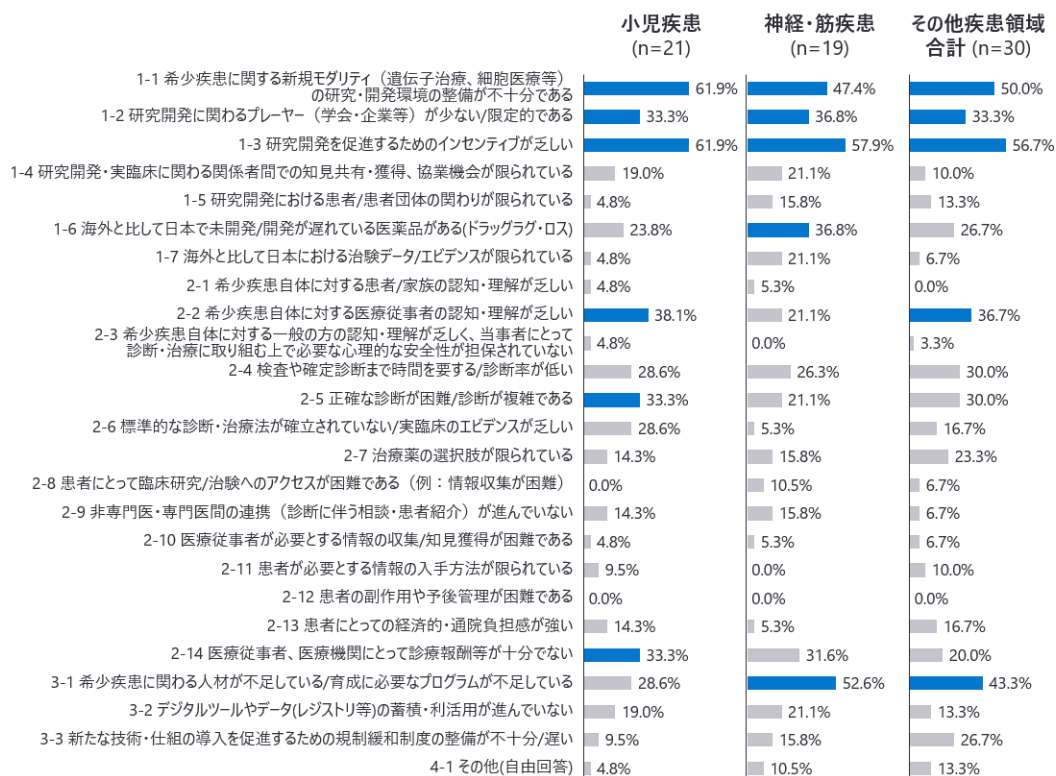
■調査:ウェブ調査

■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)

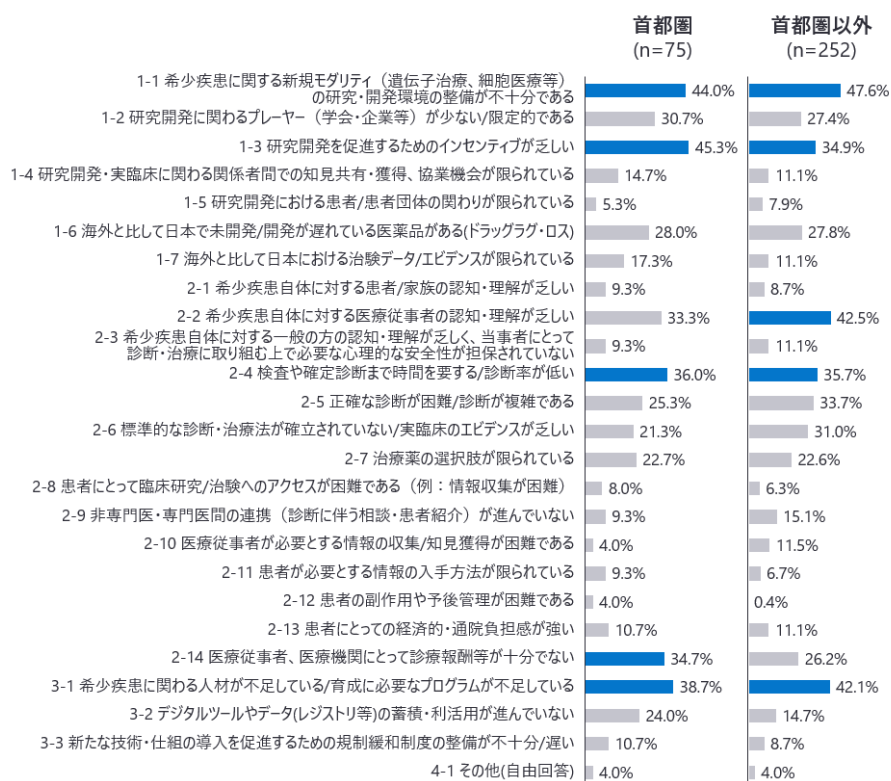
“ 都心部では、選択肢が多すぎてどこの病院へ紹介したら良いのか判断が難しい。他医療機関の検査実績は公開されていないことがほとんどであるため、安心して患者を任せられない。大病院でも遺伝専門医の先生がいない場合もあり、知り合いの専門医でなければ紹介を躊躇してしまう。
(非専門医 / 神経内科)

“ 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貫通貫・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)

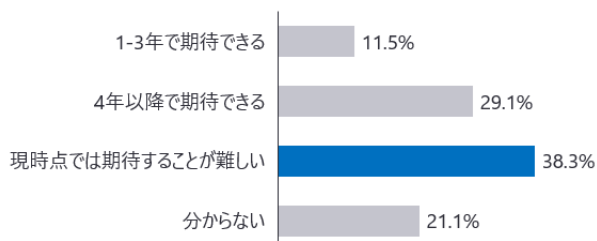
“研究開発の進捗がわかることで、患者にとっては生活する上で希望を持つことができる。実際にはどんな研究がどこで進んでいるか情報が不足していることが多く、研究の進捗を可視化し、ウェブサイト等を通じて情報を患者にとってもわかりやすく、タイムリーに公開してほしい。

(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

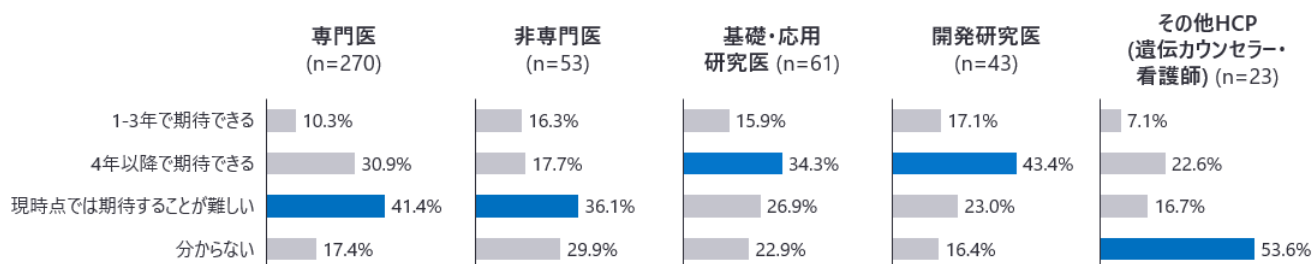
■設問: Q13 (直近 1 年間における希少疾患に関わる活動の中で、主要な希少疾患名をご回答ください (5 つまで回答可)) でご回答頂いた希少疾患名についてご回答ください。当該希少疾患の根本治療につながる研究開発の進展が期待できるでしょうか

■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

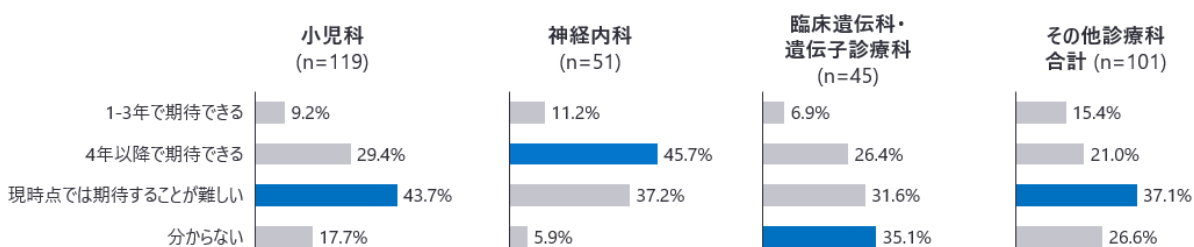


■調査:ウェブ調査

■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

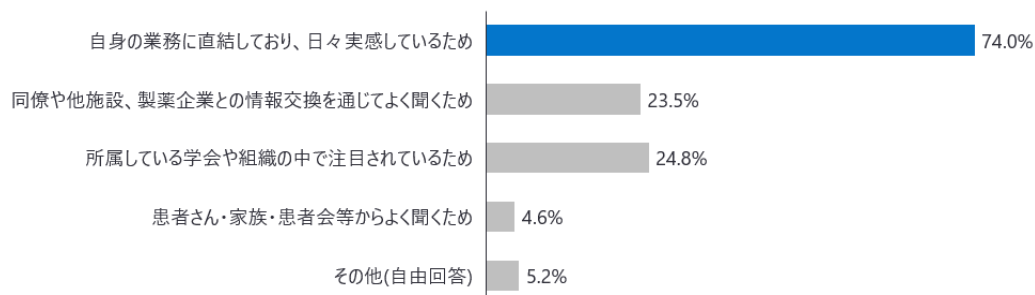


■調査:ウェブ調査

■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。

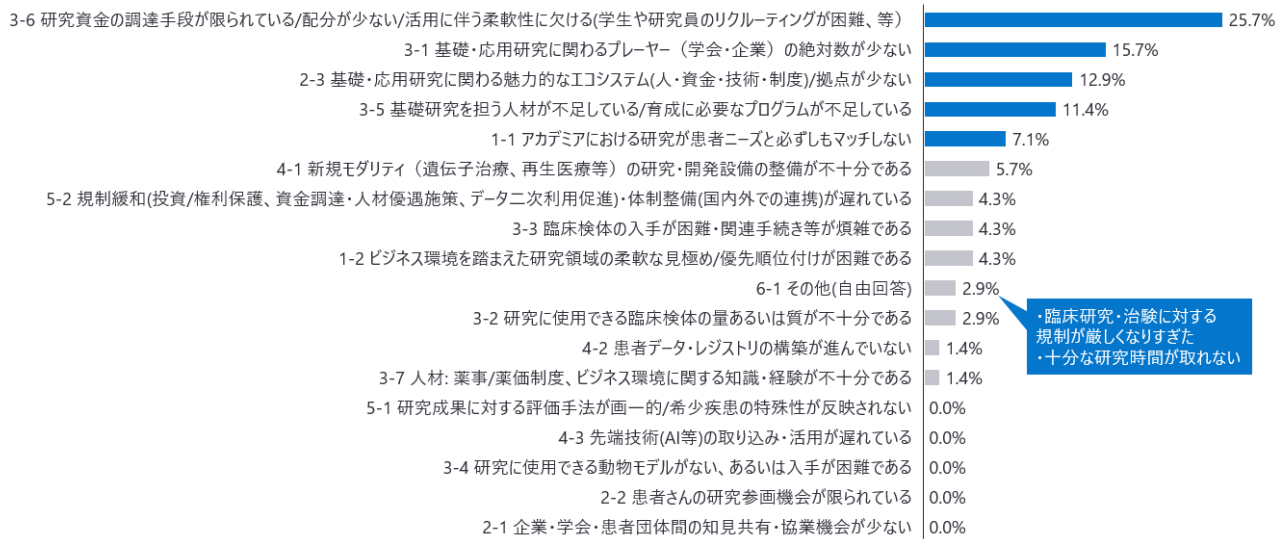
“ 欧米では研究の財源は幅が広く多様であり、患者団体のように研究成果の受益者が積極的に資金を提供している。患者の求める研究を進めるためゴールが明確である。
(基礎・応用研究医 / 神経筋疾患)

“ 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)

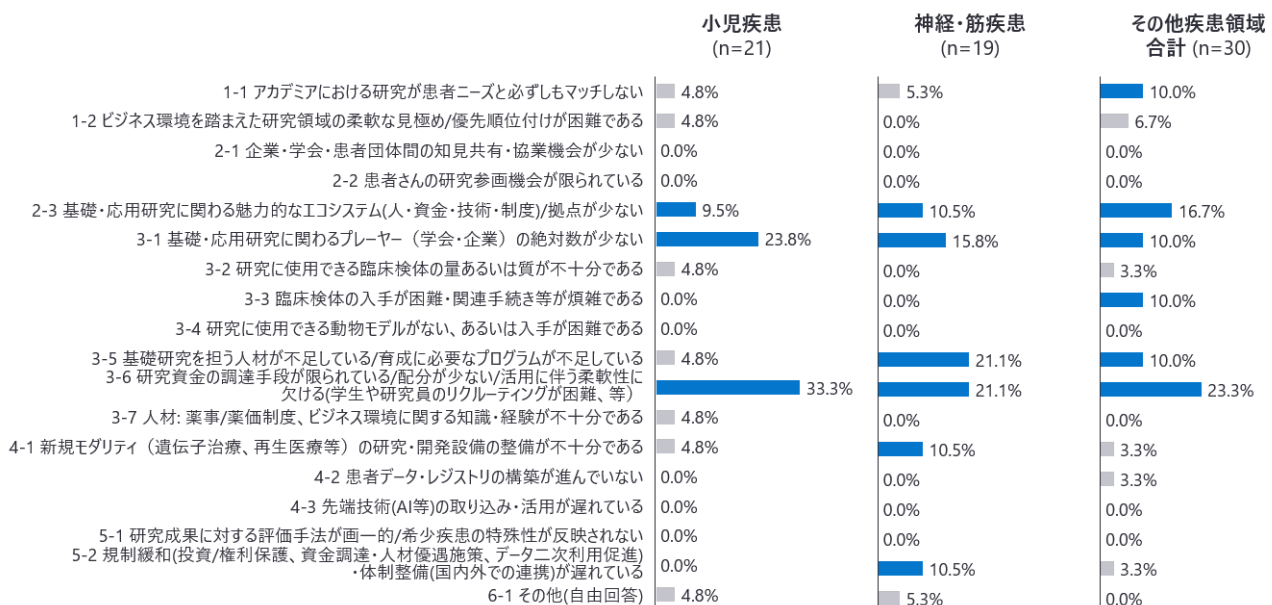
図 4.1.2-4: 基礎・応用研究における課題感 – 1 位選択結果



・臨床研究・治験に対する
規制が厳しくなりすぎた
・十分な研究時間が取れない

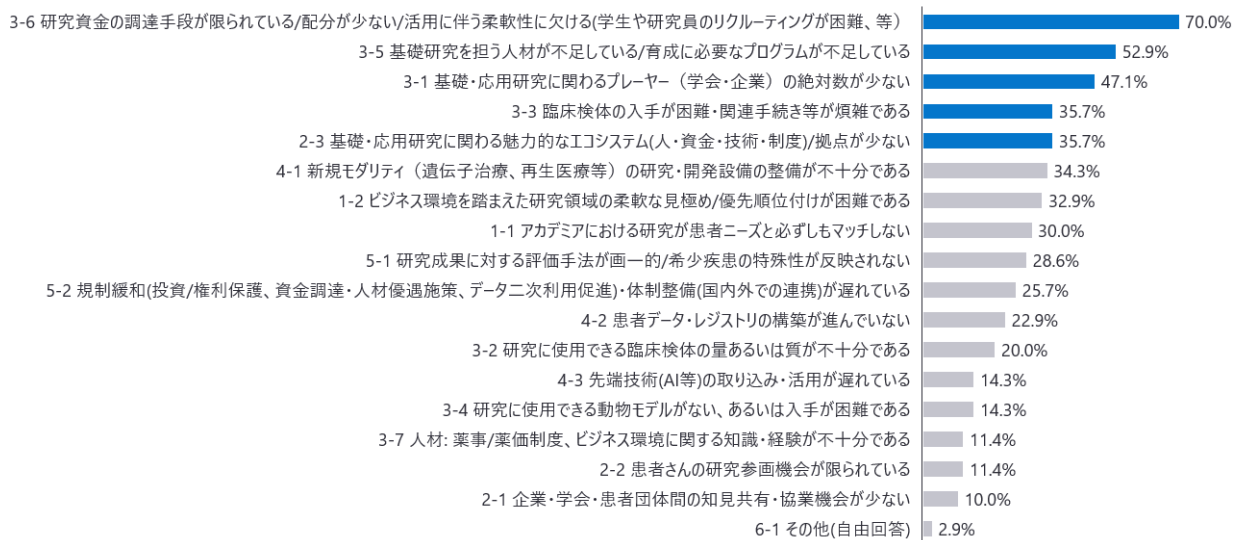
- 調査:ウェブ調査
- 設問:基礎・応用研究に関する課題感として強いものを上位 5 つ選択結果までご回答ください(ランキング形式)
- 対象:基礎・応用研究医、開発研究医 70 名

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



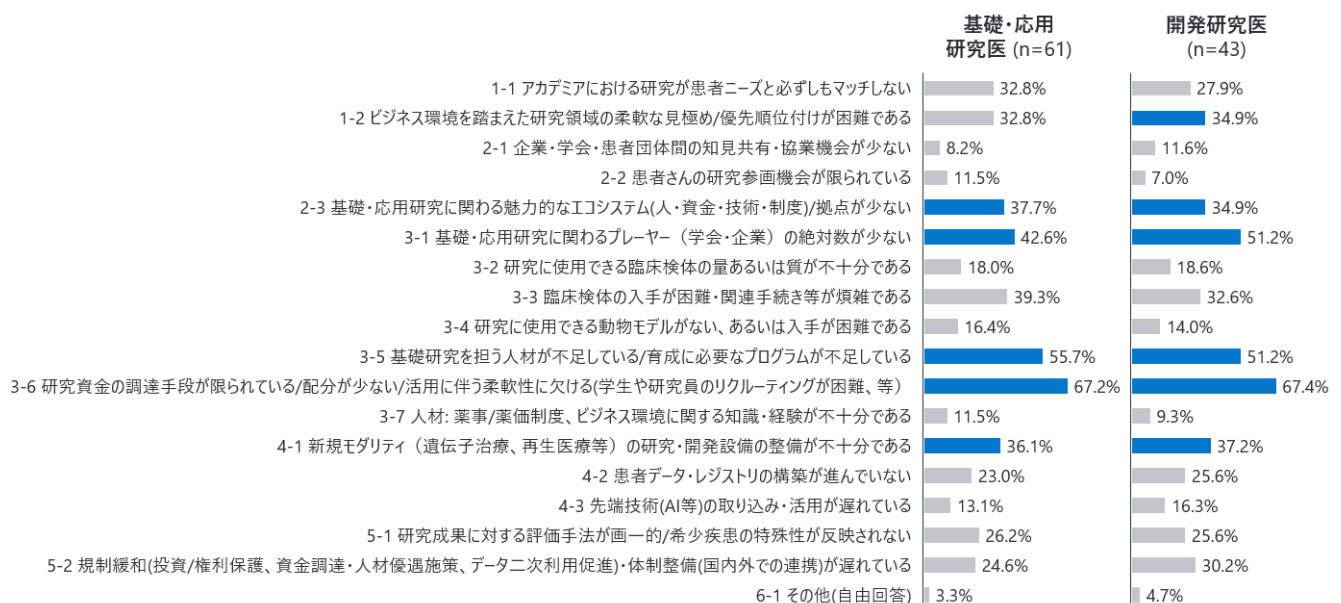
- 調査:ウェブ調査
- 設問:基礎・応用研究に関する課題感として強いものを上位 5 つ選択結果までご回答ください(ランキング形式)
- 対象:基礎・応用研究医、開発研究医 70 名

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



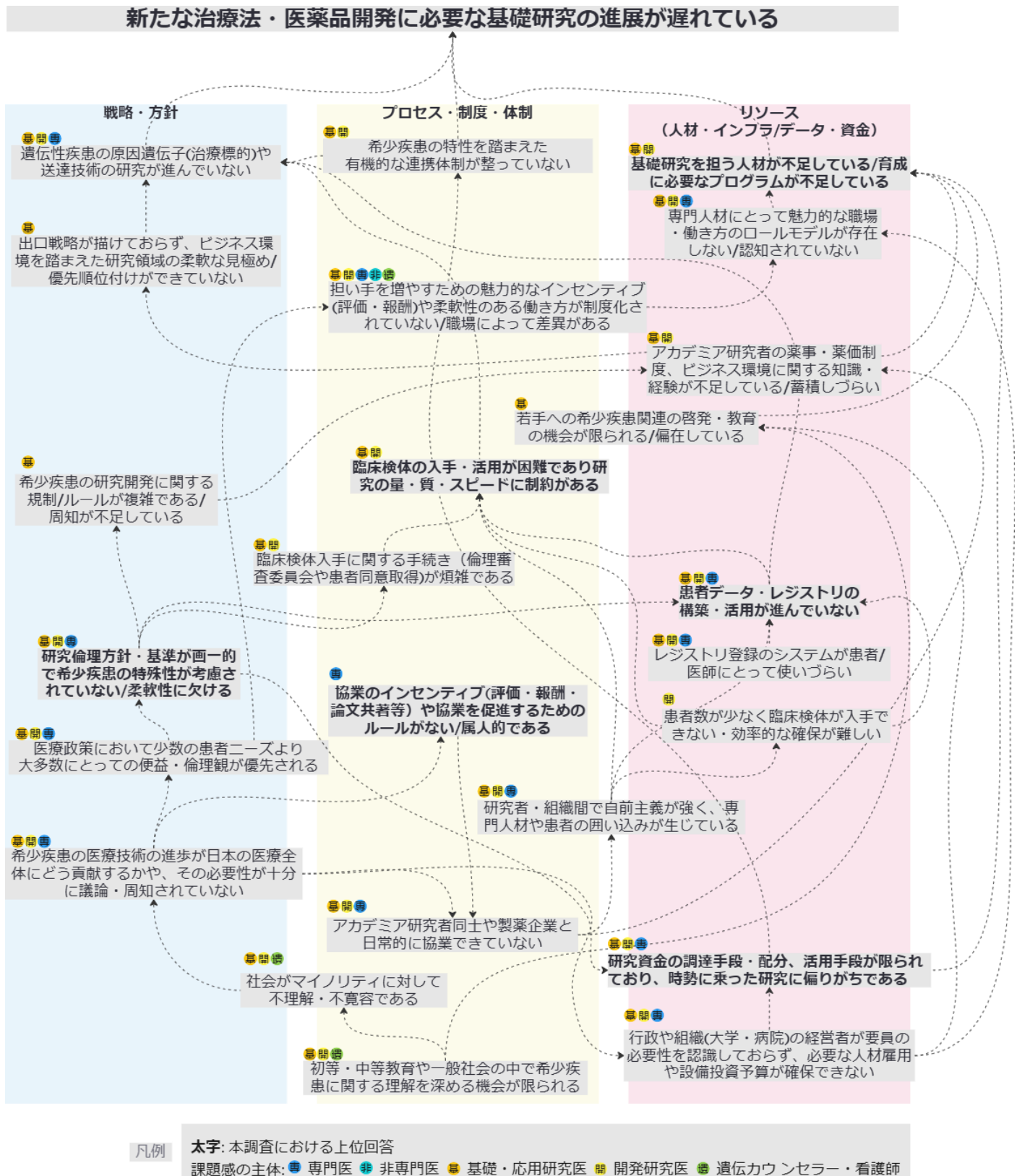
- 調査:ウェブ調査
- 設問:基礎・応用研究に関する課題感として強いものを上位 5 つ選択結果までご回答ください(ランキング形式)
- 対象:基礎・応用研究医、開発研究医 70 名

図 4.1.2-7: 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 4.1.2-8: 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)

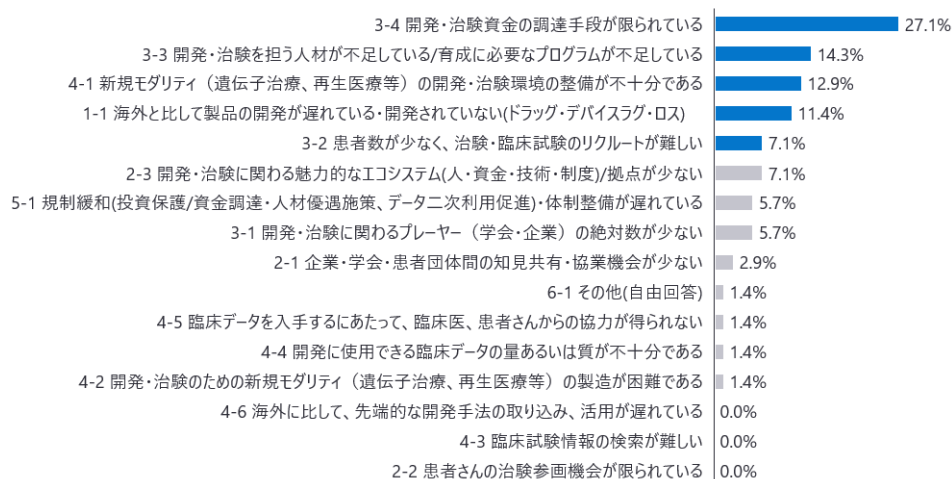
“ 医薬品の効果に対して正しい評価がなされない。海外と比べると保守的な国民性に起因して、希少疾患の緊急性を踏まえた効果と安全性のバランスに関する議論が不十分な場合があり、結果的に開発に関わる手続きが煩雑になり律速になってしまう。

(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

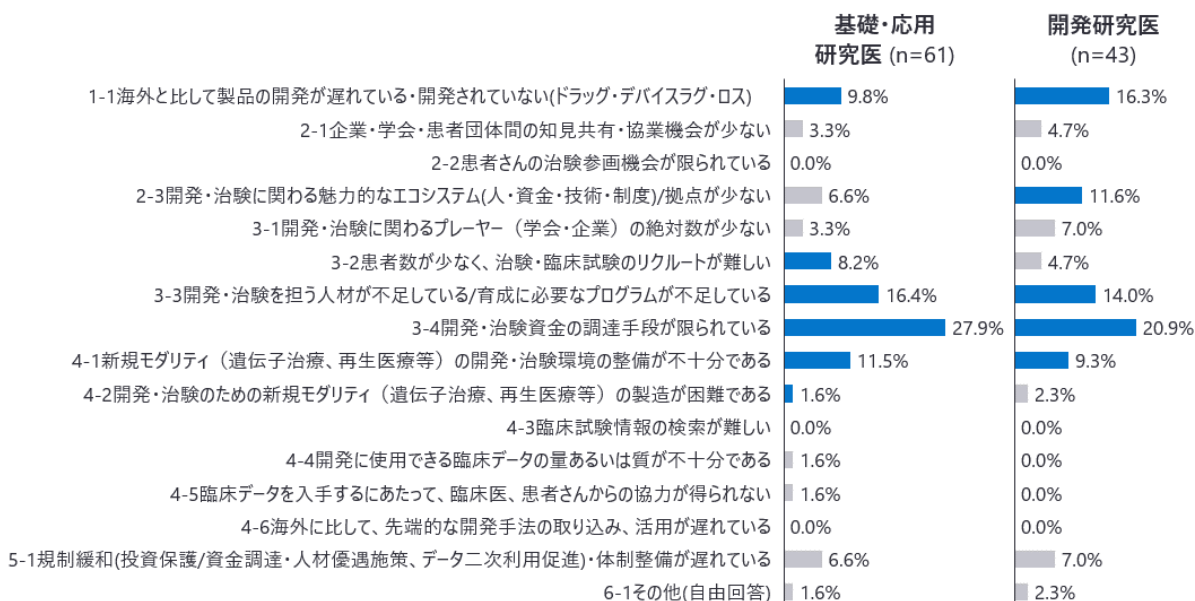


■調査:ウェブ調査

■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）

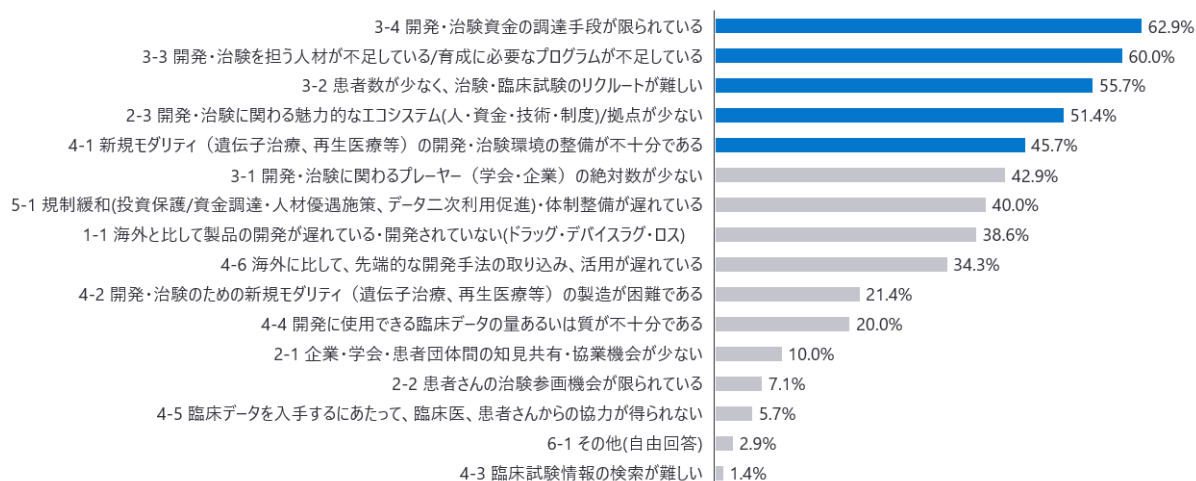
■対象:基礎・応用研究医、開発研究医 70 名

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



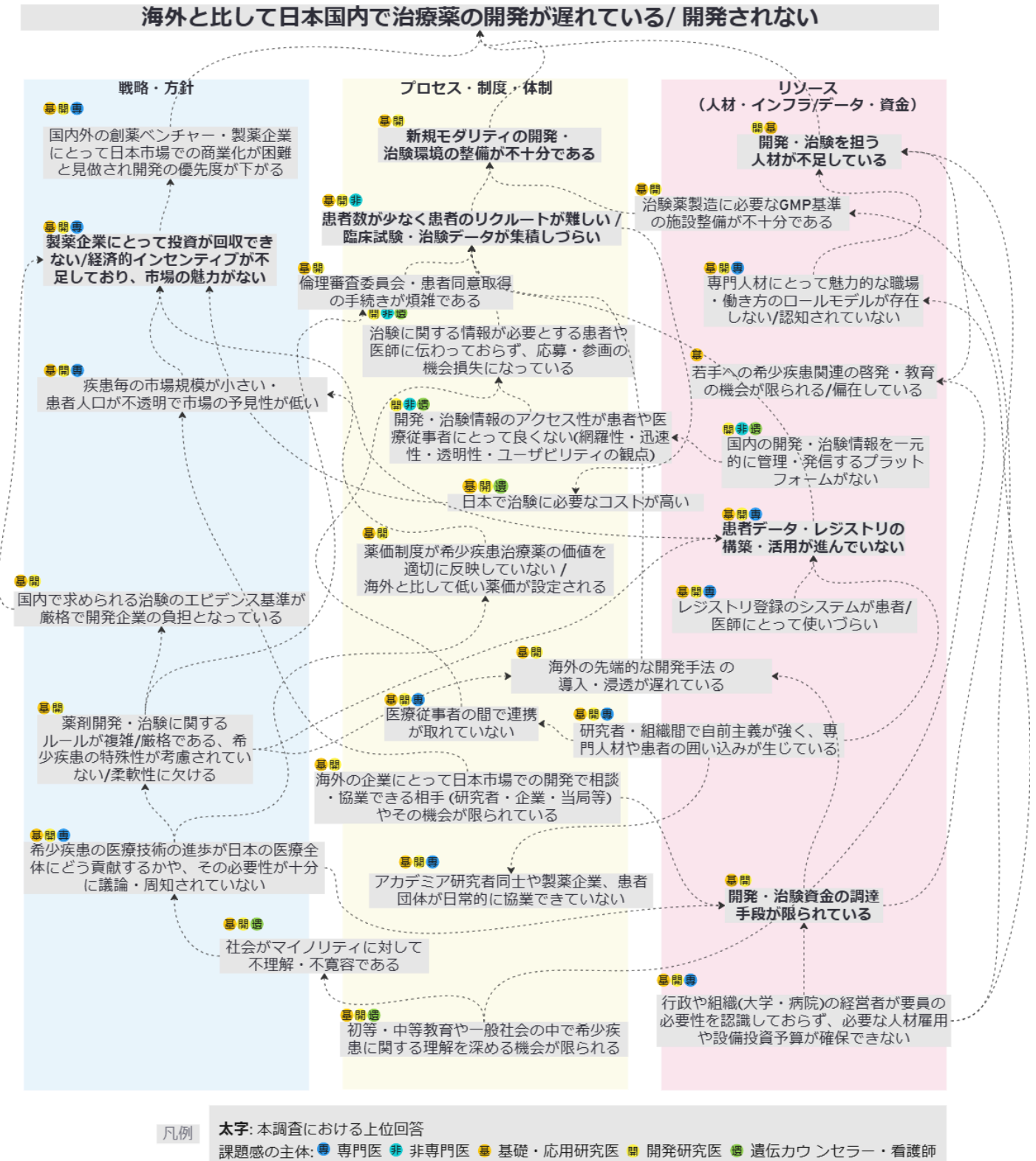
- 調査:ウェブ調査
- 設問:開発・治験に関わる課題感として強いものを上位 5 つ選択結果までご回答ください (ランキング形式)
- 対象:基礎・応用研究医、開発研究医 70 名

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リアルセンの開発では、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

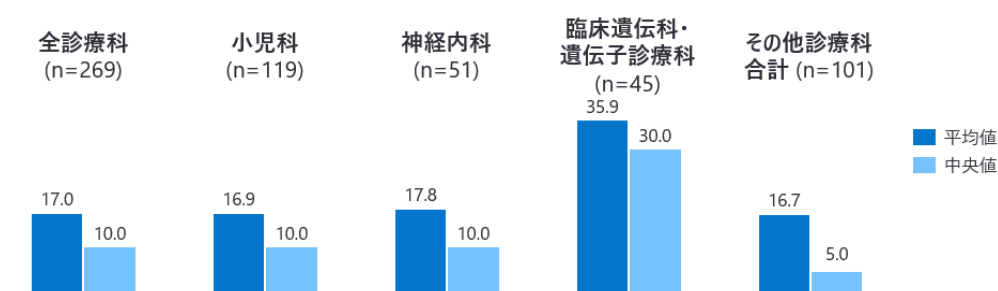
専門医は希少疾患疑いの患者を年間平均 17 名紹介される（図 4.1.4-1）が、そのうち臨床遺伝科・遺伝子診療科では紹介を受ける患者数が年間平均約 36 名と顕著に多い。これらは臨床遺伝科・遺伝子診療科が、医療機関内で希少疾患患者を診療する受け皿になっているためと考えられる。

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。

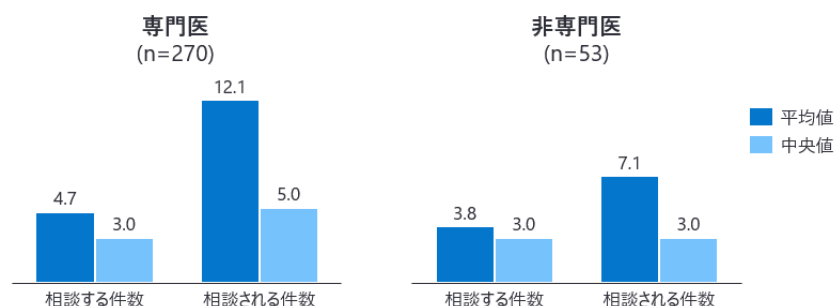
図 4.1.4-1: 専門医が紹介を受ける希少疾患疑いの患者数/年



※「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%）が上位に挙がった。

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)

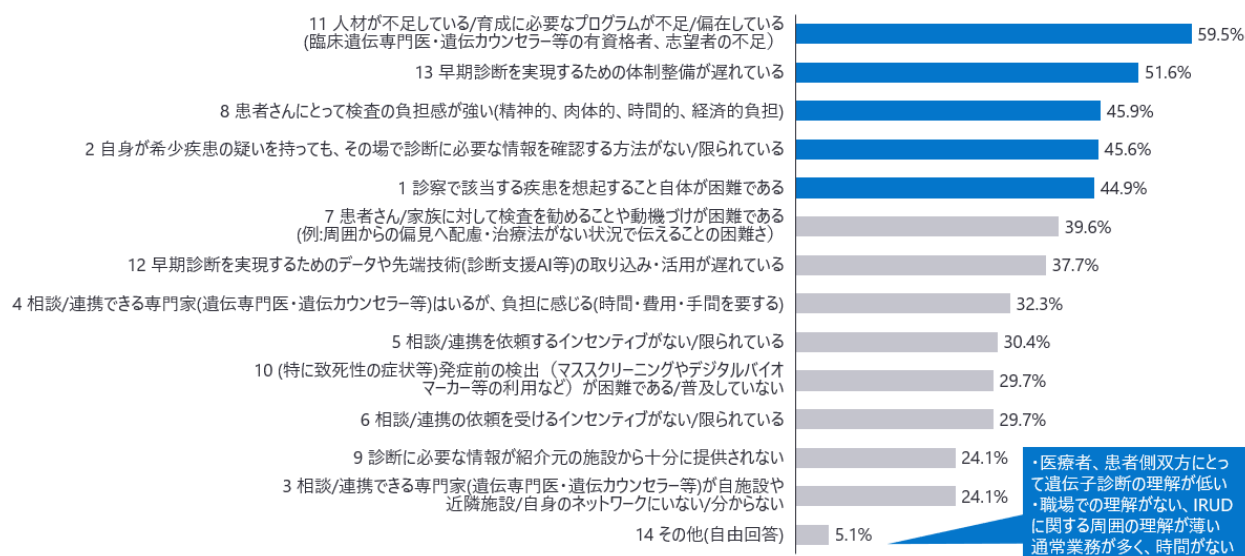
“ 遺伝子検査は重要であるが、治療法がまだ見つからない状態で検査を行うべきかどうかは悩ましい。

(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

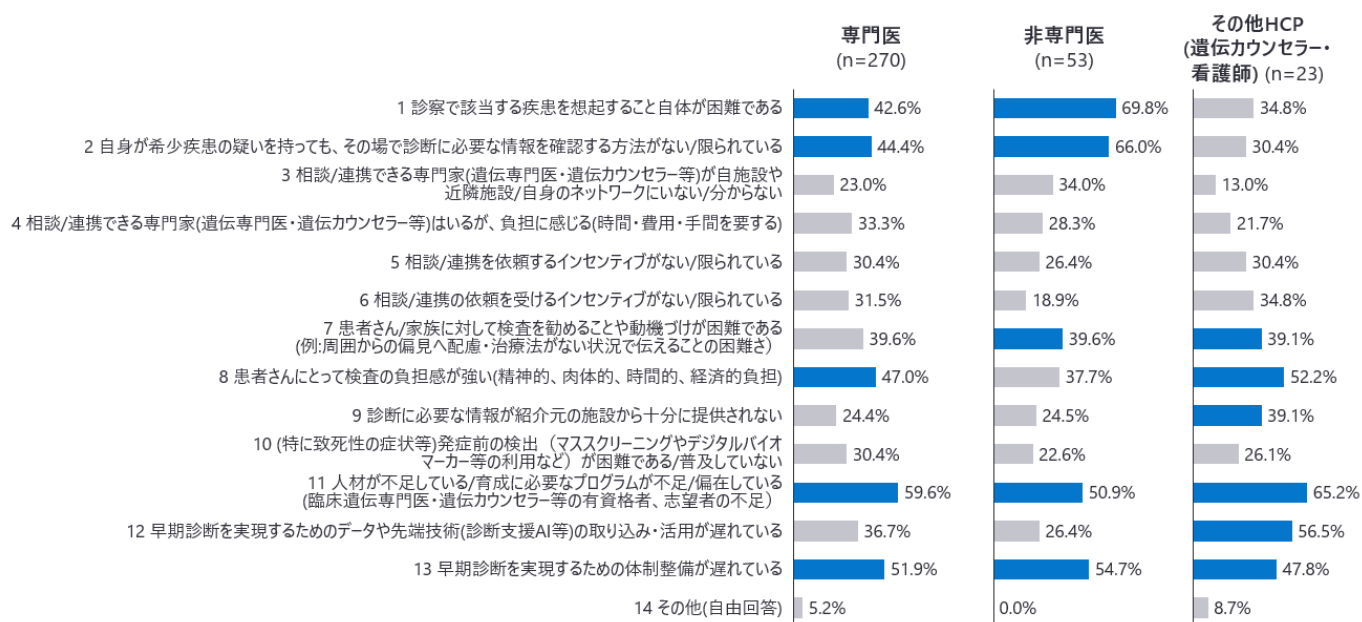


■ 調査:ウェブ調査

■ 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)

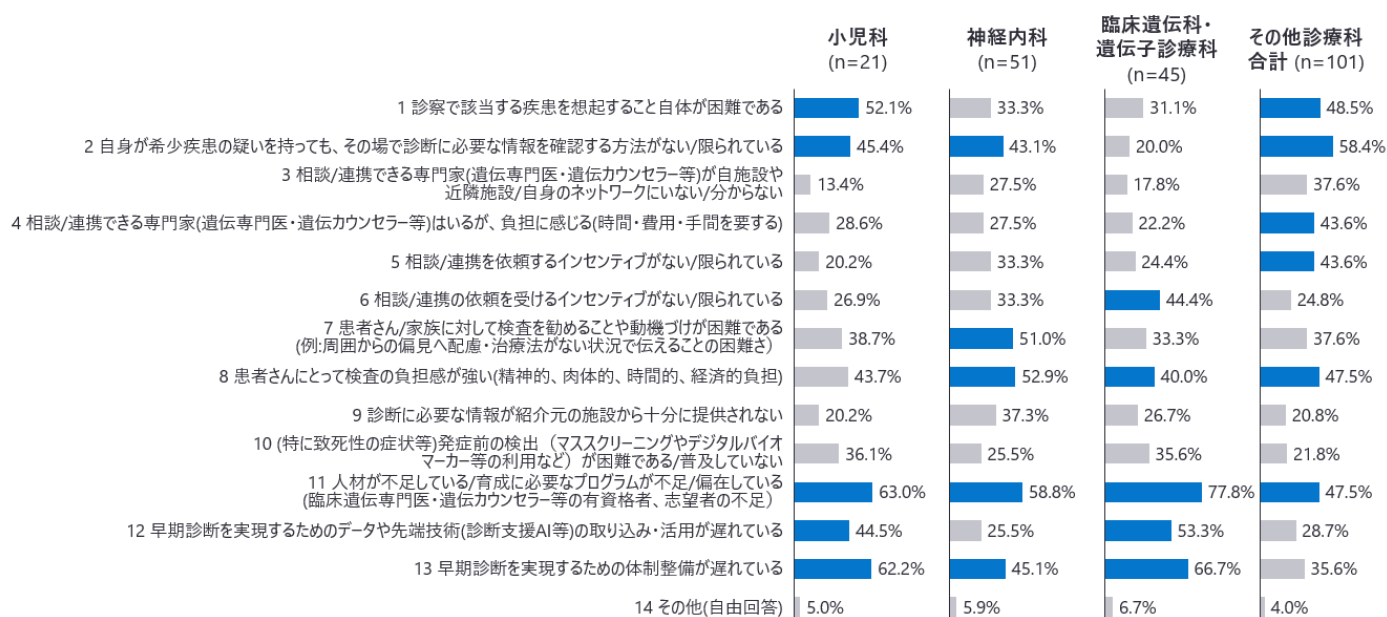
■ 対象:専門医、非専門医、その他 HCP (遺伝カウンセラー・看護師) 316 名

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）



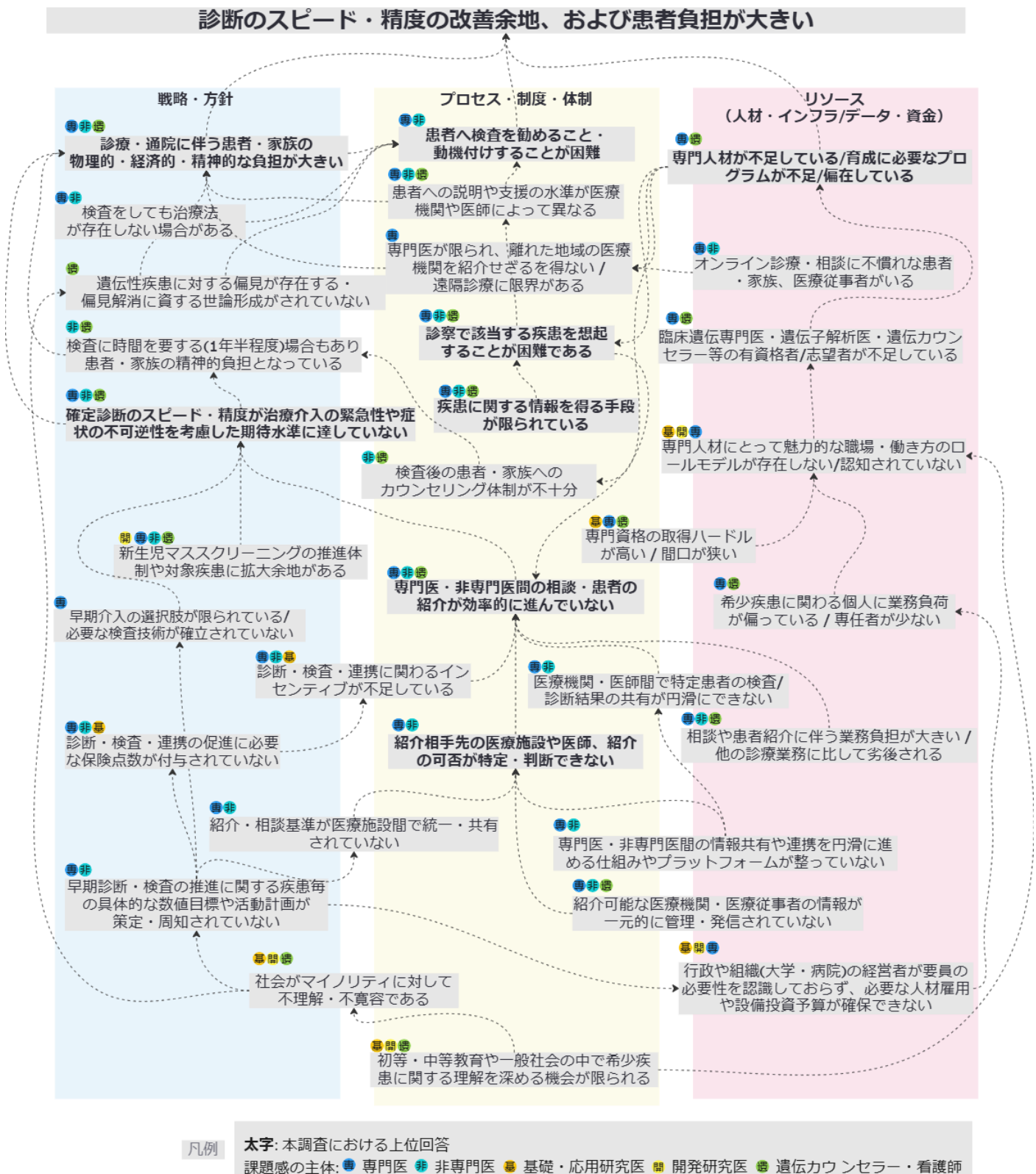
- 調査:ウェブ調査
- 設問:診断に関わる課題感について強いものを上位 5 つ選択結果までご回答ください (ランキング形式)
- 対象:専門医、非専門医、その他 HCP (遺伝カウンセラー・看護師) 316 名

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

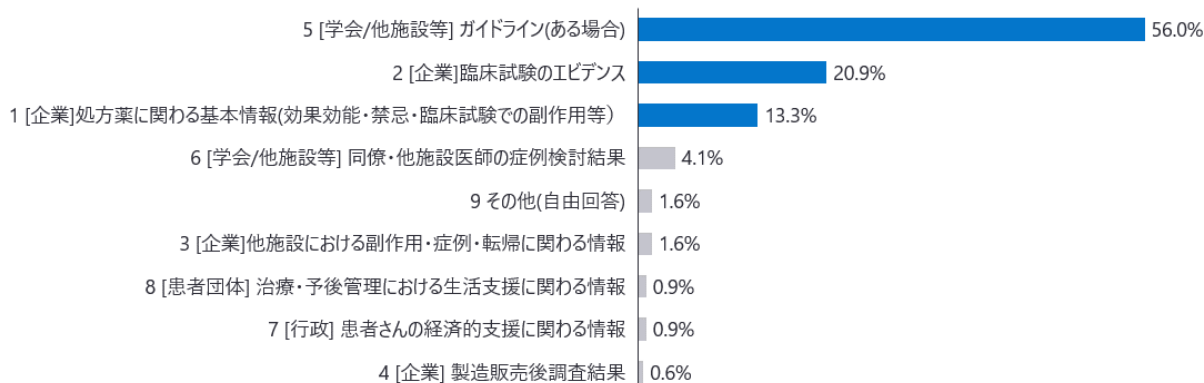
治療・予後管理における情報収集・活用の実態

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。

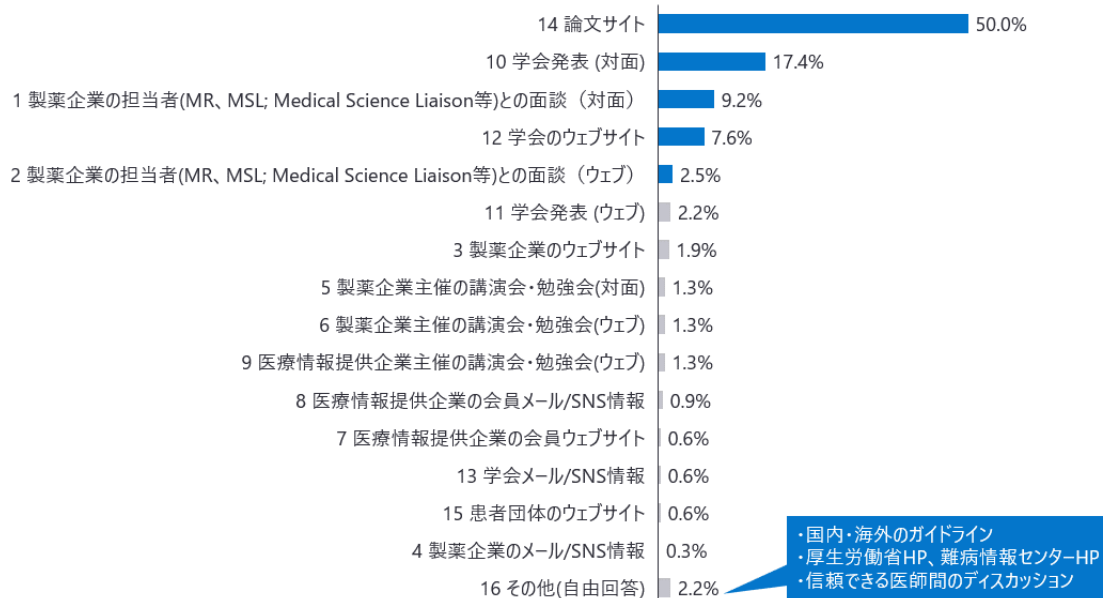
図 4.1.5-1: 治療・予後管理において収集・活用する情報の種類 – 1 位選択結果



- 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

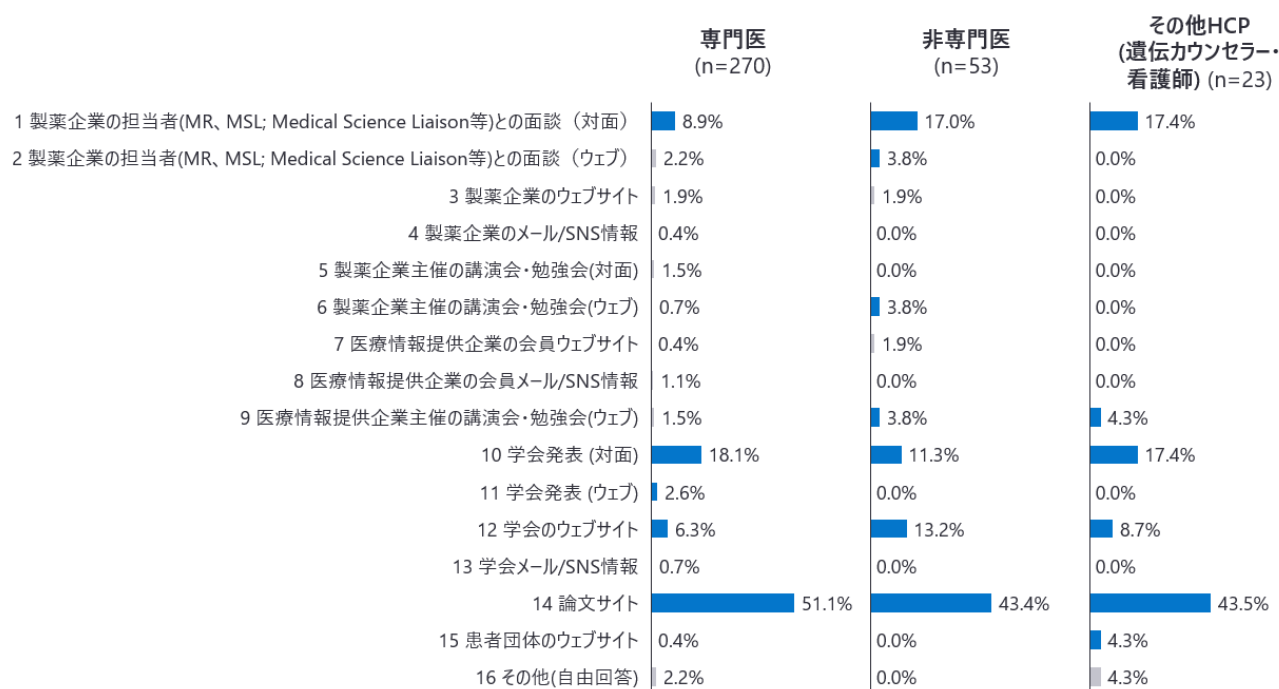


■調査:ウェブ調査

■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）

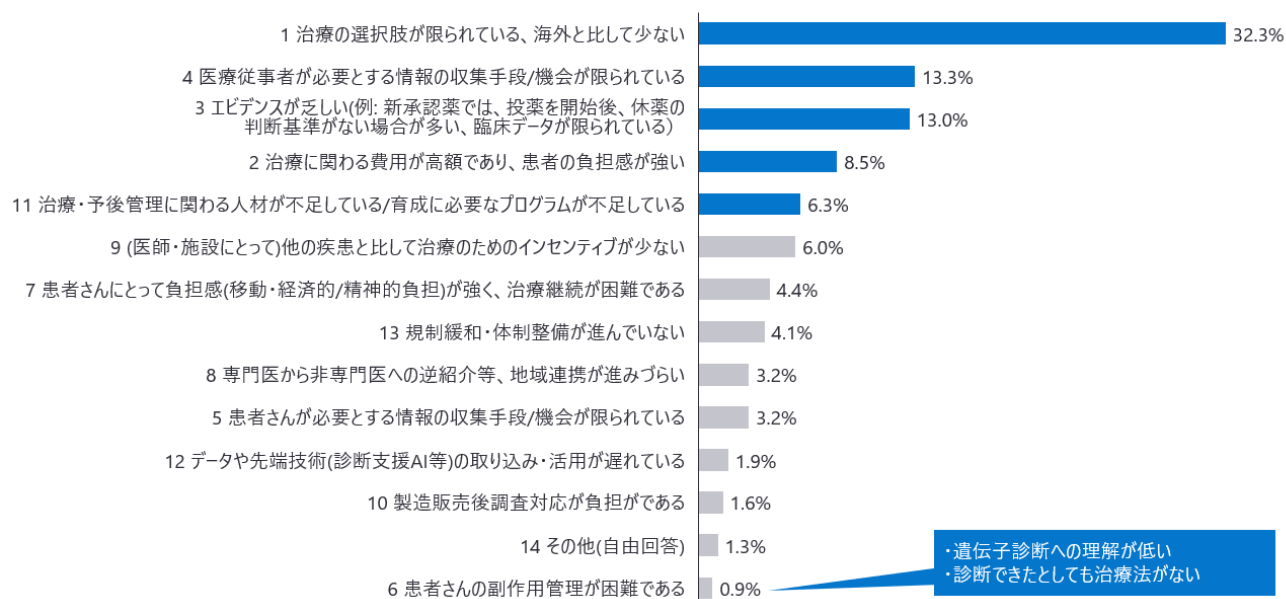
“ 患者の検査データが個人情報であるため医療機関間で共有されることがなく、アクセス可能な実臨床データが限られている。特定の患者の診断・治療方針を共有されたエビデンスに基づいて決定していくプロセス・インフラが必要である。

（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。

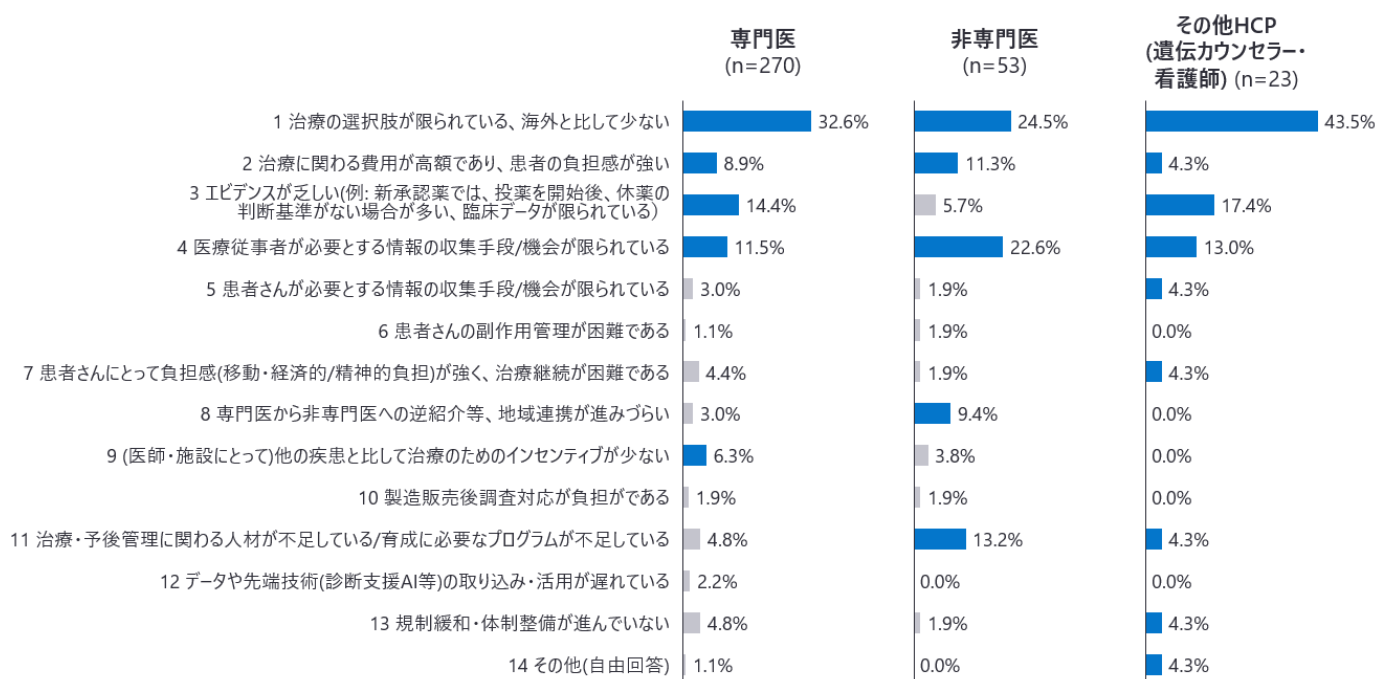
（非専門医 / 小児科）

図 4.1.5-4: 治療・予後管理における課題感 – 1 位選択結果



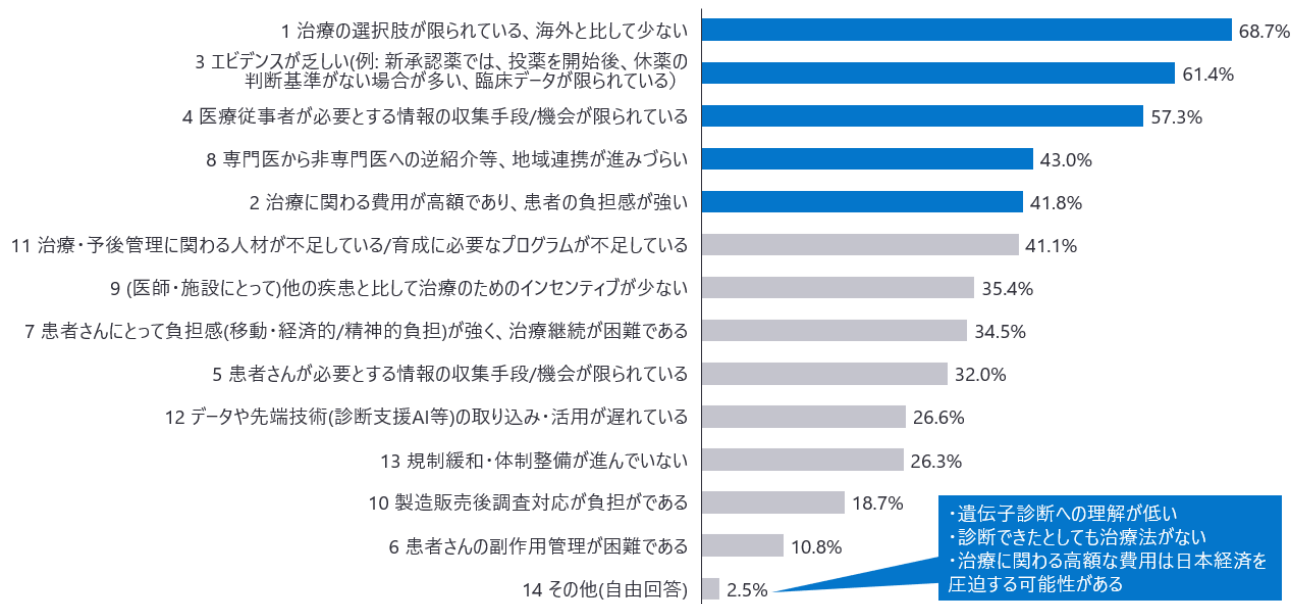
- 調査:ウェブ調査
- 設問:治療・予後管理に関わる課題感として強いものを上位 5 つ選択結果までご回答ください (ランキング形式)
- 対象:専門医、非専門医、その他 HCP (遺伝カウンセラー・看護師) 316 名

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



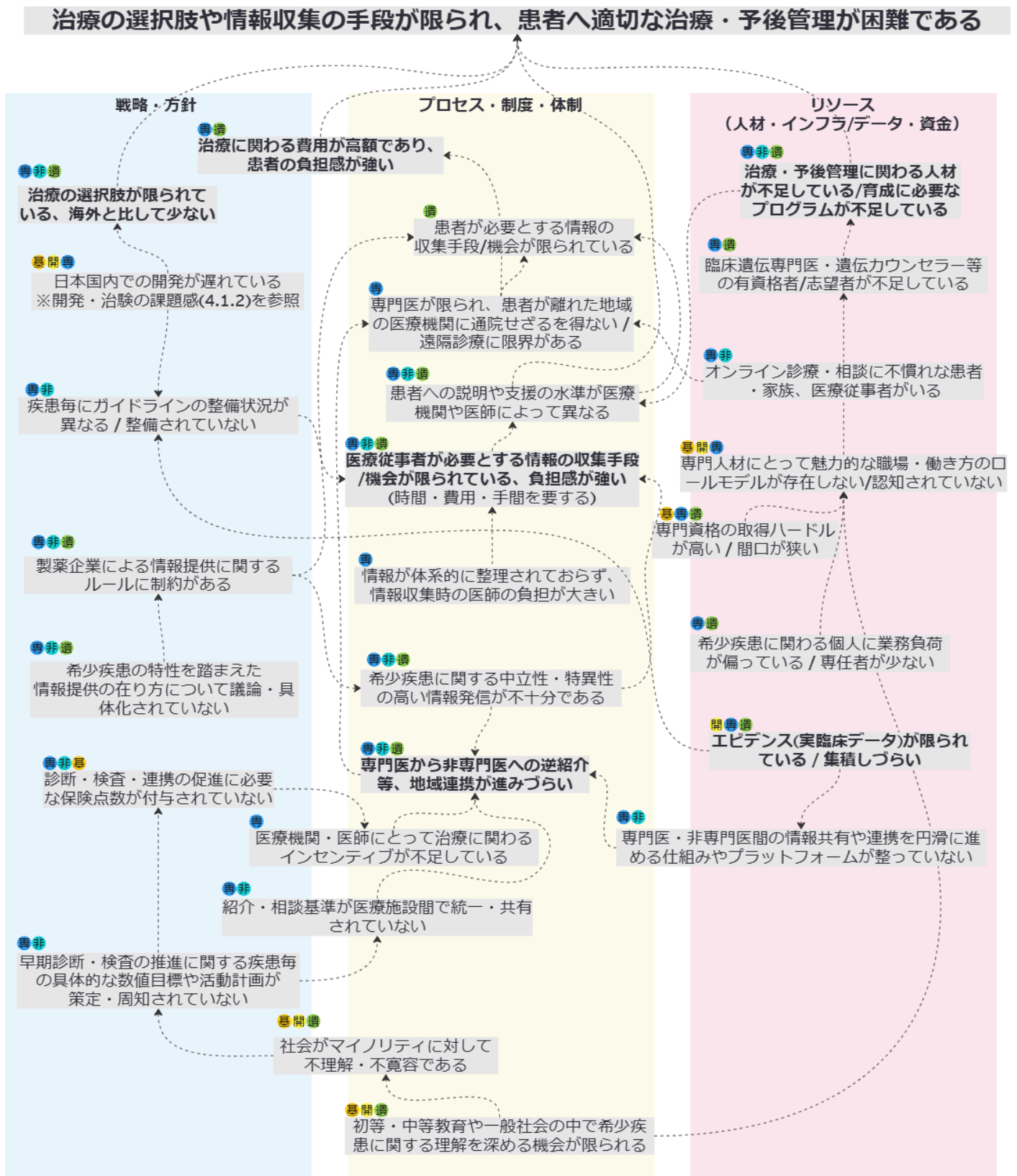
- 調査:ウェブ調査
- 設問:治療・予後管理に関わる課題感として強いものを上位 5 つ選択結果までご回答ください (ランキング形式)
- 対象:専門医、非専門医、その他 HCP (遺伝カウンセラー・看護師) 316 名

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

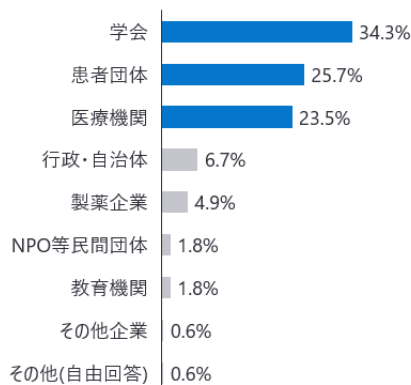
患者・家族向けの疾患啓発活動として有効な実施主体は主に学会・患者団体・医療機関（図 4.1.6-1）、媒体・チャネルはウェブサイトが有効と認識されていた（図 4.1.6-2）。

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）。

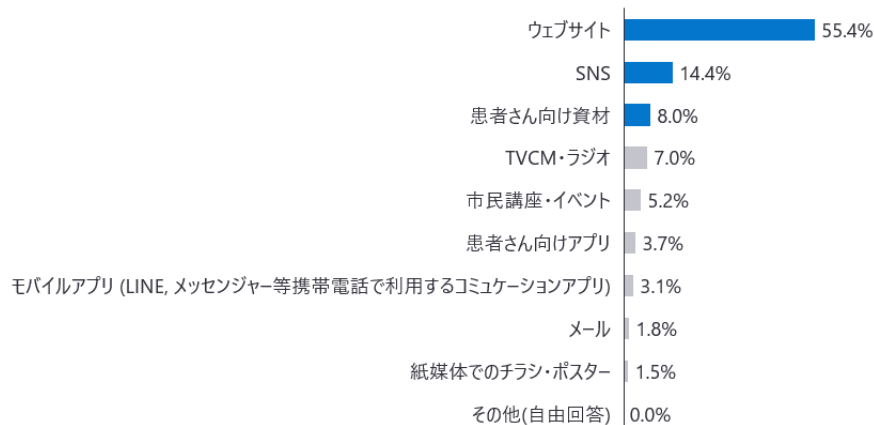
一般向けの疾患啓発活動として有効な実施主体は主に患者団体・学会・行政（図 4.1.6-5）であり、媒体・チャネルはウェブサイトに加えてテレビ・ラジオ、SNSが有効と認識されていた（図 4.1.6-6）。

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



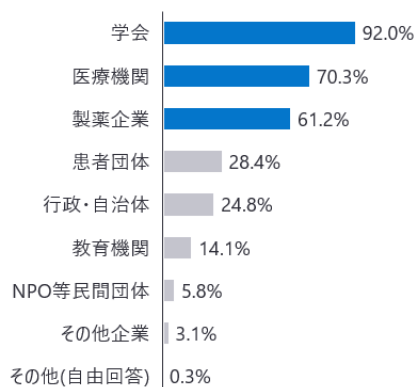
- 調査:ウェブ調査
- 設問:希少疾患に関わる啓発活動（患者・家族向け）の実施主体として有効だと感じているものを3つご回答ください（ランキング形式）
- 対象:専門医、非専門医、基礎・応用研究医、開発研究医、その他 HCP（遺伝カウンセラー・看護師）327名

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

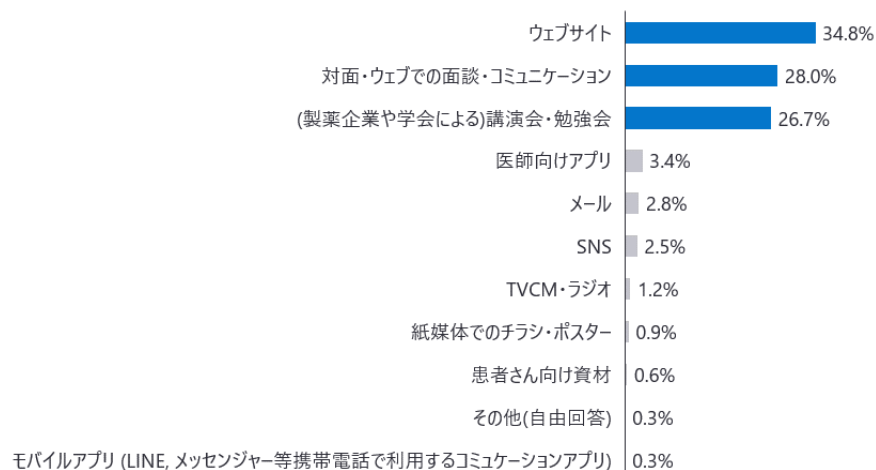


■調査:ウェブ調査

■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

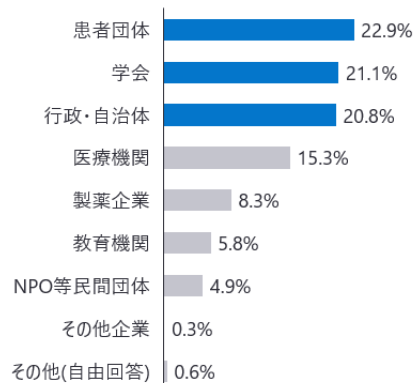


■調査:ウェブ調査

■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

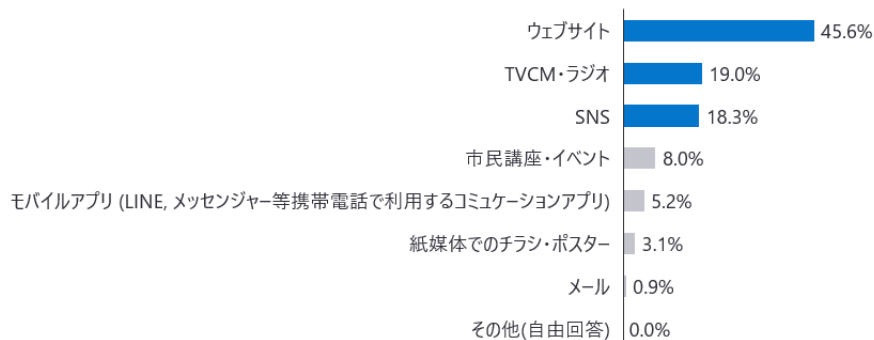


■調査:ウェブ調査

■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。

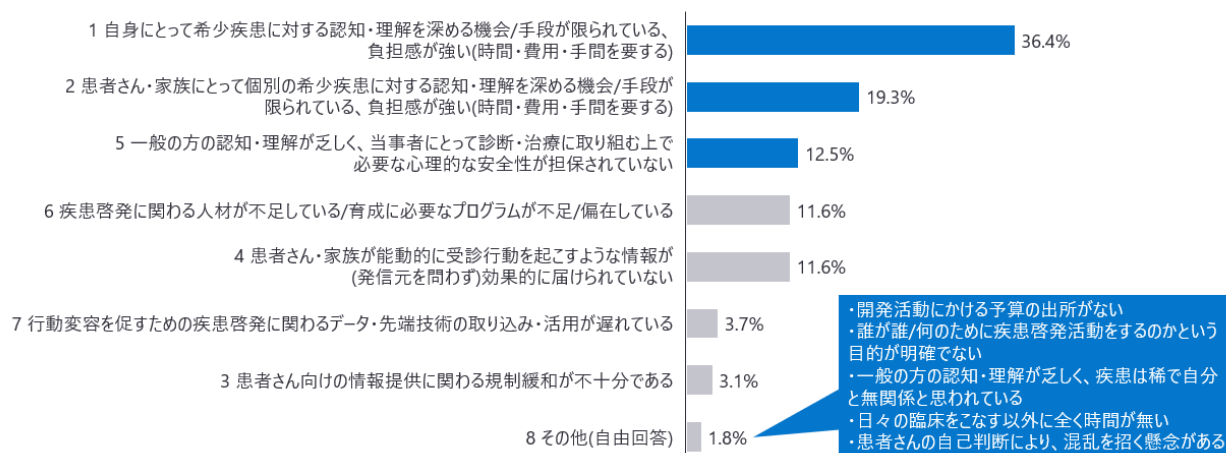
職種別の結果（図 4.1.6-8,9）では非専門医・開発研究医・その他 HCP(遺伝カウンセラー・看護師)において「4. 患者・家族が能動的に受診行動を起こすような情報が（発信元を問わず）効果的に届けられていない」という課題感が上位に挙げられた。特に遺伝カウンセラーからは患者・家族の周りで偏見や差別意識の存在が指摘されており、受診行動を起こす上での障害となっている可能性がある。

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。

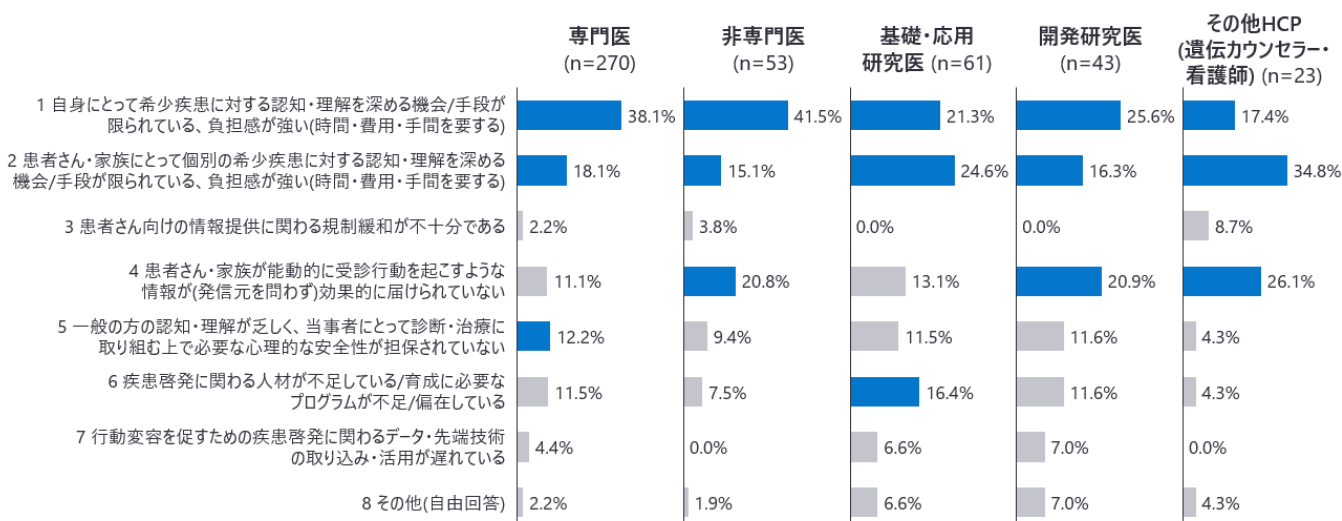
これらの因果関係を整理すると、希少疾患に対する一般社会の不寛容、認知・理解の不足とともに、希少疾患の特性を踏まえたより柔軟な制度設計や更なる研究開発投資への期待が示されていた。(図 4.1.6-10)。

図 4.1.6-7: 疾患啓発活動における課題感 – 1 位選択結果



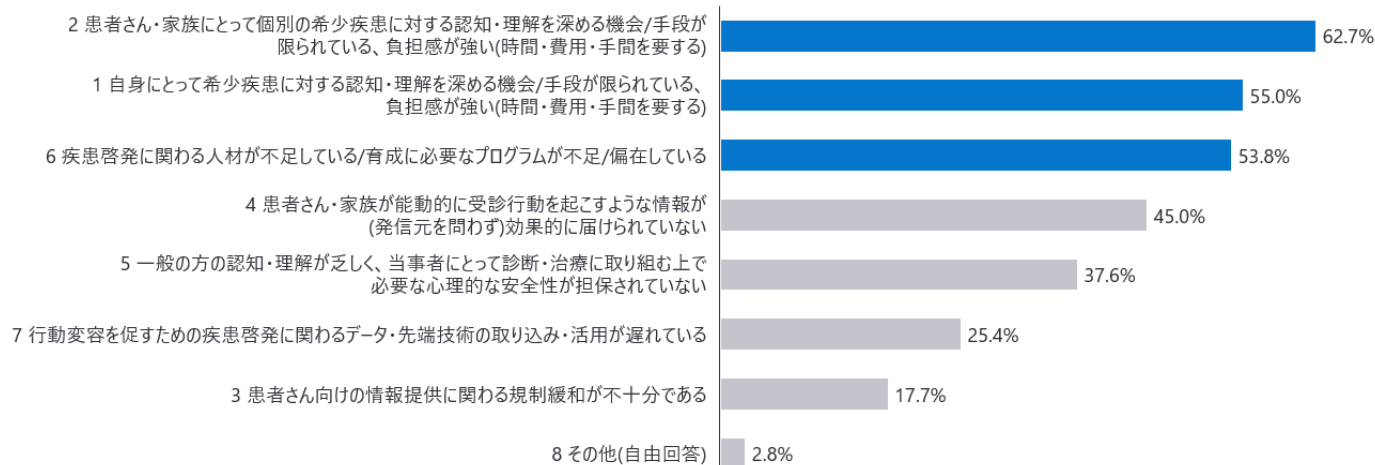
- 調査:ウェブ調査
- 設問:疾患啓発活動に関わる課題感として強いものを上位 3 つまでご回答ください(ランキング形式)
- 対象:専門医、非専門医、基礎・応用研究医、開発研究医、その他 HCP (遺伝カウンセラー・看護師) 327 名

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)

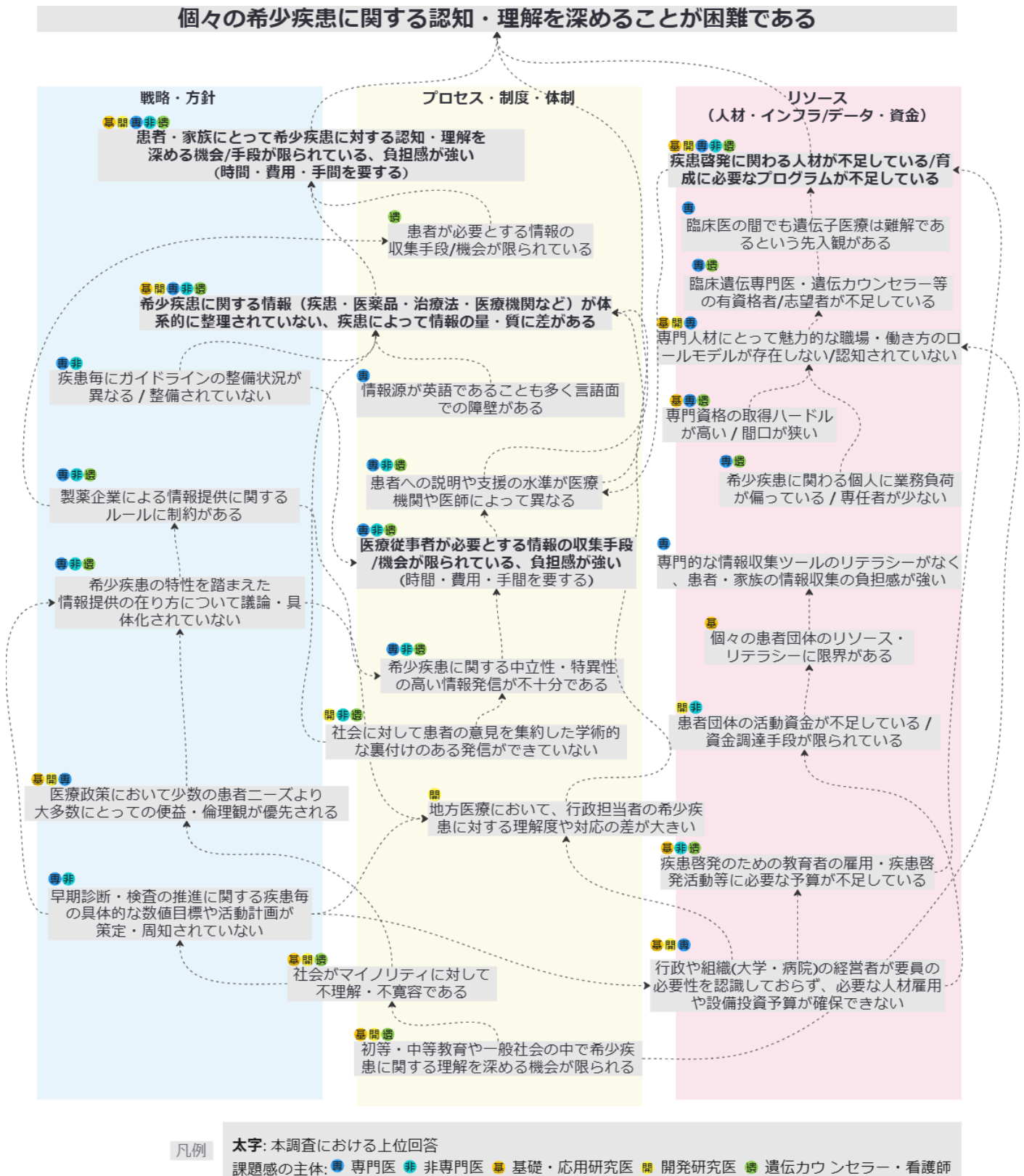
“ 日本では対外的に露呈しないだけで、患者は社会や家族の中ですら軋轢や偏見に苦しんでいる。差別意識が根底にある場合があり、小さい時からの子供への遺伝教育を通じてどのような人でも社会に出ていきやすい仕組みをつくる必要がある。

(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

