



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

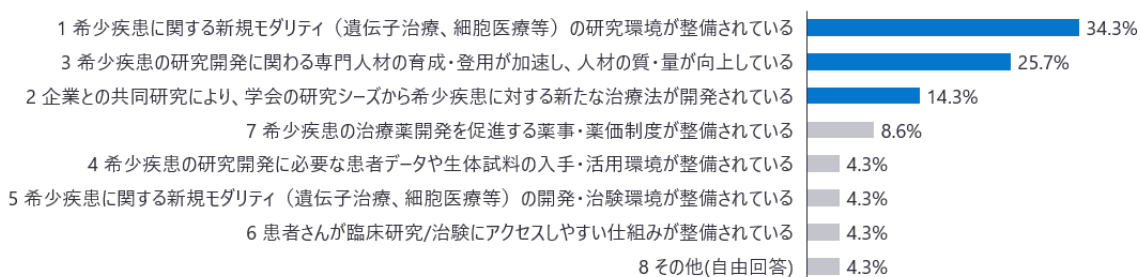
新規モダリティの研究環境の整備は基礎・応用研究医、開発研究医ともに最も期待されており、次いで人材の育成・登用、企業との共同研究が上位結果として期待されていた(図 4.2.1-1)。

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)。

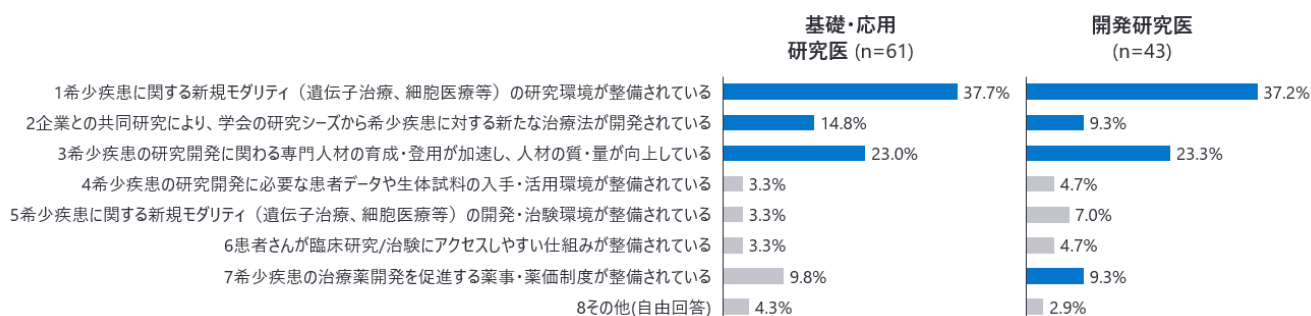
いずれもこれまで取り上げてきた課題感と整合する結果であり、それぞれのステークホルダーに期待されるアクションについて、具体的に次項で取り上げていく。

図 4.2.1-1: 研究開発におけるあるべき姿 – 1 位選択結果



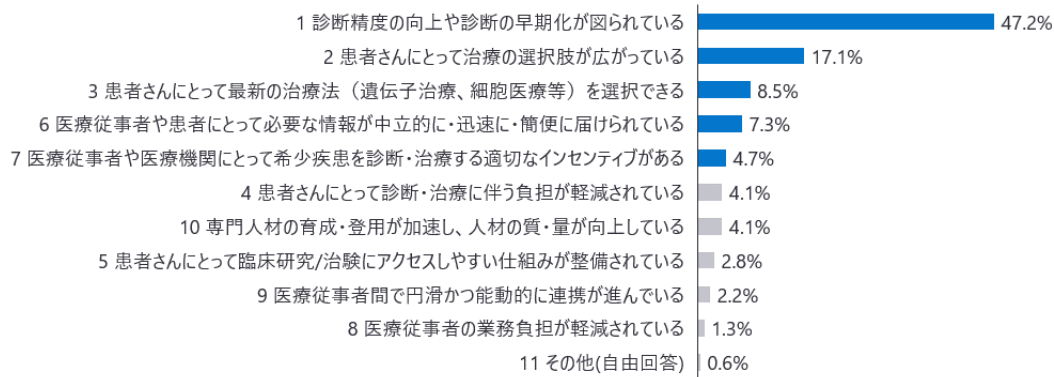
- 調査:ウェブ調査
- 設問:これまでのご回答頂いた研究開発における課題を踏まえて、あるべき/目指すべき姿として同意するものを、上位 3 つまでご回答ください (ランキング形式)
- 対象:基礎・応用研究医、開発研究医 70 名

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

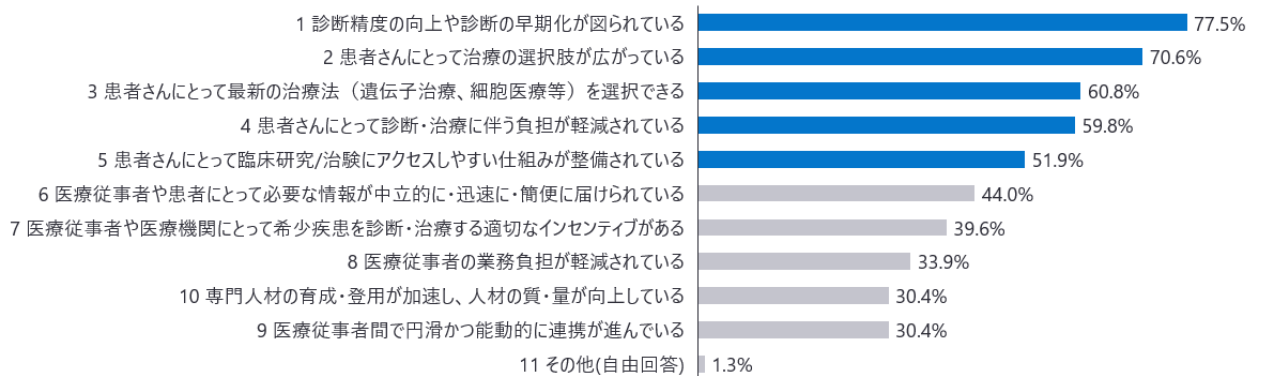


■調査:ウェブ調査

■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ーションサービス、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）

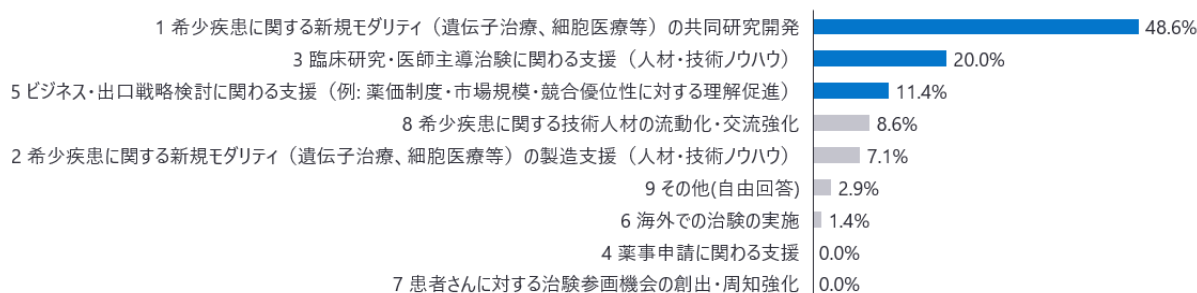
“ アカデミアとの共同機会を創出して連携を密にすることを期待している。製薬企業からアカデミアへの研究者派遣や共同研究スペースのような、日々アカデミア・製薬企業・患者団体が自然に関与し合えるような環境は、新薬の開発において非常に重要なエコシステムになってくると考えている。

（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。

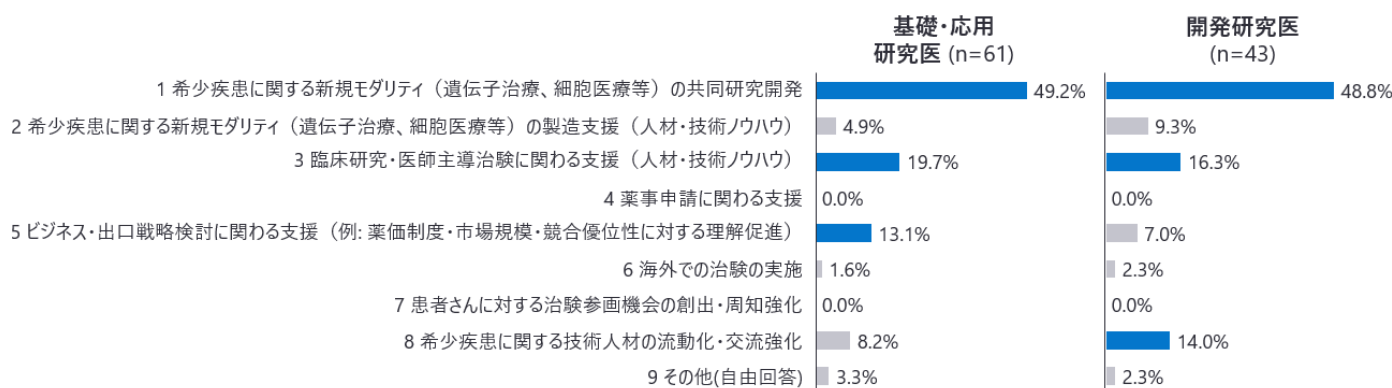
（専門医 / 小児科）

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



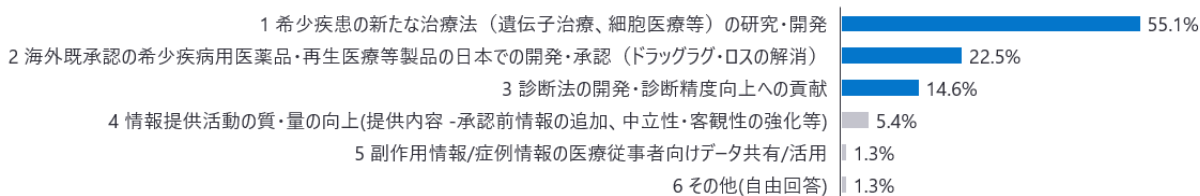
- 調査:ウェブ調査
- 設問:あるべき姿を実現する上で、製薬業界へ期待することを上位 3 つまでご回答ください（ランキング形式）
- 対象:基礎・応用研究医、開発研究医 70 名

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



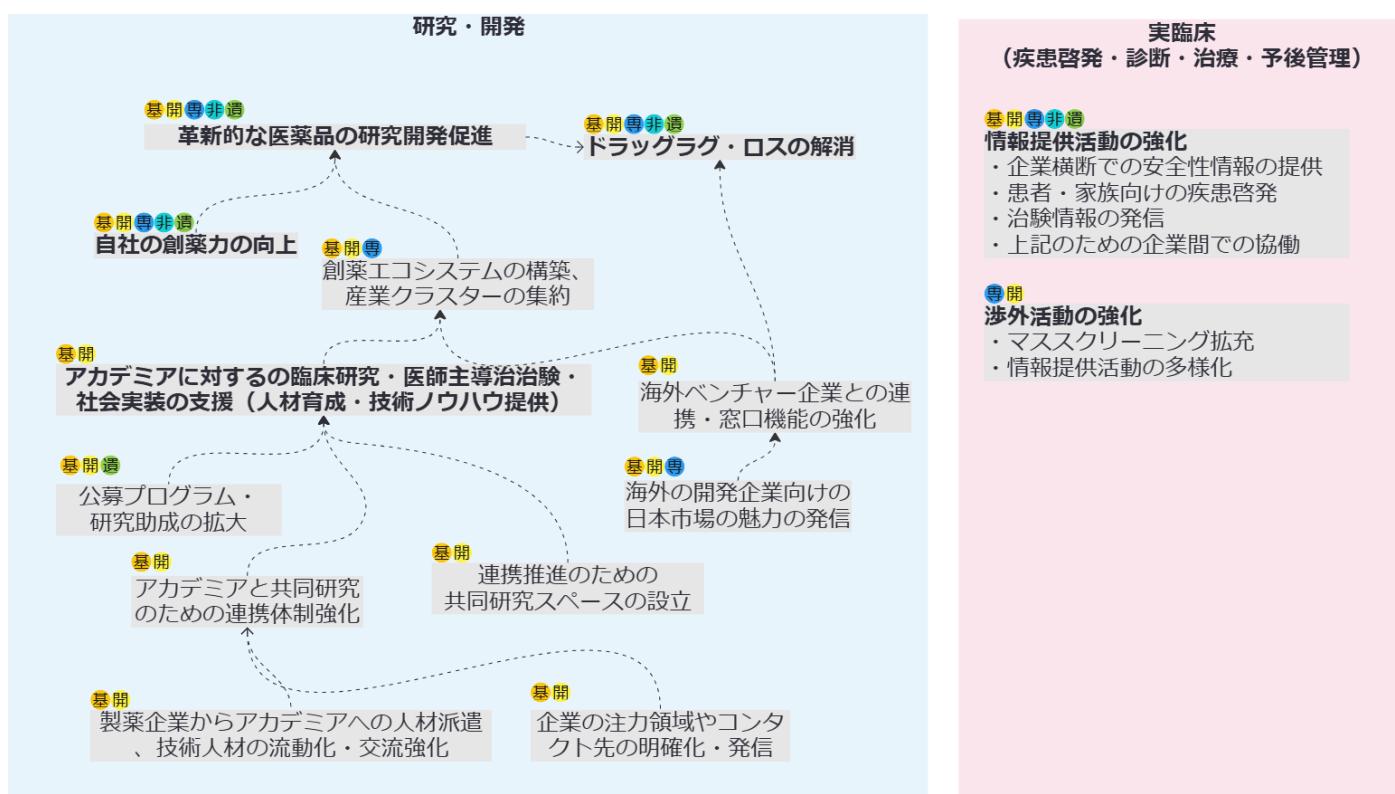
- 調査:ウェブ調査
- 設問:あるべき姿を実現する上で、製薬業界へ期待することを上位 3 つまでご回答ください（ランキング形式）
- 対象:専門医、非専門医、その他 HCP（遺伝カウンセラー・看護師）316 名

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

	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 希少疾患の新たな治療法（遺伝子治療、細胞医療等）の研究・開発	56.7%	43.4%	43.5%
2 海外既承認の希少疾病用医薬品・再生医療等製品の日本での開発・承認（ドラッグラグ・ロスの解消）	22.2%	28.3%	43.5%
3 診断法の開発・診断精度向上への貢献	13.7%	15.1%	8.7%
4 情報提供活動の質・量の向上(提供内容・承認前情報の追加、中立性・客観性の強化等)	4.8%	11.3%	4.3%
5 副作用情報/症例情報の医療従事者向けデータ共有/活用	1.1%	1.9%	0.0%
6 その他(自由回答)	1.5%	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、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）

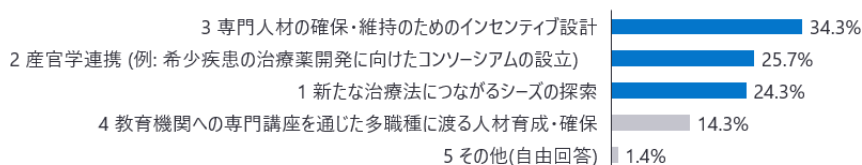
“紹介元が安心して患者をタイムリーに紹介できる環境を整えるために、非専門医から専門医への紹介の仕組みに関するコーディネート进行を期待している。

（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

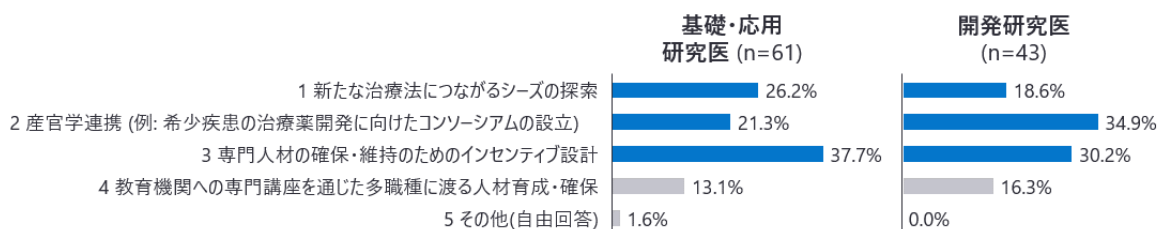


■ 調査: ウェブ調査

■ 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)

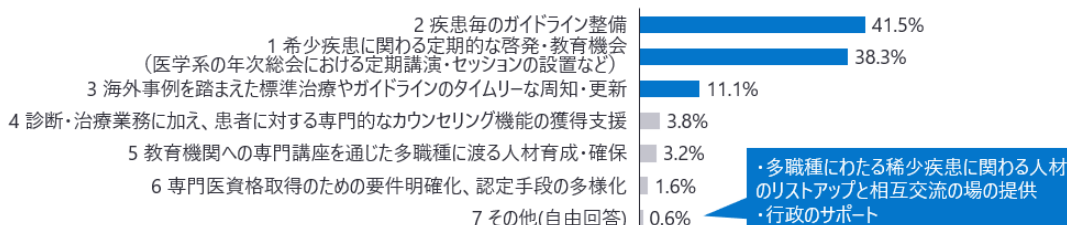
■ 対象: 基礎・応用研究医、開発研究医 70 名

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



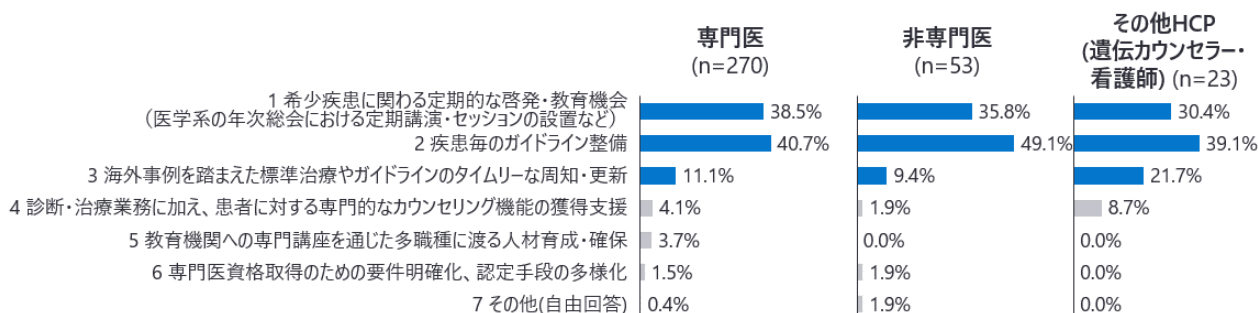
- 調査:ウェブ調査
- 設問:あるべき姿を実現する上で、学会へ期待することを上位 3 つまでご回答ください (ランキング形式)
- 対象:基礎・応用研究医、開発研究医 70 名

図 4.2.3-3: 実臨床における学会への期待 – 1 位選択結果



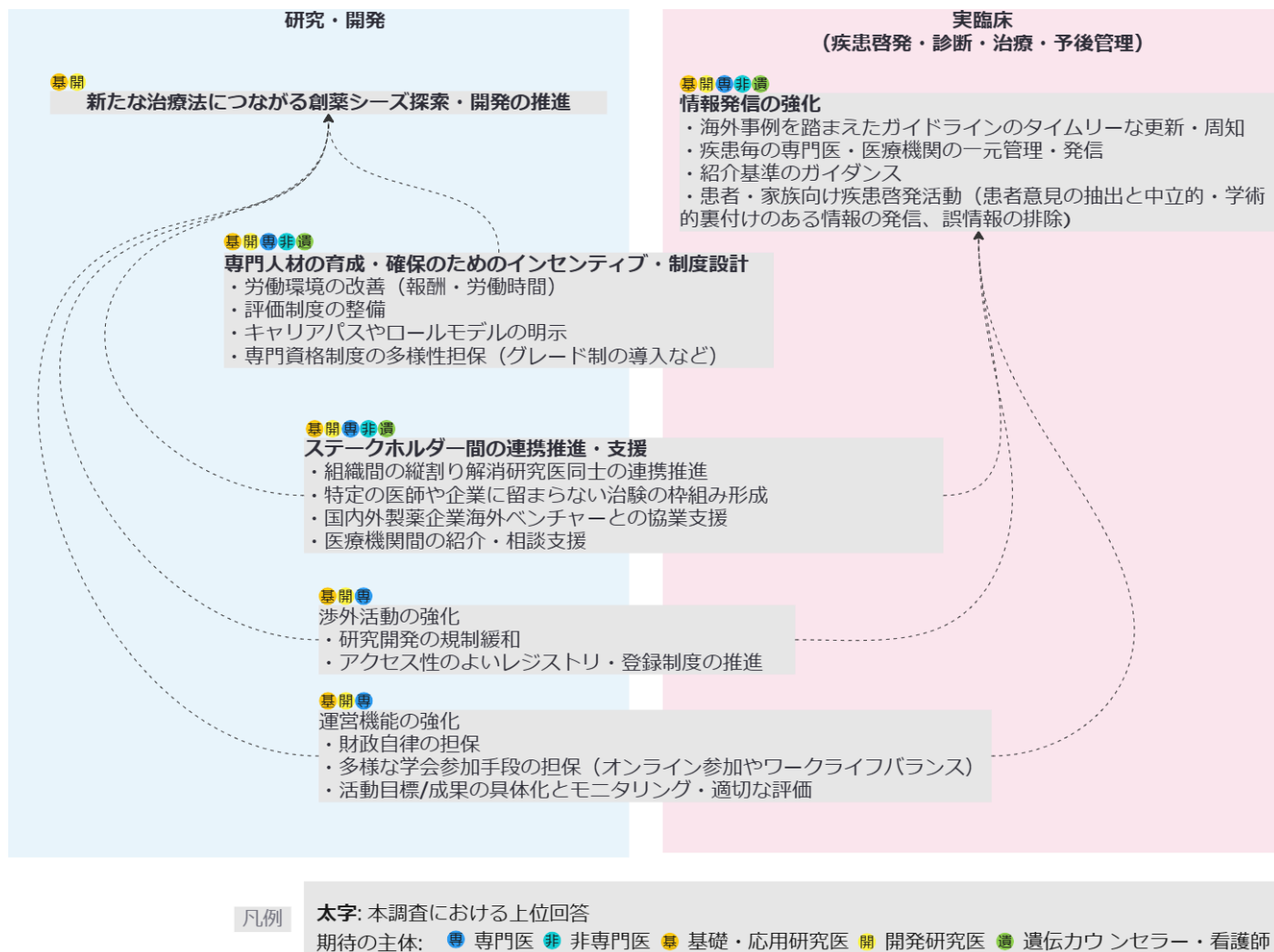
- 調査:ウェブ調査
- 設問:あるべき姿を実現する上で、学会へ期待することを上位 3 つまでご回答ください(ランキング形式)
- 対象:専門医、非専門医、その他 HCP(遺伝カウンセラー・看護師) 316 名

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)

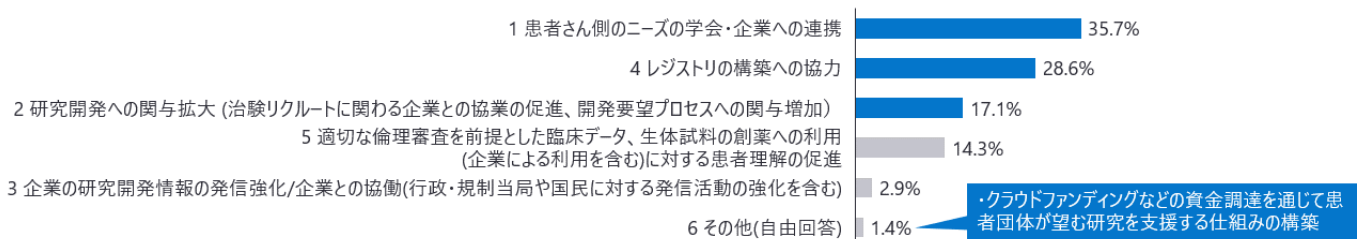
“患者団体の存在・活動が大きな効果を発揮するのは確定診断後だと考えている。主に予後管理の部分で患者に対する病気との向き合い方や生活面での支援を期待している。

(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。

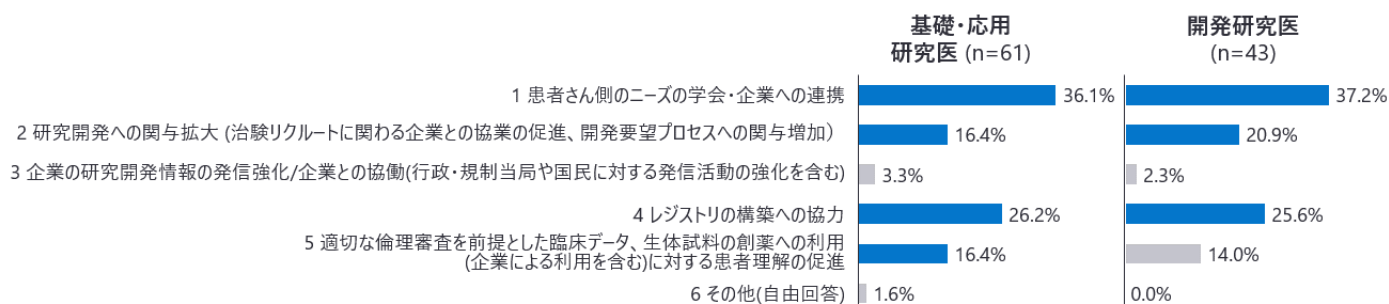
(基礎・応用研究医 / その他遺伝性疾患全般)

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



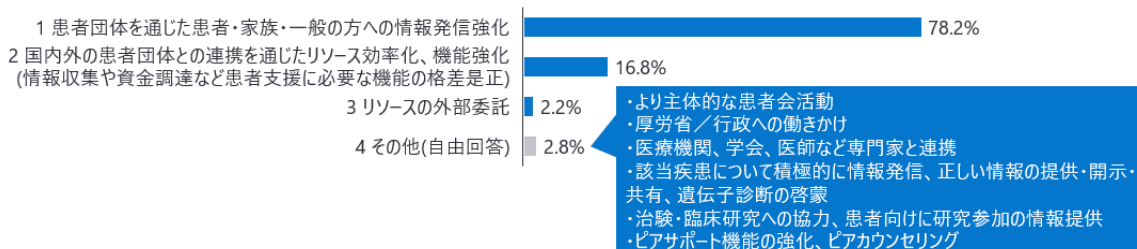
- 調査:ウェブ調査
- 設問:あるべき姿を実現する上で、患者団体へ期待することを上位 3 つまでご回答ください (ランキング形式)
- 対象:基礎・応用研究医、開発研究医 70 名

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



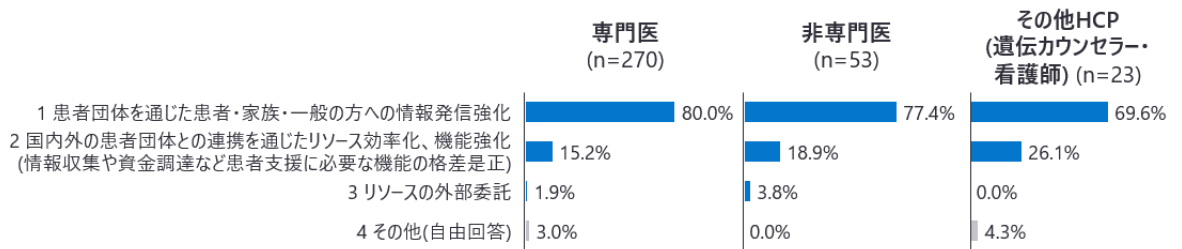
- 調査:ウェブ調査
- 設問:あるべき姿を実現する上で、患者団体へ期待することを上位 3 つまでご回答ください (ランキング形式)
- 対象:基礎・応用研究医、開発研究医 70 名

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



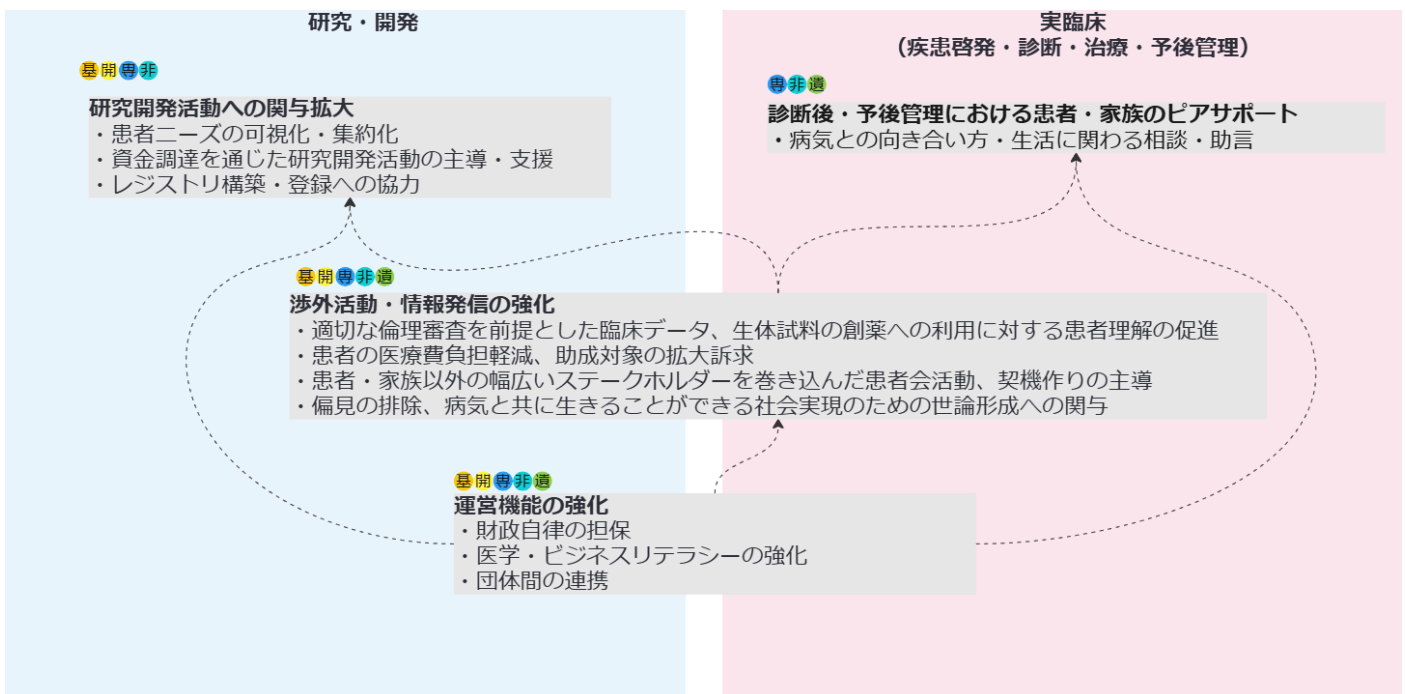
- 調査:ウェブ調査
- 設問:あるべき姿を実現する上で、患者団体へ期待することを上位 3 つまでご回答ください (ランキング形式)
- 対象:専門医、非専門医、その他 HCP (遺伝カウンセラー・看護師) 316 名

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 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

4.2.5 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、マススクリーニングの拡大や患者レジストリ、医療データの利活用推進、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くする、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)

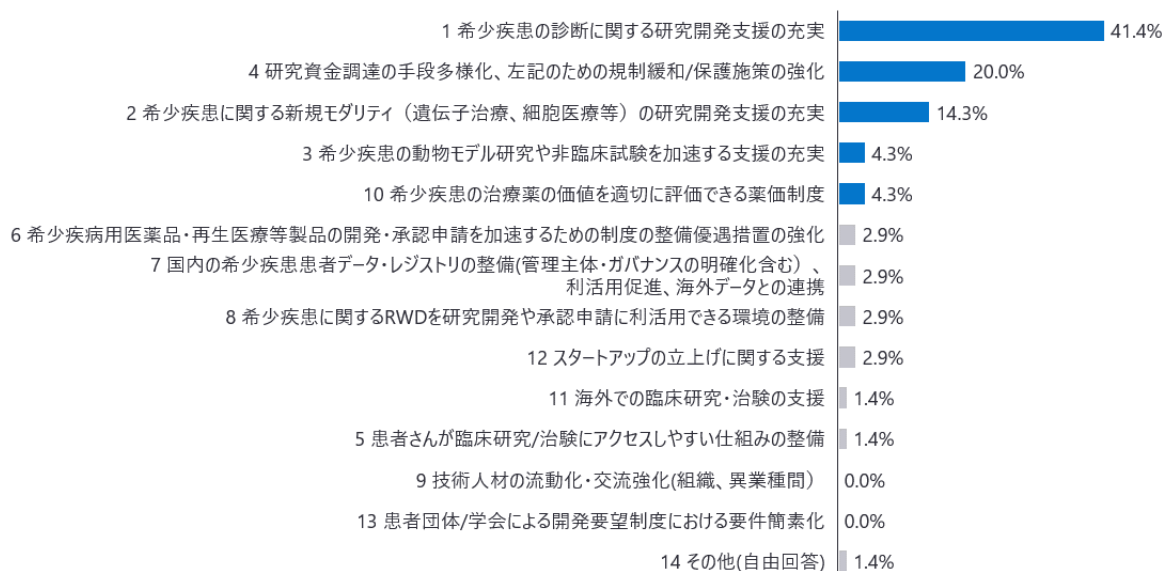
“行政が発信する情報は後から必要になることが多い上に情報自体も複雑でわかりづらく、結果的に制度の浸透が遅れているのではないかと。診療報酬等、制度自体をより分かりやすくした上で、医療従事者や施設に必要なタイミングで効果的に発信してほしい。また一方的な発信ではなく、こまめに相談できるコンサルテーション機能の強化を期待する。

(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

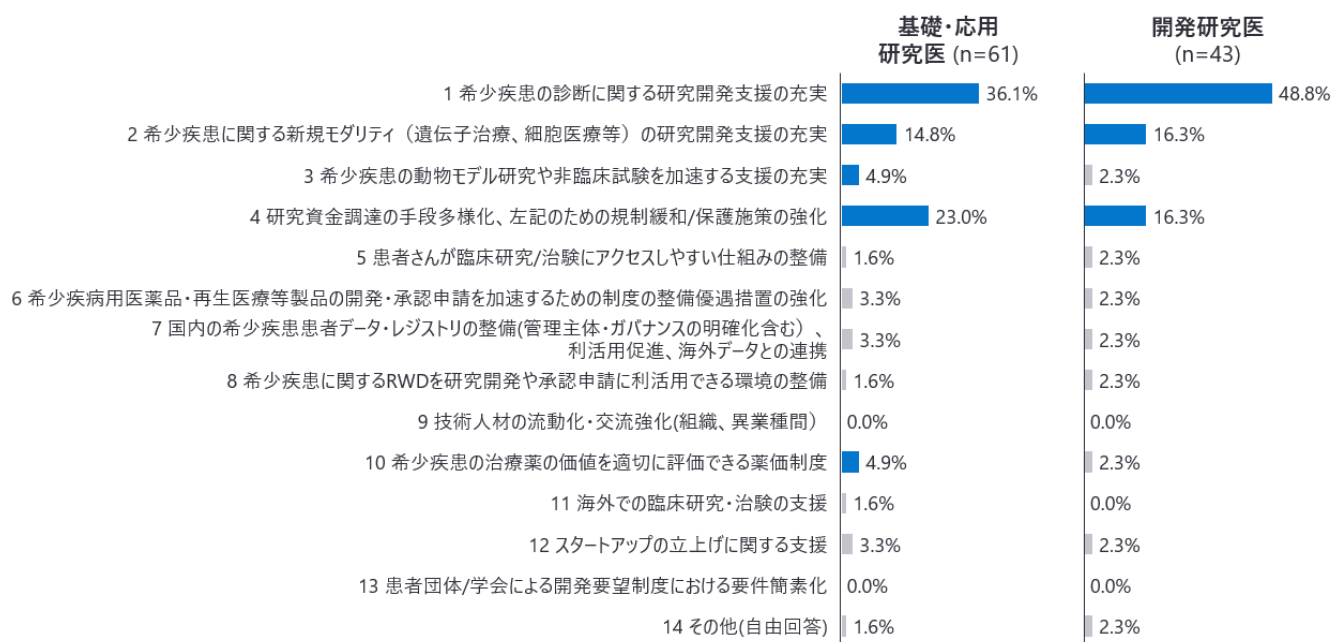


■調査:ウェブ調査

■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)

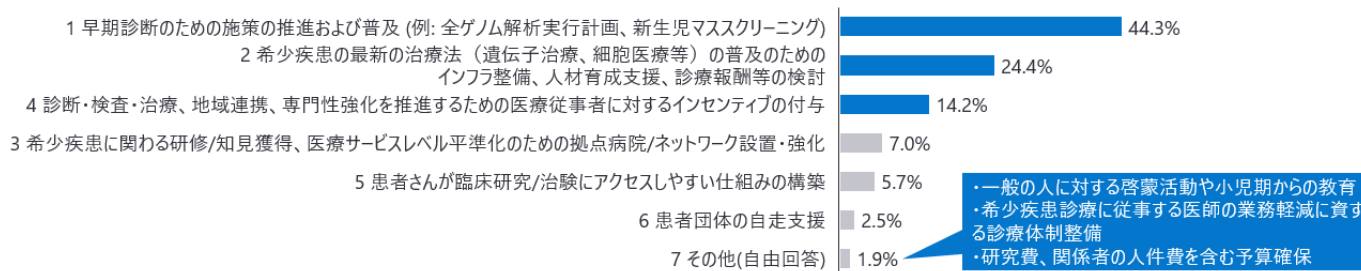
■対象:基礎・応用研究医、開発研究医 70 名

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



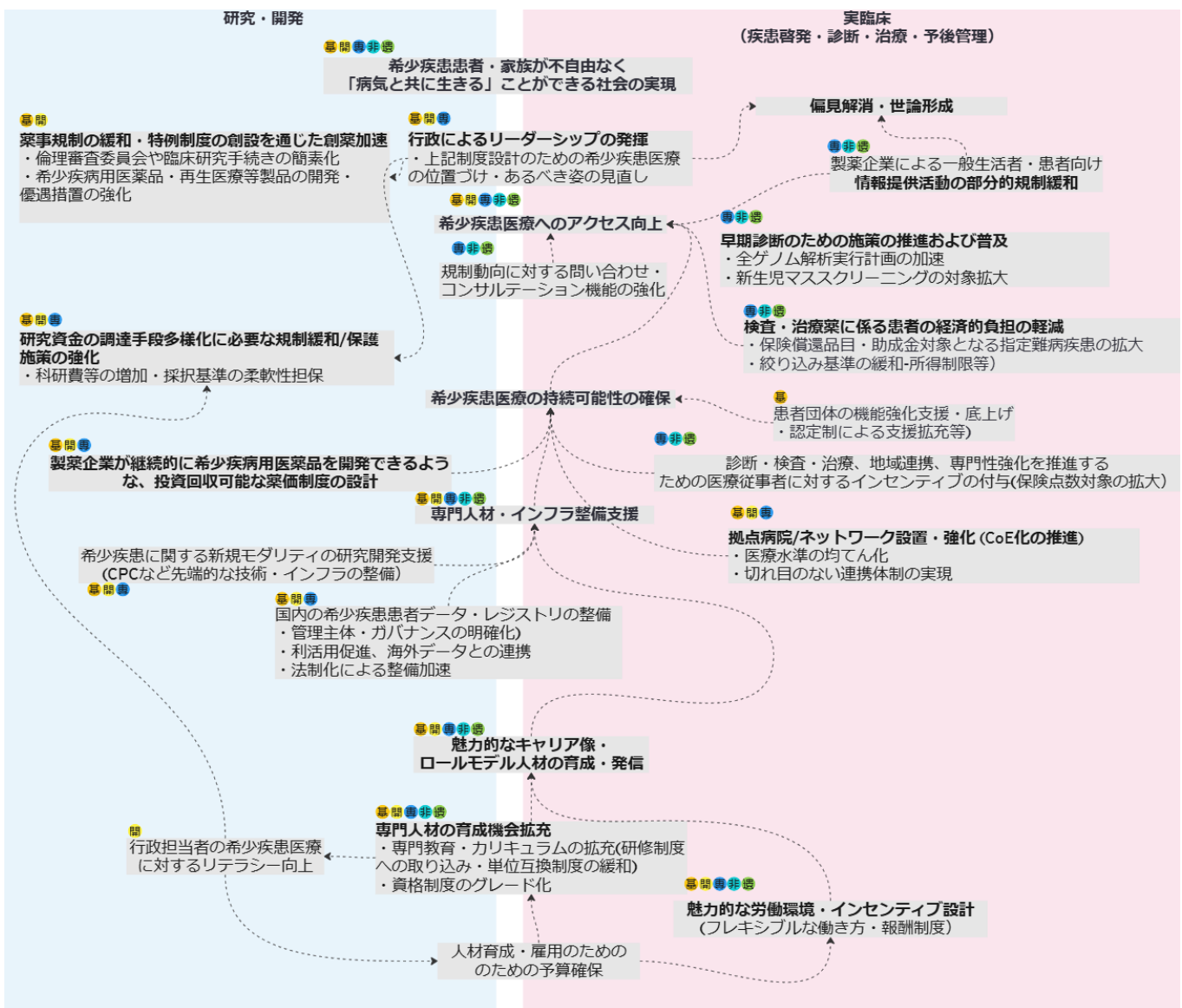
- 調査: ウェブ調査
- 設問: あるべき姿を実現する上で、行政・規制当局へ期待することを上位 3 つまでご回答ください (ランキング形式)
- 対象: 専門医、非専門医、その他 HCP (遺伝カウンセラー・看護師) 316 名

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標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



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

4.2.6 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。

