



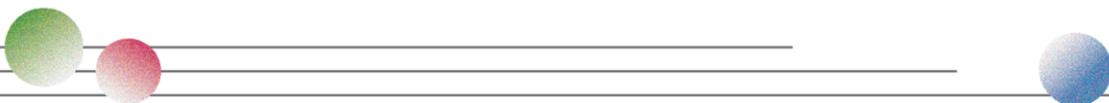
## 5. おわりに

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、治療法が限られる、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](http://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](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](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](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](mailto: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: [iden-shi-jimu@ncnp.go.jp](mailto:iden-shi-jimu@ncnp.go.jp)  
Web: [https://www.ncnp.go.jp/nin/guide/r\\_dna2/rdcj.html](https://www.ncnp.go.jp/nin/guide/r_dna2/rdcj.html)



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。

#### 難病・希少疾患タスクフォース



**小泉 一二三**  
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** CTH Design Studio  
**堀口 綾** 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](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

