

# 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）」<sup>a</sup>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った。

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<sup>1</sup>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<sup>2</sup>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 PPI<sup>3</sup>の高度化・ニーズ発信
- ▶ [行政] GMP<sup>4</sup>適合設備や CPC<sup>5</sup>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<sup>6</sup>整備・推進

<sup>1</sup> 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

<sup>2</sup> 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

<sup>3</sup> 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

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

<sup>5</sup> 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

<sup>6</sup> 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

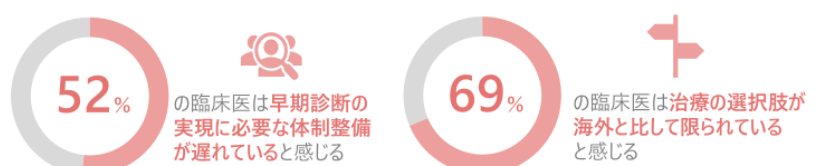
## 日本の希少疾患における課題の全体像



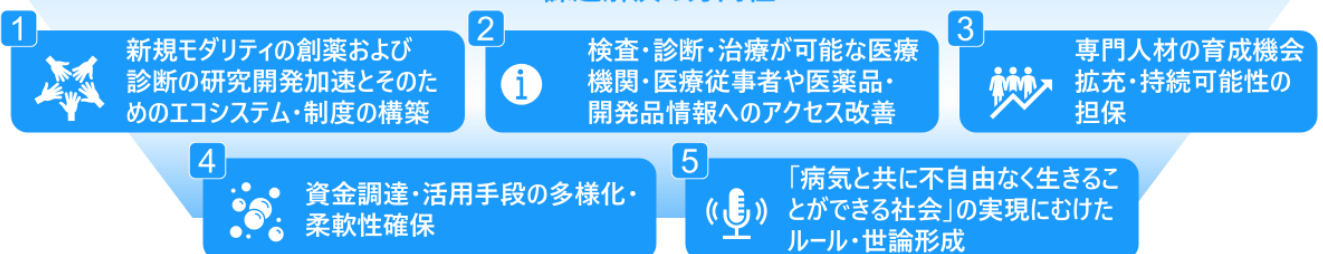
### 基礎・応用研究における課題



### 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)」<sup>a</sup>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<sup>b</sup>。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)<sup>c, d, e, f</sup>

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	▶満足はいく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	▶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	▶満足はいく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す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

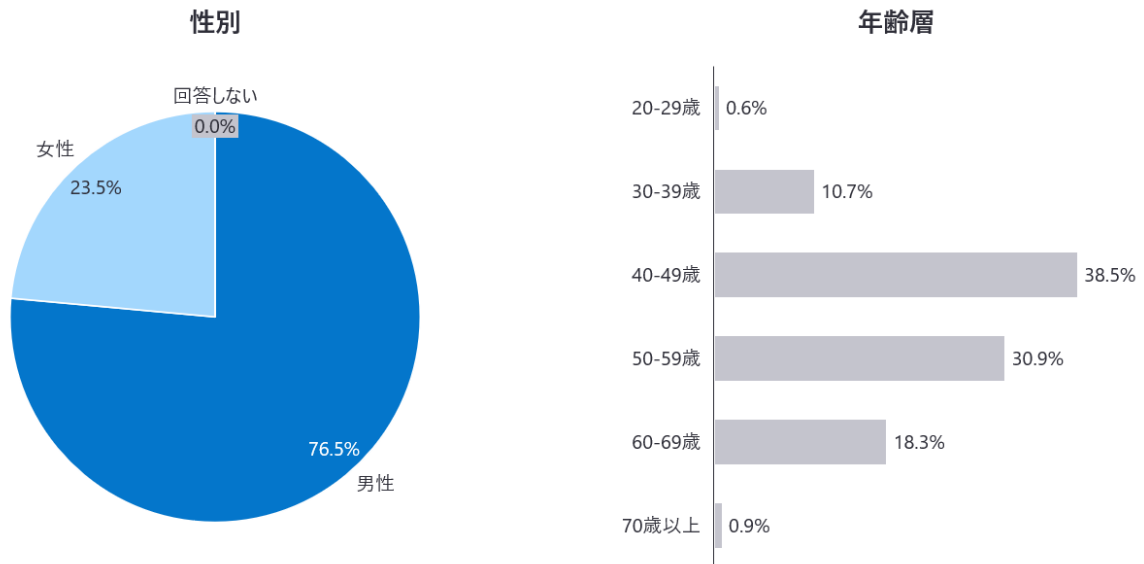
分類	定量（ウェブアンケート）調査	定性（インタビュー）調査
目的	▶希少疾患医療の現状と課題、今後の期待を定量的に特定する	▶定量調査回答の背景や実態を特定する
地域	▶全国	
期間	▶2024年7月25日-8月23日	▶2024年9月2日-9月13日
対象者（職種）	▶臨床医: 専門医・非専門医 ▶研究開発: 基礎・応用研究医、開発研究医* ▶その他HCP**(遺伝カウンセラー・看護師) <small>*臨床試験・治験に関わる医師 **Healthcare Professional 医療従事者</small>	
リクルート方法	▶IRUD診断委員会に所属する医療従事者および同委員会より紹介頂いた医療従事者、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

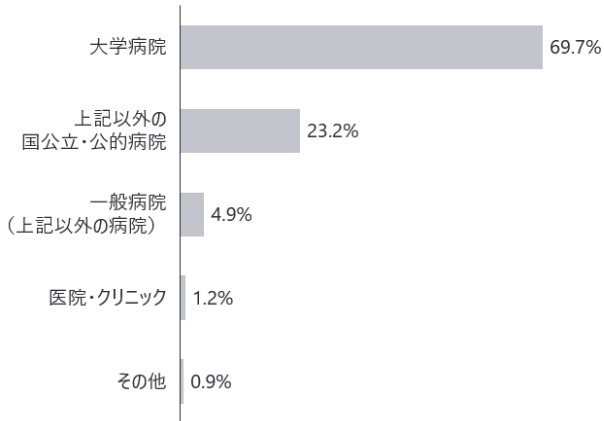
#	職種・活動割合(全体を10)						施設属性				経験の多寡			
	臨床医 (専門)	臨床医 (非専門)	研究医 (基礎・応用)	研究医 (開発)	その他 HCP	研究医-詳細*	施設形態	地域	診療科/ 疾患領域	専門職員 有無	関与 年数	相談され た[人]	相談 した[人]	
専門医	1-1	3	2	2	2	n/a	大学病院	近畿	小児科	常勤	10年~	20	10	
	1-2	3	4	1	0	2	国公立・公的病院 (大学病院以外)	中部・ 北陸	小児科	常勤	~3年	5	30	
	1-3	4	0	6	0	0	大学病院	首都圏・ 南関東	膠原病内科	なし	10年~	30	5	
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	近畿	その他(全ての遺 伝性疾患)	常勤	3~10年	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

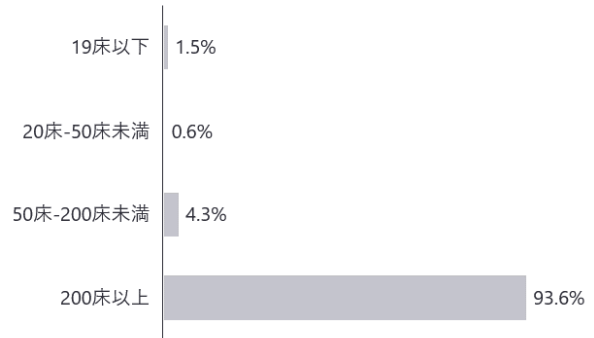
回答者属性



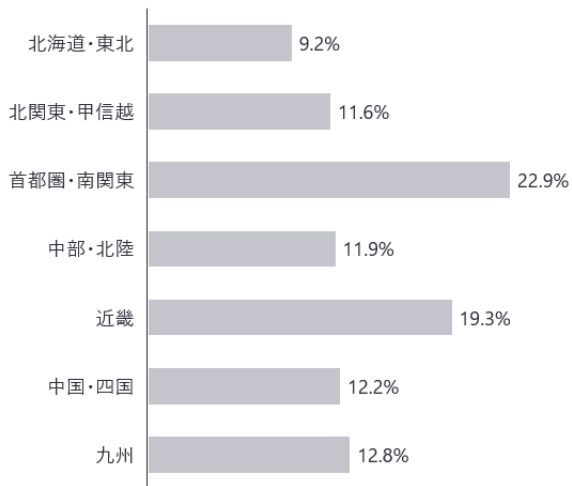
### 所属施設の施設形態



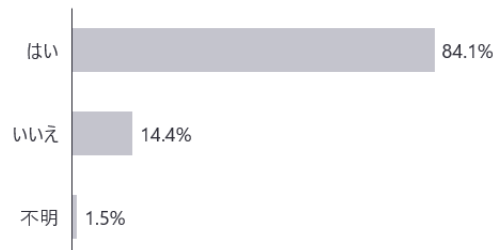
### 所属施設の病床数



### 所属施設の地域/エリア



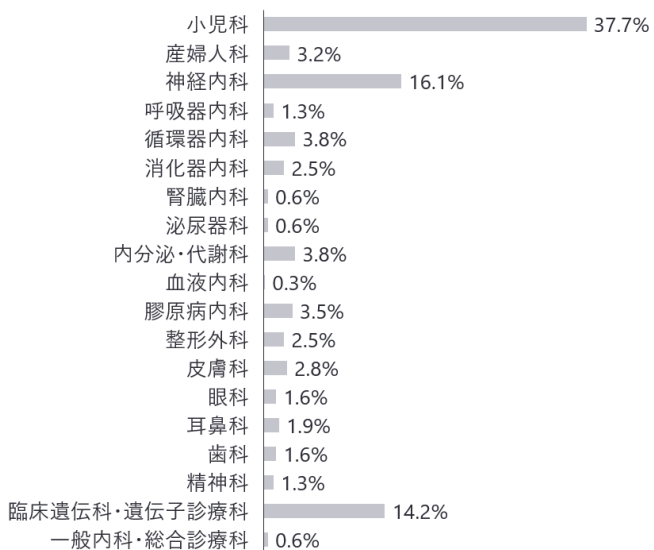
### 所属施設における専門職員の有無





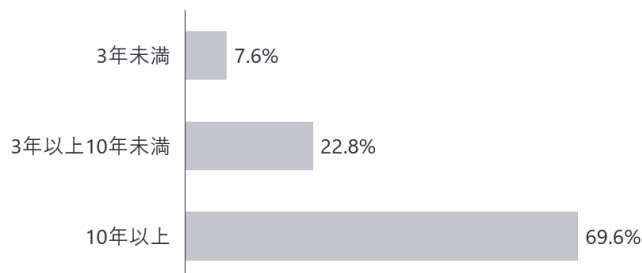
### 診療科

専門医・非専門医・その他HCP（遺伝カウンセラー・看護師）



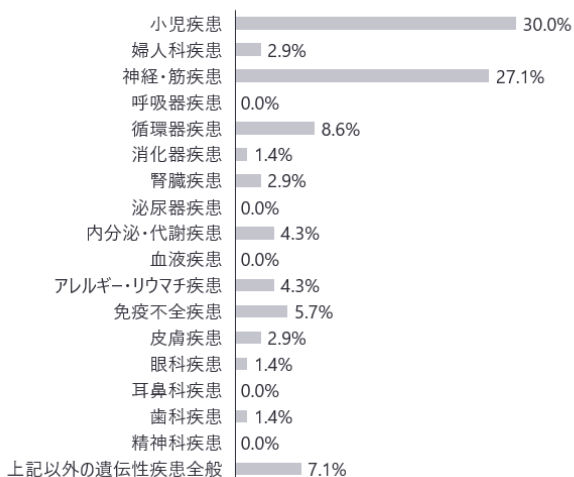
### 希少疾患の診療・支援業務経験年数

専門医・非専門医・その他HCP（遺伝カウンセラー・看護師）



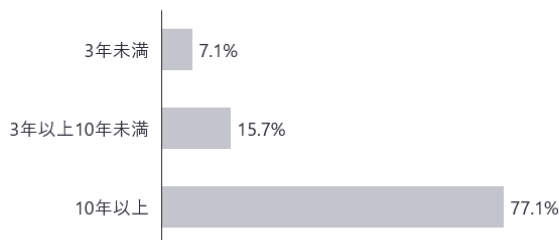
### 疾患領域

（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）

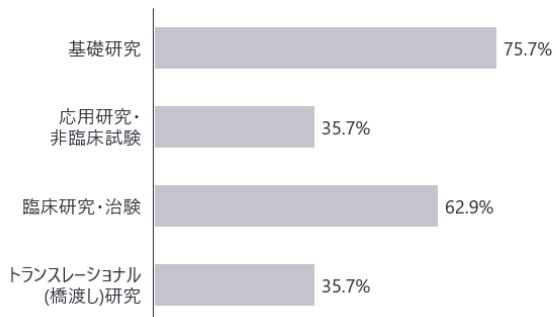
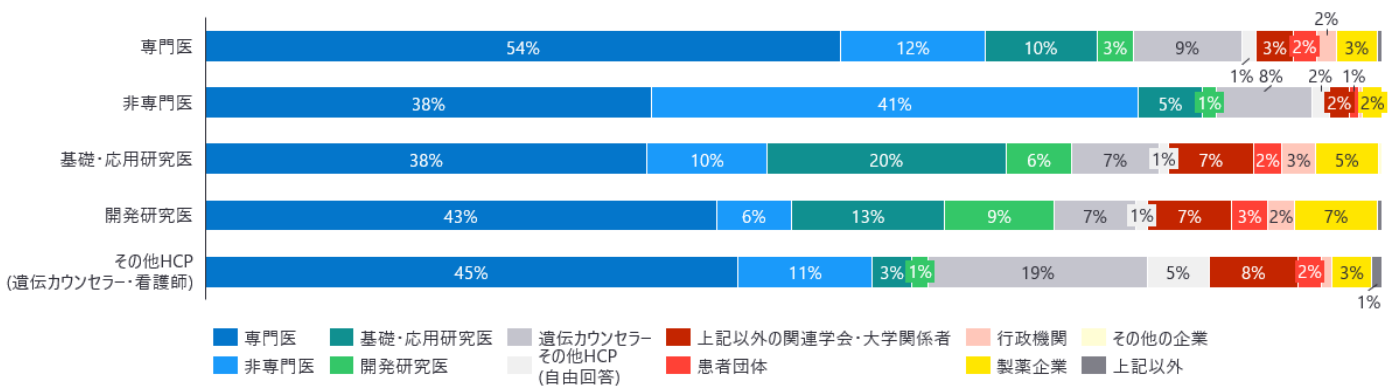


図 3-3: 他職種・関係者との連携・協業経験の割合



■調査:ウェブ調査  
 ■設問:直近1年間における希少疾患に関する活動の内、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

