

## 希少疾患における医療従事者の困りごとに関する調査 [資料編]

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

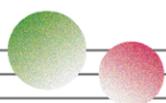
 製薬協



# 目次

※目次の項番は本編の章番号に対応

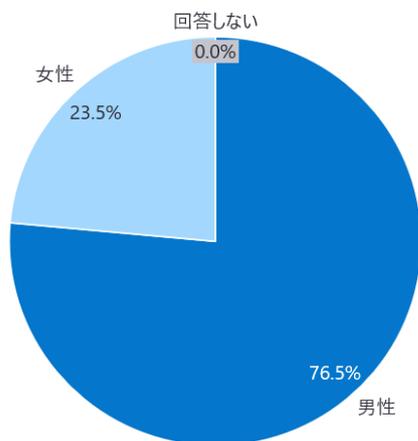
3. 調査方法の概要：回答者属性 .....	2
4.1.1 日本の希少疾患における課題感の全体像.....	8
4.1.2 研究・開発における課題感.....	13
4.1.4 診断における課題感 .....	24
4.1.5 治療・予後管理における課題感.....	30
4.1.6 疾患啓発活動における課題感.....	37
4.2.1 研究開発・実臨床におけるあるべき姿 .....	52
4.2.2 製薬業界に対する期待 .....	56
4.2.3 学会に対する期待.....	60
4.2.4 患者団体に対する期待 .....	64
4.2.5 行政・規制当局に対する期待 .....	68



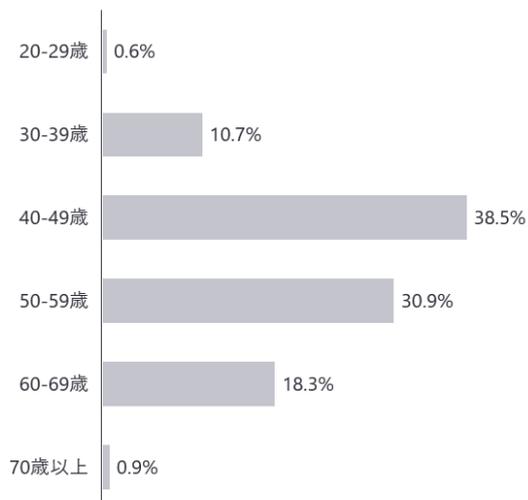
# 資料編（定量・定性調査結果）

## 3. 調査方法の概要：回答者属性

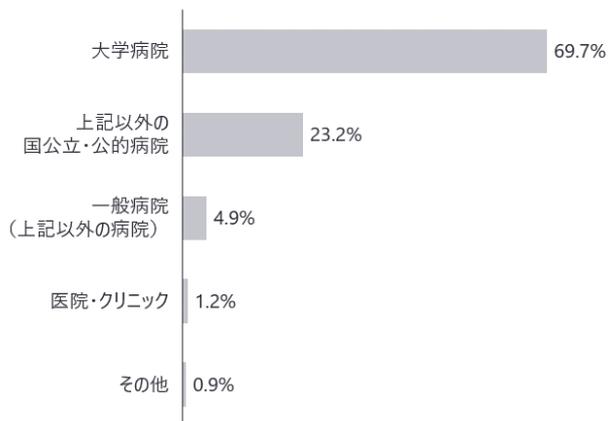
性別



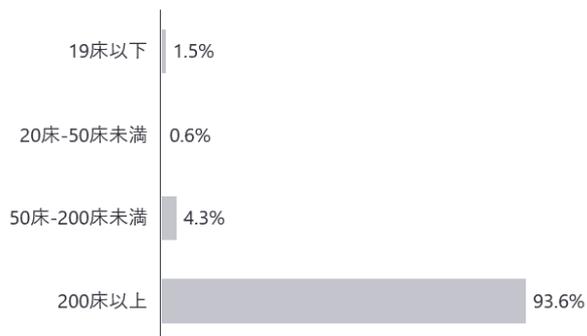
年齢層



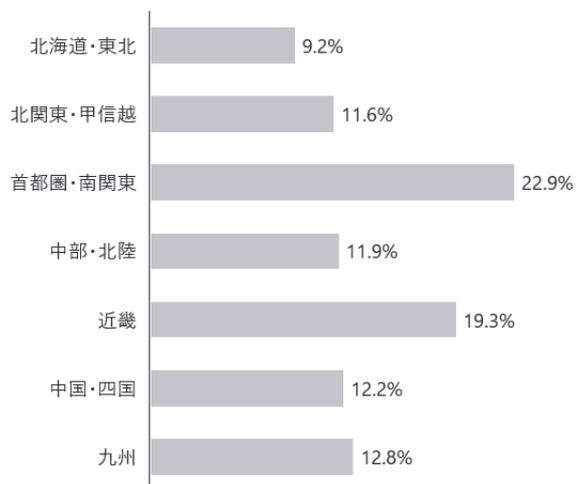
所属施設の施設形態



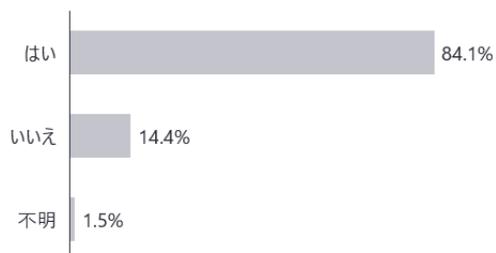
所属施設の病床数



### 所属施設の地域/エリア

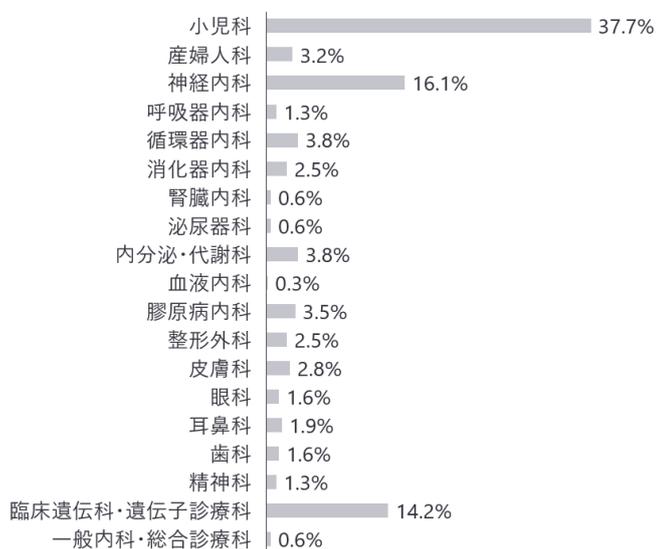


### 所属施設における専門職員の有無

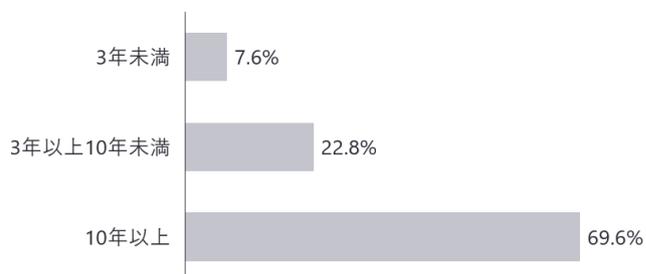


### 診療科

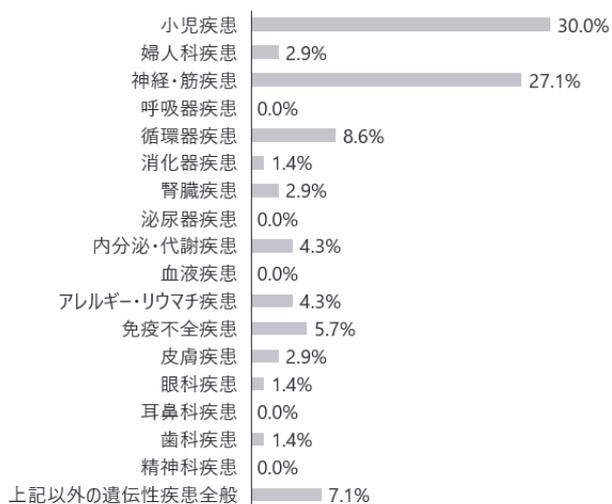
専門医・非専門医・その他HCP（遺伝カウンセラー・看護師）



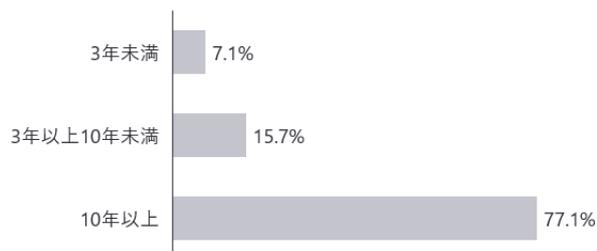
### 希少疾患の診療・支援業務経験年数 専門医・非専門医・その他HCP（遺伝カウンセラー・看護師）



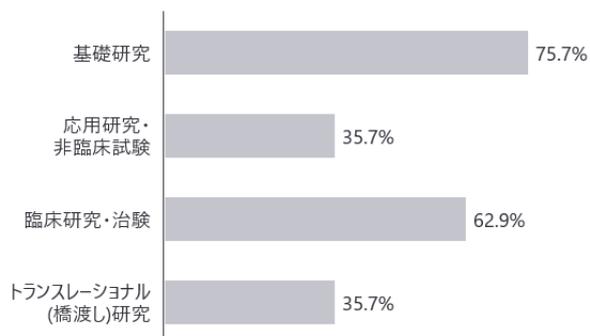
**疾患領域**  
(基礎応用研究医・開発研究医)



**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)



直近1年間に関わりのあった主要な希少疾患（疾患名・回答者数） ※本結果は医療従事者の申告に基づき疾患名を記載

#	疾患名	回答者数 [人]
1	筋萎縮性側索硬化症	24
2	脊髄小脳変性症	22
3	ヌーナン症候群	18
4	筋ジストロフィー症	18
5	マルファン症候群	15
6	脊髄性筋萎縮症	15
7	ファブリー病	14
8	デュシェンヌ型筋ジストロフィー	14
9	ミトコンドリア病	13
10	軟骨無形成症	13
11	低ホスファターゼ症	13
12	ソス症候群	12
13	エーラス・ダunos症候群	12
14	歌舞伎症候群	12
15	Rett症候群	12
16	パーキンソン病	11
17	家族性地中海熱	11
18	神経線維腫症	11
19	オーストリア	10
20	Coffin Siris症候群	9
21	結節性硬化症	9
22	骨形成不全症	9
23	ムコ多糖症2型	9
24	四肢短縮症	9
25	CHARGE症候群	8
26	Williams症候群	8
27	重症筋無力症	7
28	肥大型心筋症	7
29	22q11.2欠失症候群	6
30	Prader-Willi症候群	6
31	ハンチントン病	6
32	ムコ多糖症	6
33	多系統萎縮症	6
34	Dravet症候群	5
35	MELAS	5
36	アルポート症候群	5
37	シリンク欠損症	5
38	てんかん性脳症	5
39	脊髄性筋萎縮症	5
40	色素性乾皮症	5
41	多発性硬化症	5
42	肺動脈性肺高血圧症	5
43	表皮水疱症	5
44	福山型先天性筋ジストロフィー	5
45	フォン・ヒッペル・リンドウ病	5
46	CFC症候群	4
47	遺伝性トランスサイレチン (ATTRv) アミロイドーシス	4
48	MEN	4
49	OTC欠損症	4
50	Rubinstein-Taybi症候群	4
51	Wilson病	4
52	XLH	4
53	アンジェルマン症候群	4
54	クリオピリン関連周期熱症候群	4
55	てんかん	4
56	ネフロン病	4
57	パラガングリオーマ	4
58	レット症候群	4
59	拡張型心筋症	4
60	原発性免疫不全症	4
61	進行性核上性麻痺	4
62	性分化疾患	4
63	先天異常症候群	4
64	先天性グリコシル化異常症	4
65	先天性ミオチン	4
66	大脳皮質基底核変性症	4
67	糖尿病	4
68	封入体筋炎	4
69	Baraitser-Winter症候群	3
70	FGF23関連低リン血症性骨軟化症	3
71	MCP2重複症候群	3
72	Pompe病	3
73	VEXAS症候群	3
74	WDR1欠損症	3
75	ダウン症候群	3
76	フェニルケトン尿症	3
77	プリオン病	3
78	ブルーム症候群	3
79	プロピオン酸血症	3
80	モヤモヤ病	3
81	ライソゾーム病	3
82	ロズモンド・トムソン症候群	3
83	遺伝性アミロイドポリニューロパシー	3
84	遺伝性ジストニア	3
85	原発性硬化性胆管炎	3
86	自己炎症症候群	3
87	神経軸索スワロイド形成を伴う遺伝性びまん性白質脳症	3
88	脊椎骨端異常形成症	3
89	先天性GPI欠損症	3
90	ネブローゼ症候群	3
91	染色体異常	3
92	大脳白質形成不全症	3
93	痲蓋顔面異常症	3
94	囊胞性線維腫症	3
95	肺動脈白症	3
96	副腎白質ジストロフィー	3
97	分類不能免疫不全症	3
98	無虹彩症	3
99	全身性エリテマトーシス	3
100	18トリソミー症候群	2

#	疾患名	回答者数 [人]
101	Aarskog-Scott症候群	2
102	Aicardi-Goutieres症候群	2
103	ATRX症候群	2
104	CLIFFARD症候群(NALCN)	2
105	Fanconi症候群	2
106	HBOC	2
107	HNRNP疾患	2
108	IgG4関連疾患	2
109	Marinesco-Sjogren症候群 (SL1)	2
110	MEN1	2
111	MSA	2
112	schaaf-yang症候群	2
113	全身性強皮症	2
114	weaver症候群	2
115	X連鎖低リン血症性くる病	2
116	アッシュヤー症候群	2
117	インプリンティング疾患	2
118	ガラクトシアリドーシス	2
119	クリッペル・トレノネー・ウエーバー症候群	2
120	クローン病	2
121	コリン症候群	2
122	コルネリア・デラング症候群	2
123	ジュベール症候群	2
124	スタージェーバー症候群	2
125	バルデーニール症候群	2
126	ブルガド症候群	2
127	ベックウィズ・ウィーデマン症候群	2
128	ボルフィリン症	2
129	ミオチン	2
130	ミトコンドリア脳筋症	2
131	メチルマロン酸血症	2
132	リポイド副腎過形成	2
133	レーベル遺伝性視神経症	2
134	ロイス・ディーツ症候群	2
135	ワールデンブルグ症候群	2
136	遺伝性ニューロパシー	2
137	遺伝性難聴	2
138	家族性血球貪食症候群	2
139	眼皮膚白皮症	2
140	顔面甲上腕型筋ジストロフィー	2
141	急性甲状腺機能低下症	2
142	強直性脊椎炎	2
143	血管型エーラス・ダunos症候群	2
144	好酸球性消化管疾患	2
145	拘束型心筋症	2
146	左室緻密化障害	2
147	再発性多発軟骨炎	2
148	四肢形成不全症	2
149	脂肪酸代謝異常症	2
150	視神経脊髄炎スペクトラム障害	2
151	自己免疫性肝炎	2
152	重症複合免疫不全症	2
153	掌蹼角化症	2
154	心アミロイドーシス	2
155	進行性家族性肝内胆汁うっ滞	2
156	腎性尿崩症	2
157	精神神経発達遅滞	2
158	先端巨大症	2
159	先天性横隔膜ヘルニア	2
160	先天性下歯体機能低下症	2
161	先天性魚鱗癬	2
162	先天性筋無力症	2
163	先天性高インスリン血症	2
164	先天性副腎低形成	2
165	前眼帯形成異常	2
166	前頭側頭型認知症	2
167	特発性間質性肺炎	2
168	二分脊椎	2
169	副腎皮質癌	2
170	慢性炎症性脱髄性多発ニューロパシー	2
171	慢性肉芽腫症	2
172	無汗性外胚葉形成不全症	2
173	網膜色素変性	2
174	有機酸代謝異常症	2
175	膠様満状角膜ジストロフィー	2
176	13トリソミー症候群	1
177	15番染色体テトラソミー	1
178	15番染色体マーカ-遺伝子	1
179	17q12欠失症候群	1
180	1p36微小欠失症候群	1
181	22q11.3欠失症候群	1
182	2q17微小欠失症候群	1
183	2型コラーゲン異常症	1
184	3q21微細欠失症候群	1
185	3q29欠失症候群	1
186	4p欠失症候群	1
187	4番染色体長腕部分欠失	1
188	5p-症候群	1
189	9トリソミー-モザイク	1
190	A20/17p不全症	1
191	ADNP関連障害 (ADNP遺伝子異常症)	1
192	ADTKD	1
193	Alagille症候群	1
194	AMeDS	1
195	ARID1B関連疾患	1
196	ATR-X	1
197	Bainbridge-Ropers症候群	1
198	BO症候群	1
199	BPAN	1
200	CACNA1A related disorder	1

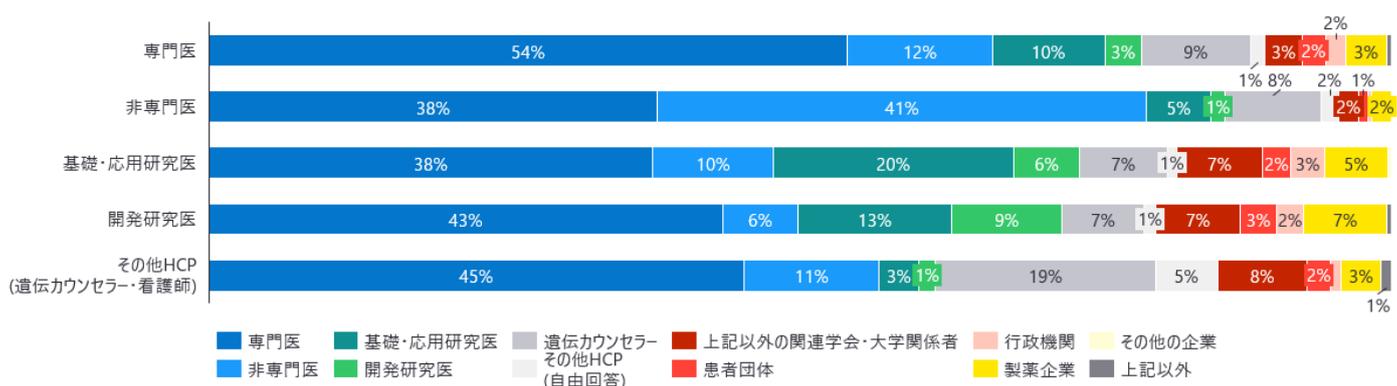
#	疾患名	回答者数 [人]
201	CALIA	1
202	CASK異常症	1
203	CHDED	1
204	CMT1A	1
205	Craniolenticulosutural dysplasia	1
206	DM1	1
207	FG症候群	1
208	FLNA関連脳室周囲結節状異所性灰白質	1
209	Floating Harbor症候群	1
210	Good症候群	1
211	Gorlin症候群	1
212	GPIアンカー欠損症	1
213	GRIN1遺伝子関連障害	1
214	GSDIa	1
215	GSDI b	1
216	Hb hammersmith	1
217	HDLS	1
218	HLRCC	1
219	HNRNP異常症	1
220	HTLV-1関連脊髄症	1
221	HTRA1関連脳小血管病	1
222	hypomyelinating leukodystrophy-24 (HLD24)	1
223	IgA血管炎	1
224	Intellectual disability-facial dysmorphism syndrome	1
225	Jubert症候群	1
226	KID症候群	1
227	KMS	1
228	L1症候群	1
229	LRBA欠損症	1
230	LZTR1-related disorder	1
231	Malan症候群	1
232	MAPK8/9関連神経発達障害	1
233	MBS5遺伝子重複	1
234	MCAD欠損症	1
235	MCT8異常症	1
236	MECOM関連疾患	1
237	MED13L	1
238	Megalencephaly-Polydactyly症候群	1
239	Microcephaly, seizures, and developmental delay(PNKP gene)	1
240	MODY (家族性若年糖尿病)	1
241	MOG抗体関連神経障害	1
242	Myhre症候群	1
243	NBIA(BPAN)	1
244	NCL	1
245	NF1	1
246	NLR4異常症	1
247	NMDAR脳炎	1
248	OZEMA (Oocyte-zygote-embryo maturation arrest)	1
249	PALLISTER-KILLIAN症候群	1
250	Phelan-McDermid症候群	1
251	PIC3CA	1
252	Pitt-Hopkins症候群	1
253	PKU	1
254	PLCG2異常症	1
255	PNKP遺伝子変異によるMCSZ	1
256	Potocki-Lupski症候群	1
257	PROD 3 遺伝子異常症	1
258	PSP	1
259	QT延長症候群	1
260	Rasopathy	1
261	RhoB/22関連神経発達症	1
262	Ritscher-Schinzel症候群	1
263	ROHHAD症候群	1
264	RORY1欠損症	1
265	Russel-Silver 症候群 (maternal UPD7)	1
266	SAVI	1
267	SCA6	1
268	SCA8	1
269	SCN8A-Related Developmental and Epileptic Encephalopathy	1
270	SENDA/BPAN	1
271	SETD 5 遺伝子異常症	1
272	SHOX異常症	1
273	Shwartz Jampel Syndrome	1
274	small vessel disease with or without ocular anomalies	1
275	SPG80	1
276	Sprintzen-Goldberg 症候群	1
277	Sticker症候群	1
278	TAFRO型キャスルマン病	1
279	TAFRO症候群	1
280	Takenouchi-Kosaki症候群	1
281	Temple症候群	1
282	VCTERL連合	1
283	Ververi-Brady症候群	1
284	Vici症候群	1
285	Walfram症候群	1
286	WDR45異常症 (BPAN)	1
287	Wiedemann-Steiner症候群	1
288	Xia Gibbs症候群	1
289	X-linked syndromic neurodevelopmental disorders	1
290	X連鎖重症複合免疫不全症	1
291	ZTTK症候群	1
292	アミノ酸代謝異常症	1
293	アルギニンコリ酸尿症	1
294	ウエスト症候群	1
295	ウルナー症候群	1
296	ウルリッヒ型先天性筋ジストロフィー	1
297	エイズ関連症候群	1
298	オルブライト症候群	1
299	オクシタリル・ホーン症候群	1
300	オルニチントランスカルバミラゼ欠損症	1

#	疾患名	回答者数 [人]
301	カーニ複合	1
302	カザシ	1
303	カテコミン誘発多形性心室頻拍	1
304	ガラクトース血症IV型	1
305	カルバリン阻害酵素1欠損症	1
306	カルマン症候群	1
307	キャロウェイ・モト病候群	1
308	クッシング病	1
309	クリフストラ症候群	1
310	クリッペル・フェル症候群	1
311	グルコーストランスポート1欠損症	1
312	グルコキナーゼ遺伝子異常による低血糖	1
313	クレチン症	1
314	クローイツフェルト・ヤコブ病	1
315	ゴーシェ病	1
316	ゴーリン症候群	1
317	コステロ症候群	1
318	サルコイドシス	1
319	シアリドシス	1
320	シェーグレン症候群	1
321	システイン蓄積症	1
322	システイン尿症	1
323	ジストニア	1
324	ジストロフィン異常症	1
325	シルバーラッセル症候群	1
326	スダツ好性白質ジストロフィー	1
327	ステープンズ・ジャンソン症候群	1
328	スワイヤ症候群	1
329	その他の常染色体異常	1
330	ターナー症候群	1
331	タナトホリック骨異形成症	1
332	トリチャ・コリス症候群	1
333	ニーマンピック病C型	1
334	ネマリニミオパシー	1
335	バーズ症候群	1
336	Birt-Hogg-Dube症候群	1
337	バイン症候群	1
338	ハッチンソン・ギルフォード症候群	1
339	バラムニオア	1
340	ヒアリン線維腫症候群	1
341	ビットホフキンズ症候群	1
342	ヒルシュブルグ病類縁疾患	1
343	ファンconi貧血	1
344	ブラウント病	1
345	フリーマン・シェルドン症候群	1
346	ブロクチノーマ	1
347	ベーチェット病	1
348	ベスレムミオパシー	1
349	ベッカー型筋ジストロフィー	1
350	ホモシステイン尿症	1
351	ミオチューブミオパシー	1
352	メンクス病	1
353	メンデル遺伝型マイコプラズマ易感染症	1
354	モリブデン補酵素欠損	1
355	モット・ウィルソン症候群	1
356	ユーンブ肉腫	1
357	ラバパシー	1
358	リパマン・ザククス心内臓症	1
359	リアワメニー症候群	1
360	リンチ症候群	1
361	リンパ増殖性疾患	1
362	リンパ脈管筋腫症	1
363	レックス・ガスナー症候群	1
364	亜急性壊死性脳脊髄症	1
365	異所性ACTH産生胸腺カルチノイド	1
366	遺伝性リンパ代謝異常	1
367	遺伝性球状赤血球症	1
368	遺伝性凝固因子欠乏症	1
369	遺伝性血管浮腫	1
370	遺伝性血小板減少症	1
371	遺伝性血栓傾向	1
372	遺伝性自己炎症性疾患	1
373	遺伝性周期性四肢麻痺	1
374	遺伝性神経筋疾患	1
375	遺伝性脊髄小脳変性症	1
376	遺伝性造血器疾患	1
377	遺伝性多発性外骨腫症	1
378	遺伝性知的障害	1
379	遺伝性認知症	1
380	遺伝性平滑筋腫症腎細胞がん症候群	1
381	横紋筋肉腫	1
382	黄色靱帯骨化症	1
383	黄斑ジストロフィー	1
384	家族性アミロイドニューロパシー	1
385	家族性高コレステロール血症	1
386	外胚葉形成不全症	1
387	各種染色体微小欠失(または重複)症候群	1
388	肝サルコイドシス	1
389	眼・歯・指異形成症	1
390	基底細胞母斑症候群	1
391	巨頭症	1
392	巨脳症-毛細血管奇形症候群	1
393	橋小脳低形成	1
394	劇症肝炎	1
395	結節性多発動脈炎	1
396	血友病	1
397	原発性胆汁性胆管炎	1
398	原発性閉塞不全	1
399	原発不明がん	1
400	孤立性水晶体脱臼	1

#	疾患名	回答者数 [人]
401	好酸球性肉芽腫性多発血管炎	1
402	好酸球性副鼻腔炎	1
403	好中球減少症	1
404	抗MUSK抗体陽性重症筋無力症	1
405	抗リン脂質抗体症候群	1
406	抗好中球細胞質抗体関連血管炎	1
407	甲状腺眼症	1
408	高インスリン高アンモニア血症	1
409	高シトリン血症	1
410	骨軟化症	1
411	左心低形成	1
412	細網異形成症	1
413	三頭筋欠損症	1
414	肢帯型筋ジストロフィー	1
415	脂肪萎縮症	1
416	視神経脊髄炎	1
417	自己炎症疾患関連腸炎	1
418	若年性アルツハイマー病	1
419	若年性パーキンソン病	1
420	若年発症型両側性感音難聴	1
421	周期性発熱	1
422	重症先天性好中球減少症	1
423	重症薬疹	1
424	小児遺伝性疾患	1
425	小児交互性片麻痺(ATP1A3異常症)	1
426	常染色体顕性(優性)多発性嚢胞腎	1
427	常染色体潜性(劣性)多発性嚢胞腎	1
428	常染色体潜性縮毛症/乏毛症	1
429	常染色体潜性多発性嚢胞腎	1
430	常染色体性尿細管間質性腎疾患	1
431	心サルコイドシス	1
432	心ファブリー病	1
433	心筋症、徐脈性不整脈	1
434	新生児糖尿病	1
435	神経芽腫	1
436	神経核内封入体病	1
437	神経内分泌腫瘍	1
438	神経発達症	1
439	進行性上性麻痺	1
440	進行性ミオクロノステんかん	1
441	進行性骨化性線維異形成症	1
442	進行性白質脳症	1
443	水疱性類天疱瘡	1
444	髄膜アミロイドシス	1
445	瀬川病	1
446	成長障害疾患	1
447	先天性QT延長症候群	1
448	先天性QT短縮症候群	1
449	先天性トロンボシトリン異常症	1
450	先天性肝線維症	1
451	先天性気管狭窄症	1
452	先天性骨髄不全症候群	1
453	先天性心疾患	1
454	先天性表皮水疱症	1
455	先天性副腎皮質酵素欠損症	1
456	先天性無歯症	1
457	先天性免疫異常症	1
458	先天性免疫不全症関連腸炎	1
459	前頭側頭型変性症	1
460	早期再分極症候群	1
461	総排空遺残	1
462	多系統蛋白質症	1
463	多中心性キャスル病	1
464	多中心性手根骨足根骨溶解症	1
465	多発奇形	1
466	多発性黒子症候群	1
467	多発性内分泌腫瘍症1型	1
468	多発性内分泌腫瘍症2型	1
469	大脳基底核変性症	1
470	大脳白質変性症	1
471	単心室	1
472	中枢性尿崩症	1
473	中條-西村症候群	1
474	潰瘍性大腸炎	1
475	低リン血症性くる病/骨軟化症	1
476	低汗性外胚葉形成不全症	1
477	天疱瘡	1
478	点状軟骨異形成症	1
479	特発性/遺伝性肺動脈性肺高血圧	1
480	特発性基底核石灰化症	1
481	特発性小腸潰瘍	1
482	特発性心筋症	1
483	内臓錯位症候群	1
484	難治性脳形成障害症	1
485	乳児てんかん性スババム症候群	1
486	乳児肝不全症候群1型	1
487	尿素サイクル異常症	1
488	脳形成障害	1
489	脳小血管病	1
490	脳腫瘍黄色腫症	1
491	膿疱性乾癬	1
492	播種状表在性光線性汗孔角化症	1
493	肺ラングハンス組織球症	1
494	汎下産体機能低下症	1
495	皮質下嚢胞をもつ大頭型白質脳症	1
496	肥厚性硬膜炎	1
497	肥厚性皮膚骨髄炎	1
498	非典型型溶血性尿毒症症候群	1
499	微細染色体構造異常	1
500	不整脈原性右室心筋症	1

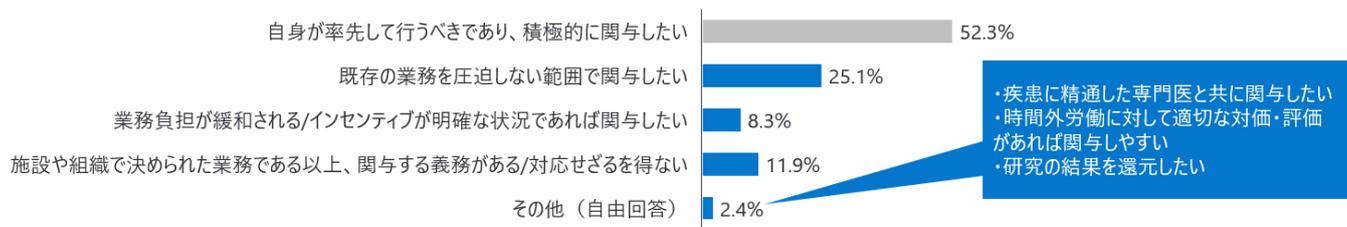
#	疾患名	回答者数 [人]
501	複雑先天性心疾患	1
502	片側巨脳症	1
503	慢性血栓性肺高血圧症	1
504	無肺症候群	1
505	免疫性血小板減少症	1
506	免疫不全症	1
507	毛細血管拡張性運動失調症	1
508	毛髪-肝-膵症候群	1
509	嚢性対麻痺	1
510	嚢性対麻痺	1

図 3-1: 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

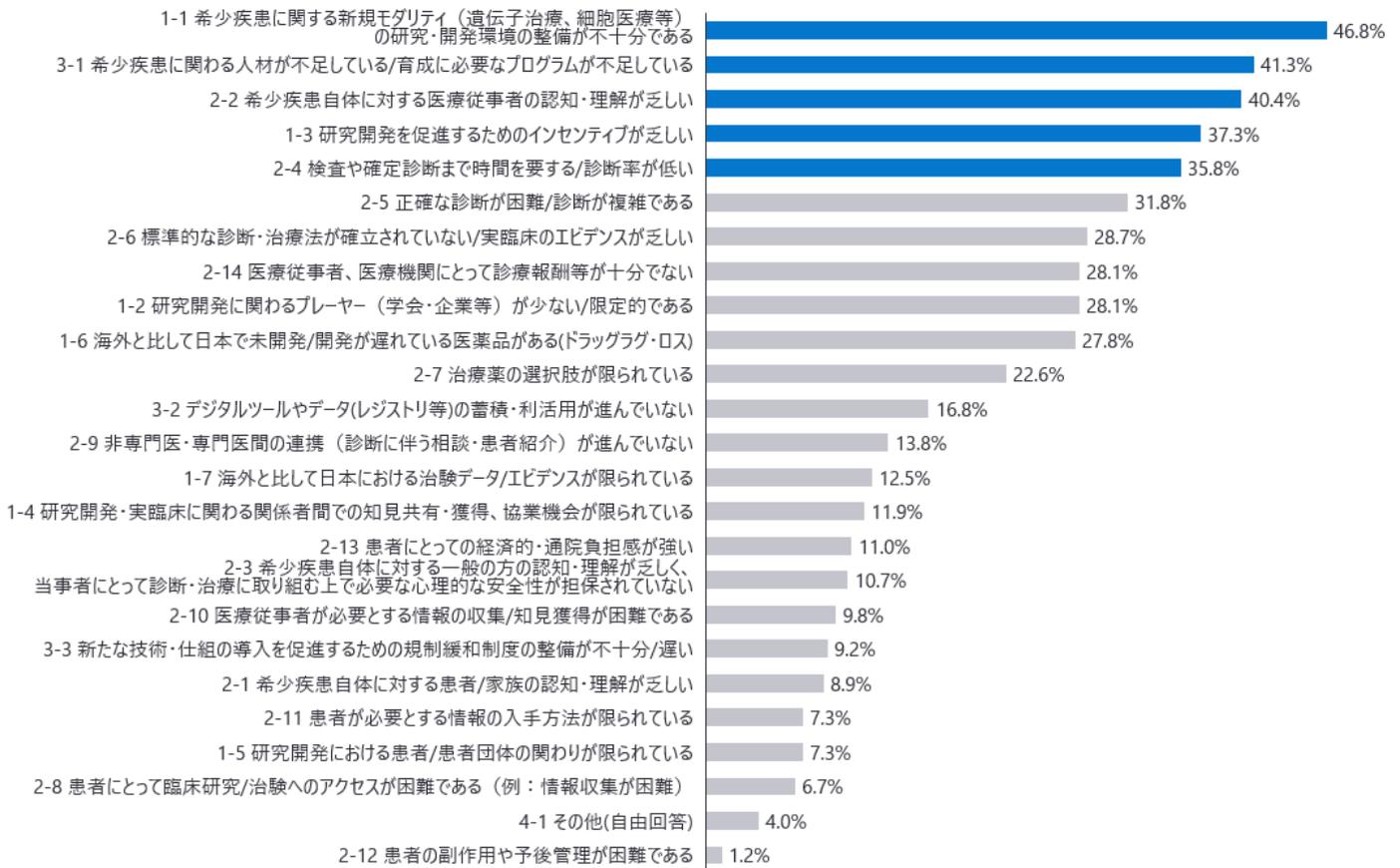
図 3-2: 希少疾患に関わる活動に対する関与姿勢・モチベーション – 1 位選択結果



- 調査: ウェブ調査
- 設問: 希少疾患に関わる活動への関与姿勢・モチベーションについて、ご自身に当てはまるものを上位 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、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

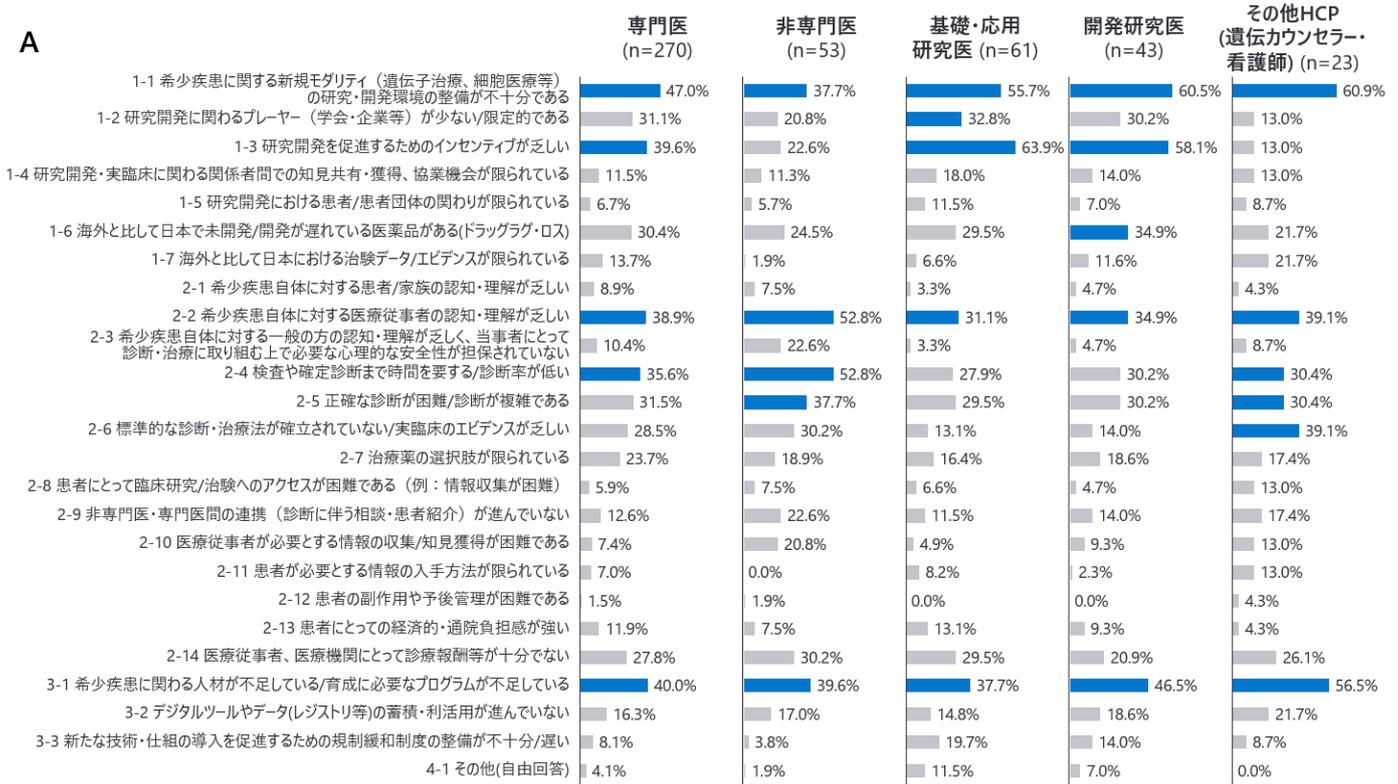
## 4.1.1 日本の希少疾患における課題感の全体像

図 4.1.1-1: 希少疾患における課題感の全体像

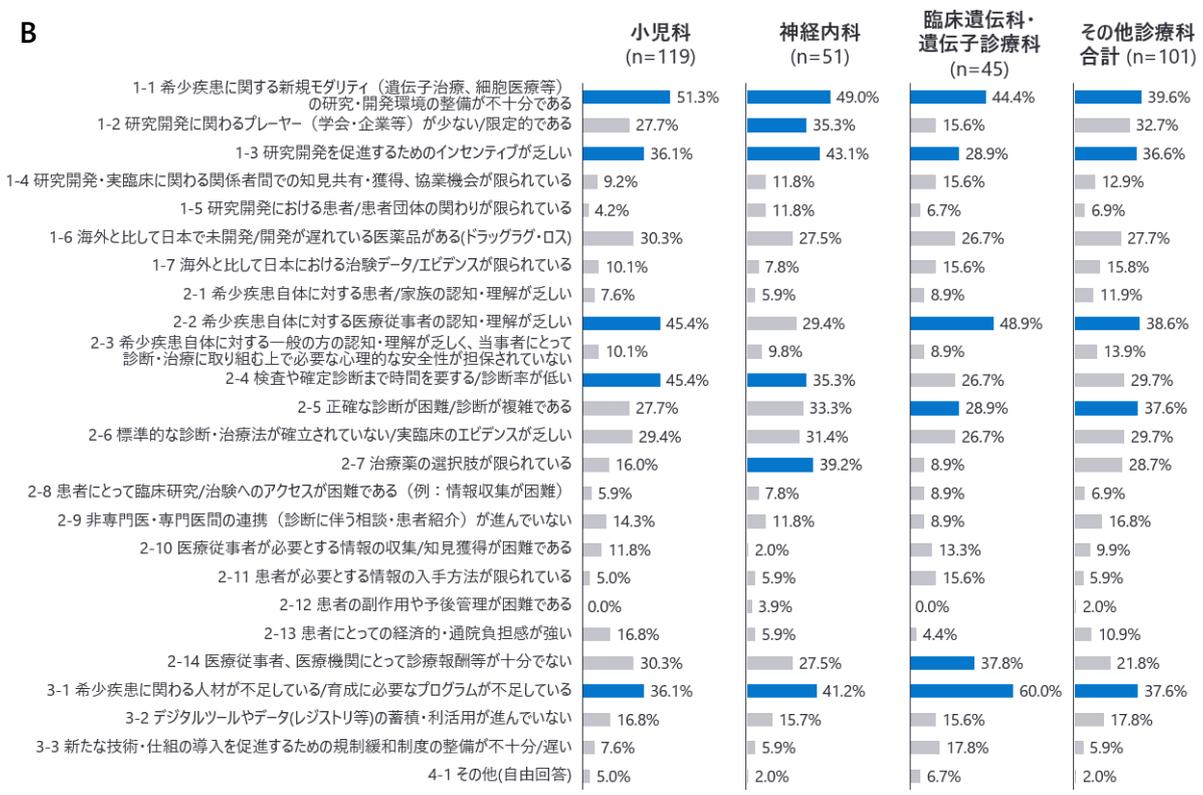


- 調査: ウェブ調査
- 設問: 日本における希少疾患に関わる課題感として強いものをご回答ください(5つ選択)
- 対象: 専門医、非専門医、基礎・応用研究医、開発研究医、その他 HCP(遺伝カウンセラー・看護師) 327名

図 4.1.1-2:希少疾患に関わる課題感の全体像  
 - A 職種別・B 臨床診療科別・C 研究疾患領域別・D 地域別・E 専門職員有無

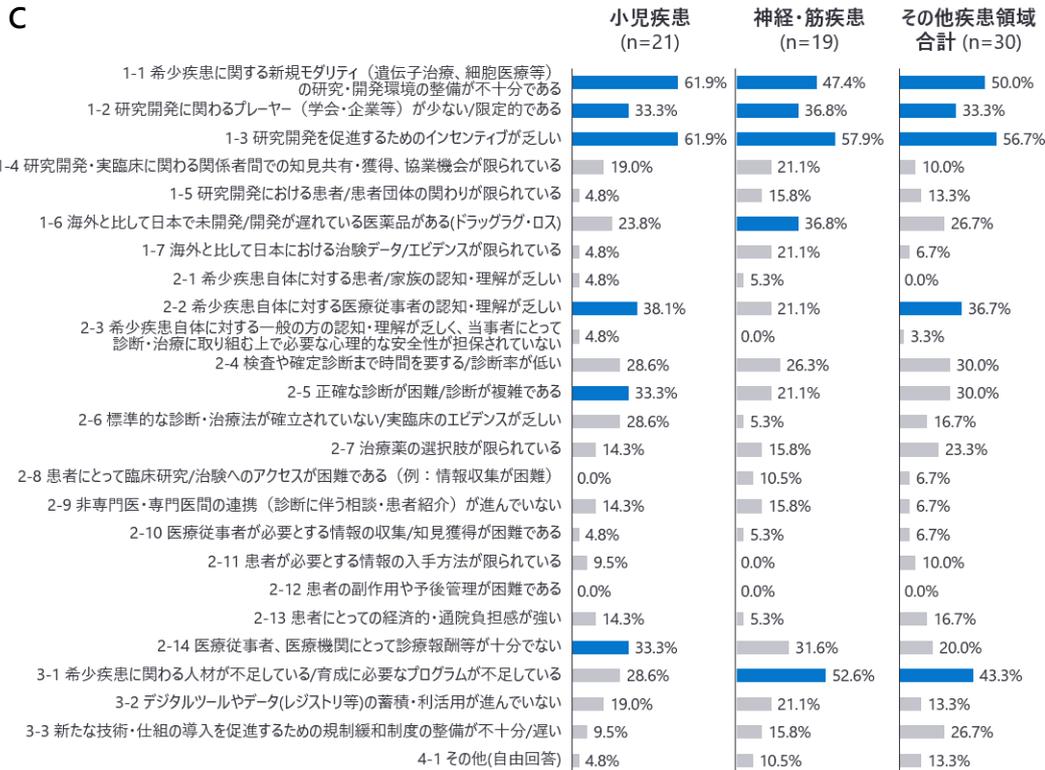


■調査:ウェブ調査  
 ■設問:日本における希少疾患に関わる課題感として強いものをご回答ください(5つ選択)  
 ■対象:専門医、非専門医、基礎・応用研究医、開発研究医、その他 HCP(遺伝カウンセラー・看護師) 327 名



※回答者数が 15 名以上の診療科を抽出

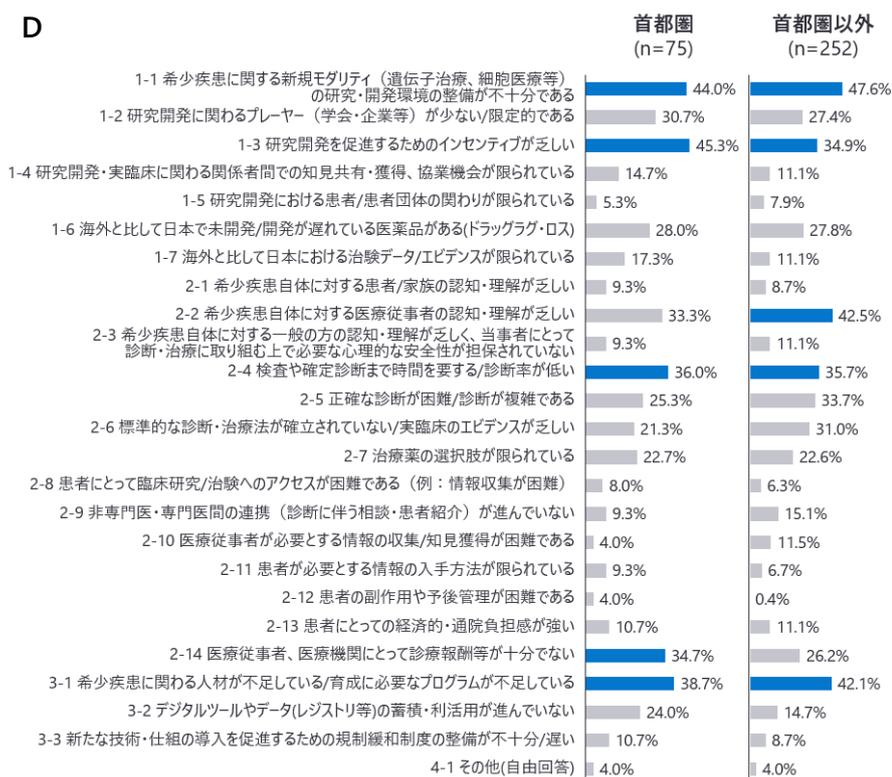
- 調査:ウェブ調査
- 設問:日本における希少疾患に関わる課題感として強いものをご回答ください(5つ選択、複数選択)
- 対象:専門医、非専門医、その他 HCP(遺伝カウンセラー・看護師) 316名



※回答者数が15名以上の研究領域を抽出

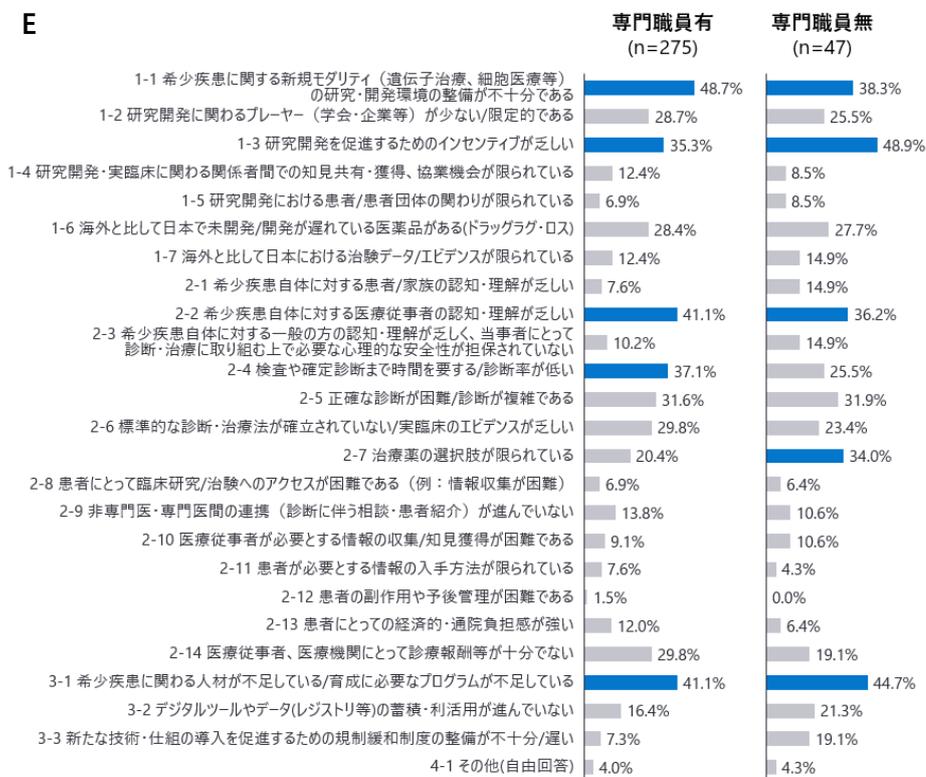
- 調査:ウェブ調査
- 設問:日本における希少疾患に関わる課題感として強いものをご回答ください(5つ選択、複数選択)
- 対象:基礎・応用研究医、開発研究医 70名

D



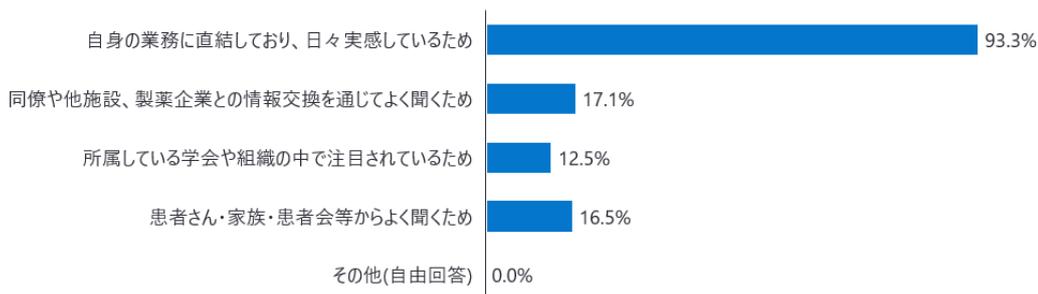
■調査:ウェブ調査  
 ■設問:日本における希少疾患に関わる課題感として強いものをご回答ください(5つ選択、複数選択)  
 ■対象:専門医、非専門医、基礎・応用研究医、開発研究医、その他 HCP(遺伝カウンセラー・看護師) 327名

E



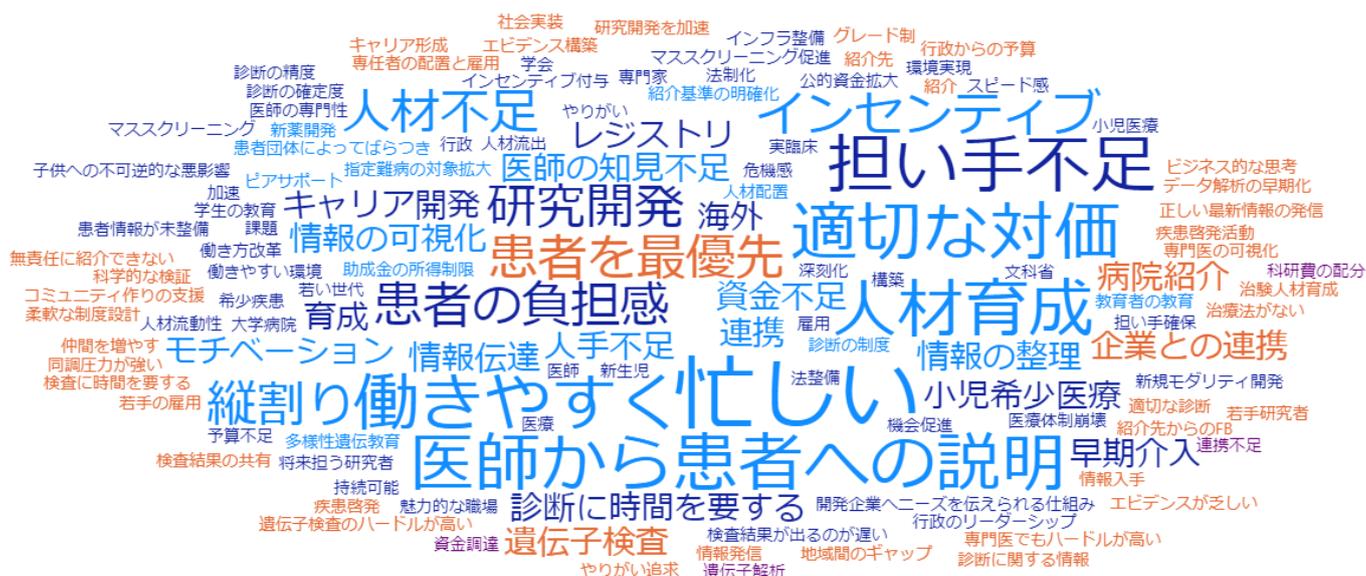
■調査:ウェブ調査  
 ■設問:日本における希少疾患に関わる課題感として強いものをご回答ください(5つ選択、複数選択)  
 ■対象:専門医、非専門医、基礎・応用研究医、開発研究医、その他 HCP(遺伝カウンセラー・看護師) 327名

図 4.1.1-3:希少疾患に関わる課題感の全体像の理由



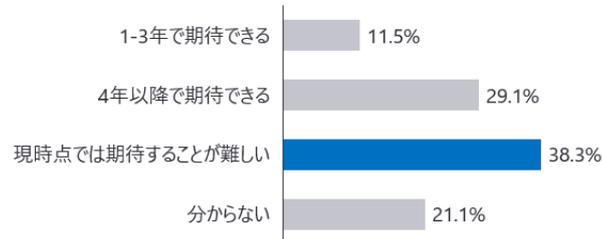
- 調査:ウェブ調査
- 設問:日本における希少疾患に関わる課題感として強いものをご回答ください(5つ選択、複数選択)
- 対象:専門医、非専門医、基礎・応用研究医、開発研究医、その他 HCP(遺伝カウンセラー・看護師) 327名

図 4.1.1-4:希少疾患に関わる課題感とステークホルダーへの期待 (定性インタビューにおけるキーワード)



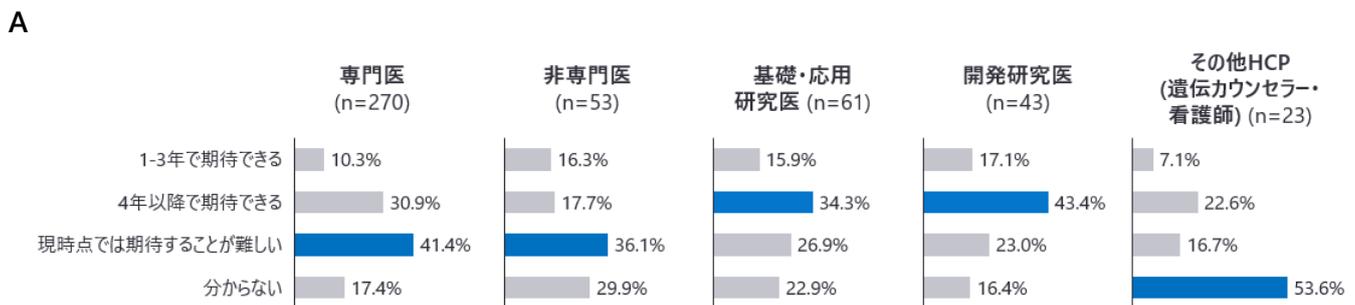
## 4.1.2 研究・開発における課題感

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



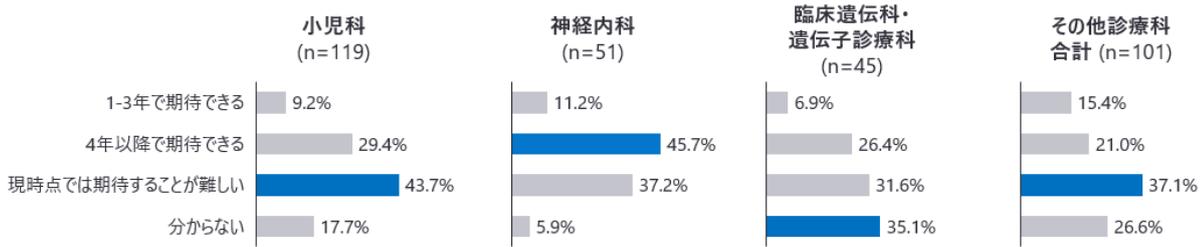
- 調査: ウェブ調査
- 設問: Q13 (直近 1 年間における希少疾患に関わる活動の中で、主要な希少疾患名をご回答ください (5 つまで回答可)) にご回答いただいた希少疾患名についてご回答ください。当該希少疾患の根本治療につながる研究開発の進展が期待できるでしょうか
- 対象: 専門医、非専門医、基礎・応用研究医、開発研究医、その他 HCP (遺伝カウンセラー・看護師) 327 名

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



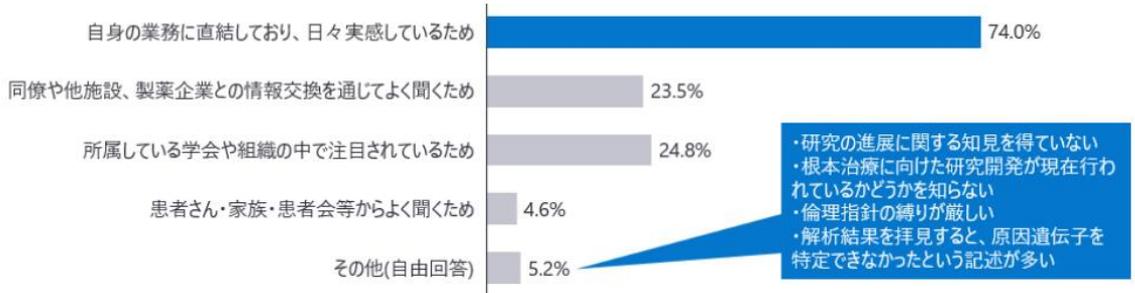
- 調査: ウェブ調査
- 設問: Q13 にご回答いただいた希少疾患名についてご回答ください。当該希少疾患の根本治療につながる研究開発の進展が期待できるでしょうか(Q13:直近 1 年間における希少疾患に関わる活動の中で、主要な希少疾患名をご回答ください (5 つまで回答可))
- 対象: 専門医、非専門医、基礎・応用研究医、開発研究医、その他 HCP (遺伝カウンセラー・看護師) 327 名

B



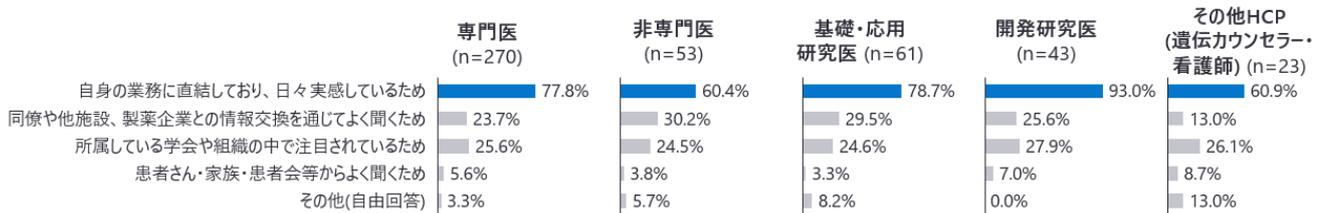
- 調査: ウェブ調査
- 設問: Q13 でご回答いただいた希少疾患名についてご回答ください。当該希少疾患の根本治療につながる研究開発の進展が期待できるでしょうか(Q13: 直近1年間における希少疾患に関わる活動の中で、主要な希少疾患名をご回答ください (5つまで回答可))
- 対象: 専門医、非専門医、その他 HCP(遺伝カウンセラー・看護師) 316 名

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の理由



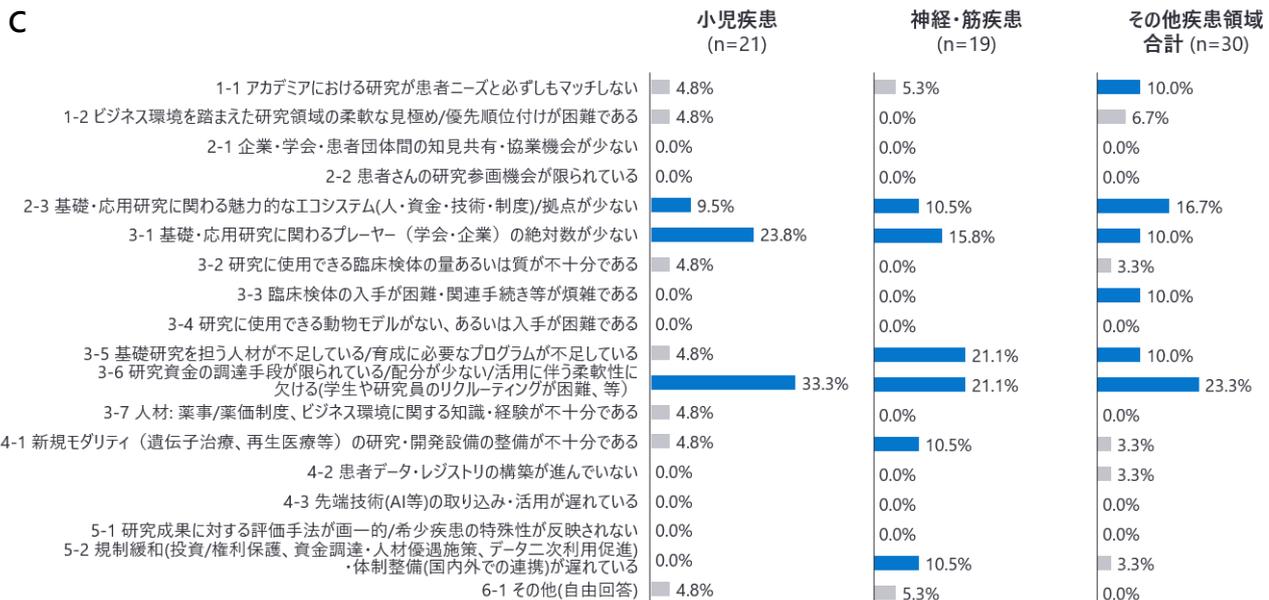
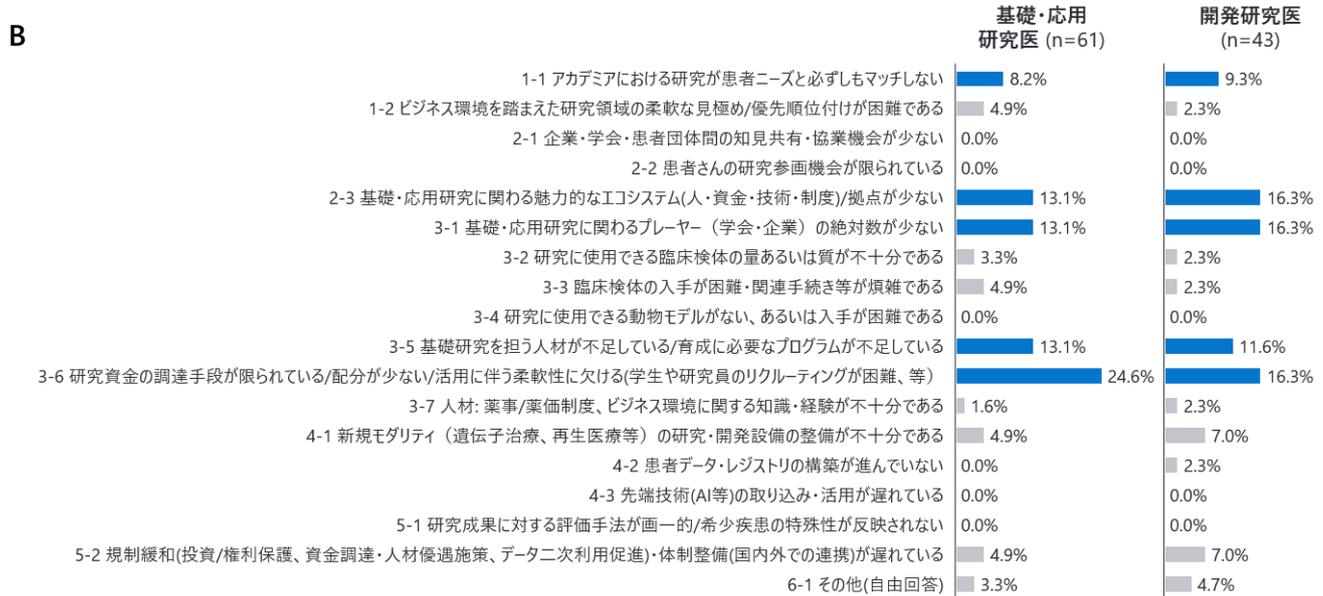
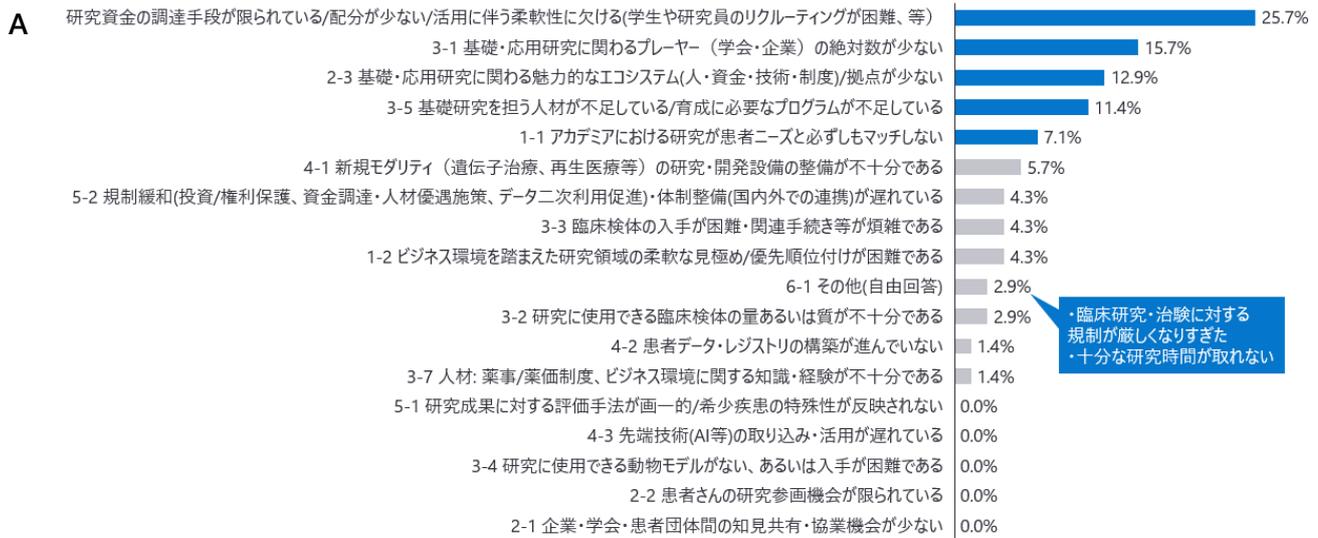
- 調査: ウェブ調査
- 設問: 理由をご回答ください(複数選択可)
- 対象: 専門医、非専門医、基礎・応用研究医、開発研究医、その他 HCP(遺伝カウンセラー・看護師) 327 名

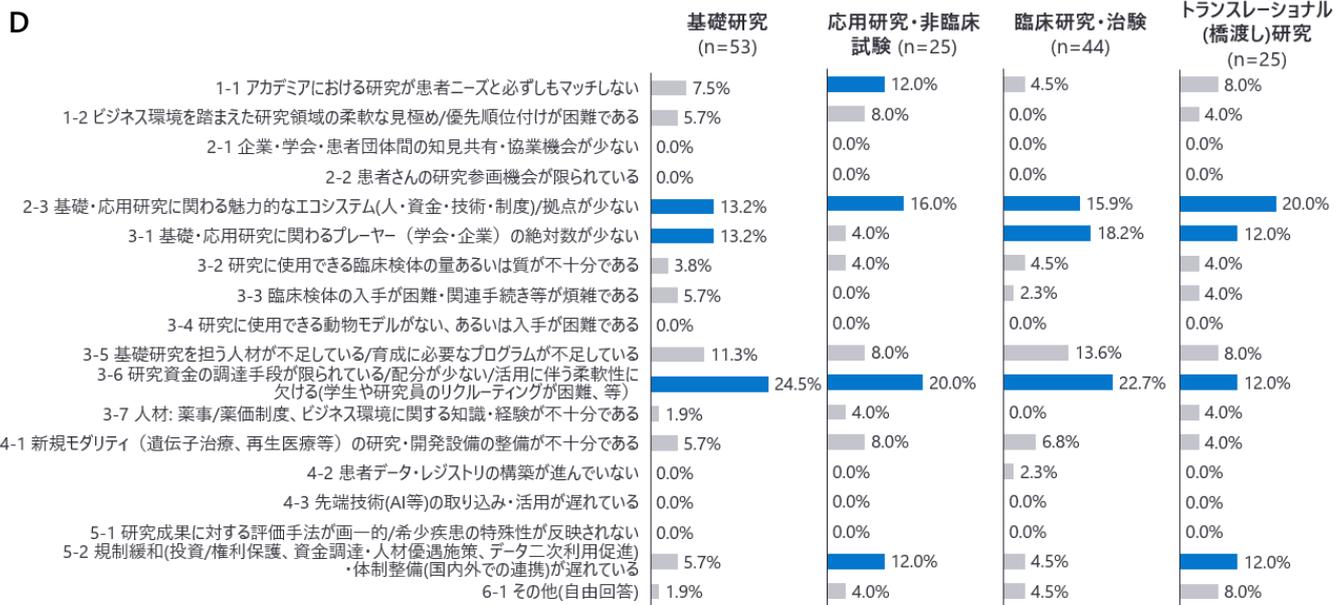
図 4.1.2-4: 希少疾患の根本治療につながる研究開発の進展への期待度の理由 – 職種別



- 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

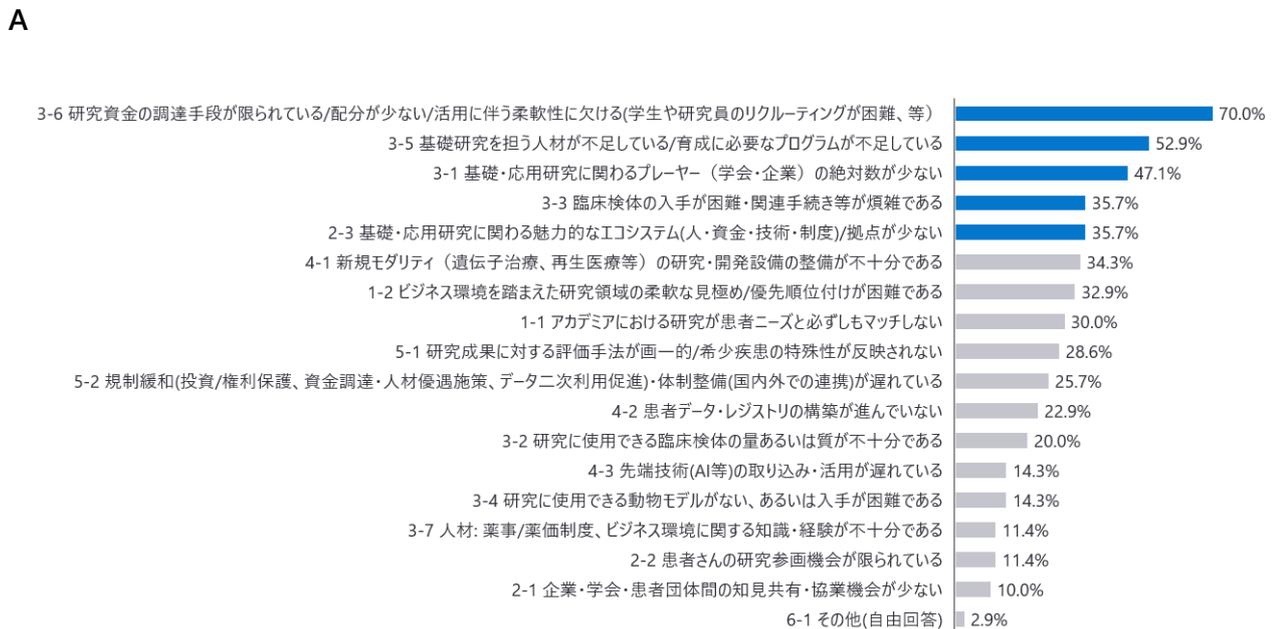
図 4.1.2-5: 基礎・応用研究における課題感 – 1 位選択結果：  
A 全セグメント・B 職種別・C 研究疾患領域別・D 専門領域別



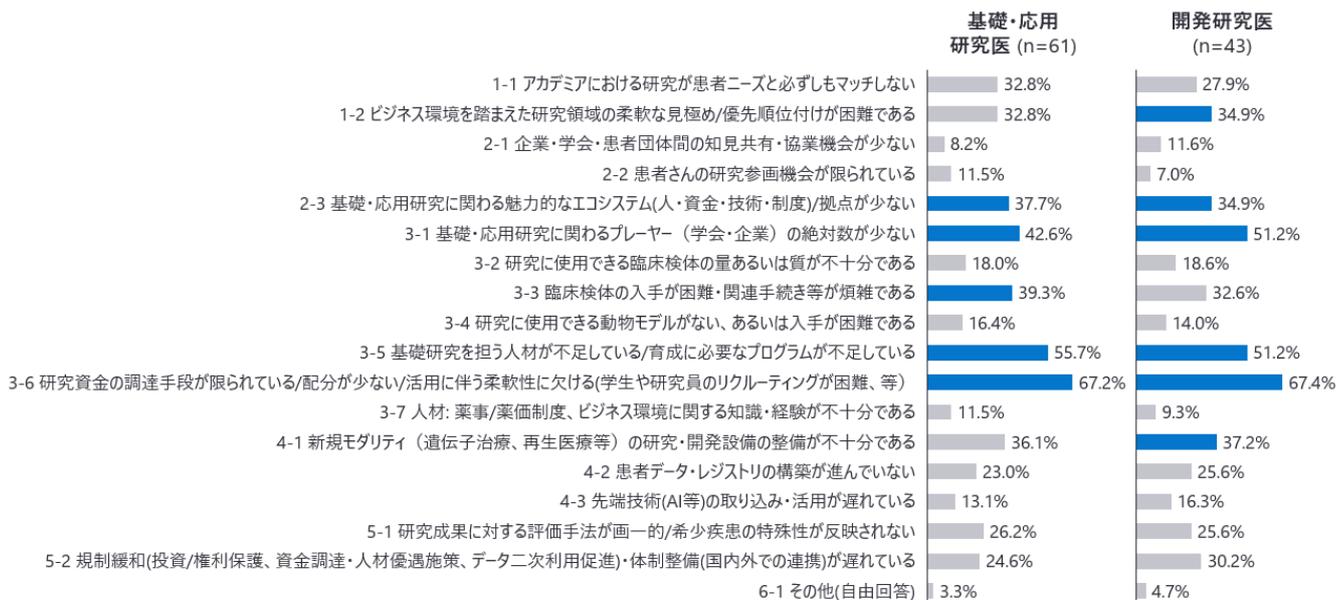


■ 調査: ウェブ調査  
 ■ 設問: 基礎・応用研究に関する課題感として強いものを上位 5 つ選択結果までご回答ください(ランキング形式)  
 ■ 対象: 基礎・応用研究医、開発研究医 70 名

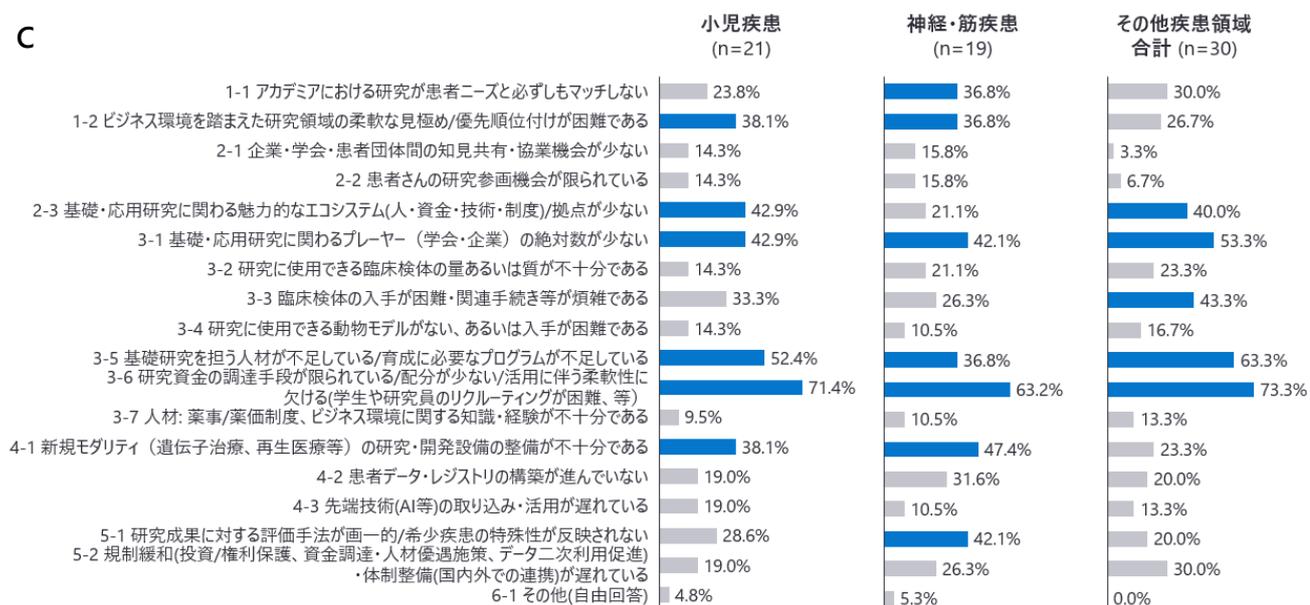
図 4.1.2-6: 基礎・応用研究における課題感 – 上位 5 つ選択結果選択結果 :  
 A 全セグメント・B 職種別・C 研究疾患領域別・D 専門領域別

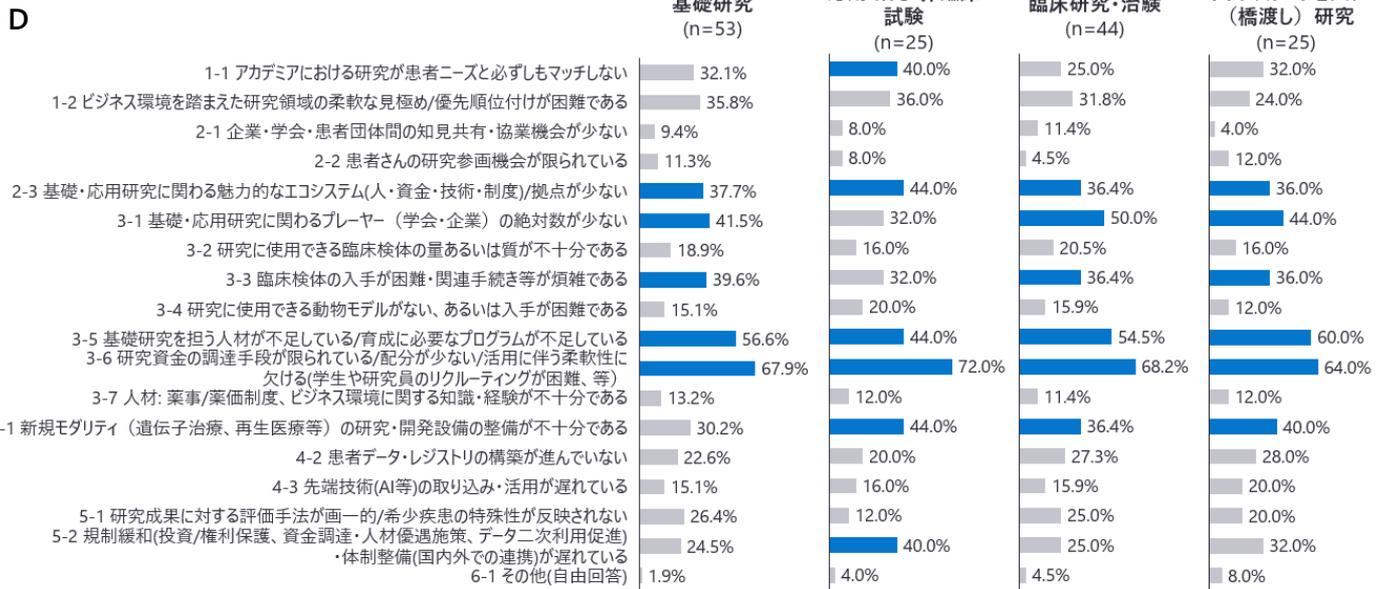


B



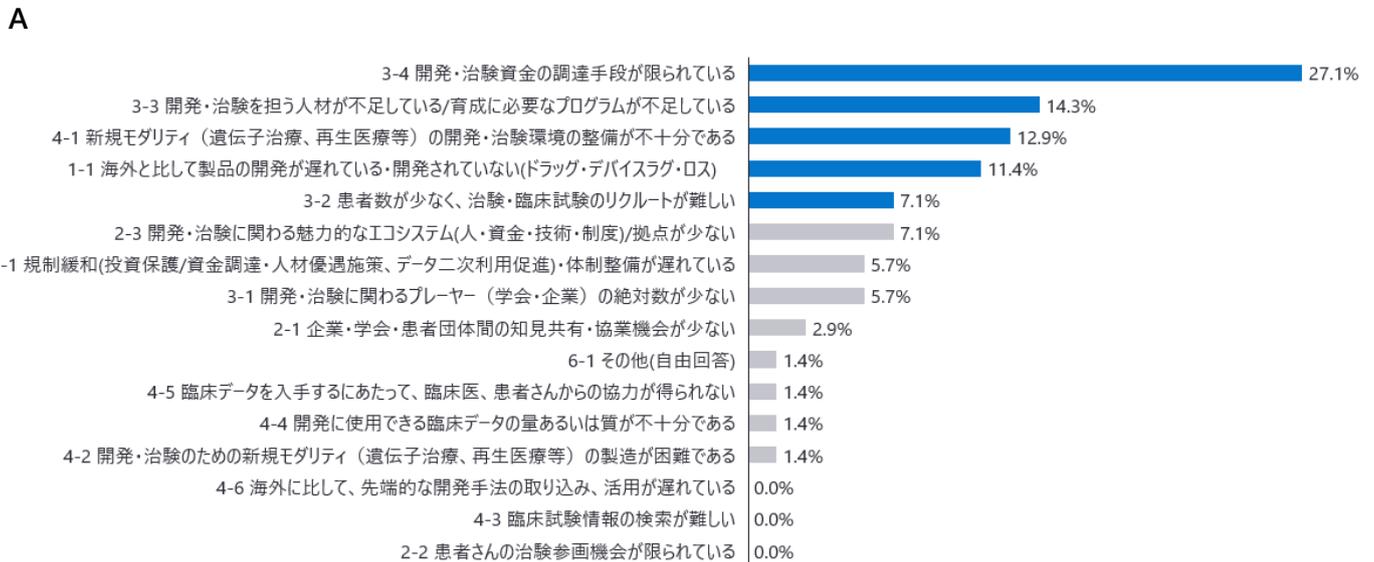
C



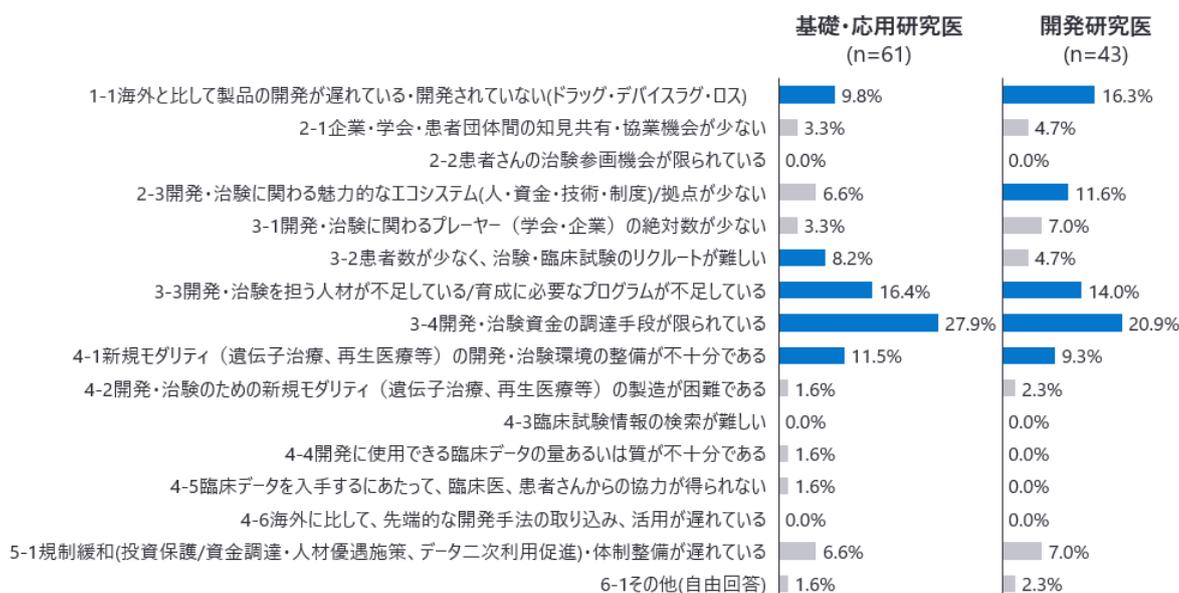


- 調査:ウェブ調査
- 設問:基礎・応用研究に関する課題感として強いものを上位5つ選択結果までご回答ください(ランキング形式)
- 対象:基礎・応用研究医、開発研究医 70名

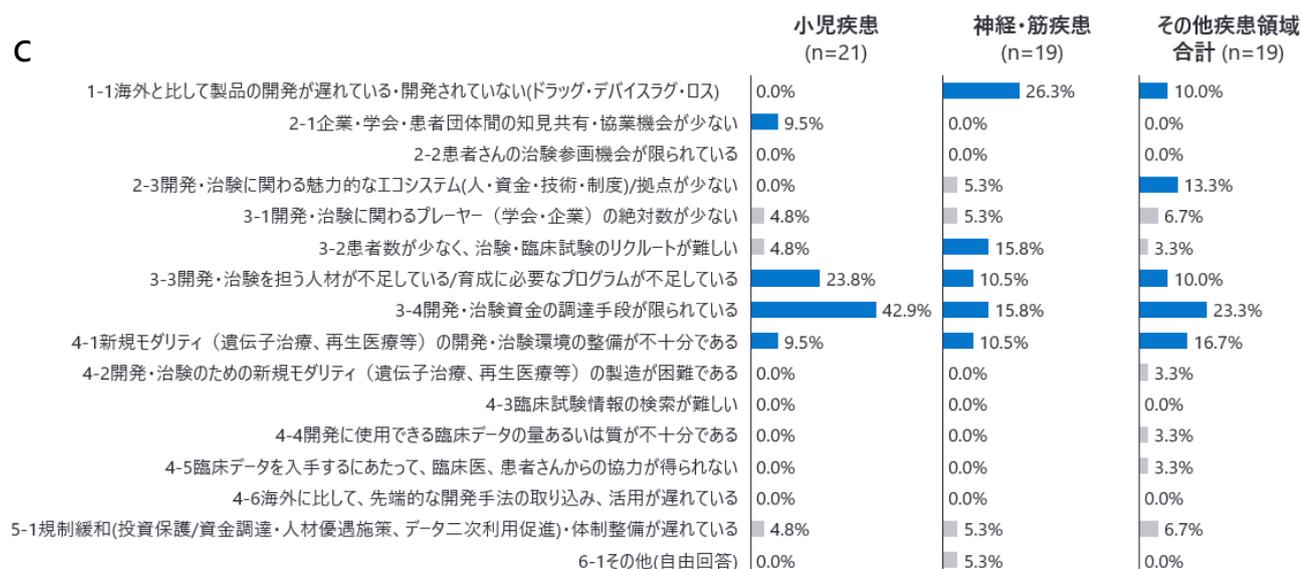
図 4.1.2-7: 開発・治験における課題感 – 1位選択結果:  
A 全セグメント・B 職種別・C 研究疾患領域別・D 専門領域別



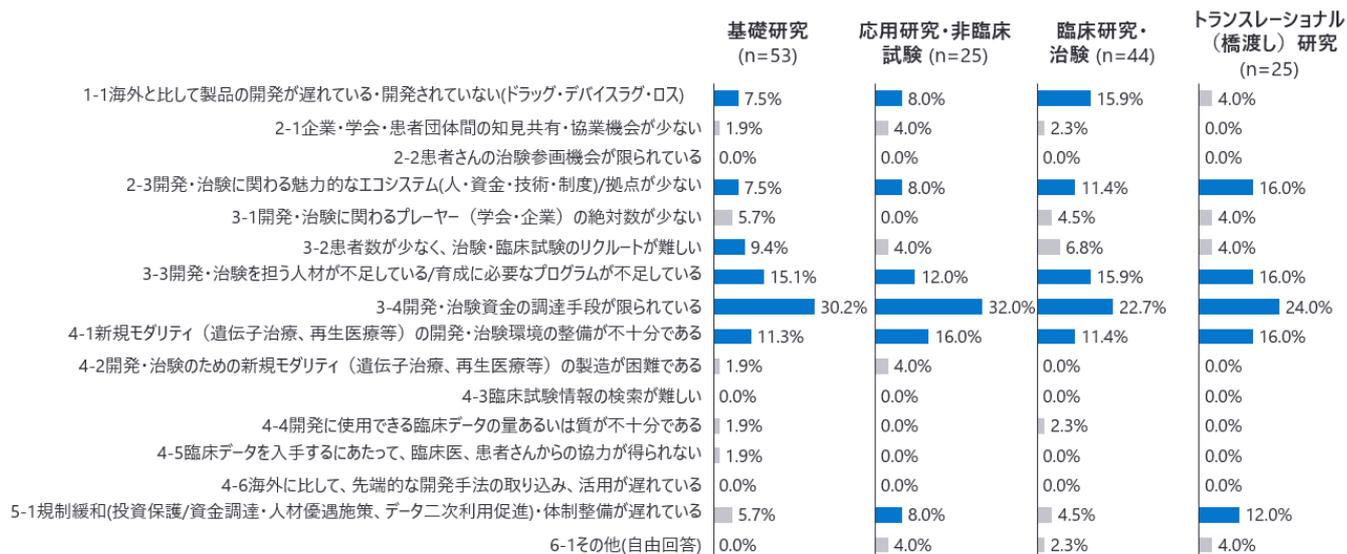
B



C

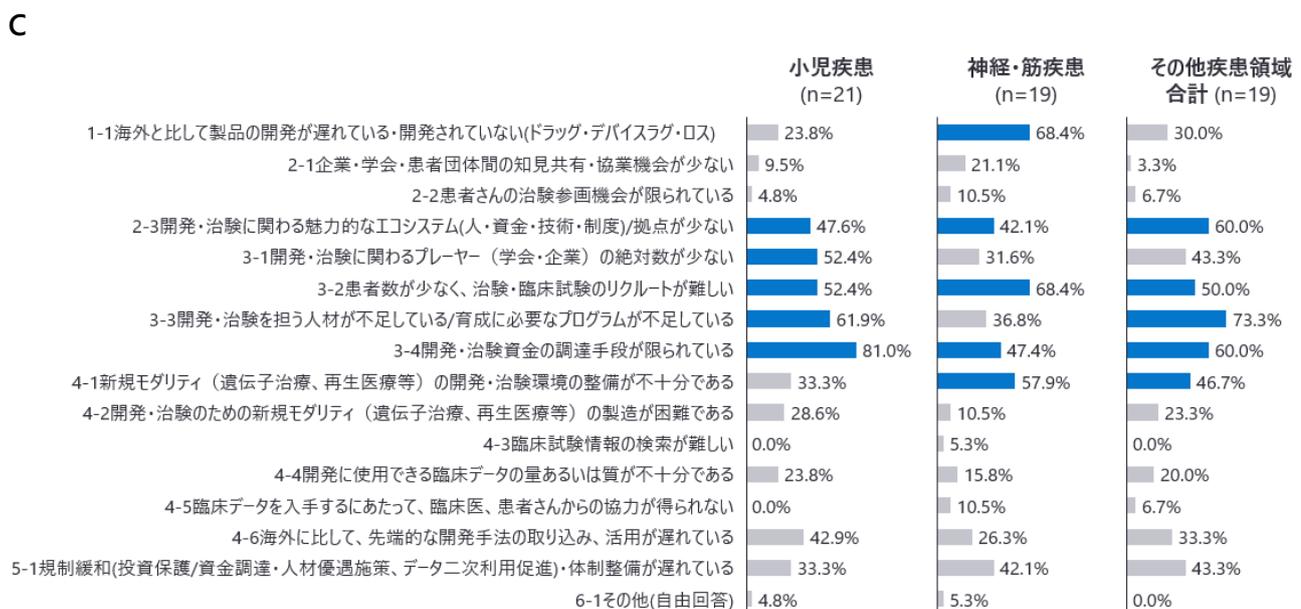
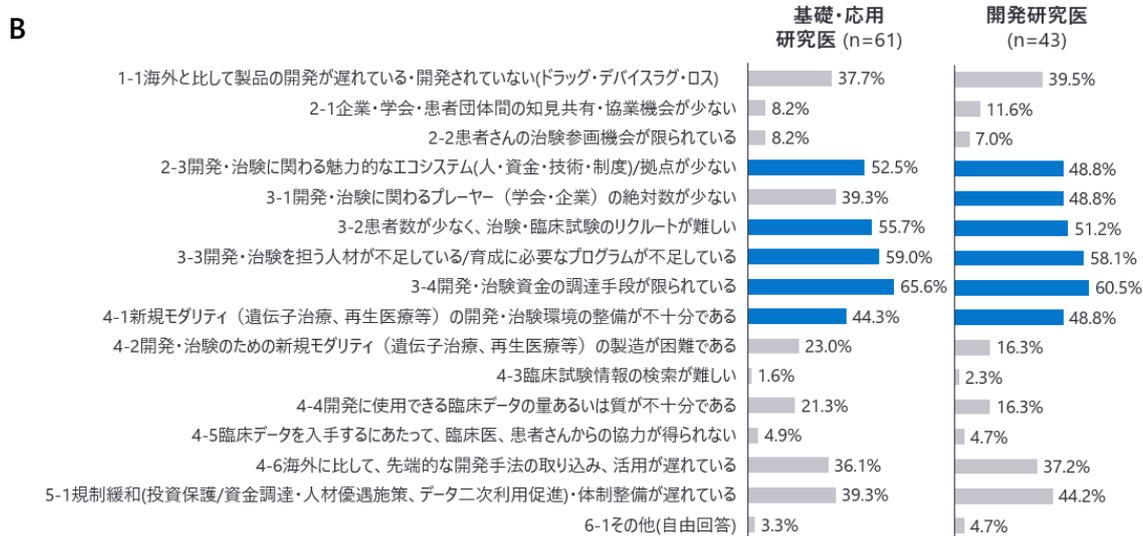
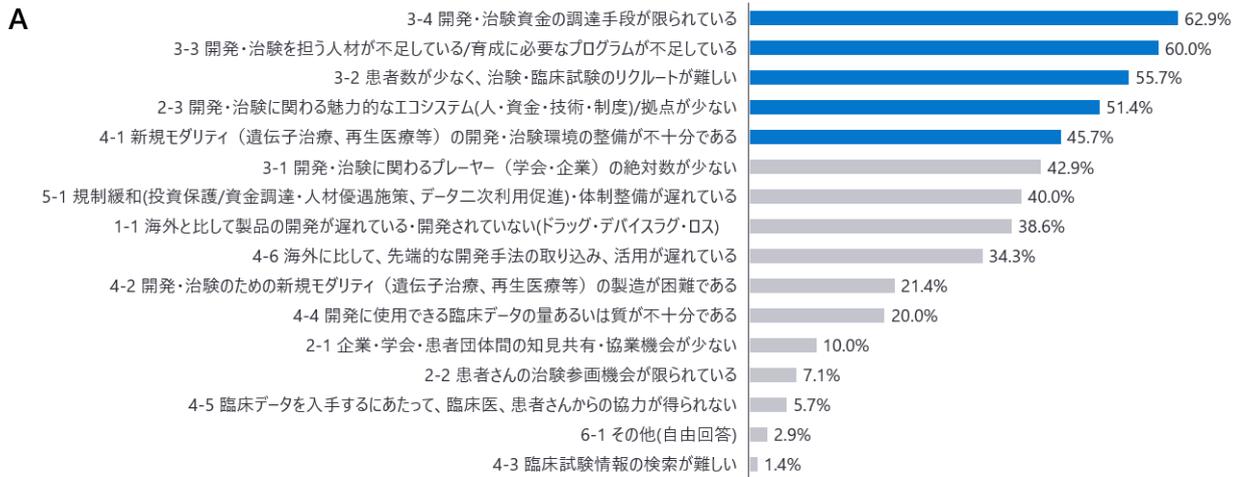


D

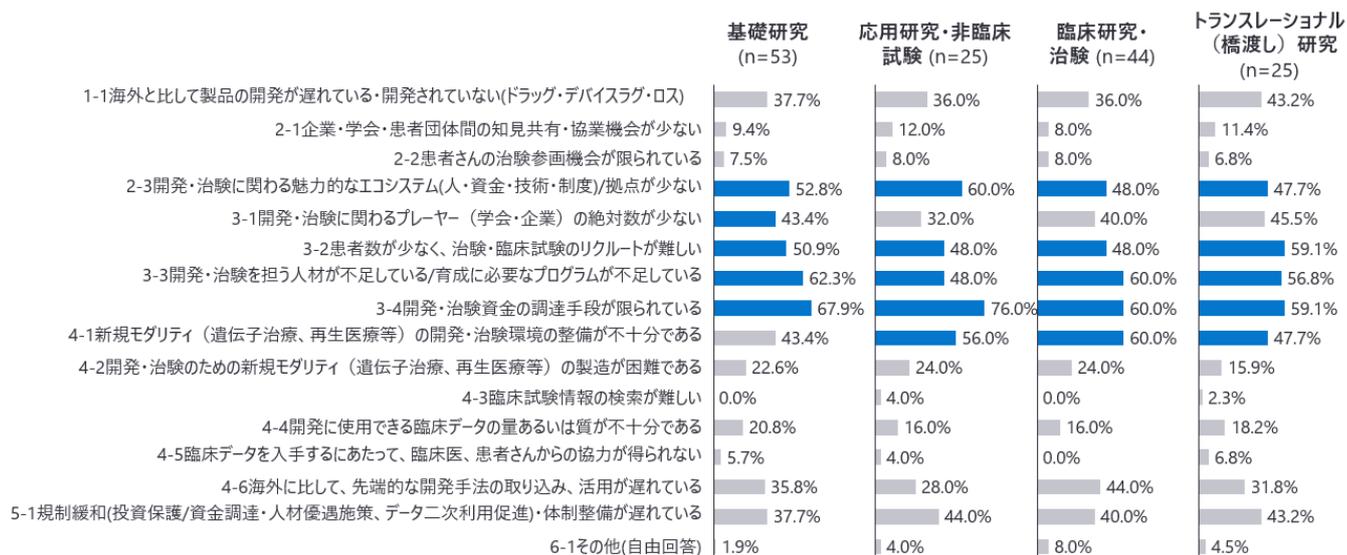


- 調査:ウェブ調査
- 設問:開発・治験に関わる課題感として強いものを上位 5 つ選択結果までご回答ください(ランキング形式)
- 対象:基礎・応用研究医、開発研究医 70 名

図 4.1.2-8: 開発・治験における課題感 – 上位 5 つ選択結果選択結果：  
A 全セグメント・B 職種別・C 研究疾患領域別・D 専門領域別



D



- 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

“日本では研究開発や新たな技術/仕組み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なにが優先されるべきか」の議論が不十分である傾向にある。日本社会はリスクやチャレンジを許容できない/同調圧力の強い社会であるが、患者や家族がリスクを許容できるのであれば特例的に治療やその他補助を受けられる仕組みがあって然るべき。こうした患者の意思よりも一般社会の倫理観を偏重する文化が国内の研究開発や治験の阻害要因になっている。

(基礎・応用研究医 / その他遺伝性疾患全般)

“学閥や研究倫理のハードルが高く、患者データ・レジストリの構築が進んでいない。例えば、性分化疾患ではEUではレジストリが20カ国くらいで既に存在するが、日本にはまだないのが現状である。

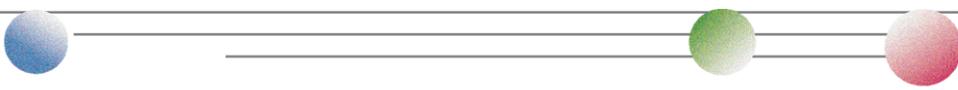
(基礎・応用研究医 / 小児疾患)

“基礎・応用研究を担う人材や育成プログラムが不足している上に、大学にいと希少疾患に関わる業務以外の管理運営業務や事務業務がどうしても多くなってしまったため、希少疾患分野においてハブとなっている限られた人がチャレンジできる時間的・経済的余裕が必要である。

(基礎・応用研究医 / 小児疾患)

“臨床検体の入手が困難・関連手続きが煩雑である。他施設での臨床検体入手する場合にはIRBを通さなければいけないが、提出書類の要件が厳しく、海外の研究者・会社と協議をしても提出書類要件の厳しさが障壁になって頓挫してしまうことがある。また、こういったシーズ(新しい治療法や医療技術の開発につながる、基礎研究の成果や技術)を欲しているのか等、異業種間での情報交換が足りていないためにビジネス環境を踏まえた研究領域の柔軟な見極め/優先順位付けが困難な状況であると感じる。医療従事者がハブとなった交流機会を増やしていくべきである。

(開発研究医 / 内分泌・代謝疾患)



“いかに研究資金を得て、一緒にやってくれる仲間を集めるかが基礎・応用研究の世界において常に一番の課題となっている。若手の希少疾患への理解不足が人材不足に繋がっていると感じるため、講義や講演を通じて希少疾患の診療・治療法開発の必要性を伝えていく必要があると感じるが、それを行うための前提として国には積極的に希少疾患に対する研究費を付けてほしいと思っている。一方で、国立研究所は大学のアフィリエイトがないため若手の持続的な供給が難しく、都市圏に合って予算の潤沢な研究所であっても人材の確保には苦労しているのが現状である。

(基礎・応用研究医 / 神経・筋疾患)

“新規モダリティに関わる環境整備が不十分であるために材料の確保が難しく、新規モダリティ開発の阻害要因となっている。具体的には、細胞治療用の細胞を製造する施設が国内には少ない印象である一方で、欧米では有力な大学の医学部に GMP の製造施設/CPC が併設されている。

(基礎・応用研究医 / 神経・筋疾患)

“日本国内の経済・人口が収縮し海外企業の日本国内拠点が少なくなっている状況下で、海外企業からすると国内開発を具体的に議論できる相手が不明瞭となっており、この状況がドラッグロスを加速させている。

(基礎・応用研究医 / 神経・筋疾患)

“研究開発・実臨床における国からの予算・人員が癌と比べて少なく、特に人材・教育人材・プログラムの不足により体系的な人材配置・育成の仕組みや土壌がないために、結果的に欧米と比してスピード感の無い状態になってしまっている。また、専門人材への教育だけでなく、初等教育における多様性・遺伝教育の在り方自体を根本的に見直すべきであると考えている。

(開発研究医 / その他全ての遺伝性疾患)

“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になりうるし、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。

(その他 HCP (遺伝カウンセラー・看護師) / 臨床遺伝科・遺伝診療科)

“軟骨無形成症の治験に関わっているが、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状態である。被験者への周知も不十分であることも原因の 1 つ。治験情報が一元的に集約されており、さらに条件に当てはまる治験情報や被験者情報の絞り込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。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。

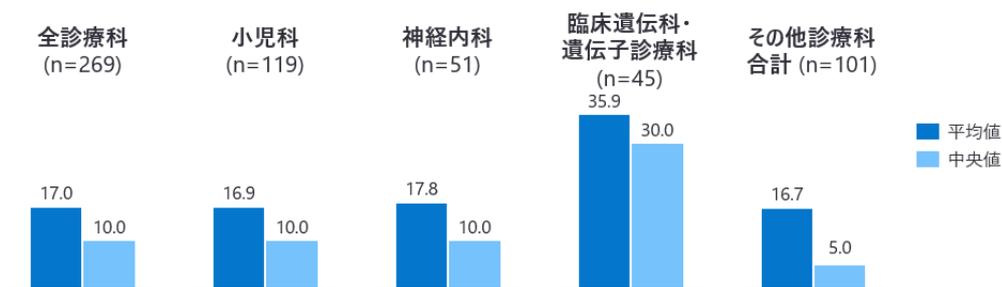
(専門医 / 小児科)

“希少疾患は患者数が少ないため、製薬企業にとって経済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)

## 4.1.4 診断における課題感

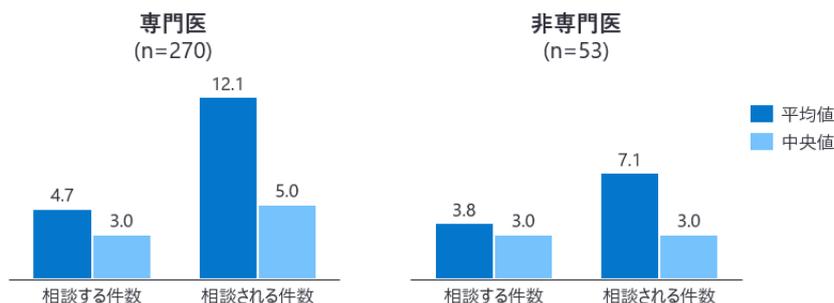
図 4.1.4-1: 専門医が紹介を受ける希少疾患疑いの患者数/年



※「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さん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

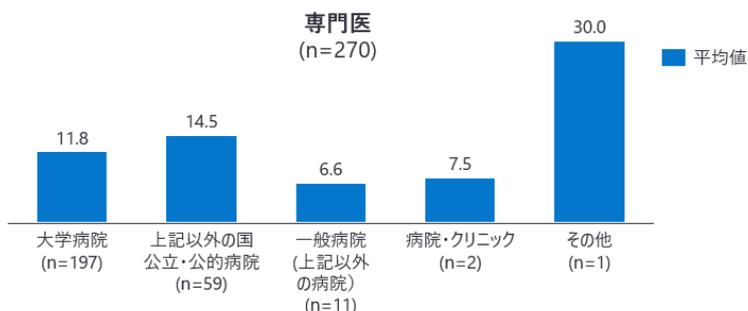


※「100件」以上の回答は外れ値として除外した分析結果

- 調査: ウェブ調査
- 設問: 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 323名

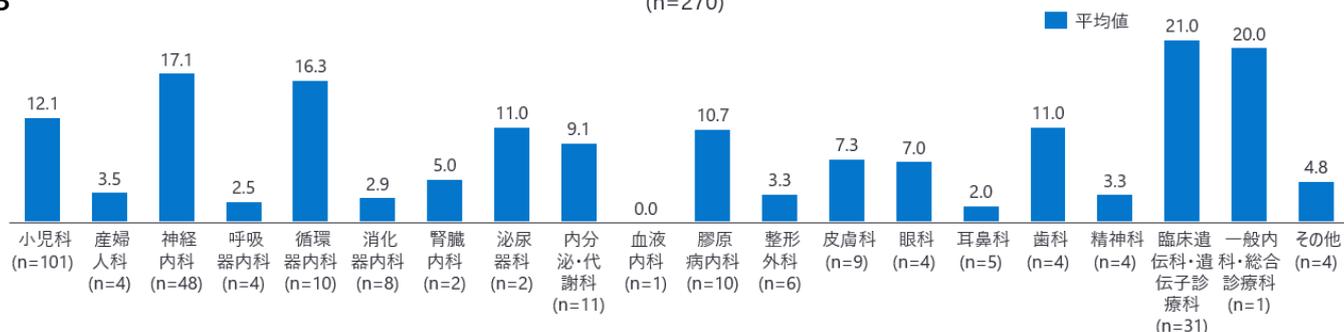
図 4.1.4-3: 専門医が希少疾患の診断で相談される件数/年  
- A 所属施設別・B 臨床診療科別

A



B

専門医  
(n=270)



- 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 270名

図 4.1.4-4: 確定診断までの所要期間・施設数 – A 全診療科・ B 臨床診療科別

A

	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%

B

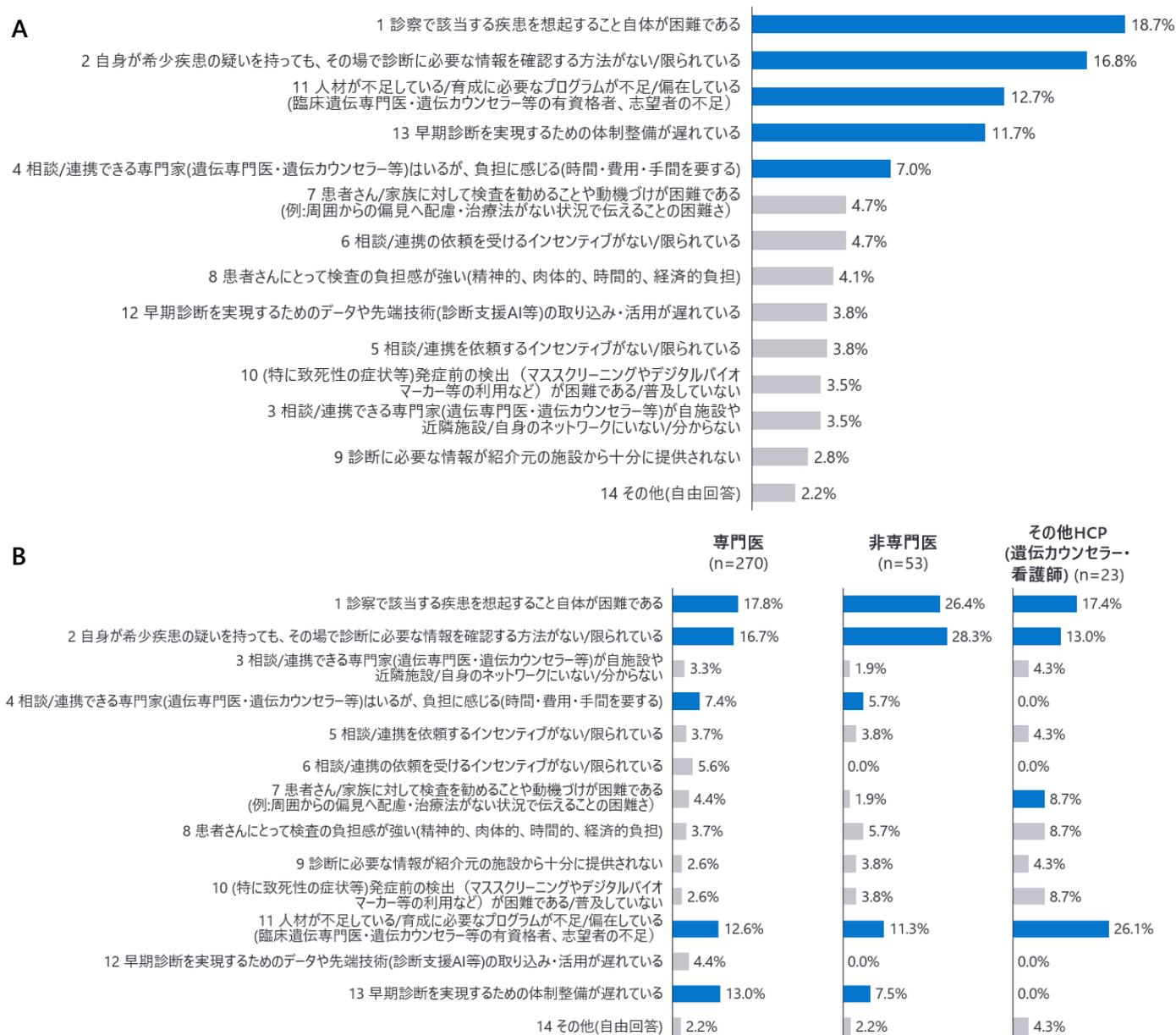
小児科 (n=119)							神経内科 (n=51)						
	6か月未満	1年未満	1年以上	3年以上	合計		6か月未満	1年未満	1年以上	3年以上	合計		
1施設	25.6%	2.4%	8.5%	2.4%	39.0%	1施設	2.9%	0.0%	0.0%	0.0%	2.9%		
2施設	14.6%	12.2%	12.2%	2.4%	41.5%	2施設	8.8%	23.5%	11.8%	2.9%	47.1%		
3施設	0.0%	1.2%	7.3%	4.9%	13.4%	3施設	0.0%	5.9%	14.7%	2.9%	23.5%		
4施設以上	1.2%	1.2%	0.0%	3.7%	6.1%	4施設以上	2.9%	2.9%	11.8%	8.8%	26.5%		
合計	41.5%	17.1%	28.0%	13.4%	100.0%	合計	14.7%	32.4%	38.2%	14.7%	100.0%		

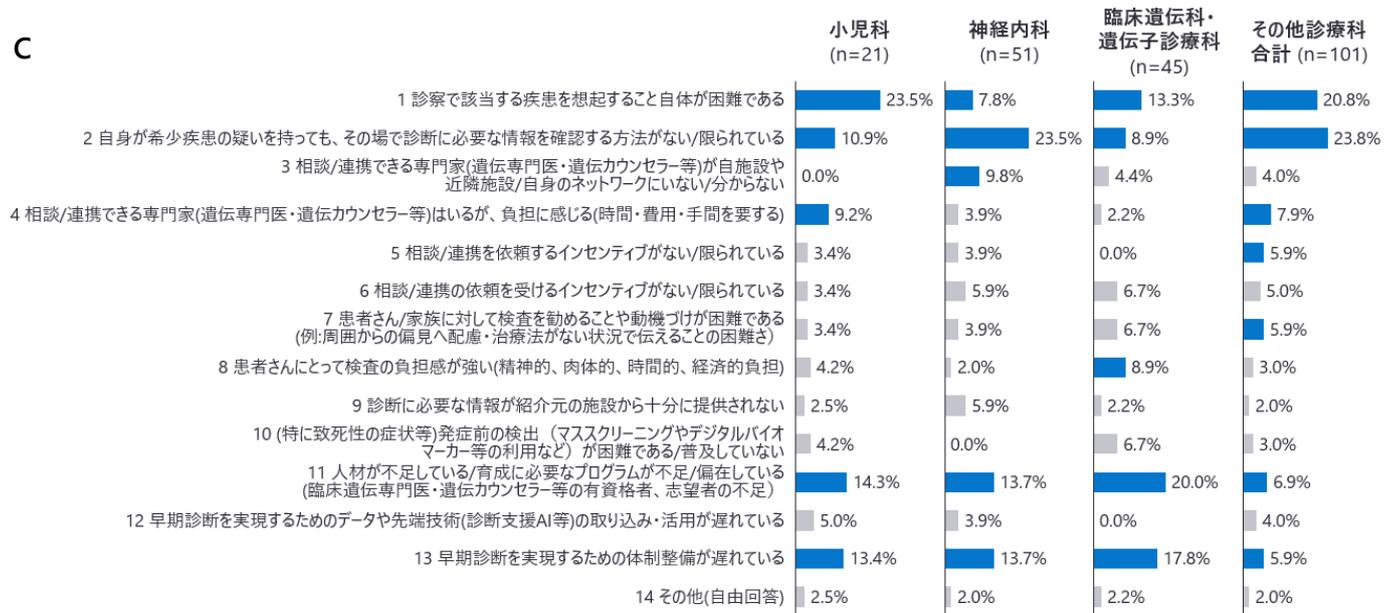
臨床遺伝子診療科 (n=45)							その他診療科 合計 (n=101)						
	6か月未満	1年未満	1年以上	3年以上	合計		6か月未満	1年未満	1年以上	3年以上	合計		
1施設	17.4%	4.3%	8.7%	4.3%	34.8%	1施設	21.7%	10.0%	3.3%	0.0%	35.0%		
2施設	13.0%	8.7%	8.7%	4.3%	34.8%	2施設	15.0%	18.3%	10.0%	5.0%	48.3%		
3施設	0.0%	8.7%	0.0%	4.3%	13.0%	3施設	1.7%	3.3%	3.3%	3.3%	11.7%		
4施設以上	4.3%	4.3%	0.0%	8.7%	17.4%	4施設以上	1.7%	0.0%	0.0%	3.3%	5.0%		
合計	34.8%	26.1%	17.4%	21.7%	100.0%	合計	40.0%	31.7%	16.7%	11.7%	100.0%		

- 調査:ウェブ調査
- 設問: 直近で診療された希少疾患の患者さんは初診から確定診断までの程度期間を要し、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

図 4.1.4-5: 診断における課題感 – 1 位選択結果：  
A 全セグメント・B 職種別・C 臨床診療科別



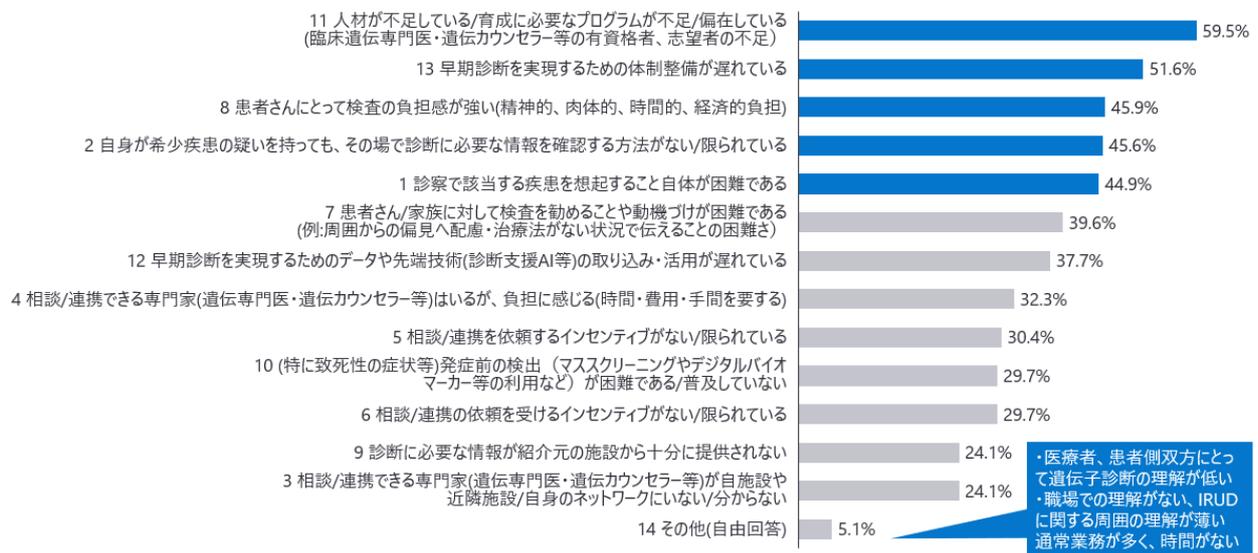
C



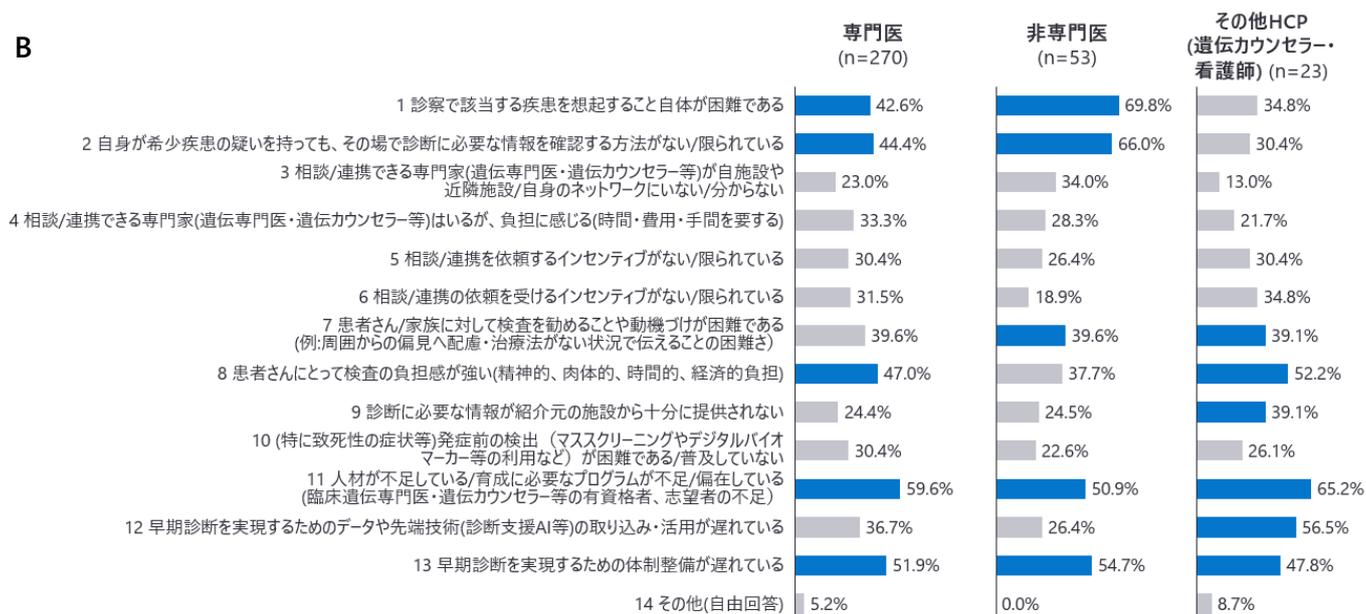
- 調査:ウェブ調査
- 設問:診断に関わる課題感について強いものを上位 5 つ選択結果までご回答ください(ランキング形式)
- 対象:専門医、非専門医、その他 HCP(遺伝カウンセラー・看護師) 316 名

図 4.1.4-6: 診断における課題感 – 上位 5 つ選択結果：  
A 全セグメント・B 職種別・C 臨床診療科別

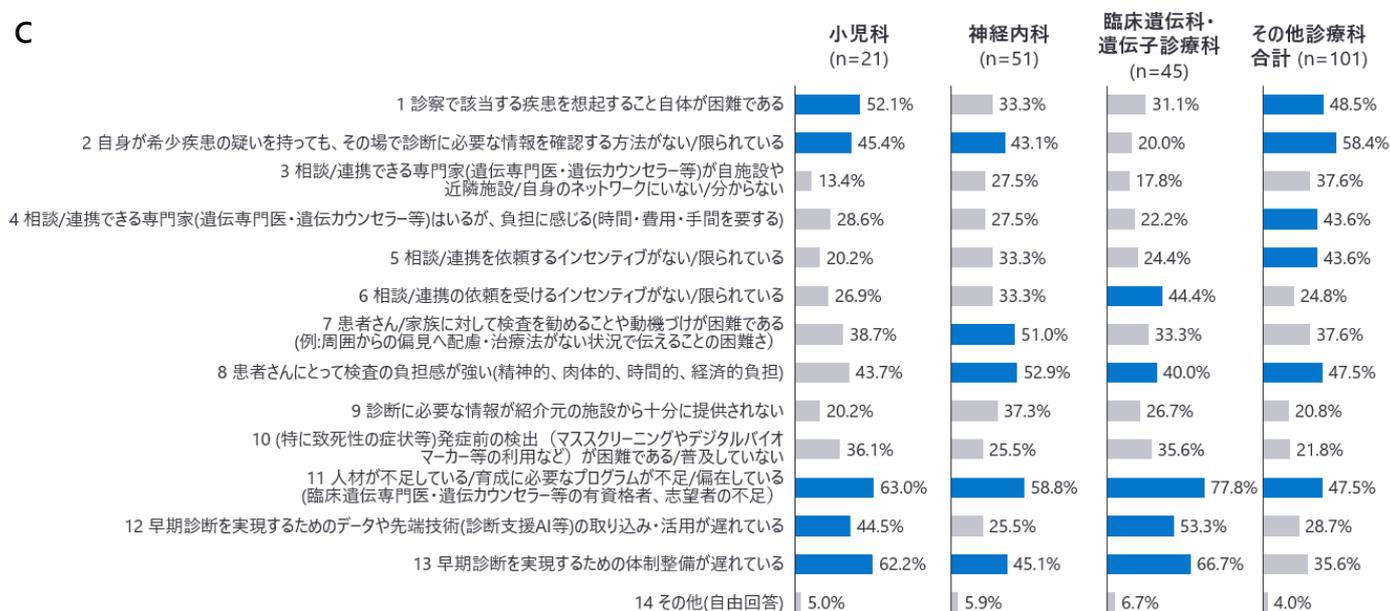
A



**B**



**C**



■ 調査:ウェブ調査  
 ■ 設問:診断に関す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

“ 小児医療分野での診断には未だ改善の余地があり、現状よりもより高い精度で、かつ迅速に診断できる状況が理想である。小児では特に疾患によって小児患者自身の成長や、家族との生活を通じた人格形成等へ不可逆的な悪影響が生じる場合もあるため、医療機関による早期介入 / 保護者が安心して小児患者と向き合える状態作りができるよう支援すべき。

(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シビリティの良さが必要。初診で診断を確定させるのは非現実的だが、大学病院など専門病院に一度辿りつきその施設内で診断が確定することが望ましい。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を目指すべきである。また、紹介元の医師



の心理的なハードルを下げるために、希少疾患医特化した施設・専門医がどこにいるか、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)

“ 遺伝子検査に際する知識・技術・コスト (費用/手間) 面のハードルが医師・患者双方にとって高いことが課題であると感じる。患者に遺伝子検査のメリット/デメリットを理解してもらったうえで検査可能な病院に紹介することが重要であると考えているが、特に地方よりも病院実績が不明瞭な都心部においては、紹介先の病院に遺伝子検査に関する十分な知見・経験を有する医師がいるとは限らないため安易に/無責任に紹介できない。更には、紹介先の病院から患者の検査結果に関するフィードバックを得られることも少なく、適切な診断がされていない場合であっても状況把握が困難であり、診断を軌道に戻すことができない。したがって、遺伝子検査について十分な知見を有する医師/施設や各病院で検査可能な遺伝子疾患の情報の可視化、や検査結果を専門医・非専門医間で共有するプラットフォームが必要であると感じる。

(非専門医 / 神経内科)

“ 診察の際に、その場で診断に必要な情報が入手できる方法が無い/限られている、手探りで見つけたウェブサイトや論文・製薬企業からの情報提供に頼らざるを得ない。診断時のエビデンスの乏しさが課題であると感じる。

(非専門医 / 小児科)

“ 患者は検査に対して負担感を抱いているように思われ、患者に対して検査を受ける動機づけを行うのが困難である。実際、検査を受ける際に患者は自費での診療となるため、経済面及び精神面での負担が多い。

(その他 HCP (遺伝カウンセラー・看護師) / 臨床遺伝科・遺伝診療科)

“ IRUD に相談しても検査結果がでるまで 1 年は要するため、遺伝カウンセラーとして患者が苦しんでいる状況を目にしている。検査会社も含めて丁寧に対応してもらっているが、患者目線ではよりタイムリーさが必要である。

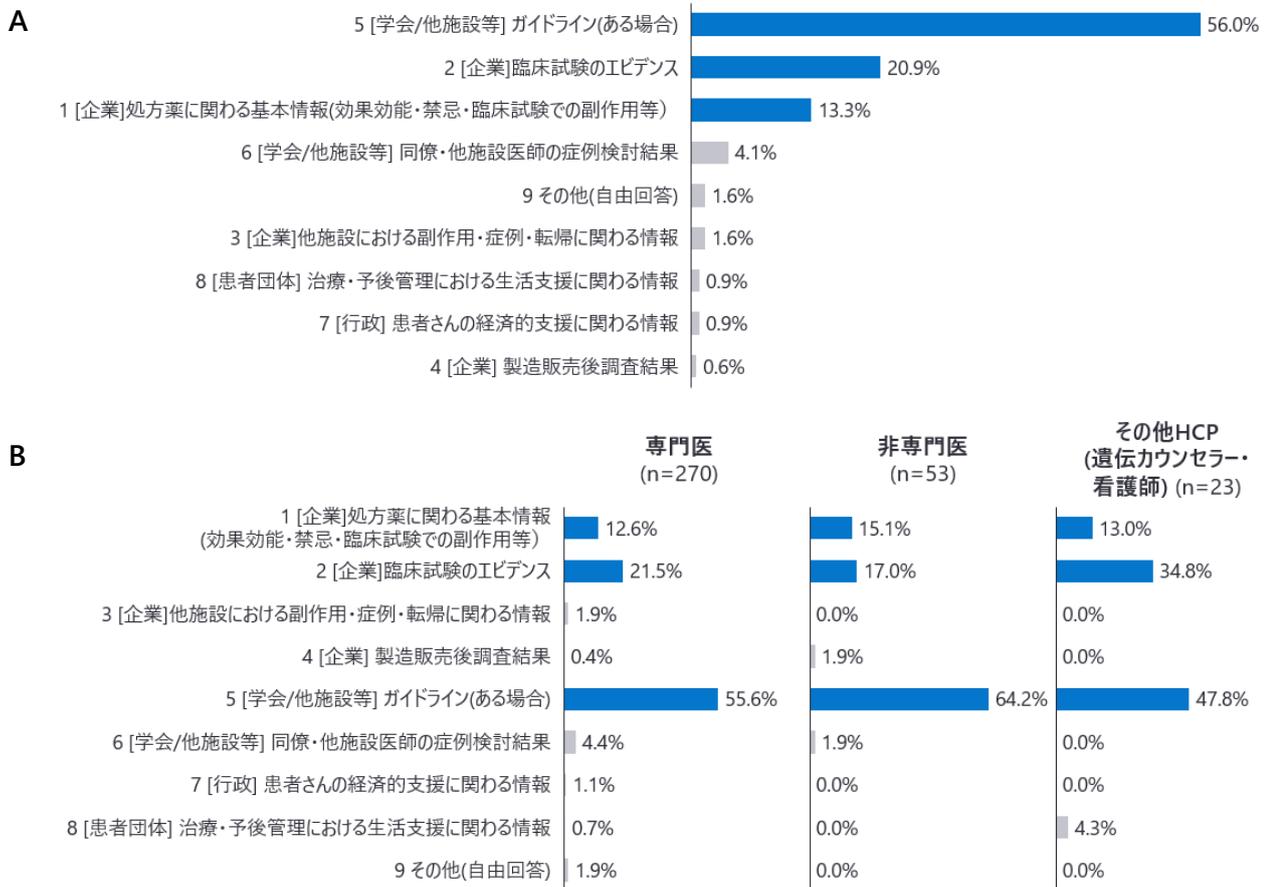
(その他 HCP (遺伝カウンセラー・看護師) / 臨床遺伝科・遺伝診療科)

“ 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)

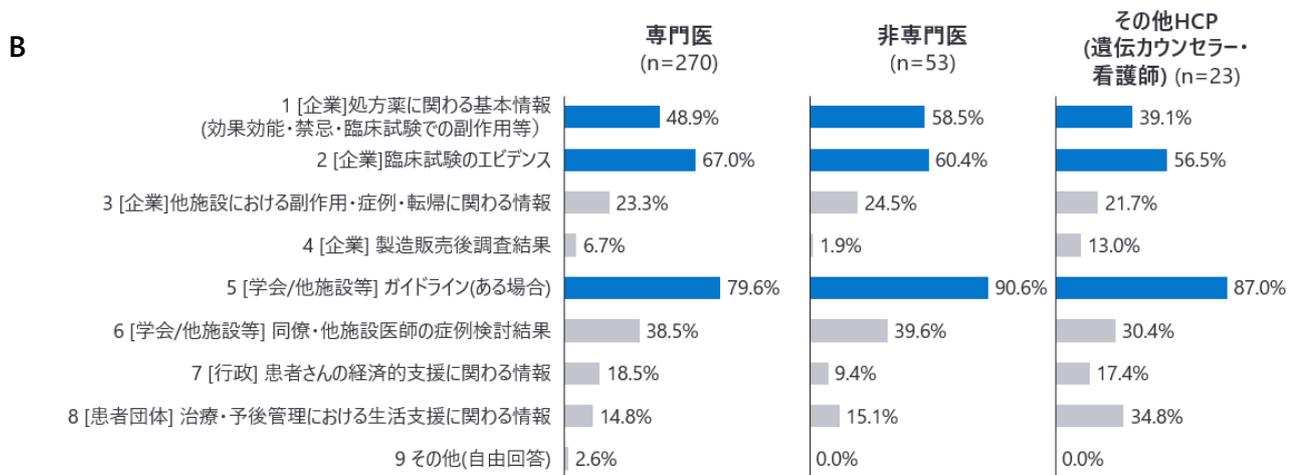
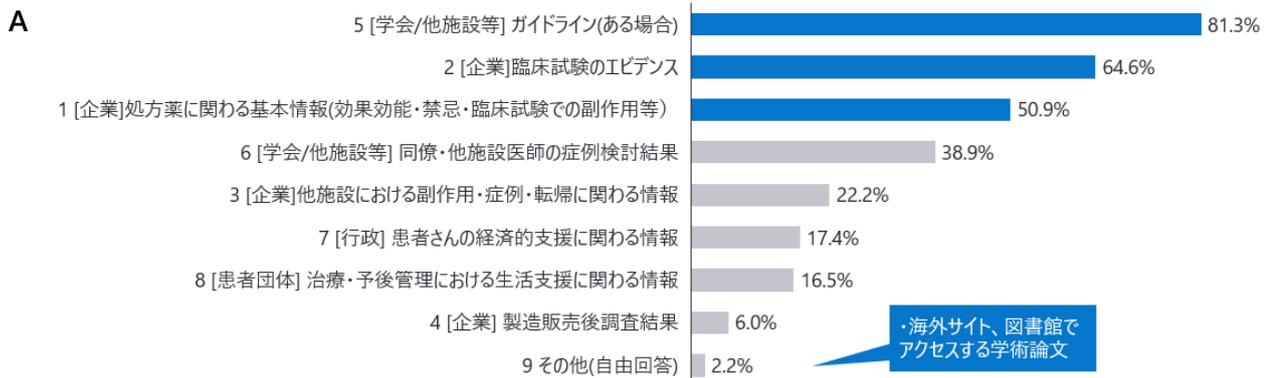
## 4.1.5 治療・予後管理における課題感

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：  
A 全セグメント・B 職種別



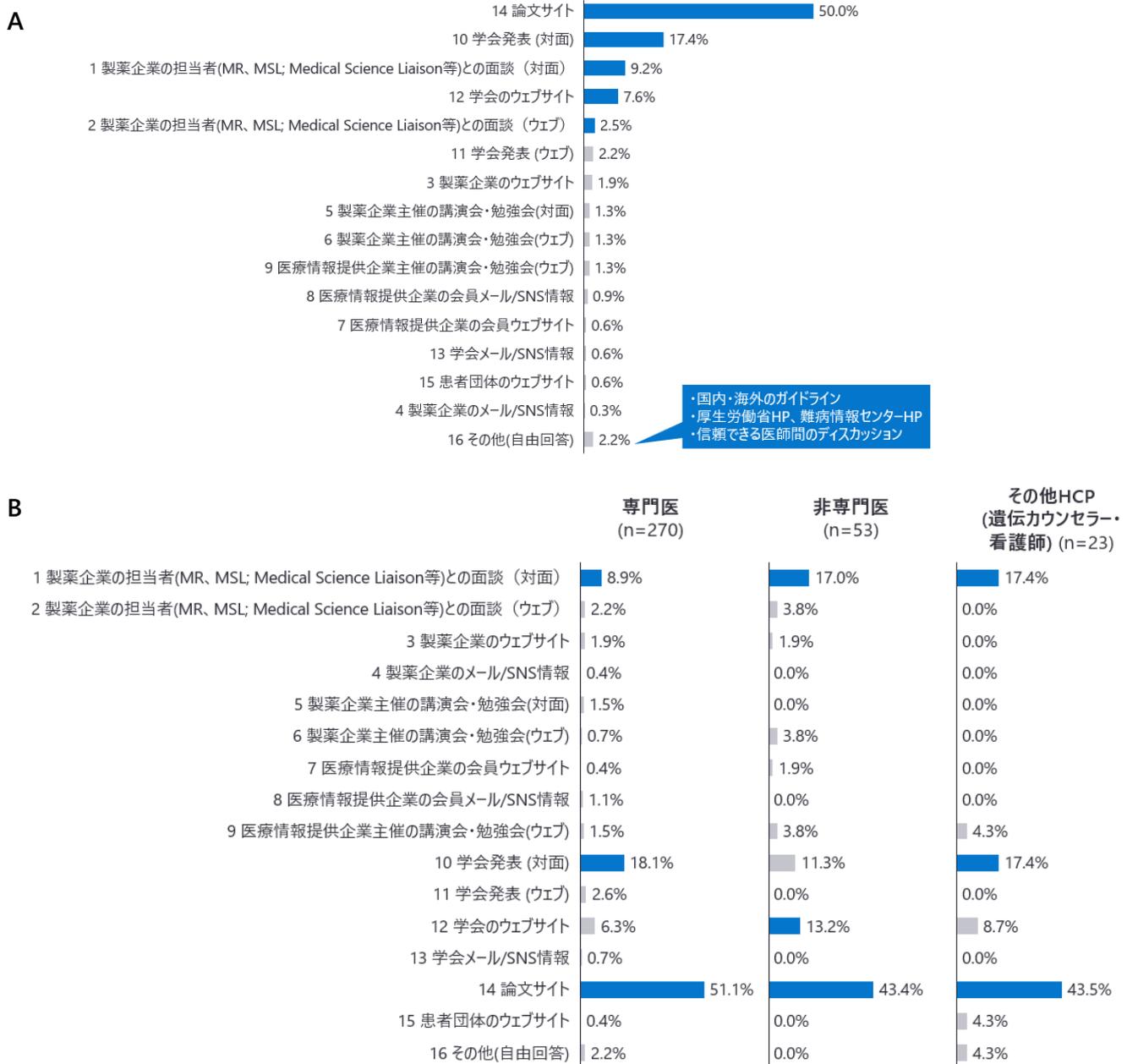
- 調査:ウェブ調査
- 設問:治療・予後管理において収集・活用する情報の種類として重視するものを、上位 3 つまでご回答ください(ランキング形式)
- 対象:専門医、非専門医、その他 HCP(遺伝カウンセラー・看護師) 316 名

図 4.1.5-2: 治療・予後管理において収集・活用する情報の種類 – 上位3つ選択結果:  
A 全セグメント・B 職種別



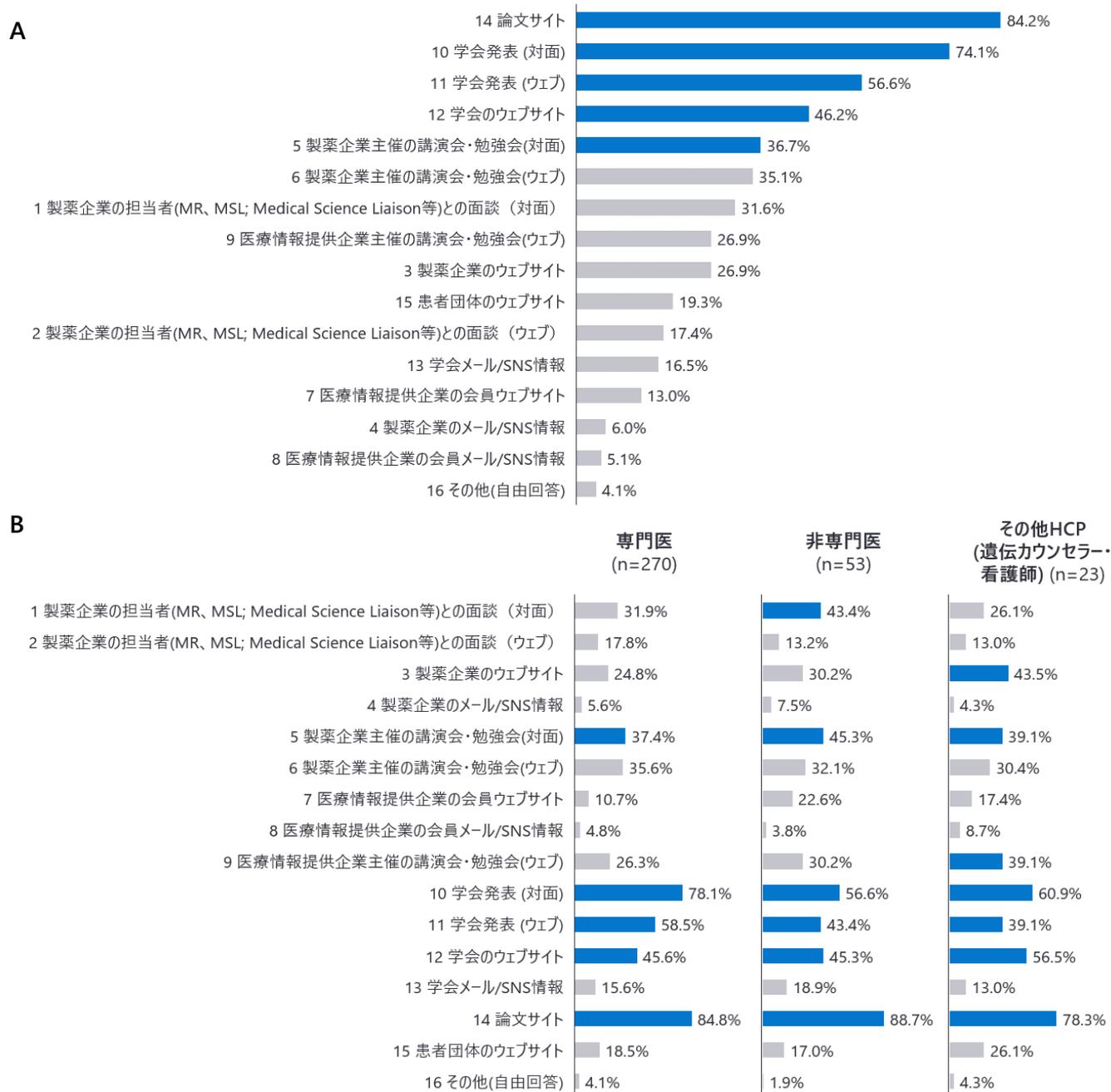
- 調査:ウェブ調査
- 設問:治療・予後管理において収集・活用する情報の種類として重視するものを、上位3つまでご回答ください(ランキング形式)
- 対象:専門医、非専門医、その他 HCP(遺伝カウンセラー・看護師) 316名

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：  
A 全セグメント・B 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

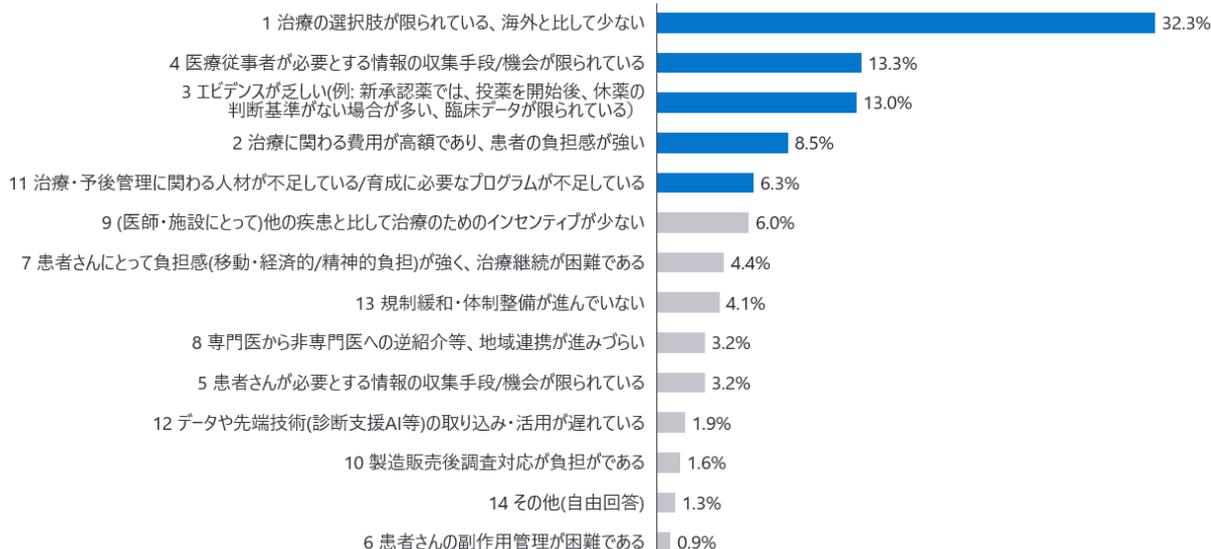
図 4.1.5-4: 治療・予後管理において収集・活用する情報の入手元 – 上位 3 つ選択結果：  
A 全セグメント・B 職種別



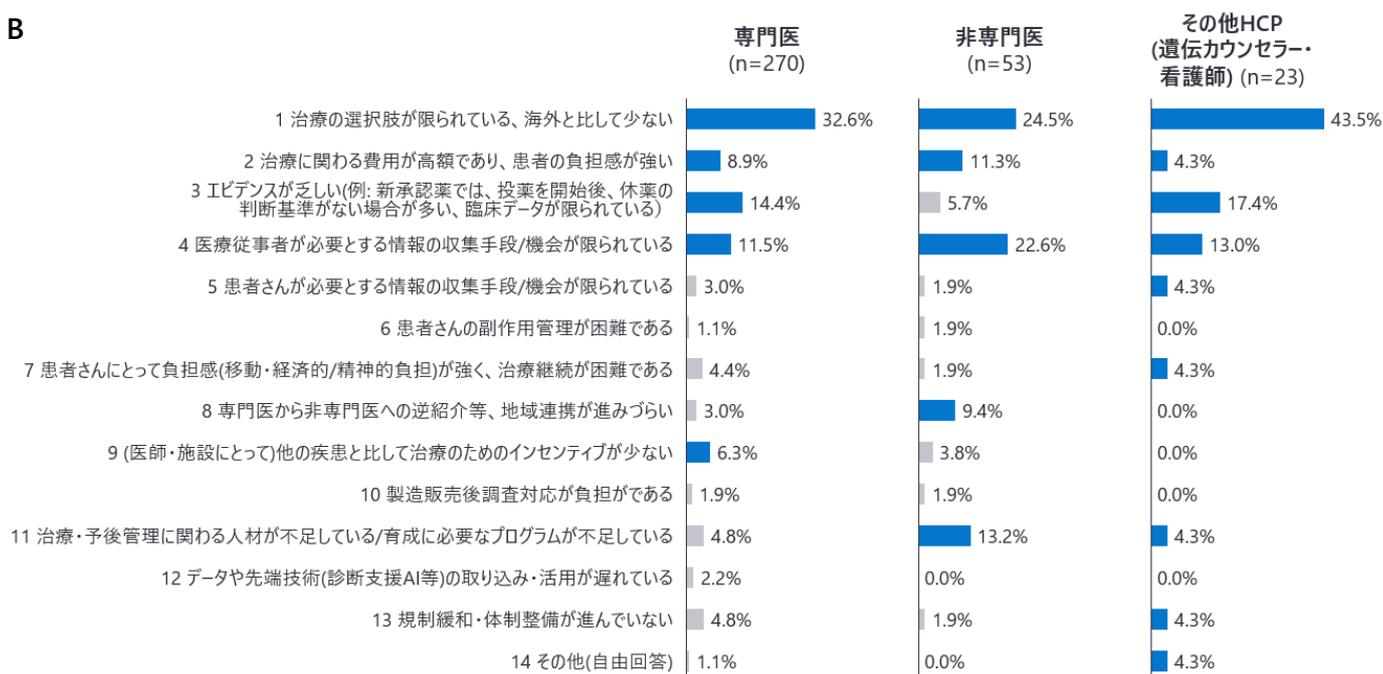
■ 調査:ウェブ調査  
 ■ 設問:治療・予後管理において収集・活用する情報の入手元(チャンネル)として嗜好するものを、上位 5 つ選択結果までご回答ください(ランキング形式)  
 ■ 対象:専門医、非専門医、その他 HCP(遺伝カウンセラー・看護師) 316 名

図 4.1.5-5: 治療・予後管理における課題感 – 1 位選択結果：A 全セグメント・B 職種別

A

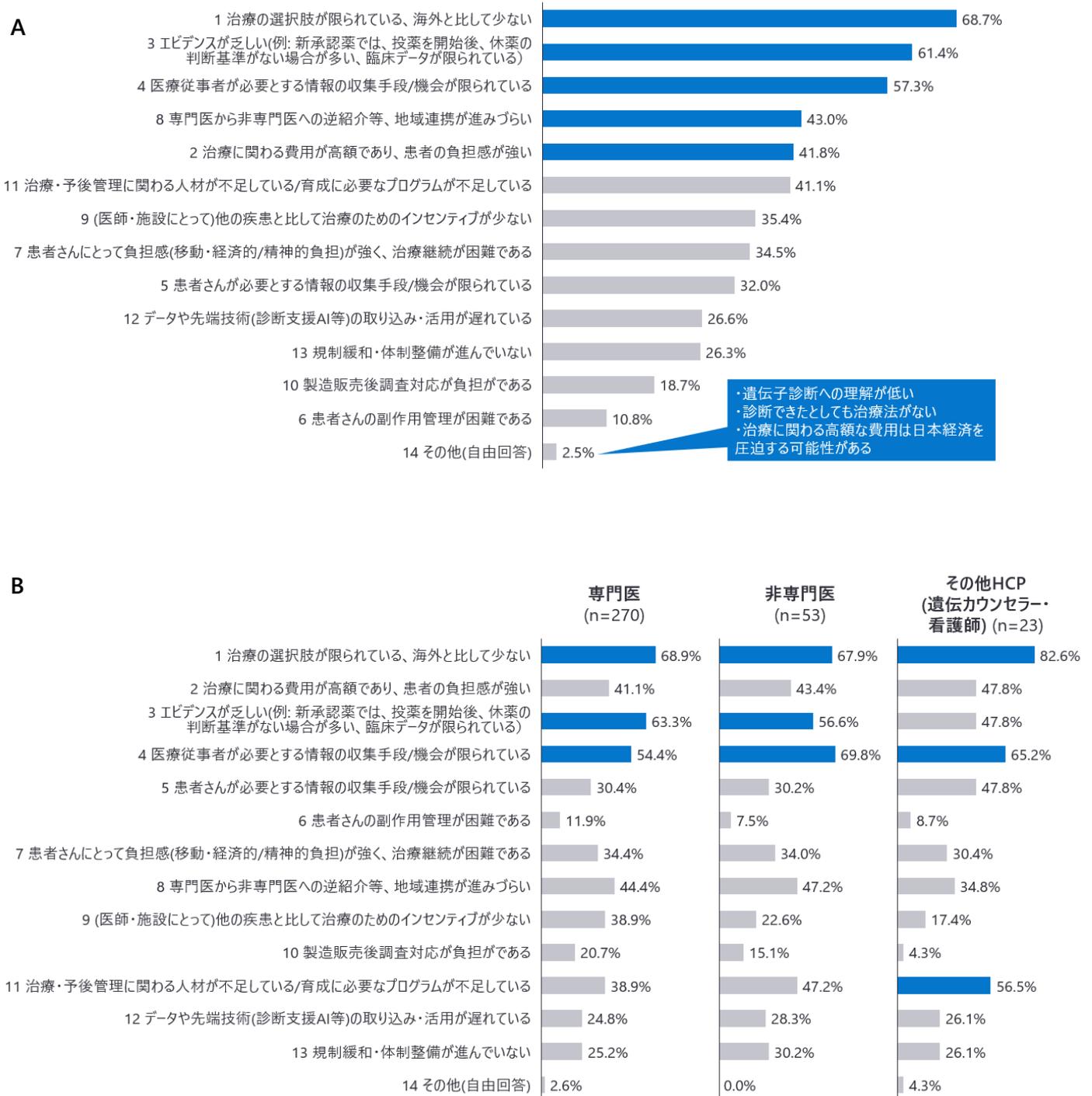


B



- 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：A 全セグメント・B 職種別



- 調査:ウェブ調査
- 設問:治療・予後管理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:専門医、非専門医、その他 HCP(遺伝カウンセラー・看護師) 316名



“患者の検査データが個人情報であるため施設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)

“疾患別のガイドラインの整備できていない領域も多いと感じる。  
(開発研究医 / 免疫不全疾患)

“専門医から非専門医への逆紹介においては、専門性の高い疾患だと受け入れてもらえないという場合がある。特に小児科疾患では専門性が高くなってしまふことが多いため、逆紹介への対応が難しいと考える人は多い。  
(非専門医 / 小児科)

“医療従事者間でも希少疾患の知識不足があり、これに起因して患者さんへ適切なタイミングで指導・助言ができていない。結果、遺伝診療科に回されることで特定個人の負荷が集中することもあるため、医師を含む医療従事者内での知識の底上げが必要である。自院では限られた遺伝カウンセラーが窓口を一手に引き受けているが、医師側で判断できるような問い合わせ内容も多い印象である。  
(その他 HCP (遺伝カウンセラー・看護師) / 臨床遺伝科・遺伝診療科)

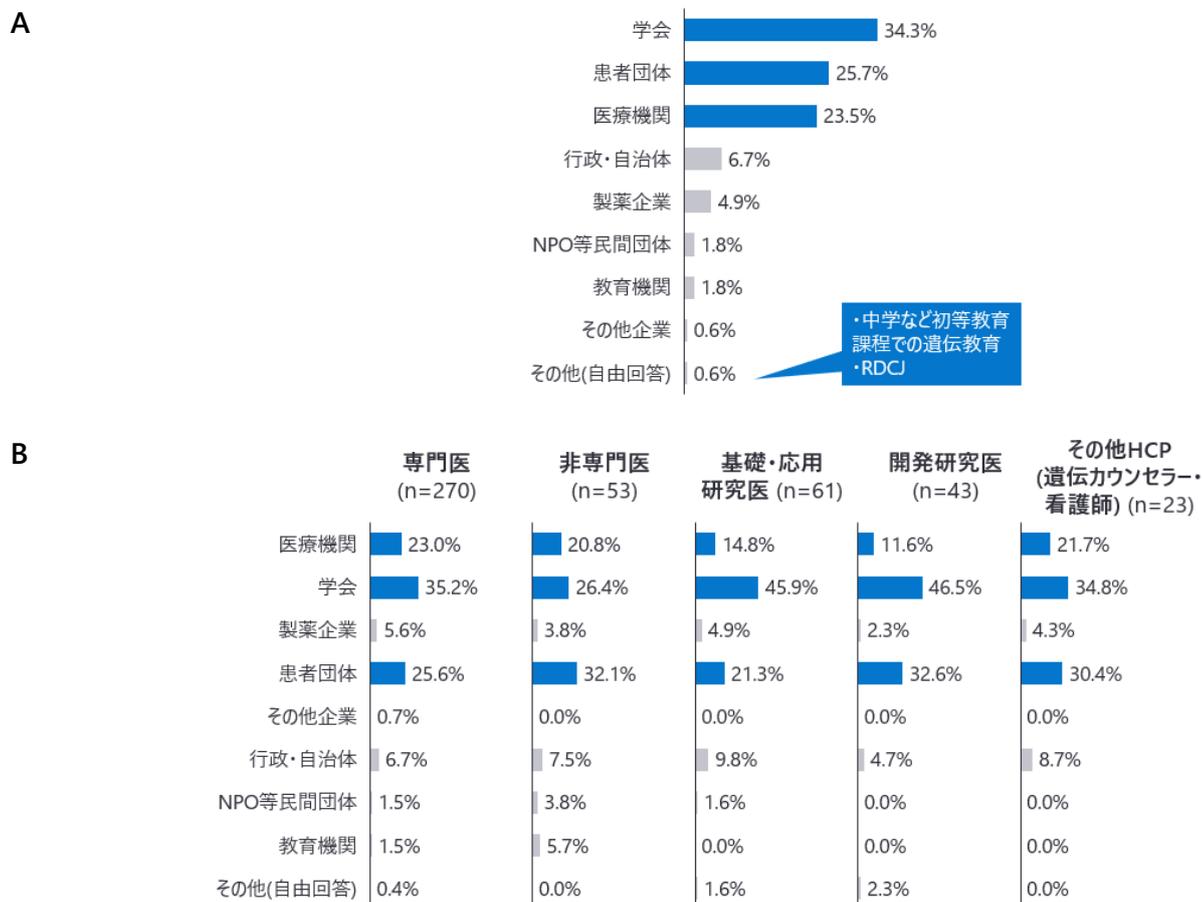
“希少疾患治療の価格が高いという問題がある。指定難病であれば政府から助成があるが、医療経済性を考えると難しいテーマであるように感じる。また、遠方の大学病院への通院も患者の負担になっていると感じる。患者は大病院で診察を受けても地元に戻っていくため、地元で通院可能な医療機関への情報共有を行う等の連携体制を強化すべきである。  
(その他 HCP (遺伝カウンセラー・看護師) / 臨床遺伝科・遺伝診療科)

“治療に際する情報収集においては英語の文献が主であるため言語の壁がハードルとなっており、情報の収集・知見獲得が難しく、結果的に医療従事者の業務負担が増えている。  
(専門医 / 小児科)

“海外と比べて検査薬や治療薬に関する取組が遅れていると感じる。患者への対応で悩んでいた際に米国の医師へ直接連絡する機会があったが、米国ではいち早く新たな医薬品を入手して治療することができていた。日本でも研究開発・実臨床において、希少疾患は他の疾患と比して *criticality* が異なることを前提に、一定の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が必要であると感じる。  
(専門医 / 小児科)

## 4.1.6 疾患啓発活動における課題感

図 4.1.6-1: 疾患啓発活動(患者さん・家族向け)の有効な実施主体 – 1位選択結果：A 全セグメント・B 職種別

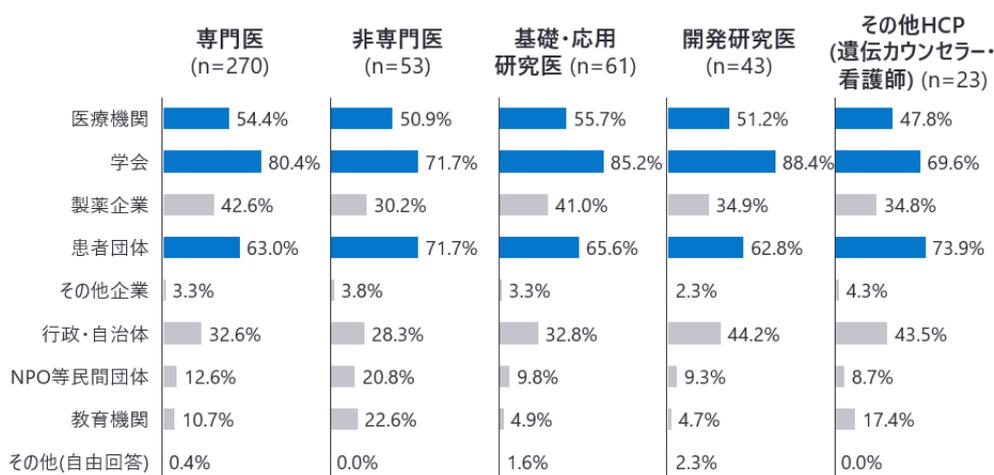


- 調査:ウェブ調査
- 設問:希少疾患に関わる啓発活動(患者さん・家族向け)の実施主体として有効だと感じているものを3つご回答ください(ランキング形式)
- 対象:専門医、非専門医、基礎・応用研究医、開発研究医、その他HCP(遺伝カウンセラー・看護師) 327名

図 4.1.6-2: 疾患啓発活動(患者さん・家族向け)の有効な実施主体 – 上位3つ選択結果：A 全セグメント・B 職種別



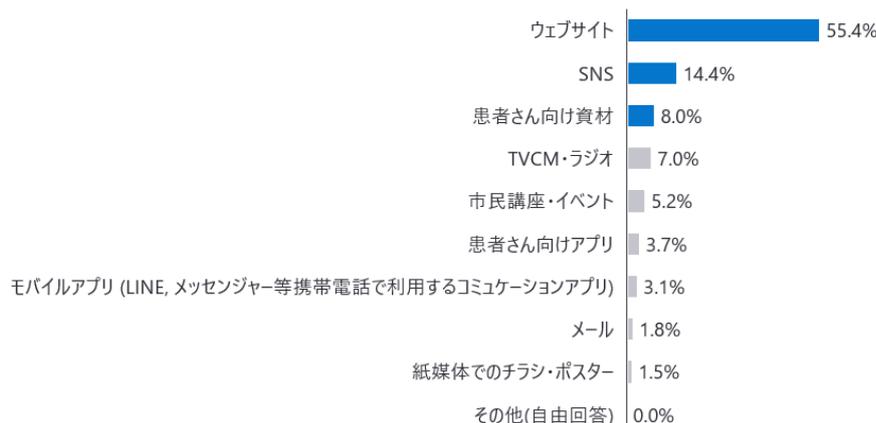
B



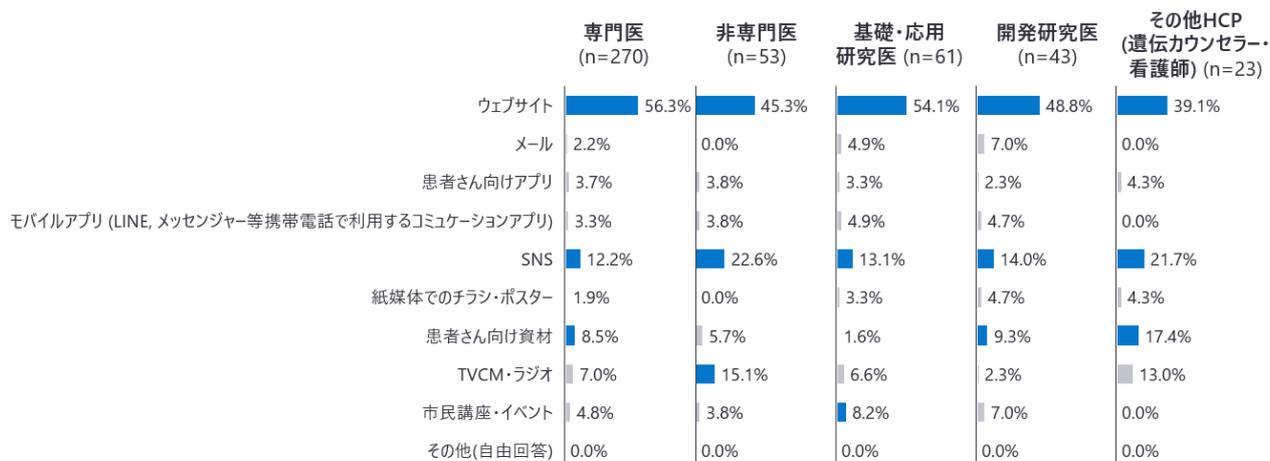
■ 調査:ウェブ調査  
 ■ 設問: 希少疾患に関わる啓発活動(患者さん・家族向け)の実施主体として有効だと感じているものを3つご回答ください(ランキング形式)  
 ■ 対象: 専門医、非専門医、基礎・応用研究医、開発研究医、その他 HCP(遺伝カウンセラー・看護師) 327名

図 4.1.6-3: 疾患啓発活動(患者さん・家族向け)の有効な媒体/チャネル – 1位選択結果: A 全セグメント・B 職種別

A

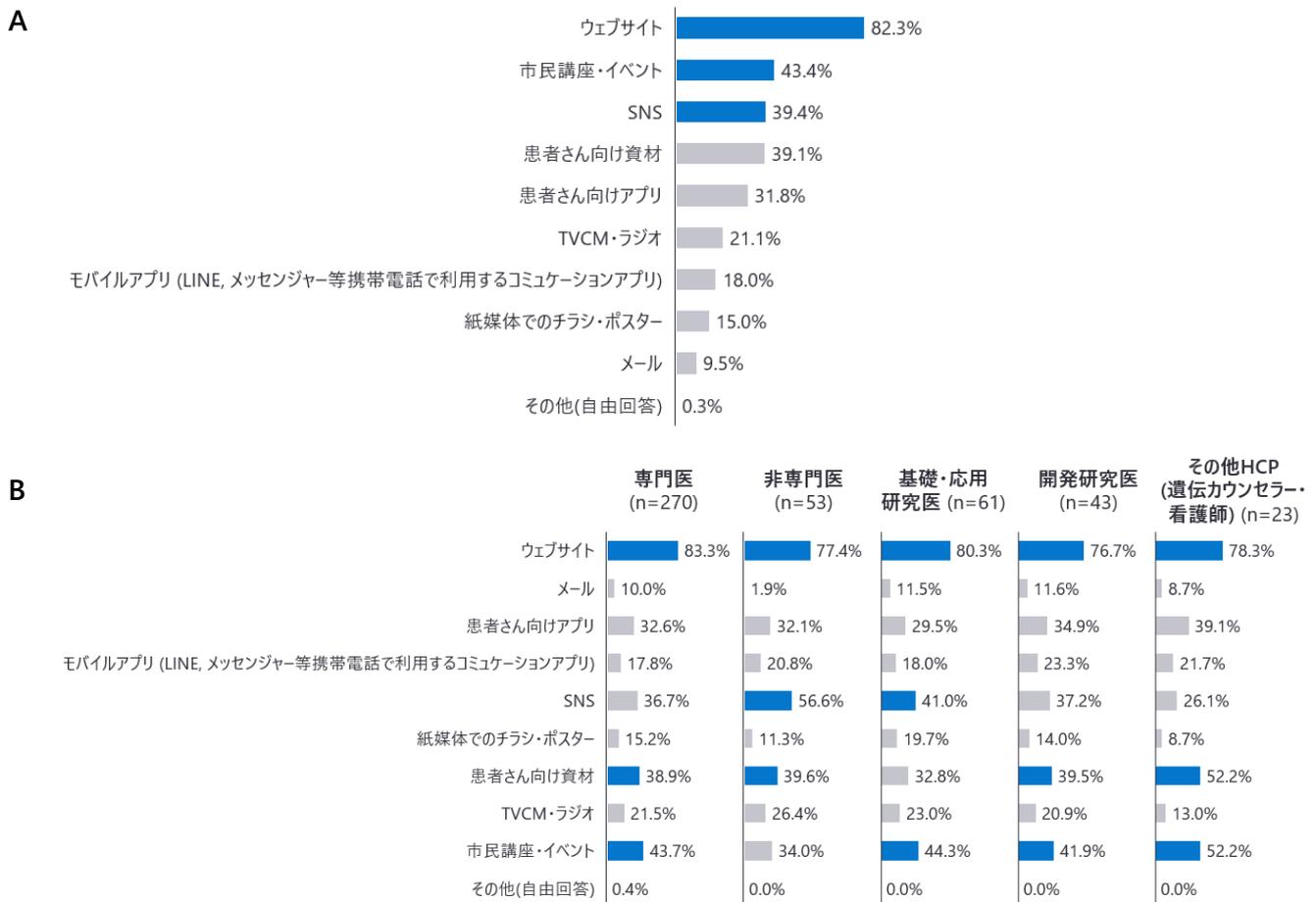


B



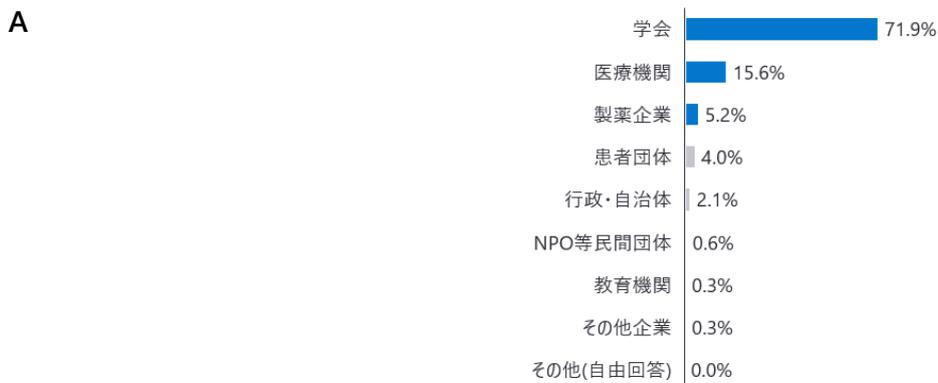
■ 調査:ウェブ調査  
 ■ 設問: 希少疾患に関わる啓発活動(患者さん・家族向け)の媒体/チャネルとして有効だと感じるものを3つご回答ください(ランキング形式)  
 ■ 対象: 専門医、非専門医、基礎・応用研究医、開発研究医、その他 HCP(遺伝カウンセラー・看護師) 327名

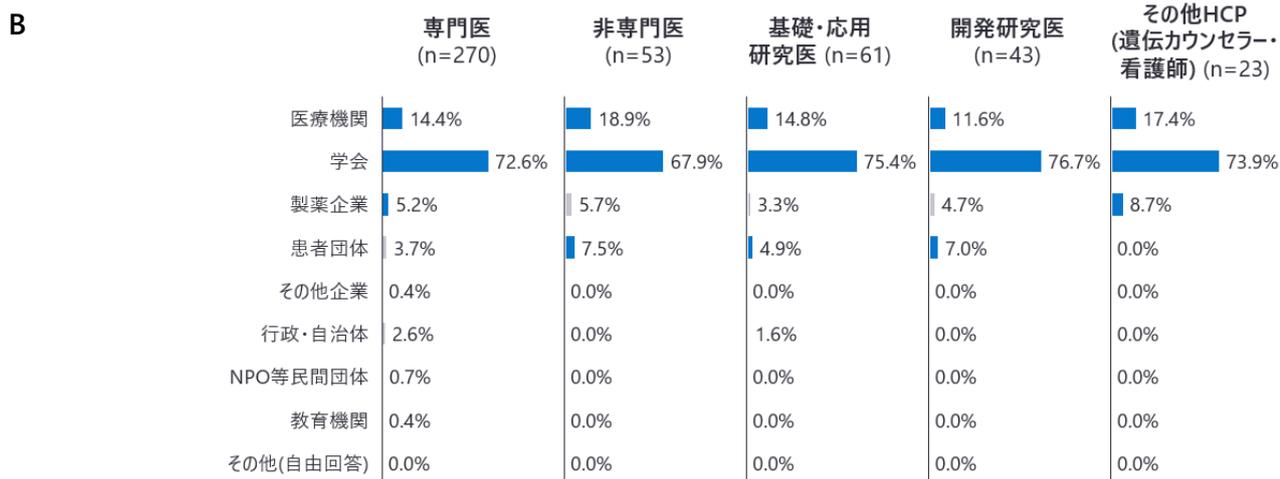
図 4.1.6-4: 疾患啓発活動(患者さん・家族向け)の有効な媒体/チャネル – 上位3つ選択結果:  
A 全セグメント・B 職種別



- 調査:ウェブ調査
- 設問:希少疾患に関わる啓発活動(患者さん・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

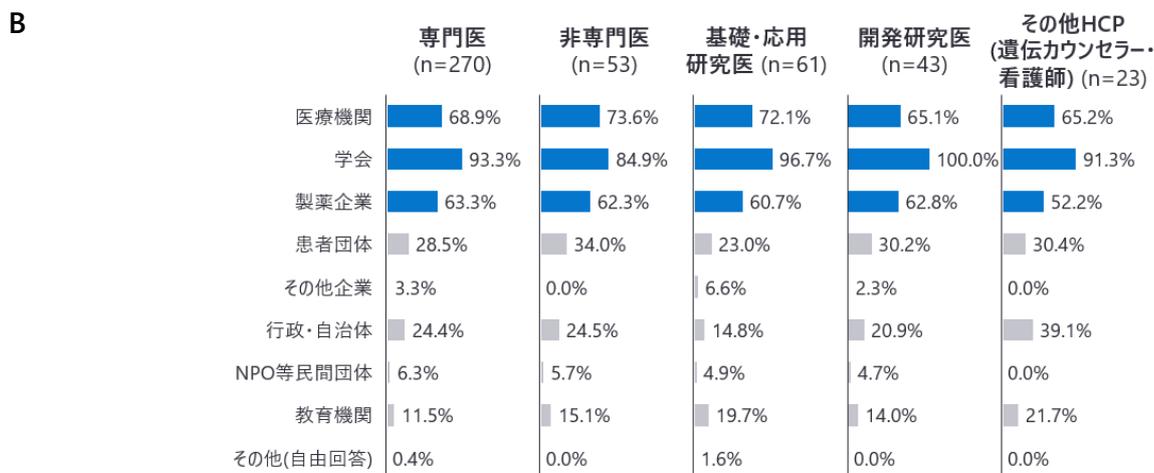
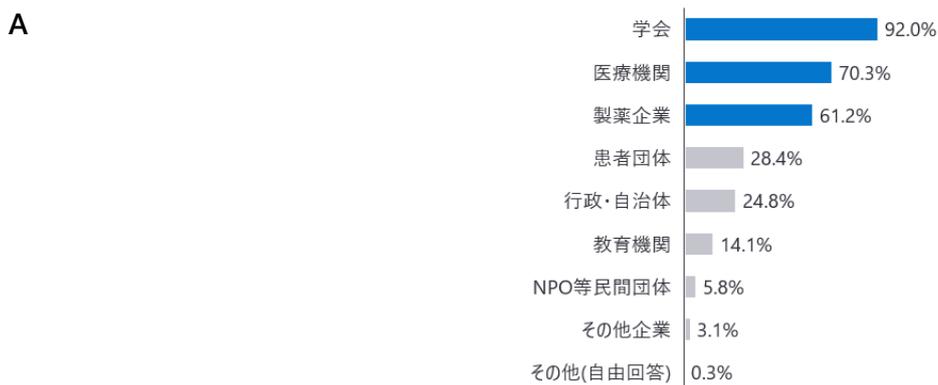
図 4.1.6-5: 疾患啓発活動(医療従事者向け)の有効な実施主体 – 1位選択結果:  
A 全セグメント・B 職種別





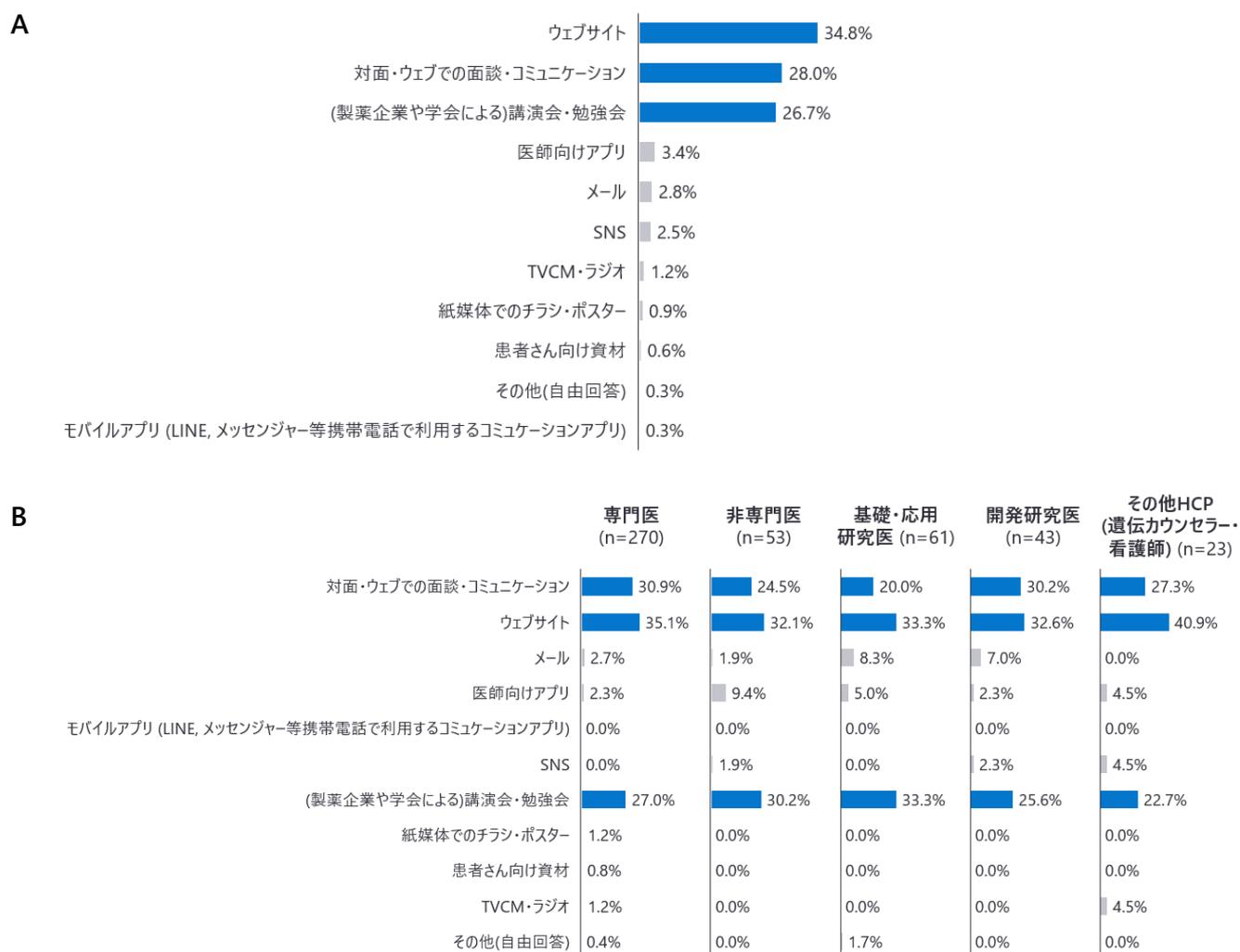
■ 調査:ウェブ調査  
 ■ 設問:希少疾患に関わる啓発活動(医療従事者向け)の実施主体として有効だと感じているものを3つご回答ください(ランキング形式)  
 ■ 対象:専門医、非専門医、基礎・応用研究医、開発研究医、その他HCP(遺伝カウンセラー・看護師) 327名

図 4.1.6-6: 疾患啓発活動(医療従事者向け)の有効な実施主体 – 上位3つ選択結果：  
A 全セグメント・B 職種別



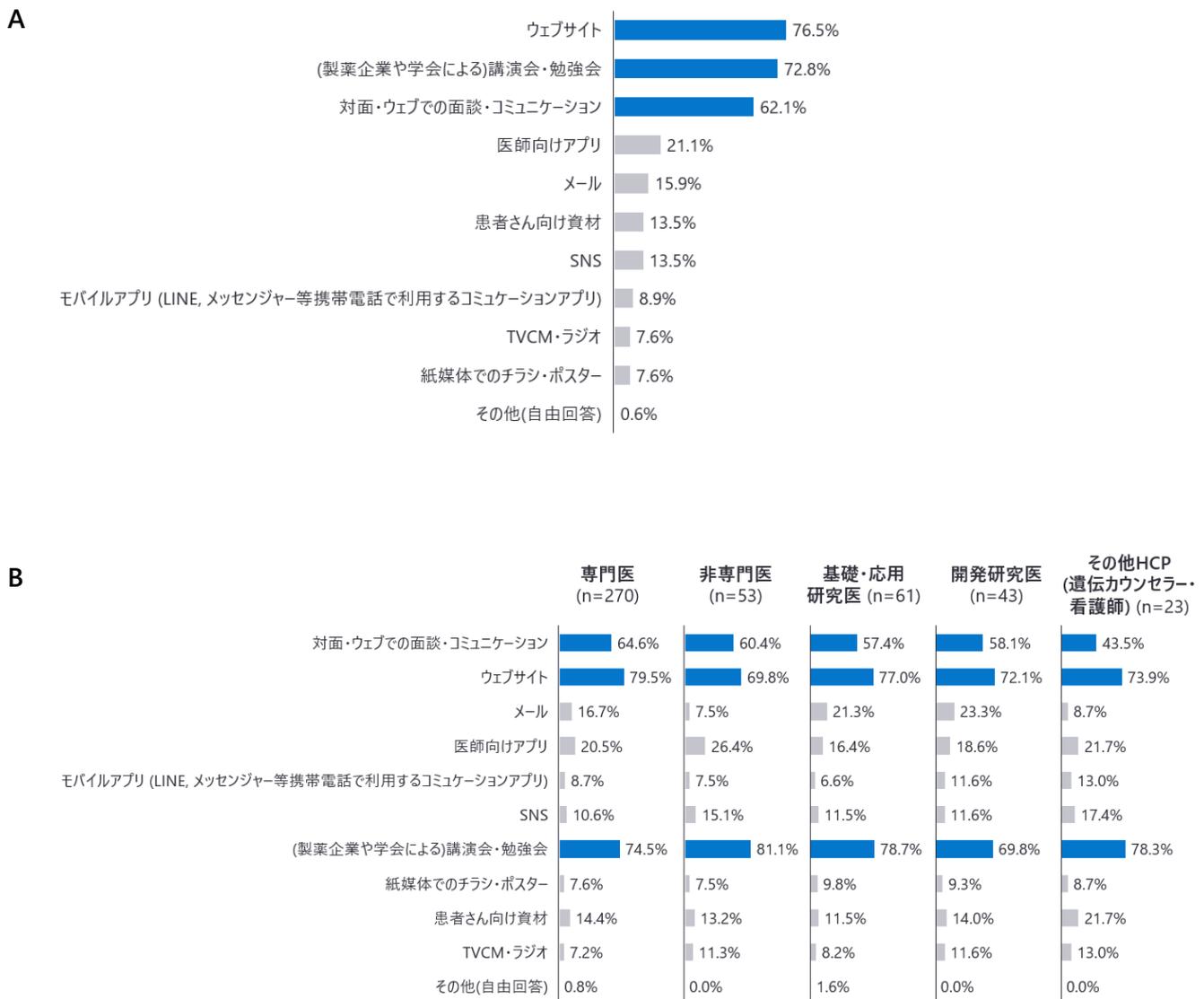
■ 調査:ウェブ調査  
 ■ 設問:希少疾患に関わる啓発活動(医療従事者向け)の実施主体として有効だと感じているものを3つご回答ください(ランキング形式)  
 ■ 対象:専門医、非専門医、基礎・応用研究医、開発研究医、その他HCP(遺伝カウンセラー・看護師) 327名

図 4.1.6-7: 疾患啓発活動(医療従事者向け)の有効な媒体/チャネル – 1 位選択結果：  
A 全セグメント・B 職種別



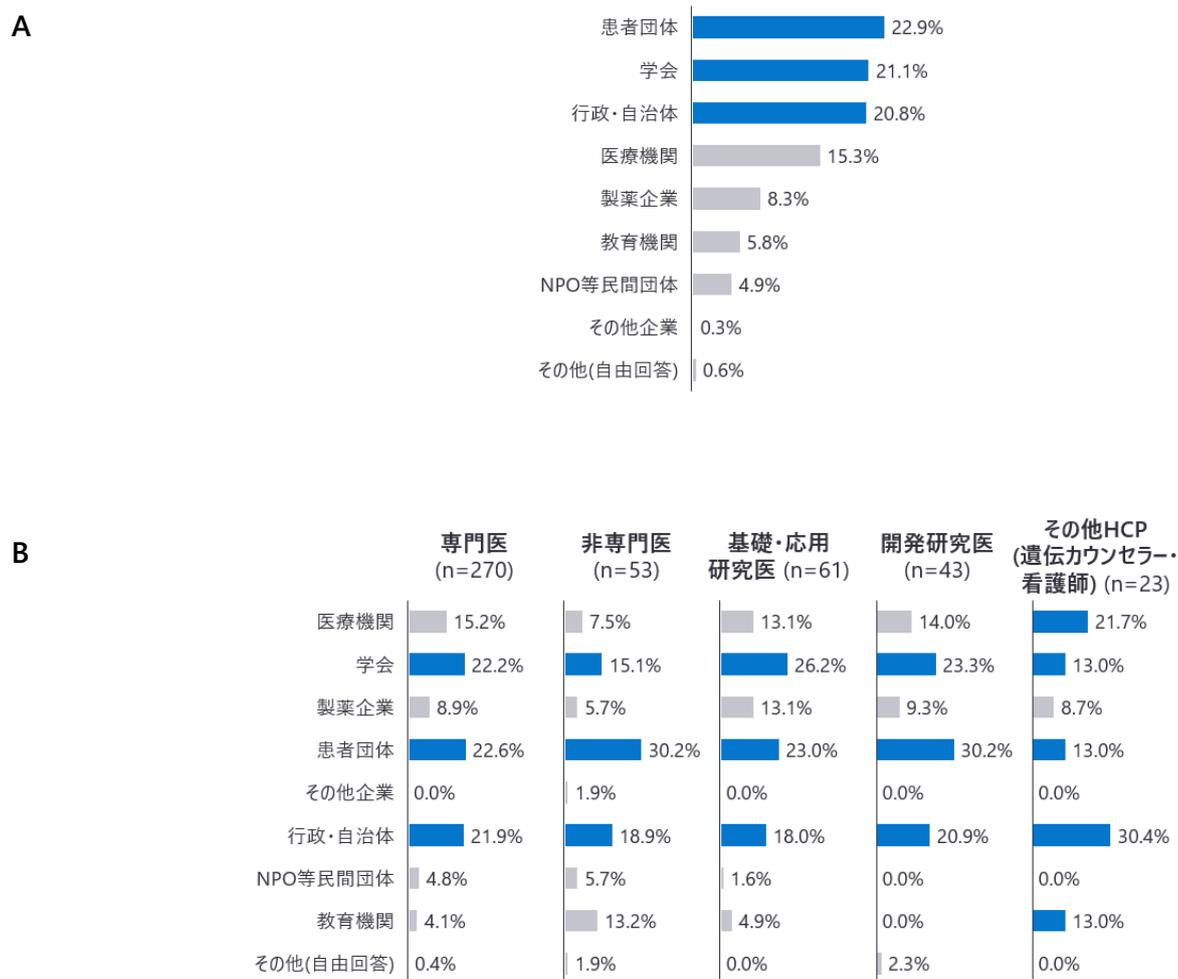
- 調査:ウェブ調査
- 設問:希少疾患に関わる啓発活動(医療従事者向け)の媒体/チャネルとして有効だと感じるものを3つご回答ください(ランキング形式)
- 対象:専門医、非専門医、基礎・応用研究医、開発研究医、その他HCP(遺伝カウンセラー・看護師) 327名

図 4.1.6-8: 疾患啓発活動(医療従事者向け)の有効な媒体/チャネル – 上位3つ選択結果：  
A 全セグメント・B 職種別



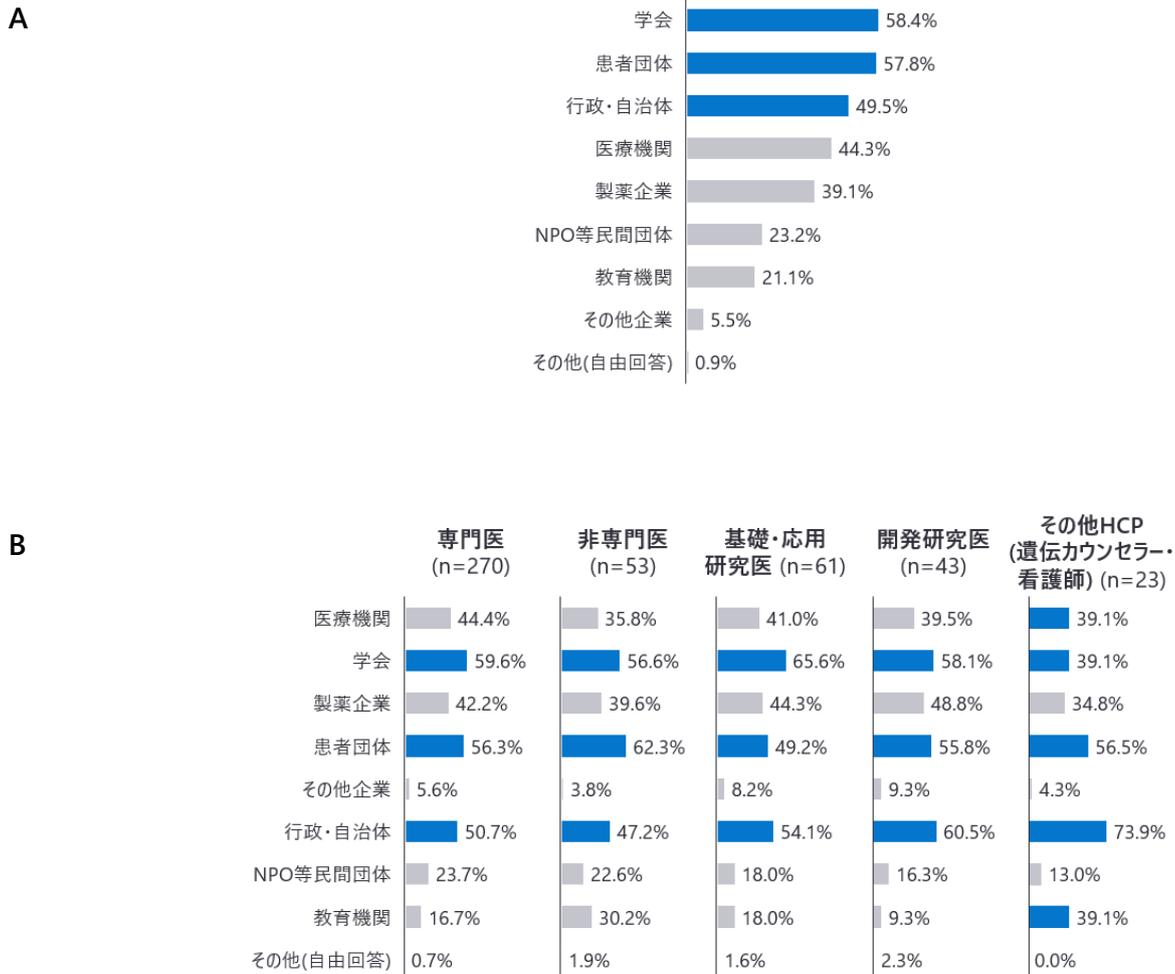
- 調査:ウェブ調査
- 設問:希少疾患に関わる啓発活動(医療従事者向け)の媒体/チャネルとして有効だと感じるものを3つご回答ください(ランキング形式)
- 対象:専門医、非専門医、基礎・応用研究医、開発研究医、その他HCP(遺伝カウンセラー・看護師) 327名

図 4.1.6-9: 疾患啓発活動(一般の方向け)の有効な実施主体 - 1位選択結果:  
A 全セグメント・B 職種別



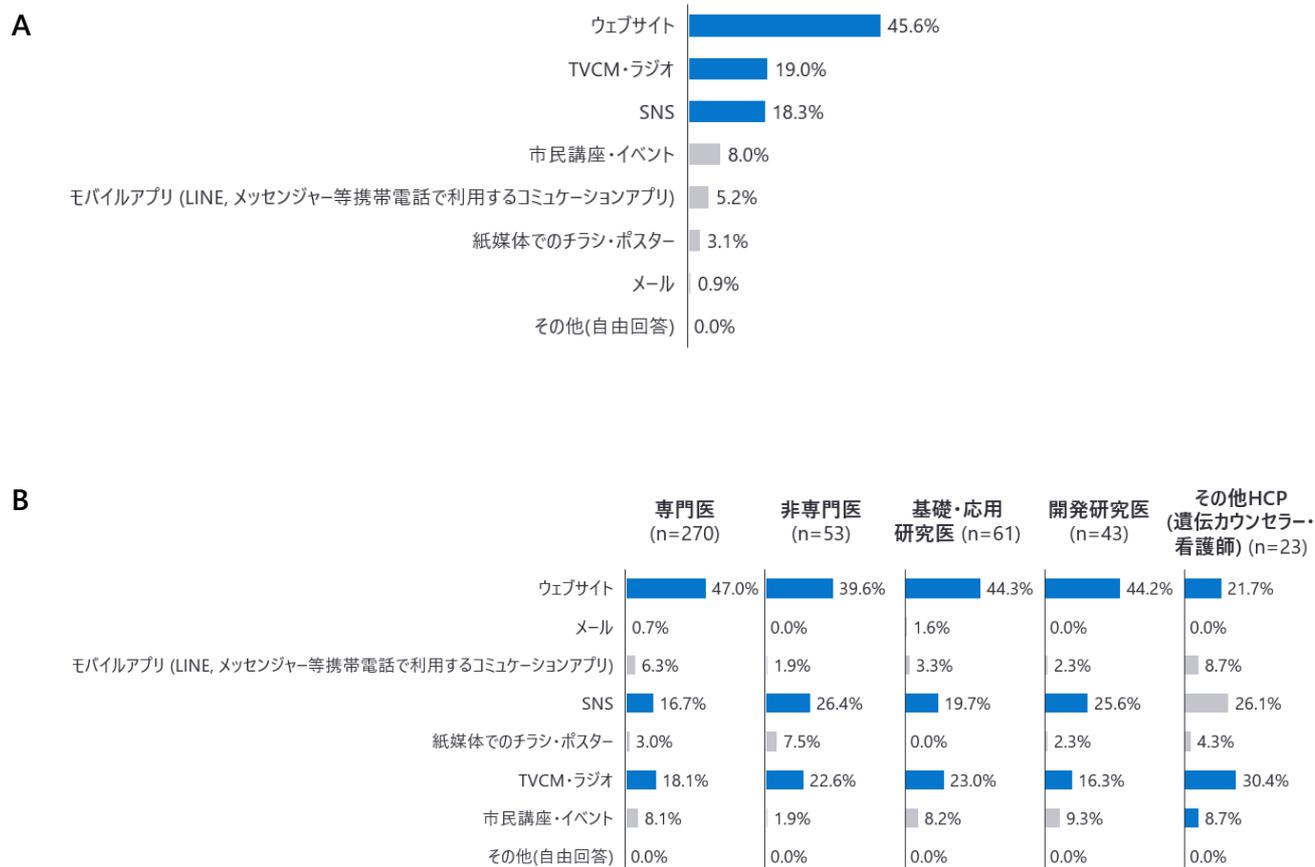
- 調査:ウェブ調査
- 設問:希少疾患に関わる啓発活動(一般の方向け) の実施主体として有効だと感じているものを3つご回答ください(ランキング形式)
- 対象:専門医、非専門医、基礎・応用研究医、開発研究医、その他 HCP(遺伝カウンセラー・看護師) 327 名

図 4.1.6-10: 疾患啓発活動(一般の方向け)の有効な実施主体 – 上位3つ選択結果：A 全セグメント・B 職種別



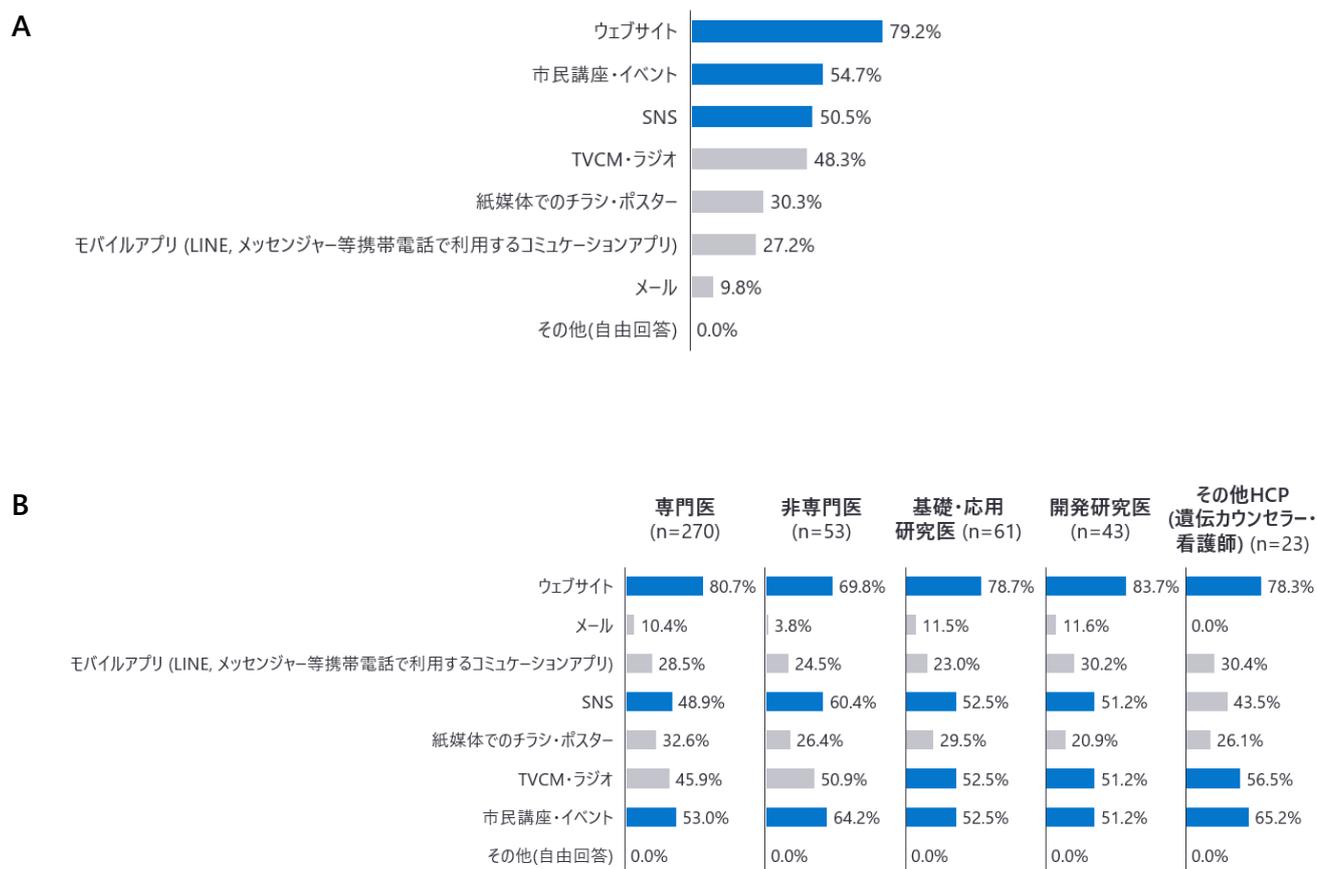
- 調査: ウェブ調査
- 設問: 希少疾患に関わる啓発活動(一般の方向け) の実施主体として有効だと感じているものを3つご回答ください(ランキング形式)
- 対象: 専門医、非専門医、基礎・応用研究医、開発研究医、その他 HCP(遺伝カウンセラー・看護師) 327 名

図 4.1.6-11: 疾患啓発活動(一般の方向け)の有効な媒体/チャネル – 1 位選択結果：A 全セグメント・B 職種別



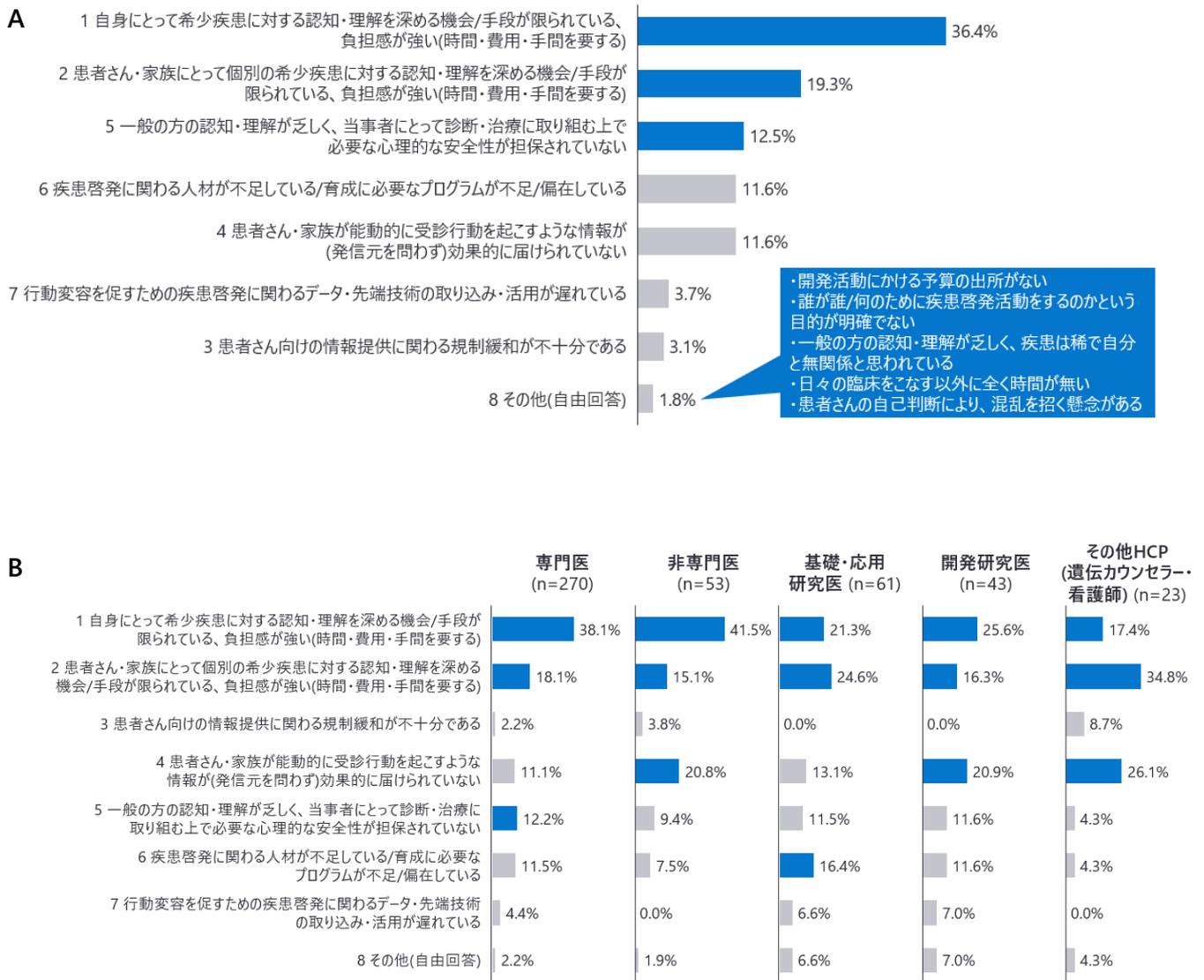
■ 調査:ウェブ調査  
 ■ 設問:希少疾患に関わる啓発活動(一般の方向け) の媒体/チャネルとして有効だと感じるものを3つご回答ください(ランキング形式)  
 ■ 対象:専門医、非専門医、基礎・応用研究医、開発研究医、その他HCP(遺伝カウンセラー・看護師) 327名

図 4.1.6-12: 疾患啓発活動(一般の方向け)の有効な媒体/チャネル – 上位3つ選択結果：  
A 全セグメント・B 職種別

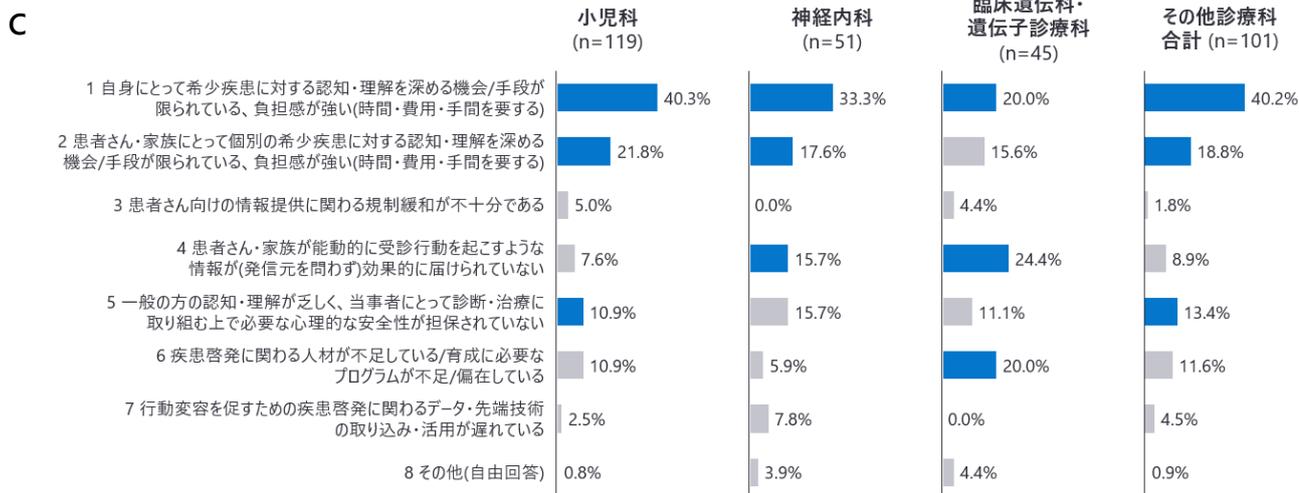


- 調査:ウェブ調査
- 設問:希少疾患に関わる啓発活動(一般の方向け) の媒体/チャネルとして有効だと感じるものを3つご回答ください(ランキング形式)
- 対象:専門医、非専門医、基礎・応用研究医、開発研究医、その他 HCP(遺伝カウンセラー・看護師) 327 名

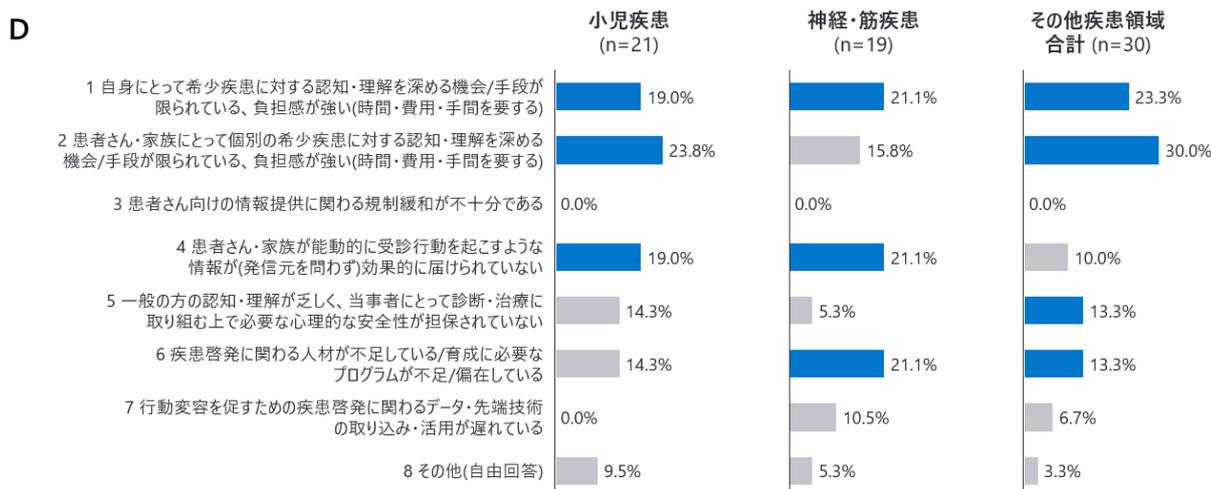
図 4.1.6-13: 疾患啓発活動における課題感 – 1 位選択結果：  
A 全セグメント・B 職種別・C 臨床診療科別・D 研究疾患領域別



- 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 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

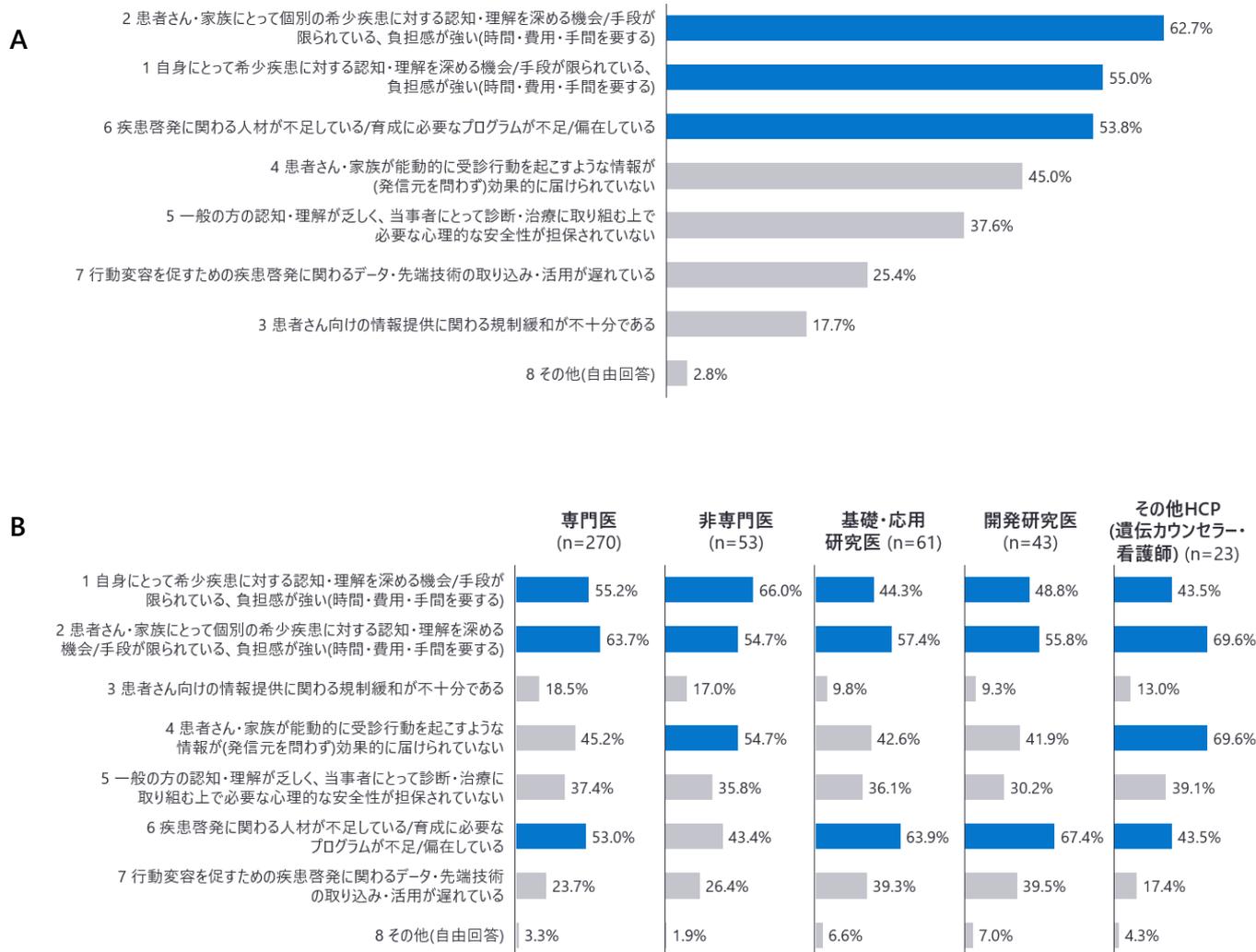


- 調査:ウェブ調査
- 設問: 疾患啓発活動に関わる課題感として強いものを3つご回答ください(ランキング形式)
- 対象:専門医、非専門医、その他 HCP(遺伝カウンセラー・看護師) 316名



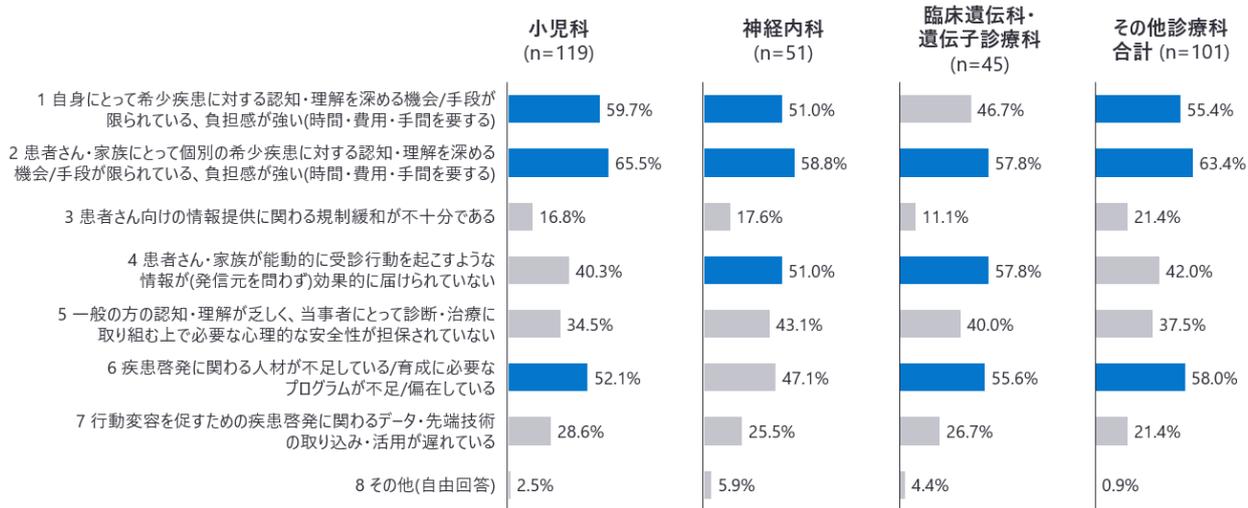
- 調査:ウェブ調査
- 設問: 疾患啓発活動に関わる課題感として強いものを3つご回答ください(ランキング形式)
- 対象:基礎・応用研究医、開発研究医 70名

図 4.1.6-14: 疾患啓発活動における課題感 – 上位3つ選択結果：  
A 全セグメント・B 職種別・C 臨床診療科別・D 研究疾患領域別



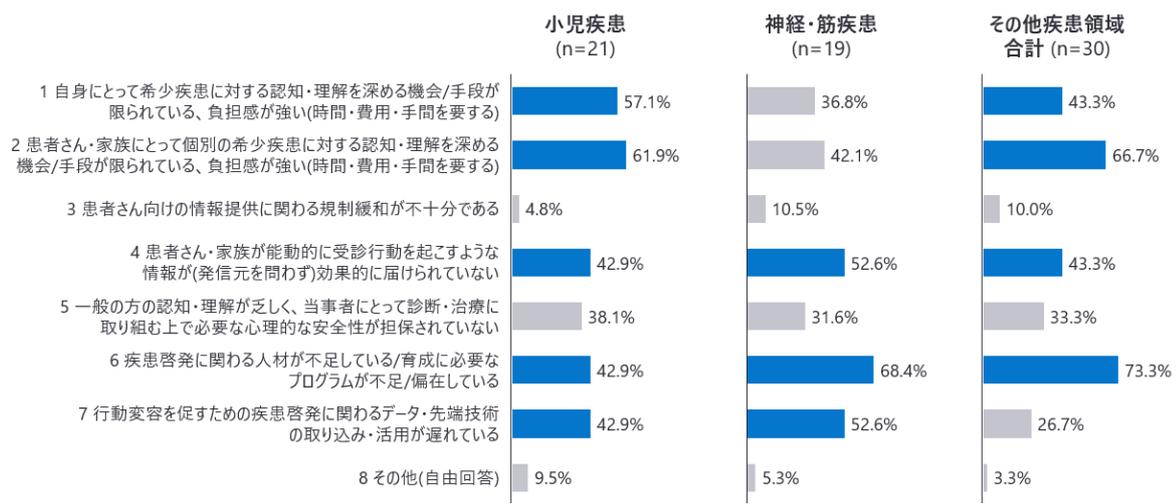
- 調査: ウェブ調査
- 設問: 疾患啓発活動に関わる課題感として強いものを3つご回答ください(ランキング形式)
- 対象: 専門医、非専門医、基礎・応用研究医、開発研究医、その他HCP(遺伝カウンセラー・看護師) 327名

C



■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、その他 HCP(遺伝カウンセラー・看護師) 316名

D



■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3つご回答ください(ランキング形式)  
 ■対象:基礎・応用研究医、開発研究医 70名

“ 希少疾患に関わる人材や拠点が偏在化しているため、特に研修医の教育課程において希少疾患に係る機会が提供されない地域がある。そうした場合には、キャリア形成段階で希少疾患に係るロールモデルが存在しないため、若手の医師が希少疾患に興味/モチベーションを持つきっかけ自体が失われてしまう。そうした状態だと、結果的に希少疾患に係る人材も育っていかない。また、患者にとっても自身が必要とする情報を収集するのが難しい状況になっている。患者は情報収集に用いるツールや最適な検索の仕方を知らないため、医療従事者よりも更に情報収集のハードルは高くなっている。情報が手に入らない・理解できないことは患者の不安を掻き立てる要因となってしまうため、課題であると感じている。  
 (専門医 / 小児科)



“患者又はその家族へ向けた正しい・最新の情報発信が不足しており、両親が子どもの発達の遅れに対する治療法があることを認知しておらず、そもそも来院しない患者も多い。患者が診断を希望する前の段階で、疾患・検査方法・診断のメリットを認知・理解していない患者/小児患者の家族が多い。

(非専門医 / 小児科)

“ゲノム医療推進医療会議でも議論されているが、日本では家族の中であっても軋轢社会の中での偏見がある・人に言わないだけで差別意識を持っていると感じる。こうした問題の解決のためには、子供への遺伝教育を通じた「みんな遺伝子の変化は持っているのだ」という意識の醸成が必要であり、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。

(その他 HCP (遺伝カウンセラー・看護師) / 臨床遺伝科・遺伝診療科)

“遺伝子の検査で診断が見つくと治療に直結するといったエビデンス・ストーリーが医療従事者に向けてまだ十分に構築・啓発できていないと感じる。

(開発研究医 / 内分泌・代謝疾患)

“患者会/患者に対してそれぞれの立場の違い・理解度を鑑みて正しい情報を正しく伝えていくことが難しい。前提知識や期待値、熱量が個人によって異なることや、医療有事者側も十分な知識を有さずにコミュニケーションすることでミスリードになるリスクがある。

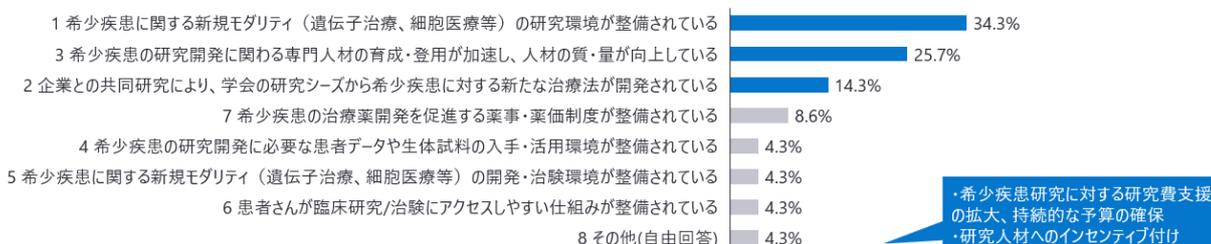
(専門医 / 小児科)



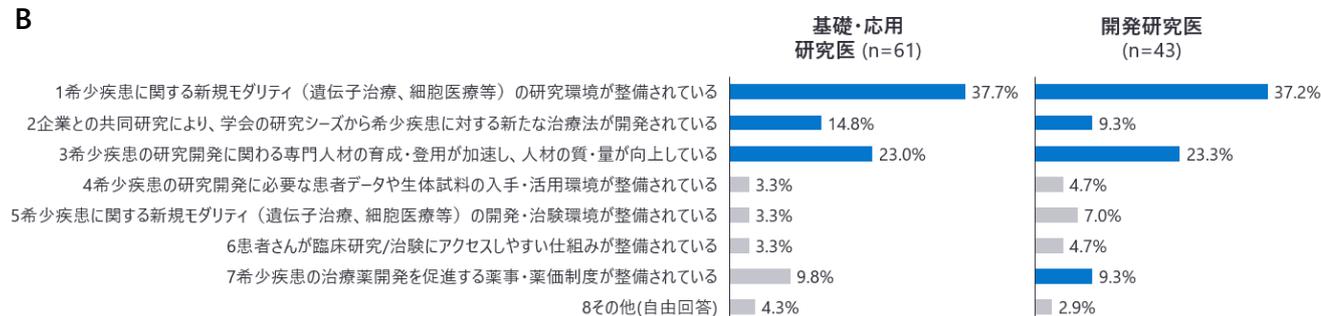
## 4.2.1 研究開発・実臨床におけるあるべき姿

図 4.2.1-1: 研究開発におけるあるべき姿 – 1 位選択結果：  
A 全セグメント・B 職種別・C 研究疾患領域別・D 専門領域別

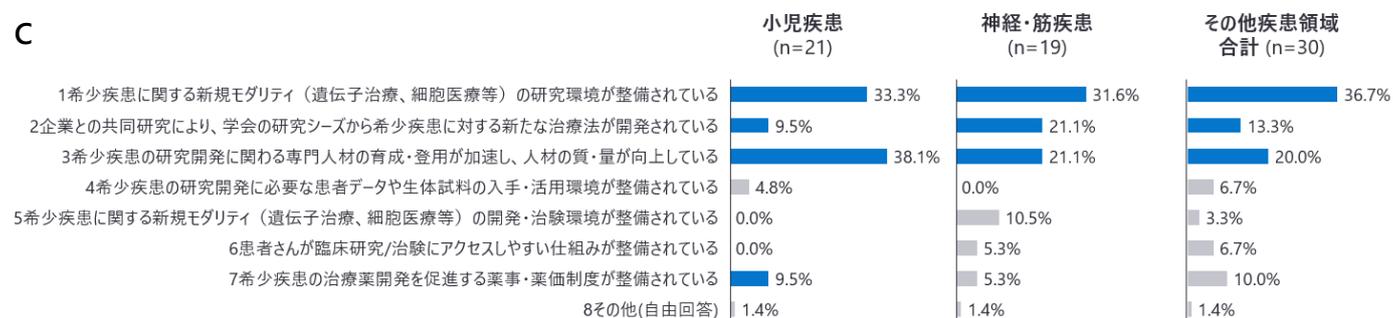
A



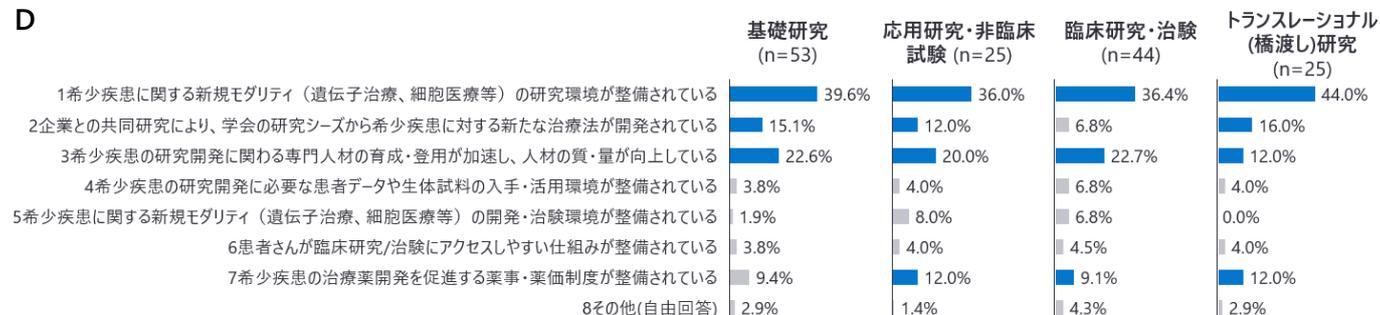
B



C



D



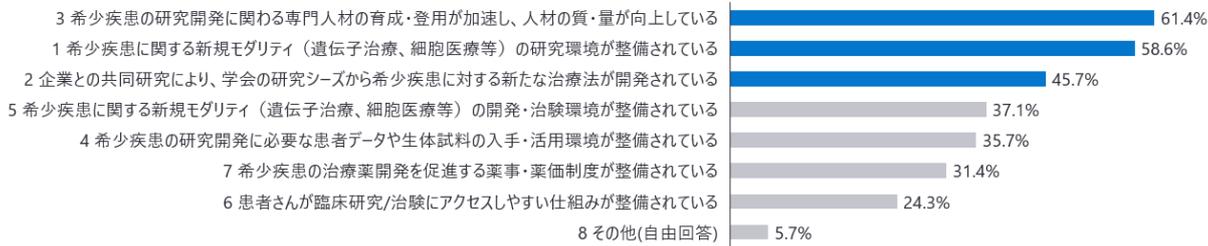
■ 調査: ウェブ調査

■ 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)

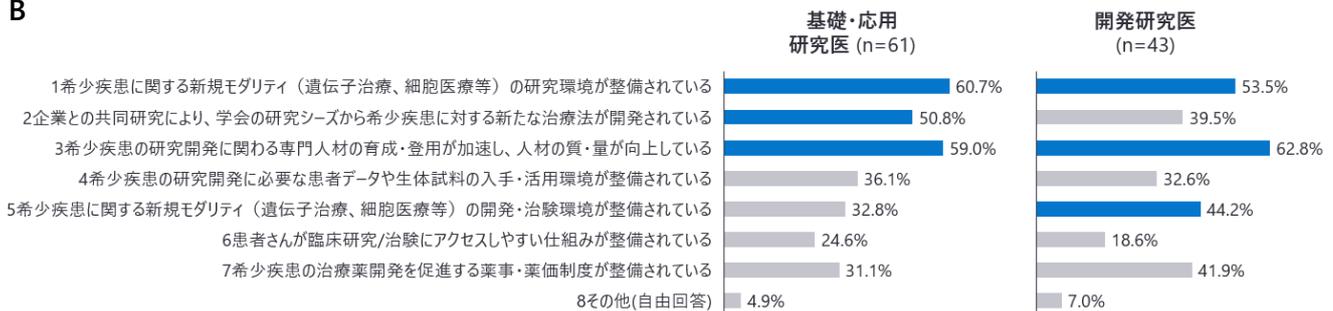
■ 対象: 基礎・応用研究医、開発研究医 70 名

図 4.2.1-2: 研究開発におけるあるべき姿 – 上位 3 つ選択結果：  
A 全セグメント・B 職種別・C 研究疾患領域別・D 専門領域別

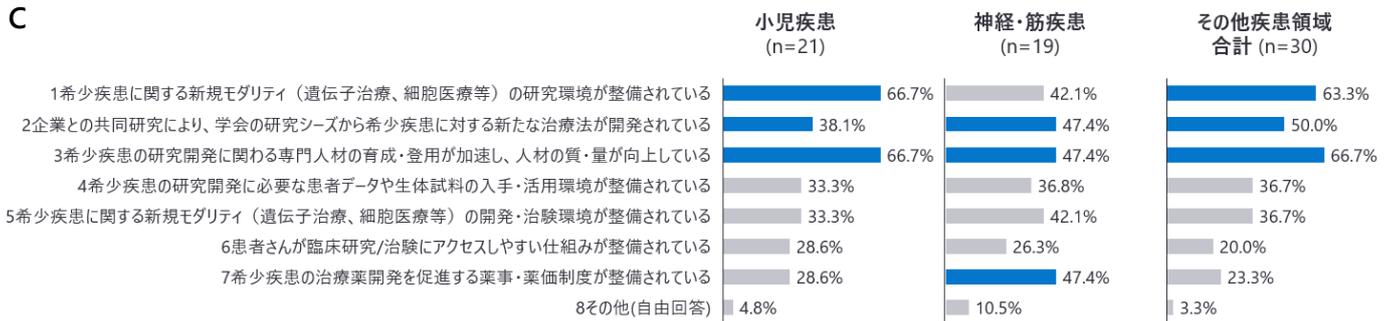
A



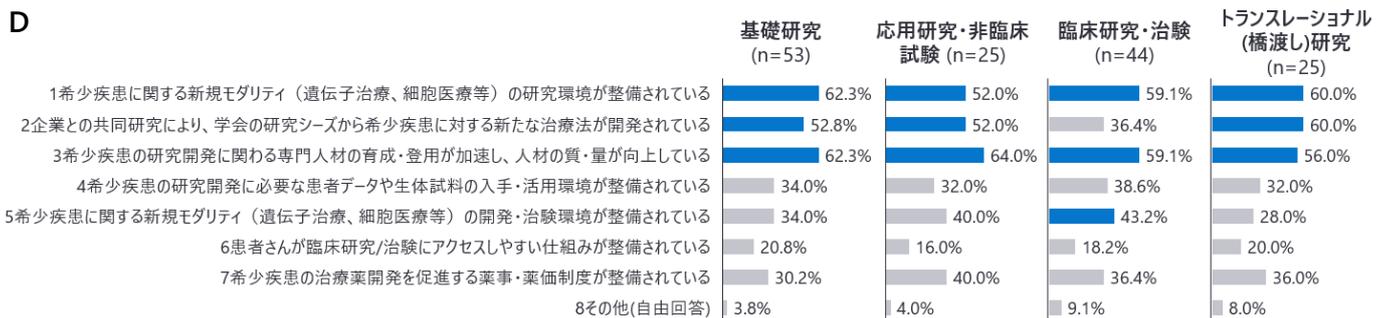
B



C



D

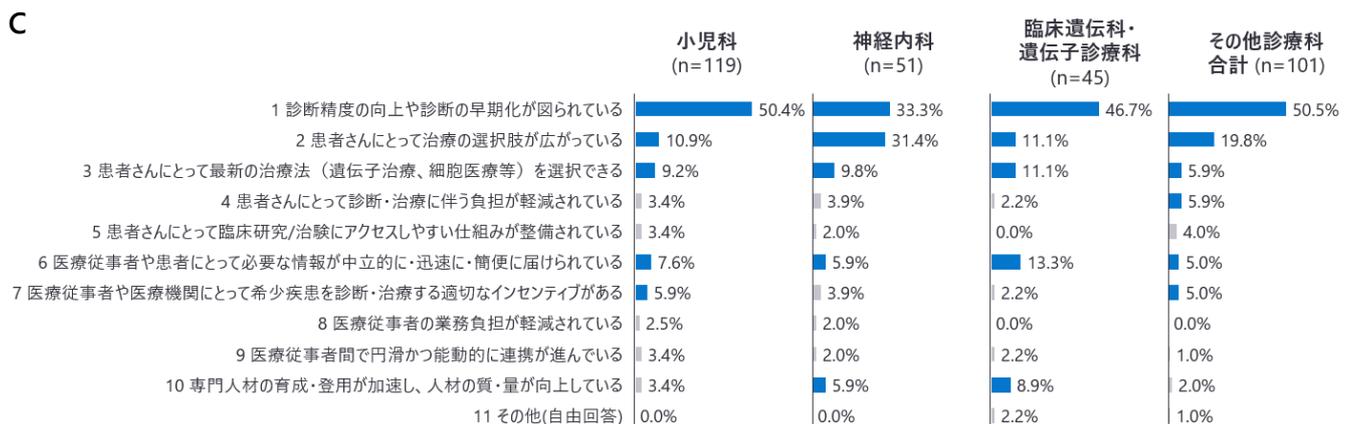
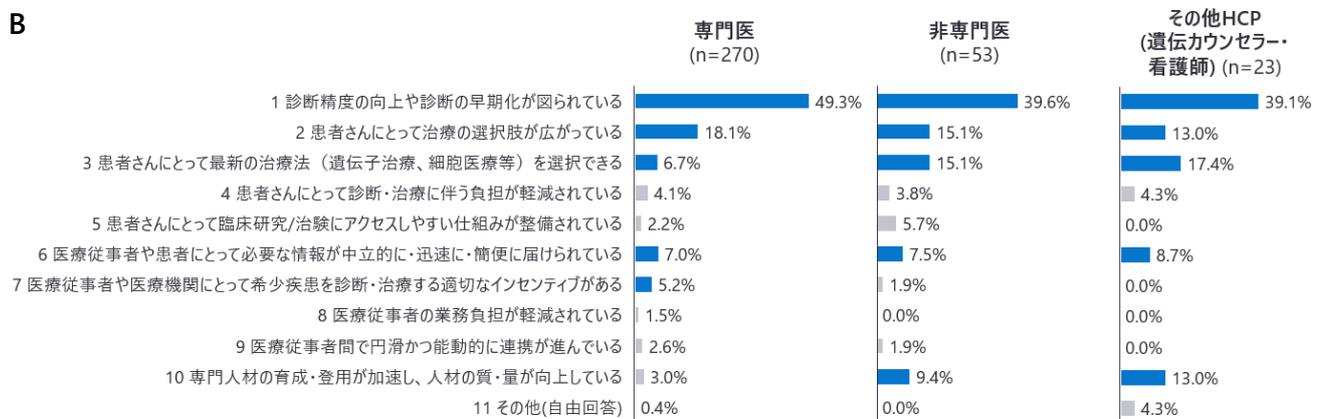


■ 調査:ウェブ調査

■ 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)

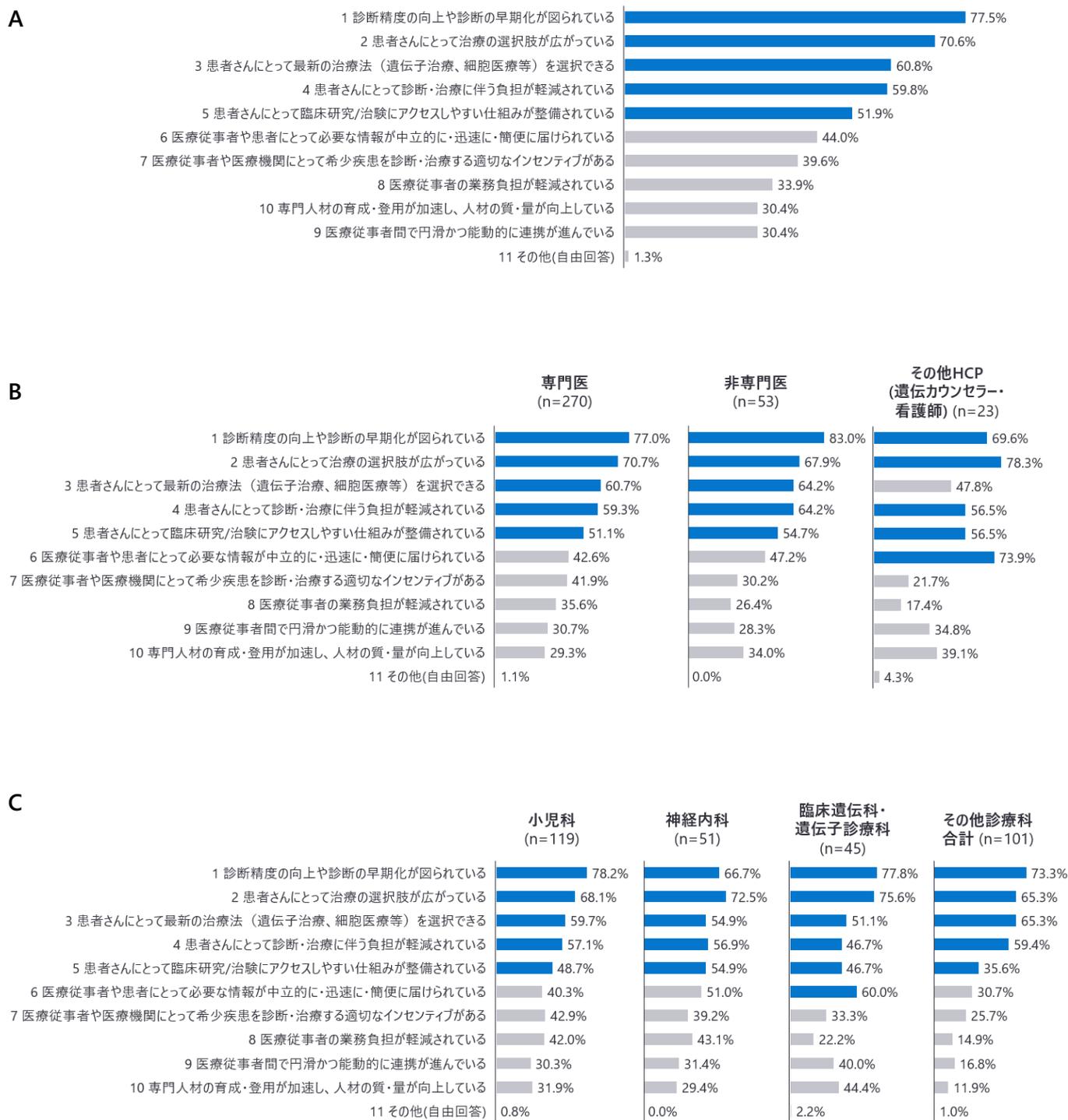
■ 対象:基礎・応用研究医、開発研究医 70 名

図 4.2.1-3: 実臨床におけるあるべき姿 – 1 位選択結果：A 全セグメント・B 職業別・C 臨床診療科別



■ 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

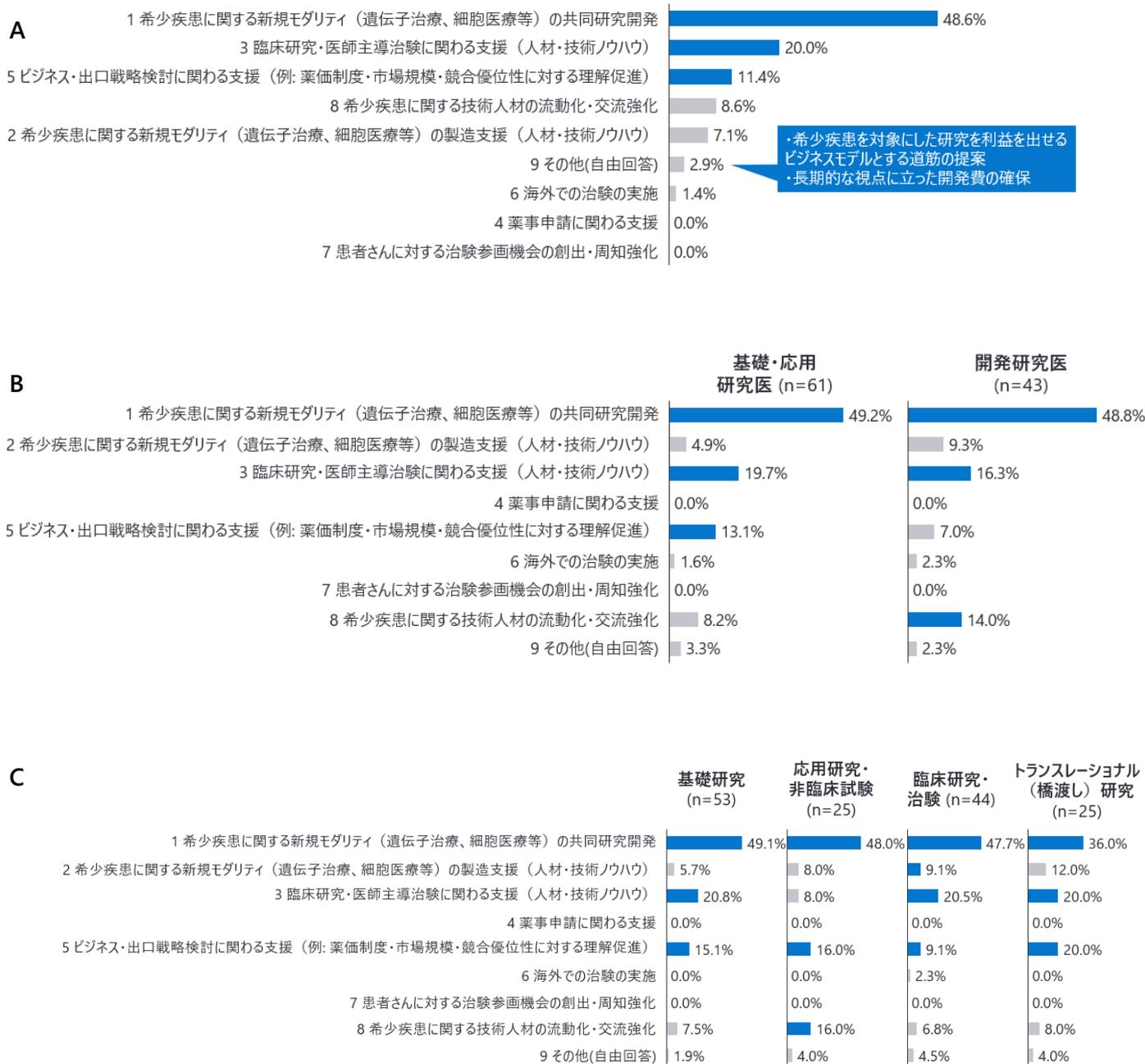
図 4.2.1-4: 実臨床におけるあるべき姿 – 上位 3 つ選択結果 : A 全セグメント・B 職業別・C 臨床診療科別



- 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

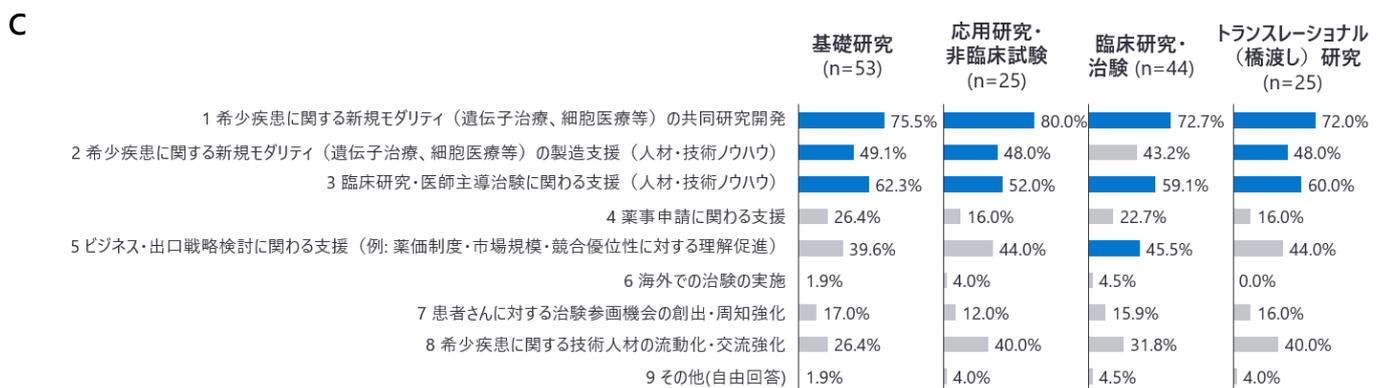
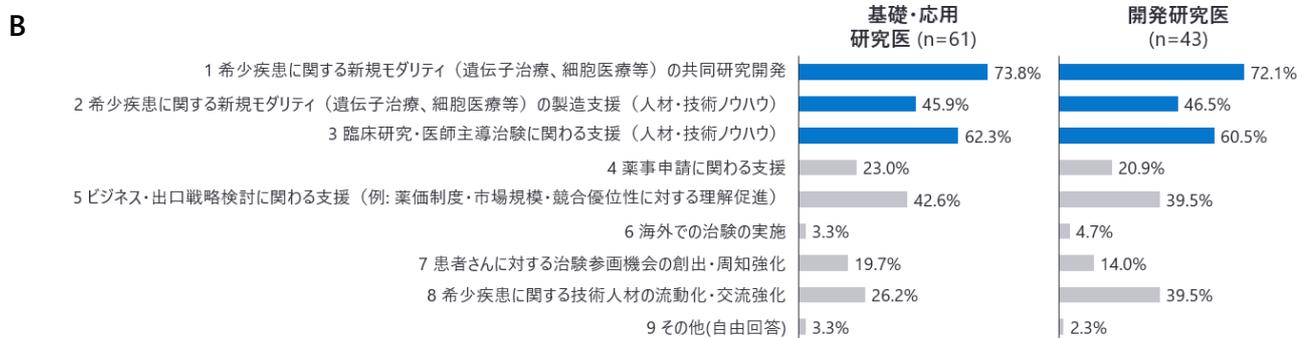
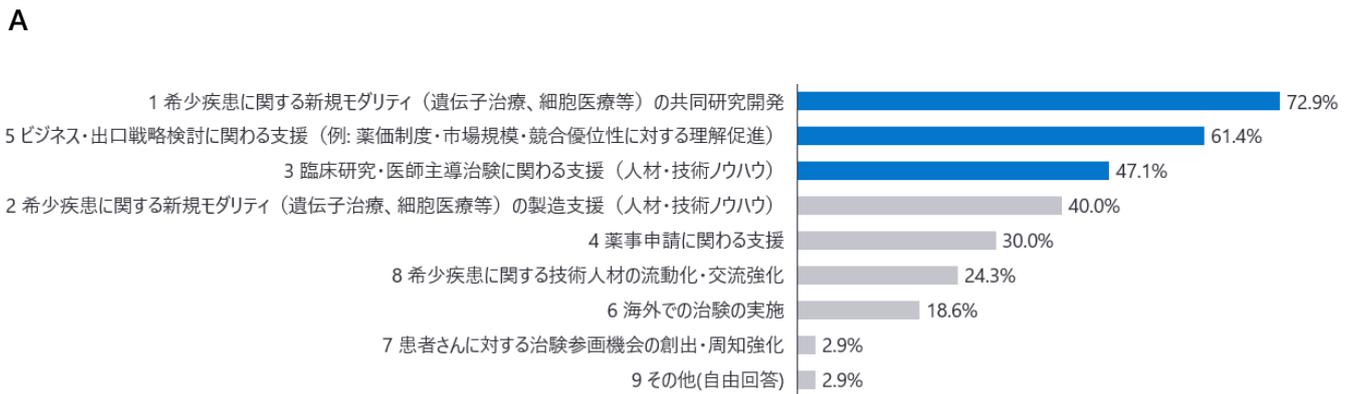
## 4.2.2 製薬業界に対する期待

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：A 全セグメント・B 職業別・C 専門領域別



- 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

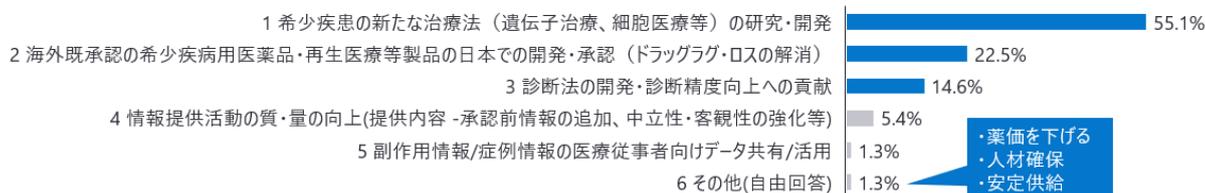
図 4.2.2-2: 研究・開発における製薬業界への期待 – 上位3つ選択結果：  
A 全セグメント・B 職業別・C 専門領域別



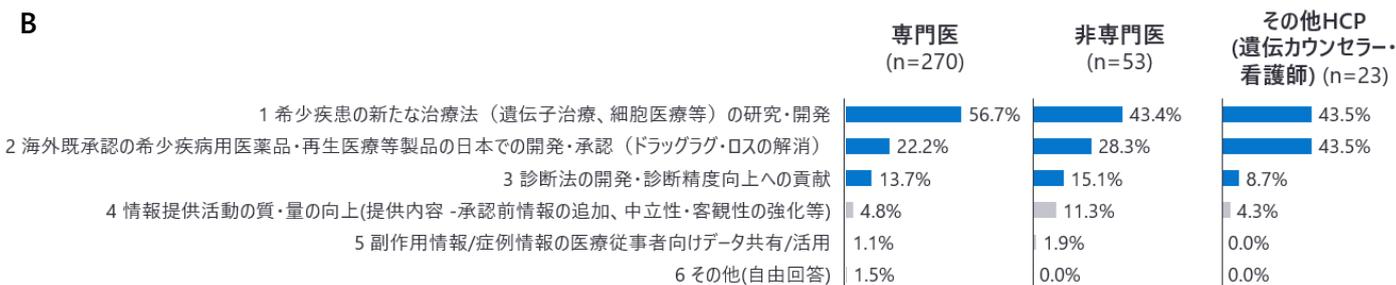
- 調査: ウェブ調査
- 設問: あるべき姿を実現する上で、製薬業界へ期待することを上位3つまでご回答ください(ランキング形式)
- 対象: 基礎・応用研究医、開発研究医 70名

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：A 全セグメント・B 職業別

A



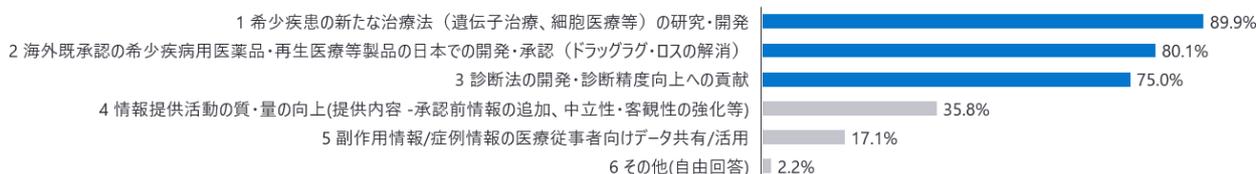
B



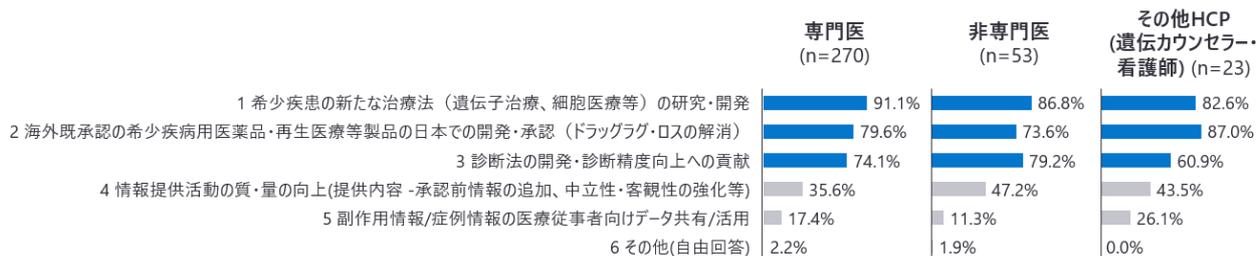
- 調査:ウェブ調査
- 設問:あるべき姿を実現する上で、製薬業界へ期待することを上位 3 つまでご回答ください(ランキング形式)
- 対象:専門医、非専門医、その他 HCP(遺伝カウンセラー・看護師) 316 名

図 4.2.2-4: 実臨床における製薬業界への期待 – 上位 3 つ選択結果：A 全セグメント・B 職業別

A



B



- 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



“ 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)

“ 以前、遺伝性疾患のある可能性がある患者に検査を進めた際に「治療方法が無いのであれば検査は受けようとは思わない」と言われたことがあるため、製薬会社には**治療薬の開発**や**ドラッグロスの解消**において期待している。患者にとっては治療薬の存在を知ることが通院・疾患と向き合うきっかけになると考えている。

(非専門医 / 神経内科)

“ 企業内研究と同じような研究を行っている大学機関もあるため、アカデミアと製薬企業との共同研究機会が増えれば良いと思う。また、アカデミア側から製薬企業へコンタクトを取ろうとしても、企業の注力領域や得意分野が分からず誰にコンタクトすれば良いか分からない/手続きが煩雑であるため、**アカデミアを対象に企業の情報開示・コンタクト先の明確化**を行ってほしい。

(非専門医 / 小児科)

“ 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。

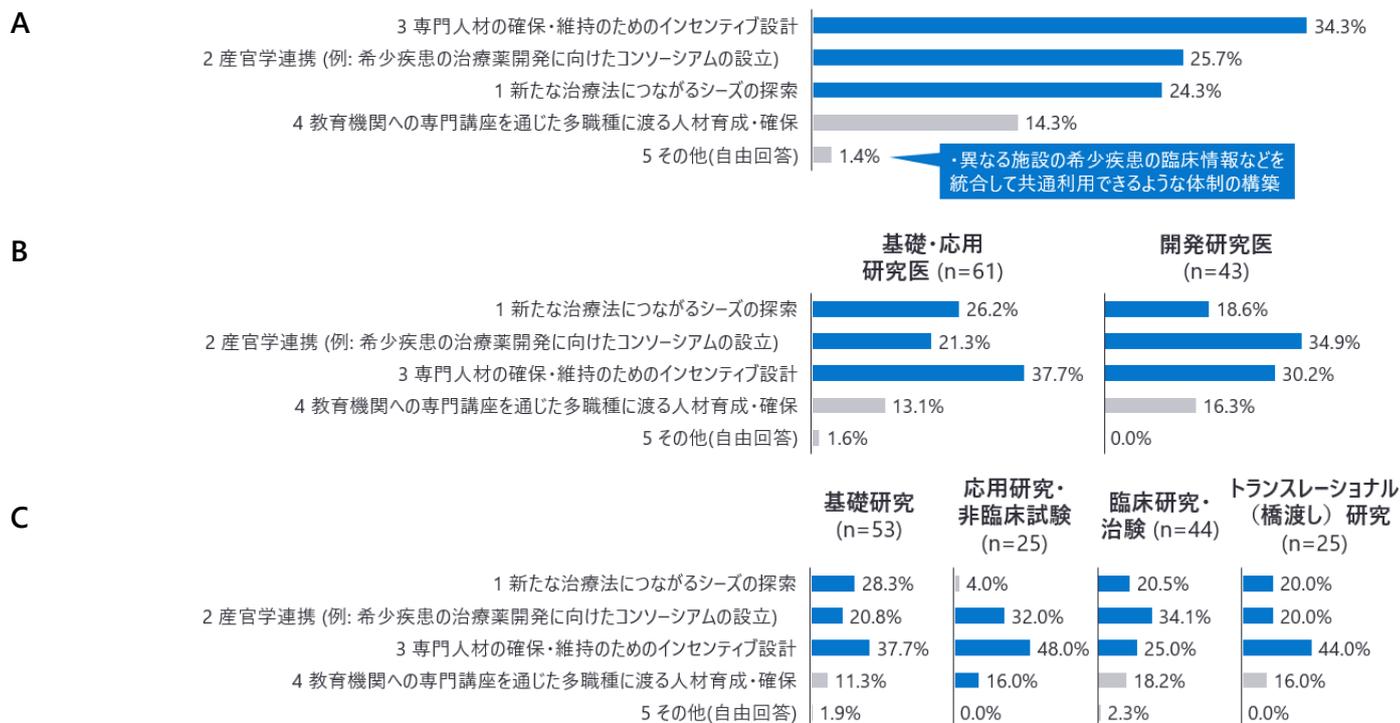
(基礎・応用研究医 / 神経・筋疾患)

“ 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ほしい。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)

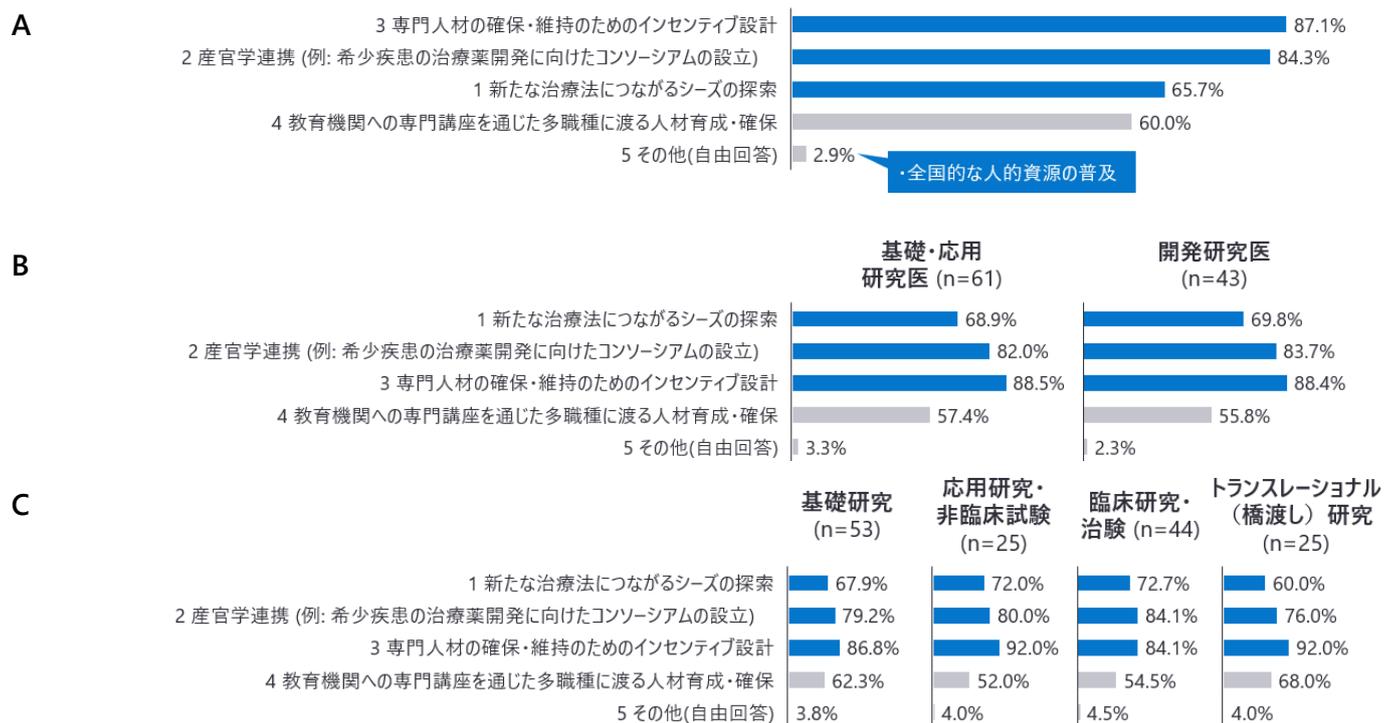
## 4.2.3 学会に対する期待

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：  
A 全セグメント・B 職業別・C 専門領域別



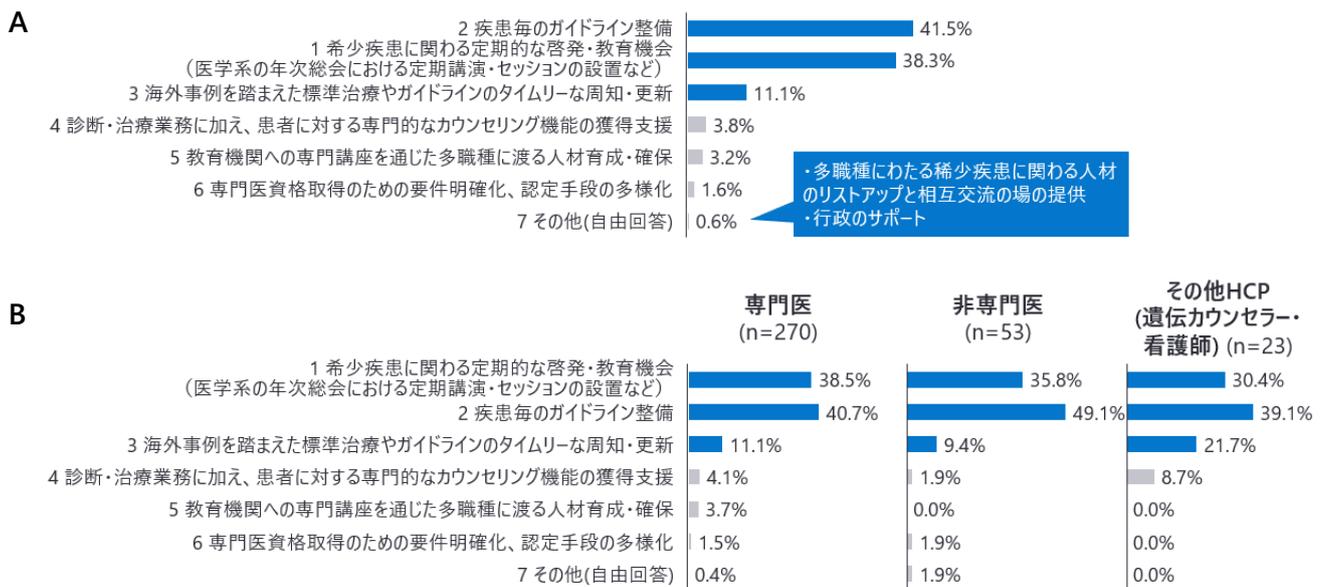
- 調査:ウェブ調査
- 設問:あるべき姿を実現する上で、学会へ期待することを上位 3 つまでご回答ください(ランキング形式)
- 対象:基礎・応用研究医、開発研究医 70 名

図 4.2.3-2: 研究・開発における学会への期待 – 上位 3 つ選択結果：  
A 全セグメント・B 職業別・C 専門領域別



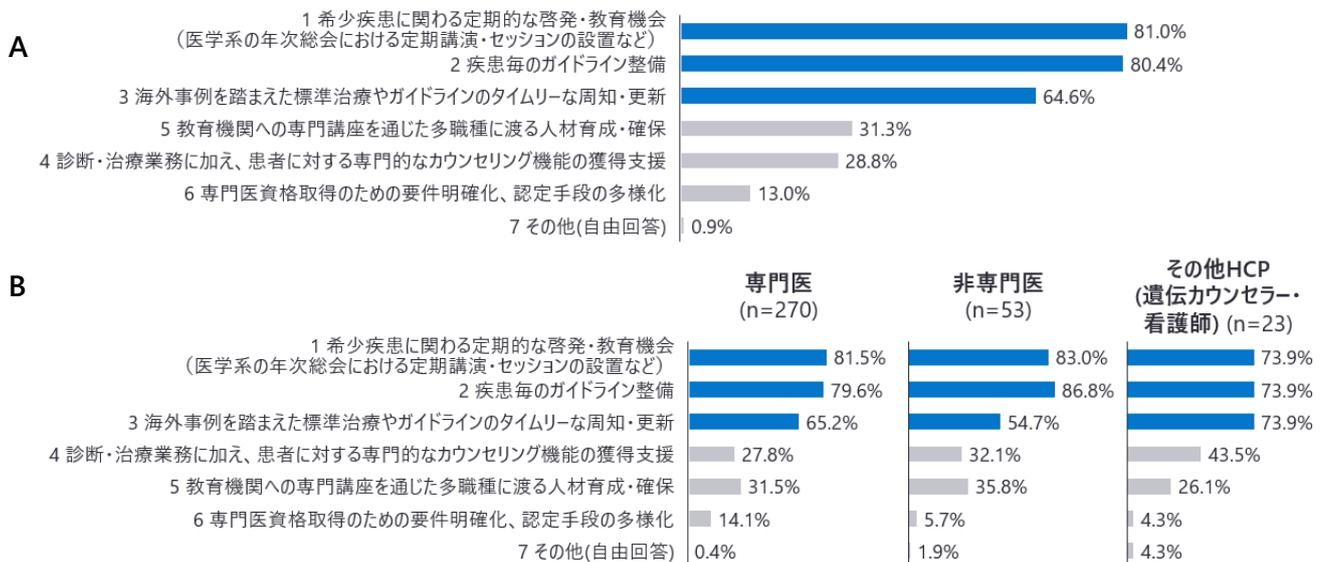
■ 調査: ウェブ調査  
 ■ 設問: あるべき姿を実現する上で、学会へ期待することを上位 3 つまでご回答ください(ランキング形式)  
 ■ 対象: 基礎・応用研究医、開発研究医 70 名

図 4.2.3-3: 実臨床における学会への期待 – 1 位選択結果：A 全セグメント・B 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 4.2.3-4: 実臨床における学会への期待 – 上位 3 つ選択結果：A 全セグメント・B 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



“ 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、各施設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。どの施設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毎に明確にして、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)

“ 患者や医療従事者向けの希少疾患に関わる疾患啓発活動における、学会のプレゼンス強化が望まれる。また、大学から製薬企業へ転職するケースも増えてきているため、専門人材にとって本当にやりたい事ができる、かつ待遇が担保される職場づくりを実現させるために、運用基金益から研究費を賄うなど、財政的に自立した組織運営が求められる。

(専門医 / 膠原病内科)

“ 紹介元が安心して患者さん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)

“ 治療・診断のニーズなど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)

“ 患者個人が届けられないような声を、アカデミアに裏付けられた学術的なまとまった意見として政府に届けてほしい。患者個人に声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・異なる解釈が広まってもいる。したがって、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。

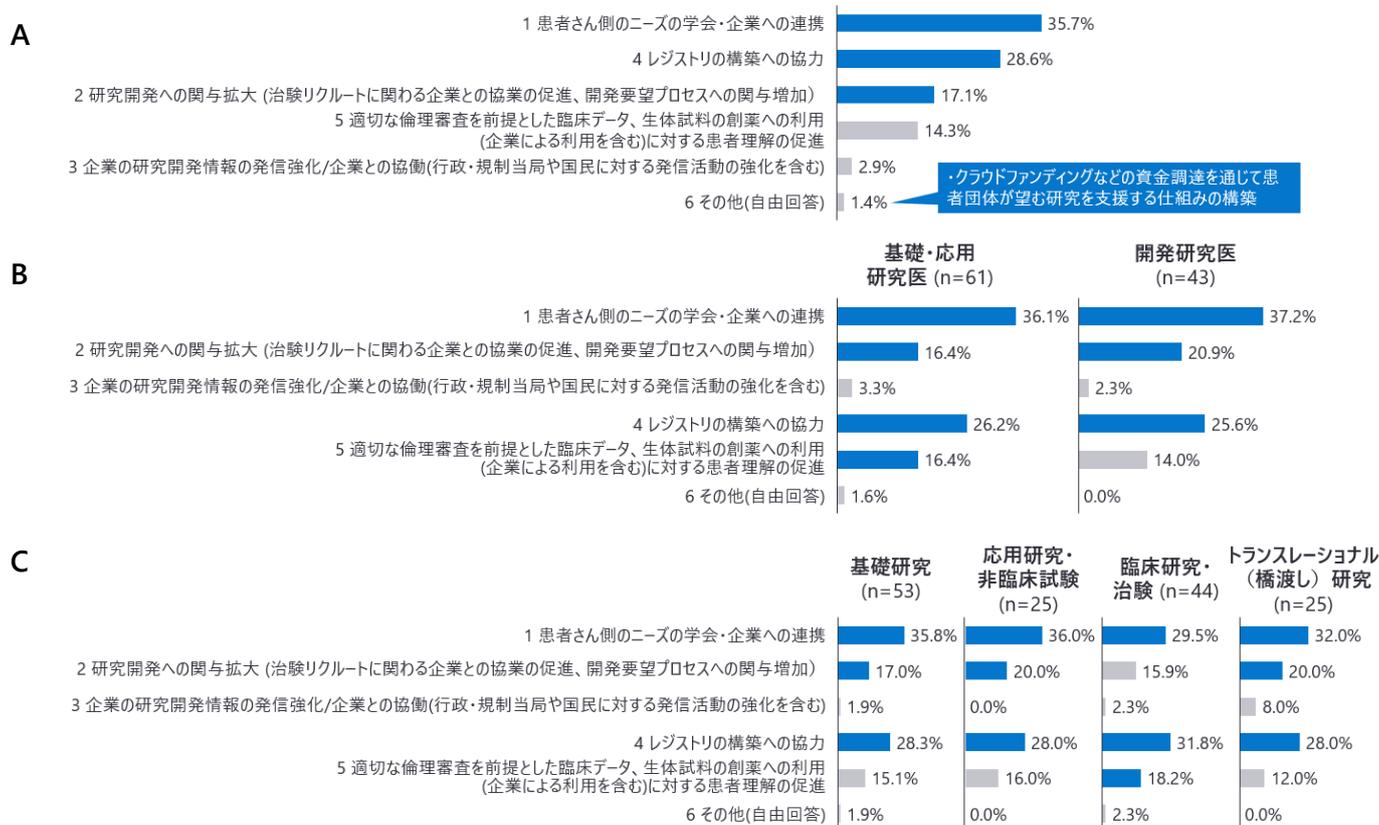
(開発研究医 / その他全ての遺伝性疾患)

“ 人材育成の観点で、学会における専門医制度は取得に4-5年を要する場合もあり、特に希少疾患に興味を持つような若手は貴重であることから、よりすそ野を広げる観点でもグレード制にするなど柔軟な制度設計が必要ではないか。

(基礎・応用研究医 / その他遺伝性疾患全般)

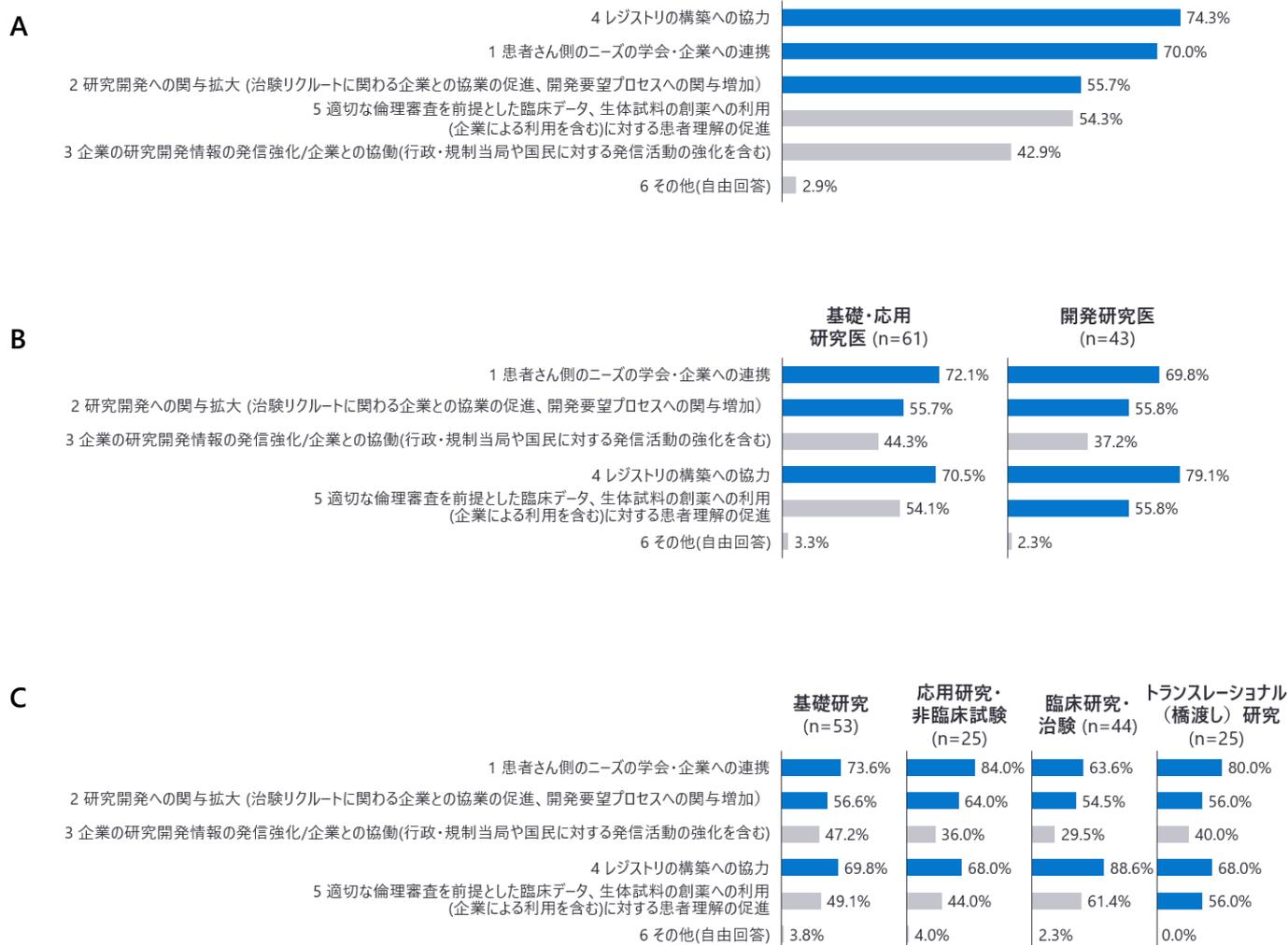
## 4.2.4 患者団体に対する期待

図 4.2.4-1: 実臨床における学会への期待 – 1 位選択結果：A 全セグメント・B 職業別・C 専門領域別



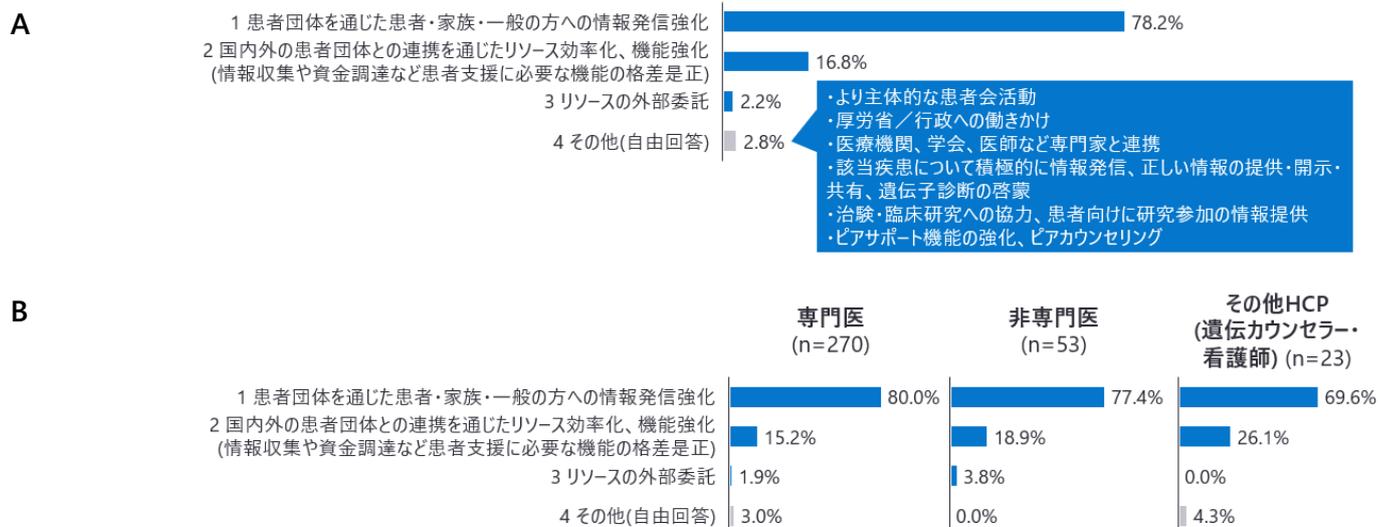
- 調査: ウェブ調査
- 設問: あるべき姿を実現する上で、患者団体へ期待することを上位 3 つまでご回答ください(ランキング形式)
- 対象: 基礎・応用研究医、開発研究医 70 名

図 4.2.4-2: 実臨床における学会への期待 – 上位3つ選択結果：A 全セグメント・B 職業別・C 専門領域別



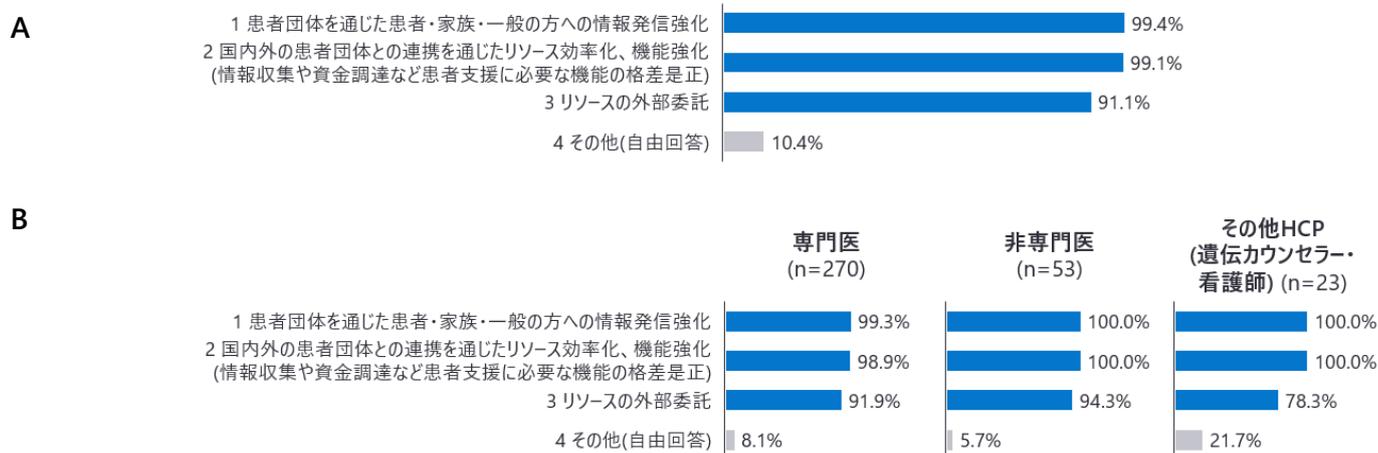
- 調査:ウェブ調査
- 設問:あるべき姿を実現する上で、患者団体へ期待することを上位3つまでご回答ください(ランキング形式)
- 対象:基礎・応用研究医、開発研究医 70名

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：A 全セグメント・B 職業別



- 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 4.2.4-4: 実臨床における患者団体への期待 – 上位 3 つ選択結果：A 全セグメント・B 職業別



- 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



“現状は患者団体によって活動内容によってバラつきがあるが、どの疾患においても患者団体には **HCP 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)

“患者に対する疾患啓発や、薬価を下げしてほしい等の医療費に関わる**患者のニーズを集約・発信**してほしい。

(専門医 / 膠原病内科)

“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**だと考えているため、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の面での支援**を期待している。

(非専門医 / 神経内科)

“発言力・主導権を持つために、**資金調達能力や医学的なリテラシーを向上**させてほしい。日本の患者団体は資金等の人を動かすための手段を持っていないため、どうしても発言力が弱くなってしまっている。**患者団体が研究開発の資金を提供**できるのであれば、チャリティ等の資金調達活動が活発な欧米の様に患者団体のように患者団体が発言力・主導権を持つようになるはず。

(基礎・応用研究医 / 神経・筋疾患)

“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な。

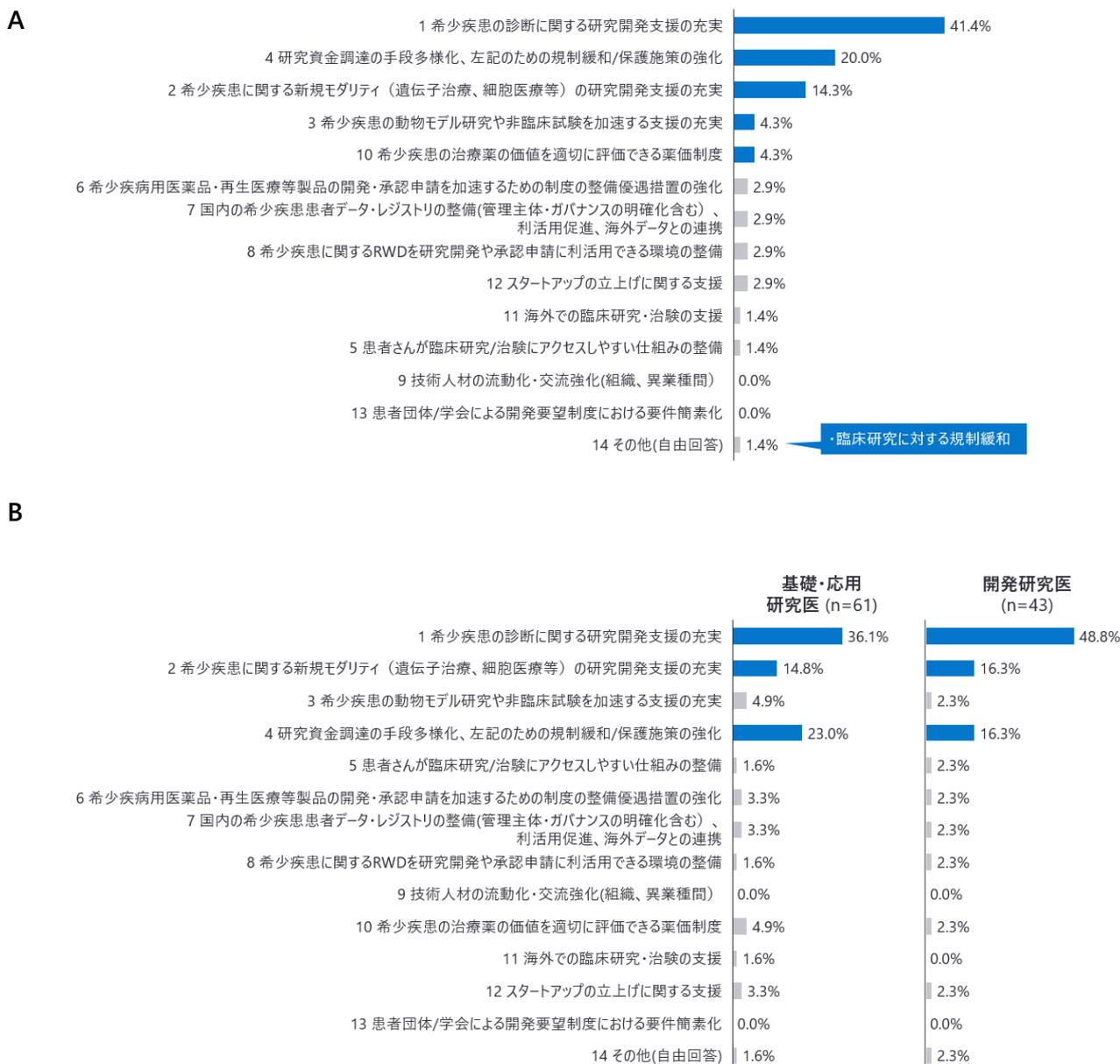
(基礎・応用研究医 / その他遺伝性疾患全般)

“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。例えば現状レジストリ登録は患者が登録しやすい状態にはないと感じており、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。

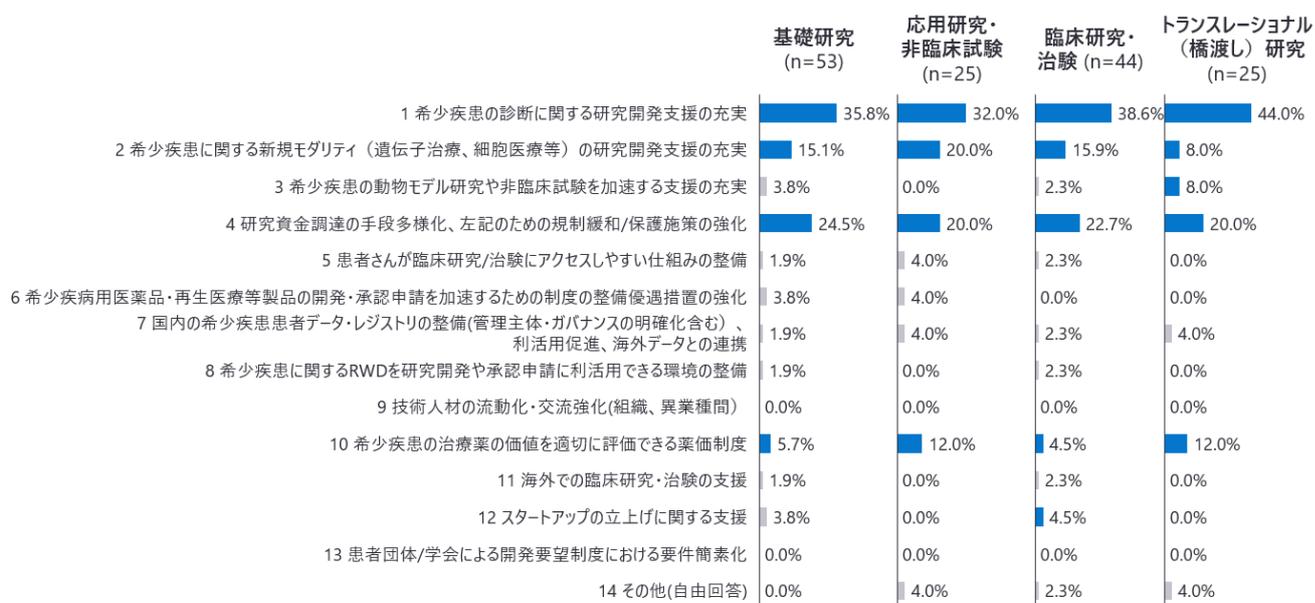
(開発研究医 / その他全ての遺伝性疾患)

## 4.2.5 行政・規制当局に対する期待

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：  
A 全セグメント・B 職種別・C 専門領域別



C

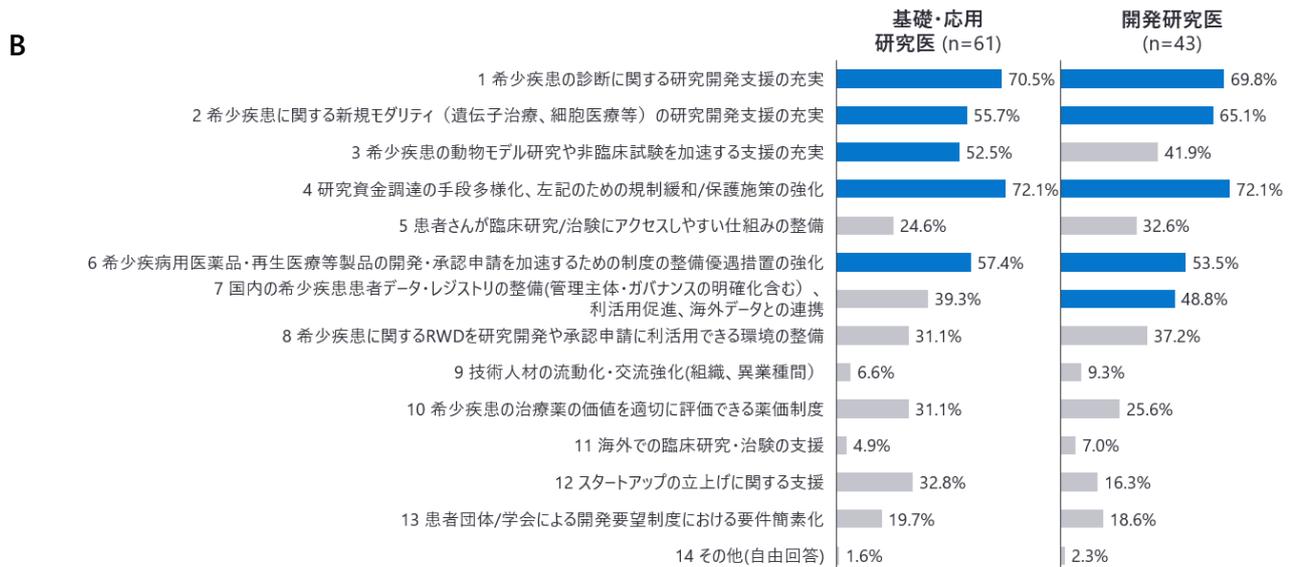
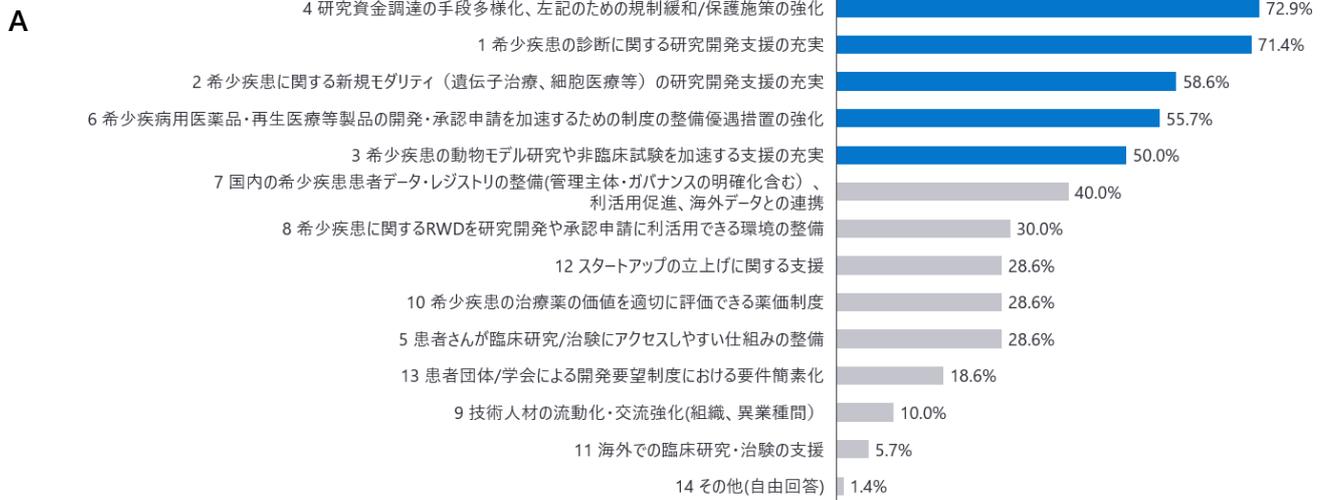


■ 調査:ウェブ調査

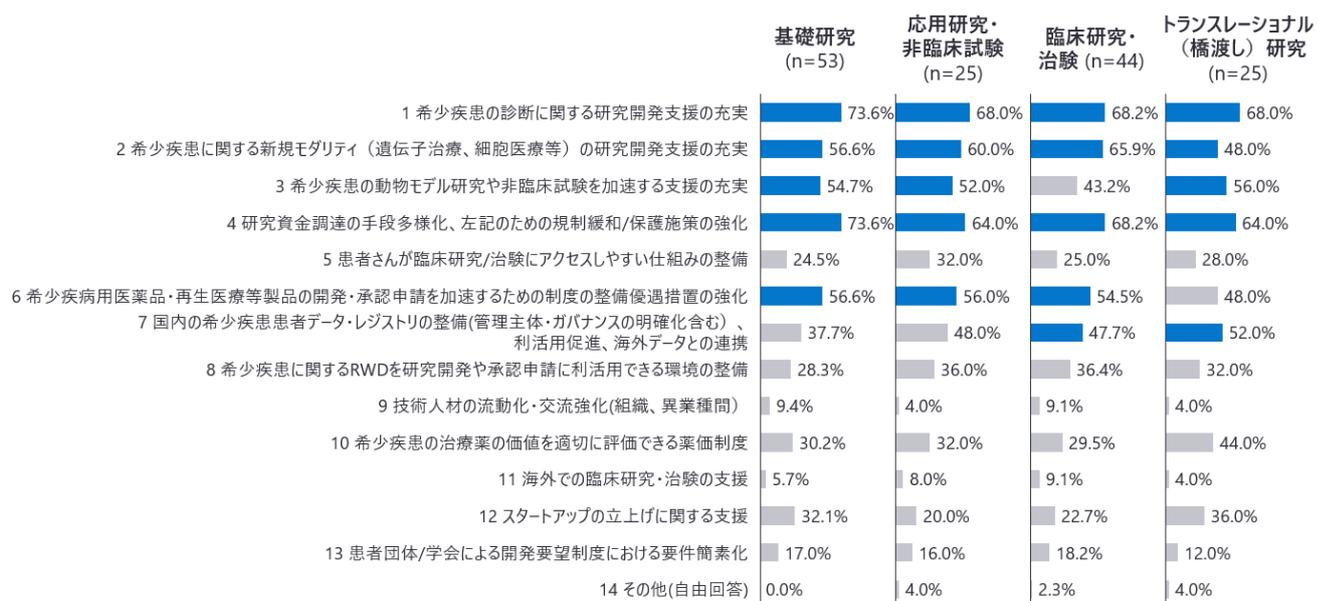
■ 設問:あるべき姿を実現する上で、行政・規制当局へ期待することを上位 5 つ選択結果までご回答ください(ランキング形式)

■ 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 – 上位3つ選択結果：  
A 全セグメント・B 職業別・C 専門領域別



C

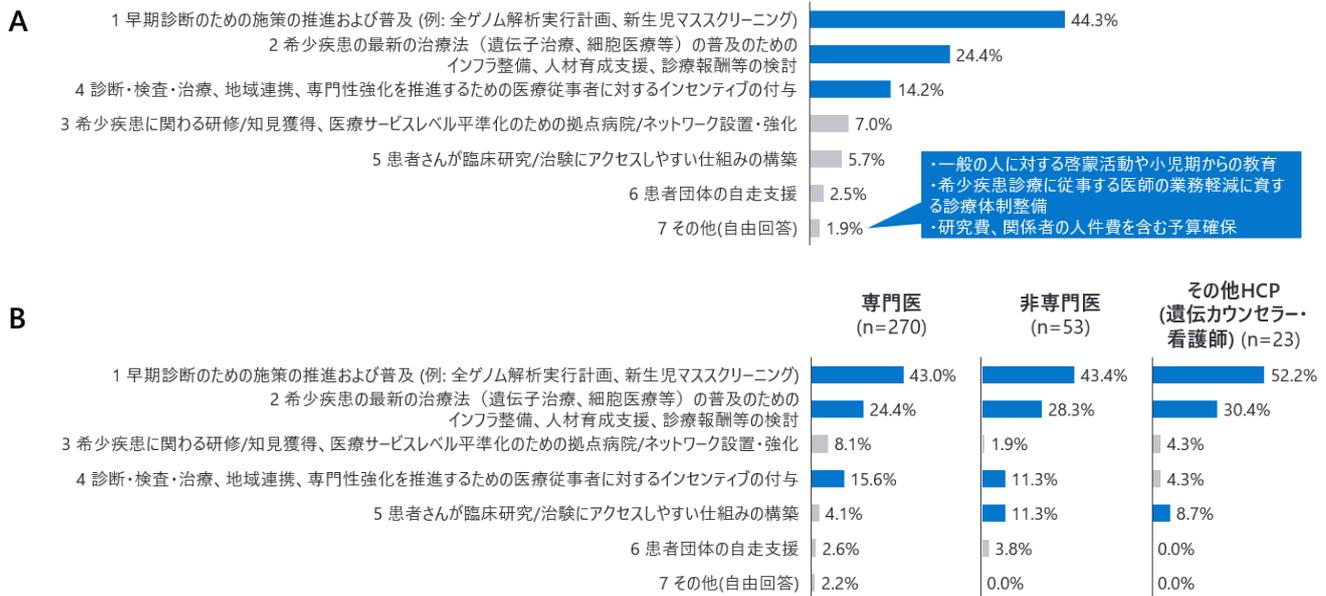


■ 調査:ウェブ調査

■ 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)

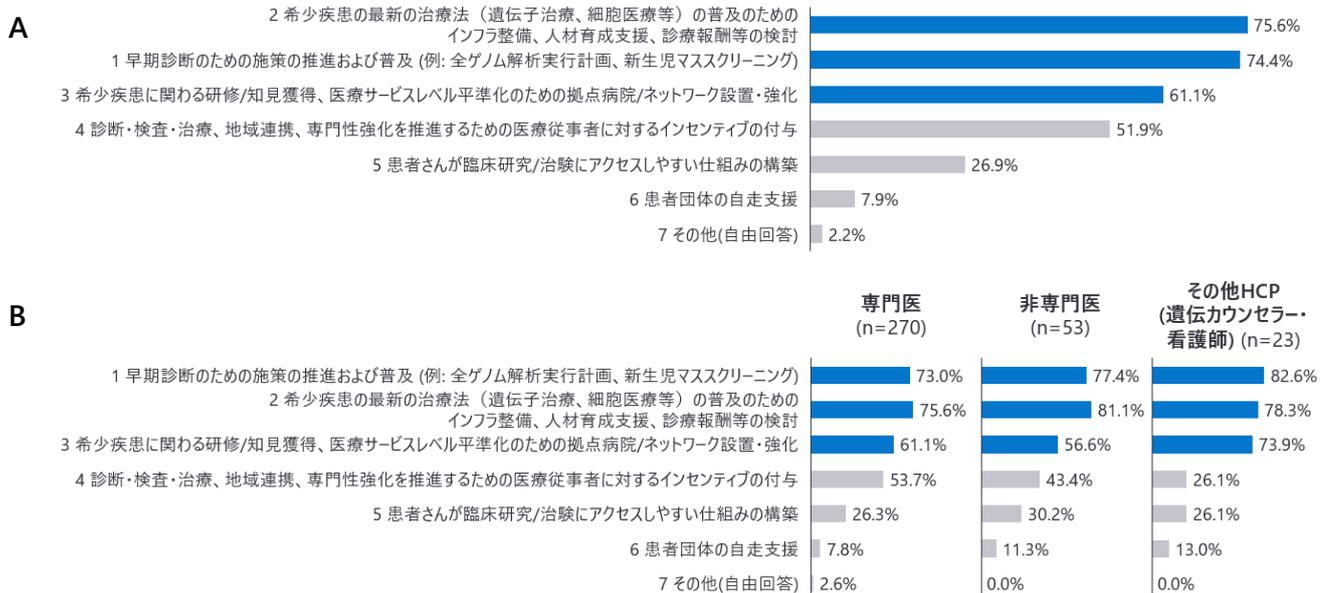
■ 対象:基礎・応用研究医、開発研究医 70 名

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：A 全セグメント・B 職業別

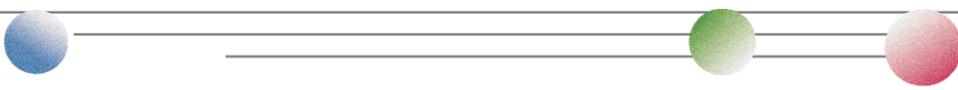


- 調査: ウェブ調査
- 設問: あるべき姿を実現する上で、行政・規制当局へ期待することを上位 3 つまでご回答ください(ランキング形式)
- 対象: 専門医、非専門医、その他 HCP(遺伝カウンセラー・看護師) 316 名

図 4.2.5-4: 実臨床における行政・規制当局への期待 – 上位 3 つ選択結果：A 全セグメント・B 職業別



- 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 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



“ 治験では、被験者への治験情報周知が不十分であり、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状態である。治験情報が一元的に集約されており、さらに条件に当てはまる治験情報や被験者情報の絞り込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)

“ 助成金(障害を持つ子供を扶養している家族への補助金など)に関わる患者の所得制限の撤廃を期待する。また、登録済みの指定難病の中には病名だけで指定難病の対象となる疾患と、病名×重症度で判断される疾患があるため、後者の場合には定期的な通院は必要であるのに指定難病の対象外になってしまう患者がいる。そうした患者に対する支援が現状足りていないと感じるため、**補助金対象となる指定難病疾患を拡大させてほしい。**

(専門医 / 小児科)

“ 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、等の人事評価や兼業ルールを通じた**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)

“ 研究開発に関わる各ステークホルダーの資金調達の規制緩和や、**企業が投資を回収しやすい薬価制度**を整えてほしい。仕組みありきではなく、ゴールをどう達成するか、ゴールの達成に向けて行政がどう関わられるかという発想を持ってもらいたい。

(基礎・応用研究医 / 神経・筋疾患)

“ **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・体制の整備**に期待している。

(その他 HCP (遺伝カウンセラー・看護師) / 臨床遺伝科・遺伝診療科)

“ 失敗に対する許容度を社会全体で高めていかないと製薬企業も**チャレンジ**ができないのではないか。日本人のための薬なのだから日本国内の製薬企業が国内のニーズを的確に捉えて投資をできるように、企業の外国資本規制や国内回帰を促進するような**創薬加速のための規制緩和**が必要ではないか。

(基礎・応用研究医 / その他全ての遺伝性疾患)



## 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

