

2026年2月6日

報道関係 各位

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**「医療従事者の困りごと調査を踏まえた難病・希少疾患に関する提言」について**

この度、未診断疾患イニシアチブ（Initiative on Rare and Undiagnosed Diseases、以下 IRUD）、日本希少疾患コンソーシアム（Rare Disease Consortium Japan、以下 RDCJ）、及び日本製薬工業協会（以下、製薬協）は、「医療従事者の困りごと調査を踏まえた難病・希少疾患に関する提言」を協働して作成し、ウェブサイト公開しましたのでお知らせいたします。

本提言は、2024 年 IRUD・RDCJ・製薬協が実施した「希少疾患における医療従事者の困りごとに関する調査」の結果を踏まえ、課題解決の方向性をまとめています。

本書を通じて、医療従事者・学会・患者団体・行政・製薬/他産業などの様々なステークホルダーが共創することで、一日も早く、より多くの難病・希少疾患の患者さんが安心して生活できる社会の実現に寄与できることを願っています。

「医療従事者の困りごと調査を踏まえた難病・希少疾患に関する提言」 URLIRUD https://plaza.umin.ac.jp/irud/recent_developments.php#date20241107RDCJ https://www.ncnp.go.jp/nin/guide/r_dna2/rdcj.html製薬協 https://www.jpma.or.jp/information/industrial_policy/rare_diseases/teigen/index.html**<参考>****【希少疾患における医療従事者の困りごとに関する調査】**https://www.jpma.or.jp/information/industrial_policy/rare_diseases/iryousya/index.html**【希少疾患とは】**

希少疾患は、疾患毎の患者数は少ないものの、全世界では 7,000 を超える希少疾患が特定され、総患者数は 3 億人に上ると推定されています。国によって定義は異なりますが、医薬品、医療機器等の品質、有効性及び安全性の確保等に関する法律（薬機法）に基づいた「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」によれば、その指定要件は、「対象患者数が本邦において 5 万人未満であること、医療上必要性

が高いこと、開発の可能性が高いこと」とされています。なお、米国では 20 万人未満、欧州では人口 1 万人に患者数 5 人未満が基準の一つにされています。また、患者数が少ないだけでなく、重篤度が高いうえに、発病機構が不明であることから、治療法の開発が難しく有効な治療法が限られるという特徴があります。

【難病・指定難病とは】

難病は、患者の難病に対する医療などに関する法律（難病法）によれば、「発病の機構が明らかでなく、治療方法が確立していない、希少な疾病であって、長期の療養を必要とするもの」とされており、そのうち指定難病は、「難病のうち、以下の要件の全てを満たすものを、患者の置かれている状況からみて良質かつ適切な医療の確保を図る必要性が高いものとして、厚生科学審議会の意見を聴いて厚生労働大臣が指定 患者数が本邦において一定の人数（人口のおおむね千分の一（0.1%）程度に相当する数）に達しないこと 客観的な診断基準（又はそれに準ずるもの）が確立していること」とされています。指定難病は 2025 年 4 月 1 日現在で 348 疾病あります。

以上