

2023年2月9日

報道関係者 各位

日本製薬工業協会

## 製薬協「希少疾患患者さんの困りごとに関する調査」について

日本製薬工業協会（以下、製薬協）は、この度「希少疾患患者さんの困りごとに関する調査」を初めて実施し、その調査結果報告書を、製薬協ウェブサイト上に公開いたしましたので、お知らせします。

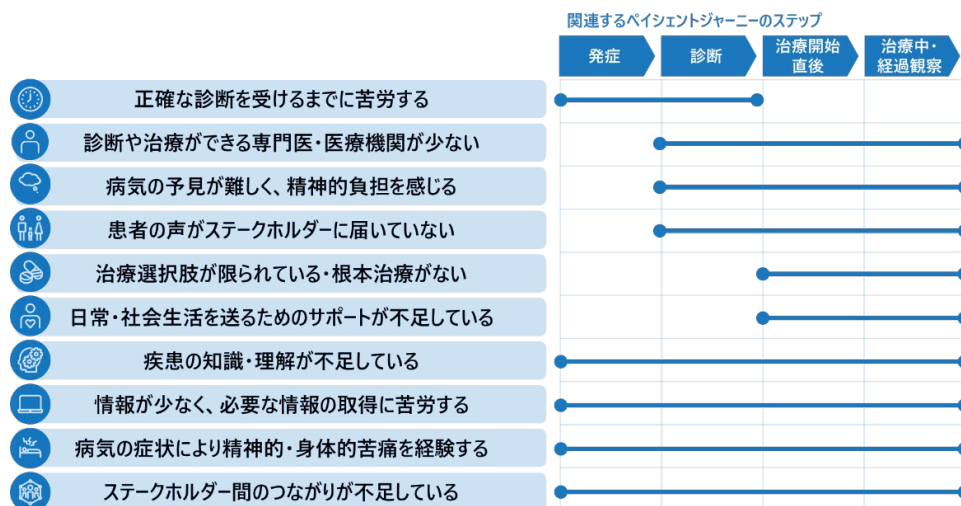
本調査は、インターネット調査（調査①）とインタビュー調査（調査②）から構成されており、発症から現在に至るまでの希少疾患患者さんやそのご家族が抱える困りごと、治療薬の開発環境、ドラッグ・ロス等の動向に対する考えや要望について調査・聴取し、現状の課題を把握するとともに、将来の解決策に繋げることを目的としています。

### 希少疾患患者さんの困りごとに関する調査

[https://www.jpma.or.jp/information/industrial\\_policy/rare\\_diseases/00.html](https://www.jpma.or.jp/information/industrial_policy/rare_diseases/00.html)

今回の調査を通じて、希少疾患患者さんやそのご家族が抱えるペイシェントジャーニー\*に沿った主要な困りごとが 10 項目抽出されました。その中でも「情報が少なく、必要な情報を得るのに苦労する」、「社会による疾患への理解・知識が不足している」、「治療選択肢が限られている・根本治療がない」の 3 つについては、製薬協として最優先で解決すべき課題であると考えています。

\*ペイシェントジャーニー：発症から現在に至るまで、患者さんが医療や日常・社会生活においてどのように考え、感じ、行動するかという道のりを指す言葉



本調査結果で特定された希少疾患患者さんやご家族を取り巻く多様な課題に対して、製薬協は、あらゆるステークホルダーと連携して解決に取り組み、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ます。

本件に関する問い合わせ先

日本製薬工業協会 広報部 TEL 03-3241-0374

## <参考> 希少疾患患者さんの困りごとに関する調査 調査概要等

### 【調査概要】

#### インターネット調査（調査①）

【調査期間】2022年10月22日（木）～2022年11月1日（火）

【有効回答数】438人

【調査対象】20歳以上の指定難病と診断を受けている患者さん

今回の調査対象者については、令和2年度 特定医療費（指定）受給者証所持者数が5万人未満の疾患に限定し、小児慢性特性疾病や指定難病以外の希少疾患は調査対象に含まれていない。

【調査管理機関】デロイト トーマツ コンサルティング合同会社

【調査実施機関】株式会社クロス・マーケティング

#### インタビュー調査（調査②）

【調査期間】2022年11月14日（月）～2022年12月9日（金）

【有効回答数】20人

【調査対象】希少疾患の診断を受けている患者さんやご家族、希少疾患領域における患者関連団体の関係者

【調査実施機関】デロイト トーマツ コンサルティング合同会社

### 【希少疾患】

希少疾患は、疾患毎の患者数は少ないものの、全世界では6,000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、治療法が開発が難しく有効な治療法に限られるという特徴があります。

### 【課題解決にむけて】

#### 「必要な情報を得るのに苦労する」、「社会による理解が不足している」

現状、希少疾患であるために、患者さんが得られる疾患や治療薬の情報が少ないことが、これらの原因の1つです。製薬業界として希少疾患患者さんを中心としたステークホルダーに対して分かりやすい情報を提供し、また希少疾患患者さんの声に積極的に寄り添うコミュニケーションの在り方なども検討していきます。社会に対しては、希少疾患に関する啓発の取り組みを進めていくことも重要になると考えています。

#### 「治療選択肢が限られている・根本治療がない」

治療選択肢や根本治療が限られることは患者さんにとって切実な課題です。ドラッグ・ロス\*が顕在化する中、本調査では、自身の希少疾患の治療薬が海外では使用できるが日本では使用できないと仮定した場合、81.3%の希少疾患患者さんが「日本で治療できるようになるまで待ちたい」と考えていることが示されました。加えて、インタビュー調査においても「海外の治験データをもとに、日本で治療薬を承認して使用できる環境を整備した上で、最終的に患者自身が治療薬の使用に関して意思決定できる仕組みが必要である。」といった声もあり、希少疾患患者さんの治療薬に対する強い期待がうかがえます。製薬協は、一日も早く革新的な治療薬を患者さんやご家族に届けられるよう引き続き尽力してまいります。

\*ドラッグ・ロス：海外ですでに使われている治療薬が日本で開発が行われず、日本で使うことができない状況を指す言葉

以上