1剤のみが承認されている疾患の実態把握
ー製薬企業による疾患啓発活動の観点からー

医薬産業政策研究所　主任研究員　内海　拓郎
主任研究員　富樫満里子
主任研究員　神地　沙織

要約

- 承認されている治療薬が一つしかない場合、疾患啓発活動が処方誘引とみなされるリスクがあるため、製薬企業による疾患啓発が進みにくいという課題がある。そこで、本稿では、2016年以降に希少疾病用医薬品指定を受けた新医薬品と2021年度以降に承認された新医薬品を対象として、既承認薬を含め「1剤のみが承認されている疾患」について調査し、実際に疾患啓発活動に影響を受けたと想定される疾患数と疾患領域の実態を整理した。
- 2016年以降に希少疾病用医薬品に指定され、承認（効能追加を含む）に至った医薬品のうち、既承認薬を含め1剤のみが承認されている疾患は66疾患であり、悪性腫瘍が24疾患、悪性腫瘍以外が42疾患だった。悪性腫瘍は、希少がんか遺伝子変異ごとに適応を取得している疾患が主だった。また、悪性腫瘍以外では、指定難病検討委員会において追加の承認を受けた疾患を含めると、指定難病が78.6％を占めていた。指定難病以外の内訳は、類似疾患が難病認定されている疾患、眼科疾患、感染症疾患がそれぞれ2疾患あり、その他3疾患だった。
- 2021年度以降のPMDAの新医薬品の承認品目一覧から抽出した新有効成分含有医薬品、新医療用配合剤、新効能医薬品と新再生医療等製品のうち、既承認薬を含め1剤のみが承認されている疾患は82疾患だった。また、82疾患のうち約6割にあたる48疾患が希少疾病用医薬品の指定を受けていた一方で、潜在患者数が多いがこれまでに治療薬が存在しなかった疾患も一定数存在していることが確認された。1剤のみが承認されている疾患は、同効品の上市などの影響により、古い年代よりも直近の年代で多い傾向がみられ、2025年度だけでも27疾患が確認された。
- 難病や希少疾患をはじめ、これまでソリューションがなかった疾患においてこそ、患者や家族が病態、検査、診断、治療選択肢を正しく理解し、自らの意向や価値観に沿って適切な医療につながるための疾患啓発の社会的意義は大きい。新たな治療選択肢についても、ベネフィットとリスクを含む正確で偏りのない情報を適切な時期に届ける環境を整備することが重要である。

1．はじめに

近年、AIやSNSなどを通じて様々な情報が得られるようになり、患者自身が正しい情報を取捨選択し、判断する機会が増えてきた。また、医療の高度化による治療選択肢の多様化に伴い、患者自身が治療方針の選択に関与する場面が増加している。医療の現場では、従来のInformed consent（主として医療者から患者に治療方針を説明し、その同意を取得すること）を基盤としつつ、患者の意向や価値観を意思決定に積極的に反映するShared decision making（医療者と患者が、医学的根拠や患者の意向、価値観などを共有しながら、治療方針を共同で意思決定すること）の重要性が高まっている。このような環境変化に伴い、患者

の医療情報へのアクセスを含めた「患者参加型医療」のための基盤整備は大きな転換期を迎えている。一方で、医薬品をはじめとする医療情報は専門性が高く、患者自身で医療情報を正確に判断し活用することは容易ではない。そのため医療情報に関する一般向けの情報提供は厳しく制限されてきた[1)]。また、平成31年４月には製薬企業による医療用医薬品の情報提供を適正化することを目的に「医療用医薬品の販売情報提供活動に関するガイドライン[2)]」が施行された。本ガイドラインでは、製薬企業が疾患啓発を装って投薬治療をことさらに推奨するなどのおそれもあることから、広告の三要件（顧客誘引、商品明示、一般認知）に該当せず、適正広告基準に従って行う疾患啓発活動であっても規制対象の範囲内としている[3)]。

このような現状の中、治療法が一つしかない場合、処方誘引とみなされるリスクがあるため、当該ガイドラインに対する違反への懸念から疾患啓発活動を自粛する動きが生まれている[4)]。その結果、製薬企業による情報発信が進みにくく、患者の情報アクセス・リテラシー向上を阻害しているとの指摘もある[5)]。また、難病や希少疾患では、疾患に関する情報が少ないだけでなく、希少疾患を専門とする医療従事者が少ないなどの要因により患者や家族が能動的に情報を得たくても得られない環境があり、製薬企業による情報提供を求める声も少なくない[6)]。

このような課題を受けて、企業から患者に円滑に情報提供するための環境整備や、医薬品、医療機器の特性を踏まえた疾患啓発の手法について検討を行うことを目的とし、厚生労働科学研究事業において、帝京平成大学の渡邊伸一班による「医薬品及び医療機器の広告規制に係る現状調査と合理化に関する研究（以下、厚労科研渡邊班研究）[7)]」が採択された。本研究における日本製薬工業協会への調査結果[4)]では、承認されている品目が１品目のみであることを理由に疾患啓発ができなかった又はできないと考えている事例に対し、会員68社のうち30社から52事例の回答があり、そのうち、「実施したが制約を受けた事例」と「実際に実施できなかった事例」を合わせると75％を占めていた。また、具体的な懸念事項として、特定の疾患に対する治療薬が１品目又は特定の剤型が１品目のみである場合、疾患啓発のみでも品目が特定され、特定製品の広告と受け取られる可能性が高い点や、希少疾患領域においては、早期診断や治療選択肢の存在を患者、家族に伝えることが重要であるが、製品特定のおそれから情報提供が制限されることに対する課題認識なども挙げられていた。この調査結果を受けて、同研究班では、令和８年度以降の研究で、企業による疾患啓発に関するガイドラインの作成が検討されている。

このような社会的な背景に鑑み、本調査研究では、日本国内で承認されている品目が１品目のみである疾患を調査し、製薬企業による疾患啓発に影響があったと想定される疾患領域について分析した。

２．調査方法

第一に、アンメット・メディカル・ニーズが高

１）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（昭和35年法律第145号）
２）医療用医薬品の販売情報提供活動に関するガイドラインについて　https://www.mhlw.go.jp/content/000359881.pdf（参照：2026/08/31）
３）医療用医薬品の販売情報提供活動に関するガイドラインに関するＱ＆Ａについて https://www.mhlw.go.jp/content/000481368.pdf（参照：2026/08/31）
４）渡邊　伸一、小林　江梨子　令和７年度厚生労働行政推進調査事業費補助金 医薬品･医療機器等レギュラトリーサイエンス政策研究事業 医薬品及び医療機器の広告規制に係る現状調査と合理化に関する研究 https://mhlw-grants.niph.go.jp/system/files/report_pdf/202524047A-sokatsu.pdf（参照：2026/08/31）
５）がん対策総合機構　患者の知る権利の観点から見た医療用医薬品の情報提供と広告規制の制度・運用 2026年２月 https://csc-japan.org/pdf/cpij/cpij_report2026.pdf（参照：2026/08/31）
６）日本製薬工業協会 難病・希少疾患タスクフォース　希少疾患患者さんの困りごとに関する調査 2023年２月 https://www.jpma.or.jp/shared/pdf/20230209.pdf（参照：2026/08/31）
７）厚生労働科学研究成果データベース　医薬品及び医療機器の広告規制に係る現状調査と合理化に関する研究 https://mhlw-grants.niph.go.jp/project/183895（参照：2026/08/31）

く、１剤のみが承認されている疾患が多いと考えられる希少疾病用医薬品を対象として、長期の承認データにより分析する。第二に、直近の動向を把握するため、直近５年間の新薬全体の承認データを対象に希少疾病用医薬品以外の疾患も含めた実態を分析する。

⑴　2016年以降に希少疾病用医薬品に指定された新医薬品の適応症で、１剤のみが承認されている疾患に関する調査

2016年１月以降に希少疾病用医薬品に指定され、2026年３月までに承認された新有効成分含有医薬品、新医療用配合剤、新効能医薬品と新再生医療等製品を、PMDAの審査報告書、新医薬品の承認品目一覧、添付文書及び薬務公報をもとに医薬産業政策研究所で作成したデータベースにより抽出し、対象となった新医薬品の効能効果から適応症を整理した。対象となった適応症は、厚生労働省の「希少疾病用医薬品、希少疾病用再生医療等製品に指定された品目一覧」と照合し、確認した。また、株式会社インテージヘルスケアが提供する「医薬品データベースDI TRACK」の適応症データベースで2026年７月上旬までにアップデートされた情報を用い、整理した適応症のうち、日本国内の既承認薬を含め１剤のみが承認されている疾患を調査した。

⑵　2021年度以降に承認された新医薬品の適応症で、１剤のみが承認されている疾患に関する調査

PMDAの新医薬品の承認品目一覧より、2021年度から2026年度（2026年度は４月～６月承認分まで反映）に承認された新有効成分含有医薬品、新医療用配合剤、新効能医薬品と新再生医療等製品を抽出し、その効能効果から適応症を整理した。株式会社インテージヘルスケアが提供する「医薬品データベースDI TRACK」の適応症データベースで2026年８月上旬までにアップデートされた情報を用い、整理した適応症のうち、日本国内の既承認薬を含め１剤のみが承認されている疾患を調査した。

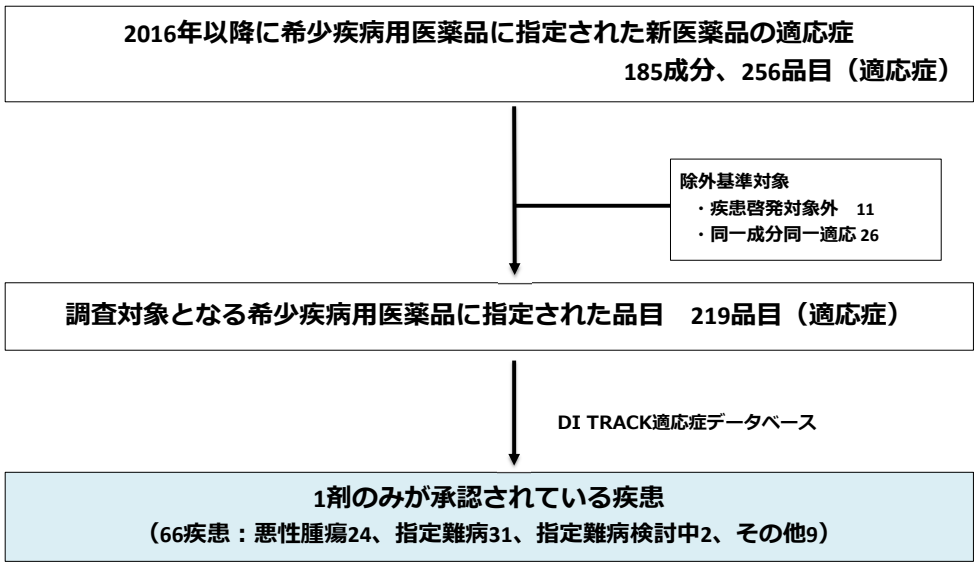
※以下に、調査⑴⑵における疾患整理、集計方法の留意点を記載する。

- 希少疾病用医薬品指定から承認までのタイムラグを考慮して、⑴の調査では期間を長く設定した。
- 対象疾患の整理や集計方法は、医薬産業政策研究所により独自の基準を設けて分析を行っている。本調査では１剤のみが承認されている疾患であっても、広い疾患概念では複数の医薬品が承認を取得している可能性があることなどには留意が必要である。
- 医薬産業政策研究所で、同一疾患と考えられる疾患は統一し、遺伝子変異ごとに適応を取得している疾患は各々の疾患として整理＊しているため、ICD-10などの疾病分類に必ずしも準拠していないことには留意が必要である。
  - 例）血液凝固第Ⅷ因子欠乏患者、血液凝固第Ⅷ因子に対するインヒビター保有者→血友病Ａに包括
  - 例）BRAF遺伝子変異を有する根治切除不能な悪性黒色腫→ BRAF 遺伝子変異保有の悪性黒色腫に包括

＊多くの適応症が、遺伝子変異ごとの疾患として希少疾病用医薬品に指定されていることを考慮した。

- 患者本人による治療選択の対象とならない適応症については、疾患啓発の対象外と考え除外している。
  - 例）臓器移植における抗体関連型拒絶反応、ビタミンＫ拮抗薬投与中の患者における手術・処置の施行時の出血傾向の抑制　など
- 同一成分で同一疾患の異なるステージや年齢群に対する承認は重複として除外している。
  - 例）新効能（再発・難治から未治療への適応拡大など）、新用量（小児用量追加、用量変更など）

図１　１剤のみが承認されている疾患の分析方法
（2016年以降に希少疾病用医薬品に指定された新医薬品）



出所：審査報告書、新医薬品の承認品目一覧、添付文書（いずれも PMDA）、及び薬務公報、希少疾病用医薬品に指定された品目一覧、希少疾病用再生医療等製品に指定された品目一覧、医薬品データベース DI TRACK をもとに医薬産業政策研究所にて作成（2026年７月作成）

３．結果

⑴　2016年以降に希少疾病用医薬品に指定された新医薬品の適応症で、１剤のみが承認されている疾患に関する調査

図１に示す通り、2016年以降に希少疾病用医薬品に指定され、新医薬品として承認を取得した医薬品は、185成分、256品目だった。そのうち、疾患啓発の対象とならない適応症が11品目、同一成分で同一の適応症に対する承認が26品目に認められ、それらを除外した219品目を対象として日本国内の既承認薬の適応症を精査した。その結果、１剤のみが承認されている疾患として、悪性腫瘍24疾患、悪性腫瘍以外42疾患の計66疾患が同定され、約３割を占めていた。その内訳を表１に示す。悪性腫瘍は、希少がんもしくは遺伝子変異ごとに適応を取得している疾患が主だった。悪性腫瘍以外の疾患は、指定難病が31疾患で73.8％を占めていた。先天性胆汁酸代謝異常症とシュニッツラー症候群は指定難病ではなかったが、本年７月に開催された第67回厚生科学審議会疾病対策部会指定難病検討委員会において、指定難病に係る新規の疾病追加として承認されており[8]、この２疾患を含めると78.6％となる。また、甲状腺刺激ホルモン産生下垂体腫瘍は悪性腫瘍に分類しているが、指定難病である下垂体性 TSH 分泌亢進症に内包されることにも留意が必要である。また、指定難病以外の内訳は、類似疾患が難病認定されているプロセシング不全性のプロジェロイド・ラミノパチーとランバート・イートン筋無力症候群の２疾患に加えて、甲状腺眼症、血管新生緑内障の眼科領域の２疾患、先天性トキソプラズマ症、重症熱性血小板減少症候群ウイルス感染症の感染症領域の２疾患、深達性Ⅱ度又はⅢ度熱傷、外傷性脳損傷、続発性難治気胸だった。

⑵　2021年度以降に承認された新医薬品の適応症で、１剤のみが承認されている疾患に関する調査

図２に示す通り、2021年度から2026年度６月承認分までの PMDA の新医薬品の承認品目一覧か

8）第67回厚生科学審議会疾病対策部会指定難病検討委員会 議事録 https://www.mhlw.go.jp/stf/newpage_75317.html（参照：2026/08/31）

表１　１剤のみが承認されている疾患の内訳（2016年以降に希少疾病用医薬品に指定された新医薬品）

悪性腫瘍（24）

血液がん（6）
芽球性形質細胞様樹状細胞腫瘍
IDH1遺伝子変異陽性の急性骨髄性白血病
CD22陽性の急性リンパ性白血病
CD30陽性の末梢性Ｔ細胞リンパ腫
ALK 融合遺伝子陽性の未分化大細胞リンパ腫
FGFR1融合遺伝子陽性の骨髄性又はリンパ性腫瘍

固形がん（18）
甲状腺刺激ホルモン産生下垂体腫瘍
フォン・ヒッペル・リンドウ病
肛門管扁平上皮癌
原発不明癌
悪性中皮腫
上皮系皮膚悪性腫瘍
メルケル細胞癌
アンドロゲン受容体陽性の唾液腺癌
MIBG 集積陽性の褐色細胞腫
MIBG 集積陽性のパラガングリオーマ
HER2陽性の唾液腺癌
IDH1又は IDH2遺伝子変異陽性の神経膠腫
KRAS G12C 変異陽性の非小細胞肺癌
RET 融合遺伝子陽性の固形癌
RET 融合遺伝子陽性の甲状腺髄様癌
BRCA 遺伝子変異陽性の膵癌
BRCA 遺伝子変異陽性の卵巣癌
PIK3CA 遺伝子変異を有する卵巣明細胞癌

悪性腫瘍以外（42）

指定難病（31）
SOD1遺伝子変異を有する筋萎縮性側索硬化症
GLA 遺伝子変異を伴うファブリー病
セロイドリポフスチン症
ムコ多糖症Ⅶ型
酸性スフィンゴミエリナーゼ欠損症
シスチン症
ミトコンドリア病（ミトコンドリア脳筋症･乳酸アシドーシス･脳卒中様発作症候群（MELAS））
遠位型ミオパチー
神経線維腫症1型
寒冷凝集素症
活性化 PI3Kδ症候群
間質性肺疾患に伴う肺高血圧症
網膜色素線条
抗 AAVrh74抗体が陰性のデュシェンヌ型筋ジストロフィー
ジストロフィン遺伝子の欠失が確認されているデュシェンヌ型筋ジストロフィー
両アレル性 RPE65遺伝子変異による遺伝性網膜ジストロフィー
C3腎症
間質性膀胱炎（ハンナ型）
自己免疫性肺胞蛋白症
α1- アンチトリプシン欠乏症
FGF23関連低リン血症性くる病/骨軟化症
急性肝性ポルフィリン症
脳腱黄色腫症
壊疽性膿皮症
進行性骨化性線維異形成症
難治性リンパ管疾患（リンパ管腫、リンパ管腫症、ゴーハム病、リンパ管拡張症）
アラジール症候群
IgG4関連疾患
ハッチンソン・ギルフォード・プロジェリア症候群
長鎖脂肪酸代謝異常症
アデノシンデアミナーゼ欠損症

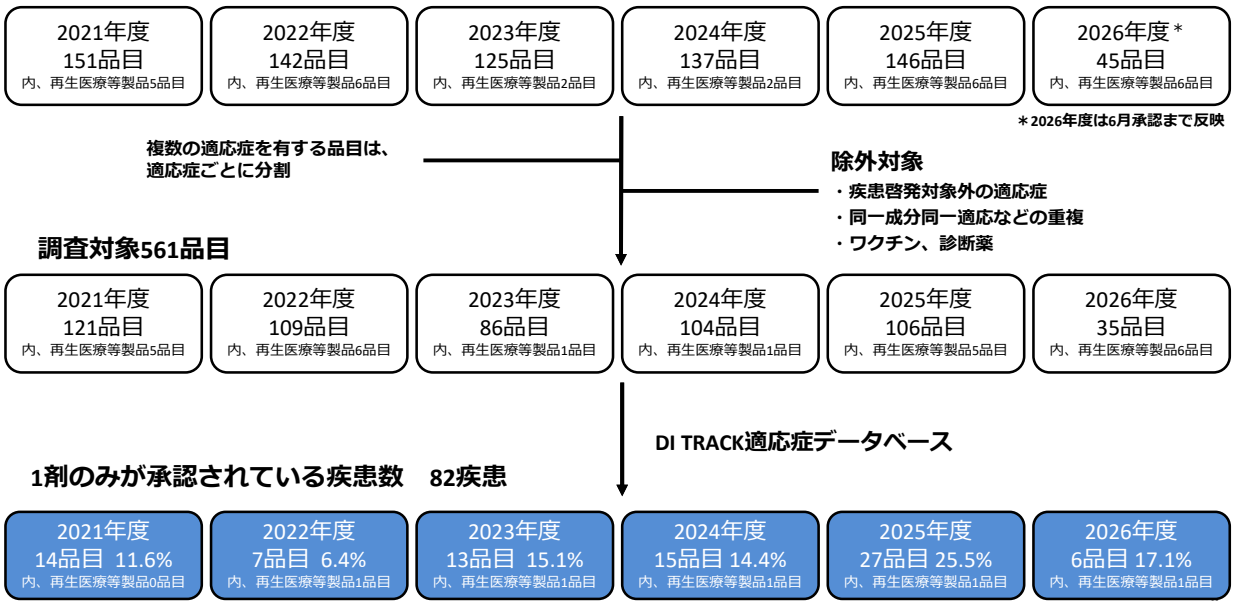
指定検討段階の難病（2）
先天性胆汁酸代謝異常症
シュニッツラー症候群

その他（9）
プロセシング不全性のプロジェロイド・ラミノパチー
ランバート・イートン筋無力症候群
甲状腺眼症
血管新生緑内障
先天性トキソプラズマ症
重症熱性血小板減少症候群ウイルス感染症
深達性Ⅱ度又はⅢ度熱傷
外傷性脳損傷
続発性難治気胸

出所：審査報告書、新医薬品の承認品目一覧、添付文書（いずれも PMDA）、及び薬務公報、希少疾病用医薬品に指定された品目一覧、希少疾病用再生医療等製品に指定された品目一覧、医薬品データベース DI TRACK をもとに医薬産業政策研究所にて作成（2026年７月作成）

ら、新有効成分含有医薬品、新医療用配合剤、新効能医薬品と新再生医療等製品を抽出した。疾患啓発の対象外となる適応症や、新効能、新用量、新剤形、新投与経路などによる同一成分における同一の適応症の重複に加え、ワクチンや診断薬を除外し、日本国内における既承認薬の適応症を精査した結果、１剤のみが承認されている疾患は82疾患だった。これまでに承認薬がなかった疾患でも、承認からの年数が経つほど同効薬が新たに承認される可能性が高まるため、１剤のみが承認さ

図２　１剤のみが承認されている疾患の分析方法
（2021年度以降に承認を得た新医薬品）



出所：PMDA の新医薬品の承認品目一覧、医薬品データベース DI TRACK をもとに医薬産業政策研究所にて作成（2026年８月作成）

れている疾患は直近の年度で多い傾向にあり、2025年度だけでも27疾患が確認された。また2022年度以降再生医療等製品においても継続して１剤のみが承認されている疾患が確認されている。今回の分析では、再生医療等製品として１剤のみの承認だったとしても医療用医薬品で同じ疾患に効能を有している医薬品がある場合は、１剤のみが承認されている疾患に含めていない。例えば、iPS細胞治療などを一つの治療法として個別に捉えた場合には、１剤のみの適応となる可能性があることには留意が必要である。

また、１剤のみが承認されている疾患のうち、約６割にあたる48疾患が希少疾病用医薬品の指定を受けており、(1) の調査から得られた疾患と重複していた。希少疾病用医薬品指定品を除いた疾患の内訳を表２に示す。悪性腫瘍は、希少疾病用医薬品と同様の傾向で、希少がんもしくは遺伝子変異ごとに適応を取得している疾患が主だった。悪性腫瘍以外では、指定難病は３疾患と少なかったが、本年６月に承認を取得した代謝機能障害関連脂肪肝炎など、潜在患者数が多いがこれまでに治療薬が存在しなかった疾患も含め一定数存在していることが確認された。

４．まとめ・考察

承認されている治療薬が一つしかない疾患の場合、疾患啓発活動が処方誘引とみなされるリスクがあるため、製薬企業による疾患啓発が進みにくいという課題がある。そこで、今回の調査では、2016年以降に希少疾病用医薬品指定を受けた新医薬品と2021年度以降に承認された新医薬品を対象として、既承認薬を含め「１剤のみが承認されている疾患」について調査し、実際に疾患啓発活動に影響があったと想定される疾患を整理した。

2016年以降に希少疾病用医薬品の指定を受けた新医薬品では、66疾患が該当し、希少がんと指定難病が大きな割合を占めていた。悪性腫瘍における遺伝子変異別の疾患は、本調査の定義では「１剤のみが承認されている疾患」に含めているが、広義の疾患概念では複数の既承認薬があるため、実際にはそれぞれのがん種のサブタイプとして情報提供が行われている可能性が高く、本稿では詳細を取り上げていない。また、2021年度以降、直近５年間に承認された新医薬品でも、１剤のみが承認されている疾患の過半数（約６割）は希少疾病用医薬品指定品が占めていた。このことから、「１剤のみが承認されている疾患」の多くが、製薬企業

表２　１剤のみが承認されている疾患の内訳
（希少疾病用医薬品指定品を除く2021年度以降に承認を得た新医薬品）

悪性腫瘍（18）

血液がん（3）
節外性 NK/T 細胞リンパ腫・鼻型
T 細胞性前リンパ球性白血病
CD30陽性の皮膚 T 細胞リンパ腫

固形がん（15）
胞巣状軟部肉腫
ソマトスタチン受容体陽性の神経内分泌腫瘍
MIBG 集積陽性の神経芽腫
高い腫瘍遺伝子変異量（TMB-High）を有する固形癌
HER2陽性の固形癌
ALK 融合遺伝子陽性の固形癌
IDH1遺伝子変異陽性の胆道癌
CLDN18.2陽性の胃癌
EGFR 遺伝子エクソン20挿入変異陽性の非小細胞肺癌
PSMA 陽性の前立腺癌
FGFR3遺伝子変異又は融合遺伝子を有する尿路上皮癌
漿液性卵巣癌
ミスマッチ修復機能正常（pMMR）子宮体癌
ホルモン受容体陽性かつ HER2低発現又は超低発現の乳癌
PIK3CA、AKT1又は PTEN 遺伝子変異を有するホルモン受容体陽性かつ HER2陰性の乳癌

悪性腫瘍以外（16）

指定難病（3）
プラダー・ウィリ症候群
自己免疫性溶血性貧血
神経線維腫症2型

指定難病以外（13）
代謝機能障害関連脂肪肝炎
近視
眼瞼下垂
萎縮型加齢黄斑変性における地図状萎縮
増殖糖尿病網膜症
手掌多汗症
水疱性角膜症
ＳＨＯＸ異常症
極低出生体重児等の体重増加不全
グランツマン血小板無力症
伝染性軟属腫
半月板損傷
乏精子症

出所：PMDA の新医薬品の承認品目一覧、医薬品データベース DI TRACK をもとに医薬産業政策研究所にて作成（2026年８月作成）

による治験薬や新薬などの医薬品情報や疾患自体の啓発を必要としている疾患であると考えられた。

実際に、日本製薬工業協会 難病・希少疾患タスクフォースが実施した「希少疾患患者さんの困りごとに関する調査[6)]」では、難病・希少疾患患者の74.9％が情報収集に困難を経験したと回答している。また、前述したように、難病や希少疾患では、疾患に関する情報が少ないだけでなく、希少疾患を専門とする医療従事者が少ないなどの要因により患者や家族が情報を得にくい環境にあるため、製薬企業による情報提供が求められている。その中で、治験情報においても未承認医薬品等の広告が禁止されている中、企業による情報発信は制限されていたが、2026年３月30日付で、厚生労働省から治験等に係る情報提供の取扱いについて通知[9)]があり、要件を満たす治験参加者募集等の情報提供について、広告該当性の考え方と情報提供可能な範囲が整理された。現在、国立研究開発法人医薬基盤・健康・栄養研究所が中心となり「難病治験ウェブ[10)]」を立ち上げ、産官学民による信頼性の高いプラットフォームを構築し、難病の治験情報をリアルタイムに分かりやすく提供している。治験情報と承認後の疾患啓発では、情報提供の目的や広告該当性の判断は異なるものの、患者や家族が必要とする情報へのアクセスを確保しながら、過度な期待や特定製品への誘引を避けるために、情報提供の範囲、方法、留意事項を具体化するという点では、治験情報に関する制度整備は参考になり得ると考える。

また、表２に示す通り、希少疾病用医薬品指定品以外で、希少がんや指定難病に該当しない疾患が13疾患確認された。近視や手掌多汗症は、本調査の定義では「１剤のみが承認されている疾患」に含めているが、広義の疾患概念では複数の既承

９）治験等に係る情報提供の取扱いについて
https://www.mhlw.go.jp/content/001699297.pdf（参照：2026/08/31）
10）国立研究開発法人 医薬基盤・健康・栄養研究所　難病治験ウェブ
https://nanbyo-chiken.nibn.go.jp/（参照：2026/08/31）

認薬があり処方誘引と捉えられるリスクが低いことから、積極的に疾患啓発が行われていると推察される。特に、多汗症に関しては、2020年以降に腋窩多汗症を適応症とする２品目が新たに承認を受けており、製薬企業３社は、一般社団法人日本臨床皮膚科医会及びNPO法人多汗症サポートグループと連携して疾患啓発活動を実施しており[11]、学会や患者会等との連携を通じて中立性・透明性の確保に努めている好事例といえる。そのほかの例として、長らくアンメット・メディカル・ニーズであった代謝機能障害関連脂肪肝炎に適応を有する医薬品も承認された[12]。代謝機能障害関連脂肪肝炎は、肝硬変や肝癌といった重篤な疾患に移行する可能性があるが、無症状のため重篤化してから発見されることも少なくない。また、日本人の有病率は約２～３％[13、14]と推定されており、潜在患者数が多い一方で、これまでに治療薬が存在しなかったため疾患認知度が低いことから、早期診断、早期治療の促進を含めた今後の製薬企業による疾患啓発活動の役割は大きいと考えられる。このことは、一人ひとりが病気の予防について正しく理解し、必要な方が適切な医療につながることを推進する「攻めの予防医療」[15]の理念にも合致する。

難病や希少疾患をはじめ、これまでソリューションがなかった疾患においてこそ、患者や家族が病態、検査、診断、治療選択肢を正しく理解し、自らの意向や価値観に沿って適切な医療につながるための疾患啓発の社会的意義は大きい。新たな治療選択肢についても、ベネフィットとリスクを含む正確で偏りのない情報を適切な時期に届ける環境を整備することが重要である。

５．おわりに

今回明らかになった１剤のみが承認されている疾患では、アンメット・メディカル・ニーズを充足する医薬品が上市されても、企業からの情報発信がしにくく、新薬に関する情報や疾患啓発自体が進んでいない可能性がある。患者やその家族に適切な情報を届けるために、「適切な疾患啓発」と「広告・処方誘引」の境界の明確化や、学会や患者会など関連するステークホルダーが連携して中立的な疾患啓発を進めるための方向性など、製薬企業による疾患啓発活動の環境整備に期待したい。

11）汗で病院あたりまえに委員会 https://ase-atarimae.jp/（参照：2026/08/31）
12）独立行政法人　医薬品医療機器総合機構 HP　https://www.pmda.go.jp/PmdaSearch/rdDetail/iyaku/2499418G5023_1?user=1（参照：2026/08/31）
13）Eguchi Y, Hyogo H, Ono M, *et al.* Prevalence and associated metabolic factors of nonalcoholic fatty liver disease in the general population from 2009 to 2010 in Japan: a multicenter large retrospective study. *J. Gastroenterol.* 2012; 47: 586–95.
14）Estes C, Anstee QM, Arias-Loste MT, et al. Modeling NAFLD disease burden in China, France, Germany, Italy, Japan, Spain, United Kingdom, and United States for the period 2016-2030. Journal of Hepatology. 2018;69（4）:896-904.
15）攻めの予防医療について
https://www.mhlw.go.jp/stf/seisakunitsuite/bunya/kenkou_iryou/kenkou/yobou.index.html（参照：2026/08/31）