

**日本の希少疾病用医薬品の指定要件の現状に関する研究
－製薬企業に対するアンケート調査にもとづく検討－**

浅田 隆太

(岐阜大学医学部附属病院 先端医療・臨床研究推進センター 准教授)

渋川 勝一

(医薬産業政策研究所 主任研究員)

医薬産業政策研究所

リサーチペーパー・シリーズ

No. 70

(2017年3月)

本リサーチペーパーは研究上の討論のために配布するものであり、著者の承諾なしに転載、複写・複製することを禁ずる。

本リサーチペーパーに記された意見や考えは著者の個人的なものであり、日本製薬工業協会及び医薬産業政策研究所の公式な見解ではない。

内容照会先：

日本製薬工業協会 医薬産業政策研究所

〒103-0023 東京都中央区日本橋本町2-3-11 日本橋ライフサイエンスビルディング 7F

TEL: 03-5200-2681; FAX: 03-5200-2684

E-mail : opir-sp@jpma.or.jp

URL: <http://www.jpma.or.jp/opir/>

謝辞

本研究のアンケート調査に協力いただいた日本製薬工業協会医薬品評価委員会のメンバーの皆様に謝意を表します。

また、本研究の実施及び報告書作成にあたり、貴重な助言をいただいた本研究会メンバーに感謝いたします。

要約

現在、希少疾病用医薬品の開発を積極的に行う製薬企業は増えてきているものの、未だに開発が行われず、有効な治療薬が存在しない疾患も多く存在する。日本における希少疾病用医薬品の開発を更に促進するためには、希少疾病用医薬品としての指定要件を明確化することで、希少疾病用医薬品としての開発可能性を向上すること、また、早期の開発段階での指定を促すことが必要となると考えている。

そこで、既に希少疾病用医薬品に指定された品目の指定基準に関連する情報を調査するとともに、日本製薬工業協会（以下、製薬協）に加盟し、医薬品評価委員会に参加している 73 社に協力を要請し、製薬企業が望む指定制度、優遇措置等に関するアンケート調査を行った。

既指定の希少疾病用医薬品における調査結果から、

- （i）指定申請における予定効能・効果又は対象疾患の記載について、「疾患名に接頭語、接尾語等」を付す場合には、疾患全体においても、対象者数が 5 万人を超えないことが一つのポイントであり、5 万人を超える場合には、薬理作用等から、疾患を限定する合理的な理由が必要と考えられる。
- （ii）開発の可能性に関して、現状としては、国内外において、少なくとも指定対象の患者における有効性を示唆させるデータがない場合、指定を受けることが困難である可能性が示唆された。
- （iii）指定を受けてから承認申請がなされるまでの期間について、指定を受けた品目の 55%が 1 年以内であり、支援措置の一部が有効活用できていない可能性が示唆された。

製薬協を対象としたアンケート実施結果から、希少疾病用医薬品の指定後の支援措置について「製薬企業が有益である」と考えている点、指定基準について「問題である」と考えている点、今後、「実施すべき支援措置」や指定相談の活用状況等に関して、製薬企業の見解を一定程度把握することができた。それらの中でも、特に、支援措置及び指定基準に対する意見には次のように注目すべき内容が見受けられた。

- ・支援措置においては、メリットがあるものとして、「再審査期間の延長」、「優先審査」、「PMDA による指導・助言」など、早期承認に直接的に関与する内容や製造販売後の開発コストの回収期間が延びる点を、挙げている企業が多かった、
- ・指定基準においては、「医療上の必要性」について、基準が明確ではない等を問題視している企業も多く、また、指定基準における「医療上の必要性」及び「開発の可能性」により、臨床開発早期における指定を困難にしていると実感している企業も多く見られた。

その他、ウルトラオーファンに対する別途の指定基準の必要性、製造販売後の支援措置の必要性、指定の該当性に関する PMDA の相談枠の創設、薬価の不確実性に関する問題等の指摘が多く見られた。

今後、製造販売承認後に活用できる支援措置の検討（製造販売後調査に対する助成等）、PMDA の対面助言における「新医薬品の希少疾病用医薬品該当性相談」等、指定に関する相談枠の設置を、行政に求めていく必要があると考えられる。

目 次

1. はじめに.....	1
2. 本邦における希少疾病用医薬品の指定制度に関する現状.....	3
(1) 指定された品目数及び概略.....	4
(2) 対象患者数.....	7
(3) 対象疾患分類.....	8
(4) 希少疾病用医薬品の指定時期.....	10
(5) 希少疾病用医薬品の指定から申請・承認までの期間.....	12
(6) 効能・効果又は対象疾患.....	14
(7) 考察.....	16
3. 製薬企業に対するアンケート調査.....	18
(1) アンケート結果（希少疾病用医薬品指定制度に関するアンケート結果）.....	21
1) 会社の規模（従業員数）及び内資系企業、外資系企業の別.....	21
2) 希少疾病用医薬品の開発への興味の有無.....	21
3) 2004年以降の希少疾病用医薬品の指定申請の有無.....	21
4) 指定申請のメリット.....	22
5) 指定を受けることができた企業数.....	24
6) 指定後の支援措置.....	24
7) 指定基準の問題点.....	27
8) 実施すべき支援措置.....	32
9) 指定基準以外の問題点.....	34
10) 厚生労働省の指定相談.....	37
11) 指定申請を行わなかった理由.....	41
12) その他、全般的な意見.....	42
(2) 考察.....	45
4. 本研究の総括・まとめ.....	46
5. 参考資料・引用文献.....	48
6. 附録.....	55

1. はじめに

本邦における希少疾病用医薬品は、「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」（医薬品医療機器法）第77条の2に基づき、薬事・食品衛生審議会の意見を聴いて厚生労働大臣が指定するものとされている。その指定に当たっては、以下に示す3つの指定基準に合致する必要がある。

希少疾病用医薬品の指定基準

1. 対象者数：

当該医薬品の用途に係る対象者の数が、本邦において5万人未満であること。

ただし、その用途が指定難病の場合は、難病の患者に対する医療等に関する法律第5条第1項に規定する人数（人口のおおむね千分の一程度）までの対象者数の範囲とする。

2. 医療上の必要性：

重篤な疾病を対象とするとともに、次のいずれかに該当するなど、特に医療上の必要性が高いものであること。

- ・ 代替する適切な医薬品等又は治療法がないこと。
- ・ 既存の医薬品等と比較して著しく高い有効性又は安全性が期待されること。

3. 開発の可能性：

対象疾病に対して当該医薬品を使用する理論的根拠があるとともに、その開発に係る計画が妥当であると認められること。

当該指定を受けることにより、開発に必要な試験研究費への助成金の交付（助成金交付）、試験研究費に対する税制措置、優先的な治験相談、優先審査の実施、再審査期間の延長等の支援措置を受けることが可能である。しかしながら、現実的には、上記の支援措置が有効利用されていない可能性がある。その原因として、上記の3つの要件のうち、欧米の指定制度にはない日本独自の要件である「3. 開発の可能性」により、希少疾病用医薬品の指定時期が臨床開発の後期又は全ての臨床試験終了後となっていることがあると推察される。

また、現在、希少疾病用医薬品の開発を積極的に行う製薬企業は増えてきているものの、未だに開発が行われず、有効な治療薬が存在しない疾患も多く存在する。日本における希少疾病用医薬品の開発を更に促進するためには、希少疾病用医薬品としての指定要件を明確化することで、希少疾病用医薬品としての開発可能性を向上すること、また、より早期の段階での指定を促すことが必要となると考えている。

そこで、既に希少疾病用医薬品として指定を受けた医薬品について、指定基準に関連する情報を調査した。さらに、製薬協に加盟し、医薬品評価委員会に参加している73社に協力を要請し、製薬企業が望む指定制度、優遇措置等に関するアンケート調査を行った。

《研究体制》

今回の検討を行うに当たり、下記の研究体制を組織した。

研究責任者：岐阜大学医学部附属病院 先端医療・臨床研究推進センター	浅田 隆太
共同研究者：東京大学大学院薬学系研究科医薬品評価科学講座	小野 俊介
国立精神・神経医療研究センター トランスレーショナルメディカルセンター	
臨床研究支援部支援室	中村 治雅
金沢大学附属病院 先端医療開発センター	吉村 健一
名古屋大学医学部附属病院 先端医療・臨床研究支援センター	清水 忍
研究協力者：日本製薬工業協会 医薬産業政策研究所 統括研究員	森田 正実
同 主任研究員	渋谷 勝一

2. 本邦における希少疾病用医薬品の指定制度に関する現状についての調査

本邦における希少疾病用医薬品の指定制度に関する現状を把握する上で、希少疾病用医薬品の指定基準の明確化に向けた指定要件の検討を行うため、既に指定を受けた医薬品についての調査を行った。

平成28年3月時点において、本邦で、381の医薬品が希少疾病用医薬品に指定されており、そのうち多くの医薬品が製造販売承認を取得していた。しかしながら、上記の指定基準の記載は不明確な部分もあることから、これまでに指定された医薬品がどのような基準で指定されているのかを検討する必要があると考えた。

【目的】

指定基準に不明確な部分があること、指定基準を満たしているか判断に困ることがある可能性があることから、どのような基準で希少疾病用医薬品として指定されているのか明らかにする。

【方法】

薬事食品衛生審議会医薬品第一部会・医薬品第二部会議事録等を基に、2004年4月～2016年3月に希少疾病用医薬品として指定された品目について、指定時の指定基準に関する内容等を詳細に検討した。

2004年4月を起点とした理由は、独立行政法人医薬品医療機器総合機構（PMDA ; Pharmaceuticals and Medical Devices Agency）が2004年4月1日に設立され、PMDAによる承認審査業務が開始された時点以降が望ましいと考えたためである。

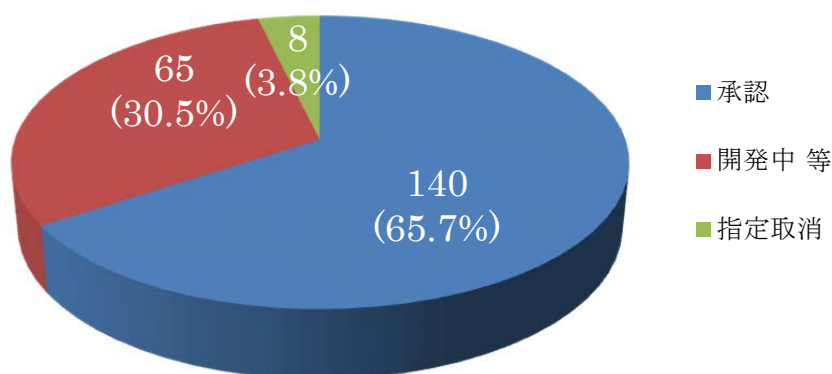
調査結果については、以下に検討した項目毎に示す。

（１）指定された品目数及び概略

国立研究開発法人医薬基盤・健康・栄養研究所（NIBIOHN；The National Institute of Biomedical Innovation, Health and Nutrition）の公開情報¹⁾ から、2004年4月～2016年3月に希少疾病用医薬品として指定された品目数は213品目であることを確認した（該当品目については、参考資料として附録１に添付した）。

図１に当該213品目の開発状況を示した。製造販売承認（図中は「承認」と記載）を取得したものは、65.7%（140品目）あり、全体の約2/3を占めていた。一方、指定を取り消されたものは、8品目（3.8%）であった。それ以外の65品目（30.5%）は、2016年12月末時点で、開発中、申請中、あるいは開発中止されたが指定取消しの手続き前であると考えられる（図中は「開発中等」と記載）。なお、医薬品の名称、申請者の変更に伴う指定取消の場合、同じ指定番号で指定を受けていることから、指定を取り消したものと含めていない。

図１ 希少疾病用医薬品として指定された213品目の開発状況（2016年12月末時点）



注）「承認」には指定された効能・効果又は対象疾患のうち、一部の適応に対する承認品目も含む

出所：薬事・食品衛生審議会医薬品第一部会、医薬品第二部会議事録、「国立研究開発法人 医薬基盤・健康・栄養研究所 - 希少疾病用医薬品・希少疾病用医療機器等の開発振興」のHP中の「希少疾病用医薬品指定品目一覧表」

（<http://www.nibiohn.go.jp/nibio/part/promote/files/5de5de6be66b1f3e81f89a0a194d53d7823d7894.pdf>）を元に分類

指定取消となった品目の一覧を表１に示した。これら８品目のうち４品目は、臨床試験において有効性を示すことができず、１品目は安全性上の問題により、指定取消となった。

1) http://www.nibiohn.go.jp/nibio/part/promote/orphan_support/index.html

表 1 指定取消となった品目の一覧

指定番号	取消日	医薬品の名称	予定効能・効果又は対象疾患	取消理由
(17 薬) 第 177 号	平成 19 年 8 月 3 日	SOT-107	神経膠腫	欧米のベスト・サポーター・ケア (BCA) と比較する第Ⅲ相臨床試験における中間解析の結果、死亡率は BCA 群の方が低く、生存期間の中央値も BCA の方が長い
(18 薬) 第 189 号	平成 22 年 3 月 4 日	酢酸アネコ ルタブ	中心窩下脈絡膜 新生血管を伴う 加齢黄斑変性症	国内第 II 相試験において、有意な用量反応関係が見られなかったこと、本剤の対象疾患に対して、平成 20 年、21 年にそれぞれ承認されたマクジェン、ルセンチスが本剤に比べて同等かそれ以上の視力維持効果が期待できること、治験を実施した医療機関、医師、患者等から、開発の希望がないこと
(21 薬) 第 222 号	平成 24 年 5 月 11 日	SUN11031	神経性食欲不振症(制限型)及び 特定不能の摂食 障害(摂食量が少 なく低体重で、無 茶喰いまたは排 出行動がない場 合)における経口 摂取量の増加	第Ⅲ相二重盲検比較試験において、有効性の主要評価項目「投与終了時の経口摂取エネルギー(画像)」は、本剤群での増加はプラセボ群での増加に及ばず、プラセボ群に対する本剤群の優越性を示すことができなかった
(24 薬) 第 283 号	平成 25 年 5 月 13 日	ベバシズマブ (遺伝子組 換え)	膠芽腫	膠芽腫から悪性神経膠腫への変更(適応範囲の拡大)に伴う、(26 薬)第 304 号への指定付け替えによる取消し
(20 薬) 第 219 号	平成 25 年 8 月 12 日	タラポルフ インナトリ ウム	悪性神経膠腫に 対する光線力学 療法における光 感受性増強	悪性神経膠腫から悪性脳腫瘍への変更(範囲拡大)に伴う、(25 薬)第 309 号への指定付け替えによる取消し
(21 薬) 第 221 号	平成 26 年 5 月 13 日	MC710 (乾燥濃縮人 血液凝固第 X 因子加活性化 第Ⅶ因子)	血液凝固第Ⅷ因 子又は第Ⅸ因子 に対するインヒ ビターを保有す る先天性血友病 患者の出血抑制	血液凝固第Ⅷ因子又は第Ⅸ因子に対するインヒビターを保有する先天性患者の出血抑制から血液凝固第Ⅷ因子又は第Ⅸ因子に対するインヒビターを保有する患者の出血抑制への変更(範囲拡大)に伴う、(26 薬)第 337 号への指定付け替えによる取消し
(24 薬) 第 293 号	平成 27 年 5 月 25 日	SAR302503	骨髄線維症	海外臨床試験において、本剤の投与によるウェルニッケ脳症等の有害事象の発生報告を受け、本薬の被験者への安全に及ぼすリスクがベネフィットを上回ると判断
(25 薬) 第 303 号	平成 28 年 2 月 25 日	ozanezumab	筋萎縮性側索硬 化症 (ALS)	国際共同第 II 相試験の結果、主要評価である Joint Rank Score においてプラセボ群と本剤群の間に統計学的な有意差は認められず、また、副次評価項目である ALSFRS、生存率も有意差が示されておらず、プラセボ群のほうがいい成績であった。

出所：「国立研究開発法人 医薬基盤・健康・栄養研究所-希少疾病用医薬品・希少疾病用医療機器等の開発振興」の HP 中の「希少疾病用医薬品指定品目一覧表」、薬事・食品衛生審議会医薬品第一部会、医薬品第二部会議事録

次に、213品目を治療薬・予防薬（ワクチン以外）、ワクチン、診断薬のカテゴリーに分類したところ、それぞれ、198品目、13品目、2品目であった（表2）。治療薬・予防薬が大部分を占めていることから、以下、治療薬・予防薬について詳細に検討することとした。

なお、治療薬・予防薬の198品目のうち、MC710（指定番号：第221号及び第337号）、タラポルフィンナトリウム（指定番号：第219号及び第309号）、ベバシズマブ（遺伝子組換え）（指定番号：第283号及び第304号）の3品目については、表1に示したように、範囲拡大に伴う指定の付け替えにより、それぞれ最初の指定番号が指定取消とされた品目であり、同一の医薬品に対する同様の疾患に対する指定であることから、198品目からこれらの重複を除いた195品目について以下の検討を行うこととした。

表2 希少疾病用医薬品として指定された213品目の種別（2016年12月末現在）

医薬品の種別	品目数	割合（%）	備考
治療薬・予防薬（ワクチン以外）	198	93.0	同様の予定効能・効果等で指定されている3品目を含む
ワクチン	13	6.1	
診断薬	2	0.9	

出所：「国立研究開発法人 医薬基盤・健康・栄養研究所 - 希少疾病用医薬品・希少疾病用医療機器等の開発振興」のHP中の「希少疾病用医薬品指定品目一覧表」

（<http://www.nibiohn.go.jp/nibio/part/promote/files/5de5de6be66b1f3e81f89a0a194d53d7823d7894.pdf>）を元に分類

（２）対象患者数

195品目について、表３に示すような対象患者数の区分（５分類）で振り分けた。対象患者数は、薬事・食品衛生審議会医薬品第一部会、医薬品第二部会の議事録における記載を基に分類しており、当該議事録に明記されていない場合、審査報告書、難病情報センター及び国立感染症研究所のホームページを参照し、分類した。また、対象患者数が幅記載されており、２つの患者数区分にまたがる場合、患者数の多い区分に分類した。

その結果、「1,000人以上、10,000人未満」の層が最も多く、約44%を占めていた。次いで、「10,000人以上、50,000人未満」の層が、約29%と続き、両方で7割を超えていた。残りの集団は、最も少ない「100人未満」の層と次いで少ない「100人以上、1,000人未満」の層からなる、患者数が1,000人未満で、いわゆるウルトラオーファンと言われる層が、約28%を占めた（図２）。

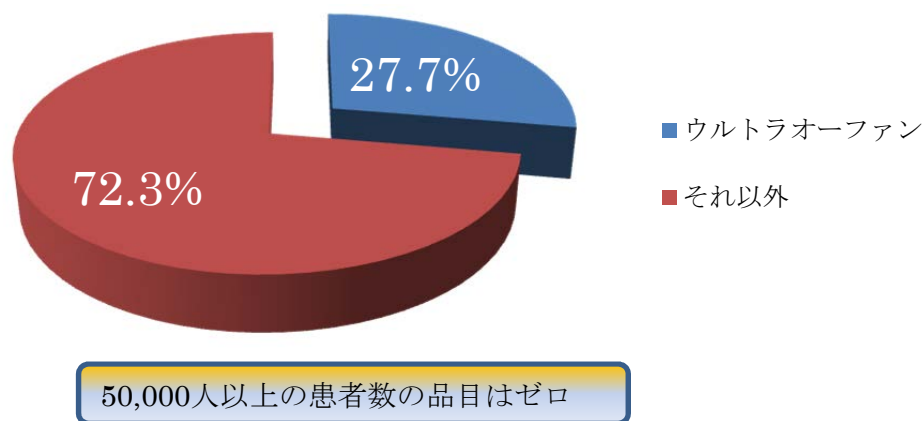
2015年4月から、対象患者数の要件が変更され、指定難病の場合、5万人以上でも指定が可能となったが、現時点（2016年3月）において5万人以上で指定された品目はなかった。

表３ 対象患者数別の品目数

患者数	品目数	割合（％）
100人未満	18	9.2
100人以上、1,000人未満	36	18.5
1,000人以上、10,000人未満	85	43.6
10,000人以上、50,000人未満	56	28.7
50,000人以上	0	0
合計	195	100

出所：薬事・食品衛生審議会医薬品第一部会、医薬品第二部会議事録、審査報告書、難病情報センター、国立感染症研究所HP

図２ ウルトラオーファンの占める割合



出所：表３と同じ

(3) 対象疾患分類

195品目について、どのような疾患領域を対象としているかを把握するために、国際疾病分類（ICD-10：International Statistical Classification of Diseases and Related Health Problems—10（2003年版））の傷病分類に基づき分類した（表4）。

22の項目の分類に振り分けた結果、「新生物（悪性腫瘍等）」、「内分泌、栄養及び代謝疾患」、「神経系の疾患」で10%を超えていた。

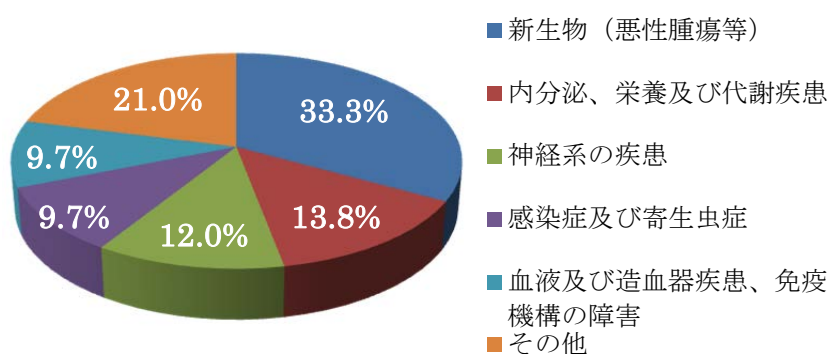
表4 国際疾病分類別にみた対象疾患分類の内訳

	疾患分類	品目数	割合（%）
1	感染症及び寄生虫症	19	9.7
2	新生物（悪性腫瘍等）	66	33.8
3	血液及び造血器疾患、免疫機構の障害	19	9.7
4	内分泌、栄養及び代謝疾患	27	13.8
5	精神及び行動の障害	1	0.5
6	神経系の疾患	23	12.0
7	眼及び付属器の疾患	8	4.1
8	耳及び乳様突起の疾患	0	0.0
9	循環器系の疾患	7	3.6
10	呼吸器系の疾患	0	0.0
11	消化器系の疾患	3	1.5
12	皮膚及び皮下組織の疾患	1	0.5
13	筋骨格系及び結合組織の疾患	13	6.7
14	腎尿路生殖器系の疾患	1	0.5
15	妊娠、分娩及び産じょく	0	0.0
16	周産期に発生した病態	1	0.5
17	先天奇形、変形及び染色体異常	3	1.5
18	症状、徴候及び異常臨床所見・異常検査所見で他に分類されないもの	0	0.0
19	損傷、中毒及びその他の外因の影響	3	1.5
20	傷病及び死亡の外因	0	0.0
21	健康状態に影響を及ぼす要因及び保健サービスの利用	0	0.0
22	特殊目的用コード	0	0.0
合計		195	100.0

出所：ICD-10分類（2003年版）（http://www.mhlw.go.jp/toukei/itaku/dl/230802_11.pdf）

ICD-10に基づいた22分類のうち、該当する品目があった疾患分類は15分類であった。それらについて、上位5疾患（表中の色付部分）の195品目に占める割合を図3に示した。上位5疾患以外は一括りにして「その他」としてまとめた。最も多い疾患の新生物（悪性腫瘍等）には、良性新生物が3品目含まれていたが、悪性新生物のみでも63品目（32.3%）であり、全体の30%以上を占めており、生命を脅かす可能性の高いがんに対する治療薬の開発要望・ニーズに応えて、希少疾病であっても製薬企業が積極的に取り組んでいる状況が伺えた。

図3 対象疾患の分類（195疾患）



出所：表4に同じ

（４）希少疾病用医薬品の指定時期

海外における開発状況

希少疾病用医薬品の指定は、海外における当該医薬品が承認された後、あるいは開発後期の段階で行われることが多いと推察されることから、当時 195 品目について、希少疾病用医薬品指定時における海外（欧州、カナダ、米国、オーストラリア、韓国）での開発状況を確認することとした。

表 5 に示すように、195 品目中 107 品目（54.9%）において、海外で承認された後、日本で希少疾病用医薬品として指定されていた。

さらに、海外において承認なしの 88 品目について、海外の開発状況を調査したところ、海外で開発が実施されていた品目は、63 品目であり、それらを開発ステージ毎に分類したものを表 6 に示した。海外での承認取得には至っていないものの、第Ⅲ相試験終了、承認申請といった、開発が概ね終了した段階のものが 15 品目認められたことから、海外で開発が概ね終了した段階以降に日本で希少疾病用医薬品として指定されるものが 195 品目中 122 品目となり、6 割を超えていた（62.6%）。

また、表 6 で第Ⅲ相試験開始後の開発後期ステージにあるもの（承認申請中、第Ⅲ相試験終了、第Ⅲ相試験実施中）が 63 品目中 39 品目あり、海外で開発中の品目の中で 6 割を超えていた（61.9%）。

表 5 希少疾病用医薬品指定時の海外開発状況

開発状況	品目数	割合（%）
海外において承認済 [#]	107	54.9
海外において承認なし	88	45.1

#：・欧州、カナダ、米国、オーストラリア、韓国で承認済のもの

・海外において、適応は有していないが、ガイドライン等で推奨され、使用されているもの

出所：薬事・食品衛生審議会医薬品第一部会、医薬品第二部会議事録、審査報告書、Clinical Trials.gov、各社 HP のプレスリリース

表 6 希少疾病用医薬品指定時の海外開発ステージ（海外未承認）

開発ステージ	品目数	割合（%）
承認申請中	11	17.5
第Ⅲ相試験終了	4	6.3
第Ⅲ相試験実施中	24	38.1
第Ⅱ相試験終了	13	20.6
第Ⅱ相試験実施中	4	6.3
第Ⅰ相試験終了	4	6.3
その他	3	4.8

その他：患者対象試験なし、不明（2 件）

出所：表 5 と同じ

国内における開発状況

海外において承認なしの88品目のうち、海外で開発を実施していない品目は25品目あり、当該品目における国内の開発ステージについて、調査した。表7に示したように、第Ⅱ相試験終了以降の臨床開発後期のステージの品目が17品目であり、6割以上（68.0％）を占めていた。また、第Ⅱ相試験実施中、第Ⅰ相試験終了の4品目については、いずれも抗悪性腫瘍剤であった。

表7 海外開発されていない品目における国内開発ステージ

開発ステージ	品目数	割合（％）
第Ⅲ相試験終了	6	24.0
第Ⅲ相試験実施中	5	20.0
第Ⅱ相試験終了	6	24.0
後期第Ⅱ相又はⅡ/Ⅲ試験実施中	2	8.0
第Ⅱ相試験実施中	3	12.0
第Ⅰ相試験終了	1	4.0
その他	2	8.0

その他：患者対象試験なし、治験外臨床試験のみ実施

出所：表5と同じ

（５）希少疾病用医薬品の指定から申請・承認までの期間

2016年12月末時点における希少疾病用医薬品の指定を受けた195品目の国内における開発状況は、表8の通りであった。そのうち1品目は、製造販売承認申請されたものの、取下げられていたため、当該品目をその他（開発中、開発中止）として集計した。なお、複数の疾患名で指定されている品目については、指定された疾患名のうち1つでも承認取得した場合、承認済とした。また、承認時の効能効果が、希少疾病用医薬品として指定された時の一部の効能効果であり、承認取得に至っていない部分について、開発が継続中であると考えられる品目についても、承認済とした。

70%以上の品目では、日本において、承認されていた。

表 8 希少疾病用医薬品の開発状況（2016年12月末時点）

	品目数	割合（％）
承認済	140	71.8
その他（開発中、開発中止）	55	28.2

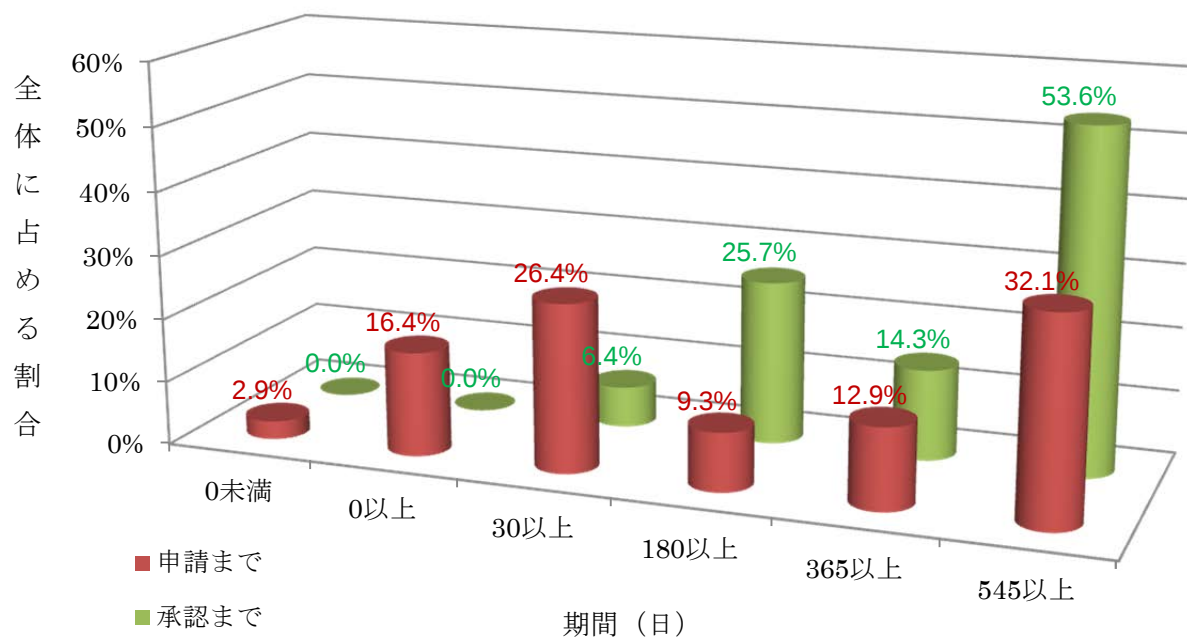
出所：表5に同じ

承認されていた140品目について、希少疾病用医薬品指定から、承認申請・承認までの期間を検討した結果を図4に示した。なお、指定付け替えがなされた3品目（MC710、タラポルフィンナトリウム、ベバシズマブ（遺伝子組換え））については、最初の指定日を基に、期間を計算した。また、複数の疾患名で指定されている品目、承認時の効能効果が指定時の一部の効能効果である品目については、指定された疾患の中で、最初に製造販売承認申請又は承認された疾患の申請日及び承認日を基に、期間を計算した。

指定がなされてから製造販売承認申請がなされるまで1年以内の品目数が全体の55%を占めていた。

指定から製造販売承認申請に至るまでの平均期間は457.7日（中央値219日）であり、最短の「0日未満」は承認申請されてから指定された品目であり、4品目が該当した。最長のものは3,418日を要したものがあった。

図4 希少疾病用医薬品の指定から申請・承認までの期間（140品目）



単位：品目数

期間	0 日未満	0 日以上 30 日未満	30 日以上 180 日未満	180 日以上 365 日未満	365 日以上 545 日未満	545 日以上
申請まで	4	23	37	13	18	45
承認まで	0	0	9	36	20	75

出所：表5に同じ

（６）効能・効果又は対象疾患

対象者数については、厚生労働省のホームページにおいて、「特定の患者数に関して、医薬薬学上の明確な理由なしに、『重篤な』等の接頭語あるいは、ただし書きを追加することによって、患者数を5万人未満として計算するいわゆる『輪切り申請』については、原則として認められません」と記載されている（<http://www.mhlw.go.jp/stf/seisakunitsuite/bunya/0000068484.html>）。しかしながら、指定された品目の予定効能・効果又は対象疾患においては、「再発・難治性」等の接頭語がついているものが散見されることから、195品目の予定効能・効果又は対象疾患を調査した。

195品目について、「疾患名がICD-10記載の病名と一致している品目」（疾患名が複数の場合を含む）、「疾患名に接頭語、接尾語等」（例：再発・難治性の・・・、・・・（ステロイド剤が効果不十分な場合に限る）等）、「効能・効果」（例：・・・の抑制、・・・の治療 等）に分類した。

表9に示したように、疾患名がICD-10の記載病名と一致している品目は、107品目（54.9%）であった。また、このうち疾患名が一つであったのは、100品目であった。

接頭語、接尾語等を付すことにより、当該疾患の一部として指定を受けている品目は、46品目（23.5%）であり、疾患名ではなく効能・効果に分類された42品目も含め、88品目において、当該疾患の一部（いわゆる輪切り申請とも見受けられる品目）として指定されていたが、当該疾患全体の患者数においても、5万人を超えていた品目は一部であった。表10に全体の患者数において5万人を超えていた品目の詳細を示した。

表9 予定効能・効果又は対象疾患の分類

	品目数	割合（％）
疾患名が ICD-10 記載病名と一致	107	54.9
疾患名に接頭語、接尾語等	46	23.5
効能・効果	42	21.5

出所：薬事・食品衛生審議会医薬品第一部会、医薬品第二部会議事録

表 10 全体の患者数において 5 万人を超えていた品目の詳細

指定番号	医薬品の名称	予定効能・効果又は対象疾患	備考
(21 薬) 第 224 号	レボドパ・カルビドパ 十二指腸投与用製剤 (レボドパ、カルビド パ水和物)	(1) 通常の経口薬物療法で十分な効果が得られない重度の運動合併症(wearing-off、no on/delayed on 現象、on-off 現象、ジスキネジア)を有するパーキンソン病(Hoehn & Yahr の重症度ステージⅣ・Ⅴ) (2) パーキンソン病(Hoehn & Yahr の重症度ステージⅠ～Ⅲ)ただし、重度の嚥下障害又はその他の理由により経口薬物療法が困難であり、既に胃瘻造設が行われている場合に限る	Hoehn & Yahr の重症度ステージⅣ・Ⅴの患者で、経口の薬物療法で十分な効果が得られない重度の運動合併症を有する患者数は、平成 18 年度の特定期間の疫学に関する研究における患者割合を踏まえると、最大 4 万 621 人と推定される。次に Hoehn & Yahr の重症度ステージⅠ～Ⅲの患者で、既に胃瘻造設が行われている患者数について、社会医療診療行為別調査を基に、経胃瘻栄養を受けている 60 歳以上の患者数等をもとに、資料に基づき推定すると最大 1,002 人と推定。
(23 薬) 第 238 号	crizotinib (クリゾチニブ)	ALK 融合遺伝子陽性の進行非小細胞肺癌	2005 年の国立がんセンターのデータから、国内の肺癌の年間推定罹患患者数は約 8 万 4,000 人。肺癌患者全体の中で非小細胞肺癌の割合が約 80%、そのうち、さらに本剤の対象となる ALK 融合遺伝子陽性患者の割合が 2～13%と報告。
(23 薬) 第 240 号	KW-6500 アポモルヒネ塩酸塩 水和物	通常の薬物療法で十分な効果が得られないパーキンソン病における症状の日内変動に対するレスキュー療法	本邦におけるパーキンソン病患者の総数は約 14 万 5,000 人と推定。本剤の投与対象は、パーキンソン病友の会が平成 17 年に実施した患者アンケートから最大 16.9%と推定。
(25 薬) 第 316 号	アレクチニブ塩酸塩	ALK 融合遺伝子陽性の切除不能な進行・再発の非小細胞肺癌	肺癌の罹患患者数は約 97,000 人であり、そのうち 80%が非小細胞肺癌、更にその 2～5%が ALK 陽性と報告。
(27 薬) 第 362 号	セリチニブ	クリゾチニブに抵抗性又は不耐容の ALK 融合遺伝子陽性の切除不能な進行・再発の非小細胞肺癌	ALK 融合遺伝子陽性の非小細胞肺癌患者の患者数は、約 2,200～5,500 名と推測されており、クリゾチニブに抵抗性又は不耐容となると更に限定。

出所：薬事・食品衛生審議会医薬品第一部会、医薬品第二部会議事録

(7) 考察

2004年4月～2016年3月に希少疾病用医薬品に指定された213品目の希少疾病用医薬品の中から、大部分を占めるワクチン以外の治療薬・予防薬のカテゴリーに分類される195品目について指定基準に関する内容等を精査した。その結果、次のことが考察された。

(I) 指定された効能・効果又は対象疾患について：

「ICD-10に記載されている病名が単独で記載されている品目」は107品目（54.9%）、「疾患名に接頭語、接尾語等」（例：再発・難治性の・・・、・・・（ステロイド剤が効果不十分な場合に限る）等）は46品目（23.5%）、「効能・効果」（例：・・・の抑制、・・・の治療 等）は42品目（21.5%）であり、全体の40%程度は、対象となる疾患の全体をカバーするものではなく、当該疾患の一部分に限定され、指定されていた。

しかしながら、疾患の一部分で指定されている品目では、当該疾患の全体の患者数において、指定基準の5万人を超えているものは少なかった。当該疾患全体で5万人を超えていたものは、肺癌及びパーキンソン病であったが、パーキンソン病については指定難病であることから、現在の指定基準では、対象者数が問題となることはないかと考える。一方、肺癌については、いずれも「ALK融合遺伝子陽性」の接頭語が付記されることで患者数が5万人未満となっていたが、指定された医薬品がALK阻害剤であることから、薬理学的に、対象患者を絞ることが妥当であったと判断されたと考えられる。

また、複数の疾患に対して、一つの指定番号で指定を受けている品目が散見されたが、それぞれの疾患の患者数を足しても、5万人を超えていなかった。一方、同じ医薬品であるにも拘わらず、同一の指定日に複数の疾患（患者数を合算しても5万人未満）でそれぞれ指定を受けている品目も見られた（例：カナキマブ（遺伝子組換え）は(26薬)第336号 家族性地中海熱、(26薬)第335号 TNF受容体関連周期性症候群及び(26薬)第334号 メバロン酸キナーゼ欠乏症でそれぞれ指定されている）。

以上より、予定効能・効果又は対象疾患の記載については、申請者の意向がある程度反映されているものと推察される。しかしながら、「疾患名に接頭語、接尾語等」を付す場合には、当該疾患全体においても対象者数が5万人を超えないことがポイントであり、5万人を超える場合には、薬理作用等から、疾患を限定する合理的な理由が必要と考えられた。

(II) 開発の可能性について：

指定を受けた半数以上の品目が海外で承認済であり、海外で承認されていないものの、海外開発のステージは、臨床開発後期である品目が多いことが示された。

一方、海外開発されていない品目においても、日本における開発ステージは、臨床開発後期であることが示された。

以上より、現状としては、国内外で少なくとも指定対象の患者における有効性を示唆させるデータがないと、指定を受けることが困難である可能性が示唆された。しかしながら、臨床研究における成績、対象患者における検討がない段階であったとしても、指定を受けている品目もあることから、厚生労働省と相談を行いながら、より早期の指定の可能性を探ることも重要であると考えられる。

また、指定を受けてから承認申請がなされるまで、1年以内の品目数が全体の55%を占めており、支

援措置の一部が有効活用できていない可能性が示唆された。

なお、今回、「医療上の必要性」に関する詳細な検討は行っていないため、今後、詳細に検討する必要があると考えている。

(Ⅲ) 更なる検討方針：

本調査に引き続き、製薬協加盟会社の協力を仰ぎ、希少疾病用医薬品の開発を行う製薬企業のアンケート調査を実施し、指定基準、支援措置に対する製薬企業の考えを明確にし、改善等がないか検討することとした。

3. 製薬企業に対するアンケート調査

本研究の目的の一つとして、希少疾病用医薬品の指定制度・支援措置の現状を踏まえ、改善等がないか検討を行うことを掲げている。前述した通り、本邦における希少疾病用医薬品の指定制度に関する現状についての調査において、2004年4月～2016年3月の間に、希少疾病用医薬品の指定を受けた品目について、国内における開発状況、対象患者数の内訳、対象疾患の分類、指定時における海外開発の状況、指定から申請までに要した期間、指定を受けた対象疾患の縛りの状況、海外で開発が行われていない品目における国内開発の状況などを検討した。

その結果、臨床開発後期に指定をうける品目が多いこと、指定後、承認申請までの期間が短いこと等の現状が明らかとなった。当該結果と共に、実際に、希少疾病用医薬品の開発を行う製薬企業等を感じる指定基準・支援措置に関する具体的な課題についての情報を得ることにより、改善点等をより明確にすることができる考えた。

今回、製薬企業から現在の希少疾病用医薬品の指定制度・支援措置に関して、忌憚のない意見を得る目的で、製薬企業が考える当該制度等の問題点を明らかにするためのアンケートへの回答を依頼することとした。（アンケート内容は参考資料として附録2に添付）

●アンケートへの回答に協力いただいた製薬企業：

製薬協の会員会社で医薬品評価委員会に参加する73社

●アンケート実施期間：

2016年9月8日～30日

●アンケート実施の背景：

希少疾病用医薬品の指定基準として、対象者数、医療上の必要性、開発の可能性が規定されており、希少疾病用医薬品に指定されると様々な支援措置を受けることができる。しかしながら、支援措置が有効に活用されていない現状があると言われている。そこで、製薬企業が考える指定制度等の問題点を明確にするために、アンケートを実施した。

●アンケート実施方法：

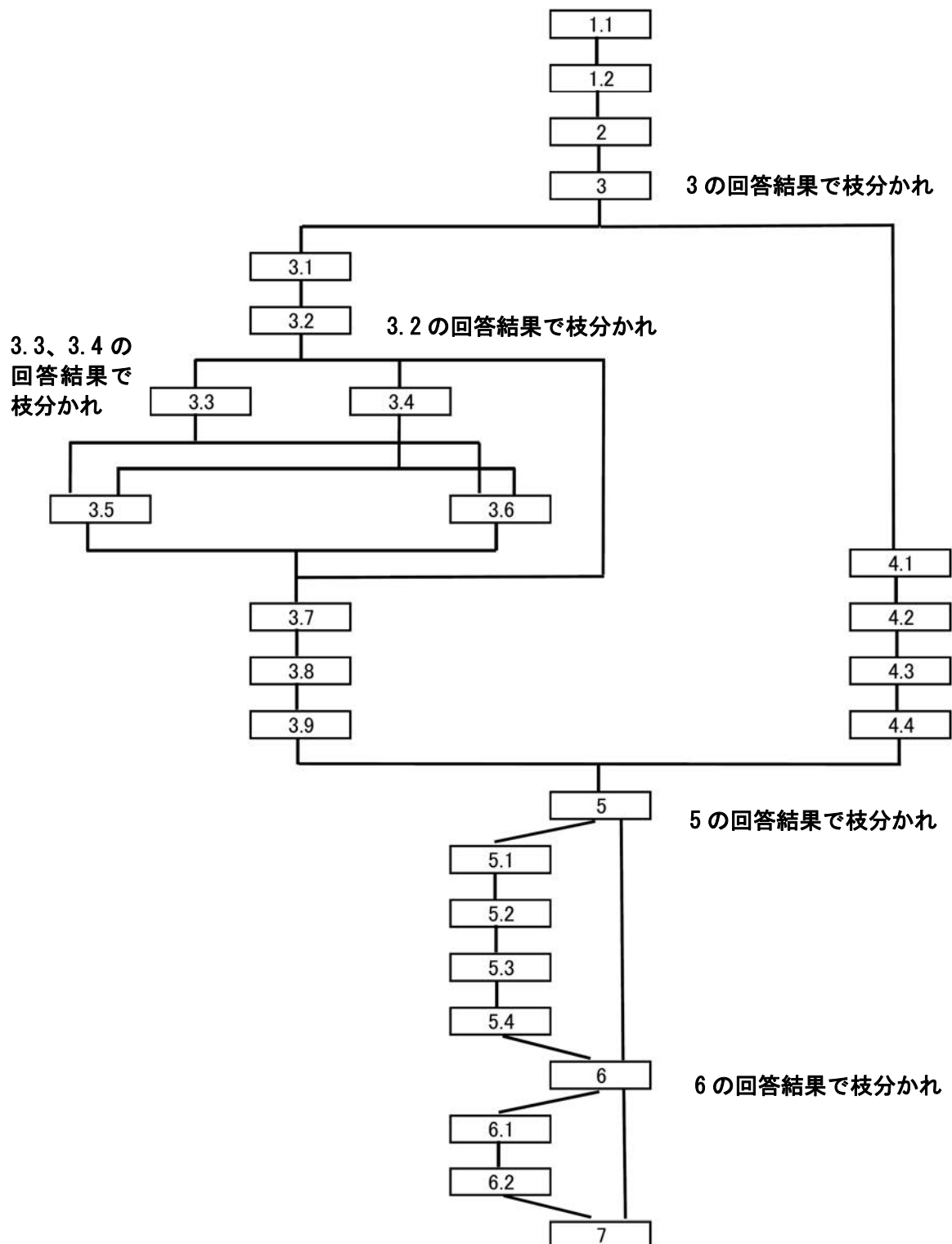
日本製薬工業協会の会員会社73社を対象に、希少疾病用医薬品の指定制度・支援措置の問題点を明らかにし、改善等を明確にするために、指定基準、支援措置等に関するアンケートを実施し、36社（49.3%）から回答を得た。

表11にアンケートの設問内容の一覧、図5にアンケートの設問への回答に際して、回答毎にどの設問に移っていくかのフローチャートを示した。

表11 アンケートの設問内容一覧

設問番号	設問内容	⇒ 回答内容
1	回答会社の情報	
1.1	会社のか規模（従業員数） ⇒「100人未満」、「100～300人」、「300～1,000人」、「1,000人以上」	
1.2	内資・外資の別 ⇒「内資」、「外資」	
2	希少疾病用医薬品開発への興味の有無 ⇒「はい」、「いいえ」	
3	2004年以降に希少疾病用医薬品の指定申請の有無 ⇒「はい」、「いいえ」	
	以下の3.1～3.9について、3で「はい」と答えた会社に対しての質問	
3.1	希少疾病用医薬品の指定申請を行うメリットは何だと考えますか？ ⇒選択項目の中から回答（複数回答可）	
3.2	指定を受けることができた品目数 ⇒「0品目」、「1品目」、「複数」	
3.3	3.2で「1品目」と回答した会社において、指定を受けることができた際、支援措置を受けましたか？ ⇒「はい」、「いいえ」	
3.4	3.2で「複数」と回答した会社において、指定を受けることができた際、支援措置の利用状況を教えてください ⇒「すべての品目で受けた」、「いずれかの品目で受けた」、「すべての品目で受けていない」	
3.5	3.3で「はい」、3.4で「すべての品目で受けた」、「いずれかの品目で受けた」と回答した会社において、以下の支援措置の中で、利用した措置を選択ください ⇒選択項目の中から回答（複数回答可）	
3.6	3.3で「いいえ」、3.4で「いずれかの品目で受けた」、「すべての品目で受けていない」と回答した会社において、支援措置を利用しなかった理由は何ですか？ ⇒「メリットを感じなかったため」、「指定時期の問題で利用できなかったため」、「その他」（複数回答可）	
3.7	希少疾病用医薬品の指定基準に問題があると感じますか？ ある場合、具体的に問題があると感じる基準とその内容を教えてください ⇒「ない」、「ある」（3つの指定基準毎に内容を記載）	
3.8	希少疾病用医薬品指定の支援措置として、現在ないものの、実施すべきと考える支援措置はありますか？ ある場合、その内容を具体的に教えてください ⇒「ない」、「ある」（内容を記載）	
3.9	希少疾病用医薬品の指定制度について、指定基準以外で問題があると感じますか？ ある場合、具体的にどの点に問題があると感じるかを教えてください ⇒「ない」、「ある」（支援措置、その他について内容を記載）	
4	3で「いいえ」と回答した会社に対しての質問	
4.1	希少疾病用医薬品の指定基準に問題があると感じますか？ ある場合、具体的に問題があると感じる基準とその内容を教えてください ⇒「ない」、「ある」（3つの指定基準毎に内容を記載）	
4.2	指定申請のメリットを感じますか？ 感じる場合、その内容を教えてください ⇒「感じない」、「感じる」（選択項目の中から回答、複数回答可）	
4.3	希少疾病用医薬品指定の支援措置として、現在ないものの、実施すべきと考える支援措置はありますか？ ある場合、その内容を具体的に教えてください ⇒「ない」、「ある」（内容を記載）	
4.4	希少疾病用医薬品の指定制度について、指定基準以外で問題があると感じますか？ ある場合、具体的にどの点に問題があると感じるかを教えてください ⇒「ない」、「ある」（支援措置、その他について内容を記載）	
5	2004年以降に希少疾病用医薬品について、厚生労働省の指定相談を行ったことがありますか？ ⇒「はい」、「いいえ」	
	以下の5.1～5.4について、5で「はい」と答えた会社に対しての質問	
5.1	指定相談を受けた結果、指定申請を取りやめたことはありますか？ ⇒「はい」、「いいえ」	
5.2	5.1で「はい」と回答した会社において、指定申請を取りやめた理由は何ですか？可能であれば、その内容を教えてください ⇒3つの指定基準・「その他」の中から選択し、内容を記載	
5.3	厚生労働省の指定相談を行った際に、問題と感じた点はありますか？ ある場合、具体的な内容を教えてください ⇒「ない」、「ある」（内容を記載）	
5.4	厚生労働省の指定相談に関して要望すべき内容はありますか？ ある場合、具体的な内容を教えてください ⇒「ない」、「ある」（内容を記載）	
6	2004年以降に希少疾病用医薬品の指定基準を満たすと判断していたものの、指定申請を行わなかったことはありますか？ ⇒「はい」、「いいえ」	
	以下の6.1～6.2について、6で「はい」と答えた会社に対しての質問	
6.1	指定申請を行わなかった理由は何ですか？ ⇒内容を記載	
6.2	今後、同様の状況があった場合、どのようなことが改善されれば、指定申請を行いますか？ ⇒内容を記載	
7	その他、希少疾病用医薬品の研究開発、承認審査、製造販売後調査、薬価収載などについて、意見があれば教えてください ⇒意見を自由記載	

図5 アンケートの設問への回答フローチャート



（１）アンケート結果（希少疾病用医薬品指定制度に関するアンケート結果）

1) 会社の規模（従業員数）及び内資系企業、外資系企業の別

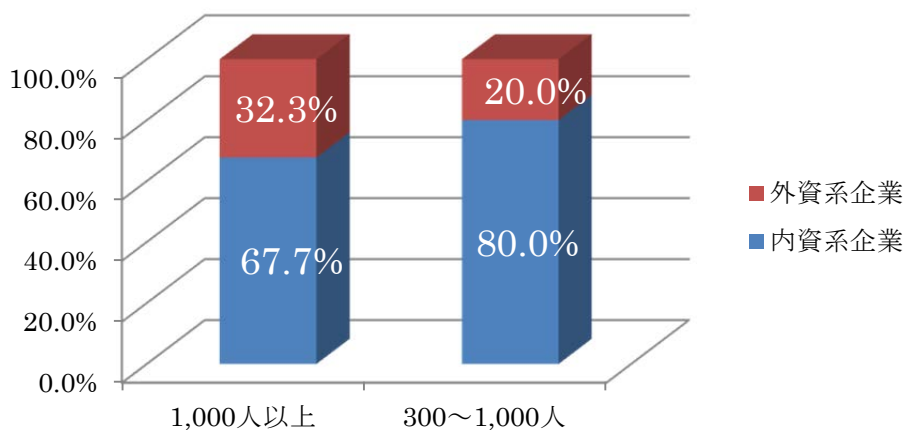
会社の規模（従業員数）、内資系企業、外資系企業の別を、表 12 に示した。

表 12 アンケート回答会社の規模及び内外資の別

1,000 人以上		300～1,000 人	
31 社（86%）	内資 21、外資 10	5 社（14%）	内資 4、外資 1

1,000 人以上の従業員を抱える企業が 86%を占めており、図 6 に示すように、そのうちの約 3 割は外資系企業であった。従業員数が 300～1,000 人規模の企業では外資系企業は 1 社のみであった。

図 6 アンケート回答会社の規模別にみた内外資の割合



2) 希少疾病用医薬品の開発への興味の有無

希少疾病用医薬品の開発に興味があると回答した会社は 36 社中 35 社（97.2%）であった。興味なしと回答した 1 社は内資系企業（1,000 人以上）であった。

3) 2004 年以降の希少疾病用医薬品の指定申請の有無

表 13 に示すように、2004 年以降に、希少疾病用医薬品の指定申請を行った企業は、36 社のうち、23 社であり、大半が従業員数 1,000 人以上であった。なお、医薬品医療機器総合機構（以下、PMDA）が 2004 年に設立されていることから、2004 年以降とした。

表 13 アンケート回答会社の規模及び内外資の別

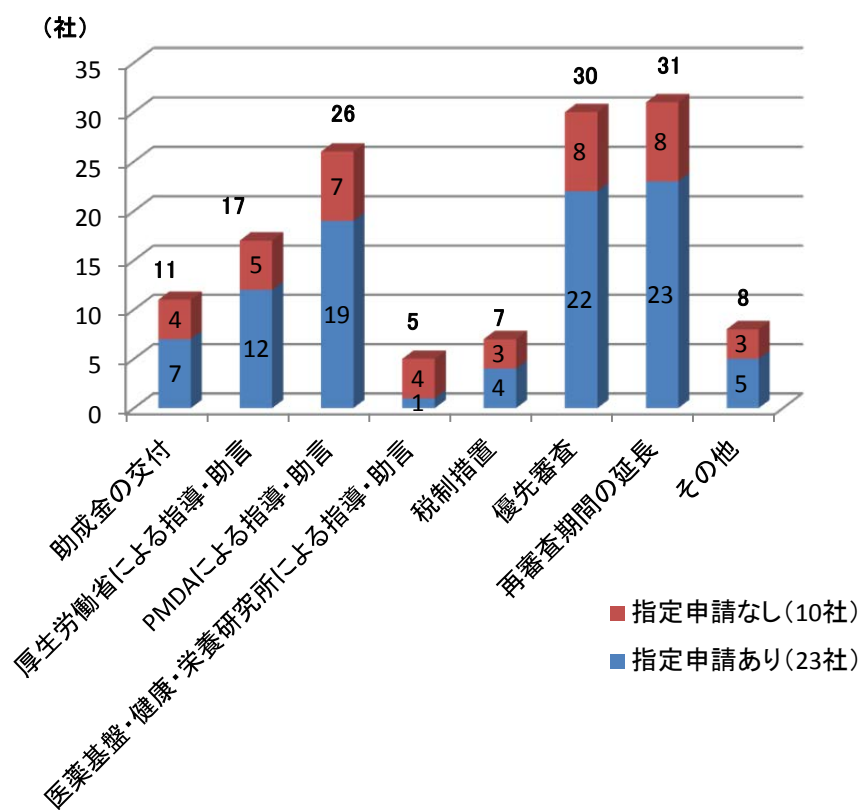
指定申請	全体	1,000 人以上	300～1,000 人
ある	23/36 社 (63.9%)	22 社	1 社
ない	13/36 社 (36.1%)	9 社	4 社

4) 指定申請のメリット

指定申請を行う上でのメリットと考えられる項目を、「助成金の交付」、「厚生労働省による指導・助言」、「PMDA による指導・助言」、「医薬基盤・健康・栄養研究所による指導・助言」、「税制措置」、「優先審査」、「再審査期間の延長」、「その他」に区分して回答を得た。2004 年以降、指定申請を行った企業 23 社は、いずれも「指定申請を行うメリット」はあると考えており、指定申請を行っていない企業 13 社のうち、10 社 (77%) も「指定申請を行うメリット」はあると考えていた。

両方を合算した 33 社でメリットと考える項目を集計した結果を図 7 に示した。「PMDA による指導・助言」(26/33、78.8%)、「優先審査」(30/33、90.9%)、「再審査期間の延長」(31/33、93.9%) を選択した企業が多かった。

図 7 指定申請を行う上でメリットと考える項目 (33 社)



2004 年以降、指定申請の有無で分類したグループ間において、それぞれが感じる「指定申請を行うメリット」の各内容を、表 14 に示した。

「医薬基盤・健康・栄養研究所による指導・助言」を選択した割合は、指定申請を行ったグループでは 4.3%に対し、指定申請を行っていないグループでは 40.0%であったが、両グループで感じるメリットの内容は類似していた。

「その他」を除いてみた場合、「医薬基盤・健康・栄養研究所による指導・助言」、「税制措置」、「助成金の交付」が両方ともに半数を割っており、一方で「再審査期間の延長」「優先審査」、「PMDA による指導・助言」がともに上位 3 つを占めていた。

このことから、指定申請の有無に係らず、企業がメリットと感じる内容は、早期承認に直接的に関与するもの（「優先審査」、「PMDA による指導・助言」）や製造販売後の開発コストの回収期間が延びるもの（「再審査期間の延長」）が共通していることが窺われた。

「その他」の内容においては、対面助言の相談手数料の減額、医薬品申請手数料の減額、薬価算定時の加算に関するものが複数社から出されていた。

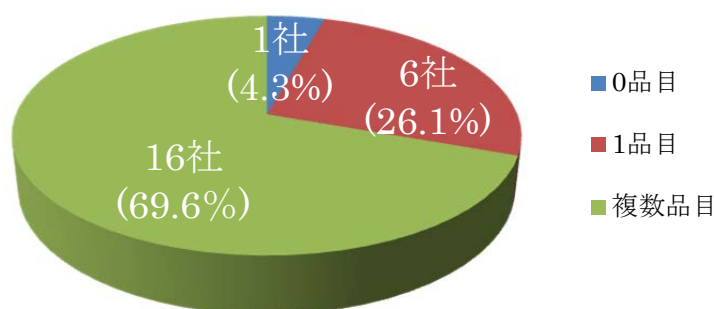
表14 指定申請のメリット

内容	指定申請あり (23 社に占める割合)	指定申請なし (10 社に占める割合)
助成金の交付	7 社 (30.4%)	4 社 (40.0%)
厚生労働省による指導・助言	12 社 (52.2%)	5 社 (50.0%)
PMDA による指導・助言	19 社 (82.6%)	7 社 (70.0%)
医薬基盤・健康・栄養研究所による指導・助言	1 社 (4.3%)	4 社 (40.0%)
税制措置	4 社 (17.4%)	3 社 (30.0%)
優先審査	22 社 (95.7%)	8 社 (80.0%)
再審査期間の延長	23 社 (100%)	8 社 (80.0%)
その他	5 社 (21.7%)	3 社 (30.0%)
その他の詳細 [指定申請あり] ・臨床データパッケージの省略、臨床試験の症例数の軽減 ・PMDA の対面助言：相談手数料減額（3 社）、優先的日程調整（依頼が随時） ・医薬品申請手数料の減額（2 社） ・薬価算定時の加算（有用性加算、市場性加算の適用の可能性が高い） ・開発品目のステータス向上につながる。 [指定申請なし] ・薬価算定・加算（2 社） ・社内外を含めた開発の優先性		

5) 指定を受けることができた企業数

指定申請を行った企業 23 社について、指定を受けることができた品目の数で分類した企業数を図 8 に示した。指定を受けることができたのは 22 社 (95.7%) であり、残る 1 社は指定申請を行ったが、指定されなかった。指定を受けた企業について、1 品目のみ指定を受けたのが 6 社 (26.1%)、複数品目で指定を受けたのが 16 社 (69.6%) と、複数品目について指定を受けることができた企業が約 7 割に達していた。

図 8 指定申請後に指定を受けた品目数別の企業数 (23 社)



6) 指定後の支援措置

指定を受けた 22 社について、指定後の支援措置の利用状況を確認した結果を表 15 に示した。1 品目のみ指定を受けた企業 6 社のうち、2 社、複数品目の指定を受けた企業 16 社のうち、1 社の合計 3 社は指定を受けた後に、支援措置を活用していなかった。複数品目の指定を受けた企業の中では、すべての品目で支援措置を受けた企業が 16 社中 10 社と半数を超えていた。ただし、複数品目の指定を受け、いずれかの品目で支援措置を活用した 5 社の中には、全く支援措置を利用していない品目が含まれている可能性はある。

表 15 指定後の支援措置の利用状況

支援措置利用の有無	1 品目の指定	複数品目の指定	
		いずれかの品目で利用	すべての品目で利用
支援措置を利用した	4 社	5 社	10 社
支援措置を利用しなかった	2 社	1 社	
合計	6 社	16 社	

支援措置を利用したのは、合計 19 社で、指定を受けた品目数別に利用した支援措置の内容を表 16 に示した。

「PMDA による指導・助言」が最も利用されており、その次に、「厚生労働省による指導・助言」が利用されていた。

また、「医薬基盤・健康・栄養研究所による指導・助言」と「税制措置」については、1 品目指定企業と複数品目指定企業において、利用状況に特徴がみられる。すなわち、「医薬基盤・健康・栄養研究所による指導・助言」は 1 品目指定企業で半数が利用していたが、複数品目指定企業での利用実績はなく、それとは逆に「税制措置」では複数品目指定企業での利用がみられるものの、1 品目指定企業で利用されていなかった。

「助成金の交付」及び「厚生労働省による指導・助言」については、全体でみると、半数を超える企業が支援措置として利用した実績があり、表 14 における指定申請を行った 23 社が指定申請のメリットと感じる割合（前者が 52.2%、後者が 30.4%）と比べた場合、メリットと感じてはいないものの、実際には「助成金の交付」を利用ケースがあったことが窺えた。その原因の一つとして、「助成金の交付」を実施に利用したものの、使い勝手が悪いと感じた可能性がある。

表 16 利用した支援措置

指定品目数	1 品目指定	複数品目指定			全体
		全体	いずれか	すべて	
a 支援措置を利用した企業数	4	15	5	10	19
利用した支援措置の内訳（支援措置を利用した企業数に占める割合）					
助成金の交付	1/4 (25.0)	9/15 (60.0)	4/5 (80.0)	5/10 (50.0)	10/19 (52.6)
厚生労働省による指導・助言	3/4 (75.0)	8/15 (53.3)	2/5 (40.0)	6/10 (60.0)	11/19 (57.9)
PMDA による指導・助言	4/4 (100)	13/15 (86.7)	3/5 (60.0)	10/10 (100)	17/19 (89.5)
医薬基盤・健康・栄養研究所による指導・助言	2/4 (50.0)	0/15 (0.0)	0/5 (0.0)	0/10 (0.0)	2/19 (10.5)
税制措置	0/4 (0.0)	4/15 (26.7)	2/5 (40.0)	2/10 (20.0)	4/19 (21.1)
b 指定を受けた企業数	6	16			22
指定を受けた企業が支援措置を利用した割合 (a/b [%])	4/6 [66.7]	15/16 [93.8]	5/16 [31.3]	10/16 [62.5]	19/22 [86.4]

2004 年以降、指定申請を行った 23 社のうち、指定を受けられなかった 1 社を除き、1 品目でも支援措置を利用しなかったことがある企業は 8 社あり、その理由は表 17 の通りであった。

「メリットを感じなかったため」は、支援措置の利用に対して後ろ向きな理由であり、一方、「指定時期の問題で利用できなかったため」は、前向きな理由と考えられる。また、その他の 2 件についても詳細な内容から判断し、前向き、後ろ向きに 1 件ずつ振り分けられることから、それらを加味した上で、支援措置が利用されなかった状況を考えてみると、支援措置の利用には前向きだった（しかし、結果的に利用できなかった）企業 6 社（75.0%）が、支援措置の利用に後ろ向きになった経験を有する 4 社（50.0%）を上回った。

なお、「メリットを感じなかったため」と「指定時期の問題で利用できなかったため」の両方の理由を選んだ企業が 2 社あり、これらは複数品目で指定を受け、いずれかの品目で支援措置を受けた企業であった。これは、支援措置を受けなかった品目が複数ある場合、その理由がそれぞれに分かれた可能性がある。

表 17 支援措置を利用しなかった理由

理由	企業数	割合（%）
メリットを感じなかったため	5	62.5
指定時期の問題で利用できなかったため	3	37.5
その他	2	25.0

＜「その他」の詳細＞

- ・現時点ではまだ手続きに着手していない。今後利用する予定。
- ・メリットが費やすリソース・コストに見合っていないと判断（助成金）。

7) 指定基準の問題点

指定基準について、指定申請を行った 23 社のうち 20 社（87%）、指定申請を行っていない 13 社のうち 5 社（39%）は、問題があると感じていた。それぞれが問題と感じている項目は、表 18 の通りであった。

指定申請を行った企業、行っていない企業ともに、対象者数についての問題点を挙げた企業数が最も少なく、医療上の必要性の問題点を挙げた企業数が最も多かった（指定申請を行った企業においては、開発の可能性の問題点と同数）。

表 18 指定基準の問題点を挙げた企業数

（ ）：指定申請あり、指定申請なしのそれぞれの企業数に対する割合

	指定申請あり（23 社）	指定申請なし（13 社）
問題ありとした企業数	20 社（87.0%）	5 社（38.5%）
指定基準の問題点		
対象者数	10 社（43.5%）	2 社（15.4%）
主な意見	「ある疾患の特定の集団（例：初発/初回治療又は再発・難治、バイオマーカーで規定、サブタイプ 等）のみを対象に指定される場合、その判断基準が明確でない」という意見が多く見られた。	
医療上の必要性	13 社（56.5%）	4 社（30.8%）
主な意見	要件「既存の医薬品・医療機器と比較して著しく高い有効性又は安全性が期待」について、基準が明確ではない、当該要件が指定のハードルを高くしている、指定時期を遅らせているとの意見が多く見られた。	
開発の可能性	13 社（56.5%）	2 社（15.4%）
主な意見	・ 指定時期（判断基準並び判断時期）の改善を要望する意見が多く見られた。 ・ 指定の基準が明確になっていないとの意見も多く見られた。	

以下に、指定基準の問題点に関する個別意見を示した。

【指定申請を行った企業の意見】（希少疾病用医薬品の指定基準に問題があると回答した 20 社）

①対象者数：10 社

・ **患者数自体**

- 単位人口当たりの該当患者数という考え方の方が合理的。
- 患者数が少ない（米国等に比較して基準が厳しい）。

・ **輪切り等**

- ある疾患の特定の集団（例：初発/初回治療又は再発・難治、バイオマーカーで規定、サブタイプ 等）のみを対象に指定される場合、疾患全体として要件を満たさないと指定されない場合があるが、その判断基準が明確でない。
- サブタイプ、バイオマーカーや治療ライン等による絞り込みが可能な場合とできない場合の違いが明確でない。
- 近年、遺伝子型で患者選択を行い「XX 陽性の」、もしくは、「前治療による抵抗性の・・・」といった、効能の薬剤が希少疾病用医薬品に指定されている。そのため、これまでの事例に基づき対象患者数の基本的な考え方や、例外規定について、補足すべき。
- 同じ効能においても、成人と小児で個別にオフアン指定されれば、患者数が限られた小児対象の効能の開発促進に寄与する。
- 対象となり得る患者は 5 万人を超えているが、リスク・ベネフィットを考慮して本当に適応できる患者がそのうちの一部の場合、輪切りであっても対象とすべき。
- 輪切り申請について、基準が明確でない。

・ **患者数の根拠**

- 疾患定義の新しい疾患の場合、文献、成書等、引用出来る根拠資料が限られているにも係らず要求レベルが高い。
- 患者数を示すエビデンスは開発初期段階ではパブリッシュされていない場合が多い。複数の調査結果を求められると対応できない場合がある。患者数の算出方法について、複数例示すべき。

- ・ 癌の場合：対象がん種により指定の基準が一定しておらず、対象の可否の判断が不明確。

②医療上の必要性：13 社

・ **難病など重篤な疾病を対象**

- 重篤性だけでなく、永続的な QOL の低下（大きな瘢痕が残る等）も患者のその後の精神状態に大きくかかわるため、指定可能条件に追加すべき。

・ **要件「既存の医薬品・医療機器と比較して著しく高い有効性又は安全性が期待」**

- 既存薬を上回る有効性は通常 PhaseⅢ試験で示されることが多く、その結果を基に指定申請すると、指定手続きの間、製造販売承認申請のタイミングが遅れる。
 - 代替薬がある場合は、革新的な違いがない限り、医療上の必要性が認められることは困難。指定により、市販が確約されるわけではなく、かつ限られたデータに基づく承認になる可能性が高いので、複数の品目を希指定し、開発を促し、医療の場に提供していくことを念頭に「医療上の必要性」を考えるべき。
 - 検証的試験やそれに近い結果が必要とされる事例もある。指定申請時期が承認申請とほぼ同時期となる。
 - 明確な基準がないため、検証試験の結果に基づき、申請前に判断されるケースがある。開発段階において、希少疾病用医薬品指定のインセンティブを受ける機会がない。
 - 治療の選択肢を増やすことにも意味があり、既存療法と同等以上とすべき。
 - 希少疾病の対象患者数が数名から5万人までと範囲が広いこと、申請時に必ずしも Phase 3 レベルの試験成績を必要としないケースを考慮すると、特に致死性疾患を対象とした薬剤には、「代替する適切な医薬品」や「既存の医薬品と比較して著しく高い有効性又は安全性」の運用基準をある条件ごとに設定するなど明確にする。
 - Phase 3 の結果が出た後でないと、医療上の必要性が説明することができないとの助言があり、開発の最終段階で指定されることが多い。
 - 日本人患者での有効性、安全性が求められ、第3相試験結果が判明して指定申請を行う場合もある。海外データを外挿して該否判断されることも検討。
 - 固形がんの開発においてはライン違いが考慮されず、2nd line 以降の開発でも、1st line の既存薬と有効性・安全性が比較される。
- ・ 癌の場合：治療ラインすべてに適用されるのか指定だけからでは判断が難しい。指定後に別の新薬が承認されたため、有効性を鑑み、単剤開発から併用開発に切り替えた際の取り扱いも明確にして欲しい。
 - ・ オープン指定効能と承認申請効能は必ずしも一致しなくても可とする（FDA や EMA のように、申請予定効能をオープン指定効能よりも狭めて設定できる運用を参照）。開発を進めていく中でオープン指定効能を狭めて申請効能を設定することも可能になれば、開発戦略の幅を持つことができる。
 - ・ 一つの疾患の中にも、重症度や難治度によって医療上の必要性が異なる場合がある。例えば、ある疾患の中に既存治療が有効な集団と既存治療に抵抗性を示す集団が存在する場合、後者を対象にオープン申請することが認められるかどうか明確に示して頂きたい。

③開発の可能性：13社

- ・ **指定時期（判断基準並び判断時期）の改善**
 - 比較的早期ステージから指定できる欧米に比較し、当該指定条件により、開発全体スピードが遅いと感じる。判断基準並び判断時期を改善し、より早期に希少疾病用医薬品を市場に届けられるように法整備すべきである。

- 開発初期から指定すべき。現状の「開発の可能性」という時期はPOC終了後であり、遅すぎる。POCや用量設定といった段階こそ支援すべき。
- 治験成績など開発後期で得られる資料が求められるが、開発のより早期の段階での申請・指定を可能とする。
- 臨床データを実質的に求めている運用を改善すべき。非臨床データのみでも科学的根拠が成立すれば、積極的に指定する制度とすべき。
- ある程度臨床成績が得られてからではなく、欧米のように、開発早期、場合によっては臨床前から積極的に指定する。
- ウルトラオーファン、代替する適切な医薬品等又は治療方法がない医薬品等では、POC前のPhase I試験や非臨床試験のデータをもって指定。

・ 基準の明確化

- 海外で十分なエビデンスがある場合でも国内試験成績を求められる場合がある。国内外試験成績を同等に扱うべき。また、抗がん剤において生存期間の延長を求めるのは、要求が過剰。
- 臨床試験の第Ⅰ相の後半、第Ⅱ相の前半の段階で指定を受けることは非常に少なく、後期第Ⅱ相試験や第Ⅲ相試験に着手する条件を求められることがある。また、品目や領域毎にケースバイケースで判断されているため、これまでの事例に基づき開発の可能性の基本的な考え方、例外規定を示す。
- どのような結果、データにより妥当と判断されるのか不透明。
- 開発品目や疾病の領域によっても基準が異なる。
- 指定の基準が明確になっていないため、指定までの時間を要する原因になっていると考えられる。

【指定申請を行っていない企業の意見】（希少疾病用医薬品の指定基準に問題があると回答した5社）

対象者数

- ・ 対象患者数は、最終的な効能が決まらない限り推測が困難であること。
- ・ 患者数の幅が広い。また、推定できる統計データが乏しい。

医療上の必要性

- ・ **要件「既存の医薬品と比較して著しく高い有効性又は安全性が期待されること」**
 - 「著しく高い」の基準があいまい。ハードルが高くなっている。
 - 既存薬との直接比較を求められる場合がある。
 - 2番手以降の薬剤のオーファン指定が阻害されていると感じる。
 - 海外既承認である、もしくは後期の開発相であることが前提でないと指定されることは難しいと感じる。
 - 既存の医薬品が一つしかない場合は、既存の医薬品と比較して若干でも高い有効性又は安全性が期待されるのであれば、治療の選択肢を増やすため、積極的に指定すべきである。
- ・ **要件「代替する適切な医薬品・医療機器又は治療方法がないこと」**
 - 競合品の開発状況に左右される。

開発の可能性

- ・ 本邦では実質的に開発の初期の段階における指定が困難。
- ・ AMEDは開発初期の希少疾病用医薬品に対する支援制度を設けており、それ自体は有益ではあるが、欧米と比較して開発初期段階での支援が手薄。
- ・ 「対象疾病に対して当該医薬品を使用する理論的根拠があること」について、POC試験の実施後でなければ指定申請できず、指定申請と第Ⅲ相試験を並行で実施するため、多くの場合、開発費助成の恩恵に浴することができない。理論的根拠として非臨床試験成績も認めるべきである。

上記の個別意見を踏まえて、以下のように考える。

対象者数に関して、いわゆる「輪切り申請」に関する意見が多く見られた。意見の内容として、接頭語、接尾語等を付けることができる基準等が明確でないというものが多く見られた。

医療上の必要性に関して、必要性を説明するために、検証的試験の結果が求められるとの意見が多く見られた。当該意見から、指定基準の「開発の可能性」とともに、「医療上の必要性」についても、日本における指定時期を遅らせている要因であることが明らかとなった。

開発の可能性に関して、予想通り、早期の段階で指定すべきとの意見が多く見られた。

8) 実施すべき支援措置

支援措置として、現在ないが、実施すべきと考える支援措置があると回答した企業は、指定申請を行った 23 社のうち 11 社（47.8%）及び、指定申請を行っていない 13 社のうち 4 社（30.8%）であった。以下にそれらの個別意見を示した。

【指定申請を行った企業の意見】（支援措置として、現在ないが、実施すべきと考える支援措置があると回答した 11 社）

・ 承認審査関連

- 海外データのみでの承認申請の受け入れ（スーパーオフアンなど）
- 審査手数料の免除
- FDA が認めている Accelerated approval の枠組み
- 希少疾病用医薬品 1 品目の承認を取得した場合に、当該品目とは別に申請された通常審査品目のうち 1 品目のみの審査期間が短縮。

・ 薬価関連

- 薬価の確約
- 原価計算方式で算定される品目が多く、原価算定の際に市場性加算Ⅰに相当する明確な加算制度を設ける。

・ 開発段階

- 臨床試験を進めるための具体的なサポート（例：被験者の組入れや、施設間でのネットワーク）
- 関連研究班データ等の公的なデータ・情報の活用促進（申請段階も含む）
- タイムリーな対面助言の実施（例：申込～実施まで 1 ヶ月）
- 被験薬（希少疾病用医薬品に指定されたもの）の開発にあたり、適応外の併用薬の承認が必要な場合、当該併用薬の製造販売企業に対する行政からの働きかけ（厚生労働省から開発要請等）
- PMDA の治験相談の区分に希少疾病用医薬品該当性相談を創設。

・ その他

- 関連組織間を効率的に結ぶコンシェルジュ的な役割の存在（ワクチンでは、PMDA、審査管理課、MHLW 他の部署（MHLW 結核感染症課、監視麻薬課、安全対策課及び国立感染症研究所等）と確認を取る必要がある。）

**【指定申請を行っていない企業の意見】（支援措置として、現在ないものの、実施すべき支援措置がある
と回答した4社）**

- ・ コンシェルジュ
- ・ 希少疾病医薬品の指定可能性に関する PMDA の相談制度
- ・ 少なくとも開発と並行して、薬価の事前相談ができる仕組み等、算定薬価の予見性を高める支援措置が必要。
- ・ 薬価の優遇措置
- ・ 開発早期からの積極的な指定

現在、支援措置としてないが、今後、実施すべきと考える支援措置について、上記の通り、審査手数料の免除、FDA が認めている Accelerated approval の枠組み、薬価の加算・事前の確約、PMDA の治験相談の区分に希少疾病用医薬品該当性相談を創設等の意見があった。

指定申請を行っていない企業の意見にみられた、「少なくとも開発と並行して、薬価の事前相談ができる仕組み等、算定薬価の予見性を高める支援措置が必要」については、承認時点においても算定薬価の予見性が低く、市販後の安定供給を左右する採算性の検討ができないままに開発判断を行わなければならない状況に置かれている企業が抱えるリスクの大きさを物語るものと推察された。

9) 指定基準以外の問題点

希少疾病用医薬品の指定制度について、指定基準以外に問題があると回答した企業は、指定申請を行った 23 社のうち 17 社 (73.9%) 及び、指定申請を行っていない 13 社のうち 4 社 (30.8%) であった。以下にそれらの個別意見を示した。

【指定申請を行った企業の意見】(指定基準以外に問題があると回答した 17 社)

支援措置

・ **助成金の交付** (5 社)

- 手順が煩雑すぎる (求められる書類等が多すぎる、会計年度が異なるケースで単品目だけ経理処理が異なる等)。
- 貸付として、売上に関わらず再審査期間中に返還する方法も選択できるようにしてはどうか。

- ・ 臨床試験を進めるための被験者の組入れのサポートなどが無い。そのため、クリニカルイノベーションネットワーク構想に基づく、治験推進のためのサポートがあると希少疾病用医薬品に指定された薬剤の臨床試験の活性化・推進につながる。

・ **助成金や税制優遇措置の期間**

- 市販後も対象とする (市販後調査が全例調査の場合もあるので)。
- 助成金交付対象期間は、指定を受けた日から製造販売承認申請した事業年度末までとなっているが、指定前を含む当該事業年度当初からを対象とする。
- 承認後も助成対象とする (承認条件で臨床試験を実施、拡大治験を実施する場合等)。

その他

・ **申請から指定まで**

- タイムラインがわかりにくい。特に、最終臨床試験成績を求められる場合、承認申請までに指定を得られるのか、はっきりしないことがある。
- 指定申請前の厚労省とのやりとり部分の期間の手順が制度化されていないので見通しが立てづらいところはある。
- 指定申請までに時間を要する。(医薬品審査管理課とのやりとりに長期間を要する) 指定相談の時に指定申請までのタイムラインの明確化が必要。
- PMDA 相談で申請データの妥当性を確認することを指定申請前に要求されるケースがある。このような場合、指定の手続きに時間がかかり、承認申請までに指定が間に合わなくなる可能性がある。
- 窓口を厚労省から PMDA に移管。厚労省の担当者は忙しすぎたり人事異動が頻繁だったり、迅速かつ効果的なコミュニケーションが実現できない。

- ・ **指定の可否**

- 指定申請前に指定の可否が判断され、申請にも至らない。申請不可とする結論とその理由が文書で示されることはなく、責任の所在も不明である。
- 指定相談の窓口は厚労省、事前評価はPMDAと窓口が異なるため、指定の可否の結論が出るまで時間がかかること。

- ・ **指定申請資料について**

- 「エ 開発計画」に記載すべき内容をより具体的に示す。

- ・ **希少疾病用医薬品の承認審査・臨床開発**

- 通常審査品目も審査期間が短縮され、優先審査のメリットが薄れてきている。
- 承認申請前にオーファン指定を受けなければ、再審期間10年にはならない。申請後であってもオーファン指定が受けられる仕組みを作る。
- 第Ⅲ相検証試験に関して、プラセボ検証試験等の検証試験をPMDAより要求されることがあるが、症例数確保の点から実行上難しい場合がある。個別品目毎の判断が必要なことは理解するが、臨床試験の承認要件をできる限り明確化。

- ・ **その他**

- ウルトラオーファンについて、対象患者等、規制当局の考え方が明確でない。
- 薬機法第77条の2の趣旨として、製造販売業許可を有する企業のみが指定申請を行える。ベンチャーやアカデミア等、製造販売業許可を持たない法人等が有望なシーズを持ち開発を進めようとする場合に、許可を持たないことを理由として指定による恩恵が受けられないことになる。
- 開発ステージが早期であると（例えば、第二相試験）、臨床データが不十分であるため、指定申請できない。
- 支援措置を受けるためには、一定の期間が必要であるが、Pivotal試験の結果を待って指定に至ることが多い。

【指定申請を行っていない企業の意見】（指定基準以外に問題があると回答した 4 社）

支援措置

- ・ 指定可能性に関する相談を PMDA と行う制度がない（厚労省審査管理課と相談を行っているが、人員が少ないので、PMDA と相談する制度）。
- ・ オープン指定されなければ、対面助言費用が安くならない。また、オープンに指定されても対面助言費用はそれほど安くならないのも問題である。本気でオープンドラッグの開発を促進したければ、非臨床試験の段階から、PMDA 対面助言を安く、できれば無料で受けることができるようにすべきである。
- ・ 厚生労働省の指導・助言内容を具体的にしてほしい。

その他

- ・ 適切な薬価が付くかどうか、わからない。

10) 厚生労働省の指定相談

2004 年以降に厚生労働省の指定相談を行ったことがあると回答した企業は、36 社中 25 社（69.4%）であった。

また、指定相談を行った結果、指定申請を取りやめた企業は 18/25 社（72.0%）であった。指定申請を取りやめた理由の内訳は、表 19 の通りであった。

「医療上の必要性が基準を満たしていないと指摘」を受けた企業が 6 割を超しており、この基準をクリアするハードルが高いことが明らかとなった。

表 19 厚生労働省の指定相談により、指定申請を取りやめた理由

理由	該当 企業数	指定申請を取りやめた 18 社に占める割合
対象患者数が基準を満たしていないと指摘	3	16.6%
医療上の必要性が基準を満たしていないと指摘	12	66.7%
開発の可能性が基準を満たしていないと指摘	6	33.3%
その他	4	22.2%

以下に厚生労働省の指定相談を受けた結果、指定申請を取りやめることになった具体的理由を示す。

対象患者数が基準を満たしていないと指摘

- ・ 疾患の中の特定の集団（バイオマーカー陰性例のみ、薬物治療の対象となる集団のみ 等）を対象に開発を行っていたが、指定基準の対象者数は疾患全体の患者数で判断するとのこと。
- ・ 治療ラインでの指定は困難との見解。
- ・ 先行の類薬発売以降、患者の掘り起こしが行われ、患者は 5 万人を超えている。（類薬をオープン指定した時点とはかなり状況が異なっている）。

医療上の必要性が基準を満たしていないと指摘

- ・ 対象とする疾患が重篤ではあるものの、生命予後にまでは影響しないと判断。
- ・ 既存薬との直接比較データを求められた。
- ・ 既存医療と比較して改良はされており、優先審査の対象にはなり得るかもしれないが、希少疾病用医薬品には該当しない。
- ・ 固形がんの開発においてライン違いが考慮されず、2nd line 以降の開発であっても、1st line の既存薬と有効性・安全性の比較が求められた。
- ・ 探索的な臨床試験成績のみでは、既存治療が有しているエビデンスと比べて高い有用性があることを示せない。
- ・ 開発中の同種同効薬がと比べて著しく高い有用性、差別化を求められたが、示すことが困難。（2 社）
- ・ 第Ⅲ相試験の有効性の結果について、既存治療に比べ、著しく高い有効性を示しているとは言い難い。

- ・ 既存療法に比較して優れているとはいえない。
- ・ 申請中の他の医薬品と比較して、メリットがあると推定される臨床成績が得られていない。
- ・ 「①代替薬なし」「②既存薬に比べて著しく高い有効性又は安全性」のいずれかの基準も満たしていない。
- ・ 投与経路の違いによる利便性については、指定基準には該当しない。
- ・ 既存薬不適応の患者を対象としたとしても、不適応の患者のみではなく、指定効能の患者全体として医療上の必要性を考える必要がある。
- ・ 既存治療に比べて著しく高い有効性が認められるというエビデンスが乏しい（疾患特異性があり、新規作用機序を有することから、本剤の医療上の必要性は高いことは理解できるが、既存治療法が確立しており、治療満足度は高い。したがって、検証試験により既存薬と比較した有効性が示される必要がある。）。

開発の可能性が基準を満たしていないと指摘

- ・ 臨床的有效性データが不十分。
- ・ 海外臨床試験の結果では、高い有効性が示されていたものの、開発の可能性を示すため、本邦においても臨床試験着手（治験届提出）する必要がある。
- ・ ウルトラオフアンであり Ph. II 試験のみでの承認申請を計画していたが、海外を含め臨床試験成績の報告が少なく、国内臨床試験を実施し、その成績を踏まえての指定申請が求められた。
- ・ 開発対象の適応症での臨床データ（国内外）がない。
- ・ 開発計画が PMDA の合意を得ていないため、対面助言後に指定申請するよう指示。

その他

- ・ 既に承認されている効能・効果に含まれる（疾患 A の小児効能）。
- ・ 公知申請に該当したため、その時点では、あまりメリットがない。
- ・ 国内試験成績が必要とされた。
- ・ 「輪切り申請」を指摘された。

次に、厚生労働省の指定相談を行った際に、問題と感じた点があると回答した企業は 25 社中 13 社（52.0%）にみられた。その内容を以下に示す。

- ・ 指定基準が厳しすぎる。
- ・ 前例を重視しすぎる傾向がある。
- ・ 相談時の判断により申請できないとされたケースでは、指定に対する実施的な判断であるにもかかわらず、結論とその具体的な理由、さらには責任の所在を示した記録がない。
- ・ 指定相談は厚労省、事前評価は PMDA と窓口が異なるため、指定の可否の結論が出るまで時間がかかること。
- ・ 厚労省担当者によって、指定条件の理解に若干の差異がみられる（「重篤であること」の定義など）
- ・ 審査管理課の担当官が変わると、引継ぎがなされておらず、これまでの経緯説明、資料の再提出

等が必要になり、指定までに時間を要する場合がある。(2 社)

- ・ 指定相談時に提出した指定申請資料（案）の確認に時間を要したうえに、開発計画について PMDA との事前面談を勧められ、複数回面談を行うなど、最初の指定相談から実際の申請までに非常に時間がかかった。
- ・ 指定申請前に、臨床データの確認を PMDA 相談で行うことを条件とされた。
- ・ 同じ薬剤の指定の可否で、厚生労働省の前任と後任の担当で意見が異なった。
- ・ 検証的試験の前にならなければ相談できない。
- ・ 他社開発品との比較は、不可能なので求めないでほしい。
- ・ 回答までに時間を要することが多い。問題点が明確でないことがある。
- ・ 指定申請の可否に関する標準的事務処理期間が明確でない。
- ・ 指定相談について、ちょうど良いタイミングは難しい。
- ・ 基準をクリアするために指定申請前に時間を要している場合、ますます指定の時期を逸する可能性がある。規制当局側が対象としたい開発相があるのであれば、明示すべき。
- ・ 開発計画は PMDA と相談していることが多いので、どのタイミングの相談結果を以て判断するか明示してほしい。
- ・ 指定を考慮した品目では、その相談費用も助成対象とすべき。

さらに、厚生労働省の指定相談に関して要望すべき内容があると回答した企業は 25 社中 16 社 (64.0%) であった。その内容を、指定相談の窓口・対応、指定相談の具体的な手順・資料・タイムライン、相談結果に分類して、具体的意見を以下に示した。

・ 指定相談の窓口・対応

- 指定相談の窓口・対応を PMDA とする。
- 指定相談の窓口と事前評価をする部署を統一する。
- より具体的な助言をするため、PMDA の担当分野の審査員にも相談に同席する。

・ 指定相談の具体的な手順・資料・タイムライン

- 分かりやすく示す。特に指定相談の資料について明確化する（指定相談の段階で、指定申請資料までを準備することは負担）。
- 明確なタイムラインが示されていない（申請～指定も含む）。
- （同様の意見）申請～指定までの期間について、おおむね 3～6 ヶ月程度であると示されているが、期間に 3 ヶ月の幅があるため、承認審査のタイムラインのように目安となる期間を示してほしい。
- （同様の意見）指定申請書を提出する（できる）までに、申請書案・資料案の提出を求められるが、明確なタイムライン・手順がない。
- 迅速かつ効率的な相談対応（3 社）
指定相談時に提出した指定申請資料（案）の確認に時間を要したうえに、開発計画について PMDA との事前面談を勧められ、複数回面談を行うなど、最初の指定相談から実際の申請まで

に非常に時間がかかる。

- ・ **相談結果について**

- 相談結果は速やかに伝達。問題点や課題については明確に示す。
- 指定の予見性を高めるために、指定されなかったものについての情報公開
- この相談において実質的な指定可否が判断されている。申請不可と判断された場合、申請できないことについて正式な記録がなく、かつその結論に至った理由が文書で示されない。結論とその理由の文書による提示、さらに結論に対する責任の所在を明示。無理な場合、申請前に相談において指定否認をするシステムは改める。

厚生労働省の指定相談において、医療上の必要性が基準を満たしていないと指摘され、指定申請を取り止めていることから、基準をもう少し明確にする必要があるのではないかと考えられた。

指定相談の窓口・対応について、具体的な手順・資料・タイムラインを明確にすべきとの意見、PMDAが指定相談を行ったほうがよいとの意見があり、指定相談の在り方について、検討する必要があるのではないかと感じた。

11) 指定申請を行わなかった理由

2004 年以降で、希少疾病用医薬品の指定基準を満たすと判断していたものの、指定申請を行わなかった企業は 36 社中 31 社 (86.1%) であった。

これら 31 社において、指定申請を行わなかった理由を以下に示した。

《指定申請を行わなかった理由》

- ・ 指定基準が厳しすぎた。
- ・ 指定相談で「輪切り申請」を指摘。(「当該薬剤は、提示された疾患範囲のみならず、その疾患全体に用いられる可能性があることから該当しない。」と指摘。)
- ・ 優先審査以外のメリットがないと判断した薬剤では、交渉時間を考慮し指定を受けなかった。Phase 3 が進行中でまだ結果が得られてない場合に拒絶される可能性があるかと判断したため。
- ・ 先駆け指定申請を優先した品目があり、オーファン指定と同時に申請するのは負荷が大きかったため。
- ・ 厚生労働省の指定相談を行った際に、Phase III 試験の結果に基づき医療上の必要性を判断すると審査管理課の見解を得たが、結果をもって指定申請することよりも、製造販売承認申請を優先したため。

次に、同じく 31 社を対象に、今後、同様の状況があった場合、どのようなことが改善されれば、指定申請を行うかについて、回答結果を以下に示した。

《どのようなことが改善されれば、指定申請を行うか》

- ・ 指定基準を緩める
- ・ 「輪切り申請」を指摘されたが、適応疾患に単に「重篤な」のような接頭語を付けた訳ではなく、医療保険上認められている疾患（当該疾患を適応症とした薬剤が承認されている）を対象としており、医療現場でも治療薬が求められている適応疾患としていた。「輪切り申請」になるかもしれないが、医療現場で求められている適応疾患に絞って、先に医療現場に提供できるようにすることも重要と考える。新たな適応疾患名を付けるのであれば種々検討しなければならないが、既に認められている適応疾患を対象とするのであれば、機械的に「輪切り申請」とするのではないようにして欲しい。
- ・ 国内外の Phase 1 or 2 で好成績が得られている場合、Phase 3 の結果がなくても指定がおこなわれる。また、Phase 1 or 2 の好成績で Accelerated approval する制度（が望まれる）。
- ・ 先駆けとオーファンの両方の要件を満たす品目の場合、これらを同時に申請でき、先駆け指定されなかった場合にオーファンでも審査がなされるという制度があると良い。その際、申請の負担軽減のため、先駆けとオーファンの指定申請資料について、重複する情報を同一の様式にまとめて申請。
- ・ 既存薬と同等の有効性を示すことで医療上の必要性が判断される等の指定基準が緩和され、より早期の開発段階でも指定申請可と判断される。
- ・ 指定申請から指定までの手続きが早くなる。

12) その他、全般的な意見

各社から回答のあった意見を以下に示す。

- ・ ある程度の規模（資金）がある企業にとっては、本制度のインセンティブは「再審査期間」以外、あまり魅力ない。
- ・ ベンチャー向けの振興策（資金援助、相談など）とは別に、「薬価」や「再審査期間」に重点を置く振興策の検討をお願いしたい。

・ 薬価について

- 薬価上の配慮（加算）はもっと高く。また、オーファン効能を追加した際の加算は、何度でも効能毎に加算されることを明記（再審査期間中の製販後安全対策及び再審査申請対応等に一定のリソースを要する）。(2社)
- 薬価収載医薬品に対して新たに希少疾病の効能が追加された場合、既存薬価とは別に新たな薬価が与えられる制度の制定
- 助成金を受けた場合、薬価算定の際に原価計算方式で開発費用を提示する際、費用から助成金分が差し引かれるが、助成金自体に税金もかかること、承認後、納付金で助成金を全額基盤研に収める可能性があることも考慮すると、薬価算定から差し引かれると、助成金のメリットは小さくなる。
- 市販後の売り上げ見込みは薬価に左右されるので、希少疾病用医薬品に指定された場合には、薬価収載時の価格を確約。
- 市場性加算や営業利益率の補整による評価がされ得ることになっているが、適用状況については不十分。希少疾病用医薬品の指定・製造販売承認・収載という過程を一つのパッケージとして捉えて収載時に十分な薬価算定がされること、収載後は基礎的医薬品の考え方を準用して薬価維持等
- 類薬の収載がないものは、少なくとも薬価算定時にはより手厚く評価。
- 希少疾病用医薬品の承認を取得した会社には、創薬促進加算のような薬価上のメリットが通常品目で受けられるなどの措置
- 薬価の収載基準が不透明である。
- 原価算定方式で算定されることが多く、類似比較方式1の際の市場性加算Ⅰの如くの明確な加算ルールを原価算定方式にも導入。

・ ウルトラオーファンについて

- 希少疾病の中でも特に患者数の少ない疾病に対する審査基準の緩和
- ウルトラオーファンドラック（例えば、患者数が1,000人未満）の制度創設。採算性が極端に悪いので、申請手数料免除、相談手数料を大幅割引（1/10分）。
- 画一的に科学的エビデンスが高くない日本人での少数例の使用経験のみ意図とした臨床試験を要求せず、海外成績を最大限に利用し、かつ承認条件として薬物動態の評価、又はRMPの充実等を付した上で早期の承認を与える。

- 海外データを積極的に取り入れ開発をすることが必要。PMDA と海外当局で連携を取って審査を同時に進め、世界同時承認が得られるような体制作り（そのためにも英文資料の受け入れ）。
- ・ **オーファンに関する窓口を一本化（3 社）**
 - オーファン指定前支援は AMED、オーファン指定について、指定相談は厚労省、事前評価は PMDA、助成金は基盤研と窓口が異なるため、手続きが煩雑になり、時間と労力がかかる。
 - 研究開発の円滑な推進のため、必要な場合には、厚生労働省、PMDA、依頼者の 3 者での面談を行うことが出来る。
- ・ **希少疾病用医薬品指定の臨床試験・製造販売後調査等について**
 - 臨床試験を進めるための方策（CIN や被験者の組入れ促進策など）を推進。
 - Mid Net、CIN を推進し、製造販売後調査を効率よく実施できる体制サポート
 - 一般的な製造販売後調査では済まないケース（長期間のフォローや治験中に検討できていないエンドポイント等）が多く、症例登録がなかなか進まないの、医療現場に対する調査への協力依頼等、行政側からのサポート
- ・ **承認審査**
 - ヒストリカルデータの利用等、希少疾病用医薬品以外の医薬品と異なる広い視点からの審査
 - 希少疾病用医薬品に限っては、再生医療等製品のような「条件及び期限付き承認」の枠組みを導入。
 - 指定品目が現状よりも増加し、規制当局との相談頻度や、結果的に優先審査の品目数が増加しても十分に対応可能な審査体制の充実を図る。
 - 初回面談後の重要照会事項として添付文書案や RMP 案に対する当局見解を示し、9 ヶ月以内の審査期間で規制当局-申請者間の十分な協議時間を確保。
 - 開発段階から製造販売後も一貫してベネフィット・リスクバランスを評価できるような PMDA の評価体制（例：欧米のように承認後もデータに対する規制当局の審査結果を公表する体制の検討）
 - 海外では長く市販されており、開発要請などを受けて日本での開発が開始された医薬品では、現存する品質及び非臨床試験成績では、現在の医薬品の承認要件を満たすことが難しい場合がある。医療上の必要性が高く、海外での有効性及び安全性に関して一定の知見が得られている場合、日本で新たに非臨床試験（動物試験、品質試験）を実施することなく承認を与える。
 - 一律全例調査を課すのは考え直す。データベースを利用した薬剤疫学調査や学会と協力しレジストリのデータを活用できるようにする等、市販後安全対策を柔軟に検討。
- ・ **指定制度について**
 - オーファン指定及び解除を医薬品部会の審議事項としているが、報告事項とすることで指定/解除の規制対応がより柔軟になる。

- 更なる税制上の優遇もしくは、開発費の負担により開発費用の軽減を考慮。

- ・ **その他**

- 未承認薬等検討会議との「医療上の必要性」の定義が大きく異なり、当局が考える「医療上の必要性」の基準が制度毎に異なり、混乱が生じている。
- 小児癌に対する開発の促進策として指定が受けられ、承認までの助言や協議が積極的に行われる。
- 研究開発における薬剤開発と CoDx 開発の同時申請は容易ではないことから、Laboratory developed test の取り扱い、Next generation sequencing による適切な患者選別や治療法を選択等、薬剤開発と診断法の進展に伴う規制についてのガイダンスの適時なアップデート

（２）考察

アンケートを実施した結果、指定制度・支援措置において、以下の点を製薬企業は課題であると考えていることが分かった。

- ・ 指定基準のうち「医療上の必要性」についての基準が明確ではないこと、当該基準により指定時期が臨床開発後期になってしまうことがあること、厚生労働省の指定相談においても指摘され、指定申請ができなかったこと等が明らかとなった。
- ・ 支援措置において、「再審査期間の延長」、「優先審査」、「PMDAによる指導・助言」にメリットを感じている製薬企業が多かった。「PMDAによる指導・助言」については、指定を受けた製薬企業のほとんどが活用しており、有益な支援措置であることが明らかとなった。
- ・ 支援措置において、製造販売後も活用できる措置を設定すべきとの意見が見られた。
- ・ 支援措置の中で、「助成金の交付」について、指定を受けた製薬企業で活用はされていたものの、メリットと感じている製薬企業は限られていた。当該結果から、手続きの煩雑さ等を指摘する企業があった。
- ・ 希少疾病用医薬品の指定に関して、厚生労働省、PMDA、医薬基盤・健康・栄養研究所等、いくつかの窓口が分かれているが、窓口を一本化すべきとの意見、PMDAの対面助言において、希少疾病用医薬品の指定に関する相談枠を設定すべきとの意見が見られた。
- ・ 指定基準において、「医療上の必要性」及び「開発の可能性」について、臨床開発早期でも指定が可能となるような制度にすべきとの意見が見られた。
- ・ ウルトラオーファンについて、患者数が比較的多い疾患（数万人程度）とは別に、指定基準等を考えるべきとの意見が見られた。
- ・ アンケート結果全般に渡り、薬価に関する意見が多く見られた。今後、検討すべき課題と考える。

以上より、下記の点について、規制当局に要望する必要性があると考えている。

◆製造販売後に活用できる支援措置の検討（製造販売後調査に対する助成等）

◆PMDAの対面助言において、「新医薬品の希少疾病用医薬品該当性相談」等、指定に関する相談枠の設置。

4. 本研究の総括・まとめ

本研究における調査結果から、指定申請における予定効能・効果又は対象疾患の記載について、「疾患名に接頭語、接尾語等」を付す場合には、疾患全体においても、対象者数が5万人を超えないことが一つのポイントであり、5万人を超える場合には、薬理作用等から、疾患を限定する合理的な理由が必要と考えられる。

開発の可能性に関して、現状としては、国内外において、少なくとも指定対象の患者における有効性を示唆させるデータがないと、指定を受けることが困難である可能性が示唆された。指定を受けてから承認申請がなされるまでの期間について、指定を受けた品目の55%が1年以内であり、支援措置の一部が有効活用できていない可能性が示唆された。

また、本研究のアンケート実施結果から、希少疾病用医薬品の指定基準、支援措置、指定相談等について、製薬企業が有益であると考えている点、問題であると考えている点、実施すべき支援措置等が明らかとなった。「再審査期間の延長」、「優先審査」、「PMDAによる指導・助言」について、メリットがあると考えている企業が多かった。指定基準が明確ではないことを問題視している企業も多く、また、指定基準における「医療上の必要性」及び「開発の可能性」により、臨床開発早期における指定を困難にしていると実感している企業も多く見られた。ウルトラオーファンに対する別途の指定基準の必要性、製造販売承認後の支援措置の必要性、指定の該当性に関するPMDAの相談枠の創設、薬価の不確実性に関する問題等の指摘が多く見られた。

今回の調査結果を考察するにあたり、以下の3つの関連する情報も参考にすべきと考えた。

1つ目として、本研究に先んじて平成25年3月に総務省から医薬品等の普及・安全に関する行政評価・監視結果に基づく勧告が公表されており、その中の1つに希少疾病用医薬品に関する事項が記載されている（「5. 参考資料・引用文献」の表20を参照）。

その勧告内容及び同勧告に対する厚生労働省が取り組むとした措置・対応について確認し、今回の研究結果から、改善点が見い出せるかを検討した。

総務省からの勧告の要旨は、

- ①国内における希少疾病用医薬品の開発促進のため、製薬企業へ指定要件の判断基準等を周知、
- ②医薬基盤研究所（現、医薬基盤・健康・栄養研究所）の指導・助言に係る体制の見直し、希少疾病用医薬品の試験研究の相談に対応するための整備が図られた旨の周知、によって製薬企業による指導・助言の活用促進

であった。この勧告を受けて、厚生労働省からは、

- ・引き続き、厚生労働省や医薬基盤・健康・栄養研究所のホームページにおいて、希少疾病用医薬品の指定制度や指定基準等を公表している。
- ・旧医薬基盤研究所の主催による製薬企業等を対象にした希少疾病用医薬品の指定制度に関する説明会（平成26年は東京会場と大阪会場で開催）にて、パンフレット等の配布、指定基準等の周知を行った。

- ・説明会に参加した企業から、指定制度の概要が理解できたとのアンケート結果や助成金に係る相談があり、指定基準や制度等の周知に対し、一定の効果は出ている。
- ・今後も、説明会等の機会を活用して、指定基準等の周知を行う。

との回答がなされている。

医薬品製造販売業者に対し指定要件の判断基準等を周知することについては、厚生労働省のホームページ等において、以前より、指定基準に関する説明が多くなっているものの、今回、実施したアンケート結果を踏まえると、指定基準に関する考え方等を、より詳しく周知する必要があるのではないかと考える。

希少疾病用医薬品に関しては、指定を受ける前の段階で相応の研究開発費が発生することも見込まれることから、より早期の時点で支援を受けることが望まれている。その要望に対して、国立研究開発法人日本医療研究開発機構（AMED；Japan Agency for Medical Research and Development）が、創薬支援推進事業の1つとして、「希少疾病用医薬品指定前実用化支援事業」を打ち出したことを2つ目として挙げる（「5. 参考資料・引用文献」の図9、10、表21を参照）。この事業では、希少疾病用医薬品の製造販売承認取得を目指す研究開発型企業等におけるヒト初回投与試験実施前及びヒト初回投与試験以降の開発を推進するため、その環境整備の一環として、一定の開発費用が補助されるという。早期の段階において、希少疾病用医薬品の指定を受け、支援措置を利用したいという製薬企業の意向を踏まえた有意義な事業であると考ええる。しかしながら、指定を受けているわけではないことから、企業が支援措置の中で、メリットと感じている「PMDAによる指導・助言」について、優先対面助言の対象とはならない等、課題は残っていると考ええる。

希少疾病用医薬品における薬価の問題は、今回のアンケート結果でも活発な意見が寄せられている。製薬企業も、これまで以上にアンメット・メディカルニーズの解消に向けて、希少疾患・難病に対する新たな医薬品の開発に向けて、積極的に取り組んでいく方向にあるものの、開発を進める上では、市場予測、売上げ予測等は重要であることから、希少疾病をターゲットにして適応追加された場合の薬価上の措置等についての要望・意見が多く見られたと考えられた。当該状況を踏まえ、参考にすべき情報の最後として、製薬協による今後10年を見据えた製薬産業のビジョンの中で、希少疾患等に対する医薬品開発が、製薬業界を挙げての取組みであることが述べられていることも考慮しておく必要がある（「5. 参考資料・引用文献」の表22を参照）。今後、上記の要望・意見が念頭に置かれ、希少疾病用医薬品の薬価に関する課題・施策が議論されることを期待したい。

5. 参考資料・引用文献

◆総務省により勧告希少疾病用医薬品等の指定制度についての勧告（平成 25 年 3 月）

総務省から公表された「医薬品等の普及・安全に関する行政評価・監視結果に基づく勧告」において、希少疾病用医薬品に関する問題も下記の通り、取り上げられている。

表 20 総務省による希少疾病用医薬品の指定要件の判断基準等の周知徹底に関する勧告

総務省からの主な勧告内容	厚生労働省が講じた改善措置状況
（勧告要旨） 厚生労働省は、申請（開発）ラグの解消を図る観点から、以下の措置を講ずる必要がある。 ①国内における希少疾病用医薬品の開発を促進するため、医薬品製造販売業者に対し指定要件の判断基準等を周知すること。	（1 回目のフォローアップ） ①現在までに、厚生労働省や独立行政法人医薬基盤研究所のホームページにおいて、希少疾病用医薬品の指定制度や指定基準等について、公表しているところである。 また、独立行政法人医薬基盤研究所の主催による医薬品製造販売業者等を対象にした希少疾病用医薬品の指定制度に関する説明会（東京会場：平成 25 年 10 月 21 日、大阪会場：平成 25 年 10 月 29 日）において、指定基準等の周知を行った。今後も、上記の説明会等の機会を活用して、指定基準等の周知を行うこととしている。 （2 回目のフォローアップ） ①引き続き、厚生労働省や国立研究開発法人医薬基盤・健康・栄養研究所^{（注）}のホームページにおいて、希少疾病用医薬品の指定制度や指定基準等を公表している。 （注）独立行政法人医薬基盤研究所は、平成 27 年 4 月 1 日、独立行政法人国立健康・栄養研究所と統合し、国立研究開発法人医薬基盤・健康・栄養研究所が設立された。 また、旧独立行政法人医薬基盤研究所の主催による医薬品製造販売業者等を対象にした希少疾病用医薬品の指定制度に関する説明会（東京会場：平成 26 年 10 月 15 日、大阪会場：平成 26 年 10 月 22 日）において、パンフレット等を配布した上で、指定基準等の周知を行った。説明会に参加した企業から、指定制度の概要が理解できたとのアンケート結果や助成金に係る相談があったこと等を踏まえると、指定基準や制度等の周知に対し、一定の効果は出ているものと考えられる。 今後も、上記の説明会等の機会を活用して、指定基準等の周知を行うこととしている。

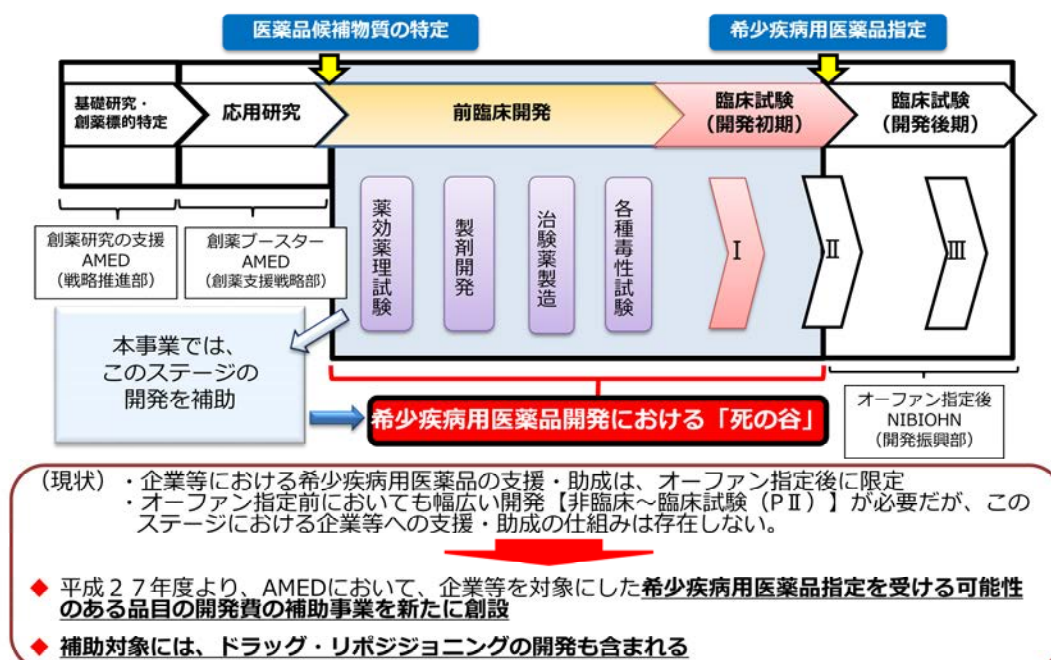
表 20 （続き）

総務省からの主な勧告内容	厚生労働省が講じた改善措置状況
②独立行政法人医薬基盤研究所の指導・助言に係る体制の見直しにより、希少疾病用医薬品の試験研究の内容に係る相談に対応するための整備が図られた旨の周知を図り、医薬品製造販売業者による指導・助言の活用を促すこと。 （説明） <制度の概要等> ○医療上の必要性が高いにもかかわらず、患者数が少ないため研究開発が進まない医薬品等に対し、希少疾病用医薬品等の指定制度を設け、（独）医薬基盤研究所からの指導・助言や助成金の交付等の支援を実施 <調査結果> ○厚生労働省と業者の間で指定要件の判断基準に関し認識の相違が発生 ○希少疾病用医薬品の指定実績がある8業者において、（独）医薬基盤研究所から指導・助言を受けたものは皆無	（1回目のフォローアップ） ②独立行政法人医薬基盤研究所の指導・助言に係る体制の見直しにより、希少疾病用医薬品の試験研究の内容に係る相談に対応するための整備が図られた旨について、開発企業に対して「相談体制の整備について」（平成25年3月22日付け独立行政法人医薬基盤研究所研究振興部事務連絡）により周知するとともに、同研究所のホームページにおいても広く周知を行ったところ、助成金交付申請を初めて行うことを検討している企業からの相談や複雑な開発計画を有する場合等の相談などで9品目についての相談があり、実際に助成金交付申請に至るなど同研究所の開発振興制度の利用が促進されている。 （2回目のフォローアップ） ②引き続き、国立研究開発法人医薬基盤・健康・栄養研究所のホームページで周知するとともに、希少疾病用医薬品の指定制度に関する説明会においても広く周知を行っている。平成27年3月末現在、助成金交付申請を初めて行うことを検討している企業からの相談や複雑な開発計画を有する場合等の相談などで16品目の相談があり、実際に助成金交付申請に至るなど同研究所の開発振興制度の利用が促進されている。

出典：総務省、「医薬品等の普及・安全に関する行政評価・監視の医薬品等の普及・安全に関する行政評価・監視の結果に基づく勧告に対する改善措置状況（2回目のフォローアップ）の概要」を一部改変

◆日本医療研究開発機構（AMED）による少疾病用医薬品等の指定前の支援

図9 希少疾病用医薬品指定前実用化支援事業の背景



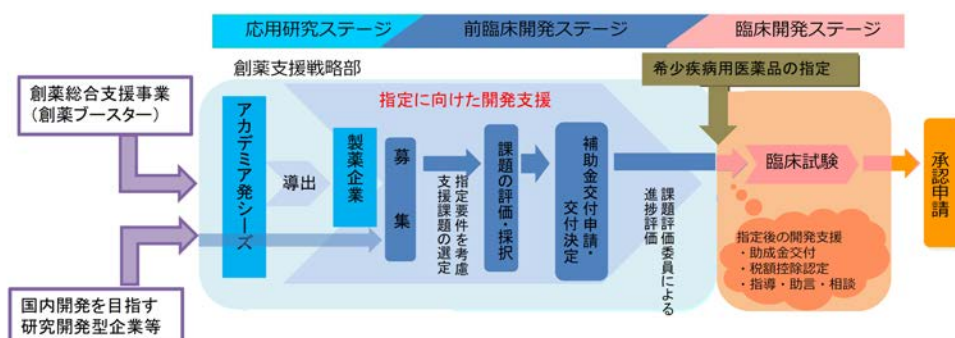
出典：平成28年度 希少疾病用医薬品・希少疾病用医療機器・希少疾病用再生医療等製品の開発振興に係る説明会における講演資料「希少疾病用医薬品指定前における開発支援について」
<http://www.nibiohn.go.jp/nibio/part/promote/files/eded2e490df29101b3484bacb9f2b82bd695035a.pdf>

図10 オーファン指定前支援

「創薬支援推進事業・希少疾病用医薬品指定前実用化支援事業」

（本事業の目的）

希少疾病用医薬品の製造販売取得を目指す研究開発型企業等による開発を進めるため、その環境を整備し、迅速かつ効果的に希少疾病用医薬品としての実用化を可能とすること



本事業での採択は、厚生労働大臣による希少疾病用医薬品の指定を保証するものではない。

出典：図9に同じ

表 21 「創薬支援推進事業（希少疾病用医薬品指定前実用化支援事業）」に係る採択課題

《平成27年度》 8品目

研究開発品目名	申請企業名
抗凝固作用を有する薬剤の新規効能追加	旭化成ファーマ株式会社
膿疱性乾癬の治療薬	SBIバイオテック株式会社
全身性アミロイドーシスに対するGSK2315698及びGSK2398852の開発	グラクソ・スミスクライン株式会社
遠位型ミオパチーに対するN-アセチルノイラミン酸の開発	ノーベルファーマ株式会社
デュシェンヌ型筋ジストロフィーに対するNPC-14（アルベカシン硫酸塩）の開発	ノーベルファーマ株式会社
マラリアワクチン	ノーベルファーマ株式会社
悪性神経膠腫の治療用放射性医薬品	富士フイルムRIファーマ株式会社
抗FGF2アプタマーを用いた軟骨無形成症治療薬の開発	株式会社リボミック

《平成28年度》 2品目

研究開発品目名	申請企業名
組換えヒトHGF蛋白質による脊髄損傷急性期治療薬	クリングルファーマ株式会社
ポリ硫酸ペントサンナトリウム（NaPPS）	株式会社レクメド

出所：日本医療研究開発機構（AMED）HP中の希少疾病用医薬品指定前実用化支援事業
<http://www.amed.go.jp/program/list/06/03/07.html>

◆「製薬協 産業ビジョン2025 世界に届ける創薬イノベーション」（日本製薬工業協会、2016年1月に公表）

本資料の中で、希少疾病用医薬品に関連した記述部分を下記に抜粋した。本ビジョンの中の各所に記載が見られることより、希少疾病用医薬品に対する取組みを行っていく上での製薬産業における関心・注目度の大きさをうかがい知ることができる。

表 22 「製薬協 産業ビジョン2025」における希少疾病に関する記載部分

はじめに 〔中略〕 <u>加えて、難病や希少疾患等に対するアンメットメディカルニーズは依然として残されています。このことから、創薬研究の対象は病因・病態がより難解な疾患へとシフトしており、革新的な新薬の創出は年々困難を増すと共に、研究開発の費用が高騰しています。</u>
3. ビジョン1『先進創薬で次世代医療を牽引する～P4+1 医療への貢献～』 (1) ビジョンの考え方 〔中略〕 製薬協会会員会社は、アンメットメディカルニーズの高い疾患に対して多くの革新的な医薬品を創出してきたが、<u>難病・希少疾患をはじめとするアンメットメディカルニーズは依然として残されている。</u> 〔中略〕 (3) ビジョンの具体的な姿 〔中略〕 ・ 難病やアンメットメディカルニーズの高い疾患に対する革新的な医薬品を数多く創出している 〔中略〕 <u>さらに、難病・希少疾患治療薬の国内新薬承認数は、過去5年と比較して倍増している。</u> (4) 製薬産業の研究開発の現状 〔中略〕 3) アンメットメディカルニーズの高い疾患への研究開発のシフト <u>患者数の少ない希少疾患や、難病などのアンメットメディカルニーズの高い疾患に対する研究開発が進展している。</u> 〔中略〕 (5) ビジョンの実現に向けた課題と戦略 〔中略〕 3) 個別化医療薬創出に向けた取り組み <u>難病・希少疾患等、アンメットメディカルニーズの高い疾患が依然多く残されており、これら疾患のメカニズム究明やバイオマーカー探索が急がれる。</u> 〔中略〕 5) 世界最高レベルの治験実施体制の構築に向けた対応 〔中略〕 <u>また、難病・希少疾患等の治療薬開発では、少数例での臨床有効性の評価も課題となっている。</u> ① 患者情報を活用した医療機関ネットワークへの提言と支援 政府が推進するクリニカル・イノベーション・ネットワーク（CIN）構想を積極的に支援し、臨床研究・治験等臨床開発の環境整備のための提言と協力を行い、疾患登録情報を活用し、治験施設選定の迅速化、症例組み入れの加速、症例集積性の向上等、治験の効率化を図る。<u>患者数が少ない難病・希少疾患治療薬開発推進のためにも、CINによる治療履歴を含めた患者情報を集約したレジストリーの構築と拡張に向けた提言を行う。</u> 〔中略〕 6) P4+1 医療の実現に向けた制度面からの取り組み 薬事面では、アンメットメディカルニーズの高い非感染性疾患（NCDs）、難病・希少疾患等に対

する医薬品アクセスは諸外国の例（アメリカのBreakthrough Therapy、イギリス 医薬品医療製品規制庁のEarly Access to Medicines Scheme、欧州医薬品庁のAdaptive Pathways 制度等）に比して未だ不十分であり、また先制医療の薬事制度は整備の途上にある。

〔中略〕

② アンメットメディカルニーズが高い領域の承認制度の充実に向けた提言

希少疾患治療薬への開発推進策として、追加臨床試験や医療機関の限定を条件に少数例の治験で承認する制度運用がなされている。今後、アンメットメディカルニーズの高い重篤な疾患等を対象とする医薬品の開発の必要性がますます高まると予想されることから、当該制度の運用範囲を拡大し、指定難病や重篤感染症等の疾患を対象に加えていくことを提言する。

4. ビジョン2『世界80 億人に革新的な医薬品を届ける』

〔中略〕

(4) ビジョンの実現に向けた課題

〔中略〕

1) 想定される環境変化

〔中略〕

生活習慣病等の大規模市場を有する疾患に対する医療の水準が向上し治療満足度が高まっていることと並行して、難病・希少疾患をはじめとするアンメットメディカルニーズの顕在化が進んでいる。

〔中略〕

(5) ビジョンの実現に向けた戦略

1) 多様なニーズや課題への対応

〔先進国〕

〔中略〕

・医療のあり方や医療政策に沿った薬剤給付

個別化医療、先制医療、再生医療等の次世代医療における医薬品等の給付のあり方や、アンメットメディカルニーズの高い難治性、希少性の特定疾患に限定して支援を行うファンドの創設などの検討を行う。

6. ビジョン3『高付加価値産業として日本経済をリードする』

〔中略〕

(4) ビジョンの実現に向けた課題と戦略

〔中略〕

2) 多業種との連携による新たな価値創造

① 多業種連携等による革新的な医薬品の創出と市場拡大

創薬対象の中心となるアンメットメディカルニーズの高い疾患は、重篤性や希少性から疾患メカニズムの解明や治療薬の研究開発が難しく上市確率も低い。

8. ビジョン4『健康先進国の実現を支援する ～心おきなく健康で長生きできる社会に～』

ビジョンの実現に向けた戦略のポイント

患者自ら医療に参加する社会の実現

- ・公的機関が医療情報の発信源となるよう働きかける
- ・難病・希少疾患および小児領域に関する治験を中心に情報提供の充実に努める

〔中略〕

(3) 患者自ら医療に参加する社会の実現

2) ビジョンの実現に向けた課題

〔中略〕

2014 年3 月、製薬協において全国の患者団体を対象に行ったアンケート調査をとりまとめた。そのなかで製薬企業への期待や要望を尋ねたところ（有効回答数191）、「患者会活動への財政的支援」を求める回答が最も多く、次いで「情報提供」、「新薬・新治療法の開発」、「難病・希少疾患の薬の開発・支援」という結果であった。新薬や難病・希少疾患治療薬に関する情報提供の充実に関しては、患者（団体）のニーズがとりわけ高いものと考えられ、企業のなかには、治

試験終了後、速やかに被験者に治験結果をフィードバックする取り組みを行っているところもある。

〔中略〕

3) ビジョンの実現に向けた戦略

〔中略〕

製薬協会会員会社は、これらの環境変化を踏まえ、PMDA やAMED をはじめとする公的機関に働きかけ、医療情報の発信源の担い手となることや、企業の開発戦略や知的財産権等にも配慮した上で、難病・希少疾患および小児領域に関する治験情報の提供に自ら努める等、国民・患者のニーズを満たすべくヘルスリテラシー向上に資する範囲での新たな情報提供活動に取り組む。

10. 参考：2025 年の未来予測

〔中略〕

1) 科学技術

〔中略〕

依然、難病・希少疾患等のアンメットメディカルニーズは存在し、その原因の解明と、低分子に限らず、バイオ医薬品、遺伝子治療および再生医療を活用した治療法の開発がさらに活発になっていると予想される。

6. 附 録

附録 1 2004年4月～2016年3月までの間に指定を受けた
希少疾病用医薬品の一覧（213品目）

附録 2 製薬企業に対するアンケート（依頼状・調査票）

附録 1

2004年4月～2016年3月までの間に指定を受けた希少疾病用医薬品の一覧（213品目）

指定番号	指定日	医薬品の名称 (一般名)	予定効能・効果又は対象疾患	申請者
(28 薬)第 381 号	2016/3/16	ニボルマブ(遺伝子組換え)	ホジキンリンパ腫	小野薬品工業
(28 薬)第 380 号	2016/3/16	ヒト血漿由来プロトロンビン複合体濃縮製剤	ビタミンK拮抗薬(ワルファリン等)療法中の患者における、急性重篤出血時あるいは外科手術又は侵襲的処置が求められる場面での PT-INR の速やかな是正	CSL ベーリング
(28 薬)第 379 号	2016/3/16	ヒト alpha1-Proteinase Inhibitor	COPD を発症した重症 α 1-アンチトリプシン欠乏症	グリフォルス
(28 薬)第 378 号	2016/3/16	トシリズマブ(遺伝子組換え)	全身性強皮症	中外製薬
(28 薬)第 377 号	2016/3/16	STM-279	アデノシンデアミナーゼ欠損症	帝人ファーマ
(28 薬)第 376 号	2016/3/16	fampridine	多発性硬化症の歩行改善	バイオジェン・ジャパン
(28 薬)第 375 号	2016/2/25	イキサゾミブクエン酸エステル	再発又は難治性の多発性骨髄腫	武田薬品工業
(28 薬)第 374 号	2016/2/25	MK-8228	造血幹細胞移植患者における下記疾患の発症抑制 サイトメガロウイルス血症、サイトメガロウイルス感染症	MSD
(27 薬)第 373 号	2015/12/18	HBI-8000	末梢性 T 細胞リンパ腫	Huya Japan
(27 薬)第 372 号	2015/12/18	プレリキサホル	自家末梢血幹細胞移植のための G-CSF との併用による造血幹細胞の末梢血中への動員促進	サノフィ
(27 薬)第 371 号	2015/12/18	スルファジアジン	トキソプラズマ症	日本アルコン
(27 薬)第 370 号	2015/12/18	ピリメタミン	トキソプラズマ症	グラクソ・スミスクライン
(27 薬)第 369 号	2015/12/18	シロリムス	結節性硬化症に伴う血管線維腫	ノーベルファーマ
(27 薬)第 368 号	2015/11/19	テノホビルアラフェナミドフマル酸塩	HIV 感染症	日本たばこ産業
(27 薬)第 367 号	2015/11/19	エロツズマブ(遺伝子組換え)	再発又は難治性の多発性骨髄腫	ブリistol・マイヤーズ
(27 薬)第 366 号	2015/9/14	ベダキリンフマル酸塩	〈適応菌種〉本剤に感性的結核菌 〈適応症〉多剤耐性肺結核	ヤンセンファーマ
(27 薬)第 365 号	2015/9/14	ボナチニブ塩酸塩	前治療薬に抵抗性又は不耐容の慢性骨髄性白血病 再発又は難治性のフィラデルフィア染色体陽性急性リンパ性白血病	大塚製薬
(27 薬)第 364 号	2015/9/14	ペバシズマブ(遺伝子組換え)	子宮頸癌	中外製薬
(27 薬)第 363 号	2015/8/20	カルフィルゾミブ	再発又は難治性の多発性骨髄腫	小野薬品工業
(27 薬)第 362 号	2015/6/15	セリチニブ	クリゾチニブに抵抗性又は不耐容の ALK 融合遺伝子陽性の切除不能な進行・再発の非小細胞肺癌	ノバルティスファーマ
(27 薬)第 361 号	2015/5/25	リツキシマブ(遺伝子組換え)	腎移植、肝移植の ABO 血液型不適合移植における抗体関連型拒絶反応の抑制	全薬工業
(27 薬)第 360 号	2015/5/25	metirosine	褐色細胞腫におけるカテコールアミン分泌過剰状態の改善並びにそれに伴う諸症状の改善	小野薬品工業
(26 薬)第 359 号	2014/12/8	ボセンタン水和物	全身性強皮症に伴う皮膚潰瘍	アクテリオンファーマ シューティカルズジャパン

指定番号	指定日	医薬品の名称 (一般名)	予定効能・効果又は対象疾患	申請者
(26 薬)第 358 号	2014/12/8	エクリズマブ(遺伝子組換え)	難治性全身型重症筋無力症	アレクシオンファーマ 合同会社
(26 薬)第 357 号	2014/11/20	carglumic acid	N-アセチルグルタミン酸合成酵素欠損症、イソ吉草酸血症、メチルマロン酸血症、プロピオン酸血症が関与すると考えられる血中アンモニア濃度の上昇抑制	ポーラファルマ
(26 薬)第 356 号	2014/11/20	teduglutide(遺伝子組換え)	短腸症候群	NPS Pharma Japan
(26 薬)第 355 号	2014/11/20	一酸化窒素	成人及び小児(新生児を含む)に対する心臓手術の術前、術中及び術後における、肺動脈圧低下、右室機能改善および肺の酸素化改善を目的とした肺高血圧の治療	アイノセラピューティックス エルエルシー
(26 薬)第 354 号	2014/11/20	イソプロピル ウノプロストン	網膜色素変性	アールテック・ウエノ
(26 薬)第 353 号	2014/11/20	エクリズマブ(遺伝子組換え)	NMO-IgG 陽性の再発性視神経脊髄炎(NMO)の再発抑制	アレクシオン ファーマ 合同会社
(26 薬)第 352 号	2014/11/20	サリドマイド	クロウ・深瀬症候群	藤本製薬
(26 薬)第 351 号	2014/9/17	ペグインターフェロンアルファ-2b(遺伝子組換え)	悪性黒色腫における術後補助療法	MSD
(26 薬)第 350 号	2014/9/17	MK-3475 (ペムブロリズマブ)	悪性黒色腫	MSD
(26 薬)第 349 号	2014/9/17	パノビノスタット乳酸塩	再発又は難治性の多発性骨髄腫	ノバルティスファーマ
(26 薬)第 348 号	2014/9/17	ビガバトリン	点頭てんかん	サノフィ
(26 薬)第 347 号	2014/9/17	セレキシパグ	肺動脈性肺高血圧症	日本新薬
(26 薬)第 346 号	2014/8/21	asfotase alfa (アスホターゼ アルファ(遺伝子組換え))	低ホスファターゼ症	アレクシオン・ファーマ 合同会社
(26 薬)第 345 号	2014/8/21	BG00012 (フマル酸ジメチル)	多発性硬化症の再発予防及び身体的障害の進行抑制	バイオジェン・アイデック・ジャパン
(26 薬)第 344 号	2014/8/21	ISIS420915	トランスサイレチン家族性アミロイドポリニューロパチー	グラクソ・スミスクライン
(26 薬)第 343 号	2014/8/21	リツキシマブ(遺伝子組換え)	後天性血栓性血小板減少性紫斑病	全薬工業
(26 薬)第 342 号	2014/6/11	ポマリドミド	再発又は難治性の多発性骨髄腫	セルジーン
(26 薬)第 341 号	2014/6/11	エリブリンメシル酸塩	悪性軟部腫瘍	エーザイ
(26 薬)第 340 号	2014/6/11	トシリズマブ(遺伝子組換え)	大型血管炎	中外製薬
(26 薬)第 339 号	2014/6/11	ibrutinib (イブルチニブ)	慢性リンパ性白血病、小リンパ球性リンパ腫	ヤンセンファーマ
(26 薬)第 339 号	2014/6/11	ibrutinib (イブルチニブ)	マントル細胞リンパ腫	ヤンセンファーマ
(26 薬)第 338 号	2014/6/11	icatibant	遺伝性血管性浮腫の急性発作	シャイアー・ジャパン
(26 薬)第 337 号	2014/5/13	MC710 (乾燥濃縮人血液凝固第Ⅹ因子加活性化第Ⅶ因子)	血液凝固第Ⅷ因子又は第Ⅸ因子に対するインヒビターを保有する患者の出血抑制	化学及血清療法研究所
(26 薬)第 336 号	2014/5/13	カナキマブ(遺伝子組換え)	家族性地中海熱	ノバルティス ファーマ
(26 薬)第 335 号	2014/5/13	カナキマブ(遺伝子組換え)	TNF受容体関連周期性症候群	ノバルティス ファーマ

指定番号	指定日	医薬品の名称 (一般名)	予定効能・効果又は対象疾患	申請者
(26 薬)第 334 号	2014/5/13	カナキマブ(遺伝子組換え)	メバロン酸キナーゼ欠乏症	ノバルティス ファーマ
(26 薬)第 333 号	2014/5/13	catridecacog (カトリデカコグ(遺伝子組換え))	先天性血液凝固第 XIII 因子Aサブユニット欠乏症患者における出血傾向の抑制	ノボノルティスクファーマ
(26 薬)第 332 号	2014/5/13	EPI-743	リー脳症	大日本住友製薬
(26 薬)第 331 号	2014/3/17	ダルベポエチンアルファ(遺伝子組換え)	骨髄異形成症候群に伴う貧血	協和発酵キリン
(26 薬)第 330 号	2014/3/17	タラボルフィンナトリウム	化学放射線療法又は放射線療法後の局所遺残再発食道癌	Meiji Seika ファルマ
(26 薬)第 329 号	2014/2/26	Pralatrexate	末梢性T細胞リンパ腫	ムンディファーマ
(26 薬)第 328 号	2014/2/26	乾燥スルホ化人免疫グロブリン	顕微鏡的多発血管炎における神経障害の改善(ステロイド剤が効果不十分な場合に限る)	化学及血清療法研究所及び帝人ファーマ
(25 薬)第 327 号	2013/12/12	モダフィニル	特発性過眠症に伴う日中の過度の眠気	アルフレッサファーマ
(25 薬)第 326 号	2013/12/12	JR-031 (ヒト(同種) 骨髄由来間葉系幹細胞)	急性移植片対宿主病(急性 GVHD)	日本ケミカルリサーチ
(25 薬)第 325 号	2013/12/12	NPR-01	クローン病性瘻孔(外瘻(痔瘻を含む))	日本製薬
(25 薬)第 324 号	2013/12/4	ボスチニブ水和物	前治療薬に抵抗性又は不耐容の慢性骨髄性白血病	ファイザー
(25 薬)第 323 号	2013/12/4	LGX818	BRAFV600 遺伝子変異陽性の悪性黒色腫	ノバルティス ファーマ
(25 薬)第 322 号	2013/12/4	MEK162	NRAS 又は BRAFV600 遺伝子変異陽性の悪性黒色腫	ノバルティス ファーマ
(25 薬)第 321 号	2013/12/4	バンデタニブ	甲状腺癌	アストラゼネカ
(25 薬)第 320 号	2013/12/4	ヒト C1 インヒビター	遺伝性及び自然突然変異によるヒトC1インヒビター欠損症患者における血管性浮腫発作の予防及び治療	ViroPharma Incorporated
(25 薬)第 319 号	2013/11/15	プロプラノロール塩酸塩	乳児血管腫	マルホ
(25 薬)第 318 号	2013/9/13	dabrafenib (ダブラフェニブメシル酸塩)	BRAF V600 遺伝子変異を有する悪性黒色腫	グラクソ・スミスクライン (H27.4.22 ノバルティスファーマ)
(25 薬)第 317 号	2013/9/13	trametinib (トラメチニブ ジメチルスルホキシド付加物)	BRAF V600 遺伝子変異を有する悪性黒色腫	グラクソ・スミスクライン (H27.4.22 ノバルティスファーマ)
(25 薬)第 316 号	2013/9/13	アレクチニブ塩酸塩	ALK融合遺伝子陽性の切除不能な進行・再発の非小細胞肺癌	中外製薬
(25 薬)第 315 号	2013/9/13	ソラフェニブトシル酸塩	甲状腺癌	バイエル薬品
(25 薬)第 314 号	2013/9/13	dolutegravir sodium (ドルテグラビルナトリウム)	HIV感染症	ヴィーブヘルスケア
(25 薬)第 313 号	2013/9/13	mepolizumab	チャージ・ストラウス症候群	グラクソ・スミスクライン
(25 薬)第 312 号	2013/9/3	BYM338	封入体筋炎	ノバルティスファーマ
(25 薬)第 311 号	2013/9/3	リツキシマブ(遺伝子組換え)	慢性特発性血小板減少性紫斑病	全薬工業
(25 薬)第 310 号	2013/9/3	Lomitapide mesylate	家族性高コレステロール血症ホモ接合体(HoFH)患者に対する治療	Aegerion Pharmaceuticals, Inc

指定番号	指定日	医薬品の名称 (一般名)	予定効能・効果又は対象疾患	申請者
(25 薬)第 309 号	2013/8/12	タラポルフィンナトリウム	悪性脳腫瘍	Meiji Seika ファルマ
(25 薬)第 307 号	2013/6/17	アンプリセンタン	慢性血栓塞栓性肺高血圧症	グラクソ・スミスクライン
(25 薬)第 306 号	2013/6/17	デノスマブ(遺伝子組換え)	骨巨細胞腫	第一三共
(25 薬)第 305 号	2013/6/17	乾燥スルホ化人免疫グロブリン	視神経炎(ステロイド剤が効果不十分な場合)	化学及血清療法研究所 帝人ファーマ
(25 薬)第 304 号	2013/5/13	ペバシズマブ(遺伝子組換え)	悪性神経膠腫	中外製薬
(25 薬)第 303 号	2013/5/13	ozanezumab	筋萎縮性側索硬化症(ALS)	グラクソ・スミスクライン
(25 薬)第 302 号	2013/5/13	リファキシミン	肝性脳症	あすか製薬
(25 薬)第 301 号	2013/5/13	アミノレプリン酸塩酸塩	筋層非浸潤性膀胱癌の腫瘍摘出術中における腫瘍組織の視覚化	ノーベルファーマ SBIファーマ
(25 薬)第 300 号	2013/3/15	ipilimumab (イピリムマブ(遺伝子組換え))	悪性黒色腫	ブリistol・マイヤーズ
(25 薬)第 299 号	2013/3/15	Bexarotene (ベキサロテン)	皮膚T細胞性リンパ腫(CTCL)	ミノファージェン製薬
(25 薬)第 298 号	2013/3/15	モガムリズマブ(遺伝子組換え)	末梢性T細胞リンパ腫及び皮膚T細胞性リンパ腫	協和発酵キリン
(24 薬)第 297 号	2012/12/11	沈降細胞培養インフルエンザワクチン(プロトタイプワクチン)	新型インフルエンザの予防	北里第一三共ワクチン
(24 薬)第 296 号	2012/12/11	沈降細胞培養インフルエンザワクチン(H5N1株)	新型インフルエンザの予防(H5N1)	北里第一三共ワクチン
(24 薬)第 295 号	2012/12/11	BMN110 (エロスルファーズ アルファ(遺伝子組換え))	ムコ多糖症 IVA型	バイオマリン・ファーマ シューティカル
(24 薬)第 294 号	2012/12/11	シナカルセット塩酸塩	副甲状腺癌及び難治性原発性副甲状腺機能亢進症に伴う高カルシウム血症	協和発酵キリン
(24 薬)第 293 号	2012/11/14	SAR302503	骨髄線維症	サノフィ
(24 薬)第 292 号	2012/11/14	乾燥ポリエチレングリコール処理人免疫グロブリン	スティーブンス・ジョンソン症候群及び中毒性表皮壊死症(全身ステロイド療法の効果不十分な場合)	日本製薬
(24 薬)第 291 号	2012/11/14	コビススタット	抗HIV薬に対する薬物動態学的増強	日本たばこ産業
(24 薬)第 290 号	2012/11/14	エルビテグラビル	HIV感染症	日本たばこ産業
(24 薬)第 289 号	2012/9/13	細胞培養全粒子プロトタイプワクチン (細胞培養インフルエンザワクチン(プロトタイプ))	パンデミックインフルエンザの予防	武田薬品工業 バクスター
(24 薬)第 288 号	2012/9/13	タクロリムス水和物	多発性筋炎、皮膚筋炎に合併する間質性肺炎	アステラス製薬
(24 薬)第 287 号	2012/9/13	ベムラフェニブ	BRAFV600 遺伝子変異を有する悪性黒色腫	中外製薬
(24 薬)第 286 号	2012/9/13	sirolimus (シロリムス)	リンパ脈管筋腫症(LAM)	ノーベルファーマ
(24 薬)第 285 号	2012/9/13	インフリキシマブ(遺伝子組換え)	特殊型ベーチェット病(腸管型、神経型、血管型)	田辺三菱製薬

指定番号	指定日	医薬品の名称 (一般名)	予定効能・効果又は対象疾患	申請者
(24 薬)第 284 号	2012/9/13	インフリキシマブ(遺伝子組換え)	難治性川崎病	田辺三菱製薬
(24 薬)第 283 号	2012/9/13	ベバシズマブ(遺伝子組換え)	膠芽腫	中外製薬
(24 薬)第 282 号	2012/9/13	リツキシマブ(遺伝子組換え)	難治性ネフローゼ症候群	全薬工業
(24 薬)第 281 号	2012/8/16	SBC-102 (セベリパーゼ アルファ(遺伝子組換え))	リソソーム酸リパーゼ欠損症	Synageva BioPharma Corp.
(24 薬)第 280 号	2012/8/16	アレムツズマブ(遺伝子組換え)	慢性リンパ性白血病	サノフィ・アベンティス
(24 薬)第 279 号	2012/8/16	レンバチニブメシル酸塩	甲状腺癌	エーザイ
(24 薬)第 278 号	2012/8/16	Ecallantide	遺伝性血管性浮腫(HAE) の急性発作	シミックホールディングス
(24 薬)第 277 号	2012/6/13	メトレプレチン (メトレプレチン(遺伝子組換え))	脂肪萎縮症に起因する糖尿病又は脂質異常症の治療	塩野義製薬
(24 薬)第 276 号	2012/6/13	ミガラスト塩酸塩	ファブリー病	グラクソ・スミスクライン
(24 薬)第 275 号	2012/6/13	乳濁細胞培養 A 型インフルエンザ HA ワクチン (プロトタイプワクチン)	新型インフルエンザの予防	化学及血清療法研究所
(24 薬)第 274 号	2012/6/13	乳濁細胞培養 A 型インフルエンザ HA ワクチン (H5N1 株)	新型インフルエンザの予防	化学及血清療法研究所
(24 薬)第 273 号	2012/6/13	ベンダムスチン塩酸塩	慢性リンパ性白血病(CLL)	シンバイオ製薬
(24 薬)第 272 号	2012/5/11	エプロジセート二ナトリウム	AAアミロイドーシス	C.T.ディベロップメントスイス社
(24 薬)第 271 号	2012/5/11	MPR-1020 (システアミン酒石酸塩)	腎性シスチン症	マイラン製薬
(24 薬)第 270 号	2012/5/11	インターフェロン ガンマ-1a(遺伝子組換え)	菌状息肉症(内臓浸潤期を除く)及び Sézary 症候群	塩野義製薬
(24 薬)第 269 号	2012/3/19	ルリオクトコゲアルファ(遺伝子組換え)	フォンビルブランド病(VWD)	バクスター
(24 薬)第 268 号	2012/3/19	遺伝子組換え型フォンビルブランド因子	フォンビルブランド病(VWD)	バクスター
(24 薬)第 267 号	2012/3/19	ブレンツキシマブベドチン	CD30 陽性のホジキンリンパ腫及び未分化大細胞リンパ腫	武田薬品工業 武田バイオ開発センター
(24 薬)第 266 号	2012/3/19	クロファラビン	再発又は難治性の急性リンパ性白血病	ジェンザイム・ジャパン
(24 薬)第 265 号	2012/3/19	Z-521 (リン酸二水素ナトリウム水和物 無水リン酸水素二ナトリウム)	くる病・骨軟化症を伴う低リン血症	ゼリア新薬工業
(24 薬)第 264 号	2012/3/19	無水ベタイン (ベタイン)	シスタチオンβ 合成酵素、5,10-メチレンテトラヒドロ葉酸還元酵素、又はコバラミン補酵素代謝の欠損又は異常を伴う、ホモシスチン尿症の補助療法	レクメド
(24 薬)第 263 号	2012/3/19	イマチニブメシル酸塩	肺動脈性肺高血圧症	ノバルティス ファーマ
(24 薬)第 262 号	2012/2/15	パシレオチドパモ酸塩	クッシング病	ノバルティス ファーマ

指定番号	指定日	医薬品の名称 (一般名)	予定効能・効果又は対象疾患	申請者
(23 薬)第 261 号	2011/12/14	イマチニブメシル酸塩	FIP1L1-PDGFR α 陽性の下記疾患 好酸球増多症候群、慢性好酸球性白血病	ノバルティス ファーマ
(23 薬)第 260 号	2011/12/14	サリドマイド	らい性結節性紅斑	藤本製薬
(23 薬)第 259 号	2011/12/14	tafamidis meglumine (タファミジスメグルミン)	トランスサイレチンアミロイドポリニューロ パチー(家族性アミロイドポリニューロパチ ー)	ファイザー
(23 薬)第 258 号	2011/12/14	エベロリムス	結節性硬化症	ノバルティスファーマ
(23 薬)第 257 号	2011/11/16	パゾパニブ塩酸塩	進行性悪性軟部腫瘍	グラクソ・スミスクライ ン
(23 薬)第 256 号	2011/11/16	ストレプトゾシン	膵・消化管神経内分泌腫瘍	ノーベルファーマ
(23 薬)第 255 号	2011/11/16	リルビピリン塩酸塩	HIV-1 感染症	ヤンセンファーマ
(23 薬)第 254 号	2011/9/8	BIBF 1120 (ニンテダニブエタンス ルホン酸塩)	特発性肺線維症	日本ベーリンガーイン ゲルハイム
(23 薬)第 253 号	2011/9/8	ヘミン	急性ポルフィリン症の発作	シミック
(23 薬)第 252 号	2011/9/8	リオシグアト	慢性血栓塞栓性肺高血圧症	バイエル薬品
(23 薬)第 251 号	2011/9/8	テトラペナジン	ハンチントン病に伴う舞踏運動	アルフレッサファーマ
(23 薬)第 250 号	2011/9/8	オフアツムマブ(遺伝子 組換え)	慢性リンパ性白血病	グラクソ・スミスクライ ン
(23 薬)第 249 号	2011/9/8	ruxolitinib (ルキシソリチニブ リン 酸塩)	骨髄線維症	ノバルティス ファーマ
(23 薬)第 248 号	2011/8/8	カフェインクエン酸塩 (無水カフェイン)	早産・低出生体重児における原発性無呼 吸(未熟児無呼吸発作)	ノーベルファーマ
(23 薬)第 247 号	2011/6/10	ルフィナミド	Lennox-Gastaut 症候群(4歳以上)におけ る強直発作及び脱力発作に対する抗てん かん薬との併用療法	エーザイ
(23 薬)第 246 号	2011/6/10	スニチニブリンゴ酸塩	根治切除不能な膵内分泌腫瘍	ファイザー
(23 薬)第 245 号	2011/6/10	トラベクテジン	染色体転座に伴う悪性軟部腫瘍	大鵬薬品工業
(23 薬)第 244 号	2011/6/10	ドルナーゼアルファ(遺 伝子組換え)	嚢胞性線維症における肺機能の改善	中外製薬
(23 薬)第 243 号	2011/5/13	Velaglucerase alfa (ベラグルセラゼ アル ファ(遺伝子組換 え))	ゴーシェ病の諸症状(貧血、血小板減少 症、肝脾腫及び骨症状)の改善	Shire Human Genetic Therapies, Inc
(23 薬)第 242 号	2011/3/9	ミグルスタット	ニーマン・ピック病 C 型	アクテリオンファーマ シューティカルズジャ パン
(23 薬)第 241 号	2011/3/9	Genz-112638 (エリグルスタット酒石 酸塩)	ゴーシェ病 1 型	ジェンザイム・ジャパ ン
(23 薬)第 239 号	2011/3/9	スチリペントール	クロバザム及びバルプロ酸ナトリウムでは 発作を十分にコントロールできない乳児重 症ミオクロニーてんかん(Dravet 症候群)患 者の間代発作及び強直間代発作の補助 療法。クロバザム及びバルプロ酸ナトリウ ムと併用する。	明治製菓
(23 薬)第 240 号	2011/3/9	KW-6500 アポモルヒネ塩酸塩水 和物	通常の薬物療法で十分な効果が得られな いパーキンソン病における症状の日内変 動に対するレスキュー療法	協和発酵キリン

指定番号	指定日	医薬品の名称 (一般名)	予定効能・効果又は対象疾患	申請者
(23 薬)第 238 号	2011/1/28	crizotinib (クリゾチニブ)	ALK 融合遺伝子陽性の進行非小細胞肺癌	ファイザー
(22 薬)第 237 号	2010/11/10	GSK2402968 ドリサペルセンナトリウム	Duchenne 型筋ジストロフィー	グラクソ・スミスクライン プロセンサ ホールディング N.V.
(22 薬)第 236 号	2010/11/10	コリスチンメタンスルホン酸ナトリウム	〈適応菌種〉本剤に感性の多剤耐性緑膿菌(MDRP)、多剤耐性アシネトバクター属、その他の多剤耐性グラム陰性菌 〈適応症〉各種感染症	グラクソ・スミスクライン
(22 薬)第 235 号	2010/11/10	ボルテゾミブ	マントル細胞リンパ腫	ヤンセンファーマ
(22 薬)第 234 号	2010/11/10	ボルテゾミブ	初発の多発性骨髄腫	ヤンセンファーマ
(22 薬)第 233 号	2010/9/14	5-アミノレブリン酸塩酸塩 (アミノレブリン酸塩酸塩)	悪性神経膠腫の腫瘍摘出術中における腫瘍組織の視覚化	ノーベルファーマ
(22 薬)第 232 号	2010/8/11	KW-0761 (モガムリズマブ(遺伝子組換え))	CCR4 陽性の成人 T 細胞白血病リンパ腫(ATL)	協和発酵キリン
(22 薬)第 231 号	2010/8/11	Canakinumab (カナキヌマブ(遺伝子組換え))	2 歳以上の次のクリオピリン関連周期性症候群(CAPS) 家族性寒冷自己炎症症候群、マッケル・ウェルズ症候群、新生児期発症多臓器系炎症性疾患	ノバルティス ファーマ
(22 薬)第 230 号	2010/6/16	ミジスマーゼ(遺伝子組換え)	特発性肺線維症	LTT バイオファーマ
(22 薬)第 229 号	2010/6/16	BLB-750(細胞培養 H5N1 インフルエンザワクチン)	新型インフルエンザ(H5N1)の予防	バクスター
(22 薬)第 228 号	2010/6/16	ポリノスタット	皮膚 T 細胞性リンパ腫	萬有製薬
(21 薬)第 227 号	2009/10/28	ベンダムスチン塩酸塩	再発又は難治性の下記疾患 低悪性度 B 細胞性非ホジキンリンパ腫 マントル細胞リンパ腫	シンバイオ製薬
(21 薬)第 226 号	2009/9/11	ポリエチレングリコール 処理人免疫グロブリン	全身型重症筋無力症(胸腺摘出術後、ステロイド剤又はステロイド以外の免疫抑制剤が十分に奏効しない場合に限る。)	ベネシス
(21 薬)第 225 号	2009/6/5	カルムスチン脳内留置用製剤	悪性神経膠腫	ノーベルファーマ
(21 薬)第 224 号	2009/5/12	レボドパ・カルビドパ 十二指腸投与用製剤 (レボドパ、カルビドパ水和物)	(1)通常の経口薬物療法で十分な効果が得られない重度の運動合併症 (wearing-off、no on/delayed on 現象、on-off 現象、ジスキネジア)を有するパーキンソン病(Hoehn & Yahr の重症度ステージⅣ・Ⅴ) (2)パーキンソン病(Hoehn & Yahr の重症度ステージⅠ～Ⅲ)ただし、重度の嚥下障害又はその他の理由により経口薬物療法が困難であり、既に胃瘻造設が行われている場合に限る	ソルベイ製薬(現 アッヴィ)
(21 薬)第 223 号	2009/3/10	グラチラマー酢酸塩	再発寛解型多発性硬化症における再発頻度の軽減	テバファーマスーティカル

指定番号	指定日	医薬品の名称 (一般名)	予定効能・効果又は対象疾患	申請者
(21 薬)第 222 号	2009/2/9	SUN11031	神経性食欲不振症(制限型)及び特定不能の摂食障害(摂食量が少なく低体重で、無茶喰いまたは排出行動がない場合)における経口摂食量の増加	アスピオファーマ(現第一三共)
(21 薬)第 221 号	2009/2/9	MC710 (乾燥濃縮人血液凝固第Ⅹ因子加活性化第Ⅶ因子)	血液凝固第Ⅶ因子又は第Ⅹ因子に対するインヒビターを保有する先天性血友病患者の出血抑制	化学及血清療法研究所
(20 薬)第 220 号	2008/12/22	エクリズマブ	発作性夜間ヘモグロビン尿症	アレクシオン ファーマ
(20 薬)第 219 号	2008/12/15	タラポルフィンナトリウム	悪性神経膠腫に対する光線力学療法における光感受性増強	明治製菓
(20 薬)第 218 号	2008/12/11	乾燥スルホ化人免疫グロブリン	次の疾患における神経障害の改善(ステロイド剤が効果不十分な場合) チャージ・ストロウス症候群 アレルギー性肉芽腫性血管炎	化学及血清療法研究所 帝人ファーマ
(20 薬)第 217 号	2008/11/17	アザシチジン	骨髄異形成症候群	日本新薬
(20 薬)第 216 号	2008/9/12	フェニル酪酸ナトリウム	尿素サイクル異常症	ユーサイクリッド ファーマインク
(20 薬)第 215 号	2008/9/12	GSK1557484A(AS03 アジュバント添加(プレ)パンデミック(H5N1)インフルエンザウイルスワクチン)	新型インフルエンザ(H5N1)の予防	グラクソ・スミスクライン
(20 薬)第 214 号	2008/8/4	エトラビルン	HIV-1 感染症	ヤンセンファーマ
(20 薬)第 213 号	2008/8/4	マラビロック	CCR5 指向性 HIV-1 感染症	ファイザー
(20 薬)第 212 号	2008/6/6	フォロデシン塩酸塩	再発・難治性の下記疾患 ・末梢性 T 細胞リンパ腫 ・成人 T 細胞性白血病/リンパ腫 ・皮膚 T 細胞性リンパ腫 ・T 細胞急性リンパ性白血病/T 細胞リンパ芽球性リンパ腫	ムンディファーマ
(20 薬)第 211 号	2008/6/6	UMN-0501(組換えインフルエンザ HA ワクチン(H5N1))→ASP7373(組換えインフルエンザ HA ワクチン(H5N1))	新型インフルエンザ(H5N1)の予防	UMN ファーマ
(20 薬)第 210 号	2008/6/6	タクロリムス水和物	重症筋無力症(「全身型重症筋無力症(胸腺摘出後の治療において、ステロイド剤の投与が効果不十分、又は副作用により困難な場合)」を除く)	アステラス製薬
(20 薬)第 209 号	2008/6/6	インフリキシマブ(遺伝子組換え)	強直性脊椎炎	田辺三菱製薬
(20 薬)第 208 号	2008/5/20	ナタリズマブ	本剤の単独投与による、再発型多発性硬化症の進行抑制及び再発予防	バイオジェン・アイデック・ジャパン
(20 薬)第 207 号	2008/2/18	CC-5013 lenalidomide (レナリドミド水和物)レナリドミド水和物	5(q31-33)欠失を伴う(他の付加的細胞遺伝的異常の有無を問わない)低あるいは中間-1 リスクの骨髄異形成症候群による貧血	セルジーン
(20 薬)第 206 号	2008/2/18	CC-5013 lenalidomide (レナリドミド水和物)	再発又は難治性の多発性骨髄腫(治療歴を有する例に限る)	セルジーン
(20 薬)第 205 号	2008/2/18	OPC-67683 (デラマニド)	肺結核症	大塚製薬

指定番号	指定日	医薬品の名称 (一般名)	予定効能・効果又は対象疾患	申請者
(19 薬)第 204 号	2007/11/26	ラルテグラビルカリウム	HIV-1 感染症	萬有製薬
(19 薬)第 203 号	2007/9/13	FTY720 (フィンゴリモド塩酸塩)	多発性硬化症の再発予防及び進行抑制	三菱ウェルファーマ ノバルティスファーマ
(19 薬)第 202 号	2007/9/13	塩酸サプロテリン (サプロテリン塩酸塩)	テトラヒドロピオプテリン反応性フェニルアラニン水酸化酵素欠損に基づく高フェニルアラニン血症(テトラヒドロピオプテリン反応性高フェニルアラニン血症)における血清フェニルアラニン値の低下	アスピオファーマ
(19 薬)第 201 号	2007/6/5	ガルスルファーゼ(遺伝子組換え)	ムコ多糖症Ⅵ型	アンジェス MG
(19 薬)第 200 号	2007/5/16	ambrisentan (アンブリセンタン)	肺動脈性肺高血圧症	グラクソ・スミスクライン
(19 薬)第 199 号	2007/3/23	ダサチニブ水和物	メシル酸イマチニブ抵抗性又は不耐容の慢性骨髄性白血病及び再発又は難治性のフィラデルフィア染色体陽性急性リンパ性白血病	ブリistol・マイヤーズ
(19 薬)第 198 号	2007/3/23	ニロチニブ塩酸塩水和物	メシル酸イマチニブ抵抗性又は不耐容の慢性骨髄性白血病及び再発又は難治性のフィラデルフィア染色体陽性急性リンパ性白血病	ノバルティス ファーマ
(19 薬)第 197 号	2007/3/23	SB-497115-GR (エルトロンボパグ オラミン)	慢性型特発性血小板減少性紫斑病における血小板減少の改善	グラクソ・スミスクライン
(19 薬)第 196 号	2007/2/27	シルデナフィルクエン酸塩	肺動脈性肺高血圧症	ファイザー
(19 薬)第 195 号	2007/1/25	ダルナビル エタノール付加物	抗 HIV 治療薬の治療歴がある HIV 感染症	ヤンセンファーマ
(18 薬)第 194 号	2006/12/14	イデュルスルファーゼ (イデュルスルファーゼ (遺伝子組換え))	ムコ多糖症Ⅱ型	ジェンザイム・ジャパン
(18 薬)第 193 号	2006/8/11	トルバプタン	多発性嚢胞腎の進行抑制	大塚製薬
(18 薬)第 192 号	2006/8/11	AMG531 (ロミプロスチム(遺伝子組換え))	慢性型特発性血小板減少性紫斑病に伴う血小板減少の改善	アムジェン・デベロップメント
(18 薬)第 191 号	2006/6/9	酢酸リュープロレリン	球脊髄性筋萎縮症	武田薬品工業
(18 薬)第 190 号	2006/6/9	リセドロン酸ナトリウム水和物	骨ペーজেット病	味の素 武田薬品工業
(18 薬)第 189 号	2006/6/9	酢酸アネコルタブ	中心窩下脈絡膜新生血管を伴う加齢黄斑変性症	日本アルコン
(18 薬)第 188 号	2006/6/9	ネララビン	成人及び小児における再発・難治性の下記疾患 ・T 細胞性急性リンパ芽球性白血病 ・T 細胞性リンパ芽球性リンパ腫 ・成人 T 細胞白血病/リンパ腫	グラクソ・スミスクライン
(18 薬)第 187 号	2006/6/9	沈降インフルエンザワクチン(H5N1) (沈降インフルエンザワクチン(H5N1 株))	インフルエンザ(H5N1)の予防	化学及血清療法研究所
(18 薬)第 186 号	2006/6/9	沈降インフルエンザワクチン(H5N1) (沈降インフルエンザワクチン)	インフルエンザ(H5N1)の予防	阪大微生物病研究所

指定番号	指定日	医薬品の名称 (一般名)	予定効能・効果又は対象疾患	申請者
(18 薬)第 185 号	2006/6/9	沈降インフルエンザワクチン(H5N1) (沈降インフルエンザワクチン(H5N1 株))	インフルエンザ(H5N1)の予防	北里研究所
(18 薬)第 184 号	2006/6/9	沈降インフルエンザワクチン(H5N1) (沈降インフルエンザワクチン(H5N1 株))	インフルエンザ(H5N1)の予防	デンカ生研
(18 薬)第 183 号	2006/5/8	塩酸ドキシソルビシンリポソーム注射剤 (ドキシソルビシン塩酸塩)	エイズ関連カポジ肉腫	ヤンセンファーマ
(18 薬)第 182 号	2006/3/10	ラニビズマブ (ラニビズマブ(遺伝子組換え))	中心窩下脈絡膜新生血管を伴う加齢黄斑変性症	ノバルティス ファーマ
(18 薬)第 181 号	2006/2/10	アルグルコシダーゼアルファ(遺伝子組換え)	糖原病Ⅱ型	ジェンザイム・ジャパン
(17 薬)第 180 号	2005/6/20	エダラボン	筋萎縮性側索硬化症	三菱ウェルファーマ (現 田辺三菱製薬)
(17 薬)第 179 号	2005/3/24	静注用フェノバルビタールナトリウム	新生児けいれん	ノーベルファーマ
(17 薬)第 178 号	2005/2/8	サリドマイド	多発性骨髄腫(既治療で効果不十分な場合に限る)	藤本製薬
(17 薬)第 177 号	2005/2/8	SOT-107 (修飾ジフテリア毒素・ヒトトランスフェリン結合体)	神経膠腫	そーせい
(17 薬)第 176 号	2005/1/13	イブリツモマブ ティウキセタン	CD20 陽性の B 細胞性非ホジキンリンパ腫	日本シェーリング
(16 薬)第 175 号	2004/11/5	NPC—02 (酢酸亜鉛水和物)	ウィルソン病	ノーベルファーマ
(16 薬)第 174 号	2004/10/13	ホスアンプレナビルカルシウム水和物	HIV 感染症	グラクソ・スミスクライン
(16 薬)第 173 号	2004/10/13	FTY720 (フィンゴリモド塩酸塩)	腎移植後の拒絶反応の抑制	三菱ウェルファーマ
(16 薬)第 172 号	2004/10/13	エムトリシタビン	HIV—1 感染症	日本たばこ産業
(16 薬)第 171 号	2004/7/7	タクロリムス水和物	抗アレルギー剤効果不十分の春季カタル	藤沢薬品工業
(16 薬)第 170 号	2004/7/7	ペガブタニブナトリウム	中心窩下脈絡膜新生血管を伴う加齢黄斑変性症	ファイザー
(16 薬)第 169 号	2004/7/7	バルガンシクロビル	後天性免疫不全症候群(エイズ)患者におけるサイトメガロウイルス網膜炎の治療	田辺製薬

附録 2

日本製薬工業協会の会員会社 ご担当者様

希少疾病用医薬品の指定制度に関するアンケートのお願い

拝啓

貴社におかれましては、ますますご清祥のこととお慶び申し上げます。

突然のご連絡失礼いたします。現在、我々の研究グループでは、ファイザーヘルスリサーチ振興財団の研究助成を受け、「日本の希少疾病用医薬品の指定要件の現状と問題点に関する研究」を行っています。

本研究の目的の一つとして、希少疾病用医薬品の指定制度・優遇措置の問題点を明らかにし、改善等を提言することを掲げております。

つきましては、製薬会社の方々に、現在の希少疾病用医薬品の指定制度・優遇措置に関して、忌憚のないご意見を賜り、製薬企業が考える当該制度等の問題点を明らかにするために、下記のアンケートにご協力をお願いしたいと考えています。アンケートの回答の作成に関しまして、お手数ですが、各社の希少疾病用医薬品の指定申請を行う部署にご依頼いただけると幸甚です。複数の部署が関与する場合は、それぞれの部署のご意見を頂戴できると有り難く存じます。また、回答の際、添付の「2004年～2016年3月希少疾病用医薬品一覧」をご参照いただけると幸甚です。

当該アンケート結果に関しましては、集計が終わりましたら、アンケートにご協力いただきました各社に、ご提示させていただきたいと考えています。

アンケートは9月末までにご回答いただきますよう、お願いいたします。

ご多忙のところ大変恐縮ですが、趣旨をご理解の上、是非ともアンケートにご協力頂きますようお願い申し上げます。

敬具

平成 28 年 9 月 16 日

研究代表者：岐阜大学医学部附属病院 先端医療・臨床研究推進センター	浅田 隆太
東京大学大学院薬学系研究科	小野 俊介
名古屋大学医学部附属病院 先端医療・臨床研究支援センター	清水 忍
国立精神・神経医療研究センター	中村 治雅
金沢大学附属病院 先端医療開発センター	吉村 健一
日本製薬工業協会 医薬産業政策研究所	森田 正実
	渋川 勝一

希少疾病用医薬品の指定制度に関するアンケート

1 御社の情報をご教授ください。

1.1 会社の規模（従業員数）

☐100 人未満 ☐100～300 人 ☐300～1,000 人 ☐1,000 人以上

1.2 ☐内資 ☐外資

2 御社では希少疾病用医薬品の開発に興味を持っていますか？

☐はい ☐いいえ

3 2004 年以降に、希少疾病用医薬品の指定申請を行ったことがありますか？

☐はい ☐いいえ

以下 3.1～3.9 について、3.で「はい」と回答いただいた会社の方に、回答をお願いします。

3.1 御社において、希少疾病用医薬品の指定申請を行うメリットは何だと考えますか？（複数回答可）

☐助成金の交付

☐厚生労働省による指導・助言 ☐PMDA による指導・助言

☐医薬基盤・健康・栄養研究所による指導・助言

☐税制措置 ☐優先審査 ☐再審査期間の延長

☐その他

--

3.2 指定を受けることができた品目数を選択してください。

☐0 品目 ☐1 品目 ☐複数

3.3 3.2 で「1 品目」と回答いただいた会社において、指定を受けることができた際、支援措置（助成金の交付、厚生労働省、PMDA 及び医薬基盤・健康・栄養研究所による指導・助言、税制措置）を受けましたか？

☐はい ☐いいえ

- 3.4 3.2で「複数」と回答いただいた会社において、指定を受けることができた際、支援措置の利用状況（助成金の交付、厚生労働省、PMDA 及び医薬基盤・健康・栄養研究所による指導・助言、税制措置）をご教授ください。

☐すべての品目で受けた ☐いずれかの品目で受けた
☐すべての品目で受けていない

- 3.5 3.3で「はい」、3.4で「すべての品目で受けた」、「いずれかの品目で受けた」と回答いただいた会社において、以下の支援措置の中で、利用した措置を選択してください。（複数回答可）

☐助成金の交付
☐厚生労働省による指導・助言 ☐PMDA による指導・助言
☐医薬基盤・健康・栄養研究所による指導・助言
☐税制措置

- 3.6 3.3で「いいえ」、3.4で「いずれかの品目で受けた」、「すべての品目で受けていない」と回答いただいた会社において、支援措置を利用しなかった理由は何ですか？（複数回答可）

☐メリットを感じなかったため ☐指定時期の問題で利用できなかったため
☐その他

--

- 3.7 希少疾病用医薬品の指定基準に問題があると感じますか？ある場合、具体的に問題があると感じる基準、その内容をご教授ください。

☐ない
☐ある

→☐対象者数

<内容>

☐医療上の必要性

<内容>

☐開発の可能性

<内容>

3.8 希少疾病用医薬品指定の支援措置として、現在ないものの、実施すべきと考える支援措置はありますか？ある場合、その内容を具体的にご記載ください。

☐ない

☐ある

<内容>

3.9 希少疾病用医薬品の指定制度について、指定基準以外で問題があると感じますか？ある場合、具体的にどの点に問題があると感じる内容をご教授ください。

☐ない

☐ある

→☐支援措置

<内容>

☐その他

<内容>

4 3.で「いいえ」と回答いただいた会社の方に、回答をお願いします。

4.1 希少疾病用医薬品の指定基準に問題があると感じますか？ある場合、具体的に問題があると感じる基準、その内容をご教授ください。

☐ ない

☐ ある

→☐ 対象者数

<内容>

☐ 医療上の必要性

<内容>

☐ 開発の可能性

<内容>

4.2 指定申請のメリットを感じますか？（複数回答可）感じる場合、その内容をご教授ください。

☐ 感じない

☐ 感じる

→☐ 助成金の交付

☐ 厚生労働省による指導・助言 ☐ PMDA による指導・助言

☐ 医薬基盤・健康・栄養研究所による指導・助言

☐ 税制措置 ☐ 優先審査 ☐ 再審査期間の延長

☐ その他

<内容>

4.3 希少疾病用医薬品指定の支援措置として、現在ないものの、実施すべきと考える支援措置はありますか？ある場合、具体的な内容をご教授ください。

☐ない

☐ある

<内容>

4.4 希少疾病用医薬品の指定制度について、指定基準以外で問題があると感じますか？ある場合、具体的にどの点に問題があると感じる内容をご教授ください。

☐ない

☐ある

→☐支援措置

<内容>

☐その他

<内容>

5 2004 年以降に、希少疾病用医薬品について、厚生労働省の指定相談を行ったことがありますか？

☐はい ☐いいえ

以下 5.1～5.4 について、5.で「はい」と回答いただいた会社の方に、回答をお願いします。

5.1 指定相談を受けた結果、指定申請を取りやめたことはありますか？

☐はい ☐いいえ

5.2 5.1 で「はい」と回答いただいた会社において、指定申請を取りやめた理由は何ですか？可能であれば、その内容をご教授ください。

☐対象患者数が基準を満たしていないと指摘された。

<内容>

☐医療上の必要性が基準を満たしていないと指摘された。

<内容>

☐開発の可能性が基準を満たしていないと指摘された。

<内容>

☐その他

<内容>

5.3 厚生労働省の指定相談を行った際に、問題と感じた点はありますか？ある場合、具体的な内容をご教授ください。

☐ない

☐ある

<内容>

5.4 厚生労働省の指定相談に関して要望すべき内容がありますか？ある場合、具体的な内容をご教授ください。

☐ない

☐ある

<内容>

- 6 2004 年以降で、希少疾病用医薬品の指定基準を満たすと判断していたものの、指定申請を行わなかったことはありますか？

☐はい ☐いいえ

以下 6.1～6.2 について、6.で「はい」と回答いただいた会社の方に、回答をお願いします。

- 6.1 指定申請を行わなかった理由は何ですか？

<内容>

- 6.2 今後、同様の状況があった場合、どのようなことが改善されれば、指定申請を行いますか？

<内容>

- 7 その他、希少疾病用医薬品の研究開発、承認審査、製造販売後調査、薬価収載などにつきまして、ご意見がありましたら、よろしくお願いします。

以上