



希少疾患 患者さんの困りごとに関する調査

日本製薬工業協会
難病・希少疾患タスクフォース

<本書のご利用に関して>

- 本書では、中立性を保つため日本製薬工業協会（以下、製薬協）が第三者機関に委託して実施した調査データを活用しています。
- 製薬協は、本書において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。
- 2023 年 2 月に初版を作成しました。
- 所属・役職等は初版作成時のものです。

ご挨拶

日本製薬工業協会（製薬協）は、設立以降、「患者参加型医療の実現」を掲げ、画期的な医療用医薬品の新薬開発を通じて世界の医療に貢献してきました。当協会は、製薬産業に共通する諸課題の解決や医薬品に対する理解を深めるための活動、国際的な連携等、多面的な事業を展開しています。また、製薬産業の健全な発展のために、政策策定と提言活動の強化、国際化への対応、広報体制の強化にも注力しています。

希少疾患においては、「診断に時間がかかる」、「治療選択肢が限られている」、「社会的な理解や支援が不十分である」等、様々な課題があります。希少疾患の患者さんの課題を解決するべく、行政による各事業・施策の立案や推進、医療機関による日々の患者さんの診療、アカデミアによる基礎研究や臨床研究の実施、患者団体による患者さんの支援活動等、様々な取り組みがなされてきました。これまでの関係者の精力的な活動や多大なる貢献に敬意を表し、製薬協も課題解決に向けた取り組みの一翼を担っていきます。製薬協では、課題解決に向けて歩みを進めるべく 2021 年 10 月に難病・希少疾患タスクフォースを立ち上げ、難病・希少疾患の患者さんやご家族を取り巻く課題を特定し、製薬業界として取り組むべき施策を検討することとなりました。本タスクフォースは、複数の製薬企業のメンバーで構成され、組織横断的に一体となって検討を進めています。

今回、希少疾患の患者さんやご家族が抱える困りごとについて、製薬業界として取り組むべき課題に関する示唆を得るべく、患者さんやご家族、本領域の関連団体を対象に調査を実施しました。また、それらの課題について、製薬協が把握している課題と認識の差異がないかを確認しました。希少疾患を横断的に対象とした体系的な調査結果を通じ、希少疾患の患者さんやご家族が抱える真の課題を特定し、製薬協として解決策の方向性を設定するとともに、本書を通じ、製薬企業のみならず、行政、医療機関、アカデミア、患者団体、他産業等の様々なステークホルダーによる取り組みの環の拡大・加速に繋がることを願っています。

最後になりますが、本書の作成にあたり、調査にご協力いただいた患者さんやご家族、インタビュー参加者のご紹介や患者関連団体としてのインタビューのご参加、および査読を実施いただきました特定非営利活動法人 ASrid、一般社団法人 日本難病・疾病団体協議会、認定 NPO 法人 難病のこども支援全国ネットワークの皆様にご心より謝意を表します。

日本製薬工業協会
難病・希少疾患タスクフォース

目次

1. 背景および目的.....	4
2. 希少疾患の概要	5
3. 調査方法の概要	6
4. 希少疾患における患者さんの困りごと.....	11
患者さんの困りごと全体像.....	11
各パシエントジャーニーにおける困りごと.....	12
発症	12
「発症」における困りごと	12
何の病気か分からない不安	13
診断	13
「診断」における困りごと	14
未診断期間の現状	15
希少疾患の確定診断の難しさ.....	15
一般の方、医療従事者の希少疾患に対する理解・関心	17
治療開始直後	19
「治療開始直後」における困りごと.....	19
医療従事者とのコミュニケーションに対する課題	20
治療中・経過観察	22
「治療中・経過観察」における困りごと	22
情報収集および情報発信に関する困りごと.....	24
情報収集の状況と満足度.....	24
希少疾患における情報収集の大変さ.....	26
患者さんが考える情報の信頼性.....	28
情報提供の在り方 - 新薬や治験薬について -	29
情報発信の現状 - 患者さんの声が届いていない -	31
国内における治療薬の開発環境や動向に対する考え方や要望	33
治療薬開発に関する課題 - ドラッグ・ロス -	33
海外では使用できるが日本では使用できない治療薬の日本導入に対する期待	34
治療薬開発における日本人データの必要性に関する考え方	35
治療薬の開発への参画／興味・関心	36
患者さんの治療薬の開発に関する行政機関や製薬企業への要望	38
5. 調査の限界.....	39
6. おわりに	40
資料編	41

要旨

希少疾患は、患者数が極めて少ない疾患を指す。疾患ごと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、患者数は 3 億人に上ると推定¹されている（正確な定義は、「2. 希少疾患の概要」で詳述）。希少疾患は、患者数が少ないだけでなく、重篤度が高く、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った特徴がある。また、希少疾患に対する周囲の認知・理解の不足等の課題もあり、希少疾患の患者さんやご家族は社会生活を送る上でも様々な困難に直面している。それらの直面している課題について、より正確に実態を把握するため、調査を実施することとした。

調査方法は、インターネット調査とインタビュー調査であり、疾患を取り巻く環境的な課題や困りごとを定量的に把握した上で、困りごとの背景や要因を定性的に深掘りした。調査では、以下のテーマに沿って患者さんやご家族の経験・考え・要望等を聴取した。

- 発症、診断、治療、現在に至るまでの道のり（ペイシエントジャーニー^a）の各段階における困りごと
- 希少疾患の情報収集や、患者さんの声をステークホルダー^bに届けるための情報発信に関する困りごと
- 国内における治療薬の開発環境や、ドラッグ・ロス^c等の動向に対する患者さんの考えや要望

上記の背景および目的を踏まえた調査において、インターネット調査では 438 名から、インタビュー調査では 20 名と 3 団体から回答を得た。調査では多種多様な困りごとが確認され、主要な 10 項目の課題を特定した。

- ① 正確な診断を受けるまでに苦勞する
- ② 診断や治療ができる専門医・医療機関が少ない
- ③ 病気の予見が難しく、精神的な負担を感じる
- ④ 症状により身体的苦痛・生活の不自由を感じる
- ⑤ 治療選択肢が限られている・根本治療がない
- ⑥ 情報が少なく、必要な情報の取得に苦勞する
- ⑦ 日常・社会生活を送るための支援が不足している
- ⑧ 患者さんの声がステークホルダーに届いていない
- ⑨ ステークホルダー間のつながりが不足している
- ⑩ 社会による疾患への理解・知識が不足している

これらの困りごとの解決には、製薬企業だけでなく、行政、医療機関、アカデミア、患者団体、他産業等が有機的に連携し、各ステークホルダーの強みを活かした継続的な取り組みが不可欠である。製薬協として各ステークホルダーと協力し、患者さんやご家族が抱える課題の解決に尽力していく決意である。

^a 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である。

^b 利害関係者。本書においては、行政、医療機関、アカデミア、患者団体、他産業等が該当する。

^c 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である。

1. 背景および目的

希少疾患の患者さんやご家族を取り巻く課題に関し、これまでに、「希少疾患 誰も置き去りにしない未来を創る (IFPMA^d)」²、「ASrid が考える希少・難治性疾患分野の 10 の『ない』 (特定非営利活動法人 ASrid^e)」³、「日本における希少疾患の現状：認知度・QoL 向上に向けた課題と取り組み (The Economist、CSL Behring)」⁴、「日本における希少疾患の課題 (武田薬品工業)」⁵等のレポートにより取りまとめられているが、希少疾患およびその患者さんやご家族が抱える医療および日常・生活上の困りごとに関して、本邦における体系的な調査^{6,7}は少ない。そこで、患者さんやご家族が抱える困りごとを包括的に調査し、その課題解決に製薬企業等がどのように取り組むべきかの示唆を得るべく、希少疾患の患者さんやご家族、本領域の患者関連団体を対象に調査を実施した。また、それらの課題について、製薬協が把握している課題と認識の差異がないかを確認した。

調査目的は、発症から現在に至るまでの希少疾患の患者さんやご家族が抱える困りごとを、日常・社会生活も含めて抽出し、その困りごとの本質を探り、解決策を検討することである。特に、疾患が希少であるために、情報収集や情報発信 (患者さんの声をステークホルダーに届けること等) に関する困りごとが多いと想定し、調査において深掘りすることとした。また、希少疾患においては、95%の疾患が未だ治療法が確立されていない⁸という報告もあることから、国内における治療薬の開発環境やドラッグ・ロス等の動向に対する患者さんやご家族の考えや要望についても聴取した。

希少疾患は、対象となる疾患数が多いため全ての疾患を網羅することが難しく、加えて患者数が少ないことから十分な回答数を確保することが難しい。そのため、調査実施機関が保有する指定難病患者パネルの活用や患者関連団体等のつながりを通じて対象者を探すことにより、回答数を確保し、調査結果の信頼性を高めることを意識した (詳しくは、「3. 調査方法の概要」で後述)。また、本調査は中立性や客観性を確保するため、第三者機関へ委託して設計、実査、解析を実施した。

^d 国際製薬団体連合会 (International Federation of Pharmaceutical Manufacturers & Associations, IFPMA) の略称である。IFPMA コード・オブ・プラクティスといった製薬産業の国際的自主基準を制定する等、保健医療の向上を目的に活動している。

^e 「希少・難治性疾患分野における全ステークホルダーに向けたサービスの提供」を目的として設立された、当該領域のステークホルダー支援のための中央機関である。国内外の患者・患者団体・支援組織・企業・教育機関・行政といった様々なステークホルダーと協働し、創薬開発や研究開発、QOL 向上など様々な領域における研究・実装・支援・社会活動を行っている。

2. 希少疾患の概要

希少疾患は、患者数が極めて少ない疾患を指す。疾患ごと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、患者数は3億人に上ると推定されている¹。希少疾患の定義は国によって異なるが、日本の「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（以下、薬機法）」に基づく「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」では、1) 対象者数（日本で5万人未満であること。ただし、指定難病の場合は、人口の約0.1%程度までとする。）、2) 医療上の必要性が高いこと、3) 開発の可能性が高いこと、という3つの指定基準をいずれも満たすものを、厚生労働大臣が希少疾病用医薬品・希少疾病用医療機器・希少疾病用再生医療等製品として指定できるとされている。なお、米国では20万人未満⁹、欧州では人口1万人に患者数5人未満¹⁰が基準とされている。人口に占める患者の割合に換算すると、日本では約

0.04%未満、米国では約0.06%未満、欧州では0.05%未満となる。また、希少疾患は、80%が遺伝性疾患であると報告されている¹¹。

希少疾患と関連して、難病と指定難病がある。2015年に制定された「難病の患者に対する医療等に関する法律（以下、難病法）」で定義される難病とは、1) 発病の機構が明らかでなく、2) 治療方法が確立していない、3) 希少な疾患であって、4) 長期の療養を必要とするもの、という4つの要件を満たす疾患をいう。指定難病は、これらの4つの要件を満たし、かつ、5) 患者数が日本において一定の人数（人口の約0.1%程度）に達しない、6) 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、という2つの要件を満たすものとして、厚生科学審議会の意見を聴いて厚生労働大臣が指定し、医療費助成の対象となる。2023年1月現在で338疾患が指定されている¹²（図1）。

図1：希少疾患、難病、指定難病の定義

	希少疾患	難病、指定難病
概要	<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基準> ○ 対象者数 ・国内の患者数が5万人未満であること ・指定難病の場合は、人口の0.1%程度までとする ○ 医療上の必要性が高いこと ○ 開発の可能性が高いこと	<難病> ○ 発病の機構が明らかでなく ○ 治療方法が確立していない ○ 希少な疾患であって ○ 長期の療養を必要とするもの <指定難病（医療費助成の対象）> 難病のうち、以下の要件の全てを満たすものを、厚生労働大臣が厚生科学審議会の意見を聴いて指定 ○ 患者数が一定の人数（人口の約0.1%程度）に達しない ○ 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
根拠	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）	難病の患者に対する医療等に関する法律（難病法）
疾患数	約6,000（世界全体）	指定難病 338

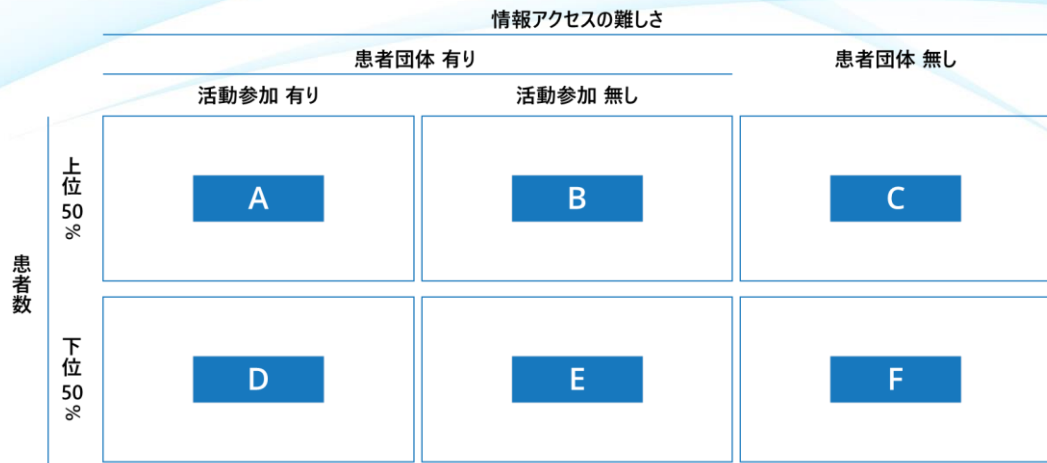
注）「厚生労働省ホームページ」および「日本における希少疾患の課題」（武田薬品工業）」を基に作成

3. 調査方法の概要

インターネット調査

調査地域	全国
調査期間	2022 年 10 月 22 日（木）～2022 年 11 月 1 日（火）
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。 ただし、希少疾患の患者さんの困りごとを調査する本調査の趣旨に鑑み、令和 2 年度 特定医療費（指定）受給者証所持者数¹³が 5 万人未満の疾患に限定した。また、下記のリクルート方法の通り、指定難病患者パネルを用いているため、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。
リクルート方法	希少疾患を対象とした調査であるが、全ての希少疾患に対して調査を実施することは困難であったため、調査実査機関（株式会社クロス・マーケティング）が自社の管理の下保有する指定難病患者パネルを活用した。アンケートの調査および分析に伴う個人情報の取扱いの同意を得られた患者さんを対象にスクリーニング調査を実施し、本調査対象者を抽出した。なお、客観的な定量情報を取得するために、調査委託元（製薬協）を調査対象者に開示せず実施した。
割付方法	本インターネット調査では、既存患者数の分布に伴う回答者属性の偏重を防ぐため、令和 2 年度 特定医療費（指定）受給者証所持者数（各疾患の患者数）5 万人未満の疾患を降順で並び、受給者証所持者数を 100%としたときに半数にあたる患者数の多い疾患を「上位 50%」と定義し、残りの半数にあたる患者数の少ない疾患を「下位 50%」と定義した。また、情報アクセスの難しさの違いで困りごとに差異があると想定し、患者団体への参加有無、活動頻度をもとに分類した。それらを踏まえて、図 2 のとおり、「患者数」×「情報アクセスの難しさ」の分類で割付を行った。

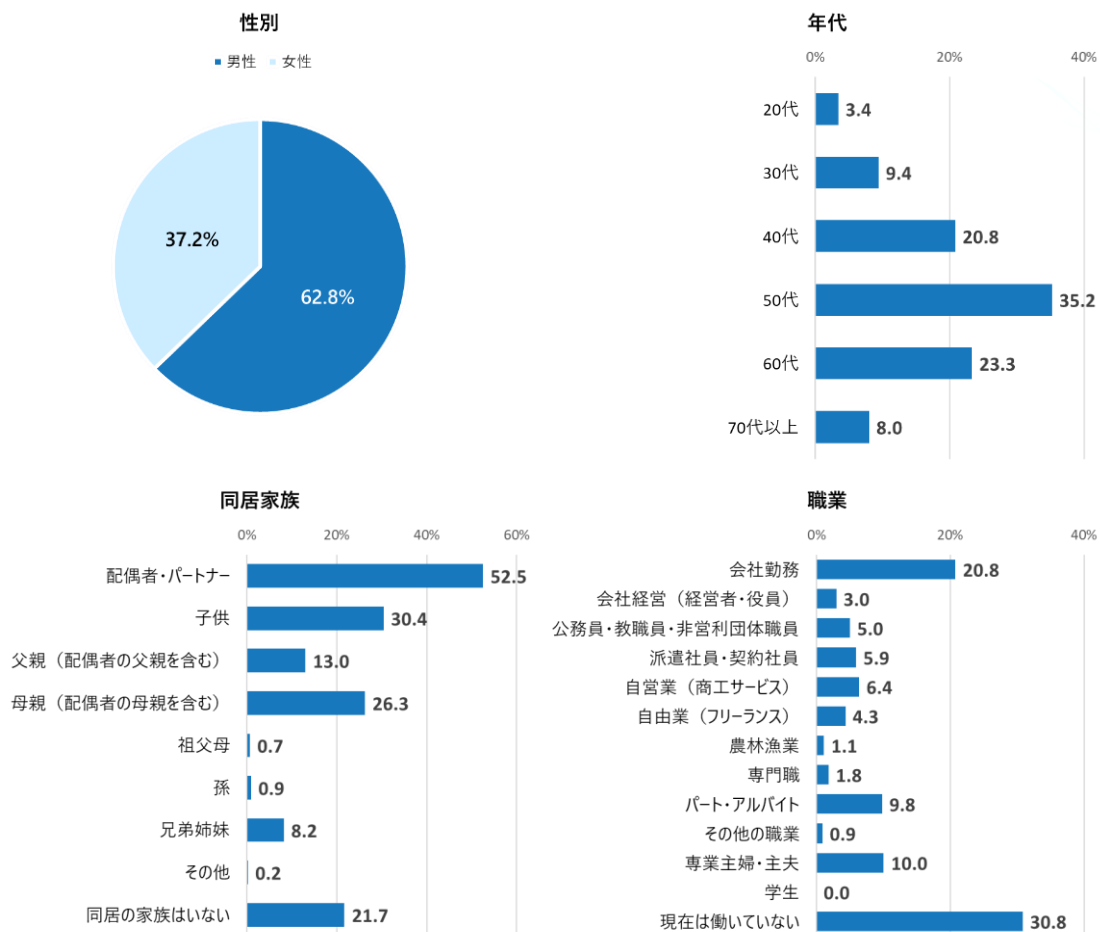
図 2：インターネット調査の割付

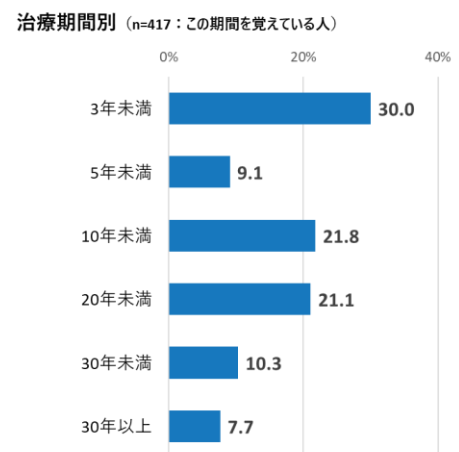
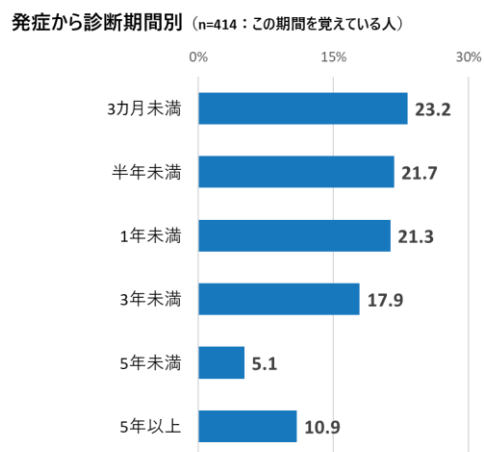
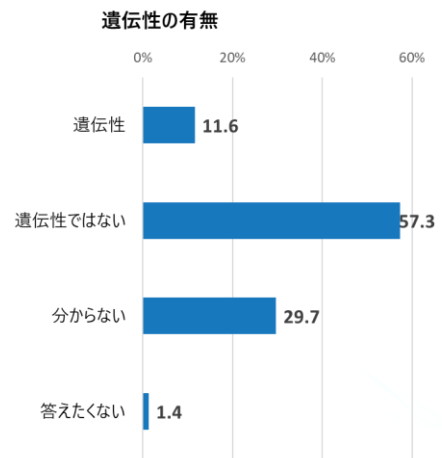
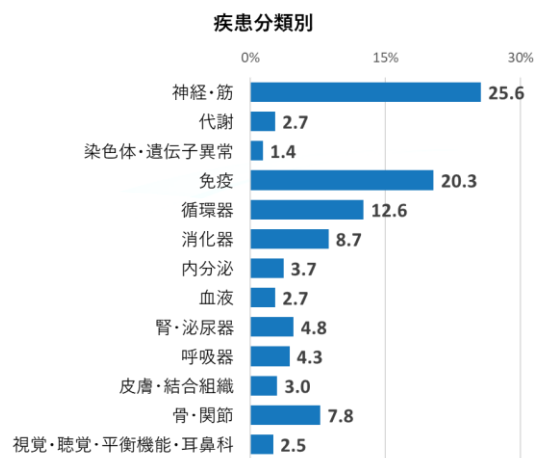
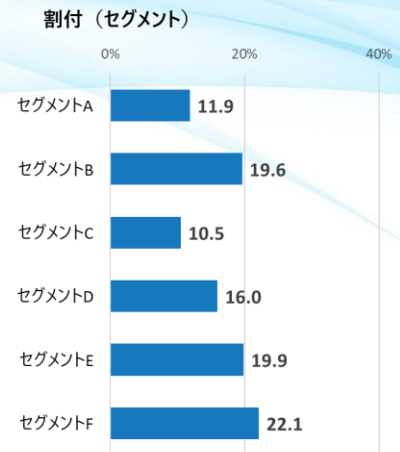
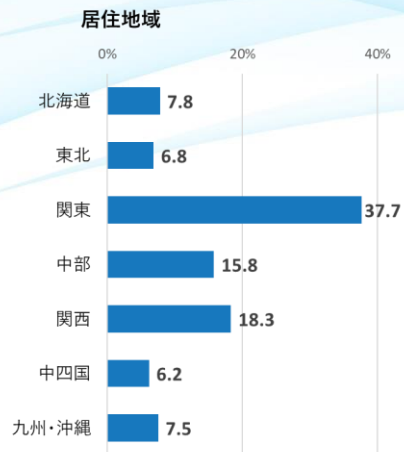


患者団体の有無：インターネット検索（2022/9/19～9/23）にて、患者団体の有無を確認し、当該団体HP・SNS等において1年以内の更新を確認できた団体が1つ以上あった場合を「患者団体 有り」と定義する
活動参加の有無：1年に1回以上、患者団体の活動に参加している人を「活動参加 有り」と定義する

有効回答数 438 名

回答者属性





実査管理 デロイト トーマツ コンサルティング合同会社（以下、デロイト）

実査機関 株式会社クロス・マーケティング（以下、クロス・マーケティング）

インタビュー調査

調査地域 全国

調査期間 2022 年 11 月 14 日（月）～2022 年 12 月 9 日（金）

調査対象

- ① 希少疾患の診断を受けている患者さんやご家族
- ② 希少疾患領域における患者関連団体の関係者

リクルート方法 ① 患者さんやご家族：

インターネット調査からインタビュー調査に参加意向のある患者さん、および特定非営利活動法人 ASrid（以下、ASrid）／一般社団法人 日本難病・疾病団体協議会^f（以下、JPA）／認定 NPO 法人 難病のこども支援全国ネットワーク^g（以下、難病のこども支援全国ネットワーク）のつながりを通じ、インタビュー協力者リストを作成し、調査委託先である第三者機関（デロイト）が対象者を選定した。選定の際には、可能な限り患者さんやご家族の声を広く聴取できるよう、疾患の多様性を考慮した。なお、インタビュー調査は適切な背景理解に基づく意見や洞察を回答者から引き出すことが重要であることから、調査委託元（製薬協）を事前に調査対象者に開示し、合意を得た上でインタビューを実施した。

② 患者関連団体の関係者：

本領域において造詣が深く、多数の患者関連組織との協働研究・活動実績のある患者関連団体（ASrid／JPA／難病のこども支援全国ネットワーク）に対し、インタビューの協力を依頼した。患者さんやご家族のリクルート方法と同様に、調査委託元（製薬協）を事前に調査対象者に開示し、合意を得た上でインタビューを実施した。

有効回答数 患者さんやご家族：20 名

患者関連団体：3 団体（ASrid／JPA／難病のこども支援全国ネットワーク）

^f 難病・長期慢性疾患、小児慢性疾患等の患者団体および地域難病連で構成する患者・家族の会の中央団体である。難病・長期慢性疾患、小児慢性疾患対策の拡充を求める国会請願、加盟団体などの交流と親睦、難病患者さんへのサポートおよび調査・研究等を主な活動内容とする。

^g 難病の子どもたちとその家族、それを支えるさまざまな立場の人たちとのネットワークづくりを行い、明日への希望と勇気になることを目的とした団体である。相談活動・交流活動・啓発活動・地域活動を主な活動内容とする。

回答者属性（患者さんやご家族）

#	回答者	患者年齢	疾患分類	発症から診断期間	治療期間
1	患者	30 代	内分泌疾患	2.3 年	2.3 年
2	患者	30 代	骨・関節疾患	1.6 年	5.0 年
3	患者	40 代	神経・筋疾患	16 年	22 年
4	患者	40 代	皮膚・結合組織疾患	0.1 年	5.0 年
5	患者	50 代	神経・筋疾患	2.2 年	33 年
6	患者	50 代	消化器疾患	0.2 年	7.0 年
7	患者	50 代	内分泌疾患	7.0 年	23 年
8	患者	50 代	骨・関節疾患	1.1 年	0.3 年
9	患者	60 代	神経・筋疾患	0.0 年	0.8 年
10	患者	60 代	循環器疾患	0.8 年	26 年
11	患者	60 代	循環器疾患	1.3 年	36 年
12	患者	60 代	腎・泌尿器疾患	0.3 年	20 年
13	患者	70 代	神経・筋疾患	50 年	12 年
14	患者	70 代	免疫疾患	4.0 年	30 年
15	患者家族	20 歳未満	神経・筋疾患	0.0 年	1.3 年
16	患者家族	20 歳未満	神経・筋疾患	0.2 年	0.0 年
17	患者家族	20 歳未満	神経・筋疾患	0.0 年	11 年
18	患者家族	20 歳未満	染色体・遺伝子異常	0.7 年	4.0 年
19	患者家族	20 歳未満	呼吸器疾患	0.3 年	17 年
20	患者家族	20 代	血液疾患	0.0 年	6.0 年

実査機関

デロイト トーマツ コンサルティング合同会社

4. 希少疾患における患者さんの困りごと

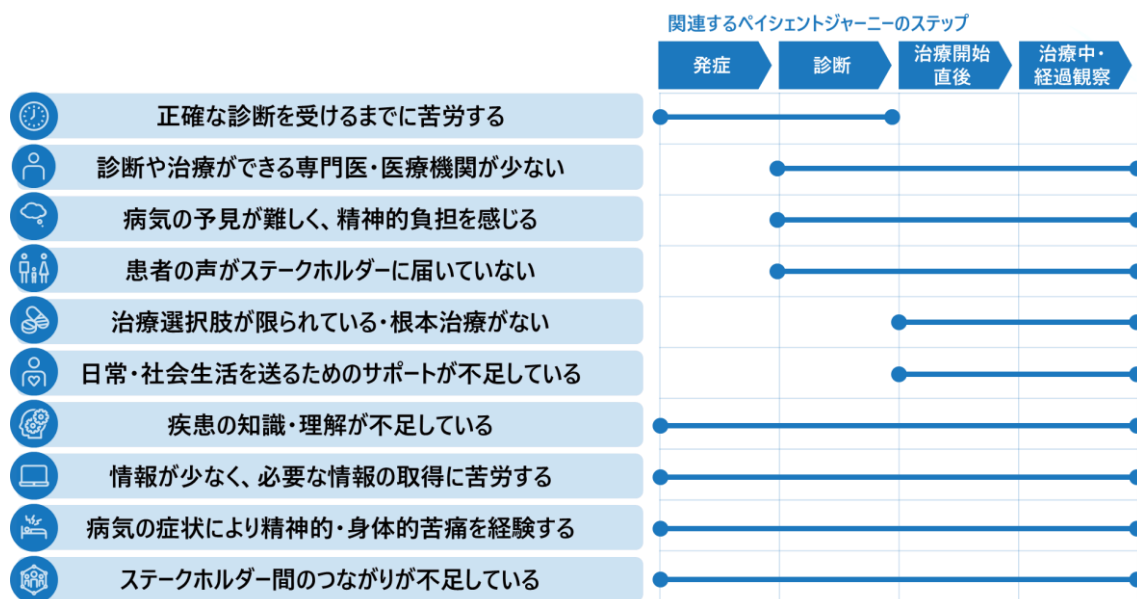
患者さんの困りごと全体像

希少疾患の患者さんやご家族は、疾患の発症、検査／確定診断、治療開始を経て現在に至るまでに様々な困難に直面している。本調査では、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、行動するかという概念であるペイシエントジャーニーに沿って、患者さんやご家族の困りごととその背景・要因を把握した。また、情報収集や情報発信（患者さんの声をステークホルダーに届けること等）、国内にお

ける治療薬の開発環境や動向に対する考え方や要望について調査した。

本調査を通じて、患者さんやご家族が抱える主要な困りごととして、主要な 10 項目の課題が特定された（図 3）。本章以降では、これらの項目に関連する患者さんやご家族の課題の詳細やその要因、要望等について考察する。

図 3：患者さんの困りごと全体像



各パシエントジャーニーにおける困りごと

発症

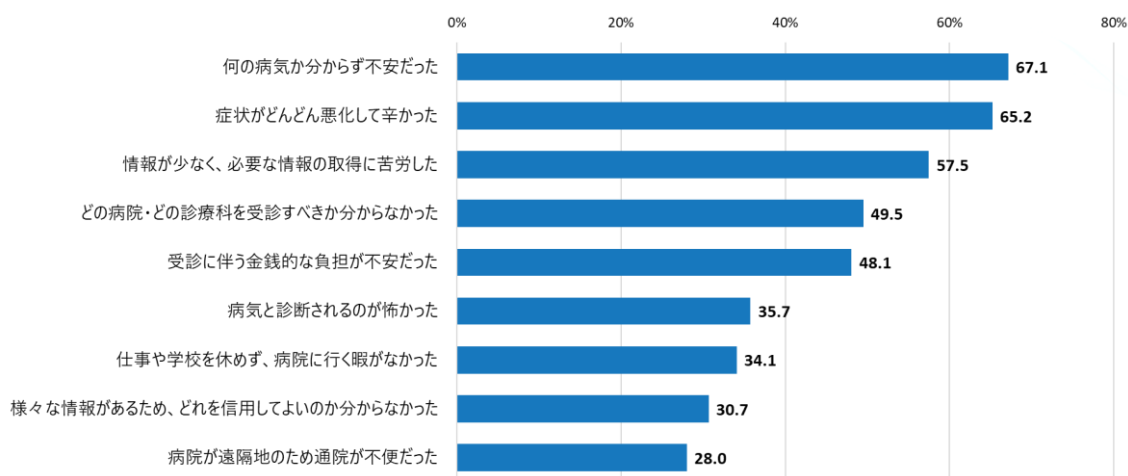
- 「発症」における困りごとは、「何の病気か分からず不安だった（67.1%）」、「症状がどんどん悪化して辛かった（65.2%）」、「情報が少なく、必要な情報の取得に苦労した（57.5%）」、「どの病院・どの診療科を受診すべきか分からなかった（49.5%）」等が多かった。
- 「何の病気か分からず不安だった」のような、「発症」の時期の患者さんやご家族が抱える不安に対して、いつでも相談できる環境整備の必要性が示唆された。

「発症」における困りごと

「発症」における困りごとについて、結果を図4に示す。
回答者のうち、多くの人が困りごととして挙げたのは、「何の病気か分からず不安だった（67.1%）」、「症状がど

ん悪化して辛かった（65.2%）」、「情報が少なく、必要な情報の取得に苦労した（57.5%）」、「どの病院・どの診療科を受診すべきか分からなかった（49.5%）」等であった。

図4：「発症」における困りごと



■ 調査：インターネット調査
 ■ 設問：「発症」における、ご自身の病気のお困りごとに対して、あなたの同意の程度をお知らせください。
 ■ 対象：「発症」の時期のことを覚えている人 414名 ※値は「そう思う」「ややそう思う」を合算した割合

何の病気が分からない不安

「発症」における困りごととして一番多かったのは、「何の病気が分からず不安だった（67.1%）」であった（図4）。この困りごとに関して、患者さんやご家族のインタビューで確認したところ、「インターネットで情報収集する中で、重い病気を疑うようになり、精神的に負のスパイラルに陥った」、「出生直後から症状があったが、担当医も近隣の病院の医師も原因が分からず、不安だった」といった声があった。

「発症」の時期の不安について、患者さんやご家族に、どのような支援が必要であったかを確認したところ、「病院以外で、体の異変に関して相談できたら良かった」、「インターネットで相談できるサービスがあれば良かった」、「医療従事者など医療知識を持つ人に相談できると良かった」といった声があり、患者さんやご家族が、「発症の時期の不安」について、いつでも相談できる環境整備の必要性が示唆された。

診断

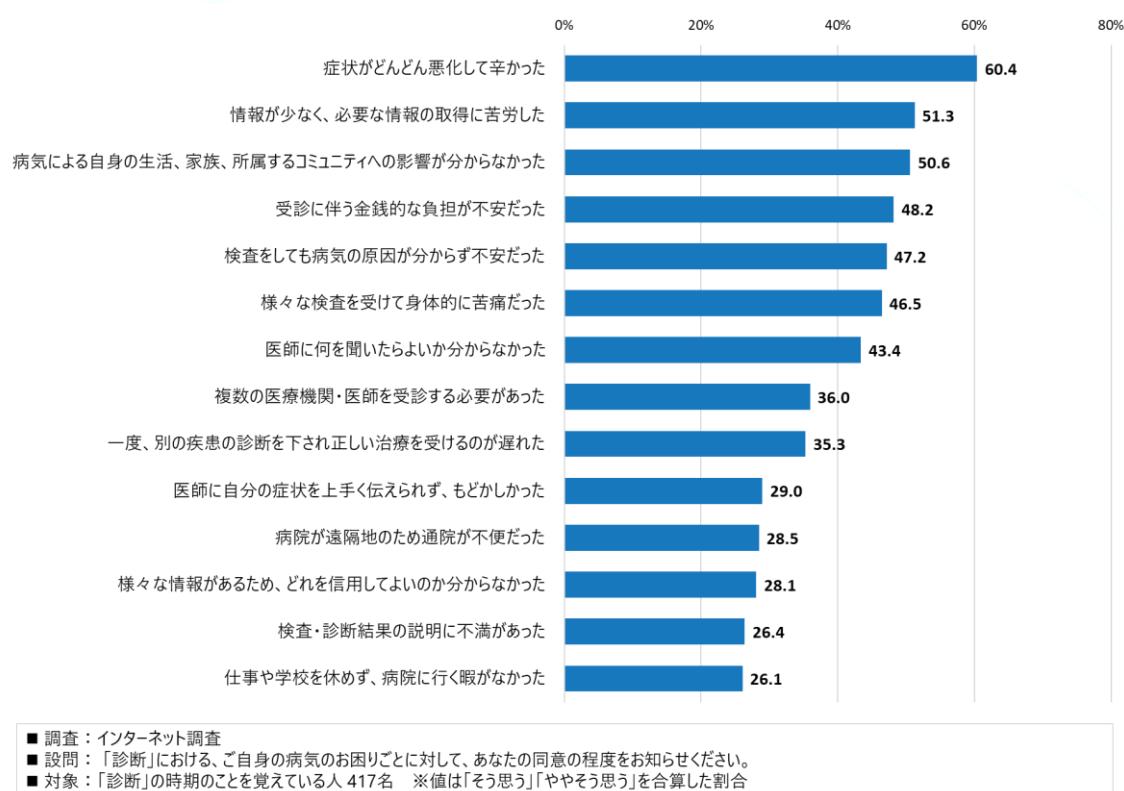
- 「診断」における困りごとは、「症状がどんどん悪化して辛かった（60.4%）」、「検査をしても病気の原因が分からず不安だった（47.2%）」等の症状や検査に伴う身体的または精神的苦痛に関する困りごとや、「情報が少なく、必要な情報の取得に苦労した（51.3%）」等の情報収集に関する困りごと、「病気による自身の生活、家族、所属するコミュニティ（職場や学校等）への影響がわからなかった（50.6%）」という周囲との関係性に関する困りごとが多かった。
- 体調異変を感じてから確定診断を受けるまでに平均 2.0 年、最大では 40 年であったことに加え、「一度、別の疾患の診断を下され正しい治療を受けるのが遅れた」人が 35.3%おり、治療開始時期の遅れに影響を与える未診断期間は、希少疾患における重要課題であることが確認された。
- 希少疾患の確定診断が難しい要因には、患者数が少ない疾患であることや症状等の特徴が類似した別疾患と診断されやすい疾患があることが示唆された。
- 一般の方や医療従事者の希少疾患に対する理解・関心度を深めるために、疾患啓発をすることに加え、製薬企業は各ステークホルダーと情報提供の在り方を再検討し、患者さんやご家族、医療従事者が希少疾患の関連情報にアクセスしやすい環境整備を行うことが必要である。
- また、遺伝子検査（新生児マススクリーニング等）を含めた様々な早期発見の仕組みや環境整備を進める必要性が示唆された。

「診断」における困りごと

「診断」における困りごとについて、結果を図 5 に示す。「症状がどんどん悪化して辛かった（60.4%）」や「検査をしても病気の原因が分からず不安だった（47.2%）」等、症状や検査に伴う身体的または精神的苦痛に関する困りごとや、「情報が少なく、必要な情報の取得に苦労した（51.3%）」といった情報収集に関する困りごと、「病気による自身の生活、家族、所属するコミュニティ（職場や学校等）への影響がわからなかった（50.6%）」といった周囲との関係性に関する困りごとが多く見られ

た。また、患者さんやご家族のインタビューで、この時期における困りごとで課題感が強かったものに、「自身の疾患を診断可能な専門医が近隣にいなかった」等、専門病院や専門医へのアクセスが挙げられた。患者関連団体のインタビューにおいても、「専門病院や専門医の地域格差は大きい。各都道府県に難病診療連携拠点病院、難病診療分野別拠点病院、難病医療協力病院があるため、それらの病院にどのように繋げることができるかが課題である」といった声もあり、地域による医療の質の格差やアクセス格差の是正の必要性が示唆された。

図 5：「診断」における困りごと



未診断期間の現状

体調の異変を感じてから確定診断を受けるまでにかかった期間は、平均 2.0 年であったが、個人差があり、最大で 40 年であった（図 6）。過去の報告では、何十年にもわたり診断がつかないこと（いわゆる「診断を求める終わりなき旅（diagnostic odyssey）」）が希少疾患特

有の課題として指摘されてきた¹⁴。今回の調査では 3 人に 1 人が、「一度、別の疾患の診断を下され正しい治療を受けるのが遅れた（35.3%）」と回答しており（図 5）、確定診断の遅れは多くの患者さんが経験している深刻な課題である。患者さんの治療開始時期の遅れに影響を与える希少疾患の確定診断の難しさについて考察を深めていく。

図 6：発症から現在に至るまでの各期間

	①体調異変を感じてから確定診断を受けるまでの期間 (②体調異変～最初の病院受診) / (③最初の病院受診～確定診断)	④治療期間
平均値	<u>2.0</u> 年 (0.9 年) / (1.2 年)	<u>10</u> 年
標準偏差	<u>4.5</u> (2.3) / (3.4)	<u>10</u>
最小値	<u>0.0</u> 年 (0.0 年) / (0.0 年)	<u>0.0</u> 年
最大値	<u>40</u> 年 (20 年) / (38 年)	<u>52</u> 年

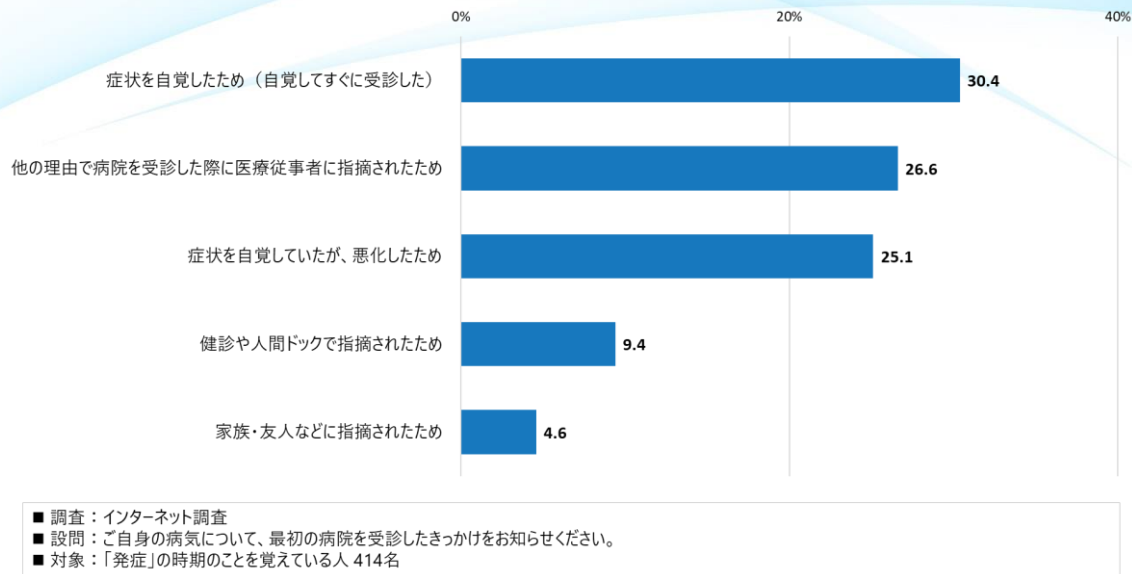
■ 調査：インターネット調査
 ■ 設問：ご自身の病気について、確定診断を受けた時期や、下記の図をご覧くださいながら各期間や診察を受けた医師数をお知らせください。
 ■ 対象：各時期のことを覚えている人 ① 414名、② 414名、③ 417名、④ 417名

希少疾患の確定診断の難しさ

まず、「体調の異変を感じてから最初の病院を受診するまでの期間」について着目すると、平均 0.9 年、最大で 20 年であった（図 6）。また、病院を受診したきっかけは、「症状を自覚したため（自覚してすぐに受診した）」が 30.4%、「他の理由で病院を受診した際に医療従事者に指摘されたため」が 26.6%、「症状を自覚していたが、悪化したため」が 25.1%であった（図 7）。症状を自

覚したためすぐに受診した人について、患者さんやご家族のインタビューでは、「子供が生後数カ月で症状が現れ、医療関係者の親族に相談したところ、すぐに病院を受診するように促された」といった声があった。また、症状が悪化したため受診した人について、患者さんやご家族のインタビューでは、「症状が比較的軽微で日常生活に支障が大きなく、最初は一般的な体調不良だと思っていた」、「微熱程度の症状であったため、自身も医師も風邪程度だと思っていた」といった声があった。

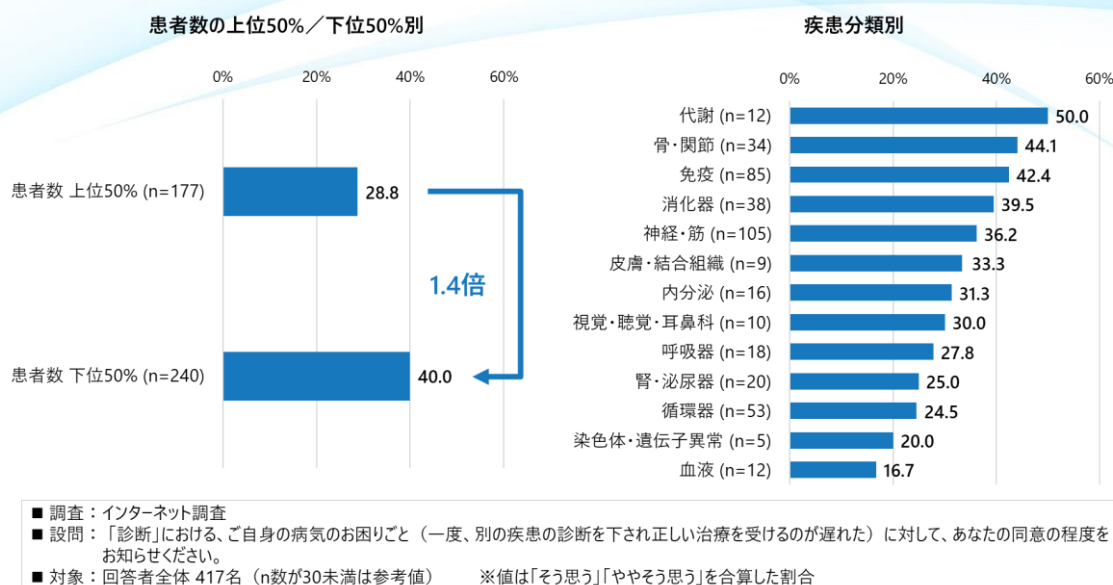
図 7：最初の病院を受診したきっかけ



次に、「最初の病院を受診してから確定診断を受けるまでの期間」について着目すると、平均 1.2 年、最大で 38 年であった（図 6）。その背景について、診断を受けるまでの期間に差が生じる要因を考察する。インターネット調査の割付方法である患者数の上位／下位 50% の分類方法にて解析した結果、下位 50% の疾患群では、上位 50% の疾患群と比較し、確定診断を受けるまでより長い期間を要していた（約 1.4 倍）。また、疾患の種

類により、「一度、別の疾患と診断された」人の割合に違いが見られた。回答数が少ない疾患分類（代謝疾患等）があるものの、「代謝」、「骨・関節」、「免疫」の疾患分類で、「一度、別の疾患と診断された」人が多い傾向にあった（図 8）。確定診断が難しい要因には、患者数が少ない疾患であることや症状等の特徴が類似した別疾患と診断されやすい疾患があることが示唆された。

図 8：一度、別の疾患と診断された人の割合（患者数上位／下位別、疾患分類別）



患者さんやご家族のインタビューで、「一度、別の疾患と診断されたことがある」人に、その経験を確認したところ、「1つ目の病院を受診したが明確な病名は告げられなかった。セカンドオピニオンを兼ねて2つ目の病院を受診し、現在とは別の疾患で診断を受け治療し、症状が安定していた。しかし無理な姿勢をとったことがきっかけに強い痺れを感じ、3つ目の病院で現在の確定診断を受けた（下位50%、骨・関節疾患）」、「最初は腎機能低下を踏まえた診断を受けたが、それ以降、関節の痛み等の様々な症状が出てくる度に検査・診断を繰り返し、現在の確定診断に至るまでに複数の診断を受けた（下位50%、免疫疾患）」、「家族が精神科に関する疾患だと判断し、自身を精神科に通院させて検査、診断、治療を繰り返していた。しかし、症状が一向に改善されず辛かった（上位50%、神経・筋疾患）」といった声があり、希少疾患の可能性に気づくことができず、正確な診断や適切な治療を受けられず、長い期間、身体的な苦痛が継続する人がいた。

また、患者関連団体のインタビューで、「患者さんが医師に症状を伝えるときに、頑張ってしまう人（この症状は

大したことはないですと伝えてしまう人）が多い」、「患者さんが受診した診療科の対象部位の症状しか伝えない」といった、本来であれば医師の診断に役立つ情報が、医師に伝わっていないという声があった。これに関連し、患者さんやご家族のインタビューでは、「受診している診療科に関連しないと考え、他部位の症状について医師に話さなかったことが確定診断を遅らせた可能性があるのではないか」という声があった。患者さんが医療従事者に対して、診断に必要な情報を抜け漏れなく伝えるための支援の必要性が示唆された。

一般の方、医療従事者の希少疾患に対する理解・関心

これまで、患者さん、ご家族、医療従事者が希少疾患の可能性を早期に気付くことが難しい背景を確認してきた。疾患の診断に必要な情報が、患者さんから医療従事者に伝わっていないことに加え、一般の方や医療従事者の希少疾患に対する理解・関心度が十分とはいえない

いことも影響している。一般の方および医療従事者の希少疾患に対する理解・関心度を、患者さんがどのように捉えているかを確認したところ、78.5%の人が、「一般の方の希少疾患に対する理解・関心度が低い」と回答し、44.5%の人が、「医療従事者の希少疾患に対する理解・関心度が低い」と回答した（図9）。一般の方や医療従事者の希少疾患に対する理解・関心度を深めるために、疾患啓発を実施することに加え、製薬企業は各ステークホルダーと情報提供の在り方を再検討し、患者さんやご家族、医療従事者が希少疾患の関連情報にアクセスしやすい環境整備を行うことが必要である。

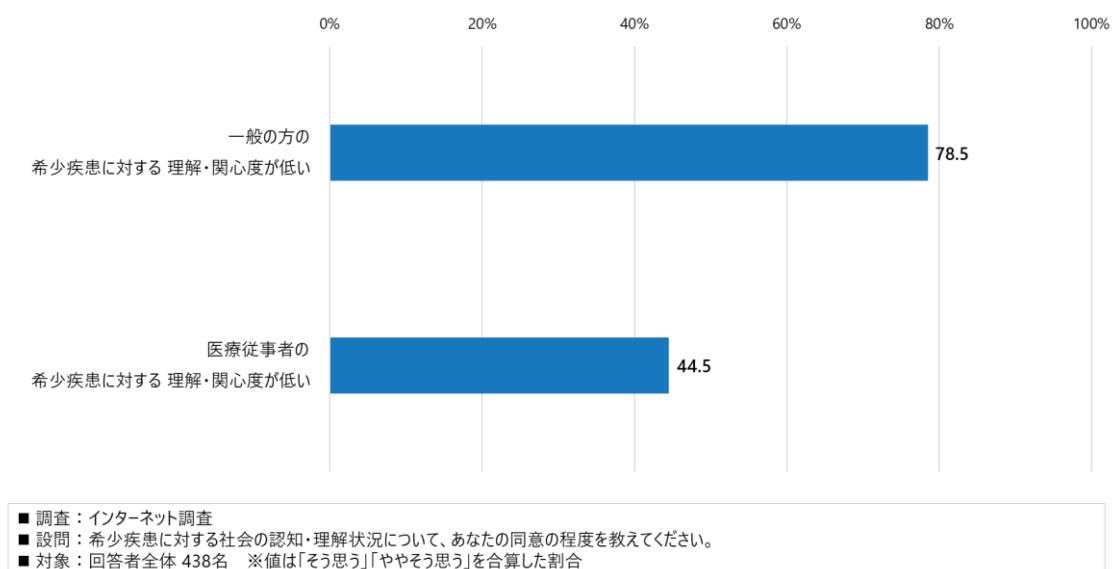
一方で、希少疾患の理解・関心度を深めること以外にも対策を講じていく必要性が示唆された。例えば、生活習慣病やがん等は、健診／検診等での早期発見が可能であるが、希少疾患領域ではそのような早期発見の仕組みが整備されていない。早期発見のための施策に、先天性代謝疾患や先天性内分泌疾患の検査をする新生児マススクリーニング検査がある。患者さんやご家族の

インタビューでは、「新生児マススクリーニング検査の重要性をより啓発して、皆が受検できるようにすべき」といった声があった。新生児マススクリーニングに加え、ご家族の遺伝子検査も早期発見に有効な方法の1つである。患者さんやご家族のインタビューでは、「子供に遺伝していないかどうかは不安である。現状、子供は健康で仕事も一生懸命している。子供に遺伝子検査を勧めて不安を煽りたくない」といった声もあった。遺伝子検査については様々な意見があるが、早期治療が重要な疾患もあるため、遺伝子検査を含めた様々な早期発見の仕組みや環境整備を進める必要があると考えられる。

新生児マススクリーニング検査の重要性をより啓発して皆が受検できるようにすべき。

（属性：患者家族、20歳未満（患者年齢）、
神経・筋疾患）

図9：患者さんが感じる一般の方、医療従事者の希少疾患に対する理解・関心度



治療開始直後

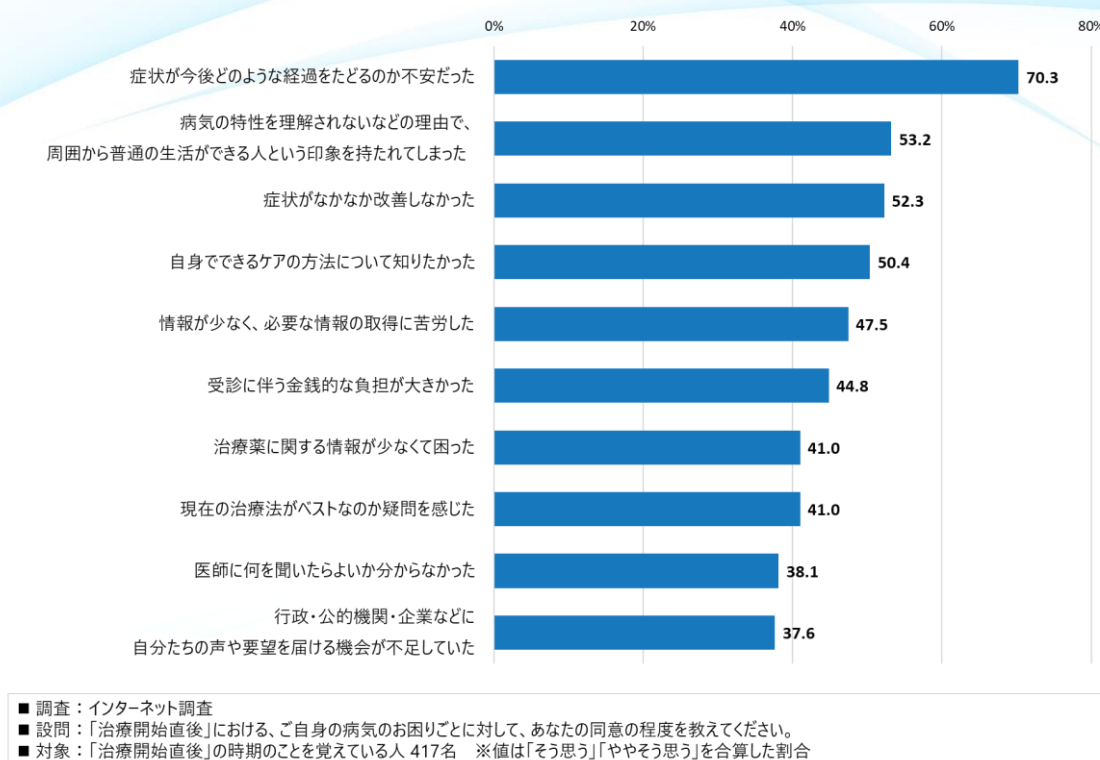
- 「治療開始直後」における困りごととは、「症状が今後どのような経過をたどるのか不安だった（70.3%）」等、予見が難しいことによる精神的負担や、症状に伴う身体的苦痛が上位に挙がった。加えて、「病気の特徴を理解されない等の理由で、周囲から普通の生活ができる人という印象を持たれてしまった（53.2%）」が挙げられた。
- 治療薬に関する困りごととは、「治療薬が海外にも日本にもなくて困った」や「治療薬が海外にはあるが、日本で承認されておらず困った」といった困りごととも挙がっており、患者さんが「治療選択肢が限られている・根本治療がない」という問題に直面していることが示唆された。
- 医療従事者とのコミュニケーションの困りごととは、「医師に何を聞いたら良いか分からなかった」等が挙げられた。
- 希少疾患の症状は個人差があるため、希少疾患の患者さんを診療する機会が少ない臨床医にとって、希少疾患の診療は簡単なものではない。そのため、現在の医療従事者を通じた患者さんやご家族への情報提供を補完または支援を可能とする情報提供の在り方について、製薬企業をはじめとする情報提供主体が検討していく必要がある。

「治療開始直後」における困りごと

「治療開始直後」における困りごとについて、結果を図10に示す。「診断」における困りごとに続き、「症状が今後どのような経過をたどるのか不安だった（70.3%）」、「症状がなかなか改善しなかった（52.3%）」等、予見が難しいことによる精神的負担や、症状に伴う身体的苦痛が上位に挙がった。それらに加え、「病気の特徴を理解されない等の理由で、周囲から普通の生活ができる人という印象を持たれてしまった（53.2%）」が約半数の人の困りごととして挙げられた。この困りごとについては、「治療中・経過観察」における困りごとで触れる。

治療に関するものとしては、「治療薬に関する情報が少なくて困った（41.0%）」等が挙がり、適切な情報に基づいた最適な治療法の選択に関する課題が示唆された。また、「最新の治療法を試してみたかった（33.6%）」と3人に1人が回答しており、新薬に対する期待が示唆された。さらに、「自身でできるケアの方法について知りたかった（50.4%）」について詳細な分析を行ったところ、「治療薬が海外にも日本にもなくて困った」人のうち76.7%が、「自身でできるケアの方法について知りたかった」と回答した。「治療薬が海外にはあるが、日本で承認されておらず困った」人についても同様の傾向があった。日本で治療薬がなく困っている人は、自身でできるケアに高い関心があることが示唆された。

図 10：「治療開始直後」における困りごと（Top10）



ここで、新薬への期待に関して考察する。「治療開始直後」における困りごとの中には、「治療薬が海外にも日本にもなくて困った」や「治療薬が海外にはあるが、日本で承認されておらず困った」ことが挙がっており、患者さんが、「治療選択肢が限られている・根本治療がない」という問題に直面していることが示唆された。患者さんやご家族のインタビューでも、「確定診断を受けた当時は情報が全くなく、泣きながら海外の論文情報を調べるも、海外においても治療薬がなく研究段階であった」といったことを実際に経験していた声があった。なお、「治療選択肢が限られている・根本治療がない」という問題については、『国内における治療薬の開発環境や動向に対する考え方や要望』の章で詳述する。

医療従事者とのコミュニケーションに対する課題

続いて、医療従事者とのコミュニケーションについて触れる。この時期の医療従事者とのコミュニケーションで、最も満足する人が多かった「治療効果」の説明においても43.4%に留まった（図 11）。また、「治療開始直後」の時期における困りごと（図 10）でも、「医師に何を聞いたら良いか分からなかった」人が 38.1%確認された。また、医療従事者とのコミュニケーションについては、他のペイシェントジャーニーの時期でも同様の課題が存在することが確認された。

患者さんやご家族のインタビューでは、「希少疾患の併発症状に合った感染症の治療が必要で、医師に要望するも、治療方針について満足な説明を受けることができなかった」、「医師から投薬前に副作用の説明がなかった。投薬後に数%の高確率で副作用が起こる薬だったことを知り、医師に対して不信感を持った」といった治療や副作用の説明に対する不満や、「行政による社会保障の支援を受けたかったが、どのような支援が存在するのかという情報が分からない上、医師が忙しく聞けなかった」といった社会保障制度等の説明を要望する声があった。さらに、「嫌な患者だと思われなくなかった」といった医療従事者とのコミュニケーションを遠慮してしまうという声があった。

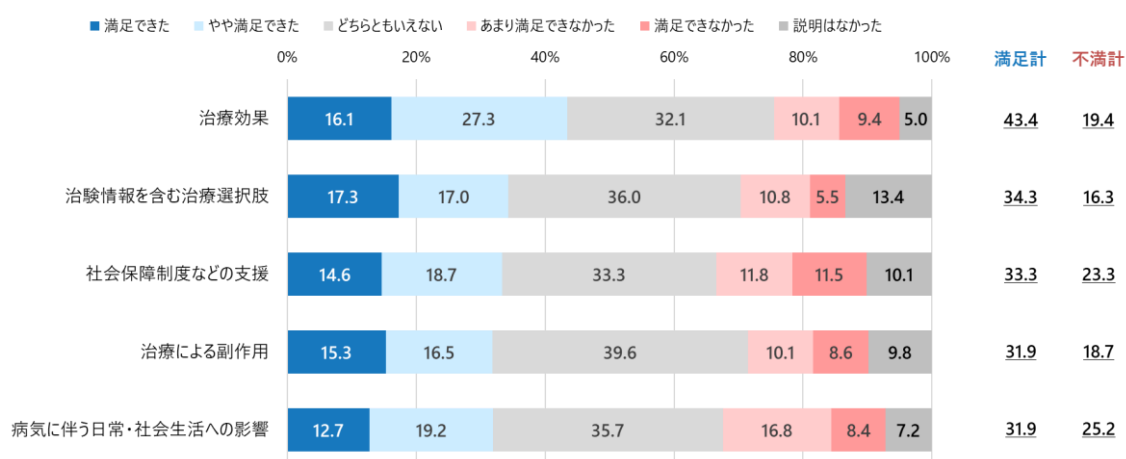
また、「治験情報を含む治療選択肢」について、患者さんやご家族のインタビューの中で、「新薬の国内外の使用状況や治療成績等について、患者が製薬企業と交流を持てる場を作れないか」という要望があった。製薬企業は、こうした患者さんやご家族の声に応える場を作っていく必要がある。

新薬の国内外の使用状況や治療成績等について、患者が製薬企業と交流を持てる場を作れないか。

（属性：患者家族、20歳未満（患者年齢）、神経・筋疾患）

希少疾患の症状は個人差があるため、希少疾患の患者さんを診療する機会が少ない臨床医にとって、希少疾患の診療は簡単なものではない。そのため、現在の医療従事者を通じた患者さんやご家族への情報提供を補完または支援を可能にする情報提供の在り方について、製薬企業をはじめ、各情報提供主体は検討していく必要がある。

図 11：「治療開始直後」における医療従事者からの説明に対する満足度



■ 調査：インターネット調査
 ■ 設問：「治療開始直後」に、ご自身の病気について医師や医療従事者（看護師・遺伝カウンセラーなど）からどのような説明がありましたか？
 また、その満足度をお知らせください。
 ■ 対象：「治療開始直後」の時期を覚えている人 417名

治療中・経過観察

- 「治療中・経過観察」における困りごとは、「急性的な症状変化や悪化が不安である（62.7%）」等、予見の難しさによる精神的負担や症状に伴う身体的苦痛が上位に挙げた。加えて、「病気の特性を理解されない等の理由で、周囲から普通の生活ができる人という印象を持たれてしまう（54.1%）」等の日常・社会生活を送る上での困りごとが多かった。
- 「治療中・経過観察」の時期は、患者さんが日常・社会生活を送る中で多種多様な困りごとを抱えるため、行政や医療機関、製薬企業、患者団体等が連携して、課題を解決していく必要性が示唆された。

「治療中・経過観察」における困りごと

「治療中・経過観察」における困りごとについて、結果を図 12 に示す。「治療開始直後」における困りごとにつき、「急性的な症状変化や悪化が不安である（62.7%）」、「酷くはないが症状が定期的にあらわれる（55.3%）」といった予見の難しさによる精神的負担や症状に伴う身体的苦痛が上位に挙げた。加えて、「病気の特性を理解されない等の理由で、周囲から普通の生活ができる人という印象を持たれてしまう（54.1%）」、「情報が少なく、必要な情報の取得に苦労する（40.3%）」といった、疾患に関連する困りごとも多く、日常・社会生活を送る上で、社会の理解や支援が不十分と感じていることが考えられた。

患者さんやご家族のインタビューでは、「医療従事者は患者の味方でいてくれるが、病院から一步でれば、差別の嵐だった」といった声があり、周囲の理解が不足しているだけでなく、いわゆるスティグマ^{h,15}の問題を抱えている人もいた。また、「容体が安定するようになり、通院先を専門医のいる病院から近隣の病院に変えるも、専門医との連携がとれておらず、診療データの連携や調整を患者自身

が行わなければいけなかった」、「帰省や旅行先で発作が起こったときの緊急病院の確保が難しい」といったデータを含む医療従事者間の連携を必要とする声もあった。他には、「小児慢性特定疾病の支援制度はあるが、支援員が機能していない」、「医療タクシー等の支援もなく、家族の支援が前提だった」、「指定難病や小児慢性特定疾病等の各種申請手続きが煩雑、また申請方法がわかりづらい」といった声もあり、日常・社会生活を送る上での社会的支援に関する課題を挙げる声もあった。

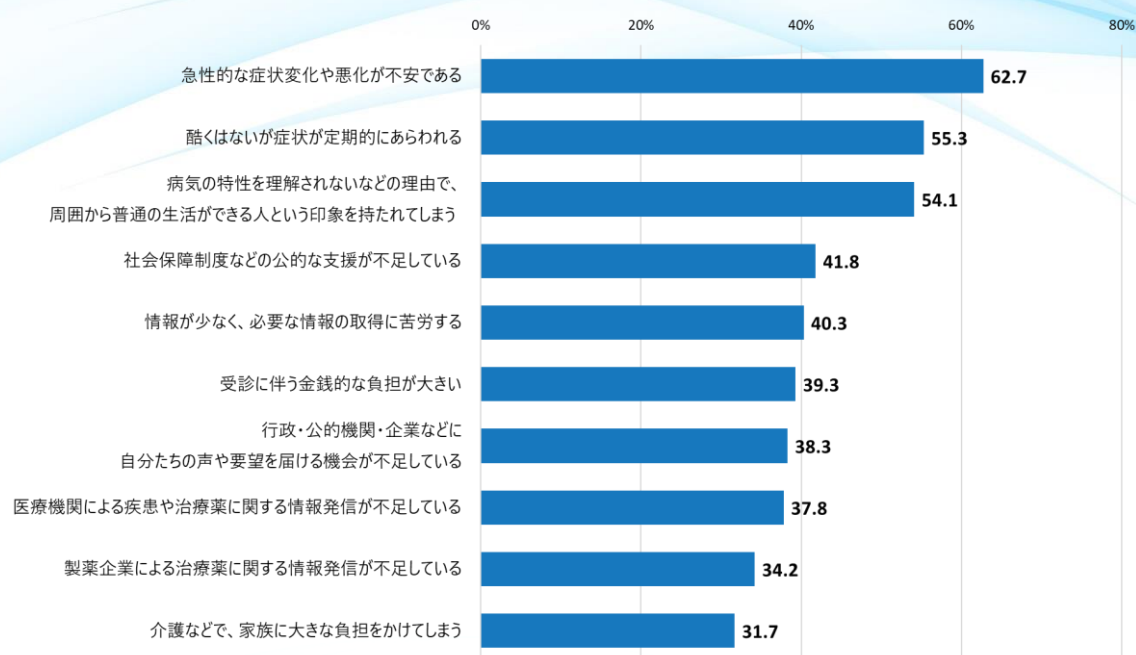
医療従事者は患者の味方でいてくれるが、病院から一步でれば、差別の嵐だった。

（属性：患者家族、20 歳未満（患者年齢）、
呼吸器疾患）

「治療中・経過観察」の時期は、患者さんが日常・社会生活を送る中で、多種多様な困りごとを抱える時期でもある。これらの課題に対しては、行政や医療機関、アカデミア、製薬企業、患者団体等が連携して、課題を解決していく必要性が示唆された。

^h 日本語の「差別」や「偏見」などに対応する。

図 12：「治療中・経過観察」における困りごと（Top10）



■ 調査：インターネット調査

■ 設問：「治療中・経過観察」における、ご自身の病気のお困りごとに対して、あなたの同意の程度を教えてください。

■ 対象：「治療中・経過観察」の時期のことを覚えている人 407名 ※値は「そう思う」「ややそう思う」を合算した割合

情報収集および情報発信に関する困りごと

【情報収集に関して】

- パイシエントジャーニーの全ての時期で「情報が少なく、必要な情報の取得に苦労した（40.3～57.5%）」が挙がっており、患者さんの情報収集に対するニーズは高い。
- 一方で、情報収集の満足度について、満足している人が多い「病気のこと」でも 55.4%と半数に留まっており、全体として情報収集に対する満足度は高くない。また、「必要な情報の取得に苦労した」という人を確認すると、74.9%の人が情報収集において困難を経験していた。
- 情報の信頼性については、患者さんは科学的根拠に基づく情報を信頼していることが確認された。
- また、情報提供主体について確認したところ、「医療従事者から提供すべき」が 74.7%、「行政機関から提供すべき」が 65.5%で多かった。「製薬企業から提供すべき」と考える人は医療従事者や行政機関に次いで 44.3%であり、製薬企業からの情報提供に対する期待も確認された。

【情報発信に関して】

- 多くの患者さんがステークホルダーやご家族に意見や要望を伝える機会を十分に持てず、伝えることができていても意向を汲み取ってもらえていないと感じていた。
- 患者さんが要望を伝えたい相手と内容について、国や自治体等の行政機関に対しては、「日常・社会生活の金銭面や就業における支援を充実してほしい」等の声があり、ご家族に対しては、「病気のことや日常・社会生活での制限が出てくる点を理解してほしい」等の声があった。製薬企業に対しては、「新薬の開発を進めてもらいたい」等の声があった。

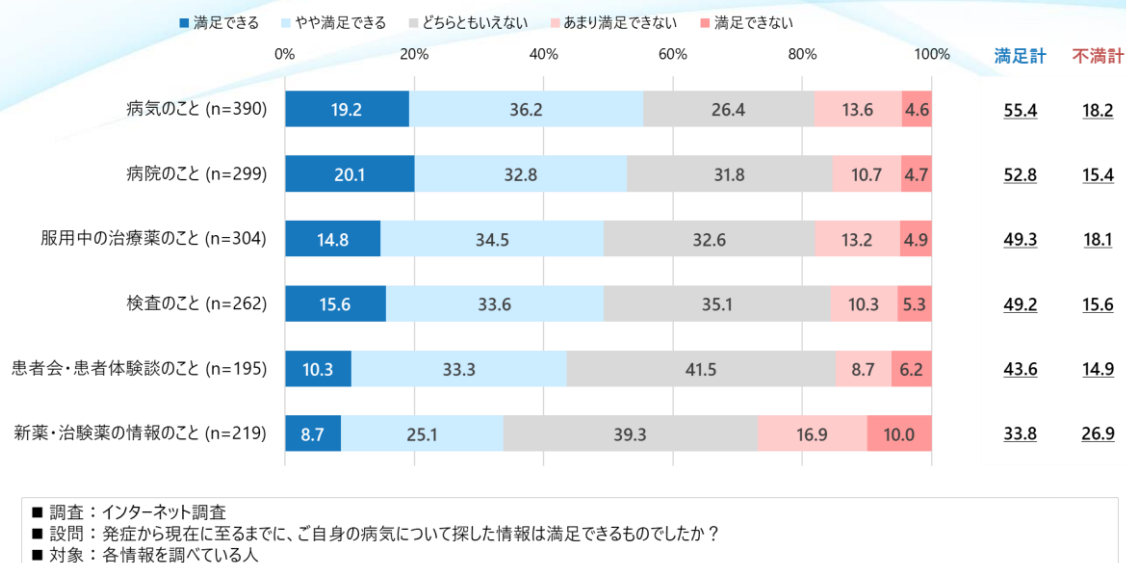
情報収集の状況と満足度

ここからは、発症から現在に至るまでの情報収集に焦点を当て、患者さんの困りごとについて理解を深める。前段のパイシエントジャーニーに沿った困りごとにおいても、全ての時期で、「情報が少なく、必要な情報の取得に苦労した（40.3～57.5%）」が挙がっており、情報収集に対するニーズの高さが伺えた（図 4、図 5、図 10、図 12）。

発症から現在に至るまでの情報収集の満足度を確認したところ、各情報を調べたことがある人のうち、満足して

いる人が多い情報でも「病気のこと」でも 55.4%と半数に留まっており、全体として情報収集に対する満足度は高くない。特に「新薬・治験薬の情報のこと」については、他の情報収集項目と比較して満足している人が 33.8%と低く、不満を感じている人も 26.9%で一定数おり（図 13）、対応が必要な重要課題である。調べたが満足できなかった状況（図 13）を踏まえると、各情報提供主体からの情報提供の在り方に関して継続的な検討の必要性が示唆された。特に、新薬・治験薬の情報提供の在り方に関する考察は、後段で詳述する。

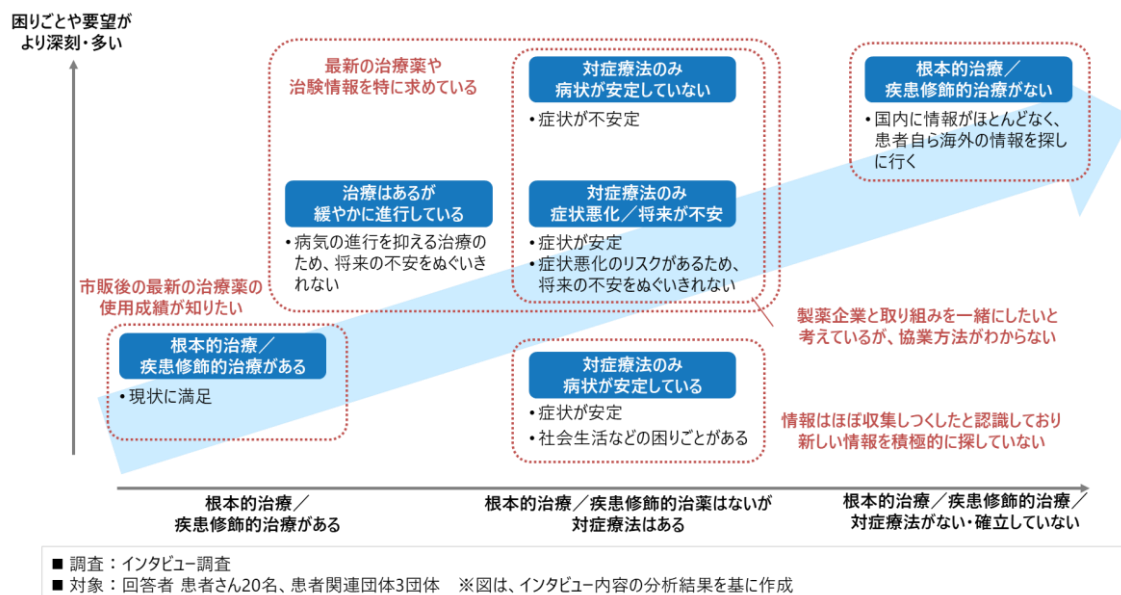
図 13：発症から現在に至るまでの情報収集の満足度



インタビュー調査を行う中で、患者さんの情報収集の満足度に関連し、情報ニーズについて差異があることが明らかとなった（図 14）。全体の傾向として、根本的治療／疾患修飾的治療ⁱや対症療法の選択肢が限られる場

合に、情報ニーズが高い傾向があった。各情報提供主体からの情報提供の在り方を検討するにあたり、情報ニーズに差異があることを踏まえた議論が必要である。

図 14：治療有無に応じた困りごとの深刻度とニーズの特性

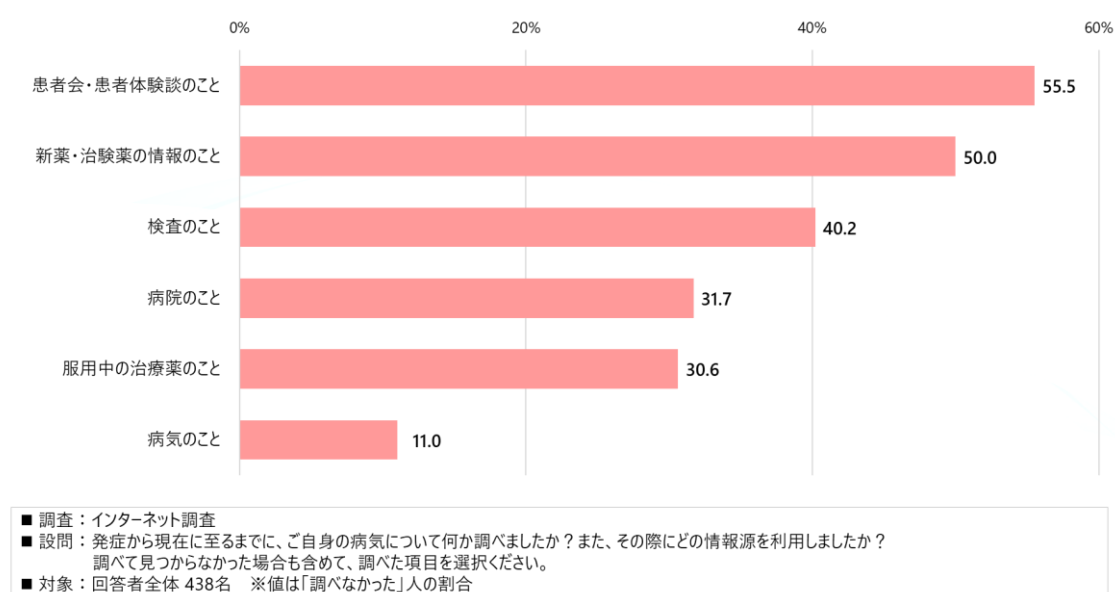


ⁱ 「疾患の原因となっている物質を標的として作用し、疾患の発症や進行を抑制する」治療法・薬剤である

患者さんの情報収集に関するニーズや満足度に加えて明らかになったことは、発症から現在に至るまでの情報収集において、「病気のこと」以外の情報項目を 30.6%～55.5%の人が調べておらず、3 人に 1 人以上が調べていなかったことである（図 15）。患者さんやご家族のインタビューで、各情報項目を調べなかった理由について確認したところ、「患者団体は、重症な方の集まりという印象が強く、調べようと思わなかった」、「医師から手術が第一選

択と説明があったため、新薬を含め治療薬のことについて調べなかった」といった、調べようとしなかった声もあったが、「入院をしていたため、治療薬について自主的に調べることが難しかった」といった、調べたかったが調べることができる環境になかった等、情報収集に関する課題を示唆する声があり、各主体からの情報提供の在り方とともに検討する必要性が示唆された。

図 15：発症から現在に至るまでの情報収集の状況（調べなかった人の割合）



希少疾患における情報収集の大変さ

ペイシエントジャーニーを通して、「必要な情報の取得に苦労した」という人を確認すると、74.9%が情報収集において困難を経験していた（図 16）。インターネット調査の割付で定義した患者数の上位 50%と下位 50%で比較すると、患者数の下位 50%の疾患群においては 81.5%で、より多くの人々が情報収集で困難を経験していた。また、発症から確定診断までの期間別で比較すると 5 年以上の場合において 88.9%となり、期間が長いほど、その傾向が強かった（図 17）。患者さんやご家族のインタビューでも、患者数の下位 50%の疾患群に該当する人は、「情報が少なく、海外の論文や患者団体等から

情報を得なければならなかった」といった声が多くあった。この結果から、希少疾患の中でもより患者数が少ない疾患ほど情報が少なく、確定診断まで長期間を要することが示唆された。また、情報収集の大変さについて、患者さんやご家族のインタビューでは、「アメリカは、製薬企業から患者への広告について、法規制化の議論があるものの、認められているので情報が集めやすい」、「日本では製薬企業が直接患者に情報提供できない規制があるのかもしれないが、同じ情報でも海外のサイトをみれば情報が入手できるので、隠しても意味がない。インターネットが発達し時代は変わったのに、昔と同じ情報提供の方法を想定していることに違和感を覚える」といった声もあった。

図 16：情報収集で大変だった経験

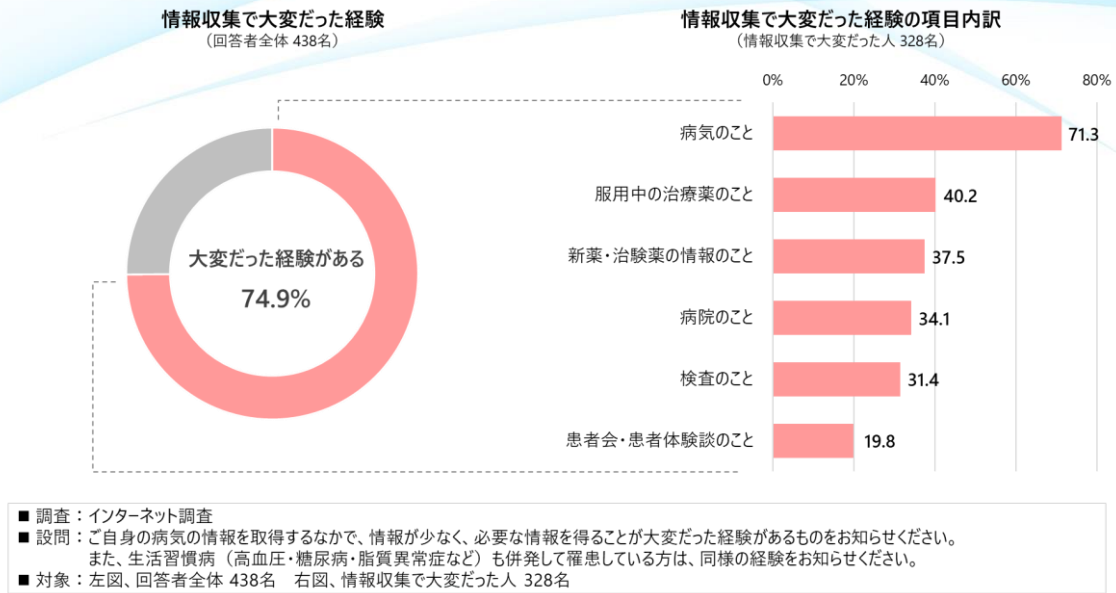
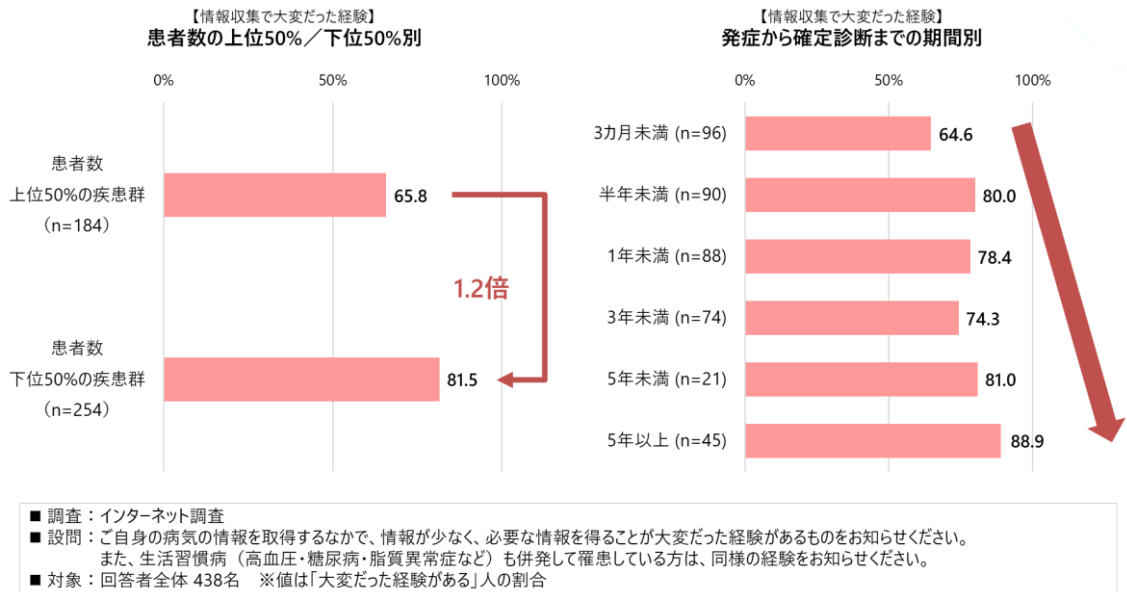


図 17：情報収集で大変だった経験（患者数別および確定診断までの期間別）

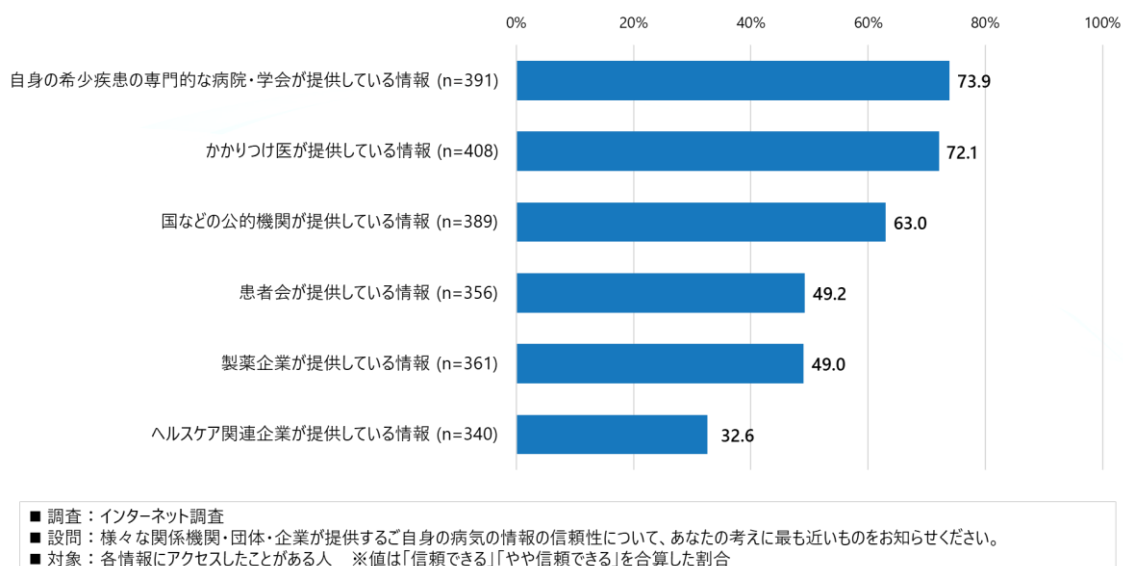


患者さんが考える情報の信頼性

情報収集で困難を経験する人の多さを踏まえると、適切な情報提供を促進する環境整備の必要性が示唆される。そこで、患者さんにとって適切な情報とはどのような情報であるかを確認した。患者さんが信頼できる情報源（情報提供主体）は、「自身の希少疾患の専門的な病院・学会が提供している情報」が 73.9%、「かかりつけ医が提供している情報」が 72.1%、「国等の公的機関が提供している情報」が 63.0%、「患者団体が提供している情報」が 49.2%、「製薬企業が提供している情報」が 49.0%であった（図 18）。患者さんやご家族のインタビューでは、「薬に関しては、製薬企業が一番詳しい。信頼している」といった声があった一方で、「製薬企業の情報に関しては自身の接点が薄いので、信頼性の判断が難しい。情報発信を積極的にしてほしい」と製薬企業からの情報提供を要望する声もあった。製薬企業は、情報発信の在り方を検討する必要がある。

提供している情報」が 63.0%、「患者団体が提供している情報」が 49.2%、「製薬企業が提供している情報」が 49.0%であった（図 18）。患者さんやご家族のインタビューでは、「薬に関しては、製薬企業が一番詳しい。信頼している」といった声があった一方で、「製薬企業の情報に関しては自身の接点が薄いので、信頼性の判断が難しい。情報発信を積極的にしてほしい」と製薬企業からの情報提供を要望する声もあった。製薬企業は、情報発信の在り方を検討する必要がある。

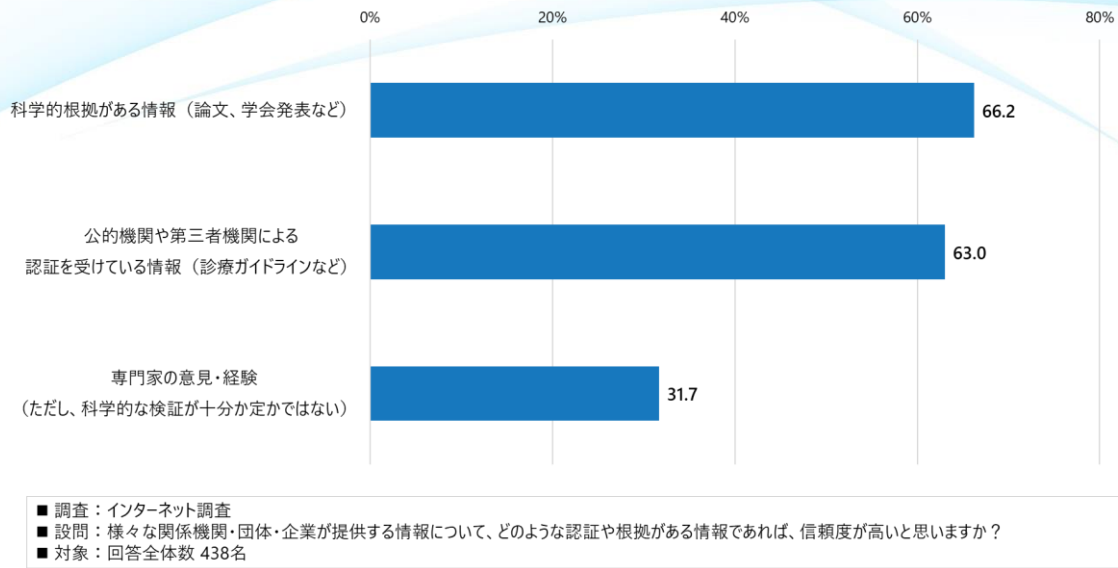
図 18：情報提供主体別の信頼性



続いて、信頼性のある情報の内容について考察する。患者さんが信頼度が高いと考える情報として、「科学的根拠がある情報」が 66.2%、「公的機関や第三者機関により認証を受けている情報」が 63.0%という結果が示され、科学的根拠に基づく情報提供が求められていることが確認された（図 19）。患者さんやご家族のインタビューでは、「症例数や経験が多ければ、手術の腕が確か

だと思うし、手術後の副作用に対するケアもしっかりしていると感じる」といった医療従事者の臨床的な経験・知見を重視する声もあったが、「学会や公的機関が発信する情報は、科学的根拠のある情報を基に専門家が幾重にも検討を重ねて認定した情報のため信頼している」といった科学的根拠に基づく情報を信頼するという声が多かった。

図 19：情報の信頼性に影響を与える根拠

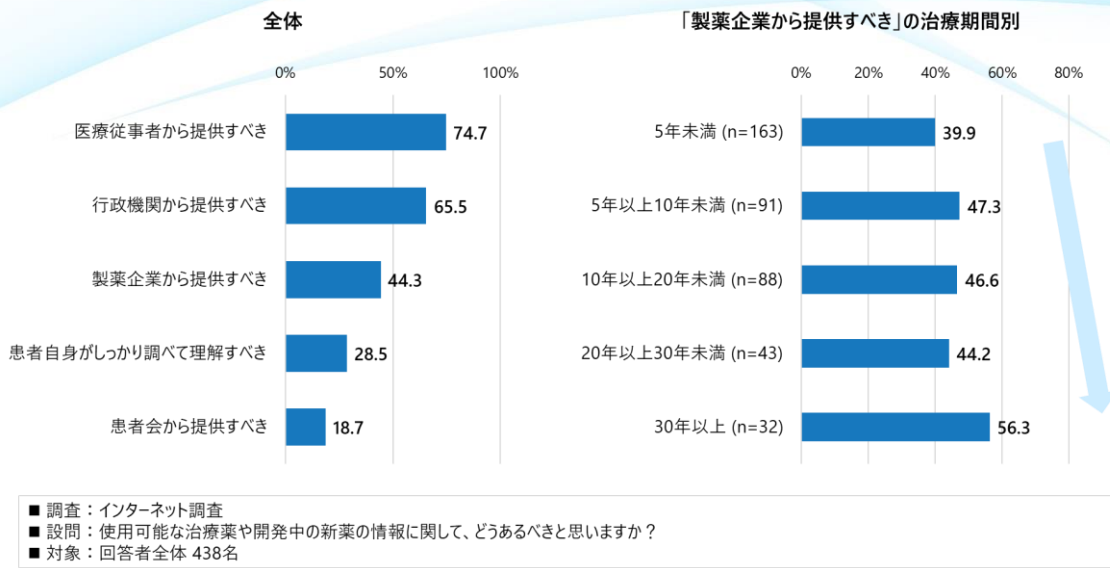


情報提供の在り方 - 新薬や治験薬について -

現在、日本における医療用医薬品に係る情報の多くは、医療従事者を通じて患者さんやご家族に提供されることとなっており、製薬企業が医療用医薬品を患者さんに広告することは法律で禁止されている¹⁶。その理由は、医療用医薬品の広告が適正を欠いた場合に、国民の保健衛生上、大きな影響を与えるおそれがあるためである。一方で、患者さんやご家族から問合せを受けて、製薬企業が医療用医薬品に係る必要な情報提供を行う場合においては、製薬企業が、①患者さんやご家族からの問合せに沿ったものに限定すること、②情報提供先は問合せをした患者さんやご家族に限定すること、③患者さんやご家族から情報提供を求められていないにもかかわらず、求められたかのように装わないこと等に留意した上で、必要な情報提供を行うことができる¹⁷。

この現状を踏まえて、新薬や治験薬に対する情報提供の在り方に焦点を当て議論を深める。今回の調査において、どの主体から新薬や治験薬の情報を提供すべきかを確認したところ、「医療従事者から提供すべき」が74.7%、「行政機関から提供すべき」が65.5%で多かった。「製薬企業から提供すべき」と考える人は医療従事者や行政機関に次いで44.3%であり、製薬企業からの情報提供も期待されている。「製薬企業が情報提供すべき」と考える人は、各年代で高く、治療期間が長いほどその傾向が強かった（図20）。患者さんやご家族のインタビューでは、「医師は多忙のため、新薬や治験薬の情報を収集する余裕がない場合がある。国や製薬企業が情報提供しても良い」といった医療従事者の忙しさを理解し、国や製薬企業等、医療従事者以外からの情報提供を期待する声があった。

図 20：新薬や治験薬おける情報提供の有り方



前述の質問では、日本において製薬企業が医療用医薬品を広告することが法律で禁止されている背景を回答者には説明せずに質問したが、別の質問で製薬企業による医療用医薬品の広告が法律で禁止されている背景を説明した上で、新薬や治験薬の情報提供の在り方について改めて意見を伺ったところ、「不適切な広告や情報が提供される不安があるので、医療関係者を通じて情報を得たい」が 49.3%であった。一方で、「難病・希少疾患を専門とする医療関係者が少ないので、製薬企業から直接情報を得たい」が 34.2%であり（図 21）、製薬企業からの情報提供に対する期待が示唆された。

また、患者さんやご家族のインタビューで、製薬企業からの情報提供を求める点について、「治験を開始した等、新薬開発の進捗情報が希望になる」、「新薬や治験薬の情報を収集して判断するのは患者なので、選択肢を増やすために存在する情報は全部出してほしい」、「新薬に関しては、まずは病院から新薬の情報をもらい、自分自身で深掘りして調べたい。その際にわからない時は製薬企業から情報を得たい」といった製薬企業からの情報提供を要望する声があった。

治験を開始した等、早期の段階で、治療薬に関する情報が欲しい。闘病していると、新薬開発の進捗情報が希望になる。

（属性：患者、50 代、消化器疾患）

製薬企業は医師よりも積極的に新薬や治験薬の情報を患者に提供してもよいのではないかな。

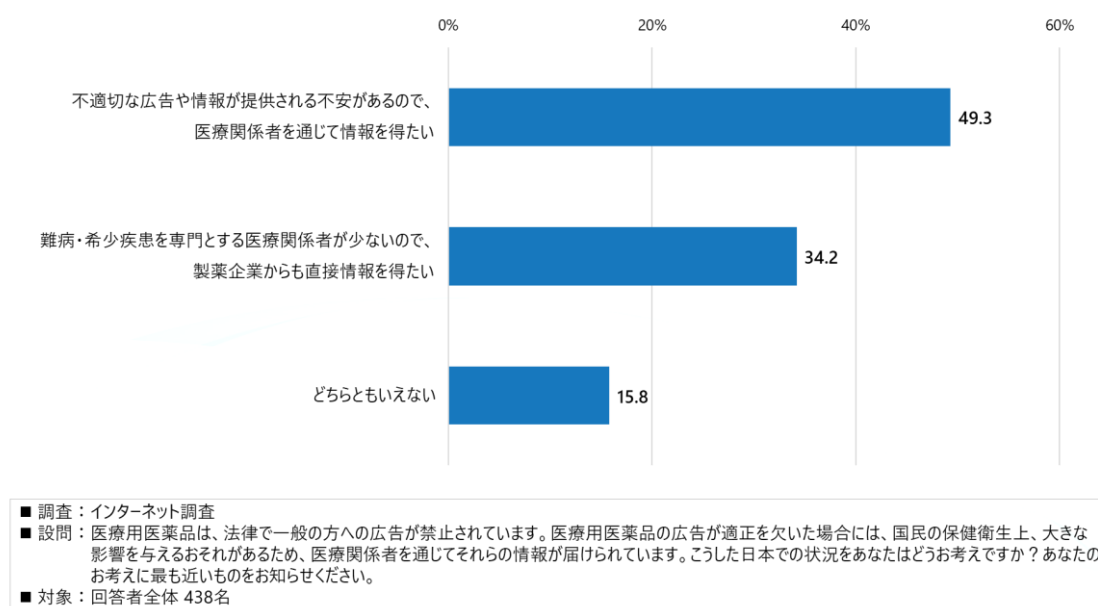
新薬や治験薬の情報を収集して判断するのは患者なので、選択肢を増やすために存在する情報は全部出してほしい。

（属性：患者家族、20 歳未満（患者年齢）、染色体・遺伝子異常）

患者さんが製薬企業からの情報提供を求める背景には、希少疾患の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等の要因があり、患者さんが能動的に情報を得たくても得られない環境がある。がん領域ではあるが、同様の問題について、2018 年 12 月の規制改革会議の医療・介護ワーキング・グループにおい

て、「医薬品についての「適切な情報提供」と「広告」の規制の緩和と規制強化に関わる要望」があった¹⁸。適切な情報提供を促進する環境整備に向けて、患者関連団体だけでなく、行政機関や医療機関、製薬企業等が連携した取り組みを進めていく必要がある。

図 21：情報提供に関する制度に対する考え

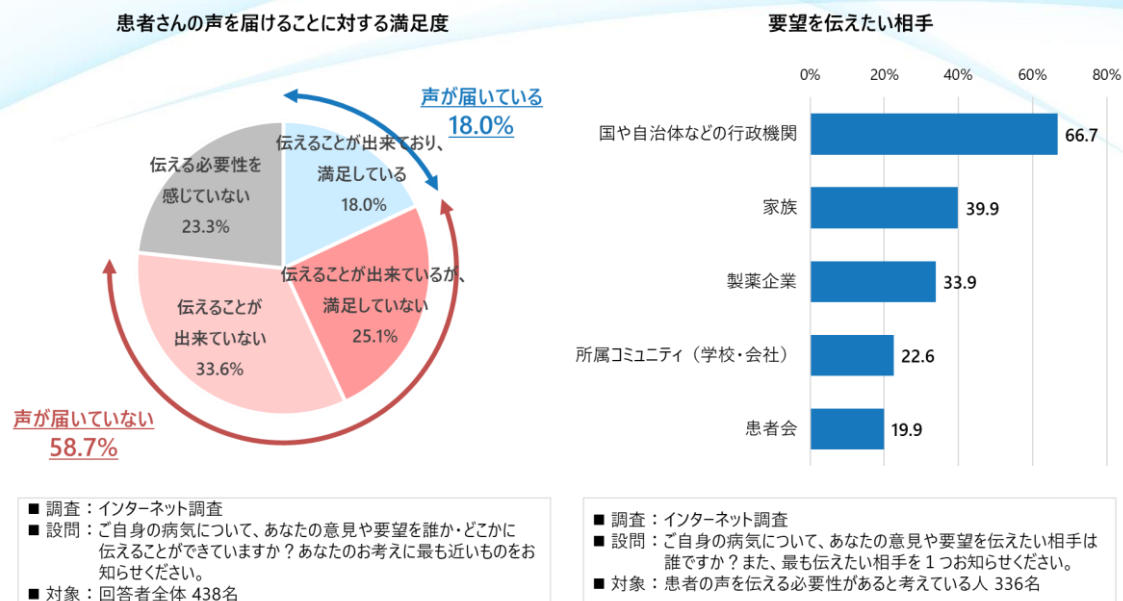


情報発信の現状 - 患者さんの声が届いていない -

情報収集に関する患者さんの困りごとに加えて、情報発信（患者さんの声をステークホルダーに届けること等）においても課題があることが明らかになった。患者さんの3人に1人が自分の要望や意見について、「声を届けることができていない（33.6%）」と回答しており、「伝えることができていても、満足していない」人まで含めると 58.7% となる。多くの患者さんが意見や要望を伝える機会を十分に持てず、伝えることができていても意向を汲み取ってもらえていないと感じている。また、患者さんが声を届けたい相手は、「国や自治体等の行政機関」が 66.7%で、「家族」が 39.9%、「製薬企業」が 33.9%であった（図 22）。

患者さんやご家族のインタビューでは、国や自治体等の行政機関に対しては、「日常・社会生活の金銭面や就業における支援を充実してほしい」、「以前は要望書を霞ヶ関まで届けることもあったが、コロナ禍になり、そもそも感染症に罹患すると重篤化し易い患児を連れて出歩けない。直接声を届ける場がなくなった」といった声があった。家族に対しては、「病気のことや日常・社会生活での制限が出てくる点を理解してほしい」、「家族は痛みの程度が分からず、我慢するようと言われるので他人事のように感じる」といった声があった。製薬企業に対しては、「新薬の開発を進めてもらいたい」、「製薬企業が、患者から何を聞きたいのか（何の情報を求めているのか）知りたい」といった声があった。製薬企業については、新薬の開発を患者さんとのどのように協働しながら進めていくか等、患者さんとの接点の在り方や活動方法の見直しが必要である。

図 22：患者さんの声を届けることに対する満足度および要望を伝えたい相手



国内における治療薬の開発環境や動向に対する考え方や要望

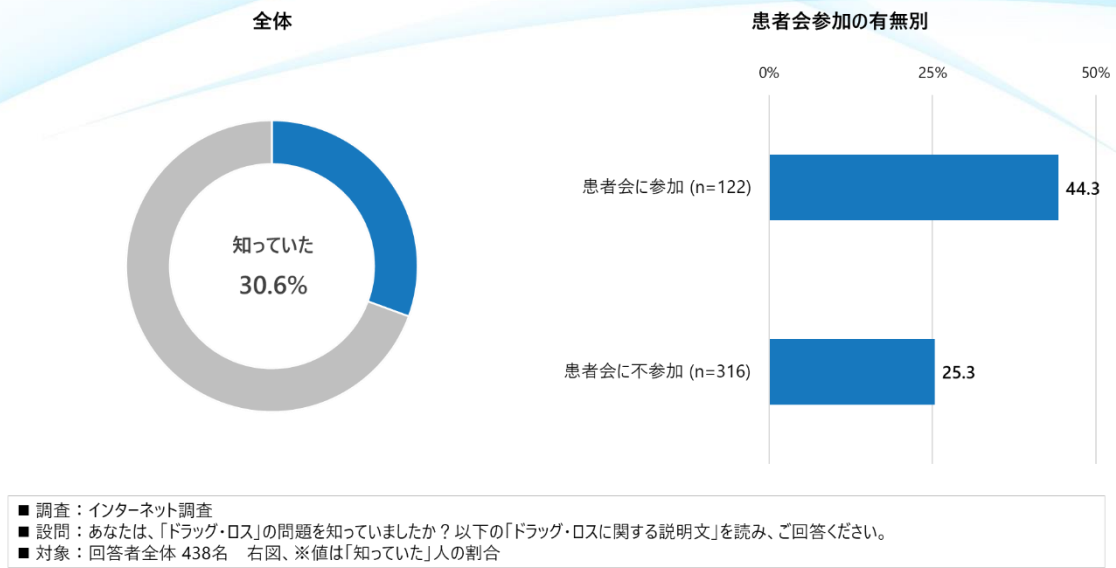
- ドラッグ・ロスの認知度は 30.6%であった。患者さんやご家族のインタビューでは、「（海外と比較し）使える薬の差は死活問題になる」といった声があり、患者さんにとってドラッグ・ロスが喫緊の課題であることが明らかとなった。
- 患者さん自身の希少疾患の治療薬が海外では使用できるが日本では使用できない（ドラッグ・ロス）と仮定した場合の治療に関する意見を確認すると、81.3%の患者さんが「日本で治療できるようになるまで待ちたい」と考えていることが明らかとなった。
- 日本で治療を行いたいという患者さんの強い期待や要望を踏まえると、ドラッグ・ロスを社会課題として捉え、関連するステークホルダーで連携して課題解決を図る必要がある。
- 患者数が少なく、日本で治験の実施が困難なことが多い希少疾患の治療薬においては、アジアを含む海外の治験データ（有効性・安全性データ）を活用して治療薬を承認し、適切な情報に基づき患者さん自身が治療薬を選択できる環境を整備する等、患者さんの治療薬へのアクセスを確保する柔軟な仕組みの必要性が示唆された。
- 患者さんの行政機関や製薬企業への要望を確認したところ、新薬を待ち望む多くの声が挙げられた。患者さんを含めた各ステークホルダーが有機的に連携し、治療薬の開発を推進する環境整備が求められる。

治療薬開発に関する課題 - ドラッグ・ロス -

海外で使われている治療薬が、日本で承認されて使えるようになるまでの時間差のことを『ドラッグ・ラグ』という。また、海外ですでに使われている治療薬が日本では開発が行われず、日本で使うことができない状況を『ドラッグ・ロス』という¹⁹。近年では、欧米で承認された医薬品の 72%が日本では使えない状況である、という調査報告²⁰がある。今回の調査では、希少疾患の患者さんのドラッグ・ロスの認知とドラッグ・ロスに対する意見を聴取することにより、患者さんやご家族の目線から当課題を分析した。調査の結果、ドラッグ・ロスの認知度は 30.6%であった

（図 23）。ドラッグ・ロスは、直面している患者さんやご家族、医療関係者でない方にとっては馴染みのない課題であると想定されるため、患者さんのドラッグ・ロスへの高い関心が伺えた。特に患者団体等の活動に積極的に関与している患者さんでは、ドラッグ・ロスをより認知している傾向があった（図 23）。患者さんやご家族のインタビューでは、「ドラッグ・ロスは知っていて、日本は遅れているという認識がある。子供の希少疾患でも、併発症状の治療薬のうち国内で使えないものがある。患者は様々な制限がある中で生活しているので、使える薬の差は死活問題になる」といった声があり、ドラッグ・ロスを喫緊の問題と捉えている切実な声もあった。

図 23：ドラッグ・ロスの認知度

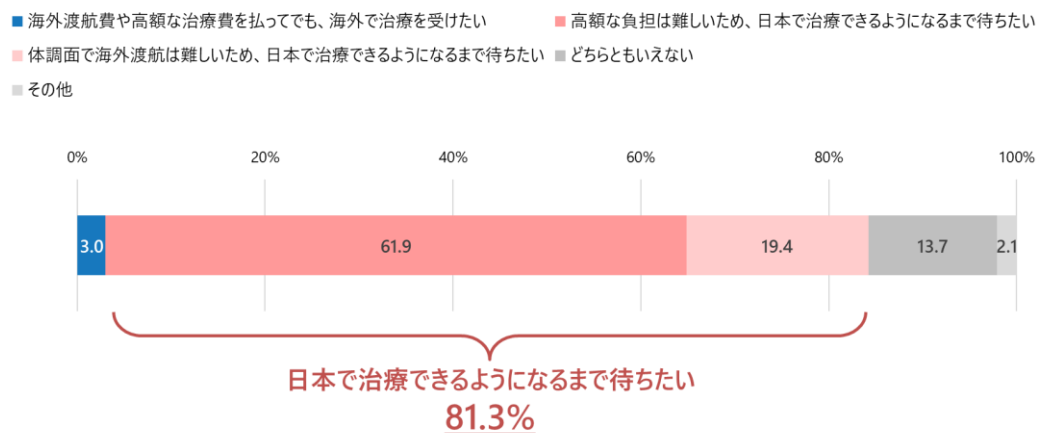


海外では使用できるが日本では使用できない 治療薬の日本導入に対する期待

患者さんに、自身がドラッグ・ロスの状況であったと仮定した場合の治療に関する意見を確認すると、「高額な負担は難しいため、日本で治療できるようになるまで待ちたい」が 61.9%、「体調面で海外渡航は難しいため、日本で治療できるようになるまで待ちたい」が 19.4%で、合

計で 81.3%の患者さんが、「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明らかとなった（図 24）。日本で治療を行いたいという患者さんの強い期待や要望を踏まえれば、ドラッグ・ロスを社会課題として捉え、関連するステークホルダーで連携し、課題解決に取り組んでいくことが益々重要になる。

図 24：ドラッグ・ロスの状況下における治療への要望



■ 調査：インターネット調査
 ■ 設問：ご自身の病気の治療薬が、海外では使用できるが日本では使用できない場合（ドラッグ・ロスの場合）、治療に関するあなたのご意見に最も近いものをお知らせください。
 ■ 対象：回答者全体 438名

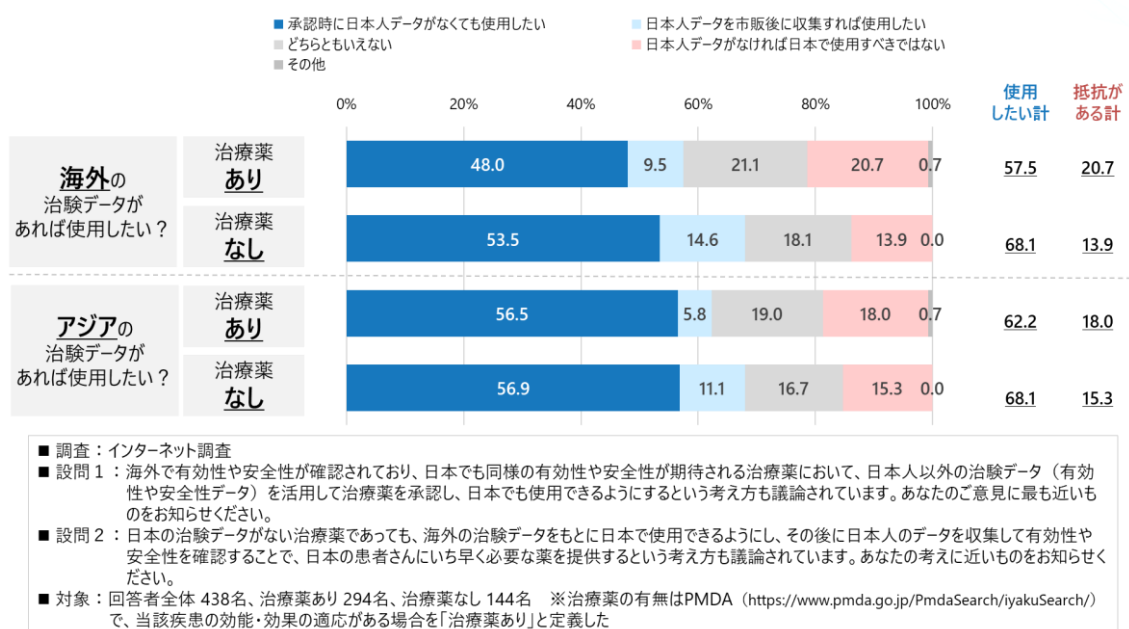
治療薬開発における日本人データの必要性に関する考え方

海外でのみ承認・使用されている治療薬を日本に導入するためには、日本人の治験データ（有効性・安全性データ）が必要である²¹。ここで治療薬の開発における日本人データの必要性について、患者さんがどのような考えを持っているのかを考察する。今回の調査では、海外またはアジアの治験データがあれば、治療薬を使用したいかどうかを確認した。さらに、追加質問として、「どちらともいえない」、「やや抵抗がある」、「抵抗がある」と回答した人に対して、日本人データを承認時ではなく、市販後に収集することの是非について確認した。なお、治療薬の有無で回答の傾向を分析している。治療薬の有無については、独立行政法人 医薬品医療機器総合機構（以下、PMDA）^jの医療用医薬品情報検索（<https://www.pmda.go.jp/PmdaSearch/iyakuSearch/>）で、当該

疾患の効能・効果の適応がある場合を「治療薬あり」と定義した。

調査の結果、「日本人データがない場合であっても、海外の治験データ（有効性・安全性データ）があれば治療薬を使用したい」人が 48.0%（治療薬あり）、53.5%（治療薬なし）で約半数であった。「日本人データを承認時ではなく市販後に収集するのであれば使用したい」人まで含めると 57.5%（治療薬あり）、68.1%（治療薬なし）であり、3 人に 2 人が、「海外の治験データ（有効性・安全性データ）を活用して治療薬を承認し、日本で使用したい」と回答している。また、「日本人データがない場合であっても、アジアの治験データ（有効性・安全性データ）があれば治療薬を使用したい」人は、「海外の治験データの場合」よりも使用意向が高く、抵抗感もより少ない傾向となった。（図 25）。

図 25：承認時における日本人データの必要性



^j 独立行政法人 医薬品医療機器総合機構（Pharmaceuticals and Medical Devices Agency, PMDA）。健康被害に対する迅速な救済を図り（健康被害救済）、医薬品等の品質、有効性および安全性の指導・審査（承認審査）を行い、市販後における安全性情報の収集、分析、提供（安全対策）を主業務とする機関。

患者さんやご家族のインタビューでは、「有効性があるなら使っても良いが、今の薬が効いているので積極的には使わない」という声があった一方、「人種間の違いがあるか等の研究をまずは進めることが大事であるが、海外で使用されているものは日本でも使用できるように進めてほしい」、「治療の選択肢がない現状は変えなければならない。承認した上で、治験のように患者個人が承諾すれば使える仕組みが望ましい」のように、海外の治験データを基に承認し、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を要望する意見が複数あった。

海外の治験データをもとに、日本で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使用に関して意思決定できる仕組みが必要である。

(属性：患者、60代、循環器疾患)

患者関連団体のインタビューでは、「米国や欧州で有効性や安全性が確認されているのであれば、特に進行性の疾患の場合は特例で承認し、後から検証というプロセスも検討すべき」といった、患者さんやご家族と同様の声がある一方、「重篤か軽傷かで、日本人データの必要性の議論は分かれてくる。国が責任をもって有効性や安全性を確認するシステムがある以上は、慎重な議論が必要である」といった慎重な意見もあった。

患者数が少なく、日本で治験の実施が困難なことが多い希少疾患の治療薬においては、アジアを含む海外の治験データ（有効性・安全性データ）を活用して治療薬を承認し、適切な情報に基づき患者さん自身が治療薬を選択できる環境を整備する等、希少疾患の患者さんの治療薬へのアクセスを確保する柔軟な仕組みの必要性が示唆された。

治療薬の開発への参画／興味・関心

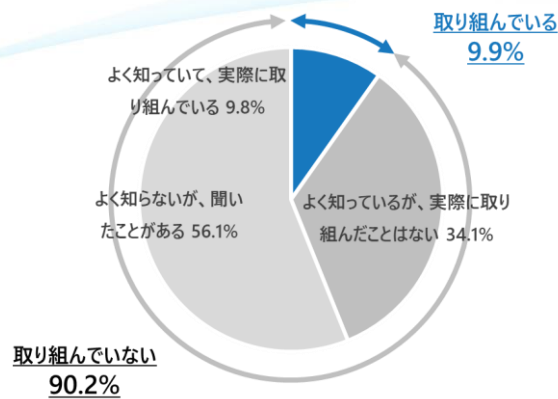
患者さんの治療薬の開発への参画／興味・関心について考察する。治療薬の開発に患者さんの声を反映させる患者参画の活動（以下、PPI）の取り組み状況について聴取した。なお、PPIは英国で初めて採用された考え方で、「患者・市民のために、または患者・市民について研究が行われることではなく、患者・市民と共に、または患者・市民によって研究が行われること」という定義がある²²。広義には、「研究分野（医学研究や臨床試験など）に限らず医療政策の全般において、その意思決定の場に患者・市民の関与を求めること」という考え方がある。本稿では対象範囲について研究分野を中心として、医療政策全般における意思決定等の場に患者さんやご家族・市民が関与していく方向性を踏まえ、広義にPPIを考えることにする。調査の結果、PPIを知っている人のうち、PPIに取り組んでいる人は、9.9%と少数であり（図26）、治療薬の開発に関与する人は、まだ一握りであることが明らかになった。

治療薬の開発に関与する人が少数であった一方で、新薬・治験薬の情報を調べている人が2人に1人おり（図27）、新薬・治験薬に対する高い関心が伺えた。患者さんやご家族のインタビューでは、「治験情報を入手してすぐに申し込んだ」、「もし治験があったら参加する。自分は遺伝性疾患で、子供や孫の代にも発症する可能性があるので、根治できる治療薬がほしい」、「もっと自分のデータを医療に生かしてほしい。自身が辛かった経験もあり、子供にも遺伝している可能性があることから、治療の選択肢が将来あってほしい」といった、治療薬の開発への参画に対して前向きな声が多かった。

遺伝性疾患のため、子供や孫の代にも発症する可能性があるので、根治できる治療薬がほしい。

(属性：患者、70代、神経・筋疾患)

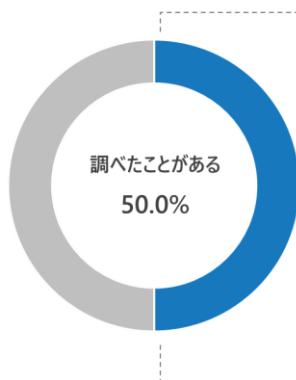
図 26：PPI の取り組み状況



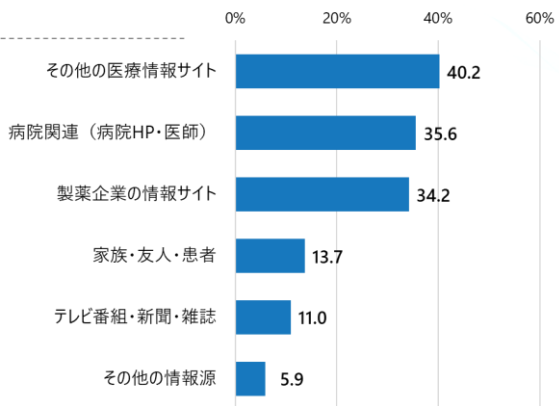
- 調査：インターネット調査
- 設問：欧米では、PPIが盛んにおこなわれており、日本でもそうした動きが出てきています。このような活動を聞いたことがありますか？
- 対象：PPIを知っている人 132名

図 27：新薬・治験薬の情報収集の状況

新薬・治験薬の情報を調べた経験
(回答者全体 438名)



新薬・治験薬を調べた情報源
(新薬・治験薬を調べた人 219名)



- 調査：インターネット調査
- 設問：発症から現在に至るまでに、ご自身の病気について何か調べましたか？また、その際にどの情報源を利用しましたか？
調べて見つからなかった場合も含めて、調べた項目を選択ください。
- 対象：左図、回答者全体 438名 右図、新薬・治験薬の情報を調べた人 219名

インタビューに参加した患者さんやご家族で治療薬の開発に課題感を持っている人の中には、「研究と治療薬の開発を進めてほしいと思っているが、相談の場がない」、「患者側が医療知識に乏しく、共通言語がないため進まない。患者側のヘルスリテラシーを向上させる必要がある」

といった患者さんに求められる行動について言及する声があった。ステークホルダーの中でも特に製薬企業は、こうした患者さんの声に耳を傾け、患者さんが治療薬の開発等に積極的に参画できる環境を整備する必要がある。

患者さんの治療薬の開発に関する行政機関や製薬企業への要望

治療薬の開発に関して、患者さんの行政機関や製薬企業への要望を確認したところ、新薬を待ち望む多くの声が挙げられた（図 28）。「新薬の開発を迅速に進めてほしい」といった開発に関する要望や、「治療薬を早く承

認してほしい」、「海外で使用されている薬を早く承認してほしい」といった承認に関する要望も多く挙げられた。開発や承認に関する要望以外に、情報提供／情報発信についても多くの要望が挙げられた。患者さんを含めた各ステークホルダーが有機的に連携し、治療薬の開発を加速する環境整備が求められる。

図 28：治療薬の開発に関する行政機関や製薬企業への要望

開発	新薬の開発を迅速に進めてほしい（27件）	情報提供／情報発信	情報がもっと欲しい、分かりやすい情報が欲しい（24件）
	国による新薬開発の助成を積極的に推進してほしい（15件）		最新の開発情報・治療薬の情報が知りたい（14件）
治験	治験に参加したい・治験の情報を発信してほしい（7件）		製薬企業にもっと情報発信をしてもらいたい（6件）
	もっと多くの治験を実施してほしい（2件）		行政や医師を介してもっと情報が欲しい（3件）
薬の承認	治療薬を早く承認してほしい（11件）		患者の声をもっと拾ってほしい（4件）
	海外で使用されている薬を早く承認してほしい（10件）		

- 調査：インターネット調査
- 設問：治療薬の開発に関して、行政機関(国や自治体など)や製薬企業などへの要望があればお知らせください。（自由記述）
- 対象：回答者全体 438名（うち、回答数210名）

5. 調査の限界

インターネット調査の限界

本インターネット調査の限界について述べる。第一に、調査実査機関が管理し保有する指定難病患者パネルの登録者に対して調査を実施していることから、本結果は全ての希少疾患を網羅できていない。第二に、疾患分類別に分析された結果については、サンプル数が十分でないため実態を捕捉しきれない可能性がある。第三に、希少疾患の80%が遺伝性疾患であると報告されている中、本調査において遺伝性疾患であると申告した回答数の割合が少ない。そのことから、遺伝性疾患と申告した回答者を対象とした質問の結果・分析については、実態を捕捉しきれない可能性がある。本調査にて遺伝性疾患か否かを申告制にした背景としては、難病情報センター²³などの公示情報で一定程度判断できるが、同一の疾患であっても遺伝性の場合と非遺伝性の場合があるため、調査の中で確認することとなった。これらの限界を踏まえ、今後同様の調査を行う際には、今回対象外となった疾患に焦点を当て調査する、分析目的に応じて十分なサンプル数を確保するなど、調査設計・精度をより高めることを検討したい。

インタビュー調査の限界

本インタビュー調査の限界は、インターネット調査同様、全ての希少疾患を網羅できていないことである。インタビュー調査に関しても、将来同様の調査を行う際には、今回対象外となった疾患に焦点を当て調査するなど、調査設計・精度をより高めることを検討したい。

6. おわりに

本書では、希少疾患の患者さんやご家族が医療や日常・社会生活において、どのように考え、感じ、行動してきたのかをパシエントジャーニーに沿って洗い出し、情報収集や情報発信における困りごと、国内における治療薬の開発環境や動向に対する考えや要望について確認した。

今回の調査では、10 項目の困りごとが抽出された。その中で、製薬業界として取り組むべき特に重要な課題として、以下の 3 つの課題を特定した。

- 情報が少なく、必要な情報の取得に苦勞する
- 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

希少疾患であるために疾患や治療薬等の情報が少なく、必要な情報の取得に苦勞する課題に対して、製薬業界として直接的または間接的に患者さんやご家族に科学的根拠に基づく分かりやすい情報を提供する必要がある。各ステークホルダーと情報提供の在り方を再検討し、希少疾患の関連情報にアクセスしやすい環境整備を行うことが必要である。また患者さんの声に、より積極的に向き合う PPI 等のコミュニケーションの在り方も検討する必要がある。

社会による理解が不足している課題については、製薬業界が各ステークホルダーと連携し、社会に対して、希少疾患に関するリテラシー向上の取り組みを進めていくことが極めて重要である。

治療薬の開発については、未だ疾患の治療薬がなく、新薬を待ち望む患者さんやご家族が多く存在しており、その期待度も高いことを踏まえると、製薬業界は関連するステークホルダーと連携し、治療薬の研究開発環境を整備するとともに、アジアを含む海外の治験データ（有効性・安全性データ）を活用して治療薬を承認し、患者さん自身が治療薬を選択できる環境を整備する等、希少疾患の患者さんの治療薬へのアクセスを確保する柔軟な仕組みの整備を検討すべきである。

今回の調査で明らかとなった希少疾患の課題に対して、製薬業界は患者さんやご家族、行政、医療機関、アカデミア、患者団体、他産業等と有機的に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に向け、尽力していく決意である。

また、製薬協では、希少疾患だけでなく、他のマイノリティの疾患や疾患タイプ（希少がんや遺伝子変異がある等）の大小さまざまな課題に関しても、患者さんに寄り添い幅広く解決に取り組んでいく所存である。

資料編

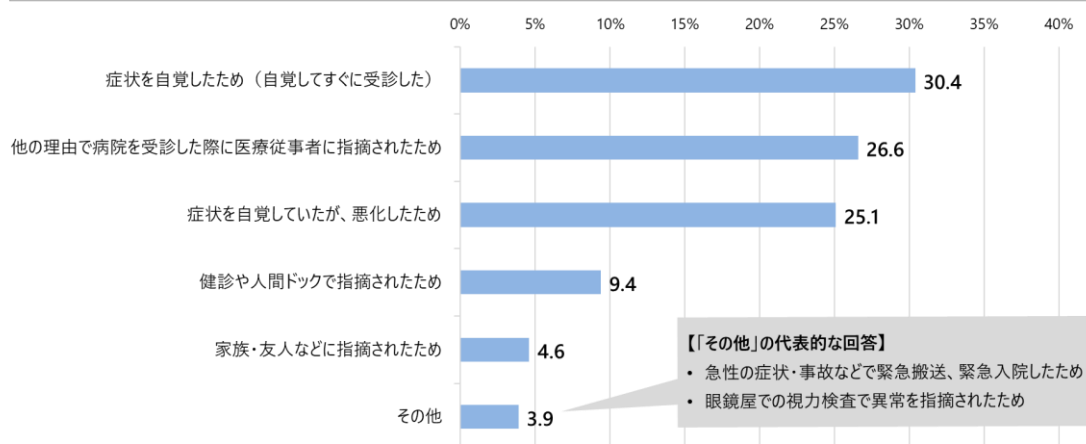
資料1：定量調査結果

パシエントジャーニーの基礎情報

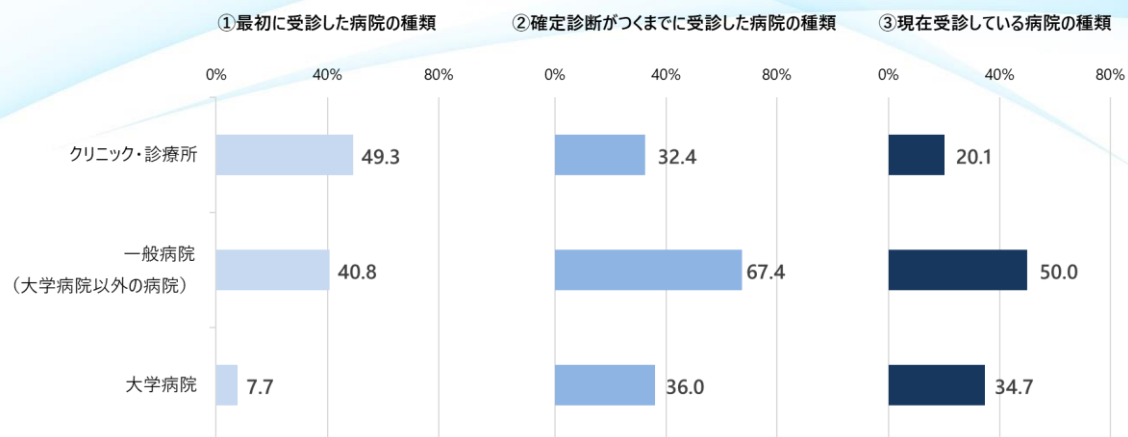
- 設問：ご自身の病気について、確定診断を受けた時期や、下記の図をご覧くださいながら各期間や診察を受けた医師数をお知らせください。
 ■ 対象：各時期のことを覚えている人 ① 414名、② 414名、③ 417名、④ 417名

	①体調異変を感じてから確定診断を受けるまでの期間 (②体調異変～最初の病院受診) / (③最初の病院受診～確定診断)	④治療期間
平均値	2.0 年 (0.9 年) / (1.2 年)	10 年
標準偏差	4.5 (2.3) / (3.4)	10
最小値	0.0 年 (0.0 年) / (0.0 年)	0.0 年
最大値	40 年 (20 年) / (38 年)	52 年

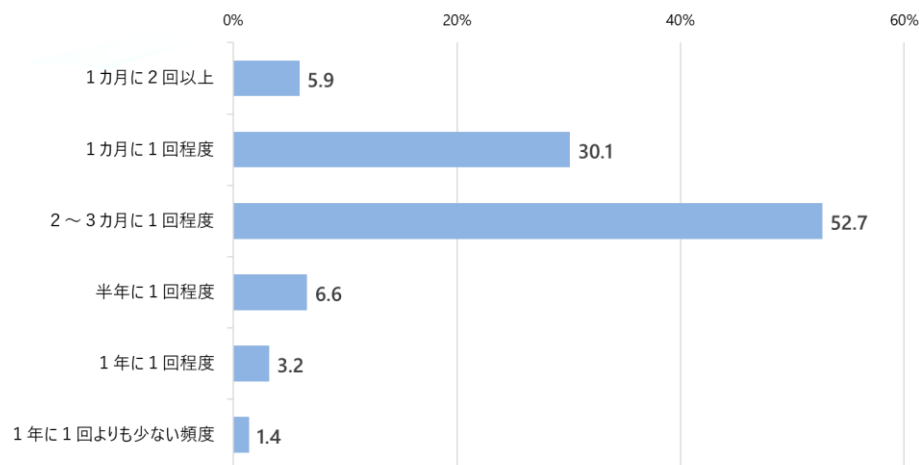
- 設問：ご自身の病気について、最初の病院を受診したきっかけをお知らせください。(単一回答)
 ■ 対象：「発症」の時期のことを覚えている人 414名



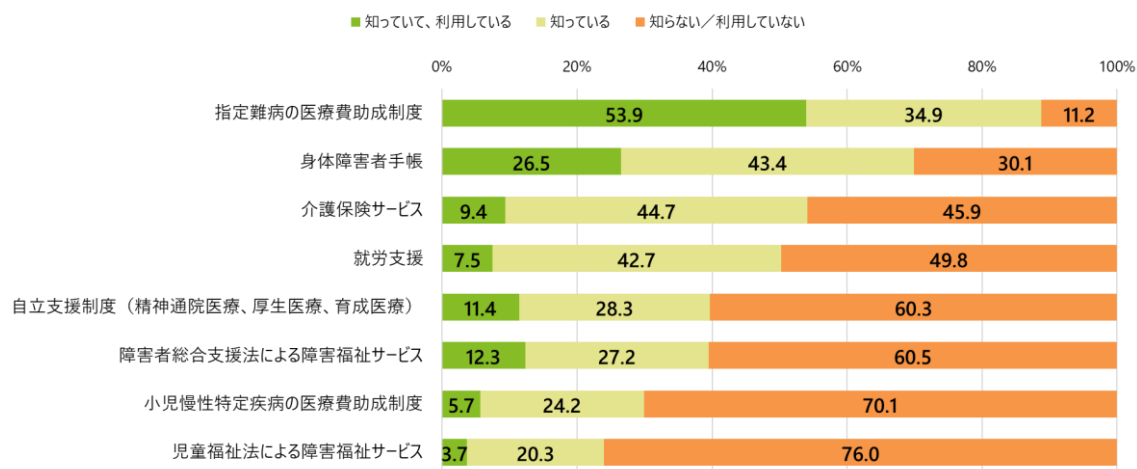
■ 設問：ご自身の病気で受診した病院の種類をお知らせください。／最初に受診した病院の種類（単一回答）／確定診断がつくまでに受診した病院の種類（複数回答）／現在受診している病院の種類（複数回答）
 ■ 対象：①「発症」の時期のことを覚えている人 414名、②「診断」の時期のことを覚えている人 417名、③ 回答者全体 438名



■ 設問：ご自身の病気について、現在の病院受診の頻度をお知らせください。（単一回答）
 ■ 対象：回答者全体 438名

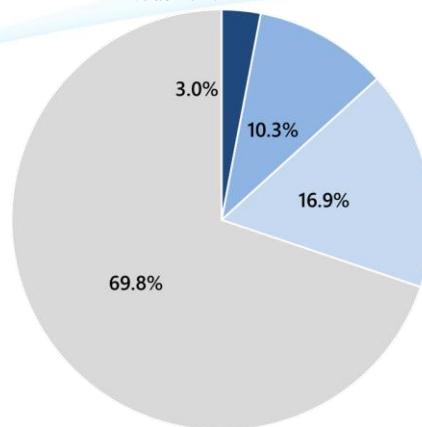


■ 設問：あなたは、下記に示す社会保障制度をご存知ですか？また、ご自身の病気について、現在利用している社会保証制度はありますか？（単一回答）
 ■ 対象：回答者全体 438名



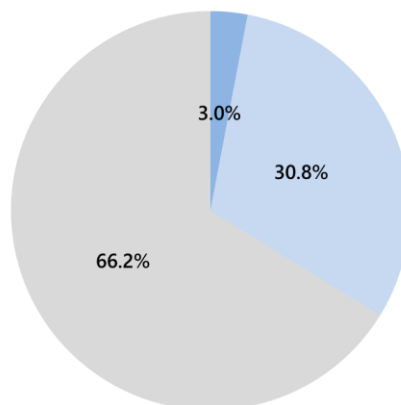
■ 設問：欧米では、医薬品開発に患者さんの声を反映させる患者参画の活動（PPI（Patient & Public Involvement））が盛んにおこなわれており、日本でもそうした動きが出てきています。このような活動を聞いたことがありますか？（単一回答）
 ■ 対象：回答者全体 438名

■ よく知っていて、実際に取り組んでいる ■ よく知っているが、実際に取り組んだことはない ■ よく知らないが、聞いたことがある ■ 聞いたことがない

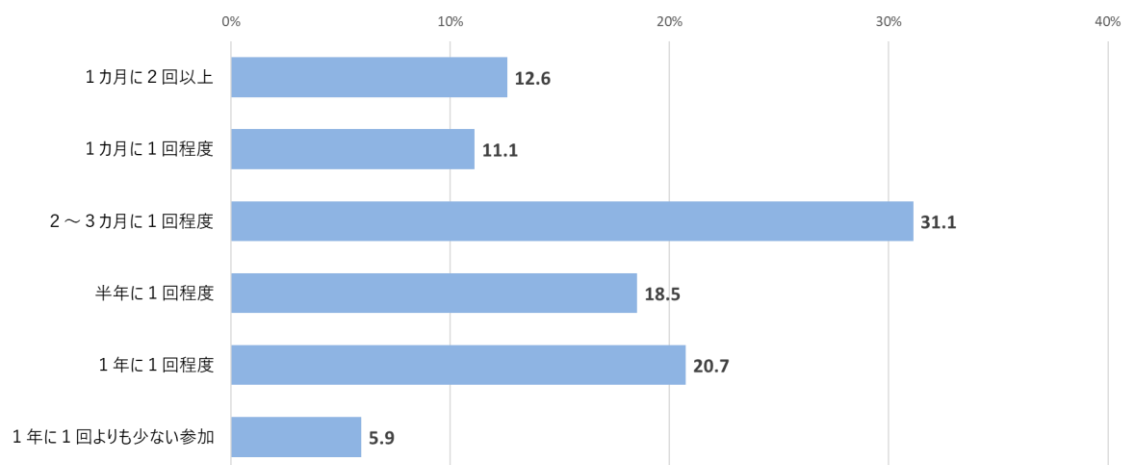


■ 設問：自身の希少疾患について、あなたは患者会とどのような接点を持っていますか？（単一回答）
 ■ 対象：回答者全体 438名

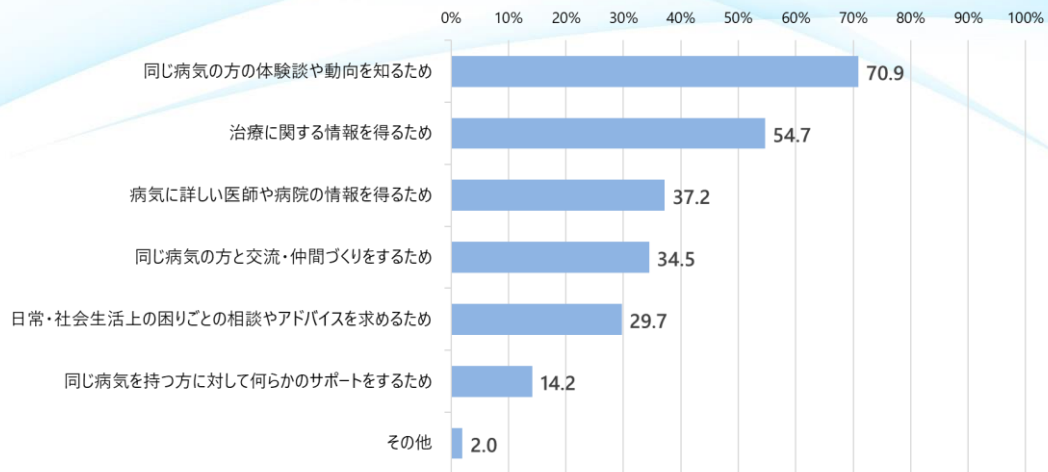
■ 運営側として参加している ■ 患者会が提供する情報に接する機会がある ■ 運営側として参加しておらず、患者会が提供する情報にも接する機会がない



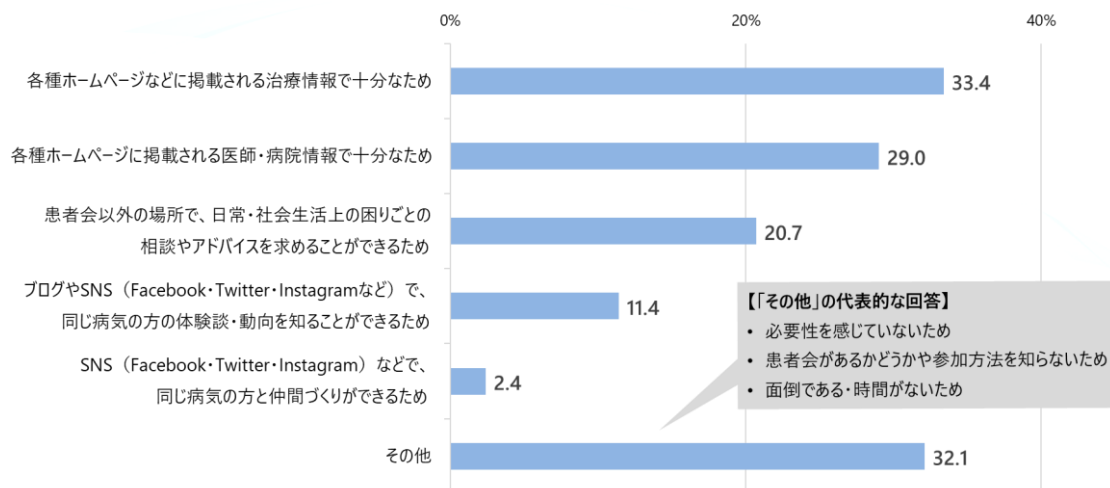
■ 設問：自身の希少疾患の患者会が提供する情報に接する機会はどの程度かお知らせください。（単一回答）
 ■ 対象：「患者会に運営側として参加している」または「患者会が提供する情報に接する機会がある」人 135名



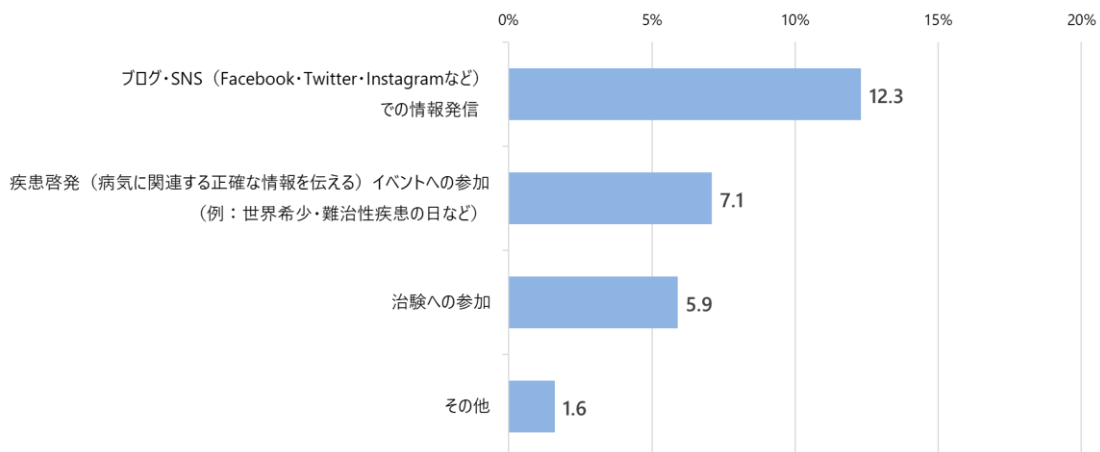
■ 設問：ご自身の病気について、患者会との接点に関して「運営側として参加している」または「患者会が提供する情報に接する機会がある」と以前お聞きした質問でご回答いただけてますが、その関与理由をお知らせください。（複数回答）
 ■ 対象：患者会に「運営側と参加している」または「患者会が提供する情報に接する機会がある」と回答した人 148名



■ 設問：ご自身の病気について、患者会との接点に関して「運営側として参加しておらず、患者会が提供する情報にも接する機会がない」と以前お聞きした質問でご回答いただけてますが、その理由をお知らせください。（複数回答）
 ■ 対象：患者会に「運営側として参加しておらず、患者会が提供する情報にも接する機会がない」と回答した人 309名



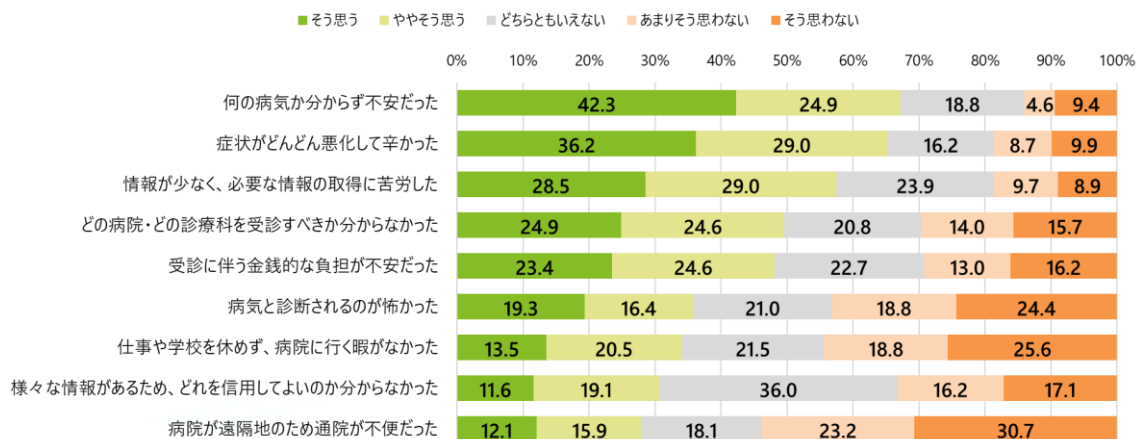
■ 設問：ご自身の病気に関連して、あなたが現在取り組んでいる活動をお知らせください。（複数回答）
 ■ 対象：回答者全体 438名



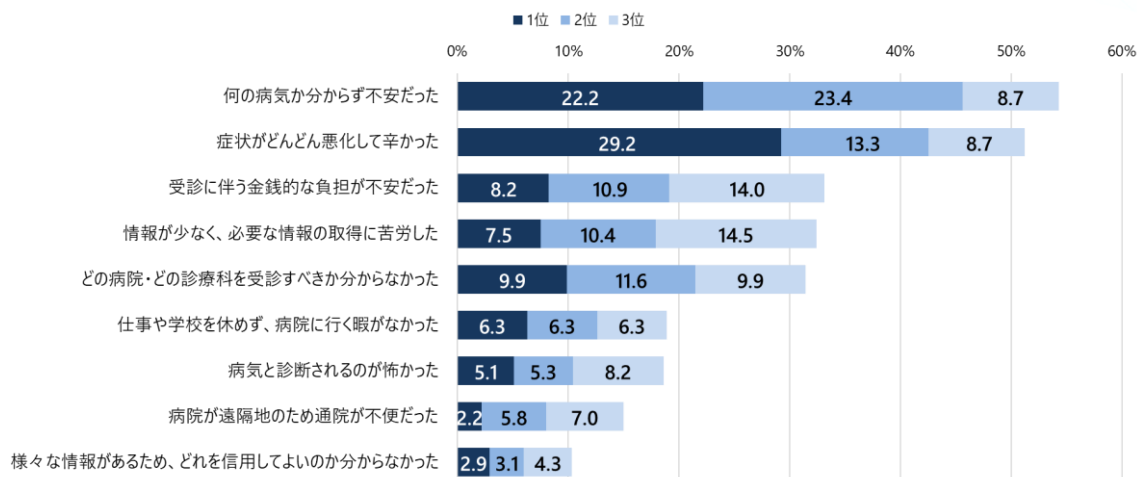
各パシエントジャーニーの困りごと

発症

■ 設問：「発症」における、ご自身の病気のお困りごとに対して、あなたの同意の程度をお知らせください。（単一回答）
■ 対象：「発症」の時期のことを覚えている人 414名



■ 設問：「発症」における、ご自身の病気のお困りごとに対して、あなたが特に支援が必要と考える上位 3 つを教えてください。（単一回答）
■ 対象：「発症」の時期のことを覚えている人 414名



■ 設問：ご自身の病気について、「発症」の時期で、これまでご回答いただいた以外に、あなたが直面したお困りごとがあればお知らせください。
（自由記述）
■ 対象：回答者全体 438名（うち、回答数196名）

確定診断を受けるまでの期間が長かった

通院のために家族に仕事を休んでもらう必要があった

当初他の疾患と診断された

病気の事を会社に知られると解雇されるリスクがあった

医療従事者が不親切だった

症状がきっかけで学校でいじめられた

難病の影響で、持病の治療の選択肢が少なくなった

周囲の理解が得られなかった

子供に遺伝するの不安だった

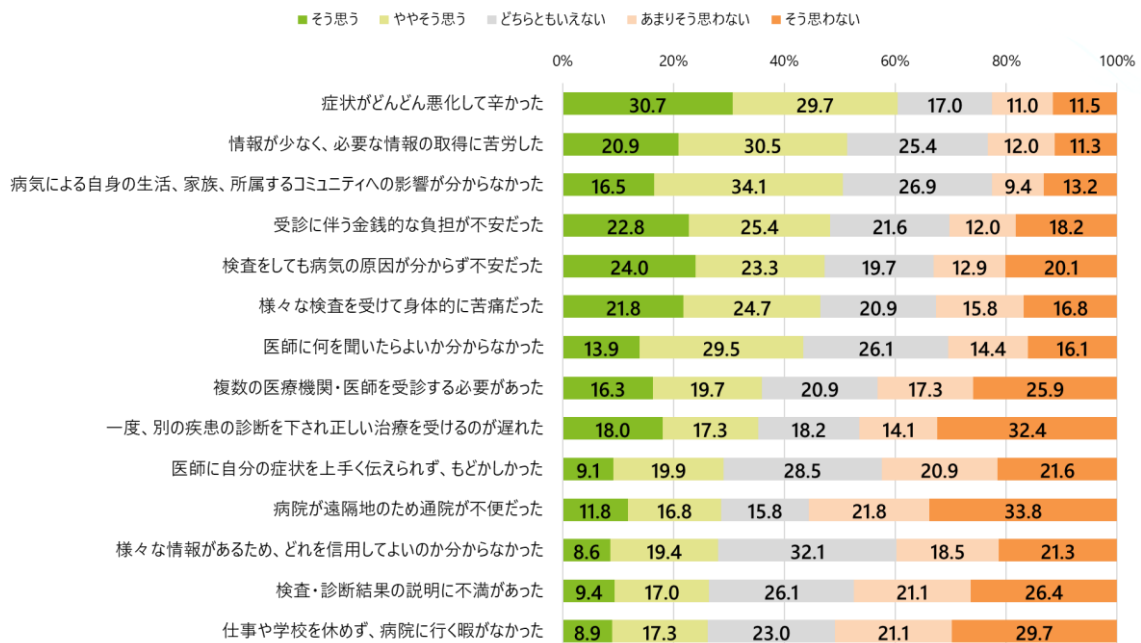
頼る相手・相談する相手がいなかった

子供の世話や家事に支障がでた

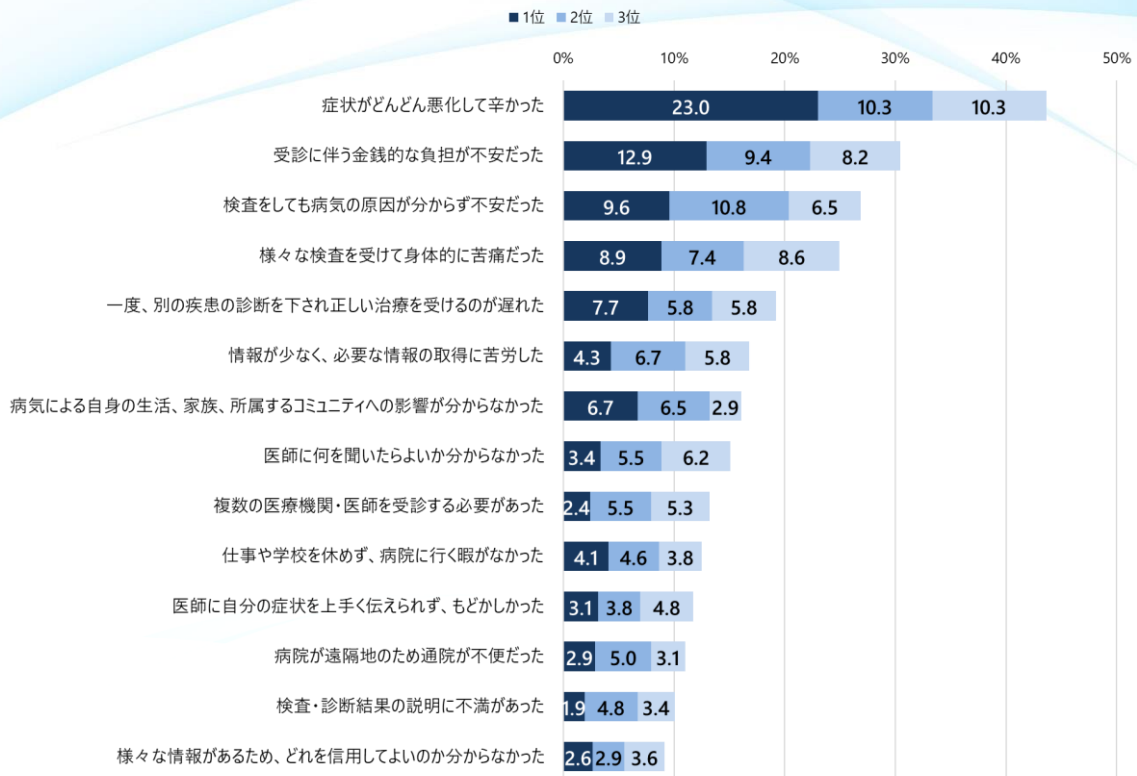
※代表的なものを掲載

診断

■ 設問：「診断」における、ご自身の病気のお困りごとに対して、あなたの同意の程度をお知らせください。（単一回答）
■ 対象：「診断」の時期のことを覚えている人 417名



■ 設問：「診断」における、ご自身の病気のお困りごとに対して、あなたが特に支援が必要と考える上位 3 つを教えてください。
 ■ 対象：「診断」の時期のことを覚えている人 417名

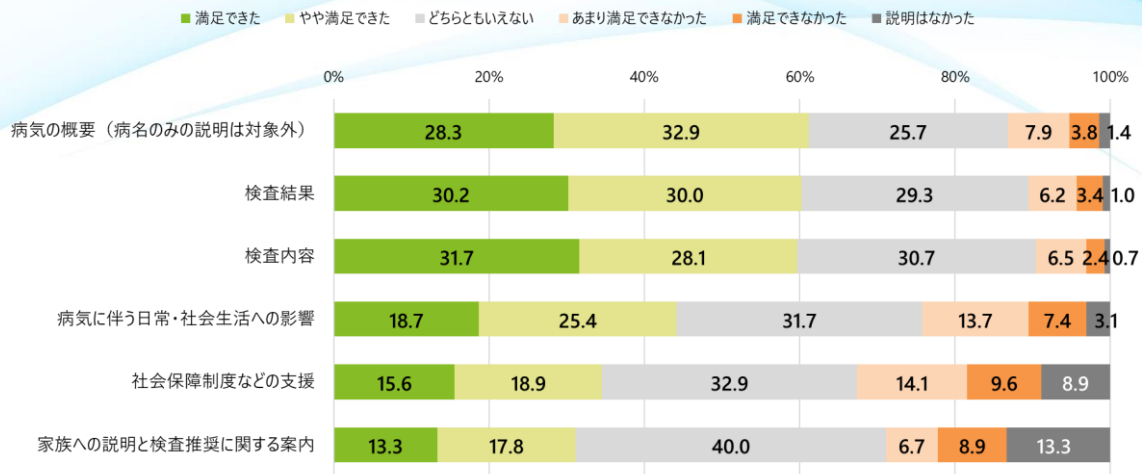


■ 設問：ご自身の病気について、「診断」の時期で、これまでご回答いただいた以外に、あなたが直面したお困りごとがあればお知らせください。
 (自由記述)
 ■ 対象：回答者全体 438名 (うち、回答数150名)

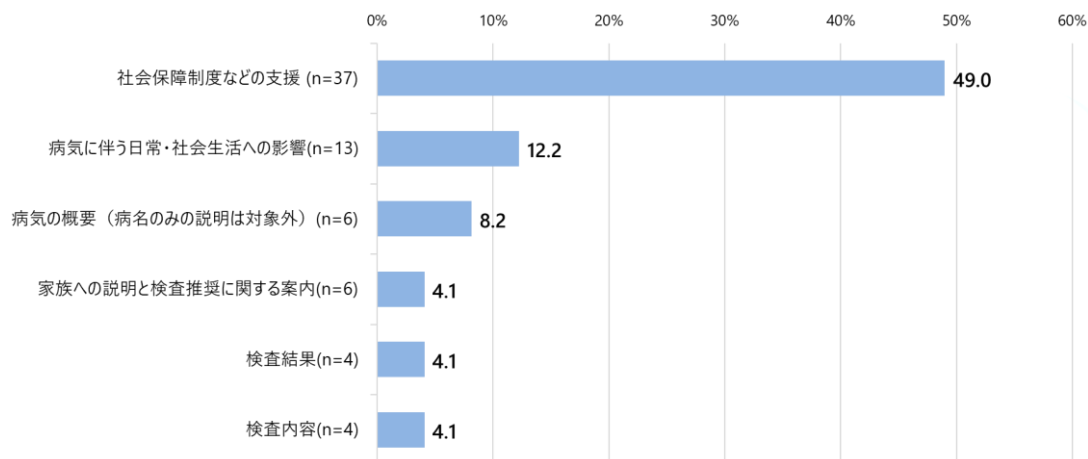
医師により見解が違った	入院のお見舞いなどで家族へ負担をかけた
医療従事者が不親切だった	家族や職場に伝える際に、相手に苦しい思いをさせてしまった
以前の治療が無駄であったと感じた	周囲からどう思われるか怖かった
将来への不安を感じた	周囲の理解が得られなかった
難病指定を受けるため手続きが分かりにくかった	頼る相手・相談する相手がいなかった
休職せざるを得なかった	

※代表的なものを掲載

■ 設問：確定診断を受けた時、ご自身の病気について医師や医療従事者（看護師・遺伝カウンセラーなど）からどのような説明がありましたか？
また、その満足度をお知らせください。（単一回答）
■ 対象：「診断」の時期のことを覚えている人 417名



■ 設問：「診断」の時期における、ご自身の病気について、前問で説明がなかった項目について伺います。以下の項目のうち、説明を受けたかったものをお知らせください。（複数回答）
■ 対象：「診断」の時期に医師または医療従事者から説明を受けなかった項目がある人 49名
（各項目のn数は、説明がなかった人数。n数が30未満は参考値）

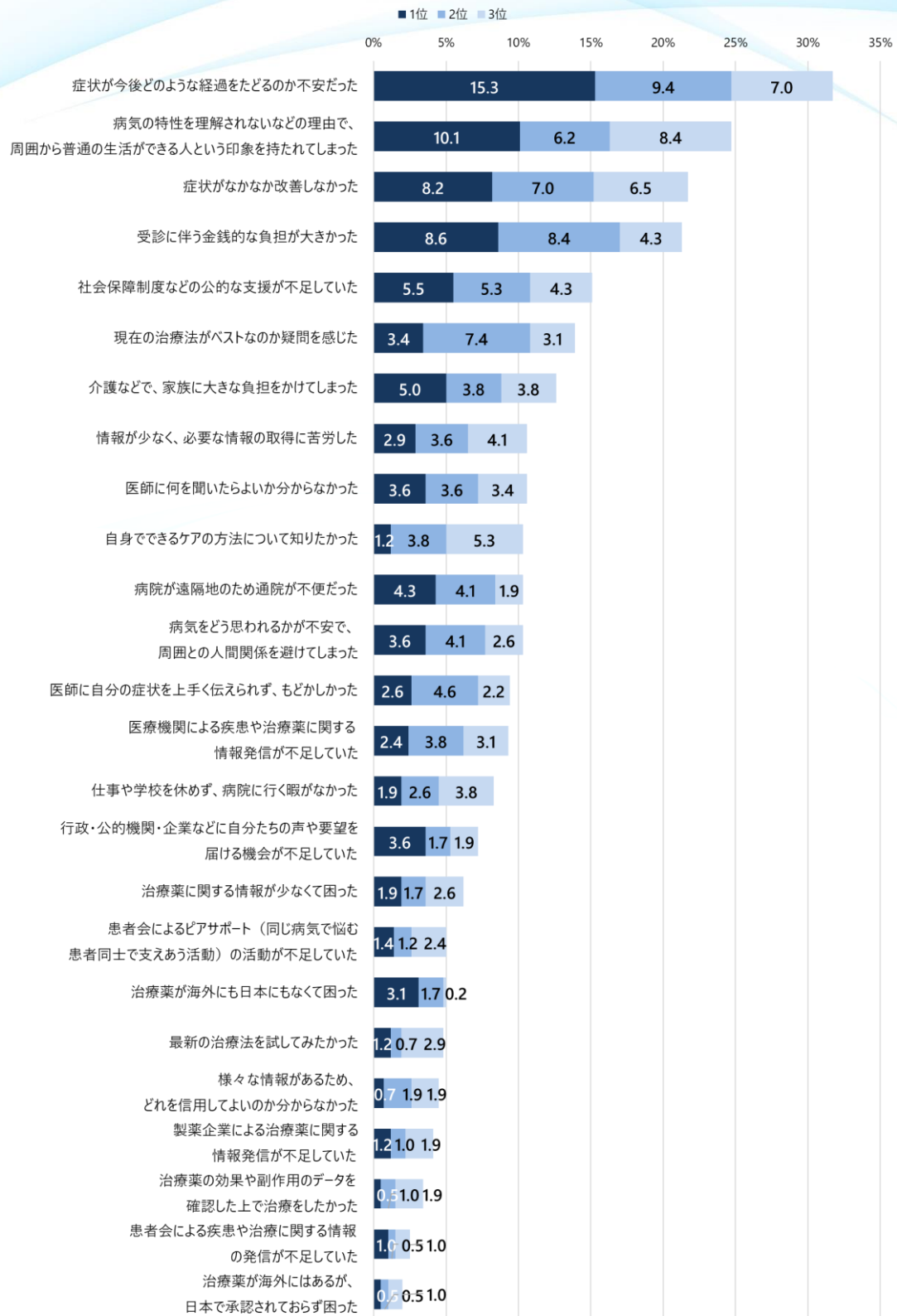


治療開始直後

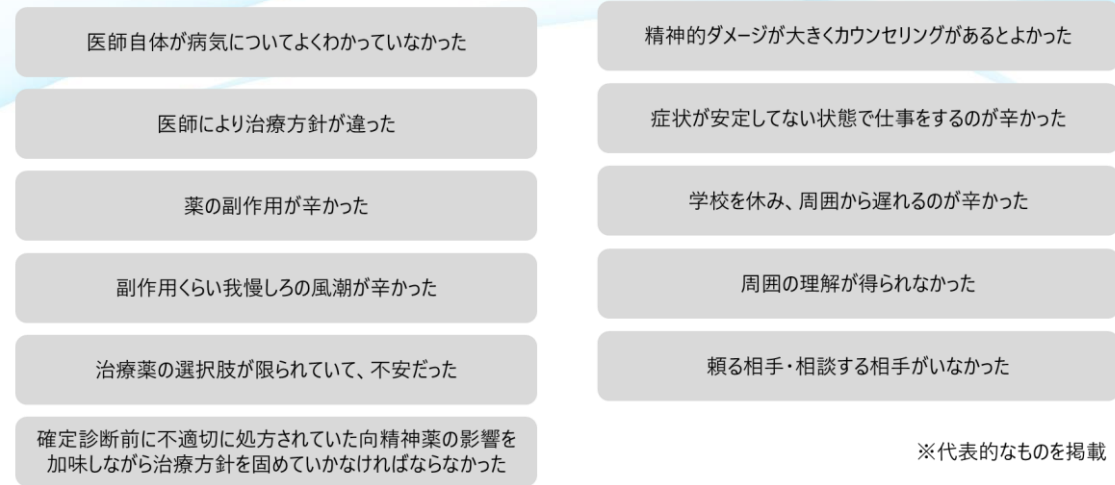
■ 設問：「治療開始直後」における、ご自身の病気のお困りごとに対して、あなたの同意の程度を教えてください。（単一回答）
■ 対象：「治療開始直後」の時期のことを覚えている人 417名



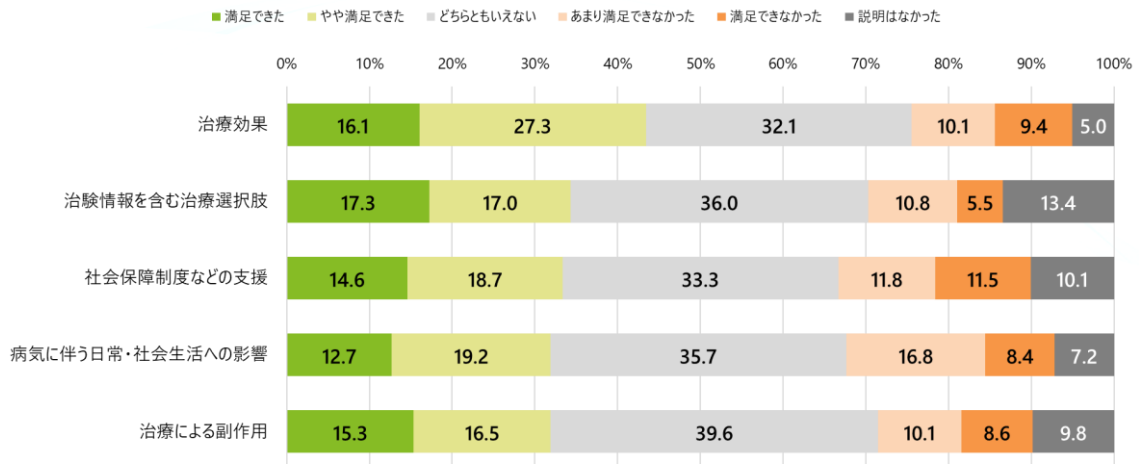
■ 設問：「治療開始直後」における、ご自身の病気のお困りごとに対して、あなたが特に支援が必要と考える上位3つを教えてください。（単一回答）
 ■ 対象：「治療開始直後」の時期のことを覚えている人 417名



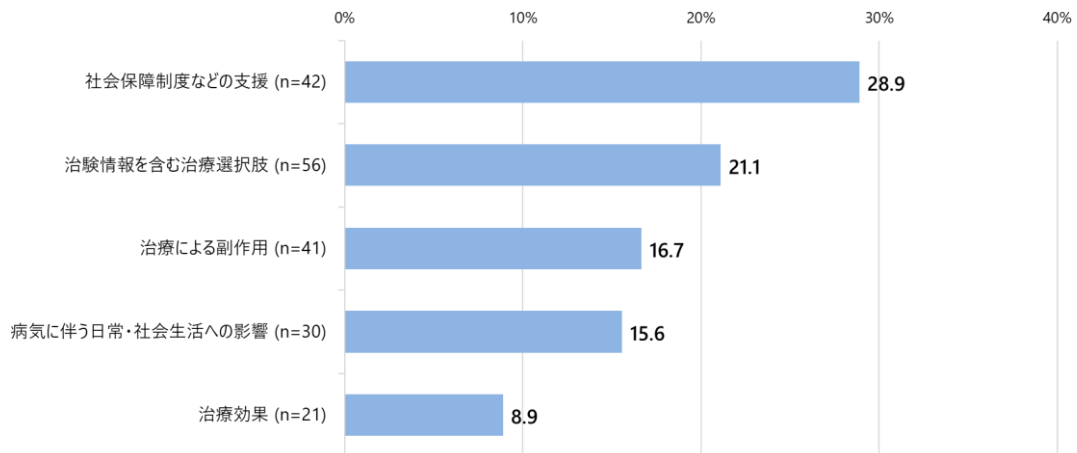
- 設問：ご自身の病気について、「治療開始直後」の時期で、これまでご回答いただいた以外に、あなたが直面したお困りごとがあればお知らせください。
（自由記述）
- 対象：回答者全体 438名（うち、回答数142名）



- 設問：「治療開始直後」に、ご自身の病気について医師や医療従事者（看護師・遺伝カウンセラーなど）からどのような説明がありましたか？
また、その満足度をお知らせください。（単一回答）
- 対象：「治療開始直後」の時期のことを覚えている人 417名

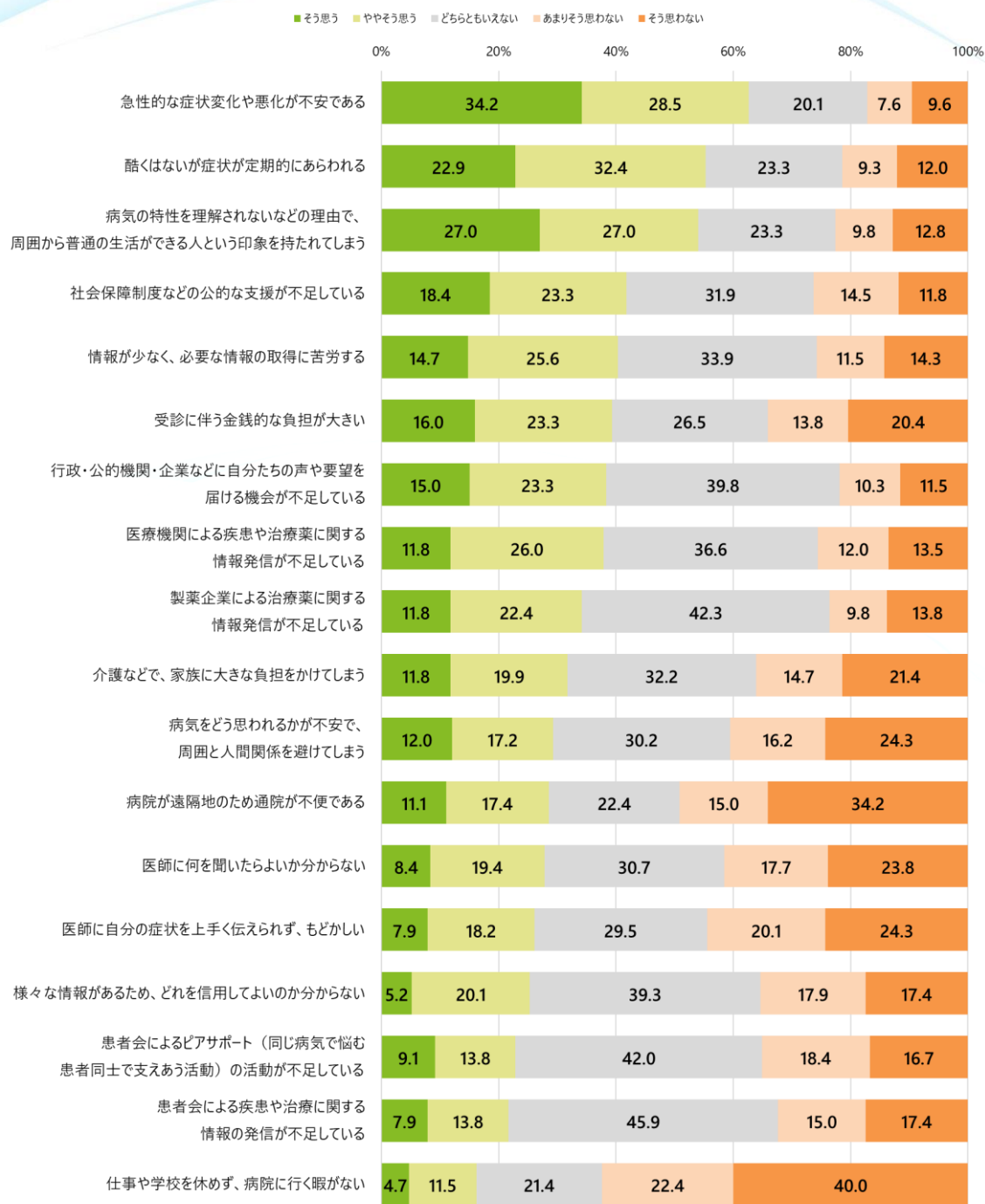


- 設問：ご自身の病気について、前問で説明がなかった項目について伺います。以下の項目のうち、説明を受けたかったものをお知らせください。
（複数回答）
- 対象：「治療開始直後」の時期に医師または医療従事者から説明を受けなかった項目がある人 90名
（各項目のn数は、説明がなかった人数。n数が30未満は参考値）

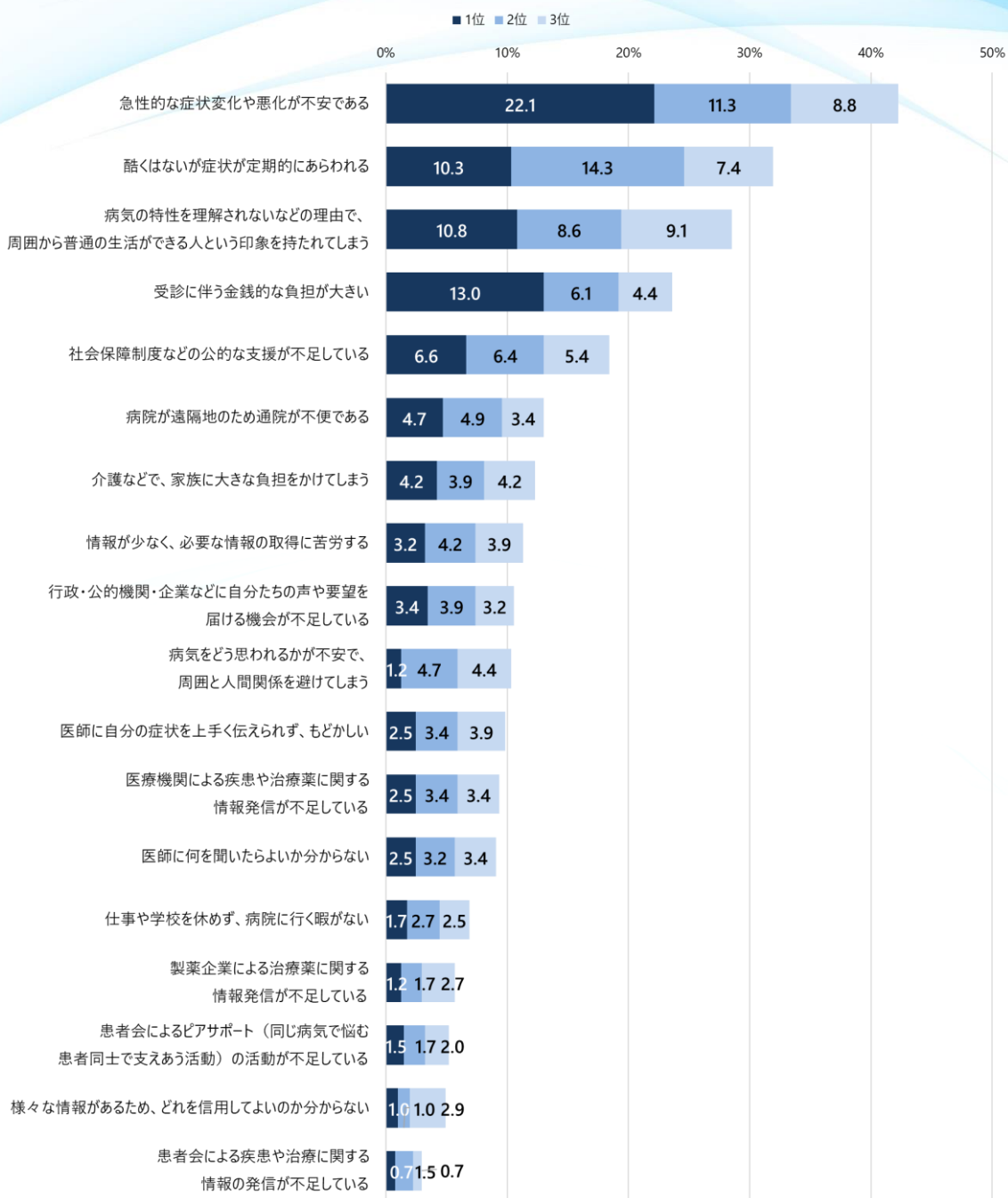


治療中・経過観察

■ 設問：「治療中・経過観察」における、ご自身の病気のお困りごとに対して、あなたの同意の程度を教えてください。（単一回答）
 ■ 対象：「治療中・経過観察」の時期のことを覚えている人 407名



■ 設問：「治療中・経過観察」における、ご自身の病気のお困りごとに対して、あなたが特に支援が必要と考える上位3つを教えてください。（単一回答）
 ■ 対象：「治療中・経過観察」の時期のことを覚えている人 407名



■ 設問：ご自身の病気について、「治療中・経過観察」の時期で、これまでご回答いただいた以外に、あなたが直面したお困りごとがあればお知らせください。
(自由記述)
■ 対象：回答者全体 438名 (うち、回答数141名)

医師との意思疎通がうまくできていない

社会保険申請の手続きが大変である

症状が改善しない

病気が理由で就職が決まらない

薬の副作用が辛い

将来への不安

完治が不可能で、進行を抑える治療しかない

周囲の理解が得られない

緊急時に対応できる近隣の病院がない

頼る相手・相談する相手がいない

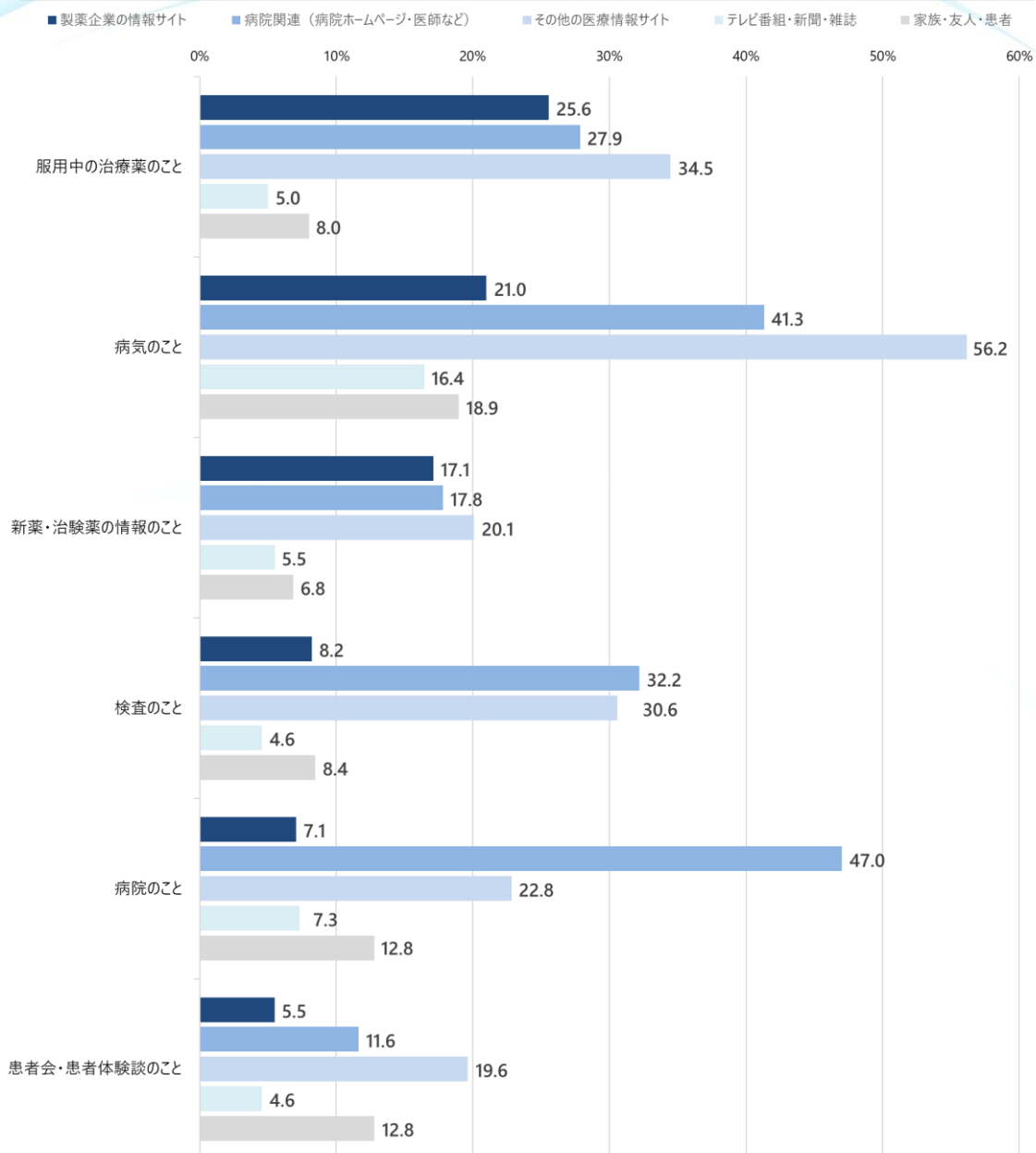
日常生活に支障をきたす

※代表的なものを掲載

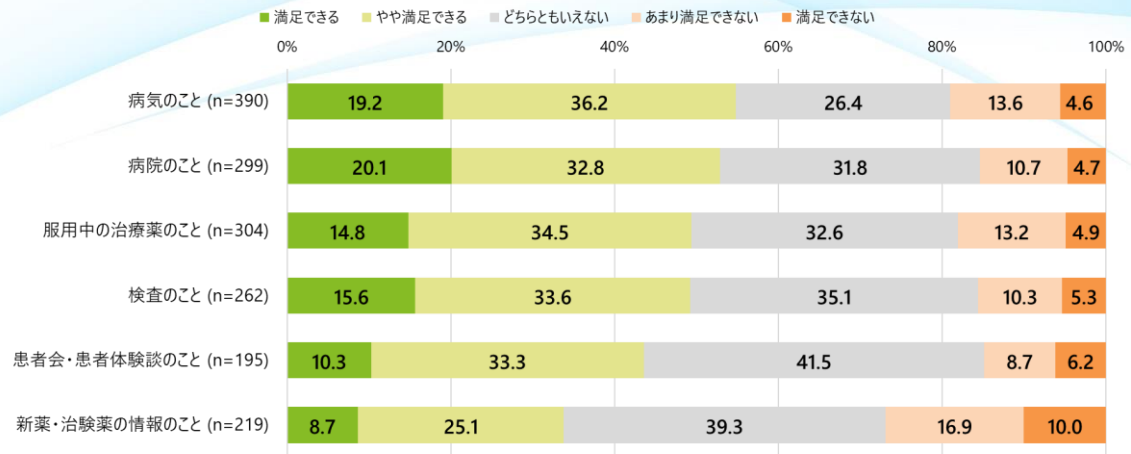
情報収集および情報発信に関する困りごと

■ 設問：発症から現在に至るまでに、ご自身の病気について何か調べましたか？また、その際にどの情報源を利用しましたか？調べて見つからなかった場合も含めて、調べた項目を選択ください。（複数回答）

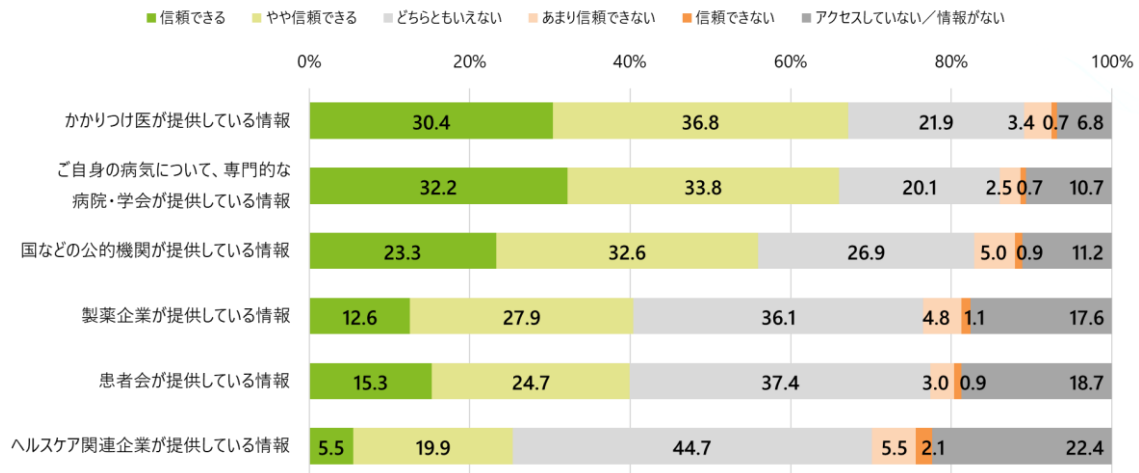
■ 対象：回答者全体 438名



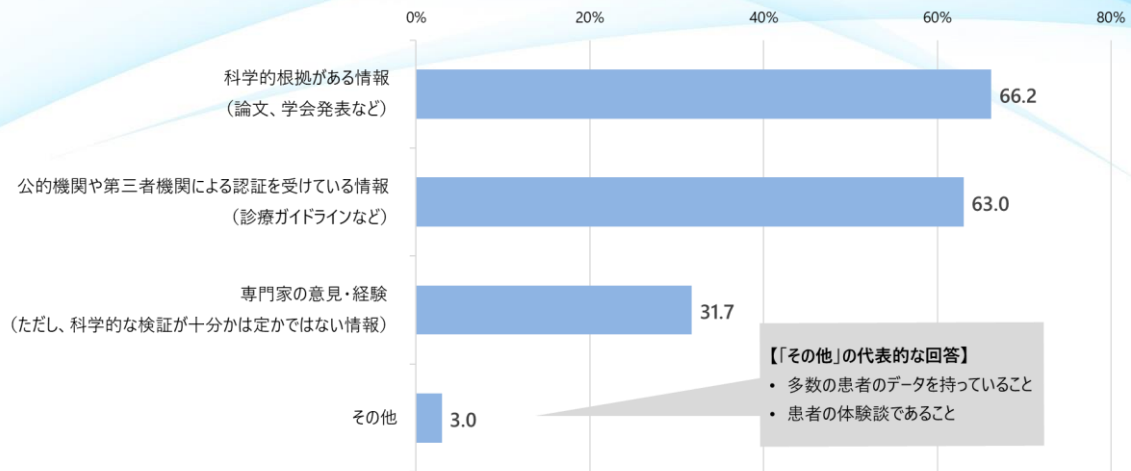
■ 設問：発症から現在に至るまでに、ご自身の病気について探した情報は満足できるものでしたか？（単一回答）
 ■ 対象：発症から現在までにいずれか調べたことがある人 390名（各項目のn数は、調べたことがある人数。n数が30未満は参考値）



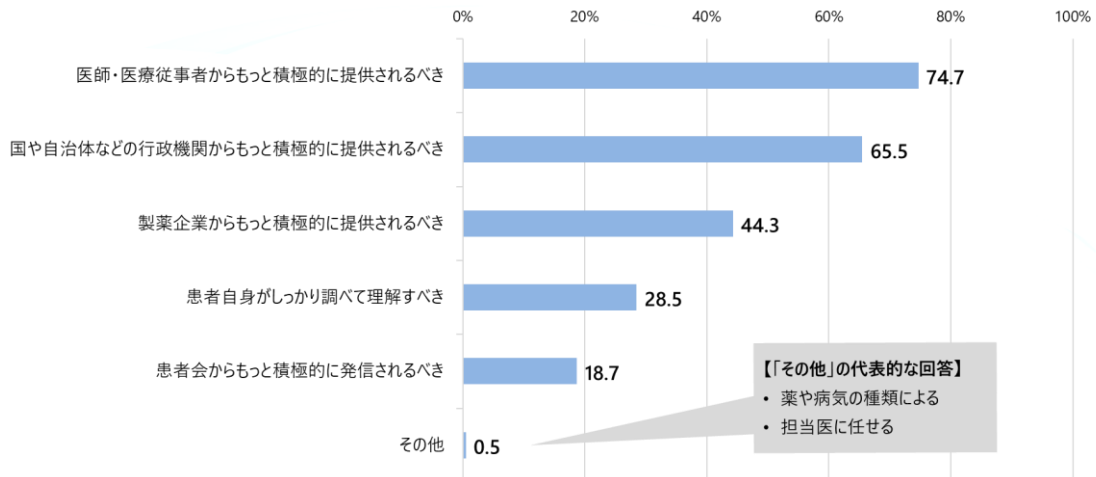
■ 設問：様々な関係機関・団体・企業が提供するご自身の病気の情報の信頼性について、あなたの考えに最も近いものをお知らせください。（単一回答）
 ■ 対象：回答者全体 438名



■ 設問：様々な関係機関・団体・企業が提供する情報について、どのような認証や根拠がある情報であれば、信頼度が高いと思いますか？（複数回答）
 ■ 対象：回答者全体 438名

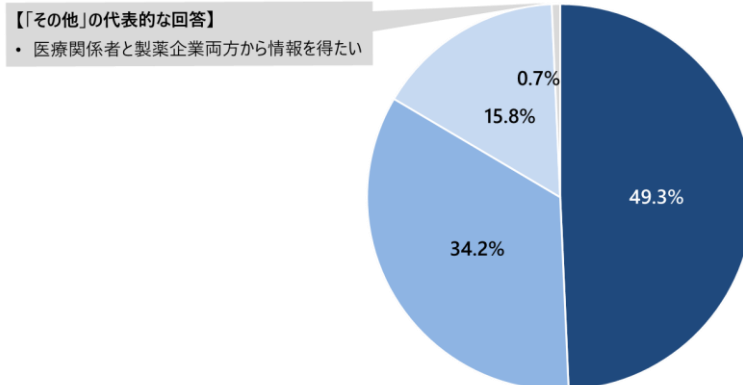


■ 設問：近年、医薬品の開発は進歩しており、多くの難病・希少疾患の治療薬が世界中で開発されています。使用可能な治療薬や開発中の新薬の情報に関して、どうあるべきと思いますか？（複数回答）
 ■ 対象：回答者全体 438名



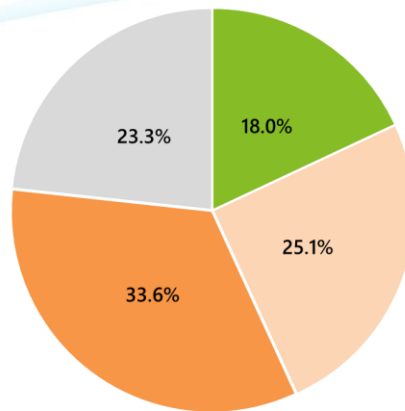
■ 設問：近年、医薬品の開発は進歩しており、多くの難病・希少疾患の治療薬が世界中で開発されています。しかしながら、医療用医薬品は、法律で一般の方への広告が禁止されています。医療用医薬品の広告が適正を欠いた場合には、国民の保健衛生上、大きな影響を与えるおそれがあるため、医療関係者を通じてそれらの情報が届けられています。こうした日本での状況をあなたはどのように考えますか？あなたのお考えに最も近いものをお知らせください。（単一回答）
 ■ 対象：回答者全体 438名

■ 不適切な広告や情報が提供される不安があるので、医療関係者を通じて情報を得たい
 ■ 難病・希少疾患の専門とする医療関係者が少ないので、製薬企業からも直接情報を得たい
 ■ どちらともいえない
 ■ その他

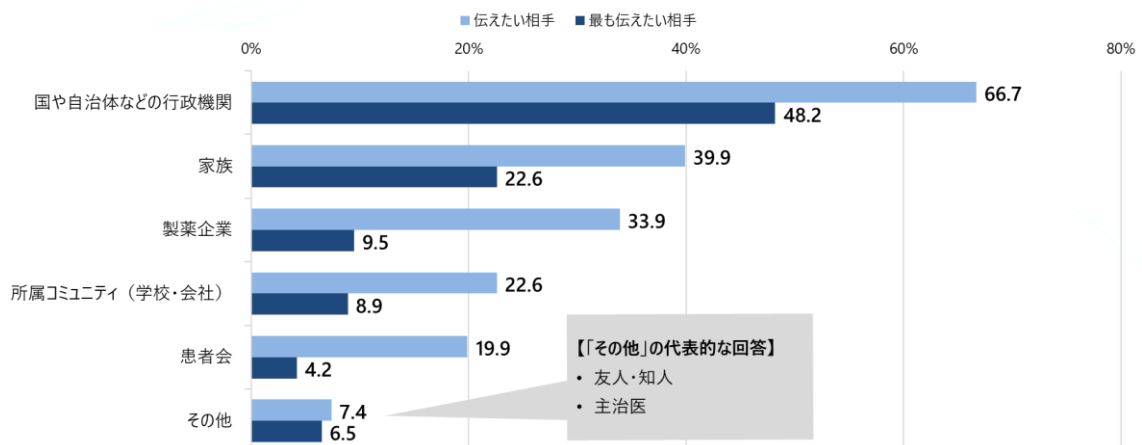


■ 設問：ご自身の病気について、あなたの意見や要望を誰か・どこかに伝えることができますか？あなたのお考えに最も近いものをお知らせください。
（単一回答）
■ 対象：回答者全体 438名

■ 伝えることが出来ており、満足している ■ 伝えることが出来ているが、満足していない ■ 伝えることが出来ない ■ 伝える必要性を感じていない



■ 設問：ご自身の病気について、あなたの意見や要望を伝えたい相手は誰ですか？また、最も伝えたい相手を1つお知らせください。
／伝えたい相手（複数回答）／最も伝えたい相手（単一回答）
■ 対象：自身の意見や要望を伝える必要があると考えている人 336名

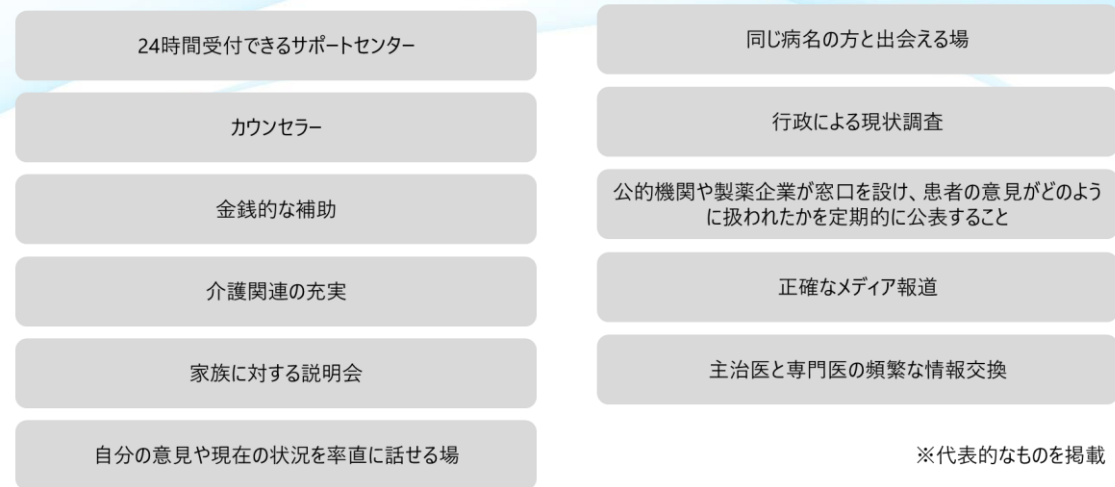


■ 設問：ご自身の病気について、あなたの意見や要望で、誰に、どのような内容（課題感）を伝えたいですか？（自由記述）
■ 対象：回答者全体 438名（うち、回答数188名）

行政へ、新薬の早期の承認	製薬企業へ、根本的な治療薬の開発
行政へ、特定医療費（指定難病）受給者証の発行のための検査がそもそも費用負担が大きいこと	製薬企業へ、副作用の少ない薬の開発
行政へ、病気による支障があるが、障害者手帳の発行対象にはならない「制度の谷間」で苦しんだこと	所属コミュニティへ、自分の出来ることと出来ないこと
行政へ、病気の事を理解した上で雇用する企業で職に就けるようなシステム	所属コミュニティへ、見た目では判断できない辛さがあること
家族へ、私自身の病気についてもっと知って欲しいこと	医師へ、将来が不安であること
家族へ、気を遣って気持ちを伝えられないこと	

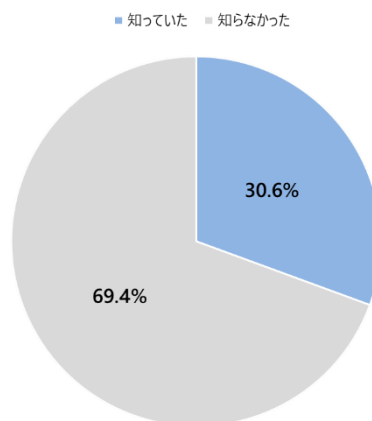
※代表的なものを掲載

■ 設問：ご自身の病気について、あなたの意見や要望を届けるために、どのような対策・サポートが必要ですか？（自由記述）
 ■ 対象：回答者全体 438名（うち、回答数138名）

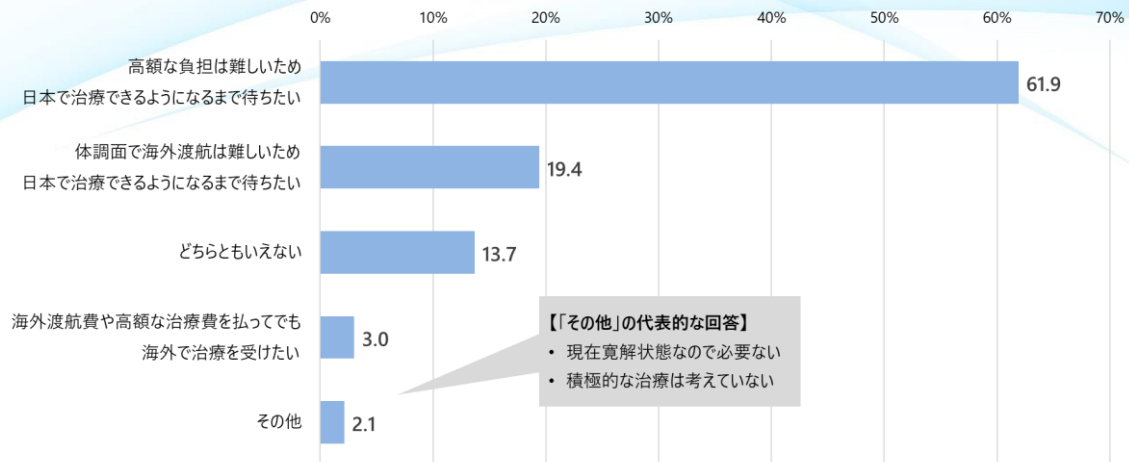


国内における治療薬の開発環境や動向に対する考え方や要望

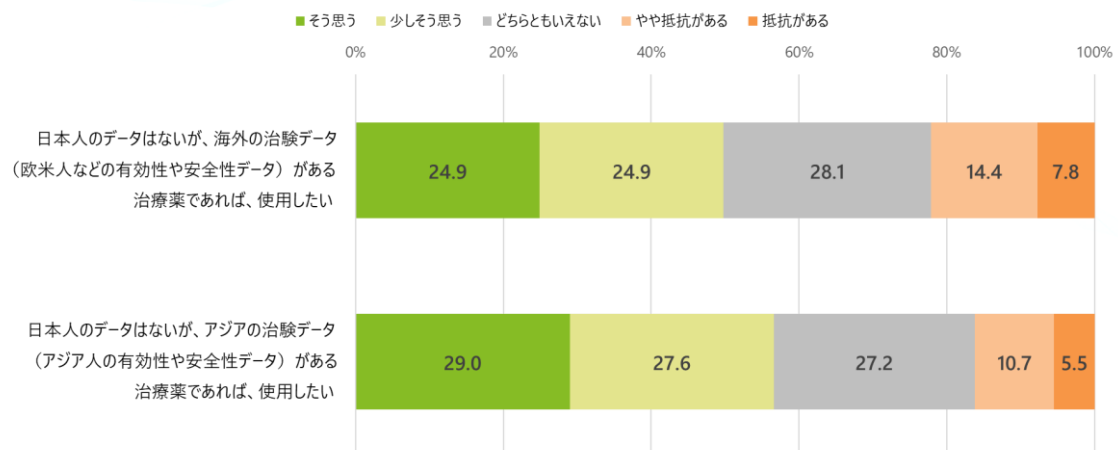
■ 設問：あなたは、「ドラッグ・ロス」の問題を知っていましたか？以下の「ドラッグ・ロスに関する説明文」を読み、ご回答ください。（単一回答）
 ■ 対象：回答者全体 438名



■ 設問：ご自身の病気の治療薬が、海外では使用できるが日本では使用できない場合（ドラッグ・ロスの場合）、治療に関するあなたのご意見に最も近いものをお知らせください。（単一回答）
 ■ 対象：回答者全体 438名



■ 設問：「ドラッグ・ロス」の一因として、難病や希少疾患では、患者数が少ないために、日本で治験を実施しにくい（日本人データを取りにくい）ことが指摘されています。そこで、海外で有効性や安全性が確認されており、日本でも同様の有効性や安全性が期待される治療薬において、日本人以外の治験データ（有効性や安全性データ）を活用し治療薬を承認し、日本でも使用できるようにするという考え方も議論されています。あなたのご意見に最も近いものをお知らせください。（単一回答）
 ■ 対象：回答者全体 438名

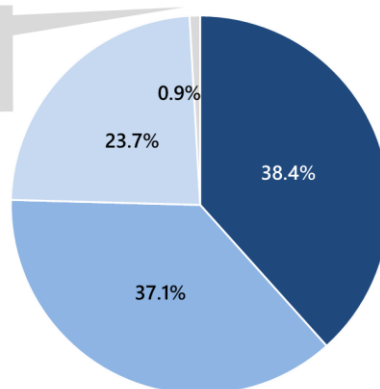


■ 設問：日本の治験データがない治療薬であっても、海外の治験データをもとに日本で使用できるようにし、その後に日本人のデータを収集して有効性や安全性を確認することで、日本の患者さんにいち早く必要な薬を提供するという考え方も議論されています。あなたの考えに近いものをお知らせください。（単一回答）
 ■ 対象：海外またはアジアの治験データがあれば使用したいかに対して、「どちらともいえない」～「抵抗がある」と回答した人 232名

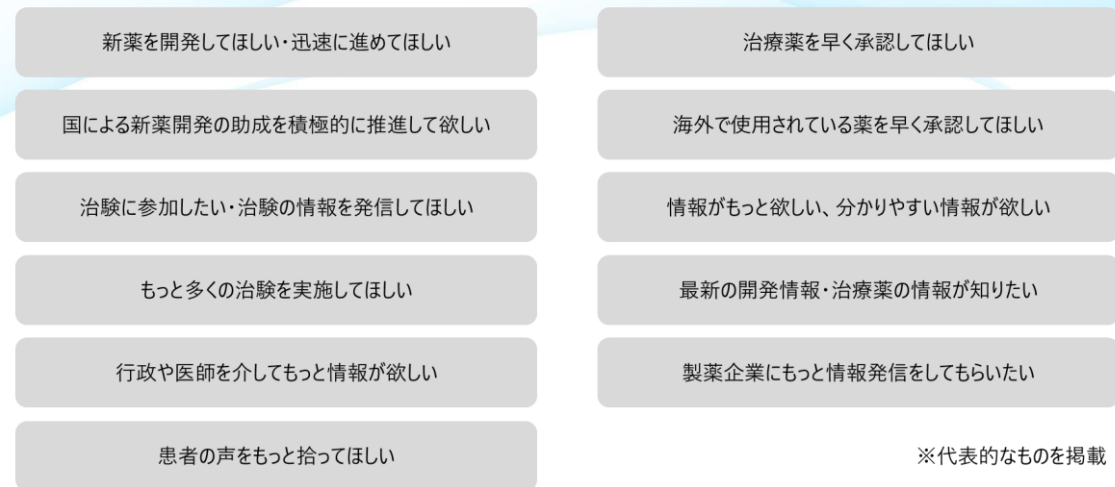
■ どちらともいえない ■ 海外での治験データ（有効性・安全性データ）があっても、日本人データがなければ日本で使用するべきでない ■ 海外での治験データ（有効性・安全性データ）があれば、日本でも使用できるようにして、市販後に日本人データを収集すれば良い ■ その他

【「その他」の代表的な回答】

- ・ 担当医と話し合って個人個人で使用する
- ・ 担当医に任せる

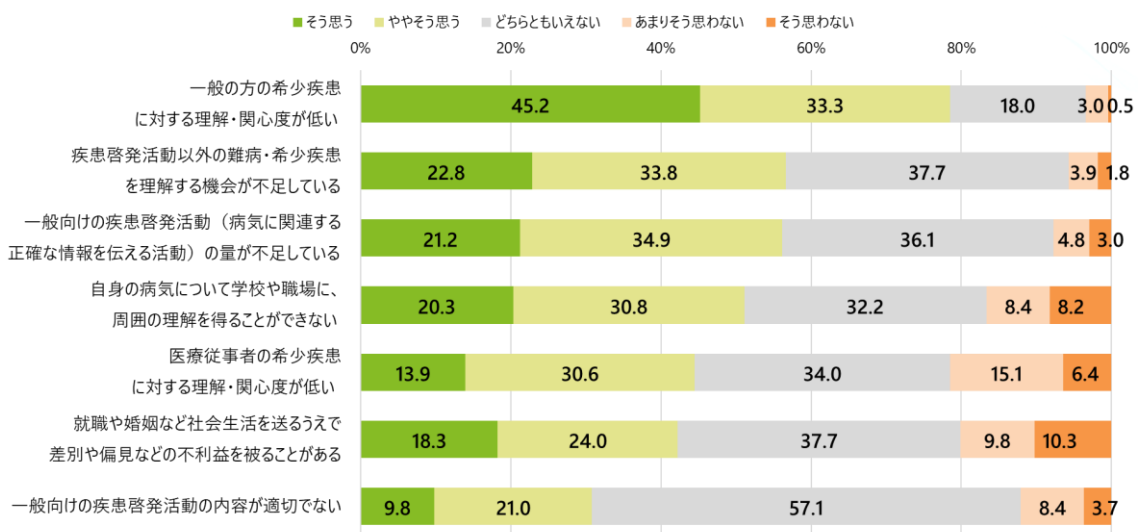


■ 設問：医薬品の開発に関して、行政機関(国や自治体など)や製薬企業などへの要望があればお知らせください。(自由記述)
 ■ 対象：回答者全体 438名 (うち、回答数210名)

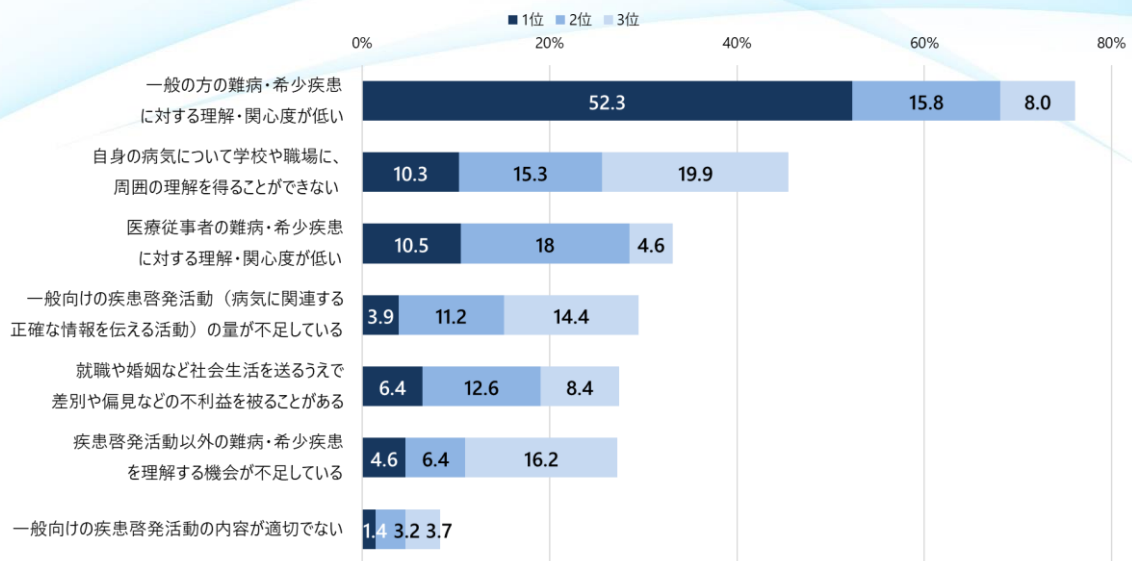


希少疾患に対する社会認知・理解状況

■ 設問：希少疾患に対する社会の認知・理解状況について、あなたの同意の程度を教えてください。(単一回答)
 ■ 対象：回答者全体 438名



■ 設問：難病・希少疾患に対する社会の認知・理解状況に対して、あなたが特に解決に向けて取り組むべきと考える上位3つを教えてください。
（単一回答）
■ 対象：回答者全体 438名



■ 設問：難病・希少疾患に対する社会の認知・理解状況について、これまでご回答いただいた以外に、あなたが困っていることを解決するには、どのようなことが必要かお知らせください。（自由記述）
■ 対象：回答者全体 438名（うち、回答数118名）

テレビ・ネットを用いた難病に関する啓蒙	学校などで患者による講演会
難病に関する情報を義務教育学習過程への追加	患者の声のデータベース作成
地方自治体の難病への理解の向上	ヘルプマークの認知度向上
町内会などの小さな地域コミュニティから理解を広げていく	バリアフリーなど社会環境の整備
同じ境遇の有名人とのディスカッション	援助方法の周知
患者本人からの発信（YouTube等）	

※代表的なものを掲載

資料 2：定性調査結果（主要なコメント集）

各ペイシエントジャーニーの困りごと

【発症】

- ◆ 幼少の頃から、転びやすかったり、疲れやすかったり、体のあちこちが痛い、食事が取れないなどの症状があったが、家族に病気と疑われなかった。20 歳前くらいから、段々症状が重くなり、声が出ない、着替えができないなど生活ができなくなってきた。このような症状から家族が心の病を疑い、精神科を受診することになった。
(患者、50 代、神経・筋疾患)
- ◆ 初めは「少し痛むな」という自覚症状から始まった。病院に行って検査をしたが経過観察と言われ、それから数か月後、突発的な激痛が走るようになった。整骨院などでストレッチ・マッサージを受けたが激痛は治まらず、大病院の紹介を受けて確定診断となった。この突発的な激痛に対する対処法はなく、また痛みの強さも表現し難く、周囲の理解や支援を得ることが難しかった。
(患者、50 代、骨・関節疾患)
- ◆ 最初の体調異変は血尿だった。痛みはなく、仕事も忙しかったのでそのうち収まるかなと思っているうちに時間が経ってしまった。収まるかなと思いつつも、尿の色が濃くなったり薄くなったりしていたので不安だったが、受診が億劫でまた診察を受けることも不安だった。インターネットにて血尿が出る疾患を検索したりしたが、尿管が破裂したのでは、という程度の情報しか出てこなかった。
(患者、60 代、腎・泌尿器疾患)
- ◆ 子供の発育が遅れているかもしれないと強い違和感を抱いていたが、医師や周りの知人からは、子供の成長は人それぞれなので心配しなくてよいと言われた。それでも違和感は払拭できず、医師に強く訴え続けた結果、数か月後によく異変を見つけてもらえた。並行してインターネットで検索していたが、どんどん重い病気を疑うサイトにたどり着くので、精神的に負のスパイラルに陥った。
(患者家族、20 歳未満（患者年齢）、染色体・遺伝子異常)

- ◆ 子供をベビーチェアに座らせ、食事を食べさせた際に頭が「カクン」となり、これは病気かもしれないと思った。それまでは、抱っこして食事を与えていたため症状に気付かず、眠いのかなくらいに感じていた。スマホで録画し、身内の医療従事者に見せたところ、「早く小児科に連れ行こう」と言われ、急に不安になった。小児の疾患だと、親が早期に気付けるかどうかが大変だと思う。

(患者家族、20 歳未満 (患者年齢)、神経・筋疾患)

- ◆ 発症時の症状は、患者さんが気付かない場合も多いが、軽微な症状であることが多いことから、大したことがないと受診を先延ばしにしてしまう方が多い。働き盛りで忙しく見逃してしまう、小児の場合は環境の変化によるものと捉える、筋疾患だと転びやすくなるなどのケースがあるが、あまり気にされないことが多い。小さな違和感が重なってようやく病院に行く方が多い。

(患者関連団体)

【診断】

- ◆ 他の病気で受診していた診療科より紹介されたが、紹介先の診療科で直ぐに確定診断には至らず、検査を受け続け 1 年ほどかかった。確定診断が出るまでは、何の病気かわからず不安だった。不安だったため、無暗に情報をインターネットで検索しないようにしていた。

(患者、50 代、消化器疾患)

- ◆ 苦しくて夜寝られない、微熱がある、といった症状で近所のクリニックを受診し、1 カ月程度治療したが症状に改善なし。その後 CT 検査したところ肺に水が溜まっているのを発見し、そのまま大きな病院を紹介され、受診当日に ICU に入った。クリニックに通っていた頃は症状を重く受け止めてもらえず、風邪程度の病気と捉えられてしまった。

(患者、60 代、循環器疾患)

- ◆ 10 年以上前に下腹部に違和感を覚え、内科、婦人科に行ったが異常が無く、そこで一回病院への受診を中断した。内出血もあり救急総合内科にかかったが、体質の問題であると言われていた。症状が続いたので、数年後に救急総合内科を再び受診。その際に内出血以外の気になる症状 (下腹部の症状、骨折、顔が丸くなってきた) などの話をしたら、そういった副症状から希少疾患の疑いが生まれ、さらに他の診療科での検査などを経て病気がほぼ確定し、専門の診療科へ紹介された。

(患者、30 代、内分泌疾患)

- ◆ 患者さんの多くは、まず近隣のクリニックで診察を受ける。患者さんの体調が良くならず、医師自身も悩む。それから大病院を紹介され、数か月・数年を経て確定診断に至るというケースが多い。

(患者関連団体)

- ◆ 希少疾患の診断は、医療の地域格差も大きいと感じている。都心・人口密集地であれば専門医に辿り着き、早期に適切な医療・情報に触れる可能性も高い。患者さんが受診した医療機関から、各都道府県にある難病拠点病院に辿り着けるようにする体制の強化を考えなくてはいけない。

(患者関連団体)

- ◆ 確定診断の説明を受けた際は、ショックというよりは、やっぱり問題があったという気持ちと、原因が分かった安堵感が大きかった。何歳でどのような身体症状が出て、薬でのコントロールが不可能な症状はこう、といった説明もあり有難かった。

(患者家族、20歳未満(患者年齢)、染色体・遺伝子異常)

- ◆ 確定診断の説明の際、自身の疾患が指定難病だということ、対処療法しかない、悪化したら足を切除すると聞き、ショックが大きかった。同時に、会社を続けられるか、家族を養えるか、足が無くなった後はどのような生活を送るのだろうか、と不安になった。

(患者、70代、免疫疾患)

- ◆ 診断を受けても希少な疾患のため、詳しい医師・情報が見つからない。疾患概要のようなものは厚労省の研究班や海外の情報がネット上にあるが、今の自分のステージに照らし合わせた情報がなく、将来の見通しをつけることができなかった。どこまで進行していて、あと何年で重症の症状が起きるのかといったことが分からなかった。

(患者、40代、皮膚・結合組織疾患)

- ◆ 発症時や診断後に患者団体へ問合せする患者さんが多い。今まで普通に生活をしたが、症状が長引き、診断がついたと思ったら聞いたこともない病気で、そこで自分で検索すると深刻な病態であることが分かり、不安を抱える。自分の状態やこれから起こることに対して、できる限りの情報を集めたいと思う。

(患者関連団体)

【治療開始直後】

- ◆ 手術の前後で、医師からの十分な説明・相談の場があると良かった。患者を過度に不安にさせないという配慮もあるのだろうが、どのような処置を行うか、リスクは何か、予後はどうか等は事前に知っておきたかった。
(患者、50代、内分泌疾患)
- ◆ 治療を開始する際、医師から治療や副作用等の説明はあったが、治療後の経過についての説明があまりなかった。人によって経過が違うのは分かるが、一般的な見通しを教えてほしかった。何年も経った今では、それは質問可能な内容であると認識しているが、当時は何も分からなかったので質問するのが憚られた。
(患者、60代、神経・筋疾患)
- ◆ 様々な治療を受けたが、なかなか体調が良くならなかったことが、何よりも大きな心配ごとだった。医師の説明も医療用語が多いため理解できず、医師以外の相談相手もいなかったのにも困っていた。
(患者家族、20代（患者年齢）、血液疾患)
- ◆ 忙しそうに働く医師に対して、自分の症状を全て伝えきれない、疑問をぶつけることができないなど、遠慮してしまう患者さんも多い。医師に限らず医療チーム全体として、患者さんの不安や疑問を解消するようなコミュニケーションが取れるようになって良い。
(患者関連団体)
- ◆ 診断後、同じ病気の人をネットで探しており、患者団体の存在を知ったが、会費がかかるため参加しなかった。参加するとなると移動してどこかに集まらなければならなかったため、仕事もあったことから時間を割くのが難しかった。
(患者、50代、消化器疾患)
- ◆ 患者さんからは、他の患者さんや患者家族の体験談を聞きたいという要望をよく聞く。疾患や治療の専門的な情報も大事だが、それと同じくらい悩みの共有・共感の場も大事。
(患者関連団体)
- ◆ Webで情報を収集するのはもちろん、患者団体や患者家族とも交流し繋がりを持った。それまでは親として自責の念が強かったが、人との出会いで元気づけられた。患者同士でないと分かち合えない感情もある。
(患者家族、20代（患者年齢）、血液疾患)
- ◆ 患者団体や体験談等は特に調べなかった。早く亡くなる方も多く、つらい話が多いと思うから。
(患者、60代、循環器疾患)

- ◆ 治療薬がない場合や遺伝性疾患の場合等、患者さんの心理的なケアが必要となる場面が多々ある。特に日本においては、遺伝カウンセラーの数が十分でない。患者さんが自身の病気をより深く理解し、気持ちを落ち着かせるためにも、このようなコメディカル存在を増やしていくことが求められる。

(患者関連団体)

- ◆ 診断以降、インターネットを通じて治験の情報をずっと探していた。キーワード検索でサイトを見つけ、医師を介さず個人的に申し込んだ。治療薬が無いならば、臨床試験でも良いから何か変わればという気持ちだった。

(患者、60代、腎・泌尿器疾患)

- ◆ 患者さんは、治療開始直後に情報を調べることが最も多いので、この時期に適切な情報にアクセスできる環境を整えておく必要がある。特に治療薬の情報に関しては、一般の人にとっては見つけ辛い・アクセスし辛い状況があるので、製薬業界は患者目線での情報提供の在り方についてもっと模索してほしい。情報規制があるのは理解しているが、患者が少なく且つ医師の経験値が限定的な希少疾患にまで同じルールを適用して良いのか。

(患者関連団体)

【治療中・経過観察】

- ◆ 普通の生活ができる人という印象を持たれてしまう。見た目も健常者と変わらないので、治療中も周囲から治ったと思われたりしていた。

(患者、50代、神経・筋疾患)

- ◆ 理解のある職場だったが、仕事中に受診することもあり周囲からの反応が気になった。仕事に余裕がある時にしか受診できない。職場の人に病気のことを伝えにくい、隠したいという希少疾患患者は多いと思う。

(患者、30代、内分泌疾患)

- ◆ 定期的に自己注射する必要があったが、病気について上司にしか伝えていなかったこともあり、トイレなど一人になれる場所で打っていた。今の自分なら周囲に話せたかもしれないが、当時は同僚に気を遣われたり噂を流されたりすることが嫌だった。

(患者、50代、内分泌疾患)

- ◆ 患児が社会生活を送る上で、差別や偏見が大きな心理的な妨げとなっている。世の中には病気や障害を持った方が大勢いること、互いに理解し合うことが大事であることなど、早期教育があれば良いと思う。

(患者家族、20代(患者年齢)、血液疾患)

- ◆ 手術により両足が義足になったが、傍から見ると気付にくい。今はヘルプマークがあり、電車・バスなどで助けもらえることは多くなった。障がい者や妊婦などの弱者に対する理解は少しずつ進んでいると実感するが、やはり不便は多い。病院の外で起こる困りごとに対して、相談できる機会も限られている。

（患者、70代、免疫疾患）
- ◆ 公的支援の受給など、病院外のこととなると何から手を付ければ良いのかが分からず、手続きが大変だった。支援メニューが載っている冊子は貰っていたが、身体が不自由なこともあり、途方に暮れた。毎回役所に問い合わせなどの手間も大きかった。

（患者、30代、骨・関節疾患）
- ◆ 子供への遺伝子検査は特に勧めていないし、自分が希少疾患であることも伝えていない。遺伝していないかどうかは不安だが、現状子供は健康で仕事もあるため不安を煽りたくない。

（患者、60代、循環器疾患）
- ◆ 遺伝性疾患の場合、周囲はもちろん身内にも疾患を隠しているケースもある。遺伝性の疾患に対し、偏見や差別意識が根強いのは事実だと感じる。

（患者関連団体）
- ◆ 幼稚園・保育園・学校への入学を断られてしまう、通えても健常者用の施設・設備での生活に苦勞する、就職先が見つからない、交際相手の親族から結婚を反対される、経済的な問題で十分な治療薬を使えなくなる等、医療以外のライフイベントにおいて患者さんやご家族だけでは解決できない困りごとが多い。

（患者関連団体）
- ◆ 小児と成人で治療薬が異なり、同じ薬を使い続けられない、同じ病院で診続けてもらうことができないケースもある。医療機関・医師同士がより連携しやすい仕組みが必要となる。

（患者関連団体）
- ◆ 今後症状が悪化した場合、進行を遅らせる治療薬があるらしいが、その薬は保険適用になっていない。効果が認められるとの症例報告もあるため、患者によっては適用のある疾患名で診断され、治療を受けていると聞いたことがある。しかしそれだと、当希少疾患に効果があるというエビデンスが存在しなくなる。臨床試験を実施し、データを集めて正式に使えるようにしてほしい。

（患者、40代、皮膚・結合組織疾患）
- ◆ 医療機関・医師によっては、保険適応外での治療薬の使用を抑えることもあり、通院先・患者間での医療格差が生じているケースもある。

（患者関連団体）

情報収集および情報発信に関する困りごと

【情報収集の満足度・要望】

- ◆ 診断当時は情報収集に不満を感じていたが、現在は理解が深まってきたのである程度は満足している。ただ、希少疾患は病気の原因、治療方法、薬などの情報に偏りがちであり、当事者のリアルな実態に関する情報が足りていないように思う。

（患者、40代、神経・筋疾患）
- ◆ 同じ疾患の患者さんの日常生活の困りごとや、職場への復帰状況など社会生活の実態が気になり、SNSやブログを調べている。患者は、医師の前だと調子が悪くても頑張ってしまう本音を言えてないことが多いが、SNSやブログだと、医師には言えないちょっとした本音を書いてあるのではないかと感じている。

（患者、30代、骨・関節疾患）
- ◆ 後回しにされがちだが、患者さんのご家族に対する情報提供も求められている。家族として、患者さん・疾患に対してどのように向き合えば良いか、どのようなケアをすると良いのか、家族としてどのような支援を受けられるのか等の情報は助けになるだろう。

（患者関連団体）
- ◆ 製薬企業やヘルスケア企業は、疾患横断的な啓発・情報発信をもっと積極的にしてほしい。希少疾患の情報には偏りがあり、患者数の多い疾患に情報発信が偏っている印象があり、自分の希少疾患は優先度が下げられていると感じてしまう。

（患者家族、20歳未満（患者年齢）、呼吸器疾患）
- ◆ 情報に関しては行政・医療機関・製薬企業など、それぞれで縦割りになっていると感じる。製薬企業には情報を集約してもらえるとありがたい。また、薬について一番詳しいのは製薬企業なので、薬の効用や副作用等、薬を実際に使用した他の患者さんの生の声も届けてほしい。

（患者、50代、神経・筋疾患）

- ◆ 当疾患は、研究がアメリカメインで行われていることもあり、公的機関を含め日本国内の情報提供・発信が圧倒的に少ない。また、海外発の情報は英語で発信されているため、国内の医者はスピーディーにキャッチアップできないと思う。製薬企業には、海外で発信された最新情報を日本語訳し、国内の医療従事者や患者に迅速に展開してほしい。

(患者家族、20 歳未満 (患者年齢)、染色体・遺伝子異常)

- ◆ 国内の製薬企業は、医療従事者にしか開示しない情報を多く有していると感じており、強い不満がある。患者団体から製薬企業に治療薬の説明資料を参考までに見せてほしいと依頼した際も、「患者には直接情報提供できない、医師に依頼してほしい」と言われたことがあった。規制等があるのかもしれないが、海外のサイトをみれば同じ情報が入手できるので、隠しても意味がないと思う。インターネットが発達し時代は変わったのに、以前と変わらない情報提供方法を想定していることに違和感を覚える。

(患者、60 代、神経・筋疾患)

- ◆ 希少疾患患者さんを取り巻く課題は、時代や年齢と共に変化していくので、製薬企業には薬の上市後も丁寧に患者さんのニーズをフォローしてほしい。また、製薬企業のサイトに患者団体が問い合わせることができる窓口があると良いと思う。そういったものがあれば、患者団体からの質問やアイデアに対し、企業がアクションを起こすという状況が生まれやすくなるのではないかな。

(患者関連団体)

- ◆ 以前は海外の情報しかなく、日本人患者さんにとっては情報量と言語的な障壁が大きかったと思う。デジタルデバイスの普及に伴い、日本語でのアクセスが向上してきたが、情報が玉石混交の状態にある。今後は、患者さんに対して信頼性の高い、正しい情報を届けることが大事になる。

(患者関連団体)

【新薬や治験薬の情報提供】

- ◆ 開発中の新薬の情報は、国・医療機関・製薬企業・患者団体等、あらゆる所から発信してもらいたいが、特に当てはまるのは国。情報の公平性が保たれている印象である。次点だが、製薬企業も積極的に情報提供してほしいと思う。患者側で取捨選択し判断するので、選択肢を増やすため存在する情報は全部出してほしい。

(患者家族、20 歳未満 (患者年齢)、染色体・遺伝子異常)

- ◆ 新薬に関しては、まずは病院から情報をもらい、その後自分自身で深掘りして調べたい。調べた結果分からない場合は、製薬企業からも情報を得たいと考える。作用機序や副作用等、自身が納得してから投薬を始めたい。

(患者、50 代、神経・筋疾患)

- ◆ 医療機関・医療従事者の専門分化が進み、専門外の疾患の最新情報を追うことが難しい状況にあると感じている。そこで当団体では、疾患の症状、診断・治療法、学会、治験等の情報を一ヶ所に集約された Web サイトの構築を進めている。製薬企業も同様に、自社の Web サイトに患者団体情報等を掲載するなど、患者さんや医療従事者が情報を辿っていけるような仕組み作りが必要だと思う。

(患者関連団体)

- ◆ 初期段階でも良いので、開発を検討していますとメッセージを製薬企業から発信してもらえないか。変な期待をさせないように、ある程度進んでから発信しているのだと思うが、「取り組みます」という情報だけでも患者にとっては希望になる。一切発信がないと、開発リストから外されているのではと思ってしまう。患者団体に対しても、興味本位で良いので声をかけてもらえると嬉しい。

(患者家族、20 歳未満 (患者年齢)、呼吸器疾患)

- ◆ 治験は一定のリスクを伴うことから、治験情報を伝えるかどうかは医師の価値観によると思う。患者の立場からすると医師から治験情報を得たいが、上記の理由から難しい側面もあると思うので、製薬企業からも治験の情報提供があるとありがたい。闘病していると、新薬の開発の進捗情報があるだけでも希望になる。

(患者、50 代、消化器疾患)

- ◆ 希少疾患は患者数が少ないので、新薬が出た際に治療状況について把握しているのは製薬企業しかない。新薬上市後の投与状況や治療成績等について、何かしらの形で製薬企業と患者が情報交換できる場を作れないか。新薬だと先行して使用している患者さんが外国にいたので、その話を聞きたい。医師を経由するより直接聞きたい。信憑性があるので、ウェブサイトを介した情報提供ではなく、直接対人で情報をもらった方が信頼できる。

(患者家族、20 歳未満 (患者年齢)、神経・筋疾患)

- ◆ 患者として研究と治療薬開発を進めてほしいと思っているが、その時どこに相談したら良いのかが分からない。どうしたら研究を進めてもらえるのか、情報共有や相談の場があったら嬉しい。
(患者家族、20 歳未満 (患者年齢)、神経・筋疾患)
- ◆ 治療薬開発も含め製薬企業に対して要望を伝えたいと感じているが、製薬企業の患者向けセミナーは、患者団体の運営方法に関するものが多く、あまり治療薬開発に繋がらないと感じる。
(患者家族、20 歳未満 (患者年齢)、呼吸器疾患)
- ◆ 患者は、希少疾患の研究や治療薬開発の進め方について知識がなく、抱えている質問も多いので、製薬企業には専門家として患者団体などで講演をしてもらいたい。
(患者、40 代、皮膚・結合組織疾患)

国内における治療薬開発環境や動向に関する考えや要望

【ドラッグ・ロスについて】

- ◆ ドラッグ・ロスは知っている。ネガティブに感じており、日本は遅れていると認識している。当疾患でも、併発症状の治療薬の内、国内では使えないものがある。患者は様々な制限がある中で生活しているので、使える薬の差は死活問題になる。
(患者家族、20 歳未満 (患者年齢)、染色体・遺伝子異常)
- ◆ 治療薬がない・治験の情報もない状態は、真綿で首を絞められているような状態。
(患者、60 代、腎・泌尿器疾患)
- ◆ 有効性が不透明でも、安全性さえ確保されるのであれば日本でも開発をどんどん進めてほしい。海外で承認されている状況であれば、一定の安全性は確保されているのではないかと思う。但し、人種による違いはあるかもしれないので、その点はきちんと確認してほしい。
(患者、70 代、神経・筋疾患)
- ◆ 人種間の違いがあるかどうかの研究も大事だが、方向性としては海外で使用されている治療薬は日本でも使えるように進めてほしい。特に、治療法がなく切迫した状況にある希少疾患は進めるべきと思う。
(患者、60 代、循環器疾患)

- ◆ ドラッグ・ロスの早期解消のために、国内の承認プロセスを早めることに基本的には賛成だが、基礎知識がないので判断ができない。人種間の違いや、国ごとの基準の違いなどの知識がないので、賛成反対は言いにくい。患者の中には、自分で情報を集めて決断したいと考えている人達もいるので、素人でも理解しやすい情報を提供した上で患者自身に考えてもらった方が良いと思う。

(患者、40代、皮膚・結合組織疾患)

- ◆ 早く承認されるのは歓迎だが、患者が意思決定できるようになるために勉強する情報が欲しい。勉強するための情報とは何か、と言われてもすぐには思いつかないので、それが何かを定義していく取り組み自体も重要。

(患者家族、20歳未満(患者年齢)、神経・筋疾患)

- ◆ 日本では偏見を恐れて難病の患者さんが名乗り出にくいことから、臨床試験が行い辛いという話を医師から聞いたことがある。疾患によっては海外主導で研究や治験が進んでいるので、その場合は海外の治験データのみで承認しても良いと思う。

(患者、40代、神経・筋疾患)

- ◆ ドラッグ・ロスは、ある意味やむを得ないと思っている。希少疾患によっては、症状が日本人と欧米人で異なるので、欧米で承認されているからといって、日本でも使用できるかは慎重に考えるべき。一方、学会から要望書が出されていても、採算が見込めないことから国内の開発・販売に進めないと回答している製薬企業がいるので、そちらの問題解消も優先度が高い。

(患者関連団体)

【治療薬開発における日本人データの必要性】

- ◆ 自身は、日本人の治験データがなくとも全く問題なく、使いたいと思っている。安全性や有効性が確認されていない状態でも試すことに価値があると思う。

(患者、60代、循環器疾患)

- ◆ 海外での有効性・安全性データがあれば問題ない。日本で承認・発売し、市販後に日本人データを収集すれば良い。ただ、これは自分の考えであり、患者団体の中でも意見が分かれると思う。怖くて使いたくない人も多はず。

(患者家族、20歳未満(患者年齢)、神経・筋疾患)

- ◆ 遺伝性の疾患であれば、人種が違って同じ遺伝子変異が原因であるはずなので、海外のデータを用いて日本で承認・販売をし、市販後にデータを収集するという形で良いと思う。

(患者、70代、神経・筋疾患)

- ◆ 希少疾患は其々原因が違うと思うので、国内における多様な年齢層を対象にした期間の長い治験があったほうが良い。但し、特定の遺伝子変異の疾患であれば、人種は関係ないと個人的に考えているので、多少スピードを上げて良いと思う。

(患者家族、20 歳未満 (患者年齢)、呼吸器疾患)

- ◆ 遺伝子治療薬と聞くと、別の人間になってしまうかもと漠然とした不安はある。海外で先に投与された患者を数年モニターした後の方が安心して使える。

(患者家族、20 歳未満 (患者年齢)、神経・筋疾患)

- ◆ 日本での治験はある程度してほしい。希少疾患であることを鑑みて、治験の母数を減らす、期間を短縮するなど、簡易化した評価での承認審査でも良いのでは。

(患者家族、20 歳未満 (患者年齢)、染色体・遺伝子異常)

- ◆ 日本人データの必要性は、疾患が重篤か軽症かで分かれると思う。重篤であれば海外のデータを用いてでも早期に承認しても良いのではないか。これに関して製薬企業は、当局がどう考えているのか、企業・業界の見解として公表すべきと考える。世論の声からこの問題を取り上げても偏った知識・意見が基になるので、センセーショナルな取り扱われ方になってしまうと考える。

(患者関連団体)

【治療薬開発への参画／興味・関心】

- ◆ 自身の疾患の治験があったら、参加したい。遺伝性の疾患であるため、子供が将来発症してしまった時のためにも、結婚や家族を持つかどうか悩んでいる他の患者さんのためにも、創薬の分野に貢献・協力できないかと思っている人は、特に患者団体の中には多い。

(患者、70 代、神経・筋疾患)

- ◆ もっと自分のデータを医療に活かして欲しいと思っている。自身が辛かった経験もあり、また子供にも遺伝している可能性があることから、治療の選択肢が将来あってほしいと思っている。

(患者、60 代、循環器疾患)

- ◆ (PPI のような活動については) 非常に良いことだと思う。声がかかったら参加したい。

(患者、60 代、腎・泌尿器疾患)

- ◆ 保険適用外の治療薬を保険適用にするために、製薬企業に協力が必要であれば協力したい。当疾患は現在治療法がなく、製薬企業とも接点がないので、製薬企業にどうアプローチしたら良いか分からない。患者団体として何ができるか、製薬企業と一緒に治験等を行うべきか等、どう進めていけば良いのか知りたい。

（患者、皮膚・結合組織疾患）

資料 3：参考文献

- ¹ Orphanet , EURORDIS-Rare Diseases Europe , The National Rare Diseases Office of Ireland 'Rare is not rare' New scientific paper confirms 300 million people living with a rare disease worldwide :
https://download2.eurordis.org/pressreleases/PrevalencePaper_JointStatement_170919_Final.pdf
- ² 「希少疾患_誰も置き去りにしない未来を創る」:
https://www.jpma.or.jp/globalhealth/status_effort/2018/lofurc0000002tc7-att/2018_03.pdf#page=1
- ³ ASrid が考える希少・難治性疾患分野の 10 の「ない」:
<https://asrid.org/>
- ⁴ 「日本における希少疾患の現状：認知度・QoL 向上に向けた課題と取り組み」:
https://www.cslbehring.co.jp/-/media/shared/economist-white-paper/jpn_snapshot_a4_digital-japan.pdf
- ⁵ 「日本における希少疾患の課題」:
<https://www.takeda.co.jp/patients/rd-support/wp/>
- ⁶ 一般社団法人 日本難病・疾病団体協議会, 「難病患者等の日常生活と福祉ニーズに関するアンケート調査」:
<https://nanbyo.jp/tyosa/>
- ⁷ 特定非営利活動法人 ASrid, 「希少・難治性疾患 国内調査 (COVID-19)」:
https://asrid.org/covid19_reports_japan
- ⁸ Global Gens :
<https://globalgenes.happyfox.com/kb/article/7-exploring-treatment-options-for-rare-disease-pediatric-palliative-care/>
- ⁹ U.S. FOOD & DRUG ADMINISTRATION, Developing Products for Rare Diseases & Conditions :
<https://www.fda.gov/industry/medical-products-rare-diseases-and-conditions> (参照 2022-02-10)
- ¹⁰ European Medicines Agency, Orphan designation: Overview :
<https://www.ema.europa.eu/en/human-regulatory/overview/orphan-designation-overview> (参照 2022-02-10)
- ¹¹ IFPMA, RARE DISEASES: shaping a future with no-one left behind :
<https://www.healthpolicypartnership.com/app/uploads/Rare-diseases-Shaping-a-future-with-no-one-left-behind.pdf>
- ¹² 厚生労働省, 令和 3 年 11 月 1 日施行の指定難病 :
<https://www.mhlw.go.jp/stf/seisakunitsuite/bunya/0000084783.html>
- ¹³ 難病情報センター, 令和 2 年度 特定医療費 (指定) 受給者証所持者数 :
<https://www.nanbyou.or.jp/entry/5354>
- ¹⁴ Moeko Isono, Minori Kokado, Kazuto Kato (2022), Why does it take so long for rare disease patients to get an accurate diagnosis?—A qualitative investigation of patient experiences of hereditary angioedema, :
<https://journals.plos.org/plosone/article?id=10.1371/journal.pone.0265847>
- ¹⁵ 国立精神・神経医療研究センター, スティグマについて :
<https://www.ncnp.go.jp/nimh/chiiki/about/stigma.html>

¹⁶ 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, 第六十七条, 第六十八 :

<https://elaws.e-gov.go.jp/document?lawid=335AC0000000145>

¹⁷ 厚生労働省医薬・生活衛生局医薬安全対策課, 事務連絡 (令和 2 年 3 月 31 日) :

<https://www.pmda.go.jp/files/000234624.pdf>

¹⁸ 平成 30 年 12 月の規制改革会議 医療・介護ワーキング・グループ : <https://www8.cao.go.jp/kisei-kaikaku/suishin/meeting/wg/iryou/20181220/181220iryo01-2-1.pdf>

¹⁹ 医薬産業政策研究所, ドラッグ・ラグ : 未承認薬は日本のアンメット・メディカル・ニーズに応えるか? (政策研ニュース No.66 2022 年 7 月) : <https://www.jpma.or.jp/opir/news/066/pdf/pdf-02-01.pdf>

²⁰ 医薬産業政策研究所, ドラッグ・ラグ : 国内未承認薬の状況とその特徴 (政策研ニュース No.63 2021 年 7 月) : <https://www.jpma.or.jp/opir/news/063/pdf/pdf-08-01.pdf>

²¹ 独立行政法人 医薬品医療機器総合機構, ICH-E5 民族的要因 : <https://www.pmda.go.jp/int-activities/int-harmony/ich/0027.html>

²² 英国 National Institute for Health Research (NIHR) の助言機関「INVOLVE」による Patient and Public Involvement の定義 : 「An active partnership between patients and the public and researchers in the research process, rather than the use of people as 'subjects' of research. Patient and public involvement in research is often defined as doing research 'with' or 'by' people who use services rather than 'to', 'about' or 'for' them. This would include, for example, involvement in the choice of research topics, assisting in the design, advising on the research project or in carrying out the research.」 : INVOLVE supports public involvement in NHS, public health and social care research

²³ 公益財団法人難病医学研究財団, 難病情報センターホームページ : <https://www.nanbyou.or.jp/>

難病・希少疾患タスクフォース

資料作成者

武田薬品工業株式会社	石田 雅大	(リーダー)
中外製薬株式会社	大崎 真一郎	(サブリーダー)
アステラス製薬株式会社	小泉 一二三	(サブリーダー)
ファイザー株式会社	河田 将司	(サブリーダー)
田辺三菱製薬株式会社	田村 浩司	(サブリーダー)
武田薬品工業株式会社	御内 寛之	(サブリーダー)
武田薬品工業株式会社	植村 太郎	
中外製薬株式会社	丸山 義人	
エーザイ株式会社	小山 則行	
キッセイ薬品工業株式会社	竹内 晋二	
協和キリン株式会社	淵辺 憲一	
サノフィ株式会社	田中 智之	
サノフィ株式会社	中澤 久弥	
塩野義製薬株式会社	岸本 一幸	
住友ファーマ株式会社	林 慧	
住友ファーマ株式会社	小林 正次	
第一三共株式会社	庭田 祐一郎	
第一三共株式会社	深堀 広子	
田辺三菱製薬株式会社	植田 正樹	
ファイザー株式会社	軽森 俊之	

監修

武田薬品工業株式会社	岩下 圭二	(担当幹事)
田辺三菱製薬株式会社	谷藤 道久	(担当幹事)
中外製薬株式会社	藤原 尚也	(担当幹事)



日本製薬工業協会

〒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

TEL. 03-3241-0326 (代) FAX. 03-3242-1767

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