

2025年度年会 開催報告

日時：2026年2月27日(金) 10:00～17:00

場所：湘南ヘルスイノベーションパーク 講堂

本年度は「希少疾患への個別化医療を実現する」をテーマに、N-of-1+創薬という、患者が1人から極少数であっても科学的に妥当な創薬をいかに実装するかを主題として、産学官民それぞれの立場から意見を交換し議論を深めました。

その内容について、概要を報告したいと思います。

報告：幹事年会担当



## ■ 10:00 開会のあいさつ

アイパークインSTITUTE株式会社 藤本 利夫 氏

近年は遺伝子治療（アデノ随伴ウイルスベクター/AAVベクター）や核酸医薬（アンチセンス核酸/ASO）など“原因に迫る治療”が登場し希少疾患にも治療が届くことが期待されています。一方で、長期的な安全性・有効性のデータ蓄積が必要で、高コスト、持続可能性、制度整備が未解決です。具体的な臨床開発法としてN-of-1が選択肢として浮上しています。藤本氏の「N-of-1は“1人のため”であると同時に“次の1人”のため。」という言葉は、本会の方向性を端的に示すキーワードでした。

国立精神・神経医療研究センター神経研究所 岩坪 威 氏

難病治療の開発は、産学官民それぞれの立場の方が協力しないと進まないが、このRDCJは全ての関係者が一堂に会して議論するということを実践しており、難病への研究開発を後押しする力になるという期待を語っていただきました。

RDCJ代表 国立精神・神経医療研究センター神経研究所 青木 吉嗣 氏

希少疾患は個々の患者数が少なくても、合計すれば20人に1人が関係すると言われます。他人事ではなく自分事として希少疾患を取り巻く課題に向き合ってほしいと語られました。

ビルトラルセンという核酸医薬の社会実装を実現しましたが、やはり産学官民全ての関係者の協力があったと振り返り、本会を研究・臨床・規制・患者を橋渡しして前に進む力にする決意を語っていただきました。

## ■ 10:15 講演

「未診断疾患イニシアチブ IRUD の成果と今後の方向性」

登壇：国立精神・神経医療研究センター（NCNP） 高橋 祐二 氏

講演内容の要約：

IRUDは、ゲノム解析により希少・未診断疾患の「診断の長い道のり（ダイアグノスティック・オデッセイ）」を終わらせることを理念としたプロジェクトです。全国500以上の施設が連携する診断体制を確立し、約1万家系の解析を通じて約50%という高い診断率を達成しました。

また、900以上の原因遺伝子を特定し、50以上の新規遺伝子・疾患概念を発見するなどの成果を上げています。今後は、蓄積された1万件超のDNAや約5,800の患者細胞サンプル、疾患モデル動物等のリソースを利活用し、「創薬」へと展開することで、診断から治療まで一気通貫で繋がる体制の構築を目指しています。

創薬への展開の中で、RDCJと連携することで成果に繋がることを期待しています。



## ■ 10:45 「N-of-1+創薬」総合セッション（講演）

「N-of-1 + 創薬の現在地と今後の展望 — トランスレーショナルリサーチの立場から」

登壇：自治医科大学 小坂 仁 氏

講演内容の要約:

小坂氏は、希少難病患者の「早く治療を届けてほしい」という切実な願いに応えるべく、AAVベクターを用いた遺伝子補充療法、アンチセンス核酸医薬、ゲノム編集の3つのモダリティの特性と課題を整理されました。

特に、非病原性ウイルスを「運び屋」として利用し、欠損した遺伝子を補うAAVベクターの有用性を強調されています。現在、脳へのグルコース供給が滞る希少疾患である「グルコーストランスポーター1欠損症」に対する国内唯一の医師主導治験を主導しており、昨年より3名の患者への投与を実施しました。

その結果、全例で重篤な有害事象はなく、成人例での認知・運動機能の改善や、小児例でのてんかん発作の消失といった劇的な治療効果が確認されています。

今後は、これらの成果を他の神経代謝疾患へも展開し、診断から治療までを繋ぐプラットフォームの構築を目指しています。

## ■ 11:15 「N-of-1+創薬」総合セッション（シンポジウム）

「行政から難治性希少疾患研究開発を支える～N-of-1+医療への期待と展望～」

登壇：1) 行政から：内閣府 健康・医療戦略推進事務局 日野原 友佳子 氏

講演内容の要約：

日野原氏は、国全体の健康・医療戦略を俯瞰し、研究開発を促進するための行政の役割を解説されました。

日本の医療研究開発は、日本医療研究開発機構（AMED）の設立などを経て、基礎研究から実用化までを一貫して支援する体制が整えられてきました。

現在は、健康・医療を経済成長の柱とするだけでなく、国民がその成果を享受できる出口を見据えた議論が進められています。

特に、希少疾患における「N-of-1+創薬」のような新しいアプローチへの期待に触れつつ、令和3年の科学技術基本法改正についても言及されました。人文科学の知見を医療研究に取り入れる重要性が明文化されたことで、患者の心理的ケアや社会実装における倫理的課題など、多角的な視点からの研究支援が可能になると述べています。

今後は、柔軟な発想を公募研究に反映させ、産学官が連携して研究の裾野を広げていくことへの期待を示されました。

## ■ 11:15 「N-of-1+創薬」総合セッション（シンポジウム）

「オープンイノベーションを活用した希少疾患薬開発のための新たな研究開発モデルからN-of-1創薬実現に向けた示唆～」

登壇：2) 産業界から：アステラス製薬 伊東 久仁 氏

講演内容の要約：

伊東氏は、従来の製薬会社中心のモデルは、疾患理解の不足や対象患者数の少なさから、希少疾患開発には適さないと指摘されました。この課題に対し、外部パートナーと連携する「オープンイノベーション」の重要性を強調されています。

具体的には、疾患の基礎研究や製造技術の確立といった「基盤技術」を非競争領域として産学官で標準化・共有し、それらを活用して個別の疾患治療薬を開発する「モジュール化」の概念を提示されました。例えば、核酸医薬やゲノム編集の製造基盤を整えておくことで、IRUD等で診断がついた超希少疾患患者に対し、迅速に医師主導治験へ繋げる体制を構築できると考えています。

このように、エコシステム全体で役割を分担し、個別の最適化（N-of-1）と技術の汎用化を両立させることで、持続可能な創薬モデルの実現を目指しています。

■ 11:15 「N-of-1+創薬」総合セッション（シンポジウム）

「北米におけるN-of-1創薬の現状：患者個別ASO開発の実例と、規制・製造・実装に向けた課題」

登壇：3) アカデミアから：アルバータ大学 横田 俊文 氏

講演内容の要約：

横田氏は、単一家系や新規スプライス異常など、一人ひとりのために薬を作る「N-of-1創薬」の必要性を説かれました。北米では非営利団体n-Lorem財団などが主導し、すでにASOの投与が進んでいますが、多額の製造・開発費が必要となるコスト面や、規制上のハードルが持続可能性を阻む大きな課題となっています。

これに対し、英国では「プラットフォーム承認」という考え方が進んでおり、10名分までの異なるASOを一つのプロトコルでまとめて承認することで、費用分散と合理化を図る試みが紹介されました。

日本への示唆として、動物実験の合理化や、バイオマーカー・自然歴の共通化、さらに「N-of-1センター」のような実装基盤を共通プラットフォーム化することで、コストを抑えつつ迅速に治療を届ける体制を構築する重要性を強調されました。

■ 11:15 「N-of-1創薬」総合セッション（シンポジウム）

「N-of-1治療を体験して～患者家族の立場からの課題～」

登壇：4) 患者家族：DRPLA Family Network 塩沢 淳子 氏

講演内容の要約：

塩沢氏は、進行性の神経疾患であるDRPLA（歯状核赤核淡蒼球ルイ体萎縮症）を患う娘さんの介護経験と、米国でのN-of-1治療（核酸医薬の投与）の現状を語られました。

8歳で発症し、徐々に能力を失っていく娘さんと向き合う中で、N-of-1治療は「家族の希望」であると強調されています。同時に、治療の実施には家族側の高い覚悟と主体性が求められる点を指摘されました。米国では、患者の状態だけでなく家族のサポート体制も厳格に審査され、家族自身がDNAや評価指標（バイオマーカー）について学び、医療従事者と対等に対話する姿勢が不可欠です。

最後に、日本でN-of-1創薬が進む際にも、孤独になりがちな家族を支えるコミュニティの必要性を訴え、YouTube等を通じた情報発信の重要性を述べられました。

## ■ 13:15 「N-of-1+創薬」総合セッション（パネルディスカッション）

「日本におけるN-of-1試験の制度設計と実装可能性」、「N-of-1試験を創薬に活かすには」

登壇：伊東 久仁 氏／横田 俊文 氏／塩沢 淳子 氏／小坂 仁 氏／日野原 友佳子 氏

パネルディスカッションでは、日本における「N-of-1+創薬」の社会実装に向けた課題と展望について、産学官民の立場から以下の要点が議論されました。

・**意義と目的**：従来の開発モデルでは救えなかった超希少疾患患者に対し、究極の個別化医療を提供すること。これが医療全体の質の向上や、将来的なコモンディジーズ（日常診療でよく見られる症状や病気）への応用につながる。

・**持続可能な仕組み作り**：製造コスト（数億円単位）や研究費の確保が最大の障壁。非競争領域での基盤技術の標準化（モジュール化）や、複数疾患をまとめて扱う「プラットフォーム承認」の導入検討が必要である。

・**産学官の連携**：行政（内閣府・日本医療研究開発機構/AMED・医薬品医療機器総合機構/PMDA）による柔軟な規制・支援、アカデミアの知見、企業の製造基盤、そして患者家族の主体的な参画と理解が不可欠である。

・**日本版モデルの構築**：米国の先行事例（アメリカ食品医薬品局/FDAのガイドライン等）を参考にしつつ、日本の医療文化や制度に適した独自のシステムを構築していくべきである。特にN-of-1創薬が実装されている北米の状況は参考になり、「全ての関係者が一つの目標に向かって協力しない限り実現しない」という価値観が共有され、RDCJの活動の意義が再確認できたセッションとなりました。



## ■ 14 : 00 RDCJワーキンググループ紹介・他

登壇：堀田 秋津 氏／柴崎 浩之 氏／犬飼 直人 氏／三木 秀夫 氏／荒見 俊介 氏 (RDCJ)、加藤 由紀 氏(日本製薬工業協会)

### ワーキンググループ設置の意義

RDCJが目指す「希少疾患の個別化医療」を具体化するための実行部隊として設立されました。行政が担う「広く浅い」支援では届かない、超希少疾患特有の課題に対し、産学官が連携して機動的に動くためのハブとしての役割を担います。具体的な活動を通じて会員の参画を促し、社会実装を加速させることが目的です。

### 各ワーキンググループの活動要点

#### ・WG1 : N-of-1+創薬

超希少疾患に対する個別化治療（遺伝子治療やASO等）の実現を目指します。欧米の先行事例を参考に、日本国内での製造基盤の整備、規制当局との対話、動物実験の合理化といった「共通プラットフォーム」の構築を議論します。1人の患者のための創薬を可能にする技術的・制度的スキームの確立が活動の柱です。

#### ・WG2 : 政策提言

希少疾患を取り巻く環境改善のため、行政への働きかけを担います。特に「N-of-1+創薬」を支える新しい薬事規制のあり方や、持続可能な公的支援・資金モデルの構築について具体的提言をまとめます。製薬協等の外部団体とも協調し、個別最適化と制度の汎用化を両立させるためのルール作りを推進します。

なお当日はIRUD・製薬協との協業にて策定した「[「医療従事者の困りごと調査を踏まえた難病・希少疾患に関する提言」について | 日本製薬工業協会](#)」についても紹介がありました。

#### ・WG3 : 認知向上・人材育成

希少疾患の社会的な認知度向上のための取組や、希少疾患の創薬や医療に特化した体系的な教育プログラムの整備、専門人材のキャリアアップ支援を行います。また、患者・家族自身が研究開発に主体的に関わる「PPI（患者・市民参画）」の推進に向けた研修機会の提供も重要視しています。既存の取り組みを繋ぎ、多角的なステークホルダーの啓発・育成を目指します。

★RDCJでは会員様のワーキンググループ活動への参画を期待しています

## ■ 14:50 市民公開講座

「筋強直性ジストロフィー（DM1）に対する治療薬の臨床開発から学ぶ」

登壇：大阪大学医学部 高橋 正紀 氏

「臨床開発におけるアカデミアの役割」

講演内容の要約：

高橋氏は、遺伝子発見から30年を経て国際共同治験が進む筋強直性ジストロフィーを例に、臨床開発におけるアカデミアの役割を解説されました。希少疾患では、企業が単独で治験を行うことが困難なため、アカデミアが主導して自然歴調査「神経筋疾患患者登録Remudy（レムディー）」の実施や、臨床評価指標（バイオマーカー）を確立し、治験の基盤を整えることの重要性を説かれました。

また、本疾患の研究開発が成功している背景には、1997年から続く国際的なコンソーシアムの存在があり、そこでは科学者だけでなく患者自身が深くコミットしています。患者会が国際学会に参加し、海外団体や企業と交流を深めることで、日本での知見を世界に発信し、研究を推進する大きな原動力になっていると強調されました。

このように、産学官に患者側を加えた強固な連携と、国際的なネットワークの構築が、治療薬を患者に届けるための鍵であると締めくくりました。



■ 14:50 市民公開講座

「筋強直性ジストロフィー（DM1）に対する治療薬の臨床開発から学ぶ」

登壇：筋強直性ジストロフィー患者会 妹尾 みどり 氏

「Patient Engagementを考える」

講演内容の要約：

妹尾氏は、患者家族の立場から、患者が単なる「被験者」ではなく、研究のパートナーとして参画する「患者・市民参画（PPI）」の重要性を語られました。

2015年の患者会設立以来、治験推進のために神経筋疾患患者登録（Remudy）の登録数を増やす活動に尽力され、現在は世界20カ国以上の団体と連携する国際的なネットワークを構築されています。

また、臨床試験に関わる専門職の能力枠組み（JTFコンピテンシー）の国際的な改訂プロジェクトにレビュアーとして参加されている経験を紹介されました。研究計画への患者意見の反映、遠方患者の参加機会の確保、分かりやすい同意説明文の作成など、患者の視点を取り入れることで研究の質を高める取り組みを推進しています。

最後に、患者と研究者が互いの考えの差を学び合い、共創していく体制こそが、真に患者に届く薬の開発に繋がると締めくくりました。



## ■ 15 : 50 パネルディスカッション

### 「希少疾患への創薬を実現する効率的な臨床開発手法とは？」

登壇： 後藤 太郎 氏 (アルジェニクス) / 山田 洋輔 氏 (厚労省) / 星出 聡 氏 (自治医科大) / 藏面 奈々 氏 (Seven Seas)

希少疾患、特に患者数が極めて少ない「超希少疾患」における創薬と臨床開発の効率化について、パネリストにより多角的な議論が行われました。

**開発の課題と期待:** 新規モダリティ（遺伝子治療等）への期待は大きいが高額な薬価でも市場性が低いため、製薬企業の参入には経済合理性の壁がある。

**効率化の手法:** 複数の疾患をまとめて扱う「マスタープロトコル（プラットフォーム型等）」の活用や、過去のデータを流用して安全性を評価する「ウェイト・オブ・エビデンス」の重要性が示された。

**ステークホルダーの協業:** 規制当局との「話し合いのサイエンス」や、患者中心の意思決定、産官学のフラットな協力体制（カルチャーの変革）が不可欠である。

**患者視点の重要性:** 治療への期待の一方で、リスク情報（副作用や死亡例）の透明な公開と、それに基づく患者自身の選択が重要視されている。

**制度面の活用:** 日本独自の希少疾患向け薬価加算制度はインセンティブとして機能しているが、百人以下の疾患ではさらなる工夫が必要である。

また会場の参加者からも活発な質問があり、以下のような意見が議論されました。

**臨床現場の懸念と共通化の可能性:** 臨床医からは、各疾患で評価項目が異なるためプロトコルの共通化は容易ではないという指摘があった。一方で、非臨床試験の共通化や、検証試験前の「概念実証（POC）段階」での効率化には可能性があるという議論された。

**非臨床データのコストシェア:** 製造受託企業から、過去の非臨床データを共有する際、先行メーカーが負担した費用のコストシェア（費用の補填）を行うシステムがあれば、業界全体でデータの活用が進むとの提案があった。

**企業側のマインドセット変革:** 大手製薬企業が治験の実施を外部（開発業務受託機関CRO等）へ丸投げする現状を見直し、自社で知恵を出し、いかに「安上がりでコンパクトな治験」を実現するかへ意識を切り替えるべきだという意見が出された。



## ■ 報告まとめ

以上のように「希少疾患への個別化医療を実現する」ためには、数多くの課題があることが共有され、関係者全員の「自分事」としての参加の重要性があらためて認識された年会プログラムとなりました。

アンケート結果を見ると参加者の満足度は「非常に満足」46.3%、「満足」50.0%であり**96.3%の方からポジティブ**なフィードバックをいただきました。

産学官民の多様性や、「ここでしか聴けない」俯瞰的視点と議論の深さが好評でした。

一方で、受付の待ち時間が長いなど、運営面での課題もあり来年度に向け改善策を話し合っています。

来年度も希少疾患への個別化医療の実現に向け、充実した年会企画を考えていきますので、ぜひご参加ください！

また年会以外での継続的な活動として、ワーキンググループ活動を通じて、N-of-1+創薬、政策提言、認知向上・人材育成を具体化していく予定です。

こういった活動にご興味のある方、入会のご希望がありましたら、[日本希少疾患コンソーシアムHP](#)からご登録をお願いします。

