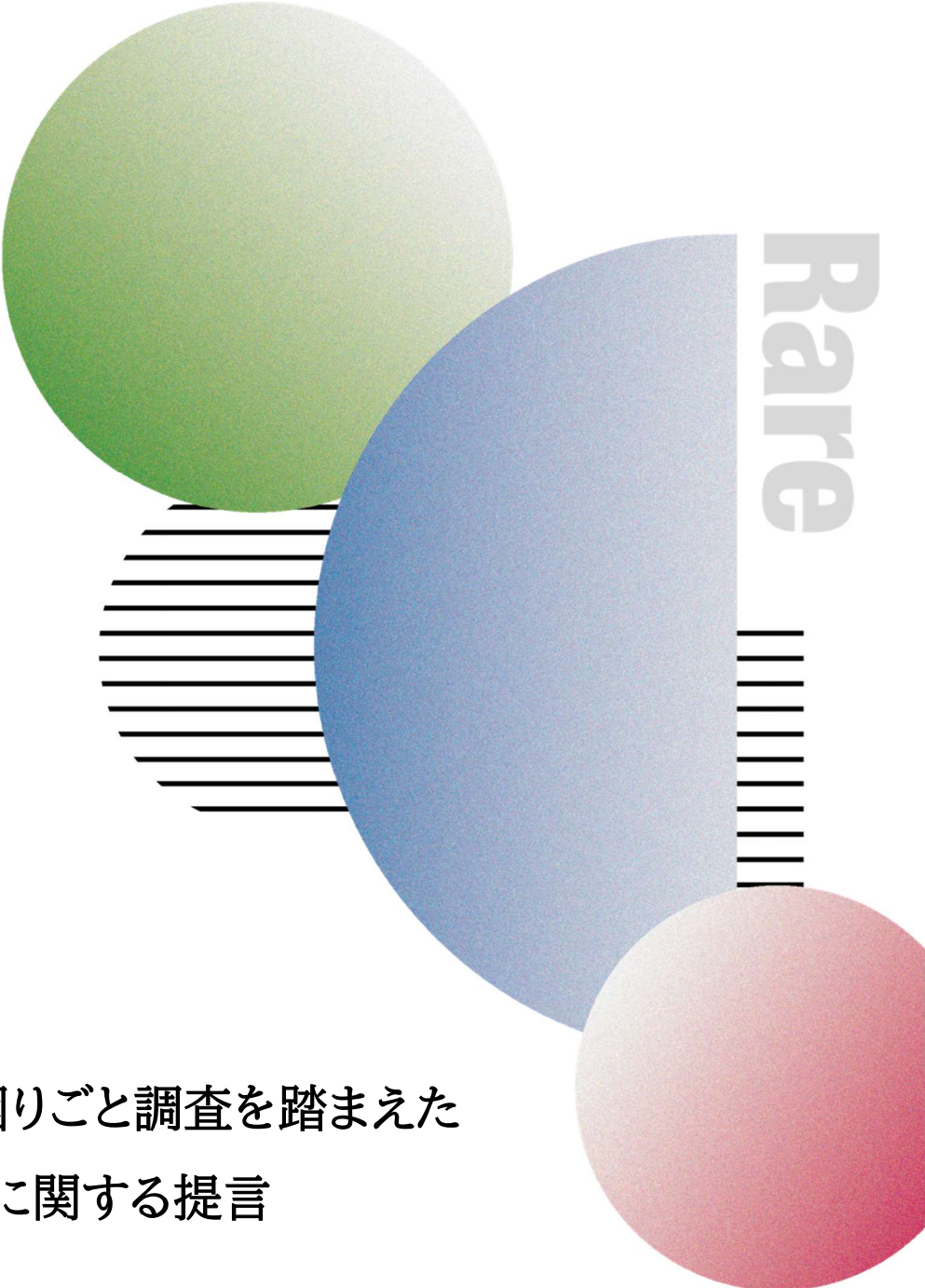




Rare

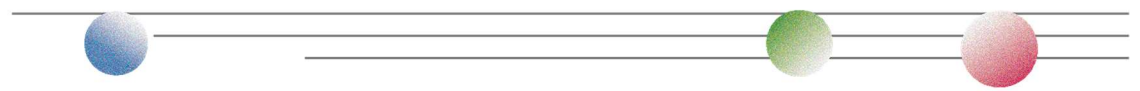
医療従事者の困りごと調査を踏まえた 難病・希少疾患に関する提言

未診断疾患イニシアチブ
日本希少疾患コンソーシアム
日本製薬工業協会

IRUD

 日本希少疾患コンソーシアム
Rare Disease Consortium Japan

 製薬協



ご挨拶

希少疾患は、その希少性や社会的認知度の低さから研究や治療法の開発が遅れがちであり、日本においても未だ多くの患者やその家族は診断や治療の困難に直面しています。未診断疾患イニシアチブ (Initiative on Rare and Undiagnosed Diseases、以下、IRUD)、日本希少疾患コンソーシアム (Rare Disease Consortium Japan、以下、RDCJ)、および日本製薬工業協会 (以下、製薬協) は、それぞれの立場で困難を克服するべく、尽力してきました。

IRUD は未診断および希少疾患の患者に対して診断を支援し、治療へのアクセスを促進することを目的としたイニシアチブであり、先進的な遺伝子解析技術を活用し、全国のエキスパートが一丸となって原因遺伝子の同定をめざすとともに、臨床情報の共有を通じて、新たな診断の可能性を追求してきました。

RDCJ は、産学官民が協力して希少疾患に関する課題を解決し、研究を進め、患者中心の医療サービスや治療薬を開発することを目的に設立されました。大学や研究機関の研究者、製薬会社の専門家、そして患者団体のメンバーが共に、難病や希少疾患を克服する活動に積極的に取り組んできました。

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、2021 年に難病・希少疾患タスクフォースを立ち上げ、2023 年に「希少疾患患者さんの困りごとに関する調査」、「難病・希少疾患に関する提言」を公表し、関係者と連携して課題解決に取り組んできました。

2024 年、IRUD・RDCJ・製薬協は「希少疾患における医療従事者の困りごとに関する調査」を協働で実施、公表しました。この度、その調査結果を踏まえ、課題解決の方向性を本提言にまとめました。本書を通じて、医療従事者・学会・患者団体・行政・製薬/他産業などの様々なステークホルダーが共創することで、一日も早く、より多くの難病・希少疾患の患者が安心して生活できる社会の実現に寄与できることを願っています。

2026 年 1 月
未診断疾患イニシアチブ
日本希少疾患コンソーシアム
日本製薬工業協会



目次

第1章 背景.....	3
1. 希少疾患、難病、指定難病の定義.....	3
2. 製薬協の難病・希少疾患に対する取り組み.....	4
3. RDCJ の難病・希少疾患に対する取り組み.....	5
4. IRUD の難病・希少疾患に対する取り組み.....	6
第2章 難病・希少疾患の疾患啓発および患者への情報提供に関する課題と提言	8
1. 難病・希少疾患の疾患啓発.....	8
2. 治験情報の発信.....	12
第3章 難病・希少疾患の早期診断体制強化に関する課題と提言	17
1. 難病・希少疾患の早期診断における新生児マススクリーニングの拡充	17
第4章 難病・希少疾患治療薬の研究開発加速に関する課題と提言	21
1. 難病・希少疾患の治療法の開発や創薬の推進に対するステークホルダーの取り組み	21
2. 産学連携による創薬研究に資する最先端テクノロジー・研究施設・設備の利活用 ..	25
3. 難病・希少疾患の臨床研究・治験環境	27
4. 難病・希少疾患の国内薬事関連施策および国際規制調和	29
5. 難病・希少疾患の治療薬に関する薬価制度	34
6. コラム： 難病・希少疾患の克服をめざして.....	37
第5章 難病・希少疾患における専門人材および患者家族の視点に関する課題と提言 ...	39
1. 難病・希少疾患の専門家人材の育成機会拡充・持続可能性の担保.....	39
2. 患者家族の視点.....	42
3. 誰一人取り残さない希少疾患エコシステムをめざして	46
第6章 終わりに.....	48
1. 結びの言葉	48
2. 関係者一覧	49



1. 希少疾患、難病、指定難病の定義

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、欧州では人口1万人に患者数5人未満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%が遺伝性疾患であり、95%が治療選択肢がない、と報告されている²⁾。

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。2025年4月1日現在で348疾患が指定されている（図1）。

- 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) IFPMA, 「希少疾患_誰も置き去りにしない未来を創る」:
https://www.ipma.or.jp/globalhealth/status_effort/2018/lofurc0000002tc7-att/2018_03.pdf

図1 日本における希少疾患、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〉 ○発症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 348

2. 製薬協の難病・希少疾患に対する取り組み

難病・希少疾患は患者数が少なく、患者や家族は、確定診断に時間がかかる、治療法が限られる、社会的な理解や支援が不十分であるなど様々な課題に直面している。難病・希少疾患の患者や家族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、患者団体による支援活動など、様々な取り組みがなされている。これまでの関係者の献身的な活動や多大なる貢献に敬意を表するとともに、製薬協も課題解決に向けた取り組みの一翼を担っていくため、2021年10月に難病・希少疾患タスクフォースを立ち上げた。難病・希少疾患タスクフォースは、複数の製薬企業のメンバーで構成され、難病・希少疾患の患者や家族を取り巻く多様な課題に対して、組織横断的に解決に取り組み、患者や家族がより暮らしやすい社会の実現を目指している。現在までの主な取り組みは以下のとおり実施しており（表1）、直近では、2024年11月に「希少疾患における医療従事者の困りごとに関する調査」を公表した。

この度、調査で明らかとなった医療従事者の困りごとを整理した結果、製薬企業が取り組むべき3つの主要課題を特定し、第2～4章にそれぞれの課題に対する提言をとりまとめた。これらの章には製薬企業の視点に加え、アカデミアおよび患者・家族の立場としてRDCJからの提言も盛り込んだ。さらに、各ステークホルダーが連携して取り組む必要性があることから、専門人材育成の機会拡充や患者家族の視点に関する課題について、RDCJからの提言を第5章に追加した。

■ 製薬業界として取り組むべき主要な課題

- ①情報提供活動の強化
- ②マスキングの拡充
- ③研究開発の加速

表1 難病・希少疾患タスクフォースの主な取り組み

時期	取り組み
2023年2月	難病・希少疾患において製薬業界が取り組むべき課題の整理や解決策の検討にあたり、ペイシェントジャーニー（発症～診断～治療～経過観察）の各期間における患者や家族の困りごとや、課題を把握するための包括的な調査を実施し、2023年2月に「希少疾患における患者の困りごとに関する調査」を公表
2023年7月	調査で明らかとなった患者や家族の多様な困りごとを整理した結果、製薬企業が取り組むべき3つの重要課題 -①「情報が少なく、必要な情報の取得に苦勞する」、②「社会による疾患への理解・知識が不足している」、③「治療選択肢が限られている・根本治療がない」を特定し、2023年7月 提言としてとりまとめ公表
2024年11月	日本における希少疾患医療を支える医療従事者の声を踏まえ、より具体的な取り組みを加速させるため、IRUD、RDCJと協働し、「希少疾患における医療従事者の困りごとに関する調査」を公表

3. RDCJの難病・希少疾患に対する取り組み

RDCJは、「希少疾患の創薬推進」と「誰一人取り残さない」という理念を掲げる協働プラットフォームである。日本の社会や制度の環境に適した、患者中心型の創薬エコシステムを構築・運営することを目指している。産業界、患者と患者会、学术界、行政、市民の五者が協力し合い、基礎研究から社会実装までをシームレスに結び、個別の立場では対応が難しい複雑な課題に対する解決策を共に考え出すことが、その大きな役割と考えている。縦割りを超えた議論と合意形成を促進し、分断されがちな創薬プロセスを患者の時間軸で繋ぎ直す「共創の場」として機能する。

さらに、課題を幹事会で共有し、ワーキンググループが提言・実装を担い、その成果を年会で公開するという循環型の仕組みを基本とし、運営している。これに加えて、勉強会、情報提供、講演・寄稿活動や、中学生向けの「レイサマリー講座」など、啓発活動にも積極的に取り組んでいる。ワーキンググループは、ゲノム編集治療を含む N-of-1 試験、政策立案への提言、社会的理解の推進などを担当し、産・患・学・官・民の多様なステークホルダーが、一堂に会して議論できる環境を整備している。また、会員管理・



会計・法務・広報・年会・国際対応といった事務局機能の標準化を進め、会費、協賛、寄付、助成金といった多様な財源を確保しつつ、将来的な法人化の検討も行うことで、活動の持続性を高めている。

RDCJ は、このような活動（表 2）を通じ、難病・希少疾患の医療現場で活用できる標準化プロトコルを整備していく。また、日本発の希少疾患領域における創薬を世界と結びつけ、患者に一日も早く新薬を届けることを使命とする。そのために、産・患・学・官・民の知見や経験、リソースを結集し、共通の言葉で「設計図」を描き出すこと、これが RDCJ の存在意義である。

表 2 RDCJ の主な取り組み

時期	取り組み
2019 年	希少疾患カンファレンスを起点に、対話と協働を開始。
2023 年 7 月	発足記念シンポジウムを開催。ペイシェントジャーニー、分散型治験、薬事・政策、投資・資金循環を一枚の地図として共有。
2024 年 2 月	任意団体として正式発足。
2024 年 10 月	会員募集を開始。患者、患者会、企業、アカデミア、個人にまで門戸を開放。
2025 年 2 月	湘南ヘルスイノベーションパークにて年次大会を開催。テーマは「産患学官民で迫るドラッグ・ロスの核心-希少疾患の患者に新薬を届けるために-」。あわせて製薬協・IRUD・EY ストラテジー・アンド・コンサルティング株式会社と協働で医療従事者への調査（定量 327 件、定性 15 件）を実施、その課題と解決策を年次大会で報告。

4. IRUD の難病・希少疾患に対する取り組み

IRUD は、通常の医療では診断が困難な希少・未診断疾患患者に対し、診断確定および治療法の開発を目的とした日本医療研究開発機構（AMED）支援の研究開発プログラムである。2015 年より開始され、全国規模で診断体制の整備が進められている。

本プログラムの目的は、全エクソーム解析など革新的技術を用いた診断確定、臨床情報の共有による診断支援、病態の解明、治療シーズの創出、ならびに国際連携によるデータシェアリングの推進である。臨床情報と遺伝学的解析を組み合わせた総合診断体制を構築し、Matchmaker Exchange を通じて国際連携可能なデータベース IRUD Exchange の整備も進行中である。

また、IRUD では研究参加者全ての貢献を重視する「マイクロアトリビューション」の理念を導入し、研究倫理に配慮した体制が整えられている。2025 年 3 月時点で全国 535



施設、21 専門分野の 536 名のエキスパートが診断連携に参加しており、全国どこにいても、どのような症状であっても参加できる体制が構築されている。

さらに、リソースセンターの DNA・株化リンパ球も着実に利活用され、疾患モデルセンターでは候補遺伝子の機能解析が効率的に進められている。現在までの主な成果は以下のとおりである（表 3）。

表 3 IRUD の主な成果

主な成果	
既知の疾患の 診断支援	・ 2025 年 3 月末時点で 28,207 人・9,908 家系がエントリーし、8,090 家系の解析を完了、3,894 家系で診断を確定(診断率 48.1%)した。 ・ 一部の症例では治療法が存在し、診断の確定から治療の成功に至った。
新しい疾患の 発見	・ 従来知られていなかった新規遺伝子・疾患・表現型（50 疾患；2025 年 3 月時点）が IRUD の解析を通じて発見された。 ・ これらの疾患は学会・論文発表により国際的に認知され、病態解明、治療法開発の研究が進められるとともに、小児慢性疾患医療費助成などの様々な恩恵を受けることが可能となった。
人材育成	難病医療・ゲノム医療の領域で臨床遺伝専門医や遺伝カウンセラーの資格の認定など 32 項目領域で毎年 4,000～10,000 名もの人材育成を行っている。

第2章 難病・希少疾患の疾患啓発および患者への情報提供に関する課題と提言

1. 難病・希少疾患の疾患啓発

【背景】

難病・希少疾患は多様であり、患者や家族のみならず、医療従事者自身が個々の希少疾患に関する認知・理解を深めることに苦勞していると推察される。「希少疾患における医療従事者の困りごとに関する調査」¹⁾では、疾患啓発活動に関する課題感として、半数以上が「自身にとって あるいは患者や家族にとって、希少疾患に対する認知・理解を深める機会/手段が限られている」と回答しており、医療従事者自身も情報収集の負担感が強いことが示唆された（図2）。そして、医療従事者向けの希少疾患に関わる啓発活動の実施主体として、「製薬企業」が有効と考える医療従事者は61.2%に上った（図3）。

図2 啓発活動における課題感 - 上位3つ選択結果

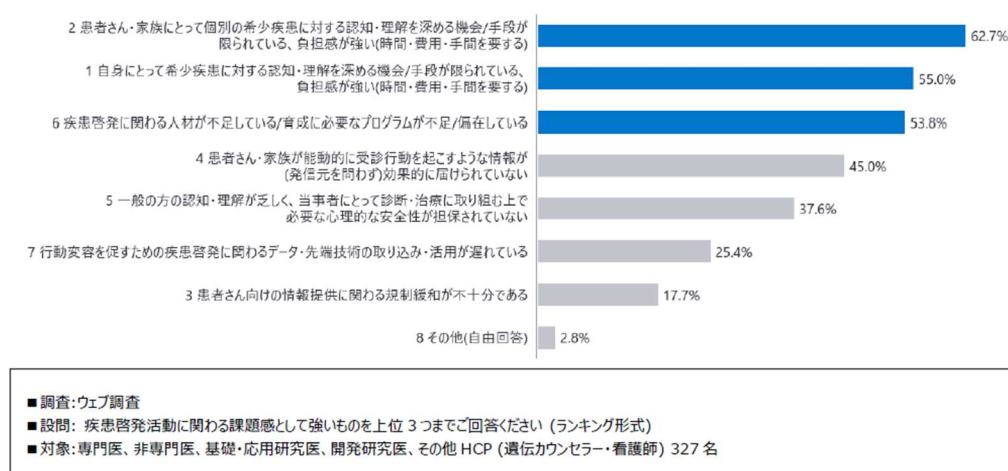
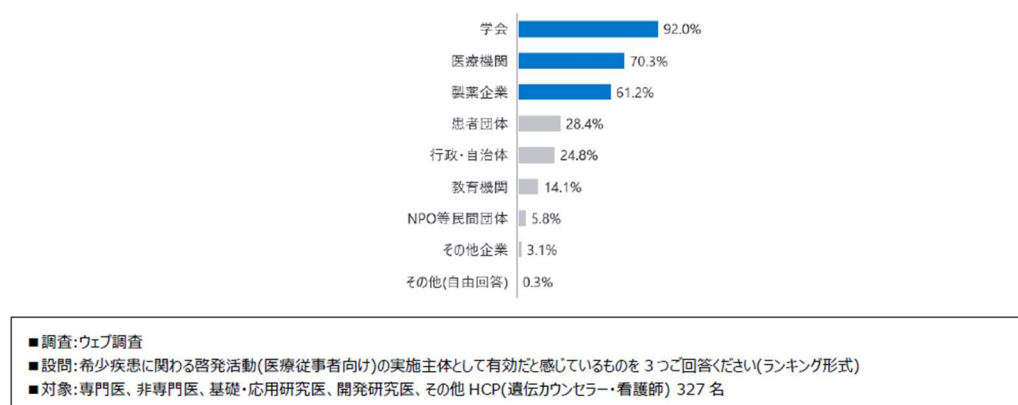


図3 疾患啓発活動（医療従事者向け）の有効な実施主体





一方で、患者や家族向けの啓発活動の実施主体として、「製薬企業」への期待は高くはないものの、以下のように、医療従事者が診断・治療に取り組める環境づくりの一助として、製薬企業が直接患者や家族そして一般市民に対して、正確で公平な情報提供を望む声もある。医療従事者や患者、家族、一般市民の希少疾患に関わる認知・理解を高めることで、ステークホルダー間の認識ギャップの解消や協働の加速に貢献する姿勢が求められている。

「一般の方の認知・理解が乏しく、当事者にとって診断・治療に取り組む上で必要な心理的安全性が担保されていない。両親が子供の発達の遅れ自体や治療法があることを認知しておらず

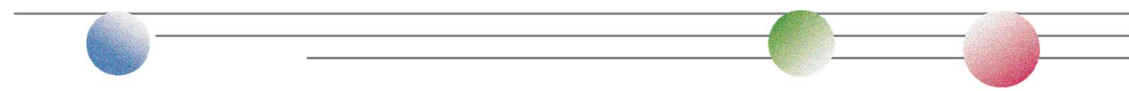
診断・治療が遅れる場合もある。患者向けの情報提供に関わる規制緩和も不十分であり、製薬企業からも情報提供があるとありがたい。」(非専門医 / 小児科)

「治療法がない疾患に対して啓発を行っても、患者の不安を煽ってしまう。感度と特異度の高い情報を用いて啓発活動を行う必要がある。」(非専門医 / 神経内科)

【課題】

製薬企業から患者への疾患啓発に関する課題を「難病・希少疾患に関する提言」および「日本における希少疾患の課題」より、改めて整理すると以下のようにまとめることができる。

課題	内容
情報発信の難しさ	治療法が1つしかない場合、疾患啓発が広告と誤認されるリスクが高い 例) ある希少疾患に対して、唯一承認されている薬剤Aを製造している企業が疾患啓発サイトを立ち上げた際、「この疾患には早期治療が重要です」と記載しただけで、薬剤Aへの誘導とみなされる可能性がある
社会的認知の低さ	疾患自体の認知度が低く、啓発活動の効果が限定的 例) 希少疾患は対象患者数が限られることなどから、認知度・関心度が低く、疾患啓発キャンペーンを行ってもニュースや新聞、テレビ番組で取り上げられる機会が少ないため、広く認知されにくい



患者の声との乖離	実際の患者ニーズと企業の情報発信が一致しにくい 例) 希少疾患は認知度が低く、企業が患者の声を収集する機会が限られるため、疾患啓発に必要な「患者視点」を十分に反映しづらい
----------	---

【これまでの取り組み】

上述した課題に対して、製薬協 難病希少疾患タスクフォースでは以下のような取り組みをすすめてきた。

- ・ 会員会社による難病・希少疾患の取り組みの集約および発信
製薬協のホームページ上で、会員会社による難病・希少疾患の取り組みをまとめ、2022 年に公開、2024 年に改訂した。
- ・ Rare Disease Day シンポジウムの共催
製薬協は、RDD Japan 事務局と共催で 2024 年、2025 年と Rare Disease Day シンポジウムを開催した。これらのシンポジウムは、世界中で開催される「世界希少・難治性疾患の日 (Rare Disease Day)」の一環として、患者・患者団体、政府関係者、医療従事者、製薬企業といった様々なステークホルダー間の議論の場を提供し、メディアにも取り上げられた。

このような医療従事者側、患者側のニーズ、製薬企業の状況を踏まえ、以下のように提言する。

【提言】

情報提供主体のひとつであり、医療従事者からの情報提供を補完する役割を担う製薬企業が、医療従事者と患者や家族の希少疾患に関わる認知・理解を高めることで、ステークホルダー間の認識ギャップの解消や協働の加速に可能な限り貢献していく。

製薬協の取り組みとして以下を例示する。

1. 難病・希少疾患に関する製薬協会員各社の様々な取り組みを製薬協ホームページにて公開しているが、情報を必要とする方の負担を最小限にすべく、情報公開の在り方を業界全体で見直す。
2. RDD Japan と共催にて毎年 2 月に Rare Disease Day シンポジウムを継続的に開催する。患者、医療従事者、政府関係者、製薬企業といった様々なステークホルダーによる議論の場を設定し、協議の上で課題解決につなげる。

- 
3. 疾患啓発と広告の境界を明確にし、製薬企業が関連規制を正しく理解できるよう支援することで、コンプライアンスを守りながら円滑な疾患啓発活動を推進する環境を整える。

RDCJ の取り組みとして以下を例示する。

1. 産学官民横断のステークホルダーが集う中立的なプラットフォームとして、RDCJ から患者目線でのニーズ/困りごとに関する定期的な調査・発信、対象に応じた認知・リテラシー向上に資する情報発信、領域横断での協業機会の創出を促進する。
- 1) 希少疾患における医療従事者の困りごとに関する調査：
https://www.jpma.or.jp/information/industrial_policy/rare_diseases/iryoujya/index.html

2. 治験情報の発信

【背景】

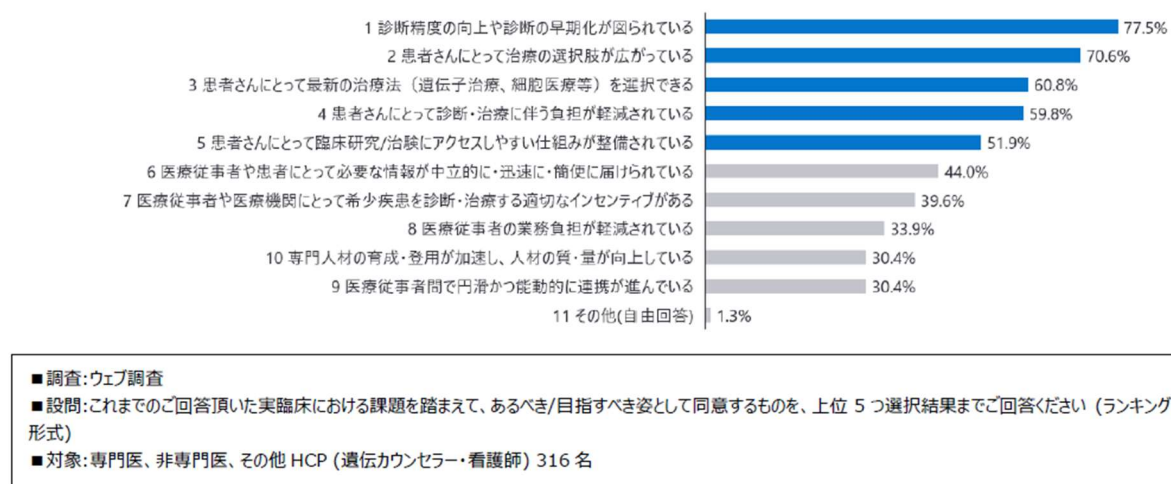
医薬品の治験に関する情報は、国内では臨床研究等提出・公開システム（Japan Registry of Clinical Trials、以下、jRCT）などのサイトにて、医療従事者だけでなく患者も閲覧できる。一方、虚偽・誇大広告の防止や患者保護の観点から、薬機法により未承認医薬品等の広告は禁止されている（薬機法第 68 条）ため、治験薬の名称や効能・効果を一般に向けて発信することは原則として認められていない。

【課題】

特に希少疾患や難病の領域では、治験情報へのアクセスが治療機会に直結する場合も多いため、上記に示した情報提供の制限が患者の不利益につながるとの指摘がある。

「希少疾患における医療従事者の困りごと調査」では、開発・治験における課題感として「患者数が少なく、治験・臨床試験のリクルートが難しい」と回答した医療従事者の割合は 55.7% に上り、参加候補者への情報周知の不十分さを指摘するコメントも挙がった。さらに、51.9% が「患者にとって臨床試験/治験にアクセスしやすい仕組みが整備されている」ことが実臨床におけるあるべき姿として認識されており、治験情報をわかりやすく患者・医療従事者双方に伝えることが製薬企業に期待されている（図 4）。

図 4 実臨床におけるあるべき姿 - 上位 5 つ選択結果



<医療従事者の声（製薬企業への期待）>

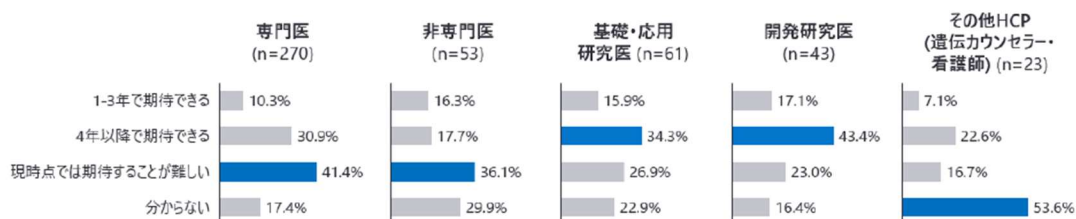
「治験の情報を分かりやすく患者・医療従事者に伝えることや、新薬の開発を期待している。」（専門医 / 小児科）

「条件に当てはまる被験者をリクルートすることが極めて難しい。被験者への周知が不十分であることも原因の1つであり、治験情報が一元的に管理され条件に当てはまる治験情報の特定が容易にできると、医療従事者・被験者双方にとって便利かもしれない。また、US・EUで承認済のものを後から日本で承認しても被験者が集まらないことが多いため、国際共同治験への参画をもっと加速していくことが望ましい。」（専門医/小児科）

治験情報に関する主な問題点は、製薬企業からの提供可能な情報の範囲が限られること、患者が治験広告に記載されている疾患名や企業名などの情報をもとにウェブ上で検索しても、治験薬の名称などがいないために治験の詳細情報などに辿り着きにくいこと、入手した治験情報が同一の情報か判断が難しいことなどが挙げられる。

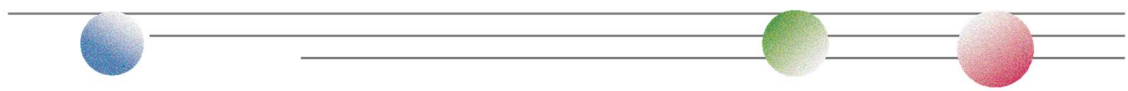
今回実施した「希少疾患における医療従事者の困りごとに関する調査」においては、医療従事者にも開発中の医薬品に関する情報が十分届いていない可能性が示唆された。調査内の希少疾患の根本治療につながる研究開発の進展への期待度に関する設問では、研究に携わる医師において期待度が高い傾向が見られ、実臨床では研究開発の進捗に関わる情報が不足しているというコメントも見られた。また全体では「（研究開発の進展が期待できるか）わからない」と回答した医療従事者が2割おり、研究開発の進捗にかかわる情報が得られていない医療従事者の存在と、職種によって生じる情報の差が研究開発進展への期待度の差に繋がっていることが示唆された（図5）。

図5 希少疾患の根本治療につながる研究開発の進展への期待度（職種別）



【これまでの取り組み】

製薬協では、このような問題の解決に向け、国民に向けて正確で分かりやすく、かつ容易にアクセスできる医薬品・治験情報の提供を拡充することで、医薬品や治験などに関する情報へのアクセスの向上と、正しい理解促進に向けた取り組みを行ってきた。具体的には、患者/家族/医療者/研究者により立ち上がった「臨床試験にみんながアクセスしやすい社会を創る会」の事務局運営、患者および一般市民を対象とした治験に係る情報提供の要領、製薬協政策提言2025、難病・希少疾患に関する提言の公表、内閣府 規制改革推進会議への登壇などで治験情報へのアクセス改善を求めてきた。結果として、今日まで以下の成果が得られている。

- 
- ・ 患者/家族/医療従事者/研究者により 2023 年に立ち上がった「臨床試験にみんながアクセスしやすい社会を創る会」の事務局を務め、jRCT および臨床試験に関わる周辺環境が、患者にとっての臨床試験へのアクセス性向上、並びに研究者にとっての創薬環境の改善につながるよう、当局を含むマルチステークホルダーによる議論の場を継続的に設置するとともに、jRCT 改修などに係る要望書提出や啓発・周知活動の支援をおこなった。
 - ・ 厚生労働省により、治験情報提供の取り扱いについて一定条件下での情報提供が広告に該当しないことが示され、治験薬の一般名や記号の表示が可能となった¹⁾。
 - ・ 規制改革推進会議で治験広告規制の見直しが提案されたことに伴い、国民の利益を損なわない形での情報提供のあり方が検討され²⁾、2025 年 6 月に閣議決定された規制改革実施計画において 2025 年度に検討される旨が記載された³⁾。
 - ・ 2025 年 7 月に開催された厚生科学審議会 医薬品医療機器制度部会において、「治験に係る広告規制」について議論され、治験の参加者募集の目的であれば、「参加者募集に必要な情報に限る、治験の実施期間中に限るなど」一定の条件は付されるものの、治験薬の名称、治験記号などを含む情報の積極的な発信が可能となるよう、薬機法上の広告の該当性について明確化することについて方針が示された⁴⁾。
 - ・ 国立研究開発法人医薬基盤・健康・栄養研究所と厚生労働省難治性疾患政策研究事業「難病の克服に向けた研究推進と医療向上を図るための戦略的統括研究」の研究班と連携し、難病・希少疾患の患者やその家族がアクセスし、検索しやすい治験ウェブサイトを目指して、「難病治験ウェブ」を 2025 年 7 月 にオープンした⁵⁾。

また厚生労働省では、今後 jRCT について検索性や視認性の向上など、ユーザーフレンドリーな仕様に向けて大規模改修を予定しており、まずは検索機能の改善などに取り組み、データの二次利用を促進する予定である。

他にも患者の疾患などの情報と医療機関の治験・臨床試験の情報をマッチングするといった仕組みの検討も予定されるなど、治験情報の提供についての取り組みは現在進行中である⁶⁾。製薬協としてもこれらの検討に積極的に参画してきたが、さらなる情報の拡充や情報をいかに患者に届けるかなど、残された課題も多く存在する。そのため、このような背景や取り組みを踏まえ、以下の提言を行う。

【提言】

「希少疾患患者さんの困りごとに関する調査」⁷⁾より、情報のアクセスとコンテンツに関する主な課題があることから、今後も継続して患者、国民の声に耳を傾け、対話しながら



ら、より簡易にアクセスできる正確で分かりやすい情報を提供し、患者自身が適切に疾患、治療法および治験を理解できる環境を目指していく。

製薬協の取り組みとして以下を例示する。

1. 治験に係る情報提供の要領改定と周知

治験情報の広告規制について、治験の参加者募集の目的に限り緩和が進むことを踏まえ、「患者及び一般市民を対象とした治験に係る情報提供の要領」の改定を行い、提供可能な情報が患者に届くよう広く周知に努める。

2. jRCT および難病治験ウェブにおける提供情報の拡充

jRCT における治験の結果などを含む情報のサマリーなどの公開、治験実施施設住所などの登録推進など掲載情報の拡充を進めるとともに、プッシュ型の情報提供に向けた活動を推進する。また難病治験ウェブにおいては、臨床研究の実施計画提出など届出手続を行うためのシステムである jRCT とは異なり、難病患者に治験情報を提供する目的に沿って、難病患者が理解しやすく、使いやすいサイトを目指してさらなる改修の検討を進める。

3. 多様なステークホルダーとの連携による啓発活動の強化

アカデミアや患者団体などと連携の上、患者や国民、医療従事者などに jRCT および難病治験ウェブを啓発・周知する。また、製薬企業が公開する臨床試験情報の量や質の高いレベルでの平準化とともに、患者や国民が理解しやすい内容や表現で記載されるよう、業界としてのルール整備や情報公開の効率化に資する活動を展開する。

4. 国民の治験理解の向上

日本では治験の認知度が低く、十分な参加者が集まらず、治験の実施が滞ることで創薬力の低下につながる懸念もあるため、治験の社会的意義を広く伝える啓発活動を実施する。

1) 治験に係る情報提供の取扱いについて 厚生労働省 医薬・生活衛生局 監視指導・麻薬対策課

令和 5 年 1 月 24 日：<https://www.mhlw.go.jp/content/001048483.pdf>

2) 第 1 回 健康・医療・介護ワーキング・グループ 内閣府 規制改革推進会議 令和 7 年 3 月 6 日：

https://www8.cao.go.jp/kisei-kaikaku/kisei/meeting/wg/2501_02medical/250306/medical01_agenda.html

3) 規制改革実施計画 内閣府 規制改革推進室 令和 7 年 6 月 13 日：

https://www8.cao.go.jp/kisei-kaikaku/kisei/publication/program/250613/01_program.pdf

4) 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等の一部を改正する法律の施行に向けた論点等について 厚生科学審議会 医薬品医療機器制度部会 令和 7 年 7 月 23 日：

<https://www.mhlw.go.jp/content/11121000/001521143.pdf>

- 
- 5) 難病治験ウェブ：<https://nanbyo-chiken.nibn.go.jp/>
 - 6) 治験・臨床試験の推進に関する今後の方向性について 2025 年版とりまとめ 厚生科学審議会 臨床研究部会 令和 7 年 6 月 30 日：<https://www.mhlw.go.jp/content/10808000/001510857.pdf>
 - 7) 希少疾患患者さんの困りごとに関する調査：
https://www.jpma.or.jp/information/industrial_policy/rare_diseases/report/index.html

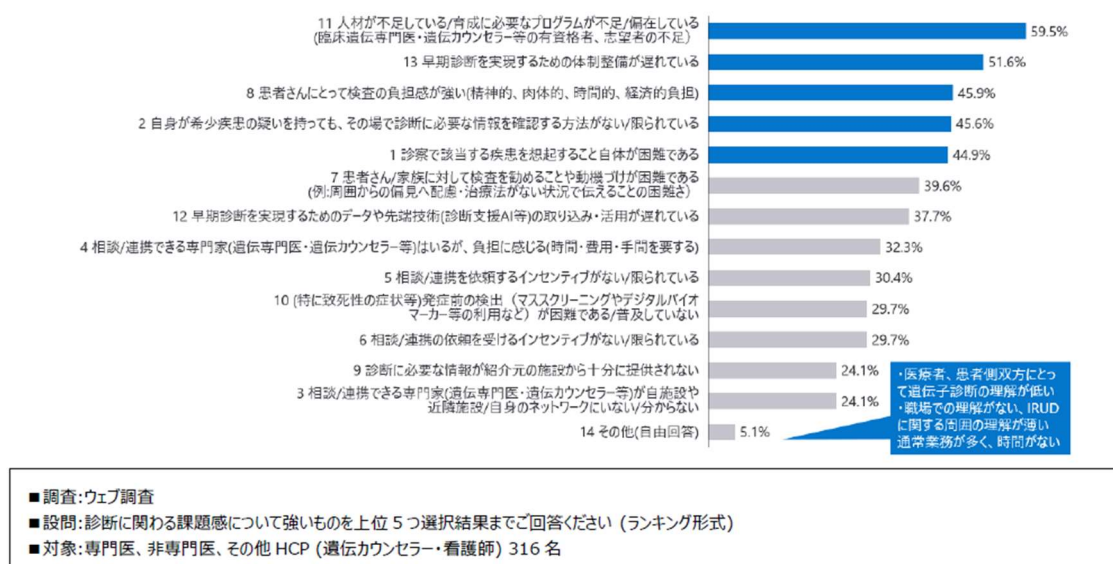
第3章 難病・希少疾患の早期診断体制強化に関する課題と提言

1. 難病・希少疾患の早期診断における新生児マススクリーニングの拡充

【背景】

希少疾患の診断において、医療従事者が直面する最大の課題は「早期診断体制の整備の遅れ」である。これは、疾患の発症頻度が極めて低く、医療従事者が疾患に関する知識を十分に有しておらず、診断に至る以前に「疑うことができない」という問題や、専門医の地域偏在、診断技術や検査体制の整備が不十分、診療科間や医療機関間の情報連携が十分でないなどの構造的な問題に起因するものである。実際に、「希少疾患における医療従事者の困りごとに関する調査」では、51.6%が「早期診断を実現するための体制整備が遅れている」と回答しており、現場の切実な声が浮き彫りになっている（図6）。

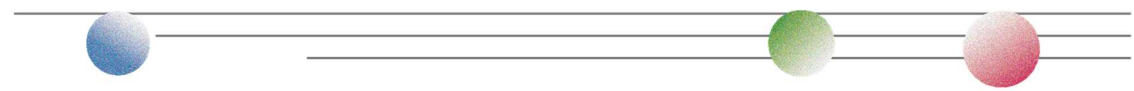
図6 診断における課題感 - 上位5つ選択結果



このような状況を改善するためには、非専門医と専門医との連携および情報共有の強化が不可欠であり、新生児マススクリーニング体制の充実、早期診断を実現するための重要な解決策の一つであるとのコメントが同調査でも寄せられている。

<医療従事者の声>

「診断のスピード感が必要である。特に新生児では早期の診断によって予後が大幅に改善することもあるため、より迅速・簡便に検査と結果の判定ができる体制の強化が必要である。」(専門医 / 小児科)



「早期診断において新生児マススクリーニングをいかに推進し対象を拡大できるかが鍵である。不要な検査・治療を繰り返す必要がなくなる。行政は予算をもっと投下すべきである。」（専門医/小児科）

【課題】

新生児マススクリーニングは、生後間もない段階で先天性代謝異常や内分泌疾患などを早期に発見し、適切な治療につなげることで、知的障害や重篤な合併症の発症を予防する重要な公衆衛生施策である。日本では1977年に国庫補助事業として開始され、現在では全国の自治体において20疾患を対象に実施されており、受検率も高水準を維持している¹⁾。しかしながら、以下のような課題が依然として残っている。

- ・ 実施や精度管理についての法的な実施根拠が存在せず、検査結果の保護者への説明やフォローアップ体制が不十分であり、また検査精度の管理や情報共有の仕組みも未整備であること
- ・ 自治体の予算事業として実施されているため、自治体ごとに追加検査ができる項目が異なり地域間格差が生じていること
- ・ 検査対象疾患の拡大に伴い、専門医療機関との連携体制や精密検査への移行プロセスが十分に整備されていないケースがあること

また、新生児マススクリーニングの対象疾患数については、科学的根拠に基づいた体系的な選定プロセスの整備と、対象疾患のさらなる拡充が求められている。米国では、連邦保健福祉省の諮問委員会が策定する「Recommended Uniform Screening Panel (RUSP)」に基づき、37疾患が対象疾患として推奨されており、多くの州がこれに準拠して新生児マススクリーニングを実施している²⁾。疾患の分類や医療体制の違いを考慮する必要はあるものの、治療法の進展や検査技術の向上を踏まえ、対象疾患の柔軟かつ迅速な見直しを検討することが重要と考えられる。

【これまでの取り組み】

本邦では、対象疾患の追加に際し、研究班や学会の知見を参考に個別検討が行われてきた。近年では、脂肪酸代謝異常症の一種であるCPT2欠損症が新たに追加されるなど、科学的根拠に基づく拡充が進んでいる³⁾。また、重症複合免疫不全症（SCID）や脊髄性筋萎縮症（SMA）など、治療法の進展により早期発見が極めて重要な疾患については、国や自治体による実証事業が開始されている¹⁾。検査技術の進歩により、タンデムマス法の導入や対象疾患の拡充が進み、AMEDの研究事業によって疾患選定基準の整備も進めら



れている⁴⁾。しかし、新たな検査法や治療法が実用化されたのを受けて新規対象候補疾患が増加している一方で、新規対象疾患の拡充に関する明確な基準は存在しない。前述のとおり、米国では、RUSPに基づき、科学的根拠に基づいた対象疾患の選定と全国展開を推進している⁵⁾。

新生児マススクリーニングの対象疾患は、治療法が確立していることが拡充の前提条件とされており、製薬企業の果たす役割は極めて重要である。前述したように、近年、SMAやSCIDなどに対する有効な治療薬の登場により、治療法があり早期治療介入が重要な疾患がスクリーニング対象に追加される動きが進んでいる。また、大学や医療機関と連携して新しい検査法の研究・実装を支援するなど、検査キットや診断技術の開発にも関与しており、検査精度の向上や新規疾患への対応が可能となる。

【提言】

製薬協の取組として以下を例示する。

1. 製薬協は、希少疾患の早期診断体制の強化に向けて、新生児マススクリーニングの拡充を政策提言 2025 の重点課題として位置づける。
 - ・ 科学的根拠に基づく疾患選定基準に則り、治療法が確立している疾患を優先的に対象に追加する制度設計を支援するとともに、確立された治療法の有効性と社会的意義を広く発信し、スクリーニング導入の必要性を訴えていく。
 - ・ 検査技術の高度化や新規疾患への対応力向上に資する研究開発を推進し、自治体間の検査格差の是正、専門医療機関との連携体制の整備、保護者への説明・フォローアップ支援の充実に向けて、行政・医療機関・研究機関との協働を強化する。

- 1) 第2回こども家庭審議会成育医療等分科会資料 1-4『新生児マススクリーニングについて』, 令和5年11月22日: https://www.cfa.go.jp/assets/contents/node/basic_page/field_ref_resources/ce28e632-7504-4f83-86e7-7e0706090e3f/49ba4893/20231122_councils_shingikai_seiiku_iryuu_tWs1V94m_06.pdf
- 2) Recommended Uniform Screening Panel, The Newborn Screening Information Center (NBSIC), December 2024: <https://newbornscreening.hrsa.gov/about-newborn-screening/recommended-uniform-screening-panel>
- 3) 厚生労働省雇児母発 0707 第2号通知『CPT2 欠損症の追加』, 2017年7月7日: https://www.jsms.gr.jp/download/MHLW_MCH_20170707.pdf
- 4) 日本医療研究開発機構 成育疾患克服等総合研究事業 事後評価報告書, 令和5年6月21日: <https://www.amed.go.jp/content/000120172.pdf>

- 
- 5) 厚生労働科学研究費補助金 総合研究報告書『新生児スクリーニングの海外との比較に基づいた課題整理』, 2022 年: https://mhlw-grants.niph.go.jp/system/files/report_pdf/202310062A-buntan13.pdf



第4章 難病・希少疾患治療薬の研究開発加速に関する課題と提言

1. 難病・希少疾患の治療法の開発や創薬の推進に対するステークホルダーの取り組み

難病・希少疾患の治療法の開発や創薬の推進について、行政や患者団体、製薬企業など様々なステークホルダーからその重要性が指摘されている。

2023年12月に、第1回創薬力の向上により国民に最新の医薬品を迅速に届けるための構想会議（以下、創薬力構想会議）が開催された。その中間とりまとめにおいて、

「ドラッグ・ラグ／ドラッグ・ロス問題、我が国の医薬品産業の国際競争力の低下、産学官を含めた総合的・全体的な戦略・実行体制の欠如」という課題認識のもと、

「治療法を求める全ての患者の期待に応じて最新の医薬品を速やかに届ける」「我が国が世界有数の創薬の地となる」「投資とイノベーションの循環が持続する社会システムを構築する」という戦略目標が立てられた¹⁾。その中で、国民に最新の医薬品を迅速に届けるための方向性として、「創薬力の強化は、最終的には国民に最新の医薬品を迅速に届けることを目標として考えるべきであり、現在生じているドラッグ・ラグ／ドラッグ・ロスの解消は喫緊の課題である。（中略）小児や難病、希少疾病用の医薬品は、患者数が少ないため企業が開発を見送る場合が多く、国の強力な関与が必要となっている。このため、従来のインセンティブ措置が十分機能しているか検証の上、制度の運用の強化、企業への働きかけの強化などの置を講じるべき」とされている。

これら中間とりまとめを踏まえ、2024年7月には、創薬エコシステムサミットが開催された²⁾。創薬エコシステムに資する取組および官民協議会のあり方を含む今後の施策について議論することを目的に、政府関係者、国内外の製薬企業、VC、スタートアップ、大学関係者などが一堂に会した。2025年度も創薬エコシステム育成施策の方針や進捗状況について、企業のニーズも踏まえて議論を行い検討するため、官民協議会が設置された。また、中間とりまとめを踏まえた政策目標と工程表が公表され、国民に最新の医薬品を速やかに届けるための成果目標として、ドラッグ・ロスの解消や希少疾病用医薬品承認件数などについてKPIを設定し、進捗状況をフォローアップしていくことが示された³⁾。

2025年2月に閣議決定された第3期健康・医療戦略では、国民が健康な生活および長寿を享受することのできる社会（健康長寿社会）を形成するため、2025年度から2029年度までの5年間を対象に具体的施策が検討され、社会的課題の解決に資する研究開発の推進の一つとして、小児・難病・AMR等に対応する医薬品・希少疾病用医薬品等の開発促進等が位置づけられた⁴⁾。

2025年6月に閣議決定された経済財政運営と改革の基本方針2025（骨太方針2025）では、第3章「中長期的に持続可能な経済社会の実現」において、「創薬力の強化とイノベーションの推進として、政府全体の司令塔機能の強化を図りつつ、医薬品業界の構造改革を進めるとともに、「健康・医療戦略」に基づき、創薬エコシステムの発展や



ヘルスケア市場の拡大、創薬力の基盤強化に向け、一体的に政策を実現する。」と記載されている⁵⁾。

同月、創薬力向上のための官民協議会が開催され、創薬エコシステム育成施策の方針・課題・改善策などについての具体的な内容を議論するため、本協議会の下で、ワーキンググループが開催された⁶⁾。

製薬協では、2014 年から毎年「くすりと製薬産業に関する生活者意識調査」を実施しているが、2025 年 2 月に報告された第 18 回報告書によると、「十分な治療薬がない疾患に対する治療薬を開発することは社会にとっても意義がある」との項目に「そう思う」、「まあそう思う」と回答した割合は 89.9%と高く、難病・希少疾患に代表される十分な治療薬がない疾患の治療薬開発の必要性について、国民から高い理解が得られている⁷⁾。

さらに、2023 年 2 月に製薬協 難病・希少疾患タスクフォースが公表した、「希少疾患患者の困りごとに関する調査」では、難病・希少疾患の治療薬開発を期待する患者や家族の声が報告されている。同調査中で、患者自身の希少疾患の治療薬が海外では使用できるが日本では使用できないと仮定した場合の治療に関する意見を確認すると、体調面での海外渡航や高額負担は難しいことから、81.3%の患者が「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。

そのため、各国でゲノムデータ基盤の構築が進められている中、日本でも一人ひとりの治療精度を向上させ、治療法のない患者に新たな治療を提供するといった、がんや難病等患者のより良い医療の推進のため、2019 年に「全ゲノム解析等実行計画（第 1 版）」が策定された⁸⁾。その後、「全ゲノム解析等実行計画ロードマップ 2021」を経て、「全ゲノム解析等実行計画 2022」が策定され、産官学患民連携によって事業実施体制の整備に向けた検討が続けられている。製薬協としても政策提言 2025⁹⁾において、ゲノム医療の実現に向けた取り組みの加速を訴え、関係者と共に議論・提案を行っている。

また、難病・希少疾患の患者団体の連合体である（一社）日本難病・疾病団体協議会（JPA）をはじめ、多くの患者関連団体から、難病・超希少疾患の諸課題について、要望書や提言が出されている。

【難病・希少疾患の患者団体の要望書や報告書】

- ・ （一社）日本難病・疾病団体協議会（JPA）は、新たな治療法の開発などについて、2025 年 4 月に厚生労働大臣宛に要望書を提出¹⁰⁾
- ・ 日本ライソゾーム病患者家族会協議会 理事であり、日本ムコ多糖症患者家族の会 名誉会長 秋山武之氏は 2025 年 6 月に開催された官民協議会で、超希少疾患の制度課題と改革を提言⁶⁾



以上のように、難病・希少疾患に対する治療薬開発を推進するための立法や政策に加えて、患者や家族の声からも、難病・希少疾患の治療薬開発への高い期待が伺える。このような課題の解決のために、製薬協 難病・希少疾患タスクフォースは、優先して取り組むべき課題に対する解決策を、研究開発、薬事制度、薬価制度の3つのプロセスより検討し、以下4つの提言として本章にまとめた。

- ・ 産学連携による創薬研究に資する最先端テクノロジー・研究施設・設備の利活用推進
 - ・ 難病・希少疾患の臨床研究・治験環境
 - ・ 希少疾患の国内薬事関連施策および国際規制調和
 - ・ 難病・希少疾患の治療薬に関する薬価制度
- 1) 創薬力の向上により国民に最新の医薬品を迅速に届けるための構想会議 中間とりまとめ概要 内閣官房健康・医療戦略室：
https://www.cas.go.jp/jp/seisaku/souyakuryoku/pdf/chuukantorimatome_gaiyou.pdf
 - 2) 創薬エコシステムサミット 内閣官房健康・医療戦略室（2024年7月30日開催）：
https://www.cas.go.jp/jp/seisaku/souyakuryoku/shiryou/ecosummit_purpose.pdf
 - 3) 「創薬力の向上により国民に最新の医薬品を迅速に届けるための構想会議」中間とりまとめを踏まえた政策目標と工程表 内閣官房健康・医療戦略室（2024年7月）：
https://www.cas.go.jp/jp/seisaku/souyakuryoku/pdf/chuukantorimatome_mokuhyou.pdf
 - 4) 第3期健康・医療戦略、医療分野研究開発推進計画について 内閣府健康・医療戦略推進事務局（2025年6月）：
https://www.meti.go.jp/shingikai/mono_info_service/medical_equipment_healthcare/pdf/007_01_00.pdf
 - 5) 経済財政運営と改革の基本方針2025について（骨太方針2025）：
https://www5.cao.go.jp/keizai-shimon/kaigi/cabinet/honebuto/2025/2025_basicpolicies_ja.pdf
 - 6) 創薬力向上のための官民協議会（2025年6月26日開催）：
https://www8.cao.go.jp/iryou/kanmin_kyogikai.html
 - 7) 「第18回 くすりと製薬産業に関する生活者意識調査」について（2025年2月25日）：
https://www.jpma.or.jp/news_room/release/2025/250225_2.html
 - 8) 全ゲノム解析等実行計画（第1版）（2019年12月20日）：
<https://www.mhlw.go.jp/content/10601000/000579016.pdf>
 - 9) 製薬協 政策提言2025（2025年2月）
https://www.jpma.or.jp/vision/backnumber/policy_recommendations2025/eo4se30000005lnf-att/2025.pdf



10) 一般社団法人日本難病・疾病団体協議会 要望書（2025 年 4 月 4 日）：

<https://nanbyo.jp/appeal/250404yobo1.pdf>



2. 産学連携による創薬研究に資する最先端テクノロジー・研究施設・設備の利活用

【背景】

製薬協は「卓越したアカデミアの研究領域から世界をリードする『創薬プラットフォーム』の構築」を掲げ、医薬品産業が主体的にアカデミアや行政と協力することで、個別の製薬企業では取り組むことが難しい分野において日本の創薬力の強みを構築する取り組みを推進している。製薬業界として、創薬研究に資する産学官連携施策は政策提言 2019 から継続的に実行しており、その成果も着実に現れつつある。¹⁾

一方で、難病・希少疾患領域の研究・開発環境には依然として多くの課題が存在する。「希少疾患における医療従事者の困りごと調査」において、「希少疾患に関する新規モダリティ（遺伝子治療、細胞医療等）の研究・開発環境の整備が不十分である」と回答した割合が 46.8%と最も高く、未だ多くの医療従事者が新規モダリティ研究の環境整備に課題を感じている実態が示された。

【課題】

難病・希少疾患領域の創薬においては、革新的モダリティへの期待が高まっているが、これらの研究・開発には高度かつ専門的な設備・データなどが不可欠であり、多大なコストと専門知識を要する。

現在、一部の大学や企業において先端設備の整備や共同利用体制の構築が進められているものの、共用ネットワークの機能不足、共有システムの定着の遅れ、現場ごとの個別課題などにより、設備の効果的な共用化・利活用が十分に進展していない²⁾。また、難病・希少疾患は、「患者数が少ない」「多様な疾病がある」「疾患ごとのデータ構造が異なる」などといった性質を有しており、統計解析上の「十分なデータの数」の確保が困難であるという点も課題として挙げられる。

【これまでの取り組み】

文部科学省の研究開発基盤部会では「先端研究設備・機器の共用推進に係る論点整理」が報告され、国としても研究設備の共用化推進に向けた方針整理が進められている。アカデミアでの例としては東京科学大学のリサーチコアセンターをはじめとする研究支援拠点が整備されており、産業界においても三井不動産による「三井リンクラボ」など、連携研究を促進する施設整備が進展している。さらに、AMED においては「創薬等先端技術支援基盤プラットフォーム（BINDS）」を通じ、創薬研究を支える共用ファシリティの整備および外部共用・技術支援を推進しており、アカデミアを中心としたライフサイエンス研究の高度化に寄与している。これらの取り組みは、難病・希少疾患領域の研究・開発環境の質的向上にも資するものである。



また、データの課題に対しては、2025 年の医療法改正により厚生労働省として「指定難病患者データベース」および「小児慢性特定疾病児童等データベース」と他の公的データベース（NDB など）との連結解析が可能となり、難病・希少疾患の研究・開発のための新たなデータ基盤が整備され始めている。

【提言】

製薬協の取り組みとして下記を例示する。

1. 新規モダリティの創薬研究に資する萌芽的テクノロジーおよび大型研究施設などの利活用に向け、学官や異分野産業と協議を行う。
※本内容は政策提言 2025 でも提言しているが、難病・希少疾患領域からの観点においても特に重要であるため、改めて本提言としても言及する

RDCJ の取り組みとして以下を例示する。

1. RDCJ として、極めて患者数が少ない超希少疾患における、N-of-1 +創薬を推進する。（日本国内における事例創出、ガイドライン草案、関連学会との連携、ルール形成など）

- 1) 政策提言 2025（製薬協）：

https://www.jpma.or.jp/news_room/release/2025/eo4se30000005mgq-att/2025.pdf

- 2) 先端研究設備・機器の共用推進に係る論点整理（文部科学省）：

https://www.mext.go.jp/content/20240724-mxt_kibanken01-000037229_1.pdf



3. 難病・希少疾患の臨床研究・治験環境

【背景】

希少疾患は患者数が極めて少ないことから、国内単独で治験薬の評価を行うことは困難である。2025年に実施された「希少疾患における医療従事者の困りごとに関する調査」では、医療従事者から「開発・治験資金の調達手段が限られている」「人材が不足している/育成に必要なプログラムが不足している」「治験の被験者リクルートが困難」「新規モダリティに対応した治験体制が整っていない」といった開発・治験における課題感の上位として挙げられた。医療従事者の困りごと全般について実施された本調査において、特に、治験に関する困難は医療機関の規模や疾患領域を問わず共通しており、制度的・構造的な課題が背景にあることが示唆された。

【課題】

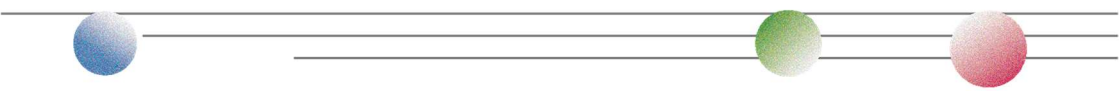
希少疾患における治験・臨床試験には以下のような課題が存在する。

- ・ 患者数が少ないうえに全国各地に分散しているために被験者数の確保が困難となり、長期の登録期間が必要になるなどの理由から治験・臨床試験自体が成立しにくい疾患に精通し新規モダリティ（遺伝子治療、再生医療等）に対応可能な人材や医療機関が限られる。
- ・ ビジネス上採算性の問題から企業が治験を実施することが難しく、海外の製薬企業やスタートアップ企業にとっても日本で治験を実施する障壁となる。そのため開発を医師主導治験に求められることがあるが、その場合は費用の確保が大きな課題となる。
- ・ 数の限られた治験・臨床試験情報が集約されず分散しており、医療従事者や患者が必要な情報にアクセス困難である。

【これまでの取り組み】

これらの課題に対して、政府や関係機関は希少疾患に限らず、治験ネットワークや疾患ネットワーク、レジストリの整備、規制緩和、迅速審査制度の導入に加え、人材の育成や治験・臨床試験に対する国民・患者の理解・参画促進などの取り組みを進めてきた¹⁾²⁾。

希少疾患領域においても、全国規模の疾患レジストリの整備や、国際共同治験への参画促進、分散型臨床試験（DCT：Decentralized Clinical Trial）の導入検討など、患者数の少なさや、分散性に対応するための基盤整備が進められている。



【提言】

治験・臨床試験環境の向上に係る様々な取り組みが既に行われているが、特に難病・希少疾患領域に特化した治験・臨床試験の実効性向上、ドラッグ・ラグ／ドラッグ・ロスの解消に向けて、製薬協の取り組みとして以下を例示する。

1. 難病・希少疾患に関するレジストリの整備・活用のさらなる充実
 - ・ 企業による治験・臨床試験の検討や実施、患者リクルートが容易になるように、個別の規格で作成されている疾患別レジストリの一元化やさらなる情報公開を図り、希少疾患に特化したレジストリを作成する。
2. 患者への治験・臨床試験アクセス向上の推進
 - ・ 地域・在宅患者の治験・臨床試験参加の負担を軽減し参加機会を拡大するため、遠隔診療やパートナー医療機関、サテライト医療機関などの仕組みなど DCT の導入やデジタルツールの活用、遺伝子治療や再生医療等、特殊な取り扱いを要する治験薬の配送体制の整備を促進する。
 - ・ 小児希少難病領域では、精査診療機関検索サイトや健やか親子の活動など、既存の患者・医療機関支援の仕組みを活用し、治験・臨床試験へのアクセス向上を図る。
3. 新規モダリティや国際共同治験に対応する治験・臨床試験実施体制
 - ・ 新規モダリティの特殊性のある試験デザインや取り扱いに対応可能な専門医・専門医療機関の認定・育成を目的に、若手医師・研究者に加え CRC などの治験関係者の希少疾患治験参画を促す教育・研修プログラムの開発と普及させる。
 - ・ 国際共同治験について、日本の独自要件を最小限にし、国際整合性を確保するための体制整備や規制対応を進める。

また、海外のスタートアップ企業を含む多様な事業者が日本で治験・臨床試験を実施しやすい環境を整備することも重要である。

そのため、難病・希少疾患に関するレジストリの整備や日本の治験環境・申請要件の変化について、英語などで積極的に海外への情報発信を行うことが求められる。

さらに、医師主導治験の費用確保を支援するため、公的助成制度の拡充や企業・学会連携による資金支援の仕組みを構築することも望まれる。

これらの取り組みを通じて、希少疾患領域における臨床試験・治験の実施可能性を高め、患者に対する新たな治療選択肢の早期提供を実現すべきである。

- 1) 創薬力向上のための官民協議会（内閣府） https://www8.cao.go.jp/iryou/kanmin_kyogikai.html
- 2) 治験・臨床試験の推進に関する今後の方向性について 2025 年版とりまとめ
https://www.mhlw.go.jp/stf/newpage_59245.html

4. 難病・希少疾患の国内薬事関連施策および国際規制調和

【背景・課題】

本邦の薬事制度は、創薬力の強化と国際的な規制調和を目指して、近年大きな変革を遂げつつある。特に、ドラッグ・ラグ／ドラッグ・ロスの解消を目的とした制度整備が進められており、医薬品医療機器総合機構（以下、PMDA）の海外拠点設置や国際共同治験の促進、条件付き承認制度の見直しなどの施策が実行に移されている。これらの施策は、難病・希少疾患や小児用医薬品（小児適応の追加含む）など、従来開発が困難とされてきた領域においても、迅速かつ柔軟な対応を可能とし、いち早く患者のもとに医薬品を届けることができる。しかしながら、当該施策は始まったばかりであり、今後、どのように運用していくかが非常に重要な鍵となる。

「希少疾患における医療従事者の困りごとに関する調査」では、研究・開発における行政・規制当局への期待（図 4.2.5-1）のうち薬事関連の期待としては、希少疾病用医薬品・再生医療等製品の開発・承認申請を加速するための制度の整備優遇措置の強化、国内の希少疾患患者データ・レジストリの整備・利活用、海外データとの連携および希少疾患に関するリアルワールドデータ（RWD）を研究開発や承認申請に利活用できる環境の整備が挙げられていた。

----- <医療従事者の声>

「現状のレジストリは個々の団体・個人に任せている状態であり、がんと同様に法制化しインフラとして登録制度を行政が整備した上で、希少疾患の課題解決につながる研究に利用できる状況が望ましい。またこれに指定難病制度との紐づけ、データの利活用を進めるための規制緩和も必要である。」（専門医 / 小児科）

「海外と比べて検査薬や薬剤の取り込みが遅れており、緊急性の高い希少疾患の特性を踏まえた迅速かつ柔軟な手続きの更なる加速を期待する。他の疾患と比して緊急性が高いことを前提に一定の手続きが済めばスムーズに新たな技術や治療法を取り込めるスキームや手続きを緩和する取り組みが必要である。行政が主体となるべきだが、製薬企業に対しても積極的な働きかけを期待する。」（開発研究医 / 免疫不全疾患）

【これまでの取り組み】

薬事規制動向およびこれまでの取り組みは以下のとおりである。

1. 創薬力の強化・安定供給の確保等のための薬事規制のあり方に関する検討会¹⁾

2023 年 7 月から 2024 年 3 月に開催された同検討会では、薬事関連の課題について、希少疾病用医薬品の指定のあり方や小児用医薬品の開発促進に資する薬事審査のあり方、そして検証的試験などにおける日本人データの必要性和迅速な承認制度のあり方の 3 つを中心に議論が行われた。その後に発出された通知（下記参照）では、希少疾病用医薬品に



については輪切りの該当性や医療上の必要性、再審査期間などが明確化され、小児用医薬品の開発については、成人を対象とした医薬品の開発期間中に小児向け製品の開発計画を策定することが望ましいとされ、その対象範囲や基本的な考え方が示された。また、希少疾病等に用いる医薬品について海外においてのみ検証的な臨床試験が実施されている場合で、日本人患者を対象とした臨床試験成績がなくとも承認申請を行うことが可能と考えられるケースについて整理された。

- ・ 希少疾病用医薬品の指定のあり方
 - 「希少疾病用医薬品等の指定に関する取扱いについて」の一部改正について（令和 6 年 1 月 16 日医薬薬審発 0116 第 1 号、医薬機審発 0116 第 1 号厚生労働省医薬局医薬品審査管理課長、厚生労働省医薬局医療機器審査管理課長連名通知）
 - 希少疾病用医薬品の指定に関する取扱いについての質疑応答集（Q&A）について（令和 6 年 1 月 16 日厚生労働省医薬局医薬品審査管理課事務連絡）
 - 「優先審査等の取扱いについて」の一部改正について（令和 6 年 1 月 16 日医薬薬審発 0116 第 2 号、医薬機審発 0116 第 2 号厚生労働省医薬局医薬品審査管理課長、厚生労働省医薬局医療機器審査管理課長連名通知）
 - 「再審査期間の取扱いについて」の一部改正について（令和 6 年 1 月 16 日医薬薬審発 0116 第 3 号厚生労働省医薬局医薬品審査管理課長通知）
- ・ 小児用医薬品の開発促進に資する薬事審査等のあり方
 - 「成人を対象とした医薬品の開発期間中に行う小児用医薬品の開発計画の策定について」（令和 6 年 1 月 12 日医薬薬審発 0112 第 3 号厚生労働省医薬局医薬品審査管理課長通知）
 - 「成人を対象とした医薬品の開発期間中に行う小児用医薬品の開発計画の策定について」の一部改正について（令和 6 年 3 月 29 日医薬薬審発 0329 第 1 号厚生労働省医薬局医薬品審査管理課長通知）
 - 成人を対象とした医薬品の開発期間中に行う小児用医薬品の開発計画の作成についての質疑応答集（Q&A）について（令和 6 年 3 月 29 日厚生労働省医薬局医薬品審査管理課事務連絡）
 - 小児・希少疾病用医薬品等薬事相談センターを PMDA 内に設置
- ・ 検証的試験等における日本人データの必要性の整理及び迅速な承認制度のあり方について

- 
- 我が国の承認審査における日本人データの必要性の整理（国際共同治験に参加する場合の日本人第Ⅰ相試験の必要性）
 - 「海外で臨床開発が先行した医薬品の国際共同治験開始前の日本人での第Ⅰ相試験の実施に関する基本的考え方について」（令和 5 年 12 月 25 日医薬薬審発 1225 第 2 号厚生労働省医薬局医薬品審査管理課長通知）
 - 「海外で臨床開発が先行した医薬品の国際共同治験開始前の日本人での第Ⅰ相試験の実施に関する基本的考え方についての質疑応答集について」（令和 5 年 12 月 25 日厚生労働省医薬局医薬品審査管理課事務連絡）
 - 「希少疾病等に用いる医薬品について海外においてのみ検証的な臨床試験が実施されている場合における日本人データに係る基本的考え方について」（令和 6 年 10 月 23 日医薬薬発 1023 第 3 号厚生労働省医薬局審査管理課課長通知）

2. 改正薬機法

2025 年 5 月に公布された改正薬機法にて、薬事規制関連の施策として、以下の点が盛り込まれた。

- ・ 条件付き承認制度を見直し臨床的有効性が合理的に予測可能である場合等の承認を可能とする。
- ・ 医薬品の製造販売業者に対して、小児用医薬品開発の計画策定を努力義務化するとともに、再審査期間が既に上限（10 年）で設定されている場合に上限を 2 年延長できることとする。
- ・ 革新的な新薬の実用化を支援するための基金を設置する。

3. PMDA の海外拠点設置

- ・ 令和 6 年 7 月 1 日に PMDA アジア事務所がタイに設置された。また、令和 6 年 11 月 1 日に PMDA ワシントン D.C.事務所が米国に設置された。
- ・ 2024 年 6 月 21 日に閣議決定された経済財政運営と改革の基本方針 2024 の 3. 主要分野ごとの基本方針と重要課題（創薬力の強化等ヘルスケアの推進）にて、「PMDA の海外拠点を活用した薬事規制調和の推進等に取り組む。」とされている。

4. 創薬力の向上により国民に最新の医薬品を迅速に届けるための構想会議

- ・ 中間とりまとめにて、国際共同治験を踏まえた薬事規制の見直しと海外への発信、および、採算性の乏しい難病・希少疾病医薬品の開発の促進が謳われている。

- 
- ・ 中間とりまとめを踏まえた政策目標と工程表：成果目標として、希少疾病用医薬品の承認件数（150 件）（2024～2028 年度累積）が設定された。

【提言】

これまで示してきたように、国内薬事関連施策および国際規制調和の推進に向け対応は法制化・通知化され実行に移しつつあるが、まだ途上である。製薬協の取り組みとして以下を例示する。

1. 製薬協は、行政による審査・調査の効率化などに向けて、各種 WG および TF などにおいて厚生労働省および PMDA へ提言する。
 - ＜対応例 1：条件付き承認制度のさらなる見直しにより、難病・希少疾患にかかる医薬品が迅速に承認となるようにすべきである。＞
 - ＜対応例 2：制度が変わり、多くの希少疾病用医薬品の指定を受け始めている。しかしながら、それら品目の多くは優先審査・優先対面助言品目から外れており、迅速に患者のもとに届かない状況となっている。希少疾病用医薬品に指定された品目は全品目優先審査・優先対面助言品目とする必要がある。＞
 - ＜対応例 3：小児・希少疾病用医薬品等薬事相談センターの活用状況の確認と充実に向けた対応を検討する必要がある。＞
2. 製薬協は、2025 年に設置された PMDA の米国事務所を製薬業界として支援する。
 - ＜対応例：日本の薬事制度の魅力や柔軟性を海外企業に積極的に発信し、難病・希少疾患にかかる医薬品の日本市場への参入促進を図る必要がある。発信の方法としては、制度ガイドライン、審査情報、開発支援制度などについて、英語での発信を強化、国際会議・フォーラムでの積極的な発信が考えられる。＞
3. 製薬協は、日本当局が希少疾病用医薬品や小児用医薬品を開発する企業への優遇策、RWD 活用などを進めるよう要望する。
 - ＜対応例 1：製造販売後の使用成績調査等における RWD の活用については改正薬機法で明確となったが、難病・希少疾患にかかる医薬品の承認審査や治験における RWD の活用が限定的であり、制度的な支援が必要ではないか。＞
 - ＜対応例 2：患者・家族がリスクを許容できる場合に特例的措置を享受できる制度の導入が必要と考える。また、患者の声を反映した薬事制度（例えば承認審査に患者団体を組み入れるなど）の構築も必要ではないか。そのためには、社会の許容度を上げるための教育・議論が必要なのではないか。＞



RDCJ の取り組みとして以下を例示する。

1. RDCJ は、産学官民横断で国内外のステークホルダーとの連携を通じ、規制動向を含めた国内の現状・固有課題、海外事例の発信に努める。

- 1) 創薬力の強化・安定供給の確保等のための薬事規制のあり方に関する検討会報告書

<https://www.mhlw.go.jp/content/11121000/001248959.pdf>



5. 難病・希少疾患の治療薬に関する薬価制度

【背景】

難病・希少疾患の治療薬は、限られた患者数であっても、その一人ひとりにとってかけがえのない希望であり、医療の進歩の象徴である。近年、遺伝子治療や細胞医療など、従来のモダリティとは異なる革新的な医薬品が次々と登場し、これまで治療が困難とされてきた疾患へのアプローチが現実のものとなりつつある。

一方、欧米で2014年以降に承認・上市された医薬品のうち、日本で対象疾患が存在するにもかかわらず、国内で臨床開発が未着手の製品が、新規モダリティ、既存モダリティ共に一定数存在する。その新規モダリティの疾患別内訳をみると、半数以上が希少疾患を対象としており、欧米と比べて日本の希少疾患患者に治療選択肢が届いていない状態が顕在化している¹⁾。

「希少疾患における医療従事者の困りごと調査」では、研究開発における課題感の中で、開発・治験において、現行の薬事・薬価制度が製薬企業にとって魅力的ではなく、日本でドラッグ・ラグ／ドラッグ・ロスを招いていることが指摘された。新規モダリティの研究開発を加速し、持続可能な創薬環境を実現するためには、迅速な承認プロセスに加え、企業が投資を回収しやすい薬価制度などの制度設計が必要不可欠である。

<医療従事者の声>

「希少疾患は患者数が少ないため、製薬企業にとって経済的インセンティブがあまり無く、産業界のモチベーションが低い点は明確に障壁になっている。」（基礎・応用研究医 / 内分泌・代謝疾患）

「製薬企業にとって日本市場は投資を回収できる仕組みが整っていないと見做されている。ビジネス化できる仕組みを作らなければ企業による開発が見込めなくなるのは当然である。また日本に拠点・ネットワークを持つ海外の製薬企業・ベンチャーが減っており、海外の新薬承認情報を日本のどこに提供して誰に繋げば日本での開発について具体的に議論できるかについても不透明な状況である。」（基礎・応用研究医 / 神経・筋疾患）

「研究開発に関わる各ステークホルダーの資金調達の規制緩和や、企業が投資を回収しやすい薬価制度を整えてほしい。仕組みありきではなく、ゴールをどう達成するか、ゴールの達成に向けて行政がどう関われるかという発想を持ってもらいたい。」（基礎・応用研究医 / 神経・筋疾患）

【課題】

少子高齢化や人口減少、医療の高度化が加速し、医療保険財政は年々厳しくなる中、給付と負担の見直しを含む社会保障制度改革は避けて通れない課題である。



一方、革新的新薬を継続的に創出するには、生み出された新薬が適切に評価され、そこで得た収益が次の研究開発へ早期に再投資され次の新薬創出に繋がる、好循環システムの実現が必要となる。特に、難病・希少疾患領域では、患者数が少ないため、製薬企業が長年投資を続けても収益を確保できないことが少なくない。

現行制度において、革新的医薬品の多くは、薬価算定上の比較薬が存在しないことから原価計算方式による薬価算定が適用される。しかし、原価計算方式は、製品総原価や営業利益などの積み上げによって価格を設定するため、医薬品が持つ多様な価値を十分に反映しているわけではない。その結果、製薬企業は海外での評価が確立するまで日本での早期上市は困難と判断する場合があります、革新的医薬品の日本国内での早期アクセスに影響を与えている。また、財源捻出に伴う頻繁な制度変更は、日本市場の予見性を低下させ、企業の開発意欲を削ぐ一因となっている。

【これまでの取り組み】

先進諸国に遅れることなく新規性・革新性の高い新薬を適切に評価し日本に導入するため、製薬協として、令和6年度薬価制度改革に向けた検討の場において、日本への早期導入に関する薬価制度上の評価について要望してきた。その結果、令和6年度薬価制度改革では、「我が国の創薬力強化とともに、ドラッグ・ラグ／ドラッグ・ロスの解消を実現するため、革新的新薬のイノベーションの適切な評価を推進するための薬価上の措置を行う。」という方針のもと、迅速導入加算の導入や、外国平均価格調整ルールの見直し、新薬創出・適応外薬解消等促進加算の見直し、市場性加算、小児加算などの加算率の柔軟な判断など、イノベーションの評価、ドラッグ・ラグ／ドラッグ・ロス解消に向けた対応がなされた²⁾。

しかし、より本質的な新薬の価値評価、特に原価計算方式に代わるベース価格の算定方式に依然として課題が残っている。このような状況を踏まえ、革新的な医薬品に対しては、一定のルールの下で企業自らエビデンスを示し、自らが医薬品の個別性を反映した算定薬価を提示する新たな制度の構築が求められる。革新的医薬品の価値が適切な評価を受け、特許期間中にその価値が維持されることで、日本市場の魅力が向上し、国内における早期アクセスの促進につながると考えられる。

【提言】

製薬協の取り組みとして以下を例示する。

患者数の限られた難病・希少疾患治療薬を継続的に創出するためには、長期にわたる多額の研究開発への投資により生み出された新薬が適切に評価され、そこで得た収益が研究開発へ早期に再投資され、次の新薬創出に繋がる好循環システムの実現が必要となる。また、度重なる制度変更によりルールが複雑化しており、シンプルで予見性の高い



制度へと見直すことにより、海外からの投資を呼び込むことができる「魅力ある市場」の構築が求められる。そのため、製薬協は、イノベーションの価値が適切に評価される薬価制度を提案する。

1. 革新的新薬の適切な評価に向けた新たな仕組みの導入

- ・ 新規モダリティなどの革新的新薬の価値をより適切に評価できる新たな仕組み

2. 革新的新薬の特許期間中の薬価維持

- ・ 革新的新薬の薬価がシンプルに維持される、カテゴリー別薬価改定
- ・ 市場拡大再算定の見直し：特に医療上の必要性が極めて高い、希少疾患、小児および難病領域に対する開発意欲を阻害しない仕組み
- ・ 保険収載後に追加エビデンスが得られた段階で治療薬の価値を再評価できる新たな仕組み

1) 第2回 創薬力の向上により国民に最新の医薬品を迅速に届けるための構想会議

我が国の創薬力向上に向けての課題と対策（2024年2月8日）

<https://www.cas.go.jp/jp/seisaku/souyakuryoku/dai2/siryou3.pdf>

2) 令和6年度薬価制度改革について 厚生労働省（2024年3月5日）

<https://www.mhlw.go.jp/content/12400000/001238906.pdf>



6. コラム： 難病・希少疾患の克服をめざして

国立精神・神経医療研究センター 理事長特任補佐

IRUD 研究代表者

水澤 英洋

難病・希少疾患はその希少性の故に診断されにくく、研究者も少なく、産業界の対応も乏しいことから、病態解明や治療法開発も大きく遅れているのが現状である。近年、ヒトゲノム計画の成功を受けて網羅的ゲノム解析技術が凄まじく進歩し、全エクソーム解析、全ゲノム解析が極めて正確に、短時間で、廉価で行える様になり、遺伝性疾患の多い希少疾患の診断は飛躍的に付けやすくなった。IRUD では約半数近くで診断を確定している。しかし、この世界最高水準の成果は、換言すれば半数以上でまだ診断が付かないということであり、これら未診断に留まる症例を解消する工夫が必要である。

IRUD では臨床情報は HPO (Human Phenotype Ontology (ヒト表現型オントロジー)) で記載されており、登録率も約 80% と高く、全世界とのデータシェアリングにより 300 例を超える N-of-1 症例の原因確定に至ることが期待される。また、2024 年度より疾患モデルセンターを内在化し候補遺伝子の効率的機能解析を開始した。さらに、関連する研究班と連携し全ゲノム解析で診断率は 10% 弱アップした。

現在、OMIM(Online Mendelian Inheritance in Man)によれば 2025 年 11 月 14 日現在、遺伝性神経疾患は 10,300 疾患と推定され、内原因として 7,072 疾患の遺伝子が同定され、残り 3,228 疾患が未同定である。今 IRUD の他にも海外でも様々なプロジェクトが進められているが、通常は患者の受診を待って初めて網羅的ゲノム解析を行っている。そうではなく、この単一遺伝子病の未同定原因遺伝子全てを積極的に同定する国際共同プロジェクト「難病遺伝子全容解明プロジェクト (仮称)」を行うことが一つの戦略と思われる。すぐに想像できるように単一遺伝子病の原因遺伝子は、人の様々な病的分子回路 (ネットワーク) の中で重要な標的分子となる可能性が高く、現在の 70% の解明率が 80% などにアップするだけで、100% に達する前に in silico で候補遺伝子の同定が進む可能性も高い。

我々のゲノムは約 30 億の塩基対からなるが、タンパク質をコードしているのはその約 1.5% と言われている。最近、非コード領域の異常による疾病も続々と記載されつつあるが、全ゲノム解析が可能な時代となり、まさにこのゲノムの大部分を占める領域の機能や役割が解明されると期待される。そこには必ずや未知の生命原理が隠されており、その解明は人類の発展に不可欠と思われる。

また、我々の疾病も正常形質も全てゲノムと環境の相互作用で規定されるが、患者数の多いコモンな疾患には複数～多数の遺伝子が関与していて多因子疾患とか孤発性疾患と呼



ばれる。これら多因子疾患の病態解明はまさにこれからであり全ゲノム解析が重要な役割を果たすと考えられる。さらに、ゲノム以外は全て環境であるが、環境の作用・影響は遺伝子発現を介してなされ、RNAを含めた広い意味でのゲノム研究が必須である。

このことこそ世界各国が今、まさに鎬を削ってゲノム医療、ゲノムサイエンスを強力に進めている理由と思われる。

以上、難病の克服には研究の飛躍的な発展が極めて重要であるが、同時に目の前の患者のために難病診療・介護の実践面での充実が是非必要である。現在、県レベルの難病医療連絡協議会・難病相談支援センター、保健所レベルの難病対策地域協議会の指導のもと、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、一般病院・診療所が協力して医療を担う体制である。すぐわかるように非常に多くのステークホルダーが関わっており、全ての特に介護などに直接関わるステークホルダー間の連携が極めて重要と思われる。例えば「難病医療福祉連絡協議会（仮称）」といった会議体の設立と活用で関係者が難病の医療・介護の全体を理解できるようになると期待される。すでに認知症などの領域では行われていて一定の成果を上げていることから、ある担当者やある施設がこれら複数の疾患領域に対応することで、地域における限られたリソースの有効活用にも繋がると期待される。もう一つは、地域包括支援センターなど市町村レベルで存在する施設・制度をより広く活用できるようにすることで多くの難病患者に役立つと思われる。



第5章 難病・希少疾患における専門人材および患者家族の視点に関する課題と提言

1. 難病・希少疾患の専門家人材の育成機会拡充・持続可能性の担保

【背景】

希少疾患領域は、診断法の確立や治療薬の開発が遅れがちであり、研究者・医療従事者の人材や認知度、知識の不足が一つ大きな課題である。また、診断法が未確立の希少疾患や超希少疾患においては、患者団体を組織して活動することも難しい。「希少疾患における医療従事者の困りごとに関する調査」でも医療従事者から「人材不足」「育成プログラムの欠如」が強調されており、希少疾患領域と親和性を持った新規モダリティ開発研究を支える研究者の専門教育、ゲノム解析などを含めた診断技術を習得した医療従事者の教育、研究への患者・市民参画（PPI：Patient and Public Involvement）を推進できる患者・家族の教育を積極的に整備する必要がある。希少疾患創薬に課題感を持った RDCJ が、教育や啓発活動を共に牽引するプラットフォームとして機能し、関連する臨床系や基礎研究系の学会、大学や医療機関、および患者団体や支援団体を巻き込み、教育と啓発の機会を提供することを提言する。

【課題】

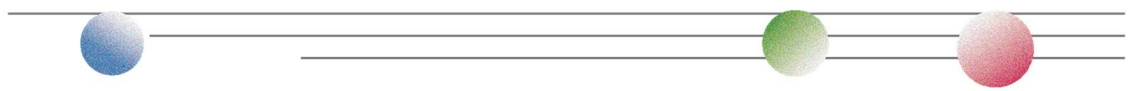
希少疾患に特化した専門家人材の育成に関して、根本的な人材不足と教育プログラムの未整備が課題である。例えば医学部・薬学部などの大学教育において希少疾患に特化した教育は断片的であり、専門性を体系的に学ぶ機会が乏しい。患者の多い一般的な疾患領域とくらべ、希少疾患の診断・治療・創薬はいずれも難易度が高く、それぞれに対応可能な専門家を育成することは急務である。

仮に希少疾患の専門家が誕生したとしても、人材流動性が限定的であり、効率的な創薬や診療へと繋がりにくい。基礎研究、臨床、企業、行政のそれぞれの組織の中だけで人材が固定化されやすく、知識・経験の往来が少ない。新規モダリティの研究開発においても、必要となる横断的スキルを持つ人材が不足している。

また、PPI やファンドレイジングなどにより主体的に希少疾患の研究開発や医療に関与できる人材が育成されておらず、体系的な教育プログラムの整備、ロールモデルや成功事例の発信も必要である。

【これまでの取り組み】

- ・ AMED による創薬シーズ創出や環境整備（難治性疾患実用化研究事業、PPI 推進など）
- ・ 文部科学省による高度医療人材育成拠点形成事業（医学部生に対する臨床教育と研究活動の両立）

- 
- ・ 厚生労働省による e ラーニング (ICRweb, eAPRIN, など)
 - ・ 政府による創薬力強化政策
 - ・ 難病指定医や指定医療機関制度
 - ・ 市民団体による PPI などの患者・家族向け教育プログラム
 - ・ RDCJ の立ち上げ

【提言】

RDCJ の取り組みとして以下を例示する。

- 1) 希少疾患創薬や医療などにフォーカスした体系的教育プログラムの整備
 - ① RDCJ と関連学会の連携のもと、医療機関で希少疾患の診察と治療に特化した体系的カリキュラムの開発・導入に向けた検討を進める。
 - ② 大学や研究所、および学会やセミナーにおいて、希少疾患の治療法開発に特化した講義やセミナーを RDCJ メンバーや関連医療従事者・研究者が提供する。
希少疾患の多くが遺伝子変異による先天性疾患であることを鑑み、真のダイバーシティ・エクイティ&インクルージョン (DE&I) 社会をめざし、中等教育の段階から遺伝子やゲノム、その表現型と疾患、PPI などに対する知識と理解を深める出前授業やオンラインコンテンツを提供する。
- 2) 人材流動性とキャリアアップを高める仕組みの構築
 - ① 学生や若い研究者・医療従事者が希少疾患を学習できる教育プログラムを導入する。
 - ② RDCJ メンバーを含む関係者がクロスアポイントメント制度の活用・拡充を働きかけ、大学教員や臨床医、患者・家族などが企業や行政で兼務可能ポジションを拡充し、ノウハウ共有を促進する。
 - ③ RDCJ を始めとする希少疾患研究者が、希望や適性に応じて行政や企業での活動にも関わられるよう、政策立案や実用化研究に関与するキャリアパスの選択肢を拡充する。
 - ④ 希少疾患領域に特化した研究資金・助成金の充実を AMED などに働きかけることで、研究開発に加えて若手研究員の雇用の場の拡大を目指す。
 - ⑤ 一般的な疾患の場合以上に、希少疾患の学習や PPI、キャリアパス選択に追加的インセンティブを付与する仕組みの設計に RDCJ も参画し、政府や企業、アカデミアに働きかける。
 - ⑥ 魅力的なキャリアとして、RDCJ や関係者らのロールモデルや成功事例を発信する。

3) 国際連携による人材と情報交流の強化

- ① 欧米の希少疾患ネットワークと国内の希少疾患関係者が連携した交流プログラムを推進し、グローバルな人脈と視点を持った人材の育成を支援する。
- ② 学術大会での国際連携セッションなどを介した相互交流を RDCJ や関係団体から働きかけ、欧米の希少疾患ネットワークとの情報交換および連携を目指す。

3) 日本初の N-of-1 創薬の実現に向けて

- ① 単一症例でも評価可能なアウトカム指標、自然歴データとの比較方法、推定手法や安全性モニタリング方法など、臨床評価方法の設計に関する議論に RDCJ は主体的に参加し、設計を後押しする。
- ② 規制および法律の整備、審査承認体制の柔軟な運用が可能となるよう、RDCJ から規制当局や政府に働きかける。
- ③ 製薬企業や製造会社の希少疾患創薬に対し、販売利益以外の追加的インセンティブを提供できる仕組みを RDCJ で立案する。
- ④ N-of-1 創薬の持続可能性を担保するため、公的資金、国民保険や民間保険の柔軟な適応、クラウドファンディングの活用など、資金・償還スキームと費用分担について、RDCJ が関係者との議論の場を提供し、設計を後押しする。



2. 患者家族の視点

【背景】

本章では難病・希少疾患を「難治性希少疾患」として、共通の課題について患者および患者を支える家族の視点から整理し、必要な施策をまとめて提言する。

日本人口の約5%にあたる600万人程度が難治性希少疾患に罹患しているとの統計を元に、患者一人につき二人（主に患者家族）による介護を必要として少なく見積もった単純計算をしても、約1,800万人以上が何らかの形で直接、難治性希少疾患に日々直面している。¹⁾東京都人口が約1,400万人であることと対比すると、そのインパクトは大きい。

また、一言に難治性希少疾患といえども、その性質も「難治・希少度」も様々であり、それに伴う課題も多種多様であるため、必ずしも課題の一般化が容易でない。

製薬協において、難治性希少疾患に関して製薬業界が取り組むべき課題の抽出と整理のため、「困りごと調査」を実施している。本調査では3つの大きな課題 ①「情報が少なく、必要な情報の取得に苦勞する」、②「社会による疾患への理解・知識が不足している」、③「治療選択肢が限られている・根本治療がない」を特定し、2023年7月提言を公表している。しかしながら、2025年現在でもそれら課題の大部分が未解決である。

「疾患」を軸とせず、難治性希少疾患患者の多角的でユニークなニーズ、患者のみならず患者家族にもたらす影響にも焦点を当て、上記課題の解決策を包括的に提言する。

【課題】

① 「情報が少なく、必要な情報の取得に苦勞する」

難治性希少疾患やその治療に関する「情報」の不足が取り上げられるが、患者・家族のニーズは「疾患」に対する治療薬のみにとどまらない。難治性希少疾患を抱え社会生活を営むためには、行政・社会福祉・経済・精神的側面でも「情報」が必要である。根本的な治療薬が存在しない中、多様で変化のある症状に対応する多角的な治療薬・法が必要であり、領域を越えた多種職の専門的知見に基づいた「情報」も必要となる。

また、国際的学術論文などは通常、英語での発表であり、海外での研究開発が進んでいたとしても日本の患者・家族は言語と専門性の観点からアクセスが難しい場合も少なくない。

② 「社会による疾患への理解・知識が不足している」

難治性希少疾患は一般的な疾患と異なり、疾患ごとの罹患者がごく少数なため、社会との共通認識が少なく、理解・共感が得られにくい。患者団体などを介して積極的な啓発活動が行われている場合もあるが、疾患病態や患者実情はおろか疾患名さえ世に知られていない場合も多々散見される。疾患への理解不足は、すなわちその患者、しいては患者を



支える家族の直面する厳しい現実を把握する術もなく、社会としての適切な対応・支援へと繋がらない。つまり、難治性希少疾患を知る機会の損失がまず課題の根底にある。

③ 「治療選択肢が限られている・根本治療がない」

難治性希少疾患において、9割以上に治療薬が存在せず、その約8割が遺伝性、7割が重症型、6割が乳幼児期発症の小児疾患であり、そのうち3人に1人は5歳の誕生日を迎えられない²⁾。患者・家族が治療薬の必要性を訴える機会さえ得られないのが現実である。また、海外との情報格差は先述のとおりだが、治療薬へのアクセスにおいても同様に格差があり、「ドラッグ・ロス」も継続する深刻な課題の一つである³⁾。

【これまでの取り組み】

製薬協 難病・希少疾患タスクフォースの主な取り組み

- ・ 「希少疾患における患者の困りごとに関する調査」を2023年2月に公表
- ・ 製薬企業が取り組むべき3つの重要課題についての提言を2023年7月に公表
- ・ 「希少疾患における医療従事者の困りごとに関する調査」(IRUD、RDCJ、製薬協共同)を2024年11月に公表

【提言】

RDCJの取り組みとして以下を例示する。

1. 情報提供・収集の円滑化

① ワンストップな中核的情報ネットワークの構築

患者・家族にとってどのような有意義な情報や支援制度があるのか、どこが相談窓口であるのか、見つけ出す事自体がそもそも困難である。

あらゆる背景の関係者が円滑に情報収集できるよう、RDCJが中心となり、国内外患者団体・医療機関・行政・アカデミア・企業が連携し、難治性希少疾患関係者がワンストップで情報収集可能な中核的情報ネットワークを構築することが効果的である。現存の基盤を一括集約することにより内容を包括的にでき、専門家の監修により正確で質の高い情報が充実すると同時に、効率的でタイムリーな情報提供が可能となる。

② ピアサポート・情報交換コミュニティの発足

患者・家族の不安軽減、孤立防止を促すため、RDCJと患者団体が連携し、一方通行ではなく個々の疾患を超えたピアサポートを目的としたコミュニティを発足する。

③ AI翻訳やレイサマリーによる解説



RDCJ が中心となり、情報の正確性や質を担保しつつも患者・家族が海外の情報を効率的にアクセス出来るよう AI 翻訳やレイサマリーによる情報提供を支援する。

2. 社会への啓発・理解促進と現実的支援の充足

① サイエンス・医療・社会福祉リテラシー向上およびアドボカシー

難治性希少疾患において多くの場合、制限の多い患者・家族による自助や共助が困難なため、一般市民がいかに自分事として興味関心を持ち、課題と主体的に向き合えるかが 解決への大前提であり、一般市民によるアドボカシーが必須となる。その土壌づくりのために、RDCJ が中心となり教育機関や一般市民へ長期継続的に働きかける。

② 精神的サポート

患者・家族は日々心身共に負荷の多い生活を強いられ、大切な家族の病状進行を目のあたりにし、将来への不安や展望の欠如、社会的孤立、慢性的睡眠不足、替えのきかなく絶え間ない介護、などから心身のバランスを崩す場合も多い。RDCJ が中心となり専門家によるカウンセリングや、グリーフケア（悲嘆のケア）の充実を図る。

③ 地域間における医療格差の是正

難治性希少疾患の患者・家族は「難病の患者に対する医療等に関する法律」（平成 26 年法律第 50 号）いわゆる「難病法」や医療的ケア児及びその家族に対する支援に関する 法律(令和 3 年 6 月 18 日法律第 81 号)いわゆる「医療ケア児法」などに、医療・社会福祉支援において依存せざるを得ない。昨今行政からの公的支援の範疇・程度、医療機関による高度専門的ケアについて医療地域格差は広がるばかりであり、RDCJ が中心となり喫緊なリソース再配分などの公正公平な対応を図る。

④ 経済的支援の充実および QOL の向上

難治性希少疾患では、患者・家族にとって高額な医療費のみならず、浮き彫りになりにくい費用負担がある。例えば介護用品や医療器具、栄養補助品、付き添いや看護費用、交通費・宿泊費などを含む。難治性希少疾患にまつわる支出が過大なのに加えて、患者・家族はフルタイムで就労することも困難であり、家計が逼迫されることは想像に容易い。一方、疾患予後アウトカムや患者 QOL の向上は、経済的ステータスと比例して良くなるといった本質的な統計データも存在する⁴⁾ため、RDCJ が中心となり医療費助成制度や負担軽減策のより一層の充実を図る。

⑤ 医療介護サポート・レスパイトケア（一時的な入院やショートステイ）の提供



家族が間断なく患者の介護を担うことによる身体的・精神的な疲労は多大であり、慢性的である。特に乳幼児発症で重篤かつ進行性の場合は、変わりゆく症状とそれに伴うニーズに対応しつつ、患児の日常生活における大部分を育児・介護にあたる家族が担わざるを得ない。RDCJ が中心となり、これらの家族が安心して休息をとり、回復できる場所・機会の充実を図る。

3. 治療薬のための研究開発促進

難治性希少疾患における創薬研究開発では、多くの場合、確立された治療薬の恩恵を受けられない・受けることなく亡くなった患者から臨床データが提供されている。

つまり、患者・家族は、見返りの無い、もしくはごく限られた可能性のために情報提供や研究協力を行っている。更に、小児においては、やむを得ず家族が代理人として本人の同意無しに情報提供や研究協力を行う場合も多い。

アカデミアや企業などに金銭的・規制的インセンティブを付加することで、研究開発を促すことができるが、患者・家族が真に求めるインセンティブ、「治療薬の確立」はほとんどの場合において提供されない。患者・家族に提供出来る付加価値とは何か。敬意と感謝、そして、難治性希少疾患を社会共通課題として当事者性を持ち、解決に向けてそれぞれの立場から貢献する土壌づくりに RDCJ を中心として取り組む。

- 1) 日本における希少疾患の課題（2020 年 1 月）

https://genetics.qlife.jp/wp-content/uploads/RD_WhitePaper.pdf

- 2) Knowledge on rare diseases and orphan drugs:

<http://www.orpha.net/>

- 3) 令和 6 年度厚生労働科学特別研究事業 「ドラッグ・ロスの実態調査と解決手段の構築」 研究班の整理結果（令和 7 年 3 月 31 日）:

<https://www.mhlw.go.jp/content/10808000/001462594.pdf>

- 4) Rare disease, common struggles: quality of life, caregiver burden and financial wellbeing of family caregivers in Poland:

<https://www.nature.com/articles/s41598-025-08866-7>

3. 誰一人取り残さない希少疾患エコシステムをめざして

RDCJ 代表／国立精神・神経医療研究センター 神経研究所

遺伝子疾患治療研究部 部長 青木 吉嗣

四半世紀ちかく、私は筋ジストロフィーなど希少神経筋疾患の研究と、少しの診療に携わってきた。国産初の核酸医薬ビルトラルセンの実用化にも関わったが、常を感じていたのは、「薬をつくること」と「それを患者に届けること」のあいだに横たわる高い壁の存在である。海外では日常的に使われる薬が、日本では未開発・未承認のまま残る

「ドラッグ・ロス」は、その構造的な歪みの象徴である。この現実に向き合わなければ希少疾患医療の未来は開けない——そう痛感した産患学の同志が集い、RDCJ が生まれた。「希少疾患の創薬を進めること」と「誰一人取り残さないこと」を同じ地平で捉え、患者中心の課題共有・情報整理・合意形成を進める“共創プラットフォーム”として、2024 年 2 月 29 日に発足した。制度設計や運用は RDCJ に集う産患学官民の各主体が担い、RDCJ はその議論の場と連携のハブを提供する役割を果たしている。

さて、本提言は「希少疾患における医療従事者の困りごと調査」を起点としている。診断まで長く迷う現実、治験・臨床試験へのアクセスの難しさ、薬事・薬価制度の複雑さ、人・時間・情報の不足といった現場の声を手がかりに、「誰が・どこで・何を担えば社会が変わるのか」を整理し、政策と実務の双方から取り組み得る骨格としてまとめられている。編集作業の途上、難病・慢性疾患全国フォーラム 2025 後の懇親会で、患者会の女性幹部と短い立ち話をする機会があった。彼女は霞が関からの説明や資料に触れ、「ああいう話には、ときどき優生思想の匂いを感じる」と語り、「先生方は、どうしてもエリート側に見えてしまう」と続けた。「RDCJ も先生が一人で背負っているように見える」との言葉もあった。そこには、善意として語られる言葉の陰で当事者の存在がそぎ落とされていくのではないかという不安と、それでも同じ場で未来を変えたいという期待が重なっていた。研究者であり医師である自分も、気づかぬうちに優生的な発想や権力構造の側に立ちうる。その事実を直視しなければ、「患者中心」という言葉は容易に軽くなる——彼女の静かな言葉は、そのことを深く突きつけていた。

本提言が描く未来像は単純明快である。IRUD や新生児マススクリーニングを軸に、希少疾患が疑われた段階から専門医療や支援につながる仕組みを整え、「診断までの迷子の時間」を縮めること。国際共同治験や分散型治験（DCT）、レジストリやリアルワールドデータを整備し、海外で確立された治療を日本でも大きな時間差なく受けとめ、「ドラッグ・ロス」を例外にしていくこと。あわせて、単群試験や N-of-1 試験、新規モダリティに対応した CMC、在宅を含む評価系など、具体的な手順と指標に落とし込む。誰に・どの条件で・どれだけのリスクを許容して治療を届けるのかを率直に議論で



きる土台を整え、希少疾患医療を支える専門職の学びとキャリアの道を開き、患者会や家族が早期から参加できる仕組みを築く。

懇親会の片隅で聞いた短い言葉を、私はいまでも心に留めている。希少疾患の創薬とアクセスは、「技術」と「制度」の問題であると同時に、「どの命も、生まれてきてよかったと言える社会をどうつくるか」という問いでもある。本提言が、その問いを社会で共有し、誰一人取り残さない希少疾患エコシステムを日本から世界へ押し広げる、小さな一歩となることを願っている。



第6章 終わりに

1. 結びの言葉

本書では、2024年11月公表した「希少疾患における医療従事者の困りごとに関する調査」の結果を踏まえ、製薬企業が取り組むべき3つの主要課題を特定し、第2～4章にそれぞれの課題に対する提言をとりまとめた。さらに、第5章にて、専門人材育成の機会拡充や患者家族の視点に関する課題について、提言をそれぞれ取りまとめた。

難病・希少疾患を取り巻く様々な課題を解決していくためには、行政や医療従事者、アカデミア、患者団体、製薬企業、他産業などの様々なステークホルダーが連携する必要がある。今後も難病・希少疾患の患者や家族がより暮らしやすい社会の実現に向けて、製薬協、IRUD、RDCJそれぞれの立場から、引き続き連携・協働して取り組んでいく所存である。



2. 関係者一覧

未診断疾患イニシアチブ (IRUD)

国立精神・神経医療研究センター理事長特任補佐 IRUD 研究代表者 水澤 英洋
京都大学 特任教授 小杉 真司
横浜市立大学 教授 松本 直通
慶應義塾大学 教授 小崎 健次郎
国立成育医療研究センター 部長 要 匡
京都工芸繊維大学 教授 杉江 淳

日本希少疾患コンソーシアム(RDCJ)

国立精神・神経医療研究センター 神経研究所遺伝子疾患治療研究部 RDCJ 代表
青木 吉嗣
C4U 株式会社/ 自治医科大学遺伝子治療研究センター 事務局長 三木 秀夫
武田薬品工業株式会社 企業代表幹事 犬飼 直人
京都大学 iPS 細胞研究所 幹事 堀田 秋津
日本筋ジストロフィー協会 幹事 柴崎 浩之
アステラス製薬株式会社 幹事 ブルーメンタル 由夏理
EY ストラテジー・アンド・コンサルティング株式会社 荒見 俊介

日本製薬工業協会(製薬協)

難病・希少疾患タスクフォース

アステラス製薬株式会社 タスクフォースリーダー 玉富 一郎
キッセイ薬品工業株式会社 サブリーダー 竹内 晋二
武田薬品工業株式会社 サブリーダー 加藤 由紀
アステラス製薬株式会社 矢野 容子
協和キリン株式会社 淵辺 憲一
サノフィ株式会社 井戸田 一伸
住友ファーマ株式会社 小林 正次
第一三共株式会社 渡邊 晶汰
ファイザー株式会社 秋元 かおり
ファイザー株式会社 軽森 俊之