

2024年11月7日

日本希少疾患コンソーシアム

「希少疾患における医療従事者の困りごとに関する調査」について

日本希少疾患コンソーシアム（以下、RDCJ）は、この度、[日本製薬工業協会（以下、製薬協）](#)、[未診断疾患イニチアチブ（Initiative on Rare and Undiagnosed Diseases、以下 IRUD）](#)、及び [EY ストラテジー・アンド・コンサルティング株式会社（企画・運営支援）](#) と協働して「希少疾患における医療従事者の困りごとに関する調査」を実施し、調査報告書を製薬協ウェブサイト上に公開いたしましたので、お知らせします。

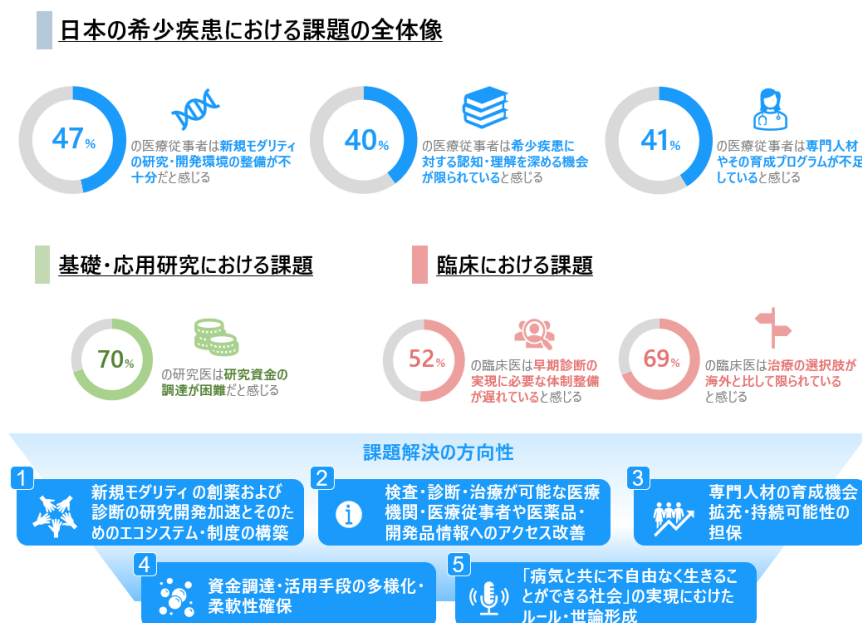
本調査は、定量調査（調査①）と定性調査（調査②）から構成されており、医療従事者の目線から、希少疾患に関する5領域（1.基礎・応用研究、2.開発・治験、3.診断、4.治療・予後管理、5.疾患啓発）における課題を抽出するとともに、それら課題に対する各ステークホルダー（製薬業界・学会・患者団体・行政）への期待や課題解決の方向性について取りまとめました。

なお、調査報告書の内容は、2025年2月21日（金）に開催を予定している年次大会（会場：湘南ヘルスイノベーションパーク）において講演予定です。

「希少疾患における医療従事者の困りごとに関する調査」URL

https://www.jpma.or.jp/information/industrial_policy/rare_diseases/iryouya/index.html

希少疾患における主な課題と課題解決の方向性



RDCJ は、希少疾患と共に生きる患者さんやご家族がより暮らしやすい社会の実現を目指し、本調査結果で特定された医療従事者を取り巻く多様な課題に対して、ステークホルダーと連携し解決に向けて取り組んでまいります。

<参考>

【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概要】

調査①：定量調査（Web アンケート調査）

【調査期間】2024 年 7 月 25 日（木）～2024 年 8 月 23 日（金）

【有効回答数】327 人

【調査対象】IRUD 診断委員会に所属する医療従事者及び紹介いただいた医療従事者、
RDCJ に参画する医療従事者

調査②：定性調査（インタビュー調査）

【調査期間】2024 年 9 月 2 日（月）～2024 年 9 月 13 日（金）

【有効回答数】15 人

【調査対象】定量調査に参加された 327 名のうち、協力の承諾をいただけた方

【希少疾患とは】

希少疾患は、疾患毎の患者数は少ないものの、全世界では 7,000 を超える希少疾患が特定され、総患者数は 3 億人に上ると推定されています。国によって定義は異なりますが、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）に基づいた「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」によれば、その指定要件は、「対象患者数が本邦において 5 万人未満であること、医療上必要性が高いこと、開発の可能性が高いこと」とされています。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 人未満が基準の一つにされています。また、患者数が少ないだけでなく、重篤度が高いうえに、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う特徴があります。

<本件に関する問い合わせ先>

RDCJ事務局 idenshi-jimu@ncnp.go.jp