

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

ザ・エコノミスト・インテリジェンス・ユニットは、アジア太平洋地域における希少疾患の認知度と患者が直面する課題を検証し、その一環として2019年11～12月にかけて域内5カ国のアンケート調査を実施した。同調査の対象には、日本の医療関係者100名も含まれている。

日本の調査対象者の内訳は、開業医44%・専門医35%・看護師6%・薬剤師14%となっており、その64%は民間医療機関、16%は公的医療機関あるいは医療教育機関に所属している。

希少疾患

- 2019年時点の日本の推定人口は1億2680万人¹。2018年時点の平均寿命は84才と世界有数の高いレベルにあり、乳児死亡率も1000人あたり2人と極めて低い。だが出生率の低下と平均寿命の伸びを背景とした人口の高齢化により、医療費の50%以上を高齢者が占める状況になっている。主な死因となっているのは非感染性疾患(80%)で、がん(30%)・心疾患(27%)がその中でも高い割合を占めている²。
 - OECDの推計によると、同国の医療支出は対GDP比10.9%(2018年時点)と世界第3位のレベルにあり、政府による負担がそのうち84.1%を占める(残りは患者・民間保険による負担)²。
 - 同国では国民皆保険制度が実施されており、国民健康保険あるいは健康保険への加入が義務づけられている(いずれも自己負担あり)²。
- 日本では、病床数が推定1000人あたり13.1床と非常に多い一方、医師数は1000人あたり2.5人と低いレベルにとどまっている。医療機関の多くは民間病院で、診療報酬は入院日数長期化の一因とされている出来高払い方式が基本だ²。

難病・希少疾患への取り組み： 求められる既存制度の近代化

- 日本における難病・希少疾患への政策的取り組みが始まったのは1970年代だが、現行政策の基礎となっているのは2014年に成立した『難病の患者に対する医療等に関する法律』だ。翌年に設立された国立研究開発法人 日本医療研究開発機構 (AMED) は、難病・希少疾患の病態解明と画期的診断・治療・予防法の開発を9つの重点分野の1つとして掲げている。
 - 約半世紀にわたる取り組みにも関わらず、難病・希少疾患政策の存在を認識している調査対象者はわずか38%で、44%は“わからない”、18%は“政策は存在しない”と回答している。
 - 調査対象者の多くは、難病・希少疾患政策で対応すべき最重点領域として研究助成、戦略策定(新薬開発を含む)、規制的特例措置、診断テスト・治療の助成、臨床診断・管理などを挙げた。また社会・教育・雇用面における政策的支援の重要性に対しても高い認識を示している。

¹ 国連人口部『世界人口予測 2019年版』1950～2020年の推定値

² The Economist Intelligence Unit. Industry Report Healthcare Japan. 3rd Quarter 2019.

協賛：

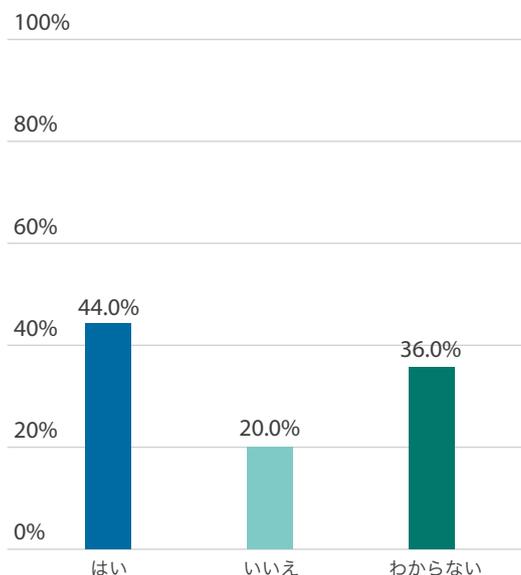
CSL Behring

- 日本では希少疾患の定義として、国内患者数が5万人以下（人口1万人あたり約3.9人）、あるいは治療が不可能もしくは困難で国内患者数が18万人以下（人口1万人あたり14.2人）という2つの要件が2015年以降併用されている³。
- しかし、これらの定義を知っているとした日本の回答者はわずか44%だった（表1参照）。またそのうち、有病率の基準と診断・管理に関する要件を正しく理解していた回答者は約半数にとどまっている。

表1

日本の医療関係者による希少疾患の認知度

“あなたの国に確立された希少疾患の定義はありますか？”という質問に対する調査対象者の回答結果



日本の医療関係者は希少疾患に関する知識に大きな自信を持っていない

- 日本の医療関係者は、希少疾患に関する自らの知識に対してあまり自信を持っていない。今回の調査では、自身の知識に関する評価が平均3.45（5点満点）、同僚の知識に関する評価は3.19にとどまった。
- また新たな希少疾患患者を月1回以上診察すると答えた回答者は14%、6ヶ月に1回以上と答えた回答者は19%で、1度もないとした回答者は15%となっている。

希少疾患がもたらす課題と診断体制の確立に向けた取り組み

- 日本では、希少疾患に対してエビデンスに基づく質の高い医療ケアが行われていると答えた調査対象者が26.4%にとどまった（表2参照）。最も多くの回答者が問題として挙げているのは、適切な診療ガイドラインの欠如や承認を受けた治療薬の不足だ。
- 希少疾患の領域で生じる問題として最も多くの回答者（医療従事者）が挙げているのは：
 - 情報の入手可能性（“ほぼ毎回問題に直面する”、“毎回問題に直面する”とした回答者が56.4%）
 - 正確な診断（65.9%）
 - 専門スタッフの有無（58.8%）
 - 確立された紹介制度（50.6%）
 - 患者とのコミュニケーション（50.5%）
 - 患者団体による支援（55.3%）

³ Pacific Bridge Medical, “Japan Orphan Drug Update 2017,” 2017; EIUによる試算

- こうした課題にも関わらず、日本の医療制度が正確な診断、治療開始のタイミング、医療費、ケアの総合的な質といった面で他国よりも優れていると答えた日本の回答者は多かった。
- 日本において希少疾患患者の生活の質を向上させるアクションとして“最も重要”だと回答者が答えたのは：
 - 希少疾患についての教育制度と認知度の向上
 - 患者支援・社会的支援・患者コミュニティの形成
 - 経済的支援
- 日本では、2015年に未診断疾患イニシアチブ（Japanese Initiative on Rare and Undiagnosed Diseases = IRUD）が設立された。同プログラムは、かかりつけ病院で6ヶ月間診断が判明せず、遺伝性疾患の可能性が高い患者を対象として、提携医療機関での紹介受診と専門家による診断サービスを提供。現在、国内外における連携の拡大に取り組んでいる。

表2

希少疾患患者に対する医療ケアの質の評価

- エビデンスに基づく質の高い医療ケアが行われた
- 診療ガイドラインが存在しないため、エビデンスに基づく質の高い医療ケアが行われなかった
- 承認を受けた治療薬がないため、エビデンスに基づく質の高い医療ケアが行われなかった
- 診断テスト・治療に必要な助成が十分でないため、エビデンスに基づく質の高い医療ケアが行われなかった
- その他の理由で、エビデンスに基づく質の高い医療ケアが行われなかった

台湾



韓国



日本



中国



オーストラリア



0% 10% 20% 30% 40% 50% 60% 70% 80% 90% 100%

求められる患者団体の積極的関与

- 今回の調査では、希少疾患の患者団体が存在するかどうかを知らないと答えた日本の回答者が53%に達した。実際は患者団体が活動を行っているにも関わらず、存在しないと答えた回答者も16%に上っている。また診断や疾病管理において、“ほぼ毎回”あるいは“毎回”患者団体による支援の問題に直面している回答者も全体の55.3%を占めた。
- 日本の回答者において、希少疾患に関わる認識が高くないにも関わらず、日本の医療関係者は患者や患者団体が果たす役割の重要性を認識しているようだ：
 - クリニカルパス・クリニカルパッケージの設計をする上で関与が“非常に重要”あるいは“最も重要”なステークホルダーとして、患者・その家族・患者団体を挙げた日本の回答者はそれぞれ77%・71%・47%だった。
- 希少疾患グループの活動を認識している日本の回答者が、“大きな成果が上がり、さらなる取り組みが求められる”領域として挙げたのは、患者教育プログラムの開発・提供だ。回答者は多くの領域で活動の拡大を期待しているが、特に次の領域は多く挙げられた：
 - スクリーニングや遺伝カウンセリングの提供（回答者の67.7%が選択）
 - クリニカルパスの設計プロセスへの参加（51.6%）
 - 研究プログラムにおけるインプット・アウトカムの特定（それぞれ61.3%・64.5%）
 - 予算配分の意思決定に関するインプット（61.3%）