厚生労働行政推進調査事業費補助金
（医療品・医療機器等レギュラトリーサイエンス政策研究事業）
分担研究報告書

小児希少難治性疾患の早期医薬品実用化に向けた研究

研究分担者　　河合　利尚　国立成育医療研究センター免疫科

研究要旨
希少疾病患者団体の連合組織であるNORD（National Organization for Rare Disorders）が主催する“NORD Rare Disease & Orphan Products, Breakthrough Summit 2025”に参加し、米国における患者団体、製薬企業、アカデミア、規制当局の連携と医療制度の実情について情報収集し、国内における小児希少難治性疾患の早期医薬品実用化を推進するための方策について検討した。現在、国内にはNORDのような組織はないが、行政が主体となりNORDに準じた体制を支援することで、持続可能な産官学患連携が促進され、小児希少難治性疾患の早期医薬品実用化の一助になり得ると考え、小児医薬品の審査に関する提言へ反映した。

A．研究目的

NORD Rare Disease & Orphan Products, Breakthrough Summit 2025は、米国のオーファンドラッグの開発に関係する様々なステイクホルダーが一堂に参集し、希少疾病の医療に関する情報共有や議論を行う場として、米国で開催された。今回、国内における小児希少難治性疾患の早期医薬品実用化に向けた提言を作成のため、患者団体であるNORDが主催する本会議に参加し、患者視点での米国医療制度や体制について情報収集することで、患者を中心とした提言の作成を目指した。

B．研究方法

“NORD Rare Disease & Orphan Products, Breakthrough Summit 2025”
開催: Grand Hyatt in Washington, D.C.
開催: 2025年10月20-21日
参加者: 河合利尚、中村秀文

本会議に参加し、米国におけるオーファンドラッグ開発に関連する様々な課題や対策について情報収集した。本会議は、NORD（National Organization for Rare Disorders）が主催し、患者・家族、患者団体、製薬企業、アカデミア、食品医薬品局（Food and Drug Administration; FDA）が参加し、情報共有や議論が行われた。患者を中心に、開発者側（アカデミア、企業）と規制当局側（FDA）が話し合うため、米国と日本に共通する患者ニーズや医療制度の課題について情報が収集された。

これらの情報を参考に、国内の医療制度を考慮して、本提言に反映した。

C．研究結果

本会では22セッションが行われ、代表的なセッションは以下のとおりであった。

1. 小児希少難病患者の活動

希少疾病の診断と治療の進歩は、希少疾病を抱える若者にとって特に重要となる。若者が抱える課題を自らの体験を交えて紹介し、将来的な展望が共有された。

このセッションでは、ヘルマンスキー・パドラック症候群、Barth症候群など希少疾病をもつ若年患者が自分の体験を自ら話し、日常生活の支障などが語られた。同時に、Barth症候群では、患者支援団体が医薬品開発や臨床試験の設計支援を要請したことで、2014年に取り組みが開始された実現したことが紹介された。

2. 小児研究開発の課題への取り組み

希少疾病患者の３分の２は小児であるにもかかわらず、小児科領域の研究開発が成人患者と比べて遅れていることが課題として挙げられた。ここでは、小児の希少疾病に関する研究を推進するための取り組みについて、製薬企業の開発部門責任者、臨床イニシアチブ担当責任者、臨床業務責任者、FDAの小児・母子保険部門長が登壇し、道徳的責務について議論された。

3. NORDの活動を支える次世代の育成

希少疾病の医療改革を進める活動を続ける上で、次世代の育成も重要な課題として挙げられた。ここでは、学生 4 人（理系大学、医学部、理学修士生）が希少疾病に興味を持ったきっかけを紹介した。

希少疾病患者が家族や周囲にいたことで意識し始めた、患者の多様性、生きづらさ（治療法がない）を知り、治療に興味を持った、患者支援やポリシーに興味をもってNORDへ参加したなどの経緯が実体験とともに紹介された。

また、若者は、希少疾病の医療を支援する方法として、患者の話を良く聞く機会を増やす、患者のメンタルヘルスサポートを推進する、大学などでシステマティックな教育体制を構築し多くの若者が希少疾病の情報を得る機会を増やすなどが提案された。

4. 行政における希少疾病支援の推進

連邦議会や州議会において、医薬品の価格を国際的に引き下げることを目的に、現政権は薬価を引き下げるための最恵国待遇（MFN）政策が打ち出されたが、これは希少疾患薬を含む医薬品価格全体に影響を及ぼす可能性が指摘されている。つまり、希少疾病治療薬は、開発費が高額であるにもかかわらず、患者数が少ないため、薬価引き下げが研究開発への投資意欲を低下させるという懸念がある。そこで、政府として、患者・家族、患者コミュニティを支援するより良い方法を、連邦議会や州議会は模索を続けていることが紹介された。

5. 患者団体と製薬企業のコラボレーション

製薬企業と患者・家族、患者団体の共同作業として３つの実例（成功例）が紹介された。

A) 鎌状赤血球症臨床試験と啓発キャンペーンにおける患者中心の取り組み

鎌状赤血球症プログラムは、患者アドバイザーと臨床試験デザイン･啓発キャンペーンを共同で進めたことで成功した。

臨床試験を準備する初期段階から患者の声を取り入れて、患者中心の視点で臨床試験計画が作成された。その結果、第2相試験は予定通り登録達成、第3相試験では1年強で200名以上の患者登録を迅速に達成した。

臨床試験を企画する前に行われたヒアリングで、患者は難病に苦しむことよりも、「病と向き合う自身の強さ」を強調したメッセージを望んでいることが判明した。そこで、そのコンセプトに基づき、臨床試験キャンペーンも実施された結果であった。

B) 全国MPS協会が推進する「Crossing Paths」プログラム

製薬企業が地方も含めて幅広く調査し、支援が得られていない（患者が、利用できる支援があることを認識していない）患者を発見して、支援する取り組みが行われた。

この活動を通じて、利用できる支援の存在を知らない家族が多く潜在していることが明らかになった。

C) 包括的支援のための全米乾癬財団共同キャンペーン

本活動の主な目標は、特定の乾癬性疾患（「GDP」と呼ばれる）に対する認知度を向上することであった。 キャンペーンは、自身の経験を共有する意思のある患者を特定することから始まり、これらの体験談は動画やその他のコンテンツで公開された。これにより、本疾患の認知度や理解が進み、医療制度の課題が議論された。

6. FDAにおける患者視点での医薬品・医療機器の開発推進

FDAの審査官（Patient-Focused Drug Development部門（部長）、希少疾患・遺伝医学部門（医療担当官）、臨床アウトカムアセスメント部門（部長））が登壇し、FDAの取り組みを紹介した。

FDAでは、2012年以降、患者の実体験や希望を取り入れた医薬品・医療機器開発を行うための取り組みを行ってきた。2012年から2018年にかけて開催された公開会議では、疾患と治療経験に関する患者･家族からの意見が集約された（グローバル調査）。

また、FDAは、エンドポイントの整合性を確保して臨床データの価値を高めるために、治験前および第2相試験終了時の検討会など重要な節目で、あらかじめ主要試験を開始する前に、患者データを早期から体系的に組み込むことが重要と位置付けている。 そのため、早期からFDAと連携し、臨床試験における臨床医の視点、自然歴に基づいた患者目線のエンドポイント設定、バイアスの最小化、記録の透明性、参加者の多様性について議論されていた。また、患者へのフィードバックによるプロトコール調整（実施可能性）も推進されていた。

D．考察

小児希少難治性疾患の早期医薬品実用化に向けた提言を行うために、“NORD Rare Disease & Orphan Products, Breakthrough Summit 2025”へ参加して情報を収集し、意見交換を行った。

従来、希少疾病の患者団体は、それぞれが個別に活動を行っていた。一部で協力し合う団体もあるものの、疾患の希少性からその影響力は限定的であった。NORDは、米国でOrphan Drug Act（1983年）が成立した時、希少疾病患者の団体を取りまとめて活動する連合として設立された。現在では、米国政府や州議会にも発言力のある組織となった。本会議の参加者はオーファンドラッグ開発に関わる全てのステイクホルダーが一堂に会する。実際に、研究者や患者、製薬企業が同じテーブルについて話し合うため、当事者の声を直接聞くことができる場となっていた。本会議は600人以上が参加

するが、基本的に米国中心のため、日本人の参加者は2-3名であった。海外の患者と話すことで、日米の違いを認識する機会にもなるため、国際学会だけでなく本会議のような多様な職種（ステイクホルダー）が参集する会議の重要性を認識した。

現在、国内ではNORDのような希少疾病の患者団体がまとまった連合はなく、患者、アカデミア、製薬企業、規制当局の関係者が対面で情報を得られる場はない。今後、国内でも本会議のような多方面のステイクホルダーが参集する機会を設け、そのような取り組みを継続するスキームが求められると考える。本提言では、関係者が一堂に介し、忌憚のない意見交換、製品開発に協力して行ける環境を創出すべきであることに言及した。

また、NORDは患者、製薬企業、アカデミア、規制当局との連携を進めるとともに、医薬品の開発段階から情報を共有する活動を行っている。さらに、小児難治性疾患のレジストリ推進にも貢献している点は非常に注目された。国内では、NORDのような患者団体を、民間が主体的に組織することは難しいかもしれない。そのため、がん領域と同様に、希少難病でも行政等が公的に中核病院・拠点医療機関等の連携体制を整備するとともに、それらと患者団体の連携強化を支援し、さらにその連携体制をレジストリ構築にも活用できれば、医薬品開発の持続可能な体制整備につながる可能性がある。医療施設間での連携及び医療従事者と患者の連携が進みレジストリが整備されることで、小児難治性疾患に対する医薬品のスムーズな開発にもつながると考える。

E．結論

今回の“NORD Rare Disease & Orphan Products, Breakthrough Summit 2025”で米国の現状と課題について情報収集することで、患者の立場からも、日本と米国における医療環境の違いが再認識された。米国の政策や制度をそのまま導入しても、国内の課題は解決されないかもしれないが、持続可能な産官学患連携を促進することが、小児希少難治性疾患の早期医薬品実用化に貢献し得ると考え、小児医薬品の審査に関する提言へ反映した。

F．研究発表

該当なし

G．知的財産権の出願・登録状況(予定を含む)

該当なし