

難病・希少疾患 2025

—難病法から10年、共に創る未来に向けて—

日本医療政策機構(HGPI)

これからの難病・希少疾患政策の論点

－難病法から10年、患者・市民の視点から考える－

本資料の背景

2004年に設立した日本医療政策機構(HGPI)は、非営利・独立・超党派の医療政策シンクタンクとして「市民主体の医療政策の実現」を掲げ、社会に対して政策の選択肢を提示することを目指して活動してきた。難病・希少疾患プロジェクトは、2024年度に初めて行った新しいプロジェクトであるが、従来から各種慢性疾患対策のプロジェクトを行ってきた当機構では馴染みのあるテーマであった。特に難病の場合はその発生機序が明らかでないことが多く、明確な治療法が確立されてない希少な疾患であり、また長期の療養が必要になるなど、難病・希少疾患と共に生きる人や家族も含め、心身の負担が大きくなりやすい。

日本では、指定難病の対象疾病数は今日現在341に上り、その患者数は100万人を超えるとされる。日本政府も1972年の難病対策要綱の制定以降、「研究開発の推進」「医療提供体制の整備」「患者支援(主に医療費助成)」という柱を立てながら、難病・希少疾患対策を進めてきた。また1998年には、「難病医療連絡協議会」「難病支援センター」が各都道府県に設置され、患者の生活環境の整備や就労支援など、各種福祉制度も充実が図られてきた。また高齢者を対象として2000年から運用されている介護保険制度においても、難病を原因とする要介護状態への対応も可能となっている。そして2014年には「難病の患者に対する医療等に関する法律(難病法)」が制定され、医療の推進をはじめ、社会環境の整備も含めた方向性を打ち出してきた。2025年度からは指定難病の認定基準がアップデートされるなど、医学の進歩とともに制度も変化を続けている。

一方で、依然として難病・希少疾患対策の課題も多数指摘されている。医療提供体制の面では、必要な情報が十分に行き届いていない情報格差や、診断までの時間が長い状況(診断ラグ)、さらには医療の地域格差、移行期医療などがあげられる。また、イノベーション推進の面では、各疾患に対する基礎的な研究のさらなる推進に向けたデータ収集体制の構築や、希少疾患用医薬品(オーファンドラッグ)をはじめとして、海外では承認されている治療薬が日本で使用できない(ドラッグ・ラグ)、もしくは開発がされていない(ドラッグ・ロス)問題、研究への患者・市民参画(PPI: Patient and Public Involvement)、スムーズに診断から治療へ繋げていくための医療DXの推進などが期待されている。

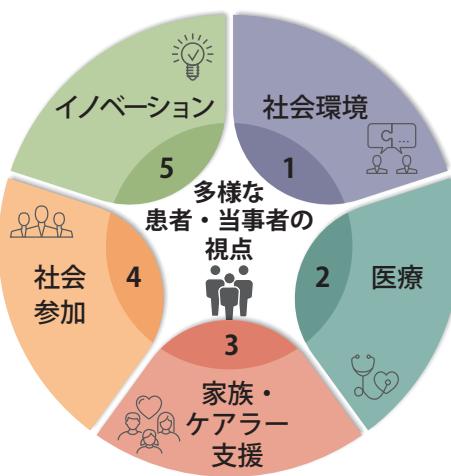
日本医療政策機構 難病・希少疾患プロジェクトでは、難病法の制定から10年となる2024年5月23日(難病の日)に、「難病の日」シンポジウム「患者・市民の視点から考えるこれからの難病対策」を開催した。このシンポジウムでの議論に加え、その後のデスクトップ・リサーチやヒアリング、関係者との議論などを踏まえ、現時点での今後の政策の方向性について構想した論点整理(ディスカッション・ペーパー)として、本資料を取りまとめた。執筆に当たりご協力をいただいた皆様に深く感謝申し上げたい。

2025年3月

日本医療政策機構 難病・希少疾患プロジェクト

エグゼクティブ・サマリー

本ディスカッション・ペーパーは、「社会環境」「医療」「家族・ケアラー支援」「社会参加」「イノベーション」の5つの視点から構成される。いずれも難病・希少疾患政策においては重要な視点であり、2024年度に開催したシンポジウムや行ったヒアリングでも多くの意見が挙がったテーマである。そして5つの視点に共通し、中心となるものが「多様な患者・当事者の視点」である。難病・希少疾患と共に生きる患者・当事者のそれぞれが、様々なバックグラウンドがあり、それぞれの生活環境の中で日々を送っている。そういう状況を念頭に置きながら、今後の政策のあり方を考えたい。



視点 1 共生を実現する社会環境の醸成

理解から具体的制度へ：患者・当事者の「生の声」を政策に反映させる必要性
次世代に向けた難病・希少疾患啓発活動の必要性
多様な背景を持つ難病・希少疾患患者・当事者への理解の必要性

視点 2 患者・当事者の不安を解消できる医療システムの実現

「診断ラグ」の短縮に向けて、薬局・地域・学校・職場といった多様なアクセスポイント拡充の必要性
早期診断・治療の実現に向けた技術革新と医療機関連携の促進の必要性
個別性や長期療養に対応できるライフコースアプローチに基づく制度設計の必要性

視点 3 家族・ケアラーの尊厳が守られる施策の整備

家族・ケアラーの状況を明らかにし、負担軽減と社会参加・自己実現を支援する必要性

視点 4 社会参加(教育・就労)機会の確保と充実

難病・希少疾患と共に生きる子どもの多様な学びの環境を保証し、柔軟なシステムを構築する必要性
患者・当事者の経済的自立を支える就労環境の多様な選択肢を整備する必要性
治療と仕事の両立を図りながら中長期的なキャリア構築を実現できる就労環境の必要性

視点 5 患者・当事者がイノベーションを享受できる政策環境の実現

社会を支える公的医療保険制度の堅持と負担のあり方の見直しの必要性
患者・当事者が求める新たな診断・治療技術の実現と実装を促進する体制整備の必要性
患者・当事者も「担い手」として共に医学・医療の進歩や政策の進化に参画する必要性

視点
1

共生を実現する社会環境の醸成

理解から具体的制度へ：患者・当事者の「生の声」を政策に反映させる必要性

現在の難病・希少疾患対策については、医療サービスや診断・創薬などのイノベーション推進等の医学的な取り組みと、診断から療養までの過程にある難病・希少疾患と共に生きる人の生活の視点に基づく各種支援から構築されている。とりわけ後者については、教育・福祉・就労などの制度ごとに管理されており、その狭間にある個別具体的な課題は、自助努力で解決することが求められるのが現状である。こうした見えづらい課題の解決を目指す支援者・当事者団体は各地に存在するが、その多くは必ずしも十分でない資源を何とか活かしながら活動を行っている。得てしてこうした課題については「社会の理解を」という段階に留まりがちであるが、難病・希少疾患政策でもしばしば参照される障害者政策の歴史を鑑みれば「具体的な政策・制度」「権利」に落とし込むことを目指して活動が展開してきた。近年では、障害の社会モデルに基づき障害者権利条約でも規定される「合理的配慮」の考え方が浸透してきている。難病・希少疾患の領域においても、社会の理解・共感から一歩進んで、合理的配慮に基づく具体的な制度に落とし込んでいく意識が求められる。そのためには、難病・希少疾患に関係するステークホルダーの取組も重要である。特に各地にある患者・当事者団体は、「生の声」が集まる貴重な場である。また近年ではブログやSNSを通じて発信する患者・当事者も多く見受けられる。こうした発信の機会を拡大させるとともに、行政や政治家が丹念に「生の声」を持つ人々と出会い、経験に基づく考えを拾い上げることも期待される。

次世代に向けた難病・希少疾患啓発活動の必要性

難病・希少疾患は、その名称からも、どことなく自分自身には縁遠いものであると感じる人も少なくない。しかし日本で難病・希少疾患と共に生きる人は100万人を超えるとされ、誰もが発症しうる可能性があることを意味する。患者・当事者が経験する、診断がつくまでの道のりの難しさや悪化する症状と向き合うことへの不安は、想像に難くない。さらにその多くは遺伝子疾患であり、半数近くが幼児期・小児期に診断を受けるといった特徴があり¹⁾、こうした状況に置かれてしまった患者・当事者への社会全体の関心・理解は不可欠である。行政や関連する企業は、こうした情報の広報的役割を担うことが可能であり、まずは絶対的な情報量を増やしていくことが重要である。その際には情報の正確性を担保することはもちろん、「難病」という用語のあり方を含めて検討される必要がある。

そして、特に求められるのは教育を通じて若年層への働きかけをすることにある。すでに、様々な疾病・障害に関する教育が行われているが、こうした取り組みが教育を受けた本人のみならず、周囲の家族などにも影響を与えることが多く報告されている。一方で、現状の学習指導要領を中心としたカリキュラムはかなりの密度であり、実現に向けた難易度は高い。近年ではSNSへの広告やインターネットテレビなど若年層が情報に触れる媒体も多様である。患者・当事者団体と連携した、若年層への訴求は中長期的な社会環境の醸成には必要不可欠である。

多様な背景を持つ難病・希少疾患と共に生きる患者・当事者への理解の必要性

言うまでもなく、「難病・希少疾患」は疾患名でも症候群を指す名称でもない。それぞれに個別の疾患があり、中には明確な疾患名や分類が確立されていないものもある。そして全ての人がその症状と共に日常生活を送っており、そこには「患者・当事者」以外のカテゴリが存在する。子どもや高齢者という年齢的なカテゴリもあれば、異国の地で生活する外国人も存在する。また他の慢性疾患や障害を併存するケースもあれば、一人暮らしや、いわゆる過疎地域や離島など社会資源が十分でない地域に暮らしているケースも想定される。難病・希少疾患と共に生きる人が抱えるニーズを考える際には、こうした患者・当事者像の多様性にも目を向ける必要がある。

視点
2

患者・当事者の不安を解消できる 医療システムの実現

難病・希少疾患対策における医療を取り巻く論点は当然のことながら、多岐にわたる。今回はその中でも、市民が医療サービスを受ける時間軸の視点から、その課題を整理することを試みた。公的医療保険制度が整備されている日本では、多くの場合共通する一般的なフローが存在する。まず多くの場合、症状を自覚することから始まる。難病に限らず私たちは、咳や腹痛、頭痛、日常との差など個人の基準で感じた異変に対して、休息を取ることや、市販薬を買うなどして、個々人で対応することが多い。そして異変が増強する場合や長く続く時、近くの医療機関で医師の診察を受ける。その後は、症状に合わせて大小様々な検査を受け、医師により診断名が下され、病気に対する治療がおこなわれる。時には病名の確定までの間強く発現する症状に対しては、同時進行で治療が施される。このことを前提に以下、難病・希少疾患領域における受診フローの特徴と課題点を検討した。

「診断ラグ」の短縮に向けて、薬局・地域・学校・職場といった 多様なアクセスポイント拡充の必要性

難病・希少疾患の多くは、その情報に触れる機会が少なく、一般市民が持つ医療的知識のみでは、早期の気付きには結び付きにくい。仮に症状が強くなったり、長引いたりすれば、気付きのきっかけにもなるが、難病・希少疾患ではその症状が経時に変化するものも多い。そもそも、医療機関にかかるべき症状なのかを判断することは、実は多くの人が抱える課題であり、症状を自覚した段階の情報提供や相談体制を整備することは、難病・希少疾患の早期発見にとって重要である。現状の医療提供体制では、薬局に勤務する薬剤師に情報提供や相談を担う役割を期待する声もある。薬局であれば、病院のように長時間の待ち時間もなく、病気かもしれないと思った時に専門的治療の要否を気軽に薬剤師に相談できる。一方で、薬剤師もそういった相談支援業務に時間を割くことが難しい現状や、病名を伝える「診断」は医師法により医師のみが実施できる行為といった役割上の制限もある。

その他、日常的に医療従事者に相談できる場としては、保健師等による乳児期・幼児期の母子保健事業や、教育現場における学校保健、そして就業先によっては産業医などが想定される。なかでも、教育現場における医療の拡充として、文部科学省では2017年より学校における医療的ケアの実施に関する検討会議を行い、医療従事者と教育現場の連携を進めてきた。このような取り組みにより「学校看護師」という言葉も聞かれるようになってきており、多様な医療従事者が医療機関を出て地域で活躍するようになってきている。こうした気運が、難病・希少疾患の早期発見のため、一般市民が医療との接点を増やすことに繋がることを期待したい。

昨今では、ヘルスリテラシーの向上など個々人の意識改革や知識の向上も求められているが、難病・希少疾患のように気付きにつながりにくい疾患も存在する。そのため、生活の中にいかにして医療との接点を増やすかも、早期発見・早期対応に向けて重要な視点である。

早期診断・治療の実現に向けた技術革新と医療機関連携の促進の必要性

辛うじて早期に医療機関を訪れたとしても、その先にもハードルがある。難病・希少疾患は、医療者にとっ

ても触れ合う機会の少ない病気である。発現機序が不明で治療方法も確立されておらず、確定診断までに時間を要すだけでなく誤った診断につながる可能性もありⁱⁱ⁾、患者・当事者にとっては大きな不安要素である。

国立研究開発法人日本医療研究開発機構(AMED)が主導する「未診断疾患イニシアチブ(IRUD: Initiative on Rare and Undiagnosed Diseases)」は、患者の遺伝子を調べることで診断の手がかりを探し、未診断疾患を減らす取り組みである。これにより、希少疾患等の早期診断や未診断疾患の原因遺伝子の同定や疾患概念の確立が推進されている。一方で、疾患が特定され、既知の疾患と診断された場合には、それぞれの疾患に専門家が存在する。その場合は「難病の患者に対する医療等の総合的な推進を図るための基本的な方針」に基づき、患者が早期に各疾患の専門家の診察を受けられるよう連携体制が組まれている。今後は、科学的根拠が証明されている新生児マススクリーニングの普及に加え、人工知能(AI)の活用も含めた診断予測・診断技術の進展によってかかりつけ医の受診段階で難病・希少疾患の可能性を検知できるような仕組み、その後の専門医へのスムーズな接続やそのための一般の医師に対する情報提供・教育機会の提供などを通じて、診断・治療開始の「早期化」実現がより一層期待されている。そのためには、研究開発の推進・研究者育成への継続的な投資・官民連携体制の推進が不可欠である。

個別性や長期療養に対応できるライフコースアプローチに基づく制度設計の必要性

難病・希少疾患と共に生きる人のライフコースの視点から考えたとき、難病・希少疾患対策において不可欠になる視点が、移行期医療である。発症が幼児期・小児期であれば、多くは小児科が最初の受診先となる。小児期から長期間続く療養は症状の変化もさることながら、成長・発達も同時に起こり、心身の発達に応じた治療方法の見直しや対応が求められる。加えて小児期からの長期療養においては、難病・希少疾患と共に生きる人本人の自立を促すことも重要であり、ケア役割を担う人へのサポートも必要となる。小児科から複数ある成人科への転科の検討や、小児慢性特定疾病から指定難病への変更といった医療費助成制度の変更など、長期療養に伴う様々な課題を解決することが求められている。

2023年に行われた調査では、疾患群に応じて移行のしやすさに違いがあることが見えてきたほか、移行のパターンの整理も行われてきており、進展がみられる一方で、移行支援の開始・終了年齢や完了までに要する期間などは、疾患群の中でも個別性が高くⁱⁱⁱ⁾、「難病・希少疾患」という枠組みによる対応の限界を示していると言える。約800もの疾患が16疾患群に分類されている小児慢性特定疾病、300以上が指定され今もなお増え続ける指定難病は、どれも疾患の個別特異的な状況が存在する。複数の臓器に渡って症状や疾患を抱えているケースも多く、名目的な重症度と生活における実支援の必要性が一致しないことも課題である。

移行期医療を難病・希少疾患と共に生きる人とその家族の視点で捉えると、生活や受診行動の継続に大きな影響を与える医療費・療養費にまつわる課題は喫緊の問題である。小児慢性特定疾病と指定難病では、根拠法やそれぞれの目的が異なることから、両者の接続性は必ずしも十分とは言えない。しかし難病・希少疾患と共に生きる人にとっては、どのような支援の下であれシームレスに継続できることが重要である。現状、小児慢性特定疾病は年齢によって助成が区切られてしまっており、治療・観察の要否に関わらず年齢を境に治療継続を断念しているといった指摘もある。難病・希少疾患を抱える人々が必要な治療を継続し、安心して生活を送るために、制度としての画一性や公平性と、個々のニーズにこたえることのできる個別性や柔軟性のバランスをどのようにしていくかという永遠の課題が突きつけられている。

視点
3

家族・ケアラーの尊厳が守られる施策の整備

家族・ケアラーの状況を明らかにし、負担軽減と 社会参加・自己実現を支援する必要性

難病・希少疾患と共に生きる人のケアは、特にその発症が小児期以前であるほど、親・保護者が中心となって行っているのが現状である。親・保護者にとっては、子が難病・希少疾患と共に生きる際、通常の子育てに加えて、発生機序さえ不明な未知の病気と向き合い、生命の維持から、進学や就労といった人生設計、長期の療養の医療的・経済的課題等、多くの問題・悩み・不安を抱えながら生活を送っている。心身の成長・発達と、そして症状の効果的な管理によっては、自立した生活を送ることも期待できるため、親・保護者は長きにわたり、子のステージに応じた様々な課題に直面する。

ケアの責任と自立促進とのジレンマに立ち葛藤するのは、難病・希少疾患に限ったことではない。日本における障害当事者運動の先駆けである、1970年代の脳性まひ者の権利擁護運動においても、その発端には幼い脳性まひ患者とケアする母親の苦悩があった。社会政策における家族主義的な傾向が強いとされる日本では、子育てから高齢者のケアに至るまで、家族の役割・インフォーマルケアが強調されがちであり、その負担の多くは女性に課せられてきた。どんな重度の障害があっても、介助などの支援を得たうえで、自己決定に基づき、施設ではなく地域で自立生活を送ることが、障害者の自立生活運動が目指してきた姿である。その結果、家族・ケアラー自身も自らの生活・人生を送ることができる。昨今では、各自治体において「ケアラー条例」が制定されるようになっており、家族・ケアラーが抱える悩み・課題を一家庭の問題で済ませることなく、社会問題として位置づけようという動きが再び高まっている。

難病・希少疾患は、難治性であることから長期にわたって疾患と共に生活をすることが強いられ、成長や環境の変化等に応じて状態や症状が本人の意と関係なく変化しやすいという特徴がある。これは、本人の自立に大きな影響を与えることが危惧される。例えば、現在の状態で症状を上手にコントロールして社会活動(学校や仕事等)を行えるようになったとしても、その対応方法が変わることで、また症状との向き合い方を検討しなければならなくなる。これが繰り返されることで、本人にとっては対応への意欲が下がり、社会活動への参加意欲等の低下に繋がる恐れがある。本人への支援としては、難病法に基づく「難病相談支援センター」や小児慢性特定疾病児童等への自立支援事業、障害者総合支援法における自立支援など様々な支援プログラムが組まれている。

一方で、インフォーマルケアを担う家族・ケアラー等への支援については明確に言及されることは少ない。そこで難病・希少疾患と共に生きる人を支える家族・ケアラー等の置かれている実態を明らかにし、その存在を認め、必要に応じた支援体制を構築することが期待される。難病・希少疾患と共に生きる人本人が少しでも自立して生活することを可能にし、家族・ケアラーなどのインフォーマルケアに依存しない体制が必要である。しかしケア役割における家族主義的傾向の強い日本社会の実態、さらには難病・希少疾患は小さな失敗であっても命に直結しやすいこと、また時間経過と共に配慮すべき点が変化していくことから家族・ケアラーの役割は大きくならざるを得ないのが実情である。人間は成長するにつれて様々な役割を獲得し、自己実現等に向かって生きている。子を育てるというケア役割への比

重が大きくなってしまう家族・ケアラーが、社会参加・自己実現できるようになることで、それを受けた子も同様に成長する。子どもが安全に自立できる力を身につけていくためにも、家族等も含めケア体制を確立し、社会全体で難病・希少疾患を巻き環境を創り上げていくことが必要である。

視点
4

社会参加(教育・就労)機会の確保と充実

難病・希少疾患と共に生きる子どもの多様な学びの環境を保証し、柔軟なシステムを構築する必要性

学校教育に関する権利・制度は様々な法律・制度の下で運用されている。また1989年に国連で採択された「児童の権利に関する条約(子どもの権利条約)」では、全ての児童が教育を受ける権利を有し、初等教育については義務的に、さらには中等教育・高等教育についてもその機会が開かれていることを求められている。その他、障害者の権利に関する条約や教育基本法、児童福祉法、こども基本法といった各種法令においても教育の機会提供について言及がある。そしてこうした権利の保護、機会の達成のために、障害を理由とする差別の解消の推進に関する法律においては障害のある児童生徒等の性別、年齢及び障害の状態に応じて、社会的障壁の除去の実施について、必要かつ合理的配慮を提供することが求められている。

しかし実態として、文部科学省による調査によれば、各都道府県・市区町村教育委員会が病気療養児の在籍する学校に対する取組や支援をどの程度行っているかという質問に対して、特別支援学校への支援は82%であったのに対して、小・中学校、高等学校に対してはいずれも50%を切る結果となった^{iv)}。こうした調査からも、現状ではあらゆる地域において難病・希少疾患と共に生きる児童・生徒の受け入れ体制が整っているとはいえず、いざ必要になった際に、各地域・学校の経験・知見が不足することも想定される。

また理想的な将来像として、経時的に変化を伴う可能性のある疾患を持つ児童・生徒が、状況に応じて進学する学校の種別や体制を複数の選択肢の中から選択できることも重要である。例えば、学校の種別、学級の種類では特別支援学校、特別支援学級、通常の学級が主な選択肢としてあげられる。体制としては、通級(通級指導教室)による指導、自宅療養等により通学できない児童・生徒へオンデマンド型の授業の対応等が考えられる。現在はインクルーシブ教育を掲げる学校も増加傾向にあり、ICT教育の充実などと合わせて体制の整備が期待される。一方で、通常学級においても教員不足、さらには教員の過重労働の問題が明らかになっており、現状の教育現場の体制のままでは、さらに負荷をかけることになってしまう可能性も否めないことは論点として述べておきたい。

患者・当事者の経済的自立を支える就労環境の多様な選択肢を整備する必要性

教育課程を終えた先の主な社会参加の場として、就労がある。就労は経済的自立を獲得するだけでなく、自尊心を高める上でも重要な活動である。教育課程でも就労を目指すためのカリキュラムが組まれており、学生の一部は早期から卒業後の就労を目指して自身に合う働き方・職場を探索する。制度の一例としては、障害者総合支援法における障害福祉サービス、小児慢性特定疾病児童等自立支援事業における就労支援事業がある。また、障害者雇用促進法に基づく障害者雇用率制度により、企業には身体障害者・知的障害者・精神障害者の割合を「法定雇用率」以上にする義務が定められており、雇用率は上昇傾向にある。現状では、難病・希少疾患と共に生きる人はこの枠組みには入っておらず、将来的に対象とすることを検討する余地がある。

一方で、全ての難病・希少疾患と共に生きる人が障害者手帳を取得しているわけではなく、従来の障害者雇用の枠組みには当てはまらないケースも多々ある。例えば、医療技術の進歩により身体障害を伴うことなく症状を安定化させることができるようになった疾患であっても、障害として認定されるほどではないものの、生活上の障害が残るケースも想定される。また易感染状態を伴う疾患であれば、障害としては認定されなくても、日常的な感染症対策などが必要になるケースも考えられる。その他、客観的に説明の難しい疼痛や、慢性的な疲労感など、本人の抱える「困りごと」は多様である。現行の制度としては、難病・希少疾患と共に生きる人の就労促進に向けて、難病法に基づき都道府県が「難病相談支援センター」の設置や「難病患者就職サポート」の配置を行っている。しかし、施設数や人員の不足が課題として指摘されている。2018年には雇用者に向けた「難病のある人の雇用管理マニュアル」が公表され、難病への理解や雇用上の注意点などが記載されている。

2024年4月1日からは事業者による障害のある人への合理的配慮の提供が義務化されている。今後に向けて、既存の障害者雇用の枠組みを活用することも検討しつつ、難病・希少疾患を対象とした独自の就労支援制度を拡充することで、患者・当事者の選択肢を増やすことが期待される。

治療と仕事の両立を図りながら中長期的なキャリア構築を実現できる就労環境の必要性

就労が決まり実際に働き始めると、今度は自身の変化に合わせた就労継続と、昇進や転職といったキャリア構築に関する課題も生じる。就労継続の観点で代表的な制度は、職場適応援助者(ジョブコーチ)支援事業である。障害者の職場適応に課題が生じた際に、ジョブコーチが障害特性を踏まえた専門的な支援を行い、障害者の職場適応を図ることを目的としている。さらに診療報酬上の措置としても、2018年より療養・就労両立支援指導料が創設され、医師が難病・希少疾患と共に生きる人の就労に積極的に関わることが評価されるようになった。さらに就労継続環境の整備については、各企業もコロナ禍の働き方の変化が後押しとなり、リモート勤務、週休3日制など柔軟な労働環境の整備を進め、就労継続に必要な取り組みを独自に行っている例が目立つ。

一方で、転職や独立といった様々なキャリア構築の形が模索される現代では、就労継続だけではなくキャリア構築に対する支援も重要となる。例えば、障害者の雇用促進と職場定着を図ることを目的として2021年に開始された「キャリアアップ助成金(障害者正社員化コース)」では、障害のある有期雇用労働者等を正規雇用労働者等に転換した事業主に対する助成が行われる。転職に関しては、サポート自体が少ないため相談には一つ一つきめ細かく対応する必要があるが、相談者の数が多く、順番を待っている間に症状や状況に変化が生じ、待てずに離職してしまうことが課題としてあがっている。

難病・希少疾患に見られる、経時的症状・状況の変化や継続的な通院の必要性は、就労の継続・キャリア構築に対しては大きな障壁となる。彼らにとって仕事・キャリア構築と治療の両立をいかに図るかがテーマである。そのため、本人を中心に、主治医・職場が細やかに連携、調整を続けることが重要である。現在では、難病・希少疾患と共に生きる人の就労やキャリア構築は、障害者雇用の枠組みで語られることが多いが、難病・希少疾患特有の課題を踏まえた議論や制度のあり方を模索することが期待される。

視点
5

患者・当事者がイノベーションを 享受できる政策環境の実現

社会を支える公的医療保険制度の堅持と負担のあり方の見直しの必要性

難病・希少疾患は、誰もが発症する可能性があり、いざ発症すれば長期的な療養が必要であり、経済的負担も大きいものである。こうした生活上のリスクを社会全体で支え合うことこそが、公的医療保険制度の理念であり、難病・希少疾患こそこうした枠組みの中で支えられるべきである。そして難病・希少疾患の患者・当事者がこうした制度によってその生命や生活が支えられることで、社会全体の安心と連帶が実現されるのである。

一方で保険財政が厳しいのは周知のとおりである。だからと言って、高額な治療や医薬品部分を民間医療保険に委ねることや患者自身の自己負担を増加させることによって財政を維持しようとするのは、経済的理由による医療格差を助長する恐れがあり賛同できるものではない。しかし昨今のような既存制度内でのパッチャワーク的な財源捻出には限界がある。そのため思い切った制度改革が必要である。本ペーパーそのものは、医療保険制度改革を直接的に論じたものでないので最小限にとどめるが、例えば、処方箋医薬品でないものの原則処方箋が必要とされる医療用医薬品、いわゆる「OTC類似薬」については医師による処方であっても自己負担部分を拡大するなども一案であろう。こうした部分にはセルフメディケーション税制の拡大や、自動車保険で活用されるような一定額のみを自己負担とする免責金額の設定など、負担軽減策を併用することで国民の理解も得られやすくなるのではないか。

昨今議論となっている高額療養費制度を含め、日本が誇る公的医療保険制度は「国民の生活の安定と福祉の向上に寄与する」(健康保険法第一条)ものである以上、「いざという時」を支える部分が持続可能なものになるよう、社会全体での議論と政治の思い切った決断が必要である。

患者・当事者が求める新たな診断・治療技術の 実現と実装を促進する体制整備の必要性

上記の通り、公的医療保険制度が難病・希少疾患の患者・当事者を支え続けることができるものとなれば、そこで新たな診断・治療技術を安定的に享受できる可能性も見出すことができる。そのために必要な観点をいくつか記載する。

まず新たな診断・治療技術の開発に向けては、その元となる患者データの収集体制の構築が求められる。難病・希少疾患は、患者数が少ないために、それぞれの研究機関が持つデータの規模が小さく、効果的な研究推進の妨げとなっている。電子カルテなどの医療情報のほか、パーソナルヘルスレコード(PHR)やゲノムデータなどを一体的に管理・運用し、研究への利活用が簡便なデータベースを官民が連携して開発する必要がある。当機構の世論調査¹⁾でも、匿名化された診療情報の活用に賛同した人の中で、最も支持されていた目的が「新しい治療法や治療薬の開発」であった。なお、こうした体制整備を図るうえでは、患者・当事者の参画は不可欠であり、患者・当事者がこうした取り組みの良し悪しを学び・理解し・建設的な批判をすることで、研究側と患者・当事者側が対等に協働関係を築くことにつながっていくのではないか。

さらには大学や研究機関で実施されている基礎研究を企業の開発へ結びつけるといった、官民一体となって開発に向かうための政策的支援も不可欠である。また既存の薬価制度は、患者数の少ない難病・希少疾患領域にとって持続可能な研究開発と安定供給にはなりにくく、ドラッグラグ・ドラッグロスといった問題も生じている。科学的根拠を踏まえたうえで、患者・当事者の治験アクセスの向上も含めた治験プロセスの改善や条件付きの承認制度などを活用することで、革新的な治療方法へのアクセスを高めることが期待される。

さらには上市後の実臨床では、患者・当事者をはじめ医師や家族における治療効果の実感が重要であり、こうした「広義のエビデンス」「副次アウトカム」も薬価・医療材料の点数評価に考慮されることも、より患者・当事者目線の評価と言えるのではないだろうか。

患者・当事者も「担い手」として共に医学・医療の進歩や政策の進化に参画する必要性

今では多様な疾患で行われている患者・当事者参画だが、難病・希少疾患領域はその先駆的存在であった。これからは、「患者の声を届ける」段階から、「共に創る（共創：Co-creation）」へ進んでいくことが期待される。上記で述べたような制度改革は、患者・当事者が医療サービスの「受け手」としてだけではなく、自らが共に制度を維持・構築する存在であることを認識することで初めて実現する。

また前述の通り、新たな診断・治療技術の開発には患者・当事者参画（PPI）が不可欠である。難病・希少疾患では、治療法が確立していないだけに、必ずしも医療との距離が近いとは限らないことが課題の1つとされる。そこで大阪大学「コモンズプロジェクト」^{vi)}に代表されるように、患者・当事者の直面する「困難」を起点に、それらを客観的なエビデンスとして構築し、研究開発や政策形成に展開する取り組みが期待される。

しかし、患者・当事者団体の活動環境は決して十分とは言えない。多くの患者・当事者団体は少人数で運営されており、資金力も非常に乏しい環境にある。多くはピアサポートが活動の主体であり、研究開発への関与や、政策提言活動を行っている組織は限られている。当機構としては、こうした市民社会組織の価値向上に取り組むことが組織的な使命の1つであることはもちろん認識しているが、行政、産業界や研究者においても自らの利害と切り離した形で、患者・当事者団体の活動を経済的側面だけでなく、人的・知的な側面も含めて多面的な支援を行うことが期待される。

i) Global Genes web サイト：<https://globalgenes.org/rare-disease-facts/>（最終閲覧日：2025年3月4日）

ii) 日本製薬工業協会 難病・希少疾患タスクフォース（2023）「希少疾患患者さんの困りごとに関する調査」

iii) PwC コンサルティング合同会社（2023）「令和4年度難病等制度推進事業 移行期医療支援体制実態調査事業報告書」

iv) 文部科学省初等中等教育局特別支援教育課（2023）「令和4年度 病気療養児に関する実態調査結果」

v) 日本医療政策機構（2025）「2025年日本の医療に関する世論調査」

vi) 大阪大学大学院医学系研究科 医の倫理と公共政策学「医学・医療のためのICTを用いたエビデンス創出コモンズの形成と政策への応用」

web サイト：<https://www.med.osaka-u.ac.jp/pub/eth/research-project/>（最終閲覧日：2025年3月4日）

寄附・助成の受領に関する指針

日本医療政策機構は、非営利・独立・超党派の民間シンクタンクとして、寄附・助成の受領に関する下記の指針に則り活動しています。

1.ミッションへの賛同

当機構は「市民主体の医療政策を実現すべく、独立したシンクタンクとして、幅広いステークホルダーを結集し、社会に政策の選択肢を提供すること」をミッションとしています。当機構の活動は、このミッションに賛同していただける団体・個人からのご支援で支えられています。

2.政治的独立性

当機構は、政府から独立した民間の非営利活動法人です。また当機構は、政党その他、政治活動を主目的とする団体からはご支援をいただきません。

3.事業の計画・実施の独立性

当機構は、多様な関係者から幅広い意見を収集した上で、事業の方向性や内容を独自に決定します。ご支援者の意見を求めることがあります、それらのご意見を活動に反映するか否かは、当機構が主体的に判断します。

4.資金源の多様性

当機構は、独立性を担保すべく、事業運営に必要な資金を、多様な財団、企業、個人等から幅広く調達します。また、各部門ないし個別事業の活動のための資金を、複数の提供元から調達することを原則とします。

5.販売促進活動等の排除

当機構は、ご支援者の製品・サービス等の販売促進、または認知度やイメージの向上を主目的とする活動は行いません。

6.書面による同意

以上を遵守するため、当機構は、ご支援いただく団体には、上記の趣旨に書面をもってご同意いただきます。

協賛企業(五十音順)

アステラス製薬株式会社
アレクシオンファーマ合同会社
JCRファーマ株式会社

謝辞

本論点整理(ディスカッション・ペーパー)の作成に当たり、インタビューにご協力いただいた皆様、また各種資料や情報をご提供くださった皆様、また草稿段階で様々なご視点からご意見・コメントをくださった皆様に心より御礼申し上げます。

提言の独立性について

本提言書は、各会合での議論をもとに、独立した医療政策シンクタンクとして日本医療政策機構が取りまとめたものであり、専門家や登壇者等の関係者、および関係者が所属する団体の見解を示すものではありません。

日本医療政策機構について

日本医療政策機構(HGPI: Health and Global Policy Institute)は、2004年に設立された非営利、独立、超党派の民間の医療政策シンクタンクです。市民主体の医療政策を実現すべく、中立的なシンクタンクとして、幅広いステークホルダーを結集し、社会に政策の選択肢を提供してまいります。特定の政党、団体の立場にとらわれず、独立性を堅持し、フェアで健やかな社会を実現するために、将来を見据えた幅広い観点から、新しいアイデアや価値観を提供します。日本国内はもとより、世界に向けても有効な医療政策の選択肢を提示し、地球規模の健康・医療課題を解決すべく、これからも皆様とともに活動してまいります。当機構の活動は国際的にも評価されており、米国ペンシルベニア大学のローダー・インスティテュート発表の「世界のシンクタンクランキング報告書」における「国内医療政策」部門で世界2位、「国際保健政策」部門で世界3位に選出されています(2021年1月時点(最新データ))。

著作権・引用について

本提言書は、クリエイティブ・コモンズ・ライセンスの「表示 - 非営利 - 継承 4.0 国際」に規定される著作権利用許諾に則る場合、申請や許諾なしで利用することができます。



・表示：出典(著者／発行年／タイトル／URL)を明確にしてください

・非営利：営利目的での使用はできません

・継承：資料や図表を編集・加工した場合、同一の「表示 - 非営利 - 継承 4.0 国際」ライセンスでの公開が必要です
詳細は日本医療政策機構のウェブサイトよりご確認ください。<https://hgpi.org/copyright.html>

執筆者

栗田 駿一郎 日本医療政策機構 シニアマネージャー

滋野 界 日本医療政策機構 シニアアソシエイト

大河 明咲子 日本医療政策機構 アソシエイト



特定非営利活動法人 日本医療政策機構
〒100-0004 東京都千代田区大手町 1-9-2
大手町フィナンシャルシティ グランキューブ 3 階 Global Business Hub Tokyo
Tel: 03-4243-7156 Fax: 03-4243-7378 E-mail: info@hgpi.org