



# 難病患者の 「診断ラグ」に関する調査

アレクシオンファーマ合同会社 × 株式会社JMDC



# 難病患者の「診断ラグ」に関する調査

難病は、患者さんの数が少ないために医師の診療の機会が少ない、症状が多様である等の理由によって診断が難しく、診断に至るまでに長い期間を要する「診断ラグ」が大きな課題となっています。

しかし、難病に関するデータは少ないことから、その実態はあまり明らかになっていません。

アレクシオンファーマ合同会社（以下、アレクシオン）と株式会社JMDC（以下、JMDC）は、診断ラグを解消するためには、診断ラグの現状をより詳細に把握することが必要と考え、レセプトデータを用いた共同調査を実施いたしました。また、本調査の設定にあたり、調査対象の難病の専門医にインタビューを行い、診断ラグの要因や短縮策等も示唆頂きました。

今回の調査結果が診断ラグ解消に向けた議論の深化に寄与し、難病の患者さんとそのご家族の負担軽減、そして、より良い医療の実現に繋がることを期待しています。

2025年12月作成

本書の内容（文書、グラフ等）の全部または一部について、著作権者の事前の許諾なく複製、転載、上映、公衆送信、放送、譲渡、翻訳、翻案することは、法律で禁じられています。

## 目次

### 1 サマリー

### 2 調査方法

### 3 調査結果

#### 3-1. 診断ラグの実態

#### 3-2. 診断ラグによって生じる、患者さん・ご家族や社会の負担

#### 3-3. 診断ラグ短縮に向けた方策

### 4 診断ラグ短縮に向けた考察

### 5 調査の主な限界

### 6 Appendix

## 難病の診断ラグの実態

- 初期症状での受診開始から確定診断までの期間（診断ラグ）は、平均3.4年で、5年以上が35%を占め、2014年以降長期化傾向がみられる。
- 女性、高齢、地方圏の小児、治療薬がない疾患で診断ラグが長くなる傾向がある。

## 難病の診断ラグによる患者・ご家族・社会の負担

- 診断ラグ期間中の医療費は平均176万円で、一般集団の3.4倍。通院日数は2.2倍、罹患疾病数は1.6倍と、診断ラグによる負担が大きい。
- 診断ラグ1年未満群と9年以上群のラグ期間中の医療費の差は551万円/人で、ラグ期間が長いほど増加。
- 診断ラグが長いほど、より多くの通院が必要で、罹患疾病数も多い。

## 難病の診断ラグ短縮に向けた方策

- 診断ラグ短縮には以下が重要であることが示唆された。
  - 専門医療機関への早期アクセス
  - AI診断支援ツールの活用
  - ゲノム検査の普及

### ■ 調査に活用したデータベース

- ・ JMDCと契約した健康保険組合（組合健保）の被用者保険に加入する被保険者及びその扶養家族を主とした月次のレセプトデータ（2005年～2024年4月）

### ■ 対象疾患と患者の選定基準

- ・ 対象疾患：特定医療費（指定難病）受給者証の所持者数上位20疾患※、合計8,089名

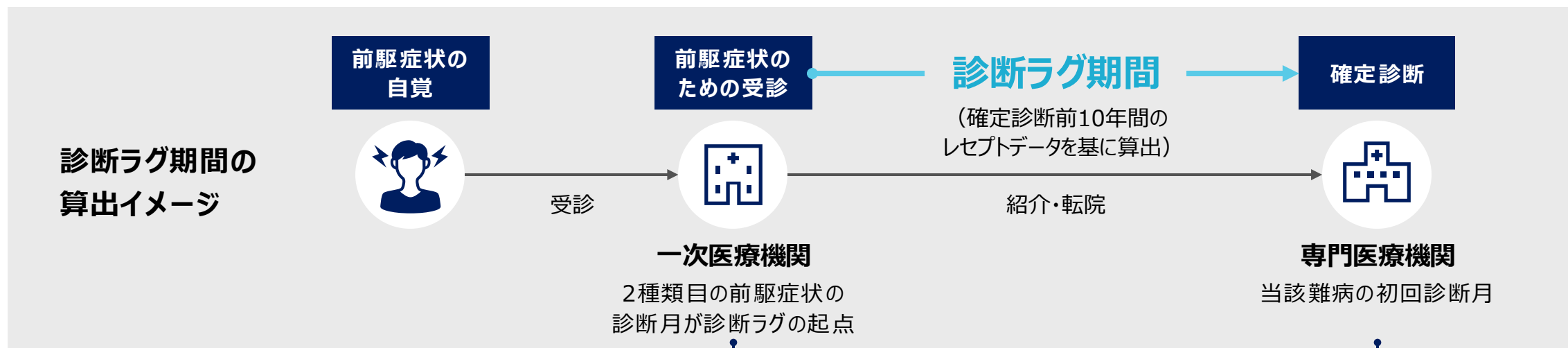
- ・ 患者選定基準：以下の全てを満たす患者

- ✓ 初回診断から1年以内に同一の難病が再度診断されている（疑いを除く）
- ✓ 当該難病の初回診断前10年間、及び、初回診断後1年間の計11年のデータがある
- ✓ 2つ以上の調査対象難病に罹患していない

### ■ 専門医インタビュー（18名）

- ・ 対象難病の前駆症状決定のため、レセプトデータ分析前に各難病専門医へインタビューを実施
- ・ 同時に、診断ラグの「発生要因」「患者に及ぼす影響」「解消策としてのゲノム検査やAI診断支援」に対する見解を確認（※本見解はレセプト調査結果とは関係ない）

**本調査は、調査手法の妥当性を検証するパイロットPhaseを含め、2024年10月～2025年3月に実施**



### ■ 診断ラグの起点

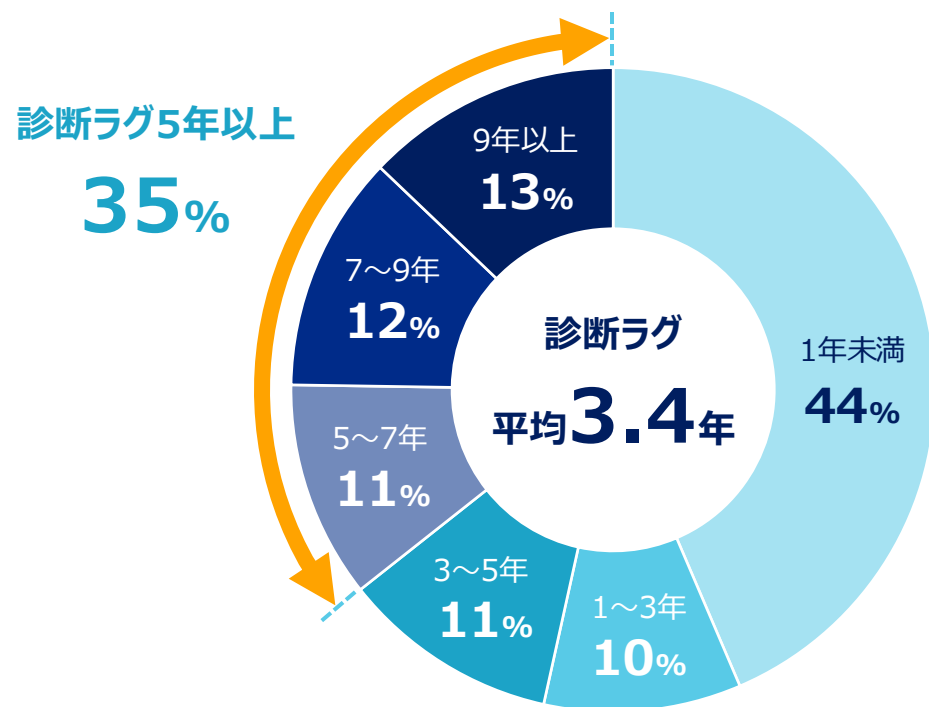
- 専門医インタビューをもとに難病ごとに前駆症状を特定。
- 難病以外での受診と判別するため、前駆症状が累積2種類以上記録されている患者を当該難病の「診断ラグ」がある患者とした。
- 診断ラグの起点は、2種類目の前駆症状が初めて診断された月とした。なお、来院回数は条件に設定していない。

### ■ 確定診断

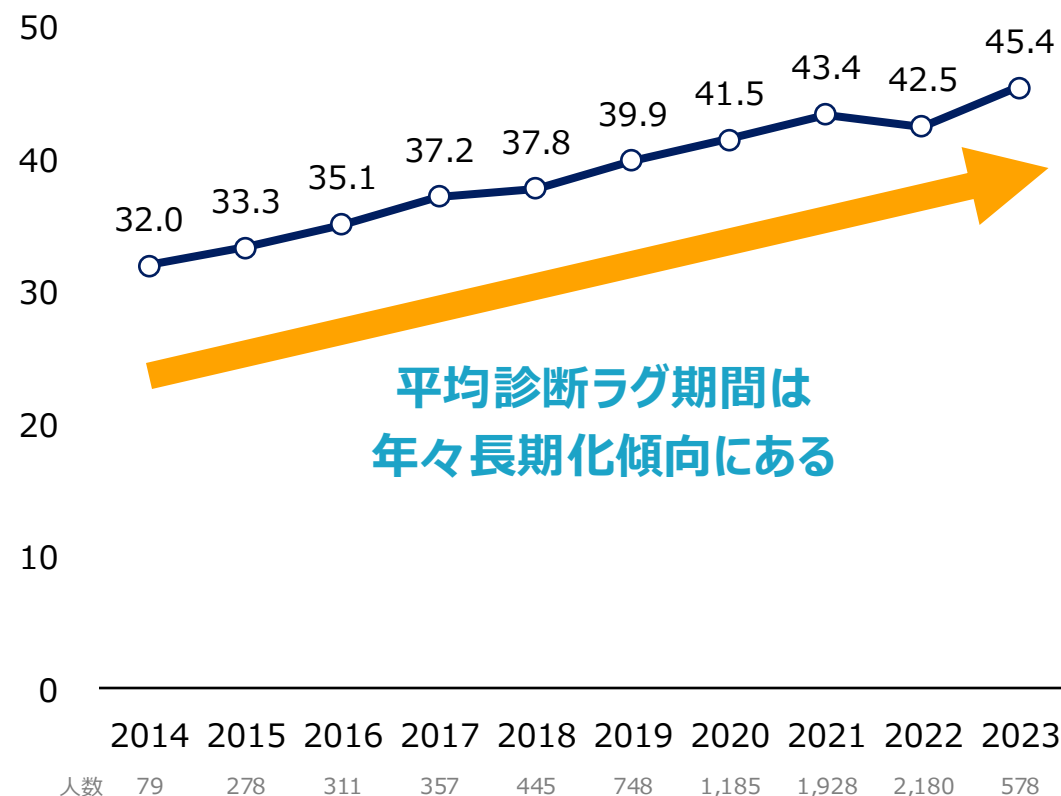
- 初めて当該難病がレセプトに記録されてから1年以内に同一難病が記録されている症例のみを「確定診断あり」と判断し、初回の記録月を診断ラグの起点とした。
- 前駆症状が累積2種類以上なく難病と診断された患者は「診断ラグ0月」とした。

診断ラグ期間の平均は3.4年。診断ラグが長期（5年以上）の割合が35%を占める。  
また、平均診断ラグは年々長期化傾向である。

■ 前駆症状のための初診から確定診断までに要した期間



■ 平均診断ラグ期間（月）



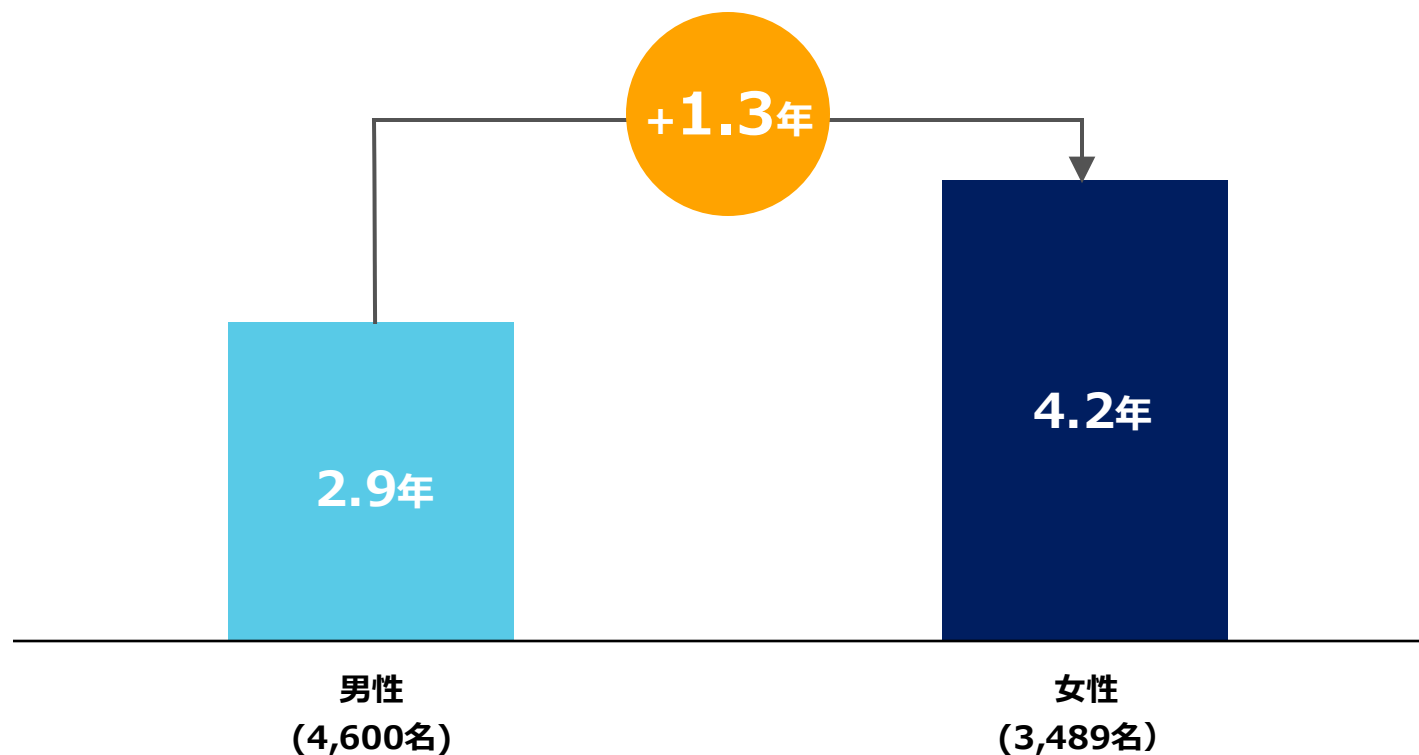
※ 平均値は、各疾患のデータを統合した全体データを用い、単純平均として算出した（以下同様）。

※ 2014～2022年度（4月～翌年3月）にかけて、修正Mann-Kendall検定の結果有意な増加傾向を示した（ $p < 0.01$ ）。  
なお、2023年度は5月までのデータであるため、参考値として掲載。

女性患者の診断ラグ期間は4.2年であり、男性よりも1.3年長い。

### ■ 男女別診断ラグ期間

女性患者の診断ラグは男性よりも1.3年長い

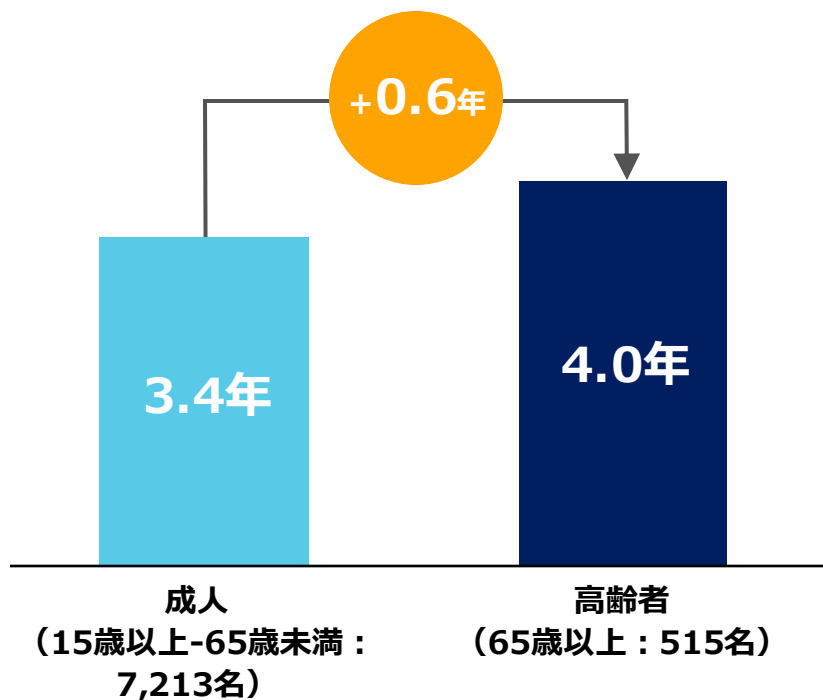


※マン・ホイットニーのU検定の結果有意な差を示した ( $p < 0.001$ )。なお、診断ラグが長い疾患に女性の割合が多かったことから疾患要因を除いて多変量解析を行った結果も、男女差は統計的に有意であった。

高齢者は成人と比較して診断ラグが長い。  
さらに小児では、地方圏の診断ラグ期間は4.4年であり、都市圏と比較して長い。

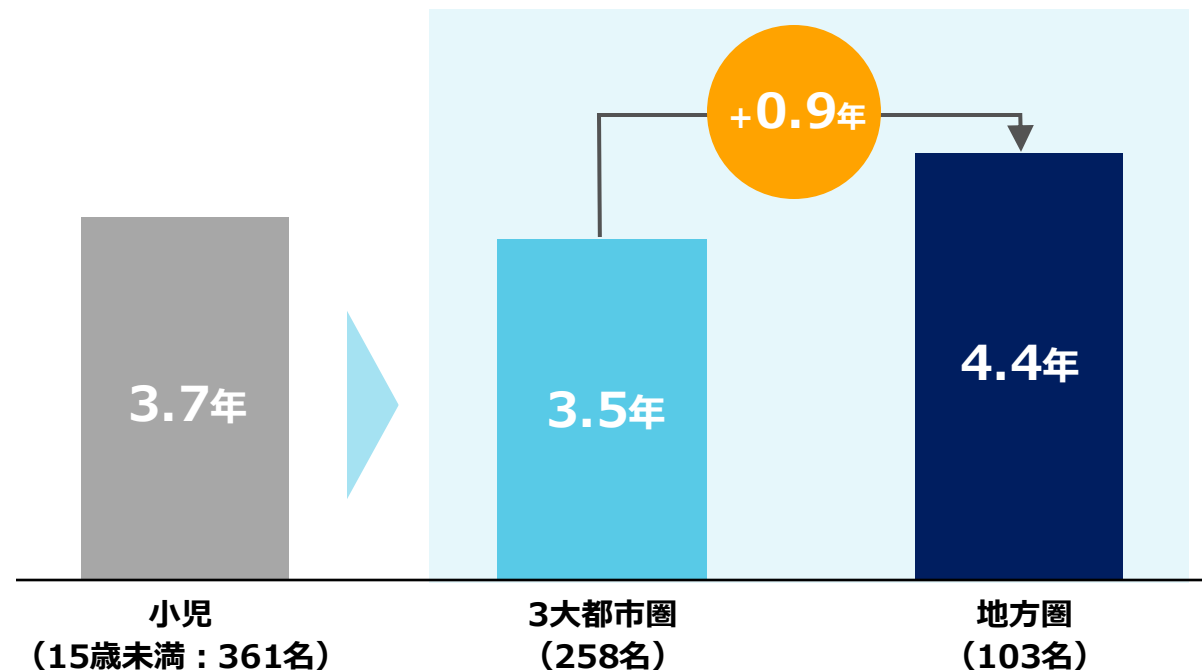
## ■ 年齢層別 診断ラグ期間（年）

高齢者の診断ラグが長い



## ■ 小児地域別 診断ラグ期間（年）

小児は特に地方在住患者の診断ラグが長い

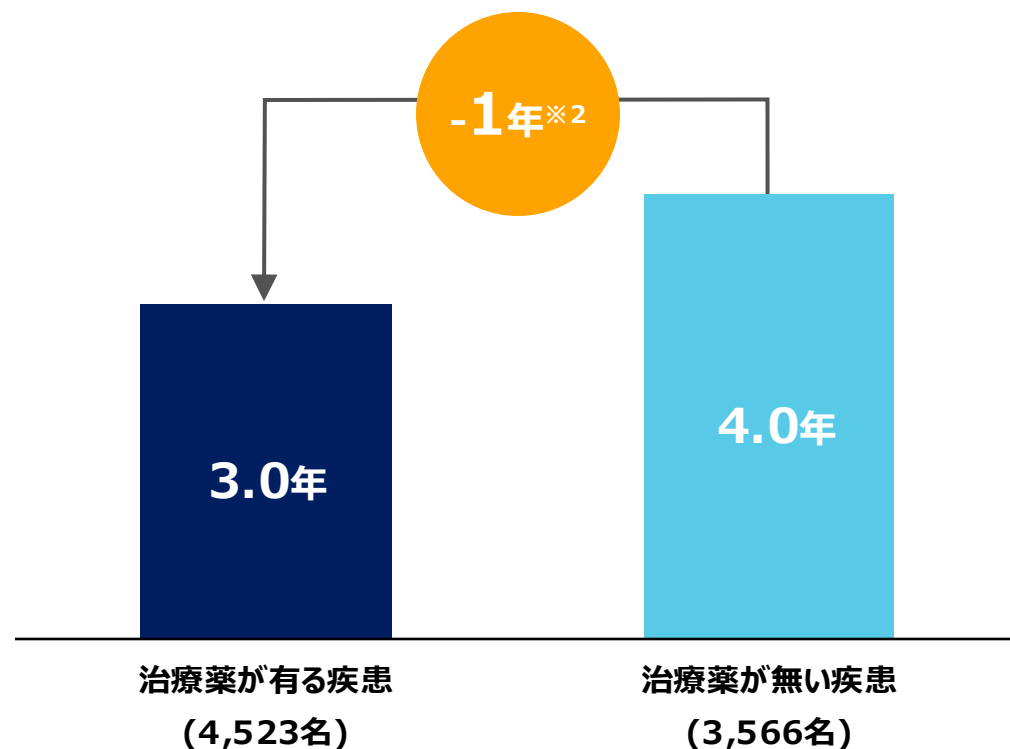


※ 組合健保由来のデータベースを活用しているため、高齢者の割合は少なく、70代は70歳-74歳のみ。また、診断前10年間のデータがあることを分析対象患者の条件としているため、診断時年齢の最小値は10歳。

※ 高齢者と成人との差は、スティール・ドックス検定の結果有意な差を示した ( $p < 0.05$ )。なお、成人と小児（全体）は差を示さなかった。また、小児における都市と地域の差は、マン・ホイットニーの U 検定の結果有意な差を示した ( $p < 0.05$ )。なお東京都、埼玉県、千葉県、神奈川県、愛知県、大阪府、京都府、兵庫県を3大都市圏とし、それ以外を地方圏とした。

治療薬が有る疾患の診断ラグは、治療薬が無い疾患より1年短い。

## ■ 治療薬有無※<sup>1</sup>による診断ラグ期間



新薬の登場を契機に、  
疾患の認知向上とエビデンスの蓄積が進み、  
診断ラグ短縮に寄与した可能性がある



網膜色素変性症では、**新薬が上市したことが眼科医の間で話題**になっている。徐々に診断ラグにも良い影響が出てくるのではないかと期待している。



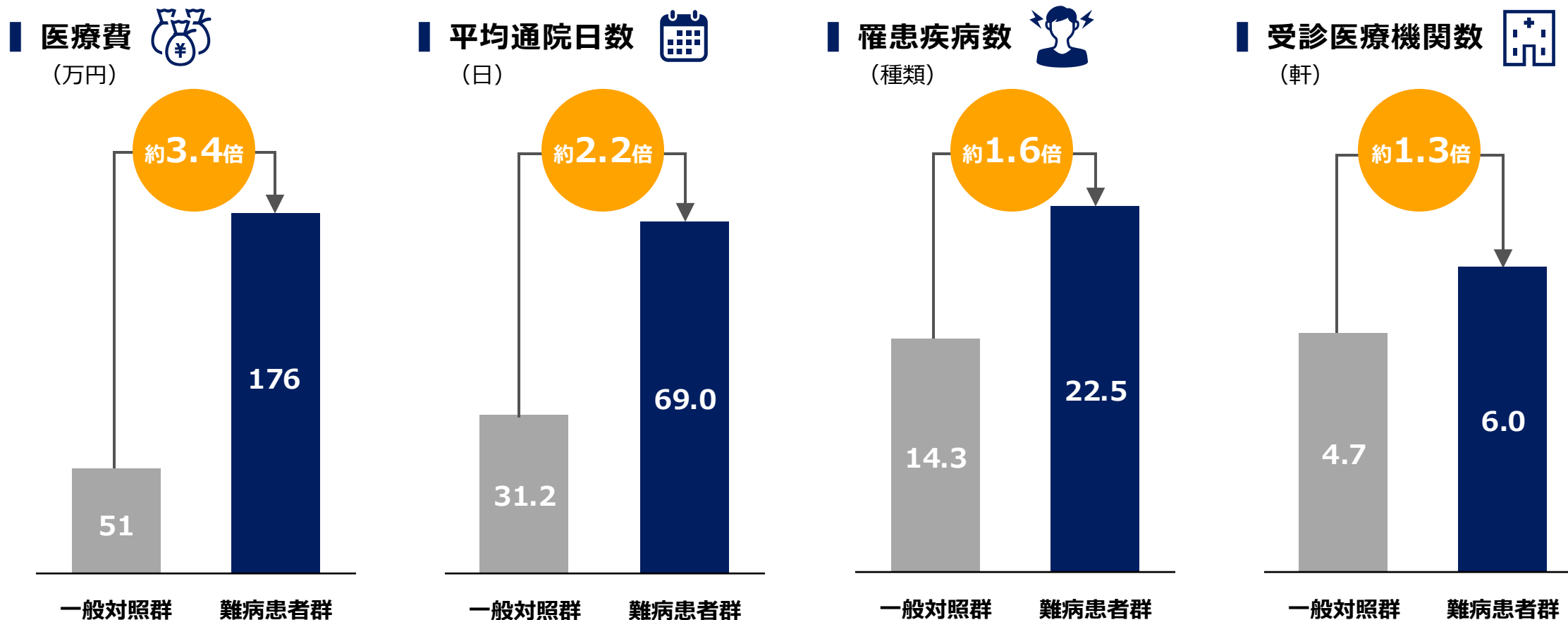
特発性間質性肺炎では、**新薬プロモーション**が開業医にまで実施されていたことや、**国際ガイドラインにもエビデンスが掲載**されていたこともあり、診断ラグが短くなった印象がある。

人アイコンの隣に記載のテキストは、専門医コメントの要約・抜粋（以下同様の表記）

※<sup>1</sup> 当該疾患を治療適応とする薬剤がある疾患（免疫抑制剤やホルモン補充療法等、多くの疾患でも使用される薬剤を除く）を治療薬有の疾患とした。

※<sup>2</sup> マン・ホイットニーの U 検定の結果有意な差を示した（ $p < 0.001$ ）

難病患者の診断ラグ期間中の負担は、一般対照群と比べて大きい（例：医療費で3.4倍）。

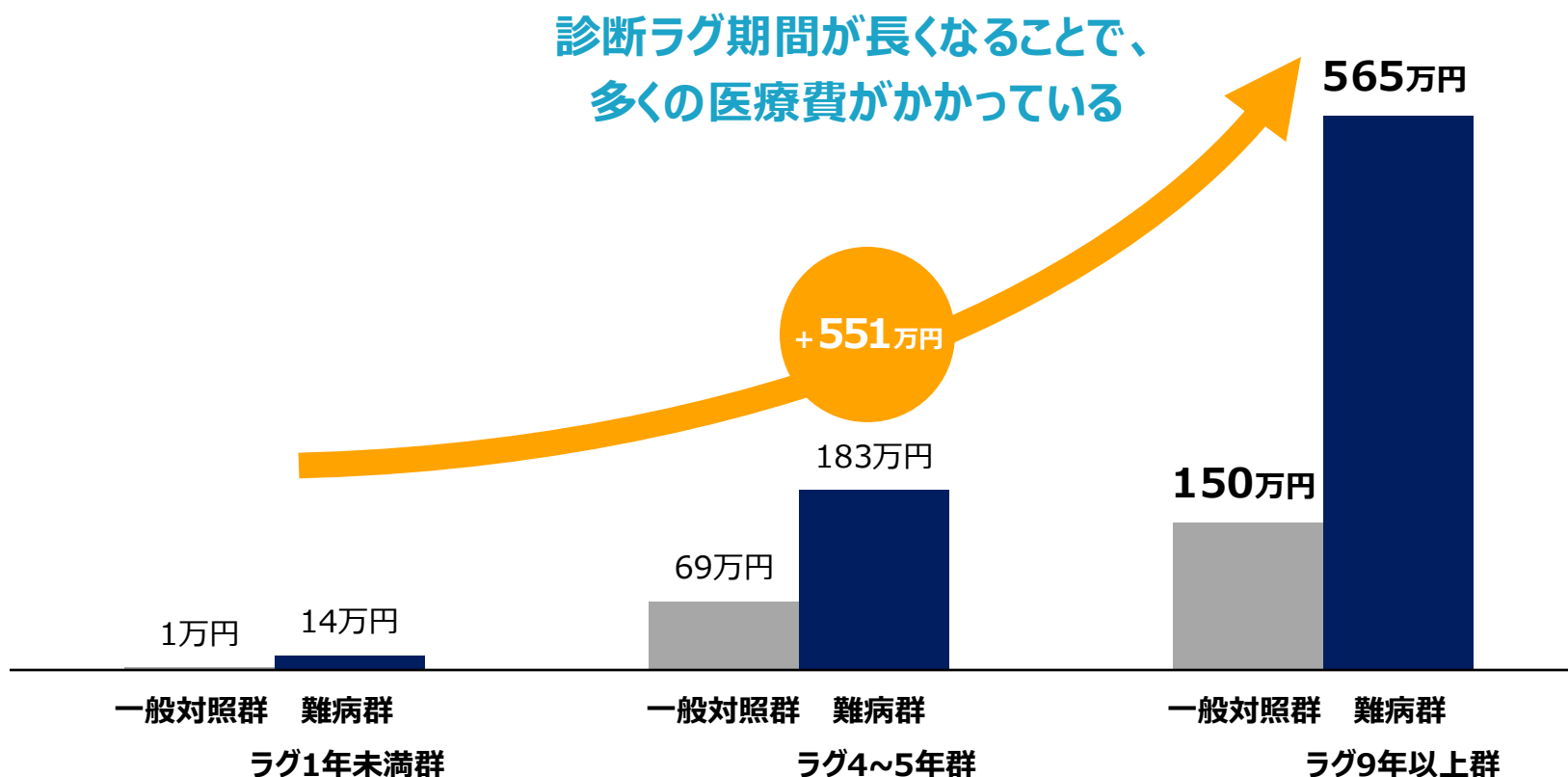


※ 医療費は、患者負担割合に関わらず、レセプトに記載された診療報酬全額を用いた。罹患疾病数は、対象期間内にレセプトで把握した疾病（ICD-10細分類単位）の件数。難病との関連は区別せず、同一患者の同一疾病は対象期間内につき1件として数えた。

※ 難病患者群のデータは、難病患者8,089名全員のデータを合計し、8,089で割って算出した平均値。一般対照群はJMDCデータベースの母集団の内、難病患者群と追跡可能条件（難病患者群の平均診断 年月である2020年12月から過去10年間と将来1年間の計11年が観察可能）及び性別・年齢分布等を合わせた集団（合計；521,517名）。全国での組合健保への加入者数約3,000万名の内、JMDCでは健康な人を含む約1,200万名（2024年9月時点）のデータを保有している（なお、2025年3月時点では約1,400万名）

診断ラグが長いほど確定診断前の医療費が顕著に高い。

### ■ 診断ラグ期間中の医療費総計



診断ラグの短縮により、  
診断前の医療費削減が  
可能となる

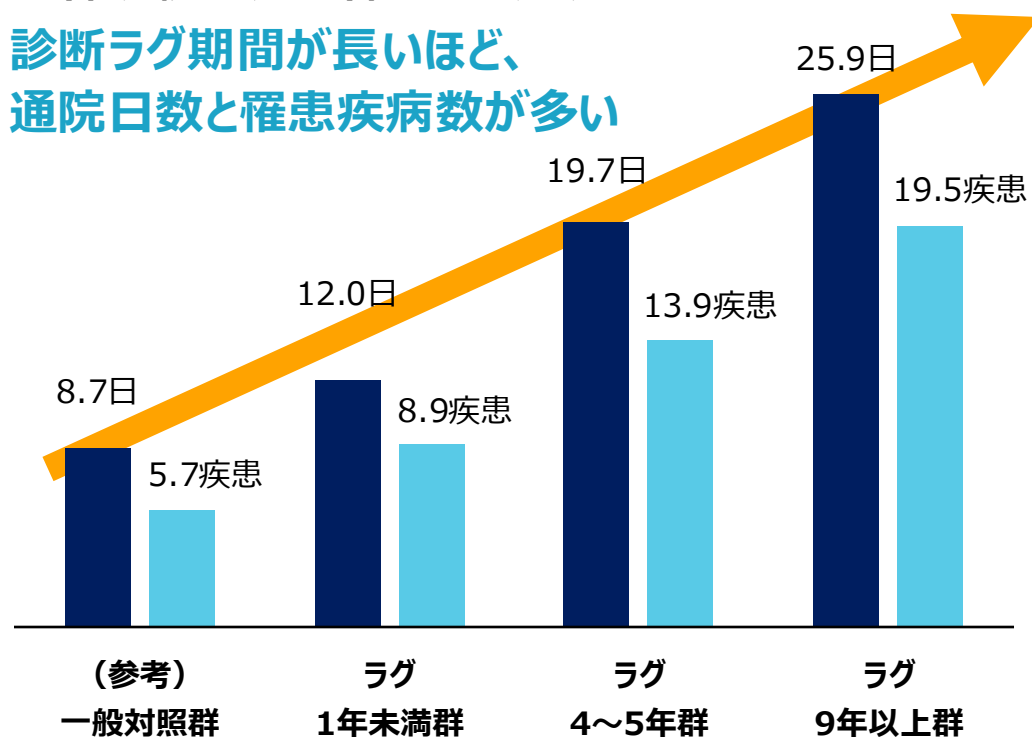
※一般対照群の医療費は、JMDC母集団の年間平均医療費（15.5万円）を基準に、各群の平均診断ラグ期間に合わせて算出した。具体的には、診断ラグ1年未満群は平均1.1か月、4～5年群は平均4.5年、9年以上群は平均9.7年を用いた。  
医療費は、患者負担割合に関わらず、レセプトに記載された診療報酬全額を用いた。なお、難病群の人数はそれぞれ、1年未満群が3,567名、4～5年群が415名、9年以上群が1,019名（次ページも同様）

診断ラグが長いほど、確定診断前1年間の通院日数と罹患疾病数が多い。  
専門医から、症状悪化・合併症併発の抑制には、早期診断・治療が重要との見解が示された。

### ■ 確定診断前1年間の通院日数と罹患疾病数

■ 年間通院日数 ■ 年間罹患疾病数

診断ラグ期間が長いほど、  
通院日数と罹患疾病数が多い



### 早期診断は疾患に伴う患者負担の軽減のために重要



多発性硬化症、視神経脊髄炎とも、診断ラグが長いほど神経への障害が積み重なり重症となるため、**早期診断・早期治療して、障害の進行を抑制することが重要。**



大腿骨頭壊死症は進行性の疾患であり、診断までに時間がたつほど骨がつぶれてしまう。**骨がつぶれる前に発見できれば治療方法の選択肢が広がるため、いかに早く治療するかが重要。**

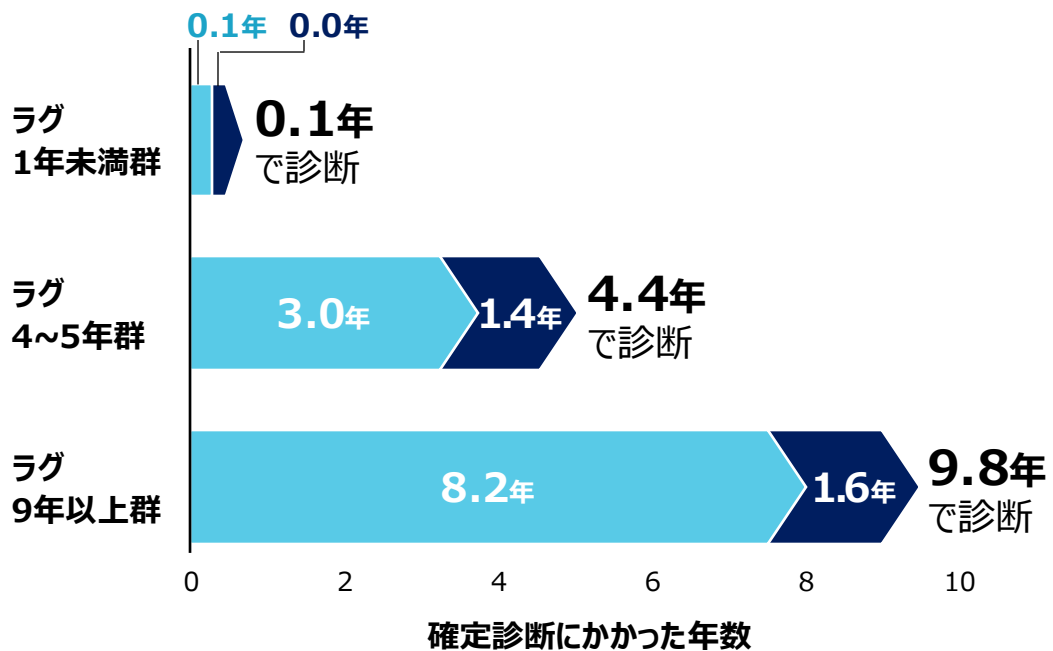
※ 罹患疾病数は、対象期間内にレセプトで把握した疾病（ICD-10細分類単位）の件数。難病との関連は区別せず、同一患者の同一疾病は対象期間内につき1件として数えた。

※ スピアマンの偏相関係数（罹患している難病により調整）は、年間通院日数：0.322、年間罹患疾病数：0.386。t検定の結果有意な差を示した（年間通院日数・年間疾病数ともに $p < 0.001$ ）。

診断ラグが長いほど、専門医療機関（難病診療連携拠点病院等※）へのアクセスが遅い。専門医から、非専門医と専門医との連携体制整備が重要との見解が示された。

## ■ 専門医療機関受診までにかかった期間と診断ラグ期間

- 前駆症状から専門医療機関受診までにかかった期間（年）
- 専門医療機関から確定診断までの期間（年）



## 難病の診断が可能な医療機関/医師との連携が診断ラグ短縮にとって重要



早い段階で専門医に紹介することが診断率を高めるために重要。



専門医がいないと、確定診断が付けられないこともある。



シェーグレン症候群に精通していない眼科でただのドライアイと診断されることがある。また、眼科では全身症状を聞くことは少なく、患者もあまり訴えない。

※ 難病診療連携拠点病院 等とは「難病診療連携拠点病院」・「難病医療協力病院」・「難病診療分野別拠点病院」の3区分のいずれかに該当する施設。なお、専門医療機関の受診理由（当該難病のためか、または他の疾患か）は問わない。  
また、本解析は、確定診断までに難病診療連携拠点病院等を受診した患者のみを対象としており、人数はそれぞれ、1年未満群が329名、4～5年群が50名、9年以上群が194名

AI診断支援ツールの活用が診断ラグ短縮に寄与する可能性があるとの見解が示された。

特に非専門医がAIを活用することで、  
難病を疑うことや専門医へのアクセスに繋がり、診断ラグの短縮に貢献する



網膜色素変性症の非典型例を鑑別する際に、  
**AIで見落としを避けることができるのでは  
ないか。**



AIが**検査結果や画像のデータから診断や検査の  
推奨**をしてくれば特発性拡張型心筋症の  
診断ラグを短くできると考える。



特に一般開業医はたくさんの病気を取り扱う中で、  
**マイナーな疾患を思い浮かべることは非常に  
難しい**ため、AIによる診断支援は有用だろう。

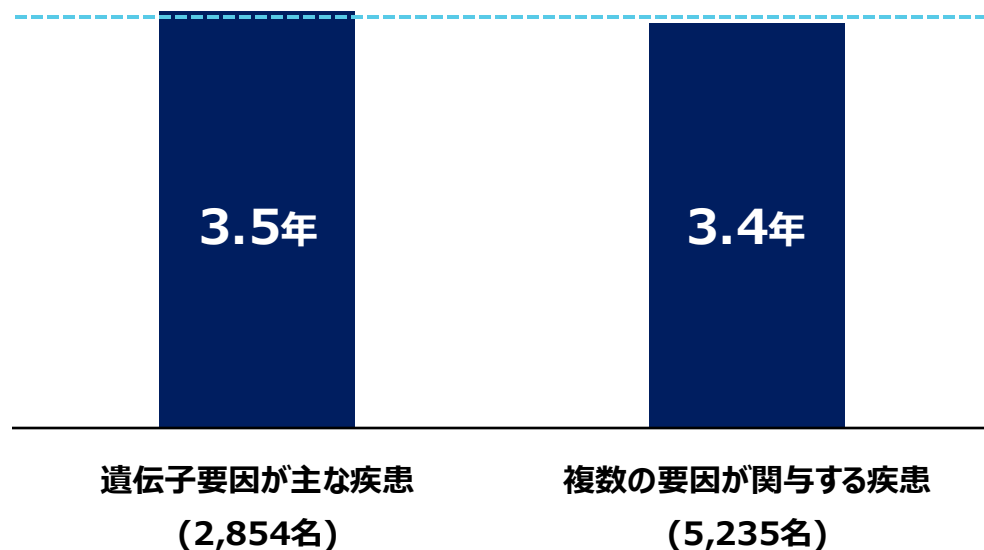


**AI活用は非専門医にメリット**があり、  
いち早く専門医への紹介に繋がると考える。

遺伝子要因が主な疾患と複数の要因が関与する疾患の診断ラグに、大きな差はない。  
専門医からは、ゲノム検査が診断ラグ短縮に寄与できるとの見解が示された。

#### ■ 遺伝子要因による診断ラグ期間

診断ラグ期間に差はない



遺伝子要因が主な疾患は、ゲノム検査の普及により  
早期診断が可能になる余地がある



脊髄小脳変性症は遺伝性の場合、親に同様の症状があり、子もふらつきを自覚して受診する。**ゲノム検査が保険適応になったことで診断ラグは短くなった**印象がある。

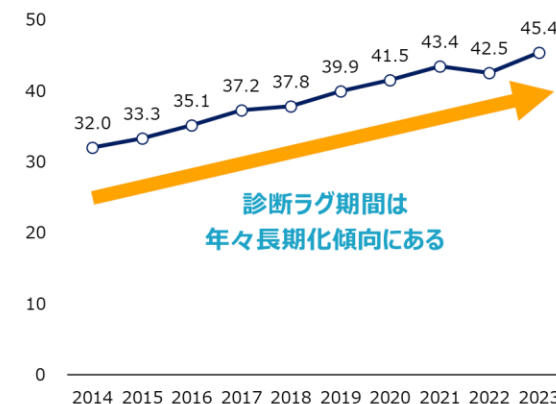


遺伝性疾患は、近親者にその病気の患者がいれば診断に寄与するが、少子化の影響で発見しにくくなっている。**ゲノム検査は診断ラグの短縮に寄与するため、普及して欲しい。**

### ■ 診断ラグの早急な対策が必要

本調査で、難病の診断ラグは平均3.4年であり、診断ラグ期間が長いほど確定診断前の医療費や、疾病の重症度、合併症リスクが高い。

診断ラグ期間の長期化の理由は不明だが、「診断ラグが短縮している実感はない」との声が専門医へのインタビューでは複数寄せられており、診断ラグの解消に向けた早急な対策が求められる。



### ■ 診断ラグの実態

女性は男性より診断ラグが長いことは他調査でも報告されており、女性は医療アクセスにおいて障害を受けやすい可能性が指摘されている※1。

加えて、本調査では、高齢者、及び地方圏の小児における診断ラグが長かった。医療アクセスに困難を抱えやすい層を含め、全国的に診断ラグ対策を行う必要がある。

#### 診断ラグの長さ

女性 > 男性

高齢者 > 成人

地方圏 (小児) > 都市圏 (小児)

※1 Charles Rier Associates (CRA) , The economic cost of living with a rare disease in Japan, May 2025

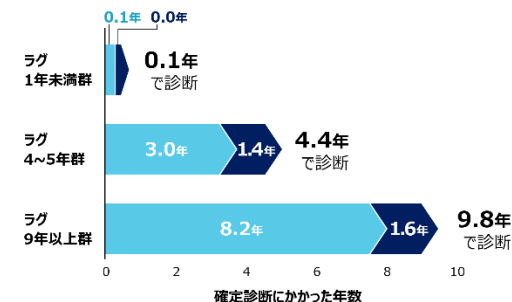
### ■ 専門医への早期アクセスが鍵

本調査では、診断ラグが長い患者ほど専門医療機関の受診が遅い傾向があり、診断ラグ9年以上の患者群では約8年かかっていた。

診断ラグの短縮には、非専門医と専門医間の連携体制整備による専門医への早期アクセスが鍵と考えられる。

■ 専門医療機関受診までにかかった期間と診断ラグ期間

- 前駆症状から専門医療機関受診までにかかった期間（年）
- 専門医療機関から確定診断までの期間（年）



### ■ AI診断支援ツールの普及により、診断ラグ短縮化に期待

専門医インタビューからは、AI技術の活用により、非専門医が難病を疑いやすくなり、専門医への早期アクセスに繋がる可能性が示唆された。

一方で、現時点ではSaMD等のAI診断支援ツールの普及率は7~11%※1、日本の市場は米国の約1割に過ぎない※2。

今後、診療報酬上のインセンティブ等によって、非専門医が勤務する一次医療機関も含めたAI診断支援ツールの普及が期待される※3。

### AI診断支援ツールの普及率

7~11%

※1 竹下康平「医療現場における医療AIの導入状況の把握、及び導入に向けた課題の解決策の検討のための研究」

※2 The Business Research Company, Global (SaMD) Software As A Medical Device Market Report 2024, August 2024 Edition, page 3

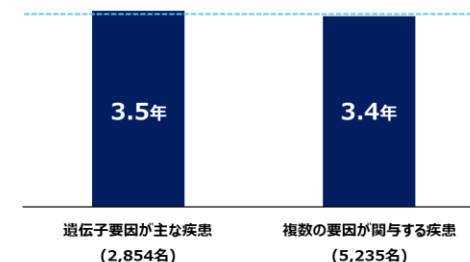
※3 SaMD普及策の詳細はアレクシオンファーマ「希少疾患白書」参照

### ■ ゲノム検査による遺伝性疾患の診断ラグ短縮

指定難病の約55%、小児慢性特定疾患の57%は遺伝性疾患であり、それらの内、遺伝学的検査の保険適用率は、各78%、56%に留まる※1。  
本調査では遺伝子要因の有無で診断ラグの差が認められなかったが、専門医インタビューでは、ゲノム検査による早期診断の可能性が示唆された。  
ゲノム検査の普及により、遺伝性疾患の診断ラグは短縮の余地がある。

■ 遺伝子要因による診断ラグ期間

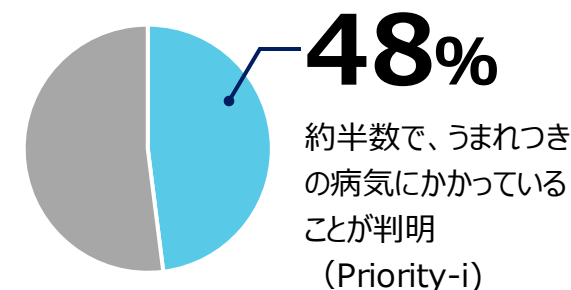
診断ラグ期間に差はない



### ■ 重症新生児へのゲノム検査の医療実装が必要

希少疾患の70%は小児発症※2、30%は5歳前に死亡※3と、小児への対策が重要である。重症新生児の網羅的ゲノム診断“Priority-i”研究では、約半数で遺伝学的診断が確定されており※4、海外でも新生児全ゲノム検査によって、早期診断・治療や医療費削減等の成果が報告されている※5。  
今後、重症新生児へのゲノム検査が日本で臨床実装されることで、診断・治療の迅速化や医療資源最適化が期待される。

#### 重症新生児へのゲノム検査



※1 厚生労働省 第2回ゲノム医療推進法に基づく基本計画の検討に係るワーキンググループ(2024年2月14日) 資料1, ※2: Global Genes, “Rare Disease Facts”, <https://globalgenes.org/rare-disease-facts/> (2025年9月29日参照),

※3 [https://www.thelancet.com/journals/landia/article/PIIS2213-8587\(19\)30006-3/fulltext](https://www.thelancet.com/journals/landia/article/PIIS2213-8587(19)30006-3/fulltext) (2025年9月29日参照)

※4 Priority-i HP, <https://plaza.umin.ac.jp/npm/> (2025年9月29日参照) ※5: 海外状況の詳細はアレクシオンファーマ「希少疾患白書」参照

項目	概要
JMDC社の 健保データベースの 特性	<ul style="list-style-type: none"> <li>大手企業の従業員・扶養家族が加入している組合健保を主とした母集団であり、転職・退職、扶養から外れる等により保険が変わると追跡できない。</li> <li>後期高齢者医療制度に加入する75歳以上の者のデータは含まれず、65～74歳についても他の保険に加入している割合が多いため、高齢者に偏る疾患は、その実態を正確には示せていない。</li> <li>本調査には医療費が低い等の理由で受給者証を所持していない難病患者も含むため、対象20疾患における本調査上の難病患者の割合と受給者証保有者の割合は一致しない。</li> <li>JMDCが保有するデータが増加し続けているため、年代別の解析をする際には調査数のばらつきが生じている。</li> <li>10年前からJMDCと契約した組合健保に母集団が限定されるため、患者の地域分布が全国一般のデータと異なる。</li> </ul>
母集団特性	<ul style="list-style-type: none"> <li>診断前過去10年間・診断後1年間を観察可能な患者に限定しており、前駆症状が10年以上前にあったと考えられる人も、診断ラグ期間は10年（またはそれ未満）としたため、診断ラグ期間の平均値は短く見積もられている。</li> <li>組合健保を変えずに11年間働き続けられるということでもあるため、より健康で生活が安定している方（治療費が低い傾向）が対象となっている。</li> </ul>
レセプトデータの特性	<ul style="list-style-type: none"> <li>レセプトデータは、医療費の保険請求情報に基づいて構築されており、レセプト上の診断名が必ずしも実際の疾患を反映していない可能性がある。また、患者の訴えた症状の全てがレセプト病名として登録されているわけではない。</li> </ul>
調査対象疾患	<ul style="list-style-type: none"> <li>調査対象疾患は、受給者証の人数が多い上位20疾患としており、より希少な疾患の特徴を反映していない。</li> </ul>
診断ラグ起点日	<ul style="list-style-type: none"> <li>2種類目の前駆症状の受診をラグ発生の起点としたため、患者の症状自覚から受診までの期間、及び前駆症状の1種類目から2種類目の通院期間の診断ラグ期間は考慮されていない。さらに、前駆症状が1種類のみしか発生していないケースについては、診断ラグ期間は「0」と扱っており、診断ラグ期間が短く見積もられている。</li> <li>定義した前駆症状が、実際には当該難病とは関係ない可能性は否定できない。</li> </ul>
各指標	<ul style="list-style-type: none"> <li>医療費・通院日数等の各指標は、対象難病以外の疾患の影響も受けている。</li> </ul>

# 6. Appendix. 各疾患の診断ラグ期間と性別・年代の割合

受給者証数 順位 (令和5年)	疾患名	診断ラグ 期間 (年)	本調査の 対象人数	性別		年代		
				男性	女性	小児 (15歳未満)	成人 (15歳以上65歳未満)	高齢者 (65歳以上)
-	20疾患全体	3.4	8,089	57%	43%	4%	89%	6%
1	パーキンソン病	3.8	850	58%	42%	1%	89%	10%
2	潰瘍性大腸炎	1.5	1,012	74%	26%	3%	95%	1%
3	全身性エリテマトーデス	3.4	399	44%	56%	6%	90%	5%
4	クローン病	2.9	201	77%	23%	10%	90%	0%
5	後縦靱帯骨化症	2.6	441	76%	24%	0%	92%	8%
6	好酸球性副鼻腔炎	6.8	356	72%	28%	1%	96%	3%
7	重症筋無力症	1.0	128	66%	34%	3%	89%	8%
8	全身性強皮症	5.0	42	21%	79%	2%	93%	5%
9	皮膚筋炎/多発性筋炎	2.9	171	56%	44%	4%	89%	7%
10	脊髄小脳変性症（多系統萎縮症を除く。）	3.7	71	69%	31%	3%	92%	6%
11	多発性硬化症/視神経脊髄炎	0.7	72	54%	46%	3%	97%	0%
12	網膜色素変性症	1.7	206	60%	40%	8%	87%	5%
13	シェーグレン症候群	6.3	705	27%	73%	2%	91%	7%
14	下垂体前葉機能低下症	3.9	1,117	31%	69%	19%	80%	1%
15	特発性大腿骨頭壊死症	2.4	133	83%	17%	1%	90%	9%
16	特発性間質性肺炎	3.1	1,239	65%	35%	0%	85%	15%
17	特発性拡張型心筋症	2.9	169	77%	23%	1%	91%	8%
18	免疫性血小板減少症	0.4	153	58%	42%	7%	88%	5%
19	原発性胆汁性胆管炎	3.8	449	56%	44%	0%	93%	7%
20	サルコイドーシス	5.1	175	68%	32%	1%	96%	3%

※ 年齢は、確定診断時の年齢

組合健保のデータベースを活用しているため、高齢者の割合は少なく、70代は70歳-74歳のみ。また、診断前10年間のデータがあることを分析対象患者の条件としているため、診断時年齢の最小値は10歳。四捨五入の関係で、合計が100%でない場合がある

各疾患の診療ガイドライン・難病情報センターの情報や、対象患者の診断前罹患データより、その疾患の関連症状や診断前に記録され易い症状を、ICD-10細分類単位で「前駆症状」案とした。日常的に高頻度で発症する疾患は除いた後、各難病の専門医への聞き取り調査により確定した。

### ① 各難病の診療ガイドラインや 難病情報センターウェブサイト掲載内容の調査

- 各難病の診療ガイドラインに掲載されている症状、難病情報センターのウェブサイトに掲載されている症状と合致するICD-10細分類名を特定し、リスト化

### ② JMDCデータベース上での過去罹患疾患の調査

- 調査対象患者が初回診断の5年前までに付与されたICD-10細分類コード上位100疾患をリストに追加  
※上記のリストから日常的に高頻度で発症する疾患は除く

### ③ 専門医による医学的バリデーション

- ①・②で作成したリストに対して、当該疾患における関連症状と見なせるか、あるいはその疾患と誤解されやすく診断前に記録されることが多いかを専門医にインタビューし、リストを精査
- リスト上にない疾患で、実臨床経験上見かける症状についてもインタビューし、リストへ追加
- インタビューは、各診療ガイドライン作成委員、難病研究班に所属する専門医、もしくは、当該疾病の診療経験の多い専門医に実施した
- 中立性を保つため、アレクシオンが関与していることは開示せずにインタビューを実施した。

診断ラグの解決策については、別途、アレクシオンが発行している  
希少疾患白書 「診断ラグ」の実態と解消に向けての提言に  
詳細がまとめられております。ご参照ください。

最後に、本調査にご協力いただいた各難病の専門医の先生方に、  
心より感謝申し上げます。