

## 希少疾患の『診断ラグ』解消に向けて

### ～テクノロジーと社会の力で実現するヘルスエクイティ～

アレクシオンファーマ合同会社（以下、アレクシオン）は「難病の日」である5月23日に、大阪・関西万博において、希少疾患に関するプログラムを共催しました。本プログラムでは、希少疾患の患者さんが直面する課題の中でも、発症から診断までに時間がかかる「診断ラグ」に焦点を当て、患者会、医師、AI開発企業、中間機関などの専門家が多角的な視点から議論を深めました。「診断ラグ」は「ヘルスエクイティ（医療の公平性）」を推進する上での大きな課題のひとつです。「いのち」をテーマとする大阪・関西万博という場で、この「診断ラグ」の課題や解決策が議論され、社会の理解の必要性が共有されたことを契機として、より具体的な議論が進み、希少疾患におけるヘルスエクイティが推進されることが期待されます。本プログラムは会場参加とオンラインのハイブリッド形式で開催されました。会場には報道関係者や希少疾患の患者さんやその家族だけでなく、高校生を含む一般の方々約70名にもお越しいただき、オンライン配信も300回以上と多くの方にご視聴いただきました。

#### オープニング

オープニングでは、アレクシオン・アストラゼネカ・レアディジーズ 最高経営責任者 兼 アストラゼネカ チーフ・ストラテジー・オフィサーのマーク・デュノワイエが登壇し、開会の挨拶を行いました。

希少疾患の患者さんを取り巻く課題について、既知の約1万種類の希少疾患のうち、治療薬が承認されている疾患は10%未満にとどまっていることに加え、医療費や介護費などの経済的・社会的負担が大きいことから、ヘルスエクイティ（健康の公平性）が十分に確保されていない現状を指摘。

とりわけ、適切な診断に至るまでに長い時間を要する「診断ラグ」は、ヘルスエクイティの実現を妨げる重大な課題であると強調しました。

早期発見・早期診断は、適切な治療開始の促進と患者さんの予後改善に大きく寄与します。

そのため、AI技術を活用した診断支援や新生児への全ゲノム検査など最新技術の導入に加え、すべてのステークホルダーが連携したエコシステムを構築し、早期診断の実現を目指すことが重要であると提言しました。本プログラムはこれら解決策を実現していくための、重要なステークホルダーの皆さんとの具体的な議論の場になることを期待すると述べました。



## 講演①：関係者とともに、希少疾患を考え、語る

最初に登壇されたのは、特定非営利活動法人 ASrid 理事長の西村由希子（にしむら・ゆきこ）氏。希少疾患領域では、エビデンスやデータの不足、有識者の不足といった多くの課題がありますが、西村氏は、様々な課題が複合的に絡み合うことで確定診断までに時間を要する「診断ラグ」と、そもそも正確な診断が見つからない「診断ロス」が発生していることを知ってほしいと訴えました。

アレクシオンと株式会社JMDCの共同調査の結果によると、確定診断までに5年以上かかった患者さんは約35%。平均でも3.4年かかっています。また、約6割の患者さんが誤診を経験しています。診断ラグは、医療費、通院日数、受診医療機

関数が増加するだけでなく、患者さんのQOL（生活の質）の低下も招きます。西村氏は、この課題解決には、患者さん・医療機関・企業など、すべての関係者が率直な意見を交わし、協力してソリューションを構築していけるようなチームワークが不可欠であると提言しました。



## 講演②：重症新生児に対する全ゲノム検査への期待

岡山大学 学術研究院 医歯薬学域 小児発達病因病態学分野 教授の武内俊樹（たけのうち・としき）先生のご講演テーマは、小児科医の立場から、重症新生児に対する全ゲノム検査への期待について。

NICU（新生児集中治療室）に入院する新生児の約1割は遺伝性疾患を持つため、全ゲノム検査でゲノム情報を詳細に調べることが迅速な治療に繋がると武内先生は指摘します。

AMED研究「Priority-i」では、熟練の新生児科医でも臨床診断が難しい重症新生児にゲノム解析を実施したところ、約半数で診断が確定し、さらにその半数でその後の診療にゲノム解析の結果が役立ったという結果も出ています。サイエンスの発展で治療可能な遺伝性疾患が増え、迅速な遺伝子診断の重要性が増している、と武内先生は見解を示しました。

また、症状がない方への予防的スクリーニングと

症状のある方への診断のための検査を分けて考える必要があるとした上で、海外では健常な新生児に対する大規模な全ゲノム検査事業が進んでいることも紹介。早期介入が有効とされる数百の疾患に対して検査が行われています。

最後に、遺伝子情報による差別がない社会に向けた継続的な法整備・リテラシー向上などの取り組みが不可欠であることも強調されました。



### 講演③：医療のデジタルテクノロジー革新

株式会社インテグリティ・ヘルスケア 代表取締役会長の武藤真祐（むとう・しんすけ）氏のご講演テーマは、デジタルテクノロジーが医療をどのように変革するかについて。

武藤氏が注目するのは、問診情報や画像データからAIで稀な疾患パターンを認識する技術。AIのパターン認識力の活用は、見過ごされやすいという課題をもつ希少疾患に対して有効な解決策になります。そして、武藤氏が特に重要だと訴えたのが、ソフトウェアが診断や治療を支援するSaMD（プログラム医療機器：Software as Medical Device）や遠隔医療の普及です。テクノロジーの発展で、これまで分散しがちだった医療情報を統合・分析できる基盤が整いつつあります。ソフトウェアのイノベーションによって、希少疾患の患者さんに適切な診断がなされ、専門医へのアクセ

スもよりスムーズになることが期待されます。その一方で、データ収集の難しさ・セキュリティ・医療倫理といった課題にも言及。いかにプライバシーに配慮した形でデータを収集し、適切に活用できる体制を構築できるかが、今後のSaMDや遠隔医療の普及には不可欠であると指摘しました。



## 講演④：患者データがつくる希少難病克服への道

聖マリアンナ医科大学 ゲノム医療推進センター  
長の山野嘉久（やまの・よしひさ）先生のご講演  
テーマは、患者データ活用の重要性について。

山野先生は、希少疾患であるHAM（HTLV-1関連  
脊髄症）の患者会と長年対話されてきた経験をも  
とに、「診断までに時間がかかる」、「治療薬が  
ない」等の課題の解決には、患者レジストリの普  
及が重要であると述べました。

全国規模のHAM患者レジストリ「HAMねっと」  
では、発症から診断までの期間短縮、自然史や病  
態の解明、診療ガイドラインへの反映といった具  
体的な成果が得られているとのこと。さらに、企  
業がレジストリを活用できることが創薬に繋がる  
と述べられました。

また、厚労省・AMEDの研究事業である「難病プ  
ラットフォーム（難プラ）」でもレジストリの構  
築が支援されており、指定難病348疾患の内、5割  
以上をカバー。難プラとの連携を通じて、企業に

よるデータ利活用への同意取得が推進されている  
現状も紹介。今後、より多くの難病で患者レジス  
トリの普及を推進し、レジストリを活用した創薬  
を促進していきたいとの思いを語られました。希  
少疾患領域では、全国の医師が同じ治療を行っ  
ているのかを知ることすら困難な状況のため、デー  
タの充実が必要であると述べられました。レジス  
トリは単なるデータベースではなく、「希望の基  
盤」であり、1人ひとりの経験が集団の知恵とな  
り未来を変えると強調されました。



## パネルディスカッション：診断ラグの解決と未来に向けて

本イベントの後半にはパネルディスカッションが  
実施されました。西村氏のモデレーションのも  
と、一般社団法人 日本難病・疾病団体協議会 代  
表理事の大黒宏司（おおぐろ・ひろし）氏とアレ  
クシオン 社長の濱村美砂子（はまむら・みさ  
こ）が加わり、議論が交わされました。

冒頭に大黒氏より、適切な診断が受けられずに不  
安を感じている患者が多い現状を語り、「診断ラ  
グ」が非常に大事な課題との認識を示されまし  
た。

「診断ラグ」の解決策として、まず初めにゲノム  
検査の普及が議論されました。ゲノム医療を推進

する国の研究事業や基盤整備が行われている現状  
を踏まえ、それを実臨床に円滑に移行するための  
仕組みや、ゲノム検査に対する国民全体の正しい  
理解が必要であるとの意見が述べられました。

また、AIによる診断支援ツールの可能性にも注目  
が集まりました。しかし、薬事承認を受けた  
SaMDは増えてきているものの、多くは診療報酬  
上の加算がないこともあり、医療現場への普及が  
進んでいないという課題が指摘。このため、「医  
師による最終判断」を前提とした上で、①各医療  
機関が導入しやすくなるためのインセンティブ、  
②学会の意見も反映した制度整備、③患者や社会

全体の理解促進、の必要性が協議されました。最後に、患者レジストリ等を活用した、医療データの収集と利活用について議論されました。特に、診断前のデータも含めて医療データを集めることが、診断ラグの解消には重要であると指摘。一方で、継続的な医療データの収集は医療現場にとって負担が大きいため、支援する政策が必要です。さらに、国が進めている医療DXの取り組みに希少疾患の早期診断の観点を取り入れることが重

要との意見が出されました。

改めてパネリストの皆さんが強調したのは、診断ラグの解消には、テクノロジーの活用だけでなく、それを支える社会的理解や制度整備が不可欠であるという点です。当事者でもある大黒氏からの「患者だけではなく社会が分かってくれないと、さまざまな課題の解決は難しい」というメッセージに、会場で参加された皆さんも深くうなずいていました。



## クロージング

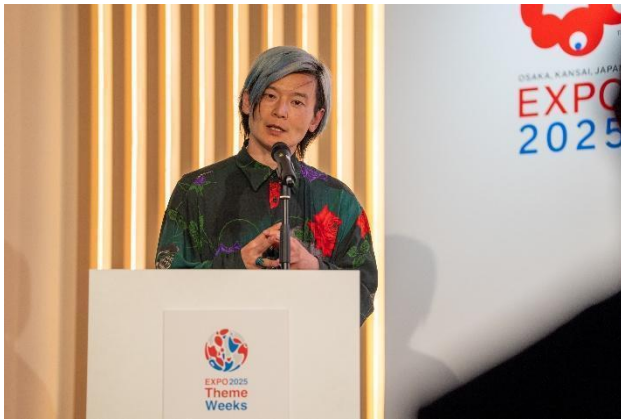
最後に、大阪・関西万博のテーマ事業プロデューサーの宮田裕章（みやた・ひろあき）先生がクロージングの挨拶を行いました。

宮田先生は、今回のプログラムが、自身がプロデュースしたシグネチャーパビリオンのテーマである「Better Co-Being（より良い未来に向かって、共に生きる）」に通じると総括。患者さん視点から、多様な立場の関係者が共に向き合うことの大切さを改めて強調しました。

また、大黒氏の「同じ目標を掲げることが大事」

という言葉を引きながら、診断ラグを解消することが希少疾患の患者さんのためになるだけでなく、その成功事例が社会全体にも良い影響を与えるとの期待を示しました。

結びに、万博会場の象徴である「リング」やパビリオンの「多様性」が、今回の議論で示された「誰一人取り残さずに未来に向かう」という姿勢を体現していることにもふれ、本プログラムの意義を改めて参加者全員と確認しました。



本プログラムを通じて、希少疾患における「診断ラグ」が医療の問題に留まらず、患者さんのQOL、社会参画、そして未来の医療技術の発展に深く関わる社会全体の課題であることが改めて浮き彫りになりました。アレクシオンは、今後も開かれた議論の場を創出し、テクノロジーと社会の力を結集して、ヘルスエクイティの向上のために尽力してまいります。



## プログラム概要

日時：2025年5月23日（金）18:30～20:15

場所：大阪・関西万博 テーマウィークスタジオ

主催：公益社団法人2025年日本国際博覧会協会

テーマ事業 いのちを響き合わせる（宮田プロデューサー）

共催：アレクシオンファーマ合同会社

プログラム：オープニング

講演

- ・関係者とともに、希少疾患を考え、語る
- ・重症新生児に対する全ゲノム検査への期待
- ・医療のデジタルテクノロジー革新
- ・患者データがつくる希少難病克服への道

パネルディスカッション「診断ラグの解決と未来に向けて」

クロージング

アレクシオンファーマ合同会社は大阪・関西万博のシグネチャーパビリオン「Better Co-Being」パートナーです