ALEXION
AstraZeneca Rare Disease

アレクシオンファーマ合同会社

希少疾患白書（要約版）
「診断ラグ」の実態と解消に向けての提言

最新テクノロジーと社会の力で実現するヘルスエクイティ

希少疾患とは...

一般的に患者数が人口1万人あたり**1~5人未満**の疾患[1]

疾患数[2]

10,000以上

全希少疾患患者数[3]

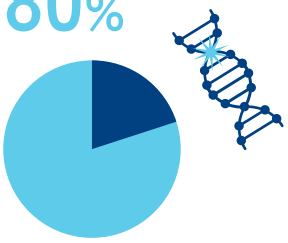
世界で20人に1人

小児発症率[2]

50%

遺伝子変異[2]

80%



希少疾患における5つの課題[4]

情報の不足、不安

診断ラグ/診断ロス

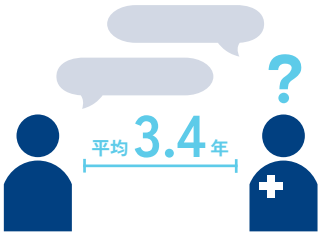
経済的負担
家族・介護者の生産性低下

利用可能な
治療選択肢の不足

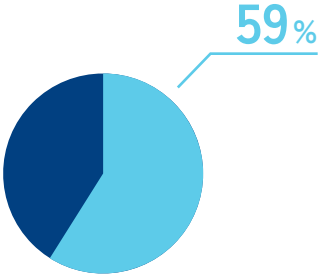
周囲の理解が得られない
社会的孤立

診断ラグ/診断ロスとは...

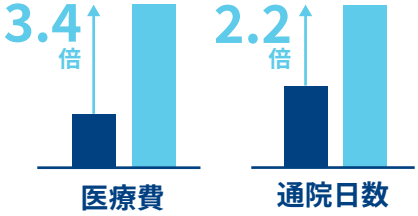
確定診断まで多くの時間を要したり、診断がつかなかったりすること



希少疾患は、確定診断までかかる時間が平均3.4年[5]



病初期の誤診率は59%[6]



診断ラグ期間中の患者負担は、一般人に比べて、医療費は3.4倍[5]、通院日数は2.2倍[5]

診断ラグ期間中の患者の気持ち[7]

診断ラグ/診断ロス解消に必要な5つの視点[4]

視点1

新生児期のゲノム検査の体制整備

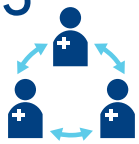
早期発見・治療開始に有効である新生児マススクリーニングや
重症新生児全ゲノム検査の提供体制・制度を整備する

視点2

AI診断支援ツールの普及

診断・治療をサポートするAIツール（SaMD等）の
導入・普及を推進する

視点3



センターオブエクセレンス（CoE）の構築

疾患分野ごとにCoEを構築し、非専門医から専門医への紹介を推進する

視点4

患者データの収集・利活用

診断や治療の研究を進めるために、PHR等の医療データを収集し、
利活用できる環境を整備する

PHR : Personal Health Record（生涯にわたる個人の健康・医療に関わる情報）

視点5

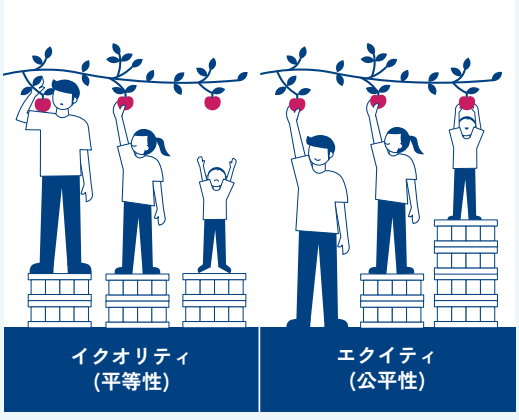
患者団体の政策参画の促進

患者団体の資金基盤・役割強化により、患者の声を施策や法改正に反映する

診断ラグ/診断ロスを含めた希少疾患における課題解決には「ヘルスエクイティ」が鍵となる

ヘルスエクイティ(医療の公平性)とは「全ての人が公平に医療を受けられる状態」

社会には、個人の努力だけでは乗り越えられない構造的な課題が存在し、誰もが同じ条件のもとで暮らせるわけではなく、それぞれが異なる背景や課題を抱えています。平等とは、すべての人に一律の機会やリソースを提供することですが、それだけでは公平性は実現できません。公平性とは、一人ひとりの置かれた状況に応じて適切なサポートを提供し、誰もが自分らしく生きられる社会を築くことです。



ヘルスエクイティを実現するための アレクシオンの6つの提言[4]

課題解決に必要な5つの視点

- 新生児期のゲノム検査の体制整備
- AI診断支援ツールの普及
- センターオブエクセレンス（CoE）の構築
- 患者データの収集・利活用
- 患者団体の政策参画の促進

解決に向けた提言

提言1
新生児マススクリーニング検査対象疾患を拡大するとともに、重症新生児に全ゲノム検査を取り入れるための環境整備を推進する

提言2
医師が早期に疾患に気付けるためのAI診断支援ツール（SaMDなど）の活用を促進する

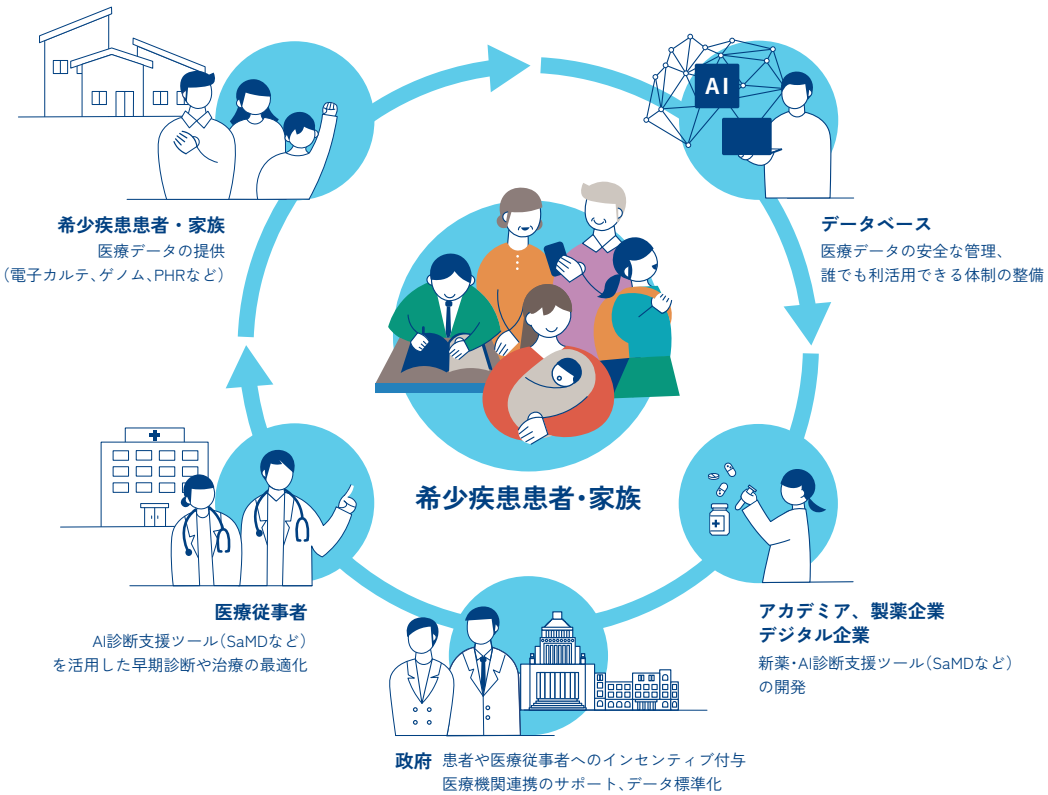
提言3
希少疾患のCoEを構築し、非専門医・専門医のつながりを強化する

提言4
希少疾患に関するデータが早期診断に活用される環境整備を推進する

提言5
患者の声が反映された社会の実現に向け、患者団体などの意見の政策への反映の推進、及びそれに必要となる資金基盤の強化を支援する

提言6
政府が推進する中核的取り組みに、希少疾患の診断ラグ/診断ロス解消に向けた施策を組み込む

ヘルスエクイティが実現した未来図



出典：

1 IFPMA, 希少疾患 誰も置き去りにしない未来を創る, https://www.jpma.or.jp/globalhealth/status_effort/2018/lofurc0000002tc7-att/2018_03.pdf
2 Global Genes, “RARE Disease Facts”, https://globalgenes.org/rare-disease-facts/
3 希少疾患患者数は出典2より引用し、世界の人口を約80億人として世界での割合を推計
4 アレクシオンによる考察
5 株式会社JMDC（https://www.jmdc.co.jp/）とアレクシオンの共同調査（2025年1月～3月実施）
6 Charles River Associates（CRA）による日本の希少疾患・難病患者を対象に行なわれたアンケート調査（2024年12月～2025年2月実施）
7 日本製薬工業協会, 希少疾患患者さんの困りごとに関する調査, https://www.jpma.or.jp/shared/pdf/20230209.pdf

参考
希少疾患白書
https://alexionpharma.jp/-/media/alexionpharma_ajp/expo2025/rare-disease-wp_alexion_20250514.pdf

ALEXION®
AstraZeneca Rare Disease

アレクシオンファーマ合同会社　2025年5月作成

MAHP-2505-02