

本プレスリリースには、医療用医薬品や開発品の情報を含むものがありますが、これらは医療用医薬品や開発品のプロモーション、広告を目的とするものではありません。

2026年2月16日

報道関係者各位

アレクシオンファーマ合同会社

## アレクシオンファーマ、世界希少・難治性疾患の日（RDD）に「テクノロジーの活用による診断ラグの解消」をテーマとしたパネルディスカッションを開催

### ～低ホスファターゼ症（HPP）患者会・専門医と早期診断に向けた未来像を議論～

アレクシオンファーマ合同会社（本社：東京都港区、社長：濱村美砂子、以下アレクシオンファーマ）は2月28日（土）、「世界希少・難治性疾患の日（Rare Disease Day、以下 RDD）2026」のダイヤモンドスポンサーとして、「テクノロジーの活用による診断ラグの解消」をテーマとしたパネルディスカッションを開催します。

アレクシオンファーマは希少疾患のリーディングカンパニーとして、希少疾患における課題である「診断ラグ」の解消に向けて2025年5月、「[希少疾患白書『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イクイティ](#)」を刊行しました。希少疾患患者さんは、診断までに平均3.4年を要し、診断に5年以上かかるケースは全体の35%（おおよそ3人に1人）です<sup>1</sup>。希少疾患である低ホスファターゼ症（HPP）の患者さん、特に成人患者さんにおいては、その非特異的な症状、病態の多様性などから診断が難しく、診断ラグが課題になります。

RDD2026では、テクノロジーの活用による希少疾患の診断ラグ解消に向けた未来像を議論すべく、低ホスファターゼ症（HPP）の患者会と専門家の先生をお迎えしたパネルディスカッションを開催します。イベントでは、下記の啓発パネルを展示します（パネルは RDD2026公式サイトのリンクからも見られます）。

「難病・希少疾患における診断ラグについて考える」

<https://asrid.app.box.com/s/5kuu3kiu0usxmi7horv4g01mty37dyku>

### 「テクノロジーの活用による診断ラグの解消」パネルディスカッション概要

テーマ： 「テクノロジーの活用による診断ラグの解消」

日時： 2026年2月28日（土）18:00～18:40（入場無料）

会場： KABUTOONE（〒103-0026 東京都中央区日本橋兜町7-1）

登壇者： 小野澤 侑 氏（NPO 法人 HPP HOPE 代表理事）

村山 圭 氏（順天堂大学大学院 医学研究科 難治性疾患診断・治療学 教授）

ファシリテーター： 西村 由希子 氏（特定非営利活動法人 ASrid 理事長）

※イベント後に RDD JAPAN の YouTube アカウント（<https://www.youtube.com/c/rddjapan>）で録画が掲載される予定です。

### 世界希少・難治性疾患の日（RDD）について

RDD2026 公式サイト：<https://rddjapan.info/2026/>

### 低ホスファターゼ症（HPP）について

低ホスファターゼ症（HPP）は、症状が多岐にわたるため早期診断・鑑別が難しいとされている指定難病の一つです。強く健康な骨を作るために必要なアルカリホスファターゼ（ALP）という酵素の働きが悪くなったり、

働かなくなったりする病気です<sup>2</sup>。診断の鍵となる ALP 低値が見逃されやすい傾向にあり、発症から診断まで、小児では約1年、成人では約10年かかるとの報告があります（海外報告）<sup>3</sup>。

### アレクシオンファーマ合同会社について

アレクシオンファーマ合同会社は、アストラゼネカの希少疾病部門アレクシオン・アストラゼネカ・レアディーズ（本社：米国ボストン）の日本法人として、患者さんの人生を一変させるような治療薬の発見、開発、提供を通じて、希少疾患ならびに深刻な病状の患者さんとそのご家族への貢献に注力しています。30年以上にわたり希少疾患領域の先駆的なリーダーであるアレクシオンは、補体系の複雑な仕組みを活用して革新的な治療薬を創製した最初の企業であり、現在も多くのアンメットニーズを有する疾患領域において、さまざまなイノベーションのもと、多様なパイプラインを構築しています。アストラゼネカの一員として、世界中の、より多くの希少疾患をもつ患者さんに治療薬をお届けできるよう、グローバル展開を拡大し続けています。

公式サイト：<https://www.alexionpharma.jp/>、公式 YouTube チャンネル：[@alexionpharma\\_japan](https://www.youtube.com/@alexionpharma_japan)

「希少疾患白書『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イクイティ」 電子版 URL：

[https://alexionpharma.jp/sustainability/-/media/Alexionpharma\\_aip/Sustainability/PDF/rare-disease-wp\\_alexion\\_20250514.pdf](https://alexionpharma.jp/sustainability/-/media/Alexionpharma_aip/Sustainability/PDF/rare-disease-wp_alexion_20250514.pdf)

### アストラゼネカについて

アストラゼネカは、サイエンス志向のグローバルなバイオ医薬品企業であり、主にオンコロジー領域、希少疾患領域、循環器・腎・代謝疾患、呼吸器・免疫疾患からなるバイオフーマ領域において、医療用医薬品の創薬、開発、製造およびマーケティング・営業活動に従事しています。英国ケンブリッジを本拠地として、当社の革新的な医薬品は125カ国以上で販売されており、世界中で多くの患者さんに使用されています。詳細については <https://www.astrazeneca.com> または、ソーシャルメディア [@AstraZeneca](https://www.instagram.com/AstraZeneca) をフォローしてご覧ください。

### References

1. 株式会社 JMDC とアレクシオンファーマ合同会社の共同調査
2. 低ホスファターゼ症診療ガイドライン
3. Högler W, et al. BMC Musculoskeletal Disorders. 2019;20(1):80.