

<患者ニーズ調査集計結果>

所属患者団体名	治療薬の開発が必要な疾患名 (1)	治療薬の開発が必要な疾患名 (2)	治療薬の開発が必要な疾患名 (3)	連携学会	連携研究班等
CMT友の会	シャルコー・マリー・トゥース病			・日本末梢神経学会 ・日本難病医療ネットワーク学会 ・日本神経治療学会	・神経変性疾患領域における基盤的 調査研究班
日本肝臓病患者団体協議会	B型肝炎	自己免疫性肝疾患	NASH	なし	なし
特定非営利活動法人筋無力症 患者会	ランバートイートン筋無力症候 群	先天性筋無力症症候群			
混合型脈管奇形の会	脈管奇形	コロナウイルス		・日本血管腫 ・血管奇形学会	・難治性血管腫・脈管奇形・血管奇 形・リンパ管腫・リンパ管腫症および 関連疾患についての調査研究
日本ゴーシェ病の会	神経症(てんかん様発作、ミオ クローヌスなど)	遺伝子治療		・日本先天性代謝異常学会	・厚生労働省研究班(旧衛藤班) http://www.japan-lsd- mhlw.jp/about_this_team_program.html
NPO法人エンパワリング ブレス トキャンサー	なし				
公益社団法人全国脊髄損傷者 連合会	脊髄損傷	褥瘡	骨折	・日本脊髄障害医学会 ・再生医療学会 ・国際脊髄障害医学会(ISCoS)	・慶応義塾大学 医学部生理学教室 岡野栄之教授 ・札幌医大医学部 神経再生医学講 座 本望修教授
ベーチェット病友の会	ベーチェット病			・日本ベーチェット病学会	・ベーチェット病に関する調査研究班
膝島細胞症患者の会	先天性高インスリン血症	高インスリン性低血糖症	インスリノーマ	・日本小児内分泌学会 ・日本内分泌学会	・小児期・移行期を含む包括的対応を 要する希少難治性肝胆膵疾患の調査 研究班 ・先天性高インスリン血症分担研究班
ジュベール症候群家族会	腎障害	ジュベール症候群の諸症状の 根本治療	睡眠時無呼吸症候群	なし	・研究班は終了しておりますが、研究 班の先生とは連絡させていただいて おります。
特定非営利活動法人 中皮腫サ ポートキャラバン隊	中皮腫	腹膜中皮腫、心膜中皮腫、精 巣鞘膜中皮腫			
NPO法人 IBDネットワーク	潰瘍性大腸炎	クローン病		なし	なし
ネフローゼ症候群患者会	ネフローゼ症候群			・腎臓薬物療法学会	・厚生労働科学研究費補助金難治性 疾患等政策研究事業(難治性疾患政 策研究事業) 難治性腎障害に関する 調査研究班
特定非営利活動法人 日本マル ファン協会	マルファン症候群	ロイス・ディーツ症候群	エーラス・ダンロス症候群	なし	なし
CFS(慢性疲労症候群)支援ネッ トワーク	慢性疲労症候群/筋痛性脳脊 髄炎	ALS	筋ジストロフィー	・日本疲労学会	なし
ミトコンドリア病患者・家族の会	リー脳症	MELAS	CPEO	なし	・AMED村山班
日本ハンチントン病ネットワーク	ハンチントン病			なし	なし
日本筋ジストロフィー協会	筋ジストロフィー			・日本小児神経学会 ・日本筋学会	・令和3年度は、青木班、松村班(理 事長)、小牧班(矢澤副理事長)の3班 で、分担研究者として研究を担って います。 https://www.jmda.or.jp/jmda- activity/

6-1_医師・医療機関への要望	<p>シャルコー・マリー・トゥース病は遺伝性・進行性の希少疾患ですが、確立された治療法がないことから医療機関との関係が薄くなりがちです。そのため、臨床データの蓄積も不十分です。CMT研究班（京都府立医科大学）がペイシェントレジストリ（CMTPR）を運営していますが、登録は患者に任されており診断先の医療機関から情報提供を受けているわけでもないので、登録情報が十分とは言えません。少なくとも、医師・医療機関での連携を強化し、治験につながる臨床データの蓄積をお願いしたく存じます。</p>
	<p>B型肝炎は感染症であることから偏見や差別を感じる患者が多く存在します。ワクチンがありますが、相手に伝えられず、結婚や交際をあきらめてしまう患者もいますし、職場で不利益を被る患者もいます。ウイルスを排除する薬剤が開発されれば、そのような患者の悩みは一切なくなります。自己免疫性肝疾患は難病で治療薬はありません。ともに早い開発を望んでいます。</p>
	<p>ほかの患者会に比べて治験が少ないし、薬もリウマチが使っている薬を使うという形でしかないので不満。もっといろいろ開発してほしい。</p>
	<p>※3,4ジアミノピリジンについて現在、治験は行われていませんが、疾患に有効であることは立証されているにも関わらず、日本では工業試薬の分類であるため、認証されていません。病院によっては倫理委員会で認められた患者には投薬され、患者は社会生活を送ることが出来ています。しかしながら、居住地には対応できる病院が無いために有効であるとわかっているのに、投薬してもらえず、日常生活もままならない患者もいます。厚労省でも会議でも、ある程度のところまで審議されるものの、先に進むことは出来ないでいます。有効であるとわかっていながらも使用することが出来ず、困っている患者います。どうかそのような患者が一人でも安心して過ごすことが出来るようお願い申し上げます。</p>
	<p>治療薬によって期待できる効果については、出来るだけ具体的に示してほしい。</p>
	<p>希少疾患のわずかながらの可能性に目を当てご尽力いただいている皆様へ御礼申し上げます。基礎研究が量的に充実していくことも同時に望んでいます。基礎治療薬があっても解決できていない神経症状の問題は依然残っており、事実乳幼児の命が失われています。引き続きご助力をお願いします。</p>
	<p>副作用の発現が少ない抗がん剤、分子標的薬、ホルモン剤の開発</p>
	<p>新薬の開発状況を教えてほしい。</p>
	<p>ベーチェットは他の疾病の薬の流用であり、専用の薬がない為、研究を進めてほしい。</p>
	<p>小児研究班が先進的治療の研究や診療ガイドラインを策定しているが、小児から成人に移行した世代の研究は進まないため、患者会からも成人学会に要請するも、希少疾病のため専門医や研究者が少なく前に進まない。世代の切れ目ない横断的な研究が必要と思う。医師会からも関係学会の協力を要請していただきたい。</p>
	<p>症候群のため、腎、睡眠以外にも肝や眼にも様々な症状があり優先順位を決めることは難しいですが、生命予後に関わる腎臓治療は対処療法、移植しか手立てがないので、緊急性の高い症状としました。特に小児期から発症するケースもあるため早期治療を望みます。</p>
	<p>患者会と連携することで、被験者が早く獲得できると思います。協力で否定的な患者会はないと思うので、是非とも速やかに治験の情報などは患者会にオープンにして欲しいです。</p>
	<p>・病院に掲示してある治験ポスターの内容が分かりづらい・素人である治験希望者に対して「より分かりやすく」「患者側サイドに立った」書面を作成し、丁寧に説明してほしい・特に、治験をすることの「メリット」「デメリット」を示すとともに、その開発治療薬オリジナルの問題が予想されれば、それを明記してほしい(例えば、レミケードを治験した人は、期間をおいて、本採用した場合、レミケードの抗体反応が強く出たり、効果が減弱してしまうなど)・病院に掲示してある治験ポスターの内容が分かりづらい・最近は何診票にがんの告知の希望を聞いてくる病院がありますが、治験を受けてみたいかどうかとも聞いてほしい。自分からはなかなか言い出せないし、そんなこと言っていないのかもわからない。</p>
	<p>患者会で協力できることがあれば、ぜひ協力したいので教えてほしいです。</p>
	<p>現状では対処療法しかありません。それもQOLに大きな影響がある外科手術しかないため、症状を進行させず、外科手術を回避できるような治療薬の開発をお願いします。 大動脈解離を防ぐ薬や側弯症の進行を防ぐ薬などは、なるべく早期に開発くださいますよう、心よりお願い申し上げます。</p>
	<p>参加者への説明を丁寧にしてほしい。 実施中に、問い合わせ連絡先等の変更が生じた場合には、すみやかに連絡してほしい。</p>
	<p>日々、専門医の先生方が治療薬開発に努力して下さっていることには感謝しています。 進行性の難病で、日々、重篤化したり、亡くなったりする方が相次いでいます。 一刻も早い治療薬をよろしくお願いいたします。</p>
	<p>1)ハンチントン病は精神障害や認知力の低下を伴うことが多く、治療の効果を評価するのが難しい疾患です。介護者など第三者の視点での評価も参考に、多角的に評価していただきたいです。 2)患者は自身の症状が芳しくなくても、主治医に正直に回答することを躊躇することが多いです。医師だけでなく、看護師や専門職による継続的なサポートを希望します。</p>
	<p>筋ジストロフィーそのものが治らなくても側湾防止、骨折する患児も多いため骨密度の低下を抑えられる薬の開発、炎症を抑える、細胞膜が壊れるのを阻害するような効果がある薬の開発をして頂きたいです。 デュシェンヌ型以外の型のどの型にも当てはまる薬があれば有難いです。肢体型、福山型など。</p>

6-2_製薬企業への要望	日本では治療薬開発が進んでいないCMTですが、欧米を中心に海外では以前から様々な取組が行われています。特に、最近ではPXT3003（パクロフェン、ナルトレキソン、ソルビトールの混合剤）が第3相までの治験を終え現在追加治験が始められており、その効果が期待されています。しかし、日本では製薬企業の協力を得られず治験の緒につくこともできないと聞いています。希少疾患（患者数が少ない）かつ寿命に影響しないCMTは、研究が後回しにされているように感じています。可能性が見えているものについては、積極的に研究開発に取り組んでいただくことをお願いします。
	開発の段階に応じてできる範囲で簡単な進捗状況等の情報を教えていただきたいです。新薬情報は、慢性疾患患者や難病患者にとって永遠に続くかもしれない闘いに大きな勇気を与えてくれます。もしかしたら現在服用している薬剤以上の効果があるかもしれません。
	ほかの患者会のように治験や薬の開発をしてほしい
	現在、日本では3,4ジアミノビリジンに関して、治験を行っている製薬企業はありません。しかしながら、有効であることは明かです。3,4ジアミノビリジンに代わる薬の開発もしていただけると幸いです。
	治療薬によって期待できる効果については、出来るだけ具体的に示してほしい。
	有している技術は広い疾患に広めていただきたいです。企業経営上利益優先は理解できますが、希少疾患（一定患者数を有する難病のみならず）への医薬品開発へも目を向けていただきたいです（医薬品を有しているのに利益優先で適応拡大やドラッグラグが未だに発生しています）。よろしくお願いいたします。
	タキサン系の抗がん剤によるしびれの改善
	治験状況を開示してほしい。患者団体との連携がなさすぎる。
	スピード感を持って開発を行ってもらいたい。ベーチェット病は特に遅れている。
	オクトレオチド皮下注射の留置針が折れて薬が体内に行っていないこともあり、低血糖を起こすことがある。小児患者の皮下注射部位を適切に維持管理が難しい原因遺伝子も複数あり、症状も様々なのですが、根本治療で複数の症状改善につながる治療薬を期待します。
	希少がんへの治験も患者の命を守るために極力協力して欲しい。
	・医療機関以外での被験者募集を外部委託するのは仕方ないが、丸投げ感が強く製薬企業が責任をもって実施してほしい。（正直不安でしかない。治験そのものが不安の塊なのにそんなんで誰が治験に参加するのでしょうか） ・治療薬開発を行う製薬会社は、外部委託する場合、同等の責任を負うので、委託者の選定には、ルールを設けて厳格化し、そのルールなどは開示してほしい ・治験に関することはよくわからないので漠然とした不安が拭えない。もっと本当のところを知りたい。
	私たちの疾患の第一の選択肢がステロイド薬になりますが、よく効く薬である一方、副作用の多様さから患者のQOLに大きく影響をしています。患者アンケートなどを取ると、ステロイドに代わる副作用の少ない薬の登場を待つ声が多いです。免疫抑制剤やリツキシマブも含め、患者としては長期に使用する際の見通し（いつまでどのように使って、どのような影響があるか）がほしいと思っています。患者会で協力できることがあれば、ぜひ協力したいので教えてほしいです。
	疾患や症状そのもののだけでなく、それらを抱えて日々の生活を送っている患者や家族などにも「症状の進行や外科手術を受けることによって具体的に何に困っているか」を聞き出して欲しいです。
	慢性疲労症候群/筋痛性脳脊髄炎は、国内に12～36万人が苦しんでおり、25%は寝たきり生活を余儀なくされています。新型コロナウイルス後遺症の10～60%が移行するといわれています。早急に治療薬の開発を進めていただきたいです。
	非常に難しい病気ですが、治療薬の開発を一刻も早くお願いいたします。 また、その開発の状況なども、患者さんに届くような体制が望まれます。
	治験を実施していることが患者に十分伝わっていなかったことをしばしば経験しています。 治験実施がスムーズに行われるよう、患者会を積極的に活用していただければと思います。
	筋ジスは、オーダーメイド治療になり、金額もすごくかかると聞いています。大変なことは承知の上ですが、将来的に治る病気となりますよう薬の開発をお願いします。

6-3_行政機関への要望	ヘルシンキ宣言に基づき人権に配慮した治験が行われなければならないことは十分に承知していますが、治療法が全くないとされているCMTの患者としては、可能性を広げることと人権配慮を両立しながら研究開発を進めていただけることを希望します。そのためには、患者の視点からも納得できる資料により患者側の啓発を進めていくことが必要と思います。現在、薬機法の規制により製薬企業と患者会が十分な連携をとれないこととなっていますが、この状況についても、改善の道を探っていただきたく存じます。
	承認が何年にもわたるから、早く承認してほしい。
	アメリカをはじめとする諸外国ではすでに治療薬として認可され、社会生活を送ることが出来ている患者がたくさんいます。どうかよろしくお願い申し上げます。
	企業が希少疾患へも医薬品開発誘致できるような体制を構築いただきたいです。
	明確で迅速な情報開示
	審査期間が長すぎる。
	オクトレオチド保険適用が承認されたが、一日3～4回の皮下注射が必要でポンプの使用は未承認、また、治療生活で好ましい月一回の注射で済むオクトレオチドの持続型製剤は未承認 膵内分泌腫瘍に対するソマチチンは、容量制限があり投与量の調整が出来ればよいと聞いている。
	新薬開発に際しては治験参加を希望される患者もいますので、それほど早期の上市を期待をしています。
	審査体制を整えて、少しでも早い承認をしていただけたらと願います。
	・行政機関の資料に下記が存した https://www.mhlw.go.jp/shingi/2007/07/dl/s0727-11d_0002.pdf 上記に基づき、ドラッグラグの解消に努めてほしい ・一方、「国際共同治験」の流れがあると聞く、日本は海外に比べて「治験応募者が少ない」とも聞く、これが、「治療薬開発」の日本の出遅れに繋がると聞く、難しい課題であるが、より良き方法を模索して解決し、「新薬は難病患者の希望の光」であること、そして、「人生の時間が限られること」を忘れずに、早期承認に向けて取り組んでほしい。 ・治験はリスクも伴う、慎重な検証は欠かせないが、治験される当事者への「メリットもリスクも十分な説明」 がキーワードのように思える。 ・ドラッグラグについて以前よりは早くなったとされているが、更なる迅速化、出来るならドラッグラグがなくなってほしい。 ・コロナのワクチンやお薬なんかはとても早く使えるようになっている気がします。患者さんが多いと早くなるのでしょうか？患者の少ない難病とかはおそくなりやすいのでしょうか？効果のある薬をできるだけ早く使えるようになって欲しいです。
	ネフローゼの治療におけるリツキシマブに関するエビデンスが少ないために、ネフローゼ症候群診療ガイドライン2020にはリツキシマブに関する記載がありません。審査を進めるとともに、治療薬にまつわるデータをオープンにしていってほしいです。ステロイドだけでなく、免疫抑制剤やリツキシマブも含め、患者としては薬を長期に使用する際の安全性や、薬の減薬と再発のリスクについての客観的な情報がほしいです。患者会で協力できることがあれば、ぜひ協力したいので教えてほしいです。
	早期に治療薬が開発されるよう患者会も協力をしていきたいと考えていますので、積極的に声をかけてください。
	ミトコンドリア病は稀少難病のため、症例も少なく、またその症状は多岐にわたり、人工呼吸器をつけて寝たきりの子どもさんから、大人になって発病し、生活の質を守るために、苦勞されている方まで、ひとつの病気でくってしまうには難しいほど、個人個人で開きがあります。 そのため、多くの治験のデータが集めにくく、また治験から承認に至るエビデンスを集めることがとても難しい状況です。 そのため、ピルビン酸ナトリウムのように、多くの患者さんが有効性を感じながら、治験がストップしてしまうような、辛い状況が生じています。 こうしている間にも、次々と患者さんの病は進行し、亡くなっていかれています。 柔軟性を持ちながら、承認までの道筋を考えていただけたら、ありがたく思います。
	副作用や有害事象を定期的に集計して迅速にアップデートし、治験参加者および治験に関わる医療専門職に周知していただきたいです。