

第7回 国際 希少・難治性疾病・創薬学会

**7th ICORD (International Conference for Rare Diseases  
and Orphan Drugs) (ICORD2012)**

**- C<sup>3</sup> : Connection and Collaboration, for Creation-**

開催報告



第7回 国際 希少・難治性疾患・創薬学会  
7th ICORD (International Conference for Rare Diseases and Orphan Drugs)  
(ICORD2012) - C<sup>3</sup>: Connection and Collaboration, for Creation-  
開催報告

開催概要

学会名：ICORD (International Conference for Rare Diseases and Orphan Drugs)

開催日時：2012年2月4日(土)・5日(日)・6日(月) (3日はプレミーティング)

(当初予定していた2012年5月21-23日から震災のため延期)

開催場所：東京大学駒場リサーチキャンパス コンベンションホール

東京都目黒区駒場4-6-1

主催：ICORD (International Conference for Rare Diseases and Orphan Drugs)、特定非  
営利活動法人 知的財産研究推進機構 (PRIP Tokyo)

開催実行委員長：金澤一郎 (日本学会会議 前会長 国際医療福祉大学大学院長)

共催：東京大学先端科学技術研究センター

後援 (50音順)：厚生労働省、国立保健医療科学院、独立行政法人 医薬品医療機器総合機  
構、難病のこども支援全国ネットワーク、日本製薬工業協会、日本難病・疾病団体連絡協  
議会

協賛：グラクソ・スミスクライン株式会社、Genzyme Corporation、Shire Pharmaceuticals  
BioMarin Pharmaceutical Inc.、ファイザー株式会社

寄付：アステラス製薬株式会社、エーザイ株式会社、武田薬品工業株式会社、シミック株  
式会社

助成 (50音順)：公益財団法人 上原記念生命科学財団、公益財団法人 加藤記念バイオサ  
イエンス振興財団、公益信託 永尾武難病研究基金、財団法人 テルモ科学技術振興財団、  
公益財団法人 内藤記念科学振興財団

協力：株式会社コングレ、株式会社ジェイアール東日本ビルディング

ICORD とは

ICORD は、世界と地域の希少・難治性疾患の患者とその家族の健康状況を、よりよい知  
識・研究・治療・情報・教育・認知の提供により改善することを目的として開催される国  
際会議である。本会議の対象となる希少・難治性疾患の領域は、各疾患の患者が非常に少  
ないことから、研究や創薬、社会などから取り残される傾向があった。しかし、これらの  
希少・難治性疾患全ての患者数の総和を考えると人口の数%にもなり、決して無視できな  
い存在であると近年では考えられはじめている。また、疾患基礎研究の進展から、これら  
希少・難治性疾患が、患者数の多いいわゆる”コモンディーズ”と病態生理を共有して  
いることや、コモンディーズそのものが、病因に基づく新たな疾患概念の提唱により、

より患者の少ないセグメント化された疾患へと細分化されて行くなどの現象も現れ始めており、これまで以上に、世界の共通した医療関連の問題としてとらえる必要性が生じています。このような環境変化の中で、世界各国の状況や研究、そして政策などの情報共有や協働が今まで以上に望まれる状況となっている。

本国際会議には、希少・難治性疾患に関連するすべての立場の関係者、つまり、基礎系研究者・臨床系研究者・医者・治験・開発関係者・患者・患者関係者・法制度・官公庁関係者などが、開催地だけでなく世界各国から参加するため、本領域における総合的かつ国際的な情報共有と議論を同時に実施することが可能である。また、このシンポジウムによって、これまで世界中の希少難治性疾患とオーファンドラッグに関する研究・倫理・政策・活動が促進されてきており、希少難治性疾患とオーファンドラッグに関係するすべての立場の関係者との潤滑なコミュニケーションと議論の促進、そしてそれによる総合的なオピニオンの形成がなされてきた。本国際会議により希少難治性疾患とオーファンドラッグに関する国際的な議論を推進することで、治療薬創製に関する研究や関連する政策の選択などに関する協働と協調も推進されている。さらに、希少難治性疾患やオーファンドラッグに関するベストプラクティスを共有することにより、この領域における共通の問題に関する国際的なアプローチやツールなどの整備を行っている。

### ICORD2012 開催に至る経緯

これまで本会議は、ストックホルム・マドリッド・ブリュッセル・ワシントン・ローマ・ブエノスアイレスで実施されてきており、今回が初めてのアジア開催となる。これまでの本領域での国際協調は、ほぼ欧米でのみで行われてきており、実質的に日本を含むアジアの状況に関してはこれまでほとんど情報共有すらされていなかった。しかし、過去の会議で、本会議参加者が日本を含むアジアの状況に関する情報共有と協働を欲していることが明らかとなった。また、日本国内の関係者においても、ICORDにて希少・難治性疾患に関連する国際情勢の現状把握・連携を行う必要性、および日本の状況を世界と共有することの意義が理解された。そこで、これらの課題をアジア、そして日本国内でもより広く共有し、また国際協働へと大きく舵を切ることを期待し、ICORDの理事会より日本開催の要請を受け、ICORD2012の開催を行うに至った。今回の日本での本シンポジウムの開催により、これまでの環境にアジアを加えた真の意味での国際協調が始まると言うことができる。

なお、本会議は、2011年5月に開催予定だったが、3月11日に発生致しました東日本大震災の影響により延期された。

### ICORD2012の成果

ICORD2012は、過去最大人数となる268名が21か国（中国、台湾、韓国、香港、シンガポール、アメリカ、カナダ、オーストラリア、ニュージーランド、アルゼンチン、ブラジル、ベルギー、スウェーデン、ブルガリア、英国、スペイン、フランス、ロシア、イタ

リア、ナイジェリア) から参加した。うち 143 名が日本人の参加者であり、約半数が海外参加者という、国際会議にふさわしい陣容となった。

また、参加者の所属内訳をみても、企業（製薬）、大学関係、研究機関、患者会関係、政府関係、病院、財団、NPO、企業（その他）と、ICORD が期待する「希少・難治性疾患に関連するすべての立場の関係者」が網羅することができた。

講演はすべて **Invited speaker** によるものであり、どれも質の高い内容となった。本会議では、「希少・難治性疾患に関わるすべてのトピックを対象とする」ことを目的としたため、基礎研究に関する発表から規制といった国策に関する発表、創薬支援といった幅広い議題を取りそろえた。中でも患者会セッションは、世界各国から 10 名の患者会リーダーが集い、自身の経験や会の歩みを伝えることで、国際連携に大きく貢献した。特に日本にとっては、自国にしながら海外の様々な関係者と議論ができる非常に貴重な機会となっただけでなく、日本の患者会関係者らが海外参加者から質問攻めにあうなど、日本への関心の高さを改めて認識させられる結果となった。

ポスターは国内外から 53 件が集まった。多くは大学関係者による発表であり、ポスターセッション会場では熱気あふれる意見交換が行われた。うち 5 件は **Selected Poster** として本会議にて紹介された。

以下、本会議の内容をセッションごとに報告する。

### **Pre meeting:**

本会議前日には、**Pre meeting** として、いくつかの会合が設定された。まず、“**How Patient Advocacy Groups Promote Rare Disease Research and Development in a Proactive Way**” と題して、研究者のリーダーシップの下、意見交換の場が設定された。また、**Professional meeting** が、1) 規制当局、2) 患者会リーダー、を対象に実施された。どちらの会合でも、識者にふさわしい、密度の濃い意見交換が行われた。最後に、**Asian meeting** として、中国・韓国・台湾・日本から参加者を集い、アジア情勢に関する発表および意見交換が行われた。

### **Welcome Address :**

ICORD2012 初めのセッションとして、主催者である **PRIP Tokyo** 理事長の安念潤司、開催実行委員長である金澤一郎、**ICORD Chair** である **Domenica Taruscio** から挨拶があった。金澤からは、日本の難病対策の歴史的経緯が紹介されるとともに、現在の課題および今後の展望が提示された。**Taruscio** からは、**ICORD** の開催経緯および本会議に対する期待が述べられた。

### **セッション 1 :**

#### **Successful example of clinical research in Rare Diseases**

希少疾患の臨床研究における成功例

本セッションでは、特定の疾患におけるこれまでの臨床成功の経験・ノウハウをシェアし、他の疾患に応用することを目的として、4名の演者が希少疾患の治療薬や診断方法などの開発成功例について紹介した。

Jan-Inge Henter (Professor, Dept of Women's and Children's Health, Karolinska Institute, Sweden) は、家族性の血球貪食性血球リンパ組織球症 (FHL) という疾患の事例を取りあげ、明確な診断方法や治療方法もなかった FHL の診断ガイドラインの作成から治療プロトコルの確立につながった国際共同臨床試験に関する成功例について述べた。また、希少疾患の臨床研究は当該疾患以外の多くの患者の治療にもつながるということや、国際臨床試験・患者主催の研究会議の重要性についても言及した。石井 榮一 (Professor, Department of Pediatrics, Ehime University Graduate School of Medicine, Japan) は EB ウィルスが原因となる HLH (EBV-HLH) の診断方法や病状判断方法の確立、またその背景に存在する臨床研究の重要性について具体例を挙げて述べた。そして、臨床研究を促進するためには医師 - 患者 - 研究者の「つながり」が必要不可欠な要素であると述べた。Emilio Roldán (Geiser Foundation and Gador SA, Argentina) は、既に承認されている既存薬の re-profiling について、骨形成不全症を例に挙げて述べた。また、希少疾患の治療薬開発には産官学患の連携が必須であり、それぞれの立場にとって win-win の戦略を立てることが重要であると述べ、そのような戦略の一つとして、既存薬の re-profiling の有効性を強調していた。さらに、臨床試験に対して患者側が積極的かつ能動的に関わっていくことも希少疾患における薬の開発に必要であると述べた。最後の演者である Stefaan van Gool (Professor, Pediatric Hemato-Oncology and Neuro-Oncology, University Hospital Gasthuisberg, Belgium) が患者数の少ない悪性のグリオーマ (神経膠腫) に対する樹状細胞を用いた免疫療法の開発について述べた。彼はこの免疫療法の開発の影には樹状細胞の発見から生体の免疫システムの解明というアカデミアにおける基礎生物学の進歩があったことを強調していた。そして、有効な治療法のないあらゆる希少疾患がアカデミアにおける研究の対象となるべきであると述べた。

本セッションでは、患者自身が能動的に臨床研究に関わることの重要性が繰り返し述べられていた。そして、セッション全体を通して、「臨床研究・基礎研究の重要性」というキーワードが印象的に残ったセッションであった。治療に結びつくと思えないような研究であっても、生物学の進歩に貢献し、将来的に何らかの形で患者に還元される可能性を秘めているという点で、基礎研究の担っている意義を再認識させられた。また、患者 - 医師 - 研究者をつなげる場として、ICORD は大きな意義を持っていると感じた。

## セッション 2:

### Access to and Reimbursement for Diagnosis and Therapy

#### 診断と治療へのアクセスと償還

本セッションでは、各国の診断と治療へのアクセス (医療システム) と償還 (社会保障

システム) が紹介され、希少・難治性疾患の患者とその家族が直面する問題について取り上げられた。

Jack Goldblatt (Director Genetic Services & Familial Cancer Program of Western Australia, Clinical Professor, School of Paediatrics and Child Health, University of Western Australia, Australia) は、オーストラリアにおけるゴーシェ病のオーファンドラッグセラピーの国家プログラムについてこれまでの経緯と現状、問題点について述べた。ゴーシェ病は、統一したプログラムに則った酵素補充療法の実施とその治療についてアドバイザリー委員会によるレビューがなされている。また、患者レジストリの整備も進展している。Harrie Seeverens (Ministry of Health-The Netherlands, Netherland) は、オランダにおけるオーファンドラッグ・治療のアクセスと償還の現状について述べた。オランダでは、共有、平等な医療を目指しながら、医療の質は保つために、2012年1月からオーファンドラッグの償還は大学病院に限定するようになっているとのことであった。Howard Yuwen (Senior Director Regulatory Affairs, Shire, USA) は、米国における希少・難治性疾患の治療のための早期アクセスの現状について述べた。7,000もの希少疾患のうち5%の370のオーファンドラッグのみが開発されている状況下では、治療への早期アクセスが必要な患者が少なくない。FDAとしては進行中の治験と患者の安全性を損なわない限り、早期アクセスをサポートしている。Stefaan Van Gool (Professor, Pediatric Hemato-oncology and Neuro-oncology, University Hospital Gasthuisberg, Belgium) は脳腫瘍に対するがんワクチン治療についての障壁、問題、脅威、そして挑戦について述べた。希少疾患への先進治療医薬品の開発はアカデミアを中心に進んでいるが、規制や管理の障壁がその開発を阻害している。患者から了承を得ても、当局がなかなか許可しないなど、規制が厳しく新薬の開発は困難であると訴えた。児玉 知子 (Senior Research Fellow, National Institute of Public Health, Japan) は、日本の診断と治療へのアクセス (医療システム) と償還 (社会保障システム) について述べた。日本の行政施策上の難病対策は1972年に策定された難病対策要綱に始まっている。現在、130疾患が臨床調査研究分野対象、214疾患 (2010年以降) が研究奨励分野対象となり、研究費としては104億円が拠出されている。130疾患のうち56疾患は、特定疾患治療研究事業により、保険診療において患者の治療費の自己負担の一部を国と都道府県が公費負担として助成している。

セッション全体を通して、各国の診断と治療へのアクセス (医療システム) と償還 (社会保障システム) が紹介され、希少・難治性疾患の患者とその家族が直面する問題が浮き彫りとなった。また、臨床試験のための患者の登録制度についてパネルディスカッションがなされ、希少疾患の問題は、希少疾患の問題だけではないとして結ばれた。

### セッション 3 :

#### **Regulatory Aspects of Orphan Drugs**

#### オーファンドラッグの規制

本セッションでは、オーファンドラックの研究開発を促進していく上での施策について、各規制当局（日米欧）の取り組みが語られた後、企業における現状認識および今後の期待が述べられた。

田宮憲一（Deputy Director, Research and Development Division, Health Policy Bureau, MHLW, Japan）は、日本におけるオーファンドラックに対する取り組みについて講演した。開発促進に向けて、「審査・承認」は厚労省医薬食品局 審査管理課（協力：医薬品医療機器総合機構）、「開発振興・助成金交付」は同省医政局 研究開発振興課（協力：医薬基盤研究所）、「特定疾患対策」は同省健康局 疾病対策課が主な役割を果たしている。薬事法下におけるオーファン指定の条件は、患者数が 5 万人未満で、医療上の必要性が高く、かつ開発の可能性が高いことである。研究開発を進めるインセンティブとしては、申請前相談、研究開発費助成、研究開発費の課税控除、優先審査（6 ヶ月：通常 1 年）、申請・相談費の減額、再審査期間の延長（10 年：通常 8 年）などがある。オーファン指定は 1993 年以降、261 品目でなされ、165 品目が認可されている。開発促進に寄与する最近の取り組みとして、医療上の必要性の高い未承認薬・適応外薬検討会議の実施（開発要望 374 件の評価完了）や、新薬創出・適応外薬解消等促進加算による革新的な新薬創出の加速などが挙げられた。今後、“ウルトラ”オーファンドラック開発推進も含めて、基礎研究と臨床開発の隔たりを橋渡しに注力する。Saint Raymond Agnes（Head of Human Medicines Special Areas, EMA, UK）は、EU におけるオーファンドラックに対する取り組みについて講演した。医薬品の評価・監視は欧州医薬品庁（EMA）で行われ、オーファンドラック指定の審査時は 27 カ国の代表から構成される希少疾病医薬品委員会（COMP）による勧告がなされる。オーファン指定の基準は、1 万人に 5 人未満の発症率で、重篤かつ効果的な治療法がない疾患とされる。研究開発を進めるインセンティブとしては、費用の減額又は免除、10 年間の市場独占権（小児用適応追加の場合 2 年間延長）などがある。EU での助成額は年間約 600 万ユーロであり（2011 年）、プロトコル作成の支援が大きな割合（66%）を占めている。オーファン指定の成功率は 70%程度で、治療領域としてはガンがもっとも多く（39%）、続いて筋骨格・神経障害（17%）であった（2011 年）。オーファン指定の透明性の向上や運用の効率化への様々な取り組みがなされている。欧米では共通の申請様式の利用が可能であり、承認後の安全性監視において密な情報交換も行われている。Debra Lewis（Acting Director, Office of Orphan Products Development, FDA, USA）は、米国におけるオーファンドラックに対する取り組みについて講演した。1983 年に希少医薬品法（Orphan Drug Act）が施行され、オーファン指定は FDA（食品医薬品局）の希少医薬品開発室（OOPD）が重要な役割を果たしている。希少性の定義は患者数が 20 万人未満であり、約 7,000 疾患、約 3,000 万人の患者が存在すると推定される。研究開発を進めるインセンティブとしては、承認後 7 年間の市場独占権、臨床研究費の税金控除、処方箋薬ユーザーフィー法（PDUFA）の免除などがある。オーファン指定の申請は法制定以降、3660 品目以上でなされ、2550 品目以上が指定され、395 品目以上が認可されている。なお、近

年承認された新規化合物の約 1/3 はオーファンドラックであり、治療領域は、ガンがもっとも多く（36%）、続いて代謝性障害（11%）であった。年間 10～15 の新規の助成が行われており、米国内の対象患者数が年間 4 万人以下と少ない HUD (Humanitarian Use Device: 人道的使用機器) についても対象となっている。協調体制の構築に向けて数多くのワークショップが開催されており、今年 3 月には Patient Advocacy Day、5 月には Natural History of Rare Diseases が開催予定である。継続的な協調が挑戦的な取り組みを必ず後押しする、と述べた。Marc Dunoyer (Global head, GSK Rare Disease, UK) からは、企業の立場からオーファンドラック開発における課題認識が語られた。オーファンドラックに関する規制の導入により環境は大きく変化しているが、承認数は増えていないのが現状である。今後、加速化する上で、1) 国際的な規制の調和、2) 先進的な承認体制、3) 相互対話の増加、が重要である。国際的な審査体制として、並行ではなく共同での取り組みが望まれ、相互認証や要請事項の整合（臨床試験デザインやエンドポイントなど）を求めたい。また、新医薬品へのアクセスを早期に実現するためにはリスクベースでのアプローチが必要であり、患者団体、医師が重要な役割を果たすことになる。スポンサー、規制当局、患者団体間での対話は、臨床開発や患者アクセスに関する最適なアプローチを模索する上でも不可欠である。規制行政の政治的な援助や償還制度の改善は、患者アクセスを促進させることに繋がる。新たな規制の調和は、希少疾病患者がより効果的かつ早期な治療を受けられるように発展していくべきである、と述べた。

#### セッション 4 :

##### **Regional Pan-Pacific session - providing access to knowledge and collaboration-**

##### **環太平洋地域セッション -知識とコラボレーションへのアクセス提供-**

本セッションでは、アジア各国における希少疾患の支援体制などの事例紹介がなされた Wang Cheng-guang (Professor, Tsinghua University, China) は、希少疾患対策について発展途上国と先進国との違いを紹介し、法整備にあたっての 5 原則などを提示した。また、実例として既に上海で地域的に進められつつある取組の内容を紹介した。山本 尚子 (Director, Disease Control Division, Ministry of Health, Labour and Welfare, Japan) は、日本の難病対策において認識されつつある問題点、ならびに現在実施している研究支援プロジェクトを紹介した。また、新規の難病指定が困難になっている現状を鑑み、新たな枠組みを検討中であると述べ、日本における基礎と臨床の乖離など特有の問題点についての説明も行った。Cherng-Tay James Hsueh (Minister without Portfolio of Taiwan) は、台湾の体制は予防を視野にいれた初のシステムであること、また、保険システムの中でどのように位置づけられているかを紹介した。難病のデータベースとともに薬の logistics センターなどの紹介も伴った。Hyun-Young Park (Director, Division of Cardiovascular & Rare Diseases, Korean NIH, Korea) は、英語圏にある情報を利用可能とするために翻訳



をして、データベースを整備した例や、臨床医を対象として、多くの人が最新知見を共有できるようにするために遺伝変異データベースを作成する取組について紹介した。

質疑応答においては、政府が難病対策を支援する **incentive** は何か？という問いに対して、社会保障の一形態として位置付けられるべきとの認識が示された。また、難病と遺伝性疾患と同義に扱ってよいのか？という問いに対して、中国の実施例では実質的にはそのようになっているという事が報告された。

欧米の知見が先行しがちな中で、遺伝的背景が似通っているアジアの国同士が本セッションにて情報共有をおこなったことは、先行知見がアジアにも適用可能かを見極める上で有益かつ重要であった。

## セッション5

### **Patient groups - their connection and needs**

#### **患者会 - コネクションとニーズ**

本セッションでは、海外の各患者団体の希少・難治性疾患に対する取り組みについて紹介がなされた。

John Forman (Executive Director, NZORD (New Zealand Organization for Rare Disorders), New Zealand) は患者とその家族を取り巻く環境から生じる様々な問題を解決するにはまず患者、家族を中心に考慮することが大切であると主張し、事例を挙げて説明し、患者団体と患者を取り巻く環境との良好な関係の構築の重要性を訴えた。Tim Cote (Chief Medical Officer, National Organization for Rare Disorders, USA) は希少疾患薬開発促進のために、規制当局・研究分野・患者レジストリ問題に対して積極的に働きかけていることを紹介した。患者団体と各組織同士との関係作りが最も重要であると主張した。伊藤たてお (President, Japan Patients Association, Japan) は日本の患者会の活動を患者として ICORD で初めて紹介した。また、希少疾患分野の研究開発を促進するために、患者は患者会内のみでなく、医療者、研究者、患者レジストリ設立などの国家プロジェクトにも積極的に関与していくと述べた。Yann Le Camm (President, EURORDIS, France) は、EURORDIS におけるさまざまな活動を通して、患者の声が前面に押し出された功績として、難病が EU の希少疾患対策が最優先事項となり、近年では難病に関する 2 つの重要な政策が策定されたことを紹介した。今後は国際的な問題としての認知度を高め、公衆衛生の最優先事項にすることを目指していると述べた。Min-Chen Tseng (President, Taiwan Foundation for Rare Disorders, Taiwan) は、難病患者の患者会が 2000 年に立ち上げた団体が TFRD であり、その団体における希少・難治性疾患に対する多岐に渡る取組みを 15 分のビデオ上映を用いて紹介した。

Tania Levy (representative, former President, Brazilian Gaucher patient association, Brazil) は、自身が設立したゴーシェ病患者団体の活動を通じた疾病対策法の整備や国内各地のゴーシェ病患者団体との連合についての事例を紹介し、希少疾患患者の団結の重要性

を訴えた。Svetlana Karimova (National Association of Organization of Patients with Rare Diseases Genetics, Russia) は、ロシアにおける協議会の活動について、様々な希少・遺伝性疾患の啓蒙活動を行なっていることを報告した。特に Rare Disease Day 期間の活動についてはマスコミや政府、EU やアジア圏との協同を積極的に進めており、国内に留まらない活動の広がり的重要性を示した。Sharon Terry (President, Genetic Alliance, USA) は、患者団体の連合の先にある問題点を指摘し、その解決のための方策を提言した。患者団体の活動において、政府や疾病研究情報へのアクセスについてもその重要性を訴えた。Vladimir Tomov (National Alliance of People with Rare Diseases, Bulgaria) は、団体設立から間もないが精力的な活動を報告した。政府関連からの患者支援や法整備、援助の必要性を訴えた。Hyon J. Kim (Chairman, Korean Foundation for Rare Disease, Korea) は国内の各患者団体の紹介から、医師の立場からの患者団体支援の実例を報告した。

セッション全体を通して、各国の患者団体設立の経緯の多くは患者の家族が援助の必要性を訴えるために設立したものであることが紹介され、その立ち上げからの経験談は多くの患者団体、並びに支援者にとって有益な情報となった。また、本セッションのような、国内にとどまらない世界規模での疾病情報や支援情報の交換が、さらに希少難病患者支援を加速するものと革新した。一方で、患者、行政、研究者や製薬企業の間で適切な情報交換・整理が行われない限り、患者支援における情報格差および情報取得における格差が生まれる危険性も考えられる。それぞれの立場からの複数のネットワークの構築（線から網へ）し、各患者団体が積極的に行政、研究機関、企業、地域社会と良好な関係を築き世界規模で連携していくことが、オーファンドラッグの開発促進へつながる、という意見が多かった。

## セッション 6 :

### Supporting Product Development and Venture Capital

#### 製品開発サポートとベンチャーキャピタル

本セッションは、アンメットメディカルニーズに対応するため、いかにして研究から上市までの動きを促進していくかについて、プレイヤー、サポーターの立場からそれぞれの取り組みや考えが語られたセッションである。

Segolene Ayme (Emeritus director of research, Orphanet, France) は、Orphanet の紹介をおこなった。Orphanet とは、希少・難治性疾患に関する多種多様な情報を参照・検索可能にした情報データベースである。患者向けの情報としては、薬に関して一般名・商品名、解剖治療化学分類法 (ATC カテゴリー)、疾患名、医薬品市販承認取得者などから検索が可能である。臨床試験情報も疾患名、遺伝子名、薬の情報や研究機関、権威の名前、治験カテゴリーなどから検索できる。研究者や製薬企業向けには、論文情報はもちろん、マーケットサイズ、有病率、発症歴など。機序に基づいたアノテーション、症状、地域情報などの情報も追加している。まもなく日本語、中国語にも対応予定で、さらなる多言語化

のための協賛者を求めている。Jin Shiomura (CEO, Nobelpharma Company Ltd., Japan) は、Nobelpharma のポートフォリオ紹介と、創薬企業の代表の立場から見た課題について講演した。Nobelpharma のポートフォリオにある薬剤は、患者会の後押しによって開発が進められたものや、政府系組織 (NIBIO) による資金サポートによるもの、また大手企業 (Pfizer) のパイプラインから何らかの理由で外れたもののライセンスを購入したものがある。企業単独による研究開発ではなく、患者や他企業など様々なステークホルダーの関与があることによって、希少・難治性疾患の創薬を進めることができる。日本では希少疾患の臨床試験を行うための予算の少なさが課題である (アメリカの 10~100 分の 1)。政府が特定企業を支援するのは悪である、という世論もあるが、患者数は少なく、上市後の市場が分からない疾患に対する創薬では政府の支援がないと開発は難しい。そのためにも、世論の理解 (Public Understanding) が必要であると結んだ。Charles Cho (Palo Alto investors, USA) からは、オーファンドラッグ市場に対する投資家からの視点について語られた。現状のオーファンドラッグは、価格設定が可能、類似品がない、患者にとって本当に価値があり、社会にプラスになる、特許によって独占販売が可能、競合相手がない、アンメットニーズの大きさ、といった様々な点で、投資対象として魅力が大きい市場である。また大手の製薬企業も、Blockbuster の特許が切れていく中で、今後の収益源として注目している。今は対症療法しかできていない疾患が多いが、今後は診断薬と治療薬がフォーカスエリアになるだろう。患者の早期発見と治療に対する社会的な意義は大きく、また 7 年間の独占期間 (特定疾患に対する薬で最初に FDA の承認を得た企業は、7 年間の独占的販売権が得られる) は開発への投資回収という点でも十分であると述べた。Ron Bartek (President, Friedreich's Ataxia Research Foundation, USA) からは、Friedreich Ataxia (FA) の紹介と、FA に対する研究財団として 13 年間で培ったノウハウについて紹介があった。FA ではミトコンドリア障害が重要な病因となる。ミトコンドリア障害が関与する疾患は他にも数多くあるため、FA 治療薬として臨床後期に入ったパイプラインは他の疾患での試験もされている。FARA では、患者の情報を集約し、研究のためのインフラ整備や研究費の提供だけでなく、iPS も含めた細胞も提供している。またバイオマーカー開発も目指している。オーファンドラッグ市場を活性化させるために、投資に対して結果を出しやすい疾患にフォーカスすることも必要であり、それが成功すれば、製薬企業も興味を持つ。基礎的な創薬科学研究を発展させるために、上市に近いものにフォーカスする。FARA の成功要因は、研究者、政府組織、患者団体とのマッチメイキングに成功していることである。また、製薬会社の時間と予算も FARA との協働で節約できると強調した。

## セッション 7:

### **International Health Policies for Rare Diseases and Orphan Drugs**

#### **希少疾患とオーファンドラッグに関する国際的健康政策**

本セッションでは、EU、米国、中国、南アメリカ、イタリア、オーストラリアの施策を

行う組織の立場から、希少疾患を取り巻く各国の状況について紹介された。

Stefan Schreck (Head of the Health Information Unit in DG SANCO, European Commission) は、27 の加盟国を持つ EU における希少疾患の施策への勧告と機構について紹介した。加盟国間での境界を除き、患者としてどの国で治療を受けるかを選べる権利、研究拠点間のネットワーク形成の重要性を訴えた。Marcelo Cheresky (Vice President, Rare Diseases JAPAC & LATAM Regions, Genzyme Corp., USA) は、オーファンドラッグの過去と現在として、承認数の変遷 (2000 年以前の 10 未満から、2011 年にはアメリカで 400 弱、EU で 70 弱に到達) を紹介した。また早期診断、発症を遅らせる、正しい治療などの重要性を訴えた。Steve Groft (Director, Office of Rare Diseases, NIH, USA) は NIH の希少疾患の研究促進に対する取り組みの事例を紹介し、2020 年に 200 の治療法・多くの希少疾患に診断法を確立する目標を示した。また希少疾患とオーファンドラッグへの関心の高まりを語り、国際間も含めた共同研究の重要性を訴えた。Duan Ma (Professor, Shanghai Medical College, Fudan University, China) は、希少疾患に先駆的に取り組む上海での活動事例を語り、希少疾患への関心が高まり・中国独自の希少疾患の定義・「Rare, But Fare!」という希少疾患と人権に関するムーブメントが紹介された。中国での希少疾患における上海の重要性が伺える講演であった。Virgina Llera (President, GEISER Foundation, Argentina) は希少疾患の組織間連携についての考察と南アメリカでの ICORD 開催前後の変化について事例を紹介し、組織の構成 (国際的・単一の国レベル・地域レベル) と結果の関係について述べた。構成により長所が異なるため、国際的な活動は地域レベルと組み合わせることで持続的な効果が期待できることを述べ、連携体制の重要性を訴えた。Domenica Taruscio (President of ICORD / Director National Centre for Rare Diseases, Istituto Superiore di Sanità, Italy) は、イタリアにおける希少疾患を取り巻く状況と、国立希少疾患センター (CNMR) の国際的な連携活動事例を紹介し、その重要性を訴えた。EUROPLAN にも触れ、臨床・研究分野におけるリソースとネットワークの構築、また持続的な計画、患者の地位向上の重要性を述べた。Hugh Dawkins (A/Director, Office of Population Health Genomics Public Health Division, Health Department of Western Australia) は、国内での希少疾患について、実態の把握と政策についての事例を紹介する中で、ICORD などコミュニティーから多くのサポートを受けたことを強調し、人的ネットワークの重要性について訴えた。

#### セッション 8 :

#### **The value of and promotion of basic research in RD -The future for international research collaboration-**

#### **希少疾患に関する基礎研究の価値とその促進-国際共同研究の将来-**

本セッションでは、研究を促進させるために必要な基礎研究の国際協調に向けて、識者が意見を述べた。

衛藤義勝 (Professor and Director, Department of Genetics & Genome Science, Tokyo Jikei University School of Medicine, Japan) は、ライソゾーム病の概要 (ライソゾーム病は糖が体内に蓄積することで発症することや、ライソゾーム病の中では、ファブリー病の患者数が最も多く、ポンペ病、ゴーシェ病と続くことなど)、メカニズム、症状、治療法について述べ、中でもファブリー病における酵素補充療法を中心に述べた。酵素補充療法の利点や欠点、新たな治療法との比較を述べ、特に近年注力している ips 細胞による治療においては国際協力が必要であることを訴えた。林謙治 (President, National Institute of Public Health, Japan) は、特定疾患と助成金に関することを中心に紹介した。特定疾患のうち助成金の対象となっている疾患は 56 疾患あり、70 万人の患者がいると述べ、患者数が多い潰瘍性大腸炎や全身性エリテマトーデス、パーキンソン病は治療方針を浸透させることが課題であると述べた。一方、患者数が少ない疾患では、臨床試験の必要性を述べ、国際協力が必要であることを訴えた。Steve Groft (Director, Office of Rare Diseases, NIH, USA) は、NIH におけるトランスレーショナル研究 (以後 TS) の主導に関して述べた。NIH では TS 推進センターを設立し、企業と協力して、如何に早く新薬を臨床試験フェーズ 2 の段階に持っていくかに取り組んでいると述べた。他にも、TRND プログラムという、希少疾患と顧みられない疾患の治療法のプログラムを立ち上げ、新薬の迅速な開発に取り組んでいると述べた。Yann le Com (Executive Director, EURORDIS, France) は、EURORDIS の概要と使命に関して述べた。EURORDIS ではこれまでの 10 年間で様々な規制環境を統一し、政策環境の統一を図ってきたことを述べ、今後 10 年間で、研究を治療に導いていくと述べた。また、国際希少疾患研究コンソーシアムを設立し、希少疾患のための治療法の開発や、研究者、投資家および他のステークホルダーを結び付けていることを述べた。日本にも、国が主導する希少疾患に絞った新薬開発のプロジェクトが必要であることを痛感した。

## セッション 9 :

### It's All about the Patients

#### すべては患者のために

本セッションでは、すべては患者のために、嚢胞性線維症での患者の家族の活動、希少・難治性疾患の患者団体の設立、患者会の活動、希少疾患治療薬のグローバルな開発について取り上げられた。

Yann Le Cam (Executive Director, EURORDIS, France) は、嚢胞性線維症を発症した娘と家族の 20 年間を紹介した。パリの小児病院で嚢胞性線維症と診断され、ジョンホプキンス大学病院の CF クリニックで治療を受け、NORD や Genetic Alliance らの力を借りてオーファンドラッグの開発に着手した。嚢胞性線維症の治療のために、専門の医師のセンターを形成した。医師が動き、患者は最後に動くようにしなければならない。患者数が少ないので国際的な連携も進めた。場合によっては、他国で受診した方が診断が早いことも

ある。娘はいまでは21歳になり、法律の勉強をしている。今後はどのように自立して生きて行けるかが大きなテーマになっている。Mark Krueger (Mark Krueger and Associates, USA) は、希少・難治性疾患の患者団体の設立について述べた。患者団体は(1)患者サポート、(2)教育・情報の共有、(3)政治活動を行うもので、患者団体のライフサイクルとアドボカシーについて述べた。希少疾患の患者は手をたずさえる必要があり、そのためには情報を共有する必要がある。患者団体はまず、そのために設立する必要がある。しかし、それだけではなく、患者団体はロビー活動などにより医療政策を形成しうることを述べた。Barbara Wuebbels (Director Global Patient Advocacy Programs, BioMarin Pharmaceuticals, USA) は、患者会の活動について、誰が患者団体か? 何が患者団体か? どこに患者団体があるか? いつ患者団体が活動するか? について述べた。オーファンドラッグの開発では最初の頃から患者が介在すべきとした。患者会のアドボカシーのスキルをあげる必要を説き、EURRODIS が提供する夏のプログラムを紹介した。Ginny Beakes Read (Executive Director, Global Regulatory Policy and Intelligence, Eisai, Inc, USA/Japan) は、希少疾患治療薬のグローバルな開発について述べた。アメリカで1980年に希少医薬品法のプログラムを始め、成功を収めた。この成功を受けて、オーファンドラッグ開発のプログラムが各国へ広がり、グローバル化している。オーファンドラッグ開発についての各国(アメリカ、日本、ヨーロッパ、オーストラリア、タイ、台湾、韓国、コロンビア、メキシコ、アルゼンチン、エクアドル、ペルー、パナマ、ブラジル、ロシア)のプログラムについて紹介した。

セッション全体を通して、すべては患者のために、患者およびその家族、そして患者団体の活動について、そして希少・難治性疾患治療薬のグローバルな開発について取り上げられた。パネルディスカッションでは、希少疾患の治療薬の開発と治験、ゲノムシーケンシングとソーシャルネットワーキングの新技术について意見交換がなされた。

**ファイナルセッション：**

**Discussion / Workshop Summary / ICORD Position statement / Closing**

**ディスカッション / ワークショップまとめ / 閉会**

本セッションでは、クロージングとして、ワークショップについて各グループで議論された内容のまとめ、本開催全体のまとめ、関係者への謝辞、次回開催に向けた取り組みについて話し合われた。

John Forman, (Board of ICORD, New Zealand) からは、ICORD のポジションステートメントの紹介があった。ICORD の Position Statement の作成の目的は、希少疾患に関して何が起きているかではなく、何が起きていないかを記述し、希少疾患に関する立法化のフレームワークにしていくことである。先進国ではともかく貧しい国では難しいのではないか、またはなぜ希少疾患に特別なことをしないといけないのかという声があるが、政府は人権に対して義務があり、すべての人に適切な医療を受ける必要性があると考えてい

る。Position Statement には 6 つの原則と 12 のガイダンスポイントを記載し、政府が立法化のために何を考えていくべきかを示した。Statement の名前は日本の希少で貴重な花にちなんで「The Yukiwariso Declaration」とした。

ワーキンググループのまとめでは、各ワーキンググループで議論された内容の報告があった。「Research Collaboration」グループでは、ICORD にもっと研究者が参画する必要があり、そのためには研究ミーティングへの参加やシンポジウムの開催が必要だとまとめた。「Obtaining the diagnosis of rare diseases」グループでは、診断精度は予後に与える影響が大きく大事なものだと考えています。アルゴリズムやソフトウェアの活用が重要で、共通のプラットフォームや専門家ネットワークの構築も重要である。そして一番重要なのは医師のモチベーションだと考えているとまとめた。「Access to Therapy in Countries with or without Orphan Drug Legislation」グループでは、保険料の償還の問題はほとんどの国で問題となっており、償還を考えるためには、価格に対して価値があるかが重要となること、希少疾患に対して多くの政府はお金を出していますが、考え直す方向にあることが紹介された。政策には政府予算も含むすべての利害を考慮して、作成することが重要であり、今後はモデルを作って問題解決に結び付けていくとまとめた。「Bioethics in Rare Diseases」グループでは、インフォームドコンセント(IF)の話が中心であった。患者の検体を用いた研究で使用する場合には IF が必要だが、その対応は各国で異なることもあり、ガイドラインにスタンダードな IF が必要であるとまとめた。「食事、環境と希少疾患」グループでは、薬剤の副作用や食事、母子感染等といった患者の環境に関する重要性、並びに先端研究の必要性についてまとめた。

次に、今回開催のまとめ、次回開催に向けた取り組みとして ICORD の現会長と次期会長等主要メンバーからのメッセージがあった。また、次の ICORD は来年上海で行われるとの発表があった。

続けて、今回の主催者を代表して西村由希子 (Chief secretariat of ICORD2012, Japan) から、この会の開催の経緯および謝辞があった。今回は、21 か国から 268 人の参加者、ならびに 53 のポスターがあったことが報告された。また、今回のスローガンである C3 (C3: Connection + Collaboration = Creation) を改めて説明し、今は connection のステージであって、近い将来 collaboration や creation を目指して活動をいくことを宣言した。

最後に、次回開催の主催者を代表して、Li 教授から、アジアの代表として日本、台湾等とも協力して上海で頑張っていきたい、というメッセージがあった。

ICORD 終了義、Extra session として、タウンミーティングを開催した。

### **Dealing with the Natural Disasters "Earthquake**

#### **東日本大震災から学ぶ、自然災害時におけるよりよい患者支援について**

本ミーティングでは、2011 年 3 月 11 日に日本が経験した東日本大震災において被災した患者とその支援団体からパネリストを招聘し、その経験を報告してもらうことで、“自

然災害時における患者支援‘について参加者も含め議論した。

パネリストからは、多発性硬化症 MS 虹の会（宮城）の鈴木明美氏からは、震災直後から刻々と変わっていく患者のニーズ（震災直後の支援と仮設住宅での暮らしにおける支援や整備）の違いを、支援者・行政に理解してもらう必要性を訴えた。それに対し、日本難病・疾病団体協議会（JPA）の水谷幸司氏は、支援する立場から被災地における患者支援の困難（患者安否の確認における個人情報保護法の障壁や必要物資情報の取得困難）を報告し、各患者団体とその支援団体のつながりが平時から必要であることを訴えた。岩手県難病疾病団体連絡協議会の千葉健一氏からは、物質的なケアだけでなく、被災患者の心のケアの必要性が繰り返し訴えられ、震災後ではなく、未だ震災が続く現状を訴えた。PRIP-Tokyo/東京大学の西村由希子氏からは被災地での患者のニーズと、それに応える支援活動の一致が困難であったことなどを報告し、疾患や医療情報の共有、理解を日頃から進めておく必要性が訴えられた。

会場には、各国からの参加者が震災時の患者支援といったこれまであまり多くの前例がない事例の経験とその対応の‘生の声’を求めて約 80 名の参加者が集まった。登壇者からの発表後、会場からは Orphanet（フランス）の Segolene Ayme 氏から、フランスにおける事例として、難病患者がそれぞれ携帯する疾患情報カードと、国による一元的患者情報管理システムが機能していることの紹介があり、そのような情報管理と、緊急時に即時利用が可能な法整備が必要なのではないかとの意見が出された。

ミーティングの最後に討議をまとめるにあたり、会場の多くが共通してもつ意識として、

- ・ 大災害が起きて初めて表出した、緊急時の患者支援を想定した準備の必要性
  - ・ 患者支援のニーズが震災からの時点で刻々と変化していくこと
  - ・ その変化に対応した支援のためには、患者と支援者（行政や企業）の間に患者支援団体のような、個々のニーズを丹念に吸い上げ、集約する立場が必要であること
  - ・ 物資だけではない、心のケアも含めた支援も今後必要であること
- などが、参加者の同意のもとまとめ上げられた。

## ICORD を終えて

本会議のサブテーマは、「C<sup>3</sup> (C cube) : Connection + Collaboration = Creation」である。ICORD2012 で世界各国の関係者がバランスよく集い、質の高い発表をおこなったことで、各々の状況に関する知見を得ることができた。また、多くの直接的な出会いや意見交換、そして協調のための議論が起こった。これは、上述の“Connection”にあたり、これこそが本会議の最大の成果である。今後、“Collaboration”、そして“Creation”の段階に到達するためには、本会議の継続的開催・参加に加え、各人（組織）の連携そしてそれらを支えるサポート体制が重要である。特に、患者の不公平感をなくすためにも、国レベルでの協調関係の進展を望む。

最後に、本会議を開催するにあたり、惜しみない協力をしていただいた関係者およびス



## ICORD2012 開催報告

スタッフに深く感謝申し上げます。本会議は震災の影響もあり準備期間が約 2 年と長期間にわたったが、その間も緊張感を途切れさせることなく準備・調整を図ってくださった方々なしには、本会議の成功はありえなかったことを断言する。

本会議をきっかけとして、希少・難治性疾患分野関連研究開発がますます活性化するとともに、国内外における関係者間の理解促進および協調が進むことを願ってやまない。

*ICORD2012 は、我々のスタートであり、ゴールではない。*

文責 西村由希子 (ICORD2012 事務局長)