

論文や厚生労働省などで発表されている患者数(既存データ)
 既存データの50~200%範囲内にあるPatients Mapの推定値

(患者数)

100,000
90,000
80,000
70,000
60,000
50,000
40,000
30,000
20,000
10,000
0

慢性肺炎	100,000
間質性肺炎	95,000
後縦靭帯骨化症	85,000
全身性エリテマトーデス	75,000
サルコイドーシス	65,000
脊髄小脳変性症	60,000
網膜色素変性症	55,000
原発性胆汗性肝硬変症	50,000
ペーチェット病	45,000
自己免疫性肝炎	40,000
多発性嚢胞腎	38,000
黄色靭帯骨化症	35,000
びまん性汎細気管支炎	32,000
下垂体機能低下症	30,000
肝内結石症	28,000
アミロイドーシス	25,000
抗リン脂質抗体症候群	23,000
骨髄異形成症候群	22,000
特発性大腿骨頭壊死	21,000
パーキンソン病	20,000
神経線維腫症1型	19,000
難治性ネフローゼ症候群	18,000
原発性アルドステロン症	17,000
PRL分泌異常症	16,000
混合性結合組織病	15,000
肥満低熱気管炎候群	14,000
天疱瘡	13,000
成人スチル病	12,000
進行性核上性麻痺	11,000
特発性ステロイド性骨壊死症	10,000
モヤモヤ病	9,000
結節性多発動脈炎	8,000
フィッシュャーワーマチ	7,000
悪性関節リウマチ	6,000
急速進行性糸球体腎炎	5,000
大動脈炎症候群(高安動脈炎)	4,000
運発性内リンパ水腫	3,000
自己免疫性溶血性貧血(溶血性貧血)	2,000
アレルギー-性肉芽腫性血管炎	1,000
難治性神経症	1,000
ゴナドトロピン分泌異常症	1,000
シャイ-ドレーガー症候群	1,000
ADH分泌異常症	1,000
ギラン-バレー症候群	1,000
ウェグナー肉芽腫症	1,000
肝内胆管腫瘍(原発性硬化性胆管炎等)	1,000
先陣巨大症	1,000
線条体黒質変性症	1,000
血柱性血小栓減少性紫斑病	1,000
慢性血栓性肺高血圧症	1,000
クワンゾング病	1,000
拘束型心筋症	1,000
重症急性肺炎	1,000
脊髄空洞症	1,000
慢性炎症性脱髄性多発神経炎	1,000
ミトコンドリア病	1,000
HTLV-1関連脊髄症	1,000
側頭動脈炎	1,000
大脳皮質基底核変性症	1,000
脊髄性筋萎縮症	1,000
結節性硬化症(プリングル病)	1,000
特発性門脈圧亢進症	1,000
腫瘍性乾癬	1,000
表皮水疱症	1,000
甲状腺ホルモン不心症	1,000
偽性低アルドステロン症	1,000
若年性肺気腫	1,000
骨髄線維症	1,000
偽性副甲状腺機能低下症	1,000
ランゲルハンス細胞絨毛球症	1,000
ハンチントン病	1,000
球脊髄性筋萎縮症	1,000
多巣性運動ニューロパチー	1,000
副腎性形成(アジソン病)	1,000
硬化性萎縮性苔癬	1,000
フェアリー病	1,000
神経線維腫症 型	1,000
脾臓線維症	1,000
中枢性摂食異常症	1,000
副腎酵素欠損症	1,000
肝外門脈閉塞症	1,000
好酸球性筋膜炎	1,000
Budd-Chiarri症候群	1,000
スモン	1,000
ビタミンD受容体異常症	1,000
特発性血柱症	1,000
リンパ管腫瘍症(LAM)	1,000
重症多形赤皮症(急性期)	1,000
色素性乾皮症	1,000
単クローン抗体を伴う末梢神経炎(クローウ-フカセ症候群)	1,000
原発性閉塞硬化症	1,000
家族性突然死症候群	1,000
亜急性硬化性全脳炎	1,000
進行性多発性白質脳症	1,000
先天性魚鱗鱗様表皮症	1,000
ケルストマン-ストロイヤー-シャインカー病	1,000
進行性骨化性線維異形成症	1,000
致死性家族性不眠症	1,000
ヘルオキソンム病	1,000
有棘赤血球を伴う異鉄病	1,000
ケルコルチコイド抵抗症	1,000

Introduction

難治性/希少疾患は、製薬企業にとり、癌やリウマチなど現在アンメットメド/カルノーズ疾患といわれている市場に続く、次なるフロントティア市場として注目を浴びている。

しかしながら、まさにその希少性ゆえ情報は非常に少なく、患者の推計値にも研究者による推定や一部の医学データによるものが糸口となっており、その発表時期もまちまちという状況である。

本稿ではこれらについて統一的行った大規模医師調査による診療状況のデータと、公開されているセカンダリーデータの照合を行いながらいくつかの希少疾患について推計値の検討を行った。

Methodology

現在日本では130疾患が政府により難治性/希少疾患と認定されており、研究助成を受けての研究開発が奨励されている。

本稿においては以下の点を考慮して推計を行った

1. これら難治性/希少疾患を診療する医師割合とその平均患者数はPatients Map より得た。
2. 1. の患者数は調査回答医師について施設規模別、診療科区分別にウェイト補正を行い全国単位で拡大推計した
3. さらに論文や厚生労働省 難病情報センターによって公開されているデータとの比較により考察を行った(データが存在するものに限る)

*Patients Map 日本国内の2万人以上の医師を対象とし、3,000以上の疾患について診療率と診療患者数の回答を得たウェブ調査。患者数とその他項目で構成されている。SSRIとM3が共同で開発したデータベース。

Results and Discussions

左の棒グラフはPatients Mapの難治性/希少疾患の推計患者数を示したものである。各疾患の推計値は9万人以上から100人以下までの範囲となっている。

マーカーが付く疾患は公開文献等で発表されているか、または推計値が存在するものである。

マーカーが付く疾患はPatients Mapの推定値が、の50-200%の範囲内にある疾患。結果、の83疾患中の計23疾患に がついた。

のついた疾患の中でも以下のような疾患については公開推計患者数の存在するものとPatients Mapの推計値は以下のとおりほぼ近似していた。

既存データ	Patients Map
スモン	2,176
先陣巨大症	10,000
	2,103
	9,226

既存の患者数はスモンでは補助金給付を受ける難治性/希少疾患患者数を基に、また先陣巨大症では日本の某県で疫学上集計されたものを全国数値に補外して出されたものである。

一方でこれらの中では非常に差違のある疾患も見られる。その理由の一つとして公開推計患者数は必ずしも全国的な推定患者数と言わずにはなく、むしろ実際に診断した患者数と同一とされる患者を推計値としている点が理由として推測される。またそのうちのいくつかは10年以上もアップデートされおらず、実際に10年以上前の公開推計患者数とPatients Mapのデータを比べてたときに近似する値は皆無である。

Conclusions

Patients Mapは広域的なウェブ調査の結果を用いて推計患者数を出し、それと既存のデータを比較している。

このPatients Mapによる新しい推計値は、ある領域では既存の患者推計値の精度について再評価され、ある領域ではこれまでの見解とは全く異なる側面を示し、さらに、既存するデータの無い領域には新たに補正を提示設定することにもなる。

私たちがこれまで難治性/希少疾患に触れていく中で、未だ基本的な疾患研究が必要であることは明白である。私たちは本稿を通して、この未開の領域に少しでも陽が当たり、研究開発が歩みを進めることを願うものである。

Contact

株式会社社会情報サービス(SSRI)
 傳農 寿
 篠崎隆介
 pmap@ssri.com

