# 欧州における希少疾患対策

# ーOrphanetの取組みー

水島 洋、児玉 知子、金谷泰宏 国立保健医療科学院

## 欧州における希少疾患への取り組みの経緯

1995年 希少医薬品室開設(フランス)

1996年 Orphanet開設※1 OLDPODE

1997年 EURORDIS開設※2



2001年 希少疾患運営委員会設置(オランダ)

2002年 希少疾患研究施設設置(イタリア)

2003年 研究ネットワーク構築(ドイツ、スペイン)

2004年 希少疾患に関する政府方針(フランス)

※2 EURORDIS(http://www.eurordis.org/) 患者会の運営による非政府組織、447の希少疾患患者会(44カ国)より構成 1200の希少疾患を対象に活動



#### 希少疾患への取り組み(EU)①

#### 方針

罹患患者の減少 死亡率の改善(特に小児、若者) 患者のQOL向上と社会経済的負担の軽減

#### 国家計画

EU加盟国に対して希少疾患対策を2013年末までに策定することを勧告(27カ国)

#### • 運営委員会

希少疾患委員会の専門家によるヨーロッパ連 合各国の対策立案の支援



### 希少疾患への取り組み(EU)②

#### プロジェクト(研究事業)

希少疾患患者会に対する支援 希少性疾患対策の連携促進 希少性疾患に対する研究及びヒト組織由来製 品の開発

オーファンネット(EU中心に海外各国との連携)

疾患情報の提供(5,000疾患以上)

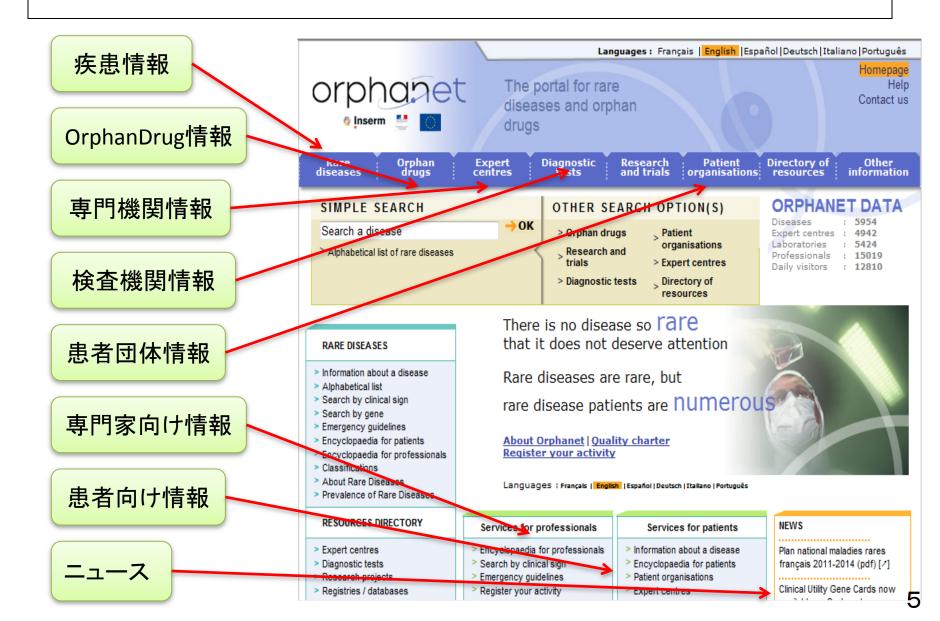
専門家のネットワーク化、治験・医薬品開発の

最新情報

# Orphanetの概要

- 1997年 設立
- 目的
  - 疾患、施設に関する情報提供
  - 共同研究の推進
  - 治験の推進
  - 患者の孤立防止
- 希少疾患に関する情報提供サイト (23年6月19日現在)
  - 希少疾患に関する情報提供 5954疾患
  - Expert Clinic4942施設
  - 検査センター5424施設
  - 患者団体 1969団体

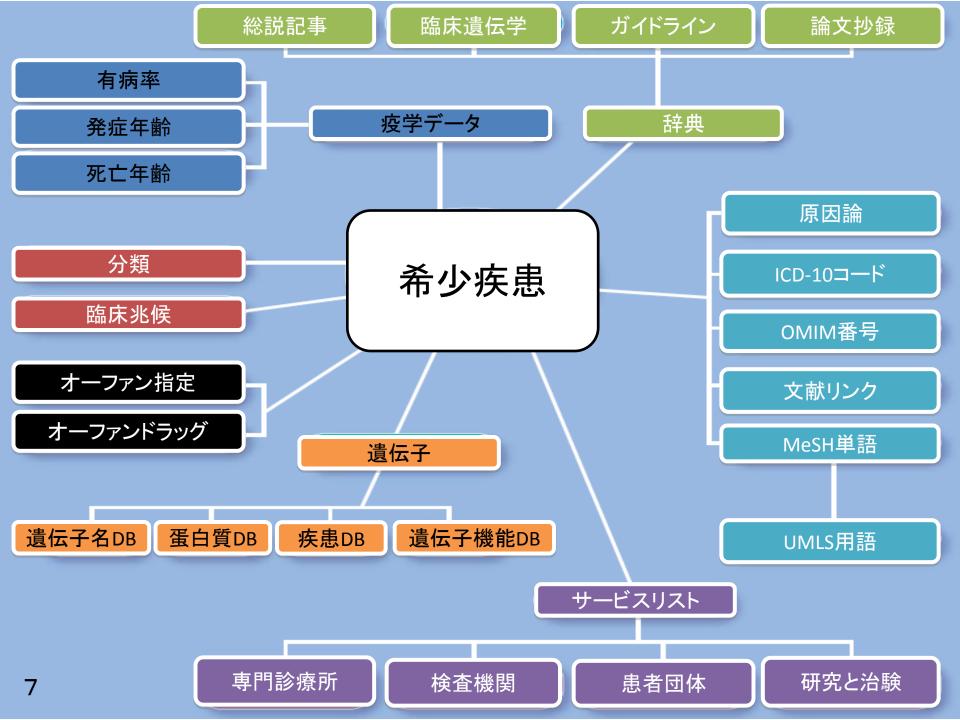
## Orphanetのトップページ



## Orphanetのトップページ(続き)

#### 研究者向け情報 -研究プロジェクト -バイオバンク ORPHAN DRUGS > Orphadata [2] Recommendations and proposed 企業向け情報 measures for the Belgian Plan Find an Orphan Drug for Rare Diseases (pdf) [/] > Clinical trials -OrpanDrug Register your clinical trial EUCERD report on Initiatives and Services for researchers Services for industry -治験 > About Orphan Drag Incentives in the Field of RD Lists of Orphan Drugs > Orphan Drugs Research projects (pdf) [2] Registrice & biobanks > Clinical trials ORPHANET REPORTS > Clinical trials > Register your activity NEWSLETTER Classifications of Rare Diseases > Licencing offers Prevalence of Rare Diseases > Register your activity Sponsor Orphanet (pdf) [/] Read the latest newsletter > Disease registries in Europe > Orphadata [2] Read previous issues > European research projects & イベント情報 Sign up to receive the > Lists of Orphan Drugs **EVENTS** newsletter > Orphanet Activity Report Rare 2011 - the Eurobiomed meetings on rare diseases 2-4 November Satisfaction Surveys 2011 Montpellier France [7] OTHER DOCUMENTS 15th Workshop on Fragile X and Other Early-Onset Cognitive Disorders (MR-Workshop) 4-7 September 2011 Berlin Germany [7] > EC Communication on Rare Treat-NMD Global Conference, 8-11 November 2011, Geneva, 報告書 Diseases (pdf) [2] Switzerland [2] EC Rare Disease webpages [/] Other events [2] > Council Recommendation on an action in the field of rare diseases (pdf) [2] National plans for rare diseases ORPHANET IN PARTNER COUNTRIES [2]Armenia France Lithuania Serbia Austria Germany Luxembourg Slovakia We subscribe to the 各国のページ Greece HONcode Principles of the Morocco Hungary Spain Health On the Net Netherlands <u>Croatia</u> Ireland Sweden -35力国 Foundation. Cyprus Israel Norway Switzerland Czech Republic Italy Poland Turkey Denmark Latvia Portugal United-Kingdom Estonia Lebanon Romania This Website is protected by intellectual Finland

property law. Consult the legal notice for further information.



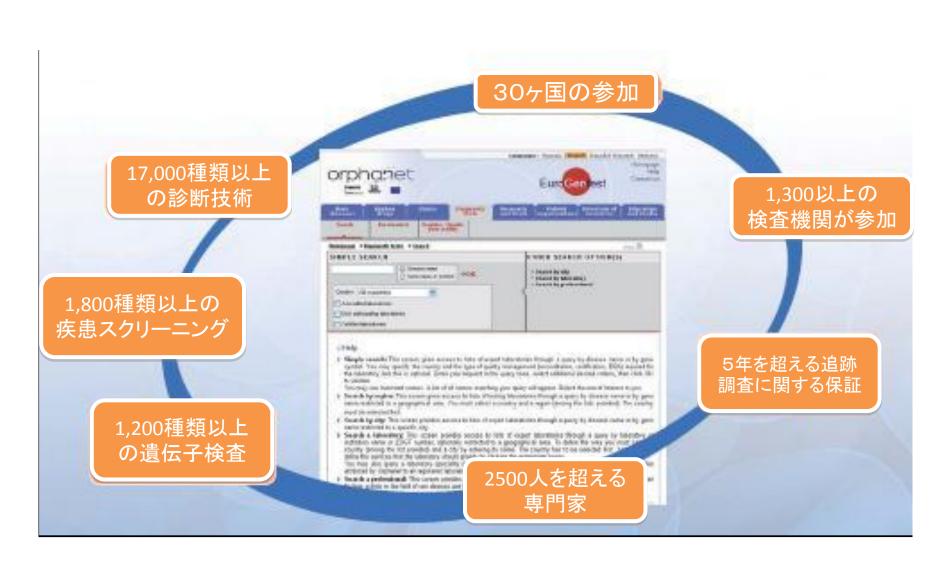
# 難病情報センターとOrphanetの比較

	難病情報センター	Orphanet
疾患解説	130	5,954
Orphan Drug	×	0
専門機関	×	0
検査機関	×	0
患者団体	0	0
専門家向け情報	0	0
患者向け情報	0	0
研究者向け情報	×	0
企業向け情報	×	0
報告書	0	0
イベント	Δ	0
ニュース	0	0
多国語ページ	×	0

## Orphanetが対象とする疾病の分野別比率(%)

奇形	16.40	眼科	3.72
癌	10.87	呼吸器	3.45
神経	10.78	感染症	2.59
代謝	7.39	神経筋	2.42
血液	6.82	血管	2.21
心臓	6.69	耳鼻科	1.79
骨	5.55	腎臓	1.65
皮膚	5.36	消化器	1.65
内科	4.53	肝臓	1.34
内分泌	4.46	免疫	0.32

#### Orphanetより提供される臨床検査情報



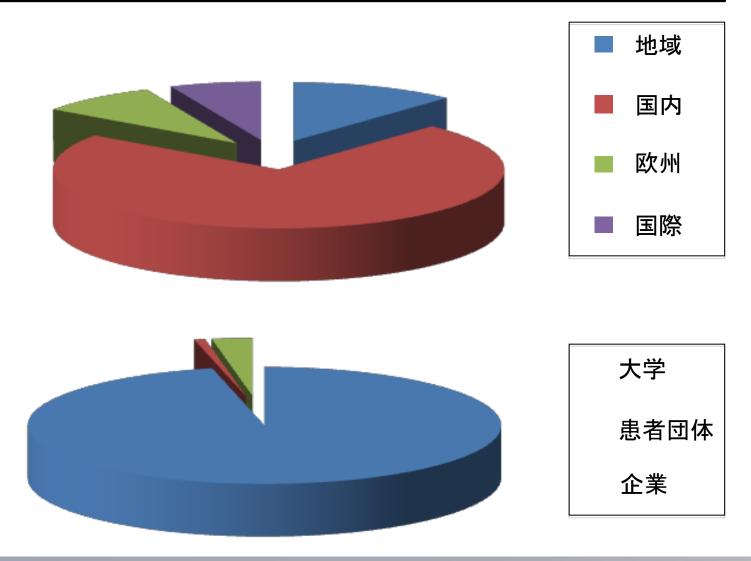
## 治療法:開発中の医薬品数

固形腫瘍	173	眼科	20
神経	151	骨	17
血液	118	奇形	13
代謝	68	產科	13
皮膚	59	精神科	13
内分泌	51	肝臓	13
リウマチ	38	心臓	10
免疫	35	血管	9
感染症	33	中毒	7
消化器	32	アレルギー	6
腎臓	27	泌尿器	2
呼吸器	23	顎•顔面	2

## 395箇所の疾病レジストリー(各国別)

フランス	103	アイルランド	9
ドイツ	51	ポルトガル	7
イギリス	50	スイス	6
イタリア	47	ギリシャ	2
スペイン	28	ブルガリア	4
ベルギー	19	デンマーク	3
オランダ	10	ルーマニア	2
オーストリア	13	合計	395

# 疾病レジストリーの特徴



#### 医薬品開発に向けた国際間疾患レジストリー(60疾患)

囊胞性繊維症

アルファ1-アンチトリプシン欠損症

凝固機能障害

ヒスチオサイトーシス

重症慢性顆粒球減少症

胆道閉鎖症

神経筋疾患

ウイルソン病

ファンコニー貧血

肺高血圧症

代謝性疾患:ゴーシェ病、

ポンペ病、ファブリー病、

ムコ多糖症等

オンディーヌ症候群

原発性免疫不全症

網膜変性症

ハンチントン病

## Orphanet参加のもたらす効果

- 〇 疾患情報の把握 5,000を超える疾患情報の把握が可能
- 臨床検査情報の活用2,000種類に及ぶ臨床検査情報の取得
- 〇 最新の臨床治験情報 300を超える臨床治験に関する情報の取得
- 〇 国際的な患者団体活動との連携
- 〇 国際的な疾患レジストリーの構築