

一般社団法人日本希少疾患研究基金
(JFRDR)

超希少疾患治療薬のドラッグロスへの取り組み



Christian Elze

Tokyo, February 2026

目次

A. 要旨

B. 20世紀のバイオフーマ・イノベーション

C. このモデルが限界に来ている理由

D. 超希少疾患治療薬の課題と解決策

E. JFRDR -日本そして世界の患者さんのために

F. JFRDR を支援していただく理由

A. 要旨

1980年代以降の創薬は、**ベンチャーキャピタル(VC)が資金提供するバイオベンチャー**が開発を行い、その後大手がライセンスを取得して販売するというモデルが主流でした。このモデルは、年金基金や生命保険会社などによる**ハイリスク・ハイリターンな資本**に支えられてきました。しかし、**イノベーション**をもたらした一方で、**米国での新薬価格は急騰**し、2000年代初頭から4年ごとに倍増しています。その結果、米国の薬価水準は現在、日本の約3倍に達しています。

しかし、このモデルは**限界**を迎えつつあります。特に、全米の患者数が300人未満である**約9,500種の超希少疾患**においてその傾向が顕著です。資本コストが高騰した結果、投資家が資金提供を継続するためには、**患者一人あたり数百万円ドル(数億円)**という**価格設定**が必要となっているからです。したがって、科学技術分野のイノベーションを補完するような、**新たな組織化と資金調達モデル**が不可欠となっています。超希少疾患の治療薬開発に向けた新しい非営利ビジネスモデルは、米国や欧州などで出現し始めていますが、**日本では未だ例がありません**。その一方で、国内では**ドラッグロス**が深刻な政治問題となっています。

日本希少疾患研究基金(JFRDR)は、**現在および将来のドラッグロス**に対処するために設立された非営利団体です。当基金は、政府が支援する助成金などの低コスト資本を活用することで、日本の社会保障制度の**財政的持続可能性**を維持できるコストで、従来のモデルでは日本の患者に届かなかった**治療薬を提供**することを目指しています。

JFRDRは、**日本のバイオ医薬品エコシステム**における**主要な変革者**となることを目的としています。日本の患者団体の活性化と専門化を推進し、希少疾患と共に生きる現実について世論を啓発するとともに、支援プロジェクトを通じて、商業バイオ医薬品企業も活用可能なトランスレーショナル・リサーチおよびCMC(製造・品質管理)の重要なインフラ構築に貢献します。また、日本の患者さんへの貢献に加え、研究開発のバリューチェーン全体で**同様の非営利事業を展開する国際的な連携の主要プレイヤー**となることを目指します。最終的な目標は、超希少疾患の治療薬を開発するだけでなく、居住地を問わず**世界中の患者さんがそれらを利用**できるようにすることです。

当基金は2025年12月末に**法人化**されました。すでに**CEOを選出**しており、**Recordati SpA**社から提供された**シード資金**に加え、今後**5年間**の運営を支え

る実質的な政府系助成金の確保を待って、少数精鋭のチーム体制を構築し、本格的な活動を開始する予定です。

B. 20世紀のバイオフーマ・イノベーション

米国における第二次世界大戦後のバイオ医学研究資金に関する合意は、ヴァネヴァー・ブッシュによる報告書『科学：終わりなきフロンティア(Science – the Endless Frontier)』に基づいています。そこでは、**公的な科学資金の投入**が最終的には**社会的な利益**につながるとされていました。役割分担を非常に単純化すれば、公的資金を受けたアカデミアが基礎研究に集中し、多くは大化学コンビナートの一部門であった営利目的の製薬企業が、トランスレーショナル・リサーチ、開発、および商業化を担うというものでした。

この体制は30年間にわたり、比較的低価格で多くの革新的な治療法を生み出しましたが、1970年代末になると、ある懸念が浮上しました。組換えタンパク質や抗体生成のためのハイブリダイゼーション技術が登場したにもかかわらず、連邦政府による**膨大な基礎研究への投資**が、患者のための新しい治療薬という形で**相応の成果を上げていない**という感覚です。

その結果、1980年頃に**複数の政策転換**が行われ、イノベーションを阻む主要な障壁の除去が図られました。これが、現在の米国のバイオ医学イノベーション・システム、すなわち**ベンチャーキャピタル(VC)が資金提供するバイオベンチャー**と創薬に特化した**大手製薬企業(ビッグファーマ)**という新しいモデルの台頭を促しました。極めて重要な点として、キャピタルゲイン減税を含む米国の広範な金融規制緩和が、年金基金や生命保険会社などの大規模な資産保有者から、**ハイリスクなVC支援型バイオベンチャー**への継続的な資金流入を促したことが挙げられます。近年では、**新薬発売の約3分の2**が、こうしたベンチャーからビッグファーマへのライセンス供与やM&A(合併・買収)を通じて生み出されています。

米国とともに、**欧州**や(程度は低いものの)**日本**も戦後のバイオ医薬品イノベーションの**第一波を主導**してきましたが、これらの国々は(正当な理由があったとはいえ)金融システムの規制緩和が不十分であったため、商業的な実用化の分野で競争力を維持することができませんでした。基礎研究、技術、臨床ケアにおいて優れた基盤を持ち、数多くの国家戦略や構想を打ち出してきたにもかかわらず、**VCおよびスタートアップのエコシステム**が競争力を持つには至らず、それ以来、米国に大きく後れを取っています。

特筆すべきは、1990年代後半から**希少疾病用医薬品**がバイオファーマ産業の主要な成長要因となったことです。1983年に米国で成立したオーファンドラッグ法を皮切りに、欧州や日本でも同様の法律が施行されたことで、バイオ医薬品の承認数に占める希少疾病用医薬品の割合は50%を超え、売上高も**2020年代初頭**にはバイオファーマ全体の**約20%**にまで成長しました。この成功は、平均よりも低い開発中止率、低い臨床開発・商業化コスト、独占期間の延長、そして**魅力的な薬価・償還条件**といった様々な要因が組み合わさったことで可能となりました。

C. このモデルが限界に来ている理由

FDAによって承認される**新薬の発売価格**は、2000年代初頭から**年平均20%**のペースで上昇しており、4年ごとに倍増しています。これが2つの深刻な事態を招きました。一つは、米国の患者における**アクセス制限と個人破産**です。もう一つは、米国と欧州・日本の間の実質価格の**格差拡大**です。最近のRAND研究所の調査によると、日本、英国、スペイン、イタリアの薬価を米国と比較した場合、その差は**3倍**に達しています。

この状況は、持続不可能な政治的緊張を生んでいます。トランプ政権は医薬品価格設定において最恵国(MFN)アプローチを宣言しており、最近では英国を名指しして、新薬発売価格の大幅な引き上げと法定リベート(払い戻し)の削減を強いています。次にターゲットとなるのはどの国でしょうか。

発売価格がこれほどまでに高騰している要因はいくつかあります。研究開発における相変わらずの高い失敗率、規制要件の強化、そして新しいモダリティ(細胞・遺伝子治療、核酸医薬、新規バイオ医薬品など)の登場に伴う製造プロセスの複雑化と製造コストの上昇です。

しかし、これらの要因をはるかに凌駕する**最大のコスト要因**は、新規治療薬の極めて重要な中間段階(トランスレーショナル研究段階)において、**バイオベンチャー**が投入する**資本コスト**です。ベンチャーキャピタル(VC)ファンドのリミテッド・パートナー(LP)が投資した資金が10年以上にわたって固定され、かつ**全額回収できない可能性が50%**ある場合、投資家は市場に出た数少ない成功プロジェクトに対して、膨大なリターンを求めます。業界内では、バイオ分野に投入された資金に対して**10年間で3倍のリターン**が許容範囲とされていますが、これが成功した一握りの候補薬に対する猛烈な価格圧力となります。概算では、VCファンドにとって成功したプロジェクト1件につき現金支出の20倍、承認後に

大手製薬企業が導入または買収した薬の場合は 30 倍のリターンが必要になる計算です。

では、なぜこのモデルが限界に達しているのでしょうか。上述の**経済的事実**が、希少疾患治療薬を直撃しているからです。希少疾患は開発にかかった資本コストを回収するための**患者数が極めて少ない**ためです。

推定 1 万種類の希少疾患のうち、米国において**経済的に存立可能**(事業化が可能)なほどの患者数が存在するのはわずか **5%**に過ぎず、その大半については既に薬が存在します。残りの 95%は、**米国内の罹患者数が 300 人未満**であり、投資を回収するには**患者一人あたり数百万ドル(数億円)**という発売価格が必要になります。しかし、これほどの価格となれば、価格設定に寛容な米国市場でさえ、保険会社は圧倒的に償還(支払い)を拒否し、あるいは患者自身も必要な自己負担額を支払うことができません。これが超希少疾患治療薬の現実です。

D. 超希少疾患治療薬の課題と解決策

現在の状況がもたらした目に見える結果として、科学技術の急速な進歩を超希少疾患薬の開発と患者さんへの提供に結びつけるためのビジネスモデルが、世界的に欠如していることが浮き彫りになっています。

日本では、いわゆる**ドラッグロス**の大部分がこうした薬剤で占められており、長年の議論にもかかわらず、今日まで実行可能な解決策は見出されていません。米国では、投資家がこの問題を認識し始めたことで、ドラッグロスは別の形で現れています。**2023 年以降**、超希少疾患を標的とした **100 以上の遺伝子治療薬候補**が、商業的理由により臨床開発の段階で棚上げされ、一部は市場から撤退しました。欧州や新興市場の償還当局は、VC(ベンチャーキャピタル)主導のバイオテック・モデルを成立させるために必要な価格設定を拒否しています。

超希少疾患治療薬の開発には、極めて**少数かつ不均一な患者集団**に起因する**特有の課題**が存在します。

- 研究開発(R&D)段階：単群ピボタル試験(承認の根拠となる重要な治験)の比較対照群として**自然歴調査**が必要となるほか、新規バイオマーカーや診断手法の開発が不可欠です。
- 製造管理(CMC)コスト：現在の製造アプローチでは**スケールメリット**(規模の経済)がほとんど働かないため、**コストが相対的に高**くなります。

- 規制要件：大規模な患者集団を想定した**規制要件**は、コストと時間の両面で大きな障壁となります。FDAはこの点を早くから認識し、複数の緩和策を講じており、最近ではゲノム編集に対する新たなもっともらしいメカニズム(Plausible Mechanism)経路を発表しました。
- 患者のアクセス：薬価が**数百万ドル(数億円)**に達すると、患者さんが治療を受けることはほぼ不可能になります。

こうした問題にいち早く気づいたのは、近年の遺伝子治療や核酸医薬のブレイクスルーを支えた科学者たちでした。ジム・ウィルソン、スタンリー・クルック、そしてジェニファー・ダウドナといった面々です。

ジェニファー・ダウドナが率いる **Innovative Genomics Institute(IGI)**の最近の報告書「遺伝子治療を安価で利用しやすくするために(**Making Genetic Therapies Affordable and Accessible**)」では、以下の要素からなる**混合組織モデル**が提案されています。

- 研究資金として助成金を募る**アカデミア機関**
- 低コストで資本を調達する**非営利医療研究組織**
- 原価+持続可能性を確保するための手数料で薬剤を流通させる**パブリック・ベネフィット・コーポレーション**(公共利益法人)

世界各地で、こうした提案の一部またはすべてを実践する組織が現れ始めています。

- **Telethon Italia**(イタリア)：1990年代に設立された、一般の寄付による非営利研究財団。長年の製薬企業との提携失敗を経て、自ら3つの超希少疾患治療薬を上市。欧州で Strimvelis(ADA-SCID)、米国で Waskyra(ウィスコット・アルドリッチ症候群)の製造販売承認を保有。
- **Orphan Therapeutics Accelerator(OTXL)**(米国)：米国で臨床開発が停滞している治療薬に焦点を当て、コストプラス・モデルでの開発を行う非営利団体。
- **n-lorem**(米国)およびシェバ病院(イスラエル)：患者がわずか1人というケースもあるナノ希少疾患に対し、非営利アプローチでアンチセンス核酸医薬を開発。

- CAR-T 療法： **スペイン**(バルセロナ)や**ブラジル**(サンパウロ)などのアカデミアで、商業製品の約 20%という大幅な低コストで地域患者に提供するための開発が進行中。
- 中東諸国： **カタール**、**アブダビ**、サウジアラビアは超希少疾患の R&D に巨額の資金を投入。文化的背景からアラビア半島には希少疾患患者が比較的多いことも背景にある。
- 新興経済国： **ブラジル**などが、CAR-T、核酸医薬、AAV 遺伝子治療などの製造能力に投資。

唯一の未解決課題は、これらの組織の**財務的持続可能性**です。承認された薬を既存の企業にライセンス供与し、最高値をつける企業に価格設定を委ねたくなる誘惑（Cystic Fibrosis 財団が Vertex 社からのロイヤリティを収益化したモデル）は常にありますが、この手法は患者さんのアクセスを損なうという明白な欠点があります。

心強いことに、最近 **Telethon Italia** と **OTXL** は、Telethon の Waskyra を OTXL の非営利販売子会社が商業化するという提携を結びました。どのような発売価格に落ち着くかは注目に値しますが、この協力関係は、超希少疾患薬の R&D、製造、流通における特有の課題に対する一つの解として期待されています。最終的な成功には、専用の非営利団体、大学病院、CRO、CMO などのサービスプロバイダーによる、**グローバルな連携を通じた規模の確保**が必要となるでしょう。

E. JFRDR - 日本、そして世界の患者さんのために

先進諸国の中で、**日本は最も深刻な状況**にあります。海外で承認されている薬が国内の患者さんに届かないドラッグロスの規模は、先進国の中で突出しています。日本には、VC 資金を活用した新規モダリティ(創薬手法)に基づく開発を推進するための**金融インフラ**が欠如しており、その結果、超希少疾患の研究開発に不可欠な**トランスレーショナル・リサーチ**や**CMC(製造・品質管理)の能力およびインフラ**が相対的に脆弱です。さらに、AMED や経済産業省による近年の取り組みにもかかわらず、日本のアカデミアにおける基礎研究、特にトランスレーショナル研究への**資金**提供は、初期段階の創薬を支援するには依然として**不十分**なままです。

こうした課題を解決するために、専門的な管理体制を持つ非営利組織として**日本希少疾患研究基金(JFRDR)**が設立されました。当基金の主な目的は、以下の3つのアプローチを採用することで、**現在および将来のドラッグロス**を解消することにあります。

- 権利の取得と適正価格での供給：米国で承認されているものの、**商業的な関心を持たれない薬**の国内権利を取得。国内のCRO、CMO、その他のサービスプロバイダーの支援を受けつつ、大学病院などで「コストプラス法（原価に一定の利益を加算）」に基づき開発を行い、日本の既存企業にライセンス供与して「適正な価格」で流通させる。PMDAの承認取得を容易にし、将来のドラッグロスを回避するため、少数の日本人患者を国際共同試験に組み入れる。
- 国際共同治験への参画：**少人数の日本人患者をグローバルの主試験**(ピボタル試験)に**組み込む**ことで、PMDAの承認を円滑にし、将来のドラッグロスを未然に防ぐ。
- 国内アカデミアの支援：日本のアカデミアにおける有望なトランスレーショナルプロジェクトに対し、**資金提供**だけでなく製薬エキスパートによる**コーチングやメンタリング**を行い、PoCや承認まで導くことで、商業化に向けた準備を整える。

JFRDRのアプローチの鍵は、政府支援による資金を調達し、**資本コストが極めて低い助成金ベース**で運営することにあります。これにより、従来の商業モデルでは不可能であった治療薬の開発とアクセスが可能になります。JFRDRは商業団体と競合するのではなく、あくまで**補完的な存在**として機能します。つまり、質は高いが商業的には成立しないプロジェクトや薬剤に対してのみ、その力を発揮するのです。

最初の5年間の**戦略**として、JFRDRは比較的风险が低く、期間の短いプロジェクトに集中します。具体的には、**既存のドラッグロス案件**や、**海外で臨床開発中のプロジェクト**です。概算では、**5年間で約90億円**の予算があれば、この期間内に**5~6件の承認取得**が現実的な目標となります。組織が確立され、その価値が証明された後は、引き続きドラッグロス対策や海外臨床治験プロジェクトに取り組んでいきます。

さらに、より長期かつハイリスクなプロジェクト、すなわち他のソース(主にAMED、VC、製薬企業)から十分な資金を得られていない日本のアカデミアの多

ランスレーショナル・臨床プロジェクトへと活動範囲を広げる計画です。6年目から10年目にかけては必要予算が大幅に増加しますが、成熟したプロジェクトポートフォリオから、10年目までにさらに15件のPMDA承認を届けることを目指します。

参考までに、米国カリフォルニア州政府が資金提供する公的機関カリフォルニア再生医療機構(the California Institute of Regenerative Medicine)は2026年1月、**今後2年間**の遺伝子治療を中心とした希少疾患の研究開発を支援するために**1億ドル**を確保すると発表しました。

JFRDRは今後、日本の**一般市民**や企業(製薬、メドテック他)に対し、将来的な活動資金への多大な貢献を呼びかけていきます。イタリアの慈善研究団体 Telethon Italia は2024年に一般から6,000万ドルを調達しており、フランスの姉妹組織 Généthon も同年で9,000万ドルを調達している事実は、日本にとっても示唆に富むものです。

F. JFRDR を支援していただく理由

超希少疾患の患者さんに治療法を届けるという**JFRDRのミッション**を支援すべき理由は数多く存在します。それらは、政府、製薬企業、そして一般市民というそれぞれの立場から見、互いに深く関連し合っています。

政府の観点から

- **ドラッグロス問題の解決**：JFRDRは、時を経るごとに深刻化する**現在および将来のドラッグロス課題**の解決に貢献します。本来なら利用不可能であった薬剤が国内の患者に届くようになるだけでなく、商業ベースで開発された場合と比較して、**わずか数分の一のコスト**で提供が可能になります。
- **社会保障制度の持続可能性への貢献**：JFRDRは、自組織の財務的自立のために製品ライセンスの商業化から利益を上げることを目的とするのではなく、日本の社会保障制度および社会契約の持続可能性に寄与することを目指します。
- **グローバルな連携**：効率的な運営のため、JFRDRは**R&Dバリューチェーン**における**世界の類似の非営利事業との新たな協力関係**において、**主要なプレイヤー**となるべく努めます。最終的な目標は、超希少疾患の薬

を開発するだけでなく、**世界中のどこに住む患者さん**であってもそれを利用できるようにすることです。

- 国際貢献との整合性：この目標は、**GHIT Fund**(グローバルヘルス技術振興基金)が推進している、新興国における放置された熱帯病(NTDs)などの治療薬開発に対する**日本の多大な貢献**とも合致するものです。
- 技術基盤と**国家安全保障**：希少疾患分野の R&D は、歴史的に新規技術プラットフォームの**リスクを低減し、検証**するための主要な原動力となってきました。現在、日本のトランスレーショナル研究および CMC(製造・品質管理)のインフラ能力は、特に**遺伝子治療**や**核酸医薬**(アンチセンス、各種 RNA)、細胞治療などの成長分野において、競争力が極めて低い状態にあります(iPS 細胞を除く)。地政学的な逆風に直面した際、自国民のために高度な治療薬を自国で製造できる能力において、現在はブラジルなどの国の方が日本よりも優位にあると言わざるを得ず、この状況は変えなければなりません。
- 経済・イノベーション戦略：最後に、JFRDR のもう一つの魅力的な特徴は、当財団が**長期的な産業成長に向けた生産的かつ非インフレ的な投資のチャンネル**(経路)となる点にあります。その資金調達の方法が、債券の発行であれ、あるいは最終的に中央銀行によって帳消し(オフバランス化)されることを前提とした日本政策投資銀行からの融資であれ、JFRDR は日本の将来の**バイオ医学イノベーション戦略**を構成する重要な柱の一つと見なされるべきものです。

製薬企業の観点から

協和キリン、キッセイ薬品、日本新薬、大塚製薬、アステラス製薬、エーザイ、科研製薬、塩野義製薬、住友ファーマをはじめ、JCR ファーマ、ノーベルファーマ、オーファンパシフィックなどの専門性の高い企業を含む**多くの日本企業**が希少疾患分野に関わっています。JFRDR は、支援するトランスレーショナルプロジェクトにおいて、これら企業からのメンタリングやコーチングを必要としています。

その見返りとして、企業側には以下のメリットがあります：

- 日本市場(および海外市場)向けに、比較的低コストで導入可能な承認済み製品の**新たな供給源**となります。

- JFRDR が支援するプロジェクトを通じて開発される**トランスレーショナル研究や CMC のインフラ**を、自社の商業活動にも活用できるようになります。

一般市民の観点から

- 意識の変革：日本人は隣人に関心がなく、**公的な大義への寄付に消極的**であるといった通説があり、その結果、障害を持つ子供のいる家族がその事実を隠す傾向があるとされてきました。
- 広報キャンペーンの展開：私たちは、こうした態度は数年にわたる専門的な広報活動によって**変えられる**と信じています。イタリアの Telethon やフランスの Généthon の事例から学べるのは、**科学教育**(遺伝疾患は親のせいではなく、誰にでも起こりうること)、**著名人の起用**、そして**患者さんとそのご家族の声**を届けることの組み合わせが、共感を呼び、支援の輪を広げる大きな力になるということです。2011 年の東日本大震災の際に見られた一般市民や企業からの多大な支援は、人々の心が動かされれば日本で何が可能になるかを証明しています。
- **患者団体のプロフェッショナル化**：本キャンペーンを通じて、欧米に追いつくべく患者支援団体の設立と専門化を長期的に支援します。患者団体が公的に声を上げ、**アカデミア、規制当局、企業と対話**を重ねることで、本来大規模疾患向けに設計された規制や治験デザインを、超希少疾患の現実に適応させていくことが可能になります。