

薬食発 0401 第 11 号  
平成 27 年 4 月 1 日

各都道府県知事 殿

厚生労働省医薬食品局長  
( 公 印 省 略 )

希少疾病用医薬品等の指定に関する取扱いについて

医薬品、医療機器等の品質、有効性及び安全性の確保等に関する法律（昭和 35 年法律第 145 号。以下「法」という。）第 77 条の 2 第 1 項に基づく希少疾病用医薬品、希少疾病用医療機器及び希少疾病用再生医療等製品（以下「希少疾病用医薬品等」という。）の指定については、従来、「薬事法及び医薬品副作用被害救済・研究振興基金法の一部を改正する法律の施行について」（平成 5 年 8 月 25 日付け薬発第 725 号厚生省薬務局長通知。以下「旧通知」という。）等に従って取り扱ってきたところです。

今般、平成 27 年 1 月 1 日から難病の患者に対する医療等に関する法律（平成 26 年法律第 50 号。以下「難病法」という。）が施行されたことを踏まえ、未だ治療法が確立されていない指定難病（難病法第 5 条第 1 項に規定する指定難病をいう。以下同じ。）に対する医薬品、医療機器及び再生医療等製品（以下「医薬品等」という。）の開発支援を行うために、医薬品、医療機器等の品質、有効性及び安全性の確保等に関する法律施行規則の一部を改正する省令（平成 27 年厚生労働省令第 79 号）により、希少疾病用医薬品等の指定基準のうち、対象者数の要件を変更することとし、希少疾病用医薬品等の指定に関しては下記のとおり取り扱うこととしましたので、御了知の上、貴管下関係業者に対し、周知方御配慮をお願いします。

なお、本通知は平成 27 年 4 月 1 日から適用することとし、同日以降、旧通知の記の第 2、「希少疾病用医薬品の指定基準の取扱いについて」（平成 18 年 3 月 31 日薬食審査発第 0331007 号厚生労働省医薬食品局審査管理課長通知）及び「希少疾病用医薬品及び希少疾病用医療用具の指定申請について」（平成 8 年 3 月 27 日薬発第 322 号厚生省薬務局長通知）は、廃止します。



## 記

### 1 希少疾病用医薬品等の指定

#### (1) 指定の基準

法第77条の2第1項の規定による希少疾病用医薬品等の指定は、指定の申請に係る医薬品等につき、次のいずれの要件にも該当するものについて行うものであること。

##### ア 対象者数（施行規則第250条の2及び第251条）

当該医薬品等の用途に係る対象者（感染性の疾病の予防の用途に用いる医薬品又は再生医療等製品にあっては、当該申請時において当該医薬品又は再生医療等製品につき、製造販売の承認が与えられたならば、その用途に使用すると見込まれる者。）の数が、本邦において5万人未満であること。ただし、その用途が指定難病の場合は、難病法第5条第1項に規定する人数（人口のおおむね千分の一程度）まで対象者数の範囲とする。

なお、次に掲げる事項に留意すること。

- ・当該医薬品等の用途が指定難病以外の場合は、厚生労働科学研究事業や信頼すべき学会の調査結果等を利用して患者数を推定する必要がある。しかし、患者数にかかる調査が十分ではなく、確実な人数を示すことができない疾病の場合は、数種類の統計データ等を用いて推計して、その結果をもって推定患者数が5万人未満であることを示すこと。なお、複数の手法による推計結果が提出されることが望ましい。
- ・当該医薬品等の用途が指定難病の場合は、対象者数については要件を満たしているものと見なすので、指定難病に指定されている旨の記載を以て患者数を推定する資料の提出に替えられること。
- ・特定の疾患の患者数に関して、医学薬学上の明確な理由なしに、「重篤な」等の接頭語あるいは、ただし書きを追加することによって、患者数を5万人未満として計算するいわゆる「輪切り申請」については、原則として認めないこと。
- ・「感染症の疾病の予防の用途に用いる医薬品」とは、次のいずれかの要件に該当する医薬品であること。
  - － 国内では発生が希な、又は海外でのみ発生している感染症の疾病であって、その発生が流行地域への訪問者等、特定の集団に限定されているものの予防の用途に用いるワクチン

- 遺伝子の突然変異等により新たに発生する又は再興する可能性が否定できない感染症の疾病であって、一旦発生すれば国民の生命、健康に重大な影響を与えるおそれがあるものの、その発生時期、流行規模等が不明であり、指定申請時点では発生していないものの予防の用途に用いるワクチン

#### イ 医療上の必要性

当該医薬品等の製造販売承認が与えられたならば、その用途に関し特に優れた使用価値を有すると見込まれること。

なお、法第 77 条の 2 第 1 項第 2 号の「特に優れた使用価値を有する」とは、原則として、重篤な疾病を対象とするとともに、次のいずれかに該当するなど、特に医療上の必要性の高いことをいうものであること。

(ア) 代替する適切な医薬品等又は治療方法がないこと。

(イ) 既存の医薬品等と比較して、著しく高い有効性又は安全性が期待されること。

#### ウ 開発の可能性

対象疾病に対して当該医薬品等を使用する理論的根拠があるとともに、その開発に係る計画が妥当であると認められること。

### (2) 指定の方法

希少疾病用医薬品等の指定については、薬事・食品衛生審議会の意見を聴いて行う。

なお、指定した医薬品等については、指定年月日、医薬品等の名称、対象疾病並びに申請者の氏名及び住所を官報に公示する。

## 2 指定の相談

希少疾病用医薬品等の指定の申請にあたっては、事前に、厚生労働省医薬食品局審査管理課又は医療機器・再生医療等製品担当参事官室の指定業務担当者に相談すること。

## 3 指定の申請

### (1) 申請書の記載

希少疾病用医薬品等の指定を受けようとする者は、医薬品、医療機器等の品質、有効性及び安全性の確保等に関する法律施行規則（昭和 36 年厚生省令第 1 号。以下「施行規則」という。）様式第 107(1)、様式第 107(2)又は様式第 107(3)による申請書を提出すること。

ただし、外国に籍を有し、希少疾病用医薬品等の指定を受けようとする者は、併せて国内の開発を担う者の氏名、住所、連絡先を届け出ること。

## (2) 申請書の添付資料

施行規則第 250 条第 2 項の規定により申請書に添付すべき資料が定められているが、その具体的な内容は次のとおりであること。なお、このほか、必要に応じて資料の提出を求めることがあること。

### ア 対象者数に関する資料

当該医薬品等の用途に係る対象者数に関する客観的な統計資料

### イ 医療上の必要性に関する資料

#### (ア) 病因、症状等対象疾病に関する資料

(イ) 類似の医薬品等の有無、治療方法の有無など医療の現状に関する資料

### ウ 当該医薬品等を使用する理論的根拠となる資料

#### (ア) 医薬品の場合

施行規則第 40 条第 1 項第 1 号掲げる資料のうち申請時において入手可能な資料の概要

#### (イ) 医療機器・体外診断用医薬品の場合

施行規則第 114 条の 19 第 1 項第 1 号又は第 2 号に掲げる資料のうち申請時において入手可能な資料の概要

#### (ウ) 再生医療等製品の場合

施行規則第 137 条の 23 に掲げる資料のうち申請時において入手可能な資料の概要

### エ 開発計画

予定している試験項目、試験期間など開発計画の概要を説明する資料

### オ 希少疾病用医薬品等の概要

部会説明用資料及び公表用資料として、別紙様式 1、別紙様式 2 又は別紙様式 3 に従って作成した概要

## 4 試験研究等の中止

法第 77 条の 2 第 1 項の規定による指定を受けた者(以下「指定者」という。)は、当該指定に係る希少疾病用医薬品等の試験研究、製造販売又は製造を中止しようとするときは、法第 77 条の 5 の規定に基づき、あらかじめ、少なくとも中止の一年前までに厚生労働大臣に届け出ること。

なお、中止の届出は、施行規則様式第 108 による届書を提出することにより行うこと。

## 5 指定の取消

法第 77 条の 5 の規定による中止の届出があったときは、法第 77 条の 6 第

1項の規定に基づき、厚生労働大臣は、指定の取り消しを行う。また、法第77条の6第2項の規定に基づき、次のいずれかに該当するときは、指定を取り消すことがある。

なお、指定の取消しの公示は、1（2）に準じて行う。

ア 1（1）アの要件を欠くと認められるとき。

イ 他の医薬品等が承認されたことなどにより、1（1）イの要件を欠くと認められるとき。

ウ 指定申請書の虚偽記載等不正があったと認められるとき。

エ 正当な理由なく希少疾病用医薬品等の試験研究又は製造販売が行われな  
いとき。

オ 指定を受けた者について法その他薬事に関する法令で定めるもの又はこ  
れに基づく処分に違反する行為があったとき。

## 6 承継の取扱い

指定者から、他の者（以下「承継者」という。）に本邦での開発権を譲渡する  
場合、指定者は、4に従って、試験研究等の中止の届出を行い、承継者は、  
3（1）及び（2）のオの資料を提出すること。ただし、指定者が当該指定  
を受けた時点から、変更が生じている場合には、変更部分について、承継時  
点でも指定要件を充足することを示す資料もあわせて提出すること。なお、  
承継は別途発出する指定書を以て認めるものとする。

なお、承継を検討している指定者は事前に2に記載する指定業務担当者へ  
相談すること。その際、承継に係る契約書の写しや承継の経緯等が把握でき  
る資料等も提出すること。

別紙様式 1

希少疾病用医薬品概要

名称	
予定される効能・効果	
申請者名	
対象疾患について	対象疾患の概略説明、対象者数等を記載
医療上の必要性、開発状況等について	医療上の必要性、これまでの臨床試験成績（外国を含む）、開発状況等を記載

- (注) 1. 様式は A4 判とすること。  
2. 詳細についてさらに説明を要する場合には、別添として添付することは差し支えない。  
3. 公表用資料として用いることを前提に作成すること。

希少疾病用医療機器概要

名称	
予定される使用目的 又は効果	
申請者名	
対象疾患について	対象疾患の概略説明、対象者数等を記載
医療上の必要性、開発状況等について	医療上の必要性、これまでの臨床試験成績（外国を含む）、開発状況等を記載

- (注) 1. 様式は A4 判とすること。  
 2. 詳細についてさらに説明を要する場合には、別添として添付することは差し支えない。  
 3. 公表用資料として用いることを前提に作成すること。

別紙様式3

希少疾病用再生医療等製品概要

名称	
予定される効能、効果又は性能	
申請者名	
対象疾患について	対象疾患の概略説明、対象者数等を記載
医療上の必要性、開発状況等について	医療上の必要性、これまでの臨床試験成績（外国を含む）、開発状況等を記載

- (注) 1. 様式は A4 判とすること。  
2. 詳細についてさらに説明を要する場合には、別添として添付することは差し支えない。  
3. 公表用資料として用いることを前提に作成すること。