



2025年5月23日
株式会社 JMDC

JMDCとアレクシオンファーマ、希少疾患患者の「診断ラグ」実態調査を実施 ～ ビッグデータにより、診断ラグとその影響を定量的に評価～

株式会社 JMDC（本社：東京都港区、代表取締役社長兼 CEO：野口亮、以下「JMDC」）は、アレクシオンファーマ合同会社（本社：東京都港区、社長：濱村美砂子、以下「アレクシオンファーマ」）と共同で、ビッグデータから希少疾患の「診断ラグ」の実態とその影響を明らかにする調査を実施いたしましたので、以下のとおりお知らせいたします。

■ 本調査の意義

希少疾患では患者さんが確定診断に至るまでに長い期間を要する「診断ラグ」の問題が、大きな課題として残されており、診断ラグが長期化することで、適切な治療の開始が遅れることや、患者さんの生活の質（QOL）の低下につながりうることが指摘されています。これまで、本邦における「診断ラグ」の長さやその長期化に伴う影響に関する課題は、患者さんや医療従事者へのアンケート等の定性的な調査をもとに把握されており、医療ビッグデータに基づく客観的・定量的な調査はほとんど行われていませんでした。ビッグデータから診断ラグの実態を明らかにすることで、早期診断に向けた課題の定量化や、客観的指標に基づく体制整備・支援策の検討を促す基盤となることが期待されます。なお、今回の調査は、アレクシオンファーマからの依頼を受け、JMDCとアレクシオンファーマが共同で実施したものです。

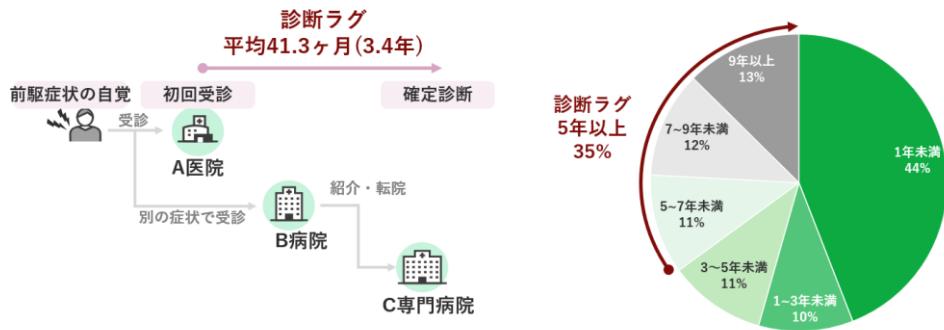
■ 本調査で明らかになったこと

本調査では、JMDCの保険者由来レセプトデータを用い、国の難病指定を受けている疾患のうち、難病受給者証保持者数の多い上位20疾患（8,089名分）を対象に、診断ラグの期間の長さと、その期間における医療費や通院日数などの患者さんにかかる負担について、定量的に分析しました。また、レセプトデータで捉えられる情報をもとに、診断ラグを「対象疾患の前駆症状によると想定される初診から確定診断までの期間」と定義しました。（調査デザインの概要是末尾を参照）

本調査により、以下の結果が明らかになりました。

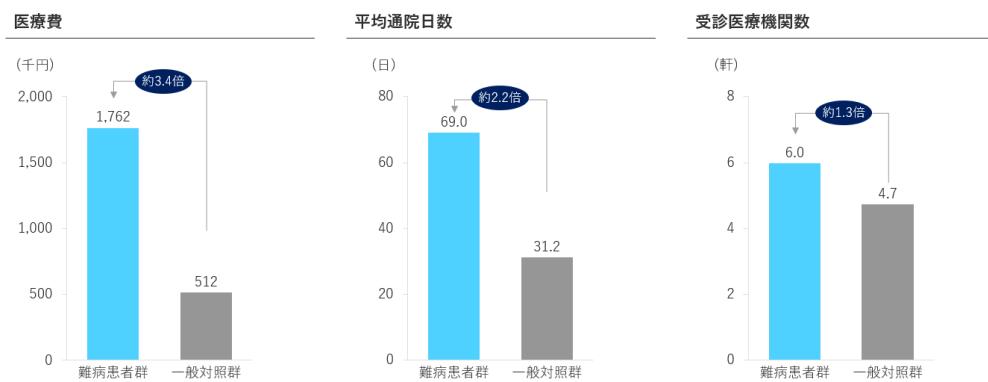
【対象疾患の患者さんにおいて、「診断ラグ」は平均3.4年】

- 対象患者さんのうち、1年未満で診断された患者さんも44%いる一方で、診断までに3年以上要した患者さんが46%、5年以上を要した患者さんも35%（およそ3人に1人）にのぼっていました



【診断ラグ期間中、医療費・通院日数が大幅増】

- 一般対照群と比較すると、診断ラグの期間にかかった医療費・通院日数・受診医療機関数は医療費が約3.4倍、通院日数は約2.2倍、受診医療機関数は約1.3倍とそれぞれ大幅な差がありました



(出典：アレクシオンファーマとJMDCの共同調査)

このことから、診断ラグの期間における希少疾患患者さんの負担は一般より大きく、また、我が国の医療制度にとっても大きな負担になっていることが示唆されました。これらの結果は、早期診断の重要性を客観的に裏付けるものとなっています。

■ 今後の展開

今回の取り組みを通じて、JMDCとアレクシオンファーマは、「診断ラグ」とその影響を定量的、かつ、客観的に示しただけでなく、社会に対して希少疾患の患者さんが直面する問題を提起できたと考えております。

JMDCとしては、このようなアンメット・メディカルニーズの解決に資する取り組みを、製薬企業のみならず、医療従事者・患者さん・アカデミア・行政など多様なステークホルダーのみなさまへと展開し、さまざまな疾患の課題解決や治療環境整備に貢献できるよう、引き



続きご提案の幅を広げてまいります。

なお、本調査の結果の一部は、アレクシオンファーマが作成した希少疾患白書「『診断ラグ』の実態と解消に向けての提言～最新テクノロジーと社会の力で実現するヘルスエクイティ～」にも掲載されました。

今後も引き続き、JMDC が有する多様なデータを活用した実態調査および希少疾患領域の課題解決を通じ、「社会課題に対しデータと ICT の力で解決に取り組むことで、持続可能なヘルスケアシステムの実現」という JMDC の描く未来の実現に資する取り組みを推進してまいります。

【本調査のデザイン（概要）】

- 分析対象患者：
対象疾患の確定診断前 10 年および確定診断後 1 年の継続観察が可能な患者
- 診断ラグの算出方法：
各疾患のガイドラインや医師への聞き取り調査をもとに、各疾患の前駆症状を ICD-10 細分類単位で定義した。確定診断前に 2 種類以上の前駆症状が記録されている患者を診断ラグの発生している患者とし、2 つ目の症状が初めて観察された月を診断ラグの起点とした
- 一般対照群：
JMDC データベースの母集団（健康な方も含まれる）から、観察期間 11 年分の条件を満たす約 52 万人の一般集団を比較対象とした。難病患者群と性別・年齢分布が整合するよう調整を行った



【株式会社 JMDC について】

医療ビッグデータ業界のパイオニアとして 2002 年に設立。独自の匿名化処理技術とデータ分析集計技術を有しています。15 億 7,300 万件以上のレセプトデータと 7,600 万件以上の健診データ（2025 年 3 月時点）の分析に基づく保険者向け保健事業支援、医薬品の安全性評価や医療経済分析などの情報サービスを展開しています。また、健康度の単一指標（健康年齢）や健康増進を目的とした Web サービス（Pep Up）など、医療データと解析力で健康社会の実現に取り組んでいます。

URL : <https://www.jmdc.co.jp/>

【本件に関するお問い合わせ先】

株式会社 JMDC IR 室

TEL : 03-5733-5010

Email : jmdc-pr@jmdc.co.jp

（製薬企業・医療機器メーカー、アカデミアの皆さまは JMDC 担当営業までお問い合わせください）