



# 疾病別団体のねがい(50音順)



## 疾病団体名 IBDネットワーク

【対象疾患】 潰瘍性大腸炎 クローン病

### 疾患の説明・おもな症状

炎症性腸疾患（IBD）とは、原因不明の難治性腸疾患で通常は潰瘍性大腸炎とクローン病をさします。どちらも10代から20代前半という若年発症が多く、近年、急速に患者数が増しているだけに解決が急がれています。

潰瘍性大腸炎は大腸内面に潰瘍やびらんができ激しい下血、下痢、腹痛、発熱等が起り、長期の炎症反復で発がん率が高くなります。クローン病は小腸・大腸の全層に潰瘍ができ、腹痛、下痢、発熱、体重減少、腸閉塞、瘻孔、大出血などをおこします。両疾患とも内科的治療が中心ですが根本的治療はなく、重症化などにより手術を必要とすることもあります。

### 主な要望事項・事例等

昨年（06年）患者数の増加を理由に、潰瘍性大腸炎の軽症患者が特定疾患から外されそうになりましたが、この病気は症状のある時とない時（緩解と再燃）を繰り返す特徴があることや軽症も含めた研究が必要との理由から継続を訴えています。

私たちは、病気の原因究明や完治または長期に安定した緩解が維持できる治療法の開発を待ちのぞみつつ、たとえ患者であっても働き、人間として生きがいをもった人生を送れることを願っています。それには患者の経済状況に関係なく、必要なときに安心して必要な医療を受けられることは最低限必要です。また病気に対する社会の理解、すなわち病気を理由にした雇用拒否や差別をしない就労・就学体制など、心の通い合う社会的支援を必要とします。

#### 1. 研究の強化に関する要望

- ・国の責任において、病気の原因究明や治療法開発のための研究を強化してください。

#### 2. 特定疾患治療研究事業及び医療制度等に関する要望

- ・特定疾患制度の予算を大幅に増額し難病対策を拡充してください。
- ・専門育成の強化などにより地域格差を是正してください。
- ・地域医療を崩壊させるような診療報酬のあり方を見直してください。
- ・年齢や患者の経済状況に関係なく平等な医療が受けられるように混合診療、後期高齢者医療制度を見直してください。

#### 3. 社会的支援に関する要望

- ・患者であっても社会の中で自立できるような就労・就学などの支援をしてください。
- ・病気による偏見や差別をなくすための啓発、正しい知識の普及に努めてください。

### 団体連絡先 IBDネットワーク

〒062-0933 札幌市豊平区平岸3条5丁目9-5 平岸3条ハウス203号室 IBD会館内

E-MAIL info@ibdnetwork.org

URL <http://www.ibdnetwork.org/>

## 疾病団体名 愛知ALS患者、家族・希望の会

【対象疾患】…ALS（筋萎縮性側索硬化症）

### 疾患の説明・おもな症状

ALSは、全身のあらゆる随意筋を動かす神経細胞を破壊してしまう進行性の難病です。全身の筋肉が動かなくなり、最後には呼吸筋も侵され、平均余命は3～5年。1年で10万人に1人の割合でかかると言われている非常に珍しい病気です。日本では6,000～7,000人の患者がいると言われています。

主な症状は、四肢麻痺、嚥下、呼吸障害。患者によって、筋肉痛、しびれ、浮腫み、だるさ等がみられます。

### 主な要望事項・事例等

#### 1. 障害者自立支援法の見直しについて、

障害者自立支援法が施行されてから、愛知県でもALS患者が病院の意向で在宅に移されています。在宅介護に移って、家族の介護負担が増した事により、家族に気を遣い、満足なケアを受けられない状態が続いています。それに追い討ちをかけてヘルパーと訪問看護師の不足があります。これは在宅に帰された患者が増大して、「訪問看護師」と「痰吸引が出来る介護事業所」の取り合いになっているからです。

同法が施行されてから、重度訪問介護加算対象（15%）の報酬が足りない為、介護事業所の撤退が相次いでいます。24時間の介護に対応してもらえる介護事業所が不足しています。愛知県名古屋市に450事業所がある中で、ALS患者を対象に24時間対応してくれる介護事業所は16事業所にも満たないのです。

2003年7月に医師、看護師の指導下で家族以外の者による痰の吸引が認められ、昨年はALS患者以外の人工呼吸器装着患者にも痰吸引が認められて、家族介護が楽になると思ったら、痰吸引をやってももらえる介護事業所が無い。これでは家族が休まるときがありません。在宅介護を進める厚生労働省と相反した結果になっています。ALS患者・家族におよばず人工呼吸器を装着している患者の願いを受け止めてください。

#### 2. 経管栄養の法律改正について

経管栄養は、痰吸引と同様にALS患者にとって特に人工呼吸器を装着した患者に対しては必要不可欠な行為です。痰吸引を家族以外のものに任せても、胃ろうの経管栄養の為に外出先から戻る事になるのです。そんな不合理な事はありません。家族は患者に束縛されて自由を失っています。家族介護を実態をどうか考慮して頂いて法律の改正をお願い致します。

愛知ALS患者、家族・希望の会代表・川西正彦

### 団体連絡先 愛知ALS患者、家族・希望の会

〒459-8002 愛知県名古屋市緑区森の里1-94 森の里荘4棟206号

TEL/FAX 052-625-6885 E-MAIL: kawachan630@kxb.biglobe.ne.jp URL: <http://www.als-kibou.com>

**団体名** 1型糖尿病（IDDM）全国インターネット患者会

**iddm.21** 【対象疾患】... 1型糖尿病（IDDM）

疾患の説明・おもな症状

いくつかの疾病感受性遺伝子（ヒトHLAなど）とウイルスなどの環境因子が関与して発症する。短期間で膵細胞の特異的破壊に伴いインスリン自己分泌能が枯渇し、著明な高血糖を来し死に至るため外からのインスリンが生涯必須となる。

抗GAD抗体やインスリン抗体など自己抗体の存在から自己免疫機序が推定されているものもあり、発症の機序は未解明である。

自己分泌インスリン能の枯渇によって高血糖となり、口渇、多飲、多尿（ケトン尿）、体重が減少し、診断と治療が遅れば高血糖昏睡で意識障害を来し死に至る。

主な要望事項・事例等

アメリカ Oregon 州の Medicaid では、生命に関わる治療の重要性の順位において、1型糖尿病（IDDM）は745種に及び、全疾患で第2位、内科疾患だけを取り上げた順位では第1位とされています。

これは、1型糖尿病の診断と適切なインスリン治療とが、即患者の運命を決定することであり、生と死の間に立った障害であることを意味しています。

**1.【膵島移植医療について】**

・「1型糖尿病」患者の膵島移植に関わる医療の健康保険適応等を早期実現して下さい。

**2.【QOLの向上と地域格差の是正について】**

・「1型糖尿病」をはじめ、「1.5型、2型糖尿病」患者の慢性疾患に対し、コンプライアンスを守り、適切な治療を行える医療機関や医療従事者の拡充や地域格差なく行って下さい。

・誰もが差別的な配慮もなく、適切な診断の元、重症化しないための希望する治療が受けられ、安心して治療に専念出来るよう、医療費が高額な治療法については、患者の経済的負担を軽減して下さい。

**3.【対処薬の治験・認可、治療法について】**

・「1型糖尿病」をはじめとした、「糖尿病」の慢性疾患に適応される治療薬や治療法の国内での認可・順守を、早期実現して下さい。

**団体連絡先** 1型糖尿病(IDDM)全国インターネット患者会 iddm.21

〒062-0032 札幌市豊平区西岡2条1丁目9番8号

(担当：本間 秀行)

TEL/FAX 011-855-0548/011-855-0549 E-MAIL kurione@ivory.plala.or.jp

## 疾病団体名 下垂体患者の会

### 【対象疾患】...下垂体機能障害

#### 疾患の説明・おもな症状

脳腫瘍などによって下垂体の働きが悪くなり、ホルモン量が多すぎたり、少なすぎたりする総合的な病名です。疲れやすいなど、生活の質に困難を抱えます。先端巨大症（末端肥大症）など3つの病気が、理由を示すことなく、10年前に研究対象から外され、今日に至っています。

#### 【10年前に研究対象から外されました】

クッシング病は、効果的な薬が開発されていません。「私はカレンダーに丸をつけるだけの毎日だ」（患者会への電話）という明日の見えない毎日です。

下垂体機能低下症は、人工的につくったホルモンを補充しますが、生体リズムに近づけることが難しく、治療の近代化が待たれます。

3疾病は、難病として残った他の下垂体機能障害よりも、さらに厳しい闘病生活を送っていますが、今の厚労省担当者に聞いても、「外れた細かな経緯は、調べようとしてみたが、先生方に伺ってもよく分からないし、私には分からない」と答えるだけです。

今は、研究対象が緩和されて、下垂体機能障害の厚労省研究班が3疾病を含めて研究しています。昨年は、機能低下症の生活実態を調べる質問票が完成し、先端巨大症（末端肥大症）の治療に役立つ一歳刻みのホルモン基準値リストができました。私たち患者を助けるため、毎年すばらしい研究成果をあげています。すでに実績も体制もありますから、元に戻しても、予算の掛かる話ではありません。10年前に難病の研究対象から理由を示さずに外された3疾病（クッシング病・下垂体機能低下症・先端巨大症）を、元の研究対象へ正式に戻してください。

#### 【元に戻してよ署名 医師も患者も】

難病指定を求める患者アピール署名は11月20日現在、約4万7千筆。厚労省研究班主任研究者である千原和夫先生をはじめ159名の専門ドクターも署名しています。厚労省研究班（27人）では62%にあたる17人が賛同しています。効果的な治療法の確立へ、正式に研究対象に戻していただくことは、患者・医師の共通した願いです。

#### 団体連絡先 下垂体患者の会

〒206-0012 東京都多摩市貝取1の45の1の206

TEL/FAX 042-389-4771 詳しくはブログ「HAMUの、先端巨大症って何とかならんか」「下垂体ネット」



## 疾病団体名 CTD サポーターズ協議会 ( C S C )

【対象疾患】 マルフアン症候群、エーラス・ダンロス症候群 など  
マルファン症候群類似の遺伝性結合組織疾患全般を対象とする

### 疾患の説明・おもな症状

マルファン症候群 : フィブリリン関連遺伝子の変異による常染色体優性遺伝性疾患。全身の結合組織の脆弱性により、骨格系、心血管系、眼症状などを主徴とする。早期診断しない場合、突然死に至ることもある。

エーラス・ダンロス症候群 : コラーゲン関連遺伝子の変異による常染色体優性遺伝性疾患。皮膚の異常な伸展性・脆弱性、血管の脆弱性、関節の可動性亢進など、マルファン症候群類似症状を呈する。現在では大きく6類型に大別される。小児慢性疾患に指定されているが、正確な診断は困難である。

### 主な要望事項・事例等

上記では、二つの疾患を例示していますが、マルファン症候群と類似の症状を呈する遺伝性結合疾患は他にも数多く存在します。いずれの疾患も国内の医療現場では専門医が少ないのみならず、認知すらされておらず、例えば、エーラス・ダンロス症候群のケースでは、小児慢性疾患に指定されているにも関わらず、早期に診断され難いのが実情であり、国内の報告症例も多くありません。

私たちは、このような類似疾患が、医療現場で正しく認識され、早期かつ正確に診断されることにより、患者の命を救い、QOLを改善できると確信し、以下の各項目を要望します。

- 1 . 類縁各疾患の早期診断・鑑別を促進するため、マルファン症候群類似の遺伝性結合疾患が、関連性をもって研究されること。またそのような研究グループが組織されること。
- 2 . マルフアン症候群類似結合組織疾患 ( C T D ) として、国の難治性疾患克服研究事業対象疾患に指定されること。
- 3 . C T D 患者の中でも、若年発症し A D L 障害のあるものについては、特に公費補助の対象として検討されること。
- 4 . 例えば、小児慢性疾患に指定されながら、医療現場の問題で早期診断されないエーラス・ダンロス症候群のようなケースを鑑み、医療現場の診断技術を高める指導がなされること。
- 5 . 地方都市の医療機関においても、C T D 各疾患について早期に的確な診断がなされ、適切な治療と指導を受けられる体制が確立されること。

団体連絡先 名称 C T D サポーターズ協議会

〒737-0821 広島県呉市三条1-9-10 呉尚美音楽学園 内

TEL/FAX 0823-22-4523/23-0894 E-MAIL info@marfansupport.net URL <http://www.marfansupport.net/>



## 疾病団体名 小児脳腫瘍の会

【対象疾患】... 脳腫瘍

### 疾患の説明・おもな症状

小児脳腫瘍（脳腫瘍）は、患者数が少なく標準的な治療法が確立されていません。予後が悪い場合が多くあります。医師の経験や知識の差、医療機関の治療体制の差から、現状では地域や病院によって受けられる治療や患者の生命予後に格差が存在します。こうした格差を解消し、最適な治療を受けられることが急務となっています。

小児脳腫瘍の治療の影響は、小児期の治療後も長期にわたり発生します。手術による直接的な侵襲や、放射線や化学療法による晩期障害のために、体の麻痺（運動障害）、神経発達・知能障害、内分泌異常、成長異常などの問題が多く発生します。その対処法の確立も大変望まれています。

### 主な要望事項・事例等

脳腫瘍は分類上100種類以上にもものぼり、発症部位、発症年齢や個々の症状によっても治療法が異なってくるため、治療法は非常に多岐にわたります。その選択は大変複雑であり、極めて高度な知識と経験が必要です。このようなことから専門性の高い医師(または医療チーム)による治療が必ず必要です。専門医 小児脳腫瘍外科医、小児脳腫瘍専門医の制度化やその育成方法の検討を要望します。小児脳腫瘍の治療方法には現在手術、放射線療法、化学療法という大きく3つの治療方法がありますが、何れかひとつの療法のみで治癒する腫瘍は少なく、これらの療法を組み合わせた治療が必要です。そのためには、脳神経外科、腫瘍科、放射線科、耳鼻科、眼科など多くの科が参加する集学的治療とその研究が重要です。

脳腫瘍は、病理学的に様々に分類され、それぞれの患者数が少なく、治療法が確立していない。

脳腫瘍の原因はいまだ不明である。

高額な医療費を長期間必要とした保険外での様々な医療費負担が存在する。

予後が悪く後遺障害や晩期障害が発生し、その対処法も確立していない。

小児脳腫瘍をとりまくこのような状況を改善するためには、各科の集学的治療および研究が必要です。厚生労働省の難病に小児脳腫瘍（脳腫瘍）を指定してその原因を究明し、より良い治療法を見出すことを要望します。

団体連絡先 小児脳腫瘍の会

E-MAIL info@pbtn.jp

URL <http://www.pbtn.jp/>

## 疾病団体名 スモンの会全国連絡協議会(ス全協)

【対象疾患】...スモン = 整腸剤キノホルムによる薬害被害者

### 疾患の説明・おもな症状

スモンは整腸剤キノホルムによる薬害被害者です。腹痛にはじまり足底から上向して、あらゆる神経が侵されていった全身病です。

ジンジン、チカチカ針を刺すような痛みと、全く逆に火を近づけられても感じない鈍麻な所が混在する異状知覚。視神経を侵され失明した患者も多い。幼児の頃発症した人も今は40歳代となりました。

スモンが大きな社会問題となり、難病対策発足のキッカケとなりましたが、薬害が原因と判明した後も難病対策の中でスモン対策が行われてきたため、医療制度の改悪のたびに改悪を阻止し、改善を求める運動をしなければならず、訴訟解決のための「確認書」が調印されて28年が経過した今も運動を続けています。

1994年、スモン患者の退院強要相次ぎ、是正要求に伴い「特定疾患に関する医療保険診療報酬上の対応」処置がとられ、1996年にスモン研究班予算を1億4千万円から2千万円に削減する計画があることを知り、抗議し、予算8千万円まで復活。検診体制の充実継続、はり、きゅう、マッサージ診療助成金単価の引き上げとなる。1998年、特定疾患医療費一部患者負担が導入され、入院患者の入院給食費徴収開始で、ス全協が交渉し、スモン患者全員を特定疾患の重症患者に指定し、給食費自己負担なしとなる。等々

### 主な要望事項・事例等

1. 被害者対策としての恒久対策を確立せよ。
2. 薬害を根絶せよ。

団体連絡先 スモンの会全国連絡協議会

〒160-0022 新宿区新宿 2-1-3 サニーシティ新宿御苑 1001

TEL 03-3357-6977 / FAX 03-3352-9476

疾患の説明・おもな症状

「線維筋痛症」は原因不明の難治性の全身的慢性疼痛疾患です。欧米のリウマチ科では数多くみられる ICD10 にも記載された人口比の極めて高い、最も一般的な慢性疼痛疾患にも関わらず、国内での認知度は極めて低く、いまだ特定疾患はおろか医療保険の適応にすらなっておりません。日本では2年前、厚生労働省研究班の疫学調査により人口の1.66~2%、すなわち200万人、なかでもステージⅠにあたる重症患者は5万人いることが明らかとなりながらも確立した治療法がなく研究が進められています。

おもな症状...

気温・湿度、音や光等生体に対するすべての刺激が耐え難い痛みとなり、しびれ、こわばり、倦怠感を伴い髪がとかせない、爪が切れない等著しくADLとQOLは低下。あまりの疼痛と消耗から寝たきりや、見た目ではわからない重症患者が数多く存在し、軽症患者も感じる苦痛は同様に日常生活に困難がつきまといます。

主な要望事項・事例等

## 1. 【医療保険について】

- ・ ICD10 に基づき「線維筋痛症」での医療保険適応を早期実現して下さい。

## 2. 【QOLの向上と地域格差の是正について】

- ・ 線維筋痛症をはじめとした慢性疼痛疾患に対し、適切な治療を行える医療機関や医療従事者の拡充を地域格差なく行って下さい。
- ・ 誰もが希望する治療が受けられ、安心して治療に専念出来るよう、医療費が高額な治療法については、患者の経済的負担を軽減して下さい。

## 3. 【薬の治験・認可について】

- ・ 「線維筋痛症」をはじめとした、慢性疼痛疾患に適応される治療薬の国内での認可を、米国FDA並に早期実現して下さい。

## 4. 【特定疾患治療研究事業について】

- ・ 線維筋痛症重症度分類表・ステージⅠ、Ⅱにあたる重症患者から、難治性疾患克服研究事業及び特定疾患にして下さい。

## 5. 【障害者自立支援法について】

- ・ 身体、知的、精神、内部障害等、既存の障害区分に当てはまらず日常生活が困難な患者が数多く存在する現状を把握し「生活機能障害」等、新たなる概念を加味し、身体障害者手帳の対象及び、障害者自立支援法の対象にして下さい。

## 6. 【制度改正案について】

- ・ 重篤にも関わらず特定疾患、障害者自立支援法、障害年金、介護保険、生活保護等、既存の縦割りの救済制度の狭間にはまった、慢性疾患の患者が数多く存在する現状を把握し、誰もが人間らしく暮らすための、社会保障各制度の見直しを早急に実施して下さい。

## 疾病団体名 全国筋無力症友の会

【対象疾患】...重症筋無力症

### 疾患の説明・おもな症状

重症筋無力症は、身体中の筋肉の力が無くなる、あるいは低下する病気で、特に同じ動作を繰り返すことによって筋力が落ち、休息すると一時的に回復するのが初期の特徴です。瞼の下垂、物が二重に見える（眼症状）、嚙む力や飲み込みが弱くなる（嚥下障害）、また発音が困難になる（構音障害）等があり、重症になると風邪などが引き金となって呼吸困難（クリゼ）を起こすことがあります。

真の原因は不明ですが、神経と筋肉の接合部分で起こる自己免疫異常のために、神経からの信号が筋肉にうまく伝わらないというメカニズムが明らかにされています。発症率は一万人に1人以下、女性が男性の約2倍で、男性は中年以降、女性は若い人に多く見られます。また小児患者は3歳以下に発症のピークがあるといわれています。

### 主な要望事項・事例等

重症筋無力症（MG）は初期に特定疾患に指定され、その後医療が進展したと言われます。しかし、治療方法の選択肢は多くなったとはいえ根本的な治療法は未だなく、長期間にわたる医療を継続する必要があり、いろいろの治療方法でも改善が見られない患者もかなりの割合であります。私たち「全国筋無力症友の会」は、重症筋無力症が難病対策の対象疾患から外されることのないよう特に以下の事項を要望します。

1. 今も難治性で、或いは薬の副作用に苦しんでいる患者が沢山います。早期に病気の原因究明と治療法の確立を進めてください。
2. 私たちは身体内部に障害をもっているので思うような職業に就くことが出来ません。このために経済的にも苦しく自立できない人たちが大勢います。是非、就労と経済支援をお願いします。
3. 抗 MuSK 抗体陽性重症筋無力症のように近年、新しいタイプの疾患が現れてきました。今後とも治療研究が停滞することのないようにしてください。
4. 日本では欧米に比べ小児期発症患者が多く、病態も成人の場合よりも抗 AChR 抗体陰性が多いなどの特徴があるといわれています。神経内科はもとより小児科、眼科との連携による総合的な治療研究を推進してください。
5. 特定疾患指定によって希少難病の MG が広く知られるようになりましたが、最近の実態調査によれば、正しい診断までに長期間を要したり、不適切な治療を受けた患者が多く存在します。治療研究事業対象疾患として常に啓発し続けてください。

### 団体連絡先 全国筋無力症友の会

〒602-8143 京都市上京区堀川通丸太町下ル 京都社会福祉会館 4 F 京都難病連内  
TEL/FAX 075-822-2691 E-MAIL info@mgjp.org URL <http://www.mgjp.org/>

## 全国膠原病友の会

【対象疾患】

全身性エリテマトーデス 強皮症 皮膚筋炎・多発性筋炎 結節性多発  
 動脈炎 関節リウマチ リウマチ熱 シェーグレン症候群 混合性結合  
 組織病 ウェゲナー肉芽腫症 アレルギー性肉芽腫性血管炎 側頭動脈炎  
 大動脈炎症候群 その他 / 好酸球性筋膜炎・成人スティル病・強直性脊椎炎・乾癬性関  
 節炎・ベーチェット病・サルコイドーシス ( ~ 近年、膠原病に含まれる )

### 疾患の説明・おもな症状

膠原病は 1942 年米国の病理学者クレンペラーが提唱。人体の膠原線維を含む結合組織の異常を共通点とする疾患を総括して名付けられました。( ~ )

膠原病に含まれる病気にはいくつかの共通性があり、特徴がみられます。(1)症状として発熱、疲れやすい、関節痛、筋肉痛、こわばりなどがみられ、これらは全身性の炎症によって生じます。骨・関節や筋肉に痛みとこわばりがある場合には、リウマチ性疾患という範疇に含まれます。(2)全身の結合組織が侵され多数の臓器が障害されます。結合組織が侵される病気は、膠原病以外にもたくさんあり、これらは結合組織疾患という範疇に含まれます。(3)免疫の異常がみられます。免疫の異常では、自己の成分に対して異常な免疫反応が生じているのではないかと考えられています。これは自己免疫と呼ばれていますが、これによって生じる病気は自己免疫疾患という範疇に含まれます。(4)かかりやすい体質は受け継がれることがありますが、はっきりとした遺伝性はありません。従って、遺伝病ではありません。(5)他の人にうつる伝染病ではありません。(6)悪性腫瘍(癌)ではありません。(7)リウマチ熱以外は明らかな細菌によって起こる病気ではありませんので、抗生物質は効きません。(8)副腎皮質ステロイド(ステロイドホルモン)や免疫抑制薬等で病気の進行を抑えています。

このように、膠原病に含まれる病気にはいくつかの共通性がみられますが、一つ一つは独立した病気で、それぞれ特徴的な症状があり、治療法も違います。従って、膠原病と言われればこれらの病気のいずれかに診断され治療されますが、現在も原因療法が確立されていません。9割は女性患者であり、20代から40代に好発します。

【友の会の目的】 1971年11月 設立

膠原病に関する正しい知識を高める

明るい療養生活を送れるよう会員相互の親睦を図る

膠原病の原因究明と治療法の確立ならびに社会的対策樹立を要請する

### 主な要望事項

膠原病患者の9割は女性です。患者も高齢化し、近くで専門医に診てもらいながら、安心して療養生活を送れることを願っています。

医師、看護師不足も深刻な問題ですが、特に膠原病専門医の地域格差は厳しい現状です。どこに住んでいても膠原病の専門的な治療が受けられるよう、専門医と地域の医療ネットワークの構築や治療・看護の専門的ガイドラインの一日も早い確立を図ってください。

### 団体連絡先

全国膠原病友の会

(事務局) 〒102-0071 東京都千代田区富士見 2-4-9 203

TEL 03-3288-0721 FAX 03-3288-0722

URL <http://www8.plala.or.jp/kougen/>



## 疾病団体名 全国 CIDP サポートグループ

【対象疾患】…慢性炎症性脱髄性多発神経炎（英語略称 C.I.D.P.）（MMN：多相性運動ニューロパチーを含む）

疾患の説明・おもな症状・・・CIDP は、自己免疫異常により末梢神経組織に脱髄をきたす進行性または再発再燃性の神経難病で 123 疾患ある難治性疾患克服研究事業の対象で、日本での患者数は 2400 名と推定されている。四肢の運動・感覚障害を主症状とし、筋肉の痛みや震え、脱力、筋力低下、歩行困難、感覚の鈍麻・痺れ・痛みなどが出現。患者によっては、脳神経症状や自律神経症状、中枢神経障害を伴い、呼吸障害も希ではない。軸索まで障害が及ぶと筋萎縮が進み障害が残る。公費負担対象である東京都では患者の約 9%が重症度認定を受け、各医療機関での調査では、平均 5.5 年の経過観察における死亡例は 4.8%、Rankin Score3-5 は 8.5%。年余の闘病と、後遺症の可能性の高い原因不明の慢性の難病である。

### 主な要望事項・事例等

< C I D P を特定疾患治療研究事業（現在 45 疾患）に加えてください >

CIDP には、免疫グロブリン静注療法（IVIg）、副腎皮質ステロイド療法、血液浄化療法などがあるが、そのいずれの効果も一時的で、有効率も各々 6 割程度と、個々の患者によって有効な治療方法が異なる。

近年の治療の第一選択肢は、IVIg（血液製剤 400mg / kg / 日を 5 日間連続投与 = 1クール）であるが、IVIg は血液製剤のため、資源に限りある非常に高価な薬剤であり、点滴 1 本の薬価が約 3 万円。平均的な成人の場合、1 回の治療に 50-60 本の点滴を行うため（5 日間）最低でも健保適応前で約 150 万円以上もの高額な医療費がかかる。

患者によっては、2～3 週間から 2～3 ヶ月に一度、持続的に IVIg を頻回に必要としている者もあり、また、IVIg 以外のいかなる治療にも反応しないため、総投与本数が 3000 本を超えた患者も存在した。高額な医療費がもたらす経済的精神的圧迫は大きく、すべての CIDP 患者が病気の再発進行への恐れと並んで、必要な治療を受けるための医療費への不安に常に曝されている。

なお、IVIg の効果は一過性に過ぎないので、多くの CIDP 患者が維持療法として、副腎皮質ステロイド剤を併用するが、ステロイドが無効で治療抵抗性があり再発再燃を繰り返したり、慢性的に進行し増悪していく難治症例も少なくない。

このため、最近は免疫抑制剤を使った治療も試みられているが、どの免疫抑制剤も CIDP には保険適用されておらず、再発再燃や進行を抑制する治療法はまだ確立されていない。このように、CIDP は治療が困難でありかつ医療費も高額で、根治医療法の追及という面からも公費負担に値すると考える。

### 団体連絡先 全国 CIDP サポートグループ

〒 170-8470 東京都豊島区西巣鴨 3 - 2 0 - 1 大正大学 青木研究室内 「全国 CIDP サポートグループ」

TEL/FAX 050-2200-5803 E-MAIL cidp\_ofc@yahoo.co.jp URL <http://www.cidp-sgj.org/>

## 疾病団体名 全国色素性乾皮症（X P）連絡会

【対象疾患】...色素性乾皮症（Xeroderma Pigmentosum）

### 疾患の説明・おもな症状

色素性乾皮症（X P）は、皮膚と神経に重篤な症状が現れる進行性の病気です。根本的な治療法はありません。日本人に多いA群には重篤な進行性神経症状が現われ、原因は解明されていません。

患者数は推定500人といわれますが、詳しい調査も進んでいません。

大変強い日焼け症状（水泡やびらん）を起こし、繰り返すうちに高率に皮膚がんを発症します。

A群等は、成長するに従い聴力障害・知的障害・歩行障害などが現れ、さらに思春期以降は意志の疎通も困難になり、気管切開や経管栄養などの医療的処置に加えて、人工呼吸器を必要とするケースもあります。

A群色素性乾皮症は日本人に多いため、日本での研究推進が望まれます。

### 主な要望事項・事例等

1、研究が推進され、一日も早く治療法及び予防法が確立されることを切に願っています。

2、地域格差のない総合的な難病対策を実現してください。

- ・小児慢性特定疾患の日常生活用具給付事業は自治体ごとの差がみられ、せっかくの制度が平等に活用されているとは言えません。
- ・地域によっては、学校卒業後の通所先がなく、在宅を強いられ、家族への負担が大変重い場合があります。医療的ケアが必要な患者の場合にはさらに厳しい現実があります。

3、各難病特有の身体障害者障害程度等級表に当てはまらない厳しい状況への対策を講じて下さい。

色素性乾皮症は、紫外線によって壊れた細胞の修復機能障害により、生まれてから生涯にわたり、厳重な紫外線防御の生活を強いられます。そのため、通学・通院などにも多くの困難が伴い、日常生活が極度に制限されます。

現状では、紫外線に関する障害の項目がないために、紫外線カット用品への福祉的援助は無く、社会的に理解を得ることに大変苦労しています。

- \* 紫外線防御用品の例：紫外線カットクリーム、紫外線カットフィルム、紫外線カット布、紫外線カットレンズのめがね、紫外線計測器、帽子、日傘、防護服など

4、医師、看護師不足を早急に解消してください。

- ・どこに住んでいても最先端の専門医療が受けられるよう医療連携の体制確立を図って下さい。
- ・医師・看護師不足によって、ショートステイを断られるケースが増えています。このようなことのないよう、24時間365日の家族の介護負担への支援を切にお願いいたします。

団体連絡先 全国色素性乾皮症（X P）連絡会 東京事務局

〒136-0074 東京都江東区東砂4-24-3-212 長谷川方

TEL/FAX 03-3644-6399 URL <http://homepage2.nifty.com/furekkuru/>



## 疾病団体名 全国心臓病の子どもを守る会

【対象疾患】...先天性心疾患、および心筋疾患などの後天性心疾患

### 疾患の説明・おもな症状

心臓は、身体中の細胞に血液を送るポンプの役割をしている臓器です。心臓病には、大きく、先天性のもの、虚血性心疾患など後天性のものがあります。先天性心疾患は、生まれつき心臓やその周りの血管に異常を有する状態をいい、だいたい100人に1人の割合で起るとされています。心臓の機能に何らかの障害があると、全身に酸素を含んだ血液が行き届かなくなり、最悪の場合には生命が危険にさらされます。全身性の疾患、障害であるともいえ、日常生活の管理は欠かせません。先天性で、早期に外科手術などにより症状が落ち着いた場合でも、定期的な検査は不可欠で、成人になってから再手術も含めた医療が必要となる場合もあります。1967年に内部障害として身体障害者福祉法の対象に加えられましたが、近年の福祉の後退、障害者自立支援法の施行などにより、心臓機能障害者が受けられる医療福祉サービスは、大きく限定されてしまいました。外見では障害がわかりにくい社会的な理解と、成人期に入った先天性心疾患患者の社会的自立に向けての支援策の検討が急がれます。

### 主な要望事項・事例等

1. 障害者自立支援法の抜本見直しへの緊急要望を実現してください！
  1. 自立支援医療（育成・更生医療）の応益負担を見直して、負担能力に応じた公平な費用徴収制度に改善してください。
  2. 育成医療、更生医療の対象範囲を大幅に広げてください。
    - (1) 育成医療を児童福祉法に基づく制度に戻してください。
    - (2) 「障害、あるいは障害の悪化」を未然に防ぐための治療を対象にしてください。身体障害者手帳の所持を前提とせず、「放置すれば将来障害が残ると認められるもの」についても更生医療の対象にしてください。
    - (3) 先天性心疾患の内科的治療も育成医療、更生医療の対象にしてください。
  3. 自治体で行われている重度障害者（児）医療費助成制度、乳幼児（こども）医療費助成制度を国の制度とし、国庫補助を行うなどの施策を実施してください。
2. 小児慢性特定疾患治療研究事業を改善・拡充してください！
  - (1) 告示基準（心疾患）を改善し、将来、手術を含めた治療の可能性がある「経過観察」については本事業の対象であることを明示・徹底してください。
  - (2) 判定に不服がある場合には異議申立ができるよう制度を整備してください。
  - (3) 日常生活用具給付事業の対象に、パルスオキシメーターを加えてください。
3. 20歳以後（キャリアオーバー）の患者への支援策を早急に検討してください！
4. 特定疾患治療研究事業の対象に肥大型・拘束型心筋症を加えてください！
5. 付き添い家族のために、安価で滞在できる宿泊施設を病院及びその近辺に設置・整備してください！ 滞在費や交通費の負担軽減策を検討し、実施してください！

### 団体連絡先 全国心臓病の子どもを守る会

〒170-0013 東京都豊島区東池袋 2-7-3 柄澤ビル 7F 電話 03-5958-8070 FAX03-5958-0508

E-MAIL mail@heart-mamoru.jp URL <http://www.heart-mamoru.jp/>

## 疾病団体名 社団法人 全国腎臓病協議会

【対象疾患】...腎臓疾患全般

### 疾患の説明・おもな症状

腎障害を示す検査異常（蛋白尿もしくはそれ以外の異常）または機能低下が3ヶ月以上継続する場合は、慢性腎臓病と診断されます。その後、腎機能の動きが低下すると透析が必要となります。腎不全にいたる疾患には、IgA腎症や全身性エリトマトーデスなどさまざまあり、最近では2型糖尿病による腎不全が増えています。透析歴が20年を超える長期透析患者も増え、死因になりにくいまでも軽視できない合併症（心臓疾患や動脈硬化による循環器障害、二次性副甲状腺機能亢進症による骨障害、貧血など）で障害の重度化・重複化が進んでいます。

日本透析医学会によれば2006年12月末の透析患者数は264,473人、2010年末には30万人を突破することが確実視されています。また、導入する患者の平均年齢は66.4歳となり高齢化も進んでいます。

### 主な要望事項・事例等

2008年4月から老人保健法の改正と位置づけられる後期高齢者医療制度が施行されます。その後期高齢者医療には「心身の特性にふさわしい診療報酬体系の構築」などが社会保障審議会で議論されてきたところですが、私たちは何歳であろうと、どこに住んでいようと、保険証一枚で安全で安心した医療が受けられるよう以下のとおり考え要望します。

#### 後期高齢者医療制度に対する全腎協の考え

- 1 透析に関する診療報酬点数は、年齢に関係なく高齢者も若年者や壮年者と同じであるべきで、後期高齢者医療制度での新しい診療報酬体系においても現行の診療報酬を変えるべきではない。
- 2 そもそも診療報酬は、患者が安心・安全な医療を受ける上での担保となるもので、透析に関する診療報酬点数を現行より引き下げるべきではない。
- 3 後期高齢者といえども全ての者が終末期医療の対象者ではない。まして、透析医療は生命維持のための治療であり、終末期とは相容れない性質のものである。

#### 2008年診療報酬改定の要望

- 1 経済優先の診療報酬改定ではなく、患者本位の診療報酬改定をしてください。
- 2 現行の人工腎臓に関する診療報酬点数を維持してください。
- 3 慢性維持透析患者外来医学管理料は維持してください。
- 4 長生きできる長時間透析を保障する診療報酬体系にしてください。
- 5 働く患者が治療を受けやすく社会復帰・社会参加を可能にする夜間透析に対する診療報酬点数を保障してください。
- 6 透析治療は曜日に関係なく週3回の治療が必要であり、休日も安心して治療が受けられる診療報酬点数を保障してください。

団体連絡先 社団法人 全国腎臓病協議会

〒170-0002 東京都豊島区巣鴨1-20-9 巣鴨ファーストビル3F

TEL 03(5395)2631 FAX 03(5395)2831 E-MAIL info@zjk.or.jp URL www.zjk.or.jp

## 疾病団体名 全国脊髄小脳変性症友の会

(略称 全国 SCD 友の会)

【対象疾患】... 脊髄小脳変性症、多系統萎縮症

### 疾患の説明・おもな症状

脊髄小脳変性症(SCD)・多系統萎縮症は、運動失調を主症状とする原因不明の神経性疾患で、わが国では人口10万人あたり7～10人の患者がいると言われています。

SCD は病型によって7割が孤発性、3割が遺伝性と言われていますが、孤発性の多くは医学的に多系統萎縮症に分類されています。発症後は徐々に進行し、主に小脳や脳幹に萎縮が起り自立神経症状や錐体路徴候などさまざまな症状がおこります。脊髄小脳変性症や多系統萎縮症の研究は着実に進んでいますが、一日も早い発症の究明と治療薬の開発は、患者・家族にとって最大の願いです。

主な、症状は、歩行困難、言語、排尿、嚥下障害、眼振、書字不能など多岐にわたっています。

### 主な要望事項・事例等

#### 1.【治療薬開発のための研究促進】

- ・ 発症の原因究明と有効な治療法を確立するため、研究助成を積極的に行ってください。

#### 2.【承認薬の適正使用】

- ・ 現在、各地で保険適用されている承認薬の処方が打ち切られています。早急に調査し実態把握に努めて下さい。
- ・ 全国の医療機関や関係施設に対し、理由なく処方を中止することや患者の受け入れを拒否することを禁止する旨を通達で徹底するようお願いいたします。

#### 3.【介護保険の適用範囲の拡大】

- ・ 脊髄小脳変性症および多系統萎縮症の患者にとってリハビリテーションは病状を進行させない唯一の訓練方法です。従って、リハビリテーションの持つ役割を正しく理解され歩行介助時の介護保険適用を継続するようお願いいたします。

#### 4.【特定疾患臨床個人調査票の公費負担】

- ・ 患者にとって毎年提出が義務づけられている患者調査票の費用負担は大変です。費用負担の軽減を図るため文書料を公費負担とするようお願いいたします。

#### 5.【長期療養型病床施設の存続】

- ・ 私たちのような進行性の難病患者にとって療養型病床施設はどうしても必要です。従っていままで通り長期の療養型病床施設を存続するようお願いいたします。

団体連絡先 全国脊髄小脳変性症友の会

〒170 - 0004 東京都豊島区北大塚 2 - 7 - 2

TEL03-3949-4036 FAX03-3949-4112 E-MAIL : j-scd.05n12g@nifty.com

## 疾病団体名 全国脊柱靭帯骨化症患者家族連絡協議会

【対象疾患】... 脊柱靭帯骨化症（後従靭帯骨化症、黄色靭帯骨化症、前従靭帯骨化症）

### 疾患の説明・おもな症状

後従靭帯骨化症とは脊椎椎体の後にある靭帯が骨化して厚くなり、脊髄の入っている脊柱管が狭くなり、脊髄や脊髄から分枝する神経根が圧迫されて知覚障害や運動障害等の神経障害を引き起こす。黄色靭帯骨化症とは脊柱管の後方にある椎弓の間を結ぶ靭帯、すなわち黄色靭帯が骨化し、脊柱管が狭くなり神経障害が発症する病気です。

症状は手、足のマヒ、しびれ、痛み、筋力低下、歩行困難、排尿・排便障害などがあり、日常生活において移動や立ち居振る舞いが不自由になります。

後従靭帯骨化症だけは特定疾患治療研究事業に認定されている。

### 主な要望事項・事例等

#### 1) 黄色靭帯骨化症を特定疾患治療研究事業の適用疾患として下さい。

黄色靭帯骨化症は、現在治療研究事業の適用を受けている後従靭帯骨化症と病態、症状、治療方法はほぼ同一ですが、発症部位が胸椎に多いため手術にはより高度な技術が必要とされています。是非治療研究事業の適用疾患として下さい。

#### 2) 「脊柱靭帯骨化症に関する研究班」への研究費予算を大幅に増額して下さい。

原因の究明や効果的な治療法の確立を促進するため研究班に対する研究費予算を大幅に増額して下さい。

#### 3) 骨化の進展を抑制並びに消滅させる新薬の開発に着手して下さい。

#### 4) 遺伝子解析のための受診費用の免除と交通費の補助をして下さい。

原因究明の手段として、患者の同胞（兄弟姉妹）が同じ後従靭帯骨化症と診断された場合、両者の採血をし遺伝子解析をすることが有用であるとして現在研究班で取り組んでいます。

患者側としてもこれに協力するため、自主的に実施要領を定め取り組んでいます。医療施設への交通費並びに受診料が自己負担のため思うように進んでいません。医療側でも取り組んでいます。これまた遅々として進んでいないのが実態のようです。

遺伝子解析のための血液サンプルは数百例必要といわれていますが、原因究明をより促進するため受診料の免除並びに交通費の補助をして下さい。

### 団体連絡先 全国脊柱靭帯骨化症患者家族連絡協議会（全脊柱連）

〒263-0044 千葉市稲毛区小中台町501-2-1101 TEL/FAX 043-256-7534

E-MAIL ytsuchi@guitar.ocn.ne.jp URL <http://jintai-kokkashou.jpn.org/>



## 全国多発性硬化症友の会 多発性硬化症(multiple sclerosis; MS)

### 疾患の説明・おもな症状

脳、脊髄、視神経など中枢神経細胞の軸索を覆っている鞘(髄鞘)が脱髄する炎症性脱髄疾患。

特徴 多彩な症状と障害 進行性である 亜急性、急性と発症が異なる 重篤な後遺症。

脱髄をした部位によって障害は異なる。運動障害、視力障害(視野狭窄・視力低下・失明)、構音障害(ろれつが回りにくい)、感覚障害(冷熱の知覚の低下)、痛み、しびれ、排尿障害、知力低下など。再発・緩解を繰り返したのち、しだいに進行していくことが多い(二次性進行型)が、緩解期がなく最初から少しずつ進行していく(一次性進行型)患者もいる。

少しずつ歩きにくくなるなどゆっくりと症状が出る場合、突然感覚がなくなるなど急性の場合も。

寝たきりの患者や失明した患者もいる。

対処療法としてステロイドの投与、血漿交換法が主で、予防法としてインターフェロンの注射(隔日の皮下注射か一週間に一回の筋注)、ほか予防経口薬が現在治験中。

### 主な要望事項・事例等

一、一日も早く病気の原因を究明し対処法でなく、根本的治療法を確立してください。

ステロイドや血漿交換などは対処療法でしかなく、病気の進行を止めることはできません。

また、その対処療法すら効かず、発病時から進行する患者もいます。

再発・緩解型の患者の予防薬とされるインターフェロンは、間質性肺炎や白血球の低下、眼圧上昇などの副作用、や潰瘍など体に合わず使えない場合、逆に悪化する場合があります。

一、混合診療の解禁でなく、安全で効果のある治療薬を早期に保険適用してください。

混合診療の解禁は治療法を模索して苦しむ患者の治療に「格差」をもちこむこととなります。お金の心配をすることなく安心して治療が受けられるように、安全性と効果が確認されている薬の保険適用を望みます。

白内障、骨粗しょう症、胃潰瘍などさまざまな副作用をおこすステロイドでなく副作用の少ない新薬の開発を望みます。しびれや痛みにも効果的な薬の開発を望みます。

一、安心して治療に専念できる医療体制を確保してください。

医療制度の改悪で神経内科のベッド数の削減、診察日の縮小、神経内科がなくなる事態もおきています。どこに住んでいても治療ができるよう、神経内科医師や病院を確保してください。神経内科をはじめ医師確保のため大学の定員増など抜本的対策をとってください。

一、どこに住んでいても専門的な治療が受けられるよう、神経内科医師を養成してください。

定期的な受診と、早期の治療が重症化を防ぎ、進行をおさえるうえで大切です。「100人いれば100通りの症状がある」といわれる多彩な症状があるため使用する薬もさまざまであり、効果や副作用にも個人差があります。一人一人にあった治療がおこなわれるよう専門医を養成してください。

### 団体連絡先 全国多発性硬化症友の会

〒190-0002 立川市幸町 5 75 23 (大井方) TEL/FAX 0 4 2 - 5 3 5 - 2 8 0 4

URL <http://www.h2.dion.ne.jp/~msfriend/>

## 疾病団体名 全国パーキンソン病友の会

【対象疾患】...パーキンソン病

### 疾患の説明・おもな症状

パーキンソン病(以下PDという)は、脳の中にある黒質付近で作られる、運動神経を司るドーパミンが、何らかの原因で十分に出なくなると、筋肉が固くなったり(固縮)、動作が遅くなる(無動)、じっとしていると震える(振戦)などの症状があらわれます。そのほか、歩き出したら止まらない(突進症)や、ころびやすい(姿勢反射障害)など、患者により、さまざまな症状があらわれます。これらの症状が出ると生活上、大変な支障がでます。

有病率は、10万人に対し150人～180人といわれ、全国に15万人～18万人の患者がいると推定されます。発症年齢は50歳代後半から60歳代が多く30～40歳でも罹患します(若天性PD)。PDの症状を、軽症のヤール から重症のヤール までの5段階に分けています。

PDの治療は、薬物療法と外科的療法がありますが、進行性神経難病なので徐々に症状は進むので、治療で進行を抑えています。

### 主な要望事項・事例等

パーキンソン病は「特定疾患治療研究事業」の対象になっています。しかし、ヤール 、 の患者は最初から軽症であるとされ、対象外です。

#### 1.【治療研究について】

PDの原因究明と、完治療法の研究を促進して下さい。

#### 2.【政策決定について】

PDは進行性の難病で、ON、OFFの状態が理解されていません。難病対策の政策決定にあたっては、患者・家族・介護者などの当事者の納得のうえで行なって下さい。

#### 3.【希少性5万人の条件について】

原因が不明の難病の条件の一つに、希少性5万人以下とされています。患者数が5万人を上まわるといって特定疾患治療研究事業から外す根拠にはなりません。5万人の条件を廃止して下さい。

#### 4.【特定疾患治療研究事業について】

昨年、厚労省はヤール を対象から外すとしたが、撤回されました。特定疾患治療研究事業対象患者の半数以上がヤール です。今後もヤール を外さないで下さい。

#### 5.【特殊疾患療養病床の削減について】

PDは、長期慢性疾患なので、薬の調整や重症患者には入院が必要です。特定疾患療養病床が少なくなると入院したくても行き場がなくなります。削減しないで下さい。

### 団体連絡先 全国パーキンソン病友の会

〒187-8551 東京都小平市小川東町4-1-1 国立精神・神経センター5号館2階6号室

TEL 042-348-3763/FAX 042-348-3764 E-MAIL [jpda@jpda-net.org](mailto:jpda@jpda-net.org) URL <http://www.jpda-net.org/index.php>

## 疾病団体名 胆道閉鎖症の子どもを守る会

【対象疾患】...胆道閉鎖症

**疾患の説明・おもな症状** この病気は、肝臓と十二指腸との間にある胆道が何らかの原因で内腔が閉塞している病気です。肝臓は身体のなかの代謝を司る臓器ですが、胆汁を造り、胆道を通じて十二指腸に排泄します。この胆道が詰まっていれば胆汁は肝臓の中にたまってしまい肝細胞を壊し、またビリルビンが血液の中にまわって黄疸が見られるようになります。放っておくと肝臓が次第に冒され、肝硬変となり命にかかわる大変な病気です。わが国では一万人うまると一人がこの病気になっています。胆道閉鎖症は何らかの外科的手段によって閉塞状態を取り除き胆汁を腸に流すことが必要です。わが国においては、肝臓と腸を直接結び付ける葛西手術が現在唯一の根治療法となり、この手術によって多くの患児の黄疸が消失し救命されるようになりました。しかし、葛西手術でも黄疸が消えず症状が進行する場合は、最終的には肝臓移植が必要になります。

**主な要望事項・事例等** 胆道閉鎖症(以下 BA)は小児難病の一疾病です。患者数は全国で約3,000人~3,100人といわれ、出生後、早期発見ができれば、葛西術により9割近くが救命されますが、1割近くは死を余儀なくされます。また、BA患者の5割以上が、肝臓移植をしなければならなくなります。また、移植には至らないものの入退院を繰り返す患者が殆どです。BA患者が医療関係者の努力により救命されてきましたが、生活を支えていくための社会保障制度や福祉、医療制度が不十分なため、医療費の負担をはじめとして生活上の困難に直面しています。また、点滴や絶食の多いQOLが悪い状態で育った子が十分な教育や技術を得る機会もなく、厳しい雇用環境の中、将来の不安を強く感じています。医療費の公的制度として、BA患者に適用されている唯一のものとして、「小児慢性特定疾患治療研究事業」があります。また、難病対策として実施されている「特定疾患治療研究事業」にBAは含まれていないため、20才をこえたBA患者は高額医療の80,100円の負担を強いられています。20才をこえて成人間移植を実施する場合、医療費の負担は大きく、日常生活がさらに困難となっています。移植を受けたBA患者は、障害者手帳の交付すらされておらず、生活基盤は何ひとつ改善されていません。病気を生まれながら持ち、軽快な状態がないままに成人したBA患者が移植を受ける場合は、他の移植者と比べて、毎日の不安は数倍大きいものといえます。BAの患者が明日に希望を持って生きることのできる社会の構築を願って、目に見えにくい胆道障害、肝臓移植等、内部障害者への対策を早急に取りっていただきたく、下記を要望いたします。

### 一、医療費負担の問題について

小児慢性特定疾患治療研究事業は20才という年齢制限のある事業の為に、それを越えたBA患者は、就労もままならず、大きな負担を強いられています。BA疾病による医療費負担は軽減または免除を行うに値するものといえます。早急に特定疾患治療研究事業の疾患として対象化を要望します。

### 二、肝臓移植後の肝臓移植機能障害への障害者手帳交付について

肝臓移植手術を受けた患者は、現在でも身体障害者手帳の交付はおこなわれていません。これは障害等級のなかに肝臓機能障害の障害区分がないことによります。心臓移植者、腎臓移植者は障害者手帳の交付を受けています。肝臓移植者も障害者として認定され、手帳交付がなされるよう要望いたします。

## 団体連絡先 胆道閉鎖症の子どもを守る会

〒170-0002 東京都豊島区巣鴨3-25-10 パロンハイツ巣鴨603

TEL03-3940-3150 Fax03-3940-8525 E-MAIL tando@agate.plala.or.jp



## 疾病団体名 中枢性尿崩症の会（日下連）

【対象疾患】... 下垂体機能障害

### 疾患の説明・おもな症状

目のちょうど裏側に、「下垂体」という小さな臓器があります。下垂体は、生命にかかわる沢山の種類のホルモンを作り、体の働きを調整しています。この下垂体や周辺に、腫瘍が出来たり外傷等がおこると、ホルモンが多く出すぎたり少なすぎたりする為、多彩な不定愁訴、疲労、うつなどの精神状態等をおこす、身体のバランスが崩れる病気『下垂体機能障害』になります。ホルモンの病気は完治が難しく、複数の下垂体疾患や、合併症（糖尿病、高血圧など）も併発しやすい事から、生活の質を著しく落とす難病です。

### 主な要望事項・事例等

#### 【要望事項】

下垂体機能障害の特定疾患指定を求めます。

#### 【長期の高額医療費により治療継続が難しくなっています】

患者は高価なホルモンの薬を一生使うことにより、命が保たれておりますが、常に経済的な負担や不安を抱えています。

例えば高額な医療費を支払うために職につきたくても、顔が変形する「先端巨大症」や「クッシング病」患者の中には人前に入る仕事に就けず、低賃金の仕事しか出来なかったり、「下垂体前葉機能低下症」で副腎皮質刺激ホルモンが低下すると、発熱や過労などちょっとしたストレスにも体が対応出来ない為、欠勤や遅刻をしがちになり職場の無理解から解雇される人もいます。

また、当然のことながら、「ホルモンの病気は全身にくる」という理由から、民間の生命・医療保険には入れません。障害者手帳ももらえません。下垂体機能障害の患者は、いづれの医療費補助や福祉サービスの対象にもならない社会的弱者であり、高額な医療費負担のために治療が続けられない患者も存在します。

それを裏付けるように、下垂体疾患患者対象のアンケート調査では、「薬価が高く、この先自殺を考えるほど切実に困っている」というケースや、「点鼻薬を少なめにしている（薬価が高いため）」、「MRIを久しく受けていない」「副作用を抑える薬をもらわない」など薬や検査を控えるケース、最新の注射薬は経済的理由から使用出来ず旧型の内服薬を使用するなどの寿命を縮めているケースなど、満足な医療を受ける事が出来ない患者の深刻な声が、多々寄せられております。

厚生労働省に現在提出している、難病指定を求めるアピール署名の総数は 47,132 筆。

「下垂体機能障害」を特定疾患に指定し、患者の経済的負担を軽減することで、誰もが安心して最善の治療を受けられるようにしていただきたくお願いいたします。

### 団体連絡先 中枢性尿崩症の会（日下連）

〒367-0041 埼玉県本庄市駅南 2-18-11

TEL/FAX 0495-22-1807 E-MAIL UGG96609@nifty.com URL <http://members.at.infoseek.co.jp/cdin/>

## 疾病団体名 つくしの会

【対象疾患】... 軟骨無形成症（軟骨異栄養症という医師もいます）

### 疾患の説明・おもな症状

軟骨無形成症は、軟骨細胞の異常によって骨の形成が阻害され、手足の短縮を伴う低身長になるという身体的特徴を持つ疾患です。成人しても110cmから130cmと小学校低学年程度の身長しかないうえに手足が短いため、高い所に手が届かないなど日常生活でも不自由な点は多く、健常者に対応した社会システムの中で自立・自活していくことは、非常に難しい状況です。

しかも、軟骨細胞の異常がもたらす影響は身体各所におよび、水頭症や無呼吸症状、大後頭孔の狭窄や脊柱管狭窄症など生命や身体に重大な影響を及ぼす症状をはじめ、中耳炎、腰痛や関節痛、歯列や逆咬合など歯科・口腔外科領域の問題、出産に伴う産婦人科領域の問題など、各診療科にわたる症状を引き起こす危険性が指摘されています。

さらに、この疾患は1万～2万人に一人の確率で生まれる希少疾患のため、この疾患をよく診ておられる一部の小児科医や整形外科医は別として、通常の医師の多くはこうした実態を認識していないという現実もあり、また専門医も自分の専門分野以外についてはご存知でないことも多く、適切な治療を受けるために、患者は多大な負担を強いられています。

### 主な要望事項・事例等

- 1.この疾患は小児慢性特定疾患の対象疾患ですが、制度上その対象者は未成年に限られ、成人後の多くの患者が脊柱管狭窄症等の重大な症状に直面する現実との間に大きなギャップがあります。そこで、この疾患を年齢制限のない特定疾患の対象としていただくか、成人後の患者の医療費を助成する制度の創設を要望いたします。
- 2.この疾患は、手足の短縮と低身長という身体的特徴から日常生活においても不自由な点は多く、またその外見上からも社会的には障害者の扱いを受けることが多々あります。しかし身体障害者福祉法ではこうした身体的特徴だけでは障害者とは認められず、就労においても日常生活においても、健常者と障害者の谷間の存在という大きなハンデを負っています。そこで、手足の短縮と低身長による生活上の障害に着目した障害認定基準の見直しを行っていただくか、障害者手帳と同様の趣旨を持つ難病手帳のような制度の創設を要望いたします。
- 3.この疾患は、近年まで手足の短縮と低身長以外の症状について、それほど問題視されていませんでした。しかし、近年の研究によってさまざまな症状の危険性が指摘され、さらに当会への相談などで、他にもこの疾患患者に共通すると思われる症状が見受けられる状況にあります。そのため、この疾患の生涯にわたる研究と、専門医間での情報の共有化が図れるようなシステム構築を促進していただく施策を、策定していただくことを要望いたします。

団体連絡先 つくしの会 事務局

〒791-8031 愛媛県松山市北斎院町 812-7 新山方

TEL/FAX 089-952-0435 E-MAIL [tukusi-n@alto.ocn.ne.jp](mailto:tukusi-n@alto.ocn.ne.jp)

## 疾病団体名 特定非営利活動法人 日本 I D D M ネットワーク

【対象疾患】... 1 型糖尿病（インスリン依存型糖尿病、小児糖尿病）

### 疾患の説明・おもな症状

1 型糖尿病（小児期に起こることが多いため小児糖尿病とも呼ばれます）は、主に自己免疫によっておこる病気です。自分自身の膵臓のランゲルハンス島 細胞の大部分を破壊してしまうことで発病します。

1 型糖尿病では、膵臓移植や膵島移植を受けるか、血糖測定をしながら、生涯にわたって毎日数回のインスリン注射またはポンプによる投与を続ける以外に治療法はなく、糖尿病患者の 99% を占める 2 型糖尿病（生活習慣病）とは原因も治療の考え方も異なります。

日本での年間発症率は、10 万人あたり 1 ~ 2 名と言われています。治療を厳密に行わないと心臓、腎臓、眼、神経等の合併症が発症しますので、患者本人の苦痛はもとより、患者家族にとっての精神的、経済的負担は多大なものとなっています。

### 主な要望事項・事例等

20 歳以上の患者への医療費軽減対策を講じてください。

1 型糖尿病は生涯にわたり治療が必要であるにもかかわらず、小児慢性特定疾患治療研究事業の対象疾患であるため、医療費助成等の支援策は 20 歳未満までとなっております。20 歳以上の患者も継続的医療が必須（全員が通院を余儀なくされ 92.7% が月 1 回以上受診）であり、医療費の自己負担額は高額（月額平均 14,640 円）である一方で年収が低い（240 万円未満が 85.1%）という現状にあります。厚生労働科学研究（子ども家庭総合研究事業）の平成 18 年度報告書でも「特に医療費の自己負担が大きい 1 型糖尿病患者などでは、その負担減を図る何らかの支援が必要」と記されています。

数値は厚生労働科学研究（子ども家庭総合研究事業）平成 18 年度報告書より

収入が低いために治療を十分に行わず、合併症が進行すれば莫大な医療費が必要となりますので、合併症進行による障害者認定などにならないよう、ひどくならないうちからの支援策が必要です。

平成 17 年度からの小児慢性特定疾患治療研究事業の見直し（児童福祉法改正：医療費の自己負担導入）にあたり、平成 16 年 11 月 25 日参議院厚生労働委員会において、「自己負担の導入が保護者に過重な負担とならないよう十分配慮すること。また、必要に応じて継続した治療が受けられるよう成人の難病対策との連携を可能な限り図るとともに・・・」、「小児慢性特定疾患治療研究事業の在り方について引き続き検討を続けるとともに、患者団体、医療機関関係者及び専門家、自治体等の関係者の意見を十分踏まえ、必要に応じ制度の見直しを行うこと。」といった附帯決議もなされています。

以上の状況を鑑み、20 歳以上の患者への医療費軽減対策を講じてください。

### 団体連絡先 特定非営利活動法人 日本 I D D M ネットワーク

〒840-0801 佐賀県佐賀市駅前中央 1 丁目 8-32 i スクエアビル 3F 市民活動プラザ

TEL : 090-2713-7849 FAX: 0952-20-2062 E-MAIL : i-net@isis.ocn.ne.jp

URL : <http://www5.ocn.ne.jp/~i-net/top.html>

## 疾病団体名 日本ALS協会

【対象疾患】...筋萎縮性側索硬化症

### 疾患の説明・おもな症状

ALSは、英語名 Amyotrophic Lateral Sclerosis の略称で、日本語名は「筋萎縮性側索硬化症」と言います。全身の運動神経が侵されて筋肉が萎縮していく進行性の神経難病です。一般に40～60歳代を中心に10万人に4～6人の割合で発症し、日本国内には7,695人（平成19年3月時点）の患者がいます。

症状が進むと手や足をはじめ身体の自由がきかなくなり、発病して3～5年で症状が全身におよびます。呼吸機能に障害が出てきたら人工呼吸器などの補助器具が必要になります。療養環境の改善により適切な支援があれば、自分らしく日常生活を送ることが可能になってきております。

ALSと共に闘う患者と家族を中心に有志が集まり1986年に設立。非営利組織として、現在全国に37支部があり活動しています。

### 主な要望事項・事例等

患者・家族が安心して療養できるよう医療・福祉体制を要望します。

#### 医療保険

- ・在宅療養が困難な患者の短期・長期入院施設を二次医療圏毎に整備して下さい。

#### 介護保険・障害者自立支援法

- ・痰吸引拡充のための必要措置、経管栄養の追加許可、療護・介護施設への適用を認めてください。
- ・地域間格差なく、介護の量と質が保障されるよう必要な措置を講じてください。

#### 特定疾患治療研究事業

- ・治療法確立のための特定疾患治療研究予算を増額して下さい。

### 団体連絡先 日本ALS協会

〒102-0073 東京都千代田区九段北1-15-15 瑞鳥ビル1F

TEL:03-3234-9155 FAX:03-3234-9156

E-MAIL : jalsa@jade.dti.ne.jp URL : <http://www.alsjapan.org>

## 疾病団体名 日本エーラスダンロス症候群協会（友の会）

【対象疾患】 エーラス・ダンロス症候群 （会の略称：J E F A）

### 疾患の説明・おもな症状

エーラス・ダンロス症候群（以下、E D S）は、皮膚や組織を形成するコラーゲン等、結合組織成分の先天性代謝異常による常染色体優性遺伝性疾患。皮膚の異常な伸展性・脆弱性、血管の脆弱性に伴う易出血性、靭帯や関節の異常な可動性亢進などの症状が見られる。現在では大きく6類型に大別されるが、型によって症状はさまざまであり、また同じ型でも個人差が大きい。対症療法以外に根本的治療法はなく、症状の進行を阻止できないのが現状。発症率は数万人から数百万人に一人とされる。

### 主な要望事項・事例等

E D Sは、小児慢性疾患に指定されているにも関わらず、早期に診断され難いのが実情。病型による症状の差異が大きく、効果的な治療のためには病型の特定に加えて類似の症状を呈する皮膚弛緩症やマルファン症候群などとの鑑別が必要とされ、E D Sの疑いがある場合、スコアシステムを用いながら細胞生物学的あるいは分子遺伝学的に確定されている。

E D Sは発生頻度が稀であるため、特徴的な症状が軽微である場合、医療機関の診断においても見逃されがちであると推測される。また、医療機関での誤診や診療拒否の例も聞く。知識や情報不足も原因して大動脈解離や子宮破裂などによる突然死も現実に行っている。

E D S古典型では、小児期より内反足、股関節脱臼、内出血、裂け易い皮膚などのため、慢性の障害が起こる。関節過可動型では、全ての関節の弛緩による脱臼などで歩行困難、四肢の機能不全、慢性痛など日常生活に大きな支障を起こす。血管型では、動脈解離、臓器破裂などによる突然死もあり、精神的な不安も大きな課題である。簡単な外科手術の際も皮膚の縫合が困難で治癒しにくく、日常生活に於けるE D S患者の制約や課題は非常に大きい。

私たちは、E D Sに関して、以下の各項目を要望します。

- 1．早期診断・鑑別を促進するため、マルファン症候群など類似の遺伝性結合組織疾患も含めて研究されること。またそのような研究グループが組織されること。
- 2．国の難治性疾患克服研究事業対象疾患に指定されること。
- 3．医療現場の診断技術を高める指導や情報提供がなされること。
- 4．地方の医療機関においても、適切な治療と指導を受けられる体制が確立されること。

団体連絡先 日本エーラスダンロス症候群協会（友の会）

TEL/FAX 080-1126-9955 E-MAIL info@ehlersdanlos-jp.net URL <http://www.ehlersdanlos-jp.net/>



## 疾病団体名 日本肝臓病患者団体協議会

【対象疾患】…肝臓病疾患（大部分はウイルス性B型・C型）、原発性胆汁性肝硬変、自己免疫性肝炎など

### 疾患の説明・おもな症状

わが国のウイルス性肝炎（B・C型）患者・感染者は350万人以上と推定されている。感染経路は、針・筒連続使用の集団予防接種や輸血・血液製剤、不適切な医療行為など、患者は自ら防ぎようのない原因で感染したもので、大半は国の厚生行政の不備・怠慢によって作られた『医原病』といえます。肝硬変・肝がんによる死亡数は年間4万5千人を超え、その95%はB型（15%）C型（80%）肝炎ウイルスに起因している。

肝臓は「沈黙の臓器」といわれ、自覚症状に乏しいため肝炎が進行しているのに気づかないのが特徴で、早期発見と適切な治療が必要です。

### 主な要望事項・事例等

ウイルス肝炎患者・感染者救済と感染被害拡大を防止する総合対策の確立

#### 1. 治療薬、治療法の開発・促進と迅速な医療保険の適用

難治性のB型、C型肝炎に新薬が開発され、C型肝炎では適切な治療を行えば半数以上がウイルスを排除して完治できるようになりましたが、まだ決め手になる治療法は確立されていません。有効性が期待できる治療薬、治療法の研究開発と早期に保険適用してください。

#### 2. ウイルス肝炎の正しい知識の普及・啓発と偏見差別の解消

ウイルス肝炎の正しい知識の普及・啓発の遅れから、患者・感染者に対する偏見と差別は解消されていません。学校や職場、雇用主、家族などに対してウイルス肝炎の正しい知識を普及するために、ウイルス肝炎に関する進学・就労支援マニュアルを作成し、研修会の開催などおこなってください。

#### 3. 肝炎ウイルス検査の完全実施と治療体制の整備

厚労省は、平成14年度から5カ年計画で「肝炎ウイルス検査」を実施しましたが、受診率は全国平均で対象者の3割程度で、7割が未受診となっています。国の責任で全ての対象者が検査を受けられるようにすること、また、患者や新たに発見された感染者が生活圏で適切な治療や健康管理が受けられる治療体制を整備してください。

#### 4. 肝炎患者に対する医療費助成、生活支援

ウイルス肝炎の大半は『医原病』です。有効な治療法が開発されても、高額な医療費負担から治療を断念することも懸念されます。治療の目的は慢性肝炎から肝硬変への進展阻止にあり、緊急を要しています。また、長期の療養を強いられる患者の生活支援のため、障害年金の認定基準の見直しによる支給対象の拡大と重い肝障害を「身体障害者福祉法」の内部障害の対象としてください。

### 団体連絡先 日本肝臓病患者団体協議会

〒161-0033 東京都新宿区下落合3-14-26-1001 TEL 03-5982-2150 FAX 03-5982-2151

E-MAIL : mail@jipc.org URL <http://blog.goo.ne.jp/sin594>

## 疾病団体名 財団法人日本ダウン症協会

【対象疾患】...ダウン症候群

### 疾患の説明・おもな症状

ダウン症の子が生まれてくる頻度は、1000の出生に1人の割合です。「21番染色体」とは、23対・46本ある常染色体のうちの21番目で最近では遺伝子の地図が出来ており、その遺伝子はすべてのDNA配列まで解読されています。染色体の突然変異により21番目の染色体が1本過剰になったのがダウン症です。21番目の染色体は、特に白血球の増え方や数、あるいは免疫機能などに関係しています。寿命を規定する最大の要因は、先天性心疾患です。他に白血病、感染症、頸椎不安定症、視力の屈折異常、白内障、甲状腺機能障害等です。

### 主な要望事項・事例等

ダウン症は、さまざまな合併症が伴います。それに対する治療システムが構築されておらず本人及び家族は治療を求めさまよっているのが現状です。ダウン症の一部で親の負担が大きい様々な合併症があります。それは成人まで続いたり成人になってから起こることもあり、難病と認められていないため、治療方針や研究がなされておらず医師の認識も低く、放置され悪化したり過剰治療すらあります。さらに地域格差が大きく全国どこにおいても安心して治療が受けられる体制を確立してください。

医学の発達により、短命とされていた子ども達の寿命は確実に伸びました。それに伴い成人後も補助体制を敷き多くの患者が継続して診療が受けられるよう強く求めます。

団体連絡先 財団法人日本ダウン症協会

〒162-0051 東京都新宿区西早稲田 2-2-8 TEL03-5287-6418 FAX03-5287-4735

E-MAIL [jds2004@wine.ocn.ne.jp](mailto:jds2004@wine.ocn.ne.jp) URL <http://www16.ocn.ne.jp/~jds2004/>



## 疾病団体名 社団法人 日本てんかん協会(波の会)

【対象疾患】... てんかん

### 疾患の説明・おもな症状

脳の神経が一時的に過剰に活動し、それが意識障害、昏睡、けいれんなどの発作となってあらわれる疾患です。大半の発作は一過性であり、数分から十数分程度で回復をします。

出産時の傷や交通事故などが原因となることがありますが、多くの場合、原因は明らかではありません。3歳以下の発病が最も多く、80%が18歳までに発病するとされています。一方、近年の人口の高齢化に伴い、高齢者の脳卒中などの障害による発病も増えています。

わが国では、おうおそ100万人の人々がてんかんをもっています。現在では、お薬によって発作を抑えることもできるようになり、多くの人々が一般の人々と変わらない生活を送っています。

### 主な要望事項・事例等

てんかんのある人が参加しやすい社会の実現をめざして要望いたします。

1. 専門医療の拡充を行ってください。

経済的な理由により、てんかん専門医療が後退することの無いよう、十分に配慮をしてください。

全国のてんかん専門医療機関のネットワークが築けるよう、医療法などの病院等の広告規制の見直しを行ってください。

2. 適切な医療の提供体制を整備してください。

全国で平準化した最新医療が提供できるよう、小児科・精神科等の医療従事者研修に際して、「てんかん」の十分なる研修過程を位置づけてください。

24時間・365日対応が可能な救急医療体制や、精神症状様の強い人の精神科救急体制を全国で受けられる体制づくりを急いでください。

3. 抗てんかん薬の国内承認に最大限ご尽力ください。

海外での使用が一定力国、一定期間以上経過した薬剤に関して、治療プロセスが可能な限り簡略化できるようにしてください。

承認審査のしくみを効率的にしてください。

4. 診療科目と年金診断書記入等の改善をしてください。

てんかんの診療は、精神科、小児科、神経内科、脳神経外科、心療内科など多診療科目にわたります。障害年金受給などの診断書は、精神・神経系の医師による記載が前提となりますが、「てんかん治療の主治医」を運用基準としてください。

精神症状を伴わない場合に障害認定が受けられない場合がありますが、てんかんにおける障害の概念を明確に周知して、地域間での不利益が生じないようにしてください。

### 団体連絡先 社団法人 日本てんかん協会（波の会）

〒162-0051 東京都新宿区西早稲田2-2-8 「全国財団」ビル4F

TEL.03-3202-5661 FAX.03-3202-7235 E-MAIL:nami@scan-net.ne.jp URL : <http://www.jea-net.jp/>

## 疾病団体名 日本プラダー・ウィリー症候群協会 (PWSA Japan)

【対象疾患】...プラダー・ウィリー症候群 (PWS)

### 疾患の説明・おもな症状

プラダー・ウィリー症候群 (PWS) は、染色体 15 番長腕にある関連遺伝子群が働かなくなることが原因で、出生直後から生涯にわたって様々な症状が現れます。出生率は約 10,000 人～15,000 人に 1 人で世界共通です。遺伝子の異常は、父親由来の 15 番染色体欠失 (70%)、母親性ダイソミー (25%)、刷り込み変異 (5%) などによって起こります。PWS の障害は主として脳の視床下部の機能障害と発達障害です。症状としては、新生児・乳児期に高度の低緊張、哺乳困難、体温調節障害などがみられ、中枢性呼吸不全により生命の危機に直面することもあります。それ以降も各年齢で特有の症状がみられます。視床下部の機能障害は食欲・睡眠など生活や生命に関わる重要な機能に支障をきたします。特に食欲抑制障害から肥満になりやすく、睡眠パターンの異常を生じます。さらに間脳・下垂体系の内分泌異常が生じるので成長ホルモンや性ホルモンの分泌異常がみられます。成長ホルモン分泌不全は基礎代謝を低めるため肥満を促進し、大半の人が糖尿病を発症します。発達障害としては多くが知的障害を伴いますが、知的障害がなくても学習障害、認知機能障害、衝動抑制障害があり、その結果、特に思春期以降、行動の問題が生じることが多々あります。症状を放置し対応を誤ることで精神が障害されることも稀ではありません。PWS の人達は一生涯、保護と適切な治療が必要ですが、理解不足により正しい対応がなされていないのが現状です。診断・治療を積極的に行う医療機関も少なく研究もほとんどなされていないため、親は大きな不安をいただいています。さらに、診断技術が確立した今も 30 才以上では診断されていない人も多く、成人施設での不適切な対応にもつながっています。

### 主な要望事項・事例等

現在、小児慢性特定疾患に含まれ、低身長がある小児には成長ホルモン治療が認可されています。しかし PWS のほとんどに成長ホルモン不全があり、それが筋の形成を阻害し基礎代謝を低下させているにもかかわらず、低身長がないと成長ホルモンは認可されません。さらに PWS においては、思春期以降、小児慢性特定疾患認定の切れる成人において、深刻な医療問題が発生することが多く、糖尿病など肥満による合併症はもとより、内分泌不全は成人においてもさまざまな障害につながりますが、医療補助はされておらず、家族は大きな負担を強いられていますし、諦めて放置している悲惨な例も少なくありません。さらに医療者に問題が認識されておらず、研究にも関心がもたれていないので社会認識も低く、教育・福祉分野でも誤解されているため、不適切な治療が要求され、過剰治療すらみうけられるのが現状です。

プラダー・ウィリー症候群も「難治性疾患克服事業」の対象としてください。お願い致します。

団体連絡先 日本プラダー・ウィリー症候群協会 (PWSA Japan)

〒951-8152 新潟県中央区信濃町 14-17 TEL&FAX : 025-231-6838

e-mail : [support@pwsa-japan.org](mailto:support@pwsa-japan.org) URL : [www.pwsa-japan.org](http://www.pwsa-japan.org)

## 疾病団体名 特定非営利活動法人日本マルファン協会

【対象疾患】...マルファン症候群

### 疾患の説明・おもな症状

マルファン症候群は約 5,000 人に一人という確率で発症する遺伝子疾患です。日本に約 25,000 人の患者がいると考えられます。75%が親からの遺伝ですが、25%は突然変異としてどの家庭からも生まれる可能性があります。体の組織を支えたり、力を伝達する組織（結合組織）が弱くなります。その為、側わん、漏斗胸、水晶体の亜脱臼や脱臼、僧帽弁や大動脈弁閉鎖不全、大動脈の拡張や解離、気胸といった症状が出ます。特に大動脈解離は若い人に現れ、疾患の知識がなく、適切な治療をしなければ、大変な手術を繰り返すことになったり、若くして突然命を落とすことがあります。また、重度の側わんや視力が出ない時は手術をしても、日常生活を送ることが困難な時があります。

### 主な要望事項・事例等

マルファン症候群が国の難治性疾患克服研究事業対象疾患に指定されること。類縁各疾患の早期診断・鑑別を促進するため、マルファン症候群類似の遺伝性結合疾患が、関連性をもって研究されること。またそのような研究グループが組織され、類似疾患と鑑別し、早期に正確に診断するための日本人に適したガイドラインの策定が強く望まれる。

マルファン症候群における大動脈解離の特徴として、40%が解離発生直後に死亡、緊急手術の死亡率は 10～20%、退院後の 5 年生存率は 54%、そして、複数回の手術になるため体力的・精神的・経済的な負担が大きい、などがある。大動脈解離前に、マルファン症候群であるとの確に診断され、計画的な待機手術を受けるメリットは非常に大きい。早期診断とともに、マルファン症候群の適正な手術適応ガイドラインの確立、地方都市の手術対応施設の充実を求める。

すでに降圧剤として認可されている ARB 医薬品ロサルタンがマルファン症候群に特徴的な結合組織の脆弱性の抑制に有効であるとの報告が、2006 年春に米国より伝えられた。米国でのマウス実験では効果が証明され、大規模な臨床試験が始まったという。マルファン症候群の内科的治療としての可能性があることから、日本においても治験および研究が進むことを切望する。

マルファン症候群に関する正しい知識が、教育機関をはじめ社会的に認知され、適切な対応がなされるように指導されること。また、乳幼児検診・就学時検診・職場検診などにマルファン症候群の診断基準を加味しスクリーニング体制を確立することも必要かつ効果的であると考えます。

症状の程度や医療費負担状況を勘案し、医療費補助の対象となること。

団体連絡先 特定非営利活動法人 日本マルファン協会

〒 460-0012 愛知県名古屋市中区千代田 1-10-28 IB303

TEL 050-5532-6503（平日 13:00～17:00）インターネット経由でおつながりますというアナウンスが流れます。

FAX 052-243-0658

E-MAIL info@marfan.jp

URL <http://www.marfan.jp/>

## 疾病団体名 腹膜偽粘液腫患者支援の会

【対象疾患】...腹膜偽粘液腫

### 疾患の説明・おもな症状

腹膜偽粘液腫は、100万人に一人発生すると言われ、日本では年間120人程度の発生があると推測されます。原発は虫垂、卵巣のことが多く、腹部にゼリー状の水がどんどん溜まっていき止められず、まるで妊婦のようになってしまいます。さらに手術で取り切れない硬い塊が臓器を圧迫し、栄養失調や腸閉塞を引き起こし、死に至る事もあります。

この病気は手がけたことのある外科医でも一生で1~2例しか出会う事がなく、患者自身が手探りで病院を探し、別の目的で開発された抗がん剤を試してもらう現状です。

また、病院経営の面からみても、長時間の手術を要しながら、今の保険制度では赤字覚悟で実施せざるを得ない状況です。

### 主な要望事項・事例等

誰もが、早期発見、早期診断、早期治療が受けられるよう望みます。

1. 「腹膜偽粘液腫」として医療保険適用を早期実現してください（請求する項目がないので、他の疾患で請求しているのが現状です）

2. 医療費が、高額になる場合は患者の経済的負担を減らしてください。

3. 適切な治療をおこなえる医療機関や医師の拡充を地域差なくおこなってください。

4. 病院経営の面からみて赤字覚悟で行わなければならない保険制度を見直してください。

5. すべての患者は、この病気が研究解明、治療法が確立される事を何にも増して強く望んでいますので、「難治性疾患克服研究事業」「特定疾患治療研究事業」に入れてください。

### 団体連絡先 腹膜偽粘液腫患者支援の会

〒143-0015 東京都大田区大森西2-17-4-201

TEL/FAX 03-5764-2327 E-MAIL e15milk@homail.co.jp URL <http://park15.wakwak.com/~fujii/PMP/>

## 疾病団体名 シャルコー・マリー・トゥース病友の会(準備会)

【対象疾患】...シャルコー・マリー・トゥース病(CMT病)

### 疾患の説明・おもな症状

シャルコー・マリー・トゥース(Charcot-Marie-Tooth; CMT)病は末梢神経の異常によって四肢の感覚と運動が徐々に障害されていく、遺伝性の進行性神経疾患です。

アメリカではだいたい人口 2500 人に 1 人の割合で CMT の患者さんがいるといわれていますが、日本では患者数の把握もできておりません。

手袋靴下型と表現されるように、手足の先端の方から症状が現れてきます。典型的な特徴としては足部・下腿の筋力の低下と筋肉の萎縮で、足部(足首より先)の変形を来し、「逆シャンペンボトル」「槌指」と表現されます。手指の筋力低下と筋萎縮や、肘から手首までの筋萎縮も見られます。それらの結果、歩行が不安定になり装具を用いて歩いたり、箸使いなどの細かな手の作業がやりにくくなったりします。

症状の出現は思春期～青年期に多いですが、それ以降に現れるケースもあります。認知機能や生命存続を脅かす症状は通常認められませんが、結婚や出産に関わる年代に疾患の受容をすることが多く、また罹病期間が長いことから、罹病者が抱える悩みはとても大きなものとなります。しかし、適切な装具処方や生活上の配慮により、就労し社会に参加することができます。

CMT 発症の原因となる遺伝子は次々に見つけられてきましたが、CMT を完治させる治療や、進行を遅らせる治療として確定したものはありません。

患者数の多いアメリカでは特に盛んに研究が進められ、将来の治療の候補となる薬剤が次々に発表されていますが、日本国内からは限られた研究機関からの発表しか見受けられません。

日本での診療では、治らない病気、或いは死なない病気として、定期的な受診を中止される患者が多いのに対して、海外の患者は体重管理や適度の運動療法、装具の処方などを受け、日常生活動作や就労能力の維持に努められています。

### 主な要望事項・事例等

難治性疾患克服研究事業及び特定疾患治療研究事業の対象疾患として、早期に認定して頂けますことを希望しております。

団体(仮)連絡先 シャルコーマリートゥース病友の会(準備会)

〒253-0053 茅ヶ崎市東海岸北 4-14-49 和田方

TEL/FAX 0467-82-8243 E-MAIL wansan0718@yahoo.co.jp



## 疾病別参加団体（連絡先のみ）

### 団体連絡先 全国交通労働災害対策協議会（全交災）

〒177-0041 東京都練馬区石神井町 1-1-48-504 辻川方 TEL/FAX 03-3997-1080

【対象疾患】むちうちなど交通事故・労働災害による後遺症患者

### 団体連絡先 全国低肺機能者団体協議会

〒204-0022 東京都清瀬市松山 2-13-12 日本患者同盟内 TEL 0424-92-8815 / FAX 0424-91-0178

【対象疾患】低肺機能者

### 団体連絡先 （社）日本オストミー協会 【対象疾患】人工肛門・人工膀胱保有者

〒124-0023 葛飾区東新小岩 1-1-1 トラスト新小岩 901号 TEL 03-5670-7681 / FAX 03-5670-7682

E-MAIL ostomy@joa-net.org URL <http://www.joa-net.org/index.htm>

### 団体連絡先 日本患者同盟

〒204-0022 東京都清瀬市松山 2-13-12 TEL 0424-91-0058 / FAX 0424-91-0178

【対象疾患】結核回復者、呼吸器機能障害

### 団体連絡先 日本喘息患者会連絡会

〒920-0848 金沢市京町 23-3 サン・ヴィンテージ 103号 TEL/FAX 076-252-6746

【対象疾患】喘息

URL <http://www.nichizenren.org/>

### 団体連絡先 ベーチェット病友の会

〒330-0852 さいたま市大宮区大成町 2-234 石井荘 202号 TEL/FAX 048-653-0994

【対象疾患】ベーチェット病

### 団体連絡先 もやもや病の患者と家族の会

〒560-0081 大阪府豊中市新千里北町 2-40 C56-207 須戸方 TEL/FAX 06-6872-3101

【対象疾患】もやもや病（ウィリス動脈輪閉塞症） URL <http://www.netpassport.or.jp/~wmoyakai/>