



# 「世界希少・難治性疾患の日」の紹介

## 世界希少・難治性疾患の日、Rare Disease Day (RDD) とは？

希少・難治性疾患の患者さんの生活の質の向上を目指し、毎年2月28日に世界同時開催する啓蒙イベントです。

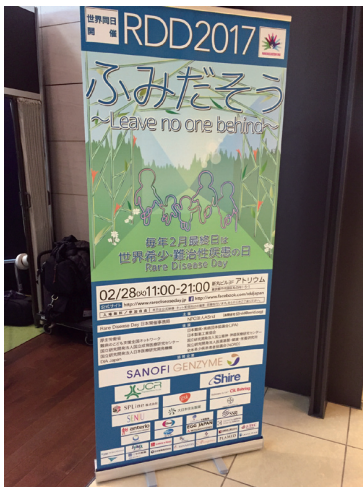
2008年にスウェーデンではじまり、現在では世界95カ国で開催されています。

日本でも2010年から開催しており、昨年は全国で35地域になりました。

回を重ねるごとにつながりが強くなり、輪が広がり、日本中、世界中で反響を呼んでいます。



## RDD2017について



日本のテーマは「ふみだそう～Leave no one behind～」に設定し、全国35地域で様々なイベントが開催されました。

東京では新丸の内ビルディング3F「アトリウム」を会場とし、のべ2,000人以上の方が来場され、大変盛況でした。



### オープニングセッション

写真家/結節性硬化症患者の母親である和田芽衣氏から写真を通じた啓蒙活動の紹介がありました。



### 基調講演

「現場の最前線から」と題し、吉藤元氏(京大大学院医学研究科内科学講座臨床免疫学) 片桐岳信氏(埼玉医科大学ゲノム医学研究センター) 中村治雅氏(国立研究開発法人精神・神経医療研究センタートランスレーショナル・メディカルセンター)の3名から講演がありました。



### ふみだ草を咲かせよう

折り紙で作ったいろいろな花にメッセージを添えて壁を飾り展示しました。



### パネル展示

希少・難治性疾患に関わる国内外の最新情報をパネルにして展示しました。



### 透明文字盤ワークショップ

ALS患者さんとのコミュニケーションツール「透明文字盤」を使ったワークショップを開催しました。



### NANBYO Library

難病に関する書籍を幅広く集めて紹介しました。



### アジアからのレポート

台湾希少疾患基金(TFRD)訪問時の映像を紹介しました。



### 患者の生の声

希少・難治性疾患の患者さん、そのご家族の飾らない言葉を伝えました。





# Rare Disease Day 2017 地域開催

今回で日本開催9回目を迎えるRare Disease Day (RDD)は毎年徐々に全国各地へと広がり、2017年は全国35地域で公認開催されました。

皆様の手でRDDイベントを開催していただき、希少・難治性疾患に関する情報を世に出していくことで、社会、そして世界の架け橋となる活動にしていきませんか？

Rare Disease Day日本開催事務局では本年も引き続き各地のイベント開催を支援してまいります。

## 対象組織

- 1) 主催者に、既存患者会・既存患者会連合・地域難病連もしくは準ずる組織・大学・自治体などがなること
- 2) 主催者が任意組織の場合、共催もしくは後援に上述組織もしくは地方自治体等がつくこと  
(上述条件を満たさない場合は、個人・有志開催が可能です。詳細は事務局にお問い合わせください。)

お問合せ先  [rdd@asrid.org](mailto:rdd@asrid.org)  
 <http://www.rarediseaseday.jp>

## 支援概要

- 1) RDD公式ロゴ(世界共通)、国内キービジュアルの無償使用
- 2) RDDジャパン共通ポスターの無償使用
- 3) RDDジャパン共通ポスターの送付(希望者のみ、最大10枚まで)
- 4) RDDジャパン公式HP上での開催概要および報告の掲載
- 5) Facebook上でのカウントダウン企画への参画
- 6) RDDパネル情報の提供
- 7) 開催助成金の提供(展示を全国展開)
- 8) RDDジャパンオフィシャル映像内での紹介
- 9) RDDジャパン寄付事業の展開に参画

◎公認開催されると、各種企画支援・助成等を受けることができます。

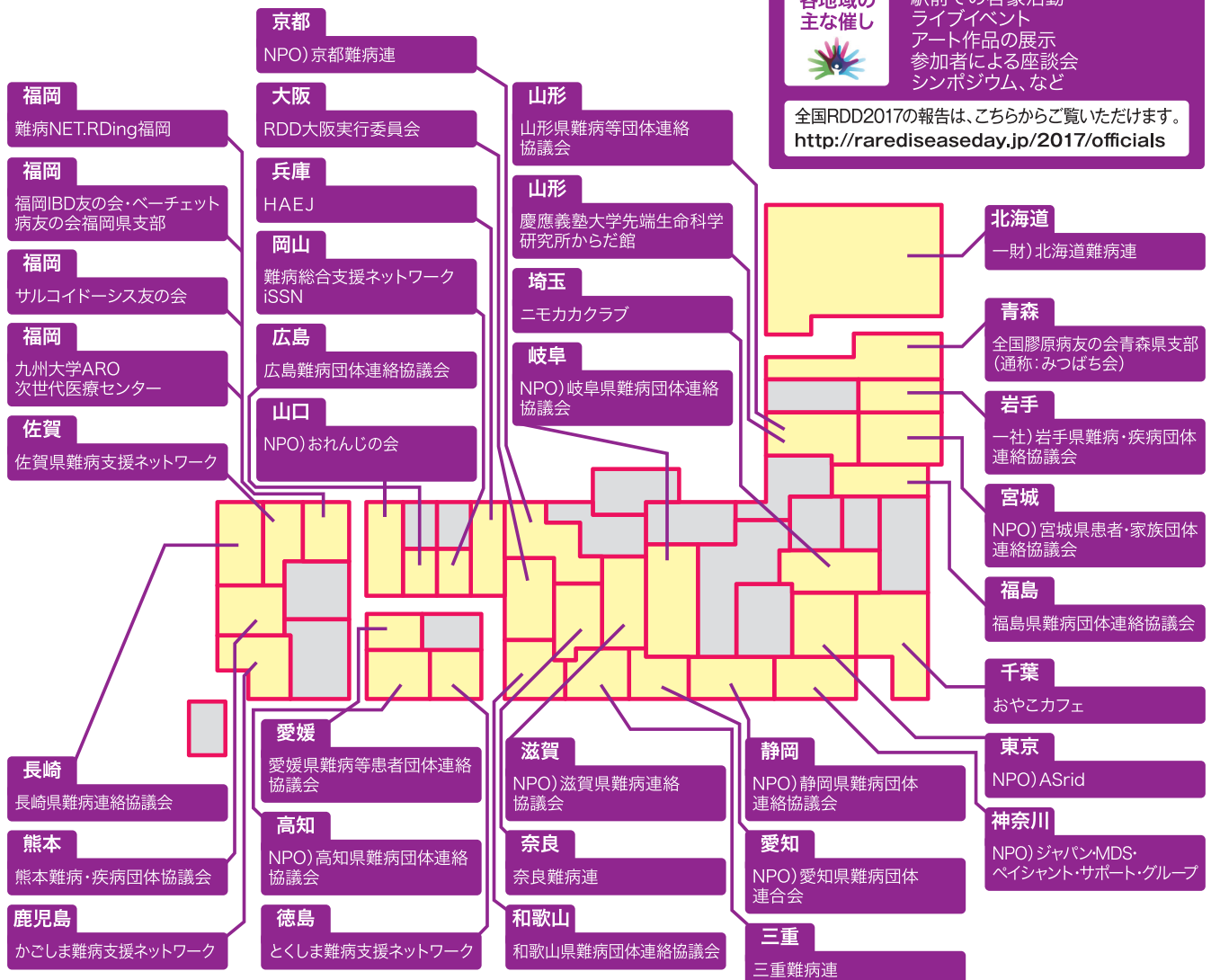
## RDD2017開催地域

各地域で様々なイベントが開催されました。

### 各地域の主な催し

患者・支援者等によるトークイベント  
 駅前での啓蒙活動  
 ライブイベント  
 アート作品の展示  
 参加者による座談会  
 シンポジウム、など

全国RDD2017の報告は、こちらからご覧いただけます。  
<http://rarediseaseday.jp/2017/officials>





# 世界のRare Disease Day

## 世界各国で開催されるRare Disease Day

Rare Disease Day (RDD)とは？  
毎年2月最終日に日本をはじめとする  
世界中の95ヶ国で同日開催される  
希少・難治性疾患の認知度向上を目指した  
国際的な啓発イベントです。



RDDオフィシャルロゴは  
世界中のRDDで使用されています。



## Rare Disease Dayを表す数字



**11周年**

Rare Disease Dayは  
2008年に初開催され  
ました。  
そして今年で11周年を迎  
えます。



**95ヶ国**

2008年にスウェーデン  
開催されて以来、  
2017年にはなんと  
95ヶ国で開催されました。



**150万回再生**

2015年には  
Rare Disease Dayの  
公式動画がFacebook上  
で150万再生を突破。  
オンライン上でも幅広い  
方々に知られるよう  
になりました。



**1000のイベント**

2016年には世界各地で  
合計1000以上のイベント  
が開催されました。

## 世界でのRDD取り組み事例

### シンガポール

Rare Disorders Societyの主催の下、  
希少・難治性疾患の患者、支援者の  
ニーズを理解するために行った  
網羅的な研究である  
「Singapore Rare Disease  
Impact Study 2016」  
の結果を  
Hearts, Hope and Aimsが発表しました。



(<http://www.rdss.org.sg/rare-disease-day-2017>より引用)





# 難病とは 希少疾患・オーファンドラッグとは

## 難病とは

「難病」は、長年にわたって社会通念的概念とされてきましたが、2015年1月に施行された難病法(難病の患者に対する医療等に関する法律)ではじめて法律に基づいて以下のように定義付けされました。

- 発病の機構が明らかではなく、かつ、
- 治療方法が確立していない希少疾患であり、
- 当該疾病にかかることにより長期にわたり療養を必要とすることとなるもの

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) 第一章第一条

患者数等による限定は行わず、他の施策体系が樹立されていない疾病(疾患や症状)を幅広く対象としています。

## 指定難病とは

難病のうち、以下の要件の全てを満たすものを指します。

- 患者数が本邦において一定の人数(注)に達しないこと  
(注)人口のおおむね0.1%程度と厚生労働省令において規定
- 客観的な診断基準(又はそれに準ずるもの)が確立していること

指定難病は、厚生科学審議会(疾病対策部会 指定難病検討委員会)の意見を聴いて厚生労働大臣が指定します。

資料 疾病対策部会 指定難病検討委員会 資料

## 希少疾患、オーファンドラッグとは

オーファンドラッグ(希少疾病用医薬品)とは、希少疾患に用いられる医薬品を指します。希少疾患とは、難病のうち患者数の少ない病気のことです。

厚生労働大臣からオーファンドラッグの指定を受けると、開発に際し様々な公的支援を受けることができます。

指定を受ける要件は以下をすべて満たすことが条件になります。

- 日本において患者数が5万人未満の重篤な病気が対象であること
- 医療上、特に必要性が高いこと

(代替する適切な医薬品、治療法がない、もしくは既存の医薬品と比較して著しく高い有効性、または安全性が期待されること)

- 開発の可能性が高いこと

(医薬品を使用する理論的根拠があり、開発計画が妥当であると認められること)

資料 国立研究開発法人 医薬基盤・健康・栄養研究所 ウェブサイト





# 医療費助成対象疾病(指定難病)(330疾患+1疾患)

※指定難病は、「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)に基づき指定されます。治療方法の確立等に資するため、難病患者データの収集を効率的に行い治療研究を推進することに加え、効果的な治療方法が確立されるまでの間、長期の療養による医療費の経済的な負担が大きい患者を支援する制度です。平成30年4月からはキャッスルマン病が追加され、合計331疾患が対象となる予定です。

病名	指定難病の 数	病名	指定難病の 数	病名	指定難病の 数	病名	指定難病の 数
あ		オクシピタル・ホーン症候群	170	クローンカイト・カナダ症候群	289	自己免疫性肝炎	95
IgA腎症	66	オスラー病	227	け		自己免疫性溶血性貧血	61
亜急性硬化性全脳炎	24	か		結節性多発動脈炎	42	シトリン欠損症	318
悪性関節リウマチ	46	潰瘍性大腸炎	97	血管性血小板減少性紫斑病	64	シャルコー・マリー・トゥース病	10
アジソン病	83	下垂体性ADH分泌異常症	72	原発性硬化性胆管炎	94	重症筋無力症	11
アイソレチン症候群	135	下垂体性成長ホルモン分泌亢進症	76	原発性抗リン脂質抗体症候群	48	シュワツ・ヤンベル症候群	33
アイザックス症候群	119	下垂体性成長ホルモン分泌亢進症	77	原発性側索硬化症	4	神経線維腫症	34
IgG4関連疾患	300	下垂体性TSH分泌亢進症	73	原発性胆汁肝硬変	93	神経有棘赤血球症	9
アッシャー症候群	303	下垂体性PRL分泌亢進症	74	原発性免疫不全症候群	65	進行性核上性麻痺	5
アトピー性骨髄炎	116	下垂体前葉機能低下症	78	顕微鏡的多発血管炎	63	進行性多巣性白質脳症	25
アベル症候群	182	家族性高コレステロール血症(ホモ接合体)	79	癆瘵重積型(二相性)急性脳症	129	進行性白質脳症	308
アラジール症候群	297	カーニエ複合	232	限局性皮質異形成	147	進行性ミオクロームてんかん	309
有馬症候群	177	海馬硬化を伴う内側側頭葉てんかん	141	原発性高カイクロミロン血症	262	色素性乾皮症	159
α1-アンチトリプシン欠乏症	231	家族性地中海熱	266	こ		自己免疫性出血病XIII	288
アルボント症候群	218	家族性良性慢性天疱瘡	161	好酸球性消化管疾患	98	自己免疫性血小板減少性紫斑病	260
アレキサンダー病	131	カナハン病	307	好酸球性多発血管炎性肉芽腫症	45	紫斑病性腎炎	224
アンジェルマン症候群	201	化膿性無菌性関節炎・壊疽性膿皮症・アーク症候群	189	後縦靭帯骨化症	69	脂肪萎縮症	265
アントレー・ビクスラー症候群	184	歌舞伎症候群	267	後縦靭帯骨化症	69	若年発症型両側性感音難聴	304
い		ガラクトース-1-リン酸ウリジルトランスフェラーゼ欠損症	358	甲狀腺ホルモン不応症	80	修正大血管位症	208
イソ吉草酸血症	247	カルチニン回路異常症	216	拘束型心筋症	59	徐波睡眠期持続性棘徐波を示すてんかん性脳症	154
一次性ネフローゼ症候群	222	肝型糖尿病	257	広範脊髄管狭窄症	70	神経細胞移動異常症	138
一次性慢性増殖性糸球体腎炎	223	間質性膀胱炎(ハンナ型)	226	コステロ症候群	104	神経細胞スフィンゴイド形成を伴う遺伝性びまん性白質脳症	125
1p36欠失症候群	197	環状20番染色体体症候群	150	混合性結合組織病	52	神経フェリチン症	121
遺伝性自己炎疾患	209	完全大血管転位症	209	高IgD症候群	267	進行性骨髄異形成症	272
遺伝性ジストニア	120	眼皮膚白皮症	164	好酸球性副鼻膜炎	306	心室中隔欠損を伴う肺動脈閉鎖症	214
遺伝性周期性四肢麻痺	115	き		抗糸球体基底膜腎炎	221	心室中隔欠損を伴わない肺動脈閉鎖症	213
遺伝性肺炎	298	球脊髄性筋萎縮症	1	高チロシン血症1型	241	す	
遺伝性鉄芽球性貧血	286	巨細胞性動脈炎	41	高チロシン血症2型	242	ステイヴンズ・ジョンソン症候群	38
う		巨大膀胱短小結腸腸管蠕動不全症	100	高チロシン血症3型	243	スタージ・ウェバー症候群	157
ウルリッヒ病	29	筋萎縮性側索硬化症	2	後天性赤芽球病	283	スミス・マギニス症候群	202
ウィバー症候群	175	偽性副甲狀腺機能低下症	236	コケイン症候群	192	せ	
ウィリアムズ症候群	179	ギャロウェイ・モット症候群	219	骨形成不全症	274	成人スチル病	54
ウィルソン病	171	急速進行性糸球体腎炎	220	5p欠失症候群	199	脊髄小脳変性症(多系統萎縮症を除く)	3
ウエスト症候群	145	脳直性脊椎炎	271	コフィン・シリス症候群	185	脊髄性筋萎縮症	8
ウェルナー症候群	191	巨大動脈奇形(頸部頭面又は四肢病変)	279	コフィン・ローリー症候群	176	セピアアトリン還元酵素(SR)欠損症	319
ウォルフラム症候群	233	巨大リンパ管奇形(頸部頭面病変)	278	さ		前眼部形成異常	328
え		筋型糖尿病	256	再生不良性貧血	60	全身型若年性特発性関節炎	107
HTLV-1関連脊髄症	26	筋ジストロフィー	113	再発性多発骨髄炎	55	先天性アミロイドーシス	28
遠位型ミオパチー	30	く		左肺動脈右肺動脈起始症	314	全身性エリトマトーシス	49
ATR-X症候群	180	クッシング病	75	サルコイドーシス	84	全身性強皮症	51
エーラス・ダンロス症候群	168	クリオリン関連周期熱症候群	106	鯉耳腎症候群	190	先天性異常症候群	310
エプスタイン症候群	287	クロウ・深瀬症候群	106	左心低形成症候群	211	先天性気管狭窄症	330
エプスタイン病	217	クローン病	96	三尖弁閉鎖症	212	先天性筋無力症候群	12
エマヌエル症候群	204	クリッペル・トレノナー・ウェバー症候群	281	三頭筋欠損症	317	先天性グリコシルホスファチジルイノシトール(GPI)欠損症	320
お		クルーゾン症候群	181	し		先天性三尖弁狭窄症	311
黄色軟骨化症	68	グルコーストランスポーター1欠損症	248	CFC症候群	103	先天性僧帽弁狭窄症	312
黄斑ジストロフィー	301	グルタル酸血症1型	249	シェーグレン症候群	53	先天性肺動脈狭窄症	313
大田原症候群	146	グルタル酸血症2型	250	自己食欠陥性ミオパチー	32	先天性副腎低形成症	82
病名	指定難病の 数	病名	指定難病の 数	病名	指定難病の 数	病名	指定難病の 数
脆弱X症候群関連疾患	205	特発性間質性肺炎	85	皮質下梗塞と白質脳症を伴う常染色体優性脳動脈症	124	む	
脊髄空洞症	117	特発性基底核石灰化症	67	ビタミンD依存性くる病/骨軟化症	239	無虹彩症	329
脊髄腫瘍	118	特発性血小板減少性紫斑病	23	ビタミンD抵抗性くる病/骨軟化症	238	無眼症候群	189
先天性横膈膜ヘルニア	294	特発性血栓症(遺伝性血栓性素因によるものに限る)	321	ピッカースタッフ脳幹炎	128	無βリボタンパク血症	264
先天性核上性球麻痺	132	特発性大腿骨頭壊死症	77	非特異性多発性小腸潰瘍症	290	め	
先天性血腫	160	特発性門脈圧亢進症	37	ヒルシュスプルング病(全結腸型又は小腸型)	291	メープシロップ尿症	244
先天性腎性尿崩症	225	禿頭と変形性脊椎症を伴う常染色体劣性白質脳症	123	ふ		メチルグルタコン酸尿症	324
先天性赤血球形成異常性貧血	189	特発性後天性全身性無汗症	163	封人体筋炎	15	メチルマロン酸血症	246
先天性大脳白質形成不全症	232	ドラヘ症候群	140	副腎白質ジストロフィー	20	メビウス症候群	133
先天性ミオパチー	111	な		アラカ症候群	110	メンケス病	169
先天性無痛無汗症	130	中條・西村症候群	268	アリン病	23	め	
先天性葉酸吸収不全	253	那須・ハコラ病	174	ファイアール症候群	183	網膜色素変性症	90
前頭側頭葉変性症	127	軟骨形成症	276	ファロー四徴症	215	もやもや病	22
そ		難治型回部分発重積型急性脳炎	153	ファンコ貧血	285	モワット・ウィルソン症候群	178
早期ミオクローン脳症	147	に		VATER症候群	173	や	
総動脈幹遺残症	207	22q11.2欠失症候群	203	フェニルケトン尿症	240	ヤング・シンプソン症候群	196
総排泄道遺残	293	乳幼児肝巨大血管腫	295	複合カルボキシラーゼ欠損症	255	ゆ	
総排泄道外反症	292	尿素サイクル異常症	251	副甲狀腺機能低下症	235	遊走性焦点発作を伴う乳児てんかん	148
ソス症候群	194	ぬ		副腎皮質刺激ホルモン不応症	237	よ	
た		ヌーナン症候群	195	プラダー・ウィリ症候群	193	4p欠失症候群	198
大脳皮質基底核変性症	7	ね		プロピオン酸血症	245	べ	
大理石骨病	326	中條・西村症候群	268	へ		β-ケトチオラーゼ欠損症	56
高安静脈炎	40	那須・ハコラ病	174	ベーチェット病	31	ペーチェット病	36
多系統萎縮症	17	軟骨形成症	276	ベスレムミオパチー	322	閉塞性細気管支炎	228
多発血管炎性肉芽腫症	44	難治型回部分発重積型急性脳炎	153	ペリー症候群	126	ペリー症候群	126
多発性硬化症/視神経脊髄炎	13	た		ペルオキシソーム病(副腎白質ジストロフィーを除く)	234	ペルオキシソーム病(副腎白質ジストロフィーを除く)	234
多発性囊胞腎	67	脳梗死(汎発型)	37	片側巨脳症	136	片側巨脳症	136
第14番染色体父親性ダイソミー症候群	200	脳髄黄色腫症	263	片側痙攣・片麻痺・てんかん症候群	149	り	
ダイヤモンド・ブラックファン貧血	284	脳脊髄液減少症	222	り		リンパ管筋腫症	89
タナトフォリック骨異形成症	275	養胞性線維症	299	ほ		リジン尿性蛋白不耐症	252
多腺腫症候群	188	は		芳香族L-アミノ酸脱炭酸酵素欠損症	323	両大血管有室起始症	216
タンジール病	261	パーキンソン病	6	発作性夜間ヘモグロビン尿症	62	リンパ管腫症/ゴーム病	277
単心室症	210	パージャール病	47	ボルフィリン症	254	る	
強性線維性仮性黄色腫	166	肺動脈閉塞症/肺毛細血管腫症	87	ま		ルビシユタイン・テイビ症候群	102
胆道閉鎖症	296	肺動脈性肺高血圧症	86	慢性炎症性脱髄性多発神経炎/多巣性運動ニューロパチー	14	類天疱瘡(後天性表皮水疱症を含む)	162
ち		肺動脈性肺高血圧症	86	慢性血性陰性性肺高血圧症	88	れ	
チャージ症候群	105	パット・キアリ症候群	91	慢性特発性偽性腸閉塞症	99	レーベル遺伝性視神経症	302
中毒性表皮壊死症	39	ハンチントン病	8	マルファン症候群	167	レンチンコレステロールアシルトランスフェラーゼ欠損症	259
腸管神経節細胞増殖症	101	肺動脈閉塞症(自己免疫性又は先天性)	229	慢性再発性多発性骨髄炎	270	レット症候群	156
腸管性内リンパ水腫	305	肺動脈低換気症候群	230	み		レット症候群	156
中隔視神経形成異常症/ドモルシア症候群	134	ひ		ミトコンドリア病	21	レックス・ガスター症候群	144
て		肥ケートン型高グリン血症	58	ミオクローン欠神てんかん	142	ろ	
TNF受容体関連周期性症候群	108	肥大型心筋症	109	ミオクローン脱力発作を伴うてんかん	143	ロスマンド・トムソン症候群	186
天疱瘡	35	非典型溶血性尿毒症症候群	321	と		肋骨異常を伴う先天性側弯症	273
低ホスファターゼ症	172	皮膚筋炎/多発性筋炎	50	み			
と		表皮水疱症	36	ミトコンドリア病	21		
特発性拡張型心筋症	57	PCDH19関連症候群	152				
		肥厚性皮膚骨膜炎	165				
		非ジストロフィー性ミオトニー症候群	114				

詳細は▶ 難病情報センター <http://www.nanbyou.or.jp/>









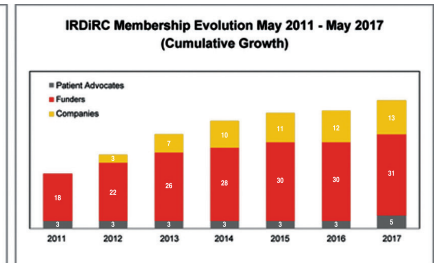
# 希少疾患領域における国際連携の取組み

## 国際希少疾患研究コンソーシアム: International Rare Disease Research Consortium (IRDiRC)



2011年に、各国の希少疾患研究に関する国際ネットワークを形成し、希少疾患の診断・治療法確立を促進することを目的として発足しました。現在までに約50組織がIRDiRCに加盟しています。

2017年にPatient Advocacy Constituent Committee (PACC)が、患者組織も多く参画するようになりました。日本からはASridが参画しています。



### 2017年に新たな10ヶ年計画を策定 (2017~2027)

1. なんらかの希少疾患を疑われた全ての患者が、もしその疾患が医学文献に記載されている場合は、1年以内に診断を受けられる。現在診断のついていない全ての患者を国際協調的な研究・診断パイプラインに組み入れる
2. 希少疾患に対する1000種類の新しい治療が承認され、それらの大多数に関して、承認された治療が存在しない疾患に焦点をあてる
3. 希少疾患患者の診断と治療の効果を評価するための方法を開発する

## 国際未診断疾患ネットワーク: Undiagnosed Disease Network International (UDNI)



### ・Undiagnosed disease (UD) とは？

未診断疾患患者とは、疾患が特徴づけられておらず、原因が未だに特定されていないために、診断や検査ができない患者を指します。これらの患者は病態を他疾患と誤って診断されることがあり、誤診断を受けている場合もあります。

こうした世界各地の課題に対処するため、2014年9月にUDNIが形成されました。現在は18カ国から30機関が参画しています。

・UDNIでは、各国に存在している未診断希少疾患患者に対して、遺伝子解析・オミクス解析を実施し、それらデータを国際的に共有することで、より迅速に適切な治療を提供する国際ネットワークを構築しています。そこで得られた診断結果、患者の症状のデータを加盟組織間で共有します。(Mol. Genet. Metab. (2015))

### ・未診断希少疾患患者の特定ニーズに対処するための国際共同提言

2016年10月、未診断疾患患者の特定ニーズに対処するため、以下に示す支援組織は国際共同提言を提出しました。



1. 個別化された医学的および社会的ケアの開発を可能にするため、未診断希少疾患患者は、国家当局により特定の満たされていないニーズを有する特異的な集団として認識されるべきである。本提言書では、未診断疾患患者を「未診断希少疾患患者」と呼ぶ。
2. 診断および社会的支援への迅速かつ公平なアクセスを可能にするため、特に未診断疾患に特化した国家による持続可能なプログラムが、各国の適切な機関によって開発され支持されるべきである。
3. すべての未診断希少疾患患者のために、既存の資源の使用を最適化し、アクセスを促すため、国家および国際レベルでの知識および情報の共有を組織化し調整すべきである。
4. 患者は、未診断希少疾患患者の優先事項に適切に対処し、医療の改善に貢献する未診断疾患プログラムおよび国際的なネットワークの管理において他の利害関係者と平等に関わるべきである。
5. 診断を支援し、臨床における協力を強化し、研究を促進し、未診断希少疾患の治療を加速するために、既存の取り組みを通じて倫理的かつ信頼性の高い国際的なデータ共有を推進すべきである。







# ゲノム科学におけるELSI分野

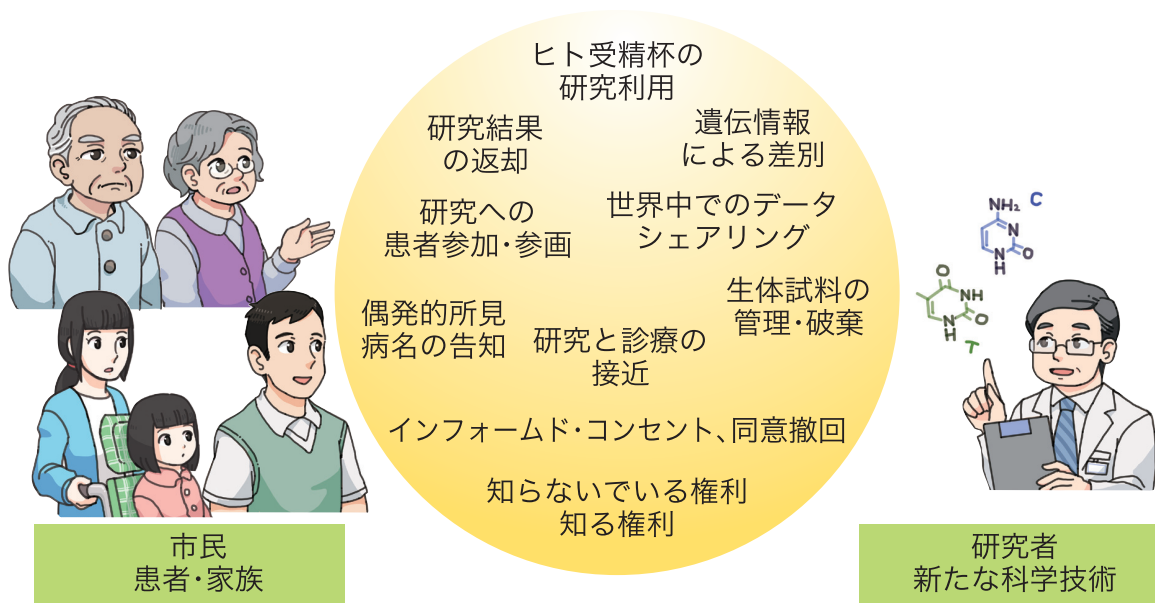
## ELSIとは?

**Ethical, Legal and Social Issues** の頭文字をとったもので、生命科学等の研究の進行に伴って社会との接点で生じる、生命・身体への取扱いについての倫理的・法的・社会的議論を検討する活動を指します。1990年から開始されたヒトゲノム計画で、研究予算の一定割合(3%)がこの領域の検討に割り当てられました。

特に近年のゲノム科学分野では、ゲノムの次世代シーケンサー技術やゲノム編集技術などの新しい科学技術の開発・普及によって、再びELSIに関する議論が世界的で喚起されています。

## ELSIが問題となる例

社会(市民や患者・家族)と研究・研究者との間に生じるELSIについて、以下のようなものが考えられます。ほんの一部ですが、このようなELSIについて、有用な研究の迅速な推進と社会の意向をどのように両立していくかが課題となっています。



## 日本でのELSIの取組み

平成27年に健康・医療戦略推進会議(首相官邸)のもとに「ゲノム医療実現推進協議会」が設置され、ゲノム医療への実利用に向けた研究開発の推進の具体的な方向が議論され始めました。平成29年7月に出された報告書では、「倫理的、法的、社会的課題への対応及びルールの整備」と「研究参加者と国民に対する普及」という項目が盛り込まれ、市民がゲノム情報に基づいて不利益を被ることがないように施策をはかるほか、「種々の研究において、患者・国民の研究への参画の観点も加えたゲノム医療への理解を進める必要がある」との方向性を打ち出しており、これからの具体的な取組みが注目されます。

出典:ゲノム医療実現推進協議会(首相官邸):<https://www.kantei.go.jp/jp/singi/kenkouiryout/genome/kaisai.html>

イラスト:なつたか

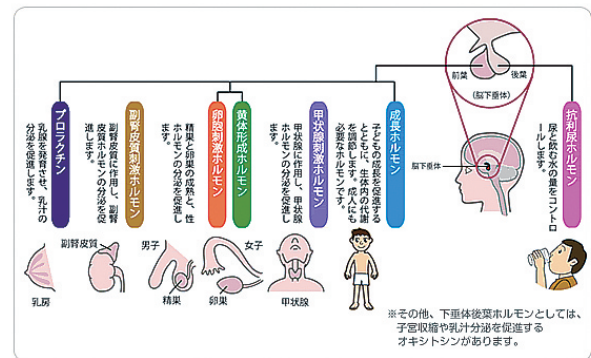


# 成長ホルモンの働き

成長ホルモンは子どもの成長にとって大事なホルモンです。  
 子どもの時に成長ホルモンが足りないと背が伸びなくなります。  
 それだけを見ると大人には不要なホルモンのように思われますが、実は成長ホルモンには成長以外にも、筋肉を増やす、脂肪を落とす、骨を強めるなど代謝ホルモンとしての重要なはたらきがあることが分かってきました。  
 加齢に伴い分泌量は徐々に少なくなっていますが、一生を通じて成長ホルモンは分泌されます。

## 成長ホルモンが分泌される場所

体の健康を維持するため、ホルモンは微量でもいろいろな機能を調節する働きがあります。成長ホルモンなどの下垂体ホルモンは、脳下垂体という頭にある臓器から分泌されます。この脳下垂体からは、成長ホルモン以外にさまざまなホルモンが分泌され、お互いに作用を増強させたり、減弱させたりといった調整が行われています。



## 成長ホルモンが不足すると・・・ (大人の場合)

大人になってから、成長ホルモンの分泌が悪くなると、疲れやすい、やる気が出ない、気分が落ち込んだりするなどのうつ病に似たような症状や、食事の量は増えていないのに体重が増えて体脂肪や中性脂肪が増加し、肥満体質いわゆるメタボリックシンドロームに当てはまるような状態になったり、また筋肉の減少や骨が弱くなるなど身体的にも影響がでてしまうこともあります。  
 このような状態は、生活の質(QOL)の低下の直接の原因となります。

## 成長ホルモン関連疾患

子どもの成長を調節する成長ホルモンや甲状腺ホルモンなどの不足は、成長障害の原因となります。その他、下記のような様々な原因が考えられます。

### 成長障害をもたらす主な原因 (原番は頻度順ではありません)

- 1 ホルモンの異常 (成長ホルモンの不足、甲状腺ホルモンの不足)
- 2 染色体の異常 (ターナー症候群)
- 3 子宮内発育不全が原因のもの (SGA性低身長症)
- 4 骨・軟骨の異常 (軟骨無形成症など)
- 5 主要臓器の異常 (心、腎、肝、腸の病気など)
- 6 心理社会的要因 (愛情遮断症候群など)
- 7 病気と考えにくいもの (体質性低身長、家族性低身長、低出生体重性低身長を伴う思春期遅発症など)

さらなる情報はこちらにアクセスしてください。 <http://jcrgh.com>





# 当事者目線からの発信を続けて ～難病・慢性疾患全国フォーラムから全国患者・家族集会へ～

2000年代まで、日本の患者会は個別の活動を活発に実施していました。各疾患別の課題解決への貢献の一方で、難病や長期慢性疾患、小児慢性疾患患者（以下患者）の共通課題のアピール不足を指摘されてきました。これらの課題を解決するため、従来の個別疾患ごとの患者活動の枠組みを超えて、患者の抱える共通の課題を国や社会にアピールするために、難病・慢性疾患全国フォーラムを開催しました。

## 難病・慢性疾患全国フォーラム／全国患者・家族集会

難病・慢性疾患全国フォーラム	開催場所	参加人数
第1回	2010年 国立オリンピック記念青少年総合センター 国際会議場	350名
第2回	2011年 日本教育会館 一ツ橋ホール	400名
第3回	2012年 日経ホール	450名
第4回	2013年 JA共済ビル カンファレンスホール	450名
第5回	2014年 浅草橋ヒューリックホール	350名
第6回	2015年 浅草橋ヒューリックホール	400名



2010



2011



2012



2013



2014



2015

全国患者・家族集会	開催場所	参加人数
第1回	2016年 参議院議員会館	123名



2016



2017

難病・慢性疾患全国フォーラムでは

「難病の患者に対する医療等に関する法律」の施行を持って一定の役割を果たしました。

2016年より名称を「全国患者・家族集会」と改め、難病患者だけでなく、高齢者、長期慢性疾患や障害を持つ人、その人達を支える家族や支援者など、社会保障によるサポートを必要とする人たち共通の課題について、当事者目線からの発信を行うため新たな役割での当事者発信を開始しました。

## 全国患者・家族集会2017

開催日時	2017年11月25日(土)	開催場所	浅草橋ヒューリックホール
主催	全国患者・家族集会実行委員会	参加人数	約200名
目的	<ul style="list-style-type: none"> <li>●患者・家族が安心して生活できるため、世界に誇るべき国民皆保険と公的医療保障制度を守り充実させることを大きな柱とします。</li> <li>●難病やがん、慢性疾患の科学的で正しい知識を広めるとともに、患者・家族の視点から、現在の医療・介護・福祉の現状と改革の方向を、広く国民にアピールすることを目的とします。</li> <li>●とくに、国民の代表である国会議員には、患者の声を聞いていただき病気の知識と生活の実態を理解してもらい、わが国の諸施策の改善・改革に資するよう、支援・協力をはたらきかけていきます。</li> </ul>		

患者・家族をはじめ、様々な関係者が集う会合となりました。それぞれの立場からの情報提供により、今後の患者活動・支援活動に向けた知見を得ることができました。

<http://www.nanbyo.sakura.ne.jp/forum2017/index.html>

2017年(以降)も、  
「一誰もが安心して医療が受けられる社会を目指して」  
をスローガンとして、このような集会を継続いたします。  
皆様のさらなるご協力・ご支援をお願い致します。

各会合の様子は、JPAウェブサイトからご覧いただけます。  
<http://www.nanbyo.jp/>





# 患者会主導のQOL調査の展開

## 患者会主導のQOL調査の意義

QOL (Quality of Life) とは、「生活の質」を意味し、当事者自身が自らの生活全体の質を測定する、という考え方です。

希少・難治性疾患領域では、患者数の少なさから研究が進みにくいため、医師や研究者でも病気や症状の全体像がわからないという特徴があります。

そのため、当事者視点で、自分たちがどのような生活を送っていて、何に困っているのかということ自ら報告するQOL調査はとても意義深いことと言えます。QOL調査を実施し、結果を発信していくことは、社会に働きかけたり、研究者による研究と補い合って有効な治療法やケアを確立したりする上でも重要です。



## 患者会主導のQOL調査の実施例

NPO法人ASridでは、J-RAREと呼ばれる患者情報収集プラットフォームを運用しながら、(1)QOLを適切に測定できる・(2)他の研究と比較できる・(3)研究の手順と倫理を守るという3つを念頭に、患者会が実施するQOL調査のサポートを行っています。

今回は3つの患者会でのQOL調査の例をご紹介します。いずれも患者会と密に連携をとって話し合いを重ね、疾患や患者の置かれている状況の多様性を考え、それぞれの疾患に合わせた調査を患者会と一緒にすすめてきました。また、各QOL調査はNPO法人ASrid内の倫理審査委員会での審査・承認を得て実施しており、倫理的な側面も担保しています。

J-RAREリンク▶ <https://j-rare.net/>  J-RARE

### シルバーラッセル症候群での足計測調査

- ・国際ガイドラインに記載はないが患者・家族の大きな悩みである足の大きさや左右差について、継続的に計測していく調査です。
- ・患者会の国際的な集まりにて研究計画を発表し、各国の患者会と意見交換をして進めています。
- ・ベースラインでの調査実施を完了しており、継続的な測定によって疾患特有の足の成長曲線作成を目指します。

### マルファン症候群での就労実態調査

- ・疾患特有の大動脈解離・大動脈拡張症・大動脈瘤といった突然の状況変化の就労への影響を調査しました。
- ・職場での症状の理解があると、辞職や配置転換といった働き方の変化が少ないことなどがわかりました。
- ・医師や研究者の集まる学会にて結果を発表しており、研究班や患者会会員など広く結果の普及を目指します。

### 遠位型ミオパチーでの介助・介護のニーズ調査

- ・身体の遠位部から筋肉の働きが弱くなっていく遠位型ミオパチー特有の介助・介護ニーズとQOLの関連を調査しています。
- ・患者へのヒアリングと自由記述アンケートの解析を経て、介助・介護ニーズの項目を洗い出し、その項目の充足度とQOLの関連を明らかにします。
- ・結果の患者会での普及のほか、関連の明らかになったニーズ項目をもとにインストラクションを作成し、介助・介護関連事業所への配布を目指します。



# 難病法制定後の取り組み

2015年(H27年)1月1日より、難病法(難病の患者に対する医療等に関する法律)による新たな難病対策及び改正児童福祉法による小児慢性特定疾病対策が始まりました。  
さらなる両対策の充実をはかるため、厚生科学審議会(疾病対策部会難病対策委員会)および社会保障審議会(児童部会小児慢性特定疾患児への支援の在り方に関する専門委員会)では、継続して議論を実施しています。

## 難病の医療提供体制の目指すべき方向

1. できる限り早期に正しい診断ができる体制
2. 診断後はより身近な医療機関で適切な医療を受けることができる体制
3. 地域で安心して療養しながら暮らしを続けていくことができるよう、学業・就労と治療を両立できる環境整備を医学的な面から支援する体制
4. 遺伝子関連検査について、倫理的な観点も踏まえつつ実施できる体制
5. 小児慢性特定疾病児童等の移行期医療にあたって、小児期診療科と成人期診療科が連携する体制

厚生科学審議会疾病対策部会第44難病対策委員会

<http://www.mhlw.go.jp/file/05-Shingikai-10601000-Daijinkanboukouseikagakuka-Kouseikagakuka/0000140786.pdf>

を、構築することを目指します。

## 2017年の委員会開催状況 およびそこでの議論を受けての都道府県あて通知状況

日付	開催委員会名	検討項目
1月27日	難病対策委員会	・ 難病医療ネットワークの在り方について ・ 遺伝子関連検査の実施体制等の在り方について
2月24日		
7月5日	難病対策委員会/ 小児慢性特定疾患児への支援の在り方に関する専門委員会 (合同開催)	・ 基本方針取組状況共有 ・ 患者からの申し出を起点とした指定難病等の検討
8月2日		
9月1日		
10月18日		
11月8日	小児慢性特定疾患児への支援の在り方に関する専門委員会	・ 小児慢性特定疾病に係るパブリックコメントの結果について ・ 小児慢性特定疾病児童等自立支援事業について
12月27日		

4月14日  
都道府県あて「難病の医療提供体制の構築に係る手引」を通知  
→ 難病の医療に必要な医療機能の具体的なモデルケースを提示

10月25日  
都道府県あて「都道府県における小児慢性特定疾患の患者に対する移行期医療支援体制の構築に係るガイド」を通知  
→ 医療体制整備と患者自律(自立)支援の2つの柱について、目指すべき方向性を提起

11月25日  
都道府県あて「特定医療費支給認定実施要綱等の改正について」他を通知  
→ (特定医療費申請で認定されなかった軽症者の対応について)自己負担上限管理額管理票・医療費申告書の交付の徹底・自己負担上限額管理票への医療費総額記載の周知・障害福祉サービス等の受給申請を行う際に、特定医療費支給認定実施要綱別紙様式第4号(難病医療費助成の却下通知)を、診断書等に代えて、当該却下通知に記載されている指定難病に罹患していることを示す証明として使用可能

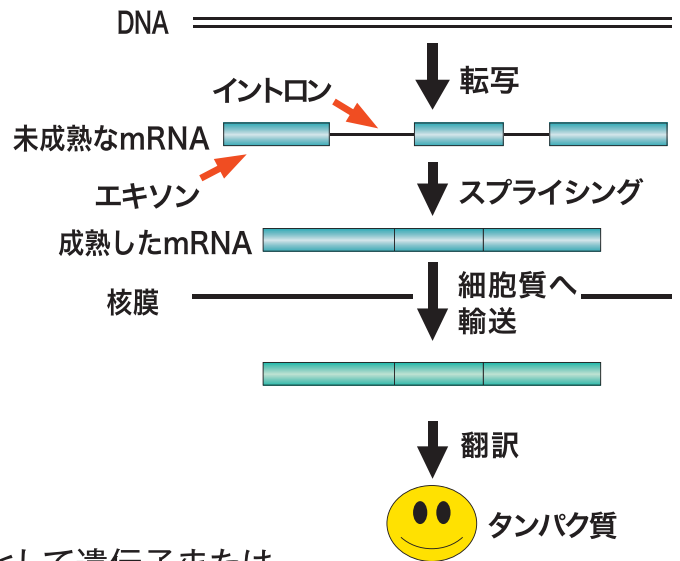
今後も、「総合的な難病対策の実践」に向け、患者関係者も含めた様々な議論が展開されます。

厚生労働省 難病対策に関するウェブサイト▶ [http://www.mhlw.go.jp/stf/seisakunitsuite/bunya/kenkou\\_iryou/kenkou/nanbyou/index.html](http://www.mhlw.go.jp/stf/seisakunitsuite/bunya/kenkou_iryou/kenkou/nanbyou/index.html)



# 遺伝子治療・核酸医薬の最前線

希少・難治性疾患には遺伝性の疾患（遺伝子変異が原因で発症する疾患）が多く、現在の創薬の中心である低分子化合物や抗体医薬では根治的な治療は難しい現状があります。遺伝子治療や核酸医薬は、遺伝性疾患の原因となっている遺伝子やRNAに直接アプローチする作用をもっていることから、世界的にその臨床応用が進んでいます。



## 遺伝子治療

遺伝子治療は「疾病の治療を目的として遺伝子または遺伝子を導入した細胞を人の体内に投与すること」と定義されています。

近年、欧米では遺伝子治療薬の承認が脚光を浴びつつあります。その一方で、日本で承認された遺伝子治療薬は現時点では存在しません。

しかし、日本国内で進行中の遺伝子治療の治験数は上昇傾向にあり、遺伝子治療を含む再生医療等製品に対して条件及び期限付き早期承認制度が国内で施行されたため、近い将来には日本でも承認をうける遺伝子治療薬が登場することが期待されます。

これまでに承認された遺伝子治療薬（日米欧）

	対象疾患	承認された年、地域	概要
Glybera	家族性リポ蛋白質リパーゼ欠損症	2012(EU)	アデノ随伴ウイルスベクターを用いて患者で欠損しているLDL遺伝子を導入する（筋肉内投与）（2017年で販売終了）
Imlygic	悪性黒色腫	2015(US, EU)	GM-CSFを発現する腫瘍溶解性単純ヘルペスウイルス1型(HSV1)を腫瘍内に直接投与する
Strimvelis	ADA欠損症	2016(EU)	患者から採取したCD34陽性の造血幹細胞に、レトロウイルスベクターを用いてADA遺伝子を導入し、再び患者に注入する
Zalmaxis	高リスク造血器悪性腫瘍（ハプロタイプ一致造血幹細胞移植のGVHD重症化の防止）	2016(EU)	レトロウイルスベクターを用いてヘルペスウイルスチミジンキナーゼ(HSV-TK)遺伝子を導入したT細胞を注入することで、移植片対宿主病(GVHD)を発症した場合、ガンシクリルを投与するとHSV-TKの働きで導入したT細胞が死滅し、GVHDを鎮静化することができる
Kymriah	前駆B細胞性急性リンパ芽球性白血病(ALL)	2017(US)	患者から採取したT細胞をレンチウイルスベクターを用いて特異的抗原(CD19)を持つがん細胞を認識して攻撃するように遺伝子変換し、再び患者に注入する
Luxturna	レーバー先天性黒内障	2017(US)	アデノ随伴ウイルスベクターを用いて患者で欠損しているRPE65遺伝子を導入する（網膜内投与）

これまでに承認された核酸医薬（日米欧）

	対象疾患	承認された年、地域	概要
Vitravene	サイトメガロウイルス性網膜炎（AIDS患者）	1998 (US) 1999 (EU)	サイトメガロウイルス由来遺伝子IE2のmRNAに対するアンチセンス（硝子体内投与）
Macugen	滲出型加齢黄斑変性症	2004 (US) 2006 (EU) 2008 (JP)	VEGFタンパク質に対する阻害作用をもったアプタマー（硝子体内投与）
Kynamro	ホモ接合型家族性高コレステロール血症	2013 (US)	ApoB 100 mRNAに対するアンチセンス
Exondys 51	デュシェンヌ型筋ジストロフィー	2016 (US)	デュシェンヌ型筋ジストロフィーの原因遺伝子であるDystrophinのmRNAに対するエクソスキッピング アンチセンス
Spinraza	脊髄性筋萎縮症	2016 (US) 2017 (EU) 2017 (JP)	SMN2遺伝子のmRNAに対するエクソインクルージョン アンチセンス（脊髄性筋萎縮症の原因遺伝子はSMN1）

## 核酸医薬

核酸医薬品の明確な定義はありませんが、通常は、「核酸（DNAまたはRNA）あるいは修飾型核酸が直鎖状に結合したオリゴ核酸であり、投与された核酸が生体内で直接標的であるRNAやタンパク質に作用するもの」とされており、化学合成により製造される医薬品を指します。

核酸医薬品の作用機序は様々であり、1本鎖のアンチセンス核酸や2本鎖のsiRNAなどの開発が中心に進められています。

核酸医薬品も遺伝子治療薬と同様に、承認された医薬品が近年増えつつあり、2017年には国内初となるアンチセンス核酸医薬品が脊髄性筋萎縮症に対して承認されました。

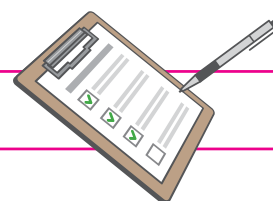




# 患者団体と研究者との協力関係についてのアンケート

## アンケートの概要

- ・多くの患者団体で、研究者や研究班に対して研究協力を行う場面が増えており、医学やケアに関する研究に患者団体がどう継続的に関わり声を届けていくかということは、今後ますます重要になると予想されます。
- ・今回の調査では、患者団体と研究班の関係や協力のありかたについての実態を検討することを目的としました。
- ・JPAが2012-2013年度(H24-25年度)にかけて実施した同様の実態調査から5年が経過した現在の状況について、同じ形式の質問紙を用い、全国患者・家族集会の参加・賛同団体へのWEB・郵送により、自記式アンケート調査を実施した。調査に際してはNPO法人ASridの倫理委員会の承認を得てから行ないました。



## アンケートの結果

- ・50の患者団体から回答が寄せられました。

表1. 回答団体の基本的な属性/研究協力経験 N=50

		回答数	パーセント
会の性格	疾患の団体	35	70.0%
	協議会	15	30.0%
設立年	(平均±標準偏差)	1992 ± 16.6	
	(範囲)	1963 - 2016	
常勤職員	あり	26	57.8%
有給職員	あり	20	44.4%
会員数	1~200名	19	41.3%
	200~1,000名	11	23.9%
	1,000名~	16	34.8%
役員の年齢	~40歳代	10	23.3%
	50歳代	17	39.5%
	60歳代~	16	37.2%
収入規模	100万円未満	20	41.7%
	1,000万円未満	16	33.3%
	それ以上	12	25.0%
支出規模	100万円未満	21	43.8%
	1,000万円未満	15	31.3%
	それ以上	11	22.9%
会員数増減	減った	15	30.6%
	増えた	28	57.1%
	変化なし	6	12.2%
運営の大変さ	大変	42	84.0%
	大変ではない	8	16.0%
団体の目的	研究支援	28	58.3%
国内の研究者	研究者あり	16	34.8%
	研究班あり	23	50.0%
研究協力経験	あり	36	73.5%
研究協力満足度*	(平均±標準偏差)	3.5 ± 1.0	
研究者の説明責任*	果たしている	25	75.8%
利益相反の検討*	実施している	15	45.5%
研究協力の	可能	32	72.7%
将来的な可能性	不可能・困難	12	27.3%
研究助成金提供	経験あり	2	4.0%

欠損値を除く \*研究協力経験ありの回答団体(n=36)のみ回答

表2. 研究協力経験ありの患者団体の満足度との関連要因 N=36

	研究協力満足度*との相関	p値
設立年	-0.03	0.86
会員数	0.11	0.52
収入規模	0.27	0.11
支出規模	0.30	0.08
職員の数	0.05	0.79
団体運営の大変さ*	-0.11	0.54
患者団体からみた研究者・班の満足度*	0.71	0.00
患者団体から見た協力研究者・班との関係* (下記10項目)		
①信頼関係がある	0.69	0.00
②研究に期待ができる	0.47	0.01
③患者団体のニーズが研究者の役に立っていると感じる	0.34	0.04
④研究者が真剣に患者団体の状況を理解してくれる	0.46	0.01
⑤研究に対する患者のインセンティブを説明してくれる	0.44	0.01
⑥研究終了後の患者[団体]に対する成果の報告がある	0.35	0.04
⑦研究に関する事前の丁寧な説明がある	0.33	0.04
⑧生体試料の管理や個人情報の保護について説明がある	0.34	0.05
⑨研究者との密なコミュニケーションがある	0.49	0.01
⑩交通費・宿泊費等といった金銭的援助がある	0.24	0.15
研究協力の具体的なイメージがわく	0.38	0.03
研究そのものや研究者に不信感がある	-0.39	0.02

Spearmanの相関係数を算出(欠損値は除く) \*1(低い)-5(高い)までの5件法

表1からは回答のあった患者団体の基本的な属性がわかります。団体の目的では、28団体が「研究支援」を目的に活動しており、内3団体は最も優先順位が高いと回答しました。3/4の団体が研究協力を行なったことがあり、将来的にも同程度の団体が協力可能と回答しています。

表2からは、研究協力の満足度と関連のあった項目がわかります。設立年から職員の数といった団体内部の要因は満足度と関連がなく、協力している研究者・班との関係①~⑩では、それぞれを高く評価しているほど、協力の満足度が有意に高くなるという結果になりました。



患者団体と研究者・班とのよりよい関係構築のために、今後更なる調査・分析が必要です。



# 自己免疫性溶血性貧血(AIHA)って知っていますか？

## AIHA

(autoimmune hemolytic anemia)

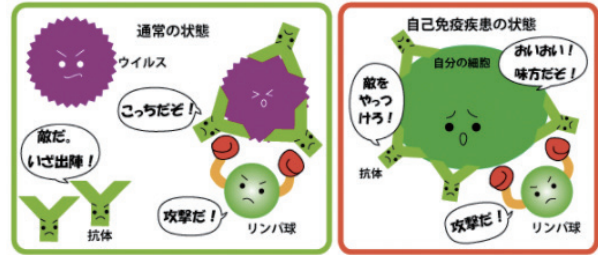
とは

自身の赤血球に結合する自己抗体(蛋白)ができて、赤血球が異常に早く破壊されておこる貧血です。いろいろな病型があり、原因もさまざまです。指定難病ならびに小児慢性特定疾病に登録されている疾患です。

### AIHAは、主に2種類に分類されます。

1. 温式抗体によるもの: 体温付近(37度)で抗体の結合が強い(最大活性を示す)ものを指します。単に自己免疫性溶血性貧血(AIHA)と呼ぶことが多いです。臨床像は多様性に富み、特に急激発症では発熱、全身衰弱、心不全、呼吸困難、意識障害を伴うことがあります。

2. 冷式抗体によるもの: 体温以下(特に4度)で結合が強い(最大活性を示す)ものを指します。病型には、寒冷凝集素症(cold agglutinin disease: CAD)と発作性寒冷ヘモグロビン尿症(paroxysmal cold hemoglobinuria: PCH)とがあります。CADの臨床症状は溶血と末梢循環障害によるものからなり、四肢末端・鼻尖・耳介のチアノーゼ、感覚



異常、レイノー現象などがみられます。PCHは、気温の低下、冷水の飲用や洗顔・手洗いなどによっても誘発され、寒冷曝露(冷房や冷たい外気に長時間さらされ、いったん体が冷えるとなかなか体温が戻らないこと)から数分~数時間後に、背部痛、四肢痛、腹痛、頭痛、嘔吐、下痢、倦怠感について、悪寒と発熱をみます。その他、1と2の混合式も報告されています。

AIHAは、続発性(二次性)と特発性(一次性、原発性)に、また臨床経過によって急性と慢性とに区分されます。

自分の赤血球と反応してしまう自己抗体ができることによるのですが、なぜそうなるのかはまだ明らかではありません。

他の自己免疫疾患(膠原病など)や悪性腫瘍(リンパ腫など)の患者さんでこの病気がみられることがあります。

また、マイコプラズマ肺炎患者さんにも冷式自己免疫性溶血性貧血がみられることがあります。

### 症状

主な症状は貧血によるもので、だるさ、動悸、息切れ、めまい、頭痛などです。重症の場合は、黄疸がみられたり、腹部に不快感や膨満感を覚えたりすることがあります。慢性に経過すると胆石症を合併することも知られています。急激に赤血球が壊されると腰痛やヘモグロビン尿(濃い色の尿)がみられます。



患者さんは全国で1,300~1,700人と推定されています。(昭和49年度、平成10年度調査)。年齢は、子供から高齢者まで、幅広くおこります。このうち、温式の患者さんは9割で、冷式は1割です。

この病気の一部は自然経過で治癒することがあります。多くの症例は中~長期間の薬物治療が必要となります(コルチコステロイドや免疫抑制薬が必要になる場合もあります)。治療によって病気の活動性が抑えられれば、正常な日常生活が送れます。一方で、CADなどは、現段階で承認された治療選択肢がなく、頻繁な輸血を必要とする場合もあります。



### 参考Website

難病情報センター <http://www.nanbyou.or.jp/entry/114>

自己免疫性溶血性貧血診療の参照ガイド 平成28年度改訂版 [http://zoketsushogaihan.com/file/guideline\\_H28/07.pdf](http://zoketsushogaihan.com/file/guideline_H28/07.pdf)

# Bioverativ

CAgD - JP - 0002





# 主催・後援・協賛企業

## 主催

Rare Disease Day 日本開催事務局

## 後援

厚生労働省

日本難病・疾病団体協議会(JPA) / 難病のこども支援全国ネットワーク / 日本製薬工業協会  
国立研究開発法人 国立成育医療研究センター / 国立研究開発法人 国立精神・神経医療研究センター  
国立研究開発法人 日本医療研究開発機構 / DIA Japan  
全米希少疾患患者協議会(NORD) / 日本人類遺伝学会

## 協賛企業

SANOFI GENZYME



Bioverativ 

Shire



大日本住友製薬

astellas



SPLine 株式会社



Biotherapies for Life™ CSL Behring

SENJU



Science For A Better Life

Pfizer  
ファイザー

