

世界希少・難治性疾患の日

世界希少・難治性疾患の日、Rare Disease Dayとは？

希少・難治性疾患に苦しむ人は世界中にいます。患者数が少なかったり、病気のメカニズムが複雑なため、治療薬・診断方法の研究開発がほとんど進んでいない例もあります。Rare Disease Day(世界希少・難治性疾患の日、以下RDD)は、より良い診断や治療による希少・難治性疾患の患者さんの生活の質の向上を目指して、スウェーデンで2008年から始まった活動です。日本でもその趣旨に賛同し、2010年から2月最終日にイベントを開催しています。

RDD日本開催事務局の役割

希少・難治性疾患患者やそのご家族と、一般社会をつなぐきっかけの場を提供しています。

患者のみでなく相互に
情報発信する場



共通理解の拡大

国際連携



全ての関係者による
社会意識向上の場

RDD2022について



テーマ

声はどくよ、どこからも
-Finding, Learning, Sharing
RARE community

コロナ禍での延期イベントも含め、国内で予定されていた RDD2022企画が終わったのは7月末。会場でのリアル開催やオンラインなど、工夫を凝らしたRDD2022となりました。

INFO >>RDD Japan公式テーマ曲が完成!! >>第4回RDD写真コンテストが開催!! >>公式寄付グッズにデニムトート、ハンドタオル、マスキングテープ、ゴルフマーカーが新登場!!

RDD Tokyo 公式YouTube オンライン開催!



2月28日当日、RDD Tokyo を公式YouTubeチャンネルでLIVE配信しました。東京タワーでの展示も行い、オンラインとのハイブリッド開催となりました。

東京タワーをRDDカラーにライトアップ!



ライトアップの空撮動画は
公式チャンネルのダイジェスト
動画からご覧いただけます!



病名大パネルがホールに登場。
その大きさは
縦2265mm×横4485mm×8面!!

指定難病・小児慢性特定疾病を小分類まで網羅した病名大パネル展示

RDD2022の様子は
こちらをチェック

Rare Disease Day JAPAN 2022
<https://rddjapan.info/2022/>



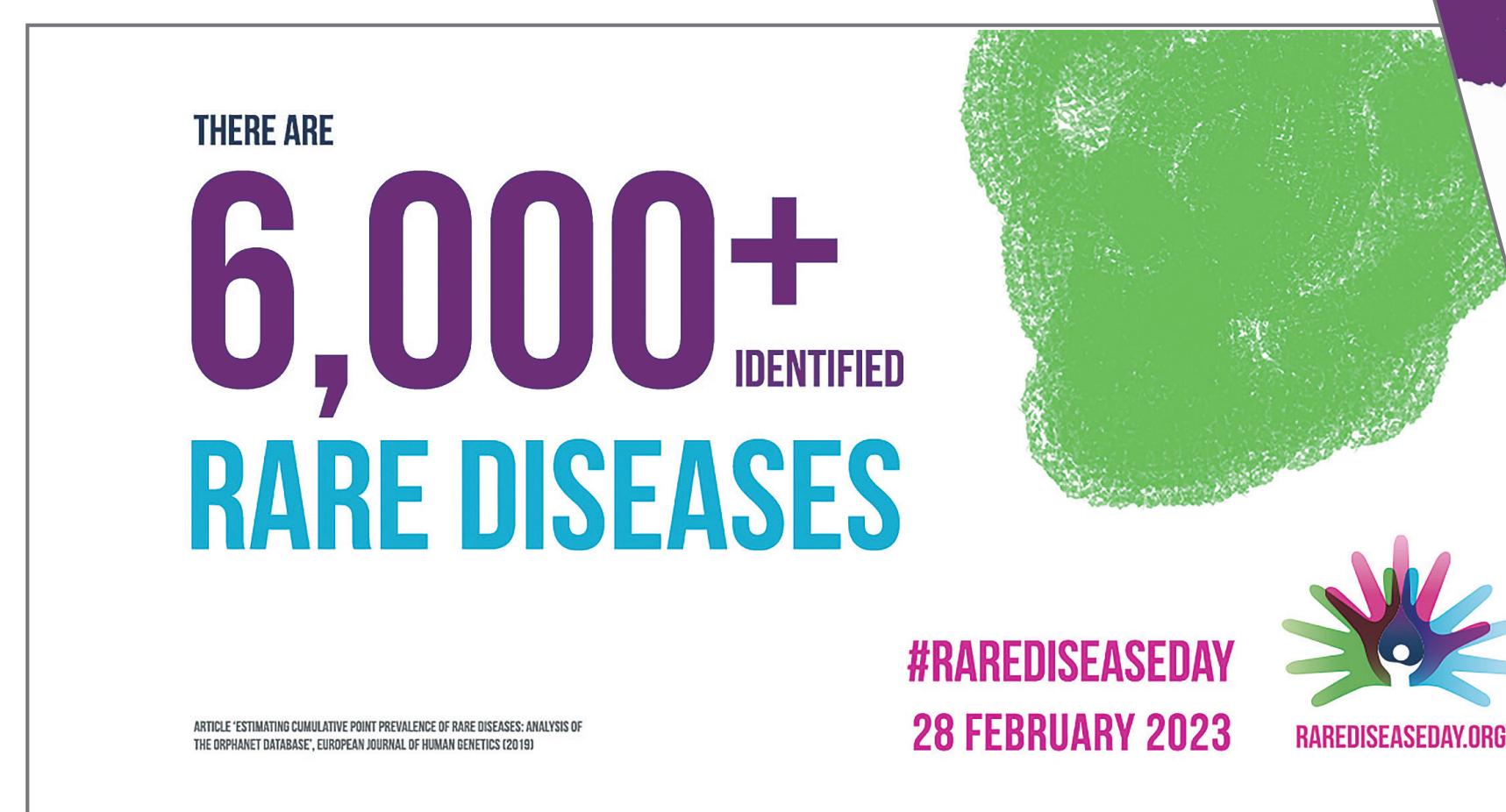
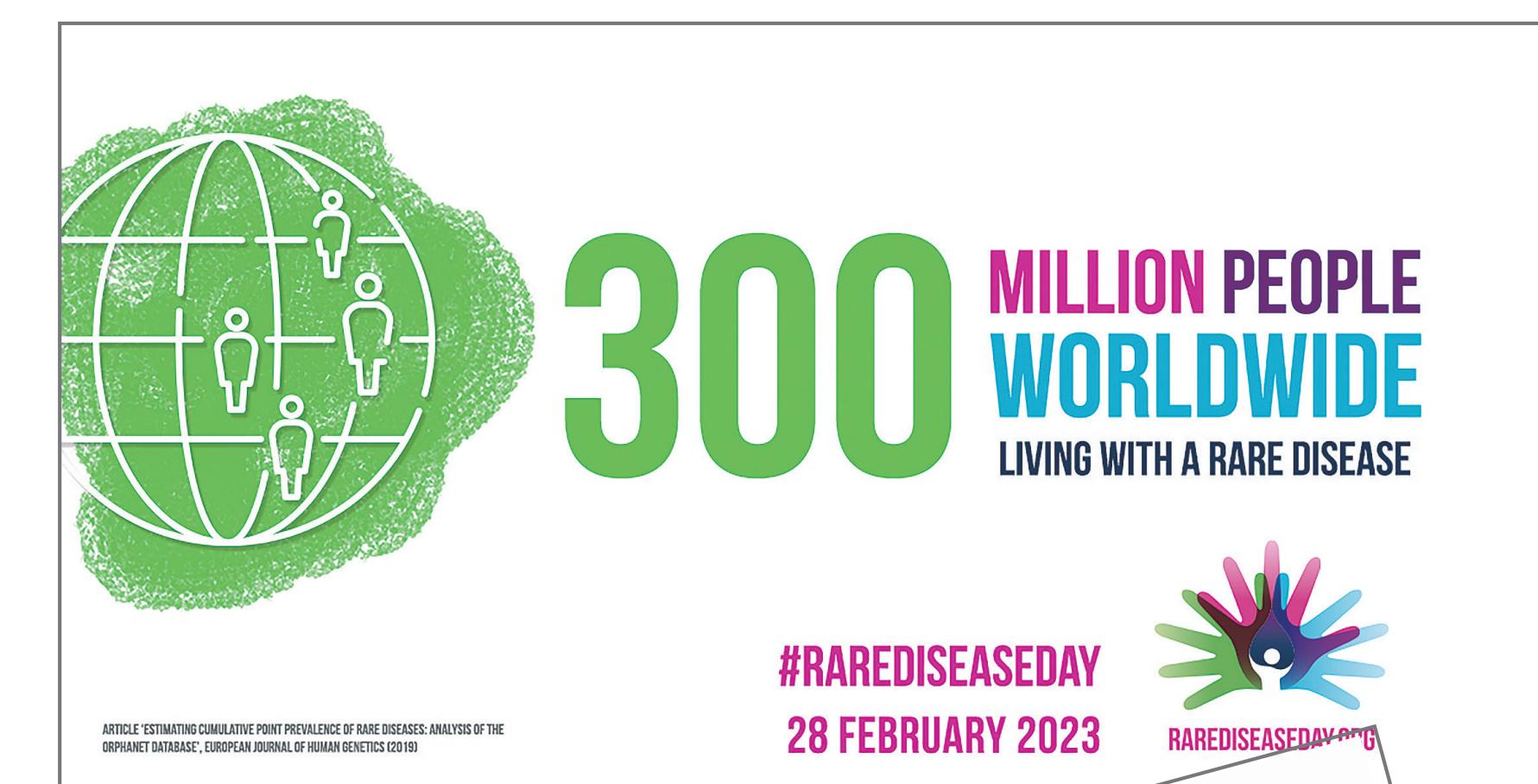
Rare Disease Day(RDD)

What is Rare Disease?

Rare diseases are a diverse group of conditions, generally defined by the fact that very few people are affected by them in comparison to more conditions. Many diseases are hereditary. Rare cancers are also included in this category.

The definition of Rare Disease varies by country.

The number of patients per disease is small, but the total number of patients is very large.



What is Rare Disease Day ?

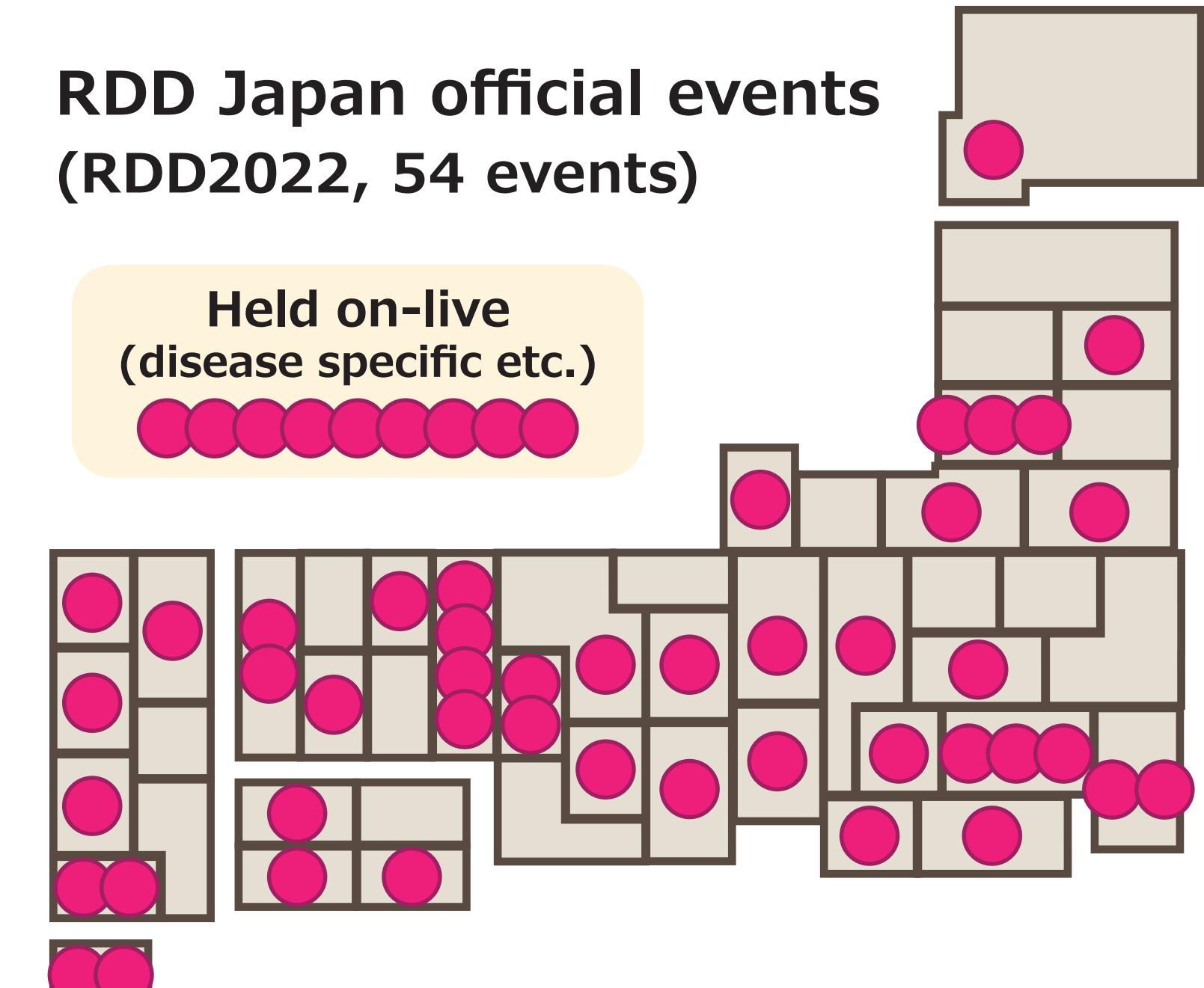
Rare Disease Day(RDD) is the globally-coordinated movement on rare diseases, working towards equity in social opportunity, healthcare, and access to diagnosis and therapies for people living with a rare disease.

The RDD was born in a leap year with a "Rare Day" in Sweden in 2008. The last day of February of each year is the definition date.

What about RDD Japan?

In Japan, since the first event in 2010, we have been gradually expanding the activities together with related multi-stakeholders.

RDD Japan is unique because it has established a secretariat, centrally managed all authorized information, and promoted the RDD campaign under an "Japan's ONE team".



Why don't you get to know the RDD campaign
in your country, and your town?

RDD Global web
<https://www.rarediseaseday.org/>



RDD Japan web
<https://rddjapan.info/2023/>



Rare Disease Day 地域開催とは？

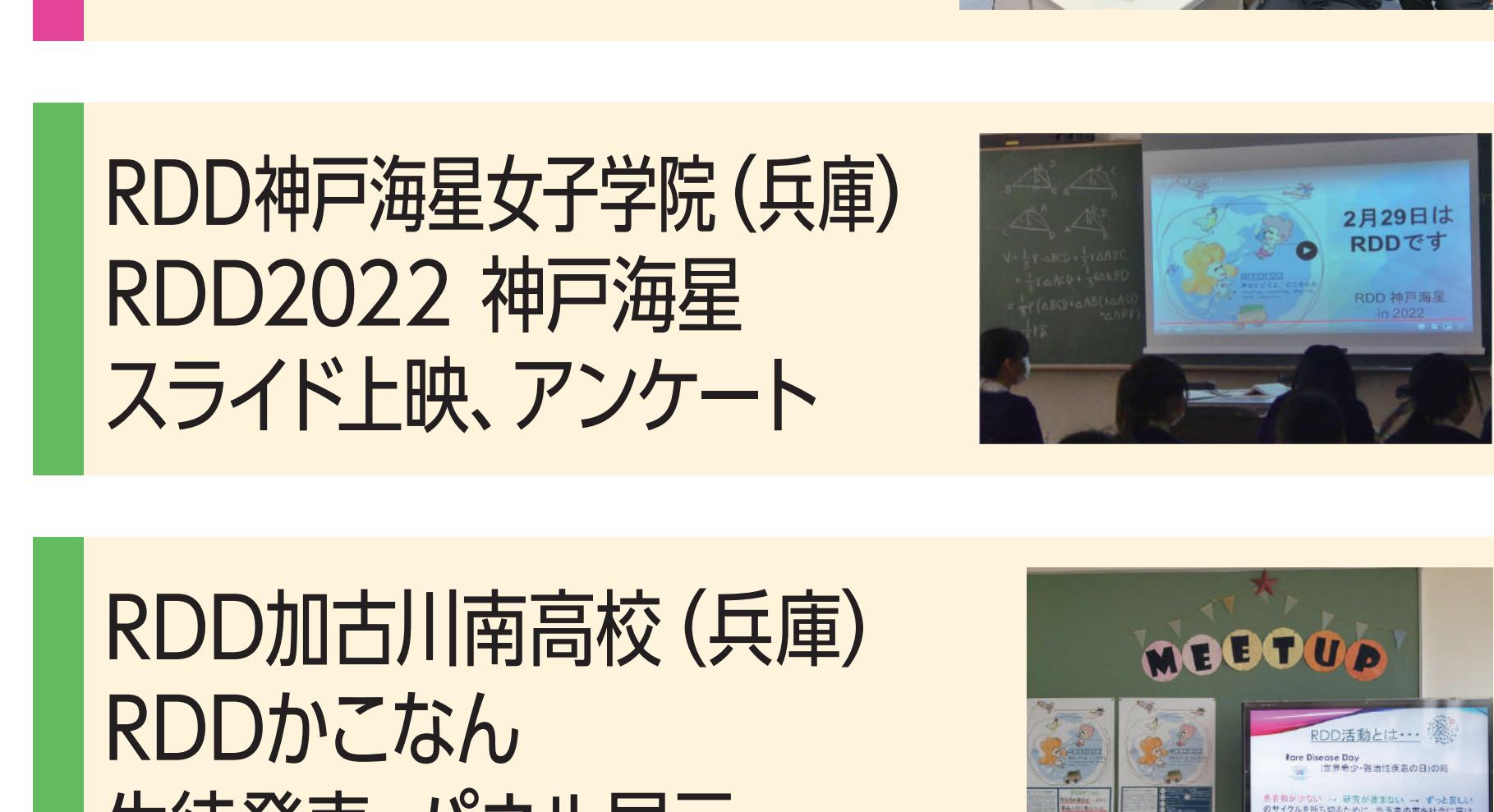
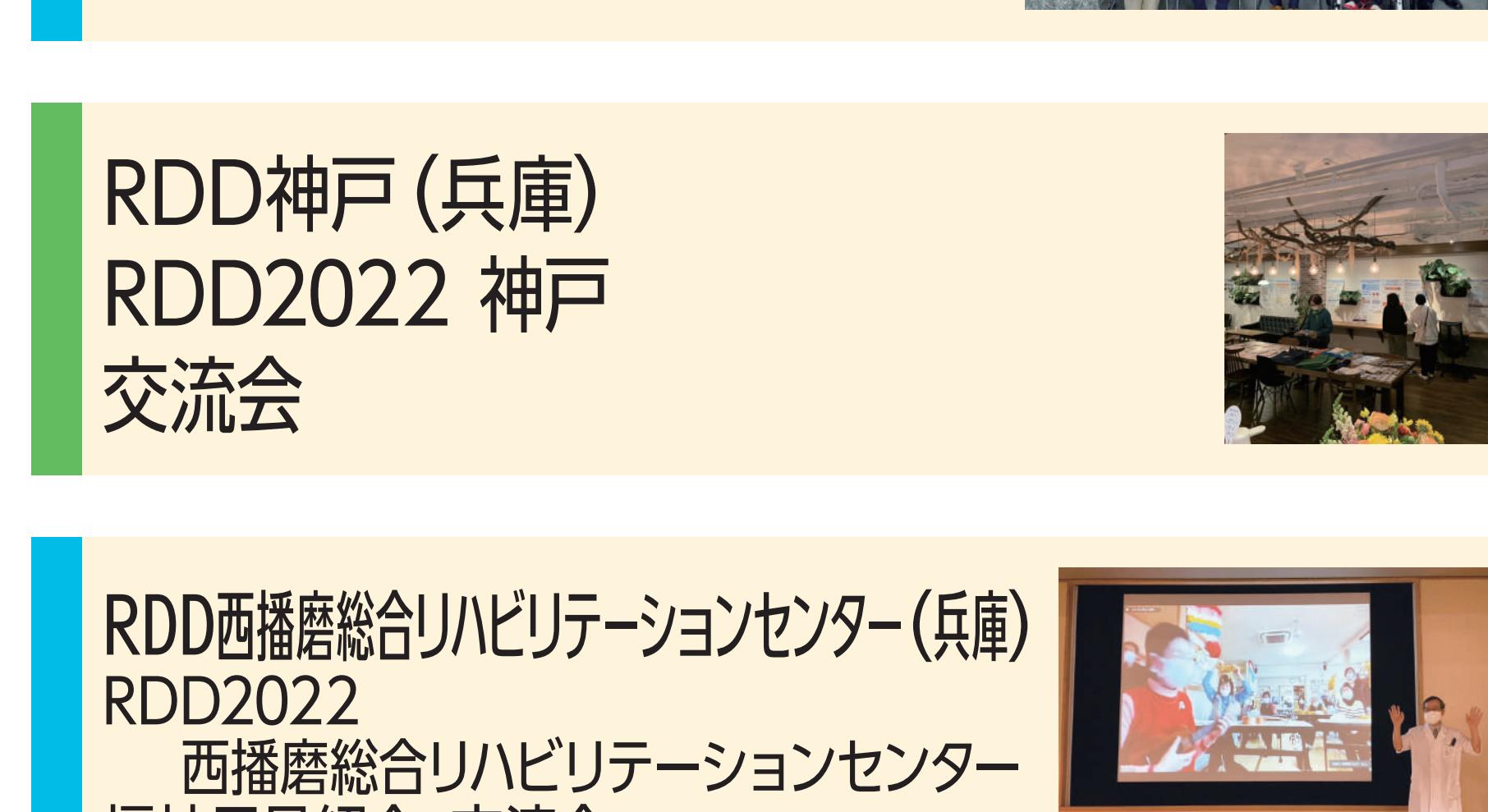
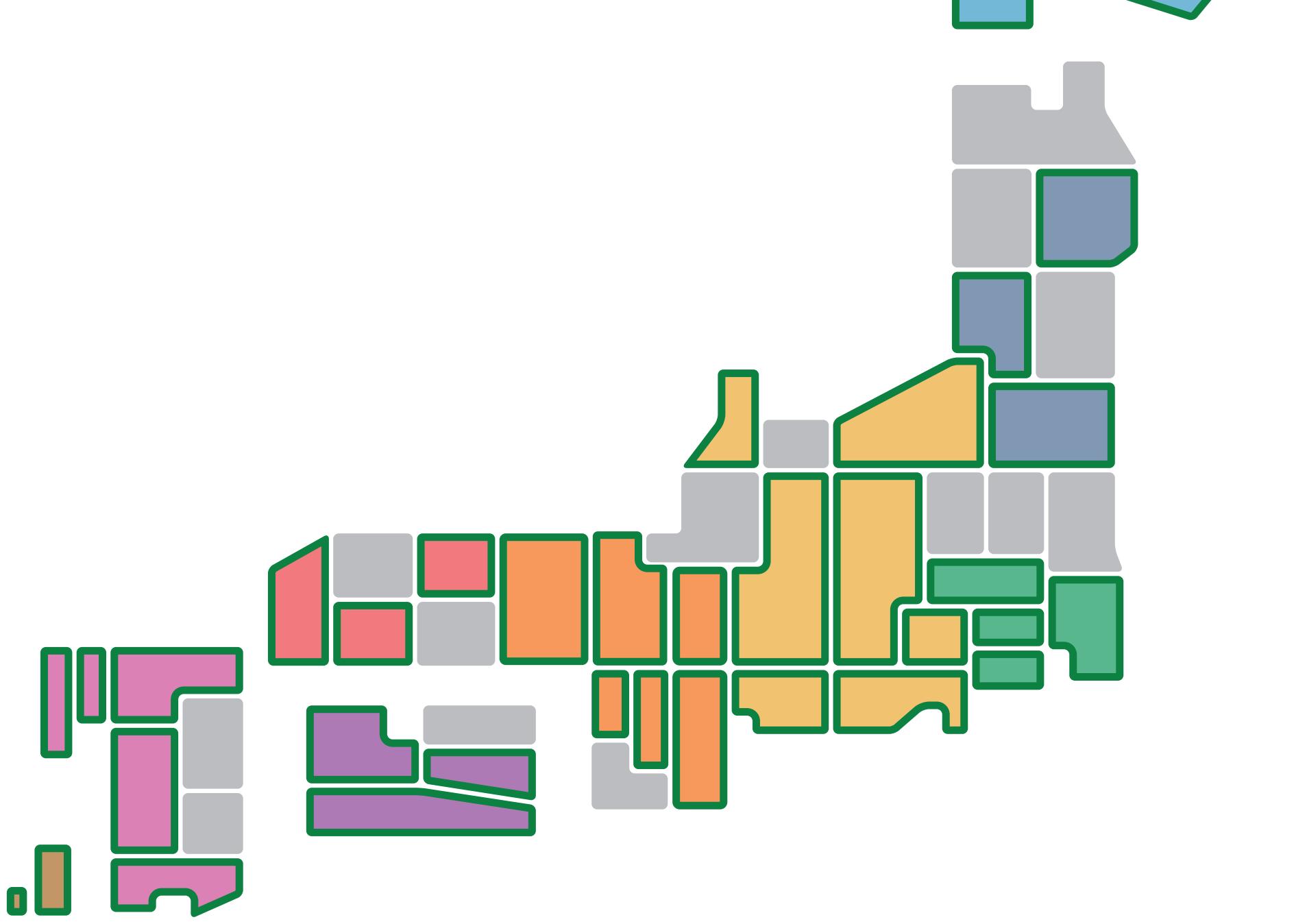
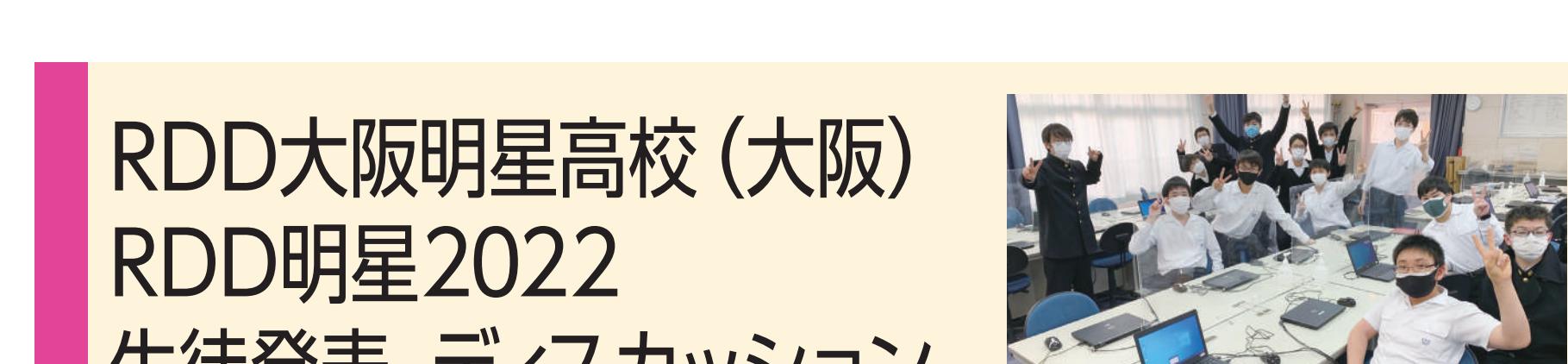
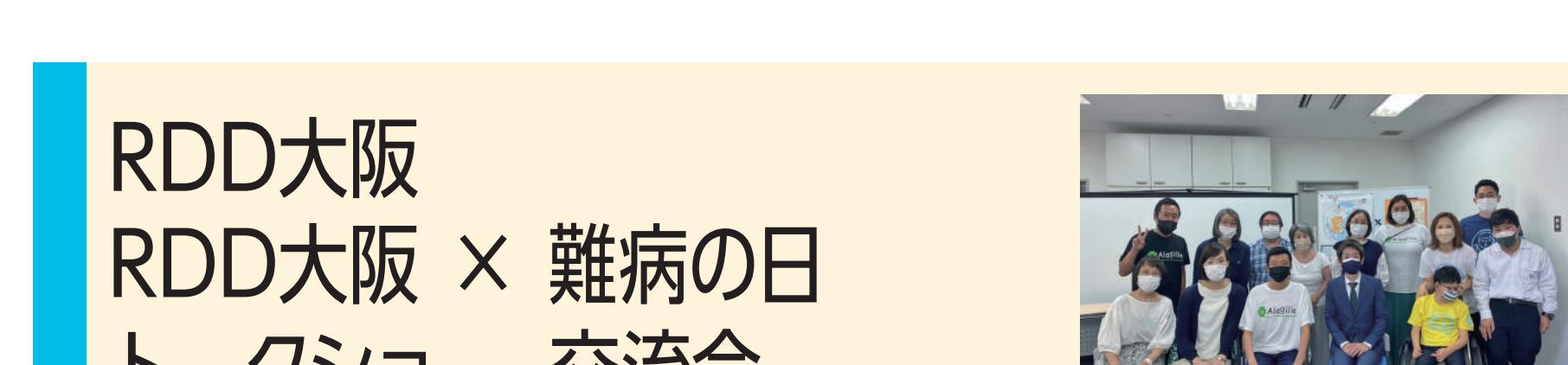
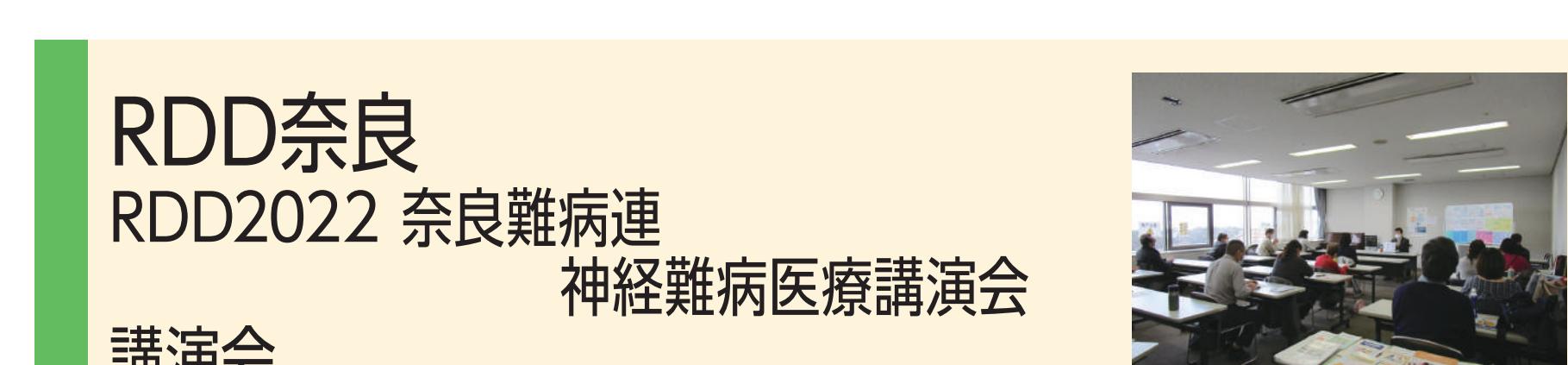
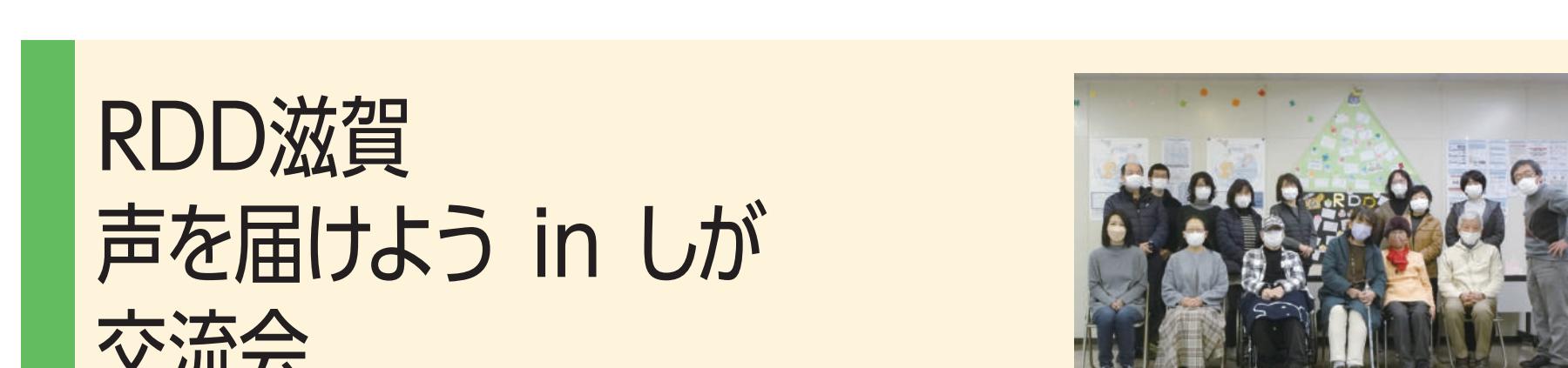
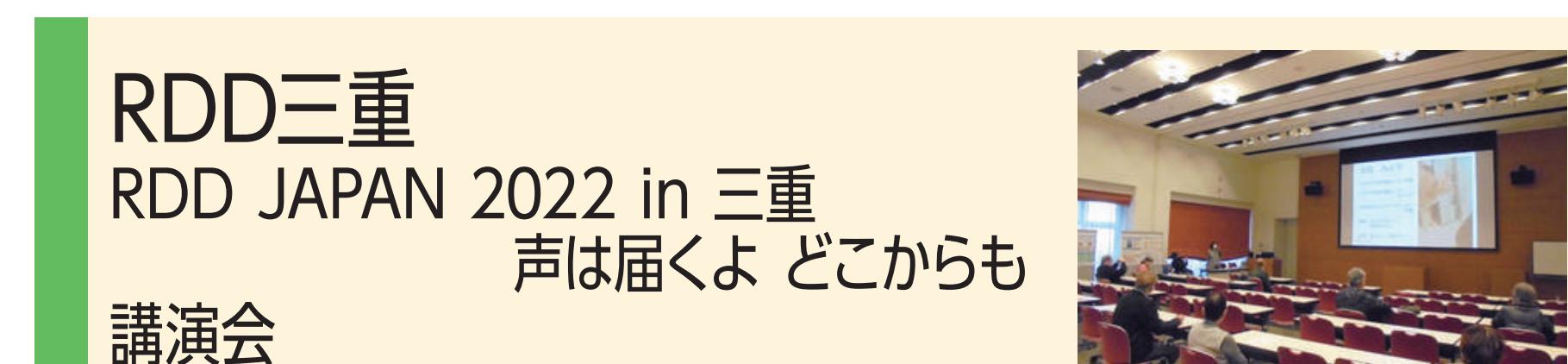
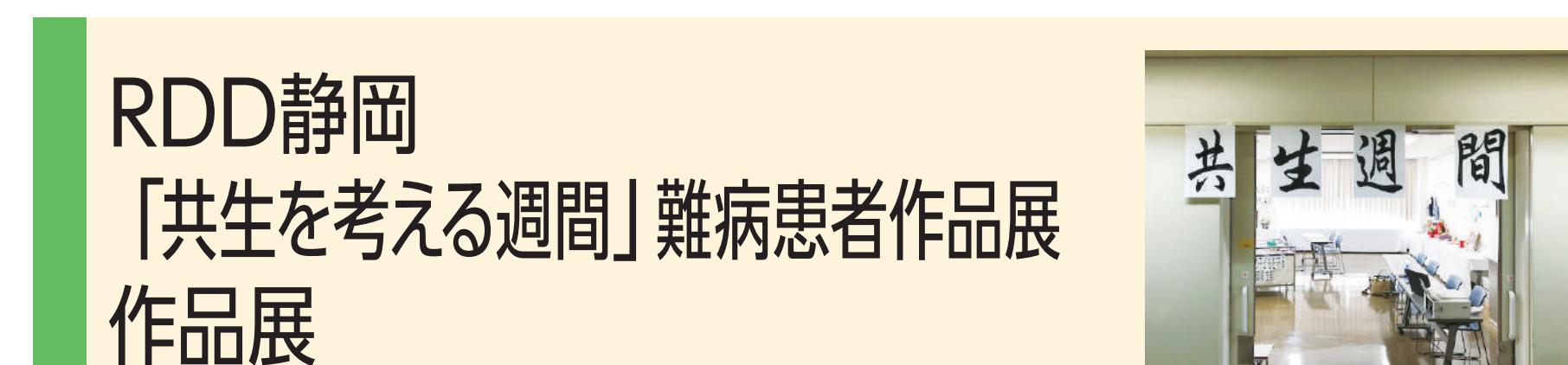
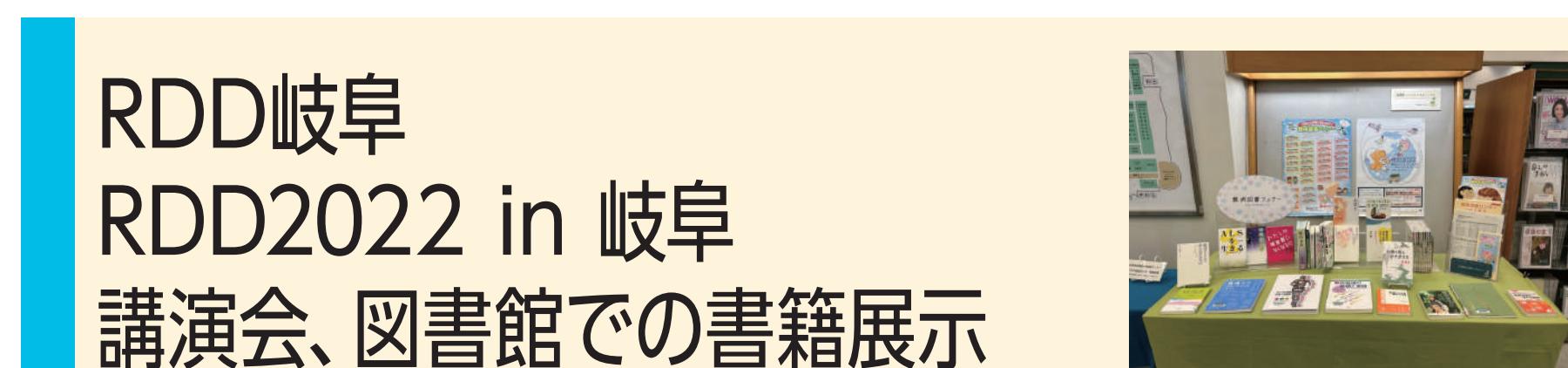
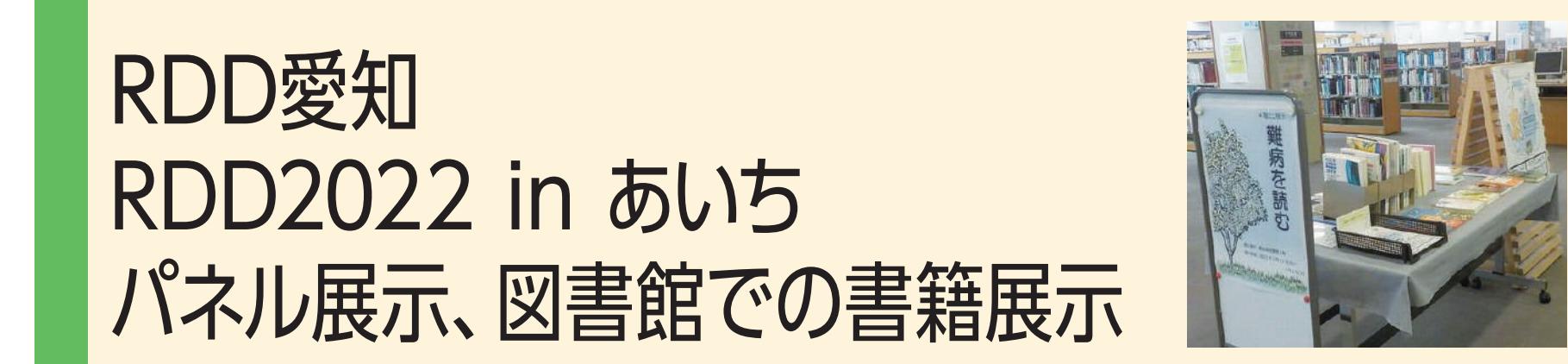
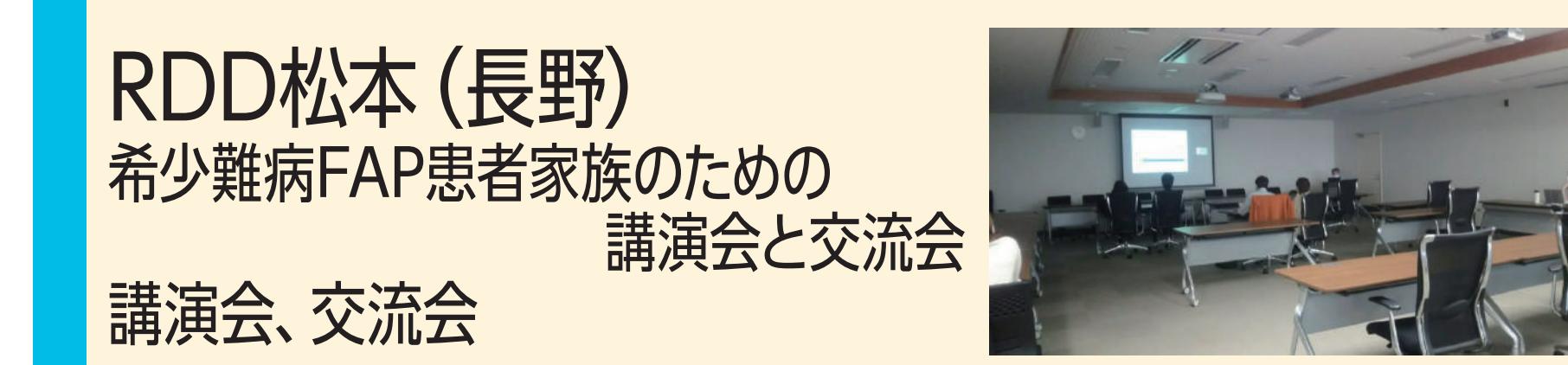
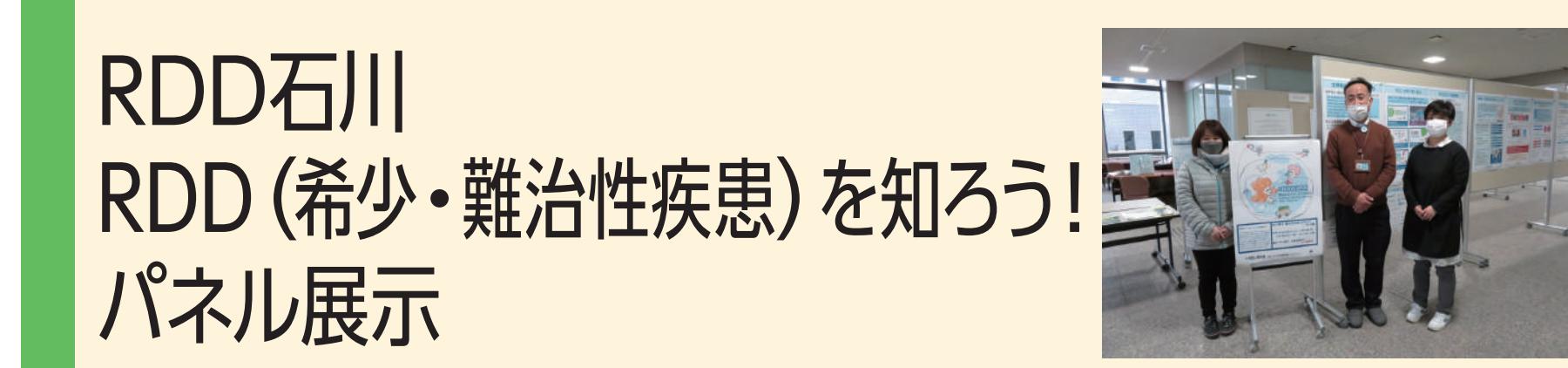
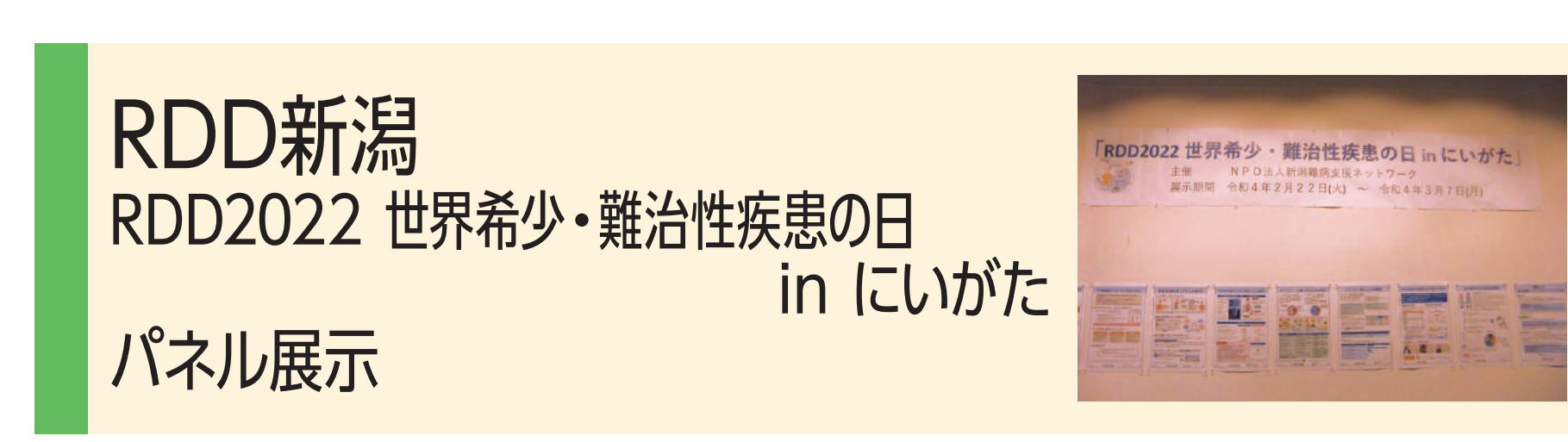
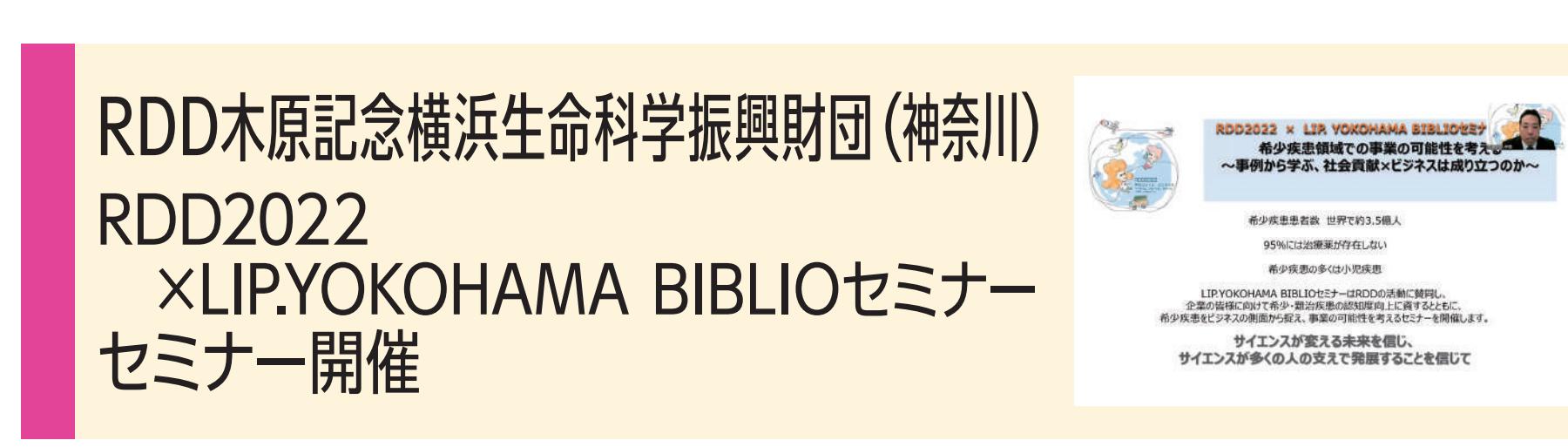
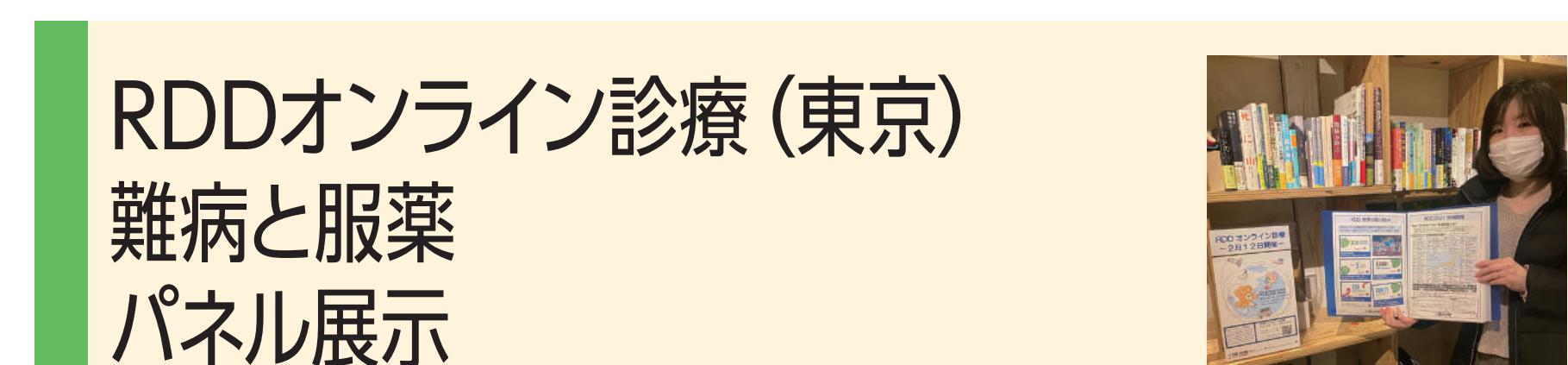
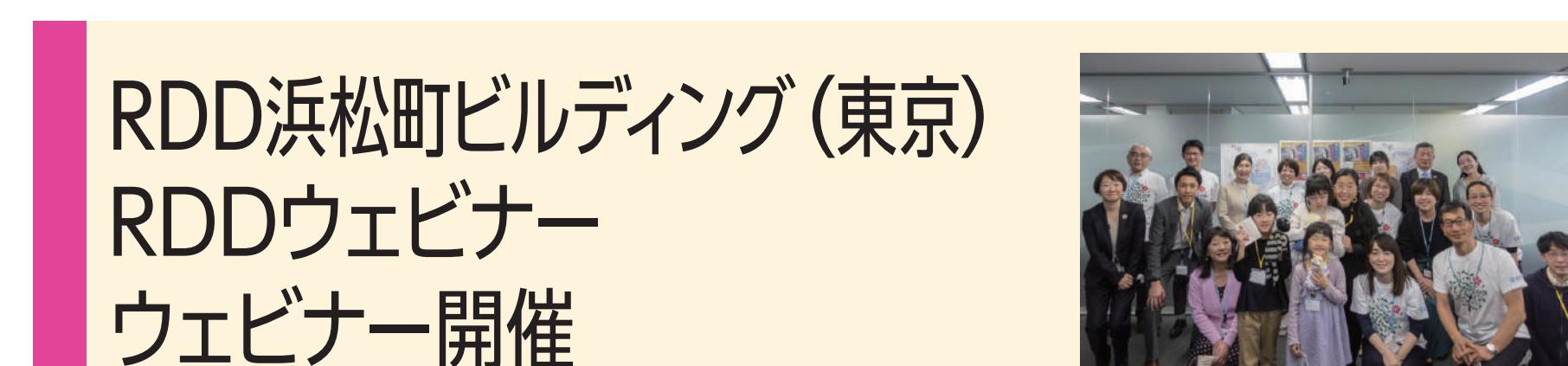
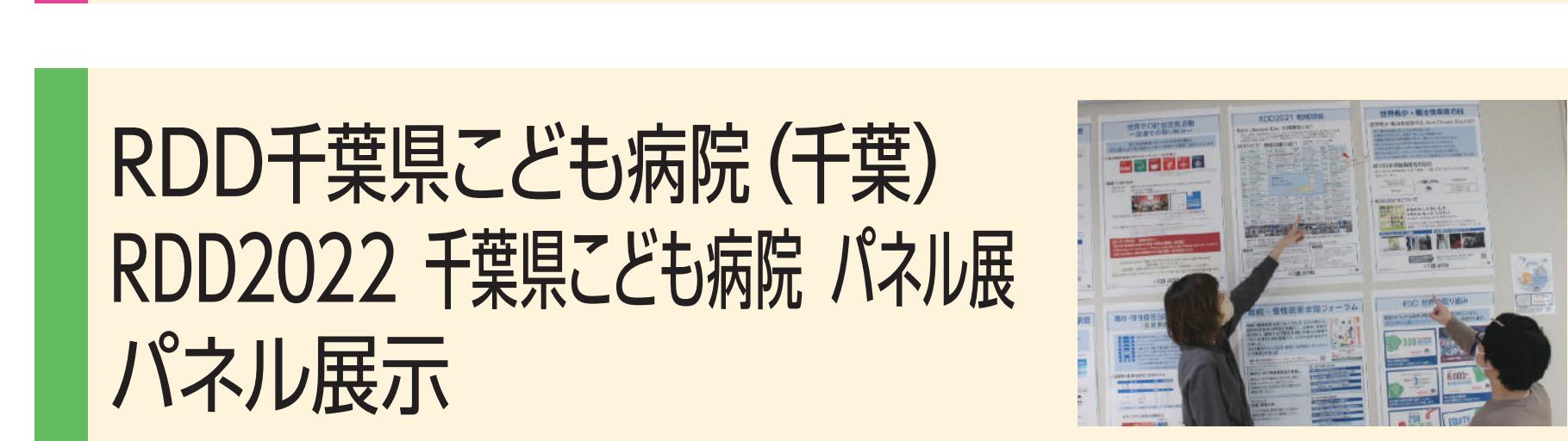
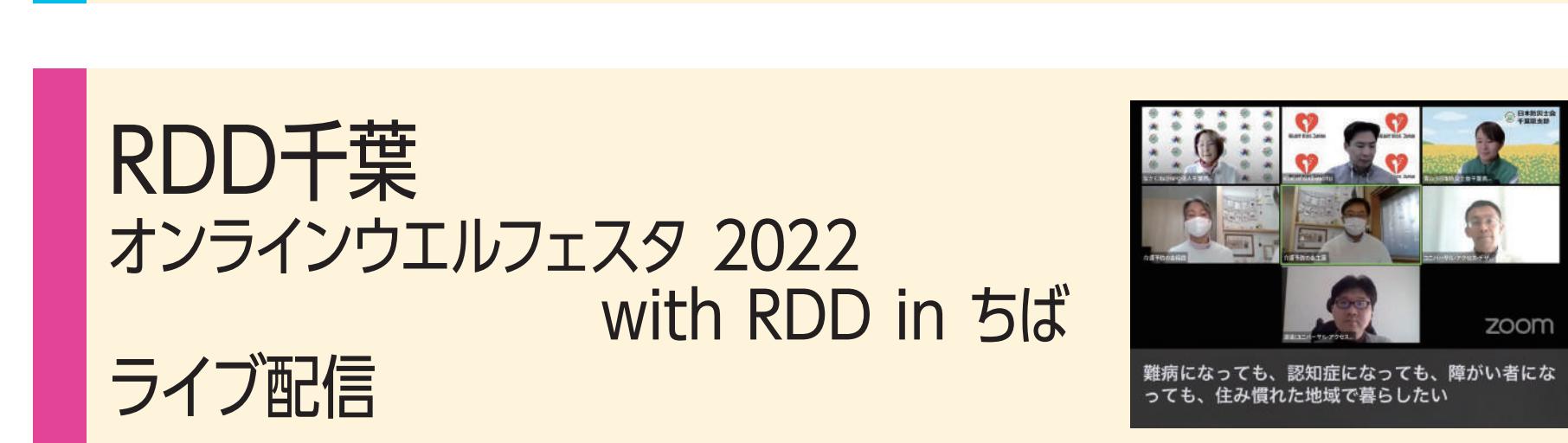
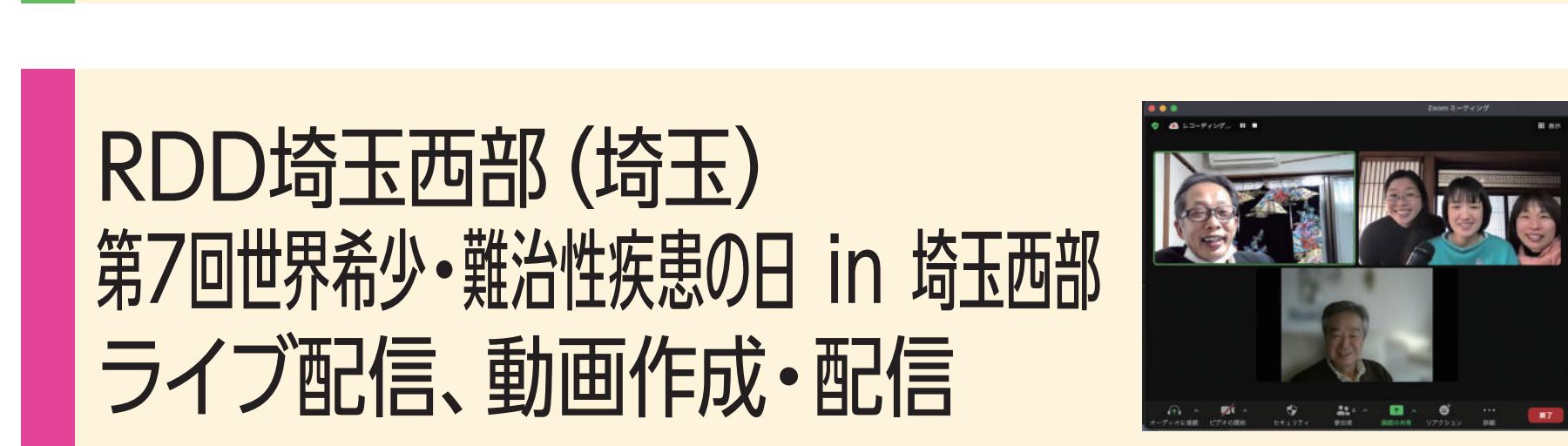
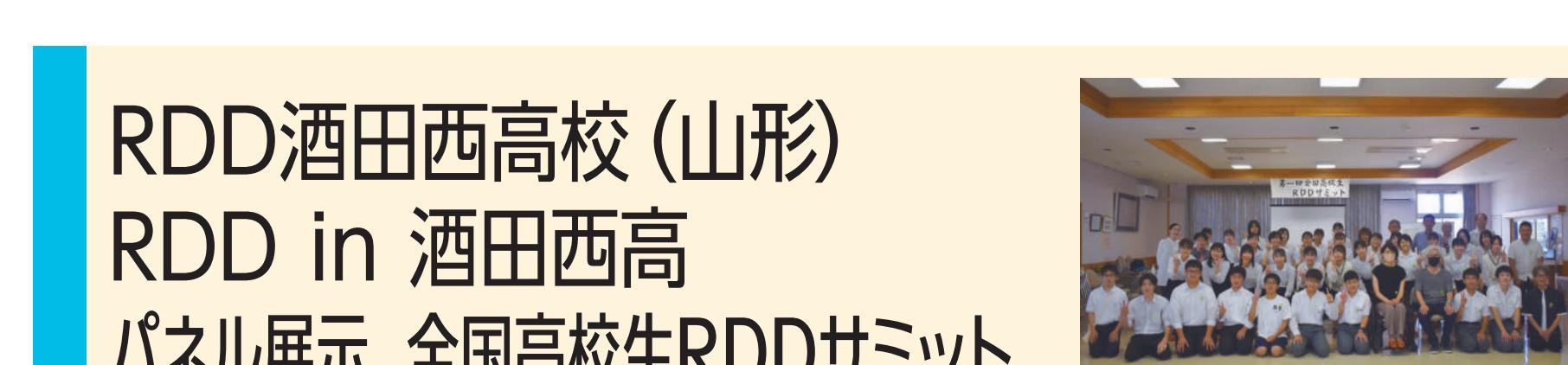
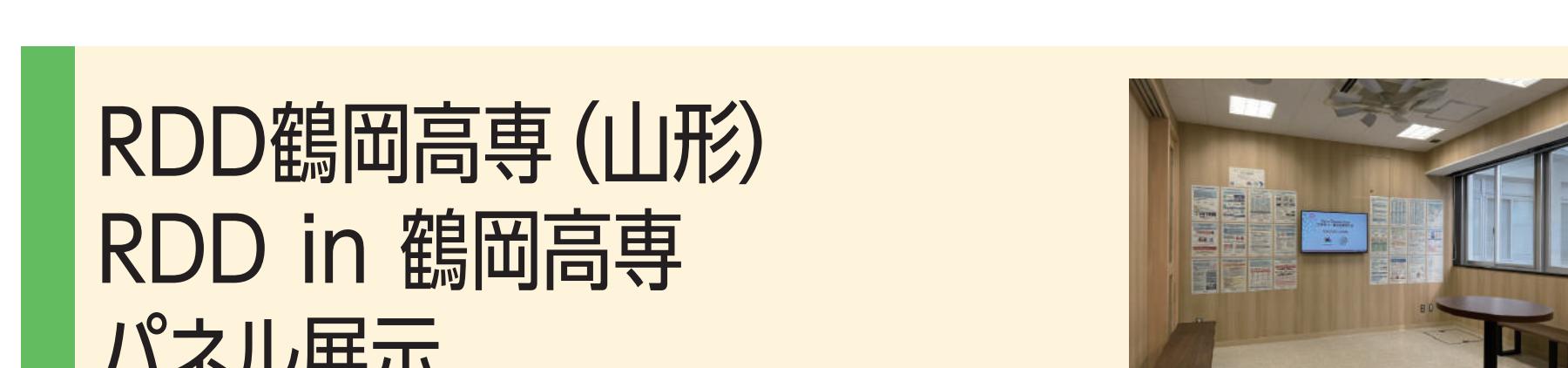
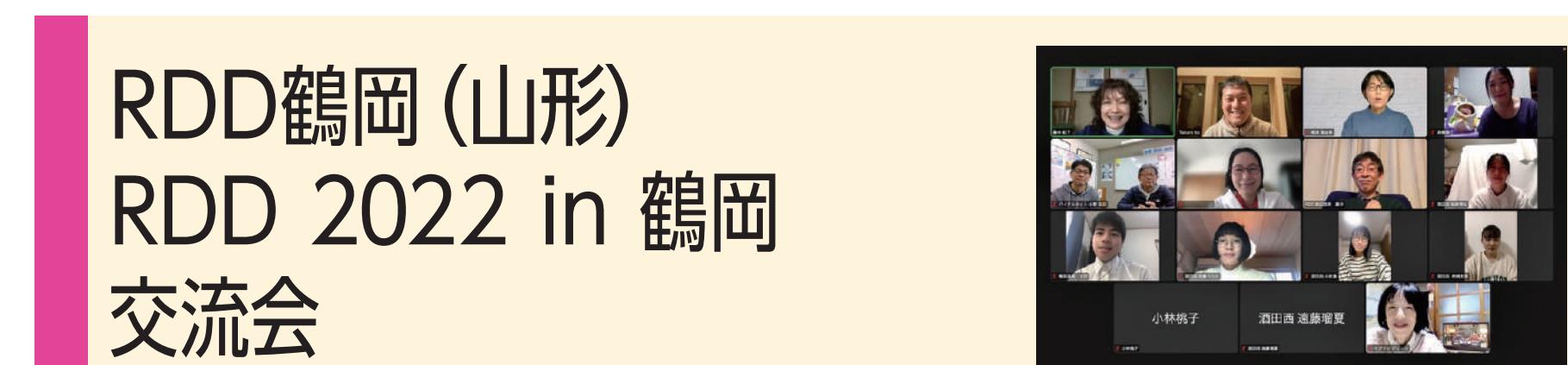
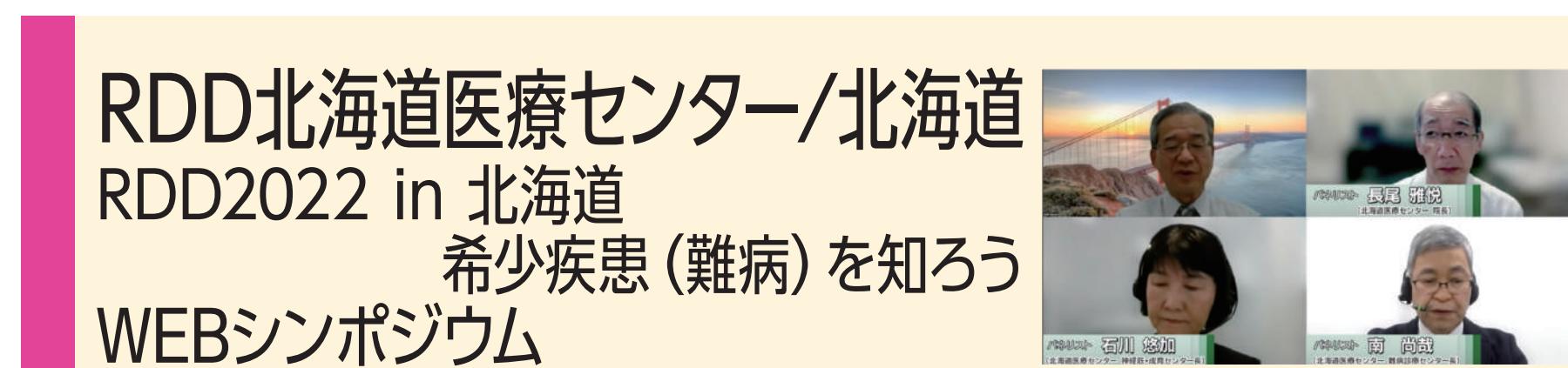
RDD(世界希少・難治性疾患の日)は2010年の日本初開催以来、毎年広がりを見せています。2022年もまだ新型コロナウィルスの影響を受けつつ、各地域・団体ではオンラインや対策を施してのリアル展示など、今だからこそできるRDDを開催しました。

RDD2022 地域開催の紹介(北海道、東北、関東、中部、近畿)

現地開催:13

オンライン開催:9

現地・オンライン併催:8



RDD2022 地域開催

2/2

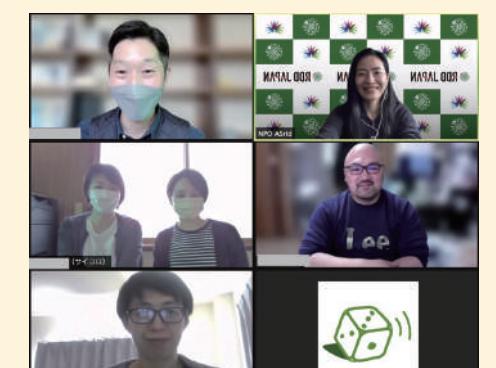
RDD2022 地域開催の紹介(中国、四国、九州、沖縄、テーマ別)

現地開催:5

オンライン開催:14

現地・オンライン併催:5

RDD鳥取
難病の方の就労状況について
ディスカッション



RDD広島
RDD in 広島
講演会、交流会



RDD山口
難病パネル展とミニコンサート
パネル展示、コンサート



RDDふあみりあ山口(山口)
RDDふあみりあ山口
展示、難病カフェなど



RDD徳島
世界希少・難治性疾患の日 パネル展
パネル展示



RDD愛媛
KOKAGEしませんか?
交流会



RDD高知
「RDDの日」展示 オーテピア図書館
図書館での書籍展示



RDD福岡
Message~伝えたいこと~
パネル展示、ライブ配信



RDD佐賀
福祉機器を活用したいときに
使える制度の話
講演会、交流会



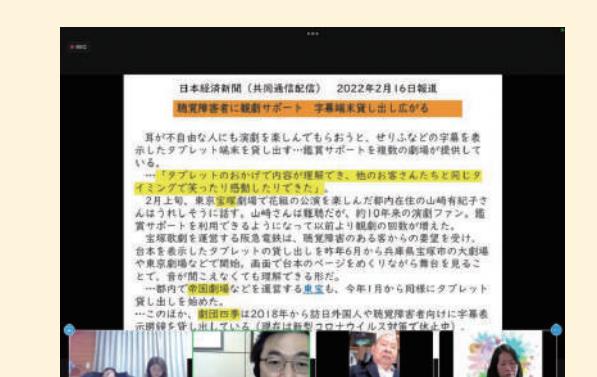
RDD長崎
つながろう ながさき
動画作成・配信



RDD熊本
くまもとRDD2022
「難病という障がいと共に生きるパネル展」
パネル展示、図書館での書籍展示



RDD鹿児島
RDD2022 in かごんま
街頭活動



RDD薩摩・希少難病
RDD薩摩・希少難病
講演会、交流会



RDD沖縄
RDD2022 in OKINAWA
講演会



RDD石垣島
RDD 2022 in 石垣
講演会、グッズ作成



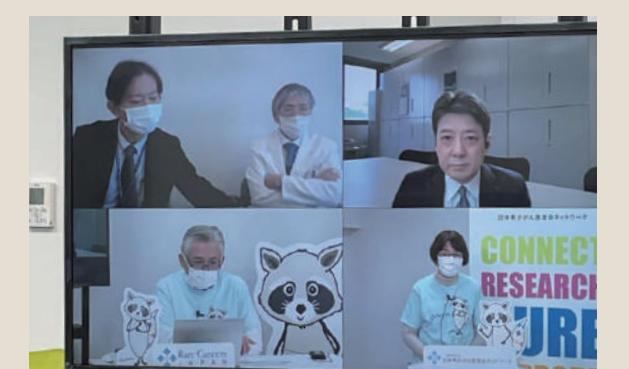
RDDおしごと(適職)
RDD おしごと(適職)
講演会



RDDおしごと(就労)
RDDおしごと
~RDD就労 crossing~
講演会、交流会



RDDきっず
RDDきっず2022@オンライン
交流会、対話会



RDD希少がん
Rare Cancers Awareness Month 2022
「進もう、みんなと」
動画作成・配信



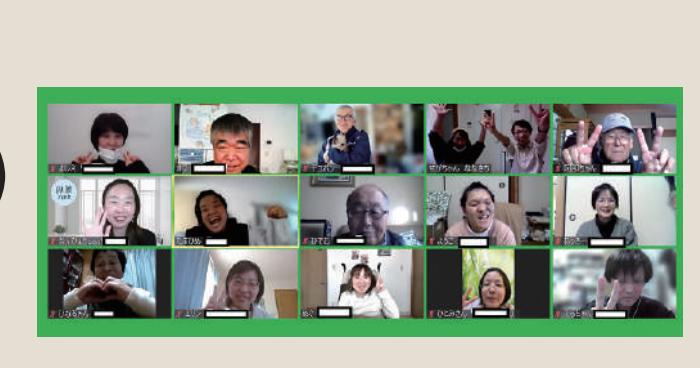
RDD IBD(潰瘍性大腸炎・クロhn病)
RDD2022 in IBD
「声はどこよ どこからも」全国意見交換会
動画作成・配信



RDD脊髄小脳変性症・多系統萎縮症
SCD・MSA元気カフェ講演会
~ハンディと付きあいながら~
講演会



RDDギラン・バレー症候群(GBS)
・慢性炎症性脱髓性多発神経炎(CIDP)
病気とのつき合い方、役に立つ患者会
講演会、座談会



RDDがやがや会
難病界隈「がやがや会」RDD特別(GII)
ライブ配信



RDD患者・市民参画(PPI)
「日本のPPI活動を知ろう」
RDD特別編
講演会、ディスカッション



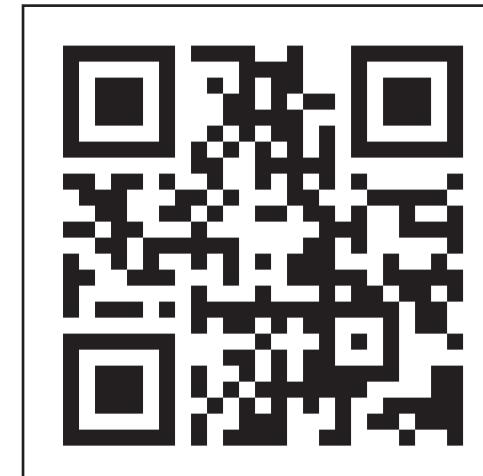
皆様の手で開催するRDDイベントを通じ、希少・難治性疾患に関する情報を世に発信することで、社会、そして世界の架け橋となる活動をしませんか？
RDD日本開催事務局では今後も引き続き各地のイベント開催を支援してまいります。

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、それに準ずる組織・教育機関・大学・自治体・医療機関等がなること。必ずしも希少・難治性疾患領域を対象としている組織でなくとも可。
- 2) 主催者が任意組織(NPO法人や一般社団法人など法人格がない組織)の場合、上述(公認開催応募の対象(1))の組織、もしくは、地方自治体等が共催・後援のいずれかにつくこと。
- 3) 企業など事業者が公認開催申請をおこなう場合には、単独企業での申請ではなく、異業種を含めた複数企業での共同開催とすること。
また、RDDイベント名は事業者名ではなく別の名前にすること。

お問い合わせ先 rdd@asrid.org

<https://rddjapan.info/>



支援概要

- ▶ 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。

- 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Web上での開催概要および報告の掲載
- 5) Instagram/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
- 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
- 10) RDDグローバルWeb(英語)上での開催情報の掲載

国内外の患者会連携

コロナ禍を経て、国内外の患者協議会の会議も対面形式が戻ってきました。
ここでは日本、そしてアジア・太平洋地域の会合を紹介します。

難病・慢性疾患全国フォーラム

“すべての患者・障害者・高齢者が安心して暮らせる社会を!!”

難病・慢性疾患全国フォーラムは、2010年から開催され個別の患者会の枠組みを超え、当事者・家族の視点から難病や小児慢性疾患に共通した課題をアピールするために開催されています。

2022年のフォーラムは、3年ぶりに対面形式を加えたハイブリッド開催として実施されました(11月12日)。



パネルディスカッション
「難病・慢性疾患患者の就労」の様子



難病・慢性疾患全国フォーラム 2022
<http://www.nanbyo.sakura.ne.jp/forum2022/index.html>

APARDO

“Strengthening the voice of rare disease patients”

APARDO(The Asia Pacific Alliance of Rare Disease Organization)は、アジア・太平洋地域の希少・難治性疾患患者会ネットワークです。2014年発足以降、毎年情報共有・ネットワーキングを目的とした会議を開催してきましたが、22年には3年ぶりにバンコク(タイ)で対面会議が実現しました(11月25-27日)。

日本からは、1) 難病法・児童福祉法改正を含めた現状紹介(ASrid)、
2) 新生児マスククリーニングの現状紹介(慈恵医大/大石公彦先生映像)、
3) SMA患者会紹介 を発信しました。

会場では、WHOへの提言(23年に実施予定)について皆でディスカッションしました。



APARDO
<https://www.apardo.org/>



患者団体からみた研究者(班)・製薬企業の協力関係についてのアンケート調査結果 1/2

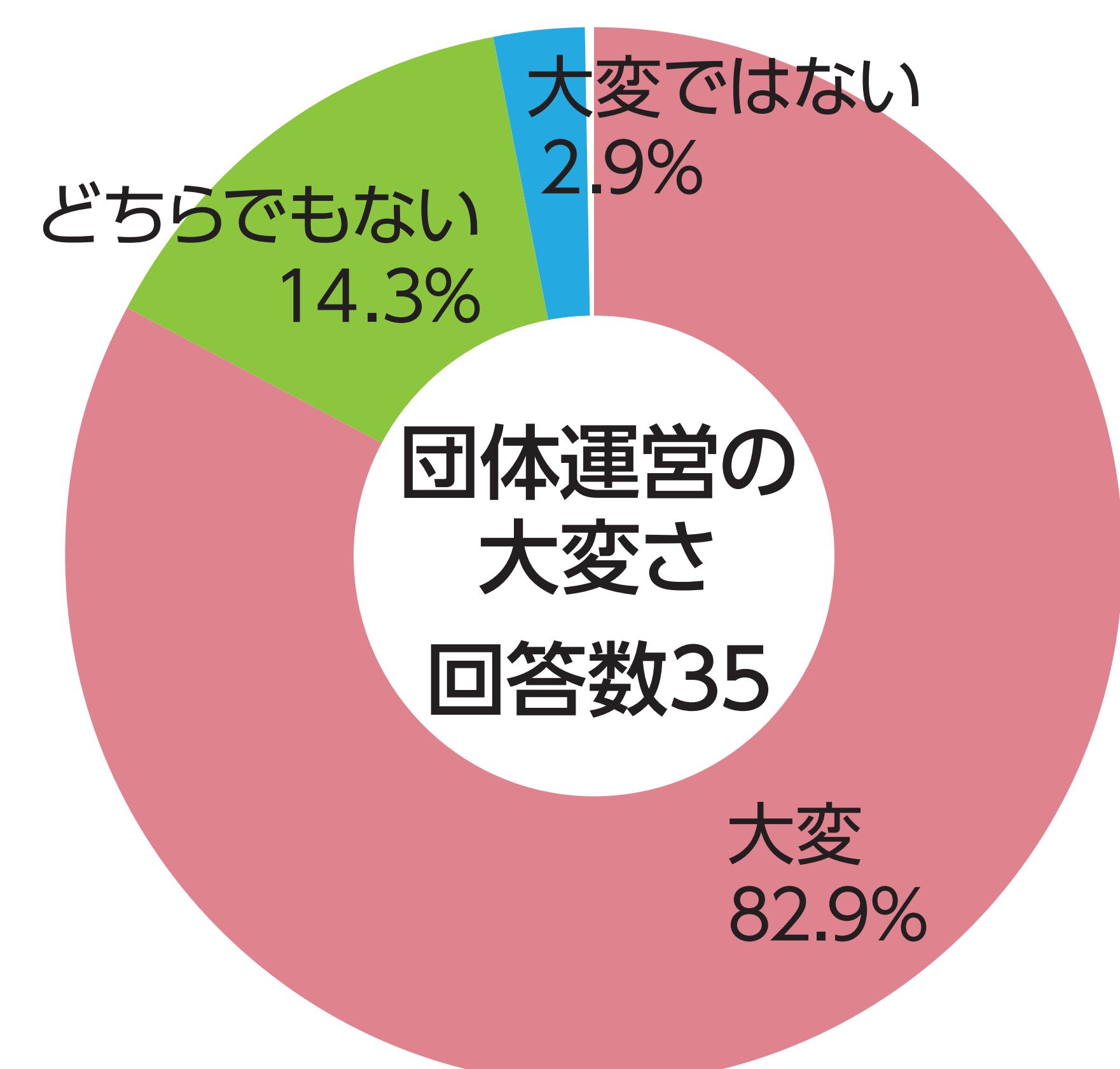
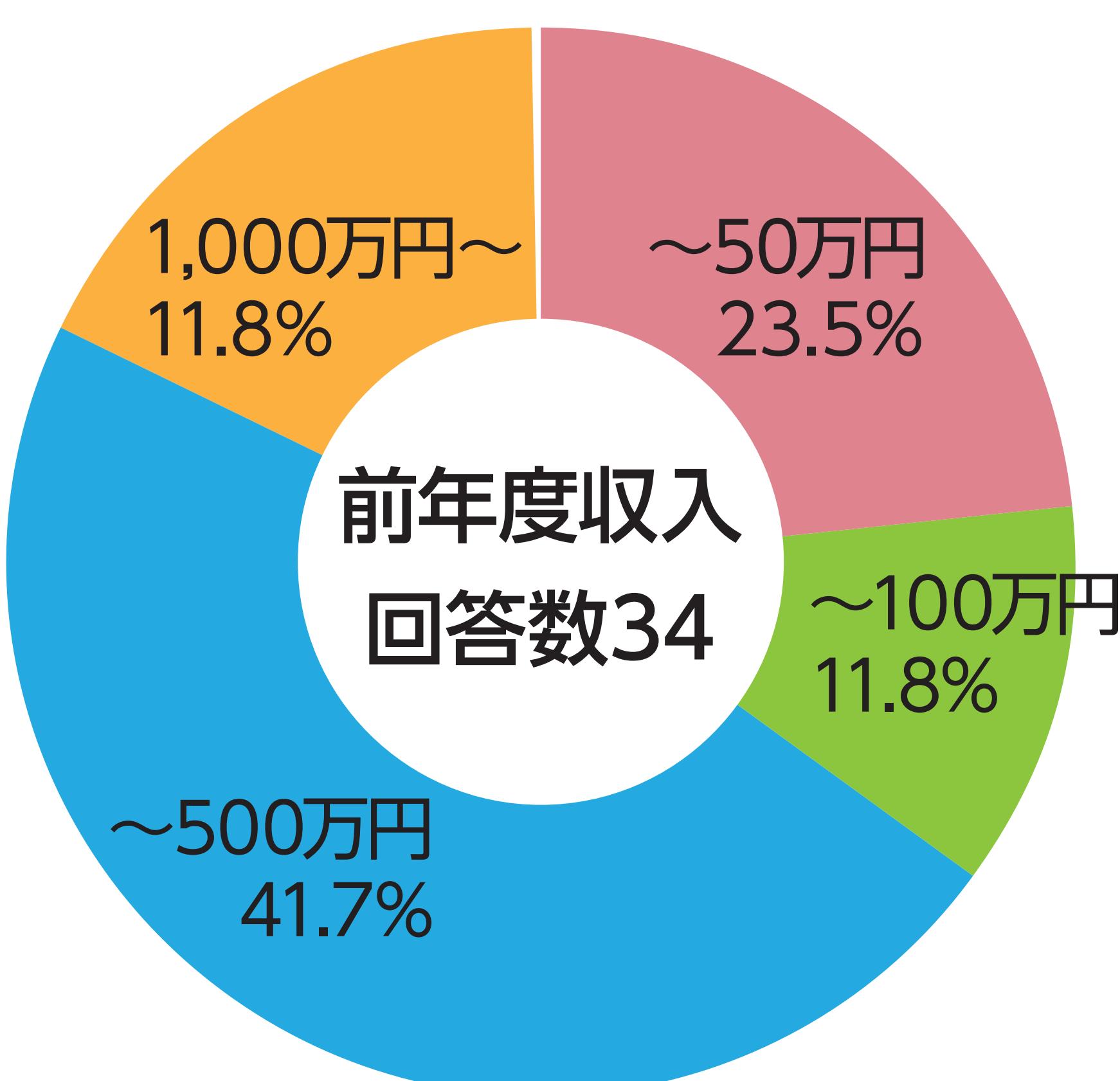
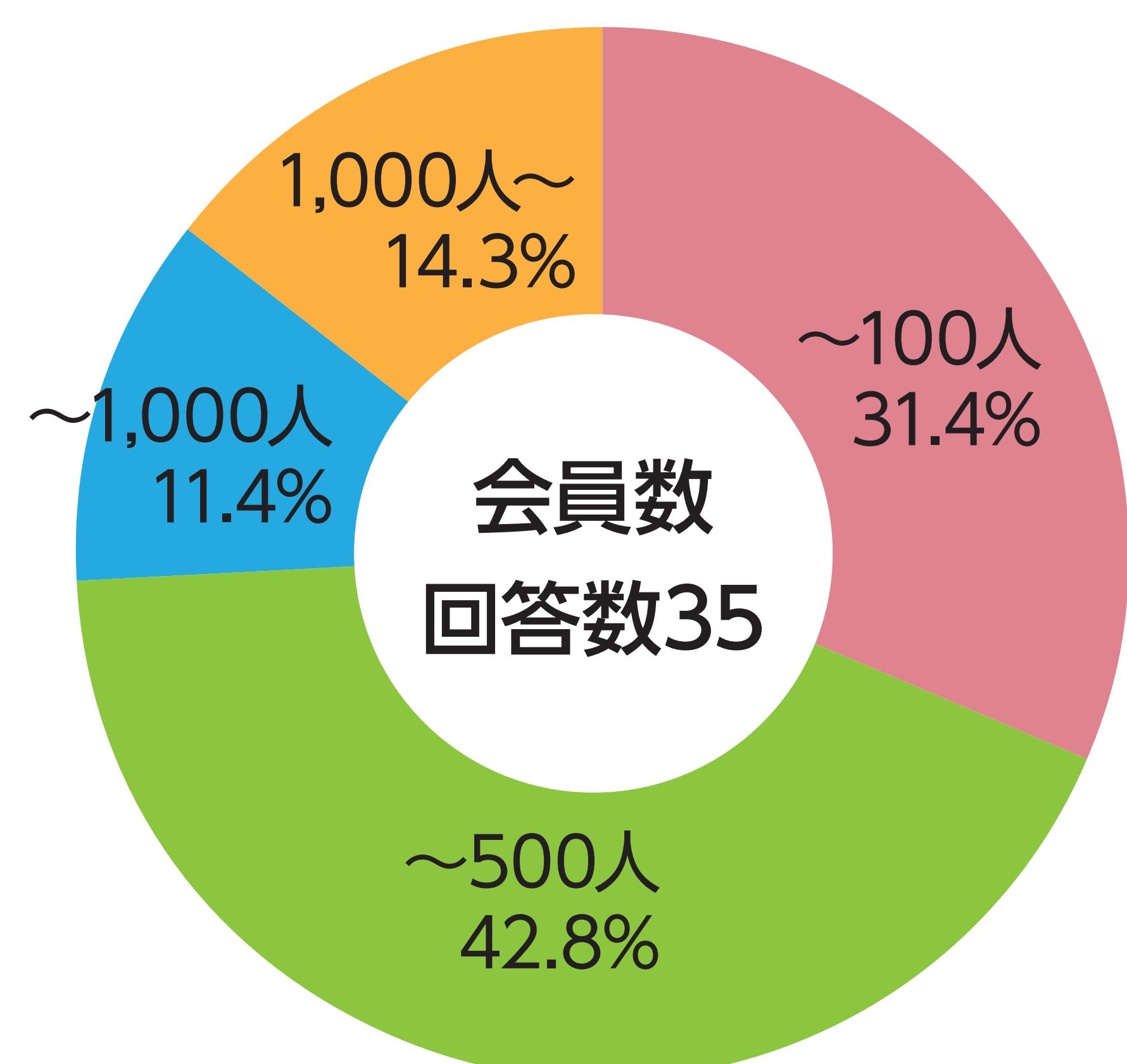
難病領域の患者団体や協議会が、研究者や研究班および製薬企業との協力関係をどのように捉えているか実態を調査するアンケートを実施しました

- ▶方法：難病領域の患者団体・協議会の代表者または役員のかたに質問紙にて回答を収集
- ▶期間：2022年10月～2023年1月
- ▶質問：団体の属性、患者団体と研究者(班)、製薬企業との協力関係の内容や満足度など
- ▶倫理的配慮：NPO法人ASridの倫理審査委員会に申請し、承認を受けて実施しました

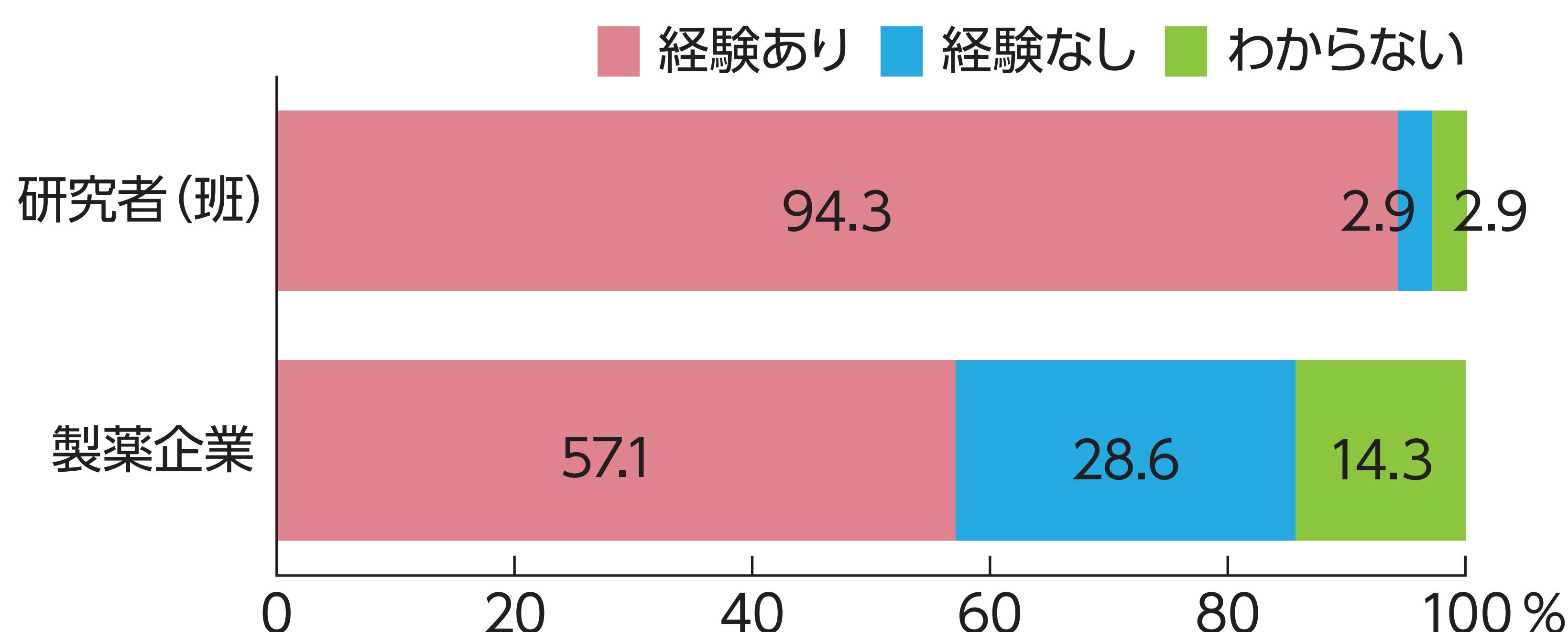
回答団体の属性(回答数35)

法人格	任意団体	28 (80.0%)
	NPO法人	4 (11.4%)
	一般社団法人	2 (5.7%)
	公益財団法人	1 (2.9%)

設立年	～1979	7 (20.0%)
	1980～1999	10 (28.6%)
	2000～2019	17 (48.6%)
	2020～	1 (2.9%)



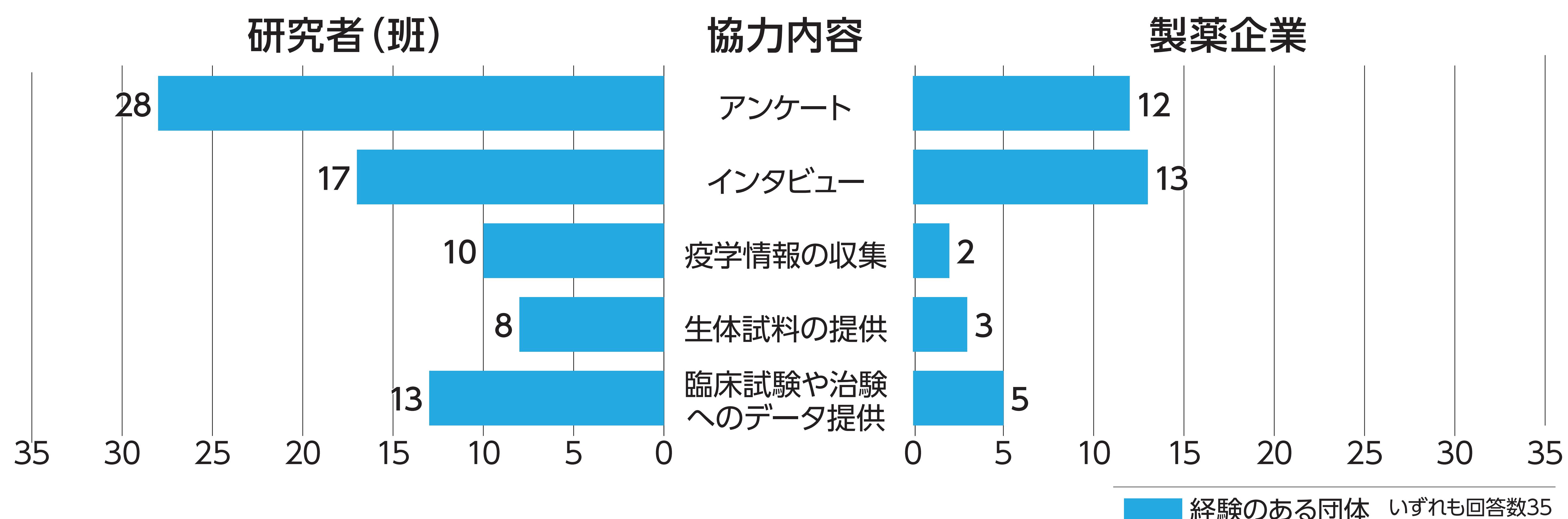
患者団体からみた研究者(班)・製薬企業との協力経験の有無



研究者(班)との協力経験のある団体が9割を超えていました。
一方、製薬企業との協力経験がある団体は、6割程度という結果でした。

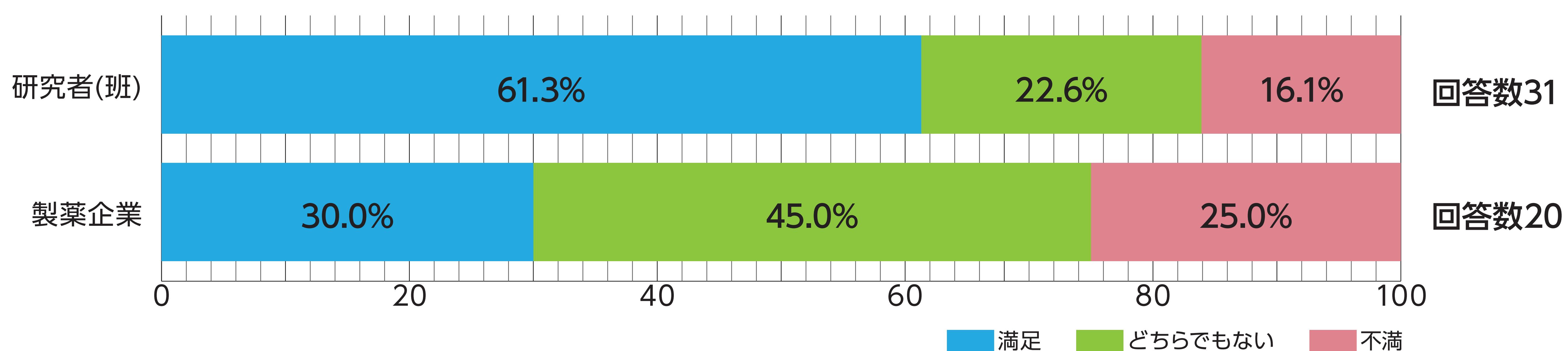
患者団体からみた研究者(班)・製薬企業の協力関係についてのアンケート調査結果 2/2

▶ 患者団体からみた研究者(班)・製薬企業との協力内容の比較



患者団体は製薬企業よりも研究者(班)と協力をおこなう頻度が高い

▶ 協力関係の満足度と患者団体からの声



▶ 研究者(班)に対する声

“研究者からPPI(患者・市民の研究参画)の機会提供があり、患者会の会員側にも「自分も研究に参加している」意識が強まっている”

“患者からの一方的なデータ提供ではなく、研究の進捗状況と結果の報告をお願いしたい”

▶ 製薬企業に対する声

“この2~3年で企業側から患者との協働、理解の取り組みの声掛けをいただくようになり、製薬業界の雰囲気の変化を感じる”

“折角の協業事業から得たことは、製薬企業の独占にせず、協力した患者会にむしろ積極的に開示して頂きたい”

こちらの調査はまだ回答を募集しています！
難病に関する患者団体・地域協議会の皆さん、
右の二次元コードから回答のご協力をお願いいたします。



本調査の結果をもとに、
「希少・難治性疾患連携ガイドライン(第四版)」
を作成し、関係者に自由に利活用いただけるようにします。



第三版はこちら

難病法・児童福祉法改正

2014(平成26)年に成立した、
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」)
児童福祉法の一部を改正する法律(平成26年法律第47号。以下「児童福祉法」)
の改正法が成立しました! 成立までの流れ、そして内容を紹介します。

2014(平成26)年5月23日	難病法ならびに改正児童福祉法成立
2015(平成27)年1月	両法施行
2019(令和元)年5月	厚生科学審議会疾病対策部会難病対策委員会・ 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(合同委員会)にて両法の施行 5年後の見直しについての議論を開始
2019(令和元)年6月	「今後検討するべき論点」を公表 →2つのワーキンググループ(WG)を設置
2019(令和元)年12月	「難病・小児慢性特定疾病研究・医療WG」の報告書公表
2020(令和2)年1月	「難病・小児慢性特定疾病地域共生WG」の報告書公表
2021(令和3)年7月14日	「難病・小慢対策の見直しに関する意見書」を公表
2022(令和4)年12月10日	難病法・児童福祉法の改正法案が国会で成立

難病法・児童福祉法の主な改正ポイント

- ・医療費助成の開始時期を、「申請日」から遡り、「重症と診断された時点」とする

現状: 医療費助成の申請に必要な診断書の作成に一定の時間を要するため、診断されてから申請まで時間がかかっていた
- ・障害福祉サービスの利用時に使える「登録者証」の発行

医療費助成は重症度の高い人だけが受けられる
→助成対象外である軽症の指定難病患者も取得可能
- ・難病・小慢データベースの法的根拠を新設し、他の公的データベースとの連結解析を可能とし、多くの研究者等が利用できるようにする
- ・難病相談支援センターの連携すべき主体として福祉関係者や就労支援関係者を明記する
- ・小慢の地域協議会を法定化するとともに、現行の任意事業の実施を努力義務化する
- 他

今後の議論に備えて、附帯決議にも着目しよう

附帯決議とは?

国会においては、衆議院・参議院の委員会が法律案を可決する際に、委員会が希望意見として附する決議。法的拘束力はないが、議会の意思や理念が示されているので、政府や地方行政の執行部は蔑ろにはできない。

【詳細は以下の二次元コードからご覧ください】

条文新旧▶
(難病法、児童福祉法抜粋)



衆議院附帯決議▶



参議院附帯決議▶



Source: JPA (日本難病・疾病団体協議会)

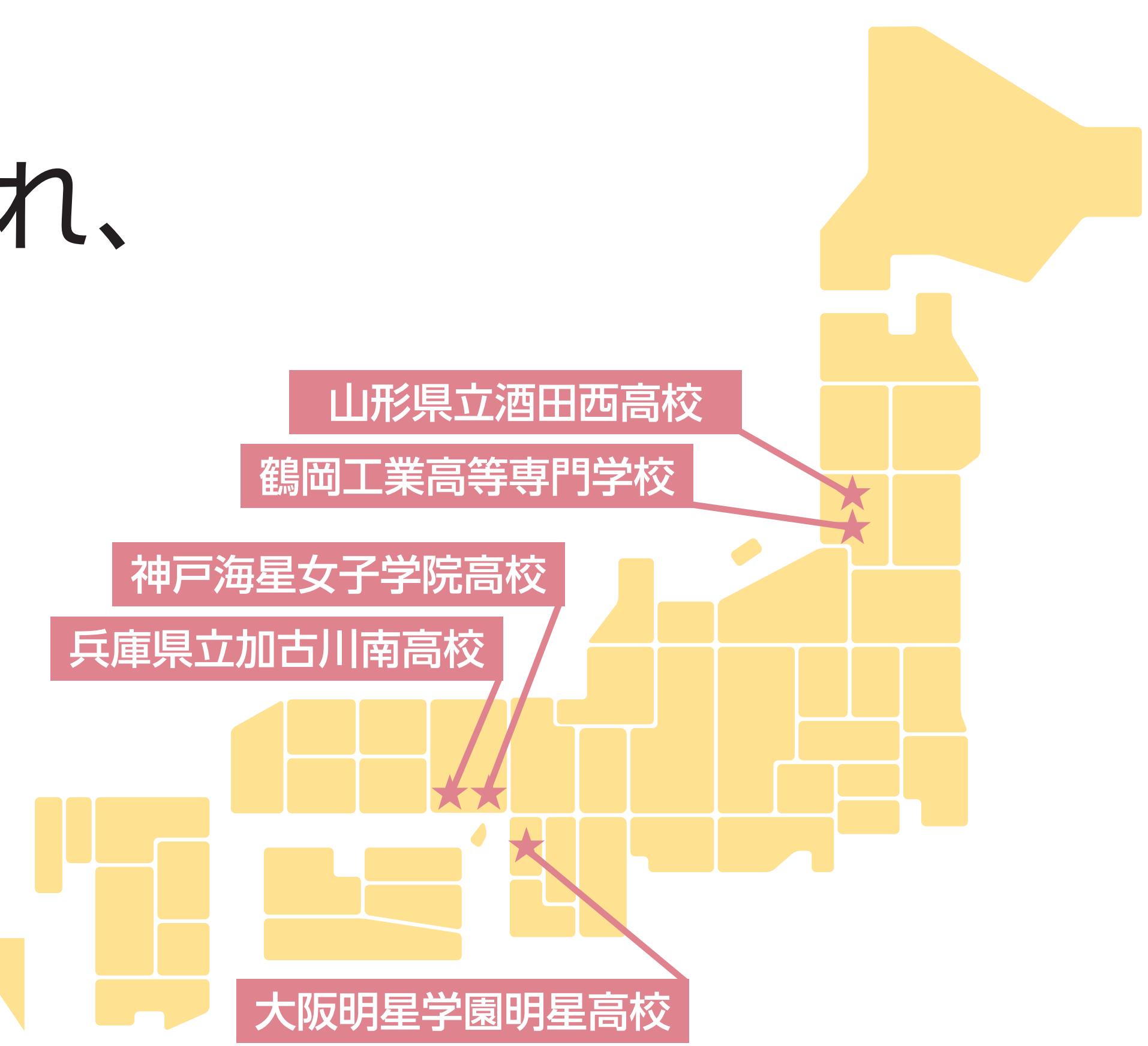
全国高校生 RDD サミット

全国高校生RDDサミット

高校生主体のRDD活動は、RDD2019で初めて開催され、RDD2022では全国5つの高校にて実施されました。

酒田西高校(山形県)の発案で、これら5校と近隣の高校生・当事者含む市民が一堂に会して、RDDや地域医療の課題・未来を語り合う「第一回全国高校生RDDサミット」を開催しました。

約100名が参加し、中にははじめてRDDに参加するひともいました



RDD実施高校 (RDD2022)

サミットの内容

サミット 1日目: 2022年7月30日(土)

アイスブレイク ▶ 方言クイズ、写真立て製作、郷土料理のダシ作り
ディスカッション① ▶ 「望まれる市民・高校生との連携」
基調講演 ▶ 「地方独立行政法人 山形県・酒田市病院機構の取組み」
矢野剛氏 地方独立行政法人 山形県・酒田市病院機構
地域医療連携推進法人 日本海ヘルスケアネット

自らの地域を紹介しながら
どのように高校生が地域医療に
貢献できるかを議論しました

各校からのRDD活動報告

ディスカッション② ▶ 「RDD活動と高校生」

懇談会、星空観察

各校のRDD活動の実践の工夫や
課題を共有しつつ、今後の高校生
のRDD活動を話し合いました

サミット 2日目: 2022年7月31日(日)

ディスカッション③ ▶ 「今後の高校生RDDサミット」

鳥海山など酒田市の自然をめぐる学習

23年に実施予定の、第2回サミット
の構想を練りました



各校のRDD活動報告



現地参加者の集合写真



酒田市の自然をめぐる学習

2023年3月には、第2回全国高校生RDDサミットが開催されます。
これからも高校生たちのRDD活動の応援をお願いします!

RDDに興味のある中学・高校、中学生・高校生は、
お気軽にRDD Japan事務局にご連絡ください!

希少・難治性疾患患者当事者のペイシェント・ジャーニー

「ペイシェント・ジャーニー」とは、病気を発病してから、適切な医療機関での検査により正しい診断を受け、各方面からの支援を受けながら治療を進めていくまでの道筋を、患者当事者の「長旅」になぞらえた用語です。

希少・難治性疾患の患者当事者は、「検査と発病」から「支援」までの4段階で、8つの課題に直面します。

希少・難治性疾患を抱える患者当事者のペイシェント・ジャーニー

検査と発病

診断

治療

支援



希少疾患の
知識がなく
受診が遅れる



専門医に
たどり着くまでに
長期間を要する



専門治療に対応した
医療機関が少ない



疾患について
周囲の理解が
得られない



健康診断などで
疾患が検出されない



正確な診断を
得るまでに
時間がかかる



治療の選択肢が
不足している



医療費や通院などの
負担が大きい



診断までに**5–7年**かかる



40%の患者当事者に誤診経験



最多で**8名**の医師を受診



95%の希少疾患には治療薬がない

【詳細は右の詳細は右の二次元コードからご覧いただけます】

日本における希少疾患の課題 (PDF)

<https://www.takeda.co.jp/patients/rd-support/wp/>



患者当事者を取り巻く状況は国や疾患によっても大きく異なります。
この点を考慮することが希少・難治性疾患の患者当事者支援を考える上で重要です。

希少・難治性疾患領域のペイシェント・ジャーニーが生まれる社会的背景

希少・難治性疾患領域の課題の「根本的原因」と
そこから浮かび上がる「社会の現状」、
結果として生じる「患者当事者/家族が感じる課題」を紹介します。

根本的原因

患者が組織的に
発言・要望することに
慎重である

政府の
希少疾患対策の
優先度が上がりにくい

新薬の臨床開発の
ハードルが高い

医師の希少疾患知識
習得や専門家連携が
進みにくい

社会の現状

患者団体への
助成支援が
不十分

希少疾患の
検査が
普及していない

全国的な
専門医ネットワーク
が不十分

研究予算が
十分でない

患者レジストリが
整備されていない

患者当事者/家族が感じる課題(ペイシェント・ジャーニー)

希少疾患の知識がなく
受診が遅れる

専門医に
たどり着くまでに
長期間を要する

専門治療に対応した
医療機関が少ない

疾患について
周囲の理解が
得られない

健康診断などで
疾患が検出されない

正確な診断を
得るまでに
時間がかかる

治療の選択肢が
不足している

医療費や通院などの
負担が大きい

検査と発病

診 断

治 療

支 援

希少・難治性疾患領域の原因を理解し、社会を変えていくことが、
患者当事者／患者家族の課題の解決につながります。

【詳細は右の二次元コードからご覧いただけます】日本における希少疾患の課題(PDF)

<https://www.takeda.co.jp/patients/rd-support/wp/>



甲状腺眼症(TED)をご存知ですか?

甲状腺眼症(TED)は失明の可能性がある深刻な自己免疫性の希少疾患です。

主な症状としては目がゴロゴロしたり、光に敏感になるほか、眼球突出や複視などがあります。

これらの症状は患者さんの日常生活や仕事にも影響を及ぼします。

TEDは症状ではなく、独立した疾患です

TEDは多くの場合バセドウ病に伴い発症します。

(バセドウ病患者の2人に1人が発症(アメリカTED患者情報から)¹⁾)

(日本国内の患者数はまだわかっていません)

- ✓ バセドウ病と診断される前に発症することもあります。
- ✓ 甲状腺機能異常の兆候もあります。
- ✓ 橋本病による甲状腺機能低下症により発症することもあります。
- ✓ 甲状腺機能が正常だとしても発症するケースもあります。

TEDと診断された場合は、バセドウ病に加えて
TED特有の治療が必要です

TEDの発症者に共通する特徴^{1,2,3)}

喫煙歴

喫煙はTEDの重大なリスク因子です。
喫煙者の発症リスクは2倍から8倍に高まります。

性別

TEDは女性に多い疾患です。
ただし、重症化のリスクは男性の方が高いです。

年齢

TEDの多くは40~60代で発症します。
発症リスクは10年ごとに17%上昇します。

TED患者の声



甲状腺眼症のせいで仕事をやめなければなりませんでした。
私は何年も法的に盲目でしたが、
8回の手術を経てようやく視力が少し回復しました。

Laquilla(ラクイラ)さん TED患者(米国在住)

国内調査を現在実施中です

出典:1)Barrio-Barrio J, Sabater AL, Bonet-Farriol E, Velazquez-Villoria A, Galofre JC. Graves' Ophthalmopathy: VISA versus EUGOGO Classification, Assessment, and Management. J Ophthalmol. 2015;2015:249125.

2)Perros P, Crombie AL, Matthews JN, Kendall-Taylor P. Age and gender influence the severity of thyroid-associated ophthalmopathy: a study of 101 patients attending a combined thyroid-eye clinic. Clin Endocrinol (Oxf). 1993;38(4):367-372.

3)Bartley GB. The epidemiologic characteristics and clinical course of ophthalmopathy associated with autoimmune thyroid disease in Olmsted County, Minnesota. Trans Am Ophthalmol Soc. 1994;92:477-588.

間質性肺疾患ってどんな病気？

こんな症状、ございませんか？

空咳



痰の出ない、コンコンといった咳が出ます。

運動時の息切れ



坂道や階段の上り下りで息が切れます。

日常の軽い動作での息切れ



疲れやすくなり、着替えや入浴などの日常の動作でも息が切れます。

間質性肺疾患では長い期間にわたって、このような症状があらわれたりします¹⁾

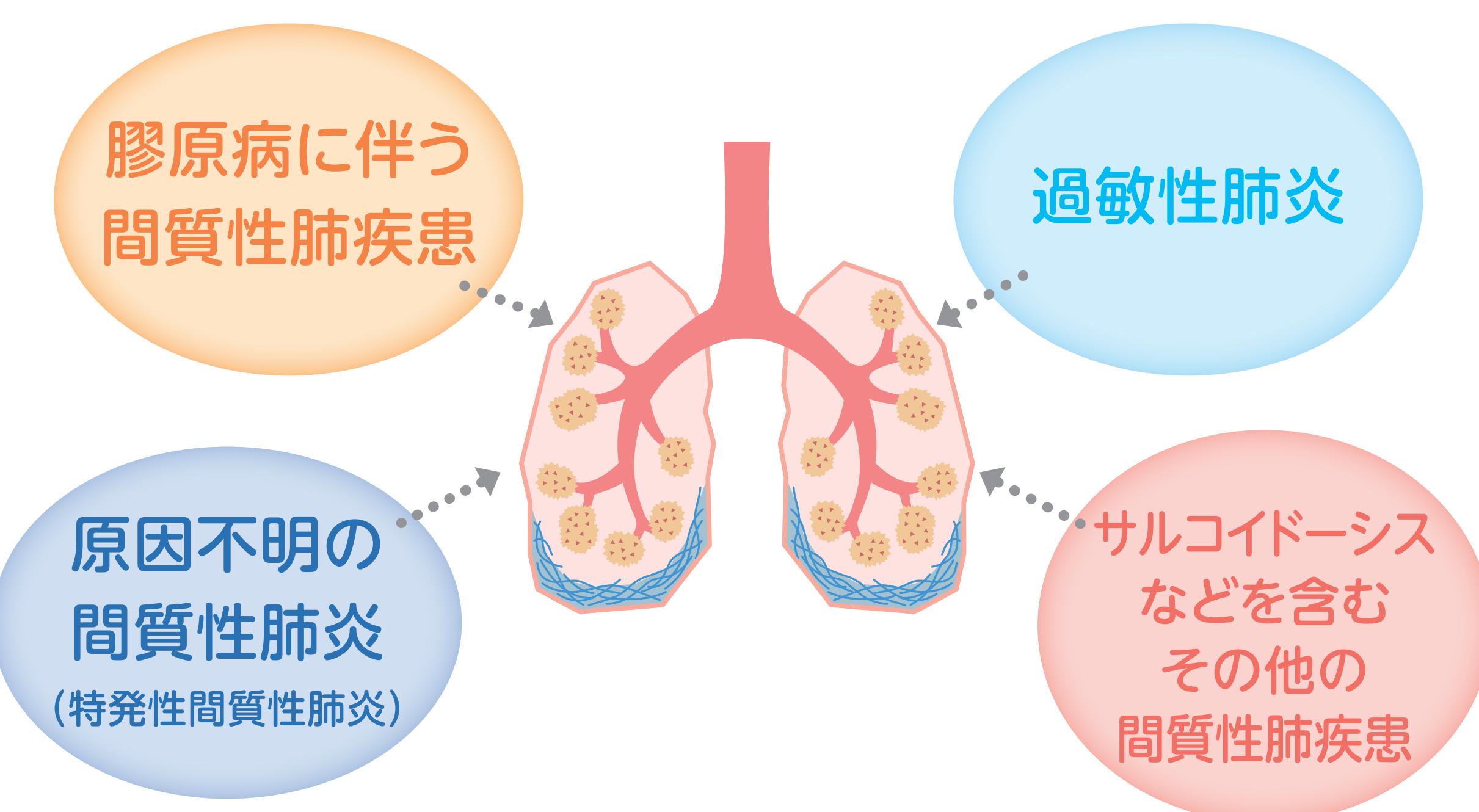
間質性肺疾患はどんな病気なの？

間質性肺疾患とは、右図にあるような病気の総称であり、さまざまなもののが含まれます。

間質とは肺にある肺胞の周りにある組織です。

間質性肺疾患のうち、肺の間質に炎症が起こり、間質の壁が硬くなつて（線維化）、呼吸がしづらくなる病気を進行性線維化を伴う間質性肺疾患と呼びます。

また、肺が進行性に硬くなり、呼吸機能が低下していく病気を「進行性線維化を伴う間質性肺疾患」と呼びます²⁾。



病気の進行に気づくためのポイント

「進行性線維化を伴う間質性肺疾患」では、一度呼吸機能が低下すると、以前の状態に戻すことは難しくなってしまいます。

病気が進行していないかどうか、検査を行うほかに、日常生活において呼吸器症状に変化がないかセルフチェックで定期的に確かめましょう。

「セルフチェックシート」と「専門医検索」はこちら

患者さんやご家族へ向けて、病気のことだけでなく、家でできる運動、きちんと食べる「食」の工夫、病気や治療に向き合っている「みんなの気持ち」、支援制度などの情報もまとめています。



肺線維症に関する総合情報サイト
わかる、つながる、肺線維症

<https://hai-senishou.jp/>



出典 1) 日本呼吸器学会／日本リウマチ学会 膜原病に伴う間質性肺疾患 診断・治療指針 2020 p.147-148, 2020

2) 日本呼吸器学会／日本リウマチ学会 膜原病に伴う間質性肺疾患 診断・治療指針 2020 p.146-147, 2020



しんけいせんいしゅしょう 神経線維腫症1型(NF1、レックリングハウゼン病) ってどんな病気?

原因

- ・NF1遺伝子の変化を原因とする遺伝性疾患で指定難病の一つです。
- ・両親どちらかのNF1遺伝子に変化があれば、子どもには50%の確率で遺伝します(遺伝性)。
- ・患者さんの半数以上は両親のNF1遺伝子に変化がなく、子どものNF1遺伝子が偶然変化することで発症します(孤発性)。



発症頻度、患者数

- ・性別や人種による差はなく、出生約3,000人に1人の割合で発症するといわれています¹⁾。
- ・日本の患者数は約40,000人と推定されています²⁾。

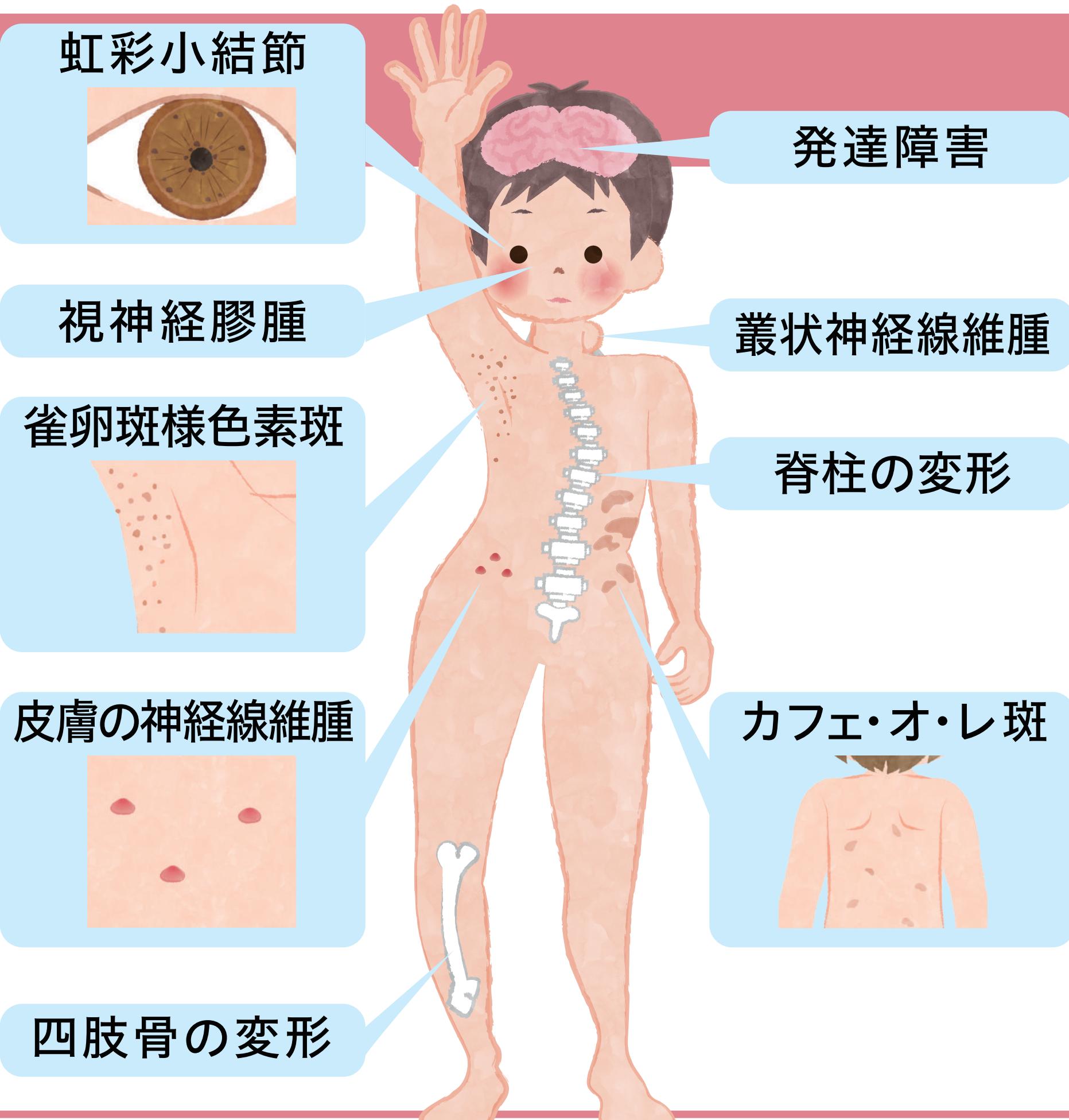


多岐に渡る症状

- ・症状の種類や程度は個人差が大きい疾病です。
- ・年齢と共に症状の種類が増える傾向があります。
- ・全身の様々な部位に症状があらわれますが、命にかかわることは稀です。

主な症状

- ・約95%の患者さんに、乳幼児期から茶色のしみ・あざ(カフェ・オ・レ斑)が認められます。
- ・学童期から思春期ごろに神経線維腫(神経に沿ってできる腫瘍)が認められることがあります。
- ・骨、眼、神経系等に症状が出ることがあります。



定期的な受診の重要性

- ・乳幼児健診でカフェ・オ・レ斑や神経線維腫から見つかることがあります。
- ・成長に伴って新たな症状があらわれたり、まれに腫瘍が悪性化する事例もあります。
- ・従来の対症療法や手術に加え、近年では治療の幅も広がりつつあります。

NF1の患者さんは、半年から1年に1回の受診が推奨されています。
途中で受診を中止せず、定期的な受診が重要です。



レックリングハウゼン病患者・家族会 To Smile

代表 大河原和泉さん

～思いは必ず現実になる～

「この病気の方々が夢や思いを実現し、誇りをもって生きていける社会を作りたい。」

「すべての子どもたちが生きやすい世の中に。」

「というビジョンのもと、私たちはTo Smileの活動を続けています。」

「ぜひ多くの皆さんに希少疾患についても関心を持っていただき、皆さんとともに、」

「患者さんや家族が笑顔で、前を向いて暮らしていく未来を目指していきたいと」

「思います。」



To Smile ホームページ▶



NF1の詳細は
nf1.jpへ

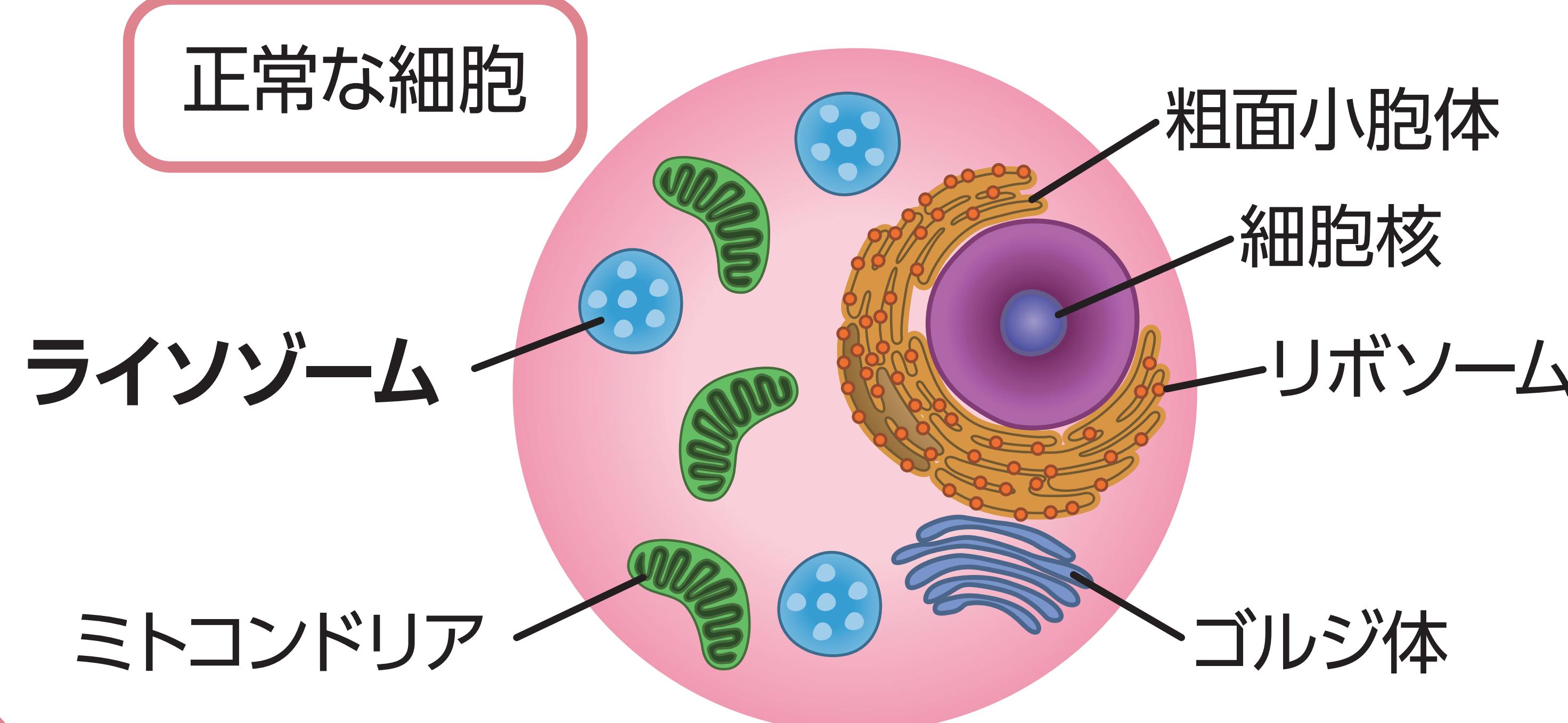


1) Evans DG, et al. Am J Med Genet A. 2010 Feb;152A (2):327-32.
2) 高木廣文ほか: 厚生省特定疾患神経皮膚症候群調査研究報告書:1988; 11-15.

ライソゾーム病ってどんな病気？

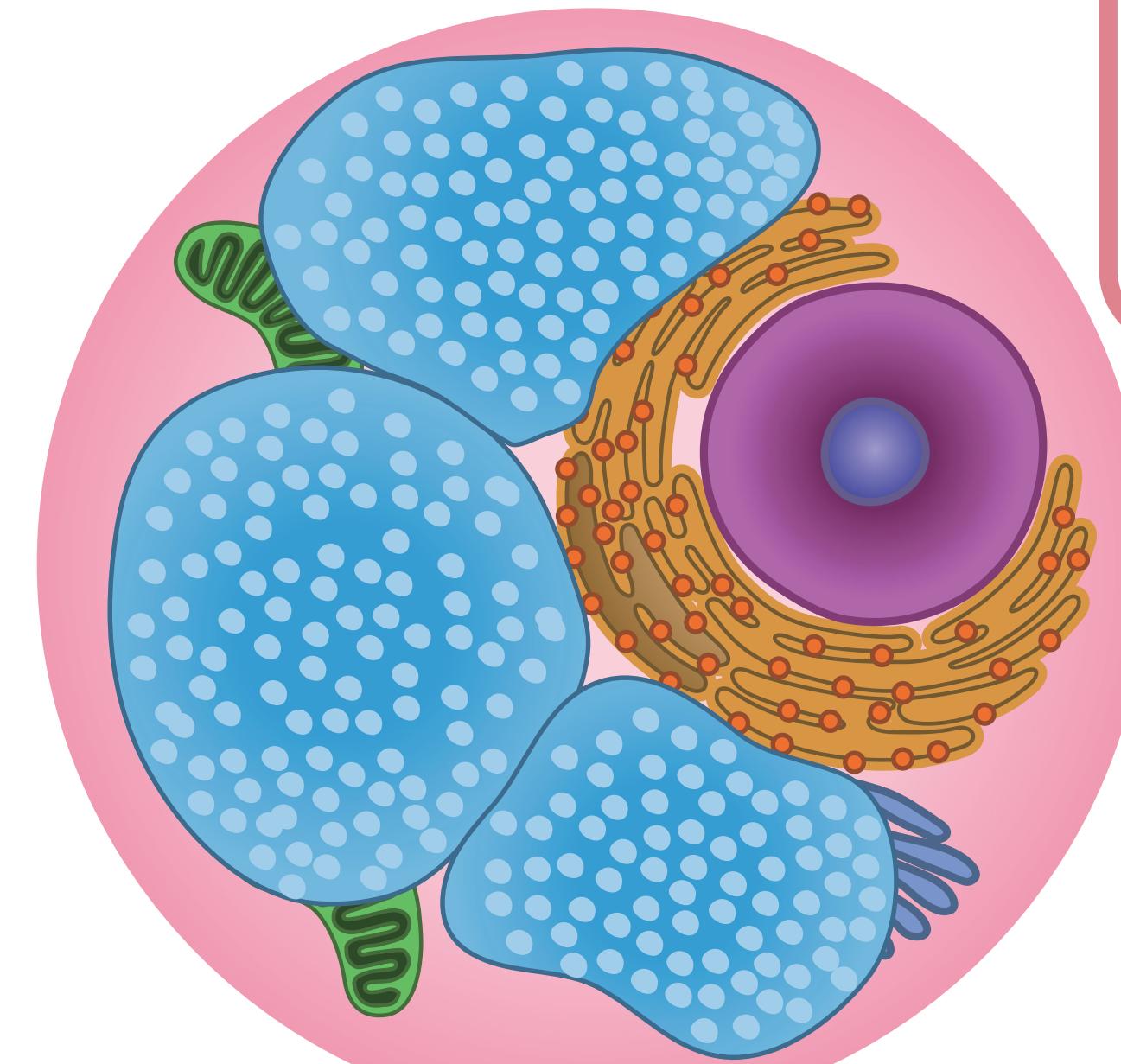
ライソゾームとは？

ライソゾームは細胞の中にある小器官です。細胞内で不要になった老廃物を集めて、さまざまな種類の酵素が代謝や分解をする働きをもっています。



ライソゾーム病とは？

ライソゾーム中の酵素が正常に働けないと老廃物が蓄積してしまいます。ライソゾーム病は酵素の一つが先天的に欠損して起こる病気です。欠損する酵素の種類によって症状も異なります。



1 ライソゾームは細胞の中の“ごみ処理工場”

2 細胞の内外の老廃物がこのライソゾームにある「酵素」で分解され、代謝されます

3 それらの酵素の一つが生まれつき欠損、または働きが低下していると…

- ・腎臓、肝臓などの障害
 - ・骨や筋肉の異常
 - ・知能障害など
- 4 老廃物として体内に蓄積し、さまざまな症状を引き起します

約30種類のライソゾーム病が指定難病の対象になっています(50音順)

アスパルチルグルコサミン尿症	シスチン症	ムコ多糖症I型 (ハーラー/シェイ(Hurler/Scheie)症候群)
α-マンノシドーゼス	シンドラー(Schindler)病/神崎病	ムコ多糖症II型 (ハンター(Hunter)症候群)
異染性白質ジストロフィー	セロイドリポフストノーシス	ムコ多糖症III型 (サンフィリッポ(Sanfilippo)症候群)
ガラクトシアリドーゼス	ダノン(Danon)病	ムコ多糖症IV型 (モルキオ(Morquio)症候群)
クラッベ(Krabbe)病	ニーマン・ピック(Niemann-Pick)病A型、B型	ムコ多糖症VI型 (マロトー・ラミー(Maroteaux-Lamy)症候群)
ゴーシェ(Gaucher)病	ニーマン・ピック病C型	ムコ多糖症VII型(スライ(Sly)病)
酸性リバーゼ欠損症	ファーバー(Farber)病	ムコ多糖症IX型(ヒアルロニダーゼ欠損症)
シアリドーゼス	ファブリー(Fabry)病	ムコリピドーシスII型、III型 遊離シアル酸蓄積症
GM1ガングリオシドーゼス	フコシドーゼス	
GM2ガングリオシドーゼス (ティ・サックス(Tay-Sachs)病、 サンドホフ(Sandhoff)病、AB型)	β-マンノシドーゼス ポンペ(Pompe)病 マルチプルサルファターゼ欠損症	

老廃物が次第に蓄積していくため、ライソゾーム病はすべて年齢とともに次第に病気が進行して悪化していく病気です。

【詳しくはこちらをご覧ください】ライソゾーム病とは
<https://www.jcrpharm.co.jp/lysosome/index.html>



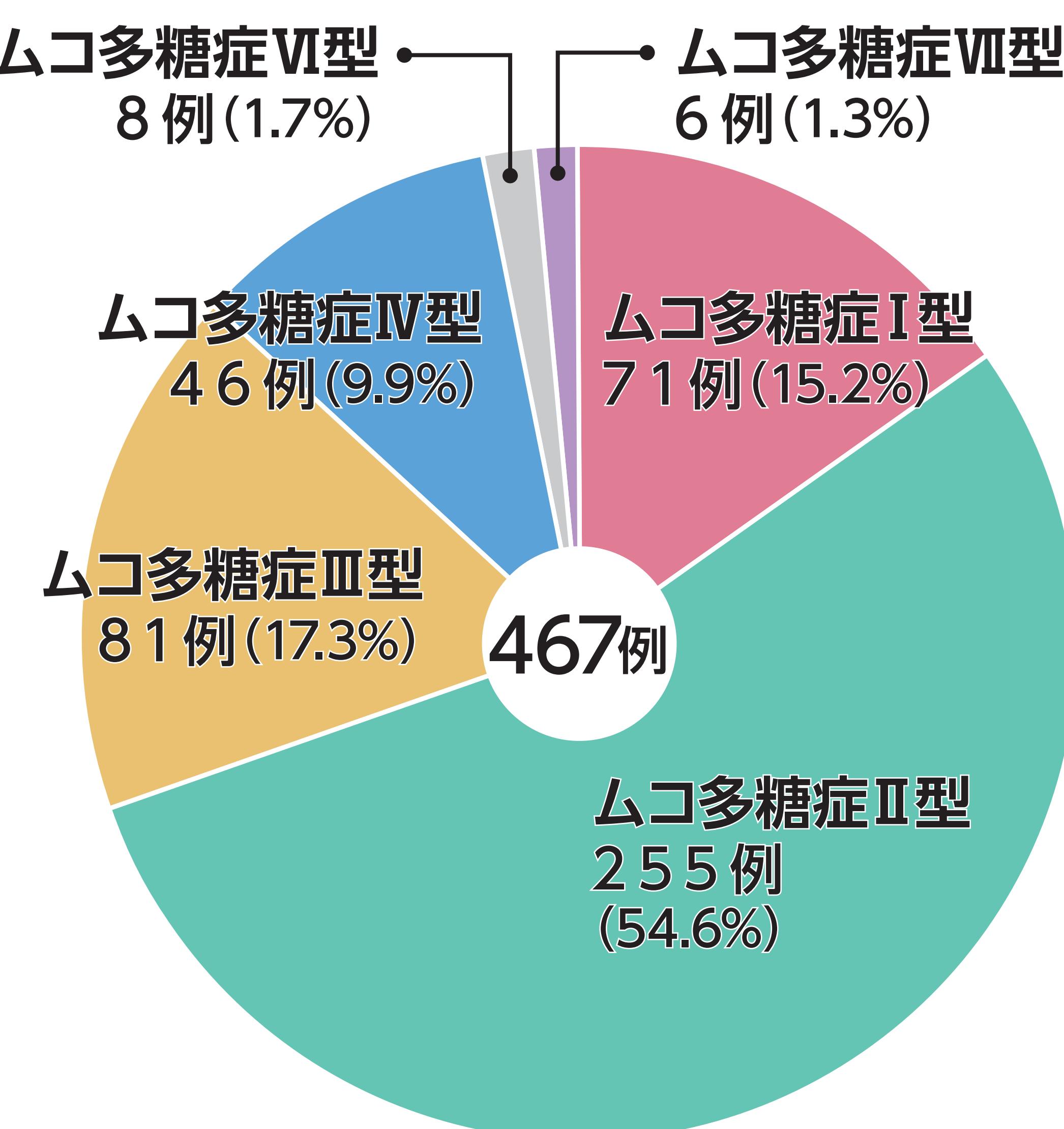
出典: ライソゾーム病(指定難病19) - 難病情報センター
<https://www.nanbyou.or.jp/entry/4063>
https://www.nanbyou.or.jp/wp-content/uploads/upload_files/File/019-1-201704-kijyun.pdf

ムコ多糖症ってどんな病気？

ムコ多糖の過剰な蓄積によっておきる病気

ムコ多糖はもともと体の中の皮膚や骨・軟骨・靭帯などの組織に多く存在しており、デルマタン硫酸・ヘパラン硫酸・コンドロイチン硫酸・ケラタン硫酸・ヒアルロン酸などがあります。

ムコ多糖が細胞内に過剰蓄積することによって生じるライソゾーム病の一一種がムコ多糖症です。



7タイプあるムコ多糖症

ムコ多糖症は欠損している酵素や臨床症状から7タイプの病型に分類されています。日本においてムコ多糖症のうち5割がⅡ型、ついでⅠ型とⅢ型が多いと考えられています¹⁾。

全身に様々な症状があらわれるムコ多糖症Ⅱ型

ムコ多糖症Ⅱ型ではデルマタン硫酸とヘパラン硫酸というムコ多糖が、全身の様々な細胞に分解されずにたまってしまい、下記のような様々な症状があらわれます²⁾。

また、ムコ多糖症Ⅱ型は脳などの神経系の症状の有無によって重症型と軽症型に分けられます。

- 目
 - 眼圧の上昇
 - 網膜色素変性
 - 視力低下
- 骨・関節
 - 関節のこわばり
 - 脊椎変形(脊髄の圧迫)
 - 関節の痛み
 - 鷲手(手がかぎ爪のような形に変形)
- 腹部
 - 肝臓の腫れ
 - 脾臓の腫れ
 - 臍ヘルニア
 - 鼠径ヘルニア
- 発達・発育
 - 低身長
 - 知的な発達の遅れ
 - 運動発達の遅れ
 - 多動性、攻撃性、衝動性などの発達障害



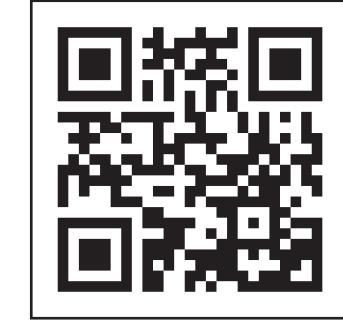
- 頭部・顔
 - 特徴的な顔つき
(大きな頭、前額の突出、巨舌、厚い唇など)
- 呼吸器
 - 騒音呼吸・大きいびき
 - 睡眠時無呼吸症候群
- 心臓
 - 心臓弁膜症
 - 心筋症
 - 頻脈、不整脈
- 耳・鼻・のど
 - くりかえす中耳炎
 - 難聴
 - 鼻閉
 - 扁桃・アデノイドの腫れ
 - 嚥下障害
- 皮膚
 - 広い範囲の蒙古斑
 - 多毛
- 神経系
 - 手根管症候群(手指のしびれ、感覚異常など)
 - 睡眠障害
 - てんかん発作
 - 水頭症

ムコ多糖症についてさらに詳しく知りたい方はこちら

患者さんやご家族へ向けて、病気のことだけでなく、患者さんを支える支援制度や患者会の情報もまとめています³⁾。



二次元コード▶
<https://mps-jcr.com/>



出典・監修：1) 出典：JCRファーマ株式会社「ムコ多糖症Pro」<https://mpscopyo-jcr.jp/>、引用：鈴木康之、ムコ多糖症の疫学、折居忠夫ほか編、ムコ多糖症UPDATE、イーエヌメディックス；2011、p.7-8。
2) 出典：JCRファーマ株式会社「ムコ多糖症Ⅱ型患者さんを支えてくださっている周りの方へ サポートガイドブックー日常生活・学校生活」監修：国立成育医療研究センター遺伝診療科 小須賀基通先生
3) 監修：大阪公立大学大学院医学研究科発達小児医学 濱崎考史先生

SMA(脊髄性筋萎縮症)をご存じですか?

からだを動かすとき、筋肉の動きは運動神経によって調節されています。SMAは、この運動神経が変化または消失していくことで、筋肉の力が弱まり、運動機能が障害される病気です。SMAを有する患者さんの割合は10万人に1人と言われています¹⁾。

■SMAのタイプと症状

SMAの未治療の自然経過は、「発症する時期」と「到達できる最も高い運動機能」によって4つのタイプに分けられます。

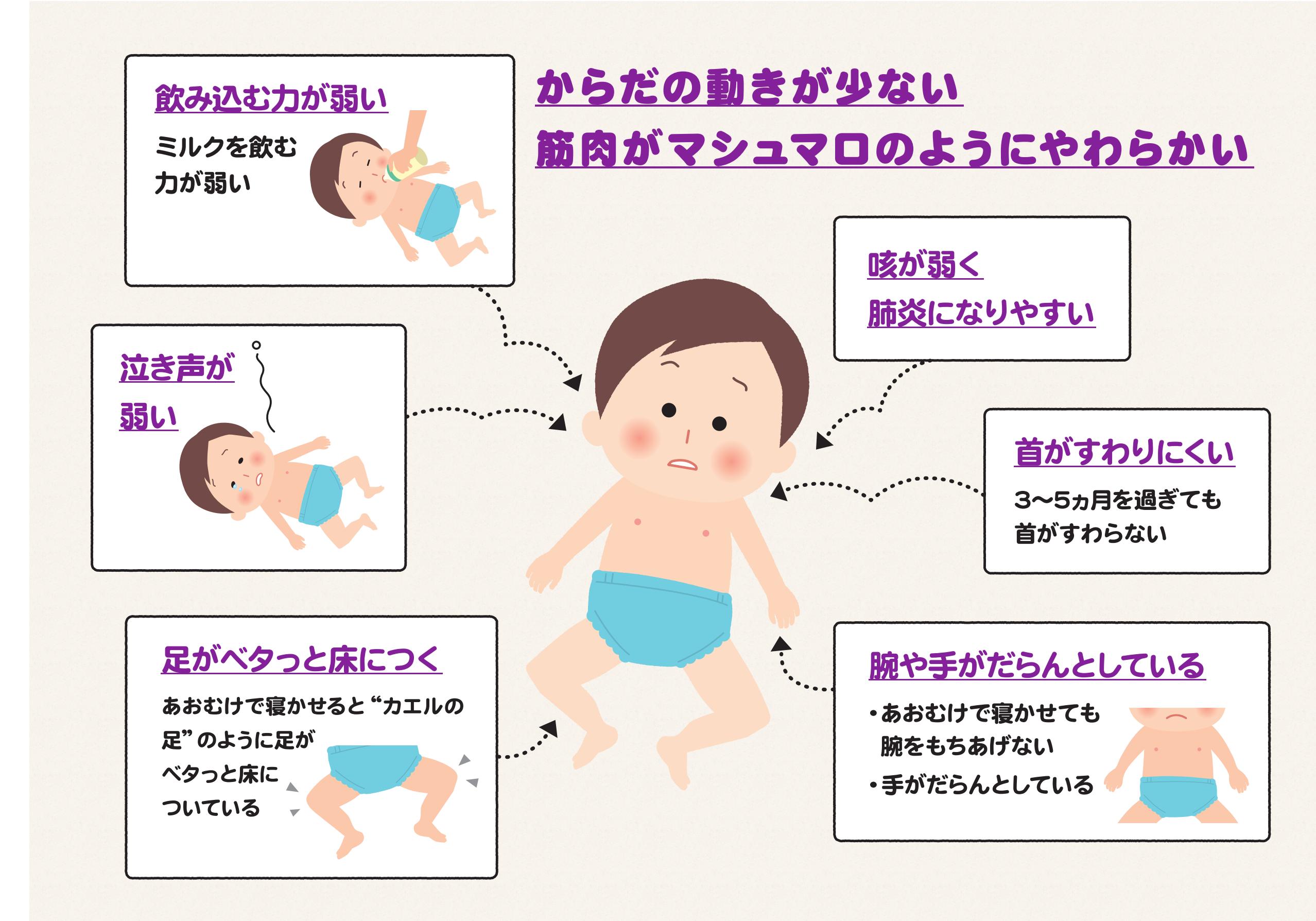
タイプ	発症の時期	到達できる最も高い運動機能	
I型 (重症型)	生後 0~6カ月	「支えなしで座る」ことができない	
II型 (中間型)	生後 7~18カ月	「支えなしで座る」ことはできるが、「自力で立つ」ことはできない	
III型 (軽症型)	生後 18カ月以降	「ひとりで歩く」ことができる (次第に歩けなくなることがある)	
IV型 (成人型)	成人 (20歳以上)	「ひとりで歩く」ことができる (症状の進行はゆっくりである)	

SMAは進行性の疾患です。SMA未治療の場合、出生直後から運動神経の喪失がみられます。しかし、治療を開始した時期が早ければ早いほど、治療効果が高いことがわかっています²⁾。

早い段階で症状に気付き、適切な診断のもと治療を行うことが重要です。気になる場合はすぐに医師または医療従事者へ相談することをお勧めします。

■SMAにおける「筋緊張低下」

乳幼児期に発症するSMAでみられる症状の1つに「筋緊張低下」があります。



筋緊張低下の症状を
チェックリストで
調べることができます

ノバルティス フーマ株式会社
Medical Note

医療機関の受診時にもお役立ていただけます

▶ 症状をチェックしてみる

ノバルティス フーマ株式会社
0歳～2歳の乳幼児対象
筋緊張低下医療相談

赤ちゃんに起る筋緊張低下について、気になることや不安に思ったことを気軽に相談することができます。

相談してみる

QRコード

SMA患者さんのご家族のお話

“情報”と“人のつながり”を通じてSMA家族を支える

SMA 家族の会
大山有子さん

不安に感じたら、“親の勘”を信じて相談

西さんご夫婦
3歳の息子さん、
9ヶ月の娘さんとともに

治療とリハビリのおかげで、楽しく暮らせる毎日に感謝

SMA 患者さんご家族のお話
佐藤さんご家族とともに

こちらに詳しく解説しています



SMAについて詳細を知りたい方は

スマートアイズ SMA



<https://smarteyes.baby/>

NOVARTIS

血小板ちゃんと学ぶ血友病B



血友病Bについて

血友病B(血液凝固第IX因子欠乏症)は、出血すると血が止まりにくい疾患で、出血への不安からアクティブな活動を控えるなど、日常生活に様々な制約をきたす疾患です。関節での出血は痛みを伴う場合があり、繰り返すと完治しづらい関節症にもつながります。

出血を未然に防ぐために、現在では、定期的に製剤を投与して不足している血液凝固因子を補い、その因子活性を維持する定期補充療法が一般的です。血友病B治療は、進歩を続けており、出血をしっかりと抑えつつ、少ない注射回数で日々の負担を軽くできるようになってきています。

セルフチェックをしたり、最新情報を入手しましょう。

医療法人財団 荻窪病院 長尾梓先生監修

1 現在のあなたの関節の症状は?

症状の有無にかかわらず半年から1年に1回は検査を受けましょう。

2 あなたの目指す治療は?

月に数回の投与回数で、出血ゼロを目指せるようになってきています。あなたにあった治療法がないか先生に相談しましょう。

3 健康維持のための運動について

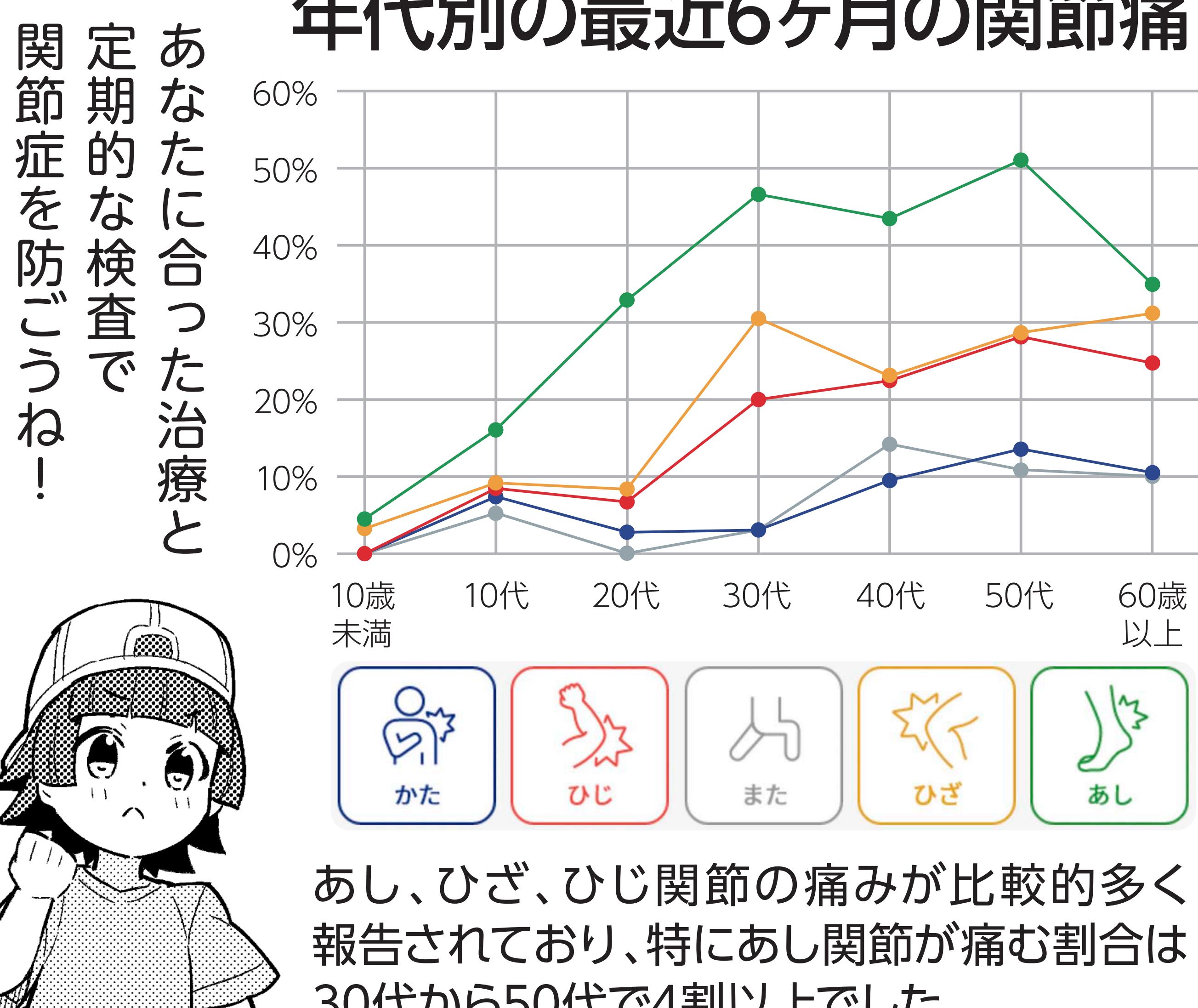
適度な運動は大切です。新たに運動を始めたい方は先生と相談してみましょう。



詳しくはこちる。

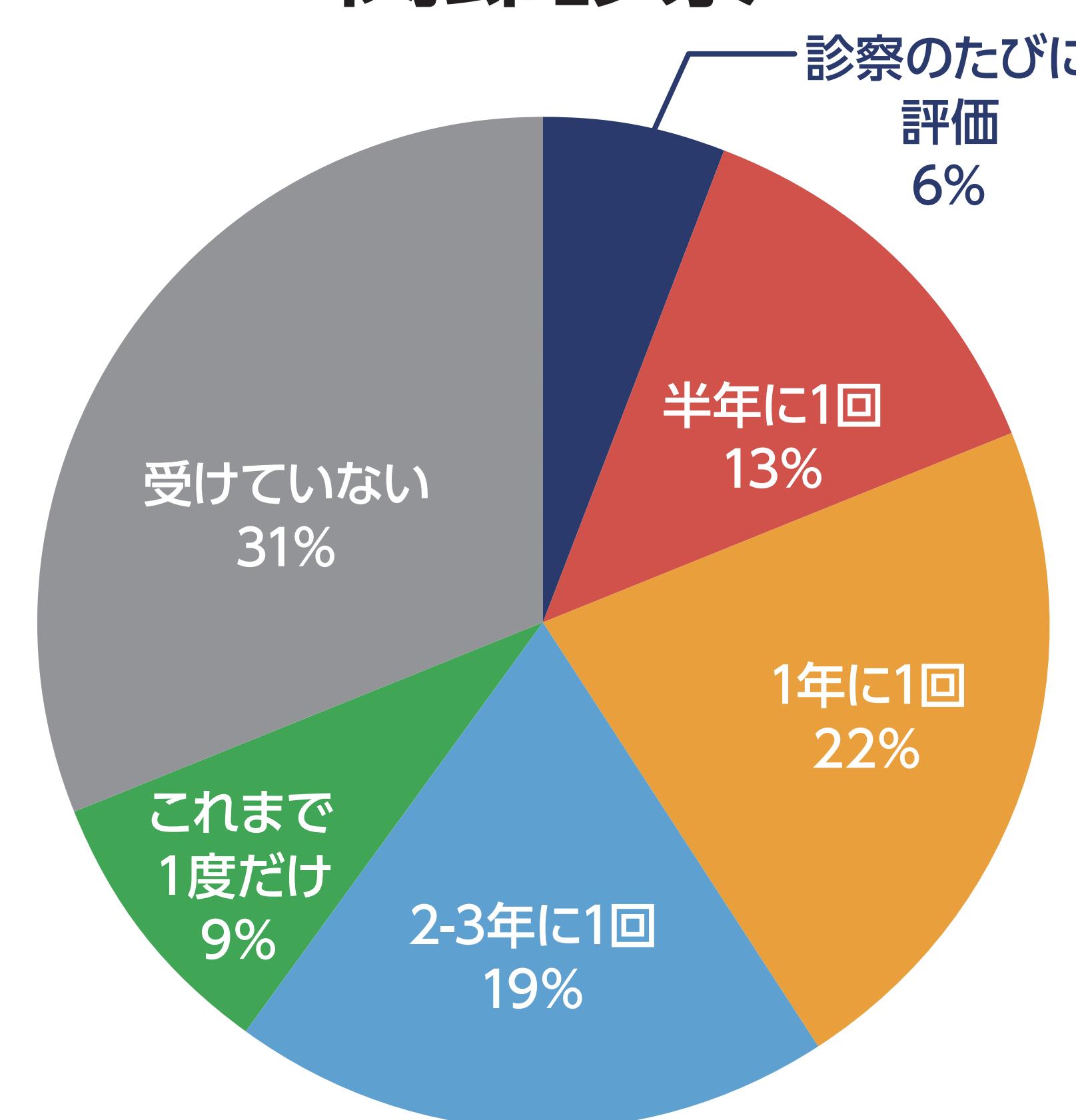


年代別の最近6ヶ月の関節痛



あなたに合った治療と定期的な検査で関節症を防ごうね!

関節診察



関節診察について、診察のたびに評価を受けている方は6%のみで、半年に1回が13%、1年に1回は22%でした。

はなぐり 血小板ちゃんと期間限定コラボ!

©ヤス・柿原優子・清水茜／講談社

出典 竹谷 英之編:「血友病患者のQOLに関する研究」令和2年度調査報告書(血友病AとBを合わせた結果)

JPN-IDL-0766

『がんゲノム医療』ってなに?

がんが発生した臓器ではなく、がんの原因となる遺伝子の変異に基づいて診断・治療を行う医療です



一人ひとりの遺伝子の変化(遺伝子変異)に合わせて、病気の診断や治療を行うのが「ゲノム医療」です。

「がんゲノム医療」では、がん患者さんによって異なるがんの遺伝子変異を「がん遺伝子パネル検査」とよばれる検査などで調べ、患者さんの治療歴や健康状態などもふまえて「エキスパートパネル」という会議で総合的に検討し、治療方針を決定します。

これまでのように体の“どこに”がんができたかで治療を考えるのではなく、がんの原因となる遺伝子変異に着目します。がん治療の精緻化(個別化)や、選択肢の広がりに繋がることが期待されます。

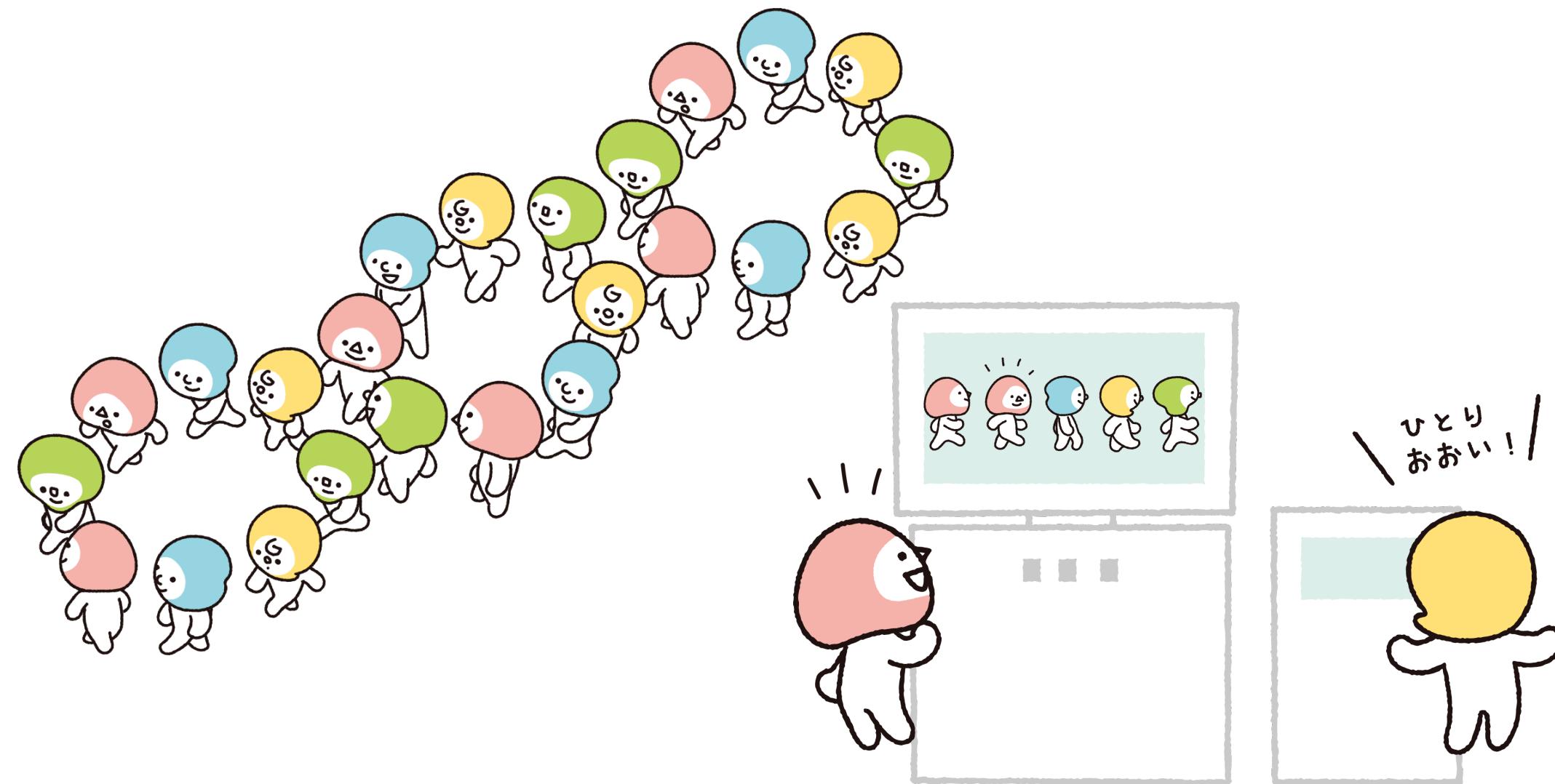
「がん遺伝子パネル検査」ってなに?

がんの発生に関わる複数のがんの遺伝子の変異を一度に調べる検査です。

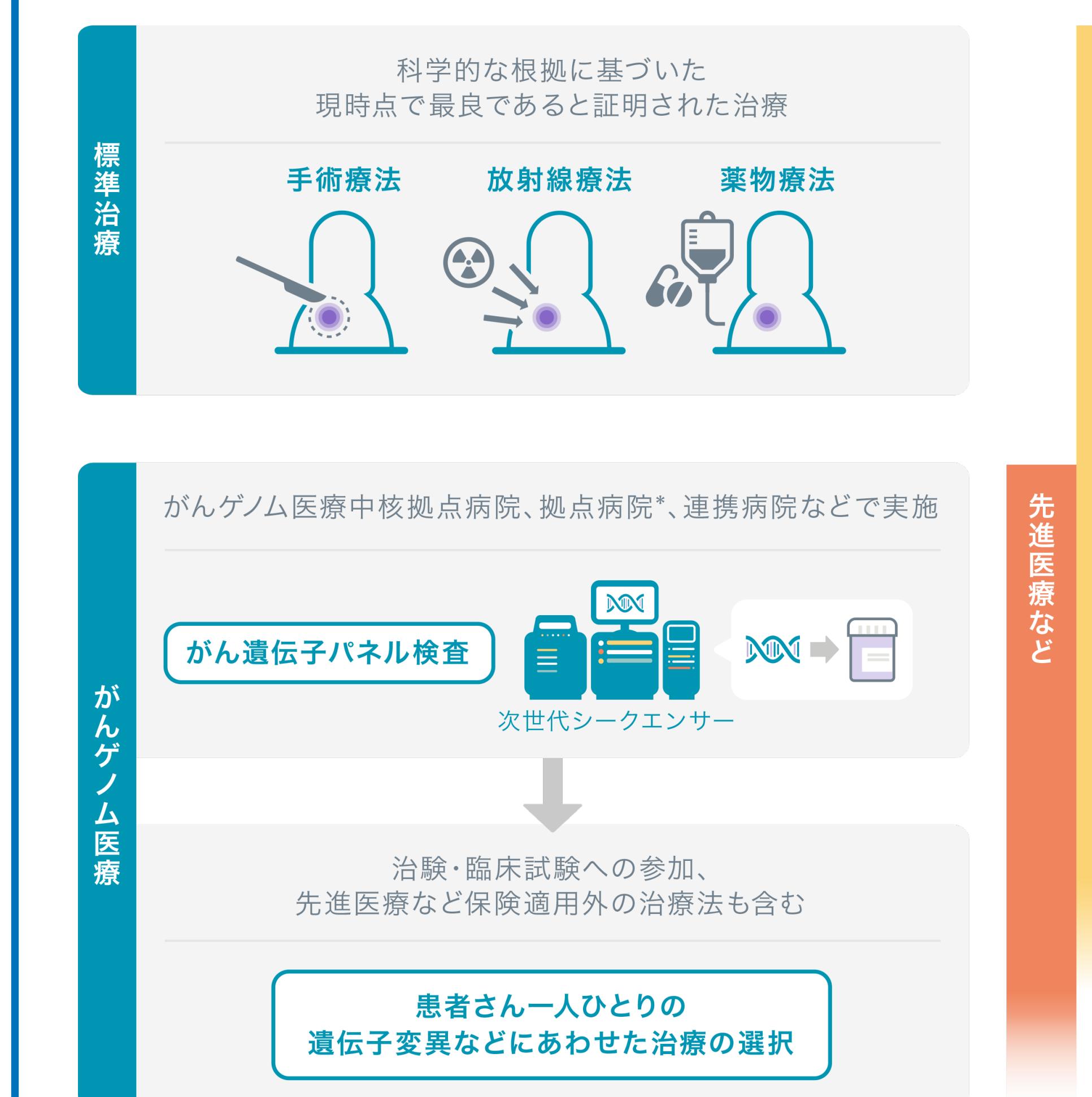
がん組織を手術などで取り出して調べる検査と、採血をして調べる検査があります。

遺伝子に変異が見つかれば、変異に対し効果が期待できる治療法や薬剤の情報が得られることがあります。治療方法の選択に役立つ場合があります。

現時点では候補となる薬剤・治験等が見つかなかったとしても、今後候補となる薬剤の開発が進み、治験等が行われる可能性もあります。



どこで・だれが、がんゲノム医療を受けられるの?



がんゲノム医療は、厚生労働省に指定された、がんゲノム医療に必要とされる設備や体制を備えた医療機関で行われます。詳しくは下記をご参照ください。



がんゲノム医療を受けられる施設

保険適用の対象となるがん遺伝子パネル検査は、すべての患者さんが受けられるわけではなく、現在のところ、固形がんの患者さんであることなど、いくつかの条件を満たす必要があります。

また、がん遺伝子パネル検査の中には先進医療に含まれるものもあります。詳細は主治医、医療機関にご確認ください。

中外製薬公式YouTube

がんゲノム医療について学び、理解を深め、活かしていただくための動画「学ぼう! 活かそう! がんゲノム医療」を公開しています。



がんゲノム医療 初級編

がんゲノム医療 中級編

がんゲノム医療 上級編

がんゲノム医療を初めて聞く方、聞いたことはあるけれど詳しく学ぶのは初めての方向けに、アニメーションで解説しています。

がん患者さんやご家族に向けて、治療や検査の参考にしていただきたい知識や希少がんも含む最適な治療の実現に向けた最前線の情報を伝えています。

様々な場面で“患者さんの立場”から意見を伝えるために必要な患者市民参画(PPI)やがんゲノム医療における課題に関する情報を伝えています。



おしゃべり
がんゲノム医療

作成年月: 2023年2月

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、以下に示す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。

引用 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の全てを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)

引用 厚生労働省

<https://www.mhlw.go.jp/stf/seisakunitsuite/bunya/0000068484.html>



指定難病一覧（338疾患）

2014(平成26)年5月に「難病の患者に対する医療等に関する法律(難病法)」が制定され、2015(平成27)年1月1日から、新たな難病医療費助成制度が始まりました。難病法の定義・基準に基づいて本医療費助成制度の対象となる難病を「指定難病」とよびます。

指定難病は、2021(令和3)年11月1日に1疾患の統合および5疾患の新規追加があり、338疾患となりました。

病名	告示の番号	病名	告示の番号	病名	告示の番号	病名	告示の番号
あ		オスラー病	227	クロンカイト・カナダ症候群	289	自己免疫性肝炎	95
IgA腎症	66	か	97	結節性多発動脈炎	42	自己免疫性溶血性貧血	61
亜急性硬化性全脳炎	24	潰瘍性大腸炎	97	血栓性血小板減少性紫斑病	64	シトリン欠損症	318
悪性関節リウマチ	46	下垂体性ADH分泌異常症	72	原発性硬化性胆管炎	94	シャルコー・マリー・トゥース病	10
アジソン病	83	下垂体成長ゴナドトロビン分泌亢進症	76	原発性抗リン脂質抗体症候群	48	重症筋無力症	11
アイカルディ症候群	135	下垂体成長ホルモン分泌亢進症	77	原発性側索硬化症	4	ジユベール症候群関連疾患	177
アイザックス症候群	119	下垂体TSH分泌亢進症	73	原発性胆汁性肝硬変	93	シュワルツ・ヤンペル症候群	33
IgG4関連疾患	300	下垂体PRL分泌亢進症	74	原発性免疫不全症候群	65	神経線維腫症	34
アッシャー症候群	303	家族性高コレステロール血症(ホモ接合体)	79	頭微鏡的多発血管炎	43	神経有棘赤血球症	9
アトピー性脊髄炎	116	カーニー複合	232	痙攣重積型(二相性)急性脳症	129	進行性核上性麻痺	5
アペール症候群	182	カーニー複合	232	結節性硬化症	158	進行性多巣性白質脳症	25
アラジール症候群	297	海馬硬化を伴う内側側頭葉てんかん	141	限局性皮質異形成	137	進行性白質脳症	308
α1-アンチトリプシン欠乏症	231	家族性地中海熱	266	原発性高カリヨミクロン血症	262	進行性ミオクローヌスてんかん	309
アルポート症候群	218	家族性低βリボタンパク血症1(ホモ接合体)	336	色素性乾皮症	159	シトストロール血症	260
アレキサンダー病	131	家族性良性慢性天疱瘡	161	自己免疫性後天性凝固因子欠乏症	288	紫斑病性腎炎	224
アンジェルマン症候群	201	カナバン病	307	脂肪萎縮症	265	化膿性無菌性関節炎・壊疽性膿皮症・アクネ症候群	
アントレー・ビクスラー症候群	184	化膿性無菌性関節炎・壊疽性膿皮症・アクネ症候群	269	若年性特発性関節炎	107	歌舞伎症候群	
い		歌舞伎症候群	187	好酸球性消化管疾患	98	若年発症型両側性感音難聴	304
イソ吉草酸血症	247	ガラクトース-1-リン酸ウリジルトランスクフェラーゼ欠損症	258	好酸球性多発血管炎性肉芽腫症	45	修正大血管転位症	208
一次性ネフローゼ症候群	222	カルニチン回路異常症	316	後縦靭帯骨化症	69	徐波睡眠持続性棘徐波を示すてんかん性脳症	154
一次性膜性増殖性糸球体腎炎	223	肝型糖尿病	257	甲状腺ホルモン不応症	80	神經細胞移動異常症	138
1p36欠損症候群	197	間質性膀胱炎(ハンナ型)	226	拘束型心筋症	59	神經軸索スフェロイド形成を伴う遺伝性びまん性白質脳症	125
遺伝性自己炎症疾患	325	環状20番染色体症候群	150	広範脊柱管狭窄症	70	神經エリチン症	121
遺伝性ジストニア	120	完全大血管転位症	209	膠様滴状角膜ジストロフィー	332	進行性家族性肝内胆汁うつ滯症	338
遺伝性周期性四肢麻痺	115	眼皮膚白皮症	164	コステロ症候群	104	進行性骨化性線維異形成症	272
遺伝性膀胱炎	298	球脊髓性筋萎縮症	1	混合性結合組織病	52	心室中隔欠損を伴う肺動脈閉鎖症	214
遺伝性鉄芽球性貧血	286	巨細胞動脈炎	41	高IgD症候群	267	心室中隔欠損を伴わない肺動脈閉鎖症	213
う		筋萎縮性側索硬化症	2	好酸球性副鼻腔炎	306	す	
ウルリッヒ病	29	偽性副甲状腺機能低下症	236	抗糸球体基底膜腎炎	221	ステーヴンス・ジョンソン症候群	38
ウィーバー症候群	175	ギャロウェイ・モワト症候群	219	高チロシン血症1型	241	スタート・ウェーバー症候群	157
ウイリアムズ症候群	179	急速進行性糸球体腎炎	220	高チロシン血症2型	242	スマス・マギニス症候群	202
ウイルソン病	171	強直性脊椎炎	271	高チロシン血症3型	243	せ	
ウエスト症候群	145	巨大動脈奇形(頸部口腔咽頭びまん性病変)	279	後天性赤芽球病	283	成人スチル病	54
ウェルナー症候群	191	巨大動脈奇形(頸部顔面又は四肢病変)	280	骨形成不全症	274	脊髄小脳変性症(多系統萎縮症を除く。)	18
ウォルフラム症候群	233	巨大リンパ管奇形(頸部顔面病変)	278	5p欠損症候群	199	セピアブテリン還元酵素(SR)欠損症	319
え		筋型糖原病	256	コフィン・シリス症候群	185	前眼部形成異常	328
HTLV-1関連脊髄症	26	筋ジストロフィー	113	コフィン・ローリー症候群	176	全身性アミロイドーシス	28
遠位型ミオパチー	30	く		さ		全身性エリテマード	49
ATR-X症候群	180	クッシング病	75	再生不良性貧血	60	全身性膚皮症	51
エーラス・ダニロス症候群	168	クリオピリン関連周期熱症候群	106	再発性多発軟骨炎	55	先天異常症候群	310
エプスタイン症候群	287	クロウ・深瀬症候群	16	サルコイドーシス	84	先天性気管狭窄症/先天性声門下狭窄症	330
エプスタイン病	217	クローン病	96	鰓耳腎症候群	190	先天性筋無力症候群	12
エマヌエル症候群	204	クリップベル・トレノーネー・ウェーバー症候群	281	左心低形成症候群	211	先天性グリコルホスアチジルイノクトール(GPI)欠損症	320
お		クルーゾン症候群	181	三尖弁閉鎖症	212	先天性三尖弁狭窄症	311
黄色韌帶骨化症	68	グルコーストランスポーター1欠損症	248	三頭酵素欠損症	317	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	ca		先天性肺静脈狭窄症	313
大田原症候群	146	グルタル酸血症2型	250	自己貪食空胞性ミオパチー	32	先天性副腎低形成症	82
オクシピタル・ホーン症候群	170	病名	告示の番号	病名	告示の番号	病名	告示の番号
病名	告示の番号	病名	告示の番号	病名	告示の番号	病名	告示の番号
先天性副腎皮質酵素欠損症	81	特発性間質性肺炎	85	PCDH19関連症候群	152	む	
脆弱X症候群	206	特発性基底核石灰化症	27	肥厚性皮膚骨膜症	165	無虹彩症	329
脆弱X症候群関連疾患	205	特発性血小板減少性紫斑病	63	非ジストロフィー性ミオトニー症候群	114	無脾症候群	189
脊髄空洞症	117	特発性血栓症(遺伝性血栓性素因によるものに限る。)	327	皮質下梗塞と白質脳症を伴う常染色体優性脳動脈症	124	無βリボタンパク血症	264
脊髄膜瘤	118	特発性大腿骨頭壞死症	71	ビタミンD依存性くる病/骨軟化症	239	め	
先天性横隔膜ヘルニア	294	特発性多中心性キャッスルマン病	331	ビタミンD抵抗性くる病/骨軟化症	238	メープルシロップ尿症	244
先天性核上性球麻痺	132	特発性門脈亢進症	92	ビックースタッフ脳幹脳炎	128	メチルグルタコン酸尿症	324
先天性魚鱗病	160	禿頭と変形性脊椎症を伴う常染色体劣性白質脳症	123	非特異性多発性小腸潰瘍症	290	メチルマロン酸血症	246
先天性腎性尿崩症	225	特発性後天性全身性無汗症	163	ヒルシュスブルング病(全結腸型又は小腸型)	291	メビウス症候群	133
先天性赤血球形成異常性貧血	282	ドラベ症候群	140	ふ		メンケス病	169
先天性大脳白質形成不全症	139	な		封入体筋炎	15	も	
先天性ミオパチー	111	中條・西村症候群	268	副腎白質ジストロフィー	20	網膜色素変性症	90
先天性無痛無汗症	130	那須・ハコラ病	174	プラウ症候群	110	もやもや病	22
先天性葉酸吸收不全	253	軟骨無形成症	276	ブリオン病	23	モフト・ウイルソン症候群	178
前頭側頭葉変性症	127	難治頻回部分発作重積型急性脳炎	153	ファロー四微症	215	や	
そ		に		ファンコニ貧血	285	ヤング・シンプソン症候群	196
早期ミオクロニー脳症	147	22q11.2欠損症候群	203	VATER症候群	173	ゆ	
総動脈幹遺残症	207	乳幼児肝巨大血管腫	295	フェニルケトン尿症	240	遊走性焦点発作を伴う乳児てんかん	148
総排泄腔遺残	293	尿素サイクル異常症	251	複合カルボキシラーゼ欠損症	255	よ	
総排泄腔外反症	292	ぬ		副甲状腺機能低下症	235	4p欠損症候群	198
ソトス症候群	194	ヌーナン症候群	195	副腎皮質刺激ホルモン不応症	237	ら	
た		ね		プラダード・ウイリ症候群	193	ライソゾーム病	19
大脳皮質基底核変性症	7	ネイルバテラ症候群(爪膝蓋骨症候群)/LMX1B関連腎症	315	プロピオン酸血症	245	ラスマッセン脳炎	151
大理石骨病	326	ネフロン病	335	ヘ			
高安動脈炎	40	の		β-ケトチオラーゼ欠損症	322	ランドウ・クレファー症候群	155
多系統萎縮症	17	膿疱性乾癬(汎発型)	37	ベーチェット病	56	り	
多発血管炎性肉芽腫症	44	脳クレアチン欠乏症候群	334	ベスレムミオパチー	31	リンパ脈管筋腫症	89
多発性硬化症/視神経脊髄炎	13	脳腫瘍	263	閉塞性細管支炎	228	リジン尿性蛋白不耐症	252
多発性囊胞腎	67	脳表ヘモジデリン沈着症	122	ペリオキシソーム病(副腎白質ジストロフィーを除く。)	234	両大血管右室起始症	216
第14番染色体父親性ダイソミー症候群	200	囊胞性線維症	299	片側巨脳症	136	リンパ管腫症/ゴーハム病	277
ダイアモンド・ブラックファン貧血	284	は		片側痙攣・片麻痺・てんかん症候群	149	る	
タナトフォリック骨異形成症	275	バーキンソン病	6	芳香族L-アミノ酸脱炭酸酵素欠損症	323	ルビンシュタイン・ティビ症候群	102
多脾症候群	188	バージャー病	47	発作性夜間ヘモグロビン尿症	62	類天疱瘡(後天性表皮水疱症を含む。)	162
タンジール病	261	肺静脈閉塞症/肺毛細血管腫症	87	ホモシスチン尿症			

小兒慢特性特定疾病——覺

小児慢性特定疾病とは、子どもの慢性疾病のうち特定の疾病をさします。多くの病気は「小児慢性疾患」とも「発育障害」とも「慢性的疾患」

これらの疾病は、「小児慢性特定疾病医療費助成制度」、また、「日常生活用具給付事業」や「小児慢性特定疾病児童等自立支援事業」の対象となります。制度・事業の利用には申請が必要です。

小児慢性特定疾病は、2021(令和3)年11月1日から788疾患に拡大しました。



主 催・後 援

主 催

Rare Disease Day 日本開催事務局

後 援

厚生労働省

一般社団法人日本難病・疾病団体協議会(JPA)

認定NPO法人難病のこども支援全国ネットワーク

公益社団法人日本医師会

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

一般社団法人DIA Japan

Rare Disease International

一般社団法人日本人類遺伝学会

米国研究製薬工業協会(PhRMA)

一般社団法人欧州製薬団体連合会(EFPIA Japan)

一般社団法人PPI JAPAN

認定NPO法人日本医療政策機構

全国医療的ケアライン

一般社団法人全国がん患者団体連合会

医療系産学連携ネットワーク協議会

大学共同利用機関法人自然科学研究機構

(申請中含)

協賛



CSL Behring



すべての革新は患者さんのために



協賛



Sumitomo Pharma



Bristol Myers Squibb™

moderna®



BIOMARIN®

