

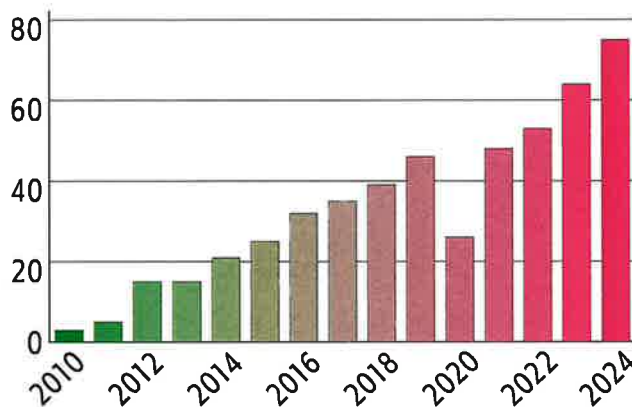
Rare Disease Day (世界希少・難治性疾患の日)

Rare Disease Day (RDD) とは、世界中の希少・難治性疾患の患者さんやご家族にとって、より良い診断や治療による生活の質 (QOL) の向上を目指す活動です。日本語では意識して「世界希少・難治性疾患の日」と呼んでいます。うるう年の「Rareな日」にあわせ、毎年2月最終日が定義日となっています。2008年からヨーロッパでスタートした本領域世界最大の社会啓発イベントであり、日本でもその趣旨に賛同して2010年から全国で開催し、患者や家族同士、関係者らがつながる機会をつくっています。

RDDグローバル事務局が 提供しているポスター



RDD公認開催(実開催)数 (2010年から2024年まで)



RDD Japanイベントの紹介(2024年2月29日)



RDD2024では、初めてのRDD Japanイベントを開催しました。延べ2000名の関係者が集い、セッションを聴講したり、談笑しました。日本全国75箇所でのRDD公認開催も、主催者がそれぞれの個性を活かした企画となりました。

RDD Japanは2025年に16回目を迎えます。
ぜひ、RDDを知って、参加してみてください。

RDD Japan
公式YouTube



RDD特別映像

—主催者紹介
—こどものきもち
かぞくのきもち
過去のRDDイベント
患者生の声セッション
などが紹介されています

もっと!! RDDを知るには!

RDD Japan 2025
公式WEB



RDD Global 公式Web



RDD Japan Facebook*



RDD Japan Instagram



RDD2025のすべてのパネルは
左の二次元コードからご覧いただけます。



RDD2024 公認開催イベント (1/3)

RDDカラーのライトアップを見に行こう!

今年も世界中で多くの場所がRDDカラー(グリーン・ピンク・ブルー)の3色にライトアップされます。

RDD2024では日本でも、東京タワー、小倉駅・黒崎駅、鹿児島観覧車アミュラン、熊本城、熊本大学病院時計塔・プロムナードがライトアップされました。

今年はさらに多くの場所でライトアップが予定されています。開催の詳細情報はRDD2025公式ウェブからご確認ください。




RDD2024公認開催イベント一覧(75ヶ所)

	RDD北海道 現地開催とオンラインを併用 コンサート、番組配信		RDD岩手 現地開催 体験発表、演奏		RDD山形 現地開催 募金活動、相談活動
	RDD鶴岡(山形) 現地開催とオンラインを併用 アトラクション、交流会		RDD酒田西高校(山形) 現地開催とオンラインを併用 支援機器体験、ディスカッション		RDD鶴岡高専(山形) 現地開催 パネル展示、動画上映
	RDD宮城 現地開催 ブース展示		RDD仙台市薬剤師会(宮城) 現地開催 市民公開講座		RDD福島 現地開催 パネル展示
	RDD自治医科大学とちぎ子ども医療センター(栃木) 現地開催 パネル展示、動画上映		RDD埼玉西部(埼玉) 現地開催 カフェ、マジックショー		RDD埼玉医科大学(埼玉) 現地開催 パネル展示
	RDD千葉 現地開催とオンラインを併用 マップ展示、パネル展示		RDDはらっぱ(千葉) 現地開催 ビデオ鑑賞、感想発表		RDD JPA(東京) 現地開催 国会議員訪問
	RDD浜松町ビルディング(東京) オンライン ウェビナー、お絵かき大募集		RDD三鷹(東京) 現地開催 講演、ワークショップ		RDD方南町(東京) 現地開催 レモネードスタンド、絵本読み聞かせ
	RDDひまわり(神奈川) 現地開催 演奏、ダンス、トーク		RDDあおぞら共和国(山梨) 現地開催 気球体験、おもちゃワークショップ		RDD新潟 現地開催 演奏、交流会

RDD2025のすべてのパネルは左の二次元コードからご覧いただけます。


RDD2024 公認開催イベント (2/3)

 RDD富山 現地開催 体験発表、交流会	 RDD石川 現地開催 パネル展示、交流会	 RDD福井 現地開催 パネル展示、パンフレット配布
 RDD愛知 現地開催 パネル展示、難病図書展示	 RDD岐阜 現地開催とオンラインを併用 ウェビナー、難病図書展示	 RDD静岡 現地開催 作品展
 RDD三重 現地開催 演奏、講演	 RDD和歌山 現地開催 演奏、動画上映	 RDD滋賀 現地開催 コンサート、交流会
 RDD京都 現地開催 笑いヨガ、署名、相談会	 RDD奈良 現地開催 講演、パネル展示	 RDD大阪 現地開催とオンラインを併用 難病カフェ、セミナー
 RDD大阪明星学園 (大阪) 現地開催 車椅子・白杖体験、講演	 RDDスペシャルキッズひろば (大阪) 現地開催とオンラインを併用 講演、ワークショップ	 RDDパープルデー大阪 (大阪) 現地開催とオンラインを併用 セミナー、ワークショップ
 RDD医誠会国際総合病院 (大阪) 現地開催とオンラインを併用 講演、交流会	 RDD神戸 (兵庫) 現地開催 交流会、パネル・グッズ展示	 RDD神戸海星女子学院 (兵庫) 現地開催 RDD活動報告、難病図書展示
 RDD西播磨総合 リハビリテーションセンター (兵庫) 現地開催とオンラインを併用 動画上映、交流会	 RDDてんびん (兵庫) 現地開催 動画上映、高校・大学生の発表	 RDD鳥取 現地開催とオンラインを併用 就労支援のケース検討
 RDD島根 現地開催 マルシェ、パネル展示	 RDD広島 現地開催とオンラインを併用 メッセージ発表、難病図書展示	 RDD山口 現地開催 パネル展示
 RDDふぁりあ山口 現地開催とオンラインを併用 講演、意見交換会	 RDD香川 現地開催 パネル展示、院内テレビ上映	 RDD徳島 現地開催 パネル展示

 RDD2025のすべてのパネルは
左の二次元コードからご覧いただけます。

RDD2024 公認開催イベント (3/3)

	RDD愛媛 現地開催 商店街ウォーク、チラシ配布		RDD高知 現地開催 けん玉ショー、演奏		RDD福岡 現地開催とオンラインを併用 カフェ、展示
	RDD北九州市 難病・相談支援センター(福岡) 現地開催 パネル展示、ライトアップ		RDD佐賀 現地開催とオンラインを併用 コミュニケーションエイド、腸活		RDD熊本 現地開催 難病図書展示、ライトアップ
	RDD宮崎 現地開催 講演、セミナー		RDD鹿児島 現地開催 街頭キャンペーン、ライトアップ		RDD薩摩・希少難病(鹿児島) 現地開催 講演、シンポジウム
	RDD沖縄 現地開催とオンラインを併用 団体・支援者紹介、交流会		RDD石垣島(沖縄) 現地開催 ファイル作成・配布、カフェ		RDDおしごと(適職) オンライン 講演、座談会
	RDDきつづ 現地開催 当事者・家族・高校生交流会		RDD希少がん オンライン ウェビナー、応援写真収集		RDD IBD (潰瘍性大腸炎・クローン病) 現地開催とオンラインを併用 交流会、カウントダウン企画
	RDDギランバレー症候群 オンライン 体験発表、談話会		RDD NMOSD (視神経脊髄炎スペクトラム障害) 現地開催とオンラインを併用 セミナー、交流会		RDDピーベック オンライン ウェビナー
	RDD脊髄小脳変性症・ 多系統萎縮症 現地開催 交流会		RDD PPI(患者・市民参画) オンライン ウェビナー		RDD medU-net (医療系産学連携) 現地開催とオンラインを併用 講演、意見交換会
	RDD tsunagari オンライン 座談会・トークライブ		RDDテロメア・ジャパン オンライン 講演、座談会		RDDアート 現地開催 作品展示、ワークショップ
	RDD両育わーるど オンライン ワークショップ、議員勉強会		RDD 2型コラーゲン異常症 現地開催 ワークショップ、交流会		RDD U-60 現地開催 講演、コンサート

 RDD2025のすべてのパネルは
左の二次元コードからご覧いただけます。

RDD2025も全国でたくさんの公認開催イベントが実施されます。
各イベントの開催情報は右の二次元コードからご確認ください。



Rare Disease Day (RDD)



What is Rare Disease ?

Rare diseases constitute a diverse group of conditions, typically characterized by the fact that they affect a significantly smaller number of people compared to more prevalent conditions such as diabetes or heart disease. Many of these diseases have a hereditary component, and rare cancers also fall within this category.

The definition of a rare disease varies by country.

While the number of patients per disease is limited, the overall number of patients with rare diseases is substantial.

300M

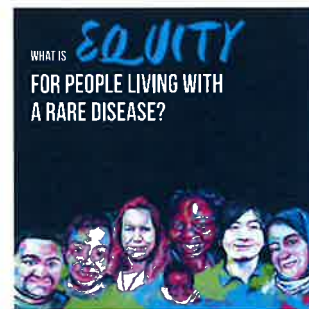
PEOPLE WITH RARE DISEASES

3.5 - 5.9%

OF THE POPULATION

72%

ARE GENETIC DISEASES



What is Rare Disease Day ?

Rare Disease Day 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. Since its creation in 2008, Rare Disease Day has played a critical part in building an international rare disease community that is multi-disease, global, and diverse- but united in purpose.

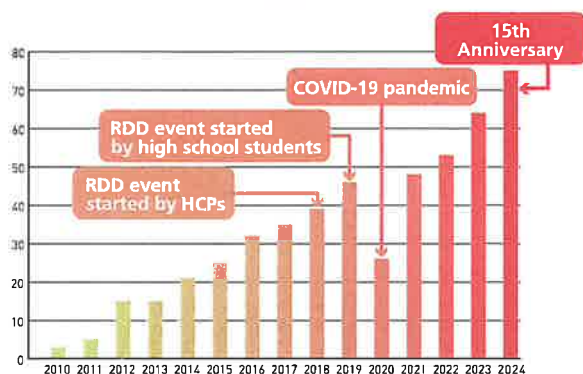
Rare Disease Day is observed every year on 28 February (or 29 in leap years)—the rarest day of the year.



What about RDD Japan ?

In Japan, since the inaugural event in 2010, we have been progressively expanding our activities in collaboration with various stakeholders.

RDD Japan stands out for having established a secretariat that centrally manages all authorized information, fostering the RDD campaign under an "all Japan structure."



The number of RDD Japan official events (2010-2024)

Why not take part in the RDD campaign in your country and get to know people involved in rare diseases?



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



RDD Japan web
<https://rddjapan.info/2025/>

RDD2025のすべてのパネルは
左の二次元コードからご覧いただけます。

指定難病一覧(341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」が制定されました。
この難病法の定義・基準に基づいて医療助成制度の対象となる
難病を「指定難病」とよびます。

2024(令和6)年4月1日には、3疾患の追加および5疾患の

告示病名変更がありました。

加えて現在複数の疾患で追加・告示病名変更が検討されています。

難病定義

- 発病の機構が明らかでない
- 治療方法が確立していない
- 希少な疾病である
- 長期療養を必要とする

指定難病定義 (上の4つを満たし、かつ下の2つも満たす疾病)

- 患者数が本邦において一定の人数に達しないこと
- 客観的な診断基準(またはそれに準ずるもの)が確立していること

病名	病名	病名	病名
あ	66	16	55
IgG腎症	大田原症候群	クローン病	再発性多発軟骨炎
急性性硬化性全脳炎	オキシピタル・ホーン症候群	クワシオール・トレンネー・ウェーバー症候群	サルコイドシス
悪性関節リウマチ	オスター病	グルン・ブレンナー・ウェーバー症候群	鱗片腎症候群
アジソン病	か	グルン・ブレンナー・ウェーバー1欠損症	左心低形成症候群
アイクルア症候群	潰瘍性大腸炎	グルン・ブレンナー・ウェーバー2欠損症	三尖弁閉鎖症
アイザックス症候群	下垂体性ADH分泌異常症	グルン・ブレンナー・ウェーバー3欠損症	三頭筋萎縮症
IgG4関連疾患	下垂体性成長ホルモン分泌亢進症	グルン・ブレンナー・ウェーバー4欠損症	CFE症候群
アッキー症候群	下垂体性成長ホルモン分泌亢進症	グルン・ブレンナー・ウェーバー5欠損症	シェーグレン症候群
アトピー性骨髄炎	下垂体性TSH分泌亢進症	グルン・ブレンナー・ウェーバー6欠損症	自己食空腔性ミオパチー
アベル症候群	下垂体性PRL分泌亢進症	グルン・ブレンナー・ウェーバー7欠損症	自己免疫性肝炎
アラシール症候群	下垂体前葉機能低下症	グルン・ブレンナー・ウェーバー8欠損症	自己免疫性溶血性貧血
α1-アンチトリプシン欠乏症	家族性高コレステロール血症(ホモ接合体)	グルン・ブレンナー・ウェーバー9欠損症	シトリン欠損症
アルポート症候群	カニー複合	グルン・ブレンナー・ウェーバー10欠損症	シアルコマリー・マートゥース病
アレキサンダー病	海馬硬化を伴う内側頭葉てんかん	グルン・ブレンナー・ウェーバー11欠損症	重症筋無力症
アンジェルマン症候群	家族性地中海熱	グルン・ブレンナー・ウェーバー12欠損症	シェーグレン症候群関連疾患
アンドレー・ビクスラー症候群	家族性低βリポタン血症1(ホモ接合体)	グルン・ブレンナー・ウェーバー13欠損症	シウワツ・ヤンベル症候群
一次性高尿酸血症	家族性良性慢性天疱瘡	グルン・ブレンナー・ウェーバー14欠損症	神経線維腫症
一次性シフト症候群	カナン病	グルン・ブレンナー・ウェーバー15欠損症	神経性棘赤血球症
一次性慢性増殖性糸球体腎炎	炎症性無菌性関節炎・壊疽性膿皮症・アグネ症候群	グルン・ブレンナー・ウェーバー16欠損症	進行性上肢麻痺
IgA腎症	軟骨症候群	グルン・ブレンナー・ウェーバー17欠損症	進行性多発性白質脳症
1p36欠失症候群	ガラクトース-1-リン酸グリシジルトランスフェラーゼ欠損症	グルン・ブレンナー・ウェーバー18欠損症	進行性ミオクローヌスてんかん
遺伝性自己炎症疾患	カルニチン回路異常症	グルン・ブレンナー・ウェーバー19欠損症	色素性乾皮症
遺伝性ジストニア	肝型糖尿病	グルン・ブレンナー・ウェーバー20欠損症	自己免疫性後天性凝固因子欠乏症
遺伝性周期性四肢麻痺	気管支拡張症	グルン・ブレンナー・ウェーバー21欠損症	自己免疫性後天性凝固因子欠乏症
遺伝性肺炎	ガラクトース-1-リン酸グリシジルトランスフェラーゼ欠損症	グルン・ブレンナー・ウェーバー22欠損症	自己免疫性後天性凝固因子欠乏症
遺伝性鉄芽球性貧血	カルニチン回路異常症	グルン・ブレンナー・ウェーバー23欠損症	自己免疫性後天性凝固因子欠乏症
ウルリヒ病	環状20番染色体症候群	グルン・ブレンナー・ウェーバー24欠損症	自己免疫性後天性凝固因子欠乏症
ウィーバー症候群	完全大血管転位症	グルン・ブレンナー・ウェーバー25欠損症	自己免疫性後天性凝固因子欠乏症
ウィリアムズ症候群	眼皮膚白皮症	グルン・ブレンナー・ウェーバー26欠損症	自己免疫性後天性凝固因子欠乏症
ウィルソン病	骨肉腫性骨髄炎	グルン・ブレンナー・ウェーバー27欠損症	自己免疫性後天性凝固因子欠乏症
ウエスト症候群	巨大膀胱短小結腸腸胃腸不全症	グルン・ブレンナー・ウェーバー28欠損症	自己免疫性後天性凝固因子欠乏症
ウェルナー症候群	筋萎縮性側索硬化症	グルン・ブレンナー・ウェーバー29欠損症	自己免疫性後天性凝固因子欠乏症
ウォルフラム症候群	偽性副甲狀腺機能低下症	グルン・ブレンナー・ウェーバー30欠損症	自己免疫性後天性凝固因子欠乏症
HTRA1関連脳小血管病	ギヤロウエイ・モワト症候群	グルン・ブレンナー・ウェーバー31欠損症	自己免疫性後天性凝固因子欠乏症
HTLV-1関連脊髄症	急速進行性糸球体腎炎	グルン・ブレンナー・ウェーバー32欠損症	自己免疫性後天性凝固因子欠乏症
遠位性ミオパチー	強直性脊椎炎	グルン・ブレンナー・ウェーバー33欠損症	自己免疫性後天性凝固因子欠乏症
ATR-X症候群	巨大静脈奇形(顔面部・頭頸部・全身性)	グルン・ブレンナー・ウェーバー34欠損症	自己免疫性後天性凝固因子欠乏症
エーラス・ダノス症候群	巨大動脈奇形(頸部・頭面又は四肢)	グルン・ブレンナー・ウェーバー35欠損症	自己免疫性後天性凝固因子欠乏症
エプスタイン症候群	巨大リンパ管奇形(顔部・頭面又は四肢)	グルン・ブレンナー・ウェーバー36欠損症	自己免疫性後天性凝固因子欠乏症
エプスタイン病	筋型糖尿病	グルン・ブレンナー・ウェーバー37欠損症	自己免疫性後天性凝固因子欠乏症
エマニエル症候群	筋ジストロフィー	グルン・ブレンナー・ウェーバー38欠損症	自己免疫性後天性凝固因子欠乏症
MECP2重複症候群	クッシング病	グルン・ブレンナー・ウェーバー39欠損症	自己免疫性後天性凝固因子欠乏症
黄色粘着性化症	クリオピリン関連周期性熱症候群	グルン・ブレンナー・ウェーバー40欠損症	自己免疫性後天性凝固因子欠乏症
セリアアプテリン還元酵素(SR)欠損症	多汗症候群	グルン・ブレンナー・ウェーバー41欠損症	自己免疫性後天性凝固因子欠乏症
前眼帯形成異常	タンジール病	グルン・ブレンナー・ウェーバー42欠損症	自己免疫性後天性凝固因子欠乏症
全身性アミロイドシス	車心室症	グルン・ブレンナー・ウェーバー43欠損症	自己免疫性後天性凝固因子欠乏症
全身性エリテマトーデス	弾性線維性仮性黄色腫	グルン・ブレンナー・ウェーバー44欠損症	自己免疫性後天性凝固因子欠乏症
全身性硬皮症	肥田固頭症	グルン・ブレンナー・ウェーバー45欠損症	自己免疫性後天性凝固因子欠乏症
先天性異常症候群	チヤージ症候群	グルン・ブレンナー・ウェーバー46欠損症	自己免疫性後天性凝固因子欠乏症
先天性気管狭窄症/先天性声門下狭窄症	中毒性皮膚壊死症	グルン・ブレンナー・ウェーバー47欠損症	自己免疫性後天性凝固因子欠乏症
先天性筋無力症候群	腸管神経節細胞減少症	グルン・ブレンナー・ウェーバー48欠損症	自己免疫性後天性凝固因子欠乏症
先天性リソソーム酵素欠損症(GPI)欠損症	遠隔性神経リンパ腫	グルン・ブレンナー・ウェーバー49欠損症	自己免疫性後天性凝固因子欠乏症
先天性三尖弁狭窄症	先天性神経線維腫症	グルン・ブレンナー・ウェーバー50欠損症	自己免疫性後天性凝固因子欠乏症
先天性僧帽弁狭窄症	TRPV4異常症	グルン・ブレンナー・ウェーバー51欠損症	自己免疫性後天性凝固因子欠乏症
先天性肺静脈狭窄症	TNF受容体関連周期性熱症候群	グルン・ブレンナー・ウェーバー52欠損症	自己免疫性後天性凝固因子欠乏症
先天性副腎低形成症	天疱瘡	グルン・ブレンナー・ウェーバー53欠損症	自己免疫性後天性凝固因子欠乏症
先天性副腎皮質酵素欠損症	低ホスファターゼ症	グルン・ブレンナー・ウェーバー54欠損症	自己免疫性後天性凝固因子欠乏症
脳炎X症候群	特発性拡張型心筋症	グルン・ブレンナー・ウェーバー55欠損症	自己免疫性後天性凝固因子欠乏症
脳脊髄X症候群関連疾患	特発性間質性肺炎	グルン・ブレンナー・ウェーバー56欠損症	自己免疫性後天性凝固因子欠乏症
脊髄空洞症	特発性基底核石灰化症	グルン・ブレンナー・ウェーバー57欠損症	自己免疫性後天性凝固因子欠乏症
脊髄腫瘍	特発性血小板減少性紫斑病	グルン・ブレンナー・ウェーバー58欠損症	自己免疫性後天性凝固因子欠乏症
先天性横隔膜ヘルニア	特発性血栓性(遠心性血栓性)血栓(によるもの)	グルン・ブレンナー・ウェーバー59欠損症	自己免疫性後天性凝固因子欠乏症
先天性性上肢麻痺	特発性大脳骨頭壊死症	グルン・ブレンナー・ウェーバー60欠損症	自己免疫性後天性凝固因子欠乏症
先天性魚鱗病	特発性多中心性キャスルマン病	グルン・ブレンナー・ウェーバー61欠損症	自己免疫性後天性凝固因子欠乏症
先天性腎性尿崩症	特発性門脈圧亢進症	グルン・ブレンナー・ウェーバー62欠損症	自己免疫性後天性凝固因子欠乏症
先天性赤血球形成異常性貧血	特発性後天性全身性無汗症	グルン・ブレンナー・ウェーバー63欠損症	自己免疫性後天性凝固因子欠乏症
先天性大脳白質形成不全症	ドラブ症候群	グルン・ブレンナー・ウェーバー64欠損症	自己免疫性後天性凝固因子欠乏症
先天性ミオパチー	な	グルン・ブレンナー・ウェーバー65欠損症	自己免疫性後天性凝固因子欠乏症
先天性無痛無汗症	中核・西村症候群	グルン・ブレンナー・ウェーバー66欠損症	自己免疫性後天性凝固因子欠乏症
先天性無痛無汗症	那須・ハコラ病	グルン・ブレンナー・ウェーバー67欠損症	自己免疫性後天性凝固因子欠乏症
前頭頭葉嗅取不全	軟骨無形成症	グルン・ブレンナー・ウェーバー68欠損症	自己免疫性後天性凝固因子欠乏症
前頭頭葉嗅取不全	軟骨無形成症	グルン・ブレンナー・ウェーバー69欠損症	自己免疫性後天性凝固因子欠乏症
嗅毛機能不全症候群(カルタゲナー症候群を含む)	管治範囲部分発作重積型急性脳炎	グルン・ブレンナー・ウェーバー70欠損症	自己免疫性後天性凝固因子欠乏症
早期ミオクローヌ脳症	22q11.2欠失症候群	グルン・ブレンナー・ウェーバー71欠損症	自己免疫性後天性凝固因子欠乏症
後頭部脱髄症	幼乳児巨大血管腫	グルン・ブレンナー・ウェーバー72欠損症	自己免疫性後天性凝固因子欠乏症
後頭部脱髄症	原素サイクル異常症	グルン・ブレンナー・ウェーバー73欠損症	自己免疫性後天性凝固因子欠乏症
後頭部脱髄症	ヌーナン症候群	グルン・ブレンナー・ウェーバー74欠損症	自己免疫性後天性凝固因子欠乏症
後頭部脱髄症	ネールパテラ症候群(爪身腫瘍性疾患)・TMX1B関連腎症	グルン・ブレンナー・ウェーバー75欠損症	自己免疫性後天性凝固因子欠乏症
後頭部脱髄症	ネフロシス	グルン・ブレンナー・ウェーバー76欠損症	自己免疫性後天性凝固因子欠乏症
後頭部脱髄症	膿瘍性乾癬(汎発型)	グルン・ブレンナー・ウェーバー77欠損症	自己免疫性後天性凝固因子欠乏症
後頭部脱髄症	脳アチン欠乏症候群	グルン・ブレンナー・ウェーバー78欠損症	自己免疫性後天性凝固因子欠乏症
後頭部脱髄症	脳膿瘍	グルン・ブレンナー・ウェーバー79欠損症	自己免疫性後天性凝固因子欠乏症
後頭部脱髄症	脳膿瘍	グルン・ブレンナー・ウェーバー80欠損症	自己免疫性後天性凝固因子欠乏症
後頭部脱髄症	脳膿瘍	グルン・ブレンナー・ウェーバー81欠損症	自己免疫性後天性凝固因子欠乏症
後頭部脱髄症	脳膿瘍	グルン・ブレンナー・ウェーバー82欠損症	自己免疫性後天性凝固因子欠乏症
後頭部脱髄症	脳膿瘍	グルン・ブレンナー・ウェーバー83欠損症	自己免疫性後天性凝固因子欠乏症
後頭部脱髄症	脳膿瘍	グルン・ブレンナー・ウェーバー84欠損症	自己免疫性後天性凝固因子欠乏症
後頭部脱髄症	脳膿瘍	グルン・ブレンナー・ウェーバー85欠損症	自己免疫性後天性凝固因子欠乏症
後頭部脱髄症	脳膿瘍	グルン・ブレンナー・ウェーバー86欠損症	自己免疫性後天性凝固因子欠乏症
後頭部脱髄症	脳膿瘍	グルン・ブレンナー・ウェーバー87欠損症	自己免疫性後天性凝固因子欠乏症
後頭部脱髄症	脳膿瘍	グルン・ブレンナー・ウェーバー88欠損症	自己免疫性後天性凝固因子欠乏症
後頭部脱髄症	脳膿瘍	グルン・ブレンナー・ウェーバー89欠損症	自己免疫性後天性凝固因子欠乏症
後頭部脱髄症	脳膿瘍	グルン・ブレンナー・ウェーバー90欠損症	自己免疫性後天性凝固因子欠乏症
後頭部脱髄症	脳膿瘍	グルン・ブレンナー・ウェーバー91欠損症	自己免疫性後天性凝固因子欠乏症
後頭部脱髄症	脳膿瘍	グルン・ブレンナー・ウェーバー92欠損症	自己免疫性後天性凝固因子欠乏症
後頭部脱髄症	脳膿瘍	グルン・ブレンナー・ウェーバー93欠損症	自己免疫性後天性凝固因子欠乏症
後頭部脱髄症	脳膿瘍	グルン・ブレンナー・ウェーバー94欠損症	自己免疫性後天性凝固因子欠乏症
後頭部脱髄症	脳膿瘍	グルン・ブレンナー・ウェーバー95欠損症	自己免疫性後天性凝固因子欠乏症
後頭部脱髄症	脳膿瘍	グルン・ブレンナー・ウェーバー96欠損症	自己免疫性後天性凝固因子欠乏症
後頭部脱髄症	脳膿瘍	グルン・ブレンナー・ウェーバー97欠損症	自己免疫性後天性凝固因子欠乏症
後頭部脱髄症	脳膿瘍	グルン・ブレンナー・ウェーバー98欠損症	自己免疫性後天性凝固因子欠乏症
後頭部脱髄症	脳膿瘍	グルン・ブレンナー・ウェーバー99欠損症	自己免疫性後天性凝固因子欠乏症
後頭部脱髄症	脳膿瘍	グルン・ブレンナー・ウェーバー100欠損症	自己免疫性後天性凝固因子欠乏症

RDD2025のすべてのパネルは
左の二次元コードからご覧いただけます。

出典 難病情報センター
<https://www.nanbyou.or.jp/>

2024年のノーベル化学賞について知ろう



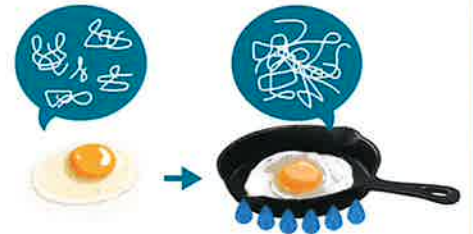
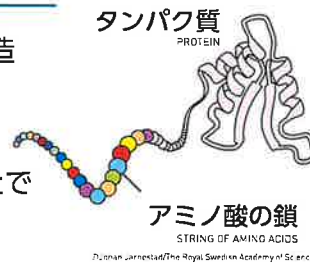
2024年のノーベル化学賞は、タンパク質の構造に関する研究に対して授与されたんだよ。それはどのような研究で、世の中にどんな風に役立っているのかな？



今回受賞した研究は、コンピューターを使って自然界に存在しないタンパク質をデザインしたり、人工知能(AI)を使ってタンパク質の立体構造を正確に予測する技術だよ。新しい医薬品の研究開発や生物の研究に大きな貢献をしているんだよ。

タンパク質の構造とは？

- ・約20種類のアミノ酸が連なった帯のような構造
- ・含まれるアミノ酸の種類や順番によって様々なタンパク質が存在している
- ・帯が複雑に折りたたまれた立体構造をとることで様々な機能を発揮する



生卵を加熱して固まるのは、タンパク質の立体構造が熱によって変化することが原因

新しいタンパク質のデザイン技術

受賞者: David Baker氏 (Washington大)
授賞理由: コンピューターを用いた自然界には存在しないタンパク質の構造デザイン

Baker氏は1990年代後半に開発したタンパク質の立体構造を予測するソフトウェア「Rosetta」を開発し、非天然の3次元立体タンパク質の設計と構造学的検証に初めて成功しました¹⁾。彼が開発した技術・手法は、新しい治療薬やナノ素材の開発など、様々な分野に応用されています。Rosettaは1999年のタンパク質構造予測コンテストで優れた結果を出し、計算タンパク質科学の進展における基礎的な成果として評価されています。

タンパク質立体構造予測AIシステム

受賞者: Demis Hassabis氏、John Jumper氏 (Google DeepMind社)
授賞理由: AIを活用した高精度のタンパク質立体構造予測システム「AlphaFold」の開発

従来、タンパク質の立体構造を決定する研究は、時間と費用がかかっていました。Rosettaの開発以降、タンパク質構造予測の精度は次第に向上していきましたが、AIを応用したAlphaFoldは従来法よりも圧倒的な精度と速さで構造を予測することを実現しました²⁾。AlphaFoldは世界中の研究者が自由に利用できるように公開されたことで、タンパク質構造研究の発展に革命をもたらしたと評価されています。



ノーベル化学賞受賞者：David Baker氏 (左から) Demis Hassabis氏 John Jumper氏³⁾

応用の例

- ・コロナウイルスの立体構造予測による治療薬やワクチンの開発
- ・ゲノム解析で見つかった遺伝子変異が疾患の原因になりうるかどうかを予測する技術 (AlphaMissense)
- ・がんや特定の組織を狙って薬剤を届ける技術の開発

RDD2025のすべてのパネルは左の二次元コードからご覧いただけます。

出典 1) Brian Kuhlman et al., Science (2003)
2) John Jumper et al., Nature (2021)
3) スウェーデン王立科学アカデミー

難病・慢性疾患全国フォーラムと登録者証発行

難病・慢性疾患全国フォーラム

難病・慢性疾患全国フォーラムは、患者会や関係者らが集い、病気をもちながら生きていける社会の実現を目指して難病患者・家族の現状を社会にアピールすることを目的として2010年から続いています。

2024年のフォーラムには、会場・オンラインをあわせて200名を超える参加者が集まりました。患者・家族からの発表に続き、難病・慢性疾患患者の就労課題について有識者も交えたディスカッションが展開されました。

難病・慢性疾患全国フォーラム2024

～すべての患者・障害者・高齢者が安心して暮らせる社会を!!～



会場の様子



展示セッションの様子

これからも、難病・慢性疾患全国フォーラムでは、患者・家族視点から丁寧な発信を続けていきます。



登録者証発行(指定難病要支援者証明事業)

登録者証発行とは、福祉や就労などの各種支援を円滑に利用できるようにするため、指定難病患者全員を対象として厚生労働省が2024年から実施している登録事業の通称です。重症度の基準を満たさず医療費助成の対象ではなかった方も、この登録者証の交付対象になります。登録者証は、国の指定難病にかかっていることを証明するための公的な証明書となります。また、登録者証には有効期限がないため、一度交付された場合、更新の手続きは必要ありません。

今までは、特定医療費(指定難病)受給者証を持っていない方は、難病患者であることを証明する公的なものがなく、福祉サービス申請やハローワークなどでの手続き時には診断書を提出する必要がありました。ですがこの登録者証を提示することで、これからは診断書を提出する手間が省けます。得られた情報は、難病の研究や新薬開発などに活用するデータベースに登録されます。今まで以上にデータベースに情報が蓄積されることで、治療法や新薬などの研究が進むことが期待されます。

登録者証発行が進むことで、疾患全体の全体像の把握や社会福祉サービスの利用機会の増加、さらなる研究の促進などが期待されます。

RDD2025のすべてのパネルは左の二次元コードからご覧いただけます。

臨床試験情報にアクセスしてみよう ～関係者の関係者の取組～

みんなで臨床試験情報を「見える化」して、臨床試験に患者/家族/医療者/研究者がアクセスしやすい環境を創る取組が始まっています

臨床研究・臨床試験とは

「臨床研究」は人を対象に行われるすべての研究を指します。

「臨床試験」は、臨床研究のうち、新しい治療法や診断法、予防法などの有効性や安全性を調べる研究を指します。

中でも「治験」は、臨床試験のうち、厚生労働省に医薬品や医療機器として認めてもらうことを目的として実施することを指します。

情報検索の課題

臨床試験/治験に関する情報



自分や家族の疾患に関係している情報を調べてみたい



情報はどこにあるの?/どうやってさがすの?
記載内容はどう理解すればいいの?

jRCT (臨床研究等提出・公開システム) とは

jRCT (Japan Registry of Clinical Trials) とは、医療機関などが実施する臨床試験に関する情報登録システムです。厚生労働大臣への届出手続や、世界保健機関 (WHO) が公表を求める事項などの公開を行っています。



jRCTで検索できること

目的・使用するくすり
参加募集状況・参加条件
実施医療機関名・結果 他

「創る会」の目的・メンバー構成・現在の活動



「さっぱり」わからない を 「しっかり」わかるに



→「臨床試験にみんながアクセスしやすい社会を創る会 (創る会)」発足 (2023年6月)

「創る会」のメンバー構成



「創る会」の現在の活動

臨床試験情報の入力・検索が可能な国のデータベース jRCT (臨床研究等提出・公開システム) を、
入力者・検索者双方の視点で使いやすくするための提案

希少・難治性疾患領域関係者 (JPA/ASrid) も
発起人として参画しています

【今後の活動】継続的に要望書を提出し、行政との架け橋になる活動を展開
臨床試験情報へのアクセスについて市民への啓発を実施

使いやすさに対する意見があれば、
RDD事務局にご連絡ください!

今後も、患者のための情報を、患者とともに考え、みんなと共に伝える
そんな取組を進めていきます。

みなさんも、関連疾患についてjRCTで調べてみませんか?

jRCTウェブサイト



RDD2025のすべてのパネルは
左の二次元コードからご覧いただけます。

新型コロナウイルス感染症の流行下の経験に関する 難病患者当事者・家族の振り返り調査(1/2)

日本で初めて新型コロナウイルス感染症(COVID-19)の感染者が確認された2020年1月から、COVID-19が感染症法上の5類に移行した2023年5月までの難病患者当事者・家族の経験を明らかにする調査を実施しました。

収集方法: WEB上での自記式アンケートを実施(2024年10月~12月)。

対象: 難病患者当事者または家族(指定難病かどうかは不問)。

倫理的配慮: ASrid倫理審査委員会に申請し、承認を取得。

紙面で目的・方法を説明後、同意を取得。個人情報除外して分析。

質問項目: COVID-19の医療面・日常生活面への影響、

次に大規模な感染症流行が起こったときに活かせる示唆など。

解析方法: 自由記述回答を個人情報を排して質的内容分析を実施。


55名の当事者・家族の回答を分析しました。

下記の表では、医療面への影響、日常生活面への影響、次に大規模な感染症が流行した際に向けた教訓や得たいサポートについて、それぞれまとめています。

なお、コメントは抜粋であり、回答者の意図を損なわない範囲で修正している場合があります。

医療面への影響

大項目	中項目	回答から引用したコメント(一例)
医療アクセスの 困難・変化	<ul style="list-style-type: none">検査・治療の中断・変更受診の拒否オンライン診療での 通院負担軽減	“(こどもは)感染症に非常に弱い病気で、感染したら危険な状況が予想された。月1回の定期受診も、2020年1月頃から本人は連れて行かず、親のみ病院へ行って薬や診療材料を受け取った。定期レントゲン検査等も半減した。” (家族、検査・治療の中断・変更)
感染の恐怖と 心理的影響	<ul style="list-style-type: none">感染リスクや 重症化への恐怖受診遅延に対する 心理的ストレス	“コロナに罹ったら重症になるのかなとか、色々考えた。医師にも聞いたが「基礎疾患があるから重症になるかは、何ともいえない。COVID-19についてはまだ何も分かっていない」と言われ、…エンディングノートとまでは言わないまでも、パスワード類や連絡先をまとめたメモは作った。” (本人、感染リスクや重症化への恐怖)
リハビリ・ 入院環境の変化	<ul style="list-style-type: none">リハビリの中断での 身体機能低下入院時の家族との分断 (面会制限)付添いやリハビリ環境 への制約	“最初の緊急事態宣言の間、(施設に長期入院しているこどもに対して施設から)入院して一切外泊しないか、入院せずずっと自宅で過ごすかの二択を迫られた。自宅で過ごす方を選んだが、家族のみでは上手く足のリハビリができずに、そのことが後の足の回復に影響があったのではないかと今でも悔やむ。” (家族、リハビリの中断での身体機能低下)
ワクチン接種を めぐる混乱・不安	<ul style="list-style-type: none">正確な情報の不足怪しい情報への注意接種予約の困難	“2021年にワクチン接種が始まったが、ワクチン接種の予約がなかなか取れず、半ば取り合うようになっていた。同時に、ワクチンは身体に悪い、打つとコロナにかかるとか死ぬとか、いろんな怪情報が広まり、その効果を二分するような情報が出回った。” (本人、怪しい情報への注意・接種予約の困難)

 RDD2025のすべてのパネルは
左の二次元コードからご覧いただけます。

新型コロナウイルス感染症の流行下の経験に関する 難病患者当事者・家族の振り返り調査(2/2)

日常生活面への影響

大項目	中項目	回答から引用したコメント(一例)
外出自粛や 移動制限	<ul style="list-style-type: none"> 外出制限による生活の変化 移動支援自粛 制限によるストレス 	<p>“2020年3月から大きなお店に入れなくなり、空いている店をはしごしながら買い物した。同年4月後半から、移動支援を繰り返し自粛した。それだけ世間の目が怖かった。”</p> <p>(本人、移動支援自粛)</p>
仕事や働き方の 変化	<ul style="list-style-type: none"> テレワークの恩恵と格差 職場での不平等な対応 	<p>“2020年の緊急事態宣言を通じて、リモートワークが一般化されたのは驚きだった。働き方を社会全体が考えるようになった。COVID-19が残した唯一のプラス面と思う。”</p> <p>(本人、テレワークの恩恵と格差)</p>
学校や教育への 影響	<ul style="list-style-type: none"> 基礎疾患のあるこどもへの影響 親への影響 	<p>“オンライン授業の導入も進んだが、重症心身障害児の我が子にとっては学校に行くと友達と過ごす時間が学びに直結するため、学びの場が奪われた気持ちになった。支援が必要のない子は学校に行けるようになって、(我が子は)教育委員会からOKが出ないため、ずっと家で過ごした。一人でこどもを見ないといけな親のストレスも大きかった。”</p> <p>(家族、基礎疾患のあるこどもへの影響・親への影響)</p>
5類移行後も 続く影響	<ul style="list-style-type: none"> 世間との感染症への認識の乖離 自己防衛の意識 	<p>“免疫抑制剤を飲んでいる私にとっては、コロナウイルスに対する怖さは続いている。世間の人々はウイルスに関して気を付ける人と何も気にしない人に分かれているので、自分の身は自分で守るしかないと思っている。”</p> <p>(本人、世間との感染症への認識の乖離・自己防衛の意識)</p>

次に大規模な感染症が流行した際にに向けた教訓や得たいサポート

大項目	中項目	回答から引用したコメント(一例)
感染予防と 治療の継続	<ul style="list-style-type: none"> 基本的な感染予防 難病治療の継続 	<p>“感染が怖いあまりに、難病の治療を後回しにはしない方が良い。難病の治療を優先した方が良い。”</p> <p>(家族、難病治療の継続)</p>
正確な情報の 発信	<ul style="list-style-type: none"> 正確な情報共有 精神的サポートの提供 	<p>“恐怖心を煽る報道が多く見られた中、正しい医療知識を広めるとともに、心の健康を支える精神的なサポートを提供する仕組みが必要。”</p> <p>(本人、正確な情報共有・精神的サポートの提供)</p>
医療体制や 支援の整備	<ul style="list-style-type: none"> 医療や医薬品へのアクセス確保 医療リソースの強化 	<p>“薬は1か月分ほどの備蓄があると安心できた。今からでも備えておくといいと思う。”</p> <p>(本人、医療や医薬品へのアクセス確保)</p> <p>“症状の悪化時に発熱する疾患だが、熱があるだけで診察が困難となっていた。必要な治療へつなげる方法の整備が必要。”</p> <p>(本人、医療リソースの強化)</p>
社会的連帯と 協力	<ul style="list-style-type: none"> 患者会の役割 ひとや地域とのつながり 共生社会の実現 	<p>“災害時の避難所と同じようにホテル療養などの場合の難病に対する理解と配慮はもう少し必要かなと思う。食事内容、特殊な治療、薬剤、必要物品等。”</p> <p>(本人、共生社会の実現)</p>

COVID-19流行禍に実施した難病の患者・家族・患者団体への影響に関する
国内の各種調査も右の二次元コードからご覧いただけます。



RDD2025のすべてのパネルは
左の二次元コードからご覧いただけます。

患者当事者視点からみた 職場の働きやすさに関するアンケート

難病患者当事者の視点から、職場の環境(働きやすい体制・制度・合理的配慮など)の各項目の重要度と職場での導入状況・ニーズを満たすかどうかを明らかにするアンケートを実施しました。

収集方法: WEB上での自記式アンケートを実施(2024年10月~12月)。

対象: 就労中の成人の難病患者当事者(指定難病かどうかは不問)。

倫理的配慮: ASrid倫理審査委員会に申請し、承認を取得。

紙面で目的・方法を説明後、同意を取得。個人情報除外して分析。

質問項目: 職場環境に関する認識、回答者・職場の属性。

98名の当事者の回答を分析しました。職場環境に関する各項目が、①重要かどうか、②職場に導入されているか、③導入されている場合にニーズを満たすかという観点で各項目を分類した結果が下記の表です。

なお、職場の導入状況は「わからない」という回答も多く、

各職場で当事者が利用できる体制・制度や得られる配慮についての周知が必要です。

①当事者にとって重要か	②勤務先職場で導入しているか	③勤務先職場で導入している場合にニーズに対して十分と感じるか	
		十分と感じる	十分と感じていない
重要と思う項目	導入ケースが多い項目	当事者の重要度高×導入事例多数×ニーズを満たす項目 ・病気休暇、時間休暇 ・フレックスタイム制/時差出勤 ・在宅/リモートワークの導入 ・チームワーキング体制 ・体調悪化や障害進行に合わせた職務転換	当事者の重要度高×導入事例多数×ニーズを満たせていない項目 ・産業医など組織内サポート部署の明確化と連携 ・雇用上の処遇が不利となることや離職強要の禁止 ・キャリアアップ機会の公平公正な運用/評価 ・難病を理由とした不採用、差別的禁止 ・本人が希望しない「無理のない仕事」の強要の禁止
	導入ケースが少ない項目	当事者の重要度高×導入事例少数×ニーズを満たす項目 ・通院休暇 ・通勤経路の変更 ・有給休暇の少ない者への病気/通院休暇 ・入院時を想定したサポート体制の事前構築 ・週休3~4日制 ・健常社員や職員とは別の休憩時間の確保 ・超短時間勤務への対応や体制の構築 ・難病等の当事者の全社的把握 ・難病等の当事者の社内健康管理体制の構築	当事者の重要度高×導入事例少数×ニーズを満たせていない項目 ・治療と仕事の両立支援コーディネーターの職場配置 ・相談窓口、相談支援にあたる第三者機関の明確化/連携 ・経営層、管理職、職場等への難病理解促進研修の実施 ・合理的配慮提供、差別禁止等の明文化や組織トップの宣言
重要と思わない項目	導入ケースが多い項目	当事者の重要度低×導入事例多数×ニーズを満たす項目 (該当なし)	当事者の重要度低×導入事例多数×ニーズを満たせていない項目 (該当なし)
	導入ケースが少ない項目	当事者の重要度低×導入事例少数×ニーズを満たす項目 (該当なし)	当事者の重要度低×導入事例少数×ニーズを満たせていない項目 ・寮、社宅などの優先提供 ・通勤時の重度訪問介護の利用* ・就業時の重度訪問介護の利用* ・ジョブコーチ(職場適応援助者)の職場配置

*通勤時/就労時の重度訪問介護は「今の症状では」重要ではないが、症状進行時には重要になるというコメントが複数ありました。

RDD2025のすべてのパネルは左の二次元コードからご覧いただけます。

回答をもとにした詳細なデータは、右の二次元コードから確認いただけます。また、同時に調査した自営業・個人事業主のかたの回答や未就労者のかたの回答もご覧いただけます。



RDDに取り組む中高生たちの活動

RDD中学校・高校の活動

- ・2019年に初めて開催された中学生・高校生たちによるRDDは、徐々に関心のある学校や生徒たちが増えてきています。
- ・2024年は学会での市民公開講座の企画・運営や4回目となる全国中高生RDDサミット、Webinar・Study Tourなどが開催され、ますます学びの場・活躍の場を広げています。

学会での市民公開講座の企画・運営(2024年9月)

- ・RDDに取り組む高校生たちが主体となり、第24回CRCと臨床試験のあり方を考える会議にて、市民公開講座『生徒・学生との社会共創を「希少・難治性疾患」の観点から考える～しあわせへの想像・創造・相造～』を企画・運営しました。



第24回CRCと臨床試験のあり方を考える会議



第4回全国中高生RDDサミット(2024年12月)

- ・鶴岡工業高等専門学校(トウゴウコウギョウカウセンガク)の学生がホストとなり、第4回全国中高生RDDサミットを開催しました。



各校の取り組み発表



ロボットスーツHAL®の体験



ダンスワークショップ

Webinar と Study Tour(2024年)

- ・生徒たちの希望に応じて、希少・難治性疾患領域を学ぶWebinarとStudy Tourを開催しました。



Webinar(全6回)
講師:古川結莉奈さん




Study Tour 順天堂大学医学部
講師:村山圭さん・中村弘太さん



Study Tour 東京大学先端研
講師:並木重宏さん

これからも中高生たちのRDD活動を応援してください!

 RDD2025のすべてのパネルは左の二次元コードからご覧いただけます。

RDDに興味のある中学校・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とその家族の ペイシエント・ジャーニー

「ペイシエント・ジャーニー」とは、**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・難治性疾患患者当事者とその家族は、
「発病と検査」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当事者と家族のペイシエント・ジャーニー



診断までに
6-8年かかる¹⁾



平均で8名の医師を受診
2-3回の誤診を経験¹⁾



95%の希少疾患には
治療薬がない²⁾

課題解決に向けた提言

1. 希少疾患の社会的認知を向上させるため、患者団体の代表組織の強化を支援する。
2. 民間の資源や活力を結集して、疾患啓発を強力に推進するための環境を整備する。
3. 希少疾患の医療支援ネットワーク及び都道府県内の医療提供体制を強化する。
4. 希少疾患の患者レジストリの整備などを通じて、新薬開発を促進する。
5. 患者の治療生活を支えるデジタル技術開発を支援する。

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とその家族を支援する上で重要です。

出典 1) <https://globalgenes.org/wp-content/uploads/2013/04/ShireReport-1.pdf>
(アメリカ・イギリスの調査結果)
2) Miyamoto and Kakkis, Orphanet Journal of Rare Diseases,
2011, 6:49; (v1.0) - 1 (p.1)

詳細は右の二次元コードから
ご覧ください

日本における希少疾患の課題 (PDF)
[https://www.takeda.co.jp/patients/rd-support/wp/
images/RD_WhitePaper.pdf](https://www.takeda.co.jp/patients/rd-support/wp/images/RD_WhitePaper.pdf)



RDD2025のすべてのパネルは
左の二次元コードからご覧いただけます。

PNH(発作性夜間ヘモグロビン尿症)という病気を知っていますか?

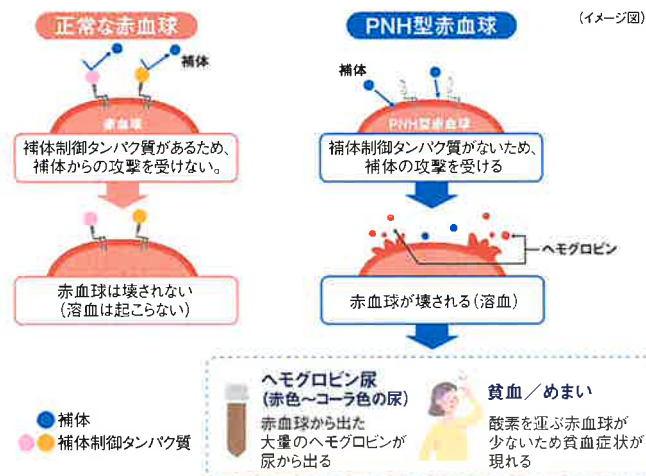
PNHとは?

- ・厚労省指定の指定難病。
日本で治療を受けている患者は約1000人¹⁾。
- ・何らかの遺伝子に突然変異が生じることで発症。
(後天性の変異のため遺伝はしない)
- ・発症する年齢・性別に傾向はなく、誰でも発症する
リスクがあります。
- ・赤血球が壊されることで、様々な症状が出ます²⁾³⁾。



PNHの原因について詳しく知ろう

PNHの病態には、補体と呼ばれる免疫のしくみが深く関わっています⁴⁾⁵⁾。
PNHでは、赤血球の上にある「補体を制御するたんぱく質」が欠損している(PNH型赤血球)ため、補体の働きが過剰になってしまい、赤血球が破壊され(溶血)、赤血球の中にあるヘモグロビンが放出されます⁵⁾。
この溶血の進行により様々な症状が出ます。



現状のアンメットニーズ*

- ・治療を受けていても溶血が起こる可能性があり、ヘモグロビン値が低いままのことがあります¹⁾⁴⁾⁶⁾。
- ・持続する貧血のために輸血が必要なことがあります¹⁾³⁾。
- ・治療を受けていてもQOL(生活の質)の低下の改善は十分ではない可能性があります。

*満足できる解決法が見つからないニーズ、需要

Life with PNH ~PNHと私の大切な家族~

PNH患者さんが感じる切なる思いに
向き合う家族の日常を描いた動画です。



日常生活で困っていることや将来への不安を感じている患者さんもいらっしゃいます。動画を通してPNHの患者・患者家族のことを少しでもご理解いただけましたら幸いです。

PNH患者さん一人ひとりのライフスタイルや環境に応じて治療選択肢を選んでいくことが大事です。困っている症状や日常生活(趣味、仕事など)のことで悩みや気になることがあれば、まずは主治医に相談してみましょう!



PNHとの生活

<https://www.gan-kisho.novartis.co.jp/pnh>

- 【出典】
- 1) 特定医療者受給証を取得し、治療を行っているPNH患者さんの数(2022年度)
 - 2) 保仙直毅ほか. 発作性夜間ヘモグロビン尿症診療の参照ガイド令和4年度改訂版
 - 3) Schrezenmeier H, et al. Ann Hematol. 2020; 99(7): 1505-1514.
 - 4) Bektas M et al. J Manag Care Spec Pharm. 2020;26(suppl 12-b):S3-S8.
 - 5) Dingli D et al. Ann Hematol. 2022;101(2):251-263.
 - 6) Brodsky RA. Blood. 2014;124(18):2804-2811.

RDD2025のすべてのパネルは
左の二次元コードからご覧いただけます。

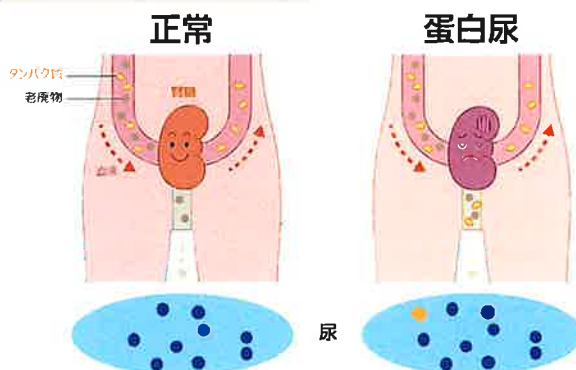
蛋白尿(たんぱくによ)で見つかる希少腎疾患

蛋白尿とは

尿中に基準値以上のタンパク質が排泄されている状態

腎臓は血液から余分な水分や老廃物を糸球体でろ過して尿を作ります。その際、血液中のタンパク質はほとんどろ過されないため、尿にはほとんどタンパク質が混じりません。

しかし尿がつくられてろ過されるまでの過程の何処かに異常があると、尿に多くのタンパク質が混じり、蛋白尿があらわれる場合があります。



蛋白尿が出る原因

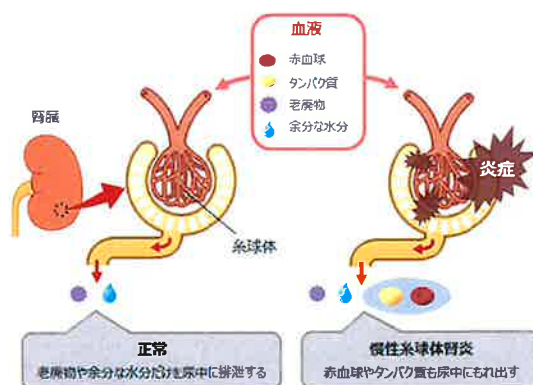
病気が原因である場合			病気以外が原因の場合 (一時的な蛋白尿)
血液中のタンパク質の増加	腎臓の機能の障害	尿路の障害	
<ul style="list-style-type: none"> 多発性骨髄腫や白血病などの血液の病気 横紋筋融解症 (一部の筋肉が壊れる病気) 溶血性疾患 (赤血球の膜が破れる病気) など 	<ul style="list-style-type: none"> 慢性腎臓病* ループス腎炎 アミロイド腎症 間質性腎炎 中毒性腎障害 先天性尿細管疾患 など 	<ul style="list-style-type: none"> 尿路結石 尿路感染症 尿路上皮がん など 	<ul style="list-style-type: none"> 肉などのタンパク質の大量摂取時 激しい運動の後 体の水分不足時 発熱時 精神的ストレスがあるとき など

*慢性腎臓病の原因疾患は多様で、慢性糸球体腎炎や糖尿病関連腎臓病、高血圧性腎硬化症などが知られています。

蛋白尿がでるこんな希少腎疾患があります

蛋白尿があらわれる慢性腎臓病の原因疾患の一つに、腎臓の糸球体が炎症を起こして、血液をうまくろ過できなくなる**慢性糸球体腎炎**があります。

慢性糸球体腎炎のなかには、ループス腎炎、IgA腎症、膜性腎症、膜性増殖性糸球体腎炎、C3腎症、巣状分節性糸球体硬化症などの希少腎疾患があります。これらの希少腎疾患には、比較的若い年齢でも発症し、蛋白尿などの尿検査異常はあるが、明らかな症状が少なく、気付かないうちに進行していることがあります。



健康診断で蛋白尿を指摘されたら、医療機関で再検査を受けましょう

詳しくはこちらをご覧ください



家族と考える
慢性腎臓病サイト

腎援隊
(じんえんたい)



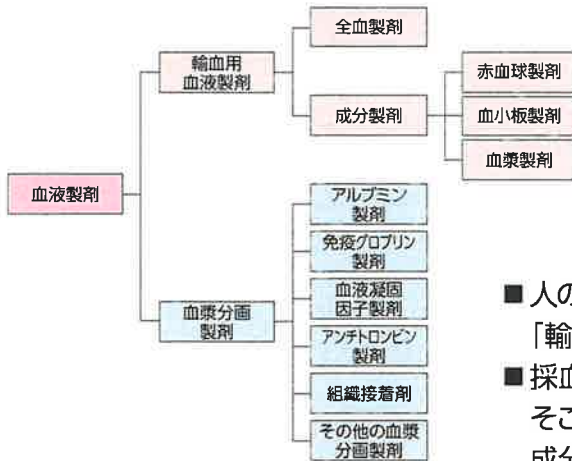
監修 大阪大学大学院医学系研究科 腎臓内科学 教授 猪俣 善隆 先生

RDD2025のすべてのパネルは
左の二次元コードからご覧いただけます。

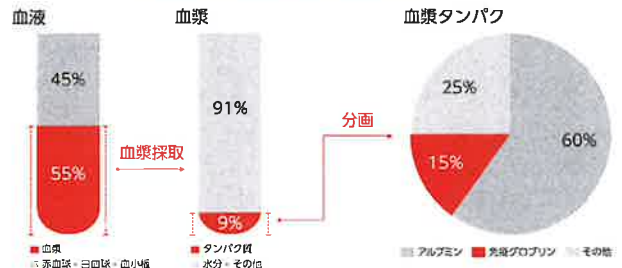
血漿分画製剤ってなに？

血漿分画製剤とはどのような薬でしょうか？

「輸血用血液製剤」と「血漿分画製剤」¹⁾



貴重な血漿分画製剤¹⁾²⁾



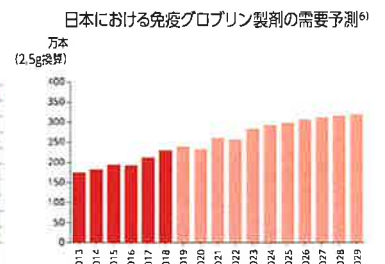
- 人の血液から作り出される薬(血液製剤)は、「輸血用血液製剤」と「血漿分画製剤」に分類されます。
- 採血した血液から得られる血漿成分(55%)をプールし、そこから治療に有益な血漿タンパク質を取り出し(9%)、成分ごとに高純度に精製されたものを「血漿分画製剤」とよびます。
- 血漿分画製剤には、タンパク質の成分によって様々な種類が存在します。

血漿分画製剤はどのような病気の治療に使われるのでしょうか？³⁾

	アルブミン製剤	免疫グロブリン製剤	血液凝固因子製剤
作用	血液中の水分などを血管内に保持し、種々の物質を運搬する	ウイルスなどの病原体の感染予防や、免疫機能の調整	出血したときに、血液を固めて止血する
対象疾患	出血・外傷によるショック 重症の熱傷 高度なタンパク質の低下による重篤な病状など	無又は低ガンマグロブリン血症 川崎病 特発性血小板減少性紫斑病 慢性炎症性脱髄性多発ニューロパチー 天疱瘡、多発性筋炎 Rh抗原感作の予防 など	血友病 手術時の傷口の接着・閉鎖 など

血漿分画製剤のひとつである免疫グロブリン製剤の需要が増加

希少疾患の診断技術の向上、標準治療の向上、治療へのアクセス拡大により、免疫グロブリン製剤の需要が世界中で大きく増加しており、その傾向は今後も続いていくと予想されています。日本においても、免疫グロブリン製剤の需要が増加傾向にあることが分かります。



European Blood Alliance and International Plasma and Fractionation Association (EBA-IPFA) Amsterdam, the Netherlands 14-15 January 2020. The Market Research Bureau (MRB). Available from: https://ipfa.nl/wp-content/uploads/2019/08/1_5_ROBERT-Robert_IPFA-EBA_January14_Dispatch.pptx-FINAL-READY-FOR-PUBLICATION.pdf

5) PPTA. Summer 2018 (numbers 1986-2016); MRB Marburg Forecast of plasma fractionation capacities 2018 to 2030, 2019 (numbers 2018-2030).

6) 薬事審議会血液事業部会令和6年度第1回運営委員会

出典 1)厚生労働省令和5年度血液事業報告(一部改変)

2) Laub R, Baurin S, Timmerman D, Branckaert T, Stengers P. Specific protein content of pools of plasma for fractionation from different sources: impact of frequency of donations. Vox Sang. 2010;99(3):220-231. doi:10.1111/j.1423-0410.2010.01345.x

3) 日本血液製剤協会「血液製剤について」[「血液分画製剤のいろいろ」]<http://www.ketsukyo.or.jp/>(一部改変)

4) Patrick, Robert: Plasma-Derived Medicinal Products (PDMPs) and Plasma Supply into the Future,

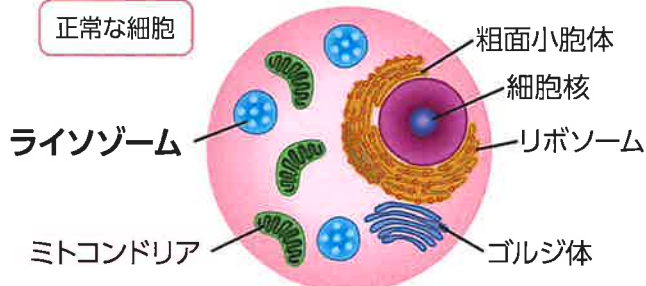
RDD2025のすべてのパネルは左の二次元コードからご覧いただけます。

資料コード JPN-OTH-0311

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しています。



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…

4 老廃物として体内に蓄積し、さまざまな症状を引き起こします

- 腎臓、肝臓などの障害
- 骨や筋肉の異常
- 知的障害など

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

ライソゾームの中に分解されない老廃物が次第に蓄積していくため、年齢とともに徐々に進行して悪化していく病気です。

近年の拡大新生児スクリーニングでは、一部のライソゾーム病(ムコ多糖症など)も検査の対象となっている地域があり、より早期の診断と適切な時期での治療が可能になりました。

【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

RDD2025のすべてのパネルは
 左の二次元コードからご覧いただけます。



希少疾患におけるヘルス・エクイティとは？診断ラグとは？

ヘルス・エクイティ (医療の公平性) とは

- ・ヘルス・エクイティは、「患者当事者一人ひとりが公平に医療へアクセスができるようになること」を意味します。
- ・希少疾患に目を向けたとき、診断までに時間を要する、確立された治療法がない、治療費が高額である、など社会的課題や経済的負担は大きく、公平に適切な医療が受けられるとは限りません。
- ・希少疾患におけるヘルス・エクイティを向上するためには、患・産官学が協力し社会的な啓発活動や環境整備が必要不可欠です。

(イメージ) Equity vs Equality, MPCA Photos, CC BY-NC 2.0



平等

全ての人に同じ条件を提供すること

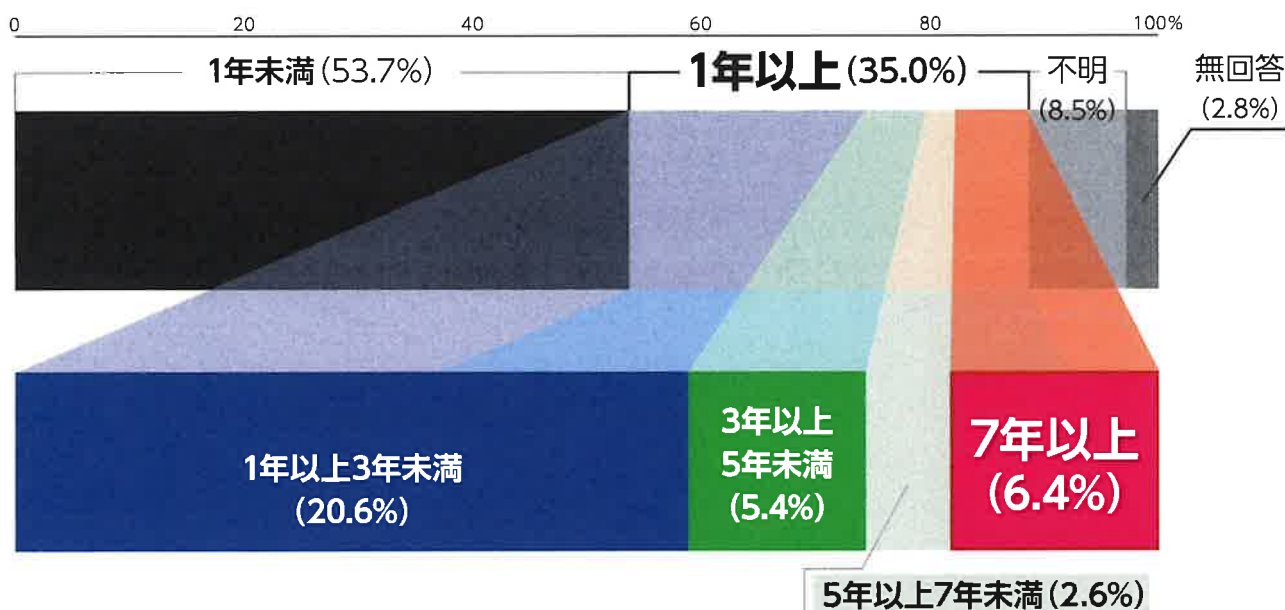
公平

一人ひとりの能力や状況に応じて適切な対応をすること

診断ラグとは

- ・診断ラグとは、症状を発症してから確定診断までに時間を要することを指します。
- ・診断ラグは、ヘルス・エクイティを妨げる要因の一つです。適切な治療へのアクセスを遅らせ、身体的にも精神的にも、その後の生活の質を大きく低下させる可能性があります。
- ・難病患者当事者へのアンケート調査¹⁾によると、症状発症から確定診断までに1年以上かかった方は35%、7年以上かかった方は6.4%でした。

確定診断までにかかった年数



アレクシオンファーマは希少疾患のリーディングカンパニーとして、希少疾患の患者さんのより良い未来のために「ヘルス・エクイティ (医療の公平性)」を推進し、とりわけ、社会的課題である「診断ラグ」の改善に向けて、ソリューションの提供や啓発活動を積極的に進めてまいります。



出典 1) 令和5年度東京都福祉保健基礎調査「障害者の生活実態」



RDD2025のすべてのパネルは左の二次元コードからご覧いただけます。

低ホスファターゼ症 (HPP) とはどんな病気？

低ホスファターゼ症とは¹⁾

- ・指定難病の一つで、強く健康な骨を作るために必要な「アルカリホスファターゼ (ALP)」という酵素の働きが悪くなったり、働かなくなったりする遺伝性の病気です。
- ・年齢や重症度の違いにより、全身にさまざまな症状があらわれます。
- ・HPPは、症状が出る時期や、その症状によって、いくつかのタイプに分かれます。胎児期に発症する周産期重症型の発症頻度は1/15万程度と推定されています。
- ・小児期以降に発症する他の病型の発症頻度は不明で、未診断の症例が存在する可能性があります。



酵素の働きが悪くなる、またはなくなる

HPPでは発症する年齢によって症状が異なります

胎児期から乳児期に発症する場合

- ・骨の石灰化障害、呼吸の障害、けいれん、骨の彎曲
- ・発育の障害、くる病様の骨の変化、頭蓋骨縫合早期癒合症、高カルシウム血症/尿症



小児期に発症する場合

- ・乳歯の早期脱落、骨折、くる病様の骨の変化、歩き方の異常



*HPPでは乳歯が歯根を残したまま4歳までに抜けてしまうことがあります

成人期に発症する場合

- ・骨折、偽骨折、骨密度の低下、筋力の低下、筋肉の痛み、頭痛、関節の痛み、歯科的な症状、痛風の様な症状



疾患の課題

- ・診断の鍵となる“ALP低値”が見逃されやすい傾向にあります。
- ・HPPの症状は多岐にわたり、他の疾患と症状が似ていることが多く鑑別が難しいです。
- ・発症から診断まで、小児では約1年、成人では約10年かかるとの報告があります (海外報告)²⁾。

HPP患者さんの発症から診断までの期間²⁾



HPPの診療 (もしHPPだと思ったら)

酵素補充療法やリハビリなどで症状を改善できる可能性があります。

症状が多岐に渡るため、複数の診療科の先生方のサポートを受けながら診療を続けることが望ましいです。

小児の場合：小児内分泌専門医が主治医になることが多い
成人の場合：内分泌代謝専門医カリウマチ内科医が主治医になることが多い

詳しくは、HPP-life
<https://hpp-life.jp/>



患者会 (HPP HOPE) のご紹介

- ・HPP HOPEは2008年に設立された日本で唯一のHPPの患者会 (コミュニティ) です。
- ・患者さんやご家族、医療者の交流、情報交換をはかり、病気について正しい情報の発信などを実施しています。
- ・より活動の幅を広げるため、2025年からNPOとして新たに活動を開始します。

詳しくは
<https://www.hpphope.org/>



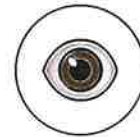
出典 1) 低ホスファターゼ症診療ガイドライン
2) Höglér W, et al. BMC Musculoskeletal Disorders. 2019;20(1):80.

RDD2025のすべてのパネルは
左の二次元コードからご覧いただけます。

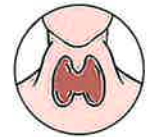
甲状腺眼症 (TED) をご存知ですか？

免疫の影響で起こる眼の病気・甲状腺眼症 (TED)

TEDは、身体の免疫システムが誤って眼の周りの組織に影響を与える（炎症を起こす）ことで、さまざまな眼の症状を引き起こす病気です。多くの場合、甲状腺が活発に働きすぎてしまう「バセドウ病」と一緒に起こりますが、甲状腺の働きが正常な人や低下している人にも起こることがあります。



甲状腺眼症



バセドウ病

甲状腺眼症 ≠ バセドウ病

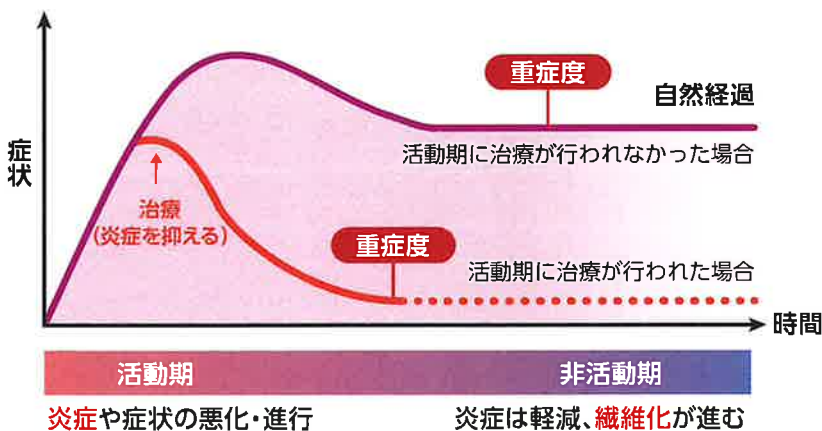
免疫の影響で起こる眼の病気・甲状腺眼症 (TED)

アレルギーのような症状から視力低下までさまざまな症状が現れます。

眼の充血	まぶたの腫れ	過剰に涙が出る
眼の痛み、ゴロゴロする感じ	目が乾く（ドライアイ）	光を異常にまぶしく感じる
眼が出てきたように感じる	ものが二重に見える（複視）	視力の低下

早期の発見・治療がその後の症状改善に重要

TEDの症状には炎症が続く「活動期」と炎症が落ち着く「非活動期」があります。活動期は6～24ヵ月ほど続き、症状が進行することがあります。その後の非活動期で、1年からそれ以上かけて症状が徐々に改善していきます。



非活動期には炎症が治まり、組織の腫れも引いてきますが、その過程で組織が硬く、線維のようになる「線維化」が起こる場合があります。

線維化が進むと、治療で発症前の状態に戻ることが難しくなるため、活動期のうちに早期に治療を始め、炎症を抑えることがとても重要です。

Wang Y, et al. Ther Clin Risk Manag 2019; 15: 1305-1318より改変

症状に気づいた場合は、
医師に詳しく症状を伝えて
専門医を紹介してもらいましょう



さらなる情報はこちらから
(症状のセルフチェックもあります)

甲状腺眼症にかかわる目の症状を知るサイト
甲状腺眼症.jp



出典 Wang Y, et al. Ther Clin Risk Manag 2019; 15: 1305-1318
日本甲状腺学会・日本内分泌学会 編集: 甲状腺眼症診療の手引き メディカルレビュー社, 2020

RDD2025のすべてのパネルは
左の二次元コードからご覧いただけます。

CHUGAI PHARMONY DAY 2024 開催

中外製薬は、2024年10月16日(水)に「PHARMONY」の活動を共有・発信するイベント「CHUGAI PHARMONY DAY 2024」を開催しました。

患者団体・患者支援団体よりがん・難病など様々な領域から17名のゲストを招き、患者さんの講演、PHARMONY活動での具体的事例の共有、2020年から毎年続く中外製薬CEOと患者団体による「ダイアログ(対話)」を行いました。



PHARMONY

PHARMONY

Patients (患者) と Pharma (製薬) と、Harmony (調和) を組み合わせた造語

定義: 中外製薬が患者さん・ご家族の声を聞き、相互理解を目指しながら、共有価値創造に向けて取り組む活動の総称

CHUGAI PHARMONY DAY 2024 プログラム

Session1 患者さんの講演

認定NPO法人オレンジティ スタッフ・理事 中野季里子さん
「乳がん再々発患者 9年7ヵ月の歩み～今まで、今、これからのこと～」

Session2 社員からの「PHARMONY」活動の発表

直近1年間で患者団体と協働実施した96プロジェクトの中から5組が発表し、患者団体の方からフィードバックコメントをいただきました。



集合写真・左から
桜井なおみさん(一般社団法人CSRプロジェクト)
中野季里子さん(認定NPO法人オレンジティ)
西村由希子さん(NPO法人ASrid)
長谷川一男さん(NPO法人肺がん患者の会ワンステップ)
笠井信輔さん(フリーアナウンサー)
竹田保さん(一般社団法人日本筋ジストロフィー協会)
天野慎介さん(一般社団法人グループ・ネクサス・ジャパン)
奥田修さん(中外製薬株式会社)
眞島喜幸さん(NPO法人パンキャンジャパン)
辻邦夫さん(一般社団法人日本難病・疾病団体協議会)



【発表1】

創薬研究初期段階における患者視点のニーズの着眼と検証
—公開文献や医療者に見過ごされ得る潜在ニーズについて—

【発表3】

患者さんと共に進む臨床開発の歩み

図の上段は医薬品の創薬研究から販売・育薬後のプロセス、下段は関連する社員からの発表です。

【発表4】

患者さん視点を取り入れた、補償の在り方の革新

【発表2】

患者さんの声を聞き、想いを新たに“患者さん中心の製剤開発”に活かす
～製剤研究部 Summer campの取り組み～



Session2 社員発表を受けたコメントの様子

【発表5】

米国における子宮内膜症の患者支援団体との協働:
—Understanding the Unspoken Journey of Endometriosis—



Session3 ダイアログの様子

Session3 CEOダイアログ

- 患者団体と中外製薬CEOとで対話を行いました。
- ・創薬研究～市販後の全てのプロセスに患者さんの声を反映
 - ・社内外の情報連携
(社内:各部門への横展開 社外:他社への波及効果)
 - ・適切な情報へのアクセス



イベントハイライト (YouTube動画)

中外製薬は今後も患者さんを「ともに課題解決を行うパートナー」として「PHARMONY」活動を継続していきます。

RDD2025のすべてのパネルは左の二次元コードからご覧いただけます。

作成年月: 2025年1月

重症筋無力症 (MG) をご存じですか？

重症筋無力症 (MG) は、全身の筋力低下と疲労を特徴とする自己免疫性の神経筋疾患で、眼瞼下垂や複視などの眼症状も多く認められます。他にもさまざまな全身症状を示し、症状の現れ方は患者さんによって異なります^{1,2,3)}。

本邦における有病率は10万人あたり23.1人(約3万人)と推定されています⁴⁾。

治療により半数以上の患者さんは生活・仕事に支障がない状態まで改善しますが、完全寛解はまれで、多くの場合生涯にわたり症状が継続すると考えられています⁵⁾。



MG患者さんの抱える課題³⁾



診断の遅れ

確定診断にいたるまでに時間がかかることが多くあります。患者さんの多くがほかの疾患と診断された経験を持ち、長い間まったく診断がつかない事例も少なくありません⁴⁾。



支援サービスへたどり着くまでの難しさ

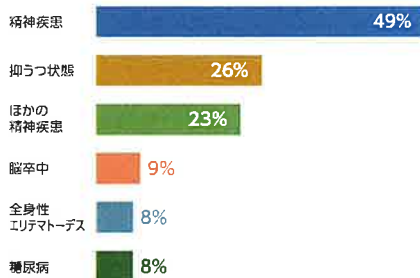
必要な医療や支援を受けるために、独学での調査や長距離移動が必要になる場合があります。医療従事者の知識不足や、専門的な支援サービスの不足・地域格差が障壁となっています。



症状による負荷と疾患への理解不足

全身の筋力低下と易疲労は、日常生活の様々な場面で影響します。見た目には分かりにくいことや症状の変動が大きいことから、周囲に病気と理解してもらえないこともあります。

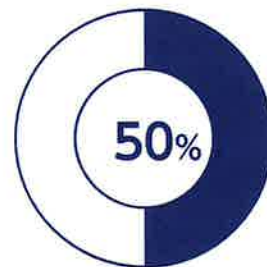
MGの診断が確定するまでに疑われた疾患



支援サービスへたどり着くまでの障壁



症状や重症度について周囲の理解を得られていないと感じている割合



患者さんの声 (MGへの理解不足)

見た目が元気そうだからと、難病だと言っても信じてもらえないことがありました。特に勤務先で、サボりと言われて風当たりが強いことがありました。入院して新薬の治療をしなければならぬと言うと理解を示してくれましたが、それでも心ない言葉と言われることもありました。見た目では分かりにくい難病の人がいるということを知ってほしい、「元気そう」という見た目だけで判断しないでほしいと思います。



社会全体において各々個人が疾患への理解を深めることは、MGの様々な課題解決につながります

出典 1) O'Connor L et al. Front Neurol. 2020; 11: 675
 2) Roh HS et al. Korean J Ophthalmol. 2011; 25(1): 1-7
 3) ユーシービー・ジャパン Data on file - 重症筋無力症コミュニティズレポート 2024
 4) Yoshikawa H et al. PLoS One. 2022; 17(9): e0274161
 5) 日本神経学会 監修:重症筋無力症/ランバート・イートン筋無力症候群診療ガイドライン2022



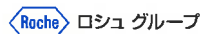
<https://ucbcares.jp/patients/gmg/ja>


RDD2025のすべてのパネルは左の二次元コードからご覧いただけます。

協 賛



すべての革新は患者さんのために




 RDD2025のすべてのパネルは
左の二次元コードからご覧いただけます。

協 賛



ヤンセンファーマ株式会社



 RDD2025のすべてのパネルは
左の二次元コードからご覧いただけます。

主催・後援

主催

RDD JAPAN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)

認定特定非営利活動法人 難病のこども支援全国ネットワーク

一般社団法人 全国がん患者団体連合会

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

一般社団法人 先天代謝異常学会

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)

認定特定非営利活動法人 日本医療政策機構

全国医療的ケアライン

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 自然科学研究機構生理学研究所

東京都 (RDD Japanイベントのみ)

(申請中含、2025年1月26日時点)

RDDロゴについて

RDDには、世界中で使われている「グローバル」ロゴと、RDD Japan10周年に誕生した「ジャパン」ロゴの2つがあります。

これらのロゴを用いて、日本中・世界中の活動をつないでいます。



RAREDISEASEDAY.ORG



RDDメインテーマについて

RDD Japanは、2022年にメインテーマを制作しました。一人でも多くの皆様に届けたいと考えています。

https://www.youtube.com/watch?v=PMoz0mg_xY8



RDD2025のすべてのパネルは
左の二次元コードからご覧いただけます。