

体温と血圧を記録

時間

体温 (°C)

最高血圧

最低血圧

登録

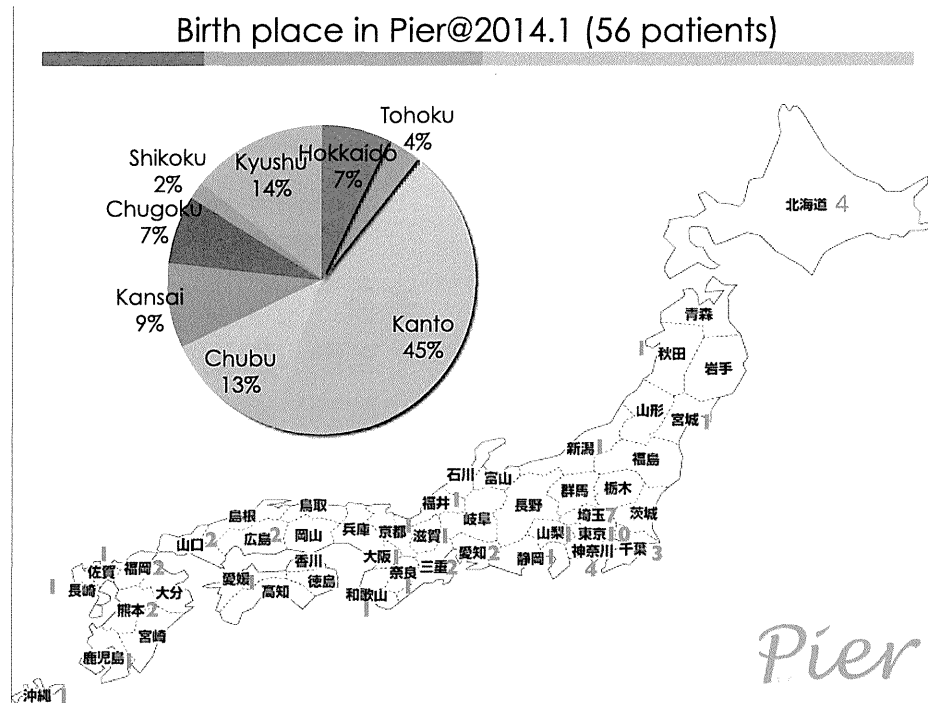
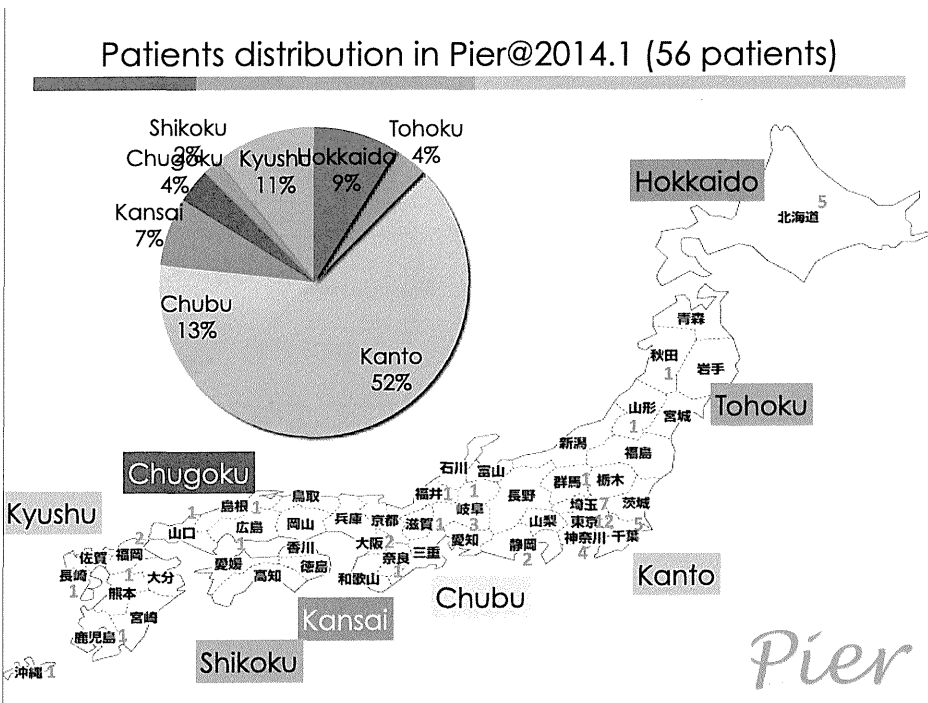
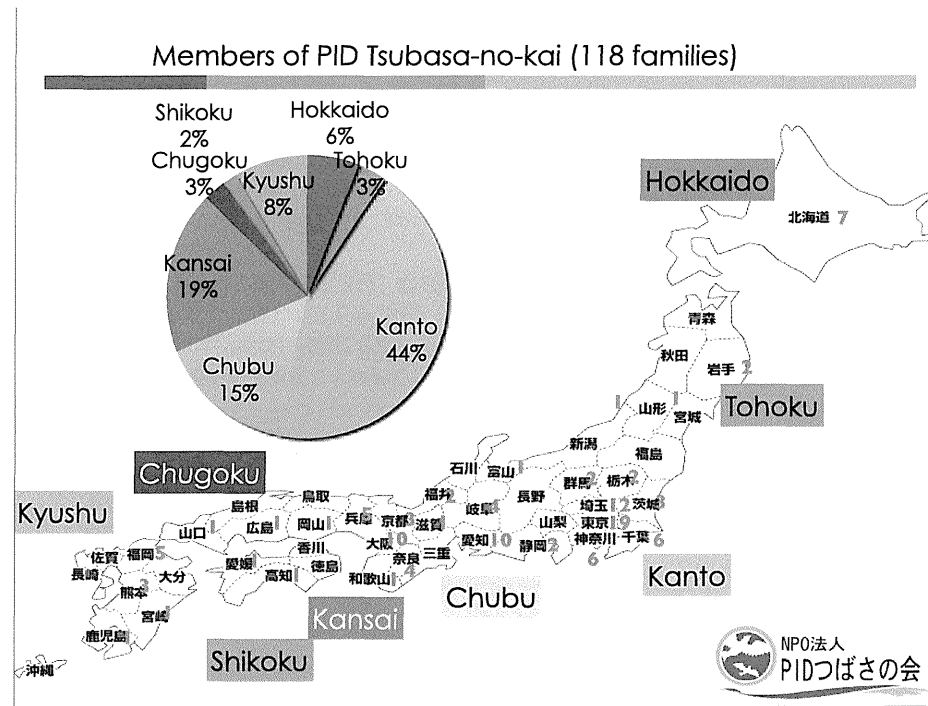
最近登録した体温と血圧

メモ・備忘録<日記がわりに>

掲示板

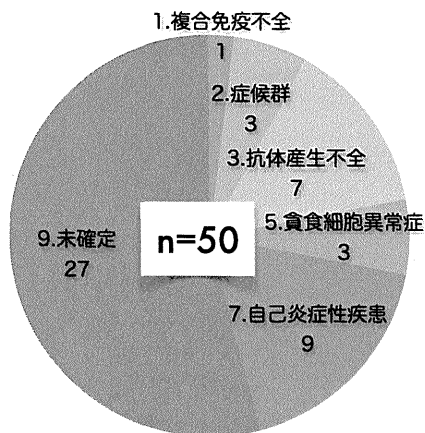
Pier (ピア) は厚生労働省の助成金により NPO 法人 PID つばさの会が運営しています。

NPO法人 PIDつばさの会 厚生労働省



# 病型と病名

Pier



1. 複合免疫不全	1
X連鎖重症複合免疫不全症	1
2. 症候群	3
Wiskott-Aldrich症候群	2
毛細血管拡張性失調症	1
3. 抗体産生不全	7
IgA欠損症	1
X連鎖無γグロブリン血症 (XLA)	5
乳児一過性低ガンマグロブリン血	1
5. 貪食細胞異常症	3
先天性重症好中球減少症	1
慢性肉芽腫症 (CGD)	2
7. 自己炎症性疾患	9
TRAPS	2
家族性地中海熱	6
自己炎症性疾患の疑い	1
9. 未確定	27

# 2005SS001

## 【主訴】

- #1. 不明熱(37.5-38.0°Cが3年間持続)
- #2. 発疹(紅斑、血管性紫斑)
- #3. 腹痛、嘔気
- #4. 口内炎、舌炎
- #5. 関節痛
- #6. 易疲労感
- #7. 寒冷刺激時の手掌の腫張発作

# 現病歴

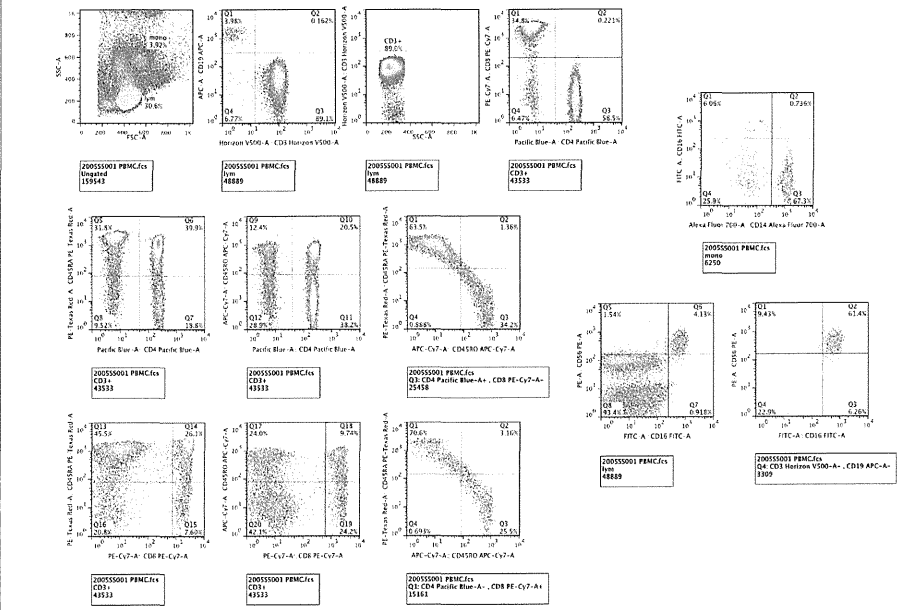
- 2008.6/20-23(3歳) 微熱→上昇
- 7/4-11 気管支肺炎の診断で入院。
- 7/18 再発熱(37-38°C) W11000(Neu 28.1, L63.5), CRP 0.1
- その後も38°C前半の発熱をくりかえしたため、
- 8/28-9/3 不明熱精査のため入院。各種培養、全身CT、異常なし。各種自己抗体も陰性。NSE、sIL2R、HVA、VMA、フェリチン：異常なし。ツ反陽性。
- その後、反復性にじんましんもみられたが自然消退。
- 光をいやがる(まぶしがる)といったこともある。変な転び方(脱力)をすることもあり。
- 良く疲れたといい、呼吸が苦しい、との訴えも時々ある。
- 通常、37°C後半の体温であるが、38度以上になるのは、2週-4週に1回ぐらい。
- CRPは常に陰性(発熱時も)。
- 2009/7/30、受診時には、プールのあと、夜じんましんや頭痛が見られるとのこと。
- 2009/9/14：溶連菌感染に罹患。通常の経過。12kgで、-1.2SD
- 2009/10/11 38度以上になったが、徐々に解熱。
- その後もこうしたエピソードが続き、常に体温は37度後半で、1ヶ月に1回38度超えますが、40度等になることはまれ。

# 鑑別

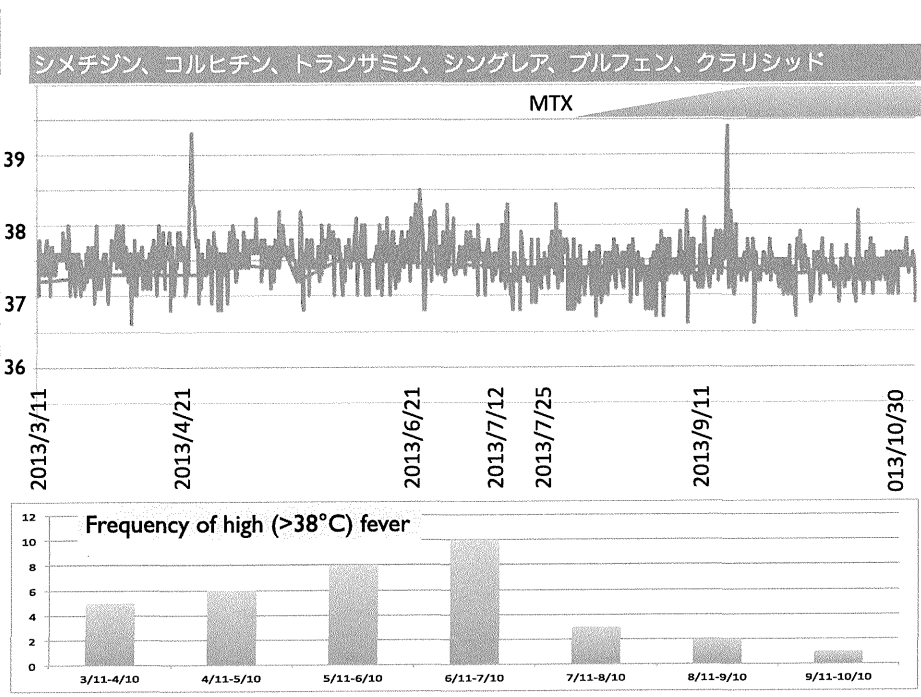
- 紅斑：風呂上がりや紫外線に当たったときが多い。
- 紫斑：凝固系、血小板は正常で、血管性紫斑と考えられる。比較的すぐ消失するため、確証が持てない。
- 免疫グロブリン(IgGAM:693/33/93)、芽球化反応、FACSでも特に異常はなく、易感染性はない。
- 補体価はCH50が高値なことが多く、C3, C4も通常正常値。
- 発熱時にはC4が低値(一桁)になることも多い
- 手掌が発作的に腫張したことがある。
- HAEなど補体抑制成分の異常症、なども考えて、C1 inhibitorを見たが異常なし。
- 【遺伝子診断】
  - CIAS1, MVK, NLRP12, C1INH遺伝子: SNPのみ、またはwild type
  - MEFV遺伝子
    - exon 3, c.1105C>T/C, p.Pro369Ser, hetero
    - exon 3, c.1223G>A/G, p.Arg408Gln, hetero
    - 母も同じ変異、母も同様の症状が幼少期からあり。
- 【治療】シメチジン、コルヒチン、トランサミン、シングレア、ブルフェン、クラリシッド

Sample ID; 2005SS001  
Assay date; 2013.07.02

PBMC



	29日 月	30日 火	31日 水	1日 木	2日 金	3日 土	4日 日
体温	37.8	37.8	37.8	37.8	37.8	37.8	37.8
食事量	多	多	多	多	多	多	多
排便	良	良	良	良	良	良	良
発熱	(+) 少	(+) 少	(+) 少	(+) 少	(+) 少	(+) 少	(+) 少
咽痛	(+)	(+)	(+)	(+)	(+)	(+)	(+)
頭痛	(+)	(+)	(+)	(+)	(+)	(+)	(+)
嘔吐	(+)	(+)	(+)	(+)	(+)	(+)	(+)
腹痛	(+)	(+)	(+)	(+)	(+)	(+)	(+)
咳嗽	(+)	(+)	(+)	(+)	(+)	(+)	(+)
呼吸困難	(+)	(+)	(+)	(+)	(+)	(+)	(+)
胸痛	(+)	(+)	(+)	(+)	(+)	(+)	(+)
腰痛	(+)	(+)	(+)	(+)	(+)	(+)	(+)
四肢麻痺	(+)	(+)	(+)	(+)	(+)	(+)	(+)
その他							
検査結果	Cot (+)	Cot (+)	Cot (-)	Cot (-)	Cot (+)	Cot (-)	Cot (+)



## まとめ

- 2012年度から、原発性免疫不全症(PID)患者支援団体である NPO法人PID つばさの会で、厚労省科学研究として、PID 患者の電子医療日誌である Pier:Primary Immunodeficiency Electronic Recordを構築し、会員および非会員患者を対象とした登録及び利用を開始した。
- この電子記録は、一般医による前方視的 PID 患者登録システムである PIDJ とデータベース構造が同じであるため、PIDJ 登録医師は、患者が情報開示をしていれば、PIDJと同じIDで閲覧が可能であり、データの転送も可能である。
- 現在、56 例の患者登録があるが、中でも症状が多彩で熱型の利用率の高い自己炎症性疾患患者の利用は非常に盛んであり、その中から治療コントロールに役立つ情報も取得可能である。
- 今後、自己炎症研究班で構築された患者 Web 登録との連携により、より早期の診断、治療、患者の QOL 向上に役立つと考えられる。

# NHK「ハートネットTV」に協力・出演

12月19日(水)、NHKの番組「ハートネットTV」に、当会の会員さんで、コストマン症候群(重度先天性好中球減少症)の女性に出演していただきました。

この番組は、難病を持つ人々の就労の困難さを取り上げるもので、番組ホームページへの多くの書き込みがきっかけとなり、NHKから「ぜひ患者さん本人の実際の声、暮らしの様子、体験談を放送したい」とのことで、当会に出演の依頼が来たものです。急きょ出演者を探したところ、彼女が2日間にわたる取材を受けてくださいました。番組では30分の放送枠のうち、大半が彼女の生活の様子、インタビューなどの内容に充てられ、難病患者の抱えている就労の問題が克明に、浮き彫りにされていました。幼い頃から苦しい治療に耐え、幾度とない危機を乗り越えてきたこと。どんな時も前を向いて道を切り拓いてきたこと。そうして成長して、ようやく社会に出ようとした時、眼の前に現れたどうしようもない壁。それが就労の問題であり、一般枠でも身障者枠でも対象外となる難病患者は生きる術を断たれているということ。ドキュメンタリータッチのVTRに、全てのことがありのままに、濃厚に映し出されていました。



番組で紹介された写真より  
(病院のベッドで勉強しているところ)

まず、幼い小さな手に点滴を刺しているベッドでの写真や、入院中に病室で勉強している写真、中学・高校時代に元気な瞬間に友達と撮った笑顔のスナップなどが映り、病気と共に辛抱強く明るく歩んできた彼女の生き立ちが紹介されました。また、現在の暮らしの場面では、帰宅後、玄関で消毒する習慣や、食後すぐ10分ほどかけて口内や歯を丁寧に洗浄する様子などが映し出され、そうした注意を払うことにより、台所仕事や机上の仕事など、軽い作業は出来るということが見て取れました。

その後、それまでの歩みをいっぺんに否定するかのよう立ち上がった「就職の壁」にまつわる体験談が語られ、健常者でもない、身障者としても認められない、行き場の無い現状が画面からひしひしと伝わりました。さらにPIDの仲間が病気を隠して就労した為に、無理をして命を縮めている例に触れ、あまりにも残酷な現状が訴えられました。スタジオの司会の方やコメンテーターの方々からは、「体調維持や通院のための少しの配慮があれば、難病を持っていても働ける人たちがいる」ということが強調され、身障者手帳を持たない難病患者に対する就労支援の遅れや不備についての指摘がなされました。

番組には、放送中からどんどんメッセージが届き、PIDに限らず他の難病患者の方々や、健常者の方からも、「どうか頑張って」という応援の声、「私も同じです」という共感の声、そして「難病患者も法定雇用率の対象にすべき」との意見が寄せられました。こうした声をもっと広まり、高まっていきますよう、今後も機会があればメディアに向けて様々な形で発信し、就労問題だけでなく、手帳の必要性についても啓発に努めたいと思います。ご出演くださった方を始め、書き込みやお電話等で今回の放送にご協力くださった皆さま、本当にありがとうございました。

# 難病対策を見つめながら

11月24日、「難病・慢性疾患 全国フォーラム2012」が開催されました。

当日参加された会員さんのご感想も交えてご報告致します。

東京大手町の日経ホールで開かれた通称「難病フォーラム」には、約450名の難病患者や関係者が、難病患者の声を国政や社会に届ける機会を見届けようと集いました。厚労省の難病対策委員も出席し、意見交換も行われるというこのフォーラムでは、最新の動きを知ることが出来るとあって、会場は熱気を帯び、当会からも数名の会員さんが駆けつけられました。

## 【難病対策の背景とPIDとの関わりについて】

我が国の難病対策は、1972年に「難病対策要綱」が策定されてから、大きく変わることはないまま平成20年代まで至っています。それが一昨年の障害者基本法の改正や、平成25年度から施行される障害者総合支援法の制定にともない、このほど大幅に見直されることとなりました。身体障害、精神障害、発達障害といった障害を持つ人々に比べて、難病患者への支援制度は非常に遅れており、長く取り残されてきた感がありましたが、今ようやく、急ピッチで改革が審議されているのです。

**身障者手帳を求めながらも、未だ認められない私たちPID患者にとって、難病対策が充実し、手帳に代わって補われる部分が少しでも広がることは、大変重要です。** 昨秋からは、新しい難病対策の推進を目指す超党派の国会議員連盟も誕生し、この取組みにも期待が高まっています。当会ではこうした動きを注視し、意見交換や陳情等、機会を見つけては積極的に動きたいと考えており、手帳取得に至るまでの応急的措置として少しでも有効なものはないか、しっかりと見据える立場で活動していこうと思います。

## 【難病フォーラム2012で発表された 難病対策の「改革の柱」と具体策】

厚労省では、改革の大きな柱を次のように打ち出しました。

《改革の柱》①効果的な治療方法の開発と、医療の質の向上

②公平・安定的な医療費助成の仕組みの構築

③国民の理解の促進と、社会参加のための施策の充実

さらに、これらの柱を念頭に置いて実現して行く具体的な例も幾つか示され、医療費の点では、助成の対象疾患を拡大する一方で、同じ疾患の中でも重症度によって助成の在り方を検討すること、また福祉サービスの点では、状態に見合った介護支援を受けられるようにすること、さらに、就労に関しては、既存の施策である「難開金」(難治性疾患患者雇用開発助成金)を事業主や関係機関に普及啓発することなどが述べられました。

また、患者側からは次の様な訴えがありました。

## 【患者側からの訴え】

①公平な医療費助成と、適切で十分な医療、柔軟な未承認薬・適応薬・治療法開発を。

不可逆的な進行性の疾患に対しては症状が無いまたは軽くても診断された時点から助成を。

(国家予算としてもその方が助成費の総額を抑え、研究費も有効に活用できる。)

②難病患者が、持てる能力を発揮し社会参加できるよう就労支援を。

③医療制度、福祉制度共に、制度の谷間を作らず、重症度や経済的背景を考慮した制度改革を。

④施策の検討にあたり、難病患者本人も議論の場に加えて、意見を言えるようにするべき。



今回参加されて、まず、よかったと思う内容はどんなことでしょうか？

患者からの訴えで、クローン病の患者さんが PID とよく似た立場で、就労の事をちゃんと言ってくれたのがよかったね。難病でもちゃんと働きたいし、働かないとやっていけない人もいるんだから。僕なんて、今仕事辞めて、今度介護タクシーやろうと思って、ヘルパーの資格とか、移動支援の資格とか、学校に通って全部で三つも免許をとったけど、ハローワークでも全然雇ってくれるところ無いよ。人手は足りてないと思うんだけど。支援が無いと、一般枠では健常な人がどんどん優先で雇われちゃうから。フォーラムでは「支援が必要！」って言ってくれてよかった。それと、超党派の議員連盟からも来てたけど、あれは良いと思う。政権が変わっても進んで行くから。



では、残念だったことや、疑問が残った点、不安な点などはありますか？

「難病手帳」っていうのができるって前に聞いて、どうなるのかって思ってたから、手帳のての字も出なかったね。これはもうやめになったのかなあ。身障者も難病患者も統合して、もう同じように手帳ももらえるのかと思ってたけど。=ある報道によると「難病手帳」という、形あるものを発行するのに莫大なお金がかかるので、財政的に無理なようですね= そうなんだ。こっちはすごい期待してたのに。それと、特定疾患の数を増やして、代わりに外される病気があるかもっていうのが心配なんだけど。この間もリンパ腺腫れて大変で。薬も年がら年中ものすごく飲まないとだめだし、何しろ補充しないと生きられないんだから。外されたら生死にかかわる。他のタイプの人も色々大変だと思う。どうか大丈夫に(特定疾患として助成の対象のままに)してほしいって思うね。

日沢さんありがとうございました。これからも、当会では厚労省との面談を続けながら、認定を目指して活動を続けて行きたいと思います。メディアへの発信も頑張りますので、皆様のご協力をよろしくお願いします。



診察室から

## 「K 君へ」

NPO 法人 PID つばさの会理事 有賀 正



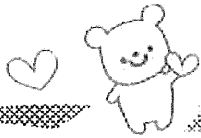
調子はどうだい？今年もよろしく。

K 君が定期受診で私の外来にやってきました。だいたい 3-4 週間ごとに外来通院してくる K 君との出会いは、20 年以上も前になります。思えば色々な事がありましたが、K 君は現在親元を離れ、大学生として 1 人で頑張っています。

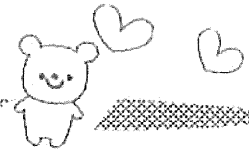
丁度年回りが我が子の年齢に近いので、つい医師というより親目線で話しをしてしまいます。ちゃんと野菜を食べているかい？彼女できたかい？勉強しているかい？そろそろ就職のことも考えているのかい？ところで薬もちゃんと飲んでいようね？等々。きっと、K 君はうるさい医者だと思っていることでしょう。K 君は免疫不全症としては最重症の病気でしたが、当時としては画期的な治療が奏功し、定期的な γ グロブリンの補充は必要ですが、大学生活を楽しめる状況で経過を見させていただいています。

私が医師になって今年で 35 年目となりますが、免疫不全症に対する医療の進歩は目を見張るものがあります。35 年前では、K 君と同じ病気の患者さんは、おそらく正しく診断されず、有効な治療もなされず・・・という転機ではなかったでしょうか。もちろん医療の進歩はまだまだ道半ばですが、改めてこの 35 年を振り返って考えると隔世の感があります。そして、昨年山中伸弥先生が iPS 細胞の研究でノーベル医学・生理学賞を受賞したこともあり、医学の進歩は今後さらに加速される事が期待されます。その医学の進歩と成果が、私がぼけないうちにどれほど発展するか？ K 君、楽しみにしています！

有賀先生ありがとうございました。



## どうしていますか 心のケア



「お子さんは免疫不全症です。」「あなたは原発性免疫不全症という病気ですよ。」そう言われた瞬間から始まるPIDと歩む人生。ご家族も、患者さんご本人も、様々な場面で数えきれない悩みを抱え、多くの困難を乗り越えなければなりません。病気を受け入れられるまでの苦しみ。幼稚園、小学校、そしてその先のあらゆる環境での辛い体験や将来の不安。次々と出る症状との闘い。また、大人になって発症・診断された方は、大きなショックを自分自身で受け止めるところから、症状の苦しみだけでなく、生活や仕事の問題とも突然向き合うこととなります。そんな悩みや心配ごとを話すことのできる相手が、私たちには必要です。

どうか一人で抱え込まずに誰かに話しましょう。

言葉にして胸の外に出すことで、不安や孤独に締めつけられている神経が、知らず知らずのうちに少しほぐれたり、ちょっと元気になれたりします。

そしてまた明日もやって行ける。

遠慮しないでどんどん話してください。

原発性免疫不全症と共に生きて行くには、ご本人もご家族も、心のケアが必要なのです。

さて、あなたの周りには、思いを分かち合える人・苦しい気持ちを聞いてくれる人・一緒に考えてくれる人がいますか？ この稀少な難病の立場で思い切って話しても、もしも相手がこの病気を理解していない人だったら、そしてたとえ家族や友人でも悩みが伝わらなかつたりしたら、かえって痛烈な疎外感を感じてしまったり、一層、孤独感が増すこともあるのではないのでしょうか。そうして、思いを閉じ込めてしまう人も少なくないと思います。もし身近に話せる存在が見当たらない時は、PID つばさの会の仲間を思い出してください。電話やメール等で、遠慮しないでお互いどんどん話しましょう。「今日はこんな事があって…。」「今こんな事で困っていて…」「なんだか最近こんな事が不安で…」と、心おきなく話して分かち合えるのが、同病の仲間です。同じ病気の者同士だからこそ「そうだよね」「うちもそう！」「僕もこの間こんなことが…」など言葉を交わすことができ、気付かないうちに孤独や不安が少しずつ和らいでいきます。

子どもの前ではしっかりして見せて、不安な気持ちを抑えているお母さん。聞いてくれる人がいなくてただ独りで辛さと闘っている患者さん。症状の悪化に不安が募っている方々。また、極めて重大な局面と言える骨髓移植・遺伝子治療などの選択や、その後の経過に身を切られるような思いをされている方々。普段の暮らしでも、治療の上でも、絶えず深刻な悩みと共にある私たちには、決して自分を責めずに、誰かとつながりあい支え合っていくこと、心のケアがとても大切なのです。

当会では、総会や勉強会での交流の時間をご提供させていただき、他、お電話やメールで同病の方と語り合えるように、お相手をご紹介させていただいています。例えば、「同じ病型の、良く似た年齢の方を」「同じ病型のお子さんをお持ちの先輩のお母さんを」など、ご希望をお寄せ下さいますと、おつなぎする方のご了承を得てご紹介致します。いつでも事務局までご連絡ください。

また、心の疲れがひどく辛い時はカウンセリング等の専門家を訪ねてみるのも一つの方法だと言えます。自分をだいじにすることは、病気と闘っていく上でとても大切です。思い切ってカウンセリングルームの扉をたたくことも考えてみてください。

さらに、25年度から正式運用を目指しているWebサイト「Pier(ピアー)」の掲示板も、私たちの心のケアにつながっていくよう、現在、工夫・改善に鋭意努めているところです。旧つばさの会では、交換ノートを郵送で全国に回覧して、お互いに思いを綴り、仲間の文字を読んで支え合ったこともあります。その最新版として、Pierの掲示板が皆様の語らいの場になればと願っています。



# TOPICS

## 速報!! 2013年度総会

2013年4月28日(日)に開催します。

場所、プログラム等は追ってご連絡致します。  
お一人でも多くの皆様とお会いできますことを願っております。有意義な会となりますよう準備して参りますので、よろしく願い致します。

## 会費納入のお願い

2012年度の会費が未納の方は3月末日迄にお振込みをよろしく願い致します。会費は3000円です。口座番号は会報表紙のタイトル欄をご覧ください。※免除制度をご利用の際は事務局までご連絡ください。

## アドレス登録のお願い

速報でお届けするお知らせ等を、少しでも早くお届けしたい際に備えて、メールアドレスをご登録くださいますようお願い致します。登録がまだの方、ご入会の際記入されたアドレスから変更のあった方は、下記までメールをご送信くだされば、登録が完了します。以降は急ぎのお知らせなどを、必要に応じてご指定のアドレスにお届け致します。先日のようなテレビ放送のお知らせや、書き込みご協力をお願いなどの類が少しでも早くお届けできれば、会の運営上非常に助かります。ご協力の程、よろしく願い致します。

\*メールのタイトルにお名前を記入してください。

本文は空白で結構です。↓

[tsubasa-yagikaori@office.email.ne.jp](mailto:tsubasa-yagikaori@office.email.ne.jp)



## Pier (ピア) 試用サイト公開・改善中



昨春からの取組みとして、当会では今井耕輔先生を中心に、PID患者と家族のQOL向上のため、病状の記録と掲示板機能を持ったWebサイト「Pier (ピア)」の研究開発を進めています。これまで、会員の方々よりご意見を頂きながら試験サイトを立ち上げ研究してきましたが、昨年12月、無事に東京医科歯科大学の倫理委員会の承認を受けました。いよいよ本格実用化に向けて、改善や工夫を急ピッチで進めています。

Pier を活用していただくと、ご自身の体調を客観的に記録し通院の際に役立てたり、隠れていた傾向を発見できたり、他病院の受診や転院の際の病状説明にも役立つと思われます。また、掲示板機能で、お互いに悩みを語り合ったり、生活の工夫など情報交換をし、QOLの向上につなげることも出来ます。さらに、ご自身がこの国で免疫不全症患者の一人であることが、公式な統計に反映されていない方(すなわちPIDJという調査機関に登録されていない方)も、ご希望の場合はPierを通じて届出が可能となり、そのことも、統計調査に基づいて国に助成を訴えていく面で大きな意味を持ちます。また、言うまでもなく治療研究の支援・促進に直結することになります。

皆様のQOLがPierによってぐんと向上することを願って、現在Pier研究班では、誰でも易しく使えるようなデザインと仕組みを作ること、記録の印刷機能をもっと充実させること、専門医に相談しやすいよう「《相談する》ボタン」を設置すること等、ご希望の多い内容の実現に向けて努力中です。(掲示板は、大幅な改善の為、ただ今閉鎖中です。ご了承ください。)

本格運営は4月スタートを目指しています。(アンケート参加機能は、25年度中盤以降に設置予定です。)

どうぞPierに参加して様々な機能をお試ください。ご意見をお待ちしております。

また、会員の方でなくても、患者さん・ご家族・その他関係者の方々に、広く活用していただきたいと考えていますので、お心当たりの方にお声掛けもお願い致します。皆様のご協力を頂きながら、より良いPierにして行きたいと思っておりますので、どうぞよろしくお願い致します。

Pier 試用サイトへはこちら → [pier.kazusa.or.jp/pier/jsp](http://pier.kazusa.or.jp/pier/jsp)

お問い合わせ  
ご意見・ご希望は

Pier 事務局 東京医科歯科大学小児科内 島本江里子

電話 03-5803-4705 ☒ [sec2.ped@tmd.ac.jp](mailto:sec2.ped@tmd.ac.jp)

PID つばさの会 広報担当理事 八木 かおり

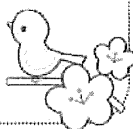
電話 090-9096-5785 ☒ [tsubasa-yagikaori@office.email.ne.jp](mailto:tsubasa-yagikaori@office.email.ne.jp)





## お知らせ

PIDつばさの会では、  
様々なPID(原発性免疫不全症)  
の方々を支援しています。  
近年PIDに組み入れられた  
「免疫調節障害」や  
「自己炎症性疾患」の方々にも  
対応させていただいております。  
専門医による医療相談等、  
どうぞ、ご遠慮なく  
当会をご活用ください。



## NHKハートネットTV

難病患者の就労について、番組に寄せられた全国からの書き込み(投稿)を下記の要領でパソコン等を使って見ることが出来ます。当会の会員さんのご協力で発信したことに、多くのメッセージが寄せられていますので、是非ご覧ください。なお、現在まだ投稿受付中ですので、書き込みも可能です。

ハートネットTVのホームページ

<http://www.nhk.or.jp/heart-net/> から

カキコミ板へ進み、テーマ一覧の、障害のある人の【働く】をクリック。

次に、★19日の放送開始後はこちらに★「働く」に関するご意見、体験談、感想をお寄せ下さい★ をみつけて、続きを読むをクリック。

◎投稿をお読みにになりたい方で、インターネット接続の出来る環境にない方は、広報担当理事の八木までお申込みくだされば、印刷したものをお送り致します。ご遠慮なくお申し付けください。  
(このページ下部の携帯電話番号・Eメールアドレスをご参照ください)

## 用語解説

## かずさDNA研究所

かずさDNA研究所は、平成3年に千葉県支援を受けて財団法人として設立された基礎生物学の研究所です。ここでは、植物やヒトのDNAに刻まれた「生命の設計図」である遺伝情報が解読され、それに基づいて、細胞の中でさまざまな働きをしている遺伝子についての研究が行われています。平成24年度からは公益財団となり、生命科学・技術による医療・健康づくり等を推進し、科学技術の振興を行って、人類の福祉に貢献することを目的としています。実は、この研究所は私たちPID患者や家族ととても深いつながりを持っています。平成19年8月、このかずさDNA研究所と、日本の理化学研究所は、原発性免疫不全症の原因遺伝子や、病気の発生のメカニズムについて共同研究の契約を結び、PIDJと連携して研究を始めたのです。以来、各主治医からPIDJに依頼した遺伝子診断や、研究班の先生方の治療研究に必要となる遺伝子解析がここで行われています。また、少しでも速く、より詳細な結果を出すため、解析の装置や方法の開発も行っていて、私たちの病気の治療法、対処法の研究も加速度を付けて進んでいます。



### 電話相談・メール相談ご利用を。

専門の先生に相談したい、生活の悩みがある、情報交換をしたい等々。。。

\*電話 ☎ 03-3444-1811 (→水・金曜の10:00~16:00)

\*電子メール ✉ [wingpost@npo-pidsubasa.org](mailto:wingpost@npo-pidsubasa.org) (→24時間受付中)

(ほぼ毎日拝見し、できるだけ早く返信をお送りするようにしています。)

### 勉強会講演録について



2012年秋の勉強会の講演録は、テーマとなったPier(ピア)の内容や使い方が日々変遷していますので、発行しないことになりました。どうぞご了承ください。

会報wingについてのご要望・記事の投稿、障害年金のご相談、身体障害者手帳について色々なお話、その他お問い合わせ等、受付中です。こちらまでよろしくお願ひします。広報担当理事&各種窓口係 八木かおり

TEL 090-9096-5785 Eメール: [tsubasa-yagikaori@office.email.ne.jp](mailto:tsubasa-yagikaori@office.email.ne.jp)

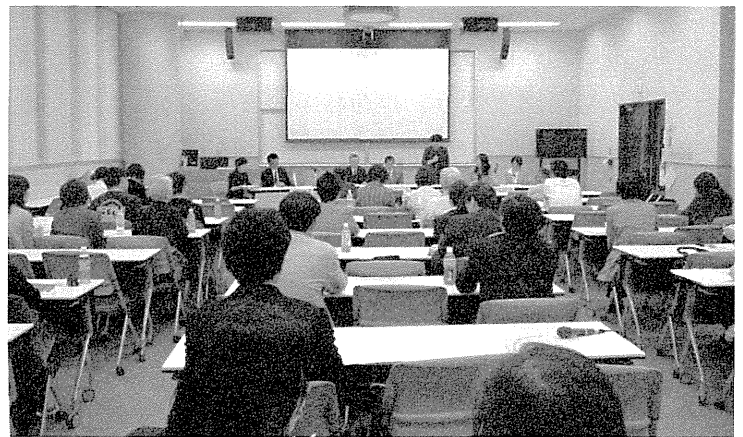
# 2013年度総会を開催しました

4月28日(日)、東京医科歯科大学にて、2013年度総会と、特別医療相談会を開催しました。総会においては、昨年度の事業報告・決算報告、今年度の事業計画・予算案全てが承認され、お蔭さまでまた新しい年度へと歩みを進めることができました。会員数の報告では、入会者の数が伸び、仲間の輪が広がっていることが述べられ、その中にはお医者さまのご加入も増えていることが伝えられました。また、IPOPI(アイポピー=原発性免疫不全症国際患者協会)の総会に、初めて日本の患者家族が参加を果たした事も大きな出来事として挙げられるなど、実り多い活動報告となりました。一方で、手帳取得のための活動については、メディアへの働きかけについては一昨年よりも充実しましたが、厚労省との折衝は遅々として進まない現状が報告され、お一人でも多くの方からの手掛かり・ご支援をお寄せいただきたい旨の呼び掛けも行われました。

新年度の計画については、特別事業に、新たな活動として、小児慢性疾患・特定疾患の認定見直しについて、研究班の先生方が厚労省にお働きかけくださっていることを皆様にお伝えしていくことも加えられ、全てのPID患者と家族のQOL向上により努めていくことが可決しました。

2013年度の役員の会務担当は次のようになっています。

- 宮脇 利男 理事長 : 会の運営の総括  
岩田 力 副理事長 : 会務の全体の指導・助言  
永井 敬子 副理事長 : 理事会・総会の準備実行担当  
原 寿郎 理事 : 医療講演会等の指導・助言  
野々山恵章 理事 : 国際担当  
今井 耕輔 理事 : 国際担当、Pier 開発担当  
有賀 正 理事 : 医療講演会等の指導・助言  
松戸みゆき 理事 : 勉強会準備実行担当  
森下 和子 理事 : 会計担当  
八木かおり 理事 : 広報(会報誌作成)担当



( 総会 の 風景 )

身体障害者手帳取得のための活動その他については、全員で取り組んで参ります。

審議の後には、今井耕輔先生より、PID患者のための医療電子記録ノートPier(ピア)の最新情報のご説明がありました。開発2年目となる今年、皆さまの闘病生活の色々な側面で活用できるサイトとするための仕上げの作業が、いよいよ始まるとのことで、期待の高まるお話でした。

なお、このほど、会務についてお手伝いくださる方の募集がよびかけられ、ホームページの更新や、公式アドレスへのメールの受信チェックをご担当くださる方、事務局の業務をしてくださる方、またPier(ピア)のモニタリングやミーティングへのご参加をくださる方の募集を呼びかけさせて頂きました。その後ちらほらとご応募の声が上がっているところです。

このように皆様からのご協力も仰ぎながら、今年度もPID患者と家族のQOL向上のために、前へ前へと活動を進めて参りたいと思います。どうぞよろしくお願い致します。

# 特別医療相談会を開催

4月28日、総会と同時開催となったこの日は、  
ワールド・ピー・アイ・ウィーク (WPIW = 国際免疫不全症週間) の期間中でした。

これは、世界中のPID患者や家族、医師が協力し合って、  
PIDという病気の早期の診断、正しい治療を、広く呼びかけるキャンペーンです。  
ここ日本でも、当PIDつばさの会が総会・医療相談会を行うことでこれに参加しました。  
また、ポスターやチラシも作成し、多くの医療機関に配布しました。

今回の医療相談会は、特別公開医療相談会と称し、お互いに自己紹介を兼ねてお一人ずつ、普段の様子や、これまでの歩み、今困っている事をお話いただき、先生への質問とご回答も共有し合う形での相談会を実施しました。ご相談にお答えいただいた先生方は次の方々です。

- 今井 耕輔 先生 当会理事 (東京医科歯科大学)  
岩田 力 先生 当会副理事長 (東京家政大学)  
金兼 弘和 先生 富山大学病院  
河合 利尚 先生 国立成育医療研究センター  
西小森隆太 先生 京都大学病院  
平家 俊男 先生 京都大学病院  
宮脇 俊男 先生 当会理事長 (富山大学名誉教授)  
森尾 友宏 先生 東京医科歯科大学病院  
山崎 崇志 先生 埼玉医科大学総合医療センター

この日の参加は約40名近くとなり、それぞれの方が、大変に深刻な問題であったり、今までの経過の中で様々に経験されて来たことなどのお話をされ、同病の仲間であるゆえに、「そう、そう」と、共感出来ることが多く、予定の時間はあっという間に過ぎて行きました。

同じPIDでも、病名や症状が全然違う仲間のことを学ばせて頂き、お互いに理解し合い、またとない有意義な充実したひとときとなりました。また、閉会後も、先生方の所に駆け寄って、ご相談される方も何人もおられ、その悩みや心配の深さを思いました。これからも、励まし合って歩んで行きたいと思ひます先生方、本当にありがとうございました。

当日のご感想も交えて、河合利尚先生に、CGD(慢性肉芽腫症)の治療についてお言葉を頂きました。

## 国立成育医療研究センターにおける遺伝子治療

河合 利尚 国立成育医療研究センター  
成育遺伝研究部(研究所) 免疫科(病院)

このたびは、つばさの会総会へ参加させていただきありがとうございました。現在、国立成育医療研究センターには約20名の慢性肉芽腫症の方が通院されています。公開医療相談会でもありましたが、慢性肉芽腫症の方の多くは『病気を完全に克服したい』と想っていますが、骨髄移植に伴う合併症のリスクから、移植の時期を決めかねているようです。慢性肉芽腫症の専門医が集う食細胞機能異常症研究会では、HLAの一致する骨髄提供ドナーのいる慢性肉芽腫症の方に対して骨髄移植を推奨しています。移植の時期は小学生の頃が適していますが、症状によって個別に判断する必要があるでしょう。そのため、移植の意思が固まらなくても、早い時期に移植のメリットやリスクについて専門医から話を聞いておくことが大切だと思います。

また、当センターでは、HLA 5/6以上一致する骨髄提供ドナーが見つからないX連鎖慢性肉芽腫症の方を対象に、遺伝子治療臨床研究を開始しました。一度、遺伝子治療の話をお聞きになりたいという方は、主治医の先生から当センターへご連絡ください。

国際先天性免疫不全症週間 2013 4/22-29  
www.worldpiweek.org  
**World PI Week**  
Test. Diagnose. Treat.

先天性免疫不全症(PID)をご存じですか?  
PIDについて知ることで  
早期診断と適切な治療につなげましょう!

**Test!  
Diagnose!  
Treat!**

NPO法人 PIDつばさの会  
PIDJ  
Pier  
厚生労働省

- 先天性免疫不全症(PID)は、生まれつき免疫系に障害があるために、中耳炎、肺炎、皮膚腫瘍、腫瘍などの感染症にかかりやすくなる疾患です。
- 感染症は、しばしば慢性、持続性、反復性であり、重症化し、生命に関わることもあります。こどもだけではなく、おとなになっても、はじめて診断される人も少なくありません。
- 国際先天性免疫不全症週間には、医療関係者、教育関係者、保護者のみなさん、そして政府や行政に、この疾患を知ってもらい、患者さんたちに必要な援助を得るための様々なイベントが世界中で企画されています。
- 日本では、患者支援団体であるNPO法人PIDつばさの会が参加しています。
- また、厚生労働省助成金により、一般医の相談サイトであるPIDJ、患者のための電子医療ノートPier: primary immunodeficiency electronic recordも稼働中です。
- 詳しくはwebで → <http://tppo-pidsubaza> または <http://pidj.rcall.niken.jp>

## 榊屋厚労副大臣と面談、要望書提出

2月27日、榊屋敬悟厚生労働副大臣と面談し、要望書を提出しました。



この日、宮協理事長をはじめとし、東京近郊の会員さんにもお集まり頂き、副大臣との面談に臨みました。今回提出した要望書は、大臣・副大臣宛のもので、下記の通りです。

また、口頭にて、現在の窮状を訴え、PIDを身障者手帳交付の対象とするための、検討会の立ち上げを強く求めました。

その後も、関係議員事務所の訪問、厚労省担当課との意見交換等、身障者認定に向けて努力を続けています。一日も早く手帳の交付が実現するよう、これからもみなさまのご協力をよろしくお願い致します。(榊屋副大臣のブログで面談の様子をご覧頂けます)

### 要望書全文

#### 要望内容

免疫機能障害を永続的に呈するPID（原発性免疫不全症）患者に対し、「ヒト免疫不全ウイルス（HIV）による免疫不全症」患者と同等に、身体障害者認定を行っていただくことを強く要望します。

#### 要望理由

現在、身体障害の一つとして認定されている「免疫機能障害」は、HIV感染によるものに限定されており、PID（原発性免疫不全症）の患者は認定の対象から外されています。

障害者福祉法は、「障害がある」ということに対しての福祉施策であり、その障害の「原因」については、医学的、物理的または道徳的な面からも、一切問うていません。実際に、過去の、肝炎（肝機能障害）の障害認定に関する範囲の検討の際の議事録や、HIV感染者の障害認定に関する検討会でも、委員の方々の同一の認識が確認されております。

それにもかかわらず、PID（原発性免疫不全症）については、免疫機能障害が「HIV感染によるものでない」という理由により、同じ免疫機能障害を呈するHIV感染者と区別され、身体障害者手帳の交付対象とされておられません。

障害認定の基準となる永続性の面においても、PID（原発性免疫不全症）では、細胞の欠損あるいは機能不全によって現れる障害が不可逆的であり、認定条件を満たしているばかりか、障害の程度は、認定を受けているHIV感染患者の免疫機能障害よりもむしろ重篤な症例が少なくありません。

身体障害者手帳を交付されないでいるPID患者は、必要な支援を受けることができず、就労の機会や様々な生活の場において非常に過酷な条件のもとで苦しみ、命を縮めております。

身体障害者認定において、その障害の原因をHIV感染に限って認定することは、法の下での平等に悖るものであり、先の改正障害者基本法の精神ならびに、国連での障害者の権利条約をわが国でも批准する方向性からも大きく乖離する処遇であると言わざるを得ません。

当法人はPID（原発性免疫不全症）患者の病態並びに、過酷なQOLの実態を熟知する者として、身体障害者認定における免疫機能障害を現行の「ヒト免疫不全ウイルスによる免疫の機能の障害」から改め、「ヒト免疫不全ウイルスの感染並びに原発性免疫不全症による免疫の機能の障害」としていただきたく、ここに要望致します。

また、そのための審議会・検討会の設置を早急に実現していただきますよう、強く要望するものです。

# おたよりご紹介

総会・医療相談会へのご出欠お返事とともに、メッセージを頂きました。

WASの息子2歳の母です。生後4カ月で移植しました。先の事を考えると分からないことだらけですが、今は元気に成長しています。その中でもPIDの仲間に出会えたことは大きな心の支えです。これからも宜しくお願いします。  
(館内さん)

今年は欠席させていただきます。娘は、一学年上がり、がんばって学校に通っております。寒い冬に風邪をひき、肺炎になってしまいましたが、なんとか立ち直りました。  
(匿名希望さん)

いつもお世話になっております。総会に出席できず申し訳ありません。息子は4月から大学生になり、京都で1人暮らしを始めました。心配はつきませんが子離れしなくてはと思っています。  
(匿名希望さん)

デイサービスを始めて1年半がたちました。元気で仕事ができますようにと、毎日手を合わせて願っています。子供が年をとるということは親である私も同じこと、しかし、少しでも手伝って、子供に無理をさせないようにと老体にムチ打って頑張っています。  
(松本洋子さん)

いつもお世話になっております。CVIDでγグロブリン補充をし、生活できることに感謝しています。責任遺伝子が明らかになることにより、将来的に(ずっと先であれ)完治する日が来ることに、希望を持ち続けたいと思います。  
(笠原真理子さん)

お世話になっております。総会の日は他の予定と重なってしまい残念ながら出席できません。グロブリン補充による副作用について先生のお話、皆さまの様子をお聞きしたかったです…。  
(匿名希望さん)

お世話になっております。高校2年になりました。今のところ症状も出ず元気に学校へ行き、クラブ活動にも頑張っております。会に対して何も出来ずに申し訳ありません。  
(山口裕司さん)

昨年12月からステロイドを飲み始め、腸炎の症状も良くなってきました。(15mg→現在5mg)現在、原因不明の発熱(微熱)が続いています。血液検査は異常無しです。その他は元気に学校へ行っています。  
(井町正幸さん)

おかげ様で息子は元気に過ごしています。就職先の社長さんも理解があるので、本人も安心しているようです。将来のことを考え、一日も早く障害者手帳が手に入ることを切望しています。  
(鳥巢敦子さん)

いつも大変お世話になりありがとうございます。息子はCGDで4月から高校3年生です。体調管理しながら(難しいものがあります)、大学受験を目標に頑張っています。  
(匿名希望さん)

桜の便りが聞かれる今頃、娘が就職のため帰ってきました。移植した兄は社会に出て7年、やっと手が離れました。今頃は息子を頼りにして月日の流れをしみじみ思います。病と戦っている御家族の方々に春が訪れますように。  
(志田久美子さん)

15才の息子が慢性肉芽腫症で、骨髄移植のドナー探し中です。この病気の方の、移植の体験が知りたいのですが。(白血病の方の体験はあるのですが)  
(匿名希望さん)

3月22日左大腿骨腫瘍の骨生検を終えたばかりで、今しばらく杖の生活です。手術後、感染症に悩まされ皮フは再手術となりました。この4月から主治医の移動により骨髄移植病院で血液中心の国立病院系列の医療センターで治療となりほっとしているところです。  
(上村治美さん)

大阪での開催が最近ぐっと減ってしまったように思います。大阪なら参加出来る方がもし増えるなら、ぜひ大阪での開催をお願いしたいです。  
(有馬義夫さん)

治療薬Igpro 20を使用しておりますが、以前にくらべて体調を崩す事が少なくなりました。1週間に1度の自己注射なので、時間的な制約はありますが、体調を崩さずに、仕事ができるので価値は大きいと思います。  
(匿名希望さん)

2月に第12胸椎圧迫骨折で3週間入院しました。まだ痛みが残っています。今回は欠席させていただきます。  
(土屋良孝さん)

## 障害者総合支援法 2013年4月1日施行 「難病等」の患者も、障害福祉サービスの対象に

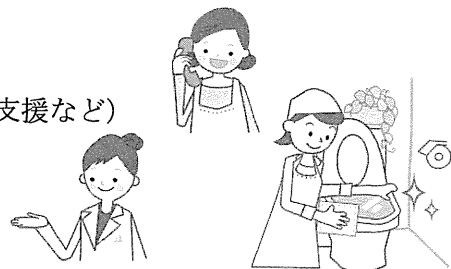
**Q** この法律の対象となる「難病等」の疾患は？

**A** 当面は、特定疾患に認定されている130疾患と、関節リウマチの方々です。これは、現在、改訂が検討されている特定疾患が新しく決まるまでの措置です。今後新たな難病対策の方針により特定疾患が改訂されると、この法律の対象疾患も変わると思われます。



**Q** どんなサービスが受けられるのですか？

- A**
- ・介護給付（例/ホームヘルプ、同行支援、療養介護など）
  - ・訓練等給付（例/機能訓練、生活訓練、就労移行支援、就労継続支援など）
  - ・地域生活支援事業（例/移動支援、日常生活用具給付事業など）
  - ・自立支援医療、補装具 などです。



**Q** 手続きはどうするのですか？

**A** サービスを受けたい場合、市町村の窓口に申請します。その後、支援の必要性を区分する調査員が、利用できるサービスの程度を判定するため調査に訪れます。心身の状況や介護者の有無や様子、社会活動の様子、サービス利用の意向、訓練や就労に関する評価等を状況調査するのですが、難病の患者さんの場合は、数値に表れない、また、一見して分からない特徴や症状があることも多いので、具体的に伝えるようにしましょう。例えば痛みやしびれ感、時々によって変化する症状なども判定に組み込まれるよう、しっかりと述べましょう。また、身体の機能として、可能かどうかといえれば可能なことでも「極力安静にしていなければならならず支援が必要」といった状況も、詳しく伝えて、判定に活かされるようにしましょう。

既に、当会の患者さんで、治療薬の副作用や、病状の影響で骨粗鬆症となり、歩行が不安定となられ、早速このサービスを利用し、おうちの階段やお風呂等に手すりをつけるための補助を受けた方もおられます。

他にも、一人暮らしの身で、退院後すぐに重いペットボトルをいくつも買わなければならない辛いときや、体調の悪い時の介護タクシーの利用など、少しでも闘病の助けになることがあるかもしれませんので、積極的に新制度の活用を考えて、負担を軽減していけるよう、市町村窓口に相談してみてください。

### Pier(ピア) お試しください...

こちらにアクセス ↓

[pier.kazusa.or.jp/pier/jsp](http://pier.kazusa.or.jp/pier/jsp)

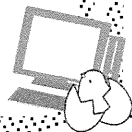
お問い合わせ

ご意見・ご希望は Pier 事務局 島本江里子さんまで

東京医科歯科大学小児科内

電話 03-5803-4705

✉ [sec2.ped@tmd.ac.jp](mailto:sec2.ped@tmd.ac.jp)



### Pier(ピア)開発に ご協力くださる方募集！！

PID患者のための電子医療ノートPier(ピア)をお使いいただき、開発に必要となるご意見・ご感想をお寄せいただける方を募集しています。質問にお答えいただいたりお気づきの点をどんどんお知らせください。

ご都合がよろしければ、開発者ミーティングに出席していただいても有り難いです。

お問い合わせは左記連絡先までお願いします。

### 速報!! 秋の勉強会 9月28日(土)に開催します。

場所、プログラム等は追ってご連絡致します。お一人でも多くの皆様とお会いできますことを願っております。

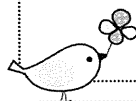
### 会費納入のお願い

先日、皆さまに会費納入のご案内をお送りさせていただきました。どうぞお早目の納入にご協力の程、お願い致します。なお、免除申請の制度もございます。お気軽に事務局までお問い合わせください。

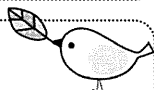
## ホームページ更新担当者募集！！

どなたか、PIDつばさの会のホームページの更新をご担当下さる方はいらっしゃいませんか。サイトのリニューアルをしていただいてもかまいません。

お問い合わせは下記の電話・メール相談窓口まで  
どうぞよろしくお願ひします。



## 身体障害者手帳について



現在、PIDの患者は「免疫機能の障害」という項目での手帳の交付はされませんが、もし、呼吸や肝機能の障害、肢体不自由等の、様々な項目に該当する症状がある場合、その項目で交付が受けられます。「PIDは手帳が無理」と思い込まず、主治医に相談してみてください。

## テープ起こしご協力のお願ひ

秋の勉強会の医療講演後、講演録作成のため、テープ起こしをして下さる方を募集致します。

当会スタッフの撮影した録画DVDを見ながら、講師の方のお話を文字に書き起こしていただく作業です。

\*聴き取りにくい箇所は空欄のままで結構です。

\*書起こしの完成は、講演後1~2ヵ月がめどです。

(その後、講師の先生にご校閲いただきます。)

\*ご協力の方が複数の場合は、適宜分担してお願いさせていただきます。

お問い合わせやご応募は事務局まで、メールまたはお電話等でご連絡ください。(本紙6ページの医療相談の宛先をご覧ください)

どうぞよろしくご協力のほど、お願ひ致します。

## 用語解説 (ト) ラフ 値



トラフ値とは、投与した薬剤の次回投与前の最低血中濃度の事です。

一般的な推移として、薬剤の血中濃度は、投与直後、吸収された後に、最高濃度となり、やがて時間の経過に沿って減少して行きます。従って、一定期間をおいて反復して薬剤を投与する治療の場合、トラフ値は、次の投与の直前に測定して出た数値となります。

PIDの治療の一つであるグロブリン補充においては、IgGトラフ値を500mg/dl以上に維持することが、これまでの研究の結果で大変重要と言われており、最低限、必要な治療の指標とされています。しかし、最近の多くの研究では、すべての患者に対して一律に、指標を500mg/dlとするのではなく、それぞれの臨床経過に基づいて用量調節を検討していくことが大切とされています。

例えば、トラフ値としてたとえ500mg/dlを維持していても、感染症を繰り返し、治りも悪いような場合は、目標トラフ値を高くし、より高用量の補充を行うことが必要です。

「トラフ値500の場合、肺炎の発症率がトラフ値1000の5倍である」という研究結果もあります。

同じ一人の人でも、長期的な合併症の推移をみたり、感染症の急性期にあればその対処を考えて、投与量を調節しなければなりません。また、用量を変えて何か急性期の症状を乗り越えたとしても、急に元の量に減らすのではなく、少なくとも3ヵ月程度以上かけて、トラフ値の推移を観察することが望まれます。

補充療法を受けている方には、医師との相談のもと、適切な投与間隔と用量により、必要なトラフ値を保つことをおすすめします。



## 電話相談・メール相談ご利用を。

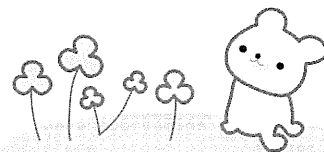
専門の先生に相談したい、生活の悩みがある、情報交換をしたい等々。。。。

\*電話 ☎ 03-3444-1811 [ → 水・金曜の10:00~16:00 ]

\*電子メール ✉ wingpost@npo-pidsubasa.org

[ ほぼ毎日拝見し、できるだけ早く返信を  
お送りするようにしています。 ]

紙面の都合により「診察室から」はお休みしました。ご了承ください…



会報Wingについてのご要望、記事の投稿、その他お問い合わせ等、随時受付中です。

こちらまでよろしくお願ひします。TEL 090-9096-5785 Eメール: tsubasa-yagikaori@office.email.ne.jp

会報担当 八木 かおり

# 広がる仲間の輪 ～支えあい、わかちあって～

6月24日、事務局宛に次のようなお問い合わせがありました。

——会報 Wing17号のメッセージ欄を見ました。移植のドナーを探し中の方が、体験談をききたいと書いておられたのですが、ちょうどちは移植を済ませたばかりで入院中です。まだ退院しておらず中途半端な状態ですがもし良かったらお話しを…。——そこで、事務局から早速、メッセージを投稿された方にお知らせし、お二人が連絡を取り合われることとなりました。この他にも、事務局には「同病の方の日常生活の仕方について相談したり、話し合ったりしたいので、どなたかご紹介ください」等のお問い合わせもあり、ご紹介させていただいて、大変喜ばれています。もともとが、非常に人数の少ない病気なので、同病の方と巡り会う機会が少ないうえ、共通の悩みを語り合うこともなかなか難しいのが現状です。『電話相談』やメールを通じて、事務局にご依頼いただき同病の仲間と語り合える場を広げてくださるようお願いしております。

また、現在開発中の電子医療ノート「Pier (ピア)」でも、患者さんやご家族が、お互いに情報交換をしたり、コミュニケーションをとったり出来るような掲示板の設置を予定しています。

## 《Pier 掲示板イメージ図》

原発性免疫不全症 (PID) の患者さんご家族のためのコミュニティサイト

**Pier**  
ピア

● HOME ●

### Pier 会員のための掲示板

ワード検索

検索

最新トピック一覧 > カテゴリ名 > はじめまして。今日は体調が良いです！

はじめまして。今日は体調が良いです！ (6)

なまえ: もも太郎さん

投稿日時: 2013/08/01/12:11

ピアに最近参加しました。マシュマロと申します。高 IgM です。今日は体調がましです。でも色々な関節が痛かったり、不眠で悩んでいたり、他にも色々症状はありますが、また追々書いて相談させていただこうと思います。皆さん宜しくお願いします！

No.006 東京花子さん 2013/08/01/12:15

こんにちは。体調が良くてよかったですね！私も色々な日があります、よろしくお願いします！

No.005 ポテトママさん 2013/08/01/12:15

はじめまして。息子が IgM です。マシュマロさんは先輩ですね。色々親の私からも、息子からも相談させていただいたりするかもしれませんが、よろしくおねがいします。

これは、右図のように、インターネット上の掲示板に、メッセージを投稿したり、掲載された文章に対して、コメントを書いて投稿することが出来るものです。もちろん、閲覧するだけでも可能です。活用するには、ピアへのご登録が必要で、ピアをご利用の PID の患者さんやご家族のための掲示板として、現在急ピッチで準備中です。この時期、お一人でも多くの方にピアにご登録いただき、基本の画面に触れたり、扱いに慣れたりしていただくことで、今後の開発へのヒントやご希望をお寄せ頂ければと思います。どうぞご協力、ご活用をお願いいたします。

PID つばさの会では、様々な方法を模索し用意しながら、仲間の輪が少しでも大きく広がり、思いをわかちあい、支えあってつながっていくことに努めたいと思います。



## 公開意見交換会で前向きな返答を得る

6月23日、東京都TFTビルにおいて、厚労省主催による『今後の難病対策に関する意見交換会』が開催されました。

我が国では、40年前に「難病対策要綱」が制定されて以来、「難病」という枠組みの中にある人々への施策が全く見直されることなく今日に至っています。そのため世界各国の難病支援の状況にも大変遅れをとっているばかりか、国内の身体・精神・発達障害などの障害を持つ方々への施策と比較しても非常に乏しいものとなっています。それがようやく見直されることとなり、平成26年からの法制化を目指して急速に準備が進められています。そのため、厚労省では患者の生の声を聞く場として「公開意見交換会」を昨年8月から2度に亘り実施し、今回3度目の会が開催されました。

当会では身障者手帳の交付を求めて、個別に厚労省担当課と交渉を続けていますが、こうした意見交換会にも積極的に参加し、現状を伝えていきたいと考え出席し、下記の様な意見を述べました。

### ◆厚労省が提示している指定専門医制度について

希少疾患であるPIDの治療においては、「指定専門医」の制度はたいへん不安です。全国にもわずかしかな存在しない専門医に受診するため遠方へ移動しなければならないこと、当症候群の中でもまだ新しい疾患である自己炎症性疾患では、専門医と呼べる存在すら確実に決まっていません。診療可能な施設も一部施設に限られている現状を踏まえても、本当に全国公平に専門医や施設を定められるか不安です。また遺伝性疾患という性質上周圍に知られたくないと受診をためらう当事者も少なくありません。主治医との信頼の元に遺伝子情報を登録するのではなく指定医や保険所等の機関での入力には研究者でさえ慎重に扱う遺伝子情報をお任せするには不安を感じます。

### ◆見直しの柱の一つとして挙げられている「公平・安定的な医療費助成の仕組みの構築」について

WHOの基準では既にPIDの中にも含まれているにもかかわらず（しかも重症度も高く治療法も確立していないのに）未だ特定疾患認定を受けていない疾患があります。（自己炎症性疾患等。）これらは症例数も少なく、患者は研究にもたいへん寄与しています。しかしながら医療費の助成を受けられないでいます。この度の「公平性」を実現する見直しで、是非特定疾患認定をお願いします。

### ◆難病に対する国民の理解の促進と社会参加のための施策の充実について

成人患者の就労の問題は生死にかかわる深刻な事態となっています。（病気を隠して無理に働くことによって、病気の進行を早める事例や、亡くなってしまう事例、また新しく社会に出る若者では遺伝子疾患を理由に就職試験すら受けられないという事例もみられます。）法定雇用枠を達成できず、枠が余っている例もある中、何故その対象に難病患者が入れて頂けないのか、甚だ疑問です。

「PIDは身障者手帳の交付に必要な認定基準を作り難い症状である為」という理由で手帳は交付できないとされており、その上雇用者枠の対象にもしないということには納得できません。働く意欲はあっても受け入れ先がない為に社会参加ができない私たちはどうやって個の尊厳を守り生きていけばいいのでしょうか？難病対策見直しの提言には具体策が何ら述べられておらず、就労面での施策は全く曖昧です。この機に、難病患者も法定雇用枠の対象に加えていただく具体的な方策を示してください。

以上の意見に対し、この日厚労省側から、全参加者の前で「身障者手帳の交付については医学的に確固たる診断基準があり客観的に判断することが可能であれば、今後検討していきたい」との返答が成されました。

手帳の取得に向けて、このような回答が出されたことは非常に大きな収穫でした。手帳を手に行ける日が一日も早く訪れるよう今後も研究班の先生方や関係各所のご協力を得ながら邁進していきたいと思っております。どうか皆様、より一層のご支援、ご協力をお願い致します。

# 読売新聞「医療ルネサンス」に協力

P I D 患者が身障者手帳を取得できず、就労に関する問題を抱えて非常に困難な状況にあることが、読売新聞の全国紙に掲載されました。

読売新聞 5月1日付朝刊の「医療ルネサンス」のコーナーの特集『難病とともに～働きたい～』という記事欄（シリーズ5回中の2回目）に、当会の会員さんが協力していただき、障害者手帳を持たない難病患者の就労問題が掲載されました。

このコーナーは、“心と体に優しい医療の実現”を目指して1992年に始まったもので、4900回を超えている長期連載です。社会に広く訴えかけ、また最新の医療現場の様子等、貴重な情報をつぶさに伝える、優れた医療記事として、長く好評を得ているとのことです。

この欄に、難病者の就労の現状を掲載したいとのことで、難病対策の勉強会に出席していた当会に患者本人へのインタビューの打診があり、急きょ、当会会員のMさんをお願いして、取材を受けていただきました。長時間にわたるインタビューで、Mさんは数々の体験談に加えて他の仲間の様子等、盛りだくさんのお話をしてくださったそうですが、限られた紙面のスペースには全ては収まりきらず、発行されたものには多少残念な部分もあるとの感想を述べられていましたが、就労問題で置き去りにされている、手帳を持たない難病患者のために、法定雇用率のような実効性のある制度が必要であることが、最後にしっかりと強調されている良い記事になっていたと思います。これからも、新聞、テレビ等でアピールできるチャンスを積極的にみつけて、働きかけていきたいと考えています。皆様ご協力のほど、よろしくお願い致します。

## TOPICS

### 臨時総会のお知らせ

とき：9月28日(土) 13:00～13:30  
(勉強会と同日開催)

ところ：東京医科歯科大学

- \* 議題は理事の増員に関する定款の変更についてです。正会員の方には議案書をお送りしています。
- \* 正会員の方は議決権をお持ちですので、ご出席をお願い致します。やむをえずご欠席の場合は、出欠返信ハガキにて委任状をご提出ください。
- \* 準・賛助会員の方は議決権をお持ちではありませんが、総会会場にお入りいただき、ご覧いただけますので、ご自由にお越しください。

### 秋の勉強会のお知らせ

とき：9月28日(土) 13:30～

ところ：東京医科歯科大学

講師：平家利男先生(京都大学小児科)

講演：自己炎症性疾患について(仮題)

- \* P I Dの中でもまだ新しい疾患である自己炎症性疾患についてのご講演です。講演後は医療相談会や交流会もありますので、ぜひご参加ください。
- \* 医療相談は、ご欠席の場合も出欠返信ハガキにてご質問をお寄せくだされば、後日何らかの形で回答させていただきます。
- \* 患者本人会員の方には片道の交通費が支給されます。(当日受付にお申し出ください)

## 会員証発行のお知らせと会費納入のお願い

2013年度 の年会費をお納めいただいた方に、本年度の会員証をお送りしました。  
ご確認をお願いします。なお、未納の方は、お早目に下記までお振込をお願い致します。

◇ ゆうちょ銀行 記号 14010  
番号 9856691  
トクヒ) PID つばさの会

◇ 三菱東京 UFJ 銀行 金山支店 普通預金  
口座番号 3778407  
特定非営利法人 PID つばさの会

◎正会員・準会員 年会費 3,000 円  
※会費には免除申請制度がございます。  
ご遠慮なくご利用ください。

お問い合わせや、免除申請用紙のご希望等、  
事務局までお願いします。  
(電話相談の曜日、電話番号まで。)

### 第 32 回「心に残る医療」体験記コンクール

— 読売新聞社主催 —

- 【部 門】一般の部/中高生の部/小学生の部  
【テーマ】病気や介護にまつわる経験、お医者さん  
や看護師さんとの交流など。  
【規 定】400 字詰め原稿用紙 5 枚以内。(小学生は  
3 枚以内)  
【締 切】2013 年 10 月 16 日(水)必着  
【賞 金】各部門に合わせて賞と賞金があります。  
(一般の部最高で賞金 50 万円など。)  
【諸注意】・自作の未発表作品に限ります。二重投稿  
はお控えください。  
・入賞作品についての一切の権利は主催者  
に帰属します。  
・応募資格は医師を除きます。  
【審査員】落合恵子、竹下景子、ねじめ正一  
【応募】・鉛筆(B か 2B)、ボールペン、万年筆のい  
ずれかを使い、濃く書いてください。  
・作品には表紙を付けて下記の項目を明記  
してください。  
題名, 部門, 氏名(ふりがな), 性別, 年齢(生  
年月日), 〒住所, 電話番号, あれば FAX 番号,  
職業(または学校名/学年)  
・郵送の際、封筒の表にも部門を明記してく  
ださい

【入賞者発表】2014 年 2 月 (読売新聞紙上)  
表彰式は 2014 年 3 月都内ホテル(予定)

【送付・問い合わせ先】〒104-8325  
東京都中央区京橋 2-9-2 読売新聞東京本社  
事業開発部「医療体験記 P」係

\*下記ホームページで、過去の入賞作品や詳しい要項が  
見られます。ネットからの応募も可能です。

<http://event.yomiuri.co.jp/iryo-taikenki>

## みんなの広場

### 用語解説

アイ・ピー・エス

### iPS 細胞

京都大学の山中教授がこの「iPS 細胞」の研究で  
ノーベル賞を受賞したことは記憶に新しいことでし  
ょう。このニュースを聞いて、多くの難病患者の方々  
が、新たな治療法につながるのではと期待を膨らま  
せたのではないのでしょうか。

iPS 細胞とは、身体全ての組織や臓器に変化でき  
る元となる細胞です。医療への応用としては例えば、  
患者の細胞から iPS 細胞を作れば、病気やけがで  
悪い状態にある組織や臓器に、拒絶反応なく正常な  
組織を移植する再生医療があげられます。

また、病気の状態にある組織や細胞を複製して、  
非常に患者数の少ない難病の研究対象数を増やすこ  
とにより病理解明や治療法の確立に役立てることも  
できます。治療薬の開発にも同じように活用できま  
す。

PID という病気においては、iPS が病気の状態の血  
液細胞になってしまうため、再生治療の分野では、  
治療に応用することはできません。

しかし、希少難病という条件下でも、研究が進み、  
新薬が開発されるようにと、すでに何例かの iPS が  
作られ、活用が始まっています。

紙面の都合で「診察室から」はお休みしました。ご了承下さい。



### 「電話相談」ご利用を。

\*電話→水・金曜の 10:00~16:00

TEL 03-3444-1811

\*電子メール→いつでもお送りください。

(拝見後、できるだけ早く返信をお送りしています。)

✉ [wingpost@npo-pidsubasa.org](mailto:wingpost@npo-pidsubasa.org)

会報 Wing についてのご要望、投稿、お問い合わせはこちらまで→

[tsubasa-yagikaori@office.email.ne.jp](mailto:tsubasa-yagikaori@office.email.ne.jp)

090-9096-5785 編集責任者 八木 かおり

〒106-8580 東京都港区南麻布5丁目6番8号 日本子ども家庭総合研究所 日本小児感染症学会内 TEL&FAX 03-3444-1811  
三菱東京UFJ銀行金山支店 普通預金口座 3778407 / ゆうちょ銀行 記号 14010 番号 9856691 (トク) PIDつばさの会

## 理事の人数枠を拡大＝臨時総会で可決＝

去る9月28日(土)、東京医科歯科大学の医学科講義室にて、2013年度第1回臨時総会が開催され、理事の定員を改定する議案が可決されました。これにより、役員に関して定めている定款第3章において、第12条「理事3人以上10人以内」が「3人以上15人以内」となりました。

今後、身障者手帳取得に向けての活動をはじめ、諸々の業務をより活発に行って参りたいと思いますので、ご理解、ご協力をどうぞよろしくお願い致します。

## 勉強会を開催～深まる知識・続く交流～

### 医療講演会 自己炎症性疾患について

9月28日(土)13:30～、東京医科歯科大学の講義室において、京都大学小児科の平家俊男先生にご講演をいただきました。テーマとなった「自己炎症性疾患」は、近年研究が始まりPIDに分類された疾患群です。今回はその中の主な疾患について、基本的な特徴のご解説をスライドとともに大変分かり易くお話いただき、病気の背景や典型的な症状、対処法等がよく理解できました。

自己炎症性の症状の中には、以前から研究されている一般的なPIDの病型にもみられるものがあり、多くの参加者が自身のタイプに重ね合わせて聴き入っていました。現在、どこまで研究が進んでいるのか、今後どういった点の解明が待たれるのか、改めて整理のついた方々もいたことと思います。今回のご講演を参考にしながら、これからの闘病に活かしていきたいと思っております。平家先生有り難うございました。



平家俊男先生  
(京都大学小児科)

### 医療相談会・交流会

今回はご欠席の方からのご質問も、事前のお葉書で受け付けていました。中でも、先生のご回答を共有したいジャンルのご質問に関しては、お名前や、個人を特定できるような情報を伏せた上で、皆さんの前で内容をご紹介します、ご回答を頂きました。また、共通のお悩みが極めて少ないと思われるご質問については公開せずに、電話相談やメール相談として、日を改めて対応させていただきました。今回の公開の質疑応答については、相談会の報告書としてお手元にお届けしますので、ぜひ参考にしてください。

また、本紙2ページや6ページで掲載している「皮下注用グロブリン製剤」についての質問も寄せられ、それらについては、開発・製造の会社から担当の方に来ていただき、スライド等を使って具体的な説明をしていただきました。その後、個人相談と並行しての交流会となり、同病の方と語り合う人、情報交換をする人、専門の先生の列に並ぶ人で、閉会の17:00ぎりぎりまで会場は熱気に包まれました。

ご協力くださった先生方

宮脇利男先生(富山大学名誉教授/当会理事長) 岩田力先生(東京家政大学/当会副理事長) 今井耕輔先生(東京医科歯科大学小児科/当会理事)  
金兼弘和先生(富山大学小児科) 河合利尚先生(国立成育医療研究センター免疫科)  
西小森隆太先生(京都大学小児科) 平家俊男先生(京都大学小児科) 先生方、ありがとうございました。