

NPC 家族会の現状と提言

ニーマン・ピック病C型患者家族の会
水澤 実

ニーマン・ピック病C型（NPC）患者家族の会は、2009年9月に国内7家族で発足させた小さな家族会です。現在参加家族は13（うち3家族は遺児家族）で、会員が全国に散在し、重症患者のケアを行っている家族もあるため、主に電子メールにより情報交換や交流を行っています。

会員数が少ないにもかかわらず、患者の年齢や状態は幅広く、関心事や欲しい情報は家族によって様々です。発症初期の患者家族は治療法の開発動向に強い関心がありますが、先行する欧米での話題は専門的で難しいことに加えて言語の問題もあります。国内の先生方からのわかりやすい情報提供を願っています。一方で重症ながらも安定し、在宅ケアを行っている患者家族は、日常ケアものノウハウや自治体の福祉制度、不足している一時預かり先の確保などに関心が高くなっています。後者に関しては疾患固有の課題ではないので、他の先天代謝異常症の家族会との交流や連携も重要と考えています。

ふくろうの会からの提言

(社) 全国ファミリー病患者家族の会 (別称：ふくろうの会)
理事 林 信子 (啓発事業担当)

私共、患者家族を取り巻く環境(領域)は「医師・医療機関」「行政」「製薬会社」そして「社会」があります。これまではとかくこうしたところに背を向け、対峙関係を作り、その結果間違った難病文化を作ってきた要因でもあります。今後は法律が出来たことにより、協力関係を作り、疾病を完治する目的に向かって積極的に協働していくことが何よりも大事なことと考えています。

希少疾患の我々はライソゾーム病の患者会、関係患者会、関係支援団体と結集して団結していくことが今後の問題解決をしていくうえで大事なことと考えています。また指定難病が増えていく中、症例の少ない疾病に対して治療研究はどうしていくのか、遺伝子治療の理解と予算増の課題、新生児のスクリーニングの実施に向けての課題、先生方とも議論する要件が増えてきています。難病法・児童改正福祉法等の5年以内の見直しに対しても同様で、新制度の課題を整理し、新たな提案づくり—要望をしていくことが出来る団体が必要になります。1団体よりライソゾーム病という括りの中で要望していくことがとても有効で大事なことになっていきます。(例：ライソゾーム病患者協議会)

情報交換と連携

ポンペ病患者会
会長 星 和明

現在は日本国内ですべてのポンペ病患者が治療を受けることができるようになりました。2001年には特定疾患に認定され、医療費の負担も軽減されています。今後、新たにポンペ病と診断された患者がすぐに治療を開始できるよう、啓蒙活動を行うとともに、患者や家族を精神的にサポートする場としても、患者会を利用してもらいたいと思っております。

その他にも、IPA（国際ポンペ病患者会）に参加し、海外のポンペ病患者との情報交換を通し、連携を図っています。今後とも、新しい治療法の開発や、日常生活での注意点など海外の情報をいち早く患者の皆様届けたいと思っています。

また、顧問の先生方には毎年ポンペ病患者の医療相談をしていただいております。情報の少ない希少疾患の患者にとって大変心強い限りです。

このように、患者相互の情報交換はもちろんのこと、専門医の先生方と連携をとり、またライソゾーム病としての他患者会と情報を交換することが、よりよい治療の実現のためにも、また、患者の生活の質の向上のためにも重要と考えています。

日本発の治療薬を目指して研究開発の推進

日本ムコ多糖症患者家族の会

会長 秋山 武之

希少疾病薬（みなしご薬）開発のために、産官学民が一体となって日本発の治療薬を目指して研究開発をして頂きたい。

ここ数年製薬企業もアンメット・メディカルニーズにシフトしているが、私達の様な超希少疾病では市場が見込めないと開発をしないと思っている。そんな中でここ数年、作用機序の違う薬剤の有効性が示されている。そこで、これまでの既成概念にとらわれない一歩踏み込んだ発想で研究開発をして頂きたい。視野を広く持つことによって MPS だけでなく、ライソゾーム病枠でもっと多くの疾患に効く薬の開発に繋がる事を期待している。（一人の研究が万人を救う創薬に繋がる）

再生医療も、横串を通す形で基礎医学から臨床医学まで、あるいは関連する理学、工学、薬学にもわたり、医学についても様々な専門分野を含めた横断型の全く新しいしくみを作った事が大きく前進したことから考えても重要と考える。このような枠組みも必要ではないかと考えている。

遺伝子治療においても産官学民が一体となりライソゾーム病遺伝子治療プロジェクトを立て上げスタートさせていただきたい。

GM1/GM2-ガングリオシドーシス患者家族の会からの提言

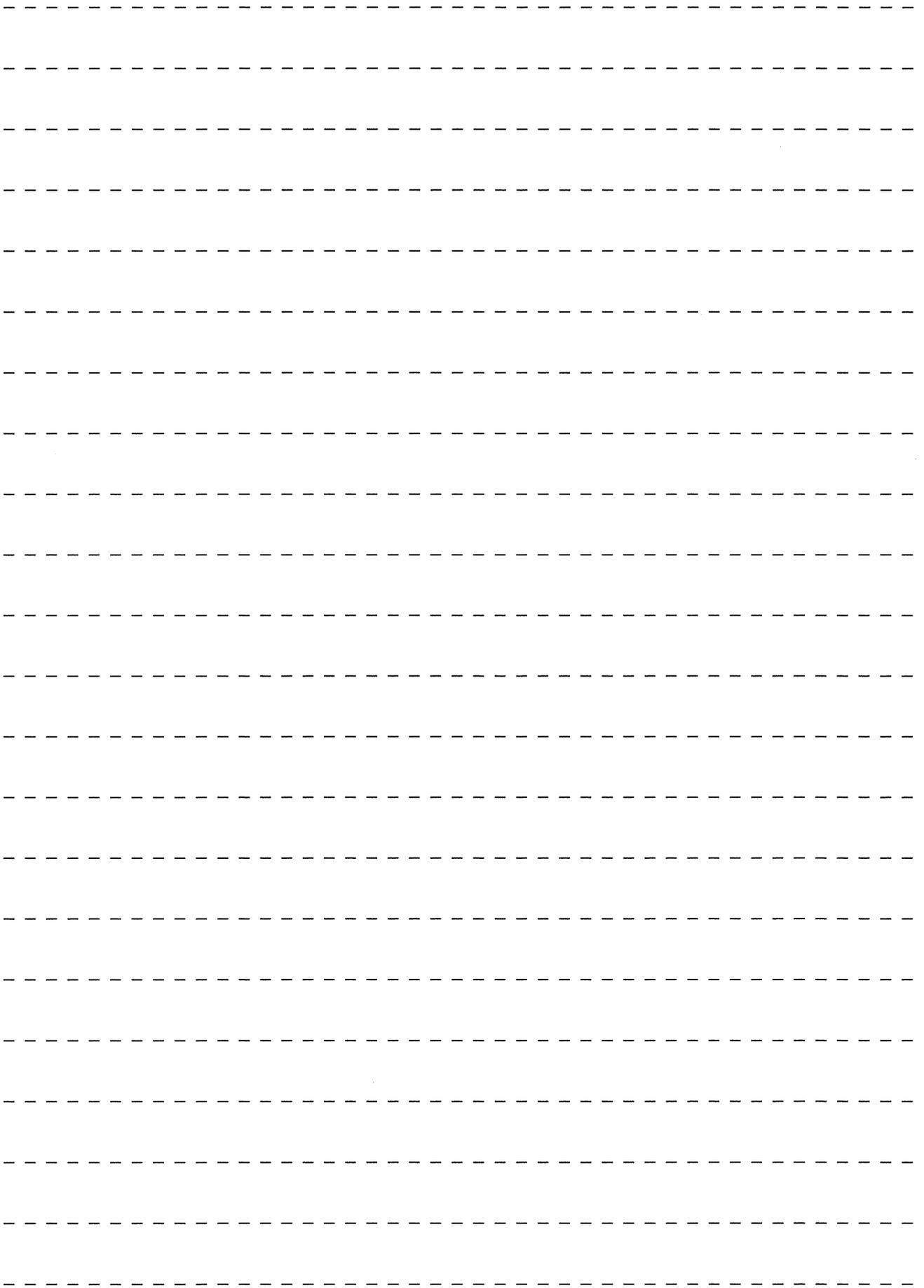
GM1/GM2-ガングリオシドーシス患者家族の会

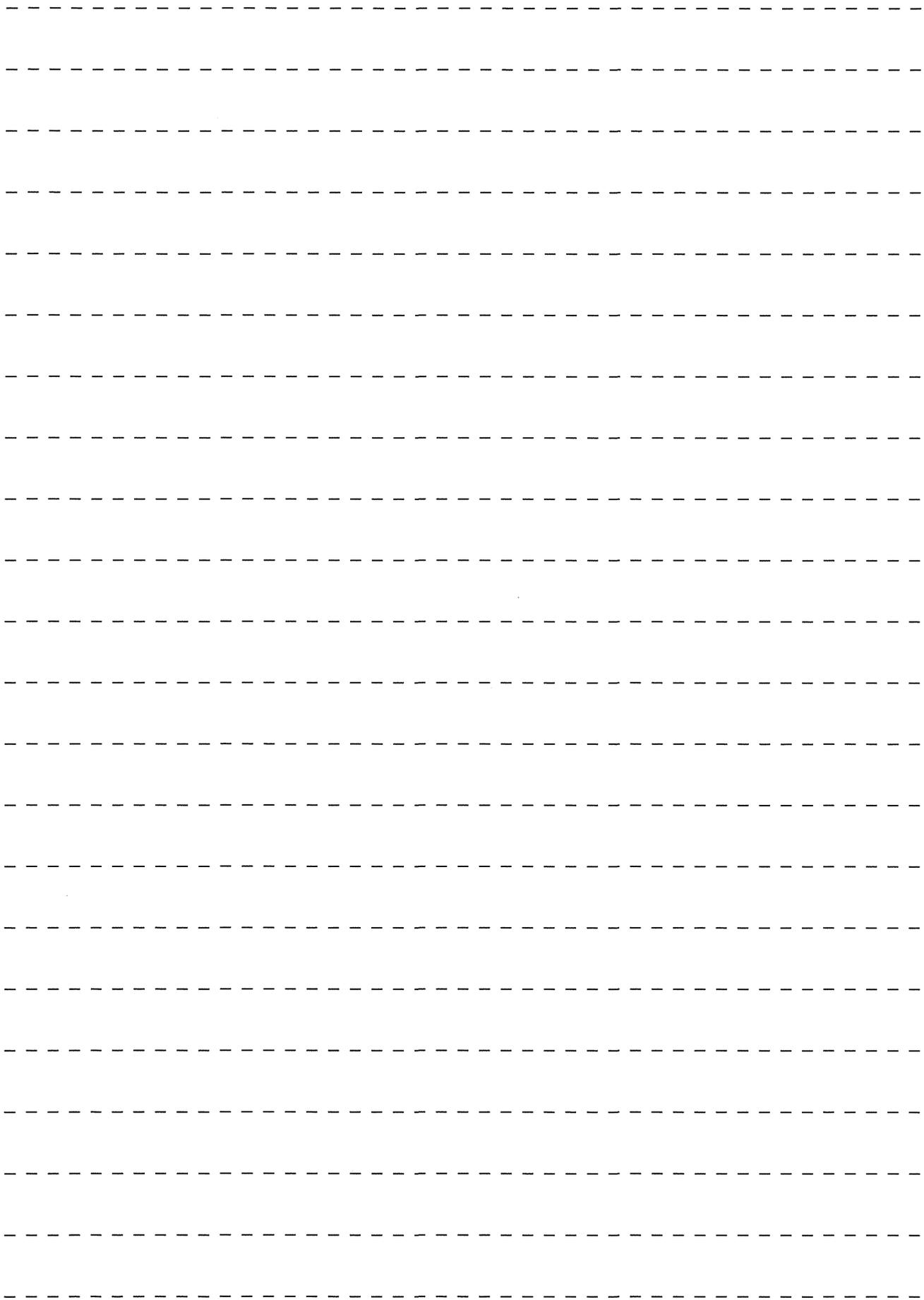
関口 貴美

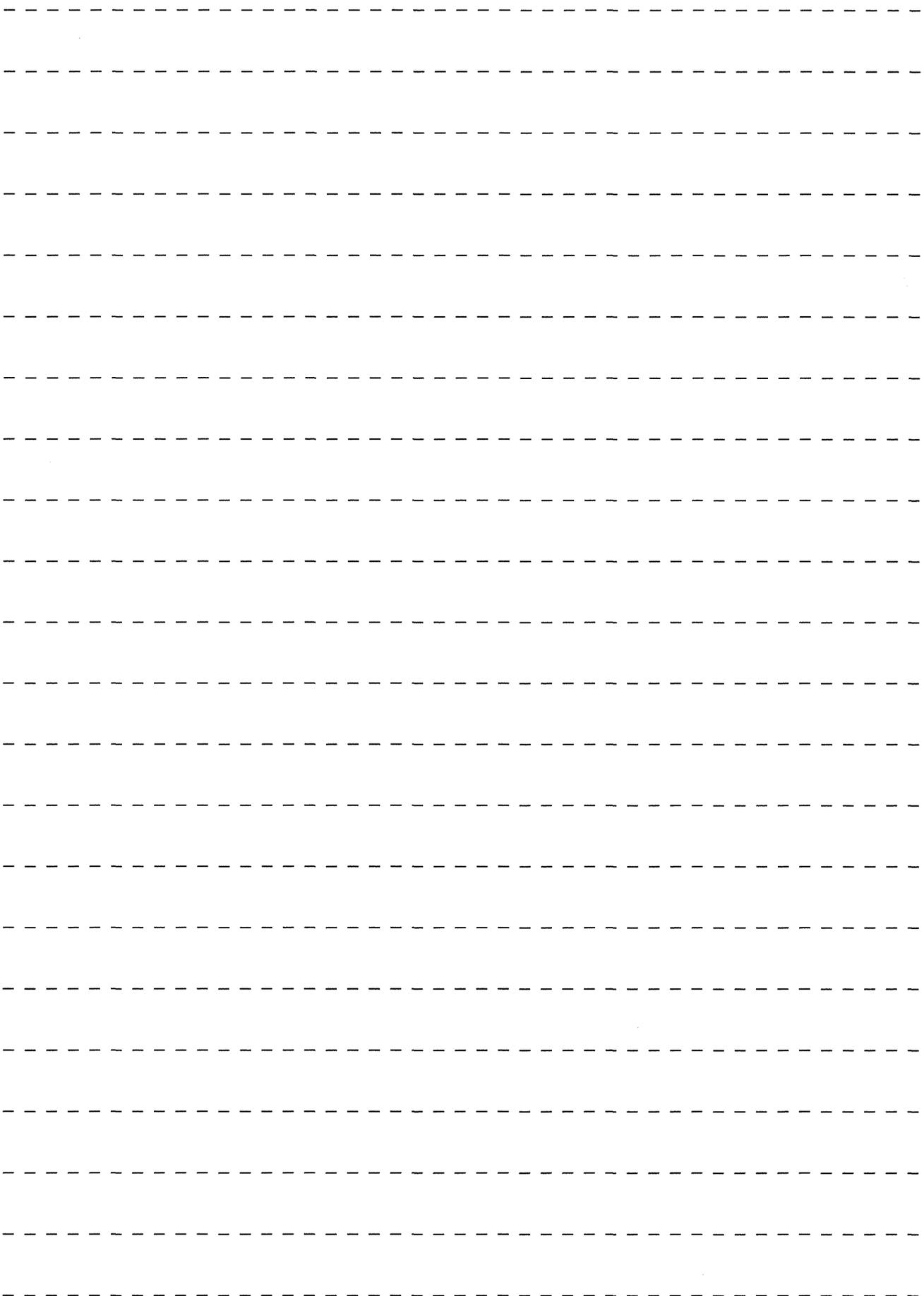
GM1-ガングリオシドーシスは10～20万人に1人、GM2-ガングリオシドーシスは7万人に1人の発症頻度という稀少難病です。疾患に関する情報が非常に少ない中、患者家族のみなさんはお互いに情報を共有しながら、日々がんばっておられます。

患者と家族のQOL向上にあたり、日ごろ感じているのは下記のようなことがあります。行政や研究者のみなさまにも情報を共有できればと思います。

- ・ 就学の問題：肢体不自由児特別支援学校が少ない・遠い、医療ケア児はバスに乗れないために保護者の送迎が必要
- ・ 金銭的な問題：主たる看護者は働けない、福祉車両や機器、自宅のバリアフリー化が必要
- ・ 情報・施設の不足：役所での福祉情報提供が乏しい、稀少疾患だと医学書でも情報が少ない、短期入所施設が少ない
- ・ 地域格差の問題：医療費、福祉サービス、施設等の格差が大きい
- ・ 研究の状況を知りたい：病気の研究がどれくらい進んでいるのか（あるいは進まないのか）、研究費に関する行政の対応や難病研究費基金の創設について、海外の研究や製薬開発の状況、iPS細胞の可能性







主 催：厚生労働省科学研究費補助金 難治性疾患政策研究事業
ライソゾーム病(ファブリー病含む)に関する調査研究班
後 援：日本先天代謝異常学会

郵便往信はがき

麻生局
料金別納
郵便

郵便返信はがき

2158790

424

料金受取人払郵便

麻生局
承認

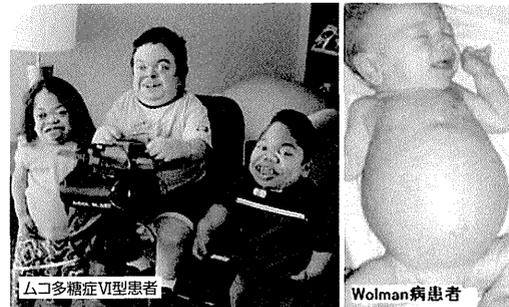
424

差出有効期間
平成30年1月
17日まで

●切手不要●

神奈川県川崎市麻生区古沢都古255
新百合ヶ丘総合病院内
一般財団法人 脳神経疾患研究所附属
先端医療研究センター&
遺伝病遺伝子治療研究所

衛藤 義勝 行



△コ多糖症VI型患者

Wolman病患者



個人情報保護 シール

まず、返信用はがきの解答欄(裏面)に
必要事項をご記入ください。

ご記入が済みましたら、このシールを
はがして、解答欄へ再度貼付して
ご返信ください。

OPEN

日付：2016年1月21日（木）午前10時—午後7時
会場：東京慈恵会医科大学大学1号館3階講堂
参加費：3,000円

9:00-9:50 幹事会

10:00-10:30

当番幹事挨拶 衛藤 義勝（第6回大会長）
厚生労働省健康局疾病対策課課長 松原 和徳
内閣府特命担当大臣（少子化対策担当、男女共同参画担当
及び一億総活躍担当、女性活躍担当） 加藤 勝信

10:30-11:00

会長講演：New Opening Era of Human Gene Therapy for Genetic Disease-
衛藤 義勝 (chair, 6th Meeting, Jikei Univ)

11:00-11:30 特別講演：Editing Gene Therapy—最近の進歩
三谷 幸之介（埼玉医科大学ゲノム医学研究センター）

11:30-12:10 招待講演1：血友病・先天性盲疾患遺伝子治療
Prof. Katherine High（ペンシルバニア大、Spark Co.）

12:20-13:00

教育セミナー（タカラバイオ株式会社）

13:10-17:00 遺伝病遺伝子治療の最前線—日本並びに欧米の臨床試験

13:10-14:20 (I) 網膜&神経筋疾患の遺伝子治療

1. 網膜色素変性症に対する遺伝子治療—池田康博（九州大学）
2. 筋ジストロフィーの遺伝子治療—武田伸一（国立精神・神経医療研究センター）
3. ハンチントン病の遺伝子治療—Seng Cheng (Genzyme Co. USA)

14:20-15:10 (II) 免疫疾患&血友病遺伝子治療

1. 慢性肉芽症（CGD）—河合利尚（国立成育医療研究センター）
2. 血友病Aの遺伝子治療—Barrie Carter (BioMarin Pham Co., USA)

15:10-16:30 (III) 先天性代謝異常症の遺伝子治療

1. AADC欠損症の遺伝子治療—山形 崇倫（自治医科大学）
2. ムコ多糖症 IIIA の遺伝子治療—Michaël Hocquemiller(Lysogene, France)
3. ムコ多糖症 IIIB の遺伝子治療—Charles Richard (uniQure. Netherlands)

16:30-16:40 休憩

16:40-17:25 招待講演2：先天性免疫不全症の遺伝子治療

Prof. Alessandro Aiuti M.D. PhD*
(San Raffaele-Telethon Institute for Gene Therapy, Italy)

17:25-18:10 招待講演3：遺伝子治療法—最新の技術の進歩（仮）

Prof. Fulvio Mavilio, Scientific Director Genethon, (France)
Prof. Molecular Biology, University of Modena and Reggio Emilia, Italy

18:10-18:40 総合討論

18:40-19:00 ご挨拶

日本遺伝子細胞治療学会理事長 金田 安史（大阪大学）
第7回次回大会長 小野寺雅史

（国立成育医療研究センター）

19:30-21:00 Banquet

主催：国際協力遺伝病遺伝子治療フォーラム実行委員会

共催：NPO法人日本ライソゾーム病研究センター

後援：厚生労働科学研究費「難治性疾患克服研究事業（代表：衛藤 義勝）」

厚生労働科学研究費「成育疾患克服等次世代育成基盤研究事業（代表：小野寺 雅史）」

厚生労働科学研究費「難病・がん等の疾患分野の医療の実用化研究事業（代表：奥山 虎之）」

日本遺伝子細胞治療学会

日本先天代謝異常学会

問い合わせ先：第6回国際協力遺伝病遺伝子治療フォーラム 運営事務局

164-0003 東京都中野区東中野 1-13-27-102

株式会社 ASSI-PRO（アシプロ）内

Tel：03-6279-3039 FAX：03-6279-3029

Mail：icfhgtgd@assi-pro.co.jp

第6回国際協力遺伝病遺伝子治療フォーラム

The 6th International Collaboration Forum of Human Gene Therapy for Genetic Disease (ICFHGTGD)-
-Open New Era of Human Gene Therapy-