

20 後縦靭帯骨化症【108】

脊椎の個々の骨を上下に連結する靭帯が、骨に変化してしまう病気です。脊髄の入っている脊柱管が狭くなります。このために、脊髄そのものや脊髄から分枝する神経根が圧迫されて、麻痺や感覚障害をおこします。骨に変化する靭帯の部位や長さ、また圧迫の程度によって症状は様々です。首をそらす姿勢を避けるなど、脊髄神経を保護する必要があります。

胸椎・腰椎靭帯の骨化では、足の脱力やしびれで立ったり歩いたりすることが困難になります。頸椎靭帯の骨化では、首から指先に痛みやしびれがあります。細かい手先の作業が難しいこともあります。頸椎の部位でも症状の範囲が足におよび歩行困難となること、圧迫の程度によって排尿や排便の障害を伴うこともあります。すべての人で症状が悪化するわけではありません。一部の進行性の人では手術を検討しますが、薬物療法で軽減する症状が多いです。

Q1：どのような配慮をすれば働くことができますか

しびれや歩行困難がある場合は、転倒による事故を避けるために通路や作業場所を広く確保するとか、できるだけ手すりを設置するとか、段差を解消するとかの配慮が有効です。上を見上げるような、首をそらす姿勢を要する作業は避けることが望まれます。

Q2：どのような業務を行っていますか

就労系福祉サービスで行っている業務として、情報関連、販売、清掃、リサイクル、シュレッダー、軽作業、印刷、製造、縫製などがあります。

働くことについて ～患者さんの声～

- ◆ B型事業所を利用していますが、バリアフリーではないため車椅子で作業がしにくい。広い作業所でのびのびとやりたい。(福祉)
- ◆ 病気があっても、サポートがあれば働くことはできます。病気を理解してもらうのが大切です。
- ◆ 過疎地のため働き場所がない。交通便も悪く、就労の機会が少ない。(福祉)
- ◆ 後縦靭帯骨化症で障害者手帳のない人の就労問題が大きい。障害者手帳の有無によって面接時に左右される。

21 特発性大腿骨頭壊死症【242】

股関節を形成する大腿骨頭（足のつけね）に血液が通わなくなり、骨組織が壊死する（死んだ状態になる）病気です。関節面が変形してしまい、股関節に痛みをきたします。特発性とは原因不明で発症するというをいいます。人に感染する病気ではありません。ステロイドと鎮痛剤の内服やリハビリテーションなどの保存療法、手術などの外科的療法があります。

数か月から数年の無自覚の時期の後、歩行や階段昇降の際に股関節に痛みが起こってきます。はじめは安静だけで軽減することもあります。大腿骨頭の壊死の進行によって、痛みは再び増強します。多くの人は適切な治療によって、普通の生活を送っています。

Q1：どのような配慮をすれば働くことができますか

股関節に負荷をかけないよう、長距離歩行や階段昇降、重量物の運搬を避けることが重要です。

Q2：どのような業務を行っていますか

股関節への負荷を避け、通勤手段や体調管理に配慮することによって、デスクワークや座位仕事が可能です。

働くことについて ～患者さんの声～

- ◆ 体調に合わせて休みがほしい。
- ◆ 車の運転ができないので職場までの送迎があると助かります。パソコンを使用した在宅の仕事があると良いです。
- ◆ 私は家族の経営する会社に在籍し、在宅で業務を行なっています。疲れやすい事と足が不自由なためです。
- ◆ 股関節が悪いので立ち仕事は無理です。身体もしんどくて、毎日一定の時間に一定の場所に行って一定の時間仕事することができません。私の今の状況で働くのは非常に難しいです。
- ◆ 年齢も高くなってきて、現在のITの技術においつけない。体力も若いころよりずっと落ちました。難病者向けのIT講習があると良いと思います。

22 軟骨無形成症【25】

軟骨が正常に形成されないために、身長の高さや手足の長さ、指の短さが引き起こされる病気です。軟骨が骨に置き換わる過程で異常が起こり、骨の伸びが阻害されることが原因とされています。

身長が低いことに加え、さまざまな神経症状や痛みが起こります。例えば、睡眠時無呼吸、中耳炎、伝音性難聴などです。また、成長してからの下肢・脊椎病変による歩行障害は珍しくなく、脊柱管狭窄によるしびれ、痛み、間欠性跛行（しばらく歩くと足に痛みやしびれを生じ、少し休むとまた歩けるようになる症状）がしばしば起こります。腰痛や歯のかみ合わせ・歯並びなどにも影響することがあります。

Q1：どのような配慮をすれば働くことができますか

低身長や手足が短いことはかなりの社会的不利をもたらします。その方の行動の動線において社会的障壁は何かという視点から職場環境をとらえ、それぞれの場合に応じて環境を整備する必要があります。一般に、仕事机や椅子、トイレや洗面台を使う場合の配慮、身だしなみの維持への配慮などが必要になります。鉄道の利用、エレベーターのボタンといった通勤・移動に関連する不利への配慮も大切です。また、定期的に医療機関へ通院しやすいような配慮も必要になるでしょう。

Q2：どのような業務を行っていますか

一般事務やパソコンなど情報関連、清掃、リサイクル、軽作業、食品加工、縫製などに従事しています。働き方も、就労継続支援 A 型、障害者雇用、一般就労（短時間のパート）など、さまざまです。

働くことについて ～患者さんの声～

- ◆ 就職活動は、健常者と比べて、かなり不利になります。私達は、命にかかわる病気ではないからと、手帳も貰えないことが多いし、いつも後回しで弱い立場です。手帳に関係なく、難病を持っている人には、障害者手帳に順ずる就労支援をお願いしたいです。
- ◆ 難病を持っている患者は、自分の体力にあった仕事をするだけで、生きる希望が出てきます。競争社会では難しいのかな、と考えてしまいますが、障害を持った人も持たない人も、共に相手を知り、受け入れ、支え合う社会であつたらと願います。

消化器系疾患

この疾病群に含まれる難病疾病と特徴

| 疾患 |
|----------------------|
| 遺伝性膵炎 |
| 潰瘍性大腸炎 |
| 巨大膀胱短小結腸腸管蠕動不全症 |
| クローン病 |
| クローンカイト・カナダ症候群 |
| 原発性硬化性胆管炎 |
| 原発性胆汁性胆管炎 △ |
| 顕微鏡的大腸炎 |
| 好酸球性消化管疾患 |
| 自己免疫性肝炎 |
| 総排泄腔遺残 |
| 総排泄腔外反症 |
| 短腸症候群 |
| 胆道閉鎖症 |
| 腸管神経節細胞減少症 |
| 特異性門脈圧亢進症 |
| 乳幼児肝巨大血管腫 |
| 異物性線維症 |
| バット・キアリ症候群 |
| 非特異性多発性小腸潰瘍症 |
| ヒルシュブルング病(全結腸型又は小腸型) |
| 慢性膵炎 |
| 慢性特異性偽性腸閉塞症 |

- 消化器とは、口から食道、胃、十二指腸、小腸、大腸、肛門までの消化管と、肝臓、胆嚢（たんのう）、膵臓（すいぞう）、脾臓（ひぞう）を指し、食べ物を消化して栄養分を吸収する役割を果たしています。消化器系疾患とは、これらの消化器の病変によって、栄養吸収不足から疲れやすくなったり、下痢や腹痛が生じたりする状態です。
- 薬を中心とした治療で消化器のはたらきを調節しながら、適切な配慮を受けることで、就労が可能です。

23 潰瘍性大腸炎【48】

炎症により、大腸にびらん（粘膜のただれ）や潰瘍ができる病気です。原因は不明ですが、免疫機構が自分自身の体に対して反応してしまい、大腸に炎症がおきると考えられています。人に感染する病気ではありません。症状が軽快することもあります。多くの人は、定期的な検査と治療により、症状を抑えつつ普通の生活を送っています。

血便や下痢、腹痛がおこります。場合によって、発熱、体重減少や貧血などの全身症状を伴うこともあります。これらの症状の組み合わせは、患者さんごとに異なります。疲れを残さないように適宜休息をとることが大切です。

Q1：どのような配慮をすれば働くことができますか

突然の腹痛等に対応できるように、トイレに行きやすくする、腸からの栄養吸収の不足を補うための栄養補給の時間や、通院への理解が重要です。長時間労働、過重、立ち仕事などの負荷は体調悪化の原因となるので配慮が必要です。

Q2：どのような業務を行っていますか

就労系福祉サービスで行っている業務として、情報関連、販売、清掃、軽作業などがあります。デスクワークや専門職を選ぶ人が多いようです。

働くことについて ～患者さんの声～

- ◆ 一般成人の指導までできる書道の資格を持っているのですが、その資格を活用できる場がありません。トイレの回数が多く、仕事をする上で周囲の理解も必要です。シフト制で、会社や作業所で仲間と協力する仕事に入る場合、どうしても体調不安により、穴を開ける恐れを心配します。自営につながる様な支援をして欲しいのですが、問い合わせなどできる所はあるのでしょうか？
- ◆ 福祉的就労の作業に難病患者にあうものが少なすぎる。田舎だと農作業や除草作業、立ち仕事などが多く、身体に負担が少ない作業はほとんど無い。
- ◆ 私は、潰瘍性大腸炎のうち1割に当たる重症患者となり、20代の5年間は治療に専念するほかありませんでした。その期間、収入は派遣社員として年間130万にも満たず、貯金もできない日々でした。治療で体調が安定した今は正社員として働き始めたばかりです。重症の人、軽症の人、ともに将来重症化する恐れがあり、不安を抱えています。（福祉）

24 クロウン病【88】

小腸や大腸といった消化管に炎症が起こる病気です。炎症がおこる場所は、口から肛門まですべての消化管であり、病変が散在します。したがって、患者さんごとに症状は異なります。人に感染する病気ではありません。定期的な検査を受けて、薬物療法や手術療法などを組み合わせることで、多くの人が安定した状態を保っています。

腹痛や下痢、血便などが主な症状です。腸から栄養が十分に吸収できないと、体重減少、全身倦怠感、貧血、さらには発熱や関節炎を生じることもあります。病気の活動性や症状が落ち着いていれば、通常の食事が可能ですが、食事による病状悪化を避けることが最も重要です。経腸栄養や完全中心静脈栄養などの栄養療法を行っている人もいます。また疲れを残さないように休息を適宜とることが大切です。

Q1：どのような配慮をすれば働くことができますか

突然の腹痛等に対応できるようにトイレに行きやすくする、食事療法や栄養療法（経腸栄養・中心静脈栄養）の自己管理がしやすいように配慮する、補給の時間や通院への理解などが重要です。長時間労働、過重、立ち仕事などの負荷は体調悪化の原因となります。

Q2：どのような業務を行っていますか

就労系福祉サービスで行っている業務として、一般事務、製造、軽作業、縫製などがあります。デスクワークや専門職を選ぶ人が多いようです。

働くことについて ～患者さんの声～

- ◆ 下痢や腹痛が頻繁に起こるため、できる限り高機能なトイレが設置された職場、通勤の負担が軽い、あるいは在宅勤務が望ましいと考えています。（福祉）
- ◆ トイレに行く回数が多いため、仕事仲間に病気を打ち明けていても、毎回行くのは精神的に負担であり、定期的に「トイレに行ってもいいですよ」など、声かけしてもらえる職場が理想だと思います。上下に隙間がなく排便時に音や臭いがもれないトイレが安心できます。

25 原発性硬化性胆管炎【96】

肝臓から十二指腸まで胆汁を運ぶ管を胆管といいます。この胆管が線維化（硬化）して狭くなる進行性の慢性炎症疾患です。自己免疫性肝炎と同じように免疫の働きの異常によると考えられていますが、はっきりとした原因はわかっていません。若年層（10代～20代）で診断されることが多い病気です。

全国調査によると半数の方が発症時には無症状です。よくみられる症状は黄疸、発熱、皮膚のかゆみ、全身倦怠感（だるさ）などで、これらの症状は入院加療により治癒させることができます。ただし胆管炎は繰り返す場合があり、線維化が進むと上記の症状が強まることがあります。さらに進行して肝硬変になると、腹水（おなかに水がたまる）、肝性脳症（肝臓の解毒機能が低下し、体内に不要な物質がたまって脳に影響を与える）がみられる場合があります。

Q1：どのような配慮をすれば働くことができますか

入院加療を行い治癒すれば以前と同じように働くことが可能となりますので、入院が本人の不利益にならないような配慮が必要です。上司には、病気のある人を職場から排除せず、第一の理解者となることが求められます。体調に波があり、疲れやすい場合があるので、職場の産業保健医などに病気のことを話しておくとともに、状態に応じた就業時間の短縮・休憩、冷暖房設備などの施設整備が大切です。また、処方薬の内服や経過観察など医療機関への定期的な通院が必要ですので、通院しやすい工夫も望まれます。

Q2：どのような業務を行っていますか

この病気は業務スキルが低下する病気ではないので、退院後は体調と相談しながら元の業務を行うことが可能です。比較的若年（10代～20代）で診断される患者が多く、回復力があるため、多くの患者は治療を続けながら就業、結婚など健常者と変わらぬ社会生活を続けています。

働くことについて ～患者さんの声～

- ◆ 体調が良ければ健常の方と同じくらいの仕事ができる（スキルがある）のに、病気の“波”によってフルタイム勤務が難しい現実があります。
- ◆ 障害者手帳を取得できるほど病状が悪化していないので、障害者雇用枠に入れないうもどかしさがあります。働きたいし働く能力はあるのに体がついていかないときもあります。このように谷間にいるような患者に対し、柔軟な働き方への配慮などソフト面での就労支援を充実させてほしいです。

26 原発性胆汁性胆管炎【99】

肝臓のなかで作られた胆汁が流れる管を胆管といいます。その細い胆管の不具合により胆汁の流れが通常よりも滞ってしまう病気です。最近では早期診断できるようになったため、肝硬変まで進展していない場合がほとんどです。自己免疫反応が関与する自己免疫疾患であると考えられています。女性に多いですが男性も増えてきています。50代～60代に発症される方が多いです。

約7割は、症状がまったくありません。症状がある場合は、皮膚の強いかゆみなどが現れます。治療が行われず進行してゆくと、全身に強いかゆみ、食道や胃の血管が腫れる食道・胃静脈瘤という症状などが起こります。極度の疲れやすさ、だるさを感じることもあります。骨粗鬆症、脂質異常症になりやすく、目の周りに脂肪が沈着する眼瞼黄色腫ができることもあります。さらに進行すると、眼球や皮膚が黄色くなる黄疸の症状や、むくみや腹水（おなかに水がたまる）といった症状が出てきます。

Q1：どのような配慮をすれば働くことができます

この疾患は、以前「原発性胆汁性肝硬変」という病名であったため、本人の意に添わぬ配置転換などさまざまな不利益を受けました。実際には肝硬変まで進行することはまれであり、多くの場合は業務上に支障はありません。よって、職場の管理者がこの病気への正しい知識をもつことが重要です。軽度が進行例かに関わらず、皮膚のかゆみや全身倦怠感（だるさ）、疲労感などの自覚症状が強いときは、状態に応じて就業時間の短縮、休憩などの環境整備が望まれます。定期的な通院が必要になりますので、通院しやすい配慮も必要です。

Q2：どのような業務を行っていますか

業務に関連した能力が低下する病気ではないため、多くの場合には通常通りの就業が可能です。パソコンなど情報関連や軽作業に従事している人もいます。

働くことについて ～患者さんの声～

- ◆ 発症後、体調が安定して就労したものの、1か月後に病状変化があり、半月ほどドクターストップで休職しました。主治医とも相談の上、仕事時間や日数を入職当時より軽減してもらい、当番制の業務や重労働になる負荷の免除など配慮してもらっています。雇用者や職場の同僚含め、病気への理解があり、仕事を続けられている状況です。その後2年半、体調も安定しています。経済面だけでなく、自身の社会とのつながり、生きがいという面も含め、仕事は続けていきたいと思っています。

27 自己免疫性肝炎【139】

慢性の肝炎です。身体が自分の肝臓の細胞を異物として攻撃し、破壊してしまうために起こる病気であり、自己免疫疾患のひとつです。中年以降の女性に好発しますが、男性の方も珍しくありません。適切な治療を継続的に行えば、予後はおおむね良好です。

はじめに気づかれる症状は倦怠感（だるさ）であることが多く、黄疸、食欲不振と続きます。また、関節痛や発熱が初発症状となる方も珍しくありません。肝機能の状態によっては全身倦怠感がたびたび起こることがあります。ステロイド治療を行います。その副作用として、糖尿病、骨粗しょう症、肥満、高血圧、糖尿病、脂質異常症が起こりやすくなります。また、副作用としてうつ状態など精神の変調が起こることも珍しくありません。

Q1：どのような配慮をすれば働くことができますか

復帰直後は体力が低下していますので、勤務時間の短縮や休憩場所の確保など、体力温存のための配慮が必要となります。肝機能の悪化を避けるため、重労働、炎天下や寒い日の屋外作業、長時間勤務などは避けるようにします。ステロイド治療中は感染症にかかりやすくなりますので、風邪や感染症（インフルエンザなど）が流行っている時期には大勢の人が集まる場所での作業を避けます。ステロイドの副作用でうつ状態になりやすいので、精神面への配慮もあれば望ましいです。

Q2：どのような業務を行っていますか

体力的に無理がなく、感染症に罹患しにくいような環境面の配慮ができれば、仕事を継続することが可能ですので、職域制限はなくてよいと考えられています。

働くことについて ～患者さんの声～

- ◆ 正社員であっても、会社の経営状況が悪い場合は、仕事を外される方向に持っていかれるかもしれないので、いつも病状関係の言動には気を付けています。
- ◆ 安心して生活できるよう暮らしの環境の整備を進めることは、難病の有無に関係なくとても重要な取り組みだと考えています。また日本の国力、労働生産性の維持、拡大および少子高齢化の対策のためにも必要であると思います。私の勤めている会社は社員数が10万人以上ですが、病気を持っている人に対する扱いに配慮はありません。

皮膚・結合組織疾患

この疾病群に含まれる難病疾病と特徴

| 疾患 |
|-------------------|
| エーラス・ダンロス症候群 |
| オクシピタル・ホーン症候群 |
| 家族性良性慢性天疱瘡 |
| 強皮症 |
| 原発性局所多汗症 |
| 神経線維腫症Ⅱ型 |
| スティーブンス・ジョンソン症候群 |
| 先天性魚鱗癬 |
| 弾性線維性仮性黄色腫 |
| 中毒性表皮壊死症 |
| 天疱瘡 |
| 特発性後天性全身性無汗症 |
| 膿疱性乾癬 |
| 表皮水疱症 |
| マルファン症候群 |
| 薬剤性過敏症候群 |
| 類天疱瘡(後天性表皮水疱症を含む) |
| 混合性結合組織病 |

- ヒトの体内には、臓器と臓器、組織と組織などを結合して支えたり、体内のすきまを埋めたりしている結合組織という物質があります。皮膚・結合組織疾患とは、皮膚や結合組織に、慢性的に炎症が生じて、発熱や痛み、疲れ、外見上の変化などが生じる状態です。
- 薬を中心とした治療をしながら、過労や紫外線を防ぐなどの適切な配慮を受けることで、就労が可能です。

28 強皮症【71】 ※P12の表参照

皮膚や内臓が硬くなる変化（硬化）が特徴の病気で、皮膚のみの病気である限局性強皮症と内臓に病気が及ぶ全身性強皮症があり、両者は異なる病気です。全身性強皮症でも内臓病変を起こす割合や進行は患者さんごとに大きく異なります。人に感染する病気ではありません。

指の腫れぼったい感じから、皮膚の硬化と共に関節が曲がりにくくなり、つまむ動作が難しいことがあります。冷えることで手指が蒼白～紫色になるレイノー現象がみられ、保温が大切です。また、肺や消化器、腎臓、心臓などの炎症により、全身倦怠感や胸やけ、高血圧、便秘や下痢があらわれることがあります。

Q1：どのような配慮をすれば働くことができますか

症状の悪化を繰り返すと障害が進行してしまうため、過労や寒冷を避け、症状悪化の兆しがあれば休息をとれるようにし、通院しやすくすることが大切です。皮膚や内臓など病変は多岐にわたり、個人ごとに症状が異なります。携帯用の酸素を使う方もいます。

Q2：どのような業務を行っていますか

病状や重症度は人により様々です。過度なストレスを避け、通院や休息・体調管理に配慮することによって、経験や特技を活かして仕事を続けることが可能です。就労系福祉サービスで行っている業務として、一般事務等があります。

働くことについて ～患者さんの声～

- ◆ 前に仕事をしていた事もありましたが、体調が悪い日も、休むことでみんなに迷惑がかかってしまうので休む事ができませんでした。それで病気も精神的にも難しいと思い仕事をやめました。家でできて働ける仕事、時間や日にちにゆとりのある内職があったら働けるのと思います。
- ◆ 現在の自分でもできることがある。そのような点を生かせる仕事に就けるようにきめ細やかに支援してもらいたい。
- ◆ 職場の理解がもっとほしい。職場のスタッフの理解はあったように思うが、体調が悪く休む時は職場のスタッフに申し訳ないという気持ちが強かった。今の自分にもできることがあれば生かした仕事につきたい。

血液系疾患

この疾病群に含まれる難病疾病と特徴

| 疾患 |
|--------------------------|
| 遺伝性鉄芽球性貧血 |
| 血栓性血小板減少性紫斑病 |
| 原発性免疫不全症候群 |
| 後天性赤芽球病 |
| 骨髄異形成症候群 |
| 骨髄線維症 |
| 再生不良性貧血 |
| 自己免疫性溶血性貧血 |
| 先天性赤血球形成異常性貧血 |
| ダイヤモンド・ブラックファン貧血 |
| 特発性血小板減少性紫斑病 |
| 特発性血栓症(遺伝性血栓性素因によるものに限る) |
| ファンconi貧血 |
| ヘパリン起因性血小板減少症 |
| ヘモクロマトーシス |
| 発作性夜間ヘモグロビン尿症 |
| ランゲルハンス細胞鉅細胞症 |

- 貧血による運動機能の低下、止血機能を持つ血小板の減少による出血傾向などが見られます。血小板数によって日常生活の中での活動度を考える必要があります。
- 特に、原発性免疫不全症候群では、感染の予防と早期治療が必要です。常に、皮膚、口腔内等を清潔に保ち、発熱、咳、鼻汁など一見かぜ症状でも診察を受ける必要があります。

29 再生不良性貧血【128】

血液中の赤血球、血小板、白血球が減少する疾患です。男女ともに起こり、10代～20代と70歳以降に発症のピークがあります。骨髄中の造血幹細胞が何らかの原因で傷害されて起こる病気と考えられています。

赤血球、血小板、好中球（白血球の一種）の減少に応じ、さまざまな症状が起こります。赤血球の減少では、いわゆる貧血症状が起こります。すなわち、めまい、頭痛、身体のだるさや疲れやすさ、狭心症のような胸痛などです。なかでも動悸、息切れ、疲労感が自覚されやすい症状ですが、自覚症状が出ない方もいます。また、血小板の減少では出血傾向がみられ、皮膚や粘膜の点状出血、鼻出血、歯肉出血、紫斑が起こりやすくなります。好中球の減少では、ちょっとした感染が発熱につながるなど感染が重症化しやすくなります。発症後早期に治療された場合には、70%以上の患者が輸血不要となるまで改善します。ただし、重症化する場合もあり、定期的な輸血が必要となることがあります。

Q1：どのような配慮をすれば働くことができますか

貧血は心臓に負担をもたらすため、過労、重労働は避けます。また、止血困難になるおそれがあるので、打撲や外傷を受けやすい仕事も避けましょう。感染症を予防するため、手洗い・うがいを励行し、マスクを着用することが望ましいです。発熱その他の感染症の徴候や出血傾向の増悪がみられた場合には、すぐ医療機関へ受診できるような配慮が望まれます。症状の重い方では輸血のために通院が必要であり、勤務時間や日数への配慮が必要です。

Q2：どのような業務を行っていますか

ほとんどの方は改善するか、もしくは輸血により慢性に経過しますので、おおむね通常の就業が可能であると思われます。軽症であれば休職も不要で、貧血症状や感染症に気を付けることにより、通常の業務を行うことができます。

働くことについて ～患者さんの声～

- ◆ 自営（農家）なので、主治医と相談しながら体調に合わせて頑張っています。
- ◆ 世間では軽いと言われる風邪でも、自分にうつると肺炎になります。一度は治療に専念しましたが、薬を飲みながら体調管理をして、元の職場に復帰して働いています。
- ◆ 教員をしていましたが、体力的にハードなので限界を感じて辞めました。とても楽しく、やりがいがあったので、非常勤で少しでも学校に関われたらと思います。

30 特発性血小板減少性紫斑病【239】

血液の血小板が減少する病気です。身体が自分の血小板を異物と勘違いして血小板を攻撃してしまう、自己免疫性疾患です。血小板には出血を止める働きがあり、不足すると出血しやすく、また血が止まりにくくなります。20代～40代の女性に発症することが多いですが、60代～80代の男女にも発症のピークが見られます。胃がピロリ菌に感染することが原因になることもあります。

出血しやすく、また血が止まりにくくなります。「紫斑」とは青あざのことですが、軽くぶつただけで（もしくは、ぶつけていなくても）青あざができやすくなります。鼻血が出やすくなったり、女性であれば生理が止まりにくくなったりします。重症の場合は脳や内臓などに出血することがあり、その場合には後遺症をもたらすことがあります。

Q1：どのような配慮をすれば働くことができますか

基本的に良性であり、継続的な投薬治療と経過観察が必要ですが、重症化しない限り就業できます。肉体労働や重作業、高所作業を避け、打撲やケガに注意します。体調不良時に休憩を取りやすいよう、また定期的に通院をしやすいよう、業務時間や業務日数の配慮が望まれます。出血の二次的影響（貧血、月経過多など）、治療薬等による副作用（糖尿病、感染症など）がある場合は活動制限への配慮が必要になるかもしれません。

Q2：どのような業務を行っていますか

一般事務やパソコンなどの情報関連業務、軽作業や製造業など、多岐にわたる業務を行っています。

働くことについて ～患者さんの声～

- ◆ 都会でない限り、難病の人たちが働けるような事業所の選択肢はありません。難病の人が働く事業所があればいいなと思います。障害者求人でも就職したとしても、上司が変わって病気の事が伝わっていなかった等、配慮や連携、周囲の理解はまだまだ乏しいのが現状です。
- ◆ 月1回通院していますが、血小板も急に減ることがあるので、働くにも制限があり、薬を飲みながら何回も手術して入退院を繰り返しています。「また体調崩したら・・・」「一から治療となったら・・・」とってしまいます。難病の人たちが同じく苦しむ方々と支え合って仕事ができるような場があればいいなと思います。

内分泌系疾患

この疾病群に含まれる難病疾病と特徴

| 疾患 |
|----------------------|
| アジソン病 |
| ウォルフラム症候群 |
| ADH 分泌異常症 |
| 下垂体前葉機能低下症 |
| 偽性副甲状腺機能低下症 |
| クッシング病 |
| 甲状腺ホルモン不応症 |
| ゴナドトロピン分泌亢進症 |
| 成長ホルモン分泌亢進症 |
| 先天性副腎低形成症 |
| 先天性副腎皮質酵素欠損症 |
| TSH 分泌亢進症 |
| PRL 分泌亢進症(高プロラクチン血症) |
| ビタミン D 依存性くる病/骨軟化症 |
| 副甲状腺機能低下症 |
| 副腎皮質刺激ホルモン不応症 |

- ホルモンが不足する疾病と、ホルモンが過剰となる疾病がある。ホルモンの機能により症状は様々で、変動が大きいものがあることが特徴です。
- ホルモンが不足している場合は補充を行い、過剰な場合は働きを抑えることが必要です。

31 下垂体前葉機能低下症【49】

脳には、さまざまなホルモンを出して身体の働きを保つ下垂体という部位があります。下垂体前葉機能低下症は、下垂体から作り出される6つのホルモンのすべて、もしくは一部が十分に分泌されない病気です。6つのホルモンとは「1. 副腎皮質刺激ホルモン」「2. 甲状腺刺激ホルモン」「3. 成長ホルモン」「4. 黄体化ホルモン」と「5. 卵胞刺激ホルモン」「6. プロラクチン」です。低下するホルモンにより症状が異なります。低下の原因としては、炎症、腫瘍、頭部外傷などが知られています。

欠落したホルモンに応じた症状が現れます。「1. 副腎皮質刺激ホルモン」の低下ではだるさや疲れやすさ、筋力低下や血圧低下、食欲不振、下痢や嘔吐、空腹時の眠気、発熱などが現れます。「2. 甲状腺刺激ホルモン」の低下では、寒がりになったり、眠気、皮膚の乾燥が起きたりします。「3. 成長ホルモン」の低下では低身長や体脂肪の増加と筋肉組織の減少、体力低下などが起こります。「4. 黄体化ホルモン」と「5. 卵胞刺激ホルモン」の低下では性欲の低下、無月経などが起こります。「6. プロラクチン」の低下では母乳が十分に産生されなくなります。原因となっている病気がある場合は、それに対する治療が行われ、そのうえで不足しているホルモンを補充します。

Q1：どのような配慮をすれば働くことができますか

多くの場合、適切なホルモン補充療法を行っていれば機能障害は生じません。よって、定期的な治療を行うために通院しやすいような配慮が大切であるといえます。ただし副腎皮質ホルモンが欠乏している方が感染症に罹患するなど体調を崩した場合、内服量の増量や休養、場合によっては入院の必要性が生じますので、勤務時間や勤務日数への配慮が必要となるでしょう。

Q2：どのような業務を行っていますか

一般事務、パソコンによる情報処理業務、クリーニング、販売、清掃、軽作業、裁縫など多岐にわたる業務を行っています。さらなるステップアップを目指して勉強中という方もいます。

働くことについて ～患者さんの声～

- ◆ 工場勤務でしたが、立ち仕事がつらくなり、疲れて朝起きられなくなりました。休職してホルモン補充療法を始めたらずいぶん身体が楽になってきたので復職しました。完全に元通りというわけではないですが、残業は免除してもらって、仕事を続けています。

32 ポルフィリン症【315】

血液中の赤血球にはヘモグロビンという酸素を運ぶ物質があります。ヘモグロビンの元となる「ヘム」を作る過程で生じる「ポルフィリン」がうまく排泄されず、体内に蓄積することで、さまざまな症状が起きます。「皮膚型ポルフィリン症」では光線過敏など主に皮膚の症状を生じ、「急性型ポルフィリン症」では急性症状として腹部症状や精神・神経症状などが起こります。

「皮膚型」では日光に当たった場所の皮膚が痛くなったり赤く腫れたりします。また顔や手の甲など光に当たりやすい部位の皮膚が弱くなり、軽い刺激でも傷つくようになります。日光に当たり過ぎることで肝臓が悪くなることにも注意が必要です。「急性型」では、腹部症状（腹痛、吐き気、便秘、下痢、腹部膨満など）、精神症状（不安、恐怖感、興奮など）、神経症状（脱力、知覚異常など）が急激に生じ、早急な治療が必要となります。

Q1：どのような配慮をすれば働くことができますか

「皮膚型」では日光を避ける配慮が必要です。帽子・長袖・長ズボンを着用し、移動時には日傘を差し、屋外や窓際での作業を避け、顔や手には可視光線をカットする日焼け止めを用いるなど、光線を避けるための工夫をします。また、肝臓に障害が起こりやすいので定期的な通院も必要となります。「急性型」では糖分や水分を摂取することが症状軽減につながるため、糖分・水分摂取への理解が必要です。急性症状を発症した際には数週間の入院が必要になるので、そのような加療を可能にする職場体制の構築も望まれます。

Q2：どのような業務を行っていますか

「皮膚型」では仕事場が屋内にあるなど光線防御への配慮があれば就業できます。「急性型」では発作が生じた際に直ちに作業を中断させる必要があるため、乗り物や機械の運転などは不向きですが、発症時に中断することが可能な業務であれば就業できます。

働くことについて ～患者さんの声～

- ◆ 日光を避けるために、窓から遠い場所でデスクワークをしています。夏でも全身を覆って通勤しています。そういったことについて、周囲の理解が不可欠です。

代謝系疾患

この疾病群に含まれる難病疾病と特徴

| 疾患 | 疾患 |
|------------------------------|----------------------------|
| アミロイドーシス | タンジール病 |
| イソ吉草酸血症 | 尿素サイクル異常症 |
| ウィルソン病 | 脳髄黄色腫症 |
| ガラクトース-1-リン酸ウリジルトランスフェラーゼ欠損症 | 非ケトーシス型高グリシン血症 |
| カルニチン回路異常症 | フェニルケトン尿症 |
| 肝型糖原病 | 複合カルボキシラーゼ欠損症 |
| 筋型糖原病 | 副腎白質ジストロフィー |
| グルコーストランスポーター1欠損症 | プロピオン酸血症 |
| グルタル酸血症1型 | β -ケトチオラーゼ欠損症 |
| グルタル酸血症2型 | ペルオキシゾーム病(副腎白質ジストロフィーを除く) |
| 原発性高脂血症 | 芳香族L-アミノ酸脱炭酸酵素欠損症 |
| 高チロシン血症1型 | ボルフィリン症 |
| 高チロシン血症2型 | ミトコンドリア病 |
| 高チロシン血症3型 | 無 β リポタンパク血症 |
| 三頭酵素欠損症 | メーブルシロップ尿症 |
| シトステロール血症 | メチルグルタコン酸尿症 |
| シトリン欠損症 | メチルマロン酸血症 |
| 脂肪萎縮症 | メンケス病 |
| セピアプテリン還元酵素(SR)欠損症 | ライソゾーム病 |
| 先天性葉酸吸収不全 | リジン尿性蛋白不耐症 |
| 大理石骨病 | レシチンコレステロールアシルトランスフェラーゼ欠損症 |

- 多くは乳児期、幼児期に発症しますが、大人になってから発症するものもまれではありません。全身の細胞に代謝産物が蓄積することで、四肢の痛み、血管腫、腎不全、心症状も出現します。

33 アミロイドーシス【10】 ※P12の表参照

アミロイドと呼ばれるたんぱく質が、全身の様々な臓器に沈着して機能障害をおこす病気の総称です。複数の臓器にアミロイドが沈着する全身性アミロイドーシスと、ある臓器に限局してアミロイドが沈着する限局性アミロイドーシスがあります。全身性アミロイドーシスの代表的なものとしては、AL アミロイドーシス、トランスサイレチンアミロイドーシスなどがあります。限局性アミロイドーシスの代表的なものとしてはアルツハイマー病があります。

アミロイドは心臓や神経、腎臓などさまざまな臓器に沈着する可能性があり、沈着する部位に応じて症状が現れます。AL アミロイドーシスで障害を受けやすい臓器は心臓と腎臓で、心不全や不整脈、むくみ、進行すると腎不全を引き起こすこともあります。トランスサイレチンアミロイドーシスの初期症状としては、足先のしびれ感、脱力感、緑内障や硝子体混濁など眼の症状、男性ではインポテンツなどがみられます。また、下痢、便秘などの消化管症状、起立性低血圧、失神、排尿障害、発汗障害などの自律神経症状、甲状腺機能低下などがみられることもあります。

Q1：どのような配慮をすれば働くことができますか

AL アミロイドーシスの場合、もともと就業していた方の約8割は治療により就業可能な状態へ回復することができます。心不全の有無が最も就業に影響を与えるため、業務はデスクワーク主体にするなど肉体的負荷を避ける配慮が必要です。トランスサイレチンアミロイドーシスの場合も同様に、重労働を避ける必要があり、視力低下や温痛覚低下があることから、立ちっぱなしの作業や火傷・怪我をしやすい業務も避けるようにします。こまめな休憩や休養が必要です。また医療機関での定期的な治療が必要となることから、勤務時間や勤務日数について柔軟な対応が望まれます。

Q2：どのような業務を行っていますか

中高年・高齢での発症が多いことから、これまで行ってきた業務スキルの継続性を考慮に入れた配慮が必要になりますが、原則として肉体的負荷の少ない業務が適切です。

働くことについて ～患者さんの声～

- ◆ 職場と相談して、胃腸の具合が悪いときは、在宅勤務にしています。
- ◆ 比較的体調がよいときに、在宅でできる仕事を探しています。

34 ミトコンドリア病【325】

身体の細胞内にはミトコンドリアという部分があります。ミトコンドリアは身体に必要なエネルギーを生み出す働きを持っており、その働きが低下すると、エネルギーを多く必要とする脳や筋肉などにさまざまな症状が現れます。「ミトコンドリア脳筋症」と呼ばれることもあります。代表的なものとして(1)脳卒中様の症状を伴うミトコンドリア病(MELAS:メラス)(2)ミオクローヌス(自分の意志とは関係なく筋肉がびくびく動く現象)を伴うミトコンドリア病(MERRF:マーフ)(3)目の周りの筋肉が麻痺する慢性進行性外眼筋麻痺症候群(CPEO)(4)脳と筋肉に症状が現れるLeigh(リー)脳症、などがあります。

中枢神経症状(けいれん発作や不随意運動、脳卒中様症状、認知機能低下、精神症状など)を軸として、筋力低下や外眼筋(眼球の向きを変える筋肉)の麻痺、心臓や腎臓の症状、腹痛や下痢などの消化器症状、貧血などの血液症状、眼や耳の症状など、多彩な症状を呈します。全身症状として、疲れやすさなどもみられます。膵臓機能の低下により糖尿病の合併が多いことも注意すべき点です。

Q1: どのような配慮をすれば働くことができますか

ミトコンドリア機能を低下させないことが大切です。ビタミンの多い食事をしっかり摂り、睡眠を確保するなど、疲れやすさへの配慮が大切です。なるべく重労働は避け、過度の残業なども避ける配慮が望まれます。感染をきっかけに症状が悪化することもありますので、寒冷地や野外での作業にも注意が必要です。こまめに休養を取り、医療機関に通うことが出来やすいように、勤務時間や勤務日数についても柔軟な配慮が望まれます。

Q2: どのような業務を行っていますか

パソコンによる情報関連の仕事や、販売業や製造業、清掃業、軽作業、食品加工、木工業など、多種多様な仕事に就いています。

働くことについて ~患者さんの声~

- ◆ 障害者枠で働いています。私の場合は麻痺と歩行障害があり、それは外から見えますが、腹痛や疲れは見えないので、なかなか理解してもらうのが難しいです。
- ◆ 今までの経験を活かせる仕事がしたいです。

腎・泌尿器系疾患

この疾病群に含まれる難病疾病と特徴

| 疾患 |
|-------------------------------|
| IgA 腎症 |
| アルポート症候群 |
| 一次性ネフローゼ症候群 |
| 一次性膜性増殖性糸球体腎炎 |
| 間質性膀胱炎（ハンナ型） |
| ギャロウェイ・モフト症候群 |
| 急速進行性糸球体腎炎 |
| 抗糸球体基底膜腎炎 |
| 紫斑病性腎炎 |
| 先天性腎性尿崩症 |
| 多発性囊胞腎 |
| ネイルパテラ症候群（爪髄蓋骨症候群）/LMX1B 関連腎症 |
| 非典型溶血性尿毒症症候群 |

- 泌尿器とは、尿を作り出して、老廃物を体外に排出する器官のことです。腎・泌尿器系疾患とは、このはたらきが弱まることにより、血尿が出たり、尿が出なかったり減ったりする状態です。
- 食塩や蛋白質、水分などの調節や薬を中心とした治療をしながら、適切な配慮を受けることで、就労が可能です。

35 IgA 腎症【3】

腎臓には、糸球体という小さな濾過（ろか）装置があります。血液が糸球体を通ると、血液中の老廃物や余分な水分が外へ排出され、きれいになった血液が身体に戻ります。IgA 腎症は、腎臓が血液をうまく濾過できなくなる病気のひとつで、免疫グロブリン A (IgA) という、病原菌やウイルスなどの侵入を防ぐ物質が糸球体に沈着することによって起こります。ゆっくり進行する病気で、初期は自覚症状がほとんどないため、健康診断の尿検査で見つかるケースが多いです。男性・女性ともに 20 代～40 代の働き盛りに多く見られます。

糸球体の炎症によりタンパク粒子と赤血球が尿に漏れ、「タンパク尿」と「血尿」が症状として現れます。上咽頭炎や扁桃腺炎などに罹患したあとに、ウーロン茶のような色の血尿が出てこの病気に気づくこともあります。また進行につれて高血圧の症状が現れることもあります。治療を行わないと 20 年で 40%が末期腎不全へと進行すると言われるため、早期発見・早期治療がきわめて大切な病気です。

Q1：どのような配慮をすれば働くことができますか

代表的な治療法である「扁桃摘出術と副腎皮質ステロイドパルス療法」では、おおむね 1 か月程度で復職できます。透析療法を行うことになっても、休息や勤務日数への配慮があれば就労を続けることは可能です。過度の肉体労働や夜勤、上咽頭炎や扁桃腺炎を誘発する業務（冬の屋外作業など）は避けます。病気の進行を防ぐために、減塩と血圧コントロール、適度の運動と休養、口腔ケアや禁煙といった生活習慣上の対処が必要とされますので、定期的に食事が摂れて、こまめに休養を取れるような配慮が望まれます。

Q2：どのような業務を行っていますか

業務スキルそのものに影響を与える病気ではなく、販売業、清掃業、飲食・喫茶、軽作業、製造業など、幅広い業務に就いています。

働くことについて ～患者さんの声～

- ◆ 以前、病気を隠して会社に復帰しましたが、身体がつかったので、障害者雇用で契約社員になりました。透析日は休みで、週 4 日勤務です。繁忙期は、超勤、残業があつてきついです。内部障害は見えないので、なかなか状況を理解してもらえません。あまり体調のことを言うと「無理しないで、辞めれば」と言われる恐怖もあり、同じ病気の方は、そうやって我慢しているのではないかと思います。

36 一次性ネフローゼ症候群【17】

腎臓で血液が濾過（ろか）されるときに、尿中に蛋白（たんぱく）が出すぎて、血液中の蛋白が減ってしまう病気を「ネフローゼ症候群」といいます。そのうち、明らかな原因疾患がないものを「1次性ネフローゼ症候群」と呼んでいます。蛋白尿のほか、低アルブミン血症、低蛋白血症、むくみなどの症状が現れます。主として4つの病型があり（微小変化型ネフローゼ症候群、巣状分節性糸球体硬化症、膜性腎症、膜性増殖性糸球体腎炎）、病型ごとに原因は異なると考えられています。どの年代にも発症がみられます。

蛋白尿が出て、尿が泡立ちます。血液中の蛋白が減少することにより、まぶたや手足にむくみが起こり、ひどい場合には腹水や胸水がたまって息苦しくなります。脂質異常症（高LDLコレステロール血症）、血液凝固異常（血栓傾向）、内分泌異常、感染しやすい傾向なども現れ、全身倦怠感、腹痛や下痢が起こることもあります。

Q1：どのような配慮をすれば働くことができますか

重労働や夜勤、危険を伴う業務は避けます。むくみを改善させ血圧やコレステロールを下げるために、塩分の制限など腎機能に配慮した食事を規則正しく摂取できるような業務形態が望まれます。こまめに休憩をとり、定期的な服薬や通院が可能になるように、勤務時間や勤務日数への配慮が必要です。長期にわたりステロイドや免疫抑制薬による治療が行われますので、胃潰瘍、感染症へのかかりやすさ、高血糖など多彩な副作用が現れることへの理解が必要です。特に、ステロイドの副作用で精神症状が出る場合がありますので、産業保健の専門職による面接の実施などメンタル面への配慮も望まれます。

Q2：どのような業務を行っていますか

飲食店、喫茶業、軽作業のほか、勉強に励んでいる方や、就職活動中という方もいます。

働くことについて ～患者さんの声～

- ◆ 現在、日中に透析しています。夜間透析に変更しないと働く時間を作るのは難しいです。福祉の就労は、ほとんど周知されていないように感じます。また、どのような事業があるのか、違いもわかりづらいです。

37 多発性嚢胞腎【219】

両方の腎臓に多数の嚢胞（水の入ったふくら）ができて、年齢とともに大きくなり、その数も増えてゆく病気です。治療しないまましていると腎臓が大きくなり膨れあがって腎機能が低下し、60代までに約半数が末期腎不全に至ります。遺伝性疾患ですが、症状の現れ方には個人差があります。

ほとんどの方が30代～40代まで無症状です。自覚的な初発症状として、腹痛や腰・背中痛み、スポーツなどで体に衝撃を受けたあとの血尿などがあります。また多くの場合、症状に先立って高血圧がみられます。肝臓にも嚢胞ができやすく、肝臓が大きくなることにより腹部膨満感が生じ、食欲低下を引き起こすことが知られています。脳動脈瘤破裂によるくも膜下出血の頻度が通常よりもかなり高いことから、脳動脈瘤の検査と破裂予防も重要です。

Q1：どのような配慮をすれば働くことができますか

腹部に衝撃を受けると嚢胞出血や痛みの原因となりますので、きつい肉体労働は避けましょう。高血圧にも注意が必要であり、塩分を控えた規則正しい食事摂取が必要になるので、夜勤や長時間勤務、不規則な勤務を避ける配慮も望まれます。また、水分欠乏は症状を悪化させますので、こまめな水分摂取を可能にし、トイレに行きやすいような業務形態が望ましいです。医療機関での定期的な治療や観察が必要となるため、通院しやすいような勤務時間への配慮や、主治医との連携が望まれます。

Q2：どのような業務を行っていますか

一般に、症状が現れるのが30代～40代であり、進行もゆるやかであることから、上記のような配慮があればそれまでの業務を続けることが可能です。事務職、スーパーマーケット、クリーニング業などの仕事に就いている方がいます。

働くことについて ～患者さんの声～

- ◆ 正社員として働いています。薬を忘れずに飲むことと、飲水とトイレのタイミングが大事です。いつ、どのくらい水を飲むかペースをつかんでいけば、外出も大丈夫ですし、夜も続けて眠れます。移動する時には、目的地までのトイレの場所を確認して、時間に余裕を持って、乗り物に乗る前には必ずトイレに行っています。

呼吸器系疾患

71

178

この疾病群に含まれる難病疾病と特徴

| 疾患 |
|-------------------|
| 巨大リンパ管奇形(頸部顔面病変) |
| サルコイドーシス |
| 若年性肺気腫 |
| 先天性横隔膜ヘルニア |
| 先天性気管狭窄症 |
| 特発性間質性肺炎 |
| 肺静脈閉塞症/肺毛細血管腫症 |
| 肺動脈性肺高血圧症 |
| 肺動脈白症(自己免疫性又は先天性) |
| 肺動脈低換気症候群 |
| びまん性汎細気管支炎 |
| 肥満低換気症候群 |
| 閉塞性細気管支炎 |
| 慢性血栓性肺高血圧症 |
| リンパ管腫症/ゴーム病 |
| リンパ管腫症 |

- 呼吸器は、鼻、のど、気管、気管支、肺など、身体に酸素を取り入れて、二酸化炭素を排出するはたらきをする部分です。呼吸器系疾患とは、呼吸器の病変により、咳や痰が続いたり、呼吸が苦しくなったりする状態です。
- 薬を中心とした治療をしながら、適切な配慮を受けることで、就労が可能です。

38 サルコイドーシス【132】

全身のあちこちの部位に肉芽腫という固まりが作られる病気です。初期症状として多いのは目の不調や皮膚の異常ですが、それ以外にも肺、皮膚、心臓、リンパ節、唾液腺など多彩な部位に肉芽腫性病変がみられることがあります。自覚症状がないことも多く、しばしば健康診断の胸部レントゲンで発見されます。20代以降、どの年代でも発症しますが、40代以降は女性の発症が増えてきます。症状は幅広く、発病後の臨床経過は多様で、多くの場合自然治癒しますが、1～2割は治りにくく難病に指定されています。

目の症状が代表的です。視力低下、霧がかかって見える、かすみ目、まぶしく感じる、充血、飛蚊症（虫のような黒い点が動いて見える）などの症状が現れます。手足に赤い斑点が出来るなど皮膚の症状や、顔面神経麻痺など神経の症状がしばしばみられます。肺での発症であれば呼吸困難、心臓での発症であれば不整脈が起こる可能性があり、注意が必要です。全身症状としては、発熱、筋肉痛、体重減少、疲れやすさや全身倦怠感、慢性疼痛、息切れなどが見られます。

Q1：どのような配慮をすれば働くことができますか

視力が低下しているときは視力に依存した業務を避けます。激しい運動や動作によって呼吸困難や不整脈、手足のしびれが生ずる可能性がありますので、心身への負荷が大きな重労働は避けるようにします。ステロイド治療を行っている場合は、感染症にかからないよう寒冷地での作業は避けるなど副作用への配慮が望まれます。日光に長時間曝されるような業務形態も望ましくありません。臨床症状に応じて対応が異なるため、日ごろから事業所と主治医が連携しておくことが望まれます。

Q2：どのような業務を行っていますか

ステロイド治療で改善する方も多く、上記のような配慮があれば通常の業務を行うことが可能です。この病気と診断されてからも、情報処理関連のお仕事やクリーニング、販売業、リサイクル業、軽作業、縫製業など幅広い業種で働いている方々がいます。

働くことについて ～患者さんの声～

- ◆ ステロイド治療をしながら仕事を続けています。麻痺で足が動きにくくなってから屋内の事務仕事に変えてもらいました。無理をするとかえって回復に時間がかかるので、体調不良のときは早めに休みをもらっています。

循環器系疾患

この疾病群に含まれる難病疾病と特徴

| 疾患 |
|----------------------|
| エプスタイン病 |
| 完全大血管転位症 |
| 巨大静脈奇形(頸部口腔咽頭びまん性病変) |
| 巨大動静脈奇形(頸部顔面又は四肢病変) |
| クリッペル・トレノネー・ウェーバー症候群 |
| 拘束型心筋症 |
| 左心低形成症候群 |
| 三尖弁閉鎖症 |
| 修正大血管転位症 |
| 心室中隔欠損を伴う肺動脈閉鎖症 |
| 心室中隔欠損を伴わない肺動脈閉鎖症 |
| 先天性三尖弁狭窄症 |
| 先天性僧帽弁狭窄 |
| 先天性肺静脈狭窄症 |
| 総動脈幹遺残症 |
| 単心室症 |
| 特発性拡張型心筋症 |
| 肥大型心筋症 |
| 左肺動脈右肺動脈起始症 |
| ファロー四徴症 |
| 両大血管右室起始症 |
| 先天性風疹症候群 |

- 循環器は、心臓・血管・リンパ管など、全身に血液やリンパを流すことにより、栄養分、ホルモン、酸素などを運び、同時に老廃物を身体から集めるはたらきをしています。循環器系疾患とは、循環器の病変により、胸痛、息切れ、呼吸困難などが生じる状態です。
- 手術や薬を中心とした治療をしながら、適切な配慮を受けることで、就労が可能です。

39 特発性拡張型心筋症【236】

心臓の左心室が拡張することに加え、心臓の筋肉（心筋）の収縮力が低下して、その結果、全身に血液を送り出す心臓のポンプ機能が弱くなってしまう病気です。はっきりとした原因は不明です。20代から50代の男性に多く、進行するにしたがって心不全や不整脈の症状が出てきます。最近では心臓移植以外の治療法（薬物療法やペースメーカーなどの医療機器）も進歩してきており、以前よりも予後が良くなりました。

心臓のポンプ機能が低下すると血液を全身に送り出せなくなり、肺や全身にうっ血（血液の流れが悪くなり、血管の中に血がたまった状態）を引き起こします。肺にうっ血が起こると少しの運動でも息切れするようになり、横になったときに呼吸困難が起こったり、胸の圧迫感や痛みを感じたりします。また顔や足にむくみが起こり、それにより体重が急激に増加します。全身症状としては、だるさや疲れやすさを感じる人が多いようです。病気が軽い場合には症状が現れず、健康診断の心電図や心拡大で発見されることもあります。

Q1：どのような配慮をすれば働くことができますか

身体活動量の調整が必要な病気です。この病気と診断された方は重労働を避け、座ったままで業務を行えるようにする配慮が必要です。通勤や階段の昇降など移動にも配慮が必要かもしれません。少しでも自覚症状が出た場合には安静にする必要がありますので、辛いときに「辛い」と言える環境や、事業所内で安静にできる場を確保する配慮が望まれます。心臓に負担をかけないライフスタイルの実現のために、塩分や水分を控えた食事を規則正しく摂取し、ストレスや過労を避け、十分な休養と睡眠をとれるような業務形態が望まれます。

Q2：どのような業務を行っていますか

事務職が中心となると思われますが、軽作業に就かれている方もいます。

働くことについて ～患者さんの声～

- ◆ 管理職でストレスの多い生活をしていましたが、長期入院をきっかけに異動希望を出しました。給与は減りましたが、精神的・肉体的に楽になりました。フレックス制度があるので、1時間早出を申し出て、ラッシュを避けて通勤しています。

聴覚・平衡機能系疾患

この疾病群に含まれる難病疾病と特徴

| 疾患 |
|----------------|
| 聴耳腎症候群 |
| 先天性風疹症候群 |
| 突発性両側性感音難聴 |
| 突発性難聴 |
| 優性遺伝形式をとる遺伝性難聴 |
| 両側性小耳症・外耳道閉鎖症 |
| 劣性遺伝形式をとる遺伝性難聴 |

- めまいを引き起こす疾病では、強い発作が起きれば入院が必要となることもあります。頭や体の向きを急に変えないなどの注意も必要です。

40 突発性難聴【246】

突発性難聴は、耳の病気を経験したことのない人が、ある日突然耳が聞こえなくなる病気です。一般的に30代～60代に多く、発生率に男女差はありません。突発性難聴の原因は、ウイルス感染や、内耳（耳の奥にある器官）の循環障害などが言われていますが、未だ不明です。原因は一つではなく、さまざまな原因が組み合わさったものではないかとも考えられています。

難聴が第一の症状であり、付随する形で耳鳴りやめまいを併発することがあります。通常、左右いずれか片側のみで、再発はほとんどありません。発症から治療開始までの間に難聴の程度が変動することはありません。突発性難聴は3分の1が完治し、3分の1が回復しても難聴が残り、残りの3分の1は治らずに終わると言われています。発症して約1カ月で聴力は固定してしまうため、早期発見、早期治療がとても重要になります。

Q1：どのような配慮をすれば働くことができますか

できるだけ静かな環境が望めます。周囲の人は、聞こえる側から話しかけるようにし、マスクは外した方がはっきり聞こえます。めまいやふらつきを伴う場合は、乗り物酔いしやすくなることがあるので、通勤や外回りの仕事について配慮が必要です。

Q2：どのような業務を行っていますか

多くの人が、それまで行っていた仕事を続けています。

働くことについて ～患者さんの声～

- ◆ 就職の面接時に片耳の難聴のことを説明し、同僚にも自分で伝えました。話が聞き取りにくいことはありますが、聞き返すと聞こえる方に回って話してくれるなど、気遣ってもらえます。
- ◆ 職場の人は配慮してくれますが、病院の受付や薬局の人はマスクをしたまま話すので、何回も聴き直しています。

スモンと染色体または
遺伝子変化を伴う症候

この疾病群に含まれる難病疾病と特徴

| 疾患 | 疾患 |
|----------------|-------------------|
| スモン | スミス・マグニス症候群 |
| アペール症候群 | 脆弱X症候群 |
| アラジール症候群 | 脆弱X症候群関連疾患 |
| アントレー・ピクスラー症候群 | 先天異常症候群 |
| 1p36欠失症候群 | ソトス症候群 |
| ウィーバー症候群 | 第14番染色体父性ダイソミー症候群 |
| ウィリアムズ症候群 | ダウン症候群 |
| ウェルナー症候群 | 多脾症候群 |
| ATR-X症候群 | チャージ症候群 |
| エプスタイン症候群 | 那須・ハコラ病 |
| エマヌエル症候群 | 22q11.2欠失症候群 |
| オスラー病 | ヌーナン症候群 |
| カーニー複合 | 肥厚性皮膚骨髄症 |
| 歌舞伎症候群 | ファイファー症候群 |
| クルーゾン症候群 | ブラダー・ウィリ症候群 |
| コケイン症候群 | 無脾症候群 |
| コステロ症候群 | モワット・ウィルソン症候群 |
| 5p欠失症候群 | ヤング・シンプソン症候群 |
| コフィン・シリス症候群 | 4p欠失症候群 |
| コフィン・ローリー症候群 | ルビンシュタイン・テイビ症候群 |
| CFC症候群 | |

- 中枢神経と末梢神経を侵し、びりびり感などの異常感覚が特徴で、多様な合併症が出現します。
- 染色体や遺伝子の変化によって、代謝の異常や、臓器の形状や機能に異常をきたします。
- 胎児期や子供のときに発症することがほとんどですが、大人になって症状が出ることもあります。早期から診断をして、できるだけ早く適切な対応をとることが必要です。

41 スモン【170】

スモンとは、亜急性性脊髄・視神経、末梢神経障害（Subacute Myelo-Optico Neuropathy）の頭文字（SMON）をとった病名です。この病気は昭和 30 年～40 年代にかけて日本各地で流行したもので、当初は原因不明でしたが、後になってキノホルムとよばれる有機化合物による薬害であることがわかりました。キノホルムはもともとおなかの調子を整える整腸剤として販売されていました。キノホルム自体は有害物質ではなく、キノホルムによってビタミン B12 という重要なビタミンが不足することが発症の原因であることもわかってきており、ビタミン B12 を補充すれば発症を抑えられるとも言われています。現在はキノホルムの製造と販売が中止されているので、新たにスモンが発症することはありません。

下痢、腹痛などの腹部症状に対して、整腸剤としてキノホルムが投与された場合、数週間後から、両脚に異常なしびれや脱力感、立ったり歩いたりするのが困難になり、重症になると両足が完全に麻痺したり視力障害をきたしたりします。さらに、白内障、高血圧、四肢関節疾患などの合併症が多いことも知られています。

スモンについて現時点では調査回答が得られておらず、疾病解説のみといたします。

索引 ～症状から調べる～

- あ**
握力低下, 33
- い**
息切れ, 20, 21, 56, 73, 75, 76
息苦しさ, 31, 69
痛み, 17, 18, 21, 22, 23, 33,
35, 37, 40, 41, 42, 43, 52, 61,
63, 70, 76
- う**
うっ血, 76
うつ, 36, 50
- え**
炎症, 16, 18, 20, 21, 22, 23,
32, 34, 37, 46, 47, 48, 52, 53,
60, 68
- お**
黄疸, 48, 49, 50
- か**
潰瘍, 19, 22, 46, 69
合併症, 19, 21, 81, 82
かゆみ, 17, 48, 49
感覚障害, 33, 37, 41
眼瞼黄色種, 49
関節炎／障害, 16, 20, 47
関節痛, 16, 17, 18, 19, 21, 50
乾燥, 17, 60
- き**
筋肉痛, 16, 17, 18, 19, 21, 73,
筋力低下, 20, 21, 34, 37, 60,
65
- け**
けいれん, 38, 65
血圧低下, 60
血便, 46, 47
下痢, 45, 46, 47, 53, 60, 61,
64, 65, 69, 82
- こ**
高血圧, 20, 23, 38, 50, 53, 68,
70, 82
甲状腺機能低下, 64
硬直, 35
口内炎, 16
紅斑, 21, 22
小刻み歩行, 36
呼吸しにくさ／困難, 31, 43, 72,
73, 75, 76
言葉の聞き取りにくさ, 29, 30
転びやすさ, 32, 34, 36, 37
こわばり, 18, 30, 36
- し**
色覚異常, 26
歯痛, 23
失神, 23, 64
自発性低下, 32
しびれ, 23, 28, 33, 35, 37, 38,
40, 41, 43, 64, 73, 82
視野障害, 19, 25, 26, 35
腫脹, 19
出血, 32, 38, 55, 56, 57, 70
硝子体混濁, 64
食欲不振／低下, 16, 18, 50, 60,
70
視力障害／低下, 22, 25, 26, 64,
73, 82
- す**
すくみ足, 32
頭痛, 38, 56
- せ**
全身倦怠感, 16, 17, 18, 20, 23,
47, 48, 49, 50, 53, 69, 73
- た**
体重減少, 46, 47, 73
立ちくらみ, 30, 33, 36
脱毛, 16
脱力, 33, 37, 38, 41, 61, 64,
82
だるさ, 21, 31, 48, 49, 50, 56,
60, 76
短気, 32
- ち**
注意力低下, 32, 35
- つ**
疲れ, 17, 18, 20, 21, 22, 29,
31, 35, 36, 37, 42, 45, 46, 47,
48, 49, 52, 56, 60, 65, 73, 76
- て**
低温やけど, 33
低血圧, 29, 64
転倒, 29, 30, 32, 34, 41

索引

| | | |
|-----------------------------|-----------------------------|-----------------|
| と | へ | よ |
| 動悸, 56 | 変性, 26, 29, 30, 36 | 腰痛, 43, 70 |
| 疼痛, 19, 73 | | |
| | ほ | れ |
| に | 歩行障害/困難, 29, 30, 32, 34, | レイノー現象, 20, 53 |
| 尿失禁, 32 | 36, 37, 41, 43, 65 | |
| | 発作, 38, 61, 65, 78 | |
| の | ぼんやり, 32 | ろ |
| 飲みこみ, 17, 21, 31, 35 | | ろれつ, 31, 35, 38 |
| | ま | |
| は | 麻痺, 33, 38, 41, 65, 73, 82 | |
| 吐き気/嘔吐, 38, 60, 61 | | |
| 発疹, 16 | み | |
| 発熱, 16, 18, 20, 23, 46, 47, | 水膨れ, 16 | |
| 48, 50, 52, 55, 56, 60, 73 | | |
| バランス, 32, 36 | む | |
| 腫れ, 18, 49, 53, 61 | むくみ, 49, 64, 69, 76 | |
| | め | |
| ひ | 目のかすみ, 35, 73 | |
| 皮疹, 19, 21, 22 | めまい, 23, 29, 30, 56, 78, 79 | |
| 肥満, 32, 50 | | |
| 表情の乏しさ, 36 | も | |
| びらん, 46 | もの忘れ, 32, 36 | |
| 疲労感, 16, 18, 23, 49, 56 | | |
| 貧血, 46, 47, 55, 56, 57, 65 | や | |
| | 夜盲, 26 | |
| ふ | | |
| 腹痛, 45, 46, 47, 61, 65, 69, | | |
| 70, 82 | | |
| ふらつき, 29, 35, 79 | | |
| ふるえ, 28, 36 | | |

