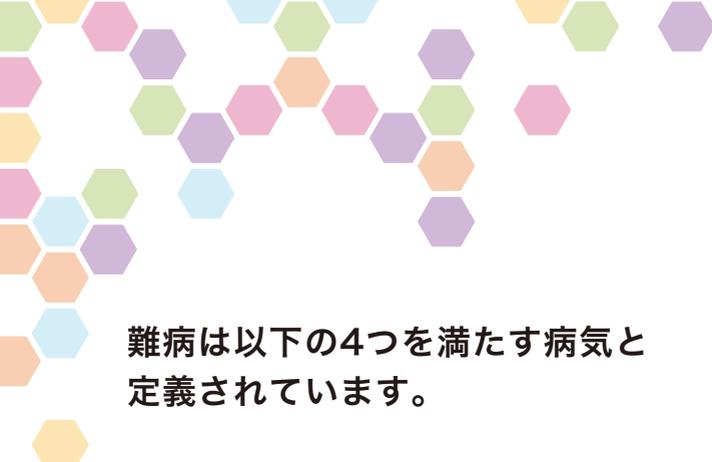




もっと知ってほしい
難病・希少疾患のこと



ALEXION[®]
AstraZeneca Rare Disease



難病は以下の4つを満たす病気と定義されています。

- ・発病の機構が明らかでない
- ・治療法が確立していない
- ・希少な疾病
- ・長期の療養を必要とする

このうち以下2つを満たすものを「指定難病」として定めています。

- ・患者数が本邦において一定の人数（人口の0.1%程度）に達しないこと
- ・客観的な診断基準（又はそれに準ずるもの）が確立していること

現在、338疾患が指定されています
(2022年11月現在)

難病・希少疾患の一般的な課題

(課題は疾患や個人によって異なります)

- ・専門医が少ない
- ・確定診断に時間がかかる
- ・効果的な治療法がない・少ない
- ・生涯に渡る医療ケアが必要
- ・就労の問題
- ・社会からの孤立 など

難病・希少疾患は、誰がいつ発症してもおかしくない疾患です。

多くの人に難病・希少疾患のことを知ってもらい、患者及びその家族を社会が抱合し支援していくことが望まれます。



*このリーフは、厚生労働省難病対策・難病情報センターの情報を
もとに作成しています。



指定難病_11

重症筋無力症 (MG)

●患者数:29,210人(2018年の全国疫学調査)

神経と筋肉のつなぎ目にある筋肉側の受容体が自己抗体により破壊され、神経から筋肉にうまく信号が伝わらなくなる病気です。筋力低下が起こり、疲れやすくなるといった症状が特徴的にあらわれます。女性では30～50歳台、男性では50～60歳台に発症のピークがあり、患者さんは女性に多いです。眼の症状のみの眼筋型と全身に症状のある全身型があります。

主な症状

- ・筋力低下(歩行困難・発語障害)
- ・嚥下障害
- ・易疲労性
- ・眼瞼下垂、複視
- ・息切れ、息苦しさ
- ・呼吸筋麻痺(重症)

指定難病_13

視神経脊髄炎 (NMOSD)

●患者数:約6,500人

中枢神経系の神経細胞を包んでいる“髄鞘”が壊れることで起こる病気です。《自己抗体が神経細胞に存在するアクアポリン4(AQP4)タンパクを攻撃し中枢神経内のアストロサイト細胞を傷害》患者さんは女性の割合が高く、他の自己免疫疾患(橋本病、全身性エリテマトーデス、シェーグレン症候群など)を合併することも多いです。解明されていないことがまだ多くあり、今後の研究結果が待たれます。病変のできる場所によってあらわれる症状が異なります。

主な症状

- ・疲労感
- ・発語障害
- ・歩行障害
- ・運動や認知機能障害
- ・視力障害
- ・ウートフ現象*
- ・脳幹の病変
(ものが二重に見える)

*真夏の外出や長時間の入浴によって体温が上昇すると、NMOSDの症状が悪化すること。体温が下がることで症状が回復し、再発ではありません。

指定難病_19

ライソゾーム酸性リパーゼ欠損症 (LAL-D)

●患者数:約10～20人

ライソゾーム酸性リパーゼ(LAL)を作る遺伝子に変異が起こり、コレステロールエステルやトリグリセリドを分解できなくなることで発症する進行性の病気です。肝臓、心臓、消化管などの臓器にコレステロールエステルやトリグリセリド(中性脂肪)が蓄積することで様々な症状を引き起こします。乳児期に発症する乳児型(別名:ウォルマン病)と、小児期から成人期にかけて発症する遅発型(別名:コレステロールエステル蓄積症)があります。

主な症状

- [乳児型] ・下痢性脂肪便(肝臓や脾臓の腫れによる)
・肝不全など(進行による生命の危険)
- [遅発型] ・コレステロール値、中性脂肪値の上昇
・脂肪肝、肝硬変

指定難病_34

神経線維腫症1型(NF1)

●患者数:約40,000人

NF1遺伝子の変化が原因と考えられている病気です。レックリングハウゼン病やNF1と呼ばれます。カフェ・オ・レ斑、神経線維腫を主な症状とし、その他骨・眼・神経系に症状が出る場合があります。神経線維腫は、皮膚の神経線維腫と、叢状神経線維腫(きょうじょうしんじょう)があります。症状の程度や種類は人それぞれですが、成長に伴って新たな症状が出ることもあり医師による定期的な診察を受けることが推奨されています。命に関わることはごくまれです。

主な症状

- ・カフェ・オ・レ斑(多くは出生時)
- ・神経発達症
- ・神経線維腫
- ・視力障害
- (良性の腫瘍だが、まれに悪性化する可能性がある)
- ・てんかん
- ・骨の異常

指定難病_62

発作性夜間ヘモグロビン尿症 (PNH)

●患者数: 約844人

何らかの理由で血液細胞のもとになる造血幹細胞の遺伝子が突然変異を起こし、壊れやすい赤血球が作られてしまう病気です。赤血球が壊されることによって溶血がおこり様々な症状や合併症が引き起こされます。何の前触れもなく発症し、また気付かないうちに進行する疾患のため、早期の診断と適切な治療が必要です。発症に男女差はありません。症状のあらわれ方はさまざまです。

主な症状

- ・貧血症状
- ・息切れ
- ・疲労感
- ・茶褐色の尿 (ヘモグロビン尿)
- ・腹痛
- ・腎臓障害
- ・嚥下困難
- ・血栓症

指定難病_172

低ホスファターゼ症 (HPP)

●患者数: 約100~200人

アルカリホスファターゼ (ALP) という酵素を作るための ALPL 遺伝子に変異が起こり、ALP 活性の低下や消失により発症する病気です。障害はALPの関与する骨や歯、神経などさまざまな部位にあらわれます。ほとんど症状のない場合もあれば、無治療では生存が難しい重症な場合もあります。症状のあらわれる年齢は幅が広く、小児ではハイハイや立ち上がりなどの歩行の遅れや歩行困難を生じることがあり、成人では立つ、歩く、階段をのぼるなどの日常活動に困難が生じることがあります。

主な症状

- ・骨折
- ・歯の脱落
- ・骨の短縮
- ・痙攣
- ・変形

指定難病_109

非典型溶血性尿毒症症候群 (aHUS)

●患者数: 200人未満

本来、“補体”は病原体などの異物を体内から排除する役割を担い、免疫反応はバランスがとれた状態となっていますが、何らかの原因で補体制御機能が障害される病気です。補体が必要以上に活性化することで結果として全身の微小血管が攻撃され、溶血性貧血、血小板減少、臓器障害など、全身に様々な症状があらわれます。致死性であり、迅速な診断と適切な治療が必要な疾患です。

主な症状

- ・点状や斑状の出血斑
 - ・発熱
 - ・全身倦怠感
 - ・精神神経症状
 - ・息切れ
 - ・消化器症状
 - ・腎障害
 - ・血栓
- (浮腫や尿量の減少、食欲低下などの尿毒症症状)



