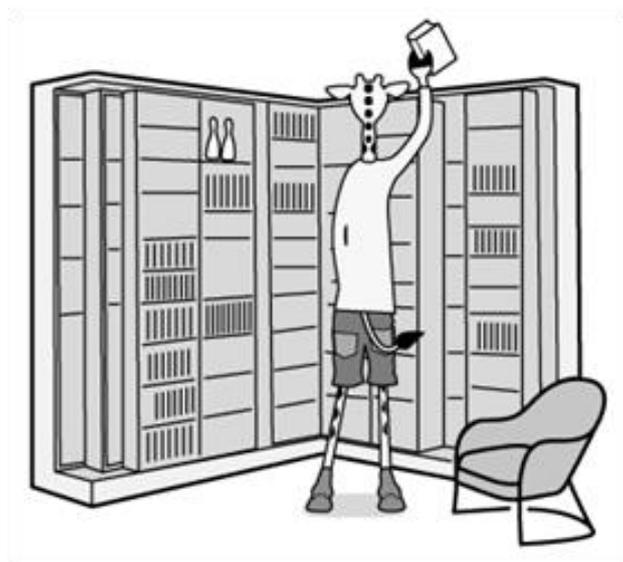


2013 年度 事業報告・会計報告

誰かのためにぼくができること



「情報は命を救う」「情報は生きる支え」
特定非営利活動法人 日本マルファン協会



⌘⌘⌘⌘ 2013年度 事業報告 ⌘⌘⌘⌘

● 2013年度統括 ●

法人設立7年目の2013年度、難病対策において、かつてない大きな変化がありました。難病と、子どもの慢性疾患の医療費助成対象を拡大する「難病医療法」と「改正児童福祉法」が、参院本会議で可決成立したのです。難病制度が始まって以来、42年ぶりの抜本改革。マルファン症候群や類似疾患への福祉支援や研究治療に希望が広がりました！！！！今年度も、当会から度々要望を伝えてまいりましたが、患者会や患者家族がそれぞれ小さな声を出し続けた結果と、感慨深く振り返っております。

また、マルファン症候群が初めてテレビのバラエティ番組に取り上げられ、期待と緊張が走りました。できる限り患者（特に子ども）さんが傷つかないよう、またよい啓発の機会となるよう、対応しました。同じ番組に取り上げられたことのある患者会さんに問い合わせたり、ディレクターや先生にお願いしたり、ホームページに事前に書き込みをしたり。果たしていかがだったでしょうか。もしお困りのことがありましたら、ご連絡ください。

患者レジストリ J-RARE.net につきましては、厚生労働科学研究費補助金事業「患者支援団体等が主体的に難病研究支援を実施するための体制構築に向けた研究」(JPA 班)の2年間の研究期間、最後の年でした。当会は、この事業の「マルファン症候群の患者レジストリ作成」を通じて研究協力しました。登録人数はまだまだ少なく、これからといったところでした。患者自身がデータを貯めることで治療研究につながる可能性については、当会も、共に研究協力した他の患者会さんも感じられるものでした。来年度は、研究班の形態が少し変わりますが、引き続き研究を行うことが決定しております。

今年度は、この総会資料でのご報告となっているものがたくさんあります。タイムリーな報告ができずに申し訳ございません。ご一読いただきまして、ご意見ご感想などお聞かせください。

会員のみなさん、スタッフのみなさん、2013年度もありがとうございました。

● 2013年度の役員 及び 事業責任者 ●

役員

代表理事	猪井 佳子
副代表理事	関 良介
理事	大柄 嘉宏
監事	濱本 鉄也
監事	新野 秀幸

(理事3名、監事2名)

事業責任者（事務局長：徳富）

- ・事務管理班：徳富
- ・広報班：徳富
- ・外部委託班：大柄
- ・国内班：猪井
- ・海外班：猪井
- ・難病指定班：猪井
- ・寺子屋班：大柄
- ・交流会班：関
- ・企画班：大柄

年間スケジュール

6月	12日	メールマガジン マルフアンジャーナル VOL.92 発行
	16日	「マルファン症候群医療講演会・相談会」京都難病連と共催
	30日	大阪難病連総会に参加 第28回 VHO-net 関西学習会に参加
7月	6日	「平成25年度厚生労働科学研究費補助金（難治性疾患等克服研究事業）『患者支援団体等が主体的に難病研究支援を実施するための体制構築に向けた研究』JPA 研究班会議」参加
	7日	「平成25年度厚生労働科学研究費補助金（難治性疾患等克服研究事業）JPA 研究班と橋本班合同会議」参加
	21日	第19回今後の難病対策関西勉強会に参加
	25日	黄金まち NPO ステーションの総会に参加
	27～28日	ヘルスケア関連団体ネットワークの会（VHO-net）地域学習会合同報告会参加
8月	31～18日	アンケート「新型出生前診断について、あなたはどのように思っていますか？」実施
	6日	マルファンジャーナル No.93 発行
	17日	「中屋納涼会」実施
	24日	「日本マルファン協会総会・交流会」開催
	25日	「東京ぶらり観光交流～水上バス隅田川ラインと江戸前天井の旅～」開催
9月	7日	「アステラス製薬助成金の成果報告会」発表
	28日	タニマーたちの権利擁護を考えるシンポジウム「病名で支援を区切らないで」参加
10月	8日	患者レジストリ案内文送付
	上旬	日本テレビ ザ！世界仰天ニュース番組制作責任者宛連絡及び要望書提出
	17日	マルファンジャーナル No.94 発行
	15～31日	「ハートプラスの会」よりの内部障害調査アンケートに協力
	26～27日	「第13回ヘルスケア関連団体（VHO）ワークショップ」参加
	27日	「厚生労働省難病対策に関する意見交換会」参加
11月	29日	難病対策に関する要望書を厚生労働省疾病対策課及び雇用均等・児童家庭局母子保健課に提出（東京厚生年金病院脊柱脊髄外科部長小野貴司先生の資料添付）
	2日	「医療講演会＆患者レジストリ研究の説明会」開催協力
	9日	「難病・慢性疾患全国フォーラム2013」賛同参加
	21～23日	「日本人類遺伝学会第58回大会」ブース展示
12月	30日	「VHO ネット関西学習会」参加
	1日	「JPA日本難病・疾病団体協議会 幹事会」参加
	2日	「総合的で安心できる難病対策・小慢性特定疾患対策の法制化を求める緊急院内集会」参加・「小児慢性特定疾患治療研究事業要望書」提出
	18日	マルファンジャーナル No.95 発行
	22日	「寺子屋マルファン」in 名古屋 開催
	25日	読売新聞朝刊医療ルネサンス No5726 難病とともに 続・変わる対策 3/5 に代表理事の記事が掲載
1月	26日	VHO ネット広報誌まねきねこ取材 患者レジストリ
	19日	「JPA 研究班研究成果報告会」スカイプ参加
2月	20日	奈良県立医科大学 健康政策医学講座にて講演
	4日	第25回製薬協患者団体セミナー参加

	28日	Rare Disease Day (世界希少・難治性疾患の日)参加
3月	16日	マルファンジャーナル No.96 発行
	17日	Harry Dietz 先生を囲む会
	26日	「北川奨励賞授賞式」参加
5月	25日	「JPA日本難病・疾病団体協議会 総会」参加
	26日	国会請願
	31日	会報誌「Fun」7号発行

事業
その1

情報等の収集および提供事業

- ① 国内情報
 - ② 海外情報
 - ③ メールマガジン
 - ④ ホームページ/Twitter
 - ⑤ 会報/情報誌
- ／ Facebook を実施

① 国内情報

(担当:国内班)

▶ マルファン症候群の骨格の問題点と対処法について

マルファン症候群の場合、命に直結する心臓血管の症状に注目が集まり、整形外科の症状は、実は症状のある患者にとっては日常の悩みとして大きいものの、同じマルファン症候群患者士交流場でも命がけの手術が優先話題となり、後回しになってしまう領域です。そこで、東京厚生年金病院脊椎脊髄外科部長小野貴司先生よりご寄稿いただき、ホームページ、会報にて公開いたしました。また、小野先生のご協力を賜り、厚生労働省への難病対策についての要望書に、専門医の資料として添付提出いたしました。

▶ 第25回製薬協患者団体セミナーに出席(大阪メルパルク)

厚生労働省健康局疾病対策課課長補佐西嶋康浩様より、難病対策の改革経緯の説明がありました。

【難病対策の改革】

- ① 調査研究(効果的な治療方法の開発と医療の質の向上)
 - ② 医療費助成(公平・安定的な医療費助成の仕組みの構築)
 - ③ 福祉関連(国民の理解促進と社会参加のための施策の充実)
- 調査研究: 治療法の開発・診療ガイドラインの作成
医療圏ベースで医療提供体制の構築、全国ベースで難病医療支援ネットワーク(仮称)体制の整備



一般社団法人日本難病・疾病団体協議会(JPA)代表理事伊藤たてお様より、国の疾病対策に患者団体が果たす役割と政策提言活動のお話を伺いました。

「病気を正しく知り、病気に負けないように仲間で支え合い、本当の福祉社会の実現に向け社会活動を行うことが患者会の大きな役割であ

る。病気を治すことは重要。病気とうまく付き合いながら社会活動に参加することも重要。病気を持ちながらどう生きていくかを考える時代。」

▶ タニマーたちの権利擁護を考えるシンポジウム

「病名で支援を区切らないで」参加

疾患の治療やそのための研究は大切。治療中であっても生きていく、生活していくことも重要であり、それは福祉の問題。研究と福祉、分けて欲しいのに、依然としてセットという現在難病指定外の患者さんの言葉が印象的でした。



② 海外情報

(担当:海外班)

▶ 国際マルファン組織連盟International Federation of Marfan Syndrome Organizations (IFMSO)、アメリカのマルファン症候群支援団体National Marfan Foundation (NMF)に加入しています。

Facebookやツイッターでニュースをシェアしています。



③ メールマガジン

(担当:広報班)

▶ メールマガジンを発行

マルファン症候群関係者、医療関係者、行政関係者、教育関係者、その他一般市民に、メールマガジン『マルファンジャーナル』92～96号を発行しました。

④ ホームページ・Twitter・Facebook (担当:広報班、国内班、海外班、外部委託班)



マルファン症候群に関する情報をタイムリーに届けるために、ホームページやツイッター、フェイスブックを利用して国内情報・海外情報・イベントレポートなどを発信しました。

⑤ 会報/情報誌

(担当:広報班)

▶ 会報誌を発行

◆ 2014年5月「Fun」7号発行

マルファン症候群の骨格の問題点と対処法

・難病対策、小児慢性特定疾患対策が法制化へ!

・ザ!世界仰天ニュースでマルファン症候群の女性のエピソードが放映されたことについての感想など

会員は無料。500部発行しました。



事業
その2

調査研究およびそれらの支援事業

- ① アンケート
- ② 国や行政への働きかけ
- ③ 患者レジストリ研究

① アンケート

(担当：国内班)

▶ アンケート「新型出生前診断について、あなたはどのように思っていますか？」を実施
出生前診断とは、生まれてくる前(妊娠中)に胎児に病気や障害がないか調べることです。
2012年10月より、妊婦のわずかな血液でダウン症など3種類の染色体異常が高精度に調べられる「新型の出生前診断」導入をめぐる、議論が巻き起こっています。
また、アメリカでは、母親と父親のDNAを合わせて解析することで、胎児の遺伝子情報を詳細に調べる方法を発見したという論文が発表され、新生児の約1%に発症する約3000種類の単一遺伝子病の出生前診断が血液検査で可能になるそうです。これは、マルファン症候群も新型の出生前診断ができるという可能性がでてきたということです。
このような現状の中、みなさんはどう思っているのか、アンケートを行いました。

▶ アンケート調査(ハートプラスの会より)内部障害調査アンケートに会員さんへの協力呼びかけ
NPO法人ハートプラスの会さんと長崎県立大学看護栄養学部看護学科吉田恵理子先生の共同研究「内部障害をお持ちの方の生活に関するアンケート調査」について、当会マルファンフレンズSNSにて、会員へ協力を呼びかけました。

② 国や行政への働きかけ

(担当：難病指定班)

▶ 大阪難病連総会参加
地域難病連の総会にお招きいただき、初めて参加させていただきました。疾患を超えた相談事業や行政への要望などの日々の活動をお伺いしました。

▶ 難病・慢性疾患全国フォーラム2013に賛同団体として参加
東京、JA共済ビルにて、4回目となる難病・慢性疾患全国フォーラム2013が開催されました。参加賛同145団体、当日参加450名。



▶ 厚生労働省難病対策に関する意見交換会に参加
(社)全国社会保険連合会研修センターにおいて、厚生労働省難病対策委員会の難病対策見直し案に対する意見交換会が開催されました。45団体が参加。第1部では、各患者団体等から厚生労働省に対する意見を4分間の持ち時間でスピーチ。第2部では、各患者団体等からの意見に対する厚生労働省からの説明がありました。当会も、事前に回答を求められた提出意見書(下記参照)に沿って意見を述べました。

厚生労働省健康局御中

平成25年10月27日

特定非営利活動法人日本マルファン協会

難病対策見直し案に対する意見交換会提出意見書

1. 対象となる患者の認定基準について

- 1) 対象患者の認定基準となる「症状の程度が重症度分類等で一定以上等であり、日常生活又は社会生活に支障がある者」とする考えについて

他の障害と同じように、容態が変わったときにただちに対象となるようにしていただきたいです。マルファン症候群の場合、急性大動脈解離が起きたときなど。

2) 1) の場合、高額な医療を受けていることにより、症状の程度が一定以下(軽症)となっている者の取扱いについて
必要な医療を受けた上で、症状が軽症に保たれるのであれば、当然含めるべきです。必要な医療を受けずに重症化し、結果さらに医療費がかかってしまうことのほうが問題だと思います。重症化するというは、単に医療費が増えるだけでなく、精神衛生上の悪影響、就労への影響や看病等、患者家族の生活が大きく変わってしまうことにもつながります。

2. 患者負担の在り方に関する基本的な考え方等について

1) 難病患者への新たな医療費助成の患者負担について、医療保険制度における高齢者の負担の在り方を参考に
する考え方について

背景の違い(ただちに生命に直結する医療の有無、年齢の違い、年金の有無、扶養者の有無、職業必要性の有無等)を考えると、適切でないと感じます。障害者総合支援法で一緒になる障害者の負担の在り方をモデルとするべきと思われる。しかしながら、都道府県によって違いがあるため、国として統一された障害者への助成制度を設け、その中で含まれる難病としてお考えいただきたいです。

2) 所得について、医療保険と同様に世帯単位で把握する考え方について

世帯単位とすることで負担増となるために、世帯を分けざるを得ないという患者家族が増えると思われる。世帯を分けることや、そもそもの世帯単位の問題点は当疾患群患者にも当てはまります。個人単位を基本とすることが妥当と考えます。

3) 介護保険における医療系サービスを利用した場合の患者負担について

障害と難病の制度は、65歳以降も続けられることを希望します。

3. 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

(難病に関する普及啓発、福祉サービスや就労支援の充実など)

ワークシェアリングや、在宅就労支援を進め、就労しやすい環境を広げてください。障害者の法定雇用率にも含めていただきたいです。

希少難病の治療研究を進めるために、遺伝をタブーにしないでください。遺伝的なことは、特別なことではありません。学校教育や、社会人の生涯学習などに取り入れ、特別な人の問題ではなく、誰もが病になる可能性があるという理解、今の自分ができることを考える機会を提供してください。

患者会などへのプロボノの促進を図ってください。患者自身や患者家族が中心の患者会運営はどれも大変であるし、一般社会人がボランティアとして関わることで、難病への理解が広がるとされます。

4. 効果的な治療方法の開発と医療の質の向上について

(難病研究の推進、患者データの精度向上、医療体制の整備(新・難病医療拠点病院)など)

・マルファン症候群は、現状では研究奨励分野での研究および、患者レジストリの研究対象疾患となっておりますが、今後の難病対策に含まれるのかどうか分かりません。新しい難病対策に含まれ、治療研究が進むことを切に願っております。

・小児特定慢性疾患にしてください。現状では、それぞれの症状により小児特定慢性疾患が使える場合があります。しかし、マルファン症候群は対象疾患名にあがっていません。類似疾患で対象となっているもの、いないものがありますが、同じように医療や支援の必要があります。

・国民の理解が得られる難病対策を願っていますが、実情としては、難病当事者にならなければわからないそれぞれの困難に、ご配慮お願いいたします。

・研究班については、研究が持続できるような研究体制を作ってください。マルファン症候群や類似疾患の場合は、学会もないため、コアになる研究者が集まれる研究班が必要、重要な役割と考えます。患者団体との連携も進みます。

研究班が基盤となり、裾野を広げ、他科にわたって出る症状について各専門医、地域医療者と連携が進み、拠点病院では診断や管理登録、地元の病院で直接いつでも診療が受けられるような体制を作っていただきたいです。

研究報告会を行い、一般に開かれたシンポジウムを開催してほしいです。

▶ 難病対策に関する要望書を厚生労働省疾病対策課及び雇用均等・児童家庭局母子保健課に提出(東京厚生年金病院脊椎脊髄外科部長小野貴司先生の資料添付)

平成25年10月28日

厚生労働大臣
田村憲久様

特定非営利活動法人 日本マルファン協会
代表理事 猪井佳子
〒802-0071北九州市小倉北区黄金1丁目1-27黄金まちNPOステーション
電話050-5532-6503(平日13:00~17:00)

小児慢性特定疾患治療研究事業に関する要望書

日頃よりマルファン症候群患者の医療や社会福祉の向上にご尽力くださいます、心より感謝申し上げます。さて、小児慢性特定疾患児への支援の在り方に関する専門委員会にて、様々な検討が進んでおります。10月27日の健康局疾病対策課による「難病対策に関する意見交換会」でもマルファン症候群を類似疾患とともに対象疾患にさせていただきたい旨要望いたしましたが、改めまして、専門医の資料を別紙添えてお願い申し上げます。

<要望の趣旨>

1. マルファン症候群及び類似疾患を、小児慢性特定疾患治療研究事業の対象にしてください。

<理由>

1. マルファン症候群は、5,000~10,000人に1人といわれる遺伝性結合組織疾患です。マルファン症候群全体の75%は親からの遺伝ですが、25%は突然変異としてどの家庭からも生まれる可能性があります。現在のところ、大動脈弁閉鎖不全症などひとつの症状として当てはまるマルファン症候群患者は、小児慢性特定疾患治療研究事業の対象となります。しかし、小児期から他科(小児科・眼科・整形外科・呼吸器科など)にわたり症状が出る者でも対象になれない場合があり、経済的・精神的な負担を減らすことは、適切な治療と健全な育成に大きく寄与することが見込まれます。

2. 類似疾患のエーラーズ・ダンロス(Ehlers-Danlos)症候群が小児慢性特定疾患となっております。マルファン症候群も同様の医療サポートが必要であるにも関わらず、対象からはずれている理由は明らかではありません。マルファン症候群(鑑別しにくい類似疾患含む)についても、小児慢性特定疾患治療研究事業の対象となり、子どもたちの将来のために、時期を逸しない医療につなげる必要があります。定期検査につなげ、対処療法を安心して受けられることは、将来の社会の担い手と成り得る可能性を広げるために必要なことと考えます。必要な人が申請できるように間口を作ってください。

3. 「マルファン症候群」として症例が集まることにより、総合的な治療研究が進むことが期待されます。

4. 希少疾患であることから、医療者や社会的認知度が低い現状があります。情報不足の解消、患者・保護者の孤独感や不安軽減のためには、地域での相談支援体制が必要です。インターネットの普及により、子どもたちは自分の身体が人とは違うことについて調べています。親や医療者が病名を隠していても、人知れず悩みを抱えている場合があります。親もまた、悩みを抱えている場合があります。定期検診をしていても、手術を繰り返す方や亡くなってしまう方もいる中で、希少疾患の親子が地域で相談できる仲間を見つけるには、患者団体だけでは難しい実情があります。当会も微力ながらできることを続けて参りますが、小児慢性特定疾患治療研究事業が安定的な制度となり、相談支援や普及啓発が進むことによって、患者の命が守られ、QOLの向上、遺伝子疾患への理解が広がると考えます。

5. マルファン症候群の場合、命に直結する心臓血管の症状に注目が集まります。整形外科症状のある患者にとっては、実は日常の悩みとしては大きいものの、同じマルファン症候群の患者同士の交流の場でも命がけの手術が優先話題となり、後回しになってしまう領域です。手術は育成医療で対処できますが、補いきれない部分のご配慮をお願いいたします。別紙、東京厚生年金病院脊椎脊髄外科部長(前東京大学医学部付属病院整形外科マルファン外来)小野貴司先生のご講演資料を添付いたします。

以上

平成25年10月28日

厚生労働大臣
田村憲久様

特定非営利活動法人 日本マルファン協会
代表理事 猪井佳子

〒802-0071北九州市小倉北区黄金1丁目1-27黄金まちNPOステーション
電話050-5532-6503(平日13:00～17:00)

難病対策に関する要望書

日頃より医療や社会福祉の向上にご尽力くださりまして、心より感謝申し上げます。さて、厚生科学審議会疾病対策部会にて様々な検討が進んでおります。昨日10月27日の「難病対策に関する意見交換会」でも、マルファン症候群(類似疾患)を対象疾患にしていだきたい旨要望いたしました。改めまして、専門医の資料を別紙添えてお願い申し上げます。

<要望>

1. マルファン症候群(類似疾患)を難病対策医療費助成の対象にしてください。

マルファン症候群は、5,000～10,000人に1人といわれる遺伝性結合組織疾患です。マルファン症候群全体の75%は親からの遺伝ですが、25%は突然変異としてどの家庭からも生まれる可能性があります。他科(心臓血管外科・眼科・整形外科・呼吸器科・歯科など)にわたり症状が出る場合でも、障害認定されない場合等は、経済的な負担があります。同一世帯に複数の患者がいる場合も、少なくありません。

2. マルファン症候群の整形的な実情にもご配慮ください。

マルファン症候群の場合、命に直結する心臓血管の症状に注目が集まります。整形外科症状のある患者にとっては、実は日常の悩みとしては大きいものの、同じマルファン症候群の患者同士の交流の場でも命がけの手術が優先話題となり、後回しになってしまう領域です。「大動脈瘤が大きくなっていても、側彎症による呼吸機能低下により手術ができないと言われ、途方に暮れている。」「背中や腰が痛くて外出ができない。」という患者がいます。参考といたしまして、東京厚生年金病院脊椎脊髄外科部長(前東京大学医学部付属病院整形外科マルファン外来)小野貴司先生のご講演資料を添付いたします。

3. 知らなければ若くして亡くなるリスクは変わっていないことや、年齢とともに症状が進む現状について対策をたててください。

手術の向上により、大動脈が裂ける前に手術ができる時代になりました。しかし、それはまだごく一部の患者に過ぎません。未だ自分がマルファン症候群だと知らない患者や、知っていて定期検査をしていても重篤な症状が出てしまい、手術を繰り返すこともあります。命を救うには、治療研究の進歩とともに、疾患の啓発と遺伝をタブー視しない環境が大切です。また、患者も医者にも、自分の症状の説明や聞きたいことが質問ができるようになることが大切です。ぜひ、そういうことにも十分な対策をお願いいたします。

以上

▶「総合的で安心できる難病対策・小慢性特定疾患対策の法制化を求める緊急院内集会」参加
参議院会館講堂にて、一般社団法人日本難病・疾病団体協議会(JPA)及び認定NPO 法人難病の
こども支援全国ネットワーク・親の会連絡会の主催で開催され、日本マルファン協会は4名で参加しました。
患者家族、個人や団体など、約200人が集まり、当会も壇上で意見を述べる機会をいただき、医療費助
成の対象になっていない疾患の立場として、法制化と対象疾患への願いを発言させていただきました。



終了後は、写真のメンバー(日本マルファン協会4名と再発性多発軟骨炎患者会1名)で、衆参の厚生労

働委員会など5名の国会議員に、集会のアピール文と要望書を届けました。

▶ 難病、長期慢性疾患、小児慢性疾患の総合対策を求める院内集会及び国会請願
衆議院第2議員会館多目的会議室にて行われた難病、長期慢性疾患、小児慢性疾患の総合対策を求める院内集会に参加しました。130名の患者家族が集まり、超党派の国会議員さんも9名、議員代理として秘書の方々も30名近くいらっしゃいました。今年の署名数は784,151筆。ご協力いただきましたみなさま、どうもありがとうございました。
JPAや議員のお話は、法案成立直後ということでもずは一步、そして今後も残された課題について、党派を超えて検討が必要との共通したメッセージでした。その後、手分けをして署名を各議員さんに届けました。



③ 患者レジストリ研究

(担当：国内班)

▶ 「平成25年度 厚生労働科学研究費補助金（難治性疾患等克服研究事業）『患者支援団体等が主体的に難病研究支援を実施するための体制構築に向けた研究』JPA 研究班会議」参加
※参加にあたっての主要な交通費は研究費にて支給いただいています。



- ・班会議
- ・橋本班との合同会議
- ・マルファン症候群レジストリ打ち合わせ会議
- ・スカイプ会議
- ・会員さんへ患者レジストリ案内文送付
- ・患者レジストリについて、VHOネット広報誌「まねきねこ」の取材を受ける→まねきねこ36号に掲載
- ・研究班報告会（スカイプ参加）



▶ 「医療講演会 & 患者レジストリ研究の説明会」開催協力
大阪大学中之島センターにて『マルファン症候群と類縁遺伝性結合組織疾患 医療講演 & 患者レジストリ説明会～患者自身ができること～』を開催するにあたり、協力団体として参加しました。

- 動脈・結合組織病の診療と研究の進歩
国立循環器病研究センター部長（大阪大学大学院薬学研究科分子生理病態学教授）森崎 隆幸（医師）
- 歯周病治療の重要性～歯周病と全身との関わり～
大阪大学大学院歯学研究科 口腔治療学教室講師 山田 聡（歯科医師）
- 患者自身が主体的に難病研究に参加する患者レジストリJ-RARE.net とは
産業技術総合研究所 森田 瑞樹（研究者）



活発な意見交換がなされました。
研究の報告につきましては、報告書および研究班ホームページをご覧ください。マルファン症候群については、会報7号に掲載しています。

▶ 「今後の難病対策関西勉強会」に参加

◆ 第19回「難病対策の改革について（提言）」を受けて意見交換会
色々な患者さんや専門職の方からお話を伺い、情報交換を行いました。



事業
その3

教育および啓発事業

- ① 学会でのブース展示・資料配布
- ② 先生を囲む会
- ③ 講師派遣
- ④ 医療講演会
- ⑤ メディア掲載
- ⑥ 寺子屋マルファン

① 学会でのブース展示・資料配布

(担当:国内班)

▶ 日本人類遺伝学会第58回大会にてブース展示

専門職の方が参加される関連学会においてブース展示や資料配布の機会をいただき、マルファン症候群患者家族の願いや抱える困難等について、理解を深めていただくよう働きかけました。また、新たな難病対策にマルファン症候群や類似疾患が入ることについて、先生方にご意見を伺いました。小児慢性疾患、指定難病ともに入るよう、今後ご協力をお願いしました。場所もよく、多くの先生や学生さんにお立ち寄りいただきました。

また、夕方からはマルファンネットワークジャパンのみなさんや先生方と東北大学学院歯学研究科齋藤正寛先生の研究室を見学させていただきました。先生や学生さん、関連団体のみなさまとお食事をしながら、色々とお話させていただき、今後のために良い時間を過ごすことができました。



出展患者会のみなさんと



大会長松原洋一先生と青木洋子先生と



マルファンネットワークジャパンさんと合同ブース

② 先生を囲む会

(担当:事務局、企画班、寺小屋班)

▶ Harry Dietz 先生を囲む会交流会

Harry Dietz 先生は、アメリカのマルファン症候群の遺伝子研究の第一人者です。来日の折、先生を囲む交流食事を12名で行いました。国立循環器病研究センターの森崎隆幸先生、森崎裕子先生をはじめ、英語のできるスタッフ参加者の方々に通訳していただき、治験や治療研究の現状、出生前診断などのお話を伺いました。



③ 講師派遣

(担当：事務局)

▶ 奈良県立医科大学 健康政策医学講座にて講演
医師を目指し、将来は政策に関わっていききたいという学生さん
3名に、「知っていれば怖くないマルファン症候群にしたい！」と
いうテーマでお話をしました。

学生さんたちからは、マルファン症候群については、循環器の
大動脈瘤のところ習ったが、他の科ではほんの少し、または
出てこない科もあったと伺いました。症状が多岐にわたり、次
世代に繋がる希少疾患の抱える課題について、考えるきっかけ
となれば幸いです。



▶ Rare Disease Day 2014

レアディーズデー 世界希少・難治性疾患の日

(特定非営利活動法人 知的財産研究推進機構 (PRIP
Tokyo)*RDD 日本開催事務局主催)

当日は全国各地でイベントが行われましたが、約200名の東京
会場ではnature airlinerとして、当会員のマルファン症候群患者
さんご夫妻が参加されました。マルファン症候群の説明や、患者
であるカナダ人のご主人の体験談。約30分のライブパフォーマ
ンスを行い、Ustreamでも配信されました。

④ 医療講演会開催

(担当：国内班)

▶ マルファン症候群医療講演会・相談会 (京都難病連と共催)



ハートピア京都にて、マルファン症候群の医療講演と個別相
談会、患者家族交流会を開催しました。

お茶の水女子大学大学院人間文化創成科学研究科教授
沼部博直先生を講師にお迎えし、「疾患
の知識と最近の治療について」と題して、マルファン症候群の
症状や、新しい診断基準、治療、海外の研究や、類似疾

患についてご講演いただきました。

京都難病連さんのお声かけにより、初めて地域難病連さんと共催という形で医療講演会させていただきました。開催場所の確保や広報等の事前準備の負担がなく、当日のサポートもいただき、大変お世話になりました。当会の事業費だけでは、全国各地でこのような機会を持つことは今のところ不可能です。しかし、今後、地域難病連や相談支援センターのご協力をいただくことができれば、実現可能となるのではないかと考えます。

⑤ メディア掲載

(担当：広報班)

▶ 日本テレビ「ザ！世界仰天ニュース」番組制作責任者宛連絡及び要望書提出

10月23日(水曜日)午後9時から放送された日本テレビ「ザ！世界仰天ニュース」のふたつのエピソードのうちの一つがマルファン症候群でした。ウクライナに暮らすマルファン症候群女性リュドミラ・チェチンコワさんの体験を再現VTRで紹介。

放映にあたって、当会から日本テレビ番組プロデューサーに要望書を提出し、お電話でもお話をしました。バラエティ番組ですが、適切な対処療法が受けられるよう、診察や定期検診が大事だということを必ず放送した

だきたいこと。気を付けていても出てしまう症状や、身体的な特徴への劣等感や心無い中傷に患者が悩まないよう、制作にあたってご配慮いただきたいこと。多くの方にみていただきたいので、事前に放送日を教えていただきたいこと。また、出演される専門医(沼部先生)にもお願いをしました。

▶ 読売新聞朝刊医療ルネサンス No5726 難病とともに 続・変わる対策 3/5 に代表理事の記事が掲載

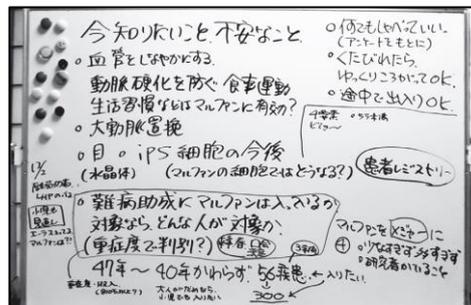
「総合的で安心できる難病対策・小慢性特定疾患対策の法制化を求める緊急院内集会」でスピーチしたことをきっかけに、取材の申し入れがあり、取材を受けました。



⑥ 寺子屋マルファン

(担当: 広報班)

▶ 寺子屋マルファンin名古屋開催(名古屋市西生涯学習センター和室)
寺子屋マルファンは、患者の立場に立った市民による勉強会です。マルファン症候群ってどんな病気?どんな体質なのだろう?と、気楽に質問しながら、マルファン症候群に関するあれこれを学ぶ機会です。今回は複数回目の参加者だったことから、より深くなごやかに様々なことを話し合いました。



事業
その4

ネットワーク構築及び交流支援事業

- ① 友の会の交流支援
- ② 他団体ネットワーク

① 友の会の交流支援

(担当: 交流班)

▶ マルファンフレンズサイト交流

マルファンフレンズ SNS にて、掲示板やつぶやき等の書き込みを利用いただきました。新サイト移行後、ログインされていない方がいらっしゃいます。利用できなくてお困りの方は、お気軽に事務局までご連絡ください。

▶ 交流会の開催

- ◆ マルフアンフレンズ中屋納涼会・忘年会
- ◆ 東京にて2013年度総会後に親睦会

翌日、東京ぶらり観光交流～水上バス隅田川ラインと江戸前天井の旅～開催

朝、東京都観光汽船(水上バス)浅草乗船場を出発。雨のため、予定していた浜離宮恩賜庭園散策はできませんでしたが、船着き場でおしゃべり。浅草に戻り、名物江戸前天井をみんなでいただき、また元気に会いましょう！と解散しました。みんなそれぞれに色々な経験をして、これからもきっと経験をするのでしょけれど、また笑って会える日を楽しみにしています。またいつかみなさんもお会いしましょう！



② 他団体ネットワーク

(担当：国内班・海外班)

- ◆加盟参加：・一般財団法人 日本難病・疾病団体協議会(JPA)

- ・NPO 法人 愛知県難病団体連合会
- ・National Marfan Foundation(NMF)
- ・International Federation of Marfan Syndrome Organizations (IFMSO)

▶ JPA 幹事会、JPA 総会に参加

疾患や症状が違って、お互いを理解し、声をあわせて制度の谷間をなくすべく、参加しています。



厚生労働省健康局長 佐藤 敏信様

▶ 日本エーラスダンロス症候群協会JEFA総会・医療講演会・交流会に賛同団体として出席

類似疾患のエーラスダンロス症候群の患者会総会に参加しました。医療講演や患者さんのお話は、共通する悩みや課題を感じます。



▶ VHO-net(ヘルスケア関連団体ネットワークの会)学習会に参加

ヘルスケア関連団体ネットワークの会とは、疾病や障がいの違い、立場の違いを越えて、ヘルスケア関連団体(患者団体、障害者団体、その他ヘルスケアに係る団体)のリーダーたちが横につながる会です。

- ◆ 地域学習会合同報告会参加



- ◆ 第13回ヘルスケア関連団体(VHO) ワークショップ参加
- ◆ 第29回関西学習会参加

関西学習会では、「患者の声を医療に活かす」をテーマに、患者模擬講演を行い、参加者で意見交換や改善提案を行っています。これは、講師派遣時の講演やプレゼンテーションに役立っています。

VHO-net参加にあたっての交通費・宿泊費はファイザー製薬から支援いただいています。

▶ 北川奨励賞授賞式に参加



「北川奨励賞」は、特定非営利活動法人コーポレートガバナンス協会様が、難病や障がいをもつ子どもや親へのボランティア活動に対して助成するもので、理事長で元ソラン株式会社代表取締役会長北川淳治氏の個人寄付により、平成11年に創設された賞です。

当会は第15回北川奨励賞に応募したところ、200,000円の受賞が決められました。ありがとうございます！この助成金は、難病対策に関する陳情や会議、医療者との面談などに使わせていただきます。今回の応募は25都道府県から54団体の応募があり、8団体が受賞したそうです。

▶ 第25回アステラス製薬ピアサポーター研修参加と、第16回助成金成果報告会発表

名古屋で開催されたピアサポーター研修にスタッフ2名が参加しました。また、2年間の助成金事業(リーダー研修および役員派遣事業)の報告を行いました。

▶ 黄金まち NPO ステーションの総会に参加

事務局をお借りしている黄金まち NPO ステーションの総会に参加しました。

事務局

お仕事報告

事務局では、メールや電話での問合せに対応したり、会員の入退会の手続き、印刷物発注・発送、ホームページ管理 など行いました。

① 電話やメールでの問合せや相談への対応

お問合せ・相談内容は、「症状について」「疑いをもっているため病院に行こうと思うが、どうしたらよいか」「遺伝子検査や遺伝カウンセリングについて」「子どもをマルファン症候群で亡くしたため、孫のために情報がほしい」「専門病院へのかかり方」「類似疾患について」「協会について」「取材の申し入れ」などでした。

患者家族、医師や、保健師、難病相談支援センターなどからのお問い合わせが増えておりますが、事務局対応が迅速に行えないこともありました。

② 会員の入退会手続き、更新手続き

入会・退会される方への連絡窓口、及び、年度替わりの会員更新手続きや名簿の管理をしています。今年度も会費納入をお願いいたします。また、前年度会費が未納の方は、合わせて納付をお願いいたします。転居やご結婚等氏名が変わった場合もお知らせください。

③ 印刷物等の発注

会報誌や封筒等の発注を行いました。資料の印刷を行いました。

④ 発送業務

会員への連絡やその他問合せや注文の資料などを発送しました。

⑤ 助成金書類の提出

第 15 回北川奨励賞助成金の申請書類を作成し提出しました。その他 2 件申請。

⑦ 会計

管理し、年度末に決算を行いました。

⑧ 総会・理事会の開催準備

通常総会の開催の準備、理事会の開催準備をしました。

理事会

会議に関する報告

総会は通常総会を開きました。
理事会は 5 回開催しました。

▶ 通常総会

日時: 2013年8月24日(土曜日) 14時～16時

場所: (社)日本難病・疾病団体協議会(JPA) 患者交流室

議案:

第 1 号議案 2012 年度(2012 年 6 月 1 日より 2013 年 5 月 31 日まで)事業報告に関する件

第 2 号議案 2012 年度会計および監査報告に関する件

第 3 号議案 2013 年度(2013 年 6 月 1 日より 2014 年 5 月 31 日まで)事業計画に関する件

第 4 号議案 2013 年度予算計画に関する件

第 5 号議案 活動資金集めに関する件

第 6 号議案 2014 年マルファン国際会議に関する件



2013年度「特定非営利活動に係る事業会計」活動計算書
2013年6月1日から2014年5月31日まで

特定非営利活動法人日本マルファン協会

単位:円

科目	予算額	決算額	差異	備考
(資金収支の部)				
I 経常収入の部				
1 会費・入会金収入	480,000	233,870	△ 246,130	
1) 入会金収入	5,000	5,000	0	
2) 正会員会費収入	150,000	110,000	△ 40,000	
3) 一般会員会費収入	150,000	87,870	△ 62,130	
4) 賛助会員会費収入	35,000	6,000	△ 29,000	
5) 会費未収金	140,000	25,000	△ 115,000	
2 事業収入	165,000	118,319	△ 46,681	
1) 情報等の収集及び提供事業	0	4,440	4,440	別紙参照
2) 調査研究及びそれらの支援事業	0	34,500	34,500	別紙参照
3) 教育及び啓発事業	15,000	22,979	7,979	別紙参照
4) ネットワーク等構築及び交流支援事業	150,000	56,400	△ 93,600	別紙参照
5) 啓発資料等整備及び配布販売事業	0	0		
3 寄付金収入	150,000	154,100	4,100	
4 助成金収入	0	219,520	219,520	
5 雑収入	5,000	4,621	△ 379	
経常収入合計	800,000	730,430	△ 69,570	
II 経常支出の部				
1 事業費	445,000	349,408	95,592	
1) 情報等の収集及び提供事業	120,000	59,240	60,760	別紙参照
2) 調査研究及びそれらの支援事業	30,000	70,258	△ 40,258	別紙参照
3) 教育及び啓発事業	120,000	80,259	39,741	別紙参照
4) ネットワーク等構築及び交流支援事業	175,000	139,651	35,349	別紙参照
5) 啓発資料等整備及び配布販売事業	0	0		
2 管理費	323,000	181,809	141,191	
1) 役員報酬	0	0	0	
2) 給料手当	0	0	0	
3) 荷造運賃発送費	30,000	11,619	18,381	総会資料、会計資料の送料など
4) 広告宣伝費	10,000	7,560	2,440	名刺
5) 参加費	5,000	0	5,000	
6) 旅費交通費	100,000	97,020	2,980	総会、スタッフ研修会、理事会など
7) 通信費	35,000	37,500	△ 2,500	電話料金、サーバー・ドメイン代
8) コピー印刷製本費	50,000	1,130	48,870	総会資料、パンフレット印刷代など
9) 備品消耗品費	30,000	231	29,769	パソコン、封筒、ファイルなど
10) 新聞図書費	0	1,080	△ 1,080	
11) 支払手数料	8,000	4,069	3,931	振込手数料など
12) 保険料	5,000	0	5,000	
13) 賃借料	40,000	21,000	19,000	事務所賃借料など
14) 租税公課	0	0	0	
15) 雑費	10,000	600	9,400	
3 予備費	171,421	0	171,421	
1) 予備費	411,162	0	411,162	
経常支出合計	939,421	531,217	408,204	
経常収支差額	△ 139,421	199,213	△ 338,634	

Ⅲその他資金収入の部				
1 固定資産売却収入	0	0		
2 借入金収入	0	0		
その他資金収入合計	0	0		
Ⅳその他資金支出の部				
1 固定資産取得支出	0	0		
2 借入金返済支出	0	0		
その他資金支出合計	0	0		
当期収支差額	△ 139,421	199,213	338,634	
前期繰越収支差額	139,421	146,921	7,500	
次期繰越収支差額	0	346,134	346,134	
(正味財産増減の部)				
Ⅴ正味財産増加の部				
1 資産増加額	0	199,213	199,213	
1) 当期収支差額	0	199,213	199,213	
2 負債減少額	0	0		
正味財産増加額合計	0	199,213	199,213	
Ⅵ正味財産減少の部				
1 資産減少額	0	0		
2 負債増加額	0	0		
正味財産減少額合計	0	0		
当期正味財産増加額	0	199,213	199,213	
前期繰越正味財産額	0	146,921	146,921	
当期正味財産合計	0	346,134	346,134	

2013年度特定非営利活動事業会計財産目録
2014年5月31日現在

特定非営利活動法人 日本マルファン協会
単位:円

科目・摘要		金額	
1 資産の部			
1 流動資産			
現金預金			
現金	50,859		
普通預金	327,526		
郵便貯金	85,081		
郵便振替	33,640		
PayPal口座	88,907		
未収入金	0		
仮払金	0		
流動資産合計		586,013	
2 固定資産			
固定資産合計		0	
資産合計			586,013
2 負債の部			
1 流動負債			
未払金			
立替費用未清算分	239,879		
前受金			
2011年度分会費等	0		
流動負債合計		239,879	
2 固定負債			
固定負債合計		0	
負債合計			239,879
正味財産			346,134

2013年度事業別収支報告

(別紙)

		情報等の収集及び提供事業			調査研究及びそれらの支援事業		教育及び啓発事業					ネットワーク構築及び交流支援事業			合計
		ホームページ	会報／情報誌	合計	国や行政への働きかけ	合計	寺子屋マルファン	学会ブース・資料展示	先生を囲む会	講師派遣	合計	友の会の交流	他団体ネットワーク	合計	
収入の部	参加費	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0
	旅費交通費支給	0	0	0	34500	34500	0	0	0	3000	3,000	0	56400	0	0
	冊子頒布	0	1200	1200	0	0	0	0	0	1000	1,000	0	0	0	2,200
	講演料	0	0	0	0	0	0	0	0	18979	18,979	0	0	0	18,979
	収入合計	0	1200	1200	0	34500	0	0	0	22979	22,979	0	56400	56400	115,079
支出の部	荷造運賃発送費	0	900	900	1,000	1,000	0	4,950	0	0	4,950	0	0	0	6,850
	広告宣伝費	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0
	交際費	0	0	0	0	0	0	0	16,429	0	16,429	0	0	0	16,429
	旅費交通費	0	2,420	2,420	66,435	66,435	0	0	1,880	57,000	58,880	0	99,090	99,090	226,825
	通信費	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0
	コピー・印刷費	0	55,920	55,920	2,823	2,823	0	0	0	0	0	0	0	0	58,743
	備品消耗品費	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0
	諸会費	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	40,561	40,561	40,561
	支払報酬料	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0
	支払手数料	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0
	賃借料	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0
	雑費	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0
合計	0	59,240	59,240	70,258	70,258	0	4,950	18,309	57,000	80,259	0	139,651	139,651	349,408	