

令和5年度事業報告

【概要】

令和5年5月より新型コロナウイルスは5類に移行されて、協会の活動も少しずつ平常時の活動を取り戻しつつあります。令和5年度の最大の出来事は令和5年9月30日に開催した創立60周年記念大会でした。ハイブリッド方式のため、対面だけではなく、オンラインでの参加も加えて総勢130人余の出席を数えました。メインの記念講演は、国立精神・神経医療研究センタートランスレーショナル・メディカルセンター長、小牧宏文先生に演題「筋ジストロフィーの最新治療・治験情報、今後の展開」をお願いしました。記念大会の内容は、会報「一日も早く」338号で特集したほか、協会ホームページの会員限定ページで一カブ動画をご覧いただくことができます。

また、令和2年1月から令和4年12月まで3年間にわたり、患者に負担の少ない治療薬の検査方法を探るための研究を国内外から募集した「貝谷賞」の贈呈式が、令和5年6月の第60回全国大会で行われ、国立精神・神経医療研究センターの青木吉嗣先生が受賞者に選ばれました。青木先生の研究内容については、会報「一日も早く」337号で紹介しました。

令和5年度事業は、①陳情・要望、②研究協力、③組織の充実と強化、④事業・活動の実施の4つを柱として取り組みました。

1つ目の柱である陳情・要望は、厚生労働省に対して、入所者のQOL向上、患者・家族のQOLの向上、地方公共団体との連携による施策の実効性の確保、治療・研究開発の促進、災害時の対応をきめ細かく伝えました（会報336号参照）。文部科学省に対しては、学校教育における差別や虐待の防止、児童生徒の状況に適した就学先の選択、特別支援教育における対応、高等教育における対応、通学手段の整備と支援、生涯学習機会の確保について要望書を提出しました。また、令和5年度発足したばかりのこども家庭庁に対しても要望書を提出しました。さらに、近年、患者に必要な治療薬が日本に入っていない深刻なドラッグロスの問題に関して、独立行政法人医薬品医療機器総合機構（PMDA）へ対し、希少難病の治療薬開発に関する要望を令和5年6月と令和6年3月の二度にわたっていたしました。

2つ目の柱、研究協力については、筋ジストロフィー研究班へ分担研究者として参画しました。青木班と小牧班、松村班、石垣班と4つの研究班です。とりわけ、小牧班研究では、前年度より活動がますます活発となった分科会（ベッカー型分科会、顔面肩甲上腕型分科会、福山型分科会）への支援を強く推し進めました。

3つ目の柱は、組織の充実と強化で、新規会員と寄付金の獲得に力を注ぎました。

最後の4つ目の柱、事業・活動の実施については、JKA補助事業の療育相談を全国で1417回、日本財団補助事業の訪問調査を17回、訓練指導を72回、全国財団補助事業の福祉相談を全国で183日行いました。支部の会員の皆様の希望によって実施したこれらの事業は事後に実施したアンケートで満足度が高い内容となっています。

【詳細】

1. 陳情・要望

○厚生労働省へ要望書を提出(7/7)

1. 病棟入所者への支援

- 1) 療養介護病棟への人員の増配
- 2) ICT機器を活用できる人員の配置
- 3) 面会機会の確保
- 4) 外泊（一時帰宅）時のヘルパー利用

2. 在宅療養患者への支援

- 1) 医療的ケアを必要とする在宅患者への支援の拡充
 - ① 生活介護や短期入所など医療的ケアに必要な福祉サービスの拡充
 - ② 医療的ケアに必要な物品の支援
 - ③ 第三号研修等制度の改善
- 2) 災害時の対応
- 3) 福祉サービスの地域格差の是正
- 4) 居宅系サービスの適用拡大
- 5) 福祉用具等のレンタル給付制度
- 6) 就労者への支援
- 7) 余暇活動への支援
- 8) 重度訪問介護利用者の大学就学支援

3. 患者家族への支援

- 1) 介護家族への支援制度の創設
- 2) 障害児家庭の自己負担軽減

4. 福祉事業所への支援

- 1) 福祉事業所における人材確保
- 2) 就労事業所のバリアフリー化の推進

5. 治療・研究開発の促進

- 1) 治験と研究費の予算増額、支援強化
 - ① 患者に負担の少ないアウトカムメジャーの開発
 - ② 民間企業への支援
 - ③ 希少疾患の研究助成の拡大
- 2) 研究機関の充実、強化
- 3) 遺伝子検査の保険適応
 - ① 顔面肩甲上腕型筋ジストロフィー
 - ② 全塩基配列解析

- 4) 最新の医療技術の全国への普及
- 5) 治療薬や最新医療への保険適応
 - ① 最新治療薬の保険適用
 - ② 補助人工心臓の保険適用拡大

○文部科学省へ要望書を提出(7/7)

1. 普通学校教育について

- 1) 心のバリアフリーに関する教育の強化
- 2) 児童・生徒の就学先の選択の改善
- 3) 学校のバリアフリー設備・環境の整備
- 4) 学校教員および介護員の増員
- 5) 障害児教育研修の機会拡大

2. 特別支援教育について

- 1) 医療的ケア児支援法の遵守
- 2) 緊急時の対応強化
- 3) ICT機器を利用した教育の推進
 - ① 教材の研究と展開
 - ② ICT機器の活用
- 4) 交流及び共同学習等の強化

3. 高等教育について

- 1) 重度障害者の受け入れ大学への支援
- 2) 高等教育機関における医療的ケア児支援法の適用
- 3) 就学環境の整備と支援
- 4) 学内支援者の育成支援

4. 教育全般について

- 1) 通学手段の整備と支援
- 2) ICT機器の整備と支援
- 3) 生涯学習機会の整備と支援

○こども家庭庁へ要望書を提出(7/7)

1. 病棟に入所しているこどもへの支援

- 1) 療養介護病棟への人員の増配
- 2) ICT機器を活用できる人員の配置
- 3) 面会機会の確保
- 4) 外泊（一時帰宅）時のヘルパー利用

2. 在宅で療養しているこどもへの支援

- 1) 医療的ケアを必要とする在宅患者への支援の拡充
 - ① 生活介護や短期入所など医療的ケアに必要な福祉サービスの拡充
 - ② 医療的ケアに必要な物品の支援
 - ③ 第三号研修等制度の改善
- 2) 居宅系サービスの適用拡大
- 3) 福祉用具等のレンタル給付制度
- 4) 余暇活動への支援
- 5) 重度訪問介護利用者の大学就学支援
3. こども家族への支援
 - 1) 介護家族への支援制度の創設
 - 2) 障害児家庭の自己負担軽減
4. こどもに関する治療・研究開発の促進
 - 1) 治験と研究費の予算増額、支援強化
 - ① 患者に負担の少ないアウトカムメジャーの開発
 - ② 民間企業への支援
 - ③ 希少疾患の研究助成の拡大
 - 2) 遺伝子検査の保険適応
 - ① 顔面肩甲上腕型筋ジストロフィー
 - ② 全塩基配列解析
 - 3) 治療薬や最新医療への保険適応
 - ① 最新治療薬の保険適用
 - ② 補助人工心臓の保険適用拡大
5. こどもの普通学校教育について
 - 1) 心のバリアフリーに関する教育の強化
 - 2) 児童・生徒の就学先の選択の改善
 - 3) 学校のバリアフリー設備・環境の整備
 - 4) 学校教員および介護員の増員
 - 5) 障害児教育研修の機会拡大
6. こどもの特別支援教育について
 - 1) 医療的ケア児支援法の遵守
 - 2) 緊急時の対応強化
 - 3) ICT機器を利用した教育の推進
 - ① 教材の研究と展開
 - ② ICT機器の活用
 - 4) 交流及び共同学習等の強化
7. こどもの高等教育について

- 1) 高等教育機関における医療的ケア児支援法の適用
 - 2) 就学環境の整備と支援
 - 3) 学内支援者の育成支援
8. こどもの教育全般について
- 1) 通学手段の整備と支援
 - 2) ICT 機器の整備と支援

○独立行政法人医薬品医療機器総合機構 (PMDA) へ「希少難病の治療薬開発に関する要望書」を提出 (6/21)

○独立行政法人医薬品医療機器総合機構 (PMDA) へ「希少難病の治療薬開発に関する特別要望書」を提出 (3/7)

○障害者福祉サービス報酬改定ヒアリングに出席 (7/21)

○国立病院機構青森病院へ岩木憩の家に関する陳情 (9/15)

2. 研究協力

(1)研究機関、研究者への協力

①研究班への協力

西野一三先生「筋レポジトリーの拡充と筋ジストロフィー関連疾患の病態解明」(開発費)

青木吉嗣先生「疾患モデルを駆使した筋ジストロフィーの治療法開発」(開発費)

小牧宏文先生「筋ジストロフィーの臨床開発促進の基盤整備」(開発費)

高橋正紀先生「筋強直性ジストロフィーの自然歴とバイオマーカー研究－国際協調と先天性を含めた全年齢化－」(AMED)

松村剛先生「筋ジストロフィーの標準的医療普及のための調査研究」(厚労科研費)

石垣景子先生「福山型先天性筋ジストロフィー患者における内服ステロイド薬の第 II 相治験」(AMED)

筋ジストロフィー研究班のうち、竹田代表理事は青木班、松村班の 2 班に分担研究者として、池上副理事長は小牧班、石垣班の 2 班に分担研究者として参加した。

ア.青木班＝アンケート「新しい治療薬の開発に関するアンケート調査」を実施

イ.小牧班＝分科会(福山型、ベッカー型、顔面肩甲上腕型筋ジストロフィー型)活動支援、他

ウ.松村班＝オンラインセミナー「グリーフケア(遺族ケア)について」を開催(新規)(1/13)

エ.石垣班＝レジストリの整備

②筋ジストロフィー医療研究会他、研究機関・研究者への協力

第 5 回日本在宅医療連合学会大会でブース出展 (6/24, 25、新潟県)

日本希少疾患コンソーシアム発足記念シンポジウム (7/18、神奈川県)

第 9 回日本筋学会学術集会、第 10 回筋ジストロフィー医療研究会学術集会でブース出展

(8/18, 19、大阪府)

筋ジストロフィーWeb 市民公開講座&交流会 (9/7、日本新薬)

(2)患者登録の推進

①神経・筋疾患医学情報登録・管理機構 (別紙参照)

福山型の登録患者数は、300件の登録となった(令和6年1月末現在)。

(3)臨床治験研究促進機構の推進

①ウェアラブル端末(身に着ける計測機器)を使い被験者に負担が少ないデータ収集を行う方法を推進する臨床治験研究促進機構に関し、神経筋疾患先端医療推進協議会(CCNMD)のウェアラブル器機活用臨床試験基礎研究部会(WACT)を推進

②患者に負担の少ない研究を促進する「貝谷賞」の受賞研究発表、贈呈式(6/17)

3. 組織の充実と強化

(1)協会内の現状調査・要望集約

(2)意見集約・情報交換しやすい体制検討

①会議手法の見直し

WEB会議システムを導入(理事会、総会、全国大会、60周年記念大会、他)

②会員間の意見・情報交換の場の設定

会合の開催、HPおよびSNSの利活用を検討

③外部からの意見収集体制の検討

未入会の方々、医療機関や研究機関等

4. 事業・活動の実施

(1)地域別組織 (支部・病棟患者会・地方本部)

①相談・問い合わせ対応

②交流・勉強を目的とした会合の開催

③療育相談指導事業(JKA助成)(療育相談1,417回、本部電話相談計12回)

④訪問調査事業・訓練指導事業・療育研修会(日本財団助成)(訪問調査17回、訓練指導72回、療育研修会8回)、全国財団助成事業(福祉相談183日)

⑤大和証券等指定寄付事業(継続)(車いす購入助成)

⑥Readyfor事業(継続)(会員情報収集、療養介護病棟の面会支援)

(2)病型別組織 (分科会)

①相談・問い合わせ対応

②交流・勉強を目的とした会合の開催

③インターネットを活用した

情報交換の場の運営

④病型に特化した研究への協力

(3)本部（理事会・事務局）

①協会全体の運営

- ・各種会議を通じた運営方針決定＝理事会（3回）、監査会（2回）、神経・筋疾患医学情報登録・管理機構運営委員会（1回）、倫理委員会（1回）。倫理審査（2回）
- ・全国大会・総会のオンライン開催(6/17)

②実務

- ・陳情・要望、研究開発促進、助成事業等

③広報、情報発信

会報6回発行、ホームページ更新

④相談・問い合わせ対応

電話相談（JKA 助成）

患者・家族・関係機関等

⑤アンケート

新しい治療薬の開発に関するアンケート調査（青木班）（再掲）

デュシェンヌ型筋ジストロフィーに関する患者様・介護者様アンケート（HCD Economics）

難病診療連携コーディネーターについてのアンケート調査（九州大学）

⑥収益事業

筋ジス自販機設置事業等（5台、58,614円）

⑦東筋協との合流