

# 資料 1

小泉参考人提出資料

# S O R I D

The supporting organization  
for patients with rare diseases

NPO法人 希少難病患者支援事務局

# NPO法人 SORD(ソルド)とは？

国の難病対策の対象とならず、同病患者が少ないために  
治療法・治療薬がない希少難病患者を支援する団体。  
全ての希少難病患者に対して治療法の研究・治療薬の開発が  
行われる環境の構築を最大の目標に2009年2月に設立。

## ①国内事業 ②海外情報事業 ③研究事業

### ① 国内事業 → 患者をつなぐ × 災害支援対策

Re:me & 災害手帳 (希少難病患者に特化したSNSを独自に開発)

### ② 海外情報事業 → 日本と世界を繋ぐ

国内に存在しない疾患情報や国際機関、患者会の動きをリサーチ

### ③ 研究事業 → 患者と研究者を繋ぐ

PAAR Research ( ・ iPS細胞 ・ ゲノム情報 ・ 未確定疾患診断 )

# 日本

## 難治性希少疾患

約 7,000 疾患

(厚生労働省発表)

## 難治性疾患克服研究事業 対象疾患

344 疾患 (4.9%)

## SORD 支援対象疾患

約 6,656 疾患 (95.1 %)

◆ SORD 東日本大震災 被災地における定性的研究調査の結論

災害時において希少難病患者に対する  
現行の医療体制また災害対策では、  
希少難病患者が必要とする  
より専門的な現状評価を受けることができず、  
そのため被災地において適切な対応や必要な支援が遅れ  
結果、希少難病患者は放置され孤立する。  
また、身体的機能の喪失、病気の進行、  
場合によっては、生命の危機を招く危険性がある事を  
ここに指摘し結論とする。

- 支援されにくい難病患者

- ① 命の危険が伴わない希少難病患者
- ② 特定疾患患者以外の希少難病患者
- ③ 一般的に知られない病名を持つ希少難病患者（未確定診断患者を含む）
- ④ 医師・研究者と深い繋がりがある患者会に属していない希少難病患者
- ⑤ 外見では判断が難しい希少難病患者
- ⑥ 日頃からほとんど関わりがない主治医をもつ希少難病患者
- ⑦ 社会との繋がりが希薄な希少難病患者

- 生命の危機にさらされた患者を優先的に救うのは当然である。  
東日本大震災後ほとんど、議論されていない問題がある。

- ◆ 身体機能の喪失
- ◆ 病気の進行

# European Union

EUでは希少難病数は

約**8,000**疾患

(EU加盟国の人口の6%~8% )

希少難病のうち遺伝子に起因する疾患は

**80%**

EUのPublic Health (2009.2.13発表)

EURORDIS(2011.8.1更新)

- ◆ ここで現在までにSORDの被災地調査により、  
確認された医療に関連する問題点について以下のように指摘したい。

- ① 巡回看護師 保健師等被災地で活動する(地元関係者を含む)  
医療従事者の知識・ネットワーク不足
- ② 難病に関する専門知識を持った医師、専門家が少ない
- ③ 難病患者に対する災害対策マニュアル・体制の不備  
(希少難病を意識したマニュアルは現存しない)
- ④ 難病患者に関する社会的認知度の低さ
- ⑤ 遺伝疾患に関する患者や家族、また周囲の間違った理解により  
病気の事を孤独に抱え込む傾向が見られる。
- ⑥ 被災地行政や医療関係者は、遺伝子診療部等遺伝疾患の  
専門家とのネットワークを構築しておらず  
遺伝疾患患者に対する適切で専門的な対応は全く行っていない。

◆ 海外情報事業

難病対策は常に世界を意識する事が必要。

これによりSORDの開発するシステム、情報そして戦略は世界に通用するものでなければならぬと考える。

国内のみの内向きな施策では難病問題解決には至らない。

常に世界に目を配り、世界と手を繋ぐことが必須。

私たちが世界を必要とすれば、世界中から情報は集まる。

そして、私たちも世界中に情報を提供する。

それがSORD国際情報事業の使命だと考える。

## ◆ 海外情報の一例

『希少遺伝性疾患の診療は、まず正確な診断から始まる。』のが世界では常識。

- 欧米での実施可能な希少遺伝性疾患の遺伝子診断数

約 2000 疾患

- 日本では、保険適応となっているもの、先進医療として行われるものあわせて

約 30 疾患

日本はここでも、希少遺伝性疾患の診療において『最後進国』。  
なぜ、今の日本患者の負担が少なく合理的かつ、経済的なこの診断方法を  
診断技術があるにもかかわらず、日本は積極的に採用しないのか？  
これに構造的な根本的問題がないのであれば、なぜ行わないのか合理的な説明を求めたい。  
希少難病患者にこそ、自分の病気を知る必要性と権利、  
そして自分の人生設計を行う権利と選択肢は必要である。

- ◆ PAAR Researchとは、NPO法人SORD(ソルド)が主体で進める、医療科学研究分野、社会学的研究分野の2つからなる患者主導の希少難病研究プロジェクト。

### 医療科学研究分野

- ゲノム情報バンク 研究

共同研究機関：国立遺伝学研究所・東海大学医学部

- iPS細胞バンク 研究

共同研究機関：東京大学 医科学研究所・東海大学医学部

- 遺伝子診断による未確定疾患診断および診療体制構築研究

共同研究機関：信州大学・全国の遺伝子診療部

### 社会学的研究分野

- ◆ 災害対策調査・研究

共同研究機関：東北大学・京都大学など

- ◆ 希少難病研究体制モデル構築研究

共同研究機関：大阪大学・京都大学／トヨタ財団助成事業