

いまできることを、一日でも長く

自分の足で歩く
子供を抱っこする
たくさん息を吸う
美味しいものを笑顔で食べる

そんな当たり前の日常を送れるように
当たり前にあった日常を取り戻せるように
病気を気にせず生きていって欲しい
不安な未来ではなく希望に溢れた未来の為に

ADSS(L)1ミオパチーは
ADSS1遺伝子異常が原因の
進行性筋疾患です。
ADSS1遺伝子の以前の遺伝子名が
ADSSL1であったことから、
現在ADSSL1ミオパチーと表記
されることが多いですが、今後
疾患名がADSS1ミオパチーに変更に
なる可能性が高いため、当会は
“ADSS1ミオパチー患者家族会”
とさせていただきます。
また、変更までは病名を
ADSS(L)1ミオパチーと表記
させていただきます。



ホームページ
(入会・寄付はこちらから)

<https://www.adssl1myopathy.com>



ADSS1ミオパチー 患者家族会



X

Instagram



Facebook



問い合わせ先

adssl1@adssl1myopathy.com

知ってもらいたい、難病のこと



2014年5月23日に「難病の患者に対する医療等に関する法律」（難病法）が成立しました。
難病の患者やその家族の思いを
多くの方に知ってもらう機会として、
日本難病・疾病団体協議会（JPA）により、
5月23日が「難病の日」に登録されました。

治療薬開発にご支援を！

ADSS(L)1 myopathy

ADSS(L)1ミオパチー



指定難病111「先天性ミオパチー」
小児慢性特定疾病55「ネマリンミオパチー」
に分類されている進行性の筋疾患です





ADSS(L)1ミオパチーとは

ADSS1遺伝子異常が原因の進行性の筋疾患です。
日本でおよそ80人、世界でみても200人未満の稀少難病です。

多くの患者は乳幼児期の発達は正常に経過します。

小児期に極端に足が遅く疲れやすい特徴がありますが日常生活動作には困難さの自覚がないため病気に気づくことは殆どありません。

思春期以降に階段が昇りづらい、思うように走れないなど、下肢筋力の低下で異変に気付きます。
上肢筋力の低下はないものの全ての例で握力低下がみられます。

進行すると下肢遠位筋のみならず、下肢近位筋も障害されてきます。
また、嚥下障害や肥大型心筋症、拘束性呼吸障害が高頻度に認められます。

ADSS(L)1ミオパチーには現在治療薬や治療法がありません。

症状が進行していくと、最終的には歩行能力を失い、腕が動かなくなる可能性があります。

心臓、肺、嚥下筋に影響が及ぶと経管栄養や胃ろう造設、人工呼吸器のサポートが必要となる場合もでてきます。

現在、病態解明並びに治療法の研究開発が進められています。

しかし国内で診断された患者数はおよそ80名の超稀少疾患なため診断できる医師は限られており、また、研究資金の不足から治療法開発に大きな壁が立ちはだかっています。

患者家族会が目指すもの

患者・家族の交流の場作り

患者数が圧倒的に少なく同病の方が周囲にいることは殆どありません。会を通して数少ない患者同士が繋がり患者家族の交流の場を作り、お互いに支え合い、病気に向き合い、病気に対する正しい知識や情報を共有します。

独立した指定難病になること

ADSS(L)1ミオパチーは現在、指定難病111「先天性ミオパチー」に分類されていますが臨床所見などから指定難病30「遠位型ミオパチー」と診断される場合もありカテゴリーが曖昧な状態です。ADSS(L)1ミオパチーとして単独で指定難病になることにより、一般の医師による正確な診断や病態解明、研究の促進に繋がり、早期の治療法開発が期待できます。

治療法研究開発の支援

治療法開発のための研究資金が大幅に不足しており、研究に影響が出ている状況です。
多くの方に病気を知ってもらい、治療法研究開発支援への理解と寄付を募ります。

