

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

いまできることを
一日でも長く



エーディーエスエスワン

ADSS1ミオパチー 患者家族会

✉ adss1@adss1myopathy.com

🏠 <https://www.adss1myopathy.com>



学術顧問

国立精神・神経医療研究センター神経研究所
疾病研究第一部 部長 西野 一三 先生
室長 野口 悟 先生
リサーチフェロー 斎藤 良彦 先生
(株)ステージン会長、藤田医科大学客員教授
鎌谷 直之 先生

正会員・会費

現在、治療薬開発の可能性が見え始めています。
治療薬を手にするためには一人でも多くの患者さん
のご協力が必要です。患者家族会に入会して治療法開発へ
のご支援・ご協力をお願いいたします。

・正会員：患者及びその家族

*ホームページの正会員お申し込みフォームより受け付けてます

入会金：2,000円（1家族単位）

会費：3,000円／年度（1会員）

※入会金は家族単位、会費は会員1名当たりの金額です。

※会費は4月～翌3月までとなります。

年度途中での入会（10月以降に入会）の場合、年会費は
半額の1,500円となります。

ご支援のお願い

いただいた会費、ご支援は患者家族会が
活動していくための費用と治療法研究開発支援の
ために大切に使用させていただきます。

・賛助会員：年間を通じて継続的にご支援いただける方

*ホームページの賛助会員お申し込みフォームより受け付けてます

会費：個人 一〇 2,000円／年度（一〇以上）

：団体 一〇 5,000円／年度（一〇以上）

・寄付：金額にかかわらず一人でも多くの方の ご支援をお待ちしています

*ホームページの寄付連絡フォームからも受け付けてます

<振込先>

みずほ銀行 上大岡支店

普通：4473936

名義：エーディーエスエスワンミオパチー
カンジャカゾクカイ

※振込手数料は恐れ入りますが、振込人様のご負担でお願いいたします。

*会費・寄付のお手続きをホームページからされた方には
お礼状と当会マスコットオリジナルキーホルダーを
送らせていただいております。

エーディーエスエスワン

ADSS1ミオパチー 患者家族会

ADSS1 MYOPATHY PATIENT AND
FAMILY ASSOCIATION



治療法開発にご支援をお願いします

ADSS1ミオパチーは
指定難病 先天性ミオパチーと
小児慢性特定疾病 ネマリンミオパチーに
分類されている超希少難病の進行性筋疾患です

ADSS1ミオパチーとは？

ADSS1遺伝子変異が原因の進行性の筋疾患です。

下肢筋力低下だけではなく呼吸機能障害、咀嚼障害を伴う嚥下障害、心臓の異常などを併発することが多く、症状によっては命に危険が及ぶことがあります。

診断された人は日本で80人程、世界でも200人未満の超希少疾患であり、発症率は100万人に1人と言われています。

患者は日本人が一番多く、韓国、インド、トルコなどほとんどがアジア系です。

現在、治療薬・治療法はありません。

指定難病 先天性ミオパチーに分類されており、小児慢性特定疾病ネマリンミオパチーでもあります。

ADSS1ミオパチーの症状

多くの患者の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ほとんどありません。



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の下肢筋力の低下で異変に気づき、すべての例で握力低下がみられます。

進行すると階段の昇り降りが困難になり、遠位の下肢筋力低下のみならず近位の下肢筋力も低下してきます。また呼吸機能障害や嚥下障害、左室肥大などが高頻度に認められますが人によって出てくる症状は様々です。歩行が困難でも呼吸機能、心機能に影響が少ない方もいれば若いうちから様々な症状が出てくる方もいます。

最終的には歩いたり立ったりするなどの日常的な活動が困難になります。また食事を摂ることも困難になってきたり、呼吸器のサポートが必要となる場合も多く、4分の1の方には肥大型心筋症が認められます。

心不全などで深刻な状態になる場合もあり、心肺機能の低下は平均余命に大きな影響を与えます。



患者家族会が目指すもの

・患者・家族の交流の場づくり



患者数が圧倒的に少なく同病の方が周囲にいることはほとんどありません。

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ることで病気に向き合い、病気に対する正しい知識や情報を共有します。

お互いが共感できる交流は心の充足感・安心感・連帯感が得られ不安が減り、病気の克服に向けた原動力にもなります。

月1回のオンラインミーティングではお互いの近況からの談笑もあり、それぞれの経験からくるリハビリの提案や病気に関する最新情報など共有しています。

・治療法研究開発への支援・協力

現在、治療法開発に向けた研究が進められており、なかでも治療薬についてはドラッグリポジショニング（既存薬を転用して新たな疾患の治療薬として開発する方法）が期待されています。

しかし希少疾患のなかでもADSS1ミオパチーのような患者数が1000人に満たない病気の薬は「ウルトラオーファンドラッグ」と呼ばれ開発には様々な困難が予想されます。



患者家族会では研究開発への理解周知と寄付活動を行うとともに積極的に調査や治験に協力し、一日でも早い治療法開発を目指し支援していきます。

・独立した指定難病になること

ADSS1ミオパチー患者は現在、診断する医師によって、先天性ミオパチーまたは遠位型ミオパチーのどちらかの難病指定を受けています。

また理論上は、プリンピリミジン代謝異常症と分類される可能性もあり、カテゴリーが曖昧な状態です。

治療法開発の段階で、患者数が少ないため薬の効果や安全性をみるための治験が進まないという可能性があります。

独立して指定難病になることで一般の医師からも正確な診断を受けることが可能になり患者数が増えることが予想されます。



～患者家族会代表より～



こんにちはは代表の野口です。

いまこれをご覧になってるあなたは患者さん？
ご家族さん？医療関係の方？
それとも、少し流し見しようかなって感じですか？大歓迎です！！
ご覧になっていただきありがとうございます！！



私にADSS1ミオパチーとの診断結果が出たのは2019年でした。当時は同病の方が東京にもう一人いるらしい・・・程度の情報。その後もっと多いと言われても60人。同病の方と繋がることはとても難しいと思っていました。

しかし2023年春、他のミオパチー患者会登録をきっかけに転機が訪れます。同病の子を持つお母さんから連絡が来たのです。ちょっと体が浮くような嬉しい驚きでした。さらにその後なんと同病の方お2人と繋がることができ、翌年春には患者家族会を立ち上げることができました。

そして今、様々な背景を持つ同病の”数字”ではなく”人”と繋がることができました。

私の初心として、話をし、話を聞き、これまでや現在の状況を知らせ合えることは、普通ではなく凄いことであることを忘れません。なので私は言います。

「筋肉は重いけど腰は軽いから、（動ける間は）どこにでも逢いに行きますよ～（嫌がらないでね）」と。

このパンフレットを手にとってくださったあなた、”ADSS1ミオパチー”という病名を頭の隅にでも良いので置いておいてください。知ってもらうことが私たちの何よりの力になります。

この会の存在がADSS1ミオパチーの治療薬の実現に繋がることを願ってやみません。



代表：野口泰代



ADSS1ミオパチーの治療法開発研究には疾病モデル動物としてマウスが使われています。彼らに感謝と敬意を込めて患者家族会のマスコットキャラクターになってもらいました。