

# つくしの会

—— 軟骨無形成症の生涯にわたるサポートを目指して ——

「つくしの会」は、軟骨無形成症（軟骨異栄養症）や類似した疾患の患者と家族の会です。この会は、全国の会員が力を合わせて、わが子を含むこの疾患の子供たちの現実と未来を考え、よりよい将来を切り開いていくために活動しています。

現在、北海道から沖縄まで17支部・480家族の会員が、全国総会やサマーキャンプ、会報や支部会などを通じて連携を取り合い、お互いに親睦を深め、情報交換を図っています。また、調査活動や請願活動などを通して、この疾患当事者のQOL（生活の質）向上に向けた活動など、この疾患に関する諸問題解決のために、積極的に取り組んでいます。

全国軟骨無形成症  
患者・家族の会 会長  
水谷 嗣

## 軟骨無形成症って何？

軟骨無形成症は、軟骨細胞の働きが悪いため骨の伸びも悪く、低身長になるだけでなく手足が極端に短い、アンバランスな体型になる疾患です。

成人に達した人の身長が110cm～130cm前後、つまり小学校低学年程度の身長にしかありません。

この疾患は遺伝子の異常が原因とされ、少なくとも二分の一の確率で子供に遺伝しますが、現実には80%以上の患者が突然変異で生まれています。

この疾患の人は、低身長と手足の短縮という特徴的な体型から、高いところに手が届かないなど日常生活でも不自由な点は多く、健常者に対応した社会システムの中で自立・自活していくことが、非常に難しい状況に置かれています。



## つくしの会の歩み

この疾患の情報が何もなかった1982年（昭和57年）この疾患の子供を持つ親たちが疾患について勉強し、さまざまな困難に対応しようとの思いから、つくしの会は発足しました。

それ以来今日まで、医師をお招きしての勉強会やこの疾患に関わる情報の収集、会員同士の情報交換や親睦、署名活動や陳情・国会請願等、さまざまな活動に取り組んでいます。これらの活動に呼応するように、この疾患に関心を持ち、治療や研究に取り組んでくれる医師も増えてきました。

この会が発足した当時は原因も不明で治療法もなかったこの疾患も、その後の医学の進歩に加え、この会の働きかけやこれらの医師のご努力などによって原因究明の研究も進み、骨延長術や成長ホルモン療法などの対症療法も確立しつつあります。

また医療制度にも一定の前進を見るなど、会の活動の成果が、目に見える形で出てくるようになりました。



昨年10月に開かれた20周年記念総会

### 課題は多く...

この疾患に対して現在行なわれている治療は対症療法で、根治療法確立のめどは立っていません。さらに、水頭症や睡眠時無呼吸、脊柱管狭窄症などの日常生活に重大な影響を及ぼす症状を始め、腰痛やヒザの関節痛など、さまざまな合併症の不安を抱えています。その中には、現時点では合併症とは認められていないものの、この疾患との関連が疑われる症状も多くあり、小児科や整形外科だけでなく、脳神経科や耳鼻科などの関連する科が連携しあつての研究が求められます。

医療制度の面でも、現在この疾患は小児慢性特定疾患治療研究事業に指定されているため、一定年齢までは公費負担で治療を受けられますが、脊柱管狭窄症など成人後の合併症で苦しむ患者が多い実態もあり、年齢制限のない特定疾患の指定が待たれます。

医療面以外にも、この疾患の主症状である低身長と手足の短縮だけでは障害者手帳の対象外とされ、外見から障害者扱いされる社会状況とのギャップで苦勞させられる問題や、入学・就職等への対応、社会生活を営む上でのさまざまな障壁など、取り組むべき課題は多岐にわたっています。

### 今後の取り組み

会の発足から20年間、さまざまな活動をしてきましたが、この間の諸活動を通じて、この疾患を取り巻く諸問題の解決のために当事者が積極的に声を上げていくことの大切さを、改めて実感しました。

会は現在、この20年間に積み重ねてきた経験を生かして、軟骨無形成症の患者と家族の視点からこの疾患を取り巻く諸問題に取り組み、疾患当事者の生涯にわたるサポートを目指して、さまざまな活動を行なっています。

つくしの会は今後とも、疾患当事者一人ひとりの個性に合った生き方のできる社会環境を整えるべく、活動を展開していきたいと考えています。

この疾患に関心をお持ちの皆様のご協力をお願いいたします。

つくしの会（全国軟骨無形成症患者・家族の会）  
会長・水谷 嗣（あきら）  
連絡先・新山 登（事務局長）  
〒791 8031 愛媛県松山市北斎院町812 7  
TEL・FAX 089 952 0435  
メール・tukusi n@alto .ocn .ne .jp