

# 第二回エーラスダンロス症候群アンケート調査結果

2016年 2月15日

エーラスダンロス症候群調査委員会

- エーラス・ダンロス症候群(EDS)が新たに指定難病の対象となり、2015年7月1日より国の難病対策における医療費助成制度を利用することが出来るようになりました。
- しかしながら、この指定難病におけるEDSの診断基準や重症度分類については、実態にそぐわない点もいくつか見受けられ、まだまだ課題の多い内容となっております。EDS患者にとっては、適正な診断基準や重症度分類の下で、正当に制度利用ができるように改善されることが必要であります。
- そこで現状のEDS患者の実態を把握し、現状の課題・問題点を明確にした上で、上記指定難病の診断基準及び重症度分類の見直し案を厚生労働省へ意見陳情して行くため、当事者であるEDS患者会(JEFA)と専門家(EDSを専門として診療・研究している医師)が合同でアンケート調査を行いました。その結果をここに報告します。

## エーラスダンロス症候群調査委員会 委員

- ・日本エーラスダンロス症候群協会(友の会)
- ・日本医科大学付属病院遺伝診療科：渡邊淳(医師・臨床遺伝専門医・指導医)
- ・信州大学医学部付属病院遺伝子診療部：古庄知己(医師・臨床遺伝専門医・指導医)

## ● アンケート調査概要

回答期間	2015年10月22日～ 11月30日(40日間)
方法	エーラス・ダンロス症候群協会(友の会)に所属する会員にアンケート調査用紙を郵送し、返送していただいた。
対象者	エーラスダンロス症候群患者(疑い含む、代理回答可)
回収率	86通送付 回答数 59件 (回収率 67%) アンケート記入者 患者本人 : 40件、家族 : 19件

## ● 対象者属性データ(1)

◆性別	件数	割合
1) 男性	22	37.3%
2) 女性	37	62.7%

◆結婚	件数	割合
1) 結婚している	24	40.7%
2) 結婚していない	35	59.3%

◆未婚者の生活形態	件数	割合
1) 一人暮らし	6	17.1%
2) 家族と同郷	29	82.9%

◆年齢	件数	割合
10歳未満	5	8.6%
10歳代	5	8.6%
20歳代	10	17.2%
30歳代	17	29.3%
40歳代	12	20.7%
50歳代	7	12.1%
60歳以上	2	3.4%

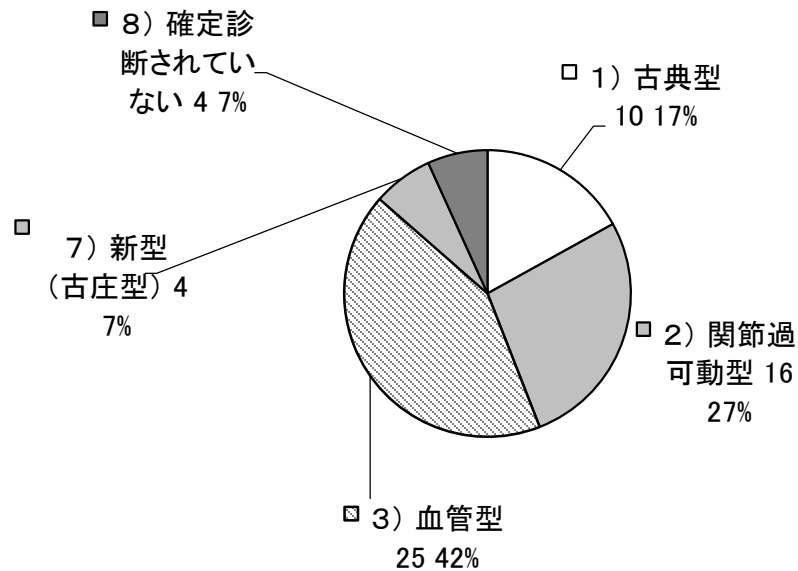
## ● 対象者属性データ (2)

◆就学・勤務状況	件数	割合
1) 未就学	2	3.4%
2) 小学校 (普通)	3	5.1%
3) 小学校 (普通学校、支援学級)	1	1.7%
4) 小学校 (特別支援学校)	1	1.7%
5) 中学校 (普通学校、支援学級)	1	1.7%
6) 高校 (普通)	1	1.7%
7) フルタイムで勤務 (立ち仕事中心)	4	6.8%
8) フルタイムで勤務 (座り仕事中心)	14	23.7%
9) パートタイムで勤務 (座り仕事中心)	9	15.3%
10) その他 (通信制高校)	1	1.7%
11) 勤務していない	22	37.3%

◆住所	件数	割合
1) 北海道	1	1.7%
2) 東北	6	10.2%
3) 関東	23	39.0%
4) 甲信越	3	5.1%
5) 中部	3	5.1%
6) 関西	13	22.0%
7) 中国	3	5.1%
8) 四国	0	0.0%
9) 九州	7	11.9%
10) 沖縄	0	0.0%
11) 国外	0	0.0%

## ● 病型

◆型	件数	割合
1) 古典型	10	16.9%
2) 関節過可動型	16	27.1%
3) 血管型	25	42.4%
4) 後側彎型	0	0.0%
5) 多発性関節弛緩型	0	0.0%
6) 皮膚弛緩型	0	0.0%
7) 新型(古庄型 D4ST1欠損型)	4	6.8%
8) 確定診断されていない(未確定)	4	6.8%



◆型－性別	1) 男性	2) 女性
1) 古典型	3	7
2) 関節過可動型	2	14
3) 血管型	14	11
7) 新型(古庄型 D4ST1欠損型)	3	1
8) 確定診断されていない(未確定)	0	4

◆型－年齢	未 満	10 代	20 代	30 代	40 代	50 代	60 代
1) 古典型	3	1	1	1	1	2	1
2) 関節過可動型	0	1	2	5	6	0	1
3) 血管型	1	2	6	8	5	3	0
7) 新型(古庄型)	1	1	0	2	0	0	0
8) 確定診断されていない(未確定)	0	0	1	1	0	2	0

## ● 病型と最初に気付いた症状

[無回答を除く n=59 (回答率 100%)]

◆最初に気付いた症状(複数回答可)	1) 古典型	2) 関節型	3) 血管型	7) 新型	8) 未確定	総計
1) 皮膚が伸びやすい	6	1	0	1	3	11
2) 皮膚が裂けやすい	5	0	3	1	3	12
3) 傷やアザ(皮下出血)になりやすい	7	1	11	3	3	25
4) 傷が治りにくい・傷跡が残りやすい	3	2	4	1	3	13
5) 関節が動きやすい(関節の脱臼はない)	2	3	1	0	2	8
6) 関節の脱臼・亜脱臼	1	13	1	1	2	18
7) 動脈に瘤ができた	0	0	0	0	0	0
8) 血管が破裂した	0	0	5	0	0	5
9) その他	1	4	11	1	0	17

## その他:

自然気胸、動脈解離、BCG注射で腕がさけた、出生時内反足、S字結腸が破裂、喀血、全身の痛み、関節の痛み、消化管穿孔 など

## ◆その時期

1) 10歳前	9	11	8	4	4	36
2) 10代	1	4	6	0	0	11
3) 20代	0	1	6	0	0	3
4) 30代	0	0	4	0	0	4
5) 40代	0	0	1	0	0	1
6) 50代	0	0	1	0	0	1

## ● 診断について

[ 無回答を除く n=59 (回答率 100%) ]

◆診断を受けた診療科	件数	割合
1) 皮膚科	16	25.0%
2) 小児科	4	6.3%
3) 内科	1	1.6%
4) 遺伝科(遺伝子診療部)	32	50.0%
5) その他	11	17.2%

◆診断を受けた年齢	件数	割合
1) 10歳前	11	19.3%
2) 10代	7	12.3%
3) 20代	18	31.6%
4) 30代	13	22.8%
5) 40代	5	8.8%
6) 50代	2	3.5%
7) 60代	1	1.8%

◆診断年齢と型	未 満	10 代	20 代	30 代	40 代	50 代	60 代
1) 古典型	6	1	0	2	0	0	1
2) 関節過可動型	0	2	7	2	3	1	0
3) 血管型	1	3	10	8	2	1	0
4) 新型	2	0	1	0	0	0	0
5) 未確定	2	1	0	1	0	0	0

## ◆その他の診療科:

外科、血管外科、整形外科、呼吸器外科、呼吸器内科、循環器科 など

◆診断の方法(複数回答可)	件数	割合
1) 診察	36	40.4%
2) 血液検査	21	23.6%
3) 皮膚生検	27	30.3%
4) その他	5	5.6%

[ 無回答を除く n=58 (回答率 98%) ]

◆診断の方法(上表参照)と型	1)	2)	3)	4)
1) 古典型	9	3	3	1
2) 関節過可動型	15	3	4	0
3) 血管型	10	13	16	4
4) 新型	1	2	1	0
5) 未確定	1	0	3	0

[ 無回答を除く n=58 (回答率 98%) ]

◆検査の方法(複数回答可)	件数	割合
1) 遺伝子検査	27	56.3%
2) たんぱく解析	5	10.4%
3) 病理検査	6	12.5%
4) わからない	10	20.8%

[ 無回答を除く n=40 (回答率 68%) ]

## ● 皮膚の症状

[無回答を除く n=54 (回答率 92%)]

◆症状(複数回答可)	1) 古典型	2) 関節型	3) 血管型	4) 新型	5) 未確定	総計
1) 皮膚過伸展性	10	6	3	3	4	26
2) 萎縮性瘢痕	4	3	4	0	1	12
3) 柔らかい皮膚	10	7	7	3	3	30
4) スムーズでベルベット様の皮膚	7	1	2	0	0	10
5) 薄く透けた皮膚	1	4	17	1	2	25
6) 垂れ下がりゆるんだ皮膚	0	0	0	1	0	1
7) 内出血しやすい	10	10	22	4	2	48
8) 組織過伸展・脆弱性による合併症(裂孔ヘルニア、脱肛、頸椎不安定性)	3	5	1	1	1	11
9) 大きいヘルニア(臍、そけい)	1	2	4	0	1	8
10) 外科的合併症(術後ヘルニア)	0	1	2	1	0	4
11) 軟属腫様偽腫瘍	1	1	0	0	0	2
12) 皮下球状物	4	1	0	0	2	7

その他の症状: アザ、傷跡が治らない、少しの衝撃で皮膚が裂けやすい、やけどしやすい、子供の頃からしわが多い、老人のような皮膚、白斑症など

◆皮膚の症状が始まった時期						
1) 10歳前	9	5	12	3	4	33
2) 10代	1	4	7	0	0	12
3) 20代	0	2	0	0	0	2
4) 30代	0	1	0	0	0	1

[無回答を除く n=48 (回答率 81%)]



## ● 関節の症状

[ 無回答を除く n=39 (回答率 66%) ]

◆症状(複数回答可)	1) 古典型	2) 関節型	3) 血管型	4) 新型	5) 未確定	総計
1) 全身性関節過動性	4	11	1	0	3	19
2) 萎縮性瘢痕関節過動性による合併症(捻挫、脱臼、亜脱臼、扁平足)	7	15	7	2	3	34
3) 反復性関節(亜)脱臼	1	10	2	1	2	16
4) 先天性両側股関節脱臼	2	5	1	1	2	11
5) 筋緊張低下	2	5	0	0	0	7
6) 腱・筋肉破裂	1	0	2	0	0	3
7) 側彎	4	4	0	1	1	10
8) 後側彎	0	0	0	0	1	1
9) 骨密度低下	2	0	0	1	0	3
10) 運動発達遅滞	1	1	1	1	1	6
11) 多発関節拘縮	0	0	0	1	0	1
12) 先天性内反足	1	0	4	4	1	10

その他の症状: 母指変形性CM関節症、関節痛、顎関節症、肘・膝・腰・背中の痛み、頸椎側彎症、猫背 など

◆関節の症状が始まった時期	1) 10歳前	2) 10代	3) 20代
1) 10歳前	4	11	6
2) 10代	1	3	2
3) 20代	0	1	1

[ 無回答を除く n=36 (回答率 61%) ]

## ● 血管及び内臓関連の症状

[ 無回答を除く n=28 (回答率 47%) ]

◆症状(複数回答可)	1) 古典型	2) 関節型	3) 血管型	4) 新型	5) 未確定	総計
1) 動脈破裂	0	0	8	0	0	8
2) 中等度サイズ動脈の破裂	0	0	3	0	0	3
3) 内頸動脈海綿静脈洞ろう	0	0	3	0	0	3
4) 若年発症静脈瘤	0	0	4	0	0	4
5) 腸管破裂	1	0	7	0	0	8
6) (血)気胸	0	0	7	0	0	7
7) 妊娠中の子宮破裂	0	0	1	0	1	2
8) 動脈解離	0	0	11	0	1	12
9) その他	3	2	10	0	0	15

その他の症状: 内出血、動脈瘤、静脈瘤、血栓、梗塞、逆流性食道炎、憩室炎、腸管に穴が空く、冠動脈孔、鼻出血、手術時出血の多さ、喀血、血痰、偏頭痛 など

◆血管及び内臓関連の症状が始まった時期	1) 10代	2) 20代	3) 30代	4) 40代	5) 50代	総計
1) 10代	0	0	8	0	0	8
2) 20代	0	0	6	0	0	6
3) 30代	0	1	5	0	0	6
4) 40代	0	0	1	0	0	1
5) 50代	1	0	0	0	0	1

[ 無回答を除く n=22 (回答率 37%) ]

## ● 痛みの症状

- ・足関節の捻挫を繰り返し、小学校・中学校の時期には、夜間の睡眠をしばしば妨げられた。
- ・膝関節の痛み(歩行時に時々)、左右母指CM関節の痛み(時々)
- ・各関節の痛み、歩くと足が痛い、肩こりのような痛みが24時間ずっと、ぎっくり腰に似た痛み。
- ・常に首、腰、足、手首などは痛い、偏頭痛(頭部) その時よりロキソニン使用。
- ・多くは安静と保温で治るが、まれに痛み止めの薬が必要。
- ・肩関節 重い物がいつものっている感じ、足首・膝・腰・手首・指関節 冬や寒い場所で重だるさや鈍痛が続く。
- ・関節(全身) ズキズキと言うより、ジワジワといった感じの痛み、痛み止めが効果ない。
- ・S状結腸穿孔による痛み、関節(特に手足)、背中、足、腰 その日によって痛みの出方が違う。
- ・部位不定、10代の頃からほぼ毎日、痛みの為に夜中に目を覚ます程度。
- ・手足の早老による痛み、手足の内出血による痛み、全身関節の痛み、全身がかなり毎日痛い。
- ・5才前後より肩のだらしさと抜いてほしいという訴えあり。脛の痛み。
- ・痛み止め(ロキソニン)を飲まないで集中力をなくす、字を書くとすぐ手首がいたくなる。
- ・腰 寝ていても起きるほど、肩 すごく痛く忘れられないほど、足首 床につくと脊髄反射でひっこめるほど。
- ・全身の各関節付着部 焼け火箸でグリグリ刺されるような痛み。
- ・脊椎側弯症に伴う腰背痛(手術済) 中程度、肩・肘 中程度、左足の親指付け根付近(脱臼後) 強い。
- ・運動・歩行後、膝・腰・股関節の痛み。満腹時、脇腹の痛み。

など

◆痛みの症状が始まった時期	1) 古典型	2) 関節型	3) 血管型	4) 新型	5) 未確定	総計
1) 10歳未満	3	4	0	0	2	9
2) 10代	1	7	2	0	0	10
3) 20代	0	1	1	0	1	3
4) 30代	0	1	0	0	0	1
5) 40代	0	0	1	0	0	1

[ 無回答を除く n=24 (回答率 41%) ]

## ● 身体に特徴のある所見

[ 無回答を除く n=28(回答率 47%) ]

◆所見(複数回答可)	1) 古典型	2) 関節型	3) 血管型	4) 新型	5) 未確定	総計
1) 顔貌上の特徴	1	0	12	3	1	17
2) やせ型(マルファン症候群様の体型)	2	1	5	3	0	11
3) 高く狭い口蓋	0	0	1	1	0	2
4) 歯芽密生	0	2	2	1	0	5
5) 歯肉後退	0	2	5	0	0	7
6) その他	2	4	3	1	0	10

## その他の所見:

- ・手足が小さい、口腔内に血豆がしやすい
- ・漏斗胸、背骨が曲がっている、扁平足、外反母趾
- ・水晶体亜脱臼
- ・重度の側彎、低身長(6才で90cm程度)
- ・くも状指、大泉門が大きく閉じるのが遅かった。漏斗胸。
- ・手足の早老化。首、胸あたりのやせて、脂肪がつかなく、血管が。
- ・手のしわ(手のひら、甲、指)が多く、おばあちゃんみたいだと言われた。
- ・頻繁ではないが、時折、下肢の筋肉の一部がブルブルと震える感覚がある。なお、他人に触ってもらってもこの震えは確認してもらえないが、私自身には筋肉の内側からの震えを感じます。
- ・ポテトチップスなどの少し固い物を食べると、口腔内に血豆ができる。 など

◆所見が始まった時期	1) 10歳前	2) 10代	3) 20代
1) 10歳前	3	2	3
2) 10代	0	1	2
3) 20代	0	1	2

[ 無回答を除く n=19(回答率 32%) ]

## ● その他の症状

[ 無回答を除く n=26 (回答率 44%) ]

◆症状(複数回答可)	1) 古典型	2) 関節型	3) 血管型	4) 新型	5) 未確定	総計
1) 機能性腸疾患(機能性胃炎、過敏性腸炎)	2	8	2	0	2	14
2) 神経因性低血圧・起立性頻脈	1	11	0	0	0	12
3) 先天性心疾患	0	3	0	0	0	3
4) それ以外の心疾患	2	1	1	0	0	4
5) 呼吸器症状	1	3	2	0	0	6
6) 神経症状	1	2	1	0	0	4
7) 精神科疾患	0	4	2	0	1	7
8) 自閉症スペクトラム障害(注意欠陥多動障害、広汎性発達障害、アスペルガー症候群含む)	1	2	1	0	0	4
9) 知能面の問題	0	0	0	0	0	0

◆その他の症状が始まった時期	1) 10歳未満	2) 10代	3) 20代	4) 30代
1) 10歳未満	1	2	1	0
2) 10代	0	2	3	0
3) 20代	1	4	2	0
4) 30代	0	0	1	0

[ 無回答を除く n=21 (回答率 36%) ]

## ● その他の症状

### 具体的な症状:

- ・逆流性食道炎・腸管アレルギー(幼少期より)、起立性低血圧・発作性頻脈(30歳頃より)。
  - ・心臓の弁機能が弱い、弁閉鎖不全、逆流。
  - ・立ちくらみ、うつ、喘息、不眠症。
  - ・筋トヌス低下による弛緩性便秘、起立性低血圧、食後低血圧診断される、不整脈が悪化しつつある、圧迫感受性神経障害と診断、自己診断ですが空間認知が悪く、算数障害がある。LDか? 不整脈は50歳以降、それ以外は幼少期から。
  - ・診断されていないがかなり注意欠陥、多動ではない、こだわりも強い。
  - ・季節の変わり目にせき喘息になる、自分の病気がわからず、「怠け者」だと考えてしまいうつ病へ、立ち上がった時に、目の前が暗くなる。
  - ・心当たりのない腹痛と下痢(短期間)、心当たりのないめまいと極端な頻脈(一時的)。
  - ・小学生の頃から胃炎になっている。10年前から統合失調症にかかっている。
  - ・5~6才頃よりげっぷ、嘔吐、胸やけ、過活動膀胱、頻尿、動悸。
  - ・大動脈弁閉鎖不全症、僧帽弁閉鎖不全症(ステージⅢ)、眼球運動障害、左眼上転障害複視、PTSD、パニック障害、過換気症候群。
  - ・うつで未遂を繰り返して精神科に入院した、大学病院でアスペルガーと診断された、脈がまれに100を超えて140もまれに。
  - ・帝王切開時に腸閉塞・腸穿孔が起こり、小腸180cm切除、小腸ストーマ造設術を施行し、小腸残存約120cm、現在落ち着いているがMg吸収障害にて酸化マグネシウム製剤服用。
  - ・頻繁ではないが、立ちくらみやめまいがする、また四肢の疼痛がある時は主にしびれも感じる。
  - ・腸炎(複数回)(急性腸炎、急性腹症、虚血性腸炎)。
  - ・先天性心疾患(三心房心)、起立性低血圧、反射性頻脈、過敏性腸炎、息苦しい(気管支の伸びちじみがうまくいっていない)。
  - ・虫垂炎の手術後から過敏性腸炎の症状が出始めました。腹痛と下痢で1日何回もトイレに駆け込んでいました。
- 低血圧と頻脈は、成人になってから出始めました。出始めは、21才位だと思います。
- など

## ● 受診について

[ 無回答を除く n=57 (回答率 97%) ]

◆受診について	件数	割合
1) 定期的に受診している	33	57.9%
2) 症状がひどい時に受診している	3	5.3%
3) 症状がひどい時と定期的に受診している	15	26.3%
4) 以前受診したが現在は受診していない	2	3.5%
5) 受診していない	4	7.0%

[ 無回答を除く n=6 (回答率 100%) ]

◆受診しない理由(複数回答可)	件数	割合
1) 受診しても症状が良くならない	1	6.7%
2) 医師に知識がない	3	20.0%
3) 対応してくれる医師がいない	3	20.0%
4) 医療者の対応に不満	3	20.0%
5) 時間的に都合をつけるのが大変	1	6.7%
6) 経済的に負担が大きい	2	13.3%
7) その他	2	13.3%

### その他の理由:

- ・医師の心無い言葉に傷つき、診察を受けたいが足を運べない状況。
- ・あちこち痛みを感じる場所があるが、それが病気からきているのかわからない。
- ・EDSと言われたが、皮膚が伸びやすい、関節が緩い以外症状が無い。

[ 無回答を除く n=43 (回答率 84%) ]

◆受診回数	件数	割合
1) 月1回	5	11.6%
2) 月2回	5	11.6%
3) 月3回	2	4.7%
4) 月4回	1	2.3%
5) 年1回以下	4	9.3%
6) 年2~9回	17	39.5%
7) 年10~19回	6	14.0%
8) 年20~29回	2	4.7%
9) 年30回以上	1	2.3%

[ 無回答を除く n=47 (回答率 80%) ]

◆症状がひどい時には(複数回答可)	件数	割合
1) 受診する	19	15.1%
2) 点滴	5	4.0%
3) 神経ブロック/トリガーポイント	2	1.6%
4) 鍼灸・整体・マッサージなどをうける	13	10.3%
5) 安静にしている	29	23.0%
6) 薬(内服・シップなど)を使用する	31	24.6%
7) 麻薬系鎮痛薬を使用	3	2.4%
8) 仕事・学校などを休む	14	11.1%
9) その他	10	7.9%

その他: 補装具の使用、保温、アイシング、マッサージは内出血を起こすのでできない、など

## ● 受診している医療機関について

[ 無回答を除く n=51 (回答率 100%) ]

◆医療機関の数	件数	割合
1) 1か所	12	23.5%
2) 2か所	18	35.3%
3) 3か所	10	19.6%
4) 4か所	4	7.8%
5) 5か所	1	2.0%
6) 6か所	2	3.9%
7) 7か所	2	3.9%
8) 8か所	1	2.0%
9) 9か所	1	2.0%

[ 無回答を除く n=49 (回答率 96%) ]

◆医療機関の種類(複数回答可)	件数	割合
1) 大学病院	32	32.3%
2) 総合病院	28	28.3%
3) クリニック	19	19.2%
4) 診療所	10	10.1%
5) その他	10	10.1%

### その他の種類:

呼吸器アレルギーセンター、国立循環器病研究センター、国立病院機構、県立小児医療センター、療育センター、子供医療福祉センター、鍼灸院 など



## ● 受診している診療科について

[ 無回答を除く n=36 (回答率 75%) ]

◆受診している診療科の数	件数	割合
1) 1つ	3	8.3%
2) 2つ	12	33.3%
3) 3つ	11	30.6%
4) 4つ	6	16.7%
5) 5つ	4	11.1%
6) 6つ	6	16.7%
7) 7つ	4	11.1%
8) 8つ	2	5.6%
9) 9つ	1	2.8%
10) 10以上	1	2.8%

### その他の診療科:

総合診療科、婦人科、産婦人科、脳外科、脳神経外科、血管外科、心臓血管外科、呼吸器外科、移植・再建・内視鏡外科、消化器外科、消化器内科、呼吸器内科、ストーマ外来、放射線科、ペインクリニック(麻酔科)、スポーツ関節過、形成外科、膠原病科、言語療法 など

[ 無回答を除く n=51 (回答率 100%) ]

◆受診科(複数回答可)	件数	割合
1) 内科	16	7.8%
2) 外科	13	6.4%
3) 小児科	5	2.5%
4) 皮膚科	8	3.9%
5) 整形外科	24	11.8%
6) 眼科	14	6.9%
7) 歯科	10	4.9%
8) 遺伝科、類似の科	25	12.3%
9)リハビリテーション科	12	5.9%
10)耳鼻咽喉科	6	2.9%
11)循環器科	29	14.2%
12)神経内科	4	2.0%
13)精神科	4	2.0%
14)泌尿器科	8	3.9%
15) その他	26	12.7%

## ● 受診している診療科について

[無回答を除く n=51 (回答率 100%)]

◆診療科間の連絡・連携	件数	割合
1) 取れている	35	68.6%
2) 取れていない	16	31.4%

[無回答を除く n=51 (回答率 100%)]

◆相談できる医師	件数	割合
1) いる	45	88.2%
2) いない	6	11.8%

[無回答を除く n=44 (回答率 86%)]

◆相談できる医師の診療科(複数回答可)	件数	割合
1) 内科	6	9.1%
2) 外科	7	10.6%
3) 小児科	2	3.0%
4) 皮膚科	4	6.1%
5) 整形外科	10	15.2%
6) 眼科	1	1.5%
7) 歯科	2	3.0%
8) 遺伝科、類似の科	20	30.3%
9) その他	14	21.2%

### その他の診療科:

循環器科、神経内科、移植・再建・内視鏡外科、呼吸器外科、呼吸器内科、胃腸科、リハビリテーション科、ペインクリニック、心臓血管外科、リウマチ科 など

- 医療費の総額(平成26年度)

医療費負担(金額)の回答について、自己負担の金額を記入する人も多数あり、総額か自己負担分か判断できないので、医療費の実績に関する集計はできず。

- 33,333円を超える月

## ● 介護サービス

[ 無回答を除く n=55 (回答率 93%) ]

◆介護サービスの利用	件数	割合
1) 利用している	4	7.3%
2) 利用していない	51	92.7%

[ 無回答を除く n=4 (回答率 100%) ]

◆介護保険の認定	件数	割合
1) 認定を受けている	3	75.0%
2) 認定を受けていない	1	25.0%

要介護認定:  
要介護度4、居宅介護区分2 など

## ● ヘルパー

[ 無回答を除く n=55 (回答率 93%) ]

◆ヘルパーの利用	件数	割合
1) 利用している	6	10.9%
2) 利用していない	49	89.1%

[ 無回答を除く n=6 (回答率 100%) ]

◆ヘルパー利用の負担	件数	割合
1) 公的支援のあるもの	6	100.0%
2) 自費(全額)	0	0.0%

## ● 身体障害者手帳

[ 無回答を除く n=55 (回答率 93%) ]

◆身体障害者手帳の有無	件数	割合
1) 有	26	47.3%
2) 無	29	52.7%

[ 無回答を除く n=24 (回答率 92%) ]

◆等級	件数	割合
1) 1級	6	25.0%
2) 2級	9	37.5%
3) 3級	4	16.7%
4) 4級	1	4.2%
5) 5級	4	16.7%
6) 6級	2	8.3%

## ● 障害年金

[ 無回答を除く n=54 (回答率 92%) ]

◆障害年金の受給	件数	割合
1) 有	13	24.1%
2) 無	41	75.9%

[ 無回答を除く n=10 (回答率 77%) ]

◆等級	件数	割合
1) 1級	5	50.0%
2) 2級	4	40.0%
3) 3級	1	10.0%

## ● その他の社会保障制度

[ 無回答を除く n=55 (回答率 93%) ]

◆訪問介護や訪問リハビリの医療援助	件数	割合
1) 援助を受けている	2	3.6%
2) 援助を受けていない	53	96.4%

### 援助内容:

訪問リハビリ、訪問介護とリハビリを医療保険で受けてる

### その他の社会保障制度利用:

東京都の心身障害者手当て、乳幼児医療証、特別児童扶養手当て、自立支援医療制度、心身障害者医療費助成制度(マル障) 東京都、小児慢性特定疾病、ストーマに対しての処置時の消耗品の負担

## ● 人工呼吸器

[ 無回答を除く n=55 (回答率 93%) ]

◆人工呼吸器の使用	件数	割合
1) 使用している	0	0.0%
2) 使用していない	55	100.0%

## ● 車いす

[ 無回答を除く n=55 (回答率 93%) ]

◆車いすの使用	件数	割合
1) 使用している	13	23.6%
2) 使用していない	42	76.4%

## ● 装具

[ 無回答を除く n=55 (回答率 93%) ]

◆装具の使用	件数	割合
1) 使用している	26	47.3%
2) 使用していない	29	52.7%

### 装具の種類:

頸椎カラー、腰椎コルセット、側弯症の矯正用コルセット、骨盤ベルト(体幹サポート)、体幹保持用プレーリー、肩装具、手首・指・足首・肘・膝・足関節の軟性補装具(サポーター)、手首・肘・膝の支柱サポーター、親指関節用・膝関節用装具、オーダーメイドの手関節用装具、手首スプリント、指用プラスチック・金属性装具、膝固定装具、足首用装具、関節型長下肢装具、短下肢装具、移動用のバギー、足底板、オーダーメイドのインソール、靴型装具、靴型装具(足首まで)、大学病院(装具外来)で作った靴、靴底装具、仙腸装具、杖、松葉杖、登山用杖 など

## ● 情報について [無回答を除く n=57 (回答率 97%)]

◆情報の入手元(複数回答可)	件数	割合
1) 医師	28	27.2%
2) 医学書・論文などの文献	17	16.5%
3) 患者会・ホームページなどのインターネット	52	50.5%
4) TV・ラジオ・新聞・雑誌などのマスコミ	4	3.9%
5) その他(海外のサポート団体など)	1	1.0%
6) 得ていない	1	1.0%

## ● 相談について [無回答を除く n=58 (回答率 98%)]

◆相談相手	件数	割合
1) いる	48	82.8%
2) いない	10	17.2%

## [無回答を除く n=47 (回答率 98%)]

◆相談相手	件数	割合
1) 親	17	15.2%
2) 配偶者	21	18.8%
3) 子ども	4	3.6%
4) 兄弟	8	7.1%
6) 友人	11	9.8%
7) 仕事・学校関係者	3	2.7%
8) 患者会関係者	21	18.8%
9) 医療関係者	22	19.6%
10) 自治体などの行政期間	2	1.8%
11) その他(ヘルパーさん、職場の健康管理室)	3	2.7%

### 自由記述より:

- ・仕事上で、どのように上司に伝えるべきかまだ悩んでいます。子供への遺伝も心配です。
- ・体調に不安があり、フルタイムで勤務する仕事に就くことためらっています。社会にはこのような短時間での労働、体調に配慮してくれる職場は存在しないのでしょうか？ そういう受け皿についての情報を切望します。
- ・海外の研究や臨床の情報をもっと利用、連携して、効率的に改善策を見つけたい。なぜ情報が集約できないのかもどかしく思います。
- ・今特に困った症状はないが、将来的に症状が出たらどう対応するのか。
- ・どのくらいのエビデンスができていくのか知りたい。
- ・何歳くらいまで生きれるものなのか、最終的な死因はどのようなものが多いのか、生活上での注意点、息子もEDS患者なので将来の職種の規制など。
- ・自身と同世代の人々がどのように生活しているのか。EDS患者で出産を経験した方の話。
- ・医療機関とのかかわり方
- ・古典型の場合は難病指定は現状受けられないのか、展望を知りたいです。治験の情報など。
- ・海外との情報共有
- など

## ● 困っていること

[ 無回答を除く n=53 (回答率 90%) ]

◆困っていること(複数回答可)	件数	割合
1) 症状の管理ができない	15	7.9%
2) 医療者の理解がない	18	9.5%
3) 家族の理解がない	6	3.2%
4) 日常生活に支障がある	22	11.6%
5) 仕事や学校に行くのに支障がある	18	9.5%
6) 進学や就職など進路の選択に不安がある	17	8.9%
7) 痛みや血管の症状への恐怖・不安がある	35	18.4%
8) 結婚や妊娠・出産の不安がある	9	4.7%
9) 子どもへの遺伝の不安がある	14	7.4%
10) 経済的な不安がある	26	13.7%
11) その他	10	5.3%

### 自由記述より:

- ・腸管アレルギーの症状がひどくなってきている。
- ・裸足で堅い床等歩けない、重い物等持てない、年齢と共に進行している。ストレートネックで常に痛み、ペットボトル、ふた等開けられない。
- ・遺伝的なことが心配です。
- ・将来への不安
- ・家族間の意見の違い
- ・本人(子供)には、告知をしていないため、いつ本人に伝えるべきか 悩んでいる。
- ・本人が外に出るのを嫌がっています。引きこもりをしています。人と会うのを嫌がっています。夏でも長袖・長ズボンを着用するため(けがの状態、ケロイド、内出血の為)
- ・治療法が見つからないこと。アメリカでの研究が中断している。病気に国境はないのに、研究がバラバラに行われている。

- ・EDSの専門医が近くにいないため、主治医では注意する点など明確なアドバイスが受けられない。主治医とEDS専門医の連携をどうすれば確保できるのか分からない。
  - ・仕事の仕方、責任あるポジションは難しいのか、重症度として高いので妊娠2人目かなりリスクがあると言われたこと。下肢静脈瘤でのオペはしたが、血管に脆弱性あるため、直接結索するのが難しく、また静脈瘤での血管蛇行具合が激しいが、弾性ストッキングを履くしかない。… おしゃれに制限かかる。
  - ・電動車いすを買うお金がない。
  - ・血管型は病状のリスクを考えると、できるだけ負荷のかからない仕事(事務的な作業や軽作業、パートタイムなど)に限定される。難病でそのような職に就くことは難しい。また、職につけたとしても、十分な収入を得ることが難しく、経済的な問題を抱えることになる。患者の生活が成り立つだけの就職や経済的な問題に対する社会的なサポートが必要。
  - ・来年小学校に行くのに、通常学校を希望しているが、前例がないため支援学校を進められる。遠回しに拒まれている気がする。難しいかもしれないが、病院も市・学校も寄り添ってほしい。
- など



## ● EDSについての自由記述より

- ・すごく不安です。血液型は他の型と比べて症状が重く、死に近いと思っているので。どうにかしたいけれど、できないもどかしさが日々あります。
- ・私はEDSについては軽症だと自覚しているが、抜歯時に入院、嘔吐時の出血など急変することがあり、最近心臓が弱ってきたらしいので申請しましたが却下されました。普段は医療費はそれほどかかりません。(年3割負担で20万円くらい)が、緊急時などを考えると指定難病として考えていただきたかったです。いつまで働けるかわからないし。
- ・妹が静脈破裂でなくなりました。動脈ではないのが不思議です。身内が亡くなったことで動揺し、死への不安で一杯です。
- ・生まれてからだんだん歳を取っていくにつれて、いろいろな症状が現れてきて、この先不安です。
- ・遺伝した同じ血管型の子供が心配です。身障一級者な上、EDSと重なり、自信も経験している痛みや社会生活を同じく、更に困難な立場に経験させたくないです。
- ・進行性の為、喪失体験が何度も一生にわたって続くことが精神的につらい。1種1級(身障手帳)、外出移動は電動車いすだが、見た目が普通の為、実際よりも症状が軽く見られ、市からヘルパーを出してもらえない。
- ・自分は身体障害者で手帳を申請したが、メンタルがひどく、いまだに死にたい、生まれて来たくなかったと思い、メンタルの薬が必要。アスペルガーのコミュニケーション障害もつらい。身体とメンタル(精神)での合わせての社会保障を希望するのは難しく、身体、精神合わせて、社会保障を受けられたら良いと思うし、EDSはそういう病気だと思う。
- ・かかりつけ医と専門医の連携がうまくいきません。専門医のいる病院まで遠く、1~2年に1回行けるかどうかという感じです。専門医に一度診てもらいましたが、その時だけで、連携して診療するまでに至りません。うまく連携できている方などがいれば、体験談など知りたいです。専門医に患者からメール相談できれば、非常に助かるのですが。
- ・周囲の認知度が低く、説明しても全く理解が得られない。進学の時や病院で説明するのが大変です。
- ・医療費助成を受ける時、医師の診断次第で受けれる時と受けられない時があるので、何か基準が出てくることを期待します。
- ・周りの理解・認知度(医師、PTなども含む)がないのがつらい。
- ・広く世間に認知してほしいです。病気を見つけてほしかったです。
- ・治療薬の研究などはされているのか気になります。
- ・EDSのイギリス患者会のフェイスブックは、日々患者さんのエピソード(学校、職場等)を紹介しています。EDSという病気は治りませんが、こういった日常のエピソードを読むと、少し前向きになれる。
- ・情報化社会の現代において、もっと情報共有や治療研究が進んでもいいと思います。
- ・指定難病に認定されて良かったです。早く治療方法が見つかってほしいと思います。
- ・血管型は、遺伝子検査で遺伝子の欠損箇所がはっきりと出ています。再生医療の一日も早い実現化を切望しています。
- ・身体の痛み、頭痛などが日によって強く、困っています。どの型においても、早く治療方法が見つかってほしいです。

など



## ● 指定難病の申請

[無回答を除く n=57 (回答率 97%)]

◆ 指定難病の申請	件数	割合	1) 古典型	2) 関節型	3) 血管型	4) 新型	5) 未確定
1) 既に申請した	17	29.8%	1	4	12	0	0
2) これから申請を行う予定	6	10.5%	0	3	2	0	1
3) 申請したいが、申請の仕方がわからない	3	5.3%	2	0	0	1	0
4) 申請しない	9	15.8%	1	3	1	1	3
5) 分からない	22	38.6%	6	6	8	2	0

### 「申請しない」、「わからない理由」:

- ・申請したが却下された。
- ・申請をするほどの症状ではない。
- ・子供なので、小児慢性を受けている。
- ・関節型が指定の適用になった場合は申請する。
- ・臓器破裂というほどの重症度ではないので申請できないんですよね？ もっと間口を広げてほしいです。
- ・障害者手帳2球で、市から福祉医療(マル福)で補助があり、医療費がかからないので。
- ・通院はしているけど、EDSに関わる通院かわからないし、月33,333円にならないと思うから。
- ・指定難病の対象になっても、重症度分類で見た目と本人の自覚症状が違うのでなかなか大変だと思います。
- ・障害者手帳2級を持っているので県障を利用して医者にかかっているため、今の所、医療費はあまりかかっていません。
- ・障害者手帳で1割負担となっているので、指定難病の申請は不要かなと思っています。
- ・既に身体障害の方で医療費補助を受けている為、指定難病に切り替えると負担が大きくなると悩んでいます。
- ・生活に困窮したら申請してもよいと考えている。
- ・現時点では、比較的症状が軽度であるため、申請の対象にはならないのではと思うから。しかし、今後症状が悪化した時に備えて、申請方法や現状は知っておきたいと思っている。
- ・小児指定難病の時、該当しないと医師に断られた。皮膚症状と軽い関節の痛みだけなので申請してもメリットが無い？ また断られるかと思うと気が重いです。
- ・申請することによって職場に知られると困るから。
- ・本人が関心を示さない。自分を難病患者と認めたくない、あるいは詳しく知ることが怖いのかもかもしれません。 など