

設立趣旨書

1 趣旨

CDKL5 欠損症は、乳児期より始まる難治性てんかんや重度の精神運動発達の遅れを主な特徴とする、極めて希少な遺伝子疾患です。海外では「根治治療を見つける」というスローガンのもと、患者家族が医師や研究者と連携し、CDKL5 欠損症に関する基礎研究や新薬開発がこの10年で急速に進展してきました。遺伝子治療の可能性も見え始めています。希少疾患であっても、国内外の患者家族が一丸となり声を上げることが、研究や治療を前進させる大きな力となってきました。

一方、日本国内の患者数は100人に満たないと推定されていますが、遺伝子検査の普及不足や疾患の認知の低さから、未診断の患者を含めると、その実態は十分に把握されていないのが現状です。診断までに長い時間を要することや、必要な情報や支援につながりにくいこと、重い障害のある子どもや家族への無理解や偏見など、患者家族を取り巻く環境には依然として多くの課題が残されています。

こうした現状を変えていくためには、患者家族だけが取り組むのではなく、医療機関や研究機関、行政、支援団体をはじめとする関係者や社会全体に、CDKL5 欠損症への理解と支援を広げていくことが不可欠です。これらの活動を安定的かつ継続的に行い、組織の透明性と社会的信頼性を高めるとともに、補助金・助成金等の公的資金の活用や企業等との協働を進めるためには、任意団体の枠を超えた法人格が必要であると判断し、このたび特定非営利活動法人を設立することといたしました。

本法人は、患者およびその家族の交流と支援、CDKL5 欠損症に関する理解促進および啓発活動、ならびに研究・治療の発展に資する調査研究や研究開発支援、制度改善への働きかけを行うことで、患者および家族の生活の質(QOL)の向上を図るとともに、最終的には根治治療の実現を目指しています。これらの活動は、CDKL5 欠損症の患者家族に限らず、重い障害のある人々やその家族が社会の中で適切な支援につながり、自分らしく生きられる環境づくりに寄与するものであり、不特定多数の者の利益に資するものです。

2 申請に至るまでの経過

私たちは「CDKL5 遺伝子欠損症患者家族会らぶはんず」として、2013年、全国12家族がつながり発足しました。当時、この疾患に関する情報はほとんどなく、患者家族が悩みや不安を抱えたまま孤立している状況にありました。家族会が発足したことで、経験や情報を共有することができるようになり、「ひとりではない」と感じられる場が生まれました。

その後、年に一度の家族交流会の開催、LINE や SNS を通じた日常的な情報交換、日本小児神経学会等での啓発活動、海外の患者会や国際カンファレンスへの参加などを通じて、患者家族の支援と研究・治療の発展を後押しする活動を続けてきました。現在では、全国の54家族(2026年1月現在)がつながるネットワークへと広がっています。

これらの活動をより安定的かつ継続的に発展させるため、法人格の取得が必要であるという結論に至り、2026年2月15日にオンラインで設立総会を開催し、特定非営利活動法人として山梨県知事に設立認証を申請することを決議しました。

2026年3月5日

特定非営利活動法人 CDKL5 欠損症家族会らぶはんず
設立代表者 住所

氏名 安部 恵美