

## ウルリッヒ病ってどんな病気？

ウルリッヒ病はVI型コラーゲン遺伝子の異常により発症する事が分かっており、先天性筋ジストロフィーの一つに分類されています。また、小児慢性特定疾病（指定難病29）にも指定されています。

## どうやって診断されるの？

一般的には下記により診断を得ることが多いと言われています。

- 筋生検（腕や足の筋肉採取による検査方法）
- 遺伝子検査
- その他、下肢の骨格筋画像検査が特徴的であり、診断に結び付くことがあります。

## どんな症状がありますか？

### 乳児期



出生時体重は標準的または少ないことが多い

授乳の力が弱く、場合によっては経管栄養が必要なものがある

肘や膝に関節拘縮が見られ、反対に手指や手首の関節がとても柔らかい

寝返りやつかまり立ち、一人歩きなど発育が通常より遅れることが多く、歩行を獲得できない子もいる

斜頸、先天性股関節脱臼、高口蓋などの症状が現れる患者が一定数いると言われている

皮膚の質感が通常とは異なり、傷が治りにくくケロイド化しやすい



### 乳児～児童期



転びやすく、自力で起き上がるのに時間がかかったり補助が必要になり、一般的に10歳前後で車椅子が必要になることが多い

背骨の変形が現れる側弯症が起こりやすく、症状によっては手術（ロッド術）が必要になる場合がある

尖足の症状が出る患者が多く、つま先立ちになりやすい



### 青年期



呼吸筋が侵されやすく、また、咳の力が弱くなるため、感染時などに注意が必要となる

心臓筋は侵されず、知能は正常とされている

以降症状は緩やかに進行、または横ばいとなる



## 治療法はあるの？

現在のところ根本的な治療方法は見つかっておらず、それぞれの進行具合に応じた保存療法を継続的に受ける必要があります。足首や各関節の拘縮を防止、予後が懸念される呼吸低下をサポートするリハビリテーションを早期から導入していくことが重要であり、定期的なモニタリングと専門的な医療的ケアが必要です。



症状は人それぞれ！  
リハビリと呼吸管理が大切です。

## 活動概要

「悩まず気楽に」「仲間とともに」

をモットーに、患者と家族の不安や疑問をみんなで共有して、

「孤立しない生活環境の実現」

を目指して活動しています。

1 病気の理解と知識の習得

2 情報交換と勉強会の実施

3 患者およびその家族との懇親の機会の提供

4 医療関係者との連携による知識の向上



## ウルリッヒの会 医療顧問

国立病院機構北海道医療センター 神経筋 / 成育センター部長 石川悠加先生

東京女子医科大学病院 小児科准教授 石垣京子先生

国立精神・神経医療センター病院 脳神経内科医長 森まどか先生

国立精神・神経医療センター病院 小児神経科医長 石山昭彦先生

エスペランサNEXT 指導員 / 理学療法士 網本さつき様

ゆみのハートクリニック 理学療法士 貫井幸枝様

## 年会費

患者及び保護者（又は介助者）：1,000円 / 年

\* 1家族患者を含め2名まで。（以降1名増加毎に+500円 / 年）

\* 入会から3月までの初年度は会費徴収を致しませんが、会へのご寄付としてご納付下さいますと大変ありがたいです。その後は4月以降から通常徴収とさせていただきます。

## ボランティア会員：無料

幅広い世代のボランティア会員さんを募集しています。イベント開催時の手伝いや患者会員の外出付き添いなど、様々な活動のサポートが必要です。現在登録して下さっているボランティア会員さんは、広報活動に使用するグッズデザイン制作を手掛けて下さっています。それぞれの得意分野を活かし、楽しみながら、ウルリッヒの会で活躍して下さる方のご応募をお待ちしております。



## ご支援のお願い

当団体は、先天性筋ジストロフィーであるウルリッヒ病患者（主に未成年者）とその家族、ボランティアによる活動を行っています。希少疾患であるウルリッヒ病を広く知っていただき、治療を目指すと共に、家族・患者間での交流も大切にしています。当会の趣意をご理解いただき、支えて下さる個人や団体からのご寄付を募集しています。お力添えを賜りますよう、心からお願い申し上げます。



【振込先】 ゆうちょ銀行  
【口座名義】 ウルリッヒの会（ウルリッヒノカイ）  
【店名】 〇六八（読み ゼロロクハチ）【店番】 068  
【預金種目】 普通預金【口座番号】 4531350

お問い合わせはウルリッヒの会までお願いします。 <https://www.ullrichdisease.com/>