

## 設 立 趣 旨

マルファン症候群は、約 5,000 人に一人という確率で発症するといわれている先天性の遺伝子疾患です。全国に約 25,000 人の患者がいる事になります。両親のいずれかがマルファン症候群の場合、その子どもに遺伝する確立は 50%です。また、マルファン症候群のうち約 25%は、突然変異としてマルファン症候群ではない親同士から生まれます。体の組織を支えたり、力を伝達する働きのある組織が弱いため、骨格、目、心臓、血管、肺などに様々な症状が出ますが、その出方や程度には個人差があります。

マルファン症候群患者は、正しい診断、定期検診、治療、など適切な対処がされた場合は、平均寿命が 70 歳近くになると言われています。しかし、そのような適切な対処が全くされない場合、ある日突然、心血管系に重篤な症状が現れ、倒れる患者は未だ多く、平均寿命が 30 歳～40 歳であると考えられています。マルファン症候群の死亡原因の約 95%は心血管系の異常にあるといわれています。このような生命の危機を回避するためには、患者・家族がまずマルファン症候群の正しい知識を身につけ、詳しい医師や医療機関を見つけなければなりません。また、同時に、患者本人や患者に関わる全ての方が、病気とのそれぞれのつきあい方を見出し、差別や偏見の無い環境で、より良い充実した生活を送ることが出来るような環境づくりも必要になります。

そこで、以下のような取組みに対し活動及び支援をし、有益な情報を得やすい環境づくりを行なってまいります。

- 1、マルファン症候群当事者やその家族だけではなく、マルファン症候群に関わるあらゆる分野の方々が、疾患について正しく理解すること
- 2、医療や福祉、患者同士のネットワークが出来、安心した生活を送れるようにすること
- 3、マルファン症候群の方や家族が多様な価値観を発信・交換することで不安を軽減し、生きる意味や社会との関わりに前向きになれるよう、疾患自体へのイメージを変えていくこと
- 4、マルファン症候群の研究や根本治療への道を見つけること、手術のリスクの軽減を目指す体制を整えることや経済的な負担の軽減など総合的な問題の解決を図ること

これらの活動を通し、「情報は命を救う」「情報は生きる支え」と言う 2つの基本理念のもと、マルファン症候群患者の生命の危機の回避とマルファン症候群を取り巻く環境の改善を行なう事。これがわたしたちの最終的な目標です。