

令和3年度事業報告書

特定非営利活動法人 レット症候群支援機構

I 事業期間

令和3年4月1日～令和4年3月31日

II 事業の成果

(1) インターネットを利用した情報網の構築及び広報事業について

法人としての組織基盤を確立するため、法人の活動内容について積極的な広報活動を行い、会員及び賛助会員の拡大を行った（現在：正会員86名、賛助会員24名（個人13名、法人11名））。

・レット症候群患者のデータベース構築・運用を目指した患者団体と研究者との共同プロジェクトとアプリ開発について

令和3年度もデータベース登録者数を増加すべく、他の患者団体と連携し、データベースへの登録を呼びかけた。

データベースに関しては、登録者数が伸び悩んでいること、データベースの運用開始時に関わっていない研究者の方からは利用されにくい等が問題点として挙がっている。そこで、患者さん同士のメリットと会員さん以外の患者さんとの繋がり、研究への繋がりも考えてレット症候群患者専用アプリ（「レッコミ」）を開発し、2021年（令和4年）10月にリリースした。（アプリ開発資金協賛：日本レット症候群協会）

このアプリに登録することにより、患者さん同士の情報交換はもとより、患者さん自身の状態も登録されているので、全国にどのような症状の何歳の患者さんが存在しているかの把握が可能となる。そして、この登録情報は、将来治験や治療薬開発に進む中で研究機関側にとっても、有益な情報になると考えている。例えば、当法人が将来、患者さんの氏名等の個人情報伏せた状態で睡眠障害を改善する治療薬の治験を関東エリアでスタートさせたいとなった時に、この登録情報を利用して、治験を企画している企業、研究者さんには関東エリアでは睡眠障害で困っている患者の人数及び年齢を、その他の個人情報は伏せて提供することができるので、研究機関側は治験規模の計画が立てやすくなる等のメリットがある。また、睡眠障害を抱えている患者さんにはダイレクトに連絡をする事が可能になる等の利便性の向上が考えられる。

今後、このアプリの運用によって、研究者、企業、患者にさらなるメリットが生まれる事を期待している。なお、現在アプリ登録者数は240家族。

(2) レット症候群に関するセミナー・会合等の開催事業について

令和4年2月27日、MECP2重複症候群患者会と合同のオンラインシンポジウムをWEBにて開催。約78名の方がオンラインにて参加。内容として遺伝子治療研究プロジェクトで支援している自治医科大学の研究について神保先生より現状の報告。またデータベース構築5年経過して蓄積された160名ほどのデータから見えてきた事について久留米大学の七種先生より報告。

特別講演として、神奈川県立こども医療センターの中村先生より側彎症の正しい理解について講演。

通常事業として、医学的基礎を学ぶ勉強会を開催していたが令和3年度は令和3年1月に10周年特別支援枠として研究助成させて頂いた名古屋大学の辻村先生率いるAMED難治疾患研究事業医プロジェクトチームの皆様が現在進められている研究開発の概要をオンラインにてレクチャーを受けた。

(3) レット症候群に関する調査・研究及びこれらの資金収集等支援事業について

今年度は講演会やイベントが少し開催出来るようになってきており、大阪府門真市のロータリークラブにて、レット症候群についての講演や、福岡で開催された第63回小児神経学会学術集会に

は「患者会と進めるレット症候群研究」をテーマとした講演に患者側の役割について演者として登壇。

6月に開催された国立精神神経センターの伊藤先生を班長とした、レット症候群、MECP2 重複症候群、CDKL5、FOXG1 合同研究班の班会議に参加し、データベースの現状と今後の課題を共有した。

広報では2020年9月のドキュメンタリー放送の反響が大きくその番組を15分にまとめたダイジェスト版が、読売テレビからYouTubeで配信されるようになり現在までに75万回の視聴がされている。また、当法人のこれまでの活動について5月の朝日新聞（大阪紙面）で掲載頂いたり、「レソコミ」アプリ開発の記事が全国各紙で掲載された。そして、それらの記事をきっかけに時計ブランドのシチズンより、シチズンオブザイヤーとして表彰と副賞として金100万円を受領した。

また、令和3年度は、下記各研究を審査のうえ助成金の支援を実施し、令和4年2月27日に開催したオンラインシンポジウムにて研究成果の発表を行って頂いた。

① 「レット症候群を含む MECP2 遺伝子関連疾患に対する MECP2 蛋白質の発現制御による遺伝子治療法の開発」（自治医科大学小児科学／研究課題提案者 神保 恵理子）⇒200万円（支給日：令和3年7月14日）の支援

・コミュニケーションプロジェクトについて

平成27年度から実施中。レット症候群患者のコミュニケーション可能性を広げるために、意思伝達装置の2ヶ月間の貸し出しを行い、記録収集を継続している。

・車いす（バギー）シールド開発プロジェクト

新型コロナウイルスと熱中症から車いすの子供達を守る為に車いす（バギー）を視界良好な、カバーで覆い、その中を小型化した冷房機で快適な温度を保てる空間にする商品の開発を目指す。開発に掛かる費用については日本財団に助成金の申請を行い296万円の助成金を獲得した。開発に協力してくれる関係企業を集めて会議を行い、開発をスタートさせた。しかしある程度の小型化の空冷装置までは開発出来ているが、真夏の炎天下ではまだまだ実用レベルではなく実用に向けては課題が多くプロジェクトは困難を極めている状況。

・最後に

今後も積極的に研究事業に参加し、患者、研究者、臨床医、医師等、各関係者それぞれの立場からの問題点と課題を共有できるスキームもしくは関係を構築し、さらなる研究促進に寄与していきたい。

III 事業の実施状況

1 特定非営利活動に係る事業

(1) インターネットを利用した情報網の構築及び広報事業

- ①【内 容】 ホームページの更新及び運営
【実施場所】 当法人事務所
【実施日時】 ホームページは週一回程度定期的に更新
【事業の対象者】 患者・家族・医療関係者・福祉関係者・メディア・一般市民
【収 益】 0 円
【費 用】 316,140 円 (広告宣伝費、通信費、支払手数料)

- ②【内 容】 データベース管理・運営
【実施場所】 当法人事務所
【実施日時】 随時
【事業の対象者】 患者・家族・医療関係者・企業
【収 益】 0 円
【費 用】 0 円

- ③【内 容】 「レッコミ」アプリの開発運用
レット症候群患者専用コミュニケーション無料アプリ
【実施場所】 各企業、各研究機関等
【実施日時】 随時
【事業の対象者】 患者・家族・医療関係者・福祉関係者
【収 益】 1,300,000 円 (寄付金・日本レット症候群協会)
【費 用】 1,289,397 円 (減価償却費、広告宣伝費、支払手数料)

(2) レット症候群に関するセミナー・会合等の開催事業

- ①【内 容】 オンラインシンポジウム
【実施場所】 オンラインシステム (ZOOM) にて実施
【実施日時】 令和元4年2月27日
【事業の対象者】 患者・家族
【収 益】 0 円
【費 用】 50,880 円 (支払手数料)

(3) レット症候群に関する調査・研究及びこれらの資金収集等支援事業

- ①【内 容】 ・レット症候群に関する調査・研究 (研究会議、研究事業への参加)
・資金収集事業 (パンフレット、募金箱、企業でのスピーチ、チャリティーイベントへの参加、募金型自動販売機設置、KURADASHI と連携)
【実施場所】 各企業、各研究機関等
【実施日時】 随時 (資金支援日は下記のとおり)
【事業の対象者】 患者・家族・医療関係者・福祉関係者・マスコミ・一般市民
【収 益】 5,493,005 円 (受取寄付金)
【費 用】 2,000,440 円 (支払手数料、寄付金 (研究費支援))

- ②【内 容】 コミュニケーションプロジェクト
 重度障がい者用意思伝達装置マイトビーを患者へ無償貸与し、
 レット症候群患者のコミュニケーション可能性の調査・研究
- 【実施場所】 各患者宅
 【実施日時】 随時
 【事業の対象者】 患者・家族・医療関係者・福祉関係者・マスコミ・一般市民
 【収 益】 0 円
 【費 用】 477,010 円 (減価償却費)
- ③【内 容】 車いす (バギー) シールド開発プロジェクト
 新型コロナウイルスと熱中症から車いすの子供を守る商品の企画・開発
- 【実施場所】 各企業、各研究機関等
 【実施日時】 随時
 【事業の対象者】 患者・家族・医療関係者・福祉関係者・一般市民
 【収 益】 0 円
 【費 用】 0 円

IV 社員総会の開催状況

第10回定時総会

- 【日時】 令和3年6月20日 13:30~14:45
 【場所】 オンライン会議システムによる開催
 【社員総数】 86名
 【出席者数】 44名 (内訳 オンライン会議システムによる出席:24名、委任状出席:20名)
 【内容】

- 第1号議案 令和元年度事業報告及び活動決算、同監査報告承認の件
 全員異議なく承認し可決された
- 第2号議案 令和2年度事業計画及び活動予算の件
 特に質問、意見等はなかった。
- 第3号議案 役員改選 (予算) の件
 満場一致で候補者を選任した。

V 理事会その他の役員会の開催状況

第1回理事会 令和3年4月10日

- 【内容】 第1号議案 第10回定時総会招集の件
 審議の結果、以下の内容で可決承認
 日時: 令和3年6月20日 13:30~、
 場所: オンライン会議システムによる開催

第2回理事会 令和3年5月15日

- 【内容】 第1号議案 令和元年度事業報告及び活動決算の件
 審議の結果、可決承認
- 第2号議案 令和元年度事業計画及び活動予算の件
 審議の結果、可決承認
- 第3号議案 役員改選 (予選) の件
 審議の結果、可決承認