

厚生科学審議会疾病対策部会第 17 回難病対策委員会／ヒアリング  
IBD ネットワーク 萩原英司提出資料 (2011 年 11 月 14 日)

命をつなぐ希望 - 難病対策の拡充を  
障がい者新法の骨格提言を生かす議論を

## はじめに

私は難病患者・家族を代表して発言します。

1972 年から始まった国の難病対策は様々な成果を生み出しています。

難病と位置づけられる疾患の中には対症療法が出たものがあるものの、根治療法が確立された疾患はなく、難病患者の生活や療養の実態の厳しさは変わらないのが現実です。

近年、臨床調査研究分野の 130 疾患、研究奨励分野の 214 疾患への対象が広がったことは多くの患者と家族に希望を与えた出来事です。

日夜、努力してくださっている関係各位にこの場を借りてお礼申し上げます。

## 1 IBD (炎症性腸疾患<潰瘍性大腸炎 クローン病>)の説明

### ○若年発症、再燃を繰り返す

日頃から健康管理に努めていても、病勢が突然に増悪するという特性があるため、多くの患者は常に不安を抱えて暮らしています。ことに思春期以降の再燃は、就学・就労(転職)・結婚・出産など、人生の節目に及ぼす影響は多大です。特に、就労では、自立すべき時期に自信を喪失して、引きこもりや、社会性を喪失して生活保護以外に生きる術がないと言った深刻なケースもあり、問題は多様化しています。一方、一度入院してしまうと長期化し易い側面もあり、社会生活からドロップアウトしないように、又、家族を守るために、必死に通院治療(予防的治療)に努力している姿を想像して頂きたいです。

### ○下痢、下血、恵まれない「内部疾患」

潰瘍性大腸炎は、増悪期には頻回の下痢下血を繰り返す、辛い症状に耐えなければなりません。また、悪化によって日常生活や就労に相当の問題が生じても、周期的、又は、断続的に生じる障害への認定基準が貧しく、身体障害者手帳の交付率は低く抑えられている状況です。

### ○難治性疾患への認識を確認する

炎症性腸疾患(潰瘍性大腸炎・クローン病)は一生涯に亘って体調管理を必要とする病気です。人間らしく暮らし続けるために、私たちは継続的に身体と心をメンテナンスしなければなりません。めげない、ということです。

## 2 委員会への疑問と反論

### ○「難病対策の歴史で新しいページ」発言への期待

2009年2月の難病対策委員会で、当時の厚生労働大臣のこの発言と研究費の4倍化に多くの難病患者は勇気づけられました。それだけに2011年9月以降の委員会の議論内容には驚きと失望感があります。

### ○委員会の論点（公平性）について

全ての難病を研究と医療費補助の対象にすることこそが「公平」ではないでしょうか。難病対策委員会では公平性の観点から「ある一定の基準をもとに対象疾患を入れ替えることを考える必要があるのではないか」という意見も出ていますが、対象疾患を入れ替えるのであれば、入れ替えられる疾患に対して総合的な見地から「難病問題」が解決した論拠を患者側に理解できるように示し、納得が得られるよう努める必要があるのではないのでしょうか。究明半ばでの疾患の入れ替えでは問題の解決にはなりません。

### ○委員会の論点（希少性）について

いつの間にか入ってきた5万人基準の根拠はどこにあるのでしょうか？

患者数の大小は病因究明に関係ありません。患者数が増え続けているということは「公衆衛生」の問題として国は考える責任があるのではないのでしょうか。このまま難治性の患者、特に若い患者が増え続けることは労働力世代の減少を意味し、国への脅威といった視点が必要ではないのでしょうか。

### ○委員会の論点（一定の治療法が確立）について

I B Dの再燃時治療は対症療法であり、再燃を防ぐことも今なお難しいのが実情です。高価な生物製剤を用いても40～60%の寛解率で、治療法として効果が高いと言えるのか？難治例に関してはさらに低く20%。この現状ではまだ、治療法も未確立の、そして予防法のない疾患としてとらえるべきではないのでしょうか。

### ○「難病患者は福祉的制度のみ興味があり研究に協力していない」は大きな誤解

福祉の谷間にあるために難病患者は福祉制度の拡充（収入増となる施策）を求めています。「治らないつらさや毎日感じる痛さや苦しさを何とかして欲しい」という厳しい実態から難病患者は先生方の誘いに応じて多くの治験に協力しています。この結果、新しい治療薬や治療法が出ているのです。世に出なかった薬剤の治験を含めて協力している患者は多いです。データの集積方法などは改良し、どんな協力が必要か具体的にお示しください。

## 3 私たちの不安（別添意見集あり）

### ○医療費公費負担がI B Dにとって唯一のセーフティーネット

前述のとおりI B D患者は障害者制度に該当する者も少なく、大多数は年金受給年齢でもありません。

クローン病、そして難治性の潰瘍性大腸炎でも使われはじめた生物製剤は体重60Kgあたり1回30万円以上、維持療法の場合これだけで年間180万円かかります。

公費負担制度から外せば、高額な医療費による生活破綻や受診抑制による増悪化を招きま  
す。結果、重症化する患者が増え、総医療費が増加し、悪循環に陥る恐れが高いことを指  
摘します。

#### ○高額療養費制度について

現行の高額療養費制度も、現在協議中の高額療養費制度改正案も、難病患者のように生涯  
にわたり多額の医療費を要する慢性疾患を前提としていない金額設定です。特に低所得層に  
は現在協議中の高額療養費制度改正案においてもたいへん厳しいものです。(生命に直結し  
た問題)。特定疾患の公費負担の代替制度としては、あまりに難病患者の生活状態とかけ離  
れており、セーフティーネットとして役立つものではありません。生活保護制度とも一体的  
に検討されるべきです。

## 4 委員会への要望

○税と社会保障の一体改革の重要性は理解できるが、税収不足と社会保障費抑制の対置はお  
かしいのではないのでしょうか。「長期慢性疾患をもつ生活者」の最低限の生活を脅かすこ  
とにつながりかねません。

○生産年齢にあたる患者を納税者へと転換する思いきった建設的施策や、働けない期間に一  
時的にでも生活を支援する施策など生活者として支える受け皿整備が必要と考えます。  
「雇用と福祉は切り離すことはできない」のです。

#### ○難病問題への国民的理解の促進・差別解消

難病・慢性疾患患者に対する国民への啓発があまりにも貧しい。当事者が働きやすく、企  
業側にとっても受け入れ易い環境を整えるには、難病患者(第一弾として特定疾患治療研究  
事業対象 56 疾患)を法定雇用率に加えることが緊急に必要な施策と考えます。

#### ○障害者総合福祉法に難病などの慢性疾患を含める。

障害者福祉法改正の付帯決議や障害者基本法改正の国会答弁で「難病も法律の障害者に含  
む」とされています。併せて障害者手帳、障害年金等の基準を、医学モデルから生活モデル  
へと変更を押し進めるべきです。

#### ○谷間を埋めてから制度変更を

必要な時間をかけて、難病患者の実態把握をきちんとした上で新制度の設計を進めていく  
ことを期待します。その協議の場には当事者である難病患者も委員として一緒に考えます。

○障害や疾患の区別なく必要な支援や合理的配慮が得られる社会は、誰もが安心して暮らせ  
る社会であると確信しています。誰もが安心して暮らせる社会をつくってください。

「難病です。残念ながら治療法はありません」私たち難病患者は、こう宣告された時のこと  
をみんな鮮明に覚えています。「治療法がないから病院に来なくていい」こう言われてい  
る疾患も今もあります。だからこそ今、難病対策を拡充してほしいのです。



## 【はじめに】

調査期間：平成23年10月30日～11月8日

回答者数：46名（潰瘍性大腸炎22名、クローン病24名）

**1. 医療費補助が削減（縮小）された場合、治療を今と同じように続けられるか**

- ・特定疾患から外されて受診の都度一般の3割の医療費負担になれば、しばらくの間は払えるかもしれませんが、それを毎年支払い続けることはできなくなると思います。今は特定疾患制度で院外処方の場合薬剤費は自己負担金がありませんが、一般の扱いになれば、薬剤費も追加されますので大きな負担になります。
- ・3割負担になれば、治療を続けていけることは不可能です。いつか破綻します。なぜなら、外来だけで総医療費約20万近くになっているのに、その3割…約6万だと、生活費がなくなります。現状の手取りの半分以上がなくなる計算です。生活費をかなり切り詰めても、貯蓄（ほとんどないですが…）を切り崩していくしかないです。
- ・現在この病気の為、仕事をクビになり無職です。入退院を繰り返すため定職につけません。そのため収入がなく、生活が苦しい状態です。治療の補助がなくなると、診察も注射も負担が増え回数を減らさざるを得なくなり、病状が悪化するのは必至です。病状を抑えることさえ難しくなり、治癒など夢のまた夢。家の家計では、払えません。
- ・エレンタールを含めると寛解期でもクローン病だけで10万円程度なのでその3割は厳しいです。多分、エレンタールの量を減らすなどリスクが大きくなる方法をとらざるを得なくなると思います。その上、悪化してもレミケードなどの新しい治療は諦めるしかないかもしれません。
- ・薬代を払う為に働くという感じになりそうだし、QOLは下がる気がします。まず、旅行や自分の趣味などにはお金は使えなくなるし、仕事する気力も楽しみも無くなりそうです。そうになると、生活保護になった方が楽だという考えも生まれてくるかもしれないし、余計に仕事に就かない若者が増え、逆に国としては医療費がかさむ結果に繋がるのではないのでしょうか。
- ・現在の治療法は医療費のかかるものであり、公費助成だからこそ多くの患者がそれなりの寛解を得ています。もし助成がなくなれば10万人の患者は受診を控え、それにより重症化し、更に多くの医療費を必要とする悪循環に陥ります。
- ・医療費の公費負担廃止になれば、経済的な負担増により自殺者が出るのではないかと危惧している。

## 2. 難病患者が働き続ける為に、どのような支援が必要か

- ・ 難病患者が就職をしやすいように、資格試験の助成（専門学校を受講料が3割安くなる、試験料が半額など）があるといいなと思います。難病になっても資格を持てば職につくことが出来ると思うし再就職にも強いかなと思います。
- ・ 国や企業の方に十分に理解して頂き、我々難病患者が働きやすい環境を整えて頂きたい。
- ・ 中途退職しないための、医師を含め、企業側との調整などの就労継続支援。
- ・ 一日2時間～6時間の短時間制労働正社員雇用形態を難病患者や障害者用に創設する。
- ・ 通院治療や入院加療のために休んでも簡単に解雇しない。
- ・ 大企業だけではなく、中企業、小企業、零細企業にも難病患者コーディネーターを配置または割り当てる。
- ・ 難病患者を知的障害者、身体障害者、精神障害者と同様に法定雇用率の対象に組み入れること。

## 3. 難病患者が暮らしやすくなる為に、どのような支援が必要か

- ・ 「既得権」「〇〇〇人に達したので制度から外します」といわれると「死んで下さい」と宣告されるようなものです。
- ・ 患者数が少ない病気の人、そこそこいる病気の人、苦しみは同じです。無駄遣いをやめて病気の人や障害のある人、高齢の人に温かい国であってください。
- ・ 行政には「予防法のない疾患」だということをしっかりと理解して欲しい。
- ・ 人間らしく暮らすために、継続的に体をメンテナンスしなければなりません。
- ・ 潰瘍性大腸炎はそれが理由で死ぬような病気ではないでしょうが、そのため、残りの人生、死ぬまで体調管理をぬかりなく、付き合わなければならない病気でもあります。
- ・ 率直に、金銭的支援が最も有難く、最も必要だと考えます。併せて、難病の研究により、根治治療法が発見されることを願います。
- ・ 特に新たに発症して患者が増えている潰瘍性大腸炎やパーキンソン病などは、いま国民的に解決していくべき重要な疾患であり、人数が多いからといって単純に「卒業」=切り捨てる問題ではありません。
- ・ 希少難病を含め、予防法・根治治療法を早急に見つけていくことが国のなすべきことです。30年以上も解決しないのは、十分な予算や研究体制がないからです。
- ・ 政策の一つとして社会資源としての患者会を活用していくこと。患者会は自己の体験を普遍化して、寛解の長期維持方法を体得し普及しており、さらにそこから医療者への助言をしており、医療の一つのあり方として位置付け役割を強化すべき存在です。

## 難病対策の見直しに関する患者・家族団体の意見集

\* この資料は、一般社団法人日本難病・疾病団体協議会（JPA）の協力により、JPA加盟団体およびJPAが関わっている「今後の難病対策」勉強会実行委員に、短時間でよびかけて、寄せられた意見をまとめたものです。

### 《目 次》

◆下垂体患者の会	…	1
◆CMT友の会（シャルコー・マリー・トゥース病）	…	2
◆全国膠原病友の会	…	4
◆一般社団法人全国心臓病の子どもを守る会	…	6
◆社団法人全国腎臓病協議会	…	7
◆全国多発性硬化症友の会	…	8
◆竹の子の会（プラダー・ウィリー症候群児・者親の会）	…	10
◆中枢性尿崩症（CDI）の会	…	11
◆（NPO）日本IDDMMネットワーク	…	12
◆（NPO）日本マルファン協会	…	14
◆もやもや病の患者と家族の会	…	16





難病患者を競わせる「命の椅子取りゲーム」ではなく、「椅子」そのものを増やして  
障害者新法の骨格提言を難病対策に生かす議論こそ  
拙速な特定疾患の「入れ替え」に反対します

2011年11月14日 下垂体患者の会 代表理事 はむろおとや  
間脳下垂体機能障害は他の10疾患とともに、特定疾患に追加されました。

最新のホルモン剤は高額です。特定疾患に指定されるまでは、生活保護世帯かよほどの高収入か、頼れる家族がいるか。この3階層しか使えませんでした。多数該当の高額療養費月44400円（年収300万円超）という負担は、何千万円もの生涯ローンと同じです。とても治療費が払えなかった。特定疾患に指定されたことで、本当の近代的なホルモン治療が始まりました。生活の質が劇的に向上し、社会参画への道が開いたのです。

それから二年。まだ、患者数の統計すら発表されていないのに、難病対策委員会で、もう特定疾患の「入れ替え」が話題になることに驚きを禁じえません。私は中枢性のクッシング病だけでなく、副腎性のクッシング症候群も特定疾患に追加していただきたいと考えています。しかし、それは、間脳下垂体機能障害をはじめ他の疾患の「入れ替え」によって、なされるべきではありません。拙速な「入れ替え」議論には反対です。

難病対策委員会を毎回のようによく傍聴しました。日本難病・疾病団体協議会（JPA）提案や、海外と比べた日本の自己負担額の重さが話し合われ、今後の議論を楽しみにしていました。障害者骨格提言が発表され、慢性疾患や難病は「その他の心身の機能の障害」に含まれると明確にされました。健常者と当事者の格差を埋める作業こそ、求められます。

臓器・疾患別の対策ではなく、どんな病気や障害を負っても一人で生きていける、新しい難病対策に期待を持っていました。難病の就職を法定雇用率に数える。地方での専門的治療環境を改善する。国が果たすべき「合理的配慮」の中身が具体化されると思っていました。しかし、9月26日の疾病対策部会以後、議論の流れが変わり、「入れ替え」の是非に焦点がすり替えられ、期待は失望へと変わりつつあります。

「谷間のない制度」は必要ですし、制度は公平であるべきです。しかし、「山」を崩しても、健常者との格差が広がるばかり。多数該当毎月44400円という本質的な問題を解消しなくては、「谷」は埋まらないし、問題は解消しません。

「入れ替え」はまるで、患者を競わせる「命の椅子取りゲーム」です。落選者は、治療断念へ追い込まれます。「既得権」「エリート」と不公平感をあおる委員発言に視野の狭さを感じます。障害者から白杖や車いすを取り上げ、再分配するとしたら人権問題です。患者にとっての薬は、白杖や車いすと同じ。薬があるから、生きていける。「椅子取りゲーム」の本質は、座っている人に問題があるのではなく、椅子の不足こそ、目を向けるべきです。

そもそも、難病対策で予算が足りないのは、一人ひとりの患者に責任はありません。特定疾患は研究とともに、福祉的な事業でもありますから、多数を放置してよい、という発想自体、おかしい。地方にたいし国は本来の半分しか対策費を出していません。特定疾患制度の揺らぎは国の自作自演であって、患者にしわ寄せするのは筋違いです。（以上）

# 今後の難病対策に関する要望

CMT友の会

## ○シャルコー・マリー・トゥース病（CMT）について

シャルコー・マリー・トゥース（Charcot-Marie-Tooth : CMT）病は、末梢神経の異常によって四肢の感覚と運動が徐々に障がいされていく遺伝性の進行性神経疾患です。足部・下腿、手指の筋力低下と筋萎縮などにより歩行や手の作業に障がいが起こり、足部については変形も生じます。通常は認知機能や生命存続を脅かす症状は認められないものの、結婚や出産に関わる年代に疾患の受容をすることが多く、その後の罹病期間が長いことから罹病者が抱える悩みはとても大きい反面、適切な装具処方や生活上の配慮により就労し社会に参加することができます。

アメリカでは人口 2500 人にひとりの割合で CMT 患者がいると言われていますが、日本では正確な患者数の把握もできておりません。また、日本での診療では、治療法がなく寿命に影響がない病気として通院の機会を与えられないことが多いため、診断された後は病院との関わりがなくなり十分な情報を得られないまま不安を抱えている患者が多いという実態があります。

## ○CMT友の会について

当会は、以上のような実態を背景として、同じ病気を抱える人に会ったこともなく情報もない CMT 患者当事者達が、インターネットの普及からようやくつながりを見つけたことを契機として、交流と情報の共有を主たる目的として 2008 年 6 月に設立されました。現在の主な活動は、交流会の開催とホームページを通じた情報発信、医療関係者や他患者会との情報交換などがありますが、当事者が仕事の合間に時間を見つけてなんとか運営しているような状況にあり、組織・財務・活動のすべてにおいて満足できる状況にはありません。しかし、ひとりでも多くの CMT 患者とつながること、後の世代には少しでも生活のしやすい環境を整えられることを目標として活動を継続しています。

## ○難病対策との関係

CMT 友の会では、まだ「準備会」として患者会設立のための検討を行っていた 4 年前に、難治性疾患克服研究事業及び特定疾患治療研究事業の対象疾患として認定していただくよう要望しましたが、特定疾患治療研究対象事業としての認定はいただい

ておりません。

しかし、「シャルコー・マリー・トゥース病の診断・治療・ケアに関する研究」班による研究が、2009年度難治性疾患克服研究事業として認定されたことにより、同研究班による研究活動が進められ多くの成果を上げていただいております。

具体的には、

- ・「シャルコー・マリー・トゥース病診療マニュアル」の刊行
- ・市民公開講座の開催によるCMT患者などへの情報発信
- ・医療各分野における研究者の育成と研究成果

などがあります。

また、CMT診断のための遺伝子検査についても費用補助をいただいていることから、診断されるまでの時間及び心理的不安などについて解消されるようになり、研究面での活発化にもつながっています。

これら、医療専門チームによる研究班を中心とした活動が、CMT患者に対する的確な情報発信の基盤となっているだけでなく、QOL向上に向けた心理的な支えになりつつあり、患者会との連携によりさらなる研究の深化につながると確信しているところです。

## ○今後の研究継続への要望

ようやく少しずつCMT患者のための基盤が整えられつつあるとはいえ、いまだに情報がないままひとりで悩んでいる患者及びその家族が多いのも事実です。それは、すべての医療機関がCMT患者との関わり方について十分な情報を得ているとは言えない状況がいまだに続いているからでもあります。今の状態で研究を打ち切られてしまうことは、診療現場における適切な対応を受けなかった患者を救えない状況を放置することになり、本来可能であった自立的な社会生活を営めないことにもなります。

また、遺伝子検査における費用補助がなくなれば、患者の自己負担や医療機関の持ち出しになることによって、診断を回避されるおそれがあり、将来の症状変化を予測することができずに必要な対策が行われず、症状の悪化を招くおそれがあります。

引き続き研究を進めていただくことにより、すべてのCMT患者に公平な診療の機会が与えられ、ひとりひとりがより良い自立的な生活を進めるための支援を行っていただくことを強く要望いたします。

すべての膠原病患者に公平な医療費助成制度を

全国膠原病友の会 会長 森 幸子（もり ゆきこ）

◎同じ膠原病でありながら病名によって制度が利用できないという矛盾

「膠原病」は一つの病気ではなく、全身性炎症性の免疫異常による疾患の総称です。「膠原病」の代表例として、全身性エリテマトーデス(SLE)、強皮症、皮膚筋炎、多発性筋炎、ベーチェット病、シェーグレン症候群、関節リウマチなど種々の病名が挙げられます。

全身の炎症性の病気であるため、多くの膠原病患者は全身の倦怠感・こわばり・痛みなどに苦しんでいます。また免疫の異常による病気のため、治療法も共通している部分が多く、主に痛みや免疫の働きを抑える副腎皮質ステロイド剤や免疫抑制剤が用いられます。これらの治療薬の副作用に苦しんでいる膠原病患者も少なくはありません。

◆表 1 主な膠原病および膠原病類縁疾患

「特定疾患」の指定あり	「特定疾患」の指定なし
・全身性エリテマトーデス（SLE）	・関節リウマチ
・強皮症	・シェーグレン症候群
・多発性筋炎／皮膚筋炎	・アレルギー性肉芽腫性血管炎 （チャージストラウス症候群）
・混合性結合組織病（MCTD）	
・結節性多発動脈炎	・側頭動脈炎
・顕微鏡的多発血管炎	・リウマチ性多発筋痛症
・ウェゲナー肉芽腫症	・成人スティル病
・大動脈炎症候群（高安動脈炎）	・若年性特発性関節炎
・悪性関節リウマチ	・抗リン脂質抗体症候群
・ベーチェット病	・再発性多発軟骨炎
・サルコイドーシス	・未分化膠原病

上表のように「膠原病」の種類は多くありますが、難病患者のための医療費助成制度である「特定疾患」に指定されていない病気もあります。同じような原因で、同じような治療をして、同じように苦しんでいるにもかかわらず、同じ膠原病の仲間でありながら、名付けられた病名の違いによって制度が利用できないという矛盾を、現在の「特定疾患治療研究事業」は抱えていると言えます。

## ◎高額な医療費の自己負担が治療を妨げているという事実

「特定疾患」に指定されていない膠原病の仲間、アレルギー性肉芽腫性血管炎（チャージスト劳斯症候群）があります。特徴的な症状として、チャージスト劳斯症候群の患者さんのほぼ全員に神経障害が起こります。その結果、痛み・しびれ・手足が動かないなどの感覚障害や運動障害が生じます。これらの症状は後遺症として残りやすいため、患者さんの日常生活を大きく阻害します。

チャージスト劳斯症候群の神経障害からの痛みや運動障害には、免疫グロブリン製剤が用いられることがあります。これは2010年1月に承認された新たな治療法です。この治療法はチャージスト劳斯症候群による神経障害の後遺症に長く苦しんでおられる場合にも効果があることがわかっており、この治療薬の保険適応は患者さんにとって非常に大きな朗報と言えます。

### ◆表2 チャージスト劳斯症候群に対する免疫グロブリン製剤による医療費負担額

〔医療費の例（標準的な治療法）：5日間連続して治療を行った場合〕

◎体重が50kg の人の場合 ⇒ お薬代は何と 103万3760円 となります！

※さらに体重がある方は、より高額な医療費となります。

〔高額療養費制度：70歳未満で一般所得者の場合の自己負担限度額〕

◎この場合、自己負担限度額は80,100円+（医療費-267,000円）×1% となります。

・医療費が例のように103万3760円として計算すると、

80,100円+（1,033,760円-267,000円）×1% となり

1か月あたりの自己負担限度額は 87,767円 となります。

※さらに体重のある方で医療費が200万円の場合は、

1か月あたりの自己負担限度額は 97,430円 となります。

しかし残念なことに、患者さんの日常生活を大きく改善できる可能性のある治療法であるにもかかわらず、高額な医療費負担のために普及していないのが現状です。上表のように、例えば70歳未満で一般所得者の場合、高額療養費制度を用いた1か月あたりの自己負担限度額は10万円近くになる可能性もあります。

患者の生活を改善できる良い治療法が開発されたとしても、高額な負担を強いられる制度では、安心して治療を続けることはできません。公的保険制度における医療費負担のあり方を真剣に考えなければ、これからの医療の発展も望めないと思います。

## 第17回難病対策委員会「今後の難病対策について」への意見

一般社団法人 全国心臓病の子どもを守る会  
会長 斉藤幸枝

〒170-0013 東京都豊島区東池袋 2-7-3 柄澤ビル7F

TEL. 03-5958-8070

先天性心疾患患者の出生率は100人に1人とされており。また、医学の進歩に伴い、いわゆるキャリアオーバーの年齢（成人）に達する患者の数は、年々大きく増加しており、学会の発表によれば、現在50万人に及んでいるとされています。しかし、現行の施策は、状況の変化に追いついておらず、深刻な病状であるにも関わらず、小児慢性特定疾患治療研究事業の対象とならない病児や成人に達したときに公的医療保障制度や社会福祉施策の対象から外れてしまう患者が大勢います。

小児慢性特定疾患治療研究事業の慢性心疾患に係る認定基準（基準告示）では、薬を継続して服薬していることなどの細かな規定があるために、完全に疾患が改善されたわけではない病児でも対象から外される場合があります。また、特定疾患治療研究事業の対象になっている循環器疾患は拡張型心筋症、拘束型心筋症、肥大型心筋症、原発性肺高血圧のみであり、それ以外の患者は、小児慢性特定疾患治療研究事業の対象であっても、成人期をむかえた時点で研究および医療費等の助成が途絶えてしまうこととなっています。

現在、以前は「助からない」と言われていた多くの重症心疾患の子どもたちの命が救われるようになっていきます。手術などの困難な治療を繰り返しながら大人になっているのです。また、軽症と言われた子どもたちでも、大人になってから不整脈や多臓器への影響が出ることなどはめずらしいことはありません。例え手術で病状が改善されたとしても、先天性心疾患の場合には、生涯にわたってその病気と向き合っていかなければならないのです。また、そうした心疾患患者（内部障害者）の多くは、重い社会的なハンディを背負っているにも関わらず、障害者施策でも救われない状況にあります。

以上のことから、下記のことを要望いたします。

### － 記 －

1. 小児慢性特定疾患治療研究事業の対象基準を、将来的に治療の可能性のある「経過観察」も含めたものに改善してください。
2. 小児慢性特定疾患治療研究事業の対象疾患児が20歳以降になっても支援が受けられるような制度に改善してください。
3. 特定疾患治療研究事業は、小児慢性特定疾患治療研究事業との整合性を図り、法制化をするなど制度の安定的な運営を行えるようにしてください。

## 今後の難病対策、特に腎臓病対策について

社団法人全国腎臓病協議会

会長 宮本 高宏

〒170-0002

東京都豊島区巢鴨1-20-9

TEL 03-5395-2631

私たちは腎臓病、とりわけ末期腎不全により透析治療を受けている患者で組織する団体です。日本透析医学会の調査によれば、2010年末で国内での透析患者数は約29万人になっております。また日本腎臓学会をはじめとする関係学会の調査によると生活習慣病患者をはじめ、慢性腎臓病（CKD）予備軍は1500万人を数えるという調査結果もあります。

腎臓病は、いったん発症すると回復が難しい疾患で、慢性腎臓病（CKD）対策を掲げて医療関係者はもちろん、我々患者会でも腎臓病対策に取り組んでいるところです。毎年3月には世界腎臓デーを設定し、日本国内はもちろん世界各国でも慢性腎臓病（CKD）対策の必要性を訴えています。

1970年代に始まった国内での腎臓病対策により、透析患者の公的医療費助成をはじめとする施策は一定の成果をあげてきましたが、10数年前からは財政難を理由として施策の後退が目立ってきています。

末期腎不全にいたり透析導入になると医療費が高額になるだけでなく、週3回の治療のための通院が必要となるなど、患者にとっても苦痛は大きくなります。なんとしても慢性腎臓病（CKD）対策を実施することにより、腎臓病の発症や重症化予防に努めることは喫緊の課題です。

治療が難しいがゆえに、いったん発症すると悪化しやすく、また患者数も多くなるという難治性疾患だからこそそのジレンマを腎臓病は持っています。

今こそ慢性腎臓病（CKD）対策を国民的運動として広範に取り組むことが必要です。

## 一日も早いすべてのMS（多発性硬化症）に有効な治療法の確立と 安心して治療・入院ができる環境を望みます

2011年11月7日 全国多発性硬化症友の会

### 診断基準の確立で、早期の診断も可能となりました

多発性硬化症（略称MS）は、特定疾患に指定されたことにより、診断基準の確立や対症療法の改善などの研究が一定進んできていることに深く感謝を申し上げます。

多様な症状を持つ疾患のためMSと診断されるまでにいくつかの科を受診してやっとたどりついたという例はまだまだありますが、診断基準が確立されたことにより、神経内科を受診さえできればMSとの診断が付き比較的早期に治療が開始されるようになっていきます。しかし、いまだに病気の原因や進行を止める根本的な治療方法が確立していない重篤な後遺症を残す難病であることには変わりありません。

### インターフェロンの効果は、まだ一部の患者のみです

この間、対症療法がどこまで進んだのかですが、再発を抑え再発時の症状を一定軽くするインターフェロンの認可や、経口予防薬の治験・認可にむけて努力していただいていることで、「入院回数が減った」「再発時の症状が比較的軽くなった」などの状況も生まれています。しかし、インターフェロン使用患者の65%を占めるバイエル社のインターフェロンベータ-1b；ベタフェロン皮下注（2000年にMSの再発予防および進行抑制の適応症で承認、以下ベタフェロン）についての製薬会社の報告でも「ベタフェロンは国内外の臨床試験により、『年間再発率の低下』『症状進行の抑制』『病巣の拡大抑制』等の効果が証明されていますが、残念ながら、その効果は完全ではなく、ベタフェロンの投与中の患者においても再発・症状の進行がみられる場合があります」と記載されており、決して再発・進行そのものを抑制することはできません。

「再発回数は減ったが右手は少しずつ進行していて、包丁をもつことがむずかしくなり調理師の仕事はできなくなった」「再発時のステロイドの短期服用で治療することもあるが、治療しながらの通勤、仕事はつらい」との状況であり、注射の副作用や皮膚へのダメージが大きく使用を中止した患者もいます。

また、一次性進行型では、進行そのものを抑える薬はまだ開発されていません。進行におびえながら一日も早い治療法の確立を望んでいるのです。

### 他科診療のため重い自己負担額、入院・治療環境の不備

「医療費は所得に応じた自己負担になっている。一か月の限度額は表記のとおり」と資料の説明が難病対策委員会で行われました。しかし、「一医療機関ごとの診療につき」と但し書きがあるため、MSの症状として少なくとも神経内科、眼科、泌尿器科での検査や治療が必要であるMSにとって負担額は実際の表記以上のものになっています。

また、「神経内科がなくなった」「神経内科医は非常勤で週1回しか診察日がない」など、再発時にすぐに受診できず適切な治療が受けられなかったり、神経内科医の常駐していない病院での入院はベッドもないため高額な差額ベッド代を強いられたり、差額ベッド代の支払ができないため入院を断念した例、入院していても医師が常駐していない状況で症状を伝えられないなどの事態もおきています。



「国の果たすべき役割」を明確にした討議を期待します

第15回難病対策委員会の論点メモには「公平性の観点からも、ある一定の基準のもとに、入れ替えることを考える必要があるのではないか」との記載があります。これは5年前の特定疾患対策懇談会の議論であり、「抜本的に難病対策を拡充していく」と再開された難病対策委員会で厚生労働大臣が発言し拡充する際に結着した問題だったのではないのでしょうか。難病患者・家族は病気を抱えながら必死に支えあって難病対策の前進を願っています。憲法には「国は、すべての生活部面について、社会福祉、社会保障及び公衆衛生の向上及び増進に努めなければならない」(25条第2項)とあります。どうかひきつづき難病対策を拡充していただくよう強く要望します。

以下バイエル社の資料より一部臨床効果について添付します  
臨床効果

〈再発・寛解型多発性硬化症〉

1. 国内データ 国内での再発・寛解型多発性硬化症患者を対象とした比較臨床試験(2年間投与)における成績は以下のとおりであった。1) Saïda, T. et al.:Neurology 64, 621(2005)

投与群 (IU: 国際単位)	800万IU (N=95)	160万IU (N=93)
年間再発率	0.763回/年	1.069回/年
非再発症例率	44.2%	34.4%
中等度～高度の年間再発率	0.363回/年	0.457回/年
初回再発までの期間 (中央値)	426日	360日
年間再発期間 (中央値)	7.1日	16.4日
投与後の病巣面積 (MRI検査)	800万IU投与群は160万IU投与群に比し有意に抑制	

〈二次進行型多発性硬化症〉

1. 海外データ 外国での二次進行型多発性硬化症患者を対象とした比較臨床試験(3年間投与)における成績は以下のとおりであった。4) Kappos, L. et al. :Neurology 57, 1969 (2001)5) Miller, D. H. et al. :Ann. Neurol. 46, 850 (1999)

投与群 (IU: 国際単位)	800万IU (N=360)	プラセボ群 (N=358)
年間再発率	0.42回/年	0.57回/年
症状の進行が認められた症例	45.3%	53.9%
症状が進行するまでの期間	プラセボ群に比し有意に延長	
車椅子生活に至るまでの期間		

MRI検査では、プラセボ群では病巣が拡大したのに対して、800万IU投与群では縮小が認められた。また、造影MRIにより描出される新活動病巣数はプラセボ群の約3分の1に減少した<sup>5)</sup>。

## プラダー・ウィリー症候群児・者 親の会 「竹の子の会」の要望

竹の子の会は、1991年8月にプラダー・ウィリー症候群（PWS）児・者をもつ母親を中心に13名で発足し、会員数580家族（2011年11月現在）で構成され、年一回の本部総会や医師の講演会等を開催する傍ら、年二回の会報「たけのこ」の発行、ホームページの運営、関連団体との連携活動などへの参加をしています。また全国に16支部を置き、各支部で交流会や勉強会、講演会や支部会報の発行、MLなどを通じ、PWSのこどもを持つ親たちの身近な交流と成長をめざしています。

プラダー・ウィリー症候群とは15番目染色体の変異に起因し、筋力低下、性腺機能不全、満腹中枢の障害により過食・盗食、高度な肥満、肥満から発病する糖尿病や呼吸系疾患などを主な症状とし、一生涯、24時間の見守り・監督等が必要な障害です。

一昨年、PWSは厚生労働省の2009年度難治性疾患克服総合研究事業の研究対象となり、2010年度も継続研究が認められ、獨協医科大学越谷病院永井敏郎教授をリーダーとする研究班により、患者支援団体（竹の子の会、日本PWS協会、プラタナスの会、）などと協力して、研究が進んでいます。近年、成長ホルモン投与が小児慢性疾患の適用認可されたことで、年少者は劇的に肥満や体組成が改善されています。しかし、この適応基準が低身長のみであり、体組成改善や筋力向上目的での適応はありません。そのため、患者の約半数が適応基準から外れます。また、2008年度に、我々が独自に会員へのアンケート調査した結果から、成長ホルモンが投与できなかった世代のPWS者と親は、コントロール困難な過食から来る重度肥満に苦しんでいることが明らかになりました。肥満から来る疾病の治療が不可欠の上、入院機会も多く、それらに関する多額の医療費が家族の負担となっています。その後も、PWSの専門医が少ないこともあり、種々の合併症から死亡する患者たちが毎年出ています。また糖尿病と並んでの呼吸器の治療で一回の通院で数万以上もかかる医療費のみならず、遠方の専門医に通院するための高額な交通費のため、親の老齢化による収入の減少や体力的な問題で専門の治療を断念せざるを得ないという現状です。

PWS者たちはその異常な食欲や、肥満体型、PWS特有の問題行動が多く、社会で働き収入を得ている者はゼロに近く、福祉的就労がほとんどです。そこから得る収入は、給食代にも満たない金額で、障害年金もIQで判断されるため、二級がほとんどです。PWS者が一人の大人として、親亡き後、適切な支援と医療を受けるためには生活保護を受給する以外、自立して生活することは不可能です。

PWSは一定の身長に達すると成長ホルモンが停止されます。停止された子供たちの多くは、急速に重度肥満になります。成長ホルモンの低容量継続使用することが、結果的には医療費の削減にもつながるのではないかと考えます。

また、PWSはIQと、社会的能力の間に大きなギャップがあることから、療育手帳の判定において実状が理解されないことが多く、軽く判断されることが親の負担を増しています。

以上のことから、竹の子の会では以下のように要望いたします。

- ・PWS児・者の成長ホルモン治療において、低身長だけでなく、EU諸国のように体組成改善のための治療についても小児慢性特定疾患指定を認めてください。
- ・PWS年長者の体組成改善のためにGHの低容量使用を認めてください。
- ・PWS年長者の障害からくる種々の病体の治療費の軽減をしてください。
- ・高額療養費の上限は本人の所得のみで判定してください。
- ・療育手帳の判定において、PWSという障害の特性をよく理解してください。

# 全ての患者さんを公平に救済して下さい！

## ■ 自宅のマンションから飛び降りようか迷っています

私のもとへ、会員のSさんからメールがきたのは、リーマンショック後、日本が大不況に陥った頃です。お洒落なカフェを経営するSさんのメールには、苦しい経営状態と、医療費も捻出出来ない逼迫した家計の様子が切々と書かれており、最後に、

「病院にも行けず体調も最悪だし、自宅のマンションから飛び降りようか迷っています。」

と、結ばれていました。驚きました。

私は、何とかSさんに寄り添おうと、悩みを聞きつつ、「Sさんは大切な人である。」というメッセージを繰り返し伝え、それから半年に渡り、

「やっぱり、死にたい。」

「今、下垂体疾患の患者会合同で、国から医療費の補助が受けられる特定疾患の指定を目指し、一生懸命活動していますよ！だから、明日もメールを下さいね。約束ですよ。」

というメールのやりとりを、何十回と繰り返しました。Sさんも辛かったと思いますが、Sさんの尊い命が消えてしまうのではないかと心配で心配で、私も本当に辛かったです。

ところが、2009年10月に、悲願が実り、「間脳下垂体機能障害」が特定疾患に指定された時、Sさんから、思いもよらないメールがきたのです。

「これで、安心して病院に行けます。それに、患者会の皆さんが日本の患者さんのために一生懸命活動して下さいの姿をみて、私ももう1度、頑張ってみようと思いました。ありがとうございます！」

と。私は、Sさんのこのメールで、長年の活動の苦勞が報われました。もちろん、特定疾患に指定されたことで、たくさんの間脳下垂体機能障害の患者さんが救われたことも喜びでしたが、Sさんの尊い命が救えて良かったと、心から泣きました。

その後のSさんですが、通院を再開され、カフェの経営も持ち直し、以前のようにイキイキと毎日を過ごされています。

## ■ 世界標準の薬が使えなくなってしまう

2009年10月に、「間脳下垂体機能障害」が特定疾患に指定されるまで、中枢性尿崩症の会には、Sさんのように高額な医療費に苦しむ患者さんがたくさんおりました。

また、今現在、日本の中枢性尿崩症の患者さんは、世界84ヶ国で使用されている世界標準の薬(デスマプレシン口腔内崩壊錠)が使えないので、世界の患者さんよりQOLが低いのですが、患者会として8年もの長い年月を活動に費やし、ようやく昨年、日本における開発が決定いたしました。

ただ、これで日本の患者さんも世界標準の薬が使えるようになるものの、販売される「デスマプレシン口腔内崩壊錠」は薬価が高いので、万が一でも、特定疾患の入れ替えが行われてしまえば、せっかくの薬が使えない患者さんも出てきてしまいます。それは、とても悲しいことです。

## ■ 全ての疾患に、Sさんのような患者さんがいます

「間脳下垂体機能障害」が特定疾患に指定されてから、現在、高額な医療費に苦しみ特定疾患の指定を目指している複数の患者会や個人の方から、「体験談を聞きたい。」と、お声がけ頂き、勉強会の講師などを務めさせて頂きました。そして、行く先々で、以前のSさんのように高額な医療費に苦しみ、綱渡りのような生活を強いられている患者さんのお話を聞き、胸がズキズキ痛みました。

「公平」というのであれば、特定疾患の入れ替えではなく、全ての患者さんを公平に救済して下さい。それが、心からの願いです。どうか、どんな疾患を患っていても制度の谷間に落ちることなく、安心して暮らせる社会にして下さい。難病対策委員会に期待をしております。よろしくお願いいたします。

中枢性尿崩症(CDI)の会 副代表 大木里美

平成23年11月14日

厚生科学審議会疾病対策部会難病対策委員会委員の皆さま

特定非営利活動法人日本IDDMネットワーク  
理事長 井上龍夫

### 1型糖尿病患者に関する意見

日ごろから、難病患者・家族のためにご尽力を賜り厚くお礼申し上げます。

私どもは、日本中の1型糖尿病の患者及びその家族を支援するNPO法人です。本日の委員会に当たり下記のとおり意見を申し上げますのでよろしくお取り計らいください。

#### 【内容】

- 1 身体障害者福祉法を改正し、1型糖尿病を身体障害者福祉法の内部障害として位置づけていただきたい。
- 2 介護職員によるインスリン注射が可能となるよう法整備を行っていただきたい。

#### 【上記意見についての説明】

##### ■ 1型糖尿病について

###### (1) 病態と患者数

1型糖尿病はいわゆる生活習慣病として知られる2型糖尿病とは異なり、原因は不明ですが、比較的短期間に膵臓からの生命維持に必須のホルモン「インスリン」が全く分泌されなくなる疾患です。全糖尿病患者の数%で、概ね3万人以下と推定されますが、正確な患者数は得られていません。

###### (2) 現在の治療法

現在の治療法は絶対的に不足しているインスリンの補充療法のみで、患者は毎回の食事に応じたインスリンをその都度の注射(1日3~4回程度)や機械(インスリンポンプ)で注入を行っています。今のところインスリンの補充を継続することが生きるための唯一の方法であり、その副作用としての急性の低血糖症(意識障害にも陥る)や、慢性の高血糖による合併症(網膜症、腎症、神経障害など)への不安を抱えながらの日々の療養です。現在、糖尿病は成人になっての失明原因の第2位、透析導入原因の第1位です。

###### (3) 治療費とその負担感

インスリン補充療法による標準的な医療費は患者の支払い額で毎月1万5千円~2万円程度ですが、一生続く治療であることから、小児期発症の患者の生涯医療費は健常者と比較して1000万円以上(合併症がない患者の場合)の負担増になります。また、20歳未満の患者では小児慢性特定疾患治療研究事業により、通院時の医療費の月額上限は約5千円ですが、20歳を越えた時点で医療費は約3~4倍にアップし、患者にとっては大きな経済的な負担となっています。

##### ■ 1型糖尿病患者が受けられる公的な支援制度とその問題点

この病気は不治であり、インスリン補充は一生継続するにもかかわらず、小児慢性特定疾患治療研究事業および特別児童扶養手当は20歳になった時点で完全に終了することが大きな不合理として残されています。

特に小児慢性特定疾患治療研究事業は平成17年にそれまでの補助金事業から法制化されましたが、そのときの参議院厚生労働委員会ではこの20歳以降の患者への支援の必要性を取り上げていただきました。そして委員会では当時の厚生労働大臣の答弁として、この不合理について「宿題をいただきました

ことはしっかりと確認させていただきます。」とし、さらに「児童福祉法の一部を改正する法律案に対する附帯決議(継続して治療が受けられるよう成人の難病対策との連携等)」が全会一致で可決されました。

この付帯決議に基づき、その翌年より実施された平成17年度、平成18年度の2回の厚生労働科研費(こども家庭総合研究事業)による調査研究では以下のように結論付けられています。

- ・ 1型糖尿病では医療費の自己負担が高額であり、低収入層が多かった。
- ・ 旧小児慢性特定疾患治療研究事業対象患者に対して、患者の状況や慢性疾患の特性、それに地域性を考慮した医療や社会福祉的支援制度の拡充が必要である。

このように結論付けられたにもかかわらず、その後も医療福祉制度としての対応は全くされておりません。

## ■ 20歳以降の患者への医療・福祉的支援策の必要性・重要性

(1) 20歳を超えてから治療の質を落とし、合併症へのリスクが高まり、QOLが低下している。

特に職に就けない若い患者、高齢患者など収入の少ない患者や家族にとっては医療費の負担が生活の大きな不安要素です。医療費が十分払えず、医療機関への通院頻度やインスリン補充量の不適切な低減が行われ、結果的に慢性高血糖による合併症に至ることになります。この状況は患者のQOLをさらに落すことになります。また、今後の患者の高齢化も大きな生活上の問題となってきました。これに関連した事柄として高齢者施設での介護職員のインスリン注射などの医療行為の問題も顕在化してきています。

(2) 患者負担の高額化が障害になり、我国への先進的で効果的な医療手段・機器の導入が進まない。

海外で顕著な治療効果をあげている新しい医療手段(インスリン注入ポンプ、連続的血糖測定システムなど)の我国への導入が諸外国に比べて遅れています。その大きな理由は先進的なデバイスのコストに見合う診療報酬の設定が患者負担を増加させるという懸念になり、行政も医療者団体もこのような新しい医療技術の導入に慎重にならざるを得ないことです。この問題の解決のためには患者負担を一定額に抑える仕組みが必要です。このような治療効果の高い医療を適切な患者負担で導入することは上記の合併症のリスクを低下させることにも極めて効果的な対策になります。

## ■ 解決のための方策

既存の医療・福祉制度を適用するという枠の中では、20歳以降の患者への公的支援を実現する方策として、膵臓機能障害としての1型糖尿病(インスリン依存状態糖尿病)を身体障害者福祉法における身体障害に位置づけることを望みます。肝機能障害が平成22年4月より身体障害者福祉法における身体障害に位置づけられました。1型糖尿病も同様に臓器の重要な機能障害であり、この障害認定は年齢によらない患者への支援策として最も現実的な方策です。

また、患者が高齢化により自己注射が出来なくなっても安心して生きながらえるよう、入居施設での介護職員によるインスリン注射が合法となることが必須です。

## ■ 期待される効果

- (1) 医療費の補助(支援)により治療の質を維持することで、短期的にはQOLを向上し、長期的には合併症の発症リスクを抑えることになる。
- (2) 上記施策が実現されることで患者・家族の不安が軽減され、適切な治療を継続する動機付けとなる。
- (3) 糖尿病による慢性合併症に至る患者数が減少することで、特に国民総医療費の大きな部分を占める人工透析治療に関わる医療費低下が期待される。
- (4) 先進的な医療手段(インスリン投与機器、持続的血糖測定システムなど)の国内への導入、普及に於いては、患者の医療費負担への転嫁を抑えることでそれらの導入、普及が促進される。

平成 23 年 11 月 7 日

厚生労働大臣 小宮山洋子様

特定非営利活動法人 日本マルファン協会

代表理事 猪井佳子

愛知県名古屋市中村区松原町 1-24 COMBi 本陣 N105

愛知県難病団体連合会内

電話 050-5532-6503 FAX053-454-6764

### 要望書

#### マルファン症候群および類似疾患に関する要望書

1. 大動脈瘤や解離を抱えた患者は、生命の危険を常に抱えています。突然の破裂や解離を防ぐための研究を、一刻も早く進めてください。
2. マルファン症候群および類似疾患の総合的な治療研究の促進と、患者支援を進める研究会を作ってください。
3. どの地域にいても適切な処置が受けられる連携システムを作ってください。
4. 医療費の軽減対策を行ってください。

#### <要望理由 マルファン症候群とその現状について>

マルファン症候群は、結合組織に症状の現れる遺伝性の疾患です。体の組織を支えたり力を伝達する働きをする組織が弱いため、骨格、眼、心臓、血管、肺など多くの器官に様々な症状が現れる可能性があります。発症率は 5000 人に 1 人程度とされていますので、我が国にも約 25,000 人のマルファン症候群患者がいると推定されます。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、平均寿命が 70 歳近くになるとされます。しかし、症状を正しく認識せず適切な対処がなされない場合、ある日突然心血管系に重篤な症状が現れ倒れるなど、生命リスクは高くなります。

マルファン症候群患者の死亡原因の約 95%が心血管系の異常にあると考えられます。大動脈の壁が構造的に弱いために、大動脈瘤や解離をおこしやすいという弱点があります。一般の方よりも早めに手術することが勧められていますが、大動脈瘤は大きくなっても無症状であることが多いため、気づきにくいという特徴があります。大動脈解離前にマルファン症候群であると的確に診断され、計画的な待機手術を受けるメリットは非常に大きいのです。生命の危機を回避するためには、患者・家族がマルファン症候群の正しい知識を身につけ、マルファン症候群や結合組織疾患に詳しい医師や医療機関と出会うことが大切です。

しかしながら、マルファン症候群や結合組織疾患全般に関する医療機関の認識は低く、

患者が適切な診断と治療を受けることは、特に地方都市においては非常に困難な状況にあります。私たち団体は「情報は命を救う」「情報は生きる支え」を活動指針として、マルファン症候群や類似疾患に関する情報提供や周知活動を行っていますが、残念ながら、突然死される方、あるいは大動脈解離して初めてマルファン症候群であると知り、何度も困難な手術を繰り返すことになる患者さんは、未だ後を絶たないのが現実です。また、定期検診を受けていても緊急手術となる患者もいます。

類似疾患との鑑別も難しく、マルファン症候群よりもさらに早めの手術が必要であったり、注意の必要な疾患もあります。

現在、難治性疾患克服研究事業研究奨励分野において、マルファン症候群および類似疾患のいくつかの研究班が立ち上がり、研究していただいて大変感謝いたしております。研究成果を期待しながらも、また一方で、診断されたまま途方に暮れるようなことがないような支援が必要となります。患者にとっては、どの地域にいても適切な定期検診や対処療法が受けられるかどうか重要な課題です。さらに、体の負担の少ない内科治療が進むことを願っています。

また、患者によっては、循環器のみならず、整形外科や眼科などさまざまな医療が必要であり、医療費がかかります。遺伝子疾患により、同一家計に複数の患者がいることで、負担がかさむ場合もあります。診断されることによって医療保険に入れず、なお医療費の負担が大きくなることもあり、ぜひ医療費の軽減対策をお願いいたします。

医療費への補助については、所得に応じての負担もありという形にし、今よりも特定疾患の範囲を広げてほしい。障害認定の範囲を広げてほしい等の要望を聞きます。不公平感をなくし、どの患者も安心して医療が受けられることを切にお願い申し上げます。

## 難病対策委員会ヒアリングへの意見

2011年11月7日

もやもや病の患者と家族の会

〒563-0032 代表 勝田 和美

大阪府池田市石橋3-7-9 平和ハイツ206

TEL 072-761-8825

現在もやもや病の患者は全国に1,300人いるといわれています。ご承知かと思いますが、もやもや病は、幼小児期と30代~40代の成人期に多く発症しています。近年、脳ドック等で検査を受ける機会が増え、成人でもやもや病と診断されるケースが増加しています。

幼小児期は梗塞で発症することが多いのですが、成人期の場合は出血による発症が多く、重症の場合は死に至ることもあります。

もやもや病の対症療法として内科的治療と外科的治療があります。患者の多くは外科的治療法である血管再建手術を行っています。但しあくまでもこの手術は、脳の血流量を改善し、病気の進行を一時的に止めるものであり、再発症の可能性は常にあります。

もやもや病の血管再建手術が始まってから30年近くになりますが、近年幼小児期に血管再建手術を受けた患者が今度は出血で再発症するというケースも出てきています。もともとろい血管でもあり、手術により無理をしていることもあります。今後も引き続き術後の経過観察は、必要不可欠です。

もやもや病が特定疾患に指定されていることにより、外科的療法を受けの際の高額な医療費の自己負担が大幅に軽減されています。もやもや病の進行により、場合によっては、前、横、後ろと3回の脳血管の手術を受けなければならぬ患者もいます。特定疾患の指定からもやもや病をはずすことのないようお願いします。

尚、もやもや病の研究班の先生方のご尽力により、ご存事のようにもやもや病の遺伝子の研究が進み「薬による治療をめざす」ところまでできています。引き続き研究が続けられるようご援助をお願いします。

基本的には、難病対策関係予算を大幅に拡充して、5000~6000種類とも数れられている難病の治療・研究に取り組める環境をつくっていただきたいと思っております。

以上