

全国HAM患者友の会は、4年前に設立され、会の目標を「難病認定」とし国に対し粘り強く、陳情を続けてきました。患者の実態が次々とあきらかになり、難病に認定されなければ現状が打破できないと考え、ここに強く要望し、意見を述べさせていただきます。

### 1、希少性について

HAM患者の実数は日本では1500人程度とされており、いまだ全国規模の正確な調査はなされていません。一部の希少な風土病とされてきましたが、患者は沖縄から北海道まで散在することが判明しました。ところが診断できる医者に当たるまで数年を要したり、医師から患者を診たことがないという理由で「治療はできない」と、放置されてきたことも明らかになりました。

希少だからこそ、国が支援しなければ医療機関に認知されず、国民が保障されているはずの医療を受けられる機会も与えられません。数が少なれば民間の薬品会社も薬の研究開発に手をつけません。一方は国が定めた難病だからと社会的に保障され、一方は国の難病ではないからと、社会の隅に捨て置かれたら、ただただ運が悪かったと嘆くしかありません。国が誇る「特定疾患事業」は、選定の基準として「希少性」を重要視すべきではないかと考えます。

### 2、原因について

HTLV-I ウイルスの感染者は全国で約120万人とされています。そのうちの、ごく一部からHAMを発症しますが、どのような原因で一部にのみ発症するのか、その原因はいまだ不明です。感染者の99.8%は発症しておらず、ウイルスは要因のひとつであり、これが発症の原因とするのは納得ができません。また、仮に原因が解ったとしても治療薬がなければ患者の苦しみは何も変わらないと考えます。

### 3、治療法について

ステロイドやインターフェロンで治療しても症状は進行し、いまだ真に有効な治療法が存在していません。病院を受診しても有効な治療法がなく、経済的な負担もかかるため、病院の受診を次第に控えるようになり、研究も進まないといった悪循環に陥っています。

ステロイドは副作用として、合併症である間質性肺炎を悪化させる恐れがあり、インターフェロンは、うつ症状（自殺未遂）や白血球減少などの副作用のために途中で使用を断念するケースが多くみられます。このような免疫抑制剤が強く作用されるとATL（成人T細胞性白血病）を引き起こすのではないかという新たな問題も起こっています。

### 4、生活面で長期にわたる支障があるかについて

HAMは脊髄の慢性進行性の障害により、両下肢機能の著しい低下、重度の膀胱直腸障害などを呈する疾患で、社会生活を奪い、生活面で長期にわたる支障があり、明らかに難病と考えます。一般的な身体障害と違い、障害が固定せず、段階的に症状が進み、激しい痛みやしびれ、硬直や麻痺などに加え、疲労しやすいうえに、合併症を抱えるなどいくつもの症状がからみあった重い難病であると言えます。特に排泄の問題は深刻であり、昼夜もない日常生活を拘束されるほどになっています。また、熟睡できないので精神安定剤にたより、躁鬱の症状にも悩まされています。進行が進むと、働くことは難しくなり40、50代の男性は失職することが多く、初期から、長く立てない、よく転ぶ、怪我や骨折をする、両手で物が持てないなど家事や育児もままならず、平均的な患者は、20年30年後には寝たきりとなり人の手を借りなければ生きられない状態になっています。

歩行障害は徐々に進行しやがては下半身麻痺になります。

進行性で杖から松葉杖へ、早い人は1年で、平均10年も経過すると車椅子、その後寝たきり生活へと余儀なくされる。初期はよくつまずき、転びケガをする。腰が落ちるようにすくんでしまい、歩く距離が短くなり、やがて大腿骨など骨折を繰り返しながら車椅子へ移行、その後は下半身が全く麻痺し、上肢にも影響を及ぼすなど、自力では寝返りも出来ないほど重症になっている。極めて重症な排便排尿障害があります。

おしっこが近い(頻尿)、出ない、(困難)漏れる(尿失禁)といった、異なる3つの症状が重なった極めて重症な排尿障害が早くから顕著に現われる。夜5、6回も起こされ睡眠不足で精神がおかしくなる、外出をしない、水をのまないなど日常生活に多大な影響を及ぼしている。20%が自己導尿を余儀なくされており、頻繁に感染症を起こし腎盂炎へ、また、膀胱ろう、バルーン使用者では腎臓機能を悪化させ、入退院を繰り返している状況。足が硬直、変形し開かず導尿もできない人もいる。適切な処置がされず、オムツを当てられた患者が尿毒症を起こし救急車で病院に運ばれ一命を取りとめた例もある。頑固な便秘は、下剤を多量に服用しても効かず、効きすぎると止まらない状態。頻便や便失禁は深刻な問題であり、腸閉塞を起こし、腸管破裂で死亡した例もある。24時間絶え間ない、しびれと強い痛みなどの感覚障害があります。

しびれは絶え間なく電気が走ったように下半身を走り、耐えられず自殺した人もいるほど。腰から背中にかけて割れるような痛みがあり、足は硬直し横に休むと勝手に持ち上がり神経が休む暇がない。足は氷のように冷え、顔はほてり、不快だけでなく火傷をしても感じず、大火傷を負ったという例がある。あまりの痛み「死んだ方がましだ」と訴える人も多い。重症な合併症を伴う人が90%以上にも及びます。

HAMは予後良好といわれてきたが、重篤な病気の合併症があり、現実はとても深刻である。肺病変は50%に見られ、間質性肺炎は死亡原因の20%を占めている。患者の20%にあたる輸血感染者はほとんどがC型肝炎を併発しており、二重の苦しみを感じている。大脳白質病変は70%にみられ痴呆症が進行しやすいなどと不安をも抱えている。シェーグレン症候群は25%、ぶどう膜炎は5%にあり、なかには失明をした患者もいる。他に帯状疱疹などがある。

今、問題になっているのがATLの発症リスクの高さである。以前は、HAM患者はATLにはならないとし、医師からは「死ぬわけではないからよかったね」とさえ言われていたが、HAM患者はキャリアの10倍も高いリスクで発症することが判った。過去の調査で84名中5名がATLで死亡していた。ATLに変わりやすい、くすぶり型と判定された人が複数見つかったが、「生き地獄」にくわえ「地雷」の中を這わされているように感じている。人間の尊厳を損なうような排便排尿障害だけでなく下半身の麻痺、痛みしびれに耐え、それを何十年もひきずりながら、最後はATLを発症し、もがき苦しむ死亡した人はすでに20名が確認されている。

女性の場合、夫から離婚を迫られる、離婚している例も多く、また、親子でHAMを発症したり、子供が小学生で発症した例、男性は働き盛りに失職する人も多く、自殺者は4名確認されている。精神を犯され精神病院に入院した例、「おまえのせいだ」(母子感染)と家の中を這いずり回りながら母親に暴力を振るう例。患者会にはこういった人権にも関わる相談が後を絶たない。

日本で発見された病気であり、このような悲惨な病気が国の難病とされず、放っておかれることを許してはならないと思います。世界中にも患者が見つっていますが、治療薬の研究開発に取り組み治療法を確立するのは先進国である日本の役割だと思います。ここに、HAMを難知性克服研究事業の対象にしていただきますよう要望いたします。

## 腹膜偽粘液腫について

腹膜偽粘液腫は、100万人に一人発生するといわれている病気で、日本では年間120人程度の発生があると推測されています。転移をしても長期間生存するので、5年間で蓄積される患者数は数百人になると思われますが正確なところは統計がないのでわかっていません。

原発は虫垂、卵巣のことが多く、腹部にゼリー状の水がどんどん溜まっていき、止めることはできず、まるで妊婦のようになってしまいます。さらに手術で取りきれない硬い塊が臓器を圧迫し、栄養失調や腸閉塞に、更には深刻な状態に至ることもあります。この病気は、手がけた事のある外科医でも一生で1～2例しか出会う事がなかったり、手に負えないと言われ患者自身が手探りで病院を探したり、他の目的で開発された抗がん剤を試している状態です。

専門家の現在の見解では、抗がん剤がほとんど効かない腫瘍の1種であり、組織学的に良性、悪性、中間のものがあり、良性では5年生存率90%、中間では60%、悪性では20%と低く、さらに腹膜切除による完全切除が唯一の根治法と考えられるが、この手術をできる外科医が日本では数人しかいないという事です。

保険請求の面でも請求する項目がないので、ほかの疾患で請求しているのが現状で、手術時間が長く輸血、凍結血漿が大量に必要なので、今の保険制度では、病院経営の面からみると赤字覚悟で行わなければならない状態です。

患者の生活面においては、発症する年齢が若いことから、患者の家族や自身の生活状態が長期間損なわれる事になるので、これによって職を失ったり、長期の苦しみから精神障害をきたすことも多いのです。症状が軽度のうちは、数週間おきに腹水を抜くだけといったケースもあり、ある程度の仕事も可能ですが、塊ができ大きくなった場合は仕事どころか食事を摂ることすら困難になります。

発病は40～50代の女性に多いといわれていますが、働き盛りの男性が発症することも多く、その場合生計の担い手を失った家族は、病気の大変さに加え生活の重圧も強いられる事になります。患者自身はそんな家族の大変さを見、先の見えない不安から最も悪い選択を考えることもあったようです。

この病気は「がん」ではないからまだ良い方というとらえ方をされますがありますが、「がん」ならそれなりの治療法があります。しかし、この病気は原因も治療法も確立されておらず、じわり、じわりと確実に進行していきます。

他の人からは表面上はつきりわからず、認知度が低いため説明も困難で仕事をする上での周囲の協力を得ることも難しい状況です。

海外では、各国に1箇所ほど専門のセンターがあり治療にあたっています。オーストラリアにはこの疾患に特化した国立腹膜切除センターがあり、イギリスではベーシングトック癌センターに偽粘液腫センターがあり、年間3000万円の補助を国から受けています。アメリカでは、ワシントン癌センター、イタリアではミラノ癌センター、スペインではMDアンダーソン癌センター・スペインがありその他では、プラハ、パリ、ローマ、ポルトガルなどにこの疾患を専門に治療する医師がいます。

ところが日本では、この疾患を専門的に治療にあたっている医師はただ一人だけで、とても恵まれた状況にあるとは言いがたく、早期に専門の治療機関を設け、全体の患者数を把握して治療法の確立を目指し、研究していただく事を私達は第一番に望み、強く要望いたします。

症状をきたした人は誰でも、早い段階に正確な診断をされ、現状でのより良い治療法を患者が選択できるようにしていただく事も併せて要望したいと思います。

以上、よろしく願いいたします。

#### 参考：海外の偽粘液腫の専門施設

オーストラリア: David L. Morris MD, PhD; Nationally Funded Peritonectomy Center, Department of Surgery, University of New South Wales, St George Hospital, Sydney, NSW, Australia<sup>1</sup> and Department of Gastric Cancer, Email: [David.Morris@unsw.edu.au](mailto:David.Morris@unsw.edu.au)

アメリカ: Paul Sugarbaker, M.D. PhD. Washington Cancer Institute 110 Irving Street, NW, Washington DC, 20020-2975 USA TEL: 202-877-8602 FAX: 202-877-8602

イギリス: Professor Brendan J. Moran, MCh, FRCS, Consultant Surgeon and Course Director, North Hampshire Hospitals, Aldemaston Road, Basingstoke, Hampshire

イタリア: Professor A. Garofalo, San Camillo-Forlanini Hospital, UOC di Chirurgia Generale Oncologica, Az. Osp. San Camillo-Forlanini, Via Portuense 332/00149

Professor Marcello Deraco, Istituto Nazionale per lo Studio e la Cura dei Tumori Milano.

スペイン: Dr. Santiago Gonzalez-Moreno, International Spanish MD-Anderson Oncological Center.

フランス: Dominique Elias, Institute Gustave Roussy, Villejuif, France

Professor FN Gilly, MD., Faculte de Medecine Lyon Sud, 165 chemin du Grand Revoyet. B.P. 12, 69921 Oullins Cedex. Web <http://lyon-sud.univ-lyon1.fr/>

オランダ: Vervaal Vic J. The Netherland cancer Institute Antoni van Leeuwenhoek Hospital, Amsterdam.

# 1型糖尿病 (IDDM)

難病指定に対するご理解を頂くために...

IDDM (1型糖尿病)  
全国インターネット患者会

iddm.21

<http://www1.plala.or.jp/HIDEYUKI46HONMA/>

1型糖尿病いわゆるIDDMは、アメリカの「生命に関わる治療の重要性の順位」において、内科疾患の第1位とされています。

患者数は、河盛隆造先生（順天堂大学医学部教授）が、東京国際フォーラムで行われた日本糖尿病協会総会において、600万人を超える日本の糖尿病患者で、インスリンが出ないために生き続けることができない人たち（1型糖尿病＝IDDM）は、3万人弱とされておりま

日本の膵・膵島移植研究会での、移植適応患者の評価はβ細胞の欠乏、すなわち1型糖尿病と判断する基準として廃絶の証明値を血清高感度C-ペプチド値で0.1 ng/ml未満としています。これは、アメリカでの1型糖尿病の大規模臨床研究DCCCT報告で、膵島の90%以上が破壊されると、インスリンを用いてもコントロールが非常に難しくなるとの結論にも準じているものと思われま

す。早く移植をしなければ、生命が保証できない程の障害だと私どもは認識します。

1型糖尿病とは、「絶対的欠乏」と言われる病態で、発症原因は未だ定かではなく、抵抗性もなく、「短期間」で廃絶・枯渇の数値に至った方達を指すとされます。

患者は、発症時から一生インスリンを用いなければ生命を維持できません。

廃絶に至ってインスリンを用いる患者に対し、効果的な治療法が未確定である事で、悲惨な悲劇や事件・事故が後を絶たない事態になっています。

正しいクライテリア（診断基準）を設け、適切な病態鑑別や、教育と保護の受け皿づくり、危険の少ない、適切なインスリンの自己裁量による変更や調節法の教育プログラムが連動する指導が行われるよう、個々人の病態に対応した治療研究や支援環境を一刻も早く整え、該当する患者をすくい上げ治療研究等を早期に行って救命して欲しいと願っています。

「インスリン」は劇薬です。

1型糖尿病患者にとっては補うものではありません。

生命そのものです。

患者は、病態に見合った種類のインスリン量を適時・適切に注射する必要があります。

しかし、外部からのインスリンを生体に合わせることは至難の業で、副作用である低血糖発作（昏睡）も起こします。そしてインスリンが不足すれば、予想だにしない高血糖発作（昏睡）も突然起こします。それによって死に至ります。

その為、患者は日々そして一生、様々な支障を抱えた生活を余儀なくされます。

その日々の闘病は生活の質、生命の質レベルを越えて、日々生命維持の壮絶な闘いです。

1型糖尿病は生活習慣的な病を抱えず発症します。

どの年齢でも発症するとも言われます。

生活習慣による2型糖尿病と混同した診断や治療手段しか与えられず、悪化した方への支援や救済、保護、そして配慮も必須です。


国連は昨年暮れ、糖尿病の適切な治療、教育に対して対策強化を決議いたしました。

誤った理解や社会環境・医療環境で苦しんでいる患者がいます。

どうか、患者の生命や健康保持のためにも、適切なご配慮ご判断をいただけますよう心より念願しています。

厚生労働省

健康局疾病対策課難病調査係 御中

近畿つぼみの会 会長 田沢英生   
大阪狭山市池之原4丁目906-3

Tel/Fax 072-365-5546

近畿つぼみの会 顧問医 一色玄  
(大阪市立大学医学部小児科 名誉教授)

### 特定疾患認定への要望書

私達は、小児期発症インスリン依存型（1型）糖尿病の患者・家族の会です。

小児期発症インスリン依存型（1型）糖尿病は、ある日突然インスリンを分泌する膵臓のβ細胞が何らかの原因によって破壊される自己免疫疾患で、現在患者数は多くて3万人弱といわれています。一旦発病すれば一生涯医療管理を必要とし、インスリン注射を打たなければ、24～48時間で死に至り、生命を維持していくために1日たりともインスリン自己注射を止めることができない、極めて重症の糖尿病です。

完治のための治療方法は未だ確立しておらず、1日に4回以上の血糖測定とインスリン自己注射を打って何とか命をつなげています。合併症の出現を防ぐために日々厳格な血糖コントロールをしていますが、現実には低血糖・高血糖を繰り返し、血糖コントロールは不可能な状態です。その上、突然の低血糖発作や高血糖発作による意識障害および昏睡が日常の中で起こるため、日々の生活に著しい制限を余儀なくされています。

現在、20歳までは小児慢性特定疾患として公費助成がありますが、20歳を過ぎると医療費は健常者と同じ3割負担となります。病気が原因（日常的におきる低血糖発作、高血糖発作、通院の確保、保険者側の負担が大きいことなど）で就職できない患者も多く、経済的に自立できない患者は、必要な定期的な通院治療もままならず、なかには、それ以前の医療を受診するための健康保険料さえ支払えない者もいます。このような状態が続くと人間として「生きていく権利」を奪われることにもなりかねません。また、成人の糖尿病以上に、小児期発症1型糖尿病では透析、失明、神経障害、脳・心臓血管障害などの合併症が進展し、40歳に至るまでに突然死をおこす患者も少なくはありません。この合併症の進展抑制にも膵臓（膵島）移植手術などの最先端の医療や、当会の顧問医である大阪大学先端科学イノベーションセンター招聘教授山崎義光先生のグループが研究されている合併症が起こりやすいハイリスクの患者を見つける遺伝子検査などの予防医療を受けるにも、とにかく医療費が必要です。

難治性疾患克服研究事業の対象疾患は①原因不明、治療法未確立で後遺症を残すおそれが少なくない病気、②経過が慢性にわたり、単に経済的な問題だけでなく家庭の負担が大きいと定義しています。小児期発症インスリン依存型（1型）糖尿病が患者のみならず家族にとってどんなに大変な病気であるかをご理解いただいて、一刻も早く20歳以上の患者を特定疾患治療研究事業の対象疾病に認定し、同時に医療費助成をしていただけますように切に要望いたします。

## チャレンジ難病指定 下垂体機能障害を特定疾患に

### 日本下垂体機能障害患者団体連合会（日下連）の意見書

2007年2月28日

#### 北海道の協議会も認めた 下垂体機能障害は難病4条件に合致

下垂体機能障害を特定疾患に独自指定する北海道では2003年度、財政難を理由に制度の見直しをはかりました。助成をやめた疾病もありますが、下垂体機能障害は残りました。北海道特定疾患対策協議会が専門部会を設け、1年間にわたり難病4基準に照らして検討したものの、4条件のいずれも合致することが報告されました。名古屋市でも同様に下垂体機能障害が残りました。

#### 先端巨大症、クッシング病、下垂体機能低下症は 再び難治性疾患克服研究事業（121疾患）に

上記の3疾患は10年前、特定疾患対策研究事業の対象から外されました。名目上は121疾患ではありませんが、原因不明で完治が難しい病気です。そのため、研究班は体制が削られた後も、研究を続け、病態の解明、長期予後の解明など、貴重な成果を挙げてきました。診断・治療基準が作成され、治療に生かされ、患者が恩恵を受けています。2003年度から対象疾患の限定がなくなりましたが、研究者の熱意に頼るだけでなく、成果を挙げている研究班を正當に評価し、上記3疾患を難治性疾患克服研究事業（121疾患）に戻してください。

#### 「患者アピール」署名に調査研究班の4割（2月末現在）が賛同

下垂体機能障害を特定疾患にすることを求める「患者アピール」署名を私たちは集めています。2007年2月末現在、患者・家族・知人ら2万人が名前を連ね、67名の医療関係者が賛同しています。調査研究班では約4割にあたる10人が賛同しました。日本間脳下垂体腫瘍学会（2月23～24日、山形）で対面署名を求めたところ、断られた研究者はいません。学会理事も10人が賛同しました。「アピール」署名は、研究予算の増額や自己負担の軽減などを政府に求めています。

#### 地方によって医療費自己負担額に格差が存在 間脳下垂体機能障害を特定疾患治療研究事業（45疾患）に

地方には独自の助成制度があり、「下垂体機能障害」では、北海道・栃木・静岡・和歌山の4道県、市町村では名古屋市が対象です。富山県（抗利尿ホルモン過剰症・低下症、プロラクチン分泌過剰症・低下症、ゴナドトロピン分泌異常症）、兵庫県（シモンズ・シーハン病、クッシング病及び尿崩症）にも助成制度があります。同じ国民として、不公平感があり、国が責任を持って治療費を助成するべきです。

## 効果的な薬が未開発の病気も 生命予後と生活の質が低下

未治療の「クッシング病」は5年生存率が5割といわれます。外科手術で多すぎるホルモンが下がればよいのですが、大きな腺腫だと治りにくく、効果的な薬が開発されていません。次の手段は、生命維持装置である副腎を取り除いたり、機能を薬で抑えるしかありません。そうになると、逆の病気である「下垂体機能低下症」です。ストレスホルモンが足りなくなるので、きちんと補充されないと、虫歯治療や38度以上の発熱でさえ、急性副腎不全になる恐れがあります。免疫低下で病気に感染しやすく、低体温・食用不振になりがちで、生活の質は良くありません。

未治療の「先端巨大症」は死亡時の平均年齢約59歳と短命です。多すぎる成長ホルモンを抑える薬を投与しますが、安価な飲み薬は1～2割の患者しか正常値にできず、6割の患者を正常化する注射薬（オクトレオチドLAR）は、高額療養費での自己負担額が毎月8万円です。

抗利尿ホルモン、性腺刺激ホルモン、プロラクチンが過剰または分泌低下した病気も完治しません。尿が1日に10リットル前後排泄される「中枢性尿崩症」は、激しい喉の渇きを伴い多飲になります。災害時や意識不明などで薬切れになると、脱水が生じ、とたん生命の危険にさらされます。下垂体機能障害は未治療の場合、生命予後が悪くて、生活の質が悪くなる病気です。顔が変形する先端巨大症やクッシング患者の中には、人前に出る仕事に就けず、低賃金の仕事を強いられている人がいます。外に出られなくなり、「私はカレンダーに丸をつけるだけの毎日だ」（クッシング病）と訴える患者がいます。内部障害者として、福祉的施策が必要です。

また、多数の患者が他の病気にまぎれてしまい、治療されないまま、放置されていると思われます。政府の啓発活動を期待します。

## 高額な医療費のため薬を間引いて使ったり、治療が中断しています

毎月の負担に耐えかねて、経済的な理由から、治療を中断するか、効果がないにもかかわらず旧型の薬を使う患者が少なくありません。当会にも岡山の先端巨大症患者から「クスリ代を払えず、注射薬を2カ月に一度に減らしたら、インスリン様成長因子-1（成長ホルモンの手下のホルモン）が600から1000に跳ね上がった」という電話が寄せられました。生命予後に影響が出る可能性があります。

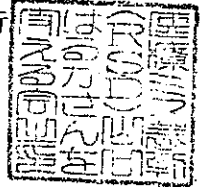
山形の学会では、オクトレオチドLARに触れた研究者は16人。そのうち、3割にあたる5氏が高すぎる薬価を治療の障害だと指摘しました。日医大のグループは、「高額医療費、いつまで使用するのか、情報不足の点に不安・不満を持っている」と患者アンケート調査を紹介しています。

脳に腫瘍があり、休みがちというだけで、正規社員になれない患者は少なくありません。非正規社員の年収は300万円を切る場合が多いと思われるので、毎月8万円の自己負担が継続できるものではありません。

（以上）



RSD医療ミス裁判  
山口はるかさんを支える会  
事務局長 佐藤和行



要 請 書

貴会におかれましては、国民の健康と福祉を守る立場からの活動に敬意を表します。

私達支える会は、山口はるかさんの事件が2006年10月10日に東京地裁において和解が成立し全面解決した後も、ホームページにおいて全国のRSD（もしくはCRPS）患者の皆さんと連絡が取れるようにして、病気や今後の生活のこと等を一緒に考える機会を設けて、ささやかながら活動を継続しています。

山口はるかは私の姪ですが、1999年7月8日（当時24才）、交通事故で運ばれ入院中の病院の採血ミスでRSD（反射性交感神経性ジストロフィー）という難病にされてしまいました。治療に専念しましたが、なかなか改善されず、それまでしていた仕事もできなくなり治療費すらない状態でしたので、裁判を起こすより手立てがありませんでした。

病気も進行して、日々の激痛の生活に加え、骨萎縮も見られ、「右上肢が使えない」状態となりました。裁判所の和解は、医療ミスを事実上認め、更に和解金は後遺障害5等級「右上肢の用を全廃したもの」には及ばなかったものの、RSDのような激痛＝目に見えない苦しみをプラスして厚生労働省のRSDに関する認定基準の上限（7級）を上回って保障したのは全国的に見て初めてあるいはまれな事例であり、RSDの患者さんを励ますものとなりました。（2003年8月に厚生労働省が出したRSDの後遺障害等級の認定基準は、RSD患者の「痛み」を低く評価し、実態に合わないので改善が求められます）

このような和解も本人にとっては1つの区切りであって、病気が治ったわけでもありません。本人の心からの願いは、「元の体に戻してほしい」の一言に尽きます。全国を視野に入れて治療を求めてきましたが、彼女の激痛にはガン末期患者に使用するモルヒネも効かず、昨年4月には「疼痛」を専門とする大学病院から「（現在の医学では）これ以上治療法はありません」と言われて、精神的にも重くのしかかっています。

現在は、CRPS (complex regional pain syndrome)と言われるようになってきていますが、どのようにして発症するのか原因についても諸説があり、また「痛み」の症状には対処するものの治療法が未確立です。姪はるかの場合も、「激痛」を生活のベースにししながら、身体的な機能低下が進行しています。後遺障害が現在でも7年半以上続いており、現段階では、今後改善される見通しがたちません。姪のRSD患者どおしの知人やホームページで連絡のあるRSD患者さんについても、状況は同様です。患者数については、正確な報告がまだないので不明です。身体障害が進んだ場合は（本人にとっては良くないですが）、身体障害者手帳が交付され、治療費が軽減されますが、それでも交通費等がかかります。また、身体障害者手帳の交付がない場合等は、治療費の経済的負担が大きく、働くことができない多くのRSD患者にとっては、治療費すら困難となっています。

多くのRSD患者が、原因の解明、治療法の確立、そして治療の経済的負担の軽減を、切に願っています。そのために、以下のことを、要請します。

1、RSD（もしくはCRPS）を難病に指定すること

つきましては、RSD（同）を難治性疾患克服研究事業の対象にすること

2007年2月22日

厚生労働省大臣  
柳澤 伯夫様

CRPS患者の会（かぼちゃの会）  
会長 藤嶋 昭

### CRPS（複合性局所疼痛症候群）疾患の「特定疾患、難病指定」のための要望書

私達は、2000年10月18日にCRPS(複合性局所疼痛症候群)患者の会を発足いたしました。

CRPSは、Type I = RSD（反射性交感神経性ジストロフィー）とType II = カウザルギーがあります。

CRPSはComplex Regional Pain Syndromeの略称で、骨折、捻挫、打撲、带状疱疹、ギブス固定、医原性などの外傷等をきっかけに、慢性的な痛みと腫脹、自律神経症状が持続し、その結果、運動制限や関節の拘縮を引き起こす事があります。そして、そのような病態を称してCRPSとしています。

CRPSとは、未だ発生機序、治療法が確立されていない疾患です。痛みの発生機序や効果のある治療法も症例により、また病期により異なります。従来は自律神経系の異常が強調されていたが、炎症機転の関与も明らかになってきました。

また症状には、アロディニア、痛覚過敏、灼熱痛、浮腫、皮膚の色調、体毛の変化、発汗異常、罹患肢の温度変化、レントゲン上の骨の脱灰像、血管運動障害と発汗機能障害の定量的測定、RSDに相当する骨シンチグラフィの所見等があげられております。

しかし、私達CRPS患者にとって一番辛く苦しい事は「痛み」という目には見えないものとの格闘であります。親、兄弟、知人など誰人にも理解されず一人もがき苦しんでいるのです。痛みが酷くなるにつれ、働く場を失うこともあります。また、家庭不和になり離婚された方もおります。そして四六時中襲いかかる「激痛」に耐えかねて「死」を選んでしまった方も数人おります。そんな中での生活は身も心もボロボロになり、うつ状態になってしまい精神神経科にも通うようになってしまいます。職も失い「痛み」だけでは、身障者手帳も交付されないので、病院へも行けなくなってしまう方々もいるということ知っていただきたいのです。

また、医師でありながらCRPSという病気を理解していないのです。早期発見であれば治る可能性もあるかもしれませんが、医学が日進月歩進んでいる状況の中で研究施設もないということは、とても辛い現実です。

一日でも早く、CRPSの研究施設、医師等の充実、医療教育の現場（麻酔科、整形外科、リハ科、精神神経科の一体化、看護師）の教育指導の徹底、社会保障の充実を切に要望いたします。

最後に特定疾患認定による難病対策を受けることを求めます。

### 要 望 事 項

1. CRPS(複合性局所疼痛症候群)の特定疾患
2. CRPSの自立生活の支援
3. 両上肢、両下肢などの機能障害や硬直状態が著しいと認められた場合、身体障害者手帳の交付を要請いたします。

かぼちゃの会事務局長  
代表 佐藤 照恵

特定疾患対策懇談会の資料

2001年8月に提出した「陳情書」に『強直性脊椎炎（AS）』の病態ならびに患者の実態につき書かせていただきましたが、この度、次回懇談会開催に当たり患者の追加意見を述べる機会を与えていただきましたので、改めて「対象疾患の4要件」別に書かせていただきます。

1. 希少性

現時点での我が国における有病率は、僅か0.6～6.0/10万人とされています。専門外来の待合室で「自分以外の患者に生まれて初めて会った!」という人がほとんどです。医師の間でも認知度が低いため見逃しや誤診が後を絶たず、これから勉強に仕事に・・・という未来ある若者が、医師に「気のせい」と言われ、家族や職場では「怠け者」と責められ、疼痛や機能障害のみならず心理的・社会的なストレスにより自殺を図るケースも出ています。

2. 原因不明

原因は今なおわかっていません。研究も遅々として進んでいません。遺伝子解析の試みもなされていますが、なにせ患者数（検体数）が少ないため発症関連遺伝子の発見への道程はまだまだ遠い状況です。また、この病気は、他のいわゆる膠原病と異なり免疫学的検査で特異的異常所見が出ないために、この方面からのアプローチも困難です。これに加えて、医学界での注目度が低いことも原因究明のための研究にとって妨げになっていると考えられます。このような観点からも難治性疾患克服研究事業の対象になるべき疾患と考えます。

3. 効果的治療法の未確立

原因不明、さらには患者数が極めて少ないため治療実績も増えず、従って、治療法確立のための研究がなかなか進まない状況です。

近年、関節リウマチに対して健保認可となった生物学的製剤が本疾患にも有効だったという発表が欧米で出されつつありますが、我が国では健保未認可のために使用に当たっては莫大な費用がかかり、この薬剤の投与を受けられる患者は極端に限られます。早期に発見され、根治とまでは行かずとも症状軽減に効果的な薬剤が開発そして健保認可されれば、4で述べるような強い身体障害と、これに伴う心理・社会的問題の発生をかなり抑制できるものと期待されます。

#### 4. 生活面への長期にわたる支障

数10年に亘る長い期間を経て進行し、治癒は不可能、一生涯にわたり疼痛と脊柱や四肢関節の機能障害に悩まされる疾患です。若年初期の頃には全身の激しい疼痛に苛まれ、進行すると、脊柱が後弯（前屈）位となって、頸椎から仙椎まで全ての脊椎の可動性が消失（強直）します。また、半数以上の例で股関節や膝関節の罹患が見られ（時には肩その他の関節も）、これらが相まって、立位や座位など同じ姿勢をとり続けることが困難となり（臥位でさえも辛い）、さらには歩行障害も生じ、ほとんどの患者で和式生活が困難または不能となります。重症例では人工股・膝関節全置換術などが必要となります。また、不動性・炎症性要因により若くして骨粗鬆症が進み、軽い衝撃により脊椎骨折、さらには脊髄損傷（四肢麻痺）となる危険性が高く、事実、交通事故を初め軽微な外傷に伴う「脊髄損傷」により寝た切り状態や死亡に至る患者が続出しています。このような状況下で、患者は気軽に外出することができず、軽作業であっても就労が制限されることとなり、加齢とともに生活上の支障も増悪の一途を辿ります。さらに、本疾患には、首が動かないという独特の障害があります。首を回せないために数少ない移動手段である自動車の運転が困難かつ危険となり、また、上を向けないために公共施設や交通機関の表示や看板を見上げることができず、容易に振り向けないことと相まって、単独での外出には多大な困難や危険が伴います。さらには、会釈ができず、上目使いで人を見たり、会話の時に相手の顔を直視できないために人間的な誤解も生じ、就職や交友関係においても大きなハンディを背負うこととなります。こうした目に見えない支障の結果、「さあ、これから・・・」という働き盛りの若者が社会生活へ第一歩を踏み出す際に、その心身の悩みと苦痛はいやが上にも増大し、実社会への適応が困難になりがちです。

以上のような本疾患および患者の実態につき十分ご理解をいただいた上で、『強直性脊椎炎』の特定疾患への追加につき、ご高配のほど、なにとぞよろしくお願い申し上げます次第です。

平成19年2月27日

日本AS友の会

会長 田中 健治

事務局長 井上 久

厚生労働省健康局疾病対策課御中

## FOP の難病指定を求める要望書

J-FOP～光～患者

代表 渡久地優子 北岡幸美



下記の内容により、FOPを難病に指定していただくことを強く要望いたします。

### (1) FOP (進行性骨化性線維異形成症) とは

#### ア. 病状および特徴

FOPは筋肉が骨になる病気である。本来関節の周辺は筋肉で覆われており、その筋肉の運動により体を動かすことができるが、FOPは「筋肉」が「骨化」する病気であるため、骨となった筋肉が関節を固定してしまう。そのため、首、アゴ、肩、肘、手首、指、背中、腰、股関節、膝、足首、それらが不動になる。その特徴は足の親指部分が、外反母趾の様になっている事といわれているが例外もある。

多くは2-3歳に発病し、後頭部がコブのように腫れ、首・背中へと移動をして、腕が挙げられなくなり、その後も、痛み・移動する腫れを繰り返し、止まらぬ進行・骨化が続きやがて全身の自由を奪う。

平均寿命は45歳といわれている。

#### イ. 確認されている症状

- 1) 首が動かない、腕が挙がらない、爪先立ち(足への負担で更に炎症)
- 2) 腰や股関節、膝が伸びたままの骨化→座れず立ちっぱなしか、寝たきり状態。
- 3) " " →座れず、車椅子は自分に合ったものを特注。
- 4) 膝が曲がったままの骨化→座りっぱなしか、寝たきり状態。
- 5) アゴの骨化→開口困難=食事は流動食、喋りにくくなる。(歯科治療も困難になる)
- 6) 耳の中にある骨(三半規管)の骨化→難聴。
- 7) 体の変形も起こり、内臓部分が圧迫され、胃腸、消化器系や呼吸機能も弱くなる。
- 8) 寝返りの困難→仰向けだけ、もしくは横向きだけになり、床ずれが出来る上に骨化した部分が圧迫されるために痛みがひどく、熟睡も困難である。

### (2) 医療上の問題点

ほとんどの医師がFOPという病気を知らない。ましてこの病気がメスを入れることによって爆発的に骨化が進行することなどは予想もしていない。そのため、患者の多くが、医師の無知や誤診による手術や注射によって悪化(進行)を早めるという取り返しのつかない結果を生んでいる。また、マッサージや指圧などの行為も筋肉に炎症を起こし進行させる事もある。

患者はFOPの診断を受けるまで長い人であれば30年近くかかった例がある。多くの場合は遅くとも小学生までに発病するが、症状が開始しても診断が下されないために、医師から本来避けるべき行為(無理に動かすことや打撲や外傷)を知らされることなく生活し、それが進行を早める原因となっている。

### (3) 現在の状況

日本での患者は30人ほど確認されているが、患者自身がFOPであることを知らなかったり、患者会があることを知らずに孤立したりしている状況が考えられる。

また、難病に指定されていないために、患者は自分の居住地域において医療費の支援を受けることが出来ず、患者や家族にとって生活の不安が続いている。

FOPを専門とする研究者がいるが、患者数が極端に少ない為、民間企業からの研究費も確保出来ず、研究の継続が厳しい現状である。このため研究に対する国の支援が必要である。

### (4) 患者や家族の願い

原因の究明と治療法の確立を図るため、早急にFOPを難病指定にすると共に、研究対象事業にさせていただき、研究を進めていただくことを心より願っている。

## < F O P 患者の声 >

- ・現在刻々と病状が悪化し、不安と恐怖を抱えながら泣きながら痛みを耐えるしかない日々を送っています。私達には時間がありません。(15歳)
- ・わたしは中学2年、FOPによって身体障害者1級です。学校では車椅子生活です。FOPと診断されてから11年、どんどん症状が悪化しました。早急にFOPを難病指定して下さい。(14歳)
- ・私は、FOPがかなり進行しています。これ以上進行しないために、すべてのFOP患者の進行がなくなる良い治療法が見つかって欲しい。病気を治したい。(36歳)
- ・幼かった私は「いつかまた歩けるようになりたい！」と夢見ていました。いつしか自由が戻らないと聞き啞然としました。(26歳)
- ・将来への不安は日々増すばかりです。骨化によってもっと体が動かなくなり、今以上に寝たきりの状態になるかも分かりません。それをただなすすべもなく見守っているしかないのでしょうか？そんな辛く悲しいことがあっていいはずがありません。(26歳)
- ・せめて現状で進行が止められるように、一日も早く、薬が開発されることを望みます。すでに骨化した部分が元に戻るような手当てが出来ると嬉しいです。(18歳)
- ・毎朝靴下をはかせてもらいます。髪を結ぶことも出来ません。お風呂も一人で入れません。中学3年の修学旅行はみんなと一緒に行って、みんなと同じ事をしたいです。(13歳)
- ・私の体は今では完全に骨化してしまっていますが、この病気をより多くの人に知って貰いたく思い、県外の同病の方と冊子を作成し地道に無料配布をしています。(48歳)
- ・日本でもFOPの研究が盛んになり、今の、そしてこれからの患者や家族が、少しでも苦労なく、辛くやり切れない事ばかりではない日々を過ごせるように願います。(23歳)
- ・両手・首・股関節が骨化、手首から先しか動きません。左足は伸びたままで、歩行時は杖を使い、椅子には座れません。難病指定されて進行を止める薬の開発を望みます。(36歳)
- ・一人で食事やトイレに簡単に身動きが取れないので、家に居ても緊急時に困る。口が開かないので発音が悪く、相手が聞き取れない場合があります。困る。(22歳)
- ・難病指定を望んではいませんが、当事者でありながら何もできないことがつらいので、今後患者の皆様とどのように協力していくかが私の課題です。(46歳)
- ・自動車免許は必須なのですが、医師の間でも認知度が低い難病のため、適性検査もしてもらえず二年後にやっとできました。ハローワークでも同じ差別を受けました。(32歳)
- ・この4年間、体調を崩してフラ付きが出てからは、自室から外へ出ていません。入浴もしていません。病気の事を考えるとイライラとしてストレスを感じてどうにもならなくなってしまいます。(34歳)

## < 家族の声 >

- ・息子はFOPに加え口唇口蓋裂です。最初の手術はFOPと知らずにして今のところ進行はしていませんが、今のままでは手術や矯正等をする事が出来ません。(4歳/母)
- ・治療方法を見極めるためと軽はずみにメスを入れることが、患者の致命傷になることを知っていただきたい。悪くはなっても良くなることもないこの状態をご理解いただきたい。(40歳/母)
- ・絶対治ると信じています。毎日側に居て痛がる息子をどうしてあげる事も出来ないのは非常に辛いです。息子の笑顔がいつまでも続く様、治療法の確立に向けてお力をお貸しください。(9歳/母)
- ・FOPのサインを見逃さず、小児科医から整形外科医へ連携できるような医療体制をとってほしい。そのためには、医師へ病気に対する知識・理解を求めることが大切です。(18歳/母)
- ・子供が進行時に痛み苦しんでいる姿を見て、親でありながらも子供に何も出来ず、ただ見守ることしかできない苦しみを分かかってほしい。そして患者本人の立場で考えていただきたい。(10歳/父)
- ・一日も早く難病指定になって欲しい！早く薬も作って欲しい！息子の将来が心配です。一日も早く病気が治るように願っています！(11歳/母)
- ・ケガや病気を恐れることなく、普通の子供たちと同じように元気に運動させてやりたい。(7歳/父)

どうか私達に生きていく希望を下さい。

特定疾患対策懇談会の資料

NPO 法人線維筋痛症友の会

〒233-0012 横浜市港南区上永谷 2-12-11-102

理事長 橋本 裕子

線維筋痛症患者は国民全体の1.66%、200万人と推定されています。そのうち重症例の割合は分かりませんが限られた数であると思います。線維筋痛症友の会の会員は現在850名、電話相談は4年で4,000件に上ります。会員の病態、生活について正確なデータを取る時間がありませんでしたので、その中から8例を示し、患者の置かれている現状をご検討いただく資料とします。

ケース1：44才男性、30才交通事故により発症。完全に回復しないまま職場に復帰したところ、以前の職種から異動となり産業医の指示とは違う作業現場で過重労働により悪化。身体障害者手帳1種1級。障害年金を受けているが寝たきりであるため、妻がつききりで介護している。疼痛コントロールに失敗し、二種類のモルヒネを常用薬として使用するにいたっている。線維筋痛症単独では最も悪化している例。ステージV。線維筋痛症患者の全体から見れば、重症例は少ないものの完全介護が必要なため多くの問題がある。

ケース2：35才女性、種々のストレスが重なっていた27才の時から身体に違和感を覚えていた。30才の時の交通事故とその後の裁判などのストレスにより悪化。身体障害者手帳1種1級。寝たきりであるため夫が働きながら介護している。ステージV。小学生の子供がいるが育児ができない。母親としての責任感や、育児ができないことによる自責の念がストレスとなり軽快が望めないで悪循環となる。

ケース3：52才女性。10才のとき発症しているが原因は不明。45才のとき一時寝たきりになり身体障害者手帳1種2級。疼痛コントロール不可で一時モルヒネを使用。自力でリハビリを行い寝たきりから脱出。病気を受け入れ、痛みと向き合う方向を選んでいる。ステージIV。離婚して独身。ヘルパーを週3回、訪問看護週1回を利用しながら生活しているが、家事、身の回りのことが十分できず、不自由と不安は大きい。37年間診断されず難治化したケース。

ケース4：33才女性。10代後半に学校で、家庭で、そして友人の自殺など種々のストレスを受ける。社会人として仕事を始め人一倍働くが、微熱や腰痛の自覚症状が出て、骨髄穿

刺を受け痛みを発症。無理して仕事を続け悪化。ステージ III。 仕事に復帰したいとあがくが、波のある病状で寝込むことも半分程度あり、フルタイムの就労は無理と医師に言われている。現在は親元において、結婚、出産はあきらめている。将来経済的自立のめどが立たないのが一番の不安。

ケース5：58才女性、48才から6年間更年期障害といわれてきた。独身。集中力が保てなくなったため32年間の会社勤めを辞職。家事は少しできるが全身のこわばり、倦怠感と集中力散漫で外で働くことは困難。ステージ II。患者全体から見ると最も多いケースであるが、就労できないので今後の経済的な事が問題となる。

ケース6：11才女児。発症は半年ほど前。母も祖母も線維筋痛症を発症している。登校できないという問題がある。児童の場合本人が症状を語ることが難しく、痛みや疲労感を説明することができない。登校できなくなって初めて症状に気がつく場合が多い。登校拒否児童の一部のケースに線維筋痛症があるのではないかと思われる。

ケース7：18才女性。発症は1年前。高校に階段があり、疼痛の為に上り下りできない状態なので登校できない。学校は対策を施さないため本人は卒業を希望しているが、このまま留年、退学となってしまう。

ケース8：70代女性。10年以上入浴も洗髪もしていない。家族はいるが十分介護されていない。歩行や車での移動が困難なため通院治療していない。

(ステージI～Vの重症度分類は西岡久寿樹教授による)

#### ケース共通の問題点

1. 経済的な困難・・・高額な医療費、就労できないため収入がなく生活が成り立たなくなる。
2. 社会的な問題・・・激痛により意識障害、情緒障害、うつを発症する例が多いが、外見上異常がないことと、社会的認知が低いことにより社会的に詐病と言われるなど大きな差別を受けている。精神的落ち込みを加速させる悪循環となっている。
3. 身体的な困難・・・30代～50代の女性の発症が多いことから、結婚を諦めざるを得ず出産・育児ができない、親の介護ができないということで社会的損失大。
4. 医療の問題・・・未だに診断のできない医師がいてたらい回しにされる。保険適用されないので、医師が嫌がる。原因の解明と治療法の確立が早急に必要。



日頃の難病対策のご尽力に感謝申し上げます。さて、胆道閉鎖症は、1950年代から葛西術の手術により命は救われるようになりましたが、その後のQOLは必ずしも良くなく、20歳をすぎ、病気と戦い、医療費に苦しむ人たちが年々増加しています。この現状をご理解頂き、何卒特定疾患に認定いただきたく、以下、その実態と日本胆道閉鎖症研究会の医学的見解をお伝えいたします。

◆20才以上患者対象アンケート結果報告◆

20歳を越えたBA患者の医療費の負担は大きな問題となっています。その実態を調査し、問題解決に向けて諸活動に備えるため2005年8月、20歳以上の患者を対象にアンケートを実施しました。調査結果は以下の通りです。対象 268名 回答者 84名 (31%)

- |         |                  |          |                   |
|---------|------------------|----------|-------------------|
| 1. 基本事項 | A 患者の年齢          | B 配偶者の有無 | C 移植の有無           |
|         | 20~30才 74名 (88%) | 有 17名    | 生体 28名 (33.3%)    |
|         | 31~45才 9名 (8.3%) | 無 66名    | 脳死 7名 (8.33%)     |
|         | 45~50才 1名        | 回答無 1名   | していない 49名 (58.3%) |
- 
- |                           |                    |
|---------------------------|--------------------|
| 2. 現在の状況 (調査対象 84名)       | 3. 生活状況 (調査対象 84名) |
| 就労 46名 (定職、アルバイト、フリーターなど) | A 経済面について          |
| 就学 17名 (大学生、予備校生など)       | 就職・自活 28名 (33.3%)  |
| その他 20名                   | 親の支援 55名 (65.5%)   |
|                           | B 公費負担を受けているか      |
|                           | ・受けていない 72名        |
|                           | ・障害年金 7名           |
|                           | ・特定疾患 3名 (重複疾病)    |

4. 身体、心、将来に対して感じていること

- ①医療費の高額負担 ・体調を崩すと数ヶ月入院することもあり医療高額な免疫抑制剤の負担は大きい ・医療費が多額なため高額医療費の手続きを行い少しでも戻るようにしている ・経済面の不安 ・肝移植者にも障害者手帳が欲しい
- ②就 労 ・1年程自宅療養中、9月からアルバイトを始める ・胆管炎で入院し離職した、失業保険を貰いながら就労先を探している ・親の支援で生活、自活したことがなく社会人として不安 ・体力的に仕事に就けない不安 ・体調から働けず、親に頼るしかない。何のために生きているのかわからない
- ③生活負担 ・潰瘍性大腸炎で通院入院を繰り返している ・一日置きに注射を受け腹水と便秘のコントロールをする毎日 ・将来の健康不安、移植に対する不安、免疫抑制剤の副作用 ・出産は可能か、それによる体調の変化、免疫抑制剤の服用に伴う胎児への影響 ・生命保険に加入できない ・肝移植者にも障害者手帳が欲しい ・就職時、社会が受け入れてくれるか

■以下、日本胆道閉鎖症研究会<特定疾患治療研究事業認定基準の観点から、わが国における胆道閉鎖症の発生と治療の現状>の見解です。

日本胆道閉鎖症研究会が中心となって1989年に胆道閉鎖症全国登録制度が開始され、昨年で17回目を迎えました。この登録の集計結果を解析し、特定疾患治療研究事業認定基準の観点から、わが国における胆道閉鎖症の発生と治療の現状を示します。

1 希少性について：

胆道閉鎖症の発生頻度は8,000-12,000出生に1人程度といわれており、わが国の年間出生数を1,200,000とすると、年間100-150人と推測される。胆道閉鎖症全国登録制度に登録される患者数は毎年100-140人程度であり、この推測を裏付けるデータである(表1)。胆道閉鎖症の根治手術(葛西手術)が開発され、患者を手術で救命可能となったのは1950年代後半からで、これまでに50年程度が経過したに過ぎない。すなわちこの間に発生した患者数は最大7,500人(150人×50年)ということになる。手術開発当初は根治手術の救命率は高くなく、1970年代までは50%以下、その後1980年代になって60-70%程度まで改善し、1990年代になって肝移植が普及するとともに90%程度まで向上した。このような時代背景を考慮すると、現在の患者数は、4000人程度(3500-4500人)と推定される。

2 原因不明:

胆道閉鎖症は、通常の先天奇形がその発生過程での異常で生じることが多いのに対して、いったん完成した肝外胆管が炎症性に二次的に閉塞したものと理解されている。その病因としては、ウイルス感染説、血行障害説、胆汁酸障害説、膵管胆道合流異常説、自己免疫説、ductal plate malformation 説など、さまざまな仮説が提唱されたが、いずれもその発生を十分に説明するにはいたっておらず、現段階では全く不明といわざるを得ない。

1)大井龍司, 仁尾正記:標準小児外科学第4版 胆道閉鎖症. 医学書院・東京, 166-170, 2000

3 効果的な治療法未確立:

1950年代に胆道閉鎖症の根治手術(葛西手術)が開発されるまで、胆道閉鎖症はまったく救命不可能な疾患であった。その後、この手術で救命される例が増加し、また1990年代になって肝移植が普及し、現在、葛西手術と合わせた救命率は90%以上となった。しかし、葛西手術で乳児期に救命される例はいまなお全体の60-70%程度であり、しかもいったん救命されてもその後黄疸が再発したり、肝硬変が進行して結局肝移植が必要となる例も少なくない。また肝移植を受けた後も長期にわたり免疫抑制療法を要するのが通例で、拒絶反応などの合併症に苦しむ患者もまた少なくない。このように生命予後の点では以前に比較して改善がみられているものの、患者の有病率はきわめて高く、十分に効果的な治療法が確立されたとは言いがたいのが現状である(表2)。

4 生活面での長期にわたる支障(長期療養を要する)について:

現在、胆道閉鎖症の根治術後で救命される患者(術後10年目に移植なく生存)は全患者の約60%程度であるが、その半数以上は術後経過の中で肝硬変による門脈圧亢進症など何らかの症状を呈する(表3)。

一方、根治術後患者の40%程度は10年以内に肝移植が必要となる。これらを総合すると、全患者の75%が肝硬変による何らかの症状を有する、または肝移植を必要とすると考えられる。術後中期的にある程度安定して経過している患者の割合は全体の25%程度である。

また、この25%の患者についても長期的に安定した経過が得られる保証はなく、思春期以降や成人期になって突然肝病態が悪化する例がしばしばみられるのもこの疾患の特徴である。

すなわち胆道閉鎖症の患者の大多数は生涯にわたってきわめて制限された生活を強いられ、長期にわたって、その家族ともども生活面で大きな支障をきたしているといえる。

表1 2005年胆道閉鎖症全国登録(初回登録)

登録年	1989	1990	1991	1992	1993	1994
登録数	111	127	141	124	114	132
登録年	1995	1996	1997	1998	1999	2000
登録数	149	129	128	122	133	111
登録年	2001	2002	2003	2004	2005	
登録数	117	114	90	95	71	

日本胆道閉鎖症研究会 2006.12.2 金

表3 2005年胆道閉鎖症全国登録集計結果(追跡登録)

追跡登録	1年目	5年目	10年目	15年目
登録症例数	1309	899	502	89
肝移植なし生存(%)	98.5(75)	65.0(72)	30.2(60)	4.9(55)
食道静脈瘤あり	28%	42%	42%	36%
脾機能亢進症あり	18%	33%	48%	36%
精神発達正常	96%	98%	98%	90%
運動発達正常	90%	97%	98%	100%

第3.3回日本胆道閉鎖症研究会 2006.12.2

表2 2005年胆道閉鎖症全国登録(登録年別伝播)

登録年	1989	1990	1991	1992	1993	1994	1995	1996	1997	1998	1999	2000	2001	2002	2003	2004	2005	合計
肝移植	24	33	28	45	30	50	43	44	44	48	51	49	35	43	23	30	20	640
肝移植生存	22	28	21	37	24	43	42	39	38	44	44	48	32	39	23	28	20	572
肝移植死亡	2	5	6	8	6	7	1	5	5	4	7	1	3	4	0	2	0	66
肝移植後生死不明										1								1
移植なし生存	51	66	74	57	62	60	81	73	63	66	72	55	79	65	63	60	49	1096
移植なし死亡	35	26	38	21	20	21	25	12	21	8	10	6	3	6	4	4	2	262
移植なし生死不明	1	2	2	1	2	1						1				1		11
登録数合計	111	127	141	124	114	132	149	129	128	122	133	111	117	114	90	95	71	2008

第3.3回日本胆道閉鎖症研究会 2006.12.2

以上、いずれの面からも、胆道閉鎖症が学術的に特定疾患治療研究事業認定の基準を十分に満たしているものと認めます。

平成19年2月19日  
日本胆道閉鎖症研究会 事務局代表 林 富

平成十九年二月二十六日

厚生労働省 健康局長 殿

## エーラス・ダンロス症候群の難病指定に関する追加要望書

CTD サポートーズ協議会（旧名称：マルファンサポートーズ協議会）

会長 金山 三重子

私たちは、「エーラス・ダンロス症候群」が、国(厚生労働省)の定める「難治性疾患克服研究事業」の対象疾患として指定されることを強く要望し、平成 19 年 1 月 10 日に提出した「エーラス・ダンロス症候群の難病指定に関する要望書」について、下記の通り補足いたします。

### 1. 経緯

CTD サポートーズ協議会（旧名称：マルファンサポートーズ協議会）は、当初マルファン症候群の難病指定を求める組織として発足しましたが、マルファン症候群類似の結合組織疾患（以下、CTD という）を包含した診断手法の確立が最重要課題であると考え、その後、会の名称と活動範囲を変更いたしました。

CTD サポートーズ協議会では、十疾病以上のマルファン症候群類似疾患を含む CTD 全体をまとめて難病指定対象として要望するのは現実的ではないと考え、マルファン症候群との判別が最も困難とされる「エーラス・ダンロス症候群」を CTD の代名詞として、平成 19 年 1 月 10 日に、エーラス・ダンロス症候群の難病指定を追加要望いたしました。

その後、マルファン症候群関連団体とも協力しながら、認知活動や医療シンポジウムなどを開催し、医療関係者をはじめ患者自身や家族の方々、そして社会全体にエーラス・ダンロス症候群と CTD が正しく認識されるよう活動を続けています。

このような活動の中で知り合ったエーラス・ダンロス症候群患者の方が全国に数名います。この方たちは非常に重篤な症状を持っています。一般に、軽症のエーラス・ダンロス症候群は見逃されがちであり、気付いた時には重篤な症状で社会活動もままならないというのが現状であると感じています。エーラス・ダンロス症候群は、国内での報告症例が少ないこともあり、マルファン症候群や他の類似疾患と誤診されることも多く、早期に正確に診断され適切な治療が受けられるような体制確立の必要性を強く感じています。

### 2. エーラス・ダンロス症候群とその現状について

エーラス・ダンロス症候群 (Ehlers-Danlos syndrome、以下 EDS) は、コラーゲンなどの細胞外マトリックスを構成する分子やその修飾酵素の異常により、皮膚の異常な伸展性・脆弱性、血管脆弱性による易出血性、靭帯・関節の可動性亢進等の症状を呈する常染色体優性遺伝性疾患であり、多様な症状を呈し少なくとも 10 類型に分類されています。

マルファン症候群が主にフィブリリンに関連する遺伝性の結合組織疾患であるのに対し、原因遺伝子は異なるが同じく結合組織疾患であり、型によっては類似の症状を呈するものです。

このため安易にマルファン症候群として診断されてしまう傾向にあり、EDS として報告されていない症例が国内でも相当数潜在するのではないかと考えます。

EDS では型による症状の差異が大きく、例えば、EDS I 型および II 型（いわゆる古典型）では皮膚の過伸展や関節の過可動が見られ、EDS III 型（間接可動性亢進型）では関節の異常可動性が強く現れ、EDS IV 型（血管型）は最も重篤であり大動脈瘤破裂や脳血管障害による突然死もありえます。その他、脾・腸管・子宮などの内臓破裂を引き起こすケースや、全身の筋性中・大動脈瘤や解離、また尖った印象の特徴的な顔貌など、多様な症状が報告されています。

EDS 特有の症状が顕著であれば診断は比較的容易とされますが、EDS は稀な疾病であるため医療機関でも誤診されやすく、軽微な EDS の場合、日常生活でも見過ごされることがあります。しかしながら国内で報告されている症例では重篤な症状を呈している場合が多いことから、そのような症状が生じる前の早期診断と適切な治療が必要であると考えます。

EDS の効果的な治療のためには、類似の症状を呈する皮膚弛緩症やマルファン症候群、ターナー症候群などとの鑑別が必要です。現時点では EDS の疑いがある場合、スコアシステムを用いながら細胞生物学的あるいは分子遺伝学的に確定する必要があるとされます。しかしながら、現実問題として対応可能な医療機関は非常に少なく、私たちの調査では、皮膚培養による特定型の EDS 診断に対応していただけるのは国内に一病院のみ、遺伝子検査に至っては国内では対応不可能という現状でした。

EDS の根本的治療法はまだなく、現在は対症療法により経過を観察するのみとされます。

現在 EDS 患者会に属している 4 名の症例によれば、日常生活での血圧の変動が激しく、不整脈や短時間の心停止なども頻発、関節の異常（過可動）から生活が大きく制限され、外傷時の軽微な打撲や傷・出血などにも日常的に注意する必要があります。

簡単な手術の際も皮膚の縫合が困難で治癒しにくく、マルファン症候群と比較しても日常生活に於ける制約や課題はさらに大きいといえます。

### 3. エーラス・ダンロス症候群に関する特記事項

- エーラス・ダンロス症候群患者の場合、マルファン症候群患者よりも若くして、また、血管のサイズも小さいうちに解離する傾向があるとされます。このため早期診断と手術選択の重要性は他の疾患の場合よりも高いものです。
- エーラス・ダンロス症候群患者の皮膚は、なめらかで伸びやすく薄く透き通るようです。これは組織がきわめて脆いことを示しており、僅かな傷も治癒しにくく、外科手術において悲惨な状況を招く場合があると報告されています。前述の動脈解離手術を行う場合も、他の疾患と比べてより慎重な診断と対処が必要と考えます。
- マルファン症候群とは手の形が違うなど外見上の差異があるにもかかわらず誤診してしまうのは、医療機関の認識不足、診断基準の未整備、診断手法の未確立などの要因であると考えます。マルファン症候群および他の CTD との鑑別診断体制の確立は必須です。誤診や、病名が曖昧なままで治療を受けることは、患者に精神的負担を強いるものです。

以上、エーラス・ダンロス症候群の難病指定について、重ねて強く要望するものであります。

／以上

## 特定疾患治療研究事業認定への要望書

病名 魚鱗癬「水疱型先天性魚鱗癬様紅皮症・非水疱型先天性魚鱗癬紅皮症」

生後すぐに発症し、初めて聞く病名にみな戸惑い、文献を探しても簡単な説明を書いたものしか無く、専門の先生も少なく、まず不安との闘いが始まります。

病名すら知らない先生方も多く、間違った治療方法をおこなっている先生もいるのが、現状です。

皮膚の病気なため、移るのではないかと、(汚い)などの偏見の眼差しの生活を余儀なくされています。昔からある病気なのにどうして、ここまで社会に浸透していないのか不思議です。大人の患者さんに聞くと、偏見の眼差しが怖くて外に行けなかった・遺伝子の病気なので、親戚の手前隔離されていたなど、今では信じられない言葉を聞きます。

そして、現在のように医学が進歩していなかったことも、大きな要因の一つだと思います。特に、水疱型に関しては感染症で命を落とす患者さんが多かったようです。

わたし達、患者会は今のこの現状を打開したく、外に出ることを前向きに考え、社会への理解を求めています。

軽少な患者さんであれば、何の抵抗もなく外に行き、働くことも可能だと思いますが、重症の患者さんにとっては、日々の生活にも制限されることが多いゆえ、医療費も大変です。

2005年小児慢性特定疾患に認定を受けるにあたり、母子保健課に子どもとともに陳情に伺ったとき、係の方が魚鱗癬でこれほど重症な方がいるのを初めて見ましたと言われました。その時も魚鱗癬の患者が、外に出ていないという現実を痛感しました。

外に出ることが難しいことが、医学の進歩にもつながっているのでは無いでしょうか。

現在、治療方法も確立してなく、乾癬のための薬を代用している患者さんも多く多額の医療費負担を余儀なくされています、親の世話になりながら病院に通院することが、辛く病院にも行かなくなった患者さんもたくさんいます。親は、自分たちが働けるうちは良いが、その後を考えると不安ですという声も良く聞きます。

魚鱗癬の患者が病院に行き、より良い医療を受けられ、一日も早い治療の確立を願い、特定疾患研究事業への認定をよろしくお願い申し上げます。

### 病状への理解

現在会員登録している	水疱型患者数	8名
	非水疱型患者数	12名

#### ※生活面での負担

常に皮膚が剥離するため、掃除・外出に気を遣い家族の負担は大変です。体温調整もうまくできず、特に夏は二十四時間冷房の中での生活をしなければならず、光熱費も大変な負担となっています。

医療費以外に、近くに専門の病院がなく遠くの大学病院まで通院しているため、交通費もかかります。

ワセリン系を使用しているため、洗濯も大変ですし、服もすぐにだめになり衣料費もかかります。

病気以外に精神的負担も大きく病気を持つ家族にとって、偏見・差別を乗り切ることがまず病気と向き合う第一歩になります。

#### ※医療面での負担

水疱型は特に感染症を起こしやすく、つねに感染の危機にさらされています。

筋肉硬直も最近わかり、手で物を持つのも困難になり、足も膝が曲がりまっすぐに立つ事が難しい状態です。水疱ができると、歩くことさえできず車いすを使用しています。

低身長・体重も増えず、毎日の食事にも気をつけて生活しています。

滅菌ガーゼ・包帯・薬を塗るための舌圧子・サージカルテープなど医療費以外にも負担をしなければいけません。

知られていなかった病気の状態が、現在次々と解明されてきています。

体温調整が難しいこと・低身長・筋肉硬直など、皮膚科の受診だけではわからなかったことが、小児科と連携する病院が増えたことにより、研究が進んだことは小児慢性特定疾患の認定を受けられた事による大きな成果だと思われまます。

特定疾患研究事業に認定される事により、病院関係者・行政の方々への理解も深まると同時に、患者さんの生きる希望と生活の安定を願いながら、是非認定のほど、よろしくお願ひ申し上げます。

魚鱗癬の会

全国色素性乾皮症(XP)連絡会

平素より色素性乾皮症(XP)にご理解ご支援を賜り厚く御礼申し上げます。  
この度は、難治性疾患克服研究事業に新たに追加を行う検討疾患の1つとして取り上げていただきありがとうございます。何卒よろしくお願い申し上げます。

## <色素性乾皮症(XP) 資料>

### 1、色素性乾皮症(XP)の実情・実態。

(1) ALS や筋ジスト同様の進行性神経症状に加え、生まれてから生涯にわたり紫外線を避けなければならない生活を強いられている。

◆外出時には、必ず、紫外線カットクリーム、紫外線カットレンズの眼鏡、つば広帽子、日傘、長袖長ズボンの衣類または紫外線防護服を着用しなければならない。

◆“人”として当たり前の生活ができない。

子どもらしく外で遊ぶことができず、遠足・修学旅行・運動会・校外学習など幼稚園・学校教育が大きく制限される。

家族旅行はもとより買い物や散歩に至るまで、患者と日常生活をともにする親・きょうだいも生活が制限される。

◆屋内で安全に過ごすためにも対策が必要である。

居室、教室、さらには通園・通学・通院などの移動に必要な車にも、特殊な紫外線カットフィルムを貼らなければならないが、理解を得にくい。

◆季節、天候を問わず紫外線は降り注ぎ、屋内でも照明や反射による紫外線はあるので、常に紫外線防御に神経をすり減らしており、精神的負担が大きい。

◆紫外線に当たると高率に皮膚がんを発症する。(通常人の2000倍とも言われている)

(2) 日本人に多いA群患者の多くは30歳以前に亡くなっている。

患者会の調べでは、39歳以降の患者はこれまでにいない。

◆様々な神経症状が徐々に現れ、進行する。

難聴、足の変形、知的障害、発音不明瞭、転びやすい、歩行不能、摂食障害、嚥下障害、膀胱障害、直腸障害、呼吸障害など全身におよび、小児科、皮膚科、整形外科、眼科、耳鼻科、泌尿器科、小児外科、歯科、リハビリテーション科等々の受診が必要となる。

◆総合的に診察できる医療機関もなく、医師もいない。

◆進行性のため状態が一定ではなく、その度に対処を求められる。

学齢期頃までは同年齢の子どものと比べて緩やかに成長するが、以降、身体・知的能力とも徐々に失われていく。

◆利用施設に紫外線防御対策が必要なため、一時入所など公的サービスの利用が制限される。

さらに、医療ケアが必要になると通所先もなく、養護学校卒業後はやむなく在宅生活に追い込まれる例も少なくない。

## 2、対象疾患の4要件について

### (1) 希少性

- ◆これまでに色素性乾皮症と診断された患者は、死亡患者を除くと、約250名である。  
内、重い神経症状が出現するXP-A 群は約100～150名とされ、これは、全国色素性乾皮症連絡会入会患者数とほぼ一致する。  
ただし、本格的調査研究はなされていないため、実数は不明である。
- ◆世界中のXP患者の中で日本は1/3をしめ、A群においては2/3をしめると考えられる。人口比率で見ると、日本が一番高頻度である。

### (2) 原因不明

- ◆神経症状の発症機構は、全く不明である。嚴重な遮光をしても神経症状は出現する。
- ◆皮膚症状は、紫外線による遺伝子(DNA)損傷を修復する機構が欠如していることが原因とされてきたが、発がんのメカニズムは不明である。

### (3) 治療法未確立

- ◆色素性乾皮症の「治療法」は全くない。  
紫外線から守るためのUVカットクリームは当然ながら、皮膚がんの切除手術、胃ろう造設や気管切開などは、「治療」ではない。

### (4) 生活面への長期にわたる支障

- ◆出世時から亡くなるまで生涯にわたり紫外線を避けながらの生活を強いられる。  
水や空気と同様、当然と思われる日光に当たることができない生活は、家族も含め大きな支障となっている。さらに、多種多様な神経症状出現への対応には、大変な苦勞を伴う。

以上のとおり、4要件は完全に満たしていると考えている。

色素性乾皮症と診断された幼い頃より、全身にUVカットクリームをぬり、真冬でも日傘をさし日陰を求め、真夏でも長袖長ズボンを着用し、さらには周囲から奇異な眼で見られながらも手作りの防護服で過ごしてきました。

そのような努力をしてやっと獲得したある程度の身体・知的能力も、思春期の頃にはほとんどが失われます。なす術もなく、それを受け入れて生活していかなければならない辛さ、悲しさ、悔しさは計り知れません。本人はもとより、家族の精神的・肉体的・経済的負担も大変大きいのです。

是非、今回こそ難治性疾患に認定していただき、一日も早い治療法の確立の為に、調査・研究を進めてくださいますよう、切にお願い申し上げます。

< 問い合わせ先 >

全国色素性乾皮症(XP)連絡会 東京事務局  
長谷川雅子  
〒136-0074 江東区東砂4-24-3-212  
TEL&FAX : 03-3644-6399  
E-MAIL: [m-hase@cl.cilas.net](mailto:m-hase@cl.cilas.net)



## von Hippel-Lindau (VHL) 病

### 特徴

主な腫瘍は、脳や脊髄の血管腫、網膜の血管腫、腎細胞癌、副腎褐色細胞腫、膵臓腫瘍などがある。どの腫瘍も同時期、または何年間にも渡って多発し再発する。発症時期には特徴があり、3-4歳から30歳代までは脳や脊髄の血管腫、網膜の血管腫、副腎褐色細胞腫(良性)を発症する。それぞれの腫瘍は、麻痺、失明、高血圧発作などを引き起こす。35-50歳で腎臓癌を両側に発症する。腎臓癌の転移で40-50歳代に死亡することが多い。また、膵臓の神経内分泌腫瘍(悪性)を10-30歳代に発症する。これらは肺や肝転移を起こす。

#### 1) 希少性

過去のVHL病の調査では国内の家系数は約200家系であり、患者数は1000名以下である。

#### 2) 原因不明な点

原因遺伝子はVHL病遺伝子として染色体3番同定されている。その遺伝子蛋白の機能は未解明であり、それぞれの腫瘍を発症する際に、機能喪失がその引き金になっているが、個々の腫瘍での発症の原因は異なると考えられる。

#### 3) 効果的な治療法が未確立な点

発症する腫瘍の治療は基本的に手術である。大脳、小脳、延髄、脊髄などでは、血管芽腫を発症するため、頻回の手術により中枢神経機能が喪失し、運動麻痺、感覚麻痺などの機能障害を残す。網膜の血管腫はレーザー焼灼が行われるが、その結果で視野消失を起こす。重症例では眼の摘出となる。副腎褐色細胞腫は切除が基本であるが、両側に発症するため、切除すると副腎機能が消失する。腎細胞癌も両側に発症するため腎臓の摘出により腎機能を喪失するおそれがあり、肺転移や肝臓転移、脳転移を起こし死亡する原因となる。このようにすべての腫瘍について効果的な治療法はない。

#### 4) 生活面への長期にわたる支障について

大脳、小脳、延髄、脊髄などで血管芽腫を発症した場合は小脳失調、感覚麻痺、運動麻痺などを起こし、一生継続する。網膜に発症する血管芽腫は失明の原因となる。副腎褐色細胞腫は発作性や持続性の高血圧の原因となり、副腎を切除すると副腎不全となり、一生外的ストレスに対して極端に弱くなる。腎臓癌はそのままでは転移して死亡の原因となり、腎臓を摘出することにより、腎不全(尿毒素)の原因となり、結果として血液透析を受け、生活は極端に制限される。

上記により、罹患者は、希少性、原因不明、効果的な治療法が未確立、生活面への長期にわたる支障の4要件を満たしており、難治性疾患克服研究事業等に新たに追加する疾患として強く推奨される。

平成19年2月26日  
日本ブラダー・ウィリー症候群協会  
会長 庄司 敬

ブラダー・ウィリー症候群(略称 PWS)を難治性疾患克服事業に追加していただきたく、  
PWSに関する諸問題について述べさせていただきます。

#### 1) ブラダー・ウィリー症候群(PWS)の実情について

PWS 本人と家族の実情は、当協会に寄せられる多数の訴えをみても深刻な問題が多いのに、日本国内では少数の学会報告のみみられるだけで、総合的な調査はまだなされていないのが現状です。PWSに関する医療専門家の理解は少なく、医系の大学でも教えられていないようですが、ただ、大変な病気という認識だけが先行し、無理解による親への否定的な発言のこともよく耳にいたします。

PWS には多彩な症状があるため、医師をはじめ多様な専門家の関与が欠かせません。そのため各分野の専門家には、連携をとりながら研究や診療、また、療育や教育をしていただきたいのですが、現状は、それが全くなされていないので問題が深刻化し、PWS 本人も家族も非常に困惑しております。

そのため、親たちは正しい情報を選び判断するのが難しく、特に若い親はインターネット上の情報に依存し、誤った対応をしたり、非現実的な期待をいだいたりしています。親どうしの情報交換も盛んですが、基礎を知らないため、誤った情報に翻弄されることも少なくありません。この状況は、PWSを熟知した専門家が余りにも少ないことが原因と思われます。

PWSの特徴に年齢によって異なる症状の変化があります。そのため年齢に応じた対応が必要となりますが欧米諸国や台湾では総合的な研究が始められているのに、わが国ではほとんどなされていません。糖尿病の進行に対するPWS関連遺伝子内外のさまざまな遺伝子の影響、通常より多い突然死の原因や実態などもつかめていません。PWSの加齢と共に生じる症状の変化に、多くの家族は不安を抱えております。

また、PWSにみられる行動の問題は思春期以降に増加します。思春期は一般の子どもにとっても乗り越えるのが容易ではないとはいえ、脳機能障害により衝動抑制が困難なPWSの子ども達にとっては一段と高い壁となっていて、深刻な社会問題が国内全域で生じています。相談機関も判らず、精神病院に強制的に入院となった例などありますし、犯罪に巻き込まれる事すら稀ではなく、それも被害者はもとより、加害者として収監された人もいます。また、不適切な薬の投与によって人間らしい生活を失ってしまった人達からの訴えもあります。

親達は、このような事態を恥と思い実態を隠したり、諦めたりしているのが現状です。さまざまな併発症や合併症の治療のために入院しても、医療者是对応の仕方がわからず、病棟内で問題を起こし強制退院させられることも多々あります。そのため治療が中断されて悪化してしまい、行動面での問題にも、さらに寿命にも、大きく影響していると思われます。

#### 2) 頻度について

PWS の出生は約 10,000 人～15,000 人に 1 人で、これは世界共通です。先天性障害として頻度は低いのですが、このうち染色体 15 番部分欠失(70%)を除くと、母親性ダイソミー(25%)、刷り込み変異(5%)、染色体 15 番を含む多様な染色体異常(転座、逆位等)は頻度も少なくなります。

これらはそれぞれ特性も問題も異なると言われるますが、欠失型以外は診断可能な施設がほとんどなく、異なる原因から結果を予測し将来おこりうる問題に備えた研究もなされていないため、親は大きな不安をいだいています。さらに、診断技術が確立した今も 30 才以上では診断されていない人が多く、成人施設での不適切な対応にもつながっています。

### 3) 原因について

PWSは染色体15番長腕(15q11-q13)上のPWS関連遺伝子群が働かなくなるために特徴や症状が現れることはわかっていますが、それがどうしてPWSの諸症状に結びつくかということはまだほとんど解明されていません。また、遺伝子型による症状の違いも解明されていません。母親性ダイソミー型のほうが発達は概して良いのに精神的な障害が多く出るともいわれていますが、その原因もまだよくわかっていないのが現状です。

### 4) 効果的な治療法について

PWSの症状には身体的なものと精神的なもの、それに特徴的な発達障害があります。身体的な症状は主に間脳(とくに視床下部)の問題と言われている、成長ホルモンや性ホルモンなどの内分泌異常に対しては治療法が進んできましたが、まだ医師の間で治療指針はバラバラで、同じ疾患なのに治療されたりされなかったりしています。成長ホルモン治療は身長や体組成の改善をきたしますが、現在は低身長の小児だけが適応なので、身長が高めですと体組成の改善はできません。また成人でも必要でありながら、適応すら認められていません。

内分泌以外の問題(過食傾向、痛覚鈍麻、体温や呼吸調節障害、痙攣発作など)については一致した診療方針がなく、どの医師にかかるかが予後を大きく左右します。精神的な状態に対しては、さらに医療の理解もなく、衝動制御障害などに対する薬や認知行動療法が効果を上げると予測されいながら、PWSへの理解不足のため適切に治療する医師は非常に少ない状況です。その上、精神科受診に対する偏見も大きいので、海外先進国のように適切な治療に入ることが難しく、また、個人差に対する研究もほとんど見られていません。精神面の問題と発達障害に対しては、認知行動療法が効果を上げることも言われていますが、それもまだ普及にはほど遠い現状です。

### 5) 生活面への長期にわたる支障について

PWSでは小児期を過ぎると糖尿病などの併発・合併症が悪化しやすく、適切な治療がなされないことも加わって、医療費負担が非常に嵩みます。ストレスに弱いことから過食になったり食への衝動が強まり、肥満も重度化し120kg 以上を超える人も多くなります。肥満からくる睡眠時無呼吸も危険ですが、適切に治療できないため終日酸素を外せなくなり死と隣り合わせという状態の人も少なくありません。

さらに、精神面の問題は発達障害とあいまって家庭や社会生活へ悪影響を及ぼします。学校卒業後も仕事が継続できなかつたり、盗み食いで職場を追われたり、障害者として作業所などに通所した場合でも途中で退所を余儀なくされたりする人は多く、脳機能障害によるさまざまな行動の障害の問題も、周囲から、「親の所為である」とか「親のしつけの悪さのためだ」といった誤解を受け、責められ、本人と家族を苦しめ状態を深刻化し、悪循環になってしまった家族も大勢います。

このような理解なきままでの現状はとてもつらく、親亡き後も非常に心配です。是非、生きているうちに何とか我が子に医療・教育・福祉などの適切な対応がなされることによって、社会での理解が進みQOLが改善されることを願い、PWSの子どもを持つ親としての切実な思いを記させて戴きました。

平成十九年二月二十六日

厚生労働省 健康局長 殿

## マルファン症候群の難病指定に関する追加要望書

CTD サポートーズ協議会（旧名称：マルファンサポートーズ協議会）

会長 釜山 三重子

日本マルファン協会

代表 横関 浩

私たちは、「マルファン症候群」が、国(厚生労働省)の定める「難治性疾患克服研究事業」の対象疾患として指定されることを強く要望し、平成 18 年 7 月 27 日に提出した「マルファン症候群の難病指定に関する要望書」について、下記の通り補足いたします。

### 1. 経緯

CTD サポートーズ協議会（旧名称：マルファンサポートーズ協議会）は、当初マルファン症候群のみの難病指定を求めて活動してまいりましたが、マルファン症候群類似の結合組織疾患（以下、CTD という）を包含した診断手法の確立が最重要課題であると考え、現在は会の名称を変更し活動範囲を拡大しております。CTD サポートーズ協議会の願う「結合組織疾患の診断手法確立」のためには、まずもってマルファン症候群が難病指定され、認知されることが大切であると考えます。

また、日本マルファン協会は、「情報は命を救う」を活動指針として、2006 年 5 月に独立組織化し、国内外のマルファン症候群関連団体と協力しながら、マルファン症候群を取り巻く環境改善を目指した社会活動を行っています。

私たち団体は、全国各地で認知活動や勉強会あるいは医療シンポジウムなどを開催し、医療関係者をはじめ患者自身や家族の方々、そして社会全体にマルファン症候群が正しく認識されるよう活動を続けています。

### 2. 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こととなります。

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 歳近くになるとされます。しかし、そのような適切な対処が全くなされない場合、ある日突然、心血管系に重篤な症状が現れ、倒れる患者は未だ多く、平均寿命は 30～40 歳にとどまるものと考えられます。運動選手の突然死原因の 6 番目にマルファン症候群があがっているように、症状を正しく認識していない場合のリスクは高くなります。

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を見つけることが必要です。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、特に地方都市になるほど困難な状況にあります。

また同時に、マルファン症候群の患者本人や患者に関わるすべての方がこの症状について正しく認識し、差別や偏見のない環境でより充実した生活を送ることができるような環境作りが必要であると考えます。

### 3. マルファン症候群に関する特記事項

- マルファン症候群における大動脈解離時の血管サイズについて、43%が 5.5cm 以前に解離、15%が 5.0cm 以前に解離というデータがある。通常の大動脈瘤では 6cm から手術適応とされるが、マルファン症候群の場合はそれでは命を救えないことになる。このことから早期診断・治療が必要であると考えます。
- マルファン症候群における大動脈解離の特徴として、40%が解離発生直後に死亡、緊急手術の死亡率は 10~20%、退院後の 5 年生存率は 54%、そして、複数回の手術になるため体力的・精神的・経済的な負担が大きい、などがある。解離前に、マルファン症候群と診断されて待機手術を受けるメリットは非常に大きい。
- マルファン症候群の診断基準として、骨格や体型上の特徴、心臓血管や眼・肺・皮膚・腰仙部硬膜などへの特徴的な症状、家族歴や遺伝歴があげられている。しかし、日本人を対象とした診断基準は存在しない。また、マルファン症候群には、ビールス症候群、シュプリンツェン・ゴールドバーグ症候群、エーラスダンロス症候群や Loey's-Dietz 症候群など多くの類似疾患があり、これら疾患と鑑別し早期に正確に診断する技法の確立が強く望まれる。
- また、乳幼児検診・就学時検診・職場検診などにマルファン症候群の診断基準を加味しスクリーニング体制を確立することも必要かつ効果的であると考えます。
- 降圧剤ロサルタン（萬有製薬ニューロタン）の効能について、すでに降圧剤として認可されているロサルタンがマルファン症候群の大動脈瘤形成を抑える働きがあるとの報告が、2006 年春に米国より伝えられた。日本でもマルファン症候群患者に試験的に投薬され始めたというが、未知の部分も多く、一刻も早い臨床試験が望まれる。これは今後登場するであろう治療薬への対応についてもいえることである。
- その他、医療費控除や公的な相談窓口設置など社会的支援体制の確立、根治治療を目指した研究学会の発足、等によりマルファン症候群患者の生活の質と社会的な立場が改善されることを要望する。

以上、マルファン症候群の難病指定について、重ねて強く要望するものであります。

／以上