

平成21年度第1回特定疾患対策懇談会

リンパ脈管筋腫症 (LAM) に関する意見 (東京大学 長瀬隆英)

(1) LAM の病態について

LAM は、性別・年齢という点で、極めて特異的な難治性疾患である。すなわち、通常、生殖可能な年齢の女性に発症する。

LAM は、気胸、咳、労作性呼吸困難、乳糜胸水などの呼吸器症状を初発することが多い。LAM の基本的病変は平滑筋様細胞 (LAM 細胞) の増生であり、結節性に増殖する。病理組織学的に LAM と診断するには、この LAM 細胞の存在を証明することが必要である。肺、リンパ節に病変を形成し、リンパ管新生を伴う。胸部 CT 所見では、境界明瞭な薄壁を有する嚢胞 (数 mm~1cm 大が多い) が両側性全肺野・びまん性・散在性に認められる。胸水貯留、縦隔リンパ節腫大、胸管の拡張を認めることもある。

(2) 特定疾患治療研究事業における対象疾患としての検討

①希少性：

日本における LAM の患者数は、いかに多く見積もったとしても、全体で 5000 人未満と推察される。希少性については、「有病率からみて概ね 5 万人未満の疾患」という基準からも、LAM は対象疾患として適当である。

②原因不明：

LAM の発症原因・発症メカニズムは未解明である。

③効果的な治療方法未確立：

現時点で、LAM の進行を阻止または発症を予防し得る手法はない。

④生活面への長期にわたる支障：

LAM は、進行性の呼吸不全により、日常生活に支障があり、生命予後も不良の疾患である。

以上より、LAM は、特定疾患治療研究事業の対象の 4 要件を全て満たしており、特定疾患治療研究事業における対象疾患とするべきである。

(3) LAM の認定基準について

上述のように、LAM は、肺に嚢胞を形成する希少疾患であり、特徴的な胸部 CT 画像と臨床像を示す。LAM の認定については、肺に嚢胞を形成する他疾患を注意深く除外することが重要である。提出資料では、その点が、必須項目として明記されている。