

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、腕が挙げられない、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、少しでも苦勞なく、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、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%が肝病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	68
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 釜山 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。