



市民公開フォーラム 2017 プログラム・抄録

日時：平成 29 年 1 月 15 日（日）13 時～17 時 50 分
場所：東京慈恵会医科大学 大学 1 号館 3 階講堂



はじめに

厚生労働省難治性疾患政策研究事業

“ライソゾーム病（ファブリー病を含む）に関する調査研究班”

班長 衛藤 義勝

第3回市民公開フォーラム開催にあたり

厚生労働省難治性疾患克服事業研究“ライソゾーム病調査研究”班主催の第3回市民公開フォーラムをこの度開催いたします。今年度は特にムコ多糖症Ⅱ型、副腎白質変性症（ALD）、ポンペ病の診断、治療ガイドラインをマインズの手法に従い作成し、難病の診療に携わる医師に向けて発刊致します。ライソゾーム病患者さんの的確な診断、治療に向けて、大変有用なガイドラインになることを期待しており、患者さん方にも現状を理解して頂きたく存じます。又全国ライソゾーム病患者調査を昨年度から開始し、今年度は各ライソゾーム病患者さんのQOLを調査研究を行い、現在まとめているところです。厚生労働省は難病の拠点病院化を目指しております。ライソゾーム病に特化した拠点病院が望ましく、現在 拠点病院の在り方を検討しております。市民公開フォーラムの纏めとして患者団体が主催で、各ライソゾーム病、ALD 患者団体による討論会を開催致します。患者団体と医療従事者との相互の交流を通して、様々な患者さんの問題点、患者会での討議を通じて、現場の医療に反映させるように、努力したいと考えております。本市民フォーラムがライソゾーム病、ALD、ペルオキシソーム病の患者さん方に少しでも役立つことを祈念します。

第3回市民公開フォーラム

主催：厚生労働省 難治性疾患等政策研究事業
ライソゾーム病（ファブリ病含む）に関する調査研究班

日時：平成29年1月15日（日）13時～17時50分

場所：東京慈恵会医科大学 大学1号館3階講堂

総合司会：小林 博司

13：00～13：05

班長挨拶 衛藤 義勝（班長・東京慈恵会医科大学）

13：05～13：30

司会 衛藤 義勝（東京慈恵会医科大学）

我が国の難病対策の現状と今後の展望（仮題）

厚労省難病対策課 課長 平岩 勝

13：30～14：20

司会 奥山 虎之（国立成育医療研究センター）

I. ライソゾーム病の治療の進歩—シャペロン、遺伝子治療の進歩

1) シャペロン治療の進歩—

難波 栄二（鳥取大学）

2) ライソゾーム病遺伝子治療—海外情勢

大橋 十也（東京慈恵会医科大学）

3) 遺伝子治療の患者アンケート調査報告

衛藤 義勝（東京慈恵会医科大学）

質疑応答

14：20～15：20

司会 加我 牧子（東京都立東部療育センター）

大橋 十也（東京慈恵会医科大学）

II. 診療ガイドライン

1) ムコ多糖症

奥山 虎之（国立成育医療研究センター）

2) ALD／ペルオキシソーム病

下澤 伸行（岐阜大学生命科学総合研究支援センター）

3) ポンペ病

石垣 景子（東京女子医科大学）

4) ファブリー病

小林 正久（東京慈恵会医科大学）

質疑応答

15：20～15：50

司会 高柳 正樹（帝京平成大学）

III. ライソゾーム病・ペルオキシソーム病患者に関する全国調査

全国調査に関する報告

酒井 規夫（大阪大学）

コメンテーター

掛江 直子（国立成育医療研究センター）

15：50～16：00 休憩

16：00～16：20

IV. ライソゾーム病診療拠点病院構想に関して

司会 高橋 勉（秋田大学）

厚生労働省難病対策課

16：20～17：40

司会 原田 久生（ふくろうの会）

辻 省次（東京大学）

V. 患者団体からの要望ならびに討論

—小児慢性疾患への取り組み—
ライソゾーム病・ペルオキシソーム病の未来に向かって！
遺伝子治療の推進／重篤患者と家族への支援、他

①小児における難病慢性疾患の現状（トランジション・就学・自立支援・他）

小林 信秋（難病のこども支援全国ネットワーク）

②遺伝子治療推進に関して（大臣への要望を含め）

川元 正司（日本ムコ多糖症患者家族の会）

③重篤患者と家族への支援について

本間 りえ

（特定非営利活動法人ALDの未来を考える会）

④今後の治療薬に関する問題（開発、高価薬剤など）

古賀 晃弘（日本ゴーシェ病の会）

<会場からのアピール>

・治療薬の無い患者、患者会のない患者からの要望

中村 威彦（フコシドーシス病）

浜崎 元司（PEX16）

全体討論—患者会メンバーと医師とのパネル討論（大橋、奥山、福田、鈴木）

まとめ

原田 久生

17：40～17：50

班長挨拶 衛藤 義勝（班長・東京慈恵会医科大学）

1. ライツゾーム病の治療の進歩

— シャペロン、遺伝子治療の進歩

シャペロン療法の進歩

鳥取大学生命機能研究支援センター

難波 栄二

シャペロン療法は、ライソゾーム病において造血幹細胞移植、酵素補充療法、遺伝子治療などと並ぶ重要な治療法として研究開発が進められており、酵素補充療法では効果がない中枢神経症状の治療法として注目されている。本、シャペロン療法は、低分子物質を経口投与することにより中枢神経障害を治療するもので日本（鈴木義之博士）が世界に先駆けて発表した治療法である。本治療は、遺伝病のすべてに応用できる可能性があり、多くの難病の治療法としても期待されている。本講演では、我々がもっとも長く取り組んでいるライソゾーム病の1つGM1-ガングリオシドーシスを中心とし、ファブリー病、ゴーシェ病などに対するシャペロン療法開発の現状を解説する。我々は、GM1-ガングリオシドーシスの世界初のシャペロン候補薬を開発している。臨床応用としては、ファブリー病で第三相の治験が進められているが、薬事承認されたシャペロン薬はまだない。鳥取大学ではゴーシェ病に対するアムプロクソールの臨床研究を進めている。また、ゴーシェ病に対するシャペロン薬は、パーキンソン病の治療薬候補となる可能性が報告されており、シャペロン療法はライソゾーム病のみならず多くの神経疾患の治療法として発展できる可能性についても述べる。

ライソゾーム病遺伝子治療－海外情勢

東京慈恵会医科大学総合医科学研究センター遺伝子治療研究部・小児科
大橋十也

1990年代に夢の治療として大きな注目を集めた、遺伝子治療も、その後の白血病の発症、不適切な臨床研究による死亡例の発生など、低迷期を迎えていた。しかしながら、近年、遺伝病、癌などを中心に画期的な成果が報告され、事実、世界的には7つの製剤が承認されている（下表）。

表以外でも多くの遺伝子治療製品が承認目前であり、ライソゾーム病を含む、遺伝病でもAADC欠損症、Laber先天盲、コロイデミア、副腎白質ジストロフィー症、異染性脳白質変性症、Wiskott-Aldrich症候群などで非常に有望な結果が得られておりLPL欠損症、ADA欠損症に次ぐ承認薬が出る日も近いと思われる。ライソゾーム病の遺伝子治療も異染性脳白質変性症を初めとして、会社主導での治験がムコ多糖症などを中心に行なわれている、もしくは計画されている。この様な会社は10社以上ある。主にAAVベクター、レンチウイルスベクターを用いたものであり、近い将来に承認薬が出る可能性がある。また最近では遺伝子編集による遺伝子治療も研究が進んでおり、これらも近い将来に人に応用される可能性がある。以上の様に急速な発展を見せている遺伝治療がライソゾーム病の標準治療になる日も近いのかもしれない。

国	製品名	適応	遺伝子
中国	Gendicine	頭頸部扁平上皮がん	p53
フィリピン	RexinG	化学療法耐性化膀胱癌、乳癌、肉腫	Cyclin G1
中国	OncorineH101	鼻咽頭癌	腫瘍溶解
ロシア	Neovasculgen	重症虚血肢	VEGF
欧州 -	Glybera	リポ蛋白質リパーゼ (LPL) 欠損症	LPL 遺伝子
米国	IMLYGIC	悪性黒色腫	腫瘍溶解
英国	Strimvelis	アデノシンデアミナーゼ (ADA) 欠損症	ADA

遺伝病遺伝子治療に関して患者会へのアンケート調査

財団法人脳神経疾患研究所 先端医療研究センター

衛藤 義勝

最近ライソゾーム病の遺伝子治療は欧米ではすでに 15 以上の遺伝子治療会社がライソゾーム病を対象としてヒトへの臨床治験が急速に具体化し始めている。

そこで我が国でのライソゾーム病遺伝子治療の基盤整備も極めて早急に進めていくことが必要である。

我々は、我が国のライソゾーム病遺伝子治療を進めるにあたり、ライソゾーム病患者が遺伝子治療に対してどのような意見を持ち、理解しているか？などライソゾーム病 7 患者団体へアンケートを送付し、95 名の患者からの回答を得たので報告する。

各患者団体はムコ多糖症、ゴーシェ病、ポンペ病、ファブリ病、ALD、NPC、MLD など 7 団体である。アンケートは遺伝子治療の是非に関して、又内容に関して良く理解しており、遺伝子治療に対して多くの期待を抱いていることが解った。しかし勿論安全性に対する不安など副作用に対するの理解度も良いこと、又遺伝子治療に対する態度が患者の予後、重症度により可なり異なること、重症な疾患を持つ患者ほど遺伝子治療に対する期待度は高い。

今後我が国でライソゾーム病の遺伝子治療を進めて行くために本研究成果は重要であり、更に社会に遺伝子治療の進歩の現状と問題点に関して絶えず情報を発信していくことが重要であると思われた。

II. 診療ガイドライン

ムコ多糖症Ⅱ型の診療ガイドラインについて

国立成育医療研究センター

奥山 虎之

ムコ多糖症Ⅱ型の酵素補充療法製剤イデュルスルファーゼが日本で承認され9年が経過した。日本では、酵素補充療法が利用可能となる以前から造血細胞移植も行われている。酵素補充療法と造血細胞移植の治療効果に関して、下表のようなクリニカルクエスチョンを設定し、システマティックレビューを経て、それぞれについて推奨レベルと推奨文およびその説明文を作成した。

ガイドライン作成過程で明らかになったことは、酵素補充療・造血細胞移植のいずれの治療法においても、種々の身体症状は改善するが、中枢神経症状の改善効果は期待できないということである。今後は、酵素製剤の脳室内投与、血液脳関門を通過できる就職型酵素の全身投与、遺伝子治療などの治療の開発が望まれる。

ムコ多糖症Ⅱ型診療ガイドラインにおけるクリニカルクエスチョン

ムコ多糖症Ⅱ型は酵素補充療法により

- 1) 歩行障害が改善するか？
- 2) 呼吸機能が改善するか？
- 3) 生命予後が改善するか？
- 4) 骨・関節症状が改善するか？
 - 4-1 成長が改善するか？
 - 4-2 関節症状が改善するか？
- 5) 心機能、心臓弁膜症が改善するか？
 - 5-1 心機能が改善するか？
 - 5-2 心臓弁膜症が改善するか？
- 6) 神経症状が改善するか？

ムコ多糖症Ⅱ型は造血細胞移植により

- 7) 歩行障害が改善するか？
- 8) 呼吸機能が改善するか？
- 9) 生命予後が改善するか？
- 10) 骨・関節症状が改善するか？
 - 10-1 成長が改善するか？
 - 10-2 関節症状が改善するか？
- 11) 心機能、心臓弁膜症が改善するか？
 - 11-1 心機能が改善するか？
 - 11-2 心臓弁膜症が改善するか？
- 12) 神経症状が改善するか？

ALD& ペルオキシソーム病の診療ガイドライン

—拡大する疾患概念と次世代ペルオキシソーム病診断システム—

岐阜大学 生命科学総合研究支援センター ゲノム研究分野

下澤 伸行

演者は長年に渡り、指定難病であるペルオキシソーム病の国内唯一の診断施設として、代謝産物の測定から細胞、生化学、遺伝子解析を経て、全国の医療機関を介して難病をもつ患者さんに正確な診断と治療情報を提供するとともに、難病政策にも貢献してきている。その中で、近年の全エクソーム解析の浸透等により、小児科や神経内科領域を中心に新たな臨床型や新規ペルオキシソーム病の存在が報告されている。代謝異常に基づく食事療法や薬物療法、造血細胞移植や肝移植による治療選択のある本疾患群では早期に診断し、出来るだけ早期に治療を検討することは極めて重要である。

そこで演者らはペルオキシソーム代謝産物の解析機能の向上と大規模遺伝子解析を組み合わせた次世代ペルオキシソーム病診断システムを構築し、全国医療機関に提供することにより、新規ペルオキシソーム病も含めた全ての国内患者の診断を目指している。さらに日本先天異常学会学会の患者レジストリへの登録推進、患者試料のレポジトリを構築し、得られた国内患者の実態に基づく正確なエビデンスを、政策研究班を介してガイドラインに反映することにより、全てのペルオキシソーム病患者の診療の質の向上を目指している。本講演では副腎白質ジストロフィー（ALD）診療ガイドラインの取組みと併せて、次世代ペルオキシソーム病診断システムについて概説する。

ポンペ病の診療ガイドラインについて

東京女子医科大学 小児科

石垣 景子

ポンペ病の診療ガイドラインは、2006年に Kishnani らにより発表された "Pompe disease diagnosis and management guideline" を元に作成された「ポンペ病（糖原病Ⅱ型）診断・治療ガイドライン」があり、2013年には改訂版も出されている。しかし、このガイドラインは原文引用とエキスパートオピニオンの集約が主体で、EBMに則って作成されたものではない。今年、衛藤班（厚生労働科学研究費補助金（難治性疾患等政策研究事業））のプロジェクトの一環として、科学的根拠に基づき、系統的な手法により推奨を作成する、所謂、「Minds方式」によるポンペ病診療ガイドラインを作成することが決定した。Minds方式を利用しての、希少疾病のガイドラインを作成する際の問題は、メタアナリシスやランダム化対照試験などのエビデンスレベルの高い論文は希少疾病では非常に少なく、多くが後ろ向き研究や症例報告などであることがあげられる。この場合、エキスパートオピニオンが主体となり、推奨度の決定をどのように行うかが問題となる。エビデンスレベルが低い場合に推奨度を弱くすると、希少疾病では全てが曖昧な表現にならざるを得ない。一方で、エビデンスレベルが低くともエキスパートが強く推奨したい場合には、高い推奨度を示す方針では、客観性が損なわれる可能性がある。

ファブリー病の診療ガイドライン

東京慈恵会医科大学小児科

小林 正久

酵素補充療法が開発され、ファブリー病についても疾患特異的根本治療として酵素補充療法が可能となった。治療を行うためには正確な診断が必要であるが、ファブリー病患者が自らファブリー病を疑い、先天代謝異常症を専門とする医師を受診するという事は少ないと考えられる。

そのため、今日では先天代謝異常症を専門としない医師であっても、診察した患者にファブリー病を疑わせる所見が認められれば、専門医療機関へ紹介、あるいは診断に必要な検査を依頼しなければならない。しかし、そのような医師たちにとってこれまで簡潔で分かりやすく明示された診断基準は存在せず、かつファブリー病が稀少疾患であることもあって、多くの医師にとってファブリー病は治療法があっても診断お難しい疾患であったと予想される。このような問題を解決するために、厚生労働省難治性疾患等政策研究事業「ライソゾーム病（ファブリー病を含む）に関する調査研究班」では、先天代謝異常症を専門としない医師を対象にファブリー病診療ガイドラインの作成を行っている。先天代謝異常症を専門としない医師であっても、ファブリー病患者を前にした時に、日常診療の中で正しくライソゾーム病を理解し、遅れることなく診断、治療へ結びつけることができることを目的としている。診断および治療についてエビデンスをまとめ、エキスパートオピニオンと合わせ我が国での診療の標準化に寄与できるものと期待される。

Ⅲ. ライツゾーム病・ペルオキシソーム病 患者に関する全国調査

ライソゾーム病&ペルオキシゾーム病の全国調査の現状報告

大阪大学大学院医学系研究科保健学専攻

酒井規夫

国立成育医療研究センター生命倫理研究室長、小児慢性特定疾病情報室長

掛江直子

ライソゾーム病，ペルオキシゾーム病は近年治療法の開発も進んでおり，診断法についても進んでいる代謝疾患のグループと言える。今後さらに治療法の開発やガイドラインの策定のためには国内での疾患の頻度や診断状況，治療状況を把握することは重要と考えられる。その状況の中で，ライソゾーム病の全国調査は10年ぶりの調査であり，今回はペルオキシゾーム病も含めた包括的な調査として，企画されている。昨年度から計画がなされ，調査の実際においては「特定疾患の疫学に関する研究班」の協力を仰ぎ，全国の20床以上の病院に対して統計的な方法で抽出した施設に対して，1次調査を行い，2次調査を順次行う予定である。これにより，十分に把握されていないライソゾーム病，ペルオキシゾーム病患者の全体像が把握され，今後の新薬の治験や，疾患研究の手がかりとなる情報となることが期待される。

一次調査の対象としてはライソゾーム病，ペルオキシゾーム病を1例でも過去3年間の期間に診療した医師に対して，診療科として小児科，循環器科，神経内科，神経科，整形外科，腎臓内科，血液内科（7診療科）を対象に総計13,308通のはがきを送付し，2,305件（17.3%）の回収率であった。

今後，この1次調査の結果をもとに，さらに詳細な情報についての2次調査を行い，ライソゾーム病，ペルオキシゾーム病に関する国内患者に関する状況把握を行いたいと考えており，現状について報告したい。

IV. ライソゾーム病診療拠点病院構想に関して

ライソゾーム病診療拠点病院に関するアンケート調査

厚生労働省は難病患者の診断、診療体制を充実するために2016年度に難病法を改定して、難病患者の支援体制整備に着手した。難病拠点病院を各都道府県に指定して医療費助成指定難病301疾患を高い専門性を持ち診療出来ることを目標としている。難病拠点病院も総合型と領域型とに分かれている。疾患により難病拠点病院の分布も異なり、当然難病指定医の分布も異なることから、現状ではどのように難病拠点病院体制を構築するか十分に理解されていないところもある。又国の方針もこれから整備する段階である。

そこでライソゾーム病7患者会からアンケート調査を行い、今後のライソゾーム病患者の医療体制に関して質問した。患者会からの意見ではライソゾーム病に特化した難病拠点病院を整備して遺伝カウンセラーの配置、総合的な診断治療を受けられる体制、新規治療に対する情報サービスの提供、地域格差の是正、情報の共有化、就職など支援するソーシャルワーカー支援体制など様々な問題提起を頂いた。現在厚生労働省の提案する難病拠点病院構想の疾患別対応が出来る体制整備が望まれている。今後の行政に向けての参考意見として取り上げてもらうように努力することが重要と考える。(文責：衛藤義勝)

V. 患者団体からの要望ならびに討論

—小児慢性疾病への取り組み—

ライソゾーム病・ペルオキシソーム病の未来に向かって！

遺伝子治療の推進 / 重篤患者と家族への支援、他

(一社) 全国ファブリー病患者と家族の会 (別称：ふくろうの会)

原田 久生

会場には対症療法と酵素補充療法で治療している患者・家族、薬や治療法が無い患者・家族や重篤な患者・家族が参加しています。今回こうした機会を与えていただきましたことに感謝申し上げます。

去年は、難病法が 330 疾病、児童改正福祉法は 722 疾病が指定難病となりました。成人移行期問題 (トランジション) に加え、12/20 の第 18 回小児慢性特定疾患児への支援の在り方に関する専門委員会では、就労支援を含めた自立支援事業等が喫緊の課題として検討されました。また治療面では遺伝子治療が大きくクローズアップされて、国際学会も含め関連学会等に多くの方々が集まり注目されてきたことは周知のことです。私達患者会も 8/23 に日本ライソゾーム病患者家族会協議会 (会長：秋山 武之) として、塩崎厚労大臣へ「ライソゾーム病の遺伝子治療法の研究開発推進に対する要望書」を提出しました。その後開催された難病対策委員会ではゲノム医療の実現・発展のための具体的方策について (第 43 回) 又ゲノム医療提供体制 (第 44 回) と検討されました。

こうした行政上の取り組み、根本的治療の取り組み以外に重篤患者や家族への支援の現状、高額な薬剤の現状、症例も少なく治療薬・治療法がない患者・家族の現状に対する要望は避けて通れない今日的課題です。

研究者と協働して明日への 1 歩を共に踏み出し、新たな研究への動機付けになることを願っています。また、この研究班の取り組みが、他の疾病の研究班に先駆け、パイオニア的役割を果たしていくことを期待しています。

小児の難病・慢性疾病での課題

認定NPO法人難病のこども支援全国ネットワーク

小林 信秋

小児慢性特定疾病医療費支援の法改正が行われ、自立支援事業が始まったものの、その実態は十分な成果がみられていません。医療最前線におられる先生方には、病気の治療についてはもちろんですが、子ども達が抱える様々な課題やその背景もご理解いただいで診療にあたっていたいただければ幸いです。以下に列挙します。

1. トランジション（移行期）。小慢制度の切れ目と小児科年齢の切れ目。
2. 吸引や注入などの医療的ケアのある子ども達が学校現場で売れ入れてもらえない。
3. 自立支援事業を地方で取り組む際に、現場の担当者等の小児の難病・慢性疾患・障害に対する経験の少なさから、受け入れに困難が生じる。
4. 就労の現場で、経営者や人事担当者の知識の不足。
5. 地域の人々の偏見や誤解。
6. その他……。

遺伝子治療推進に関して

日本ムコ多糖症患者家族の会

川元 正司

当会が対象としている疾患は 14 疾患と病型が多く症状もまちまちであるものの、現時点では根治療法は無く、重症型では幼少期までに多くの命に係わる諸症状が現れ、対症療法で命を繋ぐものの 20 歳を迎える事が難しいケースが多い。治療法の研究開発は急務である

これまで、海外の治療薬承認から国内承認上市まで時間を要するドラッグラグを経験した。中でも国内の患者数が数人の疾患では、日本国内販売に名乗りを上げる製薬企業が長期に渡り現れないという歴史があった（開発ラグ）。この経験から、いかに早く治療法研究開発の情報を入手して対象枠に入っていく事、医療分野の協力のもと規制当局や国内企業に早く必要性を理解してもらうかが必要と感じた。

今般、遺伝子治療の研究開発に関する情報が欧米で聞かれる。開発している企業に患者家族会自ら現地へ接触を図り、かつ、訪日の時に当該疾患の患者家族とのミーティングも行ったが進展は見られなかった。しかし、最近になって日本に関心を示す企業が現れ、臨床医と協働でミーティングを開催することができた。

遺伝子治療は新規の治療法で、今後、規制当局の理解と早期承認に向けた取組、日本で受け入れる企業、臨床検査拠点の受け入れ態勢等々、解決しなければならない諸問題がある。早期の上市に向けてどうしていくのが良いのか考えていきたい。

重篤患者と家族への支援について

特定非営利活動法人 ALD の未来を考える会

本間 りえ

日常的に痰の吸引などの医療的なケアが必要な子どもは、全国で約 17,000 人に上る。平成 28 年に公布された「障害者の日常生活及び社会生活を総合的に支援するための法律及び児童福祉法の一部を改正する法律」で自治体にも法下の努力、連携の推進が課されたが、先天代謝異常症、ペルオキシソーム、ライソゾーム病など重篤な患者の在宅支援においては、相変わらず主たる介護者に大きく負担があり家族の日常生活もままならない。

その原因のひとつとして、難病や介護に係るのは主に個であり社会自体が成熟していない点が挙げられるだろう。先に行われた先天代謝異常症患者の家族を対象としたアンケート調査によると、家族エンパワメントが高ければ高いほど、患児・家族共に幸福度の高い生活をしていることが伺え患児の状態もよい。患者会として様々な家庭を長くみてきた立場からみても、家族の協力や理解が深いほど、子どもにとっても良い状態が保たれているように思う。

介護は、いつ終わるかわからない、見えないゴールにむかうものだ。病気と向き合う、ケアするということは、患児だけではなくその家族も共にみていく必要があり、重要である。

今後の治療薬に関する問題（開発、高薬価など）

日本ゴーシェ病の会

古賀 晃弘

ライソゾーム病患者家族の視点より意見を致します。提言は4点、①難病医療費助成制度の維持②適切な薬価設定③希少疾患への医薬品開発にメリットが生じる制度の構築④既存医薬品のスクリーニングなどシャペロン療法候補物質探索の研究推進です。上記に至った私見を述べます。日本では高齢比率が2060年に40%になると推計されるほど急速な高齢化が進んでいます。高齢化による年金や医療費の増大に伴い、社会保障にかかる費用は30兆円を越え、国の支出の30%を占めるなど、社会保障費用の抑制が課題となっています。医薬品においては医療費抑制の為に後発品の使用が推奨されており、現状その数量シェアは60%にまで至っています。新薬開発型製薬企業においては、長期収載品の売上低下や、医薬品開発コスト上昇など、その企業の在り方に転換期が訪れています。アンメットメディカルニーズを満たす医薬品の開発が主流になりつつあり、抗体医薬品など画期的な新薬が開発されましたが、その高薬価が問題視されています。ライソゾーム病治療薬でも薬価は高額ですが、対象となる患者数は非常に少なく、むしろ低薬価設定ではその市場性のなさに企業が新規治療薬開発のメリットを見いだせない可能性が生じる事を危惧しています。希少疾患でも安心して医療が受けられるよう助成制度の維持、未だ解決されていない神経症状などに有効な治療薬の開発に対し企業や研究機関にメリットのある制度の構築を希望します。

ライソゾーム病（フコシドーシス）の子どもを支えて

中村 威彦

私と妻との間に誕生した二女は、偶然にも皮膚科受診において皮角血管種が確認され、それを契機として、多角的な検査を行ったところ、フコシドーシスと診断されました。

フコシドーシスは、ライソゾーム病の中でも患者数が極端に少なく、効果的な治療方法も確立されていないと知った時は、夫婦揃って、大変なショックを覚えました。

二女は、現在、高校に通学し、スポーツ系の部活動も行うなど、一見すると健常な子どもと何ら変わらない様子に見えますが、酵素の異常は、時間をかけて人間の臓器に異常をもたらし、その異常が脳に及んだときには、とりかえしがつかない重篤な症状を引き起こす恐れを常に忘れることができません。

つい先頃まで、元気そうに学校に通学していた二女が、知らず知らずのうちに、入院生活に陥る姿を想像すると背筋にぞっとするほどの寒気を覚えます。

現在、二女は、定期的に信州大学医学部附属病院において検査を受けて、欠かさず経過監査を行うとともに、遺伝病治療研究の第一人者である衛藤義勝先生にもご診察をいただき、治療の方向性についてご指導をいただいていることが唯一の救いといっても過言ではありません。

聞くところによれば、海外においては、フコシドーシスに対する酵素充填法や、更には、遺伝子治療の研究が進んでいるとのことですが、日本国内においては、未だ研究対象としてすら十分な関心が寄せられている状況にないことに歯がゆい気持ちを覚えます。

遺伝子系の難病治療研究に対しては、個々の治療機関や医師の努力では限界がある状況下においては、国を挙げて対策に取り組んでいただく他に、患者やその家族に道は開かれません。

私達夫婦や家族は、これからも懸命に二女を支えつつ、国を挙げての難病治療研究が飛躍的に進展し、患者や家族が苦痛や恐怖から解放される日がくることを願ってやみません。

ペルオキシソーム病治療法発見に向けて

濱崎元司・千鶴

娘には「普通の中学生の生活」を送らせたいです。

私たちには中学1年生(13歳)の娘がいます。娘は3歳の時、保育園で「よく転ぶ」との指摘があり、地域の療育センターの紹介で神奈川県立こども医療センターに通院するようになりました。当初の数々の検査や投薬の試行の結果からは病名確定には至らず、エクソーム解析でペルオキシソーム病と確定したのは、10歳の時です。

症状は、小脳低形成による運動障害。移動では車椅子を使用し、トイレの介助も必要です。さらに記憶や理解力にも難があります。地域の中学校に通い、演劇部に所属していますが、大人の助けが必要なために同年代の友達との付き合いは希薄です。

そのために、行政に次の3点の推進を要望します。

- (1) 病気の治療法の確立
- (2) そのために同じ病気の患者数の発掘
- (3) QOLの維持または向上のためにリハビリの充実

娘の場合、受診開始から病名が確定するまで6年を費やしました。娘と同様の症状の方もいると考ますが、2016年の厚労省によるペルオキシソーム病の指定難病者数の報告は0人。娘もカウントされていません。医療補助は身体障害者手帳で受けられるため、指定難病受給者証申請の窓口で不要との判断でした。確定診断の手法確立と、患者が正しくカウントされる仕組みの浸透が重要です。

同時に、最新の高度なりハビリを保険で手軽に受けられる環境を整備し、安心安全な日常生活を保障していただきたいです。

主催：厚生労働省

難治性疾患等政策研究事業ライソゾーム病（ファブリ病含む）に関する調査研究班

後援：日本先天代謝異常学会