

遺伝病の一種、先天性代謝異常症。また一般にはよく知られていない。早期発見し治療すれば、健康に生きられる可能性の高いケースもあり、有効とされる検査法もあるのに、行政の財政難で導入はなかなか進まない。発現は数万人に一人の割合とはいえ、一人の命の重さに社会はどう向き合うのか。稀少(きしょう)難病の現場から考える。

(生活文化部・会田正宣) ⑦ 回読き

嘔吐が止まらず

秋田県潟上市の会社員猿田保和さん(三三)の家を訪ねた。「つき。かわいらし

めた。娘の病氣は有機酸血症の一つ、メチルマロン酸血症だった。二〇二六で誕生。ミルクを受け付けず、母乳も少ししか飲まない。長女果菜時間、目が離せなかった。赤ちゃん(八)のときと、あと語る葉子さん自身も一

まりに様子が違った。だが、度、疲れて倒れた。

り返したり、障害が残ったりする。

遺伝病は一万種以上あり、大半は常染色体劣性遺伝病だ。これは、父母がともに病氣の遺伝子を持つが、症状はなく、子どもが父母からそれぞれの遺伝子を受け継いだ場合にだけ病氣が出る。

このような遺伝病の性質を、親族もよく理解しておらず、周囲には詳しく話していない。

診断遅れ悔やむ

葉子ちゃんの病氣判明の後、葉子さんは「進むべき方向が分かってほっとした。『育て方が悪い』と責められることもなくなりました」と言う。

有害な有機酸に変化するアミノ酸を除いた、特殊ミルクによる食事療法が始まった。体調が大きく崩れなくなった。葉子さんは、姉が通う書道教室に、菜々子

ちゃんを一緒に連れて行った。

再び体調が悪化し、入院したのは二年前の秋。東京の国立成育医療センターに移り、酵素を一部補充するための生体肝移植を行った。だが、一進一退を繰り返した。四十二日目に亡くなった。集中治療室(ICU)

で、仲良しの姉になでても残る。「もっと早く診断されて病氣をコントロールできていれば、状態も違って、菜々子につらい思いをさせずにすんだらう」

稀少難病からの問い

先天性代謝異常症をめぐって

根強い偏見 治療の壁に

隠れた疾患

医者にも「何でもない」と言われると、黙るしかなかった。七カ月になっても、ハイができていない。検診では「母乳しか飲ませないから、栄養が悪い」「ちゃんと手をかけて育てないからだ」と言われた。母乳をやめ、ミルクを飲ませようとしたが飲まず、脱水症状になった。

誰でも保因者に

「母乳しか飲ませないから、栄養が悪い」「ちゃんと手をかけて育てないからだ」と言われた。母乳をやめ、ミルクを飲ませようとしたが飲まず、脱水症状になった。

「誰でも数種以上の遺伝病の保因者であり得る。病氣の発現は偶然でしかない。遺伝病に本人の責任はなく、社会の意識を変えるべきだ」。東北大学院医学系研究科教授の松原洋一さん(五五) 遺伝病学 指摘する。

脂肪を燃やせず、エネルギーが補給できない脂肪酸代謝異常症という病氣もある。乳幼児の突然死には、この病氣が疑われる例もある。松原さんは「社会に遺

い書が、仏壇の脇に人形とともに飾られている。昨年三月に四歳半で亡くなった、次女菜々子ちゃんが残した形見だ。

メモ 先天性代謝異常症は300種以上の病氣があり、大半は常染色体劣性遺伝病。代表的な病氣である有機酸血症は約2万人に1人、脂肪酸代謝異常症は約3万5000人に1人の確率で発現する。



娘の遺影と形見の品を前に語る猿田さん。家族に今も後悔の念が残る一潟上市の自宅

人に相談できず

「まれな病気なので、周囲に相談できる人がいない」。山形市の小学四年、長岡雪乃ちゃん(9)の母真弓さん(42)は、孤立感に悩

②

稀少難病からの問い

先天性代謝異常症をめぐって

んでいる。
公務員の夫直道さん(33)との一人娘、雪乃ちゃん。先天的に体内のアミノ酸の代謝が難しく、有害な有機酸がたまる有機酸血症の一つ、プロピオン酸血症だ。自閉症もあり特別支援学級に通う。

一日五回、鼻に差ししたチューブから経管栄養で、有害な有機酸に変化するアミノ酸を除いた特殊ミルクを注入する。朝は七時半に始め、最後の注入が終わるのは午前一時近くになる。直道さんが一日おきに交代し、深夜の注入を支えてい

「様子を見ましよう」と帰る。快方には向かわず、救急車に運ばれて公立病院に入院し、命さえ危ぶまれた。血液中のプロピオン酸の値が異常に高まり、点滴にアルカリ剤を加えられた。山形大病院に搬送されて、や

医とは別のグループの医師が診察したときは、状態をよく理解してもらえなかったことがある。「専門医が退職などでないなくなったすれば栄養管理が一層難しくなるのか」が一番心配だ。

仙台市立病院小児科医長 真弓さんは「一つ良くなっても、また何かが起き、

常に気が休まらない」と、ため息をつく。首都圏の遊園地に連れて行って遊ばせたいと言う。絵を描くのが好きで、手先が器用な雪乃ちゃんが将来、障害者施設で作業ができれば―とも。

少ない専門医 診療困難

孤立感

る。

つと病気が判明した。

口からも食事を取るよう努める。タンパク質の摂取量は一日約三十gまで、野菜が中心。とにかく食事

治療指針を作成

と病気が判明した。一般の医師は診察経験がほとんどない。専門医も少なく、大病院レベルで専門医がいない地域もある」と治療の現状を語る。

に気を使う。生後六カ月で発症した。体が酸性になり呼吸が速まるアシドーシス症状を起した。近くの小児科医院で診察してもらったが、ただ

医がいたから、「まだラックキーでした」と、真弓さん。最初に駆け込んだ小児科医院で病名を伝えても、医師はそれを聞いたこともなかった。

「指針は総論で、患者は一人一人違う。病気のコントロールは、慣れない医師には難しく、一般の医師と専門医が連携できる体制づくりが課題だ」と大浦さんは言う。

山形大病院でさえ、専門

愛育会(東京)が作成した。有機酸血症の治療は高カロリー低タンパク質の食事が基本で、特殊ミルクがよく利用される。脂肪酸代謝異常症は長期の絶食が発症のきっかけになるため、食事間隔を狭めるなど、エネルギー補給を絶やさないようにする。

気が休まらない
雪乃ちゃんは、首がすわ

山形大病院でさえ、専門医とは別のグループの医師が診察したときは、状態をよく理解してもらえなかったことがある。「専門医が退職などでないなくなったすれば栄養管理が一層難しくなるのか」が一番心配だ。

「日々大変で、将来にも不安はあるけれど、夫と支え合いながら乗り越えていきたい」。真弓さんは言い聞かせるように話した。



絵を描くのが好きな長岡雪乃ちゃん。食事療法の日々を家族で支え合っている＝山形市の自宅

姉妹で同じ食事

「お絵かきが好き。スイミングにも行っているよ。来年、お姉ちゃんと学校に行くのが楽しみ」

福井県越前市に住む幼稚園の年長さん、守屋愛(め

③

稀少難病からの問い

先天性代謝異常症をめぐって

ぐみ)ちゃん(六)が屈託ない笑顔を見せた。愛ちゃんは、先天的に体内のアミノ酸を代謝するのが難しい有機酸血症の一つ、グルタル酸血症だ。

食事は、昨年まで低タンパク米を取り寄せていた。

体調が良かったため、今年からは量を少なめにするだけで、白米を食べるようになった。乳製品は控えるが、二人の姉妹との食卓が基本的に同じになった。

母鮎美さん(三三)は「最初は心配だったけれど、食事制限だけなので、今はあま

検査の機会に地域格差

早期発見

り悩みも考えもしない」とにっこりした。

血液データ解析

愛ちゃんは生後間もなく、福井大医学部が一般的に行っている「タンデムマ

ス法」という検査法による新生児スクリーニングを受けた。偶然に病気が見つかった。

国内で初めて、一九九七年にタンデムマスを導入したのが福井大だ。

メモ タンデムマ方法は一九九〇年代に開発され、欧米では主流。国内では福井大のほか、札幌市、東京都予防医学協会、大阪府、島根大、熊本県の化学及血清療法研究所が導入。東北では厚労省の研究班のパイロット事業として、宮城県内で協力を得た病院から、検体を島根大に送って試験的に検査している。

先天性代謝異常症の検査は従来、六つの疾患を対象に全国一律で実施されていた。タンデムマスは、うち三疾患を含む二十種以上とより多くの病気を発見できる。大きな期待が寄せられている。

福井大の調査(九七―二〇〇六年)では、発症後の検査で病気が見つかった患者のうち、有機酸血症は24人が死亡、43人に障害が残り、脂肪酸代謝異常症は28人が死亡、20人に障害が残った。

死亡ケース激減
福井大の調査(九七―二〇〇六年)では、発症後の検査で病気が見つかった患者のうち、有機酸血症は24人が死亡、43人に障害が残り、脂肪酸代謝異常症は28人が死亡、20人に障害が残った。

葉子さんは「他地域では発症前に見つかり、元気に暮らしている子がいると聞き、うらやましかった」と振り返る。地域格差は現実化している。



タンデムマス法で検査する福井大医学部の重松教授

多くの疾患発見

新生児の血液を採った、ろ紙の周囲に微生物がどれだけ成長したか、検査員が目をこらす。

仙台市泉区松森の宮城県公衆衛生協会。微生物の繁

④

稀少難病からの問い

先天性代謝異常症をめぐって

殖の具合で先天性代謝異常症を見つづける「ガスリー法」を用い、県と市が委託する新生児スクリーニングを行っている。

国の補助事業だったスクリーニングは二〇〇一年度から、都道府県と政令市の

一般財源で行われている。れ、財政難が最大のネック。現在の検査は定着している。なっている。

国は丸投げ姿勢

宮城県子ども家庭課は「タンデムマス法は単価が

東北では唯一、宮城県内高い。財政が厳しい中では

手が出ない」と話す。仙台市子供企画課も事情は同じに検体を送り、検査してい

新検査法の導入進まず

財政の壁

という位置づけで、自治体の正式な事業ではない。七年は約七万四千人だった

メモ 新生児スクリーニングは1977年開始。先天性代謝異常症(4種)、先天性甲状腺機能低下症、先天性副腎過形成症の6疾患が対象。

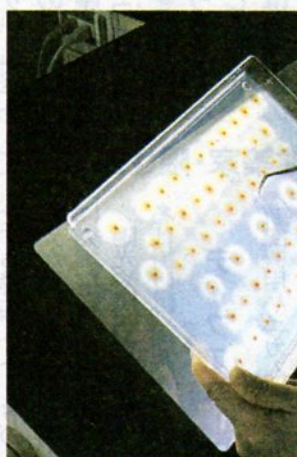
タンデムマス法を昨年導入したばかりの大府では四月、患者や医療関係者に衝撃が走った。財政再建を

削減効果は1.9倍

札幌市は〇五年度、独自にタンデムマス法を採用した。検査費は従来通り、無料で行っている。同市衛生

患者団体などがすぐに見直しの撤回を要望。結果的に七月、予算は認められた

班長で島根大医学部教授の山口清次さん(五七)小児科学Ⅱは「子どもの病気と



微生物の繁殖の様子で、先天性代謝異常症を発見するガスリー法。宮城県内で年約2万人の検査が行われている—仙台市泉区の宮城県公衆衛生協会

20歳で打ち切り

新たな出費が月八万円。
「『この先どうするんだ』と途方にくれた」

有機酸血症の一つのプロピオン酸血症で、軽度の知的障害もある大崎市の田中

⑤

稀少難病からの問い

先天性代謝異常症をめぐって

紀良さん(三〇)は、四年前の美容師(五〇)は、四年前のことが忘れられない。次男紀良さんが二十歳になった途端、跳ね上がった医療費に目を見張った。
紀良さんは、体内の有害な有機酸と結合して尿中に

排せつさせる「カルニチン」あつさり言われた」と、母など、十一種の薬を服用しは振り返る。

二十歳になる前は国の部を卒業後、三年あまり衣料品店で働いた。だが、次の

「小児慢性特定疾患治療研究事業(五百十四種)」の第一視力がほとんどなく対象だった。制度のおかげり、昨夏に障害者手帳一級で二〇〇四年度まで自己負担がなく、医療費を払わずにすんだ。

母は「金銭的には良かったが、二十歳以降の難病の補助金が」と複雑な思いをにじませ、「これまでの制度は「特定疾患(四十五)まで、これまでの制度に

母は「金銭的には良かったが、二十歳以降の難病の補助金が」と複雑な思いをにじませ、「これまでの制度に

補助途切れ家計に打撃

医療費負担

種)がある。しかし、先は感謝している。ただ、治天性代謝異常症を含め、小らい病気なのに、どうし児慢特のほとんどの病気はて急に切れるのか。見放された対象外で、負担が急が増えないでほしい」と表情を曇らせる。

「役所に手続きに行った。カローリ補給の補助食も、『もつ終わりです』と安くない。子どもに合わせ

メモ 小児慢性特定疾患治療研究事業は、長期的に高額な医療費がかかる子どもの医療費を補助。原則18歳未満で、20歳未満まで延長できる。1974年開始。国の要綱に基づく事業だったのが、2005年度から児童福祉法に位置づけられ、親の所得に応じて自己負担上限を設定。06年度は全国で約10万8300人(先天性代謝異常症は約5100人)に給付。

た生活に変えたいと思うが、「家計の足しに」と考ると、公務員の夫(五三)との共働きをやめるのはため

73才が「苦しい」
鹿兒島大医学部教授の武井修治さん(五七)小児科学(三〇)は、横濱市が

「検査は最小限」
「検査は最小限しか受けなかつた」。吉井恵さん(六六)は昨年、定年退職して年金暮らしになった。

「自分はまた病気が軽い方だが、重症の人は本当に大変だと思う」と言う吉井さん。「二十歳ですぐ切れるのではなく、ある程度でもフォローしてくれる制度にしてほしい」と訴える。

それによると、主な生活基盤は患者自身の収入40・7割、親の援助42・4割だった。患者の年収は百二十万円で、未納は26・5割。二百四十万円未満は60・5割を占める。経済的に「やっていけない」「大変苦しい」「多少苦しい」と答えた人は73・6割、医療費に負担感を持つ人は68・6割以上だった。

武井さんは「病気が障害が進行し、不安定な職しか就労できず、親は介護で共働きもしく、悪循環に



毎日飲む11種の薬を仕分ける田中さん。補助制度終了後の医療費負担が、患者に重くのしかかる一大崎市の自宅

ファストフード店で週三日、時給八百六十円でアルバイト。それ以上働くと、体に差し支える。月収約五万五千円から医療費を払う。両親と同居で生活費は

「自分はまだ病気が軽い方だが、重症の人は本当に大変だと思う」と言う吉井さん。「二十歳ですぐ切れるのではなく、ある程度でもフォローしてくれる制度にしてほしい」と訴える。

「自分はまだ病気が軽い方だが、重症の人は本当に大変だと思う」と言う吉井さん。「二十歳ですぐ切れるのではなく、ある程度でもフォローしてくれる制度にしてほしい」と訴える。

仲間が心の支え

医師や患者家族とのメー

ル、ホームページ(HP)の管理。横浜市の主婦柏木明子さん(三三)は、深夜や早朝の作業に精力的に取り組

⑥

稀少難病からの問い

先天性代謝異常症をめぐって

む。
柏木さんは、先天的にアミノ酸を代謝できず、有害な有機酸がたまる有機酸血症のメチルマロン酸血症とプロピオン酸血症の患者会「ひだまりたんぼ」の代表世話人を務める。「仲間

が心の支えになってくれ、開催した。明子さんは「個人情報保護の壁が厚く、医療機関の

柏木さんの小学二年の長男虎太郎君(モコ)が、メチルマロン酸血症だ。生後四カ月で、有機酸を分解する酵素を一部補充するため、明子さんから生体肝移植を受けた。メチルマロン酸血症

患者と医者 情報を共有

未来へ

で国内初の成功例とされる。HPで虎太郎君の状態を紹介。全国からアクセスが来るようになり、二〇〇五年十二月に会を結成した。東北や関東などの約三十家族が参加する。今年六月に国立成育医療センターで、家族と専門医の勉強会を初

予後追跡システム」の構築を、中心になって進めている。患者はこれまで早世することが多く、成長に伴う問題は不明なことが多い。システムはその研究と、主治医の治療支援が狙いだ。年一回ペースで会報を発行して患者らに送り、最新の治療情報の提供を心掛けている。

発見に有効な「タンデムマス法」の普及、小児慢性特定疾患の適用が二十歳で切れるようになり、二〇〇五年十二月に会を結成した。東北や関東などの約三十家族が参加する。今年六月に国立成育医療センターで、家族と専門医の勉強会を初

松原さんは「患者と医者は対等な関係で協力し合い、病氣と闘うことが必要だ。患者会との連携を深めながら、システムをより良く作って行きたい」と意気込む。

メモ 長期予後追跡システムは国立成育医療センター(東京)の委託研究事業。保存期間が5年のカルテが、期間後に廃棄されて医療情報が失われることなどがないよう、患者に登録してもらって情報を集積する。5年前に開始し、現在約340人が登録。

一人の命大事に 去年三月、メチルマロン酸血症で四歳で亡くなった猿田菜々子ちゃん(秋田県潟上市)の家族も、ひだまりたんぼの会員だ。母の葉子さん(三三)には十



患者会のHPを管理する柏木さん。仲間とのきずなが活動を支えている＝横浜市の自宅

忌が過ぎたころに宿った。新しい命を得て葉子さんは願う。「財政の問題が言われるが、無駄に使われているお金があると思う。子どもはこれからの世界を作る存在。一人一人の命が大事にされ、『生まれて良かった』と思える社会であってほしい」

生まれてくる命をどう迎える、はぐくむのか。稀少(きしょう)難病からの問いに、社会はまだ答えていない。

稀少難病からの問い

先天性代謝異常症をめぐる

新生児スクリーニングの在り方など、稀少(きしょう)難病をめぐる課題は一般市民に無関係と言えない。海外で使用されている薬が日本で使えない「ドラッグラグ」も、その一つ。先天性代謝異常症の「ムコ多糖症」患者の親で、ドラッグラグに取り組んできたNPO法人「ムコ多糖症支援ネットワーク」理事の中井まりさん(55)に、各種の課題について聞いた。

⑦完

命がなおざりに
ドラッグラグは海外で利用されている治療薬が、日本でも承認が遅れ、時間差が生じる問題だ。中井さんは「2006年6月、ムコ多糖症のドラッグラグ解消を求め、厚労省に陳情。ムコ多



ムコ多糖症支援団体理事・中井まりさんに聞く

する方針を表明した。

中井さんはドラッグラグに対し、「米国で普通に使用されている薬が、日本に届いていないと知り、驚いた。日本は豊かな国なのに、子どもたちの命をどう思っているのか。なおざりにされている」と感じた」と振り返る。

なかい・まりさん 1963年大阪府生まれ。長男君(10)が2歳のと、「ムコ多糖症Ⅱ型ハンター症候群」と診断され、5歳から1年半、米国で治療を受けた。2005年8月、「ムコ多糖症支援ネットワーク」(本部長崎県)結成の中心になる。理事として各地で講演。著書に「命耀(かがや)ける毎日」(青志社)。大阪府在住。

治療薬承認 日本は遅い

糖Ⅰ型で国内初の薬の承認(〇六年十月)に続き、Ⅱ型の薬が昨年十月、申請から約八カ月でスピード承認された。

舛添要一厚労相は昨秋、平均四年かかっている新薬承認の期間を一年半に短縮する方針を表明した。

舛添要一厚労相は昨秋、平均四年かかっている新薬承認の期間を一年半に短縮する方針を表明した。

「親は子どもの病気を早く発見して道を開いてくれる」

「親は子どもの病気を早く発見して道を開いてくれる」

する例もある。薬事行政のシステムを根本的に改善してほしい」と訴える。

国の役割抜ける

同法人は二年前から、先天性代謝異常症の早期発見に有効とされる「タンデムマス法」の導入と、タンデムマス法の検査対象にムコ多糖症を含めることを求め、署名活動を行っている。

メモ ムコ多糖症は体内の細胞と細胞をつなぎ合わせている「ムコ多糖」を代謝できず、知能障害や運動能力喪失などを伴う。7種の型に分かれ、発現は約5万人に1人。大半の患者の寿命は10-15歳と言われる。

現状に、「命の重さに地域格差が出てはいけない。スクリーニングが都道府県・政令市に一般財源化され、国の役割が抜け落ちたと思う。国としてタンデムマス法を行ってほしい」と求める。

弱者を切り捨て
少子化について、「妊婦のたらい回しなど、安心して子どもを生めない社会の現実が浮き彫りになっている。発言できない赤ちゃんを守ることは、国として最も大事ではないか」と指摘する。

「今の時代は人のことを考える余裕がない。問題が見過(みすご)されると、弱者が切り捨てられてしまう。これからの命を大切に、豊かな社会を、みんなで作ることが大切だ」と話している。

(生活文化部・会田正宣)