

難病の「先天代謝異常症」

治療や予後を 長期フォロー



難病の「先天代謝異常症」の子どもたちのために、東北大学大学院医学系研究科の松原洋一教授（遺伝病学）らが、治療状況や予後を長期的にフォローするシステムづくりに取り組んでいる。まれな病気のため、一般の医師に診療が難しく、治療に関しても不明なことが多い。専門的立場から就学や就職など患者の成育に合わせ、より良い医療を提供するのが目的だ。

東北大・松原教授ら研究

システムは患者の同意を得て、症状や検査結果、健康状態などのデータを国立成育医療センター（東京）に長期間保管する。通常の病院ではカルテの保存義務が五年間のため、患者の成長や転居などでデータが分

成長に合わせて情報提供

からなくなる恐れがあるが、そうした問題を防ぐ。同センターの委託を受けた先天代謝異常の「長期予後追跡システム」という事業。松原教授らの研究班が五年前に着手、三年前から実際に登録を開始した。現在、全国で約二百三十人の登録者に最新の治療法を情報提供したり、主治医の治



先天代謝異常症の患者の長期フォローシステムづくりを行う松原教授

た食事療法が必要だ。

このほか、銅の代謝がうまく行かず、進行すると肝硬変などになるWilson病、急に性格変化や学業低下などが現れるペルオキシソーム病などもある。システムでは、こうした病気の患者を長期フォローする。

有機酸代謝異常症の一種、プロピオン酸血症とメチルマロン酸血症の患者家族でつくる「ひだまりたんぽぽ」世話人の柏木明子さん（横浜市）は「病気について分かっていないことが多く、親も主治医も手探り状態。長期フォローで多くの症例が集まり、新たな治療法が見えてくることに期待を持っている」と話す。

松原教授は「先天代謝異常症の診療は特殊で、専門家の支援がないと不可能だ。多くの患者に登録してもらいたい。患者会などと連携しながら、長期的に研究を続け、患者に還元していきたい」と呼び掛けている。（生活文化部・会田正宣）