

疾病対策部会指定難病検討委員会

千葉 勉 委員長

つくしの会

(全国軟骨無形成症患者・家族の会)

会長 水谷 嗣

本部事務局 〒791-8031

愛媛県松山市北斎院町 812-7

Tel・Fax 089-952-0435

E-mail : tukusi-n@alto.ocn.ne.jp

URL: <http://www.tsukushinokai.net>.

【 要 望 書 】

指定難病認定に付いてのお願い

軟骨無形成症は、遺伝子の特定の一点が変異するために軟骨細胞に異常が起こり、全身にさまざまな症状が出てくる病気です。骨の伸びが悪いため四肢短縮型低身長の特徴的な体型となると共に、症状に程度の差はありますが骨形成が阻害されることにより、水頭症や大後頭孔の狭窄・頸椎や腰部を中心に起こる脊柱管狭窄症・睡眠時無呼吸症・滲出性中耳炎・肋骨の狭窄からくる呼吸器障害・歯列や噛み合わせの異常・臓器圧迫・突然死など、多岐に亘る症状が出てきます。これらさまざまな症状によって、出生から亡くなるまで、生涯にわたって日常生活に困難をきたします。

小児に関しては小児慢性特定疾患に認定されていますが、20歳の誕生日以降は制度の対象外となってしまいます。しかし成人期以降にもこれらの症状は続き、年齢を重ねるごとに重篤な症状が出てくるのです。予防措置を講ずることができれば悪化を遅らすこともできるでしょうが、そのためには難病としての調査・研究が必要となります。

診断基準（遺伝子検査で確定診断が可能）、患者数（約7,000人）、治療法未確立等の指定難病の条件は満たしている軟骨無形成症ですが、今回の検討対象疾患には入っていません。『小児慢性特定疾患の研究班の医師から診断基準や重症度の認定に関する書類が出されていない』と疾病対策課から口頭で説明を受けましたが、本来骨の病気である軟骨無形成症は小児慢性特定疾患では代謝異常のグループに入っていますし、検討委員の中にはこの病気を診療対象とする整形外科の医師は選任されていません。そのためか、他の骨の疾病も、指定難病の候補には上がっていません。難病認定に向けて運動しようにも、判定方法が分からなければ動けないのです。

そこで、この病気の患者と家族が安心して病気に向かい合うことが出来ますよう、下記の項目を要望いたします。

- ① 軟骨無形成症を指定難病に認定して、原因の解明と、調査・研究をして下さい。
 - ・特定の遺伝子変異は判明しても、なぜそれが異常を起こすのか解明されていません。
 - ・骨の異常によって全身に起こるさまざまな症状の軽減のため、この疾病の調査・研究を。
- ② 指定難病の候補に挙げる選択の方法を公表していただきたい。
- ③ 検討委員会の委員の先生は、各学会から出していただきたい。
- ④ 患者や家族の心情を組み、心ある対応をお願いいたします。