

日本ゴーシェ病の会会長

古賀晃弘さん

難病医療費助成制度継続に関する要望と自立支援のための提案

ゴーシェ病は先天性の代謝異常症です。体内で酸性グルコセレブロシダーゼ (glucocerebrosidase) という酵素が作れなくなるために一発症する遺伝性疾患で、常染色体劣性遺伝です。健康な両親の偶然の組み合わせで病気になります。酵素欠損ですから本来はゴミとして体外に排出する物質が排出できず、細胞内に老廃物がたまるのです。

細胞一つひとつが病気ですから、症状は全身性です。おもな症状としては、貧血、血小板減少。ライソゾームという器官で使われる酵素が働かなくなり肝臓・脾臓が肥大します。骨痛や骨折が多くなり、普通に生活していても、人生で4～5回は骨折をするようです。重度の方ですと、神経症状があります。疲れやすかったり、痛みがあったりします。会社で働いていても、痛すぎて外に出られない方もいます。

病型は大きく分けて3つのタイプがあり、神経症状の有無とその重症度によって分類されます。急性神経型である二型は予後不良といわれています。

私の2歳の娘はII型で頻繁にけいれんが起き、人工呼吸器をつけています。こわばりも強く、昼も夜もなく、一、二時間おきに固まってしまう発作が起きます。二歳ですが、寝たきりですし、しゃべることもできません。残念ながらこの子を救う手立てはないのが現状です。

ゴーシェ病は国内で150名と非常に稀な疾患です。日本における発症頻度は33万人に1人と推定されています。日本人とユダヤ人に多い疾患と言われます。神経型の重たい患者の割合は欧米では5%未満なのだそうです。軽い方がほとんどなのですが、遺伝的な理由で日本人では神経型の重症患者が半分ほど多いようです。

治療は対処療法です。足りない酵素を補充する療法なのですが、2週に一度は通院するため、負荷がかかります。内服薬もありますが、対象に制限があります。

残念ながら、神経症状に効果はありません。酵素補充に用いられる組換え酵素の薬価は1筒30万円と非常に高額です。

患者が三割負担できる額ではありません。高額療養費の対象になりますが、毎月8万円という負担は重い。幸い、医療費助成、小児慢性特定疾患と指定難病がありますから、基本的な治療を受けながら、生活を送れます。この場を借りて、感謝申し上げます。

神経症状を中心にいろいろな研究がされているように見えますが、治験中は二つしかありません。根治療養がないのが課題です。急性神経型の症状は有効な治療がまったくありません。夜中に一、二時間に一度は起きなくてはいけないので、寝ることができず、自分の仕事も質が落ちていきます。ブリーフ系の親のサポートもぜひ検討してほしい。非神経型の場合もあります。難病だからといって、必ず障害があるとも限りません。就労就学の問題、グレーゾーンの対策が必要です。

日本社会では、生産人口が減り、高齢者が増えているといわれます。生産人口の幅を広げるしかないのかと思いますが、財源を圧迫しているのは間違いない。某・抗体医薬品の薬価が非常に高いので、半額になりました。新薬の薬価低減は企業の研究意欲を削ぐもので、心配しています。超・希少疾患患者は、市場もなく、企業の開発モチベーションがない状況です。ぜひ考えていただき、開発を進めていただきたいと思います。

遺伝病がうつるという偏見もあるようでして、患者会を通じて社会への理解を進めていく必要があります。

医療費助成がないとまともな治療は受けられない現状ですので、医療費助成制度の継続と、希少疾患への研究推進、関係機関で力を入れていただきたいです。