

全国色素性乾皮症（XP）連絡会東京事務局長

長谷川雅子さん

お日さまに当たれない！— 希少難病患者の生活への理解と支援を願う—

私の娘は5年ほど前に、28歳で天国に召されましたが、XPの現状を知っていただきたいと思い患者会活動を続けております。

XPは、お日さまに当たれない病気として知られており、小児慢性特定疾病と指定難病に認定されています。遺伝子の傷の位置によって8つのタイプに分けられることはわかっていますが、神経症状の発症機構は不明です。神経症状を伴う重症のタイプは世界的に見ても、日本に多いそうです。Xeroderma Pigmentosum の頭文字をとってXPと呼ばれています。

根本的な治療法はありません。お日さまに当たるとひどい日焼けを起こし、遺伝子検査によってXPと確定診断されます。日焼けによる遺伝子の傷をうまく治せず、皮膚がんになる確率は健康な人の2000倍ともいわれます。皮膚科でほくろのチェックをしがんの疑いのあるものは切除します。日常生活は極力紫外線を避けなくてはなりません。こんな病気だとは知らず、生まれて間もない赤ちゃんの顔にひどい日焼けをさせてしまったことのショックは母親にとって忘れることはできず、日焼け防止のためにいろいろな手立てをすることとなります。UVカットクリーム、UVカットレンズのメガネ、帽子、長袖長ズボンの防護服や日傘を利用し、車や自宅の窓にはUVカットフィルムを貼ります。それでも、神経症状が発症します。XP-A群という、日本人に多いタイプでは、就学の頃には聴力の低下や足の変形などが起こり、中学生くらいになると、知的障害も重度化し、身体的にも車いすを使ったり、足の手術をしたり、20歳以後には意思疎通も難しくなります。気管切開、たんの吸引・経管栄養注入・導尿と医療的ケアを要する重度の身体障害者となり、20歳代で天使となってしまう患者がほとんどです。

日常生活では、補聴器や補装具、車いす、吸引器、吸入器、カテーテルもおむつも必要です。消毒剤もたくさん使います。先生方のご尽力により医療をタイミングよく導入することで、以前よりも命を長らえることが可能となってきており、医療の進歩と医療保険制度に感謝致します。

しかし、神経症状の進行を止めることはできません。一日も早い治療法及び予防法の確立を願っています。それまでは、多くの経験を重ねることで進行を遅らせたいと考え、そのためには厳重な紫外線防御をした上での活動が必要です。

学校にも行き、社会生活も送らせたい。多くの体験や刺激は治療法・予防法でもあるのです。普通のこどもの生活を体験させることが一番の治療法と告知されたときからドクターに言われてきました。皮膚症状を避けるために家に閉じこめることは、神経症状の進行を早めます。皮膚症状の悪化のため入院手術をすると、皮膚移植をきっかけに、神経症状が悪化することもあります。

十分な紫外線遮断の対策については、公的な援助がありません。小児慢性特定疾病で日焼

け止めクリームの給付制度があるものの年齢制限があり、また、自治体によっては行っていないところもあります。障害者の日常生活用具給付等の事業では、具体的な物品の指定はなく、障害者が必要で自立支援となるもので、受けられるかどうかは各自治体の窓口の判断になるそうです。あるところに防護服への支援をお願いしたことがあります。「防護服、ただの服でしょう」といわれたことがあります。「それじゃ、車いすは椅子ですか」と言いたくなります。一方、昨年、宮城県松島町で防護服への給付が認められ大変うれしく思いました。

XP患者は、神経症状の進行に苦しみますが、重度障害者として多くの福祉的援助に支えられ、医療の進歩により命が支えられています。しかし、指定難病になっても、厳重な紫外線防御をしながらの通院・通学・就労には苦勞しています。紫外線を避ける生活への理解と支援が進んでいません。神経症状のあるなしにかかわらず、社会生活に大きな支障があり、患者の自立に困難をきたしています。きょうだいや家族の生活にも大きな影響を与えます。難病患者とその家族は困難と共に「今」を一所懸命に生きています。医療や福祉による理解と支援が複雑な生活状況を支え、生きる意欲につながってほしいと願います。難病患者の生活を少しでもご想像いただき、各自治体の理解が得られるよう、国としての明確な対策を示してください。一日も早くXPをはじめ、多くの難病に苦しむことがないよう研究が進むことを願っています。難病患者の生活への理解と支援を何卒よろしくお願い致します。