

環境は変えられる

氏名：丸山 博（まるやま ひろし）

所属：P X E J a p a n

（弾性線維性仮性黄色腫および
網膜色素線条症 当事者の会）

○プロフィール



P X E (pseudoxanthoma elasticum、弾性線維性仮性黄色腫)とは、弾性線維が変性し、皮膚や目、血管に障害が出る病気。常染色体潜性遺伝の希少疾患で、国の指定難病。日本国内で約300人の患者が確認されている。ほとんどの患者の目に希少疾患の網膜色素線条症が表れる。

世界各国に患者会があるが、日本では昨年11月に初会合を開催。1年間で患者と家族約20人まで増えた。2カ月に1回オフ会を開き、体験談や課題について話し合っている。

○発言要旨

患者と家族が主体的に行動し、医師や研究者と力を合わせれば、希少・難治性疾患の患者を取り巻く環境は改善できる。そのことを昨年から今年にかけて学びました。

昨年春、視力を失う可能性がある病気が見つかりました。さらに、全身疾患の可能性があり、脳梗塞や心筋梗塞などを起こす恐れもあると分かりました。最初に直面した壁は、基本情報が分かる医師がなかなか見つからなかったことです。ある眼科医から「これ以上病院を探しても、お金と時間が無駄になる」と言われ、「自分の命は医療を受けるに値しないのか？」と落ち込みました。

「自分でやるしかない」と考え、主体的に行動しようと決意しました。インターネットで世界中の情報を入手できた一方で、全国の患者たちが孤立していると分かりました。「自分と同じように苦労している人たちがいる」。その人たちと一緒に患者会を作りたいと思いました。最初に頼ったのはJ P Aやいくつかの患者会の方々に、とても親身に相談に乗ってくれました。

幸運なことに、P X E インターナショナルという団体が既にありました。シャロン・テリーさんというアメリカ人女性が約20年前、2人の子供がP X E と診断されたのをきっかけに、家族で設立した患者・研究者支援団体です。夫婦ともに医学には素人だったのに、猛勉強し、P X E の原因遺伝子を自分たちで見つけました。メンバーは現在、世界で4000人以上。いまま治療法研究を続けています。主体的に行動することで患者を取り巻く環境を改善できた好例です。

昨年11月にシャロンさんの講演会を東京で開催し、6人の患者が初めて集まりました。同時期にウェブサイトを立て、1年で20人以上から連絡がきました。2カ月に1回オフ会を開いています。P X E Japan として私たちが目指すのは、患者と家族の相互サポート▽希少疾患の諸課題の解決▽治療法研究です。差別の問題にも取り組むべきと感じています。

希少疾患は7000以上もあるため、患者を取り巻く環境は手付かずの場合が多いのではないのでしょうか。手を付けさえすれば改善できる可能性大です。インターネットもなく、差別が今よりひどい時代に、苦労しながら道を切り開いてきた人たちがいました。後に続く人は、整備された道を歩けます。私たちは、自分たちの疾患だけでなく、みなさんと共通の課題にも取り組もうと考えています。