

□タイトル

「超稀少難病には、現実に即した特例処置を」

□氏名

高橋 洋（たかはし・ひろし）



□プロフィール

1961年静岡県三島市生まれ。長女は14年前に先天性代謝異常症の異染性白質ジストロフィー（MLD）を発症し、1年で全介護状態となり現在に到る。

1998年より異染性白質ジストロフィー患者会の代表。

□要旨

数百種類あるといわれる先天性代謝異常症は、遺伝子そのものに異常があるため、投薬や手術といった一般の治療法が効果が無く、食餌療法が有効な一部の疾患を除くと、医学的な対処が不可能でした。しかし、90年代にゴーシェ病の酵素補充療法が成功し、21世紀に入ってようやくファブリー病、ポンペ病、ムコ多糖症などがそれに続いています。

酵素補充療法は、病気を「治す」わけではなく、症状を抑える対症療法に過ぎませんが、それがなければ余命数年といった重篤な疾患の患者が、普通の社会性を送ることができるケースも少なくありません。しかし、先天性代謝異常症のほとんどは、1疾患あたりの患者数が国内に数人から数十人といった超稀少難病であるため、その疾患にしか効かない治療薬の開発は、従来の薬事行政や製薬会社のビジネスモデルの枠組みの中ではたいへん困難です。

こういった稀少難病を対象にした、いわゆるオーファン・ドラッグへの対応は、21世紀に入ってから急速に進んでいますが、マイノリティーであるが故に、制度の狭間や情報不足のために、技術的には可能でも、いますぐそれを必要としている患者が使えないといった状況にしばしば直面します。医学から見放されていた子ども達が、ようやく手にした未来への希望を、社会のシステムが奪うことがないように、われわれが何ができるかを一緒に考えていきましょう。