

## 患者・家族の訴え

---

### 一日も早く薬を

若宮 有希（わかみや ゆき）

ご紹介ありがとうございました。今日はこのような発言の機会をいただき、ありがとうございます。

私は遠位型ミオパチーという筋肉の病気の患者です。どういう病気かと言いますと、体の中心部から遠い手先や足先などから筋力の低下が進行して、徐々に歩けなくなったり、最終的にはほとんど寝たきりといえますか、動けない状態になるような病気です。これは、多くは20代で発症するものです。

私が遠位型ミオパチーと診断されたのは、約10年前の19歳のときでした。中学ではバスケットボールをしていたり、運動することで特に何かおかしいと感じることはなかったのですが、19歳ぐらいのときから走ったり歩いたりするときに、すごく脚が重く感じたり、歩きにくい、疲れたと感じるようになり、また、脚のふくらはぎが異様に細くなっていることを家族に指摘され、これはおかしいと病院に行くと、遠位型ミオパチーということでした。そして、原因だとか治療法は、当時は一切分からないし難病指定と言われるようなものにも入っていないということです。

進行には個人差があって、10年以上経っても歩けるような人もいると聞きまして、まったく体を動かさないのも、動かし過ぎるものだめだということで、バランスを考えながら生活をしていました。

病気だと分かって数年ぐらいすると、これは10年歩くのは難しいのではないかと、感じるようになってきましたが、やはり5、6年すると杖だとか車椅子に頼るようになってきました。自分の病気の進行のスピードが分かるようになって、これは深刻だということで、初めはそんなにショックではなかったのですが、実感するにつれ精神的にも落ち込んだりすることもありました。

呼吸筋だとか生死にかかわるような筋肉は大丈夫ということだったので、死んでしまうということはないということだったのですが、うまく付き合っていくのも、なかなかたいへんだと思いました。

今は親元で暮らしているのですが、介助は起きているときも寝ているときも、姿勢の維持がたいへんになってきているので、姿勢を変えてもらったりを家族だったり、ヘルパーさんだったり、まわりの人だったりをお願いしています。

少し会社で仕事もしているのですが、それも入った当時はヘルパーさんは必要なかったのですが、最近は必要なのでそういうことが可能か分からなかったのですが、いろいろ相談してみるとヘルパーさんが来てくださったりで、続けることができます。

ただ、両親も若くないので、親元で暮らしているとはいっても楽をさせたいと思うのですが、逆に負担が増えてしまってこのままいくとどうなるのかと。ここで止まってくれればなんとかと思うのですが、先々をいろいろと考え込んでしまうようなときもあります。普段は、何が危なくて、何が危なくないか分かってきているので、楽しく生活ができているのではないかと考えています。

発症した当時の10年前には、薬もないし病院でやることもあまりなく、ときどきリハビリに行く程度だったのですが、2009年に遠位型ミオパチーのいろんな型があるのですが、空胞型あるいはDMRVと呼ばれるものについては、原因が分かり、それによって実験などもできるようになりました。完全に治癒するわけではありませんがマウス（ネズミ）で少し治療効果が出たという研究成果が論文になり、これは人でもできるようになるのではないかという話を聞きました。

ただ、やはり患者数が非常に少なく、日本国内で300人から400人いるかいないかで、実態調査もまだということで患者数が少なすぎて薬ができない。薬の開発に必要な費用の回収ができる見込みが立ちにくいので、どうしても必要な製薬会社の協力というも得られず、このままでは薬にならないという話も同時に聞きました。そのときはもう車椅子に乗っていましたので、本当にここで少しでも止まってくれればという思いがあったので、非常にうれしかったのですが、市場原理ということでいとなかなか薬にしにくいというのも納得できてしまうこともあって、気持的には非常に落ち込むと言いますか、せっかく研究成果が出てりっぱな論文にもなっていて、国際的にも認められているのに人ではできないんだと、なかなか重いものがありました。

そこで、自分で立ち上げたわけではないのですが、2008年にはこの病気の患者会というものができまして、少しでも患者にできることはないか、せめて難病指定だとかいところから入って、少しでも環境を良くすることはできないかということで、数は少ないのですが、患者会という形でがんばっています。

まだまだ薬の実現にはたどり着かないのですが、例えば2009年には厚生労働省のほうで難治性疾患克服研究事業の中に新しく研究奨励分野というものができて、難病指定されていない病気の実態調査だとか、あるいは診断基準作成だとか、そういったものを行うための研究班というものができ、実際に患者のほうでも実態調査のアンケートだったり、自然歴調査を外来や入院でするようになり、少しずつ前進していることを感じています。

そして、2010年には薬にするための第一段階である治験の第I相が開始されました。治験というものは、ふつう第I相、第II相、第III相とあって、そのうちの第I相というのは本当に手始めなので、まだまだ先が長いということなのですが、人で薬にするための画期的な一歩だと思い、私もうれしかったし、患者はもちろん研究者、お医者さん、家族、友だち、いろんな人が本当に喜んだのではないかと思います。

治験実施施設は東北大学病院だったのですが、震災で一時中断したということですが、それでもなんとか終わり、今後は第II相というように聞いています。ただ、どうしても薬

の開発にはお金が掛かってしまい、10億円、20億円必要だという話です。

国からの助成金がないと製薬会社だとか病院のお金ではどうにもならないという状況らしく、最近助成金を申請したそうですが、10億円単位の助成金は採択されず、もう一つ出していた2000万円ぐらいのはなんとか通ったということで、治験はストップしないそうですが、まだつなぎみたいな段階で実現するまで、まだまだ安心できないと感じています。

どうしても希少疾患の薬、特に国内で300、400と言いますと、普通に少ないと言われるのがだいたい5万人以下ということなのですけど、それよりさらに少ないということでウルトラオーファンドラッグということらしいです。そういったものについては、未承認薬、適用外薬といろいろとされて状況は前進しているようなのですけれども、ウルトラオーファンドラッグに当たるものは、まだまだ進みにくいということです。ただ、いろいろと国のほうでも考えてくださっていると思うのですけど、今後概算要求で日本再生重点化措置として、こういったものに対して5億円を充てるというニュースを10月に観ました。

5億円でも足りないと言ってしまうえばそういうものなのですが、今までこういうものはなかったと思うので、形になったものが現れてきたということに非常にうれしく思いました。こういったものがさらに継続されて、さらにもっといろいろな薬に必要な額が受けられるような制度が確立されるとうれしいと思います。研究奨励分野のほうも、まだまだ必要だと思うので続けていただきたいと思っています。

長くなりましたが以上です。ご静聴ありがとうございました。