

## わからないという痛み ～希少難病・慢性疾患と共に生きる～

近藤健一（こんどう けんいち）

### ■プロフィール

Silver-Russell 症候群（シルバー・ラッセル）症候群患者。20代。茨城で誕生し、千葉、群馬を経て、長く福島在住。経過観察の他に、成長に応じて、低身長に対処する各種ホルモン注射、小顎症に対処する矯正治療や下あごの骨延長手術などを受ける。他に、2型糖尿病、肘関節障害などをもつ。

### ■要旨

Silver-Russell 症候群(SRS)は、重度の子宮内発育遅延、出生後の重度の成長障害（低身長等）、特徴的な顔貌（逆三角形等）、身体非対称とほかの様々な小奇形によって特徴づけられる臨床的に多彩な症状を呈する疾患とされています。この他、嚥下障害や低血糖、発達遅延、心合併症など様々な症例も報告されています。疾患名は、1950年代に、Silver氏とRussell氏が症例を報告したこと由来しており、Russell-Silver 症候群ともいいます。

私は、数年前に2型糖尿病と診断され、先天性のSilver-Russell 症候群との付き合い方について考えるようになりました。2型糖尿病は、専門の診療科があり、食事・運動・服薬・通院などにより、コントロールできるプログラムが確立されています。勿論、どの疾患も大変であることには変わりませんが、安心して治療に専念できています。一方、SRSは、症例約160余名の希少疾患で、原因や治療法が研究途上のため、疾患との付き合い方が、明確に定まてはいない状況です。そのため、日常生活においても、様々な矛盾と、限られた資源（体調や能力、時間、資金、情報等）の中で、試行錯誤の連続です。勿論、これまでは、注射や手術のような直接的な痛みや心理的な痛みもありました。しかし、現在の私が最も困っていることは、「この疾患の実態と、その付き合い方がわからない」ということです。

疾患を抱えながらも充実した生活を送るには、①疾患自体の解明や治療法の確立など「コントロール対象の実態を把握すること」が不可欠です。また、②難病や慢性疾患であっても、疾患から目を背けるのではなく、疾患をきちんと理解して、医療者と協力しながら、「患者自身が疾患をコントロールすること」も大切です。そして、③制度の谷間が生じないような現実的かつ具体的な制度や社会的なサポート体制の構築も必要です。

皆さまに、「Silver-Russell 症候群」という疾患があることを知っていただくこと共に、この発表が、今後のご議論の何らかの参考になれば幸いです。