

PXE Japan

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

www.pxejapan.org

患者の主体性が大切

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を改善できる。

最初に直面した壁

- 基本情報を知る医師が見つからない
- 症例が少なく、予後が分からない
- 全身疾患なのに、全身を総合的に診てもらえない

E. 結論

虚血性心疾患、脳血管障害、末梢動脈疾患をもつ患者は一般住民に比べて極めて高率であり、本疾患がこれらの動脈硬化性疾患の発症に関与している可能性が高い。

い。しかし若
性の石灰化

報告書に携わった医師以外、これらの事実はあまり知られていない。

患者もほとんど知らない現実。

た。

また無症状例でも画像検査上は異常が検出される例が多く、本疾患では積極的な心血管疾患のスクリーニングが必要と考えられる。

F. 研究発表

患者は全国各地で孤立

155	48/F	1	1	1	1
156	53/M	1	1	0	1
157	63/M	1	1	1	1
158	64/M	1	1	1	1
159	47/F	1	1	0	1
160	21/F	1	1	1	1
161	60/M	1	1	1	1
162	62/F	1	1	0	0
163	26/F	0	0	0	0
あり		150	136	61	
		7	18	89	

患者の年齢と性別、症状の一覧

PXE (pseudoxanthoma elasticum)

弾性線維性仮性黄色種

- ・弾性線維にカルシウムなどが付着することで、皮膚や目、血管に障害。
- ・指定難病
- ・日本全国で約300人の患者。
- ・常染色体潜性遺伝

網膜色素線条症

- ・様々な理由で視細胞がダメージを受けることがある。
- ・視野の中心の視力を失うことがある(社会的失明)。
- ・高額な医療費

医師の対応

会った医師は最初の2カ月で全国各地の約20人。親身に接してくれる医師の時、医療を安心して受けられた。

一方で、

- ・「治療法ないから経過観察」
- ・「専門外だから知らない」
- ・「ドクターショッピング」
- ・「これ以上病院を探しても、お金と時間が無駄になる」と言われる場面も。

→自分の命は、医療を受けるのに値しないのか？

→「自分でやるしかない」と決意

人生を主体的に生きる 患者として主体的に行動する

- ・ 正確な情報
- ・ 考察と決定
- ・ 責任
- ・ インターネット、英語
- ・ リテラシー

- ・ 助けてくれる人たちがいる

「患者会は何するところ」 (JPAのウェブサイトから)

「病気を正しく知ろう。病気に負けないように。本当の福祉社会を作るために。」

「私たちは私たちの経験を土台として、二度と同じ苦しみを味わう人が出ないように願って活動しなければなりません。それが患者の果たす社会的役割だと思います。やがて、私たちの活動の一つひとつによって社会が少しずつ変わっていったとしたら、私たちは病気を通して、あるいは難病患者であるからこそ、『この社会に貢献できた』と思える日が来るに違いありません」

PXE International

- 患者の家族が1990年代に設立
- 患者の母が猛勉強の末、原因遺伝子を特定
- 世界で4000人以上の患者が登録
- すべて寄付金で運営、研究支援
- 研究成果は世界中の医療現場で遺伝子検査などに活用

→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を改善できる。

PXE Japan ウェブサイト

シャロン・テリーさん講演会、PXE患者会準備会を開催

講演会「母が挑んだ医学研究」

国内患者が初めて集う

PXE International設立者でCEOのシャロン・テリーさんの講演会「母が挑んだ医学研究」とPXE患者会準備会を2017年11月11日、東京都内で開催しました。PXEと網膜色素線条症の患者6人が初めて集まりました。希少疾患ファブリー病や小児がんなどの患者・家族、研究者の方々にもお越しいただき、計約30人が参加。米国での取り組みを熱心に聞いたり、自身の体験を語り合ったりして、交流を深めました。今回の集会は国内のPXE患者会設立に向けた初めての取り組みとなりました。

通訳は東自由里・京都外国語大学教授、立命館大学名誉教授に務めていただきました。東先生は無償で京都からかけつけ、難しい医学用語も交えながらPXE患者の心情をくみ取る通訳をしてくださいました。

会場は毎日新聞東京本社内の毎日メディアカフェを無料で



PXE Japanの活動

【目的】

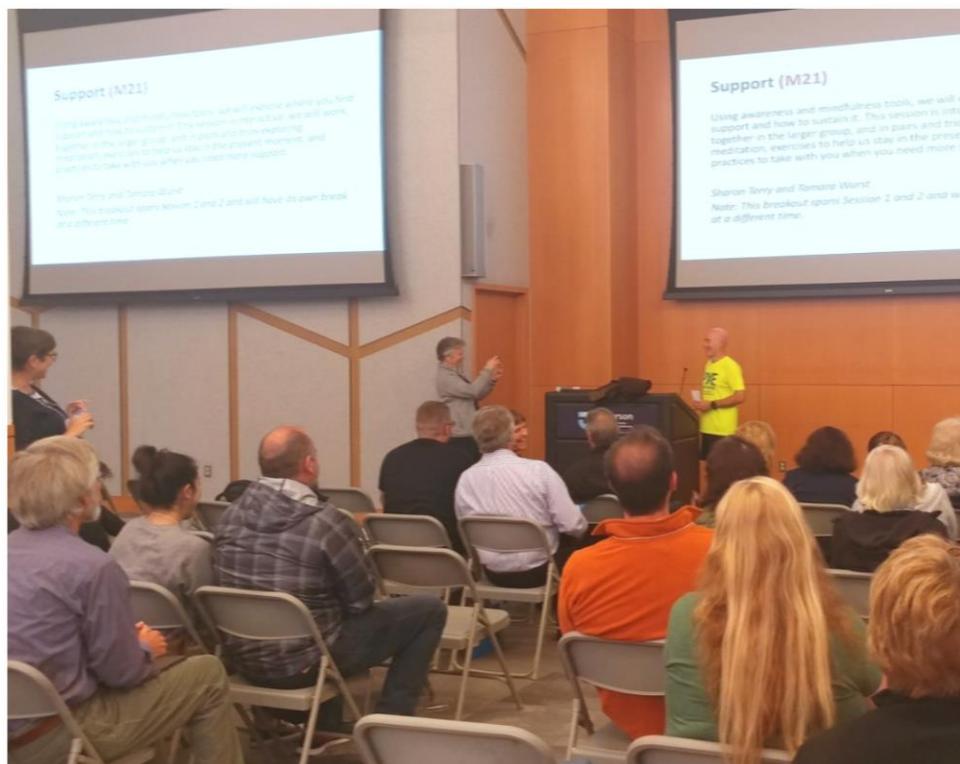
- ・患者と家族の相互サポート
- ・医療関係者・研究者の支援
- ・治療法研究
- ・希少疾患の諸課題解決

【これまでの活動】

- ・昨年11月に初会合。
- ・ホームページを通じて全国各地の20人以上から連絡届く。
- ・2カ月に1回オフ会を東京で開催。

PXE International メンバーミーティングの様子。日本では差別を恐れる人が多いが、米国では名札を付けて町中を歩いていた。

米国・フィラデルフィアで
2018年9月



行動すれば世界は広がる

- ・希少疾患は約7000あり、患者を取り巻く環境は手付かずのことが多い→手を付けさえすれば改善の可能性大きい。
- ・インターネットもなく、情報が少なく、差別が深刻な時代に道を切り開いた人たちがいた。後の世代はその道を歩ける。
- ・主体的に道を切り開く人たちが、「難病・慢性疾患全国フォーラム」に集まっている。