

骨系統疾患の現実と未来を考える

～2型コラーゲン異常症の現状と課題、そして願い～

氏名：毛利 環（もうり たまき）

所属：つくしの会

（全国軟骨無形成症患者・家族の会）

2型コラーゲン異常症部会

○プロフィール



横浜市在住。娘（9歳）が、骨系統疾患の2型コラーゲン異常症「扁平椎異形成症 Torrance 型」。娘は泣くとチアノーゼになったので、2歳まで在宅酸素をしていた。1歳11か月で口蓋裂手術、6歳で突然網膜剥離になり、緊急手術をした。現在、小学校通常学級で学ぶ。2013年つくしの会入会。本部役員。2016年に2型コラーゲン異常症部会が立ち上がり、部長となる。2型コラーゲン異常症を知ってもらうために様々な活動を行う。立ち上げ当初は6家族だったが、現在は会員外も含めて60家族と繋がっている。自身は言語聴覚士として働く。

○発言要旨

つくしの会には、軟骨無形成症だけでなく、より希少な骨系統疾患を持つ会員が少なからずいます。軟骨無形成症をはじめとした骨系統疾患の現実と未来を考えるという理念のもとに、総会の開催や会報の発行、相談への対応、専門医や行政等への働きかけなど多方面にわたる活動を続けています。

そのような中、骨系統疾患群のグループの1つである2型コラーゲン異常症の部会を立ち上げました。同じ病気の患者が少なく、相談する相手がいないために不安になっている家族が一家族でも減るように、仲間を集めることから始めました。疾患についての情報を収集して資料を作成したり、チラシを作って配布したり、講演会や集いを開催しました。また、小児慢性特定疾病の制度の見直しや指定難病認定に向けての要望活動も行ってきました。さらに、アンケート調査を実施したことで、診断や病状、通院や療育の状況、また患者や家族の日常生活・社会生活での困りごとや今後の課題が見えてきました。

2型コラーゲン異常症関連疾患は、2017年に小児慢性特定疾病に認められましたが、対象となる疾病の状態の程度が重度の患者のみで、軽度～中等度の患者の治療が制度の対象とならないため、ほとんどの患者が医療費助成等の支援を受けられないのが現状です。娘の場合は、網膜剥離を今後繰り返し、手術をする可能性が高いのですが、その対象にはなっていません。対象となる疾病の状態の程度を広げていただくことを要望いたします。

また同疾患は、第3次指定難病要望疾病として挙げられましたが、平成28年度における検討委員会において、「長期療養を必要とする」との要件を満たしていないと考えられる疾病と判断され、指定難病には認められませんでした。2型コラーゲン異常症は、疾患によって症状は多彩ですが、成人になっても網膜剥離の発症で突然の失明に注意しなければならないことや、著明な低身長の場合は、関節の病変、脊髄症状の発現、脊柱側弯症などの合併症を伴いやすく、長期の経過観察や整形外科的治療が必要になってくると言われています。指定難病に認めていただくことを強く要望いたします。

骨系統疾患全体としては現在436疾患あるとされていますが、このうち小児慢性特定疾病が16疾患、指定難病が6疾患しか認められていません。骨系統疾患のほとんどが先天性であり、原因も治療法も確定されていないことを考えると、この認定数は非常に少ないと言わざるを得ません。骨系統疾患すべての疾患が、小児から成人にかけて医療制度の対象となり、調査・研究が推進され、適切な診断・治療が受けられるように、また患者・家族が安心して社会の中で生活できるようになることを切に願います。