

平成 20 年 2 月 12 日

厚生労働省 健康局長 殿

マルファン症候群の難病指定に関する要望書

特定非営利活動法人 日本マルファン協会
代表理事 横関 浩

私たちは、「マルファン症候群」が、国(厚生労働省)の定める「難治性疾患克服研究事業」の対象疾患として指定されることを、以下の通り強く要望します。

1. マルファン症候群とその現状について

マルファン症候群は、結合組織に症状の現れる遺伝性の疾患です。体の組織を支えたり力を伝達する働きをする組織が弱いため、骨格、眼、心臓、血管、肺など多くの器官に様々な症状が現れる可能性があります。発症率は 5000 人に 1 人程度とされていますので、我が国にも約 25,000 人のマルファン症候群患者がいると推定されます。

マルファン症候群患者は、正しい診断・定期検診・治療など適切な対処がされた場合、平均寿命が 70 歳近くになるとされます。しかし、症状を正しく認識せず適切な対処がなされない場合、ある日突然心血管系に重篤な症状が現れ倒れるなど、生命リスクは高くなります。

マルファン症候群患者の死亡原因の約 95%が心血管系の異常にあると考えられます。このような生命の危機を回避するためには、患者・家族がマルファン症候群の正しい知識を身につけ、マルファン症候群や結合組織疾患に詳しい医師や医療機関と出会うことが大切です。

しかしながら、マルファン症候群や結合組織疾患全般に関する医療機関の認識は低く、患者が適切な診断と治療を受けることは、特に地方都市においては非常に困難な状況にあります。

私たち団体は「情報は命を救う」「情報は生きる支え」を活動指針として、マルファン症候群や類似疾患に関する情報提供や周知活動を行っていますが、残念ながら、突然死される方、あるいは大動脈解離して初めてマルファン症候群であると知り、何度も困難な手術を繰り返すことになる患者さんは後を絶たないのが現実です。

このような状況のひとつの原因として「診断基準の研究不足」が考えられます。特に私たち日本人のためのマルファン症候群診断ガイドラインは整備されていません。

マルファン症候群の診断は、1996 年にベルギーのアントワープで改正された診断基準表による場合が多いのですが、成人においても 14%のマルファン症候群患者がこの診断基準表では診断されないのではないかと指摘されています。また診断基準の症状が年齢と共に現れる傾向にあるため、未成年での診断にこの診断基準表を使うことは誤診を招きかねません。

さらには、患者によって症状が多様であり、器官ごとの症状の発現率が異なることも診断を難しくしています。

このように、診断が困難であるため、マルファン症候群と診断されている患者さんの 3 割程

度は、エーラス・ダンロス症候群や Loey-Dietz 症候群などの類似疾患である可能性も指摘されているものの鑑別ができず、その類似疾患の患者さんたちも適切な処置が受けられない状況になっているのです。

また、健康診断などではチェックされないなど社会環境的な課題も残ります。

私たちは、マルファン症候群が難病に指定されることにより研究が進み、まず日本人向けの診断ガイドラインが策定されること、そしてその診断基準が十分に活用されるためのケアパスウェイ（健康管理フロー）が並行して検討されることが急務であると強く要望するものです。早期診断と適切な治療、そして定期検診と健康管理が、マルファン症候群患者の命を守り、豊かな人生を歩むために必要とされることであると確信します。

2. マルファン症候群に関する特記事項

マルファン症候群における大動脈解離時の血管サイズについて、

43%が 5.5cm 以前に解離、15%が 5.0cm 以前に解離というデータがある。

通常の大動脈瘤では 6cm から手術適応とされるが、マルファン症候群の場合はそれでは命を救えないことになる。このことから早期診断・治療の必要性が窺える。

マルファン症候群における大動脈解離の特徴として、

40%が解離発生直後に死亡、緊急手術の死亡率は 10~20%、退院後の 5 年生存率は 54%、そして、複数回の手術になるため体力的・精神的・経済的な負担が大きい、などがある。

大動脈解離前に、マルファン症候群であるとの確に診断され、計画的な待機手術を受けるメリットは非常に大きい。

マルファン症候群の診断基準として、

骨格や体型上の特徴、心臓血管系や眼・肺・皮膚などの特徴的な症状、家族歴や遺伝歴があげられている。また新たに、マルファン症候群では腰仙部硬膜拡張が高い確率で発症するとの報告がある。マルファン症候群には、エーラスダンロス症候群や Loey-Dietz 症候群など多くの類似疾患があり、これら疾患と鑑別し早期に正確に診断するための日本人に適したガイドラインの策定が強く望まれる。

また、乳幼児検診・就学時検診・職場検診などにマルファン症候群の診断基準を加味しスクリーニング体制を確立することも必要かつ効果的であると考えます。

降圧剤ロサルタン（萬有製薬ニューロタン）の効能について、

すでに降圧剤として認可されている A R B 医薬品ロサルタンがマルファン症候群に特徴的な結合組織の脆弱性の抑制に有効であるとの報告が、2006 年春に米国より伝えられた。米国でのマウス実験では効果が証明され、大規模な臨床試験が始まったという。マルファン症候群の内科的治療としての可能性があることから、日本においても治療および研究が進むことを望みます。

以上、マルファン症候群の難病指定について、重ねて強く要望するものであります。

/ 以上