

ハーモニー・ライン



※第2回学術集会（会長：松本主之先生）が東京の国立がん研究センター内で開催されます。

ご都合がよければ、気軽にご参加下さい。

日時：2014年11月6日（木曜）

14:00～17:00 家族性大腸腺腫症研究会 第2回学術集会

場所：国際研究交流センター（国立がん研究センター研究所横）

※難病の患者に対する医療等に関する法律施行令（案）に関する御意見の募集について

パブリックコメントを提出しました。

石川秀樹先生より、連絡頂き、両患者会から出すのが良いというご意見を頂きました。ハーモニー・ライフの小林様に連絡をしたところ、ご都合が悪いため、箇条書きの文章を武田祐子先生に文章化して頂きました。ただ共同で出すことができなかつたため、個別に提出しました。

【提出したコメント】

私共は、関西・関東それぞれに拠点を置く、ハーモニー・ライン（関西）とハーモニー・ライフ（関東）という「家族性大腸腺腫症」の当事者団体であり、長年「難病指定」に向けて共同して陳情を重ねています。この度のパブリックコメントについても共同提案をさせて頂きたいと考えましたが、2団体名の登録ができないため、それぞれの団体から同内容で提出させていただきます。

「難病の患者に対する医療等に関する法律」の内容は、医療の確保と共に療養生活の維持向上を目指すものであり、難病の枠の拡大は、そのような病を抱える当事者にとって、大いに期待するものであります。一方、枠が拡大されても該当しないと判断される状況においては、非常に残念であり、やはり不公平に感じています。

家族性大腸腺腫症は、以下のことから難病の要件に合致していると考えます。

【発病の機構が明らかでない】

- ・ A P C 遺伝子の変異により大腸にポリープができやすくなり、放っておくと癌になり、早ければ20歳代で、命を落とすことになる。40歳代では手遅れになることが多い。様々な臓器に腫瘍ができる機構は解明されていない。

【治療方法が確立していない】

- ・ 病気が見つかり手術で大腸全摘し、直腸もほとんど切除することにより、がんの発症を防ぐ対策が取られているが、大腸以外にも腺腫や腫瘍が多発し、根本的な治療方法は確立していない。

【希少な疾病】

- ・ 推定患者数が全国で1万人以下（約7,000人）と考えられる。

【長期にわたり療養を必要とする】

- ・ 大腸手術後の体調は、個人差が大きいですが、脱水を起こしたり、腸が詰まりやすくなったり、急性膵炎・デスモイドなどの合併症を引き起こす。急性膵炎、デスモイドなどの合併症の治療中に亡くなる患者もいる。
- ・ 大腸以外の臓器に腫瘍ができやすいため、死ぬまで病気とつきあい、定期的な検査（半年～1年の間隔）をし、がん化する前にとり続けるが、状態により人工肛門が造設される場合や、胃・十二指腸・胆嚢等の臓器も摘出する場合もある。

【特定医療費の支給を望む理由】

ハーモニー・ライン



- ・子供それぞれ50%と高い確率で遺伝し、家族もこの病気を発病すると、患者本人と家族の定期的な検査（主に胃・十二指腸と残した直腸の内視鏡検査を半年から1年以内に1回実施）や、手術（ポリープ切除や他の手術）など医療費の面でとても生活が厳しい人もいます。
- ・若い患者等では医療費の負担が難しいことを理由に受診せずに、がんを進行させてしまう場合があります。
- ・定期的な検査や体調の不調のために定職につくことが難しい場合もあり、経済的に困窮している人もいます。

【難病の指定を望む理由】

- ・遺伝性疾患では、周りの人に知られたくない気持ちが強く、就職・結婚・生命保険など様々なことで、差別を受ける可能性がある。患者会への入会もためらい、閉鎖的な考えが強くなり孤立してしまう。就職に対する不安も大きく、法的な対策も立てられていない。
- ・患者本人だけでなく家族や親族まで含めた中で、悩むことが多く、精神面と経済面でのサポートがとても必要な病気と考えられる。
- ・知識のある医師が少ないために、この病気を大腸癌と同様の治療と判断するケースが多く、十分な医療が受けられない。
- ・難病に指定されることにより、研究の推進、医療関係者の認知度の向上、特定の病院で専門的医療が受けられるようになることが期待される。