

指定難病におけるエーラス・ダンロス症候群に関する問題点の改善要望

要望1. 関節型 EDS における診断基準の見直しを望みます。

- ・ 関節型 EDS の診断にて、特定遺伝子 (TNXB) の変異が診断基準の条件となっております。しかしながら、現状この特定遺伝子 (TNXB) の変異は、関節型 EDS と診断されている患者の中でごく少数例であり、ほとんどの患者の場合、原因遺伝子が不明とされています。
- ・ これらの現状は、指定難病の EDS 説明資料中の「概要」で説明されている「原因」、「要件の判定に必要な事項」にも、関節型 EDS における原因となる特定遺伝子の記述は無く、原因遺伝子は不明と記述されています。
- ・ にもかかわらず、現行の関節型 EDS の診断基準として、遺伝学的検査 (TNXB 遺伝子等の変異) が条件となっているのは、実態と矛盾していると考えます。
- ・ また現状、医療機関で診断される関節型 EDS 患者は、ほとんどが臨床診断にて確定診断されており、関係学会 (日本小児科学会・日本小児遺伝学会) で承認されている診断基準や国際的に広く用いられている診断基準からも解離していると考えます。
- ・ 指定難病における診断基準においてもこれらの診断基準に合わせ、古典型 EDS と同様に臨床診断により対象とされるべきであると考えます。

要望2. 重症度分類の見直しを望みます。

- ・ 現行の重症度分類では、EDS の症状としてあまり一般的でない心疾患に対する NYHA 分類による診断を適用されており、実際には他の症状による著しい生活の質 (QOL) や日常生活動作 (ADL) の低下を伴っている患者が対象となっておりません。
- ・ 現在、厚生労働省の支援の下、難病情報センターHP より指定難病に関する病気の情報が公的に発信されています。そこでの EDS の説明では、医療従事者向け診断・治療指針の中で重症度分類として、以下の様に説明されております。

(難病情報センターHP 参照：<http://www.nanbyou.or.jp/entry/4802>)

古典型：成人期以降も全身関節脱臼を反復、関節痛も出現し、QOL・ADL が低下する場合

関節型：進行性の全身関節弛緩による運動機能障害、反復性脱臼、難治性疼痛、自律神経失調症、過敏性腸炎症状、慢性呼吸不全により、QOL・ADL が低下する場合 (車椅子、寝たきり)

血管型 EDS：動脈合併症・腸や臓器破裂を生じ、生命の危険を有する場合 DDEDS：進行性全身関節弛緩・変形や反復性巨大皮下血腫で身体障害を有し QOL・ADL が低下する場合

- ・ 医療費助成制度の重症度分類においても、上記内容に準じていなければならないと考えます。