

平成28年4月21日

厚生労働大臣 塩崎 恭久 様

日本エーラスダンロス症候群協会（友の会）

代表 和久井 真糸

## エーラス・ダンロス症候群に関する課題改善の要望書

平素より、難病対策についてご理解・ご尽力を賜り厚く御礼申し上げます。

平成27年7月より新たに指定難病の対象になり、難病対策のご支援をいただくようになりました。今後の難病対策の実行に際し、現状の問題点・課題に関して、改善いただきますよう要望いたします。

エーラス・ダンロス症候群は、皮膚・関節の過伸展性、各種組織の脆弱性を特徴とする先天性疾患の総称であり、6つの主病型（古典型、関節型、血管型、後側彎型、多発関節弛緩型、皮膚弛緩型）に分類されています。原因遺伝子がわかっている病型では、コラーゲン分子そのもの、または修飾酵素の遺伝子変異に基づき発症します。近年、日本人研究者が発見したD4ST1（デルマタン4-O-硫酸基転移酵素1）欠損に基づく病型を含め、主病型に属さない新たな病型が、次々と見出されています。全病型を合わせた発症頻度はおよそ1/5000人と推定されています。

患者の主な症状は、皮膚の裂傷・全身の関節脱臼（古典型）、全身の関節弛緩による運動機能障害・脱臼・慢性的な関節や四肢の痛み・自律神経失調症・過敏性腸炎症状（関節型）、動脈解離・瘤・破裂など血管の症状・腸破裂・妊娠中の子宮破裂など臓器の破裂・気胸（血管型）、全身の骨格変形による運動機能障害・巨大皮下血腫（D4ST1欠損型）など多彩で深刻な症状であり、小児期・若年成人期から生涯にわたり苦しんでおります。血管型の患者は常に生命の危機にさらされております、また全病型において、就労が困難になる、車椅子・寝たきり生活になる、など著しい生活の質（QOL）の低下を余儀なくされる患者も少なくありません。

以前から「小児慢性疾患特定疾患」に認定されており、小児における支援を受けることはできていました。昨年指定難病に認定され、成人においても継続して支援を受けることができるようになり、患者の生活環境や治療環境の改善及び病態の解明・治療方法の研究促進など期待しております。

今回患者会と専門医が合同でエーラス・ダンロス症候群患者に対しアンケート調査を実施し、現状の問題点や今後の課題を明確にしました。私たちエーラス・ダンロス症候群患者・家族は、少しでも現状を改善し、生活環境や治療環境の向上を図るため、下記事項の対応を切に要望したく、何卒よろしくお願い申し上げます。

## 記

### 要望1．指定難病に関する制度の明確化と周知徹底、診断基準及び重症度分類の見直しを望みます。

- ・ 現状、指定難病の申請に対しネガティブな考えを持つ患者が多く、制度についての理解が十分ではありません。指定難病制度の目的と運用について明確にしていきたい、患者への周知が必要です。
- ・ 現行の判断基準や重症度分類の内容が患者の実態と解離しているものがあり、認定において適切な判断ができていないと思われます。指定難病の患者認定においては、国際的な基準に基づき、患者の実態に即した内容となるよう、現行の診断基準と重症度分類の見直しが必要です。

### 要望2．全国的な医療体制の早急な整備を望みます。

- ・ 未だ、医療従事者の病気に対する理解度が低く、患者への対応が適切に行われていないと思われるケースが多く見受けられます。
- ・ 現状、専門的に診ていただける専門医・医療機関が非常に不足しています。現在、エーラス・ダンロス症候群を専門的に診ていただける専門医は、全国で数人規模です。特に地方において専門医・医療機関がほとんどなく、適切な治療やアドバイスを受けることが非常に困難となっています。専門医がいる基幹病院を増やし、全国をくまなくカバーできる医療体制が必要です。

### 要望3．患者の生活環境・QOL向上への取り組みを望みます。

- ・ 現状、地域社会の難病に対する理解や受け入れ態勢が十分でなく、特に就学や就労において、患者・家族に大きな問題や負担となっています。
- ・ 難病患者にとって患者会は、貴重な情報源や相談相手として治療や生活において大きな役割を果たしております。しかしながら、患者会の運営は難病患者自身がボランティアで行っているため、会の運営において色々な課題があります。患者会の継続的な運営を行うためにも公的なサポートを必要としています。
- ・ 患者の生活環境やQOL向上のために、公的なサポート体制のさらなる充実が必要です。

以上