

日本エーラスダンロス症候群協会(友の会)
医療講演会 & 交流会

「日本におけるエーラスダンロス症候群研究について」

講師 古庄 知己 先生

古庄先生の講演内容をまとめました。

2009年7月11日現在の内容です。

○難治性疾患克服研究事業 100億円

難治性疾患克服研究事業として、100億円の補正予算が組まれました。

これは、根本的な治療法が確立しておらず、かつ後遺症を残すおそれが少なくない難治性疾患に対して、重点的・効率的に研究を行うことにより、病状の進行の阻止、機能回復・再生を目指した画期的な診断・治療法の開発を行い、患者の療養生活の質の向上を図る。

となっております。

この研究事業へのEDSの取り組み・方針の説明がありました

1. 平成21年度難病対策関係予算(案)の概要

- 1.1 これまで
- 1.2 これから

2. 今後のプロジェクトについて

- 2.1 血管型プロジェクト
- 2.2 新型EDSプロジェクト
- 2.3 J E F Aおよび研究代表者のスタンス
- 2.4 アンケートの利用

1. 平成21年度難病対策関係予算(案)の概要

1.1 これまで

○ 難治性疾患克服事業

特定疾患調査研究分野は130疾患

うち45疾患の医療費は、公費負担助成の対象(特定疾患治療研究事業)

← 皆がこの45疾患の対象になることを目指していた。

調査研究分野

我が国の難病対策では、症例数が少なく、原因不明で、治療方法が確立しておらず、生活面への長期にわたる支障がある疾患については、

- (1)調査研究の推進(難治性疾患克服研究事業:対象は臨床調査研究分野の130疾患)
- (2)医療施設等の整備(重症難病患者拠点・協力病院設備)、
- (3)地域における保健・医療福祉の充実・連携(難病特別対策推進事業など)、
- (4)QOLの向上を目指した福祉施策の推進(難病患者等居宅生活支援事業)
- (5)医療費の自己負担の軽減(特定疾患治療研究事業)対策をしています。

特定疾患治療研究事業

特定疾患治療研究事業は、

「原因不明、治療方法未確立であり、かつ後遺症を残すおそれが少なくない疾病」

として調査研究を進めている疾患のうち、診断基準が一応確立し、

かつ難治度、重症度が高く患者数が比較的小さいため、

公費負担の方法をとらないと原因の究明、

治療方法の開発等に困難をきたすおそれのある疾患を対象としています。

具体的には、厚生労働省健康局長の私的諮問機関である特定疾患対策懇談会の意見をもとに決定されます。

どのようにして、特定疾患が決定されるか

特定疾患とは原因が不明で治療法が見確立、

また、長期療養を必要とする疾患であって

症例が少ないことから全国規模での研究が必要な疾患として、決定されています。

具体的にどの疾患をとりあげるかについては、

「特定疾患対策懇談会」(厚生労働省健康局長の私的懇談会)の意見を聴いて、

対象疾患(130疾患)が決定されています。

1. 2 これから

○ 平成21年度の方向性

平成20年度予算 24.4 億円

平成21年度予算 100.0 億円

	H20 年度	H21 年度
・重点研究分野	約5億円	→ 約25億円
・横断的基盤研究分野	約4億円	→ 約21億円
・臨床調査研究分野	約15億円	→ 約23億円
・研究奨励分野		新規分野 31億円

この度、上記の研究奨励分野の募集があり

エーラスダンロス症候群が選ばれた。

類似疾患であるマルファン症候群、ロースディーツ症候群も選ばれている。

【研究奨励分野とは】

- 特に希少性が高く、他の研究資金を得ることが困難であり、企業や研究者の取り組みの対象となりにくいために、未だ実態が不明な疾患が数多くある。
- これまで研究が行われていない難治性疾患について、診断基準の作成、統一的な基準を用いた患者数の把握などを通じ、まずは疾患概念の確立を目指す。
- 一定の診断基準がある疾患については、実態把握、統一的な治療指針の作成を目指す。
- なお、出来る限り多くの疾患に研究の機会を設けるため、対象疾患は固定せず、一定期間内に診断基準等を作成いただくこととする。

2. 今後のプロジェクトについて

エーラスダンロス症候群（主に血管型および新型）の実態把握および診療指針の確立

- ・平成21年度～23年度
- ・一年ごとに評価
- ・研究者代表 古庄知己
- ・研究分担者 福島義光、籾持淳、渡邊淳、松本直通
- ・研究協力者 森崎裕子、三宅紀子

資金を得る関係で、より生命に関する深刻度の高いものとして血管型より想像性の高いもの新しい病系の探索ということ盛り込むため新型

2. 1 血管型プロジェクト

- ・Ⅲ型コラーゲン蛋白分析または遺伝子解析により診断が確定しているケースを収集
- ・国内：
 - 独協医科大学皮膚科
 - 日本医科大学遺伝診療科
 - 国立循環器病センター研究所バイオサイエンス部
- ・海外
 - ワシントン大学など

この研究班で、日本で確定診断を受けている血管型の全例を把握できるはず

- ・臨床情報の共有⇒臨床的研究
 - －何ケース？ 何人くらいの患者がいるのか？
 - －遺伝子パターン
 - －合併症の状況
 - －経過
 - －治療の状況、有効性
 - －遺伝子カウンセリングの状況
- ・細胞の共有⇒基礎研究
 - －根本的治療に向けて。。。

臨床的問題 ～仮説～

今まで多くの患者さまを診るうちに、古庄先生ご自身が仮説をお持ちでその仮説が正しいか。
明らかにしていきたい。日本から世界へ

2. 2 新型EDSプロジェクト

新型EDSとは？

- 骨関節病変
 - 出生時、関節が硬い
 - その後、関節弛緩、反復性脱臼、足部変形による歩行困難、
脊椎髄後側彎、若年性骨そしょう症
- 皮膚脆弱性（容易に裂ける、内出血、過伸展）
- 血管脆弱性（容易に巨大皮膚血腫）
- 腸管病変：便秘と下痢の反復、ぐ～と鳴る、腸憩室
- 心臓：大動脈弁逆流
- 呼吸器：反復性気胸
- 膀胱病変：拡張、過敏
- 眼：青色強膜、小角膜、遠視、緑内障、斜視
- 聴力低下

新型EDSの研究はこのような流れにもっていきたい。

- ・疾患単位として確立
- ↓
- ・原因を究明
- ↓
- ・健康管理法
- ↓
- ・根本的治療法を模索

2. 3 J E F Aおよび研究代表者のスタンス

研究代表者としてのスタンス

- ・研究費を打ち切られないようにコンスタントに学術的成果をだす
 - －研究者の支援
 - 経済的、時間的、社会的な支援をしながら、
 - 研究費を3年間もらい続けて、医学的なエビデンスを出す。

よりよい支援体制をめざして

- ・研究班による研究の推進
 - －エビデンスの構築
 - －患者の医療現場における認知度向上
- ・J E F A（患者会）による行政などへの働きかけ
 - －特定疾患治療研究事業入りを

この両輪が大切！！

2. 4 アンケートの利用

皆様にお願ひした実態調査（アンケート）は、全病型を含む本邦初の実態調査です。
当事者の生の声が収集されている、とても貴重なデータです。
研究の一環と位置付けさせていただきます。