

平成30年 8月26日

「先天異常症候群領域の指定難病等の QOL の向上を目指す包括的研究班」研究班

慶應義塾大学医学部 臨床遺伝学センター 教授 小崎 健次郎 殿

信州大学医学部遺伝医学教室 教授 古庄 知己 殿

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

### 指定難病におけるエーラス・ダンロス症候群の診断基準に関する嘆願書

平素は、エーラス・ダンロス症候群の臨床・研究にご尽力を賜り厚く御礼申し上げます。

平成 27 年 7 月より新たに遺伝性結合組織疾患であるエーラス・ダンロス症候群（EDS）が指定難病の対象になり、国による難病対策のご支援をいただくようになりました。しかしながら、現行の指定難病（医療費助成制度）において、関節型 EDS の診断基準の内容が患者の実態に即しておらず、EDS 患者が適正に診断されず認定されないケースや申請に至らないケースが多々発生しております。

私たちエーラス・ダンロス症候群患者・家族は、国の難病対策による支援を適切に受けることにより、少しでも現状の生活環境や治療環境の改善を図るため、下記事項の対応を何卒よろしくお願い申し上げます。

#### 記

##### 1. 嘆願の要旨

・ 指定難病における関節型 EDS の診断基準について、関係学会で承認されている診断基準や国際的に用いられている基準に基づき、臨床診断による診断基準の適用をお願いいたします。

##### 2. 嘆願の理由

・ 現行の関節型 EDS の診断基準では、特定遺伝子（TNXB 遺伝子等）の変異が絶対条件となっております。しかしながら、現状この TNXB 遺伝子の変異は、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、関節型 EDS 患者の場合、原因遺伝子が不明であることが一般的とされています。

・ これらの現状は、専門的に認識されており、指定難病の EDS 説明資料の中の「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。

・ 現在、医療機関で診断される関節型 EDS 患者は、原因遺伝子が不明なため、TNXB 遺伝子の変異以外すべての患者が臨床診断にて確定診断されており、これは関係学会

（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に基づき診断されています。

・2017年3月に世界的に発表された EDS の新しい型分類の基準では、TNXB 遺伝子の変異によるものは、関節型 EDS（関節過可動型 EDS）の分類から外れ、単独の型分類

（類古典型 EDS）となっております。関節型 EDS は、原因遺伝子が不明で確定診断は臨床診断のみで判断されると明確にされています。

・このような状況にも関わらず、現行の関節型 EDS の診断基準で遺伝学的検査（TNXB 遺伝子等の変異）が絶対条件となっているのは、国内外で広く認識されている実態と明らかに異なり、関節型 EDS 患者を意図的に排除しているようにも受け取られます。このままでは関節型 EDS 患者のほとんど全てがこの制度の対象から除外されてしまい、本来この制度を通じて行うことを目的としている当該疾患の調査及び研究推進が遂行できなくなると大変危惧しています。

・2016年に EDS に関する世界的な研究体制が構築され、日本からも古庄先生がそのメンバーになられ、日本における研究が重要な役割を担っています。これら世界的な動きの中で EDS 研究のさらなる進展を図っていくためにも、現状の問題の早急な解決が必要であると考えます。

以上