

【小児慢性特定疾患児への支援の在り方に関する専門委員会】ヒアリング

アミノ酸代謝異常疾患患者の抱える問題と意見・要望

2012年11月19日(月)

PKU親の会連絡協議会

藤原 和子

1 疾患の概要と患者会

フェニルケトン尿症(以下、PKUと略)などの先天性代謝異常は、新生児マス・スクリーニングで発見されます。

(1) 発見頻度・・・発見頻度は右表のとおりです。PKUは約7万人に1人、メープルシロップ尿症(以下、MSUDと略)は約52万人に1人、ホモシスチン尿症(以下、HCUと略)は約21万人に1人の割合です。

(2) 患者数・・・新生児マス・スクリーニングが開始された昭和52年度から平成22年度までの33年間で発見された患者総数は、PKUが570名、MSUDが82名、HCUが198名です(平成22年度調査)。

新生児マス・スクリーニング による発見頻度 ・PKU: 1/74,000人 ・MSUD: 1/518,700人 ・HCU: 1/214,800人 (平成22年度調査より)
--

(3) 疾患の概要

PKUは必須アミノ酸の一つであるフェニルアラニンの代謝に必要な酵素が、MSUDは必須アミノ酸のロイシン・イソロイシン・バリン由来の α -ケト酸の脱水素酵素が上手く働かない疾患です。代謝されない余分なアミノ酸が脳内に蓄積されると、PKUでは赤毛・色白などメラニン色素欠乏症、さらには知能障害などの中枢神経障害を引き起こします。MSUDは食欲不振・嘔吐・麻痺・意識障害を起し、死に至る疾患です。

(4) 患者会・・・フェニルケトン尿症親の会連絡協議会(略称: PKU親の会)はPKUの患者と家族の会です。現在の会員数は214家族、患者数で235名です。MSUDの7家族・患者8名、HCUの4家族、高オルニチン血症の1家族、この他、有機酸代謝異常のプロピオン酸血症、メチルマロン酸血症の数家族も含まれています。

2 治療法

いずれの疾患も根治治療はなく、誕生直後から低たんぱく食の厳格な食事療法を生涯にわたって継続することが、現在の唯一の「治療法」です。

(1) 食事療法の実態・・・食事療法の中心は治療用特殊ミルクの飲用です。必要なたんぱく質、エネルギーなどの主な補給源となるのが特殊ミルクです。ミルクといっても、その実体は各種アミノ酸の配合粉末です。この“ミルク”を乳児期は60~150g/日、幼児期は150~200g/日、学童期以後は200~300g/日を白湯で溶いてミルクのように飲みます(摂取量は「治療指針」より)。

(2) 「低たんぱく食事」の内容例

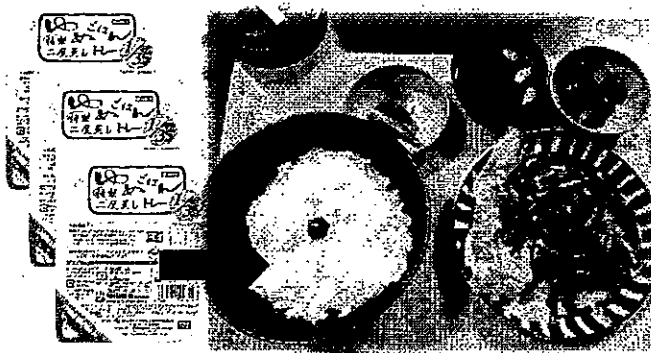
ある男子大学生の食事例です。

彼は1日のフェニルアラニンの許容摂取量が450mgと厳しく、たんぱく質の大半は特殊ミルクから摂取しています。

☒朝食：特殊ミルク120gだけ。

☒昼食：おむすび弁当＝レトルトパックの「たんぱく質1/35・ごはん」を2パック分。

☒夕食（右写真）：この大きなお茶碗に「たんぱく質1/35・ごはん」を3パック（赤矢印）、おかずのチンジャオロースーは豚肉が8gです。身長179cm・体重69kgの若者が食べる肉の量が8gです。8gの豚肉ってどれくらいか、直ぐに思い浮かびますか？ひと口にもならない量です。赤○で示しましたが、写真では見えないかもしれませんね。それ以外は全て野菜です。そして120gの特殊ミルク。他にフェニルアラニンを除去したアミノ酸末を40g/日飲んでいきます。



3 特殊ミルクについて

この様に、PKUなどアミノ酸代謝異常症の患者にとって、特殊ミルクは“命綱”です。

ひと口に特殊ミルクといっても、以下の4種類に分類されていて、50品目あります（2011年度現在）。

(1) 医薬品（薬価収載品）・・・現在、PKU用、MSUD用の各々1品目、計2品目だけです。

(2) 登録品・・・25品目あります。PKU用として2品目あります。かつてはMSUD用もありましたが、現在はありません。助成金と乳業会社が1/2ずつ負担し、無償で供給されています。ただし、①先天性代謝異常症であること、②年齢が20歳未満であること、の2つが要件になっています。

(3) 登録外品・・・13品目あります。全額乳業会社の負担によって、無償で供給されています。「原則として先天性代謝異常症であること」が要件になっています。

(4) 市販品・・・10品目が乳業会社により販売されています。

(5) 課題・疑問点・問題点・・・①突然の大幅値上げ・・・2008年の薬価改訂で、医薬品であるPKU用治療ミルクは1缶（1200g）1万1040円⇒1万7640円に、MSUD用治療ミルクは1缶（1200g）9600円⇒6万2160円！に大幅値上げされました。この時、娘は「ミルクが買えなくなったら私は死ぬの？」と泣きました。マスコミ報道や国会質問などもあつて後日に薬価訂正されましたが、それでもPKU用は20%、MSUD用は39%の値上げとなりました。

この件以降、値上げへの不安は“トラウマ”となり、「負担可能価格であつてこそその、安定供給」、「治療を中断する患者を出さないように！」が患者会の課題となっています。

②なぜPKU、MSUDだけが・・・50品目ある特殊ミルクの中で、PKU用・MSUD用の2品目だけが医薬品目です。ウラを返せば、特殊ミルクを必要とする約50の疾患の内、PKUとMSUDの患者・家族だけが高額な特殊ミルク代を負担している結果になっています。専門的知識がない患者サイドとしては、このことの是非を軽々に判断できませんが、会

員の疑問に答えられずにいます。

③良い“薬”があるのに・・・登録品への助成金が児童手当法に基づく助成金であるという理由で、医療上必要・有効でありながら、20歳以上の患者は登録品を使用できないことになっています。医療と制度の狭間で困惑する医療関係者からの声も患者会に届いています。

また、医薬品である治療用ミルクの飲用によって肥満に悩む成人男性患者からの相談に対して、「あなたの症状を改善するためには、登録ミルクを併用するのが有効です。しかし、登録品の使用は「小児慢性疾患」の対象となる20歳までとなっており、成人後は対象になっておりません」という医療関係者の回答も示されています。

患者会として、製造企業に成人患者分の増産をお願いもしましたが、「いま以上の負担増は難しい。一企業だけで解決できる問題ではない」との回答でした。「特殊ミルク安定供給事業」の開始から30年以上経った今、見直しが必要ではないでしょうか。その第一歩として、行政、医療関係者、企業、患者会による意見交換の場があっても良いのではないのでしょうか。

4 小児慢性特定疾患治療研究事業について

(1) 私の娘は1988年生まれですが、そのときに日本で36番目のMSUD患者と言われました。10歳までに30回程入院をしています。その娘も昨年、おかげ様で社会人になることができました。

私たちPKUなどの患者・家族は、この事業によって大いに助けられ、とても感謝しています。最初にこの思いをお伝えしておきたいと思います。

(2) そして、法制化後、今ようやく「見直し」が始まったことを嬉しく思っています。この事業の財源安定化のために法改正を目指すという方向を歓迎いたします。

(3) この専門委員会でも、トランジション問題が本格的に審議されることに期待しています。先に述べましたように、PKUとMSUDの成人患者だけが高額な特殊ミルク代の負担を強いられていること、年齢による登録ミルクの供給制限があることの2つは、さまざまなトランジション問題の一部として現れています。難病対策の審議とも連係して、「切れ目のない支援」を確立していただくことを望みます。

(4) こどもの難病は、大人の難病問題とも共通する課題もあります。それとともに、独自の課題も多くあります。PKUなどの食事療法は、乳児期は育児と治療が一体のものであり、いわば生活そのものの中に治療があります。

出産直後の母親自身の落ち込みや、「我が家はこのような病気が出る家系ではない」というような周囲の無理解も珍しくありません。保育や教育が関連してくる幼児期、学童期もまた然りで、さまざまな分野の関係者の理解と支援があってはじめて、治療を継続することができます。遺伝カウンセリングや関係者への啓発など、他施策との連係も必要です。

(5) 最後に、「私の病気はいつ治るの?」という言葉を書くときの両親の気持は、何ともいえないものがあります。患者・家族にとって一番の望みは完治することです。たとえそこまですぐでいなくても、いつか、もっと良い治療法が開発される可能性がある・・・という明日への希望があれば、今日の困難も乗り越えられます。家族もがんばっていますが、最もがんばっているのは難病の子どもたち自身です。この事業が安定的に継続されるによって「治療研究」が進むことは、難病の子どもたちと家族の共通の願いであり、希望なのです。

