

こんにちは、伊藤と申します。

お忙しい中、貴重なお時間取って頂き誠にありがとうございます。

本日、お時間を取っていただいた理由は先天性ミオパチーという筋肉の難病に対してより知識を深めていただき、是非とも状況改善にご協力頂きたいと思い、参上いたしました。

1. 先天性ミオパチーとは

先天性ミオパチーとは、タンパクの異常等により筋線維の成長が阻害され筋力が衰えてゆく疾患です。発症は10万人に2人程度と言われていますが、約半数は幼くして亡くなるため患者数は10万人に1人程度と言われていています。

幼少期は歩行ができるのですが、筋肉が成長しないため身長が高くなるにつれて筋力が低下して次第に歩行が困難になります。子供のころに症状が現れても発育の遅れと混同されて発見が遅れることが多く、筋力をつけようと筋肉トレーニングなどを行うとかえって筋肉に過度な付加をあたえ筋肉細胞を壊してしまうこともあります。そのため、大人になって機能障害に陥ったり、場合によっては生命維持が困難になる場合もあります。現在の医学では完治することは出来ないと言われていています。

にも拘わらず、現在 東京都を除き、難病指定、特定疾患の認定を得られていないのが実情です。

2. 立ち遅れた地方の先天性ミオパチーへの医療体制の実態～私の経験から

私の場合、最初は北九州で診察を受け、6歳の時に先天性ミオパチーと診断を受けましたが、診断を受けた時は「筋肉の病気」とだけ聞き、病気自体の詳しい説明や治療方法の説明などは何一つ受けることがないまま肺炎や気管支炎で入退院を繰り返していました。当然「筋肉の病気」の治療は受けたことはありませんでした。

その後も19歳になるまで、先天性ミオパチーの正しい知識を知らされず、誤った治療法や訓練を続けたが故に、どんどん症状を悪化させてしまいました。

学生のころには筋力の低下が進み、「足が遅い」、「階段昇降が困難」、「転びやすい」といったことが日常的にあり、友達との体力の差に悔しさをずっと感じてきました。

呼吸筋が弱まり常に苦しい状態が続いただけでなく、酸素不足で歩行するたびに頭痛に襲われました。とくに、目が覚めて起き上がった時に決まって激しい頭痛に悩まされました。

小学生、中学入学前に一回ずつ肺機能検査をした際には一般平均の46%の肺活量しかなかったのですが、「肺が人の半分であるが、問題はない」と当時の担当医から言われ、むしろ水泳を勧められ、疑うことなく7年間通っていました。泳ぎ終わったときに激しい頭痛、体のふらつきがあり、本当はとても辛かったのですが元気になるのならとがんばっていました。学校の通学のときにも頭痛や呼吸苦がありました。

私の症状が悪化したのは、高校2年の修学旅行先で体が重くて動けなくなったときです。その時は風邪だと思っ
ていましたが、地元に戻ってきても体調は悪くなる一方で、結局救急で入院することになりました。原因不明
で熱、頭痛、呼吸苦などが続き、血液検査をしてやっと慢性呼吸不全の状態であることがわかり、人工呼吸器
(BIPPA)導入をすることになりました。肺機能検査では健常な方の5分の1しか呼吸ができていないと突然言
われた時は「人工呼吸器なしではもう生きられないのか、自分はこのまま死ぬのか、もう退院ができないの
か」と本当に怖かったです。人工呼吸器導入後も体調は良くなることはなく、高校を休んだり、早退したりする
ことが増え、タクシーで通学することも多くありました。

3. 東京と地方との先天性ミオパチーの医療体制の格差～私の経験から

このように予測できず予防できなかったために悪化してしまったことから、生活も一変し、これまでの主治医に
対する信頼までもが崩れてしまいました。卒業後、専門の病院を探しましたが近くにはなく、東京の病院を受
診してはじめて先天性ミオパチーに対する正しい治療法があることを知りました。まず、人工呼吸器の設定を
今までの3倍に上げただけで呼吸が大幅に楽になったことは最初の大きな驚きでした。

それだけでなく、東京には同じ病気で悩む患者さんによる月に1回の情報交流の場があることにも驚きました。
そこに参加すると数多くの情報が飛び交っていました。そこでは病気に対する知識を得ることが出来ただけで
なく、今後病気に立ち向かい生きてゆく上で重要なことをたくさん学びました。

例えば、「移動の時には無理をせず車椅子を使うこと」、「昼間や体調がすぐれない時は人工呼吸器を使うこ
と」、疲れている呼吸筋を休めてやる必要があるので無理をすると逆に筋肉に負担がかかってしまっているから
だそうです。これらの対処法はそれまでの医師から勧められた方法とは正反対のもので、東京の病院にかか
り初めて知りました。

最近ではこの教えに従い、睡眠時以外、体調が優れない時にも人工呼吸器(BIPAP)を使用しており、外出時
のときは手で呼吸を助けてくれる器具(アンビュー)を持参し呼吸が苦しくなったり頭痛が起こったりした時に
使用しています。一つの動作をすると呼吸が苦しくなるため5分ほど休憩を取るようになっています。

4. 先天性ミオパチーの患者が困っていること

● 地方に専門の医師がおらず適切な治療が受けられる治療体制が整っていないこと

地方ではかかりつけの医師が病気について正しい知識や最新の対処方法などの情報を知らないので、顕
在化した症状だけで診断し呼吸器内科や神経内科の間で患者をたらいまわしにすることがしばしばあります。
又、一旦先天性ミオパチーと診断されても、正しい対処方法が認識されておらず、訪問治療で呼吸リハビリを
行う病院も近くにありません。中には情報がないが故に不治の筋疾患だと家族も医者もそして、患者すらも諦
めてしまっている例があります。

● 他の難病のような必要な介助がうけられない事

一般の生活でも肢体障害が進行と共に苦勞が増してきます。たとえば、高い位置のものが取れない、地面からの立ち座りも困難を感じる上、最近では物を持ちたり歩行の時にも著しい筋力低下を感じます。首が細く、頭を支える力が弱いため高いところを見ることが出来なくなってきています。が、難病指定されておらず、介助はすべて自前で調達せねばなりません。

5. 厚生労働省のみなさんに訴えたいこと

私が身をもって経験しましたように、この病気には正しい治療法があるにも関わらず、東京以外の地方では正しい病気への知識を有し対処出来る医療体制も医師も整っていないことで密かに苦しんで困っている患者や、手遅れになり命を落としてゆく子供たちが他にも多くおられます。

私は途中で自分自身の病気を理解する機会を与えられ、呼吸器のケアや運動の制限をすることでこれ以上の重症化を防ぐ未来への希望を得ることが出来ました。同様に全国に潜んでいる患者さんの命と人生を守るためには、一刻も早くこの病気への正しい知識と適切な治療法を授けて上げる体制を整備することが急務だと考えます。

そのためには現在の状況を打開するべく、まず**先天性ミオパチーを難病指定し、特定疾患に認定**頂く存じます。その上で

- ◆先天性ミオパチーの適切な情報の普及啓発
- ◆地域格差のない公平な医療体制の充実
- ◆一日も早く治療への道が開ける様に更なる研究の促進

を行政が率先して推進頂きますようお願い申し上げます。

是非とも、この病気のご理解とご協力をよろしく願いいたします。

以 上