

稀少肺疾患における患者会・医療者・行政の連携 およびその成果；患者の視点から

A patient's perspective on finding a cure for rare lung disease - a collaboration between patients, medical experts, and policy makers

米国 LAM 財団太平洋北西州 Patient Co-Liaison 遠藤 玲奈 Reina Endo

Key words

リンパ脈管筋腫症(LAM), 稀少疾患, 肺, 患者会, 臨床試験

Summary

妊娠可能な若い女性にみられるリンパ脈管筋腫症(LAM)は、肺機能の低下による在宅酸素療法をはじめ、進行すると肺移植の適応となる稀少難病である。移植が一般的ではない日本においては長年治療法がなく、移植待機中に亡くなるケースも少なくなかった。しかし患者

と医療者の協働と努力の結果、医師主導治験(MLSTS試験)が実現し、服用できる薬剤が承認され、この10年で飛躍的な進歩を遂げた。日本の患者会の副代表として、また米国患者会の地域代表としての筆者の経験からみた社会活動の実態を紹介する。

I リンパ脈管筋腫症とは

リンパ脈管筋腫症(lymphangiomyomatosis; LAM)は、主に若い、妊娠可能年齢の女性にみられる稀少疾患である。日本での有病率は人口100万人あたり、およそ2~4人と推定されている。初期には自覚症状がないが、病状が進行した場合には呼吸不全となって在宅酸素療法が必要となる。治療法がないため、現在脳死片肺移植第1位の疾患となっている¹⁾。

LAMは繰り返す気胸、労作時呼吸困難、胸部レントゲン異常からの乳び

胸水や血痰といった症状を機に見つかる他、CT所見で両肺野にびまん性のう胞がみられたり、肺機能検査で閉塞性換気障害や肺拡散能の低下が認められたりした結果、診断につながることが多い。また無症状ながら、MRI腹部画像検査で腎血管筋脂肪腫やリンパ脈管筋腫などを合併していることもあり(表1)²⁾、肺の症状が顕著ではあるが全身疾患と考えられている。

長年「余命10年」と診断時に宣告されてきたこの稀少疾患が転機を迎え、研究者の注目を浴び始めた理由として、疾患の特徴となっている結節性硬化症

(tuberous sclerosis complex; TSC) 遺伝子異常の解明がある。

LAMは、常染色体優性遺伝性疾患であるTSCの病変の1つとして発症する患者(TSC-LAM患者)と、TSCとは無関係に発症する孤発性LAM(sporadic LAM)患者の2種類がある。両者は、病理組織学的にはほぼ同じである。TSCでは、その病因としてTSC1ならびにTSC2の2つの責任遺伝子が同定されている。TSC-LAMは、この2つの遺伝子のどちらか一方の異常をもつTSC患者にみられるが、孤発性LAMはTSC2の異常によって発症すること