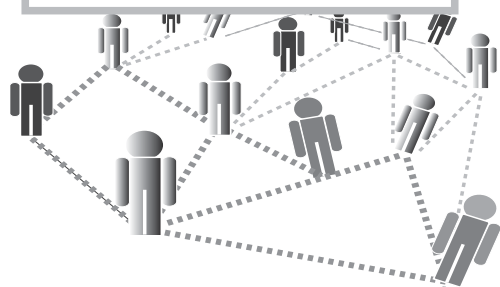


シリーズ連載

第119回
オスラー病

患者・会・リ・レー・イ・ン・タ・ビ・ュ・ー

「患者にとって遺伝子検査は
生涯を左右する」

日本オスラー病患者会 村上匡寛理事長

—患者会の活動内容について教えてください。

オスラー病は、全身の血管に異常が生じる遺伝性の疾患だ。繰り返す鼻出血や消化管出血など、様々な出血症状は生活の質を著しく低下させ、診断の遅れは脳梗塞・脳腫瘍・肺出血といった深刻な合併症につながる。遺伝性の疾患であるため、国際ガイドラインでは、「積極的な遺伝子検査が推奨」されているが、国内の一部遺伝カウンセラーには、検査に対して否定的な傾向にあるという。NPO法人日本オスラー病患者会の村上匡寛理事長は、「患者にとって遺伝子検査を受けることは、生涯を左右する」と指摘した。



村上匡寛理事長

オスラー病は、全身の血管に異常が起こり、皮膚や粘膜の表面に小さな赤い点が現れたり、内臓の動脈奇形を形成したりする遺伝性の難病だ。最も一般的な症状は鼻出血で、患者のほとんどが経験する。また、消化管出血、肺・脳・肝臓の動脈奇形による合併症なども起こりうる。

私も3歳のころからよく鼻血を出していたが、50代の時に脳梗塞を発症した際にオスラー病だと分かった。診断してもらった医師から患者会を作らないかと声をかけていただいたことがきっかけで、2012年に患者会を立ち上げた。ホームページを制作し、大阪での集まりを呼びかけた所、全国各地から約80人が集まり、多くの患者がいるのだと感じた。

また13年には医療者主催の団体「日本HHT研究会」が設立され、最新の医療情報や治療の進展についての情報を積極的に共

有し、全国各地で交流会や学習会を開催している。希少疾患であるからこそ医療従事者にも疾患啓発が必要だと感じている。

—疾患を取り巻く課題についてどのようにお考えでしょうか。

まず指定難病に指定されていながら、医師や病院関係者の間でも十分に認知されていないことが課題だ。全国的に専門医が少なく、地域によっては非常に少ない。そのため多くの患者が、原因不明とされたとまま適切な治療やス

血法とは全く異なる。救命時を除いては電気焼灼術やレーザー、強い圧迫止血を行うことは誤った治療で、止血材料である「サイジェル」を使用して圧迫止血する事が基本だ。ただ24年頃から「サイジェル」は、手術用途に限定された医療資材に分類され、医療現場や患者の手元での使用が難しくなった。本来であれば患者自身で止血できなくなり、救急搬送や耳鼻科医の夜間や休日対応の必要性が増している。オスラー病の診療は多くの手間と時間を要するにもかかわらず、診療報酬が見合わないと言われていることも、要因として存在している。

さらにここ最近問題となっているのが、一部の遺伝子検査部門の医師やカウンセラーが否定的な力ウンセリングを行い、遺伝子検査を断念する事例が発生しているのだ。

私がお伝えしたい権利がある」と言われた。もちろん倫理や個人の権利の議論も大切だ。だが患者にとって遺伝子検査を受けることは、生涯を左右する。それだけ重要な問題だ。検査を希望する患者に対し、それを阻むことはおかしいのではないかと感じる。

そのためには遺伝子検査を希望する場合には、患者自身がしっかりと検査依頼を行い、意思を明確に伝えることが重要だ。医師やカウンセラーの発言や対応を記録することも必要になると思う。患者会としても多くの当事者が正しくオスラー病の診断を受けられるように、啓発活動に力を入れていきたい。

検査希望者に対して否定的な説明を行い、その結果、患者が遺伝子検査を諦めてしまう事例がある。確率的にはオスラー病の親からオスラー病の子供が生まれる確率は50%ということになる。知らないということが将来の重篤な症状や命の危険に直結する病気だ。私も含めて患者会には子供、兄弟を亡くしている方が多い。特にオスラー病では、1型(HHT1)、2型(HHT2)、3型(HHT3)、4型(HHT4)があり、自分などの病型なのかを知ることが、より適切な治療を受けることにつながる。遺伝子検査は健康保険の対象となっていて、これは検査の必要性が医学的に認められている証拠だ。国際ガイドラインでも積極的な遺伝子検査が勧められている。

「薬事ニュース」のデジタル版

雑誌のオンライン書店から購入できます。

Fujisan.co.jp
雑誌のオンライン書店

特徴

- ・iPhone/iPad対応
 - ・保管場所をとらない
 - ・新聞中身まるごと検索
 - ・直リンクで直接URLにジャンプ
 - ・ズーム機能など閲覧ツール充実
- (※まるごと検索、直リンクについてはPCで閲覧する場合のみ有効)

▶ クイックアクセス: <http://fujisan.co.jp/pc/web-yakuji>

または「富士山マガジン」で検索→サイト内検索ウィンドウで「薬事ニュース」→デジタル版を見る

デジタル版年間購読で
通常版1部購入の

47% OFF

1部:300円、年間9800円
(通常版=1部:370円、年間1万2600円)