

仙台市主催PID相談会開催される

- ◆2014年12月13日(土) 13:30~16:30 ◆於: 仙台市障害者総合支援センター ウェルポートせんだい
- ◆主催: 仙台市泉区保健福祉センター障害高齢課 ◆講演: 丸山重子氏 (PIDつばさの会会員)
- ◆講師: 笹原洋二先生 (東北大学病院) 金兼弘和先生 (東京医科歯科大学附属病院・PIDつばさの会理事)

前年度に引き続き、2014年度も、仙台市泉区役所の障害高齢課の主催により、PIDの患者・家族のための交流・情報交換・医療相談会が開かれました。今回は、泉区からの依頼を受けて、第一部はPIDの患者さんご本人のご講演となり、その後、第二部に、個別医療相談と、情報交換・交流会が行われました。



仙台市障害者総合支援センター ウェルポートせんだい

患者さんご本人である丸山さんのご講演では、病気が発見されるまでのご苦労や、PIDと診断されてから、内科等の多科受診での様子が詳細に語られ、病気と闘いながらどのようにして前向きな姿勢を見いだしてくることができたか、また、免疫不全という大変な難病を抱えて、どのように数々の困難を乗り越えて来られたかが具体的に述べられました。さらに、今後、行政や社会全体に期待することや医療機関に望むこと等も発信され、参加者からも「とても参考になった」「思いは同じなのだ」と勇気をもらったなどの言葉が寄せられました。

特に、現在、内科ではPIDを診てくださる専門の先生方がおられないため、適切な治療を受けることに苦労を重ねるケースが増えており、丸山さんご自身の例を挙げて、成人してから病気が発見された患者さんや、小児科から内科に移らなければならない方々がぶつかる障壁について、改善を切望するお気持ちを話され、一同大きくうなずいて聴き入りました。丸山さん、ありがとうございました。

その後、医療相談会では、希望者に先生方が個別に向き合ってお答えくださいました。また、順番を待ちながら、参加者は輪になって、交流・情報交換の時間を持ち、相談にも、交流にも非常に熱がこもり、貴重な機会を分かち合うことができました。お力添えをくださいました先生方、ありがとうございました。

仙台市泉区障害高齢課の皆様には、今年度もPIDの相談会をご開催くださり、このような稀少難病にスポットをあてていただきましたことに、大変感謝しております。前年度にも増して多くの相談者をお受け入れくださり、充実を図ってくださったこと、有り難い限りです。

2014年度、当会では、京都、福岡、東京の3カ所で情報交換・交流・医療相談会を開催し、最後にこの仙台市での会に協力させていただく形で、計4回の相談会の機会を持つことができました。来年度も、出来得る限りこのような機会を設けたいと思います。どうぞ皆さま、ご協力の程、よろしくお願い申し上げます。



笹原洋二先生



金兼弘和先生

国際協力遺伝病遺伝子治療フォーラム

2015年1月15日、東京慈恵医科大学一号館講堂にて第5回国際協力遺伝病遺伝子治療フォーラムが開催されました

このフォーラムでは、様々な遺伝病における遺伝子治療の現状や、日本での現在の再生医療に関する法規制について説明されたほか、PIDをめぐる遺伝子治療が大きくとりあげられ、これまでの経緯や、遺伝子診断による病気の早期発見に向けた新生児マススクリーニングの必要性、続いて慢性肉芽腫症(CGD)の20代男性に対して2014年7月に行われた遺伝子治療について報告されました。

この患者さんは、HLA適合ドナーが不在で移植が受けられず重篤な感染症を繰り返しておられましたが、この治療を受け、その後症状が改善しているとのことでした。日本では2002年頃から一時歩みが停滞していた遺伝子治療ですが、このほど再びこうして新たな進展を見ることができました。遺伝子治療が確かな安全性と有効性をもって発展し、骨髄移植が困難な症例に対する選択肢となる事は、多くの患者の期待するところです。

また、患者家族の声として、当会より松戸みゆき理事が「CDG患者・キャリアの子を持つ親として」と題し、お子様の移植経験を中心にその時々率直な思いを講演しました。原発性免疫不全症の子どもを抱える家族の苦悩、必死の日々が克明に、またこれからの新しい治療にかける期待が切実に述べられ、先生方からは「医師だけで話し合っているのはわからないことも多いので、これからは何でも言ってほしい」、「心に響く講演でした」とのお言葉を多数頂きました。

今後も、患者・家族の立場から、医学の発展に役立つ発信を続け、皆さまからのお声を医療の最先端に届けて参りたいと思いますのでご協力をよろしくお願い致します。



おのぞらまさふみ
国立成育医療研究センター 病院 免疫科 小野寺 雅史 先生

遺伝子治療について



小野寺 雅史 先生

子どもの多くの難治性疾患は遺伝病であり、それもたった一つの遺伝子異常により発症する単一遺伝病がその大半を占めます。さて、この遺伝子ですが、最近の研究ではヒトで2~3万個あると言われております。そうすると遺伝病も3万個近くあることとなりますが、遺伝子にも重要なものと、それほどでもないものがあり、どの遺伝子に異常があるかによってその臨床症状は大きく変わります。今、ヒトの身体をクルマと考え、このクルマが3万個のパーツにより組み立てられるとします。その場合、仮にヘッドライトが一つなくても昼間走る分には全く走行に影響はなく、夜間も若干暗いでしょうが走れないことはありません(ただ、早々に修理する必要はありますが)。しかし、アクセルに異常があると、とても怖くて走れません。そこで、アクセルを修理する必要がありますが、この場合、2通りの修理方法があると思います。つまり、アクセルが効かない場合(踏んでも加速しない場合)は働かないアクセルをそのままに新しいアクセルを設置することで対応可能です。このタイプは遺伝的に劣性と呼ばれる遺伝病が多く、正しく機能する遺伝子を追加することで治療効果が十分に期待でき、現状の遺伝子治療がこれに当たります。しかし、アクセルが効き過ぎる場合(アクセルが戻らない場合)はアクセル自体の交換が必要であり、これは、最近、新しく定義された免疫不全症の「免疫調整障害」や「自己炎症性疾患」に当たり、正しく機能する遺伝子を単に追加だけの現状の遺伝子治療では治療が困難です。ただ、最近異常遺伝子そのものを修復する(交換する)方法も開発され、新しい遺伝子治療の中で応用されています。

遺伝子治療はここ10年間で大きく進歩しました。疾患によっては安全性、有効性の観点から治療法として承認されているものもあります。また、究極の遺伝子治療とよばれる遺伝子修復タイプの遺伝子治療も特定の疾患に対して、実際に欧米で実施されています。このように、現代の医学の進歩は将に「日進月歩」ならぬ「駆け足」状態であり、今は治療が困難な重い遺伝性疾患に対しても、近い将来、遺伝子治療が有効な治療法として行われる日が来ると思います。医学の進歩を信じ、もう少しお待ち頂ければ幸いです。

手帳レポート

厚生労働省からの返答に進展見られず

当会では、PID による免疫機能障害が身体障害者手帳の交付対象となるよう、継続的に取り組んでいます。身体障害者認定や、手帳交付についてを取り扱う国の機関は 厚生労働省の社会・援護局障害保健福祉部企画課で、当会理事は、過去多数回、この課に足を運び意見交換を重ねてきました。また、厚労大臣や副大臣、各党の衆・参議員と面談し、理解を求めてきたほか、様々な折衝を行ってきました。進捗としては、ついに、これまで作成困難とされてきた認定基準案を同省に提出することができ、2014 年初頭にはその細部の修正加筆の指導を受けるまでに至っていましたが、その後、担当課の対応が一変して硬化し、それ以来修正案への返答が滞ったままとなっています。再び交渉の場を持ちたいと、2014 年秋には会報前号にも掲載した通り、新たな意見書を作成し提出しましたが、何ら進展をみない返答が戻ってきており、同課からは面談の機会も与えられない状態です。こうした現状をどうすれば打開できるのか、政府関係者にも協力や指導を仰ぎながら、今後への手掛かりを早急に見つけるべく全力で取り組んでまいります。今後とも、どうぞご協力のほど、お願い申し上げます。

おたよりご紹介

※ 薬と注射の投与で、今のところバランスがとれていて通院ですんでいます。将来的に移植をしないといけないのか、不安です。

太田 裕 さん

※ CGD 息子 7 歳、1 年生の学校生活、まさに等身大で楽しんでいます。今は落ち着いている時期のようです。

西田 淳子 さん

※ 先日 40℃の発熱がありましたが、自然と平熱に下がりました。何だったんだろうと不思議ですが、CRP が 4 まで上昇してましたので、5 日間の入院で抗生剤治療をしました。時々、左・右胸あたりを痛がります。息を吸うと痛みが強いです。成長期によるものなのか、原因がわかりません。レントゲンで異常はなかったです。

匿名希望さん

※ 寒いですが皆様おかげんはどうですか？私はやはり寒くなると調子が悪くなります。

土屋 良孝 さん

※ 時々入院しながらがんばって通学しています。

勉強の遅れが気になります。 匿名希望さん

※ この 1 年で腎機能がかなり低下しました。

持続するたん白尿(+3+~+4)、低たんぱくの他に、腎性貧血が出現、CML 由来の貧血以外にエリスロポエチンの産生能が低下した為、今月(10 月)からエリスロポエチンの補充(皮下注)を開始しました。

上村 治美 さん



※ 10 月 9 日から皮下注をスタートしました。不安もありますが、時間を自分で調整できるのありがたいです。

川井 佑介 さん

※ 息子は今のところ元気ですが、寒くなる時期は要注意です。

木根 智恵 さん

※ 骨髄移植をして 1 年 7 カ月になります。8 月に内服もなくなり元気に登校しています。

南 賢史 さん

お便りありがとうございました

※ おかげさまで中 2 になり、元気に学校に通っています。

小田 久美子 さん



このコーナーには、仙台市の医療相談会の出欠ハガキにお寄せ頂いたメッセージの中から、「会報への転載→◎」としてくださったものを掲載させていただきました。





速報 総会開催のお知らせ

日程・・・2015年5月23日（土）午後

場所・・・東京医科歯科大学

〒113-8519 東京都文京区湯島 1-5-4

TEL 03-3813-6111 (代)

- ◎ JR 御茶ノ水駅下車 徒歩3分
- ◎ 東京メトロ丸ノ内線 御茶ノ水駅下車 徒歩1分
- ◎ 東京メトロ千代田線 新御茶ノ水駅下車 徒歩5分

医療相談、交流・情報交換会も同日に行う予定です。

詳細は後日お知らせをお送り致します。

よろしくお願ひします。

みんなの広場

グロブリン製剤の皮下注による補充について

～ ハイゼントラをスムーズに入れるために ～

◎注射のとき、製剤は常温がベスト。

製剤の保管は冷蔵庫で行いますが、この薬は非常に粘度が高く、冷たいままでは入りにくく警報ランプがつくもとなったりします。早めに冷蔵庫から出して、常温程度にしておくこと、閉塞が起りにくくなり、うまく入ります。

◎ポンプは注射部位より高い位置にするのがコツ。

◎注射部位を消毒する前に、その箇所をよく揉んで。

粘度の高い製剤を注射するにあたり、薬を常温に戻すだけでなく、受ける側も揉みほぐすことで、スムーズな注射につながります。

◎慌てる必要はありません。

皮下注を在宅で始めてみると、なぜか手順を焦ったり、慌ててしまう方が少なくありません。気持ちも、動作もゆっくりで大丈夫！ このことをちょっと心において慣れていきましょう。

Pier(ピア)をご利用ください

<http://pier.kazusa.or.jp/pier/jsp/>



★お問い合わせはこちらまで

↓最新のメールアドレス

✉ pier.tmd@gmail.com

電話 03-5803-4705



電話&メール相談ご利用ください

医療に関する質問、生活のご相談、同病の方のご紹介など受付中です。

医療に関するご質問は、専門の先生におつなぎしています。

電話/水・金の10:00～16:00 03-3444-1811

メール/随時、wingpost@np0-pidsubasa.org

(メールは休日その他により多少遅れが生じますがなるべく早くお返事するよう心掛けています。)



哀悼

加藤 綾一様
(31歳)

平成26年12月12日
永眠されました

謹んでご冥福を
お祈り致します



「Wing」を身近な物にするために

会報「Wing」(ウイング)はお役にたっているでしょうか? 皆様にとって会報をより身近なものに感じていただくために、採り上げると良い記事のご希望や、耳よりの情報等、どうぞお寄せ下さい。また、日々の思いを託された作品などもお待ちしております。よろしくお願ひします。

当会へのお問い合わせ、会報へのご意見、ご投稿等、随時受付中です。

TEL 090-9096-5785 Eメール: tsubasa-yagikaori@office.email.ne.jp 会報担当 八木 かおり