



「難病なんでも相談外来」をスタートしました。

卯

今井 裕一 <多治見市医師会>



発生頻度が低く、診断と治療法が決まっていない疾患を「難病」と呼んできました。現在では338種類の疾患が「厚労省特定疾患」に指定されています。私は、45年前に医師になりましたが、約40年は大学病院で診療に従事してきました。「糸球体腎炎」の臨床から入り、腎炎を合併する「膠原病」の診療に拡大し、さらに「リウマチ・膠原病」全般を診るようになりました。最近20年間は、「全身性アミロイドーシス」という難病の診療に焦点を当ててきました。そういった意味で「難病マニア(難病おたく)」に相当します。

医師になって4年目のことです。32歳の女性が、腎不全で入院してきました。腎臓に腫瘍があり、頸部リンパ節腫大もあり、腎腫瘍の全身転移でした。ただ、全身の皮膚に結節があり、てんかん発作を起こすことから「結節性硬化症(tuberous sclerosis)」という特殊な遺伝性疾患になります。長期間施設に入所していました。病状が進行し「血管筋脂肪肉腫」の全身転移で亡くなりました。亡くなって30分くらい経った頃に、付き添っていたお姉さんがナースセンターにやってきました。「この子は、原因のわからない病気に生まれたために、不幸な人生を32年間送ってきました。でも最後の最後に神様は、先生に会わせてくれました。本当に優しくしていただき感謝しています。」病理解剖をお願いし、その後日本語の論文として報告しました¹⁾。長い間、この疾患のことを忘れていましたが、10年ほど前にTuberous sclerosis complex-1という蛋白が同定され、mammalian target of rapamycin (mTOR: エムトル)と結合して細胞増殖が起こる事が解明されました。mTOR阻害薬(シロリムス: エベロリムス[®])が治療薬として有効であることが判明し、現在、適応薬として承認されています。治せる病気になってきています。このように稀少疾患から原因遺伝子が特定され、発症機序が解明され薬剤開発が一気に進展する可能性があるのです。医学研究の進歩には驚かされます。

60歳の男性が外来を受診しました。「今井と申します。」と挨拶すると、奥さんが話しだしました。「もう、先生の事は、ネットで調べてきましたから知っています。実は、主人の舌が大きくなり呂律も回らないので、グーグルで調べたら、末端肥大症の可能性があるということで、近くの大学病院に行きました。そこでは、成長ホルモンは正常であるが、心臓が大きいことが判明し、『後は循環器科で相談してください。』と言われました。グーグルで調べたら全身性アミロイドーシスの疑いがあり、心筋生検が必要ことがわかり担当医に相談して、行っとうとアミロイド沈着がありました。そこで担当医は、『この病気は、不治の病で3カ月以内に亡くなりますので家でじっと安静にしてください。』と言いました。本人も家族も座して死を待つことは出来ないの、またネットで調べたら、愛知医大に先生がいる事がわかったのです。』この患者さんは、最新薬で治療に反応し、経過は良かったのですが、1年後に上気道炎で急に亡くなりました。初七日が終わった頃に奥さんから「前の病院では、不治の病だから家で寝ていと言われていましたが、先生に出会って新しい治療をしていただいて、希望を持って前向きに死ぬことができました。本人も家族も本当に感謝しています。」というお礼の電話をいただいた。

全身性アミロイドーシスは、アミロイド線維の原材料によって分類されていますが、主に、①多発性骨髄腫に関連するAL型、②炎症に起因するAA型、③トランスサイレチン(遺伝性神経アミロイド)型、④長期透析によるβ2型があります。それぞれの型に対して、ここ数年間で画期的な治療法が開発され、予後も大幅に改善され、「不治の病」から「完治可能な疾患」に変化しています²⁾。このような現況を知らずに、放置される患者と家族が不憫で「難病なんでも相談外来」をスタートしました。現在、第2土曜日の午前中に予約外来を行っています。全身性アミロイドーシス以外に、膠原病全般、糸球体腎炎、ネフローゼ症候群、CKD、早老症、偽性副甲状腺機能低下症、低アルカリンホスファターゼ血症、地中海熱など「訳のわからん」疾患を診ています。患者さんが増えてくれば、外来枠を増やす予定です。

難病は、本来であれば大学病院や特定機能病院で診察するような疾患です。しかし、昨今の医療保険制度では、診察に時間のかかる難病は押しやられています。さらに真正面から向き合う医師も少なくなってきています。私自身は、セカンドライフであり、これまでの経験と知識を若手医師に指導しながら、ボランティア感覚で行っていますので、気軽にDr.GG(ドクターじい)にご連絡ください。

難病は、本来であれば大学病院や特定機能病院で診察するような疾患です。しかし、昨今の医療保険制度では、診察に時間のかかる難病は押しやられています。さらに真正面から向き合う医師も少なくなってきています。私自身は、セカンドライフであり、これまでの経験と知識を若手医師に指導しながら、ボランティア感覚で行っていますので、気軽にDr.GG(ドクターじい)にご連絡ください。

参考資料

- 1) 今井裕一、他。日内会誌 72: 778-783, 1983
- 2) 今井裕一。多発性骨髄腫 全身性アミロイドーシスと腎障害の診断と治療、羊土社 東京 2020年

60歳の男性が外来を受診しました。「今井と申します。」と挨拶すると、奥さんが話しだしました。「もう、先生の事は、ネットで調べてきましたから知っています。実は、主人の舌が大きくなり呂律も回らないので、グーグルで調べたら、末端肥大症の可能性があるということで、近くの大学病院に行きました。そこでは、成長ホルモンは正常であるが、心臓が大きいことが判明し、『後は循