

**難病の副腎白質ジストロフィーの迅速診断システムを  
岐阜大学で確立し、全国診断拠点として活動****【要約】**

岐阜大学では厚生労働省難病指定、副腎白質ジストロフィー（ALD）の迅速診断システムを確立し、全国の診断拠点として、多くの患者を無料かつ迅速に診断し、治療に結びつけています。

この疾患の唯一の治療は、早期診断と骨髄移植や臍帯血移植をすることですが、希な病気のため認知度も低く、移植に至らない患者さんも見られます。そこでこのたび岐阜大学学長、ALD親の会会長、診断研究を進めている本学教授が自由民主党総務会長、野田聖子衆議院議員と面談し、稀少疾患であるALDの患者と親の会の活動、難治性疾患研究への理解と今後の支援をお願いしました。この機会に、副腎白質ジストロフィー治療に対する岐阜大学の取組と稀少疾患であるALDの患者と親の会活動について、取材をお願いいたしたくプレスリリースをさせていただきました。

**【本文】**

副腎白質ジストロフィー（ALD）は、脳や脊髄、副腎の障がいの特徴とする難治性遺伝性の稀少疾患で、国内では毎年推定で25人程度の男の子が病気をもって生まれています。このうち、小児大脳型ではそれまで全く正常に発達していた子が、小学校入学前後に見えにくい、聞き返しが多い、落ち着きがない、勉強ができなくなったなどの症状で発症し、無治療の場合、数年で寝たきりになります。唯一の治療法は発症後早期の骨髄移植や臍帯血移植で、そのためには出来るだけ早く診断することが極めて重要です。しかし、現状では希な病気であるため診断が遅れたり、診断に必要な検査が保険外診療であったり、適合する移植ドナーが見つからなかったりなどの様々な要因により、診断、移植時には既に目が見えなくなっていたり、歩けなくなっていたり、さらには移植そのものも受けられないお子さんもみられます。

岐阜大学生命科学総合研究支援センターでは、ALDの遺伝子診断を含めた迅速

速な診断システムを確立し、全国の医療機関からの紹介を受け、多くの患者を無料かつ迅速に診断し、治療に結びつけています。最近6年間でも遺伝子診断した患者の数は男性患者66名、女性保因者80名にも登り、大学病院小児科外来でも診療から遺伝相談、さらには親の会の顧問医、厚労省難治性疾患克服事業でもALDを担当して活躍しています。

また、ALD親の会会長の本間りえ氏は東京在住で、6歳で発症して骨髄移植を受け、現在23歳で寝たきりの状態にあるALDのお子さんを抱えながら、自分が苦しんだ経験から同じ患者をもつ母親の力になり、少しでも苦しみを軽くしたい気持ちから、親の会を設立し、昨年よりNPO法人（ALDの未来を考える会）として精力的に活動しています。在京医学部学生への講演や国会議員にも参議院議員会館にてALDの患者を取り上げた映画の上映（ロレンツォのオイル／命の詩 1992 アメリカ）と講演会も開催しています。

今回、本間会長は、本学の森学長と私（本学生命科学総合支援センター教授）とともに野田聖子衆議院議員にお会いして、ALDのことを全国に周知して早期発見、早期治療（移植）の必要性と、この難病の研究推進への理解を求めました。

野田議員は同じ重度の障がいをもつお子さんの母親として本間会長に共感し、今後の支援を約束するとともに、「障がいを持つ子どもたちが居てくれるからこそ、医療・医学が進歩する」、さらに「障がいを持つ子どものたちの母親も仕事を続けられる社会にしなければならない」と応じて頂きました。

【本件に関する問い合わせ先】

岐阜大学生命科学総合研究支援センター  
教授 下澤伸行（しもざわ のぶゆき）  
TEL：058-293-3170（直通）  
E-mail：nshim@gifu-u.ac.jp