

健(検)診から健康経営まで、健康づくりに本会が協力したお客様を紹介するシリーズです

# チームよぼうが応援します!

## 有機酸・脂肪酸代謝異常症の患者家族会 第3回 ひだまりたんぽぽ様

今回ご紹介するのは、有機酸・脂肪酸代謝異常症の患者家族会「ひだまりたんぽぽ」様。本会では、専門の医療機関を通じて、患者様のフォローアップ検査を担当しています。



ひだまりたんぽぽ主催のランチ会(家族交流会)に集まった24組の患者家族とサポーターの皆さん

疾患を持つ子どもたちや家族が安心して生活できるよう、さまざまな支援を実施

「ひだまりたんぽぽ」は、代表の柏木明子さんが有機酸代謝異常症を持つ長男の生活をホームページで紹介したのをきっかけに患者家族がつながり、2005年に誕生した。発症後になかなか病名がつかずに亡くなったり、障害が残ってしまうことも少なくなかった当時、1時間でも早く診断してもらえようという活動を進める中で知ったのが、発症する前に疾患を発見できるタンデムマス法という新しい検査だったという柏木さん。「発症してから治療を始めるのではなく、発症前に病気を見つけられる検査法があると知り、本当に驚きました。この検査が全国に導入されれば、どれほど多くの子どもたちが元気に成長できるようになることでしょう。しかし、全国的に自治体の予算が厳しい中、この画期的な検査が新生児マススクリーニングに導入されるのは非常に難しいという現状を知り、何とか

して行政や国民の皆様がこの検査の意義を理解していただかなければ、と思いました」  
柏木さんらは、当事者の立場から、早期の全国導入を求める活動を積極的に展開。そのかいあって、2011年に厚生労働省からタンデムマス法を推奨する通達が出され、検査対象も6疾患から19疾患(当時)に拡大した。「ただ、全国すべての自治体で導入されたのは2014年。それでようやく命の地域格差がなくなりました。発症前に発見できるようになったことは本当によかったのですが、一方でご家族は発症予防というプレッシャーを抱えています。発見されたご家庭を孤独にさせないためのサポートが大きな課題となっています。タンデムマス法導入後は患者会の登



ひだまりたんぽぽ代表の柏木明子さん

録者数も急激に増えていて、今は30疾患の約230家族が参加されています。5人、8人と人数が集まった疾患も出てきましたので、個別のグループを作って、同じ疾患同士で交流や助け合いができるようになってきました」  
「ご家族の声「不安はあるが、見つけてもらってよかった」  
会に登録して間もない松永さんに検査から現在までの経緯をうかがった。「生まれてすぐの、正直記憶に残らないくらいの検査だったんですが、1週間後に小児科の先生から電話で再検査が必要だと言われて…。その病気だと脳障害や意識障害、発達障害などの可能性があると聞きました。そこから再検査を経て精密検査までの2週間が不安で、一番つらかったです。やっと妊娠中の不安から解放されて、その先の問題なんて考えてもいなかったの…。」

こんなに元気なのに、と思ったし、今後どうなっちゃうんだろうと怖かったです。情報がなくて、ネットで調べても専門家が読むガイドラインしか出てこなかったの、それを熟読したりして。だから、ひだまりたんぽぽのホームページを見つけた時はうれしかったですね。特に、患者家族からの「声」が一番よかったです」  
松永さんは、その後の精密検査で専門医療機関を受診し、代謝異常症の専門医から詳しい説明を受けた。「先生にじっくり説明していただき、ようやくこの子のためにできることがわかって、進むべき道が見えてきました。それまでは、具体的な情報もなくて『よくわからない病気』と放り出されたような感じでしたが、専門の先生がずっと一緒に診てくださると思っただけでも安心できました」  
発症したら…という不安はあるけれど、数年前なら知らずに発症して対応もできずにいた疾患だと思うと、見つけてもらって本当によかったです」

## マススクリーニング関連疾患の検査

本会では、新生児マススクリーニング(NBS)で見つかる疾患等に対する検査を行っています。

### ★検査の対象

東京都内の医療機関からの依頼により、以下の検査を有償で実施

- ①NBS要精査例の鑑別・診断支援
- ②NBS関連疾患の患者様の経過観察(フォローアップ検査)
- ③臨床症状等からNBS関連疾患が疑われる方の診断支援



自動バンチャーで分析前の処理をする様子

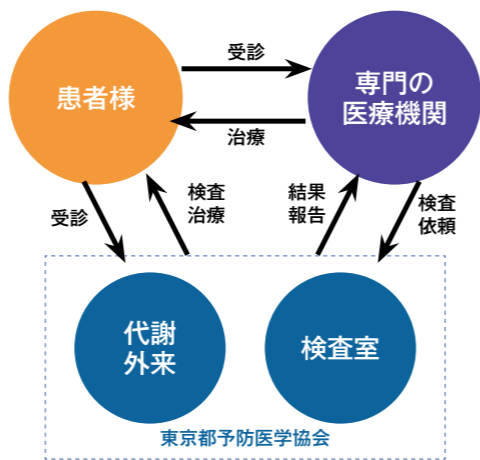
### ★フォローアップ検査

・専門の医療機関と連携し検査を実施(右図)

・定期受診に加えて、感染症などによる体調不良時(シックデイ)には、早急に検査結果を報告。患者様の状態を専門の医療機関がいち早く把握できるよう努めている。



分析装置で測定する様子



松永さん夫妻は「とにかく情報が少ないのが一番怖かった」と振り返る。そして「症例が少なく、発症前に診断された子どもがどういう経過をたどるかという情報もないに等しい。だから

らこそ、この子のために、そして今後見つかる子どもたちのためにも、私たちの経験が役立つなら、何でも協力したい」と啓発活動の充実を訴えた。一方、柏木さんは、「診断」はゴールではなく、その子や家族をトータルで考え、社会で支える仕組みが必要と語る。その上で、「子どもたちの命を

守る検査事業への取り組みに、心から感謝しています。東京都は精度管理なども含めて意識の高い地域なので、全国のリーダー的存在として、地域による格差が起らないよう、ぜひその取り組みを全国に広げてほしい。健やかに過ごせる子どもたちが増えていくようお願いしています」と期待を寄せた。

※関連記事P4~