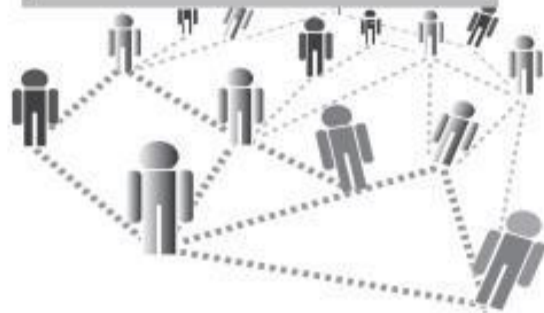


シリーズ連載

患者・会・リ・レ・ー・イ・ン・タ・ビ・ュ・ー

第88回 遺伝性血管性浮腫



HAEの早期診断と診断率を目的に、個人・組織の垣根を超えた活動

「遺伝性血管性浮腫診断コンソーシアム」

遺伝性血管性浮腫(HAE)は、主に遺伝子の変異が原因で血液の中にあるC1インヒビター(C1エステラーゼインヒビターまたはC1インアクチベーターともいふ)の機能が低下する病気であり、体のいたるところに数日間持続する浮腫を繰り返す。このような突発性浮腫を血管性浮腫とよぶ。個人差があるが、10歳から20歳代に発症することが多い。手足、顔面、腹部などの皮膚に生じれば容易にむくみとして認識される。のどが腫れる場合は呼吸困難におちいり、生命の危険をきたす可能性がある。消化管が腫れると激しい腹痛、嘔吐、腸閉塞様症状が生じる。

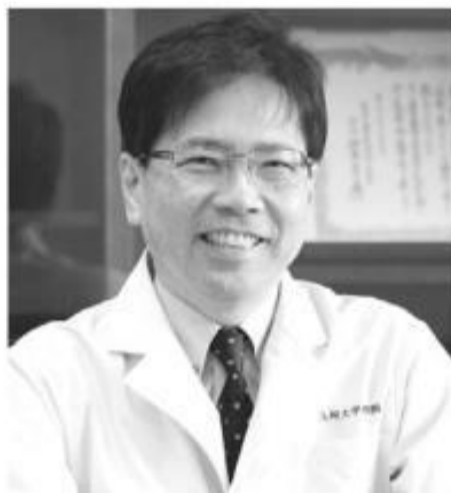
一般社団法人遺伝性血管性浮腫診断コンソーシアムは、2021年2月にHAEの患者さんの早期診断および診断率の向上を目的に、医師、患者団体、製薬企業が協力して立ち上げた。ここではコンソーシアムの設立趣旨や活動の狙いなどについて、秀道広代表理事、堀内孝彦代表理事に話を聞いた。

まずはHAEの国内患者数と患者さんを取り巻く治療環境についてお教えください。

代表理事 堀内 孝彦氏 国内の患者さんは約2500人と推定されており、そのうち既にHAEと診断されているのは約20%の450人程度で、欧米と比べるとかなり低い診断率です。全身に腫れやむくみを生じる疾患の特性から、発症のたびに異なる診療科を受診し、他の疾患と誤認されたままになり、初発時からHAEと診断されるまで10年以上かかる患者さんが多いです。

現在、診断方法は確立されており、発作時の治療薬も複数開発されているため、早期に適切な診断がなされるのが重要です。

希少疾患を巡る動きとして、医師、患者団体、製薬企業、といった幅広い立



代表理事 堀内 孝彦氏 九州大学病院別府病院



代表理事 秀道広氏 広島市立広島市民病院

場の方が参加するコンソーシアムという形式は先進的です。その背景についてお教えください。

代表理事 これまで各々が個別にHAEの診断率向上に取り組んできたが、個々の力では限界があり、まず、診断率を大幅に向

上させるためには多様な関係者が協力しあうことが必要と考えて、コンソーシアムという形式にたどり着きました。設立に際しては、HAEの治療に長年取り組んでいる医師、HAEの疾患啓発や患者支援に尽力している患者会(HAEJ、HAE患者会)と協力し、治療薬を開発している製薬企業(武田薬品工業・鳥居薬品・CSLベリンク)、が参集しました。加えて、テクノロジーの力も取り込むべく、IT企業(日本IBM、インテグリティ・ヘルスケア、メドビア、サドラー・ジャパン)にも参画いただきました。医師、患者団体、製薬企業、IT企業が一丸となったコンソーシアムになる当コンソーシアムのような取り組みの効果が、希少疾患領域および医療業界全体に波及していくことを期待しています。

HAEの早期診断と診断率の向上を掲げており、数字的な目標がございましたらお教えください。

代表理事 現在20%程度の診断率を、今後5年間で欧米並みの70%まで引き上げることが目標です。

コンソーシアム立ち上げ時のプレスリリースには、3つのワーキンググループ(WG)を立ち上げることが記載されています。各WGの概要など、もう少し詳しくご説明願います。

また、HAEの診断率が低い背景には、医師の疾患認知度の低さや、医師同士の情報交換の機会が不足していることがあると考えています。WG2【非専門医診断支援】は、このような課題を解決するべく、HAEに関する知見提供、医師同士の遠隔相談の仕組み構築を行います。HAEに関する知見提供については、メドビアが持つ医師プラットフォーム「MediDoc」内に「HAE特設ページ」を開設し(2022年3月開設予定)、HAEの診断・治療に役立つ情報を発信します。医師同士の遠隔相談については、インテグリティ・ヘルスケアが提供する「MyDoc Quick」を活用し、Web会議を通じてHAEに詳しい医師に相談できる仕組みを検証しています。

また、HAEは一般社会における認知度が非常に低く、仮に症状が出てもHAEと気づかない、病院に行かないケースが見られます。WG3【未診断患者向け疾患啓発】では、このような課題を解決するために、医師とサドラー・ジャパンが協力し、未診断の患者さん・ご家族向けのWebサイトを開設します(2022年1月下旬開設予定)。このサイトでは、ご自身が「HAEかもしれない」と気付いたための疾患に関する情報や、気付いた後に診察を受けられる医療機関を検索する機能などを提供することも、患者さんご家族も検査を受けることの重要性を伝えていきます。

WGが主要な活動とありますが、他に実施を予定している施策があればお教えください。

代表理事 メディア各社と協力してHAE関連の情報やコンソーシアムの活動内容を発信することで、HAEの認知度を社会全体で向上させたいと考えています。こうした活動の先に、情報に触れた方自身、身の回りに原因不明の腹痛や腫れで苦しんでいる方がいたときに「HAEかもしれない」と気付けることや、疾患への理解がある方を増やし、社会全体でHAEの診断や診断後の支援ができる環境を醸成していきたいと考えています。

一般社団法人 遺伝性血管性浮腫 診断コンソーシアム事務局
contact@discovery0208.or.jp
WEB : discovery0208.or.jp