

厚生労働省

大臣 舛添 要一 様

健康局長 西山 正徳 様

フェニルケトン尿症の難病指定を求める要望書

平成 20 年 3 月 26 日

フェニルケトン尿症親の会・医療費助成委員会委員長 内田あつこ

1 要望の趣旨

フェニルケトン尿症（PKU）は、必須アミノ酸のひとつであるフェニルアラニン代謝酵素が生まれつき欠損している先天性代謝異常症です。適切な治療をしないまま経過するとフェニルアラニンが体内に蓄積されて、知能の発達障害、けいれんなど重篤な症状が出現します。

現在でもフェニルケトン尿症を根治する治療法はありませんが、新生児マス・スクリーニングによる早期発見に加え、低たんぱく質の食事・特殊ミルクの飲用を基本とする食事療法を早期に開始することによって、健常児と変わることなく成長することができます。そして、長年の調査・研究の結果、生涯にわたって食事療法を継続することの必要性・重要性が明らかになり、その旨は平成7年に改訂された「改訂勧告治療指針」にも付記されました。また、それ以前から欧米を初めとする諸外国では、生涯にわたる治療は当然のこととして行われていました。

ところで、医師・栄養士の指導のもとでこうした食事療法を継続するためには、ご飯、パンなどの主食をはじめとした「治療用低たんぱく食品」の購入が必要となりますが、その費用が月額2万～3万円かかります。さらに、20歳に達すると小児慢性特定疾患の対象から外れ、治療用ミルクや検査・診察費用などの医療費の自己負担分が月額3万円程度加わり、成人患者・家族の経済的負担は更に重くなってしまいます。

また、10数年前よりフェニルケトン尿症の一種である異型高フェニルアラニン血症の治療に天然型テトラヒドロピオプテリン製剤（BH4）が用いられていますが、このBH4が一部のフェニルケトン尿症（BH4反応性高フェニルアラニン血症）において有効であることがわかり現在効能追加の申請が出されています。このBH4反応性高フェニルアラニン血症はBH4を服用することによって食事制限を非常に緩やかにすることができるため、対象の患児を持つ会員は承認されるのを心待ちにしています。しかしながら、このBH4の薬価は非常に高いため（月間300万円以上になる）20歳以降の経済負担のことを考えてしまうと、その有効な治療法を取り入れることをためらってしまう気持ちも抱いています。なお、異型高フェニルアラニン血症はBH4の補充が治療の基本であるため、生涯に亘ってBH4を服用しなければなりません。従って20歳以降の高額な医療費負担は避けて通れないものとなっています。

成人患者や家族はこれまでも食事療法を継続するために一生懸命がんばっていますが、このような経済的負担を生涯にわたって強いられることを想起すると、将来に対する不安と経済的な理由による治療継続の難しさを強く感じずにはられません。

現に自らの収入では今までのような治療用食品の購入費用や医療費を賄えず、経済的自立が困難になってしまった患者も少なからず実在します。そして何より深刻なのは、経済的理由から食事療法を中断してしまったがために神経症状などを発症している患者が既に何例も報告されていることです。このような事例が今後も増えてくると、今まで必死にがんばってきた患者・家族はもとより、親身にサポートしていただいた医療・教育など多くの関係者の努力が水泡に帰してしまいます。

公費による新生児マス・スクリーニングが昭和52年に開始されてからの約30年間で481名の患者が発見されていますが、当会の推計では既に患者の半数以上が成人になっています。こうした現状をご理解いただいた上で、PKUの成人患者・家族が直面している経済的負担を軽減するため、また未成人の患者が将来に対する不安を抱くことなく治療を続けられるために、早急に行政上の支援措置をとっていただくことを切に願いますのものです。

2 要望の内容

- (1) 生涯にわたる食事療法が必要であり、かつその効果も明らかであることが認められているフェニルケトン尿症、メープルシロップ尿症、ホモシスチン尿症などの先天性代謝異常症について、成人後も安心して治療を続けられるよう早急に「特定疾患治療研究事業」の対象に指定してください。
- (2) 「難病対策」の現状を見直し、患者のライフサイクルに沿ったより包括的な制度を策定、実施してください。

3 意見書

別紙として、本要望に関する日本マス・スクリーニング学会、日本先天代謝異常学会の意見書を添付します。

以上