

文部科学省リーディングプロジェクト『オーダーメイド医療実現化プロジェクト』にALSを加えていただき、参加協力させていただいてから、ちょうど2年が過ぎました。ALSに関するゲノム解析の研究を熱意を持って進めてくださっていることに、心より感謝申し上げます。本日は、私が人工呼吸器を装着する前の7年間の在宅療養中に作成した絵と短歌、装着後の様子などを見ていただきながら、患者の立場から、このプロジェクトに寄せる思いを発表していきたいと思えます。

## 1. ALSについて

ALS（筋萎縮性側索硬化症）は、運動神経が障害されて、全身の筋肉が萎縮する進行性の神経難病です。病気の進行に伴って、手足を動かすことが不自由となり、また話すことも食べることもできなくなり、自力での生活が困難になり介助が必要となりますが、知能や感覚は冒されることはありません。個人差がありますが、発病して3～5年で呼吸筋の障害のため、人工呼吸器をつけなければ呼吸ができなくなります。

有病率は10万人に3～5人、患者数は日本では約6600人、岡山県では、およそ100人前後です。原因は現在のところ不明で、有効な治療法も確立していません。稀少難病であるため、ALSに対する世の中の関心は未だ低く、医療・福祉の対応も十分とは言えません。

## 2. ALS患者の苦悩と希望

私は、20年前の25才のときALSを発症し、7年間の在宅療養ののち、気管切開し人工呼吸器を装着してから13年の入院生活を送り、現在に至っています。この20年の間に、多くの同病患者の方々と出会い、お互いに励まし合いながら苦しみを乗り越えてきましたが、それとともに数々の悲しい別れも、まのあたりにしてきました。

ALS患者が必ずぶつかる大きな壁、人工呼吸器装着の選択に患者は大いに悩み迷います。24時間つきっきりの介護になるため、家族にもうこれ以上迷惑をかけたくないと、まだ生きたい気持ちをおさえて、呼吸器装着をあきらめ、苦しみあえぎながら亡くなっていかれた病友を何人見送ってきたことでしょうか。やりきれない思いが、胸をしめつけます。

また、時代の流れにより、療養の形が入院療養主体から在宅療養主体へと移行せざるをえなくなった現在、家庭の事情により在宅での療養ができない、長期入院もできない、それでも呼吸器をつけて生きたいと願う患者は、どこに安住の場を求めたらよいのでしょうか。こんなにも苛酷な病気と闘いながら、安心して療養のできる場さえない、それが現状なのです。そのような中で、患者達はあくまで「人間として」生きるために、残された力を振りしぼって、懸命に病気と闘っています。死に対する不安と恐怖を抱え、病気の進行により、どんどん身体が奪われていくのを身を感じながらも、今の自分に何ができるかを模索し、希望を捨てず前向きに生きようと努めておられます。

## 3. 日本ALS協会岡山県支部の活動

全国のALS患者・家族、それを支援する人達の力が結集すれば大きな力となる、そういう思いのもとに19年前、日本ALS協会が設立され、様々な活動を行っています。医療・福祉の向上を目指しての国や自治体への働きかけ、ALS基金を創り公募した研究者に研究奨励金を交付し原因究明・治療法等の研究開発を支援、また患者・家族への療養支援やALS相談室を設けての医療・福祉・ケア相談、ケアブックや会報(JALSA)の発行、国際会議への参加などです。現在、全国には33の支部があり、岡山県支部は15年前に第5番目の支部として設立され、地道に活動を続けています。ALSのことを少しでも多くの人々に知ってもらい理解と協力を得るために、患者作品展を開くなどして啓蒙に努めています。また、患者・家族の方々につながりを深めてもらい、それぞれに抱えている問題や悩みを話し合ったり情報交換するなどして、少しでも心を軽くしてもらえたらと、交流会を開いています。患者・家族の方々のお気持ちを大切に汲み取りながら、これからも活動に力を入れていきたいと考えています。

#### 4. ゲノム解析への期待

ALSに関する色々な研究が行われていますが、残念ながら患者・家族が最も切望している原因究明と治療法の確立は、未だに成し遂げられていません。そのような中で、「オーダーメイド医療実現化プロジェクト」にALSを加えていただき、患者ひとりひとりの遺伝子解析をすることにより、遺伝子配列によって発症しやすい傾向や、どのような薬に反応しやすいのかなどの研究が行われるという知らせを受けて、暗闇に一筋の光が射し込んできたように感じました。

そして私のところには昨年7月末、兵庫県の高砂西部病院より、医師1名とメディカルコーディネーター1名が来られ、オーダーメイド医療について、ビデオやパンフレットなどで説明してくださり、了解の上で家族がサインをし、採血が行われました。自分が研究に参加でき役に立つことができるということを嬉しく思いました。きっと、参加協力された他の多くの患者さん方も、同じお気持ちであろうことと思います。参加協力患者数は、今年6月末までで671名とのことです。

今年5月に発行された日本ALS協会会報JALSA65号の中で、東京大学医科学研究所ヒトゲノム解析センター長 中村祐輔(なかむらゆうすけ)教授は、「遺伝子解析の進捗(しんちよく)について」と題して、以下のように述べられています。《いくつかの遺伝子については、ALSの発症に関連する遺伝子だと統計学的に確信が持てる結果を得ていますが、この遺伝子の影響でどのようにALSが発症するかというメカニズムについては、さらなる解析が必要です。ALS患者さんに役立つ情報にするためには、統計学的な確からしさだけでなく、いかに病気に関係し、その結果がいかに治療などに役立つかを知ることがあるのです。現在、海外の研究者とも共同で、これらの遺伝子がどのようにALSの発症と関連するかの解析を進めています。今、皆さんの協力が実を結ぼうとしています。》とても元気づけられるお言葉です。この研究の精度確保のためにも、もっともっと多くの患者協力を望み、今生きているALS患者の協力により得られた結果が、今後の研究の基礎資料として蓄積され、あとに続く患者の方々いつか大きな喜びがもたらされることを願ってやみません。原因究明、治療法の確立がなされ、一人一人の体質に応じたオーダーメイド医療の実現化される日が、一日も早く来ることを待ち望んでいます。