

抄録

第5回日本シニア小児科医連盟

講演 1

「子どもの希少難病レット症候群の新規治療法開発を目指して」

松石豊次郎（聖マリア病院小児総合研究センター）

レット症候群（RTT）は主に女兒に発症する進行性の神経疾患で、自閉症状、知的障害、難治てんかん、手もみ様の常同運動などをきたし精神運動機能の退行をきたす。発達障害解明の鍵となる疾患で、本邦では希少難病に指定され、主な原因遺伝子は、遺伝子のメチル化、転写抑制に関わる Methyl-CpG-binding Protein 2 と判明したが、有効な治療法は無く、理学療法、抗てんかん薬などの対症療法が中心である。中核症状であるジストニア、振戦に有効な治療は皆無で、自律神経症状、摂食機能障害に対する有効な治療薬も無い。2017 年の Nature Review によると、世界で 25 の新規治療法開発が試みられたが未だ有効な治療法はない。我々は 5 年前から、本邦で発見されたグレリンを用いたパイロット臨床研究を行い、難治のジストニア、振戦、自律神経症状、摂食、睡眠障害に対する有効性を確認した。また、RTT モデルマウスを用いたグレリン産生・分泌動態の検討では、脳内の活性型グレリン含量、血中濃度ともに有意に低下していた。モデルマウスでの生後 6 週齢からのグレリンの連日腹腔内投与で、神経症状のスコアの有意な改善がみられた。上記の臨床・基礎研究の結果から、未だ有効な治療法がない RTT 患者に対して、グレリンが世界初の治療薬となることが期待される。新規治療法開発の現状と問題点を紹介する。

講演 2

難病の子供と共に生きる：レスパイト施設「あおぞら共和国」

仁志田博司（東京女子医科大学名誉教授）

演者は周産期新生児を専門としてきたところから、退官後も超早産や仮死の児や先天性疾患などで障害を持った児と関わり、難病のこども支援全国ネットワークで仕事をしている。難病の子供を在宅で見ている家族は24時間265日自由な時間が持てないところから、仲間やボランティアの支援をうけて一時の心身のリラックスできるレスパイト施設が長年の夢である。たまたま山梨県北杜市白州に3000坪の土地を篤志家から寄付を受けたところから、2011年「みんなのふるさと夢プロジェクト」を立ち上げた。スタートの時は松林の土地以外はほとんど何もなかったが、「みんなの夢を形に」と、事務所のある水道橋から白州まで障害児と170kmを8日間かけて歩いた。また小児科医はお金はないが経験と知識であると、全国で8箇所でチャリティー講演会を行った。それが周囲の共感を呼び、わずか6年余で50人が泊まれる規模の施設をはじめとした「あおぞら共和国」が建国されたのである。その背景には、「難病ネット」が築き上げてきた信頼に応じてくれる民意が我が国にはあることを強く確信した。その我々の経験を紹介し、同じような思いを持っている小児科仲間の勇気を掻き立てたい。

また演者は新生児科医として多くの重篤な障害を有する児に対峙してきたことから、早稲田大学で20年余生命倫理を学んで、倫理の『倫』とは仲間の意味であり、倫理の肝は「共に生きる心」であることを知った。さらにその背景には絶対的に相手を受け入れる「あたたかい心」が肝要であり、それを支える「連続と不連続の思想」に至ったので、その一端を紹介する。