



2014年9月3日

厚生労働省健康局

疾病対策課長

田原克志 殿

肺胞蛋白症を指定難病に指定していただくための要望書

日頃は、厚生労働科学研究事業難治性疾患等研究事業で大変お世話になっております。平成21年から、私が研究代表者を務める肺胞蛋白症に関する研究班は、同研究事業の研究奨励分野として継続的に研究費をいただき、難治性稀少肺疾患である肺胞蛋白症の我が国における実態調査、診療ガイドラインの策定・普及、患者支援等、更に病態解明を進めて参りました（附記参照）。

研究班では、1999年より同症の血清診断を行い、全数調査を行いました。その後2013年までに累積811名の肺胞蛋白症を診断しました。2011年から2013年までの罹患率はそれぞれ、0.5、0.7、0.8人/百万人（平均0.7人/百万人）と推定されます。その中で93%（2014年）と大体数を占める自己免疫性肺胞蛋白症は、男女とも働き盛りの50歳代が発症のピークで、40%は治療を要し、また、20%は、呼吸不全となり長期酸素療法が必要となり、就労困難となるばかりか日常生活に障害を来します。また、6%を占める続発性肺胞蛋白症の8割は、血液疾患に合併するもので、2年生存率は40%と極めて予後不良です。極めて稀な先天性肺胞蛋白症は新生児、小児ばかりでなく、成人発症例の報告もありますが、実態はよくわかりませんが予後は不良です。

診断は、肺のCT撮影と肺生検または気管支肺胞洗浄により疑われ、血清抗体検査により確定します。研究班では、すでに診断基準を作成し、ホームページを通じて公開しています（日本語 <http://www.pap-guide.jp/index.html>、英語 <http://www.pap-guide.jp/en/>）。

自己免疫性肺胞蛋白症の20%は、放置しておく、低酸素が進行して危険な状態になるので、全肺洗浄法という治療が必要となりますが、低酸素が改善しなければ長期酸素療法が必要になります。全肺洗浄法は、全身麻酔下に片肺ずつ、20から40リッターの生理食塩水で肺を洗う治療です。しかしこの治療は、感染症合併、肺線維症合併例では実施困難あるいは効果が不十分であり、更に繰り返し治療が必要になる患者も少なくありません。現在、新しい治療法として開発されつつあるのが、GM-CSFというサイトカインを吸入する治療で、我が国での実用化に向けて医師主導治験を計画しています。医師主導治験の結果、実用化されても、



治療期間は6ヶ月間であり、何らかの国のからの補助が必要と考えます。続発性肺胞蛋白症の原病に対して、骨髄移植が試みられていますが、まだ、症例数が少なく、有効性は確定していません。著しく予後が悪いので、現状調査と治療法開発など、国の援助が必要と考えます。

以上、肺胞蛋白症は全数調査で患者数が推定でき、診断基準が明確で、かつ治療法が開発途上であることから、指定難病の要件を満たしております。また、我が国で世界に先んじて病因が解明され、診断法が開発され、更に新しい治療法が開発されつつある希有なる疾患でもあります。

働き盛りを襲う本疾患の社会的損失は大きく、指定難病に選定されることにより、治療が進み、患者やその家族に光明がもたらされるばかりでなく、患者の社会復帰も期待されます。

何卒ご高配をお願いいたします。

「肺胞蛋白症、遺伝性間質性肺疾患に関する研究：
重症難治化要因とその克服」に関する研究班
研究代表者 井上 義一

〒591-8555 大阪府堺市北区長曾根町 1180
国立病院機構近畿中央胸部疾患センター
臨床研究センター長
Phone: 072-252-3021、Fax: 072-252-3688
E-mail: giichi@kch.hosp.go.jp



付記) 肺胞蛋白症の指定難病認定に向けての現状

難病の位置づけ	平成 21 年から厚生労働省 研究奨励分野
診断基準	作製済み (研究班)
重症度	作製済み (研究班)
疾患概要	製済み。適宜改訂。(研究班)
ガイドライン	指針として作成済み。適宜改訂済み。(研究班)
患者データベース	2008 年に AJRCCM で発表。患者データベースの報告として今後定期的に発表予定。(研究班)
患者数、疫学データ	2008 年に AJRCCM で発表。罹患率、有病率。登録患者データベースの報告として定期的に発表。(研究班)
患者会	設立済み。
患者会	設立済み。
患者教育講演会	年 1 回、患者会総会と一緒に、東京、大阪で交互に開催。(研究班)
研究班	平成 21-23 年 肺胞蛋白症難治化要因の解明と診断、治療、管理の標準化と指針の確立に関する研究班 平成 24 年-25 年 難治性稀少肺疾患 (肺胞蛋白症、先天性間質性肺疾患、オスラー病) に関する調査研究 平成 26 年- 肺胞蛋白症、遺伝性間質性肺疾患に関する研究： 重症難治化要因とその克服
情報発信	研究班ホームページ 医療従事者向け http://www.pap-guide.jp 一般利用者向け http://www.pap-support.jp 英語版 http://www.pap-guide.jp/en/