近位筋優位遺伝性運動感覚ニューロパチー（HMSN-P）の治療薬開発の早期実現に向けた要望書

厚生労働大臣　殿

沖縄型神経原性筋萎縮症患者会
希の会

要望の趣旨

近位筋優位遺伝性運動感覚ニューロパチー（HMSN-P）は、沖縄県を中心に患者数約100名と推定される遺伝性の超希少難病であり、現在も根本的な治療法は確立されていません。

現在、AMED研究班において本疾患の原因解明および根本的治療法の確立に向けた研究が進められています。

しかし、現在の研究事業は来年度で期限を迎えようとしています。

患者や家族が国に求めているのは、単に「研究を継続すること」ではありません。
一日も早く治療薬を開発し、患者が実際に治療を受けられるようにすることです。

そのためにこれまで積み重ねられてきた研究成果を最大限に活用し、研究を途切れさせることなく治療薬開発の各段階を着実かつ迅速に進め、治療薬の早期開発・実用化まで国が責任を持って支援する体制を構築していただきたいと強く要望いたします。

1. 病気の進行によって失われていく自由と、その恐怖

近位筋優位遺伝性運動感覚ニューロパチー（HMSN-P）は、病気の進行に伴って徐々に身体の自由が失われていく疾患です。

これまで普通にできていた「腕を挙げる」「歩く」「立つ」「身体を動かす」といったことが、少しずつできなくなっていきます。末期にはほぼ寝たきりとなり、場合によっては呼吸管理が必要となることもあります。

患者にとってつらいのは、身体機能が失われることだけではありません。「これから自分の身体がどこまで動かなくなっていくのだろう」「次は何ができなくなるのだろう」という恐怖を抱えながら生活しなければならないことです。だからこそ、患者にとって治療薬の開発は単なる医学研究の成果ではなく、失われていく身体の自由を食い止め、将来への希望を取り戻すための切実な願いです。

2. 遺伝性疾患であることによる、子どもたちへの不安

この疾患は遺伝性を持っており、遺伝子を持つ親から子へ遺伝する可能性が50％とされています。また、発症年齢が30代から40代であるため、結婚し子どもを持った後に自身がこの疾患の遺伝子を持っていたことが判明することも少なくありません。

そのため患者や家族には「自分の子どもにも、この病気が受け継がれてしまうのではないか」という大きな不安があります。自分自身が経験している苦しみを、愛する子どもたちにも経験させることになるのではないか。その不安と苦しみは言葉では表しきれません。

一日も早い治療薬の開発は、現在の患者を救うだけでなく次の世代に希望をつなぐためにも必要です。

3. 治療薬の早期開発・実用化に向け研究成果と研究体制を途切れさせないでください

治療薬を実際に患者へ届けるためには、原因・病態の解明から治療薬の開発、前臨床研究、臨床試験、実用化まで、長い年月を要します。特に超希少疾患では、症例の確保や自然歴の把握、臨床研究の実施などにも多くの時間を要します。

だからこそ、現在のAMED研究班の事業期限をもって研究を区切るのではなく、これまで蓄積された研究成果と専門的な研究体制を最大限に活用し、治療薬開発の次の段階へ速やかにつなげることが重要です。

研究が中断されれば貴重な研究成果や研究体制が失われ、治療薬開発そのものが遅れる怖れがあります。

したがって、国には「研究を続けること」そのものを目的とするのではなく、「一日も早く治療薬を開発し患者に届けること」を明確な目標として、基礎研究から治療薬の実用化まで切れ目なく支援する体制を構築していただきたいと要望いたします。

4. 超希少難病だからこそ治療薬開発に必要な研究費を継続的に確保してください

超希少疾患は患者数が極めて少ないため、製薬企業など民間の研究開発投資だけでは採算性を確保することが難しく、市場原理だけでは治療薬開発が進みにくいという構造的な問題があります。

しかし、患者数が少ないことによって患者一人ひとりの命や人生の価値が小さくなるわけではありません。むしろ患者数が少ない超希少難病だからこそ、国が責任を持って治療薬開発を支える必要があります。

治療薬開発には、長期間にわたる研究と多額の研究費が必要です。研究の各段階で資金が途切れれば研究者や研究体制の維持が困難となり、結果として治療薬の開発が遅れてしまいます。

そのため、研究事業の期限に左右されることなく治療薬開発の早期実現と患者の手元へ届くようになる実用化までを最優先・最終の目標とし、必要かつ十分な研究費を継続的に確保してください。

要望事項

以上を踏まえ、以下の事項を強く要望いたします。

1.近位筋優位遺伝性運動感覚ニューロパチー（HMSN-P）の治療薬を「早期開発・実用化」することを明確な目標として国が責任を持って取り組んでください。

2.現在のAMED研究班の事業期限後も研究を途切れさせずこれまでの研究成果と研究体制を最大限に活用し、基礎研究から治療薬の開発、前臨床研究、臨床試験、実用化まで治療薬開発の各段階を切れ目なく支援する長期的な体制を構築して、次の段階へ速やかにつないでください。

3.超希少難病であることを理由に治療薬開発が遅れることのないよう、治療薬の早期開発・実用化に必要な研究費を継続的かつ十分に確保してください。

結び

近位筋優位遺伝性運動感覚ニューロパチー（HMSN-P）の患者・家族が求めているのは、研究が続いているという事実だけではありません。一日も早く治療薬が開発・実用化され、病気の進行を止めたり、少しでも遅らせたりすることができる未来です。病気によって少しずつ身体の自由を失っていく患者にとって、時間は決して無限ではありません。

研究に時間が必要であることは理解しています。しかし、患者には病気の進行を待ってもらうことはできません。そして、自分自身の苦しみだけではなく、子どもたちに同じ病気を受け継がせてしまうのではないかという不安を抱えている患者や家族がいます。

だからこそ、「研究を継続すること」を目的とするのではなく、「治療薬を一日も早く開発し患者に届けること」を最終的な目的としていただきたいのです。

これまで国の支援によって積み重ねられてきた研究成果を、事業期間の終了によって途切れさせないでください。研究者、医療機関、患者・家族がこれまで築いてきたものを最大限に活用し、治療薬開発を一歩でも早く前へ進めてください。患者に残された時間を無駄にすることなく、治療薬開発の早期実現に向けて国が責任を持って強力かつ継続的に取り組んでいただくことを心からお願いいたします。

一日も早く近位筋優位遺伝性運動感覚ニューロパチー（HMSN-P）の患者が「治療できる」という希望を持てる日が来ることを願い、ここに強く要望いたします。

以上、要望いたします。