

とやま SCD・MSA 友の会機関誌

当会 HP でバックナンバーを閲覧できます  
http://toyama-scd.net/

発行人 北陸障害者定期刊行物協会  
富山市今泉 312 番地  
編集人 とやま SCD・MSA 友の会  
富山市北代 2-2  
TEL 090-1393-9056  
頒価 50 円(会費を含む)  
発行 2023年3月21日

# 増刊 HSK わかち 第47号

## Rare Disease Day (世界希少・難治性疾患の日)

# 医学生らに脊髄小脳変性症を語る



まちなかサロン (2023.2.25 富山市総曲輪 4-4-8 まちなか総合ケアセンター内)

毎年2月の最終週は、RDD (世界希少・難治性疾患の日) です。広く市民の方々に、希少・難治性疾患について関心を持ってもらうことを目的として、各地でイベントが開催されるようになってきました。

富山では今年が初めての開催です。患者さんの話を聴き、語り、そして笑いあえる関係をめざして活動している若者たちが企画してくれました。

### Medipathy が主催、わかち会は共催で

そのグループ名は「Medipathy」(代表・西岡龍一朗氏)。患者さんの話を聴き語り合

うことで信頼関係を築き、病を生きる力に変えていこうという医学生たちです。「自身の病のことを語ってくれる患者さんを紹介してほしい」という依頼に、わかち会として協力し K・Fさんと S・Tさんが参加しました。



Medipathy

### 「これまでに見た最高の景色」

当日は参加者同士の自己紹介から始まったのですが、司会から「名前と所属だけでなくこれまでに見た最高の景色を付け加えて」という注文。これもコミュニケーションを図る今風のやり方なのでしょう。(次ページへ)

- お元気ですか? 「RDDで医学生たちと中身の濃い時間を過ごしました」 .....2
- RDD イベントの概要と主催者(医学生)の感想 .....2~3
- 案内:4月の交流会は県中央植物園で .....4
- 2/22 連絡協議会がロバチレリンで厚労省と面談(要望書、用語解説) .....5~7
- // 質疑の要点 .....8

お元気ですか

会長 山崎 信代

## RDDで医学生たちと 中身の濃い時間を過ごしました



みなさま、如何お過ごし  
でしょうか。

春ですね：新芽が一齐に  
空に向かい伸びる姿に元氣  
を出して行きましょう。3  
月13日にはマスク着用も個  
人の判断に委ねるとされま  
すが、換気に努め人混みで

のマスク着用し、待っていた春を楽しみましょう。

先日2月25日に、富山大学医療系学生の主催で当会  
が共催し、会員二人の発表がありました。会の終わり  
には一人ずつ感想を出し合って閉会となり、参加者は  
無事に催しが終わった事に安堵し、有意義で中身の濃  
い2時間余りをやり終えた感に包まれていました。

改めて患者会には当事者、家族・遺族の協力に加え  
て専門職などの包括的な支援が必要で、患者のレジリ  
エンス(回復力・しなやかさ)を高める一助に成るの  
ではないかと思いました。私自身の振り返りにもなり  
とても有意義な時間でした。この企画を持ちかけてい  
ただき、ありがとうございました。

### (1面からの続き)

自己紹介のあとはクイズで肩慣らしです。  
「脊髄小脳変性症の患者さんは全国で何人くら  
い?」「主な初期症状は?」に始まって



「MSA-CのMRI  
所見で特徴的なもの  
は何か?」では  
医学生同士らしい  
設問だなあと感心  
しました。

### クイズの設問にも気配りがあった

じつはクイズを担当した倉田さんとは設問  
内容について相談を受け、メールで何回かや  
り取りしました。

(倉田)「表現促進現象については、かなりナ  
イーブな問題だと思いました。クイズとして  
出すのも悩みましたが、クイズをきっかけに、  
患者さんやそのご家族が表現促進現象につ  
いてどう考えておられるか聞くことができ  
れば、と思います」

事前の打ち合わせで、K・FさんもS・T  
さんもお母さんより早く発症していたこと  
を知ったうえで、敢えて聞きにくいことを逃  
げずに話題にするところは、さすが医師の卵  
だと感じました。

いよいよ患者さんの話しを聴く、本番です。

お二人ともパワーポイントで説明したあと、  
ディスカッションで話しを深めました。

### 一度きりの人生だから前を向く

K・Fさんは30代に発症、14年目になり  
ます。会社の階段を踏み外し、産業医に紹介  
状を書いてもらい病院を受診。頭部MRIと  
遺伝子検査を受けて、脊髄小脳変性症(MJD)  
と断定されました。お母さんがその年の1  
月に同病で亡くなっていたからです。

ふらつく程度だったのですが技術職から事  
務職に移り、それでもマッサージを受けなが  
ら出張したり、好きな旅行にもどんどん出  
かけました。



しだいに何かに掴まなければ体勢維持が  
できなくなり、会社は休職そして退職。現在  
は構音障害、車いすを使用し、通所リハを週  
2回、在宅リハを週2回利用しています。

「少しずつ進行し、できなくなることが増  
えていることを実感する。でもそんなことば

かり考えていたら暗くなる。できることの中から楽しみを見つめることが大切。症状を受け入れてうまく付き合うこと。一度きりの人生、前向きに生きようと思う」(K・F)

## 新薬が承認されれば未来が変わるかも

S・Tさんは、会報わかち41号で紹介している患者さんです。4歳下の妹さんは高校生のときに発症し、一昨年に亡くなりました。5年ほど前に自身も発症。お母さんや妹さんの予後を見ているので、諸制度の活用やリハビリを頑張れば進行を遅らせることができると毎日一生懸命です。



A型作業所で働いているとき「もっと役に立てることが他にありませんか?」と思い、県庁の障害者枠採用を見つけました。周りから絶対無理と



言われ落ち込みましたが、リハビリの先生に励まされて受験、合格しました。県立高校の事務補助に就いて3年、簡単な作業から雑用までを工夫しながら続けています。

「先生方の言葉ひとつで、患者は落ち込むこともあれば、勇気がわくこともある。私はポジのほうだけど、友達はそうではない。患者の身になって言葉をかけてほしい。

私の目標は現状維持を続け、老齢年金を受給できるまで頑張りたい。新薬が承認されれば未来が少し変わるかもしれない」(S・T)

## 一人ひとりの「病」は別物

富山大学医学部医学科4年

二鍋 翔太

医学生生の三鍋と申します。当然ながら、大学では医学を学んでおります。

私達が主に大学で学ぶことは病気のそのものであり、その病気はどのような人に生じやすいのか、どのような症状が出るのか、必要な検査はなにか、どのように治療するのか、などといったことを学びます。一方で、患者さんの価値観や置かれた状況というのは一人ひとり違いますし、同じ病気であってもその人がどう感じるか・その人にどのような影響を与えるかは千差万別であるといえます。ここでは、このように各個人にとって様々である病気のあり方を「病」と呼ばせてください。

私達は、大学での学習を通じて普通の人以上に少しだけ病気について詳しくなりました。しかしながら、それはいわば教科書に書かれた内容について詳しくなっただけで、まだほとんど患者さんを診ていません。当然、個人にとっての「病」がどのようなであ

るかほとんど知りませんでした。

今回、K・FさんとS・Tさんにご自身の体験や感じていることについて語っていただきました。お二人とも同じ脊髄小脳変性症の患者さんでいらつしやう、ともに相当のご苦労をなさっており、それでも今を大切に、前を向いて生きていらつしやることに率直に感動しました。私が仮に同じ立場に立ったときに前向きに生きていけるだろうか、正直まったく自信はありません。お二人からはまだまだ多くのことを学ばせていただけだったので、より深くお話ししてみたいと思いました。

今回、K・FさんとS・Tさんの「病」について学ばせていただくと共に、今後も患者さん一人ひとりの「病」について考えていくきっかけを得られたと思います。数年後、私達は医師として数多くの患者さんを診させていただくことになると思いますが、一人ひとりの患者さんにはストーリーがあり、「病」はそれぞれ別物なのだということを確認して、患者さんに寄り添う医師になりたいと感じました。今回は本当にありがとうございます。

## 医師が処方できない薬

富山大学医学部医学科4年

西岡 龍一朗

RDD富山の開催にあたり僕がまず考えたのは、どの疾患の患者さんと一緒に行くかです。富山には難病の患者さんに心当たりはないので、大病院の脳神経内科の先生に「先生のお知り合いで難病の患者さんはいませんか？」とお尋ねしたところ、「僕が診ている患者さんは、脊髄小脳変性症の患者さんが多いね。」とお答え頂きました。それならということで「富山 脊髄小脳変性症」と検索したところ、わかち会がヒットしました。

正直、当たって砕けろという思いで連絡したところ、すぐに山崎様からお返事を頂きミーティングをさせて頂くことになりました。参加者はわかち会から3名と僕。どこの馬の骨かわからない若造が単身で乗り込むような雰囲気です。かなり緊張したことを覚えていますが、皆様から開催を快諾

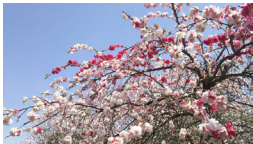
していただき企画から運営まで非常に楽しく患者・学生という垣根を超えた交流ができたように思えます。

さて、思い出はここまでにして本題にうつります。医師の仕事は病気を治すことです。特に脊髄小脳変性症に対する医師の主たる仕事は薬の処方です。しかし、提案・企画・運営を通してわかち会の皆様と交流する中、僕は「医師には処方できない薬がある。」と感じました。それは、難病に罹ったとしても悩みを共有でき、支え合える仲間や患者会の存在です。

これまで患者会という存在は当たり前のように感じていました。しかし、患者会や横の患者さん同士の繋がりとといっても簡単に運営・存続できるものではなく、時間や労力を割いて同じ病気の悩みを持つ誰かのため、未来に同じ病気になる誰かのため。そんな方々の思いは大学では習うことはありませんし、臨床の場でも見ることはできないと思います。この度はそのような機会を頂きありがとうございました。

## 4月の交流会は 県中央植物園で

● 日時 2023年 **4月16日(日)**



12:15 ~ 昼食  
13:00 ~ 交流会  
14:30 ~ サクラ・ウメ園へ  
15:30 ~ 自由解散

● 集合時間と場所

**12:00** 富山県中央植物園内  
ドリアスホール

● 参加費 お1人 **500円**

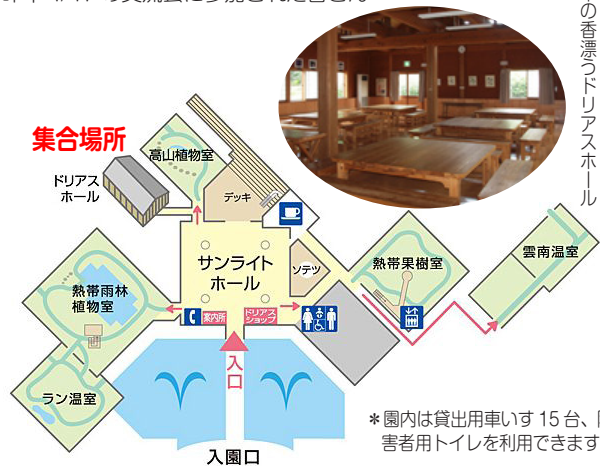
- \*主催側でおいしいお弁当を用意します。
- \*植物園の入場の際、身障手帳を提示すると本人と付添いの2名分が無料となります。(70歳以上はどなたも無料)

● 申し込み

- \*氏名、連絡先、身障者手帳の有無など、メールまたは電話でご連絡ください。
- E-Mail info@toyama-scd.net  
電話番号 090-1393-9056



昨年4/17の交流会に参加された皆さん



\*園内は貸出用車いす15台、障害者用トイレを利用できます。

# SCD・MSA 全国患者 連絡協議会ニュース

No. 7

発行人 脊髄小脳変性症(SCD)・  
多系統萎縮症(MSA)全国  
患者連絡協議会 事務局  
連絡先 東京都豊島区北大塚2-7-2  
TEL 03-3949-4036  
scdmsa\_renaku\_info@googlegroups.com

連絡協議会は全国各地の患者会とともに治療薬開発や難病制度の改善をめざし、患者会同士の交流や連携をすすめます

## ロバチレリンに「条件付き早期承認制度」を 2/22、厚労省に要望書を提出、意見交換



新保健次共同代表(左)と厚労省医薬品審査管理課吉田課長(右)

2023年2月22日、SCD・MSA全国患者連絡協議会(以下、連絡協議会)は、ロバチレリンの承認について、厚労省と面談及び意見交換を行い、現地およびオンライン合わせて各地の患者会から25名が参加しました。

### 希少難病にふさわしい審査を求め

一昨年12月にロバチレリンの承認申請が行われて以降、連絡協議会は早期承認を求めて22年2月、5月、12月と3回に亘って厚労省と面談を重ねてきました。しかし治験成績が微細であることや事後解析(併合解析)は認められないなどの理由で、1年を経過した現在も承認に至っていません。

そこで今回の面談で提出した要望書は、これまでの「一日も早い審査・承認を」から「医薬品条件付き早期承認制度の適用を」と、より具体的な内容となっています。

この審査承認のやり方は最近になって制度化されたものです。厚労省のホームページでは、「患者数が少ない等の理由で臨床試験が困難、長期間を要するなど、重篤で有効な治

療方法に乏しい疾患の医薬品開発」と説明されています。

面談では新保共同代表が要望書の説明を行い、質疑ではまず「SCD・MSAが条件付き早期承認制度の対象疾患となるかどうか」が焦点となりました。(8ページに続く)

### 厚労省面談に参加された方々(敬称略)



\*名簿の他に家族3名が参加しています

協議会	氏名	所属団体・役職名
オブザーバー	柴田 恵子	北海道であいの会 会長
オブザーバー	大崎 栄子	北海道であいの会 副会長
オブザーバー	角田 憲勇	青森 SCD・MSA 友の会 副会長
オブザーバー	大柳 文行	青森 SCD・MSA 友の会 事務局長
共同代表	中村 元子	全国 SCD・MSA 友の会 会長
事務局	丸山 裕美	全国 SCD・MSA 友の会 事務局長
オブザーバー	長谷川 篤	新潟 SCD マイマイ 会長
幹事	竹内 孝士	長野 SCD・MSA 友の会 事務局幹事
共同代表	山崎 信代	とやま SCD・MSA 友の会 会長
事務局	松村 茂	とやま SCD・MSA 友の会 幹事
事務局長代行	松本 蘭	いしかわ SCD・MSA 友の会 事務局補佐
幹事代理	上田 啓司	いしかわ SCD・MSA 友の会 事務局長
副代表	下坂 真之	福井ハレバレ会 会長
オブザーバー	重松 美生恵	東海 SCD 友の会 共同代表
共同代表	新保 健次	近畿 SCD・MSA 友の会 会長
事務局	酒井 祥吉	近畿 SCD・MSA 友の会 事務局チーフ
監事	水上 真一	島根ひとまる会 会長
副代表	羽原 邦子	広島ひまわりの会 事務局長
オブザーバー	弓 清治	福岡 SCD・MSA 友の会準備会 会長
幹事代理	小川 奈穂	長崎アジサイ会 会長
副代表	田川 修	長崎アジサイ会 事務局長
オブザーバー	薄田 一	大分 SCD・MSA 友の会 事務局長

2023年2月22日

厚生労働大臣 加藤 勝信 様

脊髄小脳変性症 (SCD)・多系統萎縮症 (MSA) 全国患者連絡協議会  
共同代表 中村 元子 (全国 SCD・MSA 友の会)  
山崎 信代 (とやま SCD・MSA 友の会)  
新保 健次 (近畿 SCD・MSA 友の会)

## 要 望 書

平素より、脊髄小脳変性症・多系統萎縮症の患者のためにご奮闘いただき、御礼申し上げます。  
本疾患に係る治療薬の審査、承認等についてご高配を賜りますようお願いいたします。

### 残酷な病気、22年間も新薬が出ていない

私たちの病気は軽微なふらつきからしだいに歩行困難になり、言語や嚥下、自律神経など多様な障害が進行する神経変性疾患です。仕事はやめざるを得ず、人間らしい日常生活を少しずつ奪われていく残酷な病気です。私たちは、患者会の仲間たちの転倒や誤嚥発作を契機とした深刻な予後を数多く見てきました。有効な治療法はなく、根治薬の登場を一日千秋の思いで待ちながら只ひたすらリハビリに励むしかありません。唯一の症状改善薬であるセレジスト (タルチレリン) 以降は22年間新薬が出ていないのです。

### ロバチレリンの審査状況

2021年12月、SARAスコアで1点\*<sup>1</sup>の効果が認められたロバチレリンが承認申請されました。ところが有効性を示す論文があるなかで、その解析方法の取り扱いで承認に至っておらず、現在も審査が続けられています。しかしこれまで耐え忍んできた私たち患者や家族にとって、有効性が確認できた新薬が目の前にあるにもかかわらず、追加の臨床試験\*<sup>2</sup>でさらに4年も待たねばならないということは到底甘受できません。

### 緩徐進行性難病の治験のむずかしさ

厚労省運動失調症研究班の報告会でも、この疾患の治験の難しさが指摘されてきました。「同じ病型でも個別性が強い」「プラセボ効果が出やすい」「精度の高いバイオマーカーが必要」などがありますが、何より緩徐進行性のため半年や1年の薬剤投与期間では薬効による差が出にくいのです。かといって治験で偽薬を何年も使うことは医療倫理に反します。このような稀少疾患の治療薬開発のために、平成29年に「医薬品条件付き早期承認制度\*<sup>3</sup>」について厚労省の通知\*<sup>4</sup>が出されました。これは、製販後に有効性・安全性の再確認等のために必要な調査等を実施すること等を条件として承認する制度です。

### 今後の根治薬への期待、緩徐進行性難病にふさわしい審査承認を

今回のロバチレリンの審査にあたっては「医薬品条件付き早期承認制度」を適用されることを要望します。

近年、ゲノム研究が急速に進み核酸医薬やiPS細胞による再生医療など、この病気にも症状改善にとどまらない根治薬開発のニュースが聞かれるようになりました。しかし今後の治験においても、上記の通りめざましい成績は出にくいであろうことは容易に想像できるのではないのでしょうか。

ぜひ私たちの疾患の治療薬にも「医薬品条件付き早期承認制度」の適用をお願い致します。

## 要 望

1. 脊髄小脳変性症・多系統萎縮症に係る治療薬の審査、承認については、重篤な緩徐進行性希少難病であることから「条件付き早期承認制度」の対象とすること。

## 【用語説明】

### ※1 SARAスコアで1点

SARA (Scale for the Assessment and Rating of Ataxia) とは、2006年に Schmitz-Hübisch らが開発した小脳性運動失調の重症度指標である。わが国では2008年に難治性疾患克服研究事業「運動失調に対する調査研究班」により日本語訳が固定され、高い検査者間信頼性、内的妥当性が確認されている。全8項目(歩行、立位、坐位、言語障害、指追いつ験、鼻指試験、手の回内回外運動、踵すね試験)からなり、40点満点で数字が大きいほど障害の度合いが強く、15点前後が独立歩行の分岐点といわれている。

SARAのわずか1点の改善でも、実際に就労継続、介護量軽減、介護が必要となる時期を延長させることが可能など、患者や家族にとっては大きな意味を持つ。

### ※2 追加の臨床試験

ロバチレリンの治験では患者652名が参加し、この疾患の治験としては大規模のものであった。追加の臨床試験を行う場合、元々患者数が少ないうえに自力歩行が可能な被験者に限られるため、同規模の治験参加者を募るのは容易ではない。より重症度の高い患者に限定して行うにしても、被験者登録、投薬期間、データ解析、審査承認期間など3～4年程度を要する。

### ※3 医薬品条件付き早期承認制度

医薬品条件付き早期承認制度とは、厚労省医薬・生活衛生局医薬品審査管理課のホームページでは以下のように説明している。

『重篤で有効な治療方法に乏しい疾患の医薬品で、患者数が少ない等の理由で検証的臨床試験の実施が困難なものや、長期間を要するものについて、検証的臨床試験以外の臨床試験等で一定の有効性及び安全性を確認した上で、製販後に有効性・安全性の再確認等のために必要な調査等を実施すること等を承認時に条件として付すことにより、医療上特に必要性が高い医薬品への速やかな患者アクセスの確保を図る。』

### ※4 厚生労働省通知(薬生薬審発0831第2号 令和2年8月31日付)

厚生労働省は通知「医薬品の条件付き承認の取扱いについて」のなかで、その条件とはどのようなものかを以下のように説明している。

「対象品目」

以下の①～④のいずれにも該当する医薬品とする。

なお、予防薬について本制度の対象としようとするときは、特に慎重な検討を要するものであること。

- ①以下に分類して総合的に評価した結果、適応疾患が重篤であると認められること
  - 1) 生命に重大な影響がある疾患(致死的な疾患)であること
  - 2) 病気の進行が不可逆等で、日常生活に著しい影響を及ぼす疾患であること
- ②以下に分類して総合的に評価した結果、既存の治療法、予防法又は診断法と比較して有効性又は安全性が医療上明らかに優れていると認められること
  - 1) 既存の治療法、予防法又は診断法がないこと
  - 2) 有効性、安全性、肉体的・精神的な患者負担の観点から、医療上の有用性が既存の治療法、予防法又は診断法より優れていること
- ③検証的臨床試験の実施が困難であるか、実施可能であっても患者数が少ないこと等により実施に相当の期間を要すると判断されること
- ④検証的臨床試験以外の臨床試験の試験成績その他の情報(以下「検証的臨床試験以外の臨床試験の試験成績等」という。)により、一定の有効性、安全性が示されると判断されること

## 2023.2.22 厚労省面談 質疑の要点

(1 ページからの続き)

このニュースでは、質疑の要点のみを記載しています。

(注：以下の内容は当日の発言を再現したものではありませんので、SNS 等への無許可の拡散はご遠慮ください)

### 協議会

この制度の適用についてはポイントは2つあると思う。

- 1) 私たちの疾患がこの制度の対象疾患となるのかどうか。
- 2) ロバチレリンの治験成績が、通知の「一定の有効性と安全性が示されると判断される」を満たしているかどうか。

SARA1 点は通常の審査では不十分なのかもしれないが、希少難病だからこそ、この制度の適用になるのではないか。

### 厚労省

対象疾患については、あてはまるであろうと思う。

実際にこの制度の対象となるかどうか、ということについてはデータを見て個別の状況に応じて判断されるという形になる。

(ロバチレリンの)メーカーが希望し、今ある臨床成績で確認できたということであれば、審議会の意見も聞いた上で手続きを進めるとすることも排除はされないと思う。

### 連絡協議会へのご寄付のお願い

連絡協議会の団体会費は、各地患者会の財政負担にならないように会員数×100円(年間)としています。厳しい財政状況のため、活動内容にご賛同いただけましたら、是非、下記口座にご寄付をお願いいたします。

**振込先が変更になっていますのでご注意ください**

銀行名：ゆうちょ銀行

口座名義：SCD・MSA 全国患者連絡協議会

記号 14030 番号 69381611

### 協議会

われわれの病気が、条件付き早期承認制度の対象である、と聞いて安心した。

安全性はクリアしているし、有効性も専門の先生方からはあると聞いている。

「一定の」というのは全体のハードルを下げていくわけではないと言われたが、この言葉を素直に読むと、やはり幅があると思う。

われわれはPMDAと直接話ができない。こちらが推薦する専門家とも十分意見交換をしていただきたい。

### 協議会

去年亡くなった母はセレジストでは間に合わなかった。これからも亡くなる方を、ただ見ているわけにはいかない。

### 協議会

RDD イベントで患者さんが医学生に自分の病を語った。高校生で発症した妹さんが一昨年亡くなった。5年前に自分も発症し、たまらない気持ちでいる。早く新薬を使えるようにしてほしい。そしたら私の未来が少し変わるかもしれない、と結んだ。

まだ30代の彼女たちの未来を、1日も早く明るいものにしてほしい。

## 編集後記

●今号を編集しながら心に残る言葉が2つありました。一つ目は「新薬が承認されれば、私の未来が変わるかもしれない」。

RDD 富山で発表したS・Tさんのつぶやきです。そう、ロバチレリンは病気だけでなく、患者の未来を変えるのです。2月22日、スライド写真で紹介した妹さんも、厚労省の人たちに無言で訴えていました。

●二つ目は「医師が処方できない薬」。難病に罹ったとしても悩みを共有でき支え合う患者会。同じ病気の誰かのため、未来に同じ病気になる誰かのため。私たちの活動に医師の卵たちが最大のエールをくれました。(S・M)