

このため安易にマルファン症候群として診断されてしまう傾向にあり、EDS として報告されていない症例が国内でも相当数潜在するのではないかと考えます。

EDS では型による症状の差異が大きく、例えば、EDS I 型およびII型（いわゆる古典型）では皮膚の過伸展や関節の過可動が見られ、EDS III型（間接可動性亢進型）では関節の異常可動性が強く現れ、EDS IV型（血管型）は最も重篤であり大動脈瘤破裂や脳血管障害による突然死もありえます。その他、脾・腸管・子宮などの内臓破裂を引き起こすケースや、全身の筋性中・大動脈瘤や解離、また尖った印象の特徴的な顔貌など、多様な症状が報告されています。

EDS 特有の症状が顕著であれば診断は比較的容易とされますが、EDS は稀な疾病であるため医療機関でも誤診されやすく、軽微なEDSの場合、日常生活でも見過ごされることがあります。しかしながら国内で報告されている症例では重篤な症状を呈している場合が多いことから、そのような症状が生じる前の早期診断と適切な治療が必要であると考えます。

EDS の効果的な治療のためには、類似の症状を呈する皮膚弛緩症やマルファン症候群、ターナー症候群などとの鑑別が必要です。現時点ではEDSの疑いがある場合、スコアシステムを用いながら細胞生物学的あるいは分子遺伝学的に確定する必要があるとされます。しかしながら、現実問題として対応可能な医療機関は非常に少なく、私たちの調査では、皮膚培養による特定型のEDS診断に対応していただけるのは国内に一病院のみ、遺伝子検査に至っては国内では対応不可能という現状でした。

EDS の根本的治療法はまだなく、現在は対症療法により経過を観察するのみとされます。

現在EDS患者会に属している4名の症例によれば、日常生活での血圧の変動が激しく、不整脈や短時間の心停止なども頻発、関節の異常（過可動）から生活が大きく制限され、外傷時の軽微な打撲や傷・出血などにも日常的に注意する必要があります。

簡単な手術の際も皮膚の縫合が困難で治癒しにくく、マルファン症候群と比較しても日常生活に於ける制約や課題はさらに大きいといえます。

### 3. エーラス・ダンロス症候群に関する特記事項

- エーラス・ダンロス症候群患者の場合、マルファン症候群患者よりも若くして、また、血管のサイズも小さいうちに解離する傾向があるとされます。このため早期診断と手術選択の重要性は他の疾患の場合よりも高いものです。
- エーラス・ダンロス症候群患者の皮膚は、なめらかで伸びやすく薄く透き通るようです。これは組織がきわめて脆いことを示しており、僅かな傷も治癒しにくく、外科手術において悲惨な状況を招く場合があると報告されています。前述の動脈解離手術を行う場合も、他の疾患と比べてより慎重な診断と対処が必要と考えます。
- マルファン症候群とは手の形が違うなど外見上の差異があるにもかかわらず誤診されてしまうのは、医療機関の認識不足、診断基準の未整備、診断手法の未確立などの要因であると考えます。マルファン症候群および他のCTDとの鑑別診断体制の確立は必須です。誤診や、病名が曖昧なままで治療を受けることは、患者に精神的負担を強いるものです。

以上、エーラス・ダンロス症候群の難病指定について、重ねて強く要望するものであります。

／以上

## 特定疾患治療研究事業認定への要望書

病名 魚鱗癬「水疱型先天性魚鱗癬様紅皮症・非水疱型先天性魚鱗癬紅皮症」

生後すぐに発症し、初めて聞く病名にみな戸惑い、文献を探しても簡単な説明を書いたものしか無く、専門の先生も少なく、まず不安との闘いが始まります。病名すら知らない先生方も多く、間違った治療方法をおこなっている先生もいるのが、現状です。

皮膚の病気なため、移るのではないかとか、(汚い)などの偏見の眼差しの生活を余儀なくされています。昔からある病気なのにどうして、ここまで社会に浸透していないのか不思議です。大人の患者さんに聞くと、偏見の眼差しが怖くて外に行けなかった・遺伝子の病気なので、親戚の手前隔離されていたなど、今では信じられない言葉を聞きます。そして、現在のように医学が進歩していなかったことも、大きな要因の一つだと思います。特に、水疱型に関しては感染症で命を落とす患者さんが多かったようです。

わたし達、患者会は今のこの現状を打開したく、外に出ることを前向きに考え、社会への理解を求めています。

軽少な患者さんであれば、何の抵抗もなく外に行き、働くことも可能だと思いますが、重症の患者さんにとっては、日々の生活にも制限されることが多いゆえ、医療費も大変です。

2005年小児慢性特定疾患に認定を受けるにあたり、母子保健課に子どもとともに陳情に伺ったとき、係の方が魚鱗癬でこれほど重症な方がいるのを初めて見ましたと言われました。その時も魚鱗癬の患者が、外に出ていないという現実を痛感しました。外に出ることが難しいことが、医学の進歩にもつながっているのでは無いでしょうか。

現在、治療方法も確立してなく、乾癬のための薬を代用している患者さんも多く多額の医療費負担を余儀なくされています、親の世話になりながら病院に通院することが、辛く病院にも行かなくなった患者さんもたくさんいます。親は、自分たちが働けるうちは良いが、その後を考えると不安ですという声も良く聞きます。

魚鱗癬の患者が病院に行き、より良い医療を受けられ、一日も早い治療の確立を願い、特定疾患研究事業への認定をよろしくお願い申し上げます。

	病状への理解	
現在会員登録している	水疱型患者数	8名
	非水疱型患者数	12名

#### ※生活面での負担

常に皮膚が剥離するため、掃除・外出に気を遣い家族の負担は大変です。体温調整もうまくできず、特に夏は二十四時間冷房の中での生活をしなければならず、光熱費も大変な負担となっています。

医療費以外に、近くに専門の病院がなく遠くの大学病院まで通院しているため、交通費もかかります。

ワセリン系を使用しているため、洗濯も大変ですし、服もすぐにだめになり衣料費もかかります。

病気以外に精神的負担も大きく病気を持つ家族にとって、偏見・差別を乗り切ることがまず病気と向き合う第一歩になります。

#### ※医療面での負担

水疱型は特に感染症を起こしやすく、つねに感染の危機にさらされています。

筋肉硬直も最近わかり、手で物を持つのも困難になり、足も膝が曲がりまっすぐに立つ事が難しい状態です。水疱ができると、歩くことさえできず車いすを使用しています。

低身長・体重も増えず、毎日の食事にも気をつけて生活しています。

滅菌ガーゼ・包帯・薬を塗るための舌圧子・サージカルテープなど医療費以外にも負担をしなければいけません。

知られていなかった病気の状態が、現在次々と解明されてきています。

体温調整が難しいこと・低身長・筋肉硬直など、皮膚科の受診だけではわからなかったことが、小児科と連携する病院が増えたことにより、研究が進んだことは小児慢性特定疾患の認定を受けられた事による大きな成果だと思われれます。

特定疾患研究事業に認定される事により、病院関係者・行政の方々への理解も深まると同時に、患者さんの生きる希望と生活の安定を願いながら、是非認定のほど、よろしくお願ひ申し上げます。

魚鱗癬の会

平素より色素性乾皮症(XP)にご理解ご支援を賜り厚く御礼申し上げます。  
この度は、難治性疾患克服研究事業に新たに追加を行う検討疾患の1つとして取り上げていただきありがとうございます。何卒よろしくお願い申し上げます。

## ＜色素性乾皮症(XP) 資料＞

### 1、色素性乾皮症(XP)の実情・実態。

- (1) ALS や筋ジスト同様の進行性神経症状に加え、生まれてから生涯にわたり紫外線を避けなければならない生活を強いられている。
- ◆外出時には、必ず、紫外線カットクリーム、紫外線カットレンズの眼鏡、つば広帽子、日傘、長袖長ズボンの衣類または紫外線防護服を着用しなければならない。
  - ◆“人”として当たり前の生活ができない。  
子どもらしく外で遊ぶことができず、遠足・修学旅行・運動会・校外学習など幼稚園・学校教育が大きく制限される。  
家族旅行はもとより買い物や散歩に至るまで、患者と日常生活をともにする親・きょうだいも生活が制限される。
  - ◆屋内で安全に過ごすためにも対策が必要である。  
居室、教室、さらには通園・通学・通院などの移動に必要な車にも、特殊な紫外線カットフィルムを貼らなければならないが、理解を得にくい。
  - ◆季節、天候を問わず紫外線は降り注ぎ、屋内でも照明や反射による紫外線はあるので、常に紫外線防御に神経をすり減らしており、精神的負担が大きい。
  - ◆紫外線に当たると高率に皮膚がんを発症する。(通常人の2000倍とも言われている)
- (2) 日本人に多いA群患者の多くは30歳以前に亡くなっている。  
患者会の調べでは、39歳以降の患者はこれまでにいない。
- ◆様々な神経症状が徐々に現れ、進行する。  
難聴、足の変形、知的障害、発音不明瞭、転びやすい、歩行不能、摂食障害、嚥下障害、膀胱障害、直腸障害、呼吸障害など全身におよび、小児科、皮膚科、整形外科、眼科、耳鼻科、泌尿器科、小児外科、歯科、リハビリテーション科等々の受診が必要となる。
  - ◆総合的に診察できる医療機関もなく、医師もいない。
  - ◆進行性のため状態が一定ではなく、その度に対処を求められる。  
学齢期頃までは同年齢の子どもと比べて緩やかに成長するが、以降、身体・知的能力とも徐々に失われていく。
  - ◆利用施設に紫外線防御対策が必要なため、一時入所など公的サービスの利用が制限される。  
さらに、医療ケアが必要になると通所先もなく、養護学校卒業後はやむなく在宅生活に追い込まれる例も少なくない。

## 2、対象疾患の4要件について

### (1) 希少性

- ◆これまでに色素性乾皮症と診断された患者は、死亡患者を除くと、約250名である。  
内、重い神経症状が出現するXP-A 群は約100～150名とされ、これは、全国色素性乾皮症連絡会入会患者数とほぼ一致する。  
ただし、本格的調査研究はなされていないため、実数は不明である。
- ◆世界中のXP患者の中で日本は1/3をしめ、A群においては2/3をしめると考えられる。人口比率で見ると、日本が一番高頻度である。

### (2) 原因不明

- ◆神経症状の発症機構は、全く不明である。嚴重な遮光をしても神経症状は出現する。
- ◆皮膚症状は、紫外線による遺伝子(DNA)損傷を修復する機構が欠如していることが原因とされてきたが、発がんのメカニズムは不明である。

### (3) 治療法未確立

- ◆色素性乾皮症の「治療法」は全くない。  
紫外線から守るためのUVカットクリームは当然ながら、皮膚がんの切除手術、胃ろう造設や気管切開などは、「治療」ではない。

### (4) 生活面への長期にわたる支障

- ◆出世時から亡くなるまで生涯にわたり紫外線を避けながらの生活を強いられる。  
水や空気と同様、当然と思われる日光に当たることができない生活は、家族も含め大きな支障となっている。さらに、多種多様な神経症状出現への対応には、大変な苦勞を伴う。

以上のとおり、4要件は完全に満たしていると考えている。

色素性乾皮症と診断された幼い頃より、全身にUVカットクリームをぬり、真冬でも日傘をさし日陰を求め、真夏でも長袖長ズボンを着用し、さらには周囲から奇異な眼で見られながらも手作りの防護服で過ごしてきました。

そのような努力をしてやっと獲得したある程度の身体・知的能力も、思春期の頃にはほとんどが失われます。なす術もなく、それを受け入れて生活していかなければならない辛さ、悲しさ、悔しさは計り知れません。本人はもとより、家族の精神的・肉体的・経済的負担も大変大きいのです。

是非、今回こそ難治性疾患に認定していただき、一日も早い治療法の確立の為に、調査・研究を進めてくださいますよう、切にお願い申し上げます。

< 問い合わせ先 >

全国色素性乾皮症(XP)連絡会 東京事務局  
長谷川雅子

〒136-0074 江東区東砂4-24-3-212

TEL&FAX : 03-3644-6399

E-MAIL: [m-hase@cl.cilas.net](mailto:m-hase@cl.cilas.net)

## von Hippel-Lindau (VHL) 病

### 特徴

主な腫瘍は、脳や脊髄の血管腫、網膜の血管腫、腎細胞癌、副腎褐色細胞腫、膵臓腫瘍などがある。どの腫瘍も同時期、または何年間にも渡って多発し再発する。発症時期には特徴があり、3-4歳から30歳代までは脳や脊髄の血管腫、網膜の血管腫、副腎褐色細胞腫(良性)を発症する。それぞれの腫瘍は、麻痺、失明、高血圧発作などを引き起こす。35-50歳で腎臓癌を両側に発症する。腎臓癌の転移で40-50歳代に死亡することが多い。また、膵臓の神経内分泌腫瘍(悪性)を10-30歳代に発症する。これらは肺や肝転移を起こす。

#### 1) 希少性

過去のVHL病の調査では国内の家系数は約200家系であり、患者数は1000名以下である。

#### 2) 原因不明な点

原因遺伝子はVHL病遺伝子として染色体3番同定されている。その遺伝子蛋白の機能は未解明であり、それぞれの腫瘍を発症する際に、機能喪失がその引き金になっているが、個々の腫瘍での発症の原因は異なると考えられる。

#### 3) 効果的な治療法が未確立な点

発症する腫瘍の治療は基本的に手術である。大脳、小脳、延髄、脊髄などでは、血管芽腫を発症するため、頻回の手術により中枢神経機能が喪失し、運動麻痺、感覚麻痺などの機能障害を残す。網膜の血管腫はレーザー焼灼が行われるが、その結果で視野消失を起こす。重症例では眼の摘出となる。副腎褐色細胞腫は切除が基本であるが、両側に発症するため、切除すると副腎機能が消失する。腎細胞癌も両側に発症するため腎臓の摘出により腎機能を喪失するおそれがあり、肺転移や肝臓転移、脳転移を起こし死亡する原因となる。このようにすべての腫瘍について効果的な治療法はない。

#### 4) 生活面への長期にわたる支障について

大脳、小脳、延髄、脊髄などで血管芽腫を発症した場合は小脳失調、感覚麻痺、運動麻痺などを起こし、一生継続する。網膜に発症する血管芽腫は失明の原因となる。副腎褐色細胞腫は発作性や持続性の高血圧の原因となり、副腎を切除すると副腎不全となり、一生外的ストレスに対して極端に弱くなる。腎臓癌はそのままでは転移して死亡の原因となり、腎臓を摘出することにより、腎不全(尿毒素)の原因となり、結果として血液透析を受け、生活は極端に制限される。

上記により、罹患者は、希少性、原因不明、効果的な治療法が未確立、生活面への長期にわたる支障の4要件を満たしており、難治性疾患克服研究事業等に新たに追加する疾患として強く推奨される。

平成19年2月26日  
日本ブラダー・ウィリー症候群協会  
会長 庄司 敬

ブラダー・ウィリー症候群(略称 PWS)を難治性疾患克服事業に追加していただきたく、  
PWSに関する諸問題について述べさせていただきます。

#### 1) ブラダー・ウィリー症候群(PWS)の実情について

PWS 本人と家族の実情は、当協会に寄せられる多数の訴えをみても深刻な問題が多いのに、日本国内では少数の学会報告のみみられるだけで、総合的な調査はまだなされていないのが現状です。PWSに関する医療専門家の理解は少なく、医系の大学でも教えられていないようですが、ただ、大変な病気という認識だけが先行し、無理解による親への否定的な発言のこともよく耳にいたします。

PWS には多彩な症状があるため、医師をはじめ多様な専門家の関与が欠かせません。そのため各分野の専門家には、連携をとりながら研究や診療、また、療育や教育をしていただきたいのですが、現状は、それが全くなされていないので問題が深刻化し、PWS 本人も家族も非常に困惑しております。

そのため、親たちは正しい情報を選び判断するのが難しく、特に若い親はインターネット上の情報に依存し、誤った対応をしたり、非現実的な期待をいだいたりしています。親どうしの情報交換も盛んですが、基礎を知らないため、誤った情報に翻弄されることも少なくありません。この状況は、PWSを熟知した専門家が余りにも少ないことが原因と思われます。

PWSの特徴に年齢によって異なる症状の変化があります。そのため年齢に応じた対応が必要となりますが欧米諸国や台湾では総合的な研究が始められているのに、わが国ではほとんどなされていません。糖尿病の進行に対するPWS関連遺伝子内外のさまざまな遺伝子の影響、通常より多い突然死の原因や実態などもつかめていません。PWSの加齢と共に生じる症状の変化に、多くの家族は不安を抱えております。

また、PWSにみられる行動の問題は思春期以降に増加します。思春期は一般の子どもにとっても乗り越えるのが容易ではないとはいえ、脳機能障害により衝動抑制が困難なPWSの子ども達にとっては一段と高い壁となっていて、深刻な社会問題が国内全域で生じています。相談機関も判らず、精神病院に強制的に入院となった例などありますし、犯罪に巻き込まれる事すら稀ではなく、それも被害者はもとより、加害者として収監された人もいます。また、不適切な薬の投与によって人間らしい生活を失ってしまった人達からの訴えもあります。

親達は、このような事態を恥としまい実態を隠したり、諦めたりしているのが現状です。さまざまな併発症や合併症の治療のために入院しても、医療者是对応の仕方がわからず、病棟内で問題を起こし強制退院させられることも多々あります。そのため治療が中断されて悪化してしまい、行動面での問題にも、さらに寿命にも、大きく影響していると思われます。

#### 2) 頻度について

PWS の出生は約 10,000 人～15,000 人に 1 人で、これは世界共通です。先天性障害として頻度は低いのですが、このうち染色体 15 番部分欠失(70%)を除くと、母親性ダイソミー(25%)、刷り込み変異(5%)、染色体 15 番を含む多様な染色体異常(転座、逆位等)は頻度も少なくなります。

これらはそれぞれ特性も問題も異なると言われるますが、欠失型以外は診断可能な施設がほとんどなく、異なる原因から結果を予測し将来おこりうる問題に備えた研究もなされていないため、親は大きな不安をいだいています。さらに、診断技術が確立した今も 30 才以上では診断されていない人が多く、成人施設での不適切な対応にもつながっています。

### 3) 原因について

PWSは染色体15番長腕(15q11-q13)上のPWS関連遺伝子群が働かなくなるために特徴や症状が現れることはわかっていますが、それがどうしてPWSの諸症状に結びつくかということはまだほとんど解明されていません。また、遺伝子型による症状の違いも解明されていません。母親性ダイソミー型のほうが発達は概して良いのに精神的な障害が多く出るともいわれていますが、その原因もまだよくわかっていないのが現状です。

### 4) 効果的な治療法について

PWSの症状には身体的なものと精神的なもの、それに特徴的な発達障害があります。身体的な症状は主に間脳(とくに視床下部)の問題と言われていて、成長ホルモンや性ホルモンなどの内分泌異常に対しては治療法が進んできましたが、まだ医師の間で治療指針はバラバラで、同じ疾患なのに治療されたりされなかったりしています。成長ホルモン治療は身長や体組成の改善をきたしますが、現在は低身長の小児だけが適応なので、身長が高めですと体組成の改善はできません。また成人でも必要でありながら、適応すら認められていません。

内分泌以外の問題(過食傾向、痛覚鈍麻、体温や呼吸調節障害、痙攣発作など)については一致した診療方針がなく、どの医師にかかるかが予後を大きく左右します。精神的な状態に対しては、さらに医療の理解もなく、衝動制御障害などに対する薬や認知行動療法が効果を上げると予測されいながら、PWSへの理解不足のため適切に治療する医師は非常に少ない状況です。その上、精神科受診に対する偏見も大きいので、海外先進国のように適切な治療に入ることが難しく、また、個人差に対する研究もほとんど見られていません。精神面の問題と発達障害に対しては、認知行動療法が効果を上げることも言われていますが、それもまだ普及にはほど遠い現状です。

### 5) 生活面への長期にわたる支障について

PWSでは小児期を過ぎると糖尿病などの併発・合併症が悪化しやすく、適切な治療がなされないことも加わって、医療費負担が非常に嵩みます。ストレスに弱いことから過食になったり食への衝動が強まり、肥満も重度化し120kg 以上を超える人も多くなります。肥満からくる睡眠時無呼吸も危険ですが、適切に治療できないため終日酸素を外せなくなり死と隣り合わせという状態の人も少なくありません。

さらに、精神面の問題は発達障害とあいまって家庭や社会生活へ悪影響を及ぼします。学校卒業後も仕事が継続できなかつたり、盗み食いで職場を追われたり、障害者として作業所などに通所した場合でも途中で退所を余儀なくされたりする人は多く、脳機能障害によるさまざまな行動の障害の問題も、周囲から、「親の所為である」とか「親のしつけの悪さのためだ」といった誤解を受け、責められ、本人と家族を苦しめ状態を深刻化し、悪循環になってしまった家族も大勢います。

このような理解なきままでの現状はとてつらく、親亡き後も非常に心配です。是非、生きているうちに何とか我が子に医療・教育・福祉などの適切な対応がなされることによって、社会での理解が進みQOLが改善されることを願い、PWSの子どもを持つ親としての切実な思いを記させて戴きました。



平成十九年二月二十六日

厚生労働省 健康局長 殿

## マルファン症候群の難病指定に関する追加要望書

CTD サポートーズ協議会（旧名称：マルファンサポートーズ協議会）

会長 釜山 三重子

日本マルファン協会

代表 横関 浩

私たちは、「マルファン症候群」が、国(厚生労働省)の定める「難治性疾患克服研究事業」の対象疾患として指定されることを強く要望し、平成 18 年 7 月 27 日に提出した「マルファン症候群の難病指定に関する要望書」について、下記の通り補足いたします。

### 1. 経緯

CTD サポートーズ協議会（旧名称：マルファンサポートーズ協議会）は、当初マルファン症候群のみの難病指定を求めて活動してまいりましたが、マルファン症候群類似の結合組織疾患（以下、CTD という）を包含した診断手法の確立が最重要課題であると考え、現在は会の名称を変更し活動範囲を拡大しております。CTD サポートーズ協議会の願う「結合組織疾患の診断手法確立」のためには、まずもってマルファン症候群が難病指定され、認知されることが大切であると考えます。

また、日本マルファン協会は、「情報は命を救う」を活動指針として、2006 年 5 月に独立組織化し、国内外のマルファン症候群関連団体と協力しながら、マルファン症候群を取り巻く環境改善を目指した社会活動を行っています。

私たち団体は、全国各地で認知活動や勉強会あるいは医療シンポジウムなどを開催し、医療関係者をはじめ患者自身や家族の方々、そして社会全体にマルファン症候群が正しく認識されるよう活動を続けています。

### 2. マルファン症候群とその現状について

マルファン症候群は、結合組織に症状の現れる遺伝性の疾患です。体の組織を支えたり力を伝達する働きをする組織が弱いため、骨格、眼、心臓、血管、肺など多くの器官に様々な症状が現れる可能性があります。発症率は 5000 人に 1 人程度とされていますので、我が国にも約 25,000 人のマルファン症候群患者がいることとなります。

マルファン症候群患者は、正しい診断・定期検診・治療など適切な対処がされた場合は、平均寿命が 70 歳近くになるとされます。しかし、そのような適切な対処が全くなされない場合、ある日突然、心血管系に重篤な症状が現れ、倒れる患者は未だ多く、平均寿命は 30～40 歳にとどまるものと考えられます。運動選手の突然死原因の 6 番目にマルファン症候群があがっているように、症状を正しく認識していない場合のリスクは高くなります。

マルファン症候群の死亡原因の約 95%は心血管系の異常にあるといわれています。このような生命の危機を回避するためには、患者・家族がマルファン症候群の正しい知識を身につけ、マルファン症候群や結合組織疾患に詳しい医師や医療機関を見つけることが必要です。しかしながら、マルファン症候群や結合組織疾患全般に関する医療機関の認識は低く、患者が適切な診断と治療を受けることは、特に地方都市になるほど困難な状況にあります。

また同時に、マルファン症候群の患者本人や患者に関わるすべての方がこの症状について正しく認識し、差別や偏見のない環境でより充実した生活を送ることができるような環境作りが必要であると考えます。

### 3. マルファン症候群に関する特記事項

- マルファン症候群における大動脈解離時の血管サイズについて、43%が 5.5cm 以前に解離、15%が 5.0cm 以前に解離というデータがある。通常の大動脈瘤では 6cm から手術適応とされるが、マルファン症候群の場合はそれでは命を救えないことになる。このことから早期診断・治療が必要であると考ええる。
- マルファン症候群における大動脈解離の特徴として、40%が解離発生直後に死亡、緊急手術の死亡率は 10~20%、退院後の 5 年生存率は 54%、そして、複数回の手術になるため体力的・精神的・経済的な負担が大きい、などがある。解離前に、マルファン症候群と診断されて待機手術を受けるメリットは非常に大きい。
- マルファン症候群の診断基準として、骨格や体型上の特徴、心臓血管や眼・肺・皮膚・腰仙部硬膜などへの特徴的な症状、家族歴や遺伝歴があげられている。しかし、日本人を対象とした診断基準は存在しない。また、マルファン症候群には、ビールズ症候群、シュプリンツェン・ゴールドバーグ症候群、エーラスダンロス症候群や Loey's-Dietz 症候群など多くの類似疾患があり、これら疾患と鑑別し早期に正確に診断する技法の確立が強く望まれる。
- また、乳幼児検診・就学時検診・職場検診などにマルファン症候群の診断基準を加味しスクリーニング体制を確立することも必要かつ効果的であると考ええる。
- 降圧剤ロサルタン（萬有製薬ニューロタン）の効能について、すでに降圧剤として認可されているロサルタンがマルファン症候群の大動脈瘤形成を抑える働きがあるとの報告が、2006 年春に米国より伝えられた。日本でもマルファン症候群患者に試験的に投薬され始めたというが、未知の部分も多く、一刻も早い臨床試験が望まれる。これは今後登場するであろう治療薬への対応についてもいえることである。
- その他、医療費控除や公的な相談窓口設置など社会的支援体制の確立、根治治療を目指した研究学会の発足、等によりマルファン症候群患者の生活の質と社会的な立場が改善されることを要望する。

以上、マルファン症候群の難病指定について、重ねて強く要望するものであります。

／以上