

# 巻 頭 言

## 精神障害中の「未診断難病」について

尾崎紀夫 日本精神神経学会理事  
Norio Ozaki

平成27年から、「難病の患者に対する医療等に関する法律（難病法）」が施行され、それに伴い、指定難病が110から330（平成29年4月）に拡大した。拡大された中に、22q11.2欠失症候群、レット症候群、結節性硬化症、脆弱X症候群など、精神障害を高率に呈する疾病が含まれている。いずれの疾病も原因となる遺伝子変異は特定され、客観的診断法が存在する。しかし発症に関与する遺伝子変異を起点として、どのようなメカニズムによって精神障害を含む、さまざまな疾病が引き起こされるかは不明であり、治療法も確立せず長期の療養を必要とするという「難病」の定義に合致した疾病ばかりである。

例えば、22q11.2欠失症候群患者は幼小児期、約10%に自閉スペクトラム症、約20~30%に注意欠如多動症を呈し、思春期以降、約30~40%に統合失調症が発症する。同時に極めて高率に、先天性心疾患、口唇口蓋裂、免疫不全、副甲状腺や甲状腺異常、など多様な疾患を併発する。予後改善には各疾患を早期に診断し、適切に介入することが重要で、発達段階的に精神科が多数の診療科と連携をとり、診療にあたるのが不可欠である<sup>1)</sup>。

障害者総合支援法の対象となる（難病法の対象となる場合もあるが）精神障害を主として診療している精神科医は、「他の施策体系が樹立されていない疾病」と定義づけられている難病への関心は必ずしも高くない。実際例えば、精神保健福祉手帳の1あるいは2級を認定されると、名古屋市在住で所得が一定以下であれば医療費が無料となり、医療費に関して難病法の医療費助成を申請する意義はない。しかし在住地区や級数、所得などにより、難病医療費助成を申請する意義は十分ある。さらに精神保健福祉手帳による助成を受給できない難病患者の場合も、障害者総合支援法の福祉サービスが申請可能である。申請が承認されれば、ヘルパーや相談支援、補装具、地域活動支援などの受給が可能となる。したがって医療費助成や福祉サービス受給を

得る機会として、「難病」の可能性をわれわれ精神科医は考慮する必要がある。

われわれが日本人統合失調症1,847名を対象にゲノム解析した結果、11名の22q11.2欠失を有する患者を同定した<sup>2)</sup>が、そのほとんどは22q11.2欠失とは診断されていない。また、先天性心疾患がありすでに22q11.2欠失と診断されていた患者が、「突然落ち着かず、逸脱行為をするようになった、統合失調症を発症したのではないか」と循環器科の主治医から紹介されたことがある。22q11.2欠失患者は、内分泌異常を呈する場合もあるので検査したところ、甲状腺ホルモン過剰が確認された。内分泌内科の意見は、「破壊性甲状腺炎による一過性の甲状腺ホルモン上昇」であった。そこで向精神薬は使わず経過観察したところ、ホルモン値が正常化するとともに、行動も落ち着いた。また22q11.2欠失症候群の患者家族会である、22ハートクラブの方々とお話した際、「子どもが精神科を受診したら、『心臓や身体の病気の重い患者は無理』と言われる。どうすればよいのか」などご両親の困惑を伺った。

精神障害の診断体系は今のところ精神症状に基づいているが、その中には原因となる遺伝子変異が同定され、難病と定義づけられたものが含まれている。さらに精神障害中の難病には、難病としては未診断のままで、社会的支援や医療的対応が不十分になっている患者も多い。精神科専門医制度において、精神障害中の難病に関する知識や対応を学ぶことが研修に位置づけられることを望む次第である。

### 文 献

- 1) 石塚佳奈子, 尾崎紀夫: 22q11.2欠失症候群, 別冊日本臨牀(新領域別症候群シリーズ), 37; 357-362, 2017
- 2) Kushima, I., Aleksic, B., Nakatochi, M., et al.: High-resolution copy number variation analysis of schizophrenia in Japan. *Mol Psychiatry*, 22; 430-440, 2017