

SSK あせび

レックリングハウゼン病の 保健・福祉に関する研究

1992年6月

研究代表者 稲葉 裕

(順天堂大学・衛生学教室)

レックリングハウゼン病の 保健・福祉に関する研究

研究代表者 稲葉 裕 (順天堂大学・衛生学教室)

研究協力者 新村 真人 (東京慈恵会医科大学・皮膚科)

佐藤エミ子 (稀少難病者全国連合会)

調 一興 (社団法人・ゼンコロ)

高木 廣文 (統計数理研究所)

菊地 正悟 (順天堂大学・衛生学教室)

白石 安男 (順天堂大学・衛生学教室)

秋田 尚美 (順天堂大学・衛生学教室)

1992年6月

〈は じ め に〉

この小冊子は、1991年から2年間にわたって実施された研究成果の概略です。研究の過程で、レックリングハウゼン病の実情がまだ十分に理解されていないことを考慮し、今回の成果をより多くの人々に知っていただく目的で作成することになりました。

この印刷物を読まれて、さらに詳しく知りたい方は、もとの報告書を入手されることをお勧めします。

レックリングハウゼン病について

レックリングハウゼン病は皮膚に色素斑や腫瘍が多発し、神経、骨、眼などにも病変のみられる遺伝性の病気で、日本には約5万人の患者がいると言われています。また出生3,000に1人の割合でレックリングハウゼン病の子供が生まれてきますので、それほど稀な病気ではありません。男性にも女性にも同じ割合でみられ、人種や地域による差もなく世界中にみられます。

レックリングハウゼン病は、母斑症の一つで神経線維腫症 (neurofibromatosis) と呼ばれますが、1882年に von Recklinghausen というドイツの病理学者が、はじめてこの病気について報告しましたので、レックリングハウゼン病と呼ばれることが多いのです。

母斑症というのは、アザを意味する母斑が皮膚にみられ、神経や内臓にも病変がみられる遺伝性の疾患ですが、レックリングハウゼン病の他にも、いろいろな病気があります。レックリングハウゼン病の患者では、皮膚に沢山の神経線維腫がみられることが多いのですが、皮膚にはほとんど腫瘍がみられず両側の聴神経に腫瘍がみられる型など、いくつかの病型があります。最近、レックリングハウゼン病の遺伝子は17番染色体上にあることが明らかになりましたが、この病気は神経線維腫症の1型 (neurofibromatosis 1, NF1) と呼ばれるのに対して、聴神経腫瘍のみられるものは、2型 (NF2) と呼ばれ、こちらは22番染色体上に遺伝子があります。

レックリングハウゼン病の症状

1. 神経線維腫

レックリングハウゼン病の患者にみられる良性の腫瘍で、皮膚にみられる柔らかな腫瘍や、皮膚の下の神経の中にみられる紡錘形の硬い腫瘍などがあります。また、広い範囲に局面状にみられる、びまん性の神経線維腫と呼ばれるものもあります。神経線維腫は、組織学的には神経性の組織と線維性の組織とが混ざって増殖したのですが、色のないホクロに近いものです。

神経線維腫は子供の時にはなく、思春期頃から目立つてくるもので、年齢とともにその数は増えます。沢山の神経線維腫があれば、レックリングハウゼン病と診断されますが、1,2個の神経線維腫は、普通の人にもみられることがあります。神経線維腫の数は患者によって違います。大人になっても数個しかない場合から、図1のように年をとると何千個もみられる場合など様々ですが、これ程沢山の腫瘍ができることは稀です。子供の時に、大人になってからどれ位の数の神経線維腫ができるかを、あらかじめ知ることはできません。皮膚の下の深いところにある神経線維腫は、稀に悪性化することがあります。しかし皮膚の神経線維腫が悪性化することはほとんどありません。

神経線維腫は、目立つ所にできているものや、大きい場合などには切除することもあります。切除してもまた別の所に新しい腫瘍がでてくることはありますが、切除したためにかえって腫瘍が増えるということは絶対にありません。今のところ薬や注射で神経線維腫が増えないようにする方法はありません。

ません。

2. カフェ・オ・レ斑

子供のレックリングハウゼン病の診断は皮膚に色素斑があるかないかによって決まります。この色素斑は薄い褐色で、ミルク・コーヒーに似た色をしていますので、カフェ・オ・レ斑と呼ばれています（図2）。

このほかにもいろいろな症状や合併症がありますが、ここでは省略します。

診察と経過の観察

レックリングハウゼン病の患者は、この病気についての知識が豊富な専門医の診察を受け、経過を観察してもらう必要があります。残念なことに日本ではレックリングハウゼン病の専門医は少ないのですが、小児では、普通半年か1年に1度の診察が必要です。大人の患者の場合には、1年に1度一般的な検査の他に、血圧、視野の検査、聴力検査、側弯の検査などが必要です。この他の検査はとくに症状がなければ行う必要はありませんが、早期に発見して、治療をしなければならない合併症が起ることもありますから、定期的に診察を受けることが大切です。

また、レックリングハウゼン病は非常に複雑な病気ですから皮膚科医、整形外科医、脳神経科医、眼科医、耳鼻咽喉科医、形成外科医、精神神経科医などの専門家や遺伝学者、ソーシャル・ワーカーなどとも相談する必要があります。欧米にはこれらの人達がグループになって相談ののってくれる施設があります。日本にも早くこのような施設をつくる必要があると思います。

精神的、社会的問題

レックリングハウゼン病の患者には、いろいろな悩みがあります。社会から隔離されて、孤独感を味合うこともあります。今後どんな合併症が現れるか正確な情報が得られずに不安になりますし、子供をつくるべきかどうかなどなどについても悩みます。腫瘍や変形に対するまわりの人達の偏見や、レックリングハウゼン病は伝染するのではないかという全く根拠のない恐れなどで、不愉快な思いをすることも多いのです。レックリングハウゼン病は、患者個人のみでなく、両親や、病気でない兄弟にも重荷になりますが、家族全体の理解が必要です。

こうした困難を乗り越えるために、患者同士で話し合い、お互いに助け合って、病気についての正しい知識を得ることができるよう、あせび会のようなレックリングハウゼン病患者の会に参加するのもよいと思います。

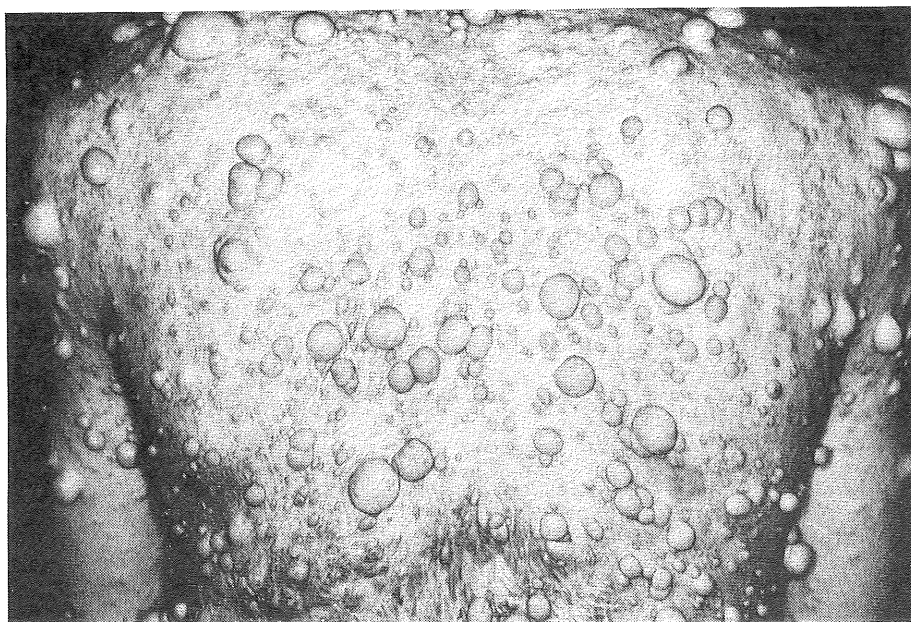


図1. 多発した神経線維腫

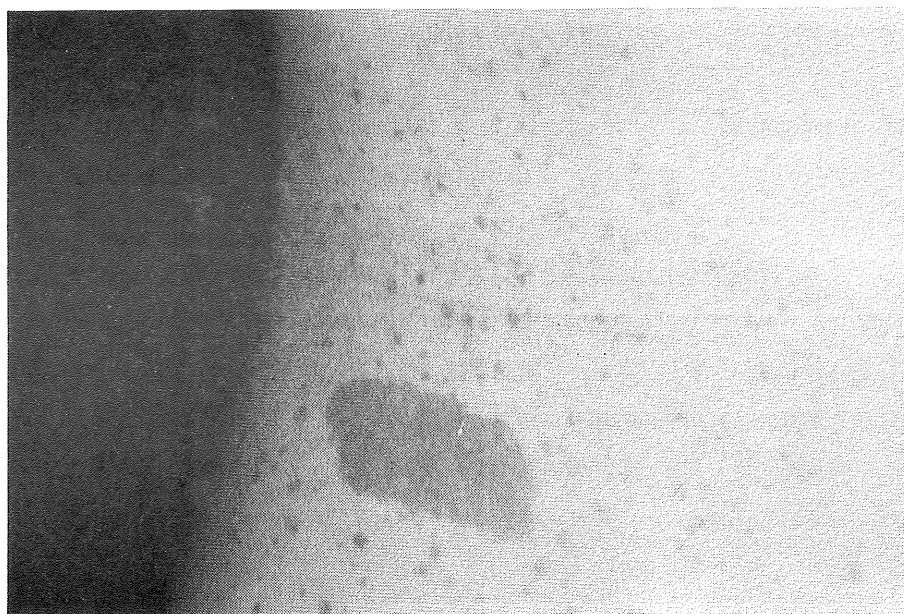


図2. カフェ・オ・レ斑

＜面接調査の結果＞

＜これまでの経過＞

調査担当者（佐藤エミ子）が膠原病友の会の結成を皮切りに、難病問題にかかわりをもったのは昭和46年難病問題が初めて社会的にクローズアップされた時期である。さらに全国難病団体の事務局を引き受けたのが昭和50年。全国から寄せられる相談のなかで、特に心を痛めた問題が現在の稀少難病の問題であった。昭和52年秋、患者の強い希望があり、現在のあせび会、稀少難病者の会を結成する。レックリングハウゼン病患者との交流は昭和50年からあり、患者会結成後直ちに、厚生省に研究班の設置や、福祉の改善を求めて運動を開始する。昭和57年研究班は設置され、東京都は医療費の公費負担も実現をみた。しかし、全国レベルでは、現在も医療費の公費負担は実現をみず、福祉の視野からは完全に欠落している。現在は重症者（全発症患者の約一割）の公費負担と、身体障害者福祉法の適用を求め運動を継続している。

＜会の名称と概要＞

名称：通称あせび会と言い、正式名は稀少難病者全国連合会である。通称をつけたのは、「難病」や個別の病名が印刷された郵便物に対して、幾つかの理由で患者・家族間に抵抗があるためである。本報告書においても通称を使用する。

概要：単一疾病では患者・家族会を結成するには至らない、数少ない患者・家族の集まりとして、昭和52年11月に結成。現在会員1,500余名、疾病数は100前後になっている。うちレックリングハウゼン病の会員は310名（平成3年末）。結成当初より各種疾患の患者・家族の親睦交流を図るとともに、医学研究の推進、治療法の確立を求め活動してきた。

活動：レックリングハウゼン病の場合は、厚生省に「神経皮膚症候群調査研究班」が編成されたほか、東京都は特殊疾病の母斑症として医療費の公的負担を実施している。

本疾患対象の特殊な活動は、年一回の各種講演会とともに、一泊二日の宿泊交流会を開催することにある。親睦交流、集団見合いの場となっており、毎年1組のカップルが誕生、すでに8組になる。ただし若い人の参加ばかりでなく、年配の人も、子供を持つ親もいる。年配で孤独な一人暮らしの人にとっては、多勢の仲間とともに過ごす唯一の楽しい一時であり、子供の将来を心配する親にとっては、将来の結婚相手が見つかるかもしれないとの希望が持てる場所となっている。これらの点で他の疾患とは異なる重要な役割を持つ会となっている。

同時に日頃話すことのできない家庭内の問題など、個別に悩みを聞き、相談に応じる場所となっており、時には夜を徹することもある。今回の面接調査はこうした経過を踏まえて実施したものである。

〈対象と方法〉

高齢化社会に向かう中、ハンディを背負うレックリングハウゼン病の人達の不安は大きい。今回は特に公的年金制度の未整備や改革の時代に遭遇したと思われる会員の、病気の進行と社会保障制度の現状を考察しながら、今後の生活状況を知ること重点を置き、個人面接、及び電話による聞き取り調査を実施した。面接に当たっては調査の主旨説明を行い、心理的、経済的な面を十分考慮した。参加しやすい条件づくりとして、あせび会が新しく整備した休養施設へ招待し、同病者間の交流を兼ねたほか、経済面の考慮から交通費を含め諸経費を会が負担するということで案内を出した。当然ながらプライバシーの保護を約束した。あせび会会員307名のうち、昭和元年―20年生まれで、関東近県在住の47名（男15、女32）を対象とした。案内を発送し、承諾を得て、実際に面接をしたのは12名（男4、女8）であった。欠席者のうち、「悩みがある」と連絡のあった3人（男2、女1）には電話でインタビューした。

〈結果と感想〉

個人面接者の特徴は、12名中8名が単身者であり、年代的にみて未婚率が高いほか、生活保護受給者が2名、更に病状の進行により、間もなく生活保護受給対象と考えられる人が3名あり深刻であった。反面、2名の方は大変軽症で、社会生活にほとんど支障なく働いており不安がないと答えている。他の1名は病状は中程度と思われ、不動産収入があることと、子供に遺伝しなかったことにより、病気の苦痛はあるが、生活上の不安はないと答えており、病状の差を強く感じる。結果として家族のいない高齢者問題がそのまま面接者の問題に集約できる。特に退職後、年金による生活保障のある人は12名中3名と大変低い水準にあったことは、日頃の相談内容を裏づけるものと感じる。また12名中身体障害者手帳の所持者は2名、下肢障害3級と心臓障害による3級で、ともに厚生年金加入期間が20年以上であった。

更に共通していたのは、親からの遺伝は1名であり、ほとんどが突然変異によるものであったこと。病気による家族への迷惑を考え、早くから郷里を離れた単身生活者が多かったことが特筆される。学歴の低いのは時代のせいであろうか。いずれにしてもこの世代の人達の今後の生活は希望が薄く、単に遺伝疾患を持つ人の心の重さとまた違い、身内がいても交流を遠慮しなければならないという、特別の辛さであることを強く感じさせられた。

その理由は生命保険加入の質問の中で表面化した。「受け取り人になってくれる人がいない。」または「自分の老後や死後の処理を依頼することにつながり、親以外に頼めない」というものであった。同一の答が3人から出された。更に全体討論の中で、老化、入院、死の問題が語られ、「死後、火葬にしてから身内のもとへ行くなら身内のために良い」という話題から、献体に関心が集まった。いずれの場合も、身内よりプロの手による介護や処置を希望しているものであった。

経済問題としては、老後の収入は国民年金の基礎年金か福祉年金のため、働けなくなったら家賃が払えないという問題が共通しており、住宅問題が生活保護と大きくかかわっている。しかし公営住宅

の入居優先権もなく、民間アパートの入居となると、生活保護の水準では、ふろ付き住宅の確保は極めて困難な現状を考えると、生活保護はより精神的な苦痛を伴うものであり、あせび会に対して共同住宅の運営を望む声が強く出された。

その意味においては、今回は一泊二日という日程を組み、解放的な環境で気楽に話すという形式をとったことから、相当プライバシーに踏み込んだ質問にも答えており、場所の設定は大変良かったと評価できる。今回の調査の成果として、重症者に対しては家族の心理的なものをも考慮した、社会的援護制度が確立されることを望んでやまない。

人間には感情があり、頭では解っていても、美しい物を見て感動すると同じように、汚いもの、醜いものに対して嫌悪感をもつことは、どうしようもない事実である。患者はそのことを認識し、不快感を与えないことを心がけ、日常生活でも重度になるにつれ、人目につく生活を自ら避けて耐えている。同じようなことが恋愛、結婚、離婚など、男女間の愛と性の問題でも語られ、次のような言葉で表現された。「どんなに好きな人でも、この身体をみたら嫌になる」「好きな人にこの身体を見せたくない」「汚い、汚くなったと言われて傷つき、自分から身を引いた」「傷つきたくないから別れた」などであり、多くの人がストレス性の胃潰瘍を経験していた。

また、他人の視線の辛さもさることながら、変貌していく自分の身体を見ることが恐ろしく辛いと言う。特にデータとしてまとめたものはないが、離婚相談の多くは健康な妻からのものが多く、実際の離婚ケースも患者が夫であり、しかも子供に遺伝した場合の方が多くのように思われる。女性は結婚に踏み切れずにいるのに対し、男性の場合、病気を隠して結婚する率が高いものと推測できる。

この様な状況のもと、被面接者はすでに心の整理ができた人々であり、普段は自分が傷つかないよう注意し、社会とのかかわりを少なくしていると言うが、働きたくても職場がなく、50代から人を避けて生きていかねばならない余生は、あまりにも長く寂し過ぎる人生であろう。電話調査を行った3人は、どの人も暗い雰囲気を感じた。それに比べ、御殿場荘での面接は、たとえひと時とはいえ、大きなふろに一緒に入り、温泉気分を味わった。女性はみんなで食事をつくり、男性は庭や広い部屋の掃除をしたり、と家庭的な雰囲気ですごした。参加者は大変喜んで感激し、表情も生き生きとして暗さがなかったことに救われた思いがした。

<アンケート調査の結果>

<目 的>

レックリングハウゼン病患者（以下R病という）は軽症も含め、全国で5万人、重症者はそのうち約1割と言われている。この疾患は、患者本人の体力や身体機能の低下もさることながら、形態障害への嫌悪等からの就職の困難さや、また度重なる治療などからその経済生活は楽なものではないと推測される。しかし、一部の患者を除き外見の変容などは身体障害者福祉の対象にはならず、一般社会生活から敬遠されながらも何ら福祉的恩恵はない。このような患者の実態を把握する目的で、今回この調査を行なった。

<対象と方法>

稀少難病者全国連合会あせび会に所属するR病患者441名と慈恵医科大学病院に来院された同病外来患者179名、順天堂病院形成外科に来院された外来患者1名、計621名を対象とした。年齢は20歳以上を対象とした。調査票は、生年月日、最終学歴、婚姻歴等の基本項目の他32項目にわたる質問票を作成した。質問の内容は、就労状態、収入、医療費、A D L、障害の程度など患者の生活一般に関するものとし、これらを単純集計し、必要がある場合には、項目ごとにクロス集計した。今回の報告書はこれを大きく以下の5項目にわけて検討した。

- 1) 病気の状態について
- 2) 世帯について
- 3) 仕事について
- 4) 就職しようとしたが拒否された経験について
- 5) 保険、年金について

期間は、1990年12月から1991年5月で、あせび会会員には郵送で、慈恵医大と順天堂病院の患者には診療の際、直接配布した。回収も郵送で、無記名も可とした。回収数は、251（回収率40.4%）、うちあせび会会員数は163、外来患者数は88であった。また、回収数251のうち、男性は95人、女性は156人であった。

〈主 な 結 果〉

今回の調査では、R病の症状が比較的安定していて、病気を持ちながらも、職を持ち、社会生活を行なっているケースが多かった。日常生活も一部の人を除き、あまり不自由はしていないようである。病院への通院回数も多くはなかった。しかし、ほとんどの人はR病で入院経験があり、一時は入院しなければならないほどの症状があったが、現在は落ちついていると考えられる。これらの入院経験から、患者は重症化などの不安を持っていて、また、経済的な不安を感じていることが推測される。これらの不安や、また形態障害から起こる差別の目の精神的苦痛を持ちながら生活するということは、一般の健康な人にはあまり想像のできない苦痛なことなのではないであろうか。

病気の症状が重篤な人は一部に過ぎなかったが、日常生活にも支障を来し、介助を必要とするものであった。

また、R病患者の世帯年収は、一般の人と比較すると低い傾向がある。

一般の人と比較して、未婚率が高かったことは（特に男性）、特筆されるべきことである。

就職に関しては、ほとんどの人は職をもっている。また、現在の職場をあまり変えたり、変えたいとは思っていない。職種は、工員が男女とも多かった。

現在就職していない人の30%弱の人は、「働きたいが仕事がない」状況で、その中の5人は、アンケートから、明らかに形態障害から来るものである。また、就職しようとして拒否された経験を持つ人は、ほとんどがR病に原因があると考えている。

年金は、76.6%がなんらかの年金に加入しているが、障害年金に関して言えば、93.9%が受給されていない。また、1割強の人が障害年金を申請して拒否された経験がある。

【お わ り に】

レックリングハウゼン病は、ほとんど障害のない軽症な例から、何度も手術をくり返したり、他人の目にふれることをはばかるような異形を呈したりする重症例まで、実に多彩な病状を呈する。

今回報告書を読み返してみて、「福祉」の観点を強調することから、多少重症例にかたよった報告になったことは否定できない。一方、いろいろな難病の患者さんと数多く接しているあせび会の佐藤会長からは、たびたび、この疾患の患者さんが、気のやさしい、悪く言えばひっこみ思案の性格をもっていることを聞かされた。このような方々は、アンケート調査においても、ひかえ目な解答を寄せていることが予想される。我々の調査にはひっかからなかった深刻な問題を持っているケースも存在している可能性がある。

現在の日本には、約5万人のレックリングハウゼン病の患者さんがいると推測されているが、そのうち医療機関を受診する人は、約10%、5,000人と思われる。軽症者や病状の固定した重症者は、医師の目からは隠されている。今回の調査でも212人のうち2ヶ月に1回以上病院に行くのは、71人(33.5%)であった。これは全国調査の結果からも類推できることである。

今回の報告から強調されることは、生活の面で、日常生活は普通にできるが、結婚、就職などの面で、どうしてもハンデを負う形になるという点である。このことが高齢になるにしたがい、ひとり暮らしの不安、年金なしの経済生活に対しての不安、さらには病気になった時の不安として、出てきているように考えられる。以上のような結果をふまえて、この報告書を終えるにあたり、以下の点をあらためて強調しておきたい。

- 1) 本症患者に関する医療費の公費負担を推進すること、すでに東京都は実施しており、患者数は多くても、受療する人の数から考えて、それほど大きな負担にはならないと予想される。
- 2) 本症に対する身体障害者福祉法の適用を推進すること。現状の認定方法の基本的な変更が望ましいが、次善の策としては、形態の異常に関する項目を設定することも考えられる。
- 3) 本症の原因に関しては、遺伝子レベルでの説明がされているが、患者さんの持っているニーズへの対策は、まだ不十分である。重症度に関するランク付けや、手術の適応、遺伝相談、日常生活への援助などの総合的な研究が今後も活発に行われることを期待していきたい。

この報告書は、社会福祉法人丸紅基金の助成金により
作成致しました。ご支援に対し厚く御礼申し上げます。

レックリングハウゼン病の保健・福祉
に関する研究

平成4年3月発行

編集者 稲 葉 裕

(順天堂大学医学部教授)

発行所 稀 少 難 病 者 全 国 連 合 会
(あせび会)

東京都文京区千石2-14-19-203

TEL 03-3943-7008

印刷所 (有) き ょ う ぶ ん 社

東京都文京区小石川1-3-5

TEL 03-3811-3505

一九七一年六月一七日第三種郵便物認可 一九九二年六月二〇日SSK 通巻第一四九号（毎月六回・五の日の日発行）

発行

身体障害者団体定期刊行物協会
東京都世田谷区砧六二六―一
定価 三〇〇円

発行・稀少難病者全国連合会（あせび会）