希少疾病「プリオン病」
患者家族が語る現実と治療薬への切実な願い

「全国プリオン病患者・家族会 さざんかの会」の遠藤代表・中山広報による講演が行われました。プリオン病は年間100万人に1人が発症する極めて稀な致死性疾患で、確立した治療法はありません。

講演者

全国プリオン病患者・家族会 代表　遠藤 真理子 様　ENDO Mariko

全国プリオン病患者・家族会 広報　中山 奈津枝 様　NAKAYAMA Natsue

❖ 講演者プロフィール

全国プリオン病患者・家族会 代表　遠藤 真理子 様

英語教師のお父様のもと、3姉妹の長女として育つ。幼い頃の怪我をきっかけに看護師を志し、看護の現場でキャリアを積む。

＜プリオン病との関わり＞

2018年お父様がプリオン病を発症。その後1年9カ月に渡る介護生活が始まる。

＜家族会参加の経緯＞

お父様看取りの後、「同じ病気で苦しむ家族の力になって欲しい」という専門医の声を受け、患者・家族会の代表になる。2023年「さざんかの会」を立ち上げる。その後、遺伝カウンセリングを学ぶため、大学院へ進学。現在は遺伝カウンセラーとして、患者やそのご家族に寄り添っている。

全国プリオン病患者・家族会 広報　中山 奈津枝 様

都内の鮮魚店に3姉妹の長女として生まれる。幼少期より斜頸や魚介類アレルギーなど、体質的な不調を抱えていた自身を心配し、さまざまな手立てを尽くしてくれたのはお母様だった。現在商社に勤務しながら、広報としての活動を続けている。

＜プリオン病との関わり＞

2020年12月24日お母様がプリオン病の一種、ヤコブ病と診断される。今度は「自分が母を守りたい」という思いで、ご兄弟、お父様と協力しながら、約3年間ほぼ在宅で介護を続ける。

＜家族会参加の経緯＞

お母さま看取りの後、さざんかの会へ参加、現在広報担当として活動中。

❖ プリオン病の概要

プリオン病は脳内に異常プリオンたんぱく質が蓄積し、急速に神経細胞が破壊される病気です。
主な病型は以下の3つです。

- **孤発性（約77%）：原因不明で、急速に進行。**
- **遺伝性（約20%）：遺伝子変異によるもの。**
- **獲得性（約3%）：感染など外因性による発症。**

初期症状は倦怠感やふらつきなど老化や認知症に似ているため気づきにくいのが特徴です。多くは発症から1～2年で寝たきりとなり死亡します。

❖ 患者家族が経験する現実

講演では、遠藤様・中山様がご家族を介護した経験を詳細に語られました。

- **認知機能の急激な低下、不随意運動、幻覚、睡眠障害など症状は多岐にわたる**
- **進行が極めて早く、24時間介護が必要**
- **痰の吸引、体位交換など身体的負担に加え、意思疎通ができなくなる精神的苦痛**
- **仕事や家庭が大きく影響を受け、家族全員の人生を揺さぶる病気**
- **何もしてあげられないまま大切な人が遠ざかっていく苦しさは言葉では言い尽くせない**

―患者家族の言葉は非常に重く、切実なものでした。

さざんかの会の活動

患者・家族の交流、介護相談、情報発信、研究支援を目的に、全国の家族がオンラインでつながる場を提供。診断直後の不安、介護の悩み、公的制度の相談など、孤立しがちな家族の支えとなる活動を続けています。

何よりの願いは「治療薬の早期開発」

現在、この病気には有効な治療薬がなく、治療薬の早期開発が唯一の希望です。

- **「どうかこの希少な疾患を置いてきぼりにしないでほしい」**
- **「一日でも早く、進行を止める薬を」**

家族会からのメッセージは、治療法の開発を待ち望む強い願いでした。

おわりに

今回の講演を通じ、私たちはプリオン病の深刻さと、患者・家族が抱える苦悩をあらためて知りました。
ノーベルファーマとして、この声に応えるべく、一日も早い治療薬開発の実現に向けて創薬に取り組む責務を胸に刻む機会となりました。

ご紹介

全国プリオン病患者・家族会 さざんかの会について、活動内容をより詳しく知りたい方はホームページをご覧ください。

スマートフォン等で
読み取ってください

ホームページ
https://www.sapoprion.com

