

## 「CAPS（クリオピリン関連周期性発熱症候群）に対するアナキンラの臨床研究」 に関する要望書

私ども「CAPS 患者・家族の会」は、インターロイキン-1 レセプター拮抗薬であるアナキンラが、私たちの子どもの病気である CAPS にとても効果があることから、わが国では未承認の薬剤であるので、審査管理課中垣俊郎課長まで承認と保険適用についてお願いに伺いました。

しかしアナキンラは、欧米では抗リウマチ薬として承認されているものの、患者数の極端に少ない CAPS では臨床試験を行うことができず、したがって承認がないので、わが国でもまずは臨床試験を行うことが先決である、とのお言葉を戴きました。

CAPS は診断がなかなか難しい病気であると伺っています。しかもわが国ではわずかに 50 名ほどの患者がいるに過ぎないようです。時々刻々と進行する炎症のため発熱が続き、膝は松ノ木の瘤のように腫れ上がり、子どもは歩くことすらできなくなります。さらに慢性髄膜炎のためやがて耳は聞こえなくなり、目は見えなくなり、アミロイドーシスで命を落とすこともまれではないと聞きます。しかし早期に診断が下り、アナキンラの治療が始まると炎症は治まり、毎日の皮下注射は親も子どもも大変ではありますが、それでも日々よくなっていく子どもをみると、がんばって注射を続けています。

しかし、アナキンラは並行輸入をして入手していますが、小さい子どもで月々約 10 万円、大きい子どもですと約 20 万円かかり、この費用は私たちにとって大変な負担です。経済的理由から治療を諦めている親御さんもあり、子どもさんをみるのも忍びないくらいです。

私たち患者・家族の会が審査管理課中垣様をお訪ねし、アナキンラの承認をお願いしたところ、小児科の先生方がたまたまアナキンラの CAPS に対する臨床試験を始めるべく貴課に厚生労働省科学研究費補助を申請しているとお聞き致しました。小児科の先生方は、科学的臨床試験に則った方法で「臨床試験ベースでの治療」ということを言われており、患者・家族の会と致しましても夢のような話で、自ら積極的に臨床試験に参加し、ぜひとも協力したいと考えました。このような先生方がいらっしゃることは、私たちにはまるで奇跡のように思われますし、厚生労働省の皆様も CAPS の子どもをもった私たちの気持ちをきっと理解して戴けるものと思っております。厚生労働省の科学研究補助金により先生方にアナキンラの有効性と安全性をぜひとも明らかにして戴き、その後審査管理課で承認のプロセスに入って戴きたいと存じます。

はじめは厚生労働省審査管理課へ提出しようとした要望書ですが、中垣様より医政局研究開発課へ提出を、というお言葉に従い、そのまま提出する失礼をお許し下さい。それも、小児科の先生方は研究補助金の研究計画書をすでに提出しており、現在選考過程にあるとお聞きしたためです。どうぞ子どもたちの苦難をお救い戴きたく、ぜひともアナキンラの研究補助金をお通し下さい。お願い申し上げます。

平成 20年 12月 19日

CAPS 患者・家族の会

代表 戸根川 聡

厚生労働大臣  
舛添 要一 殿

CAPS 患者・家族の会

## 「CAPS（クリオピリン関連周期性発熱症候群）に対するアナキンラの臨床研究」 に関する要望書

私ども「CAPS 患者・家族の会」は、インターロイキン-1 レセプター拮抗薬であるアナキンラが、私たちの子どもの病気である CAPS にとても効果があることから、わが国では未承認の薬剤であるので、審査管理課中垣俊郎課長まで承認と保険適用についてお願いに伺いました。

しかしアナキンラは、欧米では抗リウマチ薬として承認されているものの、患者数の極端に少ない CAPS では臨床試験を行うことができず、したがって承認がないので、わが国でもまずは臨床試験を行うことが先決である、とのお言葉を戴きました。

CAPS は診断がなかなか難しい病気であると伺っています。しかもわが国ではわずかに 50 名ほどの患者がいるに過ぎないようです。時々刻々と進行する炎症のため発熱が続き、膝は松ノ木の瘤のように腫れ上がり、子どもは歩くことすらできなくなります。さらに慢性髄膜炎のためやがて耳は聞こえなくなり、目は見えなくなり、アミロイドーシスで命を落とすこともまれではないと聞きます。しかし早期に診断が下り、アナキンラの治療が始まると炎症は治まり、毎日の皮下注射は親も子どもも大変ではありますが、それでも日々よくなっていく子どもをみると、がんばって注射を続けています。

しかし、アナキンラは並行輸入をして入手していますが、小さい子どもで月々約 10 万円、大きい子どもですと約 20 万円かかり、この費用は私たちにとって大変な負担です。経済的理由から治療を諦めている親御さんもあり、子どもさんをみるのも忍びないくらいです。

私たち患者・家族の会が審査管理課中垣様をお訪ねし、アナキンラの承認をお願いしたところ、小児科の先生方がたまたまアナキンラの CAPS に対する臨床試験を始めるべく貴課に厚生労働省科学研究費補助を申請しているとお聞き致しました。小児科の先生方は、科学的臨床試験に則った方法で「臨床試験ベースでの治療」ということを言われており、患者・家族の会と致しましても夢のような話で、自ら積極的に臨床試験に参加し、ぜひとも協力したいと考えました。このような先生方がいらっしゃることは、私たちにはまるで奇跡のように思われますし、厚生労働省の皆様も CAPS の子どもをもった私たちの気持ちをきっと理解して戴けるものと思っております。厚生労働省の科学研究補助金により先生方にアナキンラの有効性と安全性をぜひとも明らかにして戴き、その後審査管理課で承認のプロセスに入って戴きたいと存じます。

はじめは厚生労働省審査管理課へ提出しようとした要望書ですが、中垣様より医政局研究開発課へ提出を、というお言葉に従い、そのまま提出する失礼をお許し下さい。それも、小児科の先生方は研究補助金の研究計画書をすでに提出しており、現在選考過程にあるとお聞きしたためです。どうぞ子どもたちの苦難をお救い戴きたく、ぜひともアナキンラの研究補助金をお通し下さい。お願い申し上げます。

平成 20年 12月 19日

CAPS 患者・家族の会  
代表 戸根川 聡

厚生労働大臣  
舩添 要一 殿

CAPS 患者・家族の会

## 「CAPS（クリオピリン関連周期性発熱症候群）に対するアナキンラの臨床研究」 に関する要望書

国政困難な折、大臣におかれましては、日々、国民のための行政業務にご精励のことと、ご敬服申し上げます。

さて、私ども CAPS 患者・家族の会は、CAPS（クリオピリン関連周期性発熱症候群）の子供を持つ家族の会です。CAPS には CINCA 症候群、Muckle-Wells 症候群および家族性寒冷蕁麻疹の 3 つの疾患が含まれ、いずれの疾患も症状の程度に差異を認めますが、*CIAS1* という同じ遺伝子の異常により発病します。これらは生後まもなくから乳幼児に発熱や皮膚の発疹、髄膜炎、関節炎を発症する病気です。重症の患者さんでは、乳幼児期に大変激しい炎症により水頭症、発達障害、てんかんとり、さらに最重症の患者さんでは死亡された方もございます。一方そこまで重症でなくても、この病気は悪化と回復を繰り返し、それによって視覚・聴覚の障害が進行し視力の低下や難聴を来してしまいます。さらに長期間の経過では腎臓や肝臓の障害が進行し生命予後も不良な疾患です。視力障害や難聴の進行や腎臓・肝臓などの臓器障害といった生死に関わる合併症の併発や、再燃の繰り返しに、子どもたちはもちろんのこと、家族は必死になって闘ってまいりました。

この病気はとても希な疾患で全国に CAPS では約 50 名ほどの患者しかおりません。また CAPS の報告が我が国でなされたのが 1990 年代であり患者の会もありませんでした。一方、昨今の医学研究の進歩によって CAPS の原因遺伝子が見つかり、診断が出来るようになり、診断される患者も増えてきました。そこで CAPS の子どもと家族で、病気の知識や治療法などについてお互いに情報交換することを目的に 2008 年 CAPS 患者・家族の会を立ち上げました。

CAPS の治療に関してこれまでステロイド薬やいろいろな免疫抑制薬が使われて来ましたが、病気の進行を抑えることができませんでした。しかしこの病気の病態が IL-1 という炎症惹起物質の過剰産生に基づく事が明らかにされ、IL-1 を抑えるアナキンラという薬剤（Biovitrum 社）の治療によって、発熱など炎症症状の改善や視力・聴力障害の進行を抑えることが可能であることが明らかとなりました。実際欧米ではアナキンラ治療が現在標準的な治療となっており、CAPS 患者さんの QOL は格段の進歩を認めております。この薬が日本においても CAPS の子どもにとって希望の薬となるのではと期待しております。ところが、欧米におきましても、実際に効果がある事が分かっているにもかかわらず、この病気の子ども数は少ないため治験などが実施できず、CAPS に対する薬剤としての認可がなされていないと聞き及んでおります。欧米では成人の関節リウマチでは認可が下りているそうですが、我が国では関節リウマチにも用いられることはなく、国内でこの薬は全くないという状況にあります。したがって CAPS の子どもにアナキンラを使うことができません。このような子どもたちが一日も早く、アナキンラ治療の恩恵に与れるよう、私たちは願い、「CAPS に対するアナキンラの認可」の要望書を、大臣をはじめ日本小児科学会会長にお送りさせていただきました。

なにとぞこの病気の子どもたちをお救いいただけるようにご配慮をよろしく申し上げます。

平成 20 年 12 月 19 日

CAPS 患者・家族の会

代表 戸根川 聡