

厚生労働大臣
舩添 要一 殿

CAPS 患者・家族の会

「クリオピリン関連周期性発熱症候群(CAPS)の難治性疾患克服研究事業への対象疾患認定」に関する要望書

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、私どもは昨年12月19日に「CAPSに対するアナキンラの臨床研究」に関する要望書を同省医政局研究開発振興課 井本課長補佐を介して提出いたしましたクリオピリン関連周期性発熱症候群（通称 CAPS）の小児患者を持つ家族の会です。CAPS は *CIAS1* という同じ遺伝子の異常により発病するもので CINCA 症候群、Muckle-Wells 症候群および家族性寒冷蕁麻疹の3つ疾患が含まれます。国内では1990年代に初めて症例報告がなされ、現在の患者数は約50名という非常に希少な病気です。

これまでの治療方法として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。医学研究の進歩によってこの病気の病態が IL-1 という炎症惹起物質の過剰産生に基づく事が少しずつ明らかになる一方、原因遺伝子に異常の見られない患者が存在することから発症のメカニズムが未解明です。また、IL-1 を抑えるアナキンラという薬剤（Biovitrum 社）が欧米では使用され炎症症状の改善が示されているにもかかわらず、国内では正式な認可がなされておらず、効果的な治療方法は未だ確立されていない状態です。

CAPS の代表的な症状としては、生後ないし乳幼児期に周期的な高熱と皮膚の発疹、髄膜炎、関節炎、などの激しい炎症を伴い、重症の患者では水頭症、発達障害、てんかんを生じ、最悪は幼くして死に至るケースもあります。症状の悪化と回復を周期的に繰り返しながら、視力の著しい低下・難聴・歩行困難といった日常生活に重大な支障をきたし、長期間の経過では腎臓・肝臓などの臓器障害といった生命予後も不良な疾患です。

子ども自身はもちろんのこと、家族も必死になってこの病気の痛みと闘い耐えてまいりました。一刻も早く症状進行を阻止する治療法、発症を予防できる手段が確立され、家族全員が安心して生活できる日々が訪れる事を祈念し、本要望書を提出させていただきます。

CAPS（CINCA 症候群、Muckle-Wells 症候群および家族性寒冷蕁麻疹）が難治性疾患克服研究事業へ認定され、将来にわたり子供たちへご支援を賜りますよう、何卒よろしくご願い申し上げます。

平成 21年 3月 11日
CAPS 患者・家族の会
代表 戸根川 聡