

■ 医療費助成制度

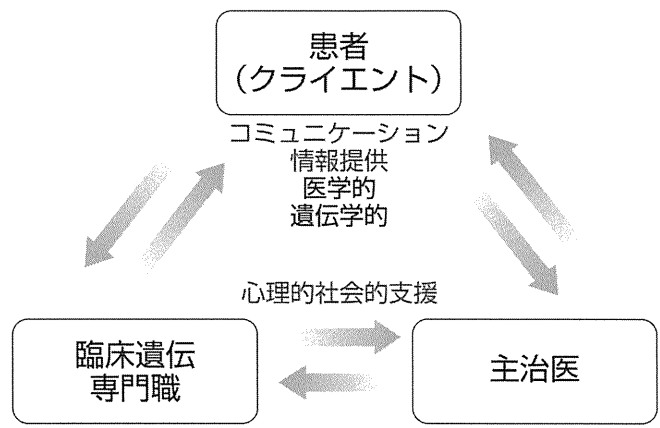
医療費を助成する制度は国および地方自治体が定めており、細かな部分については各自治体によって違いがあります。詳しい点については担当医や病院、自治体の保健所などに問い合わせてください。2011年の時点では、小児（18歳未満）の場合では、①脳あるいはせき髄腫瘍、②褐色細胞腫（内分泌疾患）で慢性特定疾患の助成が、また東京都では母斑症（都83という分類）の扱いで助成制度があります。

6.2 遺伝カウンセリング

遺伝カウンセリングは多くの大学病院や主ながん拠点病院などに設置されている遺伝相談部門でおこなわれています。多くは有料で、一般に1回2時間くらいおこなわれ、継続して何度もおこなわれます。人類遺伝学会で認定した臨床遺伝専門医か認定遺伝カウンセラーがカウンセリングをおこないます（図20）。

遺伝カウンセリングでは、患者さんと家族が必要とする遺伝に関連する情報をなるべくわかりやすく説明して、患者さん・家族の悩みやニーズを理解したうえで不安な気持ちを取り除き、遺伝性の病気に対して自分の意志で対処できるように支援します。VHL病は優性遺伝性疾患で、病気に特徴的な病状をもつので、患者さんに遺伝子診断や一般の診断、治療に関する有用な情報を提供して遺伝カウンセリングをおこない支援することが役立つ病気とされます。希望される方は大学病院などの専門病院の受付で遺伝カウンセリングをおこなっているかを相談してください。

図20●遺伝カウンセリング



■ 子どもさんへの説明

VHL病がどのような病気であるか、またどのように受け止めるかを子どもへ説明することは簡単ではありません。一般には親の病気の治療の様子をみて少しずつこの病気を理解することが多いとされています。10歳代後半になって優性遺伝のことなどを含めて少しずつ説明してVHL病の内容を理解してもらうように努力することが大事です。

7

患者会について（ほっと Chain）

2000年頃に関西の患者さんの家族が専門医師のすすめにより患者さん同士の交流会をはじめました。2003年に患者さんが他の遺伝性腫瘍の会の運営法と会則を参考にしてVHL病会の運営と会則を決めて運営しています。その際にVHL病患者会は「ほっとChain」と命名されました。その由来はほっとする雰囲気での人々のつながり（Chain）をもつという意味といわれています。VHL病の患者さんお互いの親睦と病気の情報交換、医師から定期的に情報を受けることなどがその目的です。年に1回の情報交換会をおこないながら、ホームページ（URL <http://www.vhl-japan.org/>）を更新して情報交換をおこなって活動をしています。

8 Q & A

Q1 仕事をするうえで、自分の病気のことをどこまで話したらよいのでしょうか？（「健康です」と就職したものの、経過観察の腫瘍がすぐに大きくなり、入院となると、まわりに迷惑をかけてしまうので）

A 憲法などでは一般に就職の際にこのような遺伝性の病気であることを話しても差別を受けることはないとされていますが、実社会ではなかなか理解されないことが多いと考えられます。その点を理解して実質的に対処してください。

Q2 私は今、小脳とせき髄の血管芽腫、すい臓のう胞で経過観察中ですが、普段の生活はどのようなことに気をつければよいですか？（食生活、アルコールの摂取、運動など、腫瘍&のう胞が大きくならないよう体質改善できるのであれば、食生活をみなおしたいと思っています）

A 普段の生活で特に注意することはありません。疲れすぎないように気をつけて普通の生活をしてください。

Q3 小脳の血管芽腫で経過観察のときは、どのようなタイミングで手術するのがベストですか？

A 一般には症状が出たときとされていますが、それぞれの方で異なるので専門の脳神経外科医によく相談してください。

Q4 せき髄の血管芽腫で経過観察のときは、どのようなタイミングで手術するのがベストですか？

A Q3と同様です。

Q5 せき髄の空洞化とはどういうことでしょうか？ 空洞化＝水が溜まると聞きましたが、その水は身体にどのような影響を及ぼすのでしょうか？

A せき髄空洞症は、いろいろな原因でおこりますが、簡単にいえば、せき髄の中に水（脳せき髄液）が貯まり、せき髄の中に「竹輪」のように空洞ができる状態です。貯留した水溜まりが、大きくなるとせき髄を中から圧迫して、手足のしびれや運動障害、排尿障害などのせき髄障害がおこる可能性があると考えられます。VHL病ではせき髄内血管芽腫に伴ってせき髄空洞症は腫瘍に隣接し発生するとされています。

約 80%の症例に空洞が発生し、神経症状をひきおこすとされています。

Q6 セカンドオピニオンを受ける際に、もっていく物を教えてください。(MRI の写真があったほうが良い等)

A セカンドオピニオンを受ける際には、今までの診療を受けた際の経過や診断された内容、検査を受けた際の CT や MR のフィルムを CD などに転送したものを持参し、現在診療を受けている医師からの紹介状をもって行ってください。また受診の際には、いったい自分が何を聞きたいのかをはっきりさせて箇条書きにメモにまとめてもっていく方がよいと考えられます。また、可能であればご家族や知人の方が一緒に行ってもらう方がよく理解し、納得できることが多いと考えられます。

Q7 各臓器ごとに、何回ぐらい手術した実績がありますか？ VHL 病は何度も手術することになるのですが、何回まで手術できるのか知りたいです。

A 各臓器ごとに手術を受けられる回数は異なります。一般に腎臓は 3 回までは手術が可能とされています。しかし、各患者さんの体の状態や年齢でも手術を受けられる回数は異なります。そのためここで何回までと一概にはいえません。

Q8 各部位ごとに経過観察が必要ですが、なるべく検査を少ない回数で済ませたいと思います。VHL の経過観察を少ない検査回数で済ませる組み合わせ(理想的な検査方法)を教えてください。

A 腹部の臓器、たとえば副腎、腎臓、すい臓などは腫瘍がまだ発症していないときのスクリーニング検査としては CT や MRI は 1 回でできることがあります。しかし、脳とせき髄は MRI でも撮影の条件が違いますので一度にはできません。

Q9 放射能を浴びることで、がんができやすくなったり、遺伝子が傷つくそうですが、VHL の人の場合、さらに腫瘍ができる可能性が高くなるのでしょうか？

A 「がんができやすくなったり、遺伝子が傷つく」などは放射線を浴びることによる危険性の 1 つです。しかし、がんやその他の合併症は長期間かけておこるとされています。また、VHL 病の方が特別にがんになりやすいというわけではありません。さまざまな病気で放射線検査はおこなわれますが、基本的には検査を受けることによって得られる利益と検査により放射線を浴びるための危険性のどちらを重視するかの兼ね合いとされています。これは一般の方でも同様ですが、VHL 病で放射線の検査を受ける際には受けることによって直接的に得られる画像の情報と利益が「がんができやすくなったり、遺伝子が傷つく」などの長期の危険性にはるかに勝ると考えて対処してください。

9 診療記録ノート（マイカルテ） について

マイカルテとは、VHL 病患者会「ほっと Chain」において提案されたもので、「複数の科や病院に受診するので、経過把握は自己管理でするしかない」という観点から、患者が自分で必要事項を書き込んで受診の際に各診療科の医師に見せることができる持ち歩ける病状経過記録です。

現時点では、必要最低限の項目で作成していますが、今後、医師や患者さん双方からの意見を取り入れて、改良していく予定です。

巻末に掲載してありますので、切り離したり、コピーしたりして使用してください。記入にあたっては、42～46 ページの【記載例】を参考にしてください。

健康管理手帳

マイカルテ

- “マイカルテ” は、あなたの診療情報を管理するノートです。
- 個人情報が含まれていますので、ご自身で十分注意し保管してください。

By ほっと Chain Since 2001

事務局：高知大学医学部 泌尿器科学教室

Tel: 088-880-2404

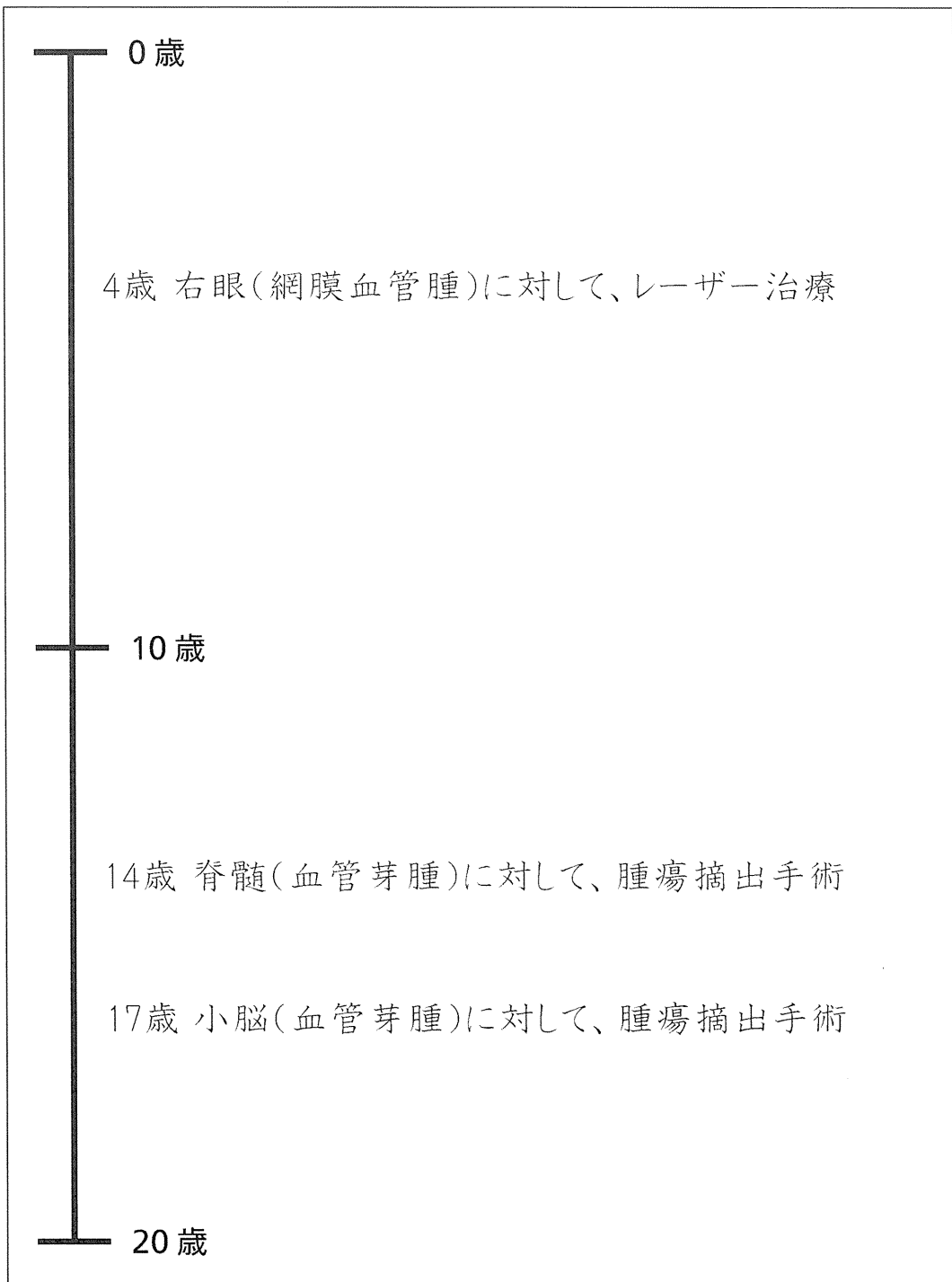
E-Mail: vhl@kochi-u.ac.jp

プロフィール

(フリガナ) 氏 名	ヤマダ タロウ 山田 太郎
生年月日	西暦 197X (S)H 5X 年 1 月 1 日
住 所	〇〇県〇〇市〇〇町〇〇-〇〇
電 話	088-XXXX-XXXX
かかっている医療機関	(脳神経外科) 主治医： 〇〇 〇〇 医師 医療機関名：△△△△ 病院 TEL: 088-XXXX-XXXX
	(眼 科) 主治医： 〇〇 〇〇 医師 医療機関名：△△△△ 病院 TEL: 088-XXXX-XXXX
	(泌尿器科) 主治医： 〇〇 〇〇 医師 医療機関名：△△△△ 病院 TEL: 088-XXXX-XXXX
	(消化器内科) 主治医： 〇〇 〇〇 医師 医療機関名：△△△△ 病院 TEL: 088-XXXX-XXXX
	(科) 主治医： 〇〇 〇〇 医師 医療機関名： 〇〇 〇〇 病院 TEL: 〇〇 〇〇 〇〇
緊 急 連 絡 先	連絡する人の名前(続柄) 山田 花子(妻) 電話番号：080-XXXX-XXXX
備 考 (家族歴など)	

病歴・治療歴一覧 (0~20 歳)

(年齢、病名、治療法などを時系列にわかりやすく書いてください)



年間診療予定

西暦 2012 (H 24) 年

1月	
2月	
3月	
4月	泌尿器科・消化器内科受診、CT・血液検査
5月	
6月	
7月	
8月	
9月	
10月	
11月	
12月	

備考

脳神経外科

14歳 手足のしびれにより近医を受診し、MRI検査で
脊髄に血管芽腫を認めた。

19XX年XX月：△△病院〇〇医師により
腫瘍摘出手術施行

17歳 定期検査で小脳に血管芽腫を認めた。

19XX年XX月：△△病院〇〇医師により
腫瘍摘出手術施行

眼科

4歳 眼底検査にて右眼に網膜血管腫を認めた。
19XX年XX月：△△病院〇〇医師により
レーザー治療施行

泌尿器科

27歳 腹部CTにて右腎に腫瘍を認めた。
19XX年XX月：△△病院〇〇医師に
よりラジオ波焼灼術施行

31歳 定期検査にて左腎に2-3個の腫瘍を認めた。
経過観察していたが、腫瘍の増大があり、
19XX年XX月：△△病院

10 参考となる資料

VHL 病診療ガイドライン (中外医学社)

同じ内容を高知大学医学部泌尿器科学教室のホームページで見ることができます。

VHL ハンドブック 2005

アメリカのVHLファミリーアライアンスが作成し、有志が翻訳したVHLハンドブック 2005 を「ほっとChain」ホームページ内で閲覧できます。

ほっとChain (日本 VHL 患者の会ホームページ)

<http://www.vhl-japan.org/>

VHL 病の患者さんが運営しているホームページです。

難病情報センターホームページ

<http://www.nanbyou.or.jp/>

国内の難病の種類とその患者団体の説明がされています。

高知大学医学部泌尿器科学教室ホームページ

http://www.kochi-ms.ac.jp/~fm_urol/japanese/vhl.html

VHL 病に関するいろいろな説明をみることができます。

医学用語

遺伝(性)

両親から受け継いだ遺伝子の中の何かでおこるもの。感染によるものではなく、また生涯に及ぶものです。

遺伝カウンセラー

医療の専門職（医師ではありません）。VHL 病のような遺伝的病気の患者やその家族に病気の内容を時間をかけてわかりやすく説明する専門的な仕事をします。

遺伝学者

遺伝子や、遺伝子が私たちの健康に及ぼす影響について、および遺伝病の治療について専門的に研究する科学者。

遺伝子

特定の DNA 配列、または対立遺伝子がある染色体上の位置。遺伝子配列の中で、ある対立遺伝子が別の対立遺伝子に変化した場合、その変化が次世代に伝わる可能性があります。

遺伝子型(ジェノタイプ)

特定の対立遺伝子（遺伝子のコピー）の 1 組のものの特徴のことをいいます。それぞれ（各遺伝子の 2 つのコピー）には、決められた位置があります。これら対立遺伝子（2 つのコピー）は母親からと父親から遺伝したものです。

MRI(磁気共鳴画像)

磁気エネルギーを利用して体組織を検査し、これにより得られたデータをコンピュータで分析・処理して画像にする技術。放射線の被曝はありません。得られた画像はレントゲン写真によく似ていますが、硬い組織（骨のような）と同様に柔らかい組織（血管のような）も写っています。トンネルのような穴の中に、少なくとも 30 分間じっと横たわっていなければならないので閉所恐怖症が問題になることがあります。気分を落ち着かせる薬が使われることもあり、十分な強さの磁力を使うことが鮮明な画像を得るのに重要です。

MIBG 検査

褐色細胞腫の組織に吸収される放射性同位元素やトレーサーを利用した核医学の検査法。検査の前に患者にメタ・インド・ベンジル・グアニジン（MIBG）が注射されますが、これは診断画像で褐色細胞腫をはっきりと際立たせます。

核(摘)出(術)

腎臓やすい臓に関連した語で、ごく少量の健常組織をつけた状態で腫瘍のみを取り除く手術。この語はときには、（特に乳腺の）腫瘍除去手術、あるいは腫瘍（こぶ）だけを摘出するともいわれます。眼科では眼球の摘出を意味します。網膜が剥離していると眼への血流が減少し症状が悪化します。こうなると眼球摘出がすすめられますが、よくできた義眼は正常の眼球のようにみえるでしょう。

褐色細胞腫

副腎の腫瘍で、副腎のアドレナリン分泌過剰をひきおこし、血圧を上げたり、心拍数を増やした

りして、結果として心臓や血管へのダメージとなることもあります。褐色細胞腫は副腎の外側にも発生することがあり、複数存在することもあります。副腎の外側にあるものはときにパラングリオーマと呼ばれます。

カテコールアミン

アドレナリンやノルアドレナリンなどを含めたものをいいます。その測定は褐色細胞腫の診断に利用されます。

ガドリニウム

血管を目立たせるために MRI 検査に先立って患者の血流中に注射されるレントゲン画像を強調する薬剤。これにより組織の異常な構造をわかりやすく識別できるようになります。

がん

異常な量や速さで増殖する細胞による 100 以上の病気についての一般的な用語。がん細胞は血管やリンパ管を通して体のほかの部分に転移します。

肝臓

腹腔の上部右側にある大きな臓器で、胆汁を分泌し、また食物の消化の過程でさまざまな調整をしたり、その消化した食物を体の中でもっとも有効に使うために活発に働きます。

鑑別診断

VHL 病の腫瘍の多くは、他の病気と同様に一般の人々でも発生します。医師は、その腫瘍が散発性のものか、VHL 病の一部なのか、もっと他の病気なのか、選り分けねばなりません。この問いの答えを出すために、DNA 検査を含めて、多くの検査が必要です。

ガンマナイフ

定位放射線治療をおこなう放射線照射装置のひとつ。脳腫瘍、脳血管の奇形などの治療に使われます。この装置は線源をヘルメットのような形状に並べ、これらの線源を精密にコントロールし、病変部にピンポイントでガンマ線を集中照射します。

蛍光血管造影

造影剤を使った眼の網膜の検査。ときには血管の状態や血流の動きをみるために動画で作成されます。

血管芽腫

血管の異常な成長により形成された良性腫瘍、特に VHL 病で脳やせき髄にできる血管腫の一種です。

血管腫

血管やリンパ管の異常な増殖で、良性腫瘍である血管腫やリンパ管腫を形成します。VHL 病においては、血管腫は血管の塊であり専門用語で血管腫と呼ばれます。

血管造影(撮影)

体の各部分における血管の写真、分布図。通常、血管に特殊な造影剤を注射して X 線か MRI 装置により撮影されます。

ゲノム

すべての動・植物における、遺伝子がそっくり一揃いになったもの。

交換神経系

中枢神経から各臓器へと信号を伝える小さい組織のつながり。副腎はこのつながりの重要な臓器ですが、体の両側で、そけい部から耳たぶまで小さな神経節が走っています。褐色細胞腫はこの神経節組織のどこにでも潜むことができるのです。

骨髄造影(撮影)像

せき髄の画像を作る診断法。造影剤をせき髄に注射し、レントゲン写真を撮ります。

コドン

3つのヌクレオチドからなる、遺伝情報の単位。DNA分子中の3つの塩基で1つのアミノ酸を意味します。

CT スキャン

レントゲンとコンピュータを組み合わせた診断法で、検査対象によっては造影剤を使います。検査すべき組織の一連のレントゲン写真が撮られ、コンピュータが腫瘍のサイズや密度を計算し、画像でみることができるよう描きます。

子宮広間膜

子宮、輸卵管、卵巣を覆っている膜組織。

腫瘍

細胞が異常に数が増えて成長したもので、良性と悪性があります。

腫瘍内科医

さまざまながんの治療を専門とする専門内科医。

漿液性のう胞腺腫

すい臓に発生するぶどうの房状のう胞。このう胞は上皮を一面に覆った漿液が集まったもので、数ミリメートルから10センチメートル以上(3インチ以上)のものまでさまざまな大きさのもので構成されています。

常染色体

性染色体以外の染色体。常染色体はヒトでは体の核細胞内に22対あります。1対の染色体(性を決定する染色体以外のもの)にはそれぞれ母親の卵子と父親の精子から伝わった染色体が各1つずつあります。常染色体上には対立する1対の遺伝子があり、これらの組み合わせで体の特徴などが決まります。

小脳

脳の基部の大部分を占めていて、随意運動、姿勢、平衡感覚を司ります。

神経内科医

脳、せき髄、末梢神経といった神経組織の診断と治療で、外科的でない診断治療を専門とする内科医師。

腎臓

腹腔の背部にある1対の臓器で、血液の老廃物を濾過し尿として体外に排出します。

腎摘出(術)

1個の腎臓の全部の除去。

浸透度

遺伝子の変化が明らかにその変異に影響を及ぼすであろう可能性の度合。VHL 遺伝子にはほぼ完全な浸透度があります。(変異した VHL 遺伝子をもつ人は、ほとんど確実に、生涯において何らかの VHL 病の兆候があります。)

すい(臓)炎

すい臓の炎症。

すい神経内分泌腫瘍

すい臓内部にあり、正常のときはホルモン(たとえばインスリン)を分泌している小島状の細胞からなる固形腫瘍。

すい臓

胃のそばにある臓器で、腸に消化酵素を分泌し、血糖値を調整するために必要に応じてインスリンホルモンを血液中に分泌します。

精巣上体

陰のうの中、睾丸の後ろにある管で、睾丸で作られた精子を前立腺へと運ぶ精管の上に位置します。精子の成熟、流れやすさ、貯蔵に重要なものです。

せき髄空洞症(管腔)

液体が充満したふくろで、のう胞に似ていますが、せき髄やせき柱骨の内部に発生するもので、引き伸ばしたチューブ状の形をしています。

切除(術)

除去を意味する接尾語。例: 副腎切除(術)は副腎の除去を意味します。

染色体

遺伝子を構成する DNA の対です。生物の種^{しゆ}のすべての情報を染色体上にもっています。人類は 22 対の常染色体と 1 対の性染色体 (XX または XY) をもっていて、1 つの染色体のそれぞれの対は、父親からと母親から受け継いだ各遺伝子のコピーをもっています。

大脳

脳の上部の主要な部分で、知覚、視野、運動、情動などの高次の神経機能を司っています。

対立遺伝子

1 対になった各遺伝子の片方の 1 つ。VHL 病患者の場合 1 対のうち 1 つは変異しており 1 つは正常。

超音波

体内の組織や臓器の画像を描く診断法。潜水艦で使われているソナー(水中音波探知機)と同じ働きをするもので、目標物から跳ね返ってきた音波をコンピュータが解析します。超音波の解析は体の構造、体脂肪の量、操作する人の熟練度に大きく左右されます。

聴力検査

聴力を測定し、査定するテスト。

デオキシリボ核酸

染色体やそれらの遺伝子を構成している 4 つの物質。配列が意味するコードにより、遺伝子の

働きが決定されます。たとえば、蛋白質の合成、蛋白質のアミノ酸の配列。

転移

体の1つの部分から他の部分へ拡がること。がん細胞が転移し、形成された第2の腫瘍内にある細胞はもとの腫瘍の中にあるものと同様のものです。したがって、もし腎がん細胞がせき椎骨にある腫瘍の中でみつかれば、それは腎臓から転移あるいは拡がったということがわかります。

凍結療法

凍らせることによって組織の成長を防ぐ方法。主に網膜の血管腫に使用されています。最近では腎臓などの腫瘍に端子を刺して凍結させ死滅させる機械も開発されています。

突然変異

遺伝子内でのDNA情報信号の変異。核酸が置き換わる変異と、核酸が欠失したり挿入されておこる変異などがあります。

内耳リンパのう腫

半円形状につながった、両端が丸くつぼまった内耳にある内リンパ管にVHL病でできる腫瘍。

内臓

腎臓、肝臓、すい臓、副腎を含めて、腹腔にある多くの臓器の総称。

内分泌内科医

脳下垂体、甲状腺、副腎、すい臓を含む内分泌組織とそこから分泌されるホルモン等を調べて異常を診断する専門内科医師。

脳神経外科医

脳、せき髄、神経といった神経組織の外科的治療を専門とする医師。

のう胞

普通の組織にできる流動物が充満したふくら。炎症をおこした組織にできることもあります。

バイオマーカー

特定の病気が存在することを予測したり判断できるような血液内の特定の蛋白質やホルモンなどの物質のこと。例：PSA = 体内で前立腺がん細胞の活性が高いか低いか、ひき続きさらに検査や治療が必要かを示す。

泌尿器科医

腎臓、膀胱、陰茎・陰のう組織を含む尿路の臓器と男性生殖器の診断と治療を専門とする医師。

HIF(低酸素誘導因子: Hypoxia Inducible Factor)

細胞に対する酸素供給が不足状態に陥った際に誘導されてくる蛋白質であり、転写因子(DNAの遺伝情報をRNAに転写する過程を促進、あるいは逆に抑制する)として機能します。

表現型

特定の遺伝子型が表す臨床的な体の特徴。たとえば、ある1人の患者が示す一連のVHL病の症状。同じ遺伝子型であっても、その他の遺伝子や環境の違いによって、人によっては異なる表現型を示す場合もあります。

病変

局所の異常な組織構造の変化。たとえば血管腫のようなもの。

腹腔鏡手術

外科手術の技術で、大きく切開するのではなく、特殊な手術器具を使い、体にあけたいくつかの小さい穴を通して手術をします。この手術方法が適用可能か不可能かは、腫瘍の位置および手術器具の操作可能範囲によります。最近、多くの手術が腹腔鏡でおこなえるようになりました。

副腎

腎臓の上にある1対の臓器。主に体の恒常性を司っており、通常はストレスや刺激を受けたときにアドレナリンを分泌し、その他のステロイドホルモンなども分泌します。

副腎摘出術

外科手術により副腎を取り去ること。

PET 検査(Positron Emission Tomography)

体の化学的情報を提供するために短命な放射性物質を使用する映像技術。この技術はある腫瘍の活動レベルをカラーイメージで表します。

傍神経節腫(パラガングリオーマ)

交感神経節から発生した褐色細胞腫の性質をもつ腫瘍。

耳鳴り

片耳または両耳が鳴ること。その音は、うなりやシューという音等さまざまです。

無症候性

患者ではあっても不快な症状や病気の兆候がみられない場合。

メタネフリン

アドレナリンの副産物の1つで尿の中にみられます。その測定は褐色細胞腫の検査に利用されます。最近では血中のものの測定も可能となりました。

めまい

まっすぐに歩けない、壁にぶつかる、というような、平衡感覚失調の感覚作用。

毛細血管

体内でもっとも細い血管で、各細胞に栄養分を運んでいます。

網膜

眼の後部にある神経組織。カメラのフィルムに相当するもので、みている像のイメージ信号を視神経を通じて脳に送ります。クモの巣のような非常に微細な血管により養分が供給されます。

ラジオ波焼灼術

腫瘍内にラジオ波電極を挿入し、誘電加熱により腫瘍を焼きつぶす方法です。これはVHL病の腎腫瘍を治療する1つの方法になります。

卵管

卵巣から子宮へ卵子を送る導管。

リニアック

放射線治療装置のひとつ。高圧の電場で加速した電子を金属の標的にぶつけてX線を発生させ、そのX線を人体に当てて治療をおこないます。

良性腫瘍

細胞の異常な増殖。がんではないので転移することはありません。

レーザー治療

レーザー光線の外科的な応用で、焼灼のためにレーザー光線の焦点を微細に制御しておこないます。網膜血管腫の治療に用います。

〔Ⅲ〕

研究成果の刊行に関する一覧表