

2025年1月14日

厚生労働大臣 福岡資麿 殿

中性脂肪蓄積心筋血管症 TGCV 患者会 共同代表 川村郁子、望月稔仁(公印省略)  
厚生労働省難治性疾患政策研究事業 TGCV 研究班 代表研究者  
大阪大学大学院医学系研究科 特任教授 平野賢一

### 中性脂肪蓄積心筋血管症 TGCV の1日でも早い指定難病化の要望

中性脂肪蓄積心筋血管症(以下、TGCV)は、2008年にわが国の心臓移植待機症例から見いだされた原因不明、治療法未確立、長期の療養を要する成人発症の希少難病です。TGCV患者の救済、特に避けられるはずの国民の死亡を避けるため、以下について要望致します。

2020年1月の最初の要望以来、5年近くが経過しましたが未だご指定頂けず、TGCV患者は、難病との闘病、症状の増悪、高額な医療費負担に加えて、一部の医療関係者の理解不足、診断遅延、偏見、ネグレクト Neglect (見て見ぬふりをされる)などにより苦しんでおります。

厚生労働省難治性疾患政策研究事業 TGCV 研究班の調査によると本症の累積患者数は2024年10月現在、991例、内145例が既に死亡しております。5年生存率は約70%と代表的循環器指定難病である拡張型心筋症のそれと同等でございます。

TGCVの診断基準/重症度分類は、日本核医学会、日本冠疾患学会、日本心血管インターベンション治療学会、中性脂肪学会で学会承認、日本心臓核医学会・日本核医学会から診断ガイドラインが公表、日本循環器学会心不全ガイドラインに近日掲載など本症の診断や治療に関わる専門学会での認知は進んでおります。国際的にも世界最大の希少疾患ネットワークの一つであるオーファネット Orphanet で希少疾患として認定されております。以上の如く、私共としては、「TGCVは難病法で定められた指定難病の要件」は、既に充足していると考えております。

また、先駆的医薬品・希少疾病用医薬品に指定された治療薬 CNT-01 について、条件付き早期承認制度の適応についての議論を進めるために、指定難病化承認が重要であるとのご意見も頂戴しております。

厚生労働大臣におかれましては、「認められないための辛さ、悲しさ、苦しさ」をご理解頂き、1日でも早く指定難病にご承認頂きますよう、何卒よろしくお願い申し上げます。

#### 別添資料

1. 患者の声、手紙
2. これまで TGCV 患者会から厚生労働大臣に宛てた要望書一式
  - 1) 2020年1月: 加藤勝信厚労大臣宛て要望書
  - 2) 2023年1月: 伊佐進一厚労副大臣へ面会、陳情。指定難病要望書。
  - 3) 2023年6月: 加藤勝信厚生労働大臣と面会。(一社)日本核医学会、(一社)中性脂肪学会・TGCV患者会三団体による要望書並びに署名簿 11,817筆を提出
  - 4) 2024年2月: 武見敬三厚生労働大臣宛、要望書を難病対策課に提出
3. 厚生労働省難治性疾患政策研究事業 TGCV 研究班からの提出済み書類
  - 1) 第54回指定難病検討委員会の審議内容に関する意見書
  - 2) 臨床調査個人票(案)