リサの物語

くすべてに戻る

リサ

肢帯型筋ジストロフィー 2I/R9 型 (LGMD 2I/R9) とともに生きる、カンザス州ウィチタ

「...私が珍しいタイプの筋ジストロフィーであると初めて告げられたとき、それは深い悲しみの瞬間でした。もっと知りたかったのですが、医師は診断結果以上の情報は何も知らないと言いました。」

リサに会ってみませんか

「ジム！手伝って」リサが呼びかける。ジムはキッチンで炭酸水をグラスに注いでいた。リサが呼びかけると、いつものようにジムはしていたことを中断する。リサの方へ歩み寄ると、ジムの顔には色っぽい笑みが広がり、目が和らぐ。リサは椅子から自力で立ち上がることができないため、ジムはこうした機会を利用して、彼女を抱きかかえながら愛情を込めて腕を回す。立ち上がるときにリサは頭を後ろにそらし、バランスを取り戻すとキスをする。指を杖に絡ませ、体重を横に移動させる歩き方をする。リサはゆっくりと暖炉の方へ向かい、ジムと長年の旅で集めたメキシコの民芸品をぜひ見せたいと考えている。

リサは、筋肉の衰弱と萎縮を引き起こす、遺伝的に受け継がれる珍しい病気を抱えて生きています。深刻な合併症には、心臓の衰弱や呼吸困難などがあります。杖が必要で、食料品の買い物などの用事には時々電動スクーターを使うこともありますが、リサはパートタイムの薬剤師として働き、経済学の修士号を取得したり、ウィチタ交響楽団のミュージシャンのボランティアやホストを務めたりと、アクティブな生活を送っています。

「不器用な」ティーンエイジャー

LGMD 2I/R9 は、リサの生涯に影響を与えてきましたが、彼女は 30 代になるまで診断に気づいていませんでした。「子どもの頃は、自分が不器用だと思っていました」と彼女は言います。「いつもつまずいて転んでいましたが、その理由がわかりませんでした。高校では、マーチング バンドで演奏中に転んだことがあります。卒業アルバムでは、冗談で「優雅に歩く」と名付けられました。」この思春期の間、リサは外面的には前向きな姿勢を保っていましたが、内心は恥ずかしさや屈辱感を感じていました。彼女の中で疑問の種が芽生え始めました。私のどこが悪いのか?「常にこの弱さがありました」と彼女は説明します。「走ることができませんでした。歩くときはよちよち歩きでした。」通常の身体活動を行うと、リサは筋肉のけいれんや痛みで疲れ果てました。医師は、彼女は単に「成長痛」を患っているだけだと言いました。

答えを見つけるキャリア

おそらく自分の健康上の問題を理解したいという欲求に触発されて、リサは薬剤師になろうと決意しました。「科学の整然とした仕組みが気に入りました。答えがありました。」医学の勉強は、自分自身の正しい診断を追求することへの彼女の高まる情熱と合致しました。彼女は最新の医学研究を粘り強く探し、自分の症状に一致するさまざまな医学的疾患について読み、記事を熟読し、科学的研究から断片的な情報を集めました。しかし、時間が経つにつれて、彼女は挫折の壁にぶつかりました。筋力低下を引き起こす病気は多すぎたのです。彼女の医師たちも困惑していました。彼女が持っていた唯一の手がかりは、肝臓酵素の値が上昇していることでした。「彼らは私の肝臓に何か問題があると考えました」と彼女は言います。「しかし、それでは筋力低下の説明がつきませんでした。」

フラストレーションと身体的な困難が増すにもかかわらず、リサの仕事と家庭生活は順調に進みました。救急医のジムとの結婚は、希望と大きな夢に満ちたラブストーリーでした。2人で家族を築き、家を購入し、旅行をしました。科学と医学の両方に興味を持っていたジムは、診断を求めるリサのパートナーになりました。「最初の大きな一歩は、アリゾナの内科医のところに行き、肝臓酵素の上昇は筋肉の分解によるものかもしれないと言われたことでした」とジムは言います。医師は、リサが多発性筋炎と呼ばれる一般的なタイプの筋ジストロフィーであると疑いました。しかし、彼女は医師の治療方針に警戒していました。「彼らは私に化学療法を受けさせようとしました」と彼女は言います。「そして、自己免疫疾患のように治療します。しかし、私は拒否しました。妊娠したかったのです。それでも、診断結果は私には納得できませんでした。私は直感的に、何か情報が欠けていると感じました。」

電球が消える

診断後すぐに、ジムがアリゾナ州で新しい仕事のチャンスを得たため、リサとジムはバーモント州に引っ越しました。家族にとって、リサは妊娠し、新しいコミュニティにどっぷり浸かるというワクワクする時期でした。リサの婦人科医は、多発性筋炎（まだ多発性筋炎だと信じていた）を患った状態で出産すると合併症が起こる可能性があるため、専門医に診てもらうよう勧めました。「吹雪の真っ最中でした。私はバーモント州の神経筋専門医の診察を受けました。彼らは筋電図検査を行いました。これは、私の脚の筋肉に針を刺して筋肉の活動を計測する検査です。その時初めて、肢帯型筋ジストロフィーと呼ばれる特殊なまれなタイプの筋ジストロフィーであると告げられました。私自身もその場にいましたが、それは深い意味のある瞬間でした。もっと知りたかったのですが、医師は診断以上の情報を持っていませんでした。」彼女は、大きくなっていくお腹に手のひらを置き、新しい家となった土地に静かに雪が降るのを見ました。すべてがうまくまとまっていくように感じました。 「これが最初の『なるほど』という瞬間でした」と彼女は言う。「本当の診断でした。『やっと！納得がいった！』と自分に言い聞かせました」。何年も何もわからなかった後、診断はいくらかの安堵となった。

リサさんは2人目の子どもを出産し、子育てと仕事の合間に医学雑誌を読み、LGMD 2I/R9に関連する可能性のあるあらゆる分野の最新研究に遅れを取らないようにしていました。「当時遺伝子研究の第一人者だったジェリー・メンデルという男性を見つけました」と彼女は言います。「彼のオフィスに電話して、彼らの研究に参加したいと言いました。」彼女は、そのような直接的な要求をした大胆さを笑います。初めて、興奮の兆しが見えました。遺伝子治療で治ったらどうでしょう？彼女は自らオハイオ大学に飛びましたが、LGMD 2I/R9の正確なタイプが不明であるため、研究の対象ではないと言われ、がっかりしました。しかし、彼らは、彼女の遺伝子検査と筋肉生検を、研究者チームが肢帯型筋ジストロフィー2I/R9の研究への道を切り開いていたアイオワ大学に送ると提案しました。リサは彼らの意図に懐疑的でした。 「私は『ああ、そうだ。私の生体組織検査は冷凍庫に入れられ、私は永遠に異常者のままだ』と思いました。」

絶望に陥る

ある日、ニューヨーク市で買い物をしているとき、リサにとって最悪の悪夢が起こりました。混雑した通りの横断歩道で、彼女はつまずいて転んだのです。雑踏の中、他の歩行者は誰も立ち止まって手を貸してくれませんでした。「自力では起き上がることができませんでした」と彼女は言います。遠くで消防車のサイレンが鳴り響くのを聞き、その音の方に頭を向けると、消防車が自分の方向に猛スピードで走ってくるのが見えました。「もうだめだ、死んでしまうと思いました」。消防車は急ブレーキをかけました。消防士が車から飛び降りて彼女を歩道まで運びました。そして、一瞬の隙をついて走り去りました。危うく命が危ないところでした。危うく命が危ないところだったのです。リサは病気のせいで命に関わる状況に陥るかもしれないという恐怖を拭い去ることができませんでした。転倒で打ちのめされ、杖とスクーターを使い、車には障害者用プレートを付けて通行するようになりました。彼女はかつてないほど衰弱し、これまで経験したことのないほどの不安に襲われました。

5年後、痛みと子供たちと活動を楽しむことができないことに対する深い憂鬱に陥っていた彼女は、思いがけない電話を受けた。アイオワ大学の誰かが研究室のアーカイブをすべてさかのぼり、偶然彼女のファイルを見つけ、それをLGMD 2I/R9として知られる新たに発見されたタイプのLGMDに結び付けたのだ。電話の両端は興奮に包まれた。発見をした研究者とリサは、ついに確定診断が下され、長い間彼女を逃れていた謎の答えが得られたことに大喜びした。ジムは最近パイロット免許を取得したばかりで、2人は一緒にアイオワ大学に飛び、研究者たちと会った。

抱擁の力

「研究者との面会は素晴らしかったです」と彼女は言います。「彼らは顕微鏡で私の筋肉細胞を見せ、それを正常な筋肉細胞と比較しました。」彼女は、LGMD 2I/R9 が、他のタイプの筋ジストロフィーに見られる筋力低下に加えて、心臓や呼吸の合併症を引き起こす可能性があることを知りました。面会で、研究者はリサを LGMD 2I/R9 の別の患者に紹介しました。「同じ病気の人に会うのは初めてでした。私たちは二人とも年上で、母親で、会うと二人とも泣き出しました。私たちは、何も意味をなさない人生を送ってきたというお互いの話をしました。」

感情が溢れ出る中、研究者たちはリサに診断に関する情報を伝えなければならないと感じた。「これが2度目の『なるほど』の瞬間でした」と彼女は言う。研究者たちは、リサは幸運だと説明した。LGMD 2I/R9関連の遺伝性疾患を持つ人の中には、乳児期を過ぎても生きられない人もいれば、どの変異を持っているかによって、重度の筋力低下や認知障害に苦しむ人もいる。「これで死ぬことはないでしょう」と研究者たちは彼女に言った。リサは自分の状況について考えた。まだ歩くことはできるし、鍼治療で痛みを抑えることもできる。感謝の気持ちが予期せぬ波のように全身に広がった。しかし、研究者たちは、これまで考えたこともなかった心臓の状態をモニタリングする必要があるとも伝えた。「心臓専門医のところに行くように言われ、うっ血性心不全だと知りました。薬で改善しましたが、これは自分で注意して見守る必要があることです」

一生のように思えるほどの探求と待機の末、リサは答えを見つけました。皮肉なことに、彼女は LGMD 2I/R9 について知る前の時代が懐かしいと言います。「診断を受ける前は、心配する必要もなかったので心配しませんでした。今は、転倒、心臓、将来がどうなるかなど、あらゆることが心配です。」ジムは「大丈夫だよ」と言わんばかりに、広い腕で彼女を抱きしめます。

それからジムは、一日に何度も交わりを深めるために使う愛情のこもった抱擁でリサを抱き上げる。「私たちの結婚の誓いを見に来てください」と彼は言う。二人は一緒に、手書きで額縁に入れて壁に掛けられた誓いのところまで歩いていく。そこには、尊敬、優しさ、誠実さという二人の価値観が綴られている。おそらく最も重要なのは、思いやりについて語られていること、つまり、残りの人生、お互いを気遣うという約束だ。誓いの横には額縁に入った写真がある。若いジムは、ウェディングドレスを着たリサがロマンティックに体をもたれさせると抱きしめる。ジムとリサはそれ以来ずっと抱き合っている。

AskBio

お問い合わせ
メディアセンター
お問い合わせ
キャリア
企業サポート

米国本社
20 TW アレクサンダードライブ
スイート 110
リサーチトライアングルパーク、
NC 27709、米国

+1 (919) 561-6210

EU本部
ロズリンイノベーションセンター
イースターブッシュキャンパス
エディンバラ、EH25 9RG
スコットランド

+44 (0) 131 651 9662

郵送先住所
PO Box 12848
ダーラム、ノースカロライナ州 27709

© 2024 アスクレピオス・バイオファーマシューティカル社 (AskBio)