

ゴーシェ

十人十色

じゅうにんという



日本ゴーシェ病の会

公益財団法人 日本ゴーシェ病の会 (Nishida Memorial Hospital)

sanofi

周囲の人たちに支えられながら、 娘と過ごす時間を大切に



代わってあげられるなら、 代わってあげたい

私と妻の間には5歳になる一人娘がいます。生後3ヵ月頃、首の据わりがよくなり、夜泣きもひどかったことが症状の始まりだったように思います。5ヵ月のとき、発達障害が疑われましたが、のどがゼロゼロ鳴るなどの症状があり、てんかんの疑いで検査入院しました。その後、白血病や脳性麻痺の可能性が指摘されましたが、最終的にはゴーシェ病と確定診断されました。8ヵ月頃のことです。

聞いたことのない病名でしたが、薬があると知り、少しは安心しました。しかし、インターネットで調べるとゴーシェ病Ⅱ型の特徴にあてはまるのがわかり、予後不良という事実により「代わってあげられるなら、代わってあげたい」と思うばかりでした。妻は娘に24時間付きっきり、私は会社と病院と自宅を行き来する毎日でした。

治療を始めたのは9ヵ月の頃です。ところが、神経症状やのどの症状が悪化し、胃瘻造設、気管切開による人工呼吸器装着、と立て続けに苦渋の決断を迫られました。身を削る思いの中、手術室に入る娘が笑顔を見せてくれたとき、「1歳にもなっていないのに、親を超えた」と娘を誇りに思いました。一方で、気管挿管された娘の姿を目にしたときの気持ちは今でも忘れられません。





在宅医療で家族一緒に 楽しく過ごせる時間が増えた

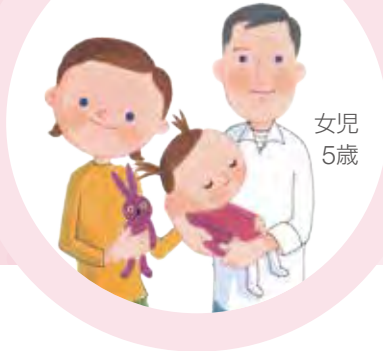
長期の入院生活に限界を感じ始めていた私たちは、在宅医療へ移行しようと、娘の1歳の誕生日を前に、それまで暮らしていた地方からそれぞれの実家に近い東京へ転居しました。

念願叶って帰宅できたのは1歳半の頃です。在宅でのケアには不安もありまし

たが、ソーシャルワーカーや訪問診療所のみなさんのお陰でスムーズに体制を整えることができました。2歳になるまではけいれん発作が頻発し、妻も私もほとんど眠れない毎日でしたが、3歳を過ぎると症状が落ち着くようになりました。

家では訪問看護師の方々が四季折々のイベントなどを開いてくれて、最初の頃は娘の笑顔をたくさん見ることができました。今は週に一度、近所を散歩したり、1〜2ヵ月に1度は車を借りて遠出もします。以前に比べれば目を閉じている時間が増えましたが、1日1回は必ず抱っこしないと不機嫌になったり、楽しいとちょっと口角が上がったり、家族にしかわからない感情表現があり、かわいいことに何も変わりはありません。人工呼吸器をつけたことを今では後悔していません。娘の生きたいという強い気持ちに応えるように、一緒に過ごす時間を大切にしていきたいです。





周りの人たちのサポートのお陰で、 今の生活がある

今の生活があるのは、医療従事者の方々のサポートはもちろん、会社の理解や協力、患者会の存在があったからこそです。患者会では同じような立場の人たちと出会い、「一人じゃない」と感じることができました。患者会を上手に活用すれば、治療面だけでなく、さまざまな制度の活用方法など生活に必要な情報を得ることもできます。

当事者にしかわからないつらいこともたくさんありますが、支えてくれる人は必ずいます。「なんとかなるから」と私に声を掛けてくださった人がいたように、今度は私が同じ思いを抱える患者さんやご家族の力になることができればと思っています。

監修医からのメッセージ

医療法人医誠会 医誠会国際総合病院 小児科 部長
(前：鳥取大学医学部附属病院 脳神経小児科 助教) **成田 綾** 先生

わが国は諸外国に比べて、神経症状を合併される患者さんが多くおられます。Aちゃんは、乳児期に神経症状が出現し、たくさんの困難に直面されましたが、ご両親と共に様々な選択をし、小さな体で立ち向かって、「パパママとずっと一緒にいたい!」を実現しています。これからも、仲間の皆さんと同心協力して、家族の歴史を紡いでいかれることを、心より願っています。

女児5歳 Aちゃんと両親の これまでのあゆみ

3ヵ月頃

首の据わりがよくなり、
 夜泣きがひどい。
 近所の小児科で
 風邪といわれる



5ヵ月頃

健診で大学病院の
 受診を勧められる。
 発達障害→
 てんかんの疑い→
 白血病の疑い、
 と診断は変化。
 のどがゼロゼロ鳴る
 などの症状も



神経症状やのどの症状が悪化。
 ミルクを鼻から注入するも、
 のどが詰まって呼吸が止まり、
 胃瘻を造る

10ヵ月頃

のどのけいれんで
 数度の呼吸停止。
 気管切開して
 人工呼吸器をつける

胃瘻も人工呼吸器も
 苦渋の決断だった。
 笑顔を見せながら
 手術室に入る娘に、
 「親を超えた」と
 誇りに思った

9ヵ月頃

治療を開始

7ヵ月頃

反り返りが強くなり、
 脳性麻痺を疑われる

8ヵ月頃

骨髄穿刺による
 血液検査等で、
 ゴーシェ病と
 確定診断される

「代わってあげられるなら、
 代わってあげたい」と
 強く思った

治療開始を
 待つ間に
 症状が悪化



1歳頃

医師たちの
 協力のお陰で、
 飛行機での
 移動も安全に



地方から
 都内の病院へ転院

てんかん発作の
 頻度が増し、
 全身硬直が
 みられるように

患者会に参加。
 同じような立場の
 人たちと出会って
 世界が広がった

2歳頃まで

2時間ごとに発作。
 呼吸停止で
 救急搬送
 されたことも

3歳頃～

症状が落ち着き、
 発作がほとんど
 起こらなくなる



1歳半頃

在宅医療を開始

ひな祭りやこどもの日、
 クリスマスなどには、
 訪問看護師の人たちの
 手作りイベントで
 笑顔もみられるように

ソーシャルワーカーや
 訪問診療所の人たちのお陰で
 念願の在宅ケアに

5歳・現在



在宅医療を継続中。
 週に一度は近所へ散歩。
 1～2ヵ月に1回は遠出し、
 年に一度は温泉旅行にも

娘という
 時間をなにより
 大切にしたい

ゴーシェ病の患者さんご家族、そして関係する方々のための情報サイト

LYSO Life ゴーシェ病

ゴーシェ病といっしょに。

病気や治療について
知りたい

ゴーシェ病の患者さんの
ことが知りたい

社会保障制度について
知りたい

どこの病院に行けばいいか
知りたい

ライソライフ ゴーシェ病



<https://www.lysolife.jp/gaucher>



てとての窓口

どんな病気かなどの
お問い合わせはこちらから



フリーダイヤル



こ こ は つ な ぐ
0120-558-279

[受付時間] 9:00～17:00 月～金<土日祝日・休業日を除く>



tetote@sanofi.com

メールでのお問い合わせは、返信にお時間を頂く場合もございます。

- 免責事項**「てとての窓口」では、病気に関連する情報を可能な限りご提供いたしますが、ご期待に添えない場合もございます。また、「てとての窓口」は医療機関ではございません。法律で定められておりますので、診療や治療、薬剤の提供はいたしかねます。あらかじめご了承をお願いいたします。
- 個人情報の取り扱い**「てとて」で取り扱う個人情報は、弊社の規定に従い厳重に管理いたします。また、「てとて」のサービス内のみで使用し、同意を得ることなく目的外の使用や第三者に提供することはありません。

診断・治療についてのお問い合わせ先
(施設名記入欄)

協力: 日本ゴーシェ病の会

サノフィ株式会社

2025年2月作成

MAT-JP-2006848-3.0-02/2025