



ファミリー

十人十色

じゅうにんという 3



# 自分ができるときも、 できる範囲で



## 体質だと言われていた症状

4〜5歳頃から汗が出ず、からだ  
熱くなったときに痛みを感じていま  
した。姉に比べてからだが強かった  
ので「これはなんだろう」と感じて  
いましたが、病院に行っても、医師  
から「そういう体質です」と言われ、

原因が全くわからずにいました。  
夏の暑さは特につらく、運動会の  
練習中に倒れたことが何度もあり  
ました。それ以外にも、お腹を壊す  
ことも多く、授業中にトイレに行く  
ことも日常茶飯事でした。



## 腎臓の症状がきっかけとなり、 ファブリー病とわかった

中学生のときに左室肥大、大学生  
のときには尿蛋白がみられるよう  
になりましたが、体調に大きな変化は  
ありませんでした。20代半ばに受け  
た会社の健康診断で精密検査となり、  
何度も検査を受けた後、腎臓の検査  
でようやくファブリー病の可能性を  
指摘されました。結果として、ファブ  
リー病と診断がついたわけですが、  
自分自身としては「なるほど〜。ファ  
ブリー病だったから、今までいろいろ  
な症状があったのか〜」とすべてが

つながってスッキリしました。とは  
言いつつも、実際に病気を受け入  
れるまでに数年かかり、そこは正直  
苦労したところです。

遺伝だという点では、母親が大  
きなショックを受けていました。「お  
母さんが悪いわけではないよ」と何  
度も話しましたが、母親はそれを中  
受け入れてくれませんでした。母親  
もファブリー病でしたが、本人の意  
思で治療を始めたのは心不全が起  
きてからでした。

会社員

男性  
30代



## 病気があったからこそ 今を大事に

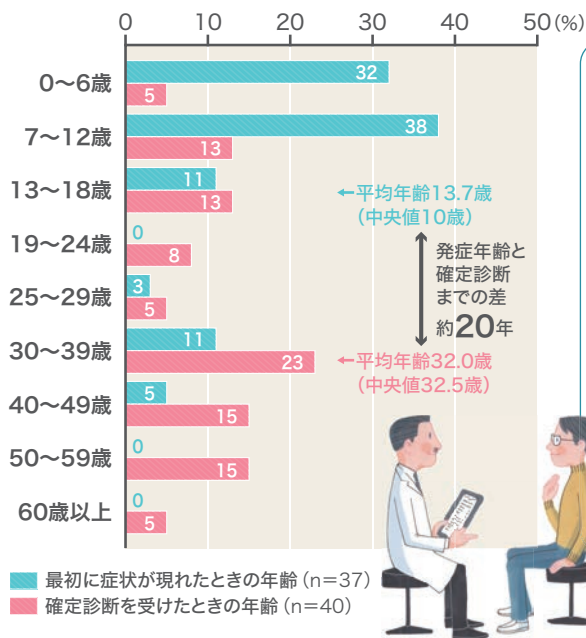
私自身、治療や体調不良で会社を休むことで、仕事に支障をきたし、悪循環となって気持ちが落ち込んだ時期もありました。職場も何度か変わってしまったことは、自分のキャリア形成に影響していると感じています。現在は、勤務先から通院の許可をもらっており、仕事上関わる

方には自分の病気のことを話しています。

ファブリー病であることで、生きることをあきらめるくらい苦しんだ時期もありましたが、ここ数年は「できることをできる範囲で頑張らないといけない」と思うようになり、悩んだからこそ今の私があると感じています。妻には交際前に病気のことをすべて伝えた上で結婚に至りました。これから子どもが生まれる予定ですが、子どもができることで、遺伝は誰が悪いということではないことを、母親に改めて伝えられればと思っています。



## Q ファブリー病の症状が最初に現れたときの年齢と、確定診断を受けたときの年齢は、何歳頃でしたか。



- 調査目的：  
ファブリー病患者さんの同疾患に関するこれまでの行動や心理について確認する。
- 調査対象：  
酵素補充療法を行っているファブリー病の患者さん本人
- 調査方法：  
アンケート質問票（紙媒体）を用いた定量調査
- 調査時期：  
2018年3月27日（火）～6月11日（月）
- 有効回答数：40人
- 調査実施機関：  
株式会社マクロミルケアネット

### 監修医からのメッセージ

一般財団法人脳神経疾患研究所 先端医療研究センター センター長・  
遺伝病治療研究所 所長/東京慈恵会医科大学 名誉教授

**衛藤 義勝** 先生

ファブリー病患者さんの多くは、幼少期から汗が出にくい、手足が痛いなどといった症状に苦しみ、日常生活に制限があった方も多いと思います。それは、成人してからも、程度に差はあるもののみられ、社会に出ることに支障をきたす場合もあります。この患者さんの場合は、自分自身の病気を次第に受け入れ、現在では前向きに進もうとされています。これからも、「できることを、できる範囲で」日々の生活を送ってほしいと思います。



**男性30代**  
Aさんの  
これまでのあゆみ

母親が  
ショックを受け、  
自分を責める

遺伝性ということについて、  
心に与える影響が大きく、  
病気を受け入れるまでに  
数年かかる

24歳

大学病院での  
腎生検の結果、  
ファブリー病と  
診断される

今までの症状の  
すべてが当てはまり  
スッキリする

4歳頃

汗をかかない

両親が気になって小児科、  
内科にかかるも  
「そういう体質」で片づけられる

社会人

会社の健康診断で指摘され  
精密検査を受けたが、  
原因は特定されず

酵素補充療法を開始

話をじっくり  
聞いてくれる  
先生だったが、  
治療の拘束  
時間が長く  
負担が大きい

小中学生  
の頃

夏の暑さをどうしのぐかが  
一番の悩み

とにかく  
暑さがつらい

学校では机や椅子のスチール部分  
を触ったり、水をかぶって冷やす

学校の健康診断で  
「左室肥大」を指摘される

病院に行っても、「経過観察」。  
それが毎年続く

通院しないといけない  
とは思いつつも、  
仕事が忙しく  
どうしようもない

多忙な職場のため  
治療との両立ができず離職

社会人としてのキャリア形成に  
大きな影響があった

できることを  
できる範囲で  
頑張ろう

勤務先から  
通院許可をもらう  
仕事に関わる周囲の人たちには  
病気のことを伝えている

現在～将来  
間もなく子どもが生まれる

母親にも新しい命の誕生を  
喜んでもらいたい

病気と仕事の兼ね合いが上手くいかず  
苦しんでいる人たちが、そこからうまく脱却できるような  
サポートをしていきたい





どんな病気かなどのお問い合わせはこちらから

## てとての窓口



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がございます。

**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がございます。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。あしからずご了承お願いいたします。

**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)