



ファミリー

十人十色

じゅうにんという 4



ファブリー病がみんなをつない



伝わらなかった痛みの訴え

症状がみられ始めたのは4歳くらいからでした。熱が出ると手足がひどく痛むものの、「痛い」としか言えず、何かおかしいのに、病院でもわかってもらえなかったことを記憶しています。熱が下がると元気になる

こともあり、当時は「なぜっ?!」と思っている、それを追究することはありませんでした。私の父も体が弱く、熱が出ると痛みがあったようで、その頃は「変なところが似たね」などと話していました。



治療法がある病気に、安堵した

大人になり、結婚後も、疲れやすさや下痢・腹痛・嘔吐などがあつたものの、病院では依然として「精神的なものかもしれないので休んでください」などと言われるのみでした。それから40代になり、やっと、定期的に通っていた眼科での発見がきっかけで、ファブリー病の診断に至りました。

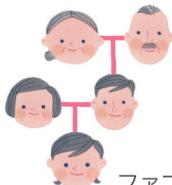
ファブリー病に関しては近隣の

病院では十分な情報が得られず、インターネットなどで調べると、治療法があることを知りました。それでも、私自身が治療の対象となるのかまではわからずにいたので、専門医を受診し、酵素補充療法が受けられると知ったときには、正直ホッとしました。現在は通院の便を考えて、近隣の循環器内科で治療を受けています。

主婦

女性
50代

親戚関係がより親密になった



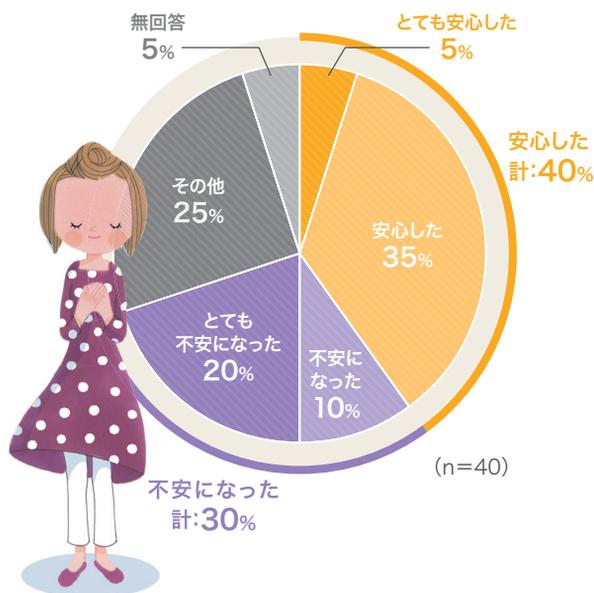
ファブリー病が遺伝性の病気であることを家族に話したあと、「親戚にも伝えなくては」という使命感が湧いてきましたが、本当に伝えて良いかどうかに関しては、葛藤や混乱もありました。専門医からは「治療法はあるので、伝えられるような関係性であれば伝えたほうが良いよ」と言っていました。連絡するときには緊張しましたが、まず父方の

叔母と連絡をとることにし、結果的には、息子や叔母、いとこその子どももファブリー病と診断がつき、現在では治療を受けています。

父の他界後も、叔母とはよく連絡をとっており、専門医を受診したタイミングで一緒に旅行や食事など、交流は続いています。これから先も、ファブリー病の治療を継続しながら、日々過ごしていきたいと思います。



Q ファブリー病と診断されたとき、 どのような気持ちになりましたか。



- 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

近年では、親戚との関係性が希薄になったと感じますが、この患者さんの場合には、日常的に親戚との関係性があり、結果的に多くの方がファブリー病と診断されるきっかけになりました。遺伝性疾患の場合、親戚関係のトラブルにつながる場合もありますので、今回のケースのように、情報を共有しつつ、関係性も良好というのは理想的であると思います。これからも、このつながりを大事にさせていただきたいと思います。

近所の内科 クリニックにかかる



激痛を訴えるが子どもの「痛い」は伝わらない

熱が出る度に 手足に激痛が走る



父親と同じ症状だったため、「変なところが似たね」と家族で話していた

4歳

女性50代 Aさんの

これまでのあゆみ

痛がったときに、母親に大ききだと言われてしまった



4~20歳

30病院くらい転々とする

父親の転勤のため、その都度病院を変えが、どこかの病院も痛みには対応してもらえず

眼科でファブリー病であることを知るきっかけを与えられる

40歳頃



「目にちょっと異常があるから、健康診断で心臓と腎臓が悪いと言われたらすぐにきてね」と言われる

ようやく診断がついてホッとした。治療法もある!



ファブリー病の検査で 私と息子にファブリー病の 確定診断が出る

結婚・出産

20歳頃



内科や

産婦人科にかかる

20代



食後に吐いてしまうようになり、内科や産婦人科にかかるも「異常なし」と診断される。「精神的なものではないか」と言われてショックを受ける

情報収集をして専門医を 見つけて転院する



この先生だったらわかるかもしれない

インターネットで調べて、東京と名古屋に専門医がいることがわかる

52歳・現在

近くの循環器内科に転院

ようやく近くの病院に移れたため、時間に余裕ができるようになった



治療がきっかけで親戚との交流が増えた

治療に時間を 取られすぎて困る



50歳

保健所の難病勉強会で会った先生に転院についてアドバイスをもらう。生活面の相談がしたかった



知識がある、良い先生に出会えてよかった

専門医のところで 酵素補充療法を開始する

診療時間を充分に取ってくれて質問に答えてくれる



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。あしからずご了承願います。

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)