



ファミリー

# 十人十色

じゅうにんという 5



# 私が母として、子どもにでき ろれは、明るく楽しい姿を見



## 遺伝カウンセリングの大切さを、 身をもって感じた

私の父親は70歳頃にファブリー病であることがわかりました。父親は心臓手術後にペースメーカーを入れ、人工透析も受けていたことから、透析クリニックの先生がファブリー病の可能性を指摘してくれました。父親はしぶしぶ検査を受け、結果的にファブリー病とわかったのですが、父親が亡くなると、自身がファブリー病を子どもや孫に遺伝させてしまったと自責の念を持ちながら亡くなっていきました。そのことを思うと、「ファブリー病がどのような病気で

あるのかや、遺伝に関する疑問・不明点などを遺伝カウンセリングにより解決したうえで検査を受けていれば」と今でも悔やまれます。

母親からは「あなたにも遺伝の可能性があるかも」と電話があったのですが、そのときは混乱していて病名もうる覚えでした。インターネットなどで色々調べると、父親から娘への遺伝は確実だったので、検査は確かめるために受けたというように記憶しています。



## 子どもの検査は、 本人が納得してからにしたい

私には子どもが2人いるので、検査のタイミングについては、よく夫と話し合っています。私の場合、父親の件もあったので、遺伝カウンセリングに行き、子どもが納得して検査を受けられるように準備をしたいと思っています。

私の担当医は、話をじっくり聞いてくれたり、点滴後には様子を見に来てくれたりと、とても良い先生です。子どもがもし治療を受けることになっても、信頼できる先生のもとで治療を受けさせてあげたいと思っています。

ること  
せること



パート  
タイマー

女性  
30代



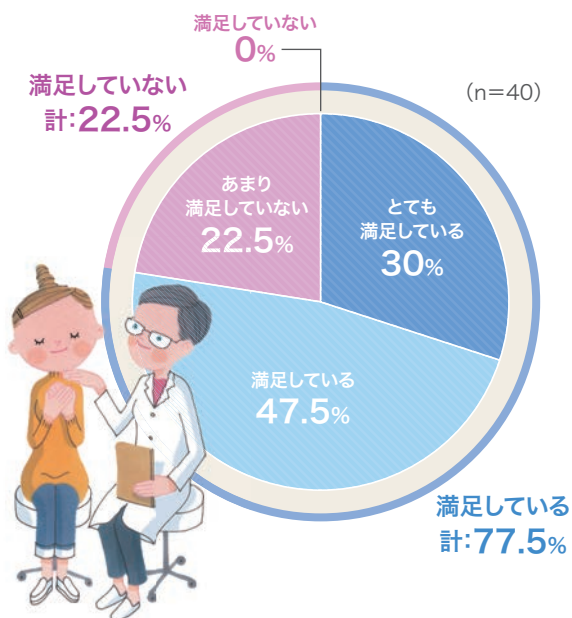
## 病気でも、 明るく楽しい姿を見せる

子どもは親の行動をよく見ているので、夫からは「元気で楽しそうに暮らしている姿を見せてほしい」と言われています。私自身も確かにそのとおりだなと感じています。家でファミリー病に関する本などを見て

いると、子どもから病気について聞かれることもあります。「お母さんは元気だよ」と言うと子どもは笑顔を見せてくれます。これからも、病気でも、明るく楽しく過ごせる姿を見せながら、前向きに日々を過ごしていきたいと思います。



## Q 現在の医師とのコミュニケーションに満足していますか。



- 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

ファブリー病は遺伝性の病気であるため、子どもを持つ場合には、その可能性を常に考える必要があります。この患者さんの場合には、父親がファブリー病により自責の念にかられていたことから、自分の子どもには同じような思いを絶対にさせたくないという姿勢が伝わってきます。ファブリー病に関しては、治療法も確立されていますので、これからも治療に前向きに取り組み、明るく楽しい生活を送ってほしいと切に願います。

# 女性30代 Aさんの これまでのあゆみ

学生時代

学生時代は  
何の症状も出ずに過ごす  
学生時代は陸上部で活躍

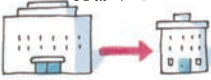
26歳



結婚  
職場の同僚と結婚

31歳

転院を担当医に  
打診する



実際に治療を始めてみたら、往復を含め8時間もかかることが判明。なるべく近くの病院で治療を受けられるように先生に打診する

28歳

父親がファブリー病  
と診断される



人工透析を受けていた父親がファブリー病の確定診断を受ける

検査をした大学病院で  
酵素補充療法を  
開始する



ファブリー病の  
確定診断が出る



結果は分かっていたので驚きはしなかったが、本当に自分のことなのか信じられずに、受け入れるまでに時間を要する

両親から言われ、ししぶふ大学病院の小児科に検査に行く

子どもを両親にあずけて1日ばかりで検査に行く



本当は検査に行きたくなかった

地元の総合病院

じっくり話を聞いてくれるご高齢の先生なので満足



良い先生が見つかった。子どもも診てもらいたいけど、ご高齢で難しいかな

## 37歳・現在

### 子どもの検査について悩む

子どもにいつ検査を受けさせるべきかが迷うところ。学業との両立もあるので、遠い大学病院ではなく、慣れている先生に検査・治療をしてもらいたい



本人がしっかり納得して検査を受けられるように、遺伝カウンセリングなどはしっかり行いたいし、本人が慣れている環境で検査、治療を受けさせてあげたい

ファブリー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 ファブリー病

ファブリー病といっしょに。

病気や治療について  
知りたい

ファブリー病の患者さんの  
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 ファブリー病



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

てとての窓 □

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的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)