ファブリー病の患者さんとご家族、そして関係する方々のための情報サイト

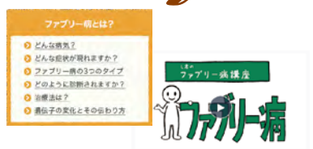
LYSO LIFE ファブリー病

ファブリー病といっしょに。

ライソライフ ファブリー病

https://www.lysolife.jp/fabry

病気や治療について知りたい



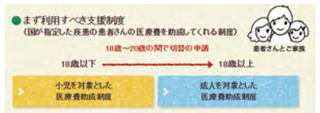
ファブリー病の患者さんのことが知りたい

今後もいろいろな患者さんの声を紹介していきます

ファブリー病患者さんやそのご家族向けの冊子をPDFでご覧いただけます

スマホでも見れるよ!

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

「てとて」は、
ファブリー病の患者さんとご家族の
お役にたちたいと考えています。

**患者さんが少ない病気、
いろいろな症状がでる病気だからこそ**

つながる　はなせる　わかる

を大切にさまざまなサポートを提供していきたいと思います。

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 0120-558-279
（ここは つなぐ）
［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ございません。

サノフィ株式会社

GZJP.FABR.19.04.0230

SANOFI GENZYME

ファブリー十人十色

ファブリー病の現状と課題

～ペイシェントジャーニー調査の結果から～

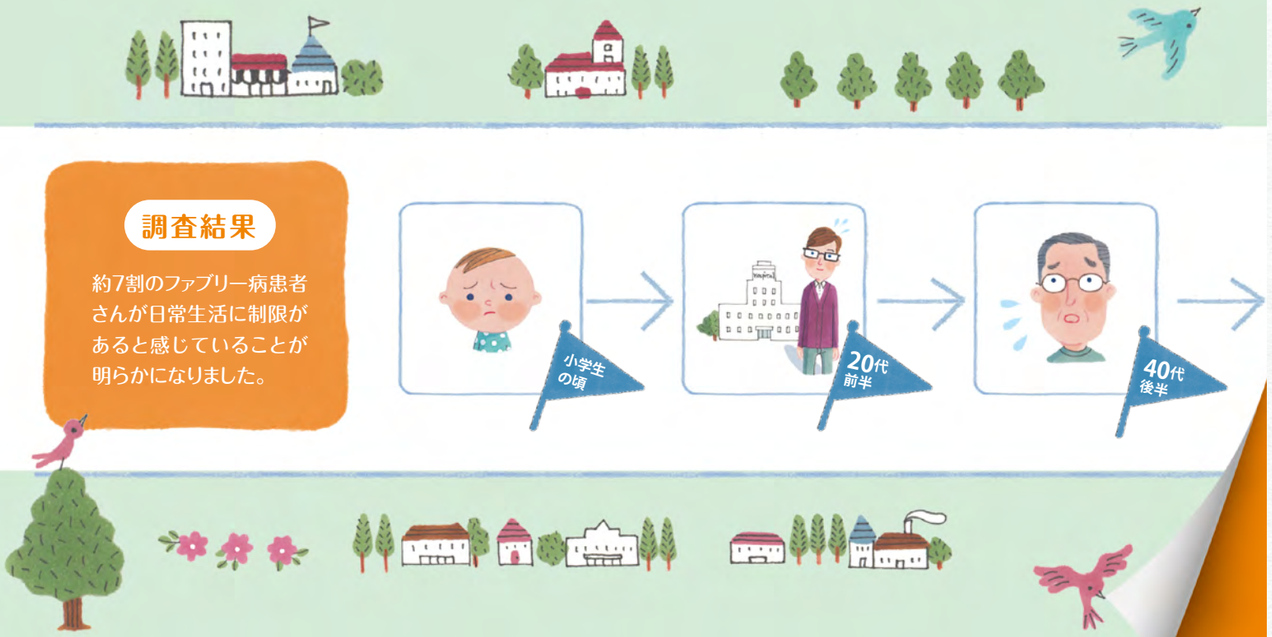
一般財団法人脳神経疾患研究所
先端医療研究センター センター長・遺伝病治療研究所 所長 /
東京慈恵会医科大学 名誉教授

衛藤 義勝 先生

2019年7月作成

ファブリー病患者さんが抱く悩みや、アンメットニーズが存在すると想定される様々なシーン

古典型ファブリー病患者さんのペイシェントジャーニーとアンメットニーズの存在



ペイシェントジャーニー※調査概要

調査目的	ファブリー病患者さんの 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

※ペイシェントジャーニーとは、ファブリー病患者さんの今日に至るまでの流れ

監修医のことば

国内において、酵素補充療法を受けているファブリー病患者数は約900人と推定されていますが、本調査ではそのうちの40人もの患者さんから、日々感じている思いや悩みなどを伺うことができた貴重な機会であったと感じています。
今回の調査における重要なポイントは、患者さんの行動や心理面にフォーカスしている点です。各質問に関して、選択肢だけでなく、自由回答欄もあり、普段中々知り得ない心情面に少しは近づけたのではないかと思います。例えば、ファブリー病と診断されたことに対して、不安であると感じた患者さんの割合よりも、安心したと感じた患者さんの割合が上回っていたという結果は興味深いものでした。
ファブリー病患者さんは、結婚や出産などのライフイベントへの影響を経験しているだけでなく、日常生活に関しても制限があると感じていることから、患者さんの心理的な負担を軽減するだけではなく、周囲のサポート体制も充実させていくことが、今後のファブリー病診療において重要であると考えます。

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

古典型ファブリー病患者さんのペイシェン トジャーニー　一例

古典型
ファブリー病
患者さんの
これまでのあゆみ

小学生の頃

「手足の激痛」が出始める

行きつけの小児科にかかるも
「そういう体質」と
片付けられる

小中学生の頃

「手足の痛み」がピーク

学校では体育を
休みがちになり、
周囲から「怠け者」と言われる

Point 1

20代前半

健康診断で「左室肥大」を指摘される

病院に行くも「経過観察」。
それが毎年続く

40代前半

病院で「肥大型心筋症」と診断される

Point 2

病院でファブリー病と診断される

ショックを受ける反面、
ようやく診断された
ことで安心する

親族が心臓病であることを
話したら、担当医が
ファブリー病を疑い始め、
検査をして発覚

40代前半

患者会で患者仲間を得る

知りたいことが
山ほどあった

生活についての知識など
実体験に基づく情報共有が
できるようになり
安心する

Point 3

酵素補充療法を開始

先生から症状の
改善を促したり、
病気の進行を
遅らせる治療だと
説明される

Point 4

40代後半

仕事の内容を変えさせてもらう

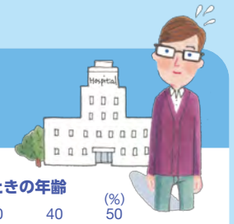
担当医から
職域を変えることを
勧められる

Point 5

現在

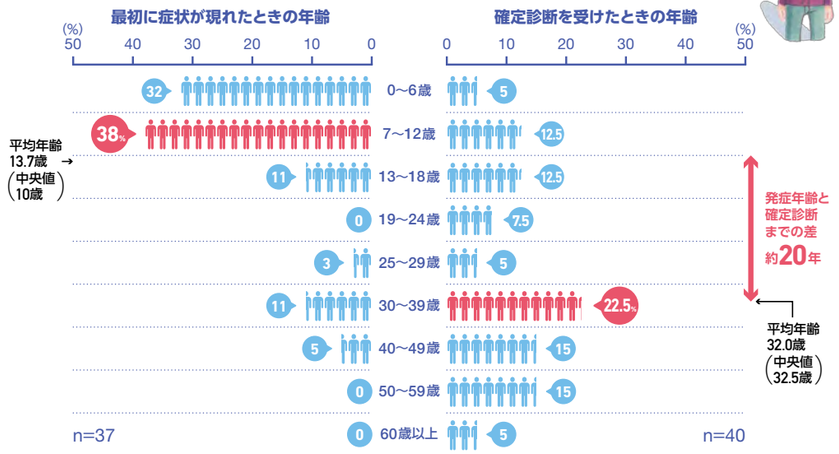
2週間に1回の
酵素補充療法を続けながら、
仕事も続けている

Point 1 『受診を決めた頃』の課題



発症年齢と確定診断年齢の対比

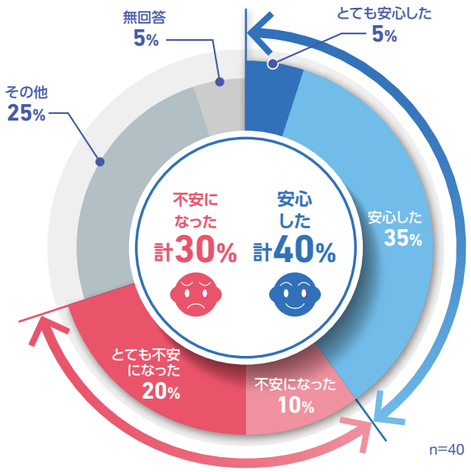
最初に症状が現れたときの平均年齢は13.7歳、中央値は10歳であったのに対し、確定診断の平均年齢は32.0歳、中央値は32.5歳であり、発症年齢と確定診断までの間に約20年の差がみられた。



Point 2 『確定診断を受けたとき 』の課題

ファブリー病と診断されたときの心境

「とても安心した」、「安心した」が計40%、
「とても不安になった」、「不安になった」が計30%であり、安心した患者さんが不安になった患者さんを上回った。



診断されたときの心境

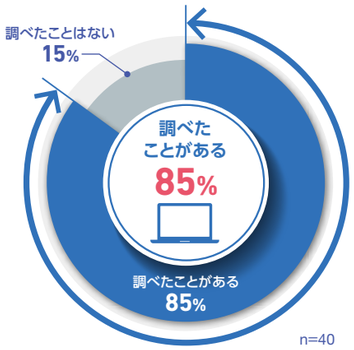
安心
- 原因が見つかり、症状などが合致していて腑に落ちた。スッキリした。
- 治療法があるので良かったとひとまず安心した。
- 情報を集める過程で「患者会」を知り、同じ病気で頑張っている人や気持ちを共感できる人と向き合えたことで安心した。

不安
- 家族にファブリー病であることを伝えると、落ち込ませたり、悩ませてしまうことになる。
- 地域によってはファブリー病に詳しくない医師にかからなければならなくて不安だった。

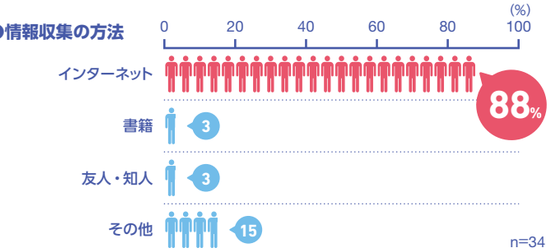
ファブリー病に関する情報収集の経験と方法

ファブリー病患者さんの85%が自身でファブリー病について調べており、情報収集の方法は主にインターネットを利用していた。

●情報収集の経験



●情報収集の方法



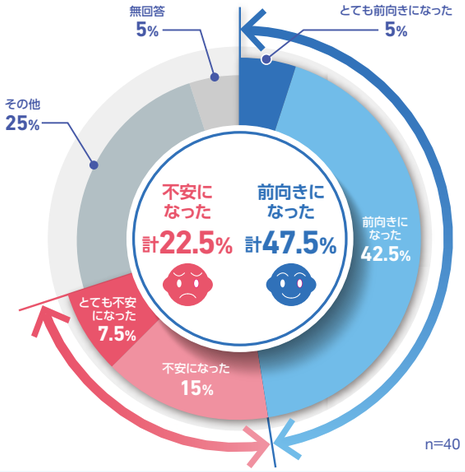
患者さんの心境

- 製薬会社のホームページで病気の説明や遺伝性疾患についての情報を見たけれど、難しくてよくわからなかった。特に遺伝のことがよくわからなかった。
- 「この先、自分がどうなるのか?」が一番知りたかったが、情報がなかった。
- ファブリー病をよく知らない医師やサイトの誤った情報を真に受けてしまった。
- インターネットなどで調べるごとに知りたいことが増え、自分では判断がつかなくて不安だった。誰かに確認する場所が欲しかった。

Point 3 『治療方針が決定した頃』の課題

治療開始前後での気持ちの変化

治療開始により気持ちが前向きになった患者さんが不安になった患者さんを上回っており、治療への期待が示された。



患者さんの心境

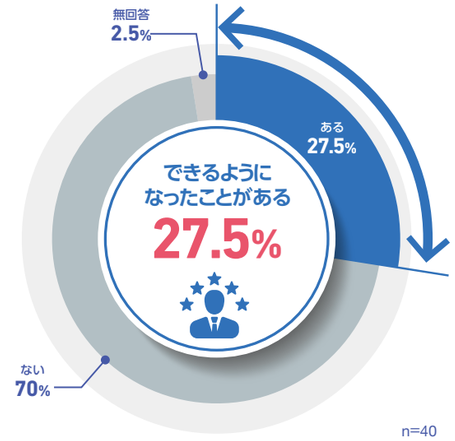
前向き
- 痛みが少しでも軽減し、体調が良くなることを期待している。
- 普通の人と同じように仕事ができるかもしれない。
- 症状のために学生時代にできなかったことをして自分を満足させたい。

不安
- これからずっと治療が続くのかと思うと、気分が落ち込んだ。
- 副作用の説明がなかったので、少し不安だった。

Point 4 『治療開始後』の課題

治療を始めてできるようになったこと

ファブリー病患者さんの27.5%が治療をすることで、できるようになったことがあり、具体的な内容としては、「学業」、「仕事」、「運動」、「旅行」などが多かった。



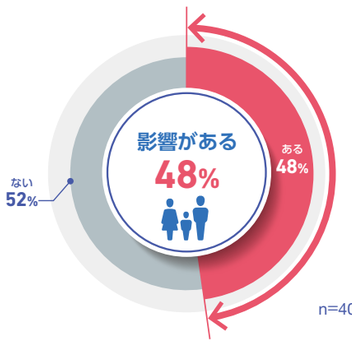
できるようになった具体的内容

- 大学に入ると通学も苦ではなくなり、体育にも参加できるようになった。
- 遠出やアウトドア、軽いスポーツができるようになった。
- 息子は夏の暑い頃に発熱することが少なくなり、運動会も普通に参加できるようになった。
- 生活することにおいて、できないことがほぼなくなった。
- また働けるようになった。

Point 5 『現在と将来』の課題

ライフイベントへの影響

ファブリー病患者さんの48%が、ファブリー病により、結婚や出産などのライフイベントへの影響を経験していた。

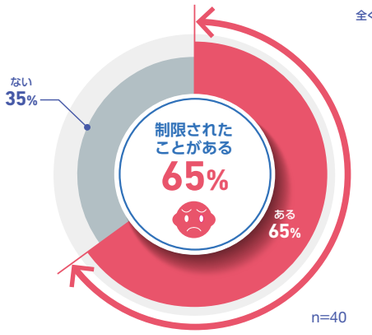


具体的な影響

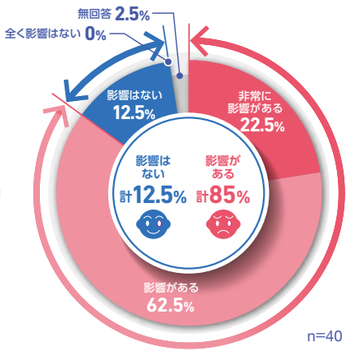
- 病気について理解して付き合っているパートナーがいるが、結婚後、子どもを持つことに関してすごく悩んでいる。
- 結婚の際、相手の家族がファブリー病を理解し、結婚を受け入れてくれるか不安である。

日常生活における制限や、治療をするうえでの生活や活動への影響

ファブリー病によって、日常生活の中で制限されたことはありますか。



ファブリー病の治療を行っていくうえで、生活や仕事に影響はありますか。



制限や影響の具体的内容

- 夏期の生活がつらい。遠出に不安がある。
- 移動、運動、すべてにおいて影響がある（部活も旅行も就職も風呂も）。
- 通院のために仕事を月2~3回休まなければならず、職場に話さなければならなかった。理解を得るのに苦労した。
- 色々な診療科を受診するため、仕事との両立は難しい。休みなどで迷惑をかけることがある。
- 仕事の内容を選ばなければならない。
- 難聴のため、人の声が聞き取りづらい。