



ファミリー

十人十色

じゅうにんという ⑥



病気があるからこそ、 生きていくために頑張っただけ



原因がわからず、 病名のある病気とは思いもしなかった

私の息子は小さな頃から体が弱く、39度を超える熱を出すことも日常茶飯事でした。9歳の頃、発熱とともに、突然「足が痛い」と泣き出しました。それはかつて私の兄が同じ9歳の頃に訴えた症状と同じでした。私は兄が毎日、足の指の強烈な痛みを耐えていた姿を見ていたので、大きなショックを受けました。

しかし、原因はわからず、病院では違う先生に診てもらったたびに足の激痛や汗が出ない症状を繰り返して訴えま

したが、検査もしてもらえませんでした。私は遺伝的な病気ではないかと思いましたが、何人もの先生方に診ていただいてもわからないのだから、病名のある病気だとは思っていませんでした。

思い返せば、私自身にも思い当たることがありました。中学3年生の頃、炎天下でテニス部の練習をしていたとき、足の指が焼けるように痛くなり、走れなくなったことがあったのです。でも、私は兄や息子とは違って汗をかくので、同じ病気だとは思いませんでした。

結局、息子は足の痛みや汗をかかないという辛さを抱えながらも診断がつかないまま、小学校生活を過ごしました。クラスが変わるたびに担任の先生や保健の先生、中学・高校に進学するときには校長先生にも直接お会いして学校の先生方に症状を説明し、夏の過ごし方への配慮とともに、「この子の『つらい、痛い』という言葉を信じてください」とお願いしました。





つらかった病気の名前がわかり、 治療ができる喜びを感じた

息子が診断されたのは高校2年生の頃、足首の周辺にジクジクした潰瘍ができたことがきっかけでした。近くの皮膚科で治療をしても一向に治らず、最終的に遠方の大学病院を紹介されました。大学病院では潰瘍が治らないことや、汗をかかないことを調べるために検査入院をしました。しかし、異常は見つからず、退院を勧められました。でもここで諦めるわけにはいかないと追加の検査をお願いし、その末にファブリー病と診断されました。最初に症状を訴えてから7年、兄に至っては発症から37年が経ち、私もファブリー病だったことがわかりました。長い間突き止めてもらえなかったつらい病気の名前がわかり、治療法があることに心からよかったですと思いました。

ただ、息子は県内初のファブリー病患者だったこともあり、治療を始めるまでにかかなり時間がかかりました。病気に関する情報がない中、患者会の存在を

知り、そこでたくさんの情報を得ることができたことは心強かったです。

治療を始めるときに医師に言われた言葉は今でも忘れられません。「長い間、発見してあげられなくてすみません」と先生のせいではないのに謝ってくださり、長年の思いが救われた気がしました。さらに「今は傷ついていない遺伝子なんかほとんどないんだからね。どんな病気でもそうでしょう」と話してくださったことは、私たち家族の考え方にも影響し、言葉の大切さを感じました。



女性 50代
ピアノ講師



息子 30代
医師



診断されてからの方が 前向きに生きられるようになった

治療を始めてからも、息子は病気のために高校卒業後の進路を決めかねていました。その背中を押したのは、ある医師の「医者になって自分の病気を研究すればいいんじゃない?」という言葉でした。

息子は今、医師として働いています。診断されてからの方が目標ができ、前向きに生きてこられるように思います。私も中学校時代の経験から、体力を使わず座ってできる仕事としてピアノ講師を選び、現在は酵素補充

療法を受けながら、さまざまな音楽活動や患者会の活動なども積極的に行っています。


私たち家族は病気があるからこそ、生きていくために頑張ってもらったような気がします。もし、みなさんの家族の中でファブリー病と診断されたお子さんがいらっしゃったら、病気のことを早く伝えることが大切だと思います。そして、治療に前向きに取り組んでほしいです。

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

発症してからファブリー病と診断されるまでに何年もかかる患者さんは少なくありません。このご家族の場合、お住まいの地域で初めてのファブリー病患者さんだったこともあり、長い間つらい思いをされてこられたようですが、今はそれぞれが目標を持って前向きに暮らしていらっしゃいます。息子さんが病気に負けずに医師になられたことは、同じ病気で悩む子どもさんたちに希望を与えたいと思いますので、これからもますます活躍してほしいと願っています。



女性50代Aさんと 息子さんの これまでのあゆみ

息子
小学2年生



小さな頃から体が弱く、
熱で入院することも

私の兄が子どもの頃、
同じ症状で苦しんでいる姿を
見ていたのでショックだった



9歳

発熱とともに、突然
「足が痛い」と泣き出す

諦めずに精査をお願いし、 ファブリー病と 確定診断される

病名がわかって治療法があると知り、
心からよかったと思った。
これをきっかけに、兄や私も
ファブリー病であることがわかった



小学校
時代

汗が出ない症状や
足の指の強烈な痛みに
苦しみながら
学校生活を過ごす



学校の先生方には、
息子の「つらい、痛い」という
言葉を信じてくださいと
お願いした

県内初のファブリー病患者と
いうこともあり、治療開始までに
時間がかかる



病気に関する情報がない中、
患者会に入り、
たくさんの情報を
得ることができた

高校
2年生



足首周辺に潰瘍ができ、近所の
皮膚科、総合病院、大学病院を
受診。検査入院では異常なく、
退院を勧められる



中学校
時代

診断がつかないまま、高校受験で
は希望する高校に息子の症状や
体質を説明し、受け入れてくれるか
どうかを確認してから受験に臨む

酵素補充療法を開始

治療ができる喜びを感じた



治療開始前、医師から言われた
「長い間、発見してあげられなくて
すみません」という言葉に、
これまでの思いが救われた気がした

兄も息子も私も病気と向き合って
生活できる職業を選択。
目標ができ、家族皆が前向きに



医師の言葉に背中を押され、
医者を目指すことを決意

現在・ピアノ講師 息子は医師に



病気だったからこそ、
生きていくために頑張ることができた

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)