



ファブリー病

# あなたとあなたのご家族に伝えたいQ&A ～遺伝と遺伝子の検査～

【監修】

大阪公立大学大学院医学研究科 臨床遺伝学・発達小児医学  
医学部附属病院 ゲノム医療センター・ゲノム診療科  
病院教授 **瀬戸 俊之** 先生

大阪公立大学医学部附属病院 ゲノム医療センター  
認定遺伝カウンセラー® **馬場 遥香** 先生

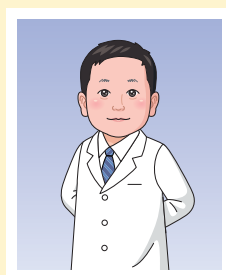


あなたとあなたのご家族に伝えたいQ&A

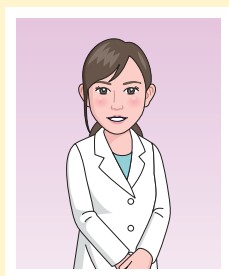
## ～遺伝と遺伝子の検査～

### はじめに

ファブリー病は遺伝子の変化によって発症する遺伝性の病気です。「遺伝性の病気」と聞くと、親から子へ、子から孫へと受け継がれるイメージをもたれるのではないのでしょうか。もちろんそのような場合もありますが、実際には必ずしもお父さんやお母さんからお子さんに受け継がれるとは限りません。また、この遺伝子の変化は決して珍しいことではなく、人はだれもが6～8個の遺伝子の変化をもって生まれてきます。ファブリー病であることは特別なことではなく、「あなた」というたった1人の貴重な存在であることに変わりありません。ファブリー病の原因は「遺伝子の変化」であり、ご両親やご本人に原因があるわけではないことを、いま改めてお伝えしたいと思います。



**瀬戸 俊之**  
(臨床遺伝専門医・指導医)



**馬場 遥香**  
(認定遺伝カウンセラー®)

ヒトの体を作り出しているすべての細胞は、もともとはお父さんの精子とお母さんの卵子が合わさった受精卵であり、それが体の様々な部位や臓器になります。つまり、体のどこを調べても遺伝子の情報は同じです。そのため、遺伝子の検査は一番調べやすく検査方法も確立している血液を用いておこないます。遺伝子の検査はファブリー病であるかどうかの診断のためにおこなわれますが、遺伝子の情報から治療の選択肢が広がることもあり、今後の治療方法を検討するためにもおこなわれます。また、ご本人の遺伝子の情報がわかることで、今後そのご親族の方々の診断がしやすくなることがあります。

遺伝子の検査はご本人が十分納得してから受けることが大切です。もしわからないことや不安に感じる事があれば、遠慮なく認定遺伝カウンセラー®にご相談ください。

# Q1

## 遺伝性の病気とは どのようなものでしょうか？

### A1

遺伝性の病気とは、遺伝子に原因（変化）がある病気のことをいいます。

例えばファブリー病の場合、 $\alpha$ -ガラクトシダーゼという酵素をつくる遺伝子に変化があることで発症します。

この遺伝子の変化はご両親のどちらかから受け継いだ可能性がありますが、ご両親にはその遺伝子の変化が全くなく、ご本人の突然変異の場合もあります。そのため、ご本人が遺伝性の病気だったからといって、それが必ず親御さんから受け継がれたものだということにはなりません。ただし、一旦遺伝子に変化が起これば、その変化は次の世代（お子さんたち）に伝わる可能性があります。



#### Point



遺伝子の変化はだれでも必ずもっています。また、20人に1人は何らかの遺伝子の変化を原因とした病気をもって生まれてくるともいわれています。遺伝子の変化は人の多様性をあらわしており、ファブリー病もそのような「体質」をもって生まれてきたともいえるのではないのでしょうか。

## Q2

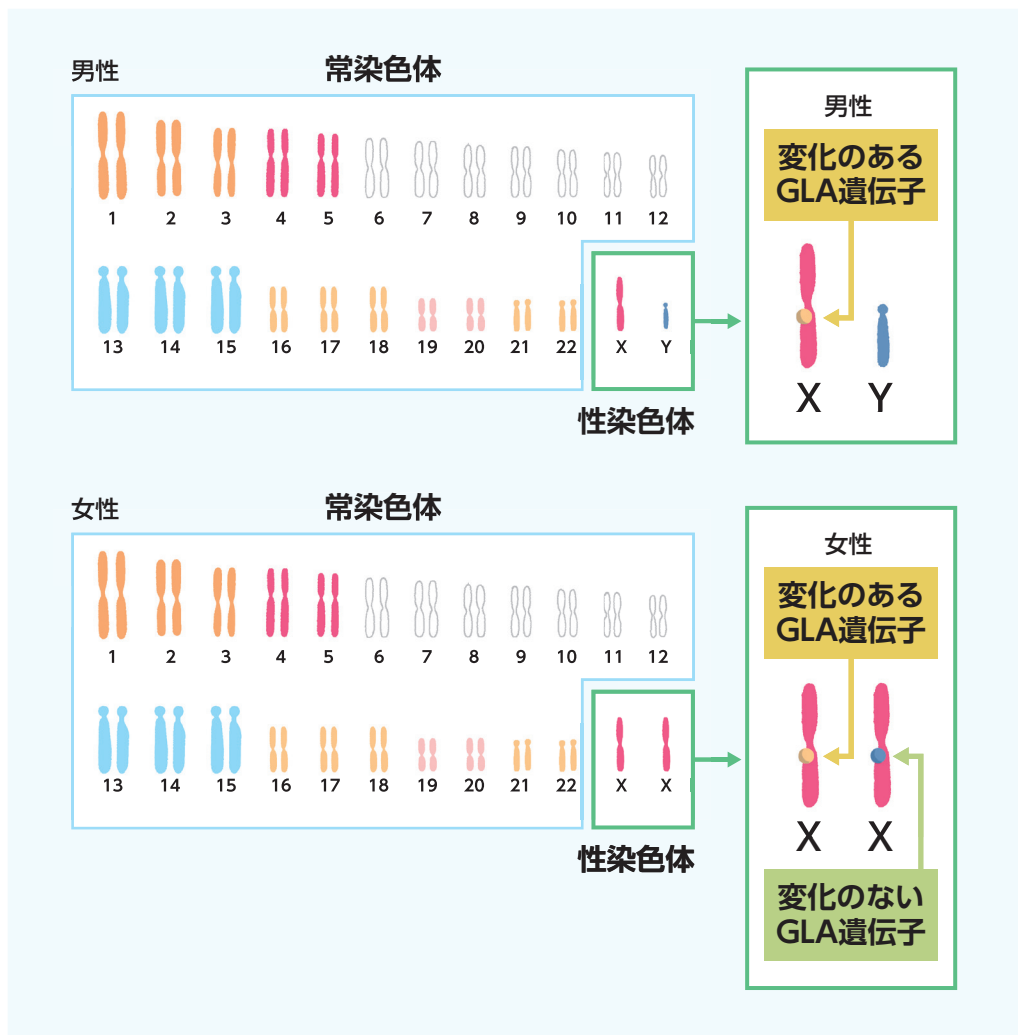
### ファブリー病は親から子どもへ どれくらいの確率で伝わりますか？

## A2

親からお子さんへどれくらいの確率で伝わるかは、親であるファブリー病の方の性別と、お子さんの性別によって異なります。

これは、ファブリー病にかかわる遺伝子 (GLA遺伝子) が人の性別を決める性染色体にあるため、ファブリー病にかかわる遺伝子の変化はX染色体によって伝わります (図1)。(このことを「X連鎖性遺伝」といいます。)

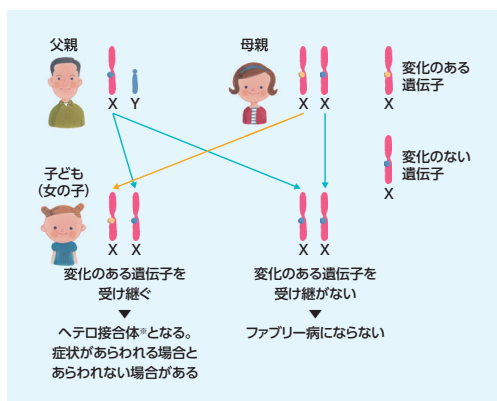
図1 人の染色体とファブリー病の遺伝子の変化



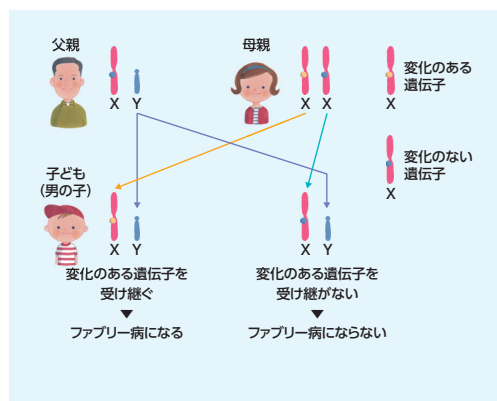
親であるファブリー病の方の性別と、お子さんの性別によって遺伝子の変化の伝わり方に4つのパターンがあります (図2)。

## 図2 ファブリー病の遺伝子の変化の親からお子さんへの伝わり方 (X連鎖性遺伝)

- 母親が変化のある遺伝子をもっていて、子どもが女の子の場合  
(変化のある遺伝子を受け継ぐ確率と受け継がない確率はどちらも50%)

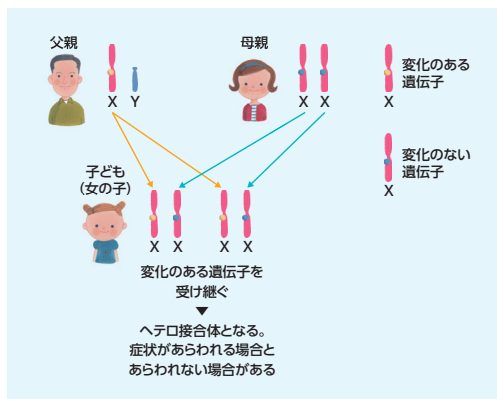


- 母親が変化のある遺伝子をもっていて、子どもが男の子の場合  
(変化のある遺伝子を受け継ぐ確率と受け継がない確率はどちらも50%)

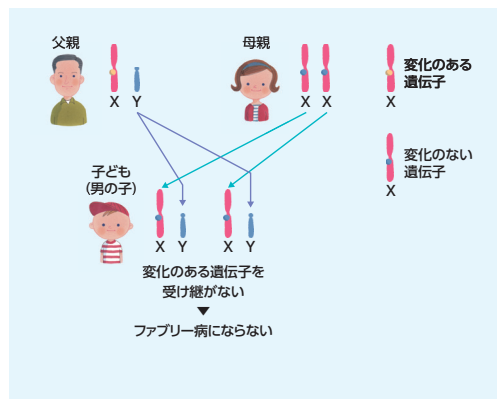


※2本の遺伝子のうち、片方だけに変化があること。

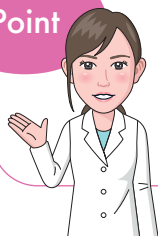
- 父親が変化のある遺伝子をもっていて、子どもが女の子の場合  
(100%の確率で変化のある遺伝子を受け継ぐ)



- 父親が変化のある遺伝子をもっていて、子どもが男の子の場合  
(変化のある遺伝子を受け継がない)



### Point



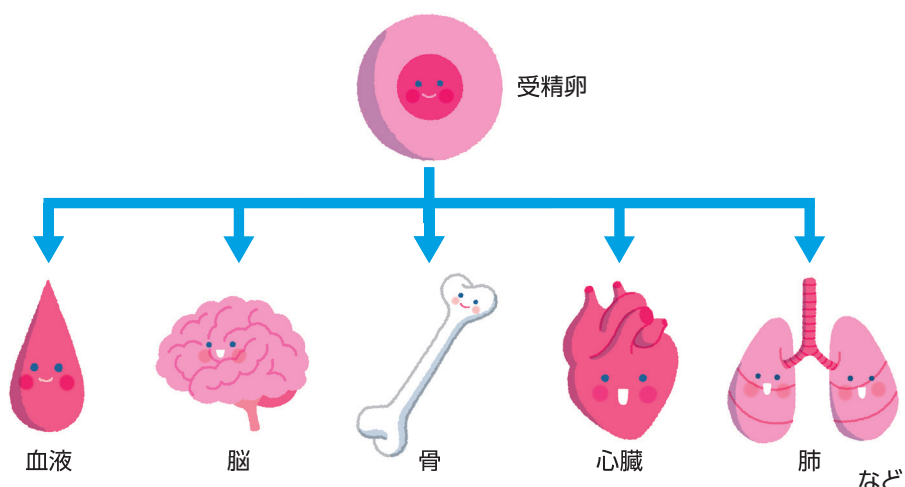
親族間でもファブリー病にかかわる遺伝子の変化のタイプは同じですが、伝った親族があなたと同じ時期 (年齢) に同じような症状があらわれるとは限りません。親族であっても、時期や症状には個人差があることを知っておくことが大切です。

# Q3

## ファブリー病の 遺伝子の検査が必要といわれました。 遺伝子の検査はどのような検査でしょうか？

### A3

あなたの血液を用いて、ファブリー病にかかわる遺伝子の変化を調べる検査です。それによって、ファブリー病であるかどうかを正確に診断することができます。ヒトの体はもともと1つの受精卵からできています。つまり、その人の遺伝子の情報は体のどこを調べても同じです。そのため、体への負担が最も少なく検査方法が確立している血液を用いて、遺伝子の検査をおこなっています。



男性の場合はファブリー病にかかわる酵素の働き（酵素活性）を調べることでほぼ診断できますが、女性の場合は酵素活性だけでは診断できない場合があります。通常、遺伝子の検査が必要となります。

また、遺伝子の変化のタイプがわかると治療方法を検討する際にも役立ちます。

#### Point



ファブリー病であるあなたが遺伝子の検査を受けて、どんな遺伝子の変化を持っているか分かっていることは、ご親族の方の早期診断につながる場合があります。遺伝子検査の結果は、ご親族の診療にもつながる大事な情報なのです。

## Q4

### 遺伝子の検査は 一般的な検査と何が違うのですか？

#### A4

一般的な検査は、主に検査をしたそのときのあなたの体の状態、例えば病気であるかどうかや病気が進行しているのかを調べるためにおこなわれます。それに対して、遺伝子の検査はあなたが生まれてから亡くなるまで一生変ることのない遺伝子の情報を調べます。そのため、遺伝子の検査は一般的な検査とは異なる3つの特徴があります。



#### 1：「生涯変化しない」

遺伝子は生涯変化しません。そのため今検査をしても、10年後に検査をしても結果が変わることはありません。いつ受けても同じ結果が得られるので、ご自身が納得するまで考えてから遺伝子の検査を受けることができます。

#### 2：「家系で同じ情報を共有している可能性」

遺伝子は家系で同じ情報を共有している可能性がありますので、検査結果がほかのご家族にも影響する場合があります。

#### 3：「将来の発症を予測できる可能性」

今は症状があらわれていなくても、将来の発症を予測できる可能性があります。

こうしたことから、遺伝子の検査はメリットとデメリットをよく考えて、ご自身が納得してから受けることが大切です。

#### Point



遺伝子の検査と聞くと、知りたいことがすべてわかる検査のように期待をもたれるかもしれませんが。しかし実際には遺伝子の検査も万能ではなく、検査をしても遺伝子の変化を見つけられないこともあります。また、遺伝子の変化を見つけられなかったからといって、必ずしも「ファブリー病ではない」ということにはなりません。症状などから総合的に判断する場合があります。遺伝子の検査の結果に関してわからないことがあれば、遠慮なく質問してみるとよいでしょう。



## Q5

遺伝子の検査にはどのくらいの費用がかかりますか？  
また、遺伝子の検査を受けてから結果を知るまでには  
どのくらいの期間がかかりますか？

## A5

ファブリー病の遺伝子の検査にかかる費用は、健康保険により自己負担が3割の場合、  
およそ1万5千円\*です。

また、検査の結果をお伝えできるのは、検査を受けてから約3～4か月後です。

ただし、遺伝子の検査にかかる費用や結果をお伝えできるまでの期間は医療機関に  
よっても異なりますので、主治医の先生に問い合わせいただくことをお勧めします。

※2022年6月現在



### Point



遺伝子の検査は調べる情報量が膨大なため、一般的な検査よりも結果が  
出るまでに時間がかかります。また、検査結果が出たあとも、専門家が遺伝子  
の変化が病気の原因となっているかどうかを精査してから結果をお伝え  
しています。



# MEMO

## MEMO

Handwriting practice lines consisting of 20 horizontal dotted lines.



## ●ファブリー病の患者さんご家族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。



ラインソライフ ファブリー病

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

病気や治療について  
知りたい

ファブリー病とは？

- ① 伝染病ではない
- ② 遺伝性疾患です
- ③ エンザイム活性が不足しています
- ④ 症状は年齢によって異なります
- ⑤ 治療法があります
- ⑥ 腎臓や心臓にも症状が出ます

ファブリー病の患者さん  
のことが知りたい

今後いろいろな  
患者さんの声を  
紹介していきます

社会保障制度について  
知りたい

まず利用すべき支援制度  
(国) 福祉・生活困窮者に対する支援制度(生活保護)について  
18歳以下 → 18歳以上  
児童手当・児童扶養手当 → 成人児童手当  
18歳以下の障害児に対する支援制度(障害児福祉)について  
障害児に対する支援制度(障害児福祉)

どの病院に行けばいいか  
知りたい

エリアから  
医療機関を探す

|     |       |
|-----|-------|
| 北海道 | 東北    |
| 中部  | 関東    |
| 近畿  | 中国    |
| 四国  | 九州/沖縄 |

スマホでも  
見えるよ！

## ●ファブリー病患者さんのための資料

ファブリー病の患者さんご家族の皆さんへ  
ファブリー病の  
理解のために

「学校生活におけるお悩み」  
リークとご活用方法

「一緒に働く皆様へ」  
「リーク」について

「知っておきたい  
社会保障制度」

「知っておきたい  
社会保障制度」

疾患の理解

学校の先生へ

一緒に働く方へ

社会保障制度解説

ファブリー  
十人十色

ファブリー  
十人十色

ファブリー  
十人十色

ファブリー  
十人十色

ファブリー  
十人十色

ファブリー  
十人十色

患者さんストーリー



資料は  
こちらから！

てとての窓口

お気軽にお問い合わせください



フリーダイヤル

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ません。あしからずご了承ください。 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。