



ファブリー病

あなたとあなたのご家族に伝えたいQ&A ～病気とライフイベント～

【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

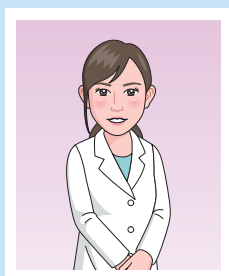
～病気とライフイベント～

はじめに

ファブリー病に限らず、病気をもっているすべての方々が共通して直面するのは、進学や就職、結婚などのライフイベントに伴う悩みごとです。遺伝カウンセリングの非常に重要な役割の1つが、患者さんとそのご家族のライフイベント時のサポートです。あなたがライフイベントで問題に直面した際、つらいと感じながらもご自身だけで問題を解決しようとしても、うまくいかないことがあるかもしれません。そのようなときは、遺伝カウンセリングをご利用いただきたいと思います。もちろんすべてに答えられるわけではありませんが、場合によっては「ほかの患者さんはこういうふうにいるよ」と前向きな情報などもお伝えできるかもしれません。同じ体質の方の体験談を聞くことで、勇気づけられることがあります。私たちは、ファブリー病患者さんとそのご家族のお悩みに寄り添いながら、問題を解決するお手伝いをしたいと思っています。



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®)

ファブリー病は定期的な通院や治療が必要となるため、最初は大変だと感じるかもしれません。一方で、治療を続ける中で点滴を受けている時間を患者さんなりに有意義に過ごす工夫をされることで、ファブリー病の治療がご自身の生活の一部となっている患者さんもいらっしゃいます。このような方々は、治療が特別なものではなく、日常生活を送るうえでのルーティーンの一つとなっているようにお見受けします。ファブリー病をご自身の体質として受け入れ、治療を生活の中に組み込むことは、1つの大きな山を乗り越えたということになるのではないのでしょうか。

不安やお悩みがあれば、1人で抱え込まずにいつでもご相談ください。

Q1

自分がファブリー病と診断されたことを 親族に伝えたほうがよいのでしょうか？ また、どの範囲の親族まで伝えるべきでしょうか？

A1

ファブリー病と診断されたとしても、親族に伝えることは義務ではありません。一方で、あなたが親族に伝えることがどのような意味をもつのかということを考えてみることも大切です。それは、ファブリー病は遺伝性の病気であるため、まだ診断されていない親族の方もこれから発症する、またはすでに発症している可能性があり、伝えることでそういった方々が早期に治療を始めることができるかもしれないということです。ファブリー病の診断は専門家でも難しいことがあり、10年かかってようやく診断された方もいます。あなたが伝える内容は、その親族にとって早期診断につながる大事な情報となる場合があります。現在、ファブリー病には病気の進行を抑える治療方法がありますので、今後の健康のためにもお伝えしたほうが、親族の方も安心されるのではないのでしょうか。

伝えるべきと考えられる親族の範囲としては、ファブリー病である可能性が高い方、かつ連絡先のわかる方がよいでしょう。

親族のどなたが該当するのかについては、遺伝カウンセリング※などでご相談いただければ、家系図を作成することで確認できます。



※遺伝カウンセリングとは

遺伝にかかわる悩みや不安、疑問などをもたれている方々が臨床遺伝専門医や認定遺伝カウンセラー[®]に相談をすることができる場です。遺伝カウンセリングでは、科学的根拠に基づいて正しい医学に関する情報をわかりやすくお伝えし、理解していただけるようお手伝いします。そのうえで、十分にお話を伺いながら、ご本人自らの力で問題を解決していけるよう、心理面や社会面も含めた支援をおこないます。

一般社団法人日本遺伝カウンセリング学会
<http://www.jsgc.jp/general.html> (2022年5月アクセス)

Q2

親族には何を伝えるべきでしょうか？ わかりやすく伝えるためのポイントを 教えてください。

A2

まずはファブリー病が遺伝性の病気であることをお話ししたうえで、もしファブリー病であれば、今後、心臓や脳、腎臓などの大切な臓器に症状があらわれる可能性があること、そして病気の進行を抑える治療方法があるので早めの診断が大切であること、また治療は早く開始したほうが効果が高いことをお伝えするとよいでしょう。診断されることでのメリットと診断されないことでのデメリットを理解してもらえるように説明するのがポイントです。

ただし、あなただけですべてを伝えようとがんばり過ぎる必要はありません。上記のポイントをお伝えし、一度、遺伝外来のある医療機関に問い合わせてみたり遺伝カウンセリングを受けてみることをお勧めするとよいでしょう。受診先がわからない場合には、主治医の先生に相談することで近隣の医療機関を紹介してもらえる可能性もあります。



Point



伝えられた親族が診断や治療を受けるかどうかはそのご本人自身が判断することであり、またその判断を尊重することが大切です。その前提として、ファブリー病である可能性が高い方にはその情報をしっかりと伝えておくことが必要だと考えられます。

Q3

結婚を考えているパートナーがいるのですが、 ファブリー病のことを伝えておいたほうが よいのでしょうか？

A3

これからの人生をともに歩んでゆくパートナーに、ファブリー病について知らせておくことは非常に大切です。それは今後生活していくうえで、あなたがファブリー病の治療を定期的に受ける必要があるからです。また、パートナーとの間に子どもを授かるにしても、ファブリー病がお子さんに受け継がれる可能性があります。これらはあなただけがかわかる問題ではないので、パートナーのファブリー病に対する理解とサポートはなくてはならないものです。

当然のことですが、ファブリー病であることはあなたのせいではありませんし、だれのせいでもありません。そのことをパートナーやパートナーのご家族の方にしっかりとご理解いただきサポートしてもらうことが、非常に重要となります。パートナーの理解によって、様々な問題も乗り越えやすくなります。

パートナーにどのように伝えたらよいか悩む場合は、遺伝カウンセリングでご相談ください。また、遺伝カウンセリングをパートナーと一緒に受けることで、臨床遺伝専門医や認定遺伝カウンセラー®からお伝えすることも可能です。



Point



パートナーに伝えるタイミングとしては、早いほうが望ましいと考えられます。例えば診断を受けたときや治療を始めるときなどにパートナーと情報をしっかり共有することで、その後の理解やサポートにつながりやすくなります。

Q4

パートナーにはどのようなことを伝えるべきでしょうか？

A4

一緒に生活していくうえで自分にはいくつか気をつけるポイントがあるということ、子どもを授かった場合に子どももファブリー病である可能性があるということの2点を、パートナーに伝える必要があると思います。

第一歩としては、まずは簡単に「私にはこういう体質があるんだ」とお話しし、「いま通っている病院で詳しく説明してくれるから、一緒に聞きに行ってみない?」といったように声をかけていただくのもよいでしょう。

パートナーに伝える際、重い雰囲気になると相手も過度に深刻に受け止めがちになります。まずは頭の中で伝えるべきことを整理して、あなたがいま受け止めていることから話ししてみてもいいかもしれません。



Point



遺伝カウンセリングをパートナーと一緒に受けることは、その後の理解やサポートにおいて重要な役割を果たします。

Q5

パートナーの親族にもファブリー病について伝えておいたほうがよいのでしょうか？

A5

パートナーの親族にファブリー病について伝えることは、パートナーに伝えるよりもハードルが高いと感ずることがあります。そのため、まずはパートナーとファブリー病についてしっかり情報共有をして十分に理解を得ることが、その親族の理解にもつながりやすくなると考えられます。

パートナーが十分に理解したうえで、その親族に対してはパートナーから伝えてもらうのがよいでしょう。

パートナーがしっかりと理解してくれることで、あなたやお子さんがファブリー病であったとしても、乗り越えられることが多いのではないかと思います。



Point



これまでも、ファブリー病の方で結婚してお子さんがある方は多数いらっしゃいます。そのことについてお伝えすることが、パートナーや親族にとって大切な情報となる場合もあります。

Q6

ファブリー病は子どもに遺伝するのでしょうか？
また、1人目の子どもがファブリー病と診断された場合、
2人目の子どももファブリー病になるのでしょうか？

A6

ファブリー病はお子さんに伝わる可能性があります。ただ、ファブリー病の方が父親か母親かによって、そのお子さんへの伝わり方は異なります。2人目のお子さんの場合も同様です。

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

父親がファブリー病の場合、お子さんが女の子のときは100%の確率で伝わりますが、お子さんが男の子のときは伝わりません。

母親がファブリー病の場合、お子さんは男女問わず50%の確率で伝わります。



Point



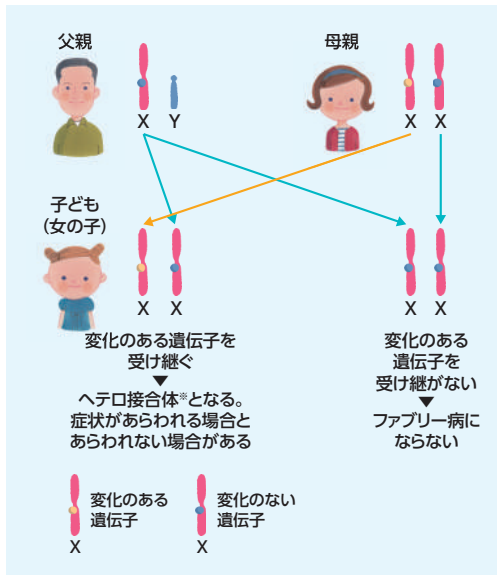
ご両親がファブリー病ではない場合でも、突然変異などでお子さんがファブリー病であることが稀にあります。

突然変異は偶然起こる生命現象です。妊娠中の過ごし方が悪かったのではないかと自分を責めてしまうお母さんもいらっしゃいますが、全く関係のない現象です。



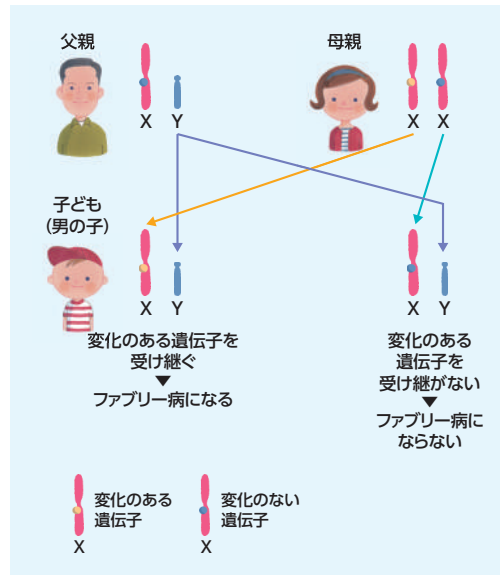
ファブリー病の遺伝子の変化の親からお子さんへの伝わり方 (X連鎖性遺伝)

- 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%)

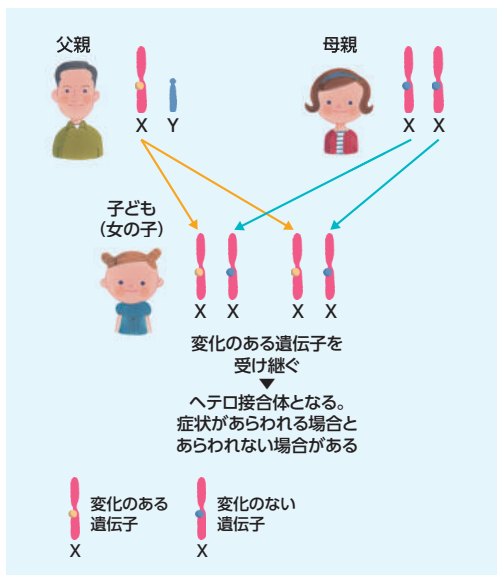


※2本の遺伝子のうち、片方だけに変化があること。

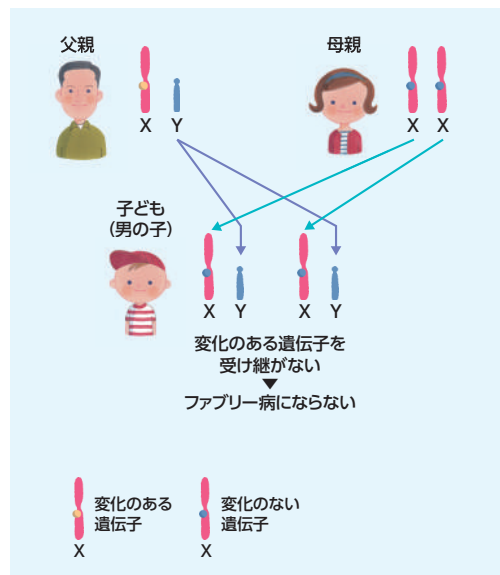
- 母親が変化のある遺伝子をもっていて、
子どもが男の子の場合
(変化のある遺伝子を受け継ぐ確率と受け継がない確率はどちらも50%)



- 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)



Q7

子どもが欲しいと思っています。 何か注意することはありますか？

A7

ファブリー病であったとしても、お子さんをもちたいという気持ちは当たり前のことで、尊重されなければなりません。したがってお子さんを授かることに問題はありません。注意点として、女性のファブリー病患者さんの場合は、高血圧などの妊娠合併症が起こる確率が少し高くなることが挙げられます。何かあったときにすぐに対応してもらえるような医療機関での妊娠・分娩管理をお勧めします。

また、生まれてきたお子さんがファブリー病である可能性もあります。生まれてすぐに発症する病気ではありませんが、男の子であれば4～5歳くらいから手足の痛みがあらわれることがあります。治療は症状があらわれたときできるだけ早期に開始するのがよいとされていますので、お子さんに症状があらわれたら医療機関で検査するとよいでしょう。なお、女の子の発症は一般的に男の子よりも遅いといわれていますので、もう少しゆっくり考えてもよいかもしれません。



Point



ご両親がファブリー病で治療されている場合には、主治医の先生がお子さんのフォローも一緒にしてくれることがあります。その場合、適切な時期にファブリー病の診断と治療をおこなえることが期待できます。

Q8

日常生活を送るうえで、 どのようなことに気をつければよいのでしょうか？

A8

ファブリー病の方の中には、汗をかきにくいために体温調節が苦手な方がいます。そのような方は、体温調節がしやすいように服装を工夫したり、夏に野外でのスポーツやお仕事に従事することを避けたほうがよい場合もあります。

同じファブリー病でも、患者さんによって症状は異なります。ご自身の体調に合わせた対処の仕方を主治医の先生に相談してみましょう。

また、治療をおこなっている場合は、医師や薬剤師の指示に従ってきちんと治療を続けることが大切です。

そのほか、腎臓の症状がある方は、腎臓への負担を減らすために塩分やタンパク質の制限が必要となる場合もあります。また、喫煙は心臓など諸臓器に悪影響を及ぼす可能性があるため、禁煙が推奨されます。



Q9

学校には普通に通えるのでしょうか？

A9

もちろん通えます。

しかしながら、中には体調不良であったり朝起きるのがつらいというお子さんもいます。そのようなときには、それがファブリー病によるものであることをまずご両親が理解することが大切です。

また、朝起きられずに登校時間を調整する可能性や夏場の屋外での運動を避ける必要性が考えられるため、お子さんがファブリー病であることをきちんと学校側に説明し、先生方の理解を得ておくことが望ましいと考えられます。



Point



必要に応じて、私たち認定遺伝カウンセラー®や医療従事者が直接学校の先生に電話や手紙、面談などで説明をすることもあります。もしご自身でうまく説明する自信がないときには、私たちにぜひご相談ください。

Q10

就職はできますか？ また、仕事を続けることはできるのでしょうか？

A10

もちろん就職できますし、仕事を続けることもできます。

ただし、いまどのような症状がみられるのかによって、働き方に注意する必要があります。例えば、心臓に症状があらわれている方であれば、身体的な負荷のかからないような職種で勤務できるよう働きかけるなど、職場にはあなたの体の症状に合わせた配慮をしてもらえるようにお話しするのがよいかもしれません。

もっとも問題となるのは、治療（酵素補充療法の場合は、2週間に1回）のために、会社を休んだり、仕事を調整する必要が生じるときです。このことを会社側に伝えずに就職し仕事を続けることは難しい場合もあります。様々な社会保障制度も利用しながら、ファブリー病やあなたの体のことを理解してもらえるような会社に就職することができれば、仕事も続けやすくなるでしょう。また、医療機関によっては土曜日に治療が可能な場合もあるので、主治医の先生とも相談してみてください。



Point



進学や就職、結婚などのライフイベントに伴う問題へのサポートは、遺伝カウンセリングにおいて非常に重要な役割の1つです。ライフイベントに際してお困りのことがありましたら、1人で悩まずに遺伝カウンセリングで相談してみてください。

Q11

ファブリー病患者さんは どのように病気や治療と向き合っ ているのでしょうか？

A11

ファブリー病患者さんはそれぞれが直面した問題を乗り越えて、病気と向き合いながら治療を続けています。

酵素補充療法の場合、最初は2週間に1回の通院が大変だと感じるかもしれませんが、治療を続けている方の中には読みたい本やスマートフォン、ゲームを持ち込み、治療の時間を有意義に過ごせるよう工夫している方もいます。このように、定期的な治療が特別なものではなく生活の一部となってしまうと、定期的な通院・治療の負担も楽になっておられるように感じます。



● ファブリー病患者会

患者会では、ファブリー病患者さんやご家族の方に出会い、情報交換や悩みを相談することで、病気についての理解を深めたり、心の支えを得ることができます。

● 患者さんご家族の声「十人十色」

「十人十色」は実際のファブリー病患者さんとそのご家族へのインタビューを通じて体験談をまとめた冊子です。直面した問題を乗り越えた経験やファブリー病と向き合う姿をご紹介します。

ファブリー
十人十色
患者さんストーリー



LYSO LIFE ファブリー病
ファブリー病といっしょに。

ラインライフ ファブリー病

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



●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

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

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

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



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。あしからずご了承ください。 個人情報取り扱い:「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。