



ファミリー病

あなたとあなたのご家族に伝えたいQ&A ～病気と治療～

【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

～病気と治療～

はじめに

ファブリー病は比較的珍しい病気の1つです。そのため、最初にファブリー病であることがわかったときはどなたも驚かれ、どうして自分だけが…と嘆かれます。また、お子さんがファブリー病と診断された場合、ご両親は自責の念を抱かれるかもしれません。しかし、ファブリー病になったのはだれのせいでもありません。また、20人に1人は何かしらの病気をもって生まれてくるともいわれています。

現在、ファブリー病には治療方法があります。治療を続けることで症状の進行を防ぎ、ファブリー病とうまく付き合っていくことができます。

ファブリー病についてわからないことや不安なことがあるかもしれませんが、私たちはその気持ちに耳を傾けながら、患者さま方が一歩前へ踏み出すまで寄り添いたいと考えています。



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®)

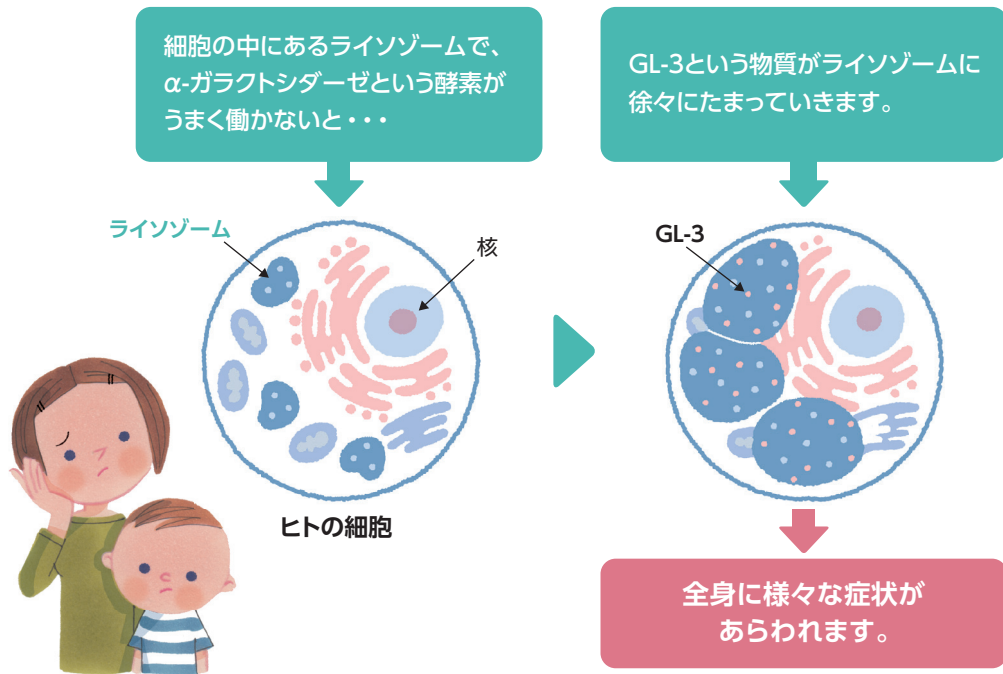
認定遺伝カウンセラー®は、医師とは異なる立場で患者さんの遺伝に関する悩みにかかわり、患者さんやご家族が病気に適応していくことを支援する専門職です。私は患者さんと接する中で、最初はファブリー病を自分とは異質のものとして捉え受け入れられなかった方が、病気について学んでいくにつれて少しずつファブリー病を自分の一部として受け入れていく様子を数多く見てきました。ファブリー病を正しく理解するために、そしてそれが自分の体質であり個性であり多様性であると受け止めていただくために、1人で悩まずにぜひ私たち遺伝の専門家にあなたのお悩みをお聞かせいただきたいと思います。

Q1

ファブリー病の 可能性があるといわれました。 ファブリー病とはどのような病気でしょうか？

A1

ヒトの細胞の中にはいろいろな働きをする器官がありますが、その中にライソゾームという細胞内でいらなくなったものを分解している小器官があります。ライソゾームの中にはそのいらなくなったものを分解するための様々な酵素が含まれており、ファブリー病はそのうち「 α -ガラクトシダーゼ」をつくる遺伝子に変化があることによって酵素がつかられない、もしくは酵素がうまく働かないことで、老廃物であるグロボトリアオシルセラミド (GL-3) が分解できずに徐々に細胞の中にたまっていく病気です。その結果、全身に様々な症状があらわれます。



Point



ライソゾーム内の酵素がうまく働かない病気を総称して「ライソゾーム病」と呼びますが、ファブリー病もライソゾーム病の1つです。ライソゾーム病は数十種類程あるといわれており、酵素の種類によって病気の名前や症状が異なります。治療薬のあるライソゾーム病にはファブリー病のほかに、ポンペ病、ゴーシェ病、ムコ多糖症I型、ムコ多糖症II型、酸性スフィンゴミエリナーゼ欠損症 (ASMD)^{*}などがあります。

^{*}別名：ニーマン・ピック病A型、ニーマン・ピック病B型、ほかに中間型があります。

Q2

ファブリー病では、 いつ、どのような症状があらわれますか？

A2

男性では小児期からあらわれやすいのは、手足の痛み（針で刺したような、熱されているような）や胃腸の症状（腹痛、下痢、嘔吐）です。また、汗をかかない・かきにくいといった症状から、夏の暑い日に体調が悪くなる方もいます。

成人してからは、腎臓や脳血管、心臓などの重要な臓器に症状があらわれることもあるほか、耳が聴こえにくいという方もいます。

ただし、ファブリー病の方にこれらすべての症状があらわれるわけではありません。また、症状があらわれ始める時期に個人差があることも特徴の1つです。

女性では男性よりも症状が軽い傾向があり、成人してから症状があらわれる場合が多いですが、中には男性と同様に小児期から症状があらわれる方もいます。

男性と同様、あらわれる症状や、症状があらわれ始める時期には、個人差があります。

●ファブリー病の主な症状

小児期からあらわれやすい症状

胃腸の症状
(腹痛、下痢、嘔吐)

手足の痛み

全身にあらわれやすい症状

汗をかかない・かきにくい

皮膚の赤い発疹

成人してからあらわれやすい症状

脳血管障害

耳が聴こえにくい

心機能障害

腎機能障害

Point



たとえ現在は症状がなくても、ファブリー病の体質をもっていると体の中では老廃物であるGL-3の蓄積が徐々に進んでいます。ファブリー病は適切な治療により病気の進行を遅らせることができます。治療開始のタイミングや治療方法について、主治医の先生とよく相談しましょう。

Q3

ファブリー病は治療できますか？

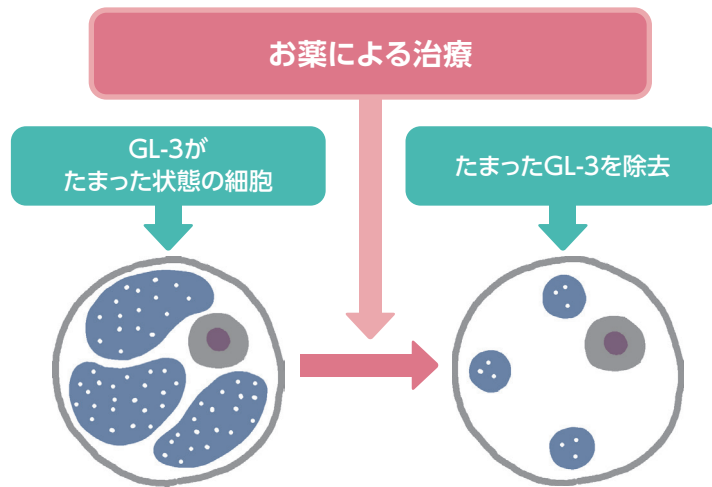


A3

ファブリー病は治療方法がある病気です。治療方法は大きくわけて2つあります*。
1つはファブリー病そのものに対する治療として、体に不足している酵素を2週間に1回の点滴注射で補う治療（酵素補充療法）と、うまく働かない酵素をサポートする飲み薬による治療があります。ただし、この飲み薬による治療は遺伝子が合う一部の方のみが対象となります。

もう1つは、ファブリー病によってあらわれた症状に対する対症療法です。ファブリー病そのものに対する治療は、病気をこれ以上進行させないためにおこなう治療です。治療を始めてすぐに症状が軽くなるというのではなく、長く治療を続けることで効果があらわれるため、定期的な治療をしっかりと継続していくことが大切です。

※2022年6月現在



Point



治療方法を選択するときは、それぞれのメリットとデメリットをしっかりと理解することが大切です。あなたの病気の症状やご希望を踏まえながら、主治医の先生とともに総合的に判断していきます。

Q4

治療にかかる費用はどのくらいになりますか？

A4

ファブリー病の実際の治療費はかなり高額になりますが、ライソゾーム病は法律で「指定難病」とされていることから、社会保障制度が充実しています。

18歳未満は「小児慢性特定疾病医療費助成制度」、18歳以上は「指定難病助成制度」によって、高額な治療費の大部分が公費で助成されます。また、お子さんが小児の場合は地方自治体による子ども医療費助成制度もあります。お住まいの地域によって多少の違いはあるかもしれませんが、ほとんど負担がない場合が多いでしょう。

ただし、小児慢性特定疾病医療費助成制度や指定難病助成制度を利用するには、お住まいの市区町村の役所の保健福祉担当課などに申請し医療費受給者証の交付を受ける必要があります。ファブリー病と診断されたら、まずはこの制度を申請しましょう。また、ファブリー病の治療を受けている医療機関が変わったときやお住まいの地域が変わったときなどには改めて手続きが必要となる場合がありますので、その都度しっかりと対応していくことが大切です。



ファブリー病の社会保障制度について、
詳しくはこちら



Q5

**ファブリー病の治療は
ずっと続けないといけないのでしょうか？
また、忙しくて遠くの病院には月に何度も通えません。
自宅近くの病院で治療を受けることはできませんか？**

A5

現在ある薬を用いた治療では、病気の進行を抑えるためにもずっと続けていただく必要があります。また、これらの治療薬は症状を劇的に改善させるものではないため、長い目で見ながら治療を継続することが大切です。

仕事や学業で忙しい方や遠方に住んでいるなどで通院を続けることが難しい方は、ご自宅近くの病院でも治療を受けられる場合がありますので、まずは主治医の先生に相談してみましょう。



Point



当院の場合、酵素補充療法のはじめの何回かは副作用の管理の観点から当院で治療をおこないますが、その後ご自宅近くの病院を紹介してそちらで治療を続けていただくケースがあります。ただし、半年ないし1年に1回は、ファブリー病の進行状態を確認するための検査が必要ですので、定期的に当院を受診していただいています。

● ファブリー病の患者さんと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?
- どんな病気?
- ファブリー病の診断方法
- 治療法
- 最新の研究動向

ファブリー病について詳しく知りたい方はこちら

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

社会保障制度について知りたい

まず利用するのは医療制度
 (国民健康保険、国民年金、国民生活年金、介護保険、障害年金、生活保護)

18歳以下 → 18歳以上

小学生未満の児童 → 中学生・高校生

成人を養育する → 高齢者を養育する

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 |

スマホでも見れるよ!

● 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

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。