



ファブリー病の 現状と課題

改訂版

～ペイシエ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

ペイシエントジャーニー※ 調査概要



調査目的

日本のファブリー病患者さんにおける
発症から診断までの経過と、日常生活への影響を調査する。

調査対象

ファブリー病の確定診断後に酵素補充療法を受けている患者さん

調査方法

アンケートを郵送し、得られた回答結果に基づき、
ファブリー病患者さんの現状と課題を検討した。

調査時期

2018年3月27日～6月11日

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

利益相反

本研究はサノフィからの研究支援を受けた。著者にはサノフィが
研究助成金や謝礼を支払った者や、同社の社員が含まれる。

Tsurumi M, et al. : Mol Genet Metab Rep 33 : 100909, 2022.

※ペイシエ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

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



調査結果

約7割のファブリー病患者
さんが日常生活に制限が
あると感じていることが
明らかになりました。



小学生
の頃



20代
前半



40代
後半



古典型ファブリー病患者さんのペイシェン

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

Point

2

病院で
ファブリー病と
診断される



病院の循環器内科に
通うようになり、
薬を飲み始める

40代前半

病院で
「肥大型心筋症」と
診断される



病院に行くも「経過観察」。
それが毎年続く



トジャーニ— —例



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

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

3

酵素補充療法
を開始

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



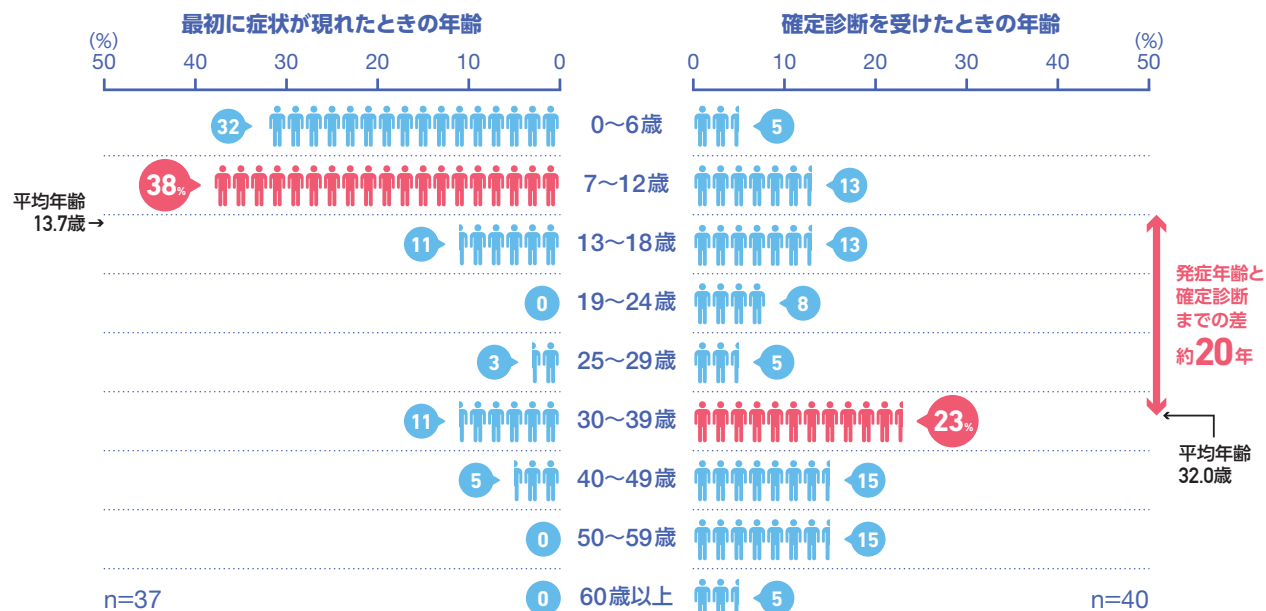
2週間に1回の
酵素補充療法を続けながら、
仕事も続けている

『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歳であったのに対し、確定診断の平均年齢は32.0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。

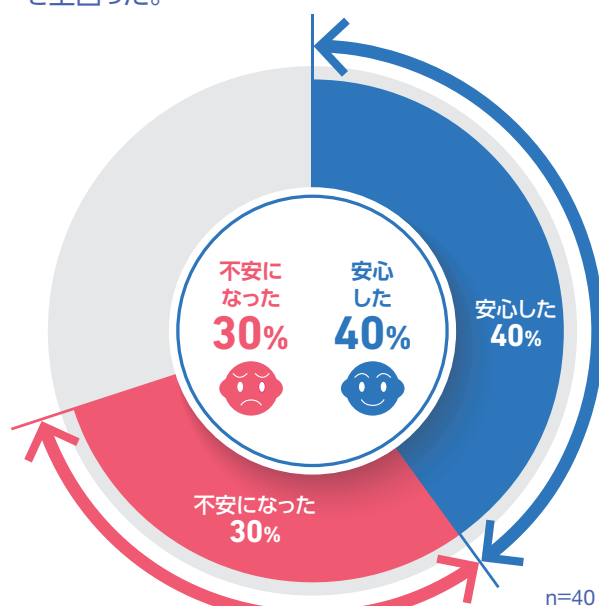


『確定診断を受けたとき』の課題



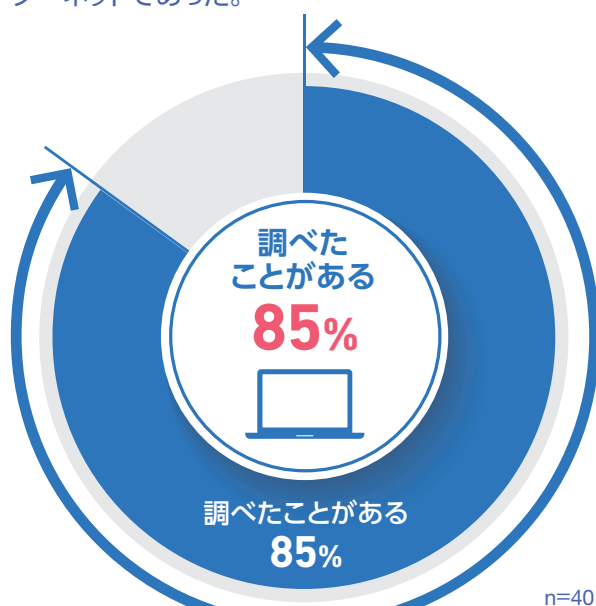
ファブリー病と診断されたときの心境

「安心した」が40%、「不安になった」が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。



ファブリー病に関する情報収集の経験

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88%はインターネットであった。



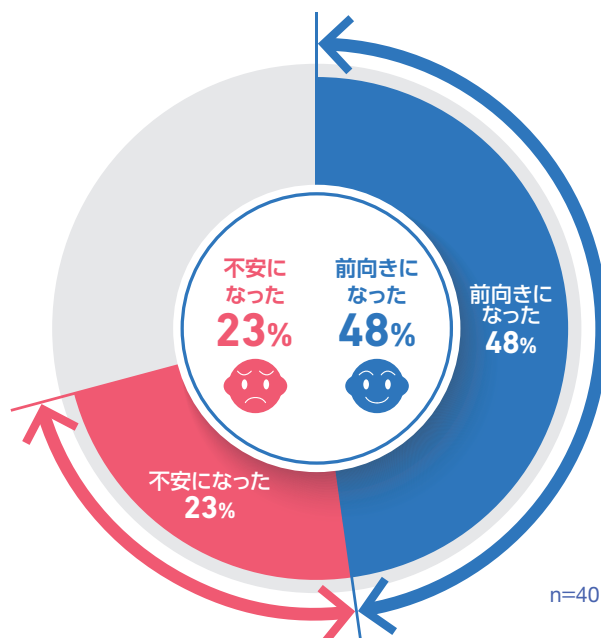
Point

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。



Point

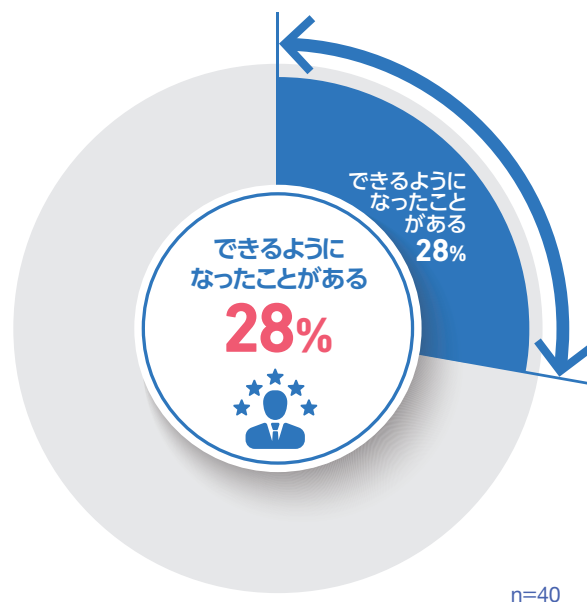
4

『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28%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」などであった。



Point

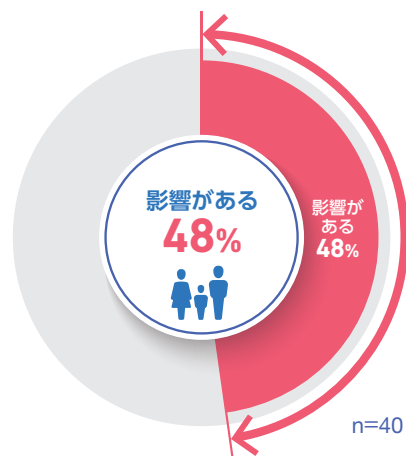
5

『現在と将来』の課題



ライフイベントへの影響

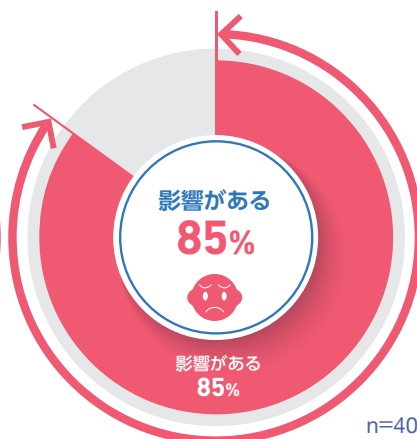
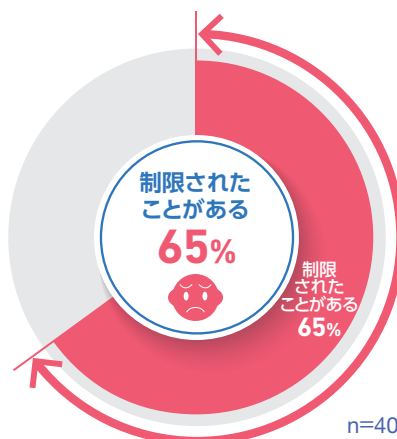
ファブリー病患者さんの48%が、ファブリー病により、結婚や出産などのライフイベントへの影響を経験していた。



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。



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。

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？

- ① どんな病気？
- ② どんな症状が現れますか？
- ③ ファブリー病の3つのタイプ
- ④ どのように診断されますか？
- ⑤ 治療法は？
- ⑥ 遺伝子の変化とその伝わり方



ファブリー病の患者さんの
ことが知りたい

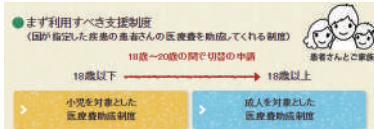


今後もいろいろな
患者さんの声を
紹介していきます

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



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
見れるよ！



「てとて」は、

ファブリー病の患者さんご家族の
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ひます。

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 □



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」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」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

MAT-JP-2104795-2.0-12/2022