

# ふくろう通信

2021年  
1月号  
(通算56号)



## 目次

1	巻頭言	2
2	最高顧問挨拶	3
3	FIN 会長挨拶	3
4	2021 年活動方針	5
5	ブロック世話人挨拶 長尾 雅悦 先生	7
6	北海道地区代表挨拶 柳瀬 悦子 さん	7
7	副会長就任挨拶	8
8	新理事就任挨拶	8
9	ウェビナー2020@東京講演記録 衛藤 義勝 先生	9
10	国内 Topics	16
11	海外 Topics	17
12	ライソゾーム病の仲間達	19
13	ふくろうライブラリー・セミナー予告	20
14	編集後記	21

## 巻頭言

## 緊急要望：在宅での点滴治療の早期実現のお願い

—コロナ禍における継続的な点滴治療（ERT）を要する患者と医療現場を守る医師達の  
医療崩壊を防ぐ為の緊急医療提供体制の見直し—

ふくろうの会長

原田久生



新年あけましておめでとうございます。

昨年の今頃は、誰もが新しい穏やかな年を迎え、オリンピックに向かって勢いをつけていくそんな年にしようと考えていたと思います。ところが1月の下旬から2月に起きた新型コロナウイルス感染症（COVID-19）が、昨年12月迄には第1波、第2波、第3波と猛威を振るい日本社会の在り方を一変するに至りました。中国武漢からのウイルスは我が国だけではなくあっという間に世界各国に広がり、その勢いはパンデミックと称し人類を脅かす感染症へと拡大していったのです。そんな状況の中で長期に安定してきた政治にも変化が見られました。菅義偉総理大臣、田村憲久厚労大臣へと変わりました。生活者には自粛ムード一色、医療崩壊も直前でくい止めているといった状態、国・自治体は連日の陽性患者数・死亡者数で右往左往、2020年の12月に入ってもGo・Toトラベル継続問題も重なり、その様相は拡大し緊張感は増すばかりとなってしまいました。

こうした状況下で患者・家族は感染から身を守るために、また医師・医療機関が崩壊しない為にも、酵素補充療法を在宅で出来るように、また医師との間を繋ぐオンライン診療が出来るように、これまで3度にわたって厚労大臣（加藤勝信氏、田村憲久氏）に緊急要望してきました。昨年、日本先天代謝異常症学会理事長・厚労省難治性研究班長になられた奥山虎之先生（国立成育センター）指導のもと、慶応大学病院の山川裕之先生、そしてライソゾーム病患者会のメンバー（日本ムコ多糖症 秋山武之さん、日本ポンペ病 岡崎俊文さん、日本ゴーシェ病 古賀晃弘さん達）と行動を共にしてきました。このコロナ禍の中でリスクを少しでも解消する手立てはないものかという患者・家族の熱い思いを訴えてきました。世界各国ではファブリー病患者含めてライソゾーム病患者は既に在宅で実施しているところが多く、イタリアでは全土にこのコロナ期間中は在宅療法を許可しているのです。我が国だけが後れをとってしまっています（諸外国に比べ、恵まれている医療環境の故かもしれません）。

今年は、こうした感染時だけでなく、我が国は災害・水害も多いことから酵素補充療法（ERT）がオンライン診療との組み合わせで、海外同様在宅でできるようにし、これからの患者・家族にとって、治療方法の選択肢を持つことが大事なことを考えています。こうした新たな緊急医療提供体制の見直しが一日も早くできるようにし、皆さんのQOLの向上に頑張ってお手伝いしてまいります。今後一層のご協力の程をお願いします。

## 最高顧問挨拶 2021年の新年を迎えて

ふくろうの会最高顧問  
衛藤義勝 先生



皆様明けましておめでとうございます。今年も宜しくお願いします。

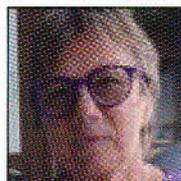
さて、昨年2月から新型コロナ感染、Corvid-19が世界中を駆け巡り、全世界で7,000万人以上の感染者、死者は150万人と正に世紀の大惨事であります。我が国の感染者も20万人、死者は2,000人以上です。このような状況下早くワクチンが日本でも施行されれば、少しは安心できますが、何時開始されるか、待ち遠しいです。

ファブリー病の患者さん方も腎疾患、心疾患をお持ちの方はハイリスクですので、十分に感染対策をされているかと思いますが、時々危ない局面もあります。私はスーパー、電車など人込みの多いところではマスクは二重にしております。外でも安心はできません。ヒトの吐く息は、冬の乾燥した空气中に長時間漂っております。タバコの煙と同じですので、人込みは避け、きちんと外でもマスクを外さない注意が必要です。又コロナ感染の為家で過ごす時間が長くなり、外部との接触が少なくなると、精神的にも鬱状態になります。そうでなくとも、ファブリー病患者さんは心が暗くなります。精神的なケアは重要です。鬱状態を打破するには、脳循環を良くするために、外での散歩、運動が重要です。楽しいことを考え、電話でも良いですから、友人等と会話をし、一人で籠らないようにされることが、重要です。近くの公園、或いは自然が見られる場所など心の安らぎを得ることが出来ます。小説などの読書も心を躍らせる方法です。心の健康を維持してください。さて、ファブリー病の治療は最近著しい進歩があります。酵素補充療法も長時間作用する酵素製剤、1か月に1回投与、低分子経口治療薬（シャペロン、基質合成抑制治療）並びに遺伝子治療法など複数の治療法が現在治験中です。いずれの治療法を選択するか、今後治療効果を慎重に見ていく必要があります。1回の治療で済む遺伝子治療も期待されます。今後の治療の成果が待たれます。

今年はコロナが終息し、オリンピックが東京で開催され、早く全国或いは海外に旅行が出来ることを、切に祈ります。皆さまお元気で過ごしてください。

## FIN 会長挨拶 ベルギーから新年のご挨拶 Greetings from Belgium

ファブリーインターナショナル  
ネットワーク (FIN) 会長  
ルー デベアー  
Lut De Baere



ふくろうの会との繋がりでこうして日本のファブリー病のグループの皆様から私から新年のご挨拶をさせて頂ける事を大変光栄に思います。

FIN (2005年設立)、また BOKS (1994年設立) ベルギー患者団体 (全希少代謝疾患対象) この2つの団体を代表してごあいさつ致します。

私の FIN と BOKS の代表としての役割の他に彫刻家としての制作活動もしています。私が使用する材料は、1953年に沈没した船の CBR81 エンジンからの鉄材を再利用します。この船は、300トンものセメントを積んでいて動かす事が出来なかったため、大量の爆発物でこの船を引き裂く事になりました。その後大きな破片は回収されましたが、未だに不安定な鋼片が泥の中で発見されています。そんな変形した鉄屑を引潮時探しに出掛けそれを想像力と工夫を凝らし加工して高潮をお祝いします。

このご挨拶と同時に日本の皆様へ私からの感謝もお送りしたいと思います。これまで FIN は、貴会と良好な関係を築けている事を誇りに思います。振り返ると2016年の "エキスパートミーティング in 東京" 以来、特別な協働活動に遡ります。その際、FIN のメンバーもふくろうの会東京シンポジウムに参加させて頂きました。



作品名: "And dance with it ..."  
Height: 71 cm

貴会は患者会として大変しっかり活動されており多く重要課題を既に達成され、これからもその成果は継続される事でしょう。貴会の理事の方々も献身的に活動されるリーダー原田会長へ敬意を払い尊敬の念で活動をされている様子が伝わります。

理事のメンバーは、ファブリー病のことについて家族や学校、職場に置いてどのように話したら良いか多くのアドバイスやヒントをお持ちです。2018/2019年ふくろうの会で作成された子どもと大人のハンドブックは素晴らしく一生この病気と付き合う患者自身のみならず家族や医療関係者にも分かり易く良くまとめられたものとなっていました。皆さんに読んで頂きたいお薦めのお役立ちブックだと思います。また、前回行ったファブリー病患者の生活の実態を調べたグローバル調査も現状のニーズを理解するのに役立ち成功でした。またこれからもこのようなプロジェクトと一緒にいき共に困難をサポートし合えるよう継続して行きたいと思えます。

最近ファブリー病患者の環境は劇変しつつあります。革新的な薬や治療法が次々と開発され将来に希望を持てる恵まれた時期となりました。それは患者と介助者の生活の質を向上出来る事を意味します。

この一年お互い繋がる事の価値を体験出来る年になる事を願います。対面でもリモートでもお互い繋がる事はとても大切で、貴方の経験や人生の知恵を共有し合いお互いもっと楽に楽しみながら出来る事が理想だと考えます。この互いに助け合うピアサポートの考えは私たちの人生に置いてもっと価値を加える事になるでしょう。

日本のファブリー病の皆さんへ 2021年皆様のご多幸をお祈り致します。

ルーより

“We hope this will be a year in which you can experience the value to be connected again with each other. It’s so important to connect with each other, virtual or when possible in person, to share your experiences and best practices to make life easier, more comfortable and hopefully much more enjoyable. This peer support really adds so much value to our lives.”

Wishing all Japanese Fabry patients a prosperous 2021.

Warm regards,  
Lut  
[www.fabrynetwork.org](http://www.fabrynetwork.org)



2016年東京シンポジウム



ウエルカムパーティ

[www.boks.be](http://www.boks.be)  
[www.lutdebaere.com](http://www.lutdebaere.com)

# 2021年：活動方針（案）

2020年12月5日

—ふくろうの会の10の目標と理念—患者主導の医療と社会保障の内容充実・皆保険制度の堅持—

“私たちファブリー病患者のケア・ライフ・バランス 2021”

**1. 全国何処に住んでいても最新の医療・安心のできる介護・充実した福祉、公平な社会保障を享受できるようにすること。** 難病法の基本方針：指定医、他の医療従事者は、国や都道府県の方針に即し、難病患者が早期に正しい診断を受け、より身近な医療機関で適切な医療を受けることが出来るよう、関係する医療機関や医療従事者と顔の見える関係を構築し相互に紹介を行う等、連携の強化に努めるとしています。患者は主治医と向き合い専門医との連携で生活圏内の治療を可能にする自らの医療環境を整えることが最も大事。

**2. 全国5ブロック、5主要地区で実施するオンラインセミナーの役割（変わりゆく制度の理解、治療薬と治療法の選択、各地域難病連への加盟、相談支援センターの活用、地元の難病対策地域協議会等に参加）** 難病法・改正児童福祉法の5年の見直し。3つの酵素補充療法、1つのシャペロン療法。進化する対症療法、遺伝子治療、ゲノム医療の推進。各地域難病連（主要7地区）に加盟することや、各地の相談支援センターを活用すること、各地難病対策地域協議会に参加して自らのQOL向上を図り、災害時の身の振り方（平時の行動）をチェックしておくことが大事。症状に合わせた、医療機関、薬、治療法、福祉各種サービスは自ら選択していく時代になった（インフォームドコンセント）。生活圏内で自らの医療ネットワークの環境を整備していくことが大事。

**3. 各研究機関との有機的連携。早期治療への手立て・新生児スクリーニングの取組。定期検査とチーム医療の取組を推進。** 専門医でない主治医の所属する医療機関や専門医がいない地域では、班会議・研究会等の専門機関と有機的連携を図り患者に対応。早期治療への手立てとなる新生児スクリーニングは他の疾病団体（ムコ多糖症、ポンペ病等）と連携して、全国展開を図る。これまで、患者は何かあれば医師が、医師は何かあれば患者が言ってくると思っている。その結果手遅れの状況なるケースが多い。回避するために、年に1回の徹底した検査をすることが大事。疾病の特性(多臓器)から各科に渡るチーム医療の診療体制は今や必須となってきた。

**4. これからの患者・家族は難病医療推進に際し、行政、医師、製薬会社に対して自ら寄与していく（制度、治療・研究、創薬・治療法の開発）時代が来た。患者中心の医療の推進。** 法律が出来たことで、これまでの壁を乗り越え、患者と行政、患者と医師、患者と製薬会社との間に協働関係をつくる新たな時代が来たといえる。そこで新たな制度をつくり、新たな治療を開発し、新たな創薬の研究へ寄与していく時代。これからの医師は患者に寄り添い、患者が抱える就学、就労の課題にも取り組むといった働き方改革が問われてきている。患者の症状は千差万別、当事者にとっては、選択肢が多くあった方が良い。(多くの薬剤・治療法、福祉サービス)。今の考え方・行動は将来に備えるものでなくてはならない。医療上の判断基準は当事者が中心となるコンセンサスフレームワークの考え方こそ大事。

**5. 難病法。改正児童福祉法の5年以内の見直しのまとめ。障害者と同等の法定雇用率の推進と難病年金の創設。難病拠点病院の整備。** 2年(2018、2019)をかけた全国各地でのセミナー・シンポジウムを通じ、各地の会員の要望を取りまとめてきた。ライソゾーム病の7つの患者会と国へ要望書を提出。特に重症度問題、軽症者外しにならないように注力していく。在宅で酵素補充療法が出来るように、また安定しない症状と闘う患者がいかに就労に向き合えるのか、これまでハローワークの難病ナビゲータ等の窓口があるが機能せずにいる。また診断から障害者になるまでの期間に支援をお願いする。難病年金の創設。症状が悪化する状況で、やがては就労が困難となり、QOLは急速に落ちてしまう。難病拠点病院が出来たが難病患者がそこに集まるのか、また患者がアクセス出来、対応してもらえるのか、応需体制が整っているのか等。

**6. 広報の充実（HP改修・ふくろう通信のモデルチェンジを図る）、相談の充実（HP問合せ・電話相談・オンラインセミナー座談会）。啓発活動の充実「難病の日」記念イベント。** 活動の目的：情報・相談・啓発の3点。このところセミナーに参加困難な患者・家族が増えてきた。そうした患者の思いに応えるための会員専用のF-netの活用。2020年から2021年にかけて、情報発信としてのHP（動画が可能とする）・ふくろう通信（カラー化、

広告導入等)とする。電話相談(毎月第1、第2土13:00～15:00)も年々増えてきた。オンラインセミナーの座談会はグループトークを入れ強化していく。難病のよりよい治療と研究が進むこと、難病を患っても住みやすい社会、働ける社会となるように祈念して5月23日を「難病の日」とした。難病への理解を一層深めるよう国と一緒にあって啓発活動を実施し、「難病の日」が、難病患者が尊厳をもって暮らせる共生社会の実現の一角を担う。2021年5月23日に難病法・改正児童福祉法を「難病の日」として制定され記念すべくイベントを予定する。総会と合わせて実施する。

**7. ライソゾーム病(ファブリー病含む)として国へ要望書(家での酵素補充療法推進)を提出。コロナ禍の中、患者・家族の為に、医師・医療機関の為に在宅での酵素補充療法・オンライン診療の推進。** 新型コロナの猛威やインフルエンザ、災害時を想定した場合、大病院やクリニック等に行かず在宅で酵素補充療法をできるようにしていくことがこれからの取り組みで大事な事。医師と看護師が家に行き点滴治療をする。看護師が単独で行く場合や専門医でない場合は、専門医のオンライン診療をセットで考えていく。これからは医師・医療機関の崩壊を避ける意味もあるので推進していく。また一方で欧州でも見られるように自己注射を可能とする治療方法についても研究してもらおう。(先天代謝異常学会や奥山班)。すでに腎不全の透析患者は一定の条件を満たせば自宅でもできる時代になってきたし、他の疾病は自己注射できるまでになってきた。

**8. 居住する地域団体(難病連・難病相談支援センター・難病対策協議会等)へ参加をしていく。** 就労問題はハローワークの難病ナビゲーターに相談。既に、札幌(北海道難病連)・仙台(宮城難病連)・東京(東京難病連)・名古屋(岐阜難病連)・大阪(大阪難病連)・福岡(福岡難病連)・沖縄(アンビシャス)の7地域の難病連に加盟をして、地域難病連の行事に参加しています。患者・家族は最終的には地域での暮らしの中で、治療を含めた療養生活を送っていかなくてはなりません。また難病相談支援センターにも平素困った問題を相談されるとよいです。同様に難病対策協議会も同様です。就労上困ったことは難病ナビゲーターに相談。地域で起きる課題は中央に反映していく。地方と中央が一体化していくことが大事。

**9. FINとの交流(グローバル化の流れ)海外の学会にも積極的に参加。** 交流することにより、薬の開発情報・新たな治療情報の療養生実態が入手可能となる。FIN事務局と一緒に実態調査を終える(加盟団体に対して患者生活情報アンケート調査)。ヨーロッパ、アメリカでの先天代謝異常学会に参加。(FIN Expert Meeting:4月オランダ・アムステルダム)(SSIEM 9月ドイツ:フライブルグ)。アメリカ(Worldシンポジウム2月フロリダ)等。一部Web開催。

**10. 協働関係を結んでいく時代:国会議員(地方議員も含む)・行政(中央/地方)・医療従事者(専門医/主治医)・製薬会社(日本/ヨーロッパ/アメリカ)。** 最新の医療(遺伝子治療・ゲノム医療)への取り組みを推進する。法律が出来たことにより、行政、医師・医療従事者、製薬会社、関係支援団体(各地の難病連への参加、各地の難病相談支援センターへの相談)等とアライアンスを組み且つ協働して課題に取り組む。そして共に共生社会の実現を目指す。特に各地の難病対策地域協議会に参加を目指す(5年以内の見直しや地域の医療サービスの享受。各地保健所含め行政窓口にはファブリー病の名前は無くライソゾーム病名となっている注意)。日本の製薬協、ヨーロッパのEFPIA、アメリカのPhRMAと連携していく。遺伝子治療やゲノム医療については、内閣府、文科省、厚労省、検討委員会等に積極的に参加し、根本的治療に向けて基礎研究から臨床応用迄の、患者中心の個別医療を推進していく。

### —会の理念—

「難病は人類学的に一定の割合で発症する、誰にも起こり得ること、その為に時代に合った制度をつくり、何処で生活しても公平・公正な医療・福祉サービスが享受出来、誰もが尊厳をもって、地域で暮らしていくことができるそんな共生社会の実現を我々は目指していきたいと考えています。」

活動方針について、要望等ありましたら東京事務局までお知らせください。2021年3月中迄に。



## 副会長就任挨拶



岡田 利江 副会長

私が患者会を知ったのは今から14年前になります。当時は病気の事が何もわからず不安でしたが、患者会で沢山の情報や先生方、仲間と出会いました。これからも病気と付き合いながら前向きに生きていきたいと思っています。



倉知 佳徳 副会長

小学校低学年ファブリー発症、以来39才で被角血管腫から発見され、酵素補充療法治験に参加、血液透析開始、薬による腸閉塞、3度の脳梗塞等を経て今に至る。ふくろうの会の皆さんとその家族と顧問の衛藤先生そして原田会長が、早期発見早期治療をモットーとして色々な意見を話し合っています。

## 新理事就任挨拶



柳瀬 悦子 理事 東日本代表 北海道支部長

夫、娘がファブリー病で2004年加入。その後、夫は亡くなりました。今は一人暮らしで、自宅でお菓子、パンなどを教え、夏は趣味の山登りを楽しんでいます。コロナ禍で、例年のような楽しみも減り、家にこもる日が多く、早くいつもの平穏な日常が戻るよう願っています。



河又 哲雄 理事 関東甲信越静ブロック

関東甲信越静ブロック新理事を担当する事になりました河又哲雄です。ファブリー病を気遣うなかで、未だコロナウイルス感染拡大する不安はありますが、会一同一致団結して助け合い、励ましあいコロナ禍を乗り越えて頑張りましょう。よろしくお願い致します。



中野 裕子 理事 関東甲信越静ブロック

息子の腎精検で病気が分かり14年、その息子も去年の6月に一児の父親となりました。これからも家族会と共に成長していきたいと思っています。ふくろう通信のお手伝いもすることになりました。よろしくお願い致します。



宮尾 敦士 理事 近畿中四国ブロック

皆様こんにちは、大阪在住の宮尾敦士です。私は30歳の時にファブリーと診断され、その時から酵素補充療法を続けています。そのお蔭で現在も普通の会社員として過ごすことができています。汗は全く出ないので夏場は辛いですが、四肢の痛みは軽減してきたのでアクティブに行動しています。理事として出来る限り協力して行ければと思いますので何卒宜しくお願い致します。

ウェビナー 2020 @東京  
2020年11月1日

※基調講演※

「コロナ感染症とファブリー病  
～ウィズコロナの時代を生き抜く」  
衛藤義勝 先生 (ふくろうの会最高顧問)

本日は、コロナの流行の中でコロナの感染を受けやすい、ハイリスクの患者さんであるということで、With コロナの時代を生き抜くということで、きょうはお話しさせていただきます。

最近では、ヨーロッパも第3波という感じで患者さんがすごく増えておりますし、日本もこれから秋冬の時代を迎えて、決して安心できる時代ではありません。GoTo キャンペーンで非常に人が外へ出ております。ぜひこの辺も気をつけながらやっていただきたいと思います。

コロナ感染症のリスクは、特にファブリー病患者さんにどういうリスクがあるのか。それから、診断、治療、そして、予防ですね。コロナ感染症の予防を含めて、お話しさせていただきますと思います。

さて、人類が地球上にあらわれて以来、多くの感染症と人間は戦ってきました。エジプト時代もポリオ、はしかもあったそうですし、14世紀には、黒死病です。ヨーロッパの人口が3分の1も亡くなってしまったわけなんです。いわゆるペストです。

その後、天然痘がインドなどではやり、1億人くらい亡くなっております。100年前にはスペイン風邪です。5,000万人も亡くなりました。

その後、インフルエンザが香港から、アジアへ、ソ連風邪が流行り、重症急性呼吸器症候群 (SARS) や、中東呼吸器症候群 (MERS) が流行りました。

2000年以降だけでもいろんな感染症がはやっているわけで、エボラ、あるいはデング熱、ペストとかいろいろあるわけです。

今やコロナは4,000万人以上、死亡者は100万人以上です。日本は10万人を突破して、死亡者は1,700人ですから、死亡率は約1.7%です。欧米よりは少ないですが、それでも亡くなっている方はおられます。

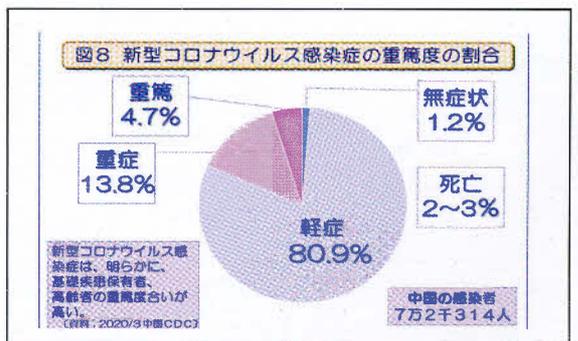
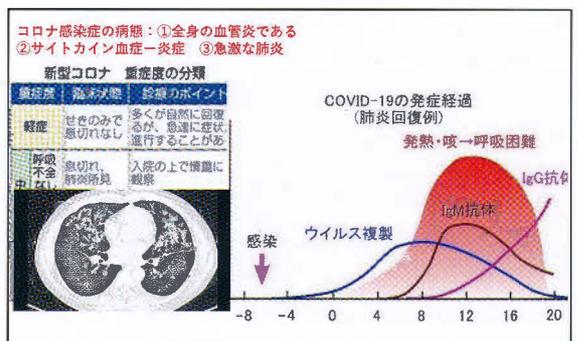
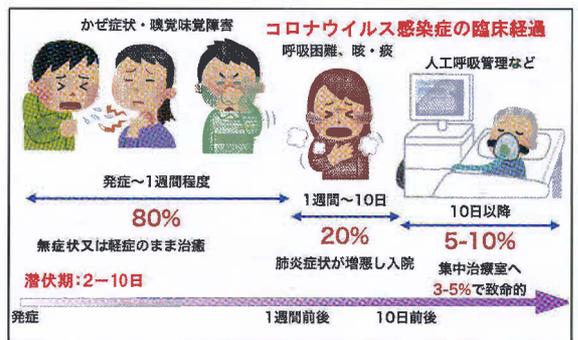
症状は、風邪症状、あるいは無症状が80%以上です。においがわからないというのも結構大事な症状みたいです。その後、20%くらいは、1週間くらいしてから肺炎の症状が強くなる。軽症でも肺炎の症状が出るんです。

その後、重症化し呼吸器をつけたり、人工肺をつけたりして、致死率は、中国の最初の感染のときは3%くらいですが、今はもうちょっと減って、1%ちょっとくらいです。

このようなコロナ軽症、中等症、重症、やはり顔色が悪かったり、呼吸が苦しかったりすると、かなり重症になるので注意していただきたいです。

肺のCTを撮るのは、かなりのルーチンでやられます。軽症でこのような間質性肺炎、スライドはかなり重症ですが、非常にCTは早期診断にも必要な役割をしています。

潜伏期は2日から1週間くらいと言われてますが、ウイルスが増殖して肺炎になっていくまで1週間、この間にウイルスは増殖していくのでIgM抗体は、感染したかどうか分かるん



です。

その後IgG抗体が上がってきます。これが、後から感染がかったという証拠になるわけです。今、IgG抗体は治療薬として使われるのではない、IgMは診断として使っているわけです。

無症状か軽症の人が80%以上です。重篤な人が数%いるわけです。若い人は無症状の人が多いため、若い人は致死率が非常に低いです、0.2%。その次が8%以上ですね。80歳以上では15%。ですから、年をとると非常に致死率が高くなる。そういう意味で、皆さん気をつけなければいけない。

それと同時に、基礎疾患がある人、心血管症状、糖尿病、高血圧、慢性呼吸器疾患、がんという人は、普通の人より10倍くらい高いです。

だから、ファブリー病の患者さんも心血管障害、慢性呼吸器障害、あるいは、血管の障害がありますから、やはり普通の人よりハイリスクであるということをお忘れないようにしていただきたいと思います。

やはりハイリスクであるということをご認識していただき、Withコロナの時代を生きていただきたい。

なぜ、ファブリー病の患者はコロナ感染症に注意が必要かというと、細胞の中に、これはムコ多糖症ですが、同じようなものですが、細胞の中にたくさん脂質がたまってくるわけです。

そうしますと、細胞の機能が悪いんです。リンパ球など、特に免疫に関係する細胞にもたまってきますから、そういうのがたまると細胞の免疫機能も悪くなる。

それと同時に、いろんなサイトカイン、炎症を起こす物質が、ファブリー病の患者さんにははかると血中でも高いんですよ。このサイトカインが高くなってほかの細胞を攻撃して、やはり細胞自体の元気がなくなります。

すると、さらにエネルギーの代謝に関連した、細胞の中にはミトコンドリアといって、いろんなエネルギーをつくらせる小器官があるんですが、エンジンですね。エンジン部分がこれで壊れてしまうんです。

ミトコンドリアの機能が悪くなり、代謝が悪くなって、免疫機能も悪くなることで、コロナにかかりやすいというリスクです。

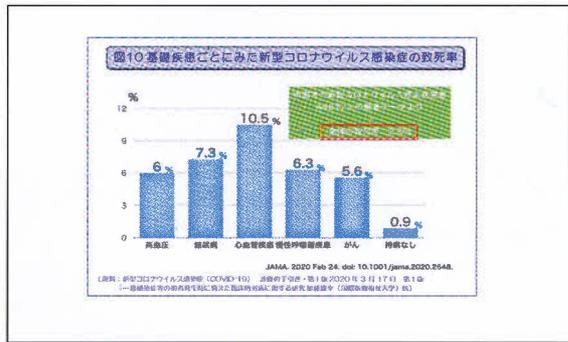
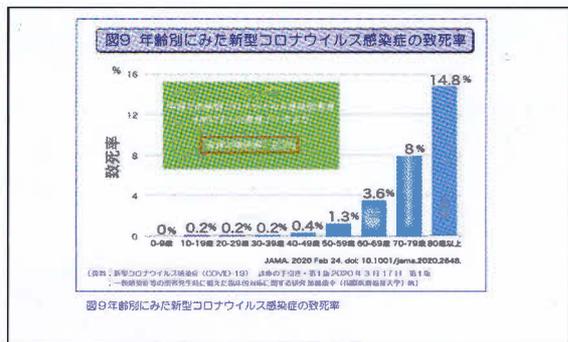
ライソゾームというのは、普通はこんな小さい細胞です。ここに核があって、いろんな遺伝情報を伝える。この細胞のライソゾームの酵素が、ライソゾームの中に詰まっているんですが、その酵素が欠損すると、いろいろ中にたまってくるわけです。

ライソゾームの膜は、アミノ酸や糖やたんぱくを通過する役割をし、さらにいろんなたんぱくなどもライソゾームの中で分解する、非常に重要な細胞の中心的な役割をしているということが、最近ではわかってきたわけです。

この酵素がGL-3、あるいはGb3という脂質です。これが、末端のα-ガラクトースが切れない、そのためにいろんな糖脂質や糖たんぱくがたまってきます。

そして、Lyso-Gb3という、Gb3の脂肪酸が外れたところなんです。これがたまってくると、これは神経毒でありますし、細胞毒、あるいは腎臓毒です。そして、細胞のシグナルの障害も出てくるわけです。

酵素が欠損したためにいろんなことが起こってきているわけです。細胞の機能不全、サイトカインで、要するに、毒みたいなものが出てくる。あるいは、ミトコンドリアが障害を受ける。



### ファブリー病患者(ライソゾーム病)は何故コロナ感染症に対して注意が必要か？

- 細胞代謝の機能の障害
  - 原因一
  - 1) 各種細胞内に蓄積物質が溜まっているため
  - 2) リンパ球などその免疫機能が悪い可能性
  - 3) 細胞並びに血液中に炎症物質のサイトカインが上昇
    - 他の細胞を攻撃する
  - 4) 細胞のエネルギー代謝に関連してミトコンドリア機能の障害等—細胞が元気がなくなる等

### ライソゾームの様々な機能

- 様々な物質の転送 (脂質、アミノ酸、糖、蛋白、その他)
- 各種物質の分解
- オルガネラの融合
- 代謝シグナル
- 遺伝子制御
- その他

ライソゾームの細胞膜を通して各種細胞内小器官との情報伝達：ミトコンドリア膜、ペルオキシソーム膜、核膜他

lysosomal storage disorders – challenges, concepts and avenues for therapy: beyond rare diseases  
André R. A. Marques, Paul Saftig  
Journal of Cell Science 2019;132

### ファブリー病の代謝異常—糖脂質が臓器(心、腎など)に蓄積

**Globotriaosylceramide (GL-3, Gb3)**

LysoGb3 (Lyso-Gb3 (sphingolipid-Glc-Gal))

Galactosidase A

Ceramide

ファブリー病の多彩な蓄積物質

- 糖脂質
  - 1) Gb3, Gb2, Lyso-Gb3
  - 2) 血液型糖脂質—blood type B
  - 3) その他：生体活性糖脂質
- 糖タンパク質
- 二次的蓄積—オートファジー
  - ミトコンドリア膜、脂質

(GL-2)

LysoGb3の病態との関係

- 血中LysoGb3はファブリー病のバイオマーカー：年齢と共に増加、臓器障害と共に増加する
- LysoGb3は細胞毒、神経毒、Podocyte 毒など
- LysoGb3は細胞内シグナル伝達の異常を来し、炎症反応を起こす
- LysoGb3はFabry症の治療等の効果を判定するバイオマーカー

そのようなことで細胞の調子が悪くなっていくわけです。

ライソゾーム病、ファブリー病だけではないんですが、ゴーシェ病やニーマンピック病では悪性腫瘍になるリスクが高い。リンパ腫とか多発骨髄腫です。ファブリー病でも正確なデータは出ておりませんが、やはりリスクがある。悪性腫瘍になるリスクがある。

それから、サイトカイン、ファブリー病の患者さんは、いろいろ調べていると、CRPが結構高いです。陽性になっている人が結構います。

そのほか、リンパ球の膜の異常によって、ニーマンピックC病では肺炎ウイルスとかエイズになりやすいという報告もあります。そのような意味で免疫機能が落ちてくるので、十分に注意が必要かと思えます。

ファブリー病の患者さん方は、コロナ感染症に対してハイリスクである。心不全、循環器障害、細胞の水代謝障害を起こしてきます。酸素不足による機能障害、高血圧、末梢障害で、血管のGb3が蓄積する。細胞の血管というのは、いろんな酸素を運んだり栄養を運んだりするわけですが、細胞の修復障害を起こしてくるわけでありませう。

慢性的な呼吸器障害も同じような原因で起こってきますし、腎不全、心不全で、尿素がたまって免疫機能も落ちてくる可能性があるし、脳血管障害で、やはり脳の司令塔で免疫を抑制している、統制しているところもあります。やはり免疫というのは非常に大事な機構ですが、そういうところに問題が出る可能性があります。

子供さんのとき、足が痛い、手が痛い、胃腸障害、こういうのは皆さんご承知のとおりですが、このとき既に、徐々にですが、だんだんと細胞の中にとまっていくんです。

それで、20歳が過ぎると、だんだん不可逆的変化で、治療を早くしないと元に戻らない、戻りにくい。そのため、腎障害、心機能障害、脳血管障害というものが起こってくるわけで、早期診断、早期治療が大事です。

それと同時に、皆さんご承知のように、ファブリー病の患者さんの臨床の分類というのは、古典型という、ファブリー病の中では重症なタイプです。発症年齢が4~8歳くらい。軽症な人は遅発型、腎臓タイプ、心臓タイプと言われていますが、25~40歳くらいで出てくる。女性ヘテロ型は人によってみんな違います。6~60歳、全然症状が出ない人も中にはいるかもしれません。

これはGLA(酵素)の残存酵素活性によるわけです。酵素活性が高いほど遅発型になりやすいんです。症状が軽くて済む。酵素活性が低いほど重症になりやすいというものであります。

そういう意味で、酵素活性とコロナにかかる感染は、もしかしたら相関関係があるかもしれませんが、そういうスタディをやった人はまだおりません。

心症状は、いろいろな、左室肥大、冠動脈の障害、伝導障害、心不全、20歳以降から女性も男性も出てきます。大体20歳ころから男性は心肥大が出てきます。女性は40歳くらいから出てきます。

ですから、心肥大が起こると心臓の機能が悪くなっていくということでありませう。そういうことで、コロナにかかるリスクも高くなります。

### ライソゾーム病(ファブリー病を含む)と免疫異常



1. ライソゾーム病(特にゴーシェ病、ニーマンピックC病、等)では悪性腫瘍の罹患頻度が高い(リンパ腫、多発性骨髄腫等)ファブリー病でも正常より高いとの報告がある。
2. ライソゾーム病患者血清中の炎症サイトカインは高い。ファブリー病でもCRPも陽性患者が多い。
3. リンパ球の細胞膜の異常により、細胞内情報伝達機構の異常からニーマンピックC病ではC型肝炎、エイズウイルスに罹患しやすい。他のライソゾーム病でもリンパ球の細胞免疫機能は低下する傾向にある。コロナウイルス感染のリスクは高い可能性。
4. ゴーシェ病またはニーマンピックC病患者並びに保因者ではパーキンソン病になるリスクが正常者の30倍X以上ある。

### ファブリー病患者はコロナ感染症に対してハイリスク患者である

#### 原因

1. 心不全・循環器障害→細胞の水等代謝障害・酸素不足による機能障害
2. 高血圧・末梢血管障害→血管にGb3の蓄積、細胞の修復障害
3. 慢性呼吸器障害→喘息様発作→肺血管のGb3蓄積、組織脆弱性
4. 腎障害・腎不全→免疫機能低下、尿素など細胞毒が溜まる
5. 脳血管障害→免疫機能の低下、行動の制約、循環障害などになる

### ファブリー病の初期症状と後期の重症な症状



Horner C. Clin Ther. 2007;29(10):1051-1062. Epub 2007 Oct 11. doi: 10.1016/j.clinther.2007.09.018

### 臨床症状の重症度はファブリー病臨床型による

症状	臨床型			
	古典型	遅発型	心臓型	女性ヘテロ型
発症年齢	4~8歳	>25歳	>40歳	6~60歳
平均死亡年齢	41歳	?	>60歳	>70歳
夜間多尿	++	-	-	++
四肢末梢痛	++	-	-	++
発汗低下	++	-	-	++
角膜混濁	++	-	-	++
心合併症	LVH/MI	LVH	LVH	LVH
腎合併症	ESRD	ESRD	タンパク尿	タンパク尿→ESRD
脳血管障害	TIA/脳卒中	?	-/?	TIA/脳卒中
GLA残存活性	<1%	<5%	<10%	低下~正常

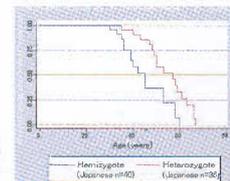
ファブリー病診療ガイドライン(厚労省審議会) 2019年改定

### 心症状の特徴

- 左室肥大一 心筋への蓄積(Ⅱ-3)の蓄積
- 冠動脈病変一 心筋梗塞
- 弁膜症一 繊維化
- 僧帽弁、大動脈弁障害
- 伝導障害一 不整脈に注意(突然死の危険)
- 心不全



日本人ファブリー病患者左室肥大の頻度



日本人ファブリー病患者左室肥大は男性では74%、女性では50%~65%以上認めらる

腎臓も同じように、20歳くらいまでに、腎臓のフィルター  
の役、上皮細胞の突起がはがれてきてしまう。徐々にはがれて  
きて、たんぱくとか何かがろ過されなくなってしまって、どん  
どん漏れてきてしまう。

だんだん腎臓の機能も悪くなっていくということで、腎不全  
になるのが、大体男性では40歳前後です。そういうことで、  
女性でも5~10%くらいは腎不全になるリスクがあります。

消化器というのは非常に大事です。最近、腸内細菌というの  
は皆さんよく聞いていると思いますが、腸内細菌がいいと長生  
きする。栄養もここからとられるわけです。

ファブリー病になると、消化管の粘膜がやられる。それから、  
それを調整する神経細胞、ホルモンをここから出しているわけ  
です。そういうものもやられる可能性がある。消化管というの  
は、第2の脳と言われるんです。

この消化管の粘膜がやられると、腸内の細菌叢が壊れ、バク  
テリアが増殖して、腸内細菌叢が非常に変わってくる。そのた  
めに、下痢とか慢性の腹痛とか嘔吐といったことが起こって  
くるわけで、そういう意味で、消化管粘膜をよくしておけば大丈  
夫です。

脳も同じように、白質、灰白質障害、それから、血管障害で  
す。こういうように脳梗塞になってしまうようなこともありま  
すが、血管障害で多いのは、頭痛が多いです、皆さんのお話を  
聞いていると。もっとひどくなると、いろんな片麻痺とか歩行  
障害が出てきます。

精神症状も結構大事です。20%くらいの人、これは女性も男  
性も40歳を過ぎるといろんな脳血管精神症状が出てくるよう  
な凶です。赤が女性、青が男性。ここが40歳です。特にうつ  
になるリスクがあります。

コロナは普通の人でもうつになって、日本は今、自殺が非常  
に増えています。1万人以上です。コロナで亡くなる人より全  
然多いわけです。

そういう意味で、うつになるリスクが高いので、メンタルケ  
アというのはすごく大事です。ということで、注意していただ  
きたいと思います。

いずれにしても、早期診断、治療が大事です。診断というの  
は、男性の場合は割に簡単なんです。酵素をはかって、白血球  
や乾燥紙血の酵素をはかってやりますとゼロの発生で、女性  
はちょっと難しいんですが、低い人から正常な人、たまってい  
るものを測定する。タンデムMSでLyso-Gb3をはかると、高  
いほどよくはないです。

尿中にも、顕微鏡で見ると、桑の実状のボディが見れます。こ  
れが診断には有用で、皮膚の電子顕微鏡だと、このようにたま  
っているものが見られる。最終的には遺伝子診断をするわけですが、  
いずれにしても早期診断は非常に大事です。

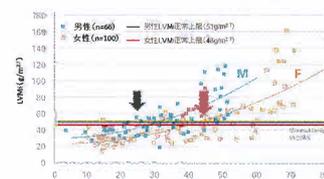
治療法は、対症療法もすごく大事です。既に症状が出ている  
人は、痛みに対する治療、テグレトールとかガバベンチンとか  
いろいろあります。

腎合併症にはACE阻害剤や、心臓、腎臓を守るような薬も飲  
まなければいけない。心合併症に対しても、ペースメーカーを  
使ったり、ペースメーカーは相当悪くならないと使えませんが、  
ACE阻害剤、利尿剤を使ったりします。

脳梗塞に対しては、血が固まらないように、抗血小板薬、抗

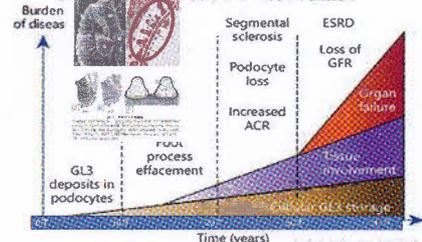
~ファブリー病の心症状~左室肥大~

LVMi(左心室容積インデックス)はファブリー病患者の男女で、年齢とともに増大する



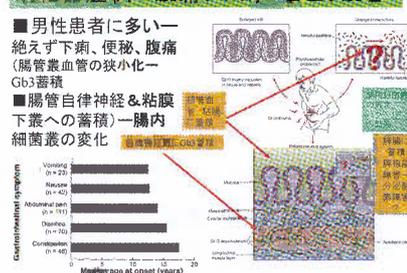
ファブリー病男性は25歳頃から徐々に左室肥大が始まる。女性では45歳頃から年齢と共に増加する。

小児期からみられるファブリー病の腎症状~

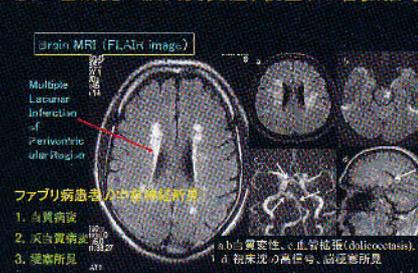


無治療患者で男性とも透析になる年齢は40歳前後である!

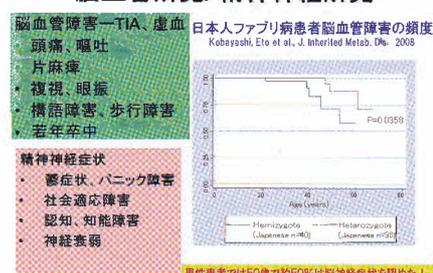
消化器症状~腹痛、下痢、嘔吐、便秘



脳血管所見~脳白質変性、梗塞、血管拡張等



脳血管所見/ 精神神経所見



凝固剤。難聴に対してはステロイド剤。

それから、酵素補充療法に対しては、ゴールドスタンダードですが、アガルシダーゼβとαです。バイオシミラー。2週間に皆さん方が点滴しているとおりです。

最近では経口薬で、ケミカルシャペロン治療薬、ミガラスタットは隔日投与です。遺伝子変異の全ての患者さんには使えないですが、一応30%くらいの患者さんが治療の対象で、経口隔日投与です。

さらに、現在、治験中なのは、基質合成阻害剤です。たまっているものの合成を抑えてしまう。イビグルスタット、ベングルスタットというのは、今、治験中です。

それから、遺伝子治療がかなり進んでまいりました。これは2通りありまして、レンチウイルスベクターというのと、AAV（アデノ随伴ウイルス）ベクターです。その2種類が今のところ治験中です。

ファブリー病の酵素治療は、ファブラザイム、リプレガル、バイオシミラー、そして、これから出てくるのが、アメリカのProtalix社がつくっている、ペグエンザイム、長時間作用するエンザイム（酵素）です。月に1回やればいい。こういうものが出てきます。

酵素治療の成果は、とにかく、早期診断によって、10年、20年、ファブリー病でも使っておりますので、患者さんは早く治療すること。男性では、診断されたら直ちに。女性は少なくとも20歳前後。それから、早期診断すると心臓、腎臓に対する修復効果もあります。

抗体産生すると、治療効果が減弱する。ただ、対症療法は重要です。脳、腎臓、心臓に対する対症治療。酵素もいろんな酵素が出ていますが、長所、短所がありますので、人によって使い分けるといふことも必要かと思えます。

それから、酵素治療の予後改善因子。臨床症状が重症であるほど、すなわち、遺伝子変異とか患者さんの年齢が重症であるとなかなか治療が難しい。

酵素治療の開始時期は、先ほどお話ししたように早くやること。患者さんの腎機能がeGFR 60cc以上。たんぱく尿が1g以下の人に酵素の効果がある。

MRIでも繊維化を認めない。脳梗塞がない。中和抗体が少ないというような人は効果がある。効果が出やすいということです。

シャペロン治療というのは、経口でできる。反応性の人は、飲み始めると腎臓のGb3という脂質が6か月、12か月で減っていく。反応しない人はほぼ減らないですが、電子顕微鏡でもたまっているものが減ってくる。

これは私の患者さんですが、α-GALを使うと2~3倍、女性の患者は上がってくる。男性も少し上がっているんですが、よくわからないというところもありますが、こういうふうにならなくていい。

ただ、反応する人というのは、反応性といっても100%反応する人と10~20%と人によって違うわけで、その辺は効果を判定しながら見ていく必要があるだろうと思えます。

最後に、遺伝子治療ですが、3つの遺伝子治療の方法があります。1. レンチウイルス遺伝子治療。骨髄幹細胞に遺伝子を導入する。レンチウイルスというのはエイズのウイルス、エイズになるわけではないですが、エイズのからを利用して感染さ

### 早期診断の為のファブリー病患者診断検査

検査項目	男性患者	女性患者
白血球/DBS GLA活性	著明に低下 (正常の1.0%以下)	低下~正常
血中 LysoGb3	古典型患者→オオシロイナシ 新発症→増加	正常~増加 (モザイクによる)
尿中Gb3/ マルベリー小体	古典型→オオシロイナシ 新発症→増加	正常~軽度増加 軽度~増加
病理所見	心筋生検で受動化 糸球体上皮細胞での肥厚化 髄鞘でゼブラ体あり	モザイク状に受動化あり
遺伝子解析	変異の同定	遺伝子変異の同定

ファブリー病診療ガイドライン（厚労省衛研班）2019を改定

### ファブリー病の治療法

対症療法	1. 四肢末疼痛：カルマゼピン（テグレート）/オパベンチン、フェニトイン等 2. 腎合併症：ACE阻害剤、ARB内服+心、腎保護剤 腎不全→血液透析、腎移植 3. 心合併症：ペースメーカー（抗不整脈）ACE阻害剤、ARB、利尿剤など 4. 脳梗塞：抗血小板薬、抗凝固剤 5. 難聴：突発性難聴→ステロイド投与
酵素補充療法	1. アガルシダーゼβ 1mg/kg 点滴 2週に1回 (サノフィ) 2. アガルシダーゼα 0.2mg/kg 点滴 2週に1回 (DPS) 3. バイオシミラー 1mg/kg, 2週に1回点滴 (JCR)
ケミカルシャペロン	ミガラスタット 経口治療 123mg 1T 空腹時 隔日投与 アモリス社 遺伝子変異依存性 (3.0%)
治験中薬剤	1. 基質合成抑制療法：イビグルスタット（経口） ベングルスタット（サブフィ） 2. 遺伝子治療：レンチウイルスベクター（US） AAVベクター（US,UK）

### ファブリー病の酵素治療製剤(ERT)

現在わが国では1,000名余りのファブリー病患者が治療されている。

<b>1. Aglusidase beta (Fabrazyme, サノフィ -Genzyme)</b> 2004年承認	CHO recombinant Enzyme-Genzyme Dose: 1mg/kg Body Weight Interval: 2週間投与
<b>2. Aglusidase alfa (Replagal, 大日本住友)</b> 2008年承認	Gene Activated Enzyme from Human Skin Fibroblast- Dose: 0.2mg/kg body Weight, Interval : every 2 weeks
3. その他	1) バイオシミラー (JCR) 2) Peg-Enzyme (Protalix) 長時間作用酵素

### 酵素補充療法の成果は？ -15年の成果-

- 酵素治療は効果は検証されているが、早期診断、治療が大切。  
男性患者は診断されたら直ちに、女性患者は少なくとも20歳前後に治療開始！ →組織、細胞が修復されるためには早期治療が重要
- 酵素治療に対する効果—心臓、腎臓など悪化を予防可能  
思春期からの早期治療が重要！  
早期治療で腎臓での組織障害、蓄積は4~5年で消失
- 酵素の抗体産生は効果を減弱する—抗体治療！
- 心循環器、腎臓、脳への対症療法も重要
- 酵素製剤の選択—各々短所、長所がある。
- 早期診断、治療の為にはハイリスク・新生児クリーニングが重要

### ファブリー病でのERT予後改善関連因子

- 臨床症状の重症度&酵素治療の時期
  - 臨床症状の重症度—遺伝子変異、患者年齢
  - 酵素治療開始時期—男性：診断時、女性：臨床所見による
- 患者の腎機能—eGFR 60ml/min 以上或いは蛋白尿1g以下の患者は酵素治療に反応しやすい。
- 患者心MRIで線維化を認めない(late enhancementが無い)。
- 脳梗塞所見、白質病変、血管の拡張がない
- 免疫反応—中和抗体産生の問題(IgG, IgE)
  - 安全性-アレルギー反応、アナフィラキシー
  - 抗体が高値—酵素投与関連反応、酵素による臨床効果に影響

せて、そして、正常な遺伝子を入れる。

2. 編集遺伝子というのは、悪いところだけ入れかえるという遺伝子です。これはちょっとまだうまく行っていませんが。

それから、3. アデノ随伴ウイルス。これは AAV というものです。これは患者さんに静注するだけで、比較的簡単でどこでもできる。1 は骨髄移植ができるセンターじゃないとできません。

AVROBIO 社は、レンチウイルスベクターで遺伝子治療をやっているわけです。最初に3人の男性。21歳、48歳、40歳。

この3人の人を最初にやって、フェーズ1です。その後、フェーズ2トライアル、3トライアルで、世界中で、カナダ、オーストラリア、イギリスで10人以上の患者さんが、日本でもやらないかという話は来ております。遺伝子を導入しますと、バーンと酵素は上がります。3年間たつて、ほぼ正常以上に酵素は上がっています。

実際に見てみますと、血中にたまっている物質も半分以下に下がっていますし、腎臓でも精検するとたまっているものが減っている。酵素も5倍以上、上がっている。しかも、重篤な副作用はないということで、かなり期待できます。

それから、AAVの遺伝子治療です。今、AAV8とか9とかいう種類のベクターを使って、イギリスの Freeline と、4D-MT というアメリカの会社です、Amicus 社、Sangamo 社、こういうところが AAV の遺伝子治療をしている。もう既に2020年に始まったそうですが、このような治療も今は進んでいます。

ただ、問題点は、やはり AAV は、非常に肝障害が出やすい、あるいは血小板が下がったりしてリスクがあるということが、最近わかってきています。AAV で遺伝子性起因疾患で3人が亡くなっています。

レンチウイルスのほうは、まだ余り障害があると聞いていませんが、がん化のリスクもないことはないわけです。どのくらい効果が持続するのか。それから、ウイルスや酵素に対する抗原性、抗体産生の問題もまだまだ解決しなければいけない問題。

それから、経費です。2020年、SMA (脊髄性筋萎縮症) という病気が承認されました。今、28人治療されているんですが、これが1億6,000万円です、1回の注射だけで。これはやはり、肝障害でかなり重篤になった人もいますので、この遺伝子治療も注意を払わなければいけないわけでありです。

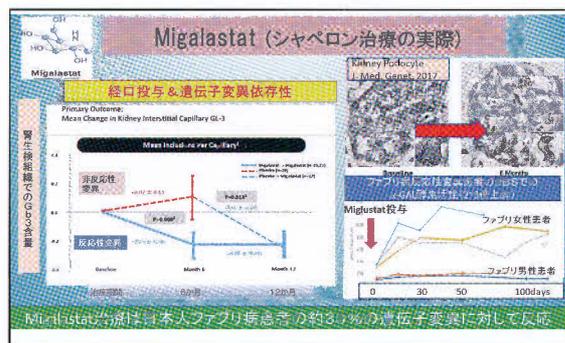
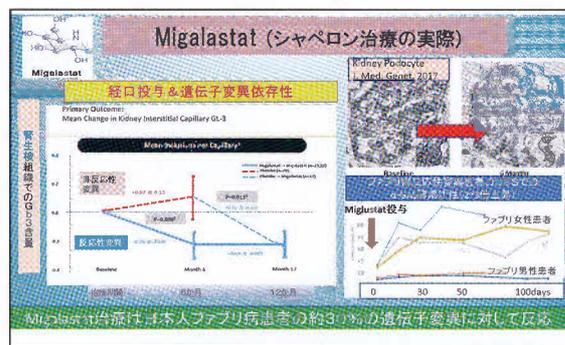
さて、コロナによる患者さんの受診行動の変化。やはり、緊急事態宣言が出たときは、「週2回ではなくて1回にしてください」とか、重症な患者さんほどこういうことを言われることが多かったです。

若い患者さんはそうでもなかったですが、月1回でやられた方もおられます。今は月2回ということで元に戻っております。

それから、不安が皆さん強いので、院内での「三密」を減らす努力、待ち時間の短縮、診察時間の短縮、顔だけ見てバイバイとは言いませんが、そういうような短い時間で要領よく、そして、要点をきちんと言う。点滴時間も短く、点滴室も人により個室管理などをいたしました。まだそういうこともやっております。

経口薬に変更するご希望の方もおられます。最初のころは2週間に1回来ていただいて、いろいろな効果判定をしております。

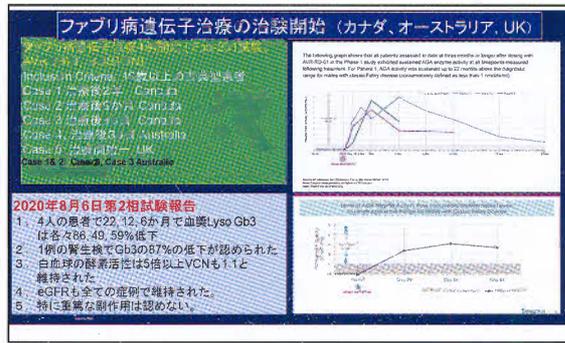
電話対応、電話相談、薬剤は電話で処方したり、オンライン



- ### ファブリ病の遺伝子治療
1. レンチウイルスによる遺伝子治療—骨髄幹細胞に導入 (AVROBIO, USA) → 2017: First Case
  2. 編集遺伝子治療 (Sangamo, USA) → 2018: First Trial in MPS I, II, Fabry
  3. アデノ随伴ウイルス (AAV)による遺伝子治療 (UK, USA)  
AAV8, AAV9 を髄注又は静脈注射  
Freeline (UK), 4D-MT (US), Amicus 他 → 2020年遺伝子治療開始

### ファブリ病のレンチウイルスベクターによる遺伝子治療—AvroBio—

	PATIENT 1	PATIENT 2	PATIENT 3
Age at symptoms	10 / 19 years	36 / 37 years	13 / 34 years
Age dosed with AAV8-β1	21 years	45 years	43 years
Mutation	c.332G>A (G1E2P1)	c.55A>G (P1N1P2)	c.83G>T (P1)
Primary disease signs and symptoms	<ul style="list-style-type: none"> <li>Kidney disease</li> <li>Corneal opacities</li> <li>GI symptoms</li> <li>Occasional cold sensation</li> </ul>	<ul style="list-style-type: none"> <li>Corneal opacities</li> <li>Flank/back pain</li> <li>GI symptoms</li> <li>Unexplained leucocytosis</li> <li>High night frequency</li> <li>Flank/back pain</li> <li>Raynaud's syndrome</li> </ul>	<ul style="list-style-type: none"> <li>Kidney disease</li> <li>GI symptoms</li> <li>Flank/back pain</li> <li>Stomach weakness</li> <li>Tinnitus</li> <li>Peripheral edema</li> <li>Decreased left ventricular</li> </ul>
Leucocyte αGA enzyme activity at baseline (nmol/hmg)	0.10*	2.88*	0.86*
Plasma lys-G3 at baseline (µM)	202	9	117
Comment	Left, right, and bilateral biopsy	Corneal opacities, rare atherosclerotic plaques	



での診察などをしております。現在、この会でオンライン診療、在宅治療を行政をお願いをしているところでもあります。

最後に、テイクホームメッセージ。ファブリー病を含めて早期の治療、いずれの治療でも、早期診断、早期治療で細胞機能の修復可能性がありますので、免疫機能を含め、コロナ感染症に対しても抵抗性の改善が期待できる。

早く治療することによって、コロナにかかりにくい、これから秋冬のインフルエンザを含め感染症の予防に注意してください。

そして、コロナ感染症の予防としては、どこでも言われています、“三密”が結構守られないことが多いんです。非常にわかっているようで、人が今はたくさん出て、GoToキャンペーンであちこち人だらけです。

手洗い、マスクは非常に大事です。衛生環境の整備、お風呂。私は外から帰ったら、必ずシャワー、お風呂に入って、衣服を取りかえて、中に持ち込まない。コロナウイルスは9時間くらい生きているそうです。衣服についても9時間は生きている。

それから、排泄物。痰だとかつばだとか便、トイレに行ってもうつる可能性はある。トイレのいろんなところでうつるので、気をつけていただきたいと思います。

食事では、中華料理のように一緒につまむと、箸の唾液からうつる可能性があります。そういうのも非常に大事です。結局、このウイルスは人、人でうつるわけですから、人と接触しなければうつりません。そういうことで、接触を避ける。

免疫機能を上げるためには正しい食生活。適度な運動。運動をすることによって、細胞は活性化するんですね。ですから、体を動かす、家の中に閉じこもっていないで、体を動かして運動する。

それと同時にメンタルケアが非常に重要です。感染不安、行動制限というものがうつになりますので、うつを予防していく。そのためには、うつになると脳の血管の循環が悪くなる。血流が悪くなるので、やはり食事、運動すると脳の血流がよくなるので、そのために心の健康の増進が図れる。メンタルケアというのは非常に大事です。

今、治療薬は出てきています。レムデシビルやいろんなのは皆さんご承知のとおりですが、どこまで効くかわからない。

それから、ワクチンはフェーズ3ですね。アストラゼネカとファイザー、アストラゼネカは中止していますが、フェーズ3まで行って、日本はフェーズ1です。アンジェスが数十人に投与しているところです。来年の夏くらいには予防注射ができるかもしれません。

もう1つ、トランプさんがやった、モノクローナル抗体です。これはウイルスの中和作用があるんです。これは重症化を防止するだけではなく、ワクチンに予防効果があるということで、今後こういうような治療法も出てくると思います。

いずれにしても、コロナはファブリー病の患者さん方に非常にリスクが高いので、十分に気をつけて、この with コロナの時代を生き抜いていただきたいと思います。

### ファブリー病に対するAAV8遺伝子治療

- Freeline Inc. (UK)** が1例目を開始 2019年9月  
ファブリー病遺伝子治療候補 [T190]の第1/2相臨床試験の最初の患者が投与されました。登録が進行中である国立がん研究センター国際共同多施設MARVEL1研究 (NCT04040009) は、主に、古典的(タイプ1) ファブリー病の最大12人の成人男性患者におけるT190の安全性、および高レベルのα-GALの継続的な産生を期待し、2021年3月までに終了する予定。World symposiumで発表
- 4-D-MT (US)**  
FDAにFirst Truck designationをして本年9月に申請許可。2020年9月1日よりAAV8による治療開始される。
- Amicus社 (US)**  
AAV9によるファブリー病遺伝子治療開始—Preclinical stage
- Sangamo社**—Editing gene therapyのヒトでの治療を検討中

### 遺伝子治療の問題点

- 安全性に関して—細胞障害(神経細胞、肝細胞障害、癌化等、特にAAV ベクター—**AAVベクターで遺伝性筋疾患で3名死亡例**)
- 効果の持続期間
- ウイルス・酵素に対する抗原性、抗体産生の問題
- 治療選択の基準?
- 経費の問題—非常に高価?  
例:SMA 2億円
- その他



### CORV-19による患者さんの変化、受診での注意、対応—医療現場での問題—

- 医療機関に来院することに躊躇していた—感染をもらうリスク
  - 回数減らす希望があるが、基本月2回努力して来院—シニアの人は回数減っていた。女性で軽症者 月1回の人も—重症なファブリー患者は来院回数が減る、元気な若者患者は月2回来院現在は元に戻る。
  - 不安が強いので不安の除去—院内での3密を減らす努力、待ち時間の短縮、診察時間の短縮、要点整理、点滴時間も短く、点滴室も人により個室管理など
  - 経口薬(ガラフォールド)への変更希望ある。ただ効果観察には2週間に1回は来院してもらう(反応性と記載されても、必ずしも効果が不明な場合もある)
  - 電話対応—電話相談、薬剤送付
- 在宅医療を希望する患者—今後体制整備予定(患者会、厚労省、学会)

### Take Home Message ②—コロナ感染症の予防— その他の感染症の予防にも繋がる

- 3密を避ける
- 手洗い・マスク・衛生環境の整備(風呂、衣服他)  
排泄物(痰、便)の処理  
食事(共有しない、間隔)  
唾液から感染
- 人との接触を防ぐ
- 免疫機能を上げる—正しい食生活、適度な運動
- メンタルケアが重要(感染不安、行動制限等)—**一鬱の予防**(食事、運動等)、心の健康増進



### CORVID-19の治療薬とワクチン開発

基礎研究 ワクチン開発の流れ

動物を使った薬理試験、毒性試験など

第1段階 数十人に少量を投与して安全性を確認 **日本: アンジェス社**

第2段階 数百人に通常量を投与して有効性を確認

第3段階 数千~数万人に投与して有効性・安全性を最終確認

英アストラゼネカ 日本政府が  
米ファイザー  
米モデルナ  
中国シノバックなど

主な新型コロナウイルス治療薬の種類と開発状況	商品名(商品名)	会社	本来の効能	作用機序
レムデシビル(ベクルミン)	エボラウイルス	エボラウイルス	ウイルスの複製を抑制	新型コロナウイルス治療薬として有効性を確認
ファビピラビル(アゼガ)	重立ウイルス	重立ウイルス	ウイルスの複製を抑制	5月中旬にも承認済み、副作用形など副作用を抑制
トシリマブ(アクトマブ)	中絶薬	産卵リウマチ	炎症を抑制	体内の炎症を抑制
ソレクニド	癌薬	癌薬	炎症を抑制	体内の炎症を抑制
デキサメタゾン	ステロイド	ステロイド	炎症を抑制	体内の炎症を抑制
イベルメクチン(ストロメクトール)	MSD	腸管寄生虫薬	ウイルスの体内移行を抑制	治療薬候補

## 2020年、年間を通しての要望書内容（在宅治療とオンライン診療の推進等）

- ① 2020年3月4日 加藤勝信厚労大臣宛 一般社団法人全国ファブリー病患者と家族の会  
“ファブリー病患者における新型コロナウイルス感染拡大防止と医療提供体制の整備についての要望書 ―在宅での点滴治療の早期実現―”  
・在宅で酵素補充療法（以下 ERT）を行うことが出来るようにしてください。・毎日服用しなければいけない薬の処方箋発行を通院不要電話診察において行うことが出来るようにしてください。・マスク・消毒液の速やかなる配給をお願い致します。・難病患者を正規・非正規として雇用している企業への助成をしてください。
- ② 2020年3月4日 加藤勝信厚労大臣宛 日本ライソゾーム病患者家族会協議会  
“新型コロナウイルス感染拡大防止対策の要望書”  
・小児慢性特定疾病の対策は都道府県・政令市・中核市が実施主体のため、厚生労働省はハイリスクの疾患の情報共有を市区町村に対して行い、感染防止に対して踏み込んだ対策の要請をお願いする。・給食等における衛生管理の徹底。・学校内におけるマスク、手指消毒、検温等の実施。・特に呼吸器、循環器等のハイリスクの患児に対してもマスク、手指消毒薬などの配布等のお願い。
- ③ 2020年10月20日 田村憲久厚労大臣宛 日本ライソゾーム病患者家族会協議会  
在宅での点滴治療の早期実現のお願い。「緊急要望」コロナ禍における継続的な点滴治療を要する患者の為の緊急医療提供体制の見直し。日本ムコ多糖症（秋山副会長）、日本ゴーシェ病（古賀会長）、ポンペ病（岡崎会長）当会の4団体が代表となって要望。  
\* 2020年10/3 田村憲久厚労大臣宛 厚生労働科学研究費補助金 ライソゾーム病研究班 班長奥山虎之（日本先天代謝異常症学会理事長）  
「緊急要望」希少・難病疾患であるライソゾーム蓄積病（ファブリー病を含む）患者に対しての日本における、在宅での点滴治療の早期実現のお願い―コロナ禍における定期的な点滴治療（酵素補充療法：ERT）を要する患者にむけた緊急医療提供体制（オンライン診療も含めた）の見直し。
- ④ 2020年12月15日 加藤勝信内閣官房長官宛 日本ライソゾーム病患者家族会協議会  
「緊急要望」在宅での点滴治療の早期実現のお願い。コロナ禍における継続的な点滴治療（ERT）を要する患者と医療現場を守る医師達の医療崩壊を防ぐ為の緊急医療提供体制の見直し。  
\* 現在も当会と日本ライソゾーム病患者家族会協議会（代表患者会：ムコ多糖症、ポンペ病、ゴーシェ病）、厚生労働省難治性研究班・日本先天代謝異常症学会とで関係する部門（厚生労働省等）に対して交渉は続いています。
- ⑤ その他の要望書

東京難病連（東京都へ11項目要望、12月1日小池知事との面談）、福岡難病連（福岡県へ要望）、日本難病・疾病団体協議会（内閣府、文科省、厚生労働省へ要望書提出）。小池知事との面談は昨年につき2回目、今年はコロナ禍の為、参加者数や面談の時間も減り、大会議室では、10団体が参加。移動・集合写真等の時間含めて15分。話す時間は10分。全体要望11項目を、4点に絞りながら在宅療法やオンライン診療の推進は、患者・家族の安全だけでなく医師・医療機関の崩壊を避ける為のものとし、時機を得た内容とした。小池知事も要望項目に触れながらオンライン診療の推進にも言及されました。東京都でも喫緊の課題だと認識されたと思います。



2020年12月1日東京難病連の仲間たちと小池東京都知事との集合写真

## 5年の見直し、難病法・改正児童福祉法の合同委員会が開催されました。

2020年12月10日オンラインにて委員会開催。一般傍聴はYouTube配信となりました。

取り纏めの委員長には千葉 勉氏（関西病院院長）が務められ、概要は以下の通りです。

<議事次第>難病・小児慢性特別疾患（小慢）対策の見直しに係る主な論点について資料に基づいて意見を求め、事務局がまとめる。

- ・資料 1-1 データベース関係、・資料 1-2 軽症者登録関係、・資料 1-3 地方自治体の取組の促進策関係
- ・資料 1-4 関係者の負担軽減策関係

①資料 1-1 データベース関係についての意見：個人の特定や情報の漏洩が心配なので法制化の検討を。また安全管理の措置の内容についてもどのようなルールが適当なのか考えさせていただきたいと事務局が回答。小児期と成人期の病態の変化をつかむためには難病と小慢のデータベースの気通貫が必要で、そのためにはベースとなる医療意見書と臨床調査個人票の統一化が必要。提供先のモニタリングをしっかりと行っていただきたい。小慢は自治体からの医療費助成等の兼ね合いで登録するメリットが少ない。等

②資料 1-2 軽症者登録関係：小慢の軽症者が登録者証を持つ最大のメリットは、自立支援事業の対象者の明確化であり、事業が魅力的なものでなくてはならない。必要な方の自立支援事業を広げていただくのが現実的だ。医療費助成の遡りについては、指定難病に初めて診断されて重症度基準を満たしている場合や小慢で疾病の程度を満たしている場合は、申請日ではなく診断日まで遡って医療費助成の対象として欲しい。等

③資料 1-3 地方自治体の取組の促進策関係：自治体等の関係者から話を聞くと任意事業では財政の説得が難しい、特に学習支援、兄弟支援については必須化の要望が出ているので、ぜひ検討していただきたい。等

④資料 1-4 関係者の負担軽減策関係：難病対策地域協議会は、都道府県レベルで設置を義務化してはどうか。医師事務作業補助者加算が安く、人件費が出ないので、少しでも加算をしていただきたい。人が増やせるような形になれば、病院側も対応しやすいのではないかな。

\*様々な意見が出そろい、今後事務局が取りまとめることにした。今後こうした会議を後2回ぐらい実施する、その1回目を1月中に実施する予定。

### 海外 Topics

## ドイツ在住の患者さんより

### エンジェルさんからのご挨拶～読者の皆様へ

スイスのファブリー病患者会（fabrysuisse）の理事として出席した東京でのFIN 専門家会議で私を覚えている人もいるかもしれません。会議のとても良い思い出と圧倒的なおもてなしに加えて、私は日本の方々と美しい国へのつながり、一種の『橋』を持ち帰りました。私はずっと日本文化にとっても興味を持っていましたが、東京でのミーティングのおかげで興味はもっと個人的に強いものとなりました。

現在、私はドイツで家族と一緒に暮らしています。2018年6月に貴会より2人のメンバーを迎えました。再会、お互いの経験を交換することは素晴らしいことでした。写真、考え、そして大相撲への情熱を共有して以来、私たちは連絡を取り合っています。

私は橋や建築が大好きです。橋は、長い間分裂していたり、お互いに何も知らなかった人々をつなぎます。目に見えない橋もあれば、非常に具体的な橋もあれば、柔軟性のある橋もありますが、橋として機能するには、すべてを調査して維持する必要があります。

特に昨年のような困難な時期に、パンデミックが全世界を襲い、依然としてしっかりと把握しているとき、これらの橋は非常に重要です。しかし残念ながら、それらの多くはCovid-19によって深刻な被害を受けました。突然、

友達に会ったり、家族を抱きしめたり、世界中を旅したりすることができなくなりました。世界中の多くの人々が楽しみに待つ橋の建設イベントの1つである東京オリンピックでさえ、延期されなければなりませんでした。

このような時、とても憂鬱になる事が多々あると思います。今ある状況に私たちの多くは、自己隔離や孤立をして、大切な人と会うことができませんでした。仕事を失ったり、うつ病につながる事が多い他の困難に直面している可能性があります。時々、私たちが生活の中で頼っているすべての橋が崩壊し、私たちが彼らと一緒に根こそぎなぎ倒しているように見えます。すべてが失われた様に見える時、答えや救済を見つけることは非常に困難です。ベストなタイミングで、どうすればそれらの橋を再建できるのでしょうか？

数週間前、私はマインドフルネスとメンタルヘルスに関するオンライン講義に参加しました。教授の一人は、彼のうつ病の経験について話し、例えば、一見絶望的な状況に直面した時など、落ち着いて混乱する考えを止めるためにとても簡単な方法を教えてくれました。『それは呼吸です。それはあなたの体に入る命そのものです。息を吐きなさい、それはあなたの体を離れる生命または死です。』最初はとても不思議に思いましたが、演習として、心配事に直面したときに、教授のアドバイスに従い試してみました。彼の考えを私の個々のニーズに移すことで、呼吸自体が私の内なる自己への架け橋としてみる事ができました。この橋で私は生命を内部に運び、脅迫的な考えを手放すことができます。すべての呼吸。私はこれをほんの数週間練習してきましたが、この内側の橋が私を暗い時代から救ってくれることを願っています。



ドイツ フランクフルトのクリスマスマーケットの写真  
撮影 2019年12月

(2020年12月は、新型コロナの為マーケット開催中止)

数あるタイプの橋の中で、私が最も気に入っているものが人と人との間を繋ぐ橋です。それは笑顔、考え、優しいジェスチャーから始まり、いつの日か友情につながるかもしれません。このパンデミックの時期に目に見える橋をたくさん建てることができなくても、心と意思の橋を架けるチャンスは常にあります。

直接お会いした事がない方がほとんどかもしれませんが、ふくろうの会を介してあなたとつながっているように感じます。みなさんの夢が新年に叶い、あなたの家族や友人が健康に恵まれますように。



写真提供 エンジェルさん

では、また！エンジェルより

海外  
Topics

予告：FIN エキスパートミーティング 2021

2021年4月24日(土曜)ベルギー現地日付 時間未定  
バーチャル (オンライン) 開催が決定しました。  
(詳細は後日ご案内)



## ライソゾーム病の仲間達

私たちは、ライソゾーム病患者会で「日本ライソゾーム病患者家族会協議会」を立ち上げています。その仲間たちを紹介するコーナーを設けました。

希少疾病の為、患者数も少ないために患者会が出来ていないのが現状です。現在出来ている患者会で、有事の際に団結して立ち上がるための協議会組織が出来ています。これまで一緒に活動してこられた日本ムコ多糖症の秋山武之さんに、第1回のご登壇をお願いしました。

### 日本ライソゾーム病患者家族会協議会一覧

患者会名	対象疾患
日本ゴーシェ病の会	(ゴーシェ病)
ニーマンピック病C型患者家族の会	(ニーマンピック病 A,B 型)
日本ムコ多糖症患者家族の会 (GM1・GM2 meetings)	(ムコ多糖症 I・II・III・IV・VI 型・ガラクトシアリドーシス・ムコリピドーシス・GM1 / GM2- ガングリオシドーシス) (GM2 ガングリノシドーシス Tay-Sachs 病、Sandhoff 病)
クラッペ病患者とその家族の会	(クラッペ病)
NPO 法人 異染性白質ジストロフィー患者家族の会	(異染性白質ジストロフィー)
NPO 法人 全国ポンペ病患者と家族の会	(ポンペ病)
一般社団法人 全国ファブリー病患者と家族の会	(ファブリー病)
シスチノーシス患者と家族の会	(シスチン蓄積症)

## 日本ムコ多糖症患者家族の会

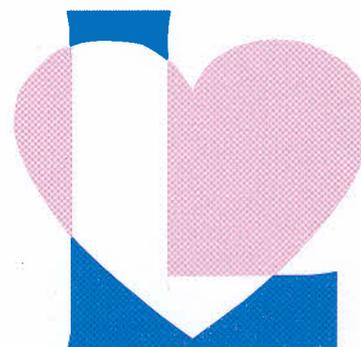
日本ムコ多糖症患者家族の会  
相談役兼副会長  
秋山武之 さん



ふくろうの会の皆様、日本ムコ多糖症患者家族の会の秋山武之です。2011年から9年間患者会の会長を務めて、現在は、相談役兼副会長として患者会をサポートしております。当会の特徴は、13疾患で構成されており、患者数も数人から数百人と非常に患者さんが少ない疾患の集まりです。先行していく疾患の経験と多疾患をみていくことで、非常に視野が広くなりました。LSDは、欠損している酵素はそれぞれ違えども共通するところがあり、登るルート、速度は違って目指すところは同じです。

原田会長とは、2012年岐阜県で開催された日本先天代謝異常学会の時に親しげに声をかけてくださってからの付き合いになります。

「秋山さん、岡山だから東京は私が動いてあげるから言ってよ！」の言葉から一緒に課題解決に向けて協力していくことになりました。他のLSD患者会とも連携し必要に応じ必要な時にそれぞれのパイプと連携協力して課題解決に向けて協働していくことができる「日本ライソゾーム病患者家族会協議会」があります。実績と行政との信頼関係を築き、国からも意見を求められる組織になればと思います。しっかりとした信念と目的を持って道を切り開いていきたいと思っています。

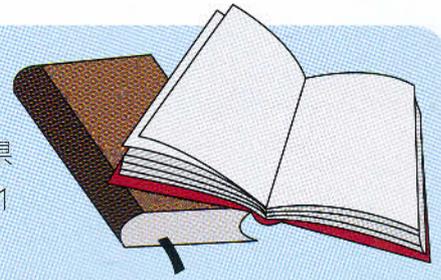


日本ライソゾーム病患者家族会協議会

ふくろうライブラリー  
「本は人生のパートナー」

昨年からの、新型コロナウイルス、猛威を震い続けています。一都三県では、緊急事態宣言が再発令されました。新しい生活様式を続けながら、1日でも早く、以前の生活に戻れますよう、願って止みません。

今回は、旅行にも行けないご時世、旅をテーマの小説を2冊、紹介します。



「ひとり旅日和 縁結び」 秋川滝美 角川書店

事務用品を扱う商店に勤める人見知りの女性が、ひとり旅を始め、成長していく物語です。函館、房総、大阪、出雲、姫路。観光をしながら、名産品を味わう。

読んでいだけで、料理の香りが漂ってくる、主人公と一緒に旅をしている錯覚に陥りました。

「Seven Stories 星が流れた夜の車窓から」 文藝春秋

この本は、7人の著名な作家が、寝台特急 ななつ星 を舞台に描かれた、心温まる物語です。親友同士や夫婦。そして、母娘でのリモート旅。コロナウイルスが蔓延してから、海外旅行もリモートになっています。

新型コロナウイルス、このようなことが日本で起きるなんて…でも、このようなご時世だからこそその発見もあると思います。

以前のような生活様式に戻るまで、ささやかな楽しみを見つけてみては、いかがでしょうか。

セミナー予告



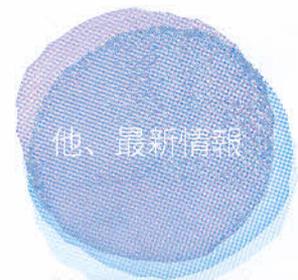
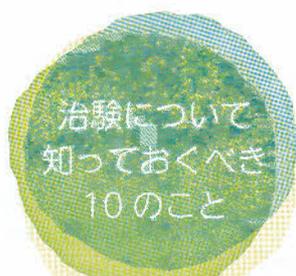
ウェビナー 2021 @東京 (Web セミナー)

ライソゾーム病を理解するーファブリー病を中心にー

日 時：2021年2月14日(日) 10:00～11:30

参加費：無 料 (受付開始1月22日(金) 予定)

ZOOM 環境がある方はどなたでも参加できます。参加希望者は、Home Page (<http://www.fabrynet.jp>) より、または、メール ([seminar@fabrynet.jp](mailto:seminar@fabrynet.jp)) にてお申し込みください。後日、ルームIDとパスワードをお送りいたします。



編集後記

- ・今や私達の生活と切り離せなくなってしまった新型コロナウイルス。人と会う事もままならない中でしたが web 会議を通じ、役員の方々と色々話し合いながら楽しく制作出来ました。(斎藤 東京)
- ・編集に初めて参加させていただき、今まで知らなかったことなどたくさんありとても勉強になりました。(岡田 愛知)
- ・コロナ禍会報制作に携わって下さいました方々に大変感謝致します。早くセミナーでお会いしてお話ができる様になる事を祈ります。(九野里 東京)
- ・活字が苦手でパソコンができない者にとって、リモート会議も編集もまさに未知との遭遇。委員の皆様の協力と主人のバックアップに感謝です。(中野 茨城)
- ・会員の皆さまに喜んで読んで頂ける情報をお届け出来るよう頑張ります。今年もよろしくモ～牛あげます。(申し上げます) (郭 埼玉)
- ・例年開催されているセミナーや、ふくろう通信編集の打ち合わせが Web を通じて行われるようになり、試行錯誤しながらの新しい経験でした。早く皆さんに直接お会いしたいです。(岡田 香川)
- ・ふくろう通信の編集を担当することで、全国の皆様と少しでも身近に感じることが出来れば良いかと思えます。よろしくお願い致します。(桑原 大阪)
- ・今回委員会を立ち上げ、中野裕子編集委員長のもとで編集委員の皆さんが団結してカラー化することが出来ました。また従来の学術書からグローバル化を目指す患者会活動を紹介するようにし、特に海外情報枠を設け発信できるようになりました。(原田 東京)
- ・今年は幾度もリモート会議を経て通年に無い状況で編集員全員色々な意見を出し合い、新しい形でのふくろう通信になりました。(倉知 岐阜)
- ・コロナ禍でセミナーもなかなか出来ませんので、ふくろう通信をカラー版にリニューアルしました。できるだけ読みやすい誌面作りを心がけて頑張ります。(北畠 東京)



一般社団法人 全国ファブリー病患者と家族の会  
 <別称> ふくろうの会 (JFA)

Japan Fabry Disease Patients and Family Association

【東京本部】

〒107-0052 東京都港区

電話&FAX :

mobile : (原田)

e-mail : haradah1949@yahoo.co.jp

【運営事務局】

キタメディア・アソシエイト

〒113-0033 東京都文京区千駄木 1-15-8-101

mobile : 070-5574-1154

FAX : 03-5809-0054

WEB : <http://fabrynet.jp>

命のために、  
できること  
すべてを。



Photography by ハービー・山口

 大日本住友製薬

Innovation today, healthier tomorrows



## Better Health, Brighter Future

一人でも多くの人に、かけがえのない人生を  
より健やかに過ごしてほしい。

タケダは、そんな想いのもと、1781年の創業以来  
人々の人生を変えうる革新的な医薬品の創出を通じて  
社会とともに歩み続けてきました。

タケダはこれからも、グローバルなバイオ医薬品の  
リーディングカンパニーとして、より健やかで輝かしい未来を  
世界中の人々へお届けするために挑戦し続けます。

武田薬品工業株式会社  
[www.takeda.com/jp](http://www.takeda.com/jp)



# ファブリー病情報サイト「ファブリーコネクト」

ファブリー病の患者さんご家族のための新しいウェブサイトです。

ファブリー病に関与するコミュニティーの一人ひとりが  
コネクトする・つながる場として、役立つ情報を提供しています。

## FABRY CONNECT

知って、学んで、共有しよう。  
ファブリーコネクト



こちらからも  
アクセスできます。



<http://www.fabryconnect.jp/>

このワードで検索!

ファブリーコネクト

検索



## *Empowering Life*

サノフィは、ヘルスジャーニー・パートナーとして、  
私たちを必要とする人々に寄り添い支えます。



**SANOFI**

**サノフィ株式会社**

〒163-1488 東京都新宿区西新宿三丁目 20 番 2 号 東京オペラシティタワー [www.sanofi.co.jp](http://www.sanofi.co.jp)

医薬品を通して人々の健康に貢献するために

JCRは、長年にわたって、希少疾病用医薬品の開発に取り組んでいます。治療薬を待ち望む多くの患者の皆さんと家族の思いに一日も早く応えるため、独自のバイオ技術、細胞治療・再生医療技術を活かした付加価値の高い新薬の開発を進めています。



希少疾病に、  
JCRのできること。



JCRの医薬品を、

世界中の患者の皆さんへ。

