

ふくろう通信

2021年
10月号
(通算 59号)



目次

- 1 巻頭言 原田久生会長 P.2
- 2 最高顧問挨拶 衛藤義勝先生 P.3
- 3 近畿・中四国ブロック世話人挨拶 酒井規夫先生 濱崎考史先生 P.4
- 4 近畿・中四国ブロック代表挨拶 宮尾淳士理事 桑原裕司理事 P.5
- 5 ライソゾーム病の仲間達 吉崎安浩さん 武田正道さん P.6
- 6 講演録 衛藤義勝先生 P.7
- 7 国内Topics 原田久生会長 P.13
- 8 海外Topics 郭育子理事 P.15
- 9 ウェビナーのお知らせ&読書 P.17
- 10 20周年ロゴ&お問い合わせ P.18

巻頭言

「今この時こそ患者会はパワーをつけるとき」 —コロナ後を見据えて—



ふくろうの会会長
原田 久生



今、2021年9月21日現在、東京での新規感染者数は253人になった。全国的にも一気に減少してきた。2週間前、日医会長はNHK記者会見でコロナ感染拡大は長期化を覚悟すべきと発言し、またコロナの専門家達は誰もこの減少化を予想しえなかったことにあきれてしまうのである。第3回目の接種が、医療従事者には年内から、高齢者には来年の年明けからと矢継ぎ早の対策が発表された。誠に結構なことだ。私自身、地方に行っていない日以外は事務所に毎日行っている。そして事務所から出かけている。この業界は土、日からスケジュールが埋まってくるから休みはない。こうした日々の中で、今しかできないことは何か、今やっておかなくてはならないことは何かと、思いを巡らせている間に、既に今年も半期が終わろうとしている。10月から始まる下期の活動はフル回転です。矢継ぎ早に展開しているウェビナー開催（各地座長によるZOOMによる講演会）。学会・研究班との協働関係を強化（在宅療法等の新たな医療提供体制の取り組み）。10人体制で実施する各委員会の立上と運営。海外患者会との交流（リモートによる）。会設立20周年特別委員会による準備と活動開始など。

来年2022年4月以降にコロナの収束状況が見受けられれば全国5ブロック、7主要地区（札幌・仙台・東京・名古屋・大阪・福岡・沖縄）では対面によるセミナーを開催します。収束しきれない場合はハイブリッド方式で展開しながら進めていきます。1度のセミナーには、「変わりゆく難病対策」、「新しい医療講演」、「なんでも相談」、「交流会」といった4要素で構成されています。またそこには厚労省以外に各自治体のバックアップを得て、地元誌への告知・取材協力を得るなどし、対象も患者・家族以外に医療従事者や行政、製薬会社、一般も取り入れて、複合型のグランドセミナーを実施してまいります。

海外でもコロナ感染に明るい展望が見受けられれば、FINのExpert Meetingに会員数名を派遣し、ワールドシンポジウムにも会員数名を派遣させます。来年度は会が設立して20周年を迎えます。既に今年12月にはプレ20周年ということで、台湾・韓国・日本の3か国のファブリー病の女性によるトークセッションを実施します。次年度にはこれを拡大した企画にします。20周年特別委員会（委員長：桑原裕司理事他10名）が立ち上がり、既に準備のための委員会が活発に開かれています。内容的にも新たなステージ作りが出来そうなそんな予感がします。国内だけでなく海外にも手を伸ばして全てにパワーアップしていきます。皆様のご協力、ご支援を賜れば幸いです。

顧問挨拶

コロナ感染症緊急事態宣言解除から探る 一面白い人生はどこに転がっているでしょうか？



東京慈恵会医科大学 名誉教授
ふくろうの会最高顧問
衛藤 義勝 先生



コロナウイルス感染症に対する緊急事態宣言解除は今年4月以来、6カ月ぶりです。

皆さん本当に頑張っておりますが、ウィズコロナの生活がノーマルになり、中々以前のように晴ればれした気分で会食などに行けないような雰囲気です。元には中々戻りそうもありませんが、単調な生活の中でどのように面白い又有意義な事を探せるか皆さんの感性にかかっております。何気ない自然の営み、例えば私の家の庭の柿の色が毎日変わり、段々赤くなり、食べごろの時期を待っていました。翌日そろそろ美味しい柿を食べようと庭の柿の木を見たら、既に赤い柿は無く、無残に鳥についばまれた残骸の柿が残っており、今度は鳥に啄まれないぞ、油断禁物、青い内を取るぞと意気込む一方、鳥に食べてもらうことにより、庭に野鳥が来て、自然の営みの愛おしさを感じる機会を貰ったこと、大変自然から心温まる気分を野鳥から頂きました。

身体にハンディーのある難病患者さんは、より普通のヒトより、感性が研ぎ澄まされているのではないのでしょうか？ 日々の生活がやっとのヒトも居られるわけで、毎日の生活の中で多くの素晴らしい発見があるのではないのでしょうか？ 健康な状態ではなかなか健康の有難みを感じませんが、いざ病気になると、多くの反省点が見えてきます。特に大病すると顕著です。ファブリー病の患者さんも人生を愛おしく、毎日の時間を大切にイキイキ生きておられると思います。同じ日は二度と来ないのです。この2年間コロナ感染症で明け暮れた毎日でした。しかも毎日数十人の方がコロナ感染症で亡くなられ、わが国では累計17,000人以上の死亡者数です。これは大変な数字です。コロナ感染症から学んだことは沢山あります。命の尊さ、重さ、ヒトの内面的な心の豊かさを追求する生き方、普段感じない面白い事を探すチャンスでもありました。さあ皆様、皆様の人生を心から感謝し、何か近くに面白い事、心豊かになれること、多くの自然の営み（花、木々、雲、野鳥、昆虫、庭のカエルたち）等に目を凝らして良く地面を見てください。何かが落ちているでしょう。庭が無ければ、近くの公園でも行きましょう。どこにでも皆さんの宝は落ちております。五感を研ぎ澄まし、秋となり虫の声にも耳を傾けましょう。それでは今日も楽しい宝探しをしましょう。

“ 生き生き人生万歳 ”

》近畿・中四国ブロック世話人挨拶

中秋の名月

大阪大学大学院医学系研究科
保健学専攻生命育成看護科学講座 成育小児科学
酒井 規夫 先生



毎日 COVID-19 や総裁選のニュースで慌ただしいですが、皆さんお元気でしょうか?昨日は嵐の二人が同時結婚発表で思わず叫んだ人もいるかもしれませんね。近畿・中四国ブロック世話人という立場的には、明日で大阪の緊急事態宣言が終了するということが、なんとなく季節の変わり目を示しているような気がします。

ふくろうの会とお付き合いはもう10年以上になりました。原田会長が突然大阪大学にやってきて、ファブリー病患者会総会の最初の会を大阪でやりたいのでよろしくと言って来られた時には少し引いてしまいましたが、その後の会の発展は本当に素晴らしいものと感じています。これからもぜひよろしくお願いいたします。

ところで、中秋の名月ってご存知でしょうか?国立天文台暦計算室のHPによると、「中秋」とは太陰太陽暦で秋(7-9月)の真ん中という意味で8月15日のことだそうです。ちなみに「仲秋」は陰暦8月全体を指すので仲秋の名月とは言わないそうです。ところが現在はご存知のように太陽暦ですので、毎年日付が変わり、今年2021年は9月21日でした。また今年はまだまだそうですが、満月の日になったそうで、いつも中秋の名月が満月とは限らないようです。



今年の中秋は大阪は残念ながら曇り空で、綺麗な満月を見られませんが、嫌なことがあったときには時々空を見上げるのは良いものです。天空に浮かんだ月や星を眺めていると、自分の悩みがいかにか小さいか、そして宇宙がいかにか広いかを教えてもらえます。

皆さんももやもやするときには空を見上げて見ませんか?

明るい 未来に向けて

大阪市立大学大学院医学研究科
発達小児医学
濱崎 考史 先生



大阪市立大学小児科の濱崎です。当科では故田中あけみ先生が、ふくろうの会の世話人として設立当初から活動されておりました。その後を受け継ぐ形で、活動に参加させていただいております。来年2022年からは、大阪市立大学は大阪府立大学と統合し新大学として大阪公立大学という名称で新たに開学することになりました。大学附属病院はこれまで通りの診療体制で継続してまいりますので、今後ともどうぞよろしくお願いいたします。また、2022年の8月には、日本マススクリーニング学会学術集会を大阪で開催させていただく予定です。ファブリー病の新生児スクリーニングも一部の地域で実施され、全国へ展開しつつある現状も議論されると思います。皆様へ新しい情報をお届けできればと思います。さらに、2025年には大阪万博も開催されます。その頃にはコロナウイルスの問題は解決されているかとも思いますので、ぜひ大阪へお越しください。

さて、今年の春、酵素補充療法の薬剤が在宅医の処方できる薬剤として認められました。すぐに自宅で点滴ができるようになるわけではありませんが、一步一步、着実に前進できていることを感じております。また、内服薬や遺伝子治療法など、患者さんの日常生活の負担を軽減できるような治療法の開発も進んでいます。より安全に安心して治療が受けられるような希望に満ちた未来へ向けて活動していきたいと思っておりますので、今後ともどうぞよろしくお願いいたします。

》近畿・中四国ブロック代表挨拶

昔よりアクティブに!

宮尾 淳士 理事



皆様こんにちは、大阪在住の宮尾敦士です。現在47歳で妻と12歳と9歳の娘2人の4人家族です。大阪は未だ緊急事態宣言の真っ最中の為、巣籠り生活ですがお家時間を楽しんでいます。

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ます。汗は昔も今も変わらずほとんど出ないので夏場は辛いですが、四肢の痛みは年を重ねる毎に軽減してきたので、昔よりアクティブに行動しています。最近ではコロナ禍の状況ということもあって、念願のキャンプデビューを果たしましたが、やはりこの年になると最終的には布団で寝るのが一番だなーという感じになっています。もしベテランキャンパーの方がいたら是非楽しみ方をご教授下さい。

今後のことでやはり心配なのは娘たちのことです。女の子ということもあり現状は大きな症状は出ていないものの、上の娘は足の痛みは出てきており、体育の授業も少し支障を来す様になってきました。この辛さは当事者しか理解できないことだと思うので、私自身が少しでも娘の気持ちを理解して、負担を軽減できるようサポートして行ければと思います。

全国でも同じ悩みを抱える会員の方が居られると思います。今はなかなか人と人との交流が難しい状況下ですが、また集まれる時がきっと来ますのでその時は是非お会いしてゆっくりとお話できればと思っています。それまで皆さま、是非とも元気に安全に過ごして、今を楽しく生活して行ければと切に願っております。それでは簡単ではございますが代表の挨拶とさせていただきます。ありがとうございました。

手足の痛みは、少しずつ改善

桑原 裕司 理事



はじめまして、近畿・中四国ブロック地区で理事をしています大阪在住の桑原です。

息子が高校1年生の時にファブリー病と診断され、翌年の大阪市立大学病院で開催されたセミナーに参加させて貰い、ふくろうの会に入会しました。妻と息子が患者であり、補充療法を始めて9年目になります。息子は幼少期より手足の痛み、原因不明の熱に悩まされ続けましたが、治療を始めて大学生になる頃には、原因不明の熱はなくなりました。また手足の痛みは少しずつ改善され、今では痛み止めを飲まずに過ごせるようになりました。現在は治療を続けながら仕事も頑張っています。妻は治療当初、特に何も症状はありませんでしたが40代後半から心臓に関して、ファブリー病特有の症状が出始めている所ではあります。今は少しでも治療を続けながら進行を遅らせればと願っております。

私は子育ても終わり、休日は愛娘(愛犬)とのんびり過ごしています。現在はコロナ禍でもあり、会員の皆さんと対面でお会いすることは出来ませんが、話し相手になってくれる人は募集中!です。何かあればいつでも気軽にご連絡下さい。

》ライソゾーム病の仲間達

異染性白質ジストロフィー (略称：MLD)」について

MLD 患者会理事長
吉崎 安浩 さん



ファブリ病は、 α -ガラクトシダーゼ A 酵素を十分に持っていないために全身の細胞に糖脂質が蓄積するライソゾーム病ですが、異染性白質ジストロフィーも、ライソゾーム内に蓄積される糖脂質「スルファチド」を分解するアリルスルファターゼ A 酵素が遺伝的欠損（劣性遺伝）により合成されないため、蓄積された糖脂質によって神経細胞が破壊されていき、発症から数ヶ月で知能や運動機能を司る中枢神経が壊され、視覚・聴覚を奪っていく恐ろしい病気です。

MLDは、1歳半を過ぎても歩き方が上手にならない特異性から受診し、2歳から3歳までに診断を受ける「乳幼児発症型」の患者さんが最も多く、遺伝子型によりわずかに酵素が作られているため、3歳以降、小学校に入学してから発症する場合を「若年発症型」と呼んでいます。ごく稀に成人になってから発症する場合「成人発症型」もありますが、MLDと確定診断されるまでに想像を絶する苦労があります。

どのタイプの患者さんも、ほとんどは車椅子での生活を余儀なくされ、胃瘻形成手術や気管切開、全身の緊張緩和のために数ヶ月に1回、関節部位にボトックス注射、バクロフェン髄腔内投与治療を受けたりなどの対処療法でQOL向上を図っています。日々の介護負担のほとんどは母親が担っており、母親同士の横のつながりを患者会では重視しています。

MLDはこれまで治療法がない稀少難病でしたが、2020年12月に欧州委員会で早期発症型の最初の治療法として遺伝子治療が承認されました。日本での承認についてはまだ先のことと思われるが、一日も早く日本国内で遺伝子治療が開始されるよう働きかけていく予定です。

クラッペ病患者と その家族の会

クラッペ病患者会会長
武田 正道 さん



クラッペ病 (Krabbe Disease) = (グロブイド細胞ジストロフィー、globoid cell leukodystrophy) は、ライソゾーム病のなかでも、治療法がまだ確立されていません。

脳の神経線維が変性する、遺伝性（常染色体潜性遺伝）で進行性の病気で、リソソーム酵素であるガラクトセレブロシダーゼ (galactocerebrosidase: GALC) の欠損により、中枢、末梢のミエリン（神経線維を外側からくるんで、電気が流れるのに必須の構造）を形成する細胞が障害を受け、脱髄（ミエリンが破壊されること）を引き起こします。そのため、筋肉を正常に動かす神経などの機能に異常をきたして、運動能力が衰えていきます。ステージが進むと脳幹にも影響が及び、脳幹がつかさどる、呼吸や体温調整などといった反射的機能も衰えてきます。

発症する年齢の違いによって、乳児型（3～6ヶ月）、晩期乳児型（7ヶ月～2歳）、若年型（3歳～9歳）、成人型（10歳～）に分類されています。症例のほぼ9割までが「乳児型」と言われています（※最近の研究において、日本人の発症時期の割合に上記と異なる結果が示されています）。

新生児の十万人に一人の割合で報告例がある、どの人種、民族にも存在する病気です。肺炎や気管支炎などを直接原因として亡くなるケースが多いのですが、それより早く亡くなる赤ちゃんも、もっと長生きしている子もいます。生後6ヶ月以降に発症する、幼児～成人発症型では、いつ発症するか予測不可能で、発症年齢が遅くなるほど進行のスピードが緩やかなようです。いずれにしても全身の神経に影響の及ぶ病気です。

私たちの会は、2004年8月14日の設立後、毎年総会を軸に、地道に活動を重ねてきました。現在25家族が会員登録しています。患者とその家族のQOLの向上のための情報交流や疾患に係る最新情報の提供等を年に一度の総会の場で継続してきました。現在は、コロナ禍の中で、積極的な活動はできていませんが、今後も、できることをできる範囲で、無理のない、持続可能な会の運営を続けていきたいと考えています。

今後とも、どうぞよろしくお願いいたします。



ウェビナー 2021

@東京シンポジウム

ファブリー病の今日的課題への取り組み
“ファブリー病のケア-ライフ-バランス”

* 衛藤 義勝 先生 講演録 *

「ライソゾーム病の遺伝子治療の現状と将来展望」

ご紹介ありがとうございます。本日はライソゾーム病の遺伝子治療の現状と将来展望等お話をしますが、ご承知のように遺伝子治療が非常に活気を帯びて、色んな治療の成果が出ております。

ちょうどですね、全国ファブリー病の会も来年20周年ということで、最初に立ち上げられたのは佐々木さんですが、残念ながら亡くなられてしまいましたが、その後何人かの会長を経て、原田会長が会を非常に大きくして、しっかりした組織にいただいております。

今日は、新しい治療がどんどん出てきて、遺伝子治療が非常に進歩してきたということで、お話しさせていただきます。



さて、遺伝子治療は1990年、今からもう30年も前になります。初めての遺伝子治療疾患は先天性免疫不全症です。アメリカのNIHという非常に大きな研究所で、フレンチ・アンダーソン博士、マイクブレイザー博士、ローゼンバーグ博士、この3人が中心になって免疫不全症の遺伝子治療を始めたのが最初です。

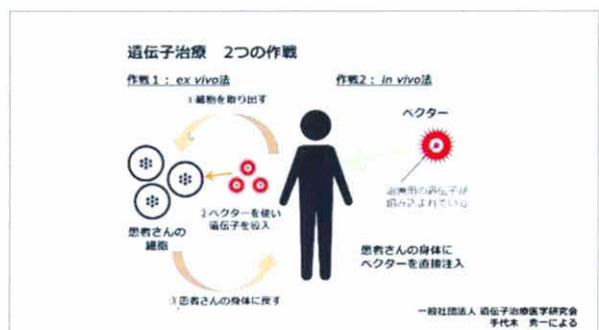
その後、マイクブレイザー先生のところに、北大

の当時助教授の崎山先生が留学されて、日本では1995年に5年遅れて北大で同じ遺伝子治療が始まりました。

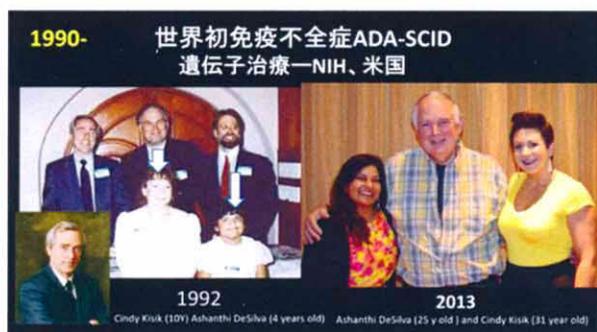
遺伝子治療の始まるきっかけは、1959年、今から60年前にシアトルのドナルド・トーマス教授が白血病の骨髄移植を成功してノーベル賞をもらいました。この先生の基礎的な骨髄移植の研究を基本として遺伝子治療が始められることになりました。

ところが、1999年、ゲルシンガーという名前の患者さんがアンモニアの尿素サイクル代謝異常症、OTC欠損症で、ペンシルバニア大学のウイルソン教授によりアデノウイルスベクターで遺伝子治療をされました。残念ながら、この方は遺伝子治療で亡くなりました。尿素サイクル代謝異常症の患者ではアデノウイルスが入ると高アンモニア血症により死亡されたわけです。

そのためにこの事件により15年ぐらい遺伝子治療は暗黒時代を迎えていました。ところが、ここ10年ぐらい、特に2017年頃から遺伝子治療の様々な成功例が出てきたということで、2017年は遺伝子治療のルネッサンスになったということでもあります。



ご承知だと思いますが、遺伝子治療は基本的には2つの方法があります。ex vivo という患者さんの骨髄の幹細胞に正常な遺伝子を入れる方法とAAVベクターを用いたin vivo法です。主にアデノ随伴ウイルス AAV というウイルスベクターを使って、注射をするだけです。脳障害が強い場合は、脳の髄注、髄液の中に注射します。これは脳外科で一般的によくやられている、そんなに難しい方法ではございません。



図に示す患者さんは、1990年の世界初の免疫不全症 ADA-SCID の遺伝子治療患者です。当時4歳と10歳の女の子です。

右側は2013年のマイクブレイザー先生です。患者さんは現在40歳以上で元気になっているようですが、このように、遺伝子治療の成功例が出てきました。



今、遺伝子治療の現状どうなっているかというのですが、2018年のデータです。ほぼ現在と変わりませんが、3,000例ぐらいの臨床プロトコルがあります。主に癌が多いですが、遺伝病は10%ぐらいです。そのプロトコルの数はアメリカが1,600で全体の半分以上です。日本はわずか40ぐらいで8番目です。他の国

も伸びていますので、日本が負けております。

今や遺伝病で遺伝子治療をやっている疾患は100種以上です。治療されている患者さんは数千人、実際に数がどれくらいになっているかは分かりません。SMAだけで1200名ぐらい世界で治療されております。

免疫不全症、ライソゾーム病、中枢神経障害疾患、パーキンソン病も含めて先天代謝異常症、たくさんの病気が臨床治験されております。遺伝子治療の種々の方法を下記に示します。

- 遺伝子治療の手法**

 1. オリゴヌクレオチド法: Exon skipping, Read through
 2. Ex Vivo 遺伝子治療—レトロウイルス、レンチウイルスベクター
 3. In Vivo 遺伝子治療—AAVベクター
 4. Messenger-RNA法
 5. Editing gene therapy

Ex Vivo、In Vivoの方法と核酸治療薬です。Exon skipping、メッセンジャーRNAなどの方法等が遺伝病の遺伝子治療法であり、現在どんどん進歩しております。

世界で今AAVベクターとレンチウイルスベクターを用いた遺伝子治療商品薬が20種類以上承認されています。

日本発ではコラテジェンのプラスミドベクターであり、閉塞性動脈炎の患者さんに使われております。

最初の代表的な遺伝病治療薬として、Glyberaが承認され、これは1億円で売られたのですが、患者さんがいないようで、中止になっています。

その後、StrimvelisというGSKが開発したADA欠損症の遺伝子治療薬です。これはレトロウイルスベクターの治療薬で白血病が出たため、これも中止になっています。その他は、NovartisのKymriah、SparkのLuxturna。これは目の遺伝子治療です。片目で4千万円、両目やると8千万円という高額な治療ですが、

少しは効くような感じです。

昨年日本で承認された Zolgensma。これは皆さんご承知のように脊髄性筋萎縮症 SMA の遺伝子治療薬です。AAV9 の注射をするだけで、現在日本で 45 人治療されています。又 bluebird 社で Thalassemia。血液の遺伝病です。これがレンチウイルスベクターで治療されましたが、最近白血病が出て、現在ペンディングになっています。

又昨年12月、MLDの遺伝子治療薬 Libmeldy、(Orchard 社)はレンチウイルスベクターであり、ライソゾーム病の最初の遺伝子治療薬として世界で初めて承認されました。

各種治療法の長所&問題点		
酵素補充療法の長所 1. どこでも可能 2. 大量に投与 3. 安全性に優れる	シャペロン治療法長所 1. 経口薬で利便性あり 2. 低分子なので組織親和性が高い 3. 抗体産生がない	遺伝子治療の長所 1. 遺伝子の持続発現 2. 1-数回の投与 3. より臓器選択制性が可能、脳への治療
酵素補充療法の短所 1. 短時間で分解 2. 1-2週間に1回投与 3. 高額 4. 抗体産生 5. アレルギー反応	シャペロン治療の短所 1. 遺伝子変異依存性 日本人反応性約30% 2. 患者により治療効果が異なる、効果の検証 3. 高額	遺伝子治療の問題点 1. 安全性の担保 <small>染色体に組み込み等 癌化、肝障害、神経障害等</small> 2. 持続期間はまだ不明 3. 高額 4. 特殊な施設が必要

上の表にありますように、遺伝子治療は、持続的に酵素を発現し、酵素治療よりは効きやすいのではないかと思います。1回投与すれば、数年あるいは10年ぐらい効いていることもありますので、そういう意味では持続時間が長く、1回で終わるという可能性もあるわけです。

ただ、問題は安全性の担保で、癌化を起したり、AAV の場合は肝障害、あるいは神経障害があるかもしれません。持続期間はかなり長いとは言われていますが、これからの問題です。又問題は値段が非常に高いということでもあります。

ライソゾーム病の遺伝子治療の現状(20社以上あり)

1. **In Vivo 遺伝子治療 - AAVベクターを使用**
 1) ベクターの静脈注射投与: AAV9
 2) ベクターの髄注或いは脳室内投与: AAV2/9/10
 Fabry, MPS I, II, IIIA, B, Gaucher, NCL 1, 2, 3, 6, Canavan, etc (Freeline, UK, Regenx, US etc)

2. **Ex Vivo 遺伝子治療 - レンチウイルスベクターを使用**
 gene transfer to CD34 bone marrow cells by lenti virus vector
 ALD, MLD, MPS I, II, Fabry, Gaucher, Pompe etc.
(MLD gene therapy approved in EMA, 2020)

3. **Editing Gene Therapy (編集遺伝子治療)**
 1) Zinc Finger 法による方法 - 臨床研究段階
 - MPS-I, II, Fabry 病等
 2) Crisper-Cas9法による方法 - 前臨床試験
 - Gaucher, Fabry, Krabbe etc.



現在、上述の表にありますようにライソゾーム病の遺伝子治療は、In Vivo では AAV を注射するだけ、ファブリー病とムコ多糖症 I 型、II 型、III 型、ゴーシェ病、NCL、カナバン病が欧米の遺伝子治療会社で治験が進んでおります。又 Ex Vivo で骨髄幹細胞に入れるレンチウイルスベクターによる遺伝子治療もいい成果が出ております。ALD、MLD、ムコ多糖症 I 型、II 型、ファブリー病、ゴーシェ病、ポンペ病、非常にすばらしいスピードで遺伝子治療が進んでおります。

編集遺伝子治療、悪いところだけ入れ替える方法ですがムコ多糖症 I 型、II 型、ファブリー病で少しずつ進んでおります。

ファブリー病の治療薬は最近多数治験が始まってあります。酵素補充療法として現在 3 種類承認されており Agalsidase-Beta、Agalsidase-Alfa、Biosimilar です。今後出てくるのは Pegunigalsidase-alfa です。PEG というものをくっけると長時間発現する植物酵素で1ヶ月に1回の投与で済むかもしれません。この他に Moss というコケからとった酵素製剤です。これは腎臓に入りやすいと言われております。シャペロン治療は承認されています。この他、経口薬として基質合成抑制、Lucerastat というのは既に治験が終わっています。Venglustat も治験が始まっています。経口薬でこれらは遺伝子変異依存症ではありませんので、どの遺伝子変異に関係なく使えます。それから新しいメッセンジャー RNA 治療なども今後の治療として期待されます。

遺伝子治療に用いられるウイルスベクター				
	レトロウイルスベクター	レンチウイルスベクター	アデノウイルスベクター	AAVベクター
病原性	++ (強)	+ (弱)	++ (強)	+ (弱)
ウイルスゲノム	RNA	RNA	DNA	DNA
分裂細胞への挿入	Possible	Possible	Possible	Possible
非分裂細胞へのゲノム挿入	Not possible	Possible	Possible	Possible
染色体への挿入	(+) Random (ランダム)	(+) Random (ランダム)	(-) (なし)	(+) Random
Gene Expression	Stable	Stable	一過性	19d13.3-eter??*

上述の図は現在使用されているレトロウイルス、レンチウイルス、アデノウイルス、AAV、

いと寝たきりになってしまいます。日本には様々なタイプを合わせると1,000人以上患者さんがいるようですが、早く治療すると歩けるようになります。画期的な治療で、日本で現在重症型の SMAI 型 45人ぐらい遺伝子治療をされたという意味では、非常に素晴らしい成果です。

AAV-9 ベクターは中枢神経疾患に有効

CENETHON AAV9 as a Gene Therapy Vector

- AAV9 suitable for gene therapy of "Neurological Disease"
- Approved drugs (Phase 1/2/3) offering first use

Disease	Vector	Administration	Author
SMA	AAV9-SMN	IV	Durrmeyer et al. 2012
MPSIIA	AAV9-SGM1	ICV	Haughey et al. 2013
MPSIIB	AAV9-SGM2	IV	Fu et al. 2013
Pompe	AAV9-GAA	intrathecal	Falk et al. 2013
AS	AAV9-ADAM2	IV	Yaneshita et al. 2013

- 1 clinical trial initiated in US: AAV9-SMN2 for G1 of SMA (AveBio)
- Large scale manufacturing in GMP conditions is needed to support future clinical trials

同じように AAV ベクターでゴーシェ病、ファブリー病、ポンペ病、ムコ多糖症等治験が始まっています。AAV-9 というタイプは脳に行きやすいことから、脳障害への治療効果があるのではないかと期待されています。

レンチウイルスベクターによる主な遺伝病

1. X-SCID (Milan/Paris)
2. ADA-SCID (Milan)
3. Wiscot-Alrich syndrome (Milan)
4. ALD (Paris/US)
5. MLD (Milan)
6. Chronic glaucomatous disease/ Hemoph
7. MPS-I (Milan), MPS II (US), III (EU)
8. Fabry (Canada, Australia)
9. Krabbe GLD (Milan/Utrecht/ Rotherdan)
10. Pompe (US)
11. Gaucher type I, III (US)
12. Mitochondrial Disease
13. Others

次はレンチウイルスベクターで、エイズのウイルスです。危険な配列を除いた、エイズウイルスベクターです。殻の中に DNA、目的の遺伝子を入れて骨髄の幹細胞に発現させ、骨髄細胞が正常化し、その骨髄細胞を注射します。これは MLD では既に承認されています。ムコ多糖症 I 型でもかなりいい成果が出ており、ゴーシェ病でも治療が進んでいます。

Hematopoietic Stem Cell Gene Therapy with a Lentiviral Vector in X-Linked Adrenoleukodystrophy

ALD 遺伝子治療の実際: Cartier 教授のグループの報告

Cartier et al. (2009) 2 cases treated by Lentiviral Gene Therapy - Not worse clinical Pictures in two cases

- 1) The VLCFA were reduced by 38% in the plasma of the patients.
- 2) Brain MRI scans and cognitive tests showed that progression of the cerebral disease stopped after 14-16 months.

1 All subjects remain free of Major Functional Disabilities (MFD) to date. Stabilization of NF5 achieved in 94% (16/17) and Loes score achieved in 82% (14/17)

2 Resolution of gadolinium enhancement by month 6 in 94% (16/17) (re appearance of diffuse gadolinium enhancement in 5 subjects, resolved in those (n=2) who have later follow-up)

レンチウイルスベクターでの最初の成功例は adrenoleukodystrophy (ALD) です。治療しない上の図のように脳の白質が真っ白になってしまいます。治療したら、悪くならないで済むわけです。

フランスのカルティエ教授がレンチウイルスベクターでこの ALD の子供を治療しました。骨髄移植のような形で遺伝子を発現させ、現在 30例程度治験されており、EU では本年承認され、Bluebird 社から発売されましたが、3名で白血病が出て、現在中止されています。

レンチウイルスベクターを用いた MLD 遺伝子治療

Science Growth Motor Function

Biffi A et al. Science, 2013

Dr. Biffi and Prof. Naldini Telethon Univ., now Prof. Boston Children, Harvard, USA

Now 18 MLD Patients were treated by lentiviral. 18人のMLD患者が遺伝子治療一歩は良好

ファブリー病の遺伝子治療

1. **AAV Gene Therapy**
Direct injection of AAV2/8, AAV9, intravenously
Apollo Therapeutics/ Freeline Therapeutics (UK)
D4 therapeutics, Amicus, Regenix etc. → 2020: Clinical Trial
2. **Editing Gene Therapy**
Gene Expression of Liver using AAV vector with Zinc Finger Procedure (Sangamo) → 2018: First Trial in MPS I, II, Fabry
3. **Lentivirus Ex Vivo Gene Therapy using CD+34 Cells (AbroBio)** → 2017: First Case

次にファブリー病ですが、AVROBIO のレンチウイルスベクターを用いた遺伝子治療です。4年前に最初の例が発表されてから、もう4年経ちました。AAV も既に始まりました。イギリ

スの Free Line が始めております。その他 Amicus、D4 therapeutics、Regenix も始めようとしております。



上述の図は Nature Communication の今年の 2 月号に出ておりますファブリ病遺伝子治療の成果の論文です。最初の患者は 48 歳の古典型男性です。この方はもう 4 年経っています。臨床研究の成果では 1 年間で腎臓に溜まっている GB3 が 87%、血漿 Lyso の GB3 が 30—40% 減り、腎、心機能は 1 年間維持されています。酵素活性は少なくとも 2 年間維持され、副作用もないということです。

最近、それと同じような方法を使ってムコ多糖症 I 型の遺伝子治療の成果が発表されております。大変良い成果がでていますので、非常に期待されております。

ゴーシェ病の遺伝子治療もレンチウイルス、或いは AAV ベクターで治験が始まっております。このように様々な遺伝病或はライソゾーム病での遺伝子治療が開始され、今後の成果が期待されます。

今後の問題として、遺伝子治療は安全性が一番のリスクです。「皆さん、すぐにやりますか」と言いますと、確かに先行き心配ということはありませんが、AAV vector で 3 人亡くなっていますが、かなり高用量のベクターを使っております。レンチウイルス遺伝子治療も白血病など癌化の問題など解決すべき問題は多いです。その他ウイルスベクター或いは酵素蛋白に対する抗体の問題も多少あるかもしれませんが、今のところ大きな問題はないです。

そういうことで、安全性が大事ですが、いずれにしても早く治療しないと、良い成果が出ません。そこで現在世界中で新生児スクリーニングがポンペ病、SMA、その他のライソゾーム病で始まっております。



現在日本でも、各種ライソゾーム病、SMA、免疫不全症の新生児スクリーニング始まっております。早期診断、早期治療は大切です。

日本も是非遺伝子治療を含めた新規治療法開発、新たな新生児スクリーニングの推進に向けて、頑張ってくださいと思います。

以上

遺伝子治療のリスク

1. 安全性：細胞障害(神経細胞、肝障害,癌化 etc.)
 - AAV vectorで 3 人遺伝性筋疾患の患者が死亡 (2020)
 - 3 名 beta-thalassemia レンチウイルスベクターで leukemia を発症(2021)
2. 効果の持続日数
3. ウイルスベクター或いは酵素蛋白等に対する抗体産生に伴う効果減弱の可能性
4. 患者の治療の選択
5. 高価な費用 Example: SMA 1.7億円
6. Others



国内 Topics

「全国各自治体への要望書提出への動きが重要」

原田 久生 (2021.9.26)

私達の患者会活動の目的は、患者・家族が全国何処に住んでいようと、その地域社会で尊厳をもって生活でき、自分にあった最適な最新治療を可能にする医療ネットワーク作りが出来ることにあります。またライフスタイルに応じた医療提供体制が出来ることでもあります。これまでは厚労省等への働きかけが中心で医療費助成も含めた医療サービスは、難病法・改正児童福祉法で施行されてきました。しかし今後、生活に応じた行政サービスを求めるには各地の自治体への要望活動が重要となってきます。今回、東京で暮らす患者（ファブリー病含む）の要望を東京都小池知事宛に提出しました。東京都福祉保健局宛の一端を紹介します。

- 1) 新型コロナウイルス感染時に、死亡リスクが高い難病患者とその家族が、適切な医療を優先的に受けられるように仕組みを構築してください。(①難病患者が治療と診察を可能とする病院の整備②重度の感染症患者のベッドを確保し、搬送、治療できる体制の整備③難病患者や家族が、迅速にPCR検査が出来、病状の悪化にならないための対策④患者、家族、医療従事者の使用している衛生用品の確保と供給ルートの構築⑤医療費支払困難者に対し、特定疾病医療費上限額の減額)
- 2) 都下の保健医療圏では、「難病対策地域協議会」が発足しましたが、23区内では8区しか発足しておりません。急ぎ同協議会の設置、構成委員に当事者の参加を義務付けてください。
- 3) 東京都独自の難病事業を推進してください。(①臨床個人調査票の自己負担分を国に先駆け東京都で負担してください②臨床個人調査票の提出時に軽症者に対する医療費を補助してください③「重症度分類」に照らすと非該当だが1年後には「軽症かつ高額」に該当となる軽症患者の最初の1年分の自己負担の軽減を東京都で行ってください④薬価の高い治療薬は都で特別に助成をしてください⑤急激に所得が減少した者に対しての救済措置を検討ください)
- 4) 「障害者総合支援法により難病患者が障害者の定義に追加されたこと」で難病患者が福祉サービスを楽しむよう周知徹底してください。
- 5) 難病患者に障害者同等のタクシーチケット配布、税控除等、障害者の方と同等の制度を適用してください。
- 6) 難病患者が、災害時に医療・福祉支援が受けられるような体制を整備してください。(福祉避難所の数を増やし、難病災害支援マニュアルを作成してください)
- 7) 小児慢性疾病の成人移行(トランジション)の課題を解消してください。患者中心で円滑に移行できるように総合大学病院(成人病院)との有機的連携をとり、東京都独自の医療提供体制の新たな整備をしてください。
- 8) ファブリー病患者が、通院治療時にCOVID-19の感染を防ぐ為、また災害時(地震・風水害等)にも回避できるように在宅点滴治療(在宅ERT:2週間に1度、疾病によっては毎週)を行うことが出来るようにしてください(通院不可能な場合のオンライン診療や自己点滴など)。少なくとも年間24日の点滴(1時間~4時間/回)の為の通院は、就学・就労の妨げとなっております。課題の解決をお願いします。

9) COVID-19 感染者と似た症状を持つファブリー病患者に難病手帳（カード）を交付してください。諸施設の入り口にサーモグラフィを設置している建物が増えています。体温調節が困難な難病を抱える患者は、気温の高い屋外では体温が上がってしまう場合があります。このような時に COVID-19 やほかの感染症に間違えられないよう慎重な判断をしていただく為に、ファブリー病であることを証明し、その疾患の特徴を理解していただくため、難病手帳（カード）交付をお願いします。（他の疾病も同様）

以上が当会の関係する内容のものですが、「福祉保健局」への全体要望 13 項目の内 9 項目となります。また「病院経営本部」、「産業労働局」、「教育庁」等にも 5 項目を上げて要望しています。今年 9/2（木）に東京都議会ファースト、公明党、9/6 に東京都議会自民党、立憲民主党、日本共産党それぞれ説明会を実施してまいりました。



2021 年 9/6 東京都議会自民党議員達との来年度予算要望説明会に望む。都庁会議堂にて



2021 年 9/6 東京都議会立憲民主党説明会

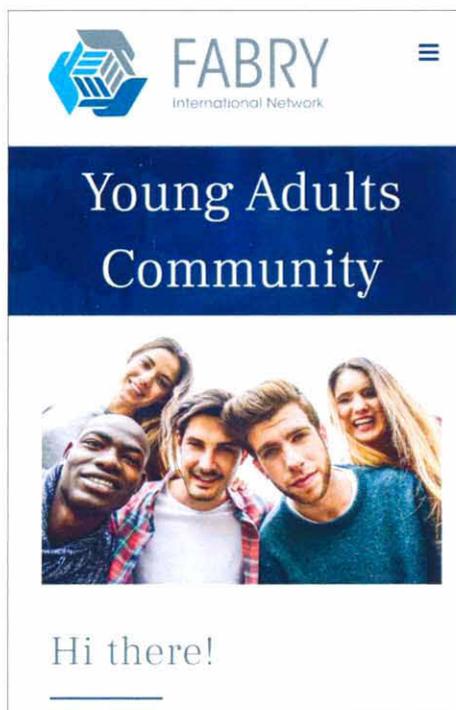
2020 年 12 月 1 日小池知事面談都庁にて

今年には福岡県、福岡市、北九州市に対しても同様な要望行動を起こしました。要望項目数は減らし、新型コロナ対策と在宅療法の両面から要望しています。こうした東京地区、福岡地区のように全国主要地区での難病連や相談支援センターはこのような要望を自治体にされています。当会は各地に支部を作り当該の難病連に加盟しています。当会の支部を通じ患者・家族の思いを聞いていただき、悩みを解消してください。本来なら 47 都道府県で行動できれば良いが、それも無理なところがあります。とりあえずは、2022 年には北海道・宮城・東京・愛知・大阪・福岡・沖縄の 7 地区での要望書提出を計画したいと考えています。「難病患者が何処に住んで居ても、公平で、公正な医療サービスが享受できる」ことを難病法の基本方針に、そして「尊厳をもって地域で暮らすことが出来る共生社会の実現」を当会の理念にうたっています。患者と家族が活力ある生活が出来るように、皆さんのお力添えを賜りますようご支援の程をお願いします。

海外 Topics

(海外担当理事 郭 育子)

●グローバル次世代グループ参加者募集 #young adult community



ファブリー国際ネットワークは、次世代の患者擁護者を訓練し世界の若者同士繋がり、経験を共有し互いに学ぶ場をコロナ禍の昨年よりスタートしインターネット上で提供しています。このような活動に興味がある方、全世界で只今募集中です。既に、イタリア、オランダ、アルメニア、台湾、チュニジア、ポーランド、ドイツ、スペイン、カナダからのヤングアダルトが定期的にインターネット上の交流グループで集い活動を始めています。日本からの応募も受け付けています。

【対象：ファブリー病患者若しくは患者擁護者

(友人、家族、配偶者等)で16歳から35歳の世界の男女】

このコミュニティグループに加わると、患者支援スキルを学びます。各国の同じ病気の同世代の仲間達と繋がる事で世界が広がります。ファブリー病に制限されることなく活動を通して自分自身も成長し力を与えられ前向きな視点を持つことができるかも知れません。是非、積極的な応募お待ちしております。ご興味

のある方、周りのご家族の方は詳しい内容をお問い合わせ下さい。申し込み登録手続きを致します。

応募先：東京本部：東京都港区赤坂 8-5-9

FAX:03-5786-1551 haradah1949@yahoo.co.jp まで

●ファブリー国際ネットワーク主催 フィンエキスパートミーティング 2022 (専門家会議) 開催予定を発表 #FINexpertmeeting

COVID-19の世界的パンデミックの為2020年は延期から中止。今年はオンラインでのバーチャル開催実施。

【来年2022年 5月6日～8日

オランダ アムステルダムにて2年振りに開催予定】

各国から参加する患者会の代表者や世界の専門家方と繋がる事のできる最高の交流の場です。世界中のファブリー病専門家から最新情報など学ぶ教育プログラムが連日多数開催されます。

11月にはプログラム等の詳細発表がありますのでまたご期待下さい。



●9月 新生児スクリーニング啓発月間 (米国)

Newborn Screening Awareness Month#2021NBS #newbornscreening

米国での新生児スクリーニングの目標は早期発見、早期診断で症状があらわれる前に治療を開始できる事が一番です。全米でも全ての州で同じ病気の検査が統一してできるようにはなっていません。検査が各州で導入される前に重要な研究が必要です。新生児スクリーニングパイロットプログラムは、その研究の一環です。『一滴の赤ちゃんの血がたくさんの人を救える!』と新生児スクリーニングの重要性をより多くの妊婦や家族に対して知っていただきプログラムの趣旨に賛同し協力を得るべく啓発しています。様々な病気の中でも特にファブリー病を含むライソゾーム病のような希少病の研究の発展には特に重要です。

(情報提供 : 米国患者会 FSIG)

●これから海外で期待されるファブリー病の治療開発

開発関連企業・治療法	開発段階
① Idorsia 社 協力 Actellion 社 SRT 基質合成抑制療法 (経口薬)	治験第 3 相 実施中
② Chiesi 社 (Protalix 社) 植物系長時間作用酵素 ERT 月 1 回	治験第 1/2 相 終了
③ Avrobio 社 遺伝子治療 (レンチウイルス)	治験第 2 相 実施中
④ Freeline 社 遺伝子治療 (AAV ベクター)	治験第 1/2 相 実施中
⑤ Sangamo 社 協力 Pfizer 社 編集遺伝子治療	治験第 1/2 相 実施中
⑥ CODEXIS 社 協力 Takeda 社	前臨床段階 (非臨床試験)

(米国版最新情報 2021 年 9 月時点)

上記のリストは、現在海外で開発中のファブリー病の治療法の6つを取り上げました。まだこの他にも様々な治療法があります。開発段階はそれぞれ違いますが、世界中の研究者がファブリー病のより良い治療法の開発を目指しコロナ禍においても極力治験を中断せずに患者の治験参加者の協力のもと各社開発が盛んに行われています。治験自体も在宅でのオプションを取り入れていたことで、続行できた背景がある様です。当然、開発には安全性を重視し確認するので多くの時間を要します。遺伝子治療の分野は特に開発時間が長期化しがちです。しかしコロナウイルスのパンデミックがワクチンや治療薬の開発を加速化させた様にアメリカでも患者はこの全ての治療法が早期に承認され患者の治療の選択肢が増える事を待ち望んでいるようです。

この様な開発状況が海外にあるように、これから私たちの治療環境は徐々にもしくは一気に変化していくことが予測されます。日本においては現在承認されている酵素点滴補充療法 (ERT) 3種、そしてシャペロン療法 (経口薬) の4つに加え上記の様々な治療法の中から承認されて海外に続き治療の選択肢が増える事でしょう。新たな治療法が出てきた場合、医師との相談も勿論大切ですが患者自身が治療法を自ら選択できる事は基本です。医師任せにしない事も大事となってきます。その為にも患者自身も自分の体の事、現在の治療法、新しい治療法について情報収集し研究する事は自分に最適な治療法を各自のライフスタイルとライフステージに合わせて選んでいく為にこれから益々重要な患者の課題となっていく事でしょう。



ウェビナーのお知らせ

第9回ウェビナー2021@仙台

日時：
2021年11/7(日)
13:00~14:40

【開催学会】 開田 利江氏 (一般社団法人ファブリー協会 代表理事 兼 会長)

主催者挨拶 原田 久生氏 (一般社団法人ファブリー協会 代表理事 兼 会長)

講演 大城 健博先生 (16年主治医 脳神経科 専門医)

基調講演 「ファブリー病最新情報-診断と治療」
菅原 義勝先生 (東京医科大学 神経内科 教授)

特別講演 「小児発症少額病におけるゲノム診断の進歩」
長 聖夫先生 (国立中央大学 医学部 小児科 教授)

全体討論会 大城 健博先生によるなんでも相談コーナー
- 診断等、治療、最新情報からの質問に回答 -

参加費 無料

ふくろうの会

第10回ウェビナー2021年@名古屋

日時：
2021年12/12(日)
13:00~14:40

【開催学会】 開田 利江氏 (一般社団法人ファブリー協会 代表理事 兼 会長)

主催者挨拶 原田 久生氏 (一般社団法人ファブリー協会 代表理事 兼 会長)

講演 伊藤智哉先生 (名古屋大学 医学部 神経内科 教授)

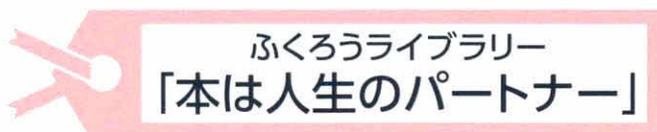
基調講演 「ファブリー病治療- 脳口地療育の有用性」
菅原 義勝先生 (東京医科大学 神経内科 教授)

特別講演 「最新コロナとファブリー病診療」
丸山 幸一先生 (名古屋大学 医学部 小児科 教授)

全体討論会 中野裕子によるなんでも相談コーナー
- 診断等、治療、最新情報からの質問に回答 -

参加費 無料

ふくろうの会



「喜ばれる人になりなさい 母が残してくれた たった1つの大切なこと」 永松茂久 すばる舎
両親が夢工房という、エプロンを売るメルヘンな店を経営。

著者は、子供の頃から近所のたこ焼き屋さんに通い、たこ焼き屋になることが夢となる。たこ焼き屋になるまでの家族の協力、母の病気を支える家族の一体感。そして著者は、人材育成会社の代表取締役となる。

母が残してくれた数々の言葉。その他、勉強についてや才能についての母の考え方。著者への母からの手紙には、深い親心がじんわりと伝わってきました。今のご時世、疲れ果てた心を優しく包んでくれる一冊です。

「もどかしいほど静かなオルゴール店」 瀧羽麻子 幻冬舎

人の心に流れる音楽が聞こえるオルゴール店を訪れる人々を綴る短編集。家族愛や恋愛など、心温まる物語が七編。私は最初の「カナタ」と最後の「みちづれ」が、特に心に響きました。

「たまごの旅人」 近藤史恵 実業之日本社

新米添乗員が、四つの国の添乗に携わります。アイスランド、クロアチア・スロベニア九日間、パリ、北京。アイスランドは、オーロラで有名です。果たしてお天気はどうだったのか?スロベニアは、「日本人の98%が行かない国」らしいが、どのような国なのか、食事は?名所は?パリ、美術館巡り等、憧れの観光地。それぞれの国の名所巡りを読書によって楽しめます。

ツアー客にクセの強い人がいたり、ツアー客同士の意外な関係があったりなど、人間模様も描かれています。添乗員ならではの苦労も伝わってきます。最終章は、コロナが原因で沖縄にいる主人公、彼女の新生活を応援したくなります。

2022年 ふくろうの会 は、 設立20周年 を迎えます。

20th anniversary

ふくろう通信

2021年10月号(秋) 10/15発行

編集長 中野 裕子 副編集長 桑原 裕司

編集員 九野里 富子 郭 育子 岡田 利江

岡田 正恵 倉知 佳徳 齋藤 良枝

発行人 原田 久生

編集人 中野 裕子

ホームページ <http://www.fabrynet.jp>

印刷所 大園社 〒101-0024 東京都千代田区神田和泉町 2-33

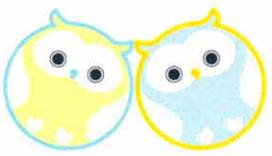
定期購読に関するお問合せ先 03-5786-1551 13:00～15:00

内容に関するお問合せ先 03-5786-1551 13:00～15:00

広告に関するお問合せ先 03-5786-1551 13:00～15:00

*法律で認められた場合をのぞき、本誌からの無断転載及びコピーを禁止します。

ふくろう 通信



10月号
(通算 59号)

全国ファブリー病患者と家族の会

Japan Fabry Disease Patients
and Family Association

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

〒107-0052 東京都港区赤坂 8-5-9-305

電話&FAX: 03-5786-1551

WEB: <http://www.fabrynet.jp>





大日本住友製薬

Innovation today, healthier tomorrows

人々の 健やかな未来のために 挑み続ける

世界中の人々が自分らしく過ごせるように。

世界中の人々に新しい希望を届けられるように。

世界中の人々の健やかな未来のために。

大日本住友製薬は挑み続けます。





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





訪問医療マッサージ
KEIROW

誤嚥防止訓練にも
取り組んでいます!

**ご存知
ですか??**

自宅や高齢者施設で
受けることができる



訪問鍼灸・マッサージの事

国家資格を持った施術師が
ご自宅までお伺いいたします。



健康保険適用※
自己負担金額で利用可

高額療養費
対象

介護保険
併用可

※健康保険適用には、医師の同意が必要です。

お問い合わせは下記より! まずはお気軽にご相談ください。



訪問医療マッサージ
KEIROW



0120-558-916

HITOWAライフパートナー株式会社 KEIROW事業部

〒106-0032 東京都港区六本木1-4-5 アークヒルズ サウスタワー

【受付時間】9:30~18:00 【定休日】土・日・祝

KE-055



Empowering Life

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



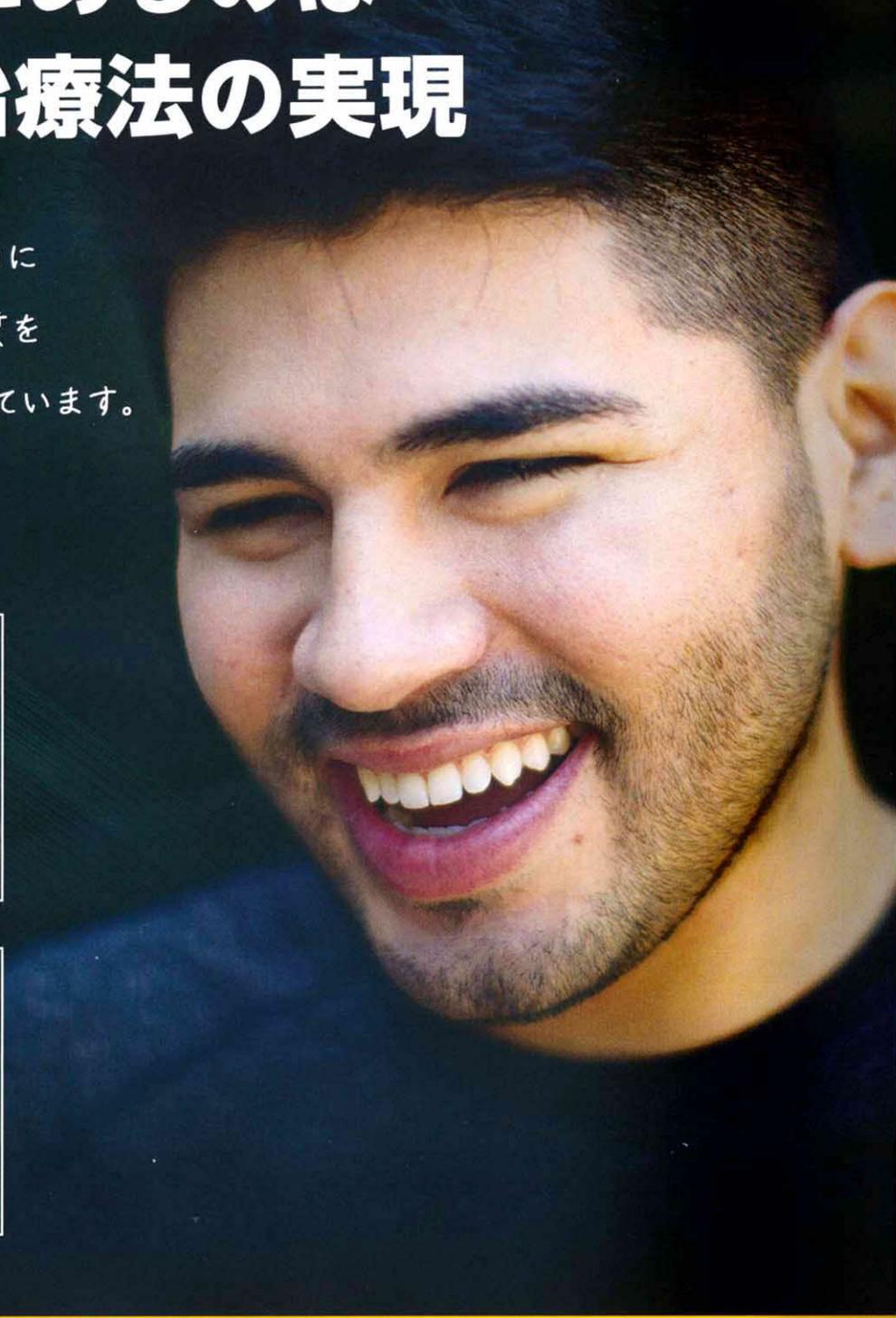
SANOFI

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

情熱の先にあるのは より良い治療法の実現

アミカスは、希少疾患とともに
生きる患者さんの生活の質を
より良くすることを使命としています。



FABRY FACTS

医療従事者向けファブリー病情報サイト

ファブリーファクト

🔍 検索

**FABRY
CONNECT**

患者さん向けファブリー病情報サイト

ファブリーコネクト

🔍 検索



最先端の治療法で希少疾患に挑む

アミカス・セラピューティクス株式会社

NP-NN-JP-00010221
2021年4月作成

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。

