

# ふくろう通信

2021年  
7月号  
(通算58号)



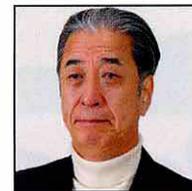
## 目次

1	巻頭言	P2
2	最高顧問挨拶	P3
3	プチ情報 NO.1 親子でファブリー病治療 (医療費編)	P4
4	ブロック世話人挨拶 伊藤 哲哉 先生	P5
5	中部・北陸地区代表挨拶 倉知 佳徳 さん	P5
6	ウェビナー2021@福岡講演記録 衛藤義勝 先生	P6
7	ウェビナーでの質問コーナーより	P13
9	ライソゾーム病の仲間達 シスチノーシス患者と家族の会	P15
10	ライソゾーム病の仲間達 ニーマン・ピックC型患者家族の会	P15
11	海外 TOPICS	P16
12	患者会設立 20 周年のテーマ及びイベント・記念品の企画案募集	P18
13	ふくろうライブラリー	P18
14	編集後記	P19

## 巻頭言

## 日本ライソゾーム病患者家族会協議会（J-LSDA）の再構築の意味（役割と責任）

—ライソゾーム病の内、国が定めた 31 疾病数の指定難病の仲間たち—

ふくろうの会会長  
原田久生

2014年5月23日超党派衆参両議院で難病法・改正児童福祉法が成立した時（ファブリー病という病名が消え）ファブリー病はライソゾーム病の括りの中に入ったのです。国の指定難病は333疾病数でライソゾーム病としてカウントされています。「あなたはファブリー病」と診断されますが、行政上の指定難病の一覧表にはライソゾーム病となっていますのでご注意ください。患者・家族の方が自治体の窓口でファブリー病と言っても解らないのです。その為にファブリー病がライソゾーム病の中に入ったことを理解しておく必要があります。行政窓口の担当者は1年で変わり、ライソゾーム病の中に含まれる31の疾病が指定難病だと知りません。こうしたことでのトラブルをどのようにして回避するか今問われています。

我々を取り巻く環境は依然厳しい状況です。各疾病に治療薬が出来ていません。人数の多い疾病には研究者も集まり、酵素補充療法等がありますが人数の少ない疾病は、研究者不在、薬も治療法もなく、対処療法のみとなっています。疾患の克服の為には基礎研究は不可欠で、今や一部の研究者のみとなっています。期待することは新たなAI技術を重ね不確実なことを確実なものに進めていくことで、そのための環境作りが急がれます。このままでは新たな創薬や根本的治療は期待出来ません。患者人数が少ないという理由で研究や治験から外されています。それでは希少疾病を難病対策に据えた意味がなくなってしまいます。今一度コンパッション・ユース（人道的配慮）に立ち返り見直す必要があります。学会や研究班は患者中心主義のもと疾患を克服するためのものであり、医師の身の保全用ではないのです。AMED（国立研究開発法人日本医療研究開発機構）についても希少疾病に特化した研究機関になったほうが良いのかもしれない。

一方、新しい医療（再生医療、遺伝子治療、ゲノム医療等）に積極的な取り組みをし、感染症対策だけでなく水害や地震等の災害時にも、また在宅での酵素補充療法を可能とする治療法は日本の患者・家族にとって、今や必須要件で喫緊の課題といえます。そうした新たな医療提供体制づくりが急がれます。

コロナ禍にこうした課題に仲間たちと一緒に声を出して取り組んでいく時代が来たと思っています。J-LSDAの活動が他の患者会の先駆けとなり、333疾病の課題解決のパイオニア的役割を果たさなくてはならないと思っています。

6/6（日）に仲間が集まり、リモートによる定時総会が開催されました。熱い意見交換となりました。全体での国等への要望書の取り纏めや共通の課題を整理して統一セミナーを開催することを決めました。

難病は誰にでも起きること、だから時代に即した制度や薬、治療方法をつくり、尊厳をもって、暮らせる共生社会の実現を目指します。（J-LSDAの理念）

## 顧問挨拶

## 新型コロナウイルス感染流行下でのファブリー病患者の 注意すべきポイント

ふくろうの会最高顧問  
衛藤義勝 先生



わが国では新型コロナ感染症が昨年3月頃から流行して、感染者数は現在まで約80万人、死者1万3,500人、現在6月末になっても新型コロナウイルス感染症は終息せず、第4波は上昇傾向にある。ワクチン接種率は6月24日現在1回目は約20%、2回目9.2%でまだまだである。早急なワクチン接種の施行が望まれる。

そんな中オリンピックが7月23日に開会式を迎え、多くの外国からの選手、関係者、賓客が来られ、国民は感染の大爆発を心配している。ウガンダの選手をはじめ6名もの感染者が見つかり、わが国の検疫体制の不備が指摘され、又デルタ変異株など複数の変異株の持ち込みが指摘されている。

このような状況下ワクチン接種は感染予防の一番の切り札です。ファブリー病患者さんは基礎疾患を持つことから、ワクチンを優先的に受けられますので、各自治体での新型コロナワクチン予約センターに連絡してください。自治体により、電話、ネット予約、ファクス予約などがあり、患者さん自身で予約をとることが難しい方は家族或いは自治体での予約ボランティアさんをお願いすると良いです。ファブリー病患者さんは免疫力が低下しておられる方もおりますので、感染防御には十分に注意をされ不要不急の外出は出来るだけ避け、不織布のマスクを必ず着け外出してください。人込みが酷い電車、スーパーマーケットなどでは2枚重ねが良いです。

ワクチンでの注意点でよく質問を受けるのは、酵素治療との関係はどうしたら良いかと尋ねられます。基本的にはファイザー社やモデルナ社のワクチンはメッセンジャーRNAワクチンですので、酵素治療とは理論的には関係なく、酵素治療当日にワクチンを受けても効果が落ちることはないと思います。気になる人は1日以上空けてワクチン接種をしてください。発熱等の副作用が気になる方は解熱剤を処方してもらってください（但し保険扱いになります）。38度以上の発熱時に服用してください。

ワクチンをしたからといって、コロナウイルスに罹患しない保証はありません。ワクチン後もマスク、手洗いなどの感染防御には十分に注意してください。抗体価の上昇の悪い方は60歳以上の高齢、男性の方です。又ファブリー病患者さんでは細胞機能が悪い可能性もあり、証拠はありませんが抗体産生が悪い可能性はあります。ワクチンをされても、十分に感染防御に努めてください。又抗体がどのくらい持つか人により異なります。早く免疫が落ちる方、抗体の出来にくい方などおられます。ワクチン効果は長期間持たず、インフルエンザワクチンのように毎年しなければならぬでしょう。

ファブリー病の患者さんは今後も十分に注意されて、心の健康にも注意され、明るくお過ごしください。



【親子でファブリー病治療（医療費編）】

～特定疾患？小児慢性？選び方で毎月の支払い額が変わります～

ファブリー病患者は、18歳の誕生日の前日まで「特定疾患医療費助成制度」と「小児慢性特定疾病医療費助成制度」のどちらか一方を選ぶことができ、後者は20歳の誕生日の前日まで延長可能です。また、地域毎に定める子ども医療費助成制度の併用により、医療費の支払い額が今よりも軽減される場合があります。「特定疾患医療費助成制度」と「小児慢性特定疾病医療費助成制度」の2つの制度間に優先順位が無いことは、この度、厚生労働省難病対策課に確認致しました。子どもだからという理由で小児慢性特定疾病医療券を申請している方は、ご一考いただくことをお勧め致します。

※子ども医療費助成制度の自己負担額は、地域により差異があるため、試算の上お手続きしてください。

<医療費上限額計算例>

同一医療世帯 世田谷区在住	扶養者	被扶養者	
	父	母 ファブリー病患者	子（14歳） ファブリー病患児

子ども医療券使用時自己負担額0円

<パターン1>母：高額かつ長期、子：高額かつ長期

(単位:円)

※小児慢性を選んだ場合



差額 3,330 円

世帯上限額	母上限額	子上限額
20,000 /月	13,330 /月	6,660 /月

実質支払総額

13,330 円

※特定疾患を選んだ場合

世帯上限額	母上限額	子上限額
20,000 /月	10,000 /月	10,000 /月

実質支払総額

10,000 円

<パターン2>母：高額かつ長期、子：医療券申請直後

(単位:円)

※小児慢性申請後、医療費総額月5万円を超える月の支払いが6回まで（一般）



差額 580 円

世帯上限額	母上限額	子上限額
20,000 /月	11,420 /月	8,570 /月

実質支払総額

11,420 円

母：20,000×20,000/(20,000+15,000)

子：15,000×20,000/(20,000+15,000)

(単位:円)

※特定疾患申請後、医療費総額月5万円を超える月の支払いが6回まで（一般）

世帯上限額	母上限額	子上限額
30,000 /月	12,000 /月	18,000 /月

実質支払総額

12,000 円

母：20,000×30,000/(20,000+30,000)

子：30,000×30,000/(20,000+30,000)

※6回支払後に、申請することにより、<パターン2>から<パターン1>になります。

実質支払額算出方法

按分率 = (各世帯員の自己負担上限額のうち最大の額) / (親の自己負担上限額 + 子の自己負担上限額)

支払上限額(親) = 親の自己負担上限額 × 按分率

支払上限額(子) = 子の自己負担上限額 × 按分率 ⇒ 子ども医療券使用時自己負担額

例 親の自己負担上限額2万円、子の自己負担上限額(特定疾患)2万円の場合

按分率：2万 / (2万 + 2万) = 1 / 2

親：2万円 × 1 / 2 = 10,000 円、子：2万円 × 1 / 2 = 10,000 円 ⇒ 自己負担無し

(世田谷区子ども医療券使用)

(2021.6 星野 ゆき代)

## 中部・北陸ブロック世話人挨拶 今年の先天代謝異常学会はどうなるの？



藤田医科大学医学部小児科  
伊藤 哲哉 先生

皆様、コロナウイルス感染拡大のため、日常生活もままならない大変な日々をお過ごしのことと存じます。基礎疾患をお持ちの方々へのワクチン接種が少しずつ始まっており、一刻も早く安心した日常生活が過ごせるようお願いしております。

このような状況ですので、昨年の日本先天代謝異常学会も中止となってしまいました。私は第63回日本先天代謝異常学会の会長を仰せつかっており、もともと本年11月に名古屋で学会を開催させていただくことになっておりました。感染拡大の影響を受けどのように開催するかを検討しておりましたが、なんとか予定通り11月4日～6日に、昨年中止となった第62回学術集会として本学会を開催させていただくこととなりました。2年ぶりの学会開催となりますが、感染拡大の状況は予断の許さない状況でもあり、開催形式もwebでの配信を併用したハイブリッド開催なども念頭に置き現在準備中です。しかしながら例年のような開催形式は難しく、学会懇親会や毎年恒例となっておりました患者会の皆様方のブース設置も今年は難しいと思っております。せっかく皆様とお目にかかってお話しできる機会なのですが、このような状況ですのでご理解賜ればと存じます。次回の学会以降、コロナ禍が落ち着いた状況でまたゆっくりとお目にかかれることを楽しみにしております。

愛知県では、熊本、福岡地区に続いて2017年からポンペ病・重症複合免疫不全症の追加新生児マススクリーニングを開始いたしました。重症複合免疫不全症のスクリーニングは全国初の試みであり、2019年からはファブリー病、ムコ多糖症1型、2型も対象に加えております。この結果、すでにファブリー病、ポンペ病、ムコ多糖症2型、重症複合免疫不全症の患者さんを発見し治療につなげております。早期発見、早期治療の観点からも、これらの検査が地域を問わず広く普及していくことを願っております。

## 中部・北陸地区代表挨拶 ファブリー病が、発見された日



副会長理事  
倉知 佳徳 さん

私が仕事で福井にいた時、臀部の吹き出物を数回切除しましたがなかなか治らず酷くなるばかりで大学病院の皮膚科を紹介され受診しました。その時医師からファブリー病ではないだろうと言われて、今迄に聞いたことのない病名、ファブリー病ってなんだろうと思いました。

よく分からないまま臀部の皮膚の手術の為即入院、治療に2ヶ月かかりました。入院中に血液検査などをしてファブリー病が確定したのは50日ほど経った頃です。医師の話は、今の医学では治療薬が無いので40代迄もつか…どうかでした。啞然、でした。

前会長も道半ば心房細動で54歳という若さで逝去されました。

しかし、小学低学年からの痛さ苦しみ悲しみから解放された思い、本当に良かったとも感じました。何処の病院でも解らず一生このままかと諦めていましたが、その後の医学の発展のお陰で酵素補充療法、シャペロン治療（経口薬）、選択肢は色々増えてきて未来には完治する時が来ると信じております。

慈恵医大の衛藤先生をはじめとする先生方、これからもふくろうの会、原田会長をはじめとする私達患者家族共々宜しくお願いします。

何より早期発見早期治療ですから。



ウェビナー 2021 @福岡  
2021年3月21日

＊基調講演＊

「ライソゾーム病診療と今後の展望」

衛藤 義勝 先生

財団法人脳神経疾患研究所附属先端医療研究センター長

本日は、「ファブリー病の治療の将来」ということですが、廣瀬教授が2021年3月いっばいで小児科教授としては定年ということです。まだまだ、総合医科学研究所でご活躍いただけたと思います。

廣瀬先生は、本来てんかんで世界的なお仕事をされて、大変有名な先生で、ファブリー病の新生児スクリーニングでもご活躍いただいている先生です。

今日はそういう記念すべきウェビナー2021年という講演会ですので、廣瀬先生のお話もちよっと入れさせていただきます。新生児スクリーニングの重要性について少しだけお話しさせていただきます。

さて、ファブリー病を含めたライソゾーム病という

のは、ライソゾームの中にある酵素の欠損症です。ただ、ライソゾーム病は、細胞全体と考えていただき、そのほかライソゾームの膜の異常症や、膜にいろいろなたんぱく質があります。そこが欠損するとニーマン・ピックC病など幾つかの病気になります。また、低分子の転送に関係するたんぱく質が欠損することによって起こってくる病気です。

ライソゾーム酵素というのは、いろいろ修飾されてマイクロゾームの構造たんぱくができるわけですが、その過程の中で障害が起こる患者さんもいます。また、ライソゾームの酵素を活性化する欠損症もあり、発症機序として幾つかあります。(図1)

酵素が欠損すると、細胞の中に、ムコ多糖が蓄積するムコ多糖症。顔貌の異常や骨の異常や、肝臓、脾臓が大きくなったりします。脂肪がたまってくるゴーシェ病の患者さん、あるいはファブリー病の患者さん、おのおの酵素欠損によってさまざまな症状が出てくるわけ

です。

その中で、特にライソゾーム病の多くは80%以上神経障害が来ます。例えば、異性脳白質変性症、クラッペ病など、非常に強い神経症状が起きます。

ムコ多糖症も知能障害、神経症状が来るわけですが、このようなライソゾーム病を早く診断して患者さんの発症を予防しようという試みが、今から50年前、ジョンズ・ホプキンス大学の小児科の主任教授をしていたケイバック先生が始められました。

この方はテイサックス病という、やはり同じライソゾーム病で、1歳ぐらいいでもう寝たきりになってしまう。脳室も拡大する病気です。眼底ではサクランボの実のようなものができるのが特徴です。バルチモア、ワシントン地区のユダヤ人を中心に、130万人のテイサックス病の保因者をスクリーニングしました。そうしたら何と5万人も

ライソゾーム病の病因別分類

1. ライソゾーム酵素欠損症  
60種以上の酵素欠損、Fabry病
2. ライソゾーム膜蛋白異常症  
Niemann Pick C, NCL 3,4,5,6  
Danon病等
3. ライソゾーム酵素修飾障害  
ML-2, 3, Multiple sulfatase deficiency(MSD)
4. 低分子物質転送障害  
チステノーシス、シアリドーシス等
5. コファクター欠損症  
ゴーシェ病、MLD、ガラシアリドーシス

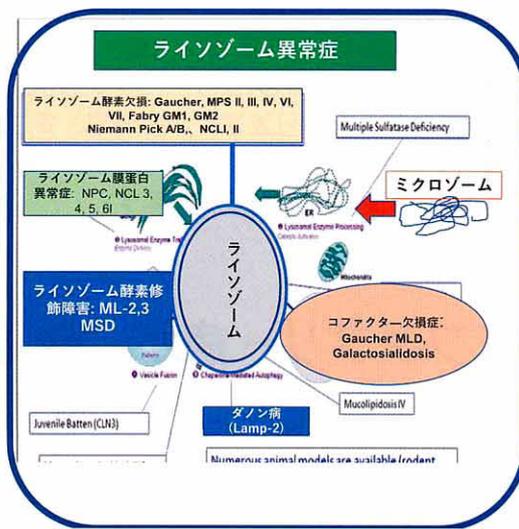
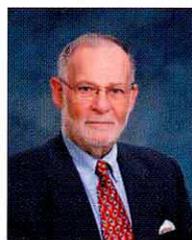
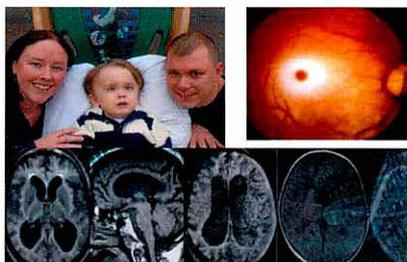


図1

1971年 Kaback教授はTay-Sacks 病の保因者のハイリスクスクリーニングを Baltimore 及びWashington D.C地区のユダヤ人で施行した。



Prof. M. Kaback,  
Johns Hopkins  
Univ.

■ 1969-1998 130万人施行, 48,864 人のキャリアを発見 (キャリア頻度: 1/27)

■ 3,000のTay-Sacks病ハイリスク妊娠を診断

604 人でT-S病胎児診断 ( T-S disease 1/5) 583 人口中絶

21 人の妊娠では中絶せず (3.4%)

20 人のT-S病が産生— 乳児型、内1名成人型T-S病

図2

見つかって、キャリアの頻度が27人に1人です。(図2)  
このテイサックス病はキャリア同士がぶつかると4分の1で発症します。生まれると症状が急激に進むので、大変な病気なわけです。

テイサックス病のハイリスクスクリーニングで3,000人を診断して、そのうち600人がテイサックス病を発症しました。今、このようなハイリスクスクリーニングをすることによって、ユダヤ人同士のテイサックス病の発症予防ができることにつながりました。(図3)

ハイリスクスクリーニング、あるいは新生児スクリーニングが始まってきたわけです。そして、20年前に、ブラジルのチャモス先生が、ろ紙血を用いてライソゾーム病を診断しようと開発しました。その後、シアトルのワシントン大学ゲルブ先生が、大量にタンデムマスで診断できる方法を開発しました。

その後、台湾で、ポンペ病やファブリー病を、最初はろ紙血でやって、その後、タンデムマススクリーニングしています。

その後、中村先生(熊本大学)、遠藤先生(熊本大学)も10年前にファブリー病の新生児スクリーニングを始め、井上先生ら(福岡大学)、廣瀬先生(福岡大学)が、日本で初めての新生児スクリーニングで、どのぐらいの頻度が調べ、ファブリー病は7,000人に1人ぐらいいるというデータを発表されました。

乾燥ろ紙血で血液を3ミリディスクにパンチアウトして、タンデムマスで酵素を測る。陽性の人はさらに遺伝子検査して診断する流れで、新生児スクリーニングがこちらこちらでやられてきているわけです。

ライソゾーム病だけではなく、今や、できるだけ早く見つけて診断しなければいけないポンペ病や、副腎白質脳変性症とか、免疫不全症、それから最近注目されているSMAとか、Cystic fibrosisですね、ライソゾーム病も次の優先順位として、いろいろな地域に、今や、新生児スクリーニング、早期診断治療をするようになってきたわけです。(図4)

シアトル ワシントン大学のゲルブ先生はDBSでの診断法を開発しました。

早期診断して、早期治療しようということなんです。

最近、MLDの遺伝子治療がヨーロッパで昨年の12月に承認されましたが、この病気は、ご承知のように1歳半ぐらいから、転びやすくなり歩けなくなって、飲み込みが悪くなって、寝たきりになってしまいます。多くの患者さんは5歳ぐらいまでに亡くなります。

今から10年前に、イタリアのこの患者さん、ジョバニーニ・プライスさんが、乳児期の初期に遺伝子治療を受けました。イタリアのナルディーニ教授のところで遺伝子治療をやり、今や5歳ですが、元気で保育園に行って、歩くこともできるし、特に問題ないです。

遺伝子治療を受けて5年目です。この子は既に10年たっています、ほとんど問題なく、普通の子と同じように生活しています。

今後どうなるか、どのぐらい続くかわからないですが、早く見つけて遺伝子治療で成功したので、新生児スクリーニングをやるのがいかに大事ということがわかります。

治療法ができた病気については非常に素晴らしいということで、いろいろな病気で早期診断、早期治療が大事だということです。

日本の例です。5歳の女の子です。お姉さんが今寝

### ライソゾーム病のハイリスク並びに新生児スクリーニング

**1971 - Kaback M. - Began screening for heterozygotes in Tay-Sacks disease (Ashkenazi Jews)**

**2001 - Chamoles et al. - LSD (MPS I, Pompe, Fabry disease) using Dry blood Spots (DBS)でのスクリーニング法開発**

**2006 - Gelb 先生によるタンデムMSでの 新生児スクリーニング**

**2009 -台湾でのポンペ病新生児スクリーニング (6/206,088)(1/34,300) (Chien et al)**

**2009 - 台湾でのファブリー病新生児スクリーニング (1/1,250 male, >86% (IVS/4+919G>A)**

**2010- 中村、遠藤先生. Presentation of newborn screening for Fabry disease, 32/214,703 (1/6,700)**

**2013- 井上、廣瀬先生 et al. Newborn screening for Fabry disease, 1/7,000 (J. Human Genet, 2013)**



図3

### ライソゾーム病並びに関連疾患の新生児スクリーニング

**優先順位の高い疾患**

1. ポンペ病
2. Adrenoleukodystrophy (ALD)
3. 先天性免疫不全症
4. Spinal muscular atrophy(SMA)
5. Cystic fibrosis(US, EU)

**次の優先順位での疾患**

1. MPS I
2. LAL-deficiency(Wolman disease)
3. MPS- II
4. **ファブリー病**
5. Gaucher disease
6. Krabbe disease, &MLD
7. Neuronal ceroid lipofscinosis (NCL)

1. タンデムマスによる早期診断→早期治療が出来る合併症の予防、QOLの改善、生命予後の改善が期待できる。

2. 乳児型ポンペ病, SMAでは、1か月以内の早期診断、治療により生命予後が期待できる。未治療では2歳以内に90%以上死亡

3. X-連鎖遺伝病であるファブリー病の新生児スクリーニングの意義  
母親を初め、家系内のファブリー病患者のハイリスク診断、早期診断治療に貢献出来る。




Prof. M. Gelb, Washington University

図4

たきりの状態です。妹さんが生まれて10か月のときに臍帯血移植をやりました。スライドは別の人ですが、このような状況になっています。(図5)

骨髄移植を1歳ちょっとで受けて、その後、MRIも非常にいい状態で、歩くこともできます。現在7歳ぐらいだと思いますが、元気であります。(図6)

イタリアで異染性脳白質変性症(MLD)の遺伝子治療を受けた患者さんです。(図7)

ナルディーニ先生は、世界の遺伝子治療のトップランナーです。この下にいたビフィー教授(小児科医)が、MLDの患者さんに遺伝子治療を30例以上され、昨年末に承認されたので、世界的には多くの患者さんが治

### 異染性白質変性症 (MLD)症例 5歳女児 (妹)

**姉の経過**

38w4d, 2495g, c/sにて出生、周産期歴に異常なし  
 定額: 4か月、坐位: 7か月、寝返り: 7か月  
 つかまり立ち: 10か月、つたい歩き: 1歳3か月

1歳6か月: 健診で独歩できず療育センターを紹介、特に精査には至らず  
 2歳3か月: 歩行ができないことを主訴に近医総合病院受診  
 MRI指摘されるも異常の指摘なく経過観察となった  
 その後進行が盛ん

2歳6か月: 地域の小児病院神経科を受診、ほぼ寝たきり  
 MRIにて白質病変指摘  
 2歳8か月: 酵素検査にてMLDと診断された  
 3歳0か月: 完全に寝たきり、定額なし、発語なし

**妹の経過**

38w4d, 2625g, c/sにて出生、周産期歴に異常なし  
 定額: 4か月、寝返り: 4か月、坐位: 7か月  
 つかまり立ち: 9か月、つたい歩き: 11か月

10か月: 姉のMLDの診断を受け精査し、MLDであることが判明  
 未発症MLDとして臍帯血移植を計画した

図5

### 造血幹細胞移植後の経過 (姉妹での比較)

姉 (移植なし) 現在: 寝たきり

妹 (移植あり) 現在: 現在

Age (year) 0 1 2 3 4 5

姉 2歳6か月

妹 2歳8か月 (CBT 1.5歳後)

図6

療を受けています。

治療を受けないと、脳白質化が、変性してしまいます。しかし、遺伝子治療をして20か月、酵素活性が非常に高く維持されています。

従って遺伝子治療は非常にいい成果が出ていて、MRIのスコアも、治療しないと悪くなりますが、維持されており、IQも維持されていて、悪くならない。粗大運動も非常にいい。運動発達も悪くないということです。よって、早期診断、早期治療が重要であることがわかります。もう一つ注目されているのはSMAという神経筋萎縮症で、日本でも現在50例位の患者さんがAAV9ベクター、これを注射するだけです、早く見つけないと寝たきりになります。

生後1か月以前に治療しますと歩けるようになります。これも、AAV9という遺伝子ベクターを、早期診断、治療のため注射すると、非常にいい成果が出ます。

ポンペ病やSMA、Adrenoleukodystrophy (ALD)、そのほかライソゾーム病が、いろいろな米国の州でも新生児スクリーニングされています。(図8)

廣瀬伸一先生(福岡大学医学部小児科)は、ファブリー病で井上先生(福岡大学医学部小児科)と一緒に我国で新生児スクリーニングをされました。(図9)

特筆することは、廣瀬先生は日本の小児科学会の中

### 米国各州でのPompe病, Spinal Muscular Atrophy (SMA), Adrenoleukodystrophy (ALD)等の新生児スクリーニング

Pompe disease, SMA in US State, 2020

Adrenoleukodystrophy NBS in US 2020

図8

### イタリアでのMetachromatic Leukodystrophy (MLD) 遺伝子治療の成功

Science AAAS Biffi A et al. Science, 2013

13例のMLD患者が治療を受け全部の患者で症状がでない。 Before GT (16mo)

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

Now 18 MLD Patients were treated by Lenti virus 18人のMLD患者が遺伝子治療—経過は良好

図7

ではピカーに光る先生で、国際的にも非常に活躍されて、てんかんの研究成果では国際的な成果を上げてお

られます。

3年前に5,000人ぐらいの日本小児科学会が開催さ



**廣瀬 伸一**  
教授の略歴



福岡大学病院



AOCN 2017



日本小児科学会学術集会



International Pediatric Association  
Every Child - Every Age - Everywhere

1980 福岡大学医学部卒業 同小児科入局 1984 同第二生化学専攻卒業  
1988 医学博士取得 米ケースウエスタンリザーブ大学リサーチアソシエイト  
1992 福岡大学医学部小児科助手 1994 同講師 1996 同助教授  
2006 同教授 15年間同小児科教授として活躍。2017年第14回アジア大洋州小児神経学会開催、2018年第121回日本小児科学会開催  
等多くの学会、研究会を多数開催、国際小児科学会常任理事、日本小児科学会理事、日本小児神経学会理事など多数の要職を務める。学問的にはてんかんの分子遺伝学的解明、ファブリー病新生児スクリーニングの結果を発表 (J Hum Genet, 2013; **Newborn screening for Fabry disease in Japan: prevalence and genotypes of Fabry disease in a pilot study (患者頻度: 1/7,000)**)<sup>16</sup>

図9

### ファブリー病の蓄積物質

一次の蓄積物質—酵素欠損による

- 糖脂質
  - Gb3, Gb2, Lyso Gb3
  - 血液型糖脂質—blood type B,
  - その他の生理活性糖脂質
- 糖タンパク質—glycopeptide等

二次の蓄積物質

- ガングリオシド系糖脂質—GM2, CDH等
- ユビキチン系蛋白, Tau蛋白, ミトコンドリアサブユニット蛋白, オートファージ関連蛋白等
- サイトカイン系生理物質—炎症と関連
- その他

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)**

LysoGb3 (Lyso Gb3 sphingolipid—Lys, Gal, Cer) + Galactosidase A → Gal + Gal + Glu + Ceramide

↓

**Lactosylceramide (GL-2)**

LysoGb3の病態との関連

- LysoGb3は神経毒, Podocyte 毒
- 血漿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は細胞内シグナル伝達の異常を来し, 炎症反応を起こす。
- LysoGb3は酵素治療等の効果を判定するバイオマーカー

図10

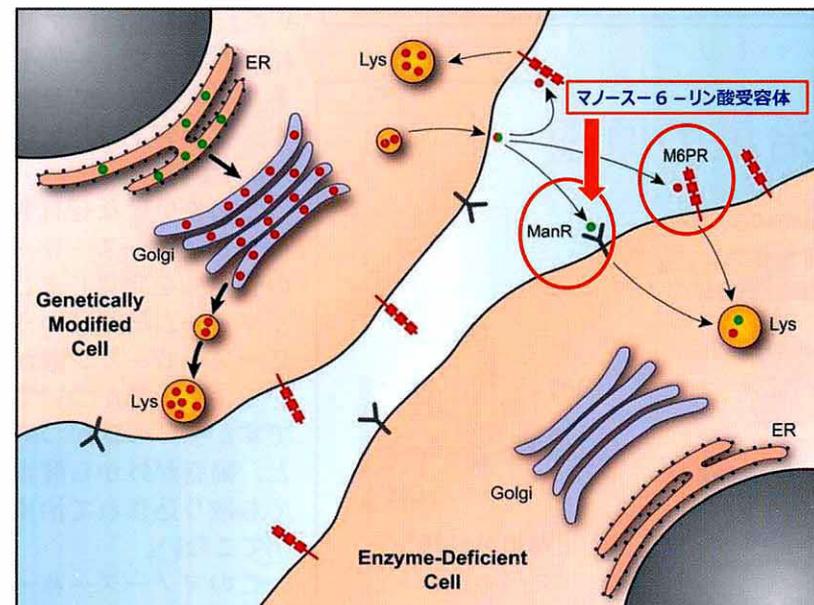
### ファブリー病臨床型

症状	古典型	過渡型	心重型	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
複発血管腫	++	-	-	-/+
四肢末端痛	++	-	-	-/+
発汗低下	++	-	-	-/+
角膜炎	++	-	-	++
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(厚労省衛研経) 2019を改定

図11

### マンノース6-リン酸受容体と酵素補充療法



Genetically Modified Cell

Enzyme-Deficient Cell

マンノース6-リン酸受容体

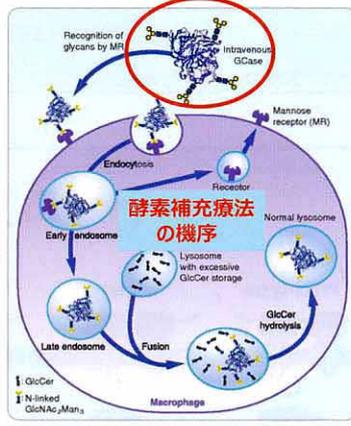
M6PR

ManR

Lys

ER

Golgi



Recognition of glycans by M6PR

Intravenous GlcCer

Endocytosis

Receptor

Macrophage

Normal lysosome

Early endosome

Late endosome

Fusion

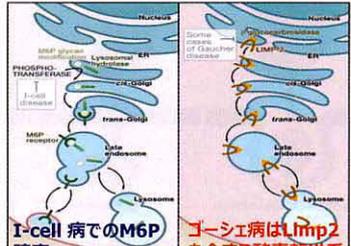
GlcCer hydrolysis

Lysosome with excessive GlcCer storage

酵素補充療法の機序

↑ GlcCer

↓ N-linked GlcNAc2Man5



I-cell 病でのM6PR障害

ゴースト病はImp2を介する酵素転送系

れましたし、国際小児科学会の常任理事でした。これからはますます活躍していただきたいと思います。

ファブリー病の新生児スクリーニングから見えてくる将来、どんなことをやらなくてはいけないのか。

病因、病態についてもまだまだわからないところがたくさんあります。タンデムマスの診断法がどんどん広がっています。さらに遺伝子パネルなどで診断していかなければいけません。

最も進歩しているのは治療で、これからどんどん新しい治療が出てきます。患者会の原田さんや星野さんのご努力で酵素補充療法が在宅医療として認められました。ライソゾーム病の拠点医療体制は私も厚労省の研究班の奥山先生がやっています。

さて、ファブリー病のことに戻って、復習になりますが、蓄積物質というのはさまざまなものがあります。Gb3、Lyso Gb3の脂質以外に、糖脂質、糖タンパクなど、いろいろな物質がたまって、これがどのような病態と関係するか、まだまだわかっていないことばかりです。今後このような基礎研究をやるのが非常に大事です。(図10)

また、心臓や腎臓、患者さんはいろいろな障害を受け

るわけですが、いろいろな臓器にたまってくことによって、例えば、内分泌甲状腺機能が悪くなったり、脳下垂体のホルモンのバランスが悪くなったり、幾つかの問題があります。

肺にたまって喘息みたいな咳があったり、消化管にたまって腹痛とかおなかの調子が悪くなったりする人が結構多いです。腸内細菌叢も変わったりする。めまいや耳、難聴も起こります。そのようなわけでいろいろと蓄積物質と関係するわけです。

ファブリー病の臨床型は、大まかに言うと古典型と遅発型とヘテロ型です。でも、これは患者さんの遺伝子変異でみんな違います。発症年齢も違いますし、症状も異なってきます。(図11)

なぜ心臓に来やすいのか、腎不全になって腎臓に症状が出るのか、よくわかってないのです。女性の患者さんはなぜ心臓に主に症状が出やすいのか、女性で腎臓腎不全になる人はわずか10%程度です。

これは残存酵素活性、残っている酵素活性、すなわち遺伝子変異によると言われていますが、その辺のメカニズムはまだまだわかりません。被角血管腫が出る人、出ない人は、どうして違うのでしょうか。

発症時期が皆さん違うわけですね。古典型、腎型、心型があります。腎型、心型は50歳、60歳で症状が出てきたりするわけですが、そういう意味で、今後まだまだ研究しなければいけないことがたくさんあります。

現在、ファブリー病の患者さんは1,000人ぐらい治療されています。現在ライソゾーム病は8種類ぐらいの病気で酵素補充療法をやっています。

この酵素補充療法の基礎をやられた先生は、アメリカのNIHのブレディー先生とセントルイス大学のスライ先生です。ブレディー先生はよく知られています。

この先生はなぜ有名かというと、マノース-6-リン酸の受容体を発見しました。ライソゾーム酵素というのはマノース-6-リン酸がついているんですが、この糖がついてないと、細胞が外から酵素を入れても取り込まれて治療効果が出てこない。

このマノース-6-リン酸のリセプター(受容体)、鍵穴

## ファブリー病の治療法

### 対症療法

1. 四肢末端痛: カルマゼピン、ガバペンチン等
2. 腎合併症: ACE阻害剤、ARB内服一心、腎保護剤  
腎不全一血液透析、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: 突発性難聴一ステロイド投与

### 酵素補充療法

1. アガルシダーゼβ 1mg/kg 点滴 2週に1回
2. アガルシダーゼα 0.2mg/kg 点滴 2週に1回
3. バイオシミラー 1mg/kg, 2週に1回点滴

### ケミカルシャペロン

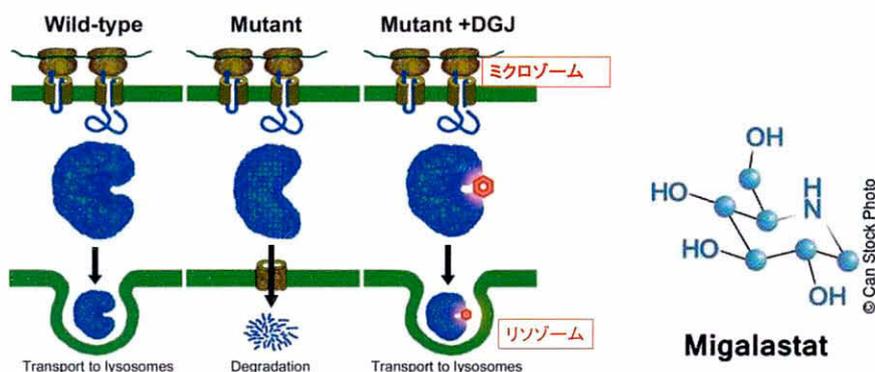
ミガラスタット 経口治療 123mg1T 空腹時 隔日投与  
アマカス社 遺伝子変異依存性(30%)

### 現在治験中治療薬

1. 基質合成抑制療法: イビグルスタ(経口)  
ベングルスタット
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)

図13

## シャペロン治療の原理



Ishii et al, Proceedings of the Japan Academy, 2012

図14

のような構造を見つけたことによって、酵素補充療法が有効であるということが発見されたのです(図12)。

図13はファブリー病治療を表示します。

ファブリー病の治療、対症療法はもちろん大事です。ACE阻害剤、ARB阻害剤で心臓、腎臓を守ります。

酵素補充療法は今3種類あります。β、α、バイオシミラー、経口薬のケミカルシャペロン。アミカス社のガラフォルド(ミガラスタット)です。それから、基質合成抑制療法、これは今治験中です。

遺伝子治療はレンチウイルス、AAV、2種類あります。

今治験中なのが、ポリエチレングリコールにプラス、ニンジンの酵素にこれをくっつけたものです。非常に長く、作用する酵素です。マノース受容体を介したコケから取った酵素は、腎臓に治療効果が非常によいと言われています。

経口薬でも、遺伝子変異に関係なく、Gb3がたまっている脂質の合成を抑制する治療薬が今治験中です。

現在、シャペロン治療(ガラフォルド)経口薬であります。すべての患者が効くわけではなくて3割ぐらいです。酵素とタンパクとしてまだ不安定な酵素はミガラスタットというのを加えますと、安定化されて、酵素が細胞の中に入って、ライソゾームに入って分解する。(図14)

いろいろな遺伝子変異があって、一応反応性があることと変異となる効果があります。

経口による隔日投与です。女性は酵素活性が上昇する患者さんが多いです。但し、反応性の中でも非常によく反応する人と反応が少ない人がいますので、臨床の先生方は、検査結果や血漿、Lyso Gb3のバイオマーカーを見ながら効果判定をすることが大事かと思えます。

酵素補充療法以外に、メッセンジャーRNA治療です。メッセンジャーRNAというのは、タンパクを転写して酵素タンパクをつくります。通常はメッセンジャーRNAだけ注射しますと分解されてしまう。ですから、脂質の膜に包んで注射します。

ご承知のように、新型コロナのワクチンは同じよう

な方法を使って、メッセンジャーRNA治療をモデルナ社という会社が作っています。ファイザー社もそうです。自分の体の中で、メッセンジャーRNAから酵素をつくらせるわけです。

メッセンジャーRNAを脂肪の膜に包んで注射すると、半減期も比較的長いのと、心臓、腎臓にも行きやすい。既にファブリー病のマウスモデルではいい成果を上げている報告もあります。

そういうことで、メッセンジャーRNA治療は、月に1回で、自分で筋注でも効果があるかもしれません。ワクチンは筋注でやっているわけで、自己注射でできるかもしれない。抗体産生が低い。遺伝子治療のように毒性はないと言われています。

それから、非常に安くできる可能性があるのです。

遺伝子治療ですが、ご承知のようにAAVベクターで遺伝子治療がライソゾーム病でされています。

AAVベクターを注射するだけで治すというin vivoの方法と、Ex Vivoで、ファブリー病ならファブリー病の患者さんの骨髄を取って遺伝子を導入する。レンチウイルスを用いた方法があります。(図15)

エイズのウイルスを使って、その中に正常遺伝子を入れ、それで骨髄に正常な遺伝子を発現させて、元に戻す。このような治療で、In Vitroで、AAVベクターは、ファブリー、ムコ多糖、ゴーシェ病、などアメリカ、イギリスの会社が治験を始めております。

レンチウイルスベクターの患者は、MLDで承認されました。リブメルディという商品名で商品化されています。ファブリー病も15人の患者が世界で治験されております。また、イタリアグループが発表したのですが、ムコ多糖症の患者で1年半治療したら、顔つきも普通の子のように、非常にいい顔つきになり、非常に画期的な成果で私もびっくりしました。このよう遺伝子治療も効果が出ています。

副作用としてAAVは肝機能障害の問題があります。AAVベクターで、遺伝性筋疾患遺伝子治療で3名亡くなってしまった例がありました。レンチウイルスでは、つい最近、サラセミアという病気で、47名中3名で白血

血病が出た。このような問題がまだまだあります。ALDの遺伝子治療は、現在、EUで承認されましたが、今は長期間安全性をフォローする必要があります。

現在、日本中でも、早期診断、早期治療ということで、北から南まで、今いろいろなところでパイロットスタディで、ライソゾーム病やSMAや免疫不全症で新生児スクリーニングが始まっています。新生児スクリーニング開始され早期診断して治療する

## ファブリー病の遺伝子治療

**1. AAVベクターでの遺伝子治療**  
 Direct injection of AAV2/8, AAV9, intravenously  
 (Freeline, UK, 4D-MT, US, Amicus)

**2. 編集遺伝子治療**  
 Gene Expression of Liver using AAV vector with Zinc Finger(Sangamo)/CrisperCas Procedure

**3. レンチウイルスベクターでの遺伝子治療**  
 (Avro bio, US company)



Download the Infographic:  
Fabry Disease and Gene Therapy

**2020: Clinical Trial**

**2018: First Trial in MPS I, II, Fabry**

**2017: First Case**

図15

## 遺伝病スクリーニングの問題点と将来展望

1. 出生前診断(受精卵診断、胎児診断)ー生命の選別
2. 受精卵・胎児治療ーデザイナーベイビー
3. 母体血診断ー既に選別が始まり、大きな社会問題
4. 新生児の将来を占うー遅発型難病の診断ー長所、短所
5. 生命倫理の国民的理解が必要



Harvard University



Stanford University

図 16

プロジェクトが進んでいます。ポンペ病でもよい成果が出ています。

また、ファブリー病では、新生児を診断することによって、家族を早く診断・治療できるということがあります。

ただ、遺伝病のスクリーニングというのはいろいろ問題が、将来的に含めてあるわけです。一つは、出生前診断がこれからどんどん進みます。受精卵診断、胎児診断は生命の選別になるのじゃないか。大した病気じゃなくても、完全な子どもが欲しいという考え方もあつたりします。

受精卵や胎児治療というものも非常に問題になりました。

母体血診断、これが今一番問題になって、国のほうでも動き始めています。母親の血液でダウン症などいろいろな遺伝病が診断できる時代が来始めています。

これは命の選別になりかねません。値段も 20 万円以上するので、もうけ主義の医療機関もあり、遺伝相談もできない人がどんどんこの領域に進出して、今大きな社会問題になりつつあります。

それから、新生児診断は、ファブリー病も含め遅発性難病の治療は、出生前診断により多くの問題もあります。(図 16)



# Q & A

ウェビナーの質問コーナーより  
(監修：衛藤義勝先生)

## Q

With コロナの時代に診療や治療などはどのように変化しますか？在宅での点滴治療などどうなるでしょう？



ファブリー病の患者さんは2週間に1回酵素補充療法を行っていますが、在宅治療がそのうち来るかと思えます。在宅治療は家にいながら看護師や在宅ドクターが来て、診療をして点滴をしていくことです。イギリスなどではこのような形でやっているところもあります。但し、問題点もあります。非常に副作用の強い患者さんは、なかなか難しい。在宅が楽だからと言っても、在宅に回ってくる先生はファブリー病についてはそんなに詳しくない先生が多いわけですから適度に専門医に診てもらわないと困ると言うこともあります。

今後の治療はどんどん変わっていきます。治療の進歩はありますので、酵素補充療法の専門医とよくお話して、治療がどのように変わっていくかを各自勉強して下さい。

## Q

下痢がひどく、1日外出する際は6mgのロペミンを飲んでいますが。半日の場合は4mgです。他に下痢を止めるのに良い薬はないでしょうか？



下痢症状はなぜ起きるのかと言うと消化管の粘膜が障害を受けて腸内細菌が変わってきます。毒性のある腸内細菌になったりします。男性の患者さんは下痢症状が治りにくいです。

ロペミンという薬は消化管、腸管の運動を止めます。ですから便が出にくく下痢を止めるということなのですが、抜本治療にはなりません。酵素補充療法をしてもなかなか下痢症状は治り難い人も結構おられます。ただ、酵素補充療法をすることで腹痛や消化器症状は結構良くなります。ですから、子供さんの時に下痢症状や腹痛がある人はなるべく早く酵素補充療法をされた方が良いと思います。特に女の子でも早くされたら治療効果は出ます。

ロペミン以外では腸内細菌を良くするためのビオフェルミンや整腸剤があります。また、腸内環境を良くするヨーグルトなどがあります。これらを活用して少しでも腸内環境を変えていくことが必要です。



小学生でも病気のことですぐ悩んでいます。心療内科を一度受診した方が良いでしょうか？



子供さんで、特に男の子は不登校になり精神的に問題になっている患者さんは結構います。特に、痛みが強い、夏は汗をかかない、体がだるいなどで子供は学校に行きたくない。行かないから学校もつまらない、友達もできないという悪循環に陥って、不登校になる子供さんが結構います。それに、四肢の末端の痛みから学校にも行きたくなかったり、熱がちょっとでも出れば痛みが強い、夏などは体温が上がってしまい体がだるくてしょうがないという子供さんは結構多いです。しかし、酵素補充療法を行えば汗もかくようになりますし少し元気も出てきます。しかし、酵素補充療法を途中で止める子もいます。お母さんも子供の調子が悪いと言って、子供に負けて病院に行かなくなることもあります。やはり酵素補充療法を続けていくことが非常に大事なのです。

また、カウンセリングも重要です。子供に対する心のケアが重要です。一度悪循環に陥ると、なかなか治りにくくなる。ですから学校の先生や心理担当の先生、酵素補充療法をしていただける先生など、小児科の先生と一緒に考えていくことが大事だと思います。

### 日本ライソゾーム病患者家族会協議会一覧

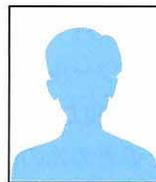
患者会名	対象疾患
日本ゴーシェ病の会	(ゴーシェ病)
ニーマン・ピック病 C 型患者家族の会	(ニーマン・ピック病 C 型)
	(ニーマン・ピック病 A,B 型)
日本ムコ多糖症患者家族の会 (GM1・GM2 meetings)	(ムコ多糖症 I・II・III・IV・VI 型・ガラクトシアリドーシス・ムコリピドーシス・GM1/GM2- ガングリオシドーシス)
	(GM2 ガングリノシドーシス Tay-Sachs 病、Sandhoff 病)
クラブ病患者とその家族の会	(クラブ病)
NPO 法人異染性白質ジストロフィー患者家族の会	(異染性白質ジストロフィー)
NPO 法人 全国ポンペ病患者と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

※ふくろう通信 1 月号に掲載した一覧に一部誤りがありましたので訂正致します。

## ライソゾーム病の仲間達

### シスチノーチス患者と家族の会

事務局長  
甫仮 正敏 さん



シスチノーチス（シスチン蓄積症）はライソゾーム膜に存在するシスチン輸送体であるシスチノシン遺伝子の変異により細胞内のライソゾームにアミノ酸の一種であるシスチンが過剰に蓄積され、全身に障害が発生する先天代謝異常症です。症状は腎不全、甲状腺機能低下、羞明（しゅうめい：光をまぶしく感じる状態）、筋力低下、糖尿病などを発症します。

治療は様々な臓器への合併症の発症率低下、発症年齢の遅延に効果がある国際標準の治療薬を1日4回6時間毎に服用します。又、服用薬は羞明には効果が無いため、海外で実績のある点眼薬の治験が、コロナ禍の影響で遅れ今年1月から開始されました。

患者数は14名で、この患者と家族で国立国際医療研究センター研究所のご支援を頂きながら「シスチノーチス患者と家族の会」を運営しています。又、原田会長からは毎年市民公開フォーラムにお誘い頂くと共に、運営経験の浅い当家族会に対して運営方法等についてアドバイスを頂いており大変感謝しております。

当家族会の活動としては、市民公開フォーラムに役員が参加して、フォーラム終了後に患者の生活・治療状況、海外の治療状況、治療薬の副作用、家族会の活動等について会話し情報共有しています。コロナ禍では、リモート会議を昨年と今年に計2回開催しました。

シスチノーチスは生後6ヶ月の乳児の時から発症しますので、乳幼児の患者の両親は経験が無いため大きな不安を抱えます。中京地区では独自の家族会を開催し、乳幼児の親と経験のある親が話し合う事で不安の軽減を図る活動を行っています。家族会/患者会の活動は同じ疾患を抱えた患者と家族が、症状や生活を送る上での課題について話し合い共感を得ると共に、治療や生活面での情報を共有するために必要であると考えています。

当家族会は諸事情のために家族会の活動に参加して頂ける方が限られている事が課題ですが、貴会や他の家族会/患者会と情報交換をさせて頂き当家族会の活動をより良いものにして行きたいと考えています。今後ともよろしくお願いたします。

### ニーマン・ピック病 C 型患者家族の会

事務局  
水澤 実 さん



ふくろうの会の皆様、初めまして。ニーマン・ピック病 C 型患者家族の会の水澤と申します。ニーマン・ピック病 C 型（NPC）はファブリー病と同じくライソゾーム病の一つです。国内確定診断数は40～50名といわれており、家族会所属の家族数は18（うち6家族は遺児会員）と大変小さな家族会となっています。

2013年に治療薬「ブレーザベス®」が認可されていますが、進行を遅くする薬であり、高い効果のある治療法は現在のところなく、家族会所属の患者の半数近くが人工呼吸器を装着して寝たぎりの状態です。このように、規模が小さい上に重症患者のケアに追われているため、組織だった家族会の活動は難しくなっていますが、会員間の情報交換や交流は、精神的な充足感も含め、役に立っています。SNSの発達により会員間コミュニケーションが取りやすくなっていますが、最近では、加えてコロナ禍によって各種のセミナーがWeb会議化されており、自宅を離れたい家族にとって、はからずも参加しやすい環境が提供された格好になっており、ありがたく感じています。

進行性の希少難病であるという共通項から、他のライソゾーム病の家族会からいただける日常ケアや福祉制度などに関する情報は有益なことが多いものです。このたび縁あって、日本ライソゾーム病患者会協議会に名を連ねさせていくことになりました。当会のように単独では活動が難しい家族会、さらには家族会を組織することも難しい希少難病は多数存在していると思います。これらの人たちの参加が増えることによって協議会が発展し、医療や福祉行政の関係者とのパイプとなりますことを願っています。

海外 TOPICS

● 2月 第17回 WORLD Symposium 2021 の報告

ワールドシンポジウムが2月8日から12日の5日間今年はオンラインで開催されました。

WORLDとは？「We're Organizing Research on Lysosomal Diseases」頭文字を取り毎年恒例のライソゾーム病の研究関係者の為の国際学会です。若手の研究者への授賞や患者団体で活躍された個人にも賞が与えられます。その特徴は、患者もその研究関係者に含めて参加可能な所かと思えます。

初のオンライン開催となった今年は、過去17年間の最多登録者3000人以上の大きなイベントとなりました。多くのライソゾーム病に関する研究発表は、オンデマンド配信で録画され時差も気にする事なくイベント終了後でも一ヶ月程視聴が出来ました。研究者や医学専門家だけでなく患者自身もめまぐるしいファブリー病の最新情報を得て勉強が出来る場として無料招待が出されこの大イベントに気軽に参加出来る絶好のチャンスでした。パンデミックで飛行機に乗らずとも自宅から世界中の専門家の方のお話が聞けるのは患者としては大変有難い時代になったことと感じます。

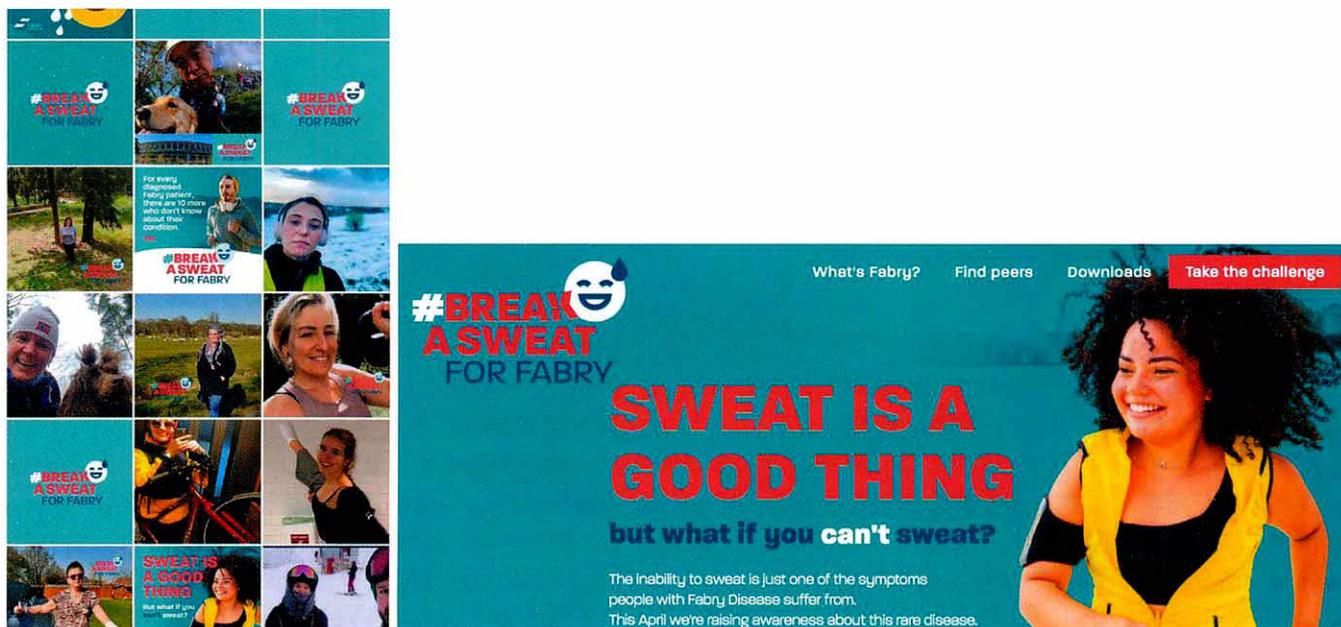
告知：2022年米国カリフォルニア州サンディエゴで2月7日～10日開催予定

● 4月 ファブリー病啓発月間 #FabryAwarenessMonth

アメリカ、オーストラリア、カナダを筆頭に各国で4月を登録月と定め各患者団体が一齐に動く国際的な啓発キャンペーンがあります。昨年はファブリー国際ネットワーク FIN 主催でファブリークリエイティブコンテストが開催されました。韓国の患者さんが自分の病気の体験を詩にした作品（韓国語/英語訳）が受賞しました。

今年の活動は、# breakasweatforfabry「汗かきキャンペーン」

SNSを利用した世界的啓発活動に参加。汗をかけないファブリー病患者のために汗をかこうと病気の理解に支持表明した方も参加し写真をInstagramに投稿。患者本人だけでなく患者の家族、友達、職場の人など代弁者が積極的に参加しました。汗をかきにくい、かけないという隠れたファブリー病の1つの症状から理解や啓発の願いを込めて。



● 4月の第1土曜日 ファブリー病国際女性の日 #InternationalFabryWomensday

もう一つの動きとしてファブリー病国際女性の日活動です。

オランダの患者会よりスタートし、毎年工夫を凝らした色々な企画がされます。

海外では女性は単なる保因者として治療を軽視されたり、圧倒的に女性に対しての研究不足の実態が問題意識されファブリー病女性への理解を深める事が目標にされています。

● 4月9日～11日 週末3日間のバーチャル実施

米国患者会 Fabry Support Information Group : FSIG

エキスパートファブリー会議 出席

● 4月24日 日本時間 16時～深夜2時 FIN エキスパートミーティング in 2021 バーチャル (オンライン) 開催

患者会ブース出展参加

最新治療情報に加えファブリーと栄養、ファブリー頭のモヤモヤ、睡眠、子ども、家族計画についてなど興味深いトピックスが扱われました。

現在エキスパートミーティングの一部の講義がFINのYouTubeチャンネルにて視聴可能です。

検索キーワード: FIN Expert Meeting 2021

講義は英語ですが設定から字幕機能をオンにして英語字幕付きで視聴できます。



実際使用したバーチャルブースの写真

初のオンライン開催でデジタルの資料提供や会の活動報告を行いました。

この写真の各パネルをクリックすると弊社作成の英語版のパンフレットや子どものハンドブック等をダウンロードして持ち帰ることができるなど初の試みでブース出展参加しました。2019年に実施したグローバルサーベイの結果報告もここで協力して下さった各国の方にも訪問特典として準備しました。関連スポンサー企業のブース、数カ国の患者会ブースがありましたが、弊会のブースは好評で各国からの患者さんがこのブースを訪れオランダの患者さんは、『早く日本も在宅が実現するといいいね応援してる!』と励ましのメッセージを直接下さいました。

次回告知: 2022年5月6～8日 オランダ アムステルダムにて開催予定

● 4月28日 日本時間 FIN (Fabry International Network) 定例総会 出席

【2020-2021年活動報告事項】

- 新役員 2名選出 (カナダ&中国)

- 新メンバー チュニジア & メキシコ (ゴーシェ病 ライソゾーム病グループ)

現在 54カ国 62団体より会員登録あり

- ホームページリニューアル (多言語翻訳機能付き) <https://www.fabrynetwork.org/>

- FIN アワード チュニジアの患者会 (A.T.M.L) が受賞

- 2020 AYA 世代 (若年成人) コミュニティー活動 台湾、チュニジア、ポーランド、韓国から若い世代層 (20代前後～30代) のファブリー病患者がオンラインで集い交流。当会からもこの活動に興味がある方募集中。世界の同じ病気の仲間と繋がってみませんか?

## 患者会設立 20 周年のテーマ及びイベント・ 記念品(物)の企画案募集

来年の 2022 年は当会設立(2002 年)20 周年を迎えます。つきましては会員の皆さまから 20 周年記念事業のテーマ(主題)及びイベント・記念品(物)等の企画案を募集したいと思います。会員の皆さまが患者会でやりたい事・やって見たい事・欲しい物等何でも構いません。またテーマ(主題)につきましては、少し難しいかと思しますので一つ例を挙げておきますので参考にして頂ければと思います。

テーマ:(例「これまでの 10 年とこれからの 10 年を見据えて」)

過去の記念事業では、10 周年に国内活動を整備し、15 周年には海外活動の強化を実施しました。20 周年においては国内・海外活動の集大成を行い、疾病領域を超えた文化的活動も取り入れて行きたいと思えます。記念事業が会員の皆さまの心の拠り所となり、且つ患者会が次世代に対応できる組織となりうる内容にします。また会員及び支援して頂ける皆様と共に、患者会の飛躍を願い、20 周年を迎えて行きたいと思えます。

【20 周年記念イベント実行委員会】

【応募先】 東京本部：東京都港区赤坂 8-5-9

FAX：03-5786-1551

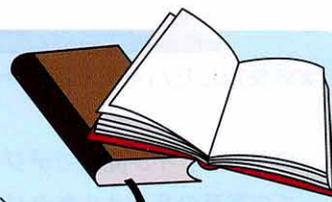
Mail：haradah1949@yahoo.co.jp

【応募締切】2021 年 9 月 30 日(木)

皆様のご提案奮ってご応募下さい。

採用された案については実行委員会より、5,000 円のクオカードを送ります。

### ふくろうライブラリー 「本は人生のパートナー」



#### 「Day to Day デイ・トゥ・デイ」 講談社編

昨年の緊急事態宣言が発令された時、作家に 1 日ずつ掌編をとという企画をたて、作成された本です。

著名な作家 100 人の、一人 3～4 ページの作品集。エッセイや超短編小説が楽しめます。私は、長編小説が好きですが、数ページで心に残る作品満載です。

この本の利点は、100 人の作家の代表作などが、記載されているということです。今迄、読んだことのない作家さんの魅力に巻き込まれ、違う作品を読みたいとなるかもしれません。

#### 「白鳥とコウモリ」 東野 圭吾 幻冬舎

最近の小説は、300 ページくらいの作品が多いのですが、この本は 522 ページです。

加害者側と被害者側が知り合い、同じ目的で事件の謎を解こうとします。「白鳥とコウモリ」というタイトルが、391 ページ、文章に出てきます。このページを読むことにより、残り 131 ページ、東野ワールドにどっぷり浸かり、読むスピードが加速しました。

#### 「小説 8050」 林 真理子 新潮社

NHK「おはよう日本」でも紹介された話題作です。

大人になっても引きこもりの子供を、高齢の親が養っている状態。中学の時、苛めによって引きこもりになった息子。苛めた同級生達は、立派に成長している。父親が裁判をしようとするが、学校側は苛めがあったことを認めようとしない。息子も思い出したくないと言う。家族の崩壊、そして事件も起きる。

他人から苛めによる引きこもり、家族からの虐待などによるもの等あると思えます。大事に至る前に、心を解きほぐせればいいのですが・・・

世間体を気にして、本人を追い込んでしまったりと、難しい社会問題だと思えます。

## 編集後記

長引くコロナ禍で、笑顔が減っていませんか？ 許す、褒める、励ます、助ける愛情指数を上げてみて下さい。皆んなが今より優しくなります。大変な時代だからこそ少しでも生きやすくするのは、まず足元から。(編集委員長 中野 茨城)

これからファブリー病患者にとっては辛い季節になりますね。水分補給を忘れず熱中症にお気をつけて下さい。全国のお母様方ステイホームの夏休み頑張って乗り切りましょう。(齊藤 東京)

今年もだんだんと夏が近づいてきました。通信を編集する部屋のエアコンも、そろそろスイッチが入ります。無理せず皆で明るく乗り切りましょう。(岡田 香川)

1月の冬号に始まり春号に続き今回は編集チーム結成後3度目の夏号です。毎回季節の装いを届けてくれるふくろう達、表紙のデザインにも注目です。(郭 埼玉)

夏はファブリー病患者にとって体温調整が難しく辛い季節ですが、熱をこもらせず涼しく過ごす工夫をして楽しく過ごしたいですね。(岡田 愛知)

金八先生の言葉に「人と人が支え合ってるから人なんです。」という名言があります。ふくろう通信は、原稿依頼に快くお引き受け下さった人達のおかげもあり完成します。人と人が支え合って出来たふくろう通信よろしくお祈いします。(桑原 大阪)

ふくろう通信の中身はいつも盛りだくさんある。いろいろな活動をしているから、材料には事欠かない。タイムリーな題材を取り出し、いかに見やすく、編集することができるかがポイントかな 海外情報はふくろう通信の特徴ともいえるようになったのでは(原田 東京)

以前より続く終息の見えないコロナ禍、漸くワクチン接種が始まり少しずつですが一回目接種、2回目と全ての接種希望者に行き渡り少しでも安心して行動したいものですね。(倉知 岐阜)

コロナワクチン接種が進んで対面とWebでの会議ができることを期待します。(九野里 東京)

非常事態での不要不急の外出制限下でも、体調不良で外出できていません。引きこもり状態です。(北畠 東京)

### ◀事務局だより▶

私ども役員は会員のご要望に応えるよう今後も頑張ってまいります。また、会が心のよりどころとなるように努力してまいります。ご意見・ご要望がありましたらWEBサイトでのお問い合わせ、もしくはお電話・FAXでご連絡ください。今後ともよろしくお願い致します。

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 東京都港区赤坂 8-5-9-305

電話&FAX: 03-5786-1551

mobile:080-5720-2085(原田)

e-mail:haradah1949@yahoo.co.jp

#### 【運営事務】

キタメディア・アソシエイト

〒113-0022 東京都文京区千駄木 1-15-8-101

電話: 080-5720-2085 (原田)

FAX: 03-38824-1448

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

定価: 500円(税込) 発行: 2021年7月15日

# ふくろう通信



7月号  
(通算58号)

全国ファブリー病患者と家族の会

Japan Fabry Disease Patients  
and Family Association



大日本住友製薬

Innovation today, healthier tomorrows

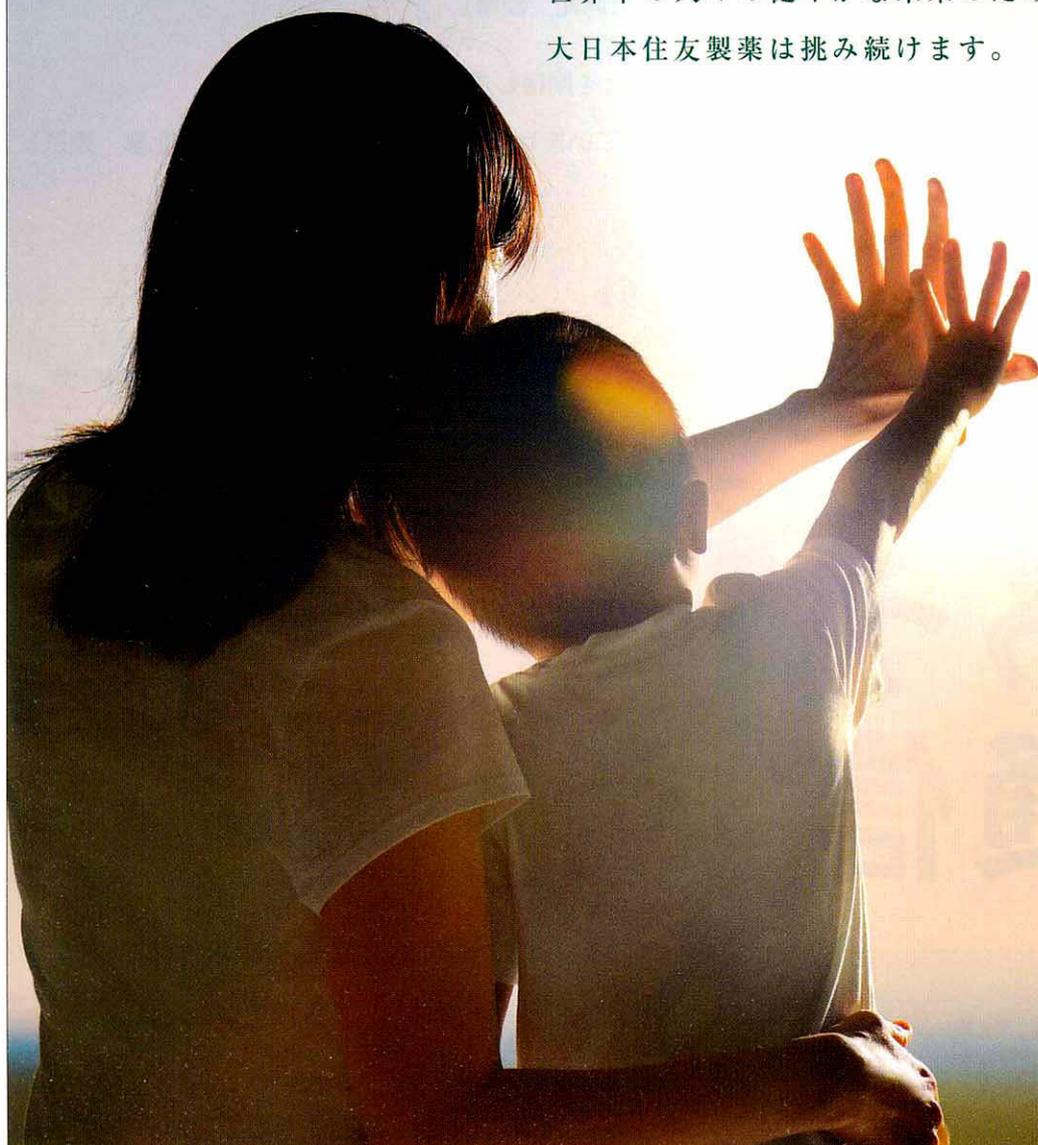
# 人々の 健やかな未来のために 挑み続ける

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。





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

# 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

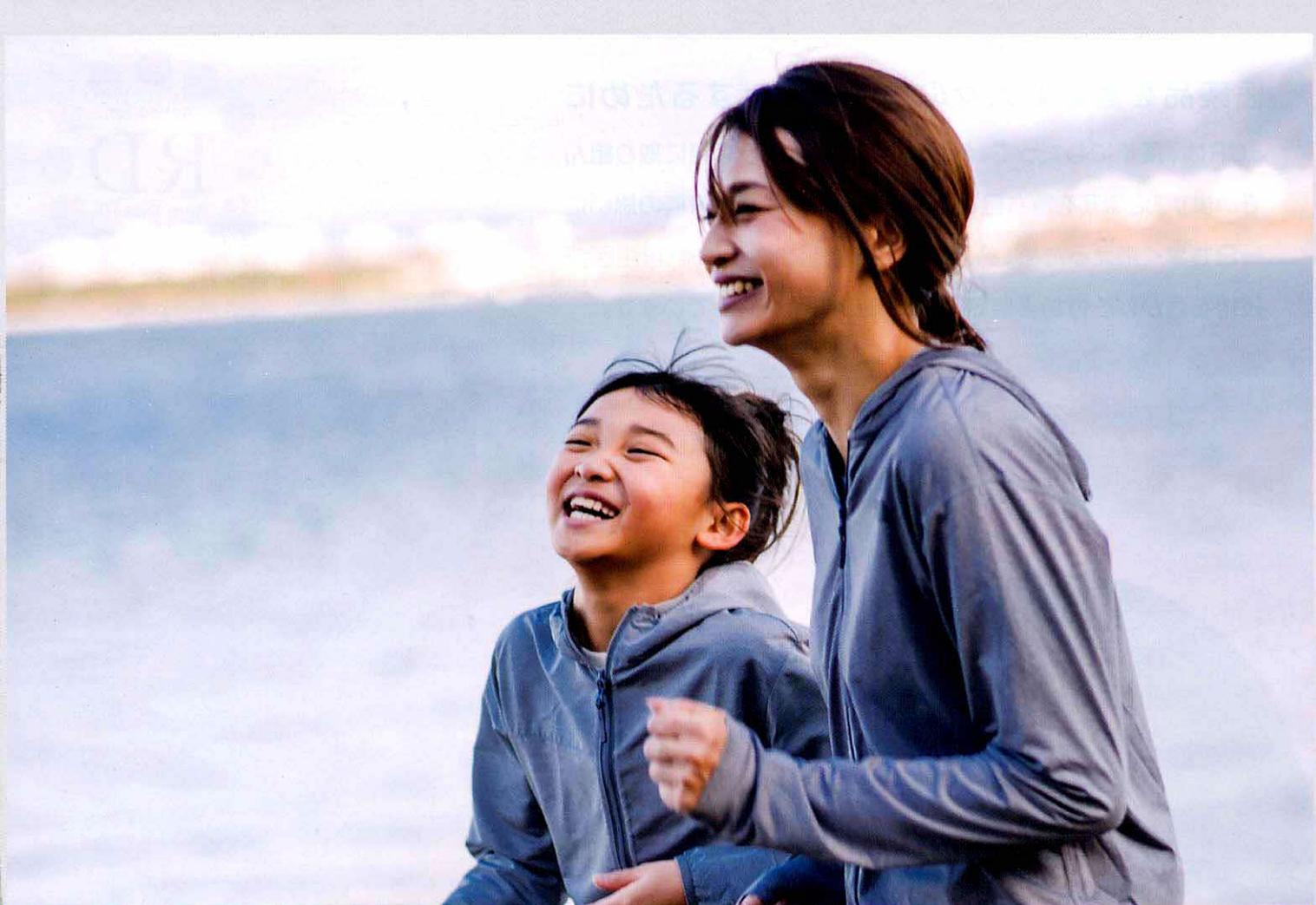
ファブリーコネクト

検索

 **Amicus**  
Therapeutics®

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



## *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](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。

