

ふくろう通信

2024年
4月号
(通算 69 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	東京シンポジウム2023 講演録	P.5
4	国内Topics 岡田 正恵 理事	P.13
5	海外Topics 郭 育子 理事	P.15
6	特定社会保険労務士による障害年金のお話 佐々木 久美子 氏	P.17
7	“東京シンポジウム／関東甲信越静岡ブロック2024” ご案内状	P.18
8	ふくろうライブラリー	P.20
9	編集後記	巻末
10	お問い合わせ	巻末

巻 頭 言

「患者中心主義の考え方は
シェアードディシジョンメイキングだ。」

(聖路加国際大学看護学中山教授の講演会からの部分引用)



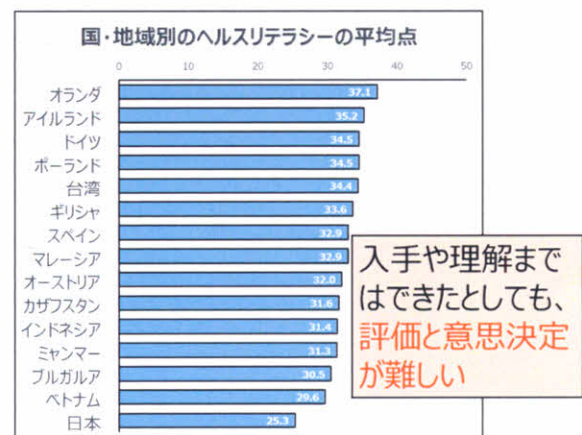
一般社団法人 全国ファブリー病患者と家族の会（ふくろうの会）会長
原田 久生

2018 APEC ビジネス・エシックス・フォーラム（東京会議）において、患者団体（全がん連、JPA）、医療関係、製薬会社関係・医療機器団体、厚生労働省が患者を最優先する利害関係者間の倫理的な連携のために署名が行われました（コンセンサス・フレームワーク）。患者が自分で治療法や薬を決めていく時代（インフォームドコンセント）。既に欧米では進められてきた考え方です。ところがそれ以降議論もされず新型コロナの為に月日が経ってしまいました。今後、面談によるセミナー等を各地で開催しますのでこの考え方を広めていきます。これまで患者会と行政や医師、製薬会社の四者間では、お互い乗り越えないように微妙な壁を作ってきました。その壁こそが発展の邪魔となったのです。この壁を壊し、アライアンスを組める者同士で根治治療を目的に、ベクトルを一つにして協力しあわないといつまでたっても患者は病気から抜け出せません。難病法・改正児童福祉法が成立、さらに難病患者の療養生活向上のための法律も出来ています。難病患者の立ち位置も決まり、障害者の定義にも入りました（障害者総合支援法）。これからは医師中心の医療から、患者中心の医療へと変化することで、新しい医療提供体制をつくっていかなくてはなりません。聖路加大学の中山先生は、患者がどうしたいのかということを重視した意思決定の保証であると、そして意思決定のための情報提供と支援をするというのが、「患者中心」であるとしています。しかも、健康情報を得て自分で決める力（ヘルスリテラシー）と多様な治療法がある中で医療者と患者と一緒に協力して共同意志決定（シェアードディシジョンメイキング）について研究されています。日本でも最近では医療者と患者のシェアードディシジョンメイキングが少しずつ始まっているそうです。この背景には、自分で決められることは幸せだという考え方が指摘されています。ところが支援者によっては方法が違えば選ぶ結果が偏る可能性が出てきます。あの医師だとあの治療法になる、この医師だとこの治療になるというようになると、それは本当に患者中心なのかと。ヘルスリテラシーとは患者だけに求めるのではなく、医療者が、患者のその人らしい決め方ができるように支援できる力のことをそう呼ぶようになっているとか。基本的には患者自身が医師任せでなく、自分でも勉強することが大事なことです。そうしないと選べないからと言っています。セミナー・シンポジウムに積極的に参加していきましょう。

患者中心を実現する患者の力
情報に基づいて意思決定できる力
＝ヘルスリテラシー：健康を決める力



中山和弘：これからのヘルスリテラシー 健康を決める力。講談社、2022



中山和弘：これからのヘルスリテラシー 健康を決める力。講談社、2022

最高顧問挨拶

～ 2024 年度の San Diego で開催された ワールドシンポジウムに参加して～

一般社団法人 全国ファブリー病患者と家族の会（ふくろうの会）最高顧問
東京慈恵会医科大学名誉教授

衛藤 義勝 先生

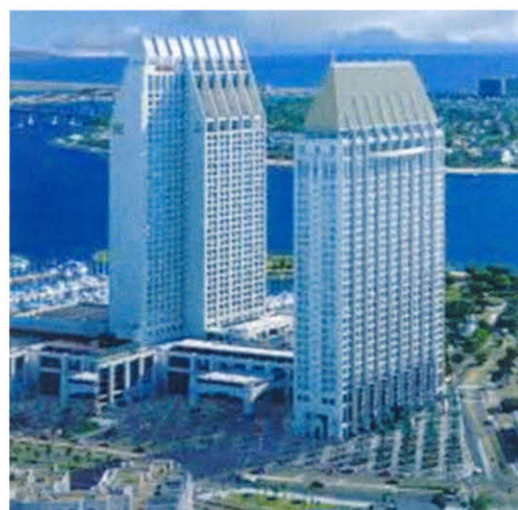


皆様こんにちは！ お元気で今年もご活躍されていることを祈念しております。

さて、私は今年2月5日～9日に米国西海岸San Diego市で開催されたワールド・シンポジウムに参加致しました。患者会では日本ムコ多糖症患者家族の会秋山さん、全国ポンペ病患者と家族の会岡崎さんも参加しました。San Diego市は図にありますように風光明媚な町であり、素晴らしい米国有数のリゾート地であります。会場は右の写真にありますマンチェスター・ハイアットホテルです。



会長 C. Whiteley 教授
(ミネソタ大学小児科教授)



学会会場 マンチェスターハイアットホテル



San Deigo 市の全景

参加人数はコロナ以降最大で現地参加数2,000名を超え、Web参加者は1,000人以上と合計3,000人が参加するライソゾーム病研究では世界最大の国際会議であり、口演演題 約110演題、ポスター演題約750演題合計860演題と沢山の研究発表がありました。この

うちファブリー病に関しては口演演題7演題、ポスター演題30以上と大変盛況であり、企業展示も100社以上でありました。日本からの参加人数は正確ではありませんが、企業の方も含め50人以上の参加者がおり、欧米、台湾、中国、韓国からも多数参加したまさに世界最大のライソゾーム病シンポジウムでした。口演演題に選ばれると約2,000人の聴衆の前で、1人12分の時間内で次々と口演し、時間がオーバーするとマイクが切られる仕組みです。5、6名の演者が口演を終えると3名の司会者から1人3分以内で3、4個の質問を各司会者から質問され、的確に回答することが要求されます。

けっこう我々日本人にとり、緊張する場面でもあります。質問内容が様々な司会者のなまり英語を理解して、答えることは、大変ですが、幸いに私に対する質問が4問ありましたが、的確に答えられたかと思い、胸をなでおろしました。口演演題は主にライソゾーム病領域でのトップランナーの演者が多く、次から次に口演、質疑応答するシステムで久しぶりに緊張感のある国際会議です。



右の写真は、私のワールドシンポジウムでの口演風景です。最初のスライドに富士山を背景に入れました。

今回の学会ではファブリ病の病態、診断、

治療の演題が沢山出されておりましたが、特にトピックスとしてはポリエチレングリコールを結合した酵素製剤の臨床効果が注目され、抗体ができにくく、長時間作用するという特性があり、今後が期待されます。またAAVによる遺伝子治療も数演題報告され、大変期待しております。このような国際会議での参加により多くの知己の演者と久しぶりに会い、旧交を温めるのも楽しみであり、また多くの情報を仕入れることも出来素晴らしい学会であります。また最近注目されている、胎児酵素補充療法の先覚者であるMacKenzie教授（下の写真）とも会い、わが国との共同研究も進めていこうという計画も討議しました。



カリフォルニア大学サンフランシスコ校
小児外科教授 MacKenzie 教授
(胎児酵素補充療法開拓者)



第7回国際ライソゾーム病フォーラム開催ポスター
2024年7月12（金）、13日（土）慈恵医大講堂開催

また第7回国際ライソゾーム病フォーラム、本年7月12日（金）13日（土）開催のフォーラムでも、MacKenzie教授の講演を頂く予定ですので、ポンペ病をはじめライソゾーム病の早期治療で大変良い成果が期待できます。皆様是非ご参加頂きたいと存じます。それでは皆様のご参加もお待ちしております。宜しくお願い致します。

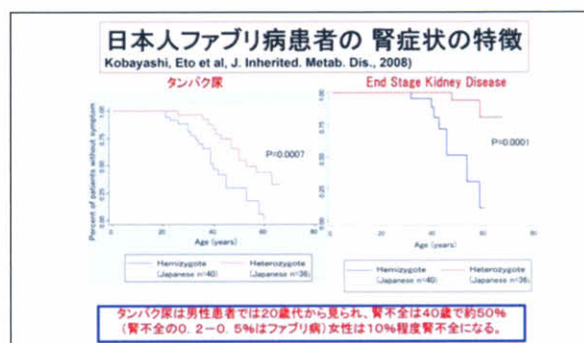
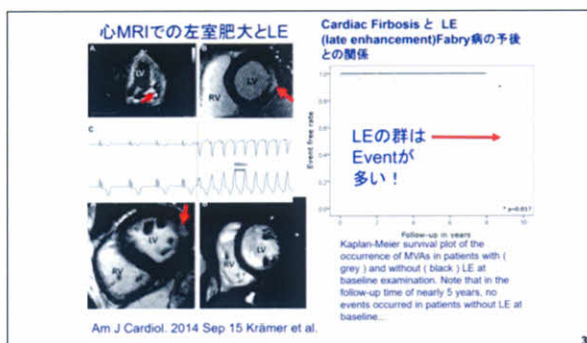
《一般社団法人全国ファブリー病患者と家族の会》 【東京シンポジウム2023】 2023年5月14日 開催

* 講演録 *

4月号講演録の内容は、新春号(68号)の続きを掲載しています。

「ファブリー病研究と共に20年—世界に羽ばたく」

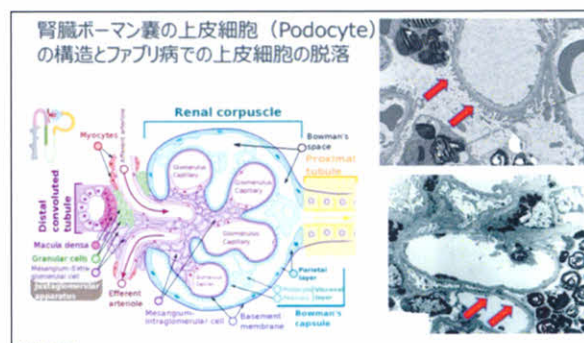
一般社団法人 全国ファブリー病患者と家族の会 (ふくろうの会) 最高顧問
東京慈恵会医科大学名誉教授 **衛藤 義勝 先生**



ファブリー病で問題となる臓器は、腎臓、心臓、脳です。腎臓の方も、割と早くから女性も男性も腎臓の生検をして、組織を取って調べると、10代からこういう所見が見られます。腎機能は悪くないのですが、もうすでに溜まっているものがよく見られます。

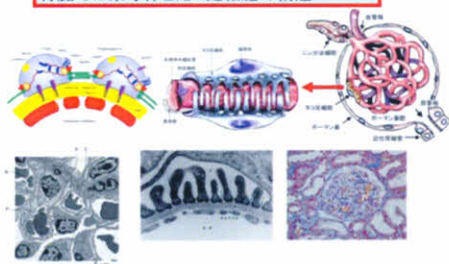
タンパク尿は、女性も男性も早い人は10代から出ますし、腎不全で透析になるような人は、男性は治療しないで40代前後、女性でも10%程度いらっしゃいます。これは小林先生がまとめたものですが、このようなことが起こってくるわけです。

腎臓というのは尿を作るところです。糸球体というものがあり、糸球体から血液を濾過して尿を作っていきます。1日何リットルでもた再吸収されて、栄養分も再吸収されるわけです。ここに上皮細胞=ポドサイトというのがあります。このポドサイトがやられてしまうと、先ほど話した機能がなくなって、垂れ流しになってしまいます。

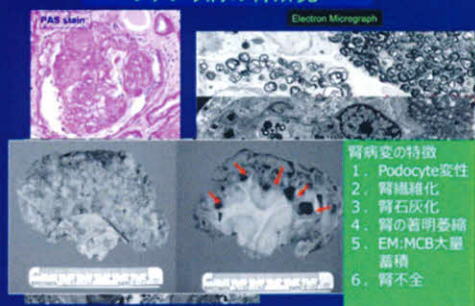


このポドサイトが非常に重要です。少し分かりにくいですが、この張り付いている細胞、タコみたいに足を伸ばして張り付いているのですが、これがポロポロ抜け落ちてしまうと、腎臓の機能が悪くなります。

腎臓での糸球体とたこ足細胞の構造



ファブリー病の腎所見



このようにポドサイトのところにこんなに溜まってしまい、最後は硬化性腎になって萎縮してしまいます。腎の繊維化、石灰化などが起こります。

ファブリー病患者で透析に至る年齢は、男女とも大体40歳前後ですが、男性の方が圧倒的に多いです。

それからもう1つ大事なのは脳の変化です。

今までは血管障害が中心になって色々語られて、脳の血管障害が主な病因だろうということでしたが、人によってはパーキンソン様の症状になる人が結構います。

ファブリー病患者の精神、神経症状

- 臨床症状**
1. 脳血管障害の症状—頭痛、片麻痺、歩行障害、脳梗塞、卒中発作等
2. 脳神経障害—鬱、精神症状、睡眠障害、知能障害、行動異常、不登校等
- 脳病理**
脳皮質萎縮、視床、黒質等でのGB3蓄積
α-シクレインの蓄積、変性タンパクの蓄積
—IPS細胞研究ではファブリー病神経細胞での蓄積は少ない
(Miyajima, Eto, J. Inherited Metab. Dis. 2022)
- 脳画像診断**
1) 脳白質変性
2) 脳血管拡張 (dolicoectasia)
3) 脳梗塞
4) 視床枕の高信号
5) 脳出血
—Microbleed (微小出血) 等

脳の血管障害が主ですが、頭痛、片麻痺、歩行障害、ひどくなると卒中発作等もあるのですが、脳の神経障害で、どこがやられているのかよく分からないところもまだあります。結局、α-シクレインという、パーキンソン病で溜

まる変性タンパクが神経細胞に溜まってくると、特に視床や黒質といったところに溜まってきて、鬱などの精神症状を起こすことが、患者さんを見ていると結構多いです。睡眠障害なども関係しているかもしれません。このような精神症状の血管障害が起こってきます。

ファブリー病の脳血管障害



MRIで半分以上の方でMRI所見があります。子供でも思春期になると、MRIで異常が出てくる人がおられますので、思春期になったらMRIを撮っておく必要があります。脳の白質変性が一番多いです。それから脳の血管に溜まっていくので太くなります。そして脳梗塞です。それから視床枕といって、特異的かは分からないところもあるのですが、とにかくMRIでそういう所見がある人は、マイクロブリードといって微小出血とか、こういうのも見つかるわけです。

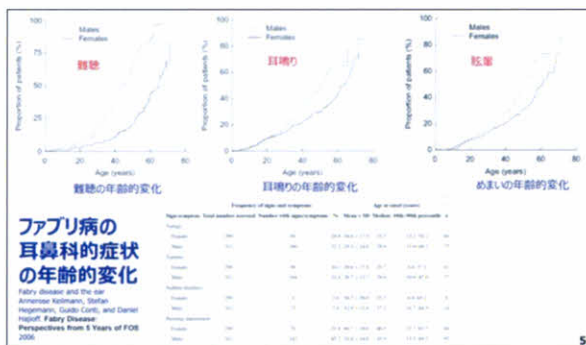
脳卒中患者群におけるファブリー病スクリーニング

推定有病率は
男性で0.36~4.9%、女性で2.4~2.6% (海外データ)

研究名	研究対象	研究手法	スクリーニング結果	有病率 (推定)
Study 1	脳卒中患者	遺伝子検査	陽性	0.36%
Study 2	脳卒中患者	遺伝子検査	陽性	4.9%
Study 3	脳卒中患者	遺伝子検査	陽性	2.4%
Study 4	脳卒中患者	遺伝子検査	陽性	2.6%

最初はロルフ先生が、若い脳卒中の患者さんにファブリー病が結構多いということを出しました。2%から3%です。

実際は、最近出ている色々なデータを見るとそんなに多くはなく、1%あるかないかというところなんです。



耳鼻科の症状では、難聴が結構早く、20 歳ぐらいから発症します。特に男性の方が早いですね。腎不全になると余計早くなります。耳鳴りやめまいといった症状は 20 代ぐらいから急に増えてきます。

それから肺の症状です。肺も間質性変化が出てきて、喘息様の症状、喘息はファブリー病とは関係ないという人が多いのですが、実際は結構関係があるのです。肺の血管を電子顕微鏡で見ると、このようにガチガチに溜まっているわけです。ファブリー病の患者さんには肺の症状もあるということも覚えておいて頂きたいと思います。

このような末期腎不全、左室肥大、脳梗塞といった障害も、小林先生をはじめ色々な人が発表しています。女性の場合はやはり心臓に来やすいので、是非気をつけて頂きたいです。

ファブリ病診断のための検査		
検査項目	男性患者	女性患者
白血球/DBS GLA活性	新陳代謝低下 (正常の10%以下)	低下〜正常
血中 LysoGb3	古典型患者 +++++ 変異型 +〜++	正常〜増加（をゾイクによる）
尿中Gb3/ マルベリー小体	古典型 +++++ 変異型 ++ 増加	正常〜軽度増加 軽度〜増加
病理所見	皮膚、心筋生検で空胞化 および高度増大の泡沫化 高濃度でセブチ体あり	セブチ体に空胞化あり セブチ小体あり
遺伝子解析	変異の同定	遺伝子変異の同定

ファブリ病診断ガイドライン（厚労省発給）2019年改定

診断に関しては、男性の患者さんは、先ほどお話しした乾燥ろ紙血で活性はほぼゼロですので、比較的診断しやすいのですが、女性の場合は低い人から正常まで様々です。

女性の場合、マルベリー小体という、尿の中に出てくる封入体の細胞があり、こういうものは診断に役立ちます。家族歴については、やは

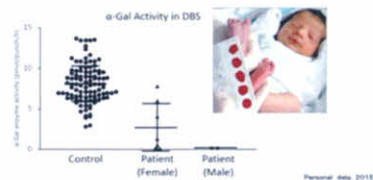
ファブリー病の診断

＝特定疾患取得のためにも＝

- **家族歴の証明**(突然変異は約10%以内)
(両親・兄弟・子供が発病していないか確認します)
- **酵素診断**(血液中の酵素活性の測定)
DBS,白血球、血清など
- **血清・尿中(GL-3)量測定**一役立つ
(体内に蓄積したCTHを測定します。)
- **遺伝子解析**→特に女性患者の診断では重要
(X染色体の遺伝子にFabry病の遺伝子異常があるか調べます)

り腎臓や心臓が悪い人がいないかどうか、それで酵素を測ったり、尿に溜まっているものを測ったりします。

乾燥ろ紙血を用いたファブリ病の診断



この患者さんは、乾燥ろ紙血で測ると、ほぼゼロ活性です。正常はこのぐらいです。女性患者は非常に低い人と高い人がいて、低い人はやはり症状が強くなる腎不全になるリスクがあります。低い人は気をつけなければいけません。ということで、ある程度類推できます。

先ほどお話ししたマルベリー小体は「クワノミ」と言って、このような形をしているらしいのですが、顕微鏡で見てこういうものが出てくると、ファブリ病の患者さんじゃないかということになります。また、尿で分析すると、溜まっている Gb3 が見えます。これは正常人は全然見えないのですが、女性患者はうっすらと見えます。

女性ヘテロファブリ病患者の特徴

- 1 細胞の病的細胞と正常細胞のモザイク→臓器障害の程度差→臨床症状の違い
- 2 臨床症状：正常→異常の幅が広い
 - ①四肢の痛み、関節炎、消化器症状は男性患者と同程度にある。女性患者間の差
 - ②心臓：女性に心不全が多い。A-V ブロックなど不整脈は少ない
 - ③腎臓：女性の腎不全は全体の5~10%
 - ④脳神経血管症状：男性とほぼ同等
 - ⑤生命予後：男性より20~30年生存年齢が高い

- 3) 診断
1) 酵素活性一低下～正常
2) バイオマーカー: lysoGb3 5~15 nM(血清)
男性 10~200 nM
尿中Gb3 男性>女性
3) 女性の診断: 遺伝子解析 必須
- 4) 治療
1) ERT(抗体産生が少ない)
2) シャペロン治療に反応しやすい



なぜ女性の患者さんは高い人から低い人までいるかといいますと、この図で赤いのが悪い細胞、白いのが良い細胞、それらがアットランダムに混ざっていて、遺伝子の異常が強いと赤い細胞が多い人もいます。そのメカニズムはまだよく分かっていないと思いますが、at Random inactivation で、 α -ガラクトシダーゼの不活化の程度は人によって違います。それによって症状が変わってくるわけです。

このように正常な細胞と異常な細胞の組織を調べると、こちらが正常な心筋、こちらが異常な心筋です。腎臓も、異常な細胞と正常な細胞が混ざっています。組織はみんな色々違うわけです。

女性ファブリー病の将来の臨床症状の重症度を推測する予測因子

- 1) 臨床的重症度: Mainz Severity Score Index
幼少時から四肢疼痛、腹痛などある患者
- 2) 血清、白血球などの α -ガラクトシダーゼ酵素活性
非常に酵素活性が低い場合は重症
- 3) 生化学的指標: 尿中Gb3排泄、血清lysoGb3値が多い
- 4) 遺伝子変異—古典型或いは遅発型か? 例: IVS4
- 5) α -Gal遺伝子のメチル化の程度—不活化の程度と臨床症状の重症度は相関する。(Hossein et al. Mol. Genet. Metab. 2018)



Eto et al. personal data, 2020

臨床症状の女性患者さんの重症度というのは、痛みが強いとか、腹痛がある人は重症な方だと思ってください。そして、酵素活性が低い人も重症になる可能性が高いです。女性の患者さんの診断は難しいのですが、痛みが強いなど、ファブリーの同じ家系であった場合には、このようなことが類推できるわけです。

この患者さんは世界で初めての、非常に特殊な患者さんですが、ファブリー病の尿中に男性以上に溜まっています。酵素活性は男性と同じくゼロです。メチル化の遺伝子異常によって、 α -ガラクトシダーゼのメチル化、その不活化によってゼロ活性になるという患者さんもおられるわけです。症状が男性と同じぐらいあります。

遺伝子を調べることは非常に大事です。遺伝子変異には古典型と遅発型、そして病的遺伝子変異がよく分からないVUSがあります。さらに多型といって、病気にはなりませんが活性が低くなる

ものもあります。それらのどれなのかというのが非常に大事です。

ファブリー病の遺伝子変異を解析する意味

1. 臨床症状の将来の予測: Phenotype to Genotype
CRIM陰性遺伝子変異: Frame shift, Deletion, Duplication, Null Mutation → 酵素に対する抗体産生→ERTでの効果減弱
2. 酵素治療の効果-抗体産生との関係
女性は酵素に対する抗体は少ない!
3. Pseudodeficiency- Polymorphism—(病気ではないが、何か他症状を修飾するか?) E66Q(東洋人), D313Y(欧米)
4. シャペロン治療への応用—遺伝子変異依存性
5. 診断の確定—特に女性ファブリー病
6. 新生児スクリーニングへの応用—台湾 (IVS-4変異) Personal Opinion, 2021

遺伝子異常を同定することによって、将来の酵素治療、遺伝子が抜けているような抗体を、遺伝子が全くできていないような人は、酵素を投与すると抗体ができやすいので、酵素の効き目が悪くなります。女性患者さんは酵素が半分あるため、抗体ができにくいのです。それから、シャペロン治療ができるかどうか、遺伝子の変異によって違います。そのようなことが、遺伝子を解析することによって分かります。

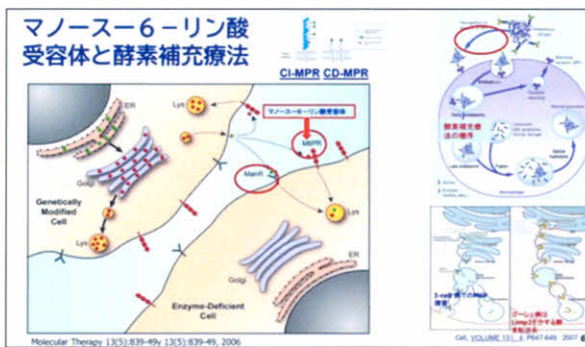
私共は181名の患者さんで色々な遺伝子を見つけています。今、日本人で500種ぐらい見つかっています。

ファブリー病の治療法

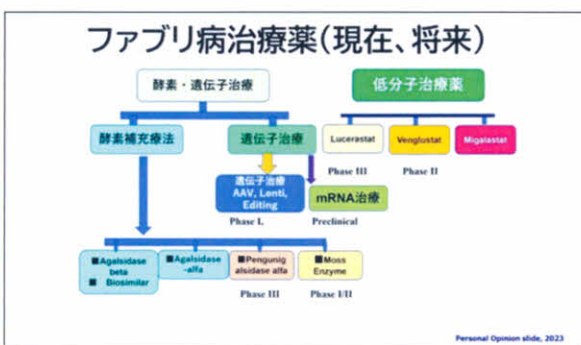
対症療法	1. 四肢末端痛: カルマゼピン、ガバペンチン等 (ファブリー病ガイドライン2020) 2. 腎合併症: ACE阻害剤、ARB内服—心、腎保護剤 腎不全—血液透析、腎移植 3. 心合併症: ベースメーカー (抗不整脈) ACE阻害剤、ARB、利尿剤など 4. 脳梗塞: 抗血小板薬、抗凝固薬 5. 難聴: 突発性難聴—ステロイド投与 6. 下痢: 経口α-ガラクトシダーゼ
酵素補充療法	1. アガルシダーゼβ 1mg/kg 点滴 2週に1回 2. アガルシダーゼα 0.2mg/kg 点滴 2週に1回 3. B-バイオシミラー 1mg/kg 点滴 2週に1回
ケミカルシャペロン	ミカラスト 経口治療 123mg 1T 空腹時 隔日投与 遺伝子変異依存性 (3.0%)
治療中薬剤	1. 基質合成抑制療法: ルセラスタット (経口) ベングルスタット (経口) 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) Personal Opinion, 2022

最後に、治療の話をちょっと早足でやります。今は酵素補充療法がスタンダードで、3種類あります。それから、ケミカルシャペロンが30%の人に反応しやすく、経口でできるという意味ではメリットです。

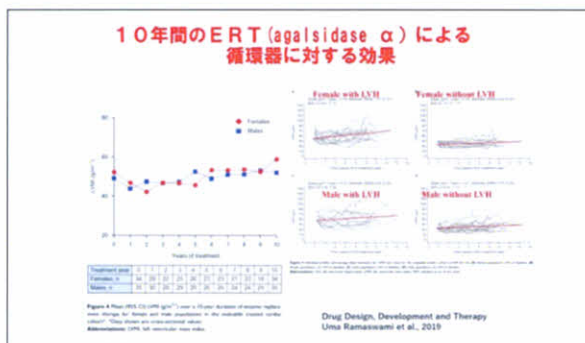
酵素は、マノース6リン酸といって、細胞の中に取り込まれる機構があります。そのメカニズムを同定したことが、非常に大きな酵素治療につながってきたわけですが、生成した酵素をただ外から入れても、なかなか細胞の中には入っていきま



せん。それで末端をマノースにするか、末端の糖鎖をマノース6リン酸の形にすると、細胞の中に入っていくというのが分かりましたので、この治療ができるようになったわけです。

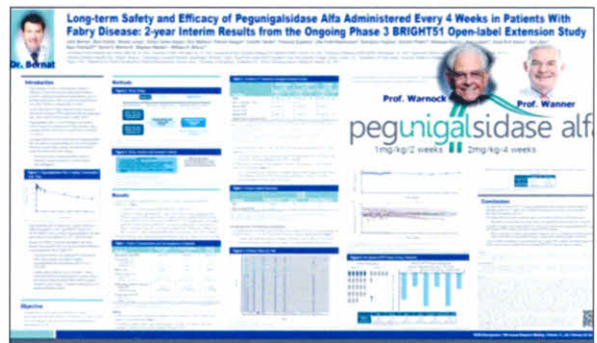


酵素補充療法、遺伝子治療というのは、酵素を補充するわけですが、こういう方法と、溜まる物質を抑えるシャペロンというのがあります。今はベングルスタットというのが開発中ですが、これを経口で投与します。これは遺伝子の変異に関係なく全ての人に使えますが、どのぐらい効くかは今後の課題です。



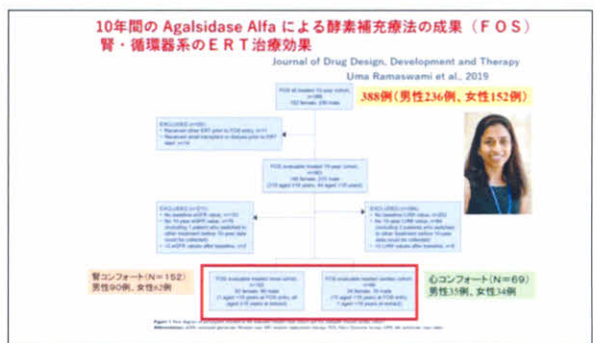
今、酵素治療で新しくできたのが、月に1回やる、PEGをつけた酵素製剤です。ポリエチレングリコールをつけると、1カ月に1回ぐらいで済むかもしれない、そういうのがもうすぐ治験に入ることになると思います。非常に長時間作用し、抗体が出来難くなります。

こちらオランダのワールドシンポジウムで発表されていました。



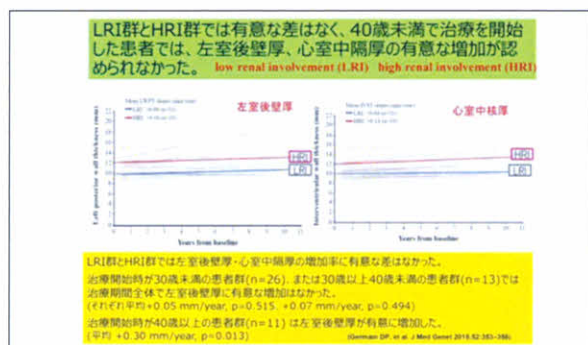
ファブラザイムとリプレガルは20年使われています。

こちらはリプレガルをやっていたベック先生で、残念ながら去年亡くなりました。私も仲良くしていたマインツ大学の教授で、長年にわたってアガルシダーゼアルファの酵素治療をやっていました。

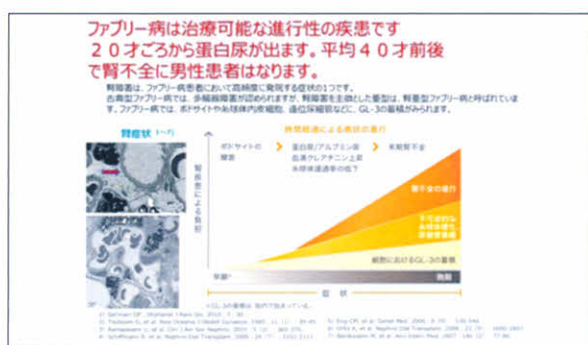


その跡を継いだのが、ウマ先生というイギリスの先生です。同じように10年間α-グルシダーゼお効果で、似たようなデータですが、心臓に対する効果です。

こちらはβです。早く治療していれば悪くならず済みますということで、細かいところまでは話しませんが、腎臓に対する効果も同じです。

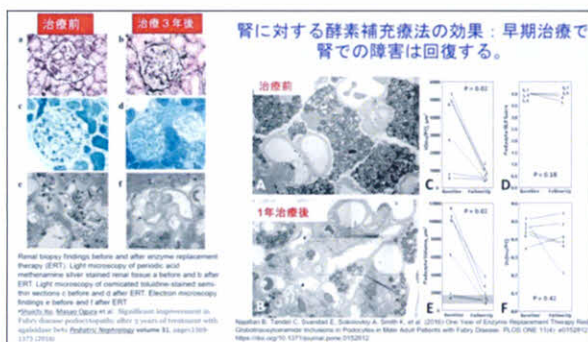


こちらは腎機能が下がらないうちに早く治療しようということです。

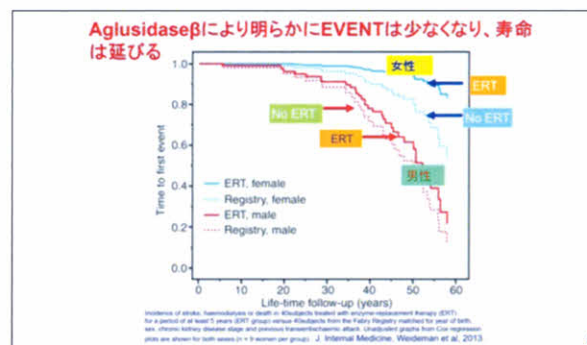


そうすることで、腎臓のポドサイトの上皮細胞は、早く治療することによって元に戻ります。

20代以前に治療すれば、腎臓のポドサイトの機能が戻るということも、ノルウェイのトンデル先生が発表しています。このように、子供の時に上皮細胞の半分以上が取れてしまっているのですが、20代以前に治療すれば元に戻るということで、いくつかの論文が出ています。溜まっているものも減って、腎機能も良くなっていきます。



これは少し古いですが、ベータもアルファも同じような結果が出ていますが、男性も女性もだいたい10年ぐらい長生きできるだろうというデータです。皆さんも更に長生きできるように努力して頂きたいのですが、私共も努力しなければなりません。



また、このような血中酵素抗体ができたことの問題もあります。これは時間の関係上割愛します。

次は酵素治療の長所、短所についてです。どこでもできますが、抗体産生が非常に問題があります。

酵素補充療法の長所・短所

長所

1. 20-30年近くの使用実績がある
2. 効果・安全性が確認されている
3. 経静脈的に注射一日の病院でも治療可能
4. 欠損酵素を補うことで理論的である

短所

1. 1週間&2週間に1回投与
2. 高額である
3. 抗体産生の問題
4. 組織、細胞により治療効果が異なる

Personal Opinion slide, 2023

最近、患者さん方に宣伝しているのですが、ファブリー病の男性の患者さんは、腹痛や下痢があります。これは経口のサプリメントで、アメリカで売っているα-ガラクトシダーゼのサプリメントです。これを飲むと非常に良くなるようです。あまり良くならない人もいましたが、良くなったという人もいて、論文にもなっています。試してみるといいかもしれません。90錠で5,000円ぐらいだそうです。ネットで買えます。

ライソゾーム病の低分子治療薬(経口薬)

経口薬の種類

- 1) 基質合成抑制治療
 - Miglustat- Gaucher 病, Niemann Pick C 病
 - Eliglustat- Gaucher 病
 - Venglustat- Fabry 病, ゴーシェ病神経型, GM1/GM2
 - Lucerastat- Fabry 病
- 2) シャペロン治療
 - Migalastat- Fabry 病
 - Ambroxol- Gaucher 病

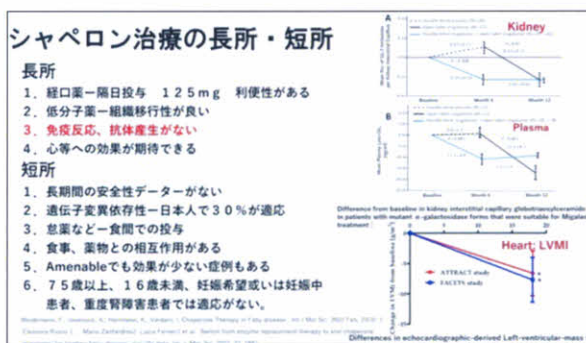
Personal Opinion slide, 2023

低分子治療薬は、ミグルスタットとシャペロン治療というのが経口薬で出ています。ゴーシェ病ではすでにエイグルスタットというのが出て

いますが、今はファブリー病でも Venglustat
という経口薬がその内出てきます。

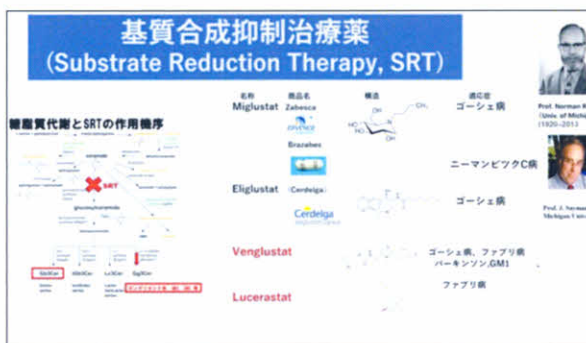
次にシャペロン治療に関しては、私も患者さんに投与してみると、特に女性の患者さんは酵素が結構は上がっています。男性は上がりが悪いのですが、これも遺伝子変異によって違い、上がる人と、反応が良くてもあまり上がらない人もいます。

あまり上がりの良くない人は、色々溜まっているものがあるかどうか、臨床症状が悪くなっていないかどうかを調べて、これが有効性があるかというのも含めて治療しています。安易に、ただ飲めばいいというものではないのです。



経口ですから、結構使い勝手がいいわけですし、分子が小さいので色々な細胞に入りやすいというメリットもあります。腎臓や、特に心臓にはいいのではないかというデータも出ています。

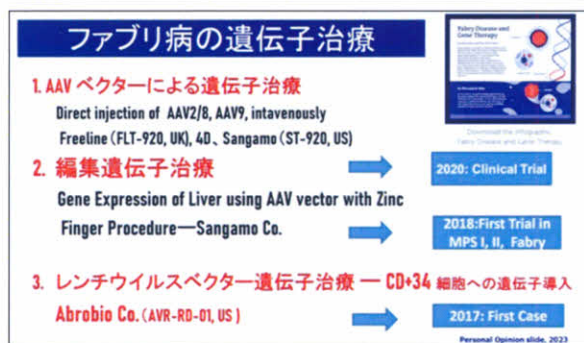
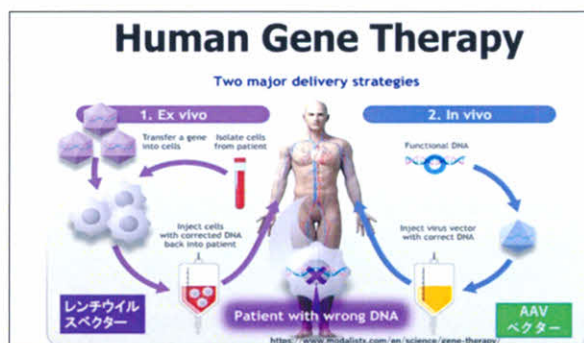
経口ですから、結構使い勝手がいいわけですし、分子が小さいので色々な細胞に入りやすいというメリットもあります。腎臓や、特に心臓にはいいのではないかというデータも出ています。



それから基質合成抑制、先ほどお話したベングルスタットです。これも今データが出始めていて、血漿中に溜まっているものも下がって

きているということで、臨床症状でどのぐらい良くなっていくかは、これからの課題かと思えます。基質合成抑制治療も将来的には期待ができます。

今後は、抗体ができている人はこういうものを使うことも将来考えられるということです。



最後に遺伝子治療の話しをします。これも皆さんご承知だと思いますが、今は3種類の遺伝子治療が行われています。AAVは直接注射をし、バクテリに正常な遺伝子を入れて、ただ静注するだけです。悪いところだけを治すというのは理論的で、こういうものも少しずつ始まっています。レンチウイルスというのは、患者さんの骨髓を取って、そこに遺伝子を入れます。アブロバイオというのは、この患者会にも接触がありましたが、今のところは中止しているようです。

これも期待されており、最初に48歳のファミリー病の患者さんの骨髄に正常な遺伝子を入れて元に戻すという治療を行いました。ウェスト先生がメディン先生と一緒に行いましたが、これは現在ペンディングになっています。

ライソゾーム病で遺伝子治療の薬として
MLD 患者で承認されたのがあります。1 回の注

射で、これも骨髄に正常な遺伝子を注射します。
1回でだいたい4億円ぐらいで非常に高いです。

あと、AAVは比較的簡単です。骨髄細胞に入れるわけではなく、ただ注射すればいいだけです。

レンチウイルスでは、やはり白血病などが出てきたというのが問題です。

治療効果は両者ともありますので、どちらを取るかということで、今は随分色々な病気が承認されています。

Lentivirus遺伝子治療に関連した安全性の問題

Mutagenesis(白血病等) - Lenti virus 遺伝子治療

- 3/47例 beta-thalassemiaでacute lymphoblastic leukemia (2021)
World J. Clin. Pediatric. 2020 Aug; 9(1): 1-6.
Acute lymphoblastic leukemia in a β -thalassaemia intermedia child
- 1例 ALD patientで Lenti-D 遺伝子治療で白血病発症、その他3例白血病
(Aug. 7, 2021)

1. Metachromatic Leukodystrophy (MLD) 遺伝子治療薬 Libmeldy(Orchard, UK) 2021年12月EUで承認
2. Beta-Thalassemia- FDA承認(2022年9月) FDAは Zynteglo (Bluebird bio, US) ベータグロゲンオートテムル (beti-cel) を承認しました。これは、定期的な赤血球輸血を必要とする成人および小児患者のベータサラセミアの根本的な原因を治療するための特注の遺伝子治療薬
3. 小児型ALD (CALD) の遺伝子治療が2022年10月FDAで承認され、SkysonaとしてBluebird bioから発売。ドナーのいない患者に優先的に治療される。FDAは、4歳から17歳の少年における早期の活動性脳副腎白質ジストロフィー (CALD) の神経変性機能不全の進行を遅らせるために、遺伝子治療 (eli-cel) に加速承認を与えました。SKYSONAとして販売
4. 血友病A遺伝子治療FDA承認(2022年11月) Hemgenia (Uniquity) は、注入後6か月で39.0 IU/dL、18か月で36 IU/dLの平均FIX活性を示しました。さらに、FIX治療を受けた出血はすべて、7か月から18か月の間に77%減少し、遺伝子治療の全用量で治療された試験者の58%が予防、FIX予防投与が必要なし。Personal Opinion slide, 2023

アメリカの話ですがALDも承認されましたし、血友病も承認されました。

それから、AAVは肝傷害が非常に問題ですが、SMAという筋萎縮症で大成功して、この遺伝子治療が今どんどん進んでいるわけです。

ファブリ病の治療法の比較

	酵素補充療法 (ERT)	シャペロン治療法	基質合成抑制 (SRT)	遺伝子治療法
方法	経静脈	経口薬	経口薬	静注 (AAV) 幹細胞 (Lentivirus S-10持続)
投与方法	隔週投与	隔日投与 (食前)	隔日投与	ウイルスベクター (AAV) ウイルスベクター
酵素製剤	M-6-P経路 CHO細胞 Agalactosidase α -L-ガラクトシダーゼ	低分子薬 (Migastat)	低分子薬 (Migastat)	無し
遺伝子変異依存性	無し	有 (反応性30%)	無し	無し
抗体産生	有り	無し	無し	軽度、又は無し
副作用	投与関連反応、アレルギー反応あり	頭痛、下痢等	頭痛、下痢等	AAV-肝障害 Lenti-癌化
開発状況	承認 (2004)	承認 (2018)	治療中 (日本、欧)	治療中 (欧米)

Personal Opinion slide, 2023

どのぐらい効果があるかが今後の課題かと思っています。

新生児マススクリーニング + 追加検査 (拡大スクリーニング)

わが国のライソゾーム病と関連疾患の新生児スクリーニングの現状

I. 九州地方 (Kumamoto, Fukuoka, Miyazaki)
Lysosomal diseases (Gaucher, Fabry, Pompe, I, II), SMA, etc. MPS I, II, SMA, SCID etc.

II. 中部地方
Lysosomal disease, SMA, immunodeficiency, ALD

III. 関東地方
Lysosomal disease, SMA, immunodeficiency, ALD

IV. 東北、新潟地方 (Fukushima, Niigata, Yamagata)
Lysosomal diseases, SMA, SCID

V. 北海道地方
Lysosomal disease, SMA, SCID

大阪、兵庫

個人意見スライド、2023

いずれにしても、早期診断、早期治療が重要です。

新生児スクリーニングが今後は非常に大事だと思います。熊本大学が一生懸命取り組んでおられて、だいたひ10,000人に1人ぐらいの割合で新生児スクリーニングで見つけておられます。今は奥山先生も含めて全国に広がっているわけです。

そうすることで、行政、製薬会社、患者会、学会を含めて、今後さらにこの世界が発展していくことを期待しております。

ファブリ病の新生児マススクリーニングでのわが国の頻度

Sawada T. et al. Mol. Genet. Metab. Rep. 2020

599,713名

832名

57名

ALD & gene sequencing

1,000名

西日本地区でのファブリ病の頻度
Pathogenic Variant: 1/11,854
Pathogenic Variant+ VQUS: 1/7,683

Inoue et al. 1/7, 051 in Western Japan, J Hum Genet. 2013 Aug; 58(8): 548-52

色々な国際会議に参加して、色々な世界の人と交流することによって、非常に大きな進歩が期待できるのではないかと思います。

第6回国際ライソゾーム病フォーラム

会期: 2023年3月30日(木)~4月1日(日)
会場: 1日目: 東京慈恵医科大学2号館1階
2~3日目: 東京プリンスホテル
会長: 衛藤 義勝 (財団神経疾患研究所)
ホームページ: <https://ifld2023.jp/>

第6回国際ライソゾーム病フォーラム

東京慈恵医科大学2号館1階講堂

東京プリンスホテルマグリナリア

Personal Opinion slide, 2023

ご清聴ありがとうございました。

* * *

東京シンポジウム 2023 において、衛藤先生の「ファブリ病研究と共に20年 - 世界に羽ばたく」の講演録は、前号(新春号68号)と合わせこれにて完結しました。

* * *

国内 Topics

(国内担当理事 岡田 正恵)

● 2024 年 3 月 24 日 九州／沖縄ブロック 福岡オープンセミナー 2024 開催報告 ●



福岡大学病院にて、廣瀬伸一先生（福岡大学医学部総合医学研究センター教授）が世話人となり、対面では5年ぶりの福岡オープンセミナー開催となりました。講演していただいた先生方や、医療・製薬関係の方々、ご出席いただいた患者家族の方々、全ての皆様のご協力のおかげで無事開催できましたこと、御礼を申し上げます。

★当日出席された方に感想と写真を寄稿していただきました★

令和6年3月24日（日）13時～15時40分、福岡大学病院新館多目的室において、九州・沖縄ブロック福岡オープンセミナー 2024 が開催されました。あいにくの雨模様でしたが、患者家族16名他、医療関係や製薬会社の方々など、計47名の参加があり、大変盛会となりました。

フロアからの質問に講師の先生からお答えいただいたり、相談会、懇親会で活発な意見交換が行われたりと、とても有意義な時間となりました。



● 特定医療費受給者証 活用していますか ●

特定医療費受給者証をお持ちの方は、お出かけの際に受給者証を携行していますか？
 思いのほか多くの施設で利用料の割引が受けられます。事前申請が必要な施設もあるので、事前に訪問先施設のホームページ等を確認し、上手に活用してお得にお出かけしてみませんか。



<利用可能な施設等>

全国各地の空港駐車場や市区町村営駐車場、美術館、博物館、水族館、動物園、スポーツ施設、宿泊施設、神社仏閣、お城、各種交通機関、携帯電話料金、温泉施設、等々

<例>

東京タワー メインデッキ入場料 1,080円→600円 本人+介助者1名まで
 名古屋城 本人と同伴者1名まで入場料無料
 大阪万博 本人と同伴者1名まで特別割引券購入可能



●国際ファブリー女性デー 第二回特別企画のお知らせ●



毎年4月第一土曜日は、国際ファブリー女性デーです。そこで昨年に引き続き、国際ファブリー女性デー特別企画（第二回）を開催します。オンラインによる茶話会形式の気軽な集まりに参加希望の方を募集します。

開催日時：2024年4月6日（土）19：30～21：00
場 所：ZOOM オンライン開催
テ ー マ：家族計画について

参加される方々には、デンマーク患者会作成の小冊子「ファブリーの面々」から抜粋した家族の計画にまつわる話を紹介しますので、結婚や出産や子育てなど、みなさんがどのような選択をしてきたのか、またこれからどう選択していきたいかなど、差し支えのない範囲で感想をお聞かせいただければと考えています。

そして、普段の生活で思っていることや困ったことなど、お茶を飲みながら気楽にお喋りしてみませんか。

●第7回 国際ライソゾーム病フォーラムのお知らせ●



第7回国際ライソゾーム病フォーラムが開催されます。

開催日時：2024年7月12日（金）～13日（土）
場 所：東京慈恵会医科大学 2号館1階講堂、大講堂
主 催：国際ライソゾーム病フォーラム実行委員会
名誉会長：東京慈恵会医科大学 衛藤義勝名誉教授
会 長：埼玉医科大学 奥山虎之特任教授
副 会 長：東京慈恵会医科大学 小林博司教授
テ ー マ：ライソゾーム病の新しい治療戦略、
遺伝子治療と新型酵素

フォーラムでは、遺伝子治療や新型酵素製剤の最先端知識についてなど、盛りだくさんの内容となっております。外国人講演者も多数おり、カリフォルニア大学サンフランシスコ校、MacKenzie 小児外科教授による講演も予定されています。MacKenzie 教授は胎児酵素補充療法の開拓者であり、ポンペ病をはじめライソゾーム病の早期治療において良い結果が期待できる研究をされています。

ぜひ皆様のご参加をお待ちしております。



海外 Topics

(海外担当理事 郭 育子)

海外体験談シリーズ

デンマークの患者体験談小冊子より連載『The Many Faces of Fabry』 ファブリーの面々

デンマークファブリー病患者協会、そこは共に笑い、共に泣く場所



2020 年春、イレーネがデンマークファブリー病患者協会の会長に就任した際、それは完全に理にかなったことでした。就任前は、息子のフレイのファブリー病と家族、そしてファブリー病患者としての自身の課題に何年も集中してきました。ここで彼女が体験した、自分の病気、会長であること、そしてデンマークファブリー病患者協会の意義深く強力なコミュニティについて語ります。

イレーネの息子フレイがファブリー病の症状を初めて発症したのは、12 歳のときでした。しかし、ファブリー病かもしれないという最初の疑いから、リグ病院の医師が彼と母親、そして祖母に確定診断を下すまで、約 1 年かかりました。特定の酵素の欠乏につながる遺伝子欠陥が、この病気を引き起こします。フレイの医学的検査では、イレーネと彼女の母親にも同じ遺伝子欠陥があることが判明しました。81 歳のイレーネの母親はデンマークで知られている最高齢のファブリー病患者の 1 人で、高齢でこの病気の影響を強く受けています。イレーネは 20 年間のキャリアで、長く子供たちと接してきました。そのうち 15 年間はホルステブロー市でリソースエデュケーターとして働き、特別な支援が必要な子供たちを支援しました。2017 年 8 月に心臓に血栓ができるまで、それは意義のある仕事であり、彼女の人生において重要な部分でした。「ファブリー病のリスクとして知られているにもかかわらず、医師も私も血栓ができるとは思っていませんでした」と、イレーネは、家族の中心であるリビングを思慮深く見つめながら語ります。フレイが快方に向かい、家族は比較的正常な仕事と家族生活を送っていました。比較的正常だったのは、フレイが病気でひどく苦しんでいた困難な時期とは対照的です。ほぼ 2 年間、家族はイレーネとフレイの治療のために 2 週間ごとに 2 ~ 3 日間、首都コペンハーゲンに通わなければなりませんでした。「今となって振り返ると自分の血栓が、おそらく私自身のファブリー病のケアを一時中断していた時期の警鐘だったと認めています。私は自分の事より家族を優先してフレイと私たちの日常生活、残りの家族を支えること、そして自分の仕事にありました。」数年後、血栓ができて、イレーネは自分の体がもう自身を支えることができず、労働市場でのタイムリミットで自分の時間が終わったという事実悲しく直面したのでした。

お互いを理解し合える気楽な空間

「他の人を助けることができるとき、私は最高の状態です」とイレーネは説明します。

彼女にとってこれがいかに重要であるかがはっきりと感じられる声のトーンで語ります。「労働市場に戻らないことを受け入れなければならなかった時、デンマークファブリー病患者協会会長の職がちょうど舞い込んできました。」とイレーネは言います。その結果、彼女は早期退職し、それが平和と安堵をもたらし、よりエネルギーに満ちた人生の新しい章が待ち受けているという希望をもたらしました。「この病気の遺伝性は、デンマークのファブリー病患者協会の特徴として紛れもなく現れています。家族全員がメンバーになることは珍しくありません」とイレーネは、その点を強調するために家系図を取り出しながら説明します。その彼女の家系図には、8 人以上がファブリー病の遺伝子を持っているため、赤色で示されています。

「ファブリー病は、聞いたことのある人はほとんどいない、まれで複雑で目に見えない病気です。同じ家族内であっても、ファブリー病は、人によって感じ方、経験、その認識が大きく異なります。結果、多くのファブリー病患者は、自治体の福祉ケースワーカー、雇用主、または子供たちの学校（教師は子供

たちをただの怠け者だと思っているなど)から理解されないと感じています。とても親しい友人でさえ、それが何なのか理解するのは難しいかもしれません。ファブリー病は変化しやすく、目に見えず、複雑な病気であるため、私たち協会は周りへの理解への必要性を認識し、この本を作るというアイデアを思いつきました。この本が、ファブリー病とは何か、そしてファブリー病と共に生き、日常生活でそれに対処するとはどういうことなのかをよりよく理解出来るよう願って作られています。だからこそ、他のファブリー病患者やその家族に会うことはとても解放感を与えてくれます。患者会では、すべてを説明する必要はありません。なぜなら、ほとんどはこの病気と共に生きることがどのようなことかを知っており、同じ様に感じているからです。同じ考えを持つ人々と出会い、お互いのストーリーを振り返り、困難で挑戦的なことが多い日常生活に対処し、改善するための希望と新たなインスピレーションを見つけることは、本当に貴重なことです。」

「対話グループやプレゼンテーション勉強会で会ったり、年に数回社交イベントや共同外出で一緒に過ごしたりする事は、とても重要なことです。病気のことはばかりではありません。私たちは笑ったり、楽しんだり、日常生活で私たちが夢中になっていること全てについて色々と話すのが本当に得意ですから。私たちのことをパーティー協会だと思っている人もいますよ。」とイレネは笑顔で言います。

すべてが価値あるものになる

イレネは頭をすっきりさせて新鮮な空気を吸いたいときは、自宅近くのヴァンドクラフト湖の隣の広々とした田園地帯を散歩します。長く青緑色の湖は、ホルステブロの中心部をきれいに曲がりくねって流れるストーンをせき止めて、できたものです。会長の仕事の一環として、イレネは新しいメンバーに電話をかけて挨拶し、歓迎の気持ちを伝えます。イレネは会員メンバーが会全体に繋がりがやすく、必要な際は会長が対応できることが重要だと日頃から考えています。「昨年、新しい家族が当協会に加わりました。」とイレネは言います。「彼らは入会直前までファブリー病患者が家族の中にいることを知りませんでした。今、彼らは未知の脅威に満ちた世界の真只中にいて、厳しい時期を過ごしています。私はある会合で彼らに会いましたが、彼らは協会に入会したことにとっても感謝しており、私たちの活動に感謝していると温かく話してくれました。このようなことがすべて私にとって価値あるものにし、深い意味を与えてくれます。私はよく眠れず真夜中に協会の作業をしますが、その時の励みになり、やる気が湧いてきます。」

デンマークファブリー病患者協会は2002年に設立され、約100名の会員で成り立っています。その半数は親戚です。このグループに所属している20名が、若い世代の層です。新しい取り組みとして、協会は「ユースウィークエンド」を開催しました。ここでは、ファブリー病の若者とその若い親戚全員が、ファブリー病に関する同じ医学的知識を聞き、両親がいなくても直面している課題を共有し、話し合うことができました。楽しい社交の時間もありました。参加者からは、参加できてとても幸せでしたとの感想が届いています。協会は、今後2年ごとにユースイベントを開催したいと考えています。協会のメンバーには7家族がいますが、個人メンバーもいます。会長としてのイレネの多くの仕事には、幸いなことにファブリー病の治療薬を現在も研究および開発している医師や製薬会社との連絡を維持することが含まれます。ほとんどの場合、治療によってファブリー病の進行を遅らせることができることをしっかり強調しておくことが重要です。治療は大きな違いを生み、より多くのファブリー病患者が家族、余暇、仕事を持つことができるようになります。

次号もこちらのシリーズをお楽しみにご覧下さい。



4月ファブリー病啓発月間 2024 ファブリーヒーロー

今年もファブリー病啓発がFINのキャンペーン中心に世界中で4月の30日間ソーシャルメディア（Instagram/Facebook/X）での投稿がありますのでご注目下さい。

FabryHeroes # FabryInternationalNetwork # FabryAwarenessMonth



特定社会保険労務士による障害年金のお話:⑦

～ 障害年金 社労士の視点から ～

特定社会保険労務士
佐々木 久美子 氏



今号では請求のタイミングを説明し、私見を述べます。

●請求のタイミング

障害年金はいわゆる「申請主義」で、こちらから「受け取りたい!」と手続きしないと、手にできません。障害年金は本人が「障害の状態」になって初めて手続きをします。長く闘病している場合には思い出さないといけないうことや用意しないといけないう書類が多く、負担の高い手続きです。とはいえ行動しないと受け取れませんので、がんばりましょう。

障害年金はいつでも請求できる訳ではなく、請求できるタイミングが決められています。例えば、「1年前の状態がとても重かったから、そのタイミングで請求したい……」というような感覚では請求できません。国民年金であれば2級（家事に支障、外出困難、働いている場合は何等か配慮されている、傷病手当金受給した、退職勧奨された）、厚生年金であれば3級（労働に支障、労働時間・日数短縮、業務・勤務地変更等）に該当すると感じたら是非手続きしてください。相談頂いて実感するのは自分に厳しい方が多いようで、直ぐに手続きを始めるのが実態です。

認定基準の「第2障害認定に当たっての基本的事項 2 認定の時期」では次のように定められています。「障害の程度の認定時期は、次のとおりとする。(1) 障害認定日、(2) 「事後重症による年金」については、裁定請求書を受理した日（65歳に達する日の前日までに受付けたものに限る。（後略）」それぞれ深掘りしますが、先に事後重症請求を取り上げます。医療の進歩により診断がついてから1年6月の障害認定日段階では「障害の状態」に至らない方が多いからです。

●事後重症請求

国民年金法第三十条の二では「傷病により障害の状態にあるものが、障害認定日において政令で定める程度の障害の状態に該当しなかった場合で、当該傷病による障害により65歳に達する日の前日までに、政令で定める障害の程度の障害に該当し、かつ、65歳に達する日の前日までに裁定請求のあった場合に支給する年金をいう。」と定められています。厳密には65歳の誕生日の前々日までに提出しなければなりません。障害等級に該当するかどうか判断に迷うような場合は手続きしましょう。筆者は遅くとも一度は63歳くらいまでにと考えています。主治医が本人の日常生活や労働の支障を把握していないことも多く、コミュニケーションを要するかもしれないからです。

けがの場合は最初の障害の状態が重く、療養とともに通常は軽くなります。でも病気の場合は、症状に気づかない段階から始まり、初発症状で受診して、次第に症状が重くなっていく経過をたどることが多いようです。障害認定日には障害の程度が軽くて障害等級に該当しない場合でも、その後65歳前に障害の程度に該当するようになれば、事後重症として請求できます。この場合は、決定されると請求した翌月分から支給されますが、遡って支給されることはありません。

事後重症請求は現在の障害の状態をもって請求します。診断書の現症日付から3か月以内に提出しないといけないうことに留意して手続きを進めます。少なくとも初診日を特定してから依頼しないと時間に追われて本人の障害の状態に見合った診断書を入手できません。主治医に作成依頼するのは、裁定請求日（書類一式を年金事務所や市区町村役場に持ち込む日と考えて良いでしょう。）以前3か月以内の年金の診断書1枚で、計測等が必要な場合もあるので、主治医の指示に従って受診しなければなりません。診断書を含む請求書類一式の受付日が翌月になると1か月分の年金を受給しそこなうので、月末日は意識しておくようにしましょう。

次号は障害認定日請求と「さかのぼって受け取るとは」を説明します。

【連絡先】：佐々木久美子社会保険労務士事務所 sasakikumiko@nifty.com

5/19(日) “東京シンポジウム／関東甲信越静ブロック 2024” ご案内状

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）会長：原田久生

謹啓 前年度（2023年4月1日～2024年3月31日）は会設立20周年記念講演を当会の最高顧問衛藤義勝先生に「ファブリー病研究とともに20年 - 世界に羽ばたく」として最後を締めくくっていただきました。そして今年度（2024年4月1日～2025年3月31日）は気持ちも新たに“ファブリー病患者の未来プロジェクトPX！2024！”がスタートします。

4月から、障害者差別解消法が変わります。難病患者が障害者の定義に入った年とも言えます。事業者による障害のある人への合理的配慮の提供が義務化されます。障害のある人もない人も、互いにその人らしさを認め合い、ともに生きる社会の実現に向けていきます。また患者の要望が高かった登録者証の発行が実施されます。身分が証明されることで交通機関、各種施設の割引や障害者手帳を持っていなくても障害者総合支援法の福祉サービスが享受できることになるのです。

こうした動きの中で、厚労省難病対策課の山田章平課長からは「難病対策の歴史と福祉的発展」と題して講演していただきます。また遺伝カウンセラーを志望する山田理英子氏は当会の会員によるアンケートを纏められ「遺伝に関する悩みや不安への対応の現状と課題」として話されます。また衛藤先生にはこれまでにない切口で「ファブリー病精神、神経障害の機序 こども一不登校 成人の鬱 をどうするか？」具体的に話されます。東京慈恵会医科大学循環器の本郷先生は「ファブリー病心病変の評価」、埼玉医科大学中里先生は痛みを取り上げていただき「ファブリー病の不思議 一なぜ痛いのか」、東京慈恵会医科大学櫻井先生には「耳鳴と難聴への対応」と何れも内部障害が共通のテーマとなっています。最後にはお馴染みになった東京慈恵会医科大学の大橋先生には相談コーナーを担っていただきます。内部障害が福祉サービスを受けられるかを問うシンポジウムとも言えます。そしてこの機会に是非参加していただき日頃の悩みをこのシンポジウムで解消してください。

謹白

患者の未来プロジェクトPX！2024年
最前線の医療と社会福祉の最新情報・最新研究の発表

関東甲信越静ブロック Zoom 同時配信！
東京シンポジウム2024

令和6年5月19日(日) 13:00～15:50 (12:00開場)
〒105-0003 東京都港区赤坂3-19-1 電話 080-5720-2085
東京慈恵会医科大学1号館3階講堂

参加費 無料

主催者挨拶 原田久生氏 (全国ファブリー病患者と家族の会「ふくろうの会」会長)
13:00～13:10 「これからの患者会活動について」(5/23難病の日を記念)

司会 原田久生氏 (全国ファブリー病患者と家族の会「ふくろうの会」会長)

招請講演 山田章平氏 (厚労省 難病・生活衛生局難病対策課 課長)
13:10～13:30 「難病対策の歴史と福祉的発展」

講演 山田理英子氏 (国際医療福祉大学大学院 医療福祉学専攻 医療福祉学助教授)
13:30～13:50 「遺伝に関する悩みや不安への対応の現状と課題」

司会 小林正久先生 (東京慈恵会医科大学小児科助教授)

基調講演 衛藤義勝先生 (全国ファブリー病患者と家族の会「ふくろうの会」最高顧問、東京慈恵会医科大学名誉教授)
13:50～14:20 「ファブリー病精神、神経障害の機序 こども一不登校 成人の鬱 をどうするか？」

教育講演 本郷賢一先生 (東京慈恵会医科大学循環器内科教授)
14:20～14:40 「ファブリー病心病変の評価」

教育講演 中里良彦先生 (埼玉医科大学脳神経内科教授)
14:40～15:00 「ファブリー病の不思議 一なぜ痛いのか」

教育講演 櫻井結華先生 (東京慈恵会医科大学耳鼻咽喉科教授)
15:00～15:20 「耳鳴と難聴への対応」

質問タイム 大橋十也先生 (東京慈恵会医科大学 皮膚科助教授)
15:20～15:50

※印刷用紙はA5サイズで200mm×250mmです。
※当日は13:00から15:50まで入場可能です。

令和6年5月19日(日) 13:00～15:50 (12:00開場)
〒105-0003 東京都港区赤坂3-19-1 電話 080-5720-2085
東京慈恵会医科大学1号館3階講堂

お問い合わせ先
事務所電話／FAX：03-5786-1551、
携帯電話：080-5720-2085
シンポジウム参加申込書 (会場への参加)
申込締切 5月10日(金)
お申込み先：〒107-0052 東京都港区赤坂 8-5-9-305

日時：2024年5月19日(日)

13:00～15:50 (受付12:00～)

会場：東京慈恵会医科大学1号館3階講堂

※HPにも掲載しています。(http://www.fabrynet.jp)

※会場に来られない方はポスター左下のQRコードから入ってください(オンライン)。

※定例交流会はシンポジウム終了後4階にて開催します。無料ですので参加下さい。

※12歳以下のお子様は必ずご年齢をご記入をお願いします。(キッズスペース、授乳室用意あり)

※車椅子のご利用に対応できる会場となっていますので安心ください。

車椅子の方、キッズスペース、授乳室ご利用の方は併せてお申し込みください。

お問合せ先：

事務所電話／FAX：03-5786-1551、

携帯電話：080-5720-2085

シンポジウム参加申込書(会場への参加)

申込締切 5月10日(金)

お申込み先：〒107-0052 東京都港区赤坂 8-5-9-305

東京シンポジウム事務局 宛 FAX (03 - 5786 - 1551) でお申し込み下さい。

○東京シンポジウム 2024			ご出席		・		ご欠席		
1	いずれかに○	フリガナ	3	いずれかに○	フリガナ				
	患者・一般	氏名 () 歳		患者・一般	氏名 () 歳				
2	いずれかに○	フリガナ	4	いずれかに○	フリガナ				
	患者・一般	氏名 () 歳		患者・一般	氏名 () 歳				
〒								ご住所	
								電話番号 ()	

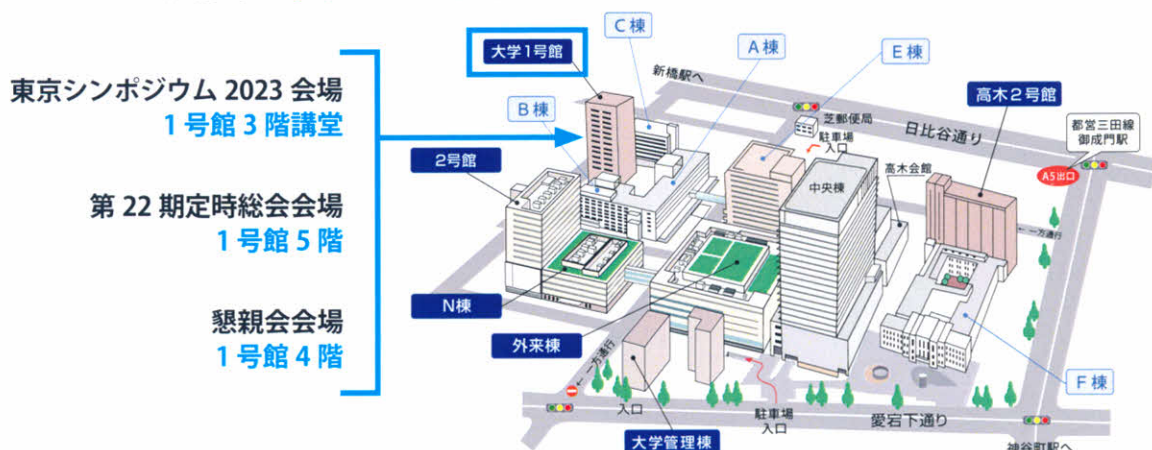
※車椅子で利用者、キッズスペース、授乳室ご利用の方は事前にお知らせ下さい。「氏名： _____」
 ※オンライン（ZOOM）を希望される方はポスター左下 QR コード から入れます。

下記に専門の先生方への質問、平素悩んでいること（病気、生活上、制度等）なんでも結構です。また患者会への質問などお願いします。

（先生方への質問に付いては匿名にて当日セミナー、討論会でお答えして頂く予定です。）



会場図：東京慈恵会医科大学 東京都港区西新橋 3-25-8



最寄り駅：地下鉄都営三田線	「御成門駅」	A5 出口	3 分
	「内幸町」	A3 出口	10 分
：地下鉄日比谷線	「神谷町」	3 出口	7 分
	「虎ノ門ヒルズ」	A1 出口	9 分
：地下鉄銀座線	「虎ノ門」	1 出口	10 分
：地下鉄都営浅草線	「新橋」	8 出口	12 分
：地下鉄丸の内線	「霞ヶ関」	C3 出口	13 分
：JR	「新橋駅」	徒歩 12 分	タクシー 5 分
	「浜松町駅」	徒歩 12 分	タクシー 8 分



ふくろうライブラリー 「本は人生のパートナー」



新年度、新生活のスタート。期待と不安を繰り返しながらも、
一步一步進んでいきましょう。

『17歳のビオトープ』 清水晴木 幻冬舎

「人生先生と呼ばれている、高校の校務員と生徒達の物語です。
恋と愛の違いについて悩んでいた、運やガチャ、生きる意味、幸せ不幸せって何? など…。
生徒達の悩みに寄り添いながらも、まずは自分で考え、答えを導かせる。そして、皆でビオトープ
を作ることで、仲間になっていく。
親身になってくれる「人生先生」このような校務員のいる学校、通ってみたいになりました。

『BLANK PAGE』 空っぽを満たす旅 内田也哉子 文藝春秋

内田裕也さんと樹木希林さんの一人娘さんです。
物心ついた頃から、「いびつな家族環境に生まれた」「あの変わった両親の娘」と自覚されて
いたとのこと。
19歳で、本木雅弘さんと結婚されたのも、驚きでした。
谷川俊太郎さんや中野信子さんら、15人の方との対談を通じて、ご両親との関係性が詳ら
かになっていきます。
幼い頃、おもちゃをあまり買ってもらえず、絵本を読んでいらしたとのことですが、インターナシ
ョナルスクールに通い、留学もされて、感性が豊かで、多才な方だと思います。

『ひとり旅日和』 幸来 秋川滝美 角川書店

事務用品販売を手がける会社に勤めている主人公の日和。
人見知りの日和が、ひとり旅をしながら、人の温もりや絶景に感動したり、物産品、名産品を
味わいます。
「今の自分が好き」と言えるようになり、自分磨きにも前向きになっていきます。
恋人未満の蓮斗との関係にも変化が…。
第1話は、能登の旅の物語です。
元日の、震災被害に遭われた方々に、心よりお見舞いを申し上げます。一日も早い、復興を願っ
ております。

【本のプチ案内人】

☆ 読者の方からの投稿です。

ふくろう通信 64号のふくろうライブラリー「湊かなえのことば結び」を読んで

本のプチ案内人さんのおすすめ本を手に入れました。小説家の湊かなえさんが2020年6月から2022年3月まで
96回のラジオパーソナリティで放送された内容が、今日の一曲と本日のことばなど音楽と言葉が連動して記録され特
にこの時期は、コロナ禍で息詰まった社会情勢がリスナーからのメッセージ記録に反映されておりラジオ好きな私には
とても興味深く拝読しました。いつもこの本のコーナーを楽しみにしています。

関東在住 匿名希望さん

※ふくろう通信編集委員より

ふくろうライブラリー「本は人生のパートナー」のコーナーとふく
ろう通信全体において、読者からのご感想やご意見を受付けており
ます。また、掲載希望の旨も併せてお寄せ下さい。

【ご感想、ご意見はこちらまで】
メール: newsfukuro@gmail.com
Fax: 03-5786-1551 (東京オフィス)



Better Health, Brighter Future

タケダは、世界中の人々の健康と、
輝かしい未来に貢献するために、
グローバルな研究開発型のバイオ医薬品企業として、
革新的な医薬品やワクチンを創出し続けます。

1781年の創業以来、受け継がれてきた価値観を大切に、
常に患者さんに寄り添い、人々と信頼関係を築き、
社会的評価を向上させ、事業を発展させることを日々の行動指針としています。



●

We chase the *miracles* of science to improve people's lives

私たちは人々の暮らしをより良くするため、科学のもたらす奇跡を追求します。

●

サノフィ株式会社

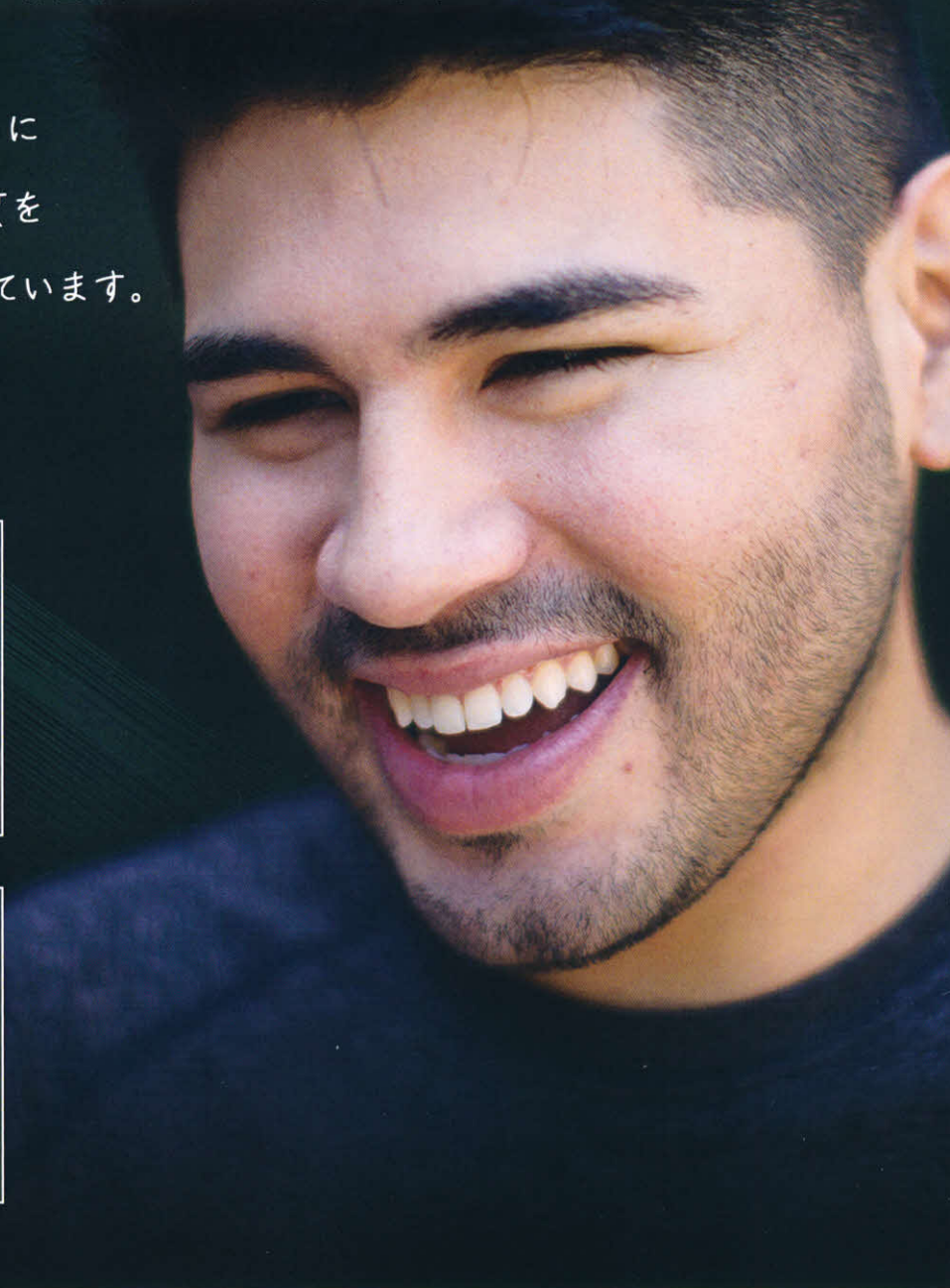
〒163-1488 東京都新宿区西新宿三丁目20番2号 東京オペラシティタワー

www.sanofi.co.jp

sanofi

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。



編集後記

- 今年は桜の開花予想が遅くなったり、早くなったり、待ち遠しかったです。このふくろう通信が届く頃には、どの地域が満開になっているのでしょうか？
(香川 岡田)
- 春になり、桜を見るたびに梶井基次郎の「桜の樹の下には」という話を思い出します。桜の樹の下に埋まっているものに、桜の妖艶で優美な姿に、心がざわざわする季節です。
(愛知 岡田)
- 今回の号は特に興味深いと言うも透析生活になって15年目に入ってその間3回の脳梗塞を経験して現在に至っていますが、その後遺症もあってか左足しびれ感、難聴、視力低下が残り今回は関係性のある題材ばかりでした各部門を取り上げられる事は重要だと思います。
(岐阜 倉知)
- 車で道路を走っていると、ここ数年「イチゴ食べ放題、イチゴ狩り」という看板を目にする機会が増えました。農林水産省のサイトによると、なんと日本国内のイチゴの品種は約300種あるそうです。近年ではご当地ブランドが目立つようになりましたが、皆さんの地元では、どんなイチゴがあるのでしょうか？機会があれば、色々な品種の食べ比べをしてみたいものですね！
(大阪 桑原)
- 北国デンマークの春はゆっくり訪れクリスマスと同じようにイースター（復活祭）は大変な人と春の訪れを祝うゴールデンウィークの様な休暇があるそうです。
(埼玉 郭)

ふくろう通信

2024年4月号（春）4/15発行
[1・4・7・10月15日発行]

編集長 桑原 裕司
編集員 矢田 陽子 郭 育子 岡田 利江
倉知 佳徳 岡田 正恵

発行人 原田 久生

印刷所 大園社 〒101-0024 東京都千代田区神田和泉町 2-33

ホームページ <http://www.daikensha.com>

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



4月号
(通算69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

【事務所】

〒107-0052 東京都港区赤坂 8-5-9-305
秀和坂町レジデンス

TEL&FAX: 03-5786-1551

<http://www.fabrynet.jp>



定価: 500円（税込）発行: 2024年4月15日（月）