

ふくろう通信

2025年
1月号

(通算 72 号)



謹賀新年

＜目次＞

1	巻頭言 原田 久生 会長	P.2
2	ふくろうの会2025年：活動方針	P.3
3	最高顧問挨拶 衛藤 義勝 先生	P.4
4	東京シンポジウム2024 講演録	P.5
5	会員便り（患者体験談）関東・甲信越静岡ブロック JFA会員	P.9
6	国内Topics 岡田 正恵 理事	P.12
7	海外Topics 郭 育子 理事	P.14
8	ファブリー病の在宅医療について 山川 裕之 先生	P.17
9	ふくろうライブラリー	P.18
10	編集後記	P.18
11	お問い合わせ	巻末

巻 頭 言

「次なる新たな医療提供体制とは」&
「2025年度活動方針」

ふくろうの会
一般社団法人 全国ファブリー病患者と家族の会
www.fabrynet.jp

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



私はこの時期（1月）新しい年度（2025年度）の活動方針を立て予算を作ることになっています。そのベースとなっている理念は患者中心の医療と社会保障の充実・皆保険制度の堅持からなっています。10項目の方針は「ファブリー病患者の未来プロジェクトPX（Patients Transformation）」とも言えるものです。必要とする患者のためのプロジェクトを通じて会の考え方・姿勢をひろげていきたいと思います。

会設立以来、第一プライオリティの方針は“患者とその家族が全国何処に住んでいても最新の治療を受けることが出来、公平・公正な医療や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社会の実現を目指すこととしています。さらに患者の生活圏内で最適な医療ネットワークをいかに構築できるかが重要で、根治治療が出来ていないだけに、症状が悪化しても療養生活が送れるようにしておかなくてはなりません。

2015年1月に施行された難病法の基本方針は指定医、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。

共通していることは患者・家族がどの地域で暮らしていても差別されることもなく豊かな療養生活が送れることになっているのです。最も大事なことはそれぞれの患者と家族がその地域社会を担っている難病連（難病団体連絡協議会等）、自治体、医療機関との間で自分に合った医療・療養ネットワークを作っていけるかが重要ポイントといえます。

コンソーシアム的な支援団体に加盟しても意味がないといえます。それぞれの患者会が必要とする創薬のための活動、療養のための活動を通じ、また行政・研究班は患者たちの声を個別に聴いていただきたいです。疾病の症状に対して一元的にとらえるのではなく、そろそろ個別的にとらえていただきたいと考えています。

同じ疾病でも個々に症状が異なります。ゲノム医療が進むにつれ、医師も少なくなり、患者も激減してきます。こうした環境は避けることはできません。時代に合った次なる医療提供体制の構築が必要になってきました。

【紹介】

右記のスライドは、当会が社会貢献活動の一貫として作製したヘルプマークのキャンペーンポスターです。

当会の社会貢献：全国的に使われだしてきたヘルプマーク

見えない痛みと闘うあなたに

ヘルプマークはもらえる人って？

入手方法と配布について

（イラストレーター：三貴千愛）

患者が主張しているのに周りが気づかないでいる。気づこうともしない。無視している。今後は、社会全体のモラルダウン、配慮不足への啓発活動が必要。

ふくろうの会 2025 年：活動方針



「ふくろうの会の10の方針と理念 —患者中心の医療と 社会保障の内容充実・皆保険制度の堅持」

“ファブリー病患者の未来プロジェクト PX！2025！” Part2

1. 全国何処に住んでいても最新の治療を受けることが出来、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。
2. 全国5ブロック、7主要地区を対象にしたセミナー（ウェビナー）実施の役割（変わりゆく難病制度の理解、新しい医療の理解、なんでも相談、交流会等）は大事なこと。
3. 各学会との協力関係を強化。早期治療への手立てとしての新生児スクリーニングの取組。自らを守る定期検査と総合的なチーム医療の推進。
4. これからの患者・家族は患者中心の医療を推進し、時代に即した難病政策を樹立し、行政、研究者、製薬会社に対して寄与していく新たな時代が来たといえる。
5. 就労問題は障害者と同等の法定雇用率を。難病年金の創設。難病拠点病院の整備。難病の小児医療費の無償化。
6. 情報の充実（HP・ふくろう通信）、相談の充実（HP・電話相談・各地セミナー座談会）。啓発活動の充実。
7. 患者の未来プロジェクトPX（Patients Transformation）の推進。アプリ等で一人でも多くの患者を発見し早期治療に結び付けていく。行政・医療機関・製薬会社・国会議員その他との協働関係を構築していく。
8. 行政・医療機関・製薬会社・国会議員その他との協働関係を構築していく。
9. 海外活動の強化（患者会FIN、その他団体とも研究を含む活動に連携し協力する）。
10. 欧米並みの患者中心主義の医療を推進、わが国では難病患者が障害者の定義に入った年度といえる。

—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、その為に時代にあった制度をつくり、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。」

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）

東京本部：〒107-0052東京都港区赤坂8-5-9-305 <http://www.fabrynet.jp>

TEL・Fax:03-5786-1551 mobile：080-5720-2085

最高顧問挨拶

～ 2025 年の幕開け

Global Warming と世界の大変革のはじまり～

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
 財）脳神経疾患研究所先端医療研究センター長
 東京慈恵会医科大学名誉教授
衛藤 義勝 先生

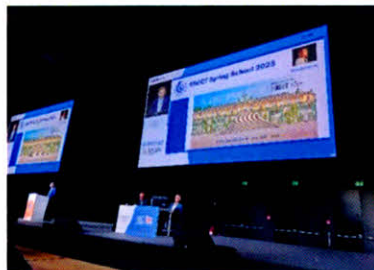


皆さん新年おめでとうございます。と言える年であれば強く思います。この10年間地球はどんどん温暖化し平均気温がこの10年間で0.5℃上がり、北極の氷は解け、また南極大陸はどんどん氷がなくなり、そのため海面上昇に伴いモルジブなどは陸地が水没し、海水温は上がり、各地で超巨大台風、ハリケーン、豪雨が起こり、世界の気候変動に伴う地球規模の自然災害は凄まじいばかりであります。また気候変動ばかりでなく、ウクライナーロシア、イスラエルーレバノン、パレスチナなど多くの命が失われる戦争、世界各地での紛争、中国の覇権争い、最近では隣国韓国、北朝鮮の問題など世界は崩壊に向かつての様々な不安定要因に満ちております。わが国は世界の端、極東に位置し少しは大きな世界的紛争に巻き込まれない位置にいますが、世界は皆連鎖しているので、厳しい国際運営のたづなとりは極めて難しい時代になっております。このような世界の状況下、去年は元日に能登半島地震で多くの方が亡くなり、建物を含め甚大な被害の為、現在でも復旧されておられません。自然災害と世界紛争、本当に平和な時代が失われております。今年こそ世界平和を祈っております。

さて、ファブリー病の患者さん方にとって今年はどんな年になるか。多くの皆様方は不安な気持ちでおられると思います。ウクライナ等の紛争のお蔭で、物価は上昇し、同じ値段でも中身は半減です。だんだんと皆様方の家計も厳しくなると想像します。国の医療費も大幅な赤字で、今後の将来像が心配です。ファブリー病の治療の進歩は、今後新しい長期発現型酵素製剤、経口薬剤などが期待されます。ただ、今後承認まで数年かかるかと思ひます。遺伝子治療薬もまだ開発に時間がかかるでしょう。昨年末ローマでのヨーロッパ遺伝子細胞治療学会に出かけて、遺伝病の遺伝子治療も徐々に進んでおりますが、未だ今後の課題として安全性、有効性にまだ十分な報告は発表されておられません。写真は昨年9月にヨーロッパポルトガルのポルト市で開催されたSSIEMでの来年国際先天代謝異常学会（ICIEM）の京都開催での宣伝活動（中村教授、大石教授らと）、また10月ローマでのヨーロッパ遺伝子細胞治療学会（ESGCT）での光景です（旧友のBuren会長とNaldini理事長）。国際活動も重要ですが、日本の平和と安全を今年も祈るばかりです。



ポルト市での SSIEM での宣伝活動



ヨーロッパ遺伝子細胞学会での光景

慈恵医大嶋田准教授、小林教授
ESGCT 参加

《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2024】 2024年5月19日 開催

* 講演録 *

「ファブリー病の精神神経症状 —鬱と不登校の問題」

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
財）脳神経疾患研究所／東京慈恵会医科大学名誉教授
衛藤 義勝 先生



小林先生、ご紹介いただきありがとうございます。私は患者会の発足時から何十年とお付き合いいただき、皆様方から多くの事を、ご教示いただき有難うございます。



この写真は富士山ですが、これはどこから撮ったか分かりますか。先月、福岡の国際学会へ行く時に、ANAの飛行機の上から携帯電話で撮ったところ、こんなにきれいに撮れました。階段までしっかりと撮れていて、今のカメラはすごいなと思いました。

さて、今日は、ファブリー病の患者さんの鬱と不登校の問題、精神神経症状で、これは今まであまり講演で聞くことがなかったと思います。ファブリー病の中枢神経障害は血管障害や痛みが主に話されていたと思います。鬱病的な症状、これは何もファブリー病の患者さんだけではなく、現代人も多かれ少なかれ、どうしても鬱になりやすい人が多く、人口の10%ぐらいは鬱でございます。ファブリー様の患者さんの不登校鬱の状態、これはどういう原因になるか、この辺はまだよく分かっていないところがありますが、そういった病態との関

係を今日は少しお話をさせていただきたいと思います。



このスライドは、今年の2月開催されたワールドシンポジウムで、ライソゾーム病に特化した国際シンポジウムがあります。3,000～4,000人ぐらいの方が毎年参加されます。

今年はカリフォルニアのサンディエゴ市で約3,000人が集まり、演題数は1,000ぐらいです。その内口演で選ばれる、口演発表が約120で、あとは全部ポスターです。とにかく世界で競争できる人材育成は非常に大事で、国の方の応援して欲しいと思います。最近は専門医制度等で若い人達は海外に行かない、留学しない、これでは世界で乗り遅れてしまいます。是非国際会議に参加することを応援してください。

さて、最近新生児スクリーニングによる早期診断、治療、今や新生児どころか、胎児から治療する胎児治療も、現実には始まっています。これから患者会、医師、医療関係者がどのようにやっていったらいいのか、遺伝カウンセリングも何十年に渡ってやっていかなければならない、それを誰

が保証するのか、非常に難しい問題が沢山あるわけです。



このスライドは私が 20 年近くお付き合いいただいている、ワールドシンポジウムを 20 年間主催しているミネソタ大学の小児科の Whitley 教授です。国際的に有名なミネソタ大学では屋根瓦方式で立派な先生が、特にライソゾームに関しては世界のリーダーが多くいます。皆さんご存じのように Krivit 教授は遺伝病で骨髄移植を初めてやりました。Desnick 教授、遺伝子治療をしていた Barranger 教授、Grabowsky 教授など皆さん屋根瓦方式によりミネソタ大学小児科から世界に出ていきました。日本は今や屋根瓦方式がだんだん壊れて、これをもう一度復活するのは大変なことです。

ファブリ病治療研究の最近のトピックス

治療の進歩

- 1) 新型酵素—長時間作用酵素製剤
- 2) BBB 通過型酵素—トランスフェリン受容体抗体結合酵素、Fcレセプター結合酵素、他=>ファブリ病の脳血管障害に効果あるか?
- 3) 経口治療薬: 低分子治療薬—シヤペロン治療、基質合成抑制治療
- 4) 細胞治療—iPS細胞(肝細胞、神経幹細胞移植、臓器移植(腎、肝等)等)
- 5) 核酸治療薬—メセンジャーRNA治療、リードスルー治療
- 6) 遺伝子治療—AAV、レンチウイルスベクター、編集遺伝子治療
CNS標的 AAVベクター(JCR)

早期治療の為に新生児スクリーニング

タンデムマス、次世代DNAシーケンス

Personal opinion slide, 2023

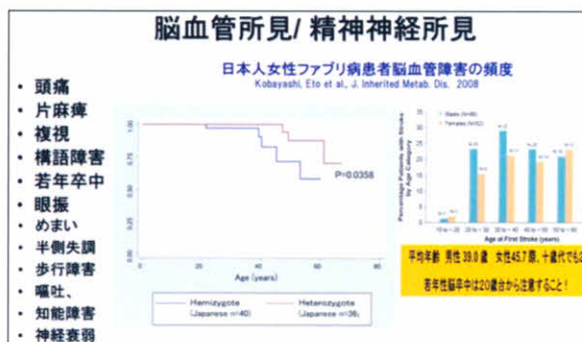
スライドはファブリ病の最近のトピックスです。新しいファブリ病の治療薬だけでも 10 以上出てきております。BBB 通過型の酵素、ファブリ病の患者さんも脳に障害が出る可能性もあり、脳に効果のある酵素も必要かもしれません。それから経口薬の開発は重要です。点滴を 1 週間に 1 回、あるいは 2 週間に 1 回というのは大変です。経口薬も基質合成抑制治療が現在治験をやり始めております。その他細胞治療、まだ具体化していません。その他核酸治療、メセンジャー RNA 治療、これは、メチルマロン酸血症等でモデルナ社が臨床治験をやっています。これ

から糖尿病と同じように皮下注射で RNA 治療をファブリ病でもできるようになるかもしれません。それから、遺伝子治療、現在レンチウイルス或いは AAV ベクターが主流です。

レンチウイルスベクターは骨髄移植のあるセンターではないと難しいですが、AAV ベクターですと注射するだけなら普通のクリニックでもできるかもしれません。将来的にはこれらの遺伝子治療ベクターを用いてターゲット化できる可能性もあります。脳に入れたい、あるいは腎臓に入れたい、心臓に入れたいと、そういうターゲットのできる遺伝子治療ができるようになります。いずれにしても良い治療法ができて、早い時期に治療しなければ難しいのです。そういう意味では、新生児スクリーニングは重要です。胎児治療も始まっています。胎児の酵素補充療法というのは米国で、ポンペ病、ムコ多糖症でやり始めました。

本題に入りますが、ファブリ病の患者さんの子供時期は四肢が痛い、うつ熱で学校に行きたくない、学校に行きたくないから授業にも遅れて周りともコミュニケーションがとれずに、結局鬱的な状況になり、不登校になります。又 20 歳以降晩期症状、特に腎臓、心臓が悪くなるため、やはり精神的にも鬱になりやすい状況です。

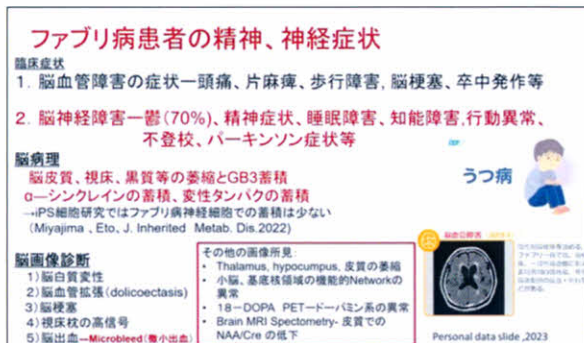
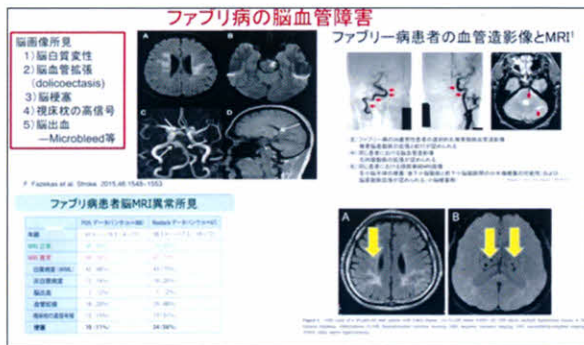
特に古典型で重症な男性患者さんと女性患者さんは精神障害になりやすいです。



上の図のように、ファブリ病患者さんの 脳血管、精神障害の症状、様々な症状があります。頭痛、片麻痺、複視等、色々な症状があります。

主に今までは血管障害で血管が蛇行したり膨らんだり、あるいは白質変性、虚血、そのようなことが原因で、このような神経症状が出てきます。MRI をとると、患者さんの半分以上は MRI 所見がありますし、子供でも MRI 所見が見られる患者さんもあります。従って、皆さん方は必ず

MRI とってください。よろしくお願いします。

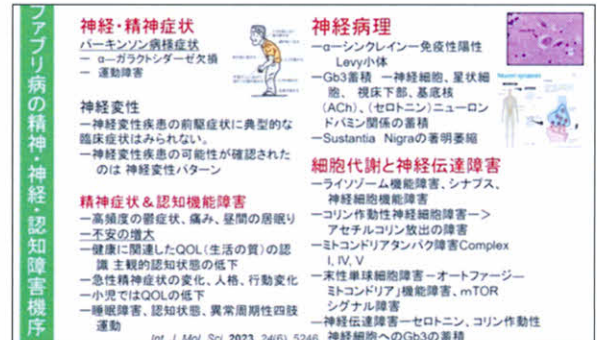


それからもう一つですね、脳障害は単に血管障害だけではないことが最近分かってきました。脳の血管障害は、頭痛、片麻痺、歩行障害、脳梗塞というのが出てくるわけですが、鬱、精神症状、睡眠障害、知能障害、知的障害、行動障害、それからもう一つ大事なものは、パーキンソン病のような症状になってくる患者さんもおります。ライソゾーム病の患者さんは、パーキンソン病になるバックグラウンドがあります。α-シクレインのタンパク質の蓄積、凝集した変性タンパクが、脳の黒質とか、パーキンソン病になるような視床等の部分にたまっていく、そういうのが原因じゃないかというのは最近言われ始めました。ですから、ドーパミンやニューロトランスミッター、それから小脳の基底核の問題等最近言われ始めています。それが意味、鬱病との関連性が言われております。

私が経験した患者さんの何人かで、鬱、不安、睡眠障害等の精神症状の方がおられます。14歳の男の子、38歳の男性、30歳の女性、細かいことは言いませんが、ファブリー病の古典型の男性、女性ともに、このような精神障害が大なり小なりみられることがあります。実際に論文を探してみると、ファブリー病で多くの患者さんが鬱になると、多くの論文発表がされております。

また、脳出血、脳梗塞をやると、知能検査指

数値が落ちている患者さんもおりますし、肉体的機能、体の健康状況、体の痛み、一般健康状態、バイタリティー、社会的適応、情緒機能、メンタルヘルスと、こういうような指標がいずれもかなり落ちてくる患者さんもおられるわけです。



ファブリー病患者の精神症状のまとめ

ファブリー病患者の多くは精神的問題を抱えている頻度が高い。

原因因子

1. ファブリー病に伴う脳血管障害、痛み、臓器障害等
2. 脳皮質-Gb3、α-シクレインなどの蓄積
3. 社会的要因—社会からの隔絶、サポート体制の不備

精神症状の治療

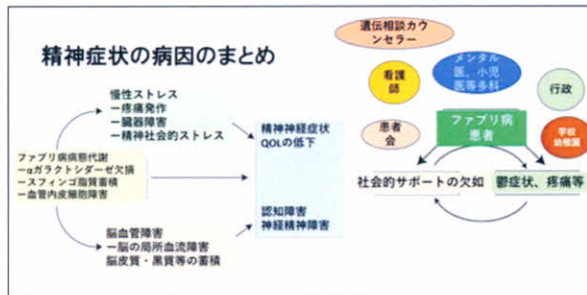
1. 鬱、ファブリー病へのメンタルカウンセリング
2. 抗鬱剤、痛みに対する治療
3. 酵素補充療法、低分子薬—痛み、臓器障害の治療により鬱症状への効果が期待できる

そうすることで、ファブリー病の精神の問題というのをきちんと認識しておいて、医師としてどういうふうに今後取り扱っていくか、総合的な医療が必要になってくるわけです。パーキンソン病の症状を出している方々もおられますし、この鬱状態は、皆さんご承知のように昼間と夜は違います。

昼間はかなり鬱状態で、夜になると元気になったりと、小児の患者さんでは、QOLの低下がこういう精神障害に結びついております。いずれにしても、今お話しした精神症状のファクターというのは、血管障害、脳皮質-Gb3、α-シクレインの蓄積、それから社会的要因、社会から隔絶したサポート体制の不備、そういうものも含めて原因があります。患者さんの精神症状の治療には、メンタルの薬の投与だけではなく、酵素治療をやることによって痛みが良くなる、あるいは経口治療薬で良くなることもあり、ファブリー病患者さんの治療も非常に大事だということを、このメンタルの面でも強調したいと思います。

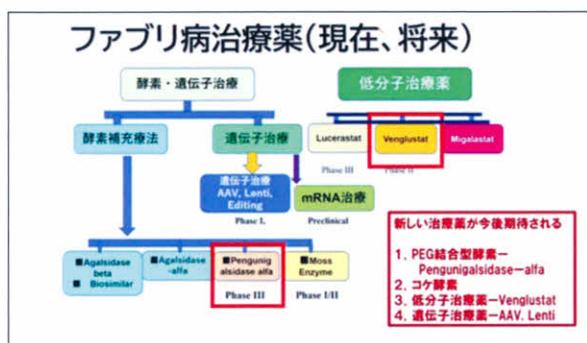
ファブリー病患者さんのメンタルの問題点に関して、日本ではあまり話す機会は少なかったのですが、これは大事だということを皆さんにご承知い

ただき、ファブリ病の患者さんを取り巻く生活環境を患者会でも援助され、看護師さん、遺伝カウンセラーさん、学校、幼稚園、こういうところで、早めに患者サポート体制を精神面からも築いて頂きたいと存じます。



ファブリ病の治療法	
対症療法	1. 四肢疼痛：カルマゼピン、ガバペンチン等（ファブリ病ガイドライン2020） 2. 腎合併症：ACE阻害剤、ARB内服薬、腎保護剤 腎不全→血液透析、腎移植 3. 心合併症：ベスメーサー（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：免疫性難聴→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. アカルシダーゼβ 1mg/kg 点滴 2週に1回 2. アカルシダーゼ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	ミガラスタ 経口治療 123mg 1T 空腹時 隔日投与 遺伝子変異依存性（30%）
治験中薬剤	1. 基質合成抑制療法：ルゼラスタット（経口）継続？ 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（JIS-UMC）

最後に治療に関して少しだけ触れておきます。やはり治療することによって患者さんは元気になります。治療法が全くなかった時は、やはり患者さんは人生真っ暗でした。もう20年前にファブラザイムやリプレガルができました。治療薬ができたということで、患者さんの顔色が変わりました。生きる元気が出る、希望ができるということは、社会全体が明るくなります。治療薬の開発は非常に大切です。現在、ファブリ病は幸いなことに酵素製剤が3種類、経口治療薬のミガラスタが1種類、今後、基質合成抑制治療薬が出てまいります。それから今、アメリカで遺伝子治療を一生懸命やっています。こういうようなものを含めると10以上のファブリ病治療薬が出てきます。（下図参照）



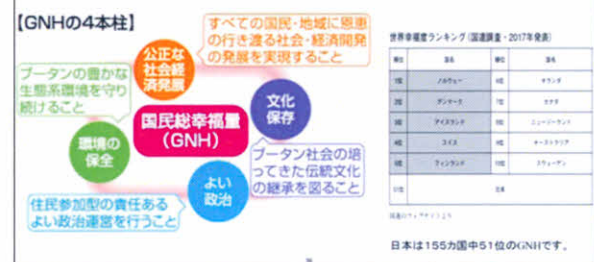
ファブリ病患者さんへのメッセージ

- ▶ファブリ病は多彩な臨床症状を呈するX-連鎖遺伝病です。多くの患者さんが診断されず無治療のままの患者さん多いです。四肢の疼痛、不快感、鬱熱などから不登校になる患者さん、それが元で学校にも行けず、友達、社会から疎外されて、引きこもり人生になる患者さん。精神的にも鬱状態で社会に順応できず、孤独な人生になり、就職も出来ない方も多々おられます。このような状況を打破するため
1. 早期診断、治療で学校・社会での共同生活に参加できる
 2. 学校、会社でもファブリ病を理解して、患者への心の援助、学校、社会活動の援助をする。
 3. 早期診断で早期治療が可能であり、周りのグループで心の支えになつてもらう。
 4. 患者の支援は学校教師、かかりつけ医師、患者会、製薬企業、行政が一帯となり、ファブリ病患者だけでなく、難病患者全体に光を与え、相互の援助並びに患者自身も自立出来るように努力する体制を援助する。
 5. これらの活動により我が国は国民総幸福度（GNH）の高い国成長することが重要である。

最後に、患者さんへのメッセージです。早期診断、早期治療で学校、社会での共同生活に参加できる、学校、会社でもファブリ病を理解して、患者への心の援助、社会活動を援助してあげる。早期診断で早期治療が可能でありますので、周囲からの心の支えが必要です。学校の先生を含め、製薬企業、行政、ドクター、皆さん、こういうことを総合的に援助してあげていくことも大事ですし、且つ患者さん自身が自立をして社会に貢献していくことも非常に大事です。

日本の社会は今や幸福度が世界の155ヶ国中51位、OECDでは一番下です。日本は非常にいい国だと言われますが、実際にこういう幸福度が低いというのは、より良い社会を築くために社会の自由度の改善、環境の保全、弱者に寄り添う社会制度、環境改善などトータルの意味で日本の社会が成熟していかなければ、日本の幸福度が51位からフィンランドやノルウェーのように1位、2位になれないのです。幸福度の高い国を目指して、これから頑張りましょう。

国民総幸福度（GNH）



皆さんもこれから健康に気をつけて頑張ってやっていただきたいと思います。それでは今日の講演を終わりたいと思います。

どうもご清聴ありがとうございました。

》～会員便り（患者体験談）～

そして人生は続く

関東・甲信越ブロック JFA 会員 匿名希望

私はこれからファブリー病が判明した経緯、家族、今後のことについて書きます。
この体験がみなさまの何らかのお役に立てれば幸いです。

1. 体調の変化一心不全から入院まで

私は 40 歳を過ぎた頃に会社の健康診断に引っかかりました。診断結果は心房細動の疑い。それまで健康診断の結果は良く、注意されたことはありませんでした。初めて聞いた病名に不安と恐れを感じ、昼夜を問わずインターネットで色々調べました。原因は加齢、高血圧、飲酒等と出てきます。医師は将来、私が脳梗塞を起こす可能性があるとして専門の病院への紹介状を書きました。



紹介された病院ですぐに再検査を受けましたが原因は不明。心房細動であることは間違いないと伝えられました。これといった治療もせずに経過観察を数年間繰り返しました。毎年同じ診断結果と体調の変化も感じなかったのも、いつしか再検査を受けなくなり数年が経過しました。

それは 49 歳の時に突然起こりました。体中が浮腫み、横になると呼吸が困難で息苦しくなり、深夜に病院へ駆け込みました。心不全を起こしていました。即入院です。次の日から医師たちは心不全の原因を探りました。その結果、僧帽弁閉鎖不全症という病気であることが判明。心臓の弁が完全に閉じなくなり、血液を体全体に送ることができないことから心不全を起こす病気です。次に僧帽弁閉鎖不全症の原因を探る検査が繰り返されましたが原因は不明でした。

入院生活も 2 ヶ月ほど経った頃、すっかり体から水分が抜けて体重が 18 キロ減りました。医師が一枚のチラシを持ってきました。「これ受けてみましょう。多分違うとは思いますが、今検査は無料期間中なので」と医師は私から採血をして去って行きました。差し出されたチラシには家系図のイラストが書いてありました。そこにはファブリー病の説明が書いてあり、幼少期の手足の痛み、暑さに弱い等。子供の頃から持っていた身体に対する悩みです。「この病気だ」とこの世の全ての謎が解けたような気持ちになりました。

2. 家族一兄の最期の言葉

私は北関東で生まれ育ち、家族構成は父、母、兄、私の 4 人家族です。2 歳上の兄は幼少の頃から暑い日や運動をした後に足のつま先が痛み、痛い痛いと言いながらつま先を摩っていました。その姿を見た母は私の叔母が幼少の頃に同じように足の痛みを訴えていたと言っていました。その時の私は気にも留めませんでした。兄は複数の大病院で検査を受けましたが原因は判りませんでした。私と兄は小学校の頃から町の剣道教室に通っていました。

兄は中学校に上がってから剣道部に所属しましたが、足の痛みが増していったので稽古も休みがちになりました。顧問の先生は家に電話をしてきては稽古にこい、そんな病気は聞いたことがないと繰り返すばかりでした。兄の強い希望もあり、母は稽古が厳しくなる夏休み前に退部届けを出しました。剣道部を退部後はスポーツをすることはなく写真撮影に没頭していきました。

高校へ進学してからも兄の症状は悪くなるばかりでした。兄は事あるごとに自分は 20 歳までは生きられないのではないかと私に言いました。その当時の私は兄の言葉をニヒリズムに感染した高校生の戯言程度にしか受け止めていませんでした。

兄が高校 3 年生の 7 月 9 日、それは夏の暑い日でした。母が兄を高校まで車で送るときに兄はかん

かに照りつける学校の校庭を見て「雨が欲しいな」と言ったそうです。それが母が聞いた兄の最期の言葉となりました。兄は物理の授業中に気分が悪くなりトイレへ行きました。ある程度時間が経っても戻ってこないで、様子を見に行くとトイレで倒れていたそうです。享年 18。兄の予想通りに 20 歳まで生きることはできませんでした。

3. 家族—母は健康そのもの

私の母は健康そのものでした。風邪を引いても少し横になるくらいですぐに回復します。職業は保育園の保母です。毎日睡眠時間も短く、朝から晩までよく働きました。

そんな母も 40 歳を過ぎた頃から毎年の職場の健康診断で心臓に問題があると言われて再検査を受けていました。毎年、再検査の結果に問題なく、経過観察を 60 歳過ぎまで繰り返しました。母は実母が 60 歳で亡くなったことから人一倍健康に気をつけ、何よりも死を恐れていました。

母は 66 歳の時に原因不明の脳梗塞を起こしました。幸い症状も軽くすぐに退院となりましたがそれ以降、心は病んでいきました。健康な頃はフラダンスを習い、冗談が好きで話好きでしたが、それからは無口になりいつも何かを考えている様子でした。

母は退院後、医学本を買い込み、常に自分の健康状態を疑いあらゆる検査を受けました。私が遠く離れたところに住んでいたことから繰り返される検査へは父が母を病院へ連れて行きました。

その頃から母は幻覚を見るようになりました。父が母の話を聞いてくれないと訴えて度々、私に電話を掛けてくるようにもなりました。ある時は家の周りを軍隊が取り囲み、貯金通帳を差し出せと言っているから助けて欲しいと言ってきました。そんな母を父は精神科を受診させますが、どうにもなりませんでした。

数ヶ月後のある日、母から携帯電話に着信がありました。私はまたかと思いながら渋々と電話に出ると、母は以前のように明るさを取り戻し、記憶も鮮明で幻覚の話もなく、嘘のように元気でした。後で父から聞きましたが、母は電話では明るく話していましたが体調は悪化するのみだったそうです。その頃は 1 日のほとんどをベッドの上で過ごすようになっていました。

母が 72 歳の時、父から母が入院すると電話がありました。急いで面会に行きましたがすでに人工呼吸器がつけられて話すことはできませんでした。数日後、心不全で亡くなりました。享年 73。母には双子の姉がいましたが 60 代後半に心不全で亡くなっています。先述した私の叔母で幼少の頃に足の痛みを訴えていた方です。

4. 私のこと

私は小学校 2 年生から剣道を習い、3 年生からは少年野球に参加していました。身体の異変に気付いたのは 6 年生の夏に行われていた野球の練習中です。体中が熱くなり、つま足に激痛が走りました。幼少の頃から兄の痛がる姿を見ていたことから、この痛みのことかと思いました。休憩時間に厚手の靴下を脱ぎ、木陰で休みました。少し休むと痛みは引いて行きました。それからは特に暑い日に痛みが現れました。そして夏が嫌いになりました。

当時の私が通っていた公立の小中学校では体育に力を入れていました。今では想像できないくらいに体育教師が力を持ち、その力を発揮できる運動会は日頃の成果の発表の場です。運動会の練習は夏の暑い時期に始めて秋に本番が行われます。たった 1 日で終わる運動会にここまで練習するのかというくらい熱心に指導されました。先生が少しでも気に入らないとやり直し、間違えた生徒がいると全体責任として生徒は何度も校庭を走らされました。

中学 3 年の時、体育教師はこれまで例年 3 段で行ってきた組体操のタワーを今年は 4 段で行うと意気込んでいました。ある日、私は風邪を引いて早退しました。夏の暑い時期も手伝って足に激痛が走り体調はかなり悪かったです。数日休み、熱が下がったので学校へ行くと、私がいなかったことでタワーの練習が中途半端に終わったと数名のクラスメイトに責められました。先生はこれで 4 段タワーができる

と嬉しそうでした。運動会本番。組体操の4段タワーは成功しました。今でも体育教師の満足そうな顔を覚えています。

同じ頃、母は私に兄のように足が痛むことはないかと繰り返し聞いてきました。私は母や周りを心配させないように痛まないと答えました。安心する母を見て、私は兄ほどの痛みはないしその内治るだろうと楽観視していました。実際、30歳を過ぎる頃にはほぼ足の痛みはなくなり、暑さにも強くなりました。周りの人たちが暑い暑いと繰り返し言うてきてもそうでもないと感じていました。年々、日本は猛暑となり熱中症で亡くなる人も増えて、「暑さ」は私だけの問題ではなくなったこともあり身体を気遣うことはありませんでした。この自覚症状がないことと楽観視がその後、私を苦しめることになります。自覚症状が出た頃には心房細動から心肥大が認められ、心臓の外科手術を行わなければならませんでした。それまで健康だと思っていたので心臓が悪いこと、そして自分がファブリー病であると知った時は大変ショックでした。入院中、一日中病気のことを調べては悲観していました。しかしよく考えると私は無料だからとたまたま勧められた検査でファブリー病が判明したことは幸運でありました。治療法があるのです。現在は2日に1錠を飲む経口剤で治療をしています。

5. ファブリー病

私がファブリー病であると判った時にまず考えたことは娘のことです。父から娘には100%遺伝します。まだ娘は何も知りません。夫婦で話し合っていますが、何と伝えようかとまだ答えは出ていません。初めは病院でもらった家系図のイラストの書かれたチラシを何度も見ては悔しい気持ちで、家系図を書いては犯人探しのようなことをしていました。恐らく、母、兄、叔母もファブリー病であったと考えられます。恐らく祖母も。彼らは自分がファブリー病であるとは知らずに生きて亡くなりました。母は自分がファブリー病であることを仮に知ったのであれば大変落ち込んでいたでしょう。息子、そして孫、さらにその先にまで遺伝する可能性。そして自分ではどうすることもできない無力感に苛まれたと思います。自分がファブリー病であることを知ることは幸か不幸か考えさせられます。

父のことを書いていませんでした。現在84歳で元気にしています。9人の兄弟姉妹で事故死した以外はほぼ90歳を超えて亡くなっています。この長生きの家系も遺伝だと思っています。

6. これからのこと

私がファブリー病と判ってから生と死を意識するようになりました。インターネットで「ファブリー病」と検索すると「寿命」と出てくるので嫌でも死を意識します。これといった答えは出ていませんが、死とは実に理不尽であると考えます。死はいつも不意に襲いかかってきます。心臓の手術を受けるために転院したベッドの上でアフガニスタンからアメリカ軍が撤退するというニュースを見ていた時は不思議な気持ちでした。これから心臓の手術を受け、たった一つの命を守ってもらえる自分と簡単に殺されていく人たち。現在でも戦争は行われています。日々、戦死者は増え続け小さな子供から老人、若く健康な兵士も相当数亡くなります。



死は身近にもあります。5年前に母は亡くなりましたし、母の死を悲しんでくれた年長の友人もあっけなく亡くなりました。4段タワーを成功させた体育教師は45歳を超えた頃に突然死したと聞きます。剣道部の顧問の先生は定年後すぐに自宅で倒れて亡くなっています。母が病院で患者たちへの慰問のフラダンスで訪れたときに先生が運ばれて行くのを見たそうです。母もその病院で亡くなりました。それでも難病の私が生きている不思議。

死は身近ではありますが、毎日忙しくしていると遠くにあるように錯覚します。そんなことを意識しながら私は今後、命を大切に社会の役に立つよう行動しようと考えています。ファブリー病や様々な病気の研究が進み、将来、根治することを願っています。

国内 Topics

(国内担当理事 岡田 正恵)

● 2024年11月7日～9日 第65回日本先天代謝異常学会学術集会 ●



秋晴れの空が広がり、爽やかな風につつまれた東京にて「100万人に1人はゼロじゃない」というテーマのもと、第65回日本先天代謝異常学会学術集会が開催されました。

9日のシンポジウムでは、奥山虎之教授（埼玉医科大学 ゲノム医療科 希少疾患ゲノム医療推進講座）と石垣泰則院長（医療法人社団悠輝会 コーラルクリニック）が座長を務められ、4名の演者からライソゾーム病患者の在宅酵素補充療法についての講演がありました。

<講演演題>

1. ライソゾーム病患者の在宅酵素補充療法マニュアルの概要
小須賀基通 診療部長 国立成育医療研究センター遺伝診療科
2. ライソゾーム病患者の在宅酵素補充療法（専門家の視点から）
山川裕之 専任講師 慶應義塾大学病院 循環器内科
3. ライソゾーム病患者の在宅酵素補充療法（かかりつけ医の視点から）
澁谷泰介 院長 医療法人社団ユニメディコサンライズファミリークリニック
4. ライソゾーム病患者の在宅酵素補充療法（薬剤師の視点から）
井手口直子 教授 帝京平成大学 薬学部



<座長の石垣泰則先生から、患者ができることについてメッセージをいただきました>

在宅医療を地方へ広めていくためには、各地域でコア（核）となる医師や組織に、患者会を通じて話を聞きに行くなど、患者さん自身が行動をおこしていくことも大切ではないでしょうか。

在宅酵素補充療法のマニュアルについては、日本先天代謝異常学会のホームページに掲載予定とのことです。

日本は少子高齢化や地方の過疎化問題を抱えており、ファブリー病患者も例外なくこの問題に直面しています。また、酵素補充療法のために学校や仕事を休まなければならない、という生活上の問題も常に耳にします。厚生労働省の発表では、国内で在宅医療を必要とする人が2025年には29万人に増加すると推計しています。これらの問題に対処するため、厚生労働省も在宅医療の推進について調査や施策を実施し模索しています。このような状況下で、今後ますます必要とされる在宅医療について、私達自身の問題として考えていくことが大切でしょう。

● 2024年10月19日「難病のゲノム医療を知ろう」患者・市民参画の実現を目指して ●

厚生労働省が主催し「革新的技術を用いた難病の医療提供体制推進に関する研究」（東京大学医科学研究所ヒトゲノム解析センター公共政策研究分野・水澤班）についてオンライン（ZOOM）による講演会が開催されました。

2025 年度に事業実施計画が立ち上がる予定の「全ゲノム解析等実行計画」。難病のゲノム医療がこれからどう変わり、難病の診断や治療法にどのような変化をもたらすか。

厚労省・難病対策課長からは、難病対策の経緯の説明や「全ゲノム解析等実行計画」についての発表などがありました。難病とがんに関する様々な情報の大規模データベースを構築し、国内外の医療機関・研究機関・企業がデータを研究や創薬に活用するものです。難病のゲノム医療の実用化にむけた進展に期待が持たれます。

● 2024 年 10 月から医薬品の自己負担の仕組みが変わりました ●

後発医薬品（ジェネリック医薬品）がある薬で、先発医薬品処方を希望した場合、特別料金の支払いが発生します。

※先発医薬品と後発医薬品の薬価の差額の 4 分の 1 相当を、特別料金として支払います。

※先発医薬品を処方・調剤する医療上の必要があると認められる場合等は、特別料金は不要です。

新たな仕組みについて

特別の料金の対象となる
医薬品の一覧などはこちらへ



後発医薬品について

後発医薬品（ジェネリック医薬品）
に関する基本的なこと



※ QRコードから厚生労働省 HP の関連ページにアクセスできます。

第 2 回 SALON DE FABRY 開催報告 2024 年 12 月 1 日 (日) 13:30 ~ 14:30

(未来プロジェクト PX 担当理事 星野ゆき代)

第 2 回 SALON DE FABRY は、ふくろうの会事務所にて ZOOM とのハイブリッド開催をいたしました。当会は、在宅酵素補充療法（在宅 ERT）の実現に向け、要望の段階から活動し、医師や他のライソゾーム病患者会と協働してまいりました。その結果、2021 年 2 月ライソゾーム病 8 疾患 11 製剤が、「保険医が投与できる注射製剤」として承認されました。その後、埼玉医科大学病院特任教授・奥山虎之先生と、慶應義塾大学病院循環器内科 / 医学部予防医療センター専任講師・山川裕之先生を中心にたくさんの先生方にご尽力いただき、2024 年 11 月 9 日、第 65 回日本先天代謝異常学会学術集会にてガイドラインが発表されましたので、第 2 回 SALON DE FABRY 1 部では、「ライソゾーム病の在宅医療～現状と課題、そして今後～」について、山川先生にご講演いただき、2 部では、参加者からのご質問にお答えいただきました。ご質問は、痛み止めや慶應義塾大学病院においてのチーム医療、患者の費用負担など多岐にわたり、予定終了時間を過ぎても質問はつきないほどでした。この度、ご参加くださいました方々、スタッフとしてご尽力いただきました方々に深謝申し上げます。なお、ご講演内容および慶應義塾大学病院においてのチーム医療につきましては、山川先生にご執筆いただき、本誌 17 頁に掲載いたしましたのでご一読くださいますようお願いいたします。



<お知らせ>

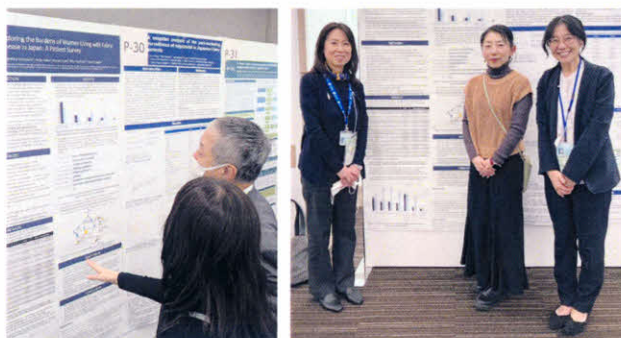
毎月第 3 火曜日、ファブリー病のピア相談が始まりました。

東京都難病ピア相談室 TEL: 03-3446-0220

海外 Topics

(海外担当理事 郭 育子)

◎第 65 回日本先天代謝異常学術集会／ 第 20 回アジア先天代謝異常症シンポジウム



論文ポスター発表会場の風景

11月7日から9日まで東京駅のステーションコンファレンス東京にて開催されました。今回は、患者も一部は聴講可能と明記された講演も多くありました。5階のポスター会場では、「ファブリー病とともに生きる女性の疾患負荷についての意識調査」という題名で論文の発表がありました。

患者、専門医の先生方（小林正久先生及び酒井則夫先生）、アミカス社のアドボカシー担当者とメディカルアドバイザーのチームとが一緒に様々な立場から

アンケートの結果の回答から見えるファブリー病の女性の課題を抽出して手を組んで作り上げたものです。

ご協力いただいた患者会の皆様からのご意見や感想を大事に患者の意見を入れながら仕上げる事ができました。今回論文の共著という形でふくろうの会から参加の機会をいただきました事にも大変感謝しております。今回の論文発表は英語でしたがアンケートの結果のご報告は、また改めて日本語で皆様へ準備予定ですのでそちらをご覧ください。

◎ FIN 提供英国バーミンガム大学循環器研究員 Dr.AshwinRoy



「ファブリー病の不整脈について」 YouTube 動画

<https://youtu.be/tNmZz4mzAIg?si=ts4i2UbFR-hIUZiK>



◎海外の活動予告

●第 21 回 WORLD シンポジウム in 米国西海岸 サンディエゴ 2025 年 2 月 3 日～

● FIN エキスパートミーティング 2025 in リスボン (ポルトガル)

【参加者募集】 2025 年 4 月 25 日 (金) ～ 26 日 (土) (裏表紙参照)

プログラムの詳細は、4 月 25 日の各団体代表メンバー向けのベストプラクティスの共有から始まり、26 日には世界中のファブリー病の専門家による講演とテーマごとのグループワークショップが行われます。

● FIN ヤングアダルトコミュニティ (青年部) ウィークエンド対面交流会
in ベルギー アントワープ 開催決定

【参加者募集】 2025 年 9 月 26 日 (金) ～ 28 日 (日) (裏表紙参照)

応募資格: 18 歳～ 32 歳までのファブリー病患者で事前に開催されるオンライン交流会に参加可能な方

※オンライン交流会日程 (全 3 回のうち 2 回以上の参加必須)

1 回目 2 月 15 日 (土)、2 回目 3 月 29 日 (土)、3 回目 6 月 28 日 (土)

全日とも日本時間 AM5:00 ～ AM6:30

現地時間 中央ヨーロッパ時間 CETPM12:00 ～ PM1:30

◎台湾からのゲストを迎えて～FIN エキスパートミーティング 2026in 台湾決定～

12 月 12 日銀杏並木の紅葉も終わりの頃、東京赤坂の当会事務所に台湾ファブリー病患者会の TAFD (台湾法布瑞氏症病友協会) から若いお客様がいらっしゃいました。TAFD のトーマスこと林鈺城 (常務理事) さんです。



左から郭理事、トーマスさん、
アミカス 後藤さん、原田会長

今回は、休暇中の滞在で事務所に是非一度日本の患者会にもご挨拶をされたいとの事でお立ち寄り下さいました。

FIN エキスパートミーティング 2026 は、2 年後に台湾で開催が決定された事にも触れられ、ヤングアダルト（青年部）のオンライン交流会に定期参加されているトーマスさん（29 才）からファブリー病の活動や体験を聞かせて頂きました。ヤングアダルト（青年部）は、コロナをきっかけに結成され、約 4 年間の世界各国の青年部の仲間たちとの繋がりは自分には貴重で日本の皆さんにもお勧めしたい内容との事でした。新しい仲間を

いつでもお待ちしておりますと前回の開催地スペインでの交流会の体験を熱く語ってくれました。

トーマスさんと、初めてお会いしたのは約 7 年前のリトアニアでまだ大学院を卒業したての頃でした。今では、研究所のお仕事と余暇そして患者会の活動等、都市部台北での暮らしは家賃も高く楽ではないらしいですが、とても嬉しそうに日本の旅を楽しむ姿も印象的でした。そこからこのような機会をきっかけに海外にも出て公私で活動的にされている姿を目にするのはとても嬉しい事です。この様に何かをきっかけに自分自身を変えてみませんか？

海外体験談シリーズ 4

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

何が起きているのかを初めて知ったとき、私たちは大きな安堵を感じました

リヴの家族には、ファブリー病を患っている人が 2 人、そうでない人が 2 人います。19 歳のリヴは、父親と同じくこの病気がないため、このバランスが重要だと言います。一方、2 歳年上の兄のフレイと母親はファブリー病を患っています。ここでリヴは、ファブリー病の兄弟の妹であり、ファブリー病の母親の娘でもあることについて語ります。



リヴの家の庭に入ると、クライミングウォールに気付かない訳にはいきません。この壁は、庭小屋の高く外側に傾斜した壁に沿って造られています。クライミング用のホールドが数多く設置されており、実のところ、家の中の狭い廊下の天井や壁にも設置されています。クライミングが家族の絆を強めていることがわかります。オープンプランのキッチン兼リビングルームに腰を落ち着けてリヴの話を聞くと、このことがよくわかります。

2 歳年上の兄フレイがファブリー病と診断されたとき、彼女は 11 歳でそれは 2013 年の初めのことでした

私は兄のために何もできず、それは辛いことでした。

「フレイは 12 歳くらいの頃から手足に痛みを感じ始めました。特に夕方になると痛みで叫び声をあげるという、ひどい時期の始まりでした」とリヴは思い返します。「ひどいものでした。私は何もしてやれず、父と母は絶望していました。何が起きているのか全くわからず、大変でした。焼けるような痛みだと言うので、冷やすことしかできませんでした。私たちは無力で、しばらくして幸運にもヴィボーの医師が、夜何が起きているのかを察知しました。そこから状況は急速に変わりました」と、ホルステブロー・ギムナジウム（中等教育機関）のバイオテクノロジーコース 3 年生であるリヴは回想します。週末は在宅介護の仕事に就き、将来は医療分野で働きたいと考えています。もしかしたら、いつかファブリー病の治療法を見つける手助けができるかもしれません。

フレイが診断されたとき、それが遺伝性の X 染色体連鎖疾患であることが明らかになりました。そこで、リヴと母親はコペンハーゲンのリグスホスピタレット病院で検査と診察を受けることになりました。予想通り、

検査の結果、母親もファブリー病を患っていることが確認されたため、フレイは一人ではありませんでした。一方、リヴはそうではありませんでした。

「何が原因かがわかったときは本当にほっとしましたが、父も母も重篤で遺伝性の不治の病を患っているという事実に向き合うのはつらいことでした。当時、両親が病気でないことがいかに重要かと考えていたのを覚えています。それは重要なバランスでした。私たちは2人が健康で、2人が病気でした。父と私には2人を支えるだけの力がありました。助けになる治療法があることを知ることも重要でした。病気について知ること、心が安らぎ、人生がもう堂々巡りではなく前進しているという感覚が生まれました」とリヴは言います。

私は時とともによりオープンになりました。

長い間、この病気のせいで私の家族はホルステブローの町からコペンハーゲンで最大の病院専門医の所を頻繁に行き来しなければなりませんでした。リヴは毎回付き添うわけではなかったけれども泊まりがけでの通院は、大抵2、3日で家に戻りました。その当時を振り返ると、リヴにとってティヴォリ公園の入園券を持っていたのは、その場所は他の事から気を紛らわす事が出来る所だったのでそれが彼女にとっての癒やしだったと思い返します。

「フレイと母は別の病棟にいました。フレイは小児病棟、母は成人病棟でした。つまり、父はフレイと一緒にいるために毎回病院に行かなければなりませんでした。その結果、私は交代で仲の良い友達のところに泊まりました。一人で家にいるわけにはいかず、学校の勉強、ピアノのレッスン、スポーツの世話をしなければなりませんでした。幸い、友達の一人と私は同じところに通っていたので、ほとんどのことを一緒にできました。」

「ファブリー病はすぐに私の日常生活の一部になりましたが、当然のことながら、部外者にとっては圧倒的で劇的なものに見えました。友人たちは、母が家にいることが多いことに驚きました。親友たちは、私の母と兄が病気であることを知っています。私は皆に話しているわけではありませんが、時が経つにつれて、そのことをもっとオープンに話すようになりました。ファブリー病は私たちの生活の一部となり、今では2人とも地元の病院に通えるようになり、年に数回検査のためにコペンハーゲンに行くだけでよくなりました。」

「基本的に、この病気はフレイにとって最もつらいものでした」とリヴは言います。「でも、状況は変わりました。幸いなことに、今は元気です。私が小学生のころの人たちと話すと、みんな私の弟が車椅子に乗っていたことを覚えていました。もう車椅子ではありません。母の場合はその逆で、今は病気が彼女の生活の多くを占めています。」

幸いなことに、人生は病気だけではない

「この病気が家族に影響を与えていることに、時々怒りを感じます。不公平に思えますが、徐々に日常生活の一部となり、生きやすくなっています。もちろん、悲しんだり心配したりしますが、幸いなことに兄は生まれつき前向きで楽観的な性格です。彼はひるむことはありません。私たち4人はファブリー病についていつもよく話しています。何も隠されておらず、それが大きな助けになっています。」

「もちろん、この病気を抱えて生きるのは大変ですが、おかげで忍耐力が付き、仲間の人間に対する理解も深まったと思います。また、ファブリー病患者協会デンマーク支部を通じて、人生で大きな困難を抱える多くの人々と出会い、彼らのすばらしさを知ったからかもしれません。この病気のおかげで、私たちはとても親密で強い家族になりました。タブーはなく、他のことについて話す余地があります。私たちは実際、それが得意です。病気が私たちの人生のすべてではないのです。」

リヴの母親は高所が苦手、地上にいることを好みますが、ファブリー病でさえ家族の楽しみとなっている登山の邪魔にはさせません。登山は4人の強い絆と人生の喜びの礎です。



慶應義塾大学病院でのチーム医療と、 日本におけるファブリー病の在宅酵素補充療法：①



慶應義塾大学病院 予防医療センター／循環器内科 専任講師 山川 裕之 先生

山川先生より在宅医療について、昨年12月1日（日）に開催された第2回 SALON DE FABRY に引き続き、当会会報に執筆いただきました。今号では第1弾（予定4回）をお届けします。

(1) 慶應義塾大学病院の取り組み（ファブリー病のチーム医療）

ファブリー病は、細胞内でいらなくなったタンパク質、脂肪、糖などを壊す役割をするライソゾームという酵素の中の α -ガラクトシダーゼAの作用が弱くなり、様々な症状が引き起こされる病気です。福岡県での発症頻度は、約7000人に1人という報告があります。遺伝子の関係から男性に多い疾患です。

細胞内に不要な糖脂質 Gb3（セラミドトリヘキソシド）が蓄積され、組織障害が起こり、進行性に症状が悪化します。ファブリー病の症状は多彩であり、ほかの病気としてでもみられるものがあるため、症状が出てから診断がつくまでに15年かかることもあります。

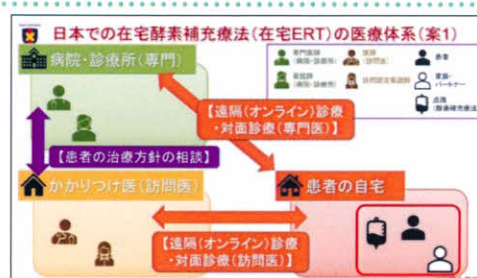
ファブリー病は心臓、腎臓、脳、皮膚、眼、耳など全身の各所に症状が現れる疾患です。また、子供から大人までと年齢層も幅広い疾患となります。そのため、循環器内科、腎臓内科、神経内科、皮膚科、眼科、耳鼻咽喉科、小児科といった多くの診療科が連携して全身を評価し、治療を進めることが求められます。慶應義塾大学病院ではこれを実践する体制の構築を進めており、将来的にはファブリー病診療の拠点となることを目指しています。そのために、慶應義塾大学病院は、ファブリー病の患者さんを生涯にわたって診ていけるような基盤を整えております。



(2) 在宅医療とファブリー病（在宅酵素補充療法）

ファブリー病の治療は、酵素補充療法と、シャペロン療法があります。特に、酵素補充療法は2週間に1度、相対的に遠方にある専門病院で受診する必要があります。しかし、2020年の新型コロナウイルス（COVID-19）を契機に、医師の指示の下で在宅にて酵素補充療法を行うことが可能となりました（ファブリー病の3種類の全ての酵素補充製剤（アガルシダーゼ α 、アガルシダーゼ β 、アガルシダーゼ β BS）も可能です）。

家のお近所のかかりつけ医の先生（訪問医）が、自宅でファブリー病の酵素補充療法を行うことが可能にはなったのですが、かかりつけ医の先生方がファブリー病の知識などが少ない可能性があります。そのために、日本全国でどここの場所でも、安心・安全に在宅でファブリー病を含んだライソゾーム病の酵素補充療法のマニュアルを作成いたしました。このマニュアルは先天代謝異常学会（中村 公俊理事長、奥山 虎之元理事長）と、在宅医療連合学会（石垣 泰則理事長）、難治性疾患政策研究事業 ライソゾーム病、ペルオキシソーム病（副腎白質ジストロフィーを含む）における早期診断・早期治療を可能とする診療提供体制の確立に関する研究（通称、奥山班）、成育医療研究センター 小須賀元通先生など約30人の先生方と、ファブリー病患者会（ふくろうの会）を含んだ4つのライソゾーム病の患者会にサポート頂き完成いたしました。これにより、大地震やゲリラ豪雨、大雪などの大災害の状況でも、自宅で安心・安全に在宅で酵素補充療法が可能となりました。近日中に、両学会のホームページから参照できるようになる予定です。何かご不明な点がございましたら、当方へお問い合わせください。





ふくろうライブラリー
「本は人生のパートナー」



私がこのコーナーを開始させていただいて、10 数年が経過しました。
新たな年を迎え、読書の楽しみが少しでも伝わるように、邁進してまいります。

『ちゃっけがいる移動図書館』 高森美由紀 中央公論新社

動物と人間の共存。

アニマルセラピーという病気における心の症状などが緩和する効果があるほど、身近な存在です。

ある日、主人公が移動図書館を終えて帰る山道で、弱っている子犬を助けます。里親が決まるまで、預かることになります。アパートの大家さんにも援助してもらいながら、初めての犬との生活を始めます。移動図書館にも同行させるのですが、犬を連れて来ることに難色を示す人がいたり、様々な困難に悩まされます。

性格が和やかになったと言われたり、「ちゃっけ」との生活に慣れて来た頃、里親が見つかります。飼い続けるお金の心配もあったので、仕方なく里親の元へと預けます。

山を越えた遠くへ… このまま、会えなくなるのか？ ハートフルな感動のラストです。

『アーセナルにおいでよ』 あさのあつこ 水鈴社

高校生を含む若者が、「アーセナル」という会社名で起業する物語です。

中学時代に引っ越しも告げずにいなくなった幼なじみの甲斐君に突然、連絡をもらった千香。彼は通信制の高校でやりたいことのための勉強をしていました。他の仲間達も紹介され、千香も加わることになります。

国の募集しているプロジェクトにも合格します。

誰でも無料で相談出来ること。サイト登録者は、自由に意見を述べる事が出来るが、説教、誹謗中傷などのコメントは弾く仕組みにするとのこと。「アーセナル（武器庫）」は成功するのでしょうか？

『愛しさに気づかぬうちに』 川口俊和 サンマーク出版

以前にも紹介しました「コーヒーが冷めないうちに」シリーズです。ハリウッド映像化、世界で 500 万部突破の最新作です。

過去に戻って会いたい人に会える喫茶店。めんどくさいルールがいくつかありますが、それでも会いたいと思う人の為に、決心する人達。今回も四つの物語に胸を打たれます。

言いたくても言えなかったこと。心残りのないように、自分の気持ちは常に伝えたいと思いました。

【本のプチ案内人】

編集後記

- 毎年、年末には個人的今年の漢字一文字を考え、周囲の人達にも聞きます。すると、その人の一年が垣間見えて興味深いです。私は「進」でした。2025 年は「展」にしたいです。みなさんはどんな一文字になるでしょうか。 (愛知 岡田)
- 新年号も最後までお読み下さりありがとうございます。積読（つんどく）が止まりません。私の 2025 年の抱負として一つ、スマホの時間に変えて読書の時間もちゃんと確保したいと思います。 (埼玉 郭)
- 新年明けましておめでとうございます。昨年の酷暑も嘘だったかのように寒い日が続きますね。体調変化に気をつけながら今年も頑張っていきましょう。 (香川 岡田)
- 本号から参加いたしました。みなさまのお役に立てよう頑張ります。よろしくお願いいたします。 (神奈川 村野)
- EXPO 2025 関西万博まで残り 3 か月。10 年後 20 年後の未来は！ 空飛ぶ車ってあるの!! 楽しみです。 (大阪 桑原)



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。

おひとり おひとりに
合った施術を行います!

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。



●

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

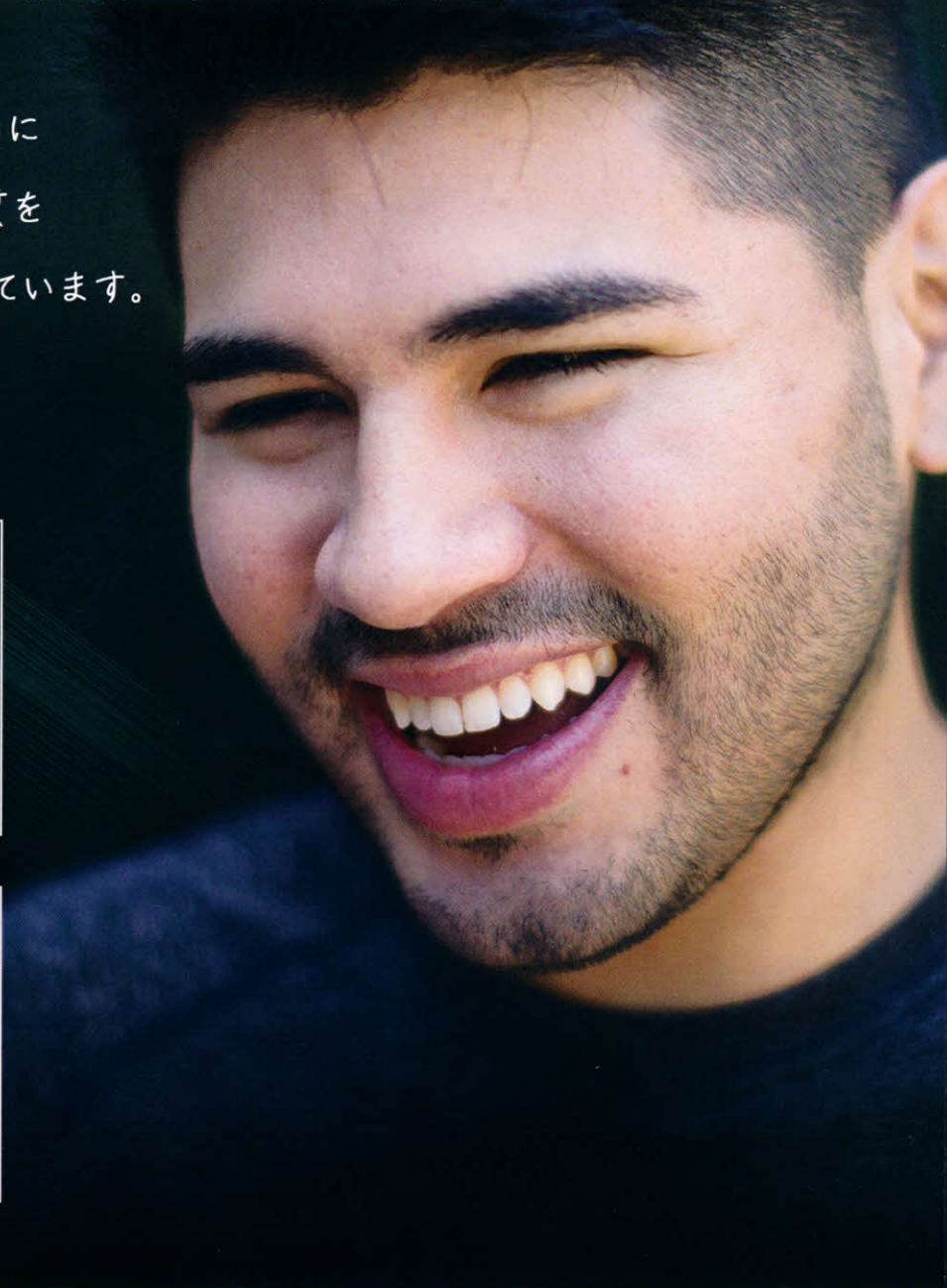
〒163-1488 東京都新宿区西新宿三丁目20番2号 東京オペラシティタワー

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

 **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

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。



★★★★★参加者募集★★★★★

① FINエキスパートミーティング 2025

in リスボン（ポルトガル）

●日時●

2025年4月24日（木）～27日（日）

●会場／宿泊施設●

Tivoli Oriente Lisbon（ポルトガル）

●応募メ切●

1月25日

② FIN ヤングアダルトコミュニティ （青年部）ウィークエンド交流会 in ベルギー

●日時●

2025年9月26日（金）～28日（日）

●会場等の詳細●

FIN ホームページにて順次発表予定

●応募資格あり●

*詳細は海外トピックス（P14）参照

【応募方法】

ふくろう通信編集部メールにてご応募ください。 メールアドレス newsfukuro@gmail.com
参加希望のイベント番号（①または②）、希望理由、お名前及びご連絡先をご記載下さい。

【お問い合わせ先】

電話・FAX：03-5786-1551（事務所）／携帯：080-572-02085（原田）

ふくろう通信

2025年1月号（冬）1/15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 村野 銘木

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



1月号

（通算72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>