

ふくろう通信

2026年
4月号
(通算 77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2025 講演録 P.5
- 4 国内Topics 原田久生 会長 P.13
- 5 海外Topics 郭 育子 理事 P.14
- 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.15
- 7 ふくろうライブラリー P.16
- 8 編集後記 P.16
- 9 お問い合わせ 巻末

巻頭言

自分の医療ネットワークが出来ているのか その世界に 専門医が入っているのか! 地方での患者会活動と中央での患者会活動の関係とは!



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

一会の理念

「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。」

我々患者・家族は全国に点在しています。北海道から沖縄まで。どの地域に多く見られるといったこともありません。自分の生活圏内で自分の医療ネットワークをいかに構築するかが長生きの秘訣かもしれません。

患者会活動は患者一人一人の事情にあった医療ネットワークをいかに作れるのかを目的に活動してきました。来年 2027 年は会設立 25 周年を迎えます。いよいよ集大成を迎える時期かと思えます。北海道ブロック (北海道難病連: 柳瀬理事)、東北ブロック (宮城難病連: 新井理事)、関東甲信越静岡ブロック (東京難病連: 星野理事、新潟難病連: 佐藤協力員)、中部北陸ブロック (岐阜難病連: 倉知副理事長)、近畿中四国ブロック (大阪難病連: 桑原副理事長)、九州・沖縄ブロック (福岡難病連: 柿木理事) 来年は 6 ブロックでセミナー、シンポジウムの開催を実施したく考えています。今年はその準備の年ともいえます。

我々患者・家族はその地域で、その環境の中で治療しながら就学・就労・生活をしていかななくてはなりません。地元難病連を通じて自治体(地方)や医療界(地方)との関係を保ちながら、またときによっては要望書を出せる関係を作り、働きかけをしていかななくてはなりません。従前は患者の抱える課題は中央に集め厚労省・子ども家庭庁、関係所管に働きかけ問題解決を図ってきました。これからは住んでいる地域で、問題解決をしていけるようにしていかななくてはなりません。地域に専門医が見つからなかったりする場合は、主要な地域や東京等に在住する専門医との連携をお勧めします。

地方に在住する患者・家族会からは専門医がいないと良く聞かれます。そうしたことが無いように 3 点あげて各地でセミナーを実施したく考えます。

- 生活圏内で医療ネットワークが、専門医が入った内容で構築出来ているのか!
- 難病の制度内のサービスや、福祉サービスが正しく理解出来て享受できているのか!
- 大学病院内でのチーム医療体制が出来ているのか、他の病院施設との連携が取れているのか (セカンドオピニオン等) !

こうした活動を通じて格差のない患者会活動が急がれます。こうした活動以外に高額療養費制度(患者提案)、新生児スクリーニング(疾病拡大と無償化)、全染色体出生前検査(11施設臨床研究)、難病患者も雇用率の算定に加える方向で法整備(就労問題)等、次から次へと新たな課題となって現れます。こうした課題への取組は、中央で活動する患者会は必須となります。(注:地方での患者会活動と中央での患者会活動との関係)

最高顧問挨拶

～第1回国際ファブリー病フォーラム 開催に向けて～

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
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



今年はいよいよ第1回国際ファブリー病フォーラムを2026年10月2日～3日に東京慈恵会医科大学3階講堂で開催いたします。

本フォーラム開催の目的はアジア地域におけるファブリー病診療および研究の発展をさらに促進するため、私たちはアジア各国の臨床医や研究者が一堂に会し、知識と経験を共有できる場として「国際ファブリー病フォーラム」を立ち上げることを決意いたしました。アジアには多様な医療環境や研究体制が存在しており、各国が抱える課題や得意分野も異なります。こうした背景を踏まえ、国境を越えた協力体制を築くことは、ファブリー病をはじめとするライソゾーム病（LSD）の理解を深め、より良い診療と研究の発展につながると確信しております。

本フォーラムでは、臨床経験の共有、最新研究成果の発表、若手医師・研究者の育成、そして国際共同研究に向けての推進などを重要な柱としております。アジア各国が互いに学び合い、共通の課題に取り組むことで、地域全体の医療水準を高めるとともに、将来的な国際的ネットワークの強化にも寄与したいと考えております。さらに、この機会を通じて、ヨーロッパ・米国の研究者との協力体制をより強固なものとし、アジアとヨーロッパ・米国の双方が互いに補完し合う形でLSD研究を発展させていくことも重要な目的の一つです。アジア発の国際フォーラムとして、世界の研究コミュニティに新たな価値を提供し、LSD研究のさらなる前進に貢献できることを願っております。今回の国際ファブリー病フォーラムでは、まず私とDesnick教授が、ファブリー病研究の歴史とその飛躍的な進歩を概観する特別講演を行います。蓄積物質Gb3の構造決定、酵素欠損の発見、GLA遺伝子のクローニングと遺伝子解析、酵素補充療法（ERT）確立までの道のり、そして近年急速に発展した遺伝子治療の成果と将来展望に至るまで、ファブリー病研究の軌跡を体系的にご紹介します。この20年でファブリー病研究は大きく進化し、治療選択肢はかつてないほど多様化しています。

続いて、若手研究者による興味深い症例報告に加え、月村先生・桜庭先生によるLyso-Gb3を中心としたバイオマーカー研究、酵素取り込み機序に関する基礎研究など、次世代を担う研究者による最新成果が発表されます。若手の新しい視点と技術が、今後の研究をさらに加速させることが期待されます。

ブラジルのGiugliani教授には、多くの国際治験に携わってこられた立場から、世界で進行中の最新治療開発の動向をご講演いただきます。

また、大阪公立大学の栗屋教授には、日本発のIVS-4変異に対する核酸医薬の開発という、世界的にも注目される革新的研究をご紹介いただきます。

腎臓領域では、Warnock教授が新規酵素製剤を含む腎臓への治療効果について、旭川医大の

中川教授が日本のファブリ病患者における腎障害の機序と治療効果について、さらにノルウェーの Tøndel教授が世界的視点から最新の腎障害研究と治療効果について講演されます。腎臓領域は国際的に最も研究が進んでおり、今回のフォーラムでも中心的テーマとなります。

心循環器領域では、慈恵医大の本郷教授が日本の多数の患者データに基づく心臓障害の機序と治療効果について、また中里教授が末梢神経障害の病態とERTの治療効果について講演されます。さらにイタリアのBurlina教授には、ファブリ病患者の脳神経障害について最新の知見を詳細にご紹介いただきます。臓器横断的な理解が進むことで、より早期診断・早期治療が可能になりつつあります。

10月2日目の最後には、スイスのNowak教授にLyso-Gb3を含むバイオマーカー測定の意義についてご講演いただきます。また、ドイツ・ミュンスター大学のLenders教授には、酵素治療に対する抗体の最新知見をご紹介いただきます。バイオマーカーと免疫反応の理解は、個別化医療の実現に不可欠なテーマです。

2日目は、米国のHopkins教授およびMedin教授に、それぞれAAVベクターおよびレンチウイルスベクターを用いた遺伝子治療の最新成果を発表していただきます。遺伝子治療は今まさに臨床応用が現実味を帯び、世界中で最も注目される領域です。

さらに2日目のハイライトとして、近年急速に発展しているライソゾーム病の新生児スクリーニングについて、我が国NBS先駆者である中村教授、澤田講師、台湾のChien教授、Niu教授に最新データをご紹介いただきます。加えて、米国のBurton教授には、米国におけるLSD新生児スクリーニングの最新データと今後の展望についてご講演いただきます。アジア・欧米の最新データが一堂に揃う機会は極めて貴重で、国際的な議論が深まることが期待されます。

最後のセッションでは、副実行委員長の小林准教授に日本におけるシャペロン治療の現状をご紹介いただき、続いてHughes教授より最新のシャペロン治療の進歩についてご講演いただきます。シャペロン治療も大きな進歩を遂げており、ERT・遺伝子治療と並ぶ重要な治療選択肢として注目されています。

本フォーラムには、ライソゾーム病研究の世界的第一人者が一堂に会し、最新の知見を共有しながら活発な議論が行われます。ファブリ病研究と治療が大きく前進している今、この国際会議は未来を切り拓く重要な場となることを期待いたします。多くの患者様、そして我が国の医師・研究者の皆様のご参加を心よりお待ちしております。

本フォーラムの具体的内容に関してポスターおよびwebサイトをご参照ください。



The 1th International Forum of Fabry Disease
第1回 国際ファブリ病フォーラム

President: Yoshikatsu Eto (Southern Tohoku Institute for Neuroscience/ Jikei University School of Medicine, Vice President: Masahisa Kobayashi (Jikei University School of Medicine)

会場 東京慈恵会医科大学 1号館3階講堂
 Tokyo Jikei University School : Main Auditorium

日時 2026年10月2日(金) - 3日(土)
 Oct. 2 (Fri) 9:00-18:30・Oct. 3 (Sat) 9:00-14:00, 2026

参加費 一般:5,000円
 企業:20,000円

共催:NPO法人日本ライソゾーム病研究センター、国際ライソゾーム病フォーラム、厚生労働省難治性疾患行政事業ライソゾーム病小林班、財)脳神経疾患研究所

Program(Tentative)

1st Day Oct. 2 (Fri)
 9:00-9:30 Opening and New proposal of Fabry disease after NBS
 Y. Eto (Southern Tohoku Institute for Neuroscience / Tokyo Jikei Univ.)
 9:30-10:30 Case Presentation: 15 min x 4
 10:30-11:10 "Fabry disease: Major Advances in Delineation, Diagnosis and Treatment". R. Desnick (Mt. Sinai Univ., USA)
 11:10-12:00 Basic Science of Fabry disease
 1. LysoGb3 and biochemistry. T. Tsukimura (Meiji Pharm Univ.)
 2. Gene mutation/ Mutant enzyme biology - H. Sakuraba (Meiji Pharm Univ.)
 12:10-13:00 Luncheon Seminar
 Fabry Disease: Past Lessons, Present Realities, and Future
 R. Giugliani(Rio Grande do Sul Univ. Brazil)
 13:10-14:20 Oral therapy of cardiac Fabry disease by RECTAS-2.
 T. Awaya (Kyoto Univ.)
 Second Generation of ERT- D. Warnock (Univ. of Alabama, USA)
 14:20-15:30 1. Renal problems
 N. Nakagawa (Asahikawa Univ.)
 C. Tøndel (Norway)
 15:30-16:40 Coffee break
 16:40-17:20 2. Cardiovascular/CNS events
 K. Hoppo (Jikei Univ.)
 Y. Nakazato (Saitama Univ.)
 A. Burlina (Italy)
 17:20-18:00 LysoGb3 and monitoring of Fabry disease: (Tentative)
 A. Nowak (Zurich Univ., Switzerland)
 18:00-18:50 Antidrug antibodies in Fabry disease :Clinical Impact and management challenges (M. Lenders, University Hospital Muenster, Muenster, Germany)
 19:00-21:00 Banquet Prince Tower Hotel

2nd day Oct. 3(Sat)
 9:00-10:20 1. AAV gene therapy of Fabry disease
 R. Hopkins (Cincinnati Children hospital, USA)
 2. Lentivirus gene therapy of Fabry disease :
 J. Medin (Wisconsin Medical College< USA)
 10:20-12:30 "Newborn Screening of Fabry disease"
 1. K. Nakamura
 2. T. Sawada (Kumamoto Univ.)
 3. YH. Chien (Taiwan National Univ.)
 4. D. M Niu (National Yang -Ming Univ.)
 5. B. Burton (Northwestern Univ. USA)
 12:30-13:50 Luncheon Seminar
 Pharmaceutical Chaperones: New Frontier
 1. Japanese Experience - M. Kobayashi (Jikei Univ.)
 2. D. Hughes (University College London, UK)
 Closing Remarks M. Kobayashi

事務局: 財)脳神経疾患研究所先端医療研究センター: 担当 秋山、平野、岩本
 インターグループ: 内府107-0052東京 都港区赤坂三丁目3-3住友生命赤坂ビル6階um-secret@intergroup.co.jp 担当 和泉

《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2025】 2025年5月11日 開催

* 講演録 *

「日本におけるライソゾーム病の 在宅酵素補充療法の幕開け」

慶應義塾大学病院 予防医療センター／循環器内科

山川 裕之 先生



今日は日本におけるライソゾーム病の、酵素補充療法のマニュアルを作成したご報告と現状のお話をさせていただきます。

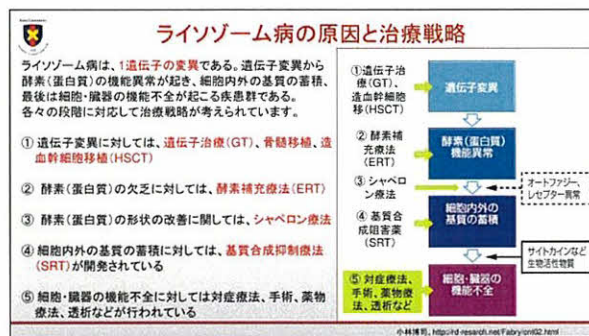
目次	
1.	ライソゾーム病の概要と治療戦略
2.	海外での酵素補充療法について
3.	在宅酵素補充療法のマニュアル作成
4.	在宅酵素補充療法の事例

内容については、大きく分けて4つあります。ライソゾーム病の概要と治療戦略と海外でライソゾーム病の酵素補充療法は、かなりの数で、在宅で行われていますが、そのお話をさせていただいて、それを含めて、コロナ禍のときに、日本でも在宅の酵素補充療法が進む動きがあり、そこで、マニュアルを作成しようということになりました。最後に事例として、ファブリー病の患者様が、ちょうど関連病院で現在、在宅に向かうため、調整中ですので、そのお話をさせていただこうかと思えます。

ライソゾーム病の概要と治療戦略

ライソゾーム病の概要と治療戦略ということで、皆さんご存じだと思いますが、ライソ

ゾーム病は、1つの遺伝子が異常である遺伝子の病気であります。当然、ファブリー病も遺伝子の異常であります。その中で治療戦略といういろいろなありますが、遺伝子治療と酵素補充療法が主要であります。他にも、シャペロン療法や基質合成阻害薬、心臓・腎臓・うつ病変に対する対症療法などもあります。



2023年現在、日本で認可されている酵素製剤は、ライソゾーム病10疾患に対し16製剤が存在している

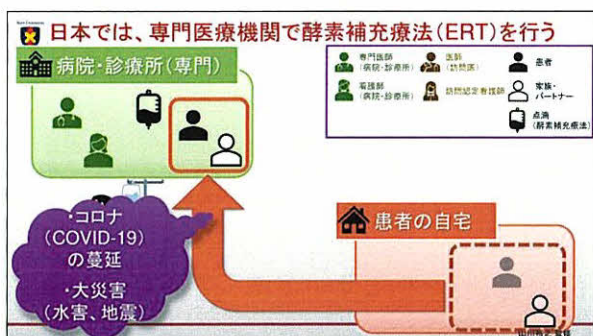
疾患	欠損酵素	一般名	商品名	メーカー	薬法	認可
ゴシロウ病	GC	イデブシラーゼ	セルゼイム	サファイ	既述	1999
		ベタグルコサラーゼ	ゼラゾ	武田薬品	既述	2014
		アガリクトラーゼ	リゾグレル	武田薬品	既述	2006
ファブリー病	GLA	アガリクトラーゼ	アラザイム	サファイ	既述	2004
		アガリクトラーゼ	アガリクトラーゼ	武田薬品	既述	2018
		アガリクトラーゼ	アガリクトラーゼ	武田薬品	既述	2018
ムコ多糖症I (ハローシキ)	IDUA	ラロニダーゼ	アウロザイム	サファイ	既述	2006
		イデブシラーゼ	セルゼイム	サファイ	既述	2007
		イデブシラーゼ	セルゼイム	サファイ	既述	2011
ムコ多糖症II (ハンター)	IDS	イデブシラーゼ	セルゼイム	サファイ	既述	2011
		イデブシラーゼ	セルゼイム	サファイ	既述	2011
		イデブシラーゼ	セルゼイム	サファイ	既述	2011
ムコ多糖症IV (モルモウ)	GLA3	イデブシラーゼ	セルゼイム	サファイ	既述	2011
		イデブシラーゼ	セルゼイム	サファイ	既述	2011
		イデブシラーゼ	セルゼイム	サファイ	既述	2011
ムコ多糖症VI (マクドナルド)	ASB	アガリクトラーゼ	アラザイム	サファイ	既述	2008
		アガリクトラーゼ	アラザイム	サファイ	既述	2008
		アガリクトラーゼ	アラザイム	サファイ	既述	2008
ムコ多糖症VII (スライ)	GLB3	アガリクトラーゼ	アラザイム	サファイ	既述	2012
		アガリクトラーゼ	アラザイム	サファイ	既述	2012
		アガリクトラーゼ	アラザイム	サファイ	既述	2012
ポンペ病	GAA	アガリクトラーゼ	アラザイム	サファイ	既述	2011
		アガリクトラーゼ	アラザイム	サファイ	既述	2011
		アガリクトラーゼ	アラザイム	サファイ	既述	2011
糖質リパーゼ欠損症(LAL-D)	LAL	セバリンダーゼ	カヌマ	アークシオン	既述	2018
		セバリンダーゼ	カヌマ	アークシオン	既述	2018
		セバリンダーゼ	カヌマ	アークシオン	既述	2018
糖質スフィンゴリパーゼ欠損症(ASM)	SMFPG1	オリブターゼ	ゼンフォザイム	サファイ	既述	2022
		オリブターゼ	ゼンフォザイム	サファイ	既述	2022
		オリブターゼ	ゼンフォザイム	サファイ	既述	2022
糖質スフィンゴリパーゼ欠損症(HPP)	ALP	アノスターゼ	ストレンツァ下注	アークシオン	既述	2015

(ライソゾーム病は、青い欄のみ9疾患・15製剤) 山川 裕之 監修

ファブリー病を含んだライソゾーム病の病気というのが50種類以上あるというふうになられておりますが、最も効果が高いとされる治療は酵素補充療法であります。

そのなかで、ライソゾーム病10疾患、16製剤しか実は補充療法は存在していません。そのなかで、ファブリー病は3種類、アガルシターゼα、アガルシターゼβ、アガルシターゼβ BSがあります。

通常では、ご自宅から専門病院を受診して2週間に一度、専門病院にて、酵素補充療法を受けて帰ってくる。もしくはそれ以外の病気の方ですと、1週間に一度の方もいらっしゃると思うんですが、そういうのが通常だというふうに思います。



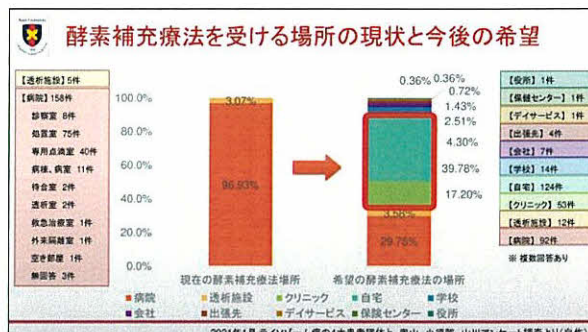
ちょっと昔になりましたが、COVID-19の問題とか、あとは日本特有の大水害や地震とか、冬になると北海道は大雪になってしまうとか、そういうもので2週間に一度、もしくは1週間に一度の定期受診が難しくなることもあります。では、実際にどれぐらいライソゾーム病の患者が一人で行くのが難しいかどうかというのも、どれぐらい負担がかかっているのかというのを見える化したものがありました。



実は、これは2021年にファブリー病ふくろうの会の患者会を含めて、4つのライソゾーム病の4団体で統計を取って、集計したものであります。

そうしますと、大体60%の人が、単独通院が難しくして御親族の方に一緒について行って

もらわないといけないという結果となっております。ご負担が、家族にもかかっているんだということが、わかったわけでありまして。それを含めて、酵素補充療法をどこでやりたいかというのを聞いたものなんですけれども、向かって左側のところでは、メインのオレンジ部分が、97%の方が専門病院で酵素補充療法を受けている。残りの3%は、主にファブリー病の腎臓が悪い方が、透析施設で行っているというのが現状でありました。



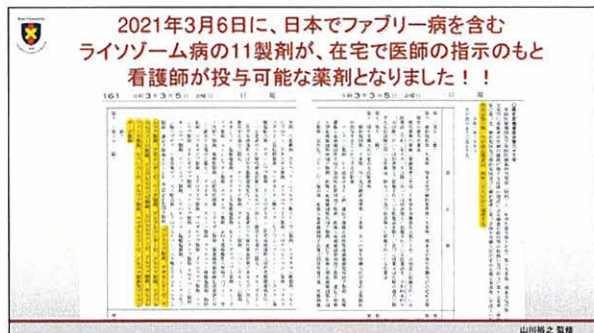
実際にどこでやりたいかということですが、向かって右側の方を赤く囲んだところの濃い緑と黄緑の部分、すなわち、ご自宅の近くのクリニック、もしくはご自宅でやりたいという方が、実は50%ぐらいはいるというのがわかりました。

	4つの患者団体の平均	全国ファブリー病患者と家族の会	日本ゴーシェ病の会	日本ムコ多糖症患者家族の会	NPOボンベ病患者と家族の会
片道の金額(円)	1094.1	1293.4	1155	954.1	881.6
自宅から病院までの片道の時間(分)	42	40	35	45	38.2
在院時間(分)	246	209	223	257	411
酵素補充療法の時間(分)	152	121	112	175	272

2021年1月ライソゾーム病の4大患者団体と、岡山、小瀬賢、山田アンケート調査より(自作)

では、実際にどれだけの負担がかかっているのかを、統計にしてみました。赤く囲んだところを見ていただくと、片道に1,000円ぐらいかけて行っている。ご自宅から病院までは、42分ぐらいで、在院時間は病院に受診して、それで主治医に会って、点滴があって帰ってくる。その時間が240分ぐらいです。実際、酵素補充療法を行っているのが150分ぐらいということになります。これは子供から大人までの平均として、こういうようなものが見えてきたわけでありまして。

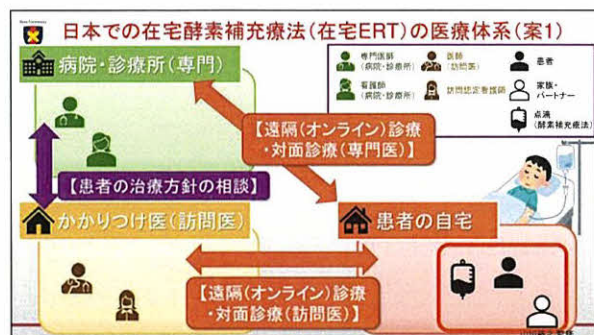
2021年、4年前になりますが、日本でファブリー病を含む、ライソゾーム病このときは11製剤でしたが、在宅で、医師の指示のもと、看護師投与が可能な薬剤となりました。これが官報に掲載されたことで、奥山先生から私の方に、ご連絡があり、それで実際にどういふふうにやったらいいかを考えたわけでありま



日本でライソゾーム病10疾患に対し14製剤が、医師の指示のもと看護師が投与可能な薬剤となった(赤・黄色:2023年5月24日以降)

疾患	薬剤名	商品名	メーカー	用法	認可
ゴーシェ病	OC	イタリムルナーゼ	サノフィ	隔週	1998
		ベラグルモナーゼ	ビリンダ	毎日	2014
		アガリノナーゼ	リフレガル	毎日	2008
ファブリー病	GLA	アラガシナーゼ	サノフィ	隔週	2004
		アガリノナーゼ	リフレガル	毎日	2018
ムコ多糖症 I (ヒアルルナーゼ)	EDIA	ラロニダーゼ	アグロサイム	サノフィ	毎週
ムコ多糖症 II (ヒンター)	IGG	イデユルシナーゼ	ユラフレース	サノフィ	毎週
ムコ多糖症 III (メルギオ)	GAUNS	エロスルナーゼ	ビロシム	バイオマリン	毎週
ムコ多糖症 VI (マコラズ)	ASB	カリスルナーゼ	ナガラサイム	バイオマリン	毎週
ムコ多糖症 VII (シタ)	GLS	ベスニルナーゼ	マサシム	サノフィ	隔週
ボンベ病	GAA	アパルグルコナーゼ	ネクスピアサイム	サノフィ	隔週
男性リバーゼ欠損症(LAL)	LAL	セリリナーゼ	カマテ	アムソナ	隔週
男性マンノシドラーゼ欠損症(MMP1)	MMP1	オゾナーゼ	ゼンソサイム	サノフィ	隔週
低アルファナーゼ症(HFP)	ALP	アスカナーゼ	アムソナ	隔週	

現時点では、ここの赤く囲んだ部分と黄色く囲んだ部分、ここが在宅で、医師の指示のもとで看護師投与の可能な薬剤となっています。そういうことを含めて、日本で在宅での酵素補充療法をどういふふうに行えばいいのかというのを考えました。



専門病院が患者のご自宅のところへ、行ったり来たりすることを想定されますが、ご自宅近くのかかりつけ医の訪問医のところにワークション置いて、患者を診ていくというように考えました。

専門病院と患者のご自宅をオンライン診療もしくは対面診療で行って、あとはかかりつけ医の先生と患者さんの状況にもよりますが、対面もしくはオンライン診療します。

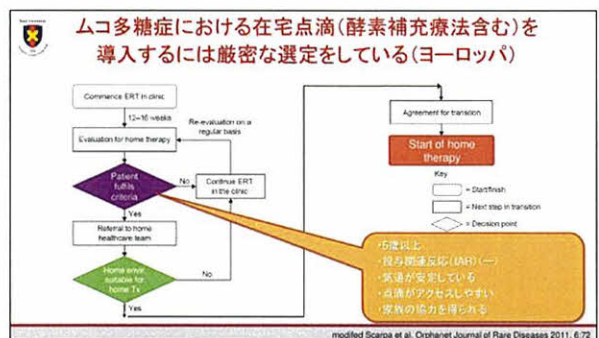
また、かかりつけ医の先生と専門の先生の間では、密にネットワークを組んで、患者さんの情報共有、また、治療方針の共有を行うことで、患者さんに不利益を与えないように医療体系をつくっていくというのが大事なというふうに思いました。

海外の酵素補充療法について



それでは、実際に海外で、在宅での酵素補充療法はどのようなものかというのを、ご報告させていただきたいと思います。海外では、在宅での酵素補充療法というのは、実はこの赤もしくは濃い赤で囲んだところがあります。北米、南米、ヨーロッパが主体となり、あとはオーストラリアでおこなわれています。COVID-19以降、南米の中でもブラジルとか、イタリアが導入されました。

日本というのは、ライソゾーム病の市場では第3位ぐらいというふうに言われておりますが、そのなかで、日本は在宅での酵素補充療法が現時点では行われていないというのが現状でありました。



その中で、ヨーロッパでのお話ですが、こ

これはライソゾーム病のムコ多糖症の患者さんが、在宅で酵素補充療法に向かうため、どのような選定をしているのかという報告です。端的に言いますと、全員みんながみんな在宅に向かっている、在宅で酵素補充療法をおこなっているわけではありません。

ムコ多糖症の患者さんは、1週間に一度、専門病院で酵素補充療法を行っていますが、普通は少なくとも専門病院にまずは受診していただいて、12週目から16週目までは様子を見ていく。その中で患者さんの安全性、年齢、点滴のしやすさ、家族の協力、そういった指標を設けて、大丈夫そうだという人を選定し、患者さんのご自宅で、在宅での酵素補充療法に向かうという流れであります。そのような流れでありますので、最先端を走っているヨーロッパ、北米とかでも、全ての方が在宅に向かっているわけではないということがわかりました。

究極的な在宅自己点滴(セルフ点滴)をめざして
 【オランダからの報告】(Fabry International Networkのニュースレター 2020年6月号より)

- ・薬剤と点滴に必要な物は月一自宅に配達される。(点滴2回分まとめ)
- ・薬剤の保管は、冷蔵庫へ。
- ・点滴棒(患者会からの無料レンタル)ポンプ不使用。
- ・看護師による穿刺の写真、セルフ点滴の写真。
- ・オランダでは看護師は必須ではなく開始前に針の扱いなど学び助けを借りずに自分で出来る患者は、セルフ点滴へ。
- ・在宅点滴、さらにセルフ点滴では、QOLが改善する。

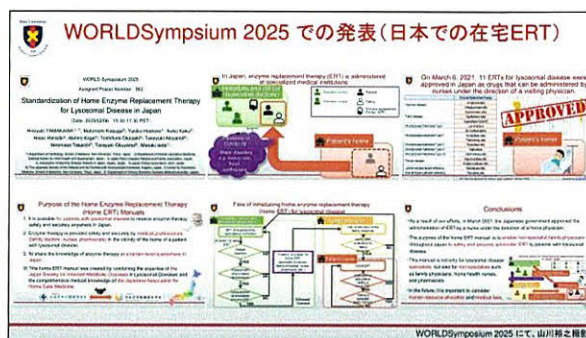


Fabry International Networkより最新号のニュースレター6月号より

オランダでのニュースレターによりますと、ご自宅で患者さん点滴製剤を作って、自分で点滴を取って、在宅で酵素補充療法をやっている、そういうようなことまで進んでいます。ただ、ここまで本当に、日本でやるべきかどうかという問題もあります。在宅での酵素補充療法といっても、世界でいろいろと差があるんだというのがわかりました。

このようなことを含めて、昨年2月に開催されましたワールドシンポジウムにて、在宅での日本の酵素補充療法のマニュアルを作成したことを発表させていただきました。

WORLD Symposium 2025 での発表(日本での在宅ERT)




WORLD Symposium 2025
 Standardization of Home Enzyme Replacement Therapy for Lysosomal Disease in Japan
 On March 9, 2025, 15 ERTs for lysosomal disease were approved in Japan as drugs that can be administered at home under the direction of a visiting physician.
 APPROVED
 Purpose of the Home Enzyme Replacement Therapy
 Conclusions
 WORLD Symposium 2025にて、山川裕之 発動

それでは、実際に在宅での酵素補充療法のマニュアルを作成したので、その概要のお話をさせていただきます。

在宅酵素補充療法のマニュアル作成

在宅酵素補充療法(在宅ERT)マニュアルの目的

- ・日本のどこにいても、
 1. ライソゾーム病の患者にとって、安心・安全に酵素製剤を享受する
 2. ライソゾーム病の患者自宅周辺の医療者(かかりつけ医、看護師、薬剤師)が、安心・安全に酵素製剤を行う
 3. 一定のレベルで酵素製剤治療を行う
- ・日本全国での、在宅酵素補充療法の治療法を共有する



山川裕之 発動

在宅での酵素補充療法のマニュアルの目的は、日本のどこにいても、ライソゾーム病の患者さんにとって、安心安全に酵素製剤を受けられることができる、それが大前提です。あとは、ライソゾーム病の患者さんご自宅周辺の医療者、かかりつけ医、看護師、薬剤師が、安心安全にライソゾーム病のお薬を扱うことができること。あとは、東京だけじゃなく、沖縄や北海道とか、いろいろな場所で、一定レベルの知識が、ある程度得て、安心安全に使えることができるというのが目的で、このマニュアルを作成しました。

我々を含めて大学病院にいますと、ライソゾーム病の知識というのは、ある程度ついてきますが、実は在宅でどういふふうにご治療するかというのは、全然我々としても知識がありません。ですので、ライソゾーム病専門の先生方が多くいる日本先天代謝異常学会の先生方、奥山班の先生方、あとは、かかりつけ医、公務員専門の先生方が多く所属している日本在宅医療連合学会の方とも含めて、コラボレーションで、このマニュアルを作成させていた



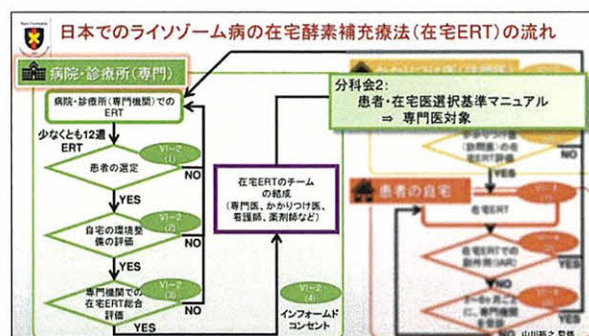
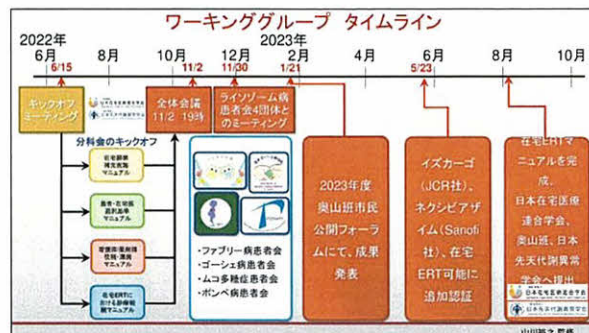
できました。

ライソゾーム病の在宅ERT実施には、専門医と在宅医の連携が必要		
	病院・診療所(専門)	かかりつけ医(訪問医)
ライソゾーム病の専門知識	++	±
日常の支援	±	++
医師と患者の距離	比較的遠方	近い
病気の評価判定	+	±
軽度な合併症対応	±	++

山川昭之監修

先ほどもお話しさせていただきましたように、ライソゾーム病の基礎知識というのは、専門の先生が当然ながらあります。ただ、日常の支援では、かかりつけ医の先生、もしくは公務員の先生方が、詳しい知識があります。また、医者と患者の絶対的な距離感というのを考えますと、やはりかかりつけ医の先生の方が、身近に感じるのではないかと思います。あとは、病気の判定では、やはり専門の我々を含めた先天代謝異常学会の先生方が詳しいですが、仮に風邪を引いたとか、ちょっと熱が出たとか、そういうときには、かかりつけの先生が強いということなので、お互いにウインウインの関係になって、在宅での酵素補充療法のマニュアルは作れるのではないかと、この日本在宅医療連合学会の先生方と作成しました。

もう3年以上前に作成しましたが、一言でマニュアルといっても、誰のためのマニュアルかというのは、すごく大事なかと考え、分科会をつくりました。



かかりつけ医の先生がどういうふうライソゾーム病の方、ファブリー病の方を扱ったのかというのかわからないと思いますので、そのマニュアル。あとは専門の先生が在宅に向かうための基準を設けた、そのマニュアル。また、薬剤師、看護師がどういうふうその薬の患者さんを扱った方がいいのか、そういうようなマニュアル。それらを4つの分科会に分けて、マニュアルを作成しました。

その際にはファブリー病の患者会ふくろうの会も含めてライソゾーム病の4団体のご意見をいただきながら、このマニュアルを修正し、作りました。また、途中でイズカーゴやネクシビアザイムも、在宅での酵素補充療法に認可されましたので、手直しがありました。

現在、先天代謝異常学会のホームページに、この4つのマニュアルを参照できるようになりました。

専門医による患者選定の評価項目

専門の先生が患者さんを在宅に、かかりつけ医の先生に向かうための、マニュアルの一例をお話させていただきたいと思います。

在宅ERT実施マニュアル作成ワーキンググループ:	
【取りまとめ役】 ・日本先天代謝異常学会 奥山虎之 先生(前理事長) ・日本在宅医療連合学会 石垣泰剛 先生(代表理事)	【実務担当】 ・小須賀基通 先生(成育医療センター) ・山川昭之 先生(慶應義塾大学病院)
【supervise役】 ・窪田 基一 先生(成育医療センター) ・大橋 幸也 先生(東京慈恵医科大学 教授) ・廣瀬伸一 先生(福岡大学 教授)	・井上真仁 先生(福岡大学泌尿病棟 准教授) ・丸山大樹 先生(福岡大学泌尿病棟)
・藤野吉和 先生(日本在宅医療連合学会 前代表理事) ・谷水正人 先生(日本在宅医療連合学会 副代表理事) ・平塚忠幸先生(日本在宅医療連合学会 副代表理事) ・木下朋雄 先生(日本在宅医療連合学会 代表理事) ・高橋裕子先生 (日本在宅医療連合学会 電話ケアマネ) ・串田一樹先生(昭和医科大学 地域連携薬局イノベーション講座)	・川越正平 先生(あおぞら診療所) ・野村大 先生(医療法人社団あみの) ・戸野 剛 先生(あおぞら診療所 基幹) ・片見明美 先生(株式会社 フィーナス) ・井上口直子 先生(南平医科大学 医学部 教授) ・川名三穂代 先生(日本薬剤師会 理事) ・長谷川 寛 先生(日本調剤株式会社 在宅医療部) ・宇野嘉子先生 ・(JHOP(全国薬剤師在宅療養支援連絡会)副会長)
・窪田基一 先生(大塚難病医療情報センター) ・酒井雅夫 先生(大阪公立大学 小児科 教授) ・渡崎寿史 先生(大阪公立大学 小児科 教授) ・河田 智 先生(和泉市立総合医療センター) ・杉森康彦 様(メディバルグループ) ・細川義昭 様(メディバルグループ)	・中谷 雅二 様(メディバルグループ) ・小野孝佑介 様(メディバルグループ)

山川昭之監修

マニュアル作成では、奥山先生を含めて、日本在宅医療連合学会代表理事の西垣先生が、取りまとめ役として、またスーパーバイザーとして、窪田先生、大橋先生などを置きました。また、実務担当として、成育医療センターの小須賀先生、私を含めて、このような30人ぐらいのワーキンググループで、マニュアルを作成しました。実は、発足したのが2022年の6月ということで、

専門医のマニュアルの概要

1. 専門医による患者選定の評価項目
2. 患者自宅の環境整備の評価項目
3. 専門医療機関での在宅酵素補充療法の総合評価
4. インフォームド・コンセント
5. 在宅医療担当医療機関の選定基準
6. 在宅医療担当者への申し送り事項

山川裕之 監修

ヨーロッパの方でもありましたように、みんながみんな在宅に向かうわけにはいかないというふうに思いますので、やはり一定の基準に一定の指標を設ける必要があるというふうに考えました。その中で基準というのが、専門医によって患者さんの選定と患者さんの自宅の環境整備がどうかということ、そういうのを含めて総合評価をどうするべきか。あとは、そのときの患者さんのインフォームド・コンセントがどういうものがあるのか。そういうサンプルを示したり、在宅の先生に対しての申し送り事項など、そういうものをチェックし、漏れがないように、患者さんに専門医の先生から、かかりつけの先生に伺うようなものをマニュアル化しました。

1. 専門医による患者選定の評価項目

1. 自宅でできる程度に医学的に安定している。
2. 少なくとも3～6ヶ月の酵素補充療法が実施、点滴関連反応(注1)(IAR: Infusion associated reaction)を認めない、もしくは、前投薬により軽度。
3. 他剤に移行する場合は、在宅ERTに移行する前に、少なくとも3～6ヶ月は専門医療機関内で投与し、IARを認めない。
4. 在宅患者の基礎疾患に対しては、専門医療機関の医師と、在宅医療担当医師が連携を取りながら責任を持つ。
5. 患者家族の介護力、患者の状況、経済状況などを考慮。
6. 静脈注射が容易であること、在宅医と相談し排洩点滴もしくは中心静脈点滴の作成などについて柔軟な対応を行う。
7. 程度に関わらず、通院困難な患者。通院できていない患者さんであっても症状によっては、進行とともに上記の理由で通院困難になる場合があるので、専門医の判断でなんらかの理由により在宅移行が望ましいのであれば、在宅ERTも考慮する。

山川裕之 監修


基準の一例ですが、本当に医学的に安定している方ではないと、在宅での酵素補充療法は、非常に厳しいというふうに思います。酵素補充療法をやって、インフュージョン・リアクションで、点滴により凄く重篤な血圧低下とか、いろいろな症状がでる方も、やはり在宅は難しいと思います。そのなかで、3ヶ月から6ヶ月くらいは専門の先生のところでチェックし、そういうのが問題なく、もしくは前投薬で、副作用がある程度軽度だったら大丈夫かなと思います。また、点滴のラインのキープというふうに一週間から二週間に一

度の点滴が必要になるんですけども、その中でやはり点滴のルートが、非常に安定していないとやはり難しいというふうに思います。

2. 患者自宅の環境整備の評価項目

在宅ERTを行う上で、自宅の環境整備が必要である。以下の2項目は必須である。

1. 在宅医療を行う環境に関しては、清潔かつ電気、水道、電話、冷蔵庫、酵素剤の投与に充分なスペースが確認されていること。
2. 緊急連絡先を記した連絡カード(図1参照)を事前に準備されていること。



(図1) ファブリー病の患者会の連絡カード例
(左: ふくろうの会の緊急カード、
右: アメリカの患者会緊急カード)

山川裕之 監修

このような、患者さんの選定基準とかありますし、ご自宅では、清潔、電気、水道が安定している。ライフラインが確保されているとか、そういうのが重要かと思えます。

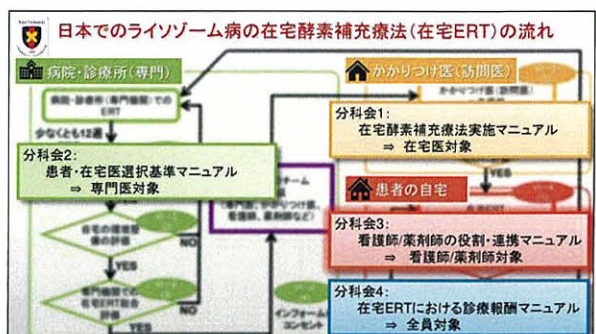
また、これはまだ作成していませんが、何かあったときに連絡できるようなものが不可欠かなと思えました。すぐに、専門病院に向かうことが難しい場合もあるかと思えますので、患者さんの周辺にある程度中堅の病院と連携を取ることが必要かなというふうに思います。

3. 専門医療機関での在宅酵素補充療法の総合評価

- ・最終的に、上記「2. 患者自宅の環境整備の評価項目」を満たしているか、担当医師、看護師、薬剤師等と共に評価する。
- ・「1. 専門医による患者選定の際の評価項目」、「2. 患者自宅の環境整備の評価項目」以外にさらにアドバイスがあれば評価項目を追加する。
- ・受け入れが決まった後に、専門医療機関と在宅医とのカンファランスを設けることが望ましい。

山川裕之 監修

こんな感じで、最終的に専門医の先生と在宅医の訪問の先生とか、そういうところでカンファランスを設けて在宅に向かっていいか、そういうのを相談するというふうにして、この人だったら大丈夫だという人を在宅に向かうということ考えています。



先ほどもお話ししたように、この四つのマニュアルがあります。あと実務として、やはり看護師の方が点滴をやっていただくということなので、看護師のマニュアルも充実させております。

点滴施行の手順

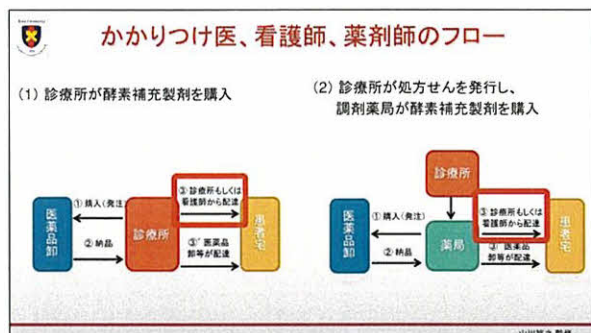
例 観察記録表	開始前	15分後	30分後	45分後	60分後	点滴終了
患者名						
病室・看護病棟(室)						
点滴						
年 月 日 ()						
氏名:						
ID:						
本日の体重 () kg						
前投薬内服の有・無 (薬剤名)						
ルート確保: 生理食塩 __ml (__-__ml)						
部位:						
点滴量 mL (計画 mL)						
点滴速度 mL/hr						
点滴の回数						
点滴開始						
点滴終了						

片見先生スライド作成

このような点滴の表を作ったり、チェックポイントのどういうところを見ないといけないか、あとバイタルサインがどうなっているのかなどの、そういったものを看護師でファブリー病、もしくはライソゾーム病をよく見ている先生に作成いただきました。



あとは、点滴の一例で、写真や絵とかも豊富にして、生理食塩水やポンプのラインがどういうものが必要かどうかなど、目で見てわかるようなものが必要かなと思いました。このように安全面を確保しています。



また、それだけではなく、患者さんにお薬は高価であり、一回に1万円から100万円。状況によっては300万円かかるものもありま

す。そのなかで、安定してお薬を供給しないといけないというのがありますから、そのときに我々が試みているシステムは、医薬品の卸会社とタイアップして患者のご自宅にお薬を送るフローも考えております。

かかりつけ医、看護師、薬剤師のフロー

News Release

メディカルホールディングス mecks-shipper(メクス シッパー)

希少疾患を安定供給するなどの優れた温度管理が求められる医薬品を安心してお届けする定温度冷却ボックス。

【特徴】

- ・外気温-10℃~35℃の環境下において、容器内の温度を一定に維持し輸送可能。
- ・薬剤と冷却剤(パルサー冷却)の組み合わせで、常温帯での温度維持が可能。
- ・社内物流、店舗移設時、在宅訪問時、または災害時などにも使用可能。

希少疾患用医薬品における個人宅への医薬品配達実現に向けた取り組み
〜施設医様へ患者さん宅へのドライブ開始のお知らせ〜

当社は、施設医様と連携し、在宅へ安心に医薬品を届けることを目指しています。希少疾患患者さんの個人宅への医薬品配達（※1）は、個々に異なります。お問い合わせは弊社（※2）または施設医様へ（※3）をお願いします。お問い合わせ先は以下の通りです。お問い合わせいただいたことにより、下記のお届けが実現いたします。

希少疾患用医薬品

様々なシチュエーションでの医薬品の温度管理に最適です

山川博之 監修

実際にメディカルホールディングスとトライアルをしています。こういうふうな温度管理が一定となって、それで、ここに酵素製剤を入れます。温度が2度から8度に安定して患者さんのご自宅に運べるような試みもしております。こういうのがあると、例えばここで、何かあったときに、卸の人が関わっていると、患者さんの調子が悪くなったときに、元に戻せるということなので、欠品とかのリスクが減ってきます。あとは災害時に、こういうのがあると、安定して酵素製剤が、ご自宅に供給できるというメリットもありますので、これをトライしています。

患者: Sさん 62歳、男性

主たる傷病名:
古典型ファブリー病、脳梗塞、下肢動脈閉塞症(左1趾切断)
※ 母方がファブリー病の家系: 福島県白河出身

病状・治療状況(1):
2005年: α-GAL 0.006でファブリー病疑いで遺伝子検査 T338C(exon2)が同定され確定診断
2005年4月: 近衛にて、アガルシダーゼβの酵素補充療法(ERT)開始。
2021年4月まで: 週2回の酵素補充療法を行っていた。ほとんど規則正しく受診。
2021年5月: 急性肺炎にて、他院(酵素補充療法の病院とは異なる)外科に入院をした。同入院時に、
酵素補充療法(ERT)は中止となる。さらに、結腸虚血・穿孔を併発し結腸切除、人工肛門増設を行った。リハビリテーション病院へ転院となった。
2022年11月: リハビリテーション病院で、脳梗塞を発生(左中大動脈)。入院中に下肢動脈閉塞がを併発し、左1趾切断、左SFAに対してEVI施行。ERTに関しては2021年5月から中止継続。
2023年5月29日: 御家族と御本人の希望により、酵素補充療法(ERT)を再開

実際に在宅酵素補充療法の実例をお話しさせていただこうかと思います。正にこれを導入している段階であります。

62歳男性の方で、この方は古典型のファブリー病であります。脳梗塞とか下肢の動脈閉塞性、左足が切断されている方です。経過としましては、2005年のときにファブリー病疑いということで遺伝子診断されておりました。その4月に、アガルシダーゼβで

酵素補充療法を開始しておりました。それからずっと、その主治医と15年ぐらい一緒でした。コンスタントに2週間に一度、酵素補充療法をおこなって、特に大きな心肥大やダメージとか、あとは脳梗塞、そういった症状がありませんでした。ですが、2021年5月に急性膵炎になってしまい、酵素補充療法の病院とは違う病院に、入院してしまったということでした。そのときに酵素製剤は、入院中はできないということで、中止になりました。さらに合併症として結腸虚血・穿孔を併発して結腸手術、人工肛門を作りました。そうすると、ADLが低くなってしまい、リハビリ病院に転院になったということで、酵素補充療法が1年近くできなかったような状況になっておりました。それで、リハビリ病院の中で、脳梗塞を発症してしまい、さらに下肢の動脈閉塞が見つかって、左1趾切断をしました。そうすると、ADLが低くなって車椅子生活になってしまいました。ただ、本人とご家族のご希望で、病院に行き、2年後に酵素補充療法を再開しました。

患者：Sさん 62歳、男性

病状・治療状況(2)：
 2023年5月29日、御家族と御本人の希望により、酵素補充療法(ERT)(アガレンダーゼβ)を再開。
 ※ 移動は車いすの状態。家族のサポートは妹のみ
 ※ ADLが低く、妹の住んでいる場所へ転居
 ※ もとからの病院で、月1度のERTベース

2024年8月～：当院へ転院となる。月1度のERT。
 【在宅ERTへ向かうための最適化】

- ERTの点滴時間を3時間 → 90分へ短縮
- 訪問医(かかりつけ医)、訪問看護ステーションの選定 → 選定を終了
- 主には在宅ERT。1ヶ月～3ヶ月毎に、当院で全身評価(心臓、頭部、眼)とERTを施行。

患者さんのご自宅は、横浜周辺のこの赤い部分です。もともと酵素補充療法の病院が、この黄色の部分ですが、片道で45分かかります。ただ、患者さん一人では、ADLはかなり低くなって、車椅子の状態になっておりますので、妹さんが付き添い、酵素補充療法をおこなっていますが、点滴時間も3時間ぐらいでかかって、帰宅するような状況でありますので、家族のサポートも得られないということで、月1回の酵素補充療法になってしまっていた状況でありました。

私は横浜に、外勤に行っていますが、その先生と前から知り合いであったため、私の勤

めている外勤の、緑の病院の方がいいんじゃないかということで提案があり、去年の8月から酵素補充療法をされています。そこで、酵素補充療法の最適化ということで、点滴時間も3時間から90分に短くして、それで、かかりつけ医、訪問看護ステーションの選定を終了しております。まさに最終調整であり、月に1回から3か月に1回は、私の専門病院に来ていただいて、それ以外は、2週間に一度はご自宅で酵素補充療法をおこなう取り組みをしています。

在宅酵素補充療法(在宅ERT)の課題

- 対象者 年齢層は様々、小児例や、働いている人もいる
 → 全てが在宅医療対象となり得るか？
 ※ 在宅医療は、通院困難(ADLが低い)ことが大前提
 ※ 通院可能(ADLが高い)患者は、かかりつけ医・透析クリニックでのERTが望ましい
 ※ 患者様の御自宅が、専門病院へ近ければ、そのまま行けばよいと考える
- 薬剤費 100～300万円/回薬剤 → 高額な薬剤費負担(かかりつけ医or薬局)
- 診療報酬 特別の管理料はなく適応申請が必要。
 ※ 診療報酬改正に向けて内科系学会社会保険連合(内保連)へ、「提案意向調査」の提出(成育医療センター 窪田先生)
 → 臨床研究、データベース作成？
- ライソゾーム病という希少疾患
 かかりつけ医、看護師、薬剤師のライソゾーム病への知識が不足傾向
 → 先天代謝異常学会などからの情報発信

山田野之 監修

このようなお話しをさせていただきましたが、問題点は、まだまだいっぱいあります。対象者というのは、本当にみんながみんな、在宅で酵素補充療法をおこなうべきかどうかという問題もあります。まずは、通院困難な人、ADLが低い人が、大前提ではないかというふうに日本在宅医療連合会の先生もお話しされていました。通院可能な人は、かかりつけ医に行けばいいんじゃないかというふうにおっしゃっております。あとは、薬剤費の問題で、1回100万から300万ぐらいかかってしまいます。そのときに、かかりつけ医の先生、もしくは薬局というのは高額であるため、負担が難しいので、その辺をどう改善するか。また、診療報酬というのは、実は取れておりませんので、そういう今の在宅でのエビデンスを積んで、それで、政府に投げかけていかないと考えております。

希少疾患ではありますが、先天性異常学会であったり、もしくは高度な情報発信は、必要であると思いました。

以上です。御清聴ありがとうございました。



国内 Topics

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

● 5月10日(日) 東京慈恵会医科大学 1号館 3F 講堂にて 13:00 に開催します。

申込は、ポスター左上の「参加申し込みはこちら」の下にあるQRコードからお手続きください。うまく読み取れない場合はホームページからもお申し込みいただけます。また、Fax / Tel : 03-5786-1551 でのお申し込みも可能です。



※スマートフォンで読み取ってください

参加
申し込み
はこちら



※スマートフォンで読み取ってください

ファブリー病のケア・ライフ・サポート 活力ある人生 生き生きと!

関東甲信越静岡ブロック 東京シンポジウム 2026

令和8年 5月10日(日) 東京慈恵会医科大学 1号館 3階講堂
13:00 ▶ 16:00 (〒105-0003 東京都港区西新橋 3丁目 25-8)

【総合司会】 岡田利江 氏 (全国ファブリー病患者と家族の会《ふくろうの会》副会長)

13:00 主催者挨拶「これからの患者会活動について」
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)

【座長】 小林正久 先生 (東京慈恵会医科大学小児科准教授)

招請講演 「難病対策について」
13:10 山本博之 氏 (厚生労働省健康・生活衛生局難病対策課課長)

特別講演 「PMDAの患者参画」
13:30 手塚瞬 氏 (独立行政法人医薬品医療機器総合機構 (PMDA) 患者参画WGリーダー)

特別講演 「FIN エキスパートミーティングと台湾ファブリー病友会」
13:50 郭育子 氏・原田律二 氏・星野ゆき代 氏 (全国ファブリー病患者と家族の会役員)

【座長】 大橋十也 先生 (東京慈恵会医科大学看護学科教授)

基調講演 「ファブリー病の病態&治療の新しい概念」
14:10 衛藤義勝 先生 (東京慈恵会医科大学名誉教授、全国ファブリー病患者と家族の会最高顧問)

教育講演 「ファブリー病における慢性腎臓病をどう守るかー原因治療と腎保護戦略ー」
14:40 岡本隼樹 先生 (神戸大学大学院医学研究科腎臓内科学特定助教)

教育講演 「日本のファブリー病患者と医師の共同意思決定(オンライン調査による)」
15:00 稲垣夏子 先生 (東京医科大学循環器内科学教授)

相談会 「なんでも相談コーナー」 大橋十也 先生 (東京慈恵会医科大学看護学科教授)
15:20

16:00 閉会挨拶 岡田利江 氏 (全国ファブリー病患者と家族の会《ふくろうの会》副会長)
※ 終了後懇親会を4階で予定しています。

申込先
お問合せ



一般社団法人 全国ファブリー病患者と家族の会

〒107-0052 東京都港区赤坂 8-5-9-305
Tel・Fax : 03-5786-1551 / Mobile : 080-5720-2085
HP : <http://www.fabrynet.jp> ※お電話・FAXでも参加申し込み受付中

主催：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)
後援：日本ライソソーム研究センター、(財) 脳神経疾患研究所付属先端医療研究センター&遺伝病治療研究所
東京慈恵会医科大学小児科、(NPO) 東難連、(NPO) 日本ライソソーム病患者家族会協議会 (LSDA)
第27回 JIKEI アンダーソン・ファブリー病患者会

www.fabrynet.jp

13

海外 Topics

(海外担当理事 郭 育子)

◎海外の活動予告

● FIN エキスパートミーティング 2026 台湾

会期：2026年4月24日(金)～25日(土)

会場：ヒルトン台北新板

専門家ラインアップ

- Dr. Seema Kanwal (カナダ) 自然療法医 遺伝病慢性疲労等専門
 - Dr. Robert Hopkin (米国) 遺伝性疾患専門医
 - Dr. Yen-Fu Cheng (台湾) 耳鳴り難聴めまい専門
 - Dr. Chih-Hung Lai (台湾) 循環器専門
 - Dr. Dau-Ming Niu (台湾) 小児 代謝遺伝希少疾患専門 新生児スクリーニング
- 東京慈恵会医科大学 小林正久先生も今回日本から初招待され講演を予定されています。



● TAFD 台湾ファブリー病友協会主催行事

26日(日) TAFD 台湾法布瑞氏症病友協会 「ファブリー病月間」記念行事

会場：ヒルトン台北新板

慶應義塾大学病院 ファブリー病外来の山川裕之先生も日本の取組みをご講演の予定です。

● FIN YouTube チャンネル

Fabry Highlights World Symposium (米国 サンディエゴ)

2026年ワールドシンポジウムの振り返り解説ハイライト動画

<https://youtu.be/udQV-x-96Uk?si=3A-fRp2AfhdhhSZO>



● 4月ファブリー啓発月間 キャンペーン

ファブリー病啓発月間キャンペーン

今年のテーマ：「ファブリー病と共に生きる：あなたならではの強み」

あなたが感じるファブリー病との日常生活での実体験を通して回復力や脆弱性について表現してみませんか。世界中のファブリー病コミュニティの皆さんと繋がりファブリー病の見えにくいけど深く感じていることを文字にして伝えてみましょう。

#FabryAwarenessMonth2026 #LivingWithFabry #FabryDisease #Fabry International Network

● アミカス・セラピューティクス(株)主催 希少疾患患者支援団体リーダーのための REACH ウェビナー「データで語る」参加報告

同社ペイシャントアドボカシー部門による教育セミナーが3月2日(月)に開催されました。

今回で3回目の開催となるワークショップには、世界17か国から34名の患者支援団体が参加。脊髄性筋萎縮症の患者支援団体であるSMAヨーロッパより患者自身の声をデータ化した先進的な事例の発表がありました。日本からは当団体の代表3名が参加し、同時通訳を介して意見交換をしました。多様な視点や経験が交わされ、有意義な学びが得られました。



特定社会保険労務士による障害年金のお話：⑬

～ 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



「知ってほしい障害年金請求に役立つ医学の基礎知識」を日本法令から令和8年2月に共著で出版しました。障害年金手続に必要なのはテクニックではなく、当事者の意向をいかに社会保障に結実させるか、すなわち発病からの歴史や生き様を手続に反映させることが大切だと考えていて、その一助となるよう仲間と取り組みました。他の関連書籍と異なり医学用語や検査の説明から始めていて、遠回りですが身体の全体を考えるうえで知って頂けると嬉しいですし、循環器関連の説明も充実していると思いますので、何等かお役に立てるかとも思います。

本稿では不服申立てについての解説を続けます。長くて退屈を感じる方もいらっしゃると思いますが、不服申立てをご自分で取り組みたい方を読者として想定しています。専門家に任せるにしても二人三脚で歩めるよう参照頂けると有難いですし、最初の裁定請求段階から全部ご自分で手続したい方は事前に知っておかれると安心です。

◎実際の手続の進め方

(6) 新たに提出できる資料を検討する

請求人の言い分を聞いて、請求書に添付する追加資料を検討します。審査請求の結果は後日に「決定書」が郵送され判明しますが、上手く行かなかった場合の決定書に述べられている「裁定請求の後に提出した資料は審理の資料として採用することはできない」、「請求傷病による障害の状態を示すものではないことから、この資料をもってしても上記の判断は覆らないことを申し添える」とか、「〇〇を提出しているが、これらの資料をもってしても、当審査官の前記判断は覆らないことを付記する」等と記載されていることがあり、追加資料は無意味と考える社労士もいるようです。

実際には審査官・社会保険審査会が新たな資料を基に最終判断を見直して下さったこともありますし、裁判の可能性を踏まえ、常識と照らし合わせる必要もあり、無意味とは言い切れません。

追加資料といっても、裁定請求等の請求日前に入手しているもの（例えば介護認定調査票や身体障害者手帳の診断書等）と、後から入手するもの（今回の裁定請求等の際に提出した診断書に関する意見書等）があります。前者は程度に関する案件で有効で、後者も実際に処分変更や容認につながっているため、あきらめてはいけません。

取り急ぎ大まかな趣旨・理由で（再）審査請求書を出して追加資料は後から提出するのか、期限に合うよう全ての書類をまとめるのか、方針を決めます。提出までの日数と新たな資料を入手できるタイミング・理由をきちんと作成するための所要時間を検討し、メリハリをつけて請求人とやりとりして、必要に応じ医師に連絡をとってもらいます。

(7) (再) 審査請求書・委任状を請求人から入手する

筆者は（再）審査請求書・委任状はワープロソフトで入力し、請求人に年月日2か所を記入するよう求めています。それらの書類を郵送でやりとりする場合もあれば、面談時に手続きすることもあります。実態を正確に把握するために、日本年金機構に提出した書類一式の写しを早く郵送するよう求め、その際には不支給決定／却下通知書や年金証書（受給権を取得した年月や等級に納得出来ない場合）の写しを同封してもらいます。不服申立てに関する文言が必要なので、年金証書の場合は裏面の写しも必要です。この段階で決定日等との整合性を確認して、提出期限を確定します。

程度に関する場合には過去5年の所得証明書を求め、請求人の労働等の実態を常に確認しています。代理人として正確に把握し、収入があるなら内容や背景を説明できるのは当然だと考えます。収入があること（20歳前傷病を除く）や働けることは、法令上は障害年金の請求・受給を阻害しませんが、不支給等の理由に挙げられることが増えていて納得出来ないため、事前に準備しています。

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



ふくろうライブラリー
「本は人生のパートナー」



新年度、新生活には慣れましたか？ 今年は無難。何事もうまくいきますことを願っております。

『勝手な夢を押しつける親を憎む優等生と、東大は無理とバカにされた学年ビリが現役合格した話』 坪田信貴 サンマーク出版

累計120万部突破の書籍、「通称ビリギャル」の著者、坪田塾の塾長の本です。

東大在学中の女子大生が、アルバイトとして採用されます。

「子別指導」というシステムに疑問を感じながらも、塾長や生徒達と真正面から、ぶつかっていきます。

教育虚待、発達障害、引きこもり、白血病など、それぞれの悩み、苦しみを抱える「可能性部」と名付けられた5人の生徒達。果たして、合格は…

卒業した5人からの塾長への手紙には、感動で文字がにじむほど涙が溢れ、本を持つ手も震えてしまいました。

ふりがな付きですので、小学生でも読めると思います。感動の一冊をぜひ、ご家族で読んでみてください。

『成瀬は都を駆け抜ける』 宮島未奈 新潮社

累計180万部突破の「成瀬シリーズ」完結編です。

京都大学に入学した成瀬は、独特の成瀬節で、彼女なりに大学生活を送っています。

「達磨研究会」という森見登美彦作品をはじめとする京大小説について語り合うサークルに入会して、仲間達と京都を巡ります。

200歳まで生きると言う成瀬が盲腸になり、びわ湖大津観光大使のイベントに、出れなくなってしまいました。その時、代役を頼んだ懐かしい人とは？

長年の友人、新しい仲間達、家族、皆に愛される成瀬。完結ではなく、社会人新シリーズとして復活してほしいです。

『やりたいことが見つかる世界の果てのカフェ』 ジョン・ストレルキー著 鹿田昌美訳

全世界45言語で翻訳され、20年以上読み継がれている500万部のベストセラー本です。

ジョンは、高速道路の事故で封鎖され、森と草原だけの道に出ってしまった時「しつもんカフェ」という店を見つけます。

ここにいる意味、死を恐れるか、満たされているか。スタッフとの会話などを通じ、お金や仕事、無駄なことに費やしている時間などを考えます。

色々な情報があふれている時代だからこそ、見失っているものがあるかもしれません。

アオウミガメの話は、特に心に残りました。

【本のプチ案内人】

編集後記

- 毎年行こうと願って早20年、夜桜と菜の花おまけに満月を一挙に観る事が出来ました。 (埼玉 郭)
- やわらかな春の風が心地よい季節となりました。香川では、いつものうどんの味にも、少し春らしい温もりを感じる頃かもしれません。季節の変わり目でもありますので、どうぞ無理のないようお過ごしください。 (香川 岡田)
- 今年も様々なファブリー病のイベントが開催されます。最新治療に注目していきたいと思います。 (東京 村野)
- 春にお出かけする愛犬との散歩は、気持ちがいいですね。愛犬も機嫌がいいのか、やたら寄り道が増えます。ただ距離が延びると抱っこ回数が増え、どっちの運動かわかりません。 (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。

手のひらから温もりを

訪問可能エリアは、
東京23区・多摩地区、さいたま市・
川口市周辺、船橋市周辺 他
※詳細はお問合せください

お試し
あり

訪問鍼灸・在宅ケアマッサージ

東京在宅サービス

20分 3,600円～ 健康保険適用なら
1割負担で500円前後

POINT

01

国家資格を持った
施術師なので
安心で的確な施術
が受けられます。

POINT

02

主治医の同意が
あれば
健康保険で
利用できます。

POINT

03

ご自宅or入所施設
に施術者が訪問し
施術致します。



東京在宅サービス

本社所在地：〒160-0022 東京都新宿区新宿1-5-4
YKBマイクガーデン201

HPはこちら



まずはお気軽に
お問合せ下さい



TELかHPから
お問合せ下さい

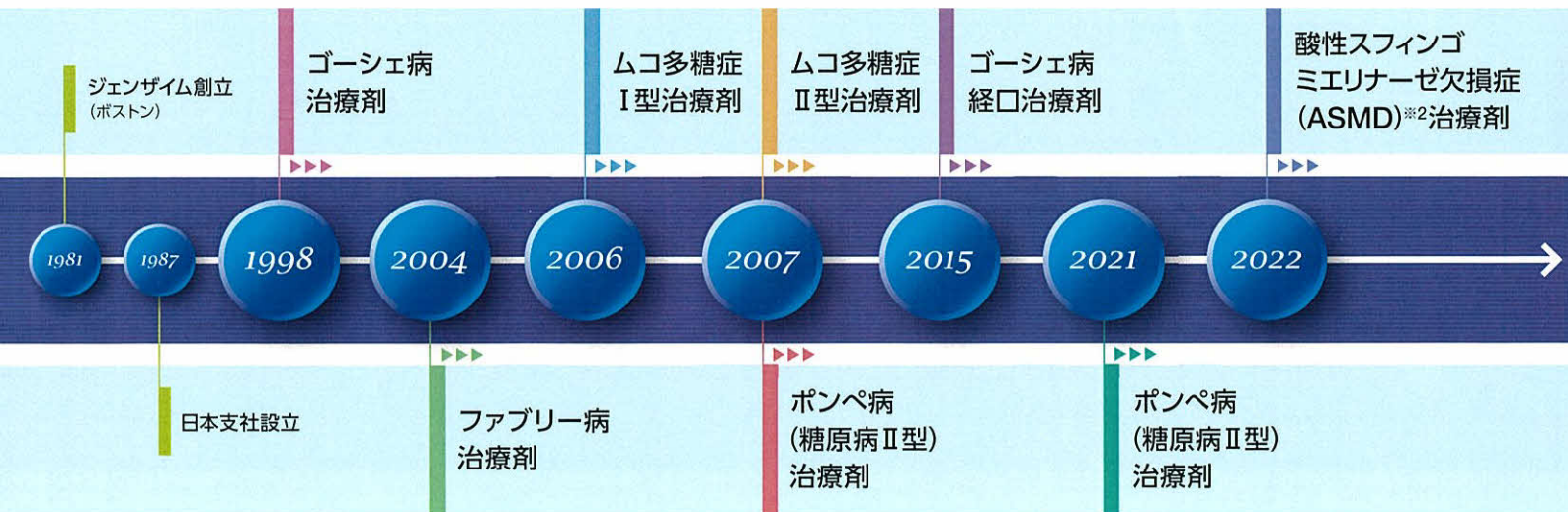
0120-137-034

サノフィは

 スペシャルティケアのリーダーとして、

 患者さんとそのご家族に

 希望をお届けしていきます。



.....
 ジェンザイム^{※1}として始まり30余年、

 希少疾患の患者さんと共に これからも。

※1：現・サノフィ スペシャルティケアビジネスユニット
 ※2：別名ニーマン・ピック病A型、B型 他に中間型がある

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

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。





アンケート回答のお礼と結果ご報告

前回の一月号にて女性ファブリー病患者の調査協力を呼びかけました。世界のファブリー病女性 88 名の経験が FIN を通じてアンケートに反映されたそうです。皆さま、ご協力ありがとうございました。この結果は、4 月 8 日開催のウェビナーにてその調査結果が報告されました。その後、FIN YouTube チャンネルにて近日公開予定です。Dr.Hopkin の解説で動画視聴が可能になりますので、是非ご覧ください。

FIN YouTube チャンネル

QR コード▶

多数過去のウェビナー動画あり



大会主催の
東京シンポジウムを開催します。
2026 年 5 月 10 日（日）
13:00 ~ 16:00
皆さん奮ってご参加ください。

関東甲信越静ブロッツ
東京シンポジウム 2026
開催 5月10日 東京慈恵会医科大学 1 号館 3 階講堂
13:00 ~ 16:00 (〒105-0003 東京都港区赤坂 3 丁目 25-8)

【特別招待】 岡田利江 氏（全国ファブリー病患者と家族の会（ふくろう）代表理事）

13:00 主催者挨拶「これからの患者会活動について」
山本輝之 氏（東京大学ファブリー病センター代表理事（ふくろう）代表）

【座談】 小林正久 先生（東京慈恵会医科大学内科教授）
13:30 小幡孝秋 氏（国立成金医療センター教授）
13:30 山本輝之 氏（東京大学ファブリー病センター代表理事（ふくろう）代表）

【座談】 大橋十七 先生（東京慈恵会医科大学内科教授）
14:30 「ファブリー病の病態と治療の新しい概念」
松本雅幸 先生（東京慈恵会医科大学内科教授、東京ファブリー病センター代表理事（ふくろう）代表）

【座談】 岡本幸恵 先生（神戸大学大学院医学部看護学看護学教授）
14:40 「ファブリー病における慢性腎臓病をどう守るか—原因治療と腎保護薬—」

【座談】 岡本幸恵 先生（神戸大学大学院医学部看護学看護学教授）
15:00 「日本のファブリー病患者と医師の長所を認識決定（オンライン調査による）」
岡本幸恵 先生（神戸大学大学院医学部看護学看護学教授）

15:30 閉会挨拶 岡田利江 氏（全国ファブリー病患者と家族の会（ふくろう）代表理事）

16:00

申込費 0円
会場費 0円
お申し込み 0円
お申し込み 0円

〒107-0052 東京都港区赤坂 8-5-9-305
Tel: Fax: 03-5786-1551 / Mobile: 090-5786-2985
HP: http://www.fabrynet.jp

主催：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）
協賛：東京大学ファブリー病センター、JFA、東京慈恵会医科大学、神戸大学、京都大学、大阪大学、岡山大学、広島大学、九州大学、北海道大学、東北大学、新潟大学、富山大学、石川県立大学、福井県立大学、岐阜県立大学、静岡県立大学、愛知県立大学、三重県立大学、滋賀県立大学、京都府立大学、奈良県立大学、和歌山県立大学、徳島県立大学、香川県立大学、愛媛県立大学、高知県立大学、福岡県立大学、佐賀県立大学、長門県立大学、大分県立大学、熊本県立大学、鹿児島県立大学、沖縄県立大学

ふくろう通信

2026 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 村野 銘木

発行人 原田 久生
印刷所 大圏社 〒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 77 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>
当会ホームページでは、日々更新される最新情報をご閲覧いただけます。ぜひ皆さんご覧ください。



定価: 500 円 (税込) 発行: 2026 年 4 月 15 日 (水)