

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）は 2002 年 9 月に設立され任意団体を得て 2014 年 10 月に全国組織として一般社団法人となり、日々活動しています。

□目的（定款第 3 条）

当法人は、難病医療推進を通じ、患者と家族が一体となって医療の発展と向上に寄与し、また医療サービスの地域格差を是正し、当法人の発展とあわせて会員相互の融和と親睦をはかることを目的とし、次の事業を行う。

1. 会員相互の連絡と共通問題の処理
2. 難病医療などの調査並びに研究
3. 会員相互の情報の共有とその活用
4. 会員の融和及び親睦に必要な事業
5. 目的達成のため必要と認めた事業

主な具体的事項

- 全国何処に住んでいても公平・公正で安心・安全な医療サービスが享受できるようにすること。
 - 全国 5 ブロック、7 主要地区でのセミナー・シンポジウムの実施。
 - 早期発見・早期診断・早期治療・継続治療をテーマに新生児スクリーニングと定期検査とチーム医療。
 - ファブリー病（ライソゾーム病）の拠点病院の医療提供体制の見直し。
 - 子どもへの支援活動：就学児がいる若いお父さん・お母さんのファミリーを支援。
 - 一人暮らしの患者への支援体制プロジェクト（寄添支援委員会）
 - 海外の患者会との交流。
- 「我々の疾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、だから時代にあった制度をつくり、誰もが尊厳をもって地域で生き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。－会の理念－」

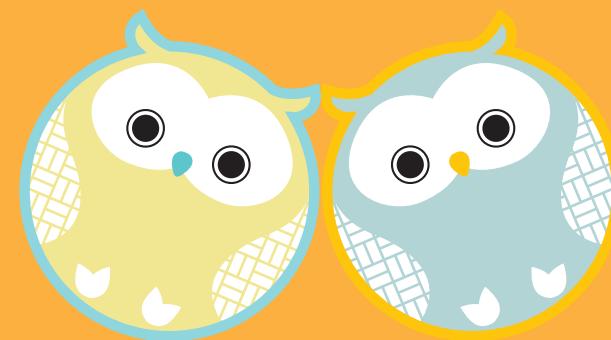


<http://www.fabrynet.jp>

手足に激痛がでる、
汗をかきにくい、
蛋白尿が出る

その症状

ファブリー病
かも！



監修

東京慈恵会医科大学名誉教授
一般財団法人脳神経疾患研究所先端医療研究センター
遺伝病治療研究所 所長
衛藤義勝先生

ファブリー病は、ライソゾーム病の1つで先天代謝異常症です。国の難病(特定疾患)に指定されている遺伝病です。患者数が少ない希少疾患で、日本では約800人が酵素補充療法を受けています。

ライソゾーム病は、細胞内の小器官であるリソゾーム(ライソゾーム)の中に存在する様々な加水分解酵素の欠損、または活性の低下により代謝が障害されます。

ファブリー病は α -ガラクトシターゼという酵素の欠損や活性の低下によりグロボトリアオシルセラミド(GL-3)という糖脂質が分解されにくくなり、それによって全身の様々な臓器器官の細胞にGL-3が蓄積されて、いろいろな症状を引き起こす病気です。

■ファブリー病の症状

手足の痛み・低汗症・無汗症、被角血管腫(赤紫色の発疹が胸から膝まで、特にお腹、おしり、陰部に左右対称に出現する)・角膜混濁(角膜に渦巻き状の混濁が確認される)・聴覚低下・耳鳴り・胃腸障害・腎機能障害・心機能障害・脳血管障害・精神障害など個人差があり、全ての症状が必ず出るわけではありません。

症状により「古典型」「心亜型」「腎亜型」「ヘテロ接合体(女性患者)」と分類されます。

「古典型」は典型的なファブリー病を指し、症状のほとんど全て出現します。

「心亜型」は発症年齢が遅く、症状が主に心臓のみに現れます。

「腎亜型」は発症年齢が遅く、症状が主に腎臓のみに現れます。

「ヘテロ接合体(女性患者)」は男性患者と同様の重い症状を示す人から、ほとんど症状を示さない人まで様々ですが、年齢が進むと多くの人には何らかの臓器障害が出現すると言われています。

■ファブリー病と遺伝

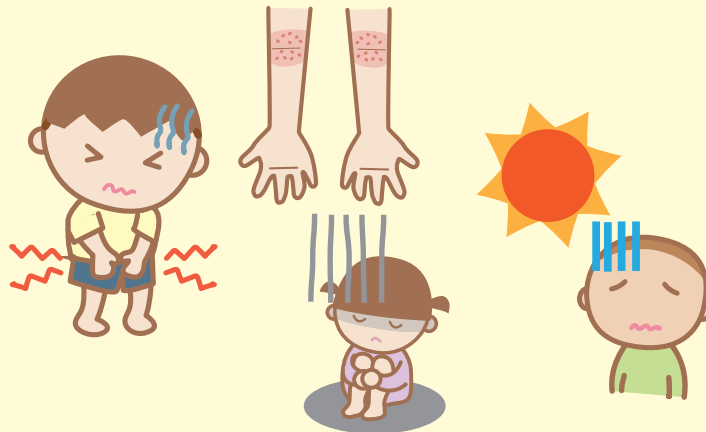
ファブリー病は遺伝性の疾患です。 α -ガラクトシターゼという酵素をつくる遺伝子は性別を決める染色体の一つであるX染色体の中にあります。病気を引き起こすX染色体の遺伝子は正常なX染色体の遺伝子に補われるため、女性では発症しにくいですが、男性の場合は1本しかないX染色体に異変があるため、発症しやすいとされています。

ファブリー病の母親からは男児女児それぞれ2分の1の割合で遺伝し、父親からは女児には遺伝しますが、男児には遺伝しません。しかし同じように遺伝していても症状が強い人と軽い人がいます。

■ファブリー病の診断

次のような診断法をいくつか組み合わせて確定診断を行います。

- ・症状—ファブリー病に特徴的な症状があるかどうかを調べる。
- ・酵素診断—血液などを採取し、酵素の働きがあるかどうかを調べる。
- ・病理診断—皮膚や腎臓、心臓などの組織を一部採取して、異常があるかどうか顕微鏡で調べる。
- ・生化学的診断—組織や尿に排出された細胞にGL-3が蓄積しているか調べる。
- ・遺伝性診断—血液や皮膚の細胞を使って遺伝子を検査する。



■ファブリー病の治療

- ・酵素補充療法—2004年から人工的に作り出された酵素を静脈に点滴で補充する治療法で、2週間ごとに行います。
- ・対症療法—症状を緩和させる治療。

■日常生活の注意

ファブリー病の疼痛発作は、体力の消耗、精神的なストレス、高熱、疲労、環境の温度や湿度の急激な変化によって引き起こされます。

- ・腎臓にやさしい食事を心がける(塩、カリウム等は避ける)。
- ・喫煙はしない。
- ・身体の変化に気をつける。

■疑われやすい疾患

ファブリー病は多臓器に症状がでるので、様々な診療科で診療を受けます。ファブリー病と鑑別されず他の病気と間違われることもあります。それぞれの症状で疑われやすい病気を列挙してみました。

●四肢疼痛

肢端紅痛症、若年性関節炎(若年性関節リウマチ)、全身性エリテマトーデス、成長痛、閉塞性血栓血管炎

●低汗・無汗、体温異常

膠原病、シェーグレン症候群、糖尿病性神経障害、薬剤の副反応、シャイ-ドレーガー症候群、先天性無痛無汗症、無汗性外胚葉形成異常症、

●被角血管腫

点状出血、レイノー症候群、ミベリ被角血管腫、陰囊被角血管腫

●脳梗塞

若年性脳梗塞、多発性硬化症、白質ジストロフィー、双極性障害