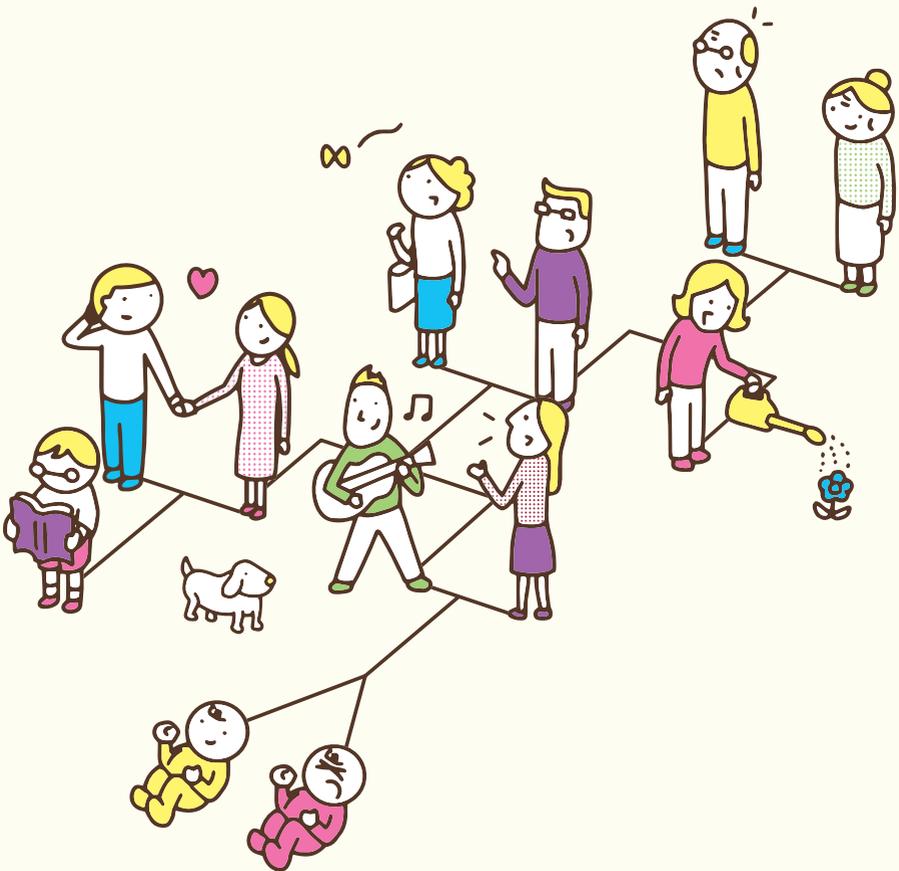
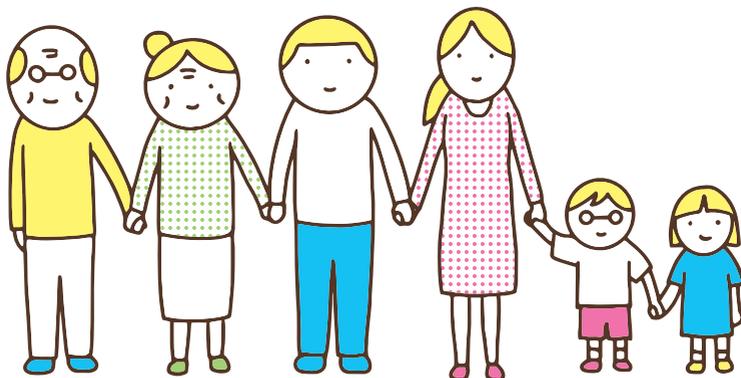

ファミリー病 家系図のすすめ



監修:大阪大学医学部附属病院 遺伝子診療部 副部長
大阪大学大学院医学系研究科 保健学専攻 成育小児科学 教授
酒井 規夫 先生

ファブリー病の 早期診断・早期治療のために 家系図を書くことが大切です



ファブリー病は遺伝する病気ですが、今や不治の病ではありません。酵素補充療法をはじめ複数の治療法が存在する疾病であり、今後もその医療は進歩していくと思われます。しかしながら、いくら良い治療法があっても適切な時期に診断して治療を開始しなければその治療の意義は限定的です。そのためにはすでに家族の中に1人でも患者さんが見つかった場合には、家系図を書いて家系内での診断を進めることによって、何人もの患者さんが早期に見つかる可能性があるのです。

一方で、遺伝疾患であるファブリー病の診断を受けることに消極的な気持ちになる人もいるかもしれません。そういう場合にはそれぞれの人の気持ちに寄り添いながら病気のこと、検査のこと、治療のことについて相談しながら診療を進めていくために「遺伝カウンセリング」があります。

家族にファブリー病の患者さんが見つかった場合に、家系図を使った遺伝カウンセリングを行うことは、家族、親戚のみんなのために大切なことなのです。

監修:大阪大学医学部附属病院 遺伝子診療部 副部長
大阪大学大学院医学系研究科 保健学専攻 成育小児科学 教授
酒井 規夫 先生

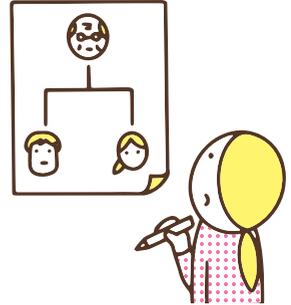


家系分析の大切さについて詳しくは、
左のQRコードより動画でご確認いただけます。

Q&A

Q.症状が出ていなくても家系図を書いた方がよいのはなぜですか？

- A.** ファブリー病は遺伝子の変化による病気であり、親から子どもへ遺伝します。
- 家系図を書くことで、ご家族や親族の中にファブリー病疑いの方がおられないかの確認ができます。そのことで、ご家族や親族の早期診断、早期治療につながる可能性があります。症状が出ていなくても、ファブリー病の可能性を知ることで、適切な時期に適切な治療を開始できます。



Q.家系図でファブリー病の疑いがあるとされた場合、どうしたらよいですか？

- A.** ファブリー病の疑いがあることをご家族や親族の方にどのように伝えるべきか、また伝えた方がよいのか悩まれると思います。疑いのある方とどのように話し合うべきかは、まずは主治医に相談してください。その方の気持ちに寄り添いながらどうやって進めるかを決めることで、早期診断や早期治療につながります。

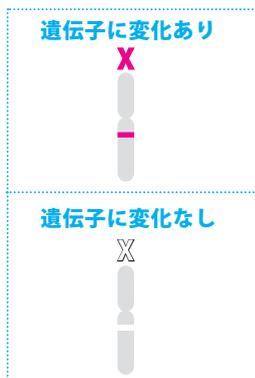


Q.症状が出ていない子どもにファブリー病の疑いがあった場合、どうしたらよいですか？

- A.** ファブリー病は進行性の病気ですが進行には個人差があります。早期に診断ができれば、適切な時期に適切な治療を開始できます。主治医に相談、定期的に診察、検査を進めてください。



ファブリー病と遺伝形式



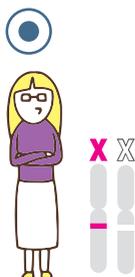
■ファブリー病ではない女性



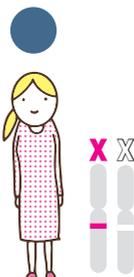
■ファブリー病ではない男性



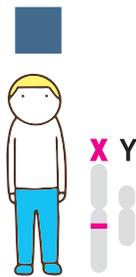
■遺伝子に変化があるが、
症状が出ていない
ファブリー病の女性



■遺伝子に変化があり、
症状が出ている
ファブリー病の女性



■ファブリー病の男性



ファブリー病は遺伝する病気です。人の体には一つ一つの細胞に染色体があります。染色体は糸のような構造で、遺伝情報が含まれています。女性は2つのX染色体（両親からX染色体を1本ずつ）、男性はX染色体とY染色体を1本ずつ（母親からX染色体、父親からY染色体を1本ずつ）持っています。

ファブリー病で変化している遺伝子（ α -ガラクトシダーゼ）はX染色体上にあります。男性はX染色体を1本しか持っていないため、遺伝子に変化のあるX染色体を持っていると症状が現れます。女性はX染色体を2本持っているため、遺伝子に変化のあるX染色体を持っていても、もう1本に変化がなければ補われる場合がありますが、比較的高頻度でファブリー病の症状が発現すると報告されています。

ファブリー病の相談ができる施設は

【全国遺伝子医療部門連絡会議】

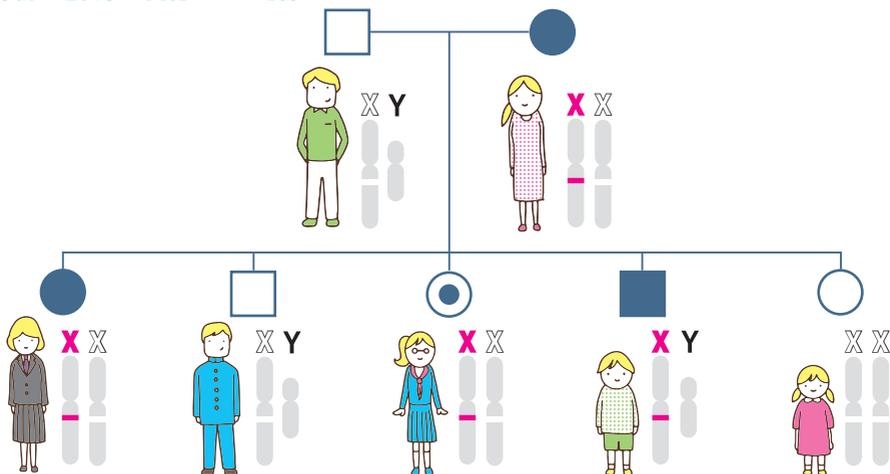
<http://www.idenshiiryoubumon.org/list/index.html>

全国遺伝子医療部門連絡会議

検索

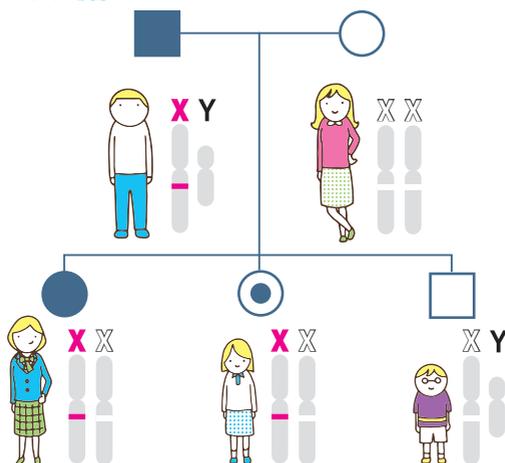


■母親の遺伝子に変化のある場合



母親の遺伝子に変化のある場合、変化している遺伝子が子どもに伝わる可能性は性別に関わらず平均すると50%です。

■父親の遺伝子に変化のある場合



父親の遺伝子に変化のある場合、変化している遺伝子が娘に伝わる可能性は100%ですが、息子に伝わる可能性はありません。

ファブリー病の詳しい情報は
【大日本住友製薬 健康情報サイトファブリー病ひろば】
<http://kanja.ds-pharma.jp/health/fabry/> まで

ファブリー病ひろば

検索



家系図と症状を右のシートに書きましょう

1 下の記号を使って家系図を書いてください。兄弟は左から年の順にご記入ください。

2 ファブリー病の診断を受けている人を塗ってください (●●■)。

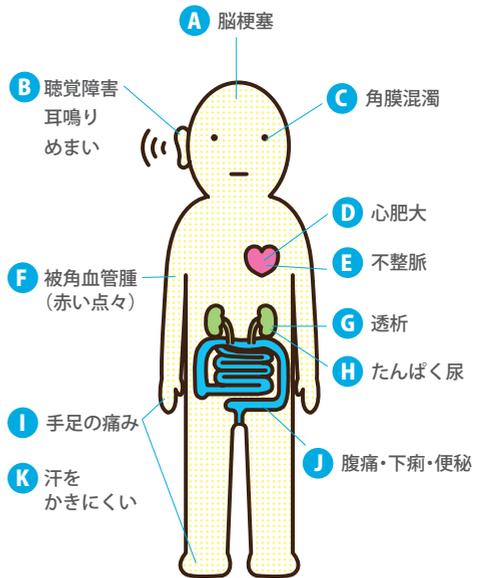
3 年齢と症状 (症状例の記号) をご記入ください。

4 主治医の先生に見せて、ファブリー病疑いのある人を確認してもらいましょう。

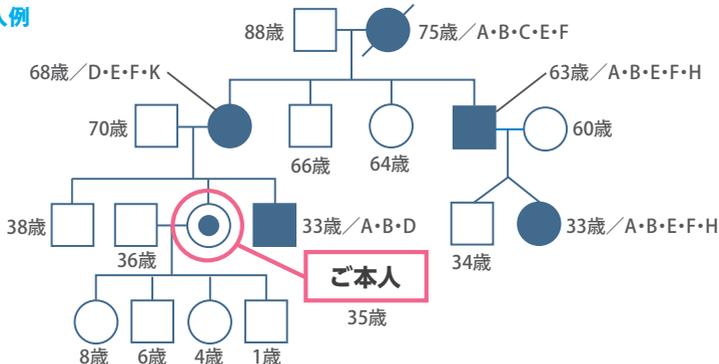
■家系図記号

- = ファブリー病ではない女性
- ◎ = 遺伝子に変化があるが、症状が出ていないファブリー病の女性
- = 遺伝子に変化があり、症状が出ているファブリー病の女性
- = ファブリー病ではない男性
- = ファブリー病の男性
- = 結婚もしくは婚姻関係
- ≠□ = 離婚
- |—□ = 子ども
- = 一卵性双胎
- = 二卵性双胎
- / = 既死者

■症状例



■家系図記入例



ご本人をなるべく中央に記入し、前後・左右に線を伸ばして家系図を記入してください

家系図記入欄

医師控え

ファミリー病の疑いのある人に○をつけてください

家系図記入欄

ファブリー病の疑いのある人に○をつけてください

