

京都
Kyoto

ファブリーアジア座談会 開催レポート

2025年9月4日
ザ プリンス宝ヶ池京都



要旨

目的

- ・ アジアのファブリー病患者支援団体が集まり、体験を共有する
- ・ 医療者に患者の考えを伝え共同意思決定及び患者力の向上について議論する



参加者：

中国、香港、日本、韓国、台湾、英國
から、5つの患者支援団体、11人



結論

各国の患者支援団体は、医療者と連携した活動を切望



アジア地域特有の課題があり、そのため、同地域の患者支援団体の結びつきが必要



重要なポイント

患者は自分たちの治療及び疾患管理の決定に積極的に参加する力を持つべき

次のステップ

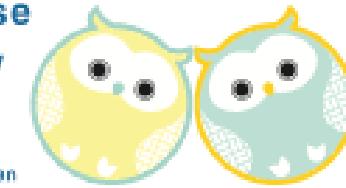
患者の実体験と、患者が重視していること、一連のケアの進め方について、より深い知見を得るために、アジアの患者支援団体と協力して調査を実施する

参加者

11名の患者支援団体リーダー (中国、香港、日本、韓国、台湾、英國から5つの団体)



Japan Fabry Disease
Patients and Family
Association
general incorporated association japan



FIN Fabry
International
Network



香港黏多醣症暨罕有遺傳病互助小組
Hong Kong Mucopolysaccharidoses &
Rare Genetic Diseases Mutual Aid Group

この会はアミカス社がスポンサーとなり、アミカスとFINが共催しました

議論1：ファブリー病患者を支援する

患者支援団体の役割

- 新たに診断された患者と家族がこの病気とともに生きていく道のりをサポートする
- ソーシャルメディアを活用して患者とつながり、個人のアドボカシーを強化する
- 団体のウェブサイトを通じて信頼できる情報を配信し、患者及び次世代の若者に知識を共有する
- 経験のある患者をメンター（支援者）として育成し、新たに診断された患者と家族を支援する

偏見に取り組む

- 日本と韓国では、遺伝性疾患について議論することに文化的な障壁や抵抗がある

家族関係

- 患者支援団体は家族のための会を主催し、家族全員をサポートする必要がある
- 家族が診断を受けるよう働きかける
- 子どもの健康管理を行ううえで母親が重要な役割を果たす

共同プロジェクト

- 患者支援団体と医療者は、患者登録制度など、すでに行っているプロジェクトをさらに強化するため、各国間でより連携を深めたいと考えている

議論1：ファブリー病患者を支援する

患者支援団体と医療者との関係

- 医療者に医学生を患者支援団体のイベントに参加して専門知識を提供するよう勧める
- 香港では、患者は学会に参加することが認められていない。しかし患者支援団体は、医療者をアドバイザーとして団体が主催するワークショップに招待している。また医療アドバイザーは、同僚や政府関係者に患者支援団体のイベントに参加するよう要請している。医療者が、患者支援団体のリーダーに国際会議に出席するよう要請する場合がある。
- 韓国では、患者が医療者と協力して、患者支援団体の活動を推進している

ケアへのアクセスをサポートするシステム

- 日本の患者支援団体は政府・医療者と協力してファブリー病患者が医療を受けられるシステムを構築しており、患者に良い医療環境がもたらされている
- 韓国では、新たに診断された患者は、大病院の専門医に紹介されることが多く、そのため、治療の遅れにつながる場合がある
- 台湾では、1つの希少疾患の患者支援団体が政府との折衝を主導しており、私が所属するファブリー病の患者支援団体はこれらの議論から除外されている。
 - 例：心臓／身体機能を評価するための6分間歩行によるERT償還基準の変更。この基準を満たさない患者は、翌年から治療が受けられなくなる

議論2：HCPとの連携

中国

- 中国では、毎日午前中に70人程の患者を診察する場合があるため、患者1人当たりの診療時間は約3分である
- 専門医の人数が限られているため、ほとんどの患者はケースマネージャーを通じて専門医と連絡を取っている。そのため質問の回答に時間がかかる
- 多くの医師は、自分たちの疾患について患者はすでに基礎知識があると想定している
- 北京や上海の都市部の医師に診察してもらうため、長距離通院する患者がいる



議論2：HCPとの連携

香港

- 中国や台湾と同じような公立病院のシステムがあるが、待ち時間が長いのが一般的である
- 医療者が希少疾患の認識を高めるべき差し迫った必要性がある 以下はその一例
- 腎臓結石のあるファブリー病患者が民間病院で診察を受けた。ファブリー病について知らせたにもかかわらず、見落とされた
 - 病院はこの患者の公的医療記録にアクセスせず、手術前に過剰量の水を飲むよう指示した
 - 手術はうまくいかず、その後、患者は患者支援団体に電子カルテにアクセスし、改善を病院に要求するための援助を依頼した
- 医療従事者と患者間のコミュニケーションを強化することが、安全で効果的なケアを確保するのに極めて重要である



議論2：HCPとの連携

日本

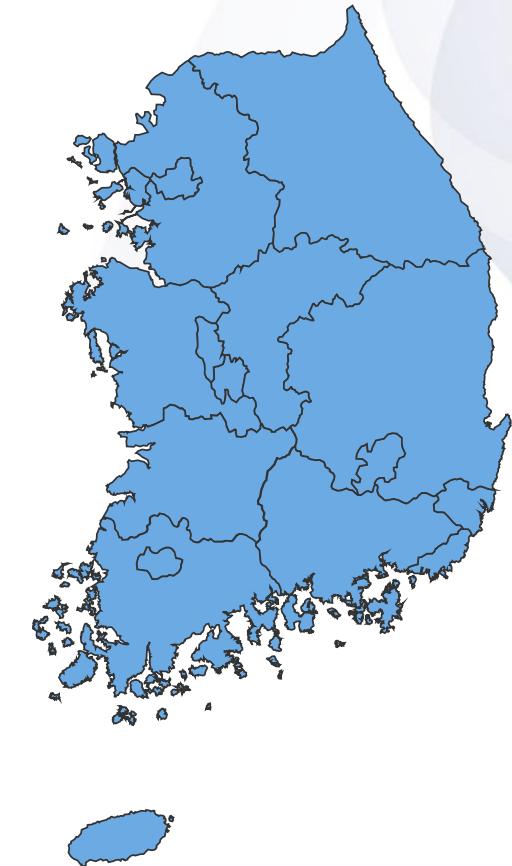
- 医師は非常に尊敬されており、患者は質問したがらないことが多い。患者支援団体に入ることで、医師とのコミュニケーションならびに関係の強化に役立つ
- 患者支援団体のリーダーがFINの会議に出席し世界的な見識を伝えている
- 患者支援団体は患者力の向上とより良いケアのため、患者が自分の病状に興味を持って、もっと病気について知るよう促している
- 患者支援団体の患者は、治療の切り替えなど治療選択肢について担当医師と議論することができ、決定が自分に委ねられていることを理解している
- 医師の診察時間は限られている。患者が事前に質問や懸念事項を準備しておくことが重要である



議論2：HCPとの連携

韓国

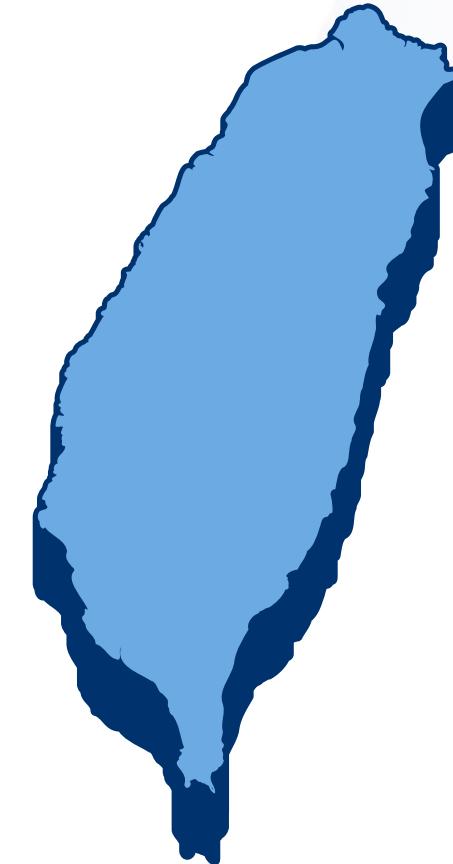
- ファブリー病は進行性疾患であるが、大半の患者が最初にかかりつけの診療所を受診する。ファブリー病について詳細な知識を持つかかりつけ医はほとんどいない
- 患者はより大きな病院を受診してからしか治療を受けられないことが多く、ケアの遅れにつながる可能性がある
 - 患者が適時・適切にケアを確実に受けるには医療者と連携してより良い紹介制度を構築する必要がある
- Fabry Koreaは専門医と協力してファブリー病について説明するパンフレットを作成している。これは主に、医療者の認識及び理解の向上に焦点を当てている
- 治療費の大部分（90%程）は政府から払い戻されるが残り10%が自己負担となる。治療費は高額であるため、自己負担額が200,000円（1,357.18米ドル）を超える場合もあり、負担が重くのしかかる
 - 貧困家庭では、政府「H」カードがかなりの金額を貢いでおり、病院も部分的なサポートを提供することができる。患者は最も適した治療を選択することが出来る
- 医師の診察時間が限られていることを考慮し、医療者と連携して医師が患者の質問に回答するYouTubeシリーズを作成している



議論2：HCPとの連携

台灣

- 一人の医師が1日の診療時間に約100人の患者を診察することがある
 - 仕事量が多いため、多くの場合、ナースケースマネージャーが患者と医師の間を仲介し、質問と回答を伝えるが、これは非常に効率的ではない
 - 新生児スクリーニングにより新たに診断される小児が多くいるなか、ケースマネージャーはWhatsAppを介して5~6家族をサポート及び管理して、ファブリー病に関する情報を共有している
 - 大半の患者はERTのため診療所に通院しなければならない。大人数を管理するため、点滴時間が短縮されており、一部の患者にとっては落ち着かないものになっている
 - 患者が治療を切り替えたい場合、治療担当医は上級指導医からさらなる承認を得なければならない
 - 患者は自分にとって最善であると感じる治療を選択することができるが、ほとんどの患者は医師に尋ねることに気まずさを感じている
- 多くの場合、患者は自分の選択が定まっていないため、台湾では共同意思決定が行われることは稀である。患者は自分自身又は患者支援団体の支援によってさらに患者力を向上させる必要がある



重要なポイント

患者は自分たちの治療及び疾患管理の決定に積極的に参加する力を持つべき



アジアの遺伝性疾患に対する理解には著しい世代間の違いがある。年齢層を考慮したコミュニケーションの取り方と家族関係に気を配らなければならない



この地域は複雑かつ特有の課題に直面しており、患者支援団体同士の協力が不可欠なものとなっている。希少疾患に関する教育及び認識の高まりによって、徐々に改善の兆しが見えている

今、最も改善されるべき事は何か？



ファブリー病は家族全体に影響を及ぼす。親は仕事と治療の両立に苦労している

一人で患者、親、介護者として複数の役割を担う状況を支援するシステムが必要である



アジア以外の地域では、希少疾患患者に対する職場での配慮が認識され始めている



進展には時間要するが、粘り強い取り組みが不可欠。長期的な支援を実現するためには、患者支援団体と介護者が極めて重要な役割を果たす

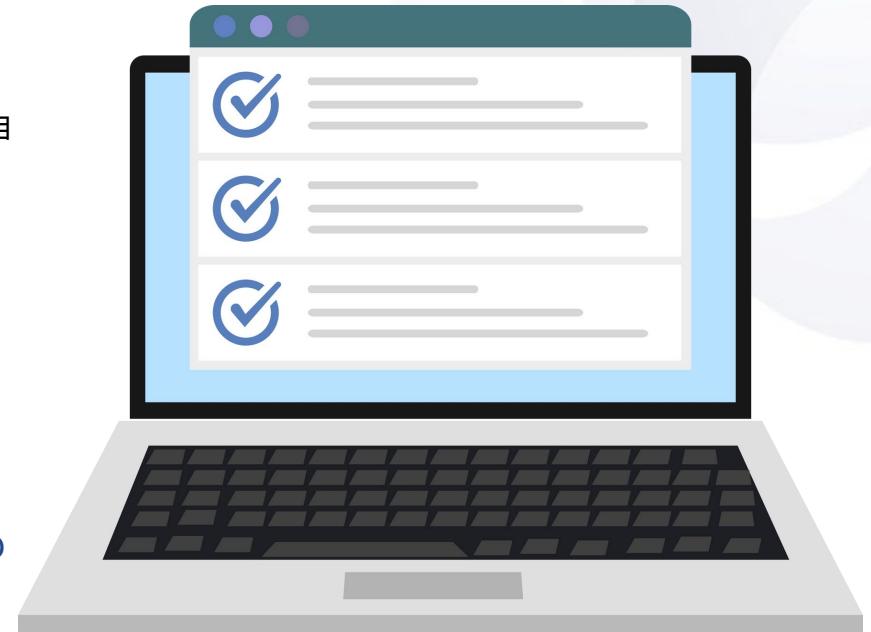
次のステップ

調査

- アジアにおけるファブリー病患者の実情を把握するためにアンケート調査を実施する
 - 目的：患者が実際に体験していること、尊重していること、患者中心のケアの進め方を知る
 - AmicusとFINIは各患者支援団体と協力して、調査の内容が地域全体に適していることを確認し、類似点と相違点を比較する

患者支援団体の意見：

- 調査は1か国の結果を知るためにも有益である*
- 複数の国々の患者の視点を集めることは重要である
- 患者のセルフモニタリング用のデジタルツール／デバイスの使用に関する質問を含めるべきである
- 患者が医療者との共同意思決定に抵抗なく参加できると感じているかを調べる
- 医師、患者家族にとって意義があり影響力がある方法で調査の結果を発表して欲しい



*韓国では患者集団が小さい（約200人）ため、このような調査を実施するのが難しい。実現すれば、非常に貴重な結果となる。

Thank you

