

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)

# 中部・北陸 ブロック **名古屋オープンセミナー2018**

**日時：2018年9月23日(日) 13:00～16:40 (受付12:00～)**

**会場：安保ホール301号室(セミナー会場)**

〒460-0002 名古屋市中村区名駅3-15-0 TEL.052-501-0881 Fax.052-541-0500 <http://www.abohall.com/>

**世話人：伊藤哲哉 先生 (藤田保健衛生大学小児科 教授)**

**参加費  
無料**

## ■プログラム■

### ■患者会セッション (13:00～13:30)

主催者挨拶「難病対策について」 原田久生 氏 ((一社) 全国ファブリー病患者と家族の会 会長)

FIN-リトアニア帰朝報告 郭 育子 氏 ((一社) 全国ファブリー病患者と家族の会)

教育講演「治療と働きながらの社会保障の活用について」 二階堂麻衣子 氏 (社会保険労務士)

### ■オープンセミナー

**総合司会：伊藤哲哉 先生 (藤田保健衛生大学小児科 教授)**

**基調講演 (13:30～14:00)**

「ライソゾーム病神経障害の治療の進歩」

衛藤義勝 先生

(財団法人脳神経疾患研究所附属先端医療研究センター長/東京慈恵会医科大学 名誉教授)

**特別講演 (14:00～14:20)**

「循環器内科医からみたファブリー病診療」

福岡良友 先生 (福井大学循環器内科心臓血管病先進治療学講座 特命助教)

**特別講演 (14:20～14:40)**

「ゲノム医療の現状と未来」

池田真理子 先生 (藤田保健衛生大学 遺伝カウンセリング室・病院准教授)

**特別講演 (14:40～15:50)**

「愛知県におけるライソゾーム病新生児スクリーニング」

横井克幸 先生 (藤田保健衛生大学小児科 助教)

患者会から ポンペ病患者 (岡崎代表：10分) ファブリー病 (原田会長：10分) 全体討論

- 10分休憩 -

### ■座談会 相談コーナー

**「2018年：何でも聞きやあ・何でも話しやあ」(16:00～16:40)**

**座長：大江瑞恵 先生 (藤田保健衛生大学医療科学部臨床検査科 認定遺伝カウンセラー)**

質疑応答 全体討論会

セミナー終了後、懇親会 (16:50～18:00) を予定しています。(希望者のみ、参加費1,000円 安保ホール201号室)

会員でなくても患者さんでなくても参加出来ます。ファブリー病に関心のある方や、興味のある方はぜひご参加下さい。  
なお、準備の都合上、事前に参加申込をお願いしております。(申込書は、<http://www.fabrynet.jp/>よりダウンロードしてください)

主催：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)

共催：藤田保健衛生大学小児科 第18回 JIKEI アンダーソン・ファブリー病患者の会

後援：厚生労働省 愛知県 三重県 岐阜県 福井県 石川県 富山県 名古屋市 中日新聞社

(公社) 愛知県医師会 (一社) 全国腎臓病協議会 (一社) 日本難病・疾病団体協議会 (JPA)

(認定NPO) 難病のこども支援全国ネットワーク (NPO) 日本ライソゾーム病研究センター

(財) 脳神経疾患研究所附属先端医療研究センター & 遺伝病治療研究所

## 「中部北陸ブロック/名古屋オープンセミナー&定例懇親会 2018」開催。

Japan Fabry Disease Patients and Family Association(略称 JFA)

- ・ 2018年9月23日(日) 13:00~16:40(受付12:00~)(定例懇親会:201号室16:50~18:00)
- ・ 安保ホール:301号室(セミナー会場) 電話052-561-9831 FAX052-541-9500 <http://www.abohall.com/>

ふくろうの会

### 「ご案内状」

(一社)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 副会長・倉知佳徳 理事・杉山和昭  
事務所:〒113-0033 東京都文京区本郷4-12-16-707

URL:<http://www.fabrynet.jp>

謹啓 日頃の活動にご理解を頂き感謝申し上げます。取り巻く環境も大きく変わり、小児医療から成人医療への移行問題、難病拠点病院の創設、専門医不在地域の対応策等を盛り込んだ新たな医療提供体制が整備されてきました。治療面では、2つの酵素補充療法に加え、2つの新薬が加わり選択肢がさらに増え、また日進月歩の対症療法に加え、遺伝子治療やゲノム医療も視野に入ってきました。

こうした状況下、就労と社会保障、遺伝子治療(ゲノム医療含む)、早期治療への手立て新生児スクリーニングへの取り組みは時機を得たテーマで名古屋オープンセミナーを開催することになりました。顧問の衛藤義勝先生からは「ライソゾーム病神経障害の治療の進歩」と題し基調講演を、また、福岡良友先生(福井大学循環器内科)からは「循環器内科医からみたファブリー病診療」、また難病対策委員会でも議論されているゲノム医療について池田真理子先生(藤田保健衛生大学病院)「ゲノム医療の現状と未来」というタイトルでお話をさせて頂きます。横井克幸先生(藤田保健衛生大学小児科)は「愛知県におけるライソゾーム病新生児スクリーニング」で講演を、岡崎理事長(ポンペ病)と私も加わって3人のセッションを予定しています。二階堂麻衣子さん(社会保健労務士)が「治療と働きながらの社会保障の活用について」講演します。どれも聞き逃すことが出来ない内容となっています。最後に全体を通したなんでも相談には大江瑞恵先生(藤田保健衛生大学医療科学部臨床検査学科)「何でも聞きゃあ」「何でも話しゃあ」を進行して頂きます。

日頃、最新の医療環境で自分に合った正しい治療が実際出来ているのかチェックしにきませんか。また、難病法の5年以内の見直しも始まります。なじまない点などありませんか。当日は出来るだけ多くの方に参加頂き、ご意見をお聞かせいただきたいと思います。日頃の悩みを解消して活力ある生活が出来るように、幸福度向上に向けたゼミナーになるようにと思っています。皆さんお誘いの上ご参集頂ければ幸いです。 謹

白

### 記

参加費は無料。準備の為、事前に FAX 又は郵送でお申し込み下さい。車椅子の方、キッズスペース、授乳室ご利用の方は事前にお知らせ下さい。プログラム終了後の懇親会(会費1,000円)にご参加ください。


◇(対象範囲):中部北陸ブロック(岐阜県、三重県、愛知県、福井県、石川県、富山県)

◇(問合せ先):事務所(電話):080-5720-2085 (FAX):03-4400-5954


以上。

地図 - 安保ホール周辺マップ



 電車をご利用のお客様

- JR名古屋駅…徒歩3分
- 名鉄名古屋駅…徒歩4分
- 近鉄名古屋駅…徒歩4分
- 地下鉄各線名古屋駅…徒歩2分

 車をご利用のお客様

- 名古屋高速錦橋出口…車5分
- 安保ホールには駐車場がございません。近辺有料駐車場をご利用ください。

安保ホール - TEL : 052-561-9831 FAX : 052-541-9500 住所 : 〒450-0002 名古屋市中村区名駅3-15-9



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られた事業

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 $\alpha$ -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思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。 $\alpha$ -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。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