

ファブリー病

Q & A



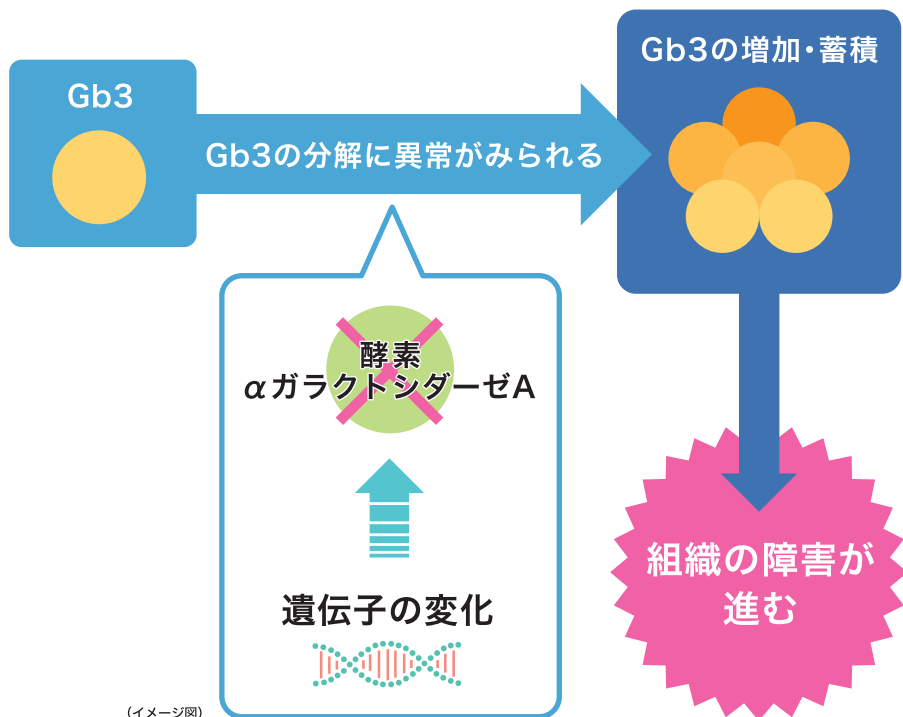
武田薬品工業株式会社

# Q

## ファブリー病とは どのような病気ですか？

# A

ファブリー病は遺伝性の病気です。ファブリー病では、細胞内小器官であるライソゾームがもつ $\alpha$ ガラクトシダーゼAと呼ばれる酵素が欠損しているか、うまくはたらかないため、Gb3（グロボトリアオシルセラミド、別名セラミドトリヘキソシド、CTH）と呼ばれる物質を分解することができません。その結果、Gb3が組織に蓄積し、時間の経過とともに組織および臓器機能が障害され、さまざまな症状を引き起こします。

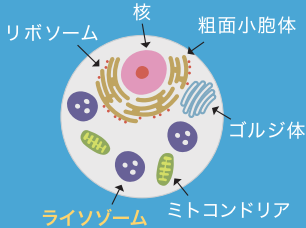


(イメージ図)


# ライソゾーム病について

細胞内には膜で区切られた小部屋がいくつもあります。そのうち、不要になった物質を分解する小部屋のことをライソゾームといいます。ライソゾームではさまざまな酵素がはたらいていますが、それらの酵素のはたらきが悪いと、本来酵素で分解される物質が細胞内に過剰にたまり、細胞のはたらきを障害します。これがライソゾーム病です。ライソゾーム病は、酵素の数だけ存在し、現在、ゴーシェ病、ファブリー病、ポンペ病、ムコ多糖症など約40種類が知られています。

## ヒトの細胞



細胞のはたらきを障害し、  
ライソゾーム病の  
症状があらわれます。



ライソゾーム内の  
酵素のはたらきが悪いと、  
分解されるはずの物質が  
たまっていきます。

(イメージ図)

厚生労働科学研究難治性疾患政策研究事業

ライソゾーム病、ペルオキシソーム病(副腎白質ジストロフィーを含む)における良質かつ適切な医療の実現に向けた体制の構築とその実装に関する研究  
([http://www.japan-lsd-mhlw.jp/lsd\\_qa.html](http://www.japan-lsd-mhlw.jp/lsd_qa.html)) (2022年2月閲覧)

## Q

# ファブリー病の発症頻度はどのくらいですか？

## A

ファブリー病は患者さんの少ない病気です。発症する頻度も国や地域により異なり、欧米では男性約4-6万人に1人の割合で発症すると報告されています<sup>1-3)</sup>。また、わが国の発症頻度は、約7,000人に1人という報告があります<sup>4)</sup>。女性での発症は男性よりもまれであるとされています<sup>5)</sup>。

日本国内での発症頻度は、

**約7,000人に1人**

と推定されています



1) Spada M et al. Am J Hum Genet. 2006, 79(1), 31-40.

2) Meikle PJ et al. JAMA 1999; 281:249-254.

3) Desnick RJ et al, The Metabolic and Molecular Bases of Inherited Disease, 8th ed, New York, McGraw-Hill, 2001, 3733-3774.

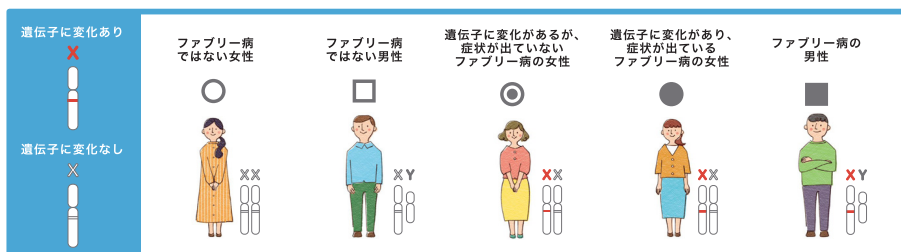
4) Inoue T et al. J Hum Genet. 2013, 58(8), 548-552.

5) Berger JR. Mult Scler Relat Disord. 2019, 30, 45-47.

# Q

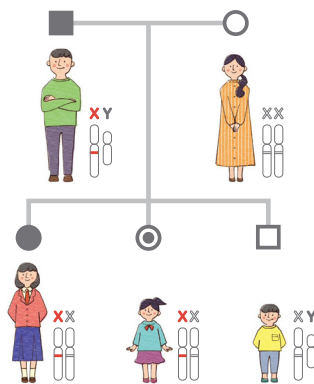
## ファブリー病は遺伝しますか？

**A** ファブリー病は親から子へと受け継がれる遺伝性の病気です。ファブリー病の原因となる遺伝子はX染色体上に存在し、X連鎖遺伝という遺伝形式をとります。一般的に男性はX染色体とY染色体を1本ずつ、女性はX染色体を2本持ち、変化した遺伝子が存在するX染色体は親から子へと受け継がれる可能性があります<sup>1,2)</sup>。



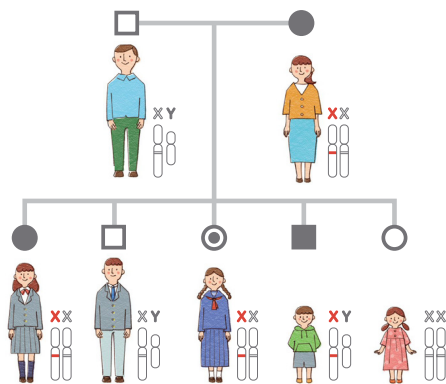
### 父親の遺伝子に変化のある場合

変化している遺伝子が娘に受け継がれる可能性は100%ですが、息子に伝わる可能性はありません。



### 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受け継がれる可能性は性別にかかわらず平均すると50%です。



(イメージ図)

1) Germain DP. Chapter 7 General aspects of X-linked diseases.

In: Fabry Disease: Perspectives from 5 Years of FOS. Oxford PharmaGenesis, 2006.

2) Desnick RJ et al. The Metabolic and Molecular Bases of Inherited Disease, 8th ed, New York, McGraw-Hill, 2001, 3733-3774.

# Q

## ファブリー病には どのような症状がありますか？

**A** ファブリー病は複雑な病態を示し、ファブリー病の症状や症状の重症度も患者さんごとに異なります<sup>1)</sup>。男児では、10歳未満で最初の症状があらわれることがあります。女児では発症年齢が異なります<sup>1,2)</sup>。また、大人になっても症状があらわれない場合もあります<sup>1,3)</sup>。

### ファブリー病の一般的な症状<sup>1,3)</sup>

通常、視力に影響を与えない。  
検査で偶発的に見つかる場合がある。

汗をかきにくくなることにより、頻繁に発熱し、熱や運動に対する耐性が低下する。

抑うつ、倦怠感

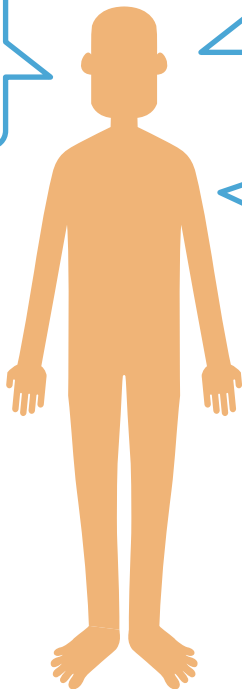
皮膚の被角血管腫  
(小さく、隆起した、暗赤色の斑点)

耳鳴りや難聴のような聴覚障害

心臓、腎臓、脳(p.6参照)の障害がみられる。  
通常、成人期以降に疾患の進行に伴い出現する。

痛み、吐き気、嘔吐、または下痢などの胃腸障害

手足の痛みと灼熱感

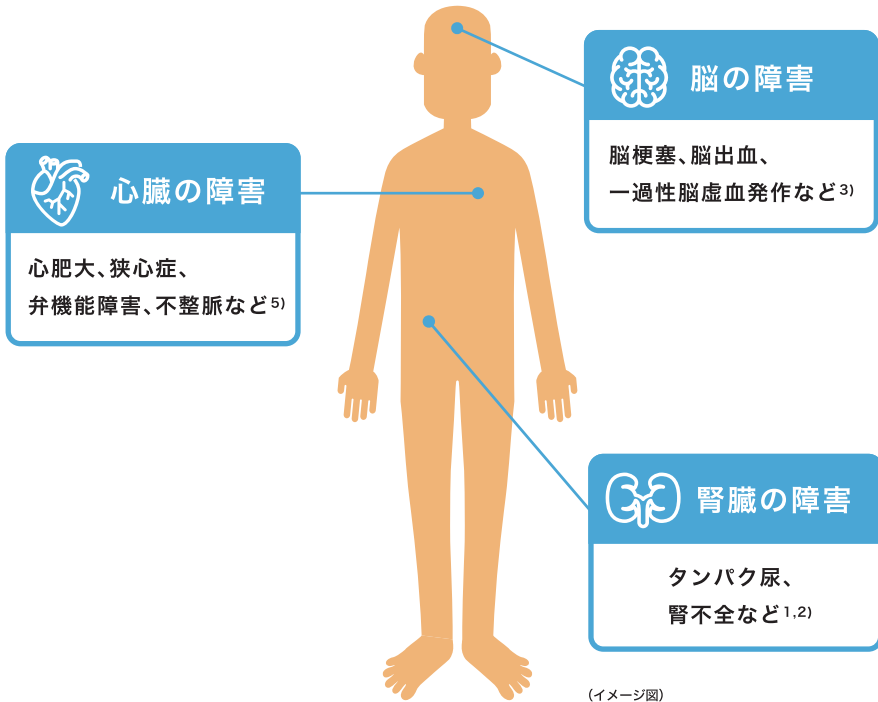


(イメージ図)

1) Germain DP, Orphanet J Rare Dis. 2010, 5, 30.  
2) Laney DA et al. J Genet Couns. 2013, 22(5), 555-564.  
3) Mehta A, et al. Eur J Clin Invest. 2004;34:236-242.

注)すべての患者さんがこれらすべてを有するわけではありません。

## 主な臓器障害



### 心臓

ファブリー病では、心臓の細胞内や心臓に血液を供給する血管の壁にGb3が蓄積することで心臓に異常が生じ、不整脈を引き起こしたり、加齢とともに進行性の心機能低下がみられることがあります<sup>1)</sup>。

### 腎臓

ファブリー病では、腎臓に液体で満たされた袋(嚢胞)が形成されたり、尿にタンパク質が出たり、腎臓がろ過できる水分の量が減少したりすることがあります<sup>2)</sup>。

### 脳

ファブリー病では、血管や心臓が障害され、脳の一部への血液供給が失われると脳卒中を引き起こすことがあります<sup>3,4)</sup>。

1) Germain DP. Orphanet J Rare Dis. 2010, 5, 30.

2) Torra R. Kidney Int Suppl. 2008, 74 (Suppl 111), S29-S32.

3) Sims K et al. Stroke. 2009, 40(3), 788-794.

4) Kolodny E et al. Stroke. 2015, 46(1), 302-313.

5) Desnick RJ et al. Ann Intern Med. 2003;138(4), 338-346.

# Q

## ファブリー病は どのように診断しますか？

**A** ファブリー病の症状は幅広いため、他の病気との区別が難しい場合があります。正確な診断までに長い期間を要した患者さんも報告されています<sup>1)</sup>。ファブリー病の疑いがある場合は、酵素のはたらきを確認したり、遺伝子検査により原因遺伝子に変化があるかどうかを確認します<sup>2,3)</sup>。

### ファブリー病の診断の流れ<sup>2,3)</sup>

ファブリー病は、症状と検査にもとづき診断します。

#### 症状の確認

ファブリー病に特徴的な症状について確認します。また、ファブリー病は遺伝する病気であるため、ご家族にファブリー病の疑われる症状があるかどうかも診断の重要なポイントとなります。



#### 検査の実施

##### 酵素活性の測定

酵素αガラクトシダーゼAのはたらきが低下しているかを確認します。



##### 遺伝子検査

酵素をつくる遺伝子に変化があるかを確認します。



女性では、酵素のはたらきから診断を確定することが難しい場合があります。症状や遺伝子検査、その他の検査の結果より総合的に診断します。

1) Marchesoni CL et al. J Pediatr. 2010, 156(5), 828-831.

2) Laney DA et al. J Genet Couns. 2013, 22(5), 555-564.

3) 日本先天代謝異常学会. ファブリー病診療ガイドライン2020. 診断と治療社, 2021.



# Q

## ファブリー病には どのような治療法がありますか？

**A** 治療を行うことで、ファブリー病によって引き起こされる各症状の進行を遅らせたり、生活の質（QOL）を維持または改善することが期待できます<sup>1,2)</sup>。国内で承認されている治療法には以下のようなものがあります。このほか、ファブリー病では対症療法（症状を和らげたり、抑える治療）も行われます<sup>2)</sup>。

### ファブリー病の主な治療法

#### 酵素補充療法

正常にはたらく酵素を補充する治療法です<sup>3)</sup>。

#### シャペロン療法

酵素のはたらきを助ける治療法です。ただし、この治療法が適応となるのは、遺伝子検査により変化の種類が特定された患者さんに限られます<sup>4)</sup>。



1) Mehta A et al. QJM. 2010;103(9), 641-659.

2) Germain DP. Orphanet J Rare Dis. 2010, 5, 30.

3) El Dib R et al. Cochrane Database Syst Rev. 2016, 25(7): CD006663.

4) Alipourfetrati S et al. J Pharmacol Clin Toxicol. 2015, 3(3), 1051.

# ファブリー病患者さんが受けられる 医療費助成制度について

ファブリー病は、「指定難病」および「小児慢性特定疾病」として国から指定されています。医療費の負担を軽減するために、次のような助成制度を利用することができます。

## 指定難病医療費助成制度

指定難病と診断された患者さん※<sup>1</sup>の医療費負担を軽減する制度です。患者さんの所得や重症度に応じて自己負担上限額が定められており、自己負担上限額を超過した金額の払い戻しを受けることができます。

### 医療費の自己負担上限額（月額）

(円)

階層区分	階層区分の基準 ( )内は夫婦2人世帯の場合における年収の目安		患者負担割合：2割		
			自己負担上限額（外来＋入院）		
			一般	高額かつ長期 (※2)	人工呼吸器等 装着者
生活保護	———		0	0	0
低所得Ⅰ	市町村民税 非課税 (世帯)	本人年収：～80万円	2,500	2,500	1,000
低所得Ⅱ		本人年収：80万円超～	5,000	5,000	
一般所得Ⅰ	市町村民税7.1万円未満 (約160万円～約370万円)		10,000	5,000	
一般所得Ⅱ	市町村民税7.1万円以上25.1万円未満 (約370万円～約810万円)		20,000	10,000	
上位所得	市町村民税25.1万円以上 (約810万円～)		30,000	20,000	
入院時の食費			全額自己負担		

※1 病状が一定以上の重症度に達していると診断された方が対象です。また、年齢の制限はありませんが、18歳未満(引き続き治療が必要であると認められる場合は、20歳未満)の方は、小児慢性特定疾病医療費助成制度の対象となる場合があります。

※2 「高額かつ長期」とは、月ごとの医療費総額が5万円を超える月が年間6回以上ある者(たとえば医療保険の2割負担の場合、医療費の自己負担が1万円を超える月が年間6回以上)

政府広報オンライン「難病と小児慢性特定疾病にかかる医療費助成のご案内」  
(<https://www.gov-online.go.jp/useful/article/201412/3.html>) (2022年2月閲覧)より改変  
難病情報センター (<https://www.nanbyou.or.jp/entry/5460>) (2022年2月閲覧)

## 小児慢性特定疾病医療費助成制度(18歳未満の方が対象)

小児慢性特定疾病と診断された患者さん※3の医療費負担を軽減する制度です。世帯の所得や患者さんの重症度に応じて自己負担上限額が定められており、自己負担上限額を超過した金額の払い戻しを受けることができます。

### 医療費の自己負担上限額(月額)

(円)

階層区分	階層区分の基準 ( )内は夫婦2人・子1人世帯の場合における年収の目安	患者負担割合: 2割		
		自己負担上限額(外来+入院)		
		一般	重症 (※4)	人工呼吸器等 装着者
生活保護	——	0	0	0
低所得Ⅰ	市町村民税非課税(世帯) 本人年収: ~80万円	1,250	1,250	500
低所得Ⅱ	市町村民税非課税(世帯) 本人年収: 80万円超~	2,500	2,500	
一般所得Ⅰ	市町村民税7.1万円未満 (約200万円~約430万円)	5,000	2,500	
一般所得Ⅱ	市町村民税7.1万円以上25.1万円未満 (約430万円~約850万円)	10,000	5,000	
上位所得	市町村民税25.1万円以上 (約850万円~)	15,000	10,000	
入院時の食事療養費		1/2自己負担		

※3 病状が一定以上の重症度に達していると診断された18歳未満の方が対象です。ただし、引き続き治療が必要であると認められる場合は、20歳未満まで対象となります。

※4 「重症」とは、①高額な医療が長期的に継続する者(医療費総額が5万円/月を超える月が年間6回以上ある場合)、②重症患者基準に適合する者です。

政府広報オンライン「難病と小児慢性特定疾病にかかる医療費助成のご案内」

(<https://www.gov-online.go.jp/useful/article/201412/3.html>) (2022年2月閲覧)より改変

小児慢性特定疾病情報センター(<https://www.shouman.jp/assist/expenses>) (2022年2月閲覧)

# ファブリーツリー<sup>®</sup>では、 ファブリー病についてさらに詳しく解説しています。

 武田薬品工業株式会社  
患者さんへのご案内ファブリー病管理サイト  
**ファブリーツリー<sup>®</sup>**

> くすりのしおり > 患者の皆さま  
> 医療関係者の皆さま > 問い合わせ



<https://www.fabrytree.jp/>



医療機関名