

2015.1.23

添付資料 1

第 19 回日本ライソゾーム病研究会患者会シンポジウム

発表スライド

発表日：2014 年 10 月 3 日（土）

会場：東京慈恵会医科大学

内容：FabryNEXT の活動報告と医師・行政への希望

添付資料 2

ファブリー病患者のアンケート調査解析結果

2014 年 11 月 9 日（日）に開催された第 3 回先天代謝異常症患者会フォーラムで、先天代謝異常症臨床情報バンク『(旧) MC -Bank』解析結果報告が行われました。ファブリー病の解析結果のポスター作成者は、東京慈恵会医科大学の櫻井謙先生です。

Fabry NEXT 事務局

E-mail info@fabry-next.com

URL <http://fabry-next.com>

Facebook <https://www.facebook.com/FabryNEXT>

Twitter <https://twitter.com/FabryNEXT>

郵便物宛先 〒100-0004 東京都千代田区大手町 1-7-2 東京サンケイビル 27F シナジーバ

※『Fabry NEXT（ファブリーネクスト）』は、
患者同士が気軽に語り合える場を作るため、2011 年 4 月 1 日に発足した患者支援団体です。

抄 録

FabryNEXTは、ファブリー病に関心のある方々の、情報交換と交流をお手伝いする団体です。全国各地で交流会を開催しながら、FabryNEXT通信やHPで情報を提供しています。

病気であっても、それを負担に感じることなく日々生活できるよう、制度や体制が改善されることを期待しています。医師・行政の方々へ、これまでの枠を超えて協働し、疾患啓発、拠点病院構想や在宅治療の実現、患者と家族へのフォロー体制の充実、新薬開発を希望します。

第19回日本ライソゾーム病研究会
抄録(FabryNEXT)

2014年10月3日

第19回日本ライソゾーム病研究会患者会シンポジウム 発表スライド

Fabry NEXT 〈ファブリー病〉

活動報告と医師・行政への希望

2014年10月3日(金)

第19回日本ライソゾーム病研究会 患者会シンポジウム
ファブリーネクスト代表 石原 八重子

FabryNEXTとは

◇目的

ファブリー病に関係する方々の情報交換と交流

◇沿革

2010年 第1回名古屋交流会開催

2011年 Fabry NEXTサイト開設

2012年 会則・役員決定

◇役員:5名

◇会員数:26名

(2014年10月3日現在)



①

②

活動内容

交流会の開催とお手伝い

FabryNEXT通信発行

サイトの管理運営

セミナー等への参加

他団体との交流

その他必要な活動

平成26年度 年間スケジュール

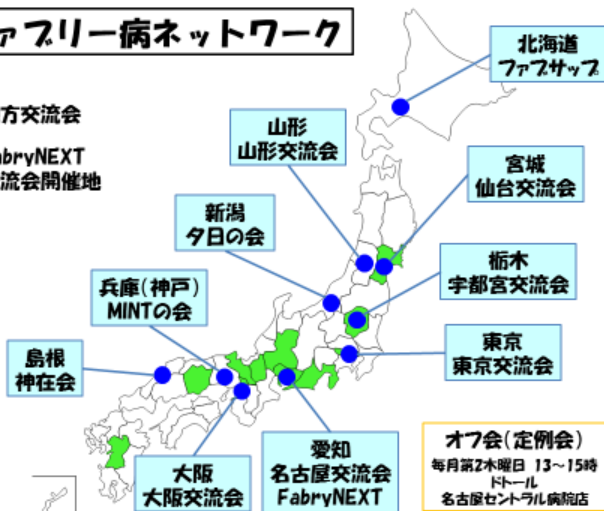
平成26年					
月	日	交流会	オフ会	勉強会・学会等	機関紙
4月	5日	第12回 名古屋		Sakuraの会	○
	10日		第36回		
5月	8日		第37回	日本小児科学会 名古屋	
	10日	第3回 仙台			
6月	12日		第38回	難病対策関西勉強会	○
7月	10日		第39回		
8月	7日		第40回		○
9月	11日		第41回		
10月	9日		第42回		
	11日	第3回 岡山			
11月	未定	第5回 大阪			
	13日		第43回		
12月	13-15	第4回 仙台		日本先天代謝異常学会 仙台	○
	6日	第13回 名古屋			
	11日		第44回		
平成27年					
1月	8日		第45回		
	未定	九州			
2月	12日		第46回		
	下旬	第12回 東京			
3月				RareDiseaseDay2014	
	12日		第47回		

③

④

ファブリー病ネットワーク

- 地方交流会
- FabryNEXT
交流会開催地



⑤



⑥

ファブリー病患者のアンケート調査解析結果

櫻井 謙¹⁾ 大橋十也^{1) 2)} 徐朱珉³⁾ 奥山虎之³⁾ 井田博幸¹⁾

- 1) 東京慈恵会医科大学小児科学講座
- 2) 東京慈恵会医科大学総合医科学研究センター遺伝子治療研究部
- 3) (独)国立成育医療研究センター 臨床検査部

目的

- ・ファブリー病は稀少疾患であり、症状も非特異的なため、早期発見が困難であり、治療効果に関しても全国集積データが少ないため、明らかではない。
- ・本研究ではファブリー病の初発症状、現在の症状、治療に対する満足度、社会的現状と改善点などを患者さんに対してアンケート調査を行い、早期発見に重要な症状および治療効果を含めた今後の課題について患者さんの視点から明らかにすることを目的とする。

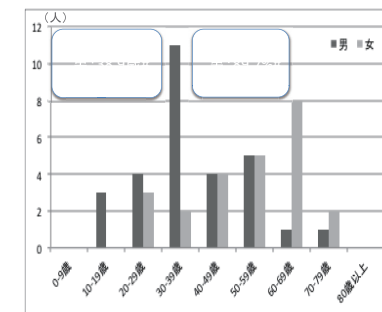
方法

アンケートの作成

- ・先天代謝異常症の専門医師と患者家族会で協議を重ねた
- ・分かりにくい専門用語を避け、理解しやすい表現を心がけた
- ・治療に関しては、酵素補充療法の満足度を調査し、満足していない患者さんには、その理由を記載してもらい、問題点を明らかにするように工夫した
- ・社会的現状については、就学、就労、日常生活の3つについて調査した
- ・今後の課題を明らかにするために、現在困っていることを記載してもらった
- ・アンケートは患者会を通じて、患者家族へ配布した

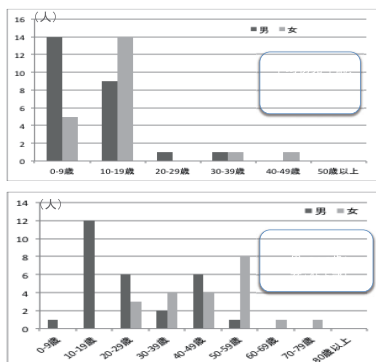
回収率 男女比 年齢分布

回収率: 38.9% (配布数36 回収数 53) #
男女比: 男#4.7%(29名) 女性#5.3%(24名)



平均年齢(2014年4月23日現在)は、男性は38.9歳で、女性は53歳だった。#
最少年齢は、男性は14歳で、女性は25歳だった。最高年齢は、男性は67歳で、女性は78歳だった。#
回答者のうち最も人数の多い世代は、男性で30/39歳の11名で、男性の約37.9%、女性では60/69歳の8名で、女性の約33.3%であった。20歳以上の成人例は、男性で26名(89.7%)、女性は24名全例100%であった。

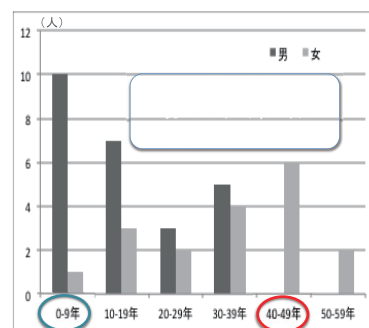
初発年齢と診断時年齢



「最初に病気に気づいたきっかけ(症状)が現れた年齢」を「初発年齢」とした。有効回答数は46(男性25、女性21)で、平均初発年齢は、男性で約10.4歳、女性で約13.1歳。最初中発年齢は、男性で3歳、女性で6歳。最高初発年齢は、男性で38歳、女性で43歳であった。年齢分布を見ると、20歳未満が、男性で92.0%を占め、女性で90.5%であり、男女ともに若年層での発症が目立った(図上)。

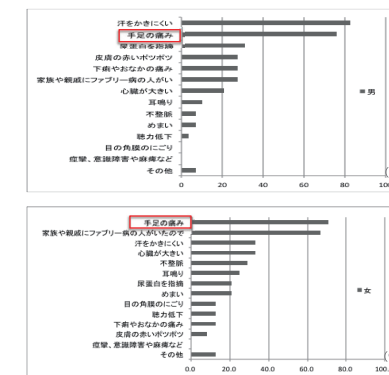
診断時年齢の有効回答数は49(男性28、女性21)で、平均診断時年齢は、男性で約24.6歳、女性で約45.5歳であった。最少診断時年齢は、男性で5歳、女性で23歳であった。最高診断時年齢は、男性で50歳、女性で70歳であった。年齢分布を見ると、男女ともに幅広い年齢層に多く、男性では特に10代から40代に多く、女性では20代から50代に多かった(図下)。

診断に要した期間



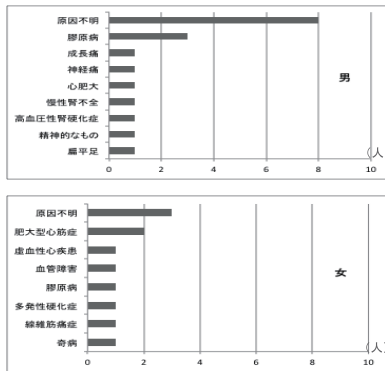
初発症状から診断時までどれくらいの期間を要したかを調べるために、初発症状と診断時年齢の差を算出した。有効回答数は43(男性25、女性18)で、その平均は、男性で約25.0年、女性で約33.7年であった。診断に要した最短期間は、男性で0年、女性で1年であった。最長期間は、男性で37年、女性で56年であった。診断までの期間が、男性では0/9年が約40%と最も多いが、女性では約6%に過ぎず、40/49年が約33%と女性では最も多かった。

初めて病気に気づいたきっかけ



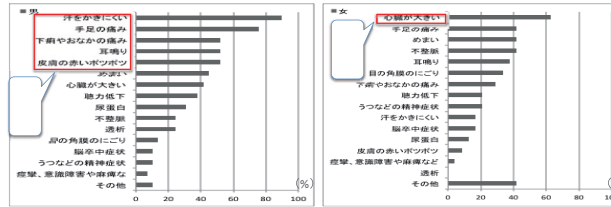
初めて病気に気づいたきっかけ(症状)のうち頻度の多い3つの症状は、男性で「汗をかきにくい」24例(約82.8%)、「手足の痛み」22例(約75.9%)、「尿蛋白を指摘」9例(約31.0%)で、女性では「手足の痛み」17例(約70.8%)、「家族や親戚にファブリー病の人がいたので」16例(約66.7%)、「汗をかきにくい」と「心臓が大きい」で8例(約33.3%)に認められた。! 「手足の痛み」は、男女に共通して高率に認められる初発症状であった。

診断がつくまでの病名



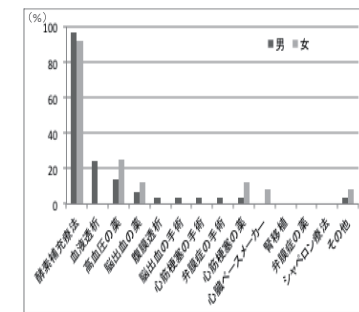
有効回答数は23(男性15、女性8)であった。男女ともに最多は「原因不明」で男性8名、女性3名であった。その他は、男女ともに「膠原病(リウマチ含む)」や「心肥大や虚血性心疾患」が認められたが、**男性で認められた「慢性腎不全」などの腎疾患は、女性では認められなかった。**

現在の症状



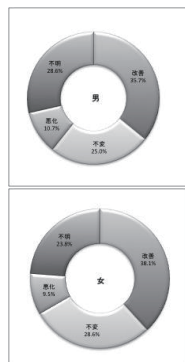
現在の症状の中で、男性の過半数に認められるものは、「汗をかきにくい」約89.7%、「手足の痛み」約75.9%、「下痢やおなかの痛み」・「耳鳴り」・「皮膚の赤いポツポツ」が約51.7%で、次いで、「心臓が大きい」約41.3%、「聴力低下」約37.9%、「尿蛋白」約31.0%と続き、頻度はそれほど高くないが、「透析」約24.1%、「脳卒中症状」約10.3%、「痙攣、意識障害や麻痺など」約6.90%(2例)に認められた。一方、女性の過半数に認められるものは、「心臓が大きい」のみであった。次いで、「手足の痛み」、「めまい」、「不整脈」が約41.7%で、「耳鳴り」約37.5%、「目や角膜のにごり」約33.3%、「下痢やおなかの痛み」約29.2%であった。「脳卒中症状」約16.7%、「痙攣、意識障害や麻痺など」約4.2%(1例)、「透析」はなかった。「その他」には、男性では「吐き気、下肢の痛み、下肢の潰瘍」があげられており、女性では「手のしびれ、動悸、頭痛、血尿、視野障害、関節痛、倦怠感、便秘」が含まれた。

今までに受けた治療



今までに受けた治療では、男女ともに「**酵素補充療法**」が最多で、9割以上であった。他の治療は、男性で「血液透析」が約24.1%、「高血圧の薬」が約13.8%、女性では「高血圧の薬」が約25.0%、「脳出血の薬」と「心筋梗塞の薬」が約12.5%であった。その他の治療は、いずれも男女ともに10%以下であった。男性の酵素補充療法を受けていない1例は、ファミリー病の親戚から診断された無症状の高齢者であった。女性で酵素補充療法を受けていない2例のうち一例は、現在は無症状の中年女性、もう1例は、症状を有する高齢者であった。シャペロン療法は、全例受けなかった。

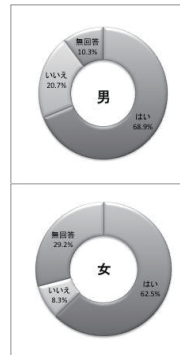
治療効果の印象



治療効果について有効回答数は49(男性28 女性21)であった。その内訳は、「改善」が、男性で約35.7%、女性で約38.1%、「不変」は男性で約25.0%、女性で約28.6%、「悪化」は男性で約10.7%、女性で約9.5%、そして「不明」は男性で約28.6%、女性で約23.8%で、男女ともにほぼ同等の割合を示した。また、「改善」と回答された男女合わせて18名の理由は、「**手足の痛みやしびれが軽減した**」が6名、「**汗をかくようになった**」が5名で多く、その他の理由としては、「**身体が軽くなった**」や「**不整脈の安定**」などがあげられた。

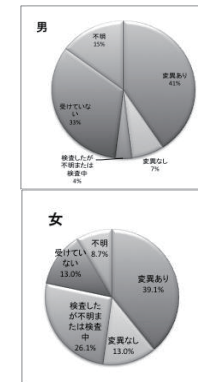
一方、「悪化」と回答された5名の理由は、「**進行を感じる**」、「**調子が悪くなっている**」、「**透析になってしまった**」、「**脳梗塞の悪化**」があげられた。「不変」と回答された13名の理由は、「**理由の無回答**」が5名で、その他は「**痛みが続いている**」や「**特に改善された様子がない**」などがあげられた。

治療満足度



現在の治療満足度について、「はい」と答えた人は、男女ともに60%以上であった。「いいえ」と答えた人は男性約20.7%、女性約8.3%であった。無回答は、男性約19.0%で、女性約29.2%であった。「はい」と答えた治療に満足する理由としては、「**症状の軽減**」、「**現状の維持**」、「**進行を遅らせる**」などがあげられていた。一方、治療に満足していない理由としては、「**目に見える効果に乏しいこと**」、「**症状の悪化**」、「**高額費用による経済的負担**」、「**通院負担**」などがあげられた。

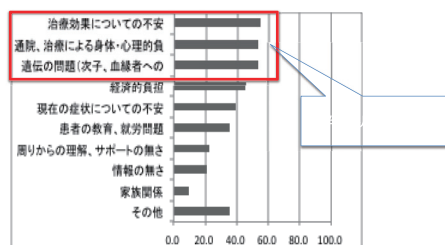
遺伝子検査と家族歴



遺伝子検査について、男性では無回答2例を除く27例、女性では無回答1例を除く23例で検討したところ、「**変異あり**」が、**男性で約40.7%、女性で約39.1%であった**。一方、「**変異なし**」は、男性で約7.4%、女性で約13.0%であった。遺伝子検査をしていると回答していても、変異あり、なしに回答されていない例については「**検査したが不明、または検査中**」とし、男性で約3.7%、女性で約26.1%であった。**未検査は男性で約33.3%、女性で約13.0%で、検査しているかどうか不明は、男性で約14.8%、女性で約8.7%であった**(図12)。

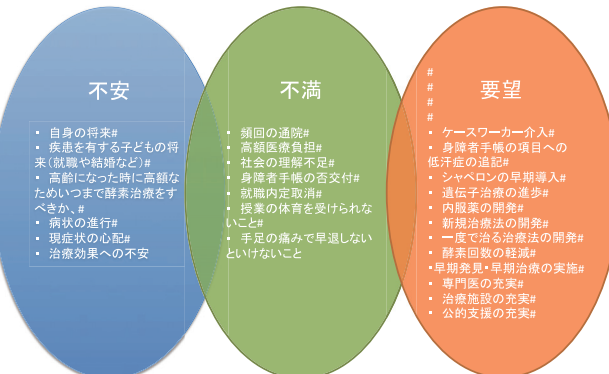
家族歴は、総数53名中47名(88.7%)に認められる。男女別にみると、**男性で約86.2%、女性で約91.7%であった**。家族歴の内訳は、両親や兄弟、息子や娘だけでなく、従兄弟、叔父、叔母、祖母、甥、姪、孫と多岐に渡っており、1名の患者の家族歴から複数の患者が認められることが多かった。

現在、困っていることや不安に思っていること



現在、最も困っていることや不安に思っていることとして、九つの項目について検討したところ、48名(約90.6%)が回答した。中でも、「**治療効果についての不安**」、「**通院、治療による身体・心理的負担**」、「**遺伝の問題**」は、50%以上で認められた。「**経済的負担**」は約45.3%で、「**現在の症状について不安**」や「**教育や就労問題**」は30%以上に認められた(図16)。

自由記載での回答



まとめ

- ファミリー病のアンケート調査を行なった。
- 本研究の問題点として、ファミリー病で酵素補充療法を受けている患者さんは600名ほどいるにもかかわらず、患者会を通じても、配布数136と少なく、回収率は38.9%であった。社会人として仕事をされている方も多く、疾患であることをあまり知られたくない方もおり、回収率の低さは、個人情報漏洩の心配などが考えられた。
- 平均初発年齢は、男女ともに10代であった。
- 診断に要した平均期間が、男性で25年、女性で33年を診断に要した。治療の遅れが、病態の不可逆的変化を生じる疾患のため、早期治療が望まれ、初発症状が特に重要になることが改めて明らかになった。
- 初発症状のうち、男性では「汗をかきにくい」が頻度が高く、男女ともに「手足の痛み」が多かった。また、女性では、家族歴有の頻度が高かった。
- 9割以上の患者が、酵素補充療法を受けていたが、治療効果で「改善」と感じている患者は3割に過ぎず、満足度に関しても満足していない割合は、男性で2割、女性で1割弱弱めた。その理由として、経済的負担や通院負担があげられた。従って、高額医療や社会的問題も解決していかなくてはならない。
- 遺伝子検査を受けていない、不明、無回答が男性で4割以上、女性で2割以上を認めた。倫理的な問題も存在するが、高家族内集積性やシャペロンを初めとした新規治療法の側面からも遺伝子検査は重要と考える。
- ファミリー病患者の視点からのアンケート調査を通じて、早期発見のために初発症状が重要なこと、酵素補充療法が適応になったにもかかわらず、いまだに不便を感じながら社会生活を送っている実態が、明らかとなった。