

# ファブリー病とは

ファブリー病は、全身の細胞の中にある、ある一つの酵素（ $\alpha$ -ガラクトシダーゼ）が生まれつき少ないために起こる病気です。分解できない物質が体にたまり、様々な症状があらわれるのです。

ファブリー病は先天代謝異常症のひとつです。遺伝子の異常が原因で、そのため子どもにも伝わる可能性もあります（X連鎖性遺伝）。

国の難病（特定疾患）に指定されている「ライソゾーム病」に含まれます。

## どんな症状があるのですか？

- ・手や足が痛む
- ・汗をかきにくい
- ・赤い発疹（被角血管腫）
- ・角膜混濁
- ・難聴、耳鳴り
- ・腹痛、下痢、吐き気、嘔吐
- ・腎機能障害（蛋白尿・腎不全）
- ・心機能障害（心肥大など）
- ・脳血管障害（脳梗塞や脳出血）

※ すべての症状が出るとは限りません。個人差があります。

## どのように診断されるのですか？

血液検査で血液中の酵素の働きが測定できます。尿を採取して蓄積している糖脂質を確認したり、遺伝子変異を調べることもあります。

## どんな治療がありますか？

### ・酵素補充療法

治療の中心となる最も大切な方法です。足りない酵素（ $\alpha$ -ガラクトシダーゼ）を、2週間ごとに、40分から2～3時間かけて点滴します。現在、ファブラザイム®とリプレガル®の二つの治療薬が開発されています。

### ・対症療法

手足の痛みには、テグレートール®などの抗てんかん薬が有効です。ただし、効果には個人差があります。

その他、必要に応じて飲み薬、透析、ペースメーカーなどの治療が行われることもあります。

## 患者さんは何人いるのですか？

現在日本では600人以上の方が酵素補充療法を受けています。しかし、推計では、国内患者数はおよそ7,000人に1人（約1万8千人）とも言われ、治療薬があるにもかかわらず、気づかないまま生活している方が大勢いるかもしれないのです。

## 利用できる社会制度はありますか？

ファブリー病と診断されると医療費の一部が公費で負担される、特定疾患医療費助成制度があります。窓口は最寄りの保健所です（市区役所が窓口の自治体もあります）。

## どのような人に多いのですか？

遺伝形式（X連鎖性遺伝）から、男性のみに発症すると考えられていましたが、ファブリー病の場合は、女性でも発症する例が多いといわれています。

酵素補充療法が有効で、これにより症状の進行を遅らせることができます。一般的な他の病気と同じように、ファブリー病でも早期発見・早期治療が大切なのです。