

# ファブリー病を ポジティブに生きる

——「コミュニティ オブ アスの会(友の会)2019」開催!

2019年6月8日(土)、経団連会館(東京都千代田区)にて「コミュニティ オブ アス(友の会)2019」を開催しました。デンマークのファブリー病患者会代表であり、FIN(ファブリー・インターナショナル・ネットワーク)の理事を務めるアン・グリムズボー(Ane Grimsbo)さんにお越しいただき、自らの経験やファブリー病への想いについて語っていただきました。

●コミュニティ オブ アス(友の会)とは:

希少疾患の患者さん・ご家族と疾患に関わる人々が集い、1)情報交換、2)ネットワーキング、3)エンパワーメント、4)環境整備の向上を目的とする会です。

**私** はファブリー病患者です。現在57歳で、夫とともにデンマークで暮らしています。私とデンマークのファブリー病をめぐる状況を知っていただき、少しでもお役に立てれば嬉しく思います。

アン・グリムズボー



## とくに症状もなく、 治療もしなかった幼少期

私がファブリー病を知ったのは、5歳の時です。父がファブリー病で被角血管腫がありました。いつもサポート用のストッキングをはいており、それが不思議だったことを覚えています。父は7人兄弟でしたが、そのうち4人がファブリー病でした。

私はこれといった症状がなかったので治療もしていませんでしたが、7歳の時にインフルエンザにかかり、非常に強い痛みに襲われました。

指やつま先を痛がる私を見て、両親は私も発症してい

るのではないかと感じたそうです。同じ年に、父の一番下の弟(ファブリー病)が32歳という若さで亡くなりました。父は弟の闘病や死を目の当たりにした経験から「医療的な処置を受けたくない」と言い、何もませんでした。その後、腎不全により55歳で亡くなりました。さらに、父のすぐ下の弟(ファブリー病)も、血栓のために71歳で他界しました。

遺伝子を調べてファブリー病の確定診断を受けたのは、私が16歳の時です。家族全員が検査を受け、私の姉妹もファブリー病だとわかりました。私の姉は治療の効果が期待できないと考え、治療を受けていません。私と妹は、治療を受けています。

## 自分の家族に対してしたこと、治療について

私は父とは異なり、自分の家族のためにできるだけのことをしようと考えました。結婚後、6回妊娠しましたが、出生前診断を受け2人の息子を授かりました。また、はじめは気が進まなかったのですが、いどこに勧められてデンマークのファブリー病患者会にも入りました。入会したのは、今年26歳になった長男を妊娠した時のことです。

治療を始めたのは47歳になってからです。当時も自分では「何の症状もないのに」と思っていたのですが、定期的な診察で医師から「治療を始めた方が良い」と提案されたのです。大きなショックを受けましたが、提案通り、酵素補充療法を始めることにしました。はじめの半年は病院に通って点滴を受け、その後は自宅で治療を行うようにしました。友人や夫が協力してくれたので、家庭での点滴はスムーズでした。

デンマークでの酵素補充療法は、はじめの半年間、病院で行う必要がありますが、治療に慣れ、副作用のチェックが終われば、医師から細かい指示書を受け取って、在宅治療に移行することができます。指示書には点滴のやり方や注意点が詳しく書かれており、薬剤やシリンジなどが詰め込まれたスーツケースを持ち帰ります。そこには、うまく静脈を探せない時に使う器具なども入っています。また、何か問題が生じたときには、いつでもホットラインに電話することが可能になっています。静脈への注射は、家族や友人がする場合や、患者自身するなど、患者によってさまざまです。私もはじめは、点滴のシリンジに空気が入ってしまわないかと心配でしたが、看護師が「大量の空気が入らない限り大丈夫」と教えてくれたので、安心することができました。



アンさん姉妹・親戚の写真

## フルタイムの仕事や患者会の理事で、常に前向き!

デンマークの医療スタッフは患者を信頼してまかせてくれ、在宅での酵素補充療法に立ち会うといったこともありません。もちろん、家族や友人がいてくれると良いと思います。デンマークは教育水準が高く、言われたことをきちんとやる国民性をもつようなので、患者にまかせてもとくに困ったことにはならないのでしょうか。日本も同様だと思いますが、在宅治療は日本ではまだ難しいようです。

現在の私は、酵素補充療法から、内服のシャペロン療法に移っています。点滴をせずにカプセルを飲むだけなので、とても嬉しく思います。左室肥大があるのでベータ遮断薬も服用していますが、それほど疲れを感じることもなく、フルタイムで働きつづけています。幼稚園で70人におよぶスタッフの管理職をしています。治療を始めなければならないとわかったときは死刑宣告を受けた気分になりましたが、今は、私を支えてくれる素晴らしい家族と友人に囲まれ、世界中の患者ともつながっていることに心から感謝しています。私は常に前向きです。マラソンはできませんが、患者でなかったとしてもマラソンなどしなかったでしょうし。

気が進まないまま入った患者会も、今の私にとっては大きな支えとなっています。デンマークの患者会は、患者の一人で私のいとこであるモルテンが2002年に立ち上げたものです。デンマークには約100人のファブリー病患者がいると言われていますが、患者や家族など55人が、患者会に属しています。私たちは国内外の患者とやりとりをし、積極的に情報を共有するようにしています。たとえば、隔年で週末旅行を行い、現地での講演会を企画したり、ディナーをしたりして楽しんでいます。また、定期的に患者会のメンバーでスカイプミーティング（電話会議）もしています。

3か月前には長男夫婦に子どもが生まれ、私はおばあちゃんになりました。息子たちのことは、とても誇りに思っています。これからも家族や友人とともに、前向きに生きていきたいと思っています。

# ファブリー病を ポジティブに生きる



アンさんの講演に続いて、「ファブリー病を前向きに生きる」と題された座談会が催されました。全国各地から集まった8名のファブリー病患者さんにご家族にアンさんが加わり、穏やかで温かい対話の機会となりました。

ファブリー病の患者さんは、生涯、病気と付き合い、体調の波や就学や就労、結婚や出産などライフスタイルの変化を乗り越えていかなければなりません。さらに、お子さんへの遺伝や社会に理解されにくい状況などに対する不安や悩みを抱えている方も少なくありません。どのようにして、日々を前向きに、充実して過ごされているのでしょうか。対話を進めることで、そのヒントを探してみました。

## 過去の辛さやストレスを乗り越えて

**小** さい頃から汗がかけなくて、すごく辛い思いをしました。被血管腫もあったのですが、なぜできるのかわからず、しかも年々増えていったので、不安な気持ちを心の中に閉じ込め、ふさぎ込んでいました。別の病気と勘違いされ、中学時代に入院したときにはお風呂などでも辛い思いをしました

**私** はまわりの方々が理解してくださり、夏の体育は見学扱いとなって保健室で過ごしていました。高校時代は最寄りの駅から学校まで10分ほど自転車を使っており、苦勞しました。朝早い登校はどうかかるのですが、夏の下校時は暑く、途中の本屋さんのクーラーで涼み、駅の横のスーパーマーケットの冷凍売り場で体を冷やし、といった工夫をしていました

**私** の兄も大人になってから、やっと診断がつきました。私のファブリー病がわかり、私の息子も患者だとわかり、その後で兄がわかったのです。兄も、汗がかけずに暑いとしんどくなるのですが、学生時代には先生に『甘えているだけじゃないか』と言われ、すごく辛い思いをしたようです。とくに体育の後は暑くて10分間の休憩では足りず、兄を助けてくれた友だちも先生から『甘やかすな』と怒られるので、孤立してしまっただけです。息子にも同じ症状が見られましたが、兄のような思いはさせたくないと、診断がつく前から私が学校に出向いてフォローしていました

**診** 断のつかなかった幼少期から、発熱、腹痛、下痢などに悩まされていました。原因がわからず、自家中毒ではないか、精神的な問題ではないかといわれたこともあり、辛い思いをしました。診断がついてからは酵素補充療法を始め、下痢することが少なくなり、不安はかなり解消されました

**私** のファブリー病は古典型だといわれています。外見はたくましいのですが、暑さに弱く、すごく疲れやすいのです。学生時代は、1年のうち学校に行けたのは3分の1ほどでした。今はどこに行ってもクーラーがあって助かります

## 日常を暮らすうえでの悩みや葛藤

— 人の子どもがともにファブリー病ですが、  
— 重い症状が出ていないので、まだ告知せずに治療を続けています。今は、病院での治療時間をゲームの時間に見立てて『ゲームしにくよ』と言って連れていっていますが、そろそろ限界かもしれません

**女**性として、自分の子どもにファブリー病を遺伝させてしまったという自責の念がぬぐえません。アンさんは、妊娠するたびに出生前診断を受け、患者ではない息子さん2人に恵まれたとのことですが、日本ではそのような診断オプションはない状況です。多くの女性患者が自分を責めているのではないかと思います

## 日々を前向きに過ごすためのきっかけや工夫

**な**んといっても、ファブリー病と診断をしてくださり、病気を理解してくださる先生に巡り会えたことです。治療を始めるとともに患者会を紹介していただき、人生が一気に明るく開けました

**夏**は家族でちょっとリッチなホテルにステイし、クーラーのなかった部屋で優雅に過ごしてきました

**暑**さに弱い一方で、寒い冬は体調が良いため、冬は毎週のように旅行しています。夏に行く場合は、どう移動したら屋外に出なくてよいか、涼しいのはどこか、といったことを調べたうえで出かけます

## 心の支えになる、患者どうしのつながり

**私**は40歳頃から下痢をしやすくなり、どんなときに何を食べると下痢するのか自分で研究してみました。すると、この時期にこれは食べない方がいい、というのがわかってきて、なんとなくコントロールできるようになってきています。この前、海外の患者会が開催した会議に参加したのですが、医師が『自分で食べ物の合う・合わないを見極めた方がよい』と話していたので、ああやっぱりそうなんだ、と思いましたね。日本ではそのようなアドバイスはされていないように思います。

**親**族のなかにはたくさん患者がいます。必然的に情報交換しあうようになる一方で、症状に個人差があるのも事実です

**兄**弟姉妹やいとこに患者がたくさんいますので、みんなで悩みや情報を交換しあっています。暑いよね、痛いよね、そうだよね、うんうん…、といった感じで仲良くやっています

### ■編集後記

ファブリー病の患者さんが抱えている悩みや辛さは患者さんによって異なります。そんな中、これまで患者会でお会いした多くの方々から、「前向きであることが一番大切」と伺いました。この会で患者さんが抱えている辛さや、前向きである事がもたらす効果を共有したいと思いついてこのテーマを選びました。この会の開催にあたり、ご協力いただきました全国ファブリー病患者と家族の会の皆様に御礼申し上げます。