



報道関係各位

2018年12月5日

## ファブリー病患者さんの日々の気持ちや悩みを聞く「ペイシェントジャーニー調査」実施

### 約7割のファブリー病患者さんが日常生活への制限を感じており、 発症から診断、治療環境におけるアンメットニーズの存在が明らかに

サノフィ株式会社(本社:東京都新宿区、代表取締役社長:ジャック・ナトン、以下「サノフィ」)のスペシャルケア事業部門のサノフィジェンザイムは、ファブリー病患者さんの同疾患に関するこれまでの行動や心理について確認することを目的として、酵素補充療法を行っているファブリー病の患者さん 40 名を対象に、「ペイシェントジャーニー調査」を実施しました。

ペイシェントジャーニーとは、ファブリー病患者さんが症状や疾患を認識してから今日に至るまでの道のりを表したものです。本調査の結果、約 7 割のファブリー病患者さんが日常生活に制限があると感じており、患者さんの約半数は、結婚や出産などのライフイベントにも影響があったと感じていることが明らかになりました。

最初にファブリー病の症状が現れたときの年齢は 12 歳以下が 70%を占めており、平均年齢は 13.7 歳(中央値 10 歳)でした。一方、確定診断の平均年齢は 32.0 歳(中央値 32.5 歳)と、発症から確定診断までに約 20 年の差がみられました。4 割以上の患者さんが確定診断までに 2 施設以上を受診しており、「風邪、成長痛などと言われ、正しい診断がなかなか出なかった」「発症当時は子どもだったので痛みをうまく伝えられず、周囲の共感を得られなかった」など、確定診断に至るまでにファブリー病患者さんが抱える悩みについても浮き彫りになりました。

ファブリー病と診断されたときの心境としては、「とても安心した」「安心した」が計 40%、「とても不安になった」「不安になった」が計 30%であり、安心した患者さんが、不安になった患者さんを上回りました。ファブリー病は治療法が確立されている疾患であり、確定診断を受けたことで、原因不明の病気に悩まされていたという気持ちから解放されたことなどがその背景にあると推察されます。

その一方で、ファブリー病患者さんの約 9 割が自分自身で疾患について調べているという実情も明らかとなり、患者さんの心理的な負担を軽減するのはもちろんのこと、疾患や治療に関する最新で正確な情報を提供するというサポート体制を充実させることの重要性が示唆されました。

---

**サノフィ株式会社**

〒163-1488 東京都新宿区西新宿 3-20-2 東京オペラシティタワー  
www.sanofi.co.jp



主な調査結果は以下の通りです。

<日常生活/ライフイベントへの影響について>

1. ファブリー病の症状としては「手足の痛み」が**76%**と最も多い。**65%**の患者さんがファブリー病によって日常生活に制限があると感じており、**48%**の患者さんが、結婚や出産などのライフイベントに影響があったと回答

<診断について>

2. ファブリー病の症状が最初に現れたときの年齢は、**12歳以下**が**70%**を占めていた。平均年齢は**13.7歳**（中央値**10歳**）であったのに対し、確定診断の平均年齢は**32.0歳**（中央値**32.5歳**）と、発症から確定診断までに約**20年**の差がみられ、**43%**の患者さんが確定診断を受けるまでに**2施設以上**を受診していた
3. ファブリー病と診断されたときの心境として、「とても安心した」「安心した」が計**40%**、「とても不安になった」「不安になった」が計**30%**と、確定診断を受けたことで安心した患者さんが不安になった患者さんを上回った

<治療について>

4. **47.5%**の患者さんがファブリー病の治療を開始したことで気持ちが前向きになったと回答、不安になった患者さんの割合（**22.5%**）を大きく上回った。また、ファブリー病患者さんの**27.5%**が治療によってできるようになったことがあり、具体的には「学業」「仕事」「運動」「旅行」などが挙げられた

<情報収集について>

5. ファブリー病患者さんの**85%**が自分自身で疾患について調べており、情報収集の方法として主にインターネットを利用していた

国内において、酵素補充療法を受けているファブリー病患者数は **900人**～**1,000人**と推計されています<sup>1</sup>。今回の調査では、そのうち **40名**の患者さんから、日々感じている思いや悩みなどを伺うことができました。

サノフィゼンザイムは **2018年7月**より患者サポートプログラム「てとて」をスタートしており、「情報ナビゲーションサポート」「心理的サポート」「患者-医療従事者コミュニケーションサポート」「患者-学校/会社等コミュニケーションサポート」の **4つ**のサポートを提供しています。サノフィゼンザイムは今後も、ファブリー病に関する情報提供を通じて、患者さんと周囲の方々の疾患・治療に対する理解を促進し、患者さんの治療満足度や **QOL**（生活の質）の向上に貢献してまいります。

以上

## ファブリー病とは

ファブリー病は、ライソゾーム病の **1つ**です。細胞のライソゾーム内で機能する **α - ガラクトシダーゼ (α-GAL)** という酵素の働きがなかったり、低くなったりしていることで、グロボトリアオシルセラミド (**GL-3**) という物質が分解されにくくなり、全身のさまざまな臓器・器官の細胞に **GL-3** が蓄積して、いろいろな症状を引き起こします。**1898年**、**2人**の皮膚科医、ドイツのファブリー博士とイギリスのアンダーソン博士が、世界で初めて別々にファブリー病の患者さんの症状について報告しました。彼らの功績に敬意を表し、アンダーソン・ファブリー病 (ファブリー病) と呼ばれています。ファブリー病を有する人の割合について、これまでは、欧米人

<sup>1</sup> 弊社製品による治療を受けている患者数をベースに推計



男性 4 万人に 1 人<sup>2</sup>といわれていましたが、最近の疫学研究から、これまで考えられていたより高い頻度で発症していることが報告されています<sup>3</sup>。

### サノフィについて

サノフィは、健康上の課題に立ち向かう人々を支えます。私たちは、人々の健康にフォーカスしたグローバルなバイオ医薬品企業として、ワクチンで人々を守り、革新的な医薬品で痛みや苦しみを和らげます。希少疾患をもつ少数の人々から、慢性疾患をもつ何百万もの人々まで、寄り添い支え続けます。

サノフィでは、100 カ国において 10 万人以上の社員が、革新的な医科学研究に基づいたヘルスケア・ソリューションの創出に、世界中で取り組んでいます。

サノフィは、「Empowering Life」のスローガンの下、ヘルスジャーニー・パートナーとして人々を支えます。

日本法人であるサノフィ株式会社の詳細は、<http://www.sanofi.co.jp> をご参照ください。

別紙:「ファブリー病の現状と課題」に関する調査について

---

<sup>2</sup> Neufeld EF et al. the Metabolic and Molecular Bases of Inherited Disease 8th Ed. New York, McGraw-Hill : 3421-3452, 2001

<sup>3</sup> Inoue et. Al, J. Hum. Genet.2013. 58. 548-552



<別紙> 「ファブリー病の現状と課題」に関する調査について

• 概要

調査目的	ファブリー病患者さんの同疾患に関するこれまでの行動や心理について確認すること
調査対象	酵素補充療法を行っているファブリー病の患者さん
調査方法	アンケート質問票(紙媒体)を用いた定量調査
調査時期	2018年3月27日(火)～2018年6月11日(月)
有効回答数	40名
調査実施機関	株式会社マクロミルケアネット

• 調査結果

1. ファブリー病の症状としては「手足の痛み」が76%と最も多い。65%の患者さんがファブリー病によって日常生活に制限があると感じており、48%の患者さんが、結婚や出産などのライフイベントに影響があったと回答

【手足の痛みの表現】

- 発熱時や運動した後に手足に焼ける感じの激痛が走った。
- 熱が出て、風邪の辛さより、手足の痛みのほうが辛かった。
- 海水浴場の焼けた砂の上を歩くような痛みだった。
- あまりの痛さに自分で噛みちぎりたくなるくらい痛かった。

グラフ1-1. 最初に現れたファブリー病の症状

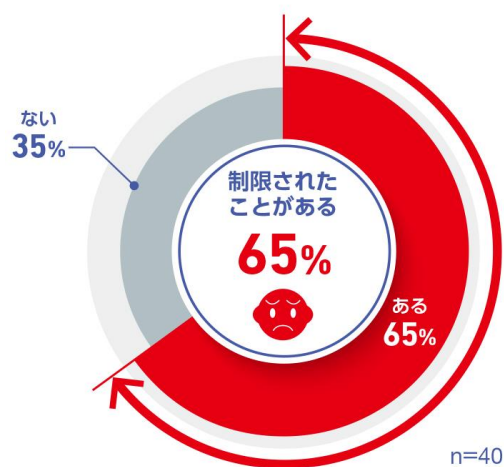




### 【制限や影響の具体的内容】

- 夏期の生活が辛い。遠出に不安がある。
- 仕事の内容を選ばなければならない。
- 移動、運動、すべてにおいて影響がある(部活も旅行も就職も風呂も)。
- 難聴のため、人の声が聞き取りづらい。
- 通院のために仕事を月 2~3 回休まなければならない、職場に話さなければならなかった。理解を得るのに苦労した。
- 色々な診療科を受診するため、仕事との両立は難しい。休みなどで迷惑をかけることがある。

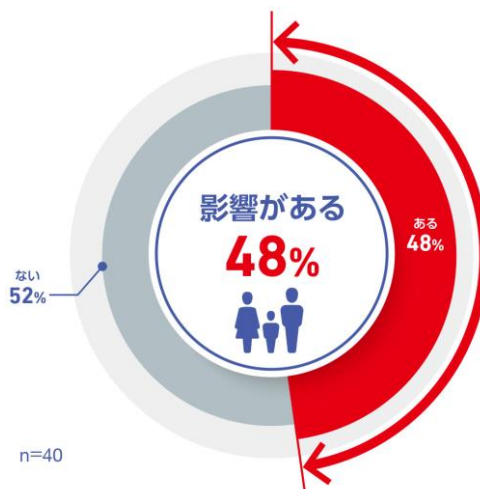
グラフ 1-2. ファブリー病による日常生活における制限の有無



### 【ライフイベントへの具体的な影響】

- 病気について理解して付き合っている彼がいるが、結婚後、子どもを持つか、持たないかですごく悩んでいる。
- 子どもの相手とその家族がファブリー病を理解したうえで、結婚を受け入れてくれるか不安である。

グラフ 1-3. ライフイベントへの影響



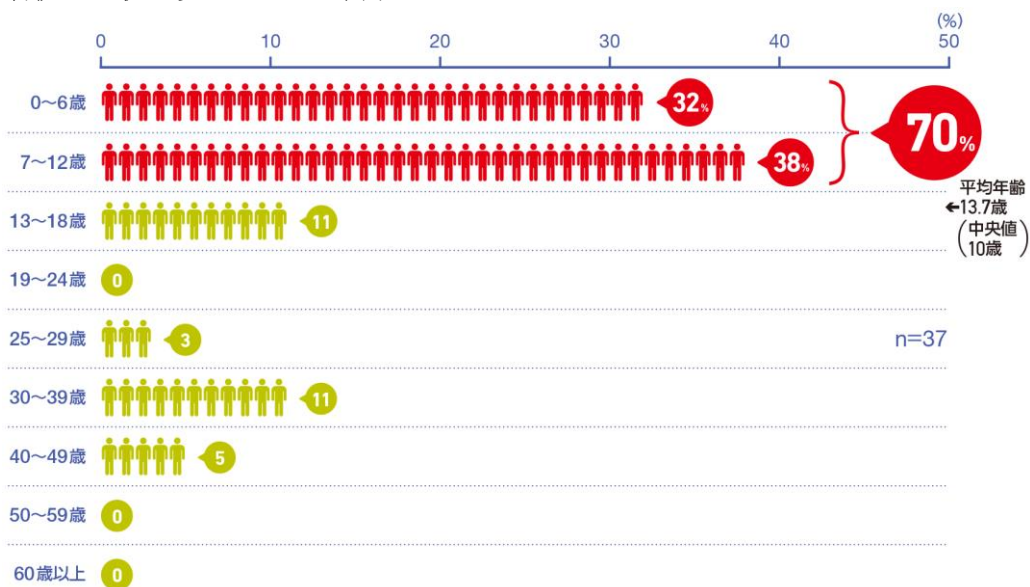


**2. ファブリー病の症状が最初に現れたときの年齢は、12歳以下が70%を占めていた。平均年齢は13.7歳(中央値10歳)であったのに対し、確定診断の平均年齢は32.0歳(中央値32.5歳)と、発症から確定診断までに約20年の差がみられ、43%の患者さんが確定診断を受けるまでに2施設以上を受診していた**

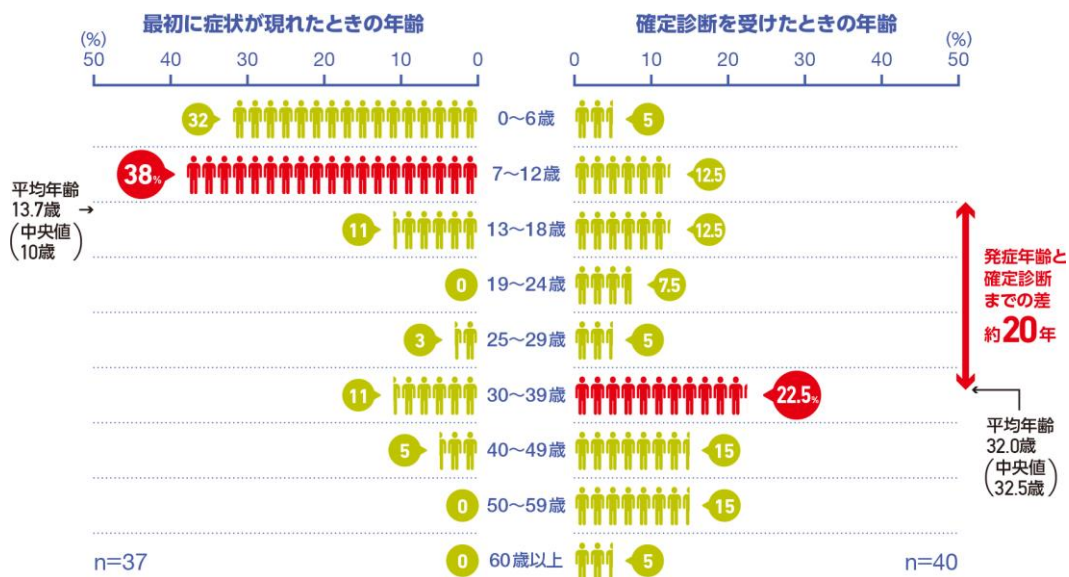
**【小児期の記憶】**

- 体育の後はずっと手足が痛く、痛みに耐えながら、とりあえず授業を受け、家に帰って倒れ込む感じだった。
- 友達と同じように外で遊ぶことがなかなかできなかったのも、あまり晴々とした気持ちはなかった。
- スポーツができないことにコンプレックスを感じていた。

グラフ2-1. 最初に症状が現れたときの年齢



グラフ2-2. 発症年齢と確定診断を受けた年齢の対比

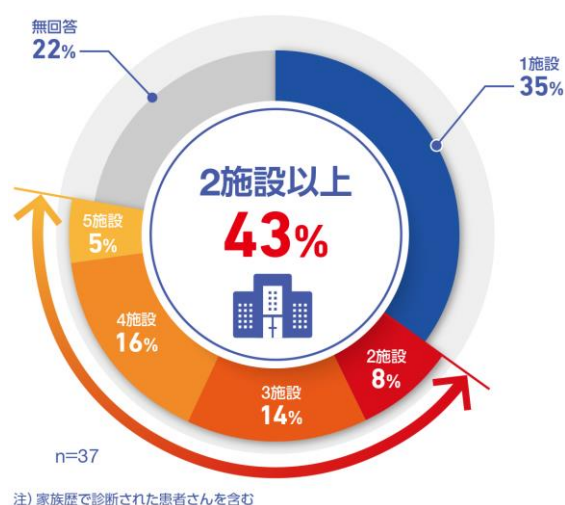




### 【確定診断に至るまでの悩み】

- 正しい診断が出なかった。風邪、成長痛、体質などと言われた。
- 子どもなので痛みを上手く伝えられないばかりか、医師や両親にも共感してもらえず「大げさだ」と言われてしまう。
- どの診療科にかかっても原因不明か診断が違う。精神科なども勧められて手詰まり感があった。
- 症状でインターネット検索をかけても、ファブリー病につながる情報に到達しなかった。

グラフ2-3. 確定診断を受けるまでに受診した施設数



### 3. ファブリー病と診断されたときの心境として、「とても安心した」「安心した」が計40%、「とても不安になった」「不安になった」が計30%で、確定診断を受けたことで安心した患者さんが不安になった患者さんを上回った

#### 【診断されたときの心境】

##### <安心>

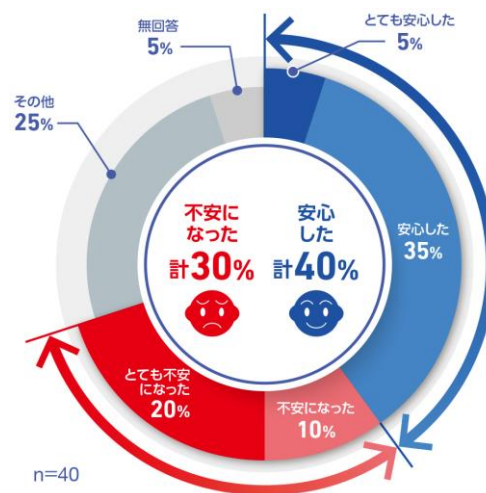
- 原因が見つかり、症状などが合致していて腑に落ちた。スッキリした。
- 治療法があるので良かったとひとまず安心した。
- 情報を集め出すことによって「患者会」を通じて、同じ病気で頑張っている人や気持ちを共感できる人と向き合うことで安心した。

##### <不安>

- 家族にファブリー病であることを伝えると、落ち込ませたり、悩ませたりしてしまうことになる。
- 地域によってはファブリー病に詳しくない医師にかからなければならなくて不安だった。



グラフ 3. ファブリー病と診断されたときの心境



**4. 47.5%の患者さんがファブリー病の治療を開始したことで気持ちが前向きになったと回答、不安になった患者さんの割合(22.5%)を大きく上回った。また、ファブリー病患者さんの27.5%が治療によってできるようになったことがあり、具体的には「学業」「仕事」「運動」「旅行」などが挙げられた**

【治療を開始したときの患者さんの心境】

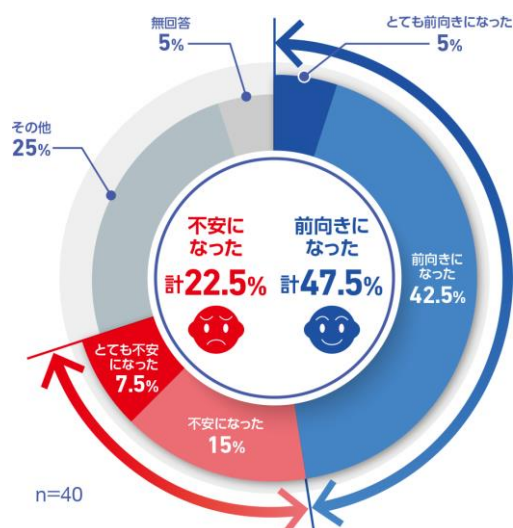
<前向き>

- 痛みが少しでも軽減したら、体調が良くなることを期待している。
- 普通の人と同じように仕事ができるかもしれない。
- 症状のために学生時代にできなかったことをして自分を満足させたい。

<不安>

- これからずっと治療が続くのかと思うと、気分が落ち込んだ。
- 副作用の説明がなかったので、少し不安だった。

グラフ 4-1. 治療開始前後での気持ちの変化



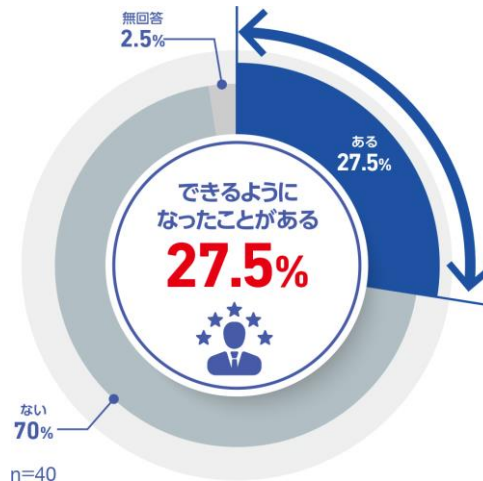




### 【治療によってできるようになった具体的内容】

- 大学に入ると通学も苦ではなくなり、体育にも参加できるようになった。
- 遠出やアウトドア、軽いスポーツができるようになった。
- 息子は夏の暑い頃に発熱することが少なくなり、運動会も普通に参加できるようになった。
- 生活することにおいて、できないことがほぼなくなった。
- また働けるようになった。

グラフ 4-2. 治療を始めてできるようになったことの有無



## 5. ファブリー病患者さんの85%が自分自身で疾患について調べており、情報収集の方法として主にインターネットを利用していた

### 【患者さんの心境】

- 製薬会社のHPで病気の説明や遺伝病についての情報を見たけれど、難しくてよくわからなかった。特に遺伝のことがよくわからなかった。
- 「この先、自分がどうなるのか？」が一番知りたかったが、そういう情報がなかった。
- ファブリー病をよく知らない医師やサイトの誤った情報を真に受けてしまった。
- インターネットなどで調べるごとに知りたいことが増え、自分では判断がつかなくて不安だった。誰かに確認する場所が欲しかった。

グラフ 5. ファブリー病に関する情報収集の経験と方法

