

患者さんが  
医療者と  
ともに決める

ファブリー病の  
診療方針

～シェアード・ディシジョン・メイキング～

Shared  
Decision  
Making

監修

中山 健夫 先生

京都大学大学院医学研究科  
社会健康医学系専攻  
健康情報学分野

稲垣 夏子 先生

東京医科大学  
循環器内科学分野・遺伝子診療センター

 Amicus  
Therapeutics

# 医療者との対話を通じて、協力して決める、診療方針

Shared  
Decision  
Making

## SDMとは？

「シェアード・ディシジョン・メイキング (Shared Decision Making)」、略してSDMとは、

患者さんと医療者が、  
情報を共有し、  
対話を通じて、協力して  
治療の方針などを決めていくこと

を意味します。

この冊子は、これから受ける治療などについて医療者とともに考えていくこと  
をお手伝いするために作成しました。



## インフォームド・コンセントとは違うの？

SDMと同じように、治療の方針などを決める方法として「インフォームド・コンセント」があります。インフォームド・コンセントとSDMには、次のような違いがあります。

### インフォームド・コンセント



医療者は、標準的な治療に関する情報を患者さんに提供し、説明します。  
患者さんがその説明を理解し、納得し、同意した場合に、治療が始まります。

### SDM



標準的な治療がいくつかあり、患者さんは自分にとって「よい治療」が何なのか、医療者は患者さんが何を大切にされたいのか、わかりません。

患者さんと医療者が対話を重ね、それぞれの意見を出し合った上で、患者さんが納得できる治療法に医療者も合意することで治療が始まります。

患者さんと医療者の合意のもと「すぐには治療を始めない」場合もあります。

ある病気に対する標準的な治療の選択肢がいくつかあるときに、SDMの方法がとられることがあります。

ファブリー病には複数の治療法があり、自分に合った治療を医療者とともに話し合って決めることができます<sup>※</sup>。

※シャペロン療法(p.7参照)は、12歳以上で、遺伝子の変化のタイプが条件を満たす場合に受けることができる治療法です。  
条件を満たさない場合は、受けることができません。

# 症状を整理しよう

ファブリー病の診療方針を医療者と考えていくために、自分の症状について教えてください。

## 症状チェックシート

過去に経験したことがある症状や、現在の症状にチェックを入れてください。

### 神経系の症状

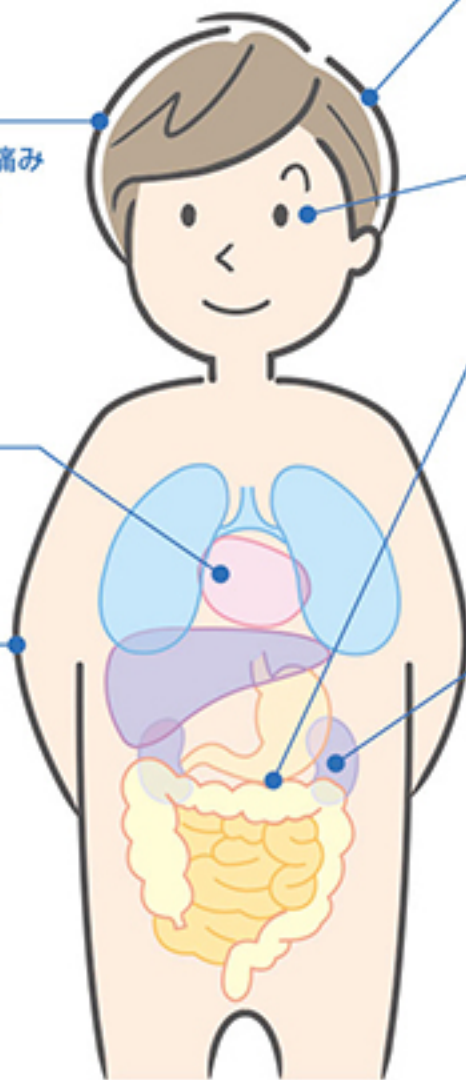
- 手指・手のひら・足指・足の裏にズキズキする痛み
- 暑さに弱く、入浴が苦手、運動に耐えられない
- 難聴、耳鳴り
- 一過性脳虚血発作(TIA)、脳卒中
- めまい/ふらつき

### 心臓の症状

- 不整脈(動悸がする、心臓がドキドキする)
- 心筋梗塞、心不全
- 心肥大

### 皮膚の症状

- ほとんど汗をかかない
- 熱がこもる  顔がほてる
- 皮膚の赤い斑点(被角血管腫)



### 心理社会的な症状

- 不安  うつ  孤独感

### 眼の症状

- 角膜の渦巻き状混濁
- 水晶体の混濁

### 胃腸の症状

- 吐き気、嘔吐  下痢  食後に腹痛  便秘

### 腎臓の症状

- タンパク尿  腎機能の低下  腎不全

これらの症状に関して、あるいはこれらの症状以外のことでも、何か気になること、知りたいことがあればご記入ください。

ファブリー病では、 $\alpha$ -ガラクトシダーゼ A ( $\alpha$ -Gal A) という酵素の働きが弱まり、通常であれば $\alpha$ -Gal Aによって分解されるグロボトリアオシルセラミド (GL-3) やグロボトリアオシルスフィンゴシン (Lyso-Gb3) などの糖脂質がからだにたまりやすくなります。

たまった糖脂質の影響により、全身にさまざまな症状があらわれます。

.....

.....

.....

.....

# 治療法について知ろう

ファブリー病には、点滴治療(酵素補充療法)と飲み薬による治療(シャペロン療法)の2つの治療法があります。

## 点滴治療(酵素補充療法)

不足している酵素である $\alpha$ -Gal Aを体外から点滴で補充して、からだの中にたまったGL-3やLyso-Gb3を分解する治療法です。

現在、日本国内で受けることができる酵素補充療法は、すべて2週間に1回の点滴による治療です。

### 酵素補充療法を行った場合



治療に関する希望や、何か気になること、知りたいことを記入しましょう。

.....

.....

.....

.....

.....

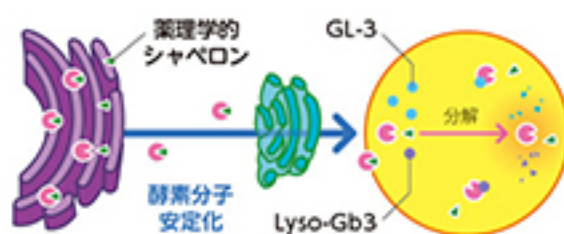
## 飲み薬による治療(シャペロン療法)\*

飲み薬が細胞内で $\alpha$ -Gal Aと結合し、 $\alpha$ -Gal Aの構造を調整して酵素としての機能を回復させる治療法です。

機能が回復した $\alpha$ -Gal Aは、からだの中にたまったGL-3やLyso-Gb3を分解します。

\* 12歳以上で、遺伝子の変化のタイプが条件を満たす場合に受けることができる治療法です。条件を満たさない場合は、受けることができません。

### シャペロン療法を行った場合



服用したシャペロンが構造が不安定な $\alpha$ -Gal Aを安定させ、ライソゾーム内に運ばれるのをサポートします。ライソゾーム内に運ばれた $\alpha$ -Gal Aが、たまったGL-3やLyso-Gb3を分解します。



# 医療者と一緒に考えよう

それぞれの選択肢の、  
自分にとってのメリットとデメリットについて、  
医療者と一緒に書き出してみましょう。

Shared  
Decision  
Making

シート1

治療を始める

治療を始めない

メリット

デメリット

シート2

酵素補充療法を始める

シャペロン療法を始める

メリット

デメリット

治療を始める時期についての希望・目安

## ケース1

Kさん



40歳代 女性

## — ファブリー病と診断されるまでの経緯を教えてください。

職場の定期健診で不整脈が見つかり、精密検査をすすめられたのがきっかけでした。最初に受診した病院では不整脈の原因がわからず、先生から「もっと詳しい検査をしたほうがいいですね」と現在通院している病院を紹介していただき、遺伝子検査などを受けて、ファブリー病であることがわかりました。

普通であればショックを受けるところだと思いますが、私の場合はむしろ「安心した」という感情のほうが大きかったかもしれません。

そこには、小学生の頃から足の痛みに悩まされてきた長男の存在があります。痛みを訴える長男とともにいくつもの病院の整形外科を受診しましたが、10年近くもの間、原因はわからないままでした。私がファブリー病と診断され、説明を受けているとき、ふと思ったんです。「息子の足の痛みも、ファブリー病が原因では？」と。私も息子と同じように、幼い頃から手足の痛みを感じていました。

検査の結果、長男もやはりファブリー病でした。私自身がどうこうというよりも、長男の痛みがやっとわかったことの安心感が大きかったと思います。

## — ご自身の診療方針について、医師とはどのような話をされたのでしょうか？

ファブリー病の治療法には酵素補充療法とシャペロン療法の2通りがあること、私のファブリー病はシャペロン療法を行うことはできないタイプであることを、先生から教えていただきました。私の現在の状態と将来のリスク、治療法の存在とその副作用まで、包み隠すことなく真摯に説明していただき、その上でじっくり考える時間をいただけたことがありがたかったです。

診断された時点で私は30歳代半ば、夫と3人の子供がいて、仕事もしています。この先の人生を考えたら、すぐにでも治療を始めたほうがよいのではないかと思い、酵素補充療法を始めることを決断しました。

## — SDMという意思決定の方法について、どのようにお考えでしょうか？

ファブリー病の治療は、長期間にわたって続ける必要があります。病院の先生やスタッフの方々とのお付き合いも長くなるわけですから、信頼関係を築くことが大切だと感じています。

私の場合、不整脈の精査からファブリー病の診断、そして現在の治療に至るまで、患者本位で接してくれる先生方に出会えたことが大きかったです。ファブリー病の診断を受け止め、前向きに治療に臨むことができているのは、患者の話に耳を傾けてくれる先生方に診ていただいたおかげだと思っています。

## ケース2

Jさん



30歳代 女性

## — ファブリー病と診断されるまでの経緯を教えてください。

きっかけは、10年ほど前に母が突発性難聴を訴えたことでした。いくつかの病院を受診した末に、現在私が通院している病院でファブリー病と診断されました。難聴はおそらく、ファブリー病によるものだろうということでした。そのときに現在の主治医でもある先生が「同じ症状（四肢疼痛）を経験している娘さん（私）も、ファブリー病の可能性が有ります」と母に伝えてくださったことから私も受診することになり、検査の結果、診断に至りました。

## — ご自身の診療方針について、医師とはどのような話をされたのでしょうか？

診断された当時、ファブリー病の治療法としては酵素補充療法がありました。先生からは治療をすすめられたものの、考えた末にお断りしました。仕事が忙しく、週末に予定が入ることも多かったため、2週間ごとの通院と数時間の点滴を継続することは難しいと思いました。また、私は小さい頃から病院や注射がとても苦手でしたので、先生に「当面は治療をたくありません」と正直に伝えました。

当然「治療すべきだ」と言われるだろうと覚悟していたのですが、先生は「ファブリー病の治療は生涯続くものであるため、患者本人が十分に納得してから始めるべき」という考えをおもちで、私の意思を受け入れてくださいました。

診断後は、血液検査などのために1年に1回のペースで通院していました。数年後、飲み薬による治療（シャペロン療法）が日本でも可能になり、そのタイミングで治療を始めることにしました。飲み薬による治療であれば、服用を習慣づけることさえできれば長期間継続できるだろう、と考えていました。

## — SDMという意思決定の方法について、どのようにお考えでしょうか？

私にとって、治療を始めるタイミングを先生と相談しながら決めることができたのはとてもよかったと思っています。診断時に「当面は治療しない」と決めたものの、それでよいのだろうか？という不安は少なからずありました。ですが、先生と定期的に会って、お話をするだけでも安心することができました。

患者側の意思や希望と、医学的見地に基づく医療者側の意見とをすり合わせながら診療方針を決めていくほうが安心できるという患者は、私だけではないと思います。

ファブリー病の治療は生涯にわたって続き、その過程ではさまざまなライフステージを経験します。各ライフステージで最適な判断を行う上で、患者と医療者がともに考え、診療方針を選択するSDMの手法は有効だと思っています。

あなたのご意見をお聞かせください



この資料を  
より良いものにするため、  
次回改訂の参考と  
させていただきます。