住友ファーマ株式会社

ユニバーサルデザイン(UD)の
考えに基づいた見やすいデザインの
文字を採用しています。

〔2024年3月作成〕AGL P-29089v02

第2版

ファブリー病と上手につきあう

ファブリー病ハンドブック

Fabry Disease handbook

監修　名古屋セントラル病院 ライソゾーム病センター・血液内科
センター長　坪井　一哉

もくじ

はじめに …… 1
代謝異常症とは …… 2
ファブリー病とは …… 3
ファブリー病の症状 …… 4
ファブリー病の分類 …… 7
ファブリー病と遺伝 …… 8
ファブリー病の診断 …… 9
ファブリー病の治療 …… 10
参考情報 バイオ医薬品・バイオ後続品とは …… 12
日常生活の注意 …… 15
難病に係る医療費助成制度 …… 16
小児慢性特定疾病 医療費助成の制度 …… 22
さいごに …… 27

はじめに

ファブリー病(Fabry disease)はイギリスとドイツの皮膚科医によって1898年に初めて報告されました。この疾患は遺伝子の変化が原因で、細胞内リソソーム(ライソゾーム)の酵素の欠損や活性の低下により、様々な症状が引き起こされる「**先天代謝異常症**」のひとつです。

酵素が欠損すると、体内の細胞に不要な糖脂質が蓄積されるため、手足の激しい痛みや皮膚の異常、尿の異常など、身体のあらゆるところに症状が出現することがあります。遺伝子に変化があるために、遺伝子を持った本人から、子供に伝わる可能性があり、家系の中で代々受け継がれていくケースも多くみられます。

また、ファブリー病は国が難病と指定している「**ライソゾーム病**」に分類されている疾患です。

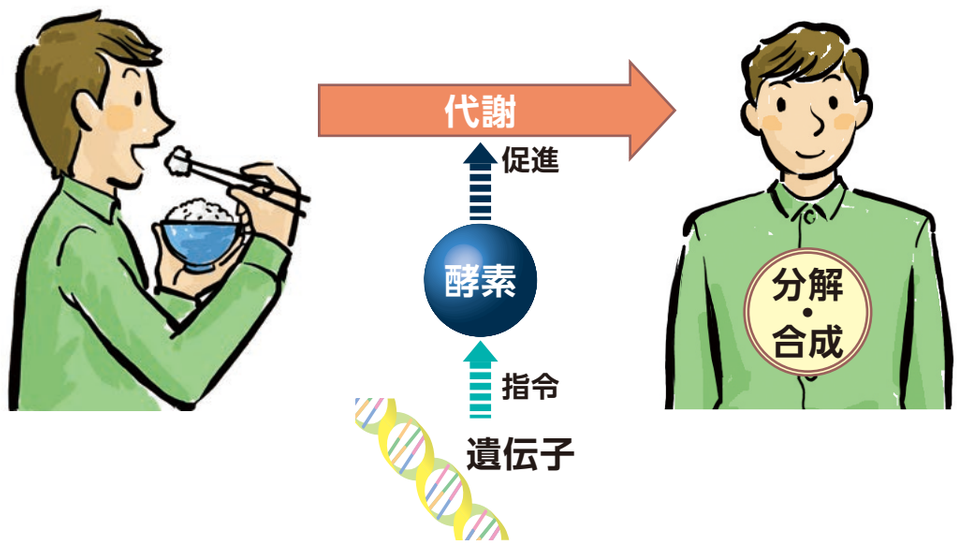
ファブリー病は、適切な治療や生活環境を整えることで、病気の進行を遅らせ、日常生活におけるQOL(生活の質)の改善を期待することができます。ここでは患者さん向けにファブリー病をわかりやすく説明し、その病態や日常生活における注意点などをご紹介します。

この小冊子が、ファブリー病と上手につきあっていく上で、少しでも手助けになれば幸いです。

名古屋セントラル病院
ライソゾーム病センター・血液内科
センター長　坪井　一哉

代謝異常症とは

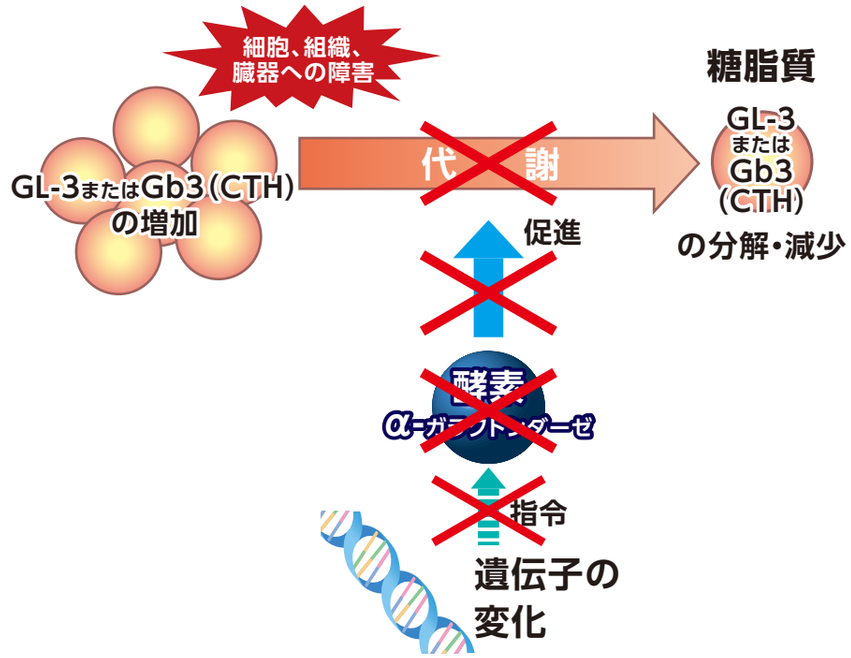
私たちの体内では、生命維持のためにいろいろな物質が分解・合成されています。こうした反応や、その調節機構のことを「**代謝**」と言います。
代謝が正常に行われるためには「**酵素**」が必要になります。酵素は**遺伝子**の指令により細胞の中で作られています。



ところが、遺伝子に生まれつき変化があり、特定の酵素が作られなかったり、働きが弱くなることがあります。そうすると代謝が正常に行われなくなり、その結果、身体の様々なところに問題が生じます。これが「**先天代謝異常症**」です。
酵素にはいろいろな種類があり、遺伝子の変化に関連した酵素によって、先天代謝異常症にも多くの種類があります。

ファブリー病とは

ファブリー病は、細胞内リソソーム（ライソゾーム）の加水分解酵素のひとつである「**α-ガラクトシダーゼ（α-GAL）**」という酵素の遺伝的欠損や活性の低下により起こる疾患です。
この酵素は「**GL-3またはGb3（グロボトリアオシルセラミド、別名セラミドトリヘキソシド:CTH）**」という糖脂質を分解する働きを持ちますが、活性が不十分だと分解されなかったGL-3が徐々に全身の細胞や組織、臓器に蓄積していきます。蓄積したGL-3がある一定量を超えると、疼痛を含む神経症状、被角血管腫（ひかくけっかんしゅ）、角膜混濁（かくまくこんだく）の他、心機能障害、腎機能障害など、様々な症状が出現します。



ライソゾーム病とは

ライソゾーム病（リソソーム蓄積症）は、細胞内の小器官であるリソソーム（ライソゾーム）の中に存在する様々な加水分解酵素の欠損または活性の低下により代謝が障害され、そのために発症する一連の先天代謝異常症です。
細胞内リソソーム（ライソゾーム）には数多くの糖質、脂質、ムコ多糖などを分解する加水分解酵素が存在し、欠損している酵素の種類により約60疾患が知られ、代表的な疾患として**ファブリー病**の他に、ゴーシェ病、ポンペ病、ムコ多糖症などが含まれます。

ファブリー病の症状

どの患者さんにも全ての症状が必ず出るとは限りません。また症状の出方や時期について　も個人差があります。

神経の症状

四肢疼痛（しし とうつう）

手足に強く、焼けるような急激な痛みが生じ、数分から数時間持続します。毎日起こることもあり、発熱を伴う場合もあります。
また、持続的な感覚異常（鈍くなる・しびれる・チクチクする）も起こることがあります。
これらの痛みはストレスや気温・体温の変化、疲労などでしばしば引き起こされます。
症状は幼・小児期より出現することが多いです。

聴覚低下

耳の神経が障害をうけ、耳が聞こえにくい、耳鳴りがするなどの症状が現れます。

眼の症状

角膜混濁（かくまくこんだく）

角膜に渦巻き状の混濁が確認されます。症状は幼児期より出現することが多く、一般的に視力には影響がないと言われています。
他に、結膜、網膜の血管病変、水晶体の混濁などが認められます。

皮膚の症状

被角血管腫（ひかくけっかんしゅ）

赤紫色の発疹が胸から膝まで、特にお腹、おしり、陰部などに出現します。
痛みやかゆみはありません。小児期より出現することが多いです。

胸に出現した被角血管腫
（転載禁止）

手に出現した被角血管腫
（転載禁止）

画像提供：名古屋セントラル病院 坪井一哉 先生

低・無汗症

発汗機能が障害されるため、皮膚が乾燥し、暑くても汗をかきにくくなります。また、体温調節ができなくなるため、真夏の炎天下のような環境ではうつ熱（体内に熱がこもること）発作や立ちくらみ、さらには便秘、下痢、吐き気などがみられるようになります。
幼児期より出現することが多いです。

消化器の症状

胃腸障害

食後に腹痛や下痢、吐き気、嘔吐などが現れます。
小児・青年期より出現し、年齢とともに悪化することがあります。

ファブリー病の分類

ファブリー病は症状などにより、3つの型に分類されています。

腎臓の症状

腎機能障害

尿中にタンパクが漏れ出てきて、その後腎不全にまで至ることがあります。重篤な臓器障害のひとつです。
思春期・青年期以降に出現することが多いです。

心臓の症状

心機能障害

心肥大や心筋梗塞、弁膜の異常、不整脈などが現れます。腎不全と同様に重篤な臓器障害のひとつです。
青年期以降に出現することが多いです。

脳の症状

脳血管障害

脳梗塞や脳出血を起こし、記憶障害や運動麻痺をきたす場合があります。
中年期以降に出現することが多いです。

精神の症状

精神障害

病気や症状のストレスなどから、うつ症状やQOL（生活の質）の低下などがみられることがあります。

古典型（男性患者）

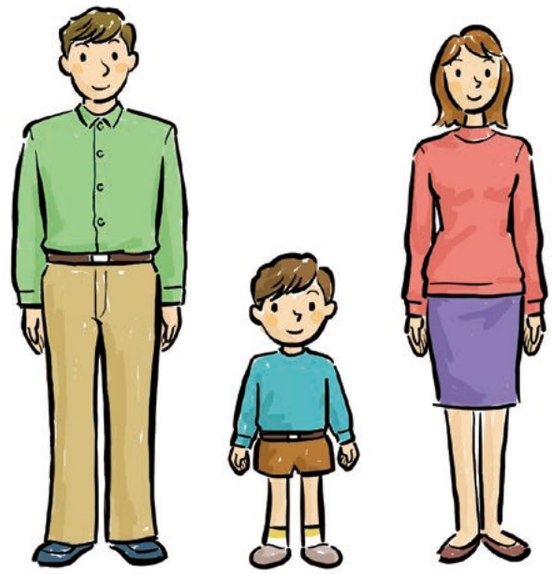
典型的なファブリー病を指し、4～6ページに書かれている症状がほとんど全て出現します。α-ガラクトシダーゼの酵素活性はほとんどありません。

亜型／遅発型（男性患者）

発症年齢が遅く、症状が一部に限られる場合です。そのうち、心ファブリー病は主に心臓のみに症状が現れ、腎ファブリー病は主に腎臓に症状が現れます。亜型/遅発型は古典型のような全身の症状は認められません。
古典型に比べわずかに酵素活性を持つと言われています。

ヘテロ接合体（女性患者）

男性患者と同様の重篤な症状を示す人から、ほとんど症状を示さない人まで様々です。
しかし、年齢が進むと多くの人に何らかの臓器障害が出現すると言われています。

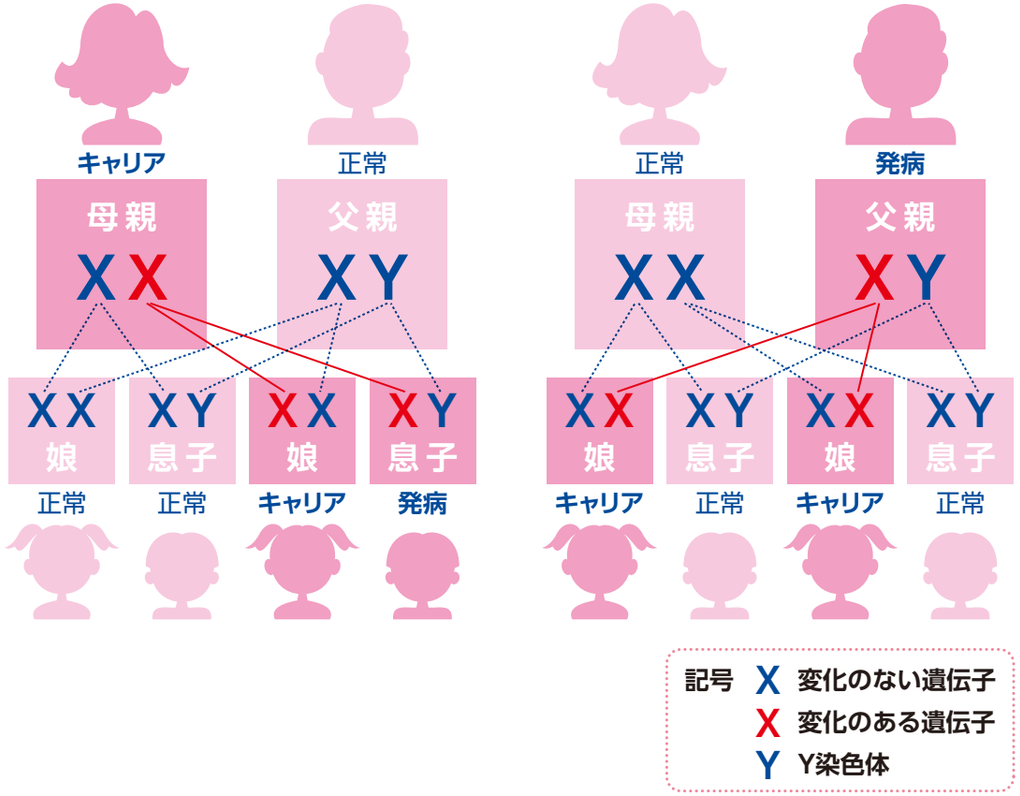


ファブリー病と遺伝

ファブリー病は遺伝性の疾患です。

α-ガラクトシダーゼという酵素を作る情報を持っている遺伝子は、性別を決める染色体のひとつであるX染色体の中にあります。病気を引き起こす変化のあるX染色体の遺伝子は、正常なX染色体の遺伝子に補われるため、女性では発症しにくいです。しかし、男性の場合は変化のあるX染色体を補う遺伝子がY染色体に存在しないため発症しやすいとされています。

ファブリー病の母親からは男児、女児にそれぞれ2分の1の割合で遺伝し、父親からは女児には遺伝しますが、男児には遺伝しません。この遺伝の形式は、古典型ファブリー病でも、亜型/遅発型ファブリー病でも同じです。しかし、同じように遺伝していても、患者さんにより症状が強い人と、軽い人がいますので、遺伝子の変化だけで全ての症状や程度を説明できるわけではありません。



ファブリー病の診断

次のような診断方法をいくつか組合せて、ファブリー病の確定診断を行います。

症状の確認

4〜6ページであげられているような、ファブリー病に特徴的な症状があるかどうかを調べます。

酵素診断

血液中の血漿（けっしょう）、白血球、あるいは尿中のα-ガラクトシダーゼ（α-GAL）活性の測定を行います。酵素活性の欠損または低下が認められれば確定診断となります。

病理診断

皮膚や腎臓、心臓などの組織のごく一部を採取して、異常があるかどうかを顕微鏡で調べます。

生化学的診断

主に血液や尿を採取し、その中の糖脂質GL-3が蓄積しているかを調べます。臓器の組織中のGL-3の量を調べることもあります。

遺伝子診断

血液や皮膚の細胞を使って、遺伝子を検査します。女性のファブリー病では、酵素活性のみでは診断できない場合があり、このようなときに遺伝子診断が行われることがあります。

ファブリー病の治療

ファブリー病の治療には、酵素補充療法とシャペロン療法と症状を緩和させる対症療法があります。

酵素補充療法

ファブリー病は、「α-ガラクトシダーゼ」という酵素が欠損したり、活性が低下しているために起こる疾患です。

酵素補充療法は、欠損したり活性の低下している「α-ガラクトシダーゼ」を製剤化した薬を点滴で補充し、体内で蓄積している糖脂質（GL-3）を分解・代謝する治療法です。

症状の改善や病気の進行をおさえることができます。

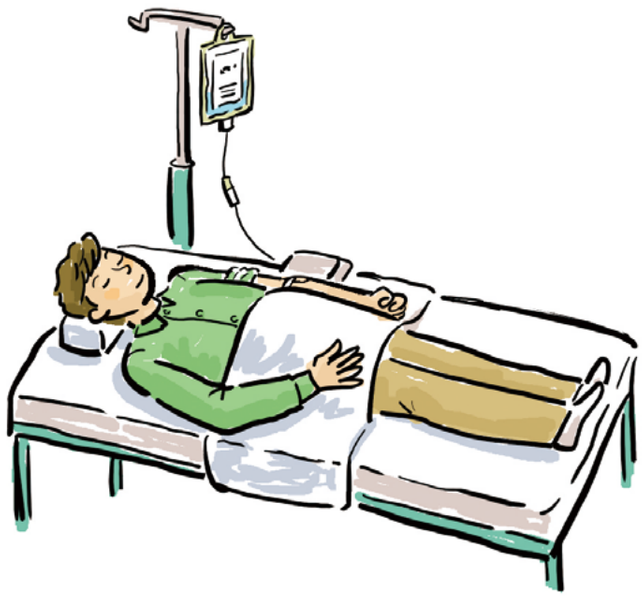
日本では現在、3つのバイオ医薬品（1つのバイオ後続品を含む）がファブリー病の酵素補充療法治療薬として認められています。

バイオ医薬品・バイオ後続品の詳細は12ページをご参照ください。

薬の投与方法

体重によって必要な量が決まっていて、その量を2週間ごとに点滴で補充します。

1回の投与に40分から2～3時間ほど時間をかけて薬を点滴します。



酵素補充療法の副作用

薬の投与中、または投与終了後1時間以内に、以下のような症状が現れることがあります。

●悪寒

●顔面潮紅（ほてり）

●アレルギー反応（頭痛、呼吸困難、腹痛、嘔吐、胸痛、そう痒、浮腫、蕁麻疹など）

このような症状が出た場合には、**すぐに周囲にいる医師、看護師に伝えてください。**点滴速度を遅くしたり、投与を一時中断すること、抗ヒスタミン薬や副腎皮質ホルモン剤などの投与をすることで、症状を緩和させることが可能です。

その他の副作用としては、倦怠感や四肢疼痛（ししとうつう）、下痢、流涙（りゅうるい）（なみだ目）増加、振戦（ふるえ）、めまい、注射をさした箇所のかゆみや腫（は）れなどが報告されています。

また、薬に対する抗体ができる場合もあります。抗体ができることにより、薬の効果が減弱することがあります。しかし、ほとんどの場合で薬を続けて使うことにより、抗体が少なくなったり、薬の効果が回復しています。

これらの他にも、投与中や投与後に気になる症状やいつもと違う症状が現れた場合は、必ず医師または看護師に相談してください。

参考情報

バイオ医薬品・バイオ後続品とは

バイオ医薬品とは

ファブリー病治療における酵素補充療法は、身体の中で作られるタンパク質を補う治療であり、バイオ医薬品が使われています。バイオ医薬品とは、遺伝子組み換えや細胞培養という技術を利用して開発・製造された、主にタンパク質を有効成分とする医薬品のことです。つまり、遺伝子を用いた高度な技術によって人工的にタンパク質を作り、医薬品にしたものです。

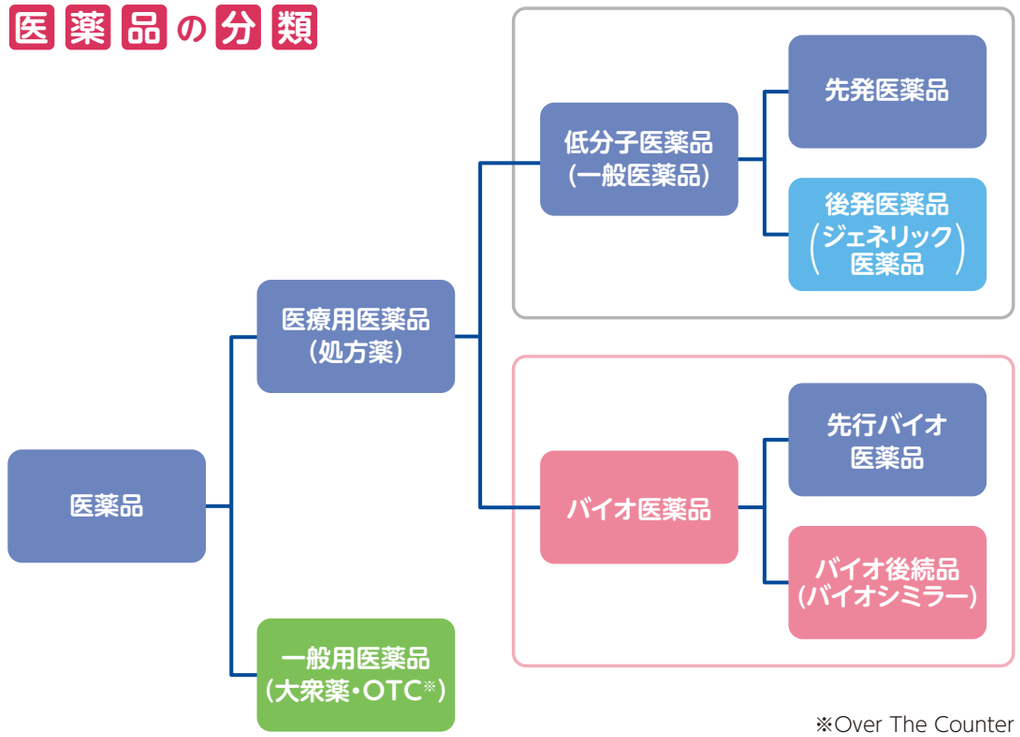
バイオ医薬品は、大量生産が難しく、原材料等が高価で、大規模な製造設備が必要なため、お薬の値段が高価になってしまいます（医療費助成制度については16ページ以降を参照）。

バイオ後続品（バイオシミラー）とは

バイオ後続品（バイオシミラー）とは、すでに新医薬品として承認されている先行バイオ医薬品と同等・同質の品質、安全性・有効性（効果や副作用など）を示す医薬品として、通常、先行バイオ医薬品を開発・製造する会社とは異なる会社で開発・製造されたバイオ医薬品のことです。

バイオ後続品は、先行バイオ医薬品よりお薬の値段が安くなるため、医療費の削減が期待されます。

医薬品の分類



※Over The Counter

シャペロン療法

シャペロン療法は、低分子物質を経口で投与することにより、残存する酵素活性を活性化させる治療法です。そのため、本治療法は全く酵素ができない遺伝子の変化や酵素活性をもたない遺伝子の変化などには効果がありません。したがって、本治療法を行うに際しては、酵素活性のみならず遺伝子変化の診断が必要になります。

ファブリー病の治療では現在、ひとつの薬剤が使用可能ですが、本剤に反応性のある遺伝子の変化を伴うファブリー病の患者さんにのみ、投与が可能です。

日常生活の注意

対症療法

四肢疼痛

末梢神経障害に効果のある薬剤が痛みをおさえるのに有効です。しかし、個人差もありますので、痛みを引き起こす原因となる体力の消耗、ストレス、急激な温度変化、疲労などをなるべく避けるように心がけましょう。

胃腸障害

胃腸の運動を改善する薬が投与される場合があります。

腎機能障害

症状の悪化を防ぐため、腎臓を保護したり、タンパク尿を改善させる効果のあるACE阻害剤という種類の薬が投与される場合があります。
また、日ごろより、腎臓に負担をかけない食事を心がけましょう。
症状が悪化してしまったときは、血液透析、腎移植などが行われることもあります。

心機能障害

心臓の症状に応じて、強心剤、抗不整脈薬、ACE阻害剤、利尿剤などの薬物が投与される場合があります。
また、ペースメーカーの装着やバイパス手術が行われることもあります。

脳血管障害

血栓ができないようにするために、抗血小板剤が投与される場合があります。

疼痛発作の引き金となる原因を避ける

ファブリー病の疼痛発作は、体力の消耗、精神的なストレス、疲労、環境の温度や湿度の急激な変化によって引き起こされます。日ごろからこのような発作因子をなるべく避けるようにしましょう。

腎臓にやさしい食事を心がける

ファブリー病は腎臓に障害をもたらす可能性があります。
腎臓の機能に影響がでていなくても、塩分やタンパク質の取りすぎには十分注意しましょう。

喫煙はしない

ファブリー病では呼吸器の症状についても報告があり、喫煙者の場合、その程度は重度になります。心臓や肺の機能を維持するために、喫煙はしないようにしましょう。

身体の変化に気をつける

ファブリー病は腎臓や心臓、脳血管などの臓器に対しても影響を及ぼすことがあります。定期的な検査、診察はもちろん、ご自身（お子様の場合は保護者の方）でも体調の変化には十分気をつけましょう。異常を感じることがあったらすぐに主治医へ相談しましょう。

難病に係る医療費助成制度

16～26ページに記載の医療費助成制度は、2024年1月現在の情報です。

ファブリー病は**国の指定難病**であり、平成27年1月1日に施行された「難病の患者に対する医療等に関する法律」（難病法）に基づく医療費助成制度（以下、医療費助成制度）を利用することができます。
医療費助成制度では指定難病にかかる医療費などの自己負担分の一部を国と都道府県・指定都市が公費負担として助成します。疾患ごとに認定基準があり、主治医（難病指定医、協力難病指定医）の診断に基づき、お住まいの都道府県・指定都市の窓口（保健福祉担当課や保健所など）に申請し、認定されると**医療受給者証と自己負担上限額管理票**が交付されます。
申請については各地域によって異なりますので、**必ずお住まいの都道府県・指定都市の窓口（保健福祉担当課や保健所など）にご相談ください。**

	要　　件	患者の新規の認定の際に必要な診断書の作成	患者の更新の認定の際に必要な診断書の作成
(1) 難病指定医	以下の (1) 及び (2) の要件を満たした上で、(3) 又は (4) のどちらかの要件を満たすこと。 (1) 診断又は治療に５年以上従事した経験を有すること。 (2) 診断書を作成するのに必要な知識と技能を有すること。 (3) 厚生労働大臣が定める認定機関が認定する専門医の資格を有すること。 (4) 都道府県又は指定都市の行う研修を修了していること。	できる	できる
(2) 協力難病指定医	以下の (1)、(2)、(3) の全ての要件を満たすこと。 (1) 診断又は治療に５年以上従事した経験を有すること。 (2) 診断書を作成するのに必要な知識と技能を有すること。 (3) 都道府県又は指定都市が行う研修※を修了したこと。 ※ (3) の内容は、難病指定医の (4) の内容とは異なります。		できる

手続きの方法

申請窓口

申請者のお住まいの都道府県・指定都市の窓口（保健福祉担当課や保健所など）に申請します。

医療費助成制度の申請に必要な書類

申請者は患者、またはご家族の方になります。**申請には以下の①～⑩の書類が必要です（一部省略できる書類もあります）。**
なお、申請に必要な書類やその名称及び様式は地域により異なりますので、必ずお住まいの都道府県・指定都市の窓口（保健福祉担当課や保健所など）にご確認ください。

区分		申請に必要な書類（例）
全員提出及び確認が必要な書類	□	① 医療費助成制度の特定医療費支給認定申請書
	□	② 臨床調査個人票（診断書）　※新規の場合は「難病指定医」による記載が必要
	□	③ 公的医療保険の被保険者証等の写し
	□	④ 市町村民税の課税状況が確認できる書類（原本）
	□	⑤ 世帯全員の住民票の写し（原本）
	□	⑥ 同意書（医療保険上の所得区分確認用と臨床調査個人票の研究利用についての確認用）
	□	⑦ 個人番号（マイナンバー）が確認できる公的な書類（個人番号カード等）
主に該当する方のみ必要な書類＊	**●市民税非課税世帯のうち階層区分「低所得Ⅰ」で認定を受ける場合**	
	□	⑧ 患者本人（18歳未満の場合はその保護者）の収入を確認する書類
	●同一世帯内に他に難病に係る医療費助成制度又は小児慢性特定疾病の医療費助成制度の受給者がいる場合	
	□	⑨ その方の「医療受給者証」又は「小児慢性特定疾病受給者証」
	●軽症高額該当（軽症者特例）を申請する場合	
	□	⑩医療費申告書と医療機関等の領収書等

＊：その他一定の条件に該当している方で別途書類が必要になる場合がありますので必ず窓口でご確認ください。

医療受給者証などの交付

都道府県・指定都市の窓口（保健福祉担当課や保健所など）に申請し、医療費助成の支給が決定したとき、医療受給者証と自己負担上限額管理票をお住まいの都道府県・指定都市の窓口（保健福祉担当課や保健所など）より申請者に交付します。申請から交付まで、約3～4ヵ月程度かかります。

受給者証の有効期間

原則として申請日から1年以内※で都道府県・指定都市が定める期間です。
有効期限を過ぎて治療継続が必要な場合は更新の申請が必要です。

※ただし、特別な事情があるときは、1年3ヵ月を超えない範囲で定めることができます。

■申請から利用までの流れ

ステップ 1

ファブリー病と診断⇒
医療費助成制度の対象疾病に該当

ステップ 2

都道府県・指定都市の窓口（保健福祉担当課や保健所など）から医療費助成制度の**支給認定申請書**と**臨床調査個人票（診断書）**を取り寄せ、その他必要な書類を確認します。

ステップ 3

難病指定医を受診し、**臨床調査個人票（様式：ライソゾーム病）**の記入を依頼します。

※難病指定医のいる医療機関については、お住まいの都道府県・指定都市の窓口（保健福祉担当課や保健所など）にお問合せください。
※更新の場合は、診断書の作成は難病指定医もしくは協力難病指定医にて作成が可能です。

ステップ 4

医療費助成制度の**支給認定申請書**を記入し、その他必要な書類を用意します。

ステップ 5

医療費助成制度の申請に必要な書類が揃ったら、都道府県・指定都市の窓口（保健福祉担当課や保健所など）へ申請します。

※医療費助成制度による助成は申請日（申請書類を都道府県・指定都市の窓口（保健福祉担当課や保健所など）に提出した日）より有効です。

ステップ 6

約3～4ヵ月後に都道府県・指定都市より支給決定され、**医療受給者証**と**自己負担上限額管理票**が交付されます。

ステップ 7

交付された**医療受給者証**と**自己負担上限額管理票**を指定医療機関に提示し、医療費助成制度を利用します。

医療費の公費負担

医療費助成制度の給付範囲

ファブリー病及びファブリー病に付随して発生する傷病についての診察、薬剤の支給や医学的処置など医療サービスと、同じく訪問看護や訪問リハビリテーション、介護療養型施設サービスなど介護サービスも含まれます。

医療機関で医療費助成制度を利用するには

医療機関（調剤薬局や訪問看護ステーションを含む）を利用したときに、医療受給者証と自己負担上限額管理票を提示することが必要です。なお、医療機関は**都道府県・指定都市から指定を受けている医療機関**に限ります。

医療費助成制度の自己負担について

〈 自己負担割合 〉

2割負担[注1)]

〈 自己負担上限額 〉

○所得の階層区分や負担上限額については、医療保険の高額療養費制度や障害者の自立支援医療（更生医療）を参考に設定されます。

○症状が変動し入退院を繰り返すなどの難病の特性に配慮し、外来・入院の区別を設定しません。

○受診した複数の医療機関などの自己負担[注2)]を全て合算した上で負担上限額を適用します。その際交付された自己負担上限額管理票にて負担上限額を管理するので、必ず受診した際に医療機関などの窓口に提出してください。

注1）75歳以上の後期高齢者で1割負担の方は、1割負担が優先される。その上で自己負担上限額と比較して低い方の支払いとなる。
注2）薬局での保険調剤及び訪問看護ステーションが行う訪問看護を含む。

■医療費助成における自己負担上限額（月額）

（単位:円）

階層区分	階層区分の基準［（ ）内の数字は、夫婦2人世帯の場合における年収の目安］		自己負担上限額（外来+入院+薬代+一部の介護保険サービス費用）（患者負担割合:2割[注1)]）		
			一 般	高額かつ長期※	人工呼吸器等装着者
生活保護	——		0	0	0
低所得 Ⅰ	市町村民税非課税（世帯）	本人年収 ～80万円	2,500	2,500	1,000
低所得 Ⅱ	市町村民税非課税（世帯）	本人年収 80万円超～	5,000	5,000	
一般所得 Ⅰ	市町村民税課税以上7.1万円未満（約160万円～約370万円）		10,000	5,000	
一般所得 Ⅱ	市町村民税7.1万円以上25.1万円未満（約370万円～約810万円）		20,000	10,000	
上位所得	市町村民税25.1万円以上（約810万円～）		30,000	20,000	
入院時の食費			全額自己負担		

※「高額かつ長期」：月ごとの医療費総額が5万円を超える月が年間6回以上ある者（例えば医療保険の2割負担の場合、医療費の自己負担が1万円を超える月が年間6回以上）。

注意事項

●**健康保険の種類や住所など申請時より何らかの変更があった場合には、その都度変更の手続きを行ってください。**また、受給者が治癒、死亡などで受給資格を失ったときは、遅滞なく医療受給者証などをお住まいの都道府県・指定都市の窓口（保健福祉担当課や保健所など）に返還してください。

●**有効期間終了時には更新手続きが必要**です。更新時においても医療費助成制度の助成の取り扱いは更新申請時より対象になります。また、更新の場合も支給決定に時間を要します（1～2ヵ月）ので、早めに都道府県・指定都市の窓口（保健福祉担当課や保健所など）で確認し、更新手続きを行ってください。

●**医療費助成制度は申請日（申請書類を都道府県・指定都市の窓口に提出した日）より取り扱いを受ける**ことができます。申請以前の治療費は医療費助成制度の対象とはなりません。申請から支給決定（交付）までに指定医療機関で支払った医療費について、自己負担上限額以上の支払いがある場合、過払額の払い戻し請求が可能です。医療受給者証などの交付後、お住まいの都道府県・指定都市の窓口（保健福祉担当課や保健所など）で手続きの確認をしてください。

●**医療費助成制度を受けられるのは支給決定された指定難病での受診などの場合のみ**です。支給決定された指定難病以外の病気で受診などをした場合は、通常の医療保険の一部負担金の支払いが必要です。

●患者さんが18歳未満の場合は**「小児慢性特定疾病の医療費助成制度」**の対象となります（→22～26ページ参照）。

小児慢性特定疾病 医療費助成の制度

患者が18歳未満の場合、**「小児慢性特定疾病の医療費助成制度」**(以下、医療費助成制度)を利用することができます(18歳到達時点で、この制度の対象となっていて、引き続き治療が必要と認められる場合は、「成年患者」に移行します)。
この制度は、小児慢性疾患のうち、小児がんなど特定の疾病については、その治療が長期間にわたり、医療費の負担も高額となることからその治療の確立と普及を図り、併せて患者家族の医療費の負担軽減にもつながるよう、医療費の自己負担分を補助するものです。主治医の診断に基づき都道府県、指定都市、中核市及び児童相談所設置市の窓口(保健福祉担当課や保健所など)に申請し、認定されると「小児慢性特定疾病受給者証※」が交付されます。申請については各地域によって異なりますので、**必ずお住まいの自治体の窓口(保健福祉担当課や保健所など)にご相談ください。**

※地域によって、「受診券」「承認証」「医療券」など、名称が異なります。

手続きの方法

申請窓口

申請者のお住まいの自治体の窓口(保健福祉担当課や保健所など)に申請します。

医療費助成制度の申請に必要な書類

申請には以下の①～⑪の書類が必要です(一部省略できる書類があります)。
なお、申請に必要な書類やその名称及び様式は管轄地域により異なりますので、必ずお住まいの自治体の窓口(保健福祉担当課や保健所など)にご確認ください。

区分		申請に必要な書類(例)
全員提出及び確認が必要な書類	□	① 小児慢性特定疾病医療費支給認定申請書
	□	② 小児慢性特定疾病医療意見書　※新規の場合は「指定医」による記載が必要
	□	③ 公的医療保険の被保険者証等の写し
	□	④ 市町村民税の課税状況が確認できる書類(原本)
	□	⑤ 世帯全員の住民票の写し(原本)
	□	⑥ 同意書(医療保険上の所得区分確認用と意見書の研究利用についての確認用)
	□	⑦ 世帯調書
	□	⑧ 個人番号(マイナンバー)が確認できる公的な書類(個人番号カード等)
主に該当する方のみ必要な書類＊	**●人工呼吸器又は体外式補助人工心臓を使用している方**	
	□	⑨ 人工呼吸器等装着者であることを証明する書類
	●重症患者認定を希望される方	
	□	⑩ 重症患者認定申請書
	●同一世帯内に他に難病に係る医療費助成制度又は小児慢性特定疾病の医療費助成制度の受給者がいる場合	
	□	⑪ その方の「医療受給者証」又は「小児慢性特定疾病受給者証」

＊:その他一定の条件に該当している方で別途書類が必要になる場合がありますので必ず窓口でご確認ください。

小児慢性特定疾病受給者証などの交付

都道府県、指定都市、中核市及び児童相談所設置市の窓口（保健福祉担当課や保健所など）に申請し、医療費助成の支給が決定したとき、「小児慢性特定疾病受給者証」と「自己負担上限額管理票」をお住まいの自治体の窓口（保健福祉担当課や保健所など）より申請者に交付します。
申請から交付まで、約3～4ヵ月程度かかります。

小児慢性特定疾病受給者証の有効期間

原則として申請日から1年以内で自治体が定める期間です。
有効期間は各都道府県により異なりますので、申請するお住まいの自治体の窓口（保健福祉担当課や保健所など）でご確認ください。

■申請から利用までの流れ

ステップ 1

ファブリー病と診断⇒
小児慢性特定疾病 医療費助成制度の対象疾病に該当

ステップ 2

自治体の窓口（保健福祉担当課や保健所など）から**小児慢性特定疾病医療費支給認定申請書**と**医療意見書（診断書）**を取り寄せ、その他必要な書類を確認します。

ステップ 3

指定医を受診し、**医療意見書**の記入を依頼します。

※指定医のいる医療機関については、お住まいの自治体の窓口（保健福祉担当課や保健所など）にお問合せください。

ステップ 4

小児慢性特定疾病医療費支給認定申請書を記入し、その他必要な書類を用意します。

ステップ 5

小児慢性特定疾病の医療費助成制度の申請に必要な書類が揃ったら、自治体の窓口（保健福祉担当課や保健所など）へ申請します。

※医療費助成制度による助成は申請日（申請書類を自治体の窓口（保健福祉担当課や保健所など）に提出した日）より有効です。

ステップ 6

約3～4ヵ月後に都道府県、指定都市、中核市及び児童相談所設置市より支給決定され、**小児慢性特定疾病受給者証**と**自己負担上限額管理票**が交付されます。

ステップ 7

交付された**小児慢性特定疾病受給者証**と**自己負担上限額管理票**を指定医療機関に提示し、小児慢性特定疾病の医療費助成制度を利用します。

医療費の公費負担

医療費助成制度の対象となる医療の範囲

ファブリー病について及びファブリー病に付随して発生する傷病についての診察、薬剤の支給や医学的処置などの医療サービスが医療費助成制度による公費負担です。

医療機関で医療費助成制度の取り扱いを受けるには

医療機関（調剤薬局や訪問看護ステーションを含む）を利用したときに、小児慢性特定疾病受給者証と自己負担上限額管理票を提示することが必要です。なお、医療機関は都道府県から指定を受けている医療機関に限ります。

医療費助成制度の自己負担について

○ 世帯の所得に応じて、治療費について一部自己負担があります。自己負担の割合は2割です。
○ 症状が変動し、入退院を繰り返すなどの小児慢性特定疾病の特性に配慮し、外来・入院の区別を設定しないで、世帯の所得に応じた医療費の自己負担上限額（月額）が新たに設定されます。
○ 負担上限額は、受診した複数の医療機関などの自己負担を全て合算した上で適用されます。

■小児慢性特定疾病の医療費助成に係る自己負担上限額（月額）

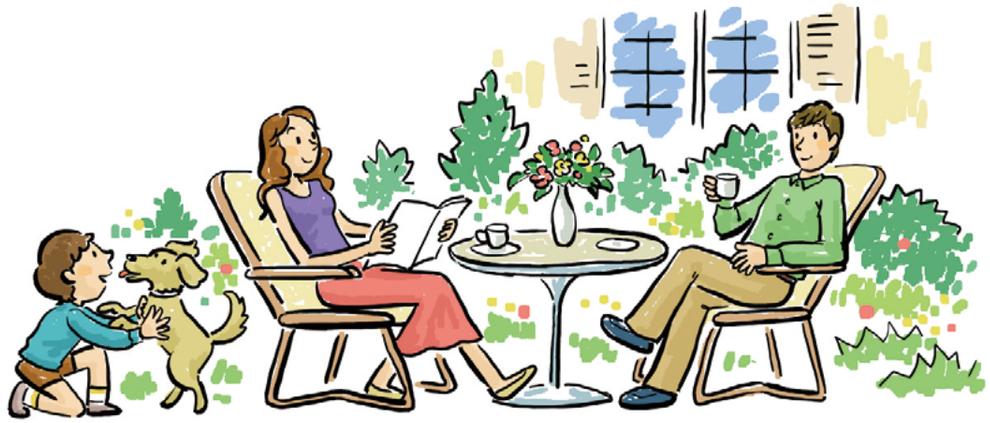
（単位:円）

階層区分	階層区分の基準 （ ）内の数字は、夫婦2人・子1人世帯の場合における年収の目安		自己負担上限額（外来+入院+薬代）（患者負担割合:2割）		
			一 般	重症※	人工呼吸器装着者
Ⅰ	生活保護		0		
Ⅱ	市町村民税非課税（世帯）	低所得Ⅰ（～80万円）	1,250		500
Ⅲ		低所得Ⅱ（80万円超～）	2,500		
Ⅳ	一般所得Ⅰ： 市町村民税 課税以上7.1万円未満 （約200万円～約430万円）		5,000	2,500	
Ⅴ	一般所得Ⅱ： 市町村民税7.1万円以上25.1万円未満 （約430万円～約850万円）		10,000	5,000	
Ⅵ	上位所得： 市町村民税25.1万円以上（約850万円～）		15,000	10,000	
入院時の食費			1/2自己負担		

※重症：①高額な医療費が長期的に継続する者［医療費総額が5万円/月（例えば医療保険の2割負担の場合、医療費の自己負担が1万円/月）を超える月が年間6回以上ある場合］、②現行の重症患者基準に適合するもの、のいずれかに該当。

さいごに

ファブリー病は、生活の環境を整え適切な治療を受けることで、病気の進行を遅らせ、また、QOL（生活の質）の改善が期待できる疾患です。
病気や治療を正しく理解し、患者様とご家族の方がより良い生活を送ることができるよう、私たち医療者は願っています。



協力：名古屋セントラル病院 医療福祉相談室
医療ソーシャルワーカー
山根　唯