

いでんせい けっかんせい ふしゅ エイチ・エー・イー
遺伝性血管性浮腫(HAE)と診断された
患者さんご家族の方へ



HAEガイドブック

より良い生活を過ごすためのコンパス



監修：埼玉草加病院 院長 大澤 勲 先生

遺伝性血管性浮腫(HAE)と診断された患者さんにご家族の方へ

遺伝性血管性浮腫[Hereditary angioedema、略してHAE(エイチ・イー・イー)]は、多くの方にとって、まだなじみのない病名です。

HAEと診断された患者さんにご家族の方々は、きっと最初はとても戸惑われることでしょう。

病気に関する情報も決して多くはないため、さまざまな疑問や不安をかかえていらっしゃるのではないのでしょうか。

この冊子は、そのような患者さんやご家族のために、病気のこと、これからの治療や生活のことについて、わかりやすくお伝えするためのガイドブックです。近年、HAEの治療は飛躍的に進歩し、新しいお薬も登場しています。お薬を正しく使って適切な治療を行うことで、毎日安心して過ごせる生活を目指していけるようになっていきます。

だからこそ、病気や治療への理解を深めることは、病気と上手につき合っていく上でとても大切です。

この冊子には、皆さんにより良い生活を送っていただくための基本的なQ&Aをまとめていますので、ぜひ参考にしてください。

そして、より詳しく知りたいことがあるときは、遠慮なく主治医の先生や医療施設のスタッフに相談してください。

私たち医療従事者も、皆さんの暮らしをより良くするためのサポートを提供していきたいと心から願っています。

埼玉草加病院 院長 **大澤 勲**

各ページに記載されている二次元コードは、[「遺伝性血管性浮腫\(HAE\)の情報サイト 腫れ・腹痛ナビ」](#)の関連ページとリンクしています。より詳しい情報を知りたい方は、ぜひそちらもご参照ください。

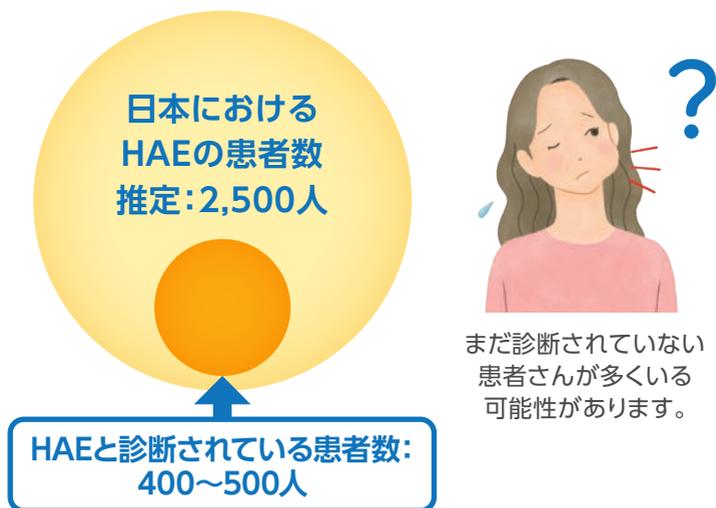
Q1 遺伝性血管性浮腫(HAE)とは、 どんな病気ですか？

遺伝性血管性浮腫(Hereditary angioedema:HAE エイチ・エー・イー)とは、まぶたや唇などの顔、手足をはじめ、全身のさまざまな部位に腫れやむくみ(浮腫)が繰り返し現れる病気です。

HAEの患者数は？

HAEの発症率は、海外のデータでは人口の約5万人に1人の割合といわれています。日本の人口から計算すると、国内にはおよそ2,500人の患者さんがいると推測されますが、実際にHAEと診断された患者さんは400～500人程度と報告されています¹⁾。

HAEと診断された患者さんは過去10年間で増えてきてはいますが、まだ診断されていない患者さんが多くいる可能性があります。



¹⁾堀内 孝彦, 他: アレルギー 2019; 68(8): 919-922.

「腫れ・腹痛ナビ」の関連ページ: HAEとは
<https://www.harefukutsuu-hae.jp/aboutHAE/>





HAEガイドブック

CONTENTS

3 HAEの治療をスタート

発作を起こし
にくくできるの？
医療費のことも
心配

Q6 普段の生活で、気をつけることは？ 10

Q7 医療費の助成制度はありますか？ 11



1 遺伝性血管性浮腫 (HAE) と診断

Q1 遺伝性血管性浮腫 (HAE) とは、
どんな病気ですか？ 5

Q2 どんな症状があるのでしょうか？ 6

Q3 どうして腫れやむくみ、痛みが
起こるのですか？ 7

病名がわかって
ほっとしたけど、
HAEってどんな
病気なんだろう？



4 定期的に診察を受けながら、日常生活を送る

Q8 医師にうまく症状を伝えるには? 12

Q9 周囲の人に病気についてうまく伝えるには? 13

周囲の人への説明用シート 私は「遺伝性血管性浮腫」という病気をかかえています。

ささいなことでも、お医者さんには伝えるべき？ 職場や学校の人にも、HAEを理解してもらえたら助かるのに…



2 治療やこれからの生活について 医師と相談する

Q4 どんな治療をするのでしょうか? 8

Q5 HAEの治療目標は? 9

COLUMN ご家族皆さんが安心して暮らすためにファミリーテスト(ご家族の検査)について

治療って大変そう だけど大丈夫かな… HAEであっても何かをあきらめなくていいの？



Q2 どんな症状があるのでしょうか？

HAEでは、全身のさまざまな部位に腫れやむくみが起こります。**多くは皮膚(顔面、手足など)と腹部(胃や腸など)に起こります。**

症状は、出現してから24時間で最大となり、2～5日間続くとわれています。ただし、**のどの腫れが起きた際には命に関わることもあるため、早急に対処(発作時の治療薬の使用や救急搬送等)する必要があります。**

HAEの主な症状

手・腕の腫れ

お腹(消化管:胃や腸)の腫れ

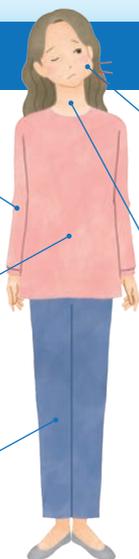
- ・ 激しい腹痛、吐き気・嘔吐、下痢がみられることもあります

足・下肢の腫れ

顔面、まぶた、唇の腫れ

のどの腫れ

- ・ 飲み込みにくい
 - ・ のどが詰まる感じ
 - ・ 声がかすれる
 - ・ 息苦しい
- ※ ひどいときは、呼吸困難になったり窒息したりすることもあります



HAE発作の前兆となるサインが現れる場合も

HAEの症状が起こる数時間前に、HAE発作の前兆となるかゆみを伴わない「環状の赤い発疹」(写真)が腕や手、お腹の皮膚などに現れる場合があります。そのほか、発作前に体がだるい、神経が過敏になる、不安になる、疲れがとれない、吐き気がするなどの前兆が現れる場合があります。



Ohsawa I. et al: World Allergy Organ J. 2021; 14: 100511 (v1.0)-輪状紅斑(P.3).

「腫れ・腹痛ナビ」の関連ページ: HAEの症状

<https://www.harefukutsuu-hae.jp/aboutHAE/>



Q3 どうして腫れやむくみ、痛みが起るのですか？

HAEのほとんどの患者さんでは、生まれつき「C1インヒビター」というたんぱく質の量が少なかったり、働きが弱かったりすることが知られています。

C1インヒビターの量が少なく、うまく働かないと「ブラジキニン」という物質が体の中で増えてしまい、腫れやむくみ、強い痛みなどが起こります。**これをHAEの発作といいます。**

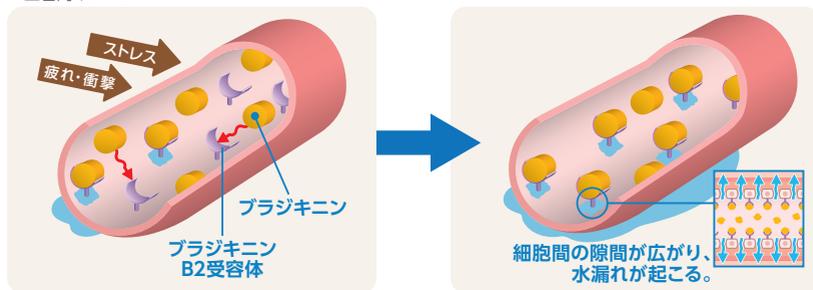
HAE発作のメカニズム

ブラジキニンが増えると、血管の内張りをしてる細胞が縮み、細胞と細胞の間隙から水分があふれ出てしまいます(血管透過性亢進)。その結果、腫れを起こしたり、強い痛みを引き起こしたりするのです。

ストレス、疲れ、ぶつけるなどの衝撃が原因で血管内にブラジキニンが大量に増えると、ブラジキニンB2受容体にくっきます。

※血管内イメージ

刺激が伝わって血管の内張りをしてる細胞間の隙間が広がり、血管の外へ水分があふれ出してしまう。これにより浮腫などの症状が引き起こされます。



発作が起こる頻度は患者さんによって異なり、年間0～数回の人もいれば、年間20回以上起こる人もいます。

「腫れ・腹痛ナビ」の関連ページ：HAEの原因

<https://www.harefukutsuu-hae.jp/aboutHAE/cause.php>



Q4 どんな治療をするのでしょうか？

HAEの治療には、**浮腫の発作を鎮めるための治療と発作を防ぐための予防的な治療**があります。

HAEの発作はいつ起こるかの予測が難しく、軽い発作を繰り返していた患者さんでも突然重篤な発作が起こることがあります。そのため、万が一の発作に備える治療は必ず行えるようにしつつ、予防的な治療を行って、発作をゼロに近づけることが大切です。

HAEの治療方法

発作時の治療

(発作が急に起きたときに、症状を鎮めるための対症療法)



予防的な治療

短期予防

(手術や抜歯などで誘発される)
(発作のリスクに備える)



長期予防

(発作を防ぐため)
(重症度に応じて定期的な
投薬などを行う)



「腫れ・腹痛ナビ」の関連ページ：HAEの治療

<https://www.harefukutsuu-hae.jp/aboutHAE/treatment.php>



Q5 HAEの治療目標は？

HAEの治療目標は、発作を起こさせないこと、万が一起きてもすぐに治療して重症化させないこと、それにより健常な人と変わらない生活を送れるようにすることです。

近年、新しい治療法が登場し、疾患管理が改善されてきたことで、現在はほとんどの患者さんにおいて、健常な人に限りなく近い生活を目指せるようになってきました。発作を防ぎ、より良い毎日を送るためにも、ささいなことでも医師に相談してください。

(医師への相談については、**Q8**も参照ください)



ご家族皆さんが安心して暮らすために ファミリーテスト(ご家族の検査)について

HAEは遺伝する可能性のある病気です。そのため、HAE患者さんのご家族の中にもHAEの方がいらっしゃるかもしれません。

HAEの発作は、これまでに症状がなかった場合でも突然起こることがあります。HAEであることがわかっていれば、そうした場合にもすぐに対応することができます。そのため、あらかじめ診断を受けておくことはとても大切です。

ご家族の方にHAEかどうかを調べていただく方法として、「ファミリーテスト」という検査があります。ファミリーテストでは、簡単な問診と血液検査でHAEかどうかを診断することが可能です*。

**ファミリーテストによって、ご家族の方がHAEである
とわかり、きちんと治療を受けられる環境が整う
ということは、患者さんご自身の生活をサポートする
上でも大切です。**

HAEという病気について、ぜひご家族で十分に話し合ってみてください。

* 基本的な検査には保険が適用されます。ただし、場合によって、保険適用外の検査が必要となる場合があります。



「腫れ・腹痛ナビ」の関連ページ：ファミリーテストについて

<https://www.harefukutsuu-hae.jp/familytest/>



Q6 普段の生活で、 気をつけることは？

HAEの発作は予測がつかないことが多いですが、**医療行為(抜歯、手術など)、ストレス、他の疾患の治療に使用しているお薬などが発作の引きがねになることもあります。**

そのため日常生活では、発作の引きがねになりやすいことを知っておき、普段から医師に相談しておくことが大切です。

発作の引きがねになりやすいこと

1 抜歯などの
歯科治療、
外科手術

2 精神的ストレス、
肉体的ストレス

3 他の疾患の治療に
使用しているお薬※

4 女性の場合
月経や
妊娠・出産

HAEの症状は、外見からはわかりにくいことが多くあります。そのため、周囲の人たちに理解されず、患者さんが無理をしまいがちです。ご家族や周囲の方は、患者さんが無理をしていないか、注意して見守ってあげてください。

※服用されているお薬に関しては、医師・薬剤師等にご相談ください。

「腫れ・腹痛ナビ」の関連ページ：HAEとのつきあいかた

<https://www.harefukutsuu-hae.jp/aboutHAE/howto.php>



Q7 医療費の助成制度はありますか？

HAE患者さんが利用できる医療費の助成制度には、「**小児慢性特定疾病の医療費助成制度**」と「**指定難病の医療費助成制度**」の2つがあります。

また、医療費助成制度の認定を受けられなかった場合などは、「**高額療養費制度**」も利用できます。

HAE患者さんが対象となる医療費助成制度

	年齢	制度の概要	助成範囲
小児慢性特定疾病の医療費助成制度	18歳未満 ^{※1}	HAEの治療が助成の対象となる 【認定条件】 HAE、かつ治療で補充療法が必要となる場合	自己負担割合は2割 ^{※2} 所得に応じてひと月あたりの上限額 ^{※3} が定められる
指定難病の医療費助成制度	制限なし	HAEの治療が助成の対象となる 【認定条件】 中等症以上のHAE、または医療費の総額が33,330円を超える月が年間3回以上ある(軽症者の特例)	自己負担割合は2割 ^{※2} 所得に応じてひと月あたりの上限額 ^{※3} が定められる

※1 18歳到達時点において本事業の対象になっており、かつ18歳到達後も引き続き治療が必要と認められる場合には、20歳未満の患者さんも助成対象となります。なお、18歳以上の成年患者は「本人名義で申請手続き」をする必要があります。詳しくはお住まいの地域の申請窓口でご相談ください。

※2 健康保険における負担割合がもともと1割または2割の人は、その割合がHAEの医療にも適用されます。

※3 入院時の食事代、差額ベッド代など助成の対象に含まれないものもあります。

医療費助成の認定を受けるためには、診断書と必要書類を併せて、お住まいの都道府県等の窓口(保健福祉担当課や保健所等)へ申請を行います。

申請して認定を受けると、医療機関の窓口で支払う医療費の自己負担が2割となるほか、月あたりの自己負担の上限額が設定されます。

「腫れ・腹痛ナビ」の関連ページ：HAEの患者さんが利用できる**医療費助成制度**

<https://www.harefukutsuu-hae.jp/system/>



Q8 医師にうまく 症状を伝えるには？

HAEの発作が起きて病院を受診しても、医師の診察を受けるときには症状がおさまっていて、症状の詳細をうまく伝えられないことがあります。

記録用のノートをつくり、**発作が起きた日にちや時間、発作の部位や程度などをメモしたり、発作時の状態を写真に撮って貼り付けたりなど、記録を残しておく**とよいでしょう。

発作の記録には、下記のアプリもご活用いただけます。



HAE患者さんとご家族のためのアプリ



HAEノート



ちょっとした困りごととも医師に伝えましょう

発作のことだけではなく、日々のちょっとした体調の変化、困りごとについても医師に伝えることは大切です。

医師は患者さんと一緒に治療に取り組んでいくために、患者さんが日常生活で困っていることを知りたいと思っています。「病気とは関係がない」「わざわざ伝えるほどのことじゃない」などと思うようなことであっても、ぜひ積極的に医師に話してみてください。



私は「遺伝性血管性浮腫」という 病気をかかえています。

「遺伝性血管性浮腫」とは、生まれつきの遺伝的な原因で、全身のさまざまな部位（顔、手足、お腹、のどなど）が急に腫れたり、むくんだりする病気です。

お腹が腫れたときには、激しい腹痛が起こることがあります。また、のどが腫れたときには、息苦しくなることがあります。

知っておいていただきたいこと

- 通院や治療のために突然のお休みをいただくことがあります。
- 発作がないときには普段通りの生活を送れます。
- 病気の症状のため以下のようなことがあります。
 - ・手足が腫れてペンが取りづらかったり体育の授業をお休みする
 - ・激しい痛みのため保健室へいく/早退する
 - ・のどの発作の場合、生命に危険を及ぼすため救急搬送が必要になる

その他

より詳細な情報を知りたい場合は、
「遺伝性血管性浮腫(HAE)の情報サイト 腫れ・腹痛ナビ」をご参照ください。



私は「遺伝性血管性浮腫」という病気をかかえています。

「遺伝性血管性浮腫」とは、生まれつきの遺伝的な原因で、全身のさまざまな部位（顔、手足、お腹、のどなど）が急に腫れたり、むくんだりする病気です。

お腹が腫れたときには、激しい腹痛が起こることがあります。また、のどが腫れたときには、息苦しくなることがあります。

知っておいていただきたいこと

- 通院や治療のために突然のお休みをいただくことがあります。
- 発作がないときには普段通りの生活を送れます。
- 病気の症状のため以下のようなことがあります。
 - ・手足が腫れて細かい作業や負荷のかかる作業がしにくい
 - ・激しい痛みのため休憩する/早退する
 - ・のどの発作の場合、生命に危険を及ぼすため救急搬送が必要になる
- その他

より詳細な情報を知りたい場合は、
「遺伝性血管性浮腫(HAE)の情報サイト 腫れ・腹痛ナビ」をご参照ください。



HAEの悩み解決をサポート

HAE患者さんご家族のためのアプリ



HAEノート



iPhone & Android



発作の始まりや終わり、強さ、発作の部位などを簡単に記録することができます。また、ご家族を守るためのHAEを伝える、ファミリーツリーを作成するという機能もあります。



もっとHAEについて知る

遺伝性血管性浮腫(HAE)の情報サイト

腫れ・腹痛ナビ



www.harefukutsuu-hae.jp/

腫れ・腹痛ナビは、HAEについての情報サイトです。症状、診断、治療、医療費助成制度について詳しく解説しています。症状チェックシートでセルフチェックを行うこともできます。HAEの診断・治療を行える施設の検索と連動しています。



医療機関名



武田薬品工業株式会社