



# HAE

(遺伝性血管性浮腫)  
の患者さん向け



## HAEハンドブック

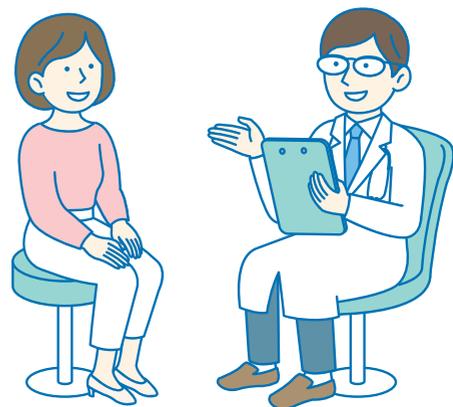
監修

広島市立広島市民病院 病院長

秀 道広 先生

# 目次

監修医のことば	3
HAEとはどんな病気？	4
発作の治療と予防	6
HAE患者さんが治療を行ううえで目指すこと	8
現在の状態	11
近い将来かなえたいこと、 将来ありたい・なりたい姿を考えてみましょう！	12
HAEダイアリーの使い方	14
HAE日誌(スマートフォン無料アプリ)	16
HAEカード	17
医療費助成制度について(HAEと診断された皆様へ)	18



# 監修医のことば

広島市立広島市民病院 病院長

秀 道広 先生



HAE発作(腫れ)は、発症する体の部位やタイミングが予測できず、発作回数も患者さんによって大きく異なります。かつては、発作が起きてから対症療法的にお薬を投与することがHAEの主な治療法でした。

患者さんは、HAE発作がいつ起こるかわからないため、不安を感じながら毎日を過ごしたり、引き金となるようなできごとや状態を避けるために、日常生活の制限が多かったと思います。

そのような中で、HAE発作を短期、長期的に予防する治療法が登場し、日常生活の改善を目指せるようになってきました。HAEの診療ガイドラインなどにおいても、HAE患者さんの生活の健常化が重要視されています。

ただし、HAE発作が完全になくなるわけではないので、これまで同様、医療関係者と一緒に治療に取り組む必要があります。あなたの状況や想いを積極的に共有し、ともに健常化を目指していきましょう。

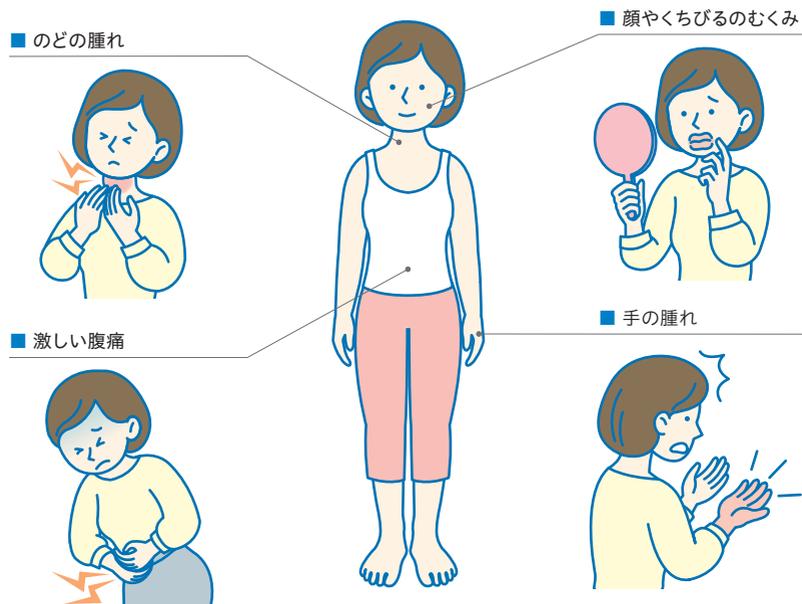
# HAEとはどんな病気?

## ● 遺伝性血管性浮腫(Hereditary angioedema: HAE)とは

体のさまざまなところに繰り返し「腫れ」が起こる病気です。毎月何度も腫れの発作がある人もいれば、何か月または何年も発作がない人もいます。皮膚だけが腫れる人もいれば、腫れが内臓に起きて激しい腹痛になったり、呼吸が苦しくなったりする人もいます。

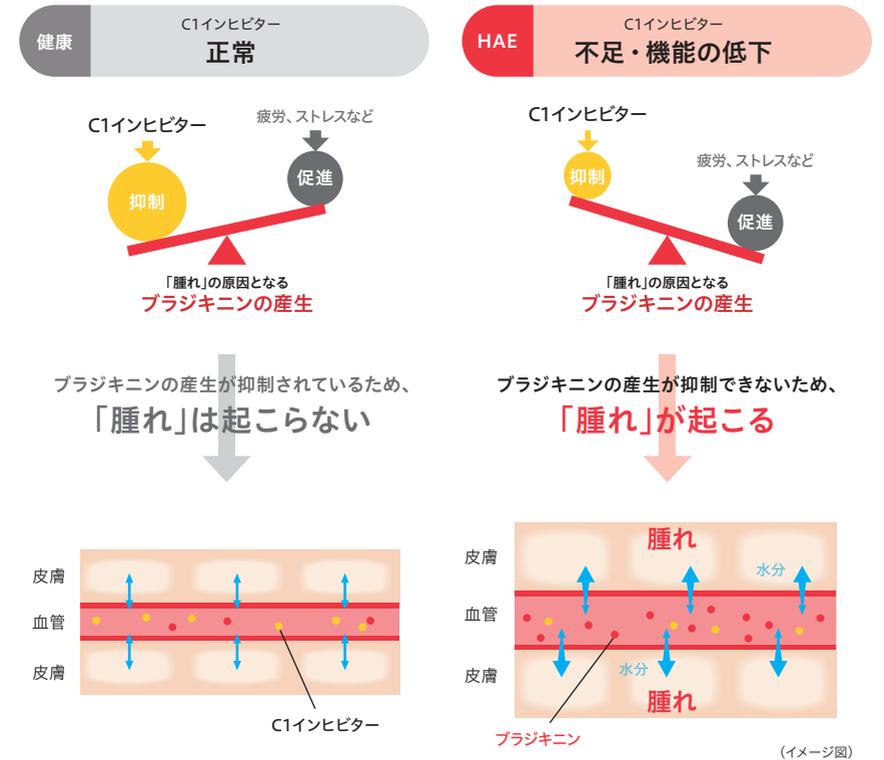
## ● HAEの症状

体のいろいろな場所に突然腫れが起き、顔(くちびる、まぶた、舌など)、手足などの目に見える場所だけでなく、腸やのどなど目に見えない場所にも起こります。通常は24時間でピークとなり、数日後には跡形もなく消えます。腫れる場所はいつも同じとは限りません。のどに腫れが起きたときは気道がふさがれてしまう場合もあり、命にかかわることもあります。



## ● HAEの原因

HAEの主な原因は「C1インヒビター<sup>シ-わん</sup>」という物質の不足や機能の低下です。HAE患者さんの多くは、C1インヒビターに関連する遺伝子の異常により、C1インヒビターの量が減っていたり、うまく機能しなかったりします。C1インヒビターには、増えすぎると血管から水分を漏れ出させて腫れを起こすブラジキニンという物質の生成を抑える働きがあります。そのため、ストレスなどが引き金となってC1インヒビターによる抑制が効かなくなると、ブラジキニンが過剰に作られてしまい、腫れが起こります。



# 発作の治療と予防



HAEの治療は大きく分けて3種類に分類されます。  
これらの治療を患者さん一人ひとりに合わせて、単独または複数組み合わせて行います。

## 1 発作が起きたときの治療

急に発作が起きたときに、発作を改善するための対症療法です。



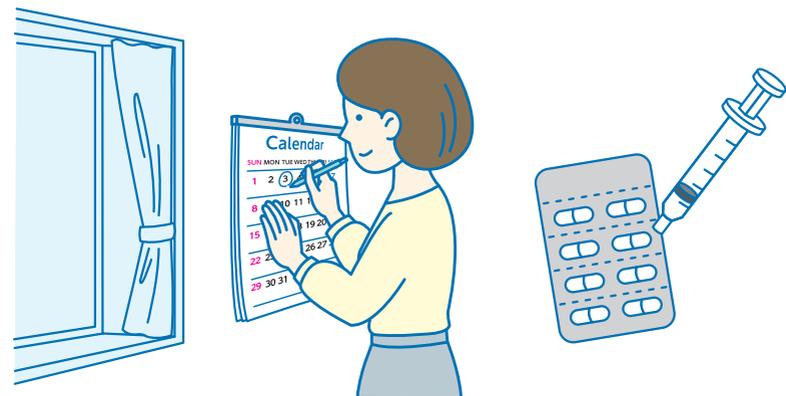
## 2 発作が起こる可能性がある前に行う治療

手術や抜歯、内視鏡検査など発作がおきてしまうリスクがあるイベントの前に、そのリスクを最小限にするための予防治療です。



## 3 発作を予防するための治療

発作が起こるのを予防するために、定期的に行う予防治療です。



# HAE患者さんが治療を行ううえで目指すこと

遺伝性血管性浮腫の診療ガイドラインでは、日常生活を改善して生活の質を高めようという内容が明記されています。

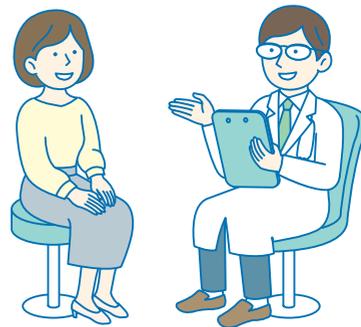
## ● 遺伝性血管性浮腫診療ガイドライン改訂2023年版<sup>※1</sup> (CQ2)

HAEの治療目標はなにか？

一疾病負荷<sup>※2</sup>のない日常生活を可能な限り目指すことである

## ● WAO/EAACI 遺伝性血管性浮腫治療ガイドライン2021年改定版<sup>※3</sup> (推奨文13)

治療の目標を完全な疾患コントロールと患者の生活の健常化とすることを推奨する。



3種類の治療のそれぞれを、あなたの想いや、置かれている状況(症状、発作の状況、日常生活の質など)をもとにして、医師と一緒にあなたに合ったものを選択していくことができます。

※1 堀内孝彦, 他. 遺伝性血管性浮腫 (Hereditary angioedema : HAE) 診療ガイドライン 改訂 2023年版. 補体 2023; 60: 103-131. より引用

※2 病気が患者さんの日常生活や身体、精神に及ぼす影響や負担のこと

※3 Maurer M, et al. The international WAO/EAACI guideline for the management of hereditary angioedema—The 2021 revision and update. Allergy 2022; 77: 1961-90, World Allergy Organization Journal. 2022; 15: 100627 (翻訳: 森桶 聡, 他. アレルギー 2023; 72: 237-272.) より引用

## 生活の健常化ってなんだろう？

このように思っていないませんか？

発作が起こるのが私の日常。やりたいことはあるけど、病気があるから出来ないのは仕方ないと思っている。



健常化とは、、、

やりたい事ややりたい姿を、病気のせいで諦めることなく、症状をコントロールできたり、発作がない時も不安によって日常を妨げられたりすることなく、生活を送れるようになることです。



### HAEは治療によって 症状を管理していける疾患です





# 近い将来かなえたいこと、将来ありたい・なりたい姿を考えてみましょう!

記載日

/ /

## 近い将来(半年~1年後)にかなえたいこと



生活

- 不安のない日常を過ごしたい
- HAE発作で動けなくなる日をなくしたい
- 病院へ行く頻度や手間を減らしたい
- 結婚/出産/家族を持ちたい
- 睡眠を十分に取りたい
- その他



友人・家族

- 友人と心置きなく(場所や時間を気にせず)出掛けたい
- 旅行がしたい(場所: )
- 一緒にお酒を飲んで楽しみたい
- 家族や友人に負担をかけずに過ごしたい
- その他



趣味(プライベート)

- スポーツに取り組みたい
- 楽器を演奏したい
- おしゃれを楽しみたい
- プールや温泉に行きたい
- 車やバイクを運転し出掛けたい
- その他



学校・仕事

- 部活動を楽しみたい
- HAE発作を理由に休む日を減らしたい
- HAEについて知って欲しい
- 仕事(学業)をもっとがんばりたい
- その他

## 将来、ありたい・なりたい姿を考えてみましょう



5年後や10年後、  
またはその先の未来であなたが思い描く姿を実現するために、  
主治医に聞きたいことや相談したいことなどを  
自由に記載しましょう

(記入例)

- 将来就きたい職業は、体力が必要な仕事なので不安があります。
- 将来子どもが欲しいが、過去にHAEで出産を経験した方はいますか? など

- 
- 
- 



# ～HAEダイアリーの使い方～

ダイアリーは**1か月間毎の記録**です。1か月の間に起こった忘れずに記録して、次回の受診時にダイアリーをもとに

発作や体調の変化、日常生活で起こったできごとなどを主治医にご自身のことを伝えましょう。

(「私のHAEダイアリー ～症状・日常生活の記録～」をご参照ください。)

## あなたの状況を記録するために大切な3つのポイント



### ● 発作状況を知る

起こった発作やその予兆について記録しましょう  
あなたの発作の状況や傾向を知ることにつながります

## 記録したあなたの状況を伝える際のポイント



「いつ」「どんな時に」「どのように」起きたのかなど具体的に記録しておく、より正確に主治医へ状況が伝わりやすくなります

### ● 治療薬の使用状況を記録する

治療薬を使用した日付を記録しましょう  
治療薬の使用頻度や予定通りに使用できているかを確認できます

「予定通り注射 / 服用しています」、「治療薬を使用する頻度を減らしたい」など治療薬の使用状況や治療薬に関する要望・困り事などを伝えましょう

### ● 日常生活への影響を振り返る (血管浮腫コントロールテスト:AECT)

受診日の直前に行います。前回の受診から1か月を振り返る4つの質問に回答し合計点を記録しましょう  
HAEがあなたの日常生活に与える影響を確認できます

4つの質問項目の各点数とその合計点をもとに、あなたの日常生活や症状の変化について主治医と話ししましょう

# HAE日誌(スマートフォン無料アプリ)

遺伝性血管性浮腫 (HAE) の患者様及びご家族の皆様へ

遺伝性血管性浮腫 (HAE) の通院・投薬管理、発作症状を  
**カンタン記録!**



監修 京都大学医学部付属病院 血液・腫瘍内科学

山下浩平 先生

通院・投薬スケジュール管理や発作記録を残すことで発作回数やその時の状況を見返す事ができ、通院時に、より正確な状況を伝えるためにもご活用いただけます。



## 充実のスケジューラー機能

設定した通院日や投薬曜日・時間を通知でお知らせ。通知のON/OFFの切り替えも可能です。

## 投薬の記録

シンプルに投薬記録ができます。

## 発作の記録

発作の入力も最低限でシンプル。画像も登録できるので通院時の医師への状態説明に利用できます。

## カレンダー機能

アイコンや色で記録した内容が見やすいカレンダー表示ができます。

## レポート機能

月別に5段階での日常生活への影響度と発作回数が一目で見ることができ、一覧画面で半年分の記録を一括表示できます。



アプリのダウンロードはこちら



iPhoneはこちら  
App Store  
からダウンロード



Androidはこちら  
Google Play  
で手に入れよう

# HAEカード

HAE(遺伝性血管性浮腫)患者さんのための「HAEカード」は、発作が起きた際に迅速かつ適切な対応を受けるための重要な情報を記載した緊急時連絡カードです。医療従事者や周囲の方々に自身がHAE患者であることをお伝えする際にお役立てください。

## カードの主な内容

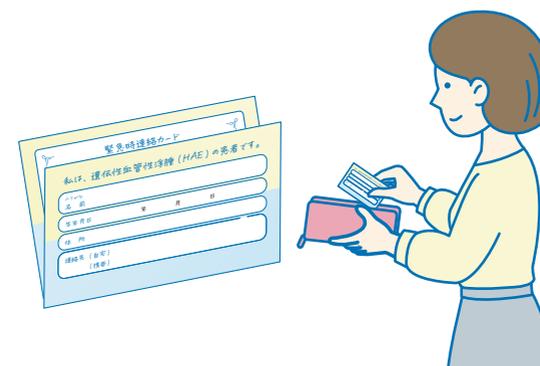
患者情報：氏名、生年月日、住所、連絡先

かかりつけ医情報：医療機関名、診療科、住所、電話番号

緊急時の注意点：

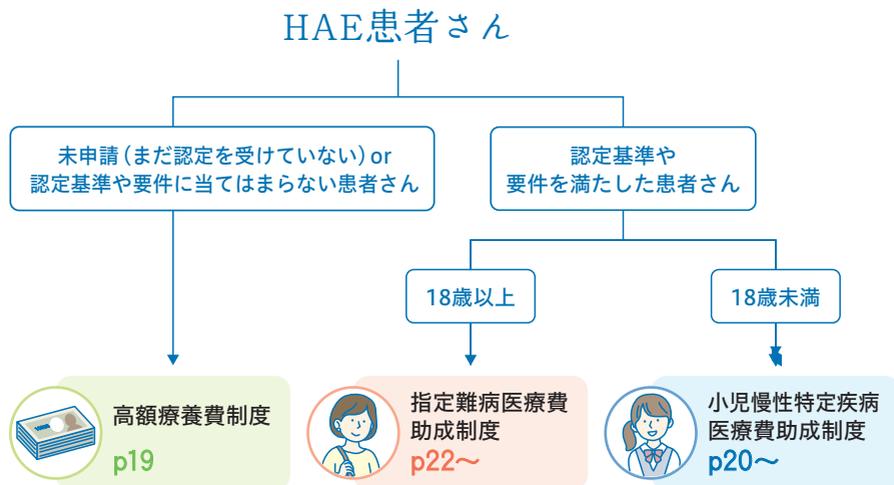
HAE発作は全身のあらゆる箇所が発症する可能性があります。

発作は、時に命にかかわることもあるので速やかな処置が重要で、特に呼吸困難時は迅速な気道確保が必要です。

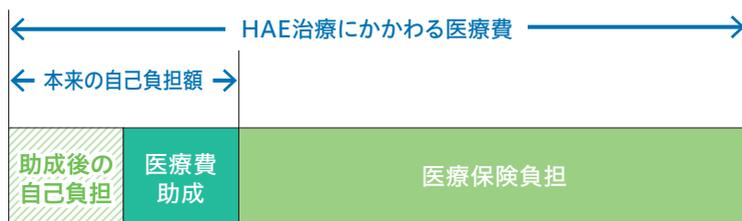


# HAEと診断された皆様へ

HAE患者さんが利用できる主な医療費助成制度は主に3つあります。



「高額療養費制度」(p19参照)は、HAEの治療において指定難病医療費助成制度もしくは小児慢性特定疾病医療費助成制度を受けていない場合に利用できる制度です(その他の医療費の総額が高額となる場合は両方とも利用可能)。



HAEは「指定難病」と「小児慢性特定疾病」に指定されています(指定難病では、HAEは「原発性免疫不全症候群」に該当します)。



## 高額療養費制度

HAEの治療に限らず、1か月間に医療機関や薬局の窓口で支払った額が一定額を超えた場合に、超えた金額の払い戻しを受けられる制度です。自己負担の上限額は年齢や所得に応じて決まります。

申請の手続きは、年齢や所得、加入している医療保険(国民健康保険、共済組合など)などによって異なります。

また、診療を受けた月の翌月の1日から、2年間さかのぼって申請することが可能です。

### 限度額適用認定証の利用について

医療費の支払いが高額になる場合、「限度額適用認定証」を医療機関や薬局の窓口に掲示することで、自己負担上限額を超える分を窓口で支払う必要はなくなります。限度額適用認定証は、事前に加入する医療保険などに申請を行い、交付を受ける必要があります。限度額認定証の有効期限は、申請月の1日から最長で1年間です。

※マイナンバーカードを健康保険証として利用できる医療機関では、「限度額適用認定証」がなくても、限度額を超える支払いが免除されます。(情報提供に係る同意が必要です)

※70歳以上の方は、所得区分によっては限度額適用認定証は不要となります。70~74歳の方は、健康保険証と「高齢受給者証」を、75歳以上の方は「後期高齢者医療被保険者証」を窓口に掲示してください。

### 「世帯合算」での高額療養費制度

おひとり1か月分の窓口負担では上限額を超えない場合でも、同じ医療保険に加入している同一世帯の方の受診について、窓口でそれぞれ支払った自己負担額を1か月単位で合算することができます。その合算額が一定額を超えた場合、超えた分が高額療養費として支給されます。

※ただし、69歳以下の方の受診については、2万1千円以上の自己負担のみ合算されます。

詳しくは、保険証に記載されている医療保険の窓口にお問い合わせください。

※: 高額療養費制度の詳細は、厚生労働省ホームページ(高額療養費制度を利用される皆さまへ)「[https://www.mhlw.go.jp/stf/seisakunitsuite/bunya/kenkou\\_iryuu/iryuuken/juuyou/kougakuiryou/index.html](https://www.mhlw.go.jp/stf/seisakunitsuite/bunya/kenkou_iryuu/iryuuken/juuyou/kougakuiryou/index.html) (2024年6月現在)」をご覧ください。



## 小児慢性特定疾病医療費助成制度

### 制度の対象となる方

18歳未満\*で、小児慢性特定疾病指定医によりHAEと診断され、治療で補充療法が(断続的な場合も含めておおむね6か月以上)必要となる方が助成の対象になります。

※:ただし、18歳到達時点において対象であり、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歳未満の方も対象となります。

### 自己負担上限額

小児慢性特定疾病医療費助成制度の対象となった患者さんは、毎月の自己負担上限額(世帯所得に応じて1,250~15,000円)が設定されており、それ以上の医療費を負担することはありません。

階層区分	年収の目安 (夫婦2人子ども1人世帯の場合)		自己負担上限額		
			一般	重症*	人工呼吸器等装着者
I	生活保護等		0円		
II	市町村民税 非課税	低所得Ⅰ (~約80万円)	1,250円		
III		低所得Ⅱ (~約200万円)	2,500円		
IV	一般所得Ⅰ (市区町村民税 7.1万円未満、 ~約430万円)		5,000円	2,500円	500円
V	一般所得Ⅱ (市区町村民税 25.1万円未満、 ~約850万円)		10,000円	5,000円	
VI	上位所得 (市区町村民税 25.1万円以上、 約850万円~)		15,000円	10,000円	
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。

小児慢性特定疾病情報センターホームページ  
<https://www.shouman.jp/assist/expenses> (2024年6月現在)

### 小児慢性特定疾病医療費助成制度の申請の流れ

小児慢性特定疾病医療費の助成を受けるためには、必要書類をそろえて都道府県・指定都市・中核市・児童相談所設置市の自治体窓口へ申請し、医療受給者証交付の審査を受けます。

必要書類

- 小児慢性特定疾病医療費の支給認定申請書兼同意書
- 小児慢性特定疾病医療意見書
- 世帯調書
- 健康保険証の写し など



- 1 小児慢性特定疾病指定医を受診して、医療意見書の交付を受ける。
- 2 必要書類を都道府県・指定都市・中核市・児童相談所設置市の窓口へ提出し、審査を受ける。
- 3 承認(医療受給者証の交付)

手続きは都道府県・指定都市など自治体により異なる場合があります。詳しくは主治医または最寄りの保健所などにお問い合わせください。  
小児慢性特定疾病指定医については、小児慢性特定疾病情報センターホームページで検索するか、お住まいの都道府県・指定都市など自治体の窓口にお問い合わせください。

小児慢性特定疾病情報センターホームページ  
[https://www.shouman.jp/support/pref\\_list/](https://www.shouman.jp/support/pref_list/) (2024年6月現在)

### 小児慢性特定疾病医療費の支給開始日について

小児慢性特定疾病医療費の支給開始日は申請日から「疾病の状態の程度を満たしていることを診断した日\*等」へ遡ることが可能になりました。(2023年10月1日~)

※疾病の状態の程度を満たした日を確認するため、医療意見書に新たに「診断年月日」の欄を設け、指定医において、医療意見書に記載された内容を診断した日を記載します。

遡りの期間は原則として申請日から1か月です。1か月以内に申請を行わなかったことについて、やむを得ない理由があるときは最長3か月まで延長されます。

小児慢性特定疾病情報センターホームページ  
<https://www.shouman.jp/news/topics/153> (2024年6月現在)



## 指定難病医療費助成制度

### 制度の対象となる方

難病指定医によりHAEと診断され、下記の①または②に該当する方が助成の対象になります。

- ①重症度分類\*によりHAEの症状が中等症以上であると認定された患者さん
- ②重症度分類で中等症以上とは認められないが、HAE治療にかかわる月ごとの医療費の総額が33,330円を超える月が、年間に3回以上ある患者さん

※重症：治療で、補充療法(阻害薬等の代替治療薬の投与を含む。)、G-CSF療法、除鉄剤の投与、抗凝固療法、ステロイド薬の投与、免疫抑制薬の投与、抗腫瘍薬の投与、再発予防法、感染症予防療法、造血幹細胞移植、腹膜透析、血液透析のうち、1つ以上を継続的に実施する(断続的な場合も含めて概ね6か月以上)場合。  
 中等症：上記治療が継続的には必要でない場合。  
 軽症：上記治療が不要な場合。

### 自己負担上限額

指定難病医療費助成制度の対象となった患者さんは、外来・入院の区別なく、指定医療機関での医療費の自己負担割合が3割から2割に軽減されます。また、毎月の自己負担上限額(所得に応じて2,500~30,000円)が設定されており、それ以上の医療費を負担することはありません。

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) (患者負担割合:2割)		
			一般	高額かつ長期*	人工呼吸器等装着者
生活保護	—		0円	0円	0円
低所得Ⅰ	市町村民税 非課税 (世帯)	本人年収 ~80万円	2,500円	2,500円	1,000円
低所得Ⅱ		本人年収 80万円超~	5,000円	5,000円	
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円	5,000円	1,000円
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円	10,000円	
上位所得	市町村民税 25.1万円以上 (約810万円~)		30,000円	20,000円	
入院時の食費			全額自己負担		

※:「高額かつ長期」とは、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)。

難病情報センターホームページ <https://www.nanbyou.or.jp/entry/5460> (2024年6月現在)

## 指定難病医療費助成制度の申請の流れ

指定難病医療費の助成を受けるためには、必要書類をそろえて都道府県・指定都市に申請し、医療受給者証交付の審査を受けます。

必要書類

- 特定医療費の支給認定申請書、診断書
- 住民票、課税状況の確認書類(世帯全員分)
- 健康保険証の写し など



- 1 難病指定医を受診して、診断書の交付を受ける。
- 2 必要書類を都道府県・指定都市の窓口へ提出し、審査を受ける。
- 3 承認(医療受給者証の交付)

手続きは都道府県・指定都市により異なる場合があります。詳しくは主治医または最寄りの保健所などにお問い合わせください。難病指定医については、難病情報センターホームページで検索するか、お住まいの都道府県・指定都市の窓口にお問い合わせください。

難病情報センターホームページ  
<https://www.nanbyou.or.jp/entry/5690> (2024年6月現在)

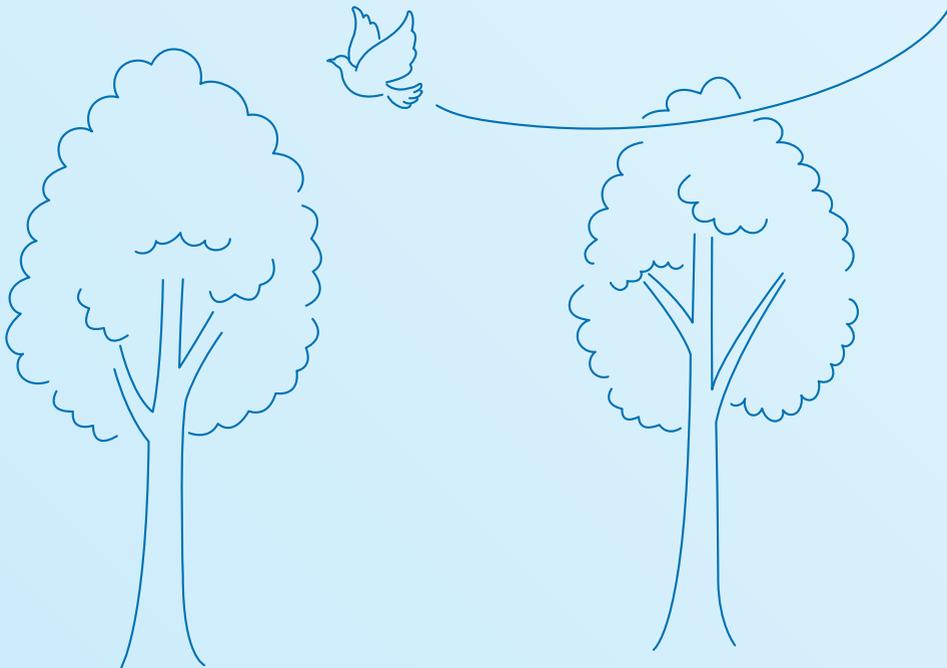
## 医療費助成の開始時期

医療費助成の開始日は申請日から遡って開始することが可能になりました。(2023年10月1日~)

- ①病状の程度が重症度分類に該当する方...申請日から遡り「重症度分類を満たしていることを診断した日」
- ②軽症高額該当者...申請日から遡り「軽症高額の基準を満たした日の翌日」

①②ともに遡りの期間は原則として申請日から1か月です。1か月以内に申請を行わなかったことについて、やむを得ない理由があるときは最長3か月まで延長されます。

難病情報センターホームページ  
<https://www.nanbyou.or.jp/entry/5460> (2024年6月現在)



医療機関名