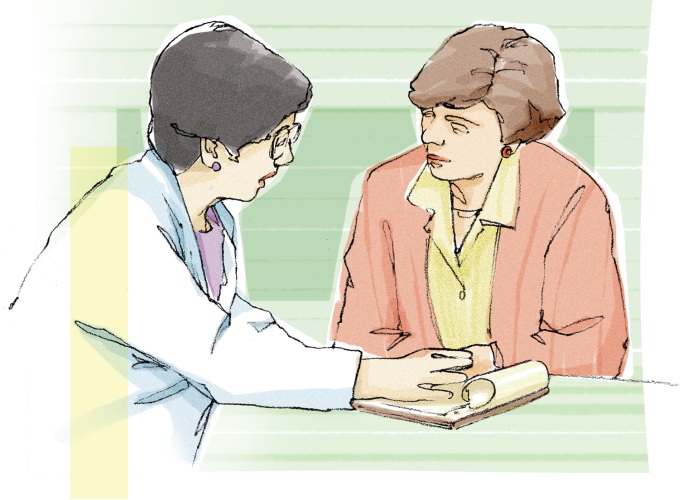




ポンペ病に対する適切な治療を受ける

ポンペ病で生じると思われるニーズに対応するためには医療従事者のチームが必要です。つまり、医療チームのメンバーそれぞれ固有のスキルを提供する必要があります。ひとりの医師がチームリーダーとなり、医療従事者全員の提供する医療行為を調整することもあります。ポンペ病は非常にまれな病気ですので、このような神経筋疾患の患者を治療したことのない医療従事者に出会うこともよくあります。あなたやあなたのお子さまが本当に必要とするサービスや治療を受けるためには、医療チームと密接に協力し合うことが必要でしょう。ポンペ病について知識を得ることが、治療を管理する助けとなります。このパンフレットがそのスタートとなれば幸いです。



Q: ポンペ病について知識を得ることが重要なのは分かりますが、どこから始めればよいでしょうか？

A: インターネットで良い情報源を得ることができます。そのような情報の大半は、ポンペ病患者またはポンペ病の子どもの親が設立した団体から発信されているものです。また、他の神経筋疾患の研究をサポートするグループや、政府機関および世界の主な医療センターから発信されている情報からも多くの知識を得ることができます。(まずは最後のページの『さらに詳しい情報を得るには』にある情報源の一覧をご覧ください)

Q: ポンペ病はどのように治療するのですか？

A: 複数の有効な酵素補充療法(ERT)を世界各地で受けることができ、また、遺伝子治療に関する臨床試験も計画および実施されています。このような直接治療の詳しい情報については、Pompe Connectionsの治療版をご覧ください。

ERTのような直接介入治療に加えて、支持療法は、ポンペ病患者が体力を維持し、筋力低下により生じる健康上の問題を予防するのに役立ちます。支持療法は患者それぞれのニーズに合わせて設計されます。呼吸療法は呼吸に必要なサポートを提供します。理学療法は、動作を大きくし、緊張を和らげ、筋力を強化し、痛みを緩和します。食事療法はカロリーを維持して体重減少を予防します。ポンペ病患者は、身体力学が変化するにつれ、新たな問題に直面す

ポンペ病に対する適切な治療を受ける

ることになります。周囲の人々のサポートとケアと共に知識の豊富な医療チームから適切な治療を受けることにより、患者は最大限通常の生活を送れるようになるでしょう。

Q: 医療チームのうち重要になるのはだれですか？

A: ポンペ病患者のニーズを満たすには幅広いスキルが必要です。あなたの家庭医やかかりつけの医療機関に加えて、下のチャートにあなたの医療チームとなり得るメンバーを示しています。健康上の変化や新たな症状が発生した場合は、それらすべてについてこの医療チームに知らせる必要があります。チームのメンバーから受けている治療については、他のメンバーも必ず周知するようにしましょう。ポンペ病のお子さまをお持ちの場合、お子さまの症状や治療に対する反応を常に把握し、支持療法で援助する必要があります。

かかりつけ医:	診断されていない健康上の懸念がある場合に最初に接触する医師であり、原因、臓器系、診断が何であるかに関わらず様々な病状の継続的なケアも提供します。ポンペ病以外の医学的問題が発生した場合にも対処します。
小児科医:	子どもの医療を専門とする医師。
医療遺伝学医:	少なくとも部分的に遺伝に起因する疾患および障害に関する研究。
神経科医:	神経系の障害を診断および治療する特別な訓練を受けた医師。脳、脊髄、神経、筋肉の疾患が含まれます。
心臓専門医:	心臓の構造、機能および障害の専門医。
呼吸器科医、呼吸器専門医:	呼吸器系の機能不全を扱う診療科。筋力低下による呼吸障害を治療します。
消化器専門医:	消化管障害の診断と治療を専門とする医師。消化および摂食困難に関連する問題を治療します。
整形外科医:	骨格系の変形の治療および矯正の専門医。整形外科医は、脊柱側弯症(脊柱の弯曲)、拘縮(筋緊張)、および筋力低下に関連するその他の関節や骨の障害を治療します。
呼吸療法士:	呼吸器科医と協力して、呼吸困難のある患者の治療を行います。人工呼吸器などの機器を操作します。
栄養士:	適切な食事による健康増進を促進し、病気の治療における食事療法を提案します。
遺伝カウンセラー:	遺伝性疾患を持つ個人や家族、または遺伝性疾患のリスクがある個人や家族に助言をします。遺伝カウンセリングは、患者と家

ポンペ病に対する適切な治療を受ける

	族が十分な情報を得た上で意思決定できるように、患者の病状、将来の妊娠のリスク、および治療に関する情報を提供することを目的としています。
心理学者:	心理療法、心理検査、および心理学の研究を行う訓練や教育を受けた人。人々が不安や心配事に立ち向かい、実際の問題に対処するのを助けます。
ソーシャルワーカー:	社会科学と行動科学を用いてクライアントのニーズ(財務、家族、リソースなど)に応えます。
理学療法士	身体機能を回復させ、可動性を向上させ、痛みを緩和し、永続的な身体障害を予防または制限するサービスを提供することで、身体に障害のある人を支援します。これによって、全体的なフィットネスと健康を回復、維持、促進します。
作業療法士:	人々が日常生活の活動に参加できるように支援します。参加しやすくなるように何かをできるようにしたり、参加を支援するために環境を整えたりすることで、これを実現します。
看護師:	病気の人や健康な人が、必要な体力、意志、知識があれば自力で行える健康やその回復に寄与する活動を、可能な限り早く自立して行えるよう支援します。

Q: ポンペ病の治療に経験のある医療センターはどうやって探せばよいですか？

A: ポンペ病に対する理解は深まってきており、ポンペ病の治療に特化した医療センターは世界中にたくさんあります。似たような神経筋疾患やまれな遺伝病を治療するクリニックやリハビリテーションセンターでもポンペ病患者の専門的ケアを提供することは可能です。

米国、ヨーロッパや他の国でも、神経筋疾患患者のための専門センターが数多くあります。

ポンペ病に対する適切な治療を受ける

Q: 家族はどのように関与し続けることができますか？

A: 患者にとって「家族」が中心的な存在であることを認識したうえで、家族と担当医または医療従事者は、家族と医療従事者の協力によって特定されたニーズに重点を置いた治療計画を作る必要があります。家族と患者は、ケアのあらゆる段階において専門家チームと連携し、均等に関与してケアの目標を確立できるようにします。入院や治療による家族との離別、搬送、宿泊費、欠勤、特殊設備（身障者用車両など）、家事支援、定期的な医療処置、職業再訓練、教育プログラムなど、複数のニーズに対処することができます。治療、処置、情報源についての情報は、家族関係を考慮した適切かつ協力的な方法で、家族や患者と継続的に共有できます。ソーシャルワーカーやケースワーカーなど、適切な地域機関を適時紹介し、必要な地域サービスを受けるために患者を代弁することは、患者のケアを調整する人に求められる極めて重要なサポートです。家族とすべての医療従事者は、治療計画や患者の経過を定期的に更新しなければなりません。これにより、家族を中心とした包括的なケアの調整が行われ、ケアの連携が実現します。

Q: 医療上のアドバイス以外に、直面することになる実際上のあらゆる問題についてはどこに助けを求めればよいでしょうか？

A: ポンペ病患者支援団体は、患者とその家族にとって貴重な情報源です。多くの国に全国的な支援団体があります（国別のリストはIPAの関連団体のページに記載されています）。これらの支援団体は、精神面でのサポートから教育的なリソースまで、幅広いサポートを提供しています。

お住まいの地域によっては、財源の見直し、政府の給付金や財政支援の申請、医療および社会的サービスの検索、お子さまの教育プランの設定、在宅ケアの手配、法的権利に関する知識の獲得、雇用問題や保険上の問題への対処法などのリソースへのアクセスに役立つサービスが利用できる場合があります。地元のポンペ病患者支援団体、医療チームまたはその他の情報源は、こうした団体と連絡を取るのに役立ちます。

また、親同士や患者同士の支援も、最も貴重なリソースの1つであると多くの人が報告しています。もうひとつ考慮すべき点は、兄弟姉妹、祖父母、およびその他の家族に対する支援を見つけることです。患者支援団体から、またソーシャルメディア（ポンペ病に特化したFacebookグループなど）を通じて他のポンペ病患者とつながることで、これに関する支援が得られます。

ポンペ病に対する適切な治療を受ける

Q: 子どもの治療を担当する医療従事者の一部の方々よりも自分の方がポンペ病に関する知識を持っているような気がします。どうしたらよいでしょうか？

A: ポンペ病のような希少疾患の介護者や患者の多くは、適切な治療を確実に受けるためには、病気についてできる限りのことを学ぶしかないと感じています。知識があると、数多くの医療従事者に対応する際に、本当に有利になります。それは、医療従事者全員が行なっていることを常に把握している必要があるからです。これにより、誤解やミスが生じるのを防げることもあります。ポンペ病の経験があまりない小児科医、家族の主治医、救急医などに情報を提供しなければならない場合があるかもしれません。あなたが持っている知識は、医療チームと共有すべきスキルと見なしましょう。懸念がある場合には、ためらわずに自分の意見を述べ、行われている治療の実施理由について質問してください。あなた自身やお子さまのケアに関し、あなた以上に関係が深い人物はいないのだということを忘れてはいけません。

さらに詳しく知りたい方は、「さらに詳しい情報を得るには」のセクションをご覧ください。

本発行物は扱っている事柄に関する一般情報を提供することを目的として作成されています。International Pompe Association が医療などの専門サービスを提供していないという理解のもと、International Pompe Association による公共サービスとして本発行物が提供されています。医療は常に変化する科学です。診療においては人的ミスや変更が発生するため、このような複雑な資料の精確さを保証することは不可能です。本発行物の情報については別の情報源、特にかかりつけの医師に確認することが必要です。