



ポンペ病と共に生きることへの適応

時間と共に、特に治療しない場合悪化していく可能性がある重大な病気を抱えるポンペ病患者は、だれもがどのように生きていくかについて学ぶ必要があります。フルタイムの看護を必要とする子どもの親であっても、軽度の筋力低下と呼吸障害を発症した大人であっても、またはポンペ病患者のパートナーであっても、起こりうる変化に適応する必要があります。それはストレスの多い、時にはうちのめされそうなほどつらい経験となるかもしれません。しかし、変化に対して心構えを持つための対策を講じておく



ことは、直面するかもしれない困難に対処する助けとなるでしょう。ここで提案された戦略は、できるかぎり満足のいくように生活するために必要なことを把握するのに役立ちます。Pompe Connections のパンフレット『ポンペ病の徴候と症状』で説明されているように、ポンペ病の影響は患者によってそれぞれ異なります。したがって、以下の情報はあくまでも参考までのものであり、すべての患者が同じ経験をするわけではありません。

ポンペ病の管理

ポンペ病の確定診断を受けたら、この複雑な病気を管理するための選択肢について医師と話し合います。2022 年現在、ポンペ病を完全に治療する方法は確立されていませんが、いくつかの種類の間護法や治療法を用いることでポンペ病の進行を遅らせ、管理しやすくすることができます。2006 年まで、患者の間護においては症状管理に重点が置かれ、病気の影響を和らげたり、補ったりするために様々な支持療法が用いられていました。現在では、酵素補充療法(ERT)を受けることができます。酵素補充療法は失われた酸性 α -グルコシダーゼ(GAA) 酵素を補充することを目的としています。効果が期待できる他の治療法は、臨床試験および開発の研究段階にあります。

ポンペ病によって引き起こされる筋力低下は、体の多くの部分に影響を及ぼします。歩くことや移動すること、正しく呼吸すること、食べることや基本的な日常作業を行うことさえ困難になる可能性があります。

Q: ポンペ病は私の日常生活にどのような影響を及ぼしますか？

A: ポンペ病が患者に及ぼす影響は様々です。しかし、ポンペ病は症状が重症であるほど、生活や周りの人々との関係に大きく影響します。筋力が低下するに当たって、立つ、歩く、腰をかがめる、椅子から立ち上がる、階段を上る、車を運転する、移動するなどの動作が困難になっていきます。日常生活を調節したり、家庭、学校、職場で行動するための新しい方法を見つ

ポンペ病と共に生きることへの適応

けたりする必要がでてくると思われます。ある行動をとるために特別な器具や周囲の人々の助けが必要になることもあるでしょう。ポンペ病と診断された患者と患者の介助をする人々のほとんどにとって、最も大きな困難は、サポートに対するニーズの増大と、できるかぎり自立した状態を持続させたいという願いとの間のバランスを取ろうとすることです。直面する可能性のある最もつらい決定のひとつは、いつ歩行器や車椅子を使い始めるかということです。数歩歩くためにすべての力を使い果たすような段階に至ったら、楽しみにしている社会接触や活動を維持するためのエネルギーがほとんど残らないかもしれません。車椅子は、望むだけ活動的な状態を維持する助けとなり得ます。

Q: 支援技術とは何ですか？

A: 支援技術とは、障害のある人の機能を増大、改善、または維持するために役立つあらゆる装置や器具のことです。支援技術は、シンプルなグリップ付きスプーンから最先端のコンピュータ機器まで様々です。これらの装置や器具は自立を支援し、ポンペ病と診断された人々がより快適に生活し、地域社会でより活発に活動し続けるための助けとなります。

Q: ポンペ病と共に生活するのを容易にしてくれる装置は何ですか？

A: 特定のニーズに合った装置を選べば、生活がしやすくなります。そのような装置を使えば、さらにいろいろなことを自分でできるようにもなるでしょう。以下のチャートに、日常生活における基本的活動の一部とあなたやあなたのお子さまの自立を助ける装置の種類を記載しています。理学療法士や作業療法士も、役に立つアドバイスをくれるはずです。

入浴、身づくろい、トイレ:このような装置は、筋力の低下した人々が安全に洗面所、トイレ、シャワー、バスタブを利用するのに役立ちます。使用者にはプライバシーを提供し、介護者には負担の軽減にもなります。

入浴用ベンチ、シャワー用椅子
携帯用シャワー
リフト
補高便座、身障者用トイレ
女性用便座クッション
照明器具のオンとオフを切り替える環境制御ユニット
バスタブ用手すり

ポンペ病と共に生きることへの適応

座る、立つ:このような装置は硬い座面や車椅子に長時間座ることによって生じる圧力を和らげます。椅子から立ち上がるのに困難がある人々にも役立ちます。

クッション類
着席用シェル
起立用椅子
ひじ掛け
調整可能なテーブル
身障者用座席

睡眠:

フォームマットレスまたはハイブリッドマットレス付きの病院用ベッド: ベッドの昇降が電気で操作できるため、ベッドに入ったりベッドから下りたりするのが楽になります。フォームマットレスやハイブリッドマットレスは体を衝撃から守り、床ずれを予防します。
足用副子類

移動する:このような装置は、歩行をサポートし、低下した筋力から生じる痛みを和らげることにより患者が移動するのを助けます。電動車椅子、スクーター、杖は使用者が自立するのに役立ちます。

杖
車椅子、スクーター
歩行器
身障者用改造車

自宅や職場の環境整備:

スロープ
車椅子用に出入口を広げる
車椅子対応のキッチンおよびバスルーム設備
階段昇降機、エレベーター

ポンペ病と共に生きることへの適応

コミュニケーション、自立: 発話が困難な人や言葉を発しない人がコミュニケーションをとることを可能にする装置や補助器具は数多くあります。

このような装置は、ポンペ病と診断された患者(とその介護者)が、外の世界とのつながりを保つのに役立ちます。たとえば、電灯をつけたり装置のスイッチを入れたり、家の中の他の部屋から玄関にいる別の人物と話したりするのが容易になります。

使用者が指さす記号や単語が書かれたシンプルなコミュニケーションボード
テキスト電話 コンピュータ
音声出力装置トラックボール
インターホン
ユニバーサルリモートコントロール

Q: 私は拘縮に悩まされています。何かできることはありますか？

A: はい、拘縮を改善し、その痛みを軽減するためにできる方法がたくさんあります。

神経筋疾患の拘縮(筋肉や関節の永久的な短縮)や変形の治療原則は十分に確立されており、ポンペ病患者もこの原則に従うべきです。毎日のストレッチ、ポジショニングの調整、副子や矯正器具の使用、すべての姿勢(特に座った姿勢と立位補助の姿勢)での十分なサポートの提供、患者と家族の教育などにより、拘縮や変形は、時間をかけて穏やかな力で変形する力に対抗することで予防する必要があります。

適応装置および矯正器具は、拘縮や変形の管理に不可欠であり、自分で体重を移動したり体位を変えたりできない人の皮膚の完全性を維持するために、体位の変換や圧力の軽減を可能にします。

矯正器具による介入には、多くの場合、以下のような器具が使用されます。

短下肢装具(AFO): 足底屈曲(足首の下方への屈曲)拘縮を防ぎます。
太もも用サポーター: 腸脛靭帯(太ももの外側を走る太い結合組織の帯)の拘縮を防ぎます。
ひざ用の副子類: 膝屈曲拘縮(膝が完全に伸びなくなることを)を防ぎます。
手首、手、指用の副子類: 軽度から中等度の手指の拘縮を防ぎます。

ポンペ病と共に生きることへの適応

以下のような身障者用乳母車や車椅子の座位保持装置は、拘縮や変形(特に脊髄変形)を防止または最小限に抑えるために不可欠です。

- しっかりと支えるシートと背もたれ
- 臀部用ガイド
- 体幹側面サポート
- 膝内転パッド
- ヘッドサポート(必要に応じて)
- カスタムメイドの座席シェル

立位補助は、骨粗鬆症(骨量の減少)を予防したり、最小限に抑えたりするために有効と考えられており、以下のような装置が使用されます。

- 仰向け、うつ伏せ、垂直位対応の油圧式立位保持装置
- 電動車椅子やその他の電動立ち上がり装置の立ち上がり機能。
- 電動車椅子のチルト機能、リクライニング機能、昇降式レッグレストは、自力での姿勢の変更や体重移動を可能にし、拘縮を最小限に抑え、皮膚の完全性を維持するのに役立ちます。

保存的管理で対応できないほど進行している場合、整形外科手術の検討が必要な症例(脊柱側弯症の管理など)もありますが、脊椎手術で最適な結果は得られないかもしれません。整形外科手術の際には、麻酔に関する注意事項に従う必要があります。

Q: 私の子どもは以前やっていたような多くの活動に対して興味を失いつつあるようです。活動的な状態を維持するためには、どのようなことをしてあげればよいのでしょうか？

A: まず、お子さまがなぜ興味を失いつつあるのか理解してください。ある活動を行う筋力を失っているのであれば、その活動がお子さまのニーズに適しているのかどうかを考えましょう。たとえば、お子さまが自転車に乗るのが好きであれば、車椅子の利用者または体の弱い方向けに作られた自転車を買ってもよいと思います。もしくは、ボードゲーム、読書クラブ、コンピュータゲーム、料理、ガーデニング、美術製作など、筋力が限られた子どもでも楽しめる活動を提案してみてください。お子さまが孤立しているようであれば、オンラインのサポートネットワークにアクセスして、お子さまの手本となるようなポンペ病の患者を見つける手助けをしてみてもいかがでしょうか。近所の若者や家族ぐるみの友人などに、週に1度外に連れ出してもらうよう頼むこともできます。以上のような提案が効を奏しない場合やお子さまが落ち込んでいくような兆候を示している場合は、心のケアの専門家に相談してください。同時に、お子さまができるだけ自立を維持できるよう助けてあげるようにしてください。

ポンペ病と共に生きることへの適応

Q: 将来に備えて他に準備しておけることはありますか？

A: 変化するニーズに備えて計画を立てておけば、可能なかぎり快適に生活できるでしょう。たとえば、ポンペ病のお子さまを看病している場合には、お子さまが学校でうまくやっけていけるように計画を立てる必要があるかもしれません。あなた自身が大人のポンペ病患者であるならば、働き続けることができるように雇用主に仕事の内容をある程度変えてもらえるよう頼む必要があるかもしれません。政府や社会サービス機関に、権利や手当について問い合わせてください。身体的能力が変化するに伴い、周囲の人々のサポートに頼る必要がでてきます。助けを受け入れ、必要な場合は助けを求めることにより、生活は格段に楽になるでしょう。ポンペ病と診断された他の人々のアドバイスやサポートを求めることも助けとなるはずで。そのような患者が、家庭、学校、職場における問題に対処するための創造的な方法を提案することができるかもしれません。興味を持っている事柄や趣味を続けることも、積極的な姿勢を維持する助けとなるでしょう。失った能力、あるいは将来失うかもしれない能力ではなく、自分ができることに集中することが大切です。

環境の適応方法についての詳細は、IPA ウェブサイト <http://www.worldpompe.org> をご覧ください。

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。