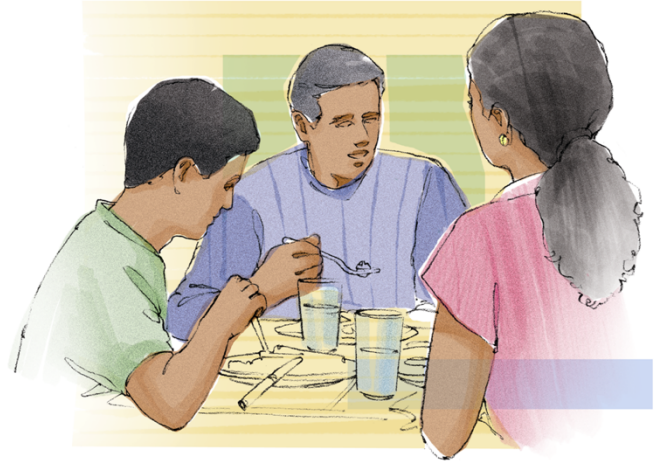




## 栄養および食事療法

ポンペ病患者の多くが食べることに苦勞しています。筋力の低下により、食べ物を噛みきる、噛みくだく、吸う、飲みこむといった動作が難しくなるのです。このため、あらゆる年齢のポンペ患者にとって、快適に食事をしたり、体に必要な栄養を摂ったりすることが困難になります。呼吸障害によって疲労感が強くなると、食事ができないこともあります。その結果、ポンペ病患者の多くは、体重を増やすこと、体重を維持すること、適切な栄養を摂ることに苦勞しています。嚥下するための筋肉が弱くなると、食べ物や液体を誤って肺に吸い込んでしまう危険性があります。

筋力低下により、食べ物が体を通過するのが遅くなることもあります。このため消化不良や腸の障害が起こります。栄養の問題は、食生活や食習慣を変えたり、経管栄養で栄養を摂ったりすることにより管理できます。このパンフレットでは、ポンペ病患者に対する食事療法の有益な点を説明しています。



### Q: ポンペ病患者はなぜ食べるのが困難になるのですか？

A: ポンペ病患者は、食べることや飲み込むことが困難であり、乳児の多くは正常に発育しません。細胞にグリコーゲンが蓄積するに伴い、食物を食べたり消化したりするために用いる筋肉が徐々に弱くなっていきます。これは、様々な形で患者に影響を与えます。

乳児型ポンペ病と診断された子どもでは、顔や口の筋肉の弱まり(顔面筋緊張低下)、舌の肥大(巨大舌)、舌の脱力、吸い込むために舌を丸めたり唇を密封したりする能力の低下など、摂食や嚥下を困難にする要因が数多くみられます。非経口摂食児には経口刺激を与えたり非栄養吸引をさせて、正常な口腔感覚の発達を維持し、新たな口腔スキルを発達させる必要があります。変化する病状の経過を踏まえて、安全性を維持するために、調整された食事形態を定期的に再評価する必要があります。ERTを受けた一部の乳児発症型患者では嚥下機能不全の改善が認められており、このような患者は経口摂取を再開することができました。身長、体重、頭囲などの成長パラメータを注意深く観察する必要があります。

遅発型ポンペ病患者は、食べ物を飲み込んだり噛みくだいたりするのが困難となる顎筋の疲労を最初に訴えることが多く、摂取不足(総カロリー、ビタミン、ミネラル)や筋タンパク質分解の一因となる可能性があります。

## 栄養および食事療法

自力ではまったく食べられないほど衰弱した乳幼児、体重が著しく少ない高齢患者、呼吸障害が食事の妨げとなっている場合など、より重篤な症例では、経管栄養法が必要となることがあります。経管栄養法の詳しい情報については、以下をご覧ください。

**Q: わたしの食生活を改善し、適切に食事するためにできることは何ですか？**

**A:** 大きすぎる、非常にぶ厚い、乾燥した、あるいは固い食べ物は噛みくだいたり飲みこんだりするのが難しいことがあります、肺に吸い込んでしまう危険性があります(誤嚥)。食べやすくするために、食べ物をつぶしたり、小さく刻んだり、ソースや肉汁と混ぜたりして、食べ物の大きさ、食感、または厚さを変えてください。一口を少量にし、よく噛んでください。3回大量に食べるのではなく、数回に分けて少しずつ食べてください。水分はゆっくり摂り、一日を通して十分な水分を摂るようにしてください。ストローを使って飲んだり、食後1、2時間背筋を伸ばした姿勢を保ったりすることなどもよいでしょう。薄い飲食物(スープ、煮だし汁、水、牛乳など)も飲みこみにくいことがあります。喉をあまりにも速く通過するため、喉が詰まってしまうのです。詰まるのを防ぐため赤ちゃん用のライスフレーク、コーンスターチ、または専用の特殊な粉で飲み物やスープを濃くしてみてください。毎日必要なカロリーと栄養を十分に摂取できるよう、あなたやお子さんのためにバランスの取れた食事を計画できる登録栄養士の協力を得てください。食事を、必要なビタミンやミネラルを供給してくれる栄養ドリンクに置き換えることもできます。特別な運動は、食べることに関連する筋肉を強化するのに役立つかもしれません。

担当医師は、あなたまたはお子さまに言語聴覚士(言語療法士とも呼ばれます)との面会を求めることがあります。言語療法士は、発話、言語、認知コミュニケーション、嚥下に関連する障害を評価、診断、治療し、予防することができます。言語療法士は、誤嚥のリスクを減らす様々な食べ方や噛み方を教えてくれます。

**Q: 嚥下造影検査とは何ですか？ポンペ病患者は嚥下造影検査を受ける必要がありますか？**

**A:** ポンペ病と診断された人は、誤嚥(食べ物や液体が気管に入る)のリスクが高くなる可能性があるため、ベースライン時に嚥下造影検査を行うことがあります。嚥下造影検査(一般に修正バリウム嚥下検査とも呼ばれます)では、嚥下機能を客観的に評価します。嚥下造影検査の目的は、経口摂取による誤嚥を評価することです。嚥下検査中、患者は年齢や発育に合わせた標準的な摂食時の姿勢をとります。バリウムが注入された様々な堅さの食品(薄液体、厚い液体、ピューレ、軟質固体、硬い固体)が患者に与えられます。この検査では、嚥下の以下の段階を評価します。

- **口腔期:** 嚥下は口腔期から始まります。口腔期では、食べ物を口に入れ、食べ物に水分を含ませ、咀嚼筋の助けを借りて噛み砕きます(咀嚼)。
- **咽頭期:** 食塊(咀嚼された食べ物の小さな丸くて柔らかい塊)が咽頭に到達すると、特別な感覚受容器が嚥下における不随意の部分を活性化します。咽頭期で重要となる

## 栄養および食事療法

のは、喉頭蓋と声帯による喉頭の不随意的な閉鎖と、一時的な呼吸の抑制であり、いずれも食べ物が間違っ​​て気道(気管)や肺に入るのを防ぎます。食べ物やその他の粒子は重度の感染症や肺組織の刺激を引き起こす可能性があるため、喉頭蓋によって喉頭が閉鎖されることで、肺を損傷から守ることができます。嚥下反射の咽頭期の問題によって引き起こされる肺感染症は、一般に誤嚥性肺炎として知られています。

- **食道期**: 咽頭から出た食べ物は、管状の筋肉構造である食道に入ります。食道は、その律動性収縮によって食べ物を胃へと導きます。食道には 2 つの重要な括約筋(上部食道括約筋と下部食道括約筋)があり、正常な状態では食べ物や唾液が口に逆流するのを防いでいます。そうすることで、食道括約筋は、逆流した食べ物の物理的な障壁として機能します。嚥下時に食べ物が下がってくると、両方の食道括約筋は、上部、下部の順に反射的に開いていきます。

誤嚥のリスクが高い場合は、経口摂取を中止し、経管栄養が必要となる可能性があります。

**Q: 経管栄養法とは何ですか？また、ポンペ病と診断された患者に経管栄養法が必要となるのはなぜですか？**

**A:** 経管栄養法は、咀嚼、嚥下、または呼吸に問題があるために口から食べ物を摂ることができない遅発型患者に完全栄養食を提供します。また、経管栄養法は、乳房や哺乳瓶を吸う力が弱い、または体重の増加がみられない乳児発症型の乳児にも使用されます。経管栄養法は、食べ物が間違っ​​て気管に入った結果、肺に入るのを防ぐのに役立ちます。栄養管によって栄養が供給されている状態を経腸栄養または経管栄養といいます。カロリーを十分に摂取し、口腔感覚の正常な発達を可能にするために、経口摂取と経管栄養の併用が推奨される場合もあります。

以下の 2 種類の栄養管があります。

- **鼻腔胃(NG)チューブ**: NG チューブは、鼻から挿入し、栄養を直接胃に送ります。
- **胃瘻チューブ(または G チューブ)**: G チューブは胃壁の開口部を通して外科的に留置され、栄養を直接胃に送ります。長期に栄養管を必要とする患者には適切な選択です。

**Q: 消化不良や腸の障害を管理するためには何ができますか？**

**A:** かかりつけの医療従事者と話し合うことが最善です。あなたが抱えている問題を説明し、その症状を管理するための助けを求めてください。食べ物を胃へと移動させる筋肉の弱まりによって胸やけや胃食道逆流性疾患(GERD)とも呼ばれる胃酸逆流症が起こる可能性があります。これは、飲みこんだ食べ物と胃酸が食道(食べ物が咽頭から胃に通過する際に通る筋肉管)を通過して口に戻ってしまう場合に発生します。より少量の食事をより頻繁に食べ、食べる時と食べた後に直立した姿勢を保つことが有用な場合があります。胸部や腹部の筋肉の弱まりにより、便意を感じた時に老廃物を体外へ押し出すのが困難になることがあります。このため便秘になります。便秘が下痢を誘発することもあります。食物繊維の豊富な食事を摂ったり、

## 栄養および食事療法

水分を多量に摂取したりすることで便秘は防げます。消化不良、下痢、腸の障害に対する薬物は何であれ、摂取する前にかかりつけの医療従事者に必ず確認するようにしてください。

**Q: 高タンパク食がポンペ病患者によいと聞いたことがあります。高タンパク食について分かっていることは何ですか？**

**A:** 遅発型ポンペ病を発症した子どもや大人の中には高タンパク食が効を奏している場合があります。高タンパク食とは、タンパク質と脂肪(肉、卵、チーズ、バターなど)を多く摂り、炭水化物(パンやパスタなど)を少なくすることが、細胞内に過剰なグリコーゲンが蓄積した場合に発生する筋力の低下を遅らせる可能性があるという理論に基づいています。これは、消化される(ポンペ病患者が分解できない)炭水化物の摂取量を制限し、エネルギーとして適切に使用できるタンパク質と脂肪に置き換えるためです。中には、高タンパク食摂取後に筋力と歩行能力が改善した患者もいます。しかし、多くの患者では改善の徴候はみられません。

遅発型ポンペ病患者の場合は、以下を管理することが目的です。

- 1) グリコーゲン蓄積の増加
- 2) アミノ酸利用率の増加

高タンパク低炭水化物食と有酸素運動は、これらの患者の一部に有益なことが観察されています。<sup>参考文献1</sup> この治療法の根拠となっているのは、グリコーゲンの蓄積を減少させ、筋肉の脂肪酸の利用率を増加させ、同時にポンペ病で起こることが認められているアミノ酸酸化の増加を補おうとする試みです。高タンパク食は、ERTの補助療法として適しているでしょう。<sup>参考文献1および2</sup>

総合的に、すべてのポンペ病患者の管理においては、多量養素(タンパク質、脂肪、炭水化物)と微量栄養素(ビタミン類)に注意を払いながら、良好な栄養を維持することが重要です。

**Q: アラニンなどの栄養サプリメントはポンペ病患者に効きますか？**

**A:** アラニンはアミノ酸の一種で、タンパク質の構築材料のひとつです。2、3の研究では、アラニンを一日に少量ずつ摂取する場合にポンペ病患者の子どもや大人にエネルギーを与える可能性があることが示唆されています。科学的証拠は限られていますが、このアプローチを支持する医療従事者は、細胞内にグリコーゲンが蓄積している場合にアラニンのサプリメントが筋肉の消耗を防ぐのを助けることができると考えています。アラニンは食物に混ぜることができる粉状で販売されています。

## 栄養および食事療法

**Q: 臨床チームと一緒に確認すべき、特定の胃腸や栄養に関する提案はありますか？**

**A:** はい、胃腸や栄養に関する提案を以下に示します。

- ベースライン時および臨床的に適応される場合に、嚥下造影検査およびGE逆流症の評価を行い栄養補給（経口または経管栄養法）の管理の指針とします。
- 非経口摂食児である乳児に経口刺激と非栄養吸引を提供します。
- 成長パラメータを注意深くモニタリングします。
- ビタミンやミネラルに注意を払い、十分な栄養（20～25%のタンパク質からなる高タンパク質）を提供します。

**Q: ビタミンとは何ですか？なぜ体にビタミンが必要なのですか？**

**A:** 体は、成長、消化、神経機能など、様々な生物学的プロセスにビタミンを使用します。体に絶対に必要なビタミンは 13 種類あります。ビタミン A、C、D、E、K、およびビタミン B 群（チアミン、リボフラビン、ナイアシン、パントテン酸、ビオチン、ビタミン B-6、ビタミン B-12、葉酸）です。

ビタミンは以下の 2 つのカテゴリーに分けられます。

- **水溶性ビタミン:** これらのビタミンは、体内で容易に吸収されます。
  - a. ビタミン B 群とビタミン C は水溶性ビタミンです。
  - b. 水溶性ビタミンは水に溶けて貯蔵されず、腎臓によって排出されます。
  - c. これらのビタミンは貯蔵されないため、食事から継続的に摂取する必要があります。
- **脂溶性ビタミン:** これらのビタミンは、脂肪を吸収するための液体である胆汁酸を使って体内に吸収されます。体は、必要なときに使用するためにこれらのビタミンを貯蔵します。
  - a. ビタミン A、D、E、K は脂溶性ビタミンです。
  - b. 脂溶性ビタミンは脂肪に溶け、肝臓や脂肪組織に貯蔵され、水溶性ビタミンよりもはるかにゆっくりと排出されます。
  - c. これらのビタミンは貯蔵されるため、毎日の食事には必要ありません。
  - d. 脂溶性ビタミンは長期間貯蔵されるため、過剰に摂取すると、一般に水溶性ビタミンより毒性のリスクが高くなります。

### 栄養および食事療法

このようなビタミンは通常、すべて食事から摂取することができます。ビタミン D と K は体内でも作ることができます。ベジタリアンの人は、ビタミン B12 のサプリメントを服用する必要があるかもしれません。

ビタミンの名称	主な機能	一般的な含有食品
ビタミン A	<p>ビタミン A は、暗闇での視力を助けるだけではありません。白血球の産生と活性を刺激し、骨のリモデリングに関与し、内皮細胞(体の内面を覆う細胞)の健康維持を助け、細胞の増殖と分裂を制御します。ベータカロチンは抗酸化物質であり、がんを予防する可能性があります。</p>	<p><b>ビタミン A:</b>レバー、ビタミン A 強化乳および乳製品、バター、全乳、チーズ、卵黄  <b>プロビタミン A:</b>人参、葉野菜、サツマイモ、カボチャ、冬カボチャ、アプリコット、マスクメロン。            マルチビタミンのサプリメントは、ビタミン A の全部または大部分がベータカロチンの形で含まれているものを選ぶのがよいでしょう。</p>
ビタミン D	<p>ビタミン D は、体が骨の形成に不可欠なカルシウムとリンを吸収し、保持するのを助けます。また、臨床検査では、ビタミン D ががん細胞の増殖や分裂を防ぎ、感染の制御に重要な役割を果たしていることが明らかになっています。</p>	<p>自然な形でビタミン D を含む食品はほとんどありません。良質な供給源には、乳製品や朝食用シリアル(いずれもビタミン D が強化されています)、鮭やマグロなどの脂肪が多い魚などがあります。</p>
ビタミン E	<p>ビタミン E は、遊離基と呼ばれる不安定な物質による損傷から体内組織を保護する抗酸化物質です。遊離基は細胞、組織、臓器に害を及ぼす可能性があります。加齢に関連する特定の症状に影響を及ぼすと考えられています。ビタミン E は赤血球の形成においても重要であり、体がビタミン K を使用するのを助けます。</p>	<p>ビタミン E の優れた供給源には、ヒマワリ油やサフラワー油、油性サラダドレッシング、アーモンド、ヒマワリの種、ピーナツバター、濃い緑色の葉野菜などがあります。ビタミン E は以下の食品に含まれています。小麦胚芽、トウモロコシ、ナッツ、種、オリーブ、ハウレンソウ、その他の緑の葉野菜、アスパラガス、植物油(コーン、ヒマワリ、大豆、コットンシード)。            ビタミン E は、これらの食品から作られるマーガリンなどの製品にも含まれています。</p>

**栄養および食事療法**

<p>ビタミン K</p>	<p>ビタミン K は、血液凝固に必要な 13 種類のタンパク質のうち 4 つを作るのに役立ちます。 ビタミン K は骨の形成にも関与しています。</p>	<p>ビタミン K は、多くの食品、特に緑野菜、葉野菜(ケール、カラードグリーン、ブロッコリー、芽キャベツ、パセリ)、および一般的に使用される調理油に含まれています。すべてではありませんが、一部のマルチビタミンには少量のビタミン K が含まれています。</p>
<p>ビタミン C(アスコルビン酸)</p>	<p>ビタミン C は感染症の制御に関与しています。また、有害な遊離基を中和する強力な抗酸化物質でもあり、健康な骨、歯、歯茎、血管に必要な組織であるコラーゲンを作るのに役立ちます。</p>	<p>ビタミン C の優れた供給源は、柑橘系果物または柑橘系ジュース、ベリー類、緑ピーマンと赤ピーマン、トマト、ブロッコリー、ホウレンソウです。多くの朝食用シリアルもビタミン C が強化されています。</p>
<p>チアミン(B-1)</p>	<p>食物からのエネルギー放出を助け、正常な食欲を促進します。神経系の機能において重要な役割を果たします。</p>	<p>チアミンの供給源には、牛肉、ビール酵母、マメ科植物(豆、レンズ豆)、牛乳、ナッツ、オート麦、オレンジ、豚肉、米、種子、小麦、全粒シリアル、および酵母が含まれます。先進工業国では、白米や精白小麦粉を使った食品でチアミンが強化されていることがよくあります。</p>
<p>リボフラビン(B-2)</p>	<p>リボフラビンはほかのビタミン B と協働します。体の成長と赤血球の産生に重要であり、炭水化物からエネルギーを放出するのに役立ちます。</p>	<p>赤身の肉、卵、豆類、ナッツ、緑の葉野菜、乳製品、牛乳からリボフラビンを摂取できます。パンやシリアルではリボフラビンが強化されていることがよくあります。</p>
<p>ナイアシン(B-3)</p>	<p>食べ物からのエネルギー産生、消化の補助、正常な食欲の促進、健康な皮膚や神経の促進。 ナイアシンは、消化器系、皮膚、神経の機能をサポートします。また、食べ物をエネルギーに変換する際にも重要な役割を果たします。</p>	<p>レバー、魚類、鶏肉、肉類、ピーナツ、全粒穀物、強化穀物製品。 ナイアシン(ビタミン B3 と呼ばれます)は、乳製品、鶏肉、魚類、赤身の肉、ナッツ、卵に含まれています。豆類や強化パン、強化シリアルも、ナイアシンをいくらか供給します。</p>

## 栄養および食事療法

ビタミン B-6(ピリドキシン)	ビタミン B-6 はタンパク質の代謝、吸収を助け、赤血球形成を助け、体が脂肪を使用するのを助けます。	ビタミン B6 の優れた供給源には、強化シリアル、豆類、鶏肉、魚類、果物や野菜などがあります。
葉酸塩(葉酸)	タンパク質の代謝を助け、赤血球形成を促進し、脊椎や脳の先天異常を予防し、ホモシステイン濃度を低下させ、冠動脈性心疾患のリスクを低下させます。葉酸の不足は、二分脊椎や無脳症などの先天異常と関連しています。	果物や野菜、全粒穀物、豆類、朝食用シリアル、強化穀物や強化穀物など、葉酸の優れた供給源となる食品はたくさんあります。
ビタミン B-12	遺伝物質の形成を助け、正常な赤血球の形成を助け、神経系を維持します。	肉類、レバー、腎臓、魚類、卵、牛乳および乳製品、牡蠣、貝類。
パントテン酸	パントテン酸はコエンザイム A (CoA) の形成に必要であり、炭水化物、タンパク質、脂肪の代謝と合成に不可欠です。	パントテン酸はほとんどすべての食品に少量含まれており、全粒穀物、豆類、卵、肉類、ロイヤルゼリーに多く含まれています。
ビオチン	ビオチンは、細胞の増殖、脂肪酸の産生、脂肪とアミノ酸の代謝に必要です。	レバー、腎臓、卵黄、牛乳、ほとんどの生野菜に含まれ、腸内細菌によっても作られます。

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。

参考文献 1 Pompe disease diagnosis and management guideline  
<https://www.ncbi.nlm.nih.gov/pmc/articles/PMC3110959/>

ACMG Work Group on Management of Pompe Disease: Priya S. Kishnani, MD<sup>1</sup>, Robert D. Steiner, MD (Chair)<sup>2</sup>, Deeksha Bali, PhD<sup>1</sup>, Kenneth Berger, MD<sup>3</sup>, Barry J. Byrne, MD, PhD<sup>4</sup>, Laura Case, PT, DPT<sup>1</sup>, John F. Crowley, JD, MBA<sup>5</sup>, Steven Downs, MD<sup>6</sup>, R. Rodney Howell, MD<sup>7</sup>, Richard M. Kravitz, MD<sup>1</sup>, Joanne Mackey, CPNA<sup>1</sup>, Deborah Marsden, MBBS<sup>8</sup>, Anna Maria Martins, MD<sup>9</sup>, David S. Millington, PhD<sup>1</sup>, Marc Nicolino, MD, PhD<sup>10</sup>, Gwen O'Grady, MA<sup>1</sup>, Marc C. Patterson, MD, FRACP<sup>11</sup>, David M. Rapoport, MD<sup>12</sup>, Alfred Slonim, MD<sup>13</sup>, Carolyn T. Spencer, MD<sup>4</sup>, Cynthia J. Tiff, MD, PhD<sup>14</sup>, and Michael S. Watson, PhD<sup>15</sup>

参考文献 2 Exercise training alone or in combination with high-protein diet in patients with late onset Pompe disease: results of a cross over study  
<https://pubmed.ncbi.nlm.nih.gov/32505193/>

Annalisa Sechi<sup>1</sup>, Lucrezia Zuccarelli<sup>2</sup>, Bruno Grassi<sup>2</sup>, Rita Frangiamore<sup>3</sup>, Ramona De Amicis<sup>4</sup>, Mauro Marzorati<sup>5</sup>, Simone Porcellini<sup>6</sup>, Annarita Tullio<sup>6</sup>, Anna Bacco<sup>7</sup>, Simona Bertoli<sup>4</sup>, Andrea Dardis<sup>8</sup>, Lea Biasutti<sup>2</sup>, Maria Barbara Pasanisi<sup>3</sup>, Grazia Devigili<sup>9</sup>, Bruno Bembì<sup>8</sup>



### 栄養および食事療法

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。