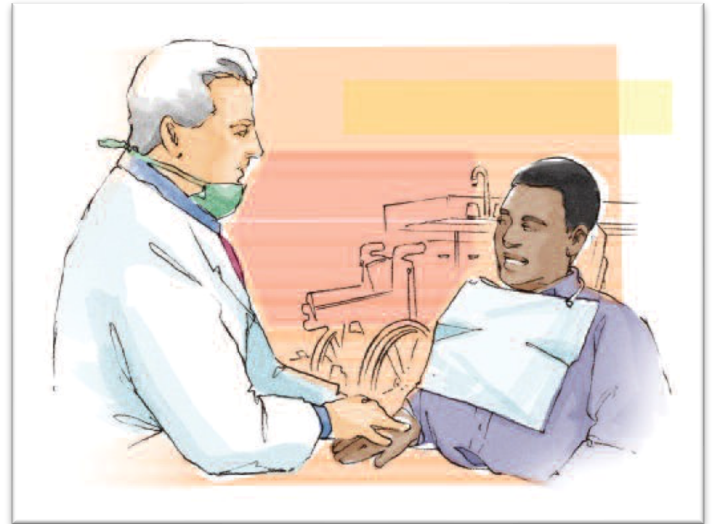




健康上の共通の懸念

ポンペ病はすべての患者にさまざまな形で影響します。このパンフレットでは、あなたか、あなたのお子さまが直面する可能性のあるポンペ病の医療上の問題の一部とそれに対処するにはどうすればよいのかを説明しています。ポンペ病患者に対するケアの質を向上させるために、米国やヨーロッパの研究者は、医療従事者が従うべきガイドラインを作成しています。このようなガイドラインはケア基準と呼ばれますが、世界中の医療従事者がポンペ病の各病期に生じる可能性のある健康上の懸念について認識を高めるのに役立つでしょう。また、ケア基準は、医療従事者が日常的な健康問題をポンペ病の問題と区別するのに役立ちます。



Q: ポンペ病は筋肉にどのような影響を与えますか？
それに対処するにはどうすればよいのでしょうか？

A: ポンペ病は体中の筋肉を弱らせます。筋力低下は乳児発症型ポンペ病においてもっとも重症です。心筋が厚くなり、弱くなっていきます。これにより、呼吸障害や感染症を発症し、心不全や呼吸不全が迅速にもたらされる可能性があります。筋力低下によって筋肉の緊張も失われ、赤ちゃんは「ぐにゃぐにゃしている」ように見えます。

遅発型ポンペ病では、足、腕、呼吸に用いる筋肉の弱まりにより、移動したり日常の動作を行ったりすることが難しくなります。赤ちゃんや幼児では、寝返り、お座り、ハイハイ、立つなどがほかの子どもができる月齢になってもできません。また、すでに獲得していた発達段階の一部が失われることもあります。ポンペ病の子どもや大人の多くは背中や骨盤の筋肉も弱まるために、歩く、バランスを保つ、楽に座る、まっすぐに立ち上がるなどの動作が困難です。

脊柱に沿って走る筋肉の弱まりにより、**拘縮**(筋緊張)や**側弯症**(成長過程にある子どもが発症する脊柱の彎曲)がもたらされます。プラスチック製の背部装具を身につけることで側弯症が悪化するのを防止できます。彎曲が重症になって呼吸を妨げるようになったら、外科手術を検討することもあります。あらゆる症例で、治療は患者のニーズに合わせて行われます。さらに重症の患者は、顔、首、喉、胸部、腹部の筋肉が弱まり、呼吸する、食べる、飲みこむ、食べ物を消化することが難しくなります。腹部の筋肉の喪失により、胃が前にせりだして突き出たような状態になります。**補助療法**により、進行する筋力低下の影響を管理することができます。このような療法には、筋力を維持し、動作を促すための運動療法や理学療法と併せた食事の変更が挙げられます。また、拘縮を予防するナイトスプリントなどの補助装具も含まれます。(補助療法についてさらに情報が必要な場

健康上の共通の懸念

合は、Pompe Connection のパンフレット『栄養および食事療法』、『ポンペ病における呼吸障害』、『運動療法と理学療法』をご覧ください

**Q: ポンペ病に伴って、どのような種類の呼吸障害が起きますか？
呼吸を楽にするにはどうすればよいですか？**

A: 呼吸に用いる横隔膜（肺と心臓の真下にある平らな筋肉）などの筋力の低下が進行すると、仰向けに横たわっている場合は特に、深く呼吸するのが難しくなります。このため、夜間に目覚めて、日中の疲れがひどくなります。早朝性頭痛がしたり、集中できなくなったりします。風邪や呼吸器感染症にかかったときに、肺にたまる痰を咳で吐き出すのも困難になるかもしれません。肺をきれいに保ち、肺炎や呼吸不全などさらに重大な問題を予防するために、次の助言に従ってください。

- 定期検診を受けてください。
- 鼻水・鼻づまり、発熱、耳痛などの感染症の症状がみられたらすぐに、かかりつけの医療従事者に診てもらってください。
- 呼吸器感染症は（抗生物質などで）積極的に治療すべきであるとかかりつけの医療従事者に知らせておいてください。
- 風邪を引いたときには大量に水分を摂ってください。
- 定期的に肺機能を検査してください。
- 毎年のインフルエンザ予防接種、肺炎ワクチン、コロナワクチンを受けてください。

呼吸療法、すなわち呼吸運動と人工呼吸器などの装置の使用により、筋力が低下するにつれて呼吸を維持することができます。（呼吸療法についてさらに情報が必要な場合は、Pompe Connections のパンフレット『ポンペ病における呼吸障害』をご覧ください）

**Q: 手術中に麻酔をすることのリスクは何ですか？
リスクを低くするためにはどうすればよいでしょうか？**

A: 麻酔は、手術中の痛みを遮断するために投与される薬物です。このような薬物は心筋を弛緩させることによって機能します。神経を落ち着かせる働きもあります。小面積を麻痺させる局所麻酔（たとえば、傷口を縫ったり、歯を抜いたりする場合）は、通常ポンペ病患者に問題を引き起こすことはありません。しかし、広い面積を麻痺させる局所麻酔（脊柱領域を麻痺させるために投与される硬膜外麻酔）または手術中眠っている状態にする全身麻酔については特別なケアをしなければなりません。このような薬物は（すでにポンペ病によって弱っている）心筋や呼吸に用いられる筋肉に対する影響が大きいため、ポンペ病患者にリスクをもたらします。側弯症（脊柱の弯曲）も麻酔が効く経路に影響を及ぼします。手術を受ける前に麻酔医（麻酔を実施する医療従事者）と打ち合わせを行なうことにより、このような問題を予防することができます。かかりつけの医療従事者は、ポン

健康上の共通の懸念

ペ病における麻酔管理に関する科学論文をレビューすることが役に立つと思うかもしれません。緊急時用医療警告ブレスレットを着用したり、医療アラートカードをバッグや財布に入れておいたりすることが緊急時にあなたが適切な治療を受けるために役立つでしょう。

Q: ポンペ病を発症している際に歯科治療を受けるにあたっての問題は何ですか？ それについてどのように対処すればよいのでしょうか？

A: 体のさまざまな部分で筋力が低下するため、自分で歯の手入れをしたり、歯科医院で適切な治療を受けたりすることが難しくなります。舌の肥大や喉の筋力低下により嚙んだり飲みこんだりすることが難しくなります。このため、歯がすり減って、虫歯や歯周病のリスクが増大するのです。歯磨きをしたり、フロスを使ったり、虫歯治療をする場合に口を開けたままにすることも難しくなるでしょう。上記のような行動は腕に力が入らない場合にはさらに難しくなります。呼吸筋が弱まっている場合、歯科医院の椅子に仰向けに横たわっていると呼吸できなくなるかもしれません。車椅子や人工呼吸器を使用している場合は、早く治療してくれる歯科医を見つけることが難しいこともあります。歯科医の多くはポンペ病のことを聞いたことがないということを心に留めておいてください。したがって、あなたが専門的な知識を持って、かかりつけの歯科医とその知識を共有するのがよいでしょう。

以下の助言にしたがうことで、必要な歯科治療を受けられるかもしれません。

- 電動歯ブラシ、虫歯を予防するマウスウォッシュ、歯を清潔にするための特別なフロスを使ってください。または、歯のケアに介助が必要な場合や経管栄養である場合には、歯科医に歯磨きについての助言や他の口腔ケアに関するアドバイスを求めてください。
- 成型プラスチックまたはラテックスフリーの発砲ゴム製の開口器を使って、口を開けたままでいられるようにしてみてください。かかりつけの歯科医がこのような器具を持っている場合や、注文してくれる場合もあるでしょう。あるいは、器具を販売している会社を教えてください。また、歯科医が器具の使い方を教えてくれる場合もあるでしょう。
- 特別なニーズがあれば、かかりつけの歯科医がそれを認識するようにしましょう。痛みや不具合が生じた場合は口頭で伝えるようにしましょう。仰向けに横になっているときに呼吸ができなくなった場合は、椅子にまっすぐな姿勢で座る必要があることを歯科医に伝えましょう。
- 長時間一定の姿勢で座っていることや口を開けたままにしていることが難しい場合は、短時間の予約を数回とって、治療を終わらせるように調整しましょう。歯科治療中に休憩を取る必要があることも説明してください。

健康上の共通の懸念

Q: 筋痙攣や緊張性頭痛からくる痛みを和らげるにはどうすればよいですか？

A: ポンペ病患者の多くは筋痙攣または筋肉痛を訴えます。頭、首、肩の痛みは緊張性頭痛をもたらします。夜間の呼吸障害から生じる早朝性頭痛とは異なり、緊張性頭痛は日中や夜間のさまざまな時間帯に発生します。筋力の低下はあなたの関節や靭帯、すなわち骨をつなぎ合わせる組織に過剰なストレスをかけているのです。その結果、運動、活動、怪我によって生じるのではない腰、手、腕、足先、脚の痛みが起こります。風邪、発熱、感染症、感情的な緊張も頭痛や筋肉痛を引き起こします。痛み止めで若干緩和されます。正しい姿勢も非常に重要です。車椅子を使用している場合は、車椅子をあなたのニーズに合わせて調整し、常に楽な位置に座るようにしてください。神経筋疾患の患者に有効な治療法が役に立つこともあります。これらの治療法としては、休息を多くとる、運動を多く行う、熱いシャワーを浴びる、それからマッサージ、瞑想、鍼などのナチュラルヒーリング法を利用するなどがあります。かかりつけの医療従事者に痛みを報告し、不快感を和らげるために何ができるかを尋ねてください。

骨減少症と骨粗鬆症

Q: ポンペ病患者が骨減少症や骨粗鬆症のスクリーニング検査を受けるべきなのはなぜですか？

A: 骨減少症は、骨量が減少している状態です。骨量の減少は、骨粗鬆症発症の重大な危険因子と考えられています。骨減少症と骨粗鬆症の診断上の違いは、骨密度の測定値です。

骨粗鬆症は「骨がもろくなる」病気で、カルシウム、ビタミン D、マグネシウム、その他のビタミンやミネラルの欠乏によって引き起こされる骨量の減少を特徴とします。食品の多くには、骨を作るミネラルが含まれています。

乳児発症型ポンペ病患者では、大腿骨骨折と胸椎骨折が確認されています。骨減少症は、生後 4 ヶ月のポンペ病患者で認められており、慢性的な不動状態と筋力低下に起因する可能性があります。しかし、骨減少症は運動能力や栄養状態が良好なポンペ病患者でも確認されており、さらなる研究が必要です。ポンペ病における骨減少症・骨粗鬆症の病態生理学的メカニズムはまだ十分に解明されていないため、一般的な方法で管理を行います。

健康上の共通の懸念

骨減少症や骨粗鬆症に寄与する可能性のある因子は、治療と密接な関係があります。栄養面では、特にカルシウムとビタミンDを十分に摂取する必要があり、薬剤への注意が必要です(高カルシウム尿症を引き起こす可能性のある特定の利尿剤の長期使用、長期にわたるステロイド使用など)。介入には、理学療法や立位保持装置における体重支持が含まれる場合があります。現時点で、ビスホスホネートのような薬物療法をポンペ病の予防的治療として推奨する十分なエビデンスはありません。

骨減少症、骨粗鬆症、骨折の新たな研究報告では、ポンペ病患者を対象とした骨減少症のスクリーニング検査が推奨されています。

骨密度(BMD)は、骨中のカルシウム濃度を測定するもので、骨折のリスクを推定できます。また、患者が骨減少症や骨粗鬆症かどうかを判断するためにも使用されます。骨密度検査は、通常、股関節、脊椎、手首、指、すね骨、または踵で行われる非侵襲的で痛みのない検査です。骨減少症は単純X線検査で診断できますが、骨密度を測定するもっとも一般的な方法(および骨粗鬆症を確定診断する方法)は、二重エネルギーX線吸収測定法(DEXA)です。このスキャンでは、低エネルギーX線を使用して、標準的なX線よりもはるかに少ない放射線に患者を曝露することで、骨中のカルシウム濃度を評価できます。検査結果は「スコア」として測定され、健康な人のスコアと比較されます。

数字は何を意味していますか？ 患者のBMDにはTスコアが付与されます。Tスコアは、同性・同人種の健康な30歳の平均スコアと比較することで取得されます。「正常な若年者」のスコアと患者のスコアの差を標準偏差(SD)と呼びます。Tスコアが-1 SDまでの場合は健康であるとみなされます。Tスコアが-1 SD~-2.5 SDの患者は骨減少症と診断され、骨粗鬆症のリスクが高いとみなされます。Tスコアが-2.5 SD未満の患者は骨粗鬆症と診断されます。このような患者には、骨量を増加させる薬剤の使用や、食事療法や運動などの生活習慣の変化などを含む治療が必要となる場合があります。

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。