



ポンペ病には正しいケアを

ポンペ病の進行に伴って生じるとされるニーズのすべてに対応するためには医療従事者のチームが必要です。あなたの医療チームのメンバーそれぞれが提供すべき特殊なスキルを持つのです。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。しかし、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あるかもしれません。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。ポンペ病についてできるかぎりの知識を得ることが、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るでしょう。



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のでしょうか？

A インターネットの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 ポンペ病の治療または症状の進行を遅らせる効果的な方法の発見に向けて、研究者は着実な進歩を遂げつつあります。しかし、現在は、症状を管理し、ポンペ病と共存しやすくすることを目的に、治療は対症療法に重点が置かれています。対症療法の目標は、ポンペ病患者が体力を維持し、

ポンペ病の別名

酸性αグルコシダーゼ欠損症、酸性マルターゼ欠損症（AMD）、グリコーゲン貯蔵障害（GSD）II型、糖原病II型、およびライソゾーム性αグルコシダーゼ欠損症。世界のさまざまな地域では、ポンペが「ポンペイ」、「ポンプー」、「ポンピー」などと発音されることもあります。

筋力低下により生じる健康上の問題を予防するために、患者を手助けすることにあります。治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、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、病気が徐々に進行するにつれ、新たな問題に直面することになります。周囲の人々のサポートとケアととも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。あなたに健康上の変化や新たな症状が発生した場合はいつでも、この医療チームにそれを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してい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、対症療法で援助する必要があります。

ポンペ病の治療：医療チームとなり得るメンバー

チームのメンバー	役割
小児科医	代謝病をはじめ、あらゆる種類の乳幼児の病気について、診断や治療を行ないます。あなたのお子さまのかかりつけの医師でもかまいません。
神経科医 または小児神経科医	神経筋疾患の診断や治療を行ないます。
心臓病専門医	ポンペ病に伴って生じる可能性のある心臓障害を治療します。
呼吸器科医 または呼吸器の専門家	筋力低下により生じる呼吸障害を治療します。
胃腸病専門医	消化および摂食困難に関連する障害を治療します。
整形外科医	筋力低下に関連する側弯症（脊柱の弯曲）、拘縮（筋緊張）、および他の関節または骨の障害を治療します。
呼吸療法士	呼吸に用いられる筋肉を強化するための訓練法を患者が学習する手助けをします。
栄養士	体重減少および嚥下障害を管理するための食事計画を作成します。
遺伝カウンセラー	家族リスクおよび家族計画に関連する問題を検討し、親診断の手配をします。
ソーシャルワーカー および心理学専門医	患者が不安や懸念に対処したり、診療上の懸念を解消したりするのを手助けします。
作業療法士 および理学療法士	患者が低下した筋力を強化し、日常的動作を行なう新しい方法を学ぶ手助けをします。

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 ポンペ病の治療に特化した医療センターは世界でも数えるほどしかありません。しかし、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。米国では、筋ジストロフィー協会 (Muscular Dystrophy Association :MDA) に神経筋疾患の小児および成人患者に総合的ケアを提供する200以上の病院付属クリニックが加盟しています。MDAのクリニックがすべて記載されている一覧表は www.mdausa.org/clinics で閲覧することができます。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。他の国の医療センターを検索するには、次ページの『さらに詳しい情報を得るには』をご覧ください。

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 あなたが必要なサポートを得ることのできる機関、個人、患者団体は数多くあります。財源の見直し、政府の給付金や財政支援への応募、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、家庭でのケアの手配、法的権利に関する知識の獲得、雇用問題および保険上の問題への対処法については、そのような団体や個人があなたを助けてくれるでしょう。あなたの住んでいる地域や国、またはインターネット上にあるサポート提供源を検索するためには、次ページの『さらに詳しい情報を得るには』をご覧ください。

Q 子どもを治療してくれてい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に対処している医療従事者や患者の多くは、適切な治療を確実に実施するようにする唯一の方法は、その病気について学びうるすべてのことを学ぶことだと考えています。知識を持っているということは、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。あなたは、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。このことにより、誤解やミスが生じるのを防げることもあります。ポンペ病にそれほど経験のない小児科医、家族の主治医、救急医療の医師を教育することが必要である場合、時間がかかるかもしれません。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を質問してください。あなた自身やお子さまのケアについては、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。

さらに詳しい情報を得るには

情報、アドバイス、サポート

- **International Pompe Association (IPA)**

では世界中にあるポンペ病患者団体をご案内しています。あなたの国での連絡先を検索するためには、IPAのホームページ www.worldpompe.org をご覧ください。

- **Acid Maltase Deficiency Association (AMDA)**

は特殊ニーズ信託資金に関する情報を提供しています。ホームページ www.amda-pompe.org を開いて‘AMDA’s Pompe’s Disease Communication Program’ をクリックしてください。

- Genzyme 社が主催する **Pompe Community**

のホームページ (www.pompe.com) にはポンペ病患者団体やポンペ病患者に対する他のサービスの総合的一覧表があります。

神経筋疾患専門の医療センター

神経筋疾患の治療が専門の医療センターを検索するためには、あなたの国の神経筋疾患 (NMD) 協会に連絡してください。

- 米国では、筋ジストロフィー協会 (MDA) のホームページ www.mdaua.org/clinics にアクセスしてください。

- ヨーロッパでは、**European Alliance of Neuromuscular Disorders Associations (EAMDA)**

のホームページ (www.eamda.net) にアクセスしてください。

- それ以外の国であれば、**World Alliance of Neuromuscular Disorder Associations (WANDA)**

のホームページ (www.wandaweb.org) にアクセスし、あなたの国名をクリックしてください。

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正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。