



ポンペ病における呼吸障害

ポンペ病を患う乳児、子ども、大人の多くは呼吸障害という初期徴候を示しますが、これは筋力の低下に伴い悪化する可能性があります。呼吸障害は、ポンペ病の病期や重症度によって徐々に現われることもあれば突然発症することもあります。このパンフレットではもっとも頻繁にみられる呼吸障害とその対処方法を説明しています。緊急時または外科的処置も必要な場合に肺機能を維持し、回復させるために必要なステップについても説明しています。



Q ポンペ病患者はなぜ呼吸障害を起こすのですか？

A ポンペ病では横隔膜（肺のすぐ下にある、胸部と腹部とを分ける筋肉の膜）と胸郭筋が弱くなります。これらの筋肉は呼吸において主要な役割を担っています。これらの筋肉の力が低下すると、肺に空気を満たすのに十分なほど深く吸い込んだり、二酸化炭素（CO₂）を吐き出したりすることが難しくなってしまうのです。このため、血液中にCO₂が蓄積され、気分が悪くなったり、健康全般に影響したりします。このような状態を医療用語で呼吸障害といいます。呼吸のための筋肉が徐々に弱くなっていくことにより、咳をすることも難しくなります。気道から痰を取り除けるほど強い咳をすることができない場合、肺の感染症などの健康問題が起こる可能性があります。

ポンペ病の呼吸障害は、まだ歩くことができるうちから発生することがあります。ほかの神経筋疾患では、患者はもはや歩くことができなくなってはじめて呼吸障害が起こります。すでに車椅子に乗っている状態でも、あなたの症状に診断が下っていなければ、すぐに治療を受けることができない可能性があります。このため、あなたは自分の症状に注意を払い、呼吸障害が起こった時にどう

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。

すればよいのかを知っておかなければなりません。

Q ポンペ病患者の呼吸障害の徴候にはどのようなものがありますか？

A 呼吸障害、すなわち肺への空気の流入が減少することにより起こる呼吸の問題の徴候や症状は数多くあります。以下に示します。

日常的活動への影響

- 集中したり、機敏な状態を保っていたりすることが困難
- 生産性が顕著に低下 (たとえば、学校での成績が低下したり、職場での仕事を終えるのに時間がかかったりする)
- 安静時の息切れまたは身体的努力や運動後の息切れ
- 食欲不振または食欲減退

睡眠障害

- 日中、非常に疲れている、または眠い
- 入眠障害または眠り続ける
- 悪夢を頻繁にみる

その他の問題

- 不安
- 抑うつ
- 早朝性頭痛
- 弱いくしゃみと咳
- 呼吸を助けるために首と脊柱の筋肉を使う

これらの症状を複数示しているからといって、呼吸障害を現していることを必ずしも意味しているわけではありません。しかし、日中に機能することや、夜間に健全に睡眠することを困難にしている症状を認識するようになることが、それらを治療するための対策を講じることに役立つ可能性があるのです。

Q 深く呼吸するのが困難である場合、どのような健康問題が発生する可能性がありますか？

A 深く呼吸することにより肺は膨張した状態を保つことができます。肺は、この力強いプロセスを介して正常な肺機能に必要な空気を維持することができるのです。呼吸が弱すぎると、時間とともに肺が保持する空気量や肺の容積が減少します。

睡眠時の換気減少症

肺容積が重度に減少した (正常の40%未満) ポンペ病患者は睡眠中に換気減少症を発症する可能性が高くなります。これは、あなたが肺への、または肺からの正常な空気流を維持できるほど十分に深く呼吸していないことを意味します。喉の筋肉や舌が弱くなった患者の中には、気道が塞がれた場合に生じる閉塞型睡眠時無呼吸症候群を発症する人もいます。これにより、睡眠中に短い時間呼吸が停止します。換気減少症や睡眠時無呼吸症候群は、神経筋疾患に特に経験のある睡眠検査室で診断および治療されるべきものです。

感染症のリスク

風邪や気管支炎を発症した場合、咳をする力が弱いと、肺炎 (肺の感染症) を発症するリスクが高くなります。

呼吸障害

血液中に正常な量の酸素を保持し、肺からCO₂を排出するのに十分なほど深く呼吸することができない場合、呼吸障害を発症する可能性があります。適切に治療されなければ、呼吸障害は呼吸不全となり、これは、衰弱により自ら呼吸できないことを意味します。呼吸不全は医療緊急事態です。呼吸を回復するためには、気管にチューブを挿管します。

Q これらの健康上の問題を予防するために何ができますか？

A 次のような対策を講じることで、重大な健康問題が発生するのを防ぐことができます。

- 座っている場合や横たわっている場合の肺機能を検査するために定期的に検査を受けてください (両方の状態を検査することにより横隔膜の弱さを検出することができます)。
- 息切れ、呼吸促迫、頭痛、眠気、錯乱、発汗、速い脈、チアノーゼ (唇、皮膚、爪が青みがかった色に変化する場合) 等、呼吸不全の他の徴候や症状に注意してください。
- 呼吸を改善するために迅速な治療を求めてください。
- 咳が弱い場合は咳介助の方法を学び、咳介助器械を用いてください。
- 肺の感染症のリスクを低減するために、時期が来たら定期健診、毎年のインフルエンザ予防接種、肺炎のワクチンを受けてください。
- 肺の感染症にかかったと思ったら、可能なかぎり迅速に抗生物質治療を開始することができるように、かかりつけの医療従事者に電話してください。

Q 呼吸障害を持つ患者の役に立つのはどのような治療法ですか？

A ポンペ病患者は、器械換気で肺に空気を送ることによって呼吸障害を治療できます。器械（または人工呼吸器）の使用で呼吸障害を発症した子どもおよび大人の生活の質を大きく改善することができます。治療は、最初のうちは睡眠中の正常な気流を維持するために夜間のみでよいこともあります。携帯型機器を用いて、鼻にフィットする、または鼻と口の両方を覆うマスクを通じて空気が安定的に流入します。ポンペ病患者が用いることが多いのは、以下の2種類の人工呼吸器です。

- **BiPAP**（またはBiPap）式人工呼吸器は、空気を吸い込む時には空気圧を高く、吐き出す時には空気圧を低く、前もってセットすることができます。
- **従量式人工呼吸器**は圧力の代わりに空気の容積を調節することが可能であり、必要な場合には深く呼吸することができます。

CPAP（またはC-pap）式と呼ばれる別の装置は一定の圧力で空気を供給しますが、呼吸のための筋肉が弱い患者では、本当に必要な呼吸補助が得られません。CPAPは、まれな症例のポンペ病患者において睡眠時無呼吸症候群を治療するためにのみ用いるべきものです。

治療により、肺や胸筋が引き延ばされ、咳がしやすくなります。その方法としては次のようなものがあります。

- **息溜め**とは、換気装置を用いて、深呼吸を何回もすることにより肺の中に保持できる空気の量を増加させることです。
- **咳介助**は徒手的または咳介助機器を用いて行ないますが、これにより、気道の痰を咳で吐き出すのに十分な力で息を吐き出すことができるようになります。

患者が急性呼吸不全を発症したり、治療の難しい呼吸器の感染症にかかったりした場合、換気を維持するために皮膚を切開（または切断）して気道に呼吸チューブを挿入することが必要になることがあります。このような外科的治療は**気管開口術**と呼ばれます。しかし、ポンペ病患者のほとんどは、非侵襲的な治療法（マスクやマウスピースを用いる、手術の必要のない治療法）の組み合わせにより、呼吸器への必要な補助を得ることができるはずで、発病している間に挿入された呼吸チューブは後に取り外せることもあります。呼吸障害を持つ患者にとっては、呼吸器科医や呼吸療法士のケアの元にあつて、呼吸補助を間に合うように始められるようにしておくことが、緊急事態を避けるためには重要なのです。

Q 外科手術を受ける予定です。全身麻酔を受ける必要がある場合もあるそうです。呼吸障害や肺感染症を予防するためにすべきことは何でしょうか？

A 手術に全身麻酔が必要な場合、手術の際に呼吸や咳をするのを介助するための特別な補助が必要となることを、前もって医療チームに知らせておかなければなりません。必要とするオプションを明確にしましょう。ポンペ病患者の中には非侵襲的換気 (BiPAP式人工呼吸器や咳介助器械) の方が望ましいと考える人もいますし、侵襲的換気 (呼吸チューブなど) の方が効果的と考える人もいます。回復期にあなたを介護する家族はこのような器械を扱う方法を知っておく必要があるでしょう。必要な訓練は、呼吸療法士から受けることができます。麻酔の必要性にできるかぎり円滑に対処するため、前もって手術計画を練り上げることができるよう、あなたはすでに人工呼吸器を使用しているかどうか外科チームに知らせなければなりません。

Q 酸素を用いることについて、医療機関に何と言う必要がありますか？

A 多くの医療従事者は、呼吸にトラブルを持つポンペ病患者に酸素を与えるのは賢明ではないことに気づいていません。しかし、実際には、酸素の供給は危険ですらあるのです。ポンペ病における呼吸障害は筋力の低下が原因であり、肺の疾患によるものではないことを忘れないでください。実際、ポンペ病患者のほとんどは健康な肺を持っています。より深く呼吸するのを介助するのではなく、酸素の供給に走ることは、呼吸するというあなたの自然な衝動を妨げてしまうこととなります。血液中のCO₂濃度が上昇すると、呼吸不全のリスクが生じます。これを避けるためには換気療法を実施し、深呼吸を回復できるようにすることが必要です。緊急事態に陥るのを避けるために、緊急時医療警告ブレスレットを身につけるか、呼吸器科医や呼吸器専門医からの書面による指示を持ち歩くのもよいでしょう。酸素は、あなたが肺炎などの肺の病気を患っているか、ポンペ病の末期に苦痛を和らげるために病院で用いるべきものです。

さらに詳しい情報を得るには

ポンペ病患者に対する呼吸療法に関して、さらにアドバイスや情報がほしい場合は、次の団体にご連絡ください。

- **International Pompe Association (IPA)**
は世界中のポンペ病患者の団体をご案内しています。あなたの住んでいる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にアクセスしてください。このホームページには旅行中の呼吸補助に関する情報も記載されています。
- **INFORESP**は神経筋疾患に関連する呼吸障害に対する認識を高めることを目的にした情報サービスです。www.inforesp.org で利用できます。
- **International Ventilator Users Network**
は、人々が人工呼吸器とともに生活することに適応したり、他のユーザーおよびその家族とネットワークを作ったりする手助けをしています。オンライン www.post-polio.org/ivun で利用できます。
- **Dr. John Bach**
のホームページwww.doctorbach.comで換気治療に関する有用な情報を見つけることができるかもしれません。Dr. Bach は神経筋疾患の人々に対する呼吸療法の専門家であり、非侵襲的な機械的換気を強く主張しています。

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。