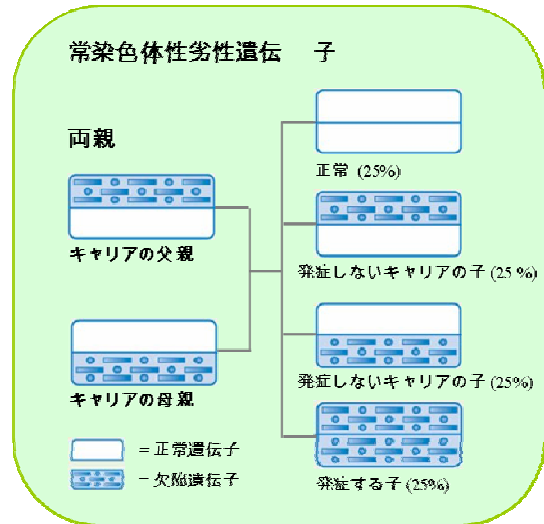




ポンペ病でありながら子どもを持つということ

ポンペ病は遺伝性疾患であり、これはつまり、両親ともにポンペ病をもたらす遺伝的欠陥を持っている場合には子どもにポンペ病が遺伝する可能性があることを意味しています。このため、ポンペ病の家族歴のある男女は子どもを持つことに懸念を持つことがあります。ポンペ病患者のパートナーは、自分が欠陥遺伝子のキャリアなのかどうかを知りたいと考えます。ポンペ病の女性は妊娠することによる健康リスクについても心配します。あなたが子どもを持つと考えているなら、ポンペ病が遺伝するかもしれないということも、妊娠前、妊娠中、出産後に問題が生じる可能性があることも認識しておくことが重要です。すでに子どもがいる場合、子どもたちがポンペ病を発症するリスク、またはそれが遺伝するリスクについても知りたいでしょう。このパンフレットでは、あなたが検討したいと考える問題の一部を述べています。また、あなたの赤ちゃんがポンペ病に罹る可能性があるかどうかを予想する助けとなる検査についても説明しています。



Q 人はどのようにポンペ病に罹るのですか？

A ポンペ病は、遺伝子における突然変異または変化により家族間で遺伝していく、多くの希少疾患のひとつです。遺伝子は各人固有の特性を決定する化学物質である DNA からなっています。各遺伝子にはヒトの身体機能を助けるタンパク質を作成するための暗号が含まれています。しかし、ある遺伝子に変異が発生すると、このプロセスが乱されます。ポンペ病は、酸性αグルコシダーゼと呼ばれる酵素（タンパク質の一種）の産生を阻害する遺伝的変異により発生します。この突然変異が体全体の筋肉の傷害をもたらすのです。上の図で示すように、人は、欠陥遺伝子 2 コピーを両親からひとつずつ受け継いだ場合にのみポンペ病を発症します。これは常染色体性劣性遺伝と呼ばれます。（常染色体性とは、欠陥遺伝子がいずれの性にも同様に影響を及ぼすことを意味します。劣性とは、

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。

疾患を発症するには 2 コピーの欠陥遺伝子が必要という意味です)。片親からのみ 1 コピーの欠陥遺伝子を受け継いだ場合、ポンペ病を発症することはありませんが、そのキャリアとなります。キャリアはポンペ病の症状を現すことはないものの、パートナーもキャリアだった場合には子どもにポンペ病が遺伝する可能性があります。人はみな、遺伝子に突然変異を持っていますが、同じ遺伝子に突然変異を持つパートナーと出会うのはまれです。

前ページの図をご覧ください。あなたやあなたのパートナーがどちらもキャリアである場合、妊娠により、次のような可能性があります。

- 25%の確率で、2 コピーの正常遺伝子を受け継いだ、欠陥遺伝子をもたない子どもが産まれます。
- 50%の確率で、片親からのみ 1 コピーの欠陥遺伝子を受け継いだ、ポンペ病を発症しないキャリアの子どもが産まれます。
- 25%の確率で、ポンペ病を発症する子どもが産まれます。

ポンペ病患者がキャリアのパートナーと出会う可能性はあります。実際には、このような偶然が起こる可能性は低いです。しかし、その場合には、ポンペ病の子どもまたはポンペ病を発症しないがキャリアである子どものいずれかが産まれる可能性は 50%となります。

そして、片親がポンペ病を発症しているが、もう片方がキャリアではない場合、子どもは全員キャリアとなりますが、ポンペ病を発症する子供はいないでしょう。

Q わたしのパートナーやわたしがポンペ病のキャリアであるかどうかを判定する検査はありますか？

A ある人がポンペ病を発症させる遺伝的変異のキャリアであるかどうかを確実に知るための唯一の方法は、DNA 検査を行なうか、直接突然変異分析を行なうかのいずれかです。これは、血液サンプルを採取し、細胞から DNA を分離し、ポンペ病を引き起こすことが知られている特異的な変異を検索します。ポンペ病患者で GAA 遺伝子の変異が 150 以上同定されているため、DNA 変異の分子学的検査も可能性があります。これらの突然変異の一部は特定の人種集団に限られています。

ポンペ病は非常にまれであり、キャリアである可能性は非常に低いため、突然変異が分かっているポンペ病に罹患している家族がいなければ、キャリア検査は行われません。DNA 検査では、あなたかあなたのパートナーがキャリアであるかが分かります。ポンペ病の赤ちゃんが産まれる

ポンペ病でありながら子どもを持つということ（続き）

リスクがあるかどうかも分かります。すでに子どもがいる場合、その子どもがポンペ病を発症する、またはキャリアである可能性を知ることができます。ポンペ病のキャリア検査についてさらに情報を検索するには、4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 わたしはポンペ病を発症していますが、子どもを持つことを考えています。わたしの医師が妊娠前に遺伝カウンセリングを受けた方がよいと助言してくれました。遺伝カウンセリングはどのように役に立つのでしょうか？

A あなたか家族の誰かがポンペ病である場合、またはご自分がキャリアではないかと考えている場合は、ポンペ病の赤ちゃんを産む可能性について理解するために遺伝カウンセリングが役に立つでしょう。妊娠前に遺伝カウンセラーと相談することは、子どもを持つというあなたの決断に影響する可能性のあるあらゆる問題を整理するのに役立つと思われます。カウンセラーは DNA 検査の利点とリスク、さらにその結果が意味するところをあなたが理解する手助けをしてくれます。

すでに妊娠している場合、遺伝カウンセラーは、まだ産まれていない子どもの出生前スクリーニングについて話し合ってくれるでしょう。遺伝的検査を受けることを選択した場合、遺伝カウンセラーは検査の予約をとり、結果が返ってきたら必要に応じてサポートしてくれます。たとえば、まだ産まれていないあなたの赤ちゃんがポンペ病だと分かった場合、遺伝カウンセラーは、あなたが選択肢を探し、目の前に横たわる難しい選択に対処する手助けをしてくれるはずですが、検査を受け、結果を待つ過程には時間がかかるため、遺伝カウンセリングはできるかぎり早く受けることが重要です。

Q ポンペ病を発症していても妊娠することはできるのでしょうか？

A ポンペ病は受精能（子どもを持つ能力）には影響しないようです。さらに、ポンペ病患者の女性の流産（妊娠が停止すること）のリスクは高いわけではないようです。しかし、あなた、またはパートナーが重症の筋力低下、側弯症（脊柱の弯曲）、拘縮（筋緊張）を発症している場合、性交を行うことが難しいと思われます。また、ポンペ病の子どもができるリスクが心配な場合（たとえば、あなたとパートナーのいずれもキャリアである場合）、養子縁組や、ドナー卵や精子による受胎など、ほかの選択肢を検討してもよいと思われます。これらの選択肢については、かかりつけの医療従事者や遺伝カウンセラーと検討し、十分情報を得た上で判断できるようにすることが重要です。

Q わたしはポンペ病患者ですが、家族を持ちたいと思っています。
妊娠はわたしの健康状態にどのように影響しますか？

A ポンペ病は、あなたが妊娠する能力や一定期間妊娠を継続する能力に影響することはありませんが、特に病状が重い場合には、認識しておくべき健康上の問題がいくつかあります。

体重増加：妊娠中に増加する余分な体重が最も懸念すべき事柄です。すでに筋力低下が著しい場合、妊娠中に増加する体重により腰痛が起こり、それが歩いたりバランスをとったりするのを難しくします。側弯症に罹ると、そうした問題はさらに悪化します。妊娠中無事に過ごすために車椅子が必要になるかもしれません。

呼吸：筋力低下が軽度でも重度でも、体重が増加するにつれ呼吸に障害が出てくるでしょう。息切れ、早朝性頭痛、疲労、めまい、錯乱、睡眠障害などの症状に気がついたら、かならずかかりつけの医療従事者に伝えてください。人工呼吸器を用いることにより、呼吸が楽になるかもしれません。このような懸念があるため、高リスクな妊娠に対応する医師とポンペ病を治療する医師の両方を受診する必要があります。あなたのケアを管理するためにこれらの医師が協力しあうことが重要です。

分娩：筋力低下か側弯症が重度である場合、赤ちゃんは経膈分娩ではなく腹部から分娩する必要があるかもしれません。これは帝王切開（C-section）と呼ばれています。帝王切開を行わなければならない場合、必要となる麻酔について前もって計画する必要があります。（パンフレット『健康上の共通の懸念』と『ポンペ病における呼吸障害』をご覧ください。）

回復：赤ちゃんが産まれた後、回復や増えた体重が元に戻るのに他の人より時間がかかるかもしれません。赤ちゃんを抱いたり、運んだり、世話をしたりするのも難しいと思われます。ポンペ病でありながら親になった他の患者やあなたの治療担当の医療従事者にアドバイスをもらうようにし、必要であれば自宅で介助を受けてください。

Q まだ産まれていないわたしの子どもがポンペ病であるかどうかを判定する方法はありますか？

A はい、まだ産まれていないあなたの赤ちゃん（胎児）がポンペ病に罹っているかどうかを判断するために、妊娠初期に実施できる出生前スクリーニング検査が2つあります。これらの検査にはわずかながら流産のリスクがあるため、赤ちゃんが明らかにポンペ病のリスクがある、すなわち、片親がポンペ病である、両親がキャリアである、またはすでに産まれた子どもがポンペ病である場合のみ、通常は実施されます。どちらの検査も正確な結果が出ますが、片方が、もう片方よりも早期から実施可能です。

ポンペ病でありながら子どもを持つということ (続き)

絨毛穿刺 (CVS) は、妊娠 12 週以前に実施されます。この検査は、成長しつつある胎盤 (胎児を取り囲む囊) から少量の組織試料を採取し、その細胞が酸性αグルコシダーゼを含んでいるかどうかを検査します。DNA 検査も胎児から採取した DNA を両親の DNA およびポンペ病を発症した同胞 (産まれていない子どもの兄弟姉妹) の DNA と比較します。

羊水穿刺と呼ばれる別の出生前検査は妊娠 15 週目くらいに行われます。ここでは、酵素活性を検査し、子宮内の液体から採取した細胞を検査することによって DNA 分析を可能にします。これらの出生前検査の結果は、妊娠に関する選択を導いたり、赤ちゃんの出産に備えたりするのに役立ちます。

さらに詳しい情報を得るには

次の団体は、ポンペ病に関連する妊娠または家族計画の問題についてあなたが抱く可能性のある、その他の疑問の答えを見つける手助けをしてくれます。

- **International Pompe Association (IPA)** はポンペ病患者の団体の世界連盟です。IPA は、世界中の患者、家族、医療従事者が自らの経験や知識を国家や文化を超えて共有できる手助けをしています。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 にアクセスしてください。
- **Muscular Dystrophy Campaign** は神経筋疾患に冒された人々の遺伝的検査、遺伝パターン、妊娠についての情報を提供しています。www.muscular-dystrophy.org にアクセスし、「Information and resources (情報および参照元)」をクリックしてください。
- **National Society of Genetic Counselors (NSGC)** は米国および世界中の遺伝カウンセラーのオンラインディレクトリを持っています。一覧表を検索するには、www.nsgc.org にアクセスし、「Find a Counselor (カウンセラーを探す)」をクリックしてください。
- オランダの **Pompe Center at Erasmus Medical Center** には GAA 遺伝子について同定された突然変異の最新情報が保管されています。ポンペ病の研究、治療、遺伝的検査における進歩について学ぶには、Pompe Center のホームページ www.pompecenter.nl にアクセスしてください。

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。

ポンペ病でありながら子どもを持つということ (続き)
