



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労しています。筋力の低下により、食べ物を噛みきる、噛みくだく、飲みこむといった動作が難しくなるのです。食べるのが難しくなると、あなたやあなたのお子さまは体力やエネルギーを維持するのに必要な栄養を摂ることができなくなります。体重が減ったり、維持するのが難しくなったりするかもしれません。筋力低下により、食べ物が体を通りすぎ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、チューブ食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 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弱くなっていきます。これは、さまざまな形で患者に影響します。顔や口の筋肉が弱くなると、噛みくだくことが難しくなります。舌や喉の筋肉が弱まると、飲みこむことが難しくなります。重度に筋力が低下した患者のほとんどが、少量の食事を摂ることや、ある種の食べ物を避けることにより対応しようと試みます。しかし、中には、疲労をもたらす呼吸障害のために食べることができないほど疲れ切っている患者もいます。睡眠を中断させる夜間の呼吸障害が原因で食欲が減退する患者もいます。理由はともかく、食べる量があまりに制限されると、体重が減り、栄養失調に陥るかもしれません。このことは、あなたの体が健康を保つのに十分な量の食べ物を得ていないことを意味しています。十分な栄養を摂るために栄養チューブを必要とする患者もいます（3ページの『ポンペ病患者にはなぜ経管栄養法が必要なのでしょうか？』をご覧ください）。それほど重症でない場合には、体が必要とする栄養を摂取するために取り得る対策は数多くあります。

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、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。食べやすくするために、つぶしたり、みじん切りにしたり、ソースや肉汁と混ぜた

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。

りしてください。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。一日を通して十分な水分を、ゆっくりとすすするようにして摂ってください。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。十分バランスの取れた食事を計画するために、栄養士が助けてくれるはずですが、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。

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酸逆流症（胃食道逆流性疾患：GERDとも呼ばれます）が起こる可能性があります。これは、飲みこんだ食物と胃酸が食道（食物を喉から胃や小腸へと運ぶ経路）を通過して口に戻ってしまう場合に発生します。少量の食事を食べ、食べる時には頭を起こしたままにすることが役に立つこともあります。

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場合があります。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、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、摂取する前にあなたの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。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。赤ちゃんにこのような食事を始める前には、かかりつけの小児科医に必ず確認してください。高タンパク食がより多数の患者に良好な結果を示すかどうかを判断するには、さらに研究が必要です。

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。

Q ポンペ患者にはなぜ経管栄養法が必要なのでしょうか？

A 経管栄養法は口から食物を摂取できない患者に完全栄養を提供します。このような患者としては、重症の嚥下障害または呼吸障害を現わしている患者、または乳児発症型ポンペ病を患い、母乳や哺乳瓶を吸うことができないほど衰弱しているか、体重が増えていない赤ちゃんが挙げられます。経管栄養法は、食物が「違う道を下りて行ってしまっ」て気管に入り込み、肺の中に引っかかってしまうという、飲みこむことにトラブルがある人に頻繁に発生する問題を防ぐこともできます。経腸栄養法とも呼ばれる経管栄養法では、液体状の食物が細いプラスチックチューブを通して胃に送られます。

2種類の栄養管があります。

- **鼻腔チューブ**は鼻、喉、食道を通して液状の食物を胃へと運びます。
- **胃瘻チューブ** (またはGチューブ) は胃壁の穴を通して食物を直接胃に送ります。Gチューブを取り付けるには手術が必要です。長期に栄養管を必要とする患者には適切な選択です。

さらに詳しい情報を得るには

ポンペ病患者に対する食事療法についてのさらに詳しいアドバイスおよび情報については、次の情報源が有用です:

- **International Pompe Association (IPA)**
は世界中のポンペ病患者の団体についてご案内しています。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。ホームページにはポンペ病に関する最新の研究論文へのリンクもあります。
- **Caring for a child with Pompe's disease**
は乳児発症型ポンペ病の赤ちゃんに栄養を与えることに関する情報を提供しています。オンラインでは www.pompe.org.uk/agsdarne.html で利用できます。
- **Acid Maltase Deficiency (AMDA)**
はポンペ病に関する電話会議シリーズを主催しています。栄養および運動療法に関する発表の要約をレビューするためには、AMDAのホームページ www.amda-pompe.org 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。