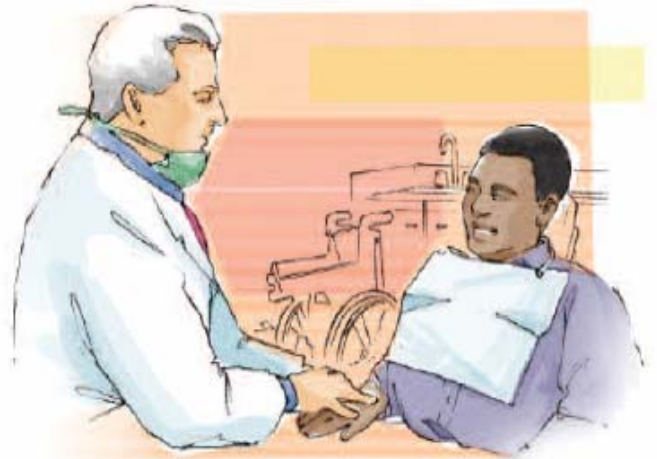




健康上の共通の懸念

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治療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をどのように管理すればよいかについて認識を高めるのに役立つでしょう。



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、歩くな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弯曲）がもたらされます。プラスチック製の装具を身につけることで側弯症が悪化するの

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。

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必要があります。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。腹部の筋肉の強度が失われることにより、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合は、パンフレット『栄養療法と食事療法』、『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。
- (たとえば抗生物質などで) 積極的に治療すべきいかなる呼吸器感染症もかかりつけの医療従事者が見逃すことのないようにしてください。
- 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と肺炎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、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（歯科医の見つけ方に関するアドバイスは 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）。

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。

次のステップにより必要な歯科治療が受けられます。

- 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注文してくれるかもしれませんが、そのような器具を販売している会社を教えてください。歯科医はその使い方をあなたに教えることもできます。
- 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。

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げられます。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。

さらに詳しい情報を得るには

このパンフレットで述べた医療上の懸念についてさらにアドバイスおよび情報が必要な場合は、次の情報源が役に立つでしょう。

- **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には、IPA のホームページ www.worldpompe.org にアクセスしてください。ポンペ病のケア基準の作成に関する最新情報は、ホームページの「Latest News」をチェックしてください。
- ポンペ病患者の特殊なニーズに対応できる歯科医を検索するには、大規模な病院またはリハビリテーションセンター、歯学部、歯科学会に連絡してください。**International Association for Disability and Oral Health** には特殊なニーズを持つ患者を治療する世界中の会員のリストがあります。リストを閲覧するためには、iADH のホームページ www.iadh.org にアクセスし、「iADH Information」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。