ＰＫＵ女性及びその両親の母性フェニルケトン尿症に関する意識調査
（分担研究：マス・スクリーニングシステムの情報収集・利用に関する研究）

新宅治夫[1)]、長谷　豊[2)]、今村卓司[1)]、岡野善行[1)]、一色　玄[1)]、

［要約］母性フェニルケトン尿症の意識調査を、ＰＫＵ親の会の協力を得て女性ＰＫＵ患者を持つ全国の１１５家族に対し、両親だけでなく本人（中学生以上）にもアンケートを実施した。両親の回答率は５８％で、本人からは女性患者７０人中１３歳から３３歳まで２７人から回答が得られ、この内５人が既婚者であった。結婚・出産については両親・本人ともに７０～８０％が希望しており、逆に希望しない理由としては、食事治療の困難なことや子供に障害がでる不安などがあげられ、母性ＰＫＵに対する治療上の問題が浮き彫りにされた。母性ＰＫＵという言葉に対する意識としては、未婚の患者で３２％、既婚の患者でも６０％程度しか聞いたことがないとしており、母性ＰＫＵの患者に対する説明が主治医やＰＫＵ親の会などを通じて積極的に行なわれる必要がある。ＰＫＵ新生児マス・スクリーニングにより正常に発達したＰＫＵ女性が毎年１０人程度結婚適齢期を迎え、今世紀中に１００人程度の女性が結婚し母性ＰＫＵの問題に直面すると予測されるため、この分野の臨床的、基礎的研究を引き続き行なうと共に、早急な母性ＰＫＵの治療に対する対策が必要である。

見出し語：母性フェニルケトン尿症、ＰＫＵ、マターナルＰＫＵ

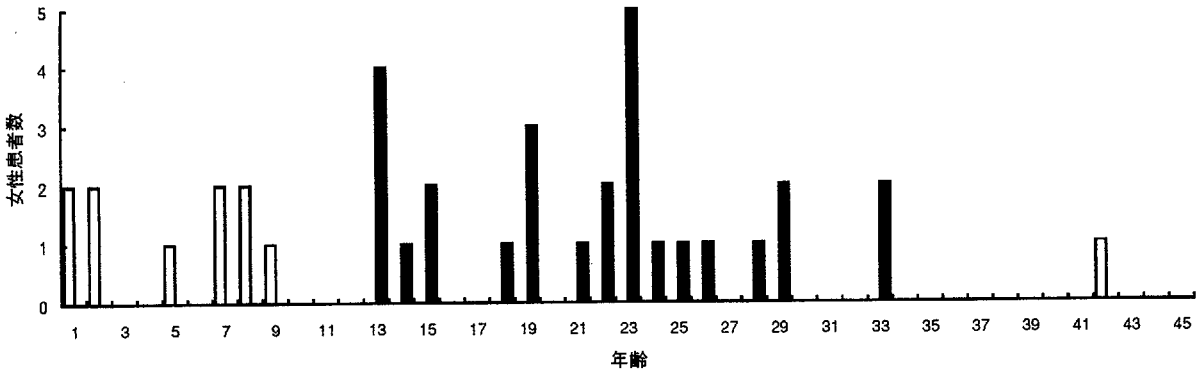
［研究方法］ＰＫＵ親の会会長の承諾を得て、女性ＰＫＵ患者を持つ全国の会員１１５家族に対し、両親だけでなく本人（中学生以上）にもアンケートを実施した。質問用紙は、ほぼ同じ質問内容で患者用と両親用を別々に作成し郵送した。

［結果］両親の回答率は５８％で、本人からは女性患者７０人中１３歳から３３歳まで２７人から回答が得られ、この内５人が既婚者であった。回答を得た１２歳以上の女性患者２７人の年齢分布は次頁の図のクローズドバーで示した。

［考案］　結婚・出産については両親・本人ともに７０～８０％が希望しており、逆に希望しない理由としては、食事治療の困難なことや子供に障害がでる不安などがあげられ、母性ＰＫＵに対す

1) 大阪市立大学小児科（Dep. of Pedicatrics, Osaka City Univ. Medical School）
2) 大阪市立北市民病院小児科（Dep. of Pedicatrics, Kita Citizen's Hospital）

母性フェニルケトン尿症アンケート調査に関する女性患者の年齢分布



"母性フェニルケトン尿症"について

母性ＰＫＵを知っている	子供		両親		合計	
はい	10	37%	52	78%	62	66%
いいえ	17	63%	14	21%	31	33%
無回答	0	0%	1	1%	1	1%
合計	27	100%	67	100%	94	100%

誰から聞いたか	子供	両親		合計	
主治医	4	17	33%	21	34%
両親	1			1	2%
ＰＫＵ親の会	5	41	79%	46	74%
その他（保・栄）	1	8	15%	9	15%

先天代謝異常症の本を読んで　：　1人

母性ＰＫＵを知っている	未婚		既婚		合計	
はい	7	32%	3	60%	10	37%
いいえ	15	68%	2	40%	17	63%
無回答	0	0%	0	0%	0	0%
合計	22	81%	5	100%	27	100%

誰から聞いたか	未婚	既婚	合計	
主治医	2	2	4	40%
両親	1	0	1	10%
ＰＫＵ親の会	3	2	5	50%
その他（保・栄）	1	0	1	10%

本を読んで

妊娠（受胎）の前からきびしい食事療法を続けておけば
妊娠中は緩くてもよい　：　1人

無回答　：　9人

一たん食事療法を緩めても、妊娠（受胎）の前から
きびしい食事療法を開始し妊娠中も継続する　：　7人

出産と食事治療について

出産を希望している	子供		両親	
はい	14	52%	44	66%
いいえ	6	22%	9	13%
あきらめている	7	26%	8	12%
無回答	0	0%	6	9%
合計	27	100%	67	100%

食事治療の必要	子供		両親	
なし	0	0%	0	0%
あり	13	93%	43	98%
無回答	1	7%	1	2%
合計	14	100%	44	100%

どのような食事療法が必要だと思いますか

子供 1
妊娠（受胎）の前からきびしい食事療法を続けておけば、妊娠中は緩くてもよい

子供 12
両親 43
一たん食事療法を緩めても、妊娠（受胎）の前からきびしい食事療法を開始し妊娠中も継続する

結婚と出産について

結婚を希望している	子供		両親	
はい	18	67%	52	78%
いいえ	5	19%	5	7%
あきらめている	4	15%	9	13%
無回答	0	0%	1	1%
合計	27	100%	67	100%

出産を希望している	子供		両親	
はい	14	78%	44	85%
いいえ	1	6%	5	10%
あきらめている	3	17%	2	4%
無回答	0	0%	1	2%
合計	18	100%	52	100%

生まれた子供に障害がでる可能性があるから

出産のためにきびしい食事療法を続けるのが大変だから

既婚者の中で

出産を希望している	子供		両親	
はい	4	15%	4	6%
いいえ	1	4%	0	0%
あきらめている	0	0%	1	1%
無回答	0	0%	0	0%
合計	5	19%	5	7%

女児の年齢が33歳とすでに高齢のため

配偶者が保因者である可能性があると主治医にいわれ今の段階でははっきりとした結果が得られないため

結婚・出産を希望しない、またはあきらめている理由

結婚を希望している	子供		両親	
はい	15	56%	49	73%
いいえ	5	19%	5	7%
あきらめている	4	15%	9	13%
無回答	2	7%	3	4%
結婚している	1	4%	1	1%
合計	27	100%	67	100%

出産を希望している	子供		両親	
はい	14	52%	44	66%
いいえ	6	22%	9	13%
あきらめている	7	26%	8	12%
無回答	0	0%	6	9%
合計	27	100%	67	100%

	子供		両親	
結婚することが非常に困難だと思うから	5	42%	10	45%
夫の理解を得ることが難しいと思うから	1	8%	2	9%
生まれた子供に障害がでる可能性があるから	3	25%	4	18%
出産のためにきびしい食事療法を続けるのが大変だから	2	17%	1	5%
その他	1	8%	5	23%
結婚したいと思わないから	12	55%	22	100%

る治療上の問題が浮き彫りにされた[1]。母性ＰＫＵという言葉に対する意識としては、未婚の患者で３２％、既婚の患者でも６０％程度しか聞いたことがないとしており、母性ＰＫＵの患者に対する説明が主治医やＰＫＵ親の会などを通じて積極的に行なわれる必要がある。ＰＫＵ新生児マス・スクリーニングにより正常に発達したＰＫＵ女性が毎年１０人程度結婚適齢期を迎え、今世紀中に１００人程度の女性が結婚し母性ＰＫＵの問題に直面すると予測されるため、この分野の臨床的、基礎的研究を引き続き行なうと共に、早急な母性ＰＫＵの治療に対する対策が必要である。

文献

１）Hanley WB, Clarke JTR, Schoonheyt W: Maternal phenylketonuria(PKU)-a review. Clin Biochem, 20:149-156,1987.

検索用テキスト OCR(光学的文字認識)ソフト使用
論文の一部ですが、認識率の関係で誤字が含まれる場合があります

[要約]母性フェニルケトン尿症の意識調査を、PKU 親の会の協力を得て女性 PKU 患者を持つ全国の 115 家族に対し、両親だけでなく本人(中学生以上)にもアンケートを実施した。両親の回答率は 58%で、本人からは女性患者 70 人中 13 歳から 33 歳まで 27 人から回答が得られ、この内 5 人が既婚者であった。結婚・出産については両親・本人ともに 70～80%が希望しており、逆に希望しない理由としては、食事治療の困難なことや子供に障害がでる不安などがあげられ、母性 PKU に対する治療上の問題が浮き彫りにされた。母性 PKU という言葉に対する意識としては、未婚の患者で 32%、既婚の患者でも 60%程度しか聞いたことがないとしており、母性 PKU の患者に対する説明が主治医や PKU 親の会などを通じて積極的に行なわれる必要がある。PKU 新生児マス・スクリーニングにより正常に発達した PKU 女性が毎年 10 人程度結婚適齢期を迎え、今世紀中に 100 人程度の女性が結婚し母性 PKU の問題に直面すると予測されるため、この分野の臨床的、基礎的研究を引き続き行なうと共に、早急な母性 PKU の治療に対する対策が必要である。