

マターナルPKUの管理に関する研究

(分担研究：現行マス・スクリーニング対象疾患の追跡調査および治療基準の改訂に関する研究)

大和田 操

【要約】フェニルケトン尿症の女子の妊娠、即ち、マターナルPKUで健常児を得るためには、すでに報告されている治療基準に従って、妊娠前から嚴重な食事療法を行うことが必要である。マス・スクリーニングで発見されたPKUに間近に迫った問題として、これを把え、追跡システムの充実とともに、個別の自己管理の徹底が必要なことを指摘した。

【見出し語】マターナルPKU、Phe制限食、自己管理

【研究目的】

フェニルケトン尿症 (phenylketonuria, PKU) 女子患者の妊娠は maternal phenylketonuria (以下、マターナルPKU) と称され、健常児を出産するためには妊娠前から厳しい食事管理を行って、血中フェニルアラニン (Phe) 濃度を低く保つ必要があり、その許容域に関しては、表1のような値が推奨されている¹⁾。我が国でも、厚生省心身障害研究班において、この課題が取り上げられ、我々は、表2に示すような日本人マターナルPKUの食事指針を作成したが²⁾、1977年に開始された新生児マス・スクリーニングで発見されたPKU児が成人を迎える

時期に至り、マターナルPKUの管理体制を確立する必要が生じてきた。その中で、妊娠を希望する個々の患者に如何なる対応が必要かを明らかにすることを目的として、以下の検討を行った。

表1 マターナルPKUの管理¹⁾

報告者	血中Phe許容濃度	妊娠前のPhe摂取の目安
Farquhar ら ¹²⁾ (1987)	180~600 μ mol/l (3~10mg/dl)	10~18mg/kg/日
Drogari ら ¹⁴⁾ (1987)	600 μ mol/l以下 (10mg/dl以下)	記載なし
Rohr ら ¹⁵⁾ (1987)	12~480 μ mol/l (2~8mg/dl)	10mg/kg/日
Lynch ら ¹⁶⁾ (1988)	100~400 μ mol/l (1.65~6.6mg/dl)	10~14mg/kg/日
Owada ら ¹⁸⁾ (1989)	5mg/dl前後	10mg/kg/日

日本大学医学部小児科 (Dept. of Pediatrics, Nihon Univ. School of Medicine)

表2 マターナルPKUの食事指針(試案)²⁾

妊娠週数 (週)	エネルギー* (kcal/日)	蛋白質** (g/日)	Phe (mg/kg/日)
～10	2,200	70	10
11～22	2,300	75	10
23～31	2,400	80	15
32～35	2,500	85	20
36～40	2,500	85	24

* 総エネルギーのうち25～30%を脂肪から摂取する。

** Phe摂取量に相当する自然蛋白およびPhe除去アミノ酸混合物の総和

【研究対象と方法】

1) 自験例の分析^{3), 4)}

我々は、これまでにPKUおよび高Phe血症(hyperphenylalaninemia, HPA-診断時の血中Phe値が20mg/dl未満の例)50例の治療を行ってきたが、そのうち12例は、マス・スクリーニング開始以前の症例で、すでに20歳をこえており、2例の女子患者は妊娠前から食事管理を厳しくして、計3例の健常児を得ており、2例の女子患者は妊娠を希望して食事管理を行っている。一方、マス・スクリーニングで発見された38例の内訳は、高校生5例、中学生1例、小学生16例、幼児13例、乳児3例である。

これらの症例のこれまでの治療状況を細かく分析し、成人後まで良好なコントロールを保つために必要な因子について検討した。

2) 血中Phe測定法

血清Pheは、日立835型アミノ酸自動分析計で、濾紙血中PheはGuthrie法および島津LC-4A型高速液体クロマトグラフィー(HPLC)法で分析した。

【結果および考察】

20余年に亘るPKU治療の経験から、本症の予後

を良くするためには長期に亘る厳しい食事療法が必要であると結論されるが、その治療が、即ち、マターナルPKUにおいて健常児を得るためにも最も重要な因子となると考える。

自験例50例の長期追跡結果を分析すると、PKUの食事療法においては、①乳児期の治療は比較的容易である、②幼児期のうちに食事療法の必要性を認識させる教育を徹底させ、③学童期になったら自己管理ができるようにする必要がある、等の特徴が把握された。そして、月1回の通院が社会的に困難となる学齢期以後は、図に示すような郵送濾紙血のPhe分析による管理が極めて有用な手段となり得るものと考ええる。

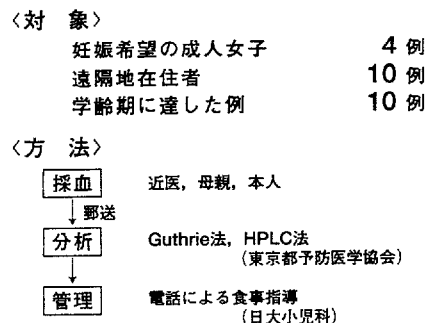


図 郵送濾紙血によるPKUの管理

健常児を出産した2例および妊娠を希望している2例、計4例のPKU成人女子患者も、指尖からの自己採血によって頻回に血中Phe値を測定し、食事管理を行っている。これら4例は、スクリーニング以前に発見された症例であるが、同胞がPKUであったことなどにより、比較的早期に治療が開始された例である。妊娠・出産に際して、治療する機会を得たことは、今後のマターナルPKU治療に貴重な経験であった。

表3 PKU女子患者が健常児を得るための対応

A. 医療側

- (1) 患者教育の徹底：何故、いつまで、食事療法が必要なのかについての指導を充分に行う。
- (2) 治療成績の伝達：検査結果の伝達と評価を迅速に行う。
- (3) 脱落例の防止：発見例の追跡システムの必要性。
- (4) 検査センターの役割：迅速な検査の受け皿としての必要性。

B. 患者側

- (1) 情報交換：食事についての情報その他の交換の場の必要性
→ PKU親の会の役割。
- (2) 自己管理の必要性：学齢期に達した患児の自己採血も含めて。

以上に述べた経験にもとづいて、今後、増加することが予測される我が国のマターナルPKUへの対応について考えてみた。その要約は表3のようであり、マス・スクリーニング施行時の連携、即ち産科 → 検査センター → 小児科が、小児科 → 検査センター → 産科となって、PKU女子患者の健常な妊娠・出産にかかわってゆくことが必要と考える。

【文献】

- 1) 大和田 操, 他: Maternal phenylketonuria
小児内科 23: 1905~1910, 1991

- 2) 大和田 操: マターナルPKUの治療(3) — 管理基準の設定 —: 厚生省心身障害研究, 「代謝疾患・内分泌疾患のマス・スクリーニング, 進行阻止および長期管理に関する研究」班, 平成3年度研究報告書 p29~33, 1991
- 3) 大和田 操, 他: フェニルケトン尿症および良性的高フェニルアラニン血症の治療に関する研究: 小児科 33: 867~875, 1992
- 4) 大和田 操: フェニルケトン尿症, 小児内科 26, 1985~1989, 1994



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】フェニルケトン尿症の女子の妊娠、即ち、マターナル PKU で健常児を得るためには、すでに報告されている治療基準に従って、妊娠前から厳重な食事療法を行うことが必要である。マス・スクリーニングで発見された PKU に間近に迫った問題として、これを把握、追跡システムの充実とともに、個別の自己管理の徹底が必要なことを指摘した。