

## メチルマロン酸血症，プロピオン酸血症患者の 生活管理・指導に関する研究

(分担研究: 遺伝性疾患をもつ小児の生活管理・指導に関する研究)

永田憲行<sup>1</sup>， 松田一郎<sup>2</sup>

要約：主に62年度調査で生存が確認されたメチルマロン酸，プロピオン酸血症患者について食事療法，カルニチン・各種ビタミンなどの薬物療法による治療管理の現状と、学校生活を主にした生活管理・指導について調査し、今後の指導体制の検討資料作りを試みることにした。明らかにカルニチン服用により、臨床症状の改善が認められ、長期生存例の増加が期待されることから、学校生活をはじめとしてより以上の管理指導の必要が望まれた。

見出し語：メチルマロン酸血症，プロピオン酸血症，食事療法，L-カルニチン，生活管理

### 【はじめに】

先天性有機酸血症の多くは未だ治療が容易ではなく、蛋白制限食療法、各種ビタミン、L-カルニチンの投与などによる治療管理が行われている。昨年度は昭和52～62年に発症したメチルマロン酸血症の治療成績・予後について報告したが、今回は、前調査での生存例及び新たに生存が確認された同患者とプロピオン酸血症患者について、その後の治療管理、さらに学校生活の問題についてアンケート調査を行い、検討した。

### 【結果】

1) 症例の内訳：ビタミンB<sub>12</sub>不応性メチルマロ

ン酸血症(MMA) 9例(男:2 女:7)、反応性メチルマロン酸血症(MMAB) 4例(男:1 女:3)、プロピオン酸血症(Pro) 7例(男:3 女:4)であった。

2) 生命予後：死亡は Pro 1例のみで、発症後3年4ヵ月の経過であった。

3) 就学状況：中学(普通)は MMAB, MMA, 各 1例、小学生(普通)は MMA 2例, MMAB 2例, Pro 2例、特殊学級 Pro 3例, 養護学校 MMA 1例, 幼稚園・保育園は MMAが各 1例ずつ、未就学は MMA, Pro 各 1例であった。

4) 学校の成績：重心児はMMA 1例、授業について行けないとの回答は Pro 5例, MMA 2例で、他は普通の成績であった。いずれも初期治療

1: 熊本大学教育学部(Faculty of Education, Kumamoto Univ.)

2: 熊本大学医学部小児科(Dep of Pediatrics, Kumamoto Univ.)

の段階ではカルニチンは市販されていなかったことが強調される。

- 5)学校に対する主治医の指導：特に指導がなかったのは MMAB 2例, MMA 2例であった。病名のみの告知は Proで3例, MMAB 2例で、他の 6例については、病態・食事療法など詳細に指導されていた。
- 6)学校行事への参加：Pro 1例が、身障者向けの遠足・運動会も種目を選んで参加しており、MMA 1例は必ず親・祖母の付き添いを条件とされていたが、他の症例では特に制限されていなかった。
- 7)年間欠席日数：10日以内が最も多く、10例で、10～20日 2例, 20～30日が 4例, 30日以上欠席は Proで 1例であった。
- 8)カルニチン投与：MMA 5例, MMAB 3例, Pro 4例に投与されており、20～200mg/kgの量で、MMAB, MMA各 1例を除いて、服薬状況は良好であった。投与後、発作消失したのは Pro 3例, MMA 1例であったが、他に発作回数の減少や症状の改善が 5例に見られ、嘔吐・意識障害・筋緊張低下・機嫌・活発性の上昇が見られた。今後はカルニチンを早期から服用している患児の IQ・DQが以前の患児とどう異なるかを検討してみたい。
- 9)食事療法：蛋白制限は MMAは 1～1.5g/kg/日が 5例, Proでは 1～1.5g/kgが 2例, 1g/kg/日以下が 2例に制限されており、MMABでは特に制限はなかった。特殊ミルクは 6例に使用されており、MMA 3例, Pro 1例では主に鼻腔栄養が主体に行われていた。学校給食については、MMABで 3例は制限がなかったが、1例はカルニ

チン投与前は、弁当を持参していたが、現在は制限無しとなっている。弁当持参は MMA, MMAB 各 1, Pro 2例であった。本人の食べるだけにまかせているのは、MMAで 3例あった。牛乳の代わりに特殊ミルクを使用しているのが、MMA 2, Pro 1, 給食の1/2～1/3の量摂取に制限するよう指導してあるのは Pro 1, 両者が Pro 1例あった。また、症例によっては、鼻腔注入のために昼食時帰宅するものもあった。摂取量のチェック及び栄養指導は受診ごとが、MMA, Pro 各 2例、毎月 MMA 1, 3ヵ月ごと MMA, Pro 各 2例ずつ、6ヵ月ごと MMA 2, Pro 1例であった。

- 10)身体発育：全体的に、身長・体重ともにMeanより小さい傾向にあったが、-2SDを下回ったのは MMA 1例のみであった。

#### 【考 察】

前回の調査では、MMAの死亡率は60%(15/29例)、Pro 19%(2/11例)であったが、今回の調査ではPro 1例のみが死亡していた。またL-カルニチンの有効性が報告されているが、今回の調査でも使用例では発作消失や発作症状の改善が多くみられ有効性が確認された。今後、早期発見・治療により長期生存者の増加が示唆され、学校生活・児の精神衛生面の問題への医療側の対応が益々重要になるとと思われる。小中学校には14例が通学していたが、4例は特殊学級・養護学校で、また 4例は授業においつけない状況にあり、医療面学校行政の問題点としても残った。医療側から学校側への治療管理上の指導は多岐に渡るが、V. B<sub>12</sub>によく反応している MMABと高学年で本人の病識で蛋白

制限し、経過良好のMMA 3例を除いて、おおむね詳細に指導されていた。保育園・幼稚園では弁当持参のために、あまり大きな問題ではないが、学齢期では特に給食への指導は蛋白制限の面からも重要であり、弁当持参や、給食の摂取量の制限・牛乳の代わりに特殊ミルクの使用など個々の症例の環境にあった指導がなされていた。今後も担任を含め学校側への教育・家族教育を今後とも進める必要がある。学校行事への参加は、遠足・運動会など特に制限されていなかったが修学旅行など宿泊を伴う場合は食事等事前の指導が必要と思われた。過度の蛋白制限は身体発育に影響を及ぼすが、今回の調査ではおおむね -2SD内にあり、特に問題とはならなかった。今後、他の有機酸血症についても調査を進め長期管理の指標の目安を確立したいと考えている。

【研究協力者】

千葉県立佐原病院	野本泰正
浜松医科大	杉江秀夫
神奈川県立こども医療センター	前坂機江
宮崎県立延岡病院	高崎泰
日赤医療センター	麻生誠二郎
昭和大学医学部	田角勝
京都大学医学部	百井享
清瀬小児病院	永井敏郎
千葉大学医学部	大竹明
岡山大学医学部	檜原幸二
久留米大学医学部	森田潤
熊本大学医学部	遠藤文夫
青梅市立総合病院	林良樹
紀南総合病院	月野隆一
大阪市立大医学部	新宅治夫
	村田良輔
長崎大学医学部	松本正



## 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:主に 62 年度調査で生存が確認されたメチルマロン酸,プロピオン酸血症患者について食事療法,カルニチン・各種ビタミンなどの薬物療法による治療管理の現状と、学校生活を主にした生活管理・指導について調査し、今後の指導体制の検討資料作りを試みることにした。明らかにカルニチン服用により、臨床症状の改善が認められ、長期生存例の増加が期待されることから、学校生活をはじめとしてより以上の管理指導の必要が望まれた。