

編集：フェニルケトン尿症親の会

監修：女子栄養大学 小児栄養学研究室

大和田 操

フェニルケトン尿症とは？

フェニルケトン尿症（PKU）という病気をご存知でしょうか？名前だけは聞いたことがある、と言われる方は結構いらっしゃるかもしれませんが、しかし患者数はあまり多くありません。出生8万人に1人の割合で生まれると言われていています。フェニルケトン尿症の患児が健やかで充実した学校生活を送るために、ここでは疾患の説明や学校生活における留意点を説明いたします。保護者からの説明の補助資料としてご一読いただければ幸いです。

どんな病気なのでしょう？

三大栄養素の一つであるタンパク質は、20数種類のアミノ酸が多数結合することによって形成されています。そのうちのフェニルアラニンというアミノ酸は、通常体内で酵素によって代謝されてチロシンという別のアミノ酸に変わります。この代謝を行う酵素の活性が生まれつき低いためにフェニルアラニンが代謝されずに体内に蓄積してしまう疾患がフェニルケトン尿症（PKUと略されます）なのです。

このPKUという疾患は、出生後治療をせずに過ごしてしまうと知能の発達が遅れたりけいれんをおこすなどの重篤な症状が現れますが、生命にかかわることはありません。昭和52年（1977年）に、生まれて数日後にマス・スクリーニング検査を行うという制度ができ、ほぼすべての患児が早期に発見されたために治療が開始されるようになりました。そのため現在ではPKUの子供たちも他の子供と同じように健康に育っています。

食事療法の内容は？

このPKUという疾患の治療は食事療法が中心になります。そしてこの食事療法には大きな2つの柱があります。ひとつが食事からのタンパク質の摂取を厳しく制限すること、そしてもうひとつがフェニルアラニン以外のアミノ酸を「治療用ミルク」から補充することです。

まず食事制限についてですが、PKUの患児といえども食事から少ないながらもタンパク質を摂取しなければなりません（フェニルアラニンは人間の体内で作ることができない必須アミノ酸なので、全く摂取しないと生きていくことができません）。その量は個々の患児によって異なりますが、共通して言えることは肉や魚、卵、豆類、乳製品などのような高タンパクの食品を食べることはほとんどできません。また普段気にとめることもないと思いますが、食事に制限のない人たち（私たち親も含めて）が食べるもののほとんどすべてに多少なりともタンパク質が含まれています。PKUの患児それぞれが一日に摂取できるタンパク質の量が決められており、毎日どの食品を何g食べたか、というように食品の量を計算しながら一般の食品を食べています。

しかし食事だけではフェニルアラニン以外の栄養素が不足してしまうため他の方法で補わなければなりません。そこで食事以外に『治療用ミルク』から不足している栄養素を補います。このミルクにはフェニルアラニン以外のアミノ酸の他、炭水化物や脂質、ビタミンやミネラルといった本来食事から取るべきものが含まれており、医薬品として医師より処方されています。このミルクを各自指示された規定量摂取することが食事療法を行っていく上で最も重要とされています。食事療法が正しく行なわれているかどうかの評価には、定期的な医師の診察と検査が必要です。



患児の学校生活について

生後間もない頃からの食事療法のおかげで知的には問題ないということは理解していただけるのですが、よく「肉体的な成長はどうか?」「運動に制限はないのか?」といったことを質問されます。**「食べもの」以外に他の子供達との違いは何もありません。心身の成長も運動能力も全く問題ありません。**



給食に関しては他の子供たちと一緒にメニューを食べることはできません。ほとんどの場合は弁当を持参し、更に治療用ミルクを飲まなくてはなりません。病気が軽い患児では給食のメニューからタンパク質の低いものを選んで食べることもできます。可能であれば食べることでできるメニューを患児に出し、他の子供達と一緒に給食を食べるといふ雰囲気味わえるようにしてください。先に述べました食事療法の重要性を理解していただき、先生から他の子供達へ弁当持参の理由などの説明をしていただくことがPKUの患児が皆と一緒に食事を摂れる環境作りの大きな助けになります。この説明の方法や表現については保護者と相談の上行ってください。

また食事を伴う学校行事(修学旅行や臨海学校など)の際には、ぜひ保護者と事前に十分な打ち合わせをさせて下さい。

もしも高タンパクの食品を食べてしまったら...

十分に注意をしても、あとで見えたらタンパク質の高い食品だったということもあります。例えばこれなら大丈夫だろうと思って食べさせたら想像以上にタンパク質の含有量が多かったり(たとえばご飯、とうもろこし、いも類など)加工食品で卵やゼラチンが使われていたりというケースが考えられます。PKUの患児が長期にわたって高タンパクの食事をとり続けると、それまで正常に育っていても精神的に不安定になったり、けいれんの発作をおこしたりする場合がありますといった報告もあります。ただしこのようなことはあくまでも長期にわたって摂取した場合にみられることであり、**一時的に高タンパクのものを食べたからといってアレルギーのようにすぐに症状として現れることはありません。**万が一高タンパクのものを食べてしまった時、最も大切なのは何をどれくらい食べてしまったのかを把握することなのです。何をどれくらい食べたのかがわかれば、その後の食事でタンパク摂取量を調整することもできます。このようなケースに備えてPKU児の家庭では食べられる量に制限のあるものとそうでないものを区別するような教育を行なっています。保護者との打ち合わせ以外の食べ物に遭遇した場合は、患児に食べられるものかどうか話を聞き、もしも食べた場合にはその食品名と量を保護者に連絡するよう患児に手配して下さい。

その他<家庭より学校への連絡・お願いなど>