

厚生労働科学研究費補助金（難治性疾患政策研究事業）  
分担研究報告書

先天代謝異常症患者の長期神経予後および成人期の医療体制の整備に関する研究

研究分担者 青天目 信 大阪大学大学院医学系研究科小児科学 講師

研究要旨

先天代謝異常で食事療法を必要とする疾患は多い。特に、経管栄養ではなく、経口摂取による食事が必要だが、知的障害のために、自ら食事を準備できない疾患に置いて、成人期、特に親が養育困難となった場合に、どのように食事療法を継続するのかとすることは、食事療法を行っている保護者にとっては、大きな不安材料となっている。

今回、成人期、施設入所後にグルコーストランスポーター 1 欠損症と診断がついた症例で、施設と連携をとり、無事に食事療法を導入できた症例を経験した。過程を分析し、施設入所例で食事療法を導入するために必要なこと、課題を後方視的に検討した。

事前に、保護者への説明を行い、施設担当者にも食事療法の内容を説明して、食事療法の意義の理解を深めた。最終的には、本人の状態が改善したことが、食事療法を継続するために有用であったと考えた。

A. 研究目的

先天代謝異常患者の成人期の医療体制の整備の一例として、グルコーストランスポーター 1 欠損症 (Glucose transporter 1 deficiency syndrome: Glut-1 DS)で行われている特殊な食事療法 (ケトン食療法)を、入所施設で導入できた過程を検証する。

B. 研究方法

当院において成人後に Glut-1DS と診断され、診断時点、そして現在も入所施設で生活している患者において、ケトン食療法の導入に成功した経過を後方視的に検討する。

(倫理的問題への配慮)

今回は、一症例の後方視的な検討であり、厚生労働省の医学的研究ガイドラインにて、倫理委員会による検討を必要とする条件から外れる。なお、この研究については、保護者の同意を得ている。

C. 結果

I 食事療法導入までの経過

患者は現在 49 歳。乳児期からてんかんを発症、難治に経過し、重度知的障害も合併している。食前や食事中に発作が多く、入所施設の顧問医師の交代後、Glut-1DS を疑われて、47 歳 10 ヶ月時、当院に紹介となった。

当院にて検査を行い、髄液糖 35mg/dL、血糖 86mg/dL、髄液糖/血糖比 0.39、SLC2A1 遺伝子検査にて、c.102T>G, pN34K の変異を認めて診断確定した。

診断確定後、(1)両親への食事療法の説明、(2)入所施設との相談、(3)食事療法導入のための入院の順に、診療を進めた。

(1) 両親への説明

Glut-1DS であり、食事療法が症状改善に有効な可能性があるが、成人例のため効果は保証できないこと、炭水化物制限と脂肪摂取増加となる食事であり、嗜好に合わず、継続できない可能性があること、長

期継続による合併症が出現する可能性があることを説明した。また、食事療法が有効で適合できても、入所施設で対処が不可能であれば、継続できないことも説明した。

説明の結果、入所施設と相談を進めて、実施可能であれば、食事療法を試してみたいという合意形成ができた。

## (2) 入所施設との相談

両親同席の元、施設長、看護師、栄養士と会議を開いた。

疾患に関する説明、食事療法の内容の説明を行い、特に、通常、主食となる炭水化物の摂取制限と脂肪を多く摂取する食事療法で、炭水化物の予期せぬ摂取により症状が悪化する可能性を説明した。

導入可能とのことのため、入院で導入し、有益であればそのまま導入して退院し、施設でも食事療法を継続することにした。

## (3) 食事療法の導入のための入院

48歳3ヵ月時、導入のために入院した。本人には、脂っぽい食事を食べることで、症状が良くなる可能性があること、長く歩くと足がもつれる症状が良くなる可能性があることを説明して、食事療法を開始する同意を得た。食事療法を導入したが、味や食事内容にも抵抗はなく、大きな副作用もなく導入できた。本人の抵抗もないため、当初ケトン比1：1で導入したが、症状の改善が不明瞭であり、食事開始6日目朝より、2：1に増強した。

## II 食事療法導入後の経過

食事療法を2：1に上げた当日日中から、運動機能の改善を認めた。運動機能は、導入前には、4-5分歩き続けると下肢のジストニアが生じて歩けなくなっていたが、30分以上歩行可能となり、また歩行速度も速くなった。知能では、導入前には、会話は単語でしか返事ができなかったが、数語を連ねて返事ができるようになった。てんかん発作は年単位であったため、導入後2年の現時点でも、完全消失にできたのか、判定はできていない。

入院してから、施設では、昼食を施設外で摂るため、弁当の準備ができず、食事療法の継続は困難かと考えたが、著明に改善している様子を見て、施設が迎えに行き施設で食事を食べるようにスケジュールを変更された。

導入して、施設での食事療法のケトン比は1.5前後となり、その後1年2ヵ月が経過したが、順調に経過している。

食事療法を継続するために必要な費用として、油を購入する費用が必要となっている。

## D. 考察

知的障害を生じる疾患で、食事療法が必要な場合、小児期には保護者の努力により可能だが、成人後、特に保護者が養育困難となった場合には、食事療法の継続が困難になる。特に、Glut-1DSのように、嚥下困難に陥るような退行のない疾患では、食事療法を実施するためには、食事を準備する家族・職員の深い理解と協力が不可欠である。

今回、成人後・施設入所後に診断がついたGlut-1DSの症例で食事療法を導入したが、施設担当者との密接な連絡をとり、実際に食事療法で全身状態が改善したことが、施設が食事療法を継続するために重要であった。ただ、食事環境の詳細な聞き取りが必要と考えられた。

この食事療法には費用がかかり、現在は保護者が負担している。長期的には、本人の障害者年金から賄うことになるが、全体的にみると豊富な財源があるわけではない入所施設の収入減となる。医療としては認められていない食事療法を、医療制度に組み込む必要があると考えられる。

また、本症例とは異なり、小児期から食事療法を継続してきた場合、食事療法の連続性の問題もある。どの程度の食事療法が成人期には必要とされるのかという診療指針が求められる。

## E. 結論

成人後・施設入所後に診断がつき、食事療法を導

入できた Glut1DS の患者例を検討することで、今後の他の症例での食事療法導入・継続に向けた課題を確認できた。

#### G. 研究発表

##### 1. 論文発表

なし

##### 2. 学会発表

第 58 回日本小児神経学会近畿地方会: 15.10.24, 大

阪

岸本加奈子, 青天目信, 渡辺陽和, 岩谷祥子, 富永康仁, 下野九理子, 真野利之, 永井利三郎, 大園恵一

48 歳で診断され、ケトン食療法を導入した Glucose transporter1 欠損症の 1 例

#### H. 知的財産権の出願・登録

なし

