

シーピーティーツー けっ そん しょう

お子さんがCPT2欠損症と 診断されたご家族の皆様へ

2019年3月

厚生労働行政推進調査事業費補助金

「新生児マススクリーニング検査に関する疫学的・医療経済学的研究」班

(研究代表者：但馬 剛)





はじめに

元気に生まれたお子さんが、新生児マススクリーニング検査で「病気かもしれない」と言われた時からご心配の多い日々をお過ごしのこととお察しいたします。しかし、CPT2 欠損症であっても、適切に対応すれば順調に成長・発達していくことができます。

このパンフレットでは、実生活に沿った情報をお伝えしたいと思います。ぜひ、ご両親だけでなくご家族みなさんでご覧ください。このパンフレットを読んでみて、わからないことなどがあれば、遠慮なく主治医にお尋ねください。



1

シーピーディーツー けっそんししょう

CPT2 欠損症ってどんな病気？

CPT2 欠損症（カルニチン・パルミトイル・トランスフェラーゼ 2 欠損症）は、CPT2 という体の中にある成分（酵素）が十分に働かない病気の名前です。この病気のお子さんは、哺乳や食事からの糖分（エネルギー源）が足りなくなるときに、体内に蓄えられた脂肪から十分なエネルギーを作り出すことができずエネルギー不足になってしまいます。CPT2 欠損症のように脂肪が分解されにくい病気は他にもたくさんあり、これらをまとめて「**脂肪酸代謝異常症**」と呼んでいます。

なぜ脂肪から十分なエネルギーを作ることが難しいかというところ…

私たちは、まず初めに食事の糖分や体の中に蓄えた糖分を元にしてエネルギーを作ります。ところが、食事から十分な糖分を補えない場合には、糖分からのエネルギーだけでは徐々にエネルギーが足りなくなってきました。糖分がなくなると、次のエネルギー源として「脂肪」が使われます。その時に重要な役割を果たしている酵素が CPT 2 です。この酵素には、脂肪をエネルギーの製造工場（ミトコンドリア）へ運ぶ手助けをする働きがあります。CPT2 欠損症では、体に蓄えられた脂肪をミトコンドリアへ運ぶことができず、十分にエネルギーを作り出すことができません。

つまり…

赤ちゃんの時の血液検査（新生児マススクリーニング）でみつかる CPT2 欠損症のお子さんは、ミルクや母乳を飲んだり食事を摂ったりして、**糖分が十分である時には何の症状もみられないことがほとんどです**。しかし、糖分がなくなると、**心臓や肝臓、脳、筋肉に十分なエネルギーが届けられなくなってしまいます**。





2 これからの治療は？ どういうことに気をつけるといいの？

CPT2 欠損症の治療でもっとも大事なことは「**哺乳間隔をあけすぎないこと**」と「**熱が出たときや嘔吐・下痢のときには受診し、点滴を受けること**」の2点です。この2点に気をつけて生活することで、急な症状の出現を予防できます。しかし、これをしっかりと守ることは簡単ではありません。お母さんだけ、あるいはお父さんだけでは負担が大きいため、ご家族全員にご協力いただきたいです。

① 哺乳(食事)間隔をあけないこと

哺乳間隔の目安は表の通りです。生後1ヶ月までは、タイマーなどで工夫しながら、昼夜を問わず、哺乳開始から次の哺乳開始までの時間が**3時間以上あかないように**気を付けてください。赤ちゃんがまとまった睡眠をとるようになって、**寝かせておくのではなく、哺乳間隔**

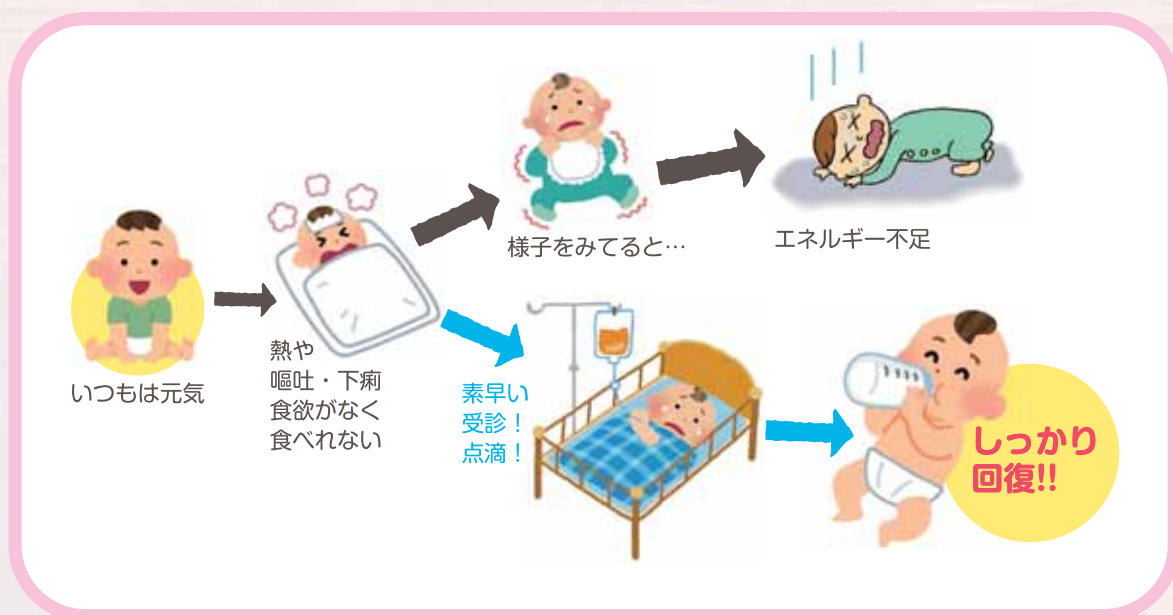
月齢と目安となる哺乳間隔

	日中	睡眠時
0~1ヶ月まで	3時間	3時間
1~5ヶ月まで	4時間	4時間
6ヶ月~1歳まで	4時間	6時間

があく場合には、起こしてでも哺乳をすることが重要です。ウトウトしたまま飲ませても構いません。なお、夜間やお母さんが不在の間の哺乳、災害時などへの備えとして、ミルクがあっても良いかもしれません。

② 熱が出たとき、嘔吐・下痢のとき、食べられないときには、すぐ受診(点滴)を！

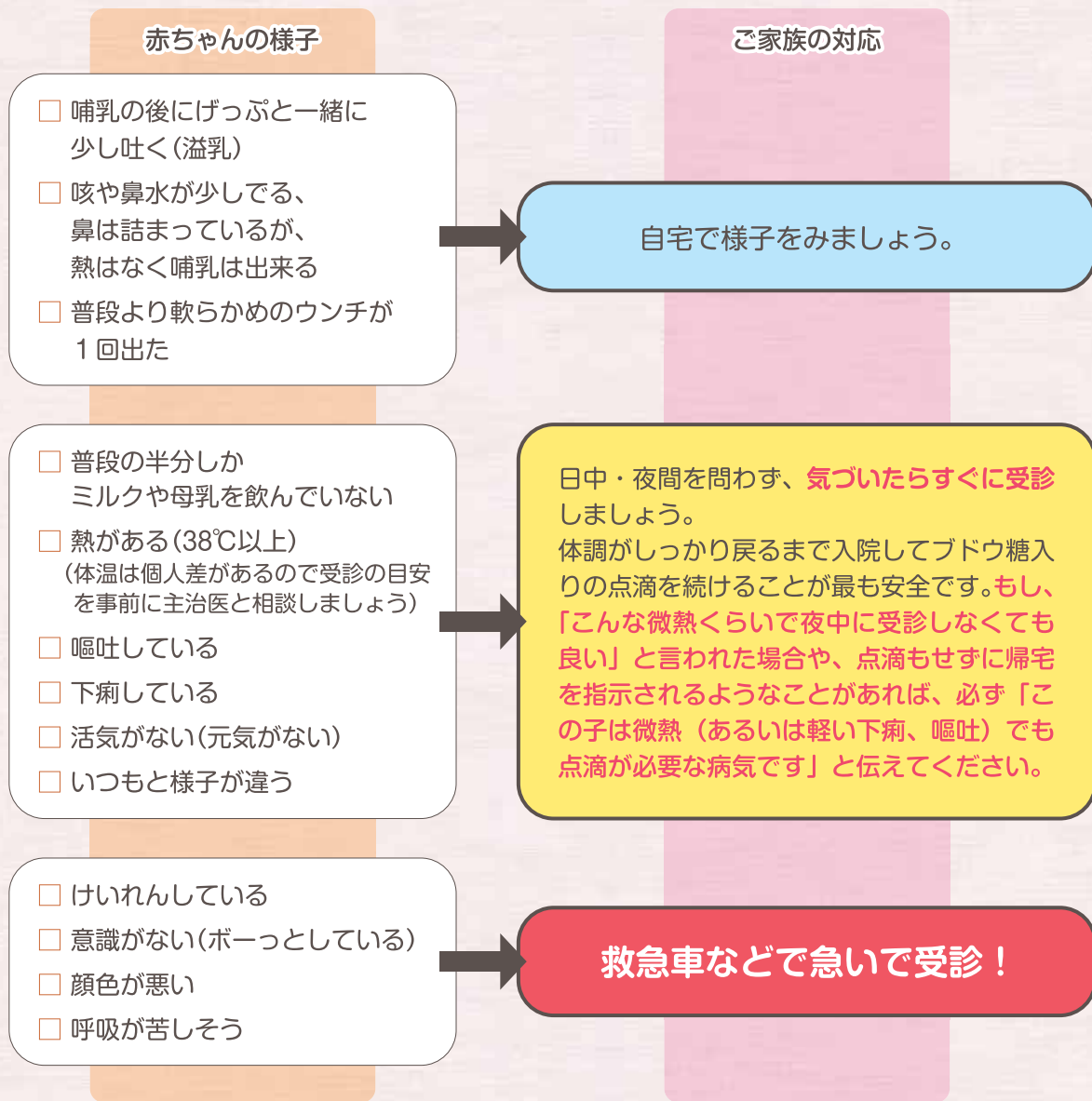
嘔吐や下痢のときは、口から食べたものが十分に消化吸収されず、体の中に糖分を取り込めません。そのため、食べていても「食べていない」と同じように糖分が足りず、エネルギー不足になります。また、熱が出た時もエネルギーを大量に使うため、普段よりも早くエネルギー不足になります。このような状態を「sick day (シックデイ)」といいます。「吐いているけど、普段どおり食べているから大丈夫」、「熱はあるけど朝まで様子をみよう」と思ってお家で様子をみずに、**できるだけ早く病院を受診し、できるだけ早くブドウ糖とよばれる糖分を含んだ点滴をしてもらいましょう。**症状が悪くなりやすい小学校入学までは、十分に体調を気にかけていただきたいです。



受診の目安

複数のチェック項目に該当した場合、その中でもっとも重症な対応が必要です。

(例えば、ウンチが柔らかく元気がなければ、「活気がない」の対応として「すぐに受診」となります)



CPT2 欠損症の症状は、低血糖症(活気がなく、ボーッとしたり、けいれんなど)、脳症(意識がなく、けいれんが止まらない)、心不全(心臓の働きが弱くなって息苦しい)、不整脈(ひどいと突然意識がなくなったり、心臓が止まったりします)、筋肉痛・筋力低下、肝機能障害(自覚症状はありませんが、血液検査などで分かります)などです。しかし、風邪などの体調不良でぐったりしているのか、病気の症状があらわれているのかを判断する必要はありません。とにかく、**お子さんの様子が普段と違っていれば、上記の表にそってご対応ください。**



③“シックデイ“になる前に準備しておくこと

子どもはどんなに気を付けていても風邪をひくものです。「風邪をひかせないこと」ではなく、「熱が出た時、嘔吐・下痢の時、食欲がなく食べられない時にはすぐに受診すること」が大切です。シックデイに落ち着いて対応するために、前もって準備しておきましょう。

● 紹介状を持ち歩く

帰省や外出のときなど、いつ、どこで体調を崩しても受診できるように、主治医に紹介状を書いてもらい、外出時は持ち歩くようにしましょう。

● 救急対応できる病院を知っておく

出来れば24時間対応で入院が可能な自宅に近い病院を紹介してもらい、予防接種などの機会を作って、救急対応が必要になる前に受診しておくことをお勧めします。病院の地域連携センターなどの窓口から紹介先の病院へ連絡し、受診の予約ができる場合もあります。また、旅行や帰省時には救急病院を調べておきましょう。

● 使用してはいけない薬を理解する

お薬手帳を準備し、「ピボキシル基を有する抗菌剤は使用できない」と明記しておき、受診のときとお薬を受け取るときに、医師・薬剤師に必ず伝えてください。セフトレン・ピボキシル、セフカペン・ピボキシル、セフテラム・ピボキシル、デビペナム・ピボキシルなどが該当します。

● すぐに受診できるような準備をしておきましょう

体調の悪い子どもの対応をしながら準備をするのは大変です。保険証、紹介状、お薬手帳、母子手帳、着替え、タオル、必要な方はミルクや哺乳瓶などをまとめておくと、すぐ受診できます。

患者の声 (中学2年 男子)

僕は今、中学2年生です。部活は、ジャズバンド部でトランペットを吹いています。激しい運動をするとしんどくなるので文化部にしました。学校生活は楽しんでいます。

小さい頃はインフルエンザなどにかかったとき、入院したりして大変でした。その時は、すぐ病院へ行って点滴をしていたのを覚えています。でも、体が大きくなっていくにつれて、かかりにくくなったりもしました。病気のことも周りの友達に話して理解してもらっています。

心配な事は定期検診で先生に話しています。病気のことは、個性の一つとして、前向きに考えています。





3 もっと知りたいご家族の方へ

♥ひだまりたんぽぽ

CPT2欠損症を含む脂肪酸代謝異常症、有機酸代謝異常症と診断されたお子さんやご家族の集まりです。同じ疾患で悩む患者、患者家族などと相談することができます。日常生活の困りごとや工夫を共有できる同じ疾患の友達ができることは何よりはげみになるかと思います。

➔ <http://hidamari-tanpopo.main.jp>

♥国立成育医療研究センター マスクリーニング研究室

病気に関する更に詳しい情報を掲載しています。例えば、離乳食や学童期になった際に注意する点や、この病気のFAQなどもご覧になれます。

➔ <https://www.ncchd.go.jp/scholar/research/section/screening/>



上記のアドレス（左記QRコード）のページ上部にある「オリジナルWebサイトはこちら」から「新生児マススクリーニングとは…」のページに行き、「新生児マススクリーニングと先天代謝異常症の参考資料&リンク集」からFAQが参照できます。

♥「JaSMIn (ジャスミン)」

先天代謝異常症患者登録制度です。患者さん、あるいはご家族が自ら登録して頂くもので、最新の治療内容や取り組みなどの情報や、患者会の情報などがメールマガジンで届きます。

➔ <https://www.jasmin-mcbank.com/>

♥タンデムマス・スクリーニング普及協会

新生児のスクリーニング検査とその検査でわかる病気の概要を知ることができます。「有機酸・脂肪酸代謝異常症って何？」という一般向けガイドブックも掲載しています。

➔ <https://tandem-ms.or.jp/>

♥小児慢性特定疾病情報センター

小児慢性特定疾病の患者さんの治療・療養生活の改善等に役立つさまざまな情報を提供しています。病気や治療の概要などの情報も掲載しています。

➔ https://www.shouman.jp/disease/details/08_03_042/