

PKUとは？

PKUは、1977年から実施されている新生児マス・スクリーニングによって発見される「先天性アミノ酸代謝異常症」の一つです。同じグループの中には、メープルシロップ尿症（MSUD）、ホモシスチン尿症などがあります。

PKUは必須アミノ酸の一つであるフェニルアラニン（Phe）の代謝を行なう酵素（Phe水酸化酵素）がうまく働かない疾患であり、MSUDはロイシン、イソロイシン、バリンの3種類をうまく代謝できない疾患です。余分なPheが代謝されずに体内に蓄積すると、知的障害などの中枢神経障害や赤毛、色白などのメラニン色素欠乏症状を起こします。

<PKU患者の発生頻度>

発生頻度は、PKUが約1/74,000人、MSUDが約1/503,000人。この32年間でPKUは541人、MSUDは80人が発見されています。

（平成20年度末現在）



フェニルケトン尿症 (PKU)



PKU親の会連絡協議会 事務局

〒180-0004

東京都武蔵野市吉祥寺本町

3-22-16-305

PKU親の会連絡協議会

<http://www.japan-pku.net/>

こども健康倶楽部サイト

<http://kodomo-kou.com/pku/default>




どんな病気なのでしょう？

タンパク質は20種類のアミノ酸から構成されていますが、ヒトが体内で作り出せず、食品などの形で摂取しなければならないアミノ酸を必須アミノ酸と言います。必須アミノ酸であるフェニルアラニン（phe）の代謝を行なう酵素の活性が生まれつき低いためにpheが代謝されずに体内に蓄積してしまう疾患がPKUなのです。

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、痙攣を起こすなどの重篤な症状が現れます。

PKUは治らないのでしょうか？

PKU発見から約70年経ちますが、現在でもPKUを根治する治療法はありません。対処療法としての厳格な「食事療法」を一生継続していくしか治療はありません。厳格な制限がある「食事療法」を一生にわたって続けていかなければならないことは、患者はもとより家族にとっても易しいことではありません。



「食事療法」とは？

この食事療法には2つの大きな柱があります。

- ① 食事からのタンパク質の摂取を極度に制限する「低タンパク食」であること。
- ② 特殊治療用ミルク（フェニルアラニン除去）を毎日決まった量を飲み続けること。肉・魚・卵・乳製品、大豆食品・・・といった高タンパク食品はもとより、普通のごはん・パン・麺類でさえ事実上食べることができません。患者それぞれが摂取できるpheの量をmg単位で計算し、毎日どの食品を何g摂取したか、記録、計算しながら食事をさせていきます。主食などは治療用食品の「低タンパク食品」（ごはん・パン・麺類）を使用する必要があります。


食品からタンパク質を制限した分、不足してしまうアミノ酸を治療用ミルクの形で補います。治療用ミルクはPKU患者にとっての主なタンパク源であり、正常な発育・発達には欠くことができません。そして医師が、毎月食事療法が正しく行なわれているかを血液中の数値を検査し経過観察を続けています。

極端な低たんぱく食の一方で、発育や生活活動のためには十分なたんぱく質、カロリーの摂取が不可欠ですから、これを両立させることは“綱渡り”のようなものです。

＜現在PKU患者が直面している問題＞

・初めてPKUの説明を受けると誰しも「果たして本当に育てられるのだろうか」と不安が募ります。「なぜボクは皆と同じような物がたべられないの？」「いつ治るの？」という素朴な疑問に、どう話せば良いのか悩みます。希少疾患ゆえに身近に同病の患者や理解者がいないため、特に子育て時期に孤立感、孤独感を覚える人が多い。

・20歳を過ぎるとそれまでと治療は何ら変わらないのに、医療費（特殊ミルク代+検査代）が3割負担となり高額になる。治療用特殊ミルクは、1缶（1200g）の薬価が約1万3000円、その3割で約3900円。青年期～成人では200g～300g/日が必要ですから、月に6缶としても2.5万円近くかかります。



・加えて治療用「低タンパク食品」は種類が非常に増えて使いやすくなったが、価格が高いため食費も高額となる。

月に2～4万円

・このような現状を国や行政に訴えるにも患者が少なく“声”を伝えるのも難しい。

・患者数が少ないので、新しい治療法（先端医療・新たなミルク・酵素製剤）なども研究が進まない。