

フェニルケトン尿症の患者さんへ

フェニルケトン尿症の治療

大人になったら どうするの？

監修

濱崎 考史 先生 大阪公立大学大学院医学研究科発達小児医学 教授

伊藤 哲哉 先生 藤田医科大学医学部小児科学 教授



ひいけ ゆう

ボクは日池 勇。30歳の会社員。

生まれたときにフェニルケトン尿症と診断され、これまでずっと食事療法を続けてきた。

ただ、子どものころはちゃんとできていたのに、最近はいっぱい高たんぱくのもの食べるようになっていたんだ。そんなある日のこと…。



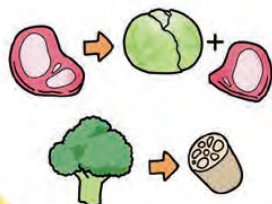
ランチは手作りのお弁当かい？

低たんぱくメニュー

低たんぱく米

はい、課長！

わたしが食べてよいもので
妻が色々工夫をしてくれまして



そうか
フェニルケトン尿症の
食事療法は大変そうだけど
がんばっているんだな

ところで
先日お願いしていた
み っ
見積もりの件だけだ



別のある日



1時間後

少しだけなら…

NG

翌朝

ガーン

やってしまった…

受診日



最近、
血中フェニルアラニン値が
上がっているね

家族旅行や
仕事仲間との食事会があって
つい食べてしまって…

大人になると、いろんな機会があるからね
また**管理目標値**をめざして
がんばっていこう



ポイント

血中フェニルアラニン値の管理目標値

年齢や性別を問わず
2~6mg/dL(120~360 μ mol/L)

血中フェニルアラニン値は、年齢や性別を問わず
2~6mg/dL(120~360 μ mol/L)が
管理目標値に設定されているよ



成人後も認知機能や心理社会的機能を保って
生涯にわたってよりよい社会生活を送れることを
めざしているんだよ



血中フェニルアラニン値が高い
状態が続くと、いろんな症状の
原因になることは知っているよね

今、こんな症状は
ないかな？



なかなか集中できない



フェニルケトン尿症の
食事療法を続けることが
難しいと感じる



忘れっぽく、物を忘れたり、
何度も確認が必要なことがある



集団の中にいると
落ち着かない、
外出するときに不安になる

そういわれてみると仕事で
大切な用事を忘れていたことがありました



気分の変化の原因がわからず、
理由もわからず悲しんだり
怒ったりすることがある



“ぼんやり”したり
注意不足になる



日々の宿題や業務を整理し、
計画を考えるのは
難しいと感じる



質問に答えたり思い出すのに
時間がかかることがあり、
すばやく考えることが
難しいと感じる

それは
血中フェニルアラニン値が
高いことが原因になっている
可能性があるんだよ

仕事で
疲れているんだと
思っていました

ポイント

成人患者さんが治療を中断すると、頭痛、
うつ状態、神経症、認知能力の低下など
の問題が起こる可能性があります¹⁾。

また、
血中フェニルアラニン値が
高いと仕事をする上で重要な
「実行機能」に影響が
出ることもあるんだ

仕事に
影響が出るのは
困ります…

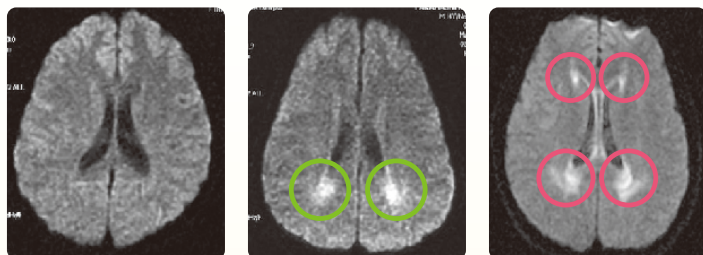
実行機能とは²⁾

目標を立て、それを達成するための
方法と工夫を考え、実行する能力。

血中フェニルアラニン値が高い場合、 脳に変化が起こる可能性があります³⁾。

コントロール良好な患者さん(左)では、MRI 画像の変化は認められませんでした。
中程度のコントロールの患者さん(中)では、脳の後部に変化が認められました。
コントロール不良の患者さんでは(右)、脳の前部と後部に変化が認められました。

DWI 法



FLAIR 法



血中フェニルアラニン値

67

1.1

コントロール良好

710

11.8

中程度の
コントロール

1190 (μmol/L)

19.8 (mg/dL)

コントロール不良

対象・方法

21例のフェニルケトン尿症の患者さん(3~44歳、血中フェニルアラニン値67~1,587μmol/L)に対して、MRI検査(DWI法、FLAIR法)を実施した。
血中フェニルアラニン値は、MRI検査後12日以内に測定した。

1) 日本先天代謝異常学会編：新生児マススクリーニング対象疾患等診療ガイドライン2019, p11-24, 診断と治療社, 2019年

2) 福井俊哉：認知神経科学. 12(3・4): 156-164, 2010.

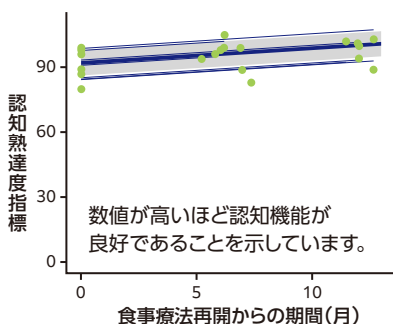
3) Okano Y, et al.: Mol Genet Metab. 2013; 110:424-30.



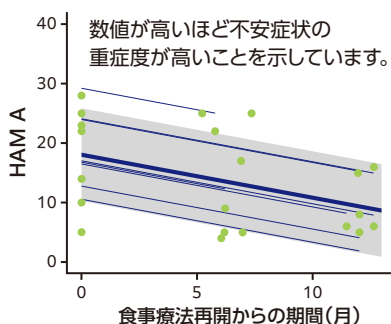
ただしこれらの症状は
**血中フェニルアラニン値を
下げることで
改善することもできるよ**

**血中フェニルアラニン値をコントロールすることで
認知機能・不安・抑うつスコアが改善することが
報告されています。**

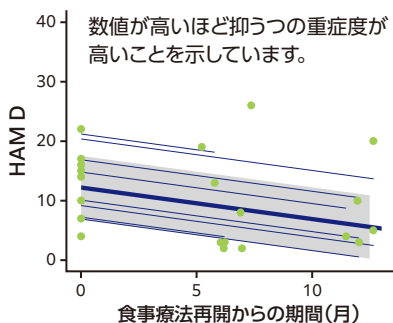
認知機能



不安障害



抑うつ



対象

小児期に開始した食事療法を18歳未満で中止し、少なくとも5年間食事療法を行わなかったフェニルケトン尿症患者さん9例

対象

食事療法を再開し、12ヵ月間にわたって認知機能・不安・抑うつのスコアの変化を評価した。

Burgess NM, et al. Orphanet J Rare Dis. 2021;16(1):35.



大人になってからも
治療を続けることが
大切なんです

食事療法は大変だけど
もう一度きちんと治療に
取り組んでいこうと
思います

また食事療法
がんばろうね!

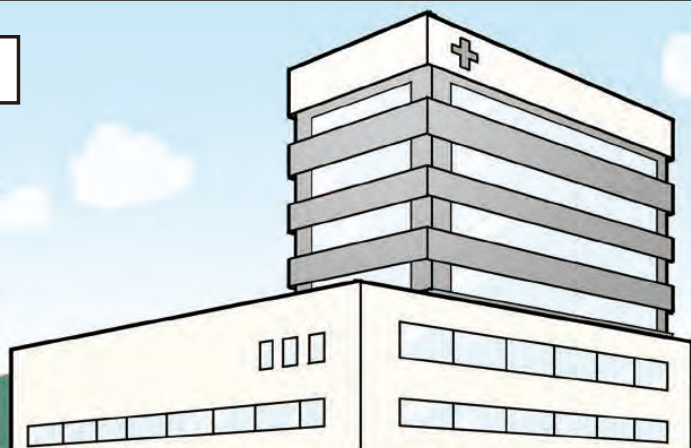
治療の基本は
食事療法だけど、お薬で
血中フェニルアラニン値を
下げることができる
可能性もあるから

お薬

食事療法

相談しながら
治療方針を決めていこう!

数ヵ月後



最近は血中フェニルアラニン値が
安定しているよ
治療をがんばっているね！

本当ですか？
よかったです！



その時は気づかなかったのですが
血中フェニルアラニン値が高い時期は
いま思うと調子が悪かったんですね

もの忘れが減って、仕事の効率が
上がった気がします



頭の中のもやもやが晴れて
本来の自分を
取り戻した気分です

大人になってから治療を続けることの
大切さに気付いてくれてよかった
これからも一緒に治療に取り組んでいこう！





BOMARIN®