


ポンペ病のお子さんに関わる方に話す際、この冊子をご活用ください

Pompe | Note

ポンペ病のお子さんに関わる方へ

監修 東京女子医科大学 小児科 准教授 **石垣 景子** 先生

協力  特定非営利活動法人
全国ポンペ病患者と家族の会*

学校生活を安全に楽しく送るために

Pompe Note は、教育関係者とポンペ病のお子さんを持つ保護者が、
子どもの学校生活を共に支えるための冊子です。

病気について理解し、必要な支援と体制づくりをお願いします。

「同級生とずっと同じ学校生活を送りたい」

ポンペ病のお子さんのその願いは、

病気による症状の進行により叶わなくなることがあります。

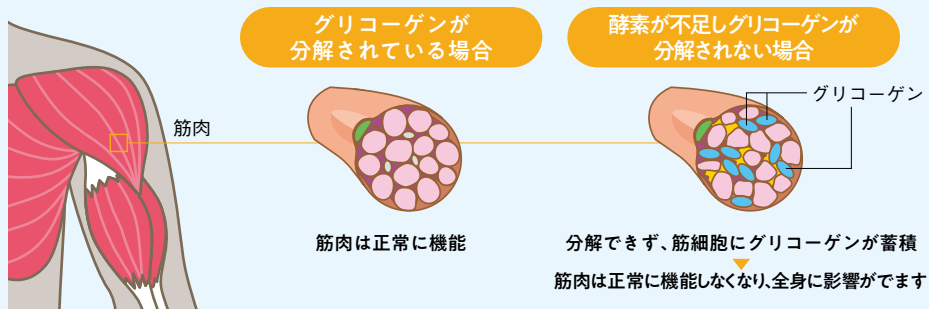
お子さんの気持ちに寄り添う心のケアが、充実した学校生活に繋がります。

学年や学校が変わっても教育関係者と保護者が継続して情報を共有するために、
この冊子を活用してください。

ポンペ病とは

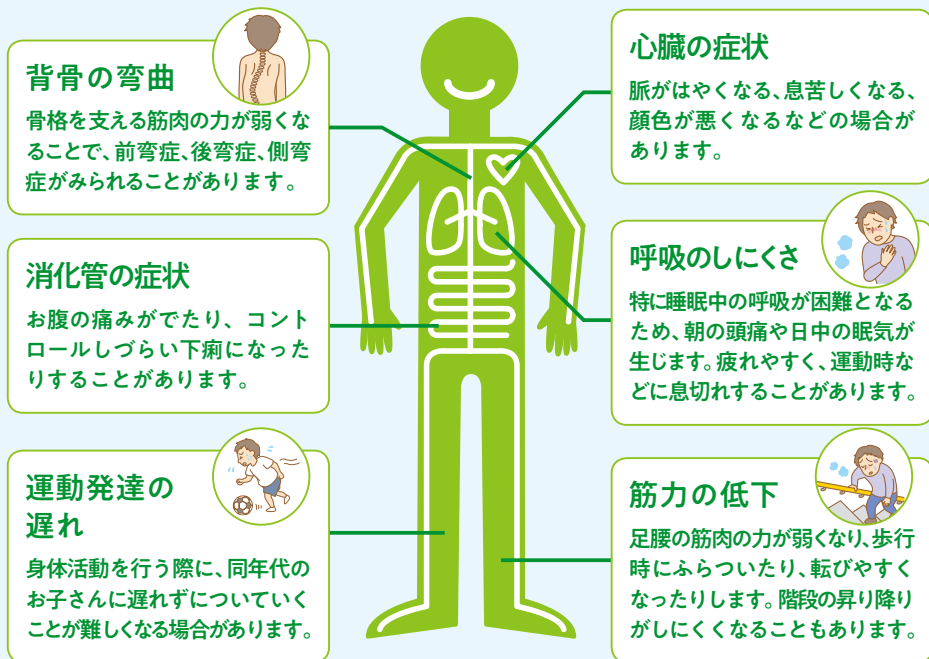
生まれつき、酸性 α -グルコシダーゼと呼ばれる酵素を十分に持っていないために起こる病気です。

この酵素は糖のひとつであるグリコーゲンの分解に必要です。酵素が不足して分解ができなくなると、全身にグリコーゲンが過剰に蓄積し、特に筋肉、心臓、肝臓の細胞などにたまります。筋肉の細胞にグリコーゲンがたまると、細胞が損傷を受けて、筋肉が正常に機能できなくなります。



主な症状

人により症状やその程度が異なりますが、代表的な症状として下記のようなものがあります。

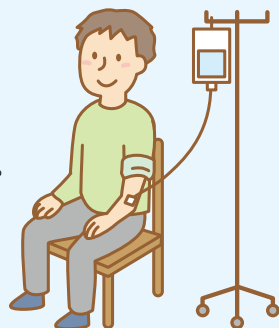


これらの症状は時間がたつにつれて悪化する場合があります。症状の表れ方や進行には個人差があり、車いすや人工呼吸器が必要となる場合があります。

治療

- 酵素補充療法: 定期的(2週間に1回)に、生まれつき不足している酵素を補うための点滴による治療を受けます。
- 対症療法: 症状を緩和させるための治療を行う場合もあります(例: リハビリ、酸素マスク、人工呼吸器、経管栄養など)。

通院や入院のため、授業の早退や欠席が必要となる場合があります。



学校生活での注意点

記入日： 年 月 日

気にかけていただきたいことの例

- 通院・入院や、頭痛・体調不良などによる授業の早退や欠席
- 体育の授業・課外活動・運動会や遠足など体力を要する活動、同級生と同じペースの動きを伴う行動
例：必要に応じて個別の目標やメニューの設定、見学の実施
- 校内での移動による疲労や転倒によるけがの防止
例：階段の手すりや多目的トイレの利用など
- 保健室など、疲れや体調不良等のため横になれるスペースの確保
- お腹の痛みや下痢などのため、授業中にトイレに行くことの容認
- 車いす・人工呼吸器の使用
- 通学時の安全確保
- その他

保護者の方：特に要望する注意点のに✓をし、こちらに説明を記載してください。

<p>保護者名・連絡先</p>	
<p>使用している 薬の情報</p>	
<p>かかりつけの 医療機関・主治医名</p>	
<p>主治医との 連絡事項記入欄</p> <p>必要に応じて、主治医から 学校生活における注意点を 記載してもらいましょう。</p>	

子どもの気持ちに寄り添う

お子さんを支える周りの大人の理解と配慮により、学校生活を安全で楽しく過ごすことができます。ポンペ病のお子さんは、定期的な治療のために、学校を休まなければならないことがあります。また、他のお子さんと比べて動作が遅かったり、体力が足りないことで、疎外感を感じたり、心無い言葉に傷つくことがあるかもしれません。病気の進行に伴い、それまでできていたことができなくなることもあります。

ポンペ病のお子さんのちょっとした違いや変化に気づきましたら、保護者と相談して適切な対策を講ずる体制づくりをお願いします。

ポンペ病のお子さんをもつ ご両親の体験談



幼 稚園の入園で団体生活を経験し、
そこで初めて、本人はお友達と違うことに気づかされました。
初めての運動会の練習で、
「一生懸命走っているのにいつもビリ・・・」と泣き出し、
なだめるも「参加したくない」と言い出しました。
入園時に幼稚園側へポンペ病について説明していましたが、
こんな場面に出くわすことは、予想していませんでした。

運動会当日、走る姿が滑稽だと保護者席から囁かれたのを耳にした時は、
とても悔しかったです。本人はそれ以上の気持ちだったことでしょう。
翌年からは幼稚園側の配慮により、
徒競走はなくなり、個人の差が目立たないようナリレー形式になりました。

小 学校へ入学。
入学時に担任と面談したこともあり、
1年生の時は大きな問題もなく過ごせましたが、
翌年担任が変わり、
1年時の担任から引き継ぎをされていると思いき、
面談をしなかったことが失敗でした。

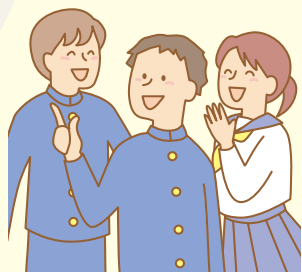
運動発達の遅れにより、健常児と比べると動作が鈍いために、
給食当番で食器のカゴを友達と運ぶ際、同じ速さについていけず、
階段から転落しコブをつくってきました。
ほかにも、下校時、2人の友達にからかわれ、
両足を同時に傘で引っ掛けられ転倒し
けがをしたこと、グループ対抗の競技の時は鈍くさいから勝てないとの理由で
仲間に入れてもらえなかったこと…等々。



この頃から、朝に頭痛や腹痛を訴えるようになり、不登校気味になってしまいました。

担任や教頭先生と面談をしましたが、
「仲間はずれになっているようなことはなく、
課題ができていないから学校に来たくないのだと思う」とのご意見でした。
残念ながら、しばらく休んでいても
担任から本人への誘いの言葉をかけていただくことはありませんでした。

それ以降、新学期毎に担任へポンペ病の説明と病状の進行具合を伝えるようにしました。



中 学、高校は一貫校へ入学。

この頃から背骨の側弯症を併発、体力も落ち、人工呼吸器も使用するようになっていました。高校生になると出席日数の問題が立ち上がりました。隔週の酵素補充療法のための通院、体調不良に加え、側弯症の手術などによる欠席のためです。しかし、学校側はクラス担任の枠を超え、校長先生はじめ学校中で支えてくださいました。時間割編成の際は事前に連絡をいただき、本当にありがたかったです。

大 学へ入学。

担任はいないため、ポンペ病や本人の状態についてのプリントを全講師へ手渡ししました。入学した理学部はバリアフリー化されておらず、講義を受講できるように整備していただきました。しかし、行くことができなかった施設も多々あります。本人が志した進路は長時間におよぶ実験ばかりであったため、体調を崩し、進路変更をせざるを得なくなりました。



しかし幸いにも、研究テーマを情報分野で活かすチャンスに出会い、現在、情報分野で学んだことを活かし、リモートワークのできる仕事に就こうとしています。

* 特定非営利活動法人 全国ポンペ病患者と家族の会について

ポンペ病の早期発見と早期治療を目指し、
患者の生命の危機の低減と患者及び家族の日常生活の安定を図ることを目的としています。
患者会ホームページ：<https://pompe-family.com/>

新しい冊子が必要になりましたら、主治医の先生へ依頼してください。
以下の会社サイトからダウンロードすることもできます。



<http://www.amicusrx.jp/>

Amicus Therapeutics 社の会長兼CEOであるジョン・F・クラウリーは、2人のポンペ病の子どもの父親です。



アミカス・セラピューティクス株式会社
〒100-0005 東京都千代田区丸の内一丁目6番2号 新丸の内センタービルディング19階