



## 1 治療の原則

### 治療の方法

#### a) 食事療法

見つかった病気の多くに対して、治療用特殊ミルク（p30 参照）を使用した食事療法が行われます。（恩賜財団母子愛育会特殊ミルク事務局に相談）

#### b) カルニチン投与：

有毒な有機酸などをカルニチンが結合して身体の外に出す作用があります。

#### c) ビタミン投与：

ビタミン類（B1、B2、B6、B12、ビオチンなど）の投与が奏功する病気もあります。

#### d) 食事間隔の指導：

脂肪酸代謝異常症などでは、乳児期に哺乳の間隔を長くあけないなどの工夫だけで発症が予防されるものもあります。

#### e) 生活指導：

風邪などで食事がとれない時に（シック・デイ）、早めにブドウ糖の点滴治療をしたりして、低血糖による突然死を防ぎます。

#### ※治療に関する参考資料

「タンデムマス導入にともなう新しいスクリーニング対象疾患の治療指針」

特殊ミルク情報 42 巻別冊 恩賜財団母子愛育会（2007 年 4 月）

（web からダウンロードすることができます）

（web アドレス）<http://www.boshiaiikukai.jp/milk.html>

## 2 代謝異常症の治療用特殊ミルクとは？

「特殊ミルク」とは、代謝異常の食事療法をしやすいするために、病気に応じて一定の栄養成分を制限したり、または強化するなどして作られたものです。

### ① 特殊ミルク共同開発事業

新生児マススクリーニング等で発見された先天代謝異常の治療のために治療用特殊ミルクの改良開発、安定供給を目的として、昭和 55 年度より開始されました。

※恩賜財団母子愛育会特殊ミルク事務局

<http://www.boshiaiikukai.jp/milk.html>

(TEL 03-3473-8333)

### ② 特殊ミルクの種類

アミノ酸代謝異常、有機酸代謝異常および脂肪酸代謝異常の疾患ごとに適した特殊ミルクを使用する必要があります。

医薬品	医師の処方。健康保険等の適用
登録品目	公費とメーカーの協力で無料提供（窓口：特殊ミルク事務局）
登録外品目	乳業会社の負担で無料提供（窓口：特殊ミルク事務局）
市販品目	有料（メーカーまたは薬局で購入）

※恩賜財団母子愛育会総合母子保健センター特殊ミルク事務局から発刊される「特殊ミルク情報」に掲載されています。

### ③ 特殊ミルクの供給を受ける際の負担

タンデムマス・スクリーニング対象疾患（アミノ酸、有機酸、脂肪酸代謝異常）のうち、特殊ミルクを必要とするほとんどの病気に対して何らかの補助を受けることができます。



## 3

## 食事療法の基本と治療用特殊ミルク一覧

疾患	食事療法の基本	治療用特殊ミルクの種類
フェニルケトン尿症	フェニルアラニン制限食	●フェニルアラニン除去ミルク配合散「雪印」 ○フェニルアラニン無添加総合アミノ酸粉末 (A-1) ○低フェニルアラニンペプチド粉末 (MP-11)
メープルシロップ尿症	分枝鎖アミノ酸制限食	●ロイシン・イソロイシン・バリン除去ミルク配合散「雪印」
ホモシスチン尿症	シスチン添加低メチオニン食	○メチオニン除去粉乳 (S-26)
シトルリン血症 1 型 アルギニノコハク酸尿症	たんぱく制限食	○高アンモニア血症・シトルリン血症フォーミュラ (7925-A) ○蛋白除去粉乳 (S-23)
シトリン欠損症	乳糖除去	○MCT フォーミュラ (721、ML-3) ○乳糖除去ミルク (110、MC-2)
メチルマロン酸血症 プロピオン酸血症	イソロイシン・バリン・メチオニン・スレオニン制限食	○イソロイシン・バリン・メチオニン・スレオニン除去粉乳 (S-10) ○イソロイシン・バリン・メチオニン・スレオニン・グリシン除去粉乳 (S-22) ○蛋白除去粉乳 (S-23)
イソ吉草酸血症 メチルクロトニルグリシン尿症	ロイシン制限食	○ロイシン除去フォーミュラ (8003)
ヒドロキシメチルグルタル酸血症	ロイシン制限食 脂肪制限食	○ロイシン除去フォーミュラ (8003)
長鎖脂肪酸代謝異常症	中鎖脂肪酸 (MCT) 長鎖脂肪酸制限食 食事間隔の注意	○必須脂肪酸強化 MCT フォーミュラ (721)

○特殊ミルク共同安全開発事業による治療用特殊ミルク； ●薬価収載品（健康保険で使用する医薬品）

※治療用特殊ミルクにはビオチンなどのビタミン含有量が少ないことが問題になっている。先天代謝異常の場合は、特殊ミルクと普通のミルクを合わせて使用するのでビタミン欠乏症状の出ることは稀であるが、一応念頭におくことが望ましい。

## 4

## 治療に使われる薬剤

### 1) テトラヒドロbiopterin (BH<sub>4</sub>)

フェニルアラニンを代謝する酵素の補酵素としてはたらくビタミンの一種です。高フェニルアラニン血症（フェニルケトン尿症）の一部で有効な病型があります。食事療法が必要なくなる例もあります。

### 2) チアミン (ビタミン B<sub>1</sub>)

メーブルシロップ尿症で欠損する酵素の補酵素です。メーブルシロップ尿症の一部の患者で効果がみられます。

### 3) ベタイン

未承認薬ですが、ホモシスチン尿症に効果があります。

### 4) 葉酸

ホモシスチン尿症をとまなうメチルマロン酸血症に効果があります。

### 5) レボカルニチン (L-カルニチン、エルカルチン®)

有機酸や脂肪酸の運搬体です。病気のために細胞の中に蓄積した有害な有機酸はカルニチンと結合して体外に排泄されます。患者にレボカルニチン（エルカルチン®）を投与すると、解毒作用があります。

### 6) ビタミン B<sub>12</sub>

メチルマロン酸血症の中にはビタミン B<sub>12</sub> がよく効く病型があります。このような患者では、大量（例えば通常量の 20 倍以上）の B<sub>12</sub> 製剤を服用するだけで症状が改善し、食事療法が不要になります。

### 7) メトロニダゾール

腸の中にはプロピオン酸を産生する細菌がいます。プロピオン酸が吸収されると、メチルマロン酸血症やプロピオン酸血症にとっては好ましくありません。メトロニダゾール（フラジール®）という抗生物質は、プロピオン酸を産生する腸内細菌を抑える作用があり、増加した有機酸を減らす作用があります。

### 8) ビオチン

複合カルボキシラーゼ欠損症という病気では、大量のビオチン（10～40mg/日）を投与すると臨床症状が改善することが知られています。

### 9) リボフラビン (ビタミン B<sub>2</sub>)

グルタル酸血症 2 型の一部には、大量（100～300mg/日）のリボフラビンを投与すると臨床症状が改善する病型があることが知られています。