

## 非常に稀な疾患です

日本では、64万人に1人（年間1～2人）  
新生児マス・スクリーニングで  
昭和58年～平成26年(32年間)の  
患者発見数：87名

（平成27年現在）

そのため、認知度がとても低いのが現状です。

## 発見される主な方法

生まれて4.5日目にかかとかから採血し  
ておこなう、**スクリーニング検査\***で  
発見されます。

早期発見、早期治療する事  
により命が助かる可能性があるため、  
日本では昭和52年以降、ほぼ全員の新生児  
に対し実施されています。

※この検査で発見できない場合もあります。



## 医療費等の助成制度のご紹介

0歳から19歳までは、小児慢性特定  
疾患という制度があります。  
平成27年よりメープルシロップ尿症  
(MSUD)が、医療費の助成対象疾病で  
ある「指定難病」に追加されました。

### ～ MSUD JAPANを応援して下さい～

平成27年に設立したばかりの小さな会  
ですが、MSUD JAPANの理念と活動に賛同  
して頂いた皆様には、ご寄付を通じて、  
ぜひ私たちの活動をサポートして頂けれ  
ば幸いです。  
集まったご寄付は活動資金として、主に  
当会の運営費に使用させていただきます。

ゆうちょ銀行 00100-8-323792  
メープルシロップ尿症の会

入会希望の方はHPをご覧ください。

日本メープルシロップ尿症の会 (MSUD JAPAN)  
<http://msud-japan.com/>

MSUD JAPAN

検索

監修：日本大学病院 小児科医師 石毛 美夏

## 先天性アミノ酸代謝異常

# メープルシロップ尿症

(Maple Syrup Urine Disease)

を知っていますか？



## 「メープルシロップ尿症」 という名称の由来

尿や汗からメープルシロップのよう  
な特有のにおいがあるためこの名  
が付きました。また、別名を  
楓(カエデ)糖尿症とも  
いいます。

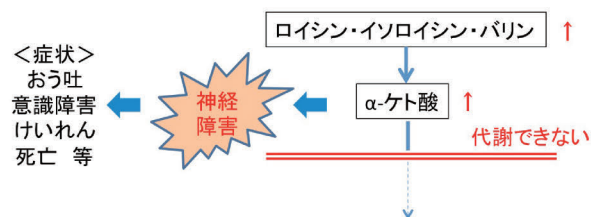


日本メープルシロップ尿症の会  
(MSUD JAPAN)

## メープルシロップ尿症とは？

たんぱく質に含まれるアミノ酸の  
**ロイシン・イソロイシン・バリン**が  
代謝できない遺伝疾患です。

これらのアミノ酸やこれに由来する  
α-ケト酸が体内に著しく増加すること  
により神経を障害し、おう吐、意識障  
害、けいれん等をおこし、最悪の場合  
は死に至ります。



食事からの過剰なたんぱく質摂取のほかにも、風邪等の感染症や長時間の空腹によっても、体調が悪化します。

### 代謝？

食べ物等が体内で利用されることを「代謝」といいます。私たちが生きていくための、生命活動そのものです。

### 必須アミノ酸？

体を作るのに必要な栄養素です。一つでも不足すると体を作ることが出来なくなる、とても重要な栄養素です。

## 治療方法をご紹介します

現在、根治療法がないため<sup>※</sup>、主な治療方法は食事療法です。アミノ酸の集まりであるたんぱく質の摂取を制限することにより、代謝出来ないアミノ酸を管理します。**ロイシン・イソロイシン・バリンは必須アミノ酸**であり、まったく食べないわけにはいきません。そのため、各患者の代謝できる量にあわせて、ごく少量のみ摂取する厳格な管理が必要です。

※近年、数例ではありますが、肝臓移植による軽減治療がおこなわれるようになりました

## ～食事療法の内容～

①超低たんぱく食（代謝できるわずかな量を食事からとる）

肉、魚、卵、豆類等は制限が大きく、ごく少量しか食べることができません。

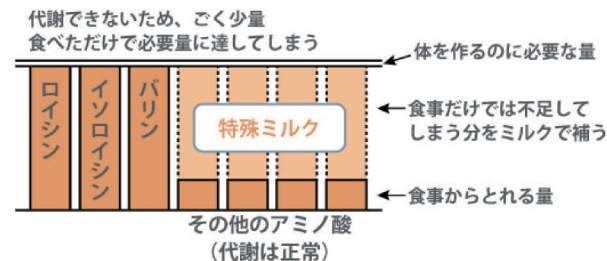
ごはん、パン、麺等の主食は、治療用の高額な低たんぱく食品<sup>※</sup>を使用し、たんぱく質の摂取量を抑えます。

※低たんぱく食品の費用助成制度はありません。



②特殊ミルク(栄養素の不足分を補う)

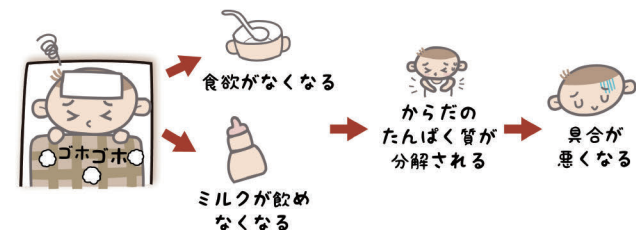
①だけでは不足してしまう栄養素を、特殊ミルクにより補います。このミルクは、ロイシン・イソロイシン・バリンが除去されており、1日数回にわけて毎日飲みます。



## 感染症や長時間の空腹にも 気をつける必要があります

体調が悪くなると食事やミルクがとれなくなり  
ます。体はエネルギーを維持するため、筋肉など体  
に蓄えられたたんぱく質を分解して、アミノ酸を取り  
出し糖を作り出します。この際に、ロイシン・イソ  
ロイシン・バリンが代謝できずに増加してしまい、  
様々な症状が出てきます。

通常の食事療法が十分できていても、急速に状態が  
悪化してしまいます。体調不良時にはすぐ病院を受  
診し、点滴や入院などの対応が必要です。



悪化のスピードが速いことも特徴の一つです。

## 命をつなぐ「特殊ミルク」

### ～ 明るい笑顔のために ～



治療に欠かせない特殊ミルク  
があります。  
代謝できないアミノ酸のロイ  
シン、イソロイシン、バリンが除去  
されてます。(医薬品です)

この特殊ミルクは、食事療法をする上で1日も欠  
かさずに飲み続けなければなりません。

病気を早期発見し、早期治療をする上で、適切  
な特殊ミルクの摂取・厳格な食事療法を続ける  
ことが最も大切な事です。1日も欠かす事の出来  
ない事であり、厳しい面もありますが、適切な  
食事療法と体調不良時の早期対応を行っていく  
事で、正常に発育する可能性も十分あります。

