

私たちの活動



私たちは、子どもたちが生涯安心して生活できることを願い、活動しています

ご支援のお願い

当会は私たちの活動を応援して下さる皆様のご寄付により支えられています。賜りましたご寄付はこの病気の子供たちの健やかな成長のために大切にさせていただきます。

【ゆうちょ銀行からのお振替】

記号番号 10040-47778711
プロピオン酸血症とメチルマロン酸血症の会

【ゆうちょ銀行以外からのお振替】

ゆうちょ銀行 008支店(普)4777871
プロピオン酸血症とメチルマロン酸血症の会

新生児 マススクリーニング (先天性代謝異常症等検査)



先天性の病気のなかには、生後早い時期に採血を行うことで診断できるものがあります。新生児のうち早期発見しておくことで、早期治療により知能の遅れなどを防止できたり、重い症状が出ないように注意して日常生活を送ることができます。このような取り組みが「新生児マススクリーニング」(先天性代謝異常症等検査)で、世界各国で行われています。日本では1977年に5つの疾患を対象として始まりました。技術の進歩によって、更に多くの疾患を対象とすることが可能となり、2014年には有機酸代謝異常症と脂肪酸代謝異常症の一部の病気もその対象となりました。

しかし「診断」は決してゴールではありません。家族は発症予防へのプレッシャー、与薬や食事療法の難しさなどと向かい合い頑張っています。また、重症型では検査の前に発症してしまうこともあります。

全国各地で
専門家を招いて
交流会・勉強会を
開催して
います



HIDAMARI TANPOPO

有機酸・脂肪酸代謝異常症の患者家族会

ひだまり たんぽぽ

新生児マス・スクリーニングを応援

先天性代謝異常症の 子どもを守る会

お問い合わせ
pamma.info@gmail.com

ホームページ
<http://hidamari-tanpopo.main.jp>

有機酸代謝異常症とは

食べ物の蛋白質は腸で消化・吸収された後、アミノ酸に分解されます。アミノ酸はさらに代謝されますが、その過程のどこかの酵素がうまく働かないと、代謝の流れがせき止められ有機酸という物質が体の中に溜まります。この有機酸が過剰に溜まる体質を、有機酸代謝異常症(有機酸血症)と言います。症状は、哺乳不良、嘔吐、傾眠(不活発でうとうとする状態)などで、さらに進行すると意識がなくなりこん睡状態となり、けいれんを起こすこともあります。治療が遅れると短時間の内に死亡することもあります。患者の多くは、特殊ミルクの利用、低蛋白質高カロリー食事療法、お薬の服用等を行い、症状を予防しながら生活しています。



【有機酸代謝異常症の例】

メチルマロン酸血症 / プロピオン酸血症 / β -ケトチオラゼ欠損症 / イソ吉草酸血症 / 3-メチルクロトニル CoA カルボキシラーゼ欠損症 / メチルグルタコン酸尿症 / 3-ヒドロキシ-3-メチルグルタル酸血症 / 3-ヒドロキシ-3-メチルグルタル CoA 合成酵素欠損症 / スクシニル-CoA:3-ケト酸 CoA 転スフェラーゼ (SCOT) 欠損症 / 複合カルボキシラーゼ欠損症 / グルタル酸血症 1 型 / グルタル酸血症 2 型 / 原発性高シュウ酸血症 / アルカプトン尿症 / グリセロール尿症 / 先天性胆汁酸代謝異常症



先天性代謝異常症とは

私たちの体の中では、食物からとった栄養が分解・合成をされて、生きるために必要な物質やエネルギー源となり、不要になったものは排泄されます。このような一連の科学変化を代謝と呼びます。この代謝に欠かせないのは酵素です。先天性代謝異常症とは、生まれつき特定の酵素が正常に働かないため、体の中に有害な物質が蓄積したりエネルギーをうまく作り出せなかったりして症状が現れる状態の総称です。体の中では、いろんな種類の栄養素が代謝されていますが、それがうまくいかない部分によって、それぞれ有機酸代謝異常症、脂肪酸代謝異常症、アミノ酸代謝異常症、糖質代謝異常症…などと分類されています。

私たちはこのうち、有機酸代謝異常症と脂肪酸代謝異常症を中心としたセルフ・ヘルプ・グループです。

脂肪酸代謝異常症とは

私たちの体内では、糖質→蛋白質→脂肪という順番でエネルギー源が利用されています。脂肪酸代謝異常症とは、脂肪からエネルギーを作り出すことがうまくできない体質です。

症状は、発熱時や絶食が続いたときに起こるけいれんや意識障害などです。重症では、今まで元気であったのに突然死をすることがあります。また、筋力低下、筋痛、息苦しさ(心不全)などといった筋症状が現れることもあります。患者の多くは、積極的な糖質の補給、十分な休息、お薬の服用等を行い、症状を予防しながら生活しています。



【脂肪酸代謝異常症の例】

全身性カルニチン欠損症 / カルニチンパルミトイルトランスフェラーゼ I 欠損症 / カルニチンパルミトイルトランスフェラーゼ II 欠損症 / カルニチンアシルカルニチントランスロカーゼ欠損症 / 極長鎖アシル CoA 脱水素酵素欠損症 / 中鎖アシル CoA 脱水素酵素欠損症 / 短鎖アシル CoA 脱水素酵素欠損症 / 三頭酵素欠損症 / 3-ヒドロキシアシル CoA 脱水素酵素欠損症

写真 = 咲愛ちゃんご家族
(カルニチンパルミトイルトランスフェラーゼ II 欠損症)



先天性代謝異常症の子どもを守る会
facebook.com/pamma.info/

いずれも完治は難しく、まだ分からないことも多くあります。
そのため、全ての子どもたちを長期的に見守り、安心して生活できるよう支える仕組み作りが求められています。