

シトリン欠損症について

このパンフレットには、「シトリン欠損症」という病気の説明、園や学校における活動での留意事項の要点を記載しています。患者会のこれまでの経験を元にまとめたものです。入園・入学時や学年始まり等で、保護者からの説明の補助資料としてご活用ください。

【ご利用にあたっての保護者の方へのお願い】

シトリン欠損症に多く見られる事例を記載していますが、

- ① 患者の症状は十人十色で、患者ごとに異なる部分もあります。
- ② 個々の症状や特徴による対処方法が、全ての患者に当てはまる訳ではありません。
- ③ 成長に従い症状が変化することもあります。
- ④ 個人の症状に合わせて主治医との相談に基づき対処方法を立ててください。
- ⑤ 主治医で対応困難な場合は、患者会のサポート医師に相談してもらってください。

また、以前は当てはまっていたけど、今は違うからと言って病気が治ったものではありません。

どんな病気なのか？

「シトリン欠損症」とは、身体の中（主に肝臓）で「シトリン」というタンパク質を上手に作ることができない（欠損する）病気です。シトリンが欠損することにより一部の代謝機能が正常に働かず、本来なら体外に排出される物質が体内に蓄積して様々な症状を引き起こします。シトリン欠損症は**原因が同じなのに、成長段階に応じて症状が全く異なるという非常に変わった特徴を持っています。**

大きく3段階にわかれ乳児期と成人期の症状には異なる病名がついています。乳児期の症状はだいたい1歳頃までに自然に良くなり、その内の何割かが成人後に CTLN II を発症する経過をたどります。

- 乳児期の症状 ： 新生児肝内胆汁うっ滞（NICCD）
- 幼児期～学童期・思春期： 別途、留意事項を記載
- 成人期の症状(一部が発症する)： 成人発症Ⅱ型シトルリン血症（CTLNⅡ）

では、幼児期～学童期・思春期についてはどうなのでしょう。普段の様子だけでは病気かどうかは判断が付きません。また、血液検査等で顕著な異常値が確認されることが少なく、現在のところ「医学的な名称」はありません。しかし、シトリン欠損症が原因となって様々な症状がでます。そのうち、園や学校内での活動において、是非とも知っておいて頂きたい留意事項を以下に記します。

留意事項 1 食事について

シトリン欠損症の症状の一つに、3頁囲みに記載した**特異的な食嗜好（以下、食癖：しょくへき）**が挙げられます。食癖は**病気と上手く付き合うための身体の反応**であると考えられています。極端な食べ物の好き嫌いとして現れ、患者によりそれぞれ異なります。また、糖質（炭水化物）の大量摂取は体に悪影響を及ぼすと考えられています。

「好き嫌いのはげしい、我儘な子」と叱ったり、他の子どもたちと同じもの（特に糖質）を無理に食べさせようとしないでください。

保護者の方は家庭での食事の様子や食嗜好などを伝えて、どのような方法が子供に最も適した対応なのか学校関係者の方と情報共有してください。

- ① 個人差がとても大きく、ご飯やパン、麺類を普通に食べることができない子供たちもいます。
- ② このような場合、弁当対応をお願いするケースもあります。
- ③ もし給食を、あと一口分だけ残していたとしても、身体が糖質を拒否している状態なので、頑張る食べるように応援したり、無理強いしたりしないでください。
- ④ 一方、身体にとって最低限の糖質（炭水化物）の摂取は必要です。糖質（炭水化物）だけを大量に摂取している場合を除き、無理に止める必要はありません。
- ⑤ **苦手なものを絶対に食べてはダメということではありません。仮に食べたとしても、シトリン欠損症が原因でアレルギーのようなショック症状等ができるわけではありません。（別の理由によりアレルギーがある場合は、それに応じた対応が必要です。）**
- ⑥ 苦手なものを食べると、気分が悪くなったり吐き気がしたりすることがあります。しかし、そのような食べ物は過去の体験から料理の見た目や匂い・香り等からなんとなくダメだと判断するような場合もあるそうです。

好きなもの(比較的共通していて似通っている)

- ・豆類(大豆製品全般、ピーナツ類)
- ・卵、卵料理全般
- ・乳製品(牛乳、チーズ)
- ・マヨネーズ
- ・肉類全般(牛、豚、鶏)
- ・魚介類

→ タンパク質や脂肪を多く含む食品を好んで食べます。



嫌いなもの、苦手なもの (個人差が大きく、体調にも左右される)



- ・一般に子供が好きな果物、ジュース、甘いもの(菓子類)など、糖質(炭水化物)を多く含むものを嫌う傾向がある。
- ・ごはん、パン、麺類等のデンプンが多い食べ物が苦手だったり、食べられない子供もいる。
- ・ごく少量の砂糖や味醂等の味付けを敏感に感じ取って、同じ食材でも調理法や味付けにより食べたり食べなかったりすることがある。

留意事項2 学校生活について

シトリン欠損症では、食べ物に関する留意事項を除き、身体的・精神的な成長は他の子どもと何も違いはありません。体育やクラブ活動への参加についても医学的に制限の必要はありません。

ただ、シトリン欠損症では**糖質(炭水化物)を上手にエネルギーとして利用できない**ため、人によっては、疲れ易くてぐったりしたり、低血糖になって元気がなくなったりすることがあります。予防策や、学校で症状が出た場合の対処方法について保護者と学校間で事前に十分な相談をしておいてください。

1) 主治医の連絡先の確認

2) エネルギー補給のための補食の摂取

- ① 食事を小分けにして回数を多くとること(頻食)が低血糖対策には比較的有効です。いざという場合に備えて、保健室等に補食を保管しておいてもらうことも相談してみてください。
- ② 全員が低血糖になる訳ではありません。補食のために友達と違う行動をとることをストレスに感じる子供もいます。保護者の方は、学校での様子や帰宅後の生活状況から補食の可否を判断してください。実施する時は、子供にも理由をしっかりと説明してあげてください。

- ③ 補食に適当な食品は、糖質と多めの脂質を含むもの、一例として牛乳やチョコレート、保存性と携帯性を考慮すれば大豆バー食品などが挙げられます。これも、個人の好みに合わせてください。くれぐれも**ブドウ糖や砂糖を単独で大量摂取しないこと。**

【重要注意事項 高濃度糖液の点滴の禁止】

シトリン欠損症に由来する症状以外に、思わぬ事故やケガなどで手術などの治療を受けることがあるかもしれません。この時、必ず守ってもらいたいことがあります。**シトリン欠損症では高濃度糖液(高カロリー輸液、グリセオール液など)の投与により症状が悪化する場合があります。とても危険なので使用禁止です。**保護者不在で医療機関にかかる場合はこのことを必ず医療関係者(救急隊員、医師、看護師等)に伝えてください。**(小児科などで、嘔吐・下痢や低血糖の時に使う5%ぐらいの低濃度糖液の点滴は心配いりません。)**

その他くご家庭から学校への連絡・お願いなど>

編集：シトルリン血症の会

監修：佐伯 武頼(鹿児島大学大学院医歯学総合研究科)

乾 あやの(済生会横浜市東部病院：小児肝臓消化器科)

大浦 敏博(仙台市立病院：小児科)

岡野 善行(おかのこどもクリニック、和泉市)

わからないことは、どんな些細な事でも結構ですので遠慮なく患者会にご相談ください。ホームページ掲示板に直接書き込んで頂いても結構です。医学的な回答はできませんが、同じような悩みを持ちながら子供たちを育ててきた保護者も多く在籍しています。きっと何かのヒントが得られると思います。

子供たちが、充実した学校生活を送り心身とも健やかに成長することを願い・・・

シトルリン血症の会 2017年11月

<シトルリン血症の会ホームページ <http://citr-pfg.net/>>

<お問い合わせ先 メールアドレス web@citr-pfg.net>