

研究論文

大学生によるフェニルケトン尿症のための低フェニルアラニン食の作成事例

日高 茂暢¹

Case Study of a University Student Creating a Low Phenylalanine Diet for Phenylketonuria.

Motonobu HIDAKA

【要旨】フェニルケトン尿症（Phenylketonuria, PKU）はフェニルアラニンの代謝異常によって生じる常染色体潜性遺伝疾患である。血中フェニルアラニン濃度のコントロールが出生直後からの一生に掛けて必要なため、継続的な食事療法が必要となる。本研究では大学生を対象に、PKUの病態や支援に関する理解を深める目的で、14歳以上のPKU児を想定し1食分の低フェニルアラニン食を作成させた。その結果、低フェニルアラニン食60例が収集された。平均フェニルアラニン量は306.02mgであった。また感想から、(1)一般的な食事療法と異なりタンパク質を制限する献立を考える難しさ、(2)タンパク質やフェニルアラニン量を計算することの難しさ、(3)低タンパク質の米や大豆ミート、PKU用ミルク等の特殊な食材確保の困難さ、(4)フェニルアラニン含有量と食事満足度のバランスの問題、(5)小児PKU児が楽しんで食事できるようにする工夫の5点が、低フェニルアラニン食を継続的に用意する上で課題となることが分かった。

【キーワード】フェニルケトン尿症（Phenylketonuria, PKU）、低フェニルアラニン食、食事療法、病弱

1. 問題

フェニルケトン尿症（Phenylketonuria, PKU）は、指定難病の1つで、タンパク質に含まれる必須アミノ酸のフェニルアラニン（Phe）を分解する機能が先天的に弱い代謝性疾患である。日本国内では出生8万人に1人程度の割合で発見され、国内に700人程度のPKUがいると推定されている。PKUはタンパク質のPheをチロシンに代謝するフェニルアラニン水酸化酵素（PAH）が先天的に欠損あるいは機能低下している。そのため、フェニルアラニンが代謝できず、過剰に蓄積され、フェニルケトン体を含んだ尿を排出することになる。

治療を行わずにいと、PKUはPheを代謝できないためチロシンを生成できず、甲状腺ホルモンやカテコールアミン、メラニンの不足をもたらす。さらに蓄積したPheにより高フェニルアラニン血症を呈し、最終的には重篤な知的障害等の発達障害に至る(一瀬, 2016)。そして自然界にはPheのみを含有しないタンパク質は存在しないため、出生直後の哺乳から食事管理をする必要がある。そのため、PKUは、メープルシロップ尿症等の他のアミノ酸代謝性疾患と合わせて新生児マススクリーニングで早期発見する対象疾患となっており、新生児期からの血中Phe値を指標にした食事療法が行われる(伊藤, 2023)。現在では、新生児マススクリーニングの普及に伴って早期に食事療法を行うが可能になり、治療予後が改善してきた。

分解できないフェニルアラニンの摂取量をコントロールする低タンパク食や低フェニルアラニン食

¹ 佐賀大学教育学部 hmoto@cc.saga-u.ac.jp

等の食事療法は、PKU にとって唯一の治療法であり、厳格な食事制限の困難さから治療コンプライアンスの低下が課題となっている(西田・大石, 2024)。成人後の治療中断による精神神経学的問題や PKU 者の妊娠による胎児への影響等も報告されており、PKU の食事療法は生涯にわたり続ける必要がある(石毛, 2021)。しかしながら、食事療法にかかる経済的負担は大きい。近年ではポリエチレングリコール (PEG) 化した新規製剤等、食事療法以外の治療法も提案されるようになったが、費用面の問題は大きく公的補助を必要としている現状がある(小川, 2024)。

学校給食が開始すると、摂取する Phe が増加し、血中 Phe 値のコントロールが難しくなるケースもある。飯沼らによると、ある PKU 児 (8 歳 9 ヶ月, 男児) は学校給食開始後、血清 Phe レベルが 20mg/dl を越えることが増え、血清 Phe レベルが 20mg/dl を越えると落ち着きがない、集中力が乏しい等の症状が見られるようになった(飯沼ら, 1983)。さらに血清 Phe レベルが 20mg/dl を境に、20mg/dl 以上のときには脳波で左中側頭部と中心部に棘波を認められたが、血清 Phe レベルを 20mg/dl 以下にとどめると正常脳波にもどったという。同様に、低フェニルアラニン食による食事制限をした 7 人の PKU のうち、食事療法開始後 5 人に脳波の改善が見られている(飯沼, 1975)。従って、学童期 PKU 児は保護者の食事管理から離れる機会が増えるため、乳幼児期同様に食事療法を継続しなければ精神神経学的問題が生じるリスクがあると考えられる。このように PKU は新生児期から成人期まで Phe に関する管理を要する食事療法を継続していくことになるが、国内 700 人のうちの半数が未成年とされ(石毛, 2022)、病気や食事療法の意義を理解することが難しい新生児、乳児、幼児や、感情制御の未成熟な小児では心理的な負担も大きい。

本研究では、特別支援学校教諭免許状取得を希望する大学生を対象に、低フェニルアラニン食の食事療法を体験させた。食事療法の体験を通じて、PKU に対する学校における合理的配慮や支援を検討するための理解を深めることを目的とした。

2. 方法

2-1. **参加者**：国立 A 大学教育学部の特別支援学校教諭免許状取得を希望する大学生 78 名をリクルートし、低フェニルアラニン食のレポートを提出したもの 62 名を対象とした。レポートの不備があるものの 2 名を除外し、最終的に 60 名分のレポートを分析対象とした。

2-2. **PKU に関する知識**：低フェニルアラニン食のレポートを作成する前に、PKU に関する講義を行った。講義の時間は 30 分程度であった。講義内容は、(1) 代謝性疾患全般の病理、(2) PKU の病理、(3) フェニルケトン尿症と神経発達、知的障害との関連、(4) PKU の症状、(5) PKU の治療法・食事療法、(6) 低フェニルアラニン食と子育て、(7) 低フェニルアラニン食と学校生活であった。

2-3. **レポート課題**：PKU の食事療法に関するガイドブック(代謝異常児等特殊ミルク供給事業 & 特殊ミルク共同安全開発委員会第二部会, 2016)をもとに、14 歳以上の PKU 男女を想定し、Phe の 1 日摂取量を 600mg と設定した。そして 1 食分として Phe 含有量を 200-400mg の範囲内になるよう低フェニルアラニン食を調理し、レポートとしてまとめるよう指示した。食品のタンパク質量は、日本食品標準成分表 (八訂) 増補 2023 年版を掲載する食品データベース(文部科学省, 2023)を用いて調べさせた。さらにガイドブックの目安に従い、求められたタンパク質量の 5%を Phe 量として計算させた。

2-4. **低フェニルアラニン食のための参考情報**：調理の経験や食料品店等の生活環境の違いがあるため、参考資料としてガイドブックおよび、PKU 治療ネットの PKU 食事献立例(大阪公立大学医学部附属病院栄養部・第一三共株式会社, n.d.)、フェニルケトン尿症.net のレシピアーカイブ(岡村・BioMarin Pharmaceutical Japan, n.d.)を紹介した。PKU 治療ネットの食事献立例では、4 ヶ月児から 14 歳以降まで

の PKU 児の 1 日の献立例が掲載されており、PKU 児の身体的な発達状況、必須エネルギー等を考慮しながら参照できる利点がある。フェニルケトン尿症.net のレシピアーカイブでは、季節等の特徴に合わせたレシピが調理工程含めて掲載されており、主菜、副菜とバランス良く学ぶことが出来る。

2-5. 分析：提出されたレポート内容について、献立の種類、献立毎の出現頻度、含有タンパク質量、含有 Phe 量を分析した。また低フェニルアラニン食を作成した感想について、KJ 法を用いて質的に分析を行った。

3. 結果

3-1. 大学生が作成した低フェニルアラニン食の特徴

大学生が作成した低フェニルアラニン食 60 例の Phe 含有量は、平均 $306.02 \pm 95.20 \text{mg}$ （最小：60.4，最大：634）であった。レポート課題の基準であった Phe 含有量 200–400mg（14 歳以上の PKU 児 1 食分あたりの想定）を越えた事例は 2 例であった。

レポートに多かった料理を表にまとめた（Table 1）。一般的な食事の献立として、「ご飯・おにぎり」39 例、「味噌汁」17 例が見られた。そのうち、「ご飯・おにぎり」には通常の白米のほか、低タンパク質米（26 例）や雑穀米（2 例）を用意した事例も見られた。また 60 例のうち、多く作成された料理として、「さつまいも入り具だくさん豚汁」10 例、「きのこたっぷりホイル蒸し」7 例、「（鶏と野菜の）煮物」7 例、「小松菜の海苔和え」5 例、「豆腐とキャベツのメンチカツ」3 例があった。また上記の料理の派生として、「豚抜き野菜たくさん豚汁」、「きのこ鍋」、「ほうれん草の海苔和え」、「豆腐とキャベツのハンバーグ」があった。また PKU 治療ネットに掲載されているものとして「海苔」や「ゼリー」、「果物」等を一品に加えている例も見られた。

Table 1.作成例が多かった低フェニルアラニン食(PKU治療ネット, フェニルケトン尿症.netより作成)

料理名	Phe (mg)	エネルギー (kcal)	タンパク質 (g)	出典
鶏と野菜の煮物	220	186	5.7	PKU 治療ネット
きのこたっぷりホイル蒸し	85	105	2.5	フェニルケトン 尿症.net
さつまいも入り具だくさん豚汁	50	75	1.7	
豆腐とキャベツのメンチカツ	195	165	3.9	
小松菜の海苔和え	55	12	1.1	

Table 2.満足度の高いと考えられる低フェニルアラニン食例

料理名	Phe (mg)	タンパク質 (g)	補足
ハヤシライス	345	6.9	低タンパク米使用で Phe 量をさらに減量できる
カレーライス	265	6.9	低タンパク米を使用した豚カレー
野菜カレー	253	5.1	低タンパク米を使用したブロッコリーカレー
チャーハン	284	9.2	低タンパク米を使用した卵・豚チャーハン
カレーチャーハン	265	6.9	低タンパク米を使用した豚カレーチャーハン
キムチチャーハン	292	7.1	低タンパク米を使用した豚キムチチャーハン

作成例が少ないが、「ハヤシライス」1例、「カレー」1例、「野菜カレー」1例、「チャーハン」1例、「カレーチャーハン（PKU 治療ネット）」2例、「キムチチャーハン」2例等、満足度の高いメニューを低タンパク質になるよう工夫した事例も見られた（Table 2）。「カレー」は「カレーチャーハン」の具材と同じ分量で作られており、同じ食材でも調理工程を工夫することで作成可能な料理数を増やしている。

学生が工夫した料理例として、(1) はるさめ等低タンパク質の食材に着目した「はるさめ入りキャベツとなすの味噌炒め（Phe 量 69mg）」、(2) 低タンパク質な野菜を中心とした「けんちんうどん（Phe 量 400mg）」、「野菜たっぷり煮（Phe 量 300mg）」等が見られた。参考情報で紹介した料理と比べると、タンパク質の少ない食材の選定や分量で含有 Phe 量は多めではあるが、低タンパク質の食材と入れ替えるだけで十分に低フェニルアラニン食になるものであった。

最後に1食分の献立例として、14歳以上の PKU 児に対する食事例としてバランスの良いものを紹介する。いずれも計算上の Phe 量は 200-400mg の範囲内である。献立のなかには参考情報で紹介されている料理も含まれている。Phe 量が一食 300mg 以下の低フェニルアラニン食を図1に、低タンパク質米や低タンパク質うどん等食材をいくつか交換することでさらに改善可能な低フェニルアラニン食を図2にまとめた（Figure1, 2）。





料理名	Phe(mg)	料理名	Phe(mg)	料理名	Phe(mg)
低タンパクご飯	7	低タンパクご飯	20	低タンパクご飯	10
きのこねぎの味噌汁	78	根菜の味噌汁	110	豆腐とキャベツのメンチカツ	195
はるさめ入りキャベツとなすの味噌炒め	71	低タンパクミートとひじきの梅炒め	45	かぼちゃのポタージュ	45
かぼちゃサラダ	69	ほうれん草の海苔和え	70	やみつききゅうり	45
合計	225	合計	245	合計	295

Figure 1. 一食あたり Phe300mg でバランスの良い献立例





料理名	Phe(mg)	料理名	Phe(mg)	料理名	Phe(mg)
ご飯	130	低タンパクご飯	9	けんちんうどん	
鶏肉の肉じゃが	185	野菜たっぷり煮	300	うどん1玉	260
きのこスープ	48	ほうれん草スープ	60	大根、人参、だし、醤油など	140
合計	363	合計	369	合計	400
注:低タンパク米でPhe減量可能				注:低タンパクうどんでPhe減量可能	

Figure 2. 食材を工夫することで Phe 量を改善可能なバランスの良い献立例

3-2. 低フェニルアラニン食を作成することで感じた PKU の食事療法の困難さ

大学生が作成した低フェニルアラニン食を実際に用意した感想について整理し、質的に分析を行った。その結果、次の4つのカテゴリーに分類することができた。(1) 体重管理を目的とした食事療法と異なりタンパク質を制限する献立を考える難しさ、(2) タンパク質やフェニルアラニンの量を計算しながら食事を用意することの困難さ、(3) 低タンパク質米や大豆ミート、PKU 用ミルク等の特殊な食材確保の

困難さ、(4) フェニルアラニン含有量と食事満足度のバランスの問題、(5) 小児 PKU 児が楽しんで食事できるようにする工夫の5点である (Table 3)。

Table 3. 低フェニルアラニン食を作成して感じた PKU の食事療法の難しさ

カテゴリ	例
(1) 一般的な食事療法と異なる献立を考える難しさ	高タンパクのレシピであればある程度思い浮かべることができるが、低タンパクとなると、何を作ればいいのか分からなかった。なるべくタンパク質量を抑えた献立にしたつもりだったが、フェニルアラニン量が 391mg とギリギリになってしまった。毎日続けるとなるとかなり献立のレパートリーが少なくなりそうだと感じ、難しいと思った。
	今回、低フェニルアラニン食の献立を立て、実際に作ってみて、食材の選択に関する制約が非常に多いと感じた。(中略)1日、1食で摂取することのできるタンパク質量、フェニルアラニン量は決まっているため、限られたものの中で美味しく食べることのできる料理を作ることは非常に難しかった。
(2) タンパク質や Phe を計算しながら料理することの難しさ	調味料一つ一つにも気を使う必要があるということだ。途中で味の調整で調味料を増やすにしてもフェニルアラニン量が増えてしまっはよくないため、気を使う必要があると感じた。また、フェニルアラニン量の計算が大変だということである。いい加減に計算するわけにはいかないの、細かな作業を丁寧に行う能力が求められると感じた。毎日・毎回の食事での計算、配慮が求められるのは精神的にも大変だと思った。
	今回、サイトに載っていたメニューを参考に決められたフェニルアラニン量になるよう調整するようにしましたが、それでも何を減らしたら良いか計算しながら献立を立てる大変さを感じました。フェニルアラニン料理を調べてみるとレシピがインターネットにはあまりないと感じました。そのため、当事者の方やその家族は常にタンパク質量からフェニルアラニン量を計算して献立を立てないといけないのだらうと思い、より大変だろうなと強く思いました。
(3) 低タンパク質の特殊な食材確保の困難さ	献立が思いつかず「低たんぱく料理」で調べていくと、どれも「低たんぱく米」や「低たんぱく麺」など、専用の食品が入っており、なかなか手軽に作ることは出来ないのだと感じました。しかし、麺料理の代用として「はるさめ」を使うというアイディアを発見し、今回のキノコ鍋にはマロニーを入れて、にゅう麺のようなものを作ることができました。今回は一食だったので、集中して手間をかけることが出来ましたが、毎食となると考えるだけでも精神的に疲れてしまうと思いました。
	低たんぱく質ごはんや Phe 除去ミルクなどフェニルケトン尿症患者の子どもになくはならない食品を別途購入しなければならぬ点など、子どもを取り巻く保護者の負担が大きいなと感じた。(中略)Phe 除去ミルクなど他の子どもが口にしない食品を家庭だけでなく学校でも取り入れなければいけなかったり、他の子どもと同じように給食を食べることができなかったりと、食の面あるいは人間関係の面での困り感が出てきやすいのだらうと感じた。
(4) フェニルアラニン含有量と食事満足度のバランスの問題	私がよく食べることが多い肉類や乳製品、卵等のフェニルアラニン量が多い食品の摂取量は特に限られ、野菜中心の食事となるためこの献立には少し物足りなさを感じた。(中略)ご飯を低タンパクのものに変えて、ほかの献立のタンパク質量を増やすことができるようにするなどの工夫は必要なものだったと思った。
	肉や魚はタンパク質を多く含むため、それらを主食として使わずに 14 歳以降の男女が食べ応えのあるメニューを考えるとということが難しかったです。野菜をたくさん使うことで食べ応えのあるメニューし、こんにゃくをいれることで触感を楽しむことができるようにと工夫しました。
(5) 小児 PKU 児が楽しんで食事できるようにする工夫	低たんぱく質でも食べ応えを維持できるようにかさ増しをしたり、ソースのレパートリーを増やして味の変化を楽しめるようにしたりして、食事を楽しむための様々な工夫について知ることもできました。
	主食や主菜を中心に献立を立てることが多いため、低フェニルアラニンを意識することがとても難しいと思った。「フェニルケトン尿症だから、フェニルアラニンを多く含む食べ物をなくそう!」と考えるのではなく、できるだけ含有量が少ない食材を使いながら、その子が食事を楽しめるような工夫をしてあげたいと思った。

多くの学生がタンパクとフェニルアラニン量を計算しながら献立を考えたり、実際の料理中の味や水

分量の調整に苦労したりしたことが、回答から分かった。そのため、PKU 児の保護者に対して毎日 3 食、低フェニルアラニン食を用意することや子どもが楽しく食事できるよう工夫していることに尊敬を覚えた回答もあった。

また成長期における必要量のタンパク質と摂取と制限のバランスの取り方に疑問を持ったり、学校教員として PKU 児の給食指導や保護者連携、食育との関連に言及したりと、PKU 児やその保護者に対する理解と支援について、低フェニルアラニン食を作成するなかで考察された回答も見られた。

4. 考察

フェニルケトン尿症における低フェニルアラニン食の食事療法について

本研究は、特別支援学校教諭免許状取得を希望する大学生を対象に、PKU に関する講義を行った後、低フェニルアラニン食の食事療法を体験させることを通じて、PKU の理解や支援について考察を深めることを目的とした。その結果、低フェニルアラニン食作成の感想から、PKU の食事療法の実践の上で困難として、体重管理等の一般的な食事療法（いわゆるダイエット）等と異なり、タンパク質を制限したり、タンパク質量や Phe 量を計算しながら献立を考えたりすることが難しいと理解したように考えられる。さらに PKU の食事療法に関する情報が少なく、レシピのレパートリーの少なさや低タンパク質の米や麺、Phe 除去ミルク等の特殊食材の入手の難しさを体験した学生も多かった。

また食事用意の難しさからフェニルアラニンを制限しただけの献立例になることは少なく、むしろ「14 歳以上の PKU 児」という条件を踏まえ、成長期の子どもの食事満足度や栄養バランスの問題を考えたり、小児期の子どもでも楽しんで食事できる（給食参加できる）工夫の必要性を考えたりと、PKU 児の食事療法の治療コンプライアンスを悪化させる要因に気づき、考察を深めた学生も多かった。病識があり主体的に治療を進める成人期患者と小児期患児との違いを理解し、支援の仕方を考えられたことは、とりわけ病弱児者を対象とした特別支援教育において重要な視点と考えられる。

さらに実際に低フェニルアラニン食の献立を作る中で、試行錯誤し、自分なりに Phe 量を制限しながらメニューを開発した学生もいた。このような工夫されたメニューを収集し、管理栄養士等の専門家から指導を受けながら改善し、データ公開することで、PKU 児の食事に関する QOL や保護者の食事療法に対する負担が軽減していくと考えられる。

引用文献

- 一瀬宏. (2016). 8.フェニルケトン尿症における認知機能障害のメカニズム(第442回研究協議会研究発表要旨,ビタミンB研究委員会). ビタミン, 90(1), 46–47. https://doi.org/10.20632/vso.90.1_46
- 飯沼一字. (1975). 先天代謝異常と脳波. 脳と発達, 7(3), 213–221. <https://doi.org/10.11251/ojjsn1969.7.213>
- 飯沼一字・成沢邦明・館田拓・鈴木喜久男・多田啓也・大沼晃. (1983). 学齢期 P K Uにおける食事治療と脳波との関係について. 脳と発達, 15(6), 497–502. <https://doi.org/10.11251/ojjsn1969.15.497>
- 石毛美夏. (2021). 特集 新ガイドラインの理解を深める 新生児マススクリーニング フェニルケトン尿症. 小児科診療, 84(2), 225–229. <https://doi.org/10.34433/j00642.2021107422>
- 石毛美夏. (2022). 特集 成人患者における小児期発症慢性疾患 成人期における主な小児期発症疾患の病態・管理 先天代謝異常 フェニルケトン尿症. 小児内科, 54(9), 1618–1621. <https://doi.org/10.24479/pm.0000000405>

- 伊藤哲哉. (2023). 特集 小児の治療方針 9 代謝 アミノ酸代謝異常症(フェニルケトン尿症,メープルシロップ尿症など). 小児科診療, 86(13), 514–516. <https://doi.org/10.34433/pp.0000000297>
- 文部科学省. (2023). 日本食品標準成分表 (八訂) 増補2023年. 食品成分データベース. <https://fooddb.mext.go.jp/>
- 西田ひかる・大石公彦. (2024). 特集 ここまで来た! 新生児マススクリーニングと対象疾患の治療 先天代謝異常症の最新治療 ポリエチレングリコール(PEG)化した酵素による治療-フェニルケトン尿症の最新治療. 小児内科, 56(12), 1844–1847. <https://doi.org/10.24479/pm.0000002175>
- 大阪公立大学医学部附属病院 栄養部 (監), 第一三共株式会社. *PKU食事の献立例*. PKU (フェニルケトン尿症) 治療ネット. Retrieved February 17, 2025, from https://www.pku-dsc.info/die_menu/index.html
- 小川えりか. (2024). 特集 公費補助制度を使いこなす! II.各論 アミノ酸代謝異常症(フェニルケトン尿症等). 小児科診療, 87(8), 1024–1029. <https://doi.org/10.34433/pp.0000001139>
- 岡村尚子 (監), BioMarin Pharmaceutical Japan. レシピ アーカイブ. フェニルケトン尿症 (PKU) .net. Retrieved February 17, 2025, from <https://pku.shikkan.net/recipes/>
- 代謝異常児等特殊ミルク供給事業, & 特殊ミルク共同安全開発委員会第二部会 (Eds.). (2016). *2016年度改訂食事療法ガイドブックアミノ酸代謝異常症・有機酸代謝異常症のためにーフェニルケトン尿症 (PKU) の食事療法*. 社会福祉法人恩賜財団母子愛育会.