

医療



障害のある子どもの成長と発達の特徴

1 障害のある子どもの成長と発達（スライド1, 2）

1 はじめに

子どもと大人の違いは、大きく言うと、発達する力（変化しうる力）の差ではないかと考えます。つまり、子どもを対象にしたときには、いつも意識しなくてはならない点として、時間軸（ライフサイクル）を意識する必要があります。そこで、このセクションでは、この点にポイントを置いて述べます。

重症心身障害児のケアプランを立てるときに、相談員が、意識してほしいポイントを示します。

1つ目は、診断がついている疾患名について、各時期、各段階で病状が変わって行くということ（疾患の症状の変化と障害児自体の発達という側面から）と2つ目は、重症児の介護は、ほとんど母親が関与しているということとあります。つまり、ケアプランは、時間軸を意識してほしいということ、言い換えると、一度たてたケアプランが長期的には通用しないこと、そして、そこで大事な点は、診断名だけでなく、家族の介護者の人生設計も含めて考える必要があるため、つまりかなりの多因子を統合する力と、時間軸で見通しを立てる長期的視点が大切です。その為、以下によくある疾患のライフステージについて、家族の障害受容につて時間軸（長期的視点）を意識して述べます。

図示すると図（スライド3）のようになります。ケアプランを立てる上には、病気のライフサイクルと家族の状態の2側面は最低限意識する必要があるということを示しました。

2 各疾患の予後の違い（各疾患のライフサイクル）（スライド4）

小児看護2014年の臨時増刊号7の「小児の在宅看護」の中で、大阪市立総合医療センターの岡崎先生の記述からの引用です。ここで、示したいのは、赤いラインで示すように、各疾患グループによって時間単位で、病状が変わるということです。グループ1の先天性心疾患のグループでは、一端寛解期を迎え、また子の発達もあり状態が良い方向に向くが、その後、再発をすることで、前の状態には、戻らず少しずつダウンヒルになっていくということとあります。グループ2、3の神経筋疾患や先天性代謝疾患は、徐々に状態が落ちてくるということ、グループ4の重症児も一端安定していても、少しずつダウンヒルであるということを示しています。

3 各疾患の事例のストーリー（各疾患のライフサイクルと、家族の状況を意識して作成した。）

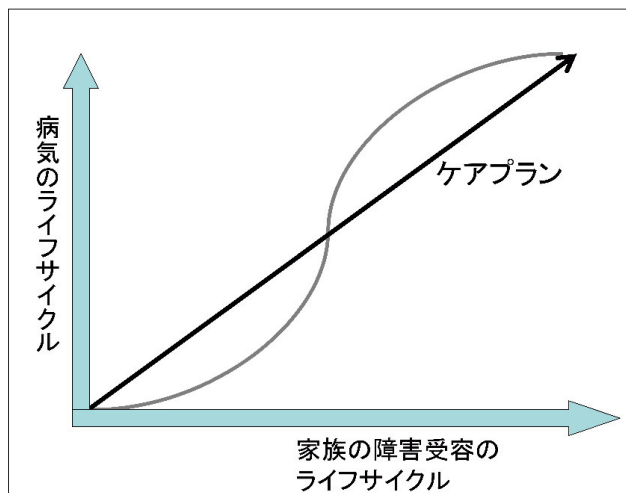
1) 福山型筋ジストロフィーのN君（スライド5）

- 最初の男の子、お母さんは大変子育てを楽しみにしていました。でも、生まれてすぐ呼吸障害があり、NICUに入院。血液検査、筋の緊張具合などにより、筋ジストロフィーの診断がつかしました。その後、リハビリに通いました。お母さんは、病気の事を知れば知るほどうつ的になっていきます。その分、子どもへの想いも強くなり一生懸命リハビリに通いました。N君は、その甲斐あって頸が座り、座位がとれるくらいに3歳ぐらいでなりましたが、立位、歩行は無理でした。小、中、高と支援学校へ通い、食事もきざみ食を食べれるぐらいになりましたが、自分で食べる事はできませんでした。その後青年期に入り、食事の形態もむせるようになり、少しずつ形態を落して行き最後は、経管栄養になりました。でも、明るい笑顔は、絶品でした。その後、肺炎を繰り返すようになり、心不全も併発し20代後半で亡くなりました。

知識の必要性の意味⇒相談員に求める事 長期見通し(疾患の予後)と介護者の人生

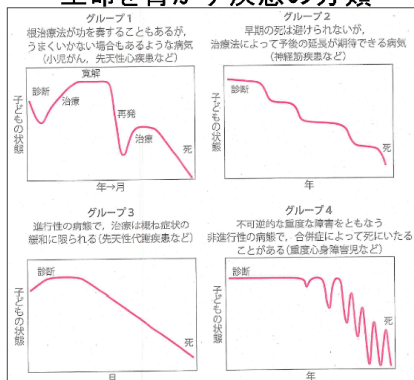
- 重症児のケアプランを立てる時に、大事なポイントとして、対象が**子ども**であること、介護者が**親**である点である。
- この事は、一つの見方で言うと、子どもは**発達**するものであるため、障害像が変わっていくということ。つまり、発達する時期と、障害が生む**二次障害**の関係が大事である。つまり、**時間軸**で物事を考えていく必要がある。それが先を見越した計画である。(長期的視野)
つまり、「ライフステージごとの疾患の特徴」
- また、介護者が**親、家族**であるため、長期的視野で考えるときに必要なのが、**親や家族のライフステージ**も含めて考える視点である。
つまり「介護者の人生から考える、障害受容」

スライド 1



スライド 2

各疾患ごとの予後 生命を脅かす疾患の分類



Ann Goldman, Richard Hein, Stephen Liben: Oxford text book of Paediatric Palliative Care for Children. 2nd ed, Oxford University Press, Oxford, 2012 より引用

スライド 3

各疾患のストーリー

- 神経筋疾患(福山型筋ジストロフィー)
- 代謝性疾患(Lie脳症)
- 変性疾患(DRPLA)
- 重症心身障害児

スライド 4

2) Lie 脳症の A ちゃん 女の子 (スライド 6)

- 最初の女の子、お母さんも同じ疾患。不随意運動を持ちながら、首の座りなどや座位姿勢の安定のためのリハビリ訓練を一生懸命やっていました。けいれん発作が頻発し、けいれん発作が起きると訓練効果が出ていたものが逆戻りしていました。但し、体の機能よりも人を見極める力がありました。主治医のこともわかるぐらいの認識力でした。けいれんが頻発することで、徐々に機能低下が起こり、最初は食事もペースト食を食べたりできていましたが、今は経管栄養になっています。この頃は、胃ろうの話が、出てきています。また呼吸不全も併発してきています。お母さんは、自分の体も大変ですが、A ちゃんへ会いに来ることがお母さんの生きる力にもなっているようです。

3) DRPLA の K さん (スライド 7)

- 沢山の兄弟の中で育ちました。DRPLA のお父さんも寝たきりになってきた頃より、K さんは、就労していましたが、ろれつがまわらなくなったり、転びやすくなったり、痙攣発作をおこすようになりました。K さんも父と同じ診断名がつけました。K さんが、車椅子生活になった頃に、弟が痙攣を起こすようになり、弟も K さんと同じ診断名がつけました。K さんは、車椅子から寝たきりになっていき、人への意識も徐々におちていきました。最後は経管栄養となり寝ていることが増えて、30代前半で肺炎で亡くなりました。お母さんだけが、罹患せず家族を支えていました。

4) 重症心身障害児 (CP, EPI, MR) の H 君 (スライド 8~11)

- 最初の男の子、お母さんは、難産で頑張ってお産しました。お父さんから NICU に入院した事を聞き大変心配しました。NICU に会いに行くと小さい箱に入って、チューブを沢山つけています。涙が自然に出てきます。ちゃんと生んであげなくてごめんねという気持ちで胸が、張り裂けそうになります。少しずつチューブが抜けて、箱から出て、やっと家に帰ってこれました。ほっとするのもつかの間、頭をガクツとするようなけいれん発作がおこりだします。ミルクも緊張が強く上手く飲めません、体も大きくなりません。一日中抱っこしていないと、泣き続けます。お母さんは、しっかり寝る事が出来ません。かわいと思う気持ちより、苦しい気持ちが強くなります。そんな時、リハビリの場面で訓練士の人から、療育施設での母子入園の仕組みを聞き、3ヶ月入園することにしました。行ってみると、仲間が沢山いて、また、色々なことを教えてもらえて、少し子育てが楽しくなりました。
- 地域の通園施設やリハビリ訓練、痙攣のコントロールなどで、毎日どこかに行くようになります。めまぐるしいですが、以前より支援してくれる人たちと話すことが増え、話上手になっている自分に気がつきます。H 君はすすすくのびて、頸を上手く支えてあげれば、ペースト状のものを食べてくれるようになります。でも、スプーン 3 口程度に 1 時間ぐらいかかります。せこせこがひどくなります。バギーや座位保持装置なども製作します。手続きには、市役所の福祉課の人とも話をしなくてはなりません。
- 特別支援学校にいれるか、地域の支援級に入れるか悩みました。注入や吸引があると、お母さんがついてきてくださいと言われてしまいました。H 君の笑顔を見ると、沢山の友達を作って上げたくくなります。結局、支援学校に入学しました。この頃、妹もうまれました。
- 小学校高学年から、せこせこやむせる事が増えて、とうとう肺炎で入院することになってしまいました。食事を誤嚥しているといわれ、チューブ栄養になっていました。元に食事を取れるようになって、又、肺炎で入院する事をくりかえすようになりました。主治医からは、胃ろうの増設や喉頭気管分離など、恐ろしい手術をすすめられるようになりました。何だか、体もすごく曲がってきたようにも感じます。お母さんは、H 君はしゃべりませんが、気持ちが全部わかると思っています。妹は、お母さんを良く手伝ってくれます。ただ、H 君が入院していたら、お母さんに変に甘えてくるので、妹もがまんしていたんだなとお母さんはちょっと思いました。肺炎を何度も繰り返して、どんどんやせてきたので、1 年かけてやっと

- ・ 福山型筋ジストロフィーのN君
- ・ 最初の男の子、お母さんは大変子育てを楽しみにしていました。でも、生まれてすぐ呼吸障害があり、NICUに入院。血液検査、筋の緊張具合などにより、筋ジストロフィーの診断がつけました。その後、リハビリに通いました。お母さんは、病気の事を知れば知るほどうつ的になっていきます。その分、子どもへの想いも強くなり一生懸命リハビリに通いました。N君は、その甲斐あって頸が座り、座位がとれるくらいに3歳くらいでなりましたが、立位、歩行は無理でした。小、中、高と支援学校へ通い、食事もきざみ食を食べれるくらいになりましたが、自分で食べる事はできませんでした。その後青年期に入り、食事の形態もむせるようになり、少しずつ形態を落して行き最後は、経管栄養になりました。でも、明るい笑顔は、絶品でした。その後、肺炎を繰り返すようになり、心不全も併発し20代後半で亡くなりました。
- ・ Lie脳症のAちゃん女の子
- ・ 最初の女の子、お母さんも同じ疾患。不随意運動を持ちながら、首の座りなどや座位姿勢の安定のためのリハビリ訓練を一生懸命やっています。けいれん発作が頻発し、けいれん発作が起きると訓練効果が出ていたものが逆戻りしてました。但し、体の機能よりも人を見極める力がありました。主治医のこともわかるぐらいの認識力でした。けいれんが頻発することで、徐々に機能低下が起こり、最初は食事もペースト食を食べたりできていましたが、今は経管栄養になっています。この頃は、胃ろうの話が出てきます。また呼吸不全も併発してきています。お母さんは、自分の体も大変ですが、Aちゃんへ会いに来ることがお母さんの生きる力にもなっているようです。

スライド 5

- ・ DRPLAのKさん
- ・ 沢山の兄弟の中で育ちました。DRPLAのお父さんも寝たきりになってきた頃より、Kさんは、就労していましたが、ろれつがまわらなくなったり、転びやすくなったり、痙攣発作をおこすようになりました。Kさんも父と同じ診断名がつけました。Kさんが、車椅子生活になった頃に、弟が痙攣を起こすようになり、弟もKさんと同じ診断名がつけました。Kさんは、車椅子から寝たきりになっていき、人への意識も徐々におちていきました。最後は経管栄養となり寝ていることが増えて、30代前半で肺炎で亡くなりました。お母さんだけが、罹患せず家族を支えていました。

スライド 6

- ・ 重症心身障害児 (CP,EPI,MR)のH君
- ・ 最初の男の子、お母さんは、難産で頑張って出産しました。お父さんからNICUに入院した事を聞き大変心配しました。NICUに会いに行くとき小さい箱に入って、チューブを沢山つけています。涙が自然に出てきます。ちゃんと生んであげなくてごめんねという気持ちで胸が、張り裂けそうになります。少しずつチューブが抜けて、箱から出て、やっと家に帰ってこれました。ほっとするもつかの間、頭をガクツとするようなけいれん発作がおこりだします。ミルクも緊張が強く上手く飲めません、体も大きくなりません。一日中抱っこしてないと、泣き続けます。お母さんは、しっかり寝る事が出来ません。かわいいと思う気持ちより、苦しい気持ちが強くなります。そんな時、リハビリの場面で訓練士の人から、療育施設での母子入園の仕組みを聞き、3ヶ月入園することにしました。行ってみると、仲間が沢山いて、また、色々なことを教えてもらえて、少し子育てが楽しくなりました。

スライド 7

- ・ 地域の通園施設やリハビリ訓練、痙攣のコントロールなどで、毎日どこかに行くようになります。めまぐるしいですが、以前より支援してくれる人たちと話すことが増え、話上手になっていく自分に気がつきます。H君はすすくぐのびて、頸を上手く支えてあげれば、ペースト状のものを食べてくれるようになります。でも、スプーン3口程度に1時間ぐらいかかります。ぜこぜこがひどくなります。バギーや座位保持装具なども製作します。手続きには、市役所の福祉課の人とも話をしなくてはなりません。
- ・ 特別支援学校にいれるか、地域の支援級に入れるか悩みました。注入や吸引があると、お母さんがついてきてくださいと言われてしまいました。H君の笑顔を見ると、沢山の友達を作って上げたくくなります。結局、支援学校に入学しました。この頃、妹もうまれました。

スライド 8

手術する決心をしました。(胃食道逆流がひどくなっていて、誤嚥をおこす、障害の連関があると言われました。)

- 以前より、吸引の回数は、減りましたが、今までの声を聞けなくなりました。でも、以前より太って顔が丸くなってきているように思いました。お母さんも、この頃から腰痛や手のしびれがひどくなっています。相談員の人からは、短期入所などをすすめられました。
- 高校も卒業して、通所施設に通って在宅生活も続けていましたが、お母さんに急に病気がみつかりました。そこで、施設の入所等も考えていくことになりました。有期限入所という仕組みを使い、施設と在宅生活をうまく組み合わせて、生活しています。お母さんも病気の治療が一段落し、お母さんの病気をきっかけに、訪問看護やホームヘルパーさんにも入ってもらえるようになり、お母さんも自分だけでH君をみていくという気持ちに変化が、ありました。妹にも負担をかけなくて済むということが分かり、少し心の負担が減りました。

4 家族の障害重要の4側面 (スライド12)

次に示すのは、家族との関係性です。重症児の養育には、家族力がかなり試されると考えます。重症児は、子供であるから当然母親の介護の占める割合は高いです。その時に、母親にもそれぞれ人生の役割がある、そのことをよく示した図を示します。佐鹿先生が示すようにまずわが子へ受容に示されるように、最初から障害や、疾患について理解できる親は少ないと考えます。

そして、母親は、左図のように、家族の中での役割もあります。そして、右図に示す、母親自身の人生もあります。最後に、下図に示すように、子供の成長とともに、社会との関わりも経験していきます。ここで、示したいことは、各領域それぞれが、大事なことであります。そしてそれぞれは、独立しているようだが、お互いに補完しあう因子であります。これらの各因子について意識しながら、障害を持った家族の相談にのっていくことが大事です。

5 家族支援について (スライド13)

私が、いつも心がけていることを再度確認の意味で示します。今までの家族支援は、家族の不足を補うものでありましたが、今は親を親にしていく支援を家族支援と言っています。

重症児のケアプランを立てるとこの視点として、家族の負担度を減らしていく視点は、当然で、もう一つ意識してほしいことは、自分の支援する親子が、「どのような親子」になっていくかを是非意識してほしいと考えます。つまり、障害を持った子どもと親が、「選ばれた子、選ばれた親」であると思ってもらえるような、ケアプランを是非立てて欲しいと考えます。

6 障害受容の状況 (スライド14)

親が、障害を受容していく上で、いろいろなステージがあり、また、この段階は、肯定と否定を繰り返すように、また各ステージが重なり合っているように複雑です。私の経験でいうと、相談者は、それぞれの段階にいる親たちのいつもそばにいる伴走者の姿勢を崩さず、長期的にかかわっていく中で、家族の支えになり、またそれが信頼につながります。その経過の中で、自然と家族とも支援者を中心にしたチームメイトになっていけると考えます。

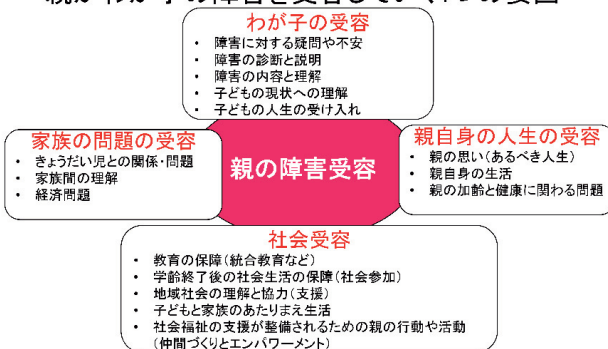
- 小学校高学年から、ぜこぜこやむせる事が増えて、とうとう肺炎で入院することになってしまいました。食事を誤嚥しているといわれ、チューブ栄養になっていました。元に食事を取れるようになって、又、肺炎で入院する事をくりかえすようになりました。主治医からは、胃ろうの増設や喉頭気管分離など、恐ろしい手術をすすめられるようになりました。何だか、体もすごく曲がってきたようにも感じます。お母さんは、H君はしゃべりませんが、気持ちが全部わかると思っています。妹は、お母さんを良く手伝ってくれます。ただ、H君が入院していたら、お母さんに褒に甘えてくるので、妹もがまんしていたんだなとお母さんはちょっと思いました。肺炎を何度も繰り返し、どんどんやせてきたので、1年かけてやっと手術する決心をしました。(胃食道逆流がひどくなっていて、誤嚥をおこす、障害の連関があると言われました。)
- 以前より、吸引の回数は、減りましたが、今までの声を聞けなくなりました。でも、以前より太って顔が丸くなってきているように思いました。お母さんも、この頃から腰痛や手のしびれがひどくなっています。相談員の人からは、短期入所などをすすめられました。

スライド 9

- 高校も卒業して、通所施設に通って在宅生活も続けていましたが、お母さんに急に病気がみつかりました。そこで、施設の入所等も考えていくことになりました。有期限入所という仕組みを使い、施設と在宅生活をうまく組み合わせて、生活しています。お母さんも病気の治療が一段落し、お母さんの病気をきっかけに、訪問看護やホームヘルパーさんにも入ってもらえるようになり、お母さんも自分だけでH君をみていくという気持ちに変化が、ありました。妹にも負担をかけなくて済むということが分かり、少し心の負担が減りました。

スライド10

家族の障害受容の側面 親がわが子の障害を受容していく4つの要因



佐藤孝子: 親が障害のあるわが子を受容していく過程での支援(第4報): ライフサイクルを通じた支援の指針 小児保健研究所66(6): 779-788, 2007より引用

スライド11

家族支援について

- 今までの家族支援は、障害を持った親を支援する意味で使っていたが、この頃は、
- 「親が親になるため」の、「子が子になるため」の支援という考え方になっている。

(大正大学 玉井先生)

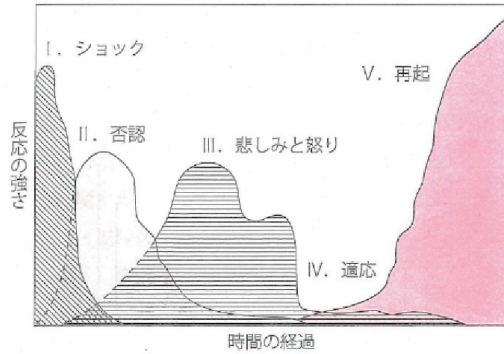
スライド12

7 家族支援について (スライド15)

まとめである、コーディネーターの役割として、疾患の予後（ライフサイクル）と児の発達という長期的視点を縦軸に置きながら、最初は、障害をもった親が子供を受容していく段階を支え、次の段階として家族の中に、障害をもった児と母親を受け入れられる家族の受容の基盤を支える視点が必要です。その後、訪問看護や教育などの社会の中での多機関との連携を構築するものである意識を是非もっていただけることを望みます。そのようにしっかりとした基盤に支えられた障害をもった児の家族は、最終的に、障害をもった子どもの生まれてきた意味（真理）を理解し、あの子たちの存在意義について、社会の中に啓蒙していく力を持つと考えられます。（社会化）

（毛呂病院光の家療育センター 鈴木 郁子）

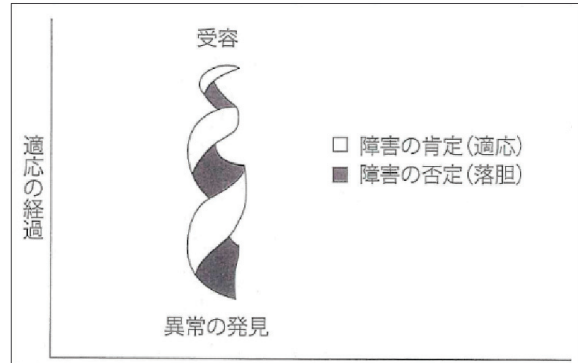
奇形をもつ子どもの誕生に対する正常な親の反応の
継起を示す仮説的な図



Drotar D, Baskiewicz A, Irvin N, et al: The adaptation of parents to the birth of an infant with a congenital malformation: A hypothetical model. Pediatrics 56: 710-717, 1975. より引用

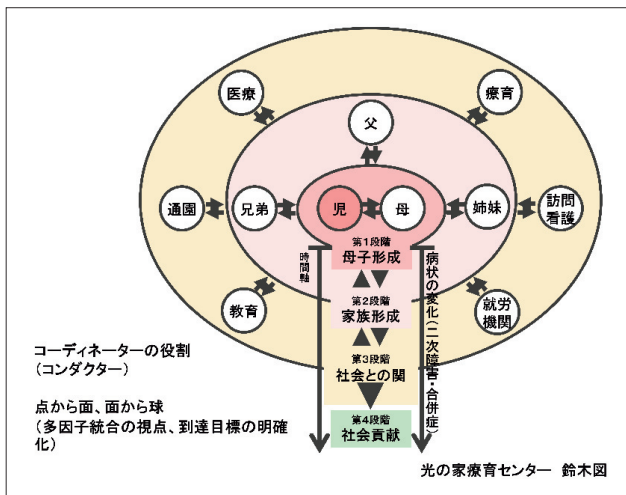
スライド13

障害の需要と過程



(中田洋二郎: 親の障害の認識と需要に関する考察, 需要の段階説と恒性的な悲哀, 早稲田心理学年報 27: 83-92, 1995. より引用)

スライド14



スライド15

疾患の特徴

1 各疾患の特徴

1 重症心身障害児（スライド 1）

- 重症心身障害児とは、重度の身体障害と知的障害をあわせもった児をいいます。つまり医療的診断名ではなく、各疾患に起因した、症状（状況）を表現しています。主な原因疾患については、以下に説明します。
- もう一つ大事な点は、重症心身障害児の病態を考えると、障害が障害を生むという**障害の連鎖**（スライド 3）という考え方が大事です。（合併症、二次障害）
- 重症心身障害児は、障害の連鎖の問題と小児であるため発育、発達していくため各年代により合併症に特徴があります。（**重症心身障害児の合併症のライフサイクル**）（スライド 4）

2 重症児の障害の連鎖（スライド 2， 3）

障害の連鎖、重症心身障害児の医療を理解するうえで、絶対に必要な部分であります。障害児、者医療を考える上で大変重要な項目であります。（北住先生の合併症の部分に述べられているので参考にしてください）

3 重症心身障害児の合併症の年代別特徴（スライド 4）

倉田先生による、重症心身障害児の合併症の各年代特徴です。便秘、変形拘縮、骨折などは、いずれの年代もありますが、気道感染は、20歳以下で多く、腎、泌尿器疾患は、年齢が高くなるにつれて増加します。

4 脳性麻痺（スライド 5）

- 定義：受胎から生後 4 週間以内の新生児までの間に生じた、脳の非進行性病変に基づく、永続的な、しかし変化しうる運動および姿勢の異常です。その症状は満 2 歳までに発現します。進行性疾患や一過性運動障害、又は将来正常化するであろうと思われる運動発達遅延は除外します。（厚生省脳性まひ研究班の定義（1968年））
- 原因：さまざまな要因による脳形成不全、胎児感染症、双胎間輸血症候群などによる胎児期循環障害、脳血管障害、重度仮死などによる周産期の虚血性低酸素性脳症、新生児期呼吸循環障害、高ビリルビン血症（核黄疸）、周産期～乳幼児期感染症、脳炎、脳症、頭部外傷などです。
- 発生頻度：最近の沖縄県のデータでは、出生 1,000 に対して 2.3 である。

4-1) 脳性まひのタイプ（スライド 6）

脳性麻痺は、筋の状態から、4つのタイプに分けられます。痙直型、アテトーゼ型、失調型、低緊張型があります。また、麻痺によって両麻痺（下肢の麻痺が上肢より強い）、片麻痺、四肢麻痺に分けられます。以下に、頻度の高い、痙直型両麻痺とアテトーゼ型四肢麻痺について述べます。

痙直型：筋肉の、痙縮・固縮（こわばり・硬さ）がある。なめらかな動きができない。拘縮・変形・股関節脱臼をきたしやすい

アテトーゼ型：不随意運動の一種。随意的な動作を意識しないときは筋緊張は低いが、いざ何か随意的な動き

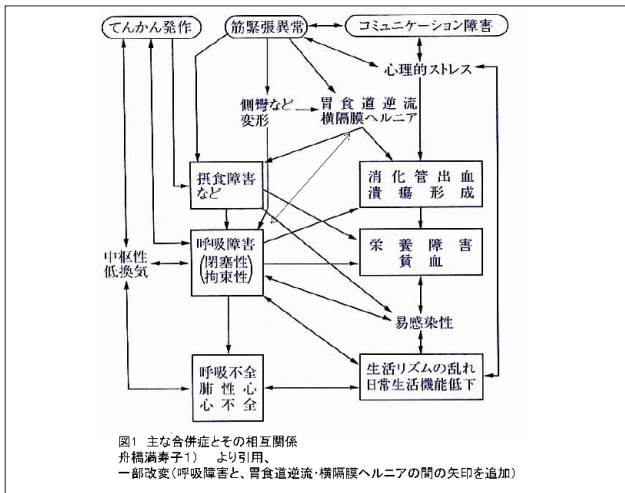
II-1-1)重症心身障害児

- 重症心身障害児とは、重度の身体障害と知的障害をあわせもった児をいう。つまり医療的診断名ではなく、各疾患に起因した、症状(状況)を表現している。主な原因疾患については、以下に説明する。
- もう一つ大事な点は、重症心身障害児の病態を考えると、**障害が障害を生むという障害の連鎖**という考え方が大事である。(合併症、二次障害)
- 重症心身障害児は、障害の連鎖の問題と小児であるため発育、発達していくため各年代により合併症に特徴がある。(重症心身障害児の合併症のライフサイクル)

スライド 1

障害の連鎖

スライド 2



スライド 3

合併症の年代別特徴

合併症名	年代別特徴
呼吸器	気道感染 総じて20歳以下の比率が高い。気管切開している者の割合は年代が高くなるにつれて少なくなる
消化器	慢性便秘 あらゆる年代で高率 嚥下障害 逆流性食道炎 20歳以下で80~90%、40~50台でやや低下し、60代以上で増加。誤嚥性肺炎で死亡するケースが多い。
腎・泌尿器	尿路感染 排尿障害 尿路結石 水腎症 年代が高くなるにつれて増加傾向
筋・関節	変形拘縮 側彎 若年より発症しており、いずれの年代も高率 骨折 いずれの年代もあり
自立神経	低Na血症 睡眠障害 いずれの年代もあり 低体温 新生児仮死などによる重篤な脳障害事例にあり

倉田清子:高齢期を迎える重症心身障害児の諸問題:加齢を重ねる重症心身障害児(者)の臨床的特徴-合併症と死亡原因の検討-(シンポジウムII:小児神経科専門医とキャリアオーバー) 脳と発達39:121-125,2007 を参考に作成

スライド 4

II-2-1)脳性まひ(cerebral palsy: CP)

- 定義:受胎から生後4週間以内の新生児までの間に生じた、脳の非進行性病変に基づく、永続的な、しかし変化しうる運動および姿勢の異常である。その症状は満2歳までに発現する。進行性疾患や一過性運動障害、又は将来正常化するであろうと思われる運動発達遅延は除外する。(厚生省脳性まひ研究班の定義(1968年))
- 原因:さまざまな要因による脳形成不全、胎児感染症、双胎間輸血症候群などによる胎児期循環障害、脳血管障害、重度仮死などによる周産期の虚血性低酸素性脳症、新生児期呼吸循環障害、高ビリルビン血症(核黄疸)、周産期~乳幼児期感染症、脳炎、脳症、頭部外傷などである。
- 発生頻度:最近の沖縄県のデータでは、出生1,000に対して2.3である。

スライド 5

II-2-2)脳性麻痺のタイプ

痙直型

筋肉の、痙縮・固縮(こわばり・硬さ)がある
なめらかな動きができない
拘縮・変形・股関節脱臼をきたしやすい

<痙直型両麻痺>

<痙直型片麻痺> 片側の障害

上肢の障害が強い 片麻痺のみであれば歩行可能

<痙直型四肢麻痺> 両側四肢体幹の障害

変形拘縮を初期からきたしやすい

呼吸障害・嚥下障害・てんかん等への初期からの対応が必要

アトーゼ型

失調型

低緊張型

痙直型脳性麻痺



スライド 6

を企てると不随意的動きに支配されてしまう。

この他に、頻度は少ないが失調型、低緊張型があります。

また、脳性まひのタイプは、筋の動きと麻痺の部位をあわせて表現します。たとえば、痙直型四肢まひ、アトローゼ型四肢麻痺などと表現します。

4-2) 痙直型両麻痺 (スライド7)

未熟児での脳性麻痺は、多くがこのタイプです。未熟児のフォローにあたっては、この可能性に留意が必要で、脳室周囲白質軟化症を基礎病変とします。「脳室周囲白質軟化症」が診断名として初め伝えられていることが多いです。また、脳室内出血 → 水頭症を合併することがあります(乳児期の進行性水頭症や、シャント不全に注意)。頸定や寝返りは、あまり遅れない場合がある、座位が遅れる、長座位が困難で後ろに倒れる。つまり、下肢の硬さ、伸展・尖足傾向だけでなく、運動パターンが診断の決め手となります。

4-3) アトローゼ型 (不随意運動型) 脳性麻痺 (スライド8)

おもに、重度仮死か重症黄疸による全身的障害。軽度～重度まで程度の幅が大きいです。筋肉の緊張が安定せず変動する。姿勢が定まらず崩れやすい。不随意運動が出てしまう。左右対称姿勢が取りにくい。正中指向動作姿勢困難。心理的要因での緊張亢進がきやすい。構音障害が強いため、知的能力が過少評価されやすい。痙直型(固さ)脳性麻痺の要素を伴っている場合も多い。

4-4) 脳性麻痺の合併症 (スライド9)

長期的予後としてみていくと、嚥下障害、変形拘縮、過剰動作として頸椎症などおこしてきます。頸椎症(頸部脊椎症、cervical spondylosis)とは、頸椎の椎間板、ルシユカ関節、椎間関節などの適齢変性が原因で、脊柱管や椎間孔の狭窄をきたして症状が発現した疾患である。そのうち脊髄症状を発現した場合は頸椎症性脊髄症、神経根症が発現した場合は頸椎症性神経根症とよぶ。神経根症では主に一側性に痛みやしびれが生じる。

5 染色体異常 (スライド10)

染色体異常症は成長障害、発達障害、多発奇形を呈する事が多いです。数的異常と構造的異常の2つに分類されます。数的異常は、数が正常なダイソミー(2つ)、モノソミー(1つ)、トリソミー(3つ)。構造異常は、数に変化がなくても切断と再結合によって生じます。1本の染色体には数百から数千の遺伝子が存在するため、数的にも構造的にも異常が生じると少なくとも数百の遺伝子の量的不均衡が生じます。

5-2) 染色体異常の発生頻度 (スライド11)

常染色体の数的異常では、21、18、13トリソミー以外のトリソミーとモノソミー全般では致死的となり出生に至りません。出生頻度は、全出生に対して、18トリソミー300~8,500人に1人、13トリソミーが5,000~12,000人に1人。母親の年齢が、上がると増加します。構造異常で問題となるのは、染色体の一部が欠失している微細欠質です。22q11.2欠失(3,000~5,000人に1人) 1q36欠失(5,000~10,000に1人) 5p-症候群(2~5万人に1人) 4q-症候群(5万人に1人)です。

5-3) 染色体異常の症状 (スライド12、13)

- 18トリソミー：子宮内発育遅延、低出生体重、成長障害、重度発達障害、無呼吸発作、先天性心疾患、食道閉鎖、鎖肛、胃食道逆流、腎奇形、耳介低位、狭口蓋、小顎、手指重なり、揺り椅子足底、背部多毛
- 13トリソミー：子宮内発育遅延(軽度)、重度発達障害、全前脳胞症を含む脳奇形、口唇口蓋裂、小眼球、網膜変性、後ろ向きに生えた前頭部毛髪、軸後性多指、重なり合う屈指、部分的頭皮欠損、心奇形、臍ヘルニア
- 21q11.2：精神運動発達遅滞、言語発達遅滞、先天性心疾患、口蓋裂、副甲状腺低形成による低カルシウム血症、胸線低形成による免疫不全、特異顔貌(眼瞼裂狭小、厚ぼったい眼瞼、特異な鼻、鼻翼低形成)
- 1q36欠失：精神運動発達遅滞、筋緊張低下、特異顔貌(小短頭症、深い眼球、鼻根部平坦、長い人中、と

Ⅱ-2-3) 痙直型両麻痺

未熟児での脳性麻痺は、多くがこのタイプ。
未熟児のフォローにあたっては、この可能性に留意が必要

脳室周囲白質軟化症を基礎病変とする
「脳室周囲白質軟化症」が診断名として初め伝えられていることが多い

脳室内出血 → 水頭症を合併することがある
(乳児期の進行性水頭症や、シャント不全に注意)

頸定や寝返りは、あまり遅れない場合がある

座位が遅れる、長座位が困難で後ろに倒れる
下肢の硬さ、伸展・尖足傾向だけでなく、運動パターンが
診断の決め手となる

スライド7

Ⅱ-2-4) アテトーゼ型(不随意運動型)脳性麻痺

おもに、重度仮死か重症黄疸による

全身的障害 軽度～重度まで程度の幅が大きい

筋肉の緊張が安定せず変動する
姿勢が定まらず崩れやすい 不随意運動が出てしまう
左右対称姿勢が取りにくい 正中指向動作姿勢困難

心理的要因での緊張亢進がきやすい

構音障害が強い → 知的能力が過少評価されやすい

痙直型脳性麻痺の要素を伴っている場合も多い

スライド8

Ⅱ-2-5) 脳性麻痺の合併症

- 長期的予後
- 嚥下障害
- 変形拘縮
- 過剰動作 (頸椎症)
- 頸椎症(頸部脊椎症, cervical spondylosis)とは、**頸椎の椎間板**、リュウカ関節、椎間関節などの適齢変性が原因で、脊柱管や椎間孔の狭窄をきたして症状が発現した疾患である。そのうち脊髄症状を発現した場合は頸椎症性脊髄症、神経根症が発現した場合は頸椎症性神経根症とよぶ。神経根症では主に一側性に痛みやしびれが生じる。

スライド9

Ⅱ-3-1) 染色体異常

- 染色体異常症は成長障害、発達障害、多発奇形を呈する事が多い。
- 数的異常と構造的異常の2つに分類される。
- 数的異常は、数が正常なダイソミー(2つ)、モノソミー(1つ)、トリソミー(3つ)。
- 構造的異常は、数に変化がなくても切断と再結合によって生じる。
- 1本の染色体には数百から数千の遺伝子が存在するため、数的にも構造的にも異常が生じると少なくとも数百の遺伝子の量的不均衡が生じる。

スライド10

Ⅱ-3-2) 染色体異常の発生頻度

- 常染色体の数的異常では、21、18、13トリソミー以外のトリソミーとモノソミー全般では致死性的となり出生に至らない。
- 出生頻度は、全出生に対して、18トリソミー300～8500人に1人、13トリソミーが5000～12000人に1人。母親の年齢が、上がると増加する。
- 構造的異常で問題となるのは、染色体の一部が欠失している微細欠質である。
- 22q11、2欠失(3000～5000人に1人)1q36欠失(5000～10000人に1人)5p-症候群(2～5万人に1人)4q-症候群(5万人に1人)

スライド11

Ⅱ-3-3) 染色体異常の症状

- 18トリソミー: 子宮内発育遅延、低出生体重、成長障害、重度発達障害、無呼吸発作、先天性心疾患、食道閉鎖、鎖肛、胃食道逆流、腎奇形、耳介低位、狭口蓋、小顎、手指重なり、揺り椅子足底、背部多毛
- 13トリソミー: 子宮内発育遅延(軽度)、重度発達障害、全前脳胞症を含む脳奇形、口唇口蓋裂、小眼球、網膜変性、後ろ向きに生えた前頭部毛髪、軸後性多指、重なり合う屈指、部分的頭皮欠損、心奇形、臍ヘルニア
- 21q11、2: 精神運動発達遅滞、言語発達遅滞、先天性心疾患、口蓋裂、副甲状腺低形成による低カルシウム血症、胸線低形成による免疫不全、特異顔貌(眼瞼裂狭小、厚ぼったい眼瞼、特異な鼻、鼻翼低形成)

スライド12

がったおとがい)、てんかん、先天性心疾患、消化管奇形、難聴、斜視、屈折異常、口唇口蓋裂、甲状腺機能低下

- 5p- 症候群：低出生体重、成長障害、精神運動発達遅滞、全身の低緊張、甲高い泣き声（喉頭の構造異常、低緊張）先天性心疾患、口唇口蓋裂、腎奇形、停留睪丸、鼠径ヘルニア、幼少期に目立つ特異顔貌（小頭症、円形顔貌、眼間開離、内眼角贅皮、斜視、幅広い鼻梁、下がった口角、小下顎、耳介低位）
- 4p- 症候群：低出生体重、成長障害、精神運動発達遅滞、筋緊張低下、てんかん、先天性心疾患、口唇口蓋裂、腸回転異常、腎尿路奇形、生殖器奇形、骨格異常、眼科合併症、慢性滲出性中耳炎、小頭症、特異顔貌（幅広く隆起した鼻梁、弓状眉、眼間開離、短い人中、小顎症、副耳）

5-4) 染色体異常の生命予後 (スライド14)

- 18トリソミー、13トリソミー：1年生存率10%以下と厳しい、20歳以上の長期生存稀、但し生涯発達を続ける。循環器系の合併症が予後に影響、これらへのコントロールが生命予後に影響する。
- 22q11.2欠失：先天性心疾患のコントロールで生命予後が変わる。
- 1q36欠失：心疾患、てんかんの合併が生命予後に影響する。心疾患については根治術容易。
- 4p- 症候群：乳幼児期に亡くなるケースも多い、学童期も突然死あり、欠失部が小さいと予後が良く20歳以上の長期生存例あり。
- 5p- 症候群：心疾患の合併にもよるが、予後は比較的良好、長期生存例あり。

6 筋ジストロフィー (スライド15)

遺伝子異常により、筋委縮の壊死性再生を主病変とした進行性の筋力低下を生じる疾患です。遺伝的進歩により、病型分類は変化しています。乳幼児期発症の筋ジストロフィーは、本邦では、デュシェンヌ型、福山型、ウルリッヒ型が多い。

- 病理組織上、筋線維の変性、壊死、再生を主体とする疾患群。筋細胞、支持組織の構築に関わる蛋白をコードする遺伝子異常によって発症する。
- 臨床的には、進行性の筋力低下、筋委縮、は共通しているが、病型、個人により、発症年齢、進行速度、合併症に差異が大きい。診断は、遺伝子検索である。

6-1) デュシェンヌ型筋ジストロフィー (スライド16)

頻度の多いジストロフィー、ジストロフィン遺伝子異常によります。単一遺伝子異常としては最も頻度が高い、ベッカー型筋ジストロフィー (BMD) はその軽症型です。

DMD は、始歩の遅れがあるものの、乳幼児期早期に症状から気づかれる事は少ないです。2～3歳以降に転びやすい、走れない事に気づかれて受診、下腿仮性肥大、Gowers 徴候、高CK血症から遺伝子検査で診断されます。5才頃をピークに運動能力は、徐々に低下、10歳前後で歩行不能となり、尖足、側弯などの変形拘縮が進行、呼吸不全、心不全などの合併症が出現します。知的障害や発達障害も合併しますが、多くは軽度で、普通学級で小学校生活を送れます。

6-2) 先天性筋ジストロフィー (スライド17)

臨床的、遺伝的、生化学的に不均一な疾患群、一つの遺伝子異常が複数の病型を示す場合や、複数の遺伝子異常が同様の臨床症状を示す場合があり、病系分類は複雑化、日々変化しています。現在20余りの病型が認められています。

CMD は、新生児期あるいは乳幼児期早期から筋緊張低下、筋力低下、関節拘縮が認められ、フロッピーインファント (floppy infant) として気づかれることが多いです。最重症型では早期から人工呼吸管理が必要な場合や経管栄養の離脱が困難な場合もあります。基本的には筋力低下は全身性、左右対称性で、腱反射は低下または消失しますが乳幼児期には認められることも多いです。個々の症例や病型により筋力低下の程度や分布、進行度は、さまざまです。

6-3) 筋ジストロフィーの症状、予後 (スライド18)

- 筋ジストロフィーでは、全身の筋機能低下により、移動機能、姿勢保持、日常生活活動のみならず、呼吸

Ⅱ-3-3) 染色体異常の症状

- 1q36欠失: 精神運動発達遅滞、筋緊張低下、特異顔貌(小短頭症、深い眼窩、鼻根部平坦、長い人中、とがったおとがい)、てんかん、先天性心疾患、消化管奇形、難聴、斜視、屈折異常、口唇口蓋裂、甲状腺機能低下
- 5p-症候群: 低出生体重、成長障害、精神運動発達遅滞、全身の低緊張、甲高い泣き声(喉頭の構造的異常、低緊張)先天性心疾患、口唇口蓋裂、腎奇形、停留嚥丸、鼻径ヘルニア、幼少期に自立つ特異顔貌(小頭症、円形顔貌、眼間開離、内眼角贅皮、斜視、幅広い鼻梁、下がった口角、小下顎、耳介低位)
- 4p-症候群: 低出生体重、成長障害、精神運動発達遅滞、筋緊張低下、てんかん、先天性心疾患、口唇口蓋裂、腸回転異常、腎尿管奇形、生殖腺奇形、骨格異常、眼科合併症、慢性渗出性中耳炎、小頭症、特異顔貌(幅広く隆起した鼻梁、弓状眉、眼間開離、短い人中、小頭症、副耳)

スライド13

Ⅱ-3-4) 染色体異常の生命予後

- 18トリソミー、13トリソミー: 1年生存率10%以下と厳しい、20歳以上の長期生存稀、但し生涯発達を続ける。循環器系の合併症が予後に影響、これらへのコントロールが生命予後に影響する
- 22q11.2欠失: 先天性心疾患のコントロールで生命予後が変わる
- 1q36欠失: 心疾患、てんかんの合併が生命予後に影響する。心疾患については根治術容易。
- 4p-症候群: 乳幼児期に亡くなるケースも多い、学童期も突然死あり、欠失部が小さいと予後が良く20歳以上の長期生存例あり。
- 5p-症候群: 心疾患の合併にもよるが、予後は比較的良好、長期生存例あり

スライド14

Ⅱ-4-1) 筋ジストロフィー

- 遺伝子異常のより、筋委縮の壊死性再生を主病変とした進行性の筋力低下を生じる疾患。遺伝的進歩により、病型分類は変化している。乳幼児期発症の筋ジストロフィーは、本邦では、デュシェンヌ型、福山型、ウルリッヒ型が多い。
- 病理組織上、筋線維の変性、壊死、再生を主体とする疾患群。筋細胞、支持組織の構築に関わる蛋白をコードする遺伝子異常によって発症する。
- 臨床的には、進行性の筋力低下、筋委縮、は共通しているが、病型、個人により、発症年齢、進行速度、合併症に差異が大きい。診断は、遺伝子検索である。

スライド15

Ⅱ-4-2) デュシェンヌ型筋ジストロフィー DMD(Duchenne muscular dystrophy)

- 頻度の多いジストロフィー、ジストロフィン遺伝子異常による。単一遺伝子異常としては最も頻度が高い、ベッカー型筋ジストロフィー(BMD)はその軽症型。
- DMDは、始歩の遅れがあるものの、乳幼児期早期に症状から気づかれ事は少ない。2~3歳以降に転びやすい、走れない事に気づかれて受診、下腿仮性肥大、Gowers徴候、高CK血症から遺伝子検査で診断される。5才頃をピークに運動能力は、徐々に低下、10歳前後で歩行不能となり、尖足、側弯などの変形拘縮が進行、呼吸不全、心不全などの合併症が出現する。知的障害や発達障害も合併するが、多くは軽度で、普通学級で小学校生活を送る。

スライド16

Ⅱ-4-3) 先天性筋ジストロフィー CMD(congenital muscular dystrophy)

- 臨床的、遺伝的、生化学的に不均一な疾患群、一つの遺伝子異常が複数の病型を示す場合や、複数の遺伝子異常が同様の臨床症状を示す場合があり、病型分類は複雑化、日々変化している。現在20余りの病型が認められている。
- CMDは、新生児期あるいは乳幼児期早期から筋緊張低下、筋力低下、関節拘縮が認められ、フロッピーインファント(floppy infant)として気づかれることが多い。最重症型では早期から人工呼吸管理が必要な場合や経管栄養の離脱が困難な場合もある。基本的には筋力低下は全身性、左右対称性で、腱反射は低下または消失するが乳幼児期には認められることも多い。個々の症例や病型により筋力低下の程度や分布、進行度は、さまざまである。

スライド17

Ⅱ-4-4) 筋ジストロフィーの症状、予後

- 筋ジストロフィーでは、全身の筋機能低下により、移動機能、姿勢保持、日常生活活動のみならず、呼吸不全、心不全、摂食、嚥下、消化管機能も障害される。さらに、二次的な身体変形や廃用機能低下、合併症状としての中枢神経障害も加わり、加齢とともに生活上の困難が増加する。

スライド18

不全、心不全、摂食、嚥下、消化管機能も障害されます。さらに、二次的な身体変形や廃用機能低下、合併症状としての中枢神経障害も加わり、加齢とともに生活上の困難が増加します。

7 先天性代謝疾患（スライド19）

- 神経系の細胞（ニューロン、グリア）のうち、特に中枢神経系のニューロンはごく限られた部位を除き再生しません。生まれた時の細胞を一生使い続けなければなりません。先端はシナプスと呼ばれ、電気的な信号を、化学的な情報に変換するなど様々な情報のやりとりの最前線であり、その離れた場所に多くの成分を届け、回収しなくてはなりません。必要なエネルギーの供給不足（ミトコンドリア脳筋症、クレアチン代謝異常症）、蛋白合成、分解系の異常（アミノ酸代謝異常症、ライソゾーム病、有機酸代謝異常症）など代謝異常とそれによる病態および病理学的変化が判明しているものを先天性代謝異常といいます。

7-1) 先天性代謝異常の主なもの（スライド20）

先天性代謝異常主なものを示します。症状も多様です。

8 神経変性疾患（スライド21）

神経変性疾患とは神経変性疾患とは脳や脊髄にある神経細胞のなかで、ある特定の神経細胞群（例えば認知機能に関係する神経細胞や運動機能に関係する細胞）が徐々に障害を受け脱落してしまう病気です。残念ながらまだ原因はわかっていません。脱落してしまう細胞は病気によって異なっています。大きく分けるとスムーズな運動が出来なくなる病気、体のバランスがとりにくくなる病気、筋力が低下してしまう病気、認知能力が低下してしまう病気などがあげられます。

- スmoothな運動が出来なくなる病気：パーキンソン病、パーキンソン症候群（多系統萎縮症、進行性核上性麻痺など）など
- 体のバランスが取りにくくなる病気：脊髄小脳変性症、一部の痙性対麻痺など
- 筋力が低下してしまう病気：筋萎縮性側索硬化症など
- 認知機能が障害されてしまう病気：アルツハイマー病、レビー小体型認知症、皮質基底核変性症など

8-1) DRPLA（歯状核赤核淡蒼球ルイ体萎縮症）（スライド22）

• 疾患の概要

歯状核赤核淡蒼球ルイ体萎縮症（DRPLA）は、ミオクローヌ発作、痴呆、協調運動の障害、不随意運動を主徴とする常染色体優性遺伝病です。日本人に好発し、脊髄小脳変性症の中では日本では一番罹患者が多いタイプです。

本疾患の名前は病理学的に脳基底核である歯状核、赤核、淡蒼球、ルイ体に異常を認めることに由来し、その遺伝的原因が12番染色体上のDRPLA遺伝子の異常であることが判明しました。遺伝子の異常は、この遺伝子の蛋白翻訳領域内のCAG繰り返し領域が異常に伸長しているトリプレットリピートの一つであること、すなわち異常に長いポリグルタミンを含む遺伝子産物をつくってしまうことが病因であることが明らかにされました。CAGリピートの異常な伸長はPCR検査で簡便に検出されます。この検査により発症前診断が可能ですが、治療法が確立していない現在、その実施にあたっては周到的配慮が必要です。

• 臨床像

本疾患の臨床的特徴は、歩行障害など協調運動の障害ではじまり、次第に不随意運動やミオクローヌ発作（筋の短時間の不随意的収縮）を認め、痴呆や精神症状を呈するようになり、最終的に死にいたる進行性の経過です。発症年齢は30～50歳台が多いが、その家系内で後の世代に遺伝していくと徐々に発症年齢が早くなり、小児期に難治性てんかん症状などで発症する例もあります。

• 発症機序

連鎖解析研究により本疾患の責任遺伝子座は12番染色体上にあることが判明し、それまでの知見で脊髄小脳変性症のいくつかはCAGリピートの異常な伸長で発症していることから、12番染色体上でCAGリピ-

Ⅱ-5-1) 先天性代謝異常

- 神経系の細胞(ニューロン、グリア)のうち、特に中枢神経系のニューロンはごく限られた部位を除き再生しません。生まれた時の細胞を一生使い続けなければなりません。先端はシナプスと呼ばれ、電気的な信号を、化学的な情報に変換するなど様々な情報のやりとりの最前線であり、その離れた場所に多くの成分を届け、回収しなくてはなりません。必要なエネルギーの供給不足(ミトコンドリア脳筋症、クレアチン代謝異常症)、蛋白合成、分解系の異常(アミノ酸代謝異常症、ライソゾーム病、有機酸代謝異常症)など代謝異常とそれによる病態および病理学的変化が判明しているものを先天性代謝異常という。

スライド19

嚥下障害を伴う代謝性神経疾患

	発症時期			症状
	新生児	乳児	幼児以降	
有機酸代謝異常				
メチルマロン酸血症	○	△	△	嗜眠、哺乳力低下、嘔吐、筋緊張低下
プロピオン酸血症	○	△	△	嗜眠、哺乳力低下、嘔吐、筋緊張低下
グルタル酸血症Ⅰ型	○	○	○	急性脳症様、筋緊張低下、痙攣、ジストニア
アミノ酸代謝				
非ケトosis高グリシン血症	○			痙攣、嗜眠、筋緊張低下、不随意運動
リソゾーム蓄積症				
GM1ガングリオシド-シス乳児型	○			粗な顔貌、肝脾腫、退行、痙攣、cherry-red斑
GM2ガングリオシド-シス	○			驚愕反応、視覚障害、退行、痙攣、cherry-red斑、脳神経障害
Gaucher病2型		○		痙攣、オピストヌス、核上性眼球運動障害、痙攣、知的障害、肝脾腫
Niemann-Pick病C型			○	失調、垂直性眼球運動障害、嚥下構音障害、ジストニア、カタレキシー、知的退行
先天性グリコシル化異常症	○	○		(多型)筋緊張低下、哺乳不良、心筋症、内斜視凝固能異常、局所脂肪沈着
ミトコンドリア・代謝的リン酸化障害				
Leigh脳症	△	○	○	筋緊張低下、不随意運動、小脳失調、錐体路後傾、眼球運動障害、呼吸障害
ペルオキシソーム異常症				
Zellweger症候群	○			特異顔貌、筋緊張低下、哺乳不良、網膜色素変性、肝脾腫、痙攣など
adrenoleukodystrophy(ALD)			○	知能低下、痙攣、視覚障害行動異常
金属代謝				
Menkes病	○	○		嗜眠、哺乳不良、筋緊張低下、kinkyhair、痙攣、結合織異常

スライド20

Ⅱ-6-1) 神経変性疾患

- 神経変性疾患とは神経変性疾患とは脳や脊髄にある神経細胞のなかで、ある特定の神経細胞群(例えば認知機能に関係する神経細胞や運動機能に関係する細胞)が徐々に障害を受け脱落してしまう病気で、残念ながら原因はわかっていません。脱落してしまう細胞は病変によって異なっています。大きく分けるとスムーズな運動が出来なくなる病変、体のバランスがとりにくくなる病変、筋力が低下してしまう病変、認知能力が低下してしまう病変などがあげられます。

- スムーズな運動が出来なくなる病変:
パーキンソン病、パーキンソン症候群(多系統萎縮症、進行性核上性麻痺など)など
- 体のバランスが取りにくくなる病変:
脊髄小脳変性症、一部の遺伝性対麻痺など
- 筋力が低下してしまう病変:
筋萎縮性側索硬化症など
- 認知能力が障害されてしまう病変:
アルツハイマー病、レビ-小体型認知症、皮質基底核変性症など

スライド21

Ⅱ-6-2) DRPLA(歯状核核淡蒼球ルイ体萎縮症)

- 病名の由来
歯状核核淡蒼球ルイ体萎縮症(DRPLA)は、ミタウロス事件、痴呆、四肢麻痺の発症、不随意運動を主とする遺伝性神経変性疾患。日本人に特異的、奇形小脳細胞性の中で日本では唯一発症報告が多いタイプ。
本疾患の原因は、遺伝学的に遺伝性疾患(痴呆、四肢麻痺、小脳性不随意運動)を認めることに加え、その遺伝的座位が16番染色体上のDRPLA遺伝子の異常であることが判明した。遺伝子の異常は、この遺伝子の5'末端部近位のCAGリピート領域に存在しているトリヌクレオチド(CAG)の繰り返し数が増加していることにより発症すると考えられている。CAGリピートの異常な増量はPCR法で検出される。この検査により発症前診断が可能であるが、治療法が確立していない疾患、その実施にあたっては倫理的配慮が必要。
- 臨床像
本疾患の臨床的特徴は、歩行障害など運動障害の発症をはじめ、次第に不随意運動やミタウロス事件、高の短時間の不随意収縮(痙攣)を認め、近視や精神症状を呈するようになり、最終的に死に至る進行性の経過である。発症年齢は30-50歳台が多いが、その変異型や発症の程度に依存して発症年齢が年少の小児期発症型となる場合も報告されている。
- 発症機序
遺伝学的に同一本疾患の遺伝子座は12番染色体上にあることが判明し、それまでの知覚運動障害(小脳変性性)のいくつかCAGリピートの異常な増量が原因であると、12番染色体上でCAGリピート領域のある遺伝子の産物(タンパク質)の異常な増量による原因と推定された。DRPLA患者では、この遺伝子の異常な増量は、遺伝子の産物(タンパク質)の異常な増量による原因と推定された。DRPLA患者では、この遺伝子の異常な増量は、遺伝子の産物(タンパク質)の異常な増量による原因と推定された。DRPLA患者では、この遺伝子の異常な増量は、遺伝子の産物(タンパク質)の異常な増量による原因と推定された。

スライド22

てんかん

[日本てんかん協会トップ](#)

[ウィキペディア](#)

山形大医学部研究計画説明書参照

スライド23

てんかん(Epilepsy)

「脳の神経細胞が過剰に放電(興奮)することにより、発作性の状態が何回も反復して生じる、慢性的な病的状態」



部分発作 全汎発作 二次性全汎化発作

スライド24

ト領域を有する遺伝子の蛋白翻訳領域内に同定。正常では7～23回のリピートである領域が、DRPLA患者では49～75回と異常に伸長していることが明らかにされました。CAGリピート数が多いほど発症年齢が早くなる傾向も判明しました。さらに異常に伸長したCAGリピートは、次の世代に遺伝するとさらにリピート数が増加する傾向があり、この傾向は、母親から遺伝した場合より父親から遺伝した場合（精子形成過程で）強く見られることも明らかになりました。したがって成人期発症のDRPLAを有する父親から伸長したCAGリピートをもつDRPLA遺伝子を受け継いだ子供は、著しい伸長（90回）を有し小児期に発症した例も報告されています。CAGリピート伸長の程度が強い程早期に発症する傾向（anticipation）は、マウスを用いた実験でも証明されています。遺伝子診断法CAGリピート伸長の判定は、PCR法で比較的迅速に検出できます。

9 てんかんについて

9-1) てんかんの定義（スライド24, 25）

てんかんとは、種々の成因によってもたらされる慢性の脳疾患であって、大脳ニューロンの過剰な発射に由来する反復性の発作（てんかん発作）を特徴とし、それにさまざまな臨床症状及び検査所見がともないます。（WHO（世界保健機関）編：てんかん辞典より）

大脳の神経細胞（ニューロン）は規則正しいリズムでお互いに調和を保ちながら電氣的に活動しています。この穏やかなリズムを持った活動が突然崩れて、激しい電氣的な乱れ（ニューロンの過剰発射）が生じることによって起きるのが、てんかん発作です。このため、てんかん発作はよく「脳の電氣的嵐」に例えられます。また、てんかん発作は繰り返しおこることが特徴です。そのため、1回だけの発作では、ふつうはてんかんという診断はつけられません。

【原因】てんかんの原因は人によって様々ですが、大きくは症候性てんかんと特発性てんかに分けられます。

<症候性てんかん>

脳に何らかの障害や傷があることによって起こるてんかん

例) 生まれたときの仮死状態や低酸素、脳炎、髄膜炎、脳出血、脳梗塞、脳外傷

<特発性てんかん>

様々な検査をしても異常が見つからない原因不明のてんかん

9-2) てんかんの分類（スライド27, 28, 29, 30）

文章同じ。以下に加える。

【分類】発作は大きく分けると、全般発作と部分発作に分けられます。

<全般発作>

発作のはじめから、脳全体が「電氣的嵐」に巻き込まれるもので、意識が最初からなくなるという特徴があります。

<部分発作>

脳のある部分から始まる発作

全般発作

■強直間代発作

（大発作、意識喪失とともに全身を硬直させ（強直発作）、直後にガクガクと全身がけいれんする（間代発作））

■単純欠神発作

（数秒から数十秒の突然に意識消失し、すばやく回復する）

■複雑欠神発作

（意識障害にくわえて他の症状、自動症やミオクロニー発作などを伴う）

※自動症（舌なめずり、揉み手、一見目的にかなった行動をする）

※ミオクロニー発作（体を一瞬ピクっとさせるものから意識消失して倒れるものまで様々）

定義

- 「てんかんとは、種々の成因によってもたらされる慢性的脳疾患であって、大脳ニューロンの過剰な発射に由来する反復性の発作(てんかん発作)を特徴とし、それにさまざまな臨床症状及び検査所見がともなう。」
(WHO(世界保健機関)編:てんかん辞典より)
- 大脳の神経細胞(ニューロン)は規則正しいリズムでお互いに調和を保ちながら電気的に活動しています。
この穏やかなリズムを持った活動が突然崩れて、激しい電気的な乱れ(ニューロンの過剰発射)が生じることによって起きるのが、てんかん発作です。
このため、てんかん発作はよく「脳の電気的嵐」に例えられます。
また、てんかん発作は繰り返しおこることが特徴です。そのため、1回だけの発作では、ふつうはてんかんという診断はつけられません。
- 原因**てんかんの原因は人によって様々ですが、大きくは**症候性てんかん**と**特発性てんかん**に分けられます。
 - <症候性てんかん>
脳に何らかの障害や傷があることによって起こるてんかん
例)生まれたときの仮死状態や低酸素、脳炎、髄膜炎、脳出血、脳梗塞、脳外傷
 - <特発性てんかん>
様々な検査をしても異常が見つからない原因不明のてんかん

スライド25

分類

- 分類**
発作は大きく分けると、全般発作と部分発作に分けられます
- <全般発作>
発作のはじめから、脳全体が「電気的嵐」に巻き込まれるもので、意識が最初からなくなるという特徴がある
- <部分発作>
脳のある部分から始まる発作
- 全般発作**
 - 強直間代発作
(大発作、意識喪失とともに全身を硬直させ(強直発作)、直後にガクガクと全身がけいれんする(間代発作))
 - 単純欠神発作
(数秒から数十秒の突然に意識消失し、すばやく回復する)
 - 複雑欠神発作
(意識障害にくわえて他の症状、自動症やミオクローニー発作などを伴う)
※自動症(舌なめすり、様み手、一見目的にかなった行動をする)
※ミオクローニー発作(体を一瞬ビクッとさせるものから意識消失して倒れるものまで様々)
 - 点頭発作
(全身の筋肉の緊張が高まり、頭部前屈、両手を振上げる、両脚の屈曲という形をとる)
 - 脱力発作
(全身の力が瞬時になくなって勝れるように倒れる)
- 部分発作**
 - 単純部分発作
(意識はもたれている)
 - 複雑部分発作
(意識が消失する)
 - 二次性全般化発作
(部分発作から始まり、全身のけいれんが起こる)

スライド26

てんかん発作の分類 (1)

1、部分発作

(1) 単純部分発作

- | | |
|---|--|
| <ul style="list-style-type: none"> ・運動症状 焦点運動発作 ジャクソン型運動発作 持続性部分てんかん 向反(旋回)発作 ・感覚症状 体感覚性 視覚性 聴覚性 嗅覚性 めまい | <ul style="list-style-type: none"> ・自律神経症状 ・精神症状 失語症発作 健忘発作 情動障害発作 錯覚発作 構造の幻覚 |
|---|--|

スライド27

てんかん発作の分類 (2)

1、部分発作

(2) 複雑部分発作

- ・意識障害
- ・発症の際に意識障害を伴うもの
- ・単純部分発作で始まり、それに意識障害がおこってくるもの
- ・部分発作から全身の強直性・間代性けいれんに進展するもの

スライド28

てんかん発作の分類 (3)

2、全般発作

(1) 欠神発作(アブサンス)

- 定型的欠神
- 非定型的欠神

「小発作」

(2) ミオクローニー発作

(3) 強直性けいれん

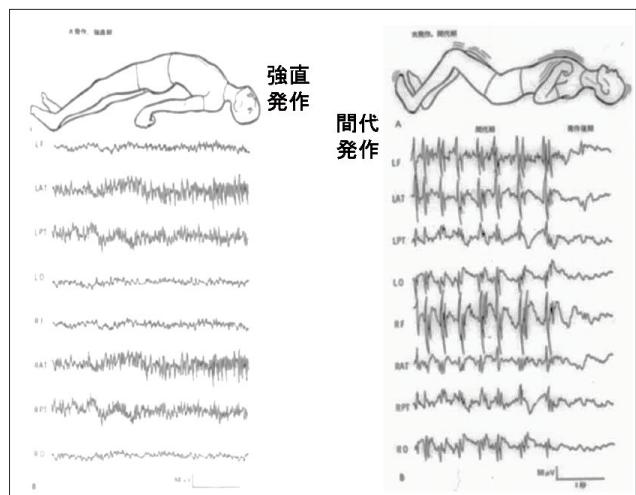
(4) 間代性けいれん

(5) 強直性・間代性けいれん

(6) 失立発作

「大発作」

スライド29



スライド30

■點頭発作

(全身の筋肉の緊張が高まり、頭部前屈、両手を振上げる、両脚の屈曲という形をとる)

■脱力発作

(全身の力が瞬時になくなって崩れるように倒れる)

部分発作

■単純部分発作

(意識はたもたれている)

■複雑部分発作

(意識が消失する)

■二次性全般化発作

(部分発作から始まり、全身のけいれんが起こる)

9-3) てんかんの検査 (スライド31)

【脳波検査】

てんかんは脳の神経細胞の電氣的発射によっておきますが、この過剰な発射を脳波検査で記録することができます。そのため、脳波検査はてんかんの診断のために最も重要な検査です。

脳波検査は診断のみでなく、てんかんの発作型の判定にも役立ちます。

何回検査しても安全ですし、痛みもありません。

【脳波検査の他にも】

CT 検査や MRI 検査などは、脳腫瘍や脳外傷などを画像で確認できるため、てんかんの検査に有効です。PET/SPECT、MGE などてんかんの検査に使われます。

【血液・尿検査】

血液・尿検査もてんかんの診断に欠かせない検査です。

てんかんの発作は様々な原因でおこりますので、原因検索のために血液や尿の検査をします。

また、てんかんの薬物治療は長期間にわたり薬を飲み続ける必要があるため、服用する前に体の状態を調べる必要があります。

9-4) てんかんの治療法と予後 (スライド32)

【治療方法】

てんかんの治療は、薬物治療(服薬治療)が主流です。

【抗てんかん薬とは】

ここで言う薬とは「抗てんかん薬」を指します。抗てんかん薬は、脳の神経細胞の電氣的な興奮をおさえたり、興奮が他の神経細胞に伝っていかないようにすることで発作の症状をおさえる薬のことを言います。薬物治療の他にも…

・外科治療などがありますが、十分な服薬治療を行っても発作が抑制されないときに行います。

9-5) てんかん治療の原則 (スライド33)

てんかん治療は、治療のさじ加減が大事です。あまりてんかん発作を止めることに専念してしまうと、活動性が低下したり、呼吸嚥下障害がおこったり、内臓/血液障害が起こったり、発作の悪化を招くことがあります。そこで、けいれん発作が続くことによる脳損傷を防ぐことや、発作による負傷、窒息の予防や、発作による苦痛、生活への支障や頻回の発作による発達の障害、機能低下を防ぐことを目的に治療目標を立てることが大事です。

9-6) てんかん発作と誤解しやすい状態、鑑別が必要な状態 (スライド34)

てんかん発作と思って違う場合があるので注意が必要です。スライドに示すように、筋緊張の間歇的出現、不随意運動、チック、入眠時のピクつき、驚愕発作、クローヌス、心臓発作、憤怒痙攣、低血糖発作、常同行為(首ふりなど)夜驚、夢中歩行、ヒステリー、偽発作、過呼吸症候群、泣き入りひきつけなど、鑑別が必要です。

検査

- ・【脳波検査】
てんかんの発作は脳神経細胞の電気的興奮によっておきますが、この過剰な興奮を脳波検査で記録することができます。そのため、脳波検査はてんかんの診断のために最も重要な検査です。脳波検査は診断のみでなく、てんかんの発作型の判定にも役立ちます。何回検査しても安全で、痛みもありません。
- ・【脳波検査の他にも】
CT検査やMRI検査などは、脳腫瘍や脳外傷などを画像で確認できるため、てんかんの検査に有効です。PET/SPECT、MGE などてんかんの検査に使われます。
- ・【血液・尿検査】
血液検査もてんかんの診断に欠かせない検査です。てんかんの発作は様々な原因でおこりますので、原因検査のために血液や尿の検査をします。また、てんかんの薬物治療は長期間にわたり薬を飲み続ける必要があるため、服用する前に体の状態を調べる必要があります。

スライド31

治療法と予後

- ・【治療方法】
てんかんの治療は、薬物治療(服薬治療)が主流です。
- ・【抗てんかん薬とは】
ここで言う薬とは「抗てんかん薬」を指します。抗てんかん薬は、脳の神経細胞の電気的な興奮をおさえたり、興奮が他の神経細胞に伝わっていかないようにすることで発作の症状をおさえる薬のことを言います。
- ・薬物治療の他にも・・・
などがありますが、十分な服薬治療を行っても発作が抑制されないときに行います。

スライド32

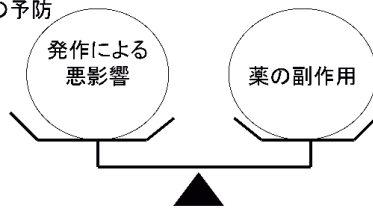
てんかん治療の原則

治療の必要性

- ・けいれん重積による脳損傷発生の予防
- ・発作による事故(負傷、窒息)の予防
- ・発作による苦痛、生活への支障の予防
- ・頻回な発作による発達の障害、機能低下の予防

治療(薬)の副作用

- ・活動性の低下
- ・呼吸嚥下障害
- ・内臓/血液障害
- ・発作の悪化



スライド33

てんかん発作と誤解しやすい状態・鑑別が必要な状態

- | | |
|-------------|-------------|
| 間欠的筋緊張亢進 * | 低血糖発作 |
| 不随意運動 * | 常同行動(首ふりなど) |
| チック | 夜驚/夢中遊行 |
| 入眠時ピクつき * | ヒステリー |
| 驚愕反応 * | 偽発作(心因性発作) |
| クローヌス * | 過呼吸症候群 |
| 失神発作(洞不全など) | 泣き入りひきつけ |
| (憤怒痙攣) | |

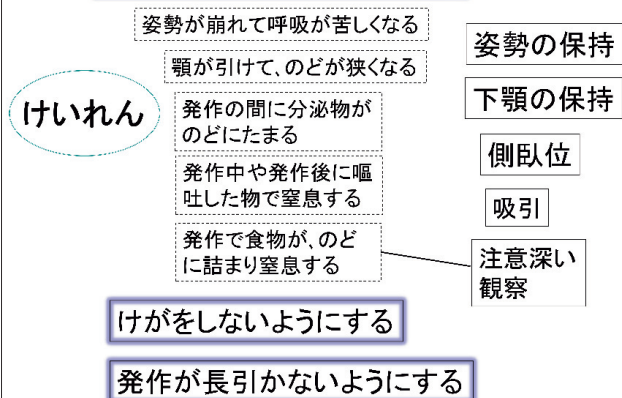
スライド34

発作時の対応

1. 観察: 発作のタイプ・持続時間・バイタルチェック
どこで観察処置するか決めておく
2. 窒息・ケガなどの事故防止:
食事中の発作での窒息に注意
吐物による窒息防止のため、横向きに寝かせる。
安全な場所におく。
3. 発作が続く場合
 - ・気道確保: 舌、口腔粘膜の損傷注意→バイトブロック
吐物、分泌物→気道吸引
 - ・体位の工夫(側臥位)
 - ・酸素飽和度モニター(パルスオキシメーター)
 - ・酸素吸入、酸素飽和度モニター(SpO2モニター)を装着。
 - ・ダイアップ®(0.5 mg/kgを目安) 再発予防でも使用
 - ・エスケル坐薬(30-50mg/kg)など挿入。再発予防でも使用
 - ・けいれん重積になりそうな場合 → 救急車連絡

スライド35

呼吸が悪くならないようにする



スライド36

9-7) 発作時の対応 (スライド35, 36)

発作時の対応について述べる。1. まず観察が重要である。発作がどういうタイプか? 持続時間は? バイタルチェック (呼吸、心拍、血圧など) などよく観察し、同時にその程度によって、どこで処置するかも考えておきます。2. 次に、窒息、けがなどの事故防止の視点をもって、窒息、誤嚥を防ぐように体位に注意します。3. 発作が持続する場合は、まず、気道の確保をし、体位、酸素濃度の測定、値によっては、酸素吸入などし、発作を止める処置として、ダイアップ座薬やエスクレ座薬の挿肛をします。痙攣重責状態になったときは、救急車へ連絡します。

9-8) てんかんの薬物療法—部分発作— (スライド37)

- 単純部分発作: カルバマゼピン、ゾニサミド、フェニトインバルプロ酸、クロナゼパム、トピラマート、ガバペンチン、フェノバルビタールなど
- 複雑部分発作: カルバマゼピン、ゾニサミド、フェニトインバルプロ酸、クロナゼパム、トピラマート、ガバペンチン、フェノバルビタールなど
- 二次性全般化: カルバマゼピン、ゾニサミド、フェニトインバルプロ酸、クロナゼパム、トピラマート、ガバペンチン、フェノバルビタールなど

9-9) てんかんの薬物療法—全般発作— (スライド38)

- 欠伸発作: バルプロ酸、エトスクシミド、クロナゼパム、クロバザム、ゾニサミド
- ミオクロニー発作: バルプロ酸、クロナゼパム、ニトラゼパム、クロバザム、ゾニサミド、エトスクシミド
- 強直発作: ゾニサミド、バルプロ酸、フェニトイン、クロナゼパム
- 強直間代発作: バルプロ酸、フェニトイン、カルバマゼピン、フェノバルビタール、ゾニサミド、クロナゼパム

9-10) てんかん性脳症 (スライド38)

- てんかん性脳症は、てんかんに伴い脳の働きが弱まり知的障害や運動障害などをきたす病気のグループで、それぞれの病気は年齢により特徴的な症状を示します。
- てんかん性脳症に含まれる代表的な病気として、ウエスト症候群 (もしくは点頭てんかん)、大田原症候群 (もしくは早期乳児てんかん性脳症)、早期ミオクロニー脳症、レンノックス症候群、乳児重症ミオクロニーてんかん、ランドー・クレフナー症候群、ミオクロニー失立発作てんかん、ミオクロニー欠伸てんかんなどが挙げられます。
- てんかん性脳症は、脳の低酸素や感染症、事故などによる脳損傷によっても生じますが、一部の患者さんでは、遺伝子配列の違い (変異) によって生じます。

薬物療法

1)部分発作

- 単純部分発作:カルバマゼピン、ゾニサミド、フェニトインバルプロ酸、クロナゼパム、トピラマート、ガバペンチン、フェノバルビタールなど
- 複雑部分発作:カルバマゼピン、ゾニサミド、フェニトインバルプロ酸、クロナゼパム、トピラマート、ガバペンチン、フェノバルビタールなど
- 二次性全般化:カルバマゼピン、ゾニサミド、フェニトインバルプロ酸、クロナゼパム、トピラマート、ガバペンチン、フェノバルビタールなど

スライド37

2)全般発作

- 欠神発作:バルプロ酸、エトスクシミドクロナゼパム、クロバザム、ゾニサミド
- ミオクロニー発作:バルプロ酸、クロナゼパムニトラゼパム、クロバザム、ゾニサミド、エトスクシミド
- 強直発作:ゾニサミド、バルプロ酸、フェニトイン、クロナゼパム
- 強直間代発作:バルプロ酸フェニトイン、カルバマゼピン、フェノバルビタール、ゾニサミド、クロナゼパム

スライド38

てんかん性脳症

- てんかん性脳症は、てんかんに伴い脳の働きが弱まり知的障害や運動障害などをきたす病気のグループで、それぞれの病気は年齢により特徴的な症状を示します。
- てんかん性脳症に含まれる代表的な病気として、ウエスト症候群(もしくは點頭てんかん)、大田原症候群(もしくは早期乳児てんかん性脳症)、早期ミオクロニー脳症、レンノックス症候群、乳児重症ミオクロニーてんかん、ランドー・クレフナー症候群、ミオクロニー失立発作てんかん、ミオクロニー欠神てんかんなどが挙げられます。
- てんかん性脳症は、脳の低酸素や感染症、事故などによる脳損傷によっても生じますが、一部の患者さんでは、遺伝子配列の違い(変異)によって生じます。

スライド39

参考文献

- 小児総合医療療育センター北住先生研修用スライド参考
- 疾患別に診る嚥下障害(医歯薬出版)
北住映二先生、井合瑞江先生、村山恵子先生、瀧美聡先生著

・ウイキペディア

- www.ncnp.go.jp/nin/guide/r2/genedigmanu_html/DRPLA.html
- 順天堂大学医学部神経内科ホームページ

スライド40

2 筋緊張亢進

1 筋緊張とは、以下のように定義されています。

- 神経生理学的に神経支配されている筋に持続的に生じている筋の一定の緊張状態
- 骨格筋は何も活動していないときにも絶えず不随意的にわずかな緊張をしており、このような筋の持続的な弱い筋収縮
- 安静時、関節を他動的に動かして筋を伸張する際に生じる抵抗感

これらは神経学的、生理学的、臨床的な概念を含みます。

重症心身障害児、者にとって筋緊張亢進は、診察時の受動的運動に対する所見より、錐体路障害による痙縮と錐体外路障害による固縮に分けられます。実際は、生活の中で実感される「つっぱり」「緊張が高い」は、痙縮、固縮にとどまらず、筋緊張が変動するアテトーゼ、ジストニアなどの不随意運動や異常姿勢も含まれます。ここでは、過緊張状態について述べます。

2 筋緊張を高める要因

筋緊張を高める要因としては、スライド 1 に示すように、「精神的要因」、つまり興奮したり、逆にストレスや不安、環境の変化などでみられたり、「痛み」歯の痛み、中耳炎、筋肉痛、関節痛、逆流性食道炎による胸やけの痛みや、腹痛、尿路結石、尿閉などによることもあります。また、自分で不調を訴えられないと「体調」の変化、つまり発熱や風邪などの感染症によって緊張が亢進したり、「呼吸の苦しさ」や、不眠が続くなどの、「睡眠リズムの乱れ」や、「月経」、また暑すぎたりする「気温の変化」などが原因となることがあります。重症児、者と接する場合多様な原因について考えられるようにしておくことは大事です。

3 悪循環について (スライド 2)

筋緊張亢進が起こるとそのことによって、発熱したり、腹圧がかかるため胃食道逆流がおきたり、筋肉痛が起きたり、良眠できなくなったり、ストレスがかかってきます。そのため、より一層緊張が高まるという悪循環が回りだします。そのため、対策としては、原因、要因を検討し、除去していくこと、また、緊張を緩和するための姿勢保持に努める（体を起こしたり、体を丸くして、緊張を断ち切る）、精神的、心理的アプローチなどの環境調整や、薬物療法（筋緊張緩和薬や精神安定薬、催眠剤など）が検討されます。スライド 3 は、筋緊張亢進が、呼吸苦を起こす悪循環の原因を示します。つまり、筋緊張亢進することで、首がのけぞるなど、気管が狭くなり、また、胸郭が動きにくくなり、広がりも悪くなるため、呼吸が苦しくなります。呼吸が苦しいと余計に緊張が高まり、悪循環が回りだします。そのための対策としては、リラックスする姿勢調整（リラクゼーションという）をしたり、首を前屈させてのどを広げたり、痰が出しにくいようであれば、吸入などをしてあげたりします。

(毛呂病院光の家療育センター 鈴木 郁子)

筋緊張亢進

筋緊張亢進による、強いそり返り

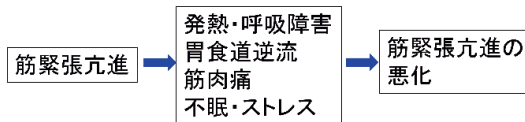
緊張を高める要因

- ・精神的要因
興奮、ストレス
不安、環境変化
- ・痛み
歯、中耳炎、筋肉痛、
関節痛、逆流性食道炎、腹痛、尿路結石、尿閉
- ・体調—発熱、感冒(かぜ)、感染症
- ・呼吸の苦しさ
- ・睡眠リズムの乱れ
- ・月経
- ・気温変化 など



スライド 1

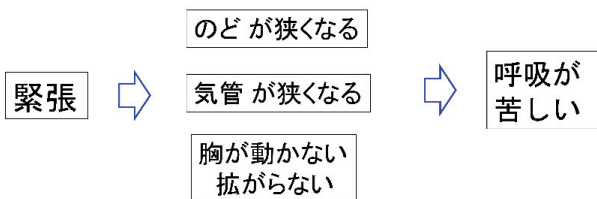
悪循環になりやすい



対策

- 1) 悪循環を断つ
- 2) 原因／要因の検討とその除去
- 3) リラクゼーションのための姿勢調節
体をおこす、
体を丸く曲げてあげるように抱っこするか、支える
- 4) 精神的(心理的)ケア
- 5) 薬物治療— 筋緊張緩和薬、精神安定薬、催眠剤

スライド 2



対応

- ・リラックスさせる
- ・体を丸くさせ(屈曲させ)そり返りを和らげる
- ・顎を前に出して、のどを拡げる
- ・痰がひっかかっている時は、吸入

スライド 3