



第8回 先天性筋強直性ジストロフィーの訪問リハビリテーション —「長期予後に対応した発達支援を中心に」



永井智美*¹ 高倉美樹*¹ 外口徳章*¹ 若松昌哉*¹ 阪井春枝*² 阪井康友*³

*¹さかいリハ訪問看護ステーション・船橋, 理学療法士 *¹同ステーション, 理学療法士 *¹同ステーション, 理学療法士 *¹同ステーション, 理学療法士 *²有限会社祥ファクトリ 代表取締役, 看護師/ケアマネジャー *³帝京平成大学健康メディカル学部理学療法学科 准教授, 理学療法士

今回は、先天性筋強直性ジストロフィーの訪問リハビリテーションに関して、疾病の長期予後に対応した病態管理と発達支援を中心に、その実際を紹介する。

コンサルテーション

先天性筋強直性ジストロフィーの予後と リハビリテーション・プログラム

筋強直性（または筋緊張性）ジストロフィー（以下、MD）は、筋ジストロフィーの一つであり、先天性型（以下、CMD）、成人発症型（以下、AMD）に分類される。CMDは先天性筋強直性ジストロフィーと呼ばれ、出生後から筋緊張の低下や呼吸器障害を呈し、新生児期に呼吸障害などの最も重度な臨床症状を示し死亡する場合もある¹⁾。しかし、これを乗り切るとCMDは生命予後が比較的良好である。フロッピー・インファント（グニャグニャと全身の筋緊張が低く、股外転肢位）、逆V（ハ）字型上

口唇による呼吸障害、哺乳障害を示すのが特徴で、精神運動発達の遅延のためAMDとは異なった重度な臨床症状を示しながらも青年期まで順調に成長する場合が多いとされているが、その重症度や進行度は多様である²⁾。青年期以降はAMD同様の症状が発現するとされている。AMDに関する報告数は多いが、新生児や乳児期の死亡率、成人したCMDとAMDとの症状の差異などCMDに関する報告はきわめて少ない。そのため、AMDの予後を参考にしながら、ゆっくりと発達してくる遅延機能を阻害しないための発達支援や関節変形の予防に努めた個別のリハビリテーション（以下、リハ）・プログラムが重要となる。

AMDの臨床症状はミオトニア（骨格筋が収縮した後に弛緩できない現象、例えば物を握ったら離せない状態で、通常5歳未満ではみられない）、進行性の筋萎縮と筋力低下を主症状としている。この筋力低下の多くは、白筋線維（速筋）が優位であり、速い動作が苦手と考えられる¹⁾。そのほか、側頭筋と咬筋の萎縮のため、斧様顔貌を示す。頸の屈筋である胸鎖乳突筋の萎縮も早期から著明で、患者は背臥位から起き上がることが困難となる。進行してく

ると表情筋の筋力低下、眼瞼下垂、外眼筋麻痺が出現することが多い。四肢では比較的遠位（末梢）の筋が強く障害される。また、歩行が可能な場合は、前脛骨筋の障害が早期からみられるため鶏歩様または下垂足となり、それに対応した装具作成が必要となる。進行してくると後頸部の筋萎縮が著明となり、頭部を垂れた状態（首さがり様）となり、座位、立位での頭部固定が困難となる。そのほかの筋萎縮の分布については個人差が著しい。

生命予後に直結する症状として、呼吸障害が挙げられる。AMDの半数以上は肺胞低換気か肺炎のいずれかが原因で死亡する。その肺炎の多くが、誤嚥と咳嗽反射（誤飲したときのむせ）の障害によるものである。誤嚥は、肺炎や突然死の原因となるので、嚥下造影（以下、VF）は重要な検査となる¹⁾。このVFでは、誤嚥の原因の一つである梨状窩や喉頭蓋谷（両者も食道と気道の分岐周辺部）への貯留がしばしば認められる。

AMDはほかの筋ジストロフィーと同様、呼吸機能が低下してくるが、肺活量低下がみられない状態でも肺胞低換気（低酸素血症や高炭酸ガス血症の原因）を生じる¹⁾。しかし、その多くは「呼吸苦」の訴えがない。そのためデュシェンヌ型筋ジストロフィーなどで標準的治療法となっている「非侵襲的人工呼吸療法（以下、NIPPV）」が患者の理解が得られず、導入が困難であることが多いことがこの生命予後に影響を及ぼしている。NIPPVは気管切開は行わず、鼻または顔マスクなどを用いて使う人工呼吸療法で、呼吸抑制の生じやすい夜間だけの使用など用途が広い。

高炭酸ガス血症や低酸素血症があらわれるのは40歳過ぎであることが多く、30歳代後半からは定期または夜間持続の酸素飽和度測定を実施することが望ましい。また、進行により嚥下障害を示す危険性があるため、40歳代ではVF検査を行い、必要に応じて食事指導を検討する必要もある。このように、予後情報の少ないCMDのリハ・プログラムは発達支援に加えて、AMDの病態を参考に長期予後に対応した内容を備える必要がある。

事 例

先天性筋強直性ジストロフィー（CMD）、3歳、男児。

1. 発症から在宅開始まで

2007年5月に出生、重症仮死にて気管挿管し一時的に人工呼吸器管理となる。同年6月に染色体検査により確定診断される。ミルクの胃食道逆流がみられるため栄養摂取はミルクを経口と経管チューブによる併用摂取とし、同年8月に母親の経管チューブ挿入の練習とSpO₂（経皮的酸素飽和度）モニターを準備して自宅退院となった。退院直後から、訪問診療（かかりつけ医）と他事業所からの訪問看護サービスが開始された。

さかいりハ訪問看護ステーション（以下、当ステーション）は、同年11月から理学療法士による訪問リハビリテーション（以下、訪問リハ）を開始した。主介護者は母親で、父親を含む3人暮らしである。父親は仕事の都合から時間的余裕はないが、母親の精神的サポートの役割を持ち育児に協力的である。また父方の祖父母が近隣に在住である。

2. 訪問サービス

退院後、訪問診療（月2回）、訪問看護（週2回、他ステーション）、訪問リハ（週2回、当ステーションの理学療法）を受けている。

3. 通院状況

小児神経科（4カ月に1回）、神経外科（4カ月に1回）、整形外科（6カ月に1回）、理学療法・作業療法（月に各2回）を受診している。

4. 訪問リハビリテーション

訪問リハは生後6カ月より開始した。

(1) 訪問初期（生後6カ月時）

この時期の身体機能としては、胸郭は左凸の側弯変形、股関節・膝関節・足関節に可動域制限あり股関節外転・外旋位で、すでに足部は重度の内反尖足



写真 座位（保持装置上）における音楽遊びの様子

変形であった。寝返りは上肢からの介助誘導が必要で、腹臥位での頭部挙上は困難であった。児は座位を泣いて嫌がるが多かった。上肢動作は左手指の把握力が弱く「右側優位」の認知のため、右手のみの使用や遊びが多くみられた。栄養・摂食機能は経管栄養と経口摂食を併用しているが、経口ではミルク・果汁のみとなっている。食道逆流しやすく、時折、嘔吐もみられた。

家族の希望は、「首がすわり、顔が左へ向くようになってほしい」ということであった。このときの訪問リハの実施目標は、① 発達の促通、② 頸部の安定性の向上、③ 左への認識の向上、④ 足部の拘縮予防であった。また、実施内容は、追視の促し、自発動作への誘導、足底から・手掌間の接触刺激・感覚入力、両手遊びの促し、介助座位でのバランス練習、ベビーチェアへ座位のポジショニングなどを行い、左からの話しかけや刺激について母親への指導を行った。

(2) 現在（満3歳時、2009年5月）

この時期の身体機能として、側弯の程度に変化はなく、股関節外転・外旋位で足部の内反尖足はある程度軽減したがなお残存している状況である。寝返りは自力で左右ともに可能となり、頸部・上部体幹の支持性も向上し顎定もみられている。四つ這い位での上肢の体重支持もみられ頭部挙上も可能である。座位保持はまだ介助を要するが、頭部は安定し座位での前方への崩れに対して両上肢の前方パラシュート（支持）反応や頭部の伸展挙上も見られている。上肢の動きも活発で上肢リーチ動作が可能と

なり、両手でおもちゃを把持したり、引き寄せることが可能となっている。座位保持装置上での座位（足底接地肢位）は1日連続60分間行っている。訪問初期に見られていた「右側優位」の認知に関しても左側への認知と左上肢の使用頻度も高まり、両手遊びが可能となっている。両手を叩く動作も多くみられ、母指と示指による「手指つまむ動作」も発達してきている。一方で、呼びかけに対し手を挙げてタッチする動作や音楽に合わせて両上肢を顔の前で合わせて拍手する場面もみられている（写真）。周囲に人がいなくなると大きな声で呼ぶような反応もみられる。栄養・摂食機能は、栄養摂取時の逆流性嘔吐は軽減しているが、経口からの摂食は少量で経管チューブも自ら抜管するようになってきている。そのため、母親の希望から胃瘻への移行を検討し、同年7月に「胃瘻造設術」を予定している。

現在の、家族の希望は「座ってたくさん遊びができるようになってほしい。手指つまみがもっと上手になってほしい。体重が増え、成長とともに体力を向上させたい」を挙げている。

このときの訪問リハの実施内容は、全般的発達の評価、座位保持・立ち直り、四つ這い、抗重力肢位経験の増加、足部の関節可動域改善と荷重準備のための検討、座位・立位での下肢関節への荷重経験、両手活動、遊びと手指活動の促し（ポジショニング・誘導）の項目を中心に実施している。

5. 他部門との連携について

かかりつけ医（訪問診療）や訪問看護師（他ステーション）とのコミュニケーションは、月1回程度の報告書などの文章や電話連絡で行っていた。しかし、連絡の頻度が少ないため、母親を介した情報のやりとりが主となってしまっていた。2008年12月～2009年1月にかけて児の体調変動を機に、2009年1月からかかりつけ医との情報共有・交換、報告・指示の連絡（週1回）を取るようになった。

おわりに

満3歳時の現在、ゆっくりとした発達変化を示している。発達段階では座位獲得レベル、将来の身体機能の予後予測も難しい。経管栄養の量も増量して体重の増加も徐々にみられている。2009年4月から通園施設へ通っており、栄養管理以外にも、児の「ゆっくりと発達してくる機能」を阻害しないための発達支援（遊びを含む）、または荷重に対応した足・股関節の変形予防などに努めたりハ・プログラムも

重要である。また、通園施設の担当理学療法士との連携を図っていくことが必要とされる。母親は児の育児やりハにも積極的であることから、今後も日常生活の遊びの中で発達を促していく方法の指導・提案と生活上での不安など精神支援も行っていく必要性もある。

文献

- 1) 川井 充：筋強直性ジストロフィーの治療とケア。医学書院，pp24-27，pp90-114，pp177-190，2000
- 2) ピーター・ハーバー（著），川井 充，大矢 寧（訳）：筋強直性ジストロフィー—患者と家族のためのガイドブック。診断と治療社，pp29-37，2005

Book Review

「ADLの極意」

社団法人石川県作業療法士会 25周年記念委員会 監



岡田しげひこ

北海道総合在宅ケア事業団
理学療法士

高齢者の生活が維持していくためには、できるだけ元気な身体でADLが自立し、その人らしい生活ができること、また介護負担が少なくストレスが解消できる社会的交流が必要であると竹内孝仁氏は述べ、「ADLの自立とQOLの向上」の重要性を伝えている。

「ADLの自立」を確立することは、自分がやりたいときに行える、やりたいことを選択できることになり、その人の主体性を取り戻すことになる。本来、高齢者はADLの介助を求めておらず、できれば介助者がいなくても生活できることを望んでいる。介助といえ、介助者側の介護負担が強調されるが、介助される側も介助してもらうことは心理的にも身体的にも負担になる。そのことを踏まえ、「ADLの自立」をまた「ADLの自立を目指す介助」に取り組まなくてはならないのだが、実際の在宅現場では介助側・介助される側双方に負担のかかる自立につながる介助が行われていることが少なくない。それは、直接ADLの介助に関わる家族、介護スタッフが非難されがちだが、本来ADLの知識と技術を持ち指導する立場にあるセラピストがその責任を取るべきである。

このDVDは、石川県作業療法士会主催の「ADL」の実技講習会を収録したもの。「ADLの自立」のための、セラピストとして持つべき

ADLの基本技術が詰め込まれている。前半は、生田宗博氏のADL指導に対する真摯なメッセージとともに、「寝返り」から「歩行」までの生活上の基本行動の誘導方法が片麻痺を例に丁寧に指導されている。特に、「立位」時の介助者が非麻痺側に立つことや、「歩行」時の斜め歩きなど、生田氏の臨床経験と研究から生まれた技術も紹介されている。後半は、生田氏のADL指導技術を臨床の場で実践してきた進藤浩美、川上直子両氏による更衣と整容についての具体的な指導が紹介されている。末尾には、実技講習会に参加した若手セラピストからの率直な問いかけに、生田氏が実直に答えている「Q & A」がついている。

このDVDを手にしたセラピストは、ぜひ、生田宗博編集の『ADL—作業療法の戦略・戦術・技術 第2版（三輪書店、2006年）』を読むことを強くお勧めする。その本の生田氏の言葉をお借りすれば、「実行する技はある程度の経験で習得されますが、技術の習得には意欲と哲学・考え方・理解の仕方と、人となりが関与し、技術はその人の中で深まり成長」とある。「ADLの自立とQOLの向上」を実現できるセラピストを目指そう。

(DVD/90分/10,500円(税込)/三輪書店/2009年)