

□長管骨以外の骨の症状

長管骨以外に注意する必要がある骨は、頭蓋骨/上部頸椎と骨盤です。

頭蓋骨の石灰化不全が著明である傾向があります。歩行の不安定な歩行開始後早期には、転んだり、倒れたりして頭部打撲、頭蓋骨骨折の危険が増します。

頭蓋骨の底の骨が頭の重さを支えきれないため、頭蓋底嵌入といわれる状態になることも重要です。頸部の脊椎が頭蓋内に嵌入するため、呼吸障害、四肢麻痺などの重篤な神経症状が発生します。特に重症例が坐位をとれるようになったところに、頭蓋骨の骨折とともに気をつける点です。この頭蓋底嵌入のチェックには頭部MRIが有用です。

骨盤は、骨折の頻度は少ないですが、大きな血管を損傷し、骨折時に出血性ショックに陥る可能性があること、骨盤内臓器の障害の可能性があることなどから転倒、転落時には注意が必要です。

これらの骨の折れ易さ(易骨折性)は成人になるといったん骨折の回数も減少し、軽くなったように見えますが、加齢と共に、再び骨折の危険度が増すことが報告されています。つまり、加齢に伴う骨粗鬆症が起こると考えられます。逆に、今まで診断はされていなくても、高度の骨密度低下を示す骨粗鬆症患者の中に軽症の骨形成不全患者が混入している可能性があると考えられています。骨形成不全症は成人しても定期的な骨密度のチェックと骨粗鬆症の予防・早期治療に心がける必要があります。

b)脊椎病変

脊椎病変は乳児期には気がつかれないことが多いようですが、調査では約4割の人に脊椎の変形が認められています。側弯、後弯が主な症状ですが扁平椎、魚椎などと呼ばれる圧迫骨折も含めた著明な脊椎の破壊も認められます。脊椎の変形は外観だけでなく、呼吸障害の原因としても重要です。脊椎の変形が強い場合は呼吸に必要な胸郭が縦に短くなり呼吸機能の低下、睡眠障害の原因となる可能性があります。小児期には脊椎病変は進行性であると考えられており、レントゲン検査も含めた定期的な検診が必要です。

C)骨の変形

骨変形は複数の場所に認める例が多く、大腿・下腿に多く認められます。よく骨折し、かつ体重を支える骨に変形が多く、骨折の治癒過程の変形が原因となる場合も多いようです。骨変形はⅢ型・Ⅳ型に多く認められますが、Ⅰ型でも少なからず認められます。

Ⅱ、Ⅲ型においては、を有さなくても、腓腹筋

(ふくらはぎの筋肉)の筋力により脛骨が前に飛び出る変形を認めることが多く、歩行をはじめるときに矯正を必要とする場合もあります。

2)成長障害

骨折の反復・骨変形・脊椎の高さが減少することなどが主な原因と考えられますが、骨形成不全症の多くは体幹短縮型(胴が短い)が目立つ成長障害が特徴です。特にⅢ型は高度の成長障害を認めます。

a)子宮内発育

平均在胎週数は 39.1 ± 2.2 週、生下時体重は正期産児で 2824 ± 435 gとで21%が2500g未満で子宮内の成長は少し小さめであると考えられます。

b)生後の身体発育

日本人症例における我々の調査では、暦年齢2歳以上の身長はZscore((実測値-平均値)/標準偏差):平均からどのくらい隔たっているかを表す値:-2SD~+2SDの間に95%が含まれる)の平均で男-4.2SD、女-5.4SDと著明な成長障害を認めています。成人の身長は全病型の平均で男性136cm、女性121cmと低身長でした。シレンス分類毎に身長は異なっており、骨変形の強度なⅢ型では-7.8SDと成長障害がもっとも著しく、骨変形の比較的軽度なⅠⅣ型でもそれぞれ-3.4SD、-4.6SDでした。Ⅰ型は最も成長障害の軽度な病型であり、平均-2SD以上を示す例も多いですが、特に年長例の中には、Ⅳ型と同程度の成長障害を認める例が認められています(図4)。

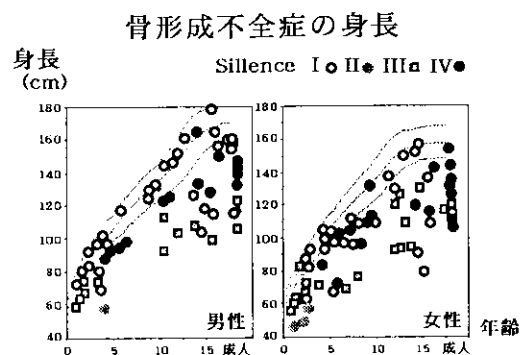


図4 骨形成不全症患児の身長(点線は平成2年度の平均身長と+2SDおよび-2SD)

3)合併症

青色強膜・象牙質形成不全が臨床病型の分類に重要な随伴症状です。つまり、重症度のある程度反映すると考えられます。

a)青色強膜

青色強膜は判定困難な例も多いのが現状です。乳幼児期には著明であっても加齢に伴いはっきりしなくなる症例も多く、年少児例の判断には注意する必要があります。I型にみられる青色強膜は加齢に伴う変化をほとんど認めないのが普通ですが、Ⅲ・Ⅳ型にみられる乳児期・幼児期の青色強膜は加齢に伴い、灰色がかった青色になり成人ではほとんど灰～白色を呈します。

b)象牙質形成不全および歯科的合併症

骨形成不全症の歯は半透明の茶褐色を呈する 경우가多く、象牙質の形成不全の症状と考えられます。これは、歯の表面を覆う透明なエナメル質の直下にある象牙質の形成が不良であるため、形成不良な象牙質が透けて見えるためである。象牙質形成不全はエナメル質・象牙質間の接着を低下させるため、表面を覆っているエナメル質の剥離、破折を招き、歯科的な問題の原因となります。また、骨髄に相当する歯髓腔が狭くなったり、形成されなかったりすることもあり、歯髓の消失により知覚を失い、歯の破折やう蝕（虫歯）に罹患しても痛みがないため、歯が抜けたりする原因になります。歯が抜けると、噛むことが困難になります。歯牙が萌出できない（歯が生えてこない）場合も認められます。また、骨形成不全症では上あごの発達が不良で、下顎骨が過剰に成長するため、反対咬合（受け口）が発生することも多く、食べ物をかむことに関してより大きな問題となります。歯牙の萌出不全はⅢ型に多く認められる症状ですが、歯牙の萌出不全・象牙質の形成不全などを伴う症例では日常生活の活動制限が著しい例が多いようです。

c)聴覚障害

骨形成不全症は耳小骨という鼓膜から内耳に音を伝える重要な骨のうち、特にアブミ骨の異常による伝音性の難聴（耳の中の音を伝える機構の異常）をきたすことが知られています。感音性の難聴・混在性の難聴も起こす可能性があります。聴覚障害は加齢と共に増加することが知られています。Ⅲ型では幼児期の早期に認められる場合があります。補聴器が有用な場合もありますが多くの場合アブミ骨の異常による伝音性の難聴であることが多く、アブミ骨手術が行われています。

d)呼吸障害

呼吸障害は主に胸郭変形に基づくものが多く、生下時の多発骨折を認める例、強度の側弯を伴っている例・体幹の短縮の認められる例に認められます。病型ではⅡ型の生存例・Ⅲ型に多く認められます。骨形成不全症患者が骨折以外に気を付けなければならないこととして、呼吸器系の症状が重要であり、肺炎・気管支炎などの呼吸器感染症

を含む呼吸器合併症で時に生命に危機が及ぶこともあります。

e)中枢神経系

中枢神経系の症状は基本的に骨折・骨変形に起因するもので、重篤なものとしては①頭蓋冠の骨化不全に伴う頭蓋骨骨折、脳底部の骨折、②頭蓋底の嵌入、③頸椎の骨折脱臼に伴う出血、④水頭症、です。水頭症合併も検査しておく必要があります。前述したように、頭蓋底の嵌入は神経学的合併症を来し、時に呼吸障害/神経学的合併症をはじめとした重篤な症状をきたすことがあります。

一般的に骨形成不全症の知能予後はよいとされています。一部、Ⅱ型において精神発達の遅れが報告されています。

f)皮膚関節症状

関節の過伸展、皮膚の過伸展を認めることが多くⅠ型コラーゲンの異常の症状がみられます。皮下の出血斑を認めることもあります。

g)その他

多汗、心悸亢進、便秘などの症状を伴うことが多く、特に重症のⅢ型には多呼吸・呼吸困難が認められることもあります。便秘に対する適切な食事療法場合によっては薬物療法が必要です。

4)活動性

骨折・骨変形は患者の活動を著しく制限する可能性があります。調査結果では2歳以上では寝たきり6%、車椅子使用40%、歩行可能例54%でした。活動制限はⅢ型に最も著明で大多数の例が車椅子もしくは寝たきりです。ⅠⅣ型では約60%が歩行可能である。

活動性の予後と関連するのは、病型分類の他に、象牙質形成不全、歯芽萌出不全、下肢の高度の骨変形であり、これらの症状を有する例の独立歩行は非常に困難であるのが現状です。

Sillence は活動性の目標をⅠ型通常歩行、Ⅲ型は補助歩行もしくは家庭内歩行、Ⅳ型通常歩行もしくは家庭内歩行が可能な範囲、Ⅱ型は補助歩行が限界であろうと報告しています。これは有効な薬物療法が存在しなかった時代の結果であり、今後変化することは予測されます。

検査所見

1)遺伝子異常

Ⅰ型コラーゲン遺伝子の突然変異を証明すれば診断に最も有力な情報ですが、Ⅰ型コラーゲン遺伝子は巨大でありその遺伝子異常を検出するためにSSCP (Single Strand Conformation

Polymorphism)をはじめとしたスクリーニングの方法が考案されています。病因で述べたとおり、I型コラーゲン遺伝子異常と症状の間には密接な関連があります。

I型コラーゲン遺伝子が巨大であり、そのほぼ全長に異常が存在しうることから遺伝子異常の検索は日常的には行われていないのが現状です。

2)レントゲン検査

長管骨の変形、骨密度の低下、脊椎骨における圧迫骨折、魚椎化、扁平椎化、側弯・後彎が認められます。

長管骨は、特に細く変形した大腿骨・脛骨が特徴的です。骨皮質は薄く、単純レントゲンで骨が見えないほどの骨密度の低下を認める場合も少なくありません。

I型・IV型においては、骨端核・骨幹端の形状には異常を認めませんが、III型の一部では骨幹端の泡沫状の著しい変形が認められる症例もあります。

頭蓋骨における著明な骨化遅延が認められる場合、縫合骨（縫合の間に送れて骨化した部分を認めること）が認められる場合も多く認められます。

3)骨量

骨形成不全症においては骨密度が低値であることが報告されており、骨密度測定は重要です。特に脊椎骨の骨密度の低下が著明であることが知られています。DXA(Dual energy X ray absorptiometry)、QCT(Quantative computed tomography)による腰椎の骨密度測定が診断において有用です。但し、骨密度の低値を示す疾患は骨形成不全症以外にも、若年性骨粗鬆症、多発性線維性骨異形成など存在し、鑑別する必要があります。

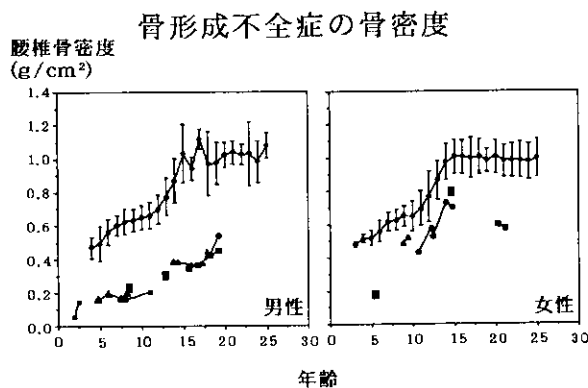


図4 骨形成不全症患児の腰椎骨密度 (Dual energy X ray absorptiometry による日本人小児の正常値を平均 \pm S Dで示した)

4)骨代謝マーカー・他の生化学的検査

カルシウム代謝、骨の代謝を検討するために血液尿の検査が行われます。治療効果の判定にも使用されることがあり、診断・治療のために血液尿の検査は必要です。

診断

臨床像に、骨量の測定を加えて総合的な臨床診断が行われるのが現状です。骨折部位、年齢に伴う骨折回数の変化、合併症状（青色強膜、象牙質形成不全など）更に特にI型の場合などは遺伝歴等が重要です。可能な限り骨量の定量的評価を組み合わせることで、更に遺伝子解析まで行われれば最善であると考えられます。

類似疾患

乳児期の疾患として、骨形成不全症に先天性の関節拘縮をともなう亜型、Temporary brittle bone disease（乳児期のみ骨が折れやすい症状を呈し自然軽快する）、被虐待児症候群、学童期から思春期の疾患として特発性若年性骨粗鬆症が問題とされます。特に、乳児・児童虐待の場合は、虐待を受けた子供を骨形成不全症と判断するばかりではなく、逆に易骨折性があるために多発骨折を認めているにもかかわらず、親に虐待の疑いがもたれる場合もあり、慎重な対応が必要です。虐待児との鑑別には、骨折の起こりやすい部分が骨形成不全では腕足の骨の中央部が多いのに比べて、虐待児では手を無理に引っ張ったりするために、腱の付着部の骨折などの特徴的な骨折を認めたりします。皮膚の打撲擦り傷、火傷のあとなどが認められる場合もあります。骨密度を測ると両者の間の区別は少しつきやすくなり、疑われる場合には行っておくべき検査だと思われます。もちろん、骨形成不全症の患児も虐待を受ける可能性があり、皮膚も弱いために内出血などは起こしやすいので両者を区別することは簡単ではありません。

合併症の検索

1)眼科的検査

眼科的合併症としては青色強膜以外にも、網膜剥離、近視など結合組織の異常による症状が認められ、定期的な受診が必要です。

2)耳鼻科的検査

耳小骨（アブミ骨）の異常による伝音性難聴、更に混合性の難聴をきたすことがあり、年長例においては定期的な聴覚の検査は必要です。III型においては年少例から発症する場合もあり、言語発達の意味からも検査を要します。

3)脳神経外科

脳外科的合併症としては、頭蓋骨の骨化不全、大後頭孔の狭窄による水頭症の合併など時にシャント術を含めた脳外科的な処置が必要となることもあり定期的な follow up が必要です。

頭蓋底の嵌入による神経学的合併症を早期から予防するために、幼児期の頸椎・後頭骨のレントゲンによる評価、MRI による評価が重要です。

治療

重症例においては新生児・小児科、整形外科、理学療法科の協同した診療が必須です。

呼吸障害を有するⅡ型に関しては呼吸管理・栄養管理を含む集中的な治療が必要です。

骨格系の問題（易骨折性・骨変形）に関しては整形外科・理学療法的な治療に加え、高度の易骨折性、骨変形を認める児、運動発達が障害されている児については、薬物療法の早期からの介入が必要な例もあり、効果がみられます。

成長、精神運動発達などの評価、栄養管理などにおいて特に乳児期は小児科的な管理も必要です。

成人してからの加齢にともなう退行期骨粗鬆症の危険度が高いことを考えると骨折の回数だけにとらわれた骨脆弱性の治療だけではなく、実際に骨量を増加させるような治療が小児期から望まれます。

1)整形外科的治療・理学療法

骨折の治療に加えて、特に長管骨の進行性の強い変形を伴うⅢ型に対しては、早期の骨切り＋髄内釘による内固定、外固定に加えて、適切な運動が重要です。現在では、早期の外科的治療が推奨されています。骨変形の矯正および髄内釘による骨折の予防が重要です。

移動が著しく困難な児に対しては電動の車椅子も含めた、移動補助具が必要であり、適切な移動補助具の使用によって、患児のQOLを高め、精神発達を促進できるものと考えられます。

a)易骨折性・骨折

軽微な骨折（不全骨折、微小骨折など）は患部の固定のみで家庭で加療されている場合が多いようです。

頭蓋骨骨折は致死的であり早急な治療を必要とします。骨盤骨折などの内臓損傷・大血管の損傷が疑われる場合も早急な対応が必要です。

大腿骨骨折・肘骨折の場合は手術適応となる可能性が高く、特に大腿骨などは髄内釘手術により骨折の再発を予防する方法がとられています。

骨折治癒過程は骨の融合が順調に行われる場

合は、可及的速やかに安静度を解除して行く必要があります（前述）。

進行性の骨変形および骨折の変形治癒に関しては、歩行障害の原因となる場合もあり、骨折予防の意味も含めて、適当な時期に骨切りによる矯正が行われます。骨切り矯正術と同時に髄内釘が併用され良好な結果を得ることが多いようです。

髄内釘には2種類があり、固定長の rod と、可変長 rod があります。個々の症例・障害部位によって選択されています。

可変長 rod のよい適応は4才以上の年長児の大腿骨であり、年少児に行った場合は外部への脱出、内部への遊走、成長軟骨の障害、髄内釘の変形などが発生する可能性が高いと報告されています。

骨折変形治癒、成長板骨折などにより下肢長の左右差の発生した場合などには、脚延長術が行われる場合もあります。

脊椎の変形が強く、骨密度も低値である場合は早期からの側弯前弯に対する処置が必要です。病変は進行性であることも多く、定期的なフォローが必要です。後方固定術が最も行われています。

頭蓋底陥入に関しては、後頭骨・頸椎をプレートにより固定する手術的な後頭骨・上部頸椎の固定術が行われます。

理学的療法も整形外科的治療に合わせて重要であり、早期は拘縮予防のためのストレッチが必要です。種々のプログラムが考案されています。立位保持のための腰・膝・足関節装具、下腿・足関節一体型の装具等が用いられます。装具の選択にあたっては、関節の不安定性も有していることを念頭に置き、関節を保護する形の装具が望まれます。骨折後の早期の歩行開始にあたっては、一時的な装具の適切な利用は、患児の活動性を保持する上で重要です。理学療法も状態によって細かな選択を迫られます。個別の理学療法士、作業療法士の指導が必要です。

2)薬物治療

骨形成不全症に対する薬による治療として、今まで、男性ホルモン、女性ホルモン、成長ホルモン、フッ素、ビタミンC、ビタミンD、カルシトニン、食事の変更（カルシウム摂取の強化）などが使用されてきました。

近年、ビスフォスフェートの骨量増加効果が報告され、臨床的有用性が期待されています。

成長障害に対する治療として成長ホルモンの使用により成長速度の改善が報告されています。骨の脆弱性に関しては治療効果は不明です。

a)ビタミンD

補助的な療法として十分なカルシウム摂取のもとカルシウムの腸管からの吸収を促進します。高カルシウム尿症に注意する必要があり、高カル

シウム尿症を投与前から認める症例には慎重な投与が必要です。

b)カルシトニン

カルシトニンによる骨折回数の減少が知られています。カルシトニン治療の問題点は効果が早期に減弱する傾向があり、間歇的な投与を余儀なくされる点です。重症例に対する劇的な効果は期待できないが安全な薬剤です。経鼻製剤の使用により投与を容易にすることも検討されています。

c)ビスフォスフォネート製剤

強力な骨吸収抑制剤であるビスフォスフォネート製剤は退行期の骨粗鬆症の治療に関しても有用な薬剤として注目されています。

パミドロネート静注が最も広く行われているビスフォスフォネートによる治療で、提唱されている投与法はパミドロネート i) 1mg/kg/day 6時間以上かけて静注×3日間を4カ月毎に行うというプロトコルもしくは ii) 1mg/kg/day を1カ月に1回投与するという方法で、投与法に関して、患者の状態、入院の可否なども含めた選択がされるものと考えられます。現在乳児重症例に対する積極的な使用が試みられています。投与間隔を短縮したプロトコルが検討されています。乳児期における投与は、特に重症の III 型もしくは II 型において、生命予後をも変えうる可能性のある治療であり、治療法の確立が待たれるところです。

現在では、次世代のビスフォスフォネートであるアレンドロネートの静注および経口製剤の評価も検討されています。

これらのビスフォスフォネート製剤の副作用は、急性期には発熱・感冒様症状、低カルシウム血症、低血糖症、ケトン血症、白血球減少症です。このうち、発熱・感冒様症状は原則として初回投与時のみにおこる症状ですが、広範な骨折を認めた後の投与においても認められます。低カルシウム血症、白血球減少症は投与3から5日目に出現し、約1週間後には改善します。低カルシウム血症は、無症候性のものを含めると、ほぼ全例に認められます。低カルシウム血症は経口のカルシウム摂取を十分強化することおよび活性型ビタミンDの投与で予防します。初回投与時、発熱・感冒様症状のために経口摂取が困難になった場合は、低カルシウム血症の危険が増大するので注意が必要です。

効果の指標としては、骨痛の軽減のためか、活動性の著明な改善がまず認められ、続いて、骨折回数の減少、骨密度の増加が認められます。骨折に関しては、活動性の亢進のために、かえって治療初期には、いままで行ったことのないような運動をおこなうことにより、骨折の回数の一過性の増加もしくは重篤な骨折を認める例があり、注意

が必要です。骨密度に関しては、同時に、骨の成長も認められるため、骨密度としては早期には明らかな効果を認めない症例もあるが2年間の治療で殆どの症例で増加を認めます。

パミドロネートは本邦ではアレディア®として市販されていますが、その適応症は現在、悪性腫瘍に伴う高カルシウム血症であり、骨形成不全症には未適応です。

日常生活のQOLは確実に改善する例も多く、重症例の III 型、IV 型には今後、適切な整形外科的なサポートのもと、選択される治療法であろうと考えられます。

骨髄移植について、近年合衆国で重症の骨形成不全症の方に骨髄移植が有効であったという報告がなされましたが、その適応についてははまだ結論が出ていないのが現状です。

日常生活の留意点

骨折の予防が一番重要な留意点です。骨折は重症例では乳児期から多発し、幼児期から学童期にかけて減少し、一旦思春期で若干増加しますがまた減少し、若年成人では殆ど骨折しなくなるという経過をとります。骨折の原因が乳児期はビックリしたなどの自分の筋肉の力で骨折することもあり、最初の接し方に注意しなければなりません。オムツの交換、着替えは骨折の危険の高い行為で、腕や足を持ち上げてオムツ交換着替えをしないようにする必要があります。

住居内での骨折も無視できない要素です。屋内の危険箇所として、階段、風呂、トイレ、玄関などが危険と考えられています。住居内の改造としては、トイレ（間口を広く、アコーディオンドアにする、手すりをつける、踏み台をつける）、風呂（滑り止めマットを使う、バスタブの中に踏み台を入れる、バスタブの高さを低くする）の改造を行うのが实际的です。非常に小さな凹凸でも転倒の原因となります。濡れた床も危険であることは注意しなくてはなりません。

重症の III 型の患者にとって入浴はやはり最も危険な作業と考えられ、2人以上の介護で入浴する場合があります。

学校では、積極的な校内のエレベータの設置、教室間移動のためのボランティアが望まれます。現状では、母親がついてゆき教室移動を行っている例も多いようです。改善が望まれます。身体機能に応じて養護学校に通学されている場合もあります。

医療補助

小児期は18歳まで小児慢性特定疾患の対象疾患です。個々の重症度に応じて身体障害者手帳の交付対象になると考えられます。重症度が異なる

ことが骨形成不全の特徴でもあります。医療機関、行政機関に相談して、受けられる補助（医療補助、車椅子、自動車の改造、住居の改造）などがあります。

おわりに

本邦における調査を元に、骨形成不全症の臨床像、治療法の現況についてまとめました。

骨形成不全症は原因の多くが解明されつつありますが、その臨床像の多様性のために、診断治療に苦慮する疾患であります。整形外科的治療・薬物治療ともにまだまだ改善されなければなりません。しかし、重症児に対してもビスフォスフォネートによる薬物治療及び適切な整形外科的治療により、QOLの改善が可能になってきているのが現状です。

しかし、骨折に関する恐怖や高度の活動制限によるための心理的な問題、社会活動参加制限など解決してゆかねばならない問題も山積しています。この手引きから1人でも多くの方が骨形成不全症への認識をふかめ、患者・患者家族のQOLの向上の一助になればと考えています。

本研究は「厚生省ハイリスク児の健全育成に関する研究（主任研究者 前川喜平）」の分担研究「小児運動性疾患の介護等に関する研究（分担研究者 二瓶健次）」です。

手引き作成にあたり、ご協力いただいた患者の皆様、OIネットワーク、骨形成不全友の会などの患者の会の皆様、全国の小児科、整形外科の先生方に深謝いたします。

以上の内容である。これを小冊子に作成し、アンケートに協力いただいた医療機関及び患者組織に配布する予定である。

平成12年度 厚生省子ども家庭総合研究事業
小児の運動性疾患の介護等に関する研究

肢体不自由児施設に於ける車椅子作成に関する研究

主任研究者	二瓶健次	国立小児病院
分担研究者	君塚 葵	心身障害児総合医療療育センター
研究協力者	三輪 隆	心身障害児総合医療療育センター

研究目的

肢体不自由児施設における脳性麻痺を中心とした児の重度・重複化は著しく、寝たきりを防ぎ、寝たきりによる二次障害の予防のためにも、seating clinic の重要性が認識され様々な工夫や研究結果が報告されてきている。当clinicに於いても同様に、振り子型やfull recliningに多くのオプションを加えているので処方の実体を調査し、今後の車椅子の進展のために検討した。

研究方法

当センターにおける車椅子の作成は99%までが身体障害手帳によるもので、意見書より、作成における病名・年齢・処方内容を調査した。

研究結果

最近3年間に作成した車椅子は553台で、主な形態は手押し型A91台(16%)、リクライニング式手押し型119台(22%)、B(バギー)98台(18%)、普通型191台(35%)、片手駆動式36台(7%)、電動車椅子9台(2%)である。

対象の約60%は脳性麻痺(335例)であり、ついで種々の四肢麻痺36例(7%)、二分脊椎32例(6%)、進行性筋ジストロフィー19例(3%)、福山型進行性筋ジストロフィー17例(3%)とさまざまな中枢神経疾患であり、2/3は車椅子への移乗が自立ではできない例である。年齢は6歳66例、7歳51例ともっともい。

オプションはヘッドレストは91台に、シートベルトは胴ベルトのみ36台、股ベルトのみ180台、ベルト2つ211台、3つ54台、4つ11台であった。テーブルは247台に処方されている。

考察

肢体不自由児の安全で良い姿勢は移動や机上動作が疲れにくく機能を引き出させ易いもので、たいへん有用なものであるが、そのためには疾患や個々の症例をよく知っている専門スタッフのグループによるきめの細かな対応が必要である。車椅子業者において処方内容の大変さに対応できず障害児の車椅子作成から撤退したところもみられたり、現在でも発注からできあがるまでに数ヶ月間要することが多い。また、1台の作成に3人のスタッフの2時間の仕事量が無償のものとなっていて発展の阻害因子となっている。また、通学などに於けるカーシートが必要であるのに、福祉用具や日常生活用具の項目に含まれていないという問題が残されている。

結論

心身障害児の重度化によって車椅子にも座位保持装置の考えが導入され、症例に応じた処方がオプションを含めてなされ、ポジショニングによる機能の向上と変形の予防のために作成されてきていた。

厚生科学研究費補助金（子ども家庭総合研究事業）
分担研究報告書

ミトコンドリア脳筋症患者のための生活ガイドライン作成に関する研究

分担研究者 後藤雄一 国立精神・神経センター神経研究所

研究要旨

ミトコンドリア脳筋症患者のための生活ガイドラインを作成した。患者や患者を支える家族、医療関係者等に病気を理解してもらうことを主目的とした。ミトコンドリア脳筋症は症状の種類が多く、また重症度が症例ごとで大きく異なるという特徴があることから、詳細な病気の説明とそれに対する生活上の注意点を網羅することは不可能であるので、イラストなどを入れ、記述のわかりやすさを心がけた。このガイドラインに対するミトコンドリア病患者家族の会や医師などの意見を参考にして、さらに改訂作業を行いたい。

A. 研究目的

ミトコンドリア脳筋症は、ミトコンドリアの機能障害によって生じる疾患であり、中枢神経、骨格筋が好んで侵されることから、そう称される。症状として、運動障害が多く、また小児例が比較的多いことから、「小児運動疾患の介護等に関する研究」の一環として、生活ガイドラインの作成を企図した。

B. 研究方法

国立精神・神経センター神経研究所及び武蔵病院では、すでに 800 例に及ぶミトコンドリア脳筋症の診断実績・症例蓄積がある。その経験を踏まえて、ミトコンドリア脳筋症患者及び患者を支える家族やパラメディカルの人、学校関係者向けの生活ガイドラインを作成することにした。

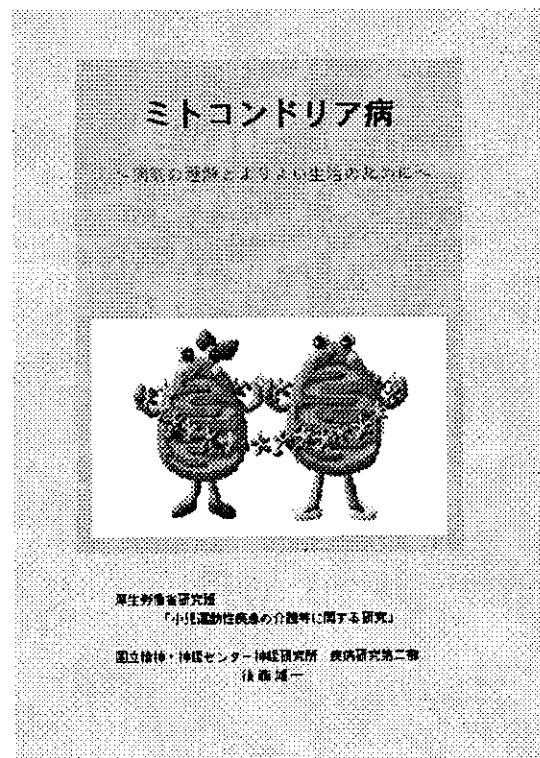
その要点は、①ミトコンドリア脳筋症の一般的解説を行うこと、②できるかぎりわかりやすい記述にすること、③病型ごと、患者ごとで著しく症状が異なることを考慮した解説をすること、④患者家族の会の要望を取り入れること、である。

C. 結果

右図のような表紙の小冊子が完成した。

目次は、

- ・ミトコンドリアとミトコンドリア病
 - ・ミトコンドリア病の種類
 - MELAS
 - MERRF
 - CPEO
 - Leigh 脳症
 - その他のミトコンドリア病
 - ・生活上の注意点 Q & A
 - ・参考書籍などの紹介
- である。



D. 考察と結論

ミトコンドリア脳筋症は、比較的最近になって疾患概念が確立した病気であり、医師でも十分な情報を得ている人はそれほど多くないと考えられる。患者さんを取り巻く多くの医師以外の医療関係者及び一般の方々に、ミトコンドリア脳筋症そのものの認識を深め、病気を理解していただくことが最重要と考え、イラストなどを用いたガイドラインを作成した。本ガイドラインに対する患者やその家族の感想は、概ね良好である。

今後は専門医の所在地などの情報を追加し、患者の要望に沿った改訂を行う予定である。

厚生科学研究費補助金（子ども家庭総合研究事業）

平成 12 年度

小児の運動性疾患の介護等に関する研究

外胚葉形成不全症の咬合と咀嚼に関する研究

分担研究者 二瓶健次

研究協力者 池田正一

共同研究者 高橋摩理、久保寺友子

研究要旨 無汗性外胚葉形成不全症は汗腺の欠如または低形成による低耐熱性、減毛症、無菌症を主症状とし、歯が生えないこと、または歯数の不足を主訴に歯科受診をすることが多くみられる。今回本症男児 8 名、女児 2 名計 10 名について歯科的な問題点を把握するため、欠如歯数、歯の欠如部位、義歯の使用開始年齢などについて調査した。さらに本症児の摂食状態の実態を知るために、男児 5 名、女児 1 名計 6 名について保護者に対し聞き取り調査を行った。

先天性欠如歯については、乳歯では 6 歯から 20 歯、平均 14.3 歯欠如しており、また永久歯では 9 歯から 28 歯、平均 22.4 歯欠如していた。初めて義歯を装着した年齢については、上顎は平均 4 歳 11 ヶ月であり、下顎は平均 4 歳 8 ヶ月であった。義歯使用可能となった年齢については、上顎は平均 5 歳 0 ヶ月、下顎は 5 歳 2 ヶ月であり、下顎の方が 2 ヶ月上顎より遅くなっていた。

摂食についての調査時年齢は平均 5 歳 7 ヶ月、調査時の平均萌出歯数は 6.83 歯であった。現在の食事については、食べ方についての問題点として、捕食が下手 4 名、咀嚼が下手 5 名、嚥下が下手 1 名であった。食事の状況について、咀嚼の状態は、よく噛んでいる 1 名、ふつう 3 名、あまり噛まない 2 名であった。硬いものも食べるかという質問については、よく食べる 1 名、ふつう 1 名、あまり食べない 4 名であった。また、調査した 6 名中 2 名が義歯を常時使用しており、いずれも義歯を使用した方がうまく食べられるようになったと答えていた。

A. 研究目的

無汗性外胚葉形成不全症は汗腺の欠如または低形成による低耐熱性、減毛症、無菌症を主症状とし、歯が生えないこと、または歯数の不足を主訴に歯科受診をすることが多くみられる。歯の異常には歯数の異常、形態の異常、位置の異常および咬合の異常などがあり、歯数の異常には乳歯と永久歯の全てが欠如する完全無菌症と 1 歯から多数歯にわたり欠如する部分無菌症がある。また形態の異常として、切歯や犬歯の円錐歯化傾向が多く認められる。歯の欠損部については、義歯を装着し咀嚼機能の改善を行い、また審美的にも良好な状態にすることなど生涯にわたり歯科に関わることになり、果たす役割は大きいと思われる。また外胚葉形成不全症患者

は、乳児期の脱水、発熱での入院による離乳開始時期、断乳時期の遅れ、ほとんど歯槽堤がないため離乳後期での咀嚼動作の獲得が不十分、先天性欠如歯による食形態の制限など、摂食に関する種々の問題を抱えていると思われる。そこで本症児の歯科的問題点について摂食の問題も含めて調査した。

B. 研究方法

本症男児 8 名、女児 2 名計 10 名について歯科的な問題点を把握するため、パノラマ X 線写真より欠如歯数、歯の欠如部位について調査し、また義歯の使用開始年齢、使用可能となった年齢などについて調査した。また本症児の摂食状態の実態を知るために、男児 5 名、女児 1 名計 6 名について保護者に対し聞き取り調査を行った。

C. 研究結果および考察

調査した症例は、症例 1 から 5 については、発汗がなく、頭髪は疎で、眉毛は薄く、皮膚は乾燥状態を示し、また口唇は外翻し、症例 1 は乳歯および永久歯が全て欠如している完全無歯症であった。症例 6 から 10 については症例 6 と 8 は少ないものの発汗があり、頭髪は症例 7 が普通の他は疎あるいは細く、眉毛については全て薄く、また全て部分無歯症が認められた。

先天性欠如歯については、乳歯では 6 歯から 20 歯、平均 14.3 歯欠如しており、また永久歯では 9 歯から 28 歯、平均 22.4 歯欠如していた。なお智歯は欠如歯数には含めていない。欠如部の特徴として、欠如している歯が左右対象であることが多いことがあげられる。また欠如頻度が高いのは乳歯については上顎では乳側切歯、第 1 乳臼歯であった。下顎では乳中切歯、乳側切歯で、これらは 10 名すべてに欠如していた。永久歯については上顎では側切歯および第 2 小臼歯で、これも 10 名すべてに欠如しており、また犬歯、第 1 小臼歯も 10 名中 9 名が欠如していた。下顎では中切歯、側切歯が 10 名全員欠如しており、この部位は 10 名全員が先行乳歯と後続永久歯いずれも欠如していた。

初めて義歯を装着した年齢については、上顎は 2 歳 9 ヶ月から 6 歳 5 ヶ月、平均 4 歳 11 ヶ月であり、下顎では 2 歳 9 ヶ月から 6 歳 3 ヶ月、平均 4 歳 8 ヶ月であった。しかし症例 1 では 2 歳 9 ヶ月時および 4 歳 0 ヶ月時に義歯を作製し装着を試みたが、使えず、また、症例 2 では 3 歳 8 ヶ月時に上下顎義歯を作製し装着したが、下顎は使うことができなかった。症例 5 と 7 および症例 8 の下顎は義歯は未装着である。義歯使用可能となった年

齢については、上顎では平均 5 歳 0 ヶ月、下顎では 5 歳 2 ヶ月であり、下顎の方が 2 ヶ月上顎より遅くなっている。これは上顎の義歯の方が装着しやすいこと、また上顎の前歯が入ると顔貌変り、本人が喜び、その後積極的に義歯の使用に取り組めることより、まず上顎を先に作製し装着を試みる人が多いこと、また、上下同時に装着したものの下顎が安定が悪く使うことができなかった等が原因であると思われる。

症例 1 は 5 歳 11 ヶ月より義歯を使用しているが、その後 7 歳 11 ヶ月、10 歳 1 ヶ月、12 才 8 ヶ月、14 歳 6 ヶ月、15 歳 8 ヶ月(下顎のみ)、17 歳 3 ヶ月(上顎のみ)、さらに 19 歳 3 ヶ月、24 歳 1 ヶ月とこれまでに 7 回義歯を作り変えている。完全無歯症の例であっても、上下顎骨の成長と共に歯槽基底は増大するため、成長に合わせて義歯の作り変えが必要である。

次に外胚葉形成不全症患者の摂食状態の実態を知るために、症例 3,4,5,6,8,9、男児 5 名、女児 1 名計 6 名について保護者に対し聞き取り調査を行った。調査時年齢は平均 5 歳 7 ヶ月、調査時の平均萌出歯数は 6.83 歯であった。

哺乳状態については、授乳回数は 1 日に平均 7.6 回、授乳量は 1 日平均 536ml であった。1 回の授乳時間については 20~30 分が 3 名であり、授乳状況については、全員が苦勞していた。

離乳状況については、離乳開始時期は平均 6.8 ヶ月、断乳時期は平均 1 歳 9 ヶ月であり、離乳状況については 3 名が苦勞したと答えている。各乳幼児食を食べ始めた時期、摂食行動については資料に示す。

現在の食事については、食べ方についての

問題点として、捕食が下手4名、咀嚼が下手5名、嚥下が下手1名であった。食事の状況について、咀嚼の状態は、よく噛んでいる1名、ふつう3名、あまり噛まない2名であった。硬いものも食べるかという質問については、よく食べる1名、ふつう1名、あまり食べない4名であり、偏食については、多い2名、少しある2名、ほとんどない2名であった。

その他発音については明瞭である4名、不明瞭の音もある2名であった。また、調査した6名中2名が義歯を常時使用しており、いずれも義歯を使用した方がうまく食べられるようになったと答えていた。

D. 結論

生来歯がないこと、歯が足りないことに慣れてしまい、咬合が不安定なため、義歯作製の咬合採得は非常に難しく、また歯槽堤の形態や唾液分泌の低下、さらに本人の協力度等、義歯の作製、装着についての問題点は多くある。しかし、症例1の27歳男子は完全無歯症で、5歳時より総義歯を使用し、現在171cm、体重80kgと身体発育上も問題なく、咀嚼機能、咬合力の獲得、発達さらに審美的回復を図るために義歯は不可欠であると思われる、本症のQOLの向上のためさらに調査検討が必要と思われた。

外胚葉形成不全症の咬合と咀嚼に関する研究

A. 症 例

	No.1 Male	No.2 Male	No.3 Male	No.4 Male	No.5 Male
生年月日	S48.2.26	S52.6.7	H3.4.14	H6.11.24	H7.1.28
出生時体重(g)	3100	*2500	2966	2998	2652
出生時身長(cm)	50.0		49.5	49.0	49.0
家族歴	特記事項なし	不明	母弟が同疾患	母兄弟が同疾患	母方祖父同疾患
発汗	—	—	—	—	—
頭髪	疎	疎	疎	疎	疎
眉毛	少	少	少	少	少
皮膚	乾燥	乾燥	乾燥	乾燥	乾燥
口唇	外翻	外翻	外翻	外翻	外翻
歯	完全無歯症	部分無歯症	部分無歯症	部分無歯症	部分無歯症
唾液分泌	少		少	少	少

* 推定 2 週時

	No.6 Male	No.7 Male	No.8 Male	No.9 Female	No.10 Female
生年月日	H4.11.27	H5.1.26	H6.7.22	H4.11.24	H5.2.20
出生時体重(g)	2346	2712	3100	2500	2710
出生時身長(cm)	47.0	47.0	50.4	48.0	48.0
家族歴	姉部分無歯症	母方叔父、従兄弟部分無歯症	母発汗少なく、部分無歯症	母、祖母が curly hair、部分無歯症	従兄弟部分無歯症
発汗	+(少)	+	+(少)	+	+
頭髪	疎	普通	疎	細い、curly hair	疎
眉毛	薄い	薄い	薄い	薄い	薄い
皮膚	乾燥	軽度乾燥	乾燥	軽度乾燥	冬乾燥、胸背に白色小丘疹
口唇	外翻		外翻	外翻	
歯	部分無歯症	部分無歯症	部分無歯症	部分無歯症	部分無歯症
唾液分泌	少	少	異常なし	少	少

B. 初めて義歯を装着した年齢

症例No.	初回義歯装着年齢	使用可能となった年齢
1	上下顎 2Y9M	5Y11M
2	上下顎 3Y8M	上顎 3Y8M 下顎 4Y7M
3	上下顎 5Y6M	5Y6M
4	上下顎 5Y10M	5Y10M
5	未装着	—
6	上顎 5Y6M 下顎 5Y8M	上顎 5Y6M 下顎 5Y8M
7	未装着	—
8	上顎床型矯正装置 6Y3M 上顎 6Y5M、下顎未装着	上顎 6Y5M
9	上顎床型矯正装置 5Y9M 上下顎 6Y3M	6Y3M
10	上下顎 3Y6M	3Y6M
平均	上顎 4Y11M 下顎 4Y8M	上顎 5Y0M 下顎 5Y2M

C.先天性欠如歯

No.	X線撮影年齢	乳 歯		永久歯	
1	15Y10M	EDCBA	ABCDE	7654321	1234567
		EDCBA	ABCDE	7654321	1234567
2	10Y3M	ED BA	ABCDE	7654321	1234567
		EDCBA	ABCDE	654321	123456
3	5Y2M 7Y0M	D B	B D	7 5432	2345 7
		ED BA	AB DE	7654321	12 4567
4	5Y3M	DCBA	ABCD	7654321	1234567
		EDCBA	ABCDE	7654321	1234567
5	4Y1M 5Y2M	DCB	BCD	765432	234567
		EDCBA	AB DE	7654321	12345 7
6	5Y4M,6Y3M 7Y1M	DCBA	ABCD	7 54321	12345 7
		EDCBA	ABCDE	7 54321	12345 7
7	3Y3M	DCB	BCD	7 5432	12345 7
		DCBA	ABCD	7 54321	12345 7
8	3Y9M,5Y0M 5Y9M	D B	B D	7 5432	2345 7
		D BA	ABCD	7 54321	12345 7
9	5Y4M,6Y9M 7Y4M	D B	B D	5432	2345
		CBA	ABC	5 321	123 5
10	3Y1M,6Y5M 7Y5M	BA		5 21	2 5
		BA	AB	21	12
平均歯数		14.3		22.4	

D.外胚葉形成不全症患者の摂食状況

1. 対 象 : 男児 5 名、女児 1 名計 6 名
2. 調査時年齢 : 平均 5 歳 7 ヶ月

症例No.	調査時年齢	調査時口腔内状況	
3(Male)*	7 歳 10 ヶ月	6 ECA	ACE6
		C	C
4(Male)	4 歳 2 ヶ月	E	E
5(Male)	4 歳 1 ヶ月	E A	A E
			C
6(Male) *	6 歳 3 ヶ月	E	E
8(Male)	4 歳 8 ヶ月	E C A	A C E
		E	E
9(Female)	6 歳 3 ヶ月	6ECA	ACE6
		6ED	DE6

* 義歯使用

3. 哺乳状況

・授乳方法

母乳	0名	混合乳	3名	人工乳	2名
----	----	-----	----	-----	----

・授乳回数

平均 7.6 回/day SD:0.89(83.3%は時間を決めて授乳)

・授乳量

平均 536ml/day SD:125.2

・授乳時間(1回平均)

10分以下 1名

10~20分 0名

20~30分 3名

30分以上 1名

・授乳状況

全員授乳に苦労した

・身長、体重の増加

	順調だった	普通	少なかった
体重の増加	1名	0名	4名
身長の増加	1名	2名	2名

4. 離乳状況

・離乳開始時期

平均 6.8 ヲ月 SD:1.79

・断乳時期

平均 1歳9 ヲ月 SD:2.68

・離乳状況

苦労した 3名

普通 1名

楽だった 1名

5. 乳幼児食を食べ始めた時期

メニュー	平均年齢	最低～最高年齢
お粥	8.4m	8～9m
パン粥	8.6m	6～10m
カボチャの煮物	9.0m	8～11m
うどん	9.2m	7～11m
柔らかめのご飯	1y1m	11m～1y6m
肉じゃが	2y1m	8m～5y
クリームシチュー	1y7m	9m～3y
茶碗蒸し	1y11m	7m～3y
卵焼き	2y6m	1y6m～4y
煮魚	1y1m	10m～1y6m
白身魚のムニエル	2y0m	1y～4y
ハンバーグ	2y8m	1y6m～5y
普通のご飯	2y7m	1y6m～4y
焼きそば	2y6m	1y6m～4y
芋の天ぷら	3y5m	2y6m～5y
コロッケ	2y0m	1y～4y
細切り肉炒め	3y8m	2y～5y
もち	3y9m	3y～5y
ゆで卵	3y10m	2y6m～5y
焼き魚	2y6m	8m～4y
フライ	3y5m	2y6m～5y

6. 摂食行動

食事の仕方	平均年齢	最低～最高年齢
介助+手づかみ	1y0m	8m～1y6m
一部介助	1y4m	1y～1y10m
汚しながら自食	1y8m	1y2m～2y6m
スプーンで上手に自食	2y3m	1y6m～3y
箸で自食	3y6m	1y11m～5y

水分の飲み方	平均年齢	最低～最高年齢
哺乳瓶+スプーン	7.8m	3m～8m
哺乳瓶+コップ	1y2m	1y～1y8m
コップ(介助必要)	1y5m	1y1m～2y
コップ(介助不要)	2y1m	1y6m～3y

7. 現在の食事について

・現在の食事の形態について	軟食	1名
	刻み食	1名
	普通食	4名
・食べ方についての問題点(重複回答)	捕食が下手	4名
	咀嚼が下手	5名
	嚥下が下手	1名
・食事についての問題点(重複回答)	食事量が少ない	4名
	むらがある	3名
	遊びながら食べる	1名
	特に問題なし	1名
・食事時間について	普通(30分以内)	4名
	遅い(30分以上)	2名
・食物の貯留	よくある	1名
	たまにある	1名
	ない	4名
・咀嚼の状態	よく噛んでいる	1名
	ふつう	3名
	あまり噛まない	2名
・硬い物もたべるか	よく食べる	1名
	ふつう	1名
	あまり食べない	4名
・偏食	多い	2名
	少しある	2名
	ほとんどない	2名

8. 発音について

明瞭である	4名(66.7%)
不明瞭の音もある	2名(33.3%)

9. 口腔習癖

ある	3名(50%)	: 吸指癖 2名、咬唇癖 1名
なし	3名(50%)	

10. 義歯の使用

6名中2名(No.3、6)

2名とも義歯を常時使用

義歯を使用した方がうまく食べられるようになった

先天性無痛無汗症ガイドラインの制作にあたって
——学校生活など集団生活の過ごし方について——
分担研究者 三宅捷太 1)、二瓶健次 2)

見出し語：先天性無痛無汗症、水頭症、いのちの輝き(QOL)、在宅支援、
親の会、マニュアル、小児神経疾患、小児慢性疾患

- 1)横浜市保土ヶ谷保健所(Yokohama Municipal Hodogaya Health Center, Kanagawa)
- 2)国立小児病院(National Children's Hospital, Tokyo)

要旨

この研究は長期にわたる先天性無痛無汗症の親の会との共同研究の集大成に相当するものである。先に発行したハンドブックは医療面を中心としていたが、無痛無汗症をもつ子は、さまざまな障害によって起こる生活上のトラブルを避けるため、ともすると子どもの活動や行動を制限しがちである。しかし子どもの心身の健康な発達のためには「安全により楽しい生活を」の視点での、家庭や集団生活における制限を最小にし、より好ましくできる活動を呈示することが望まれる。その指導の手引きが必要である。

このガイドラインは、無痛無汗症児を療育する家族はもちろんの事、保健医療、教育・福祉関係に携わる人々が、無痛無汗症に対する理解を深め、生活や指導の場面で具体的に役立つ療育の方法などを提供する事を目的とする。しかし症例数も少ない本疾患では、初期症状や診断の経過、疾患の特徴、成長に伴うトラブル、医療、教育、社会、家庭における注意や対処の仕方など包括的医療を目指すものにも日常の診療や指導に役立つものである。結果として現時点では、本症にとって最も詳細な成果物となるであろう。

目的： 障害をもった子どもを育てる母親は、日々の生活の中で子どもの障害に即した養育姿勢と障害受容の段階にあり、多くの困難さを抱え、さまざまな問題を意識している。現実には、健常児を育てる母親に比べ、日々の医療的ケアや介護の負担がより多く、育児ストレスが大きい。子どもの障害の程度や経過・合併症も様々であり、医療や福祉、教育などのきめ細かな支援が必要である。親の精神的・身体的な負担も大

きいものがある。

この研究の目的は、先天性無痛無汗症ガイドラインで著者の執筆責任となった部分に関しての基本資料を集積することにある。まず著者が過去に行った、親の会の会員への生活実感と学校施設への思いに関する実態調査と、会員が通う学校や作業所・通園施設へのアンケート調査の結果を再検証した。当初計画した目次を下記に記載する。

ご挨拶

本書の利用法

- 第1部 無痛無汗症とは
- 第1章 病気の基礎医学的課題
- 第1節 病気のメカニズム
- 第2節 遺伝子の話
- 第2章 病気の特徴と主な症状
- 第1節 痛みが無い、汗をかかない
- 第2節 けいれん、意識障害、夜尿
- 第3節 骨、関節を守る(整形外科から)
- 第4節 歯を大切に(歯科から)
- 第5節 麻酔、手術への準備
- 第6節 精神面の発達について
(ガラスの心)
- 第2部 日常生活へのアドバイス
- 第1章 子どもの成長過程と留意点
- 第2章 日常生活の注意と対処(Q&A)
- 第1節 歯、口腔のトラブル
- 第2節 体温調節
- 第3節 皮膚のトラブル
- 第4節 骨、関節を守る
- 第5節 発達について
- 第3部 地域で楽しく
(関係者の理解を求める視点で)
- 第1節 集団保育
- 第2節 学校生活
- 第3節 卒業後
- 第4部 親の思いを語る
- 第1節 手記(死亡例、成人例、小児例)
- 第2節 親の会の活動
インターネットの編集
- 第5部 資料
- 第1節 最近の文献
- 第2節 シンポジウム、研究班報告書
- 第3節 社会資源、福祉の動向
- 終わりに (編後記)

三宅の執筆担当は「本書の利用法」、「日常

生活のQ&A」、「学校生活の過ごし方」、「最近の文献」である。それぞれの執筆概要を記載する。

本書の活用に当たって

- 1 本書は本人ばかりでなくその子とかかわりを持つ多くの人々に利用していただくための手引書である。
- 2 家庭で毎日過ごしているなかで知っていれば難なく通り越せる課題について、情報がないばかりで遠回りしたり思わぬ方向に行かないようにしたいと願って作成した。
- 3 本書は4部と関連資料編とからなり第一部は疾病について医学的な事項を各専門家に、第2部は家庭生活について、第3部は地域での生活へのアドバイスを家族と療育・医療の専門家が協議をしつつ執筆した。第4部は家族の思いを手記としてまとめ、最後に家族と専門家で作る親の会の活動、社会福祉の動向と参考文献をまとめました。
- 4 生活に関するノウハウは絶対のものではなく、いろいろな考え方があることを前提として読んで欲しい。
- 5 時間のあるときに最初から最後まで通読し、役に立ちそうなページにインデックスを貼り付けて目印にする。
- 6 救急用のときにあわてずに対処するために、表紙裏の欄に必要事項を書き入れておきたい。
- 7 本書をいつでも取り出して読める位置にぶら下げて、利用しやすい環境を整えておく。
- 8 本書を何度も読みなおして上手に利用し、気になることやそのまま実行する自信のないときは、主治医に相談して指導を受けてほしい。
- 9 内容は今後も手直しをして、より使い易

いものにしく予定でありいろいろなご意見やご要望をお寄せください。

第2部第1章第9節 学校生活でのQ&A

Q1 障害のある子の教育の場ではどんなことをするのでしょうか

Q2 障害のある子のための学校教育にはどんなものがあり、就学の際どう判断したらよいのでしょうか

Q3 就学の前にしておくことがあるのでしょうか

Q4 長期入院中の子どもの教育はどうなっているのでしょうか

Q5 病気のことはどう先生に説明したらよいのでしょうか

Q6 学校での生活にこの病気に特有な設備上の改善や配慮事項は何がありますか

Q7 入学前の訓練と学校に入った後の訓練とはずいぶん中身が違います訓練への考え方は教えてください

Q8 学校でのプールや校外学習が危険だとして断られました、どうしたらよいのでしょうか

Q9 宿泊訓練が学校であります。親・教師共に心配しています。一般的にどのような準備が必要なのでしょうか

(以上について回答を協議のうえ作成した)

第3部 第2章 学校生活

日常生活を楽しく安全に過ごすために幾つかの配慮が求められている。現在家庭以外の場である学校や施設での生活支援に関するノウハウにはまとまった記載はない。多くの職種が暗中模索の中で意識的・無意識的に工夫を試みていると思われ、教育・療育

上の手引きを作成する目的で調査した。

先天性無痛無汗症の親の会(トオモオロウ)の正会員67名の親に郵送で無記名で多答選択法および自由記述によるアンケート用紙を関係する施設・学校職員へ依頼して頂き、職員から直接班員に返送して頂いた。施設側に強い関心があり、50.7%(67人中34名・35件の回収)の高率な回答を得た。教師21名、指導員8名、保育士4名、保健婦・療法士各1名と多職種にわたる多くの専門家から多くの示唆に富む意見を頂戴した。

なお回答施設は学齢前5名(療育センター3名、保育園・幼稚園各1名)、学齢22名(養護学校13名、小学校8名、中学校1名)、卒後の作業所・授産所6名と、その他学童クラブ・保健所各1名で、患児・者の性別は男18名、女16名とほぼ同数であった。

<無痛に直結すること> ①特別な注意点(回答34件)階段の昇降を避け、走る飛ぶや興奮させない、激しい運動を避ける。専任をつけて誰かが観察し、外傷・あざ・骨折を確認する。車椅子の自走を制限し、前かがみからの転倒の予防。膝足にサポーター・クッションを付け、つま先立ちや正座をさせない。②役立った工夫(回答26件)プロテクター・コルセット・ベルトの装具をしないと活動できないとの動機づけをした。ただ禁止せずに、本人ができるルールに替えてゲームやスポーツをする。介護者が同じ動作をしてけが=痛みややけど=熱さを見せ、危険を理解させるなどであった。③失敗した点(回答26件)一寸した隙に多くのトラブルが発生し、対応が後手後手になり易い。

<無汗に直結すること> ④特別な注意点(回答35件)皮膚温や表情をよく観察し、衣服の着脱と冷暖房を小間目に調節。アイソノン・シヤワ