

消化器の病気

ジョンズ・ホプキンス病院 小児アレルギーおよび免疫部門

小児科・内科・病理学分野教授 ハワード M. レダーマン 医師・医学博士(2000年)

Howard M. Lederman, M.D., Ph.D., Professor of Pediatrics, Medicine and Pathology

Division of Pediatric Allergy and Immunology, Johns Hopkins Hospital

胃腸炎の一般的ケアは体内から失われた水分の補給と、脱水症状の予防を中心に行われます。

下痢が軽度の場合、食事内容を変えて水分の補給を増やすことで、水分不足を補うことができます。お子さんには薄いお茶、ゲータレード(イオン飲料、スポーツドリンク)、スープ、果物などを押しつぶして柔らかくしたものなどを取らせ十分に水分を補強してください。吐き気や嘔吐がある場合、アイスクャンディや氷をく давайте 与えてください。急いだり、大量に与えると却って嘔吐を誘います。もしお子さんが飲みたがらないようでしたら、別のものを少しずつゆっくりと与えてみてください。暫くして様子を見ながら、お米のシリアル、ヨーグルト、低脂肪のコテージチーズなど、栄養のある食事をゆっくりと食べさせてください。

伝染性の下痢の場合も、いくつかの処置により家族間での感染の可能性を抑えることができます。まず手はこまめに洗ってください。感染した人には使い捨てカップ、皿、その他食器を使えば、簡単な感染予防になります。汚れたおむつ、衣類、寝具などは他の家族のものとは分けて洗濯してください。トイレは消毒剤を使うなど、できるだけ清潔を保ってください。

肺の病気

ジョンズ・ホプキンス病院

シャーロン A. マクグレースモロー 医師(2009年)

Sharon A. McGrath-Morrow, MD, Johns Hopkins Hospital

A-T の子供および大人が呼吸器に何らかの問題を生じるリスクは低くありません。肺疾患になると体動時あるいは休息時の、頻繁な咳、荒い息、鼻詰まり、速い呼吸、息切れや、体重増加不良などの症状がみられます。

肺病の原因と呼吸器症状

1. 感染および免疫不全

免疫系に問題のある人は、平均的な人と比べて副鼻腔や肺の感染症になる可能性が高く、症状も重い傾向にあります。副鼻腔と肺の両者に罹患することがあり、両者ともに咳を伴います。副鼻腔炎になると色のついた鼻水、後鼻漏(鼻汁が喉の方へ落ちるこ

と)、咳、鼻詰まりなどの症状が出ます。気管支炎や肺炎は、気管支と肺での呼吸器感染症です。気管支炎や肺炎を繰り返すと気道に恒久的なダメージを与え、その結果気管支拡張症と呼ばれる症状になります。気管支拡張症になると、慢性的に気道が細菌感染に犯されやすく、肺の機能喪失が進行します。

2. 呼吸筋の協調性障害

A-T は呼吸筋の協調障害を生じ、その結果咳がうまくできずまた呼吸が浅くなります。特にインフルエンザや肺炎など呼吸器系疾患にかかった場合も、深く呼吸ができず、気道の分泌物排出ができません。気道分泌物排出困難の症状は何歳から出現してもおかしくありませんが、特に 10 歳を過ぎるとその傾向は強くなります。

3. 嚥下障害と誤嚥性肺炎

誤嚥とは食べ物や飲み物、唾液などが本来食道に行くところ、誤って気道に入ることを言います。誤嚥は肺を痛め、肺炎の反復を招きます。A-T 患者は食べ物を飲み込むことがうまくできずに誤嚥をしがちで、その結果誤嚥性肺炎のリスクが高まります。誤嚥は慢性的な場合も断続的な場合もあります。また呼吸器感染症や胃食道逆流症（酸の逆流）の場合、さらに悪化する傾向にあります。普通、誤嚥をすると咳が出るのですが、A-T 患者の場合、咳をしないことが多いので、医師も誤嚥に気付かないことがあります（“飲食について”の章を参照してください）。

4. 間質性肺炎

一部の A-T 患者には間質性肺炎（ILD）を発症する人もいます。症状は呼吸困難、痰を伴わない乾性咳嗽で、肺や副鼻腔の感染症は伴いません。間質性肺炎になった肺は線維化して、酸素の運搬が難しくなります。原因は明らかではありませんが、免疫機能異常に関係するかもしれないと考えられています。間質性肺炎を発症した A-T 患者には経口ステロイドが有効かもしれないとの研究が報告されています。

5. その他の呼吸器系の疾患について

A-T であることとは関連性はありませんが、A-T 患者は子供も大人も他の呼吸器系疾患になる可能性があります。喘息は普通の人でもよくある病気で、断続的にあるいは恒常的に咳が出て、ゼーゼーと喘鳴がします。喘息の治療にはステロイドの吸引や、気道を広げ肺から粘液を排出する機能のある気管支拡張薬を使います。喘息は環境に影響されやすく、症状が誘発されます。例えばタバコの煙や空気の汚れ、また天候の突然の変化、激しい運動、呼吸器感染症などが原因となります。喘息である A-T 患者が呼吸器感染症になると、病状はさらに悪化します。

A-T の患者さんは現在、特に症状がない場合も肺疾患の検査を受けておくべきです。スパイロメトリー（肺活量測定）は肺機能を調べるために現在、最も有効な検査です。

肺活量の測定はただ思い切り息を吸い、マウスピースに息を吹き込むだけの単純で痛みのない肺機能を測定できる方法です。ほとんどの A-T 患者は、頭を安定させマウスピースをテープで固定するなど、ちょっとした工夫をすれば使用することができます。自分で検査に協力できる年齢になったら、年に一度程度の定期測定をお勧めします。

年に一度、肺活量を測定すれば肺の機能が低下した場合、その事実を特定でき、将来さらに急激に機能が低下する可能性があります。その予想に役立ちます。肺活量に加えて、平均吸気圧（MIP）、平均呼気圧（MEP）、及び咳の際の最大流量を測定しますが、それにより呼吸筋がどれだけ機能しているのかの目安になります。経皮酸素濃度モニター、血液ガス検査、そして終夜睡眠ポリグラフ検査（睡眠検査）もまた肺機能を調べるのに有効な検査です。

肺疾患の特定、ならびに解析するための診断検査

1. 肺活量測定法により努力肺活量（FVC）が低いと特定された人は、ヘリウム希釈法による肺容量の検査を考えてください。強制肺活量が低値であれば、肺予備能が低下しておりまた肺疾患の恐れがあると考えられます。ヘリウム希釈法は車椅子が必要な子供でも簡単に行うことができます。またこの方法は患者への負担もほとんどありません。ただしヘリウム希釈法を行える肺機能検査部門は多くありません。ヘリウム希釈法はボディプレチスモグラフィーでも代替できます。ボディプレチスモグラフィーはボディボックスに座って呼吸してもらって検査ですが、A-T 患者には難しいかもしれません。いずれにせよ努力肺活量が低い場合は、呼吸器専門医の診察を受ける必要があります。

2. A-T 患者においても、呼吸器に慢性的な症状がある場合、あるいは急性疾患の治療にもかかわらず呼吸器症状が認められる場合には、放射線検査を受けてもよいでしょう。胸部エックス線は肺炎を調べるのに有効です。また胸部の CT スキャンは小さな肺炎、胸水、気胸、気管支拡張症や、間質性肺炎の検査として有用です。放射線の被曝を抑えるために、可能な場合は放射線量の微弱な CT スキャンを使ってください。ただし、診断上必要と考えられる場合は通常の放射線検査も受けてください（“がんと放射線被ばくのリスク”の章を参照してください）。

3. 下気道や肺の状況を悪化させることがあるにも拘わらず、A-T 患者の副鼻腔疾患は過小評価されています。A-T 患者の副鼻腔疾患の症状は分かりにくいものです。以下の症状がひとつないし複数がある場合、疑う必要があります。慢性的な夜の咳、鼻汁が喉の奥へ流れ落ちる。鼻詰まり、上気道の閉塞、そして口臭です。CT スキャンや MRI で副鼻腔を撮影することは、上気道粘膜に慢性的な炎症がある、あるいは肺に症状がある患者の慢性副鼻腔炎を診断するときに有効です。

4. A-T 患者では、年齢や慢性呼吸器疾患の有無にかかわらず、手術前に肺機能をよく調べておくことが重要です。麻酔専門医が全身麻酔をかける場合のリスクを理解し予測する基準となります。A-T の小児・成人患者は手術後や、全身麻酔を必要とする他の措置の後に人工呼吸器から離脱することが難しい場合があります。全身麻酔以外の選択肢、あるいは麻酔後にスムーズに気道から痰を排除できる方策を考慮しておくべきです。麻酔を行う際は、患者の健康状態や臨床症状を鑑み、麻酔によるリスクについて麻酔専門医や呼吸器専門医とよく話し合っておくべきでしょう。

治療と予防のために

1. すべての A-T 患者は免疫不全についての検査をなるべく受けてください。

■必要と認められる場合、免疫グロブリン補充療法を受けてください。

■A-T 患者は子供も大人もインフルエンザと肺炎球菌のワクチンをなるべく接種してください。免疫グロブリン治療を受けている方はこれらのワクチンを受けない方がよい場合があります（「免疫不全」の章を参照してください）。

■ご家族の方は全員、インフルエンザのワクチンをなるべく毎年接種してください。

2. A-T の患者では、ウイルス性疾患が原因で、二次的細菌感染のリスクが高まる場合があります。ほとんどの風邪に抗菌薬は必要ありませんが、ウイルス感染の後に呼吸器の不調が長期に続く人や、慢性的な肺疾患を患っている人は抗菌薬を使うべきでしょう。細菌感染の後、抗菌薬を内服（経口投与）しても快方に向かわない場合、抗菌薬の静脈内投与が必要となります。

3. A-T 患者が慢性的な肺疾患を患っている場合、予防的に抗菌薬を使用すると急性の細菌性肺炎や気管支拡張症のリスクを抑えることができます。また抗菌薬によっては、予防的に使用することで局所での細菌増殖を抑え、気道炎症を防ぐことができます。さらに肺機能の低下を食い止めることも期待できます。この予防策のマイナス面は、抗菌薬に対する耐性のリスクです。抗菌薬を予防的に使用する場合は、事前に専門家に相談してください。

4. 感染した副鼻腔は再感染の温床になり、その場合は咳や喘息が以前よりも悪化する可能性があります。慢性副鼻腔炎が重症化することはほとんどありませんし、A-T 患者でも診断されずに終わっている場合も多いようです。従って慢性副鼻腔炎についても注意を払うことは必要です。

5. 呼吸が浅い、あるいは咳がうまくできないような人には気道クリアランス用の器具（バイブレータ、胸壁に高振動を与える器具、痰除去を補助する器具）、胸部理学療法、ステロイド薬の吸引、気管支拡張剤が有用です。特に急性期において重要な手技ですが、これらの理学的治療を毎日受けている人もいます。

6. 嚥下が困難な A-T の患者さんは呼吸合併症を防ぐためにも、誤嚥に気をつけ、栄養摂取を心がけてください。

7. 栄養状態が悪いと、呼吸筋の力が弱まり、呼吸器感染を抑えることが難しくなります。栄養をしっかり取り適正な運動をして、肺機能を安定させ、さらに向上させるよう努めてください。

8. 受動喫煙や空気の汚れは A-T 患者だけでなく、誰にとっても呼吸器疾患のリスクを高めます。ご家族やお付き合いのある人が禁煙することは患者だけでなく皆の利益になります（経済的にも！）。

摂食と嚥下

ジョンズ・ホプキンス・チルドレンズ・センター

マウリーン A. レフトングレイフ 理学博士・言語療法士(2007年改定)

Maureen A. Lefton-Greif, PhD, CCC/SLP – Johns Hopkins Children's Center

摂食行為には多くの要素が含まれます。食べるためには、体幹・腕・手・口の一連の動作がスムーズにつながる必要がありますし、飲み込むためには反射的な運動も必要です。安定した姿勢で腰掛け、テーブルの上にある食べ物を口まで運び、しっかり噛み、きちんと飲み込むためには、十分な運動のコントロールが必要なのです。

正常な嚥下とは、食べ物や飲み物を口から胃まで安全に運ぶことです。摂食・嚥下が正常にできることには、単に“食べられる”ということ以上の意味があります。食事は、いつもの夕食であれ特別な日のディナーであれ、社交の時間であり、家族の交流の場です。この章では、嚥下と、その機能がうまく働かない場合の問題点について説明していきます。

摂食および嚥下機能

摂食と嚥下には二つの機能があります。一つは、食べ物・飲み物・唾液を、気道に入らないようにしながら、口から胃まで導く機能です。二つ目は、十分で適切な食事の摂取により、大人では健康の維持を、子供では健やかな成長を促す機能です。

私たちは1日におよそ六万回も何かを飲み込んでいます。一番よく物を飲み込むのは食事の時間ですが、実は一日中、眠っている間にも飲み込んでいるのです。嚥下には、三つの段階(相)があります。口腔相、咽頭(のど)相、食道相の三つです。

嚥下の各相

まず口の中で行われる口腔相では、顎、唇、舌、歯、頬、口蓋(口の天井部分)が使われます。口腔相の役割は、食べ物を飲み込むのに適した状態にして、これを口の奥に持っていくことです。液体とプリンやアイスクリームのような食べ物は、口の中に入った時点ですでに飲み込める状態になっています。飲み込める状態になっている食物や液体のことをボラス(食塊)と呼びます。他の食べ物(サンドイッチ、果物、野菜、肉など)は、噛んで飲み込める状態にしないとけません。こうした食べ物は噛み砕かれたあと唾液と混ぜ合わされてボラス(食塊)になります。その後、舌・頬・のどの筋肉によって、ボラス(食塊)は口の奥に移動し、口腔相は終了します。

次の咽頭相はのどで行われます。この段階ではボラス(食塊)は口から咽喉(のど)を通して食道へ移動します。この時には、気道は閉じられ、ボラス(食塊)は気道には入らないようになっています。咽頭相では、多くの器官のすばやい運動が必要です。舌の付け根・軟口蓋(口の天井部分の奥の方の筋肉)・喉頭蓋(気道を塞ぐ弁)・咽頭・喉頭(発声する部分)、そして食道上部の筋肉が、すべて素早く、タイミング良く動きます。食物が咽喉相を通過するのには一秒もかかりません。

嚥下の第三段階は食道相です。この段階では、うねるような食道の筋肉の動きにより、食物は食道から胃へ移動します。

摂食・嚥下障害

ジョンズ・ホプキンス・チルドレンズ・センター

マウリーン A. レフトングレイフ 理学博士・言語療法士(2007年改定)

Maureen A. Lefton-Greif, PhD, CCC/SLP – Johns Hopkins Children's Center

嚥下障害

嚥下障害は呼吸障害を引き起こし、健康を維持するために必要な食物の摂取を阻害し、楽しいはずの食事の時間を苦痛なものにします。嚥下障害とは食べ物や飲み物をうまく飲み込めない症状のことです。嚥下には三つの段階(相)がありますが、嚥下障害は一つまたは複数の嚥下相の障害によりおこります。それぞれの相における障害には、下記のようなものがあります。

口腔相での問題

- ・口からよだれが流れでたり、食べ物や飲み物がこぼれてしまう
- ・うまく噛めない
- ・食べ物を飲み込める状態(ボラス;食塊)にするまでにとても時間がかかる
- ・口の中に食べ物がたまってしまう

咽喉相での問題

- ・食べ物や飲み物が誤って気道に入ってしまうために、食べている最中にむせたり咳き込んだりする
- ・誤嚥がひどく、食べ物や飲み物が肺にまで入り込んでしまうため、始終息がつまる、咳が止まらなくなる、頻繁に熱を出す、肺炎を繰り返す、などの症状があらわれる
- ・飲み込んだ後も食べ物の一部がのどに留まっているために、のどに何かがつっかえた感じがする

食道相の問題

- ・胃から食道に飲食物が逆流する(胃食道逆流)

A-Tの子供達によく見られる摂食・嚥下の問題

A-Tの患者さんの摂食・嚥下に関する問題は10代に入った頃からよく見られるようになります。腕や手の問題のために自分で食事をするのが難しくなる場合もありますし、嚥下相のどこかに問題を生じることもあります。例えば、食べ物を皿から口にうまく運べなくなって、食事にとても時間がかかるようになる患者さんがいます。噛むことが難しくなったために噛み砕くのに手間取り食事時間

が長くなる方もいます。理由はどうあれ食事に時間がかかるようになると、十分な量を取ることができず、体重減少や栄養バランスの悪化を招くことになります。

A-T 患者さんが 10 代になると、咽頭相で各器官が動くタイミングや調整に問題がでてきます。このため、唾液や飲食物が誤って気道に入り込んでしまいます。これを“誤嚥”と呼びます。症状が重くなると、飲食物が気管に入っても咳きこんだりむせたりしなくなります。この咳を伴わない誤嚥を“静かな誤嚥”と呼んでいます。“静かな誤嚥”は呼吸障害につながります。咳やむせは嚥下に問題があることのサインではありますが、私達みなに見られる正常な反射でもあって、これにより気道から異物を吐き出し、肺を守っているのです。A-T の患者さんにおける大きな問題は、誤嚥をした時にこの反射が起こらないことです。気道をきれいにできないために、肺炎などの肺疾患を起こす危険性が高くなります。しかも、“静かな誤嚥”は嚥下に問題があるという事実を隠してしまいます。誤嚥しても咳やむせることがないと、周りの人は何の問題もなくうまく飲み込んでいると思ってしまうのです。

嚥下障害の危険信号

嚥下障害の存在を示す危険信号を以下に示します。お子さんにこういう症状を認めたら、嚥下の状態をきちんと検査する必要があります。摂食障害専門チームの医師や言語療法士に相談してください。

- ・ 飲食の際にむせたり咳き込んだりする
- ・ 体重が増えない、あるいは減る
- ・ よだれが目立つ
- ・ 毎回食事に 40 分以上かかる
- ・ 以前は好きだった食べ物や飲み物を嫌がったり、うまく食べられない
- ・ うまく噛めない
- ・ 呼吸に問題が出てきた

嚥下障害への対応策

毎日の食事では、年齢にかかわらず次の 3 つの原則を守る必要があります。

- (1) 安全に食べられること
- (2) 十分な量の栄養価の高い食事が摂れ、健康の維持や正常な発育につながる
- (3) 食事が楽しめること

専門家チームはこの 3 つの原則が満たせるようなプランをつくってくれます。

現時点では、A-T 患者さんの嚥下障害を治す方法は見つかっていません。しかし、食事方法を工夫して、食べやすくしたり、むせや誤嚥がおこりにくいようにすれば、問題を軽減することはできます。嚥下の相のどこに問題があるかによって、それに対するアドバ

イスを受けることもありますし、食事を効率的に摂るためのアドバイスを受けることもあります。A-T の患者さんの症状は人により少しずつ違いますので、お子さんには合わないアドバイスもあるかもしれません。また A-T の進行により嚥下障害の症状も変わってきますので、その時には新たな対応策を練る必要があります。医師・言語療法士・栄養士と継続的に相談しながら、対応策を更新していきましょう。

飲食時のアドバイス

ジョンズ・ホプキンス・チルドレンズ・センター

マウリーン A. レフトングレイフ 理学博士・言語療法士(2007 年改定)

Maureen A. Lefton-Greif, PhD, CCC/SLP – Johns Hopkins Children's Center

食事の前に気をつけること

- ・食べる回数を多くしてください。1日に3回きっちり食べるのではなく、疲れが出ないように少しずつ、4~6回に分けて食べてください。カロリーだけが低いものではなく、栄養のバランスの良いものを摂りましょう。ジュースやソーダよりも、ミルクセーキやバランス栄養食の方が良いのです。おやつも食事のひとつです。食べ物を効率的に摂るようにしましょう。
- ・正しい姿勢で食事をしましょう。安全に飲み込むためには、きちんと腰掛けて食事を取ることが大切です。食後数分間体を起こした姿勢で座っているのも良いでしょう。
- ・頭の位置にも気を付けましょう。頭、首、体が一直線になるような姿勢で座りましょう。顎を引きます。頭が後ろに反らないよう気を付けましょう。

食べ方、飲み方

- ・少しずつ食べる。大きなものは小さく切ります。一口の量を少なくしてください。またきちんと飲み込んだことを確認してから、次の分を与えてください。口の中に食べ物を詰め込むと喉に落ちて窒息の原因になります。
- ・ストローを使うときは注意が必要です。ストローを使うときは、一口ずつ飲むようにしましょう。ストローでぐくぐく飲むと誤嚥しやすくなります。ストローの途中をつまんで、飲む速度を遅くしても良いですね。
- ・食べ物と飲み物は交互に摂りましょう。食べ物と飲み物を交互に摂ると、口の中や喉に食べ物が残らず、誤嚥の危険性が低くなります。

食べ物について

・柔らかい食べ物や裏ごししたものが良いでしょう。口の中でバラバラ崩れない食べ物が飲み込みやすいです。柔らかい食べ物や裏ごししたものが食べやすいようなら、お子さんが好きな食べ物をどのように加工したらよいか、下のリストを参考に考えてみてください。

- プリン、カスタードクリーム、ヨーグルト、クリーム状シリアル（オートミールなど）
- ソースをかけた柔らかいパスタ（チーズマカロニなど）
- 缶詰の果物や、煮たり焼いたりした果物
- ケチャップやグレービーソースで湿らせたひき肉や煮込み肉

・乾いたフレーク状の食べ物や口の中で崩れる食べ物は避けましょう。こうしたタイプの食べ物は飲み込みが難しいものです。クラッカー、クッキー、ポテトチップスなどがこれにあたります。口の中でばらばらになる食べ物（固いご飯やケーキ）も注意が必要です。乾いたフレーク状の食べ物は、バター、ジャム、マーガリン、ソース、シチューなどで湿らせてから与えてください。

・噛み切れないものは避けましょう。固い食べ物は噛みにくく、また飲み込みにくいものです。食べるのに時間がかかるので、十分な食事を摂ることが難しくなります。噛み切るのが難しい食べ物とは、肉（ステーキなど）、生野菜や果物（レタス、りんご、生のニンジンなど）です。

・べたべたしてくつきやすい食べ物は避けましょう。こうした食べ物は飲み込みにくく、口の中や喉にくつきやすいのです。マッシュポテト、食パン、ピーナッツバター、ピザなどがこれにあたります。

飲み物について

・さらさらした飲み物は避けましょう。水、ジュース、ソーダなどは最小限にしてください。これらの飲み物はカロリーが低いのです。また、一見安全に思われますが、実は嚥下障害のあるA-Tの子供達にとって、さらさらした飲み物の嚥下が一番難しいのです。

・どろっとした飲み物を与えてください。ミルクセーキ、麦芽系飲料、フルーツネクター、ポタージュなどがお薦めです。普通の牛乳と脱脂乳の濃さの違い程度でも誤嚥の危険性が変わってきますし、カロリーも違います。

・さらにとろみをつけます。必要ならば、でんぷん、フルーツピューレ、市販のとろみ用製品を使って、とろみをつけてください。

・サプリメントもお薦めです。医師や栄養士に相談しながら、液体状サプリメント、食べるタイプのサプリメント、ミルクセーキなどで栄養補給をしてください。

よだれを防ぐには

・意識してつばを飲み込みましょう。時々つばを飲み込むよう、お子さんに教えてください。スエットバンドをいつも手首に巻いて、口を拭うようにしている子供もいます。

・薬について相談しましょう。唾液の分泌を抑える薬もあります。よだれで困ってしまうようなら医師に相談してください。薬の副作用についても理解する必要があります。

緊急時の対応

・緊急時の対応マニュアルを作っておきましょう。窒息あるいは呼吸困難を生じた際の緊急対応策をあらかじめ決めておく必要があります。お子さん、介護者、医師、救急隊員で対応マニュアルを作成してください。マニュアルはプリントアウトして、見やすい場所に貼っておきましょう。あなたのお子さんに窒息が起こった場合の緊急対応マニュアルは以下のようなものです。

■落ち着きましょう。落ち着いて、お子さんに強く咳をさせ、喉に詰まったものを吐き出させてください。

■ハイムリッヒ法を行ってください。咳をしても異物が出ない場合には、ハイムリッヒ法（腹部を強く押し上げる）を試してください。

■救急車を呼んでください。それでも異物が出ない場合には救急車を呼んでください。

■サインを決めておきます。介護者と患者さんの間でサインを決めておいてください。手を叩いたら、“もう大丈夫”、喉に手を当てたら“助けて！”などのサインです。

■マニュアルを復習し、内容を確認しましょう。定期的に読み直し、改良点があれば書き直しましょう。継続的に心肺蘇生法の訓練を受けておくようにしてください。

参考文献) Yorkson KM, Miller RM, Strand EA, (1995). Management of Speech and Swallowing in Degenerative Diseases. Communication Skill Builders, a Division of The Psychological Corporation. Tucson: p.249.

がんと放射線被ばくのリスク

デュークがんセンター

センター長

マイケル・カスタン 医師・医学博士(2008年改定)

Michael Kastan, M.D., Ph.D.,

Executive Director, Duke Cancer Institute

がんは A-T 患者にとってもっとも恐ろしい病気です。A-T 患者と比較して A-T 保因者ではそのリスクは低いものの、同様にがんになる可能性はあります(「遺伝について」の章で取り上げています)。これらふたつの問題については、別の章で説明します。

A-Tとがん

がんリスク

A-T患者の10～30%はがんになる可能性があるとして30年以上にわたる研究によって分かっています。A-T患者が罹患するがんの大部分はリンパ球と呼ばれる白血球にかかわるものです（リンパ腫あるいは白血病）。A-T患者のこれらのがんは年齢にかかわらず発症しますが、10歳を過ぎるとより発症しやすくなります。これらのがんの症状について単純に羅列することは簡単ではありません。一般的なリンパ腫の最初の症状は、リンパ節のある場所（首、胸、腹部）にしこりや腫れができる、あるいは他の症状がないにもかかわらず熱が続くことです。白血病の典型的な症状は出血、内出血、発熱、顔色が悪い、倦怠感、骨が時々痛むなどです。

検査

白血病とリンパ腫は、発見された時期によって治療法や予後が大きく変わることはありません。また乳がん、大腸がん、肺がんなどと異なり、これらのがんはなるべく早い時期に発見しなくてはならない必要性はそれほど高くありません。つまり検査が必ずしも有効ではないのです。他の検査の際と一緒に、あるいは年に一度程度、血算（血球数の検査）を行えば十分でしょう。より重要なことは、小児科医あるいは担当医はA-T患者ががんになりやすいことをよく理解し、症状が表れた場合に鑑別診断にて適切に対処ができるよう心がけておくことです。

治療法

白血病とリンパ腫はともに治療により治すことができ、A-T患者に対しては化学療法が可能であり、また有効です。使用すべき薬品はがんのタイプ、また患者の健康状態によって異なります。A-T患者のがんは、一流の施設で働く高度な技術と経験をもつ専門医に診てもらうことを強くお勧めします。

予防について

予防は常にがん治療にとって最高の戦略です。がんによっては、がんリスクが患者の行動や行為によって変わるものもあります（例えば、肺がんのリスクはたばこの煙と接触のない生活をすれば、軽減できます）。しかし残念ながら、A-T患者に見られる白血病とリンパ腫は、外的な環境要因に影響されたのではなく、生まれつき存在するDNAに異常を持つリンパ球から自然に発生したものだと考えられます。また放射線被ばくががんリスクをどれだけ高めるのか、実際のところまだはつきりとは分かっていませんが、自然なあるいは医療による放射線被ばくの影響は、あったとしてもほんの僅かであると考えられます。

ビタミンあるいは抗酸化物質の摂取はA-T患者のリンパ球のがん発生予防に有効であるとは言えないようです。実際は、ある種の抗酸化物質を大量に接種すると却って害になるようです。

ビタミンなどの栄養素は、総合ビタミン剤でバランスよく補給することをお勧めします。

放射線被ばくの危険性について

医療で使う放射線の照射量はごくわずかで、A-T 患者や A-T 保因者がそのためにがんになる危険性ははっきりとは判りませんが、恐らく非常に低いものでしょう。しかしながら、特に必要な場合を除いて、放射線による医療行為はできるだけ控えたほうがよいでしょう。言い換えれば、確実に利益が認められる場合のみ、放射線は使用すべきです。例えば、お子さんが腕を骨折した場合、エックス線撮影は適切な治療のために欠かせず、リスクを上回る効果が期待できます。ただし単なる健康診断のためのX線撮影はすべきではありません。例えば、定期的な歯科検診としてのX線撮影は避けるべきですが、歯痛がありその診察のためならば実施すべきです。

A-T 患者をX線撮影する場合のガイドライン

- ・ できるだけX線撮影は避ける
- ・ 定期的な歯科検診によるX線撮影は避ける
- ・ MRI やその超音波など他の検査で代替できるものを優先する
- ・ 確実に効果が期待できる場合はX線を使用する
- ・ お子さんが発熱あるいは咳があり、聴診により肺炎の特徴が聞き取れた場合は、胸部X撮影の必要はなく、抗生物質を処方する
- ・ 抗生物質を使用しても症状が変わらない場合、胸部X線撮影は有効

ラドンはイオン化した放射線の自然な形態で、地中から放出されるもので、ある特定の地域では特に強く出ます（通常、換気の悪い地下室で多く検出されます）。お宅のラドン量を検査することは意味のないことではありません。もし検査の結果、ラドン量が高ければ、ラドンを排出するためのポンプを設置しても良いかもしれません。ただし、A-T 患者は他の人と比べて、ラドンによりがんが誘発される確立が高いというデータはありません。

A-T 患者は日光（紫外線）に敏感ですが、このことは必ずしも皮膚がんになりやすいということを意味するわけではありません。A-T 患者の皮膚は薄く、肌の老化も早く進むため、肌は乾燥しやすく日に焼けやすい特徴があります。ですので日焼けを防ぐことは重要であり、日差しが強い時間は帽子とサングラスの着用をお薦めします。しかし日焼けに弱いからといって、お子さんを室内に閉じ込めておかないでください。A-T のお子さんも他の子供と同じように外が大好きであり、室内でも室外でもできるだけ好きなことをさせてあげるべきです。

A-T保因者のがんと放射線被ばく

デュークがんセンター

センター長

マイケル・カスタン 医師・医学博士(2008 年改定)

がんは A-T 患者にとってもっとも恐ろしい病気です。A-T 患者と比較して A-T 保因者ではそのリスクは低いものの、同様にがんになる可能性はあります(「遺伝について」の章で取り上げています)。これらふたつの問題については、別の章で説明します。

がんリスク

A-T 患者のいる家族では、女性が乳がんになる可能性が潜在的に高いということが、疫学研究により分かってきました。A-T 保因者が実際がんになる確率が高いのかさらに研究は続いています。仮に A-T 保因者の女性が乳がんになりやすいという結果がでたとしても、そのリスクは小さいと考えるのが賢明でしょう。今のところ、あまり気にするべきことではないと思われます。興味深いことなのですが、A-T 患者の家族で乳がんになるリスクは 60 歳を過ぎると高まります。ご家族はこのことをよく認識して、検査に臨むべきです。今後、若い A-T 保因者でもがんのリスクが高まるという研究結果が出るようなことがあれば、若い人も積極的に検査をすべきと考えられますが、現在のところそのような結果は出ていません。慢性リンパ球性白血病のような他のがんについても、A-T 保因者ではがんリスクが高い可能性があります。しかし、現在のところ早期発見が可能な、さらに効果を期待できる検査方法はありません。

検査／早期診断

早期診断は、乳がんの治療および結果に非常に大きな影響を与えます。それゆえ乳がんリスクが高い人は早期診断につながる検査を計画的に受けるべきです。しかし A-T 保因者では乳がんの発症率は 60 歳を過ぎてから高まりますので、検査への対応も少し変わってきます。現在主流の乳がん検査はマンモグラムです。この検査は非常に精度の高い検査であるにも拘わらず、電離放射線の被ばく量はごくわずかであり、さらに電離放射線が A-T 保因者の乳がんリスクを高めることについては懐疑的な見解もあります。A-T 保因者がこのもっとも効果的な検査を受けるべきかについては疑問があります。この検査は米国では主に 35～40 歳で一度行い、40～50 歳の間では 2、3 年ごとに、50 歳以降は毎年行います。A-T 保因者の乳がんリスクは 60 歳を過ぎてから高まります。それ以前の若い時点で検査頻度を増やしても、他の遺伝的に乳がんになりやすい人のようには効果がありません。現在のところ A-T 保因者でもマンモグラフィ検査は他の人と同様に定期的なものだけを受ければ十分であると考えられています。ただし、今後疫学研究が進み若い人でも乳がんリスクが高まるという結果が出たら、その考え方は変わるかもしれません。

全ての年代の A-T 保因者が定期的実施すべきなのは、自分で行う乳腺の触診です。これは安全に行うことができる最も効果的な検査方法で、毎月行うことができます。異常があると思った場合には別の検査を受けてください。A-T 保因者は必ず毎月自分で乳腺の触診を行うようにしてください。やり方がわからない場合は、担当の医師に尋ねてください。

放射線被ばくの危険性について

電離放射線が乳がんのリスクを高めるといった報告は多いのですが、どれだけ放射線を浴びるとA-T保因者の乳がんリスクが高まるかについては明らかにされていません。しかしながらA-T患者の場合は、必要な場合でも医療用放射線の使用量はできるだけ抑えるべきです。言い換えれば撮影の結果で治療法が左右される場合のみ、使うべきです。放射線の使用は絶対避けなければならないというわけではありませんが、可能であれば使用回数を抑えるべきです。特に乳房組織が被ばくする胸部レントゲン撮影のような検査はなるべく避けてください。A-T患者において、ビタミン剤の大量服用の効用は明らかにされていませんが、バランスの取れた低脂肪の食事、毎日定期的に取りビタミン剤は有効です。そして何よりも、喫煙は絶対に避けるべきです。

A-T保因者を同定することについて

A-T患者のおば、おじ、いとこ、きょうだいのような家族について、保因者検査をすべきかどうかといった質問が頻繁に寄せられます。この質問への回答は非常に難しく、家族それぞれの個人的状況や考えについてよく話し合う必要があります。潜在的な乳がんリスクの効果的な予防方法は見つかっておらず、A-T保因者であることを知ったからといって、明らかに益することは現在のところありません。一般的な人と比べ、A-T保因者が乳がん検査を特に受けなくてはならない理由は今のところないということが、まさに事実なのです（上記「検査／早期診断」を参照）。

目と視力

ザンビル・クリーガー・チルドレンズ・アイ・センター

アルマン K. ファー

ジョンズ・ホプキンス メディカルセンター(2007年改定)

マイケル X. レプカ

Arman K. Farr, The Zanvyl Krieger Children's Eye Center

Michael X. Repka, Johns Hopkins Medical Institute

毛細血管拡張性小脳失調症(A-T)の患者さんには、いろいろな目および眼球運動の障害が見られます。認められる障害とは

- (1) 結膜の毛細血管拡張症
 - (2) 眼位の異常(斜視)
 - (3) 異常眼球運動
 - (4) 視力調節(遠くから近くに焦点を変えること)の障害
 - (5) 輻輳(近くの物を見るために両眼を寄せること)の障害
- などです。

もっとも頻繁に見られ特徴的な目の症状は、白目部分の毛細血管がめだつことです。この症状のことを結膜毛細血管拡張症と呼びますが、これ自体は害のあるものではありません。A-Tの患者さんでなぜ目の血管が異常に拡張するのは分かっています。この症状は生まれた時にはなく、4～8歳でめだつてきます。10%位の患者さんにはこの症状がなく、そのためA-Tの診断がむずかしくなります。毛細血管拡張症は視力には影響を与えません。

A-T患者さんの眼球には、毛細血管拡張症以外は異常がありません。A-Tの子供の遠くを見る視力と色覚は他の子供達と変わりなく、眼鏡を使用しなくてはならない割合も同程度です。ところが近くを見る時には、視力調節がうまくいきません。視力調節とは、遠くから近くを見るときに焦点を動かす能力です。A-T患者さんでは視力調節が遅れたり、できないことが多いのです。この症状は読書用眼鏡で矯正できます。

A-Tの患者さんでは眼位異常（斜視）を認めることが多いです。ほとんどの場合、目は内側に寄ります（内斜視）が、時には外側に寄る（外斜視）こともあります。どちらの場合でも、両目は協調して動かず、脳はそれぞれの目の捉えた二つの像のうちのひとつだけを認識します。輻輳にも障害のある場合が多く、本のような近くの物を見る時にうまく視点を定めることができません。斜視は特に治療の必要ない軽症の場合もありますし、視力に深刻な影響を及ぼす重症の場合もあります。

斜視には眼鏡が有効なことがあります。眼科医による目の筋肉の手術が必要なこともありますが、その場合も大抵は日帰り手術で済みます。手術すればほとんどの場合斜視は良くなります。

ほとんどのA-T患者さんに眼球運動の異常が見られます（「神経障害」の章を参照してください）。なぜこの障害が起こるのかは明らかではありませんが、おそらく小脳と脳幹の進行性の異常によると考えられています。

多くのA-T患者さんは読むことが難しいと訴えます。これはおそらく、眼球運動の適正な調整ができていないためです。ある文字から次の文字へ、あるいはある行から次の行へ、目を動かすことが難しいのです。近くの物に両目を合わせる“輻輳”がうまくいかないことも読むことを難しくします。これらの症状の治療はまだありませんが、読む能力を改善させる手段は数多く開発されています（「補助的な技術」の章を参照してください）。さらに読むものに焦点を合わせやすくする読書用眼鏡により、視力調節の障害はかなり改善します。

全体的に見て、A-T患者さんの視機能はうまくいっています。最大の問題は眼球運動の異常のために読みにくいことです。輻輳がうまくできないことがこの原因のひとつです。もう一つの問題は眼位の異常で、手術が必要なことがあります。眼球自体は、目の表面の血管拡張（結膜の毛細血管拡張症）を別にすれば正常で、ほとんどの患者さんが良好な視力を維持できます。

目についてのまとめ

- ・ ほとんどの患者さんの白目の部分（結膜）に毛細血管拡張症が認められます（目立ちますが害はありません）。
- ・ 視力（対象物に焦点を合わせて見る能力）は正常です。
- ・ 眼位異常（斜視）は多いですが、治療が可能です。
- ・ 近くの物に視点を合わせるため両眼を寄せること（輻輳）が難しいです。
- ・ 読むことが最大の問題となります。眼の動きがスムーズでなく、眼と頭の動きの調節にも問題があるためです。

ケネディー・クリーガー研究所小児リハビリテーション部長

ジェームス R. クリステンセン 医師(2008年改定)

James R. Christensen, M.D. Director of Pediatric Rehabilitation, KennedyKrieger Institute

A-Tとリハビリテーション

A-Tの患者さんおよび家族にとって、リハビリテーションを行うことは非常に意味のあることです。しかし、リハビリという手段を賢明にそして効率的に利用するためには、リハビリテーションの最終的な目標と基本方針、そして、リハビリテーションによってできると、できないことを理解しておくことが重要です。リハビリテーションの最大の目的は機能強化です。機能強化とは、現在存在する、または今後発生する障害を乗り越え、できるだけ負担のかからない方法（なるべく楽しく、経費と時間がかからず、難しい方法）で、患者さんの機能と能力を最大にすることです。

A-Tのリハビリテーションの内容

1. A-T患者さんの直面している問題に対して、リハビリテーションの専門家がチームを組んで支援します。お住まいの地域にはA-Tの専門家はいるかもしれませんが、リハビリテーションの専門家がいるはずではありません。専門家には、患者さんの状態を把握する技術がありますし、適切で効果的なアドバイスや訓練を行う知識もあります。チームは、リハビリ専門医、臨床心理士、言語療法士、補助器具の専門家、作業療法士、理学療法士により構成されます。
2. 患者さんの二次的な機能障害を防がなければなりません。A-Tの症状である協調運動障害、失調、不随意運動は治療では解消できないとしても、そのために二次的に生じる筋力低下、持久力低下、足の変形などは、リハビリにより最小限にしたり予防することができます。
3. 症状の影響を最小限にするために必要な代償的手段を教えます。例えば、細かい運動をするときに、体や腕をどこに置けば、震えや失調の影響を小さくできるのかを学んでもらいます。また、患者さんが話すことに疲れてきて、そのため相手に理解してもらえない時に、文章の中で特に重要な単語だけを繰り返して相手に伝える方法を指導します。
4. 整形外科的な装具や車椅子、特別なソフトを装備した患者さんに合うパソコン・キーボードなど、患者さんに有用な装置を提供します。どんな種類の装置を使うべきか、いつ使うべきかを決める場合、以下のような原則を参考にしてください。(a)患者さんの年齢にふさわしい自立や機能保持に有用であること (b)安全性を高めること (c)労力を節約できること。また、装置は特殊な状況下、特別な理由で使うのだということを覚えていてください。装置なしでも安全に行える行為をやめる必要はありません。例えば、長い距離の移動には車椅子を使用するにしても、短い距離は歩いてよいのです。

5. 生活環境の調整をします。風呂場につかまり棒や浴槽用のいすをつけたり、家の前の屋外燈をつけたり、公共の交通機関の利用方法を教えたりします。

数か月または1年毎に定期的な経過観察を行い、患者さんの能力の変化によって生じてくるいろいろな問題に対する指導や助言を与えることは、リハビリテーション・チームの重要な役割です。患者さんに個別的なプログラムを提供することもあります。A-T患者さんには楽しみながらできる運動プログラムが必須ですが、全員が常に訓練を続けなければならないわけではありません。運動プログラムは楽しく、年齢にふさわしく、患者さん一人ひとりの能力と好みに合ったものでなければなりません。リハビリテーション・チームは、運動プログラムを作り、患者さんに合わせてこれを調整するお手伝いをしますが、日々の実践はA-T患者さんご家族が独自に行うものです。このプログラムの目標は、患者さんの健康、体力、筋力、柔軟性を維持することです。これらの目標が達成できているかどうかを確認するために、時々リハビリテーション・チームによる訓練を受ける必要があります。

A-T患者さんにとって、“疲れやすさ”は大きな問題です。疲れるまで運動してもかまいませんが、疲れすぎでは意味がありません。何かを習うときには最良の方法で習うべきだということを覚えていてください。「勤勉は美德なり」ということわざがありますが、これは必ずしも正しくはありません。「程よい勤勉は美德」です。疲れたら休みましょう。回復するまで十分休憩して、それからまた始めてください。

A-T患者さんのニーズ、能力、障害には人による違いがあります。ですから、リハビリテーションプログラムは個別的でなければなりません。しかしA-T患者さん全体に共通する問題もあります。次の章では、これらの問題、これに対するリハビリ士の役割、そして、A-T患者さん全体にお勧めできる方法について述べていきます。

理学療法

ケネディー・クリーガー研究所

エイリーン M. アトキンス(2000年)

Eileen M. Atkins – Kennedy Krieger Institute

歩くときにふらふらする、あるいは立っただけでもぐらつく、といったことがA-Tではしばしば最初に現れる症状です。普通、A-Tの子供が歩き始める時期は正常な子供と変わりませんが、歩き始めの不安定さがなかなか直りません。A-Tの子供は脳性麻痺であると誤診されることが多く、その場合運動技能の発達は遅れたままであるか、あるいはゆっくり改善するだろうと診断されます。運動機能障害については理学療法士が最初に気づき、再評価によって、正しい診断が下されるケースが多いようです。理学療法士の存在はこのように初期段階で重要ですが、病気が進行し身体機能が脅かされるA-T患者にとって、この重要性は生涯、変わることはありません。

理学療法士は患者の歩行障害、運動障害、姿勢の問題など、粗大運動能力の問題を援助します。ほとんどの場合、理学療法士は作業療法士と連携しながら治療に当たります。作業療法士は患者の腕、手、頭、首の機能の向上に努めます。患者の病状が悪化するにしたがい、神経障害も悪化し、年齢、成熟度、環境、個人的な目標、家族のニーズなども当然変化していきますが、それとともに理学療法の目的も変化します。

理学療法評価

理学療法評価とは、筋緊張、不随意運動、代償行為、筋力、関節可動域、反射的な運動（バランスを取るときなど）、さらに異なる環境への順応能力などを査定することです。また補装具や矯正具の使用を、作業療法士や医師と相談の上、考慮します。現在行われている運動療法の内容を評価することも、理学療法評価の中の大切な要素です。運動能力を客観的に計測しできるだけ記録に残します。残念ながら、一般的な小児用基準値はA-Tの子供に合わせて作られていないため、評価は難しいのが実情です。一方、特定の距離と幅のコースを何歩で進むか、一定のスペース（約30センチ四方）に何秒立ってられるか、車椅子に自分で乗り込む時間はどのぐらいか、自分で降りる場合はどうか、などを計測するいくつかの評価スケールがあります。

一般的な状態

A-Tの子供は立ち方、歩き方に特徴があります。一箇所にじっと立っていることが難しく、バランスを取るために頻繁にふらふらします。大抵、A-Tの子供の歩き始める時期は、普通の子供と変わりません。しかし、その動きは滑らかにはいきません。同時期の子供と比較して、ぐらぐらして転んでしまうことも頻繁です。ただし踏み出すときに上体をつま先より前に出すことを自然に学習して、歩行は段々と上達します。歩くときに踵から床に付くのが普通ですが、A-Tの子供は“ドタツ”と足の裏全体で着地するか、つま先から床を踏みます。また歩くときに足と足が、そして足が床にぶつかりそうになります。子供によって歩き方の異常には違いがあります。ある子供は脚を回すように歩き(内股歩き)、ある子供は脚が内側に曲がり足裏の外側で着地し、ある子供は脚を外側に振り回すように歩き、またある子供は極端に扁平足です。筋緊張は股関節と膝関節では低下し、足関節では強まります。A-Tの子供はよく“どこでも走り回る”と表現され、またバランスを取るために体をふらふらとさせます。A-Tの子供の歩には筋緊張異常と不随意運動が合併し、独特な形で歩行を障害します。異常な筋緊張、異常な姿勢の持続（ジストニア）、偶発的動きのように見える異常運動も見られます（「神経障害」の章を参照）。成長するにしたがい、転倒することも増えてきます。怪我の機会も増えますので、安全を考慮することが必要です。

次第にA-Tの子供は遊ぶときには逆あぐら座り（脚を相手から見てWの形にして座る）をすると上手に手を使えることを覚えます。この座り方により体を支える部分が広がり、安定性が増します。子供によっては逆あぐら座りを好まずに、脚を組んで座り体を安定させます。どちらの座り方にせよ、自由にさせてあげてください。骨や関節に悪影響があるのではとの考えからやめさせるべきではありません。

成長するに従い、段々と病状の悪化に子供は対応できなくなっていくます。不安定さを乗り越えて歩くことは大きな疲弊を招くので、疲労感でついに歩けなくなります。微妙な身体動作においても疲労は生じるため、若いA-T患者にすら大きな問題となります。疲労感、大きな動きや小さな動きをコントロールするとき、話すとき、学習するときなど、様々な場面で動作の実現に影響します。“調子の良い日”と“調子の悪い日”を予測することは難しいですが、どの時間が特に悪くなるのか、また理由は休養がきちっと取れていないからか、病気からなのか、親御さんには分かるようで、この点での援助が幼少・年長を問わず、A-T患者さんには必要です。

身体の一部に変形が起こる場合もあり、このことは中枢神経系（脳）の疾患、あるいは末梢神経系（体の中を張りめぐる神経）の疾患と関係があるようです。もっとも頻繁に起こるのは足とくるぶし（足首）の変形です。足の指が下を向き、同時に足首の関節可動性が阻害されます。足首もまた変形し、多くの場合内側に曲がった形になります。足が変形すると皮膚を傷つけやすくなり、歩くと痛みを感じます。姿勢の変形が立っていることと歩行を困難にします。多くのA-Tの患者は次第に筋力を付け、家の周りぐらいの短い距離を歩いたり、介助してもらいながら自らの体重を支えて移動することもできます。変形は痛みを伴いますが、ある程度予防することは可能です。足の変形は完全に治すことは難しいのですが、進行を遅らせる、あるいはストップすることはできます。適切なブレース（矯正具）が変形の進行を遅らせ、歩行時の安定性の確保に役立つことがあります。足首の周りの筋肉のバランスを良くするため、整形外科医による腱移植手術が必要になる場合があります、歩行の改善にも有用です。

A-T患者では側弯症を発症するケースは多くありません。ただし正常な青少年と比較すれば、その割合は多いといえます。原因は分かっていませんが、筋緊張の強さが左右で異なることが要因ではないかと考えられます。湾曲を初期段階で発見したならば、神経障害の治療経験が豊富な整形外科医の診察を受けるようにしてください。

理学療法について

ブレース（矯正具）

ブレース（矯正具）は装着することで身体機能を改良し、適切な身体各部のバランスと関節可動域を維持することが可能です。ふくらはぎや足の下に付ける矯正具（歩行用短下肢装具、AFO）は歩行を修正し、特に足首が安定せずに内側ないし外側に曲がってしまう場合に使用します。この矯正具は足首のところが蝶つがいになっていて、足首の左右の動きは制御しながら、前後の動きをスムーズに促します。AFOにはいくつかの目的があります。ひとつ目は日常生活での歩行を援助することです。つま先歩きによるつまづきを減らし、脚を前に踏み出しやすくし、足首のぐらつきを最小限に抑え足首に安定性を与えます。AFOが必要かどうか、うまく機能しているのかどうかの最良の検証方法は、まず試してみることです。装着することでお子さんが安心感を得、転倒が減り、歩行が上手になり、歩いても疲れにくくなったのなら、それこそ矯正具がうまく機能している証です。お子さんがあまり歩かない場合でも、AFOを装着することで座位での安定性が増します。大切なのはブレースの装着による安心感です。安心感が増すのであれば、装具がうまく機能していると言えます。

ふたつ目の目的は変形の進行を遅らせることです。ブレースの装着で大抵、歩行は改善しますが、変形の進行予防には効果が出ないケースもあります。矯正具は体重の重みからくる変形と足と足首の周りの筋緊張の異常を防ぎます。ただし痛みによって装着が難しくなる場合もあります。また既に変形したものを修正することはできません。AFOが変形の進行予防に有効かどうかは専門家の判断が必要です。理学療法士、また地域によっては矯正具の販売店にいる専門家にお尋ねください。

矯正具をどのぐらいの頻度で、そしてどのぐらいの時間使うべきかについてはその目的によります。例えば歩行や移動などの機能的活動の改善が目的ならば、活動する時間だけ装着すれば構いません。もし目的が変形の進行を食い止めることなら、担当の医師にスケジュールを作成してもらいます。また、患部のストレッチが目的ならば夜間のみ使用となります。

AFOを使用しなくても、適切な靴を選ぶことによりその目的を代行することが可能な場合もあります。ブーツは足首を保護してくれますので、足首を捻らない予防になります。ブーツはおしゃれにもなり、それを喜ぶ子供も確かにいます。子供が外見を気にする場

合、パンツや靴で AFO をうまく隠すこともできます。また靴に関する興味深い事実があります。それは“エア・ジョーダン”のようなグリップのしっかりしている靴は、あまり運動失調を示す A-T 患者には良くないということです。次の一步を踏み出すとき、足が地面に触れて転ぶ傾向がある患者には、このタイプの靴は悪い結果をもたらします。一方、裏が滑らかな靴（ソールが革でできているタイプなど）ではつまづきにくくなります。裏が滑らかだと、誰もが注意をして歩きますので、底がしっかりした靴をはき安定を錯覚するよりもかえってつまづかなくなるようです。

A-T 患者で側弯症を発症する人はわずかです。脊椎の弯曲の度合いと反対側に背骨を曲げる力の性質により、治療法は違ってきます。程度によっては TLSO(胸椎・腰椎・仙椎矯正具つまりコルセット)が推奨されます。側弯が 30 度を超えた場合は、脊椎変形小児の診療を専門とする機関への紹介が必要となります。

補装具

常に最も優先して考えたいことは、お子さんが友達と自由に遊べる能力を持ち続けるということです。補装具を使用する一番大きなきっかけはお子さんの疲労感です。補装具を選ぶ際のポイントは安全性、エネルギー効率、ひとりで行える自由度、心理的な影響などです。

転ぶことが多くなり、また遊ぶときに歩くことで疲れやすいようになった場合、ウオーカー(歩行器)の使用が推奨されます。A-T 患者で一番多く使われるのは、ケイ・プロダクツ社 (Kay Products) の 後輪で歯止めがかかるタイプの 4 輪歩行器 (ふらふらや、後ろにひっくり返ることを防止するタイプ) です。上体の安定がしっかりし、横へのふらふらが少ない子供は、少し練習すればうまく使いこなせるようになりますし、状況によっては前輪回転オプションを活用します。

お子さんが成長するにしたがい、歩く距離は伸び、スピードは速くなるので、歩行器を使用しても疲れるようになります。疲労がひどい場合には、電動器具の使用も考えてなくてはなりません。状況にもよりますが、お子さんが 4 歳になるころから使用できます。長い距離を移動しなくてはならないときに、初めて使用することになります。例えば、家の中や学校では普通に歩ける子供も、買い物や遠足のときには電動スクーターや電動車椅子を使うといった具合です。このように使い分けることによって、お子さんの独立性を保ち、筋力低下や運動能力の低下を防ぎます。電動の歩行器の使用をお考えの場合、神経障害や筋緊張異常を有する子供の治療経験がある専門家チームに判断を仰ぐようにしてください。電動の補装具は最近、多くの種類が出回っています。専門家チームがお子さんのニーズに合わせて、操作のしやすい、最適な機能を持つ電動器具を薦めてくれるでしょう。機能ですが、アクセル、馬力、スピード制御、前進・後退の速度、ブレーキ、感度 (振動防止など) などが最適化されたものを選ぶべきです。医療保険がカバーする範囲内であれば、シートを調整できるタイプの軽量の手動車椅子も予備として用意しておくのも良いでしょう。

子供はこうした器具の習熟が得意です。またうまく使えることが子供の自立に役立ちます。動き回るのに常に一番良い手段などありません。子供の能力、環境、希望により、それぞれの子供の、またその時々のもっとも安全でもっとも効果的な手段は変わってきます。例えば子供が部屋を横切るといった短い距離を移動する場合でも、あるときはスクーターを使用し、あるときは這って移動し、またあるときは家具や壁をつたって移動するかもしれません。また同じ子が学校の中では歩行器を使い、屋外で長距離の移動をするときには電動車椅子を使用するかもしれません。

自分の自由が利き、簡単で安全な方法を、子供自身が好み、いつでも取り入れたいと考えます。同時に電動の歩行器具を使いたいと思う子供の反応に対して、親は常に前向きです。A-T の子供にとって車椅子は、移動という困難な行為から自らを救ってくれる