

で、伝えたい内容は変わらないのですから。明らかに子供に元気が満ちあふれているときは、敬語を使わせてもかまいません。キーとなる単語や中心となる内容ですら話すことが辛そうな場合は、ひとつかふたつの単語で済むように会話を導いてください。また単純に「はい」か「いいえ」だけで済む質問にしたり、口で言う代わりにうなずくなどで気持ちを伝えてもらうことも必要です。

A-T の子供と話していると、会話の一部しか分からないことは頻繁に起こります。このようなときは、自分が理解できたのはどの部分なのかを子供に伝えましょう。こうすると子供は相手が理解できなかった部分を言うだけで済みます。これは重要なテクニックですので、ぜひ覚えておいてください。前回と同じように、子供が文章を全て言ったとしても、また同じ箇所が通じないことがあります。話す際に必要な呼吸の力が弱いので、同じ箇所でトラブルが発生してしまうためです。同じ箇所が理解できないと、子供も聞く側もフラストレーションが募ります。このプロセスはとても労力が要るために、ついには子供は「もういい」といって諦めてしまいます。相手が理解していない部分がどこなのかを子供が分かれば、子供はその部分だけを話し、うまくいけばこの悪循環を断ち切ることができます。家族がそうしたテクニックを同じように誘導しても、テクニックを覚えられる子供もいますし、そうでない子供もいます。このテクニックによりフラストレーションを軽減できるのでしたら続ける価値はありますが、そうするかどうかは最終的には、A-T 患者自身の判断によるべきでしょう。

会話力の脆弱さは社会生活や学校生活を送るうえでの障害となります。治療によっても上達が認められない場合は、子供自身に弱点を認識し他の手段で代替させることを教えることが重要です。幸いに多くの A-T 患者にとって、聞くことは得意分野です。他の神経機能の障害が進行した場合も、聴いた言葉をすぐに記憶し物事を理解する能力は保たれます。この聴覚の優位性で、他の言語能力の問題を補うことが可能です。

言葉によってであれ、そうでない場合であれ、しばしば A-T 患者は情報を理解し要求に答えることが一般の人に比べ時間がかかります。A-T 患者は返答に時間がかかることは周りの人にわかりにくいので、その点も援助が必要だと考えてもらえれば助けになります。患者がもう少し待つて欲しい、あるいはもう少し説明が必要だといった意味のことを示した場合は、できるだけそれに応じてください。もう少し待つて欲しい場合には手を挙げるといった言葉によらないサインを決めておくと、患者は助かります。学校では 1 対 1 のサポートを受けている場合、子供がもう少し時間を必要としていることを介助者が相手に伝えたとよいでしょう。患者がそうしたことを自分で伝えられない場合は、周りで「もう少し考えたい？」とか「難しい？」と聞いてあげてください。そうすることによって患者も応答し話を進めることが可能になります。

子供が言葉を思い出せなくなってきたとしても、その後も単語の学習やその他の勉強は続けてください。語彙がなければ授業についていけなくなります。学校で勉強する単語学習は間違いなく重要なのです。また単純に単語を丸暗記するだけでなく、意味や使い方の理解が必要です。単語のカテゴリーやどういった場面で使うのかを知れば、語彙を増やすのが容易になります。ヒントを与えて単語を考えさせるゲームは語彙を増やすのに役立ちます。ゲームの例としては、まずあるカテゴリー（動物の名前など）を選びます。そしてそれぞれ挙げられるだけ答えを書き出し、その数を競います。もうひとつ例を挙げると、あるカテゴリーを決め、いくつかその答えを予めリストアップしますが、ひとつそれに含まれないものを正しくないと思われるように入れておきます。例えばカテゴリーを“果物”、回答リストには“りんご、みかん、ストロベリー、バナナ”を挙げておき、仲間はずれのストロベリーを当てさせます。別の例としては、子供にあるものの色や働き、場所などを示させ、他の子供にそれに該当するものを答えさせます。ちょっと難しいゲームとしては、カテゴリーを決め、さらにそのカテゴリーの中で条件を絞り、関連したものの名前を答えさせます。例えばカテゴリーを“果物”として、条件を木に実るもの、あるいは赤いものは何かを考えさせます。

患者が言葉を思い出せない場合の助ける方法は、いくつかあります。まず、できる限り多くの言葉を表現してもらいます。あるいは、言葉を特定できるようにこちらから質問します。さらにその言葉に結びつきそうな聴覚的あるいは視覚的なヒントを与えます。そして患者に時間を与え、思い出すように促します。さらに助けが必要なようなら、その言葉の最初の音、または最初の音節をヒントとして与え、思い出すまで待ちます。その単語が複音節であるなら、次の音節を言い、また少し待ちます。すぐに答えを出さずに、ヒントは少しずつ出して能動的に考えられるようにしてください。

何かの指示を子供に与えた場合、指示内容の中で何がキーとなる重要な単語なのか、それを見つけることが大切だということを教えてあげましょう。子供がその重要な単語を認識するためには援助と練習が必要です。そのためにはまず、指示された言葉をそのまま、あるいは要点を復唱させてみましょう。これは子供の理解を助ける練習となり、また子供がうまく聞けていなかった場合は、そのことが分かります。うまく復唱できたなら、きちんと言えたことを子供に伝えてからもう一度指示を与えてください。

A-Tでは口部の運動機能を障害されるため、その影響は言葉の面にも飲食の面にも現れます。A-Tのことを知らない、あるいは特徴を理解していない人からすれば、運動機能の障害はトレーニングにより強化できるとのではと考えることは一見論理的です。口部の運動機能に問題があるからといって、筋力の強化はA-Tに対してはあまり効果的ではありません。口部運動機能をトレーニングすれば、嚥下、飲食、発語の機能を長期的に強化できるのかどうかは、現在のところ明らかではないのです。そうしたことから一般的には、A-T患者へ口部運動機能のトレーニングは推奨されてはいません。それでもA-T患者に対し、口部運動機能のトレーニングを実施しようとする場合は、トレーニング方法を事前に検証し、経過を詳細に観察する必要があります。A-T患者への筋力強化のトレーニングにおいては、絶対疲労が高まらないような注意を心がけなければなりません。患者の能力、どの程度進歩したのかを詳細に観察し、さらに患者本人（可能であれば）、家族、セラピスト（参加していれば）で相談しながら継続すべきかどうかを確認してください。そしてトレーニングが効果的であることを示す長期的データはないことは念頭においてください。

口部の運動障害が進むと、A-T患者では流涎（流涎）が問題となります。流涎は変化し、子供の成長とともに改善したり再発したりします。また子供によっては問題とならない場合もあります。なぜ子供により症状に違いがあるのか、また同じ子供でも時期により症状が変化するのは明らかにされていません。流涎への対処としては、唾液を“すする”あるいは飲み込む方法があります。少し難しいのですが、この方法を用いる場合、まずこの技術を子供に教える必要があります。子供がこの技術を覚えたら、次にご両親が自分の頬に指を触れるような言葉によらないサインを行い、同時にお子さんの名前を呼んで、流涎に気付かせます。この言葉によらないサインにはふたつの目的があります。ひとつ目は言葉により、子供が受動的に命令に従うのではなく、子供に能動的な行動を起こさせることです。ふたつ目は流涎を流しているという社会的な負い目の払拭です。

もしお子さんの流涎の問題が続くようでしたら、違う対処方法も考えましょう。ひとつは手首に巻いたテニス用のリストバンドで流涎をふき取らせることです。もうひとつは、首に巻いたスカーフで流涎をふき取る方法です。スカーフは流涎で濡れたら取り替えるようにしましょう。この方法なら、目立たずに、また周りの人にあまり気付かれることもありません。

呼吸をうまく行う技術は基本的な体を支持する能力と全体的な運動機能により左右され、口部の運動機能や発語能力に影響を与えます。呼吸を適切に援助することは、相手に聞こえ、理解してもらえただけの声量の維持に欠かせません。運動機能の障害が呼吸技術に影響を与え、十分な声を出せずに相手に聞き取ってもらえないことがあります。そうしたことから、呼吸機能の改善は治療面からも欠かせない重要な項目です。しかしA-T患者における呼吸訓練に長期的なメリットがあるかどうかは明らかではありません。それゆえ、こうした呼吸訓練の導入はA-T患者において一般的には推奨されません。

発語に必要な呼吸機能を強化するために、姿勢を正すことは効果的です。正しい姿勢で座るためには足がしっかり床に付いていなくてはなりません。また椅子に座る場合、小さなタオルまたは布を縦と横の幅を調整するため丸めて使用します。幅を調整したタオルを肩甲骨の間に収まるようにして背中に当て、あるいは肩甲骨の位置で背中とクロスするように置き、あるいは小さく丸め背中に当てます。こうしてタオルでサポートすると、腕と肩の動きが楽になり、また胸郭を開きます。こうすると呼吸が楽になり、話しやすくなり、大きな声もできます。もし患者が車椅子を使ってよく動く場合は、タオルがずれてしまうかもしれません。それでも諦めずにまたタオルを当ててください。

A-T 患者に構音障害（どもり）が見られても、表情を見ながら注意深く聞けば、何を話しているのかを理解することができます。その結果、A-T 患者でも会話によって意思を伝えることができ、特に患者の話に慣れている人に対しては問題なく行えます。またコミュニケーションのための代替器具もいくつか存在します。しかし、ろれつが回らない、あるいは構音障害があっても、代替器具を常に使用する必要はありません。眼球運動失行症があった場合も代替器具の使用を考えてよいでしょう。

仮に患者が伝えたいことの半分程度（約 60%）しか、口頭では伝えることができない場合は、コミュニケーションを補完する機器が役に立ちます。ホワイトボードのようなローテクなものでも、発話を補助するハイテク機器でも可能であれば詳しい専門家の意見をとりいれながら試してみるとよいでしょう。特に環境によって（相手が A-T 患者に慣れていない場合や騒がしい場所で）は、ホワイトボードやハイテク機器などコミュニケーションを補完する機器は効果を発揮します。しかしどんなに高度な機器でも正常な発話の代わりにはならないこと、脳と口の自然な連携のようにすみやかに伝達されないことは理解しておく必要があります。患者が言いたいことが伝わらずフラストレーションが募り、その結果話すことを避けるようになった場合は、このような代替機器の使用を考慮することは重要です。

こうしたコミュニケーションの代替機器は A-T を患った人にとって、大きな意味を持ちます。コミュニケーションは生きていく中で、強力な力となり、あらゆる面での知識や技術向上に欠かせぬものであり、前向きに生きるうえで必要不可欠なものだからです。

## A

### Adaptive (適応)

環境への順応。

### Alpha-fetoprotein (アルファ・フェトプロテイン)

未熟な肝臓や肝臓がんから生成されるタンパク質で血中に放出される。通常、A-Tの患者で増加している。

### Antibody (抗体)

成熟 B リンパ球が分泌および産生するタンパク分子、免疫応答においてウイルスや細菌へ結合し、攻撃を補助する。

### Aphasia (失語症)

聞く、話す、読む、書くなどの言語理解や会話に障害があること。ただし言葉を構成する音を発する能力(発語、構音)は保たれる。

### Aspiration (誤嚥)

気管および肺に異物(食物や飲み物など)を吸い込んでしまうこと。

### Ataxia (運動失調症)

運動機能の障害。

### Athetosis (アテトーシス)

ゆっくりと身がよじれる不随意運動で、特に手の動きが目立つ。

## B

### B-lymphocyte (B リンパ球)

血中とリンパ節にある白血球の一種で、抗体(ガンマ・グロブリンあるいは免疫グロブリンと呼ばれる)の産生などの機能をもつ。

### Basal ganglia (脳幹神経節)

脳の中心部にある組織で運動機能の制御と調節を行う。

### **Bronchiectasis(気管支拡張症)**

感染や粘液貯留などにより気道の拡張した状態。

### **Bronchitis(気管支炎)**

感染あるいは異物の誤嚥などによって引き起こされる気管の感染症。

## **C**

---

### **Carrier(保因者)**

本人には病気や障害の症状はないが、病気および障害を子に遺伝にする可能性のある個人。

### **Cerebellum(小脳)**

脳の組織のひとつで、姿勢やバランス維持のような筋肉運動の調節を行う。

### **Chemotherapy(化学療法)**

抗がん剤を用いた治療。

### **Chorea(舞踏病)**

体の一部に衝動的で速い不自然な不随意運動が起こる。

### **Chromosome(染色体)**

遺伝子を含む DNA とヒストンからなる長いひも状の構造物で細胞核に収納される。

### **Conjunctiva(結膜)**

まぶた内側の白目を覆う膜。

### **Conjunctivitis(結膜炎)**

結膜の内側の炎症、あるいは感染症。

## **D**

---

### **DNA**

遺伝子や染色体を構成する分子

### **Dysarthria (構音障害(どもり))**

発話が不明瞭になった状態。

### **Dysphagia (嚥下障害)**

飲食物を飲み込むことが難しくなった状態。

### **Dystonia (ジストニア)**

不随意に体の一部が引きつったり曲がった状態になる状態。

## **E**

---

### **Epidemiology (疫学)**

集団において病気が伝染する原因や影響などについて研究する科学の一分野。

### **Epiglottis (喉頭蓋)**

気道の入り口を覆い、異物が誤って気道に進入すること防ぐふた状のもの。

### **Esophagus (食道)**

喉から胃に伸びる食物が通る筋肉でできた管。

### **Esotropia (内斜視)**

筋肉の異常により、目が内側に寄る症状。

## **G**

---

### **Gait (歩行)**

歩き方。

### **Gamma globulin (ガンマ・グロブリン)**

複数の正常なドナーの血液から精製して得られた抗体。

## Gene(遺伝子)

DNA の一部で、タンパク質が産生される際、その構造を決定する。

## I

---

### IgA(免疫グロブリン A)

抗体(免疫グロブリン)の一種で、気道(副鼻腔、鼻、肺の一部など)や消化管(腸など)の粘膜で分泌され感染防御に役立つ。

### IgG(免疫グロブリン G)

最も多い免疫グロブリンで、血液中や体内組織で見られる。

### Immunodeficiency(免疫不全)

適正な免疫応答性が妨げられている状態。

### Immunoglobulin(免疫グロブリン)

侵入した病原菌を特別に認識し、戦いを仕掛けるタンパク質(IgA, IgM, IgG, IgE など)。抗体、あるいはガンマ・グロブリンとも呼ばれる。

### IVIG(免疫グロブリン静脈注射)

ガンマ・グロブリンを静脈内に投与する治療法。

## K

---

### Knock-out mice(遺伝子欠損マウス)

DNA の一部を破壊し、単一遺伝子が機能しない実験用マウス。

## L

---

### Lymph node(リンパ節)

Bリンパ球、Tリンパ球、マクロファージを含む小さな豆粒大の臓器で、免疫システムを構成する。

### Lymphocyte (リンパ球)

血液中やリンパ組織に存在する白血球の一種。

### Lymphoma (リンパ腫)

成熟したリンパ球のがん

## M

---

### Mutation (変異)

DNA、RNA の中で起こる物理学的変化。遺伝情報の変化をもたらす。

## O

---

### Oculomotor apraxia (眼球運動失行)

眼球の動きの制御に問題を生じる状態。

### Oropharynx (口腔咽頭、中咽頭)

喉の一部分で、口内の天井部分と喉頭の上部の間に位置する。

### Orthotics (装具)

腕、手、脚、足の機能および安定性を改善するため、身体に取り付ける器具

### Otitis (耳炎)

ウイルスや細菌によって引き起こされる中耳の感染症。

## P

---

### Pharyngitis (咽頭炎)

通常はウイルスや細菌の感染により引き起こされる喉の炎症。

### Pneumonia (肺炎)



肺の感染症。

## R

---

### Reflux(逆流)

飲食物が胃から食道に遡ること“胸焼け”。

## S

---

### Saccade(サッカード)

ある対象から別の対象を見る時おこる眼球の早い動き。

### Silent Aspiration(気付かれない誤嚥)

咳などの兆候がなく、異物が肺、気管に吸入されてしまうこと。

### Sinus(副鼻腔)

鼻の周りの顔の骨にあるいくつかの小さな空洞。

### Sinusitis(静脈洞炎)

副鼻腔の内側の粘膜の感染症。

### Soft palate(軟口蓋)

口蓋の柔らかな筋肉部分

### Spleen(脾臓)

胃の近くにある臓器の一種で、抗体の生成に重要であり、血液中から病原体をろ過する役割もある。

### Strabismus(斜視)

目の筋肉の不均衡により、目が内側あるいは外側に寄ること。

# T

---

## **T-lymphocyte (T リンパ球)**

胸腺の中で発生する白血球で、感染との戦いを支援する。

## **Telangiectasia (毛細血管拡張症)**

毛細血管が拡張して目立ってくる状態。

## **Thymus (胸腺)**

リンパ系の器官でT リンパ球が発生、成熟する。胸骨の後背部に位置する。

## **Tone (筋緊張)**

筋肉を意識的に動かそうとしない休んだ状態で、筋肉が緊張し硬くなる状態。

## **Tremor (振戦)**

リズムカルな振動が特徴的な身体の一部の異常な動き。

# A-Tに関するデータ集

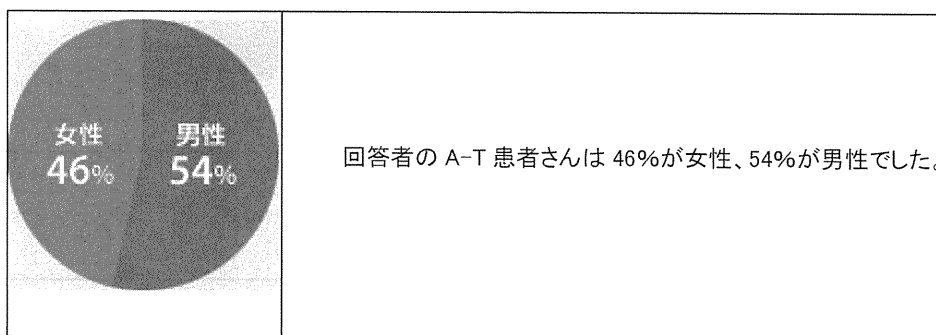
## 概要

### A-T Children's Project では2005-2006年にA-Tのご家族に調査を行いました

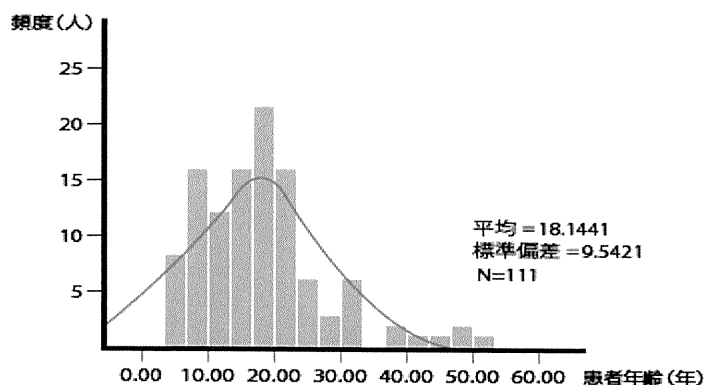
目的としては、

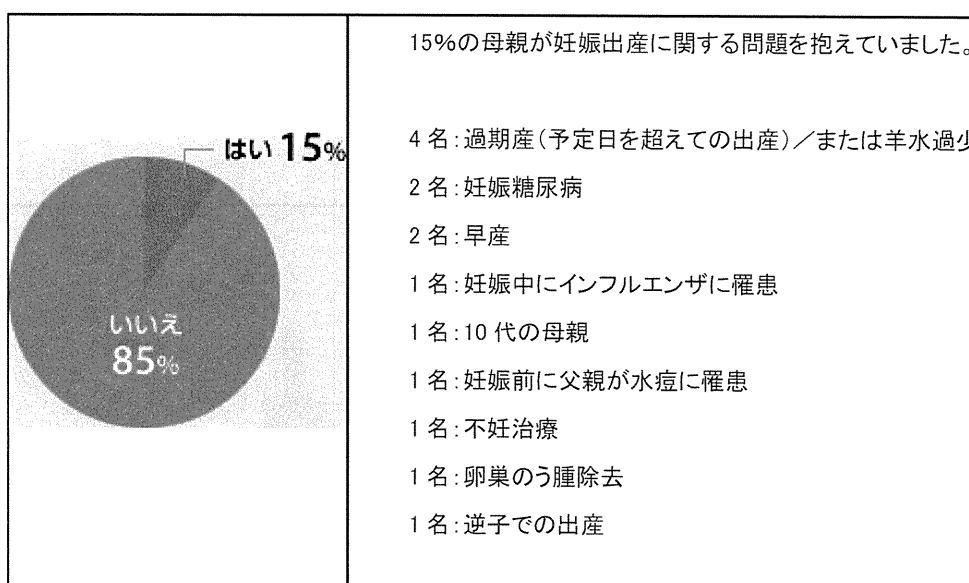
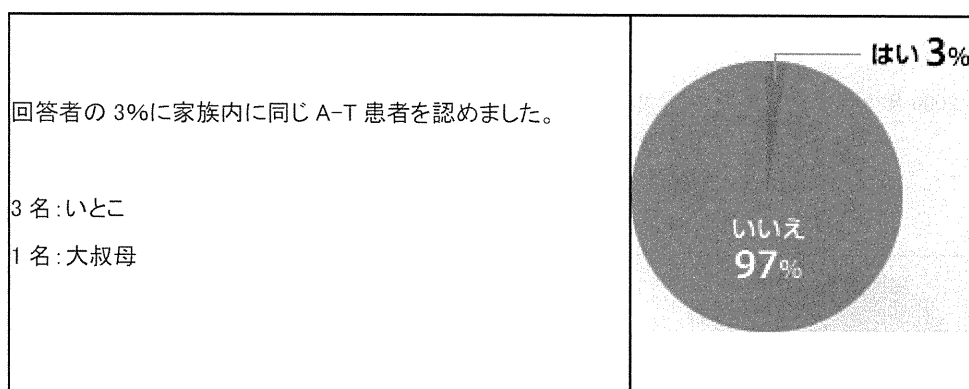
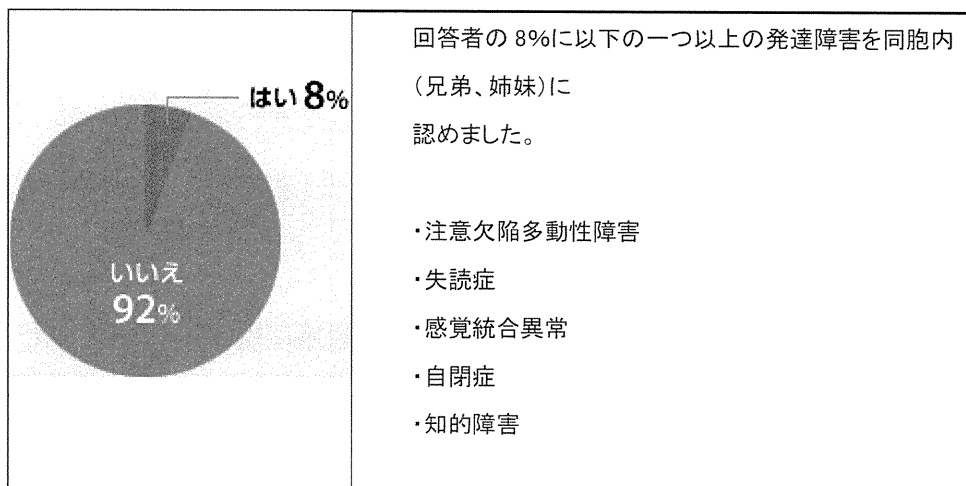
- ・医療従事者が病院受診では確認できない A-T 患者の特徴を調査する。
- ・A-T の患者家族への、他の家族の経験を情報として提供する。A-T 患者をケアする両親にとって、このことは A-T 患者にふつうに見られることか、そうでないか。または、A-T に関連して生じたことかそうでないのか。

2005 年 10 月から 2006 年 3 月の調査期間中に、240 の調査のうち 114 に返事が得られました。



調査期間中の回答者の年齢は、最年少が 4 歳、最年長が 52 歳でした。





## 補助療法

有用であると報告された一般的治療法

|             |        |
|-------------|--------|
| 理学療法        | マッサージ  |
| 言語療法        | 鍼治療    |
| 作業療法        | 水泳     |
| 運動          | ストレッチ  |
| 乗馬          | 高圧酸素療法 |
| 自転車         | 補助犬    |
| ウェイト・トレーニング |        |

## 店頭で購入可能な栄養補助剤

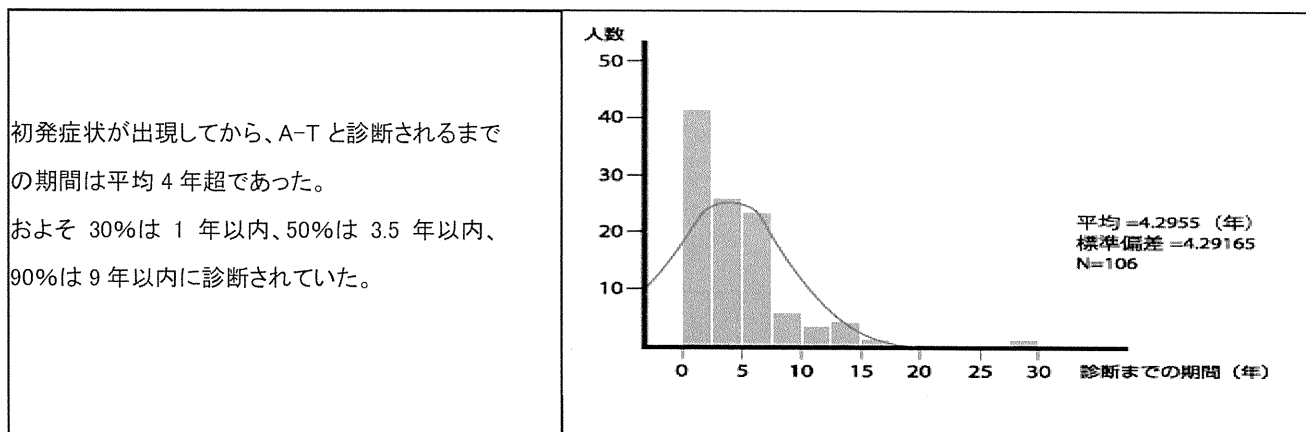
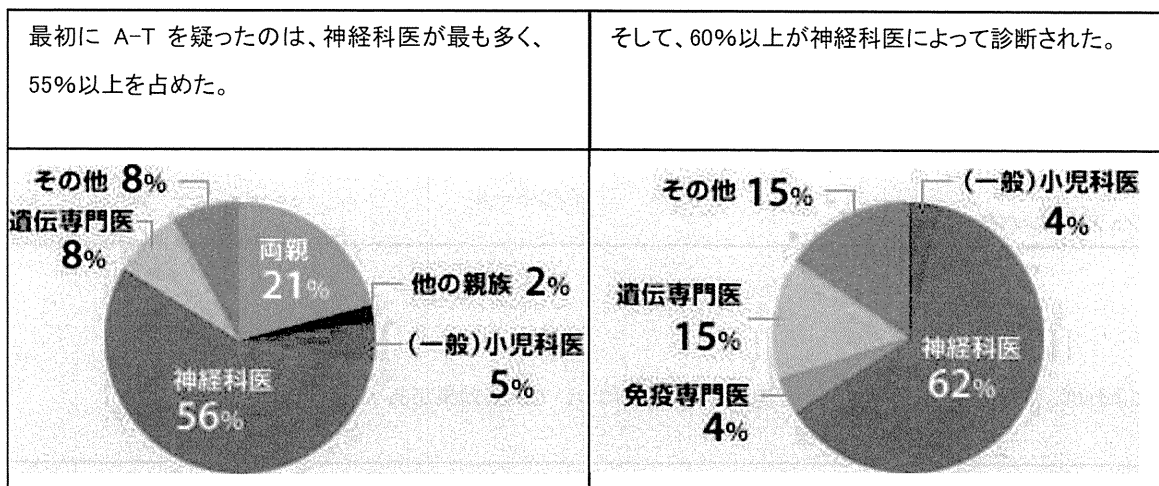
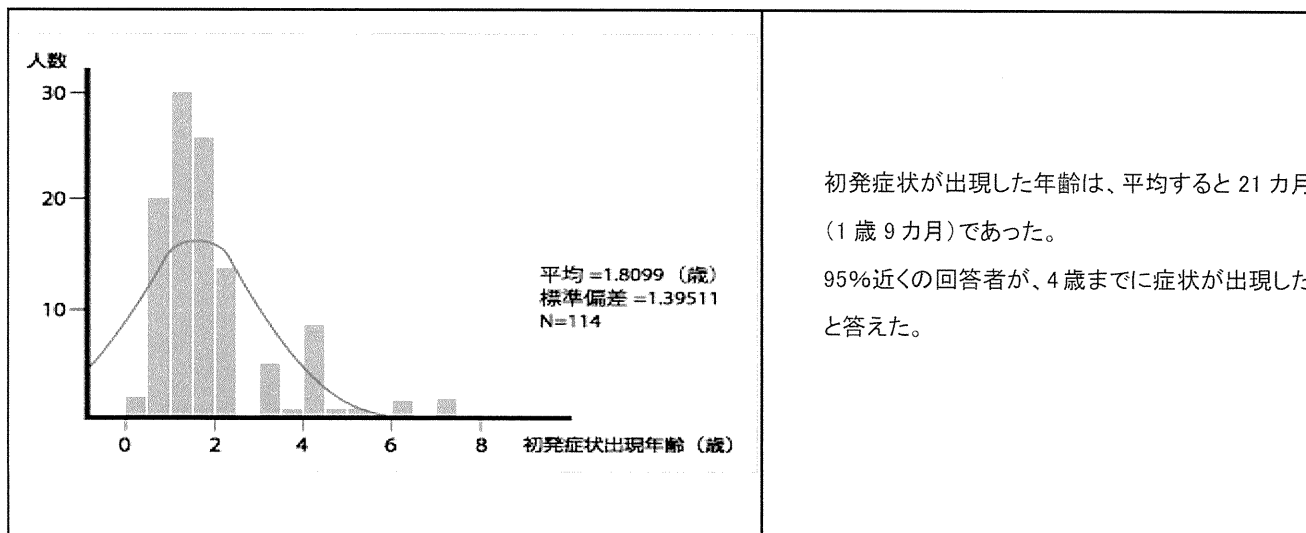
症状の改善のあった患者さんの半数以上が、下記に示された栄養補助剤の使用を報告しています。

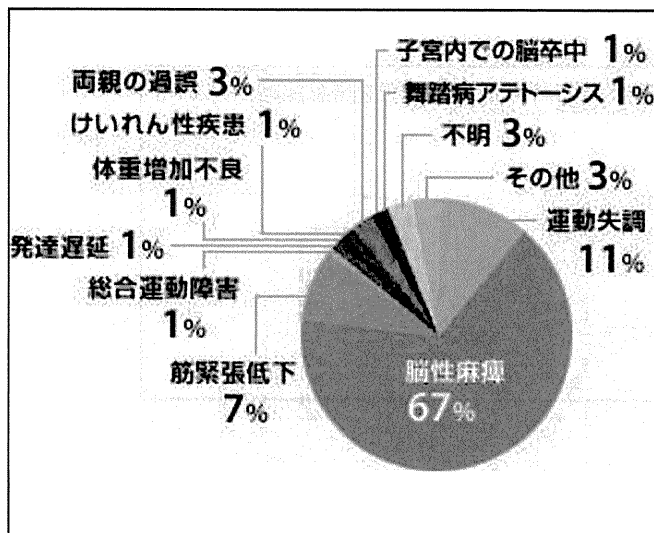
|                   |           |
|-------------------|-----------|
| アルファリポ酸           | フィッシュ・オイル |
| 複合ビタミン剤           | ビタミン C    |
| カルシウム             | イノシトール    |
| エンシュアノタンパク・アミノ酸製剤 |           |

患者さんによれば、下記の食料品摂取で A-T 症状のいくつかについて改善効果があったようです。

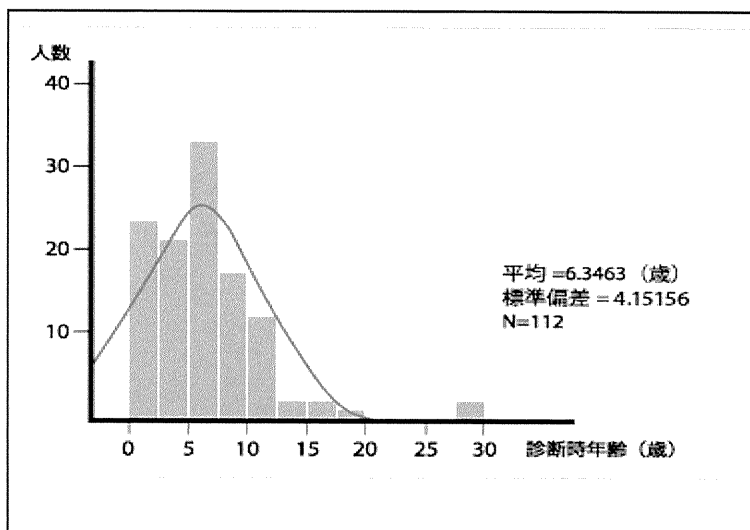
|                                |  |
|--------------------------------|--|
| アルコールを含まない食品                   | Aquaphor (R) (保湿剤の一種)                    |
| アマンタジン                         | 高カロリー栄養製剤                                |
| Artane (R) (Trihexyphen、合成鎮痙剤) | N-アセチルシステイン (NAC)                        |
| クロナゼパム                         | アルファリポ酸                                  |
| 抗生物質                           | Neurontin (R) (米国 FDA で承認されている抗けいれん薬の一種) |
| バクロフェン (中枢性筋弛緩薬; GABA-β 刺激薬)   | プロテイン粉末                                  |
| ビタミン療法                         | Ambrotose (R) (栄養補助食品サプリメントの一種)          |
| イノシトール                         | サプリメント                                   |
| Luxiq foam (ベータメタゾンのジェネリック薬品)  |  |

## A-Tの診断



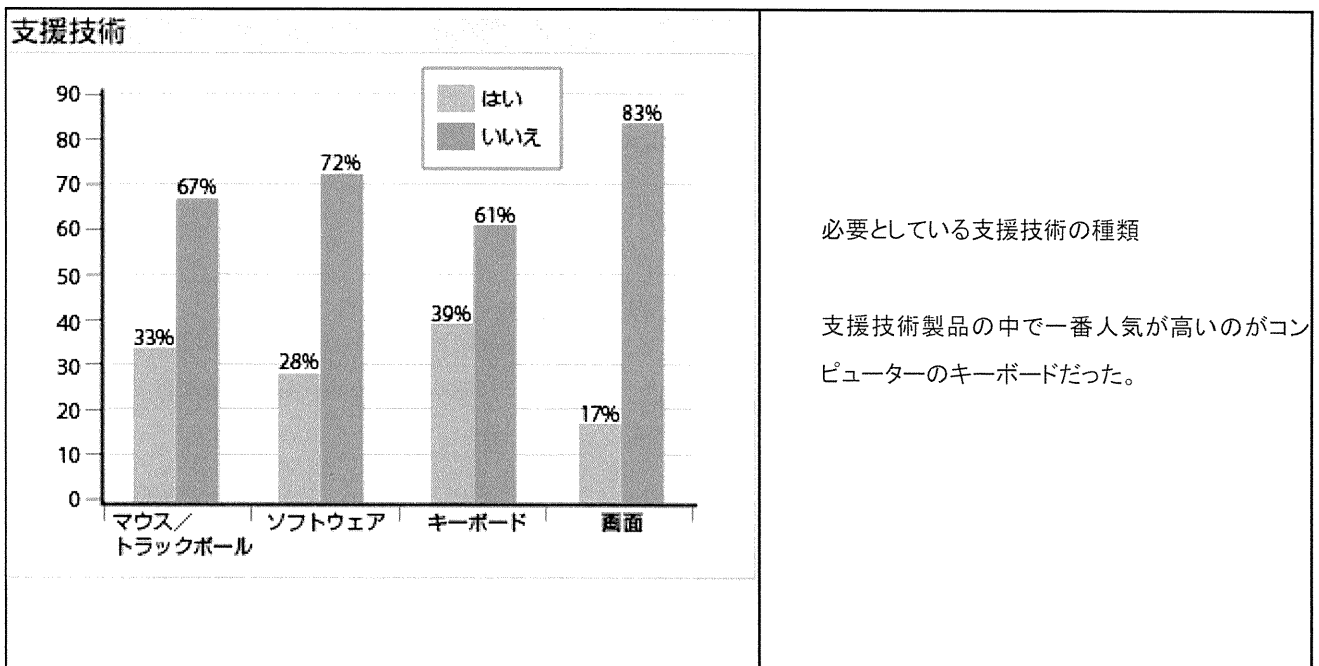
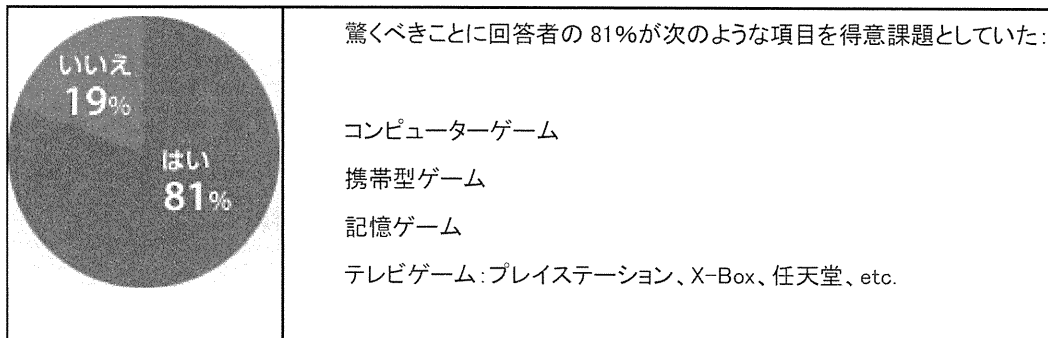


最初の診断名が A-T ではなかった患者のうち、約 70%は脳性麻痺と誤って診断されていた。



診断時の平均年齢はおよそ 6 歳であった。  
10 歳以降に A-T と診断されたのは約 10%であった。

## 日課



## 支援技術製品

| マウス/トラックボール | ソフトウェア         | キーボード  | 画面   |
|-------------|----------------|--------|------|
| ジョイスティック    | Intellimath    | インテリキー | 大画面  |
|             | Write-Out-Loud | 大きめのキー | 拡大機能 |
|             | Kurzweil       |        |      |
|             | Jaws           |        |      |



## おもちゃとゲーム

|           |            |
|-----------|------------|
| テレビゲーム    | コンピューターゲーム |
| プレイステーション | トランプゲーム    |
| ゲームキューブ   | パズル        |
| X-Box     |            |
| 任天堂       |            |

## 製品と器具

トイレやシャワールームのつかみ棒

浴槽内の腰掛け

フタ付きカップ

すべらないマット(Dycem 社製)

階段リフト

車リフト

ストロー付きお椀

## 時間の使い方

|                     |             |
|---------------------|-------------|
| 身体障害者のためのプログラムに参加する | ゲームをする      |
| 家事をする               | 買い物をする      |
| コンピューターを使った作業をする    | ベビーシッターをする  |
| 雑誌を読む               | テレビを見る      |
| テレビゲームで遊ぶ           | 映画を見に行く     |
| 書物の内容をテープで聞く        | 勉強する        |
| 料理を手伝う              | ウォータースポーツ   |
| ウェイとリフティングや運動       | YMCA の活動をする |
| 高校の運動会に参加する         | ペットで遊ぶ      |
| 大学のジムでボランティア        | 体の治療        |
| 両親の趣味を手伝う           | 音楽を聴く       |
| 詩を書く                | 草を刈る        |
| 水泳                  |             |

## 症状

A-T の患者さんが下記に示す症状がすべて出現するとは限りませんが、ほとんどの患者さんは下記の症状のうち少なくとも5つは出現してきます。

| 症状            | 調査に参加した全 114 患者のうち、症状を経験したことがある A-T 患者さんの割合 (%) | 症状が出現する平均年齢 |
|---------------|---|-------------|
| 歩行失調          | 96  | 2           |
| 毛細血管拡張症       | 94  | 5           |
| 不明瞭な発音*       | 91  | 7           |
| 視覚障害          | 80  | 7           |
| 流涎            | 79  | 3           |
| 倦怠感           | 78  | 7           |
| ゆっくり話し、ゆっくり応答 | 68  | 6           |
| 眼振            | 61  | 9           |
| 低体重           | 58  | 4           |
| 皮膚トラブル        | 42  | 8           |
| 易感染症          | 39  | 5           |
| 白髪化           | 37  | 11          |
| 母斑が多い         | 36  | 2           |
| 異物誤嚥          | 34  | 14          |
| 大きな音に過敏       | 32  | 3           |
| 抑うつ           | 28  | 17          |
| 疣贅            | 25  | 11          |
| 疼痛            | 25  | 11          |
| アレルギー         | 25  | 7           |

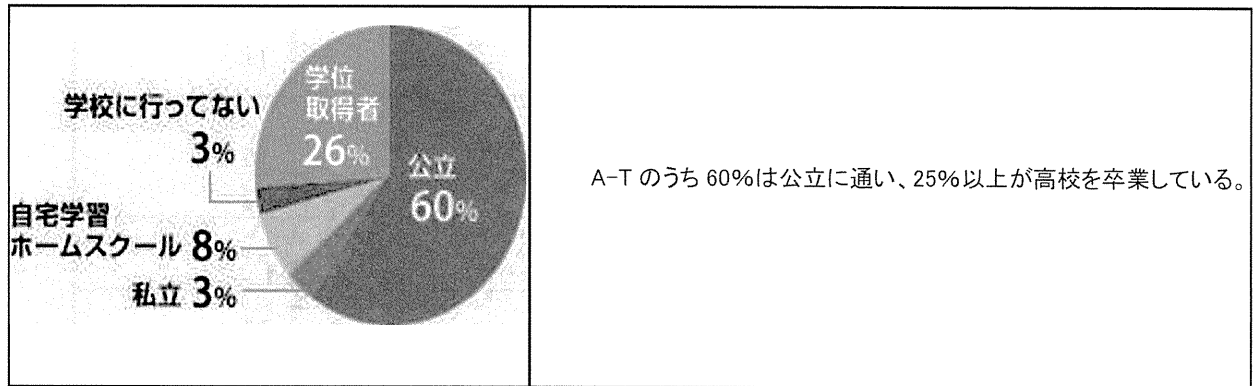
|                      |    |    |
|----------------------|----|----|
| 嘔気                   | 25 | 9  |
| 嚥下時の嘔気               | 24 | 11 |
| 薬物過敏                 | 19 | 14 |
| めまい                  | 18 | 11 |
| 風邪をひいていないときでも呼吸音が大きい | 17 | 15 |
| よく泣く                 | 15 | 8  |
| 関節がよくはずれる            | 13 | 14 |
| 感情の変化が激しい            | 13 | 9  |
| 排尿障害                 | 13 | 6  |
| においに感受性              | 11 | 5  |
| 手掌の多汗症               | 11 | 12 |

不明瞭な話し方をする A-T 患者のうち、74%の人は不明瞭な発音はよくなったり悪くなったりしている。

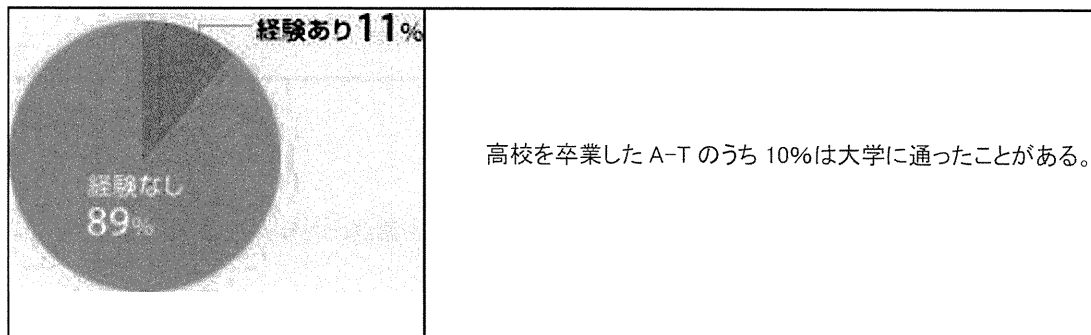
このうち、70%の患者は不明瞭な発音は疲れから生じるとしている。

## 学校での問題

### 学校教育



### 大学



### 個人教育プログラム(IEP)

