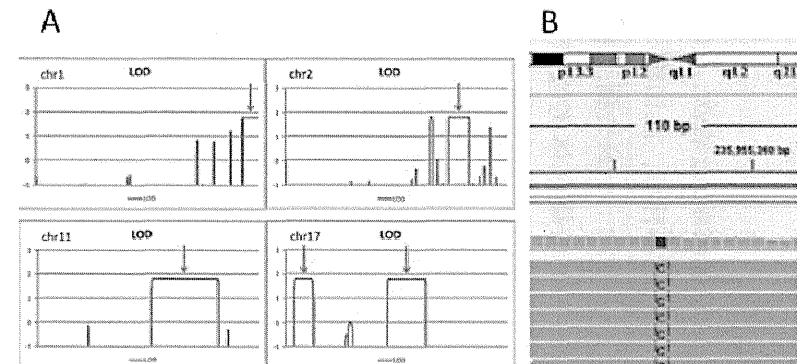
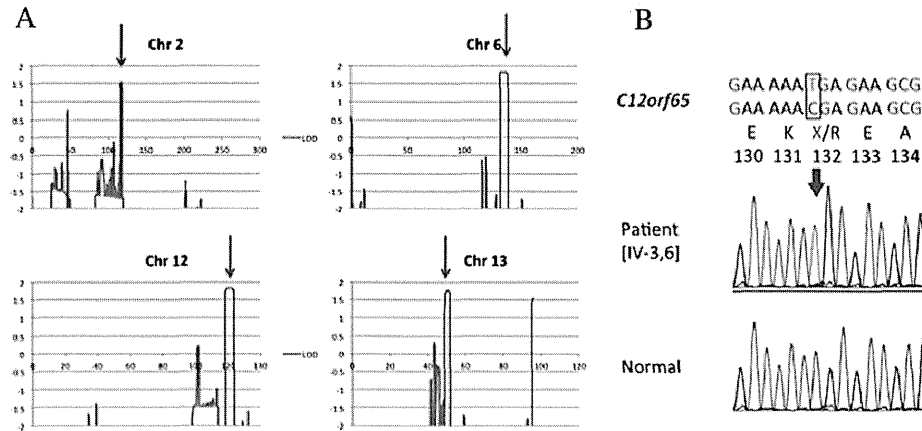


- 瀧山嘉久, 中野今治: 視神経萎縮, 末梢神経障害を伴う遺伝性痙性対麻痺症例の臨床像と, 原因遺伝子検索. 第52回日本神経学会総会, 2011年5月20日, 名古屋
- 2) 迫江公己, 嶋崎晴雄, 滑川道人, 直井為任, 本多純子, 瀧山嘉久, 中野今治: SPG4 遺伝子産物 spastin の機能解析. 第52回日本神経学会総会, 2011年5月18日, 名古屋
- 3) 嶋崎晴雄, 石浦浩之, 福田陽子, 本多純子, 迫江公己, 太田京子, 直井為任, 滑川道人, 高橋祐二, 後藤順, 辻省次, 後藤雄一, 瀧山嘉久, 中野今治: 視神経萎縮, 末梢神経障害を伴う遺伝性痙性対麻痺の原因遺伝子同定. 第53回日本神経学会総会, 2012年5月23日, 東京
- 4) Shimazaki H, Takiyama Y, Ishiura H, Tsuji S, Goto Y, Nakano I: Homozygous nonsense mutations of *CL2orf65* gene in patients with spastic paraplegia, optic atrophy and neuropathy (SPG55). 2012 Annual Meeting of American Neurological Association, Oct 7, 2012, Boston
- 5) Shimazaki H, Takiyama Y, Ishiura H, Tsuji S, Yazaki M, Nakano I: Adult Chediak-Higashi syndrome presenting as spastic paraplegia, cerebellar ataxia and neuropathy. American Academy of Neurology 65th Annual Meeting, Mar 21, 2013, San Diego
- 6) 嶋崎晴雄, 本多純子, 直井為任, 滑川道人, 石浦浩之, 福田陽子, 高橋祐二, 後藤順, 辻省次, 矢崎正英, 中村勝哉, 吉田邦広, 池田修一, 瀧山嘉久, 中野今治: 小脳失調, 末梢神経障害を呈した常染色体劣性遺伝性痙性対麻痺家系の遺伝子解析. 第54回日本神経学会総会, 2013年5月31日, 東京
- 7) Shimazaki H, Sugaya R, Honda J, Meguro A, Nakano I: Novel *ATM* mutation in autosomal recessive late-onset cerebellar ataxia with neuropathy. American Society of Human Genetics 2013 Annual Meeting, Oct 24, 2013, Boston
- 8) 石浦浩之, 高紀信, 嶋崎晴雄, 三井純, 高橋祐二, 吉村淳, 土井晃一郎, 森下真一, 後藤順, 瀧山嘉久, 辻省次, JASPAC: 常染色体劣性遺伝が疑われた遺伝性痙性対麻痺症例の exome 解析. 日本文学遺伝学会第58回大会, 2013年11月22日, 仙台
- G. 知的財産権の出願・登録状況 (予定を含む。)
- なし

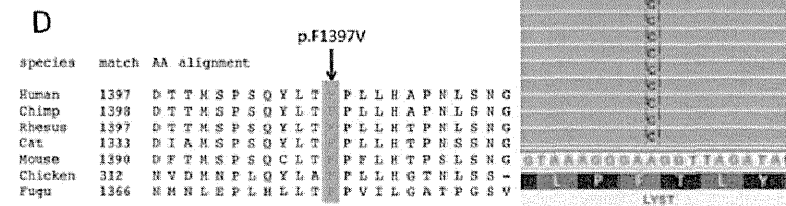
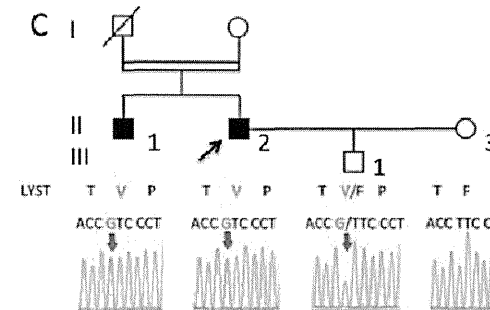
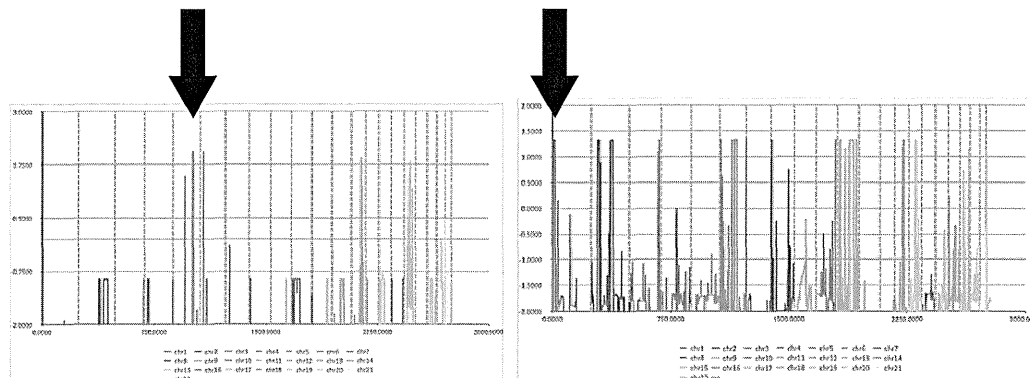
常染色体劣性遺伝性痙性対麻痺AR-HSP 4家系の遺伝子解析 (連鎖解析とエクソーム解析)で、新規遺伝子を同定

視神経萎縮と末梢神経障害を伴うAR-HSPで
*C12orf65*遺伝子変異を同定 (J Med Genet 2012)

小脳失調、末梢神経障害を伴ったAR-HSPで
*LYST*遺伝子の変異を同定 (JNNP 2014)



純粋型AR-HSP 2家系で
新規遺伝子変異を同定



脊髄小脳変性症患者の運動の実態調査と
ホームエクササイズ用パンフレットの作製とその効果について

研究協力者 中馬 孝容（滋賀県立成人病センターリハビリテーション科）
共同研究者 二村 直伸（国立病院機構兵庫中央病院神経内科）
松村 隆介（国立病院機構奈良医療センター神経内科）
高柳 哲也（奈良県立医科大学名誉教授）

研究要旨

脊髄小脳変性症（SCD）と多系統萎縮症（MSA）において、リハビリテーション（リハ）は重要な治療法の一つである。ふだんよりリハや運動をどの程度行っているのか等、現状についてアンケート調査を行った。そのアンケート結果において、患者が困っていることは多岐にわたっていた。また、リハや運動の効果はあると答えた者はおよそ 80%であった。患者自身が自宅で行うことができるホームエクササイズ用パンフレットを作成した。アンケート結果より体幹筋の協調性および筋力の向上が重要と考え、それを主体とした訓練を主体とした。そして、パンフレットを用いたホームエクササイズの効果の有無について多施設にて検討を行った。介入群と評価のみの対照群の 2 群に分け評価した。両群ともに SARA, 10m 歩行歩数・速度、FRT は現状維持の状況と考えられた。パンフレット用いたホームエクササイズは安全に行え、運動の習慣のきっかけになるようでもあった。ただし、病状の進行とともに、個々に応じた指導は必要と考える。

A. 研究目的

脊髄小脳変性症（SCD）および多系統萎縮症（MSA）において、リハビリテーション（リハ）は重要な治療法の一つと位置づけられている。そこで、初年度は、ふだんよりリハや運動をどの程度行っているのか等、現状についてアンケート調査を行った。次年度に、その調査結果をもとに自宅で行うことができるエクササイズ用のパンフレットを作製し、最終年度には、エクササイズ用パンフレットによる指導の効果について、多施設共同で検

討を行った。

B. 研究方法

調査対象は、近畿 SCD・MSA 友の会の会員の皆さんと滋賀県長浜保健所管轄の SCD 患者とし、アンケート用紙を郵送もしくは手渡しで渡し、患者の協力が得られる場合は無記名でアンケートに答えていただいた。項目は、性別、年齢、罹病期間、現在の介助状況、歩行状態、患者が困っている症状、運動・リハの頻度・場所・内容および自覚的な効果等とした。

次に、当院リハスタッフとともに、アンケート結果より体幹筋○○○○○○○○○
昨年度のSCD、MSAの患者へのアンケート調査で、「困っていること」については、一人で歩けない、話しぶらい、疲れやすい、転倒しやすい、ADLで介助が必要、食事でむせるなど多岐にわたっていた。この多岐にわたる問題点において共通して対応すべき項目は、体幹筋の協調性の向上や筋力の維持および向上と考えられ、今回検討する自主訓練の目的とした。対象者の重症度としては、歩行器歩行から車いすレベルとした。これらの対象者では活動量は今後低下するため、リハビリテーションの介入がさらに重要になっていくと推測される。日常生活においてリハビリテーションを意識できるように、座位姿勢で行える内容とし、また、安全に行うことができ、誰が見ても理解しやすい内容を心がけた。内容としては体幹の筋肉を中心とした柔軟性の向上と筋力の維持と向上を目的としたものと、バランス能力の維持と向上を目的とした体操を考えた。前者は座位でできるものとし、後者は支持があれば安全にできるものとした。さらに、食事、会話、生活での工夫、移動のための道具（歩行補助具）の紹介を行い、掲載内容は過剰にならないようにした。パンフレットの検討は当センターおよび滋賀県立リハビリテーションセンタースタッフとともに検討を重ねた。

さらに、パンフレットを用いた自主訓練の効果の有無について多施設共同で検討を行った。脊髄小脳変性症および多系統萎縮症の患者を対象とし、ランダムに、

自主訓練群と評価のみの対照群の2群に分けた。指導前、指導後1か月、3か月の3回評価を行う。評価項目は①SARA、②UMSARS (part II、IV)、③満足度 (VAS) (PT、OTの指導・評価後)、④QOLアンケート、⑤10M歩行 (秒数、歩数)、⑥ファンクショナルリーチ、⑦座位体前屈、⑧握力測定 (右、左)、⑨呼吸評価 (ピークフロー) とした。

(倫理面への配慮)

パンフレットを用いた訓練指導の効果に関する多施設共同での検討については、当院および多施設における倫理委員会にて承認を得た上で開始している。

C. 研究結果

回答者は220名で男性102名、女性118名であった。平均年齢は 61.9 ± 13.7 歳で、罹病期間はおよそ10年であった。患者が困っていることは、歩行障害に対する訴えが最も多く、その他として、話しぶらい、疲れやすい、排泄の問題、食事でのむせ等があった。ふだんより、運動やリハを行っていると感じた者は175名おり、運動・リハの内容で最も回答が多かったものは、筋力訓練・歩行訓練・ストレッチ・言語訓練の順であった。また、運動・リハの効果については、153名が実感していると答え、筋力がついた、転倒回数が減った、外出することがおっくうでなくなった等について実感しているようであった。一方、リハに対する質問では、運動効果について実感できない、どのような効果があるのか具体的に知りたい、現在必要なリハ内容を知りたいといった意見がみられた。

アンケート調査を行ったところ、このパンフレットの内容は、患者にとってわかりやすく、役に立つ情報との結果を得た。また、自主練習の効果はあると答えた者はいたが、効果はないと返事をしている者おり、後者は寝たきりであるなど病状の進行を感じているとのコメントがみられた。進行性疾患であるがゆえ、個々の病状に応じた対応や訓練指導は必要であるということを反映していると考えられた。ただ、このようなパンフレットは地域で患者と接している関係者にとってもわかりやすく、訓練指導の提案の一つになるようであった。

多施設共同でのホームエクササイズの効果の検討で、介入群において有意に変化を認めたのは、座位体前屈であった。今回、対照群においては完全に、普段施行されている訓練等を中止しての検証は行っておらず、その影響は否めない。SARAの点数では、両群ともに相対的に評価前と比べると著変はないと考えられ、現状維持の状況であると推測された。定期的な評価と訓練指導は、患者自身がリハを意識することができ、患者の運動機能やADL・QOLの向上を図ることができる可能性はあると考えられた。また、パンフレットはいろいろな運動機能のレベルにあわせたものがあつた方がよいと考えら、現在、立位で行えるエクササイズ用のパンフレットを作製している。

E. 結論

患者の困っている内容は多岐にわたり、包括的な指導が必要であると推測された。座位で行うことができるホームエクササ

イズによる指導により、体幹筋の協調性を高めることが期待され、在宅生活の安定を図ることにつながると推測された。進行性の疾患であるため、定期的なリハ専門家による評価と適切な指導はより適切な対応を行うことは必要である。最終年度では立位で行えるエクササイズ（自主訓練）のパンフレットを検討し考案した。今後、検証が必要と考えている。

最後に、多施設共同による検討においてご協力いただいた国立精神・神経医療研究センター病院神経内科 村田美穂先生、リハビリテーション科小林庸子先生、前野崇先生、国立病院機構相模原病院神経内科 長谷川一子先生、医療法人北祐会北祐会神経内科病院神経内科 武井麻子先生、中城雄一先生に感謝申し上げます。

F. 研究発表

1. 論文発表

特になし。

2. 学会発表

- 1) 中馬孝容, 二村直伸, 松村隆介, 高柳哲也: 脊髄小脳変性症へのリハビリテーションに関するアンケート調査. 第30回日本神経治療学会学術集会, 2012年11月, 北九州
- 2) 中馬孝容, 二村直伸, 松村隆介, 高柳哲也: 脊髄小脳変性症に対するホームエクササイズの検討. 第31回日本神経治療学会総会, 2013年11月21日, 東京
- 3) 中馬孝容: 脊髄小脳変性症の自主訓練. 第3回神経難病リハビリテーション研

研究会, 2013年11月23日, 東京

G. 知的財産権の出願・登録状況（予定を含む。）

1. 特許取得 特になし。
2. 実用新案登録 特になし。
3. その他 特になし。

見てみよう！ やってみよう！
SCD（肩肘の機能性）の自主練習

～上手に機能を維持するために～


SCD（肩肘の機能性）は、
運動を効率的に「効率的な動作」で行います。

「運動」のためには「正しい姿勢」が大切です。

正しい姿勢には、
「正しい姿勢」が大切です。

毎日行う簡単な練習で、体の機能を維持しましょう。

それでは次のページから
やってみましょう！！




いつでも、どこでもできるように、誰でもできる簡単な練習です。

① ストレッチ練習（体の柔軟性を高める練習）

① 肩のストレッチ（肩のストレッチ）

② 肘のストレッチ（肘のストレッチ）

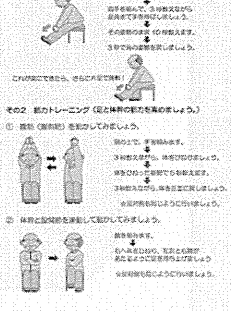
③ 体のほぐし



④ 肘のストレッチ（肘のストレッチ）

⑤ 肘のストレッチ（肘のストレッチ）

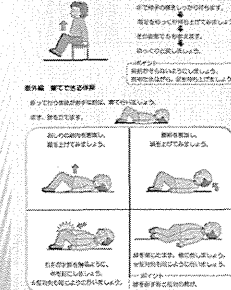
⑥ 肘のストレッチ（肘のストレッチ）



⑦ 肘のストレッチ（肘のストレッチ）

⑧ 肘のストレッチ（肘のストレッチ）

⑨ 肘のストレッチ（肘のストレッチ）



体のゆがみを直すための運動

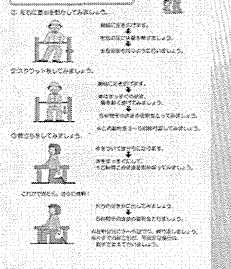
① 肩のストレッチ

② 肘のストレッチ

③ 肘のストレッチ

④ 肘のストレッチ

⑤ 肘のストレッチ



◆ 道具を安くする工夫

① 肘のストレッチ

② 肘のストレッチ

③ 肘のストレッチ

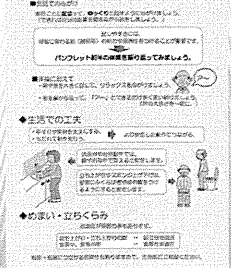


◆ 生活での注意

① 肘のストレッチ

② 肘のストレッチ

③ 肘のストレッチ

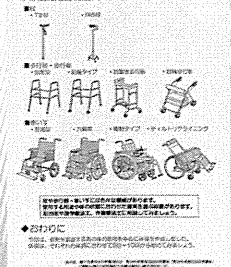


◆ 移動のための道具

① 肘のストレッチ

② 肘のストレッチ

③ 肘のストレッチ



SCD・MSA—C

四肢・体幹の失調症状
構音障害・嚥下障害
自律神経障害

↓
日常で困っていること
歩けない・ころぶ
日常生活動作で介助が必要
うまく話せない...

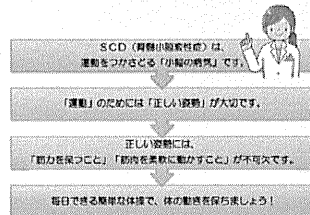
治療 薬物治療+リハビリテーション

体幹筋の
柔軟性・協調性・筋力向上

在宅でもできるように
ホームエクササイズのパ
ンフレットを作製、効果の
検討
(多施設共同検討では、
体幹柔軟性の効果)

見てみよう！やってみよう！
SCD（解離小脳萎縮症）の自主練習器

～上手に機能を維持するために～



それでは次のページから
やってみましょう！！



いつでも、どこでもできるように、履いてできる体操を紹介します。

筋力を維持・向上する体操

その1 ストレッチ体操 《筋内の柔軟性を高めましょう。》

① 腕の筋力（大筋筋）をストレッチしてみましょう。

手を膝の後ろで組みます。
（肘はまっすぐに）
少しずつ、背が屈していく感があります。

ポイント
肩は肘が伸びる方向に伸ばし、
姿勢を崩さないように注意しましょう。

② 背中筋（大筋筋）をストレッチしてみましょう。

肩を伸ばして手を組みます。
結んだ両手をさらに前に突き出しましょう。

ポイント
肘が伸びる方向に伸ばし、
姿勢を崩さないように注意しましょう。

③ 体をひねってみましょう。

肘を伸ばして手を組みます。
肩ごと体をひねります。
そこで、1回深呼吸。
ゆっくりと正常に戻ります。
※反対側も同じように行いましょう。

④ 背中と、太ももの後ろの筋肉（ハムストリングス）をストレッチしてみましょう。

両足を少し前に出します。
両手を組んで、3秒数息ながら
足先まで足を伸ばしましょう。
その姿勢のまま10秒数息。
3秒で元の姿勢に戻しましょう。

これを両側ができたら、さらに両足で体操！

その2 筋力トレーニング（足と体幹の筋力を高めましょう。）

① 股筋（大筋筋）を動かしてみましょう。

床の上で、足を組みます。
3秒数息ながら、体をひねりましょう。
体をひねった姿勢で3秒数息。
3秒数息ながら、体を正面に戻しましょう。
※反対側も同じように行いましょう。

② 体幹と股関節を動かして動かしてみましょう。

肩を伸ばします。
右へ体をひねり、左肘と右肘が
同じように足を伸ばすように
ひねりましょう。
※反対側も同じように行いましょう。

⑤ 腹筋（腹直筋）と股関節筋を動かしてみましょう。

手で椅子の背をしっかりと持ちます。
両足をゆっくり伸ばしてあげましょう。
その姿勢で3秒数息。
ゆっくりと戻しましょう。

ポイント
背筋が伸びないように注意し、
息を吐きながら、足を伸ばしてあげましょう。

番外編 履いてできる体操

履いて行う体操が苦手な時は、履いて行いましょう。
まず、膝を立てます。

おしりの筋肉を伸ばし、 足を上げてみましょう。	股筋を伸ばし、 足を上げてみましょう。
おしりの筋肉を伸ばし、 足を上げてみましょう。	股筋を伸ばし、 足を上げてみましょう。
両手を伸ばすように、 足を上げてみましょう。 ポイント ※反対側も同じように行いましょう。	両手を伸ばすように、 足を上げてみましょう。 ポイント ※反対側も同じように行いましょう。

患者さんへのアンケートにて..
自主訓練の効果は？

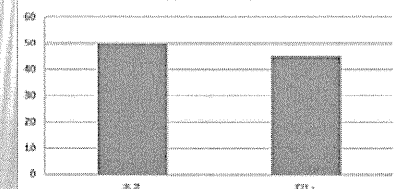
効果ある・・・

- バランスに注意するようになった（意識するようになった。）
- 体が動きやすい。
- 歩行時におなかに力を入れることができる。
- 筋のこわばりが減った。
- 体がやわらかくなった。
- 動きがスムーズになった。
- 腰痛なくなった。
- 転倒の不安感が減った。
- 足がだるいのが減った。
- 言葉はリハをしないと悪くなる。
- すずんでいないと思う。
- ご飯がおいしいと感じる。
- 気分転換になる。

効果ない・・・

- わからない（実感できない）。
- 進行している。
- 月日とともにふらつきひどくなっている。
- 転倒している。
- 運動が軽いので効果はわからない。
- まだ、感じていない（期間短い）。

自主練習の効果は？



リハスタッフ以外での活用は可能。
自主訓練のきっかけ。
病状進行に即した適切な指導は必要。

自主訓練は患者さん自らが行うこと
ができる治療法。

見てみよう！ やってみよう！ SCD（脊髄小脳変性症）の自主練習 （STEP 2）

～上手に機能を維持するために～

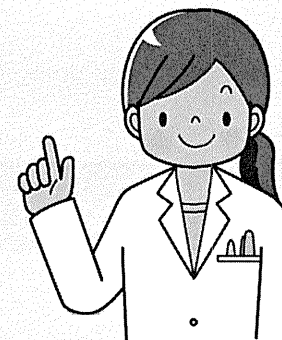
SCD（脊髄小脳変性症）は、運動をつかさどる「小脳の病気」です。

「運動」のためには「正しい姿勢」が大切です。

正しい姿勢には、
「筋力を保つこと」「筋肉を柔軟に動かすこと」が不可欠です。

毎日できる簡単な体操で、体の動きを保ちましょう！

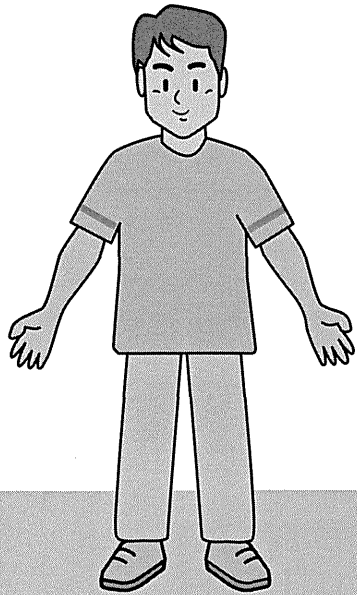
- 運動でふらつく場合は、必ず動かない机や壁の近くでしましょう。
- 例えば、前にふらつく場合は前に椅子か机を置き、後ろにふらつく場合は壁や椅子やベッドを背中にして行いましょう。



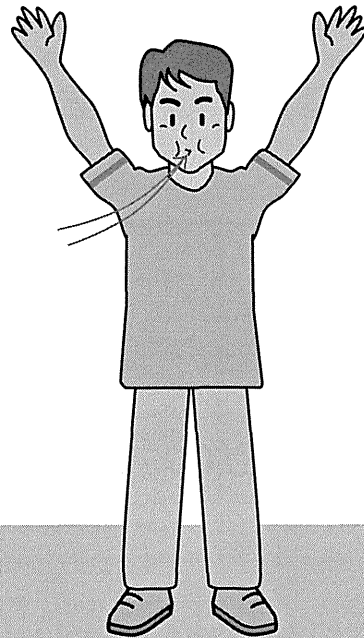
筋力とバランスに対する練習

1. 深呼吸をしましょう。

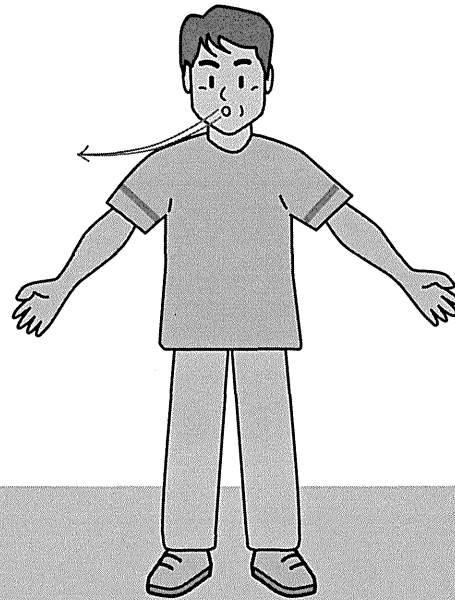
1



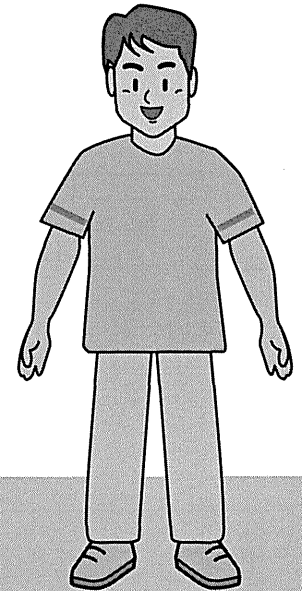
2



3



4



両足を肩幅に開きます。

息を吸いながら、両手をあげます。

息を吐きながら両手をおろします。