

家族の強み



- コミュニケーション
 - 両親間の感情を素直に表現し合える
 - 助けてほしいことを頼める
 - お互いの価値観の違いを認めあう
- 凝集性とopenness(開放性)・柔軟性
- 強みとなる信念(Belief)
 - 家族一緒の時間・空間を大切にしたい
 - 自分たちなりの子育て
 - 子どもは社会の中で育つ

↓
ノーマライゼーションのレベル↑

佐藤奈保: 障害児を育てる家族に対する看護実践モデル構築を目指した質的研究の統合: 家族のノーマライゼーションを視点としたメタ研究による体系化. 千葉看護学会誌, 11(2), 54-55

スライド25

イミングについても可能な限り、本人の意思を尊重し行うことや、重度の知的障害を有する子どもであっても、その子どもの状態に応じた意思決定支援を行う必要性や意義を、支援者はいつも頭の隅に持っていることが重要です。

加えて、意思決定支援は多機関、多職種連携により支援されるべきものであります（小西・田中）。本人や家族自身で、意思決定する力をつけることができるよう支援することはもとより、意思決定が困難な子ども・家族に対し、どのように関わっていくべきかについて、チームで背景を共有、検討し対応する必要があります。

（3）母子相互作用（スライド17）

支援者は、母子相互作用を観察し、作用が促進されるよう支援する必要があります。その為には、母をはじめとする養育者と子どもの反応を観察することが有用です。これは母子に限らず、親子の相互作用にも活用できる視点です。

◆親子の相互作用を支援する（スライド18）

私たちが対象とする子どもは、自分の感情を表現することが困難な状況に置かれている場合もあります。その為、子どもに対し愛情を感じることに困難感を示す、養育者と出会う可能性もあります。そのような場合、支援者は養育者の心情に共感し、子どもにとっての養育者がいかに大切な存在であるかについて、養育者に子どもの代弁役として伝える必要があります。

また、養育者が子どもの合図や反応を見つけれずに困っている場合支援者は、養育者に対する子どもの合図や反応を見つけ、養育者に反応を伝えたり、子どものストレスサインを見つけ出し、緩和策を養育者と考えたりします。また子どもの好きなことや心地よいと感じていることも見つけ出し、養育者が子どもの心地よさのためにできることを提案したり、一緒に考えたりするとよいです。加えて、親が子どものために頑張っていることを承認、ほめることも有用です。これはチーム内で共有し、統一した支援を継続することで、親子の相互作用は促進されます。

（4）家族支援

支援者は子どもと家族をとらえる際、自身の家族観を物差しにとらえることがあります。専門職として家族を支援する際、客観的な物差しも活用しとらえていくことが適切な支援につながります。またチームで支援する際、家族をとらえる物差しを多職種間で共有することで、有する課題を共有しやすくなります。

（荒木暁子著）

◆家族をとらえるための理論

家族に関する基本的な事項を理解することは、児の障害や状態、成長発達の見点と同様に、相談支援におけるアセスメントの見点として重要であり、家族への支援について、内省を深める（振り返り、よりよい方法を考える）ことにつながります。

・家族の定義、家族の機能・役割

伝統的な家族は以下のように定義されています（Burgess,1963）。

- ① 家族は、結婚、血縁、養子縁組などによって結合された人々からなる
- ② 家族成員は、通常一つの世帯を形成し、ともに生活しているが、別々に生活していても、その世帯を自分の家庭であると認識している
- ③ 家族成員同士は、夫と妻、母親と父親、息子と娘、兄弟、姉妹などの家庭内の社会的役割に従って、相互作用とコミュニケーションをもっている
- ④ 家族は、基本的に社会の文化に由来し、また、家族固有のものを含む共通の文化を共有している

しかし、家族形態が多様化する中で、「家族とは、絆を共有し、情緒的な親密さによって互いに結びついた、しかも、家族であると自覚している、2人以上の成員である（Friedman, M. M., 1992）」、あるいは、「家族とは、強い感情的な絆、帰属意識、そしてお互いの生活に関わろうとする情動によって結ばれている

個人の集合体である（Wright, L. M., 1996）」など、形や構成に係らない捉え方が主流となってきました。家族には、保育や教育、保護や介護、社会との関係における集団、役割や責任の分担など相互作用する人間関係、そして、健康問題における重要な集団であり、援助の対象であるという特性があります。また、家族には、情緒、社会化などの情緒的・社会的な安定を図る機能、ヘルスケア機能、生殖機能、経済的な機能がある。

• 家族支援の基本と定義、家族を見る視点（スライド19・20・21）

家族には、本来集団としての健康を維持しようとしていこうとするセルフケアの機能が備わっていますが、それが何らかの理由で一時的に機能不全に陥っていて援助ニーズが発生しています。たとえ現在はその機能が十分でなくても、家族の発達過程で、徐々にその機能が育ってきて、いざという時には大きな力を発揮する潜在的な能力があります。

その機能を回復させたり高めたりしていくためには、家族という集団を一つの単位として援助していくことが有効です。

よって、家族支援は「家族が、その家族の発達段階に応じた発達課題を達成し、健康的なライフスタイルを獲得したり、家族が直面している健康問題に対して、家族という集団が主体的に対応し、問題解決し、対処し、適応していくように、家族が本来持っているセルフケア機能を高める」と定義できます。

家族のセルフケア能力・機能は、家族の発達課題を達成する能力、家族が健康的なライフスタイルを維持する能力、健康問題への家族の対処能力です。

家族の変化の過程を家族の成長、発達であると考えて、その家族のたどる周期的変化の各期を家族周期（Family Life Cycle）で表し、それぞれの時期に特有の家族の発達課題があります。よって、家族支援とは、家族に本来備わっているセルフケア機能が完全に発揮されないとき支援が介入して援助することであり

ます。しかし、現代の家族は多様であり、必ずしもこのような発達段階がそのまま適用されないケースも多い、婚姻関係がない、離婚・再婚など、個別の家族の状態から発達課題を考えていく必要があるでしょう。

• 障害のある乳幼児を育てる家族の認識

障害のある乳幼児を育てる家族の認識を、障害の受容、対処、関係性の特徴、育児ストレス、強みやピリフなどの視点でみてみます。

① 障害の受容と家族の揺らぎ（スライド22）

家族にとって、障害を生み育てることは“急に行先を変えられた旅行”のようなものであります（Riper, 2007）。また、障害のある子どもの親の受容について Drotar は、①ショック、②否認、③悲しみと怒り、④適応、⑤再起という段階があると言っています。しかし、こういった経過・躍進モデルとは別に、「慢性的悲嘆」という常に内面に存在し、なんらかの要因により再起、あるいは周期的に顕在化する、喪失感、失望、恐れや落胆という感情があることも知られています。後者は、自然な心理的反応ではありますが、それが対処行動や適切な療育行動を妨げている場合などは病理的な反応との見極めが必要です。

また、前項で述べたように乳幼児期の子どもを育てる家族は「育児期」であり、新しい役割や新しい家族関係を形成している段階であり、家族としての対処はまだ発達途上です。よって、ストレスへの耐性が弱く、様々なイベントに対するゆらぎが大きいです。また、この時期には祖父母の影響も受けやすくなります。

② 関係性（スライド23・24）

乳幼児を育てる家族は新しい役割を獲得していく段階です、障害のある子どもを育てるうえでの特徴に影響されます。

母親は日々の子どもの様子をみつつ、避けることのできない育児行動に直面しています。しかし、父親は経済的な役割を期待され子どもと接する時間が短くなりがちで、母親と障害の受け止め方がずれていく場合があります。しかし、日々育児をしている母親は父親の精神的支えや健康なきょうだいへのかかわりや世話を期待していることも多いです。父親との育児の協働が難しい場合、それは、母親の身体的な疲労や痛みに関連する可能性があります。

障害のある子どものきょうだいであるということは、寂しさや満たされなさなどの否定的な感情と、障がいのある人々への共感などの肯定的な感情の共存する複雑な体験です。

きょうだいは理解できるように情報が与えられたり、意思決定へ参画することで、家族の一員として、障害のある子どもの育児に関わっているという気持ちをもつことができます。また、親は健康なきょうだいにかかわれていないという罪悪感を抱いていることもあり、支援サービスなどを活用して、きょうだいとかかわれる時間をつくることも重要です。

③ 育児ストレス

育児ストレスは、「親としての要求に直面し、それに応えようとする個々の挑戦の結果生じる一連の心理的および生理的プロセス」です。よって、親役割を果たそうとするほど、そして、その努力が子どもの状態と適合していない場合に高いストレスを感じます。親の育児ストレスが大きければ大きいほど、育児をできなくなる可能性が高くなり、子どもの発達や情緒に問題が生じる割合は高くなります。また、育児ストレスの高い親に、なんらかのストレスフルなイベント（夫の失業、家族の喪失、裁判や訴訟など）が加わった時、不適応状態に陥る危険が高くなります。

しかし、育児ストレスは現状がどうあれ、親が自分自身、生活環境について、どのようにとらえているかが重要です。例えば、我々から見て障害がそれほど重くないと考えられるケースでも、親が「大変重症である」と考えストレスが高まっている場合、そのことを重要視することが必要です。

Parenting Stress Index は米国で70年代に開発された育児ストレスを測定するツールですが、本邦においてもショートフォームがあり、臨床現場などで用いられています。育児ストレスは、親の認識を把握する一つの指標であり、親と支援者が親の認識を共通理解し、何を支援してほしいのかを明確にしていく対話のプロセスが重要であります。

また、母子相互作用は乳幼児期の親と子どもの関係を育む視点として重要であり、育児ストレスの緩和要因です。そして、母子相互作用を育めるように支援していくには、親が子どもにとって重要な存在であることを尊重し、親子のやりとりがうまくいくように親の認識に働きかけ環境を整え、頑張っているところを承認することが必要です。

④ 強み、ビリーフ（信念）（スライド25）

家族支援の基本的な考え方として、家族の本来もつセルフケア機能を高めることが重要であることは述べたが、「家族の強み」を見つけ、それを伸ばす視点が最も重要です。

家族の育児・療育行動の基盤にある考え方（ビリーフ・信念）は、時に肯定的に働く場合とそうでない場合があります。例えば、「子どもの生命を守るのは親の役割である」という考えは、健康状態の安定しない子どもの退院を危機と受け取るかもしれないが、同時に、子どもの生命を守るための育児行動のモチベーションとなります。障害のある子どもを育てる家族のビリーフ・信念には、子どもの医療的ケアを引き受ける、子どもの代理決定者であることの負担、自分なり・うちなりのやり方がある、などがあり、支援の中で“カツン”と当たる違和感を抱く局面は、家族の考え方を深く理解していくチャンスであります。

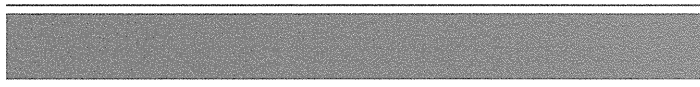
（医療法人社団麒麟会 谷口 由紀子）

<引用・参考文献>

- ・伊藤隆子, 荒木暁子, 佐藤奈保: 在宅への移行や在宅療育の継続における障害のある子どもの親のビリーフ, 千葉大学看護学部紀要32, 63-68, 2010 (http://mitizane.ll.chiba-u.jp/metadb/up/AN00142705/03877272_32_63.pdf)
- ・井上輝子・江原由美子編, 岩波女性学事典, 岩波書店, 2002
- ・エリク・H・エリクソン著仁科弥生訳: 幼児期と社会 1, みすず書房, 19刷, 317-353, 1999
- ・河東田博, ノーマライゼーションを具現化するには, 社会福祉学評論(8), 29-35, 2008
- ・兼松百合子, 荒木暁子, 奈良間美保, 他: PSI 育児ストレスインデックス手引 (改訂版), 雇用問題研究会, 2013

- 木口恵美子, 自己決定支援と意思決定支援, 東邦大学福祉社会開発研究, 6号, 2014
- 北村隆子, 対象が持つ強みについての概念分析, 人間科学学研究, 10号, 155-159, 2012
- 小西加保留(第1部) 田中千枝子(第2部)「意思決定支援ガイドラインのための基礎研究報告. 2015」第58回人権擁護大会第2分科会シンポジウム(意思決定支援ガイドラインのための基礎, 研究報告), 2015
www.nichibenren.or.jp/.../58th_keynote_report2_cd_3.pdf アクセス日2016.3.3
- 厚生労働省: 子ども子育てビジョンー子どもの笑顔があふれる社会のためにー
http://www.mhlw.go.jp/bunya/kodomo/pdf/vision-zenbun.pdf アクセス日2016.2.17
- 厚生労働省HP: http://www.mhlw.go.jp/houdou/2002/08/h0805-1.html アクセス日2016.3.2
- 国立特別支援教育総合研究所, インクルーシブ教育システム構築支援データベース http://inclusive.nise.go.jp/?page_id=40 アクセス日2016.2.28
- 障害保健福祉情報システム, ソーシャルインクルージョン解説 http://www.dinf.ne.jp/doc/japanese/glossary/Social_Inclusion.html, アクセス日2016.3.2.
- 鈴木和子, 渡辺裕子: 家族看護学, 理論と実践(第4版), 日本看護協会出版会, 2012
- 巴山玉蓮・星 且二, エンパワメントに関する理論と論点, 総合都市研究第81号, 13 2003
- 長尾 菊, 小児外科, 47巻9月号, 2015
- 仲村正巳・林俊和・白石雅一編集 2006 改訂新・障害者の心理 株式会社みらい
- 平等文博, 人間のセクシャリティについて, 大阪経大論集, 第63巻第3号, 165-191
- 文部科学省「共生社会の形成に向けたインクルーシブ教育システム構築のための特別支援教育の推進(報告)概要」

医療



障害のある子どもの成長と発達の特徴

1 障害のある子どもの成長と発達（スライド1, 2）

1 はじめに

子どもと大人の違いは、大きく言うと、発達する力（変化しうる力）の差ではないかと考えます。つまり、子どもを対象にしたときには、いつも意識しなくてはいけない点として、時間軸（ライフサイクル）を意識する必要があります。そこで、このセクションでは、この点にポイントを置いて述べます。

重症心身障碍児のケアプランを立てるときに、相談員が、意識してほしいポイントを示します。

1つ目は、診断がついている疾患名について、各時期、各段階で病状が変わって行くということ（疾患の症状の変化と障害児自体の発達という側面から）と2つ目は、重症児の介護は、ほとんど母親が関与しているということであります。つまり、ケアプランは、時間軸を意識してほしいということ、言い換えると、一度たてたケアプランが長期的には通用しないこと、そして、そこで大事な点は、診断名だけでなく、家族の介護者の人生設計も含めて考える必要があるため、つまりかなりの多因子を統合する力と、時間軸で見通しを立てる長期的視点が大切です。その為、以下によくある疾患のライフステージについて、家族の障害受容につて時間軸（長期的視点）を意識して述べます。

図示すると図（スライド3）のようになります。ケアプランを立てる上には、病気のライフサイクルと家族の状態の2側面は最低限意識する必要があるということを示しました。

2 各疾患の予後の違い（各疾患のライフサイクル）（スライド4）

小児看護2014年の臨時増刊号7の「小児の在宅看護」の中で、大阪市立総合医療センターの岡崎先生の記述からの引用です。ここで、示したいのは、赤いラインで示すように、各疾患グループによって時間単位で、病状が変わるということです。グループ1の先天性心疾患のグループでは、一端寛解期を迎え、また子の発達もあり状態が良い方向に向くが、その後、再発をすることで、前の状態には、戻らず少しずつダウンヒルになっていくということであります。グループ2、3の神経筋疾患や先天性代謝疾患は、徐々に状態が落ちてくるということ、グループ4の重症児も一端安定していても、少しずつダウンヒルであるということを示しています。

3 各疾患の事例のストーリー（各疾患のライフサイクルと、家族の状況を意識して作成した。）

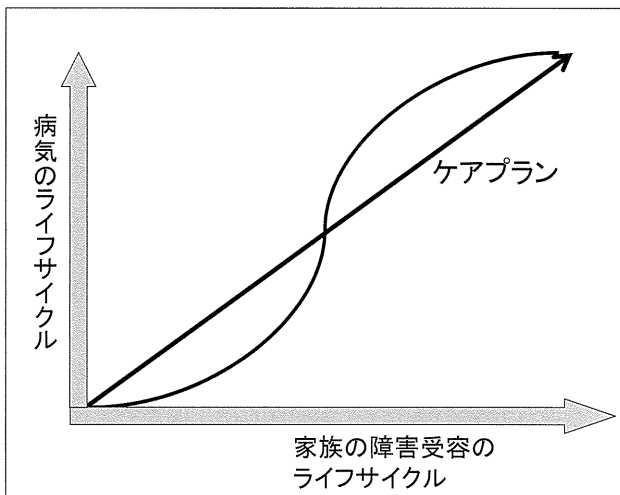
1) 福山型筋ジストロフィーのN君（スライド5）

- 最初の男の子、お母さんは大変子育てを楽しみにしていました。でも、生まれてすぐ呼吸障害があり、NICUに入院。血液検査、筋の緊張具合などにより、筋ジストロフィーの診断がつかしました。その後、リハビリに通いました。お母さんは、病気の事を知れば知るほどうつ的になっていきます。その分、子どもへの想いも強くなり一生懸命リハビリに通いました。N君は、その甲斐あって頸が座り、座位がとれるくらいに3歳ぐらいでなりましたが、立位、歩行は無理でした。小、中、高と支援学校へ通い、食事もきざみ食を食べれるくらいになりましたが、自分で食べる事はできませんでした。その後青年期に入り、食事の形態もむせるようになり、少しずつ形態を落して行き最後は、経管栄養になりました。でも、明るい笑顔は、絶品でした。その後、肺炎を繰り返すようになり、心不全も併発し20代後半で亡くなりました。

知識の必要性の意味⇒相談員に求める事 長期見通し(疾患の予後)と介護者の人生

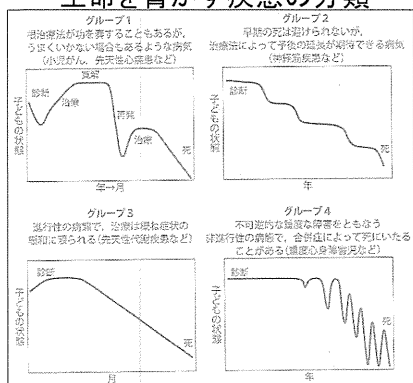
- 重症児のケアプランを立てる時に、大事なポイントとして、対象が**子ども**であること、介護者が**親**である点である。
- この事は、一つの見方と言うと、子どもは**発達**するものであるため、障害像が変わっていくということ。つまり、発達する時期と、障害が障害を生む**二次障害**の関係が大事である。つまり、**時間軸**で物事を考えていく必要がある。それが先を見越した計画である。(長期的視野)
つまり、「ライフステージごとの疾患の特徴」
- また、介護者が**親、家族**であるため、長期的視野で考えるときに必要なのが、**親や家族のライフステージ**も含めて考える視点である。
つまり「介護者の人生から考える、障害受容」

スライド 1



スライド 2

各疾患ごとの予後 生命を脅かす疾患の分類



Ann Goldman, Richard Hain, Stephen Liben: Oxford text book of Pediatric Palliative Care for Children. 2nd ed., Oxford University Press, Oxford, 2012 より引用

スライド 3

各疾患のストーリー

- 神経筋疾患(福山型筋ジストロフィー)
- 代謝性疾患(Lie脳症)
- 変性疾患(DRPLA)
- 重症心身障害児

スライド 4

2) Lie 脳症のAちゃん 女の子 (スライド6)

- 最初の女の子、お母さんも同じ疾患。不随意運動を持ちながら、首の座りなどや座位姿勢の安定のためのリハビリ訓練を一生懸命やっていました。けいれん発作が頻発し、けいれん発作が起きると訓練効果が出ていたものが逆戻りしていました。但し、体の機能よりも人を見極める力がありました。主治医のこともわかるぐらいの認識力でした。けいれんが頻発することで、徐々に機能低下が起こり、最初は食事もペースト食を食べたりできていましたが、今は経管栄養になっています。この頃は、胃ろうの話が、出てきています。また呼吸不全も併発してきています。お母さんは、自分の体も大変ですが、Aちゃんへ会いに来ることがお母さんの生きる力にもなっているようです。

3) DRPLAのKさん (スライド7)

- 沢山の兄弟の中で育ちました。DRPLAのお父さんも寝たきりになってきた頃より、Kさんは、就労していましたが、ろれつがまわらなくなったり、転びやすくなったり、痙攣発作をおこすようになりました。Kさんも父と同じ診断名がつけました。Kさんが、車椅子生活になった頃に、弟が痙攣を起こすようになり、弟もKさんと同じ診断名がつけました。Kさんは、車椅子から寝たきりになっていき、人への意識も徐々におちていきました。最後は経管栄養となり寝ていることが増えて、30代前半で肺炎で亡くなりました。お母さんだけが、罹患せず家族を支えていました。

4) 重症心身障害児 (CP, EPI, MR) のH君 (スライド8~11)

- 最初の男の子、お母さんは、難産で頑張ってお産しました。お父さんからNICUに入院した事を聞き大変心配しました。NICUに会いに行くと小さい箱に入って、チューブを沢山つけています。涙が自然に出てきます。ちゃんと生んであげなくてごめんねという気持ちで胸が、張り裂けそうになります。少しずつチューブが抜けて、箱から出て、やっと家に帰ってこれました。ほっとするのもつかの間、頭をガクツとするようなけいれん発作がおこりだします。ミルクも緊張が強くて上手く飲めません、体も大きくなりません。一日中抱っこしていないと、泣き続けます。お母さんは、しっかり寝る事が出来ません。かわいと思う気持ちより、苦しい気持ちが強くなります。そんな時、リハビリの場面で訓練士の人から、療育施設での母子入園の仕組みを聞き、3ヶ月入園することにしました。行ってみると、仲間が沢山いて、また、色々なことを教えてもらえて、少し子育てが楽しくなりました。
- 地域の通園施設やリハビリ訓練、痙攣のコントロールなどで、毎日どこかに行くようになります。めまぐるしいですが、以前より支援してくれる人たちと話すことが増え、話上手になっている自分に気がつきます。H君はすすすくのびて、頸を上手く支えてあげれば、ペースト状のものを食べてくれるようになりました。でも、スプーン3口程度に1時間ぐらいかかります。ぜこぜこがひどくなります。パギーや座位保持器具なども製作します。手続きには、市役所の福祉課の人とも話をしなくてはなりません。
- 特別支援学校にいれるか、地域の支援級に入れるか悩みました。注入や吸引があると、お母さんがついてきてくださいと言われてしまいました。H君の笑顔を見ると、沢山の友達を作って上げたくくなります。結局、支援学校に入学しました。この頃、妹もうまれました。
- 小学校高学年から、ぜこぜこやむせる事が増えて、とうとう肺炎で入院することになってしまいました。食事を誤嚥しているといわれ、チューブ栄養になっていました。元に食事を取れるようになって、又、肺炎で入院する事をくりかえすようになりました。主治医からは、胃ろうの増設や喉頭気管分離など、恐ろしい手術をすすめられるようになりました。何だか、体もすごく曲がってきたようにも感じます。お母さんは、H君はしゃべりませんが、気持ちが全部わかると思っています。妹は、お母さんを良く手伝ってくれます。ただ、H君が入院していたら、お母さんに変に甘えてくるので、妹もがまんしていたんだなとお母さんはちょっと思いました。肺炎を何度も繰り返し、どんどんやせてきたので、1年かけてやっと

- 福山型筋ジストロフィーのN君
- 最初の男の子、お母さんは大変子育てを楽しみにしていました。でも、生まれてすぐ呼吸障害があり、NICUに入院。血液検査、筋の緊張具合などにより、筋ジストロフィーの診断がつけました。その後、リハビリに通いました。お母さんは、病気の事を知れば知るほどうつ的になっていきます。その分、子どもへの想いも強くなり一生懸命リハビリに通いました。N君は、その甲斐あって頸が座り、座位がとれるくらいに3歳ぐらいでなりましたが、立位、歩行は無理でした。小、中、高と支援学校へ通い、食事もきざみ食を食べるぐらいになりましたが、自分で食べる事はできませんでした。その後青年期に入り、食事の形態もむせるようになり、少しずつ形態を落して行き最後は、経管栄養になりました。でも、明るい笑顔は、絶品でした。その後、肺炎を繰り返すようになり、心不全も併発し20代後半で亡くなりました。
- Lie脳症のAちゃん女の子
- 最初の女の子、お母さんも同じ疾患。不随意運動を持ちながら、首の座りなどや座位姿勢の安定のためのリハビリ訓練を一生懸命やっていました。けいれん発作が頻発し、けいれん発作が起きると訓練効果が出ていたものが逆戻りしてました。但し、体の機能よりも人を見極める力がありました。主治医のことわかるぐらいの認識力でした。けいれんが頻発することで、徐々に機能低下が起こり、最初は食事もペースト食を食べたりできていましたが、今は経管栄養になっています。この頃は、胃ろうの話が出てきてます。また呼吸不全も併発してきています。お母さんは、自分の体も大変ですが、Aちゃんへ会いに来ることがお母さんの生きる力にもなっているようです。

スライド 5

- DRPLAのKさん
- 沢山の兄弟の中で育ちました。DRPLAのお父さんも寝たきりになってきた頃より、Kさんは、就労していましたが、ろれつがまわらなくなったり、転びやすくなったり、痙攣発作をおこすようになりました。Kさんも父と同じ診断名がつけました。Kさんが、車椅子生活になった頃に、弟が痙攣を起こすようになり、弟もKさんと同じ診断名がつけました。Kさんは、車椅子から寝たきりになっていき、人への意識も徐々におちていきました。最後は経管栄養となり寝ていることが増えて、30代前半で肺炎で亡くなりました。お母さんだけが、罹患せず家族を支えていました。

スライド 6

- 重症心身障害児 (CP,EPI,MR)のH君
- 最初の男の子、お母さんは、難産で頑張って出産しました。お父さんからNICUに入院した事を聞き大変心配しました。NICUに会いに行くとき小さい箱に入って、チューブを沢山つけています。涙が自然に出てきます。ちゃんと生んであげなくてごめんねという気持ちで胸が、張り裂けそうになります。少しずつチューブが抜けて、箱から出て、やっと家に帰ってこれました。ほっとするのもつかの間、頭をガクツとするようなけいれん発作がおこりだします。ミルクも緊張が強くと上手く飲めません、体も大きくなりません。一日中抱っこしていないと、泣き続けます。お母さんは、しっかり寝る事が出来ません。かわいと思う気持ちより、苦しい気持ちが強くなります。そんな時、リハビリの場面で訓練士の人から、療育施設での母子入園の仕組みを聞き、3ヶ月入園することにしました。行ってみると、仲間が沢山いて、また、色々なことを教えてもらって、少し子育てが楽しくなりました。

スライド 7

- 地域の通園施設やリハビリ訓練、痙攣のコントロールなどで、毎日どこかに行くようになります。めまぐるしいですが、以前より支援してくれる人たちと話すことが増え、話上手になっていく自分に気がつきます。H君はすすくのびて、頸を上手く支えてあげれば、ペースト状のものを食べてくれるようになりました。でも、スプーン3口程度に1時間ぐらいかかります。ぜこぜこがひどくなります。バギーや座位保持器具なども製作します。手続きには、市役所の福祉課の人とも話をなくてはなりません。
- 特別支援学校に入れるか、地域の支援級に入れるか悩みました。注入や吸引があると、お母さんがついてきてくださいと言われてしまいました。H君の笑顔を見ると、沢山の友達を作って上げたくくなります。結局、支援学校に入学しました。この頃、妹もうまれました。

スライド 8

手術する決心をしました。(胃食道逆流がひどくなっていて、誤嚥をおこす、障害の連関があると言われました。)

- 以前より、吸引の回数は、減りましたが、今までの声を聞けなくなりました。でも、以前より太って顔が丸くなってきているように思いました。お母さんも、この頃から腰痛や手のしびれがひどくなっています。相談員の人からは、短期入所などをすすめられました。
- 高校も卒業して、通所施設に通って在宅生活も続けていましたが、お母さんに急に病気がみつかりました。そこで、施設の入所等も考えていくことになりました。有期限入所という仕組みを使い、施設と在宅生活をうまく組み合わせて、生活しています。お母さんも病気の治療が一段落し、お母さんの病気をきっかけに、訪問看護やホームヘルパーさんにも入ってもらおうようになり、お母さんも自分だけでH君をみていくという気持ちに変化が、ありました。妹にも負担をかけなくて済むということが分かり、少し心の負担が減りました。

4 家族の障害重要の4側面 (スライド12)

次に示すのは、家族との関係性です。重症児の養育には、家族力がかなり試されると考えます。重症児は、子供であるから当然母親の介護の占める割合は高いです。その時に、母親にもそれぞれ人生の役割がある、そのことをよく示した図を示します。佐鹿先生が示すようにまずわが子へ受容に示されるように、最初から障害や、疾患について理解できる親は少ないと考えます。

そして、母親は、左図のように、家族の中での役割もあります。そして、右図に示す、母親自身の人生もあります。最後に、下図に示すように、子供の成長とともに、社会との関わりも経験していきます。ここで、示したいことは、各領域それぞれが、大事なことであります。そしてそれぞれは、独立しているようだが、お互いに補完しあう因子であります。これらの各因子について意識しながら、障害を持った家族の相談にのっていくことが大事です。

5 家族支援について (スライド13)

私が、いつも心がけていることを再度確認の意味で示します。今までの家族支援は、家族の不足を補うものでありましたが、今は親を親にしていく支援を家族支援と言っています。

重症児のケアプランを立てるとこの視点として、家族の負担度を減らしていく視点は、当然で、もう一つ意識してほしいことは、自分の支援する親子が、「どのような親子」になっていくかを是非意識してほしいと考えます。つまり、障害を持った子どもと親が、「選ばれた子、選ばれた親」であると思ってもらえるような、ケアプランを是非立てて欲しいと考えます。

6 障害受容の状況 (スライド14)

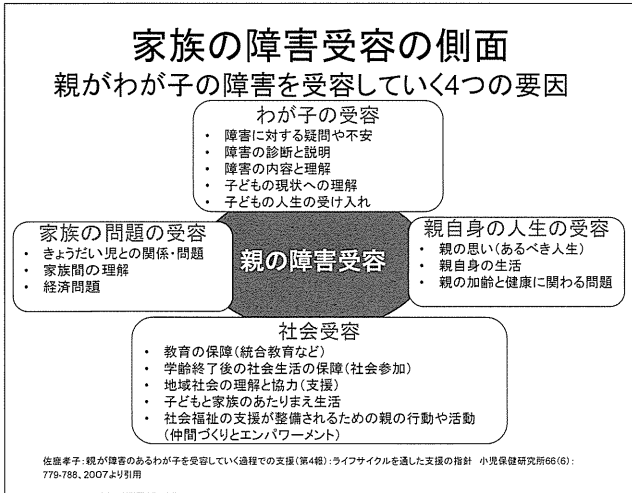
親が、障害を受容していく上で、いろいろなステージがあり、また、この段階は、肯定と否定を繰り返すように、また各ステージが重なり合っているように複雑です。私の経験でいうと、相談者は、それぞれの段階にいる親たちのいつもそばにいる伴走者の姿勢を崩さず、長期的にかかわっていく中で、家族の支えになり、またそれが信頼につながります。その経過の中で、自然と家族とも支援者を中心にしたチームメイトになっていけると考えます。

- 小学校高学年から、せこせこやむせる事が増えて、とうとう肺炎で入院することになってしまいました。食事を誤嚥しているといわれ、チューブ栄養になっていました。元に食事を取れるようになって、又、肺炎で入院する事をくりかえすようになりました。主治医からは、胃ろうの増設や喉頭気管分離など、恐ろしい手術をすすめられるよになりました。何だか、体もすぐ曲がってきたようにも感じます。お母さんは、H君はしゃべりませんが、気持ちが全部わかると思っています。妹は、お母さんを良く手伝ってくれます。ただ、H君が入院していたら、お母さんに褒に甘えてくるので、妹もがまんしていたんだなとお母さんはちょっと思いました。肺炎を何度も繰り返し返し、どんどんやせてきたので、1年かけてやっと手術する決心をしました。(胃食道逆流がひどくなっていて、誤嚥をおこす、障害の連関があると言われました。)
- 以前より、吸引の回数は、減りましたが、今までの声を聞けなくなりました。でも、以前より太って顔が丸くなってきているように思いました。お母さんも、この頃から腰痛や手のしびれがひどくなっています。相談員の人からは、短期入所などをすすめられました。

スライド 9

- 高校も卒業して、通所施設に通って在宅生活も続けていましたが、お母さんに急に病気がみつかりました。そこで、施設の入所等も考えていくことになりました。有期限入所という仕組みを使い、施設と在宅生活をうまく組み合わせて、生活しています。お母さんも病気の治療が一段落し、お母さんの病気をきっかけに、訪問看護やホームヘルパーさんにも入ってもらうようになり、お母さんも自分だけでH君をみていくという気持ちに変化が、ありました。妹にも負担をかけなくて済むということが分かり、少し心の負担が減りました。

スライド10



スライド11

家族支援について

- 今までの家族支援は、障害を持った親を支援する意味で使っていたが、この頃は、
- 「親が親になるため」の、「子が子になるため」の支援という考え方になっている。

(大正大学 玉井先生)

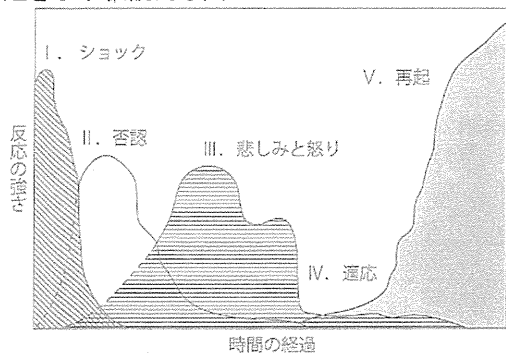
スライド12

7 家族支援について（スライド15）

まとめである、コーディネーターの役割として、疾患の予後（ライフサイクル）と児の発達という長期的視点を縦軸に置きながら、最初は、障害をもった親が子供を受容していく段階を支え、次の段階として家族の中に、障害をもった児と母親を受け入れられる家族の受容の基盤を支える視点が必要です。その後に、訪問看護や教育などの社会の中での多機関との連携を構築するものである意識を是非もっていただけることを望みます。そのようなしっかりとした基盤に支えられた障害をもった児の家族は、最終的に、障害をもった子どもの生まれてきた意味（真理）を理解し、あの子たちの存在意義について、社会の中に啓蒙していく力を持つと考えられます。（社会化）

（毛呂病院光の家療育センター 鈴木 郁子）

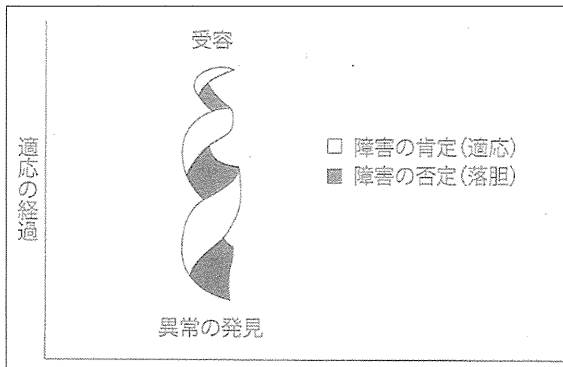
奇形をもつ子どもの誕生に対する正常な親の反応の
継起を示す仮説的な図



Drotar D, Baskiewicz A, Irvin N, et al: The adaptation of parents to the birth of an infant with a congenital malformation: A hypothetical model. Pediatrics 56: 710-717, 1975. より引用

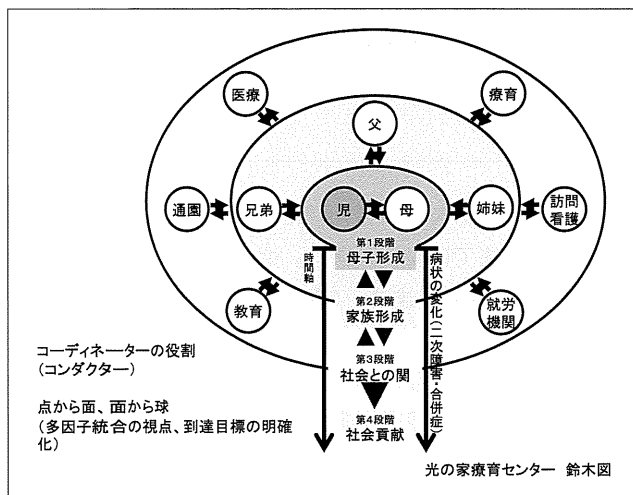
スライド13

障害の需要と過程



(中田洋二郎: 親の障害の認識と需要に関する考察: 需要の段階論と優性的な悲哀. 早稲田心理学年報 27: 83-92, 1995. より引用)

スライド14



スライド15

疾患の特徴

① 各疾患の特徴

1 重症心身障害児（スライド 1）

- 重症心身障害児とは、重度の身体障害と知的障害をあわせもった児をいいます。つまり医療的診断名ではなく、各疾患に起因した、症状（状況）を表現しています。主な原因疾患については、以下に説明します。
- もう一つ大事な点は、重症心身障害児の病態を考えると、障害が障害を生むという**障害の連鎖**（スライド 3）という考え方が大事です。（合併症、二次障害）
- 重症心身障害児は、障害の連鎖の問題と小児であるため発育、発達していくため各年代により合併症に特徴があります。（**重症心身障害児の合併症のライフサイクル**）（スライド 4）

2 重症児の障害の連鎖（スライド 2, 3）

障害の連鎖、重症心身障害児の医療を理解するうえで、絶対に必要な部分であります。障害児、者医療を考える上で大変重要な項目であります。（北住先生の合併症の部分に述べられているので参考にしてください）

3 重症心身障害児の合併症の年代別特徴（スライド 4）

倉田先生による、重症心身障害児の合併症の各年代特徴です。便秘、変形拘縮、骨折などは、いずれの年代もありますが、気道感染は、20歳以下で多く、腎、泌尿器疾患は、年齢が高くなるにつれて増加します。

4 脳性麻痺（スライド 5）

- 定義：受胎から生後 4 週間以内の新生児までの間に生じた、脳の非進行性病変に基づく、永続的な、しかし変化しうる運動および姿勢の異常です。その症状は満 2 歳までに発現します。進行性疾患や一過性運動障害、又は将来正常化するであろうと思われる運動発達遅延は除外します。（厚生省脳性まひ研究班の定義（1968年））
- 原因：さまざまな要因による脳形成不全、胎児感染症、双胎間輸血症候群などによる胎児期循環障害、脳血行障害、重度仮死などによる周産期の虚血性低酸素性脳症、新生児期呼吸循環障害、高ビリルビン血症（核黄疸）、周産期～乳幼児期感染症、脳炎、脳症、頭部外傷などです。
- 発生頻度：最近の沖縄県のデータでは、出生1,000に対して2.3である。

4-1) 脳性まひのタイプ（スライド 6）

脳性麻痺は、筋の状態から、4つのタイプに分けられます。痙直型、アテトーゼ型、失調型、低緊張型があります。また、麻痺によって両麻痺（下肢の麻痺が上肢より強い）、片麻痺、四肢麻痺に分けられます。以下に、頻度の高い、痙直型両麻痺とアテトーゼ型四肢麻痺について述べます。

痙直型：筋肉の、痙縮・固縮（こわばり・硬さ）がある。なめらかな動きができない。拘縮・変形・股関節脱臼をきたしやすい

アテトーゼ型：不随意運動の一種。随意的な動作を意識しないときは筋緊張は低いが、いざ何か随意的な動き

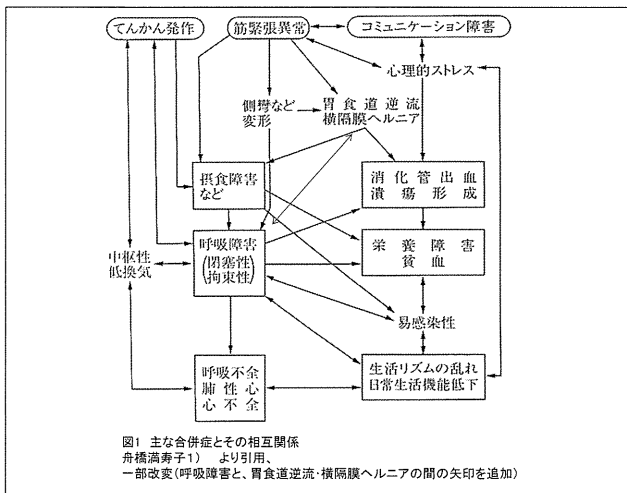
II-1-1) 重症心身障害児

- 重症心身障害児とは、重度の身体障害と知的障害をあわせもった児をいう。つまり医療的診断名ではなく、各疾患に起因した、症状(状況)を表現している。主な原因疾患については、以下に説明する。
- もう一つ大事な点は、重症心身障害児の病態を考えると、**障害が障害を生むという障害の連鎖**という考え方が大事である。(合併症、二次障害)
- 重症心身障害児は、障害の連鎖の問題と小児であるため発育、発達していくため各年代により合併症に特徴がある。**(重症心身障害児の合併症のライフサイクル)**

スライド 1

障害の連鎖

スライド 2



スライド 3

合併症の年代別特徴

合併症名	年代別特徴
呼吸器 気道感染	総じて20歳以下の比率が高い。気管切開している者の割合は年代が高くなるにつれて少なくなる
消化器 慢性便秘	あらゆる年代で高率
嚥下障害 逆流性食道炎	20歳以下で80~90%、40~50台でやや低下し、60代以上で増加。誤嚥性肺炎で死亡するケースが多い。
腎・泌尿器 尿路感染 排尿障害 尿路結石 水腎症	年代が高くなるにつれて増加傾向
筋・関節 変形拘縮 側彎 骨折	若年より発症しており、いずれの年代も高率 いずれの年代もあり
自立神経 低Na血症 睡眠障害 低体温	いずれの年代もあり 新生児仮死などによる重篤な脳障害事例にあり

倉田清子・高齢期を迎える重症心身障害児の諸問題:加齢を重ねる重症心身障害児(者)の臨床的特徴-合併症と死亡原因の検討-(シンポジウムII:小児神経科専門医とキャリアオーバー) 脳と発達39:121-125,2007 を参考に作成

スライド 4

II-2-1) 脳性まひ(cerebral palsy: CP)

- 定義: 受胎から生後4週間以内の新生児までの間に生じた、脳の非進行性病変に基づく、永続的な、しかし変化しうる運動および姿勢の異常である。その症状は満2歳までに発現する。進行性疾患や一過性運動障害、又は将来正常化するであろうと思われる運動発達遅延は除外する。(厚生省脳性まひ研究班の定義(1968年))
- 原因: さまざまな要因による脳形成不全、胎児感染症、双胎間輸血症候群などによる胎児期循環障害、脳血行障害、重度仮死などによる周産期の虚血性低酸素性脳症、新生児期呼吸循環障害、高ビリルビン血症(核黄疸)、周産期~乳幼児期感染症、脳炎、脳症、頭部外傷などである。
- 発生頻度: 最近の沖縄県のデータでは、出生1,000に対して2.3である。

スライド 5

II-2-2) 脳性麻痺のタイプ

痙直型脳性麻痺

痙直型

筋肉の、痙縮・固縮(こわばり・硬さ)がある
なめらかな動きができない
拘縮・変形・股関節脱臼をきたしやすい

両麻痺 片麻痺 四肢麻痺

<痙直型両麻痺>
<痙直型片麻痺> 片側の障害
上肢の障害が強い 片麻痺のみであれば歩行可能
<痙直型四肢麻痺> 両側四肢体幹の障害
変形拘縮を初期からきたしやすい
呼吸障害・嚥下障害・てんかん等への初期からの対応が必要

アテトーゼ型
失調型 低緊張型

スライド 6

を企てると不随意的動きに支配されてしまう。

この他に、頻度は少ないが失調型、低緊張型があります。

また、脳性まひのタイプは、筋の動きと麻痺の部位をあわせて表現します。たとえば、痙直型四肢まひ、アテトーゼ型四肢麻痺などと表現します。

4-2) 痙直型両麻痺 (スライド7)

未熟児での脳性麻痺は、多くがこのタイプです。未熟児のフォローにあたっては、この可能性に留意が必要で、脳室周囲白質軟化症を基礎病変とします。「脳室周囲白質軟化症」が診断名として初め伝えられていることが多いです。また、脳室内出血 → 水頭症を合併することがあります(乳児期の進行性水頭症や、シャント不全に注意)。顎定や寝返りは、あまり遅れない場合がある、座位が遅れる、長座位が困難で後ろに倒れる。つまり、下肢の硬さ、伸展・尖足傾向だけでなく、運動パターンが診断の決め手となります。

4-3) アテトーゼ型 (不随意運動型) 脳性麻痺 (スライド8)

おもに、重度仮死が重症黄疸による全身的障害。軽度～重度まで程度の幅が大きいです。筋肉の緊張が安定せず変動する。姿勢が定まらず崩れやすい。不随意運動が出てしまう。左右対称姿勢が取りにくい。正中指向動作姿勢困難。心理的要因での緊張亢進がしやすい。構音障害が強いため、知的能力が過少評価されやすい。痙直型(固さ)脳性麻痺の要素を伴っている場合も多い。

4-4) 脳性麻痺の合併症 (スライド9)

長期的予後としてみていくと、嚥下障害、変形拘縮、過剰動作として頸椎症などおこしてきます。頸椎症(頸部脊椎症、cervical spondylosis)とは、頸椎の椎間板、ルシユカ関節、椎間関節などの適齢変性が原因で、脊柱管や椎間孔の狭窄をきたして症状が発現した疾患である。そのうち脊髄症状を発現した場合を頸椎症性脊髄症、神経根症が発現した場合は頸椎症性神経根症とよぶ。神経根症では主に一側性に痛みやしびれが生じる。

5 染色体異常 (スライド10)

染色体異常症は成長障害、発達障害、多発奇形を呈する事が多いです。数的異常と構造的異常の2つに分類されます。数的異常は、数が正常なダイソミー(2つ)、モノソミー(1つ)、トリソミー(3つ)。構造異常は、数に変化がなくても切断と再結合によって生じます。1本の染色体には数百から数千の遺伝子が存在するため、数的にも構造的にも異常が生じると少なくとも数百の遺伝子の量的不均衡が生じます。

5-2) 染色体異常の発生頻度 (スライド11)

常染色体の数的異常では、21、18、13トリソミー以外のトリソミーとモノソミー全般では致死的となり出生に至りません。出生頻度は、全出生に対して、18トリソミー300～8,500人に1人、13トリソミーが5,000～12,000人に1人。母親の年齢が、上がると増加します。構造異常で問題となるのは、染色体の一部が欠失している微細欠質です。22q11.2欠失(3,000～5,000人に1人) 1q36欠失(5,000～10,000に1人) 5p-症候群(2～5万人に1人) 4q-症候群(5万人に1人)です。

5-3) 染色体異常の症状 (スライド12、13)

- 18トリソミー：子宮内発育遅延、低出生体重、成長障害、重度発達障害、無呼吸発作、先天性心疾患、食道閉鎖、鎖肛、胃食道逆流、腎奇形、耳介低位、狭口蓋、小顎、手指重なり、揺り椅子足底、背部多毛
- 13トリソミー：子宮内発育遅延(軽度)、重度発達障害、全前脳胞症を含む脳奇形、口唇口蓋裂、小眼球、網膜変性、後ろ向きに生えた前頭部毛髪、軸後性多指、重なり合う屈指、部分的頭皮欠損、心奇形、臍ヘルニア
- 21q11.2：精神運動発達遅滞、言語発達遅滞、先天性心疾患、口蓋裂、副甲状腺低形成による低カルシウム血症、胸線低形成による免疫不全、特異顔貌(眼瞼裂狭小、厚ぼったい眼瞼、特異な鼻、鼻翼低形成)
- 1q36欠失：精神運動発達遅滞、筋緊張低下、特異顔貌(小短頭症、深い眼球、鼻根部平坦、長い人中、と

Ⅱ-2-3) 痙直型両麻痺

未熟児での脳性麻痺は、多くがこのタイプ。
未熟児のフォローにあたっては、この可能性に留意が必要

脳室周囲白質軟化症を基礎病変とする
「脳室周囲白質軟化症」が診断名として初め伝えられていることが多い

脳室内出血 → 水頭症を合併することがある
(乳児期の進行性水頭症や、シャント不全に注意)

頓定や寝返りは、あまり遅れない場合がある

座位が遅れる、長座位が困難で後ろに倒れる
下肢の硬さ、伸展・尖足傾向だけでなく、運動パターンが
診断の決め手となる

スライド7

Ⅱ-2-4) アテトーゼ型(不随意運動型)脳性麻痺

おもに、重度仮死か重症黄疸による

全身的障害 軽度～重度まで程度の幅が大きい

筋肉の緊張が安定せず変動する
姿勢が定まらず崩れやすい 不随意運動が出てしまう
左右対称姿勢が取りにくい 正中指向動作姿勢困難

心理的要因での緊張亢進がきやすい

構音障害が強い → 知的能力が過少評価されやすい

痙直型脳性麻痺の要素を伴っている場合も多い

スライド8

Ⅱ-2-5) 脳性麻痺の合併症

- ・ 長期的予後
- ・ 嚥下障害
- ・ 変形拘縮
- ・ 過剰動作 (頸椎症)
- ・ 頸椎症 (頸部脊椎症、cervical spondylosis) とは、頸椎の椎間板、リュウカ関節、椎間関節などの適齢変性が原因で、脊柱管や椎間孔の狭窄をきたして症状が発現した疾患である。そのうち脊髄症状を発現した場合は頸椎症性脊髄症、神経根症が発現した場合は頸椎症性神経根症とよぶ。神経根症では主に一側性に痛みやしびれが生じる。

スライド9

Ⅱ-3-1) 染色体異常

- ・ 染色体異常症は成長障害、発達障害、多発奇形を呈する事が多い。
- ・ 数的異常と構造的異常の2つに分類される。
- ・ 数的異常は、数が正常なダイソミー(2つ)、モノソミー(1つ)、トリソミー(3つ)。
- ・ 構造異常は、数に変化がなくても切断と再結合によって生じる。
- ・ 1本の染色体には数百から数千の遺伝子が存在するため、数的にも構造的にも異常が生じると少なくとも数百の遺伝子の量的不均衡が生じる。

スライド10

Ⅱ-3-2) 染色体異常の発生頻度

- ・ 常染色体の数的異常では、21、18、13トリソミー以外のトリソミーとモノソミー全般では致死的となり出生に至らない。
- ・ 出生頻度は、全出生に対して、18トリソミー300～8500人に1人、13トリソミーが5000～12000人に1人。母親の年齢が、上がると増加する。
- ・ 構造異常で問題となるのは、染色体の一部が欠失している微細欠質である。
- ・ 22q11.2欠失(3000～5000人に1人)1q36欠失(5000～10000人に1人)5p-症候群(2～5万人に1人)4q-症候群(5万人に1人)

スライド11

Ⅱ-3-3) 染色体異常の症状

- ・ 18トリソミー: 子宮内発育遅延、低出生体重、成長障害、重度発達障害、無呼吸発作、先天性心疾患、食道閉鎖、鎖肛、胃食道逆流、腎奇形、耳介低位、狭口蓋、小顎、手指重なり、揺り椅子足底、背部多毛
- ・ 13トリソミー: 子宮内発育遅延(軽度)、重度発達障害、全前脳胞症を含む脳奇形、口唇口蓋裂、小眼球、網膜変性、後ろ向きに生えた前頭部毛髪、軸後性多指、重なり合う屈指、部分的頭皮欠損、心奇形、臍ヘルニア
- ・ 21q11.2: 精神運動発達遅滞、言語発達遅滞、先天性心疾患、口蓋裂、副甲状腺低形成による低カルシウム血症、胸線低形成による免疫不全、特異顔貌(眼瞼裂狭小、厚ぼったい眼瞼、特異な鼻、鼻翼低形成)

スライド12

がったおとがい)、てんかん、先天性心疾患、消化管奇形、難聴、斜視、屈折異常、口唇口蓋裂、甲状腺機能低下

- 5p-症候群：低出生体重、成長障害、精神運動発達遅滞、全身の低緊張、甲高い泣き声（喉頭の構造異常、低緊張）先天性心疾患、口唇口蓋裂、腎奇形、停留睪丸、鼠径ヘルニア、幼少期に目立つ特異顔貌（小頭症、円形顔貌、眼間開離、内眼角贅皮、斜視、幅広い鼻梁、下がった口角、小下顎、耳介低位）
- 4p-症候群：低出生体重、成長障害、精神運動発達遅滞、筋緊張低下、てんかん、先天性心疾患、口唇口蓋裂、腸回転異常、腎尿路奇形、生殖器奇形、骨格異常、眼科合併症、慢性滲出性中耳炎、小頭症、特異顔貌（幅広く隆起した鼻梁、弓状眉、眼間開離、短い人中、小顎症、副耳）

5-4) 染色体異常の生命予後 (スライド14)

- 18トリソミー、13トリソミー：1年生存率10%以下と厳しい、20歳以上の長期生存稀、但し生涯発達を続ける。循環器系の合併症が予後に影響、これらへのコントロールが生命予後に影響する。
- 22q11.2欠失：先天性心疾患のコントロールで生命予後が変わる。
- 1q36欠失：心疾患、てんかんの合併が生命予後に影響する。心疾患については根治術容易。
- 4p-症候群：乳幼児期に亡くなるケースも多い、学童期も突然死あり、欠失部が小さいと予後が良く20歳以上の長期生存例あり。
- 5p-症候群：心疾患の合併にもよるが、予後は比較的良好、長期生存例あり。

6 筋ジストロフィー (スライド15)

遺伝子異常により、筋委縮の壊死性再生を主病変とした進行性の筋力低下を生じる疾患です。遺伝的進歩により、病型分類は変化しています。乳幼児期発症の筋ジストロフィーは、本邦では、デュシェンヌ型、福山型、ウルリッヒ型が多い。

- 病理組織上、筋線維の変性、壊死、再生を主体とする疾患群。筋細胞、支持組織の構築に関わる蛋白をコードする遺伝子異常によって発症する。
- 臨床的には、進行性の筋力低下、筋委縮、は共通しているが、病型、個人により、発症年齢、進行速度、合併症に差異が大きい。診断は、遺伝子検索である。

6-1) デュシェンヌ型筋ジストロフィー (スライド16)

頻度の多いジストロフィー、ジストロフィン遺伝子異常によります。単一遺伝子異常としては最も頻度が高い、ベッカー型筋ジストロフィー (BMD) はその軽症型です。

DMDは、始歩の遅れがあるものの、乳幼児期早期に症状から気づかれる事は少ないです。2~3歳以降に転びやすい、走れない事に気づかれて受診、下腿仮性肥大、Gowers 徴候、高CK血症から遺伝子検査で診断されます。5才頃をピークに運動能力は、徐々に低下、10歳前後で歩行不能となり、尖足、側弯などの変形拘縮が進行、呼吸不全、心不全などの合併症が出現します。知的障害や発達障害も合併しますが、多くは軽度で、普通学級で小学校生活を送れます。

6-2) 先天性筋ジストロフィー (スライド17)

臨床的、遺伝的、生化学的に不均一な疾患群、一つの遺伝子異常が複数の病型を示す場合や、複数の遺伝子異常が同様の臨床症状を示す場合があり、病系分類は複雑化、日々変化しています。現在20余りの病型が認められています。

CMDは、新生児期あるいは乳幼児期早期から筋緊張低下、筋力低下、関節拘縮が認められ、フロッピーインファント (floppy infant) として気づかれることが多いです。最重症型では早期から人工呼吸管理が必要な場合や経管栄養の離脱が困難な場合もあります。基本的には筋力低下は全身性、左右対称性で、腱反射は低下または消失しますが乳幼児期には認められることも多いです。個々の症例や病型により筋力低下の程度や分布、進行度は、さまざまです。

6-3) 筋ジストロフィーの症状、予後 (スライド18)

- 筋ジストロフィーでは、全身の筋機能低下により、移動機能、姿勢保持、日常生活活動のみならず、呼吸

Ⅱ-3-3) 染色体異常の症状

- 1q36欠失:精神運動発達遅滞、筋緊張低下、特異顔貌(小短頭症、深い眼窩、鼻根部平坦、長い人中、とがったおとがい)、てんかん、先天性心疾患、消化管畸形、難聴、斜視、屈折異常、口唇口蓋裂、甲状腺機能低下
- 5p-症候群:低出生体重、成長障害、精神運動発達遅滞、全身の低緊張、甲高い泣き声(喉頭の構造異常、低緊張)先天性心疾患、口唇口蓋裂、腎畸形、停留睾丸、鼻径ヘルニア、幼少期に目立つ特異顔貌(小頭症、円形顔貌、眼間距離、内眼角贅皮、斜視、幅広い鼻梁、下がった口角、小下顎、耳介低位)
- 4p-症候群:低出生体重、成長障害、精神運動発達遅滞、筋緊張低下、てんかん、先天性心疾患、口唇口蓋裂、顔面筋異常、腎尿管畸形、生殖腺異常、眼結合膜症、慢性渗出性中耳炎、小頭症、特異顔貌(幅広く隆起した鼻梁、弓状眉、眼間距離、短い人中、小頭症、副耳)

スライド13

Ⅱ-3-4) 染色体異常の生命予後

- 18トリソミー、13トリソミー:1年生存率10%以下と厳しい、20歳以上の長期生存稀、但し生涯発達を続ける。循環器系の合併症が予後に影響、これらへのコントロールが生命予後に影響する
- 22q11.2欠失:先天性心疾患のコントロールで生命予後が変わる
- 1q36欠失:心疾患、てんかんの合併が生命予後に影響する。心疾患については根治術容易。
- 4p-症候群:乳幼児期に亡くなるケースも多い、学童期も突然死あり、欠失部が小さいと予後が良く20歳以上の長期生存例あり。
- 5p-症候群:心疾患の合併にもよるが、予後は比較的良好、長期生存例あり

スライド14

Ⅱ-4-1) 筋ジストロフィー

- 遺伝子異常のより、筋萎縮の壊死性再生を主病変とした進行性の筋力低下を生じる疾患。遺伝的進歩により、病型分類は変化している。乳幼児期発症の筋ジストロフィーは、本邦では、デュシェンヌ型、福山型、ウルリッヒ型が多い。
- 病理組織上、筋線維の変性、壊死、再生を主体とする疾患群。筋細胞、支持組織の構築に関わる蛋白をコードする遺伝子異常によって発症する。
- 臨床的には、進行性の筋力低下、筋萎縮、は共通しているが、病型、個人により、発症年齢、進行速度、合併症に差異が大きい。診断は、遺伝子検索である。

スライド15

Ⅱ-4-2) デュシェンヌ型筋ジストロフィー DMD(Duchenne muscular dystrophy)

- 頻度の多いジストロフィー、ジストロフィン遺伝子異常による。単一遺伝子異常としては最も頻度が高い、ベッカー型筋ジストロフィー(BMD)はその軽症型。
- DMDは、始歩の遅れがあるものの、乳幼児期早期に症状から気づかれ事は少ない。2~3歳以降に転びやすい、走れない事に気づかれて受診、下腿仮性肥大、Gowers徴候、高CK血症から遺伝子検査で診断される。5才頃をピークに運動能力は、徐々に低下、10歳前後で歩行不能となり、尖足、側弯などの変形拘縮が進行、呼吸不全、心不全などの合併症が出現する。知的障害や発達障害も合併するが、多くは軽度で、普通学級で小学校生活を送る。

スライド16

Ⅱ-4-3) 先天性筋ジストロフィー CMD(congenital muscular dystrophy)

- 臨床的、遺伝的、生化学的に不均一な疾患群、一つの遺伝子異常が複数の病型を示す場合や、複数の遺伝子異常が同様の臨床症状を示す場合があり、病系分類は複雑化、日々変化している。現在20余りの病型が認められている。
- CMDは、新生児期あるいは乳幼児期早期から筋緊張低下、筋力低下、関節拘縮が認められ、フロッピーインファント(floppy infant)として気づかれることが多い。最重症型では早期から人工呼吸管理が必要な場合や経管栄養の離脱が困難な場合もある。基本的には筋力低下は全身性、左右対称性で、腱反射は低下または消失するが乳幼児期には認められることも多い。個々の症例や病型により筋力低下の程度や分布、進行度は、さまざまである。

スライド17

Ⅱ-4-4) 筋ジストロフィーの症状、予後

- 筋ジストロフィーでは、全身の筋機能低下により、移動機能、姿勢保持、日常生活活動のみならず、呼吸不全、心不全、摂食、嚥下、消化管機能も障害される。さらに、二次的な身体変形や廃用機能低下、合併症状としての中中枢神経障害も加わり、加齢とともに生活上の困難が増加する。

スライド18