

不全、心不全、摂食、嚥下、消化管機能も障害されます。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樞神経障害も加わり、加齢とともに生活上の困難が増加します。

7 先天性代謝疾患（スライド19）

- 神経系の細胞（ニューロン、グリア）のうち、特に中枢神経系のニューロンはごく限られた部位を除き再生しません。生まれた時の細胞を一生使い続けなければなりません。先端はシナプスと呼ばれ、電気的な信号を、化学的な情報に変換するなど様々な情報のやりとりの最前線であり、その離れた場所に多くの成分を届け、回収しなくてはなりません。必要なエネルギーの供給不足（ミトコンドリア脳筋症、クレアチン代謝異常症）、蛋白合成、分解系の異常（アミノ酸代謝異常症、ライソゾーム病、有機酸代謝異常症）など代謝異常とそれによる病態および病理学的変化が判明しているものを先天性代謝異常といいます。

7-1) 先天性代謝異常の主なもの（スライド20）

先天性代謝異常主なものを示します。症状も多様です。

8 神経変性疾患（スライド21）

神経変性疾患とは神経変性疾患とは脳や脊髄にある神経細胞のなかで、ある特定の神経細胞群（例えば認知機能に関係する神経細胞や運動機能に関係する細胞）が徐々に障害を受け脱落してしまう病気です。残念ながらまだ原因はわかっていません。脱落してしまう細胞は病気によって異なっています。大きく分けるとスムーズな運動が出来なくなる病気、体のバランスがとりにくくなる病気、筋力が低下してしまう病気、認知能力が低下してしまう病気などがあげられます。

- スmoothな運動が出来なくなる病気：パーキンソン病、パーキンソン症候群（多系統萎縮症、進行性核上性麻痺など）など
- 体のバランスが取りにくくなる病気：脊髄小脳変性症、一部の痙性対麻痺など
- 筋力が低下してしまう病気：筋萎縮性側索硬化症など
- 認知機能が障害されてしまう病気：アルツハイマー病、レビー小体型認知症、皮質基底核変性症など

8-1) DRPLA（歯状核赤核淡蒼球ルイ体萎縮症）（スライド22）

• 疾患の概要

歯状核赤核淡蒼球ルイ体萎縮症（DRPLA）は、ミオクローヌス発作、痴呆、協調運動の障害、不随意運動を主徴とする常染色体優性遺伝病です。日本人に好発し、脊髄小脳変性症の中では日本では一番罹患者が多いタイプです。

本疾患の名前は病理学的に脳基底核である歯状核、赤核、淡蒼球、ルイ体に異常を認めることに由来し、その遺伝的原因が12番染色体上のDRPLA遺伝子の異常であることが判明しました。遺伝子の異常は、この遺伝子の蛋白翻訳領域内のCAG繰り返し領域が異常に伸長しているトリプレットリピートの一つであること、すなわち異常に長いポリグルタミンを含む遺伝子産物をつくってしまうことが病因であることが明らかにされました。CAGリピートの異常な伸長はPCR検査で簡便に検出されます。この検査により発症前診断が可能ですが、治療法が確立していない現在、その実施にあたっては周到的な配慮が必要です。

• 臨床像

本疾患の臨床的特徴は、歩行障害など協調運動の障害ではじまり、次第に不随意運動やミオクローヌス発作（筋の短時間の不随意的収縮）を認め、痴呆や精神症状を呈するようになり、最終的に死にいたる進行性の経過です。発症年齢は30～50歳台が多いが、その家系内で後の世代に遺伝していくと徐々に発症年齢が早くなり、小児期に難治性てんかん症状などで発症する例もあります。

• 発症機序

連鎖解析研究により本疾患の責任遺伝子座は12番染色体上にあることが判明し、それまでの知見で脊髄小脳変性症のいくつかはCAGリピートの異常な伸長で発症していることから、12番染色体上でCAGリピー

II-5-1) 先天性代謝異常

- 神経系の細胞(ニューロン、グリア)のうち、特に中枢神経系のニューロンはごく限られた部位を除き再生しません。生まれた時の細胞を一生使い続けなければなりません。先端はシナプスと呼ばれ、電気的な信号を、化学的な情報に変換するなど様々な情報のやりとりの最前線であり、その離れた場所に多くの成分を届け、回収しなくてはなりません。必要なエネルギーの供給不足(ミトコンドリア脳筋症、クレアチン代謝異常症)、蛋白合成、分解系の異常(アミノ酸代謝異常症、ライソゾーム病、有機酸代謝異常症)など代謝異常とそれによる病態および病理学的変化が判明しているものを先天性代謝異常という。

スライド19

嚥下障害を伴う代謝性神経疾患

疾患名	遺伝様式			症状
	常染色体優性	常染色体劣性	X連鎖劣性	
有機酸代謝異常				
メチルマロン酸血症	○	△	△	嗜眠、哺乳力低下、嘔吐、筋緊張低下
プロピオン酸血症	○	△	△	嗜眠、哺乳力低下、嘔吐、筋緊張低下
グルタル酸尿症Ⅰ型		○	○	急性脳症様、筋緊張低下、痙攣、ジストニア
アミノ酸代謝				
非ケトース高グリシン血症	○			痙攣、嗜眠、筋緊張低下、不随意運動
リソゾーム蓄積症				
GM1ガングリオシドース乳児型	○			粗な顔貌、肝脾腫、退行、痙攣、cherry-red斑
GM2ガングリオシドース	○			驚愕反応、視覚障害、退行、痙攣、cherry-red斑、脳神経障害
Gaucher病2型	○			痙攣、オピストトヌス、核上性眼球運動障害、痙攣、知的障害、肝脾腫
Niemann-Pick病C型		○		失調、垂直性眼球運動障害、嚥下構音障害、ジストニア、カタレキシー、知的退行(多型)筋緊張低下、哺乳不良、心筋症、内斜視
先天性グリコシル化異常症	○	○		凝固能異常、局所脂肪沈着
ミトコンドリア代謝的リン酸化障害	△	○	○	筋緊張低下、不随意運動、小脳失調、錐体路徴候、眼球運動障害、呼吸障害
Leigh脳症				
ペルオキシソーム異常症	○			特異顔貌、筋緊張低下、哺乳不良、網膜色素変性、肝脾腫、痙攣など
Zellweger症候群	○			
adrenoleukodystrophy(ALD)		○		知能低下、痙攣、視覚障害行動異常
金属代謝				
Menkes病	○	○		嗜眠、哺乳不良、筋緊張低下、kinkyhair、痙攣、結合織異常

スライド20

II-6-1) 神経変性疾患

- 神経変性疾患とは神経変性疾患とは脳や脊髄にある神経細胞のなかで、ある特定の神経細胞群(例えば認知機能に關係する神経細胞や運動機能に關係する細胞)が徐々に障害を受け脱落してしまう病気です。残念ながら原因はわかっていません。脱落してしまう細胞は病気に伴って異なっています。大きく分けるとスムーズな運動が出来なくなる病気、体のバランスがとりにくくなる病気、筋力が低下してしまう病気、認知能力が低下してしまう病気などがあげられます。

スムーズな運動が出来なくなる病気:
パーキンソン病、パーキンソン症候群(多系統萎縮症、進行性核上性麻痺など)など

- 体のバランスがとりにくくなる病気:
脊髄小脳変性症、一部の痙攣性対麻痺など
- 筋力が低下してしまう病気:
筋萎縮性側索硬化症など
- 認知機能が障害されてしまう病気:
アルツハイマー病、レビー小体型認知症、皮質基底核変性症など

スライド21

II-6-2) DRPLA(歯状核赤核淡蒼球ルイ体萎縮症)

- ・**疾患の概要**
遺伝性経路異常ルイ体萎縮症(DRPLA)は、ミオクロース発作、自尿、協調運動の障害、不随意運動を主要とする常染色体優性遺伝病。日本人に好発し、脳小脳変性症の中では日本では一番罹患率が多い病気。
本疾患の発症は常染色体優性遺伝病であるが、神経、淡蒼球、ルイ体に異常を認めることにより、その遺伝的座位が12番染色体上のDRPLA遺伝子の異常であることが判明した。遺伝子の異常は、この遺伝子の遺伝的座位領域内のCAG繰り返し領域が異常に伸長しているトリプレットの一つであること。すなわち正常なCAGリピート数(正常な遺伝子型)を20以下とすると、この領域にCAGリピートが異常に伸長した状態がDRPLAである。

- ・**臨床像**
本疾患の臨床的特徴は、多発性痙攣など不随意運動の障害であり、次第に不随意運動やミオクロース発作(両の発作時の不随意な収縮)を認め、痴呆や精神症状を伴うようになる。最終的に死に至る進行性の疾患である。発症年齢は30-50歳代が多いが、その発症年齢で後の世代に遺伝しているだけで発症年齢がかなり、小児期に軽微性てんかん程度などで発症する例もある。
- ・**遺伝的座位**
連鎖分析により本疾患の責任遺伝子は12番染色体上にあることが判明し、それまでの検査で疑難小脳変性症のいくつかCAGリピートの異常な伸長で説明していたにもかかわらず、本疾患患者でもCAGリピート領域を非遺伝子の遺伝的座位領域内に異常に伸長したCAGリピートが認められ、DRPLA患者では他の遺伝的座位に異常な伸長したCAGリピートが認められなかった。CAGリピート数が多いほど発症年齢が早くなる傾向も判明した。さらに異常に伸長したCAGリピートは、次の世代に遺伝する際にCAGリピートが伸長する傾向があり、その伸長したCAGリピートが遺伝子型を決定し、本疾患(患者)を生じたと考えられる。したがって、成人発症性のDRPLAを伴う父親が伸長したCAGリピートをもつDRPLA遺伝子を担っている場合は、妻(1)海産(50%)を有し、小児期に発症し、中年に発症する。CAGリピート伸長の程度が、発症年齢を決定する傾向(anticipation)は、マウスを用いた実験でも証明されている。遺伝子診断法(CAG)リピート伸長の判定は、PCR法で比較的迅速に検出できる。

スライド22

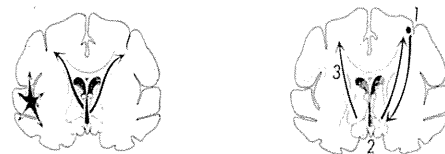
てんかん

日本てんかん協会トップ
ウィキペディア
山形大医学部研究計画説明書参照

スライド23

てんかん(Epilepsy)

「脳の神経細胞が過剰に放電(興奮)することにより、発作性の状態が何回も反復して生じる、慢性的な病的状態」



部分発作 全汎発作 二次性全汎化発作

スライド24

ト領域を有する遺伝子の蛋白翻訳領域内に同定。正常では7～23回のリピートである領域が、DRPLA患者では49～75回と異常に伸長していることが明らかにされました。CAGリピート数が多いほど発症年齢が早くなる傾向も判明しました。さらに異常に伸長したCAGリピートは、次の世代に遺伝するとさらにリピート数が増加する傾向があり、この傾向は、母親から遺伝した場合より父親から遺伝した場合（精子形成過程で）強く見られることも明らかになりました。したがって成人期発症のDRPLAを有する父親から伸長したCAGリピートをもつDRPLA遺伝子を受け継いだ子供は、著しい伸長（90回）を有し小児期に発症した例も報告されています。CAGリピート伸長の程度が強い程早期に発症する傾向（anticipation）は、マウスを用いた実験でも証明されています。遺伝子診断法CAGリピート伸長の判定は、PCR法で比較的迅速に検出できます。

9 てんかんについて

9-1) てんかんの定義（スライド24, 25）

てんかんとは、種々の成因によってもたらされる慢性の脳疾患であって、大脳ニューロンの過剰な発射に由来する反復性の発作（てんかん発作）を特徴とし、それにさまざまな臨床症状及び検査所見がともないます。（WHO（世界保健機関）編：てんかん辞典より）

大脳の神経細胞（ニューロン）は規則正しいリズムでお互いに調和を保ちながら電氣的に活動しています。この穏やかなリズムを持った活動が突然崩れて、激しい電氣的な乱れ（ニューロンの過剰発射）が生じることによって起きるのが、てんかん発作です。このため、てんかん発作はよく「脳の電氣的嵐」に例えられます。また、てんかん発作は繰り返しおこることが特徴です。そのため、1回だけの発作では、ふつうはてんかんという診断はつけられません。

【原因】てんかんの原因は人によって様々ですが、大きくは症候性てんかんと特発性てんかに分けられます。
<症候性てんかん>

脳に何らかの障害や傷があることによって起こるてんかん

例）生まれたときの仮死状態や低酸素、脳炎、髄膜炎、脳出血、脳梗塞、脳外傷

<特発性てんかん>

様々な検査をしても異常が見つからない原因不明のてんかん

9-2) てんかんの分類（スライド27, 28, 29, 30）

文章同じ。以下に加える。

【分類】発作は大きく分けると、全般発作と部分発作に分けられます。

<全般発作>

発作のはじめから、脳全体が「電氣的嵐」に巻き込まれるもので、意識が最初からなくなるという特徴があります。

<部分発作>

脳のある部分から始まる発作

全般発作

■強直間代発作

（大発作、意識喪失とともに全身を硬直させ（強直発作）、直後にガクガクと全身がけいれんする（間代発作））

■単純欠神発作

（数秒から数十秒の突然に意識消失し、すばやく回復する）

■複雑欠神発作

（意識障害にくわえて他の症状、自動症やミオクロニー発作などを伴う）

※自動症（舌なめずり、揉み手、一見目的にかなった行動をする）

※ミオクロニー発作（体を一瞬ピクッとさせるものから意識消失して倒れるものまで様々）

定義

- 「てんかんとは、種々の成因によってもたらされる慢性的脳疾患であって、大脳ニューロンの過剰な発射に由来する反復性の発作(てんかん発作)を特徴とし、それにさまざまな臨床症状及び検査所見がともなう。」
(WHO(世界保健機関)編:てんかん辞典より)
- 大脳の神経細胞(ニューロン)は規則正しいリズムでお互いに調和を保ちながら電氣的に活動しています。
この穏やかなリズムを持った活動が突然崩れて、激しい電氣的な乱れ(ニューロンの過剰発射)が生じることによって起きるのが、てんかん発作です。
このため、てんかん発作はよく「脳の電氣的嵐」に例えられます。
また、てんかん発作は繰り返しおこることが特徴です。そのため、1回だけの発作では、ふつうはてんかんという診断はつけられません。
- 原因]てんかんの原因は人によって様々ですが、大きくは症候性てんかんと特発性てんかに分けれます。
 - <症候性てんかん>
脳に向らかの障害や傷があることによって起こるてんかん
例)生まれたときの仮死状態や低酸素、脳炎、髄膜炎、脳出血、脳梗塞、脳外傷
 - <特発性てんかん>
様々な検査をしても異常が見つからない原因不明のてんかん

スライド25

分類

- 分類]発作は大きく分けると、全般発作と部分発作に分けられます
 - <全般発作>
発作のはじめから、脳全体が「電氣的嵐」に巻き込まれるもので、意識が最初からなくなるという特徴がある
 - <部分発作>
脳のある部分から始まる発作
- 全般発作
 - 強直間代発作
(大発作、意識喪失とともに全身を硬直させ(強直発作)、直後にガクガクと全身がけいれんする(間代発作))
 - 単純欠神発作
(数秒から数十秒の突然に意識消失し、すばやく回復する)
 - 複雑欠神発作
(意識障害にぐわえて他の症状、自動症やミオクローニー発作などを伴う)
(※自動症(さなめずり、様みま、一見目的にかなった行動をする)
※ミオクローニー発作(体を一瞬ピクッとさせるものから意識消失して倒れるものまで様々)
 - 点頭発作
(全身の筋肉の緊張が高まり、頭部前屈、両手を振上げる、両脚の屈曲という形をとる)
 - 脱力発作
(全身の力が瞬時になくなって崩れるように倒れる)
- 部分発作
 - 単純部分発作
(意識はもたれている)
 - 複雑部分発作
(意識が消失する)
 - 二次性全般化発作
(部分発作から始まり、全身のけいれんが起こる)

スライド26

てんかん発作の分類(1)

1、部分発作

(1) 単純部分発作

- ・運動症状
 - 焦点運動発作
 - ジャクソン型運動発作
 - 持続性部分てんかん
 - 向反(旋回)発作
- ・感覚症状
 - 体感覚性
 - 視覚性
 - 聴覚性
 - 嗅覚性
 - めまい
- ・自律神経症状
- ・精神症状
 - 失語症発作
 - 健忘発作
 - 情動障害発作
 - 錯覚発作
 - 構造の幻覚

スライド27

てんかん発作の分類(2)

1、部分発作

(2) 複雑部分発作

- ・意識障害
- ・発症の際に意識障害を伴うもの
- ・単純部分発作で始まり、それに意識障害がおこってくるもの
- ・部分発作から全身の強直性・間代性けいれんに進展するもの

スライド28

てんかん発作の分類(3)

2、全汎発作

(1) 欠神発作(アブサンス)

定型的欠神

「小発作」

非定型的欠神

(2) ミオクローニー発作

(3) 強直性けいれん

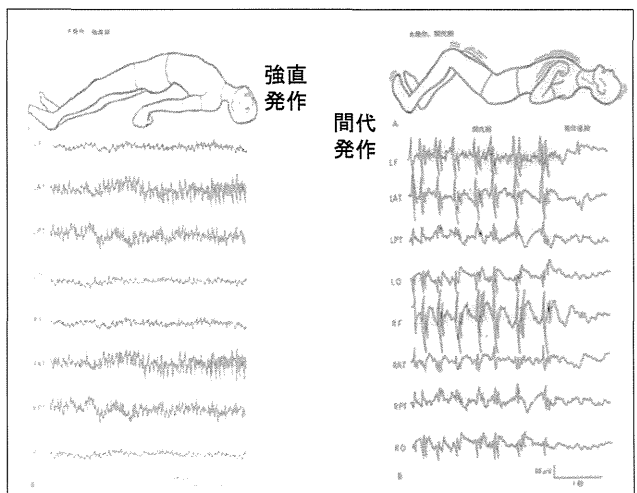
(4) 間代性けいれん

「大発作」

(5) 強直性・間代性けいれん

(6) 失立発作

スライド29



スライド30

■点頭発作

(全身の筋肉の緊張が高まり、頭部前屈、両手を振上げる、両脚の屈曲という形をとる)

■脱力発作

(全身の力が瞬時になくなって崩れるように倒れる)

部分発作

■単純部分発作

(意識はたもたれている)

■複雑部分発作

(意識が消失する)

■二次性全般化発作

(部分発作から始まり、全身のけいれんが起こる)

9-3) てんかんの検査 (スライド31)

【脳波検査】

てんかんは脳の神経細胞の電氣的発射によっておきますが、この過剰な発射を脳波検査で記録することができます。そのため、脳波検査はてんかんの診断のために最も重要な検査です。

脳波検査は診断のみでなく、てんかんの発作型の判定にも役立ちます。

何回検査しても安全ですし、痛みもありません。

【脳波検査の他にも】

CT 検査や MRI 検査などは、脳腫瘍や脳外傷などを画像で確認できるため、てんかんの検査に有効です。PET/SPECT、MGE などてんかんの検査に使われます。

【血液・尿検査】

血液・尿検査もてんかんの診断に欠かせない検査です。

てんかんの発作は様々な原因でおこりますので、原因検索のために血液や尿の検査をします。

また、てんかんの薬物治療は長期間にわたり薬を飲み続ける必要があるため、服用する前に体の状態を調べる必要があります。

9-4) てんかんの治療と予後 (スライド32)

【治療方法】

てんかんの治療は、薬物治療(服薬治療)が主流です。

【抗てんかん薬とは】

ここで言う薬とは「抗てんかん薬」を指します。抗てんかん薬は、脳の神経細胞の電氣的な興奮をおさえたり、興奮が他の神経細胞に伝わらないようにすることで発作の症状をおさえる薬のことを言います。薬物治療の他にも…

• 外科治療などがありますが、十分な服薬治療を行っても発作が抑制されないときに行います。

9-5) てんかん治療の原則 (スライド33)

てんかん治療は、治療のさじ加減が大事です。あまりてんかん発作を止めることに専念してしまうと、活動性が低下したり、呼吸嚥下障害がおこったり、内臓/血液障害が起こったり、発作の悪化を招くことがあります。そこで、けいれん発作が続くことによる脳損傷を防ぐことや、発作による負傷、窒息の予防や、発作による苦痛、生活への支障や頻回の発作による発達障害、機能低下を防ぐことを目的に治療目標を立てることが大事です。

9-6) てんかん発作と誤解しやすい状態、鑑別が必要な状態 (スライド34)

てんかん発作と思っても違う場合があるので注意が必要です。スライドに示すように、筋緊張の間歇的出現、不随意運動、チック、入眠時のピクつき、驚愕発作、クローヌス、心臓発作、憤怒痙攣、低血糖発作、常同行為(首ふりなど)夜驚、夢中歩行、ヒステリー、偽発作、過呼吸症候群、泣き入りひきつけなど、鑑別が必要です。

検査

- 【脳波検査】
てんかんは脳の神経細胞の電氣的発射によっておきますが、この過剰な発射を脳波検査で記録することができます。そのため、脳波検査はてんかんの診断のために最も重要な検査です。
脳波検査は診断のみでなく、てんかんの発作型の判定にも役立ちます。
何回検査しても安全で、痛みもありません。
- 【脳波検査の他にも】
CT検査やMRI検査などは、脳腫瘍や脳外傷などを画像で確認できるため、てんかんの検査に有効です。
PET/SPECT、MIBG などでもてんかんの検査に使われます。
- 【血液・尿検査】
血液・尿検査もてんかんの診断に欠かせない検査です。
てんかんの発作は様々な原因でおこりますので、原因検査のために血液や尿の検査をします。
また、てんかんの薬物治療は長期間にわたり薬を飲み続ける必要があるため、服用する前に体の状態を調べる必要があります。

スライド31

治療法と予後

- 【治療方法】
てんかんの治療は、薬物治療(服薬治療)が主流です。
- 【抗てんかん薬とは】
ここで言う薬とは「抗てんかん薬」を指します。抗てんかん薬は、脳の神経細胞の電氣的な興奮をおさえたり、興奮が他の神経細胞に伝っていかないようにすることで発作の症状をおさえる薬のことを言います。
- 薬物治療の他にも・・・
・外科治療
などがありますが、十分な服薬治療を行っても発作が抑制されないときに行います。

スライド32

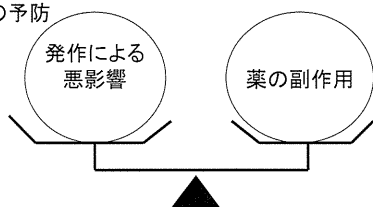
てんかん治療の原則

治療の必要性

- ・けいれん重積による脳損傷発生の予防
- ・発作による事故(負傷、窒息)の予防
- ・発作による苦痛、生活への支障の予防
- ・頻回な発作による発達障害、機能低下の予防

治療(薬)の副作用

- ・活動性の低下
- ・呼吸嚥下障害
- ・内臓/血液障害
- ・発作の悪化



スライド33

てんかん発作と誤解しやすい状態・鑑別が必要な状態

- | | |
|-------------|-------------|
| 間欠的筋緊張亢進* | 低血糖発作 |
| 不随意運動* | 常同行動(首ふりなど) |
| チック | 夜驚/夢中遊行 |
| 入眠時ピクつき* | ヒステリー |
| 驚愕反応* | 偽発作(心因性発作) |
| クローヌス* | 過呼吸症候群 |
| 失神発作(洞不全など) | 泣き入りひきつけ |
| (憤怒痙攣) | |

スライド34

発作時の対応

1. 観察: 発作のタイプ・持続時間・バイタルチェック
どこで観察処置するか決めておく
2. 窒息・ケガなどの事故防止:
食事中の発作での窒息に注意
吐物による窒息防止のため、横向きに寝かせる。
安全な場所におく。
3. 発作が続く場合
 - ・気道確保: 舌、口腔粘膜の損傷注意→バイトブロック
吐物、分泌物→気道吸引
 - ・体位の工夫(側臥位)
 - ・酸素飽和度モニター(パルスオキシメーター)
 - ・酸素吸入、酸素飽和度モニター(SpO2モニター)を装着。
 - ・ダイアゾパム(0.5 mg/kgを目安) 再発予防でも使用
 - ・エスクレ坐薬(30-50mg/kg)など挿入。再発予防でも使用
 - ・けいれん重積になりそうな場合 → 救急車連絡

スライド35

呼吸が悪くならないようにする

姿勢が崩れて呼吸が苦しくなる

姿勢の保持

顎が引けて、のどが狭くなる

下顎の保持

けいれん

発作の間に分泌物がのどにたまる

発作中や発作後に嘔吐した物で窒息する

側臥位

吸引

発作で食物が、のどに詰まり窒息する

注意深い観察

けがをしないようにする

発作が長引かないようにする

スライド36

9-7) 発作時の対応 (スライド35, 36)

発作時の対応について述べる。1. まず観察が重要である。発作がどのようなタイプか? 持続時間は? バイタルチェック (呼吸、心拍、血圧など) などよく観察し、同時にその程度によって、どこで場所でも処置するかも考えておきます。2. 次に、窒息、けがなどの事故防止の視点をもって、窒息、誤嚥を防ぐように体位に注意します。3. 発作が持続する場合は、まず、気道の確保をし、体位、酸素濃度の測定、値によっては、酸素吸入などし、発作を止める処置として、ダイアップ座薬やエスクレ座薬の挿肛をします。痙攣重責状態になったときは、救急車へ連絡します。

9-8) てんかんの薬物療法—部分発作— (スライド37)

- 単純部分発作: カルバマゼピン、ゾニサミド、フェニトインバルプロ酸、クロナゼパム、トピラマート、ガバペンチン、フェノバルビタールなど
- 複雑部分発作: カルバマゼピン、ゾニサミド、フェニトインバルプロ酸、クロナゼパム、トピラマート、ガバペンチン、フェノバルビタールなど
- 二次性全般化: カルバマゼピン、ゾニサミド、フェニトインバルプロ酸、クロナゼパム、トピラマート、ガバペンチン、フェノバルビタールなど

9-9) てんかんの薬物療法—全般発作— (スライド38)

- 欠神発作: バルプロ酸、エトスクシミドクロナゼパム、クロバザム、ゾニサミド
- ミオクロニー発作: バルプロ酸、クロナゼパムニトラゼパム、クロバザム、ゾニサミド、エトスクシミド
- 強直発作: ゾニサミド、バルプロ酸、フェニトイン、クロナゼパム
- 強直間代発作: バルプロ酸フェニトイン、カルバマゼピン、フェノバルビタール、ゾニサミド、クロナゼパム

9-10) てんかん性脳症 (スライド38)

- てんかん性脳症は、てんかんに伴い脳の働きが弱まり知的障害や運動障害などをきたす病気のグループで、それぞれの病気は年齢により特徴的な症状を示します。
- てんかん性脳症に含まれる代表的な病気として、ウエスト症候群 (もしくは點頭てんかん)、大田原症候群 (もしくは早期乳児てんかん性脳症)、早期ミオクロニー脳症、レンノックス症候群、乳児重症ミオクロニーてんかん、ランドー・クレフナー症候群、ミオクロニー失立発作てんかん、ミオクロニー欠神てんかんなどが挙げられます。
- てんかん性脳症は、脳の低酸素や感染症、事故などによる脳損傷によっても生じますが、一部の患者さんでは、遺伝子配列の違い (変異) によって生じます。

薬物療法

1) 部分発作

- 単純部分発作: カルバマゼピン、ゾニサミド、フェニトインバルプロ酸、クロナゼパム、トピラマート、ガバペンチン、フェノバルビタールなど
- 複雑部分発作: カルバマゼピン、ゾニサミド、フェニトインバルプロ酸、クロナゼパム、トピラマート、ガバペンチン、フェノバルビタールなど
- 二次性全般化: カルバマゼピン、ゾニサミド、フェニトインバルプロ酸、クロナゼパム、トピラマート、ガバペンチン、フェノバルビタールなど

スライド37

2) 全般発作

- 欠神発作: バルプロ酸、エトスクシミドクロナゼパム、クロバザム、ゾニサミド
- ミオクロニー発作: バルプロ酸、クロナゼパムニトラゼパム、クロバザム、ゾニサミド、エトスクシミド
- 強直発作: ゾニサミド、バルプロ酸、フェニトイン、クロナゼパム
- 強直間代発作: バルプロ酸フェニトイン、カルバマゼピン、フェノバルビタール、ゾニサミド、クロナゼパム

スライド38

てんかん性脳症

- てんかん性脳症は、てんかんに伴い脳の働きが弱まり知的障害や運動障害などをきたす病気のグループで、それぞれの病気は年齢により特徴的な症状を示します。
- てんかん性脳症に含まれる代表的な病気として、ウエスト症候群(もしくは点頭てんかん)、大田原症候群(もしくは早期乳児てんかん性脳症)、早期ミオクロニー脳症、レンノックス症候群、乳児重症ミオクロニーてんかん、ランドー・クレフナー症候群、ミオクロニー失立発作てんかん、ミオクロニー欠神てんかんなどが挙げられます。
- てんかん性脳症は、脳の低酸素や感染症、事故などによる脳損傷によっても生じますが、一部の患者さんでは、遺伝子配列の違い(変異)によって生じます。

スライド39

参考文献

- 小児総合医療療育センター北住先生研修用スライド参考
- 疾患別に診る嚙下障害(医歯薬出版)
北住映二先生、井合瑞江先生、村山恵子先生、渥美聡先生著
- ウィキペディア
- www.ncnp.go.jp/nin/guide/r2/genedigmanu_html/DRPLA.html
- 順天堂大学医学部神経内科ホームページ

スライド40

② 筋緊張亢進

1 筋緊張とは、以下のように定義されています。

- 神経生理学的に神経支配されている筋に持続的に生じている筋の一定の緊張状態
- 骨格筋は何も活動していないときにも絶えず不随意的にわずかな緊張をしており、このような筋の持続的な弱い筋収縮
- 安静時、関節を他動的に動かして筋を伸張する際に生じる抵抗感

これらは神経学的、生理学的、臨床的な概念を含みます。

重症心身障害児、者にとって筋緊張亢進は、診察時の受動的運動に対する所見より、錐体路障害による痙縮と錐体外路障害による固縮に分けられます。実際は、生活の中で実感される「つっぱり」「緊張が高い」は、痙縮、固縮にとどまらず、筋緊張が変動するアテトーゼ、ジストニアなどの不随意運動や異常姿勢も含まれます。ここでは、過緊張状態について述べます。

2 筋緊張を高める要因

筋緊張を高める要因としては、スライド1に示すように、「精神的要因」、つまり興奮したり、逆にストレスや不安、環境の変化などでみられたり、「痛み」歯の痛み、中耳炎、筋肉痛、関節痛、逆流性食道炎による胸やけの痛みや、腹痛、尿路結石、尿閉などによることもあります。また、自分で不調を訴えられないと「体調」の変化、つまり発熱や風邪などの感染症によって緊張が亢進したり、「呼吸の苦しさ」や、不眠が続くなどの、「睡眠リズムの乱れ」や、「月経」、また暑すぎたりする「気温の変化」などが原因となることがあります。重症児、者と接する場合多様な原因について考えられるようにしておくことは大事です。


3 悪循環について (スライド2)

筋緊張亢進が起こるとそのことによって、発熱したり、腹圧がかかるため胃食道逆流がおきたり、筋肉痛が起きたり、良眠できなくなったり、ストレスがかかってきます。そのため、より一層緊張が高まるという悪循環が回りだします。そのため、対策としては、原因、要因を検討し、除去していくこと、また、緊張を緩和するための姿勢保持に努める（体を起こしたり、体を丸くして、緊張を断ち切る）、精神的、心理的アプローチなどの環境調整や、薬物療法（筋緊張緩和薬や精神安定薬、催眠剤など）が検討されます。スライド3は、筋緊張亢進が、呼吸苦を起こす悪循環の原因を示します。つまり、筋緊張亢進することで、首がのけぞるなど、気管が狭くなり、また、胸郭が動きにくくなり、広がりも悪くなるため、呼吸が苦しくなります。呼吸が苦しいと余計に緊張が高まり、悪循環が回りだします。そのための対策としては、リラックスする姿勢調整（リラクゼーションという）をしたり、首を前屈させてのどを広げたり、痰が出しにくいようであれば、吸入などをしてあげたりします。

（毛呂病院光の家療育センター 鈴木 郁子）

筋緊張亢進

筋緊張亢進による、強いそり返り



緊張を高める要因

- ・精神的要因
 - 興奮、ストレス
 - 不安、環境変化
- ・痛み
 - 歯、中耳炎、筋肉痛、
 - 関節痛、逆流性食道炎、腹痛、尿路結石、尿閉
- ・体調—発熱、感冒(かぜ)、感染症
- ・呼吸の苦しさ
- ・睡眠リズムの乱れ
- ・月経
- ・気温変化 など

スライド 1

悪循環になりやすい

```

    graph LR
      A[筋緊張亢進] --> B[発熱・呼吸障害  
胃食道逆流  
筋肉痛  
不眠・ストレス]
      B --> C[筋緊張亢進の  
悪化]
  
```

対策

- 1) 悪循環を断つ
- 2) 原因／要因の検討とその除去
- 3) リラクゼーションのための姿勢調節
 - 体をおこす、
 - 体を丸く曲げてあげるように抱っこするか、支える
- 4) 精神的(心理的)ケア
- 5) 薬物治療— 筋緊張緩和薬、精神安定薬、催眠剤

スライド 2

```

    graph LR
      A[緊張] --> B[のどが狭くなる  
気管が狭くなる  
胸が動かない  
拡がらない]
      B --> C[呼吸が  
苦しい]
  
```

対応

- ・リラックスさせる
- ・体を丸くさせ(屈曲させ)そり返りを和らげる
- ・顎を前に出して、のどを拡げる
- ・痰がひっかかっている時は、吸入

スライド 3

生 理

① ホメオスターシスについて

ヒトの体は外界の環境や、内部の変化に対して常に生命維持に必要な生理的な機能を正常に保とうとする機構を備えています。この仕組みを「ホメオスターシス（恒常性維持）」と呼びます。体温、循環・血圧、血糖値、呼吸や免疫、エネルギー代謝などの生理的機能の調整が、休むことなく生体内では行われています。

たとえば体温が上昇したときは、それを生体（体温中枢）が感知して、神経系を介して血管や筋肉、内分泌器官等に刺激をおくり、体温を平熱に保とうとします。

生命維持を司る生理機能は、お互いに密接な関連・連携のもとに多重的に恒常性を維持できるように働いています。（スライド1）

医科「生理学展望」 16版 p44

② 「ホメオスターシス」のメカニズム（仕組み）

全身に張りめぐらされた神経系や組織が、外界からの刺激や体内の変化を敏感にキャッチして、自律神経系を介してホルモン分泌や血管を介して末梢の組織や臓器に変化を与えて、バランスを取ろうとします。体内では同時に様々な変化にさらされており、多重的で微妙なバランス調整が常になされています。

そのため中枢神経系や神経支配を受けている末梢の組織・臓器に大きな障害がないことが前提になります。重症心身障害児は中枢神経系の障害が基本にあり、合併症も多岐にわたり組織・臓器に障害を持ち、ホメオスターシスが上手く働かず、体の恒常性（健康）維持が困難になります。言葉を換えれば「生理的な予備能力が小さい」、あるいは「健康維持に余裕がなくきめ細かな対応が必要」になります。（スライド2、15）

このことを理解したうえで、健康面に留意した支援が必要です。

③ 体温の維持（1）

具体的な例を体温で説明します。

ヒトの体温は概ね36度から37度で調節されており、朝起きたときは、体温は低めで食事後や昼間など体を動かしたときは上昇しますが、概ね1℃以内の変動です。（脳や体の中心部の体温は概ね37度前後です。）体内で起こっている代謝（化学反応）は酵素を介して行われていますが、その最適温度幅が狭く、そのため体温を37℃前後に保つ必要があるからです。恒温動物は同じ様な仕組みを体内に持っています。そのため体温は、今現在の健康状態の重要なパラメーターになります。

多くの場合発熱は感染に伴いますが、体温調節機能が十分に働かない状態では、緊張亢進時や環境温度の上昇に伴う“うつ熱”として容易に体温上昇を起こします。

このような時、高熱による組織の障害を防ぐために、生体は体温を下げようとします。

また環境温度の低下などで、体温が下がるときには生体は熱（エネルギー）を産生することで体温低下を防ごうとします。（スライド3）

ホメオスターシスについて

Homeostasis

- ヒトの体が、外部環境や体内変化に対して常に生命維持に必要な生理的機能を正常に保とうとする事である
- 体温, 血糖値, 循環・血圧, 呼吸・代謝, 免疫(抵抗力)など生理的なあらゆる面に渡っている
- ヒトの体の生理機能はお互いに関連しており, 多重的な恒常性維持機能を備えている

スライド 1

そのメカニズム

自律神経・ホルモンと組織・臓器の多重的で微妙な連携によるバランス調整

対応する組織・臓器に障害が無ければスムーズに連携して、恒常性が維持される

重症心身障害は中枢神経系の障害と、合併症として体組織や臓器に障害があり、その連携が上手く働かない事がある

そのため恒常性維持が困難となり、生理的な予備能力(体の余裕)が小さい

スライド 2

体温の維持(1)

ヒトの体温(平熱) 36度から37度を保つ

体温上昇時の反応・・・

(環境温度の上昇、運動・緊張時、感染症罹患時)

発汗(気化熱)による体温の低下

末梢血管拡張による体熱の放散

(感染症に対しては、免疫力の動員)

体温低下時の反応・・・環境温度の低下

血管収縮により皮膚温度を低下させ、放熱を少なくする

筋肉を収縮し熱(エネルギー)を産生

代謝を促進して熱を産生

スライド 3

4 体温の維持 (2)

「楽ら」HPより <http://www.rakura.net/> 一部改変

体温調整メカニズムの概要です。

上昇した体温を下げるために、ヒトは汗をかき気化熱で体温を下げようとします。また自律神経を介して末梢の血管を拡張して皮膚からの熱の放散を増加させます。

体温上昇時にはエネルギー消費も増加するため呼吸も速くなり、呼気からも多くの水分を蒸発させます。そのため体内から水分を無駄に出さないために、尿の濃縮が起こり尿量を減らして水分を体内に保持しようとしています。

発汗などにより水分が体内に不足（脱水）すると、渴水中枢（視床下部）が反応して口渇感を訴え飲水を促し、神経系を介して腎臓や副腎に作用して尿量と電解質の調整をおこなっています。

また環境温度が低下したときは、末梢血管を収縮させ皮膚からの熱の発散を防ぎ内部に貯めるようになり、筋肉を刺激して代謝を亢進して体内のエネルギー（熱）を作り出し体温を高めようと働きます。

このように体温調節において、様々な生理的機能がバランスよく動員され恒常性維持を行っています。（スライド4）

5 体温について

ヒトの体は食べ物を代謝して運動などに必要なエネルギーを産生していますが、そのエネルギーの75%を体温維持に使っています。運動をすると筋肉でエネルギーの産生が高まり、体温上昇を起こします。また食事後その消化吸収時に発熱を伴い、一過性体温が上昇します。

ウイルスなどによる感染症罹患時は、免疫機構が働きウイルスの増殖を押さえ込むためにサイトカインが産生されます。サイトカインは「内因性発熱物質」とも呼ばれ、プロスタグランディンなどを介して発熱中枢を刺激して体温の上昇をきたします。体を高温にしてウイルスの増殖を抑えるための、生体にとっては合目的な反応です。

高温にリセットされた体は、平熱の37℃は「低体温」と認識して、体温を上昇させる機構が働きます。つまり末梢血管を収縮させ皮膚からの放熱を減らし、筋肉を振るわせて熱を産生します。これが「悪寒戦慄」です。いったん体温が上昇すると、過剰な体温上昇に対してはこれまでとは逆の、発汗などによる体温低下の機構が働きます。

（感染による発熱の初期は、末梢の手足は冷たく感じられます。うつ熱では末梢はほてって暖かく感じます。）

重症心身障害児は、体温調節機能が上手く働かない事があり、また自ら水分摂取や、衣服での調節やウチワで風を送る事などが困難なため、支援者にとって発熱時のきめ細かな対応が大切です。（スライド5）

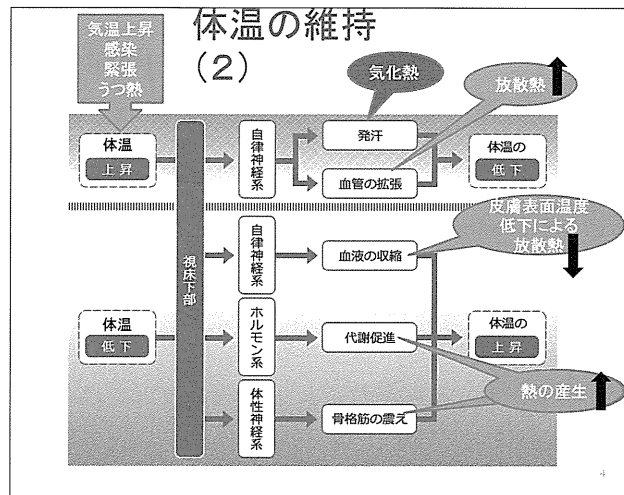
6 呼吸のメカニズム

河野秀海ブログ <http://shukai.seesaa.net/article/279651728.html> より

横隔膜の収縮（下方に押し下げられお腹がふくれます）により胸腔容積が増大して陰圧となり、空気が流入します。無意識のうちに呼吸を行っていますが、これはヒトが活動する源になるエネルギーを効率的に産生するため、空気中の酸素を取り入れる為です。同時に代謝産物である二酸化炭素（炭酸ガス）を体外に排泄しています。これをガス交換と呼びます。

ガス交換が行われる場所は肺胞で、酸素は赤血球のヘモグロビンを介して体内に取り込まれ、血液中の炭酸ガスは拡散により肺胞内に移動して排泄されていきます。このバランスを呼吸回数や心拍数、腎機能などを介して生体は微妙に調整して恒常性を維持しています。

息を吸うこと（吸気）は閉じられた胸郭の空間を拡げて自然に外界の大気圧より低い陰圧状態をつくり、



スライド 4

体温について

平熱は生体の恒常性維持の基本

生理的な体温上昇

- 運動
- 食事摂取に伴う代謝亢進

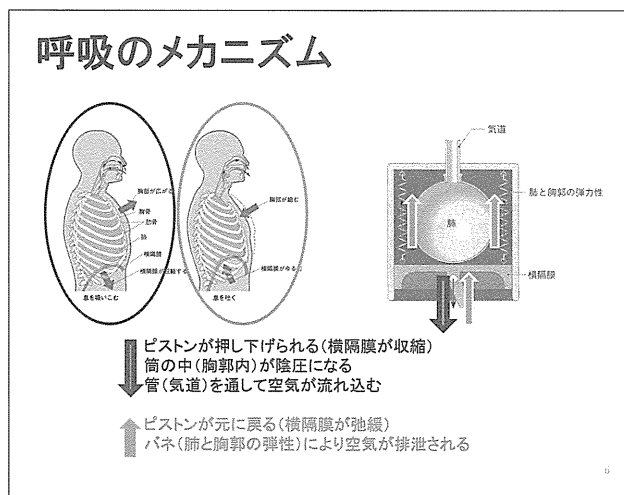
感染に伴う発熱について

- ウイルスをとっては高温は増殖に不利(生体の防御反応)
- 悪寒戦慄を伴う
- 初期は抹消が冷たい

うつ熱について

- 環境温度の上昇に伴い体温が上昇

スライド 5



スライド 6

(圧をかけて押し込むのではなく) 自然に空気が流れ込む事です。逆に息を吐く事(呼気)は、拡張した弾性を伴って胸郭が弛緩して大気圧より胸腔内圧が高くなり呼気を体外に出す事です。人工呼吸器では、空気(酸素)を陽圧にして胸腔内に“押し込む”事になり、非生理的なメカニズムとなります。うまく同調して呼吸回数を維持できれば、エネルギー消費を抑える呼吸のストレスを軽減できますが、逆にストレスとなり緊張が亢進してしんどい状態になる事もあり、注意深い観察が必要です。(スライド6, 7)

7 酸素とガス交換について

酸素は活動に必要なエネルギーを効率よく産生するために、生体にとっては必要不可欠な要素です。空気中には約20%の酸素が含まれており、呼吸運動により主気管支から20数回分枝した肺胞部分まで運ばれ、そこで赤血球のヘモグロビンと結合して体内(血液)に取り込まれます。同時に代謝産物である二酸化炭素(炭酸ガス)を肺胞から拡散により排出しています。これを「ガス交換」と呼びます。

この肺胞面積は成人でテニスコート1面分に相当するといわれています。重症心身障害児で誤嚥性肺炎を繰り返していると、この肺胞自体が障害されて呼吸面積が減少します。

また側弯症や胸郭の変形でまた側弯症や胸郭の変形で、比較的太い気管支が外側から圧迫されて呼吸障害を起こすことがあります。(スライド8)

8 空気の通り道(気道)と誤嚥

空気は鼻腔、喉の奥の咽頭部を通り、喉頭から気管・左右の肺に到達しますが、咽頭下部の喉頭入り口周辺では、空気と食物の通り道が交差します。食べ物を飲み込むとき(嚥下時)、気道の蓋(喉頭蓋)が閉じます。また呼吸するときは、誤嚥しないよう食べ物を食道に送り込む運動は止まり、気道の蓋が開きます。この調節は不随意運動(無意識下の運動)で、舌周囲、咽頭部や喉頭部の多くの筋肉の微妙な調節の上に成り立っています。

この部位での調整がうまくいかないと誤嚥を起こしてしまいます。

誤嚥について

空気を吸うときは、食物を同時に食道には送り込めませんが、その調節機能の障害があると空気と一緒に唾液が気道にタレこみます。また食べ物を飲み込むとき、嚥下機能の障害があると食べ物が気管に飲み込んでしまいます。さらに吐物が下咽頭付近に溜まり、呼吸時に吐物を大量に吸引して窒息に至ることもあります。

健常者はこれを無意識のうちに上手に行っていますが、重症心身障害児では、その調節機能が上手く働かないことが多く、誤嚥を来しやすい状態があります。

支援者は食事の時の誤嚥状態や、唾液などのたれ込みによるゼコゼコの有無について把握しておく必要があります。

9 呼吸障害の原因

呼吸障害の原因は、(1)気道の狭窄や閉塞、(2)呼吸器官の変形や機能不全、(3)肺炎による肺胞面積の減少に大きく分けられます。また心不全による心機能低下に伴い、呼吸困難を呈することもあります。

重症心身障害児は、顎の発育が悪く相対的に舌が大きいこともあり、舌根沈下で上気道の閉塞を来しやすい特徴があります。また経鼻経管栄養を行っていると、副鼻腔炎になりやすく鼻粘膜の肥厚も相まって鼻腔が狭くなりがちです。

また加齢に伴って四肢拘縮変形に伴い胸郭の変形、脊椎の側弯前弯などで気道の圧迫が起こり、恒常的な呼吸障害の原因になります。また胸郭を大きく広げる重要な働きをする横隔膜がマヒして呼吸運動が十分できないと、呼吸困難を生じやすくなります。

呼吸について

体内で最も効率よく活動エネルギーを産生するために、酸素(O₂)が不可欠で、大気から取り込むための機能同時に体内の代謝で産生された老廃物(炭酸ガス)を肺(肺胞)で交換して、再び大気に放出する

1. 息を吸って吐く(換気):吸気と呼気

吸気……横隔膜や肋間筋が収縮して胸腔を拡大すると、そこは陰圧となり、自然に空気が流れ込む

呼気……胸郭を拡大させていた筋群が弛緩して胸腔内の圧が高まりガスが外に流れ出る

2. ガス交換

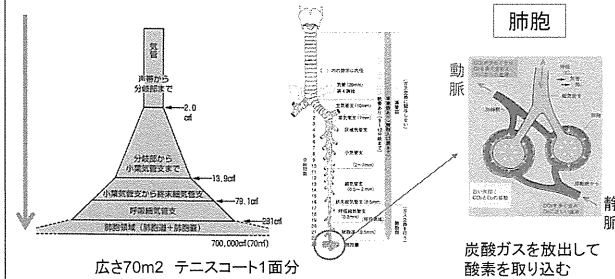
気道を経由して肺胞に達した吸入気中の酸素を肺循環(赤血球のHbに結合)に受け渡し、同時に血液中の炭酸ガスを受け取って次におこる呼気により体外へ放出する

7

スライド 7

酸素とガス交換について

気管支から20数回分枝して肺胞に至ります



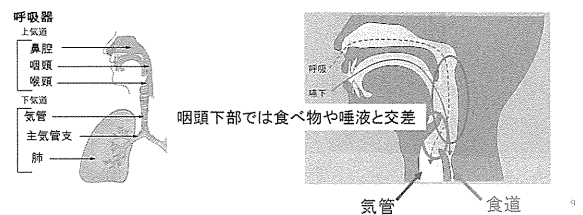
8

スライド 8

空気の通り道(気道)と誤嚥

気道……空気の通り道

鼻孔(あるいは口)から喉の奥(咽頭部)を通り、喉頭部から気管に至り、気管は肺に達して分枝を繰り返す、ガス交換を行う肺胞に至る



9

スライド 9

気管・気管支軟化症では気管軟骨が弱く、呼気時、胸腔内の陽圧にまけて気管が扁平化して呼気時の喘鳴・呼吸苦を生じます。喘息症状との鑑別が重要です。

ガス交換が行われる肺泡が肺炎などで広範囲に障害されると、酸素化が十分行われなくなり、低酸素状態となり多呼吸や努力呼吸が生じます。

このように重症心身障害児では、さまざまな原因が入り混じって呼吸困難を生じやすくなっており、常時酸素吸入が必要になる場合も少なくありません。

このため、支援者は様々な原因で呼吸障害が起こることを理解して、呼吸障害の兆候をきめ細かく観察することが良い支援に繋がります。(スライド10)

10 どの様に呼吸障害を捉えるか

ではどのように呼吸障害を捉えれば良いでしょうか。

まず耳で呼吸時の音を確認します。呼吸障害が無ければ音は聴取されませんが、ゼロゼロ、ゴロゴロ音があれば空気の通り道が何らかの原因で狭くなっています。また呼吸回数(多呼吸)、鼻翼をピクピク(鼻翼呼吸)や陥没呼吸などのしんどそうな呼吸(努力呼吸)は、目で確認できます。呼吸障害時には苦悶表情は顔色不良、爪のチアノーゼの有無の観察も重要です。この時に役立つのがパルスオキシメーターです。簡単に客観的に酸素不足(低酸素状態)を評価できます。

どんな時に呼吸が苦しくなるか、楽になるかを観察しておく、良い支援・無理のない支援に繋がります。いずれにせよ、平素の呼吸状態や顔色、爪の色、をしっかりと把握しておくことが重要です。(スライド12)

11 パルスオキシメーターについて

パルスオキシメーターは、プローブを指先や耳などに付けて、脈拍数と経皮的動脈血酸素飽和度(SpO₂)をモニターする医療機器です。

1974年日本人によってその原理を発見、開発された医療機器であり、現在の臨床現場ばかりでなく、在宅医療の現場でも無くてはならない機器となっています。ガス(酸素と二酸化炭素)分圧と正確な飽和度測定には動脈血の採血と測定機器が必要ですが、この機器は軽量で小さく持ち運びも操作も簡単で、指に挟むだけで痛みもなく短時間に動脈血の酸素飽和度を測定でき、呼吸状態の客観的(低酸素状態)の判断が可能です。

採血などの方法によって動脈血の酸素飽和度を測定したものと区別するため経皮的動脈血酸素飽和度SpO₂(エスピーオーツー)と呼びます。

モニター結果を内蔵メモリーに記録できるものや腕時計のような小型のものもあり、24時間以上の連続記録が可能でパソコン上に出力とデータ分析が可能です。(スライド12)

酸素化が十分にされた値(正常値)は96%以上です。高濃度の酸素を吸入しても、飽和度で示すために100%を超えることはありません。酸素吸入時のSpO₂98~100%であってもO₂(動脈血の採血による酸素分圧:PaO₂)は100~500mmHgまでの幅をとりうるので注意が必要です。吸入気酸素濃度50%以上の高濃度酸素を長時間吸入することにより気道粘膜や肺泡が障害され、重篤な場合そのために呼吸不全を生じます。酸素投与中SpO₂が正常値であれば、酸素投与量を細かく調整して下げていくことが原則です。

酸素20%の大気(ルームエア)の場合PaO₂は100mmHg程度(SpO₂は96~98%)が正常値で、SpO₂80%台に低下すると、“チアノーゼ”を起こし、低酸素状態となります。

重症心身障害児はちょっとした体調の変化で、SpO₂が変動します。また姿勢によっても大きく変わることがあるため、呼吸が落ち着いている時の平素のSpO₂値を把握しておくことが大切です。

持続的に90%を切るときは、酸素投与も必要になります。

末梢循環が悪い場合、正確な値が計れないこともあり注意が必要です。(スライド12)

呼吸障害の原因

気道(空気の通り道)が狭くなる(閉塞)

鼻腔～咽頭～喉頭～主気管支～気管支
どこが狭くなっても呼吸障害をおこす

呼吸器官の変形・機能不全(胸郭、横隔膜、脊椎、
気管・気管支、呼吸中枢)

胸の動きが悪くなり酸素を十分に取り込めない
(誤嚥性)肺炎による肺胞面積の減少
ガス交換面積減少による低酸素症

10

スライド10

どのように呼吸障害を捉えるか

健康状態が安定している平素の呼吸状態や姿勢を把握

耳でまず確認

ゼコゼコ・ゴロゴロ音

目で確認

呼吸の速さ(回数) しんどそうな(努力性の)呼吸をしているか?

顔色や爪の色は(チアノーゼ)?

どんな時に呼吸が楽になる? 逆にしんどくなる?

目覚めている時? 寝ている時? ではどう

顎の位置や首の角度、体の向きを変えると?

食事と関係している?

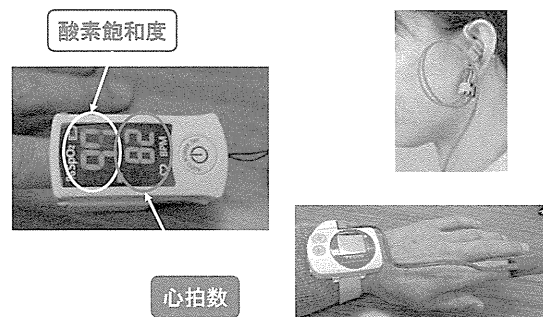
突然症状が出現するの?

パルスオキシメーターの利用

11

スライド11

パルスオキシメーターについて(1)



スライド12

12 循環器系について

ヒトの体は精密機械です。それぞれの組織・臓器が単独で動くのではなくお互いに密接な連携・ネットワークのもとで働いています。

循環器系は全身に張り巡らされた血管を通して、心臓のポンプ機能により血液を流して栄養や酸素運搬や不要になった老廃物を運ぶ役割を担っています。

重症心身障害児は運動障害を伴い、大道や手足の動きが少なく末梢血管の発育が悪い（血管が細い）ことがあります。（そのため医療現場では、採血や静脈路確保に苦勞することがしばしばあります。）また心臓のポンプ機能が障害されている場合は、末梢の血液循環が悪くなり四肢が冷たくなり、体温調節にも影響します。

誤嚥性肺炎を繰り返して肺が“硬くなっている”場合、肺に血液を送り出す右心室に負荷がかかり、右心不全状態に陥りやすい傾向があります。

先天性心奇形を合併している場合は、感染症などを契機に容易に心不全状態に陥りやすく、循環器専門医との連携が必要になります。（スライド14）

13 重症児者の病態：障害の関連図

重症心身障害児は様々な合併症を持っています。その中心が呼吸障害で、生命的予後を大きく左右します。また図にあるように様々な症状を呈しやすく、お互いに関連してこのような病態が起こります。

嚥下障害があると誤嚥を来しやすく、誤嚥は激しい咳こみ、それに誘発される嘔吐、吐物の誤嚥を起こしてしまい窒息に至ることもあります。

呼吸障害があると、食事も充分摂れず、ストレスも増しエネルギー消費も亢進して栄養障害にも陥る易く、それが免疫（抵抗）力も低下するという“悪循環”に陥ります。この様にもともと生理的な予備能力が低く、そのために重篤化しやすいのが重症心身障害児です。

このことを支援者・関係者は理解して、一人一人の健康面での特徴と生活環境を考慮した支援が必要となります。（スライド15）

（国立病院機構南京都病院 宮野前 健）

参考図書

- (1) 在宅重症心身障害児者支援者育成 研修テキスト
平成26年度厚生労働省障害者総合福祉推進事業
在宅重症心身障害児者を支援するための人材育成プログラム開発事業
公益財団法人日本重症心身障害福祉協会
<http://www.zyuusin1512.or.jp/> この HP よりダウンロードが出来ます
- (2) 重症心身障害児（者） 医療ハンドブック第二版
小川勝彦 著 児玉和夫 監修 三学出版 3,200円

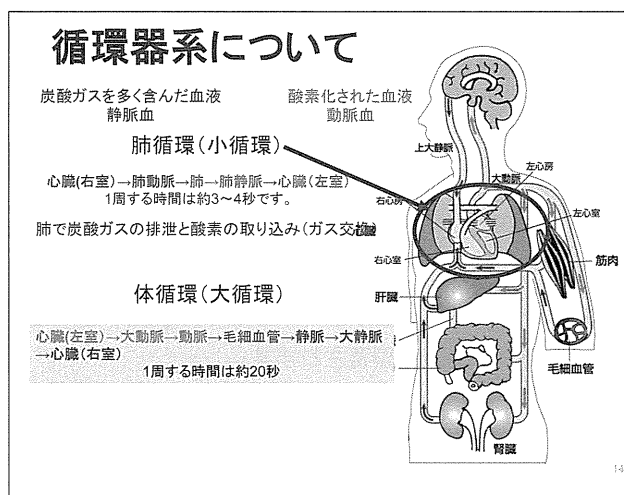
パルスオキシメーターについて(2)

1974年世界に先駆け日本で開発された(青柳卓雄氏
島津製作所・日本光電の技術者)

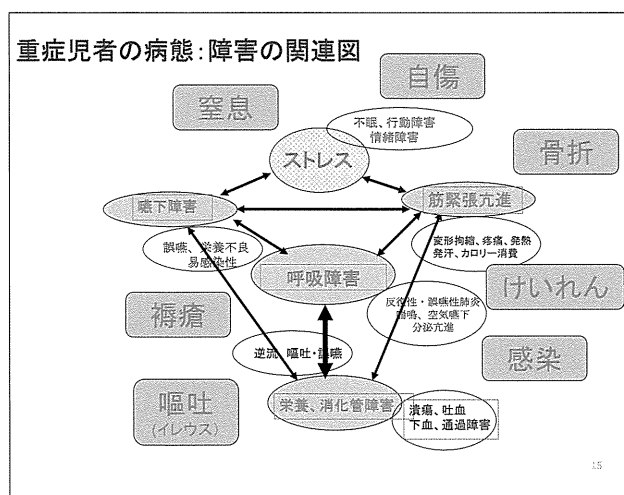
パルスオキシメーター(pulse oximeter)とは、プローブを指先や耳などに付けて、侵襲せずに脈拍数と経皮的動脈血酸素飽和度(SpO_2)をモニターする医療機器である。モニター結果を内蔵メモリーに記録できるものや腕時計のような小型のものもある。

Severinghaus氏[2]は2007年のAnesthesia and Analgesia誌において「青柳氏の開発したパルスオキシメーターは、ノイズを有益な情報に転換する天才の発想」と評している

スライド13



スライド14



スライド15