

神経症状の合併症に関する医療実態調査ならびに予防的訓練法の創出

研究分担者 林 雅晴 淑徳大学看護栄養学部看護学科 教授

研究要旨

色素性乾皮症（XP）患者において神経症状に関連した歯科・口腔衛生分野、整形外科・リハビリテーション分野、全身麻酔での合併症に関する診療ガイドラインの作成を目指して調査研究を進めている。2017年度の一次調査に続いて、小児整形外科を対象とした「色素性乾皮症の整形外科・リハビリテーション医療の調査研究」の二次調査を行った。さらに口腔衛生に関連して年長XP-A患者での栄養評価を行ったところ、3例で脂肪肝を認め、摂取カロリーの調整を試みた。

A．研究目的

A 群色素性乾皮症（XP-A）患者では、神経症状の進行が患者 QOL と生命予後を左右する。歩行障害、嚥下障害の出現に伴い、活動性の低下が急速に進み、重度化する。本研究では、色素性乾皮症（XP）患者において、神経症状に関連した歯科・口腔衛生分野、整形外科・リハビリテーション分野、全身麻酔での合併症に関する診療ガイドラインの作成を目指す。

B．研究方法

（1）2017年度の一次調査に続いて、小児整形外科を対象とした「色素性乾皮症の整形外科・リハビリテーション医療の調査研究」の二次調査を行った。

（2）2017年度まで臨床研究を進めた口腔衛生に関連して、年長 XP 患者において栄養状態についての臨床的検討を行った。

（倫理面への配慮）

東京北医療センターの研究倫理審査委員会において承認を得た。

C．研究結果

（1）「色素性乾皮症の整形外科・リハビリテーション医療の調査研究」の一次調査では12施設より回収され3施設から該当患者が報告された。2018年度は3施設に対して二次調査を行った。2施設から回答が得られ、患者は29歳男性、22歳男性であった。いずれも尖足がみられたが内反足を認めず、整形外科の手術は施行されず、リハビリテーション介入、理学療法が施行されていた。22歳男性では食事嚥下訓練も行われていた。

（2）口腔衛生に関連した栄養状態についての臨床的検討：口腔衛生との関連した栄養状態の検討を行った。経管栄養のXP-A患者（28歳、寝たきり）において、低アルブミン血症に対し摂取カロリーを

25 kcal/kg/日まで増やしたところ、肝機能障害、乳酸アシドーシス、インスリン抵抗性高血糖が出現し、遷延化した。摂取カロリーを15 kcal/kg/日に調整したところ、多くの症状が改善したが、脂肪肝は持続した。他にも23歳XP-A患者、33歳XP-A患者（高血糖も合併）でも脂肪肝が認められ、摂取カロリー調整を試みた。

D．考察

（1）今回の調査は小児整形外科研修施設28施設を対象とした。XPは希少疾患で患者数は少ないことから、今後、全国の整形外科研修施設を対象にした同様調査を行う必要性が示唆された。

（2）XP患者ではミトコンドリア機能の異常が報告されており、過剰な糖負荷が肝機能など全身状態増悪の原因になったと推察された。さらにXP患者においては通常の重症心身障害児・者と比べ必要カロリーが少ない可能性も予想された。

E．結論

今後も、アンケート調査によってXP診療での整形外科・リハビリテーション医療の現状を明らかにするとともに、自宅で実施可能な嚥下訓練アプリの開発（2017年度から進行中）年長XP患者での栄養評価・指導を進める。

F．健康危険情報

無し

G．研究発表

1. 論文発表

Hayashi M. Neurological disorders and challenging intervention in xeroderma pigmentosum and Cockayne syndrome. In Nishigori C, Sugawara K, eds. DNA Repair Disorders. Singapore: Springer,

2019, pp.87-98 (12 pages in 221 pages). doi: 10.1007/978-981-10-6722-8_7.

Niwa T, Okazaki T, Yoneda T, Shibukawa S, Suzuki K, Hayashi M, Imai Y. Characteristic phase distribution in the white matter of infants on phase difference enhanced imaging. *J Neuroradiol* 2018; 45(6):374-379. doi: 10.1016/j.neurad.2018.03.001.

Akutsu Y, Shirai K, Takei A, Goto Y, Aoyama T, Watanabe A, Imamura M, Enokizono T, Oto T, Hori T, Suzuki K, Hayashi M, Masumoto K, Inoue K. A patient with peripheral demyelinating neuropathy, central dysmyelinating leukodystrophy, Waardenburg syndrome, and severe hypoganglionosis associated with a novel *SOX10* mutation. *Am J Med Genet (A)* 2018; 176(5):1195-1199. doi: 10.1002/ajmg.a.38657.

林雅晴. 小児神経疾患におけるメラトニン研究と治療の試み. 淑徳大学看護栄養学部紀要 2018; 10:1-6.

渡邊肇子, 福水道郎, 林雅晴. 本邦で入手できるメラトニンサプリメントの品質評価. 脳と発

達 2018; 50(5): 364-366.

2. 学会発表

宮田理英, 山口明日香, 有坂敦子, 荒木聡, 林雅晴. A 群色素性乾皮症 2 例における消化器合併症. 第 60 回日本小児神経学会総会. 2018, 5.31, 千葉
安達恵利子, 宮田理英, 松原洋平, 清原鋼二, 鹿島田健一, 宮井健太郎. 遷延する乳酸アシドーシス, 肝合成能低下を認めた A 群色素性乾皮症の一例. 第 91 回日本内分泌学会, 2018, 4.26, 宮崎
(発表誌名巻号・頁・発行年等も記入)

H. 知的財産権の出願・登録状況

(予定を含む。)

1. 特許取得
無し
2. 実用新案登録
無し
3. その他
無し