

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 宮田 理英
公設社団法人地域医療振興協会（地域医療研究所）東京北医療センター小児科部長

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、栄養管理、整形外科・リハビリテーション分野、心臓における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。2020年度は、一部家族会において介入した歯科的治療や嚥下予防トレーニングの紹介により、変化があったかどうかについての嚥下に関するアンケートを施行した。また、心臓合併症については、合併症のある2患者の経過を追うとともに、全国家族会に対してアンケート調査を行った。

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。また、最近では栄養面、心臓合併症における管理の困難さもみられてきている。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、栄養管理、整形外科・リハビリテーション分野、心臓における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）歯科的介入を行った XP 家族会の会員に対して、嚥下に関するアンケート調査を行った。

（2）全国 XP 家族会に対して、心臓合併症に関するアンケート調査を行った。

（3）関与している心臓合併症のある患者 2 名の臨床経過を追った。

（倫理面への配慮）

公益社団法人地域医療研究所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）44 名の患者家族に対してアンケート送付を行い、34 名（5-43 歳、 21.1 ± 8.0 歳）より回答を得た。嚥下トレーニングを行っているのは 3 名に過ぎず、マウスピース作成を行ったのが 2 名、食事形態を変えたのが 1 名であった。5 名で吸引を開始していた。マウスピース作成の 1 名において、よく噛むようになったという変化が認められた。

（2）108 名の患者家族に対してアンケートを送付し、81 名（1-42 歳、 21.2 ± 9.2 歳）より回答を得た。10 名において徐脈（ 27.8 ± 4.0 歳時）

において徐脈、5 名（ 22.4 ± 4.6 歳時）において不整脈、6 名（ 23.8 ± 9.6 歳時）において機能低下を含む心臓超音波検査異常を認めた。23 名で心電図、63 名で心臓超音波検査が行われたことがないという回答であった。

（3）1 名は Mobitz II 型房室ブロックによる徐脈の増悪、心機能低下を認め、32 歳時に心不全で死亡した。病理解剖施行中である。1 名は Wenckebach 型房室ブロックと軽度の心筋肥厚を認めており、経過観察中である。

D. 考察

（1）嚥下に関するトレーニングはまだ定着しておらず、今後も情報提供をしていきたい。また、マウスピース作成や食事形態の変更による経口摂取の維持が得られている患者がおり、今後の介入による期待ができる。XP 患者における歯列や嚥下機能の変化を今後検討し、歯科的介入を積極的に行っていくことを予定している。

（2）主に 20 歳以降の年長 XP 患者において、徐脈、不整脈、心機能低下などが認められていることがわかった。徐脈に関しては、ブロックなどの不整脈から生じているのか、自律神経の問題であるのか、今後検討は必要である。また、ほとんどの患者で心電図、特に心臓超音波検査が施行されていないことがわかった。今後、年長 XP 患者における心臓定期検査を行うことを推奨し、さらにデータを集めていきたい。

（3）死亡した XPA 患者においては、神経的な解析とともに心臓や肝臓に関する解析も行っているところである。もう 1 名の XPA 患者に関しては、半年に 1 回のホルター心電図、心臓超音波検査を行い、経過を追っていく予定としている。

E. 結論

（1）嚥下に関するトレーニングはまだ周知が

十分でなく、定着していないことがわかった。また、少数ではあるが、マウスピース作成や食事形態変更が経口摂取維持につながっていることが示唆された。今後、歯列の年齢による変化を検討し、さらに歯科的介入を行っていくとともに、嚥下に関するトレーニングの周知、定着を目指したい。

(2) 主に 20 歳以降の年長 XP 患者において徐脈や不整脈、心機能低下などのリスクがあることが示唆された。また、心臓に関しては定期検査が行われていないことがわかり、今後の介入が必要と判断された。

(3) 年長 XP 患者において、進行性の心臓合併症が起る得ること、心臓合併症が XP 患者の死亡原因となり得ることがわかり、今後の検討を続けたい。

F. 健康危険情報

なし

G. 研究発表

1. 論文発表

Mizuno T, Miyata R, Hojo A, Tamura Y, Nakashima M, Mizuguchi T, Matsumoto N, Kato M. Clinical variations of epileptic syndrome associated with PACS2 variant. Brain and Dev. 2021; 43(2): 343-347.

2. 学会発表

Miyata R, Kuranobu D, Hayashi M. A Patient with xeroderma pigmentosum type A who has progressing heart complications. 16th International child Neurology Congress. Oct. 12-23, 2020 (Virtual)

H. 知的財産権の出願・登録状況

(予定を含む。)

1. 特許取得

なし

2. 実用新案登録

なし

3. その他

なし