厚生科学研究補助金（子ども家庭総合研究事業）
分担研究報告書

# 小児の運動性疾患の介護等に関する研究

分担研究者　二瓶健次　国立小児病院神経科
研究協力者　粟屋　豊、聖母病院小児科
君塚　葵　心身障害児総合医療療育センター
池田正一　神奈川県立こども医療センター歯科
三宅捷太　横浜市保土ケ谷保健所
小林信秋　難病のこども支援全国ネットワーク

見出し語：ガイドライン、運動性疾患、難病、介護、先天性無痛無汗症、骨形成不全症、障害児保育

研究要旨：（目的）特殊な臨床症状をもつ運動性疾患で従来の方法では適応できない介護、生活援助についてその疾患にあった介護のガイドラインを作成すること、ならびにそれらのガイドラインがどのように作成されるべきかについて明らかにすることを目的とした。（方法と結果）特異な介護を必要とされるミトコンドリア脳筋症、先天性無痛無汗症、骨形成不全症、ムコ多糖症などが今回の対象とされた。ミトコンドリア脳筋症では生活指導として病期の分類、その時期に必要な生活指導について検討した。先天性無痛無汗症については早期に現れる足部の骨障害を保護することにより、その後に進行する他の骨、関節の障害を予防することが可能であり、予防的装具の重要性を指摘した。口腔内の咬傷予防のための保護プレートの長期装着とその合併症について検討されたが、保護プレートは有用である。

また、全国の親の会への調査により、多くの親の会で介護や生活指導、教育現場でのガイドラインを必要としていることが明らかになった。障害児保育の実態についての横浜市の309施設について調査が行われたが、70％に障害児を受け入れており、児、親ともに効用があったとしている。保育園での生活指導のためのガイドラインが求められていた。

（作成物）1，ムコ多糖症のガイドライン「ムコ多糖症の理解のために」、2，「先天性無痛無汗症の歯科的ガイドライン」の英文版（ホームページ掲載用）

---

## A、研究目的

小児の運動性疾患には、中枢性疾患、筋肉疾患、脊髄疾患、末梢神経疾患、、骨疾患など様々な原因で起こり、その原因によって現れる症状は異なり、介護の方法も異なる。しかし、従来は運動疾患として脳性麻痺、筋ジストロフィーなど数の多い疾患を中心に介護法が研究されてきた。しかし、最近は診断法の進歩により細かく診断されるようになり、それぞれの疾患に対応した介護が求められるようになってきた。われわれは、このような比較的まれな疾患も取り上げて、その中で特徴的な症状に対する介護法を検討し、広く運動性疾患全般にも応用することを目的とした。また、現在の症状のみならず、将来起こるであろう合併症を予防するための介護についても検討する。どのような介護のガイドラインが求められているかについても検討し、家族、学校、園、保健所、社会一般へのガイドライン、介護の手引きを作成する。

## B，研究方法

1，運動性疾患の生活介護に関する研究

1）生活援助：運動性疾患とくにミトコンドリア脳筋症の生活援助について（国立小児病院神経科　二瓶健次）

2）排尿、排便に関する介護に向けて：先天性無痛無汗症の排尿、排便の実態について（聖母病院小児科　粟屋豊）

3）関節保護について：先天性無痛無汗症における関節保護、介護（心身障害児総合医療センター　君塚葵））

4）虚空内介護について：先天性無痛無汗症、骨形成不全症における歯科的介護（神奈川県立こども医療センター）

2，社会的援助に関する研究

1）簡易型伝度追う車イスの使用調査について（心身障害児総合医療療育センター　君塚葵））

2）障害保育から見た運動性疾患の介護マニュアルについて（横浜市保土ケ谷保健所　三宅捷太）

3）親の会の調査と冊子の作成について（難病のこども支援全国ネットワーク　小林信秋）

C，研究結果と考察

1）運動性疾患の介護に関しては、これまで脳性麻痺を中心にリハビリテーションの面からなされてきた。これらの手法が多くの運動性疾患にも適応されてきた。一般的に運動の指導についてもできるだけ筋肉を使うことが薦められている。しかし、筋肉疾患のなかには、運動を制限する悲調がある疾患もあり、家庭や教育の現場で混乱を招くことがある。今回は最近注目されてきているミトコンドリア脳筋症ついてに検討した。この中でMELASと呼ばれるミトコンドリア脳筋症はしばしば脳梗塞発作、高乳酸発作が起こり生活を脅かしている。これまでの症例の臨床症状を解析し臨床的に4期に分類する試みを行った。この中で2，3期で発作が多く、生活指導が重要である。発作の誘因を検討した結果、運動や、海水浴、入浴、精神的ストレスにより誘発されることが多く、生活上の制限が必要なことが示された。来年度にはこれらをさらに解析して適切な指針が作成されるであろう。

今後もそれぞれの疾患の適切な生活指導のためのガイドラインを作成する予定である。

2）運動性疾患の児の生活の面で、排尿、排便は大きな問題で、これからはこの問題も取り上げていく方針である。排泄に関しては（1）排泄のコントロール（2）運動障害のための排泄行動の障害（3）排泄行為後の処理、などが問題として考えられる。今回は自律神経障害、感覚障害、知能障害をあわせもつ先天性無痛無汗症の排泄コントロールについて検討された。7歳以上でも夜間遺尿が35％、昼間遺尿が40％と高率に認められた。発汗異常、膀胱知覚の障害、自律神経障害、知能障害などが関連していると考えられた。今後生活指導について検討する。

3）運動性疾患において整形外科領域で扱われる骨、関節は重要な領域を占めているが、今回は特に14例の先天性無痛無汗症の足部障害について検討した。早期から足部の骨、関節障害が見られ、次第に他の関節に波及していく。従って、病変を早期に把握し、その後の見通しを立てて、装具の接触や圧迫による擦傷や蓐瘡を予防しなければならない。あまり無理な矯正をしない、強固な装具にしない、肌に快適な傷つけない材質が望ましい。早期から装具を適用することにより二次的に起こる他の関節の障害の進行を予防することが可能である。そのためにも装具の開発を考えていきたい。

先天性無痛症に限らず、運動性疾患の場合現在の症状のための介護も重要であるが、将来予想される障害を予防するための介護や適切な装具の装着も今後は研究されなければならない。

4）運動性疾患の生活のなかで、口腔は重要な要素をもっている。これまでは歯科的問題について別個に検討されることが多かったが、生活の一部として総合的考えていかなければならない。多くの運動性疾患の歯科的問題を集約的にもつと考えられる先天性無痛無汗症、骨形成不全症について検討された。今回は先天性無痛無汗症に殆どの例で見られる乳児期早期からの舌、口唇、頰粘膜の咬傷の予防のために保護プレートを作成し装着させているが、歯の萌出、破損に伴い度重なる再作成が必要であること、長期にわたるプレートの装着による歯列、歯槽部の発育を抑制するなどの問題点をもっている。プレート装置悪例について歯の傾斜度、歯槽部の形態、歯牙間幅径などについて検討した。

骨形成不全症において、多くの例で反対咬合が見られるが、年齢とともに進行する例があり、外科的矯正はいまだ検討事項が多いが、永久歯萌出時から歯科矯正管理が必要であるとしている。

2，社会的援助

1）生活圏の拡大に車イスは有用であるが、本人が動かせる場合は電動車イスはｓらに湯用である。今回は最近福祉用具として支給対象となった、従来の車椅子に簡単に取り付けられ、充電できる簡易型電動車椅子の効用、問題点などを明らかにするために実際に使用した患者からのアンケート調査を行なった。軽量、安価であるがメリットであるが、1回の充電で4キロメートルと走行距離が短いこと、馬力が少ないことなど課題が残されている。これらが改善されれば、運動性疾患の患者に広く利用されるようになるであろう。

2）障害児保育から見た介護マニュアルについて：学齢期前の障害をもつ児の保育も、親からの社会的ニーズは大きくなってきている。今回は横浜市内の公立、私立許可保育所、横浜保育所（私立無許可保育所の一部）の全保育所309ヶ所について障害児保育について療育、医療機関との支援状況を含めて実態調査を行った。70％の保育所で障害児保育を実施しており、本人、家族ともに効果をあげているとしている。同時に医療機関との連携をもっと深くすること、保育、介護のガイドラインなどの必要性が強く望まれていた。

3）現在、難病の親の会は数多く設立され、お互

いの情報交換や医療情報の収集、啓蒙活動をおこなっている。しかし、まだ多くの問題を抱えている。障害をもつこどもたちを援助していくために親の会は何を求めており、地域でより良く生活するためにどのような問題があるのかを、全国の３４団体の親の会に対して調査を行った。２６団体の（76.5％）から回答がありこれを集計している。
親の求めるものとして、医療情報、適切な医療機関を知りたいということは当然であるが、学校や教育、福祉、家庭での介護、保育、就職などに関する要望も多く、それぞれ40-60％に達していた。
また、親の会において何らかの啓蒙活動用の印刷物があるのは58％であったが、生活、教育、医療に関するすべてを網羅した完全ものは少ない。
これからも、それぞれの疾患に適した、実際に利用される親の会を要望を取り入れた生活、教育、社会へのガイドラインを作成する必要がある。

## E、結論

１，小児の運動性疾患の中で、特異な生活を脅かす臨床症状をもつ疾患（先天性無痛無汗症、骨形成不全症、ミトコンドリア脳筋症など）についての介護に関する研究を行った。
　先天性無痛症の足部の装具の装着は、その後の他の関節、骨障害の予防に有用である。口腔内の保護プレートは顎の発育を抑制する可能性もあるが有用である。骨形成不全症では反対咬合例が多く、進行することが多いので、早期より歯科矯正管理が必要である。ミトコンドリア脳筋症では発作を抑制するために精神的ストレス、運動、風呂などを制限する必要ががある。
２，障害児保育は、とくに小児の運動性疾患の児に有用と考えられるが、横浜市での調査で70％に受けいられていた。本人、家族ともに効果を上げていた。障害児保育におけるガイドラインが求められていた。
３，全国の難病の親の会、34団体に対する調査を行った。医療情報はもとより、生活指導、介護に関する家庭、学校、社会に対するガイドラインの作成が求められていた。
４，ムコ多糖症の手引書を作成した。
５，先天性無痛無汗症の英文のガイドラインを作成した。

## F，研究発表

学会発表
１）君塚葵ほか：先天性無痛無汗症の足部障害に関する研究、第14回日本義足学会、1998
２）君塚葵ほか：簡易型伝導車椅子利用の障害児の実態調査、第35回日本リハビリテーション学会、1998

## G，知的所有権の取得状況

１，小林信秋：ムコ多糖症の手引書「ムコ多糖症の理解にむけて」
２，池田正一：英文版「先天性無痛無汗症の歯科的ガイドライン」：ホームページへ掲載
３，鈴木文晴：「レット症候群の介護の手引き」

検索用テキスト OCR(光学的文字認識)ソフト使用
論文の一部ですが、認識率の関係で誤字が含まれる場合があります

研究要旨:(目的)特殊な臨床症状をもつ運動性疾患で従来の方法では適応できない介護、生活援助についてその疾患にあった介護のガイドラインを作成すること、ならびにそれらのガイドラインがどのように作成されるべきかについて明らかにすることを目的とした。(方法と結果)特異な介護を必要とされるミトコンドリア脳筋症、先天性無痛無汗症、骨形成不全症、ムコ多糖症などが今回の対象とされた。ミトコンドリア脳筋症では生活指導として病期の分類、その時期に必要な生活指導について検討した。先天性無痛無汗症については早期に現れる足部の骨障害を保護することにより、その後に進行する他の骨、関節の障害を予防することが可能であり、予防的装具の重要性を指摘した。口腔内の咬傷予防のための保護プレートの長期装着とその合併症について検討されたが、保護プレートは有用である。

また、全国の親の会への調査により、多くの親の会で介護や生活指導、教育現場でのガイドラインを必要としていることが明らかになった。障害児保育の実態についての横浜市の309 施設について調査が行われたが、70%に障害児を受け入れており、児、親ともに効用があったとしている。保育園での生活指導のためのガイドラインが求められていた。(作成物)1,ムコ多糖症のガイドライン「ムコ多糖症の理解のために」、2,「先天性無痛無汗症の歯科的ガイドライン」の英文版(ホームページ掲載用)