

研究報告

通所介護を利用している SIDA_s を有するコフィンローリー症候群について (症例報告)

宮本靖義、中島千春、波多野芙美、松井彩希、戸田香

中部大学生命健康科学部理学療法学科

要 旨

【背景目的】コフィンローリー症候群(CLS)はX連鎖遺伝性疾患であり、中等度から重度の知的障害を認める。不意の触覚刺激、音刺激、興奮刺激で誘発される意識消失を伴わない刺激誘発転倒発作(SIDA_s)が約20%に認められる。SIDA_sに対しては移動動作等において危険を伴いやすいため周囲の環境にも配慮する必要がある。今回、我々はSIDA_sを伴うCLS患者の介護指導現場に同行し、通所介護利用時に歩行器を利用することによって歩行効率の改善が確認できたので、経過を含め報告する。【方法】1. 調査の協力が得られた担当介護員の方に対する聞き取り調査 2. CLS患者の歩行の評価 【結論】CLS患者の歩行練習に歩行器を導入した。装着されているアームレストに体重を荷重することでSIDA_sに対する不安が解消し、ダイナミックなフォームを得ることができた。本人と介助者の疲労は軽減し歩行効率が改善されたことにより、行動範囲の拡大に繋がった。今回、歩行器の導入と簡易的な方法ではあったがSIDA_sの抑制には有効であることが示唆された。

I. はじめに

理学療法の対象となる疾患としては中枢神経疾患、運動器疾患、内部疾患、小児疾患、スポーツ傷害疾患等がある。近年、医療技術の進歩によりかつては理学療法の対象外であった疾患も対象疾患の1つとして挙げられるようになった。難病もその疾患の1つである。

難病とは治療が難しく、慢性の経過をたどる。平成27年に施行された難病法では1. 発病の機構が明らかでなく、2. 治療方法が確立していない、3. 希少な疾患であって、4. 長期の療養を必要とするもの、という4つの条件を必要としている。さらに難病の中には指定難病の区分もあり、5. 患者数が本邦において一定の人数(人口の約0.1%程度)に達しないこと、6. 客観的な診断基準(またはそれに準ずるもの)が成立していること、という2条件が加わっている。すなわち、指定難病は、難病の中でも患者数が一定数を超えず、しかも客観的な診断基準が揃っていること(さらに重症度分類で一定程度異以上であること)が要件として

必要になる。(平成29年4月1日付330症例) 指定難病の176番目に指定されているコフィンローリー症候群(以下CLS)はX連鎖性遺伝性疾患であり、中等度から重度の知的障害を認める。特徴的顔貌、低身長、骨格変形、先天性心奇形などの特徴を有する。羅患者は出生4万人に1人程度といわれているが、未診断例も含めると実際にはもっと多い可能性がある。通常、男性の重度から最重度精神遅滞によって特徴づけられ、さほど重度ではない羅患者も報告されている。特徴的な症状としてはいくつか分類することができる。1つ目に乳児期に筋緊張が低く、運動発達が遅れる。歩行開始は2~3歳と言われ、言語発達遅滞、中等度から重度の知的障害を認める。また、明るい性格だが、自傷行為などの行動異常を認めることがある。2つ目に特徴的な顔貌として、目立つ前額、長い睫毛、眼間開離、眼瞼裂斜下、小顎、濃い眉、短く幅広の鼻、前向きの鼻孔、大きな口、厚い下口唇などが特徴である。加齢とともに特徴が明らかになる傾向にある。3つ目に太く、分

厚く、短いずんぐりした柔らかい手、先細りの指、末節骨の鍵穴様所見、小さい爪、靱帯の緩み、扁平足を認める。鳩胸などの胸郭の陥凹、胸腰椎の後彎、側彎の例があり、進行性の脊柱後側弯症が長期管理のうちで最も難しい側面がある。4つ目に出生時の体格は正常範囲内であるが、骨年齢遅延が見られる。5つ目に心臓の僧帽弁、三尖弁、大動脈弁の異常、心筋症、原因不明の心不全、大動脈、肺動脈の拡張などの例があり、心臓エコー検査で調べる必要がある。また、幼児期中期と10代の間に始まり、羅患者のおよそ20%に見られる刺激誘発転倒発作(以下 SIDA)がある。これは不意の触覚、音刺激、興奮刺激で誘発され、驚いたようになって力が抜けて転倒するが、意識喪失のない短時間の虚脱である。この発作は脳波異常を伴わず、てんかんではない。てんかんは5%で合併する。また、頭部CTやMRIでは脳室、クモ膜下腔の拡大を認めることがあり、一部の例で運動機能低下が進行する場合があるとされている。

CLS に対する特別な治療薬はなく、早期からの療育訓練が重要である。症状・合併症に合わせた治療を行う。SIDA は、てんかんではないが、抗てんかん薬やセロトニン再取り込み阻害剤などが有効である。転倒して頭部を打撲することがあり、保護帽が必要である。重度の場合、車いす移動を余儀なくされ、周囲の十分な注意が必要である。

CLS は知的障がいの主症状とするため理学療法に関する報告は極めて稀である。SIDA が頻発するケースではADLに大きく影響を与え、保護帽を着用して車いすを利用することが多い。SIDA に対しては移動動作等において危険を伴いやすいため周囲の環境にも配慮する必要がある。今回、我々はSIDAを伴うCLS患者の介護指導現場に同行し、通所介護利用時に歩行器を利用することによって歩行効率の改善が確認できたので、経過を含め報告する。

II. 事例紹介

24歳男性。身長149.7 cm、体重43.3 kg。両親と弟、妹との5人暮らしである。弟、妹はCLSを発症していない。キーパーソンは母親である。経過としては、1歳6か月の時K病院を受診。遺伝子検査の結果、CLSと診断された。小学校を卒業するまでは独歩で移動していた。中学校2年次に、心臓手術を施行(詳細不明)。以降、SIDA が出現するようになり、移動手段が四つ這い、もしくは車椅子となり、ADLの介助量が増大した。普段は知的障がい者施設に通所しているが、施設内では歩行練習以外は座って過ごしていることが多く、活動性は低い。精神面においては重度の知的障害を伴っているが、言語による簡単な指示は理解できている。

III. 対象と方法

1. 対象施設

対象施設は春日井市の知的障がい者通所施設けやきの家とした。

2. 方法

調査の協力が得られた担当介護員の方に対し30～60分程度の聞き取り調査を行う。

調査項目(6項目)

- 1) けやきの家施設概要
- 2) CLS 患者の日常生活状況：FIM (Functional Independence Measure・機能的自立度評価法) を利用
- 3) CLS 患者の週間及び1日のスケジュール
- 4) CLS 患者の日常生活上の課題(FIMの減点項目)
- 5) CLS 患者の介護指導計画書：項目としては基礎疾患、長期目標、短期目標、支援内容、リスク管理がある
- 6) CLS 患者の歩行の評価：
 - ① 通常の移動手段である手引き歩行
 - ② サークル歩行器(アルコー1S型：以下歩行器)
 - ①及び②のケイデンス(歩数/min)を計測して歩行効率を比較する

3. 危険性・不利益の考慮

危険・不利益は予測されない。知的障がい者通所施設やきの家スタッフ及びCLS 患者の家族への聞き取り調査実施については承諾を得ている。聞き取り調査内容については施設側に開示しないことから協力者への不利益は生じないと考ええる。

IV. 結果

1) 施設概要

けやきの家では、利用される方それぞれの希望やニーズ、心身の状態に応じて、作業・創作活動・レクリエーションなどの日中活動や食事・入浴・健康管理・送迎などの生活支援を実施している。その他、様々な季節の行事や地域との触れ合いを通して、利用される全ての方が、生きがいの持てる充実した毎日を送ることができることを目的とした施設である。

2) CLS 患者の日常生活状況

FIM の合計点は 74 点であった。理学療法介入以前は施設周辺を手引きによる歩行練習を実施していたが、SIDAs の影響により本人・介助者共に歩行後は疲労困憊となっていた。平成 28 年 4 月より非常勤の理学療法士の指導の下、活動性低下の予防のため、介助方法の指導や歩行練習の再検討を行った。同年 7 月から歩行練習に歩行器を導入し、10 分間程度の歩行練習を 2 か月間継続した。現在は監視下ではあるが、買い物等で実用的に歩行器を利用できている。

3) CLS 患者の週間及び 1 日のスケジュール

週 5 (月～金) (表 1)

表 1 週間及び 1 日のスケジュール

9:00	自宅 出発(送迎バス利用)
9:30	通所施設 到着
9:30～10:00	血圧測定
10:00～12:30	缶つぶし・プール等
12:30～13:30	昼食
13:30～14:30	集団散歩(約600m)
14:30～16:00	和紙作り・乗馬・動作法・音楽
16:00	施設 出発(送迎バス利用)
16:30	自宅 到着

4) CLS 患者の日常生活上の課題

FIM の結果から排泄を除く全ての項目において最小～最大介助を要した。この結果を含めた日常生活上の課題として、移動時に転倒発作が出現することで、移乗・移動動作時のダイナミックな動きが困難となり、主にしゃがみこんでの動作になってしまうこと、また、日常生活動作において介助量が多く、介護者の負担が増加してしまうことが挙げられた。

5) CLS 患者の介護指導計画書

①基礎疾患：コフィンローリー症候群

②長期目標：病気の症状に負けず笑顔で元気に生活を送る。

③短期目標：挨拶の時に声を出す。

④支援内容：様々な場面や取り組みにおいて、身体を動かすことやコミュニケーションを取ることを意識しながら支援する。腰痛予防や歩行の安定、身体の機能低下を防ぐためにプールに行き、歩く練習をする。

⑤リスク管理：積極的にコミュニケーションを取ることで発語の減弱を防ぐ。また、身体を動かす際に SIDA s の出現に注意する。

6) CLS 患者の歩行の評価

手引きでの歩数は 98.2 ± 9.0 歩、歩行距離は 16.7 ± 1.5 m、歩行器での歩数は 134.0 ± 7.6 歩、歩行距離は 40.2 ± 2.3 m と平均値で差が認められた。(図 1.2)

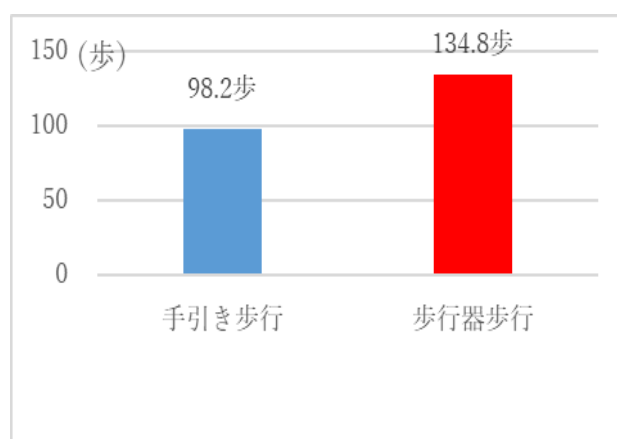


図 1 歩数

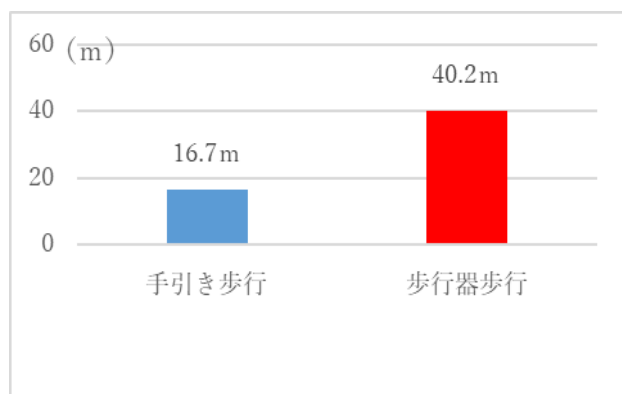


図2 歩行距離

V. 考察

CLS は X 連鎖性遺伝性疾患であり、中等度から重度の知的障害を認める。特徴的な症状の 1 つに不意の触覚、音刺激、興奮刺激で誘発され、驚いたようになって力が抜けて転倒する SIDA s がある。今回我々は SIDA s を伴う CLS 患者の介護指導現場に同行し、通所介護利用時に歩行器を利用することによって歩行効率の改善が確認できた。対象とした CLS 患者は、1 歳 6 か月の時 K 病院を受診し、遺伝子検査の結果 CLS と診断された。小学校を卒業するまでは独歩で移動していたが、中学 2 年次に心臓手術を施行以降 SIDA s が出現するようになった。そのため、移動手段が四つ這い、もしくは車椅子となり、ADL の介助量が増大した。普段は知的障害がい者施設に通所しているが、施設内では歩行練習以外は座って過ごしていることが多く、活動性は低い。歩行練習では施設周辺を手引きによって実施していたが、介助者の上肢に体重を預けぶら下がるように歩くため、本人及び介助者ともに歩行後は疲労困憊となっていた。平成 28 年 4 月より非常勤の理学療法士の指導のもと、活動性低下の予防のため介助方法の指導や歩行練習の再検討を行い、同年 7 月から歩行練習

に歩行器を導入した。通常の移動手段である手引き歩行と、歩行器を使用した歩行(以下歩行器歩行)のケイデンス(歩数/min)を計測して歩行効率を比較したところ、手引きでの歩数は 98.2 ± 9.0 歩、歩行距離は 16.7 ± 1.5 m に対して、歩行器での歩数は 134.0 ± 7.6 歩、歩行距離は 40.2 ± 2.3 m となり、歩数・歩行距離共に手引きと歩行器には平均値で差が認められた(図 1. 2)。歩行器歩行では装着されているアームレストに体重を荷重するため、安定した姿勢が保たれる。手引き歩行に比べ触覚刺激が軽減し、SIDA s を抑制して転倒を未然に防ぐことが可能となり、ダイナミックなフォームを得ることができた。歩行器歩行の時は監視レベルであり、本人と介助者の介助量は飛躍的に改善したことから、連続歩行距離が延長し、行動範囲の拡大にも繋がった。

今回、我々は SIDA s を伴う CLS 患者の介護指導現場に同行し、通所介護利用時に歩行器を利用することによって歩行効率の改善が確認できた。CLS という特殊な疾患は知的障害を有するため、これまで理学療法の対象となることは非常に稀であった。しかし、SIDA s を合併した場合、転倒への配慮など ADL への影響が大きくなるため、理学療法の介入効果が十分期待できることが示唆された。今回の場合、歩行器導入という簡易的な方法で歩行効率の改善、行動範囲の拡大に繋げることができた。しかし、効果的であった半面、課題も浮き彫りとなった。自宅内での歩行器の使用は不可能であり、バリアフリーやユニバーサルデザインなど整備された施設環境でのみの使用となり使用場所は限定されていた。今回の経過はあくまでも通過地点であり、決してゴールと呼べるものではない。

今後、実用的な歩行に結び付けていくために更なる改良・進展が必要である。

今回、対象とした CLS 患者は初めて理学療法を経験し、歩行器導入という簡易的な方法で飛躍的に歩行効率が改善された。CLS も含めて指定難病は 300 症例以上にもおよんでいる。指定難病は治療方法が確立していないため症状に合わせた対症療法が選択され、理学療法が最優先されることは稀である。しかし、難病とは長期の療養を強いられるため、症状が安定していれば症状に合わせたリハビリテーションは非常に重要となってくる。急性期医療から地域社会へ移行すると医療的な管理は脆弱になってしまいがちである。今日、障がい者の在宅サービスは多種多様となってきたが、適したサービスが十分利用できて要る訳ではない。1981 年の国際障害者年以降、障がい者施策は、大きく変わり重度障がい者の地域進出も可能となったが、介護保険制度のようなケアマネージャーが十分確立していないことや雇用問題等、非常に多くの課題が残されている。

VI. まとめ

SIDAs を有した CLS の歩行練習に歩行器を導入した。歩行器に装着されているアームレストに体重を荷重できることで SIDAs に対する不安が解消し、ダイナミックなフォームを得ることができた。結果、本人と介助者の疲労は軽減し歩行効率が改善されたことにより、行動範囲の拡大に繋がった。今回、歩行器の導入と簡易的な方法ではあったが SIDAs の抑制には有効であることが示唆された。

VII. 謝辞

本研究を行うにあたり調査にご協力いただいた対象者の皆様方に心から感謝いたします。

参考文献

- 1) Alasdair GW Hunter, MD, Fatima E Abidi, PhD
著者、市川真臣、山内泰子、升野光雄、黒木良和
訳：コフィンローリー症候群 (Coffin-Lowry Syndrome)、川崎医療福祉大学大学院医療福祉学研究科遺伝カウンセリングコース 2010
- 2) 市川真臣等訳：コフィンローリー症候群 2010
- 3) 厚生労働省：指定難病新規更新 2017
- 4) けやき福祉会：けやき福祉会 10 周年会誌 2007
- 5) 梶原博毅、横井豊治：標準理学療法学・作業療法学 専門基礎分野 病理学 第 3 版 2010
- 6) 川平和美：標準理学療法学・作業療法学 専門基礎分野 神経内科学 第 2 版 2003
- 7) 宮下充正、臼井永男：身体福祉論 - 身体運動と健康 -、財団法人放送大学教育振興会 2017