

# 筋ジストロフィー成人期の 医療的支援 ～移行期医療の観点から～

国立病院機構 新潟病院

脳神経内科 医長

池田 哲彦



# 筋疾患のいろいろ①

- 筋ジストロフィー
  - デュシェンヌ型、ベッカー型
  - 肢体型
  - 顔面肩甲上腕型
  - 先天性筋ジストロフィー（福山型、ウールリッヒ型など）
- 遠位型ミオパチー
- 筋強直症候群
  - 筋強直性ジストロフィー
  - 先天性ミオトニー など

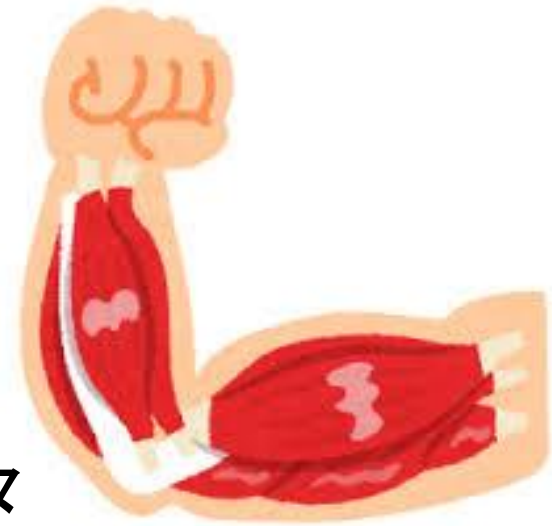


# 筋疾患のいろいろ②

- 先天性ミオパチー
  - ネマリンミオパチー
  - セントラルコア病
  - ミオチューブラーミオパチー
  - 先天性筋線維タイプ不均等症 など
- ミトコンドリア病(MELAS、MERRF、CPEO など)
- 内分泌・代謝性
  - 糖原病(Pompe病など)
  - 甲状腺ホルモン、カリウムなどに関連するもの
- 中毒性
  - アルコールなど
- 炎症性筋疾患
  - 多発筋炎・皮膚筋炎 など
- 神経原性筋疾患
  - 筋萎縮性側索硬化症(ALS)
  - 脊髄性筋萎縮症(SMA)
  - ニューロパチー



# 筋疾患の症状



## • 筋力

– 筋力低下の部位により症状は様々

- 下肢の筋力低下…歩行障害、移動能力の低下
- 顔面咽頭の筋力低下…咀嚼・嚥下障害、栄養の低下
- 呼吸筋の筋力低下…呼吸障害、呼吸機能低下
- 心筋の筋力低下…心機能障害、心機能低下

## • 精神発達・理解力

– 精神発達や理解力も様々

- 理解力に合わせ、精神的にも支えていく



# 筋疾患の症状

- 症状の進行…原因不明の難病・治療薬がない
- 例えば、デュシェンヌ型筋ジストロフィーでは…
  - 「10歳前後で歩行不能…、20歳前後で死亡」
    - 1) Engel, AG, Yamamoto, M., Fischbeck, KH: Dystrophinopathies, Engel AG, and Franzini-Armstrong C, eds. Myology-Basic and Clinical (Second edition). Mc Graw-Hill, New York, **1994**, p 1133~1187.
    - 2) 高木昭夫: 進行性筋ジストロフィー. 杉本恒明, 小俣政男総編集, 内科学(第6班), 朝倉書店, 東京, **1995**, p 1916~1918.
- しかし現在当院では…
  - 様々な医療的支援が上手く行くと40歳前後まで



# 医療的支援

- 医療的支援の三本柱

- 心機能

- 心臓 …血液を送り出す働き、筋肉の塊なので、力が落ちていく
    - 脈・血圧 …頻脈・不整脈、血圧低下
    - **心保護薬**…頻脈を抑えて、心臓の力を守る

- 栄養状態

- 経口摂取…口から食べる、形態・量・嗜好・バランス・リハビリ
    - 体重 …筋肉量、摂取量、浮腫み
    - **胃瘻** …安全に体を維持する為の水分・栄養・薬剤の摂取

- 呼吸機能

- 換気能 …酸素を吸って、二酸化炭素を出す
    - 筋力 …舌・咽頭・体幹の筋力、嚥下・喀痰・呼吸のハリビリ
    - **呼吸器** …マスクによる呼吸の補助から、TPPVなど



# 医療的支援

- 医師など…医薬面

- 心機能

- 栄養状態
    - 呼吸機能
    - 小児科から脳神経内科へ

- 看護師・リハビリ士など…生活面

- 環境機器 意思疎通、PCなどスイッチ類、車椅子

- カウンセラーなど…心理面

- 遺伝子カウンセリング、機器導入・病状進行の心理的支援

# 心機能

## ● 心臓…筋肉の塊

→病気が進むと心臓の力も弱くなる



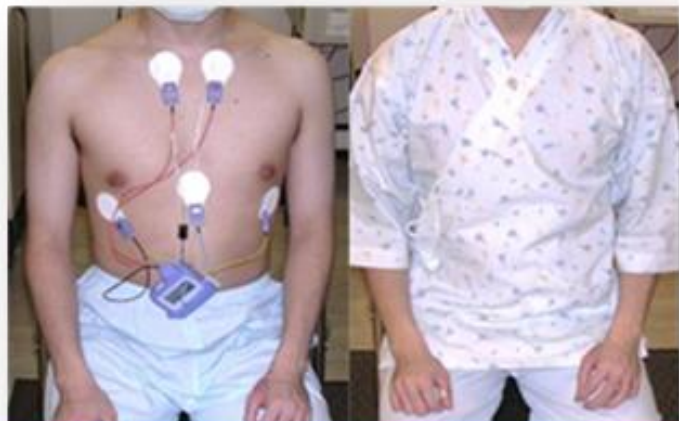
検査…心電図・心エコー・ホルター心電図で評価

心エコー…左室駆出率(EF)が特に大切

(全身に血液を送り出す力)

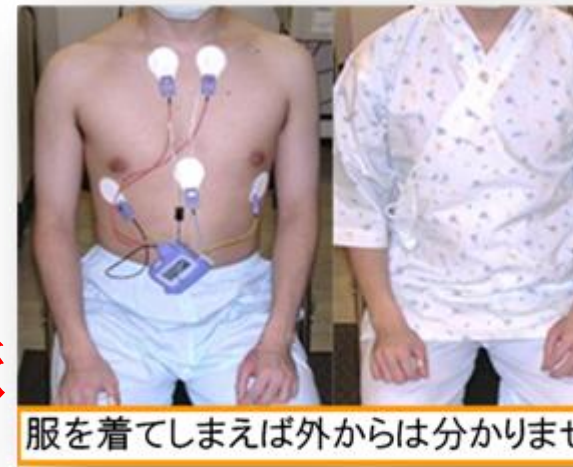
ホルター心電図…24時間連続して調べる心電図

→心臓の力が落ちてくると  
不整脈や頻脈が出てくる





# 心機能



- ホルター心電図…不整脈や頻脈

- 心室期外収縮100回/日以上、

平均心拍数110～75 拍/分以上で治療開始

(押し出す力が弱くなると回数で稼ぐため脈が速くなり、働き過ぎて消耗)

→心保護薬の開始…

- カルベジロール・エナラプリルを少量から開始

- 15～20mg/dayを目標に徐々に増量

- 24時間血圧測定で収縮期血圧 $\geq 90$ mmHgを保てる範囲

(もともとは高血圧の薬なので、血圧が下がってしまう)



# 医療的支援

- 医師など…医薬面

- 治療薬
- 心機能
- 栄養状態
- 呼吸機能
- 小児科から脳神経内科へ

- 看護師・リハビリ士など…生活面

- 環境機器 意思疎通、PCなどスイッチ類、車椅子

- カウンセラーなど…心理面

- 遺伝子カウンセリング、機器導入・病状進行の心理的支援



# 栄養状態

栄養状態が悪くなると病気が進行する



## 体重が目安

…排尿・排便の変動は1~2kg、それ以上は注意  
筋力低下→噛み砕く・飲み込みで疲れて  
食事に時間がかかり、食べる量が減り悪循環  
…小さく切る・柔らかく調理する

## 栄養剤(エンシュア・ラコール等)

→フレーバー、シャーベットやゼリー等  
形態の工夫もする



# 栄養

## ・胃瘻の導入



口から食べる量が減ったら**余裕をもって胃瘻へ**  
「限界が来たら胃瘻」は**ダメ**

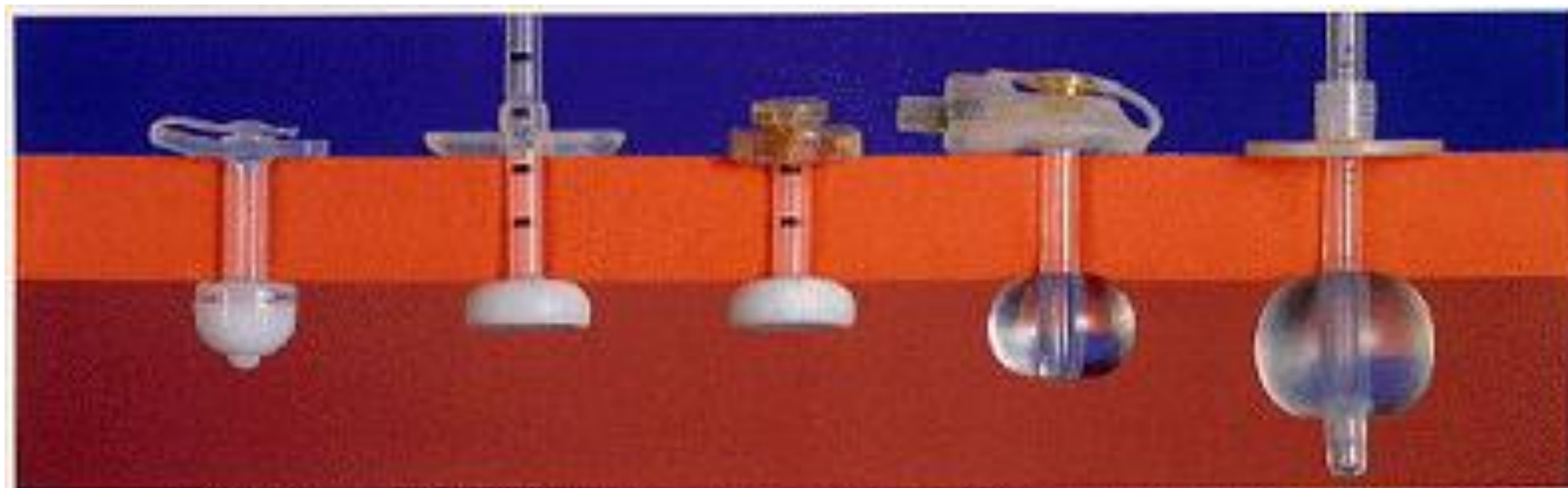
痩せると褥瘡(床ずれ)、誤嚥性肺炎等で  
体調が一気に悪くなり手術の危険が増す

**手術**→飲み込みの検査(**嚥下造影検査**)等検査  
外科の先生と安全性を慎重に評価

## 胃瘻と経口摂取を併用

…胃瘻の後も、**口でも食べられます!!!** 

←**硬さ・大きさ**を慎重に評価



ガストロボクセン

ボクセンカテーテル

パードジョニーステム

パードガストロチューブ

パードガストロチューブ



# 医療的支援

- 医師など…医薬面

- 治療薬
- 心機能
- 栄養状態

- 呼吸機能

- 小児科から脳神経内科へ

- 看護師・リハビリ士など…生活面

- 環境機器 意思疎通、PCなどスイッチ類、車椅子


- カウンセラーなど…心理面

- 遺伝子カウンセリング、機器導入・病状進行の心理的支援





## 呼吸機能

- ・呼吸筋の筋力低下…呼吸不全により  
心臓にも負担がかかり、病気が進行していく
- ・本人は気がつかない…夜間血中酸素飽和度低下・  
呼吸機能検査(努力性肺活量)  
→呼吸苦はかなり悪化してから
- ・非侵襲陽圧換気NPPVの導入  
NPPV : Non-invasive positive pressure ventilation  
…呼吸筋を負担を軽くして守る   
→2週間程度の入院  
他職種チームで使用時間を徐々に延長

**NPPV(noninvasive positive pressure ventilation)非侵襲的陽圧換気**  
**気管チューブを使わずマスクをフィットさせて行う陽圧換気**  
**基本的に自発呼吸がないと使えない**



**マスクの種類**



鼻マスク



鼻口マスク



顔面マスク



# 人間とは何か 機器・道具の利用

- 道具(機械)を使う人間
  - 遊び、楽しみ、発達、有用性
- 意味を紡ぎ出し、物語を作っていく人間
  - 期待、不安、達成感、挫折、振り返り、物語の書き換え、再生

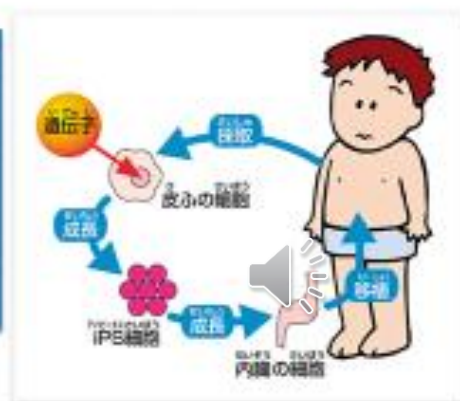


お風呂でアンパンマン



LEGO

人は小児期に、道具・おもちゃと共に神経・筋系が発達するが、病気になっても、大人になっても、神経・筋可塑性を賦活化させるために、機器を使うことができるだろう。



stem cell, iPS

# エンジンバラ大学の哲学者

人は道具を使う動物である。  
道具がなければ、人は何もいないが、  
道具があれば、すべてである。1883

## Thomas Carlyle



Thomas Carlyle  
Sartor Resartus

OXFORD WORLD'S CLASSICS

私達は、すでに、生まれながらの  
サイボーグだ。

2003

## Andy Clark

現代哲学への招待

Invitation to Contemporary Philosophy

井上 昌治 監修 (Supervised by Nobuharu Inoue)

Great Works

アンディ・クラーク  
Andy Clark

井上 昌・久木田 久・西尾 昌彦 監修  
Supervised by  
Masaharu Inoue, Kiyomasa Kikuta, and Masahiko Nishino

生まれながらの  
サイボーグ  
心・テクノロジー・  
機械の未来

言語の登場以来、  
人間はサイボーグだった!

コンピューターや人工知能、  
スマートフォンやタブレット端末、  
脳や身体に直接電気刺激され、  
操縦されるデバイスなど、  
テクノロジーと人間の融合が現実化し、  
「人間とは何か?」「人間とは何者?」を問う必要が、  
現代人のための哲学。



春秋社  
定価(本体)3,500円(税別)

# 呼吸機能

- ・非侵襲陽圧換気NPPVの導入

NPPV : Non-invasive positive pressure ventilation

…呼吸筋の負担を軽くして守る

→2週間程度の入院

他職種チームで使用時間を徐々に延長

- ・2種類以上のマスク…皮膚障害予防

- ・機器の操作を本人と家族が習得…食事・睡眠・日中



# 呼吸機能

- ・カフアシスト…呼吸リハビリテーション

咳ピークフロー値を目安開始

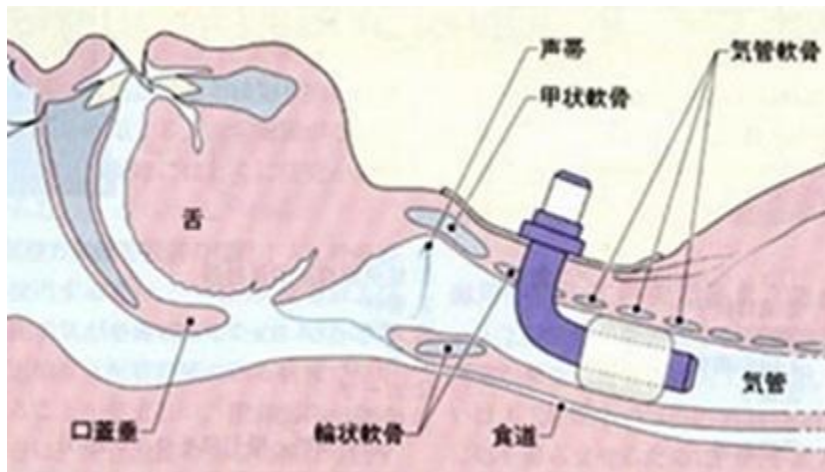
機械的排痰…呼吸に合わせて咳をする練習



- ・気管切開…①痰の落ち込みを防ぐ

②NPPV以上の呼吸サポート

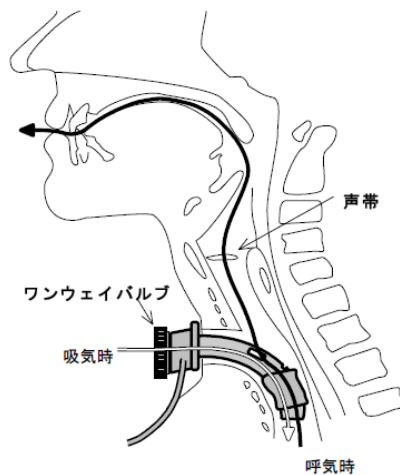




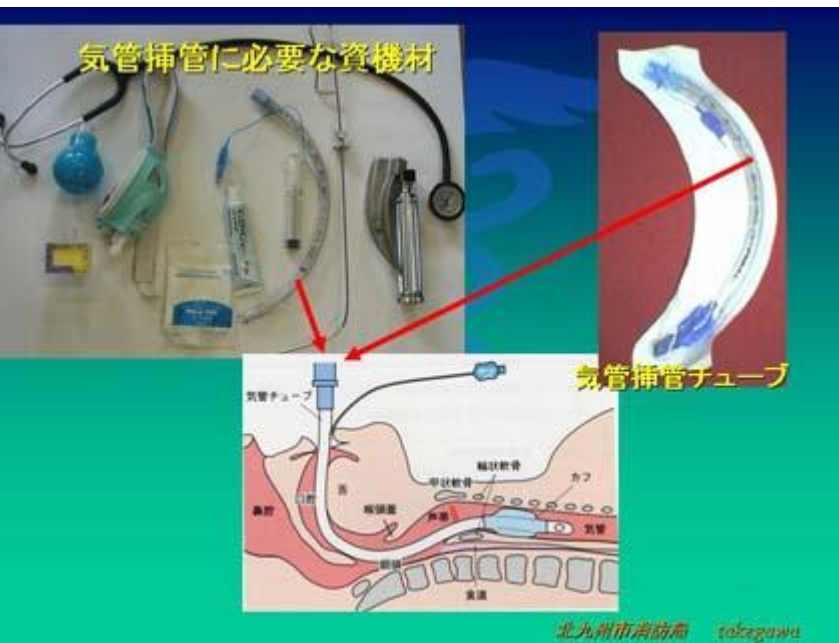
唾液による誤嚥性肺炎を繰り返す場合は、  
気管切開を行い、簡便に吸痰ができるように  
します。

カニューレというシリコンの管を入れて風船で  
上からくる唾液をせき止め、肺から上がってくる  
痰を吸痰できます。

気管切開をすると声を出すことができなくなります。  
(声が出せるスピーチ  
カニューレもありますが、  
状態によっては使えない  
ことがあります)



気管挿管に必要な資機材



気管内挿管と人工呼吸器  
自発呼吸がない場合使用、2週間以上経ったら  
気管切開が必要



# 挿管人工呼吸とNPPVとの相違点

	挿管人工呼吸	NPPV
気管内チューブ	必要	不要
鎮静	必要	不要
飲水、食事	不可能	可能
会話	不可能	可能
吸入気の加湿	必要	不要（ときに必要）
回路のリーク	ないことが前提	ある程度保証できる
呼気側蛇管および呼気弁	あり	なし
気管内吸引	可能	不可能



# 呼吸機能

・気管切開・・・①痰の落ち込みを防ぐ

②NPPV以上の呼吸サポート

気管切開で呼吸器を使用



体重が増加する

肥満・糖尿病に注意





# 医療的支援

- 医師など…医薬面

- 治療薬
- 心機能
- 栄養状態
- 呼吸機能

- 小児科から脳神経内科へ

- 看護師・リハビリ士など…生活面

- 環境機器 意思疎通、PCなどスイッチ類、車椅子

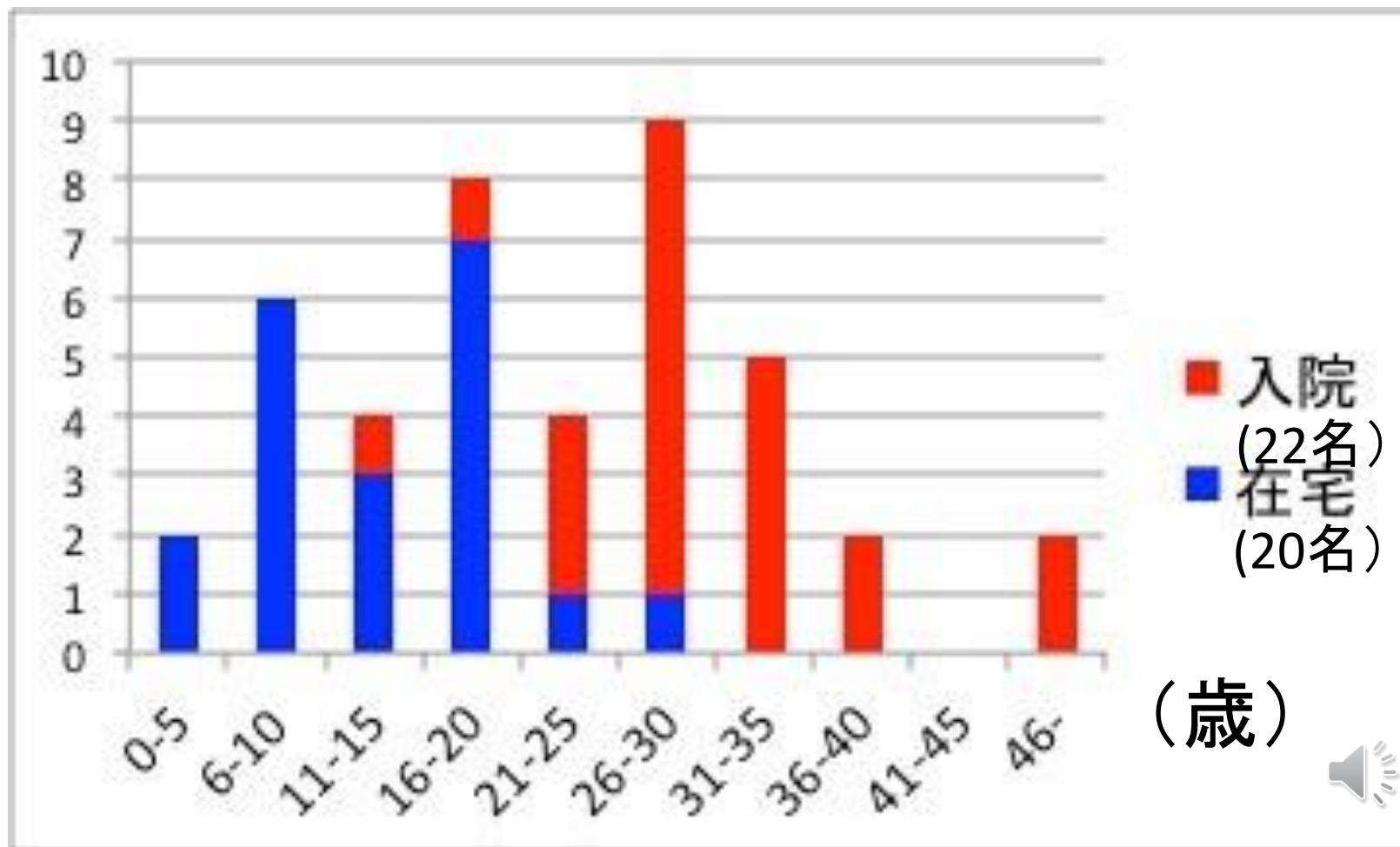
- カウンセラーなど…心理面

- 遺伝子カウンセリング、機器導入・病状進行の心理的支援



# 当院のDMD患者年齢分布

(n=42)



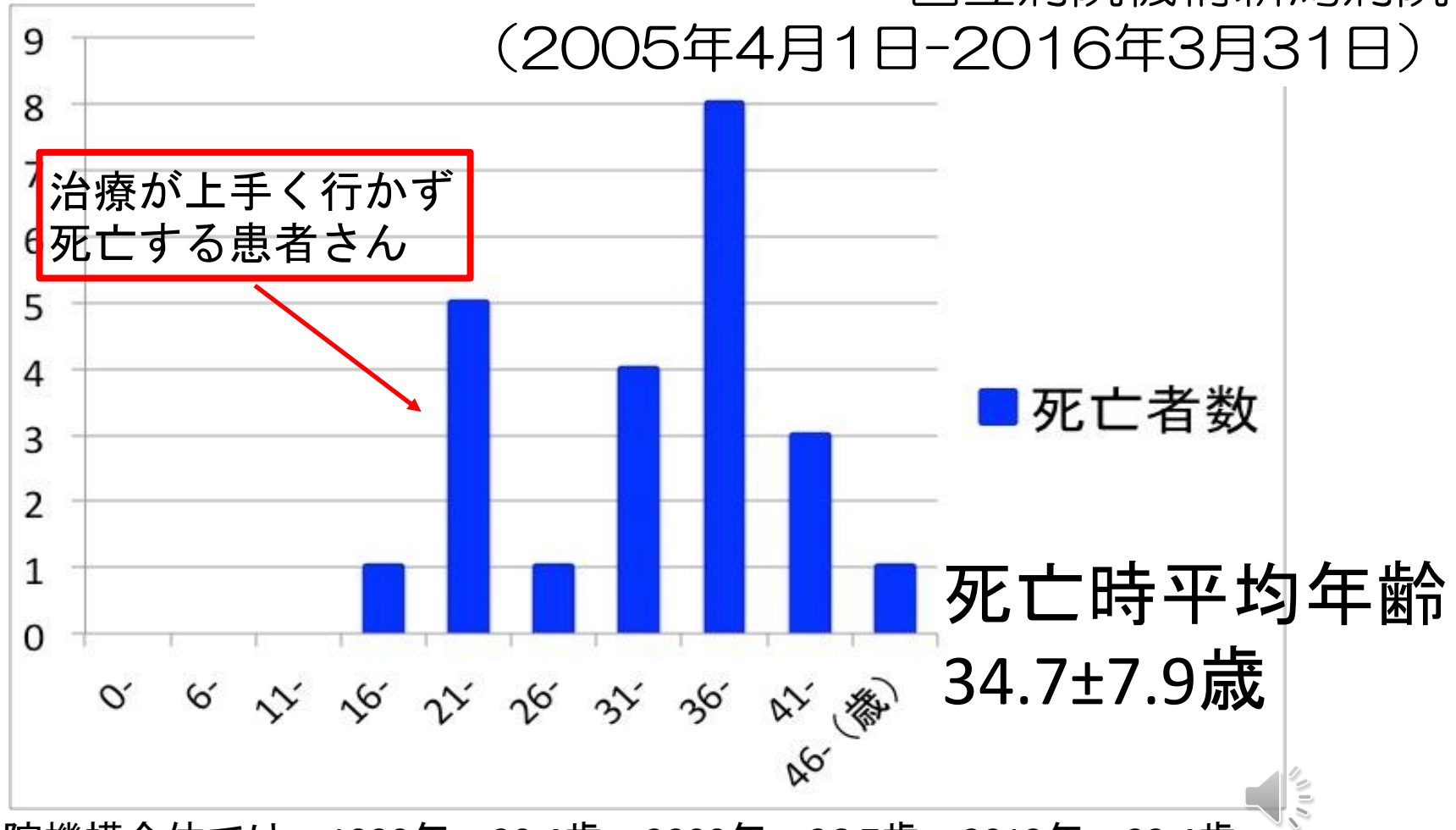
国立病院機構新潟病院 (2016年6月30日現在) 小澤哲夫

# DMD患者死亡時年齢分布

(n=23)

国立病院機構新潟病院

(2005年4月1日-2016年3月31日)



国立病院機構全体では 1990年：20.4歳、2000年 26.7歳、2012年 32.4歳

(齊藤利雄先生による)

# 筋疾患の症状

- 症状の進行…原因不明の難病・治療薬がない
- 例えば、デュシェンヌ型筋ジストロフィーでは…
  - 「10歳前後で歩行不能…、20歳前後で死亡」
    - 1) Engel, AG, Yamamoto, M., Fischbeck, KH: Dystrophinopathies, Engel AG, and Franzini-Armstrong C, eds. Myology-Basic and Clinical (Second edition). Mc Graw-Hill, New York, **1994**, p 1133~1187.
    - 2) 高木昭夫: 進行性筋ジストロフィー. 杉本恒明, 小俣政男総編集, 内科学(第6班), 朝倉書店, 東京, **1995**, p 1916~1918.
- しかし現在当院では…
  - 様々な医療的支援が上手に行くと40歳前後まで



# 医療的支援


- 医療的支援の三本柱

- 栄養状態
- 呼吸機能
- 心機能

・適切な**時期**に**余裕**を持った医療的支援、とは・・・



小児科から脳神経内科への

…スムーズにバトンタッチする = 移行期医療が大切

# 移行期医療

- 多くの小児期発症慢性疾患
  - 小児期だけでは完結せず、成人以降も継続した経過観察、検査、治療が必要になります。  
したがって、病気を持ってその人らしく  
生きることへの支援(成人移行支援)が必要  
(「小児期発症疾患を有する患者の移行期医療に関する提言」  
日本小児科学会雑誌118(1): 98-106、2014)

2017年各都道府県への国通知に定められた機能

主として小児慢性疾患、難病対象に移行期医療支援体制整備事業

(厚労省難病対策課)

2023年

- ・診療報酬改定で移行期医療について多職種のカンファレンスについて記載
- ・小児期発症慢性疾患を有する患者の成人移行支援を推進するための提言  
(日本小児科学会雑誌27(1):2023:61-78)



# 移行期医療

- 不安を感じる要素
  - 思春期
  - 進学・就職
  - 転科・転院・・・小児科から脳神経内科、  
時には別の病院への通院
  - 病気の進行
  - 治療の方針
  - ....



# 移行期医療

- 当院では何十年も小児科と脳神経内科が  
同じ院内で協力して移行期医療を実践!!!
- ・情報…病気が進んだら、どのような生活になるのか?
- ・不安…症状進行、生活環境、機器使用、うまくいくのか…?
- ・方法…誰と何をどのように考えて進めていけばいいのか…?





# 移行期医療

- 医療的支援の三本柱

…栄養状態、呼吸機能、心機能

– 患者さんが自分らしい生活を送る、とは…

車椅子、胃瘻、呼吸器、在宅支援、入院病棟

- ・情報…理解力に合わせ、どのような方法・選択肢があるのか
- ・不安…カウンセラーによる心理的サポート等、多職種での支援
- ・方法…紙芝居・動画・人形劇・手術室の見学等



# NPPV（非侵襲的陽圧換気療法）ってなあに？

1. 非侵襲的に（気管内挿管や気管切開をしないで）
2. 鼻もしくは鼻・口に装着するマスクを使用して、
3. 陽圧換気（空気を送り込み、呼吸を助ける）



## NPPVの良い点・悪い点

### ○ 良いところ

- 呼吸が楽になる
- 呼吸筋の疲れがとれる
- 呼吸筋のストレッチができる
- つけたまま会話ができる
- つけたまま食事ができる

### ○ 悪いところ

- マスクや空気の送り込みによる 圧迫感や不快感がある
- 空気がおなかの中にたまりやすい
- マスクの圧迫による皮膚のトラブルが起きることがある
- 空気の通り道である気道の痰が出せない場合、続けることが難しい

手足の筋肉と同じように  
呼吸筋もストレッチを  
することで、やわらかく保  
つことができるわ♡



痰を出すのを助ける機械の  
カフアシストがあるよ！

おかあさん ありがとう！！



さっそく つけよう！！

ムムム  
なんだなんだ



オレンジのいいかおり！！  
これでパワーアップだ！！



このかぜはすごい！！  
パワーがついちゃうぞ！！

よーし  
わるもの  
くらええー！！





# お腹に栄養の通り道を作るんだよ。



☀️ どうして栄養の通り道をつくるの？



〇〇君が、元気に毎日を過ごせるように足りない栄養を送るために作るよ。

☀️ お昼にお部屋を移動するよ。

🌟 嵐の曲を持って行こうね。



嵐も応援してるよ！

看護婦さんも一緒に行くよ



# 医療的支援

- 医療的支援の三本柱
  - 栄養状態
  - 呼吸機能
  - 心機能
- 患者さんが自分らしい生活を送る、とは・・・
- 適切な**時期**に**余裕**を持った医療的支援、とは・・・

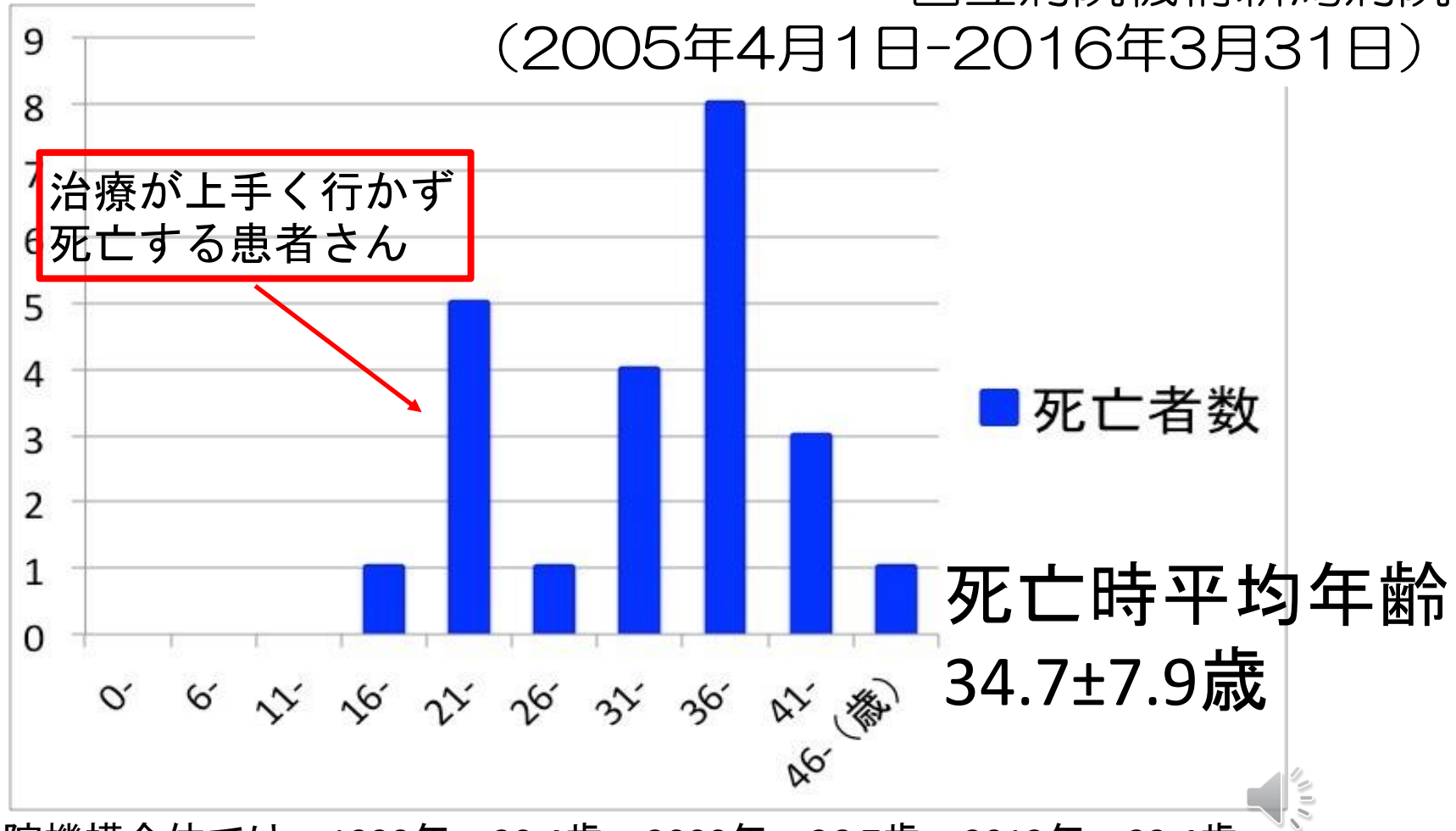


# DMD患者死亡時年齢分布

(n=23)

国立病院機構新潟病院

(2005年4月1日-2016年3月31日)



国立病院機構全体では 1990年：20.4歳、2000年 26.7歳、2012年 32.4歳

(齊藤利雄先生による)

# 医療的支援

- 医療的支援の三本柱

- ←適切な時期に余裕を持った医療的支援

- 栄養状態…体重減少、貧血

- 呼吸機能…酸素濃度の低下・二酸化炭素濃度の上昇、  
(呼吸苦)

- 心機能…不整脈(胸部不快感)、(頻脈)

「限界を超えたら始める、手術する…」の前に、  
手術をする体力・予備力、低下する前に早めに開始

- ←定期的な各種検査、評価。  
自覚症状はないことが多い



# 難病のケア

- 難病・・・4ない
  - － 分らない、治らない、薬がない、患者数少ない  
(「難病の患者に対する医療等に関する法律(難病法)」)
- ・何を目標にケアをしているのか・・・??



患者さんの満足度

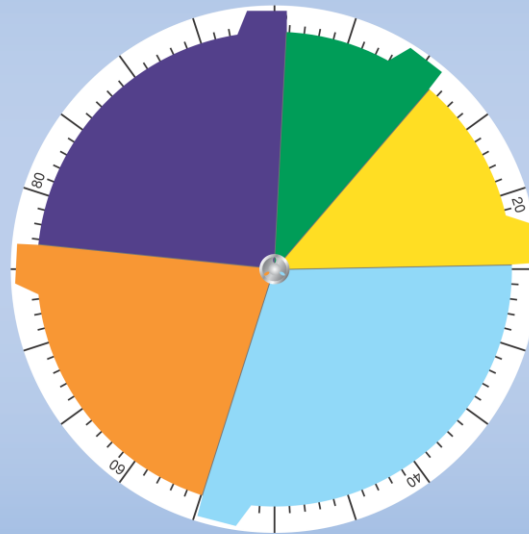




# 難病のケア

- 患者さんの満足度…満足度を数値化

*SEIQoL-DW* 日本語版（暫定版）



# 難病のケア

## 患者さんの満足度…満足度を数値化

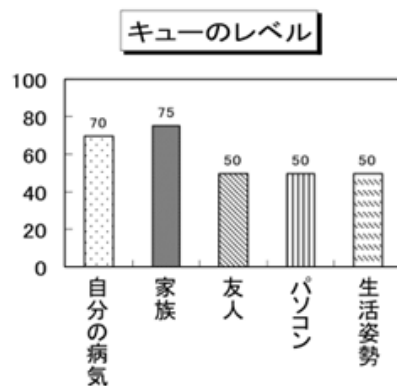
難病と緩和ケアのQOL評価 SEIQoL-DW

生活の質ドメインを直接的に重み付けする個人の生活の質評価法

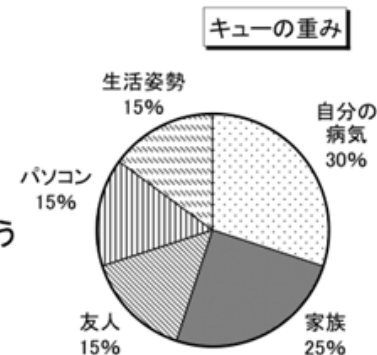
The Schedule for the Evaluation of Individual QoL-Direct Weighting (SEIQoL-DW)

難病ケアの質、慢性疾患ケア評価に大変有用と思われるQOL評価尺度(WHO推奨)

症例はALSの63歳男性、罹病期間2年、ALSFRRS-R:20/40,妻と同居中、人口呼吸器装着2ヶ月目、独歩、経口摂取、筆談可能、気管切開後在宅にむけて在宅調整のための入院中。退院前のSEIQoL-DW(日本語版秋山訳、大生・中島監訳、日本語版事務局国立病院機構新潟病院、中島孝)



患者に重みづけをしよう



キュー(分野)	レベル	重み	レベルX重み
自分の病気	70%	30%	21.0
家族	75%	25%	18.8
友人	50%	15%	7.5
パソコン	50%	15%	7.5
生活姿勢	10%	15%	1.5
SEIQoLインデックス			56.3

患者と面接し、5項目(Cue)を定義し、選んでもらうその満足度を主観的に(VAS)評価する

それぞれを掛け算し足してSEIQoL indexを算出

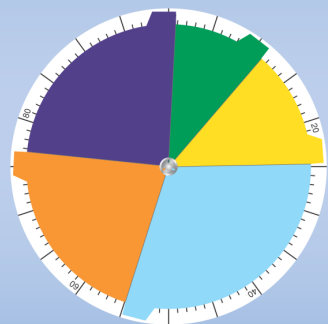
国際共同研究中

# 難病のケア

・患者さんの満足度…満足度を数値化

～移行期医療の観点から～

SEIQoL-DW 日本語版 (暫定版)



どの様な選択肢を選んでも、  
よりスムーズに

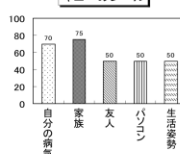
当院スタッフ一同  
全力で支援して  
いきます!!



ケアのQOL評価 SEIQoL-DW  
法的に重み付けする個人の生活の質評価法  
n of Individual QoL-Direct Weighting (SEIQoL-DW)  
面に大変有用と思われるQOL評価尺度 (WHO推奨)

症例はALSの63歳男性、罹病期間2年、ALSFRS-R:20/40、妻と同居中、  
人口呼吸器装着2ヶ月目、独歩、軽口摂取、筆談可能、気管切開後在宅に  
むけて在宅調整のための入院中。退院前のSEIQoL-DW (日本語版秋山  
訳、大生・中島監訳、日本語版事務局国立病院機構新潟病院、中島孝)

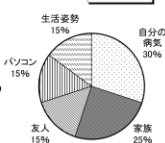
キューのレベル



患者に重みづけをしてもらう



キューの重み



キュー(分類)	レベル	重み	レベルX重み
自分の病気	30	30%	21.0
家族	75	25%	18.8
友人	50	15%	7.5
パソコン	50	15%	7.5
生活姿勢	50	15%	7.5
SEIQoLインデックス			56.3

患者と面接し、5項目(Cue)を定義し、  
選んでもらうその満足度を主観的に  
(VAS)評価する

それぞれを掛け算し足してSEIQoL indexを算出

国際共同研究中

ご清聴ありがとうございました

