

在宅重症心身障害児者支援者育成研修テキスト

厚生労働省平成 26 年度障害者総合福祉推進事業

在宅重症心身障害児者を支援するための 人材育成プログラム開発事業

平成 27 年 3 月

公益社団法人 日本重症心身障害福祉協会

はじめに

障害者の地域生活と就労を進め自立を支援する観点から、障害種別を超えて一元的にサービスを提供する仕組みである障害者自立支援法が平成 18 年 4 月に施行された。障害児の支援については、居宅介護、短期入所、児童デイサービス等は障害者自立支援法に位置づけられたが、施設サービスについては今後の検討課題とされた。平成 22 年 12 月には障害者自立支援法の改正法案が成立し、平成 24 年 4 月から施行されている。障害児に関しては、障害種別に分かれていた施設体系は一元化され、大きく入所支援と通所支援に分かれた。平成 26 年 1 月、わが国は障害者権利条約を批准し、障害児支援におけるそれぞれの子どもの合理的配慮が問われている。このように障害児の福祉政策が大きく変化する中、重症心身障害児者の支援についても大きな転換点を迎えている。

平成 24 年に施行された改正障害者自立支援法等では、地域生活支援の改正が図られた。この改正において、重症心身障害児の通園の形態は、児童福祉法に位置づけられ、予算事業から法定化されたことにより、地域の実情に応じて事業を新たに展開することが可能となり、今後とも、量的な拡大などが期待されている。平成 25 年には地域社会における共生の実現に向けて、障害者総合支援法が施行されている。このように、近年の障害児者の福祉施策は、地域生活支援の視点が重要となっており、重症心身障害児者が地域で安心して生活できる支援体制を構築していくことが最重要課題となっている。

このような中、平成 26 年度厚生労働省障害者総合福祉推進事業「在宅重症心身障害児者を支援するための人材育成プログラム開発事業」において、「重症心身障害児者支援者養成研修プログラム」の開発および「重症心身障害児者支援者養成研修テキスト」の作成を行った。このようなプログラムやテキストの活用により、在宅重症心身障害児者を支援するための研修が実施され、専門性の高い相談支援を行うことのできる多くの人材の育成が行われることを期待するものである。

在宅重症心身障害児者を支援するための人材育成プログラム開発検討会委員長
大塚 晃

目 次

I 講 義

1 重症心身障害児者の基本的理解	1
重症心身障害とは	2
重症心身障害と医療	24
2 重症心身障害に関する制度及び支援方法の基礎的な知識	51
重症心身障害と制度	52
日常生活等における支援	62
重症児者支援の基本的枠組み	100
実践報告	114
児童期における支援 在宅医療の役割	114
児童期における支援 訪問看護の仕組み	118
児童期における支援 事例により、NICU 退院から就学前までの支援について	126
成人期における支援	130
I 日中活動の場を中心とした支援の実際	130
II 家族と暮らす人への支援～N家の場合～	132
III グループホームで暮らす人の支援～Cさんの場合～	136
NICU 等からの移行支援 NICU から在宅に移行する子どもたち	140
重症心身障害児者の地域生活支援	150
～久留米市のコーディネートの現状～ 地域の現状と課題	150
医療的ケア短期入所等支援体制整備事業、重症心身障害児者相談支援事業	152

II 演 習

1 重症心身障害児者のニーズのアセスメントと支援計画	159
支援のプロセスとその管理	160
2 地域の支援体制を構築する	179
連携による支援体制との構築	180

在宅重症心身障害児者支援者育成研修プログラム	195
------------------------	-----

在宅重症心身障害児者サポートブック	198
-------------------	-----

在宅重症心身障害児者を支援するための 人材育成プログラム開発事業

1 事業の背景

昭和42年の児童福祉法の改正において、重症心身障害児施設が規定されるまでは、民間の一部の人たちによって、療育を行う施設づくりの努力が行われてきた。昭和20年代にはいると小林提樹氏、草野熊吉氏、糸賀一雄氏を中心として、重症心身障害児者福祉は具体的な展開がはじまった。

昭和23年、日赤産院の小児科部長であった小林提樹氏は、重症心身障害児の療育を乳児院という形で開始した。障害児の両親・家族を対象とした月例の相談会「日赤両親の集い」を開始し、この集いから「全国重症心身障害児（者）を守る会」が生まれてきた（昭和39年）。守る会は、その後の重症心身障害児者福祉の具体化、体系化に大きな役割を果たしてきた。その後、小林提樹氏は、わが国初の重症心身障害児施設となった島田療育園（現島田療育センター）の初代園長に就任し、「この子は私である。あの子も私である。どんなに障害が重くともみんなその福祉を守ってあげなければと深く心に誓う。」という座右の銘のもと活動を続けてきた。草野熊吉氏は、昭和33年「秋津療育園」を開設し、糸賀一雄氏は、「近江学園」の附属診療所の一角に、重度重複障害児のグループを編成し療育を行い、これが「びわこ学園」（現第一びわこ学園）の前身となった。

昭和38年、中央公論に作家の水上勉氏が、「拝啓池田総理大臣殿」を發表し、重症心身障害児者施策への関心が高まると、同年、厚生省から「重症心身障害児療育実施要綱」（厚生省事務次官通知）が示された。昭和41年には、厚生事務次官通知により国立療養所において重症心身障害児の療育を行うこととされ、まず10施設480床が整備された。昭和42年の児童福祉法の一部改正により、重症心身障害児施設が法律に位置づけられた。

昭和56年の国際障害者年を契機としたノーマライゼーション思想の高まりから、在宅生活を支援するシステム、すなわち、体験入所、短期入所、母子入所、有目的・有期限、通園・通所などが必要であると認識されるようになった。重症心身障害児者施策は、施設存在を十分重視しながら、可能なかぎり、在宅を目指すという視点を強めることとなった。

昭和55年には、短期入所などをメニュー事業とする、施設地域療育等事業が開始され、平成2年には、在宅福祉のコーディネーターを拠点施設に配置する地域療育拠点施設事業が開始された。通園・通所へのニーズの高まりから、昭和63年10月、「重症心身障害児（者）に対する通園・通所事業の推進について」（中央児童福祉審議会重症心身障害児・者対策部会意見具申）を受け、平成元年度より「重症心身障害児施設通園モデル事業」として全国5ヶ所での実施について国で予算化され、翌年1月より開始された。平成5年には新たに小規模型を設けるなどモデル事業の拡大が図られ、平成8年には一般事業化（予算事業）され、同年からの「障害者プランノーマライゼーション7ヵ年計画」において、目標値が設定され計画的な整備が目指されてきた。

平成15年度を初年度とする「障害者基本計画」では、分野別施策のうち「生活支援」分野においては、(1)身近な相談支援体制の構築、(2)地域生活を支える在宅サービスの充実、(3)入所施設は真に必要なものに限定する等の施設サービスの再構築等を施策の基本的方向として掲げた。

平成18年に施行された障害者自立支援法では、地域で安心して暮らせる社会の実現が目指され、平成24年に施行された改正障害者自立支援法等では、地域生活支援の改正が図られた。この改正において、重症心身障害児の通園の形態は、児童福祉法に位置づけられ、予算事業から法定化されたことにより、地域の実情に応じて事業を新たに展開することが可能となり、今後とも、量的な拡大などが期待されている。そして、平成25年には地域社会における共生の実現に向けて、障害者総合支援法が施行されている。このよ

うに、近年の障害児者の福祉施策は、地域生活支援の視点がますます重要となってきた。

また、重症心身障害児者に対する施策については、NICU から退院したケース等濃厚な医療的対応を必要とされる方に対する在宅支援の提供基盤の整備や医療機関との連携による後方支援の確立、介護を行っている家族の高齢化などに伴う家族に対する支援の在り方等さまざまな課題がある。平成 24 年 4 月より改正児童福祉法の施行により、重症心身障害児（者）通園事業が法定化され、児童発達支援等としてサービスが整備されていくことが期待されている。また、入所施設については、児者一体的な支援が引き続き可能となるよう措置が講じられた。今後は、地域生活の支援や施設入所者に対する日中活動の支援を充実することが求められており、施設や病院等においては、通所支援やショートステイの実施・拡充、支援を行う人材の育成など、重症心身障害児者に対する様々な支援の地域における拠点としての役割を担っていくことが求められている。

2 重症心身障害児者の地域生活モデル事業

このような施策を背景に、平成 24 年度より国においては、重症心身障害児者の地域生活の支援体制の構築のための「重症心身障害児者の地域生活モデル事業」を全国 5 か所程度において実施してきた。当該事業の実施その実践に当たっては次の視点が挙げられている。

(1) 地域の現状と課題の把握

まずは地域における重症心身障害児者の在宅及び施設利用者の実情を把握することが必要となる。また、利用できる資源を把握する必要があるこれらを把握することによって、関係者の共通理解のもとで課題が明確となってくる。

(2) 重症心身障害児者の地域生活のための協議の場の設定

重症心身障害児者については、福祉、医療、教育など、幅広い分野から支援が行われるという特色があるため、各分野が個々に対応するのではなく、共通理解のもとで協働して支援を行うことが重要であり、それが効果的な支援に繋がる。

(3) 地域生活を支援するためのコーディネートのあり方

重症心身障害児者の地域生活の支援を図る上で、様々な分野からの支援が必要であり、これらの支援をコーディネートする者の存在が重要となります。このため、福祉、医療、教育等の各分野をコーディネートする者を充てる。

(4) 協働体制を強化する工夫

①地域における支援の取組

医療型障害児入所施設は、重症心身障害児者の医療と福祉に関する多くのノウハウを持っている。また、病院機能を有することから、医師をはじめとして多くの医療職が勤務している。一方、このような支援の届かない地域も存在する。入所施設では、短期入所事業拡大を目指した相互交換研修や、医療職を派遣しての研修など、医療型の施設の機能を活かした直接の支援が届かない地域への支援の取組も考えられる

一方、在宅支援の拠点となる施設が地域にない場合など、その他の事業者が、在宅支援の拠点となって、地域における支援を行うことも、重要な取り組みとなる。

②支援に当たる職員の資質向上

重症心身障害児者や家族に対する直接支援の他に、支援に当たる職員の資質向上など、地域における支援についての取組も重要な課題である。

(5) 地域住民に対する啓発その他

重症心身障害児者の地域生活支援においては、住民や自治体首長、病院設置者の理解が不可欠であり、講演会や施設見学などを通じ、理解してもらうことが大切である。また、地域住民に重症心身障害児者が暮らしていることを知ってもらうことは、例えば災害発生時の危機管理上も重要である。

(6) 重症心身障害児者や家族に対する支援の実際

協議の場における情報の共有化や対応方針の意思疎通などによる連携を踏まえて、医療・福祉の各機関をコーディネートする者が組み合わせ、有機的に連携させて、重症心身障害児者とその家族に対する支援を行っていく。

(7) 病院から退院して在宅移行する重症心身障害児とその家族への支援

病院からの退院支援

NICUを有する基幹病院では、退院支援のための関係機関が連携して在宅への移行をすることも考えられる。

「重症心身障害児者の地域生活モデル事業」の平成24年度からの積み重ねにより、平成26年7月16日に出された国の障害児支援の在り方に関する検討会による「今後の障害児支援の在り方について（報告書）～「発達支援」が必要な子どもの支援はどうあるべきか～」において、「現在、国において実施している重症心身障害児者の地域生活支援モデル事業の取組を踏まえ、地域の重症心身障害児者の実情と課題を明確化し、多様な関係機関で共有することがまず必要である。そのための協議の場の設定やコーディネートする者の配置等を進めるための具体的な方策について検討すべきである。」とされた。このように重症心身障害児者を支援するコーディネーター等の人材の育成は喫緊の課題となってきた。

3 人材育成プログラム及びテキストの開発事業

(1) 事業の目的

在宅の重症心身障害児者及びその家族が地域で安心・安全に生活できるようにするために、福祉、医療、教育等が連携して一体的につながるシステムを構築することは喫緊の課題である。地域には、病院、学校、保育所、児童発達支援や障害児入所支援の施設、短期入所、訪問看護、居宅介護などを提供する事業所などフォーマルサービス及びインフォーマルサービス等の利用できる資源がある。しかし重症心身障害児者のニーズとうまく結びつかずこのような資源を利用できないことも多い。関係する分野が協働して地域の総合支援体制を構築すること等により、在宅の重症心身障害児者のニーズにあったサービスを提供していくことは喫緊の課題である。その際、重症心身障害児者を地域で適切に支援していくためには、支援に関わる関係者が福祉的視点と医療的視点の両方を持ち合わせるとともに、地域における多職種連携の視点が重要であると言われている。

本事業では、在宅重症心身障害児者を適切に支援していく関係者を増やしていくために、重症心身障害児者支援の福祉、医療、及び多職種連携等の基礎的知識及び方法の習得のための人材育成プログラムを開発し、

在宅重症心身障害児者及びその家族が地域で安心・安全に生活できることを目的とする。

特に、モデル事業にあったように福祉、医療及び保健分野をよく理解したコーディネーターの養成は喫緊の課題であるが、その役割や獲得すべき知識や技術の開発が急がれる。在宅重症心身障害児者を支援するための人材育成プログラム開発事業は、地域における支援の中核となる施設等に医療、福祉、教育等の各分野をコーディネートする者を養成するための研修プログラムを開発し研修のためのテキストを開発することにより、関係する分野間の協働による様々な形態の事業を実施することにより、重症心身障害児者に対する地域における質の高い支援者の養成を目的としたものである。

(2) 事業内容及び手法

- ①在宅重症心身障害児者を支援するための人材育成プログラム開発検討委員会を設置し、現存する在宅重症児者支援のための研修について広く全国からアンケート等を通して情報を収集し、それを整理した上でプログラムの検討及び開発を行う。
- ②その際、検討委員会は、H24年度、25年度の重症心身障害児者地域生活支援モデル事業の成果及びH26年度の重症心身障害児者地域生活支援モデル事業の実施状況を踏まえて、プログラムを検討及び開発を行う。
- ③人材育成プログラムの開発にあたっては、講義による基礎的知識及び技術獲得のための演習の二本立てとする。また、研修プログラムに相応した、研修に活用できるテキストを作成する。作成されるテキストは、現場の支援者が活用しやすいよう、解りやすく具体的なものとする。
- ④テキストには、地域で関係機関の円滑な情報共有が行われていくための情報共有のためのツール（協働支援計画作成シート及び手順書等）を入れ込む。作成されたプログラム及びテキスト等は、現場で広く活用されるようホームページ等で一般開示する。

(3) 事業の成果

- ①在宅重症心身障害児者を支援するための人材育成プログラムは、重症心身障害児者支援に関する福祉・医療的ケアに関する基礎知識、利用できるサービス等社会資源、家族支援、連携及びネットワーク構築のための具体的なノウハウ等の付与を含め、講義又は演習形式等を含む具体的な方法を想定して開発する。
- ②テキストは、重症心身障害児者支援に関する福祉・医療的ケアに関する基礎知識、利用できるサービス等社会資源、家族支援、連携及びネットワーク構築のための方法等について、広く支援に関わる関係者が、事例等を入れて具体的で解りやすくもの目指して作成する。テキストには関係者が具体的に連携する際に利用できる情報共有フォーマットの作成も含める。
- ③このようなプログラムの開発及びテキストの作成により、在宅重症心身障害児者についての支援方法等が理解され支援に係わる関係者が増加する成果を期待するとともに、支援に係わる関係者のサービスの質の向上に資する成果が期待できるものである。

在宅重症心身障害児者支援者育成研修プログラム

科目名	時間数	内 容	
I 講義	6		
1 重症心身障害児者の基本的理解	2.5	①重症心身障害とは	<ul style="list-style-type: none"> ・本研修の対象となる重症心身障害児者とは ・重症心身障害の定義 ・重症心身障害児者支援の歴史的な流れ ・重症心身障害児者の生活の理解 ・重症心身障害児者の家族支援 ・重症心身障害児者へのサービス管理
		②重症心身障害と医療	<ul style="list-style-type: none"> ・重症心身障害医療とは ・各疾患の特徴 ・てんかんについて
2 重症心身障害に関する制度及び支援方法の基礎的な知識	3.5	③重症心身障害と制度	<ul style="list-style-type: none"> ・障害者総合支援サービス体系 (例) 療養介護、生活介護・重度訪問介護・重度包括支援・短期入所・児童発達支援等
		④日常生活等における支援	<ul style="list-style-type: none"> ・合併障害の相互関連と悪循環 ・呼吸の障害 ・嚥下の障害、経管栄養 ・上部消化管障害－胃食道逆流症、逆流性食道炎 ・それぞれのライフサイクルでの医療面の問題の変化と支援の課題
		⑤支援の基本的な枠組み	<ul style="list-style-type: none"> ・支援の基本的な枠組み ・家族の思いとともに育つ支援 ・重症児者の生活支援 ・支援の基本的なプロセス
		⑥実践報告	<ul style="list-style-type: none"> ・在宅医療の役割 ・訪問看護の仕組み ・NICU等からの移行支援 ・地域の現状と課題
II 演習	6		
1 重症心身障害児者のニーズのアセスメントと支援計画	3	支援のプロセスとその管理	<ul style="list-style-type: none"> ・ニーズの把握方法 ・ニーズから支援計画へ ・支援の評価とは
			2 地域の支援体制を構築する
合 計	12		

1

重症心身障害児者の基本的理解

重症心身障害とは

I 重症心身障害児者の基本的理解

1 本研修の対象となる重症心身障害

本研修の対象となる重症心身障害は、幼児から学齢期そして成人期・高齢期まで全ライフサイクルにわたり、障害の重さや医療ニーズの内容と程度も多様である。さらに本人の意思確認が困難でコミュニケーションに工夫が求められる人達である。重症心身障害をもつ人に常日頃接している関係者から事前の個人情報入手し、個人差の大きい対象者理解に役立てるよう配慮が求められる。

2 重症心身障害の定義

重症心身障害とは、重度の知的障害に重度の肢体不自由をあわせもち、常時医療を要する一群をさす。国際的には、Severe Motor & Intellectual Disability (SMID) や Profound Intellectual and Multiple Disability (PIMD) が相当する。ただし、法的体系の中に重症心身障害ならびに専門機関が位置づけられてきたのは、日本だけである。

昭和42年、1967年8月1日、「重症心身障害児施設」が法に基づく医療施設となり、その入所は児童福祉法に基づく措置となって、今日まで約50年近い歴史を重ねている。(児童福祉法第43条の4)

当時は18歳を超える成人の重症心身障害者は例外的な存在であるとして、当分の間、重症児施設での入所を認めるとされた。それは「障害者自立支援法」の導入まで維持されてきた。

入所判定には、「文部省研究班」(主任研究:浜本英次岡山大学医学部小児科教授)(表1)と「大島の分類」(表2)が広く用いられてきた。前者の分類「15」には今日の「強度行動障害」等に該当するいわゆる「動く重症児」が含まれている点に特長がある。

一方、平成に入る前後から、新生児集中治療室で助かったが、呼吸管理など医療ニーズが高く障害の重い重症児への対応が求められるなかで、鈴木康之氏による「超重症児・準超重症児判定基準」(表3)が、診療報酬のなかに位置づけられ、今日に至っている。そのスコア25点以上を「超重症児」、10～24点を「準超重症児」としている。

この間、重症児の長期入所ベッドは、公・法人立重症児施設と国立療養所重症児病棟(現在の国立病院機構)それぞれで充実を見てきた。現在は国立・公法人立施設あわせて198ヶ所、約1万9000床に達している(図1)。

3 重症心身障害児者支援の歴史的な流れ

1) 「障害者基本法」の制定

昭和42年、1967年の児童福祉法の一部改正で、重症心身障害児施設が病院でありかつ児童福祉施設として位置づけられたことは、画期的なことであった。当時は在宅で家族が世話を続けるか重症児施設への長期入所の二者選択の道しかなかった。

表1 文部省研究班による重症心身障害児

身体障害 障害度	知能障害 IQ (DQ)				
	85以上 A正常	85~75 B劣等	75~50 教育可能 C軽患	50~25 訓練可能 D痴患	25以下 要保護 E白痴
0 身体障害なし	1	2	3	4	5
I 日常生活が不自由ながらもできるもの	6	7	8	9	10
II 軽度の障害 制約されながらも有用な運動ができるもの	11	12	13	14	15 (行動異常 盲・聾)
III 中等度の障害 有用な運動がきわめて制限されているもの	16	17	18	19	20 重症心身障害
IV 高度の障害 何ら有用な運動ができないもの	21	22	23	24	25

					IQ
21	22	23	24	25	80
20	13	14	15	16	70
19	12	7	8	9	50
18	11	6	3	4	35
17	10	5	2	1	20
走れる	歩ける	歩行障害	ずわれる	寝たきり	0

表2 大島の分類 (大島一良:重症心身障害児の基本的問題, 公衆衛生 35:648-655, 1971より改変)

図1 重症児入所施設の整備状況

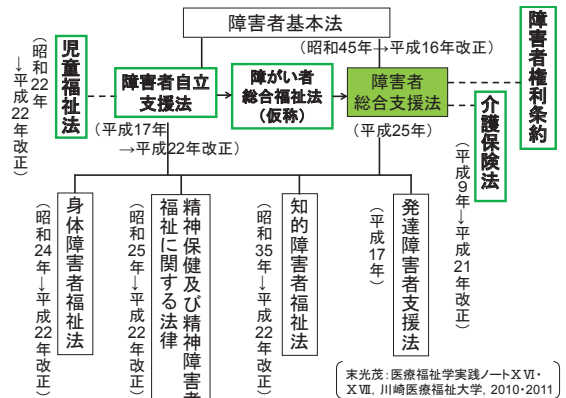
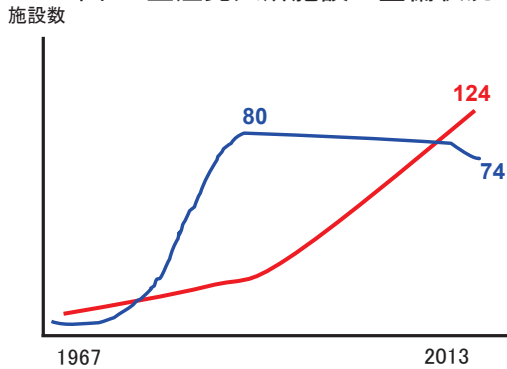


図2 制度改革の流れ(1)

図5 重症心身障害児者の施設入所に関する制度の現状比較

重症心身障害児・者	
18歳未満	18歳以上
重症心身障害児施設 (児童福祉法) 年齢に関係なく大島の分類で判定入所	療養介護事業 (障害者自立支援法) 18歳以上障害程度区分の判定で5・6区分
職員配置 保育士・児童指導員 心理指導職員・ 理学又は作業療法士	職員配置 サービス管理責任者 生活支援員
医療法に規定する職員	医療法に規定する職員
発達支援の体制がある	発達支援の体制がない

(秋山勝喜:障害者自立支援法等の見直しと重症心身障害児・者へのこころを世の光に~, 両観の集い, 627:52, 2009)

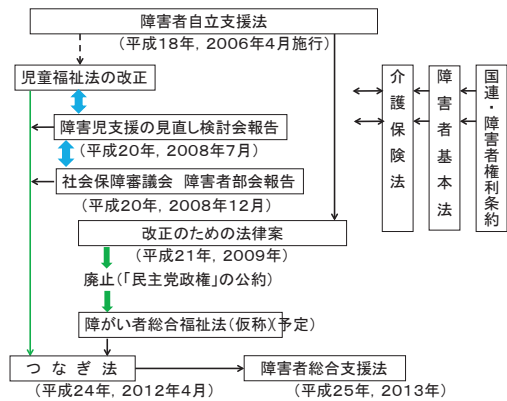


図6 制度改革の流れ(2)

昭和 45 年、1970 年に障害者の自立や社会参加を支援するための施策について、基本事項を定めた法律「心身障害者対策基本法」は、23 年後の平成 5 年 1993 年に一部改正、「障害者基本法」に改題された。そこには、すべての障害者はその尊厳にふさわしい処遇を保障される権利を有するとともに、社会を構成する一員として社会、経済、文化、その他あらゆる分野の活動に参加する機会が与えられることが基本理念として規定された。(図 2)

2) 「障害者自立支援法」の導入

2000 年の「公的介護保険」の導入に続き、2006 年 4 月 1 日、「障害者自立支援法」の一部が施行され、同年 10 月 1 日から全面施行されることとなった。この法律により、障害者施策は大きく変わることを余儀なくされた。

つまり、障害者施策の 3 障害一元化、利用者本位のサービス体系への再編、支給決定の透明化・明確化そして安定的な財源の確保などがはかられることになった。

身体障害、知的障害、精神障害の 3 障害種別を越えたサービス・制度の統一化をはかる為に、それまでの 10 種以上あった障害種別ならびに年齢層別の施設体系は、図 3、4 のように移行することになった。ただし、障害児は「児童福祉法」で従来どおり対応するため、18 歳未満の重症心身障害児は「児童福祉法」で、18 歳以上については「障害者自立支援法」での対応になった(図 5)。

職員配置基準については、「重症心身障害児施設」と「療養介護事業」との間に差がみとめられるが、障害児施設に障害者施設つまり「療養介護事業」を併設する際には、職員配置基準の一体化を実現することになっている。

あわせて日中と夜間での施設サービスの分離や「障害程度区分」の導入(重症児を「療養介護事業」で対応すると「障害程度区分の判定 5・6」が対象)などが具体化した。

3) 「障害者総合支援法」の導入

平成 22 年のいわゆる「つなぎ法」を経て、24 年 6 月「障害者総合支援法」が成立し、25 年 4 月施行、26 年 4 月完全施行に至った。(図 6)

4) 短期入所制度

短期入所・ショートステイの起源は、1976 年に旧厚生省次官通知として「在宅重度心身障害児(者)緊急保護事業」が開始されたことだと言われている(身体障害者については 1978 年に開始)。これは、介護者の疾病や冠婚葬祭等により、保護者に代わって、一時的に施設入所を可能にした事業である。緊急保護という名称のとおり、疾病やけが、出産、冠婚葬祭等の緊急の社会的事由以外の、いわゆる私的事由でショートステイを利用することはできなかった。

その後、身体障害者については 1987 年から、重度障害のある児童・知的障害者については 1989 年より、介護疲れによる休養等の私的事由の利用も可能となった。

現在公法人立重症児施設でのショートステイ利用者は年間延べ 12 万日に及んでおり、在宅生活に不可欠な役割を果たしている。(図 8)

5) 「重症児通園」そして「重症心身障害は日中活動支援事業所」

平成元年「重症心身障害児通園モデル事業」が、医療機能を有する重症児施設に併設する A 型(標準型、定員 15 名)として全国 5 ヶ所でスタートした。平成 8 年には「一般事業化」され、知的障害施設など福祉施設に併設する B 型(小規模型、定員 5 名)が加わり、国では 300 ヶ所を整備目標に定めた。

図8 短期入所利用状況(宿泊を伴うもの)
(公・法人立重症児施設)

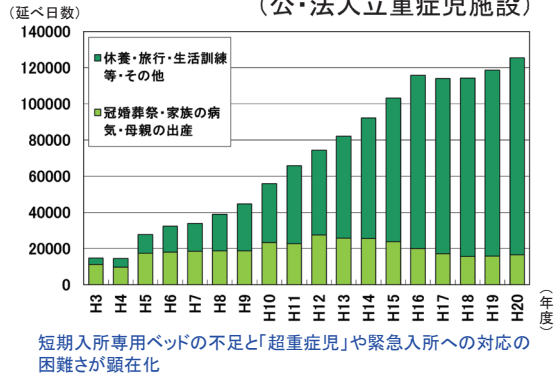


表4 全国重症心身障害日中活動支援協議会
会員事業所 事業種別

事業種別	事業所数	計	備考
児童発達支援	12	15 (6.9%)	児童だけ
児童発達支援・放課後デイ	3		
児童発達支援・生活介護	31	104 (48.1%)	児童・成人
放課後等デイ・生活介護	19		
児童発達支援・放課後等デイ・生活介護	54		
生活介護	97	97 (44.9%)	成人だけ

表5 病床別の入所児者数

(H25年11月)

病床別	(月)延べ入所児者数	(日)平均入所児者数
障害者施設等入院病棟	224,481	7482.7
特殊疾患病棟	79,662	2655.4
療養病棟	11,383	379.4
精神病棟	8,306	276.9
特別入院病棟	240	8.0
一般病棟	1,195	39.8
合計	325,267	10842.2

平成24年のいわゆる「つなぎ法」により従来の予算補助事業から恒久的な法定施設に位置づけられ、さらに「障害者総合支援法」により「生活介護事業」と児童福祉法による「児童発達支援」の枠組みでの対応になった(図7)。その実態は「児童発達支援」単独は6.9%、「生活介護事業」44.9%、両者の併存48.1%である(表4)。

Ⅱ. 診療報酬体系の推移

昭和42年児童福祉法改正時には、基本的には一類看護で、利用者4人に1人といった非常に厳しい看護体制を余儀なくされていた。

その後、特2類の導入、そして最近の10対1ないし13対1の看護体制へと徐々に看護職員の配置が手厚くなってきた。しかし、看護師確保の困難さと入所者の病態像の多様性等から、特殊疾患療養病棟等を選択せざるをえない施設も少なくないため、表5のように現時点では多様である。

一方、理学療法、作業療法、言語聴覚訓練さらには心理療法等については、徐々にその必要性和効果が認められ、職員配置も充実してきた。

表3 超重症児(者)・準超重症児(者)の判定基準

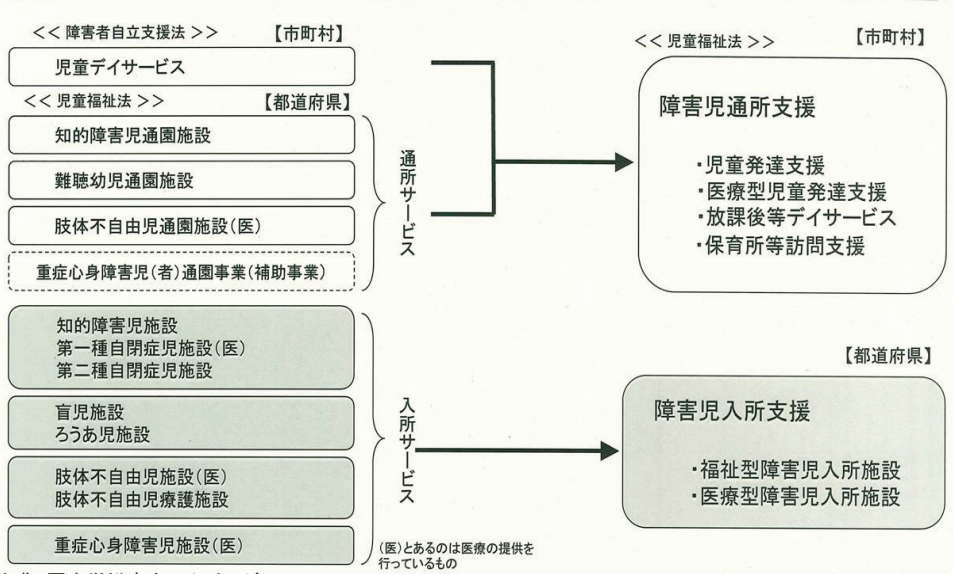
以下の各項目に規定する状態が6ヶ月以上継続する場合※1それぞれのスコアを合算する。

1 運動機能 : 座位まで		
2 判定スコア (スコア)		
(1)	レスピレーター管理※2	= 10
(2)	気管内挿管・気管切開	= 8
(3)	鼻咽頭エアウェイ	= 5
(4)	O ₂ 吸入またはSaO ₂ 90%以下の状態が10%以上	= 5
(5)	1回/時間以上の頻回の吸引	= 8
	6回/日以上以上の頻回の吸引	= 3
(6)	ネブライザ 6回以上/日または継続使用	= 3
(7)	IVH	= 10
(8)	経口摂取(全介助)※3	= 3
	経管(経鼻・胃ろう含む)※3	= 5
(9)	腸ろう・腸管栄養	= 8
	持続注入ポンプ使用(腸ろう・腸管栄養時)	= 3
(10)	手術・服薬にても改善しない過緊張で、発汗による更衣と姿勢修正を3回以上/日	= 3
(11)	継続する透析(腹膜灌流を含む)	= 10
(12)	定期導尿(3回/日以上)※4	= 5
(13)	人工肛門	= 5
(14)	体位交換 6回/日以上	= 3
<判定> 1の運動機能が座位までであり、かつ、2の判定スコアの合計が25点以上の場合を超重症児(者)、10点以上25点未満である場合を準超重症児(者)とする。		合計 点

- ※1 新生児集中治療室を退室した児であって当該治療室での状態が引き続き継続する児については、当該状態が1か月以上継続する場合とする。ただし、新生児集中治療室を退室した後の症状増悪、または新たな疾患の発生についてはその後の状態が6か月以上継続する場合とする。
- ※2 毎日行う機械的気道加圧を要するカフマシン・NIPP V・CPAPなどは、レスピレーター管理に含む。
- ※3 (8)(9)は経口摂取、経管、腸ろう、腸管栄養のいずれかを選択。
- ※4 人工膀胱を含む

図3 障害児施設・事業の一元化 イメージ

○ 障害児支援の強化を図るため、現行の障害種別ごとに分かれた施設体系について、通所・入所の利用形態の別により一元化。



出典:厚生労働省ホームページ
http://www.mhlw.go.jp/seisakunitsuite/bunya/hukushi_kaigo/shougaihashukushi/kaigi_shiryou/dl/20110630-02-02.pdf

図4 障害福祉サービスの体系

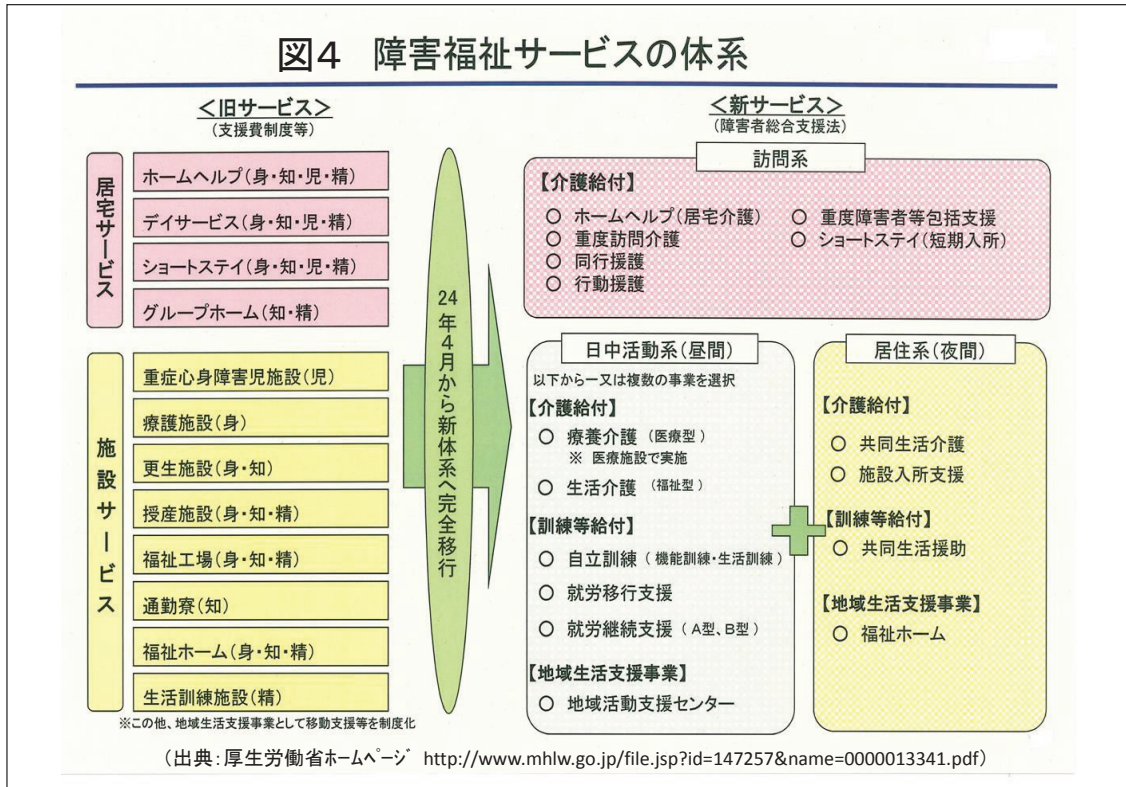
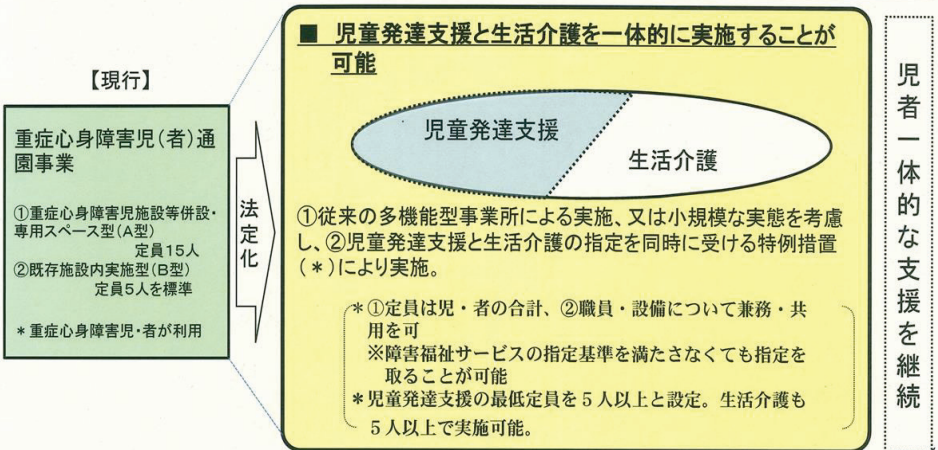


図7 重症心身障害児(者)通園事業の法定化

- 今般の児童福祉法の改正により、従来、国庫補助事業で実施してきた「重症心身障害児(者)通園事業」については、「児童発達支援」として法定化。
 - また、重神通園事業は、18歳以上の障害者も利用していることから、引き続き支援を提供するためには、併せて障害福祉サービス(生活介護)の指定をとることが必要。
 - そのため、法定化に当たっては、円滑な移行を考慮し、
 - ①小規模な実施形態に配慮、②児者一体的な支援を継続できるよう特例措置
- *利用者には、支給決定に当たって、本人の申出により障害程度区分の判定等の手続きを省略して支給決定を行う経過措置がある。



出典:厚生労働省ホームページ <http://www.mhlw.go.jp/file/05-Shingikai-12201000-Shakaiengokuyokushougaihovenfukushibu-Kikakuka/0000036483.pdf>

重症心身障害とは

I. 重症心身障害児者の生活の理解

1 生活のニーズとは

ニーズは、欲求、必要と訳される。ソーシャル・ニーズは、人間が社会生活を営む上で欠かす事のできない基本的要因を欠いている状態となる。ニーズは、①本人あるいは家族が援助してほしいと望んでいるもの、②本人あるいは家族が実際に生活上等で困っているもの、③専門職の目で援助が必要と思われるものなどに分けられる。

重症心身障害児者の地域生活の基本的ニーズは生活の場としての住居の確保である。重い重症心身障害児者が住み慣れたまちで、地域生活を継続していけるよう、バリアフリー等住居の整備も必要となる。居宅への訪問看護や介護のサービスの提供も必要となる。また、障害の重度化や本人・家族の高齢化などに対応して、生涯安心して住み続けられるよう、重症心身障害児者の地域生活をバックアップする機能を整備していくことが重要である。既存の社会資源を有効に活用した重層的な居住支援を展開していくことも必要である。家族と同居し、家族からの支援を受けている重症心身障害児者については、その家族に対する支援も考慮する必要がある。

重症心身障害児者が安心して地域生活を送っていく上で、健康の増進は不可欠である。重症心身障害児者の医療ニーズが高まっており、日常生活においても、医療や保健との連携が必要である。また一人の重症心身障害児者が生涯に渡る一貫した支援を展開していくためには、疾病の予防や障害の軽減を図るための早期発見・早期対応からリハビリテーションに至るまでの、ライフサイクルを通じた包括的な保健医療体制の整備が必要である。このため、主治医（専門医）とかかりつけ医の確保と両者の連携の促進も必要である。医療ニーズを有する障害者について、サービスや地域資源の利用をコーディネートする保健師等の役割の充実も重要である。

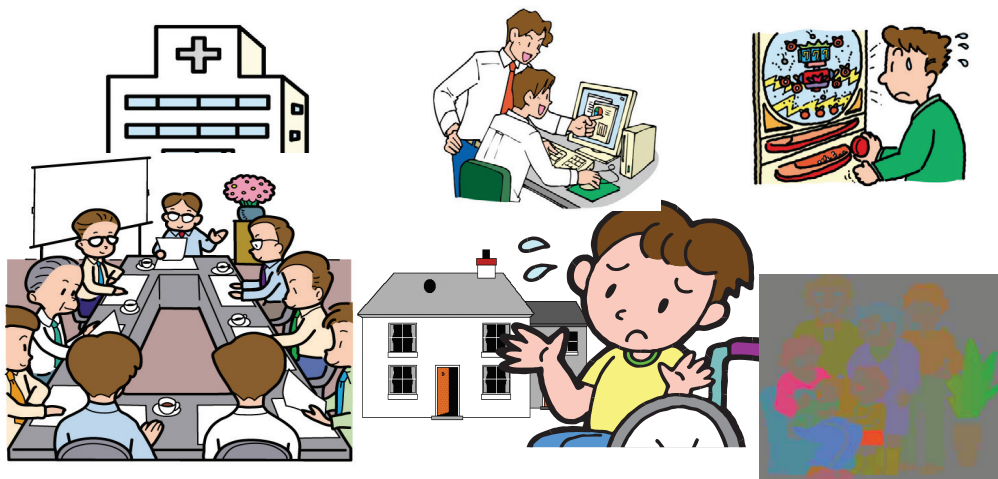
重症心身障害児者の自立と社会参加に向けて、教育、福祉、保健、医療、労働、行政等の関連機関が連携して障害児一人ひとりのニーズに応じた個別支援計画を作成し、乳幼児期から成人期まで一貫した支援を行う体制の整備が必要となる。

子どもの時期においては、心身障害学級と通常の学級との連携の促進と、交流活動の展開、乳幼児や小学生を対象とした放課後等デイサービス、タイムケア事業等の実施による放課後や長期休業期間中等の対策の充実がなされる必要がある。

余暇活動のニーズは、日々の暮らしにうるおいをもたらす、明日への活力に繋がる。重症心身障害児者地域の中で充実した日常生活を送れるよう、個別のニーズや希望に応じた日中の活動の場の充実が求められる。また、一人で外出することが難しい重症心身障害児者個別ニーズに対応した移動手段の確保や重症心身障害児者が安心して街を歩き、また公共機関を利用するための、歩道の整備やバリアフリー化のいっそうの推進が必要である。

さらに、コミュニケーションに障害を有する方への情報提供やコミュニケーション支援の強化も必要であり、地域の住民とのふれあいの中で、相互の理解を促進する機会を確保していくことも求められる。このため、障害者が日中活動する場を確保するための、通所施設やデイサービスの整備。一人で外出することが難しい重症心身障害児者の移動困難者が個別のニーズに応じた移動手段を選択することを可能とする個別輸送の仕組みが確保される必要がある。

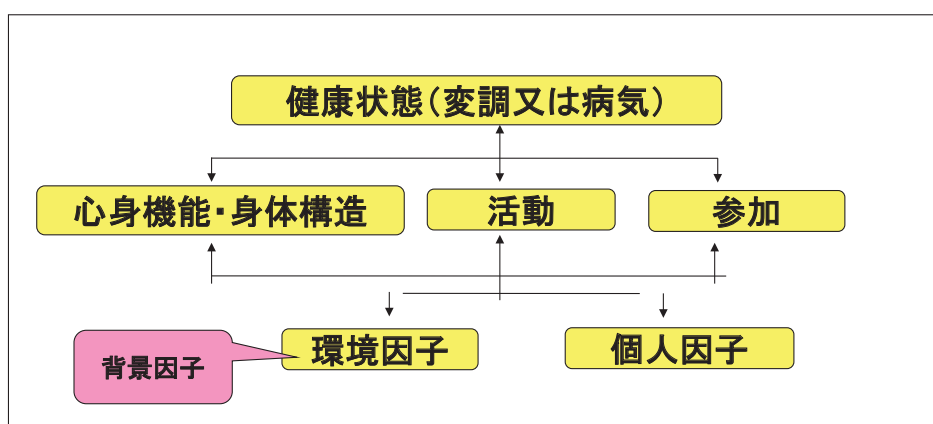
地域生活支援モデル (チームアプローチによる支援)



3

スライド1

☆国際生活機能分類の生活機能構造モデル ICF (2001)



スライド2

安心は、障害者（児）にとって、平時、災害時を問わず、生活の全局面で求められることであり、将来にわたって地域生活を継続していくための基礎である。

今日の障害保健福祉の大きな変革の中で、サービスの種類や利用方法が、障害者やその家族にとって見えにくくなっており、困ったときにいつでも相談できる体制の整備が求められる。また、一人の障害者（児）の成長や発達に応じ、生涯を通して地域で一貫した相談支援を実施し、将来への安心を築いていくことが必要である。さらに、災害時において、情報の提供や連絡体制、避難所のあり方等、区内の障害者（児）の安全確保が求められる。

特別支援教育における個別支援のプログラムとの整合性を図った地域での一貫した相談体制の整備障害者の生活全般にわたる相談や支援のニーズに対応した障害者ケアマネジメントの推進体制の整備成年後見支援センターの活用による成年後見制度等の利用者の支援障害に対する誤解や偏見などから、障害者（児）をめぐって生じる地域での様々な問題を解決するための仕組みづくりの検討

区民、事業者との連携による災害時の安否確認体制や一次・二次避難所のあり方など災害要援護者を支援する体制の整備の検討

地域生活支援の展開を、区民、事業者との協力により具体的に進展していくための基盤である。区は、障害者（児）に関わる専門人材の育成、地域住民への障害理解や地域住民の主体的な福祉活動を支援していくこと等、地域づくり、支援の仕組みづくりにおいて、適切にコーディネートする役割を積極的に果たし、地域の住民全体が、障害の問題を自分自身の問題として認識し、主体的かつ積極的に重症心身障害者児者施策の推進に参加していく地域社会づくりが求められる。

2 ICF による障害の理解

ICF における障害と生活機能は、**健康状態**(health conditions)(疾病、変調、傷害)と背景因子(contextual factors)との相互作用の帰結とみる。背景因子の中には、外的な**環境因子**(environmental factors)(例えば、社会の態度、建築物の特徴、法のおよび社会的構造、気候、地形、など)と内的な**個人因子**(personal factors)(性別、年齢、困難への対処方法、社会的背景、教育、職業、過去および現在の経験、一般的な行動様式、性格、その人が障害を経験する仕方に影響を及ぼすその他の因子)がある。

図は ICF によって分類された人の生活機能の 3 つのレベルを示している：身体あるいは身体の一部、個人全体、社会的場面での個人全体のレベルにおける生活機能である。従って、障害はこれらの一つあるいは複数のレベルで生活機能の不全を含む：機能障害、活動制限、参加制約。ICF のこれら構成要素(components)の正式な定義は以下に示される。

心身機能(body functions)とは、身体系の生理的機能(心理的機能を含む)である。

身体構造(body structures)とは、器官、肢体とその構成部分などの、身体の解剖学的部分である。

機能障害(構造障害を含む)(impairments)とは、著しい変異や喪失などの、心身機能または身体構造上の問題である。

活動(activity)とは、個人による課題や行為の遂行である。

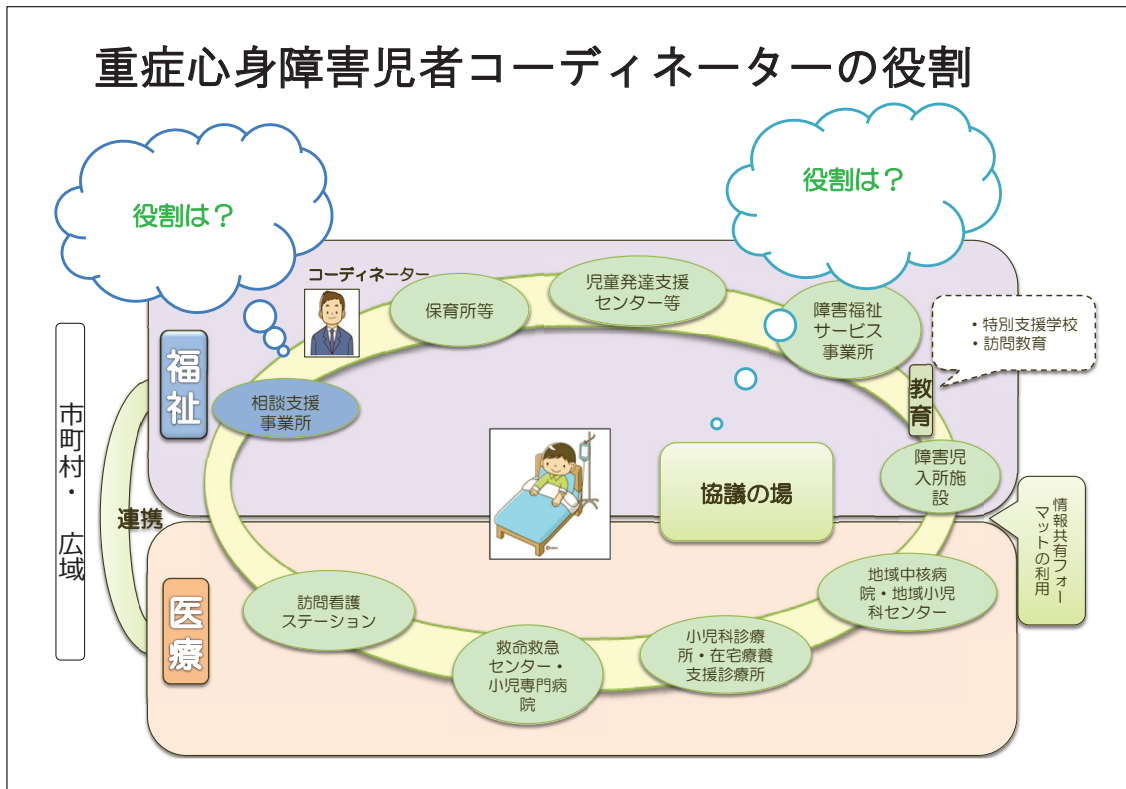
参加(participation)とは、生活・人生場面(life situation)への関わりのことである。

活動制限(activity limitations)とは、個人が活動を行う際の困難さのことである。

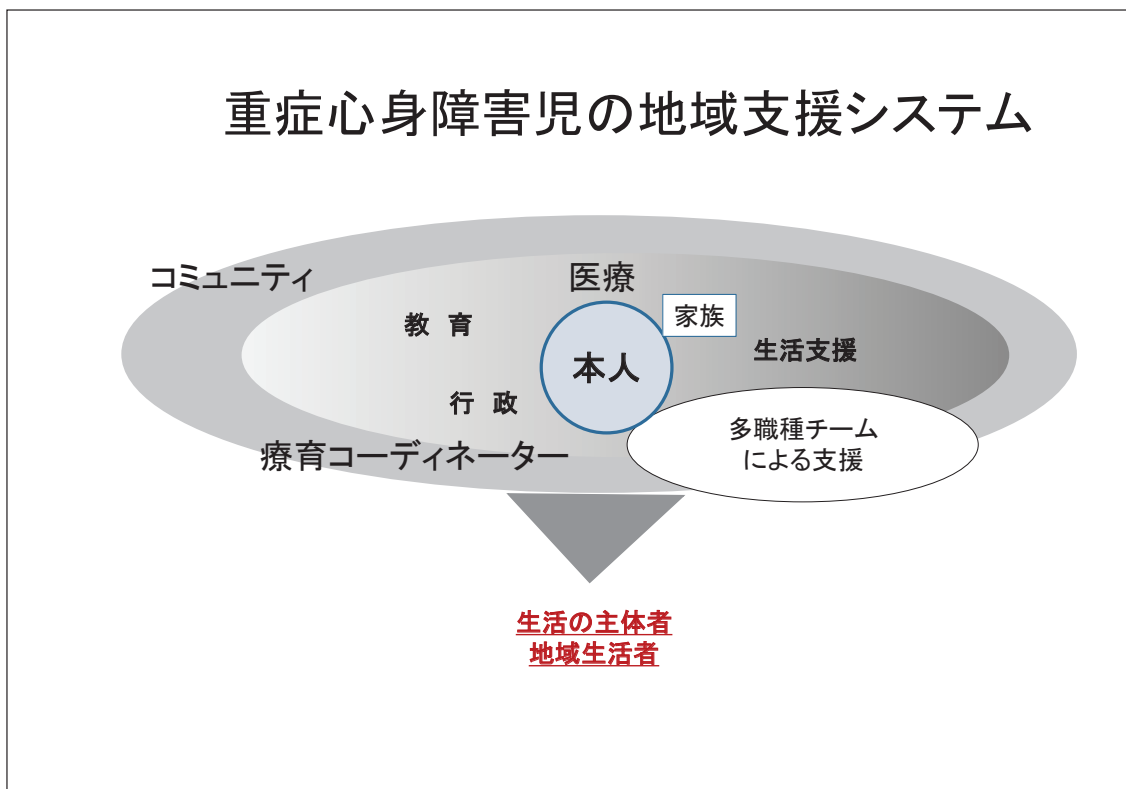
参加制約(participation restrictions)とは、個人が生活・人生場面に関わる際に経験する問題である。

環境因子(environmental factors)とは、人々が生活し、人生を過ごしている物理的環境、社会的環境、人々の社会的な態度による環境によって構成される。

ICF は、障害に関する 2 つの主要な概念モデル(conceptual model)が提案した。医学モデル(medical model)は、障害(disability)を病気や傷害、その他の健康状態から直接引き起こされた人の特性とみる。それは専門家による個別的な治療という形での医療を必要とする。このモデルでは障害は、個人のもつ問題を改善するために、医療あるいはその他の治療や介入を必要とする。一方、社会モデル(social model)は、障害を社会によって作られ、個人の属性では全くないものとみる。社会モデルでは、その問題が社会環境の



スライド 3



スライド 4

態度や他の特性によってもたらされた不適切な物理環境によって生みだされたので、障害は政治的な対応が求められる。両者とも部分的には妥当であるが、いずれのモデルも単独では十分ではない。障害は、常に、個人の特性と個人が生活している全体的な背景の特性との間の相互作用である。より良い障害のモデルは、複雑な障害の概念をその側面の一つに集約することでなく、医学、社会モデルを統合するものである。

3 地域生活をコーディネートする

重症心身障害児者に関する専門的な知識と経験を有し、重症心身障害児者を支える地域の関係機関との連携を図る等、重症心身障害児者ケアマネジメントを実践でき、地域生活に必要な支援をコーディネートすることが必要になる。特に、健康問題を含めた包括的な生活支援システムを構築していくことが求められている。具体的な仕事内容は、地域内の病院及び施設、事業所等関係機関との連絡調整、居住継続支援システムに関する協議、支援の進捗状況及び効果の評価に関する協議等である。地域生活支援のため、支援会議を設置する必要がある。支援会議は、当該対象者の参加を原則とし、その他対象者の地域生活支援に係る関係者で構成するものとし、支援会議の長はコーディネーターとなる。なお、必要に応じ構成員を変更できるものとする。

コーディネーターは、地域生活を行うに当たり、支援開始前及び後における対象者への支援内容の説明及び対象者との信頼関係構築、支援計画案の策定、関係機関との連絡調整及び地域のネットワーク体制の構築、当該対象者の地域生活の状況確認及び必要な支援、支援会議における構成員との支援方法の協議並びに支援に必要な情報の収集、支援会議の招集、支援会議の長としての企画運営、その他当該対象者が安定した地域生活をするために必要な支援等となる。

4 重症心身障害児者の地域支援システム

重症心身障害児者が住み慣れた地域で継続して生活を送れるように支援するためには、個々の重症心身障害児者ニーズに応じて、適切なサービス、多様な支援を提供することが必要である。そのためには、市町村との連携、医療、保健、福祉、教育、などの専門職相互の連携、さらにはさまざまな住民活動などのインフォーマルな活動を含めた、地域のさまざまな資源を統合、ネットワーク化し、重症心身障害児者を地域において総合的かつ継続的に支援する仕組みが必要である。すなわちこれが重症心身障害児者のための「地域支援システム」である。障害者総合支援法が求める全ての障害者及び障害児が可能な限りその身近な場所において必要な日常生活又は社会生活を営むための支援を受けられることにより社会参加の機会が確保されること及びどこで誰と生活するかについての選択の機会が確保され」と障害者の生活等の関する自己決定を重要なこととして捉えるとともに、「地域社会において他の人々と共生することを妨げられないこと並びに障害者及び障害児にとって日常生活又は社会生活を営む上で障壁となるような社会における事物、制度、慣行、観念その他一切のものの除去に資することを旨として、総合的かつ計画的に行わなければならないこととされている。

重症心身障害児者の地域支援システムの構築のためには、自立支援協議会等を活用して関係者が協働して地域の実情に応じた体制を作っていくことが重要である。障害者の地域における生活の課題はますます大きくなり、重症心身障害児者を含めてどんな障害の重い人も地域での生活を可能にするための支援の仕組みが求められている。

障害受容の段階説(Drotar,et al. (1975)

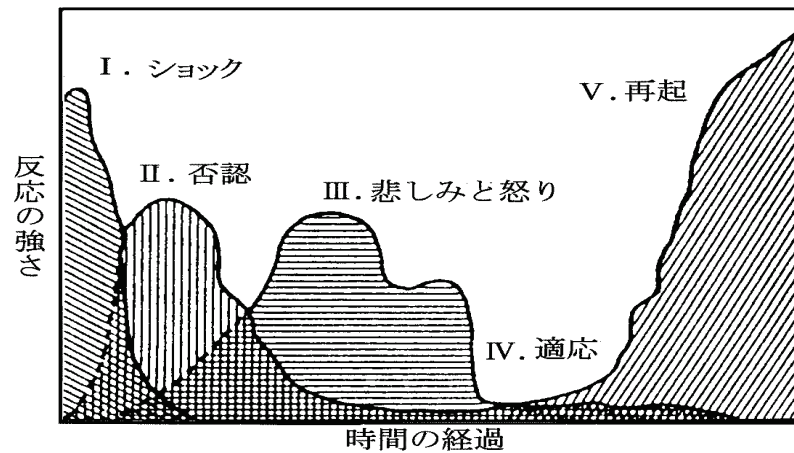


図1 先天奇形をもつ子どもの誕生に対する正常な親の反応の継起を示す仮説的な図

スライド5

慢性的悲哀の特徴(中田,1995)

1. 慢性的な疾患や障害のような終結する事がない状況では悲哀や悲嘆が常に内面に存在する。
2. 悲嘆は常には顕現しないが、ときに再起するかあるいは周期的に顕現する。
3. 反応の再起は内的な要因が引き金になることもあるが、外的な要因、例えば就学など子どもが迎える新たな出来事がストレスとして働きそれが引き金となる。
4. この反応には、喪失感、失望、落胆、恐れなどの感情が含まれる。また事実の否認という態度も並存することがある。

スライド6

II 家族支援について

1 障害のある子どもをもつ家族

子どもを育てることにさまざまな困難を抱える時代にあっては、障害のある子どもを育てることには一層の困難が伴う。障害者が受け入れられていない社会においては家族の子育てには一層の不安や困難がともなう。差別や能力主義的人間観が存在する社会では家族の不安も大きいものとなる。また、「世間」を常に意識し生活することを強いる社会も、家族はそこから排除されることを恐れながら生きることとなり、生きづらさや不安が増大する。

障害のある家族が大きなストレスに状態にあることはよく言われることである。障害児をもつことによる子育ての困難さは、苛立ちや不安などの身体状態を呈することは想像しやすい。障害のある子どもの誕生により、子どもに障害があると知った時、強い精神的ストレスとなるとともに、子育てに関する情報や具体的な支援がないことがより大きなストレスとなっていくだろう。中田（2007）は、育児・教育における親のストレスとの関連で注目される要因は、①定型発達の子どものと比較すること、②しつけなどの子どもの育て方がわからないこと、③他の子どもの交流の機会が制限されること、④他のきょうだいの養育が十分にできないことをあげている。家族に関する問題としては、①障害に対する、子どもの療育の夫婦間の認識のずれ、②父親の理解・サポートの程度、③きょうだいの問題、④祖父母との関係をあげている。

2 家族の障害受容

家族の障害受容にかんしては、ドローター（1975）の『先天奇形を持つ子どもの誕生に対する親の正常な反応』の研究が有名であり、それは、障害のある子どもをもった親は、ショック→否認→悲しみと怒り→適応→再起のプロセスをとるとされる。それぞれの反応は多くの親に見られる正常の反応であり、関係する者も落ち着いて見守ることができるが、一方すべての親に受容のプロセスを要求することにもなるかもしれない。

また、親の障害受容に関しては、親の悲しみは一過性のものではなく、子どもの変化や生活上のさまざまな出来事により繰り返されるとする「慢性的悲哀」論を主張する立場がある。特に、入学や就職など大きな出来事により際限されやすいとされている。この主張は、親の悲哀も正常な反応でありライフサイクルを通じた継続的な支援の必要性を示唆している。

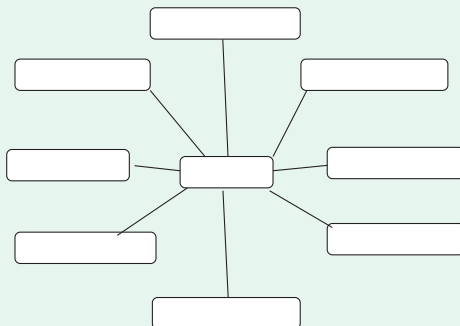
このような子どもと家庭に関わる様々な課題を解決していくためには、課題を抱えている子どもへの支援はもとより、子どもが安心して育つことのできる社会環境を整え、問題を生み出す背景をつくらぬような予防的な対応が重要である。そのためには、乳幼児期、学童期、青年期というライフステージを通じた一貫した支援体制の構築が急務である。

3 家族支援について

障害についての考え方は、2002年のWHOのICF（国際生活機能分類）によって従来の考え方に比して大きく変化した。すでにみてきたようにICFの特徴は、従来障害はその人が生来もっているもの（属性）と捉える立場では、本人や周りの者も障害を克服するという点に重点がおかれてきたが、ICF（国際生活機能分類）のように、障害とは環境との間に生じているもの（関係性）として捉えるということにより、障害そのものにアプローチするより、環境を整えて社会生活や自立生活を果たしていくことに重点が置かれる。

ここから希望の将来に向かって！

- 1 これは誰についての計画ですか？
- 2 あなたのチームには誰が参加していますか？誰があなたを助けたり支援していますか？あなたの友人は誰ですか？必要な時、あなたは誰に助けを求めますか？



- 3 あなたのどんなところが素晴らしいですか？

カリフォルニア州 ランターマン法、「ここから希望の将来に向かって」

11

スライド7

家族の支援の困難性についても支援が行き届いていない環境に原因があると捉えるべきである。従来は子どもの呈する課題あるいは問題の原因を親そのものにその原因を求める傾向があり、従来は問題家族として家族支援の対象にしてきたが、家族の呈するか課題も環境との相互作用のなかから生じているとすれば、どのような支援によってあるいはどのような環境の調整により、家族がもう一度子育てにチャレンジする方途を見つけられるかというエンパワメントの支援が求められていないだろうか。

また、佐鹿の「親がわが子の障害を受容していく4つの要因」のように「わが子の受容」、「家族の課題の受容」、「親自身の人生の受容」「社会受容」等受容の多様性を理解してアプローチすることも重要である。

4 本人中心計画について

われわれはさまざまな人間関係の中で生活して。家族や親戚のような血縁関係で結ばれたもの、友人として、ビジネス上として、福祉サービスうける上で等の関係を取り結んでいる、その関係は、ライフステージのそれぞれの時期においても異なっている。このような本人を中心にして関係する公的なサービスや非公的なサービス（友人などのナチュラルサポートを含む）を活用して地域の生活を可能にしていくものである。カリフォルニア州ランターマン法の改正で、PCP（Person Centered Planning）は、本人中心計画を規定している。できる限り本人のもっている身辺機能や残存機能をリハビリ訓練等によって高め、かつての生活状態に近づけるという意味での自立支援でなく、本人の自立や自己決定を支援することに主眼があるのではなく、自立生活、つまり本人が希望するあたりまえの人生の目的や目標に向かって地域のさまざまな社会資源により、本人の人生の希望や選択をできる限り支援できるように、本人を中心に組み立てられた計画といえる。このような計画を家族とも一緒に作るものであり、まさに家族支援の一つの重要なツールとなるだろう。

5 サービスを使う

家族支援と関係する重症心身障害児関係するサービスとしては、欧米で広く行われている地域支援サービスの一つであるレスパイトケアは、障害を持つ家族が日常的なケアから一時的開放されるサービスと定義され、家族支援の一形態である。レスパイトケアは、日本においても、全国的に広がりを見せており、自治体独自で制度化の例も少なくない。レスパイトは「休息・息抜き」などを意味し、このサービスは、緊急時にも利用されるが、第一の目的は、障害のある子どもを日常的にケアしている家族などの介助者が心身の充電をし、リフレッシュするために利用するものである。この意味では、障害者総合支援法の短期入所や地域生活支援事業の「日中一時支援事業」もこのレスパイトケアの一形態と言えるだろう。

Ⅲ 重症心身障害児者へのサービスの管理

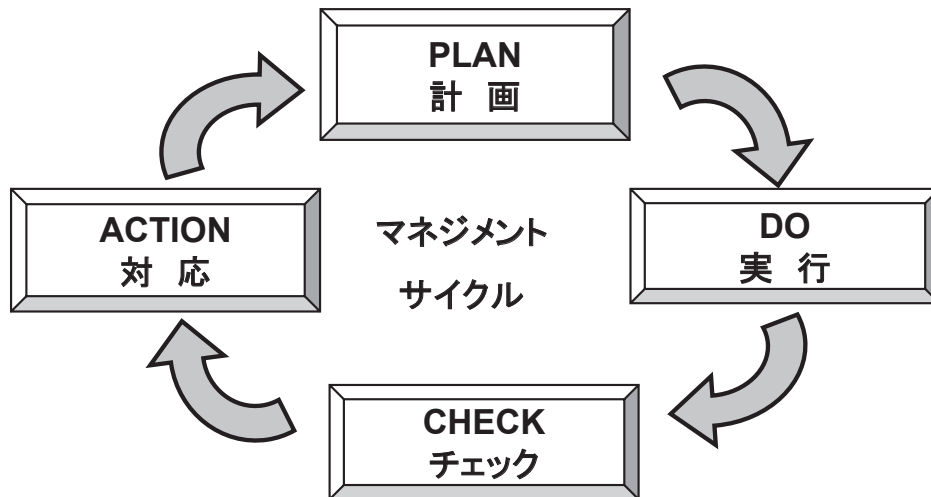
1 サービス管理

新たなサービス提供は、障害者のニーズに応じて個別支援計画を作成して、常にその効果を評価しつつ質の高いサービスを提供することにある。障害者の置かれている状況、意向を含めた生活のニーズなどを適切に把握し効果的な・継続的なサービス提供のためには個別支援計画が重要になる。

従来の従来のサービス提供とは、様々な資源が閉じられた施設や事業所などで充足された支援ということが出来る。特定の場所において、支援する人も施設内の職員が中心で地域の関係者や市民との関係も弱かった部分がある。それぞれの施設の専門性については長い間培われてきた現場の実践の集積はあるものの、そ

個別支援計画による支援

(PDCAサイクル)



スライド 8

れが科学的なものとして必ずしも体系だったものにはなっていない状況がある。この意味で、今後の支援は、関係者の連携による支援や科学的な方法論に基づいた個別支援計画による支援など、従来のサービス提供の枠組み（「パラダイム」）を根本的に変えるパラダイム・チェンジである。

質の高いサービス提供するために、各事業に新たにサービス管理責任者を配置して、サービス提供の一連のプロセスを管理することとしたものである。このサービス提供の一連のプロセスは、Plan-Do-Check-Action と呼ばれるサービスをマネジメントする科学的方法である。一連のプロセスは、障害者個々人のニーズを的確に把握して、それに基づいて到達目標を設定し、実際の支援を提供しながら、定期的にモニタリングを行い、必要であれば支援計画や支援内容などを修正・変更しながら支援していくことである、そして一定期間の支援が終了したところで全体を評価して、次の支援につなげていくことである。このようなサービス提供の一連の流れを管理し、その結果について責任をもつのがサービス管理責任者である。

2 サービス管理の方法

サービス管理とは、の具体的役割は、第一義的には上記のような個別支援計画作成にかかわり、サービス提供の一連のプロセスを管理するということがある。そのためには、利用申込者の利用に際し、その者に係る指定障害福祉サービス事業者に対する照会等により、その者の心身の状況、当該指定療養介護事業所以外における指定障害福祉サービス等の利用状況等を把握することが必要となる。利用者の心身の状況、その置かれている環境等に照らし、利用者が自立した日常生活を営むことができるよう定期的に検討するとともに、自立した日常生活を営むことができると認められる利用者に対し、必要な援助を行うこととなる。個別支援計画の作成に関して、「個別支援計画作成に係る会議」主催し、会議をリードし他の従業員の意見をまとめていくという会議全体をマネジメントする役割がある。また、そのような会議や支援において必要に応じて他の従業員に対して、その知識や技術の向上のために、適切な技術指導又は助言を行うことも必要である。

3 危機管理（リスクマネジメント）について

福祉サービスの質の向上の必要性が高まるなか、利用者の安心や安全を確保することが福祉サービスの提供にあたっての基本であることから事故防止対策を中心とした福祉サービスにおける危機管理体制の確立が急務の課題である。そのため、福祉サービスにおける危機管理（リスクマネジメント）の体制を構築していくことが重要であり、福祉サービスの内容やサービス利用者の特徴などを踏まえた視点と具体的な対応が求められる。

1) リスクマネジメントの基本的な視点

事故を起こさないようにするあまり、極端に管理的になりすぎてしまい、サービスの提供が事業者側の都合により行われるとするならば、人間としての成長、発達の機会や人間としての尊厳を奪うことになり、福祉サービスの基本理念に逆行することになりかねない。

「自由」か「安全」かという二者択一ではなく、福祉サービスにおいては、事故を完全に未然防止することは困難なものと捉え、事故を限りなく「ゼロ」にするためにはどうしたらよいか、あるいは、万が一起きてしまった場合に適切な対応を図ることはもとより、同じような事故が再び起こることのないような対策を講じるなど、より積極的な姿勢をもつことが重要である。単なる事故の防止という対応から、より質の高いサービスを提供することによって多くの事故が未然に回避できるという考え方で取り組みを進めることが重要である。

福祉サービスの提供 No1

- 1 生活環境 サービス提供環境が適切に整備されている
- 2 コミュニケーション 利用者とのコミュニケーションが円滑に保たれている
- 3 移動 必要な利用者に対する移動の支援が適切に行われている
- 4 食事
 - (1) 必要な利用者に対する食事の支援が適切に行われている
 - (2) 快適な食事環境の整備に配慮している
- 5 入浴
 - (1) 必要な利用者に対する入浴の支援が適切に行われている
 - (2) 入浴の安全性やプライバシーを確保するための取り組みを行っている
- 6 清拭
 - (1) 必要な利用者に対する清拭の支援が適切に行われている
 - (2) 清拭時の安全性やプライバシーを確保するための取り組みを行っている

平成26年度国サービス管理責任者等指導者養成研修テキスト

スライド9

福祉サービスの提供 No2

- 7 排泄
 - (1) 必要な利用者に対する排泄の支援が適切に行われている
 - (2) 排泄時の安全性やプライバシーを確保する取り組みを行っている
- 8 整容
 - (1) 利用者の身だしなみや清潔保持が適切に行われている
 - (2) 利用者の理・美容が適切に行われている
- 9 相談等の援助
 - (1) 利用者からの相談に適切に対応している
 - (2) 家族や友人等のつながりに配慮している
- 10 機能回復訓練等への支援
 - (1) 利用者の機能の回復等に向けた支援が適切に行われている
 - (2) 利用者の余暇活動や学習に対する支援が適切に行われている

平成26年度国サービス管理責任者等指導者養成研修テキスト

スライド10

2) リスクマネジメントを進める体制整備にあたって

リスクマネジメントの取り組みは、経営者や特定の一部職員のみによって達成しうるものではなく、リスクマネジメントの取り組みには、チームで取り組むことが求められる。リスクマネジメントの取り組みも、いわゆる「PDCA【プラン（計画）・ドゥ（実施、運用）・チェック（検証）・アクション（改善活動）】」サイクルに基づいて取り組みを進めていくことが求められる。取り組みを行ってみて明らかになる問題点等については定期的な検証や必要な改善策を講じることによって常によりよい取り組みが行われるよう、継続的に改善、発展させていくことが重要である。

3) 事故を未然に防ぐ

利用者に対して適切な福祉サービスを良好な関係のもとに提供するにあたっては良好な「コミュニケーション」を確保することが重要である。「コミュニケーション」は、(1) 利用者、家族等とのコミュニケーション、(2) スタッフのコミュニケーションがある。必要となる情報をより正確に把握することにもつながり、ひいてはより安全なサービスを提供することにもつながる。リスクマネジメントの視点からは、普段の生活におけるリスクを利用者・事業者・家族で互いに話し合い、認識することによってリスクを共有（分け持つ）することができるという意味において日常的な情報交換が大切となる。

また、その際には家族が本当はどう考え、思っているのかについて、その本音を聞き出しながら関わり、その内容によってはサービス内容に反映させていく姿勢が望まれる。

職種を超えた日常的なコミュニケーションは、多職種で構成される地域の支援ネットワークでは特にその重要性は広く認識されているところとなっています。ケースカンファレンス以外の場面でも日常的に情報交換や意見交換ができるような取り組みが必要である。

4) 権利擁護について

2014年の障害者権利条約の批准・発効とともに、重症心身障害児者への権利擁護が大きなかだいとなってきた。障害者虐待の防止という観点からの権利擁護のみならず、他者に意向を伝えることに困難を伴う重症心身障害児者の意向を代弁していくことや、意思決定の支援を適切に行っていくことが大きな課題となっている。

福祉サービスの提供 No3

- 1 利用者の意向の尊重
 - (1) 利用者の希望に沿った生活の実現や日常生活への配慮を行っている
- 2 利用者の安心と安全の確保
 - (1) 事故防止のための取り組みを行っている
 - (2) 事故や災害発生時の対応体制が確立している
 - (3) 衛生管理ならびに感染症対策が適切に行われている

平成26年度国サービス管理責任者等指導者養成研修テキスト

重症心身障害と医療 ライフステージごとの各疾患の特徴

ライフステージごとに考えることの重要性について

I - 1 知識の必要性 (スライド 1、2)

重症心身障害児のケアプランを立てるときに、相談員が、意識してほしいポイントを示す。

1つ目は、診断がついている疾患名について、各時期、各段階で病状が変わって行くということ（疾患の症状の変化と障害児自体の発達という側面から）と2つ目は、重症児の介護は、ほとんど母親が関与しているということである。つまり、ケアプランは、時間軸を意識してほしいということ、言い換えると、一度たてたケアプランが長期的には通用しないこと、そして、そこで大事な点は、診断名だけでなく、家族の介護者の人生設計も含めて考える必要があるため、つまりかなりの多因子を統合する力と、時間軸で見通しを立てる長期的視点が大切である。その為、以下によくある疾患のライフステージについて、家族の障害受容につて時間軸（長期的視点）を意識して述べる。

I - 2 原疾患の予後と介護者の人生とケアプランの関係

図示すると図のようになる。ケアプランを立てる上には、病気のライフサイクルと家族の状態の2側面は最低限意識する必要があるということを示した。

I - 3 各疾患別予後 (ライフステージ)

小児看護 2014 年の臨時増刊号 7 の「小児の在宅看護」の中で、大阪市立総合医療センターの岡崎先生の記述からの引用である。ここで、示したいのは、赤いラインで示すように、各疾患グループによって時間単位で、病状が変わるということである。グループ 1 の先天性心疾患のグループでは、一端寛解期を迎え、また子の発達もあり状態が良い方向に向くが、その後、再発をすることで、前の状態には、戻らず少しずつダウンヒルになっていくということである。グループ 2、3 の神経筋疾患や先天性代謝疾患は、徐々に状態が落ちてくるということ、グループ 4 の重症児も一端安定していても、少しずつダウンヒルであるということを示している。

I - 4 各疾患のストーリー

ここに具体的に、各疾患の事例のストーリーを示す。各疾患のライフサイクルと、家族の状況を意識して作成した。

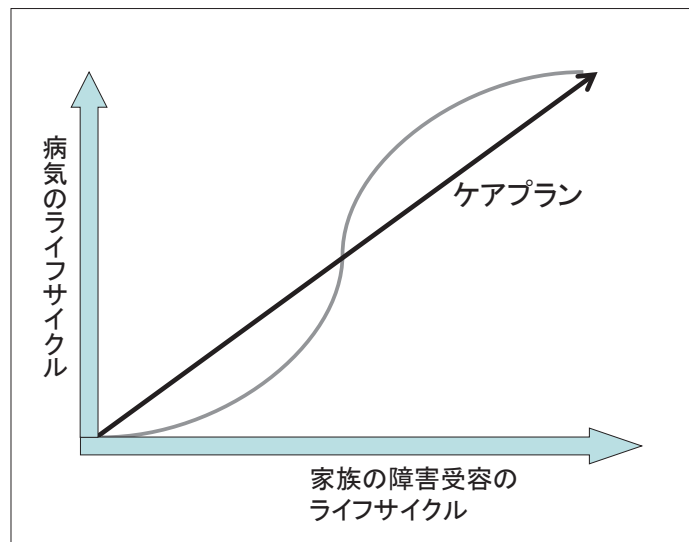
I - 4 - 1 福山型筋ジストロフィーの N 君 (スライド 5)

• 最初の男の子、お母さんは大変子育てを楽しみにしていました。でも、生まれてすぐ呼吸障害があり、NICU に入院。血液検査、筋の緊張具合などにより、筋ジストロフィーの診断がつけました。その後、リハビリに通いました。お母さんは、病気の事を知れば知るほどうつ病的になっていきます。その分、子どもへの想いも強くなり一生懸命リハビリに通いました。N 君は、その甲斐あって頸が座り、座位がとれるくらいに 3 歳くらいでなりましたが、立位、歩行は無理でした。小、中、高と支援学校へ通い、食事もきざみ食を食べれるくらいになりましたが、自分で食べる事はできませんでした。その後青年期に入り、食事の形態もむせるようになり、少しずつ形態を落して行き最後は、経管栄養になりました。でも、明るい笑顔は、絶品でした。その後、肺炎を繰り返すようになり、心不全も併発し 20 代後半で亡くなりま

知識の必要性の意味⇒相談員に求める事
 長期見通し(疾患の予後)と介護者の人生

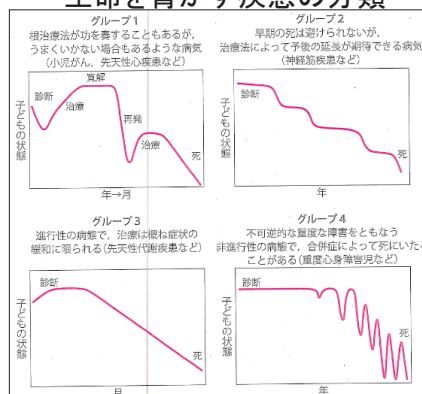
- 重症児のケアプランを立てる時に、大事なポイントとして、対象が**子ども**であること、介護者が**親**である点である。
- この事は、一つの見方と言うと、子どもは**発達**するものであるため、障害像が変わっていくということ。つまり、発達する時期と、障害が生む**二次障害**の関係が大事である。つまり、**時間軸**で物事を考えていく必要がある。それが先を見越した計画である。(長期的視野)
つまり、「ライフステージごとの疾患の特徴」
- また、介護者が**親、家族**であるため、長期的視野で考えるときに必要なのが、**親や家族のライフステージ**も含めて考える視点である。
つまり「介護者の人生から考える、障害受容」

スライド 1



スライド 2

各疾患ごとの予後
 生命を脅かす疾患の分類



Ann Goldman, Richard Hain, Stephen Liben: Oxford text book of Pediatric Palliative Care for Children. 2nd ed. Oxford University Press, Oxford, 2012 より引用

スライド 3

した。

I - 4 - 2) Lie 脳症の A ちゃん 女の子 (スライド 5)

- 最初の女の子、お母さんも同じ疾患。不随意運動を持ちながら、首の座りなどや座位姿勢の安定のためのリハビリ訓練を一生懸命やっていました。けいれん発作が頻発し、けいれん発作が起きると訓練効果が出ていたものが逆戻りしてました。但し、体の機能よりも人を見極める力がありました。主治医のこともわかるぐらいの認識力でした。けいれんが頻発することで、徐々に機能低下が起こり、最初は食事もペースト食を食べたりできていましたが、今は経管栄養になっています。この頃は、胃ろうの話が、出てきてます。また呼吸不全も併発してきています。お母さんは、自分の体も大変ですが、Aちゃんへ会いに来ることがお母さんの生きる力にもなっているようです。

I - 4 - 3) DRPLA の K さん (スライド 6)

- 沢山の兄弟の中で育ちました。DRPLAのお父さんも寝たきりになってきた頃より、Kさんは、就労していましたが、ろれつがまわらなくなったり、転びやすくなったり、痙攣発作をおこすようになりました。Kさんも父と同じ診断名がつかました。Kさんが、車椅子生活になった頃に、弟が痙攣を起こすようになり、弟もKさんと同じ診断名がつかました。Kさんは、車椅子から寝たきりになっていき、人への意識も徐々におちていきました。最後は経管栄養となり寝ていることが増えて、30代前半で肺炎で亡くなりました。お母さんだけが、罹患せず家族を支えていました。

I - 4 - 4) 重症心身障害児 (CP, EPI, MR) の H 君 (スライド 7 ~ 10)

- 最初の男の子、お母さんは、難産で頑張ってお産しました。お父さんからNICUに入院した事を聞き大変心配しました。NICUに会いに行くと小さい箱に入って、チューブを沢山つけています。涙が自然に出てきます。ちゃんと生んであげなくてごめんねという気持ちで胸が、張り裂けそうになります。少しずつチューブが抜けて、箱から出て、やっと家に帰ってこれました。ほっとするのもつかの間、頭をガクツとするようなけいれん発作がおこりだします。ミルクも緊張が強くて上手く飲めません、体も大きくなりません。一日中抱っこしていないと、泣き続けます。お母さんは、しっかり寝る事が出来ません。かわいと思う気持ちより、苦しい気持ちが強くなります。そんな時、リハビリの場面で訓練士の人から、療育施設での母子入園の仕組みを聞き、3ヶ月入園することにしました。行ってみると、仲間が沢山いて、また、色々なことを教えてもらえて、少し子育てが楽しくなりました。
- 地域の通園施設やリハビリ訓練、痙攣のコントロールなどで、毎日どこかに行くようになります。めまぐるしいですが、以前より支援してくれる人たちと話すことが増え、話上手になっている自分に気がつきます。H君はすすすくのびて、頸を上手く支えてあげれば、ペースト状のものを食べてくれるようになります。でも、スプーン3口程度に1時間ぐらいかかります。ぜこぜこがひどくなります。パギーや座位保持装具なども製作します。手続きには、市役所の福祉課の人とも話をしなくてはなりません。
- 特別支援学校にいれるか、地域の支援級に入れるか悩みました。注入や吸引があると、お母さんがついてくださいと言われてしまいました。H君の笑顔を見ると、沢山の友達を作って上げたくくなります。結局、支援学校に入学しました。この頃、妹もうまれました。
- 小学校高学年から、ぜこぜこやむせる事が増えて、とうとう肺炎で入院することになってしまいました。食事を誤嚥しているといわれ、チューブ栄養になっていました。元に食事を取れるようになって、又、肺炎で入院する事をくりかえすようになりました。主治医からは、胃ろうの増設や喉頭気管分離など、恐ろしい手術をすすめられるようになりました。何だか、体もすごく曲がってきたようにも感じます。お母さんは、H君はしゃべりませんが、気持ちが全部わかると思っています。妹は、お母さんを良く手伝わ

各疾患のストーリー

- 神経筋疾患(福山型筋ジストロフィー)
- 代謝性疾患(Lie脳症)
- 変性疾患(DRPLA)
- 重症心身障害児

スライド 4

- 福山型筋ジストロフィーのN君
- 最初の男の子、お母さんは大変子育てを楽しみにしていました。でも、生まれてすぐ呼吸障害があり、NICUに入院。血液検査、筋の緊張具合などにより、筋ジストロフィーの診断がつけました。その後、リハビリに通いました。お母さんは、病気の事を知れば知るほどうつ的になっていきます。その分、子どもへの想いも強くなり一生懸命リハビリに通いました。N君は、その甲斐あって頸が座り、座位がとれるくらいに3歳くらいでなりましたが、立位、歩行は無理でした。小、中、高と支援学校へ通い、食事もきざみ食を食べれるくらいになりましたが、自分で食べる事はできませんでした。その後青年期に入り、食事の形態もむせるようになり、少しずつ形態を落して行き最後は、経管栄養になりました。でも、明るい笑顔は、絶品でした。その後、肺炎を繰り返すようになり、心不全も併発し20代後半で亡くなりました。
- Lie脳症のAちゃん女の子
- 最初の女の子、お母さんも同じ疾患。不随意運動を持ちながら、首の座りなどや座位姿勢の安定のためのリハビリ訓練を一生懸命やっています。けいれん発作が頻発し、けいれん発作が起きると訓練効果が出ていたものが逆戻りしてました。但し、体の機能よりも人を見極める力がありました。主治医のこともわかるくらいの認識力でした。けいれんが頻発することで、徐々に機能低下が起り、最初は食事もペースト食を食べたりできていましたが、今は経管栄養になっています。この頃は、胃ろうの話が出てきます。また呼吸不全も併発してきています。お母さんは、自分の体も大変ですが、Aちゃんへ会いに来ることがお母さんの生きる力になっているようです。

スライド 5

- DRPLAのKさん
- 沢山の兄弟の中で育ちました。DRPLAのお父さんも寝たきりになってきた頃より、Kさんは、就労していましたが、ろれつがまわらなくなったり、転びやすくなったり、痙攣発作をおこすようになりました。Kさんも父と同じ診断名がつけました。Kさんが、車椅子生活になった頃に、弟が痙攣を起こすようになり、弟もKさんと同じ診断名がつけました。Kさんは、車椅子から寝たきりになっていき、人への意識も徐々におちていきました。最後は経管栄養となり寝ていることが増えて、30代前半で肺炎で亡くなりました。お母さんだけが、罹患せず家族を支えていました。

スライド 6

てくれます。ただ、H君が入院していたら、お母さんに急に甘えてくるので、妹もがまんしていたんだな—とお母さんはちょっと思いました。肺炎を何度も繰り返して、どんどんやせてきたので、1年かけてやっと手術する決心をしました。（胃食道逆流がひどくなっていて、誤嚥をおこす、障害の連関があると言われました。）

- 以前より、吸引の回数は、減りましたが、今までの声を聞けなくなりました。でも、以前より太って顔が丸くなってきているように思いました。お母さんも、この頃から腰痛や手のしびれがひどくなっています。相談員の人からは、短期入所などをすすめられました。
- 高校も卒業して、通所施設に通って在宅生活も続けていましたが、お母さんに急に病気がみつかりました。そこで、施設の入所等も考えていくことになりました。有期限入所という仕組みを使い、施設と在宅生活をうまく組み合わせて、生活しています。お母さんも病気の治療が一段落し、お母さんの病気をきっかけに、訪問看護やホームヘルパーさんにも入ってもらえるようになり、お母さんも自分だけでH君をみていくという気持ちに変化が、ありました。妹にも負担をかけなくて済むということが分かり、少し心の負担が減りました。

I ー 5 家族の障害受容の側面（スライド 11）

次に示すのは、家族との関係性である。重症児の養育には、家族力がかなり試されると考える。重症児は、子供であるから当然母親の介護の占める割合は高い。その時に、母親にもそれぞれ人生の役割がある、そのことをよく示した図を示す。佐鹿先生が示すようにまずわが子へ受容に示されるように、最初から障害や、疾患について理解できる親は少ないと考える。

そして、母親は、左図のように母親は、家族の中での役割もある。そして、右図に示す、母親自身の人生もある。最後に、下図に示すように、子供の成長とともに、社会との関わりも経験していく。ここで、示したいことは、各領域それぞれが、大事なことである。そしてそれぞれは、独立しているようだが、お互いに補完しあう因子である。これらの各因子について意識しながら、障害を持った家族の相談にのっていくことが大事である。

I ー 6 家族支援で大切なこと（スライド 12）

私が、いつも心がけていることを再度確認の意味で示す。重症児のケアプランを立てるとこの視点として、家族の負担度を減らしていく視点は、当然で、もう一つ意識してほしいことは、自分の支援する親子が、「どのような親子」になっていくかを是非意識してほしいと考える。つまり、障害を持った子どもと親が、「選ばれた子、選ばれた親」であると思ってもらえるような、ケアプランを是非立てて欲しいと考える。

今までの家族支援は、障害を持った親を支援する意味で使っていたが、この頃は、「親が親になるため」の、「子がいになるため」の支援という考え方になっている。

I ー 7 家族の障害受容の段階（スライド 13, 14）

親が、障害を受容していく上で、いろいろなステージがあり、また、この段階は、肯定と否定を繰り返すように、また各ステージが重なり合っているように複雑である。私の経験でいうと、相談者は、それぞれの段階にいる親たちのいつもそばにいる伴走者の姿勢を崩さず、長期的にかかわっていく中で、家族の支えになり、またそれが信頼につながる。その経過の中で、自然と家族とも支援者を中心にしたチームメイトになっていけると考える。

- 重症心身障害児(CP,EPI,MR)のH君
- 最初の男の子、お母さんは、難産で頑張ってお産しました。お父さんからNICUに入院した事を聞き大変心配しました。NICUに会いに行くとき小さい箱に入って、チューブを沢山つけています。涙が自然に出てきます。ちゃんと生んであげなくてごめんねという気持ちで胸が、張り裂けそうになります。少しずつチューブが抜けて、箱から出て、やっと家に帰ってこれました。ほっとするもつかの間、頭をガクツとするようなけいれん発作がおこります。ミルクも緊張が強く上手く飲めません、体も大きくなりません。一日中抱っこしてないと、泣き続けます。お母さんは、しっかり寝る事が出来ません。かわいと思う気持ちより、苦しい気持ちが強くなります。そんな時、リハビリの場面で訓練士の人から、療育施設での母子入園の仕組みを聞き、3ヶ月入園することにしました。行ってみると、仲間が沢山いて、また、色々なことを教えてもらえて、少し子育てが楽しくなりました。

スライド7

- 地域の通園施設やリハビリ訓練、痙攣のコントロールなどで、毎日どこかに行くようになります。めまぐるしいですが、以前より支援してくれる人たちと話すことが増え、話上手になっていく自分に気がつきます。H君はすすすくびて、頸を上手く支えてあげれば、ペースト状のものを食べてくれるようになります。でも、スプーン3口程度に1時間ぐらいかかります。ぜこぜこがひどくなります。バギーや座位保持装具なども製作します。手続きには、市役所の福祉課の人とも話をしなくてはなりません。
- 特別支援学校に入れるか、地域の支援級に入れるか悩みました。注入や吸引があると、お母さんがついてきてくださいと言われてしまいました。H君の笑顔を見ると、沢山の友達を作って上げたいです。結局、支援学校に入学しました。この頃、妹も生まれました。

スライド8

- 小学校高学年から、ぜこぜこやむせる事が増えて、とうとう肺炎で入院することになってしまいました。食事を誤嚥するといわれ、チューブ栄養になっていました。元に食事を取れるようになって、又、肺炎で入院する事をくりかえすようになりました。主治医からは、胃ろうの増設や喉頭気管分離など、恐ろしい手術をすすめられるようになりました。何だか、体もすこ曲がってきたようにも感じます。お母さんは、H君はしゃべりませんが、気持ちが全部わかると思っています。妹は、お母さんを良く手伝ってくれます。ただ、H君が入院していたら、お母さんに褒めてくれるので、妹もまんしていたんだなとお母さんはちょっと思いました。肺炎を何度も繰り返し、どんどんやせてきたので、1年かけてやっと手術する決心をしました。(胃食道逆流がひどくなっていて、誤嚥をおこす、障害の連関があると言われました。)
- 以前より、吸引の回数は、減りましたが、今までの声を聞けなくなりました。でも、以前より太って顔が丸くなってきているように思いました。お母さんも、この頃から腰痛や手のしびれがひどくなっています。相談員の人からは、短期入所などをすすめられました。

スライド9

- 高校も卒業して、通所施設に通って在宅生活も続けていましたが、お母さんに急に病気がみつかりました。そこで、施設の入所等も考えていくことになりました。有期限入所という仕組みを使い、施設と在宅生活をうまく組み合わせ、生活しています。お母さんも病気の治療が一段落し、お母さんの病気をきっかけに、訪問看護やホームヘルパーさんにも入ってもらうようになり、お母さんも自分だけでH君をみていくという気持ちに変化がありました。妹にも負担をかけなくて済むということが分かり、少し心の負担が減りました。

スライド10

II 各疾患の特徴

II - 1 - 1) 重症心身障害児 (スライド 15)

重症心身障害児については、先述されているので、ここでは、重症心身障害児のライフサイクルについて理解を深めるために、障害の連鎖（日常生活等における支援－呼吸障害・摂食嚥下障害など重要な合併症への理解を踏まえた、日常生活支援、医療的支援－の項の最初に述べられている）と各年代の合併症について提示する。

- 重症心身障害児とは、重度の身体障害と知的障害をあわせもった児をいう。つまり医療的診断名ではなく、各疾患に起因した、症状（状況）を表現している。主な原因疾患については、以下に説明する。
- もう一つ大事な点は、重症心身障害児の病態を考えると、障害が障害を生むという障害の連鎖（スライド 16）という考え方が大事である。（合併症、二次障害）
- 重症心身障害児は、障害の連鎖の問題と小児であるため発育、発達していくため各年代により合併症に特徴がある。（重症心身障害児の合併症のライフサイクル）（スライド 17）

II - 1 - 2) 重症児の障害の連関 (スライド 16)

障害の連鎖、重症心身障害児の医療を理解するうえで、絶対に必要な部分である。障害児、者医療を考える上で大変重要な項目である。（日常生活等における支援－呼吸障害・摂食嚥下障害など重要な合併症への理解を踏まえた、日常生活支援、医療的支援－の項に述べられているので参考にしてほしい）

II - 1 - 3) 重症心身障害児の合併症の年代別特徴 (スライド 17)

倉田先生による、重症心身障害児の合併症の各年代特徴である。便秘、変形拘縮、骨折などは、いずれの年代もあるが、気道感染は、20歳以下で多く、腎、泌尿器疾患は、年齢が高くなるにつれて増加する。

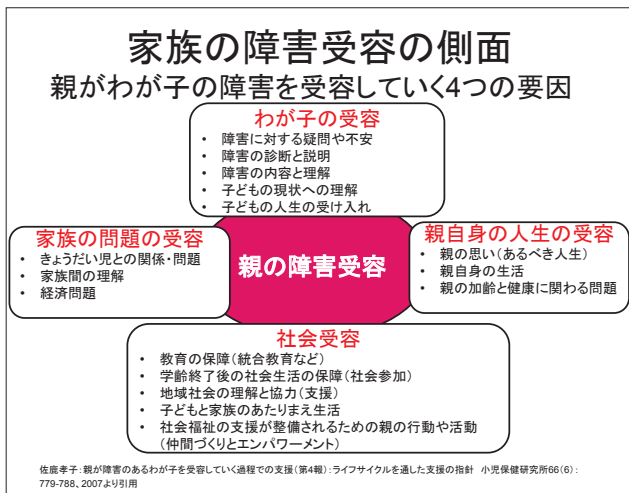
II - 2 - 1) 脳性麻痺 (スライド 18)

脳性麻痺の定義と原因と発生頻度について示す。脳性麻痺は、運動、姿勢の異常である。

- 定義：受胎から生後4週間以内の新生児までの間に生じた、脳の非進行性病変に基づく、永続的な、しかし変化しうる運動および姿勢の異常である。その症状は満2歳までに発現する。進行性疾患や一過性運動障害、又は将来正常化するであろうと思われる運動発達遅延は除外する。（厚生省脳性まひ研究班の定義（1968年））
- 原因：さまざまな要因による脳形成不全、胎児感染症、双胎間輸血症候群などによる胎児期循環障害、脳血管障害、重度仮死などによる周産期の虚血性低酸素性脳症、新生児期呼吸循環障害、高ビリルビン血症（核黄疸）、周産期～乳幼児期感染症、脳炎、脳症、頭部外傷などである。
- 発生頻度：最近の沖縄県のデータでは、出生1,000に対して2.3である。

II - 2 - 2) 脳性麻痺のタイプ (スライド 19)

脳性麻痺は、筋の状態から、4つのタイプに分けられる。痙直型、アトローゼ型、失調型、低緊張型である。

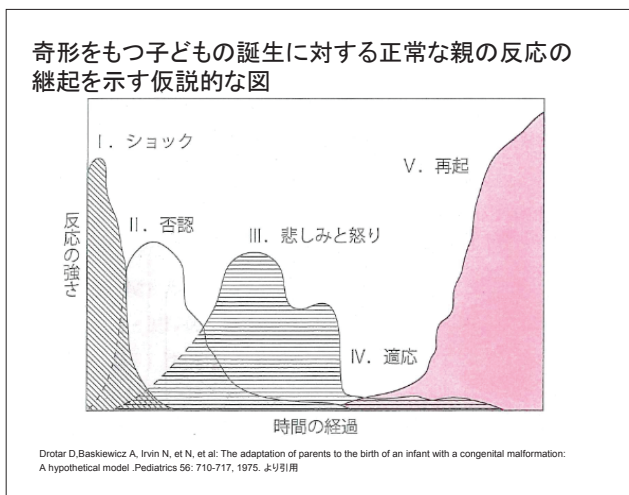


スライド 11

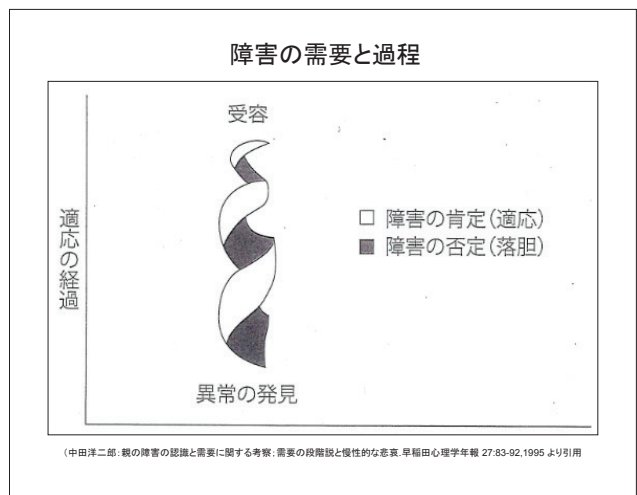
家族支援について

- 今までの家族支援は、障害を持った親を支援する意味で使っていたが、この頃は、
- 「親が親になるため」の、「子が子になるため」の支援という考え方になっている。

スライド 12



スライド 13



スライド 14

また、麻痺によって両麻痺（下肢の麻痺が上肢より強い）、片麻痺、四肢麻痺に分けられる。以下に、頻度の高い、痙直型両麻痺とアテトーゼ型四肢麻痺について述べる。

痙直型：筋肉の、痙縮・固縮（こわばり・硬さ）がある。なめらかな動きができない。拘縮・変形・股関節脱臼をきたしやすい。

アテトーゼ型：不随意運動の一種。随意的な動作を意識しないときは筋緊張は低い、いざ何か随意的な動きを企てると不随意的動きに支配されてしまう。

この他に、頻度は少ないが失調型、低緊張型がある。

また、脳性まひのタイプは、筋の動きと麻痺の部位をあわせて表現する。たとえば、痙直型四肢まひ、アテトーゼ型四肢麻痺などと表現する。

Ⅱ - 2 - 3) 痙直型両麻痺（スライド 20）

痙直型両麻痺についてポイントを示す。

未熟児での脳性麻痺は、多くがこのタイプ。未熟児のフォローにあたっては、この可能性に留意が必要で、脳室周囲白質軟化症を基礎病変とする。「脳室周囲白質軟化症」が診断名として初め伝えられていることが多い。また、脳室内出血→水頭症を合併することがある（乳児期の進行性水頭症や、シャント不全に注意）。頸定や寝返りは、あまり遅れない場合がある座位が遅れる、長座位が困難で後ろに倒れる。つまり、下肢の硬さ、伸展・尖足傾向だけでなく、運動パターンが診断の決め手となる。

Ⅱ - 2 - 4) アテトーゼ型（不随意運動型）脳性麻痺（スライド 21）

アテトーゼ型脳性麻痺についてポイントを示す。

おもに、重度仮死が重症黄疸による全身的障害。軽度～重度まで程度の幅が大きい。

筋肉の緊張が安定せず変動する姿勢が定まらず崩れやすい。不随意運動が出てしまう。

左右対称姿勢が取りにくい。正中指向動作姿勢困難。心理的要因での緊張亢進がきやすい。構音障害が強い。知的能力が過少評価されやすい。痙直型（固さ）脳性麻痺の要素を伴っている場合も多い。

Ⅱ - 2 - 5) 脳性麻痺の合併症（スライド 22）

脳性麻痺の長期的予後、主な合併症としては、嚥下障害、変形拘縮、過剰動作による頸椎症について述べる。嚥下障害については、後記の合併症の部分に詳述されている。

長期的予後としてみていくと、嚥下障害、変形拘縮、過剰動作として頸椎症などおこしてくる。

頸椎症（頸部脊椎症、cervical spondylosis）とは、頸椎の椎間板、ルシュカ関節、椎間関節などの適齢変性が原因で、脊柱管や椎間孔の狭窄をきたして症状が発現した疾患である。そのうち脊髄症状を発現した場合を頸椎症性脊髄症、神経根症が発現した場合は頸椎症性神経根症とよぶ。神経根症では主に一側性に痛みやしびれが生じる。

Ⅱ - 3 - 1) 染色体異常（スライド 23）

染色体異常症は成長障害、発達障害、多発奇形を呈する事が多い。数的異常と構造的異常の2つに分類される。数的異常は、数が正常なダイソミー（2つ）、モノソミー（1つ）、トリソミー（3つ）。構造異常は、数に変化がなくても切断と再結合によって生じる。1本の染色体には数百から数千の遺伝子が存在するため、数的にも構造的にも異常が生じると少なくとも数百の遺伝子の量的不均衡が生じる。

Ⅱ-1-1)重症心身障害児

- 重症心身障害児とは、重度の身体障害と知的障害をあわせもった児をいう。つまり医療的診断名ではなく、各疾患に起因した、症状(状況)を表現している。主な原因疾患については、以下に説明する。
- もう一つ大事な点は、重症心身障害児の病態を考えると、**障害が障害を生むという障害の連鎖**という考え方大事である。(合併症、二次障害)
- 重症心身障害児は、障害の連鎖の問題と小児であるため発育、発達していくため各年代により合併症に特徴がある。(重症心身障害児の合併症のライフサイクル)

スライド 15

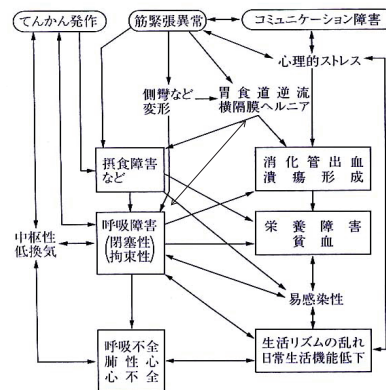


図1 主な合併症とその相互関係
舟橋満寿子1) より引用、
一部改変(呼吸障害と、胃食道逆流・横隔膜ヘルニアの間の矢印を追加)

スライド 16

合併症の年代別特徴

合併症名	年代別特徴
呼吸器	気道感染 総じて20歳以下の比率が高い。気管切開している者の割合は年代が高くなるにつれて少なくなる
消化器	慢性便秘 あらゆる年代で高率 嚥下障害 20歳以下で80~90%、40~50台でやや低下し、60代以上で増加。誤嚥性肺炎で死亡するケースが多い。 逆流性食道炎
腎・泌尿器	尿路感染 年代が高くなるにつれて増加傾向 排尿障害 尿路結石 水腎症
筋・関節	変形拘縮 若年より発症しており、いずれの年代も高率 側彎 骨折 いずれの年代もあり
自立神経	低Na血症 いずれの年代もあり 睡眠障害 低体温 新生児仮死などによる重篤な脳障害事例にあり

倉田清子:高齢期を迎える重症心身障害児の諸問題:加齢を重ねる重症心身障害児(者)の臨床的特徴-合併症と死亡原因の検討-(シンポジウムⅡ:小児神経科専門医とキャリアーオーバー) 脳と発達39:121-125,2007 を参考に作成

スライド 17

Ⅱ-2-1)脳性まひ(cerebral palsy: CP)

- 定義:受胎から生後4週間以内の新生児までの間に生じた、脳の非進行性病変に基ずく、永続的な、しかし変化しうる運動および姿勢の異常である。その症状は満2歳までに発現する。進行性疾患や一過性運動障害、又は将来正常化するであろうと思われる運動発達遅延は除外する。(厚生省脳性まひ研究班の定義(1968年))
- 原因:さまざまな要因による脳形成不全、胎児感染症、双胎間輸血症候群などによる胎児期循環障害、脳血行障害、重度仮死などによる周産期の虚血性低酸素性脳症、新生児期呼吸循環障害、高ビリルビン血症(核黄疸)、周産期~乳幼児期感染症、脳炎、脳症、頭部外傷などである。
- 発生頻度:最近の沖縄県のデータでは、出生1,000に対して2.3である。

スライド 18

Ⅱ - 3 - 2) 染色体異常の発生頻度 (スライド 24)

常染色体の数的異常では、21、18、13トリソミー以外のトリソミーとモノソミー全般では致死的となり出生に至らない。出生頻度は、全出生に対して、18トリソミー 300～8500人に1人、13トリソミーが5000～12000人に1人。母親の年齢が、上がると増加する。構造異常で問題となるのは、染色体の一部が欠失している微細欠質である。22q11. 2欠失 (3000～5000人に1人) 1q36欠失 (5000～10000人に1人) 5p-症候群 (2～5万人に1人) 4q-症候群 (5万人に1人) である。

Ⅱ - 3 - 3) 染色体異常の症状 (スライド 25、26)

- 18トリソミー：子宮内発育遅延、低出生体重、成長障害、重度発達障害、無呼吸発作、先天性心疾患、食道閉鎖、鎖肛、胃食道逆流、腎奇形、耳介低位、狭口蓋、小顎、手指重なり、揺り椅子足底、背部多毛
- 13トリソミー：子宮内発育遅延 (軽度)、重度発達障害、全前脳胞症を含む脳奇形、口唇口蓋裂、小眼球、網膜変性、後ろ向きに生えた前頭部毛髪、軸後性多指、重なり合う屈指、部分的頭皮欠損、心奇形、臍ヘルニア
- 21q11. 2：精神運動発達遅滞、言語発達遅滞、先天性心疾患、口蓋裂、副甲状腺低形成による低カルシウム血症、胸線低形成による免疫不全、特異顔貌 (眼瞼裂狭小、厚ぼったい眼瞼、特異な鼻、鼻翼低形成)
- 1q36欠失：精神運動発達遅滞、筋緊張低下、特異顔貌 (小短頭症、深い眼球、鼻根部平坦、長い人中、とがったおとがいがい)、てんかん、先天性心疾患、消化管奇形、難聴、斜視、屈折異常、口唇口蓋裂、甲状腺機能低下
- 5p-症候群：低出生体重、成長障害、精神運動発達遅滞、全身の低緊張、甲高い泣き声 (喉頭の構造異常、低緊張) 先天性心疾患、口唇口蓋裂、腎奇形、停留睪丸、鼠径ヘルニア、幼少期に目立つ特異顔貌 (小頭症、円形顔貌、眼間開離、内眼角贅皮、斜視、幅広い鼻梁、下がった口角、小下顎、耳介低位)
- 4p-症候群：低出生体重、成長障害、精神運動発達遅滞、筋緊張低下、てんかん、先天性心疾患、口唇口蓋裂、腸回転異常、腎尿路奇形、生殖器奇形、骨格異常、眼科合併症、慢性滲出性中耳炎、小頭症、特異顔貌 (幅広く隆起した鼻梁、弓状眉、眼間開離、短い人中、小顎症、副耳)

Ⅱ - 3 - 4) 染色体異常の生命予後 (スライド 27)

- 18トリソミー、13トリソミー：1年生存率10%以下と厳しい、20歳以上の長期生存稀、但し生涯発達を続ける。循環器系の合併症が予後に影響、これらへのコントロールが生命予後に影響する。
- 22q11. 2欠失：先天性心疾患のコントロールで生命予後が変わる。
- 1q36欠失：心疾患、てんかんの合併が生命予後に影響する。心疾患については根治術容易。
- 4p-症候群：乳幼児期に亡くなるケースも多い、学童期も突然死あり、欠失部が小さいと予後が良く20歳以上の長期生存例あり。
- 5p-症候群：心疾患の合併にもよるが、予後は比較的良好、長期生存例あり。

Ⅱ - 4 - 1) 筋ジストロフィー (スライド 28)

遺伝子異常のより、筋委縮の壊死性再生を主病変とした進行性の筋力低下を生じる疾患。遺伝的進歩により、病型分類は変化している。乳幼児期発症の筋ジストロフィーは、本邦では、デュシェンヌ型、福山型、ウルリッヒ型が多い。

- 病理組織上、筋線維の変性、壊死、再生を主体とする疾患群。筋細胞、支持組織の構築に関わる蛋白をコー

II-2-2) 脳性麻痺のタイプ

痙直型

筋肉の、痙縮・固縮(こわばり・硬さ)がある
なめらかな動きができない
拘縮・変形・股関節脱臼をきたしやすい

<痙直型両麻痺>

<痙直型片麻痺> 片側の障害

上肢の障害が強い 片麻痺のみであれば歩行可能

<痙直型四肢麻痺> 両側四肢体幹の障害

変形拘縮を初期からきたしやすい

呼吸障害・嚥下障害・てんかん等への初期からの対応が必要

アテトーゼ型

失調型

低緊張型

痙直型脳性麻痺



II-2-3) 痙直型両麻痺

未熟児での脳性麻痺は、多くがこのタイプ。
未熟児のフォローにあたっては、この可能性に留意が必要

脳室周囲白質軟化症を基礎病変とする
「脳室周囲白質軟化症」が診断名として初め伝えられていることが多い

脳室内出血 → 水頭症を合併することがある
(乳児期の進行性水頭症や、シャント不全に注意)

頷定や寝返りは、あまり遅れない場合がある

座位が遅れる、長座位が困難で後ろに倒れる
下肢の硬さ、伸展・尖足傾向だけでなく、運動パターンが
診断の決め手となる

スライド 19

スライド 20

II-2-4) アテトーゼ型(不随意運動型)脳性麻痺

おもに、重度仮死か重症黄疸による

全身的障害 軽度～重度まで程度の幅が大きい

筋肉の緊張が安定せず変動する
姿勢が定まらず崩れやすい 不随意運動が出てしまう
左右対称姿勢が取りにくい 正中指向動作姿勢困難

心理的要因での緊張亢進がしやすい

構音障害が強い → 知的能力が過少評価されやすい

痙直型脳性麻痺の要素を伴っている場合も多い

II-2-5) 脳性麻痺の合併症

- 長期的予後
- 嚥下障害
- 変形拘縮
- 過剰動作 (頸椎症)
- **頸椎症**(頸部脊椎症、cervical spondylosis)とは、**頸椎の椎間板**、ルシユカ関節、椎間関節などの適齢変性が原因で、脊柱管や椎間孔の狭窄をきたして症状が発現した疾患である。そのうち脊髄症状を発現した場合は頸椎症性脊髄症、神経根症が発現した場合は頸椎症性神経根症とよぶ。神経根症では主に一側性に痛みやしびれが生じる。

スライド 21

スライド 22

トする遺伝子異常によって発症する。

- 臨床的には、進行性の筋力低下、筋萎縮、は共通しているが、病型、個人により、発症年齢、進行速度、合併症に差異が大きい。診断は、遺伝子検索である。

Ⅱ ー 4 ー 2) デュシェンヌ型筋ジストロフィー (スライド 29)

頻度の多いジストロフィー、ジストロフィン遺伝子異常による。単一遺伝子異常としては最も頻度が高い、ベッカー型筋ジストロフィー (BMD) はその軽症型。

DMD は、始歩の遅れがあるものの、乳幼児期早期に症状から気づかれ事は少ない。2～3歳以降に転びやすい、走れない事に気づかれて受診、下腿仮性肥大、Gowers 徴候、高 CK 血症から遺伝子検査で診断される。5才頃をピークに運動能力は、徐々に低下、10歳前後で歩行不能となり、尖足、側弯などの変形拘縮が進行、呼吸不全、心不全などの合併症が出現する。知的障害や発達障害も合併するが、多くは軽度で、普通学級で小学校生活を送る。

Ⅱ ー 4 ー 3) 先天性筋ジストロフィー (スライド 30)

臨床的、遺伝的、生化学的に不均一な疾患群、一つの遺伝子異常が複数の病型を示す場合や、複数の遺伝子異常が同様の臨床症状を示す場合があり、病系分類は複雑化、日々変化している。現在 20 余りの病型が認められている。

CMD は、新生児期あるいは乳幼児期早期から筋緊張低下、筋力低下、関節拘縮が認められ、フロッピー Infant (floppy infant) として気づかれることが多い。最重症型では早期から人工呼吸管理が必要な場合や経管栄養の離脱が困難な場合もある。基本的には筋力低下は全身性、左右対称性で、腱反射は低下または消失するが乳幼児期には認められることも多い。個々の症例や病型により筋力低下の程度や分布、進行度は、さまざまである。

Ⅱ ー 4 ー 4) 筋ジストロフィーの症状、予後 (スライド 31)

- 筋ジストロフィーでは、全身の筋機能低下により、移動機能、姿勢保持、日常生活活動のみならず、呼吸不全、心不全、摂食、嚥下、消化管機能も障害される。さらに、二次的な身体変形や廃用機能低下、合併症状としての中樞神経障害も加わり、加齢とともに生活上の困難が増加する。

Ⅱ ー 5 ー 1) 先天性代謝疾患 (スライド 32)

- 神経系の細胞 (ニューロン、グリア) のうち、特に中枢神経系のニューロンはごく限られた部位を除き再生しない。生まれた時の細胞を一生使い続けなければなりません。先端はシナプスと呼ばれ、電気的な信号を、化学的な情報に変換するなど様々な情報のやりとりの最前線であり、その離れた場所に多くの成分を届け、回収しなくてはなりません。必要なエネルギーの供給不足 (ミトコンドリア脳筋症、クレアチン代謝異常症)、蛋白合成、分解系の異常 (アミノ酸代謝異常症、ライソゾーム病、有機酸代謝異常症) など代謝異常とそれによる病態および病理学的変化が判明しているものを先天性代謝異常という。

先天性代謝異常の主なもの (スライド 33)

先天性代謝異常主なものを示す。症状も多様である。

Ⅱ-3-1) 染色体異常

- 染色体異常症は成長障害、発達障害、多発奇形を呈する事が多い。
- 数的異常と構造的異常の2つに分類される。
- 数的異常は、数が正常なダイソミー(2つ)、モノソミー(1つ)、トリソミー(3つ)。
- 構造異常は、数に変化がなくても切断と再結合によって生じる。
- 1本の染色体には数百から数千の遺伝子が存在するため、数的にも構造的にも異常が生じると少なくとも数百の遺伝子の量的不均衡が生じる。

スライド 23

Ⅱ-3-2) 染色体異常の発生頻度

- 常染色体の数的異常では、21、18、13トリソミー以外のトリソミーとモノソミー全般では致死的となり出生に至らない。
- 出生頻度は、全出生に対して、18トリソミー300～8500人に1人、13トリソミーが5000～12000人に1人。母親の年齢が、上がると増加する。
- 構造異常で問題となるのは、染色体の一部が欠失している微細欠質である。
- 22q11. 2欠失(3000～5000人に1人) 1q36欠失(5000～10000人に1人) 5p-症候群(2～5万人に1人) 4q-症候群(5万人に1人)

スライド 24

Ⅱ-3-3) 染色体異常の症状

- 18トリソミー: 子宮内発育遅延、低出生体重、成長障害、重度発達障害、無呼吸発作、先天性心疾患、食道閉鎖、鎖肛、胃食道逆流、腎奇形、耳介低位、狭口蓋、小顎、手指重なり、揺り椅子足底、背部多毛
- 13トリソミー: 子宮内発育遅延(軽度)、重度発達障害、全前脳胞症を含む脳奇形、口唇口蓋裂、小眼球、網膜変性、後ろ向きに生えた前頭部毛髪、軸後性多指、重なり合う屈指、部分的頭皮欠損、心奇形、臍ヘルニア
- 21q11. 2: 精神運動発達遅滞、言語発達遅滞、先天性心疾患、口蓋裂、副甲状腺低形成による低カルシウム血症、胸線低形成による免疫不全、特異顔貌(眼瞼裂狭小、厚ぼったい眼瞼、特異な鼻、鼻翼低形成)

スライド 25

Ⅱ-3-3) 染色体異常の症状

- 1q36欠失: 精神運動発達遅滞、筋緊張低下、特異顔貌(小短頭症、深い眼球、鼻根部平坦、長い人中、とがったおとがいがい)、てんかん、先天性心疾患、消化管奇形、難聴、斜視、屈折異常、口唇口蓋裂、甲状腺機能低下
- 5p-症候群: 低出生体重、成長障害、精神運動発達遅滞、全身の低緊張、甲高い泣き声(喉頭の構造異常、低緊張)先天性心疾患、口唇口蓋裂、腎奇形、停留睾丸、鼠径ヘルニア、幼少期に目立つ特異顔貌(小頭症、円形顔貌、眼間開離、内眼角贅皮、斜視、幅広い鼻梁、下がった口角、小顎、耳介低位)
- 4p-症候群: 低出生体重、成長障害、精神運動発達遅滞、筋緊張低下、てんかん、先天性心疾患、口唇口蓋裂、腸回転異常、腎尿路奇形、生殖器官奇形、骨格異常、眼科合併症、慢性滲出性中耳炎、小頭症、特異顔貌(幅広く隆起した鼻梁、弓状眉、眼間開離、短い人中、小頭症、副耳)

スライド 26

Ⅱ - 6 - 1) 神経変性疾患 (スライド 34)

- 神経変性疾患とは神経変性疾患とは脳や脊髄にある神経細胞のなかで、ある特定の神経細胞群（例えば認知機能に関係する神経細胞や運動機能に関係する細胞）が徐々に障害を受け脱落してしまう病気です。残念ながらもた原因はわかっていません。脱落してしまう細胞は病気によって異なっています。大きく分けるとスムーズな運動が出来なくなる病気、体のバランスがとりにくくなる病気、筋力が低下してしまう病気、認知能力が低下してしまう病気などがあげられます。

スムーズな運動が出来なくなる病気：パーキンソン病、パーキンソン症候群（多系統萎縮症、進行性核上性麻痺など）など、体のバランスがとりにくくなる病気：脊髄小脳変性症、一部の痙性対麻痺など、筋力が低下してしまう病気：筋萎縮性側索硬化症など、認知機能が障害されてしまう病気：アルツハイマー病、レビー小体型認知症、皮質基底核変性症など

Ⅱ - 6 - 2) DRPLA (歯状核赤核淡蒼球ルイ体萎縮症) (スライド 35)

• 疾患の概要

歯状核赤核淡蒼球ルイ体萎縮症 (DRPLA) は、ミオクローヌス発作、痴呆、協調運動の障害、不随意運動を主徴とする常染色体優性遺伝病。日本人に好発し、脊髄小脳変性症の中では日本では一番罹患者が多いタイプ。

本疾患の名前は病理学的に脳基底核である歯状核、赤核、淡蒼球、ルイ体に異常を認めることに由来し、その遺伝的原因が 12 番染色体上の DRPLA 遺伝子の異常であることが判明した。遺伝子の異常は、この遺伝子の蛋白翻訳領域内の CAG 繰り返し領域が異常に伸長しているトリプレットリピートの一つであること、すなわち異常に長いポリグルタミンを含む遺伝子産物をつくってしまうことが病因であることが明らかにされた。CAG リピートの異常な伸長は PCR 検査で簡便に検出される。この検査により発症前診断が可能であるが、治療法が確立していない現在、その実施にあたっては周到的配慮が必要。

• 臨床像

本疾患の臨床的特徴は、歩行障害など協調運動の障害ではじまり、次第に不随意運動やミオクローヌス発作（筋の短時間の不随意的収縮）を認め、痴呆や精神症状を呈するようになり、最終的に死にいたる進行性の経過である。発症年齢は 30-50 歳台が多いが、その家系内で後の世代に遺伝していくと徐々に発症年齢が早くなり、小児期に難治性てんかん症状などで発症する例もある。

• 発症機序

連鎖解析研究により本疾患の責任遺伝子座は 12 番染色体上にあることが判明し、それまでの知見で脊髄小脳変性症のいくつかは CAG リピートの異常な伸長で発症していることから、12 番染色体上で CAG リピート領域のある遺伝子の蛋白翻訳領域内に同定。正常では 7-23 回のリピートである領域が、DRPLA 患者では 49-75 回と異常に伸長していることが明らかにされた。CAG リピート数が多いほど発症年齢が早くなる傾向も判明した。さらに異常に伸長した CAG リピートは、次の世代に遺伝するとさらにリピート数が増加する傾向があり、この傾向は、母親から遺伝した場合より父親から遺伝した婆合（精子形成過程で）強く見られることも明らかになった。したがって成人期発症の DRPLA を有する父親から伸長した CAG リピートをもつ DRPLA 遺伝子を受け継いだ子供は、著しい伸長（90 回）を有し小児期に発症した例も報告されている。CAG リピート伸長の程度が強い程早期に発症する傾向（anticipation）は、マウスを用いた実験でも証明されている。遺伝子診断法 CAG リピート伸長の判定は、PCR 法で比較的迅速に検出できる。

Ⅱ-3-4) 染色体異常の生命予後

- 18トリソミー、13トリソミー: 1年生生存率10%以下と厳しい、20歳以上の長期生存稀、但し生涯発達を続ける。循環器系の合併症が予後に影響、これらへのコントロールが生命予後に影響する
- 22q11. 2欠失: 先天性心疾患のコントロールで生命予後が変わる
- 1q36欠失: 心疾患、てんかんの合併が生命予後に影響する。心疾患については根治術容易。
- 4p-症候群: 乳幼児期に亡くなるケースも多い、学童期も突然死あり、欠失部が小さいと予後が良く20歳以上の長期生存例あり。
- 5p-症候群: 心疾患の合併にもよるが、予後は比較的良好、長期生存例あり

スライド 27

Ⅱ-4-1) 筋ジストロフィー

- 遺伝子異常のより、筋萎縮の壊死性再生を主病変とした進行性の筋力低下を生じる疾患。遺伝的進歩により、病型分類は変化している。乳幼児期発症の筋ジストロフィーは、本邦では、デュシェンヌ型、福山型、ウルリッヒ型が多い。
- 病理組織上、筋線維の変性、壊死、再生を主体とする疾患群。筋細胞、支持組織の構築に関わる蛋白をコードする遺伝子異常によって発症する。
- 臨床的には、進行性の筋力低下、筋萎縮、は共通しているが、病型、個人により、発症年齢、進行速度、合併症に差異が大きい。診断は、遺伝子検査である。

スライド 28

Ⅱ-4-2) デュシェンヌ型筋ジストロフィー DMD (Duchenne muscular dystrophy)

- 頻度の多いジストロフィー、ジストロフィン遺伝子異常による。単一遺伝子異常としては最も頻度が高い、ベッカー型筋ジストロフィー (BMD) はその軽症型。
- DMDは、始歩の遅れがあるものの、乳幼児期早期に症状から気づかれ事は少ない。2~3歳以降に転びやすい、走れない事に気づかれて受診、下腿仮性肥大、Gowers徴候、高CK血症から遺伝子検査で診断される。5才頃をピークに運動能力は、徐々に低下、10歳前後で歩行不能となり、尖足、側弯などの変形拘縮が進行、呼吸不全、心不全などの合併症が出現する。知的障害や発達障害も合併するが、多くは軽度で、普通学級で小学校生活を送る。

スライド 29

Ⅱ-4-3) 先天性筋ジストロフィー CMD (congenital muscular dystrophy)

- 臨床的、遺伝的、生化学的に不均一な疾患群、一つの遺伝子異常が複数の病型を示す場合や、複数の遺伝子異常が同様の臨床症状を示す場合があり、病系分類は複雑化、日々変化している。現在20余りの病型が認められている。
- CMDは、新生児期あるいは乳幼児期早期から筋緊張低下、筋力低下、関節拘縮が認められ、フロッピーインファント (floppy infant) として気づかれることが多い。最重症型では早期から人工呼吸管理が必要な場合や経管栄養の離脱が困難な場合もある。基本的には筋力低下は全身性、左右対称性で、腱反射は低下または消失するが乳幼児期には認められることも多い。個々の症例や病型により筋力低下の程度や分布、進行度は、さまざまである。

スライド 30

II-4-4)筋ジストロフィーの症状、予後

- 筋ジストロフィーでは、全身の筋機能低下により、移動機能、姿勢保持、日常生活活動のみならず、呼吸不全、心不全、摂食、嚥下、消化管機能も障害される。さらに、二次的な身体変形や廃用機能低下、合併症状としての中樞神経障害も加わり、加齢とともに生活上の困難が増加する。

スライド 31

II-5-1)先天性代謝異常

- 神経系の細胞(ニューロン、グリア)のうち、特に中枢神経系のニューロンはごく限られた部位を除き再生しません。生まれた時の細胞を一生使い続けなければなりません。先端はシナプスと呼ばれ、電気的な信号を、化学的な情報に変換するなど様々な情報のやりとりの最前線であり、その離れた場所に多くの成分を届け、回収しなくてはなりません。必要なエネルギーの供給不足(ミトコンドリア脳筋症、クレアチン代謝異常症)、蛋白合成、分解系の異常(アミノ酸代謝異常症、ライゾーム病、有機酸代謝異常症)など代謝異常とそれによる病態および病理学的変化が判明しているものを先天性代謝異常という。

スライド 32

嚥下障害を伴う代謝性神経疾患

	発症時期		症状
	新生児	幼児以降	
有機酸代謝異常			
メチルマロン酸血症	○	△	嗜眠、哺乳力低下、嘔吐、筋緊張低下
プロピオン酸血症	○	△	嗜眠、哺乳力低下、嘔吐、筋緊張低下
グルタル酸血症 I 型		○	急性脳症様、筋緊張低下、痙攣、ジストニア
アミノ酸代謝			
非ケトース高グリシン血症	○		痙攣、嗜眠、筋緊張低下、不随意運動
リゾーム蓄積症			
GM1ガングリオシドス乳児型		○	粗な顔貌、肝脾腫、退行、痙攣、cherry-red斑
GM2ガングリオシドス		○	驚愕反応、視覚障害、退行、痙攣、cherry-red斑、脳神経障害
Gaucher病2型		○	痙攣、オビストロース、核上性眼球運動障害、痙攣、知的障害、肝脾腫
Niemann-Pick病C型		○	失調、垂直性眼球運動障害、嚥下構音障害、ジストニア、カタプレキシー、知的退行
先天性グリコシル化異常症	○	○	(多型)筋緊張低下、哺乳不良、心筋症、内斜視、凝固能異常、局所脂肪沈着
ミトコンドリア代謝的リン酸化障害			
Leigh脳症	△	○	筋緊張低下、不随意運動、小脳失調、錐体路徴候、眼球運動障害、呼吸障害
ペルオキシソーム異常症			
Zellweger症候群	○		特異顔貌、筋緊張低下、哺乳不良、網膜色素変性、肝脾腫、痙攣など
adrenoleukodystrophy(ALD)		○	知能低下、痙攣、視覚障害行動異常
金属代謝			
Menkes病	○	○	嗜眠、哺乳不良、筋緊張低下、kinkyhair、痙攣、結合織異常

スライド 33

II-6-1)神経変性疾患

- 神経変性疾患とは**神経変性疾患とは脳や脊髄にある神経細胞のなかで、ある特定の神経細胞群(例えば認知機能に関する神経細胞や運動機能に関する細胞)が徐々に障害を受け脱落してしまう病気です。残念ながら原因はわかっていません。脱落してしまう細胞は病気によって異なっています。大きく分けるとスムーズな運動が出来なくなる病気、体のバランスがとりにくくなる病気、筋力が低下してしまう病気、認知能力が低下してしまう病気などがあげられます。
- スムーズな運動が出来なくなる病気:
パーキンソン病、パーキンソン症候群(多系統萎縮症、進行性核上性麻痺など)など
- 体のバランスが取りにくくなる病気:
脊髄小脳変性症、一部の症性対麻痺など
- 筋力が低下してしまう病気:
筋萎縮性側索硬化症など
- 認知機能が障害されてしまう病気:
アルツハイマー病、レビー小体型認知症、皮質基底核変性症など

スライド 34

II-6-2)DRPLA(歯状核赤核淡蒼球ルイ体萎縮症)

- 疾患の概要**
歯状核赤核淡蒼球ルイ体萎縮症(DRPLA)は、ミオクロース発作、痙攣、協調運動の障害、不随意運動を主徴とする常染色体性遺伝病。日本人に好発し、脊髄小脳変性症の中では日本で一番罹患率が高いタイプ。
本疾患の名前は病理学的に脳萎縮症である歯状核、赤核、淡蒼球、ルイ体に異常を認めることに由来し、その遺伝的原因が12番染色体上のDRPLA遺伝子の異常であることが判明した。遺伝子の異常は、この遺伝子の蛋白質領域内のCAG繰り返し領域が異常に伸長しているトリプレットリピートの一つであること、すなわち異常に長いポリグルタミンを含む遺伝子産物をつくってしまうことが原因であることが明らかにされた。CAGリピートの異常な伸長はPCR検査で簡単に検出される。この検査により発症前診断が可能であるが、治療法が確立していない現在、その実施にあたっては周知配慮が必要。
- 臨床像**
本疾患の臨床的特徴は、歩行障害など協調運動の障害ではじまり、次第に不随意運動やミオクロース発作(筋の短時間の不随意な収縮)を認め、痙攣や精神症状を呈するようになり、最終的に死に至る進行性の経過である。発症年齢は30-50歳台が多いが、その家系内で後の世代に遺伝していくと徐々に発症年齢が早くなり、小児期に難治性でんかん症状などで発症する例もある。
- 発症機序**
連鎖解研究により本疾患の責任遺伝子は12番染色体上にあることが判明し、それまでの知覚小脳変性性の遺伝子がCAGリピートの異常な伸長で発症していることから、12番染色体上でCAGリピート領域を有する遺伝子の蛋白質領域内に同定。正常では7-23回のリピートである領域が、DRPLA患者では49-75回と異常に伸長していることが明らかにされた。CAGリピート数が多いほど発症年齢が早くなる傾向も判明した。さらに異常に伸長したCAGリピートは、次の世代に遺伝するとさらにリピート数が増加する傾向があり、この傾向は、母親から遺伝した場合より父親から遺伝した場合(精子形成過程で)強く見られることも明らかになった。したがって成人発症型のDRPLAを有する父親から伸長したCAGリピートをもつDRPLA遺伝子を受け継いだ子孫は、早い発症(50歳)を有し小児期に発症した例も報告されている。CAGリピート伸長の程度が強い発症年齢に発症する傾向(anticipation)は、マウスを用いた実験でも証明されている。遺伝子診断法(CAG)リピート伸長の判定は、PCR法で比較的迅速に検出できる。

スライド 35

重症心身障害と医療 てんかんについて

1 てんかんの定義 (スライド 1)

てんかんの定義、原因、分類をしめす。スライドのあるように、てんかんは、脳の細胞の異常放電である。脳の一部だけの放電でおわる部分発作と、全部の全体の細胞が放電する全般発作。また、一部の放電から全般化するものを二次性全般発作と呼ぶ。

てんかんとは、種々の成因によってもたらされる慢性の脳疾患であって、大脳ニューロンの過剰な発射に由来する反復性の発作(てんかん発作)を特徴とし、それにさまざまな臨床症状及び検査所見がともなう。(WHO(世界保健機関)編:てんかん辞典より)

大脳の神経細胞(ニューロン)は規則正しいリズムでお互いに調和を保ちながら電氣的に活動しています。この穏やかなリズムを持った活動が突然崩れて、激しい電氣的な乱れ(ニューロンの過剰発射)が生じることによって起きるのが、てんかん発作です。このため、てんかん発作はよく「脳の電氣的嵐」に例えられます。また、てんかん発作は繰り返しおこることが特徴です。そのため、1回だけの発作では、ふつうはてんかんという診断はつけられません。

【原因】てんかんの原因は人によって様々ですが、大きくは症候性てんかんと特発性てんかんに分けられます。
<症候性てんかん>

脳に何らかの障害や傷があることによって起こるてんかん

例) 生まれたときの仮死状態や低酸素、脳炎、髄膜炎、脳出血、脳梗塞、脳外傷

<特発性てんかん>

様々な検査をしても異常が見つからない原因不明のてんかん

2 てんかんの分類 (スライド 2)

てんかん発作の分類を示す。大きく部分発作と全般発作に分けられる。部分発作は、意識消失を伴う複雑部分発作と、意識は保たれている単純部分発作に分けられる。単純部分発作も運動症状の出るものと、感覚症状の出るもの、精神症状の出るものに分けられる。全般発作は、首をがくと前屈する欠神発作と筋肉が、意識しないで動いてしまうミオクローニー発作、全身性の発作(大発作)に大きく分けられる。全身に力が入って緊張している状態が強直けいれん、全身がガクガクとゆらすのが、間代性けいれんという。

【分類】発作は大きく分けると、全般発作と部分発作に分けられます。

<全般発作>

発作のはじめから、脳全体が「電氣的嵐」に巻き込まれるもので、意識が最初からなくなるという特徴がある。

<部分発作>

脳のある部分から始まる発作

全般発作

■強直間代発作

(大発作、意識喪失とともに全身を硬直させ(強直発作)、直後にガクガクと全身がけいれんする(間代発作))

■単純欠神発作

(数秒から数十秒の突然に意識消失し、すばやく回復する)

■複雑欠神発作

(意識障害にくわえて他の症状、自動症やミオクローニー発作などを伴う)

※自動症(舌なめずり、揉み手、一見目的にかなった行動をする)

1 てんかんの定義

- 「てんかんとは、種々の成因によってもたらされる慢性的脳疾患であって、大脳ニューロンの過剰な発射に由来する反復性の発作(てんかん発作)を特徴とし、それにさまざまな臨床症状及び検査所見がともなう。」
(WHO(世界保健機関)編:てんかん辞典より)
- 大脳の神経細胞(ニューロン)は規則正しいリズムでお互いに調和を保ちながら電気的に活動しています。
この穏やかなリズムを持った活動が突然崩れて、激しい電気的な乱れ(ニューロンの過剰発射)が生じることによって起きるのが、てんかん発作です。
このため、てんかん発作はよく「脳の電気的嵐」に例えられます。
また、てんかん発作は繰り返しおこることが特徴です。そのため、1回だけの発作では、ふつうはてんかんという診断はつけられません。
- 原因** てんかんの原因は人によって様々ですが、大きくは**症候性てんかん**と**特発性てんかん**に分けられます。
- <症候性てんかん>
脳に何らかの障害や傷があることよって起こるてんかん
例)生まれたときの仮死状態や低酸素、脳炎、髄膜炎、脳出血、脳梗塞、脳外傷
<特発性てんかん>
様々な検査をしても異常が見つからない原因不明のてんかん

スライド 1

2 てんかんの分類

- 分類**
発作は大きく分けると、**全般発作**と**部分発作**に分けられます
<全般発作>
発作のはじめから、脳全体が「電気的嵐」に巻き込まれるもので、意識が最初からなくなるという特徴がある
<部分発作>
脳のある部分から始まる発作
- 全般発作**
- 強直間代発作
(大発作、意識喪失とともに全身を硬直させ(強直発作)、直後にガクガクと全身がけいれんする(間代発作))
 - 単純欠神発作
(数秒から数十秒の突然に意識消失し、すばやく回復する)
 - 複雑欠神発作
(意識障害にわけて他の症状、自動症やミオクローニー発作などを伴う)
(※自動症(舌なめずり、掻き手、一見目的になつた行動をする)
※ミオクローニー発作(体を一瞬じくつきさせるものから意識消失して倒れるものまで様々))
 - 点頭発作
(全身の筋肉の緊張が高まり、頭部前屈、両手を振上げる、両脚の屈曲という形をとる)
 - 脱力発作
(全身の力が瞬時になくなって崩れるように倒れる)
- 部分発作**
- 単純部分発作
(意識はともたれている)
 - 複雑部分発作
(意識が消失する)
 - 二次性全般化発作
(部分発作から始まり、全身のけいれんが起こる)

スライド 2

3 てんかんの検査

- 【脳波検査】**
てんかんは脳の神経細胞の電気的発射によっておきますが、この過剰な発射を脳波検査で記録することができます。そのため、脳波検査はてんかんの診断のために最も重要な検査です。
脳波検査は診断のみでなく、てんかんの発作型の判定にも役立ちます。
何回検査しても安全ですし、痛みもありません。
- 【脳波検査の他にも】**
CT検査やMRI検査などは、脳腫瘍や脳外傷などを画像で確認できるため、てんかんの検査に有効です。
PET/SPECT、MGE などでもてんかんの検査に使われます。
- 【血液・尿検査】**
血液・尿検査もてんかんの診断に欠かせない検査です。
てんかんの発作は様々な原因でおこりますので、原因検索のために血液や尿の検査をします。
また、てんかんの薬物治療は長期間にわたり薬を飲み続ける必要がありますので、服用する前に体の状態を調べる必要があります。

スライド 3

4 てんかんの治療法と予後

- 【治療方法】**
てんかんの治療は、薬物治療(服薬治療)が主流です。
- 【抗てんかん薬とは】**
ここで言う薬とは「抗てんかん薬」を指します。抗てんかん薬は、脳の神経細胞の電気的な興奮をおさたり、興奮が他の神経細胞に伝っていかないようにすることで発作の症状をおさる薬のことを言います。
- 薬物治療以外にも・・・
 - ・外科治療
- などがありますが、十分な服薬治療を行っても発作が抑制されないときに行います。

スライド 4

※ミオクロニー発作（体を一瞬ピクっとさせるものから意識消失して倒れるものまで様々）

■点頭発作

（全身の筋肉の緊張が高まり、頭部前屈、両手を振上げる、両脚の屈曲という形をとる）

■脱力発作

（全身の力が瞬時になくなって崩れるように倒れる）

部分発作

■単純部分発作

（意識はたもたれている）

■複雑部分発作

（意識が消失する）

■二次性全般化発作

（部分発作から始まり、全身のけいれんが起こる）

3 てんかんの検査（スライド3）

【脳波検査】

てんかんは脳の神経細胞の電氣的発射によっておきますが、この過剰な発射を脳波検査で記録することができます。そのため、脳波検査はてんかんの診断のために最も重要な検査です。

脳波検査は診断のみでなく、てんかんの発作型の判定にも役立ちます。

何回検査しても安全ですし、痛みもありません。

【脳波検査の他にも】

CT 検査や MRI 検査などは、脳腫瘍や脳外傷などを画像で確認できるため、てんかんの検査に有効です。

PET / SPECT、MGE などてんかんの検査に使われます。

【血液・尿検査】

血液・尿検査もてんかんの診断に欠かせない検査です。

てんかんの発作は様々な原因でおこりますので、原因検索のために血液や尿の検査をします。

また、てんかんの薬物治療は長期間にわたり薬を飲み続ける必要があるため、服用する前に体の状態を調べる必要があります。

4 てんかんの治療法と予後（スライド4）

てんかん発作の治療の原則について述べる。抗けいれん剤は、脳細胞の放電を抑制する作用がある。その為、活動性や呼吸障害などをおこす副作用が当然起きてくる。その為、治療する場合は、メリット、デメリットをしっかりと理解しておく必要がある。

【治療方法】

てんかんの治療は、薬物治療（服薬治療）が主流です。

【抗てんかん薬とは】

ここで言う薬とは「抗てんかん薬」を指します。抗てんかん薬は、脳の神経細胞の電氣的な興奮をおさえたり、興奮が他の神経細胞に伝っていかないようにすることで発作の症状をおさえる薬のことを言います。

・薬物治療の他にも外科治療などがありますが、十分な服薬治療を行っても発作が抑制されないときに行います。

5薬物療法

1) 部分発作

- **単純部分発作:**カルバマゼピン、ゾニサミド、フェニトイン、バルプロ酸、クロナゼパム、トピラマート、ガバペンチン、フェノバルビタールなど
- **複雑部分発作:**カルバマゼピン、ゾニサミド、フェニトイン、バルプロ酸、クロナゼパム、トピラマート、ガバペンチン、フェノバルビタールなど
- **二次性全般化:**カルバマゼピン、ゾニサミド、フェニトイン、バルプロ酸、クロナゼパム、トピラマート、ガバペンチン、フェノバルビタールなど

スライド5

2) 全般発作

- **欠神発作:**バルプロ酸、エトスクシミド、クロナゼパム、クロバザム、ゾニサミド
- **ミオクローニー発作:**バルプロ酸、クロナゼパム、ニトラゼパム、クロバザム、ゾニサミド、エトスクシミド
- **強直発作:**ゾニサミド、バルプロ酸、フェニトイン、クロナゼパム
- **強直間代発作:**バルプロ酸、フェニトイン、カルバマゼピン、フェノバルビタール、ゾニサミド、クロナゼパム

スライド6

6けいれんへの対処

- 発作中、激しく突っ張りあるいはガクガクとけいれんしている間は、下あごに手をあてて、上方にしっかり押し上げ気道を確保してください。窒息や舌を噛むことを防ぐことができます。
- けいれんが終わり、大きく息を吐いたら、あごを押し上げたまま顔を片側に向けて、呼吸が戻るのを待ち、意識が回復するまでそのまま静かに寝かせましょう。
- 食事中や食事直後に発作が起きると嘔吐する場合があります。嘔吐物により、窒息する危険性があるので、嘔吐物や唾液をふき取ってあげましょう。
- 昔から伝わってきた「口にものをくわえさせる」という方法は間違いです。口の中を傷つけたり窒息してしまう恐れがあります
 - また、発作が終わったあとの意識が曇っている間に水や薬を飲ませてはいけません。窒息や嘔吐の原因になります。

スライド7

7こんなときは、医師の処置が必要です

けいれんのあるなしに関わらず、意識の曇る発作が短い間隔で繰り返す・発作と発作の間に意識が回復していない状態のまま繰り返す・1回の発作が長く続き止まらない。けいれん発作で著しくけいれんが止まらない。→これらは重積状態といわれ、直ちに病院へはこび医師の処置が必要です

スライド8

5 てんかんの薬物療法—部分発作— (スライド 5)

- 単純部分発作：カルバマゼピン、ゾニサミド、フェニトインバルプロ酸、クロナゼパム、トピラマート、ガバペンチン、フェノバルピタールなど
- 複雑部分発作：カルバマゼピン、ゾニサミド、フェニトインバルプロ酸、クロナゼパム、トピラマート、ガバペンチン、フェノバルピタールなど
- 二次性全般化：カルバマゼピン、ゾニサミド、フェニトインバルプロ酸、クロナゼパム、トピラマート、ガバペンチン、フェノバルピタールなど

6 てんかんの薬物療法—全般発作— (スライド 6)

- 欠神発作：バルプロ酸、エトスクシミド、クロナゼパム、クロバザム、ゾニサミド
- ミオクローニー発作：バルプロ酸、クロナゼパム、ニトラゼパム、クロバザム、ゾニサミド、エトスクシミド
- 強直発作：ゾニサミド、バルプロ酸、フェニトイン、クロナゼパム
- 強直間代発作：バルプロ酸、フェニトイン、カルバマゼピン、フェノバルピタール、ゾニサミド、クロナゼパム

7 けいれんへの対処法 (スライド 7)

発作時の対応について示す。発作の観察は大事なことである。時間、どのようであったか、治療について大事な情報になる。発作時は、意識がないため、けが、呼吸には注意が必要である。

- 発作中、激しく突っ張りあるいはガクガクとけいれんしている間は、下あごに手をあてて、上方にしっかり押し上げ気道を確保してください。窒息や舌を噛むことを防ぐことができます。

けいれんが終わり、大きく息を吐いたら、あごを押し上げたまま顔を片側に向けて、呼吸が戻るのを待ち、意識が回復するまでそのまま静かに寝かせましょう。

食事中や食事直後に発作が起きると嘔吐する場合があります。嘔吐物により、窒息する危険性があるので、嘔吐物や唾液をふき取ってあげましょう。

昔から伝わってきた「口にものをくわえさせる」という方法は間違いです。口の中を傷つけたり窒息してしまう恐れがあります

- また、発作が終わったあとの意識が曇っている間に水や薬を飲ませてはいけません。窒息や嘔吐の原因になります。

8 こんな時は医師の処置が必要です。(スライド 8)

けいれんのあるなしに関わらず、意識の曇る発作が短い間隔で繰り返す・発作と発作の間に意識が回復していない状態のまま繰り返す・1回の発作が長く続き止まらない。けいれん発作で著しくけいれんが止まらない。→これらは重積状態といわれ、直ちに病院へはこび医師の処置が必要です。

9 てんかんへの対応 (スライド 9)

発作時の対応について示す。発作の観察は大事なことである。時間、どのようであったか、治療について大事な情報になる。発作時は、意識がないため、けが、呼吸には注意が必要である。

けいれん発作は、長時間続くことは、よくないので医師からけいれんがおこった場合の為に座薬を処方されることがある。座薬として処方されるものは、即効性のあるダイアップ座薬が多い、但し、けいれんのタ

8 てんかんへの対応

- ・ **発作の確認:発作時の様子を詳しく説明することが大切**
- ・ 発作が起こった時はあわててしまうと思いますが、次のようなことを観察できると診断に役立ちます。
- ・ **発作の始まり方**
- ・ 発作は突然あらわれたのか？ また、けいれんは全身にあらわれたのか、あるいはからだの一部(片手、顔など)なのか？、などの発作のあらわれ方を、また行動の停止、ほんやりした顔つき、急に言葉がとぎれる、急に動作が止まる、など発作の始まり方を具体的に説明します。
- ・ **発作の風潮のしかた**
- ・ 手足を硬くして、つっぱり、そしてガクガクする(間代性)、強く倒れる、くずれるようにしゃがみ込む、口をモグモグさせる、手足を意味もなく動かすなどまとまりのない動作をする。ただボーッとしている、などどんな症状が襲って起こってくるかなどを説明します。またけいれんや強直の場合に左右差がなかったかどうかも説明します。
- ・ **発作の終わり方**
- ・ けいれんがおさまると眠ってしまう、ほんやりしてキョロキョロしたり、落ち着きなく動き回る、すぐに元に戻ってそれまでしていた動作を続ける、など発作が終わる時の状態について説明します。
- ・ **発作後の様子**
- ・ 頭が痛い、口の中や舌を噛んでいた、尿をもらしていた、手や足をすりむいた跡があった、からだに打ち身があった、筋肉が痛かった、など発作後の様子を説明します。
- ・ **起こりやすさとの関係(誘発因子)**
- ・ 発作前の体の状態(ようす)が重要で、発作が起こることに関係すると思われることで、気がついたことを説明します。たとえば、寝不足や学校のイベント、発熱などがきっかけになることもあります(「誘発因子と処置因子」)。
- ・ 発作の起こる時間帯と頻度
- ・ 寝ている時におこるのか、起きている時におこるのかなど

スライド 9

9 発症時期と特徴

- ・ **ウエスト症候群(點頭てんかん、乳児スパズム)**:乳児期生後3~10か月に発症することが多く、てんかん性スパズム(れん縮)と呼ばれる手足や頭部に1~3秒間力が入る発作(座位では一瞬、頭部が垂れるので點頭てんかん発作とも呼ばれる)を繰り返し起こすことが特徴で、男児に多く、寝起きによく起こります。また、さまざまな運動や知能などに発達障害を生じ、特徴的な脳波が観察される難治性のてんかんです。一部は年齢とともにレノックス・ガストー症候群に移行します。
- ・ **レノックス・ガストー症候群**:2~8歳ウエスト症候群から移行することのあるてんかんで、強直発作、脱力発作、非定型欠神発作などの多様な症状を呈し、運動・知能などに発達障害を合併することが多いといわれています。
- ・ **ミオクローニー失立発作てんかん**:2~5歳オクローニー発作、ミオクローニー失立発作(転倒する)、失立発作が臨床発作の主体。その他、非定型欠神発作、全般性強直間代発作、熱性けいれんなどを合併します。
- ・ **ミオクローニー欠神てんかん**:7歳以前男児に多く、両側性の上腕のミオクローニーれん縮を随伴する欠神発作が1日に何回も起こります。治療することが難しく、知能低下や他のてんかんに移行することもあります。

スライド 10

10 主なてんかんの治りやすさ

- ・ **治療で発作が消失するタイプ**:中心・側頭部に棘波をもつ良性小児てんかん(良性ローランドてんかん)通常、成人になるまでには完全に治ります。小児欠神てんかん大部分は成人になるまでに治ります。全身けいれんのみられない方が治りが良いとされています。
- ・ **治療で完全に発作が抑えられるタイプ**:若年ミオクローニーてんかん適切な抗てんかん薬を続けることによって発作を抑えることができます。
- ・ **治療で発作が抑えにくいタイプ**:ウエスト症候群、レノックス・ガストー症候群いわゆる「難治性」といわれるてんかんですが、新しい抗てんかん薬の発売により、効果のある治療ができるようになっていきます。

スライド 11

11 てんかん性脳症

- ・ てんかん性脳症は、てんかんに伴い脳の働きが弱まり知的障害や運動障害などをきたす病気のグループで、それぞれの病気は年齢により特徴的な症状を示します。
- ・ てんかん性脳症に含まれる代表的な病気として、ウエスト症候群(もしくは點頭てんかん)、大田原症候群(もしくは早期乳児てんかん性脳症)、早期ミオクローニー脳症、レノックス症候群、乳児重症ミオクローニーてんかん、ランドー・クレフナー症候群、ミオクローニー失立発作てんかん、ミオクローニー欠神てんかんなどが挙げられます。
- ・ てんかん性脳症は、脳の低酸素や感染症、事故などによる脳損傷によっても生じますが、一部の患者さんでは、遺伝子配列の違い(変異)によって生じます。

スライド 12

イブによってエスクレ座薬が処方される場合もある。ここでは、学校でけいれんが起きた時の、教師の対応についても示す。

発作の確認：発作時の様子を詳しく説明することが大切

- 発作が起こった時はあわててしまうと思いますが、次のようなことを観察できると診断に役立ちます。
- 発作の始まり方
- 発作は突然あらわれたのか？また、けいれんは全身にあらわれたのか、あるいはからだの一部（片手、顔など）なのか？、などの発作のあらわれ方を、また行動の停止、ぼんやりした顔つき、急に言葉がとぎれる、急に動作が止まる、など発作の始まり方を具体的に説明します。
- 発作の展開のしかた
- 手足を硬くして、つっぱり、そしてガクガクする（間代性）、強く倒れる、くずれるようにしゃがみ込む、口をモグモグさせる、手足を意味もなく動かすなどまとまりのない動作をする、ただポーズとしている、などどんな症状が続いて起こってくるかなどを説明します。またけいれんや強直の場合に左右差がなかったかどうか説明します。
- 発作の終わり方
- けいれんがおさまると眠ってしまう、ぼんやりしてキョロキョロしたり、落ち着きなく動き回る、すぐに元に戻ってそれまでしていた動作を続ける、など発作が終わる時の状態について説明します。
- 発作後の様子
- 頭が痛い、口の中や舌を噛んでいた、尿をもらしていた、手や足をすりむいた跡があった、からだに打ち身があった、筋肉が痛かった、など発作後の様子を説明します。
- 起こりやすさとの関係（誘発因子）
- 発作前の体の状態（ようす）が重要です。発作が起こることに関係すると思われることで、気がついたことを説明します。たとえば、寝不足や学校のイベント、発熱などがきっかけになることもあります（「誘発因子と助長因子」）。
- 発作の起こる時間帯と頻度
- 寝ている時におこるのか、起きている時におこるのかなど

10 てんかんの発症時期と特徴（スライド 10）

- ウエスト症候群（點頭てんかん、乳児スパズム）：乳児期生後3～10ヵ月に発病することが多く、てんかん性スパズム（れん縮）と呼ばれる手足や頭部に1～3秒間力が入る発作（座位では一瞬、頭部が垂れるので點頭てんかん発作とも呼ばれる）を繰り返し起こすことが特徴で、男児に多く、寝起きによく起こります。また、さまざまな運動や知能などに発達障害を生じ、特徴的な脳波が観察される難治性のてんかんです。一部は年齢とともにレノックス・ガストー症候群に移行します。
- レノックス・ガストー症候群：2～8歳ウエスト症候群から移行することのあるてんかんで、強直発作、脱力発作、非定型欠神発作などの多様な症状を呈し、運動・知能などに発達障害を合併することが多いといわれています。
- ミオクロニー失立発作てんかん：2～5歳オクローニー発作、ミオクロニー失立発作（転倒する）、失立発作が臨床発作の主体。その他、非定型欠神発作、全般性強直間代発作、熱性けいれんなどを合併します。
- ミオクロニー欠神てんかん：7歳以前男児に多く、両側性的上腕のミオクロニーれん縮を随伴する欠神発作が1日に何回も起こります。治療することが難しく、知能低下や他のてんかんに移行することもあります。

11 主なてんかんの治りやすさ（スライド 11）

- 治療で発作が消失するタイプ：中心・側頭部に棘波をもつ良性小児てんかん（良性ローランドてんかん）

通常、成人になるまでには完全に治ります。小児欠神てんかん大部分は成人になるまでに治ります。全身けいれんのみられない方が治りが良いとされています。

- 治療で完全に発作が抑えられるタイプ：若年ミオクロニーてんかん適切な抗てんかん薬を続けることによって発作を抑えることができます。
- 治療で発作が抑えにくいタイプ：ウエスト症候群、レノックス・ガストー症候群いわゆる「難治性」といわれるてんかんですが、新しい抗てんかん薬の発売により、効果のある治療ができるようになっています。