

## エキスパートに聞く その11



### 「福山型先天性筋ジストロフィーの子育て」

大澤 真木子先生（東京女子医科大学 小児総合医療センター長）

聞き手 埜中征哉（公益財団法人 精神・神経科学振興財団 理事）

筋ジストロフィーを代表とする神経・筋疾患は病気によって、知的発達、性格などが異なります。たとえば筋ジストロフィーで一番多いデュシェンヌ型では、注意欠陥多動障害 (ADHD)、学習障害などのような発達障害のお子さんが多いといわれています。一方、脊髄性筋萎縮症（ウェルドニツヒ・ホフマン病など）では知的面は健常人よりも優れているともいわれています。福山型先天性筋ジストロフィーは発達の遅れ・筋力低下と、知的発達の遅れなど筋と中枢神経系異常と、2つのハンディキャップがある病気です。お子さんは知的な面では遅れていますが、情緒面で優れているともいわれています。2つの大きなハンディを抱えたお子さんをどのようにして育てたら、お子さんはいきいきと楽しく生活してくださるのでしょうか。大澤先生は世界で一番多くの福山型のお子さんを診察しておられる先生です。その先生のひとこと、ひとことがお子さんを育てる上で、とても役にたつでしょう。先生の深い愛に溢れたことばが、胸をうちます。

福山型については、その原因遺伝子のこと（財団ニュースレター7号）、治療の可能性について（財団ニュースレター10号）で取り上げています。それらも参考にして、この対談をお読みいただけたら幸いです。

\* ニュースレターは、財団 HP (<http://www.jfnm.or.jp>) に掲載されています。

**埜中:**今日は、お忙しいところ、財団のニュースレターの「エキスパートに聞く」の取材に時間を割いていただきありがとうございます。福山型については、財団のニュースレターで戸田先生に、遺伝子異常のこと、将来の治療の展望についてお聞きしました。今日は福山型のお子さんの症状、特徴、子育てをどうしたらよいかなどお話を聞きしたいと思います。よろしくをお願いします。

**大澤:**こちらこそよろしくをお願いします。

### 福山型と診断されたらどうする？子育ては？

**埜中:**福山型と診断されたら、ご両親はびっくりなさるでしょうね。よくお聞きするのですが、子どもさんが病気だとはなかなか許容できない。信じられない気持ちが続くといわれます。そして、子どもさんをどうして育てたらよいか、途方にくれるともいわれます。そのようなご両親に先生はどのようなアドバイスを与えておられるのかをお聞かせいただけませんか？

**大澤:**いつの時点で診断されるかによっても異なりますが、多くは乳児期に診断されます。乳児期に診断をされた場合に、「病名に振り回されないでください」と申し上げます。福山型のお子さんは乳児期以降いろいろな発達をします。脳など中枢神経系も発達しますので、運動面でも6歳ぐらいまではお子さんは伸びるのです。運動機能に関しても確実に伸びます。知的能力に関しては7歳を過ぎても一生伸びます。

**埜中:**福山型のお子さんもスピードは遅いかもしれませんが、年齢とともに知的面も運動面も確実に伸びていかれるのですね。

**大澤:**はい。ですから、とにかく病名に振り回されず、目の前のお子さんが求めていることに、たくさん反応して、たくさん遊んで、話し掛けをしてあげて、一緒にいることを楽しんでください、というふうに申し上げます。

**埜中:**それは、とても勇気付けられる、いい言葉ですね(笑)。

**大澤:**福山型のお子さんは情緒豊かで、前向きで、人が大好きです。以前には、自閉症傾向があるので

はないかと言われた時代もあったのですが、そういうことはなくて、非常に相手の心の動きに敏感です。ですから、その性格をすごく大事にすべきだと思います。

**埜中:**たしかに、福山型のお子さんって、みんな人なつこくて、とてもかわいいですね。

**大澤:**そうです。先生は以前、福山型のお子さんは目が輝いている、と書いてらっしゃいましたね。みなさんそうなのです。感受性豊かで人なつこいのです。あと、もう一つは、ご両親が、やはりすばらしいのです。

**埜中:**両親がすばらしい。そういわれてみると、ご両親はしっかりとしておられる方が多いですね。

**大澤:**ご両親ともにすばらしいのは、常に前向き、ポジティブ思考なのです。お子さんの遊びも、いろいろ工夫していただきます。プールに連れて行って泳ぐとか、あるいはシーソーや、それから、手がうまく使えないけどお絵かきが大好きなお子さんには、自由にお絵かきができるように腕を吊るして水平方向では自由に動かせるように工夫していただきます。最近お聞きしたのですが、車いすのままバイスキーというものに乗って、雪の上を滑ったお子さんがおられたとのこと。すごいですよね？

**埜中:**すばらしいですね。お子さんたちは本当に前向きなのですね。

**大澤:**そうなんです。ですから、ご本人は言葉をたくさんしゃべれなくても、お母様と私が会話していることを、皆さんちゃんとわかっています。ちゃんとわかっている、感受性豊かなので、気を付けないと我慢させ過ぎちゃうことがあります(笑)。

### 熱が下がっても元気が回復しないときは横紋筋融解症を疑ってすぐに病院へ

**埜中:** まず、福山型のお子さんがどこまで成長していくかお聞かせください。

**大澤:**寝たきりの方が10%位、歩ける方が15%位、残りの方はお座りをしたり、いざり這い移動(座位の姿勢のまま、下肢を上手に動かして前に進みます)が出来るようになります。

**埜中:** そうすると、ほとんどの子ども達はお座りが

できるようになるということですね。

**大澤:** そうです。

**埜中:** 昔は、人工呼吸器がなく、医療技術があまり高くなかったので、平均寿命が短いと言われていました。先生が最初に研究を始められた頃の平均寿命は何歳ぐらいで、今は何歳ぐらいになっているのでしょうか。

**大澤:** 私が患者さんを拝見し始めた頃の平均寿命は、だいたい10代の半ばぐらいでした。しかし元気にしていた2歳から5歳ぐらいのお子さんのお母様が突然私のところに来られて、「実は子供が亡くなりました」と伺ったことが何回かあります。亡くなったお子さんのことを考えてみたら、春先と夏かぜに多かったのです。コクサキーウイルスのようなウイルス感染で熱が出て、その後に筋力低下が起こるので、熱が下がったあたりから、急激に筋力低下がすることがあります。それまでお座りできていた方が、首がグラグラになってしまったり、時には呼吸状態も悪くなったりするのです。私達は、ウイルス感染に伴う横紋筋融解症という、筋肉が急激に壊れる現象が起こっていると解釈をして、それ以降、そういうことが起こるかもしれないということをご両親にお話ししています。「気を付けてください。熱が出たときは、とにかく何でもいいから病院に行きなさい。」ということをお願いしています。それをするようになってから、幼児期に亡くなる方がいらっしやらなくなりました。

**埜中:** ウイルス感染があって、横紋筋融解症が起こりうるというのは非常に大切なことだと思います。というのは、私も1回経験があります。インフルエンザで、赤褐色のミオグロビン尿が出て、筋力低下が来ました。回復にかなり時間がかかりました。

**大澤:** 福山型の方には特に多いのではないかと思います。デュシェンヌの方でも、筋力低下が来ることがあるのですけれども、福山型の方が頻度が高くて、3、4割の方が経験してらっしゃると思います。

**埜中:** では、横紋筋融解症を予測するのは何がキーポイントですか？

**大澤:** 一番注意することは、元気のなさですね。福山型のお子さんが、あまり遊ばなくなって、何となく機嫌が悪くなって、というのが危険信号です。また、客観的には尿の色ですね。そこまで行くのは稀です

が、おしめなどが赤褐色になります。そうこうしているうちに、お座りよりは寝ている方が楽みたいな状態になります。そうなったら直ちに病院に行って血液検査（クレアチンキナーゼ:CKとかCPKと言いますとミオグロビンの検査）をうけることです。呼吸障害が夜間に強く起こって、突然死に結びつくことがあり得ると思うのです。

**医療の進歩で平均寿命は急速に改善。40歳代も夢でない。**

**埜中:** 先ほどの平均寿命の話に戻させてください。人工呼吸器もない昔のお子さんの平均寿命は10歳代半ばとお聞きしました。現在、近い将来はどうですか？

**大澤:** 現在では、割合としては少ないですが、心筋障害で亡くなる場合はやはり10代の半ばぐらいが多いです。心不全のないお子さんでは、呼吸のことや栄養のことに気を付けると、30代まで生存してらっしゃいます。平均寿命はどんどん延びています。

**埜中:** 先生の経験では、最高年齢は何歳ぐらいですか。

**大澤:** 36歳です。その方は36歳で亡くなりました。

**埜中:** そうすると、ひょっとしたら近い将来40歳以上というところまで期待できるということですね。

**大澤:** そうですね。

**埜中:** まだ、遺伝子治療とか根本治療は行われていませんが、医療の進歩はすばらしいですね。15%の方が歩行ができる方ということですが、どのぐらいの期間、歩行ができるものですか。



福山型先天性筋ジストロフィーのお子さん

まつ毛が長くて多いので、目がキラキラと輝いて見える。ほっぺがふっくらとしているのも特徴的。

**大澤:**そうですね、歩行開始が約3, 4歳、そして歩行が難しくなるのが7歳半から8歳ぐらいでしょうか。

### 福山型のお子さんは元気と勇気をあたえてくださる教育者

**埜中:**福山型のお子さんは運動面の遅れもありますが、ことばの遅れもあります。それにはどのように対応したらよいのでしょうか。わたしの経験では2, 3歳ころまでは単語だけだったお子さんが、4歳ころから急におしゃべりを始めました。普通はどの程度までおしゃべりができるのですか？

**大澤:**個人差がかなりあって、2語文、3語文の方もおられますが、ほぼ普通の会話が出来る人もいます。歩行可能例のように運動面の発達が良い人は、知的面の発達もよいようです。

私が診ていたお子さんで、17歳のときに亡くなったお嬢さんが書かれた、すばらしい詩があります。

「葉っぱの影が落ちた。緑色の新しい芽がきれいな葉っぱになる。もし出たらすてきな。また見たいです。」ご本人は寝たきりで、車椅子で、窓から教室の外の木を見ていたのです。落ちた葉に対しての愛のこもったメッセージです。すばらしいと思いませんか？

**埜中:**テレフォンカードにこの詩がかいてありますね。お子さんの名前は「やっちゃん」。

先生のお話を聞いていると、福山型のお子さんがますますかわいくなります(笑)。

**大澤:**その通りです。私、大好きですよ。先日、大学で最終講義を致しましたが、その中で、「福山型先天性筋ジストロフィーの患者さんご家族の出会いから与えられたもの」というテーマでも話させていただきました。私自身、福山型の患者さんご家族に育てられたという気がしています。

言葉に関してちょっと追加させてください。お子さんって大抵、ママとかパパとかという言葉から話し始めますね。その言葉って、全部、唇を使っている音なんです。パパ、ママ、ウマ、なのです。福山型のお子さんは、唇の上下を合わせる事が困難なので、「ママ」って言う代わりに、舌の先を上あごに

つけて「ママ」というので、「ナナ」って聞こえるのです。本人はママと言っているのに周囲の人は聞き取れないのです。それは、お母さん達もわからないことがあるのです。だから、お母様達にもお子さんが一生懸命おしゃべりをしている言葉をキャッチするようにしっかりと聴いてくださいと申し上げています。

**埜中:**私も福山型のお子さんの言葉は聞き取りにくいと思っていたのですが、そんなところに原因があったのですね。

**大澤:**言葉を覚えるときって、繰り返し、繰り返し、同じ言葉を聴くことによってインプットされるのです。車って言うのに、「クルマ」って言ったり、「ブーブー」って言ったり、「自家用車」って言ったりすると、お子さんは混乱しますよね。だから、「ブーブーが来たね。」とか、「格好いいブーブーだね。」とか、「青いブーブーだね。」とか、そういうかたちで「ブーブー」っていう言葉を何度も繰り返し言ってください。それは、私が外国語を覚えるときと一緒に(笑)。

**埜中:**いえ、大澤先生の英語は完璧で、とんでもないです(笑)。

### よい栄養管理をすれば、元気で過ごせる

**埜中:**福山型のお子さんって、食べ物が飲み込みにくい方がおられます。それに対する対策というのは、どのようにされていますか。

**大澤:**福山型のお子さんは、最初から多少飲み込みは悪いのです。生野菜とか、乾いたノリなどは上顎に引っかかってしまって飲み込めないことがあるのです。生野菜だと、ドレッシングでからめて、スツと飲み込めるようなかたちで食べさせていただいています。

また、顔面筋罹患のために口を開いていて、そのままでは呑み込みが上手くいかないのです。私達が歯科で口を開けているときに唾液にむせそうになるのと同じです。

**埜中:**なるほど。たべものの工夫が大切なのですね。

**大澤:**飲み込みが悪くなると、小口食、きざみ食、ペースト食と工夫していくのですが、やはり個人差があるのです。10歳ぐらいになったら、飲み込みの状態



私は、福山型のお子さんが大好きです。私自身、福山型の患者さんにご家族に育てられたって感じがしています。

大澤 真木子先生

を調べる検査をします。飲み込みが悪く、誤嚥性肺炎を起こすようになったら、必ず飲み込検査をして、チューブ栄養ということをお話しています。最初は鼻腔栄養から始めていただいて、それから胃ろうというかたちになりますけれども、やはり飲み込みの状態、それから、胃・食道逆流現象の状態、そういったものを検査して決定しています。ただ、お母様達はチューブからだけだとかわいそうだ。少しでも、おいしいものを食べさせたいと強く思われて、鼻腔栄養とかにしても、守っていただけないことがあるのです(笑)。

**埜中:** 胃ろうというと、親御さんは手術に抵抗を示されませんか？

**大澤:** そうですね。胃に穴を開けて、そこにチューブをいれてチューブから栄養をいれるのですが、実際には栄養が行き届いて、お子さんはとても元気になれることが多いのです。胃ろうを作ってよかったという親御さんが多いです。鼻からビニールのチューブがいつも入っているのよりは見かけもいいし、苦しそうでないといわれます。

### 低血糖にならないように、こまめに食事を

**大澤:** 食べ物に関係のあることを追加させてください。5歳から10歳ぐらいの間のお子さんに周期性嘔吐症みたいな状態になったり、低血糖になったりすることが多いのです。

**埜中:** 低血糖だとなるべく急いで治療する必要がありますね。

**大澤:** 筋肉のボリュームが減ると、筋肉での糖〈グリコーゲン〉代謝が落ちてしまう。では肝臓にある

グリコーゲンを利用すればよいのですが、福山型のお子さんは肝臓のグリコーゲンの分解が少し悪いのです。福山型のお子さんって、すごく気を使うので、何か行事があって外に出るとします。帰ってくると、もう疲れちゃって、そのままご飯を食べずに寝てしまった、ということがあります。そうすると、翌日の朝低血糖になってしまって、起きないとか、しかも意識が落ちてしまうということになります。私がお母様達にお願いしていることは、何か楽しいことがあって外に出掛けて、それで帰ってきて、ご飯食べないで寝ちゃいました、ということがないように。とにかくお行儀とか、ご飯のしつけとか、そういうことは考えなくていいから、ジャムを1さじでも、ジュースを1口でも、クッキー1つでもいいから、とにかく食べさせてください、とお願いしています。もし、どうしても寝てしまった場合には、夜中に目が覚めた瞬間に、ジャムを1さじとか、ジュースを1口とか、あげてください、と申し上げています。

**埜中:** 私も、その低血糖を3回、4回ぐらい繰り返したお子さんを経験しています。先生が低血糖のことを学会で何例か報告されたことを思い出して、ちゃんにご飯を食べさせるようにとお話しています。

**大澤:** あと、コーンスターチですね。コーンスターチを少し混ぜてご飯を食べさせると、糖が徐々に吸収されるので低血糖になりません。

**埜中:** そのこと、存知あげませんでした。

**大澤:** 低血糖をおこしやすいお子さんには、コーンスターチを処方することもあります。

### 福山型の心臓、呼吸管理について

**埜中:** 以前は福山型のお子さんは心臓が悪くなることは少ないと言われていました。でも、決してまれではないのですね。

**大澤:** 決してまれではありません。早めに心臓の働きを調べるのに心エコー検査というのがあります。この検査で見ると、心臓の収縮力が10歳を過ぎると少し落ちてくる可能性があります。どちらかと言うと、動きが活発なお子さん、歩いているお子さんの方が心臓の障害は出やすいです。ですから、少なくとも10歳を過ぎたら、年に最低1回は心エコー

を撮って、心機能が落ちていないかどうかチェックすべきです。

**埜中:**心機能が落ちていたら、さらに悪くならないように早めに治療を開始すべきなのですね。

**大澤:**そうですね。とりあえずはアンギオテンシン転換酵素（ACE）阻害剤（商品名レニベース）と利尿剤を使用します。また必要に応じてはβブロッカーという薬を追加します。

**埜中:**そのような薬で、心臓の機能低下は抑えられるのですか。

**大澤:**そうです。かなり抑えられると思います。

**埜中:**そういう薬を飲んでいれば、急に心不全になることはないのですね。

**大澤:**私の経験では1例の方が急に心不全になられただけです。この方は10歳ころまで歩行ができて、その後もじっとしていることが少ない、動きの活発なお子さんでした。福山型のお子さんの多くは、じっとしてらっしゃることが多く心臓に負担がかからないから、急に心臓が悪くなることはまずないのです。

**埜中:**福山型のお子さんは呼吸機能も低下しますが、呼吸管理について教えてください。

**大澤:**普通は肺活量を測定して呼吸機能をみるのですが、福山型のお子さんはなかなか協力してくださらないので、評価が難しいのです。夜間の呼吸機能から落ちてきますので、昼間の呼吸は大丈夫でも、胸郭の動きがちょっと悪いなどと思ったら、夜間の酸素の状態と炭酸ガスの状態をチェックします。炭酸ガス濃度が少し上がってきたら人工呼吸器を使うようにしています。それ以前に、多少予防的に使っている場合もあります。人工呼吸器は鼻マスク式人工呼吸器を使っています。

**埜中:**福山型のお子さんは鼻マスク式の人工呼吸器をいやがるので、昔は気管切開をしていたと聞いて

いましたが、現在では気管切開をすることはまずないのですね。

**大澤:**ないと思います。

**埜中:**それはデュシェンヌ型と同じですね。

**大澤:**いえ、完全に同じようにというわけにはいかないのです。でも、先ほど申し上げたように、福山のお子さんって人なつっこいし、理解はあります。まず親御さんが安心して人工呼吸器を付けさせてくださると、お子さんもその親御さんに同調して、うまく乗ってくださるのです。親御さんが半信半疑でそれを付けると、やはりお子さんの方もだめなのです。とりあえず無理しないで、最初は30分とか1時間とか、そういう感じで練習し始めます。すると人工呼吸器をつけると気持ちがいいというのがわかるようになります。たまたま気管支炎になったり肺炎になったりして、呼吸の状態が悪くなることがあります。その回復期に使うと、わりと、スッと乗ってくれますね（笑）。人工呼吸器をつけると気持ちがいいということが、よくわかるのでしょね。

**埜中:**わかりました。呼吸器をつけると楽になるという経験をさせてあげることが大切なのですね。

**大澤:**はい。呼吸器に身を委ねて、楽ちんになると実感してもらえるといいのですけど（笑）。

**埜中:**本日は、福山型のお子さんの子育てについて、貴重なお話をありがとうございました。いろいろと分からないことを勉強して、心が楽ちんになりました（笑）。

収録 2013年3月4日

