第33回　小児神経筋疾患懇話会

プログラム・抄録集

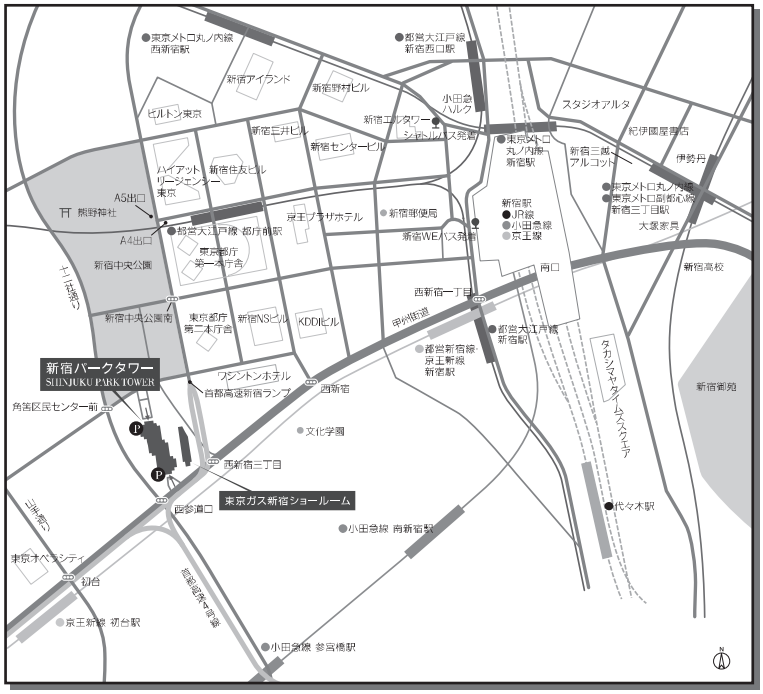
テーマ：「神経筋疾患の様々な合併症とその管理について」

【日　時】 平成 28 年 8 月 27 日（土）13：00〜17：35

【会　場】 エーザイ株式会社 東京コミュニケーションオフィス
東京都新宿区西新宿 3-7-1 新宿パークタワー 23 階
TEL：03-5325-0150

【世話人代表】 若本 裕之
愛媛県立子ども療育センター

【会　費】 1,000 円
※日本小児神経学会専門医研修単位として出席 2 単位が認められています



【共　　催】 小児神経筋疾患懇話会／エーザイ株式会社

【担当連絡先】 エーザイ（株）地域連携製品政策部　担当：宇戸口 愛
TEL 03-5228-7132、FAX 03-5229-0706

処方箋医薬品：注意ー医師等の処方箋により使用すること

抗てんかん剤

薬価基準収載

イノベロン®

錠100mg
錠200mg

〈ルフィナミド製剤〉 Inovelon®

製造販売元 Eisai エーザイ株式会社
東京都文京区小石川4-6-10

製品情報お問い合わせ先：エーザイ株式会社 hhcホットライン
フリーダイヤル 0120-419-497 9～18時（土、日、祝日 9～17時）

●効能・効果、用法・用量、禁忌を含む使用上の注意等については添付文書をご参照ください。

INO1410M01

第 33 回小児神経筋疾患懇話会

平成 28 年 8 月 27 日（土）13：00〜17：35
エーザイ株式会社 東京コミュニケーションオフィス 23 階　会議室 03

テーマ：「神経筋疾患の様々な合併症とその管理について」

13：00〜13：05

開会の辞　愛媛県立子ども療育センター　若本　裕之

13：05〜14：05

第 1 部「教育講演」

座長：国立研究開発法人 国立精神・神経医療研究センター 病院臨床研究推進部長　小牧　宏文

Duchenne 型筋ジストロフィー（DMD）の摂食嚥下障害

関西労災病院 神経内科 第二部長
野﨑　園子

…… **休憩** 14：05〜14：15 ……

14：15〜15：15

第 2 部「教育講演」

座長：宮城県立こども病院 副院長　萩野谷　和裕

シャルコー・マリー・トゥース病患者に対するリハビリテーション

和歌山県立医科大学 リハビリテーション医学講座 教授
文部科学省認定選択科学研究拠点 みらい医療推進センター長
田島　文博

…… **休憩** 15：15〜15：25 ……

15：25〜16：25

第３部「推薦演題」

＊第58回日本小児神経学会（平成28年, 東京）にて発表

座長：滋賀医科大学 小児発達支援学講座 特任教授　竹内　義博

（15：25〜15：40）

1. 粗大運動評価尺度（GMFM）は福山型先天性筋ジストロフィーの運動機能評価に妥当である

東京女子医科大学 小児科
佐藤　孝俊

（15：40〜15：55）

2. デュシェンヌ型筋ジストロフィーに対する胃瘻造設と管理の検討
Placement and management of gastrostomy for Duchenne muscular dystrophy.

国立精神・神経医療研究センター病院 小児神経科
宮崎大学医学部附属病院 小児科
木許　恭宏

（15：55〜16：10）

3. 脊髄性筋萎縮症Ⅱ型，Ⅲ型における側弯と呼吸機能の経時的変化

国立精神・神経医療研究センター病院 小児神経科
米衛　ちひろ

（16：10〜16：25）

4. 筋ジストロフィー専門施設における在宅人工呼吸療法の現状

国立病院機構刀根山病院 小児神経内科
齊藤　利雄

16：25〜17：25

第４部「教育講演」

座長：浜松医科大学 小児科学 准教授　　福田　冬季子

ジストロフィノパチーの中枢神経障害

国立研究開発法人国立精神・神経医療研究センター病院 小児神経診療部 医師
竹下　絵里

17：25〜17：30

第34回小児神経筋疾患懇話会のご案内

17：30〜17：35

閉会の辞

愛媛県立子ども療育センター　　若本　裕之

抄　　録

第１部「教育講演」

Duchenne 型筋ジストロフィー（DMD）の摂食嚥下障害

野﨑　園子

関西労災病院 神経内科 第二部長

DMD の摂食嚥下障害は予後決定因子の一つである。障害は 10 歳代に口腔期障害から始まり、20 歳代には咽頭期障害が顕性化する。口腔期では巨舌、舌運動・咀嚼筋力低下がみられ、開咬および反対咬合のため、咬合面積は著しく小さい。咽頭期では咽頭移送障害と舌骨挙上不全による食道入口開大不全があり、口腔への逆流が認められる。脊柱変形や上肢・体幹筋力低下による摂食動作の疲労や呼吸不全は摂食嚥下状態を悪化させる。

最近、デュシェンヌ型筋ジストロフィー診療ガイドライン 2014 や DMD 嚥下障害のアルゴリズム（Disabil Rehabil. 2016　5:1-11）が相次いで公表されている。

患者の自覚は乏しいこともあり、詳細な問診と評価・観察が必要である。口腔期には第一に嚥下調整食の適合が必要であり、咬合訓練も有用である。咽頭期の食道入口開大不全にはバルン法が有効である。呼吸不全初期の夜間のみ NPPV 管理であっても、食事中の SpO_2 が低下する場合は、NPPV 下の摂食が食事量確保に有用である。栄養管理としての進行期の PEG 造設には、呼吸不全悪化のリスク回避のため、NPPV 下胃瘻造設の有用性が報告されている。

●参考文献

1. Toussaint M, Davidson Z, Bouvoie V, Evenepoel N, Haan J, Soudon P. Dysphagia in Duchenne muscular dystrophy: practical recommendations to guide management. Disabil Rehabil. 2016; 5:1-11.
2. Wada A, Kawakami M, Liu M, Otaka E, Nishimura A, Liu F, Otsuka T. Development of a new scale for dysphagia in patients with progressive neuromuscular diseases: the Neuromuscular Disease Swallowing Status Scale (NdSSS). J Neurol. 2015; 262:2225-31.
3. Chesoni SA, Bach JR, Okamura EM. Massive reflux and aspiration after radiographically inserted gastrostomy tube placement. Am J Phys Med Rehabil. 2015; 94:e6-9.
4. Hamanaka-Kondoh S, Kondoh J, Tamine K, Hori K, Fujiwara S, Maeda Y, Matsumura T, Yasui K, Fujimura H, Sakoda S, Ono T. Tongue pressure during swallowing is decreased in patients with Duchenne muscular dystrophy. Neuromuscul Disord. 2014; 24:474-81.
5. Archer SK, Garrod R, Hart N, Miller S. Dysphagia in Duchenne muscular dystrophy assessed by validated questionnaire. Int J Lang Commun Disord. 2013; 48:240-6.
6. Nozaki S, Kawai M, Shimoyama R, Futamura N, Matsumura T, Adachi K, Kikuchi Y. Range of Motion Exercise of Temporo-Mandibular Joint with Hot Pack Increases Occlusal Force in Patients with Duchenne Muscular Dystrophy. Acta Myologica 2010; 29:392-97 2010.

第２部「教育講演」

シャルコー・マリー・トゥース病患者に対するリハビリテーション

田島　文博

和歌山県立医科大学 リハビリテーション医学講座 教授
文部科学省認定選択科学研究拠点 みらい医療推進センター長

CMT では、下肢遠位筋筋力低下により歩きにくさやつまずき易さなどを主訴とし、更に進行すると、筋萎縮と筋力の不均衡による凹足や内反足、下垂足による鶏歩などとなる。また上肢では手内在筋障害による猿手様変形なども生じる。緩徐進行性なため、これらの障害による活動性の低下もしのびより、気づくと廃用性機能低下を合併している。したがって、疾患の進行による症状以外を改善する為、筋力・心肺機能強化などのリハビリテーションが必須と考えられる。1980 年代、筋力強化訓練により過用性筋力低下が懸念されていたが、近年、漸増抵抗運動は筋力を低下させず、股関節周囲筋等を強化し、歩行能力を維持・改善させる報告が相次いでいる。そのため我々は、下肢装具療法と下肢筋力強化のための抵抗運動訓練等の運動療法を積極的に導入した。全身状態の注意深い観察を行い、ボルグスケールによる自覚的運動強度や血液検査による CK 値の変動などを考慮しながら、運動強度や運動時間などを漸増する。つまり、機能障害を防止・改善するには、医師の診断・観察のもとで治療としての積極的な運動療法施行が重要である。

第3部「推薦演題」

＊第58回日本小児神経学会（平成28年，東京）にて発表

1．粗大運動評価尺度（GMFM）は福山型先天性筋ジストロフィーの運動機能評価に妥当である

佐藤　孝俊[1]、安達みちる[2]、圖師　将也[2]、中村　花穂[2]、後藤　圭介[2]、石黒久美子[1]、七字　美延[1]、村上てるみ[1]、大澤真木子[1]、猪飼　哲夫[2]、近藤　和泉[3]、永田　　智[1]、石垣　景子[1]

[1] 東京女子医科大学 小児科、[2] 同 リハビリテーション科
[3] 独立行政法人国立長寿医療研究センター機能回復診療部

【緒言】福山型先天性筋ジストロフィー（FCMD）では，中等度以上の精神遅滞を合併するため，客観的・定量的な運動機能評価が困難である．上田分類や臨床分類が，簡便な尺度として存在するが，定量性に乏しい．近年，FCMD に対する治療研究が進み，適切な運動機能評価尺度開発の必要性が生じている．粗大運動評価尺度（Gross motor function measure：GMFM）は脳性麻痺に対する運動評価尺度として開発されたが，観察が主体で指示内容が容易という利点があり，脊髄性筋萎縮症や Down 症候群など他の神経筋疾患でも妥当性が証明されている FCMD 患者に対して，GMFM を施行し，妥当性について検討したので報告する．【方法】遺伝子診断された FCMD 患者 41 名（7 か月～24 歳 5 か月）に対し，半年毎，2 年間に，延べ 90 回，GMFM を施行した．上田分類および臨床分類との相関，自然歴との一致及び検者間妥当性について評価した．【結果】上田分類とは，Spearman の順位相関係数 0.930 と強い相関を示した．臨床分類ともよく相関し，軽症・典型・重症群の各 GMFM スコアは，3 群間で有意な差を示した（one-way ANOVA，$p<0.001$）．また，FCMD では 5～8 歳で最高運動機能を示すことが知られているが，GMFM スコアもこの年齢でピークに達し，従来の報告と一致した．さらに，半年間での運動発達が GMFM スコア上昇として，反映されていることも確認できた．20 例に対し，検者間信頼性の評価を行ったが，級内相関係数 0.9 以上と優れていた．【考察】GMFM は，従来の FCMD 運動機能評価尺度や小児 ADL 尺度と有意な相関を示し，自然経過もよく反映した．さらに，優れた検者間信頼性も示し，GMFM は FCMD の運動機能評価尺度として妥当であると考えた．

佐藤　孝俊

【略歴】

2005 年	琉球大学医学部医学科卒業
2005 年～2007 年	初期臨床研修
2007 年	東京女子医科大学小児科入局 （新生児科，循環器小児科での院内ローテート）
2009 年	東京女子医科大学大学院入学
2010 年～2012 年	国立精神・神経医療研究センター神経研究所疾病研究第一部研究生（学位論文作成）
2013 年	東京女子医科大学大学院卒業，医学博士取得 ～その後，関連病院勤務を経て，現在に至る．

【専門医】

2010 年	日本小児科学会小児科専門医取得
2013 年	日本小児神経学会小児神経専門医取得

第３部「推薦演題」

＊第58回日本小児神経学会（平成28年, 東京）にて発表

2. デュシェンヌ型筋ジストロフィーに対する胃瘻造設と管理の検討

Placement and management of gastrostomy for Duchenne muscular dystrophy.

木許　恭宏[1,5]、小牧　宏文[1]、森　まどか[2]、大矢　寧[2]、竹下　絵里[1]、本橋　裕子[1]、石山　昭彦[1]、齋藤　貴志[1]、中川　栄二[1]、須貝　研司[1]、佐々木征行[1]、村田　美穂[2]、三山　健司[3]、中井　哲慈[4]

[1] 国立精神・神経医療研究センター病院 小児神経科、
[2] 同 神経内科、[3] 同 外科、[4] 同 麻酔科、
[5] 宮崎大学医学部附属病院 小児科

【はじめに】近年デュシェンヌ型筋ジストロフィー（DMD）に対する胃瘻造設例が増加傾向にあるが、胃瘻造設時期の明確な基準はなく、各施設で独自の基準で行っているものと推測される。【目的】当院における胃瘻造設とその管理について検討した。【対象と方法】2007年以降の8年間に当院で胃瘻造設を行ったDMD症例15例の後方視的検討。【結果】造設時年齢は17～37歳（平均26.3歳）、2例が造設前に経管栄養を施行。全例嚥下障害や低栄養を認め、9例は計画的に手術を行ったが、その他は肺炎罹患、他手術と同時、腹部合併症を契機としていた。5例が胃瘻の提案から造設までに1年以上を要した。呼吸管理は夜間非侵襲的陽圧換気（NPPV）5例、終日NPPV9例、気管切開1例で、手術時の左室駆出率は14～65%（平均47.5%）であった。手術は全例麻酔科医による呼吸・循環管理下で経皮的内視鏡下胃瘻造設術を行い、術中の呼吸管理は13例が気管内挿管、1例がNPPV、1例が挿管困難でマスク換気下で行われた。BMIは平均で造設時11.9、半年後13.0、1年後13.9と増加し、造設後3年経過した8例でも平均14.6と維持された。その他の利点として褥瘡の改善、座位時の疼痛軽減、胃からの脱気ができる、経口摂取困難時の内服管理が容易になる等が挙げられた。合併症は周術期では無気肺1例、胃腹壁癒合不全1例であり、慢性期では胃瘻周囲の感染2例、肉芽4例であった。胃瘻造設後の観察期間は平均4年、5例が死亡（突然死2例、心不全2例、事故死1例）。【考察】胃瘻造設による体重維持は長期的にも良好で利点も多かった。DMD進行例や全身状態不良例でも重篤な心肺合併症は認めなかったが、創傷治癒の悪い症例もあり、慎重な周術期管理が重要である。合併症の観点からも栄養状態が保たれている比較的早期から胃瘻造設を勧めることが望ましいと考える。

木許　恭宏

平成19年　大分大学医学部卒業
平成19年　宮崎大学医学部付属病院研修医
平成21年　宮崎大学医学部小児科入局
平成22年　宮崎市小児診療所医師
平成23年　宮崎県立宮崎病院小児科医師
平成27年　国立精神・神経医療研究センター小児神経科レジデント
平成28年　宮崎大学医学部小児科医員

第３部「推薦演題」

＊第58回日本小児神経学会（平成28年, 東京）にて発表

３．脊髄性筋萎縮症Ⅱ型，Ⅲ型における側弯と呼吸機能の経時的変化

米衛ちひろ、石山　昭彦、山本　寿子、竹下　絵里、本橋　裕子、
齋藤　貴志、中川　栄二、小牧　宏文、須貝　研司、佐々木征行

国立精神・神経医療研究センター病院 小児神経科

【背景】脊髄性筋萎縮症（spinal muscular atrophy: SMA）では脊椎変形が進行し、ADL や呼吸機能に影響を及ぼす。Ⅱ型では思春期前まで、Ⅲ型では思春期までに側弯が進行するとされる。【目的】SMA Ⅱ型、Ⅲ型での側弯と呼吸機能の経時的変化を調査し、適切な介入時期について検討した。【対象・方法】遺伝子診断され当院で２年以上経過をみた SMA 患者Ⅱ型患者８名（男児６名、女児２名）、Ⅲ型患者８名（男児７名女児１名）中、側弯を認めたⅡ型８例、Ⅲ型６例（男児６例）について Cobb 角の経過を後方視的に検討した。側弯は Cobb 角 10° 以上とした。側弯発症患者のうち、検討可能な呼吸機能データを収集したⅡ型４例、Ⅲ型４例について肺活量（Vital Capacity: VC）、%VC、最大呼気流速（Cough Peak Flow:CPF）の変化をみた。【結果】側弯発症年齢の median はⅡ型５（4-10）歳、Ⅲ型は９（5-14）歳だった。側弯の進行度はⅡ型 5.6°／年、Ⅲ型 2.8°／年だった。Ⅱ型では４例中３例で呼吸機能の低下を認め、その時期の median は VC7.5 歳（5-9 歳）、%VC8 歳（３例とも８歳）、CPF6.5 歳（5-9 歳）であった。Ⅲ型では VC、%VC、CPF ともに低下は認めなかった。【考察】Ⅱ、Ⅲ型ともに側弯発症時期は既報告とほぼ一致していたが、Ⅲ型で少ないながらも幼児期の側弯発症例もみられた。Ⅱ型、Ⅲ型ともに若年で側弯を発症しうるため、幼児期での観察開始の必要があると考えた。呼吸機能は既報告と同様に特にⅡ型で呼吸機能の低下を認めた。Ⅱ型では側弯が進行に伴う大幅な呼吸不全の悪化はないが、側弯発症から数年以内に呼吸機能の低下を生じる可能性が示唆された。Ⅱ型では側弯発症の時期から 1-2 年以内に呼吸機能の評価開始を検討すべきである。

米衛ちひろ

平成 11 年４月　宮崎医科大学医学部入学
平成 17 年４月　独立行政法人国立病院機構鹿児島医療センター研修医
平成 19 年４月　鹿児島大学医学部・歯学部付属病院　小児診療センター　小児科　入局
　　県内関連病院勤務
平成 27 年４月　国立精神・神経医療研究センター小児神経科　レジデント

＊第58回日本小児神経学会（平成28年，東京）にて発表

４．筋ジストロフィー専門施設における在宅人工呼吸療法の現状

齊藤　利雄[1]、彡田羅勝義[2]

[1] 国立病院機構刀根山病院 小児神経内科、[2] 徳島文理大学

【緒言】筋ジストロフィーに対する人工呼吸療法導入は1980年代に，在宅人工呼吸療法（HMV）は1990年代に筋ジストロフィー病棟保有旧国立療養所を中心に開始された．筋ジストロフィー病棟データベース研究では，2000年から，これら国立病院機構所属26施設と国立精神・神経医療研究センターにHMV患者数調査を行ってきた．本報告は，この情報を解析しHMV施行状況を明らかにすることを目的とした．【方法】2000～2015年に行った調査記録を対象とした．記録内容は，当初，毎年10月1日の，1. HMV患者数，2. 非侵襲的人工換気例数，3. 気管切開人工換気例数であったが，2004年以降，4. Duchenne型筋ジストロフィー（DMD）例数，5. 他の筋ジストロフィー例数，6. 他の神経筋疾患例数，蘇生バッグ保有数，外部バッテリー保有数，終日人工換気例数を，2005年から自施設管理HMV例数を追加した．年毎の1～6集計数，7. 終日人工換気例率，8. 蘇生バック保有率，9. 外部バッテリー保有率，10. 自施設管理HMV率を求めた．【結果】調査返送施設数は2000～2004，2006，2007年は27施設，他年は21～26施設であった．2000年で1. 252例，2. 168例，3. 78例，2004年で4. 149例，5. 68例，6. 61例，7. 45.8%，8. 68.3%，9. 48.9%，2005年で10. 45.1%であったが，2015年には1. 1191例，2. 766例，3. 315例，4. 437例，5. 404例，6. 350例，7. 51.4%，8. 77.1%，9. 75.2%，10. 63.9%と，1～9は増加，10は，2007年まで増加し，その後減少傾向であった．【考察】1～9の例数，率の増加と自施設管理HMV率の減少は，ポータブル式人工呼吸器の進歩と管理技術の向上，診療保険点数の改訂などHMVの普及にかかる複数の要因によると推定される．終日人工換気例割合は増加しており，管理技術の進歩で導入が容易になるか故にこそ危機管理意識の徹底が望まれる．

齊藤　利雄

平成 5 年	大阪大学医学部医学科卒業
平成 5 年 4 月～	大阪大学医学部附属病院 神経内科
平成 5 年 12 月～	大阪府立成人病センター 第２内科
平成 7 年 6 月～	淀川キリスト教病院 小児科
平成 8 年 6 月～	国立療養所刀根山病院 神経内科
平成 16 年 4 月～	国立病院機構刀根山病院 神経内科

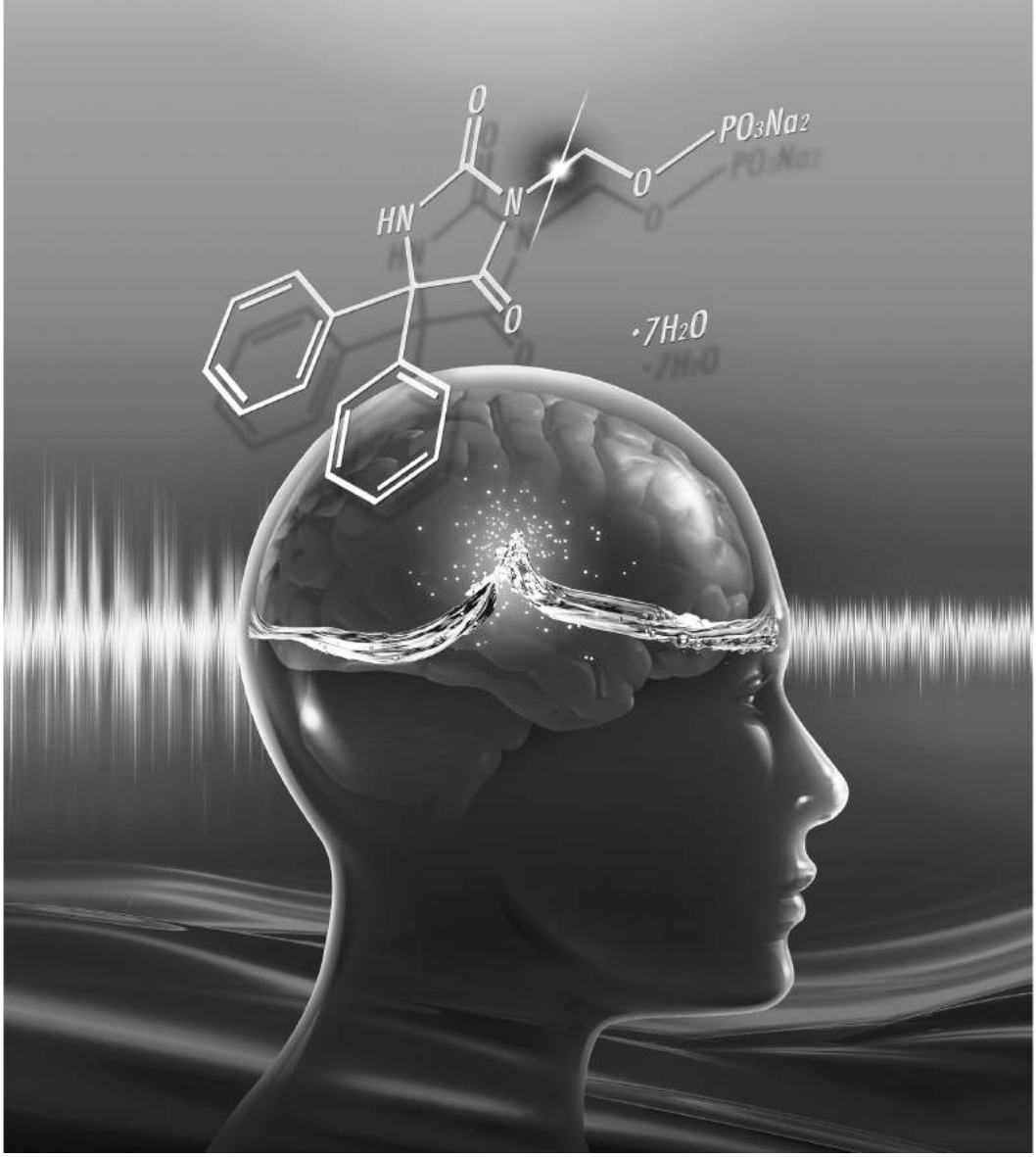
第 4 部「教育講演」

ジストロフィノパチーの中枢神経障害

竹下　絵里

国立研究開発法人国立精神・神経医療研究センター病院 小児神経診療部 医師

ジストロフィノパチーでは、筋萎縮、筋力低下といった筋症状のほか、知的障害、自閉症、注意欠陥多動性障害などの中枢神経症状を合併する例が報告されている。このほかに、ジストロフィノパチーで熱性けいれん、てんかんの頻度が多いことも自験例の検討でわかった。ジストロフィノパチーで中枢神経障害を呈する理由として、ジストロフィン蛋白のアイソフォームとの関連が言われている。すなわち、脳で発現する全長アイソフォーム Dp427 のほか、Dp140、Dp71 といった短いアイソフォームの障害が指摘されている。本講演では、ジストロフィノパチーの中枢神経障害に注目し、既報告、自験例の検討を含めて呈示し、その頻度、特徴、病因について考察する。デュシェンヌ型筋ジストロフィーを中心に複数の臨床試験が実施され、歩行期間や生命予後の延長が期待される中で、ジストロフィノパチーの中枢神経障害に関する対応や介入は今後重要になると考える。



劇薬　処方箋医薬品注)

抗けいれん剤

薬価基準収載

ホストイン® 静注750mg

ホスフェニトインナトリウム注射液　Fostoin® 750mg for Injection

注)注意－医師等の処方箋により使用すること

●効能・効果、用法・用量、禁忌を含む使用上の注意等については添付文書をご参照ください。

製造販売元

ノーベルファーマ株式会社
東京都中央区日本橋小舟町12番地10

販売元

エーザイ株式会社
東京都文京区小石川4-6-10

製品情報お問い合わせ先：エーザイ株式会社　hhcホットライン
フリーダイヤル 0120-419-497　9～18時（土、日、祝日 9～17時）

®：ノーベルファーマ株式会社 登録商標

FOS1410M01

習慣性医薬品：注意ー習慣性あり
処方箋医薬品：注意ー医師等の処方箋により使用すること

抗てんかん剤

薬価基準収載

フィコンパ®

錠2mg
錠4mg

Fycompa®〈ペランパネル水和物製剤〉

製造販売元

Eisai エーザイ株式会社

東京都文京区小石川4-6-10

製品情報お問い合わせ先：
エーザイ株式会社　hhcホットライン
フリーダイヤル 0120-419-497
9～18時（土、日、祝日 9～17時）

● 効能・効果、用法・用量、禁忌を含む使用上の注意等については添付文書をご参照ください。

FYC1605M02