子どもの脳と神経の病気

- NCNP子どもの神経難病診療
- 革新的医療技術と今後

国立精神・神経医療研究センター
小牧宏文
Hirofumi Komaki

2025年1月19日　NCNP市民公開講座

Q：子どもで発症する神経疾患でみられる症状は？

1. 運動機能の問題
- 筋力低下
- 筋緊張異常（低緊張または高緊張）
- 歩行障害（ふらつきや歩行パターンの異常）
- 筋萎縮や筋肉の肥大

2. 感覚の問題
- 痛覚や触覚の異常（鈍感または過敏）
- 視覚や聴覚の低下や欠損
- 手足のしびれや感覚の喪失

3. けいれん発作
- 全身性発作（強直間代発作、欠神発作）
- 部分発作（単純部分発作、複雑部分発作）
- 発作後の意識混濁や疲労感

4. 発達の遅れ
- 言語発達の遅れ
- 運動発達の遅れ（お座りや歩行の遅れ）
- 認知発達の遅れや学習障害

5. 行動や情緒の問題
- 注意欠如・多動症（ADHD）のような行動異常
- コミュニケーション障害
- 感情のコントロールが困難（怒りや恐怖など）

6. 自律神経の問題
- 発汗や心拍数の異常
- 消化器症状（便秘や下痢）
- 起立性低血圧

7. 頭痛
- 偏頭痛や緊張型頭痛
- 頭蓋内圧亢進に伴う頭痛

8. 異常運動
- 不随意運動（振戦、ジストニア、舞踏運動）
- チック症状

9. その他
- 意識障害（意識レベルの低下や昏睡）
- 飲み込みや嚥下の困難
- 睡眠障害

Q：小児の神経疾患にはどのようなものがありますか？

てんかんといったよく知られているものから、非常に稀な病気まで様々です。
医師でも全てを完全に網羅することは難しく、経験豊富な小児神経科医でもすべての疾患を熟知しているわけではありません。

一般に小児神経疾患は以下のようなカテゴリーに分類されることが多いです。

てんかんおよび発作性疾患　てんかん、熱性けいれんなど

神経発達症　自閉スペクトラム症、ADHD、学習障害など

運動障害　脳性麻痺、運動失調症、ジストニア、チック症など

筋疾患　筋ジストロフィー、脊髄性筋萎縮症など

感染、免疫性疾患　髄膜炎、ウイルス性脳炎、自己免疫性脳炎など

遺伝性・変性疾患　ライソゾーム病、ミトコンドリア病など

脳血管障害　脳梗塞、もやもや病など

頭痛および片頭痛　緊張型頭痛、片頭痛など

外傷性脳損傷　頭部外傷、脳出血など

脊髄および末梢神経障害　CIDP、遺伝性ニューロパチーなど

Q：子どもの神経疾患は何科で診てもらえますか？

かかりつけの小児科医：まず相談してみるとよいでしょう。
病院の小児科：神経疾患の専門医でなくても対応可能な病気も少なくありません。神経専門の小児科医がいるか、より専門性の高い病院を紹介される場合もあります。

- 日本小児神経学会のホームページ: 小児神経専門医のいる医療機関を探すことができます。
- 地域の医療機関のホームページ: 各医療機関のホームページで、診療科や医師の専門分野を確認できます。

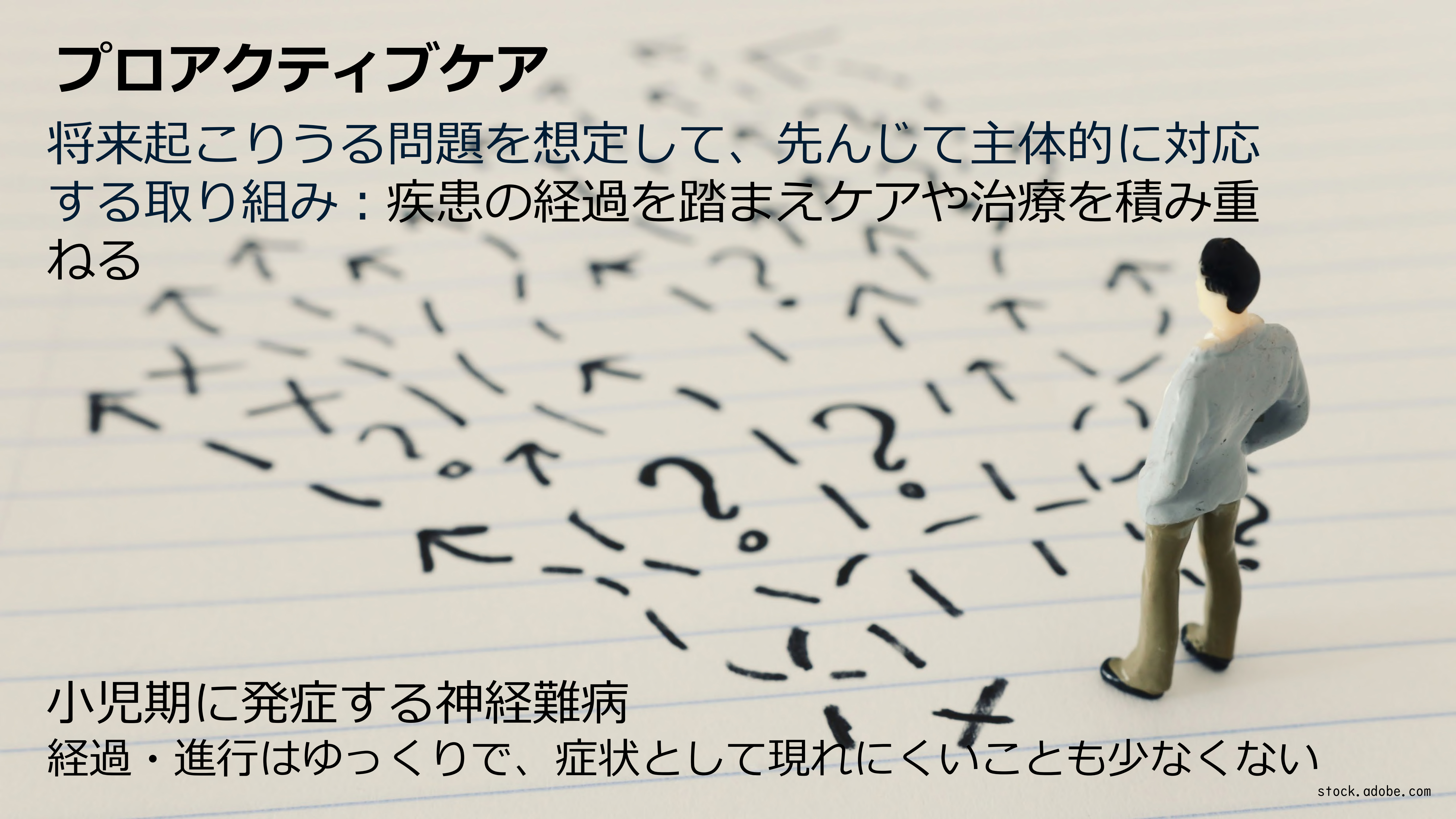
- **小児神経科（医）：**神経系、特に小児期特有の神経疾患に特化した診療科
- **児童精神科（医）：**発達障害や行動の異常など、行動や情緒の問題が主な困りごとの場合

受診する際に役立つ情報
- **子どもの症状:** けいれん、発達の遅れ、行動の異常など、具体的な症状を説明しましょう。
- **いつから症状が出始めたか:** 症状が現れた時期や、その後の変化などを医師に伝えましょう。
- **気になる動きがある場合：**ビデオを記録して持参すると役立つ場合が多いです。
- **家族歴:** 家族に神経疾患の既往歴があるかなど、家族の病歴も積極的に医師に伝えましょう。

受診前に
- **紹介状をもらう:** 大学病院や専門病院などの専門病院を受診する際には、あった方がベターです。
- **検査結果を持参する:** 以前に行われた検査結果がある場合は、持参しましょう。

プロアクティブケア

将来起こりうる問題を想定して、先んじて主体的に対応する取り組み：疾患の経過を踏まえケアや治療を積み重ねる



小児期に発症する神経難病

経過・進行はゆっくりで、症状として現れにくいことも少なくない

stock.adobe.com

小児の神経疾患は診断も難しく、神経以外の合併症も多く、治療やケアに難渋することが多い

骨格筋

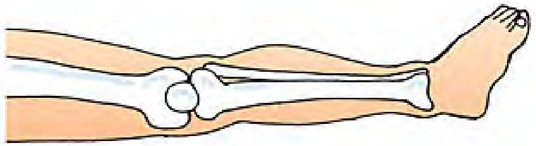
呼吸筋

心筋

平滑筋

そしゃく
嚥下筋

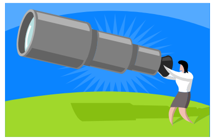
発達障害

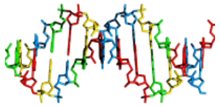

骨粗しょう
骨格の変形

stock.adobe.com

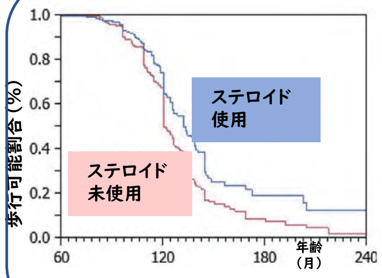
包括的診療体制

診　断	神経筋のケア	リハビリテーションのケア	整形外科的ケア	肺機能のケア	心機能のケア	消化管のケア	心理社会的なケア



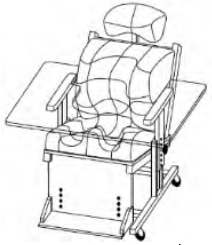


筋病理診断
遺伝子診断
遺伝
カウンセリング

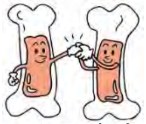


ステロイド治療

ストレッチ

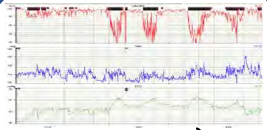


シーティング



骨粗鬆症
骨折対策

側弯症対応



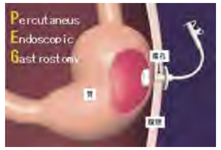
モニタリング

排痰ケア

人工呼吸

モニタリング
心保護薬

栄養指導
歯科的ケア



胃ろう

教育・就労支援
在宅療養支援
ショートステイ
ピアサポート

神経筋疾患の定期評価・治療入院コース（NCNPウェブサイト）

NCNP病院脳神経小児科 2022年9月～2023年8月の延べ数（概数）	
DMD	150
SMA	24
UCMD	18
FCMD	15
Other MDs	20
CMP/CMS	20
Other NMDs	20
合計	267

１週間以上のコース（強化コース）

基本コースに加えて，患者さんの状態に応じてリハビリテーションなどを行います。また歯科・整形外科・栄養評価と指導，電気生理検査や筋MRI画像による筋量評価などを行います．知的発達の遅れやけいれんを伴っている患者さんでは，脳MRI，脳波，心理検査も行うことができます．

日程	午前	午後
１日目	１０時入院	リハビリテーション科診察 リハビリテーション*開始 24時間ホルター心電図装着 夜間呼吸モニター
2日目	24時間ホルター心電図終了 心電図 心臓超音波検査 脊椎・胸部レントゲン 血液・尿検査	骨密度検査 呼吸機能検査
3日目	整形外科診察	栄養相談 骨格筋MRI
4日目以降	（歯科診察） （嚥下評価） （摂食・嚥下指導） （人工呼吸器・排痰補助機器導入・調整） （脳MRI，脳波，心理検査） リハビリテーション*継続 医師による解説 結果説明**	

2泊3日コース

主に当院に定期的に通院されている患者さん向けです．呼吸機能や心臓機能など全身状態の評価をいたします

日程	午前	午後
１日目	１０時入院	リハビリテーション科診察 リハビリテーション* 24時間ホルター心電図装着 夜間呼吸モニター
2日目	24時間ホルター心電図終了 心電図 心臓超音波検査 脊椎・胸部レントゲン 血液・尿検査	骨密度検査 呼吸機能検査 （結果説明）**
3日目	（結果説明）** １０時退院	

3泊4日コース

診断間もなく，かつ当院から遠方の患者さん向けです．疾患の理解を深めていただく，リハビリテーションの導入，整形外科評価，筋MRIなどによる筋量評価などを行うプログラムです．

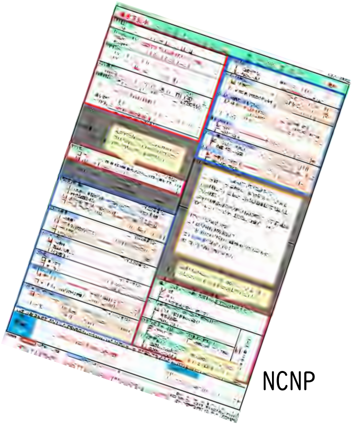
日程	午前	午後
１日目	１０時入院	リハビリテーション科診察 リハビリテーション* 24時間ホルター心電図装着 夜間呼吸モニター
2日目	24時間ホルター心電図終了 心電図 心臓超音波検査 脊椎・胸部レントゲン 血液・尿検査	骨密度検査 呼吸機能検査
3日目	整形外科診察	栄養相談 骨格筋MRI 医師による解説 （結果説明）**
4日目	（結果説明）** １０時退院	

シェアリング sharing

労力を
小児で発症する神経難病の多くは進行を止める方法はなく、厳しい病気である現実に変わりはありません。本人や家族だけでなく、多くの人が関わり労力を分散する、多部門・多職種が連携し、できることを少しずつ積み重ねていくことが、長い目でみると大きな力となります。

stock.adobe.com

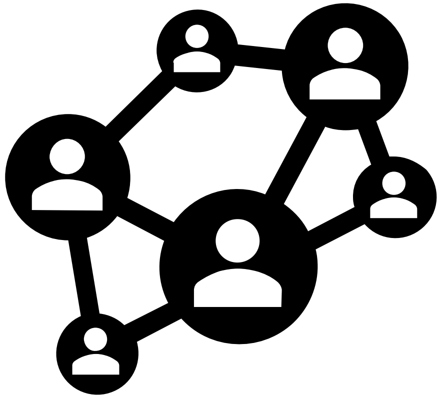
データを
個々の患者さんから得られる臨床データを集積していくと、それが大きな力となり得ます。情報を管理するきちんとした仕組みを設けて、個々の患者さんの意思が尊重されたうえで、データをシェアしていくことが今後より重要になってきます。


NCNP

成果を
様々な背景を持つ人が小児で発症する難病の治療研究に何らかの形で関わり、その結果を皆で分かち合える仕組みができるとよいですね。

stock.adobe.com

「コラボレーション」



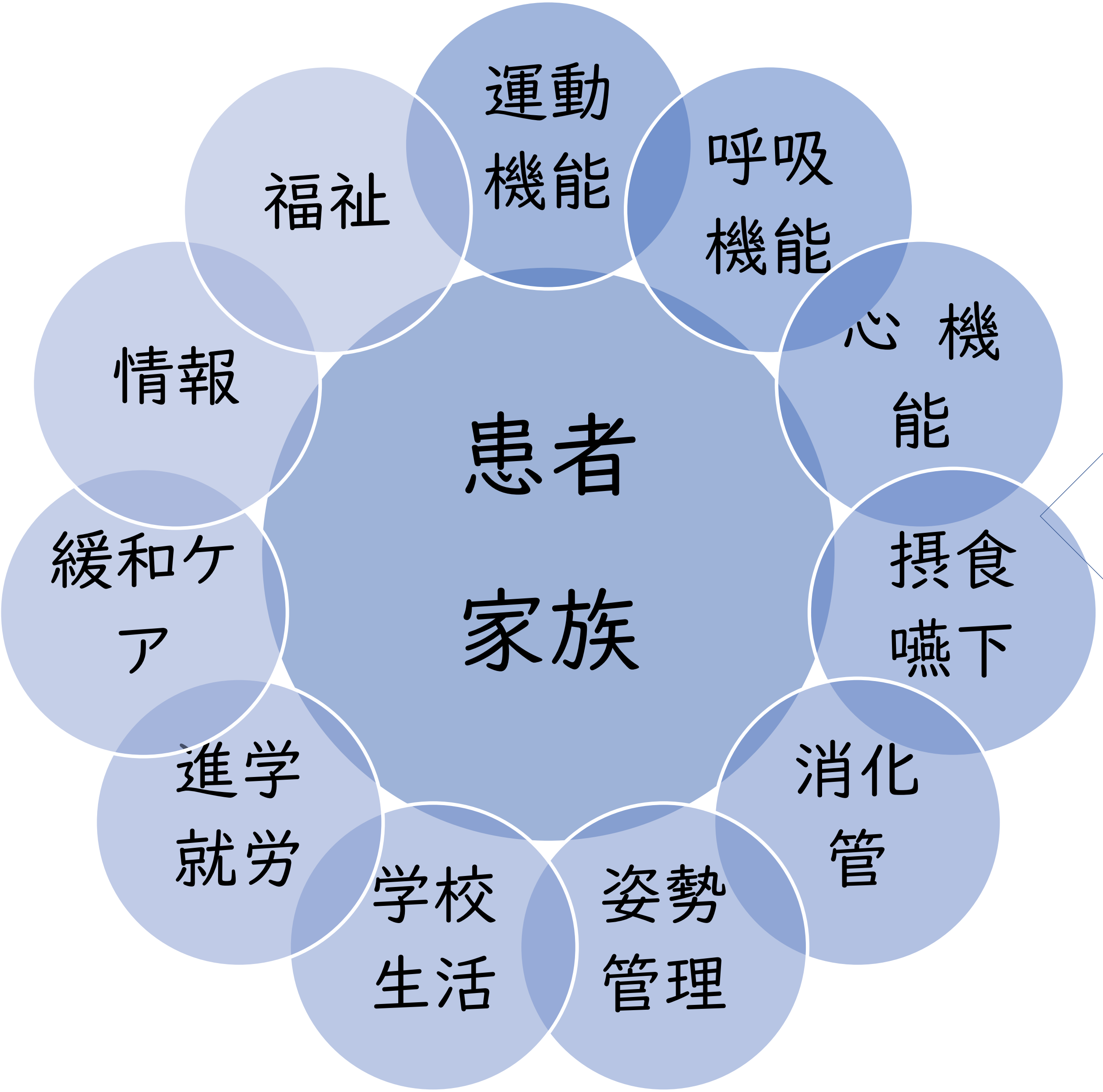
自助
個人・家族が自ら取り組む

共助
地域・市民レベルで取り組む

互助
近しい人が取り組む

公助
行政などが取り組む

多職種連携チーム



患者
家族
患者・家族会
学校
社会
医師
　小児科医
　神経内科医
　循環器科医
　整形外科医
　リハ医
　遺伝専門医
　消化器内科医
　外科医
　麻酔科医
看護師
理学療法士
作業療法士
管理栄養士
遺伝カウンセラー
保健師
介護スタッフ

地域連携

医療環境の例

・専門施設
（3か月～1年毎）
主治医（疾患専門家）
リハビリテーション

確定診断（遺伝子、筋生検）
遺伝カウンセリング
プロアクティブ・集学的ケア
疾患、治療研究の情報アップデート
臨床研究への参加
臨床試験への参加

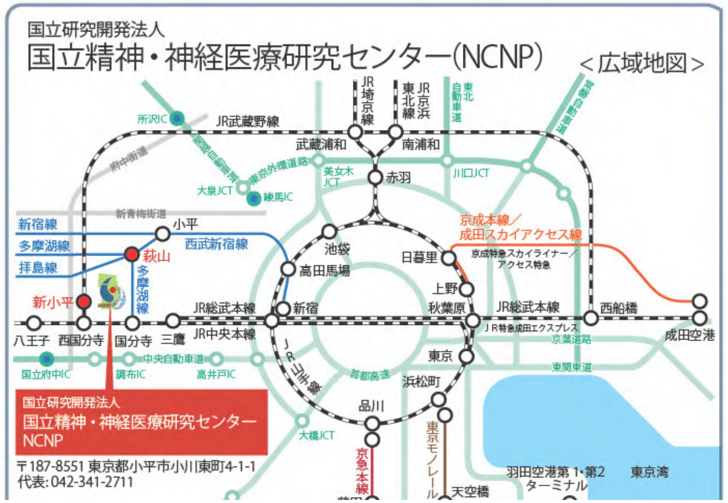
・地域での医療
地域の病院、クリニック、
訪問診療・リハ

急性疾患など日常的な対応
指導料の算定（保険上の問題）
高頻度のリハビリテーション
地域連携（学校など）

国立精神・神経医療研究センター病院は、他の病院と違う点はどんな点ですか？

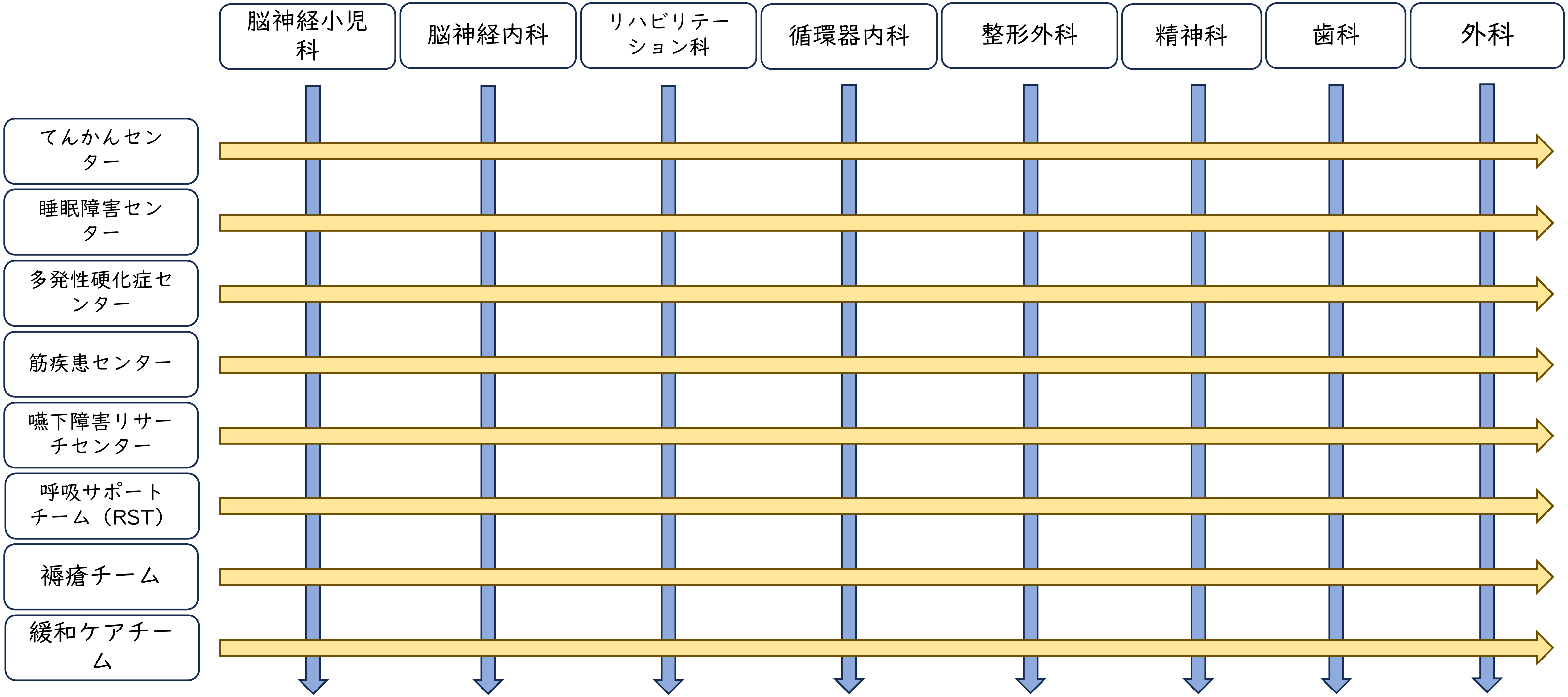
診療　神経に特化した診療、多くの神経難病患者の主治医
　　　20数名の小児科医によるチーム医療
　　　大学病院、小児病院などからも多く患者を紹介
研究　治療薬開発、疾患の原因、成り立ちを検討するなど
教育　脳神経小児科では初期研修終了後の医師をレジデントとして教育、200名以上のOBが全国で活躍

常勤医８名、レジデント１３名
全員小児科医です



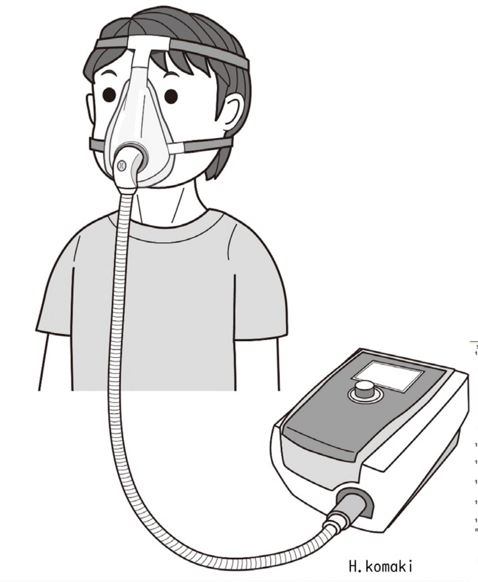
国立精神・神経医療研究センター病院の診療体制

部署横断チームによって診療レベルの向上や研究の推進を図っています。

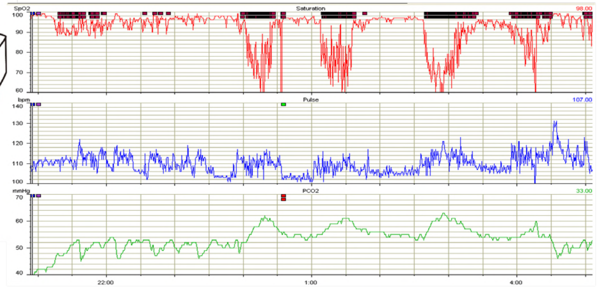


部署横断チームの１例
RST（呼吸サポートチーム）

呼吸ケアの進歩



フィリップス社より提供



定期的なモニタリングが重要!!

NPPV:適切な時期の導入、適切なマネジメントが重要
QOL向上 → 生命維持装置に変わる

リハ医
理学療法士（PT）
看護師
医療工学技士（ME）
神経内科医
小児科医

- 呼吸リハビリテーション
- NPPV設定
- マスク選択・フィッティング
- 皮膚ケア
- 緊急対応チーム
- リスクマネージメント
- 教育、研修

患者会・支援団体の意義は大きい

：大きさ、目的、形式は様々

メリット	デメリット
情報共有 どこにいてもや治療、生活の工夫を共有しやすい 適切な病院、医師の情報が得やすくなる **心理的サポート** 孤独感の軽減、心の支えを得られる **政策への影響力** 行政や医療機関に患者の声を届けやすくなる **啓発活動** 社会や医療従事者への病気の理解促進 **治療法の開発に貢献（PPI）** 患者・家族の声を治療開発に活かす	**運営負担** 資金や時間、労力が必要で負担が集中しがち **意見の対立** 病気への向き合い方で意見が分かれる可能性 **プライバシー懸念** 個人情報の管理に注意 **情報の偏り** 科学的根拠のない情報が広がるリスク **参加者の限定** 地域や疾患により参加者が限られる場合

遺伝子を標的とした治療法が発展してきている

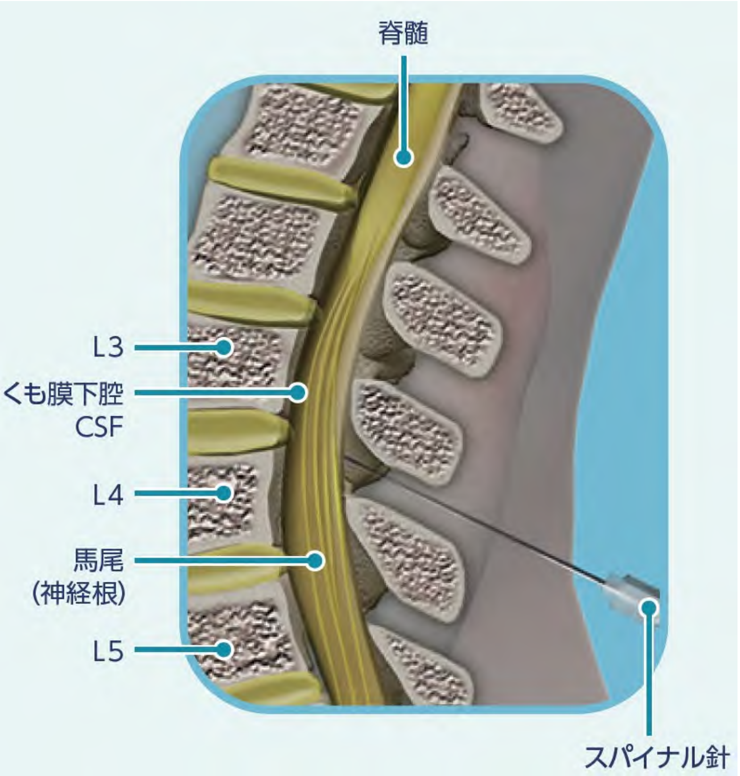
- **核酸医薬品**

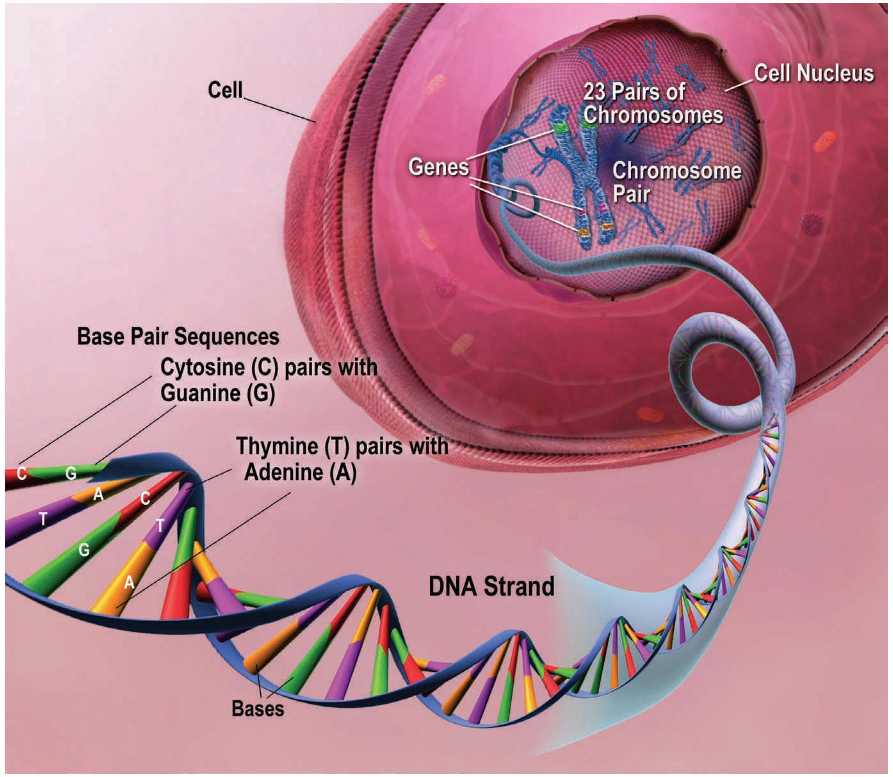
  遺伝子の特定の場所を標的として遺伝子の読みを変化させる
- **遺伝子治療**

  感染力のあるウイルスの働きを利用して遺伝子を全身に送りこむ
- **ゲノム編集**

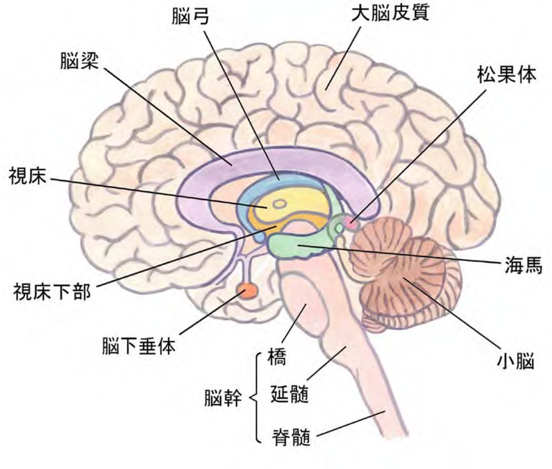
  「遺伝子の手術」とも呼ばれ、遺伝子を切ったり貼ったりする

核酸医薬品：現代版「ミクロの決死圏」





stock.adobe.com



すでに治療薬として市販されている
・脊髄性筋萎縮症
・デュシェンヌ型筋ジストロフィー
・ALS
など

臨床試験が行われている
・アレキサンダー病
・一部の白質脳症
など

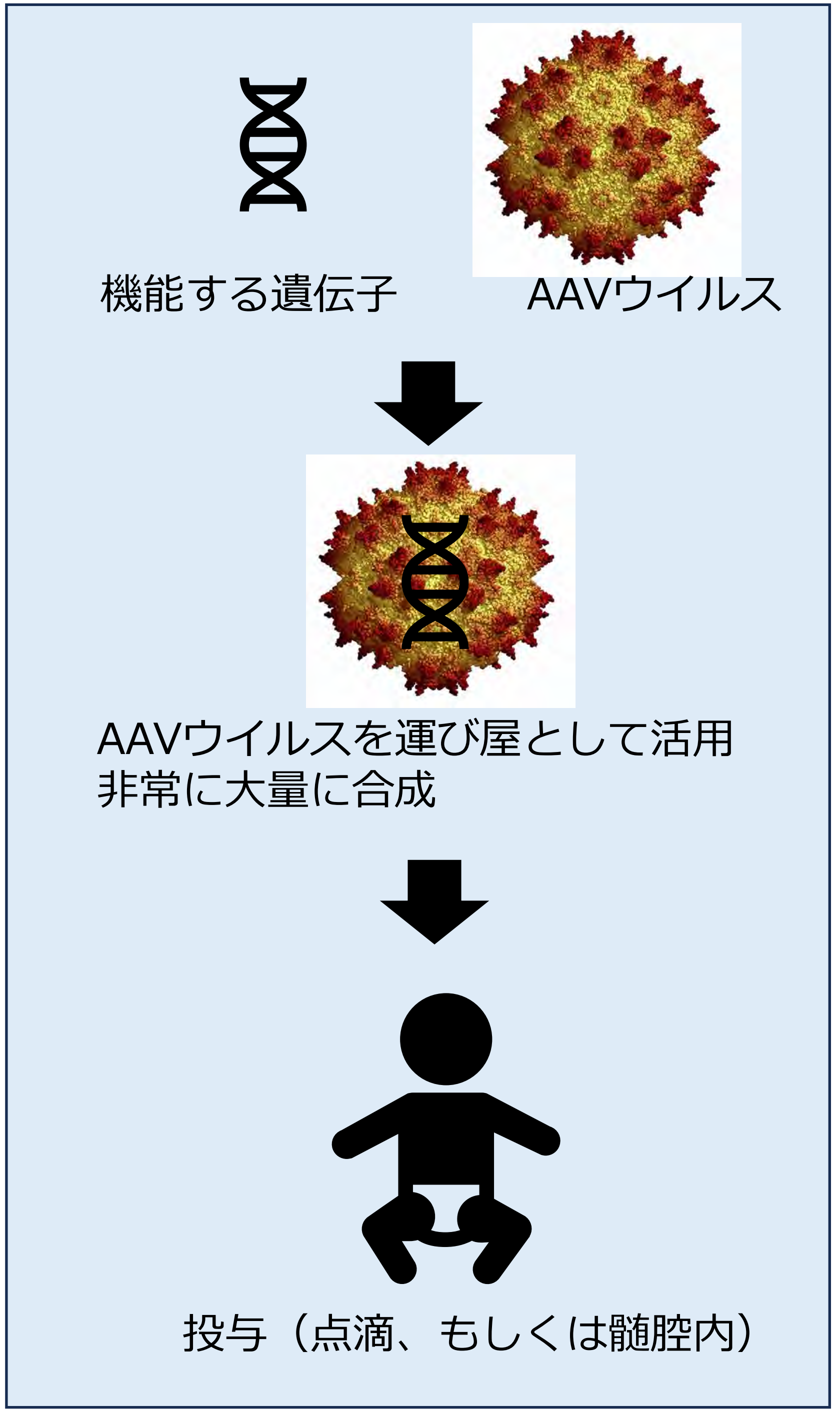
基礎研究の段階
・アンジェルマン症候群など
多くの疾患で研究が行われています

これまで治療法のなかった多くの疾患で核酸医薬品が出現することが期待されます

遺伝子治療

利点

- 機能する遺伝子をウイルスベクターを用いて導入可能
- 一度の投与で一定期間の有効性が期待される

課題・リスク

- **重篤な有害事象**（死亡を含む）の可能性
- **遺伝子発現の持続期間**が不確定
- **抗ウイルスベクター抗体**の影響
  - 投与前に抗体が存在する場合、効果が期待しにくい
  - 同じベクターの再投与は原則生涯1回のみ
- **ベクター製造**にかかる時間と費用
  - 承認薬の薬価が非常に高額
- **長期的な安全性**や生殖細胞への影響が未解明