

# 神経難病とは、 健康管理で必要なチェックポイント、 医療的ケアについて

2025年1月19日（Web）

国立精神・神経医療研究センター脳神経小児科

本橋裕子

# 神経難病とは

- 難病とは
  - ✓ 原因がはっきりしていない
  - ✓ 治療法がはっきりしていない
  - ✓ 患者さんの数がはっきりしていない
  - ✓ 長い療養が必要になる
- 神経難病：  
脳，脊髄，末梢神経，筋肉が関わる難病

## どのような 病気がある？

- 先天異常症候群
- 神経発生異常
- 先天代謝異常
- 神経変性疾患
- 神経皮膚症候群
- 脊髄疾患
- 神経系感染症
- 自己免疫性神経疾患
- 脳血管障害
- てんかん
- 末梢神経疾患
- 筋疾患

## どのような 症状？

- **脳** 「体の司令塔」．考える，感じる，動くための情報を処理  
**考える・学習が難しい，感覚や運動の問題**
- **脊髄** 脳～末梢神経・体の間で情報をやり取りするための「高速道路」  
**運動，感覚，自律神経の問題**
- **末梢神経** 脳や脊髄（中枢神経）～体のすべての部分をつなぐ「情報ネットワーク」  
**運動，感覚の問題**
- **筋肉** 体を動かす、姿勢を保つための「動力エンジン」  
**運動の問題**

# 健康管理 チェックポイント

神経難病は、いろいろな症状が出る可能性がある  
ので、全身の管理が必要



運動

- 装具
- 車椅子
- リハビリ
- ステロイド
- 疾患修飾薬



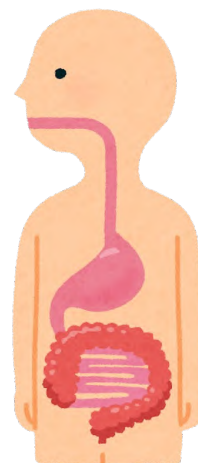
呼吸

- 人工呼吸器
- 気管切開
- 酸素療法
- 呼吸リハビリ



循環

- 心不全治療薬
- ペースメーカー
- 埋め込み型除細動器



口～消化管

- 食事・飲み込み
- 便秘治療
- 胃腸薬



中枢神経

- 発達特性に対する環境調整
- 抗てんかん薬
- 不随意運動治療
- 睡眠障害治療



骨格

- 骨粗鬆症治療薬
- 側弯治療
- 股関節脱臼治療

## 呼吸の問題 を疑うとき



- 呼吸するときゼイゼイ音がする
- 時々息が止まっていると思う
- すぐに肺炎になる
- 朝起きられない, 日中頭痛がする

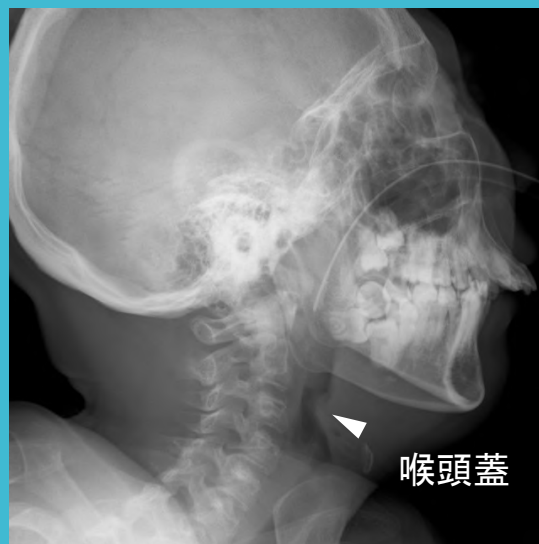
- ✓ 血液ガス（採血）
- ✓ 胸部レントゲン、CT
- ✓ 血中の酸素、二酸化炭素などのモニタリング
- ✓ ポリグラフ検査（睡眠検査）
- ✓ 耳鼻科診察、ファイバースコープ検査
- ✓ ビデオ嚥下造影検査、嚥下内視鏡検査
- ✓ 食道24時間pHモニター

# 呼吸 の問題

| 障害部位 | 病態                                                                                                  | 治療                                                                 |
|------|-----------------------------------------------------------------------------------------------------|--------------------------------------------------------------------|
| 脳    | <ul style="list-style-type: none"><li>・呼吸の調節ができない</li><li>・薬剤による鎮静</li></ul>                        | 人工呼吸器<br>薬剤の減量中止・変更                                                |
| 上気道  | <ul style="list-style-type: none"><li>・気道が狭い</li><li>・喉頭が軟化</li><li>・分泌物が溜まる</li></ul>              | 下顎・頸部の姿勢管理；アデノイド摘出<br>経鼻咽頭エアウェイ<br>陽圧呼吸補助換気<br>吸引、持続吸引、排痰補助、気管切開   |
| 下気道  | <ul style="list-style-type: none"><li>・気管支喘息</li><li>・無気肺</li><li>・気管支炎・肺炎</li><li>・気管の軟化</li></ul> | 気管支拡張剤、ステロイドの吸入など<br>呼吸理学療法、吸引<br>抗生剤投与など<br>気管切開 + 人工呼吸器          |
| 骨格   | <ul style="list-style-type: none"><li>・胸郭の変形・側弯</li><li>・呼吸筋筋力低下</li></ul>                          | 姿勢管理、筋緊張コントロール、装具、手術<br>排痰補助、人工呼吸器（非侵襲的、気管切開下）                     |
| その他  | <ul style="list-style-type: none"><li>・誤嚥</li><li>・胃食道逆流</li></ul>                                  | 姿勢調整、食形態の変更、経管栄養、吸引、気管切開<br>誘引の除去、姿勢調整、胃酸分泌抑制薬、経空腸栄養、逆流防止術、食道気管分離術 |

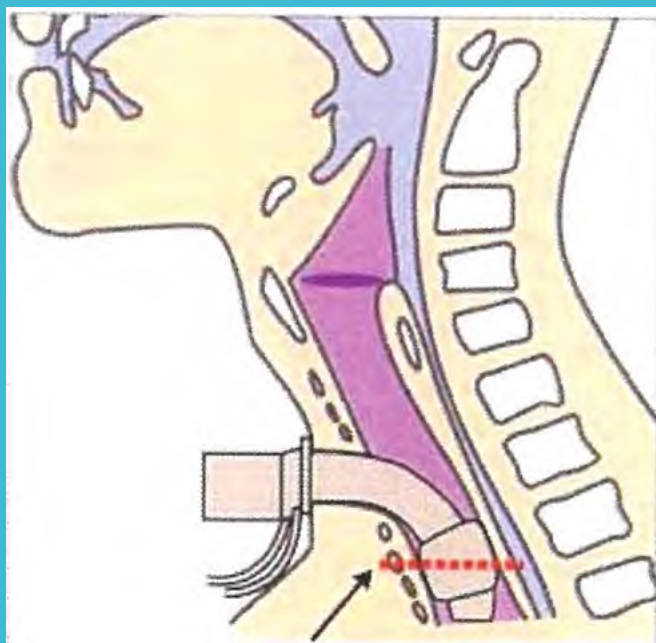
## 経鼻エアウェイ

鼻から喉にかけてチューブを入れ、狭くなった気道を確保



## 気管切開

喉の前側にある気管に直接穴を開けて、そこから息を吸ったり吐いたりできるようにする



「NCNP気管切開に関する同意書」より

## 人工呼吸器

非侵襲的



鼻マスク, 口鼻マスクなど

侵襲的



気管内挿管



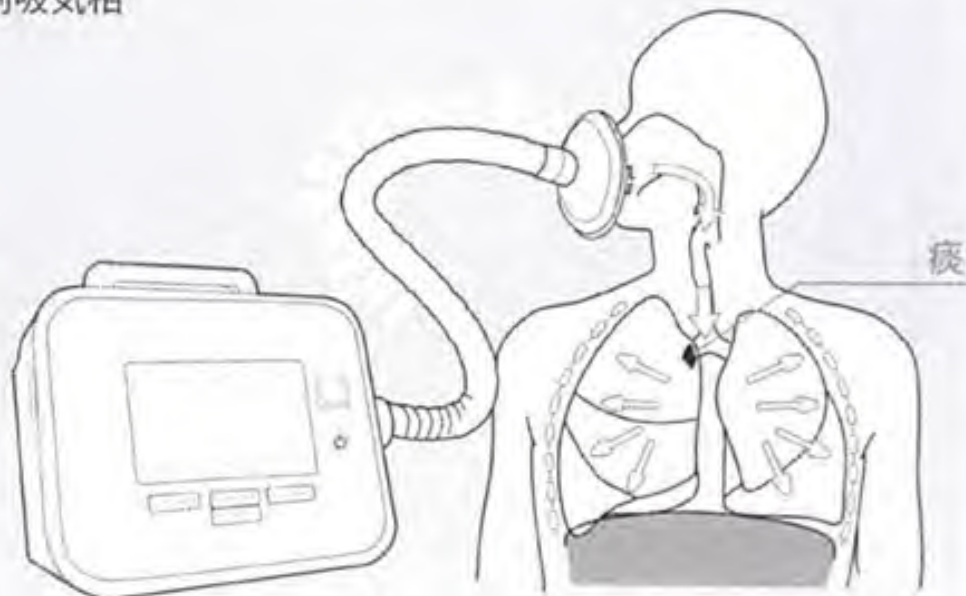
気管切開



# 排痰補助装置

- 機械の力を使って空気に圧をかけ、空気を送り込んだのちに吸い出すことで、咳の代わりにする
- 胸（胸郭）を膨らまし、呼吸のリハビリテーションにもなる

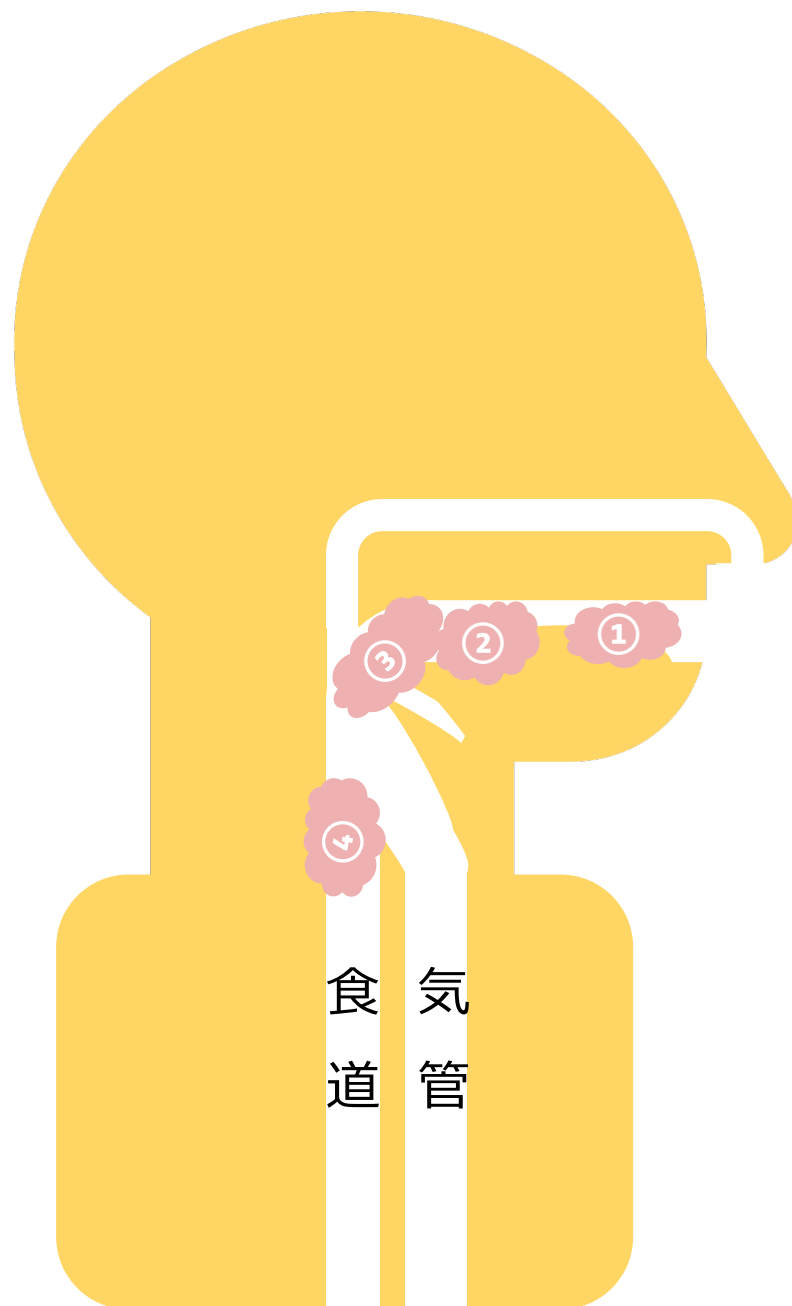
強制吸気相



強制呼気相

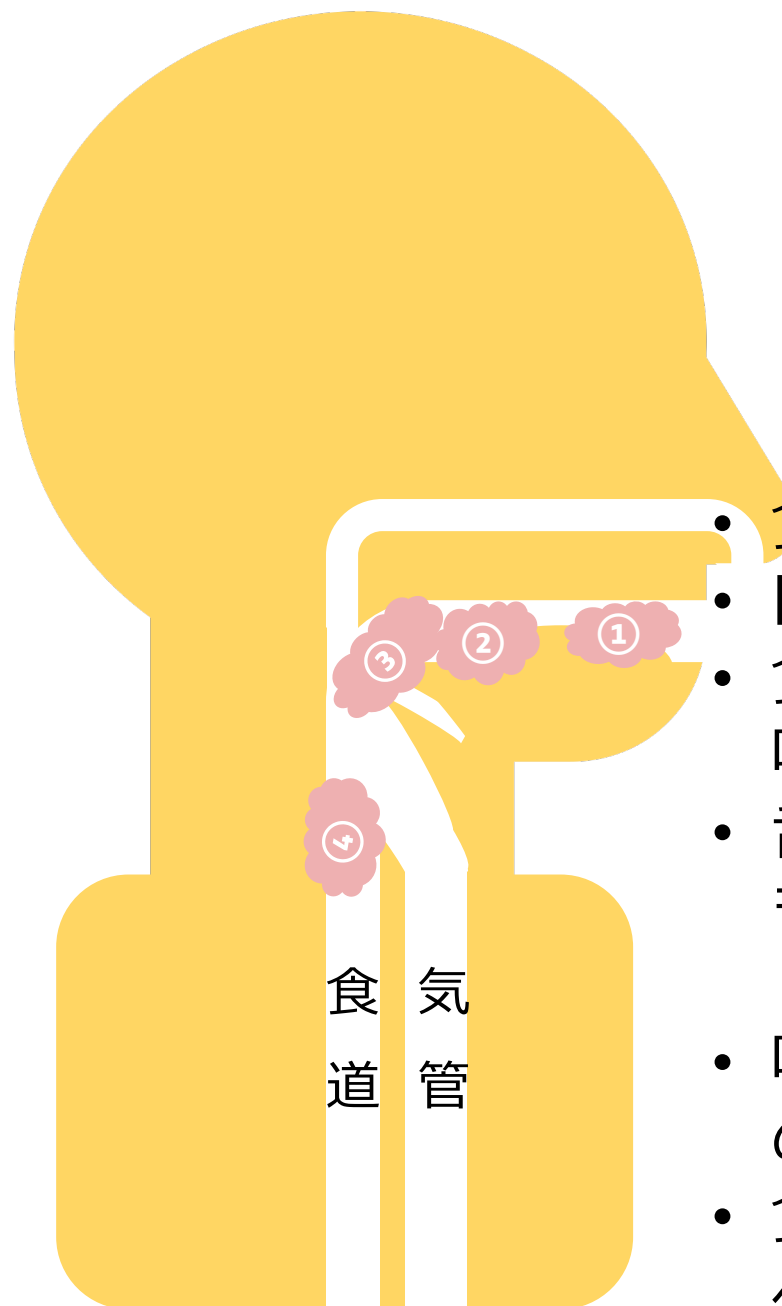


# 食事と飲み込みの問題について： 一般的な状態



- ①口への取り込み
- ②奥舌への送り込み
- ③咽頭への送り込み
- ④食道への送り込み

# 神経難病と、 食事と飲み込 み



- 食べものを口へ運べない
- 口が開けにくい
- 食べものを口で捕らえにくく、噛みにくくなる
- 舌の動きが弱々しくなり、食べものを口腔内にとどめたり、送りこみがしにくくなる
- 咽頭の筋力が弱くなり、食べものが残りやすくなる
- 食道の蠕動運動が弱くなり、食べ物を通りにくい

# 食事・飲み込みの問題で心配なこと



## 飲み込みの 検査を考え る症状

- 口からのよだれが多い
- 喉の部分でゼロゼロした音が聞かれる
- 気道感染症・発熱をくり返す
- 炎症反応の数値がいつも高い
- 食事をとると、ゼロゼロする、むせる
- 体重が減る

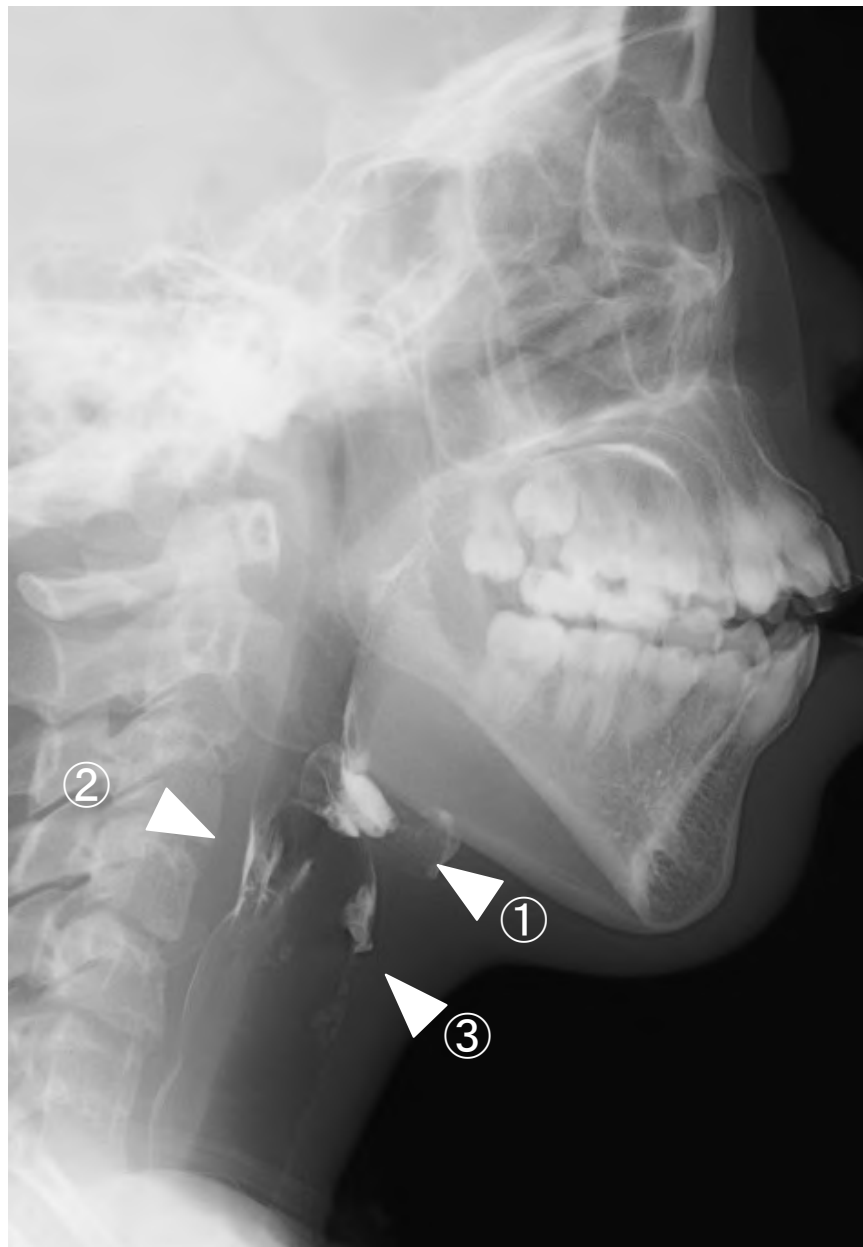
**むせのない「静かな誤嚥」もある**

# 飲み込み の検査

障害児者の摂食・嚥下・呼吸リハビリテーション 2005を参考・改変

|          | ビデオ嚥下造影<br>(VF)検査              | ビデオ内視鏡<br>(VE)検査                  | 超音波検査                 |
|----------|--------------------------------|-----------------------------------|-----------------------|
| 口への取り込み  | O                              | X                                 | O                     |
| 奥舌への送り込み | O                              | X                                 | O                     |
| 咽頭への送り込み | O                              | O                                 | X                     |
| 食道への送り込み | O                              | X                                 | X                     |
| 検査材料     | 食べものに造影剤<br>を混ぜる               | 普段食べているものがその<br>まま使える             | 普段食べているものがそ<br>のまま使える |
| 誤嚥の同定    | O                              | △                                 | X                     |
| 欠点・利点    | 被曝する<br>誤嚥の評価に最適<br>摂食の全過程が観察可 | 嚥下中の評価不可<br>咽頭腔の直接評価可<br>ベッドサイドで可 | 誤嚥の評価不可<br>舌の運動評価に優れる |

# ビデオ嚥下 造影検査



- ① 気管の入り口に貯まっている
- ② 食道入り口に貯まっている
- ③ 気管内に入っている



口で食べると誤嚥する  
経管栄養が良いでしょう

# 食事・飲み 込みの対応 について

- 誤嚥を軽減させる姿勢での経口摂取
- 食形態の変更（とろみ～ペースト）
- 飲み込みを悪くする薬物の減量・中止など



経管・胃瘻栄養導入



気管切開

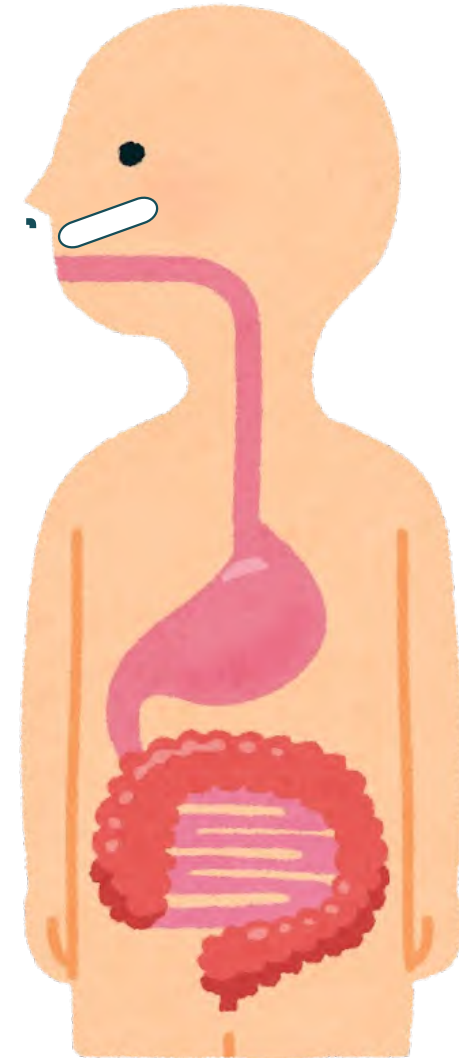


口から食事が取れない時に、栄養補給を直接消化管（胃）へ

## 胃ろう 経管栄養



目標：  
快適に過ごせるように  
ケアの負担が減るように  
入院日数が減るように

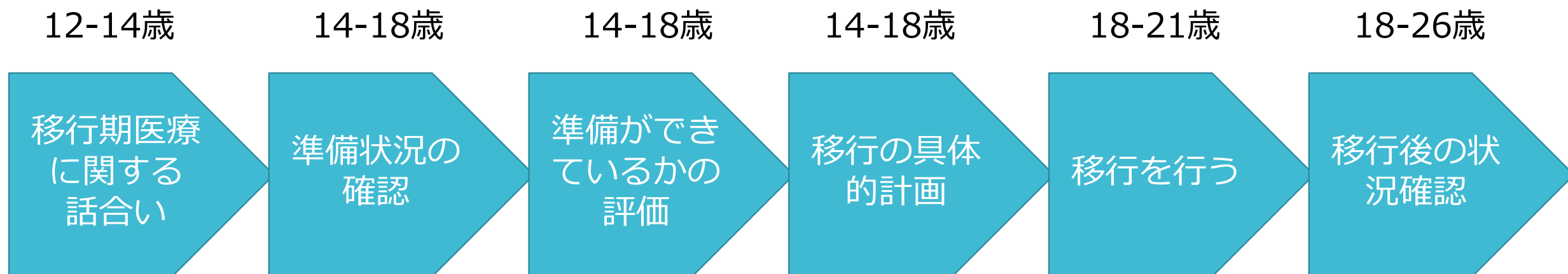


# 子どもから 大人へ の医療： 移行期医療

「移行」とは：

子どもに対する医療から，大人を対象とする医療に切り替えていくプロセスを指す

神経難病を有するお子さんは，スムーズな移行ができるようにあらかじめの計画が必要



# 子どもから 大人になる ときの 配慮事項

- 体の成長に伴う生理的变化
  - ✓ 体が大きくなり代謝も変わる
  - ✓ 性ホルモンの分泌
  - ✓ 子どもでは使えないが、大人では使える薬剤がある
- 社会的な変化
  - ✓ 本人の意思決定を求められるようになる
  - ✓ 社会生活の変化に対応した治療法選択が必要になる
  - ✓ 乳幼児医療費助成の終了

# QOLを保つための、プロアクティブなケアを

健康状態や日常生活に必要な機能を維持するための定期的な評価と治療（年1-2回を目安）

## 2泊3日コース（定期評価）

| 日程  | 午前                                        | 午後                                  |
|-----|-------------------------------------------|-------------------------------------|
| 1日目 | 10時入院                                     | リハビリテーション診<br>ホルター心電図装着<br>夜間呼吸モニター |
| 2日目 | ホルター心電図終了<br>心臓超音波検査<br>脊椎・胸部Xp<br>血液・尿検査 | 骨密度検査<br>呼吸機能検査<br>（結果の説明）          |
| 3日目 | （結果の説明）<br>10時退院                          |                                     |

## 1週間以上コース（定期評価+リハビリ+強化）

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

[https://www.ncnp.go.jp/hospital/guide/sd/shouni/teikihyouka\\_chiryounyuin.html](https://www.ncnp.go.jp/hospital/guide/sd/shouni/teikihyouka_chiryounyuin.html)

# 神経難病をお持ちの方々の人生を支える医療・支援体制を考えています



小児

思春期



成人



国立研究開発法人

国立精神・神経医療研究センター

National Center of Neurology and Psychiatry