



筋ジストロフィー 地域生活を見据えてのリハビリテーション

三浦利彦[†]

IRYO Vol. 77 No. 3 (208-211) 2023

【キーワード】筋ジストロフィー、セーフティネット系医療、政策医療、非侵襲的換気療法、機械による咳介助

筋ジストロフィーとセーフティネット医療

1964年（昭和39年）、会員わずか43名から発足した「全国進行性筋萎縮症児親の会」（現日本筋ジストロフィー協会）の尽力に対し、厚生省（現厚生労働省）が「進行性筋萎縮症対策要綱」を発表した。基本方針の中には「積極的なリハビリテーションサービスの推進」が含まれている。その結果、筋ジストロフィー患者のための専門病床が同年5月に国立療養所西多賀病院と下志津病院にそれぞれ20床設置された。また10月には国立療養所八雲病院（2020年8月に北海道医療センターへ機能移転）、鈴鹿病院、兵庫病院、原病院、徳島病院、石垣原病院にそれぞれ10床で合計100床設置。その後1979年（昭和54年）までに全国27施設、2500床が設置された。「治療法のない病気の子を入院させるのは、医療の面だけを考えるなら無意味である。しかし、国立の病院は国民の幸せを守る仕事の一翼を担っているのである。治療はできなくても入院させるだけで、大きな光明が与えられるのだ」とは、専門病棟の設置に先駆けて筋ジストロフィー患者を受け入れていた国立療養所西多賀病院の近藤文雄医師の言葉である¹⁾。

「政策医療」とは国立病院機構等が担う医療として「歴史的・社会的な経緯等により民間等での対応が困難な医療や高度先駆的な医療」とされている²⁾。具体的にはハンセン病（国立病院機構がほぼすべてに対応）、筋ジストロフィー（約8割に対応）、重症心身障害（約5割に対応）がある。現在、国立病院機構では「セーフティネット医療」として、重症心身障害、筋ジストロフィーを含む神経・筋難病、結核などの他の医療機関ではアプローチ困難な分野の医療を推進している。民間の医療機関などの整備が進む中で、国立病院機構としては、国の政策として担うべき医療への対応に特化していく役割と使命がある。

筋ジストロフィー医療の変遷

小児期に発症する神経筋疾患の代表疾患であるDuchenne型筋ジストロフィー（Duchenne muscular dystrophy : DMD）は、筋ジストロフィーの中で最も発生頻度が高く重症である。近年は非侵襲的換気療法（noninvasive positive pressure ventilation : NPPV）、徒手や機械による咳介助の呼吸ケア、心不全に対する心保護戦略などの治療介入により、DMDの平均寿命は大幅に延長されてい

国立病院機構北海道医療センター 神経筋／成育センター
著者連絡先：三浦利彦 国立病院機構北海道医療センター
〒063-0005 北海道札幌市西区山の手5条7丁目1番1号
e-mail hiyoyuzu@yahoo.co.jp

（2023年2月25日受付 2023年6月9日受理）

Muscular Dystrophy : Rehabilitation for Community Life
Toshihiko Miura, Department of Rehabilitation, NHO Hokkaido Medical Center
（Received Feb. 25, 2023, Accepted Jun. 9, 2023）

Key Words : Muscular dystrophy, medical care provided by NHO as a social safety net, policy-based medical service, NPPV, mechanical insufflation-exsufflation : MIE

[†]理学療法士
神経筋／成育センター 理学療法士長



図1 終日NPPV使用のDMD患者の活動

人工呼吸器を電動車いすに搭載。シーティング車いすとモニター位置などで姿勢管理し、呼吸や嚥下を考慮した活動姿勢とマイクロスイッチや視線入力などの支援技術により、eスポーツや3Dプリンターによる創作活動、テレワーク就労を行う長期療養患者など。

る³⁾。ステロイド治療は本邦でも1990年代から行われるようになり、2013年2月に保険適応となった。2020年には国内初のエクソスキップ作用を有する核酸医薬品が薬事承認された。6分間歩行試験やTime up and Goテストなどのタイムドテスト（特定の運動に要する時間、または特定の時間内にどれだけだけの運動が可能かを評価する）における運動機能や筋力テストにおいて運動機能の維持など一定の効果が確認されているものの、歩行期間延長や心肺機能における長期の有効性に関しては十分なエビデンスは確立されていない⁴⁾。DMDの平均寿命は延長したが、入院や在宅療養に限らず、呼吸管理や心不全治療などの医療環境、電動車いすや環境制御装置などの支援技術の活用（図1）や生活環境により、DMD患者の活動や参加、障害像は大きく影響を受けることになる⁵⁾。

生命予後やQOLに大きく影響する呼吸と嚥下の問題

DMDでは呼吸筋力の低下により換気障害が引き起こされ、さらに二次的に肺・胸郭のコンプライアンスが低下する。さらに咽頭と喉頭の機能が低下すると咳嗽機能が低下する。気道異物や分泌物の咯出困難をきたし、誤嚥性肺炎などの呼吸不全急性増悪や窒息、気管切開移行の原因となる⁶⁾。咀嚼と嚥下の機能低下は他疾患においても問題となり、頬、口唇、舌、咽頭の筋力低下を反映し、高い頻度で栄養

不良の原因となる。DMDでも摂食嚥下障害は呼吸不全が顕在化した以降の10代後半以降に起こり、生活の質に大きく影響を及ぼす。

国内の筋ジストロフィー専門病棟を有する27施設におけるデータベース研究では、1999年から2012年にかけて、DMD患者の入院総数は873名から733名、平均年齢は23.6歳から30.1歳、人工呼吸器使用患者（NPPVおよび気管切開人工呼吸を含む）は58.6%から86.1%に変化していたが、経口摂取率は95.1%から66.8%に大幅に減少していた⁷⁾。また、2007年から2009年の間に、77名のDMD患者が、平均26歳（13-47歳）で胃瘻を必要としたとの報告もある⁸⁾。ドイツ（ウルム）の神経筋疾患センターでは、終日NPPV使用のDMD患者21名中、18名（85.7%）がNPPVを使用しながら経口摂取を行っており、胃瘻は3例（14.3%）のみであった。NHO北海道医療センター 神経筋/成育センターの前身であるNHO八雲病院では、2011年までの調査において呼吸機能検査が可能だった終日NPPV使用のDMD患者45名（平均 31.2 ± 7.0 歳、咳のピークフロー（cough peak flow : CPF）は平均 54.1 ± 62.6 l/min）中、43名（95.6%）は経口摂取が可能になっていた⁹⁾。また、調査期間において著明な誤嚥性肺炎や窒息による呼吸不全急性増悪や緊急の気管挿管、気管切開に移行した患者はいなかった。NPPVが24時間使用となった以降の平均経口摂取継続期間は 7.2 ± 4.7 年で、最も長い患者では16.4年であった⁹⁾。このように、NPPVの継続率や経口摂取率は、国や施設における差異が大き

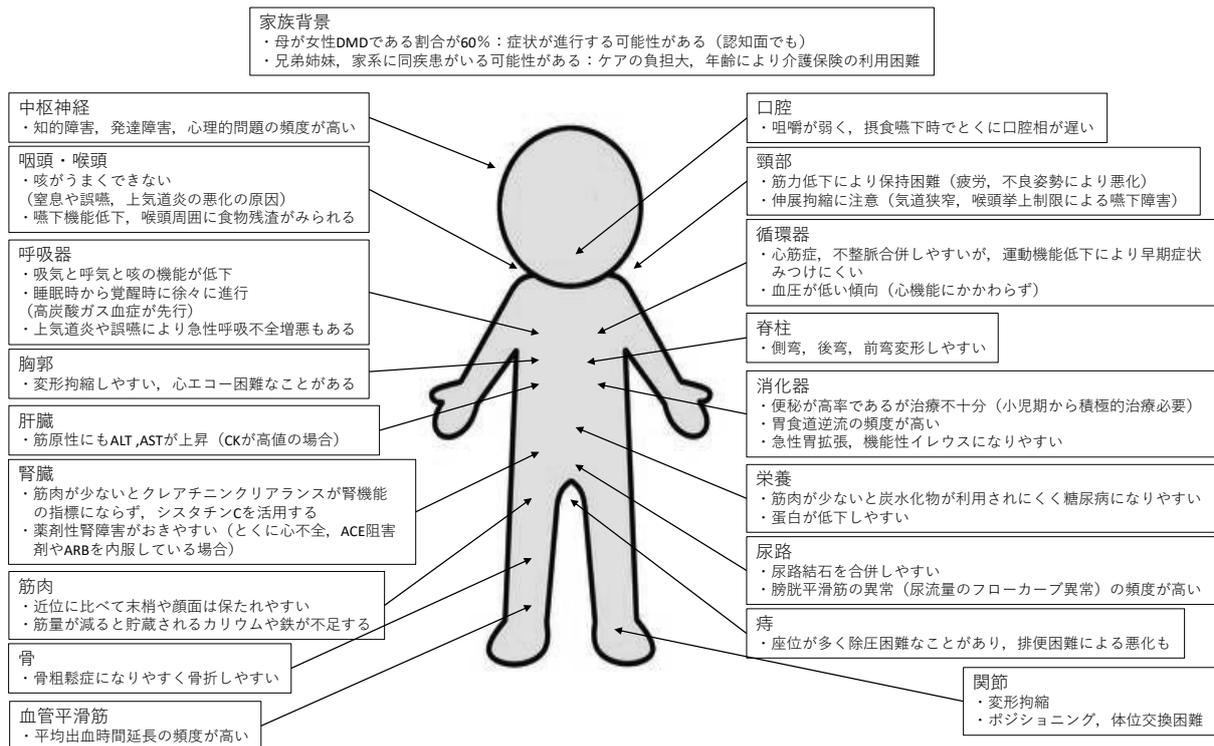


図2 DMDマネジメントにおいて多科・多職種や他施設
(学校や職場やコミュニティ) と共有すべき特徴 文献17より引用

い結果となっている。

NPPVと気道クリアランスの活用

神経筋疾患における気道クリアランスの国際会議が2017年3月にオランダで、ヨーロッパ神経筋疾患センターの国際ワークショップとして開催された。この会議では、中枢気道のクリアランスには咳を強化することが重要で、徒手や機械による咳介助(Mechanical insufflation-exsufflation : MIE)が推奨されている¹⁰⁾¹¹⁾。DMDなど進行した神経筋疾患では麻酔や鎮静によるリスクが高く、緊急挿管が困難なことも多いため、外科的な処置が必要となる場合に気管切開になる可能性が高い。海外では、終日NPPV使用のDMD患者やその他の神経筋疾患患者において、NPPVとMIEによる非侵襲的呼吸管理下での胃瘻増設についての報告もある¹²⁾¹³⁾。

筋ジストロフィーの呼吸リハビリテーションの普及

米国疾病予防センター(Centers for Disease Control and Prevention : CDC)が作成を推進したDMD診療ガイドライン¹⁴⁾が公表され、予後を改善

することが示された。しかし、筋ジストロフィーの統計、追跡、研究を行うネットワーク(Muscular Dystrophy Surveillance, Tracking, and Research Network : MD STARnet)における、呼吸評価に関するガイドラインの実施調査では、呼吸機能評価の実施が50%以下など、米国各地でのDMD呼吸ケアの改善はわずかだったと報告している¹⁵⁾。このため、米国におけるDNDのケアには地域差などの格差が生じていると考えられ、標準治療に差があるために、特定の新規医薬品などの臨床試験結果の解釈が混乱し、開発が遅れる要因であると考えた。これを解決するため、2012年にDMDケア変換(Transforming Duchenne care : TDC)会議が開催され、標準化した高水準のDMDケアが一貫して提供されることを目的として、公認のDMDケアセンターが米国各地に設置された(現在米国各地の38箇所に設置。「PPMD=parent project muscular Dystrophy」のホームページで閲覧可能)¹⁶⁾。

最後に

DMDを対象としたエクソンスキップ治療(遺伝子内の特定のコード領域をスキップして変異の影響を軽減したタンパク質を生成する)や、リードスルー

治療（タンパク質を生成するコードの早期終止シグナル（stop codon）を無効にする）などの遺伝子治療や再生医療などの研究も進められている。一方で、地域・在宅医療の推進により生活と活動の場の広がりとともに、筋ジストロフィーの専門病棟を有していた旧国立療養所（現国立病院機構）における入院療養のみならず、各地域の基幹病院や在宅においてケアされることも多くなってきた。日本においても在宅医療や移行期医療が推進される中で、筋ジストロフィーに対するリハビリテーションの専門性やノウハウの蓄積、専門医療の情報を患者家族に届けるための新たな体制構築も必要となっている。筋ジストロフィーは医療・教育・福祉の専門職種が、高い技術と知識と経験を有し、専門性を持って協働し、あらゆる資源を活用した包括的リハビリテーションを生涯にわたって提供できるようにする必要がある（図2¹⁷）。これまで筋ジストロフィー医療を担ってきた国立病院機構におけるセーフティネット医療に期待される役割はきわめて大きい。

【文献】

- 1) 近藤文雄. 筋ジスと障害児の夜明け. In.あゆみ編集委員会編. 国立療養所における重心・筋ジス病棟のあゆみ. 東京；第一法規出版；1993；p8-12.
- 2) 阪口博政, 渡邊亮, 横谷進ほか. 政策医療の定義と採算性改善手段についての認識—小児医療を主な対象としたアンケート調査の計量テキスト分析— 国際医療福大会誌2019；24：26-36.
- 3) Ishikawa Y, Miura T, Ishikawa Y, et al. Duchenne muscular dystrophy : Survival by cardio-respiratory interventions. *Neuromuscul Disord* 2011；21：47-51.
- 4) Clemens PR, Rao VK, Connolly AM, et al. Long-Term Functional Efficacy and Safety of Viltolarsen in Patients with Duchenne Muscular Dystrophy. *J Neuromuscul Dis* 2022；9：493-501.
- 5) Dubowitz D. Unnatural natural history of Duchenne muscular dystrophy. *Neuromuscul Disord* 2015；25：936.
- 6) Toussaint M, Davidson Z, Bouvoie V, et al. Dysphagia in Duchenne muscular dystrophy : practical recommendations to guide management. *Disabil Rehabil* 2016；38：2052-62.
- 7) Saitou T, Tatara K, Kawai M. Changes in clinical and causes of death of inpatients with Duchenne muscular dystrophy in Japan from 1999 to 2012. *Clin Neurol* 2014；54：783-90.
- 8) Mizuno T, Komaki H, Sasaki M, et al. Efficacy and tolerance of gastrostomy feeding in Japanese muscular dystrophy patients. *Brain Dev* 2012；34：756-62.
- 9) Miura T, Takami A, Makino M, et al. Rate of oral intake and effects of mechanical insufflation-exsufflation on pulmonary complications in patients with Duchenne muscular dystrophy. *J Phys Ther Sci* 2017；29：487-90.
- 10) Toussaint M, Chatwin M, Gonzales J, et al. 228th ENMC International workshop : Airway clearance techniques in neuromuscular disorders Naarden, The Netherlands, 3-5 March 2017. *Neuromuscul Disord* 2018；28：289-98.
- 11) Chatwin M, Toussaint M, Gonçalves MR, et al. Airway clearance techniques in neuromuscular disorders : A state of the art review. *Respir Med* 2018；136：98-110.
- 12) Annunziata A, Cauteruccio R, di Costanzo E, et al. Non-invasive mechanical ventilation as an alternative respiratory support during gastrostomy tube placement, in a patient with Duchenne muscular dystrophy, 24/24 hours ventilation dependent. *Acta Myologica* 2021；XL：135-7.
- 13) Paolo Banfi, Volpato E, Valota C, et al. Use of Noninvasive Ventilation during Feeding Tube Placement. *Respir Care* 2017；62：1474 -84.
- 14) Birnkrant DJ, Bushby K, Bann CM, et al. Diagnosis and management of Duchenne muscular dystrophy, Part 1 : diagnosis, and neuromuscular, rehabilitation, endocrine, and gastrointestinal and nutritional management. *Lancet Neurol* 2018；17：251-67.
- 15) Andrews JG, Soim A, Pandya S, et al. Respiratory care received by individuals with Duchenne muscular dystrophy from 2000 to 2011. *Resp Care* 2016；61 1349-59.
- 16) Kinnett K, Dowling JJ, Mendell JR. “The Certified Duchenne Care Center Program”. *Neuromuscul Disord* 2017；56：848-58.
- 17) 石川悠加. MD Cooperation 筋ジストロフィー医療における職種・施設間の連携 国立病院機構北海道医療センター. *MD Frontier* 2021；1：153-6.