

11. 心理社会的ケア

精神遅滞，発達障害は合併するか

推奨

- ①約 1/3 の患者は精神遅滞を合併する。定期受診時には精神発達に関する評価を心がけ、必要があれば専門医との連携を考慮する(グレード B, エビデンスレベル 4)。
- ②発達障害を合併しうる。発達障害としては、自閉症、注意欠陥/多動性障害、学習障害などが報告されている。定期受診の際には、患者の育児、日常の行動、交友関係、学習理解度などの面において、家族が問題を感じていないかを確認し、必要があれば専門医との連携を考慮する(グレード B, エビデンスレベル 4)。

背景・目的

デュシェンヌ型筋ジストロフィー (Duchenne muscular dystrophy : DMD) に合併する精神遅滞 (mental retardation : MR) は、古くは運動障害による教育の機会の減少といった二次的な障害とみなされていたが、現在では、原因蛋白であるジストロフィンが中枢神経でも発現していることが確認され¹⁾ (エビデンスレベル 4)、MR は DMD に伴う中枢神経でのジストロフィンの機能不全による症状のひとつと考えられている。

DMD は、筋力低下が目立つため、精神発達の遅れに着目されることが少なく、MR を合併すること自体、あまり知られていない。実際に、車椅子の時間が長くなり、少人数での対応が多くなると、学校も家族も勉強が遅れていることに問題意識を持たない場合がある。しかし、生命予後の改善に伴い、成人以降の生活の質を考えると、小児期に必要な教育を受け、持てる力を十分に伸ばすことが大切である。そのためにもまず、精神発達に関心を持つことが重要である。

DMD では精神遅滞だけでなく、発達障害も合併することが報告されている。発達障害としてここでは、自閉症、注意欠陥/多動性障害、学習障害について解説する。このような障害を合併する患者は、学校生活、日常生活において、問題を起こしやすく、家族、学校関係者からアドバイスを求められる場合が多いので、精神遅滞と発達障害を併せた CQ を作成した。

解説・エビデンス

1) 精神遅滞について

標準化された知能テストでは、一般人は平均知能指数 (IQ) が 100 になるように設定されているが、DMD の患者では平均 IQ が 80 前後で、言語性能力が低い傾向であると報告されている。IQ 70 未満を MR とすると、DMD 患者の約 1/3 が MR に分類される²⁻⁷⁾ (エビデンスレベル 4)。あくまでも平均の IQ が 80 前後になるということであり、個々の患者の IQ を知るには知能検査が必要である。

MRの診断においては、現時点までの精神発達をまず聴取するとよい。具体的には発語の遅れ、2語文の遅れなどがある場合には、MRの合併を疑う。MRの診断、知能検査の結果は、家族が学校を選ぶ際の資料になる場合もある。

2) 発達障害について

DMDにおける自閉症の合併率は、米国の一地域では、一般人口あたりの有病率は1,000人中1.6人に対して、DMD 158例中6例(約3.8%)であったと報告されている⁸⁾(エビデンスレベル3)。日本では1施設内での検討で、DMD 129例中12例(9.3%)に自閉症の合併があったと報告されている⁹⁾(エビデンスレベル4)。

全例調査ではないので、正確な合併率は不明であるが、6例の報告で、自閉症や注意欠陥/多動性障害の合併報告がある^{10,12~15)}(エビデンスレベル4)。

自閉症は社会性の発達と興味関心の広がりにも問題があり、3歳までに症状がみられる。社会性の発達の問題としては、人見知りがとほしい、言葉の遅れ、オウム返しへの応答、視線が合いにくいといったことで相談を受けることが多い。興味関心の広がり問題としては、特定の動きを続けることが好きであったり、限られた物にのみ関心を持ったり、それができないと癇癪を起しやすいといった問題で相談を受けることが多い。これらの問題で相談を受けた場合には自閉症を疑う。

注意欠陥/多動性障害は就学前の保育園や幼稚園では、順番を待ってられない、落ち着きがないといった問題行動によって相談を受けることがある。就学後では、授業中に座っていることができない、先生の話の途中で発言してしまうといった問題行動で相談を受けることが多い。これらの問題で相談を受けた場合には注意欠陥/多動性障害を疑う。

知能指数は正常であるが、あるタイプの学習が苦手という、いわゆる学習障害の範疇に入る症例の報告がある¹¹⁾(エビデンスレベル5)。学習障害は全般的な知能には遅れはないものの、読み、書き、算数といった、特定の技能が苦手なタイプと定義されている。就学後に、音読が上手にならない、作文となると何を書いてよいのかわからない、数の概念が育たないといった問題で相談される場合に、学習障害を疑うとよい。

これらの診断にはDiagnostic and Statistical Manual of Mental Disorders (DSM)-IVやInternational Classification of Disease (ICD)-10を使用する。家族からの情報だけでなく、保育園、幼稚園、学校関係者などの意見も大切である。

診断された場合には、家族の希望、同意があれば、学校などに情報を提供する。また、患者の特性を踏まえた対応法を指導する。

[推奨を臨床に用いる際の注意点]

家族にとっては、将来歩けなくなる疾患であることを受け止めるだけでも大変なことである。MRを合併している患者では、精神発達にも影響が出ているということも併せて理解しなくてはならない。精神的な負担を考慮しながら、説明をする必要がある。

知能検査を行う時期に関しては一定の見解がない。医者も家族もともに精神発達の遅れに気づいていれば、その時点で行う。医者は気になっているが、家族は気にしていない場合には対応が難しい。そのような場合、DMDに精神遅滞が合併しうることを説明し、具体的に、たとえば発語が遅れている場合には、「話せる言葉は増えてきていますか」など、家族が、患者の遅れに気づきやすい観察項目を指示するなどして、精神発達に関心を寄せてもらう必要がある。

発達障害の症状は多様であり、必ずしも家族が問題だと受け止めているとは限らない。診断を進めるにあたっては、患者の状態、家族の状態をよく把握しながら行う必要がある。また、診断基準、法律によって、発達障害としてどういう障害を含むか、またその障害をどのように命名するかも統一されていないので注意が必要である。

文献

- 1) Lidov HG, Byers TJ, Watkins SC, et al. Localization of dystrophin to postsynaptic regions of central nervous system cortical neurons. *Nature*. 1990; **348**: 725–728.
- 2) Marsh GG, Munsat TL. Evidence of early impairment of verbal intelligence in Duchenne muscular dystrophy. *Arch Dis Child*. 1974; **49**: 118–122.
- 3) Smith RA, Sibert JR, Harper PS. Early development of boys with Duchenne muscular dystrophy. *Dev Med Child Neurol*. 1990; **32**: 519–527.
- 4) Marini A, Lorusso ML, D'Angelo MG, et al. Evaluation of narrative abilities in patients suffering from Duchenne Muscular Dystrophy. *Brain Lang*. 2007; **102**: 1–12.
- 5) Leibowitz D, Dubowitz V. Intellect and behaviour in Duchenne muscular dystrophy. *Dev Med Child Neurol*. 1981; **23**: 577–590.
- 6) Dorman C, Hurley AD, D'Avignon J. Language and learning disorders of older boys with Duchenne muscular dystrophy. *Dev Med Child Neurol*. 1988; **30**: 316–327.
- 7) Hinton VJ, Fee RJ, Goldstein EM, et al. Verbal and memory skills in males with Duchenne muscular dystrophy. *Dev Med Child Neurol*. 2007; **49**: 123–128.
- 8) Wu JY, Kuban KC, Allred E, et al. Association of Duchenne muscular dystrophy with autism spectrum disorder. *J Child Neurol*. 2005; **20**: 790–795.
- 9) 中村有里, 宮崎良樹, 熊谷俊幸, ほか. ジストロフィノパチーの多様な中枢神経症状について—臨床的および遺伝子学的検討—. *脳と発達*. 2008; **40**: 10–14.
- 10) 熊谷俊幸, 三浦清邦, 大木隆史, ほか. Duchenne 型及び Becker 型筋ジストロフィーの中枢神経症状. *脳と発達*. 2001; **33**: 480–486.
- 11) 白石一浩. 長期入院している Duchenne muscular dystrophy 患者に合併した精神疾患の検討. *小児保健研究*. 2012; **71**: 575–581.
- 12) Hendriksen JG, Vles JS. Neuropsychiatric disorders in males with duchenne muscular dystrophy: frequency rate of attention-deficit hyperactivity disorder (ADHD), autism spectrum disorder, and obsessive-compulsive disorder. *J Child Neurol*. 2008; **23**: 477–481.
- 13) Hinton VJ, Cyrulnik SE, Fee RJ, et al. Association of autistic spectrum disorders with dystrophinopathies. *Pediatr Neurol*. 2009; **41**: 339–346.
- 14) Komoto J, Usui S, Otsuki S, et al. Infantile autism and Duchenne muscular dystrophy. *J Autism Dev Disord*. 1984; **14**: 191–195.
- 15) Erturk O, Bilguvar K, Korkmaz B, et al. A patient with Duchenne muscular dystrophy and autism demonstrates a hemizygous deletion affecting Dystrophin. *Am J Med Genet A*. 2010; **152A**: 1039–1042.

採択文献 50

議決結果 可 21 否 0 要修正 0

子育て、教育上で配慮すべきことは何か

推奨

- ①患者および家族の希望と同意のもとに、教育機関や福祉機関と連携して年齢や症状進行に応じた支援を行う。就学時には、教育機関との相談を勧める(グレードB, エビデンスレベル5)。

背景・目的

患者本人および家族は、症状の進行とともに様々な問題に直面する。特に診断・告知時、就学時、義務教育終了後の進路決定時は、患者および家族の葛藤が大きい時期である。子育ての各段階に応じた助言や介入が必要である。また学校は、子どもの社会生活の中心であり、発達に大きな影響を与える場である。適切な教育環境をつくっていくためには、医療と教育機関との積極的な連携が欠かせない。

解説・エビデンス

この分野については、個々の症例に対する検討が中心であり、エビデンスを示す文献はなかった。特に子育て・教育上での配慮が必要な、診断・告知時、就学時、学校生活、義務教育の終了後について概説する。

1) 診断・告知時

就学前の幼児期に、確定診断されることが多い。診断の告知が家族に与えるストレスは大きく、診断や今後の経過について家族の理解や受容の度合いに合わせてわかりやすく説明するよう心がける(CQ 2-2 参照)^{a)}。定期的な病院受診を継続してつながりを保ち、子育ての状況を把握していくことが望ましい。幼稚園や保育園では、起立困難や易転倒に対して安全面に配慮してもらうよう勧める。

2) 就学時

通常の小学校・中学校の「特別支援学級」、「通常の学級」、「通級による指導(通常の学級での授業に加えて、障害に応じた特別指導を受ける)」または「特別支援学校」の選択肢がある^{b)}。通常の学校の利点として、地元の友達とともに生活できる点があげられる。「特別支援学校」の利点として、障害に応じた少人数での指導、専門性の高い教員、障害に配慮した施設、通学手段などの支援体制の充実があげられる^{b)}。「特別支援学級」では、「特別支援学校」と同様に少人数での教育が行われる。また特別支援教育に関する支援員による補助を受けられる場合もある。発達障害や精神遅滞を合併している患者では、特に配慮が必要であると考えられる。家族には、地

域の通常の小・中学校や特別支援教育の現状についての情報収集や、特別支援教育コーディネーターをはじめとして教育機関との相談を勧める。

3) 学校生活

特に小学校低学年から高学年に至る数年間は、運動機能低下が進行し、車椅子が必要になるなど変化の多い時期である。症状の進行に応じた柔軟な対応を得るには、学校との積極的な連携が欠かせない。学校に医学的情報を提供する場合には、患者や家族の希望と同意のもとに行うよう心がける。必要以上に情報提供を拒否する場合、家族内や、家族と学校との信頼関係に問題がないかなどに配慮する。

学校生活では、①環境整備、②学習内容、特に体育や学校行事参加、③介助や医療的ケアが主な問題として報告されている^{1,2)}(エビデンスレベル3)。通常の学校の多くは、バリアフリーになっていないのが現状である。安心して学校生活を送るために、移動やトイレに支障が少ない安全な環境づくりが重要である。体育や学校行事は、安全性に配慮しつつ、集団生活を体験できるようにすることが望ましい。また、将来の社会参加に向けて役立つ場合もあるため、コンピュータの活用も勧める。医療的ケアについては、学校と相談するよう勧める。

4) 義務教育の終了後

呼吸障害や心障害の程度、在宅か・入院かによってもライフスタイルは変化する。高校・大学進学や就職には、患者の自主性が求められると考える。将来の自立や社会参加を見据えた早期からの意識啓発や環境調整を心がける。

[推奨を臨床に用いる際の注意点]

学校への医学的情報の提供は、患者や家族の希望と同意のもとに行う。

文献

- 1) 多田羅勝義, 河原仁志, 山本昌邦, ほか. 地域の小・中・高等学校へ通う筋ジストロフィー児童生徒の現状. 厚生労働省精神・神経疾患研究委託費研究報告書 筋ジストロフィー患者のケアシステムに関する総合的研究—平成 11~13 年度, 2002: p378-381.
- 2) 長尾秀夫. 神経筋疾患をもった子どもが在籍する通常の学校への医学的・教育的支援のあり方—神経筋疾患児の担任へのアンケート調査か—. 脳と発達. 2001; 33: 307-313.

【参考資料】

- a) 国立成育医療センター. 慢性疾患を抱えた子どもと家族への心のケアガイドライン
- b) 文部科学省ホームページ http://www.mext.go.jp/a_menu/shotou/tokubetu/main.htm (最終アクセス日 2014 年 1 月 9 日)

採択文献 12

議決結果 可 20 否 0 要修正 1

DMD ではどのような補助制度・サービスが利用できるか

推奨

- ①医療費助成として、身体障害者手帳(肢体不自由)、自立支援医療制度による助成、地域によっては小児慢性特定疾患医療費助成、難病医療費等助成制度を受けることができる。また、障害福祉サービス、医療保険を利用しての訪問看護、在宅人工呼吸療法の場合、在宅人工呼吸器使用特定疾患患者訪問看護治療研究事業の対象となりうる(グレードB, エキスパートオピニオン)。

背景・目的

デュシェンヌ型筋ジストロフィー (Duchenne muscular dystrophy : DMD) は2013年3月の時点では特定疾患に認定されておらず、難治性疾患克服研究事業の公費助成の対象になっていない。進行に伴い、専門医療や環境整備の必要性が増していくなかで、年齢や重症度に応じて利用可能な補助制度、サービスに関する情報を患者と家族に提供する必要がある。複雑な手続きが必要ではあるが、行政側に地域での患者の存在を伝える目的でも重要である。下記に利用可能な公的補助の条件と窓口に関して記載した。福祉サービスは利用者が申請してはじめて受けることができるようになり、また個人の条件によって受けられるサービスも異なる。適宜、福祉事務所や社会福祉士に個別に相談することが望ましい。

解説・エビデンス

1) 医療費の助成

「肢体不自由」による身体障害者手帳を取得することができる。状態により、「呼吸器機能障害」「心臓機能障害」「そしゃく機能障害」の身体障害者手帳を取得することも可能な場合もある。手帳を取得することで、医療費の助成、補助具の交付・修理、日常生活用具の給付、移動支援(駐車禁止の対象除外、JR運賃の割引、航空運賃の割引、有料道路の割引、タクシー運賃の割引など)、税金の免除(所得税、住民税、贈与税、自動車税、軽自動車・自動車取得税などの税金の控除・減免)などのサービスを享受できることがある。その他、各都道府県により定められたサービス内容を受けられることがある。身体障害者手帳は指定医のみが診断書を作成できる。申請窓口は住民票のある市区町村の福祉事務所である。

身体障害者手帳の障害程度が重度の場合、各都道府県によって医療費の助成制度が設けられている。各都道府県により、該当となる障害の程度や自己負担の割合が異なるため、住民票のある市区町村窓口へ相談する必要がある。都道府県ごとの制度であり、その自治体以外の医療機関にかかった場合は償還払いとなることが多い。

一部の都道府県においては、小児慢性特定疾患医療費助成を受けることができる。新規申請

は18歳未満、継続は20歳未満が対象である。申請には主治医作成の意見書を必要とする。医療券に記載された疾病を治療するために受ける診療・調剤・訪問看護・補助具にかかる医療保険の自己負担分、入院時食事療養費標準負担額(助成の対象とならない疾病あり)の助成を受けられることがある。生計中心者の所得に応じた自己負担額となるが、重症患者に認定された場合、自己負担額はない。

申請窓口は、市区町村ごとに保健所または福祉事務所である。有効期間は原則として、受理された日の月の初日から1年間となっている。

一部の都道府県においては、難病医療費等助成制度を受けることができる。条件として、医療保険に加入していることが必要である。生計中心者の所得額に応じた自己負担額が決められている。重症患者に認定された場合、自己負担額はない。

申請には、主治医が記載した臨床調査個人票が必要であり、申請窓口は各市区町村により、保健所または福祉事務所となる。有効期間は、原則として申請が受理された日より1年間となる。

自立支援医療制度の対象となり得る。従来の育成医療、更生医療、精神通院医療が自立支援医療制度へ体系が移行された。

- ①育成医療では、18歳未満の児童のうち、身体上の障害を有する児童、または現存する疾患を放置した場合に将来障害を後遺すると認められる児童であり、手術などによって確実なる治療効果が期待し得る者が対象となる。
- ②更生医療では、身体障害者手帳を有する満18歳以上のもののうち、確実な治療効果が期待し得る者が該当する。

側弯症に対し手術適応となった場合など、指定医療機関においてこの制度を利用することができる。

2) 福祉サービス・訪問看護

市区町村により必要と認められた場合、障害福祉サービスを受けることができる。障害者総合支援法のサービスを障害福祉サービスといい、その内容は介護給付と訓練給付などに分かれる。利用者が申請したいサービスを選び、住民票のある市区町村福祉事務所に相談、障害福祉サービス支給を申請する。市区町村は聞き取り調査などのうえ、支給の必要があると認めた場合に支給決定をする。利用者は支給決定を受け、受給者証の交付後、サービス提供事業者・施設と直接契約を結びサービスを受ける。原則として、費用の1割を負担し、世帯の収入に応じて月額負担上限額が定められる。

- ①介護給付には、居宅介護、重度訪問看護、行動援護、重度障害者等包括支援、児童デイサービス、短期入所(ショートステイ)、療養介護、障害者支援施設での夜間ケアなど、共同生活介護が含まれる。
- ②訓練等給付には、自立訓練、就労移行支援、共同生活援助などが含まれる。

継続して療養を受ける必要がある状態にある場合、医療保険を利用しての訪問看護を受けることができる。主治医からの訪問看護指示書が必要である。病状の観察、人工呼吸管理、胃瘻・気管カニューレ交換、褥瘡予防・処置などが行われるが、各訪問看護ステーションにより内容が異なる。費用は医療保険の自己負担分であり、保険制度上、週3回が限度である。ただし、特定の疾病に関しては週4回以上可能である。

難病医療費等助成対象疾患に該当している場合、在宅人工呼吸器使用特定疾患患者訪問看護治療研究事業の対象となる。難病医療費等助成対象疾患に該当しており、人工呼吸器を使用し

ながら在宅療養している者で、主治医が診療報酬の回数を超える訪問看護が必要であると認めるものに対して適応となる。患者一人あたり年間 260 回が限度である。

【推奨を臨床に用いる際の注意点】

年齢や重症度に応じて利用可能な補助制度、サービスに関する情報を患者と家族に提供する必要がある。福祉サービスは利用者が申請してはじめて受けることができるものであり、患者の状態、地域によって違いがあるため、福祉事務所や社会福祉士に個別に相談することが望ましい。

文献

【参考資料】

- a) 埜中征哉(監), 小牧宏文(編), 小児筋疾患診療ハンドブック, 診断と治療社, 東京, 2009: p39-44.

採択文献 17

議決結果 可 17 否 0 要修正 4