

筋ジストロフィーの症状とリハビリテーションについて

臨床研究部長 久留聡

筋肉がおかされる疾患の代表的なものである筋ジストロフィーは、いくつかの病型に分類される。それぞれの病型により、臨床症候の分布や進行程度が異なる。ここでは当院に最も多く入院しておられるDuchenne型筋ジストロフィー（DMD）に関して、その臨床像を説明し、リハビリテーションの実際について、当院における取組みを中心に述べる。

目次

[DMDの原因](#)

[臨床症候・経過](#)

治療

1. [筋力訓練](#)
2. [伸張訓練](#)
3. [起居・移動動作訓練](#)
4. [装具療法](#)
5. [呼吸訓練・呼吸療法](#)
6. [作業療法](#)

DMDの原因

DMDは、伴性劣性遺伝（X染色体劣性遺伝）を示し、その原因遺伝子はX染色体という性をつかさどる染色体の上に存在することが明らかにされている。DMDでは、このジストロフィン遺伝子に欠失（一部欠けた部分がある）、重複（一部に二重になった部分がある）などの異常がある。わが国では、欠失が50～60%、重複が4～5%の患者にみられ、残りは点突然変異（遺伝子のうちのごく一部分のみの異常）によると考えられている。また約1／3の症例では、このような異常が突然変異によって生ずるとされている。この遺伝子によってつくられる蛋白はジストロフィンと呼ばれる。この蛋白は、筋細胞内で筋肉の収縮に重要な役目を果たすアクチンという

蛋白と筋細胞膜とをつなぐ役割を果たしていると考えられている。DMDでは、このジストロフィンが欠如しているため、筋細胞膜に障害が起こり、なんらかの機序により筋線維が壊死に陥るものと推定されている。しかし、その詳細についてはまだよくわかっていない。

[TOP](#)

臨床症候・経過

発症年齢は3, 4歳で、転びやすい、走りにくいなどの症状で気付かれることが多い。ふくらはぎが異常に太く、仮性肥大とよばれる。床から立ち上がる時には、一旦四つ這いとなり、次に手を引きつけ、手で膝、大腿とよじ登りながら体を起こしてゆく。これを登はん性起立と呼ぶ。次第に全身の筋萎縮が進行するが、とくに四肢近位部すなわち肩甲帯、腰帯部に著しい。顔面は通常冒されない。したがって、歩行はアヒル様歩行といわれるように、腰を振った歩き方となる。

歩行不能となる年齢は7～11歳、平均9歳といわれている。その後畳生活では、四つ這い可、いざりのみ可、座位保持のみ可、寝たきりと進行する。しかし近年では、歩けなくなった後は車椅子生活に移行することが多い。

筋萎縮とともに関節の拘縮も起こりやすく、すでに病初期から足関節は尖足拘縮といって、十分に反らないようになる。股関節、膝関節、肩関節、肘関節にも拘縮は及ぶ。また、脊柱・胸郭の変形が起こり、次第に高度となる。

末期には肋間筋など呼吸筋の萎縮により、呼吸障害が現れ、自然経過では20歳までに呼吸不全により死亡する。また、心臓にも心筋細胞の変性、線維化などの病変が見られやすく、心不全で死亡する例もある。知能は軽度に低下する例が多い。

[TOP](#)

治療

原因治療はまだない。遺伝子治療の研究が進められているが、臨床応用にはまだ道のりがある。したがって現状では、感染症などの合併症を予防・治療し、対症療法により少しでも延命を図り、quality of life (QOL) の向上に努めることが重要である。対症療法として、末期の呼吸不全に対しては、近年人工呼吸器が急速に普及した。心不全に対してはなかなか有効な治療がないが、一種の降圧薬であるACE阻害薬が用いられている。このような現状では、広い意味でのリハビリテーションの重要性がきわめて高いことになる。

DMDのリハビリテーションについての考え方

DMDのリハビリテーションプログラムの原則は、まず自立歩行が可能な初期の患者については、筋力の維持を目標とし、主に起立・歩行の励行で、廃用性萎縮を防止する。関節拘縮防止のためストレッチも必要となる。

次に自立歩行不能となった患者については、装具歩行あるいは車椅子訓練が中心となる。四つ這いあるいはずり這い動作により、常に筋の運動を促すことが、廃用性萎縮防止につながる。関節拘縮、脊柱変形に対する対処がますます重要となる。

最後に末期状態では、呼吸管理がもっとも重要な課題となる。それとともに残された機能を活用しての作業療法・療育活動や、コンピュータを用いたQOLの向上などに取り組む必要がある。

リハビリテーションの実際

[TOP](#)

1. 筋力訓練

障害が常に進行するDMDでは、筋力訓練により筋力低下を阻止することはできないが、廃用性萎縮を防止することにより、少しでも筋力低下の進行速度を遅らせることを目指す。筋力低下の程度に応じて、抵抗運動、自動運動、自動介助運動を行わせる。徒手訓練のほか、器具を用いた方法としては、肩関節輪転器、前腕回内回外運動器、手関節掌背屈運動器、ハンドグリップ、錘滑車、固定式自転車などがある。

[TOP](#)

2. 伸張訓練（ストレッチ）

拘縮、変形を防止するために、これは極めて重要である。その理由は、DMDでは障害されやすい筋、障害されにくい筋など、障害の推移が筋ごとに異なっている。また同じ筋でも左右で障害の程度が必ずしも同じではない。このような筋力低下の不均衡が、関節拘縮、変形につながっていく。さらに筋や腱の短縮が加わって、拘縮は次第に不可逆的なものとなる。そこでこのような短縮を少しでも予防するために、ストレッチが重要な役割を果たす。

まず股関節では、屈筋群に短縮が起こりやすいので、骨盤を固定し、股関節の伸展、内転訓練を行う。膝関節でも屈筋群に短縮が起こりやすいので、膝を伸ばす訓練をする。長座位で膝の上に砂嚢などを乗せるのもよい。足関節では、ひ腹筋、ヒラメ筋の短縮がもっとも早期から起こって、尖足拘縮をきたす。そこで、足関節を背屈させる下腿三頭筋のストレッチは、初期から最も重要である。以上のような下肢のストレッチを全体に行うには、起立台の使用が有用である。

体幹では、次第に脊柱側彎が生じてくるので、ベッド上でベルト、ひも、砂嚢などを用いた矯正を行うことがある。上肢では、まず肩では屈曲・外転の制限がもっとも起こりやすいので、上肢挙上の訓練が重要である。肘では、屈曲・回内拘縮をきたしやすいので、前腕回外位で肘関節を伸展するストレッチが必要となる。手関節では、掌屈制限、背屈制限、尺側偏位が起こりやすい。指関節では、屈曲拘縮が起こりやすい。

[TOP](#)

3. 起居・移動動作訓練

自立歩行が可能な時期では、歩行を奨励し、なるべく歩行能力を維持させることが重要である。自力歩行が困難となってきた患者では、手引き歩行や歩行器による歩行をさせる場合もある。歩行不能となった患者には、床上で四つ這い、ずり這いの訓練を行うこともある。車椅子は歩行ができなくなった患者の行動範囲を広げる重要なものである。車椅子訓練は大切である。はじめは手動車椅子をこぐ訓練をさせる。これをこぐことが困難となったら、電動車椅子を処方する。電動車椅子は、障害度が非常に進行した患者に対しても、わずかの指先の動きだけで広い行動範囲を保証することができる。また、リクライニング式のものもあるし、携帯型の人工呼吸器を搭載して、人工換気をしながら移動することも可能である。その意味で、パソコンとともに患者のQOL向上にもっとも貢献した機器の一つといえることができる。

[TOP](#)

4. 装具療法

DMDに用いられる装具は、その目的から起立歩行用装具と、変形防止用装具に分類できる。起立歩行用装具としては、長下肢装具が中心であり、そのほか長下肢装具に骨盤帯または脊椎装具を取り付けた起立用装具や短下肢装具が、目的に応じて使用される。長下肢装具としては、プラスチックを用いて軽量化した膝固定式のもの、バネを用いた膝屈曲制動の徳大式バネ付き装具が代表的である。いずれも障害度4の末期で、自立歩行が困難となってきた患者に処方されるが、比較的筋力があり、関節拘縮の軽い症例にはプラスチック式軽量型のもので、筋力低下、拘縮の進んだ患者には徳大式バネ付き装具が適応とされる。装具歩行は間歇的に行い、一回10分程度にとどめないと心臓に対する負担が懸念される。ところで、最近では、以前ほどにはこの装具歩行が行われなくなっている。その理由の一つは、装具歩行の有用性として従来強調されてきたのが、自分で歩ける喜びをなるべく長く保つという精神的な面であったが、最近では電動車椅子が普及し、それによるほうがずっと生活範囲が広く、QOLを高めると考えられるようになってきたためである。また、人工呼吸器の普及により、DMD患者の死因の多くを心不全が占めるようになり、早い時期から心臓に対する負担をなるべく少なくしたほうがよいと考えられるようになってきたためもある。

変形防止用装具としては、脊柱彎曲予防のための体幹装具、尖足防止のための短下肢装具などがある。

[TOP](#)

5. 呼吸訓練・呼吸療法

DMDの障害度が進むと、呼吸筋の筋力低下により、呼吸不全が生じてくる。呼吸不全がまだ軽度な時期では、用手胸郭圧迫法により呼吸の補助をすることも有用であ

る。仰臥位で患者に深呼吸をさせながら、呼気にあわせて両手で胸郭を包み込むように圧迫する。痰がたまると感染症を引き起こしやすいので、排痰訓練を行う必要がある。体位を変えながら、背中をたたいたり振動を与える。

呼吸不全が進むと、どうしても人工呼吸器を導入せざるを得なくなる。DMDに行われる人工換気療法には、体外式陰圧式人工呼吸器(CR)、鼻マスクによる間歇陽圧式人工呼吸器(NIPPV)、気管切開による間歇陽圧式人工呼吸器(TIPPV)がある。CRは患者にベストやポンチョを着せ、それと体との間の空間を陰圧にして肺を膨らませるものであるが、換気効率が悪いのと、空気が漏れないように着せるのに大変な手間と時間がかかるという欠点があるため、当院では現在まったく使っていない。NIPPVはつけはずしが簡単で、装着したまましゃべることもできるなどの利点があり、当院ではほとんどこれを使用している。しかし、鼻根部に潰瘍をつくりやすいし、口からのエアリークを少なくするよう、患者にこつを会得させる訓練期間が必要である。NIPPVでどうしても換気効率が悪い場合には、TIPPVに移行する。

[TOP](#)

6. 作業療法

DMDに対する作業療法は、身体機能やADLをできるだけ維持させるという目的のほか、とくに施設入所患者については、とくに単調になりがちな日常生活の中で生きがいを持たせるという精神的な面での効用が大きい、まず食事、整容などのADLに対する作業療法について、とくに自助具や機器の観点から述べる。

まず食事に関しては、自分で食べやすいように高さを調節した食事台を使うことが大切で、容器が滑りにくいように工夫したものや、回転台をつけて容器を取りやすくしたものもある。アームサポートがあると、より食べやすい。スプーンも使いやすい大きさ、重さに工夫する。液体はストローを用いる。洗面には、センサーにより、手を出すと自動的に水が出る洗面台がよい。排泄には、背もたれや肘掛けがついた洋式トイレや、便器車、マットを敷いて寝たまま使用できるようにした和式トイレなどが便利である。入浴には、高価ではあるがエレベータバスやシャワーバスがあるとよい。

そのほか、寝たままで本などが読める書見台や、使いやすいナースコールの工夫、トーキングエイドやパソコンなどのコミュニケーション機器などがある。パソコンを操作するのに、当院の入院患者の一人は、口でくわえた棒でタッチパネルに触れることにより入力しているが、最近では瞬きや眼の動きで入力できるパソコンさえ開発されている。

そのほか作業療法・療育活動として、当院で行っているものとしては、音楽活動（アマチュアバンド）、七宝焼き、皮細工、切り絵（とくに当地方の伝統産業としての伊勢型紙）、ビーズのれん、ワープロ、パソコン、麻雀、トランプ、カラオケ、電動車椅子サッカー、室内野球、卓球バレーなどがある。

おわりに

以上、当院で行っている筋ジストロフィー患者様についての取組みを中心に解説した。このような難病の患者様が、少しでも生活の質・人生の質の高い生活を送っていただけるように、当院の職員一同は日夜努力している。

[TOP](#)