

< 総説 >

## 脳性麻痺(3) : 脳性麻痺に係る包括概念と関連障害

|                   |               |
|-------------------|---------------|
| 田巻義孝 <sup>1</sup> | 関西福祉科学大学教育学部  |
| 堀田千絵              | 関西福祉科学大学教育学部  |
| 宮地弘一郎             | 信州大学学術研究院教育学系 |
| 加藤美朗              | 関西福祉科学大学教育学部  |

キーワード：重症心身障害，フロップ・インファント症候群，中枢性協調障害，筋萎縮性側索硬化症，脊髄性筋萎縮症

### 1 はじめに

本稿の主題は、脳性麻痺に係る包括概念と関連障害のそれぞれの概要について論述することである。1960年代に医療体制が整備されて、ポリオ、骨関節結核、先天性股関節脱臼が克服されたあと（田巻ら、2016）、肢体不自由教育における脳性麻痺の占める割合は増加の一途をたどった。しかし、全国肢体不自由養護学校在籍児童生徒病因別調査〔現、全国特別支援学校（肢体不自由）在籍児童生徒病因別調査〕によれば、脳性麻痺の占有率は1974年度の69.5%をピークとして減少に転じ、2015年度は37.0%（6,871/18,579人）になった。この減少傾向に新生児医学などの進歩が関わっているが、肢体不自由教育の実態については「年を追って重度・重複化の傾向にある」（石部・高山、1979）と指摘され、「重度・重複化そして多様化し、医療的ケアを要する児童・生徒が増加し続けています」（全国特別支援学校肢体不自由教育校長会、2015）と報告されている。このことは、重度・重複障害をもつ子どものニーズは多様多岐にわたることから、一人ひとりの子どもに即した教育体制を整備し、肢体不自由教育に係る教育内容や教育方法などを充実改善する必要があることを示唆する。そこで、重度・重複障害をもつ子どもとはどのような子どもをいうのかといったことから、本稿を書き始めたい。なお、注を付した症状や疾患ないし用語の解説は本文末に一括して注記した。

### 2 脳性麻痺に係る包括概念と関連障害の概要

本稿では、脳性麻痺との間に被包括-包括の関係にある3つの包括概念（重度・重複障害、重症心身障害、フロップ・インファント症候群）と脳性麻痺の関連障害（中枢性協調障害、運動ニューロン疾患）をとりあげる。関連障害の内、中枢性協調障害では脳性麻痺概念との異同が論点になる。また、運動ニューロン疾患は進行性の神経・筋疾患であり、上位運動ニューロン、下位運動ニューロンのどちらか一方、あるいは双方が障害される変性疾患を総称する。念のために述べるが、脳性麻痺は上位運動ニューロンの損傷に起因す

---

<sup>1</sup> 信州大学名誉教授

るが、非進行性の疾患（厚生省脳性麻痺研究班, 1968）と定められている。したがって、脳性麻痺は運動ニューロン疾患とみなされない（田巻ら, 2016）。

運動ニューロン疾患として、筋萎縮性側索硬化症、脊髄性筋萎縮症、筋ジストロフィ、ミオパチの4つを話題にとりあげるが、これらの主症状は身体の限られた骨格筋の筋力低下と筋萎縮（筋肉量の減少）である。実は、脳性麻痺でも廃用性筋萎縮がみられる。脳性麻痺の一次原因は上位運動ニューロンの損傷にあるので、筋緊張の亢進（痙性か固縮）をもたらす。たとえば、子どもが遊びに手を使うようになれば、筋緊張が亢進して突っ張っている麻痺側上肢の使い方がわからないし、その上肢を使わないようになる。すなわち、自由に使えない／使わないことで麻痺側上肢は廃用性筋萎縮に陥る。

一方、上記の4つの運動ニューロン障害における筋萎縮は骨格筋の変性・脱落に由来するもので、①神経原性筋萎縮、②筋原性筋萎縮に二分される。①項は上位運動ニューロンか下位運動ニューロンに一次原因があるもので、神経原性筋疾患と総称されている。この例に、筋萎縮性側索硬化症、脊髄性筋萎縮症などがある。たとえば脊髄性筋萎縮症では、下位運動ニューロンが障害され、その支配領域の骨格筋に対する神経支配が絶たれたこと（脱神経）により、骨格筋が変性・脱落して筋萎縮が引き起こされる。②項は骨格筋の先天的な発育不良に一次原因があると考えられるもので、筋原性疾患という。この例に、筋ジストロフィ、先天性ミオパチ、代謝性ミオパチなどがある（埜中, 1999；杉江, 2004）。これらの概要は、紙幅の関係で別稿（田巻ら, 投稿中）に述べる。

### 3 脳性麻痺に関する包括概念

#### 3.1 重度・重複障害

重度・重複障害の概念は、「重度・重複障害児に対する学校教育の在り方について（報告）」（1975年3月31日、文部省「特殊教育の改善に関する調査研究会」）で、次のように定められた。

本報告でいう「重度・重複障害児」には、これまで「公立義務教育諸学校の学級編成及び教職員定数の標準に関する法律」等で定められている重複障害児（学校教育法施行令第22条の3に規定する障害一盲・聾・精神薄弱・肢体不自由・病弱一を二つ以上あわせ有する者）のほかに、発達の側面からみて、「精神発達の遅れが著しく、ほとんど言語を持たず、自他の意思の交換及び環境への適応が著しく困難であって、日常生活において常時介護を必要とする程度」の者、行動的側面からみて、「破壊的行動、多動傾向、異常な習慣、自傷行為、自閉性、その他の問題行動が著しく、常時介護を必要とする程度」の者を加えて考えた。

この報告では、重度・重複障害の概念は（次に述べる）3つの観点から整理されている。

- ①障害の状況：学校教育法施行令第22条の2に規定されている5障害を有するか。
- ②発達の状況：身辺自立、運動機能、社会生活がどの程度の制約を受けているか。
- ③行動の状況：次に示すような問題行動がみられるか。

○破壊的行動（例．他人に暴力を加えたり、器物を破損したりすること

## 脳性麻痺に係る包括概念と関連障害

- 多動傾向（例. じっとしないで、走りまわったり、跳びはねたりすること）
- 異常な習癖（例. 異物を食べたり、大便をもてあそんだりすること）
- 自傷（例. 自己を傷つけたり、着ている衣服をひき裂いたりすること）
- 自閉性（例. 自閉傾向がみられ、対人的コミュニケーションが成立しないこと）
- 反抗的行動（例. 指示に従うことを拒んだり、指導者に敵意を示したりすること）
- その他（例. 特別の問題行動がみられること）

そして、①項の観点から、学校教育法施行令第22条の3に規定する2つ以上の障害をもつ者、②項の観点から、精神発達が著しく遅滞していると思われる者、③項の観点から、特に著しい問題行動をもつ者、②項及び③項からみて、精神発達がかなり遅滞しているだけでなく、かなりの問題行動をもつ者をそれぞれ重度・重複障害児として捉えていることが理解できるだろう。なお、重度・重複障害を判定する際の参考資料として、②項と③項に関するチェックリストが添付されている。チェックリストは、発達障害白書戦後50年史（日本精神薄弱福祉連盟編, 1997）に掲載されている。

### 3.2 重症心身障害

1963年に（脊椎損傷をもつ女兒の父親である）作家の水上勉が『拝啓 池田総理大臣殿』を執筆し、中央公論に掲載された。この書簡で、水上勉は、社会の障害者観が変わらないのであれば、身体構造の重度の異常と機能障害を有する者は出生直後に安楽死させた方がよいのではないかと訴えたのである。この主張を巡って勃発した安楽死論争が契機となり（北浦, 1966）、重症心身障害をもつ人々の処遇が社会問題として提起された。そして、重症心身障害は行政的・法制的な用語として使用されるようになった（村地, 1989）。なお追記するが、水上勉の書簡は、重篤な障害をもって生まれた人の人権と尊厳、その人の生活全体を社会が顧みないことに関して、穏やかであるが厳しい異議申し立てであった。

#### (1) 重症心身障害の定義

重症心身障害児の定義は、「重症心身障害児(者)の療育について」(1963年7月26日厚生省発児第149号, 厚生次官通知:注. 現在では廃止)における重症心身障害児施設への入所対象児童の項で初めて明文化された。次に、その定義を引用する。

身体的、精神的障害が重複し、かつ重症であって、別表「重症心身障害児施設入所対象基準」(以下「選定基準」という。)に適合する児童のうち、社会的要請の緊急性、家庭の状況等を勘案して、児童相談所において入所を必要と判定される児童に限られるものであること

この定義で述べられている選定基準は、次のように定められている。

1. 重度の身体障害があつてリハビリテーションが著しく困難であり、精神薄弱を伴うもの。ただし、盲又はろうあ（注. 聾啞）のみと精神薄弱が合併したものは除く。
2. 重度の精神薄弱があつて、家庭内療育はもとより重度の精神薄弱児を収容する精神薄弱児施設において集団生活指導が不可能と考えられるもの
3. リハビリテーションが困難な身体障害があり、家庭内療育はもとより、肢体不自由児施設において療育することが不適切と考えられるもの

この選定基準の第1項によれば、精神薄弱を合併すれば重度身体障害と認定されることになるが、その“ただし書き”では精神薄弱を合併するものは除外されている。そこで、曖昧な選定基準を改めるために、「重症心身障害児(者)の療育について」(1966年5月14日厚生省発児第91号、厚生次官通知：注。現在では廃止)が定められ、重症心身障害の定義は次のように変更された。

身体的、精神的障害が重複し、かつそれぞれの障害が重度である児童および満18歳以上の者

また、1967年6月に児童福祉法が一部改正されて、同法第43条の4で児童福祉施設としての重症心身障害児施設は次のように定められた。

重症心身障害児施設は、重度の精神薄弱及び重度の肢体不自由が重複している児童を入所させて、これを保護するとともに、治療及び日常生活の指導をすることを目的とする施設とする。

この法律改正により、それまでの定義よりも限定的となった。児童福祉法が定める①重度の精神薄弱は日常生活において常時介護を要する程度、②重度の肢体不自由は身体障害者手帳の1級か2級の障害等級に該当する程度のもので定められている。この内、①項は「療育手帳制度について」(1953年9月27日厚生省発児第156号、厚生次官通知)、②項は身体障害者福祉法施行規則第5条関係の別表第5号にそれぞれ準拠している。なお、「療育手帳制度について」の厚生次官通知は、2000年の地方自治体法の改正施行に伴う機関委託事務の廃止によって失効した。現行の療育手帳制度は従前の手帳の継続使用をできる限り確保しつつ、知事の定めた療育手帳制度の実施要綱に基づいて運用されている。

改めて述べる必要もないが、重症心身障害と重度・重複障害はそれぞれ異なった概念である。すなわち、どちらの概念でも障害程度は重度である。一方、重度脳性麻痺に合併する障害種別は相違し、重症心身障害では重度知的障害に限られる。このことを断った上で、重度心身障害の場合、拘束性呼吸障害や嚥下障害をしばしば併発するといわれている。拘束性呼吸障害は呼吸筋(主に内肋間筋と横隔膜筋)の筋力低下に起因するものであり、適切な処置を怠れば、頭痛、意識障害、脳浮腫などをひき起こす可能性がある。嚥下障害は吸<sup>キョウテツ</sup>啜(母乳やミルクを啜ること)不良を含み、誤嚥と誤嚥性肺炎を招来するリスクがあることをいう。したがって、認定特別支援学校就学者として、拘束性呼吸障害や嚥下障害を併発した重症心身障害児は特別支援学校(身体虚弱)に就学することが考えられる。

## (2) 重症心身障害の原因

重症心身障害は単一的な障害でなく、その原因は多様多岐に及ぶ。そこで、全国重症心身障害児施設の入所者3,822人の内、原因(推定を含む)を特定できた3,512人に関する調査結果(1979年4月現在：村地, 1989)に基づいて、重症心身障害の原因について述べることにする。まず、重症心身障害の原因を発生時期別に分類すれば、出生前原因27.3%、出生時・新生児期原因39.7%、出生後原因28.1%となる。原因を種類別に分類すれば、異常分娩23.0%、新生児期異常15.5%、外因性障害15.3%、特殊型ほか14.3%、症候性障害10.3%、不明の出生後要因6.9%、その他14.7%となる。

## 脳性麻痺に係る包括概念と関連障害

重症心身障害の原因の上位 10 種は、①低酸素症または新生児仮死 16.5 %，②不明の出生前要因 11.5 %，③脳炎・髄膜炎 11.1 %，④低出生体重児 7.4 %，⑤てんかん 6.1 %，⑥高ビリルビン血症 4.9 %，⑦不明 4.9 %，⑧その他の異常分娩 4.3 %，⑨真性小頭症または狭頭症<sup>注1)</sup> 3.1 %，⑩他の特殊型 2.8 %である。このトップ 10 から雑多なものを含む②項と⑦項と⑩項を除き，水頭症を加えたものが重症心身障害の原因リストである。これをまとめれば，重症心身障害の原因疾患は脳性麻痺が約半数を占め，小頭症と知的障害に続いて，髄膜炎後遺症，脳炎後遺症，神経変性疾患，水頭症の順になる。

重症心身障害の原因疾患に関する結果は調査により多少異なるが，脳性麻痺が多数であることはほぼ共通している。また，知的障害の占める割合が高いことには変わりはない。それでも，1980 年代以後の小児医学などの進歩に伴って，結核性髄膜炎<sup>注2)</sup> 後遺症，発疹性感染症，予防接種後脳炎や感染後脳炎は減少した一方，ライ症候群<sup>注3)</sup> で代表される急性中毒性脳症による後遺症が増加していることが考えられる（注．理由はわからないが，現在ではライ症候群は稀な疾患になったといわれている）。なお，村地の調査時（1979 年）では知識的にも技術的にも困難であったが，ミトコンドリア脳筋症や播種性血管内凝固症候群などの難病も重症心身障害の原因不明に含まれているように思われる。

### 3.3 フロッピー・インファント症候群

フロッピー・インファント症候群は出生時から筋緊張低下が認められ，生後 10 ヶ月頃になっても身体がグニャグニャで柔らかく，抗重力姿勢をとることができない乳児を総称する。換言すれば，仰臥位の乳児が自発的に（または手掌や足底を軽くこすられたときに）重力に逆らって上下肢を動かしたり，他動的にもちあげられた上下肢を（ダラリと下垂せず）持ちあげられた状態で維持できれば，その乳児はフロッピー・インファント症候群でない（Dubowitz, 1980）。また，乳幼児の筋緊張低下は多くの疾患/症候群で見られるので，フロッピー・インファント症候群は複合症候群でもある。つまり，フロッピー・インファント症候群の診断だけでなく，原因疾患としての疾患/症候群（例．ダウン症候群，アテトーゼ型の脳性麻痺）の診断を重複してもつことが多い。

#### (1) フロッピー・インファント症候群の原因と分類

フロッピー・インファント症候群の 70 %は脳性麻痺，15 %は進行性の運動ニューロン疾患に起因する。15 %は何らかの原因疾患によるもので，正常な運動発達を緩やかに遂げることができる。なお，少数例は未だ診断できない未知の軽度な筋疾患に起因する可能性がある（Bach, 1999）。

フロッピー・インファント症候群は主症状の筋緊張低下に加えて，骨格筋の変性（病理学的変化）に由来する筋力低下を伴うもの，筋力低下を伴わないものに二分されている（埜中, 1999）。また，それぞれの病態（筋力低下の有無）ごとに，その病態をもたらす原因疾患の性状別（神経原性か筋原性，または中枢神経系の異常によるものか中枢神経系以外の異常によるもの）に類別することができる。表 1 に，これらの観点に基づいたフロッピー・インファント症候群の分類を示す。

それでも，次のことを付記しておきたい。すなわち，筋力低下を伴わない場合，この主

表1. フロッピー・インファント症候群の分類

| 病態          | 原因疾患の性状  | 例示  |
|-------------|----------|---|
| 筋力低下を伴うもの † | 神経原性     | 脊髄性筋萎縮症   |
|             | 筋原性      | 先天性筋ジストロフィ ‡, 先天性ミオパチ, 代謝性ミオパチ  |
| 筋力低下を伴わないもの | 中枢神経系の異常 | 脳性麻痺 ¶, 低文化群知的障害, 神経変性疾患  |
|             | 神経系以外の異常 | ダウン症候群 ††, プラダ・ウィリィ症候群<br>(以上, 染色体異常)<br>エーラース・ダンロス症候群 <sup>注4)</sup><br>(コラーゲン繊維の合成異常) |

注†. 筋力低下を伴えば, 神経原性でも筋原性でも, 深部腱反応<sup>注5)</sup>は低下ないし消失する。

注‡. 多様な筋ジストロフィの内, 先天性筋ジストロフィをもつ乳児だけがフロッピー・インファント症候群を示すことに留意されたい。

注¶. この表で, 筋力低下という用語は筋変性に由来するものを意味する。脳性麻痺の内, 痙性型が筋緊張の亢進による廃用性筋萎縮(骨格筋がやせ細ることによる筋緊張の低下)をひき起こすことは前述した。いいかえれば, 筋力低下を伴わずに筋緊張低下を示す脳性麻痺はアトローゼ型と失調型に限られる。

注††. ダウン症候群がフロッピー・インファント症候群を併発するメカニズムは解明されていないが, 他の多くの染色体異常症候群との対比で, ダウン症候群にみられる筋緊張低下に対する中枢神経系の関与は乏しいと考えられている。プラダ・ウィリィ症候群の場合も同様である。

症状は乳児期前期の筋緊張低下で, 運動発達の一般的な指標(例. 定頸, 坐位, 四つ這い, 立位, 歩行[独歩])に遅れがみられることである。また, 視聴覚刺激に対する反応も乏しいことが多い。このタイプのフロッピー・インファント症候群に低文化群の知的障害が含まれる。このことは, 個人差の範囲を超えて乳児期の運動発達が遅滞し, 幼児期以降に知的障害と診断される子どもが存在することを示す。なお, 筋緊張低下が唯一の症状であり, 明らかな筋力低下も認知障害もみられない稀な症例(筋緊張低下を除いて, 幼児期以降は正常な様相を呈する病態)もあると考えられている(Dubowitz, 1980)。

## (2) フロッピー・インファント症候群の症状

フロッピー・インファント症候群の三主徴は, ①通常では考えられない異常な姿勢, ②他動運動に対する関節抵抗の低下, ③関節の可動域の拡大である(Dubowitz, 1980)。これらの内, ①項はフロッピー・インファント症候群に特徴的な症状で, 次の3つの姿勢がある(Dubowitz, 1980; 水野, 1979; 大澤, 1987)。

第1の姿勢はカエル状肢位であり, カエルの脳幹を切断したときの下肢の形に似ていることから名づけられた。この肢位は, 対象児を仰臥位にさせたとき, 股関節を外転外旋して膝関節を屈曲し, 上下肢を力なくピッタリと床にくっつけ, 重力に逆らった位置を保持できないことをいう。一方, 普通の乳児は下肢を軽く曲げてもちあげることができる。

第2の姿勢は, 仰臥位の対象児の両手をもって上半身をひき起こしたとき, 受動的に体幹がひきあげられるだけで, 肩より後方に頭がとり残されるものである。すなわち, 後方に著しく頭は下垂しているが, この姿勢について名称は提唱されていない。一方, 普通の

## 脳性麻痺に係る包括概念と関連障害

乳児では、肘関節を屈曲して検査者の手をひっぱるようにして上半身を起こし、上半身の傾きとほぼ同じになるように首を前屈して頭をもちあげることができる。

第3の姿勢は、腹臥位の対象児の腹を手で支えて水平にもちあげたとき、支えられた腹部を頂点にして、頭側と上肢、腰側と下肢のそれぞれが脱力したままダラリと下垂するものである。この姿勢も名称は定められていない。一方、普通の乳児は頭をもちあげ、背中はまっすぐか軽く屈曲し、肘を曲げ、肩をやや伸展し、膝を軽く屈曲する。

これら以外にも、フロップ・インファント症候群をもつ子どもは次に述べる3つの徴候（他動運動に対する関節抵抗の低下、関節の可動域の拡大）を示す。普通の乳児では、これらの3つの徴候は観察されない。

- スカーフ徴候：対象児の手を持ち、首に巻きつけるようにすれば、スカーフのように腕が首にぴったり巻きつき、腕と首の間に隙間ができないこと
- 二つ折り徴候：対象児を座らせれば、上半身が前に倒れて二つ折りになり、胸腹部が大腿部に密着すること
- 踵-耳徴候：対象児の踵を持って耳に近づければ、踵が耳に密着すること

### 4 脳性麻痺の関連障害

#### 4.1 中枢性協調障害

Vojta（富・深瀬訳, 1987）は、高まる疑いのもとでの診断という観点から、中枢性協調障害という概念を提唱した。中枢性協調障害は生後4ヵ月までに行われる7種類の姿勢反応検査において、全ての姿勢反応で異常所見（運動発達の遅れを含む）がみられることをいう。この概念が提唱された背景を、V. Vojtaは次のように述べている。

中枢神経系が一時的に正常でない状態で、自然に全く正常になることもあるし、あるいは、微細脳損傷になることもある（富・深瀬訳, 1987）。

この見解では微細脳損傷と記されているが、微細脳損傷の関連障害として提唱された脳機能障害症候群ないし微細脳損傷症候群が相当するように思われる。たとえば、脳機能障害症候群は、因果関係のスキーマ（脳損傷と症候論の見地）から脳性麻痺という包括概念を検討して提唱されたものである（田巻ら, 2015）。

中枢性協調障害を判定するために、7種類の姿勢反応（ボイタ反応、ひき起こし反応、パイバの逆さ吊りテスト、コリスの片足吊りさげテスト、コリスの水平吊りさげテスト、ランドウ反応、腋窩逆懸垂テスト）が選定された。この事由に、ひき起こし反応を除いて、浮上肢位（空間で保持された姿勢）での特定の空間姿勢や姿勢の変化を観察することにより、脳性麻痺に特徴的な運動と姿勢の障害が明らかになる（Kalbe, 1981）といわれていることがある。そして、7種類の姿勢反応ごとに被検査児の発達段階（主に、1相～3相）と異常所見（2項目～6項目）が定められた。姿勢反応の全てに異常所見（生活年齢相当の発達段階よりも1相以上の遅れを含む）が認められ、全身の異常を伴っていれば重度の中枢性協調障害と判定される。この場合、乳児期後期に脳性麻痺と診断されることになると考えられている。また、6～7項目の異常所見が観察されれば、中等度の中枢性協調障

害である。この場合、半数近くが脳性麻痺に罹患する可能性をもつ。重要なことは、重度か中等度の中枢性協調障害をもつ乳児は検査直後から超早期機能訓練（ボイタ法：Vojta & Peters・富沢, 2002）を受ける必要があると主張されたことである。

中枢性協調障害は脳性麻痺が疑われる過渡期の病態を意味する。この概念を必要とする理由は、生後6ヵ月までに積極的な介入 *intervention* を図ることにより、新生児期までに受けた脳損傷に伴う異常な（病的な）運動パターンが消え去り、正常な運動パターンに置き換えられる可能性があるためである。稲沢（1981）が、脳性麻痺が疑われる乳児に対する超早期機能訓練の成果を報告している。しかし、厚生省脳性麻痺研究班（1968）の定めた脳性麻痺の定義に基づけば、運動発達の正常化が期待できるものは脳性麻痺の除外規定に抵触する。

また、中枢協調障害概念に次のような問題がある。すなわち、乳児期早期の異常な反射や運動は神経系の成熟の遅れによることがあり、乳児期早期に特有な一過性の症状である可能性がある（五味, 1989；高松, 1985）。たとえば、ボイタ法が適用された治療群の1/3は脳性麻痺の疑いをもつ子ども、1/3は他の脳損傷をもつ子ども、残りの1/3は正常な発達を期待できる普通の子どもであった（鈴木, 1987）。この報告は、高まる疑いのもとで超早期機能訓練を行う必要性があっても、中枢性協調障害概念は脳性麻痺以外の疾患/症候群を含むことを示す。いいかえれば、運動発達が単に遅れている普通の乳児にとって過剰治療であるという根強い批判がある。この批判に関する検討に、①運動発達の正常化が期待できれば脳性麻痺と診断されないことに加えて、②脳性麻痺による姿勢と運動の障害は質的にも量的にも増悪することがあるという視座を含めるべきであると考え。この内、①項について、超早期機能訓練によって運動発達の正常化が期待できることは、脳機能に可塑性があり、姿勢と運動を支配する脳機能の軽微な障害が代償（補償）されたことに起因する可能性がある。ともかく、超早期診断と超早期機能訓練の成果は、成人に達した脳性麻痺の患者が望み通りの自己実現と社会参加を実現できたか否かによって評価されるべきであろう（鈴木・佐藤, 1990）。

#### 4.2 筋萎縮性側索硬化症

筋萎縮性側索硬化症（別名・シャルコ病）は、上位運動ニューロン（錐体路）と下位運動ニューロン（脊髄側索）を障害する運動ニューロン疾患をいう（葛原, 2004）。アメリカ・メジャーリーグの野球選手で「鉄人」の威名をもつ H. Louis Gehrig（1903～1941）が1939年に発病して急死したので、アメリカではルー・ゲーリッグ病と呼ばれている。また、筋萎縮性側索硬化症の有病率は運動ニューロン疾患の中で最も高く、運動ニューロン疾患を代表する。有病率は4～6/100,000で、性比（男子：女子＝2～4：1）がみられる。

全年齢層で発病するが、好発年齢は40～50歳代である。この初期症状は、上肢の筋萎縮（40%強）、球麻痺（約30%）、下肢の筋萎縮（20%強）である。筋萎縮に先行して、（脊髄前角細胞の変性に由来する刺激症状としての）異常感覚や痛みを示すこともある。

前述したように、筋萎縮性側索硬化症は上位運動ニューロンと下位運動ニューロンの障害に起因する。そこで、上肢運動ニューロン障害の症状に、痙性麻痺、膝関節でみられる



## 脳性麻痺に係る包括概念と関連障害

伸張反応の亢進，深部腱反応の亢進，強制泣き笑いがある。ここでの痙性麻痺は脳性麻痺の同義語でない。その理由は，脳性麻痺の発病には年齢制限があり，この年齢制限に抵触するので筋萎縮性側索硬化症は脳性麻痺として扱われないためである。また，下肢運動ニューロン障害の症状は，繊維束攣縮，筋萎縮，深部腱反応の低下である。これらの内，深部腱反応に関して“亢進”と“低下”という矛盾した所見があるが，罹患児の下肢では深部腱反応が亢進している（青木ら，1996；葛原，2004）。

また，病態が進行するにつれて，手の筋萎縮から驚手<sup>注6</sup>）を呈して，筋萎縮が全身に及ぶ。最終的に，球麻痺症状，舌の萎縮，呼吸障害（呼吸麻痺を含む），嚥下不能，発声不能を呈する。一方，陰性症状として，①眼球運動障害，②感覚障害，③直腸膀胱障害，自律神経障害，④小脳障害（例．測定障害<sup>注7</sup>，変換運動障害<sup>注8</sup>），⑤褥瘡（<sup>ジユクソウ</sup>俗称．床ずれ）を欠くことがある（Toyokura, 1979）。これらの陰性症状は，筋萎縮性側索硬化症では障害されずに保存される神経系の機能を反映している。つまり，筋萎縮性側索硬化症の病変は選択的に生じていることを示唆している。ただし，陰性症状は長期生存者で出現する可能性がある。

生命予後は，急速に進行して主に呼吸不全で1年以内に死亡する急性型から，5年以上にわたって人工呼吸器なしに生存できる慢性型まで分布する。現在では，人工呼吸装置の改善と普及により，急性型であっても長期生存者が増加している。

好んで話題提供を複雑にする意図はないが，上記した筋萎縮性側索硬化症は孤立性であり，全ての筋萎縮性側索硬化症の90～95%を占める。このことは，家族性筋萎縮性側索硬化症（5～10%：葛原，2004）が報告されていることを意味する。家族性の遺伝様式として常染色体優性遺伝が考えられている。また，西太平洋の東経135度線上で南北に並ぶ紀伊半島，グアム島，ミクロネシア諸島，西ニューギニアにおいて，筋萎縮性側索硬化症の多発地区（有病率は他地域の50～100倍：葛原，2004）のあることが報告された。これは，グアム島・紀伊半島の筋萎縮性側索硬化症と命名された。多発地区がみられることから，遺伝，感染，環境因子（例．飲用水，カルシウムとマグネシウムの土壌含有量が低いこと）などについて詳細に調べられているが，結論は出ていない。

なお，筋萎縮性側索硬化症を発病し，重力に抗して生き続けた母親の12年間を看病した娘の記録（川口，2009）を紹介したい。この記録は，母親を看病していることで，教育現場で参考になることは乏しいと思わないでほしい。筋萎縮性側索硬化症とはどのような病気か，第二人称の障害を家族（娘）はどのように受けとめて対応し，立ち向かったかを理解してほしい。

### 4.3 脊髄性筋萎縮症

脊髄性筋萎縮症は，下位運動ニューロンの脱神経による骨格筋の変性・脱落が起こり，全身の運動機能を障害する運動ニューロン疾患をいう（葛原，2004）。この疾患で侵される下位運動ニューロンは脊髄前角に位置する $\alpha$ 運動ニューロン（骨格筋の収縮を司る神経細胞）である。つまり， $\alpha$ 運動ニューロンの変性・脱落，脱随現象が報告されている。

表2に示すように，発病年齢，生命予後を含む転帰の観点に基づいて，脊髄性筋萎縮症

表2. 脊髄性筋萎縮症の分類 [Swash & Schwartz (1988); 出典 葛原 (2004), 一部省略]

| 病型 | 疾患名            | 遺伝様式 | 遺伝子座   | 発病年齢                     | 到達運動機能 | 生命予後       |
|----|----------------|------|--------|--------------------------|--------|------------|
| 1型 | ウェルドニッヒ・ホフマン病  | AR † | 5q13.1 | 6ヵ月以内                    | 坐位不能   | 1~2歳で死亡    |
| 2型 | 小児脊髄性筋萎縮症      |      |        | 18ヵ月以内                   | 坐位     | 10歳代で死亡    |
| 3型 | クーグルベルグ・ヴェランダ病 |      |        | 18ヵ月以内                   | 立位, 歩行 | 40~50歳まで生存 |
| 4型 | 成人発病型脊髄性筋萎縮症   | AR   |        | [障害] 筋力低下, 発病から20年後に歩行不能 |        |            |
| 5型 | 成人発病型脊髄性筋萎縮症   | AD   |        | [障害] 近位筋の筋力低下, 中等度の障害    |        |            |
| 6型 | 成人発病型脊髄性筋萎縮症   | XR   | 不明     | [障害] 球脊髄型筋力低下, 晩期に歩行障害   |        |            |

注†. AR: 常染色体劣性遺伝, AD: 常染色体優性遺伝, XR: X連鎖劣性遺伝

は1型~6型に分類されている。しかし、成人期に発病する4型~6型脊髄性筋萎縮症は疾患単位として確立していない。また、6型に関して、遺伝様式(X連鎖劣性遺伝で、トリプレット・リピート病であること)と発病メカニズム(アンドロゲン受容体遺伝子の異常)、障害内容から、葛原(2004)は球脊髄性筋萎縮症であると結論づけている。

次に、1型~3型脊髄性筋萎縮症の概要を述べる(埜中, 1999; 葛原, 2004; 他)。1型も2型も、欧米諸国の有病率は約1/20,000と高い。我が国の有病率は不明である。

#### (1) ウェルドニッヒ・ホフマン病

ウェルドニッヒ・ホフマン病(別名. 乳児脊髄性筋萎縮症)は脊髄性筋萎縮症の重症乳児型であり、患者群の2/3は2歳までに死亡する。主な死亡原因は呼吸不全や呼吸器系の感染である。一方、適切な人工呼吸療法により、成人に達する例も報告されている。

発病時期は生後6ヵ月以内である。通常、3ヵ月以内に、フロップ・インファント症候群、吸啜や泣き声が弱いことで気づかれる。また30%の症例で、母は胎動微弱(胎動が急に弱くなること)を訴えている。これは、胎生期の発病を示唆する所見である。

主症状は、筋力低下と筋萎縮、深部腱反応の消失、舌の繊維束攣縮、舌の萎縮である。これらの内、筋力低下と筋萎縮は重度であり、左右対称性に侵される。また、近位筋優位で、上肢よりも下肢の方で目立つ。この疾患でみられる繊維束攣縮は悪性であり、筋力低下や筋萎縮は(前述した)脱神経に特異的な症状である。悪性の繊維束攣縮は、筋層と上皮の間に介在する結合組織をほぼ欠いている舌において最もよく観察できる。しかし、泣いたときや舌を出したときなどで舌筋が収縮していれば(舌をリラックスさせたときに比して)繊維束攣縮の観察はむずかしくなる。

また、ウェルドニッヒ・ホフマン病をもつ新生児の約10%は、嚥下障害、呼吸障害、内反足から始まって全身性の関節拘縮を示す。乳児期に至っても、抗重力運動は困難で、定頸や坐位を獲得できない。つまり、罹患児は力なく横たわり、ほとんど動かない。ときに、顔面筋の筋力低下を示し、核麻痺を生じて吸啜不良や嚥下障害を示し、呼吸筋(特に肋間筋)が侵されることによる呼吸障害も早期から出現する。

一方、陰性症状に、外眼筋や外眼括約筋が障害されないことがある。そこで、眼球運動の制限や眼瞼下垂がみられれば、ウェルドニッヒ・ホフマン病でない可能性がある。

## 脳性麻痺に係る包括概念と関連障害

### (2) 小児脊髄性筋萎縮症

小児脊髄性筋萎縮症は脊髄性筋萎縮症の中間型である。通常、幼児期か、それ以降まで生存できることが多い。発病年齢は生後数ヵ月～18ヵ月といわれている。このため、新生児は吸啜や嚥下が可能であり、呼吸の異常はみられない。

幼児期早期以降に筋力低下（下肢優位）が進行する。定頸や坐位は獲得するが、立位や歩行ができずに車椅子の生活を余儀なくされる。また、関節拘縮、深部腱反応の消失、舌の繊維束攣縮を呈する。重度例では、鼻声、嚥下障害、呼吸障害もみられる。さらに、長期生存例では（関節拘縮の増強による）脊椎側彎を併発する。

### (3) クーグルベルグ・ヴェランダ病

クーグルベルグ・ヴェランダ病（別名、若年型脊髄性筋萎縮症）は脊髄性筋萎縮症の軽症型である。軽症型である事由は20～30歳頃まで生存可能と推定されていることにある。

通常、18ヵ月以降に発病する。このため、坐位、立位、歩行はほぼ可能である。幼児期早期以降に、筋力低下と筋萎縮（仮性筋肥大<sup>9)</sup>）の緩やかな進行、深部腱反応の消失がみられる。顔面麻痺は4～5歳頃までに気づかれることが多い。繊維束攣縮は、小児の細い（筋肉の乏しい）大腿四頭筋、三角筋、上腕二頭筋などに出現する。また、ガワーズ徴候<sup>10)</sup>、動揺歩行<sup>11)</sup>を呈する。より早期に発病すれば、歩行不能となる。

## 注

注1 狭頭症：頭蓋縫合早期癒合症の一型である。出生後における頭蓋縫合の早期癒合により、舟状頭、短頭、尖頭などを示す。出生時の頭囲は正常である点で、小頭症や巨頭症と異なる。また、頭蓋骨の早期癒合による頭蓋内圧亢進症状（例、朝方の頭痛、嘔吐・吐気、視神経乳頭浮腫）を呈するが、精神運動発達には正常であることが多い。頭蓋の奇形が重度であれば、精神運動発達は遅滞する。

舟状頭（症）は、矢状縫合（前頭骨と頭頂骨の縫合）の早期癒合により、長く細い頭蓋を呈するものをいう。

尖頭（症）は、矢状縫合、冠状縫合（左右の頭頂骨の縫合）、ラムダ縫合冠（頭頂骨と後頭骨の縫合）の早期癒合により、高い塔状の（短く細い）頭蓋を呈するものをいう。

短頭（症）は、冠状縫合の早期癒合により、短く広い頭蓋を呈する。

注2 結核性髄膜炎：肺外結核の1つで、血行性（二次感染）によって主に脳底部が結核菌に侵されることに由来する。この症状に発熱や頭痛があり、進行すれば吐き気、嘔吐、意識混濁を示す。肉芽腫性病変が脳底部に発生するため、顔面神経麻痺を合併しやすい。

肉芽腫は、慢性的な炎症性反応により、新生物（組織成分の一部が異常に増殖した〔良性の〕隆起物）や肉芽組織（赤色調の柔らかな顆粒）が産出されることをいう。

注3 ライ症候群 Reye syndrome：ライ症候群は、ウイルス関連脳症を伴う急性脳症あるいはミトコンドリア性肝機能障害と考えられている。好発年齢は1～2歳である。一般にインフルエンザなどの感染が契機となって、上気道感染（約90%）や水痘（4～7%）、発熱、嘔吐、倦怠感や疲労感などを呈したあと、5～7日以内の小康状態を経て、突発的に激しく嘔吐し、嘔吐と同時に数時間以内に、せん妄、反抗的行動、深い嗜眠か昏睡、深部腱反応の亢進などが出現する。また、肝脂肪変性を示す。

せん妄（譫妄）は、軽度か中等度の意識混濁があり、幻覚や錯覚が活発にみられ、不安を伴って精神運動性の興奮が著しい状態をいう。

ライ症候群の転帰/予後は、精神神経活動の鈍化などをきたしても、速やかに回復することが多い。それでも、けいれん、除脳硬直、昏睡などから死亡へと急速に進行することがある。生存例では、神経学的後遺症（例．学業成績の低下、視覚運動統合や概念形成の異常）がしばしばみられる。しかし、理由は不明であるが、アメリカでは発病率も死亡率（過去 40 % → 現在 10 % : Behrman et al., Eds.・衛藤監, 2005, pp.1367-1369）も劇的に低下している。

注4 エーラース・ダンロス症候群：コラーゲン繊維の合成異常に起因する。この三主徴は、①関節の過伸展、②皮膚の過弾力と脆弱性、③血管の脆弱性である。①項は可動域以上に関節が動き、習慣性の脱臼などを起こすこと、②項の皮膚の過弾力は痛みなしに皮膚をつまみあげることができ、離せば皺を作らずに元に戻ることに、皮膚の脆弱性は裂けやすく、傷の治療に時間がかかって癒痕を残しやすいこと、③項は皮下出血を起こしやすいことを意味する。また、低身長、知的障害、フロップ・インファント症候群、内反尖足、股関節脱臼、脊椎側弯や脊椎後弯などを伴う。一般に、生命予後は良好である。

注5 深部腱反応：骨格筋に連なる腱も張力を感知できることから、張力の変化によって感知された伸張反応をいう。この例に、アキレス腱反応がある。

注6 驚手<sup>わし</sup>：中手筋（手指の屈筋群）などは萎縮するが、長指屈筋などが萎縮しないことにより、手が驚の足のように変形した状態を示すこと

注7 測定障害（別名．測定過大）：指鼻試験（踵膝試験）において、被検査者の指が鼻（膝）に近づくとつれて指（踵）の進行方向に対する垂直の揺れが大きくなり、鼻（膝）に正確につけることができないことをいう。日常的には、小脳性運動失調の患者が針の穴に糸を通しにくいと訴えることが該当する。

注8 変換運動障害（別称．拮抗反応反復不全症）：共同運動障害の1つで、身体の一部のすばやい交代運動（例．回内運動、回外運動）が円滑にできないことをいう。たとえば、検査者が被検査者の腕をつかんだ状態で被検査者に彼自身の腕を思いきりひっぱらせたあと、その腕を突然放す。そうすれば、屈筋を弛緩し伸筋を収縮させなければならないが、筋収縮の切り替えができずに被検査者の胸に彼自身の腕がぶつかることがある。

なお、共同運動障害（別名．協調運動障害）は、正常な共同運動（または協調運動）が障害されていることをいう。この例に、たとえば痙性型をもつ乳児が、麻痺側から寝返り動作を始めることは困難であるといわれていることがある。

注9 仮性筋肥大：下肢帯筋（臀筋群や腸腰筋などの骨盤と大腿骨を結ぶ筋肉）は萎縮する一方、腓腹筋は太くなって触るとゴムのような感触を受けることをいう。このことは、腓腹筋の筋細胞（正確に言えば、筋繊維）が増殖したためではなく、筋繊維は壊死したが再生されずに（筋繊維の脱落によって生じた隙間に）結合組織が増殖して脂肪に置換されたためである。

注10 ガワーズ徴候（別名．登坂性起立）：立ちあがるときに、手を膝の上部にあてるか床について、上半身を徐々に押しあげるようにして立ちあがること

注11 動揺歩行：主に中殿筋の筋力低下により、体幹を左右に揺すりながら、よちよち歩くことをいう。

## 脳性麻痺に係る包括概念と関連障害

すなわち、片足を踏みだせば、骨盤を介して体重は反対側の下肢にかかる。このとき、中殿筋の筋緊張低下によって片足立ちができないし、骨盤を水平に保つこともできない。これらのことを代償するために、挙げた足の反対側に骨盤を傾けて体重を支え、挙げた足が地面をひきずる。つまり、体幹を左右に揺すって歩く。また、前方に腰を突き出すような姿勢をとることが多い。なお、動揺歩行は普通の人が両手に重い物をもって歩くときに観察することができる。

### 文 献

- 青木正志, 阿部康二, 糸山泰人 1996 筋萎縮性側索硬化症. 高倉公明, 宮本忠雄監「最新脳と神経科学シリーズ, 第1巻: 遺伝子異常からみた神経疾患」. メディカルビュー社, 88-98.
- Bach, J.R. 1999 *Guide to the evaluation and management of neuromuscular disease*. Hanley & Belfus. (大澤真木子監訳 1999 「神経筋疾患の評価とマネジメントガイド」. 診断と治療社.)
- Behrman, R.E., Kleigman, R.M., Jenson, H.B. Eds., 衛藤義勝監 2005 「ネルソン小児科学, 原著第17版」. エルゼビア・ジャパン.
- Dubowitz, V. 1980 *The floppy infant*, 2nd ed. Heinemann. (福山幸夫監訳 1983 「フロッピーインファント」. 中央洋書.)
- 五味重春 1989 脳性麻痺 (Cerebral Palsy: CP). 五味重春編「脳性麻痺, 第2版」. 医歯薬出版. 1-23.
- 稲沢潤子 1981 「涙より美しいもの: 大津方式にみる障害児の発達」. 大月書店.
- 石部元雄, 高山佳子 1979 脳性麻痺の教育上の問題点. 鈴木昌樹, 小林登編集企画「小児科 MOOK, 7巻: 脳性麻痺」. 金原出版, 230-238.
- Kalbe, U. 1981 *Die Cerebral-Parese im Kindesalter: ein Leitfaden für Ärzte, Studenten, Therapeuten, Pädagogen und Pflegeberufe*. Fischer. (福嶋正和訳 1987 「脳性まひ児の診断と訓練」. 同朋舎.)
- 葛原茂樹 2004 脊髄疾患, 変性疾患. 萬年徹, 金澤一郎編「神経内科学書, 第2版」. 朝倉書店, 724-736.
- 川口有美子 2009 逝かない身体—ALS 的日常を生きる. 医学書院.
- 北浦雅子 1966 「悲しみと愛と救いと—重症心身障害児を持つ母の記録」. 校正出版社.
- 厚生省特別研究 (厚生省脳性麻痺研究班) 1968 「脳性小児麻痺の成因と治療に関する研究」. 政府刊行物.
- 水上勉 1963 拝啓 池田総理大臣殿. 中央公論, 昭和38年6月号 (通巻 908号). 124-134.  
《再掲》 水上勉 1980 「生きる日々—障害児の子と父の断章」. ぶどう社.
- 水野美彦 1979 脳性麻痺の鑑別診断—Floppy infant 症候群を中心として—. 鈴木昌樹, 小林登編集企画「小児科 MOOK, 7巻: 脳性麻痺」. 金原出版, 94-104.
- 村地俊二 1989 重症心身障害児(者). 五味重春編「脳性麻痺, 第2版」. 医歯薬出版, 1-23.
- 日本精神薄弱福祉連盟編 1997 発達障害戦後 50 年史. 日本文化科学社.

- 埜中征哉 1999 「臨床のための筋病理, 第3版増補」. 日本医事新報社.
- 大澤真木子 1987 Floppy Infant. 日本小児神経学会卒後研究会編「小児神経学の進歩, 第16集」. 診断と治療社, 59-76.
- 杉江秀夫 2004 筋疾患: 概念と分類. 萬年徹, 金澤一郎編「神経内科学書, 第2版」. 朝倉書店, 818-830.
- 鈴木恒彦 1987 脳性麻痺の早期発見—方法とその根拠. 総合リハビリテーション, **15**, 719-727.
- 鈴木恒彦, 佐藤一望 1990 脳性麻痺の早期診断, 早期治療上の問題点. 岩倉博光, 岩谷力, 土肥信之編「小児リハビリテーション I—脳性麻痺」. 医歯薬出版, 19-46.
- 高松鶴吉 1985 脳性麻痺の概念と歴史. 津山直一編「脳性麻痺の研究」. 同文書院, 11-19.
- 田巻義孝, 加藤美朗, 宮地弘一郎 2015 学習障害概念の変遷について. 人間学研究, **13**, 1-19.
- 田巻義孝, 加藤美朗, 堀田千絵, 宮地弘一郎 2016 脳性麻痺(1): 肢体不自由, 脳性麻痺と関連事項. 信州大学教育学部研究論集, **9**, 227-248.
- 田巻義孝, 堀田千絵, 宮地弘一郎, 加藤美朗 2017 脳性麻痺(4): 筋ジストロフィ, 先天性ミオパチ, 代謝性ミオパチ. 信州大学教育学部研究論集, **10**, 171-194.
- Toyokura, Y. 1979 Negative features in ALS. Japan Medical Research Foundation Ed. *Amyotrophic lateral sclerosis*. University of Tokyo Press, 53-58.
- Vojta, V., 富雅男, 深瀬宏訳 1987 「乳児の脳性運動障害, 原著第4版」. 医歯薬出版.
- Vojta, V., Peters, A., 富雅男訳 2002 「ボイタ法の治療原理—反射性移動運動と運動発達における筋活動」. 医歯薬出版.
- 全国特別支援学校肢体不自由教育校長会 2015 「全国特別支援学校(肢体不自由)児童生徒病因別調査(平成27年5月1日現在)」. 全国特別支援学校肢体不自由教育校長会発行.

(2016年11月 2日 受付)  
(2017年 1月17日 受理)