Leigh脳症乳幼児の運動経過と理学療法

小林万里子[1)]　堀内絢子[1)]　神保真人[1)]　木ノ下哲嗣[1)]　横井裕一郎[2)]
1）医療法人渓仁会　手稲渓仁会病院　リハビリテーション部
2）北海道文教大学　人間科学部理学療法学科

【はじめに】

■Leigh脳症とはミトコンドリア病の一つの病型であり、40,000人に1人の割合で発症、75以上の原因遺伝子が見つかっており、ミトコンドリア遺伝子および核遺伝子のいずれかによって発症することが明らかになっている．全容および病態発症機構は十分に分かっていない．

■進行性の神経変性疾患であり、画像所見で脳幹や大脳基底核に両側対称性病変を認めることを特徴とし、乳幼児期に発症、知的退行、筋力低下、筋緊張低下、けいれん発作、呼吸不全をきたす．

■数年の経過で寝たきりや死亡に至る.発症年齢は2歳未満が多く、発症から気管切開までの平均期間は5.4年との報告がある．
詳細な自然経過は明らかではなく運動経過についての報告は少ない．

【目的】

現在担当している6歳3か月女児の発症から気管切開までの運動レベルと呼吸状態の変化、PT経過介入をまとめること．

【症例紹介】

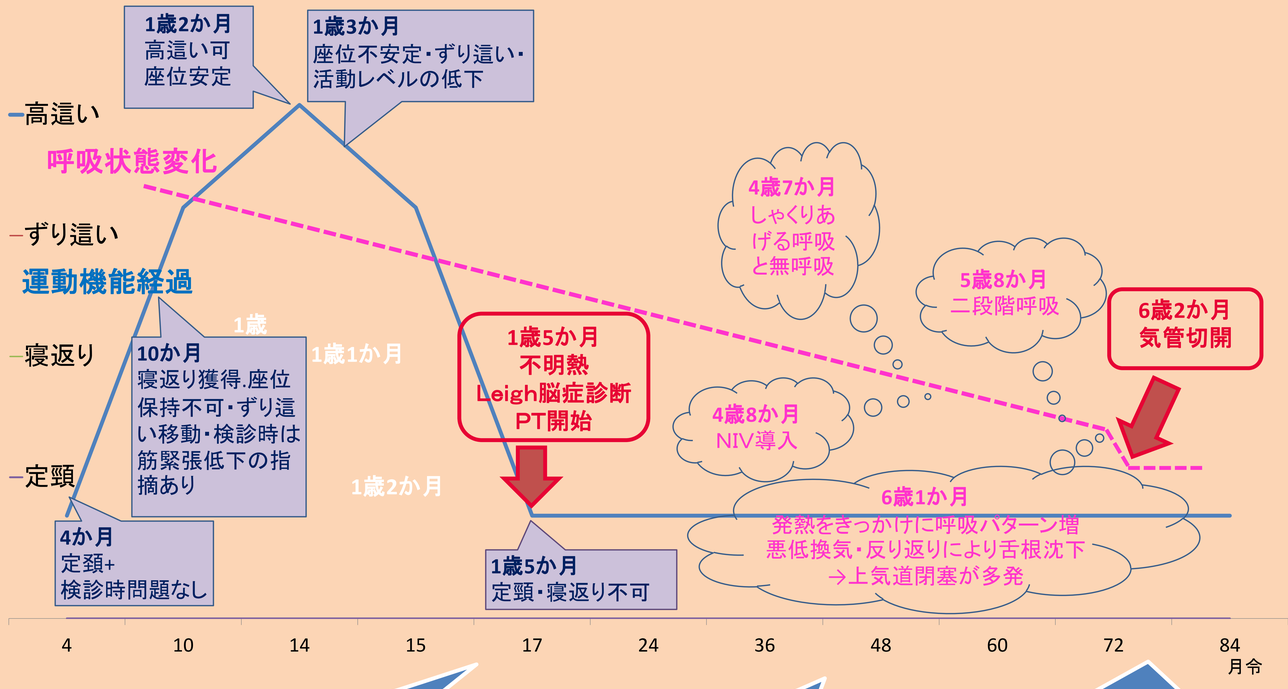
6歳3か月のLeigh脳症女児．37週1日2478ｇ、帝王切開にて出生．
1か月・4か月・10か月・12か月検診時母子手帳上は異常指摘はなし．
両親・姉の4人家族．近くに母方祖父母が居住しており協力的．
当院外来リハビリ（PT・ST）以外にデイサービス、訪問看護、訪問診療を利用．
気管切開後には市内の養護学校に2回/週で通い始めている．

【経過および理学療法内容】

PT内容は機能維持目的として呼吸リハビリテーション、筋緊張コントロール、寝返り練習、座位保持練習、長下肢装具使用での介助立位練習・介助歩行練習．

視覚、聴覚などの感覚系は概ね正常．好きなものに笑顔・嫌いなものには表情で嫌悪感を表す．

筋緊張の特徴としては通常は低緊張、精神的に興奮したり何かを訴えたりすると筋緊張が亢進し体幹は伸展優位、頸部は伸展・左回旋、四肢も伸展優位となることが多い。
上肢はアテトーゼ様の動きが見られ合目的な運動がある一方で、不随意運動も見られる．欲しい物に手を伸ばしたり、紐をつかんで振り回したりすることも可能．
両股関節は亜脱臼があり外転装具を使用している．
現在はＴ１０～Ｌ３右凸が７°程度の側弯あるが、ここ数年の悪化は見られていない．



1歳5か月の発症後より原疾患の悪化、けいれん発作、肺炎等（計34回、初回入院～気管切開まで）入退院を繰り返す．

6歳2か月で気管切開術施行されている．

気管切開前の呼吸状態は$SpO_2$90～95%・呼吸数25回・筋緊張亢進による体幹・頸部の伸展により舌根沈下・気道狭窄あり
元々の呼吸パターンに加え発熱などをきっかけにさらに増悪．呼吸パターンが浅くなり低換気や筋緊張亢進により$SpO_2$70%台まで低下することを繰り返し気管切開に至った．

【考察】

Leigh脳症の発達経過はあまり報告されていない．本児は1歳5か月の不明熱を機に大幅に機能が低下した．発達歴によると、Leigh脳症と診断される1歳5か月までの間に、既に運動発達の遅れや退行が見られた．本児の身体変化には健康状態が大きく影響し1歳5か月の発症後より、身体機能・呼吸機能が徐々に低下し、6歳2か月で気管切開となった．

現在は気管切開後に市内養護学校に入学し週2回通学している．ご家族や周りのサポートにより様々なイベントに参加し家族旅行も積極的に実施している．誤抜去のリスクや動作時の特徴等をご家族や学校、関係各所と情報共有しながら安全な生活を送れるように今後もサポートし関わっていきたい．