

療育研修会

静岡 支部

◆テーマ 進行性筋ジストロフィーを知る

講師 座長 今井裕院長先生

① 筋ジストロフィー症の最新治療法について

講師 国立病院機構箱根病院 研究検査科長 北尾るり子先生

DNAの異常により、正常な(筋肉)のタンパク質が作られないのが原因

デュシャヌ型筋強直性、顔面肩上腕型、それ以外の治療薬

の研究が進んでいる。しかし多くの制約的学件があり今後に期待する

② 福祉サービスについて

講師 国立病院機構箱根病院 療育指導室長 山田宗伸先生

短期入所と療養介護についてR3年度改正あり。またR5年度

10月1日から助成開始時期の前倒し可能。R6年度相摩害福祉

計画の変更がありよく調べる必要がある。患者個人の人生の

希望を最大限くみ取り、楽しい日々を送れることが目標。

③ 筋ジストロフィーのリハビリテーション

講師 国立病院機構箱根病院 理学療法士長 草場徹先生

進行する病であり無理に強化するものではないと逆効果

療養所に入る前に在宅で少しでも長く居られること。呼吸器のケア

可動式の確保などを目的とした様々なリハビリの例示。

療育研修会実施状況

静岡

支部

参加数

29

名

+ドクター先生5名

担当者 1名

実施場所

静岡市番町市民活動センター-2F



実施を終えて (感想等)

参加者の感想等、必ず記入して下さい。

コロナ禍で中断していたため参加者も多く皆さん、
待ちわびていたという印象で、質疑応答も活発に
行われた。

新しい治療法についての解説は内容が専門
的であり、講演時間が短すぎたという印象である。
本講だけで、1~2時間は必要と考える。

また、対象症例の範囲が、きわめて限定され、
また、また、長い研究期間が必要である
事を痛感した。

療育研修会実施状況

静岡

支部

参加数

29

名+

ドクター先生 5名

担当者 1名

実施場所

静岡県幡豆町市民活動センター2F



実施を終えて (感想等)

参加者の感想等、必ず記入して下さい。

RS 10/29

全体が、おさまらず、2枚にしました。

相談会 実施状況

静岡

支部

参加数

22名

患者、家族のみ



実施を終えて (相談内容、相談者の感想等)

相談内容

- ① 医療的ケアについて、正しい診断について
- ② 治療法の具体的適用について
- ③ 福祉サービス窓口の相談について、そのアドバイス
箱根病院 医療社会事業専門職 鳥居千裕先生
- ④ リハビリ関連、進行にあわせて補装具等について

感想等

それぞれ、順番待で、熱心に、相談し、良いアドバイスをもらい
よかったです。(本当に役に立ちました) との意見や今後も
よろしく、お願いしたいとの事であった。
熱心な院長先生のおかげで、充実した、
相談会となった。

相談会 実施状況

静岡

支部

参加数

名



実施を終えて（相談内容、相談者の感想等）

相談内容

右から、鳥居先生となり草場先生。

前の女性、北尾り子ドクターの右は、山田先生

そして左、今井院長ドクター

車椅子D型20才先生に、かこまれて、とても、
うれしい、よかったです。

感想等

今回は、箱根病院とくに、事務局の方々に、とても、早く、ようぼうが、とおり、そして5名の先生方が、動いてくれました。

静岡県内のドクターでは、ここまでの患者様は、きまてでした。ありがとうございます。支部長 田中勝俊

筋ジストロフィーの最新治療法 について

一時代は遺伝子治療へー

本日の内容

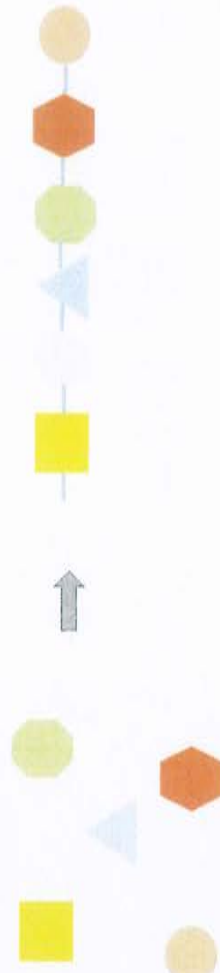
1. 遺伝子について
2. デュシェンヌ型筋ジストロフィーの遺伝子変異と治療薬
3. 筋強直性ジストロフィーの遺伝子変異と治療薬
4. 顔面肩甲上腕型筋ジストロフィーの遺伝子変異と治療薬

遺伝子とは？

たんぱく質の設計図です



たんぱく質は20種類のアミノ酸がつながってできています



アミノ酸の配列を決めるのが遺伝子です

私たちの身体は細胞と細胞が作るたんぱく質でできています。



=

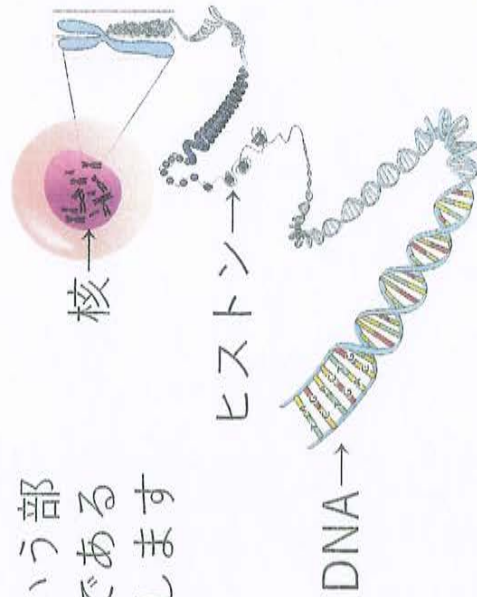


× 37兆

細胞はどのようなしてたんぱく質をつくるのでしょうか？



細胞の核という部分に設計図であるDNAが存在します



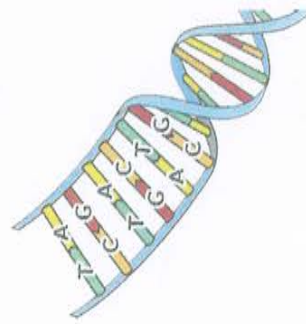
DNAは4種類の塩基でできています

A:アデニン G:グアニン



T:チミン

C:シトシン

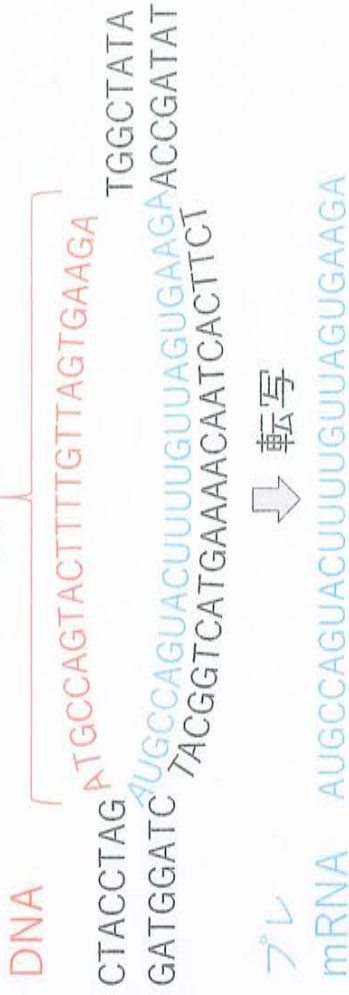


AとT, GとCの組み合わせが向かい合って並んでいます。これを2重らせん構造と言います。

たんぱく質Aを作る遺伝子Aがあります



① DNAをRNAに移し替えます (転写)
 遺伝子A



注: RNAはT(チミン)ではなくU (ウラシル) を使います

② プレmRNAの不必要な部分を切り取ります



③ RNAの信号の通りにアミノ酸をつなげます

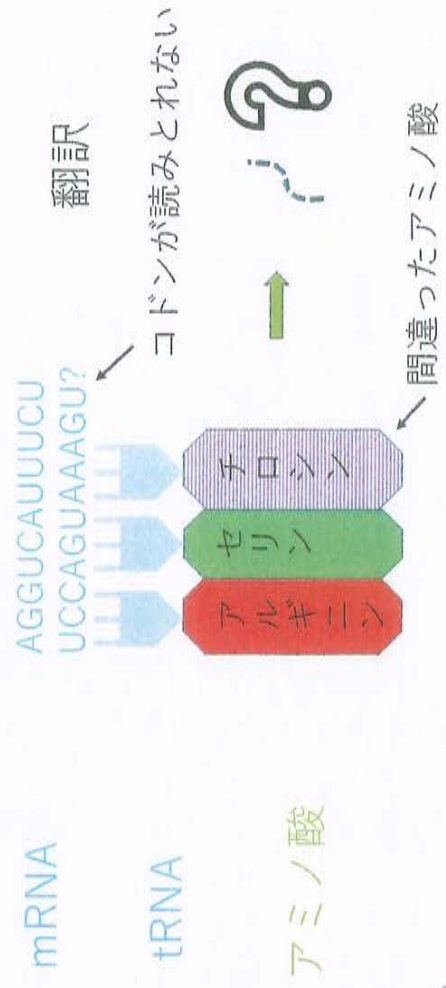


1次手目	2次手目	3次手目	アミノ酸
UUU	フェニルアラニン	UUU	フェニルアラニン
UUC	Phe/F	UUC	Phe/F
UUA	ロイシン	UUA	ロイシン
UUG	Leu/L	UUG	Leu/L
CUU	ロイシン	CUU	ロイシン
CUC	Leu/L	CUC	Leu/L
CUA	ロイシン	CUA	ロイシン
CUG	Leu/L	CUG	Leu/L
AUU	イソロイシン	AUU	イソロイシン
AUC	Ile/I	AUC	Ile/I
AUA	メチオニン(開始)	AUA	メチオニン(開始)
AUG	Met/M	AUG	Met/M
GUU	バリン	GUU	バリン
GUC	Val/V	GUC	Val/V
GUA	バリン	GUA	バリン
GUG	Val/V	GUG	Val/V
UCU	セリン	UCU	セリン
UCC	Ser/S	UCC	Ser/S
UCA	セリン	UCA	セリン
UCG	Ser/S	UCG	Ser/S
CCU	プロリン	CCU	プロリン
CCC	Pro/P	CCC	Pro/P
CCA	プロリン	CCA	プロリン
CCG	Pro/P	CCG	Pro/P
ACU	アスパラギン	ACU	アスパラギン
ACC	Asn/N	ACC	Asn/N
ACA	アスパラギン	ACA	アスパラギン
ACG	Asn/N	ACG	Asn/N
AAU	リジン	AAU	リジン
AUA	Lys/K	AUA	リジン
AAG	リジン	AAG	リジン
AAC	Lys/K	AAC	リジン
AAU	アスパラギン	AAU	アスパラギン
AAA	Asn/N	AAA	アスパラギン
AAU	アスパラギン	AAU	アスパラギン
AAA	Asn/N	AAA	アスパラギン
AGU	アルギニン	AGU	アルギニン
AGC	Arg/R	AGC	アルギニン
AGA	アルギニン	AGA	アルギニン
AGG	Arg/R	AGG	アルギニン
GGU	グリシン	GGU	グリシン
GGC	Gly/G	GGC	グリシン
GGA	グリシン	GGA	グリシン
GGG	Gly/G	GGG	グリシン

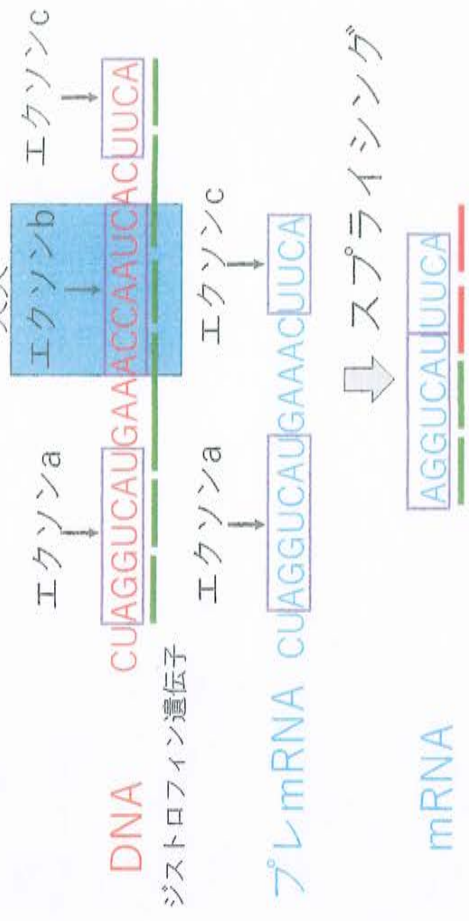
出：安部ニナリ

コドン表

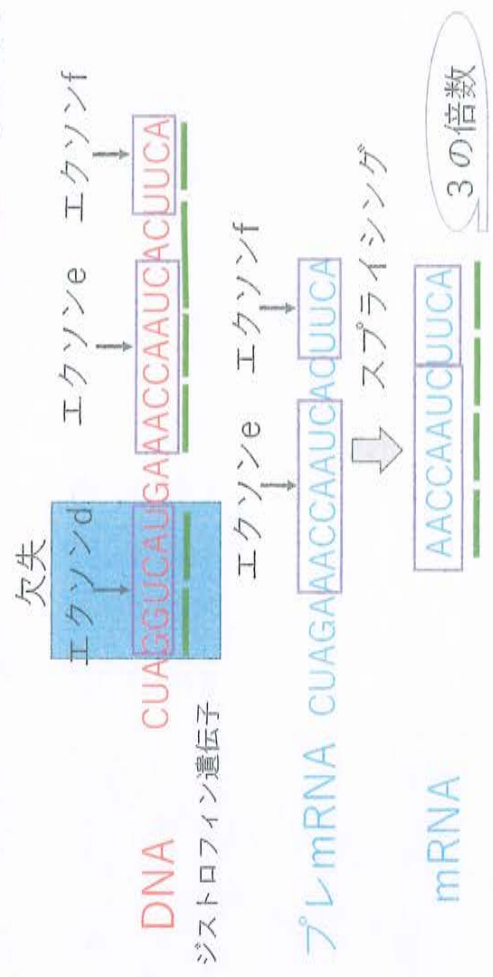
コドンがずれて間違ったアミノ酸が繋がったり、途中で途切れてしまいましたんぱく質ができません



デュシェンヌ型筋ジストロフィーの遺伝子変異例



ベッカー型筋ジストロフィーの遺伝子変異例

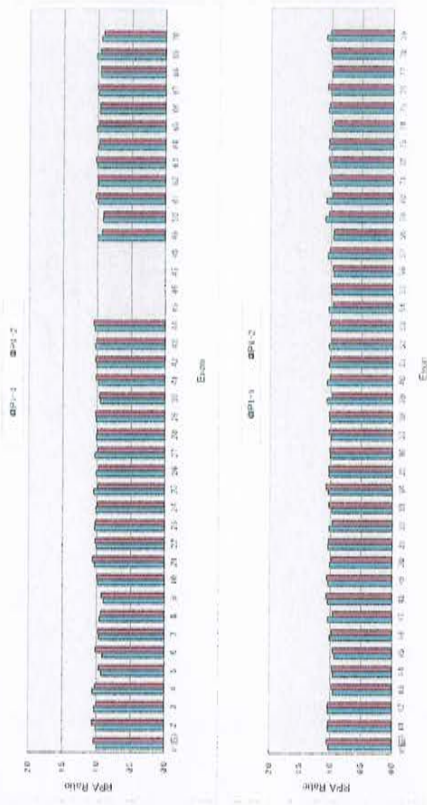


コドンはずれず、短いたんぱく質ができる



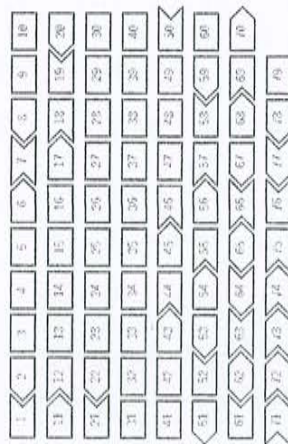
ジストロフィン遺伝子検査 (MLPA法)

ジストロフィン遺伝子は79個のエクソンでできています



Exons 45-48 欠失が一見してわかる

スライド作成：塾中征哉先生 (一部改変)



Dystrophin 遺伝子

|| コドンの3番位置と1番位置の間に筋断
 << コドンの1番位置と2番位置の間に筋断
 >> コドンの2番位置と3番位置の間に筋断

スライド作成：塾中征哉先生 (一部改変)

UIMD-ONDが作成



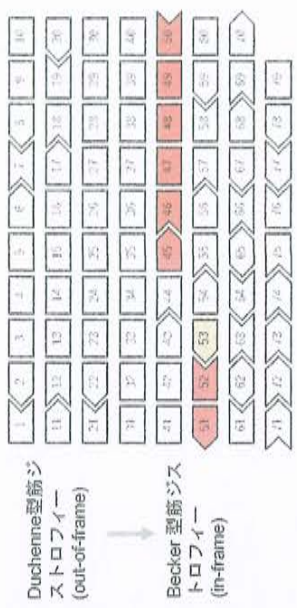
Duchenne型筋ジストロフィー (out-of-frame)

|| コドンの3番位置と1番位置の間に筋断
 << コドンの1番位置と2番位置の間に筋断
 >> コドンの2番位置と3番位置の間に筋断

スライド作成：塾中征哉先生 (一部改変)

UIMD-ONDが作成

エクソンスキッピング療法

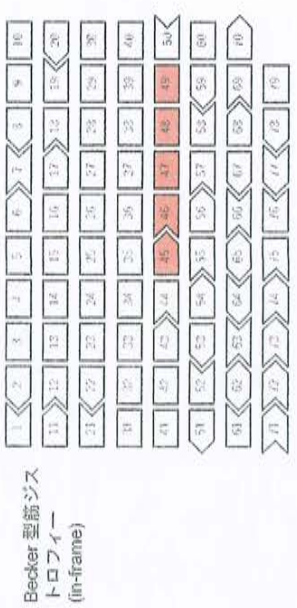


|| コソンの3番塩基と1番塩基の間に脱挿
 << コソンの1番塩基と2番塩基の間に脱挿
 >> コソンの2番塩基と3番塩基の間に脱挿

UMD-CMDの区別

スライド作成：荻中征哉先生（一部改変）

エプソンの脱挿はコソンの塩基の5'側にあるが、本薬はアランが脱挿している。脱挿は5'側から3'側へ進むため、脱挿した塩基の位置が異なる。このため、本薬は脱挿した塩基の位置を正確に認識する必要がある。



|| コソンの3番塩基と1番塩基の間に脱挿
 << コソンの1番塩基と2番塩基の間に脱挿
 >> コソンの2番塩基と3番塩基の間に脱挿

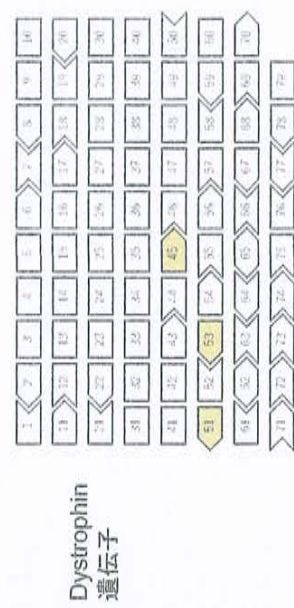
UMD-CMDの区別

スライド作成：荻中征哉先生（一部改変）

エプソンの脱挿はコソンの塩基の5'側にあるが、本薬はアランが脱挿している。脱挿は5'側から3'側へ進むため、脱挿した塩基の位置が異なる。このため、本薬は脱挿した塩基の位置を正確に認識する必要がある。

海外で認可されているエクソンスキッピング薬

- 2020年3月発売
- エクソン53をスキッピングするアンチセンス核酸医薬品
- エクソン43-52, 45-52, 47-52, 48-52, 49-52, 50-52, 52欠失のみ使用可能。
- 週1回1時間の静脈点滴



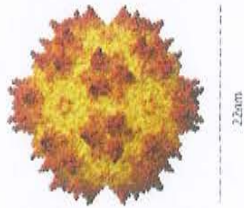
|| コソンの3番塩基と1番塩基の間に脱挿
 << コソンの1番塩基と2番塩基の間に脱挿
 >> コソンの2番塩基と3番塩基の間に脱挿

UMD-CMDの区別

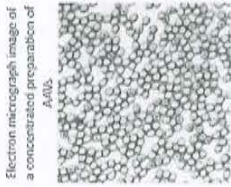
エプソンの脱挿はコソンの塩基の5'側にあるが、本薬はアランが脱挿している。脱挿は5'側から3'側へ進むため、脱挿した塩基の位置が異なる。このため、本薬は脱挿した塩基の位置を正確に認識する必要がある。

ビルトラルセン

新しい遺伝子治療 ーウイルスにDNAを運んでもらおうー



アデノ随伴ウイルス
(AAV)

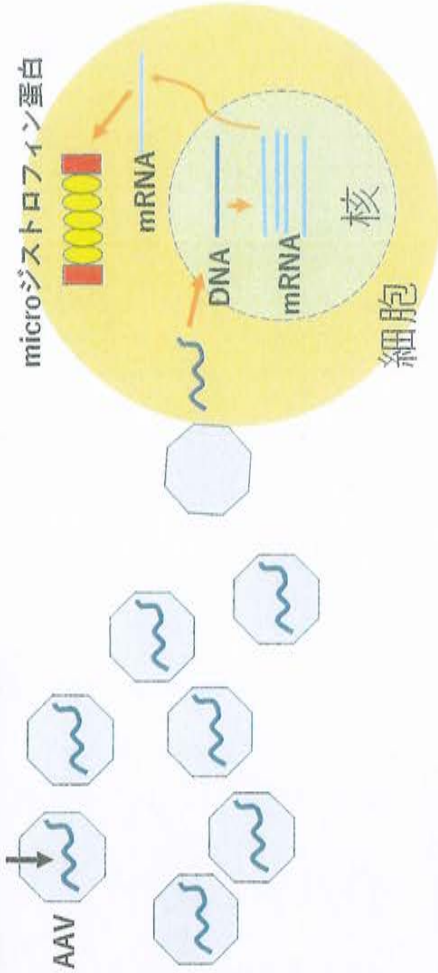


Electron micrograph image of a concentrated preparation of AAVs.

コスモバイオホームページ (<https://www.cosmobio.co.jp/support/technology/aav/adeno-associated-virus-eggv-abb.esp>) より

短いジストロフィン遺伝子をAAVに入れ筋細胞に取り込ませます。
通常より短いジストロフィン蛋白ができます

microジストロフィンDNA



エレビデイス

- 2023年6月米国で承認
- 治療は1回の静脈注射で終了。投与後2か月間ステロイドの併用が必要

【適応】 4-5歳の歩行可能なデュシェンヌ型筋ジストロフィー
【除外基準】 エクソン8および/または9の欠失がある場合、AAVrh74に対する抗体保有者

【副作用】 重篤な肝障害、免疫介在性筋炎、心筋炎

筋強直性ジストロフィーの遺伝子変異

DMPK遺伝子塩基配列

National Library of Medicineより一部抜粋

```

.....
GGGTCTCCGCCAGCTCCAGTCTGTGATCCGGCCCCCCTAGCGCCGGGAGGGAGGGCCGGGT
CCGCGCGCGGAAACGGGCTCGAAGGGTCTTGTAGCCGGGAATGCTGCTGCTGCTGCTGCTGCTG
CTGCTGCTGCTGCTGCTGCTGCTGCTGCTGGGGGGATCACAGACCAATTTCTTTTCGGCCAG
GCTGAGCCCTGACGTGGATGGGAAACTGCAGGCTGGGAGGAGGAGCCGGCCGTCCTGTTCCA
TCCTCCACGACACCCCACTATCGTTGGTTGCAAAAGTGCAAAAGCTTCTTGTGCATGACGCCCTGCTCT

```

CTGリピート

正常：5-37回

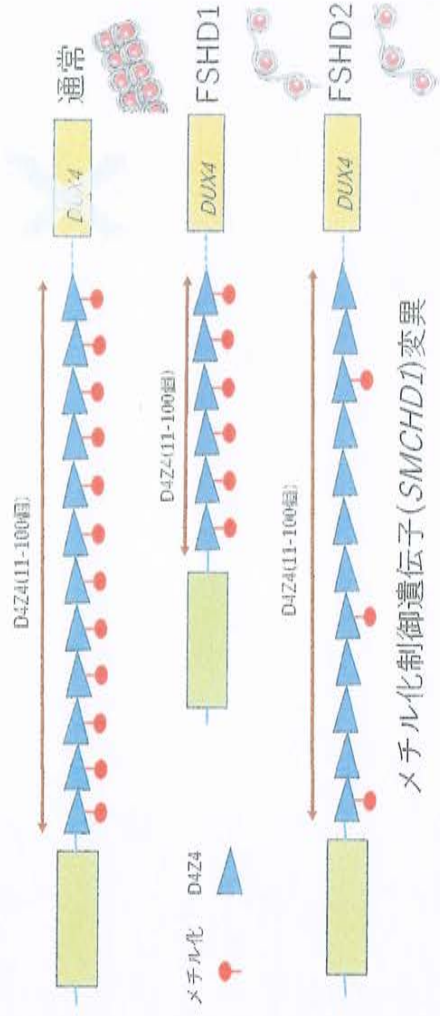
筋強直性ジストロフィー患者：50-6500回

AMO-02 (タイドゲルシブ)

- GSK3β 阻害薬
- 病原性のあるmRNAのレベルを低下させる
- 内服薬
- アルツハイマー病や虫歯にも効果があるとされている。

顔面肩甲上腕型筋ジストロフィーの遺伝子変異

MD clinical stationホームページより (<https://mdcst.jp/>) 著者改変



ロスマピモド

- DUX4の過剰な活性化を抑える作用
- 内服薬
- 現在海外で第3相の治験が行われています。

まとめ

- 遺伝子工学の発展に伴い、これまで不可能と考えられていた遺伝子疾患の治療薬開発が着実に進んでいます。
- 新薬を実用化するためには治験で効果があることを示す必要があります。
- 治療薬開発には患者さんの情報が必要です。疾患データベース (Remudy) は企業、研究者への情報提供に貢献しています。

神保 昭彦 医学博士

Remudy

<https://remudy.ncnp.go.jp/>



筋ジストロフィーのリハビリテーション

国立病院機構根拠病院
リハビリテーション科
理学療法士長 草場 徹

本日の内容 筋ジストロフィーとリハビリテーション

- 筋ジストロフィーについて
- リハビリテーションの今とこれから有効性について
- リハビリテーションの実際
大人の筋ジストロフィー
幼少期からの筋ジストロフィー

筋ジストロフィーのリハビリテーション 筋ジストロフィー（筋ジス）とは

- 筋肉（骨格筋）の変性や壊死（えし）が起さる遺伝性疾患の総称
- 遺伝子の変異
- 徐々に筋力が低下する

筋ジストロフィーのリハビリテーション

筋ジストロフィー（筋ジス）と遺伝子

- 遺伝子は人の身体の設計図
遺伝子に変異が起きると、身体の材料の設計図が正しく作れない
- 筋肉に必要なタンパク質の機能が異常になると、細胞の機能も維持困難、筋肉が変性・壊死
- 結果、筋萎縮や筋肉の脂肪化・繊維化
- 筋力が低下して運動などに支障が出るだけでなく、さまざまな症状を引き起こす。

筋ジストロフィーのリハビリテーション

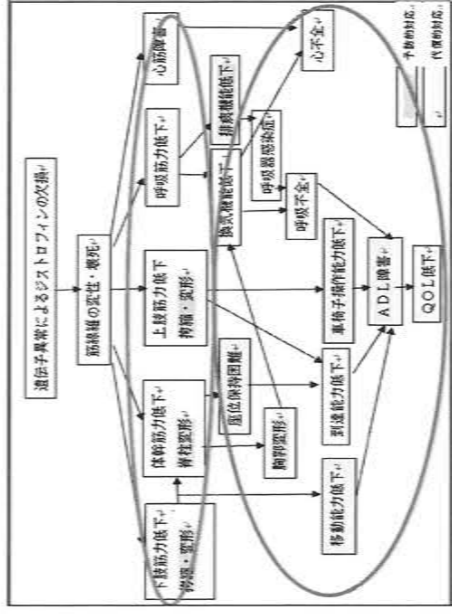
筋ジストロフィーとリハビリテーション

- ジストロフィノパチー (DMD BMD 女性)
- 肢帯型筋ジストロフィー
- 先天性筋ジストロフィー (福山型等)
- 筋強直性ジストロフィー
- 顔面肩甲上腕型筋ジストロフィー
- エメリー・ドライフス型筋ジストロフィー
- 眼咽頭型筋ジストロフィー

筋ジストロフィーのリハビリテーション

筋ジストロフィーとリハビリテーション

- 考慮すべき点
- 機能障害・合併症の存在・進行
体の組織の材料がうまく作れない
力が出なくなる 動けなくなる
運動以外の臓器の問題
- 二次障害予防・代償的手段の重要性が高い



筋ジストロフィーのリハビリテーション

ここ数十年で変わったこと

- 生命予後の改善
- 呼吸管理・心筋保護治療の普及
- 療養場所が施設から地域へ
ノーマライゼーション
- 携帯・在宅型医療機器の開発、在宅サービス拡充
- 成人患者の社会参加、介護者負担軽減が
引き続き大きな課題

筋ジストロフィーのリハビリテーション

今、変わりつつあること

- 新規治療薬の開発
機能予後の改善も期待
- 生活関連機器の開発
暮らし方、働き方自体が変わりつつある

筋ジストロフィーのリハビリテーション

リハビリテーションは有効か

- 筋ジストロフィーの治療ガイドライン
※過去に行われた様々な研究を統合して、「どんなことがどのくらいのレベルで実証されたか」をランク付けし診療方法の策定の助けとするもの。
- デュシェンヌ型筋ジストロフィー (2014)
- 筋強直性ジストロフィー (2020)
について診療ガイドラインが策定されている。

筋ジストロフィーのリハビリテーション

リハビリテーションは有効か

デュシェンヌ型筋ジストロフィー
研究班 2014年10月、2015年10月、2016年10月、2017年10月、2018年10月、2019年10月、2020年10月
デュシェンヌ型筋ジストロフィー研究班

筋ジストロフィーのリハビリテーション

リハビリテーションは有効か

- 筋強直性ジストロフィー (2020)
リハビリテーションについては・・・
- 筋力、持久力を改善させる可能性がある
- 廃用性の筋力低下を予防し
関節可動域を維持する必要がある
- 十分なエビデンスが得られておらず、
より質の高い綿密な研究が必要である。
・・・リハビリテーション領域の努力の問題

筋ジストロフィーのリハビリテーション
リハビリテーションの実際

筋ジストロフィー

- 筋肉の病氣、ではあるが様々な病状、病態

成人となつてから発症するもの

出生時、幼児期より発症するもの

筋ジストロフィーのリハビリテーション
筋ジストロフィーとリハビリテーション

成人となつてから発症するもの

出生時、幼児期より発症するもの

家庭 仕事 地域

今あるもの、これからの人生意図をどうするか。

様々な立場 役割

筋ジストロフィーのリハビリテーション
筋ジストロフィーとリハビリテーション

成人 小児

出生時、幼児期より発症するもの

これからの人生をどうするか。

進学 社会性 発達 身体的成長 就職

筋ジストロフィーのリハビリテーション
成人からの筋ジストロフィーとリハビリテーション

身体メンテナン ス

家庭 仕事 地域

道具や環境 対応

役割の転換

今の「自分らしさ」を生きる！

筋ジストロフィーのリハビリテーション
成人からの筋ジストロフィーとリハビリテーション

身体メンテナン ス

道具や環境 対応

役割の転換

筋肉って、強くなるのかな？

筋ジストロフィーの運動は、過度の筋力増強運動は、使い過ぎによるダメージがあるため、過度の筋力増強運動は、役割の転換が難しいことによる低下 防止目的で筋力をつける必要がある

筋ジストロフィーのリハビリテーション
筋ジストロフィーとリハビリテーション

筋ジストロフィーの運動 ①

具体的には

- 日頃から行っている日常活動は、制限しない
- 筋力が増強したとずる報告はある一方、筋肉を壊さないよう血液やMRIを確認しながらの筋トレは非現実的
- 抵抗運動は行わない
- 運動中から翌日にかけての痛み、疲労感が出ない範囲が適量

筋ジストロフィーのリハビリテーション
筋ジストロフィーとリハビリテーション

筋ジストロフィーの運動 ②

- 日頃から行っている日常活動は、制限しない
- 運動中から翌日にかけての痛み、疲労感が出ない範囲が適量
- マッサージやストレッチ
 - 自分には筋肉を動かさないが、実際には筋肉は動かされている
 - 翌日の疲労感や痛みなく動ける量が目安！

筋ジストロフィーのリハビリテーション
筋ジストロフィーとリハビリテーション

自宅でのメンテナン ス

自重を用いたストレッチがおススメ

お風呂の後は効果的

ストレッチボード

膝が逆側に曲がってしまう人は禁止

筋ジストロフィーのリハビリテーション
成人からの筋ジストロフィーとリハビリテーション

疲れやすい中、頑張ってる体への工夫

足置き移動 プレーキア


ワーキングチェア

高さ可変

筋ジストロフィーのリハビリテーション
出生、幼児期からの筋ジストロフィーとリハビリテーション

大人との違い

- 体の成長
- 成長とともに骨格筋の力のバランスが崩れる
- 骨格の成長のバランスが崩れる
- 変形した姿勢



筋ジストロフィーのリハビリテーション
出生、幼児期からの筋ジストロフィーとリハビリテーション

幼少期～低学年 成長に応じた姿勢と活動の提供

- いわゆる「リハビリ」も大事だが活動の中でアンバランスを補うのが大事
- 運動会 行事 通園などの中で本人が疲れすぎない範囲で 状態によっては種目等配慮
- ☆無理な制限はしない
- ☆多動など過活動児は別途考慮

筋ジストロフィーのリハビリテーション
出生、幼児期からの筋ジストロフィーとリハビリテーション

幼少期 いわゆる「リハビリ」っぽい視点では

- 筋を損傷しやすい運動は避ける
- 例) トランポリン 本人の能力以上の入力を本人の様子を観察し、日常生活での負荷を調整する
- 補装具などを用いて、身体的負担が少ない状態で成長を助ける

筋ジストロフィーのリハビリテーション

出生、幼児期からの筋ジストロフィーとリハビリテーション

幼少期～低学年（予防の視点）

- 補装具などを用いて、身体的負担を減らしながら変形を予防した姿での成長を助ける

筋ジストロフィーのリハビリテーション

出生、幼児期からの筋ジストロフィーとリハビリテーション

変形の多くは、筋力低下に適切しようとする体の代償運動が、習慣となることによる。

脊椎と胸の変形防止

→座るため
→呼吸機能維持のため

①股関節→膝関節→足関節の変形防止

→立つため・歩くため
→座る姿勢・寝る姿勢の安定のため

③呼吸予備能：最大強制吸気量の維持

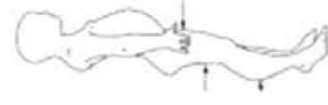
→肺炎の予防

筋ジストロフィーのリハビリテーション

出生、幼児期からの筋ジストロフィーとリハビリテーション

例 デュシェンヌ型

- 筋繊維の変化による筋力の低下
- 最小限の力で身体を支持するよう姿勢を最適化する
- 結果として、変形が起きる

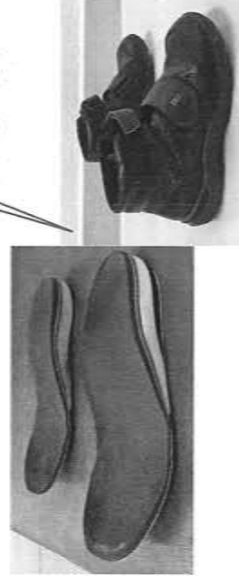


筋ジストロフィーのリハビリテーション

出生、幼児期からの筋ジストロフィーとリハビリテーション

足底板（インソール） ハイソックス

日常生活・遊びの中で、足元から良姿勢を誘導する



筋ジストロフィーのリハビリテーション

出生、幼児期からの筋ジストロフィーとリハビリテーション

長下肢装具×起立台

体の重みで、下肢の可動域を保つ

- 自力で立てている時から
- ゲーム、テレビ観覧などの時間（60分くらい）
- 股関節、膝関節0°



座位での良姿勢の工夫

- 自力で立てている時から
- 脊柱が曲がり体幹が潰れぬよう

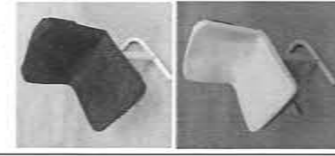


座位での脊柱伸展位保持のために

支持部品名	効果
ランバーサポート	腰椎前弯を誘導
骨盤サポート	骨盤後傾を防止
アンカーサポート	座骨の前方滑りを防止



学校の椅子



(株) ビー・エス
学校用モデルシート http://www.pas3.com

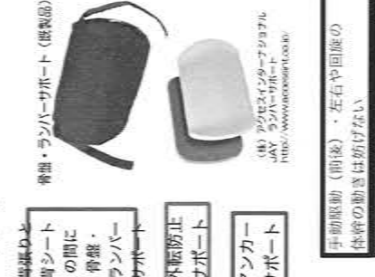


でく工房 レボTS
でく工房 レボ seat



オーダーメイド

初めての車いすのシーティング



⑧ アンカーサポート
JAY ランバーサポート
http://www.jayseat.co.jp

手動車輪（前後）・左右や回車の
体幹の動きは妨げない
肘腕と手を置く小さいテーブル

筋ジストロフィーのリハビリテーション

出生、幼児期からの筋ジストロフィーとリハビリテーション

呼吸のリハビリテーション

- ①呼吸筋力低下防止（初期）
- ②胸郭の柔軟性維持、変形予防
- ③肺の弾力性の維持
- ④咳練習
- ⑤排痰（家族指導も含めて）

筋ジストロフィーのリハビリテーション

出生、幼児期からの筋ジストロフィーとリハビリテーション

①呼吸筋力低下防止

楽器 吹き矢などのおもちゃ

②胸郭の柔軟性維持、変形予防

胸郭可動域訓練

歩行・立位訓練

座位姿勢指導

筋ジストロフィーのリハビリテーション

出生、幼児期からの筋ジストロフィーとリハビリテーション

③肺の弾力性の維持

息溜め（エアスタッキング）

M I C (Maximum insufflation capacity)



筋ジストロフィーのリハビリテーション

出生、幼児期からの筋ジストロフィーとリハビリテーション

④ 咳練習

たくさん吸って...エアスタッキング
勢いよく出す... 介助で (胸押し)

⑤ 排痰 (家族指導も含めて)

ポジションニング (腹臥位)

咳介助

機械排痰 (カファアシスト)



筋ジストロフィーが確認されているリハビリテーション

→情報提供・交換

小学校 (幼稚園・保育園も)

就学前検診前に個別相談する方もいる。
教育委員会と事前相談する方もいる。

支援員の有無

設備(スロープ・階段・洋式トイレ)

通学方法 (交通 付き添い)

体育・運動会・校外行事

個別の行事ごとに早めに相談

習い事・学童保育・放課後デイサービス

中学校・高校・大学情報

大きい人はどのように進学・仕事をしているか

筋ジストロフィーのリハビリテーション

最後に

医療だけでなく、情報科学や社会状況は私たちが若いころ考えていた以上のスピードで、私たちが想像しなかった形で変化

疾患の治療だけでなく、生き方、働き方、考え方も大きく変化

生命、身体、その先の時間をよりよくしていくけるようリハビリテーションは進みます。



筋ジストロフィーのリハビリテーション

ご静聴ありがとうございました

国立病院機構相模病院
リハビリテーション科
理学療法士長 草場 徹

独立行政法人国立病院機構 箱根病院 神経筋・難病医療センター

筋ジストロフィー、筋萎縮性側索硬化症など神経筋難病の
専門医療機関であり、**障害福祉サービス事業者**でもあります。

3階病棟 一般病棟

難病患者さんの検査・診断・治療・レス
パイト・在宅療養に向けた支援など診断が
ら在宅療養までtotalでサポート



1・2階病棟 療養介護病棟

障害者総合支援法*
療養介護・短期入所

*「障害者の日常生活及び社会生活を総合的に支援する法律」

1 最近の福祉サービスに関連する話題（難病法含む）

難病患者及び小児慢性特定疾病児童等に対する適切な医療の充実及び
療養生活支援の強化【難病法、児童福祉法】

- ① 難病患者及び小児慢性特定疾病児童等に対する医療費助成について、**助成開始の時期を申請日から重症化したと診断された日に前倒しする。**
- ② **各種療養生活支援の円滑な利用及びデータ登録の促進を図るため、「登録者証」の発行を行うほか、難病相談支援センターと福祉・就労に関する支援を行う者の連携を推進するなど、難病患者の療養生活支援や小児慢性特定疾病児童等自立支援事業を強化する。**

出典：改正難病法及び改正児童福祉法の成立、施行について
難病・小児慢性特定疾病（RS.7.16）資料1より抜粋
<https://www.mhlw.go.jp/content/10905000/001118841.pdf>



令和5年度 静岡県筋ジストロフィー協会 療育研修会 「福祉サービスについて」

国立病院機構 箱根病院
神経筋・難病医療センター

医療・福祉支援室
山田 宗伸
(社会福祉士、児童指導員、サービス管理責任者)

■ 障害福祉サービスに係る自立支援給付等の体系

1 介護給付

- 1 居宅介護(ホームヘルプ)
- 2 重度訪問介護
- 3 同行介護
- 4 行動支援
- 5 重度障害者等包括支援
- 6 短期入所(ショートステイ)
- 7 療養介護
- 8 生活介護
- 9 施設入所支援(障害者支援施設での施設介護等)

Q 療養介護と医療型短期入所の対象は？

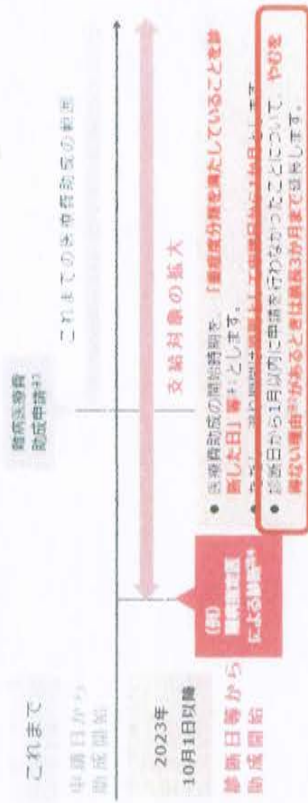
- ・ 区分6に該当し、気管切開に伴う人工呼吸器による呼吸管理を行っている方
- ・ 区分5以上で
イ 重症心身障害者又は進行性筋萎縮症患者
ロ **医療的ケアスコア** (中略)が**16点以上**の方 など 以下、略

出典：全社協 障害者総合支援法のサービス利用説明パンフレット(2021年4月版)
https://www.shaiyo.or.jp/download/shougai_pamph/date.pdf

2023（令和5）年10月1日からは難病医療費助成制度が拡がり、
助成開始時期を前倒しできます
※申請期間：令和5年10月1日～令和6年3月31日
※認定期間：令和5年10月1日～令和6年3月31日

令和5年10月1日～

医療費助成の見直しのイメージ



認定難病に関する情報は、「難病情報センター」ウェブサイトを拡大しました。
認定難病に関する情報は、「難病情報センター」ウェブサイトを拡大しました。
認定難病に関する情報は、「難病情報センター」ウェブサイトを拡大しました。



Q 「登録者証」の情報は何に使われるの？

「①誰（情報照会者）」が「②何の事務」に使うため、「③誰（情報提供者）」に提供を求めることができます。規定されました。

支援種別	① 情報照会者	② 事務	③ 誰（情報提供者）
福祉関係	市町村長 都道府県知事 都道府県知事又は市町村長	障害福祉法による障害児通所給付費、特別障害児通所給付費若しくは高額障害児通所給付費の支給又は障害福祉サービスの提供に関する事務 児童福祉法による障害児入所給付費、高額障害児入所給付費又は特定入所障害児食費等給付費の支給に関する事務 障害者の日常生活及び社会生活を総合的に支援するための法律による自立支援給付の支給又は地域生活支援事業の実施に関する事務	障害福祉法による障害児通所給付費、特別障害児通所給付費若しくは高額障害児通所給付費の支給又は障害福祉サービスの提供に関する事務
就労関係	厚生労働大臣（ハローワーク）	障害者の雇用の促進等に関する法律による職業紹介等、障害者職業センターの設置及び運営、納付金関係若しくは納付金関係業務に相当する業務の実施、在職職業障害者特別調整金若しくは調整金等の支給又は登録に関する事務	障害者の雇用の促進等に関する法律による職業紹介等、障害者職業センターの設置及び運営、納付金関係若しくは納付金関係業務に相当する業務の実施、在職職業障害者特別調整金若しくは調整金等の支給又は登録に関する事務
災害関係	市町村長	雇用促進法による雇用安定事業又は能力開発事業の実施に関する事務 災害対策基本法による避難行動要支援者名簿、個別避難計画又は被災者台帳の作成に関する事務	雇用促進法による雇用安定事業又は能力開発事業の実施に関する事務 災害対策基本法による避難行動要支援者名簿、個別避難計画又は被災者台帳の作成に関する事務

出典：改正難病法及び改正児童障害福祉法の成立、施行について
厚生・小児合同委員会（RS.7.10）資料1より抜粋
<https://www.nhiwv.go.jp/content/10905000/001118841.pdf>



Q やむを得ない理由とは？

- ①臨床調査個人票の受領に時間を要したとき
- ②症状の悪化等により、申請書類の準備や提出に時間を要したとき
- ③大規模災害に被災したこと等により、申請書類の提出に時間を要したとき
- ④その他



具体的事例はこちら

出典：改正難病法及び改正児童障害福祉法の成立、施行について
厚生・小児合同委員会（RS.7.10）資料1より抜粋
<https://www.nhiwv.go.jp/content/10905000/001118841.pdf>



Q 令和6年4月に障害福祉の何が変わるの？

■第7期障害福祉計画・第3期障害児福祉計画が始まります。
お住まいの地域でも新たに策定されます。

基本指針見直し の主な項目として、

- 「障害児のサービス提供体制の計画的な構築」
- 「地域における相談支援体制の充実強化」
- 「障害者による情報の取得利用・意識疎通の推進」
- 「障害者総合支援法に基づき難病患者への支援の明確化」などが挙げられています。

■令和6年度障害福祉サービス報酬改定が行われます。

3年に1度行われる「診療報酬」、「介護報酬」、「障害福祉サービス等報酬」の同時改定、いわゆる「トリプル改定」が行われます。

令和5年5月から障害福祉サービス等報酬改定検討チームを開催しています。
関係団体のヒアリングが

日本筋ジストロフィー協会もヒアリング団体です。



2 生活を支援する上で大切にしたいこと

- 「久しぶりに家族に会えてうれしかったのよ。さみしかったのよ。」
- 「「マリオカート」で他の患者さんと対戦できたらしいなと、思います。」
- （個展を開催した利用者）
「作品をみた職員が励みになります」
- 「ご飯を食べることが楽しみ。だから、できるだけ長く食べたいんだけど……。から揚げ食べたいし。」
- 「ケンタッキー食べたい。担々麺食べたい。ミスド食べたい。豆大福食べたい。のり弁食べたい。」
- 「女性らしい格好をしたい。ワンピースやスカートを買いたい」
- 「自衛隊が好き。自衛隊の服を着たい。〇〇（好きなアニメのキャラクター）の服を着たい。おじさんに連絡して！！おじさん、買えるかな？どこに売ってる？高いかな？」

幼少期

①療育って？

・療育には発達支援・発達保障です。子どもの特性に応じた支援（経験の拡大含む）を考えましょう。
・「この子らを世の光に」（糸買一誠）

相談支援

②どこに相談したらいいかわからない。面倒…

地域における相談支援の拠点として、**基幹相談支援センター**が設置されているほか、**相談支援事業所**には障害福祉サービスの計画を立案する**相談支援専門員**が勤務しています。まずは、身近なところで相談しましょう！

学校

③学校どうしよう…自宅近くの学校に通わせたい/支援学校に通いたい。

特別支援学校では、例えば「**自立活動**」があります。生徒の状況に応じて自立を促しています。「**就学相談**」も大事な機会になります。

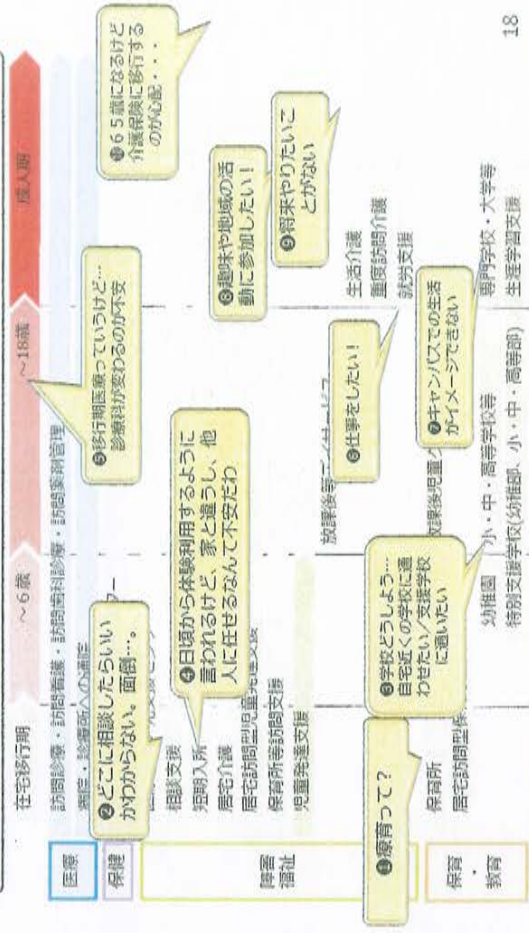
短期入所

④日頃から体験利用するよう言われるけど、家と違うし、他人に任せるなんて不安だわ。

「福祉型」と「医療型」があり、1か月に利用できる日も個々に異なります。医療型短期入所事業所には、**日中活動支援加算**があり、制医上の手続きを経て日中活動を提供している事業所もあります。相談支援専門員との連携が必須です。まず、相談しましょう！とにかく、**事業所と利用者がお互いに理解し合える関係構築**が大切です。

⑤～⑩は別途説明します。

在宅における医療的ケア児及び医療的ケアを必要とする障害者に対する支援等について、医療、保健、福祉、教育、労働等の各分野で取り組まれている。



引用：「医療的ケア児等のライフステージごとの主な支援等」

障害福祉サービス等報酬改定検討チーム 第37回(15.9.27) <https://www.mhlw.go.jp/content/12401000/0001150500.pdf>

＊吹き出しは山田加暉

小児期医療から成人期医療へ

自立

⑤ 移行期医療

おとなになっても続けて治療や支援を受けられるように、相談できる人を増やしましょう。

連携



自立に向けた成長ステップ例



6~9 私たちには社会生活を送る上で様々なニーズがある

社会生活における基本的要求

社会生活の基本的要求	支援が必要と考えられる主な事項
経済的安定	障害年金・医療費助成・障害福祉サービスの利用
職業的安定	就労支援・作業・機能訓練
保健/医療の保障	外来、入院診療・看護・機能訓練 医療機関の連携、情報共有
家族的安定	成年後見制度の利用 高齢化、重篤化への対応
教育の保障	コミュニケーション手段、交流および共同学習 特別支援学校との情報共有（卒業後の対応）
社会参加ないしは社会的帰属の機会	活動のための移動支援（車いす、交通機関） 地域住民、ボランティア等との交流
文化・娯楽の機会	趣味活動・レクリエーション・季節行事

(参考) 岡村直夫, 社会福祉原論, 東京, 全国社会福祉協議会, 1983: p78-82.

※支援に係わる事項は、山田が作成

Q 意思決定支援って何?

意思決定支援とは、自ら意思を決定することに困難を抱える障害者が、日常生活や社会生活に関して自らの意思が反映された生活を送ることができるよう、可能な限り本人が自ら意思決定できるように支援し、本人の意思の確認や意思及び選好を推定し、

支援を尽くしても本人の意思及び選好の推定が困難な場合には、最後の手段として本人の最善の利益を検討するために事業者の職員が行う支援の行為及び仕組みをいう。

障害福祉サービス等の提供に係る意思決定支援ガイドライン(平成29年3月)より取片

意思形成

意思表明

意思決定

体験したことがない

慣れない場所

- ・ 違いがわからない
- ・ 情報がわからない
- ・ 希望することなど

- ・ 不安
- ・ 伝え方がわからない
- ・ 理解してもらえないなど

- ・ これまでの生活歴
- ・ 希望する生活(日常生活/社会生活)
- ・ 客観的合理性など

「趣味」や「好きなこと」、「得意なこと」、「家の近くに病院がある」、「信頼できる支援者がいる」など「個人」と「環境」の強みを知ることが大切です。

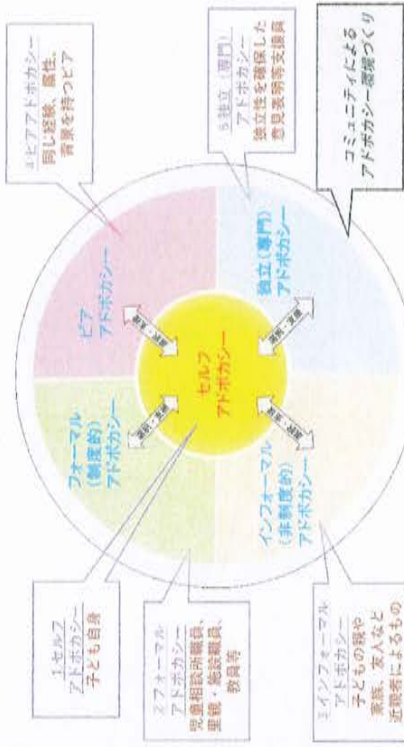
話し方や声のトーン、リズムなどを聞き(声)から得られる雰囲気を感じ取りましょう。

誰にでもこれまで生活してきた歴史があります。今の様子だけで判断せず、これまでの生活史(人生)を大切にしましょう。

視線や動作(ソワソワなど)などから雰囲気を感じ取りましょう。

個別アドボカシーの担い手と種類

→すべての国民がアドボカシーの担い手



WHO (2009) Guide to the Advocacy Training Manual Series. 三葉アソシエーツによるコンプライアンスアドボカシー制度の構築に関する調査研究
for Children and Young People. World Health Organization. (2019年度) 内「アドボカシーに関するガイドライン」より引用。著作権は三葉アソシエーツ株式会社。2019年3月現在。2014年4月現在。著作権は三葉アソシエーツ株式会社。2019年3月現在。2014年4月現在。著作権は三葉アソシエーツ株式会社。

バイステイクスの7原則

(F.P.バイステイクス著、尾崎新ら訳、2006)

患者を個人として捉える **【個別化】**

患者の感情表現を大切にす **【意図的な感情の表出】**

支援者は自分の感情を自覚して吟味する

【統制された情緒的関与】

受けとめる **【受容】**

患者を一方的に非難しない **【非審判的態度】**

患者の自己決定を促して尊重する **【自己決定】**

秘密を保持して信頼関係を醸成する **【秘密保持】**

地域自立支援協議会、カンファレンス、
サービス担当者会議、個別支援会議 等々

「多職種」、「関係機関」が集まる会議、

「協議の場」 が重要です

経験の交換の場／思いを伝える場

潜在的なニーズを顕在化

そして、個人の「困りごと」を「地域」で
一緒に考えましょう



10Q 介護保険の対象になったら障害福祉は利用できないの？

介護保険法の規定による保険給付が優先されることが、あかかも介護保険のみの利用に制限されると誤解されることがあります。一律に介護保険サービスを優先的に利用するのではなく、**申請者の個別の状況に応じ、申請者が必要としている支援内容を介護保険サービスにより受け取ることが可能かを判断する仕組みになっています。**

【具体的な運用例】（一部抜粋）

・ 居宅介護や重度訪問介護を利用する障害者について、個々の障害者の障害特性を考慮し、介護保険の訪問介護の支給限度額では必要な支給量が不足する場合に、**当該不足分について居宅介護又は重度訪問介護の利用を認める。**



出典：厚生労働省社会・援護局障害保健福祉部「障害者の日常生活及び社会生活を総合的に支援するための法律に基づく自立支援給付と介護保険給付の適用関係等に関する留意事項」及び運用の具体例等について」（令和5年6月30日）