

2016年9月 日本摂食嚥下リハビリテーション学会 発表

レット症候群の長期経過 ～摂食嚥下の問題について～

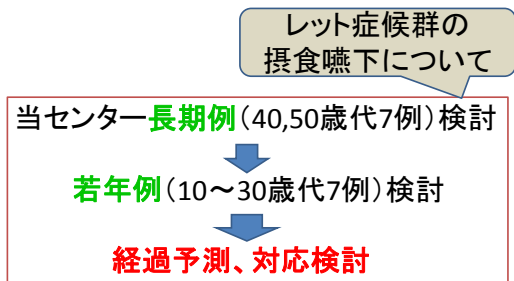
日本摂食嚥下リハビリテーション学会
COI開示
渥美聡

東京都立府中療育センター
渥美聡¹⁾、山本弘子²⁾

1) 府中療育センター小児科
2) 府中療育センター訓練科言語聴覚士

演題発表に関連し、開示すべきCOI関係にある企業などはありません。

はじめに



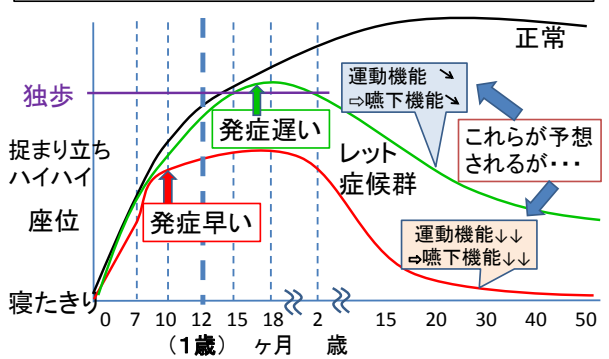
レット症候群の定義 一般経過 摂食嚥下の特徴

レット症候群とは？

- 遺伝子異常(MECP2 但し不明例あり)
- 女兒にのみ発症(例外あり)
- 小児慢性進行性神経疾患
- てんかん、呼吸障害、**摂食嚥下障害**

* 有病率:0.9人/1万人(女兒)
厚労省研究班 2010年日本

レット症候群 運動機能長期経過(典型例) ～正常発達との比較～



レット症候群
経口パターン不良例

- 開口障害 : くいしばり
- 送り込み不良 : 口の中に溜め込む
- 嚥下と呼吸協調↓ : 息止め、嚥下後吸気 ⇒ムセ、誤嚥

頸部聴診

当センター症例の検討

1. 長期経過症例(7例)

発症年齢と発達の関係

* 52歳で死亡

症例	発症早い ← → 発症遅い						
	1	2	3	4	5	6	7
年齢	40	52*	54	57	54	54	55
遺伝子異常	-	+	+	+	+	+	+
発症	10m	1y	1y	1y前	1y過	1y4m	1y6m
独歩可年齢	座位まで	捉まり立まで	伝い歩きまで	不安定歩行	2y8m~6y	1y~11y	1y1m~40y
その後の経過	2y~寝たきり	30y~寝たきり	30y~寝たきり	20y~寝たきり	38y~*寝たきり *骨折	40y~*寝たきり *感染後	50y~座位

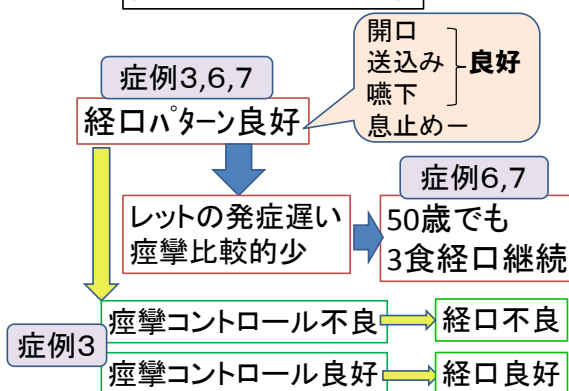
レットの発症年齢遅い⇒粗大運動経過良好

痙攣、呼吸と経口摂取の関係

発症早い ← → 発症遅い

	1	2	3	4	5	6	7
痙攣	少~	~20y+	~7y+ 24y~多 54y~↓	~7y+	~20y多 20~40↓ 40y~	~20y+ 20~50↓ 50y~	~20y+ 20~50↓ 50y~
呼吸・経口	15y~誤嚥 32y喉頭分離 経口可	10y~喘息 30y~誤嚥 40y~経管	30y~誤嚥 40y~経管 54y~経口可	20y~誤嚥 40y喉頭分離 経口少	40y~イレウス 誤嚥 経管 経口1食	肺炎既往あるも 50yで3食経口 水分は注入	50yで3食経口 注入-
経口パターン不良	軽度喘息様	著明	-	軽度喘息様	著明吞気+	-吞気+	-

長期経過症例 結果

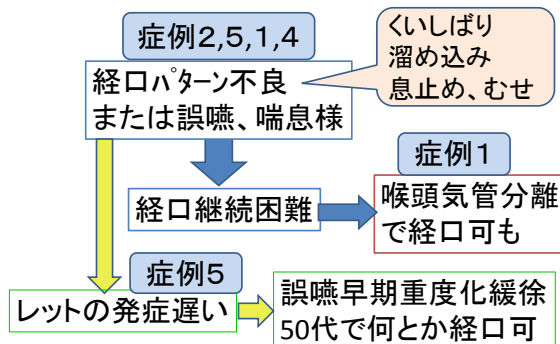


痙攣、呼吸と経口摂取の関係

発症早い ← → 発症遅い

	1	2	3	4	5	6	7
痙攣	少～	～20y+	～7y + 24y～多	～7y +	～20y 多 20～40↓ 40y～	～20y+ 20～50↓ 50y～	～20y+ 20～50↓ 50y～
呼吸・経口	15y～ 誤嚥 32y 喉頭分離 経口可	10y～ 喘息 30y～ 誤嚥 40y～ 経管 54y～ 経管	30y～ 誤嚥 40y～ 経管 54y～ 経口可	20y～ 誤嚥 40y 喉頭分離 経口少	40y～ イレウス 誤嚥 経管 経口1食	肺炎既往あるも 50yで 3食経口 水分は注入	50yで 3食経口 注入
経口パターン不良	軽度 喘息様	著明	—	軽度 喘息様	著明 吞気+	— 吞気+	—

長期経過症例 結果



2. 若年例症例(7例)

発症年齢と発達の関係

発症早い ← → 発症遅い

症例	8	9	10	11	12	13	14
年齢	14	15	24	25	32	22	16
遺伝子異常	+	+	未検	未検	未検	+	+
発症	1y前	1y前	1y前	1y前	1y	1y過ぎ	1y過ぎ
独歩可年齢	— 1y5m ～ハイ ハイ	— 1y ハイ ハイ	— 10m ～ハイ ハイ	— 1y ～捉まり 立ち	— 10m ～捉まり 立ち	— 11m ～伝い歩 き	— 2y4m ～独歩
その後の経過	座位不安定	座位不安定	寝たきり	寝たきり	寝たきり	支持歩行	支持歩行

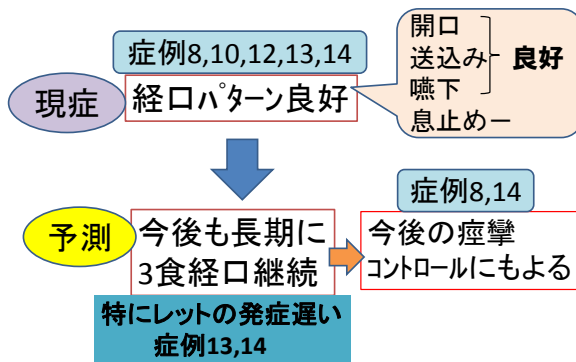
レットの発症年齢遅い⇒粗大運動経過良好

痙攣、呼吸と経口摂取の関係

発症早い ← → 発症遅い

	8	9	10	11	12	13	14
痙攣	現在+ 重積有	現在+ 座薬有	11y～ —	現在多 重積有	少～	13y～ —	現在+ 座薬有
経口	3食 押潰し 誤嚥	3食 押潰し 誤嚥± 痙攣時 経管	3食 押潰し 誤嚥	1食 ミキサ 誤嚥+	3食 ミキサ 誤嚥	3食 一口大 誤嚥	3食 一口大 誤嚥
経口パターン不良	—	著明	— 吞気+	著明	— 吞気+	—	— 吞気+

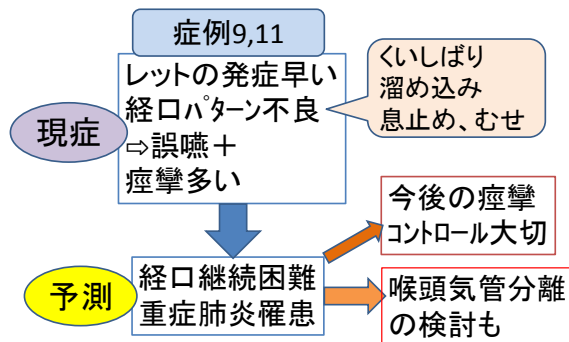
若年症例 結果と今後



痙攣、呼吸と経口摂取の関係

	発症早い ←				→ 発症遅い		
	8	9	10	11	12	13	14
痙攣	現在+ 重積有	現在+ 座薬有	11y~ -	現在多 重積有	少~-	13y~ -	現在+ 座薬有
経口	3食 押潰し 誤嚥-	3食 押潰し 誤嚥+ 痙攣時 経管	3食 押潰し 誤嚥-	1食 ミキサー 誤嚥+	3食 ミキサー 誤嚥-	3食 一口大 誤嚥-	3食 一口大 誤嚥-
経口 パターン 不良	-	著明	- 吞気+	著明	- 吞気+	-	- 吞気+

若年症例 結果と今後



まとめ

レット症候群 経口摂取の長期予後

- ①特有経口パターン 有無
- ②喘息様呼吸状態 有無
- ③痙攣コントロール 良不良
- ④レット症候群の発症時期 遅いか早いか？
(発症遅い⇒運動発達良好⇒嚥下機能維持)

経口パターン確認大切
痙攣コントロール大切
呼吸悪ければ喉頭気管分離も検討

頸部聴診

レット症候群 摂食嚥下障害への対応

○対応の基本:食形態と姿勢の調整

- ・食形態
普通～柔らか形態→ペースト、ミキサーへ
- ・姿勢
車椅子リクライニング位を倒す等

送り込み、ムセなどがある程度改善
息止めも減少し摂食がスムーズになった例も

一方

- ・息止め、溜め込み、空気嚥下などは癖のようにパターン化された症状
- ・加齢による症状の進行も早い

食形態、姿勢調整では限界あり

けって無理せず、その時点での状態を判断
現状に即した的確な対応をしていく必要あり

参考文献

鈴木文晴: Rett障害 小児疾患診療のための病態生理 小児内科 2009年 Vol.41増刊号

渡辺肇子: 当センターで長期入所しているレット症候群6例の臨床的検討 第24回多摩キャンパス神経カンファランス 2016年9月