

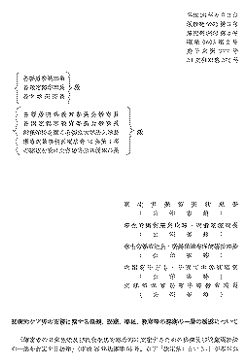
# 医療的ケア児の支援体制整備の 推進につなげる法律の改正と通知

—厚生労働省・内閣府・文科省 平成28年6月3日

・厚生労働省、内閣府、文部科学省は平成28年6月3日  
都道府県知事ら(地方公共団体)に宛てて  
連名の通知「人工呼吸器を装着している障害児  
その他の日常生活を営むために 医療を要する状態にある障害児  
(以下医療的ケア児)の支援に関する保健、医療、福祉、  
教育等の連携の一層の推進について」を发出

：医療的ケア児の支援に関する保健、医療、福祉、教育等の連携の  
一層の推進について「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及び児童福祉法の一部を改正する法律」  
(平成28年法律第65号。以下「改正法」)が平成28年6月3日公布

：改正法により新設された児童福祉法(昭和22年法律第164号)  
第56条の6第2項の規定が同日公布



# NIHの筋ジストロフィーアクションプラン ：ケア、マネジメント、サービスへのアクセス面

- ・診断や根本治療の開発が基軸となるが  
患者・介助者・家族・地域のニーズの変化に対応も重要
- ・疾患特異的なQOL評価方法や  
神経心理学的または神経行動学的な問題を評価する方法の  
開発が必要（介入の効果を特定するために）
- ・有病率や二次性障害の重症度を知ることが患者マネジメントの  
方法や患者の生活の改善につながる可能性
- ・小児期発症の筋ジストロフィーの過去10年にわたるケアの  
進歩は 多くの患者の生命予後を改善し あらゆる段階の  
教育と労働に参入する手立てを改善する必要性が増加
- ・修正アクションプランは、病気の経済的側面の理解も重要  
：方針決定や医療資源の割り当て調整のための知識として

Rieff HI, et al. The muscular dystrophy coordination committee action plan for the muscular dystrophies. Muscle Nerve 2016 ;53 :839-841. Editorial

National Institute of Neurological disorders and stroke, NIH

# 米国筋ジストロフィーネットワーク調査

：もっとガイドライン推奨の呼吸ケア（機械による咳介助など）を！

- ・筋ジストロフィーの統計、追跡、研究を行うネットワーク（MD STARnet）において、2000年～2011年にデュシェンヌ型筋ジストロフィー（DMD）呼吸の評価と治療に関するガイドラインが支持・実施されているか調査（1982年以降に出生例）
- ・12-17歳で歩行不能なDMDかBMDおよび18才以上のDMDを対象
  - ：呼吸機能評価を年2回以上している例＝50%以下
  - ：覚醒時と睡眠時の低換気について年1回検査例＝67%以下
  - ：在宅で機械による咳介助（MI-E）とNPPVや気管切開人工呼吸例＝MI-EやNPPVで気管切開を防げていないことがある（29人中18人は急性呼吸不全のために気管切開）
  - ：呼吸器科医が評価に関わっている例＝32%以下
- ・2002年英国神経筋センターで睡眠時NPPVで平均生存年令25.3才（60年代14.4才）2012年に石川らがNPPVとMI-Eにより50%生存年令が39.6才
- ・2004年に米国呼吸器学会でDMDの呼吸ケアのガイドライン（CPFやMI-EやNPPVの推奨）公表後も 米国各地のDMD呼吸ケアの改善はわずか
- ・呼吸機能評価やMI-E使用低い→外来・入院の呼吸筋力低下の評価とケアを！

Andrews JG, et al. Respiratory care received by individuals with Duchenne muscular dystrophy from 2000 to 2011. *Resp Care* 2016; 61 :1349-59.

ロチェスター大学神経科、クリーブランド医療センター小児科、コーネル大学小児科

# 根本治療のベースラインをそろえる ①

- ・ロンドンから、デュシェンヌ型筋ジストロフィーの根本治療のスタートラインである“自然歴”または“現在可能な治療による経過”が大きく違っていると指摘（ロンドンとニューキャッスルの二つの神経筋センターのDMDの予後と当院の予後の論文が引用）

Available online at [www.sciencedirect.com](http://www.sciencedirect.com)  
ScienceDirect  
Neuromuscular Disorders 25 (2015) 932–935  
www.elsevier.com/locate/nmd

Personal Point of View  
**Challenges of clinical trial design for DMD**  
Valeria Ricotti <sup>a,\*</sup>, Francesco Muntoni <sup>a</sup>, Thomas Voit <sup>b</sup>  
<sup>a</sup> Dabowitz Neuromuscular Centre, UCL Institute of Child Health and Great Ormond Street Hospital, London, UK  
<sup>b</sup> NHR Biomedical Research Centre, UCL Institute of Child Health and Great Ormond Street Hospital, London, UK  
Received 30 September 2015; accepted 14 October 2015

**1. The changing natural history of DMD**

The natural history of Duchenne Muscular Dystrophy (DMD) is undoubtedly a shifting target, as shown by numerous recent studies [1–3]. And by “natural history” it is intended DMD-with-all-the-intervention-available-to-date, which are summarised and elucidated in the standard of care documents published by Bushby and colleagues [4,5]. The natural history of this disorder goes hand in hand with the on-going evolution of therapies; hence this phenomenon needs to be respected and factored into the design of clinical trials. Applying metrics based on old knowledge of the condition without taking into account new interventions, risks making clinical trial design poorly adapted or obsolete, and recruitment into studies is very challenging. For example, most ambulant patients are now on glucocorticoid therapy, and the age of starting steroids is involuntarily

have to become permissive towards heart medication given prophylactically. However, at least in animal models, medications targeting angiotensin not only impact on cardiac load, but appear also beneficial for skeletal muscle [11] making it difficult to assess if such medications introduce a bias into skeletal muscle-based trial outcome. A similar scenario will apply to anti-oxidative treatment such as ibedenone, with the recently published study [12] supporting the beneficial effect on respiratory function it is expected that soon enough many patients will be treated with ibedenone alongside steroids, although the study results were obtained on steroid-naïve patients and it is unknown to what degree the two drugs are complementary.

**References**

- [1] Bushby K, Connor E. Clinical outcome measures for trials in Duchenne muscular dystrophy: report from International Working Group meetings. *Clin Investig* 2011;1:1217–35.
- [2] Ricotti V, Ridout DA, Scott E, et al. Long-term benefits and adverse effects of intermittent versus daily glucocorticoids in boys with Duchenne muscular dystrophy. *J Neurol Neurosurg Psychiatry* 2013;84:698–705.
- [3] Ishikawa Y, Miura T, Aoyagi I, Ogata H, Hamada S, Minami R. Duchenne muscular dystrophy: survival by cardio-respiratory interventions. *Neuromuscul Disord* 2011;21:47–51.
- [4] Bushby K, Finkel R, Birnkrant DJ, et al. Diagnosis and management of Duchenne muscular dystrophy, part 1: diagnosis, and pharmacological and psychosocial management. *Lancet Neurol* 2010;9:77–93.
- [5] Bushby K, Finkel R, Birnkrant DJ, et al. Diagnosis and management of Duchenne muscular dystrophy, part 2: implementation of multidisciplinary care. *Lancet Neurol* 2010;9:177–89.
- [6] Ricotti V, Ridout DA, Pane M, et al. The NorthStar Ambulatory Assessment in Duchenne muscular dystrophy: considerations for the design of clinical trials. *J Neurol Neurosurg Psychiatry* 2015; doi:10.1136/jnnp-2014-309405.
- [7] Ogata H, Ishikawa Y, Minami R. Beneficial effects of beta-blockers and angiotensin-converting enzyme inhibitors in Duchenne muscular dystrophy. *J Cardiol* 2009;52:72–8.

- Ricotti V, et al. Challenges of clinical trial design for DMD. *Neuromuscular Disord* 25, 932-935, 2015
- Dubowitz V. Unnatural natural history of Duchenne muscular dystrophy. *Neuromusc Disord* 2015;25:936.

# 根本治療のベースラインをそろえる ②

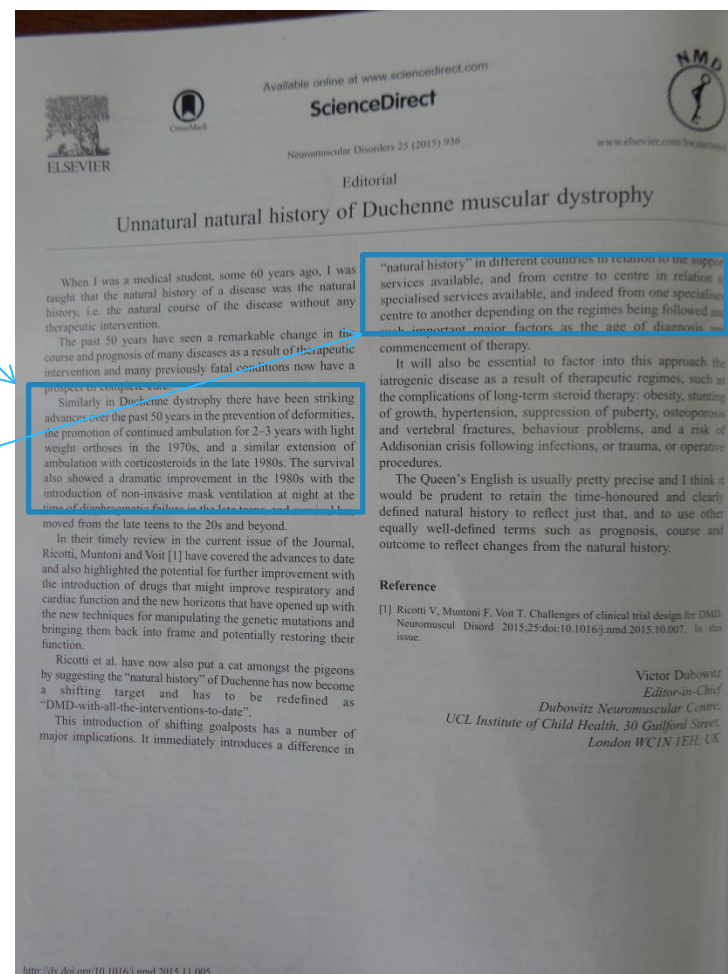
小児神経学の祖Dubowitzは  
「デュシェンヌ型筋ジストロフィーの  
生命予後はNPPVにより大きく改善

「エキスパートの治療体制か  
によって 予後の差」がある

「現在可能な治療による予後が  
変化＝根本治療のゴールが  
動いている」

• Ricotti V, et al. Challenges of clinical trial design for DMD.  
Neuromuscular Disord 25, 932-935, 2015

• Dubowitz V. Unnatural natural history of Duchenne muscular dystrophy.  
Neuromusc Disord 2015;25:936.



# デュシェンヌ型とベッカー型

## 筋ジストロフィーの

## ヘルス・サービス

- ロチェスター大学(NY州、米国神経学会雑誌の編集室あり)、ニューヨーク州健康局、アリゾナ大学小児科の共同研究
- 筋ジストロフィーSTARnetの5つの地域(アリゾナ、コロラド、ジョージア、アイオワ、ニューヨーク西部)で2007年4月～2012年3月にDMDとBMDにインタビュー
- 296例(全症例の66%)にインタビュー
- 循環器治療への同意は呼吸不全治療への同意より高い
- 医師によりDMDとBMD治療への不同があるが、これが予後に関係するかをさらに調査研究する必要

# 小児の長期NPPVが増加 ①

：世界中で 全年令で

キーポイント：

- ・急増に比べて 開始基準や効果の報告は少ない
- ・**神経筋疾患にはCPAP使用しない**

：バイレベルパップを行う

- ・技術面が鍵（インターフェイスと人工呼吸器条件）
- ・患者家族のトレーニングと在宅ケアに適合した  
コミュニティが大事
- ・疾患、年齢、予後がさまざまであり

小児の長期のNPPVは **小児NPPVに熟練した  
専門多機能のセンター**で導入・再調整

# 小児の長期NPPVが増加 ②

：世界中で 全年令で

## ・神経筋疾患が大きな課題

：睡眠時のみ呼吸が低下してから

昼間にも血液ガスが悪化するまでに平均2年以上

：NPPV適応は睡眠ポリグラフが理想であるが

神経筋疾患の小児に行うには高度なスキルを

要するため SpO<sub>2</sub>とTcCO<sub>2</sub>の睡眠モニタで適応

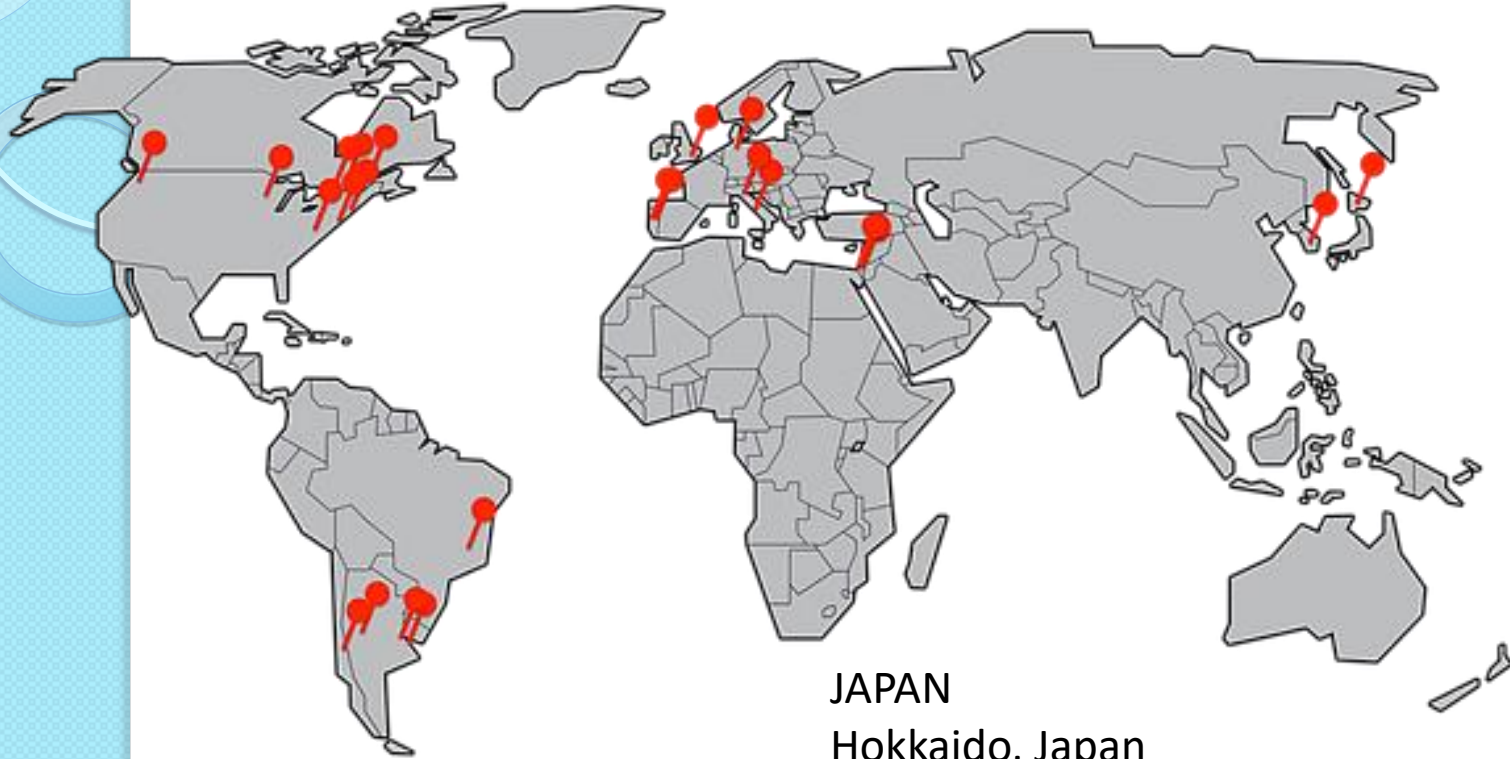
：睡眠時TcCO<sub>2</sub>は定期的にNPPVの評価として行う

## ・研究として明らかになっていないことが多い

(睡眠時に量保障のPCモード多いが)



# 神経筋疾患の呼吸リハビリテーションセンター



JAPAN

Hokkaido, Japan

Dr. Yuka Ishikawa, MD

Pediatric Neurologist, Department of Pediatrics,  
National Organization Yakumo Hospital,  
Futami-gun, Hokkaido, Japan

Phone: 0137-63-2126

Email: [yuka@msa.biglobe.ne.jp](mailto:yuka@msa.biglobe.ne.jp)

Services: Noninvasive management,  
extubation, and decanulation of adults and  
pediatric patients

[www.BreatheNVS.com](http://www.BreatheNVS.com)

# 個々の筋ジストロフィー患者の 新たなQOL 評価スケールの研究開発を

- ・筋ジストロフィーのQOLに関して  
信頼できるデータはほとんどなく、  
病気の進行に伴う変化を評価できていない  
(米国エキスパート会議)
- ・現存のQOLモデルは以下を評価できていない
  - :病気による感情的な影響
  - :有意義であることの個人的感覚
  - :社会参加
  - :適切な医療・ケアへのアクセス
  - :進行性の病気の移行期のQOL項目
- ・筋ジストロフィーの個人のQOL評価を促進するため  
新たな評価スケールの研究開発が必要