特別支援学級で理学療法士が関わった 4p-症候群の発達の一例

*Case Study of a Child with 4p-syndrome Managed by a Physical Therapist
in a Class for Children with Special Needs*

成田 亜希¹⁾

AKI NARITA, RPT¹⁾

¹⁾ Department of Physical Therapy, Hakuho College: 1-7-17 Katsushimo, Oji-cho, Kitakatsuragi-gun, Nara 636-0011, Japan
TEL +81 745-32-7890 E-mail: narita-aki@hakuho.ac.jp

Rigakuryoho Kagaku 35(2): 301-306, 2020. Submitted Sep. 30, 2019. Accepted Oct. 28, 2019.

ABSTRACT: [Purpose] The 4p-syndrome is a rare disease caused by deletion of a gene cluster positioned in the short arm of chromosome 4, and there have been very few studies or case reports of it. This study reports a case, managed by a physical therapist, who showed improvements in functions and abilities when the child entered elementary school. [Participant and Methods] The participant was a girl in the third grade of elementary school, who was enrolled in a class for children with special needs. Visits to the class were conducted by a physical therapist once a month. The conditions of the girl between the first visit and the present were compared. [Results] The girl began responding to auditory and visual stimuli as a result of the intervention, became able to roll over and maintain a sitting position, and changed from gastric to oral intake of food. [Conclusion] Physical therapists can help children with 4p-syndrome develop by being involved in functional training programs conducted in special needs classes of local elementary schools and by providing intervention as a team with the cooperation of class teachers and nurses.

Key words: 4p-syndrome, physical therapist, class for children with special needs

要旨:〔目的〕4p-症候群は、4番染色体短腕に位置する遺伝子群の欠失により引き起こされる稀な疾患であり、先行研究や症例報告が少ない。そのため、理学療法治療を担当し、機能・能力レベルの向上がみられた一例について報告する。〔対象と方法〕地域の小学校の特別支援学級に通う小学3年生の女児を対象に、特別支援学級への月に1回の理学療法士巡回訪問を実施し、初回訪問時の状態と現在の状態の比較を行った。〔結果〕介入による変化点は、聴覚的刺激、視覚的刺激に反応できるようになり、寝返りや座位保持が可能となり、食事でも胃瘻から経口摂取へと変わった。〔結語〕理学療法士は、地域の小学校の特別支援学級の機能訓練事業に関わり、特別支援学級担任や看護師とのチームを組んで介入することで、発達促進の一助となることことができる。

キーワード: 4p-症候群, 理学療法士, 特別支援学級

¹⁾ 白鳳短期大学 リハビリテーション学専攻: 奈良県北葛城郡王寺町葛下1-7-17 (〒636-0011)
TEL 0745-32-7890

I. はじめに

4p-症候群は、Wolf-Hirschhorn症候群とも呼称され、4番染色体短腕に位置する遺伝子群の欠失により引き起こされる稀な疾患である。症状としては、特徴的な顔貌、成長障害、重度精神発達の遅れ、筋緊張低下、難治性てんかん、摂食障害などがみられる。正確な発生頻度は不明であるが、1991年時点では1/25000以下であろうとされ、欧米で百数十例、本邦で20例前後の報告¹⁾であった。2001年には出生頻度は25000~165000人に1人の確率で、男女比は1:2で女性に多く認められた²⁾。現在、症例数は1000人以下と推定されている³⁾。

また、本疾患は難治性てんかんの併存および合併する心疾患により生命予後が左右される⁴⁾。本疾患の34%が2年以内に死亡すると報告されており、その一般的な死亡の原因は心疾患、誤嚥性肺炎、感染症、けいれんなどである²⁾。しかしながら、医学的管理の向上から、生命に直接支障をきたす症状の軽重によっては長期生存の可能性もあり、欧米では24歳の男性例⁵⁾と女性例⁶⁾が報告されている。

さらに、本疾患は臨床的に多様性を示している。そのため欠損範囲のサイズと重症度との間の関連が調べられているが、相関関係はないとされている^{7,8)}。また、重度の精神発達遅滞が特徴であるが、13.3%に8~14歳で自立排泄が可能になる報告⁹⁾や、歩行や簡単な会話が可能になる場合もあることが報告されている^{5,10)}。

ところで、わが国では1996年に石切山¹¹⁾が所属する研究班において、14例の4p-症候群の状態をまとめている。14例中、寝返りができる児は8例、座位がとれる児は8例、独歩ができる児は1例のみ、発語が認められたのは皆無であり、知能指数については判定不能が多く、日常生活能力ではほとんどが全介助であったという報告であった。

このように、本疾患は希少疾患であり、先行研究や症例報告が非常に少ない。また多様性も認められ、機能レベル、能力レベルに大きな差がある。発達の変化や理学療法士介入による報告は見当たらず、理学療法治療の手がかりがないことが現状である。

そこで、本研究では地域の小学校の特別支援学級の児童に対する機能訓練事業で2年6ヵ月にわたり、理学療法治療を実施している4p-症候群の一例について、機能レベル・能力レベルに向上がみられたので、理学療法士の介入内容を提示し、初回訪問時の状態と現在の状態の比較、その変化点について報告する。また、理学療法士による機能訓練事業は月に1回の頻度であり、特別支援学級担任や看護師との連携の重要性についても明示する。

II. 対象と方法

1. 対象

小学3年生の女児とした。難治性てんかんはみられず、心疾患（心室中隔欠損症）は認めるが経過観察のレベルであり、医学的管理が少なく、地域の小学校に通う4p-症候群の児童である。

本研究は、白鳳短期大学倫理委員会の承認（承認番号：白研倫19030）後、教育委員会や対象者の保護者に説明し、同意を得てから実施した。

2. 方法

教育委員会の学校教育課が実施運営する機能訓練事業において、理学療法士は、地域の公立小学校・中学校に通学している肢体不自由児を対象に巡回訪問指導を行っている。そこで、小学校1年生で入学してきた4p-症候群の女児に対する介入が始まった。

理学療法士による初回訪問は、小学1年生の4月であり、理学療法士介入頻度は、月に1回である。現在、初回訪問時から2年6ヵ月が経過している。

対象者の学校内生活は、1年生時には、1日のほとんどを通常の学級でクラスメイトと過ごし、特別支援学級担任と看護師が常時ついておられた。授業を理解することは難しいがみんなと同じ教室にいる環境を最優先していた。クラスメイトがテストを実施している時間は廊下で特別支援学級担任や看護師とspontaneous reaction control walker（以下、SRCウォーカー）による歩行練習を行っていた。そして、月に1回の理学療法治療の際のみ、特別支援学級に来室していた。2年生時は、1日の半分を通常の学級で過ごし、半分を特別支援学級で特別支援学級担任による取りだし教育と機能訓練を実施していた。看護師は、その場に付き添い、バイタルチェックや水分補給などの医療的ケアを実施していた。3年生になってからは、1日の半分を通常の学級で過ごし、半分を特別支援学級で特別支援学級担任による取りだし教育と機能訓練を実施している。看護師によるケアは給食時間の食事介助を主とし、その前後のバイタルチェックのみ実施し、他の時間は通常の学級担任と特別支援学級担任でケアすることとなった。

このような状況のなか、理学療法士は月に1回の巡回訪問時に表1の内容の理学療法介入を実施した。そして、理学療法士初回訪問時の状態と現在の状態の比較結果は表2に示す。

III. 結果

理学療法士が月に1回、小学校の特別支援学級に巡回訪問し、機能訓練事業を行ったことで、以下のような変化が現れた。

表 1 理学療法士巡回訪問の内容

医療行為	<ul style="list-style-type: none"> ・機能訓練（関節可動域の維持・改善，筋力強化，バランス向上練習） ・痛みの確認（異変，変形・拘縮など） ・二次的合併症の予防・確認（筋短縮・頸椎症・股関節脱臼・腰痛症など） ・体重の増減確認 ・水分コントロールの確認
生活指導	<ul style="list-style-type: none"> ・通学手段の確認（集団登校か家族の送迎かヘルパーによる送迎かなど） ・学校内生活動作の確認 （学校での自教室内や移動教室内での移動手段，階段昇降の方法，教室での座位姿勢・プロロンボード立位姿勢，床⇄車椅子の移乗方法，排泄動作，プール入水方法など） ・装具や姿勢保持装置のフィッティング確認，装着方法の指導 ・コミュニケーション手段の検討 ・行事参加時の適正な方法の確認 （運動会徒競走の走行手段，ダンスなどの方法の指導，避難訓練時の避難方法など）
教員・看護師への指導	・特別支援学級担任・看護師への機能訓練指導
相談業務	・保護者，特別支援学級担任・看護師からの相談に助言を行う。

外的刺激への反応では，聴覚的刺激，視覚的刺激に反応できるようになった。理学療法開始当初は，大きな音にのみピクッと体動する程度であり，視覚に関しても追視ができず一点を見つめているだけであったが，現在は音や声かけに対する反応がみられる。

姿勢保持および随意運動では，理学療法開始当初は各姿勢・動作において上下肢の随意運動はみられるが，目的のある動きは少なかった。まず背臥位においては後弓反張がみられ，背筋の過緊張が認められ，寝返りは不能であった。しかし現在は，背臥位時に音や声かけのする方への寝返りが自立し，背臥位と腹臥位を交互に行い，床上をゴロゴロ転がることや，頭部を支点としたピボットターンで背臥位のまま体の向き，頭頸部の位置を換えていくことができるようになった。起き上がりについては，背臥位から頭頸部と片側の肩甲骨が浮き（体幹屈曲10°程度），起き上がろうとする意思がみられはじめ，挑戦はするものの on elbow まではいかず，現在まだ自立には至っていない。

座位においては，端座位保持・床上あぐら座位はセットすると，10分以上可能である。疲れたときは，自分自身で座位から背臥位へ安全に前側方への on elbow を介して着床していくことが可能になっている。また座位時に音や声かけに対して，頸部を自発的に動かし，刺激の方に顔を向けることができるようになった。車椅子（バギー）上の姿勢保持にも変化がみられ，頸部が側屈位となるが自己修正が可能となり，追視もできるようになった。プロロンボード立位や SRC ウォーカーにまたがることは，理学療法開始時はほぼ未経験であったが，現在は5分程度なら自ら立とうとする意思がみられる。5分以上経過するとしゃがみこもうとし，下肢が屈曲，体幹が前傾に崩れる。SRC ウォーカーによる歩

行については，理学療法開始当初は，下肢の蹴り出しはみられず，一步も進まなかったが，現在は下肢で地面を蹴り，後方へ少し動くことができるようになった。

神経学的変化については，下肢は低緊張であったが，次第に伸筋の筋緊張が亢進し，介助立位では下肢の抗重力伸展活動も少しみられるようになった。しかし，後に膝の屈筋痙縮が上がりはじめ，膝の伸展制限が出現した（両膝-10°の伸展制限）。そこから下肢の抗重力伸展活動がみられにくくなってきた。

摂食機能については，胃瘻より朝，昼，夕の3食を注入していたが，現在はミキサー食を経口摂取できるようになった。摂取に関しては，手の巧緻性が乏しく，スプーンを把持することができず自力では不能である。介助者が口元に食べ物を運ぶと取り込み・咀嚼・嚥下は自力で可能である。

日中の過ごし方も車椅子（バギー）や床上臥位のみではなく，プロロンボード立位，SRC ウォーカーにまたがることや SRC ウォーカー歩行など，下肢や体幹の抗重力伸展活動を促す時間を1日1時間程度，取り入れている（股関節臼蓋形成不全や脱臼・亜脱臼の予防につながる）。

IV. 考 察

本症例が地域の小学校に就学し，機能レベル，能力レベルともに向上していることには，2013年，障害者総合支援法が施行され，障害の有無によらず誰もが地域の学校で学べる「インクルーシブ教育」のシステムが構築されたこと，本症例が在住するA市が「インクルーシブ教育」のシステムを積極的に進めていることが背景にあると考えられる。石切山¹¹⁾の報告においても，就学

表2 理学療法初回訪問時の状態と現在の状態の比較

	初回訪問時	現在
発達検査	遠城寺式・乳幼児分析的発達検査 ・運動（移動運動）：4～5 ヲ月 ・運動（手の運動）：1～2 ヲ月 ・社会性（基本的習慣）：3～4 ヲ月 ・社会性（対人関係）：1～2 ヲ月 ・言語（発語）：2～3 ヲ月 ・言語（言語理解）：0～1 ヲ月	遠城寺式・乳幼児分析的発達検査 ・運動（移動運動）：6～7 ヲ月 ・運動（手の運動）：1～2 ヲ月 ・社会性（基本的習慣）：4～5 ヲ月 ・社会性（対人関係）：2～3 ヲ月 ・言語（発語）：3～4 ヲ月 ・言語（言語理解）：2～3 ヲ月
姿勢反射	原始反射は消失している。 立ち直り反応は頸部・体幹ともに乏しい。	原始反射は消失している。 立ち直り反応は頸部でみられ、体幹はわずかにみられる。
聴力	難聴の診断あり。補聴器を装着。呼びかけに対し、ほとんど反応なし。	補聴器を装着。呼びかけに対し、呼んでいる人の方に顔を向ける。
視力	上斜視・外斜視・遠視・乱視の診断。 眼鏡を装着。頸部が側屈し、1点を見ている。	眼鏡を装着。ゆっくりではあるが追視可能。
てんかん	3歳以降、出現なし。	2年生時に1度、てんかん発作あり（小発作が長く続いた。その後、機能低下はみられていない）。
流涎	常時、出ている。常に左手を口にもっていく。	減少。時折みられ、頻度は減ったが左手を口にもっていく。
コミュニケーション 精神発達	発語なし。喉頭音のみ。 理解はほとんどできない。	発語なし。喉頭音のみ。 理解は単語レベルで可能なこともあり。 音楽が大好きで音楽の時間にみんなが歌を歌っていると、一緒に声を出す。笑顔もみられる。
随意運動	上肢：肩・肘は良好。手指の巧緻性が非常に乏しい（合指症があり、両側ともに第3・4指が合わさっており、第4指の外転可動域が5°しかない。母指MP関節-40°の屈曲制限あり）。スプーン・鉛筆の把持も不可。 手指の循環障害あり。 下肢：股・膝は良好。足関節はほぼ動きみられず。	上肢：肩・肘は良好。手指の巧緻性が非常に乏しい（合指症があり、両側ともに第3・4指が合わさっており、第4指の外転可動域が5°しかない。母指MP関節-40°の屈曲制限あり）。スプーン・鉛筆の把持も不可。 下肢：股・膝は良好。足関節はほぼ動きみられず。
筋緊張	上下肢：低緊張 腹筋：低緊張 背筋：過緊張（後弓反張あり）	上肢：低緊張 下肢：伸筋の筋緊張亢進。介助立位では下肢の抗重力伸展が少しみられる。しかし、膝の屈筋痙縮が上がってきている。膝の伸展制限出現。下肢の抗重力伸展がみられにくくなってきている（合趾症により両側ともに第2・3・4趾が合わさっているため、地面に対する把持力も弱い）。 腹筋：下肢の抗重力屈曲が盛んになっている。 背筋：過緊張（後弓反張あり）
関節可動域	両母指MP関節-40°の屈曲制限あり。 合指症のため、両第4指が第3指に対し、5°しか外転できない。 合趾症のため、両第2・4趾が第3趾に対し、外転の可動域が全くない。	両母指MP関節-40°の屈曲制限あり。 合指症のため、両第4指が第3指に対し、5°しか外転できない。 合趾症のため、両第2・4趾が第3趾に対し、外転の可動域が全くない。 両膝-10°の伸展制限あり。
摂食	胃瘻造設。 胃瘻より朝、昼、夕3食注入。	朝は胃瘻より注入。 昼・夜は、ミキサー食を経口摂取。自力摂取は不可。
排泄	オムツ。尿・便意なし。	オムツ。尿・便意なし。
移動手段	車椅子（バギー）介助。頸部が常に側屈位になり、自己修正不可。	車椅子（バギー）介助。頸部が側屈位となるが自己修正可。
基本動作	背臥位では後弓反張となり、頸部も過伸展位を取る。 寝返り時折可能。 起き上がり不可。 端座位保持不可。床上あぐら座位不可。 ブローンボード立位は未経験。 SRCウォーカー歩行時には下肢の蹴り出しはみられない。	背臥位では後弓反張となり、頸部も過伸展位を取る。 寝返り自立。 起き上がろうとするが不可。 端座位保持・床上あぐら座位10分以上可。床上あぐら座位から臥位へ安全に着床可。 ブローンボード立位は自ら立ってしようとするのは5分程度。 SRCウォーカー歩行時には下肢で地面を蹴ろうとする動きがみられる。
学内での 過ごし方	車椅子（バギー）または床上臥位。	車椅子（バギー）、床上臥位、ブローンボード立位、SRCウォーカーにまたがる。

SRCウォーカー：spontaneous reaction control walker.

年齢に達している 4p-症候群の児童は全て特別支援学校に通学しており、本症例のように地域の小学校に通う児はめずらしい。A市では、障害をもつ児童に対し、通常の学級担任とは別に、特別支援学級担任が付き添い、障害の種類にかかわらず一人ひとりの特別な教育的ニーズに応じて、そのもてる力を高め、生活や学習上の困難を改善または克服するために必要な支援を行っている。また医療的ケアが必要な児童には看護師が付き添い、医療上の管理を行っている。さらに、肢体不自由児への理学療法士巡回訪問もあり、理学療法士が学校教育の中でその児童の自立活動にむけた治療や指導を行っている。A市では教育現場に医療職が加わり、多職種連携が充実していることがうかがえる。

本症例は通常の学級で過ごし、常にクラスメイトが本症例に声をかけ、みんなと同じことを実施し、特別支援学級担任や看護師がサポートを行った。このとき、身体面でのサポート、ADL (activities of daily living) については、理学療法士からの指導・助言を取り入れ、実施されたことが発達を促せたと考える。理学療法士は、動きや発達上の課題を評価・治療する役割がある。月に1回の巡回訪問の際、特別支援学級担任や看護師が、学校内で問題に感じていること・実際に学校内で行っている動作や介助方法を理学療法士に伝え、理学療法士は適切な方法であるのか、身体の動き・環境の設定・心理的安定の視点から判断、助言を行うようにした。そして、特別支援学級担任や看護師がその助言を受け、どう処理をしたのか、助言された方法へと変更したのか、変更後は児童・生徒の様子に変容があったのかなどを理学療法士にフィードバックすることで、より良い方法へと修正を行うことができた。また、本症例の取り出し教育の時間には、関節可動域制限などの廃用性症候群が起らないよう、そして発達を促せるような座位バランスや立位訓練などの機能訓練プログラムの指導を特別支援学級担任や看護師に行った。この多職種連携が本症例の機能レベル、能力レベルの向上につながったと考えられる。

聴覚的刺激、視覚的刺激に対する反応が良くなっていることについては、普段から教室のクラスメイトが常に元気よく騒いでいること、本症例にみんなが声かけをしてくれることが良い刺激になったと考えられる。それには本症例も笑顔で応えていた。また、食事が経口摂取できるようになっているのは、4p-症候群の症状である口蓋裂の手術²⁾を幼少期に実施しており、口蓋裂が吸綴や嚥下運動を阻害していないこと、そして何より本症例は食欲が非常にあることが大きな要因であった。理学療法士が食事姿勢について助言し、看護師が時間をかけ、丁寧に嚥下を確認しながら摂食動作を見守れたことが経口摂取につながったと考えられる。合指症や母指 MP 関節の屈曲制限のため、スプーンを把持することができず自力摂取は現在のところ不能であるがパンなど手でつか

み、口に運べるようなものは自力摂取も練習していくことを考えている。

次に、基本動作に関して、寝返りの自立、不完全な起き上がり、座位保持や着床が自立したことについては、腹筋の筋緊張を高めるような理学療法治療（背臥位で下肢のキッキングや背臥位で頭頸部からヘッドコントロール、四つ這い位）を実施したことや、特別支援学級担任や看護師も毎日実施されたことが効果を示したと考える。これらのように、地域の小学校の特別支援学級の児童に対する機能訓練事業において、「個性」を重視したこと、チームで関わっていること、何よりたくさんのクラスメイトからの刺激が、本症例の機能レベル、能力レベル向上に影響したと考える。

膝の屈筋痙縮の高まりは、立位獲得を妨げてしまうため、重点的に理学療法治療を実施しなければならない。理学療法士は月に1回の訪問であるため、特別支援学級担任や看護師が毎日、膝の伸展 ROMex（関節可動域訓練）を実施している。ROM改善を図りながら、本症例の生活範囲を拡大するため、前もたれの膝立ちやつかまり立位の獲得にむけた理学療法治療を行う必要がある。

これらのように本症例が地域の小学校においてインクルーシブ教育を受けることには、保護者の方針が大きく関わっている。保護者からは、「できるだけ他の児童と同じ教室で学びの時間を共有させたい」という要望があった。学校もこの要望に応え、合理的配慮に基づいた選択を行ってきた。合理的配慮とは、障害のある方々の人権が障害のない方と同じように保障されるとともに、教育や就業、その他社会生活において平等に参加できるよう、それぞれの障害特性や困りごとに合わせて行われる配慮のことである。これが本症例には非常に良い刺激となった。学齢期という学校中心の生活へと変換する時期に多職種で関わり、合理的配慮を行うことができる環境が本症例の発達に寄与していると考えられる。

最後に、4p-症候群は医学的管理の必要性に加え、運動発達、認知、コミュニケーションを適切に評価し、全身的な健康維持の支援を含め長期の経過観察が必要である²⁾。今後も、理学療法士は認知面やコミュニケーション方法、運動発達の評価を行い、「個性」を重視し、特別支援学級担任や看護師への助言・指導を行い、チームで4p-症候群女児の発達をサポートしたい。また希少疾患であるため、今後も詳細な報告に努めたい。

利益相反 開示すべき利益相反はない。

引用文献

- 1) 山田俊平, 田中信幸, 吉増秀實・他: 両側性唇顎口蓋裂を伴う4p-症候群の1例. 日本口腔外科学会雑誌, 1991, 37: 105-111.
- 2) 山下佳雄, 黒岩太助, 後藤昌昭: 口蓋裂を伴った Wolf-

- Hirschhorn(4p-)症候群の1例. 日本口蓋裂学会雑誌, 2007, 32: 335-340.
- 3) 小児慢性特定疾病情報センター: 染色体又は遺伝子に変化を伴う症候群 4p-症候群. https://www.shouman.jp/disease/details/13_01_011/ (閲覧日2019年7月14日).
- 4) 難病情報センター: 4p欠失症候群 (指定難病198). <https://www.nanbyou.or.jp/entry/4805> (閲覧日2019年7月14日).
- 5) Wilson MG, Towner JW, Coffin GS, et al.: Genetic and clinical studies in 13 patients with the Wolf-Hirschhorn syndrome [del(4p)]. *Hum Genet*, 1981, 59: 297-307.
- 6) Fryns JP, de Muelenaere A, Van den Berghe H: The 4p-syndrome in a 24-year-old female. *Ann Genet*, 1981, 24: 110-111.
- 7) Wiczkorek D, Krause M, Majewski F, et al.: Effect of the size of the deletion and clinical manifestation in Wolf-Hirschhorn syndrome: analysis of 13 patients with a de novo deletion. *Eur J Hum Genet*, 2000, 8: 519-526.
- 8) Zollino M, Di Stefano C, Zampino G, et al.: Genotype-phenotype correlations and clinical diagnostic criteria in Wolf-Hirschhorn syndrome. *Am J Med Genet*, 2000, 94: 254-261.
- 9) Battaglia A, Carey JC, Cederholm P, et al.: Natural history of Wolf-Hirschhorn syndrome: experience with 15 cases. *Pediatrics*, 1999, 103: 830-836.
- 10) Battaglia A, Carey JC: Health supervision and anticipatory guidance of individuals with Wolf-Hirschhorn syndrome. *Am J Med Genet*, 1999, 89: 111-115.
- 11) 石切山敏: 4p-症候群 (Wolf-Hirschhorn syndrome) の自然歴. 厚生省心身障害研究 ころの諸問題に関する研究, 1996: 244-247.