

脊髄性筋萎縮症当事者のライフストーリーから学んだこと

The life story of woman with Spinal Muscular Atrophy

発達医療センター花北診療所

看護師 衣笠 智美

岡田 佑里

【はじめに】

脊髄性筋萎縮症（SMA）の治療薬の使用により当事者たちのライフストーリーも変化している。ある女性は、1歳7か月時にSMA 2型と診断を受けた。その後は当施設でも生活指導、機能訓練を受け、電動車いすを5歳から使用し、現在仕事に就き一人暮らしをしている。当事者が、障害を含めた自分の個性を前向きに捉え、自立した生活を送るに至った経過や様子を知るうちに、演者らはそうした当事者や家族の様子を共有したいと考えようになった。今回、その当事者1名に聞き取りを行ったので報告する。

【疾患の概要】

- ・常染色体潜性遺伝（1型、2型）
- ・有病率は10万人あたり1～2人
- ・発生率は出生2万人に対して1人前後
- ・1型の保因者頻度は100人に1人
- ・男女差はない
- ・1995年に原因遺伝子が同定された
- ・生命予後は呼吸筋の萎縮の程度によって決定される

【臨床病型等】

病型	発症年齢	最高到達運動機能
0	胎内	早期より人工呼吸器
1	0～6か月	座位未獲得
2	～1歳6か月	立位未獲得
3	1歳6か月～20歳	立位、歩行
4	20歳～	立位、歩行

【対象者情報】

SMA2型 女性

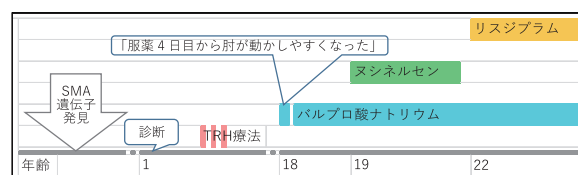
胎児期：特記なし

家族歴：2人姉妹の第2子、家系内で神経筋疾患指摘なし、血族婚なし

発達歴：寝返り7か月、つかまり立ち10か月、伝い歩き1歳2か月

現病歴：1歳4か月から立てなくなり遺伝子診断でSMAと診断を受けた

薬での治療歴：



生活歴：3歳2か月から幼稚園に通い始め、その6月にリハビリテーションを目的に当センターを初診

小学校、中学校は地元の学校に通い、高校は養護学校、バス・電車通学で大学を卒業後、事務職員として勤務

現在の状態：座位不可、寝返り不可、摂食自立、嚥下問題なし、握力0Kg、上腕挙上不可、前腕を肩まで挙上不可（左＞右）

選択的 RULM：

項目	上肢運動機能評価尺度	右	左
B	手を膝からテーブルの上に乗せる	可能	可能
C	道筋を鉛筆でなぞる	可能	可能
D	コイン2枚を1枚ずつ拾い上げ保持する	可能	可能
J	右手で200gのペットボトルを口元へ運ぶ	不可能	可能
K	右手で200gの重りをスライドさせて水平移動する	可能	可能
M	右手で200gの重りを持ち上げて水平移動する	不可能	可能

社会資源：幼児期から動的硬性体幹装具、5歳から電動車いすを使用している。

訪問介護 (2事業所： 家事援助、 生活介護)	毎日	6:00～ 7:30	移動、更衣、朝食準備、リズジブラム内服、夕食準備 (リズジブラムは液剤のため介助が必要、 バルプロ酸ナトリウムは錠剤のため介助不要)
		19:30～ 22:00	入浴、夕食準備 (帰宅後からヘルパー訪問まで約1時間、 手洗いなど済ませて待機)
訪問看護	土曜	夕方	(外出や帰省時はキャンセル)

【方法】

事前に聞き取りする内容を紙面で本人、キーパーソンである母に伝えておいた。面接は、処方のための診察と定期的に行っているRULMを活用した計測を行った後に診察室で行った。診察室内の座る位置は診察時と同じで4名（当事者、母、医師、看護師）で輪になるような配置で行い、看護師がもう1名少し離れた位置の室内でメモを取りながら聴いていた。40分程度の半構造化面接となった。聞き取りの内容は方言等の一部を標準的な言語、口語を一部言い切りに変えて記載した。

【倫理上の配慮】

事前に聞き取りの内容は答えようと思う内容だけでよいこと、いつでも中止できることを伝えておいた。聞き取り当日の所要時間は診察、計測を含め1時間程度であることを伝えておいた。

聞き取り前に同席する職員について伝え、同意を得た。また、かかりつけとして幼少期から学齢期まで利用していた診療所に本人の同意を得た後に診療録の開示を依頼した。過去の診療録から体調不良や入院の頻度等を把握した。

【聞き取りの内容と結果】

①一人暮らしをして

- ・玄関の鍵は携帯のアプリを使用するもので、オートロック。アプリは共有できて開閉情報を登録している家族にも様子が

分かるようになっている。

- ・水分はかばんの中か冷蔵庫の取りやすい位置にヘルパーが配置、冷蔵庫のドアに左手をひっかけて電動車いすを右手でバック操作して開けられる冷蔵庫を選択して購入した。
- ・ベッドは介護用ベッド、エアで除圧+リクライニング。体が痛むときなどベッドでの体位変換は、リクライニングを起こして重力で体をずらしてやっている。かぶれることもある。実家では母と同室で寝ていた。

②体調について覚えている時から現在までのことについて、変化を感じていることはあるか

- ・小5くらいからコルセットを使用し始めた。手が動かしにくくて、左は向きにくいとか、お箸が右で食べにくくなったのも同じ時期。中学校の頃は毎年風邪をひいて入院していたけど、身体が成長したのか免疫がついたのか体調は良くなったように思う。
- ・最近の動きは変わっていない、悪くなっていない。変わらないなと思うことがいいということなんだと思う。

③病気について誰からいつ聞いたのか、その時の覚えていること、どう感じたか

- ・中学生ぐらいのときに身体障害者手帳を見たときなんか「へー、そうなんだ」「そんな病気もあるんだ」と思った。だからと言って変わったことはなかった。軽くネットで調べたりしたが、ネットの情報はあくまで一つの話で私は私だと思った。病気だからと深く考えることはなかった。

④できなくなることに對してどう思っていたか

- ・ポジティブっていうかあきらめ。これ、無理やなって思ったら次考えるしかないと思った。

例えば今日筋肉痛やなあとかだれでもあ
ると思うけど、そんな感じだと思った。
人間衰えるじゃないですか。私は早いだ
け。

⑤幼少期から訓練を受けていたが、歩けるよ
うという気持ちはあったか

・もともと歩けるようになることまで考
えていなかった。5歳から電動車いすに
乗っていたし、特に意識してなかった。

⑥治療や生活のことは自分で決めているの
か、家族とどの程度話し合うのか

・何かしたいことがあれば、まず自分でど
うしたらできるかを調べてみる。目星が
ついたら相談する。お互い触れないよう
にしている部分もあったと思う。大学の
時は、卒業後は大阪に行きたいなと思っ
ていたけど、コロナでなくなった。結果
的に行かなくてよかったなという話に
なった。理想と現実の間で。

⑦家族に対して思うこと

・自分なりの工夫ができるようになるため
には、母とかの基本的介助があってこそ
で、周りのおかげ。
・そこはしてくれなくていいと思うことは
ある。

⑧中高生の時など思春期を振り返って、家族
に対して思うことはあったか

・怒らせたら不利になるというような思考
は高校ぐらいにやめた。それはそれ、こ
れはこれ、ある種の信頼関係。

⑨姉との関係について

・姉が「(当事者) ばっかり」と思ってい
るように感じたことはない。関係は良好。
うまく頼るとこは頼っている。

⑩ここまで振り返って再度、一人暮らしして
みて思うことは

・体調がすぐれない時は、訪看か母を頼る
が、まずは母に連絡している。
・冷蔵庫やレンジから食べ物を出すのが重
たい。冬は暖かいものが食べられるよう

に策が欲しい。

・想定外のことは、腕まくりができなかつ
たことで、帰宅後に手洗いうがいので困っ
た。シンクに手をのせるのは左手を掛け
車いすの座高を上げ右手を乗せた。

⑪生きがいになっていること、趣味などに
ついて

・今は生活のことでいっぱい、まだそこ
まで余裕がない。

・休日は本を読んだりして過ごす。出かけ
るときは、訪看さんに朝から靴を履かせ
てもらっておく。

・マンションは食堂があって食べられるけ
ど利用はしていない。

・職場での昼食はコンビニへ買いに行く。
食べる量は多くないのでおにぎり一個と
かホットスナックで済ませる。購入時に
手が届かない時は店員さんに言って取っ
てもらう。ホットスナックはレジの横に
ある。

・友達呼べるようにできたらいいな。今は
生活するだけで精一杯という感じ。

・ご近所さんとはあいさつ程度。

・オートロックのカードを忘れて外出した
ことがあって、帰宅時にたまたま他の住
人がいたから一緒に入れた。

・自治会当番等の活動はない。管理人さん
がやるマンション。

⑫今後はどんなサポートが必要か、困ってい
ることはどんなことか

・雨天時、駅に繋がっているエレベーター
が出勤時には動いてない時間帯だった。
仕方なく動いているエレベーターまで濡
れながら移動した。小雨で何とかなった
けど、職場の人からは送迎してもらうよ
うにと心配された。

・雨の日もヘルパーさんとは玄関で分かれ
る。カップは更衣介助時に着させてもら
う。

⑬この聞き取りで感じたこと

・改めて振り返ることができた。

【考察】

今回、当事者が筋力低下の進行やそれに伴う困難をどのように捉えながら生活してきたのかを振り返った。当事者は自らの体調の変化を振り返りながら、薬物治療によって「拍手がしやすくなった」、「冬の寒い時期は動かしにくさを感じるが同じ季節で比べると変化は感じない」と効果や維持を実感している。進行性の疾患の治療に対しては「悪くなっていない。変わらないと思うことはいいということ。」と捉えている。また、当事者の母は「もう少し遅く生まれていたら（早く治療薬が使えて）もっと良かったという人もいるが、もう少し早く生まれていたら治療は受けられなかったかもしれない。（当事者）は幸せだと思う。」と話している。心身の健康状態は人のアイデンティティを構成するうえで切り離せないことではあるが、向山氏は「病名や症状だけでは説明できない部分にこそ、当事者の生が存在している」¹⁾と述べている。

「健康」とは、WHO 憲章には「肉体的、精神的及び社会的に完全に良好な状態であり、単に疾病又は病弱の存在しないことではない。」とある。また、「自立」とは、厚生労働省は「自己決定に基づいて自主的な生活を営むこと」、「障害を持っていてもその能力を活用して社会生活に参加すること」、広辞苑では「他の援助を受けずに自分の力で身を立てること」と説明している。しかし、「日々の生活の中で本当に自分の力だけで生きている人」はいないであろう。自立というと依存しないという意味ではなく、依存先を増やしていくことこそが自立であり、これは障害の有無にかかわらず、すべての人に通じる普遍的なことであると熊谷氏は述べている。²⁾ また三浦氏は「心理的自立とは、今の状況が自分なりに現実的に捉えられて、不満や不安と上手につきあいながら、いろいろな立場に身

を置いても混乱せずに、気持ちにゆとりをもって過ごせ、これが好き・大事ということを自分なりにもっていること」³⁾ではないかと述べている。

当事者と家族、友人、学校等周囲とのこれまでのやり取りや当事者が発達する過程で結果として Well-being や Biopsychosocial に当てはまる多くの充足が図られてきたのだろうと想像できる。また、心理的自立があるからこそ身体的、社会的な自立は促進、維持され、当事者が「健康」、「幸せ」と感じながら生活を送ることができる。

演者らは当事者の前向きな考えと家族や周囲との良好な関係が支援の充実をもたらし、当事者自身が選択しながら生活する過程で自己肯定感は保たれながら、その正の連鎖がサイクルとなり心身ともに自立した状態を築いているのではないかと感じた。

【付記】

協力をいただいた姫路市国民健康保険家島診療所職員の皆さま、当センター小児科 小寺澤敬子医師、関係職員の皆さまに深謝いたします。

本稿は第 66 回日本小児神経学会学術集会（2024 年 5 月）において発表したものを加筆修正したものである。

【参考】

- 1) 向山 夏奈 2019 脊髄性筋萎縮症当事者のライフストーリーを描く意義—病名告知を例に—社会学研究科年報 No26 P85～90
- 2) 熊谷 晋一郎 2015 当事者研究から見た合理的配慮 第 28 回ルネス花北公開セミナー講演
- 3) 三浦 幸子 2022 続 心の理解と家族支援—医療的ケアが必要な子どもたち 講談社エディトリアル P62～64
- 4) 城戸 裕子 2009 脊髄性筋萎縮症 (SMA)

を抱える一障害者のライフ・ステージの変化と必要な支援の変化についての考察 山梨県立大学 人間福祉学部 紀要 Vol.4 P9～19

- 5) Bao-Huan Yan 2021 Self-care Experiences of Adolescents with Spinal Muscular Atrophy Asian Nursing Research15 P231～238
- 6) 徳永 沙知 2020 運動機能評価とアンケートによる脊髄性筋萎縮症に対する nusinersen の治療効果の検討 脳と発達 第52巻 第6号 P34～40
- 7) 都出 千里 脊髄性筋萎縮症治療薬剤の開発 2019 Precision Medicine Vol.12 No13 P65～72
- 8) 桜井 厚 ライフストーリー論 2012 現代社会学ライブラリー 7 P6～13
- 9) 脊髄性筋萎縮症（指定難病3）難病情報センター <https://www.nanbyou.or.jp/entry/135>