

対象・方法

患者家族会「こすもす」(会員数約90名)を対象に、家族会のご協力を得て、現在の身体・医療状況や支援制度などについて、アンケート調査(郵送・無記名)を行った。

こすもす
ルビンシュタイン・テイビ症候群児・者 親の会のサイト
Rubinstein-Taybi Syndrome Family Support Group Japan

性別/年齢	～3才	～6才	～12才	～18才	18～才	計
男	3	1	5	5	5	19
女	2	4	8	2	8	24
計	5	5	13	7	13	43

診断を告知された年齢

年齢群	～3才 5名中	～6才 5名中	～12 13名中	～18才 7名中	18～才 13名中	平均
告知年齢	8.6ヶ月	1才	2才 1ヶ月	2才 3ヶ月	2才 1ヶ月	1才 9ヶ月

医療機関への受診頻度

年齢群	～3才	～6才	～12才	～18才	18～才
小児科	3ヶ月	4ヶ月	8ヶ月	10ヶ月	9.6ヶ月
小児科以外*	2.8ヶ月	3.6ヶ月	8.8ヶ月	5.9ヶ月	6.4ヶ月

* 眼科、耳鼻科、整形外科、皮膚科、泌尿器科、内科、精神科、小児外科、形成外科、外科、脳神経外科、歯科、婦人科

難病に対する複数の科による「チーム外来」のニーズが顕在化

告知後、どのように疾患に関する情報を得ましたか？(複数回答可)

年齢群	～3才	～6才	～12才	～18才	18～才	計
主治医	1	3	7	5	10	26
親の会	5	4	8	4	4	25
インターネット	4	4	9	3	1	21
書籍	—	—	2	1	2	5
同病の子の親	—	2	2	—	5	9

n=43

今後、ホームページ等を通じて、患者・家族への情報提供
小児科医への疾患の周知

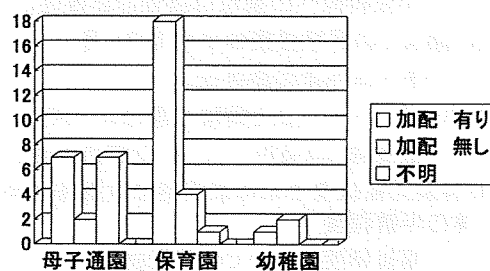
一番、有用だった情報源は何ですか？(複数回答可)

年齢群	～3才	～6才	～12才	～18才	18～才	計
主治医	—	1	2	3	6	12
親の会	3	3	10	5	3	24
インターネット	2	1	3	2	1	9
書籍	—	—	—	1	2	3
同病の子の親	—	3	3	—	6	12

n=43

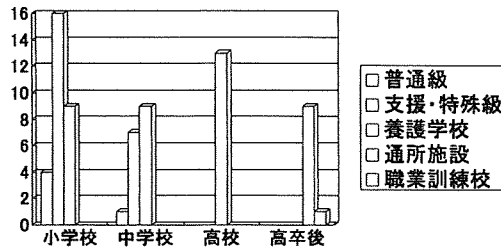
患者・家族会と医療者・医療機関との協力・連携が重要

教育的支援(1)



教育的支援(2)

- ・ 6歳～12歳 8/13人 有意語有り
- ・ ～18歳 5/7人 有意語有り
- ・ 18歳以上 11/13人 有意語有り(6人 3語文)



財政的支援(1)

療育手帳	～3才 5名中	～6才 5名中	～12 13名中	～18才 7名中	18～才 13名中	計
A, A1, A2	1	4	9	2	11	27
B, B1, B2	1	1	3	3	1	9
その他			1		1	2
身体障害者手帳 (身体機能移動障害)						
1級	1	1	0	0	0	2

財政的支援(2)

	～3才 5名中	～6才 5名中	～12 13名中	～18才 7名中	18～才 13名中	計
特別児童 扶養手当	2	4	6	4	9	25
障害基礎 年金	NA	NA	NA	NA	9	9
障害児 福祉手当	(-)	(-)	1	(-)	2	3

遺伝子検査は有用と考えますか？

年齢群	～3才	～6才	～12才	～18才	18～才	計
はい	4	4	10	5	9	33
いいえ	1	-	3	1	1	5
わからない	-	-	-	-	1	1

保険による遺伝子検査の実施について
いかがお考えですか？ n=43

年齢群	～3才	～6才	～12才	～18才	18～才	計
賛成	4	4	11	4	11	23
反対	-	-	-	-	-	-
わからない	1	1	2	3	1	8

まとめ

- ① 診断を告知された平均年齢は1才9ヶ月
→小児科医への疾患の周知の必要性。
- ② 3歳までの受診頻度の平均は3ヶ月
→チーム外来の必要性。
- ③ ホームページによる情報収集のニーズ
→医療者によるホームページの必要性。
- ④ 特別児童扶養手当の被支給者は回答者全体の半数程度
→福祉制度についての情報提供

