

歩によって、患者とその家族の遺伝に関する疑問にかなり正確に答えられるようになってきている。

遺伝医学関連学会による「遺伝学的検査に関するガイドライン（2003）」<sup>4)</sup>は、遺伝学的検査が医療全域にわたって広く有効に利用される時代に対応して、2011年に日本医学会「医療における遺伝学的検査・診断に関するガイドライン」<sup>5)</sup>として改訂がなされた。この改訂では、すでに発症している患者の診断目的として行われる遺伝学的検査において、各診療科の医師自身が遺伝に関する十分な理解と知識および経験を持つことが重要であり、検査の意義や目的の説明とともに、結果が得られた後の状況や検査結果が血縁者に影響を与える可能性があることなどについて十分に説明し、被験者が理解して自己決定できるように支援する体制を整えることを述べている。それは、いわゆる広義の遺伝カウンセリングである。医療機関は、遺伝医学の基本的事項および個人の遺伝情報の取り扱いに関する啓発や教育を行い、適切な遺伝医療を実施できる体制を整備することが望まれる。

自分が発症するか（発症前診断）、自分は発症しないが保因者であるか（保因者診断）、妊娠中の胎児がある疾患に罹患しているか（出生前診断）などに関する遺伝カウンセリングは、臨床遺伝学の専門的知識・経験を持ち、遺伝カウンセリングに習熟した臨床遺伝の専門家すなわち、臨床遺伝専門医（日本人類遺伝学会と日本遺伝カウンセリング学会の共同認定）などにより被検者の心理状態を常に把握しながら行われる。遺伝カウンセリングを担当する非医師の職種として上記二学会の共同認定の認定遺伝カウンセラー育成も大学院教育としてなされており、遺伝医療、遺伝教育、さらに企業において活躍を開始している。遺伝カウンセリングでは、本人・家族・血縁者（クライアント）に対して、生活設計上の選択を自らの意思で決定し行動できるよう臨床遺伝学的診断を行い、遺伝医学的判断に基づき遺伝予後などの適切な情報を提供し支援する。クライアントと遺伝カウ

セリング担当者との良好な信頼関係に基づき、様々なコミュニケーションが行われ、この過程で医療的・心理的・精神的援助がなされる。決して一方的な情報提供だけではないことに留意すべきである。

## 1 遺伝カウンセリングの進め方（図1）

図1に示すように、遺伝カウンセリングを希望する場合には、電話で予約受付を受けることが多い。初回の遺伝カウンセリングにおいて、発端者（罹患者）とその家族（クライアント）の疾患に関する状況（主治医からの紹介状、発端者本人の症状、経過、検査所見など）、家族歴を聴取する。ここで、家系図は遺伝カウンセリングの基本である。図2に家系図を記録する場合に用いる記号の主なものと家系図の一例としてX連鎖劣性遺伝形式をとる副腎白質ジストロフィーの家系を図示した<sup>6)</sup>。できるだけ詳しく、3世代ぐらいいは遡って情報を得ることが望ましい。家系図を分析することにより遺伝形式がわかり、疾患の診断がなされたり、否定されたりする。例えば、各世代の男女に同様の疾患の患者が認められるとき、常染色体性劣性遺伝は否定される。また、母親を介して疾患が遺伝していることが考えられるとき、X連鎖性疾患やミトコンドリア病を考える。父と息子が同様の疾患であるとき、X連鎖性の疾患は否定される。

遺伝カウンセリングにおいて、疾患の確定診断は重要であり、筋ジストロフィーにおいても、脊髄性筋萎縮症においても、確定診断が違えば遺伝形式が異なり、また原因の遺伝子変異も同定できない。そして、誤った情報に基づく遺伝カウンセリングとなる。

## 2 遺伝カウンセリングにおける情報提供

対象とする疾患は、どのような特徴を持っているか、どのように診断をするのか、診断がいついたらどのようにするかなどの情報提供を行う。われわれは、疾患に関する簡単な文書を渡して説明をしている。また、必要に応じて医療社会福祉に関する情報提供またはソーシャルワーカーの紹介をする。

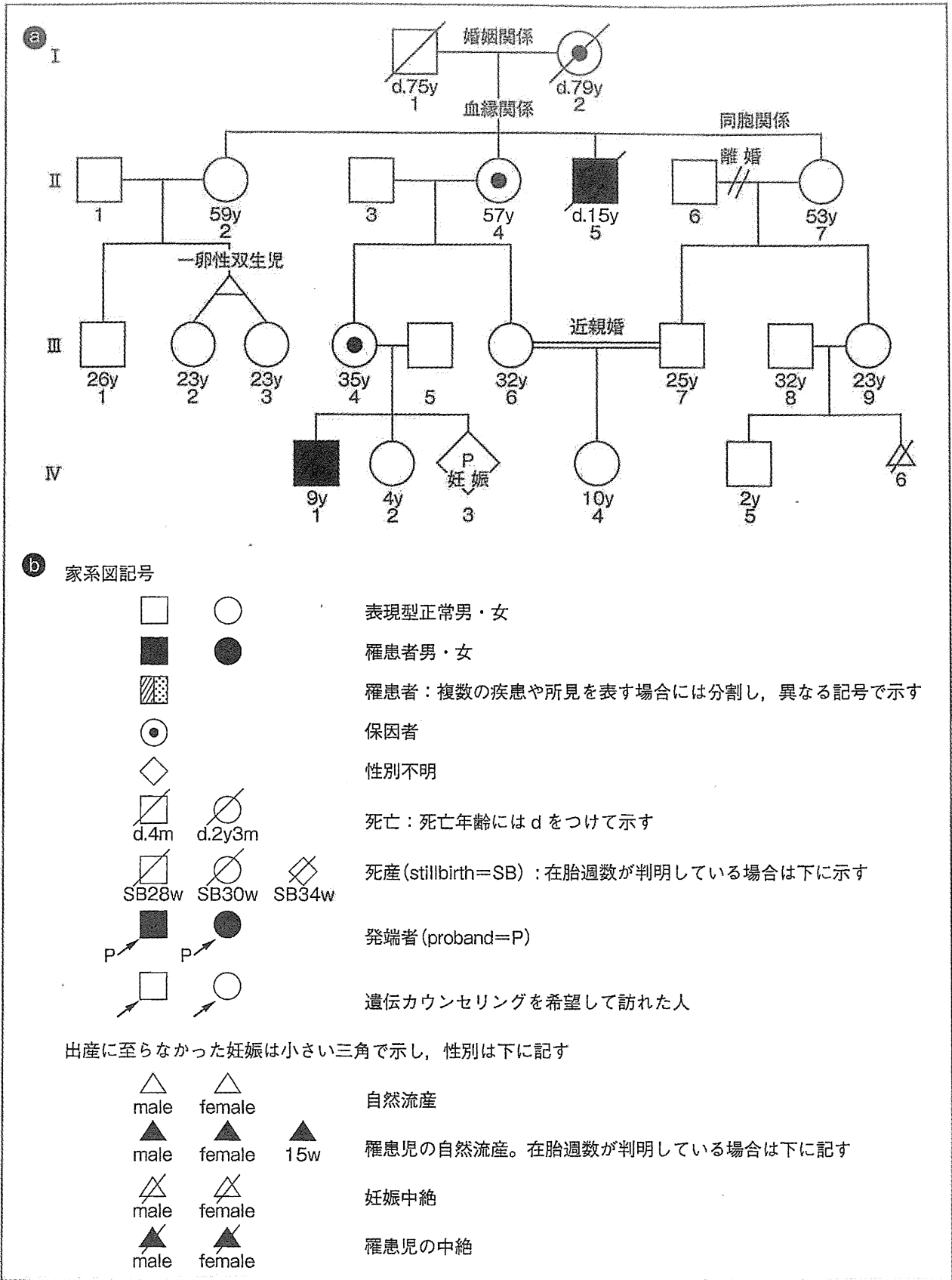


図2 a：家系図の描き方。副腎白質ジストロフィーの例。  
b：家系図の記号。

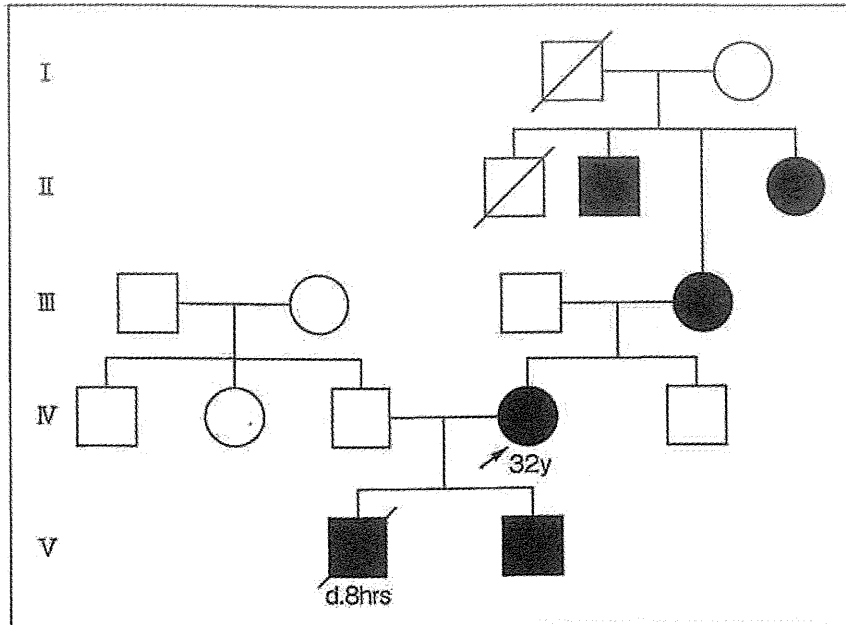


図3 筋強直性ジストロフィーの事例の家系図

遺伝子検査においては、実施前に十分なインフォームドコンセントを行う。発端者の遺伝子検査により確定診断がつき、療育や治療の方針が決まる。遺伝子変異が明らかになったことは家族もその変異を共有することになる。保因者診断や出生前診断の実施が可能になる。遺伝子検査の結果が出た後、フォローアップと心のケアといった心理社会的支援を必要とする場合も多い。

### 3 遺伝カウンセリングの事例

東京女子医科大学附属遺伝子医療センターにおける遺伝カウンセリングの事例を示す。

#### 1. 筋強直性ジストロフィー (DM1)

クライアントは32歳女性。家系図を図3に示す。28歳で第1子を妊娠した。妊娠33週で羊水過多を他院の産婦人科医師に指摘され、羊水検査にて染色体異常はなく、原因はわからないと言われた。35週で破水、産婦人科医院にて緊急帝王切開で男児が出生した。児は出生時から仮死があり、呼吸不全、他病院に緊急搬送され挿管呼吸管理を受けたが8時間後に死亡した。2年後にクライアントは把握時の筋強直、歩行開始時にスムーズに一步が踏み出せないことに気づき、当センターを紹介受診され、遺伝子検査にてDM1と診断した。第1子は先天型

DM1だったと考えられた。クライアントは自身の遺伝子検査後、次子の妊娠を希望しているが、次子が先天型DM1に罹患していたら中絶したいとの考えを述べた。遺伝カウンセリングにおいて、妊娠中からの十分なフォローが必要なこと、出産希望の場合にはNICUのあるスタッフと設備が整った病院ですることなどの情報を提供した。先天型DM1の場合、児は出生時に呼吸器のサポートが必要なほど重症でも、生後の運動発達は他の先天型筋ジストロフィーより良好なことも多いことを話した。さらに、母親がDM1で、その児がDM1に罹患している場合、表現促進現象によって母親より重症になる可能性が高いこと、第1子が先天型DM1で次子も罹患している場合には、次子も同様に先天型となり、成人型とはならない可能性が高いことを説明した。その後、第2子の妊娠6週に来院した。出生前診断の希望の意志は変わらず、学内倫理委員会の承認のもと、妊娠12週に絨毛膜穿刺を施行。出生前診断の結果、児のDMPK遺伝子のCTGリピートは1270と伸長していた。

遺伝子診断の結果開示後、夫婦で話し合い、出産することを決定した。妊娠中、原疾患については臨床遺伝専門医が、心理面については臨

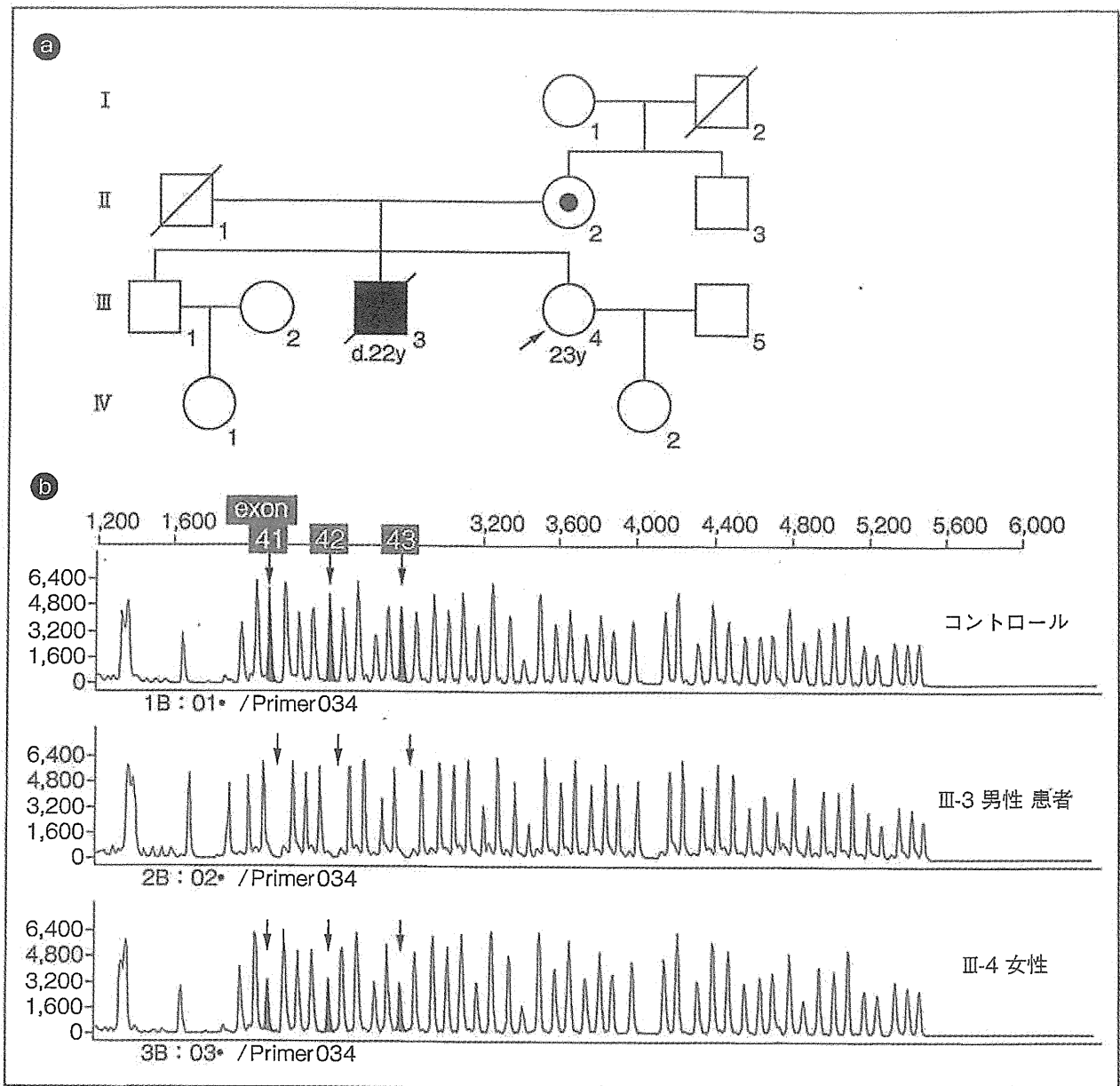


図4 a : Duchenne 型筋ジストロフィーの事例の家系図。  
 b : Multiplex Ligation-dependent Probe Amplification (MLPA) による DMD 保因者診断。

床心理士が適時フォローを行った。出産に際し、産婦人科、新生児科と連携し、母子それぞれにチームとしてかかわった。児は男児で、出生時に全身の筋緊張低下、軽度の呼吸障害、横隔膜の挙上を示したが、生後4日目から経口哺乳可能となった。生後9カ月にて坐位可能、1歳にて立位可能と運動発達の遅滞はあるが成長し、現在、小学生である。

2. Duchenne 型筋ジストロフィー (DMD) (図4)

図4aのクライアントの女性(Ⅲ-4)から電

話を受けて第1回の遺伝カウンセリングが始まった。クライアントは23歳。発端者である兄(Ⅲ-3)は22歳で死亡。兄は3歳時に筋生検によりDMDと診断された。Ⅲ-4の女性は第1子の女児を出産後、自分が保因者であるか心配して遺伝カウンセリング外来を受診した。持参の臨床情報により、疾患の臨床診断を確認し、さらに、Ⅲ-3がDMD遺伝子のエクソン41-43の欠失を示すことも明らかになった。

DMDの家系においては、家系図の分析、臨

床所見（筋萎縮，筋肥大，徒手筋力テスト，深部腱反射など），血清 creatine kinase（CK）値により臨床的に保因者診断が可能な例もある。血清 CK 値は，同一人でも採血の時期や条件によって値に幅があり，血清 CK 値が正常の場合は保因者の判定はできない。Ⅲ-4の女性は血清 CK 値は 120 U/l であり，この値から保因者の判定は困難であった。図 4a のケースでは，multiplex ligation-dependent probe amplification（MLPA）法により，コントロールと面積の比較によって検討をした（図 4b）。保因者では発端者における欠失エクソンが非保因者の 1/2 量となる。本症例（Ⅲ-4）では，Ⅲ-3 が示していた DMD 遺伝子エクソン 41-43 の欠失を示していることが明らかになり，保因者と結論した。このように保因者であると診断をされたケースにおいては，心理的サポートとともに，その女性の妊娠において，遺伝カウンセリングを通して，できる限りの援助を行うことを話し，疾患を持って生まれた場合の子どものケア，サポート体制についても説明する。患者会などの情報もクライアントの自己決定に役立つ。また，近年の DMD の治療研究の進歩の情報も提供する。出生前診断に関する情報として，絨毛穿刺，羊水穿刺による診断，着床前診断について解説し，検査を受ける時期，検査の結果が陽性（罹患）であったときの対応，その女性の自己決定をサポートしていくことなどについて十分な説明をして話し合うことが重要である。

#### 4 遺伝カウンセリングの費用

筋ジストロフィーでは，Duchenne 型と福山型の患者における遺伝子検査が 2007 年 4 月から保険診療の対象として認められるようになった。2008 年 4 月より，「筋ジストロフィーの遺伝病的検査」として算定され，遺伝カウンセリング加算も検査結果の開示に伴って 1 回のみ認められるようになった。しかし，複数回の遺伝カウンセリングは保険適応ではない。自費診療としている場合が多く，早期の保険収載が求められる。

#### 5 検査結果の開示とその後のサポート，フォローアップ

検査によって診断をされたケースにおいては，遺伝カウンセリングを通して，十分な援助を行うことを話し，疾患を持つ子どものケア，サポート体制についても説明する。患者会などの情報，医療社会福祉の情報またはソーシャルワーカーの紹介，療育などの本人への支援情報を提供する。遺伝カウンセリングにおいてクライアントのニーズに，ある程度応えることができて，遺伝性疾患は治療不可能なものが多い。診断的検査や治療に関する進歩の情報を当事者に提供できるように，もし彼らがそれを望むなら，定期的なフォローアップを受けること，連絡をとることを促す。遺伝カウンセリングにおいては，プライバシーの問題も大きく，医療サイドから当事者へ連絡をとることは慎重になるべきであり，連絡方法をあらかじめ確認しておくことも大切である。

#### 6 遺伝カウンセリング実施の資格

疾患の遺伝にかかわる相談，特に患者の家族や血縁者の妊娠や結婚に際しての相談は，従来は主治医が診療の一環として行ってきた。遺伝子医学の進歩は著しく，それらの進歩を反映した内容の遺伝カウンセリングを診療の片手間に行うことは困難であり，不正確な遺伝子医学の情報をもって対応することによって，重大な問題を引き起こすこともありうる。遺伝子医学，臨床遺伝学の専門的知識を持ち，本人および家族の心理社会的支援を行うことができる者が専任として対応することが必要である。このような背景によって，日本人類遺伝学会，日本遺伝カウンセリング学会は医師に対しては 2002 年に「臨床遺伝専門医」制度を，非医師に対しては 2005 年に「認定遺伝カウンセラー」制度を制定している。さらに，遺伝専門の看護師，臨床心理専門職，ソーシャルワーカーなどと協力をして，チーム医療として実施することが望ましい。

## おわりに

遺伝子解析研究が実を結び、多くの疾患の正確な診断と根本治療へのプロセスを現在、われわれは歩んでいる。高度医療の臨床応用の過程において大切なことは、遺伝子医学というハード面と、その医療を受ける患者、家族への情報提供、支援というソフト面である。クライアント、患者、家族の人権および、生命の尊厳への慎重な配慮が必要である。遺伝子診療が実地医療の一部となりつつある現在、遺伝カウンセリングの重要性は増しており、生命倫理、社会倫理に関する十分な教育と人材育成がなされることも大切である。

## 文 献

- 1) Resta R et al : A New Definition of Genetic Counseling : National Society of Genetic Counselors' Task Force Report. J Genet Couns 15 : 77-83, 2006
- 2) UNESCO 「ヒト遺伝情報に関する国際宣言 (2003)」  
[http://portal.unesco.org/en/ev.php-URL\\_ID=17720 & URL\\_DO=DO\\_TOPIC & URL\\_SECTION=201.html](http://portal.unesco.org/en/ev.php-URL_ID=17720 & URL_DO=DO_TOPIC & URL_SECTION=201.html)
- 3) 厚生労働省 「医療・介護関係事業者における個人情報の適切な取扱いのためのガイドライン (2004)」  
<http://www.mhlw.go.jp/houdou/2004/12/h1227-6.html>
- 4) 遺伝医学関連学会 「遺伝学的検査に関するガイドライン (2003)」  
<http://jshg.jp/resources/data/10academies.pdf>
- 5) 日本医学会 「医療における遺伝学的検査・診断に関するガイドライン (2011)」  
<http://jams.med.or.jp/guideline/genetics-diagnosis.pdf>
- 6) Bennett RL et al : Recommendations for standardized human pedigree nomenclature. Am J Hum Genet 56 : 745-752, 1995

## ウェルドニッヒ・ホフマン病 Werdnig-Hoffmann disease

【ICD-10】G12.0

【特記事項】厚生労働省特定疾患治療研究事業の対象疾患

■疫学 国内推定有病率/1,000~2,000人

年齢/発症は生後0~6か月 人工呼吸器の装着なしの場合、死亡年齢は平均6~9か月<sup>1)</sup>

男女比/1:1

■発症に関わる遺伝子 SMN (5q13), NAIP (5q13), H4F5またはSURF (5q13)

■診断 脊髄性筋萎縮症 (SMA I, II, III, IV型 表1) として、認定診断基準が存在する。

下記の(1)①, ②, ③すべてと(2), (3)の1項目以上が陽性

(1) 臨床所見:

①下記のような下位運動ニューロン症候を認める。

筋力低下

筋萎縮

舌, 手指の線維束性収縮 (fasciculation)

腱反射は減弱から消失

②下記のような上位運動ニューロン症候は認めない。

けい縮

腱反射亢進

病的反射陽性

③経過は進行性である。

(2) 臨床検査所見:

筋電図で高振幅電位や多相性電位などの神経原性所見を認める。

(3) 遺伝子診断:

survival motor neuron (SMN) 遺伝子変異を認める。

表1 脊髄性筋萎縮症の分類

型	疾患名	発症年齢	最高到達運動機能
I	Werdnig-Hoffmann病	0~6か月	never sit
II	Dubowitz病	<1歳6か月	never stand
III	Kugelberg-Welander病	1歳6か月~20歳	stand and walk alone
IV	成人型	20歳<	normal

■治療 根本的な治療法は確立していない。呼吸器感染や誤嚥に伴う呼吸不全に対し、気管挿管と人工呼吸管理を要する。鼻マスクを用いた間歇的陽圧換気 (NIPPV) による呼吸不全の改善の報告があるが困難も大きい。呼吸器装着例はリハビリテーションによる関節拘縮の予防が必要である。

■関連語・同義語 脊髄性筋萎縮症 (SMA) I型, 乳児型脊髄性筋萎縮症

■EBM・診療ガイドライン 厚生労働科学研究費補助金 難治性疾患克服研究事業 神経変性疾患に関する調査研究班 2009年度総括・分担研究報告書

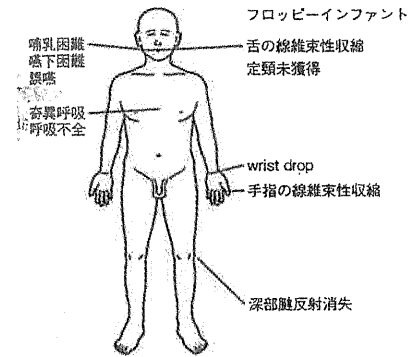
■関連団体 SMA (脊髄性筋萎縮症) 家族の会 (<http://www.sma.gr.jp/>)

■解説 脊髄の前角細胞の変性による筋萎縮と進行性筋力低下を特徴とする下位運動ニューロン病。フロッピーインファントを呈する。肋間筋に対して横隔膜の筋力が維持されているため奇異呼吸を示す。定頭の獲得がなく、支えなしに座ることができず、哺乳困難、嚥下困難、誤嚥、呼吸不全を伴う。舌の線維束性収縮がみられる。深部腱反射は消失。上肢の末梢神経の障害により、手の尺側偏位と手首が柔らかく屈曲する wrist drop が認め

(斎藤加代子, 荒川玲子)

脳  
神  
経  
筋

られる。  
■所見



【文献】1) 斎藤加代子ら：脊髄性筋萎縮症。J of Clinical Rehabilitation 2010; 19: 601-606.

## MELAS 症候群 MELAS syndrome

【ICD-10】G71.3

【特記事項】厚生労働省難治性疾患克服研究事業 臨床調査研究分野の対象疾患

■疫学 国内推定有病率/本疾患としての統計値はない。おおよそ10万人に0.3人程度。

年齢/乳児~高齢者, 10~20歳代が多い。

男女比/1:1

■発症に関わる遺伝子 ミトコンドリア DNA 上のロイシン RNA 内の変異 (m.3243A>G, m.3271T>C), ND5 領域内の変異 (m.13513G>A) など。

■診断 下記のAの2項目とBの2項目が陽性。

A. 卒中様の臨床所見

- (1) 頭痛・嘔吐
- (2) けいれん
- (3) 片麻痺
- (4) 同名半盲もしくは皮質盲
- (5) 脳画像上、脳の急性局所異常所見

B. ミトコンドリア異常の根拠

- (1) 血清または随液の乳酸値が基準値の1.5倍以上、あるいはミトコンドリア酵素活性の欠損
- (2) 筋生検でミトコンドリアの形態異常 (赤色ぼろ線維, 高SDH (succinate dehydrogenase) 反応性血管, シトクロームc酸化酵素欠損線維)
- (3) 関連する既知のミトコンドリア DNA 変異 (3243, 3271, 13513 変異など)

■治療 急性期: 脳卒中様症状のあるときは、通常の脳出血に準じる治療法が必要。レアルギニンの静注が発作を和らげる可能性がある (治験中)。アシドーシスの補正が必要な場合がある。てんかんには抗けいれん薬の投与。

慢性期: ミトコンドリア機能を維持するためにビタミンを豊富に含むバランスのよい食

1. 遺伝カウンセリングのポイント

4) 治療・予防方法のない小児期発症疾患：  
デュシェンヌ型筋ジストロフィー

斎藤加代子

近年の鼻マスクによる非侵襲的な体外式人工呼吸の導入によって気管切開の時期を遅らせ、適切な人工呼吸管理により生命予後は延長しているものの、デュシェンヌ型筋ジストロフィー (DMD) は、依然として進行性、難治性の疾患である。その遺伝カウンセリングでは、本人、家族に対して正確で十分な説明を行い、診断的検査や新しい治療の試みに関する進歩の情報を提供していく。さらに、保因者診断、出生前診断への対応を必要とする場合もあり、本人、家族への継続的サポートとフォローが大切である。

key words

ジストロフィン、保因者診断、出生前診断、multiplex ligation-dependent probe amplification (MLPA) 法、保険収載

はじめに

デュシェンヌ型筋ジストロフィー (DMD)、ベッカー型筋ジストロフィー (BMD) は、筋細胞の細胞膜下に存在する巨大なタンパク質ジストロフィンの合成障害により生じる遺伝性の筋変性疾患である<sup>1)</sup>。DMD ではジストロフィンが欠損し進行が早く、BMD ではサイズの異なったジストロフィンが存在し軽症である。X連鎖劣性遺伝性疾患である。近年、侵襲性のない遺伝子診断を先に行い、ジストロフィン遺伝子欠失を調べ、欠失の認められない例において筋生検を行い、免疫組織染色により確定診断を行う。

断されることもある。歩行可能年齢において、下腿腓腹筋の仮性肥大が著しく、運動後に筋痛を訴えることが多く認められる。近位筋の筋力低下によって、次第に動揺性歩行や Gowers 徴候 (図①)<sup>2)</sup> を示すようになる。12歳までには車イスとなる。脊柱側弯、腰椎前弯、足、股、膝関節、手、肘関節の拘縮が進む。18歳を過ぎると心筋障害を生じる。呼吸不全と心筋障害が死亡原因である。DMD では知能障害を認めない例から知能障害を認める例まである。知能指数の平均は

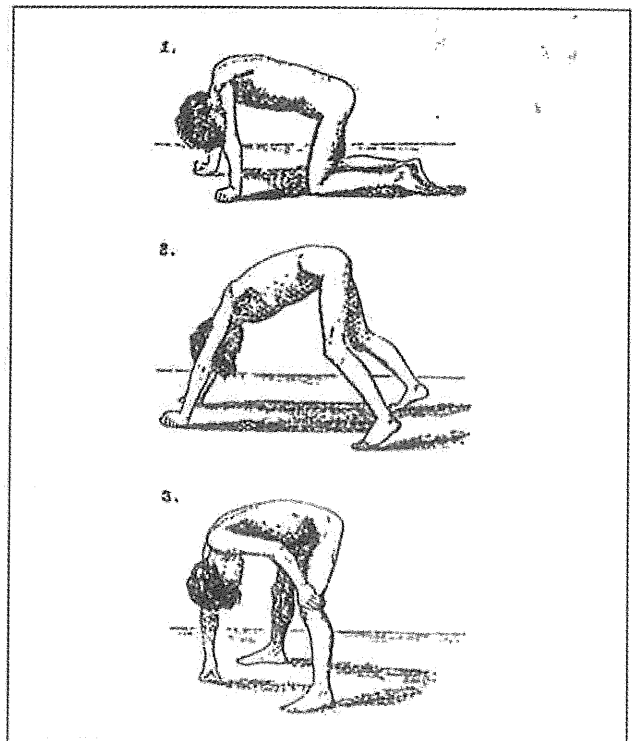
I. DMD における遺伝カウンセリング

DMD の遺伝カウンセリングは、患者本人またはその家族 (両親、同胞など) が DMD とはどのような疾患か知りたい、患者本人の遺伝子診断、患者の血縁女性の保因者診断、出生前診断などの目的で実施される。①疾患の臨床像、②遺伝と遺伝子、③遺伝子検査の意味、④社会医学的事項などをクライアントが十分に理解して自己決定ができるような体制作りと患者本人および家族への支援が重要である。

1. DMD の臨床像

DMD は、人口 10 万人あたり 3~5 人の頻度で認められ、男児出生 3500 人に 1 人の発症である。運動発達の遅れ、歩行開始の遅れによって受診する例もある。転びやすい、段差があっても飛び降りない、階段昇降を嫌がるなどで 2~3 歳で気づかれ、遅くとも 5 歳までには発症する。臨床症状の発現前に、採血にてクレアチンキナーゼ (CK)、AST、ALT の高値で診

図① Gowers 徴候 (文献 2 より)





約 80 である。知能障害を示す例では自閉的傾向がある例も存在する。女性保因者の一部も発症する場合があるが、DMD より軽症である。死亡年齢は 20 歳以前とされていたが、近年の鼻マスクによる非侵襲的な体外式人工呼吸の導入によって気管切開の時期を遅らせ、適切な人工呼吸管理により生命予後は延長している。BMD では発症が遅く、車イスになる年齢は 16 歳以降である DMD と BMD の中間型は車イスとなる年齢が 12 歳以降 16 歳とされている。

## 2. 遺伝と遺伝子

DMD と BMD は X 染色体の短腕 Xp21.2 に原因遺伝子が存在しており、X 連鎖劣性遺伝病である。約 1/3 に新生突然変異を認める。生殖細胞における突然変異による生殖細胞モザイク例や体細胞モザイク例も存在する。ジストロフィン遺伝子は 2300kb のサイズで、79 個のエクソンからなっている。その mRNA のサイズは 14kb であり、ジストロフィン は 3685 個のアミノ酸で、分子量 427kD の巨大なタンパク質である。ジストロフィン は N 端が細胞質のアクチンフィラメントに結合し、C 端が  $\beta$ -ジストログリカンに結合して細胞膜に固定され、細胞膜の裏打ちをするようにして存在している。このジストロフィン遺伝子変異によって、ジストロフィンが合成されない場合は DMD に、ジストロフィンの合成量の減少または異常なサイズの場合は BMD となる。

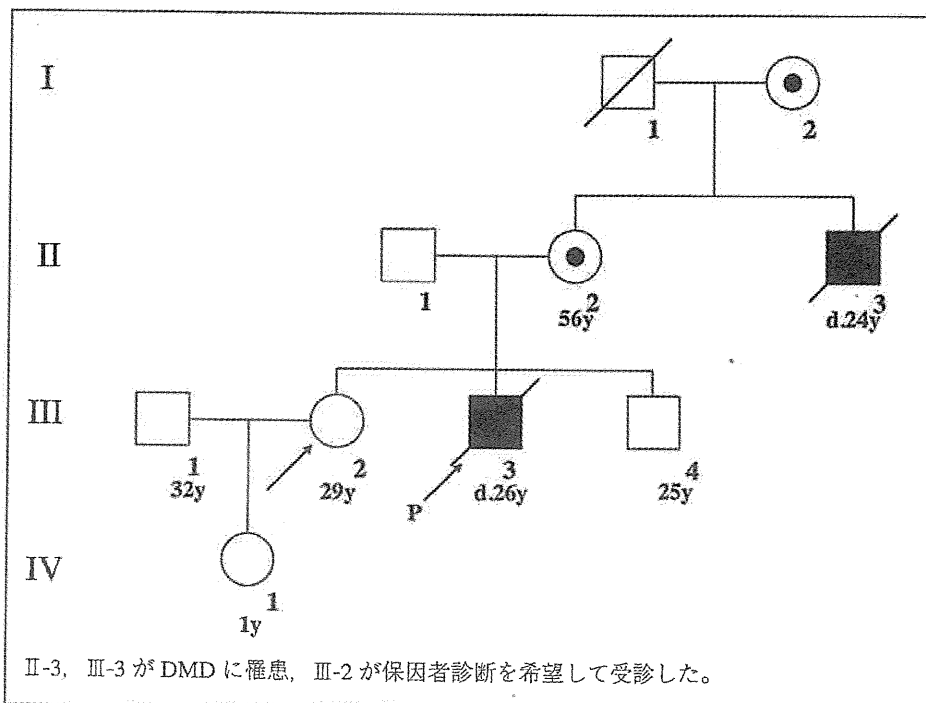
## 3. 遺伝子検査の意味

侵襲性がないことから、遺伝子検査を先に行い、ジ

ストロフィン遺伝子のエクソンレベルにおける欠失、重複を調べ、それらの変異が認められない例において筋生検を行い、免疫組織染色による確定診断と筋由来の mRNA から cDNA としてダイレクトシーケンスを行う。DMD ではジストロフィン遺伝子の欠失、重複、点変異が生じている。遺伝子欠失は約 60%、重複は 10%、残りの 30% が点変異などの微小変異である。ジストロフィン mRNA からタンパク質に翻訳される時に mRNA の 3 個の塩基が 1 個のアミノ酸の指令となって順次翻訳されていくが、DMD では変異した部分の塩基数が 3 の倍数でないために、変異の領域より下流の 3 塩基の組み合わせにずれが生じ (frame shift)、タンパク合成停止の指令となる。このためにジストロフィンタンパク質が合成されない。一方、BMD では変異部分の塩基数が 3 の倍数であり、下流の 3 塩基の組み合わせにずれが生じず (in frame)、異常なサイズのジストロフィンが合成される。したがって、BMD は DMD より軽症となる。

DMD は根本的な治療法がなく、遺伝子治療や細胞移植、再生治療が期待される疾患である。近い将来の根本治療の開始に備えて、遺伝子変異について検査をしておき、登録をする動きが世界的にも始まっている。遺伝子検査は保険収載されるようになり、2010 年 4 月より 4000 点、遺伝カウンセリング加算 500 点となり、遺伝子検査における遺伝カウンセリングの必要性の認識が広がってきた。現在、副腎皮質ステロイドホルモン投与<sup>3)</sup>は広く行われていて、5～6 歳から開始

図② デュシェンヌ型筋ジストロフィー家系の遺伝カウンセリング



されており、軽度ではあるが運動機能障害の進展を遅らせている。

#### 4. 社会医学的事項

本症では小学校入学時は運動機能に問題がないが、小学校高学年になるに従って階段昇降の困難、起立・歩行困難となるため、学校の場においても洋式トイレ、階段の手すり、階段昇降機、段差の解消などのバリアフリー化の検討をすることが必要になってくる。日本筋ジストロフィー協会が各地の支部とともに、幅広く活動をしている。

## II. 遺伝カウンセリングの例 - 保因者診断を含んで -

DMD 家系の女性からの保因者診断を含む相談に対する遺伝カウンセリングの例を呈示し、具体的にどのように遺伝カウンセリングを行うかを述べる。著者らは DMD の保因者診断に関する DVD<sup>4)</sup> を作成しているので参考にされたい。

図②のクライアントの女性(Ⅲ-2)からの電話予約を受けて第1回の遺伝カウンセリングが始まった。クライアントは29歳。発端者である弟(Ⅲ-3)は昨年26歳で死亡。弟は3歳時に筋生検により DMD と診断された。Ⅲ-2の女性は第1子の女兒を出産後、自分が保因者であるか心配して遺伝カウンセリング外来を受診した。

### 1. 臨床診断

筋ジストロフィーでも型が異なると遺伝形式は異なる。遺伝カウンセリングにおいて正確な診断は必須事項である。診断が異なっている場合は、当然ながら遺伝子診断によって変異が見出されず、また遺伝形式も異なるため、遺伝カウンセリングは誤った方向性へ行ってしまう。診断にあたっては、病歴、診察所見は重要である。発端者が死亡している場合や移動が困難である場合には、全身がわかる写真も有用である。臨床検査も臨床診断に役立つ。発端者の遺伝子診断による確定診断の情報が得られる場合が増えてきており、発端者やその両親へのインフォームドコンセントのもとに、遺伝子解析結果などの医学情報の提供を担当医に依頼することもある。

図②の例では、持参の臨床情報によって疾患の臨床診断を行った。さらに、Ⅲ-3が DMD 遺伝子のエクソン41, 42, 43の欠失を示すことも明らかになった。

DMD の家系においては、家系図の分析、臨床所見(筋萎縮、筋肥大、徒手筋力テスト、深部腱反射など)、血清 CK 値によって臨床的に保因者診断が可能な例もある。血清 CK 値は、同一人でも採血の時期や条件によって値に幅があり、CK 値が正常の場合は保因者の

判定はできない。Ⅲ-2の女性は血清 CK 値が130 U/L であり、この値から保因者の判定は困難であった。

### 2. 遺伝形式の診断 - 家系図の作成 -

家系図(家系情報)の作成は遺伝カウンセリングの基本である。できるだけ詳しく、3世代くらいは遡って情報を得ることが望ましい。家系図を分析することにより遺伝形式がわかり、疾患の診断がなされたり否定されたりする。例えば、各世代の男女に同様の疾患の患者が認められるとき、常染色体劣性遺伝は否定される。また、母親を介して疾患が遺伝していることが考えられるとき、X連鎖性疾患やミトコンドリア病を考える。父と息子が同様の疾患であるとき、X連鎖性の疾患は否定される。図からは、I-2はprobable carrier, II-2はdefinite carrierであるが、Ⅲ-2は保因者であるか否か家系図からは判定できないという結果が出た。

### 3. インフォームドコンセント

インフォームドコンセントとしては、文書により遺伝子、遺伝子診断に関する情報を提供する。この症例では保因者診断の説明を行う。現在、DMD 遺伝子のエクソンレベルの欠失を示す家系においては、保因者診断の精度は高く迅速な診断ができるが、遺伝子診断による保因者診断には限界もあるという現状と限界を説明する。また、クライアントが保因者である場合は、子供は男児であれば DMD に罹患する確率は1/2、罹患しない確率も1/2となる。この説明において、DMD の臨床について、Ⅲ-2の女性が十分に理解をしていない可能性もあるため、DMD についての説明と医療の進歩の現状についても情報提供する。これらの話し合いの後に、クライアントは子供が DMD であっても妊娠、出産を迎えることを述べ、保因者診断または、その後の出生前診断を受けることをやめる場合もある。また、出生前診断を受けることを希望する場合もある。このような話し合いの後にクライアントの自己決定の下で同意書に署名を得る。

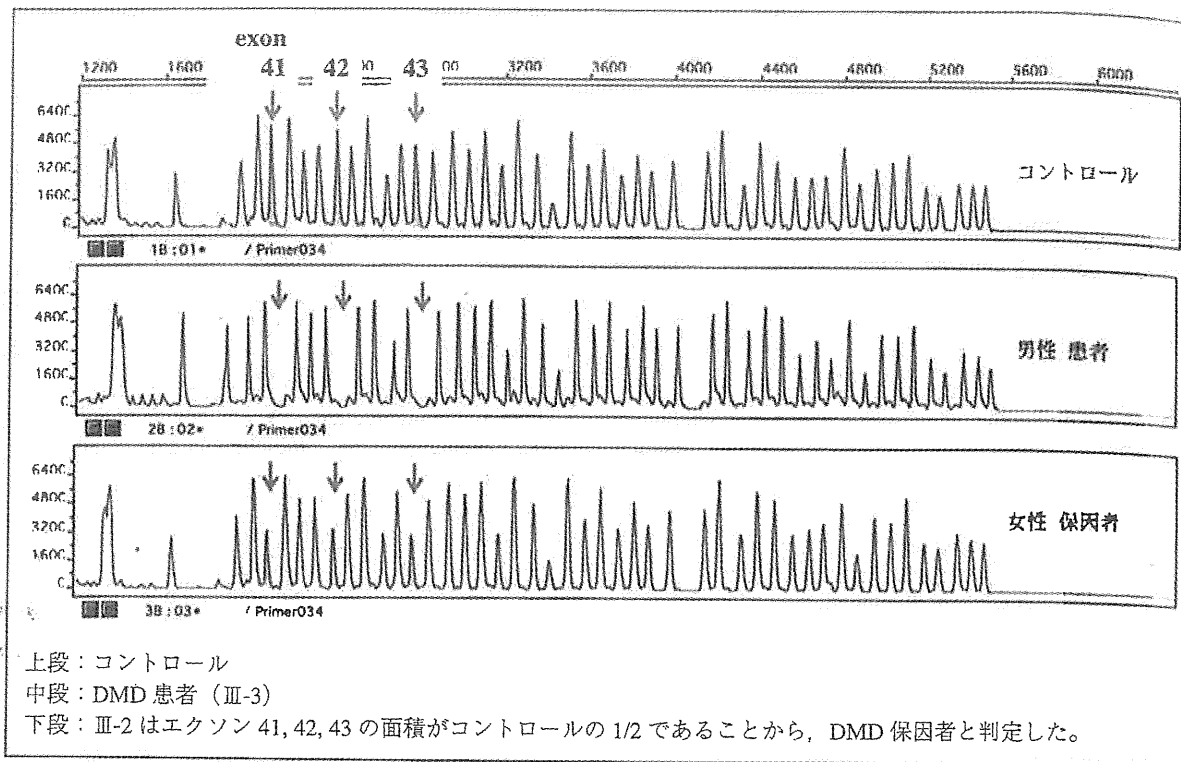
### 4. スタッフカンファランス

以上のような臨床情報をもとに、臨床遺伝専門医、臨床心理士、ソーシャルワーカー、臨床検査技師などのスタッフが話し合い、情報を共有し、今後の方針を考察する。図②の症例において保因者診断を実施することになった。

### 5. 遺伝子診断結果の開示とその後のサポート、フォローアップ

図②のケースでは、multiplex ligation-dependent probe amplification (MLPA) 法<sup>5)</sup>によって保因者診断を実施した。内部コントロールと面積の比較によって検出をする。保因者である場合は発端者における欠失エク

図④ MLPA 法による保因者診断



ソンの面積は、非保因者の1/2量となる。図④のように、本症例ではⅢ-3が示していたDMD遺伝子エクソン41, 42, 43の欠失を示していることが明らかになり、保因者と結論した。保因者であると診断をされたケースにおいては、その女性の妊娠において、遺伝カウンセリングを通してできるかぎりの援助を行うことを話し、疾患をもって生まれた場合の子供のケア、サポート体制についても説明する。患者会などの情報もクライアントの自己決定に役立つ。また、出生前診断ガイドラインについて解説し、その女性の自己決定をサポートしていくことが重要である。絨毛穿刺、羊水穿刺、着床前診断などの情報も提示し、クライアントの妊娠において、出生前診断を希望する場合には、速やかな連絡が必要であることを伝える。

#### 6. その後のフォローアップ

以上のように、遺伝カウンセリングにおいて、クライアントのニーズにある程度応えることができて、遺伝性疾患は治療不可能なものが多い。診断的検査や治療に関する進歩の情報を当事者に提供できるように、もし彼らがそれを望むなら、定期的に連絡をとるように促すことが望ましい。遺伝においては、プライバシーの問題も大きく、医療サイドから当事者へ連

絡をとることは慎重になるべきであり、連絡方法を予め確認しておくことも大切である。

#### おわりに

2010年度の診療報酬の改定に伴い、DMDを含む15疾患について遺伝子検査と、それに伴う遺伝カウンセリング加算(1回のみ)が保険収載された。しかし、これらのごく一部の疾患を除いた遺伝性疾患の遺伝子検査は保険医療の対象外であり、出生前診断としての遺伝子検査においては検査会社による検査提供もなされていない。このため現時点で遺伝性疾患の遺伝学的検査の多くは、一部の研究機関の研究費やボランティアで支えられている状況である。遺伝子解析研究が終了した後に、これらの施設による検査を継続して強いることは現実的に困難である。また、遺伝学的検査の際の遺伝カウンセリングが検査結果開示時のただ1回で終了することは現実的に皆無である。遺伝学的検査を伴わない遺伝カウンセリングは保険収載されおらず、自費診療かボランティア診療となる。わが国における遺伝性疾患の診断検査および遺伝カウンセリングの基盤整備と更なる発展のために、現状の改革が急務であり切望される。

◆参考文献◆

- 1) Hoffman EP, Brown RH Jr, et al : Cell 51, 919-928, 1987.
- 2) Gowers WR : Lancet ii, 73-75, 1879.
- 3) Moxley RT III , Ashwal S, et al : Neurology 64, 13-20, 2005.
- 4) 遺伝カウンセリングの実際 -Duchenne 型筋ジストロフィーの保因者を例として - 医学映像教育センター, 2009.
- 5) Laric T, Vossen RHAM, et al : Eur J Hum Genet 13, 1231-1234, 2005.

# 香川小児病院におけるPost-NICU・ICUへの架け橋 -重症心身障害児(者)の障害程度と看護必要度との関連-

樋口智津<sup>†</sup> 大森麗子\* 白川智子 渡邊真紀子  
山本三恵 坪嶋美恵子 松本万里子 中川義信\*\*

IRYO Vol. 65 No. 7 (378-385) 2011

## 要旨

香川小児病院は、周産期医療、小児救急医療、小児慢性疾患に対する医療、思春期医療などの小児総合医療施設として小児医療に取り組み、重症心身障害児(者)も含めて、医療を必要とするすべての子どもを受け入れることを目標としている。病床数は、重症心身障害児(者)病棟205床とそれ以外207床の計412床で、これらの医療を担うためには、病床を、効率的に運用し、NICU、ICUを十分機能させることが求められる。

病床管理を行う上での問題点のひとつとしてNICUならびにICUへ収容する患児の、入院の長期化があげられる。その原因として、患児の著しい未熟性、奇形症候群などによる手術回数の増加、ICU管理を必要とする意識障害患者の増加があげられる。

今回、NICU、ICUを経由した長期入院患児の背景調査結果に基づき、各病棟で、発育の未熟な超重症児の受け入れが看護上可能であるかについて、超重症児スコアと、看護必要度の関係から検討した。結果、効率的な病床運営を行うためには、長期化したNICU・ICU患者を受け入れる病床あるいは病棟(以下Post-NICUと略す)の構築が必要と思われた。そのためには、1. 専門性を有するチーム医療の推進、2. ケアの充実、3. Post-NICUの役割と転棟基準の明確化、4. 家族の参加および協力体制の整備。以上を踏まえた上で重症心身障害児(者)病棟をPost-NICUの一部として組み入れるための体制作りが必要と考えられた。

キーワード NICU, ICU, 重症心身障害児(者)

## はじめに

香川小児病院は、小児専門の総合医療施設を目指し、昭和50年4月に名称を香川小児病院と改め(当時は、国立療養所)、以後、24時間365日1次から3

次救急すべての子どもを受け入れることを目指してきた。さらに平成15年香川県総合周産期母子医療センターとして認められてからは、小児のみならず、緊急搬送された妊婦や新生児も「必ず受け入れる」ことを理念としている。しかし、近年、NICUや

国立病院機構香川小児病院 看護部 \*地域医療連携係 \*\*香川小児病院 院長 †看護師  
別刷請求先: 樋口智津 国立病院機構香川小児病院 看護部 〒765-8501 香川県善通寺市善通寺町2603番地  
(平成22年7月9日受付、平成23年1月14日受理)

The Intermediary between NICU/ICU and Post-NICU/ICU in Kagawa National Children's Hospital :  
Relationship between the Level of Children and Persons with SMID and Nursing Care

Chizu Higuchi, Reiko Oomori, Tomoko Shirakawa, Makiko Watanabe, Mie Yamamoto, Emiko Tsuboshima, Mariko Matsumoto and Yoshinobu Nakagawa, NHO Kagawa Children's Hospital

Key Words: NICU, ICU, children and persons with SMID

ICUでの管理を必要とする患児が増加し、NICU・ICUが十分機能することが困難な状況がある。太田ら<sup>1)</sup>は、「周産期医療の進歩により、救命される重症児が増加してきた一方で、後障害から、長期入院例が増加し、新規の新生児搬送や母体搬送の受け入れに影響を及ぼしている。長期入院児の増加は病床稼働率の悪化とNICU加算の適応外になり、医療経済的にも損失になっている」と述べ、後方病床の重要性を指摘している。

本研究では、Post-NICUの概念を「NICU・ICUの後方支援病棟や施設である」とし、1. 高度な医療的ケアが必要な長期入院患児へ医療や看護を提供する場であること、2. 超重症児を含む重症心身障害児(者)を収容できる体制を備えた病棟であることを条件とした。

今回、NICU、ICUを経由した長期入院患児の背景調査結果をもとに、Post-NICUで医療を担うための効率的な病床管理に加え、受け入れ体制の構築に向けて、保険医療で定められた超重症児の判定基準(鈴木が「超重症児スコア」<sup>2)</sup>として示したものを超重症児スコアとする)と、看護必要度<sup>3)</sup>の関係から検討した。

対 象

平成16年1月1日-平成20年12月31日の5年間にNICUあるいはICUを経由して入院を180日以上継続した患児(以下長期入院児と略す)32名を対象とした。

方 法

診療録から長期入院児の年齢、出生病院、出生体重、病名、手術回数、転帰、在院日数、超重症児スコア、看護必要度について調査した。

超重症児スコアと看護必要度判定は、対象の入院180日経過時点(以下I期と略す)と、入院180日以後の退院直前の時点(死亡退院を含む)、または、入院中の長期入院児は平成20年12月31日の時点慢性期時点(以下II期と略す)とし、各時点のスコアを診療録から判定した。なお、各スコアについては、調査期間中に死亡した群(以下死亡群と略す)と平成20年12月31日の時点で入院中、または在宅へ移行した群(以下生存群と略す)とのサブグループ解析も加えた。これらのデータをもとに1. 長期入院児

の背景と病棟移動、2. 長期入院児の超重症児スコアおよび看護必要度について検討した。また、3. 病棟の受け入れ状況については、長期入院児を受け入れている病棟の看護師長4名を対象に聞き取り調査を実施した。

以上を検討する中で、次の定義をした。

「新生児期に症状が出現し、新生児医療管理を必要とした疾患」を新生児関連疾患とし、「乳幼児期に心疾患や神経疾患、あるいは、事故(交通事故、転落、溺水、窒息、中毒など)などのため、長期にわたる医療管理を必要とした疾患」を重症小児疾患とした。

病棟分類は、実質上、長期入院児を受け入れることが困難な母体胎児集中治療室(Maternal Fetal Intensive Care Unit: MFICU)(6床)、産婦人科病棟(30床)と思春期病棟(34床)を除いた上で、未熟児病棟(21床)、一般病棟(101床)と重症心身障害児(者)病棟(205床:平成20年10月1日より)をPost-NICUとした。

倫理的配慮に関しては、本調査は国立病院機構共同研究の一部であり香川小児病院倫理委員会において承認を得ている。本調査で得られた情報は、学術的目的以外で個人情報を使用しないこととした。

結 果

1. 長期入院児の背景と病棟移動

(1) 長期入院児の背景(表1)

入院を180日以上継続した長期入院児32名の背景は、年齢4.3±3.7歳、性別は男性16名、女性16名、出生病院は当院9名、他院23名、転帰は死亡8名、退院8名、入院中16名であった。疾患分類では、入院当日に、新生児関連疾患でNICUを経由した患児20名、重症小児疾患でICUを経由した患児12名であった。出生体重は平均2,301±756g(最小値626-最大値3,515g)、手術回数は手術経験有りが31名、手術経験無しが1名、複数回手術経験有りが25名、最高17回手術を受けた患児がいた。平均在院日数は853.6±705.3日(最小値183-最大値3,121日)であった。

長期入院児32名の医療的ケアの管理内訳は、人工呼吸器17名(53.1%)、経口挿管5名(15.6%)、気管切開17名(53.1%)、喉頭気管分離3名(9.4%)、酸素吸入26名(81.3%)、胃瘻経管栄養13名(40.6%)、経鼻、または、経鼻・経口経管栄養14名(43.8%)、IVH6名(18.8%)、であった。

表1 香川小児病院における長期入院児の背景

転帰	患者No	新生児関連疾患	手術回数	入院180日経過時点 (I期)				慢性期時点 (II期)				医療的ケア							入院継続理由・退院理由		
				在院日数	判定病棟	看護必要度A	看護必要度B	看護必要度スコア	判定病棟	看護必要度A	看護必要度B	看護必要度スコア	人工呼吸器	経口挿管	経鼻挿管	経鼻吸引	経鼻栄養	経鼻排泄		経鼻IVH	
入院群	1	○	1	279	未熟児	0	18	5	一般	0	18	5									家族の負担/医療的ケア
	2	○	4	551	一般	3	17	15	一般	2	17	15									病状不安定
	3	○	17	1164	ICU	11	18	44	一般	12	16	29	○	○	○						病状不安定
	4	○	2	575	一般	5	18	39	一般	3	17	29	○	○	○						医療的ケア
	5	○	3	574	一般	5	17	34	一般	5	17	34	○	○	○						病状不安定
	6		2	247	一般	1	16	16	一般	1	17	24		△	○						家族の負担/医療的ケア
	7		2	510	一般	1	17	26	重症	1	17	26		○	○						介護者の病気/医療的ケア
	8		1	351	一般	2	11	24	一般	2	11	24	○	○	○						病状進行/医療的ケア
	9	○	3	1007	未熟児	1	17	10	一般	2	17	26		○	○						家族の負担/医療的ケア
	10	○	2	1138	未熟児	13	18	34	一般	2	15	34	○	○	○						医療的ケア
	11	○	4	1787	一般	3	16	34	一般	1	16	24		△	○						医療的ケア
	12		1	492	一般	1	16	14	一般	1	16	14									家族の負担
	13		2	843	一般	1	16	21	重症	1	16	21		△	○						家族の負担/医療的ケア
	14		2	3121	一般	2	18	34	重症	2	17	34	○	○	○						医療的ケア
	15		4	1099	一般	2	16	37	一般	2	16	34	○	○	○						医療的ケア
	16		1	1548	一般	0	17	11	一般	0	17	8									医療的ケア
退院群	17	○	4	311	一般	0	14	5	一般	0	11	5									発達/病状軽快
	18	○	3	871	一般	2	18	24	一般	2	9	21		○							発達/病状軽快
	19		3	1754	一般	6	17	36	一般	2	11	18		○	○						病状軽快
	20		4	315	一般	3	17	8	一般	1	14	5									病状軽快
	21	○	1	698	未熟児	4	17	26	一般	1	8	0									発達/母性の成長/病状軽快
	22	○	6	786	一般	6	14	21	一般	1	14	21		○	○						発達/病状軽快
	23	○	2	522	未熟児	5	18	44	未熟児	4	15	31	○	○	○						転院先の受け入れ
	24	○	5	183	一般	0	18	8	一般	0	18	8	○	○	○						病状軽快
死亡群	25	○	4	300	未熟児	5	17	39	一般	7	17	39	○	○	○						病状悪化
	26	○	8	941	一般	4	17	34	一般	4	17	34	○	○	○						病状悪化/急変
	27		2	2717	一般	3	17	34	一般	9	17	44	○	○	○						病状悪化/急変
	28	○	3	262	一般	4	19	34	一般	9	18	44	○	○	○						病状悪化
	29	○	6	536	ICU	10	18	34	一般	11	18	34	○	○	○						病状悪化
	30	○	3	1348	未熟児	5	17	34	一般	5	18	34	○	○	○						病状悪化/急変
	31	○	0	294	未熟児	7	18	39	未熟児	9	17	54	○	○	○						病状悪化
	32	○	1	190	未熟児	8	18	34	未熟児	8	18	34	○	○	○						病状悪化

判定病棟の「重症」表示は、重症心身障害児(者)病棟を示す

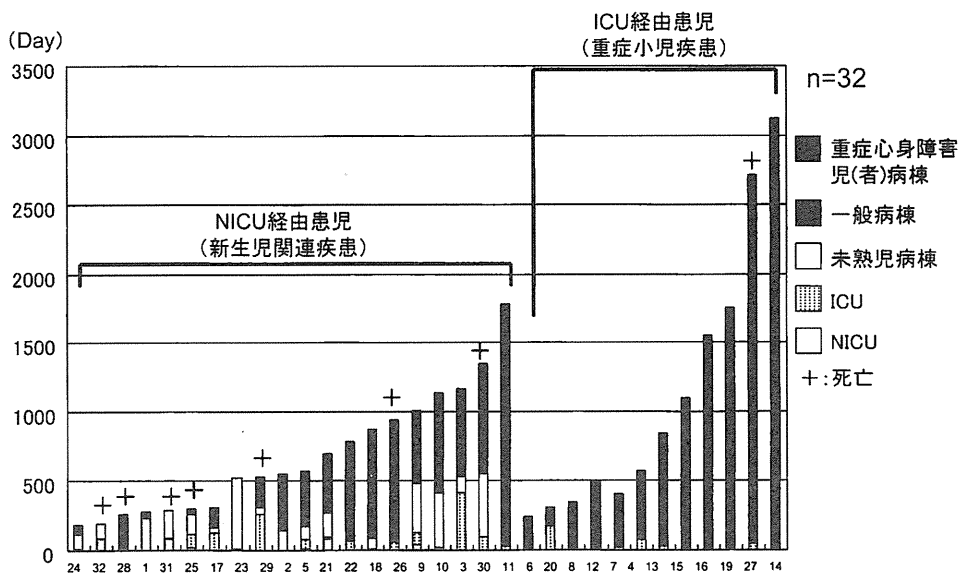


図1 香川小児病院における長期入院児の在院日数

長期入院児32名の各病棟別入院期間である。横軸は患者番号、縦軸は在院日数、+印は死亡患児8名を示す。

(2) 長期入院児の病棟移動

長期入院児32名の中には、一般病棟で長期入院を余儀なくされている患児が多かった。とくに、新生児関連疾患患児の重症心身障害児(者)病棟への移動は1例もなかった。長期入院児の病棟別在棟日数を示す(図1)。NICU (n=20) は、平均在棟日数

18.9日(最小値1-最大値90日)であった。ICU (n=26) を経由した患児のうち14名は、手術などの目的のためNICUから移動しており、ICUの平均在棟日数は、67.1日(最小値1-最大値417日)で、在棟日数180日以上が2名であった。これらの患児は、綿密な呼吸循環管理や、手術回数が多いなど医療的

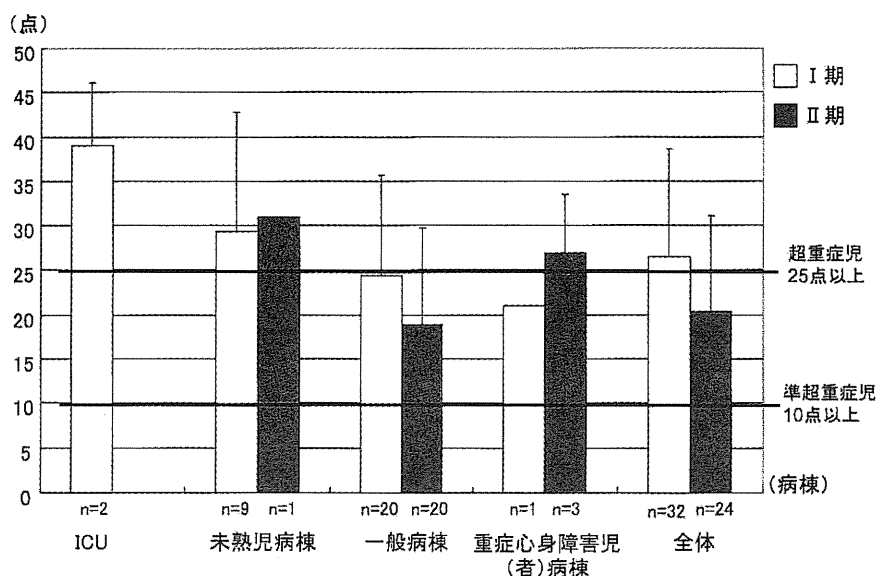


図2 長期入院児の病棟別超重症児スコア

超重症児スコアに関しては、I期では、ICU、未熟児病棟で超重症児の基準である25点以上であった。II期に関しては、未熟児病棟、重症心身障害児(者)病棟で超重症児の基準を満たしていた。死亡の転帰をたどった8名のスコアは急激な上昇と変動が認められたため除外した。

重症度が高い上、各種チューブ管理など複雑な医療的ケアが必要で、看護必要度が高くICUから転出できない背景があった。未熟児病棟 (n=16) の平均在棟日数は199.1日 (最小値44-最大値508日) で、在棟日数180日以上が6名であった。一般病棟 (n=29) の平均在棟日数は712.8日 (最小値39-最大値2,686日) と長期で、在棟日数180日以上が23名であった。重症心身障害児(者)病棟 (n=3) に関しては、平均在棟日数445.0日 (最小値229-最大値672日) で利用が3名と少ないことが特徴であった。

## 2. 長期入院児の超重症児スコアおよび看護必要度

### (1) 長期入院児の超重症児スコア

I期では、超重症児の基準25点以上の患児は32名中19名 (59.4%) で、平均スコア26.6±12.0点であった。病棟別では、ICU、未熟児病棟が平均スコア25点以上で、一般病棟でも平均24.4±11.3点と高値であった。I期の超重症児スコアを、死亡群生存群とで比較すると、死亡群35.3±2.3点、生存群23.8±12.5点で、有意差 (p=0.016) が認められた。II期では、平均スコア25.2±13.0点で死亡群と生存群の比較では、死亡群39.6±7.3点、生存群20.4±10.7点で有意差 (P<0.0001) が認められた。生存群では、スコア25点以上の患児は9名 (37.5%) であった。生存群の病棟別では、未熟児病棟、重症心身障害児(者)病棟で超重症児の基準を満たしてい

た (図2)。医療的ケアの項目別では呼吸管理、栄養に関する項目が高値を示し、II期においても有意な低下はなかった。

### (2) 長期入院児の看護必要度

看護必要度基準については、小児に対する基準はない<sup>3)</sup>ため、今回は、ハイケアユニットで使用する「重症度・看護必要度」基準A15項目 (モニタリングおよび処置などの)、B13項目 (患者の状況など) を使用した。

看護必要度A項目は、I期では、重症度・看護必要度に係る基準3点以上の患児は、32名中19名 (59.4%) で、平均スコア3.84±3.27点であった。病棟別では、未熟児病棟で基準を満たし、一般病棟でも平均スコア2.65±1.90点と高値であった (図3)。I期の看護必要度Aを死亡群と生存群とで比較すると、死亡群5.75±2.38点、生存群3.21±3.32点、と死亡群の方が高い傾向 (p=0.056) があったが有意差はみられなかった。

死亡患児を除いたII期では、平均スコア2.00±2.45点で3点以上の患児は、4名 (17.7%) であった。病棟別では、未熟児病棟で基準以上であり、一般病棟においては平均スコア2.00±2.64点であった。モニタリングおよび処置などの内容を示す項目別では人工呼吸器や呼吸ケアが高かった (図4)。

看護必要度Bは、すべての病棟、時期ともに重



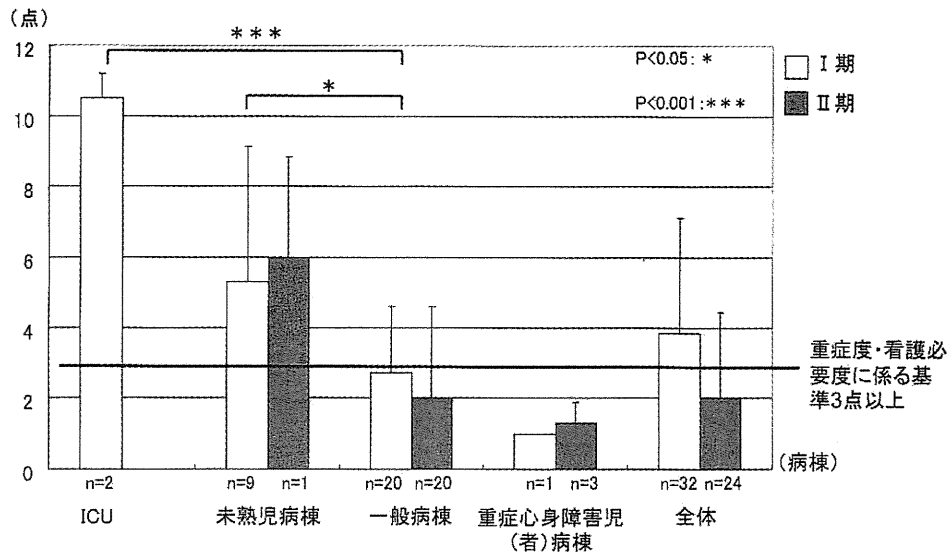


図3 長期入院児の病棟別看護必要度 A

看護必要度 A のスコア結果では、ICU、未熟児病棟、一般病棟、重症心身障害児(者)病棟順に高かった。死亡の転帰をたどった 8 名のスコアは急激な上昇と変動が認められたため除外した。

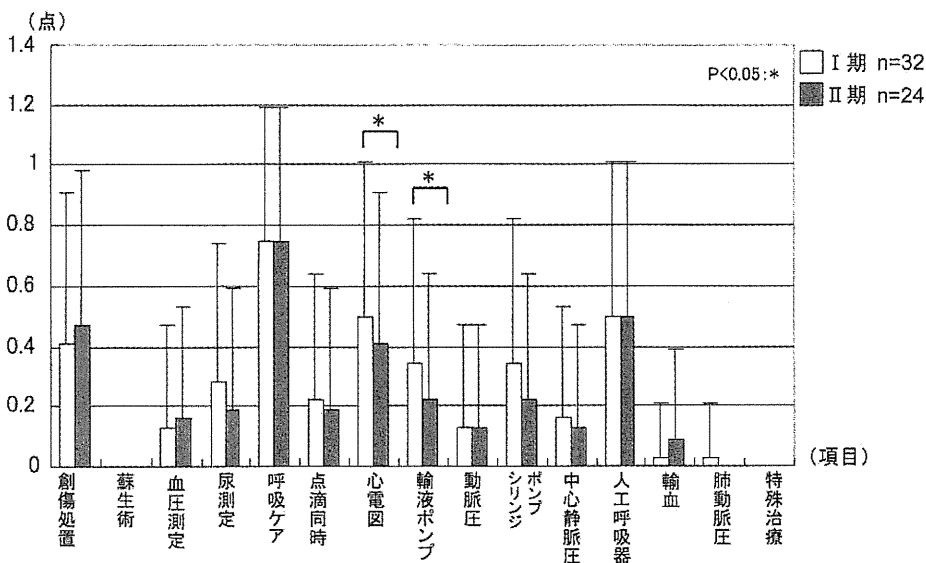


図4 長期入院児の看護必要度 A 判定項目別平均点

看護必要度 A の判定項目別平均点に関しては、人工呼吸器や呼吸ケアが高く、2 期において心電図、輸液ポンプの使用が低かった。死亡の転帰をたどった 8 名のスコアは急激な上昇が認められたため除外した。

症度・看護必要度に係る基準 7 点以上の高値で、病棟間の差はあまり認められなかった。患児の状況を示す項目別平均点では多くの項目で高値を示していたが、I 期と比較し、II 期で「どちらかの手を胸元まで持ち上げられる」、「寝返り」、「起き上がり」、「座位保持」、「他者への意思の伝達」でスコア改善が認められても「診療・療養上の指示が通じる」、「口腔清潔」、「食事摂取」、「衣服着脱」はスコア変化がなく「危険行動」が高まるなど、日常生活行動

の習得に時間を要し、自分自身で安全な環境を確保できにくい小児の特徴がうかがえた(図 5)。

### 3. 病棟の受け入れ状況

#### (1) 病棟の受け入れ基準と状況(表 2)

各病棟、通常の入院患者を受け入れるため、長期入院児の受け入れ人数に限界が発生する。そこで患児の状態に応じ架け橋ともいえるベッド移動が必要となる。

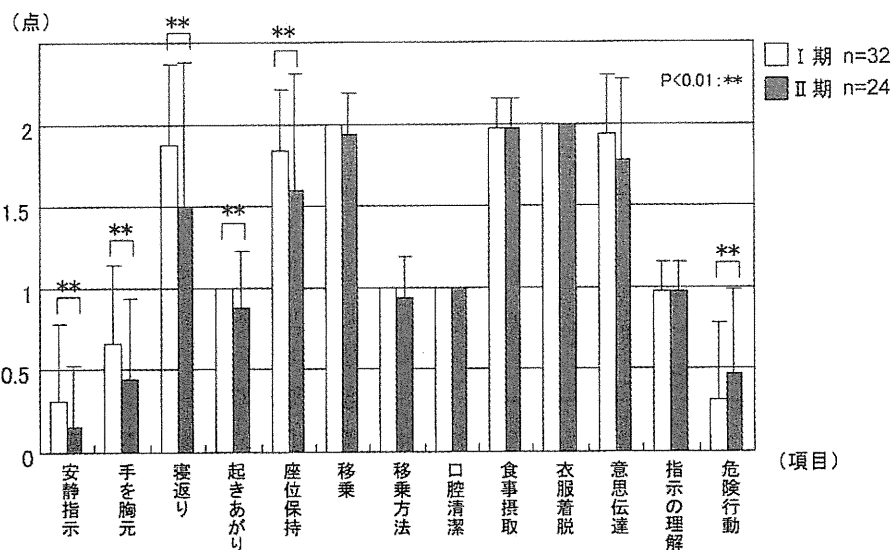


図5 長期入院児の看護必要度B判定項目別平均点

看護必要度Bの判定項目別平均点に関しては、多くの項目で高値を示していた。死亡の転帰をたどった8名のスコアは急激な上昇が認められたため除外した。

看護師長からの聞き取り調査では、転棟における患児の環境変化は、主治医・医師勤務態勢・受け持ち看護師・保育士の変更、看護師配置人員の低下、定期的実施されるインフォームドコンセントの回数減少などに加え、設備状況・面会時間の不便さが一般病棟と重症心身障害児(者)病棟で認められた。

転棟時の家族の訴えとして多いのは、「患児も家族も慣れた病棟で入院生活を送りたい」、「主治医、看護師が変わり、また、環境も変わることによって子どもの状態が悪くなるのではない」、「急変に対応できるのか」などであった。とくに、一般病棟から重症心身障害児(者)病棟への移動時は、「急変に対応できるのか」、「看護師の人数が少なくなり十分なケアが受けられなくなるのではない」に加え、「一般病棟では特別児童扶養手当などの支給が受けられるが、重症心身障害児(者)病棟へ転棟した場合は、同手当が受けられない上に、サービス利用料が必要になり経済的負担を感じる」などの経済的な問題を訴える例もあった。よい面としては面会対象者の範囲拡大や入浴設備の充実によるケア満足があった。

### 考 察

香川小児病院は、中国・四国地方唯一の小児専門病院として、医療を必要とするすべての子どもを受け入れることを目標としている。しかし、小児医療の特性から、多くの患児を受け入れることは、結果的に多数の長期入院児を抱えることに繋がり、病床

運営に支障をきたすことも多い。これは、多くの施設に共通した問題<sup>19)</sup>であり、「小児急性期医療で救命されたが長期入院を要する患者<sup>2)</sup>」の受け皿としてのPost-NICUが議論されている<sup>6)</sup>。

今回は、当院の現状について調査した。平成16-20年の5年間に当院で180日以上長期入院した患児は32名であった。このうち、新生児関連疾患患児が20名、重症小児疾患患児が12名であった。これらの患児の受け皿となる病棟が、広義のPost-NICUと考えられるが、当院の現状では、ICU、未熟児病棟、一般病棟で長期入院を余儀なくされ、重症心身障害児(者)病棟へ移動したのは、3名のみで、さまざまな理由により、新生児関連疾患患児のPost-NICUとして期待する重症心身障害児(者)病棟への移動は、1名もなかった。その他の患児は、結果的に、ICU、未熟児病棟や一般病棟に長期入院することとなり、病床運営上の支障となっていた。

紹介元病院へ転院した患児や病院間の連携で移動した患児も存在するが、香川県を中心に四国内には超重症児スコア・看護必要度が高い患児いわゆる超重症児の受け入れ可能な施設は少なく、自施設内での対応が求められているのが現状である。

長期入院児の入院180日経過時点(I期)での超重症児スコアは、平均スコア26.6点と高く、32名中19名(59.4%)が超重症児の基準である25点以上であった。これらの患児は、病状不安定による高い医療の必要性により、ICU、未熟児病棟、一般病棟で入院を継続していた。表1に示すように、入院180

表2 香川小児病院における長期入院児(者)の病棟別受け入れ基準

未熟児新生児病棟 (21床)

- ・NICUから転出する児の受け入れや、光線療法、輸液管理などを必要とする児
- ・原則として退院を目標とする
- ・新生児の心臓手術前の検査入院
- ・原則、退院した児の再入院は受けない
- ・慢性肺疾患や染色体異常児などで長期入院を必要とする場合、原則6ヵ月で転棟を検討する

重症心身障害児(者)病棟 (205床)

- ・慢性期にある重症心身障害児(者)
- ・障害者自立支援法の契約を行っている児(者)

小児一般病棟 (101床)

急性期病棟 (21床)

- ・ICUから転出する患児や周手術期患児など重症度の高い急性期の患児
- ・救急処置、緊急手術患児
- ・人工呼吸器装着中の患児
- ・虐待で家族から一時保護が必要な児
- ・未熟児病棟で長期入院になった児
- ・長期入院患児(者)の受け入れは原則7名

慢性期病棟 (80床)

- ・医療的ケアを要する慢性期患児
- ・収容年齢は学童期末満まで
- ・学童期に達する時点で重症心身障害児(者)病棟への転棟や在宅管理の適否を検討
- ・在宅で呼吸管理など医療的ケアを要する慢性疾患患児の短期入院
- ・ベッド調整は、NICU・未熟児新生児病棟・急性期病棟・重症心身障害児(者)病棟のベッド稼働状況によって行う
- ・長期入院患児(者)の受け入れは原則8名

日時点(I期)での超重症児スコアが、30点以上の患児で、17名中8名(47.0%)が死亡していた。そのうち4名は1年以内の死亡例であった。これらの超重症児は、現状では重症心身障害児(者)病棟への移動は困難と思われる。

慢性期(II期)の超重症児スコアは、25点以上の患児が24名中9名(37.5%)、平均20.4点とスコアの低下が認められた。ただし、今回の検討では、慢性期(II期)としての調査時点を、退院した患児は退院直前、入院を継続している患児は平成20年12月

31日時点としている。一方でこの間に死亡した患児の場合、死亡直前の重症度が大きく影響するため、慢性期(II期)の評価から死亡退院した患児を除外した。慢性期(II期)の超重症児スコアは重症の群である死亡群を除外した結果であるにもかかわらず、入院180日経過時点(I期)23.8±12.5点、慢性期時点(II期)20.4±10.7点、 $p=0.069$ で平均3点の低下傾向が認められるのみで、依然として高い超重症児スコアであることがわかる。

看護必要度の検討では、看護必要度Aが、入院180日経過時点(I期)で平均3.84点と高く、重症度・看護必要度に係る基準3点以上であった。慢性期(II期)では、2.00点であった。超重症児スコアと同様に慢性期(II期)の点数は死亡例を除外しているため、実際の慢性期(II期)の必要度はこれ以上に高いと考えられる。モニタリングや処置内容では、人工呼吸器や呼吸ケアが高く、これらの患児を受け入れる病棟には、医療的ケアの高い技術が求められるといえる。

看護必要度Bに関しては、すべての病棟、時期で重症度・看護必要度に係る基準7点以上であった。看護必要度Bは、小児の成長発達過程が反映される側面があるが、安全を確保するために、患児と距離をおかない体制での日常生活の世話が求められている。

今回の検討では、Post-NICUとしての役割を果たすためには、高度の医療的サービス、看護必要度からみた十分な医療的ケア、患児と距離をおかない体制で日常生活の世話を提供する必要があることが明らかとなった。「看護師長からの聞き取り調査からは、病棟移動に関する家族の抵抗感が伝わってきた。医療、看護のみならず、家族の愛情が成長発達の支えとなる未熟な重症児ほど家族の思いの影響を受けやすいと考えられ、十分な説明と環境調整を行い、家族の思いを受け止め、協力や理解をどのように促していくかが課題であり、家族の協力や理解なくPost-NICUの円滑な病棟運営は成り立たないと考えられた。

現在の診療報酬体制では、急性期病棟で比較的多くの医療費が配分され、多くの人員配置が可能となり、高度な医療、看護が提供できるが、逆に入院日数の制約があり、やむを得ず長期入院を続けた場合には、病院に経済的負担が求められる。一方、療養型病棟は、入院日数の制約は少ないが、人員、医療費の配分が少なく、高度な医療、看護が提供できな

いのが現状である。Post-NICU を考える上では、超重症児スコアや看護必要度の高さから、入院日数の制約が少なく、かつ高度な医療、看護が提供できる体制が求められる。当院の現状では、高度な医療、看護の提供を優先し、この Post-NICU としての役割を ICU、未熟児病棟、一般病棟が果たしてきた。ICU、未熟児病棟、一般病棟などが、Post-NICU としての役割を担うことで、これらの病棟では本来の病棟の機能に障害を来すこともあった。“Post-NICU” 候補として、重症心身障害児（者）病棟<sup>6)</sup>を検討しなければならないと考える。

しかし、“Post-NICU” として、重症心身障害児（者）病棟を利用するためには、医師・看護師などの十分な人員配置があること、国立療養所時代からの老朽化した設備、施設を改善し、乳幼児の入院環境に適した個室が整備されることが必要である。

今後も周産期（新生児）医療、小児医療の高度化に伴い、長期間、高度の医療サービス、十分な医療的ケア、手厚い日常生活の世話の提供が必要な超重症児が増加することが予測される。これらの超重症児に対して、診療報酬に裏付けされた体制、個々の医療機関を超えた地域での体制の整備が求められる。当院や大学病院を含めた各高度医療機関においては、超急性期医療は、NICU や ICU で既に提供されている。その後、すなわち“Post-NICU”の早期に関しては、平成22年度診療報酬改定で新設された GCU や一般小児病棟などで担っている。しかし、各医療機関共に入院が長期化する超重症児に対する GCU や一般小児病棟以後の後方病床確保に苦渋している。

入院が長期化し、かつ依然として高度な医療レベルを要する時期、すなわち Post-NICU（慢性期）というべき時期に超重症児を受け入れる体制に関しては、現状では未整備で、今後の整備が求められる。一案として、重症心身障害児（者）病棟等をその役割として位置付けるとすれば、超重症児・準超重症児を担当する病棟を作り、設備、施設、人員配置、超重症児・準超重症児の割合などの基準を策定した上で、それらに見合う診療報酬を設定することも必要と考えられる。また、その施設は、地域全体の高度医療の期間の慢性期“Post-NICU”として集約されることが望ましいと考える。

## 結 語

香川小児病院における NICU 入院児と長期入院児の入院日数および病棟移動、長期入院児の超重症

児スコアと看護必要度、それらの長期入院児を受け入れる病棟の状況について調査した。Post-NICU を考える上で「何を求められ、何が必要か」検討した結果、①専門性を有するチーム医療の推進として複数科医師、看護師、コメディカルの協力体制強化が必要で、急変に対応できることが重要である。② Post-NICU の医療的ケアの充実が求められ専門的な知識・技術を有する看護師の育成、看護サービスの質の向上、看護人員の確保が必要である。③ Post-NICU の役割と転棟基準の明確化も必要になってくると考えられ、成人とは違う子どもの成長発達、特徴を考慮した看護必要度、評価尺度の検討が必要である。④家族の参加・協力体制の整備についてはインフォームドコンセントの充実が必要である。以上のことが考えられ、⑤重症心身障害児（者）病棟の活用を検討する上では、これらの要件を満たす必要があると考えられた。

## [文献]

- 1) 太田明. NICU における長期入院児の問題点. 日周産期・新生児会誌 2008; 44: 1197-201.
- 2) 鈴木康之, 田角 勝, 山田美智子. 超重度障害児の定義とその課題. 小児保健研 1995; 54: 406-10.
- 3) 筒井孝子. 看護必要度の看護管理への応用-診療報酬に活用された看護必要度-. 東京: 医療文化社: 2008.
- 4) 鈴木俊治, 朝倉啓文, 茨 聡ほか. 全国 NICU における長期入院例の検討. 日周産期・新生児会誌 2005; 41: 834-42.
- 5) 松井貴子, 茨 聡, 丸山有子ほか. 鹿児島市立病院における NICU 長期入院児の現状. 日周産期・新生児会誌 2005; 41: 815-20.
- 6) 宮野前健. 重症心身障害児（者）の重症化ポスト NICU 児後方施設としての重症心身障害児病棟の課題. 第62回国立病院総合医学会講演抄録集 2008; 205.

〈本論文の要旨は第63回国立病院総合医学会（仙台市）のシンポジウム「Post-NICU の現状と今後の展望-何を求められ、何が必要か-」において「香川小児病棟における Post-NICU への架け橋-看護必要度との関係」として発表した〉