

脊髄性筋萎縮症の子どもたちの思春期の課題と対応

研究分担者 齋藤 加代子 東京女子医科大学附属遺伝子医療センター所長・教授

研究要旨

患者および患者支援団体等による研究支援体制の構築に関わる研究として、脊髄性筋萎縮症をはじめとした、神経筋疾患の子ども達のサポートシステムを確立することを試みた。質問紙により、この時期に生じる課題を分析し、子どもたちの心身の成長・発達のために支援すべきことを明らかにし、どのような支援体制が必要かを検討した。

共同研究者

浦野真理（東京女子医科大学附属遺伝子医療センター）

A．研究目的

患者および患者支援団体等による研究支援体制の構築をめざし、慢性疾患を抱える子ども達をサポートするために、情緒が不安定になる思春期に生じる課題を分析し、どのようなサポートが必要かを考え、子どもたちの心身の成長・発達のために支援すべきことを明らかにしたいと考えた。神経筋疾患を抱える子どもたちにとって、この時期は特に、成長と共に運動機能障害が顕著になり、自由な行動に制限が生じる事が多い。筋力低下を強く自覚するようになると、他児と自分を比較して劣等感を抱くこともあり、同時に将来への不安が増大する。家族への反抗、不登校などの問題も生じることがある。一方、親は、子どもが障害を持つことへの否定的な感情を抱え、またその反動として過保護に接してしまうことも少なくない。

本人と親への支援を考える上で、現状を把握することは重要であると考えられた。

B．研究方法

思春期の患者家族を対象としたアンケート：平成24年12月～平成25年1月の期間に実施し、対象は東京女子医科大学附属遺伝子医療センターに通院する神経筋疾患をもつ10歳以上の患児がいる家庭。質問紙を110通郵送し、選

択回答と自由記述にて回答を得るようにした。質問項目は、以下の大項目から構成した。1.成長に関して：身体的成長（二次性徴について）、精神的な成長、具体的な変化：家族関係、学校生活、病気について 2.親の子どもへの感情 3.病名告知について 4.学校の対応 5.サポートシステムについて、等で構成し、検討を行った。

（倫理面への配慮）

特記事項なし

C．研究結果

110通の家庭に郵送したが、有効回答数は72通、回答率65.5%、回答者は母親が93%（67名）、父親が7%（5名）であった。患児の性別は79%（57名）が男児、21%（15名）が女児で、年齢層は10～12歳が39%（28名）、13～15歳23%（17名）、16～19歳が21%（15名）、20歳以上が17%（12名）であった。疾患の内訳は、デュシェンヌ型筋ジストロフィーが38%（28名）、脊髄性筋萎縮症が18%（13名）、福山型筋ジストロフィーが16%（10名）、ベッカー型筋ジストロフィーが13%（9名）、筋強直性ジストロフィー、先天性ミオパチーが4%（3名）、肢体型筋ジストロフィーがそれぞれ3%（2名）、メロシン欠損型、FSHD（顔面肩甲上腕型）が1%（1名）の割合であった。患児の所属しているのは、約半数（49%）が普通学級に在籍しており、続いて、特別支援学校（33%）、特別支援学級（14%）、専門学校・大学院に通学している者が3%となっていた。

54名（75%）が二次性徴を迎えており、精神的な成長を6割の親が感じていた。精神的な成長を感じるのは友人との関係の変化であり、親には反発が増えた一方で、社会的には感情のコントロールができるようになったと理解している親が多かった。

病名の告知をうけている児が50名（75%）で疾患ごとに見ると、脊髄性筋萎縮症が13名中92%（12名）と高く、告知していない1名も年齢を見て開示予定と回答していた。続いて、デュシェンヌ型・ベッカー型筋ジストロフィーが63名中26名（70%）、福山型筋ジストロフィーは9名中3名（30%）であり、告知していない児の方が多かった。疾患の受け入れには知的能力が関わり、知的に問題のない児には適切な開示が必要だろうと考えられた。

そして、様々な成長をとげる思春期の児に対応するために、親の苦悩は大きく、サポート体制はないと感じている親が82%（51名）もあり、子どもだけでなく、親をサポートするグループの必要性やライフステージを通して、教育と医療が連携をとれることを望んでいた。

D．考察

神経筋疾患の思春期の子どもたちの実状を把握したが、疾患により身体の受け入れや思春期の課題には幅があった。

医療・教育との連携について親は望んでおり、まず第一段階として、患者登録システムを構築し、登録された患者家族への定期的な情報発信を行うことを計画した。家族が症状や対応を理解することで、教育現場と情報共有しやすくなると考えられた。

E．結論

神経・筋疾患を抱える親の以下のような意見や希望を把握した。親たちは思春期の児に対するサポート体制はほとんどないと思っており、

子どもだけでなく、親をサポートするグループの必要性を実感し、また児の成長過程において、一貫した医療と教育の連携を望んでいた。

F．健康危険情報

特記事項なし

G．研究発表

1．論文発表

1) Sato T, Ishigaki K, Kajino S, Saito T, Murakami T, Kato I, Funatsuka M, Saito K, Osawa M. Insomnia in Patients with Fukuyama Congenital Muscular Dystrophy. *J Tokyo Wom Med Univ.* 2013;83(Extra):E42-E46.

2) Kato M, Yamagata T, Kubota M, Arai H, Yamashita S, Nakagawa T, Fujii T, Sugai K, Imai K, Uster T, Chitayat D, Weiss S, Kashii H, Kusano T, Matsumoto A, Nakamura K, Oyazato Y, Maeno M, Nishiyama K, Koderia H, Nakashima M, Tsurusaki Y, Miyake N, Saito K, Hayasaka K, Matsumoto N, Saito H. Clinical spectrum of early onset epileptic encephalopathies caused by KCNQ2 mutation. *Epilepsia*, 2013; 54(7): 1282-1287.

3) Suzuki M, Nagao K, Hatsuse H, Sasaki R, Saito K, Fujii K, Miyashita T. Molecular pathogenesis of keratocystic odontogenic tumors developing in nevoid basal cell carcinoma syndrome. *Oral Surg Oral Med Oral Pathol Oral Radiol.* 2013;116(3):348-353.

4) Miyake N, Koshimizu E, Okamoto N, Mizuno S, Ogata T, Nagai T, Kosho T, Ohashi H, Kato M, Sasaki G, Mabe H, Watanabe Y, Yoshino M, Matsuishi T, Takanashi J, Shotelersuk V, Tekin M, Ochi N, Kubota M, Ito N, Ihara K, Hara T, Tonoki H, Ohta T, Saito K, Matsuo M, Urano M, Enokizono T, Sato A,

- Tanaka H, Ogawa A, Fujita T, Hiraki Y, Kitanaka S, Matsubara Y, Makita T, Taguri M, Nakashima M, Tsurusaki Y, Saitsu H, Yoshiura K, Matsumoto N, Niikawa N. MLL2 and KDM6A mutations in patients with Kabuki syndrome. *Am J Med Genet A*.2013;161(9):2234-2243.
- 5) Nurputra DK, Lai PS, Harahap NI, Morikawa S, Yamamoto T, Nishimura N, Kubo Y, Takeuchi A, Saito T, Takeshima Y, Tohyama Y, Tay SK, Low PS, Saito K, Nishio H. Spinal Muscular Atrophy:From gene discovery to clinical trials. *Ann Hum Genet*.2013;77(5):435-463.
- 6) Iwasaki N, Fukawa K, Matsuo M, Urano M, Watanabe M, Ono Y, Tanabe K, Tanizawa Y, Ogata M, Ide R, Takizawa M, Nagata S, Osawa M, Uchigata Y, Saito K. A sibling case of Wolfram syndrome with a novel mutation Y652X in *WFS1*. *Diabetol Int*. 2013;DOI 10.1007/s13340-013-0145-8
- 7) Sato Y, Yamauchi A, Urano M, Kondo E, Saito K. Corticosteroid therapy for duchenne muscular dystrophy: improvement of psychomotor function. *Pediatr Neurol*.2014; 50:31-37
- 8) 伊藤万由里、斎藤加代子、大澤眞木子. 日本における脊髄性筋萎縮症の臨床実態調査. *東女医大誌*.2013;83 (臨時増刊):E52-E57.
- 9) 高澤みゆき、舟塚真、石垣景子、斎藤加代子、大澤眞木子. 筋ジストロフィー患者と家族の震災体験について～家族会での報告および症例を通して～. *東女医大誌*.2013;83 (臨時増刊):E236-E243.
- 10) 山内あけみ、斎藤加代子. 神経線維腫症1型の健康管理. *小児科診療*. 2013;76(7):1111-1115
- 11) 浦野真理、斎藤加代子. 脊髄性筋萎縮症の遺伝カウンセリング. *東女医大誌*.2013;83 (臨時増刊):E651-E655.
- 12) 斎藤加代子、浦野真理. 神経筋疾患における小児医療から成人医療への移行: 遺伝子診断および遺伝カウンセリングを通じた介入. *診断と治療*.2013;101(12):1887-1890
- 13) 斎藤加代子、松尾真理. 2 遺伝・先天性疾患基礎的知識. *臨床病態学小児科編*. 2013; 66-71, ヌーヴェルヒロカワ, 東京
- 14) 斎藤加代子. 遺伝カウンセリング. *小児神経学の進歩*. 2013; 13-21, 診断と治療社, 東京
- 15) 斎藤加代子、久保祐二. 脊髄性筋萎縮症. *すべてがわかる ALS・運動ニューロン疾患*. 2013; 116-124, 中山書店, 東京
- 16) 斎藤加代子. 病気と遺伝子出生前診断. *ニュートン別冊遺伝とゲノムどこまでわかるのか*,2013; 108-113, ニュートンプレス, 東京
- 17) 斎藤加代子、第 23 章神経筋疾患, 内山聖監、原寿郎・高橋孝雄・細井創編, *標準小児科学第 8 版*, 2013; 671-689, 医学書院, 東京
- ## 2 . 学会発表
- 1) 斎藤加代子, 神経筋疾患を抱える子ども達の思春期の課題, シンポジウム「思春期のヘルスプロモーションを支援する: 慢性疾患における諸問題」, 第116回日本小児科学会, 2013.4.20, 広島
- 2) 斎藤加代子, 遺伝の基礎知識, 第 93 回東京小児科医会学術講演会, 2013.6.16, 東京
- 3) 浦野真理、斎藤加代子, 出生前診断に関わる遺伝カウンセリング - 当センターの経験から -, 第 37 回日本遺伝カウンセリング学会学術集会, 2013.6.22, 川崎
- 4) 斎藤加代子, 遺伝医療の現在と将来, 第 4 回遺伝カウンセリング研修会, 2013.7.13, 京都
- 5) 斎藤加代子, SMA 患者登録, 稀少性疾患登録/国際ワークショップ, 2013.7.25, 東京
- 6) 浦野真理、斎藤加代子, 神経筋疾患をもつ子どもたちの思春期の課題, 日本人類遺伝学会第 58 回大会 2013.11.22, 仙台

厚生労働科学研究費補助金難治性疾患等克服研究事業（難治性疾患克服研究事業）
分担研究報告書

H. 知的財産権の出願・登録状況

（予定を含む）

1. 特許取得

なし

2. 実用新案登録

なし

3. その他

なし