

# ATR-X症候群の本人・家族および関わる方々への支援 —医師および支援者への情報提供カードの作成—

西川智子<sup>1)</sup>、山内泰子<sup>2)</sup>、黒澤健司<sup>3)</sup>、和田敬仁<sup>4)</sup>

- 1) 神奈川県立こども医療センター 看護局
- 2) 川崎医療福祉大学大学院医療福祉学専攻 遺伝カウンセリングコース
- 3) 神奈川県立こども医療センター 遺伝科
- 4) 京都大学大学院医学研究科社会健康医学系専攻 遺伝カウンセリングコース

## 【背景】

希少疾患を持つ患者・家族はさまざまな場面で疾患の説明を求められるが、その説明は容易ではない。ATR-X syndrome においても地域で医療・養育・教育を受ける際に疾患の説明を求められるが理解を得ることの困難さを聴く。通常の医療は専門医でなく地域医療機関を受診するが、病名を伝えても医師に理解されず「かかりつけ専門病院を受診するように」と言われることがある。

## 【目的】

ATR-X症候群を持つ患者・家族の支援として、①かかりつけ医以外の医療機関での受診をできるようにする、医師等に提示する医療情報カード、②療育・教育・医療ケア提供者の支援者や身近な人々への理解・説明のために、疾患の特徴を記載した簡易情報カードを作成する。これらカードの利便性について当事者家族にアンケートを行い、評価する。

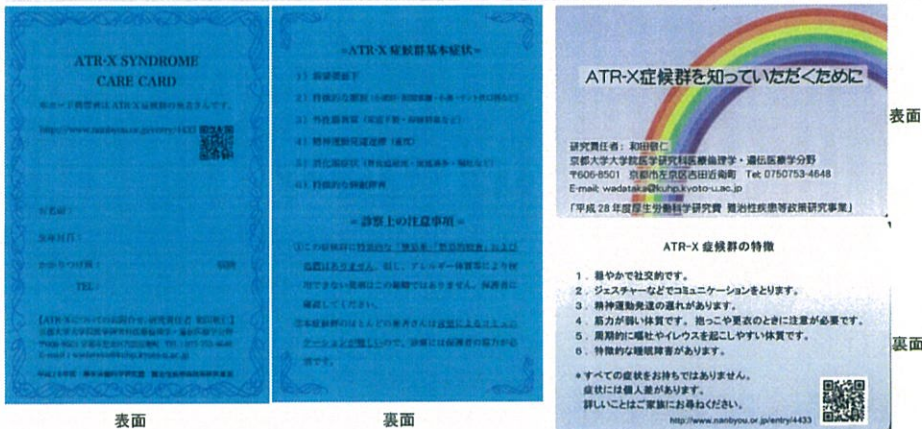


図1. 「ATR-X SYNDROME CARE CARD」

図2. 「ATR-X症候群を知っていただくために」

## 【医療および支援者への情報適用カードの特徴】

1. QRコードから難病情報センターにアクセスでき、詳細な医療情報の入手を可能にした
2. ATR-X症候群に関する専門医の問い合わせ先を明記し、医療者間の連携を可能にした

## ① 「ATR-X SYNDROME CARE CARD」 … 医師向け

- ・ 医療を受ける際、医師に提示する、疾患の概要・回避すべき薬剤等を含む医療情報を記載
- ・ 名刺サイズとはがきサイズの2種類

## ② 「ATR-X症候群を知っていただくために」

- ・ 養育、教育や医療ケア提供者などの患者支援者が理解するために、ATR-X症候群の特徴を記載
- ・ 名刺サイズ、プラスチック製

## 【対象と方法】

調査対象: ATR-X症候群を持つ患者の保護者 15名 調査方法: 自記式質問票、郵送法による配布・回収(主治医より)

## 結果1. 医療機関での受診拒否、疾患をわかっただけなのに苦労した経験がある 9名/15名中

- ・ 急患センターで何の処置・薬もなく返され、かかりつけ医に行くように言われた。
- ・ 病室の名前はつきりわからなかったため、近所の病院で予防接種を拒否された。
- ・ 近所の病院に入院した時、ATR-Xの特性を伝えても医師はなかなかイメージつかめず、理解してもらえない苦労した。
- ・ 専門形成手術をしきりに勧められた。指吸の吞息が多い事を懸念して慎重なのに医師はATR-Xの症状を理解してもらえなかった。
- ・ 救急から入院すると、主治医でない時があるので、一から説明しないといけないので大変。
- ・ 児が理由もなく笑うことが、他の子どもたちにはあまり見られないため、周囲に理解されず、嫌な思いがした。

## 結果2. ATR-X症候群について尋ねられた経験がある 5名/15名中(複数回答可)

- ・ <場所> : 医療機関 4名、保育園・幼稚園・学校 3名、福祉施設、両区・生活介護等 4名
- ・ ATR-X自体知らないということがあるので、一人ずつ特性を知らせなければならぬ。
- ・ カードを利用すればいちいち説明しなくて良くなるので便利だと思う

## 結果3. 役立つと思うか。情報カードを使いたいと思うか。

	15名中(複数回答可)			
	他の人に紹介したい	使う意味不明	改良が必要	無回答
「ATR-X SYNDROME CARE CARD」	7名	0名	2名*	5名
(大いに役立つ・役だつ 7名/15名中)				
「ATR-X症候群を知ってもらうために」	9名	1名	1名	4名

\*個人の特性を記載するスペースがあるとよい

## 結果4. 情報カードの 利用状況、今後配布したい施設 と 専門家 15名中

	「ATR-X SYNDROME CARE CARD」: 利用				「ATR-X症候群を知ってもらうために」: 今後の配布			
	初めて病院	かかりつけ病院	大学・専門病院	教育機関	初めて病院	かかりつけ病院	医療センター	教育機関
医師	1名	2名	0名	0名	5名	4名	5名	1名
看護師	1名	0名	0名	0名	2名	3名	5名	2名
PT・OT・ST	1名	2名	0名	0名	0名	1名	3名	0名
ヘルパー	1名	1名	0名	0名	1名	1名	1名	1名
教師	1名	0名	0名	3名	1名	2名	2名	2名
保育士	1名	0名	0名	0名	0名	1名	2名	1名
その他	0名	0名	0名	0名	1名	1名	0名	1名
無回答	8名	11名	15名	12名	10名	10名	7名	10名

## 【考察】

- ・ 今回の調査より、作成した情報提供カードが希少難病疾患患者や家族の支援に有効であることが示唆された。
- ・ これらの情報ツールは、広く希少疾患をもつ患者・家族が、医師をはじめとする医療者の理解を得て、安心かつ容易に地域医療を受けることができるようになる有効なツールと言える。
- ・ ATR-X症候群に関わる方々の疾患への理解が患者・家族の支援につながる。ただし、希少疾患が専門である医師をはじめとする医療職等および多様な専門職による継続的なバックアップが基盤にあることが不可欠である。

## 【謝辞】

本研究は、平成28年度厚生労働省科学研究費 難治性疾患等政策研究事業による。

日本人類遺伝学会第62回大会

利益相反状態の開示

開示すべき利益相反状態はありません