

厚生労働科学研究費補助金（難治性疾患等政策研究事業）
分担研究報告書

先天異常症候群の自然歴・合併症に関する支援ツールの把握と検討

研究分担者 渡辺智子

所属・職位 国立研究開発法人国立がん研究センター中央病院・遺伝カウンセラー

研究要旨

先天異常症候群の患者・家族・支援者に向けた自然歴・合併症に関する情報発信・支援ツールに着目し、先天異常症候群に求められる社会的支援について把握し、検討した。支援ツールの調査や研究を継続し、診療ガイドライン・重症度分類の改定、疾患レジストリ作成に際する資料の一助としたい。

A. 研究目的

先天異常症候群のライフステージ全体の自然歴・合併症を目的とする本研究班において、患者・家族・支援者に向けた自然歴・合併症に関する情報発信・支援ツールに着目し、先天異常症候群に求められる社会的支援について把握し、検討することを目的とした。

B. 研究方法

New England Regional Genetics Network から発信されているウェブページ”Genetics education materials for school success”を検討した。本研究課題のうち7疾患（エーラス・ダンロス症候群(EDS)、歌舞伎症候群(KS)、コルネリア・デランゲ症候群(CdLS)、脆弱X症候群、ソトス症候群、CHARGE 症候群、ルビンシュタイン・テイビ症候群(RTS))を対象とした。

(倫理面への配慮)
該当なし

C. 研究結果

”Genetics education materials for school success”はいずれの疾患も「1. 医療/食事のニーズ」「2. 教育支援」「3. 行動及び感覚的支援」「4. 身体活動、旅行、イベント」「5. 学校の欠席及び疲労」「6. 緊急計画」「7. 資料」「8. 事例紹介 (Meet a Child)」の8項目から構成されていた。いずれの項目も「知っておくべきこと」「あなたにできること」の2つに分けて記載されていた。

支援ツールの項目

1. 医療/食事のニーズ

知っておくべきこと：

「医療のニーズ」「食事のニーズ」「身体的特徴・症状」「よくある特徴」「発生頻度の低い特徴」「その他の所見」「その他の医学的問題」

あなたにできること：

2. 教育支援：

知っておくべきこと：

「コミュニケーション」「機能的スキル」「遂行機能障害」「知的発達」「注意、記憶、読み書き」「算数・数学の学習障害」「運動発達の遅滞」「一般的戦略」「感覚戦略」「感覚（行動及び感覚的支援）」「聴覚」「視覚」「平衡感覚」「社会的」「役に立つアイディア」

あなたにできること：

「一般的な注意事項」「コミュニケーション」「教育支援」「教育戦略」「発語及び言語の発達を支援」「理学療法」「作業療法」「心理的支援」「視覚や聴覚のサポート」「その他の役立つヒント」

3. 行動及び感覚的支援

知っておくべきこと：

「感覚的課題」「行動」「社会的スキルの問題」「一部の患者にみられる行動」「青年期に生じるその他の問題」

あなたにできること：

「自己調整」「別の場所が必要な場合がある」

4. 身体活動、旅行、イベント

知っておくべきこと：

「身体活動」「体育」「校外学習」

あなたにできること：

「負荷運動」「理学療法」「補助器具」「鎮痛薬」「作業療法」「以下は避けること」

5. 学校の欠席及び疲労

6. 緊急計画

支援ツールの詳細

医療/食事のニーズについては、疾患特異的な合併症とそれを踏まえた関わりにおける留意点が詳細に記載されていた。教育支援について記載されている項目は疾患に共通した記載が多くみられた。

医療のニーズは現行の指定難病の重症度分類と概ね一致した記載となっており、学校での支援者が知っておくべき対処法が示されていた。前提として「生じうる病状の重症度はどれも個人差が大きい。したがって、子どもの医学的問題について親に尋ねることが重要である」と記載があった。

合併症の具体的記載については疾患によって多様であった。「胃食道逆流症 (GERD) 又は逆流は CdLS 患者のほぼ全員に認められる問題であり、重症になる可能性がある (CdLS)」「呼吸、嚥下、飲食及び体温調整に問題があることが多い (CHARGE)」「逆流に対して栄養チューブの使用や薬物療法/配慮を受ける子どももいる

(KS)」「各型の EDS で生じうる医学的問題は広範囲に及ぶ可能性がある。また、生じうる病状の重症度は個人差が大きい (EDS)」「心理学的評価、行動支援や薬物療法が有用な場合がある (脆弱 X)」といった記載があった。また、緊急計画として「発作プロトコルがある場合は、発作プロトコルを知っておくこと (CHARGE, RTS)」「けいれん発作及び緊急薬が子どものニーズの一部である場合、それらの管理計画を含める」、「特に血管型 EDS では、切り傷、亜脱臼、脱臼又は内科的問題が発生した場合、特定の緊急計画が必要になることがある」と書かれていた。

その他、感覚器に関する記載としては、子どもに感覚、聴覚又は視覚の問題がある場合の安全への配慮 (RTS, KS, CHARGE) についても記載されていた。

教育支援については「子どもを教育する際には高い期待を持つことが重要である」「コア教育カリキュラムの使用を奨励し、ひとりひとりの子どものニーズを満たすために修正する」が前提として記載されていた。

また、校外学習では「日常生活に変化があると、不安や恐れ、心配が生じることがある (CdLS, RTS, Sotos, KS, CHARGE)」との記載が 5 疾患で共通していた。この対処法として「校外学習などのルーチンの変化に備えて、予期的ガイダンスと準備を提供する」「今後のイベントについてピクチャーストーリーを作成する。リハーサルを一人で又は他者と一緒に行ってもよい」と書かれていた。

学校の欠席や疲労については「病気や診察のために欠席することがある (CdLS, CHARGE, Sotos, RTS)」「疲れのため休息の機会や休憩が必要になることがある (CHARGE, RTS, Sotos)」「関節痛及び関節不安定性は疲労を引き起こす可能性がある (EDS)」と記載があった一方で、「患者は過度の疲労を感じることはないと思われる (KS, 脆弱 X)」と記載されていた。また、現行の指定難病の重要度分類には記載されていないが、睡眠障害に関する記載も多く見られた。「睡眠障害は子どもに高頻度で起こる。睡眠障害は、CdLS 患者の年齢が上がるか、思春期が始まると重症化する可能性がある (CdLS)」、「CHARGE 症候群の子どもは睡眠障害を有する可能性がある。睡眠が乱れ、一貫性が欠如する可能性がある」、「睡眠障害がよく見られる可能性がある (RTS, Sotos)」との記載があった。

D. 考察

本研究では、先天異常症候群の患者・家族・支援者に向けた自然歴・合併症に関する情報発信・支援ツールに着目し、先天異常症候群に求められる社会的支援について把握・検討した。特に、学童期において求められる支援について疾患横断的にまとめた。医療のニーズは指定難病の重症度分類と概ね合致しており、支援者にとって役立つ情報であると考えられる。特に、各疾患の「知っておくべきこと」「あなたにできること」という項目別に具体的な対処法が明記されており、この点も支援者にとって有益な情報であると考えられる。一方で、支援ツールの活用には国内の専門家による内容の精査も必要であると考えられる。さらに、本調査は既存支援ツールの 1 例について概要をまとめるにとどまったが、網羅的な把握とともに社会還元の方針について継続的に検討を進めていきたい。

E. 結論

先天異常症候群患者の学童期の支援者に向けた自然歴・合併症に関する支援ツールについての情報が得られた。調査・研究を継続し、診療ガイドライン・重症度分類の改定、疾患レジストリ作成に際する資料の一助としたい。

F. 研究発表

1. 論文発表 なし
2. 学会発表 なし

G. 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