

論文内容の要旨

論文題目 成人期ムコ多糖症重症型患者の在宅生活における母親の体験と
親亡き後に向けた準備

指導教員 大島 久二 教授

東京医療保健大学大学院看護学研究科

2019年4月入学

博士課程看護学専攻

坂口 由紀子

I. 緒言

ムコ多糖症（以下、MPS）は、日本国内の患者数300名前後で、常染色体および性染色体遺伝形式を辿る遺伝性稀少難病である。無治療の場合は10歳代で寝たきりになり、20歳までに死亡する疾患であったが、現在は出生前診断やオプショナルスクリーニングによる早期発見、酵素補充療法の早期開始、医療福祉の改革により、成人期を迎え地域で生活できる患者が増加している。また、脳への注入療法やシャロペン療法、遺伝子療法などの治療法開発が進んでおり、今後はさらなるADLの改善や寿命の延長が期待できる。国内外のムコ多糖症を対象とした調査は成人前のものが多く、成人期を過ぎたムコ多糖症患者の病状も在宅生活も不明確な点が多々ある。また、近年、問題となっている障害者の親亡き後に関する先行研究をみると、重症心身障害者の親亡き後に関する先行研究は少なく、居場所の確保の課題や親の不安への対処が不十分なことがわかっている。成人期MPS重症型患者の場合は、酵素補充療法を受けながら在宅生活をしていること、胃瘻や気管切開など医療的ケアがあることが特徴である。日本において、医療的ケアの必要な重症心身障害児・者の母親は外的にも内的にもケア役割に拘束され、母子が同一化した状態である。そのため、本研究では、彼らの代弁者である母親へ面接調査を実施し、成人期MPS重症型患者の在宅生活における母親の体験と親亡き後に向けた準備を明らかにすることで、彼らと家族のQOLをさらに向上させる支援方法を示唆する資料を得たいと考えた。

II. 研究目的

成人期MPS重症型患者の在宅生活における母親の体験と親亡き後に向けた準備を明らかにする。

Ⅲ. 研究方法

1. **調査方法**：インタビューガイドに基づき、成人期 MPS 重症型患者の母親 12 名に半構造化面接を実施した。
2. **調査期間**：2020 年 4 月～2022 年 10 月
3. **面接内容**：基本属性、現在の健康問題や治療や生活と苦悩、受けている支援（フォーマル・インフォーマル含む）とその理由、今後の治療や支援への希望、親亡き後の成人期 MPS 重症型患者の生活についての考えや行動・準備、特徴的な体験やその時に感じたこととした。
4. **分析方法**：面接内容を逐語録に起こし、質的帰納的分析法で分析した。逐語録から、研究目的に関連する語りを「文節」で区切りコード化し、類似性や相違によって比較分析し、抽象度をあげてサブカテゴリー、カテゴリーに分類した。カテゴリー同士の関係性からストーリーラインを作成した。分析結果のサブカテゴリーとカテゴリーについては、本研究の指導教授と看護師の資格を持つ研究助言者に提示し、妥当性の判断を受けた。

Ⅳ. 倫理的配慮

所属大学の倫理審査委員会の承認を得て実施した（東京医療保健大学ヒトに関する研究倫理委員会 教 32-38D、日本医療科学大学研究・倫理委員会 第 201604 号、大東文化大学人を対象とする生命科学・医学系研究倫理審査委員会 DHR21-011）。

Ⅴ. 結果

1. 対象者の背景

対象となる MPS 重症型患者の年齢は、面接当時 19 歳～44 歳で酵素補充療法が承認される前に出生していることから、全員、診断時に医師より短命であることが告げられていた。

2. 成人期 MPS 重症型患者の在宅生活における母親の体験と親亡き後に向けた準備

分析の結果、9 カテゴリー、29 サブカテゴリーが抽出された。以下、カテゴリーを【 】, サブカテゴリーを< >, 対象者の発言を「 」、筆者による補足を（ ）で示す。ストーリーラインは、次の通りである。

成人期 MPS 重症型患者の母親は、子どもの【心臓弁膜症や視力低下など全身的な進行に慄く】とともに、酵素補充療法を継続しても疾患が進行していく虚しさを感じていた。しかし、治療方法は酵素補充療法のみであり、【頻回な

通院による疲労・負担からくる QOL 低下】がみられても、疾患の進行を少しでも止められるのではないかという希望から【酵素補充療法の中止を決断できない】でいた。また、母親はケアの手を抜くことは我が子の命が危険にさらされることと認識しており、【ケアとキュアの低下は疾患の悪化につながる焦燥感】から昼夜眠れない中、家事も育児も頻回な通院もあることから、体力の限界を迎えていた。我が子の病状の回復のために新薬の効果を期待し、遺伝子治療など【新たな治療薬への期待】は捨てずにいた。

成人になって小児慢性特定疾患事業から難病法の支援になることで経済的な圧迫を実感し、【年齢による支援格差への戸惑い】を示していた。

MPS 患者やきょうだいが成人となり、親自身が高齢となると、MPS 患者の在宅での介護負担が大きくなっていくが、MPS 患者中心の家庭生活だったきょうだいには、きょうだいの人生を送ってほしい思いから、【きょうだいに MPS 患者の世話を引き継がない決心】をしていた。医療的ケア者を受け入れてくれる地域の施設が少なく、親は【親亡き後のケアと居場所の育成】を始めていた。きょうだいが保因者である不安はあるが【遺伝疾患のことを話せない苦悩】を持ち続けていた。

VI. 考察

本研究の結果から得られたカテゴリーのうち、【頻回な通院による疲労・負担からくる QOL 低下】や【ケアとキュアの低下は疾患の悪化につながる焦燥感】があること、遺伝子治療など【新たな治療薬への期待】を抱いていること、【遺伝疾患を話せない苦悩】を持ち続けていることについては、乳幼児期 MPS 患児の親を対象とした先行研究と同様の傾向であった。【親亡き後のケアと居場所の育成】について、親亡き後の重症者の生活の場が少ないこと、重症者の心身のケアができる専門者が少ないこと、そのため母親自ら支援者を育成していること、日常生活や経済的な面、就労や自立についての不安があることがわかったが、これらは先行研究の結果を支持していた。今後は、医療的ケアのある重症者を地域でケアする施設の充実と、難病診療連携コーディネーターと地域保健師、相談支援員らが連携し、診断直後から親亡き後まで MPS 患者と家族の望む治療と在宅生活が送れるように継続的な支援が望まれる。

本調査における新たな知見は 4 つある。1 つ目は、加齢に伴い心臓弁閉鎖不全や網膜色素変性症が発症・悪化することである。心臓弁閉鎖不全は外科的処置が必要となる場合もあり、幼少期から心臓の定期検査を行い、必要時、内服治療等を開始しておくことで、病状悪化を予防できると考える。網膜色素変性

症は視力低下により MPS 患者の QOL を大幅に低下させる可能性があるが、現在治療法がないため、定期的な眼科健診により視力低下を予防していくと同時に、新しい治療薬の開発が望まれる。小児期には診察と治療が小児科だけで受けられたが、成人期になると心臓弁や網膜色素変性症などの発症・悪化に伴って、成人医療の循環器内科、眼科、酵素補充療法ができる専門病院など多科・多院の長期受診が必要となるため、計画的に小児医療から成人医療への移行支援が求められる。2つ目は、酵素補充療法を実施していても進行し続けるが治療をやめられないという縛りがあることである。親は酵素補充療法を一生継続していく必要があると理解し、治療の中止は病状の進行につながる恐怖がある。日本では 2021 年に在宅酵素補充療法が可能となり、さらに治療の継続に関する判断が難しくなると考える。今後は、MPS 患者と家族が判断する根拠となるデータの蓄積が必要である。3つ目は、親亡き後はきょうだいに MPS 患者の世話を引き継がないと決めていることである。親は今までのきょうだいの苦勞をよく理解しており、介護の苦勞をきょうだいにはさせたくないという思いが強いものと推測する。結婚等のイベントがあり、保因者の問題もあるため、病児の介護よりもきょうだいの人生を楽しんでほしいという親の気持ちの表れであると考えた。今後ライフサイクルに応じた遺伝カウンセリングを必要な時に受けられるような支援が必要である。4つ目は、年齢による支援の格差である。難病者・重症者への補助が少ないとの声があるため、経済的支援の拡充と、福祉用具が公費負担でレンタルできるような支援が望まれる。

VII. 結語

成人期 MPS 重症型患者の在宅生活における母親の体験と親亡き後に向けた準備として、【心臓弁膜症や視力低下など全身的な病状進行に慄く】【頻回な通院による疲労・負担からくる QOL 低下】【酵素補充療法の中止を決断できない】【ケアとキュアの低下は疾患の悪化につながる焦燥感】【新たな治療薬への期待】【年齢による支援格差への戸惑い】【きょうだいに MPS 患者の世話を引き継がない決心】【親亡き後のケアと居場所の育成】【遺伝疾患のことを話せない苦悩】があった。成人期に発症・悪化する疾患を小児医療から定期的にフォローし酵素補充療法の実施方法を含め計画的に成人医療への移行支援を行うこと、医療的ケアのある重症者を地域でケアする施設が充実すること、難病診療連携コーディネーターと地域保健師、相談支援員らが連携し診断直後から親亡き後まで MPS 患者と家族の望む治療と在宅生活を継続支援すること、難病患者への経済的支援が望まれる。