

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

東京医療保健大学大学院看護学研究科博士課程

坂口 由紀子

目 次

序章	1
第1章 本研究の目的と意義	1
1節 本研究の目的	3
2節 本研究の意義	3
第2章 研究方法	3
1節 本研究における用語の操作的定義	3
2節 研究デザイン	4
3節 調査方法	4
4節 データの分析方法	4
5節 倫理的配慮	5
第3章 結果	5
1節 対象者の背景	5
2節 成人期 MPS 患者の在宅生活における母親の体験	5
第4章 考察	8
終章 結論	11
本研究の限界と今後の課題	12
謝辞	12
引用文献	14
図表	19

序章

ムコ多糖症（以下 MPS）は、ムコ多糖分解酵素の先天的欠損あるいは活性低下により、全身臓器・組織にムコ多糖が進行性に蓄積し、様々な症状を呈する遺伝性稀少難病である。日本においては 27 年間で 467 例が診断され、発生頻度は MPS 全体で約 5.9 万人あたり 1 名となる（鈴木 2011）。

本疾患について説明をする。欠損酵素や臨床症状、蓄積物質の違いにより 7 つの病型、Hurler（IH 型）、Scheie（IS 型）、Hunter（II 型）、Sanfilippo（III 型）、MorquioA（IVA 型）、MorquioB（IVB 型）、Moroteaux-Lamy（VI 型）、Sly（VII 型）に分類される（V 型と VIII 型は欠番）。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（Wraith 1995, 奥山ら 2012）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。酵素補充療法とは欠損している酵素を製剤として体外から補充し、ライソゾーム内に蓄積しているグルコサミノグリカンを分解することによって症状を改善させる治療法である。投与された酵素は生体内で比較的短期間で分解・消失するため、週に 1 回、専門病院に通院して 4～6 時間かけて静脈内投与を一生涯にわたって続ける必要がある（奥山 2017）。そのため、酵素補充療法を在宅医療にて実施したいという希望を持つ患者家族も多くいる（久保 2023）。

酵素補充療法により肝腫大や巨舌が軽減するため呼吸苦が改善し（Muenzer et al. 2011）、関節拘縮が軽減されて関節の動きが良くなり（Simon et al. 2013）、患者の生存率や QOL は著しく改善した一方で、酵素補充療法を実施しても、静脈内投与された酵素は血液脳関門を通過することができないため、中枢神経系に効果がないこと（Giugliani et al. 2018）、骨系統の効果には限界があること（Doherty et al. 2019）、心弁膜症への効果に限界があり、心臓の大動脈起始部拡大には効かないこと（Fabiano et al. 2019）、酵素補充療法の長期実施（最長 9 年）により有害事象の発生が 40%、症状の改善度は 25.6%であったこと（鶴崎ら 2019）、症状は緩和しても疾患の進行や死亡率は減少しなかったこと（Francisco et al. 2017）が報告されている。2021 年に、血液脳関門を通過できる酵素製剤（山本ら 2022）およびリザーバーを介した脳室内投与治療薬（北村 2021）が、MPS II 型において承認された。3 歳以前に脳室内投与を開始した 3 例においては、持続的な発達指数の増加も認められている（小須賀 2022）。現在、シャロペン療法、遺伝子療法の開発も進んでおり、今後はさらなる ADL の改善や寿命の延長が期待できる。

MPS 児・者と家族に関する国内外の先行研究を概観する。

MPS 患者の親の 63%がストレス状態にあり、ストレスの原因は病児・者と意思疎通ができないことや入浴介助が関連していること（久保ら 2008）、親、特に母親は病児に対して自責の念や不憫さを感じていること（久保 2010）、治療法の開発とともに症状の軽減や生活の質の改善を専門医に求めること（久保 2010）、酵素補充療法に喜びや満足感を持つ一方で副反応への不満や効果の限界を感じていること（久保ら 2012）、教育的支援として個別対応や心理的安定を図る支援が保護者の満足感を高めること（永井ら 2018）が報告されている。筆者自身の過去の調査では、親は病児・者が短命で成人期まで生存しないと認識しているケースが多く、母親は病児の成人病対策はしていないこと、児の死に際して

は、他者の無関心な態度と、死や遺伝に関する情報を語る場所がなかったことが親のグリーフワークを妨げること（坂口ら 2015）を報告している。海外における MPS 患者の看護について、Medline で「mucopolysaccharidosis」「nursing」をキーワードに検索すると 83 件ヒットしたが、遺伝子解析や疫学、診断や治療法といった医学系、免疫力やセルフケア能力や行動障害など身体機能に関する文献が多く、看護に関連する研究は 7 件であった。MPS 患者の親になる移行は、多面的かつ複雑であり直線的でも時間的制約もなく循環的であること（Somanadhan et al. 2021）、遺伝性稀少疾患である MPS 患者と共に生きる経験においてはスティグマと孤立の問題があること（Somanadhan et al. 2016）、MPS 患者の親は MPS によって引き越される多系統の問題に関連する多くの困難を抱えていること（Zengin et al. 2020）、きょうだい児の日常生活および心理的影響とピアサポートの重要性（Malcolm et al. 2014）、MPSⅢ型の家族が最も困難なことは身体的症状ではなく行動的症状であること（Malcolm et al. 2012）、MPSⅠ型の家族は睡眠時無呼吸症による死の恐怖、学校でのコミュニケーション困難、筋骨格に伴う痛みと社会参加の制限を経験しピアとの交流を望んでいること（Soni-Jaiswal et al. 2016）、MPSⅡ型の子育てプロセスは「迷路を進む経験」であり 3 段階（未知の領域に入る、未知の領域からの脱出に苦労する、未知の領域に落ち着く）あること（Kang 2012）が明らかにされ、日本における現状と同様の傾向があった。

これら国内外の MPS を対象とした調査は成人前のものが多く、成人期 MPS 患者や家族に限定した研究は著者らが検索したところ見当たらず、成人期における病状も在宅生活も不明確な点が多々ある。本疾患に限らず、疾患を持ちながら成人期に移行できる先天性疾患患者は近年増加している。患者数が多く、疾患名もよく周知されているダウン症候群も例外ではなく、2022 年 12 月に日本ダウン症学会は成人期ダウン症のケアやキュアに関するガイド指針（成人期ダウン症診療ガイドライン日本語版）を米国グローバルダウン症財団と同時発表したばかりである。

著者の調査により、成人期 MPS 患者の多くは、疾患の進行とともに ADL が低下し、重症心身障害者（以下、MPS 重症型患者）となり、通所支援や訪問支援を少しずつ増やしながら在宅生活の充実をはかっていることがわかっている（坂口ら 2022）。在宅で生活する重症心身障害児・者に関する先行研究をみると、重症心身障害児・者の生活は地域支援と共に親のケアに依存していること、きょうだい支援が不十分なこと（沼口ら 2021, 宮脇ら 2020）、在宅支援の満足度や安心（池田ら 2021, 徳島ら 2021）、病院から在宅・施設への移行期支援（森山ら 2021, 白川ら 2006, 濱田ら 2021）、在宅療養ニーズ（吉田ら 2021, 善生 2006）について散見された。親の養育負担について、介護者は母親が多く、他者の協力が得られていないこと（小沢ら 2007）、母親の養育負担感は「日常生活上の大変さ」「養育上の不安」「社会的役割制限」で構成され、障害の重症度、児に対する母親の評価や夫の協力、周囲からのサポートにより大きく影響を受けること（久野 2006）が明らかにされている。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、知的障害者や精神障害者をもつ親は日常生活上の介助や金銭管理、就労に不安があり、社会支援に不満があることが報告されており、重症心身障害者の親亡き後に関する先行研究は少ないが、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明らかにされている（倉田ら 2021, 吉見ら 2021, 藤本ら 2013, 東村 2012, 涌水 2011, 牛尾 2010）。

重症心身障害児・者の場合、多くは療育中心の在宅生活であるが、成人期 MPS 重症型患者は酵素補充療法を受けながら在宅生活をしていること、また、人工呼吸器や胃ろう、導尿などの医療的ケアが必要であること（坂口ら 2022）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（中川 2022, 久保 2022）。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。

第 1 章 本研究の目的と意義

1 節 本研究の目的

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。

2 節 本研究の意義

昨今の医療保健福祉の発展や治療法の開発により、今後も成人期 MPS 重症型患者は、より長く在宅生活を送ることが可能になると推測される。しかし、疾患が進行することは確実であり、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、彼らと家族が望む生活支援を検討するための資料となる。また、現在、医療的ケア児、高度医療依存児などが急増しており、今後、このような状態にある児が成人期を迎える。本調査の結果は彼らの成人期の支援に関する示唆も得ることができると考える。

第 2 章 研究方法

1 節 本研究における用語の操作的定義

1) 遺伝性稀少難病

難病、遺伝性疾患は多種あるが、本研究における遺伝性稀少難病とは、常染色体遺伝形式もしくは性染色体遺伝形式を辿るもので、非常に稀な疾患のうち、根治療法が確立していない進行性の疾患とした。

2) 成人期 MPS 患者

本研究では、18 歳以上の MPS 患者とした。

3) 酵素補充療法

本研究における酵素補充療法とは、欠損・機能不全の酵素蛋白を外部から補充する直接的療法であり、毎週（または隔週）点滴静注する治療方法とした。

4) 体験

先行研究（中木ら 2007）の定義を参考に、「身体性を備えた関係的存在である人間が、

不確かな状況で出会った印象に残る出来事とそのときの心身の状態、特に限定された時期の身体的感覚と反応であり、結果として発達的变化、自己受容、肯定的感情、否定的感情、自己の存在意味の見出し、関係の再構築、習得・熟達を示す現象が見出されるもの」とした。

5) 生活

先行研究（中木ら 2007）の定義を参考に、「居住環境における社会・文化・地理的特性や個々人の病状・ADL、価値観・習慣によって影響を受ける関係的存在である人間の日常生活活動や日常的な姿勢や動きを規定するもの、または、生きる営みであり、結果として自己の存在意味の見出し、自己受容、関心、問題への対峙、確信、再構築を示す現象が見出されるもの」とした。

6) 準備

文献（新村 2019）の定義「ある事をするのに必要な物や態勢を前もってととのえること」を参考に、親亡き後に向けての準備とは、「覚悟を決めること、居住地や必要物品を揃えること、スタッフとの関係構築、支援体制をあらかじめ整えておくこと」と定義した。

2 節 研究デザイン

質的記述的研究

3 節 調査方法

インタビューガイドに基づき、成人期 MPS 重症型患者の母親に半構造化面接を実施した。

1. 面接対象

成人期 MPS 重症型患者の母親 12 名。日本ムコ多糖症患者家族の会の会員は現在 174 名であり、全国 300 名前後の稀少難病であるため、12 名でも貴重なデータになると考える。

2. 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。

3. 調査期間

2020 年 4 月～2022 年 10 月

4 節 データの分析方法

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。なお、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、それらの妥当性の判断を受けた。

5 節 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）。対象者の自由意思を保証すること、協力の有無による利益・不利益は生じないこと、調査結果の公表方法、面接時に音声を録音すること等について文書を用いて説明し、同意を得た。面接調査時、再度、研究の主旨や方法について説明し承諾を得てから面接を開始した。対象者の中には面接により心的外傷を生じる可能性もあるため、面接前に不快な気分になった場合はすぐに中止をしてよいことを説明、面接者もカウンセリングの技法を学んだものが担当した。個人情報やプライバシーの保護のために、データ内の固有名詞もしくは対象者を特定する記述内容を抽象化させるなど個人が特定されないように匿名化した。

第 3 章 結果

1 節 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（表 1）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 節 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くるが、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。医療的ケア児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。

次に、各カテゴリーについて説明する。

カテゴリー1は【心臓弁膜症や視力低下など全身的な病状進行に慄く】であり、3サブカテゴリー、10コードが抽出された。成人期 MPS 重症型患者の母親は、成長に伴い「緑内障と眼圧を下げる薬を利用しているのですが、どんどん視力が落ちていきます。目（網膜）に対して治療がないことに困っています」や「健診で心臓弁膜症がわかりました」と幼少期にはなかった心臓弁膜症と網膜色素変性症の発見>をしていた。病状の進行が顕著になり、母親は「どんどん失うものばかりっていう失望感とか、車いすになり発語が無くなりという過程を経るときに疎外感を感じて、ただの見世物なのではないかなと思った」と憤り、「将来的にこの病気からすると、気管切開の喉頭分離が本人も楽じゃないかっていう話を（主治医に）されて、ずっと考えていたけど、声がなくなるっていうのがやっぱり、喋りはしないんだけど、あーとかうーは言うし、泣き声とかが無くなるのが嫌だった」など<徐々に進行していく失望感と抵抗>を示していた。病状が深刻になった時期について母親は「10歳越えから15歳くらいまでって、ひとつ大きな山があるんです。（呼吸器感染症を繰り返すことや呼吸障害が生じるなどの）呼吸器系の（異常がでてくる）」や「小学校5年くらいから本人はすごい食べたいんだけど、気管に入ってしまったてしまうのが頻繁になった」と語り、<10～15歳で迎える呼吸器トラブルへの対応困難>を乗り越えて今に至っていた。

カテゴリー2は【頻回な通院による疲労・負担からくる QOL 低下】であり、5サブカテゴリー、14コードが抽出された。通院状況については、「（病院への移動が）長くて子どもに大きな疲労を与える」や「通院をするための準備が大変。福祉タクシーの準備、吸引や注入の準備、物と人の手配が大変」など<通院すること自体が大変>な状況であった。成人科移行している場合は、「朝、1時間リハビリ専門医に行った後に酵素補充療法ができる病院へ通院するパターンですね」や「整形、眼科、心臓、ERT（酵素補充療法）、定期健診、みんなバラバラで、診察に行くのも大変です」と複数の診療科と病院の診察を受けており、「診療科がひとつになってほしい」と<多科・多病院受診による心身の疲労と単一診療科の要望>が聞かれた。頻回な通院について「週1の点滴があるからすごい自分のにもプレッシャーっていうか、自分は体を壊せない、でも壊せないけど壊す不安もある」と不安を口にしながら、「（酵素補充療法は）週1です。しかも、酵素補充プラス、アルブミンだから1日病院にいます。酵素が今3時間くらいかけて入れているので、プラスアルブミンになると、プラス2時間で計5時間。へとへとになって帰って来ます。」と<頻回な長時間通院による親の体力消耗>が語られた。通院の負担は親だけでなく子どもにおいても「病院から帰ってくると発熱する」や「酵素補充療法に行くと体調が悪くなること」が繰り返されると寝たきりの状態が進んでしまう」など<通院による MPS 患者の病状悪化>が生じていた。平日の一日がかりの通院となるため、「親自身が仕事を休んで、子どもの受診に付きあわないといけない」や「学校を休んだり、早退しないと行けなくて、子どもの楽しみが減ってしまう」など<通院に伴う親子の社会生活の制限>があった。

カテゴリー3は【酵素補充療法中止を決断できない】であり、4サブカテゴリー、9コードが抽出された。酵素補充療法を続けていながらも病状の進行が止まらない現実に対して母親は、「酵素に関しては、残念感はやっぱり否めない」や「もしかしたら（良くなる）っていう期待をみんな持っていて、（機能は）落ちることはないって思っていたんですよ。けど、小さく落ちています」と＜酵素補充療法の効果の限界＞を実感する一方で、「今、週1を2週に1回は可能だよって（主治医に）言われて。でも、ひょっとしたら今の進行度合いがちょっと早まるかもしれない。それを言われると、やっぱり頑張らんとはいかんって」と＜酵素補充療法の半減に抵抗＞していた。在宅酵素補充療法が導入できた方は「在宅でできるようになって、コロナもあるし、私的には精神的に少し楽になった」と＜在宅酵素補充療法は楽＞と語り、血液脳関門を通過できる新しい酵素製剤を使用できたケースでは、「歌を思い出して、一緒に音楽に合わせて歌えた」と＜新薬が脳に効いてきた実感＞をしており、ますます酵素補充療法を中止するという選択肢はなくなっていった。

カテゴリー4は【ケアとキュアの低下は疾患の悪化につながる焦燥感】であり、4サブカテゴリー、11コードが抽出された。病状が進行し医療的ケアが導入されると母親一人でICU 看護師役割を担うこととなり、「体交（体位交換）するだけでガーッと酸素が落ちるので、日々が救急救命士みたいな。吸引アンビュー、吸引アンビューみたいな感じだったんです」や「夜中にも吸入があるので夜中にも起きて、それがなかなか起きられなくてきて、ヤバイと思って起きるみたいな」と＜命を守るケアへの緊張感と焦燥感＞を抱きながら、「私は10年、眠れてない」や「朝起きたらまず排痰でしょう。30分ぐらいして。そして夜中眠っていて入ったのを大体出して、夕方帰ってきたらまた排痰をして、40分はできんけど30分ぐらいは頑張って、寝る前にもう一回排痰して、だからもう、常に排痰している感じです」と＜休みのない全身管理＞をしていた。年齢を重ねるにつれて「今、やっていることは育児じゃなくて介護。ずっとこのまま、この子が施設に入るまで、施設に行かない限り、このままなのかな」や「長期戦じゃないですか。先が見えない。酵素を使うことによって、より先が見えなくなってきた」と＜育児が介護へ移行し先が見通せない辛さ＞も抱えていた。体調悪化による病状の進行を防ぐため、「電解質が崩れてから、塩とココアを一緒に入れて注入で入れている。塩は、ナトリウムが低いので補うため。ココアは、純ココアを使用して銅を補うため。銅は薬が無くて、食品で採るなら純ココアが一番ということで、ココアをミックスさせている」や「イトオテルミー療法をやっている。皮膚に良いみたい」と＜体調維持のため代替療法の導入＞をしていた。

カテゴリー5は【新たな治療薬への期待】であり、2サブカテゴリー、5コードが抽出された。酵素補充療法を続けていても病状は進行し続け、「けいれん発作も多くなってきたんです」や「網膜に直接働きかける目薬ってできないのかなあ」と＜既存の治療薬が効かない＞状況であった。「遺伝子治療の実績ができればムコ多糖症でもできるようになる。遺伝子治療は10~20年先になる」や「今、薬の方も開発が進んでいるみたいなので、今、頑張れば、将来もうちょっと楽になるかもしれない」と＜遺伝子治療・新薬の開発が生きる希望＞となっていた。

カテゴリー6は【年齢による支援格差への戸惑い】であり、2サブカテゴリー、5コードが抽出された。成人になり福祉制度が切り替わる時期について、「小慢（小児慢性特定疾

病の医療費助成」と特定疾患（難病支援）の壁があるんですよ。…そんなに金額跳ね上がるの？って。覚悟はしていたけど、え、これほど？って感じです」と＜状態は変わらないのに年齢による支援の格差に戸惑う＞経験をし、「老人介護（介護保険）だとリフトはレンタルできるじゃないですか、でもこの年齢の子は、レンタルがないので全部購入になっちゃう」や「高齢者福祉や障害者福祉と同じように難病福祉という制度ができるといい」と＜成人期に高齢者福祉や介護保険制度のような難病福祉が欲しい＞と語っていた。

カテゴリー7は【きょうだいに MPS 患者の世話を引き継がない決心】であり、3 サブカテゴリー、10 コードが抽出された。「悪くなる時は一緒に病院について来てくれたので、私は今まですごい楽させてもらってた。お兄ちゃんに頼りすぎていた」と＜健康なきょうだいが家族の支え＞になっており、「（母親からきょうだいに過去の気持ちを聞いたときに）精神的に自分（きょうだい）も弟（MPS 患者）を背負ってるって思っが一番きつかったのが中学時代だったと言って、その時に、安心できたというか、凄く自分の気持ちの支えだったのが、ボランティアで関わってくれていたお兄ちゃんお姉ちゃん（大学生）たちの存在だったみたい」や「MPS 患者を預けて、きょうだいと主人と私と 3 人で遊びに行くとか、きょうだいの日を作っていたんですね」と＜きょうだいを案じる＞気持ちがあった。MPS 患者中心の家庭生活だったきょうだいに対しては、「最初に病気がわかった時点で、当時は治療法も無かったじゃないですか。まだ、酵素補充（療法）もやってなかった（承認されてなかった）ので、受診したときに、今の段階だとなくなって、こうなって、こうなる（進行して重症化する）っていうのを聞いた時に、それをきょうだいに背負わせないというのが第一でした」と＜MPS 患者のケアはきょうだいに引き継がない＞と決めていた。

カテゴリー8は【親亡き後のケアと居場所の育成】であり、5 サブカテゴリー、14 コードが抽出された。成人期 MPS 重症型患者の世話をきょうだいに引き継がないことを決めた母親は、親亡き後の居場所として「子どもの目的は楽しむこと」や「レスパイトサービスを使いながら、居心地のいいところを探している」と＜楽しく安心して過ごせる場所を希望＞していた。しかし、「特にここら辺は、医療ケアをみてもらえる施設がない」や「重心（重症心身障害者）の施設自体も少ないし、医療的ケアを扱っているところがない」と＜医療度に応じた人材不足によって施設利用が困難＞な状況であり、「公立の病院があるので 2 床くらい使ってもらって、後見人の制度とセットで使いたい。ちゃんとお金を払うし、亡くなれば財産は市に寄付する、だから入れてほしい」と、居場所とともに＜経済的な自立と後見人を模索＞していた。同時に、「もう二十歳なんで生活介護にだしている、調子が良い時。親離れ子離れもしないといけない」と＜MPS 患者の適応力の向上＞を目指しながら、「予定では私らが死んでから、子どもが死ぬって思っているから、色んな人に世話をしてもらって、世話の仕方を覚えてもらわないといけない」や「誰でも同じケアができるって大切」と＜誰もが親と同等のケアができるように支援者を育成＞し始めていた。

カテゴリー9は【遺伝疾患のことを話せない苦悩】であり、2 サブカテゴリー、7 コードが抽出された。遺伝疾患であることについて「遺伝のこともどうしたらいいかなって思うこと時々ある、でも、結論が出ないし、誰にも相談しない」や「（親には）きょうだいのこととか、遺伝のこと、話してない、言ってもいいことない」と＜親戚には遺伝疾患を伝

えない>と話し、「2型なんで女性がそういう因子を持っているんじゃないですかね。だから（娘だと）余計深刻な話」や「結婚の時は、どうかなって正直思いました。（きょうだいと配偶者の）中学校が同じなので、弟（MPS 患者）のことってやっぱり伝えなきゃいけないじゃないですか。障害があるとか病気を持っているってことはご存じみたいですけど、あまり深く聞かれないし、言わなくてはいけないかなと思うんですけどね」と＜娘に遺伝疾患のことをどこまで伝えるか悩む＞様子があった。

第4章 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 患児の親も同様の傾向（久保 2006）であった。【親亡き後のケアと居場所の育成】について、先行研究によると「親亡き後」も成年後見制度等とあわせて、日常生活の見守りや生活支援を継続して提供しながら、安心して地域で暮らし続けるための仕組みづくりの必要であること（川向 2015）、親亡き後のために看護師やヘルパーのいる障害者の集合住宅を求める声があり（池田ら 2021）、本研究はこれらを支持している。また、本研究の結果から、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（Dellve et al. 2006, Bristor 1984, Woolfson 2004, 佐々木 2005, 荒川区自治総合研究所 2014, Hensel et al. 2002）の結果を支持している。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、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、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、4 つ目は年齢による支援の格差である。

まず、1 つ目の加齢に伴い心臓弁閉鎖不全や網膜色素変性症が発症・悪化することと、4 つ目の年齢による支援の格差について述べる。

MPS II 型の心臓弁異常を 12 年以上追跡調査した先行研究によると、最も多いのが僧帽弁閉鎖不全症であり、大動脈弁閉鎖不全症、僧帽弁狭窄症、大動脈弁狭窄症のいずれも年齢の増加と正の相関があり、酵素補充療法実施群も未実施群も同様に加齢とともに発症・悪化する（Lin et al. 2021）ことが明らかにされている。成人期 MPS 患者においては心臓弁閉鎖不全等が進行すると動悸、息切れ、易疲労などの症状がみられるようになり、このことは彼らの日常生活や活動を制限することになる可能性がある。症状が悪化すれば心臓カテーテル検査や外科的処置が必要となる（中谷 2013）場合もあり、幼少期から心エコーや心電図などの検査を行い、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。

MPS の典型的な眼の特徴には、角膜混濁、緑内障、網膜変性、視野神経萎縮が含まれ、視力低下と光への過敏症は MPS 患者の QOL を大幅に低下させる可能性がある (Jane et.al. 2006, Stefano et al. 2011) と述べられている。網膜色素変性症は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、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。そのため、成人期 MPS 患者には、総合的に診察・治療ができる病院と負担が少なく受診できるような支援が求められる。現在の医療体制では、小児科から他科の特徴に応じた移行期医療が必要となるが、MPS は稀少難病であるため、成人医療を担う医師たちには知識が不足していることも考えられる。小児科医は小児特有の疾患に長けている一方で、成人期に発症・重症化する心臓弁閉鎖不全や網膜色素変性症などの疾患の治療は不慣れであり、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。先行研究(望月ら 2019)において、小児慢性疾患児は小児科から成人医療への移行が課題であること述べられている。移行医療における小児科看護師の役割としては、移行していく科への看護師に MPS 患者の病状の経過のみならず、彼らの人生の中で大切にしてきたこと、苦勞してきたことなど、彼らの人生の経過を理解し、個々に合わせた看護を提供できるような情報の提供が必要である。

年齢による支援格差への戸惑いとして、児童福祉法による小児慢性特定疾病医療費助成制度から難病医療費助成へと移行されたことによって、母親からは自己負担額の上昇に驚きの声が聞かれた。先行研究(池田ら 2021)でも補助金が少ないとの意見があることが明らかになっており、難病者・重症者への経済的支援の拡充も望まれる。また、介護保険制度を例に挙げリフトなど福祉用具のレンタル支援を望んでいた。現状の難病医療費助成では現物購入となるが高額であり、小児からの進行性難病の場合は体の大きさによってサイズが合わない可能性があることと、先が見通せないことから購入のハードルが高いと考える。今家族が抱えている負担を少しでも軽減できるように、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。

次に、酵素補充療法の限界が来ても治療をやめられない縛りについてである。先行研究によると、リハビリテーションも代替療法も症状緩和や QOL の向上に効果があると聞けば実施する親は多くいる(久保 2006)。酵素補充療法をはじめ、多くの治療法は効果を期待し、効果が実感できれば治療を中止していく。しかし、酵素補充療法は足りない酵素を補充する治療であり、親は一生継続していく必要があると理解しており、この治療法を中止した場合、病状が変わらないのか、悪化するのか、悪化するならどのような経過をたどるのか情報が無い。このため、病状が進行していても、酵素補充療法を実施しているからこの程度の進行ですんでいるのかもしれないと予測し、治療を中止すればもっと病状が進行してしまうのではないかという恐怖がある。日本では、2021 年に MPS I、II、IV、VI 型の酵素製剤について在宅酵素補充療法が可能となった(厚生労働省 2021)ばかりであり、酵素補充療法の選択肢が増えることで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。また、先行研究にて、MPS 患者の家族は酵素補充療法を実施する専門医に強い信頼を抱き、専門医との強

い絆を支えとしているケースが多いことがわかっている(久保 2010)。酵素補充療法を中止することにより専門医と会う機会が減り、新治療の治験等の情報提供も途絶え、新たな治療に関する情報などに乗り遅れる不安があるのかもしれない。今回は憶測にすぎないため、今後、親亡き後に向けての酵素補充療法の希望についても調査し、支援を検討していく必要があると考える。

最後に、きょうだいに MPS 患者の世話を引き継がない決心についてである。

病児のきょうだい、障害児のきょうだい問題については先行研究が多々あり(小宮山ら 2008, 川上 2009, 山下ら 2018)、病児のきょうだい支援が重要であること(井上ら 2021, 越智ら 2017, 下野ら 2017)はわかっている。藤原ら(2019)によると、親亡き後は次子に障害児(者)を委ねながらも自立を願っていることが明らかにされている。本調査では親亡き後、MPS 患者の介護をきょうだいには依頼しないという親の意向があることがわかった。親は、病児がいることで今まできょうだいが苦労してきたことをよく理解していること、また、親が今まで行ってきた介護の苦労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。成人となったきょうだいも結婚等のイベントがあり、今後、保因者の問題などもあるため、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。MPS には伴性潜性遺伝をたどる病型(折居 2011)があり、きょうだいに女性がいる場合は保因者である可能性がある。遺伝に関する問題はセンシティブで語ることが難しい内容であり、今回、成人になっても遺伝疾患のことを話せない苦悩を持ち続けていることがわかったため、今後、姉妹・母親の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。

終章

結論

今回の調査で明らかになったこととして以下のことが挙げられた。

1. 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】の 9 カテゴリーが明らかになった。
2. 【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。
3. 【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も少ないこと、日常生活や経済的な面、就労や自立について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。
4. 本調査における新たな知見として、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、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、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、年齢による支援の格差に戸惑っていることが明らかになった。

以上のことから、在宅生活における支援の課題として以下のことが挙げられた。

5. 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。
6. 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。
7. 親は酵素補充療法を一生涯続けていく必要があると理解しており、治療の中止は病状の進行につながる恐怖がある。2021 年に日本でも在宅酵素補充療法が可能となり、治療の選択肢が増えたことにより、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ための根拠となるデータの蓄積が必要である。
8. 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から、保因者の問題もあり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。
9. 難病患者・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。

本研究の限界と今後の課題

本研究は、成人期 MPS 重症型患者の母親を対象としているが、対象者の属性には統一がなく、全体像を示すには至っていない。また一般化できるように、本疾患時以外の他の遺伝性稀少難病でも対象者を増やし、家族背景なども考慮し、共通性や相違を見出して、より良い支援への示唆を得る必要がある。

謝辞

今回、コロナ禍で身体的にも精神的にも負担の大きい時期にもかかわらず、貴重な時間に快く面接に応じて下さった MPS 重症型患者のお母様方に心よりお礼申し上げます。また、本研究の目的を理解し、快く多大なるご協力をいただいた日本ムコ多糖症患者家族の会の名誉会長 秋山 武之様、会長 川元 正司様、事務局の皆様心より感謝いたします。3 年間に渡る調査に多大なるご協力を賜り、誠にありがとうございました。

障害者看護実践家、質的研究の専門家としてのご示唆をいただきました元埼玉医科大学教授の佐鹿 孝子先生に心より感謝申し上げます。

博士課程在学期間中、研究が継続できるように外部資金獲得のご支援や、研究のご指導を賜りました東京医療保健大学大学院看護学研究科長 大島 久二先生、本論文の作成にあたり主査として適切なご指導を賜りました同研究科教授 田中留伊先生、副査として適切なご助言を賜りました日本赤十字看護大学教授 石田千絵先生、並びに、東京医療保健大学医療保健学部教授 佐々木美奈子先生、東ヶ丘看護学部准教授 朝澤恭子先生、東京医療保健

大学の諸先生方には様々な機会に貴重なご指導賜りましたこと心より御礼申し上げます。本論文をまとめるにあたって、計画から論文作成までのすべての段階において、暖かい心で見守り、励まし続けていただき、ムコ多糖症患者への看護実践家としてのご示唆をいただきました東京医療保健大学立川看護学部教授 久保 恭子先生に深謝いたします。最後になりましたが、研究活動を支え温かく見守っていただいた職場の皆様、家族に感謝いたします。

引用文献

- 荒川区自治総合研究所 (2014). 親亡き後の支援に関する研究プロジェクト報告書. 荒川区自治総合研究所, 東京.
- Bristor WM (1984). The Birth of a Handicapped Child: A Wholistic Model for Grieving. *Family Relations*, 33 (1): 25-32.
- Dellve L, Samuelsson L, Tallborn A, Fasth A, Hallberg R (2006). Stress and well-being among parents of children with rare diseases. a prospective intervention study. *Journal of Advanced Nursing*, 53 (4): 392-402.
- Doherty C, Stapleton M, Piechnik M, Mason RW, Mackenzie WG, Yamaguchi S, et al. (2019). Effect of enzyme replacement therapy on the growth of patients with Morquio A. *Journal of Human Genetics*, 64 (7): 625-635.
- Fabiano O. P, Fischinger M. S. C, Giugliani R, Baldo G (2019). Aortic root dilatation in patients with mucopolysaccharidoses and the impact of enzyme replacement therapy. *Heart and Vessels*, 34 (2): 290-295.
- Francisco S. F, Regina D. E, Arnav A, Diogo S, Vicensoto M. M. N, Albano L. M, et al. (2017). Mucopolysaccharidosis type I, II and VI and response to enzyme replacement therapy. Results from a single-center case series study. *Intractable & Rare Diseases Research*, 6 (3): 183-190.
- 藤本明日香, 武智希, 黒川理奈子, 山下智世, 長山ちず子, 玉田五十鈴, 他 (2013). 高齢化する重症心身障害者の将来に対する親の不安. 中国四国地区国立病院機構・国立療養所看護研究学会誌, 8, 108-111.
- 藤原紀世子, 相原ひろみ (2019). 重症心身障害児 (者)とその次子をもつ母親の思い. 日本小児看護学会誌, 28, 95-100.
- Giugliani R, Vairo F, Kubaski F, Poswar F, Riegel M, Baldo G, et al. (2018). Neurological manifestations of lysosomal disorders and emerging therapies targeting the CNS. *The Lancet. Child & adolescent health*, 2 (1), 56-68.
- 濱田 智子, 菊池 知耶, 松田 俊二 (2021). 愛媛医療センターのポスト NICU 病棟と重症心身障害児者施設の利用状況と今後の展望. 愛媛県小児科医会雑誌, 2, 43-47.
- Hensel E, Rose J, Kroese S. E, Smith B. J (2002). Subjective judgements of quality of life: a comparison study between people with intellectual disability and those without disability. *Journal of Intellectual Disability Research*, 46 (2): 95-107.
- 東村知子 (2012). 母親が語る障害のある人々の就労と自立 語りの形式とずれの分析. 質的心理学研究, 11, 136-155.
- 池田 祥碩, 松森 俊祐, 山田 博之, 西村 洋子, 玉崎 章子, 前垣 義弘 (2021). 重症心身障害児・者の在宅生活の満足度と問題点に関する養育者を対象としたインタビュー調査. 米子医学雑誌, 72 (1-4), 16-25.
- 井上昌子, 守本とも子, 中馬成子 (2021). レスパイトケアを利用する母親の在宅重症心身障害児 (者) のきょうだいに対する思いの変化, 日本看護科学学会, 41, 614-622.
- Jane L, Susmito B, Wraith F, Chris L. F (2006). Mucopolysaccharidoses and the Eye. *Survey*

- of Ophthalmology, 51 (1): 1-17.
- Kang S. Y (2012). Life experiences of mothers in parenting children with Hunter's syndrome. Journal of Korean Academy of Nursing, 42 (5): 609-621.
- 川上あずさ (2009). 障害のある児のきょうだいに関する研究の動向と支援のあり方. 日本小児保健研究, 68 (5), 583-589.
- 川向雅弘 (2015). 「親亡き後」に障害者の生活支援に関する考察—横浜市障害者後見的支援制度を手がかりに—. 聖隷クリストファー大学社会福祉学部紀要, 13, 33-46.
- 北村正樹 (2021), 日経メディカル ムコ多糖症Ⅱ型を治療する初の脳室内投与薬, 2021年4月23日, <https://medical.nikkeibp.co.jp/leaf/all/series/drug/update/202104/569982.html>
- 小宮山博美, 宮谷恵, 小出扶美子, 入江晶子, 鈴木恵理子, 松本かよ (2008). 母親から見た在宅重症心身障害児のきょうだいに関する困りごととその対応. 日本小児看護学会誌, 17 (2), 45-52.
- 小須賀基通 (2022). ムコ多糖症Ⅱ型における造血幹細胞移植と脳室内投与～待たれていた中枢神経症状への新たなアプローチ～. 日本マスキング学会誌, 32 (2), 63.
- 厚生労働省, 中央社会保険医療協議会総会 (第 475 回) 議事次第 保険医が投与することができる注射薬の対象薬剤の追加について (案), 2021年2月10日, <https://www.mhlw.go.jp/content/12404000/000736104.pdf>
- 久保恭子 (2006). ムコ多糖症児とその養育者における社会的・心理的問題と看護の課題. 博士論文, 東京.
- 久保恭子, 田崎知恵子, 及川裕子 (2008). ムコ多糖症児の養育者の精神健康状態と関連要因. 小児保健研究, 67 (6), 878-884.
- 久保恭子 (2010). ムコ多糖症児の養育者の社会的・心理的問題の検討. 小児保健研究, 69 (1), 63-69.
- 久保恭子, 田崎知恵子 (2012). 稀少難病ムコ多糖症Ⅱ型 (ハンター症候群) 重症型の患者とその家族が酵素補充療法を受ける過程と課題. 小児保健研究, 71 (4), 488-494.
- 久保恭子, 坂口由紀子 (2023). ムコ多糖症児 (者) の在宅酵素補充療法の可能性と課題. 日本在宅医療連合学会誌, 採択通知あり
- 久保雅子 (2022). 医療的ケアの必要な重症心身障害者の親がケアを他者に委ねることを阻む要因. 佛教大学大学院紀要 社会福祉学研究科篇, 50, 89-106.
- 久野典子, 山口桂子, 森田チエ子 (2006). 在宅で重症心身障害児を養育する母親の養育負担感とそれに影響を与える要因. 日本看護研究学会雑誌, 29 (5), 59-69.
- Kuo Z. D, McAllister W. J, Rossignol L, Turchi M. R, Stille J. C (2018). Care Coordination for Children with Medical Complexity. Pediatrics, 141 (3): 224-232.
- 倉田慶子, 櫻井しのぶ (2021). 在宅障害者の「親亡き後問題」についての現状. 医療看護研究, 18 (1), 1-11.
- Lin H. Y, Chen M. R, Lee C. L, Lin S. M, Hung C. L, Niu D. M, et al. (2021). Natural progression of cardiac features and long-term effects of enzyme replacement therapy in Taiwanese patients with mucopolysaccharidosis II. Orphanet journal of rare diseases, 16 (1): 99.

- Malcolm C, Hain R, Gibson F, Adams S, Anderson G, Forbat L (2012). Challenging symptoms in children with rare life-limiting conditions: findings from a prospective diary and interview study with families. *Acta paediatrica*, 101 (9): 985-992.
- Malcolm C, Gibson F, Adams S, Anderson G, Forbat L (2014). A relational understanding of sibling experiences of children with rare life-limiting conditions: findings from a qualitative study. *Journal of child health care : for professionals working with children in the hospital and community*, 18 (3): 230-240.
- 宮脇溪, 松田千恵, 山崎紀江 (2020). 在宅移行した重症心身障害児のきょうだいへの家族の関わりについての実態調査. *長野県立こども病院医学雑誌*, 3, 67-70.
- 望月葉子, 竹内千仙, 大迫美穂, 湊川みつ子, 柴田直美 (2019). 小児期発症神経系疾患を有する患者の小児科・成人診療科移行期医療の現状の検討. *臨床神経学*, 59 (5), 279-281.
- 森山雄三, 大澤早苗, 堀律子 (2021). 重症心身障がい児の家族に対する在宅ケアへの移行支援. *日本看護学会論文集: ヘルスプロモーション・精神看護・在宅看護*, 51, 120-123.
- Muenzer J, Beck M, Giugliani R, Suzuki Y, Tylki-Szymanska A, Valayannopoulos V, et al. (2011). Idursulfase treatment of Hunter syndrome in children younger than 6 years: Results from the Hunter Outcome Survey. *Genetics IN Medicine*, 13 (2): 102-104.
- 永井祐也, 武田鉄郎 (2018). ムコ多糖症のある幼児児童生徒の保護者が認識した教育的支援と満足の評価. *特殊教育学研究*, 56 (1), 11-20.
- 中谷敏 (2013). 心臓弁膜症患者ではどうする. *心臓*, 45(2), 137-141.
- 中川薫 (2022). 医療的ケアを必要とする重症心身障害児・者の母親の「ケア役割への拘束」－母親の就労困難についての語りの分析－. *小児保健研究*, 81, 190.
- 中木高夫, 谷津裕子, 神谷桂 (2007). 看護学研究論文における「体験」「経験」「生活」の概念分析. *日本赤十字看護大学紀要*, 21, 42-54.
- 日本ダウン症学会, 成人期ダウン症診療ガイドライン 日本語版, 2022 年 12 月 29 日, <https://japandownsyndromeassociation.org/adult-ds-guideline/>
- 沼口知恵子, 西垣佳織, 涌水理恵, 藤岡寛, 佐藤奈保 (2021). 重症心身障害児と共に生活するきょうだいの想い. *日本重症心身障害学会誌*, 46 (3), 315-322.
- 越智彩帆, 越智文香, 山下祥代, 榎木暢子, 西朋子 (2017). 重症心身障害児者のきょうだいが抱く思いの変容と周囲の人々との関係性について. *Journal of Inclusive Education*, 3, 77-86.
- 奥山虎之, 田中あけみ, 鈴木康之, 古城真秀子, 佐藤洋平 (2012). ライソゾーム病 先天性代謝異常症候群 (第2版) 下, 別冊日本臨床 新領域別症候群シリーズ. 20, 528-560.
- 奥山虎之 (2017). 診療ガイドラインの編集にあたって, ムコ多糖症 (MPS) II型診療ガイドライン 2017, 株式会社 診断と治療社, 東京.
- 小沢浩, 加藤郁子, 尾崎裕彦, 石塚丈広, 有本潔, 木実谷哲史 (2007). 重症心身障害児(者)の家族介護の現状と課題. *脳と発達*, 39 (4), 279-282.
- 坂口由紀子, 久保恭子, 宍戸路佳, 田崎知恵子 (2015). 遺伝性稀少難病児を亡くした母親のグリーフワークとシームレスな支援の明確化. *小児保健研究*, 74 (5), 662-668.
- 坂口由紀子, 久保恭子 (2021). 難病児 (者)の移行期医療を巡る母親の体験－ムコ多糖症と類似疾患児 (者)の母親を対象に－. *日本重症心身障害学会雑誌*, 46 (1), 47-54.

- Sakaguchi Y, Kubu K, Tazaki C (2022). Changing physical condition of children with hereditary rare diseases with growth and use of at-home services. 26th East Asian Forum of Nursing Scholars, poster presentation
- 佐々木馨子. 高度医療依存患者在宅療養支援の特定機能病院・訪問看護ステーション相互連携システム, 2022 年 12 月 29 日, <https://kaken.nii.ac.jp/grant/KAKENHI-PROJECT-16791426/>
- Simon A. J. Rossella P, Paul H, Roberto G, Juanzhi F, Nancy JM, et al. (2013). The effect of idursulfase on growth in patients with Hunter syndrome: Data from the Hunter Outcome Survey (HOS). *Molecular Genetics and Metabolism*, 109: 41-48.
- 下野純平, 市原真穂 (2017). 在宅超重症児のきょうだいに関する親の認識と関わり. *千葉科学大学紀要*, 10, 91-99.
- 新村出編 (2019). 広辞苑 第七版. 岩波書店, 東京.
- 白川里沙, 林美知子, 風間美重子, 佐野美子 (2006). 人工呼吸器装着患児の在宅療養に向けての援助 600 日の入院を経て退院にいたった患児とのかかわり. *佐世保市立総合病院紀要*, 32, 89-91.
- Somanadhan S, Larkin P. J (2016). Parents' experiences of living with, and caring for children, adolescents and young adults with Mucopolysaccharidosis (MPS). *Orphanet journal of rare diseases*, 11 (1): 138.
- Somanadhan S, Brinkley A, Larkin P. J (2021). Living through liminality? Situating the transitional experience of parents of children with mucopolysaccharidoses. *Scandinavian journal of caring sciences*, 36 (3): 614-624.
- Soni-Jaiswal A, Mercer J, Jones S. A, Bruce I. A, Callery P (2016). Mucopolysaccharidosis I; Parental beliefs about the impact of disease on the quality of life of their children. *Orphanet journal of rare diseases*, 11(1): 96.
- Stefano F, Diego P, Jane L. A, Kristina T. F, Gail S, et al. (2011). Diagnosis and management of ophthalmological features in patients with mucopolysaccharidosis. *British journal of Ophthalmology*, 95 (5): 613-619.
- 鈴木康之 (2011). ムコ多糖症の疫学. 井田博幸. ムコ多糖症 UPDATE (1). 7-8, イーエヌメディアックス, 東京.
- 徳島佐由美, 藤田優一, 藤原千恵子, 植木慎悟, 中山昌美, 田家由美子, 他 (2021). 重症心身障がい児の短期入所における養育者の安心につながる要因. *小児保健研究*, 80 (4), 463-470.
- 鶴崎美佐子, 岸本恕征, 北郷次郎 (2019). ムコ多糖症 I 型患者を対象としたアウトラザイムの長期使用実態下での安全性および有効性の検討 使用成績調査の結果. *医薬ジャーナル*, 55 (1), 115-137.
- 牛尾禮子 (2010). 重症心身障害のある子をもつ「高齢の父親」の養育態度と心情に関する研究. *日本重症心身障害学会誌*, 35, 131-136.
- 山本隆治, 川島聡 (2022). ムコ多糖症 II 型 (ハンター症候群) 治療薬パビナフスプ アルファ (遺伝子組換え) (イズカーゴ®点滴静注用 10 mg) の薬理学的特徴, 作用機序及び臨床試験成績. *日本薬理学会誌*, 157, 62-75.

- 折居忠夫 (2011). ムコ多糖症 UPDATE (1). イーエヌメディックス, 東京.
- 吉田美穂, 八代美千子, 大高麻衣子 (2021). 医療的ケアを必要とする在宅療養児と家族が抱える問題と支援の在り方 通所施設の看護師へのインタビュー調査から. 秋田県母性衛生学会雑誌, 34, 25-30.
- 涌水理恵 (2011). 重症心身障害児を養育する家族の抱える不安とニーズの変化 家族のエンパワメントプロセスに照らし合わせて. 日本重症心身障害学会誌, 36, 147-155.
- Woolfson L (2004). Family well-being and disabled children: A psychosocial model of disability-related child behavior problems. *British Journal of Health Psychology*, 9 (1), 1-13.
- Wraith J. E (1995). The mucopolysaccharidoses: a clinical review and guide to management. *Archives of Disease in Childhood*, 72 (3): 263-267.
- 山下佳成江, 藤田美江, 今松友紀, 横山史子, 奥山みき子 (2018). 医療的ケアを必要とする在宅療養児のきょうだいへの支援. 創価大学看護学部紀要, 3, 47-58.
- 横地健治 (2007). 「改訂大島分類横地案」記載マニュアル. 重症心身障害の療育: 重症心身障害療育学会誌, 2, 201-202.
- 吉見啓子, 矢島卓郎 (2021). 特別支援学校卒業後の重症心身障害者の日常生活の実情と課題 東京都多摩地区の生活介護施設通所者の家族へのアンケート調査から. 日本重症心身障害学会誌, 46 (3), 401-412.
- Zengin M, Yayan EH, Akıncı A (2020). Difficulties Experienced by Turkish Parents and Their Coping Strategies: Children With Mucopolysaccharidosis. *Journal of pediatric nursing*, 53: 142-148.
- 善生まり子 (2006). 重症心身障害児(者)と家族介護者の在宅介護ニーズと社会的支援の検討. 埼玉県立大学紀要, 7, 51-58.

表 1 対象者の概要

	親	MPS患者	同胞	横地分類	医療的ケア
1	40代	19	あり	B1	
2	40代	26	あり	A1	胃瘻、気管切開、呼吸器、吸引
3	40代	19	なし	B1	胃瘻、気管切開、呼吸器、吸引
4	50代	24	あり	A1	胃瘻、気管切開、呼吸器、吸引
5	50代	18	あり	B6	
6	50代	20	あり	A1	胃瘻、気管切開、呼吸器、吸引
7	50代	20	あり	A1	胃瘻、気管切開、呼吸器、吸引
8	50代	30	なし	B4	
9	50代	19	あり	A1	胃瘻、気管切開、呼吸器、吸引、 導尿
10	60代	33	死亡	A1	注入、夜間酸素療法、吸引
11	60代	35	なし	A1	胃瘻、気管切開、呼吸器、吸引、 導尿
12	70代	44	なし	D1	注入、NPPV

「移動機能」、「知的発達」、「特記事項」の3項目で分類し、以下のように表記する。
例；A1-C、B2、D2-U、B5-B、C4-D

						〈知的発達〉	
E6	E5	E4	E3	E2	E1	簡単な計算可	
D6	D5	D4	D3	D2	D1	簡単な文字・数字の理解可	
C6	C5	C4	C3	C2	C1	簡単な色・数の理解可	
B6	B5	B4	B3	B2	B1	簡単な言語理解可	
A6	A5	A4	A3	A2	A1	言語理解不可	
						〈移動機能〉	
戸外歩行可	室内歩行可	室内移動可	座位保持可	寝返り可	寝返り不可	〈特記事項〉	
						C：有意な眼瞼運動なし	
						B：盲	
						D：難聴	
						U：両上肢機能全廃	
						TLS：完全閉じ込め状態	

図 1 横地分類（改訂大島分類）記載マニュアル（横地 2007）

表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

コードは 85 項目である

カテゴリー	サブカテゴリー	コード
心臓弁膜症や視力低下など全身的な病状進行に慄く	心臓弁膜症と視力低下の発見	無症状だが内科健診で心臓弁膜症の発見、網膜色素変性症によりどんどん落ちる視力
	徐々に退行していく失望感と抵抗	失うものばかりの失望感、てんかんの発症を機に動けなくなった (2)、変わっていく子どもと一緒に消えてなくなりたい、気管切開で声を失うことへの抵抗 (4)
	10～15 歳で迎える呼吸器系トラブル	小 5 から誤嚥によるむせが増加 (3)、誤嚥性肺炎をきっかけに気管切開 (2)、10～15 歳で呼吸器系の大きな山 (2)、呼吸器系トラブルで亡くなるのは 15 歳が多い印象
頻回な通院による疲労・負担からくる QOL 低下	通院すること自体が大変	荷物が多くて通院するための人と物の準備が大変 (2)、身体が大きくて通院が大変 (4)、移動が長くて子どもに疲労を与える
	多科・多病院受診による心身の疲労と単一診療科の要望	酵素補充療法と別に眼科・整形外科・リハビリ病院へ通院 (3)、専門医ではない他の病院行くのは不安、小児科のようにひとつの診療科になってほしい (2)
	頻回な長時間通院による親の体力消耗	週 1 回の通院のため体を壊せないプレッシャー (2)、狭い空間で数時間の治療は親子で疲労困憊 (5)
	通院による MPS 患者の病状悪化	病院から帰宅すると発熱する (2)、通院により体調を崩すと病状が悪化する (3)
	通院に伴う親子の社会生活の制限	社会生活の楽しみの減少、職場への気兼ねと正社員への壁 (4)、通院のために有休がない (2)、治療時間が長くて家事ができない
酵素補充療法の中止を決断できない	酵素補充療法の効果の限界	酵素補充療法しても機能低下することへの残念感 (3)、これ以上命に係わるリスクを負いたくない (2)
	酵素補充療法の半減に抵抗	通院回数を減らすことを提案された、週 1 から 2 週に 1 回に減らすことによる悪化への不安、治療回数を減らすと進行が速まるので週 1 回頑張る
	在宅酵素補充療法は楽	在宅酵素補充療法は精神的にも身体的にも楽 (4)
	新薬が脳に効いてきた実感	失っていた発語や歌う姿に家族で驚いた (2)、表情もよくなり反応も良くなった (2)、新薬が脳に効いているかもしれない
ケアとキュアの低下は疾患の悪化につながる焦燥感	命を守るケアへの緊張感と焦燥感	自宅介護は命の危険の連続 (7)、親自身のけがや病気 (6)、とにかくしんどい (3)、調子が悪くてもケアは手を抜かない、いつのまにか寝てしまって焦る (2)
	休みのない全身管理	タイムテーブル通りの全身管理 (3)、夜間吸引と体位変換による睡眠不足 (5)
	育児が介護へ移行し先が見通せない辛さ	先が見通せない長期戦の辛さ (5)、育児から介護への移行を実感 (2)
	体調維持のため代替療法の導入	悪化を予防するため代替療法の導入 (5)、食事による微量元素バランスの調整 (3)

表2 のつづき

カテゴリー	サブカテゴリー	コード
新たな治療薬への期待	既存の治療薬が効かない	網膜に効く薬が欲しい、網膜色素変性症に薬が効かない(2)、けいれんのコントロールが困難(2)
	遺伝子治療・新薬の開発が生きる希望	10～20 年後には遺伝子治療ができる(4)、今頑張れば将来は楽になる
年齢による支援格差への戸惑い	状態は変わらないのに年齢による支援の格差に戸惑う	覚悟はしていたが自己負担額の急増に驚き(4)、状態は変わらないのに受けられる支援が減少(4)、手帳交付時に将来について教えて欲しい(2)
	成人期に高齢者福祉や介護保険制度のような難病福祉が欲しい	高齢者福祉と障害者福祉はあっても難病福祉はない(2)、介護保険制度のようなリフトのレンタルを切望(4)
きょうだいに MPS 患者の世話を引き継がない決心	きょうだいを案じる	きょうだいの嫉妬が強くなった時期がある(4)、幼少期からきょうだいだけの日を作っていた(2)、患者を背負っていると思っていたきょうだいの存在
	健康なきょうだいが家族の支え	きょうだいは診断名告知に立ち会っている、健康なきょうだいが支えになってくれた(2)、患者の重症化により自律したきょうだい、今まできょうだいに頼りすぎていた(3)
	MPS 患者のケアはきょうだいに引き継がない	きょうだいに患者の世話・介護は望まない(3)、きょうだいはやりたいように生きて欲しい、MPS 患者の世話は親がする(4)
親亡き後のケアと居場所の育成	楽しく安心して過ごせる場所を希望	MPS 患者が楽しめる生活を希望(2)、居心地のいい場所を探している、支援者以外の友人と同じ活動ができる場所(3)
	医療度に応じた人材不足によって施設利用が困難	安心してケアを任せられる施設がない(7)、地域に重症者の生活する場所がない(9)、福祉職にはできない手技が多くて看護師不足(6)
	経済的な自立と後見人を模索	就労方法を模索(3)、病状の進行による仕事の継続不安(2)、障害者登録はあっても難病登録制度はない(2)、親亡き後の居場所と後見人制度
	MPS 患者の適応力の向上	親以外のサポートに慣れる(3)、自宅以外の場所に慣れる(3)
	誰もが親と同等のケアができるように支援者を育成	親と同等のケアが必要(2)、同じケアができるようにスタッフ教育(4)
遺伝疾患のことを話せない苦悩	親戚には遺伝疾患を伝えない	病名を聞いて離婚する夫もいると聞いた、妻への気遣いから夫の両親に病名を伝えなかった、言っても良いことないから親には遺伝疾患を伝えない(2)、遺伝のことは結論が出ないから誰にも相談しない(3)
	きょうだいに遺伝疾患のことをどこまで伝えるか悩む	きょうだいの結婚相手へどこまで伝えるか悩む(3)、両親が保因者だけど遺伝子検査できょうだいが陰性と知り安堵(2)、娘だと女性が因子をもっているので深刻な話