

分担研究：小児の運動系疾患の介護等に関する研究

レット症候群患児家族および医療、保育、教育関係職員のための疾患理解、日常健康管理のためのハンドブックの作成

研究協力者 東大和療育センター小児神経科
鈴木文晴

要約：レット症候群は近年は注目を浴びている極めて重要な疾患である。原因が不明であるばかりでなく、介護に関してもさまざまな問題点がある。レット症候群の介護に関する研究は本疾患にとどまらず、さまざまな小児神経疾患の介護にも約立つものである。介護の手引書を作成するための基本的な考えと現状を述べた。

見出し語：レット症候群、手引書、ハンドブック

＜序論および研究の目的＞

稀少難病、特に小児の稀少難病は、稀少であるゆえに、児の関係者は疾患理解や日常介護のための知識を得ることがしばしば困難である。一般医療機関では稀少難病に関する専門家は多くないため、各種の相談に十分に対応できるとは限らない。また稀少難病の専門家は、当然のことながら数が多くなく、地理的な問題と相まって専門家稀少難病児関係者のコミュニケーションはやはり十分ではない。このため患児・患児家族・児の関係の保育・教育・医療関係者（以下療育関係者と呼ぶ）は、知識不足・情報不足・連帯感不足・孤立感を感じる、という状況におかれる。これは稀少難病という重荷を負った状態を一層悪化させる結果になる。

しかし実際には必要な知識・情報が存在しないのではなく、どこにそれらがあるか家族・関係者には不明であり、なかなかそこに到達できないのである。たとえば糖尿病・肝臓病・高血圧などの頻度の高い疾患では、一般向けの解説書が書店の店頭にあふれており、容易な疾患理解・各種知識習得が可能である。しかし稀少難病では、その種の出版は経済的に困難である。このため患者間の口コミや、稀少難病患者団体内での横の連絡が、情報伝達の中心になっている。このような状況におかれている小児稀少難病のひとつにレット症候群がある。今回の研究の目的は、レット症候群患者家族・療育関係者のために、疾患理解・日常健康管理のための各種知識を中心としたハンドブックを作成することである。

レット症候群は女兒のみに発症する中枢神経系変性疾患である。その発生率および有病率は、本邦の研究結果では女兒人口1万あたり0.5から0.8である。海外では女兒人口1万あたり1.0という高率の

有病率の報告もある。なおレット症候群それ自体では生命予後が良好であるため、発生率と年齢別の有病率とはほぼ一致する。本邦の年間出生数を120万、その半数の60万を女兒とすると、本邦における年間のレット症候群患児発生数は30名から50名となる。1年間でこれだけの数字であるから、0歳から10歳までの合計であれば300名から500名、20歳までの合計では600名から千名近い多数となる。患者団体である日本レット症候群協会の会員家族だけでも200近い。稀少難病という言葉のなかの”希少”がどの程度の数字を意味するか定義はないが、このレット症候群患児・者の数字は希少の中では意外と大きいと筆者は感じる。したがって先に挙げた本研究の目的は、大変有意義であると考え次第である。

＜研究計画＞

本研究は2年間で実施する計画である。初年度である本年度（平成8年度）は、以下の研究を実施する。

＃1 レット症候群の患者さんと個別に、また患者団体である日本レット症候群協会と協議を行い、ハンドブックに盛り込む内容について、実際にどのような希望があるか、なるべく具体的に調査する。

＃2 小規模ではあるが、すでに患者団体が刊行したレット症候群患児の理解や介護情報に関する出版物が存在する。それらを調査し、それらの内容と我々の企画の内容との相互の重複を避けるように配慮し、また不足していると考えられる内容を調査する。

＃3 以上より来年度にレット症候群の介護ハンドブックを完成させるための準備とする。

＃4 ハンドブックの想定読者は患児家族・療育関係者であるが、レット症候群の診療に関する医

師のために、レット症候群に関する最新の情報を提供する章も設けたいと考えている。このため各種医学文献データベースを調査し、レット症候群の最近の医学文献を網羅する。

小児神経学を専門とする医師の間では、レット症候群が十分知られているとは限らない。この点も問題である。なぜならば小児神経学を専門とする医師の数は以前と比べて増加してはいるものの、本邦内でも偏在の傾向があり、地域によってはそのような医師があまりいないというような事態もあり得る。このため一般の医師向けのレット症候群解説書の企画も、ハンドブックの一部として必要であると考える。

＜現在までの進行状況＞

第1部

すでに刊行されているレット症候群の日常介護に関する資料は以下の通りである。1. IRSA (International Rett Syndrome Association) 刊 Parent Idea Book 50Pほどの小冊子である。その内容は、レット症候群児の保護者が各児について、見かイライラしたときの対応、便秘対策、けいれんの治療、リハビリテーション、側弯、などの項目について、経験的に”このようにしたら良かった”という内容を集成したものである。本書の訳本が日本レット症候群協会から刊行されている。あくまで個別経験の内容なので体系的ではないが、このような経験の蓄積から先の道が開けることもあると考える。刊行から10年を経過しており、しかし古くなってきた面がある。

2. IRSA 刊 Educational and Therapeutic Intervention in Rett Syndrome初版 1987年 改訂第2版 1995年

表題の通り日常の生活の中で、教育的配慮やリハビリテーション的配慮をいかに統合的に実行してゆかかという内容である。レット症候群全般に関する知識から始まり、日常の生活の中でどのように工夫をしてゆけばよいかを具体的に解説している。個別の経験の報告もある。実用的な内容で、良い刊行物である。本邦での訳本は出ていない。

その他にIRSAはレット症候群を広く理解してもらうためのリーフレットやビデオテープ、レット症候群に有効と考えられる音楽療法のビデオテープ、などを作成し、安価で世界中に頒布している。本邦からも購入可能である。しかしこれらは患児の日常介護に直結する内容を目的としているものではない。

本邦でも福岡県を中心としたレット症候群患児家族の集まりである さくらんぼ会 が、レット症候群にともなう種々の問題への対策を、家族や医療関係者からの原稿をもとに作成したRett症候群の理解のために アイデア ブック を1992年に刊行している。本邦における企画としては特筆されるべきものである。

なお医療機関・療育機関・行政機関がレット症候群の理解・介護のために刊行したものは、これまで筆者が調査した範囲では認められない。

第2部

これまでに筆者の診療している患者さん家族、日本レット症候群協会、その東京支部会の協力を得て、総数31家族から以下のような問題に関して希望を収集した。

児がレット症候群と診断されるまでの経過、診断後どのような経過でレット症候群に関する各種情報を収集し、また介護技術を修得したか、今後レット症候群に関するどのような情報・技術の習得を希望するか、その他何でもハンドブックに盛り込んでほしいような内容。

第3部

最新の医学文献収集に関しては、Medline や Current Contents によって世界中のレット症候群に関する最新情報を収集している。

＜今後の計画＞

上記のように患児家族から直接の希望を多数収集できたので、これらを整理して問題点をまとめ、具体的にハンドブックに記載する形態にする。なおハンドブックには写真やイラストを多く用い、理解を容易にする。医学文献に関しても、収集を継続する。



検索用テキスト OCR(光学的文字認識)ソフト使用

論文の一部ですが、認識率の関係で誤字が含まれる場合があります



要約:レット症候群は近年は注目を浴びている極めて重要な疾患である。原因が不明であるばかりでなく、介護に関してもさまざまな問題点がある。レット症候群の介護に関する研究は本疾患にとどまらず、さまざまな小児神経疾患の介護にも約立つものである。介護の手引書を作成するための基本的な考えと現状を述べた。