

## 骨形成不全症の家族に与える影響

—他の小児慢性疾患患児をもつ家族との比較—

(分担研究：小児運動系疾患の介護等に関する研究)

三宅捷太

- 要約 I 小児の希少難病である骨形成不全症の患児と家族のQOLについて検討した。
- II 友の会の159家族から116家族の回答を得た。6回以上の入院が40%弱と多く、他の小児慢性疾患より高率であった。しかも長期の付き添いが必要となっていた。そのなかで親は頻発する骨折とその後の変形への不安、さらに就園・就学への不安を強く訴えていた。
- III 親の人生観は子供の発病で大きく変ってはいしたが、親の会の影響で新しい友人の増加や家族一致団結し前向きの姿勢となっていた。父親が定職をもち母親が健康で専業主婦である率が高く、これが在宅療育の前提となっていた。母親が父親との連携や兄弟の健康や生活に腐心していた。
- IV 円滑な学校生活の遂行に、家族の介助や責任の所在に協議を求められ相互の連携に苦労していた。兄弟も子供なりに気にしており、それなりの負担を感じていた。さらに情緒障害や情緒不安定症状をしめし、とくに喘息につぐ「いじめ」の被害者となっていた。

見出し語：小児慢性神経疾患、重症心身障害児、SSPE、無痛無汗症、骨形成不全、いじめ

はじめに

骨形成不全症 (osteogenesis imperfecta 以下OIと略す) は易骨折性を主徴とする疾患である。病因は不明で、なんらかの酵素異常でコラーゲンの形成不全をおこすと考えられている。この骨形成低下に加え、骨破壊が正常同様に起こり骨粗鬆症となり、「ガラスの骨」と形容されている。その他の症状として、低身長、歯芽

形成不全、さらに青色強膜、難聴などがある。

骨折は年10回の高頻度から、数年に1回のタイプまで個人差がある。しかしどの病型も青年期以降の骨折頻度が著明に減少する。また生後すぐに死亡する例から歩行が可能で長命な例、さらに家族内発生の多い病型から突然変異で発病する病型まで多様である。

歴史的にも古い病気でエジプトのミイラにも

横浜療育園診療部長 (Yokohama Ryoikuen, Institution for Severe Handicapped)

見いだされ、1788年にスエーデンから「不明なる原因で度々骨折をきたす症例」と報告され、日本でも明治時代から報告がある。また日本に約4千人の患者がいると推定され、ちょうど進行性筋ジストロフィー症とほぼ同数となる。このように単に整形外科的疾患であるばかりでなく、小児科、リハビリ科、歯科、感染症科、眼科、耳鼻科などの包括医療を必要とする。そのため入院を繰り返し療育に多くの配慮が望まれている。しかし希少難病であるOIは以外に知られておらず、医療のみでなく教育・保育にも難渋を強いられている疾患でもある。そこで1984年に親・本人の会が結成され地道な活動をしている。この親の会を通して本疾患の本人と家族を調査したので報告する（別にネットワークOIという組織があり、約200名の会員で活動している）。

方法 過去に継続して行ってきた研究と共通の約50にわたる項目について、無記名の多答選択一部記述式アンケートを郵送し調査した。対象は骨形成不全症の友の会の159家族で、116家族73%の回答を得た。対照を小児病院受診中の重心児・喘息・てんかんの親、一般病院の急性疾患の親およびSSPE青空の会の親、無痛無汗症トゥモロウの会とした（表1）。

表 1 対象疾患

骨形成不全症	159名	116名	73.0%
無痛無汗症*1	34名	29名	82.4%
SSPE	77名	48名	62.3%
重症心身障害児	40名	34名	85.0%
てんかん	111名	84名	75.7%
比較対照			

喘息	142名	101名	71.1%
急性疾患*2	93名	53名	57.0%
合計	656名	465名	71.0%

注\*1：対象34家族の中28家族

（兄弟例1組を含む）から回答

\*2：一般病院は神奈川県立足柄上病院を受診した例で、てんかん・重心・喘息は同こども医療センターの症例である。

## 結果と考察

### 1：本症の疾病概要について

対象の159名の男女比は85:75で男性に多く、現在の年齢は0～66歳に分布していた。診断は胎生期に7名がされているのを始めとして生後1年までに71.7%が診断されていた。しかし学齢以降と診断の遅れた例が13名もいた。小児科での診断が65名、整形外科が79名となっていた。家族にOIが複数いる例は2人30名、3人15名と28.3%に及んでいた。また主な症状及び合併症は表2の様な状況であった。

また半数以上の親から本人の養育上の不安点として上げられた項目は、表3の6点である。

表 2 主な症状及び合併症

青色強膜	106名	顎の受け口	48名
脊椎の変形	96名	アレルギー体質	33名
多汗	92名	齲歯	32名
象牙質形成不全	60名	難聴	16名
骨中ピンの合併症	52件		

表 3 乳幼児・学童期の養育上の不安点

骨の脆弱や骨折による変形への不安	121名
骨折が頻発するので気が休まらない	114名
何時まで続くのかとの骨折への不安	109名

就園・就学への不安	97名
O I の合併症（難聴や歯科）への不安	87名
遺伝性疾患であるということへの不安	84名

2：本人の診療状況

骨折や手術で入院することが多い（87.0%）。特に手術の経験が71.0%にも達していた。入院回数は0～100回で38.8%が6回以上で、他の小児疾患群より著明に高率となっていた。また50%弱の例が最近2年以内にも入院していた（表4）。しかもSSPEや無痛無汗症とほぼ同率、重心の約2倍の頻度の84.3%の親が付き添いを要求され、その期間はSSPEと無痛無汗症よりは短いものの重心よりは長期に達していた（66.7%が3週間以上）。

そのためO Iでの家族の負担は大きいと推測される。しかし疾病群による負担の感じ方に差は認められず、入院はその期間・重症度に拘らず家族の負担は大きいものであった。

具体的に負担の内容は残された兄弟や家族の世話や家事ができなく、さらに病院での「兄弟をまたせておく場」や「兄弟同志の面会の場」が不足しており、家族特に兄弟への負担が増加していた（表5）。また長期にわたる通院に関しても「患児を介護しながら」「兄弟を連れて」「交通費」の大変さを、各23%の親が挙げていた

表4 入院総回数 %

	O I	無痛	SSPE	重心	Epi	喘息	急性
1回	19.0	0	16.7	20.6	17.9	30.7	37.7
2回	10.3	6.9	16.7	23.5	19.0	7.9	15.1
3回	8.6	27.6	20.8	17.6	11.9	12.9	5.7
4-5回	8.6	31.0	14.6	17.6	11.9	8.9	3.8
6-9回	19.8	13.8	10.4	8.8	3.6	4.0	3.8

10回上	19.0	20.7	12.5	5.9	17.9	4.9	0
------	------	------	------	-----	------	-----	---

表5 具体的な負担となる点

（複数回答、付き添いありに対しての%）

	O I	無痛	SSPE	重心	Epi	喘息	急性
他の子供の世話ができない	50.0	44.9	83.3	86.7	73.7	64.0	100
他の家族の家事ができない	39.3	69.0	91.7	86.7	68.4	60.0	57.7
いつもでは心身が疲れる	35.7	17.2	44.4	26.7	31.6	40.0	28.5
家と病院を行き来が負担	32.1	24.1	41.7	53.3	36.9	32.0	42.9
自分の仕事ができない	10.7	41.4	11.1	20.0	5.3	16.0	42.9
他の病人介護ができない	4.8	3.4	8.3	0	0	0	0
負担にならなかった	3.6	0	5.6	0	26.3	12.0	28.5
その他	7.1	27.5	11.1	0	5.3	8.0	0

3：親の変化について

発病後に一番変化した点として39.7%の親が「人生観がかなり変わった」とし、てんかんや喘息より2～3倍も高率となっていた。SSPEと無痛無汗症と同様に親の会を通して「新しい付き合いが増え」「家族が一致団結した」との回答が高率になっていた。さらに近所づきあいの減少も低率で、地域の中で孤立する傾向となっ  
てはいなかった。この前向きな姿勢は喘息で健康第一の他に特に変化なしを高率にし、てんかんで特に高率の項目がないのと対比的であった（表6）。

表6 本人の発病で親の一番変化した点 %

	O I	無痛	SSPE	重心	Epi	喘息
人生観の変化	39.7	57.1	45.8	58.8	16.7	10.9
新友人の増化	38.8	42.9	39.6	8.8	19.0	3.0
家族一致団結	24.1	35.7	33.3	11.8	17.9	4.0
努めて明るく	12.9	14.3	20.8	14.7	10.7	3.0
健康第一	11.2	28.6	14.6	29.4	16.7	48.5
経済的に悪化	11.2	14.3	12.5	0	1.2	4.0
近所づきあいの減少	6.9	7.1	18.8	17.6	2.4	2.0
早い退社帰宅	5.2	3.6	2.1	2.9	4.8	1.0
家族の纏まり悪化	4.3	3.6	6.3	0	1.2	3.0
殆ど変わらない	9.5	0	6.3	5.9	15.5	32.7
その他	2.6	7.1	4.2	11.8	1.2	3.0

父親の年齢は30歳後半から40歳前半が主で、母親はそれより数年若くなっていた。父親の職業形態は夜勤も多いが7.5%、いつも夜遅いが14.0%で平日常勤が75.7%となっていて、急性疾患や他の慢性疾患とほぼ同様であった（SSPEでは無職と不定期が高率であったのを除く）。しかし母親の無職の率は67.8%で喘息の49.5%に比較して高く、重心の82.4%の中間であった。また父母の健康状態を普通もしくは良いとの回答はそれぞれ85.0%、82.6%であった。在宅療育には家族の健康と介助能力のあること前提となっている。

この両親に本人の病気以外の事で一番の負担となっていることを上げてもらうと、父親は精神的負担と経済的に大変、そして身体が疲れるをまずあげていた。母親も身体の疲労と精神的負担を父親より10%以上高率に上げ、さらに兄弟の健康・教育の問題と夫との連携をも父親よ

り2~3倍の高率にあげていた。この点は父親と母親の役割の違いを良く表していた。身体的症状が主体なO Iでは、喘息と同様に外泊や外出の機会を数ヶ月に2回以上33.6%がもち、他の神経疾患の10~25%に比較して高率でとなっていた（表7、8）。

表7 父の本人以外の事での一番の負担 %

	O I	無痛	SSPE	重心	Epi	喘息
精神的負担	29.9	25.0	41.7	14.7	20.2	12.9
経済的に大変	23.4	32.1	22.9	26.5	10.7	10.9
身体が疲れる	19.6	25.0	16.7	44.1	20.2	29.7
兄弟の問題	13.1	10.7	12.5	2.9	15.5	12.9
妻との連携	2.8	3.6	4.2	0	2.4	4.0
その他	9.3	3.6	6.3	2.9	4.8	5.0
特にない	5.6	10.7	2.1	0	10.7	9.9

表8 母の本人以外の事での一番の負担 %

	O I	無痛	SSPE	重心	Epi	喘息
身体が疲れる	39.1	21.4	35.4	38.2	23.8	18.8
精神的負担	33.0	39.3	33.3	29.4	23.8	13.9
兄弟の問題	25.2	25.0	14.6	29.4	31.0	37.6
経済的に大変	21.7	25.0	10.4	23.5	16.7	15.8
夫との連携	7.8	3.6	8.3	11.8	6.0	7.9
その他	14.8	0	6.3	5.9	6.0	5.0
特にない	0.9	3.6	6.3	0	7.1	11.9

#### 4：本人と兄弟に与える影響について

本人の就学に際し多くの例で家族が介助することを条件にされ、責任の所在など明確にされていた。そして具体的に小学校の就学は、68.8%が普通校に、34.5%が養護学校で、5.1%が訪問教育となっていた。易骨折性への教育側の不安が顕著で、親はO Iへの理解と共に、運動

や行事への参加に本人の意志を尊重する姿勢と、施設の改良とくに車椅子での学校生活が可能となることを要望していた。そして理解ある先生の前で友情が芽生え、自然な受入れをされることが本人の大きな喜びとなっていた。

兄弟は本人に対して何とか頑張ってほしい(39.3%)、少しでも力になりたい(33.3%)、かわいそうなどと子供なりに気にしていた。何とも思わないや負担になっているは少数であった(表9)。そして親の78.6%が兄弟を「自然にし特別な配慮はせず」、半数が「健康第一」、29.8%が「友達との付き合い」に配慮していた。同時に39.3%が「親の目が行き届かない」ことを心配していた。現実には本人や兄弟の情緒障害として爪かみや抜毛(13.7%)、チック、食欲不振や偏食が多く、情緒不安症状として焼餅を焼く、落ち着きない、成績が下がる、異常な甘えが各30%前後と多く認められていた。そしていじめも主に学校の友達から33.5%と喘息につぐ頻度で高率に認められていた(表10、11、12)。

表9 兄弟の本人の病気の受け止め方

	○	I	無痛	SSPE	重心	Epi	喘息
頑張って	39.3	31.0	54.2	32.3	25.0	23.8	
力になりたい	33.3	27.6	54.2	23.5	21.4	14.9	
かわいそう	22.6	17.2	56.3	55.9	28.6	34.7	
何でもしたい	14.3	6.9	39.6	17.6	9.5	5.0	
何とも思わぬ	14.3	6.9	2.1	5.9	22.6	20.8	
負担に感じる	8.3	10.3	8.3	29.5	17.9	5.0	
その他	6.0	3.4	8.3	8.8	6.0	7.9	
わからない	21.4	10.3	0	5.9	19.0	15.8	

表10 本人と兄弟に見られた情緒障害%

	○	I	無痛	SSPE	重心	Epi	喘息	急性
爪かみや抜毛	13.7	20.7	8.3	11.7	15.5	15.8	1.9	
チック	10.3	3.4	8.3	0	9.5	7.9	3.8	
食欲不振や偏食	7.8	3.4	0	0	3.6	0	0	
頻尿やおもらし	6.0	13.8	6.3	17.6	10.7	9.9	18.9	
強い反抗	4.3	3.4	6.3	8.8	9.5	7.9	1.9	
頭痛腹痛	2.6	3.4	6.3	8.8	1.2	2.0	1.9	
極度の無口	2.6	0	0	0	0	1.0	0	
不登校	1.7	3.4	8.3	0	4.8	2.0	13.2	
オナニ	1.7	13.8	2.1	0	2.4	0	1.9	
過食著明な肥満	1.7	0	4.2	0	2.4	1.0	0	
家庭内暴力	0	0	2.1	0	3.6	1.0	0	
反社会的・非行	0	0	0	0	0	0	1.9	

※単純延べ合計

52.4 65.5 52.2 46.9 63.1 48.5 45.4

表11 本人と兄弟に見られた情緒不安定症状%

	○	I	無痛	SSPE	重心	Epi	喘息	急性
焼餅	32.7	17.2	10.4	23.5	23.8	11.9	22.6	
落ち着きない	30.6	3.4	8.3	11.7	9.5	5.9	13.2	
成績が下がる	30.6	3.4	16.7	2.9	7.1	5.9	1.9	
甘え	26.5	41.4	29.2	50.0	26.2	28.7	39.6	

我が儘	14.3	17.2	14.6	23.5	14.3	12.9	26.4
物をわざと壊す	4.3	3.4	2.1	2.9	4.8	4.0	1.9
いたずら	4.3	3.4	2.1	11.7	1.2	6.9	7.5
幼稚	2.6	13.8	4.2	5.9	6.0	4.0	3.8

※単純延べ合計

145.9103.0 87.6 132.1 92.9 80.2 116.9

表 1 2 本人と兄弟へ友達からのいじめ %

	O	I	無痛	SSPE	重心	Epi	喘息	急性
ない	50.0	64.3	62.5	76.5	66.7	55.4	77.4	
学校	14.7	0	22.9	5.9	15.5	32.7	13.2	
近所	6.0	7.1	4.2	2.9	3.6	8.9	5.7	
両方	13.8	3.6	2.1	2.9	6.0	2.0	0	

5：親は社会の対応をどう希望しているか

親の兄弟と家族に関しての希望は表 1 3 の通りであった。学校や一般に兄弟を暖かく自然に見る姿勢を切望し、また親の会を充実や兄弟の事を相談できる機関を増やして欲しいとし、その他にも自由筆記の内容も含めて多くの要望が寄せられていた。またこれらの傾向はどの疾患群でも同様であった。

表 1 3 病院・学校や行政一般への要望 %

	O	I	無痛	SSPE	重心	Epi	喘息	急性
学校や一般に兄弟を暖かく自然に見る情宣を	31.9	10.7	25.0	41.2	36.9	12.9	17.0	
親の会を充実し兄弟の事を相談できる機関を	25.9	25	20.8	20.6	22.6	14.9	18.9	
兄弟のために本人へのヘルパー等の派遣	18.1	32.1	10.4	17.6	22.6	2.0	3.8	
兄弟の就学前保育や学童保育を充実させて								

16.4	21.4	2.1	14.7	10.7	8.9	17.0	
通院時や、入院中の面会時の兄弟の保育	15.5	10.7	6.3	29.4	23.8	28.7	41.5
本人の療育ばかりでなく兄弟への経済的補助も	11.2	0	12.5	14.7	9.5	4.0	9.4

結語

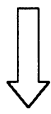
出生を楽しみにしていた親は、新生児～乳児早期に繰り返し骨折する経験をし驚愕する。診断してくれる医師を求めて転院し、本症と診断されてさらに絶望に近い思いになる。その後の病気の説明と療育指導が十分になされているとはいいきれない。そのため、家庭の不和から離婚や宗教・民間治療にはしる場合も少なくない。

そこで家族の頑張りを応援するシステムの確立が求められる。まず産科医・新生児科医に本疾患を知ってもらうことに始まる。その後もキーパーソンとなる医師の存在は重要である。小児科医か整形外科医が担うこととなるが、医師の役割は狭義の医療に止まらず、家庭での生活法、保育園や幼稚園での接し方の指導。就学相談と学校生活の援助など多岐にわたっている。そのなかで親の会への紹介をはじめ、よりよい巡りあいと、響きあい、培いあいのコンダクターになることが切望されている。

何と言っても大切な点は家族・兄弟への支援である。他の疾患と比較し、入退院が多くいじめの頻度も高率であることから配慮の必要なことである。親は兄弟への影響を心配し、入院時の付添、通院時の兄弟の保育、保育園や学童保育の優先的措置、ヘルパーの派遣、親の会の活性化などを求めている。医師は本人への治療と共に家族にも配慮し、同時に本症への社会的な理解を求める必要性を痛感させられた。



## 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 小児の希少難病である骨形成不全症の患児と家族のQOLについて検討した。  
友の会の159家族から116家族の回答を得た。6回以上の入院が40%弱と多く、他の小児慢性疾患より高率であった。しかも長期の付き添いが必要となっていた。そのなかで親は頻発する骨折とその後の変形への不安、さらに就園・就学への不安を強く訴えていた。

親の人生観は子供の発病で大きく変わってはいしたが、親の会の影響で新しい友人の増加や家族一致団結し前向きな姿勢となっていた。父親が定職をもち母親が健康で専業主婦である率が高く、これが在宅療育の前提となっていた。母親が父親との連携や兄弟の健康や生活に腐心していた。

円滑な学校生活の遂行に、家族の介助や責任の所在に協議を求められ相互の連携に苦勞していた。兄弟も子供なりに気にしており、それなりの負担を感じていた。さらに情緒障害や情緒不安定症状をしめし、とくに喘息につぐ「いじめ」の被害者となっていた。