

骨形成不全症の療育の手引き作成のために
— 性格形成、疾病受容、子育て支援と就学の問題を中心に —

(分担研究：小児の運動障害の介護などに関する研究)

分担研究者：二瓶健次¹⁾

研究協力者：三宅捷太²⁾

要約 胎児期より発症する遺伝性の希少難病の一つに骨形成不全症がある。本症をもつ本人と家族のQOLを考える上で手引書の作成は重要である。その際に必要なポイントを検討した。

- 1) 家族の疾病受容、乳幼児期の保育支援体制、そして教育での本人への指導・教育に医療・教育・福祉の連携が望まれる。
- 2) さらに骨折等の入院の増加により骨格の変形と性格・行動の偏向の頻度が高くなる。医療側の本症への理解が強く望まれる。
- 3) 手引書に医師向け、家族向け、本人向け、介護者向け、一般社会向け等がある。手引書に必要な項目のシソーラスを検討した。

見出し語：小児慢性疾患、骨形成不全症、性格分析、いじめ、親の会、マニュアル

緒言 希少難病である骨形成不全症 (osteogenesis imperfecta 以下OIと略す) の病因は遺伝子疾患で、コラーゲンの酵素異常によるが、治療は確立されていない。「ガラスの骨」と形容されて骨折を反復するほか、低身長、歯芽形成不全、青色強膜、難聴など多彩な症状を示す。

OIのQOL (命の輝き) を考えるうえで、本人の生活ばかりでなく家族の生活を向上させなくてはならない。そのため昨年度は本人の発病によりどう家族が影響を受けたのかを知るため、親・本人の会を通して本疾患の親や兄弟にたいする影響を調査した。その対象と結果の概要は、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。男女比は1.1:1で若干男性に多く、現在の年齢は0~30歳に分布していた。診断は生後1年までに72%にされていたが、学齢以降も13名いた。家族にOIが複数いる例は28%に達していた。主な症状及び合併症として脊椎の変形96名、青色強膜106名、アレルギー体質33名、象牙質形成不全60名、顎の受け口48名、齶歯32名、難聴16名、骨中ビンの合併症52件などであった。そして骨折や手術の為に1~100回入院し、その半数が5回以上であった。他の小児慢性疾患より疼痛や外見上の変化を伴う骨折による入院頻度が高く、しかもより長期の付き添いが必要となっていた。その結果、母親は本人のみでなく父親との連携や兄弟の健康や生活に腐心し、さらに円滑な学校生活の遂行に協力を求められていた。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。本人も兄弟と同様に情緒障害や情緒不安定症状を認め、とくに喘息など「いじめ」の被害者となっている結果となっていた。このことは「最も大きな不安は」との設問に、骨の脆弱や骨折による変形の不安が最も多く121名、反復する骨折への不安が114名、さらに就園・就学への不安97名、OIの合併症 (難聴や歯科) の不安87名、遺伝性疾患への不安が84名と多岐に渡って回答していることからよく理解できた。

この本人と親の不安を減少させる方策を模索する必要がある。そこで本年度は骨形成不全症の性格・行動面の経年的、入院回数別変化を調査し、3自験例を通しての主要な療育上の問題点を例示した。これらの結果をもとにして骨形成不全症のQOLを高める療育の手引きであるマニュアルに有ってほしい項目をシソーラスとして検討した。

1. 骨形成不全症の性格・行動面の経年的、入院回数別変化

無記名の約50項目にわたる多答選択一部記述式アンケートを郵送した。

この一面を探る意味で、骨形成不全症の本人と兄弟の性格・行動面を同じ調査結果から改めて分析した。

(1) 骨形成不全症と他疾患との性格傾向の違い

対象は骨形成不全症116名と、てんかん84名、喘息101名、無痛無汗症28名、さらに対照として急性疾患で受診した53名を調査した。方法は陽気、落ち着きない、回りくどいなどの性格を列挙し、こどもの性格として合致するものを全て丸を付けた親へのアンケート調査である。あげられた性格を行動異常研究会の分類にしたがって6つの性格傾向群に分類した。各群には3種の性格を含み、親により多く性格をあげたためにその割合は100%を越えているものもあった(表1)。OIは他の疾患と比較して総じて、親和的で固執的、情緒不安定の傾向を示していた。しかし、多動的、遅鈍的、受動的傾向ではなかった。特に対象の急性疾患と比較して固執的傾向が顕著で、情緒不安定でもあった。これらには有意差を示した。

(2) 本人と兄弟の性格傾向の変化

この固執的傾向と情緒不安定の傾向は、兄弟・弟妹とも有意差を示し骨形成不全症に特異的な性格と考えられた。また兄弟よりは親和的で、本人は弟妹より多動的ではなかった(表2)。

(3) 本人の経年的な性格傾向の変化

これらの傾向は年齢により変化していた。すなわち受動的傾向と固執的傾向は加齢とともに増加し、逆に情緒不安定の傾向は幼児後期を頂点に減少していた。また多動的傾向は幼児後期と小学低学年を除き極めて低率であった(表3)。

(4) 本人の学校種別性格傾向

これらの原因の一つに、就学状況が考えられる。しかし普通級でより受動的傾向と固執的傾向を軽度を示した他に有意差を認めなかった(表4)。

(5) 本人の入院回数別の性格傾向

骨折を始め整形外科的治療での入院が多く、3回以下と10回以上で性格傾向を分析した。頻回例では明らかに受動的傾向となり、固執的傾向も高率で親和的傾向はより低率となっていた。そして情緒不安定の傾向も低率であった(表5)。

2. 症例提示

骨形成不全症の小児期の主要なQOLに関する問題点に、以下の3点を列挙することができる。

- ① 妊娠・出産・乳幼児期の疾病受容
 - ② 育児不安と周囲との協力関係の樹立、特に保育園との関係
 - ③ 本人の疾病受容と意欲の高まり、特に公教育との関係
- これらの点で、示唆に富む症例の3自験例を簡潔に報告する

(1) 妊娠・出産・乳幼児期における疾病受容

症例 S. N. 1歳2ヶ月 男児

[主訴] 胎児エコーで異常陰影

[家族歴] 特記事項なし。血縁婚なし。兄弟は健常児。

[経過] 在胎32週の胎児エコーにて下肢の変形に気付かれて紹介受診。精検にて、多発性の骨折像が確認され本疾患と推定された。

在胎35週にて帝王切開にて2400gで出生。仮死なく哺乳不良と呼吸速拍を認めたが、そのほかにも新生児期に異常を認めなかった。は生後3ヶ月目となった。

[家族指導とその反応]

胎児エコーでOIの可能性が高いことを指摘され、恐ろしいショックを受け気が動転し、まさか自分たちにと否定したい気持ちになっていた。その後、この結果への対応に両親の意見が割れてしまった。父親は人工妊娠中絶を望み、母親は自分の初めての妊娠でありできたなら生きたい気持ちでいた。医師は看護婦とともに、できるだけ初期の段階で落ち着いた説明を受け入れやすい雰囲気の中で、両親に対し正確で前向きな姿勢で情報を与えるように試みた。家族もこの段階での中絶の困難性を認知し、あえて苦しい橋を渡りそこに幸を見だしたい、それも人生ではどの気持ちも芽生え出していた。しかしこどもの病気の現実と未来の発育や障害に不安を強く訴えていた。スタッフは繰り返し両親と話し合い、親の心情を受け入れて、その疑問や期待に誠実に答えていた。同時にできるだけ心音や、胎動などこども(胎児)への意識と接触を持たせることに努めた。

出生時に新たな骨折と変形治療が見いだされて、両親のショックは大きく、父親の面会は途絶えがちであった。さらに介護による骨折で母親の育児不安を増幅する結果となり、退院への意欲をそぐことになった。その後医療側では小児神経科医と整形外科医とともに保健婦やケースワーカーから、種々のアドバイスを言い続けた。ベビーが家族の養育に対し気持ちよさそうな表情、甘え泣きと微笑みをした事が、両親の気持ちを和らげる最大の効果であり、家族や友人との支えも役にたっていた。生後3ヶ月に外泊を繰り返しつつ退院となった。幸いにも父親がなんらかの契機で積極的に保育に参加するようになったことが、退院の動機付けになっていた。地域では保健所の保健婦の訪問指導が定期的になされている。骨折を反復するも、疾病受容は成されつつあると判断された。

(2) 育児不安と周囲との協力関係、特に保育園との関係樹立

症例 R. T. 2歳4ヶ月 男児

[主訴] 小児科的管理の希望

[家族歴] 父親は軽度のアテトーゼ型脳性麻痺、母親は骨形成不全症で歩行不可。血縁婚なし。初回妊娠。

[経過] 胎児エコーでは著変を認められなかった。在胎36週にて切迫仮死から帝王切開にて2800gで出生。仮死なく新生児期に異常を認めなかった。2週間後に退院。生後1ヶ月目に大腿部と

頭部に相次いで骨折を認め、本疾患を疑われて小児病院を紹介されて経過観察中。1歳3ヶ月時に家庭医的な役割を求めて来院。この時まで合計4回の骨折をし、3回の入院をしていた。

[家族指導とその反応]

小児病院で定期的な歯科・耳鼻科の検査を整形外科とともに受けている。気軽に何でも相談に載ってもらえ一変した変化にも対応できる家庭医の存在は重要である。また虐待児と誤られないよう、事情の解った医者をも一人で多く持つことは重要である。その目的で近隣にある一般地域病院小児科に来院した。直接の動機は、親が同じ病気の親と話をしたい希望で自ら難病電話相談で知りえた親の会「友の会」からの紹介である。そして具体的には保育園への通園の相談であった。

01児には小さな友人が少なく、一人であることが多い。骨折や健康が第一となっていて命を守ることに余りにも熱心でいると、こども成長に大切な遊びの部分が消失してしまう。母親が01であるために特に保育園への入園の希望は大きいものであった。受け入れてくれる保育園の選定、通園の手段、通園の回数、人手の問題、保育の研修の問題などが山積していた。当初「骨がもろくて骨折しやすい」として各スタッフ、施設側双方とも不安と難色は強いものであった。積極的な親の会のコーディネーター、通園などボランティアのグループ作り、保育園の保育の受け入れもあり、児童相談所や保健所のバックアップにより現実のものとなった。

骨折に対しての基本的な相互の了解作り、現実的な保育・介護テクニック、骨折時の応急処置と家族や医師への連絡法などを各スタッフ間で親の会の印刷物を中心にマニュアル化し共有した。障害を持った両親が真摯に01児を育てている姿勢に各スタッフが共鳴していること、そして家族も多くの人と一緒に連帯して保育することの喜びを持ち順調に経過している。専門医と家庭医の存在は重要である。

今後はおもちゃライブラリーの利用、乗用おもちゃ（手でタイヤを押し回す、円形のつかまり立ちテーブル）での遊びも考えられている。

(3) 本人の疾病受容と意識の高まり、特に公教育との関係
症例 Y. M. 7歳7ヶ月 女児

[主訴] 学校検診

[家族歴] 特記事項なし。血族婚なし。妹も4歳で本症。

[経過] 排卵誘発剤で妊娠。在胎38週2800g、骨盤位無痛分娩にて出生。出生時に左上肢の骨折と右上肢の分娩麻痺を合併していた。しかし仮死なほかに新生児期に異常を認めなかった。生後2ヶ月に本症と診断され、某大学にてコルセットと薬剤投与で経過観察中。予定4ヶ月、座位・寝返り1歳5ヶ月で独立不能。発達はほぼ正常。骨折は大骨折は少ないものの末梢骨の骨折を反復している。合併症を認めず入院総回数は8回。

[家族指導とその反応]

小学校の就学に際して、在宅訪問学級では社会性がつかず、依存的で未熟な性格となりやすいことから、家族は普通級を要望していた。しかし学校の条件は終日付き添いであった。兄弟例でもあり、不可能であったので養護学校へ就学した。養護学校でも通学は家族が行くこと、体育は見学で授業中に積極的な介助を行わないことを条件とされた。しかし骨折時にできるだけの対処をするうえで責任を問わないことを明確にすることなど、両親の学校側へ理解を求める姿勢が強く認められた。さらに親の障害受容がよく、こどもの生活意欲が高いことが協力体制の牽引力となった。

肢体不自由養護学校では特殊学級より知的障害の程度に個人差があり、また施設や教室にゆとりがあり、学級編成の工夫で骨折の機会を減少させる調整も可能であった。

教育の基本的方針はどの子も特別視をしないとされる。しかし本症は易骨折性があり、教師は教育のプロであっても病気のプロではないので、できるだけ病状と障害を理解し受け入れる必要がある。その立場から主治医を訪問したり、臨床指導医をまじえたカンファランスを開いたり、繰り返し親との前向きな話し合いをして連携に努めていた。臨床指導医としては、本児がアレルギー体質で、易感染傾向のあることを含めて家族・教師・主治医・校医の間の相互の調整をし、学校内で問題が生じた時に相談に乗っている。

入学して暫くすると本人は専用の車椅子を操作して学校中を乗り回し、種々の行事に積極的に参加し、のびのびと楽しい学校生活をを送るようになった。また送迎も妹の入学を機会に全面的にスクールバスで行っている。教科によって生徒や先生の組み合わせが異なるものの筋ジス、脊髄小脳失調症や軟骨異栄養症などの子と共に、学年に準じた学習をしている。課外活動として、本人の知的能力を生かしてボランティア、ワープロ、演劇、珠算、絵画、編み物、調理などを行っている。学校は本児の世界を広げ豊かにすることを目標としている。

骨形成不全症では困難な状況にも拘らず、情緒面、知能面にもほぼ正常な発達を示す。適応不全や学業不振は、骨折や入院の回復で精神的・肉体的苦痛、不安、過保護、休学、未熟な友人関係によることが多い。これらを最小限に食い止めてQOLを高める

ことができれば、卒後は骨折も著減し障害者就労として採用されやすい疾患であり、通常に就労する可能性も高い。その際に障害を受容しその中から自分の可能性を最大限見いだす努力、他人と公平に競争ができ、グループの一員として貢献できることが望まれる。

3. マニュアル作りの基本的事項

骨形成不全症の患者本人と家族のQOLのためには適切なマニュアルが切望される。そのマニュアルに必要な項目を考える。参考とするために各種の疾患の親の会でのマニュアルの作成状況と内容を検討した。対象は親の会連絡会を主催するなど、親の会の支援事業を行っている日本児童家庭文化協会に属する21の疾患を中心とする団体である。原因は多岐に及び、心臓病・血液腫瘍・腎疾患から代謝・神経・骨疾患さらに人工呼吸器をつけた子など、希少難病を中心に幅広い疾患となっていた。会員数も20人より6000人程度とまちまちであった。

1997年1月時点での、会報の有無とマニュアルの発行状況と内容を調査した。会報は2団体にはなく、年に1~2回程度および不定期なのが6団体、年3~4回なのが7団体、1~2ヶ月に1回と頻回なのが7団体となっていた(図)。ページ数は2頁程度から30頁以上に及ぶまでまちまちで、同時に内容も非常に多岐にわたり会の独自性が生かされている内容となっていた。具体的には定例会やキャンプなど会員相互の交流の報告、各地方支部の活動報告、会員の投稿による近況報告、及び関連集会の情報が中心であった。なかにはテーマを決めて会員自身や会員を取り巻く医師を含めた各職種からのアイデアを特集していた。医療相談、法律相談、教育相談などのコーナーをもうけて専門家の意見や会員自身の経験を掲載したり、こどもにも理解しやすいようなテーマ毎の漫画を連載している会報も見られた。さらに近年のパソコン通信やインターネットなどマスメディアを利用した交流も見られ始めている。

マニュアルに関しては半数の11団体で発行し、作成中も1団体であった。数団体では数種もの用途別のマニュアルを作成していた。ページ数は20頁程度から200頁に及び、内容も会報と同様に非常に多岐にわたり会の独自性の豊かなものから、医師からの指導的内容に限られたものまでまちまちであった。会報もマニュアルも基本は患者と家族のQOLの向上を目的としているが、後者はその疾患をもつ人にとって包括的な内容となっている。そのため疾患の医学的基礎知識に止まらず、本人の家庭生活上の医療的な留意点、疾病受容と親としての生活指針、具体的には妊娠・出産・育児・学校・就職・結婚などライフサイクルにおけるアイデアや乗り切り方、そして福祉の諸制度が記載されている。中には各地域における相談・治療・訓練機関の紹介もしているマニュアルもある。記述形式もQ&A方式(ダウン症候群など)、手記などの例示方式(腎臓病など)、医療解説書的方式(胆道閉鎖症など)、健康手帳とドッキングした方式(心臓病など)、患者家族への実態調査を元にした方式(SSPEなど)などがある。マニュアルとしてではなく会報との中間的存在として、シンポジウムの報告書や特定のテーマに関するレジメ的な小冊子を発行している親の会も多い。

これらを通して、骨形成不全症のマニュアルにあつてほしい項目と基本にあるべき考え方を網羅的に整理した。作成にあたっては項目に重みをつけ取捨選択することになろう。

骨形成不全症のQOLマニュアルのシソーラスの項目(案)

(1) 骨形成不全症の問題点の基本は何か
骨形成不全症は何故問題なのか?
医師と医療関係者の無知無関心が最も問題なのではないか?
治療法の確立と同一の医療供給体制はできないものか?
今後の研究と治療への展望は?
社会行政は骨形成不全症に対してどう取り組んでいるのか?
骨形成不全症についての社会的理解はどの程度か?
社会資源として何があり、どう利用するのか?
幼児虐待と間違えられない工夫はないのか?
年代と性によって骨形成不全症をもつ人の抱える問題はどうか変化するのか?
性格形成上から養育にはどのような問題点があるのか?
本人の意志をどこまで尊重してあげられるのか?
在宅でうまくいっているとの判断基準はなにか?
親と治療者とのよい関係を構築するための工夫は?
親のカウンセリングは、どこでどのようにするか?

(2) 骨形成不全症の定義とその周辺

骨形成不全症とは何か?
どのような状況で骨形成不全症が発見されるか?
病院各科での骨形成不全症の見つけられ方は?
(産科、整形外科、小児科、眼科、耳鼻科・・・)
産科施設での発見のされ方は?
骨形成不全症の重症度診断・緊急度診断の基準はなにか?

骨形成不全症の重要症状はなにか、鑑別診断は何か？
どんな検査が必要か、その方法と危険性は？
骨形成不全症と診断して何を要するかの、変わるのか？
何が原因で、どこに障害を及ぼすのか？
骨形成不全症はどのように分類されるか？
骨形成不全症の遺伝性とはどんなことか？
遺伝子解析で何が解ってどう対応が変わるのか？
胎児診断は可能なのか、またそのさいはどうすべきなのか？

(3) 骨折の要因と危険因子 (ハイリスク)

骨の構造と動きは？
骨折の要因とハイリスクとの関係は？
骨折はどんなときにおこりやすいのか？
骨折を生活上どう予防するの？
骨折の起りやすい部分はどこか、年齢で変化するの？
骨折は何歳頃から始まり、何歳ごろに治るの？
年齢による骨折の頻度の違いは？

(4) 骨形成不全症の治療

骨形成不全症に必要な治療は何か？
内科的治療法には、どんなものがあるのか？
どこでその治療が受けられるのか、保険適応か？
整形外科的治療法には、どんなものがあるのか？
どこでその治療が受けられるのか、保険適応か？
どの様な治療の副作用があるのか、どう対処するの？
骨折時の対応は、してはいけないことは？
医者への連絡は、慣れている医者はいるのか？
骨折をうけた直後の子どもの情緒不安にどう対処するべきか？
骨折による親の落ちこみにどう対処するの？
骨折された子どもの(短期的、長期的) 予後は？
入院治療の必要な場合は？
入院を確実にするための進め方は？(医療費、付添い)
主治医・専門医とよい信頼関係とよい連携を築くには？
入院中の保健婦・ケースワーカーの役割は？
各職種が骨形成不全症の親との対応に気をつける点は？
退院させて家庭にかえす判断基準は？
OT、PTの訓練はどの様にしたらよいのか？
転医する際の連絡事項は、どの先生がよいのかの情報は？
在宅ではどのように治療するの？
民間療法についてどう考えるの？

(5) 骨形成不全症で注意すべき関連疾患と合併症

青色強膜などの眼科疾患への配慮し対処すべきことは？
聴覚障害などの耳鼻科疾患への配慮し対処すべきことは？
変色、脆い歯芽等の歯科疾患への配慮と対処すべきことは？
発達や発育に対する影響は？
過剰発汗や便秘症などの内科疾患のポイントは？
情緒行動問題を起こす可能性は？
包括的なアセスメントをするのに必要なものは？
アセスメントはいつ、誰がキーパーソンとして行うか？

(6) 疾病の受容に関して

診断結果を親にどう説明するか？
次子妊娠時の遺伝相談に対して？
家族に骨形成不全症がいる場合の妊娠には？
妊娠中に診断がついた時には？
妊娠中のハイリスク兆候は何か？
ハイリスク妊婦への予防的援助方法は？
望まぬ妊娠をどうするか？
妊婦の対児感情を育てる方法は？
出産後の母親へのフォローは？
マタニティーブルーへの援助は？
母性意識を育てる方法は？
どの様な生活や家庭背景で疾病受容の妨げになるのか？
親の子どもへの気持ちを聞き出す方法は？
家族内の役割分担は？
父性・母性をどう育てていくか？
親を追い詰めないフォローとは？
母親のストレス解消法は？
祖父母など親族へのアプローチの仕方は？

(7) こどもへの心理的な配慮

心理職・ケースワーカーの役割は何か？
骨形成不全症の家庭の治療・支援のポイントは？
子どもが必要としているニーズは？
本人に骨形成不全症について年齢別にどう理解させるか？
本人の生き方を基本的にどう指導すべきか？
本人を取り巻く家庭の人間関係について？
第2子が生まれるときの第1子の扱いは？

骨形成不全症のない兄弟への配慮は？
援助の求め方がわからない人へのアプローチの方法は？
友人との関係を作り上げる援助は？

(8) 育児への配慮事項

骨形成不全症をもつ家族の育児援助は？
育児能力をどのように援助するか？
親の訴えをどう受けとめ、理解させるか？
育児相談で何をどのように援助するの？
骨折を予防する育児援助の基本は何か？
骨折を起こすのではとの育児不安にどう援助するの？
抱き方は、ミルクの飲ませ方は、着替えは、おむつは？
食事の内容と食べさせ方は？
どんな遊ばせ方があるのか？
育児上のどういう問題が骨折につながるの？
骨折を避けられるようになる子供の年齢は？
家庭訪問で何をどのように援助するの？

(9) 家族を継続支援する時の注意事項

家庭、家族と協力するキー・パーソンの確保をどうするか？
骨形成不全症対応・援助の医療資源、社会資源にはどんなものがあるか？
それぞれの社会資源(機関)の役割はなにか？
(病院、保健所、保育所、児童相談所、学校、家庭相談室、社会福祉事務所、教育相談室、養護施設、家庭裁判所、電話相談、ボランティア、ヘルパー・・・)
各機関の相互の連携で注意すべきことは？
本人に関わる一般の人に骨形成不全症を理解させられるか？
病名の告知は誰がいつどの様にするのか？
秘密の保持はどの程度必要か？
連携機関での検討会を開く方法は？
専門職として骨形成不全症の対応に必要な基本的姿勢とは？

(10) 保健・医療専門職の役割

専門医、家庭医、精神科医、救急医、保健婦、助産婦、看護婦、訓練士の役割は？
いかに専門職、特に一般の医師に骨形成不全症を理解させられるか？
保健婦の家庭訪問で骨形成不全症にどう対応するの？
保健機関がフォローすべき症状・状況は？
親子教室、育児サークル、遊びの教室、障害児の教室などをどう活用するか？
予防接種は普通にしてよいのか？
乳幼児検診で病気を予め伝えることは？
保健から医療への逆紹介が必要な症状・状況は？

(11) 福祉専門職の役割

児童相談所への紹介が必要な症状・状況は？
児童相談所、福祉事務所等骨形成不全症にどう対応するか？
経済的な基盤が不安定なケースへの対応は？
税制面での配慮、医療費の公的負担はないのか？
障害福祉手当はどの様な場合に支給されるのか？
児童福祉司、民生委員がどう対応するの？
電話相談にはどんなものがあり、そこから他の機関にどう連携するか？

(12) 療育・教育機関専門職の役割

集団生活を促進するためには、障害要因は？
(交通手段、介護・保育・教育方法、設備、運動・行事への参加、骨折時の責任問題)
園や学校に誰が、いつどの様に、どんな内容を連絡するか？
保育所、幼稚園でどう対応するの？
学校でどう対応するの？
教師、幼稚園教諭、保育士の役割は？
近隣社会でどう対応するの？
骨形成不全症のグループセラピー、自助グループなどは？
親の会の役割は？
(情報交換、会員相互の援助と協力、社会への情宣、現在ももっとも情報を持っているのは親の会、原因究明と治療法の確立を求めていく)

(13) 日本と世界の国々における骨形成不全症

わが国における骨形成不全症の実態はいかがか？
世界の主な国々の骨形成不全症の実態は？
(アメリカ、ヨーロッパ諸国、アジア、オーストラリア・・・)
骨形成不全症はいつ頃から注目されるに至ったか？
わが国の骨形成不全症の歴史はどのようなものか？

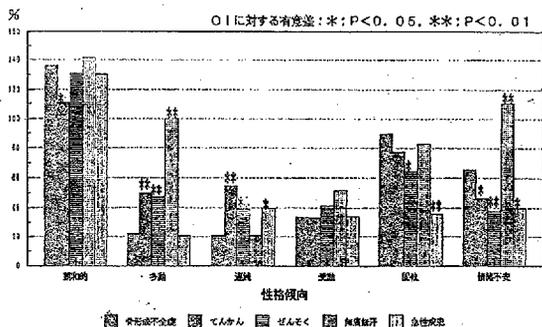
(14) 骨形成不全症の事例、関連事項

示唆に富む事例、典型的な事例は？
 成功例でどのような支援が有効であったか？
 役立つ参考図書、文献、雑誌は？
 索引

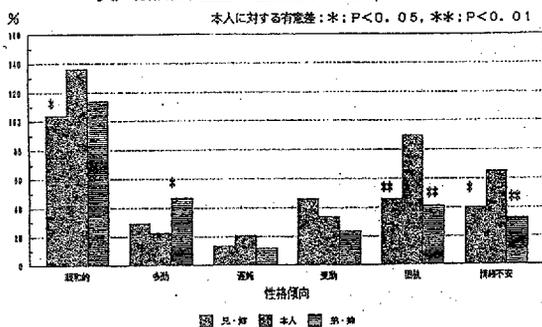
考察

骨形成不全症の様な希少難病を抱える小児のQOLを高める方策を考察する。本人と家族は療育に大きな困難を感じつつ力強く生活を営んでいる。この家族の頑張りや応援するシステムの確立が求められている。①その基本はやはり医療であろう。しかし無痛無汗症は本症と同様に希少難病ではあるが、相談相手として医師の存在が表6に見るように本症では薄い。特に骨折を起こしやすい療育の困難な疾患であるのに、筋ジストロフィー症とほぼ同じ発生頻度としては余りにも知名度が低い。まず産科医・新生児科医から始まり整形外科医・小児科医などより多くの医療関係者に本疾患を知ってもらうこと。このために最新の医学情報や各種の研究発表を医学誌、学会やシンポジウムなどあらゆる機会を通して提供する必要があります。②そして狭義の医療に止まらず、親から期待されるべく生活全般への関心を持つべきであろう。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を医師より関係者に働きかけることが望まれる。その際にこれらの状況や情報を評価や整理し医学的に判断する必要がある。③そして地域での生活を円滑にするために多くの社会資源を活用する必要がある。表6で無痛無汗症と共に保健所の保健婦が相談相手となっている。保健所は地域保健センターと共に母子手帳の交付から乳幼児検診を一貫して行い、母親の信頼は厚く、また親近感を持たれている。また従来より難病や障害児の家庭訪問や地域での親の会作りの世話をしている。療育センター、児童相談所や教育機関とも連携して、子育て支援を担っている。④親の会には、先の地域の会、病院の会、学校や施設の会、将来に備えた会など様々な会がある。そのなかで骨形成不全症の様な希少難病では疾患単位の親の会の役割も重要である。親同志のピアカウンセリングは、他に変えられない効果を上げることができる。治療共同体として障害受容の促進、社会参加の促進、専門家からは聞けない情報の交換、家族全体の生活意欲の促進などである。⑤これらのよりよい連携の成果のまとめでもあり、新たな連携の媒体となるマニュアルの作成の必要性を痛感させられる。ここに掲げたシソーラスは、骨形成不全症に関してではあるが、多くの慢性疾患に共通した項目である。とくに骨・関節・筋疾患に共通した項目が多い。たとえば軟骨異栄養症、進行性筋ジストロフィー症・脊髄性筋萎縮症などである。

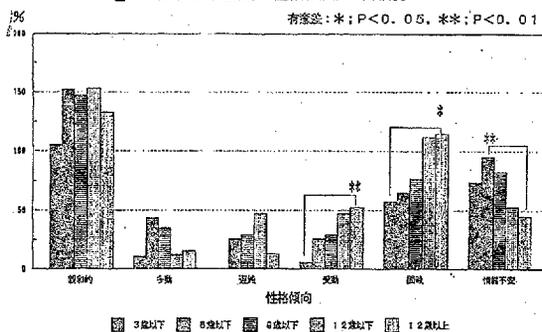
1 骨形成不全症の性格傾向 他疾患との比較



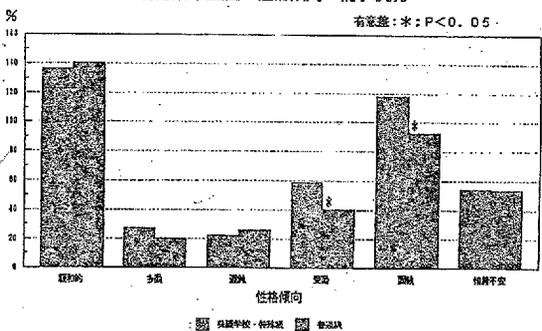
2 骨形成不全症の性格傾向 兄弟と本人



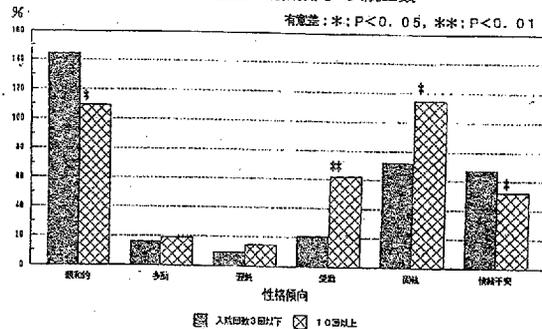
3 骨形成不全症の性格傾向 年齢別



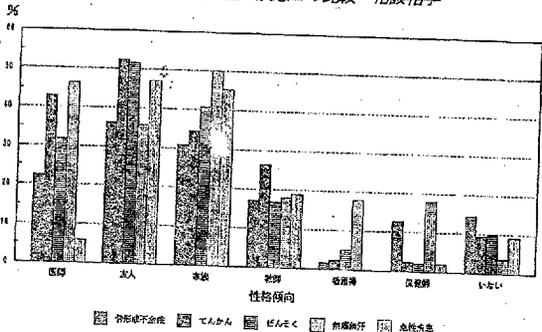
4 骨形成不全症の性格傾向 就学状況



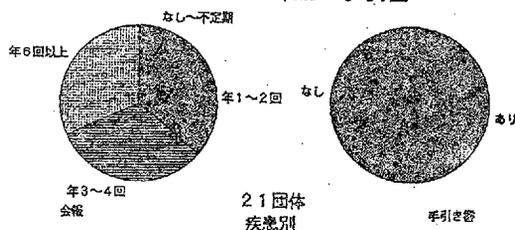
5 骨形成不全症の性格傾向 入院回数



6 骨形成不全症と他の疾患との比較 相談相手



親の会 会報と手引書





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:胎児期より発症する遺伝性の希少難病の一つに骨形成不全症がある。本症をもつ本人と家族のQOLを考える上で手引書の作成は重要である。その際に必要なポイントを検討した。

- 1)家族の疾病受容、乳幼児期の保育支援体制、そして教育での本人への指導・教育に医療・教育・福祉の連携が望まれる。
- 2)さらに骨折等の入院の増加により骨格の変形と性格・行動の偏向の頻度が高くなる。医療側の本症への理解が強く望まれる。
- 3)手引書に医師向け、家族向け、本人向け、介護者向け、一般社会向け等がある。手引書に必要な項目のシソーラスを検討した。