

厚生科学研究補助金(子ども家庭総合研究事業)  
「要観察児等いわゆるハイリスク児の育児支援および療育体制の確立に関する研究」  
分担研究報告  
「小児の運動性疾患の介護等に関する研究」

分担研究者:二瓶健次	国立小児病院神経科
研究協力者:栗屋豊	聖母病院小児科
清野佳紀	岡山大学小児科
後藤雄一	国立精神神経センター神経研究所
君塚 葵	心身障害児総合医療療育センター
池田正一	神奈川県立こども医療センター歯科
三宅捷太	横浜市保土ヶ谷保健所
小林信秋	難病の子ども支援全国ネットワーク

要旨:難病、とりわけ数の少ない難病の子ども、難病をもつ家族、それらの子どもを扱う学校などにおける介護、日常生活支援、学校生活の支援のための総合的なガイドラインをて、実態調査ならびに診療を面接を行い、これらを基に今回、骨形成不全症、水頭症、ムコ多糖症のガイドライン、先天性無痛無汗症の歯科的ガイドラインなどを作成した。また、結節性硬化症、ミトコンドリア脳筋症などのガイドライン作成のための実態調査も行った。

#### 目的

これまでも障害をもつ児への介護に関する指針は数多く作られてきた。しかしこれらの多くは障害児、脳性麻痺、精神発達遅滞といった大きな枠組みの中で作られていた。一方最近では数の少ない難病が注目されるようになり、1990年代後半から、患者の数も100人程度の親(患者)の会が数多く設立されるようになってきたそれと同時にこれらの患者の実態も明らかになり、従来の生活、介護指針では不十分であることがわかってきた。そこで、これらの患者や家族の実態を調査し、それぞれの患者にあった適切な介護、生活支援ができるようなガイドラインを作成し、患者や親ばかりでなく、園や学校、福祉の面で児とかかわる人にも役に立つことを目的とした。

#### 対象

ムコ多糖症、先天性無痛無汗症、骨形成不全症、結節性硬化症、水頭症、二分脊柱、ミトコンドリア

脳筋症などである。

方法:それぞれの親の会を通じて、実態調査を行いそれぞれの疾患の生活、介護に必要な問題点、患者や親のニーズを明らかにする。これらを基盤として小児科、小児神経科整形外科歯科、補装具心理、保健所、福祉などに携わる専門家、親が中心となってガイドラインを作成する。内容は病気の理解のための知識生活支援、介護支援、学校生活支援、Q&A などからなっている。親の会でホームページをもっている場合は一部はホームページに掲載する(この場合は個人のプライバシーに留意する)。

#### 結果

1)ムコ多糖症理解のために(冊子):

親の会と協力して、ムコ多糖症の生活、介護、子どもへの接し方、などを病気の理解と介護についての指針を作成し冊子として発行した現在関係施設に配布されている。」

2)先天性骨形成不全症の生活ガイドラインの作成:

これまで骨形成不全症の親の会、大学病院小児病院を中心にアンケート調査を行い、親のニーズならびに本症の医療的な実態を調査し、これらをもとにして医療的、患者の生活支援のためのガイドラインを作成した。来年度中には冊子として発行する予定である。

3)水頭症をもつ子の生活支援—実態調査所と医療マニュアル(水頭症ガイドブック)(冊子):水頭症の子どもは、シャントチューブが挿入されており、何らかの障害をもって生活をしている。しかし、その実態は明らかでない。今回彼らが抱える問題を把握し、どのような生活支援が求められているかを知りために調査を行った。その結果 64.8%の子どもが何らかの障害をもち、82.9%の家族が医療、保育、教育上での多岐にわたる問題を意識しながら生活していることが明らかになった。実態調査を基礎として水頭症の子どもための生活支援のための医療マニュアルを作成した。これは冊子として発行して関係者に配布している。

4)先天性無痛無汗症の歯科的ガイドライン(英文版)(冊子)

前回、先天性無痛無汗症の一般的な生活、歯科的なガイドラインを作成したが、今回は歯科的ガイドラインの英文版を作成したこれはすでに作成されたガイドラインがホームページに掲載され一部公開されているが、英語圏からのアクセスを可能にするために英文版を作成した。

5)骨形成不全症の顎顔面発育、歯牙形成障害:骨形成不全症の歯科的問題は従来考えられている以上に大きな問題をもっている。すなわち、色調の変化エナメル質の剥離、歯髓腔の消失、短い歯根などの象牙質形成不全、上顎骨成長障害などが挙げられる。骨形成不全症の歯科的対応の検討検討が今後もなされなければならない。

6)結節性硬化症のガイドライン作成のための親の会を対象として実態調査を行った、結節性硬化症の「つばさの会」をもとに100名の患者からの実態調査を行い、その問題点を明らかにした。来年度には冊子

として発行する予定である。

7)ミトコンドリア脳筋症について医師向けのガイドラインの作成。今年度は医師向けの医療的ガイドラインを作成したが親の会などを通じて実態調査を行い、今後生活支援のための手引きを作成する。

8)先天性外胚葉不全の介護:本症はこれまで患者の数も少なくあまり実態は明らかではなかった。今回これまでの例を検討した結果、不明熱、易感染、摂食障害などが見られうつ熱、高熱、歯根異常、粘膜とその付属器の異常、顎骨発育不全などさまざまなもんだいをもち、その適切な対処が必要である。今後、患者の会などが設立されて、実態が明らかにされることが望まれる。

9)先天性無痛無汗症シンポジウム記録:先天性無痛無汗症の患者と家族があつまり、一度に多くの患者を診察、面接し、家族ともコミュニケーションをとり包括的な援助を行っている。今年度の報告書を作成した。

10)全国患者(親)の実態調査を難病こども支援全国ネットワークで行った。

考察

冊子として発行されたものは、患者家族、患者が関連する園や学校、保健所、大型病院小児科、小児病院、施設などに配布し約立たせている。われわれの作成したガイドラインは親の会を通じて調査を行いできるだけ患者や親のニーズをくみ上げて共同で作成しているために、実際に役に立つものと考えられる。原案はできているが印刷費の関係で冊子になっていないもあるが印刷費が工面できれば今後できるだけ早く発行する予定である。研究費の中で冊子の発行までは難しい場合が多く、まして親からの希望が多いビデオによるガイドラインは経費の関係で不可能に近い。

今後:全国の難病の親の会の調査によっても、まだガイドラインを持たない会が多く、今後も数を増やしていく予定である。