

研 究

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

久保 恭子¹⁾, 田崎知恵子²⁾

〔論文要旨〕

本研究の目的は稀少難病ムコ多糖症患者とその家族が、酵素補充療法を受ける過程と課題を明らかにすることである。結果、酵素補充療法開始前から開始後まで一貫して、[生への希望・酵素補充療法への期待]があった。酵素補充療法前は患者の状態の悪化に[死の近づく]を感じ、死を肯定的に受け止めようとする場面もあった。酵素補充療法後は[止まっていた患者の成長・発達のはじまりや症状の改善]を感じており、このことにより患者が[お洒落ができること]や、患者に笑顔が見られたことに、親は喜びや満足感を持ち、一方で二次性徴の出現に[心配]をすることもあった。今後、思春期の性に関する問題への取り組みが必要となる可能性がある。酵素補充療法開始後、症状の改善が感じられない場面では[酵素補充療法の副作用への不満と失望]や[酵素補充療法の効果の限界と何時まで続ければいいのか悩む]姿もあった。酵素補充療法の実施は[ママ友だちができた]り[親の時間ができた]という利点と、[通院・付き添い・治療に関する苦労]や[患者の生活が制限される]もあわせ持ち、今後、専門医から、本療法の効果と限界に関する情報提供、夜間治療など患者・家族のニーズに合った柔軟な対応が望まれる。

Key words : 稀少難病, ムコ多糖症, 酵素補充療法, 家族の過程と課題

I. はじめに

ムコ多糖症は、先天性代謝疾患であり、現状では完治が望めない稀少難病である。海外においては、以前より、ムコ多糖症の一部の病型に酵素補充療法が実施されており、患者や家族のQOLの向上が図られている。わが国においても同様の治療法が開始できるよう、親の会や専門医らが努力を続けてきた。その結果、2007年より、ムコ多糖症の中でも最も患者数の多いムコ多糖症Ⅱ型(ハンター症候群)に対して、酵素補充療法の実施が可能となった。患者・家族らは待ちに待った夢の酵素補充療法の開始を喜んだが、この治療方法

は疾患を完治するものではなく、また、すべての患者に有効なわけではなく、その効果は個人によってさまざまである。しかし、酵素補充療法を受ける患者と家族は酵素補充療法に対して、あたかも疾病が完治するような印象を持っているものも多く、また、強い期待感とともに治療自体を過大評価している可能性が大きい。

ムコ多糖症に関する海外での先行研究では1980年代からサンフィリップ症候群、ハーラー症候群の症例や薬物療法、日常生活の管理、家族の困難感や負担感について^{1,2)}、また、患者と家族の社会心理的な影響について³⁾研究されている。日本においては、著者らが

Multiple Processes and Problems of Enzyme Replacement Therapy for Patients Having a Rare Intractable Disease, Mucopolysaccharidosis Type II and Their Family Members

Kyoko KUBO, Chieko TAZAKI

1) 横浜創英大学(看護職/研究職)

2) 日本保健医療大学看護学部(看護職/研究職)

別刷請求先: 久保恭子 〒184-0013 東京都小金井市前原町4-1-20

Tel/Fax: 042-301-9601

[2340]

受付 11. 5.27

採用 12. 3. 8

ムコ多糖症患者とその家族の持つ心理的・社会的問題を把握してきた⁴⁻⁷⁾。国内外の研究の中で、酵素補充療法を受ける患者・家族の問題点を調査した看護研究は現在のところ見当たらない。わが国での酵素補充療法は始まって3年になるが、まだ一般的な治療方法とはいえない。治療の結果、生じる短期的変化もさることながら、長期的変化も予測の域を出ない。必要とされる看護や家族支援も明らかではない。私たち医療者は酵素補充療法を受ける患者・家族の問題点や希望を明らかにし、将来に向けて援助をしていく必要があると考えた。酵素補充療法の管理や副作用は医学的研究の範疇であるが、治療を続ける患者と家族への心身のケアの充実、治療を受けやすい環境の調整は保健医療および看護の研究領域である。

本研究の目的は稀少難病ムコ多糖症患者とその家族が、酵素補充療法を受ける過程と課題を明らかにして今後、酵素補充療法の選択を考えている患者と家族の意思決定、看護や生活設計の支援に活用することである。

II. 研究方法

1. 研究期間

2008年10月から2010年3月まで。

2. 研究対象者

ムコ多糖症親の会の会員で酵素補充療法を行っているムコ多糖症Ⅱ型（ハンター症候群）重症型患者の家族8名（母親6名，夫婦1組）。母親の年齢は41～61歳であった。患者の概略は表にまとめた。患者の年齢は14～24歳までであった。7例の患者とも乳児期は特徴的な症状はなかった。幼児期，多動やコミュニケーション障害，独特の体つき，顔ばうを指摘され，ムコ多糖症Ⅱ型（ハンター症候群）と診断されていた。酵素補充療法前の患者の状態は，移動手段は患者専用の車椅子を使用，排泄はオムツを使用，食事はケース1・2は胃ろうを造設，他のケースはペースト食を摂取していたが，嚥下等が困難であり，日常生活は全面的に家族の介助が必要な状況であった。運動障害と知的な障害の程度から，7ケースとも重症心身障害児（者）に該当した。医療処置の程度等から見て，人工呼吸器管理や気管切開，頻回な吸引操作が必要なケースばかりであり，重症心身障害児（者）の中でも超重症児（者）に該当した。

3. 研究方法および分析方法

インタビュー調査。インタビューの回数は1ケースに対して1～2回，時間は61～112分であった。インタビューの内容は，酵素補充療法を開始する前から現在までの患者・家族の心理的・社会的変化や生活するうえで困難であった点などについて，自由に回答してもらった。インタビューはすべて著者が行い，インタビューの内容は許可を得てボイスレコーダーに録音した。分析方法はグランデッドセオリーアプローチを参考に，分析を行った。分析にあたり，小児看護学，質的研究の専門家にアドバイスをもらい，信頼性，妥当性を高めた。

倫理的配慮として，研究の目的・方法を母親あるいは両親に説明し，研究協力の有無にかかわらず不利益はないこと，同意を得られた調査対象者のみ回答を依頼すること，再度依頼時も同意を得て実施すること，研究終了後データは速やかに処分をすること，結果を日本ムコ多糖症親の会会報に報告することを説明し，了解を得た。なお，本研究は著者らの所属大学の研究倫理委員会にて承認を得た。

III. 結 果

インタビュー調査の結果を図のようにまとめた。図の横軸に時間の経過を，縦軸に患者・家族のQOLを取り，点線は酵素補充療法を受ける患者・家族の過程を，実線は家族が感じた患者の身体的健康度を示す。また，時間の経過によって左右されない患者・家族の希望を四角枠で囲った。

1. 酵素補充療法が開始されるまでの過程

「呼吸がつかそう。もうどうにもならないのかな？（ケース1・2・5・7）」、「笑わなくなってきた。表情が出なくなってきた（ケース1・2・3・4）」、「寝たきりになってしまった（ケース1・2）」、「食事が食べられなくなってきた（ケース3・4・6）」、「きざみ食も食べられなくなったし，プリンやゼリーもむせて嚥下ができない。胃ろうの手術は全身麻酔をしないといけなから，無理です。食べれないということは，この子どもたちにとっては死を意味するような気がしてならないのです（ケース3）」などから，呼吸状態の悪化や笑顔のない生活，食欲や嚥下機能の低下，ADLの低下などから，親は患者の「死の近づき」を感じていた。このことを「親が看とれた方がい

表 酵素補充療法前後の7症例の概略

ケース	年 齢	酵素補充療法の 実施期間	酵素補充療法前の状態	酵素補充療法後、 変化が見られた症状
1	24歳	2年	食事：胃ろう 姿勢と移動：ねたきり 車椅子を使用 コミュニケーション：親と他者との区別ができない 追視なし 手足の動き：あり 呼吸：気管切開 夜間酸素 頻回な口鼻腔吸引 排泄：オムツ使用	腹囲の減少 身長・体重が増えた 姿勢がよくなった 音への反応あり 手足の動きあり
2	23歳	1年7か月	食事：胃ろう 姿勢と移動：ねたきり 車椅子を使用 コミュニケーション：親と他者との区別ができない 追視なし 手足の動き：なし 呼吸：間歇的陽圧換気 在宅酸素 頻回な口鼻腔吸引 排泄：オムツ使用	腹囲の減少 ねたきり 追視あり 首が左右に動く 手で払いのける 手があがる 呼吸状態の改善 顔ぼうの変化あり
3	16歳	1年5か月	食事：ペースト食。嚥下時、むせこみ頻回にある 姿勢と移動：ねたきり 車椅子を使用 コミュニケーション：親と他者との区別ができない 追視なし 手足の動き：あり 呼吸：頻回な口鼻腔吸引 排泄：オムツ使用	腹囲の減少 身長・体重が増えた 追視あり 手があがる 呼吸状態の改善 陰毛の出現
4	14歳	1年7か月	食事：ペースト食。嚥下時、むせこみ頻回にある 姿勢と移動：ねたきり 車椅子を使用 コミュニケーション：親と他者との区別ができない 追視なし 手足の動き：なし 呼吸：頻回な口鼻腔吸引 排泄：オムツ使用	腹囲の減少 身長・体重が増えた 手があがる
5	21歳	1年8か月	食事：ペースト食。嚥下時、むせこみ頻回にある 姿勢と移動：ねたきり 車椅子を使用 コミュニケーション：親と他者との区別ができない 追視なし 手足の動き：なし 呼吸：頻回な口鼻腔吸引 排泄：オムツ使用	腹囲の減少 身長・体重が増えた 声が出る 音に反応 手で払いのける 手があがる 呼吸状態の改善
6	16歳	2年7か月	食事：ペースト食。嚥下時、むせこみ頻回にある 姿勢と移動：ねたきり 車椅子を使用 コミュニケーション：親と他者との区別ができない 追視なし 手足の動き：あり 呼吸：頻回な口鼻腔吸引 排泄：オムツ使用	腹囲の減少 身長・体重が増えた
7	22歳	2年	食事：きざみ食とペースト食。嚥下時、むせこみ頻回にある 姿勢と移動：歩行はできないが在位は可能。車椅子を使用 コミュニケーション：親と他者との区別ができない 追視なし 手足の動き：あり 呼吸：頻回な口鼻腔吸引 排泄：オムツ使用	つかまり立ちができる

いのかな？(ケース4・5・7)」,「障害児の親なら誰

でもそう思っていると思うけど,自分の死んだ後,子

どもがどうなるのか心配。先に看とることができれば

安心なのです(ケース7)」と子どもの死を受け止め

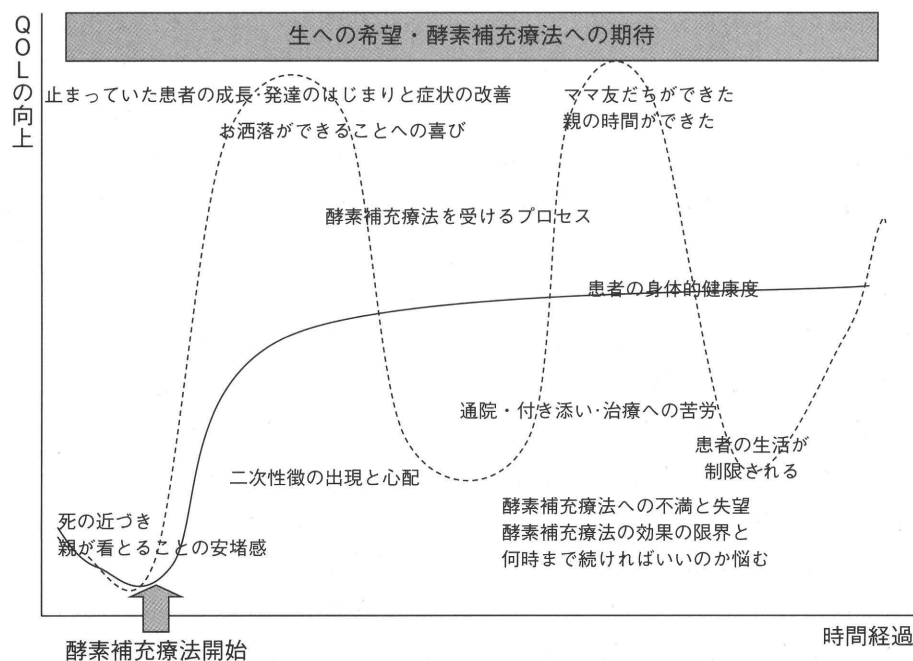


図 酵素補充療法を受ける過程と患者の身体的健康度と養育者のゆらぎ

ようとしている反面、「酵素補充療法は、診断がついたときから希望していた（全ケース）」、「自費でもいいから酵素補充療法を受けたいと思っていた（ケース1）」、「骨髄移植も希望したけど、医師の意見がさまざままで決心がつかなかった（ケース6）」、「骨髄移植は希望したけど、実施してくれる病院がなかった（ケース1）」、「骨髄移植ができなかったので、最後の希望が酵素補充療法です（ケース1・2・6）」、「酵素補充療法をやっても死が訪れたのなら、やれることはやったのだから仕方がないという気持ちになれると思う。でも、何もやらないで死を迎えるというのは残酷だと思っている（ケース3・4・5・7）」、「酵素補充療法をやって、少しでも寿命が延びればいい（ケース2・7）」というように「生への希望・酵素補充療法への期待」を持っていた。

2. 酵素補充療法開始後の過程

酵素補充療法を開始後、「身長・体重が増えた（ケース1・3・4・5・6）」、「疾患による特異な顔ぼうがなくなり、子ども本来の顔に戻った（ケース2）」、「おなか（腹囲）が小さくなった（全ケース）」、「関節がやわらかくなったのか、手が上がるようになった（ケース3・4・5）」、「吸引のとき、嫌なときは顔をしかめ、手ではね退けようとしたり、いつの間にか、自分で頭をかいていた（ケース2・5）」、「私が動いているのを眼で追う感じが出てきた（ケース2・3）」、「声が

出るようになった（ケース5）」、「呼吸状態が良くなった（ケース2・3・5）」、「つかまり歩きができるようになった（ケース7）」、「姿勢が良くなった（ケース1）」、「首や手足が動くようになった（ケース1・2）」、「テレビの音に反応する（ケース5）」などから、[止まっていた患者の成長・発達のはじまりや症状の改善]を感じていた。一方で、成長・発達が出てきたことから「陰毛がはえてきた。これは別の問題で心配になってきた（ケース3）」という新たな[別の心配]が生じてきた。酵素補充療法を実施することにより、「以前は腹囲の大きいズボンを探したり、オーバーオールのようなウエストのゆったりしたズボンしか着用できなかったが、デザイン性で洋服を選ぶことができる（ケース1・4・6）」という意見から、親は「お洒落ができること」に大きな喜びを感じていた。

酵素補充療法を実施することにあたり、「一緒に酵素補充療法を受けている子どもがいて、点滴中、そのお母さんと話ができる。おしゃべりができるのはいい機会（ケース2・4）」という意見から「ママ友だちができた」り、看護師が患者を見ている間、「売店だけど、買い物がゆっくりできる。弁当を選んで買ったってね（ケース5）」、「うちにいると吸引も体温測定もみんな私の仕事。酵素補充療法のときは看護師さんがやってくさるので、少しの間、気分的にゆっくりできる（ケース2・3・4・5）」などの「親の時間ができた」と感じていた。

一方で、「通院に1時間くらい時間がかかる。1週間前に市の車を電話で予約して、取れば無料（市の車での送迎は無料）。ダメだったら福祉タクシーを使っています。母親と2人で通院をしています。民族大移動っていうくらいの荷物。間歇的陽圧換気の物品、食事、注入の道具、おむつ、汚れ物入れ、着替え、持続吸引機など。通院までの1時間の間、吸引をしたり、タッピングをしたり、かなり忙しいし、ひやっとすることがある（ケース2・4）」、「病院に着いても1人で、受付や待合室では待ってられないので、車椅子の子どもと持てるだけの荷物を持って外来に行き、荷物を置いて、また、車に車椅子の子どもを連れて戻り、荷物を持って外来に来て、3往復くらいする（ケース2）」などのように「通院・付き添い・治療に関する苦労」があった。「酵素補充療法は脳の改善はないと聞いた。知的な障害の改善がないということはがっかりです（ケース6）」、「副作用で発疹が出て、痒がります。痒み止めの薬を注射すると、眠いの眠れなくなって、かわいそう（ケース4・6）」、「医師から（酵素補充療法を行っても）骨には効かないと言われました。親からみれば、骨にも効いているのではないかと思うことがあります。心臓にも効かないそうです（心肥大や心機能の改善はない）。毎週、通っていて、何に効果があるのかしら？と思うこともある（ケース6）」などの「酵素補充療法の副作用への不満と失望」、「困るのは子どもが学校を休むこと。何時、どうなるかわからないので、学校の行事とかできる限り参加させてあげたい（ケース3・4・6）」などの「患者の生活を大切にしたい」、「酵素補充療法はこれ以上、効果がないということを決めたらいいのかわからない（ケース6）」、「呼吸状態などの改善を感じているので、これからどんどん良くなるのではと期待している（ケース2・5）」などの「酵素補充療法の効果の限界と何時まで続ければいいのか悩む」があった。

以上のことから、本調査の結果をまとめると、稀少難病ムコ多糖症患者とその家族が酵素補充療法を受ける過程として、開始前から開始後と一貫して、「生への希望・酵素補充療法への期待」があった。酵素補充療法前は患者の状態の変化に「死の近付き」を感じ、死を肯定的に受け止めようと「親が看とれた方がいい」と考えながらも、「生への希望・酵素補充療法への期待」は常に持ち続けていた。酵素補充療法後は「止まっていた患者の成長・発達のはじまりや症状の改善」を

感じており、このことにより患者が「お洒落ができること」や、患者に笑顔が見られたことに、親は喜びや満足感を持ち、一方で二次性徴の出現に「心配」をすることもあった。全般的に、親は「酵素補充療法への更なる期待」を抱いていたが、酵素補充療法でも改善が感じられない場面や副作用の出現時では「酵素補充療法の副作用への不満と失望」や「酵素補充療法の効果の限界と何時まで続ければいいのか悩む」姿があった。実際に酵素補充療法を受けることでは「ママ友だちができた」り「親の時間ができた」という利点と、「通院・付き添い・治療に関する苦労」や「患者の生活が制限される」というカテゴリーが抽出された。また、酵素補充療法後、患者の食事、排泄、移動などの行動に大きな改善はなく、日常生活における家族の介助の状況に変化はなかった。しかし、酵素補充療法後、患者の体型の変化や手足の動きが出てきたこと、呼吸状態の改善や追視や音への反応が見られるようになっていた。

IV. 考 察

酵素補充療法が開発される前は、対症療法が中心であった。ケースによっては骨髄移植を実施することもあったが、骨髄移植に伴う高いリスクを考慮して、積極的には骨髄移植を推奨しない専門医もいた。骨髄移植については海外においてもさまざまな意見があり、親は骨髄移植をするべきであるか否か大変に難しい選択を強いられている⁸⁾。このような背景からも、患者と家族は骨髄移植以外の治療方法を長年にわたって求めていた。稀少難病という背景から、患者や家族は新薬の開発のために必要なデータ収集や自然歴調査などに積極的に協力をし、専門医とともに治療方法の開発に努力を重ねてきた⁴⁾。酵素補充療法が実施できない時期は「生への希望・酵素補充療法への期待」を持ちながらも、患者の生命の危機に遭遇すると、「死の近付き」を感じながら、親は「どうにかがんばって生きて欲しい」という思いと「(略)先に看とることができれば安心」と患者の死を受け止めようとしている姿もあり、生への望みと死の受容という両極端な精神状態であることがわかった。しかし、根底には「酵素補充療法への期待」を強く望み、患者の生命が存続できるよう期待している姿が見られた。

酵素補充療法は、わが国では2007年より実施が可能となった。酵素補充療法開始後、家族は「止まってい

た患者の成長・発達のはじまりや症状の改善」を感じ、このようなことが、家族には、酵素補充療法は効果があると印象づけている。そして、患者の洋服を選び、患者が「お洒落ができること」に大きな喜び、満足感を感じている。今までは治療方法がなく、対症療法のみで、生命を維持することに必死であった患者・家族が、疾患の完治は期待できないものの、疾患に対する治療の手立てができたことに生きがいを見出している。また、患者の笑顔を取り戻したという幸福感、患者の ADL の向上という健康の回復、母親を眼で追うなどコミュニケーションや他者とのかかわりの回復、洋服が選べるようになったという主体的な生き方、週1回の通院という新しい社会参加ができるような変化は、今まで以上に質の高い生活と満足のいく人生の選択が可能となっていることがわかる。コービンとストラウスの慢性疾患の病みの軌跡では、慢性疾患の軌跡を6つの局面に分類しているが⁹⁾、今回の患者・家族らの多くは、発病というクライシス期から急性期、安定期、不安定期を経過した下降期の段階であり、死が近い状況であった。また、酵素補充療法を長い年月希望してきたという背景がある。このような状況下の患者・家族という特徴から、酵素補充療法の効果を大きく捉えているものと思われる。今後、患者・家族らの疾患の進行度、年齢等も加味した分析が求められる。

このような酵素補充療法の効果を感じている反面、患者の中には、二次性徴が見られはじめ、親にとって「別の心配」も出てきている。今回の患者の状態は多くが寝たきりの状態であり、思春期における性的な問題行動は見られないが、今後、ムコ多糖症軽症型で酵素補充療法を継続しているケースでは性に関する何らかの支援が必要になってくる可能性もある。

酵素補充療法とは原則として週1回、6時間程度の点滴療法が基本である。本調査の結果から、対象者を連れて週に1度、通院することは、移動手段の確保や物品の多さ、点滴療法中に親が付き添わなければならないことが家族の大きな「負担」になっていることがわかった。一方で、この付き添う時間が、他のムコ多糖症患者の親と知り合い、話をするきっかけとなり「ママ友だちができた」り、短時間ではあるが、親は患者を看護師に預け、安心して病院の売店で弁当を選んで買うことができ、「親の時間ができた」とプラスの面も感じていた。母親の今までの生活が子どもの療育が中心であり、買い物等に行っても、十分に商品

を選んだり、ゆつくりと買い物を楽しむことができなかったことが想像される。また、ムコ多糖症は患者数が少ないことから、近所に同じ疾患の患者がいるという場合は極めて少なく、情報交換や相談は親の会のメンバーを頼り、電話やメールを用いているケースがほとんどである。週に1回、同じ疾患児や家族と会えることは、親にとって、心強い存在となっている。土路生らの先行研究においても母親同士の語り合いや情報交換の場が、母親の子育てを支援していること¹⁰⁾、刀根の研究でも親支援に、子どもの情報を伝えること、子どもへの対応スキルを教えることが重要であることが報告されており¹¹⁾、今調査もこの結果を支持している。

患者にとって、学校や作業所での生活は仲間と楽しく過ごす時間であり、また、多くの体験ができる場所である。親は「患者の生活を大切にしたい」と考えており、週1回の酵素補充療法に通院することは、患者の体験の場を制限し、患者の QOL に少なからず影響を与えているようだ。今後、酵素補充療法を例えば夜間外来や土曜日、日曜日での実施が可能となるような配慮が医療者側に求められる。

酵素補充療法を行って、治療の効果を感じられないケースやアレルギー反応が出てしまうケースでは「酵素補充療法の副作用への不満と失望」を持っていた。酵素補充療法がどの程度まで効果があり、限界がどこまでであるのかという医学的なデータがないことから、親は「酵素補充療法の効果の限界と何時まで続けられいいのか悩む」ことがあり、今後、専門医からの情報の提供が待ち望まれる。

V. 結 論

本調査の結果から、今後の課題として、思春期の性に関する問題への取り組み、本療法の効果と限界に関する情報提供、治療時におけるハード面、ソフト面での柔軟な対応が望まれる。本研究の対象者は7ケースと少ない患者・家族であり、今後、さらにケース数を増やし、酵素補充療法によってどのような症状の改善が見られたのか、患者や家族の希望を把握していく必要がある。

謝 辞

本研究にご協力下さった日本ムコ多糖症親の会の会員の皆様に感謝いたします。また、本研究は埼玉医科大学保健医療学部プロジェクト研究費（2008）の助成を受

けて行ったものであり、本論文の一部は2010年日本小児保健学会（新潟）にて発表した。

文 献

- 1) Young ID. Psychosocial problems in Hunter's syndrome. Child Care Health Dev. Jul-Aug 1981; 7 (4): 201-209.
- 2) Bax MC, Colville GA. Behavior in mucopolysaccharide disorders, Arch Dis Child Jul 1995; 73 (1): 77-81.
- 3) Marins MI, et al. Psychosocial impact on children with mucopolysaccharidosis, Acta Med Port, jun 1992; 5 (6): 329-334.
- 4) 久保恭子, 田崎知恵子, 及川裕子. 海外で臨床試験を受けた稀少難病児をもつ家族の特徴と支援の検討. 小児保健研究 2008; 67 (1): 29-35.
- 5) 久保恭子, 田崎知恵子, 及川裕子. ムコ多糖症児の身体的な特徴の明確化. 日本母性衛生学会誌 2008; 49 (2): 295-302.
- 6) 久保恭子, 田崎知恵子, 及川裕子. 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 2008; 67 (6): 878-884.
- 7) 久保恭子. 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 2010; 69 (1): 63-69.
- 8) Bergstrom SK, et al. Long-Term follow-up of a patient transplanted for Hunter's disease type II B: a case report and literature review. Bone Marrow Transplant 1994; 14: 653-658.
- 9) ピエール ウグ編, 黒田裕子, 他訳. 慢性疾患の病みの軌跡 コービンとストラウスによる看護モデル. 医学書院 1995.
- 10) 土路生明美, 竹中和子, 田中義人. 発達に遅れがある子どもの母親の子育て一障害児デイサービス後の変化と支援に焦点をあてて. 人間と科学 県立広島大学保健福祉学部誌 2008; 8 (1): 157-166.
- 11) 刀根洋子. 発達障害児の母親のGOLと育児ストレス一健常児の母親との比較一. 日本赤十字武蔵野短期大学紀要 2002; 15: 17-23.

[Summary]

The purpose of this study is to demonstrate the processes where patients with mucopolysaccharidosis, one of the rare intractable diseases receive the enzyme re-

placement therapy, and clarify the problems for the children and their family members in the enzyme replacement therapy. The results showed the family members' consistent hope for their patients survival and expectation for the enzyme replacement therapy both before and after the initiation of the therapy. Before the initiation of the enzyme replacement therapy, some families recognized that their patients were nearing their end and tried to positively accept their patients death. After the initiation of the therapy, however, those family members noticed their patients growth and development which had never been seen and patients improved condition. Therefore, some parents took delight in caring about their patients clothes and they were satisfied when they saw their patients smiling, while other families were worried about manifestation of their patients secondary sexual characteristic. This suggests the need of a system to deal with their sexual problems peculiar to puberty. On the other hand, when no improvement was observed in the patients condition after the initiation of the enzyme replacement therapy, the family members showed something to complain about the side effects of the enzyme replacement therapy and despair of improvement. In addition, some families were disappointed to know the limited effectiveness and others had a hard time because they didn't know how long they should continue the therapy. Actually, the enzyme replacement therapy produced the advantages that the mothers had a chance to make friends with each other through their patients enzyme replacement therapy and took a break without their patients during the therapy. The enzyme replacement therapy however involved a lot of works such as outpatient care, attendance and worries about the therapy, and also restricted the patients daily life. The medical specialists are then expected to provide information on the effects and the limits of the enzyme replacement therapy and flexibly deal with lots of problems involved in the therapy.

[Key words]

rare intractable disease, mucopolysaccharidosis, enzyme replacement therapy, process and problems for family members