

研 究

酵素補充療法を継続するムコ多糖症Ⅱ型
(軽症型) の児を養育する親の体験田崎知恵子¹⁾, 渡邊タミ子²⁾, 中村 勝³⁾

〔論文要旨〕

学校生活と並行し酵素補充療法を継続している, ムコ多糖症Ⅱ型(軽症型)の児を養育する親の体験を明らかにし, 今後の支援について検討することを目的に, 5人の児を養育する親6人を対象にインタビュー調査を行った。質的に分析した結果, 【精神的打撃から脱出できた酵素補充療法への期待】, 【酵素補充療法を受けることに対する負担感を上回る安堵と喜び】, 【酵素補充療法と学業との両立実現のための健闘と葛藤】, 【酵素補充療法の継続困難や病気進行への懸念】, 【家族の成長感と親役割の意欲】, 【社会的支援と新治療開発への期待】の6つのカテゴリーが抽出された。軽症型の児を養育する親は診断告知からの衝撃を乗り越え, 酵素補充療法が継続できることを願い, 将来への不安を抱きつつも新しい治療の開発に大きな期待を寄せていることが明らかになった。

Key words : ムコ多糖症Ⅱ型 (軽症型), 酵素補充療法, 親, 体験

I. はじめに

稀少難病である先天性ムコ多糖代謝異常症Ⅱ型(Mucopolysaccharidosis Ⅱ; 以下, MPS Ⅱ型)は, 原則的には男児のみに発症するX染色体劣性遺伝病であり, イズロン酸-2-スルファターゼの先天的欠損により身体の各器官にグリコサミノグリカンが蓄積することによって, 肝脾腫大, 心機能障害, 骨関節機能障害および精神運動発達遅延, 難聴, 高度の低身長などの典型的な症状が2~4歳頃までに発症する。平均寿命は20歳未満¹⁾で, 軽症型から重症型まで幅広い臨床的重症度の患児が存在している^{2,3)}。MPS Ⅱ型のうち, 軽症型の児の割合は11.1%, 重症型から中間型が80%以上の割合で, 中枢神経障害, 精神運動発達遅滞がない軽症型の患児数は少ない¹⁾。近年, 治療法の研究開発が進められているが遺伝性疾患のため

根治治療は難しく, 治療は未確立である。わが国では, 2007年から酵素補充療法(Enzyme replacement therapy; 以下, ERT)が承認され, 主な治療法として実施されている。現在, 全身状態と生活の質(Quality of life; 以下, QOL)の改善を治療目標として, ERT, 対症療法, 代替療法の組み合わせによる合併症予防や疾病進行の抑制を行っている。久保らによるMPS Ⅱ型(重症型)の患児と家族を対象とした調査では, その恩恵にあずかり, ある程度の症状改善とともにQOLが向上したことを報告している⁴⁾。しかしERTは, 開始時期や重症度によって症状改善の効果が差があり, 脳や骨部では効果が得られにくく症状の進行を抑制することが難しく課題となっている^{5~7)}。重症型の児にとっても「待ちに待った夢の治療薬」であったにもかかわらず, ERTの効果が得られないケースや副作用が出てしまうケースでは不満と失望を感じ

Experiences of Parents of Children with Mucopolysaccharidosis Type Ⅱ (Mild Case)

(2804)

Receiving Enzyme Replacement Therapy

受付 16. 1. 5

Chieko TAZAKI, Tamiko WATANABE, Masaru NAKAMURA

採用 17. 1. 30

1) 日本保健医療大学保健医療学部看護学科(看護師/研究職)

2) 新潟青陵大学大学院看護学研究科(看護師/研究職)

3) 新潟大学大学院保健学研究科(看護師/研究職)

ていた。一方で、ERTを受けることができる満足感や、同病の児を抱える親同士の交流を楽しみにするなど「ERTの効果の有無よりも今の患児の生活を大切にしていきたい」と考えていたことがわかった⁴⁾。

一方、軽症型の児は知的障害がなく学齢期には健常児と同じく普通学級に通学していることが多い。こうした中で軽症型の児たちは学業とERT継続との両立を図りながら生活し、その親は進行性の疾患であることを認識し不安に思いつつも児の成長発達を促進することに大きな喜びと期待を抱いて養育に取り組んでいることが推察できる。前述のとおり、ERTにはいくつかの課題があるが、先行研究を見ても稀少難病児とその家族への治療にまつわる支援に関する検討がほとんどない。今後、児と親に対する支援を検討するうえで、ERTを継続させるためのMPS II型（軽症型）の児を養育する親の体験を明らかにして、支援のあり方を検討するための基礎資料を得る必要がある。

II. 目 的

ERTを継続しているMPS II型（軽症型）の児を養育する親の、診断告知から学齢期以降に至るまでの体験を明らかにし、今後の家族支援のための一助とする。

III. 研究方法

1. 対象者と方法

「日本ムコ多糖症患者家族の会」代表および事務局長に承諾を得た後、事務局長を通じ会員へ依頼、また会員からの紹介で、かつ本調査に理解を示し同意を得た、5人のMPS II型（軽症型）の児を養育している親6人（母親4人、夫婦1組）への半構造化面接法による調査を行った。調査期間は2012年4月～2014年3月で、面接時間は90～120分程度（平均116分）であった。面接内容は、児の出生後診断を受けるまで、そして学齢期に至る現在までの児と家族の様子、ERTを始めてからの症状、生活の変化、親自身の心理的・社会的変化、ERTを継続するにあたって抱えている不安や社会や医療への期待、必要と感じている支援などである。

2. 分析方法

対象者の、MPS II型（軽症型）の児を養育する中でERT継続をめぐる体験を明らかにするために、M-GTA^{8~10)}の手法を参考に質的分析を行った。まず、

分析焦点者を「MPS II型（軽症型）の児を養育しながらERT継続を図れることを願って健闘している親」とし、分析テーマを「分析焦点者が診断告知以後におけるMPS II型（軽症型）の児の養育面とERT継続との両立を円滑に進めるために、さまざまに工夫し、周りの人々から理解と協力を得るために健闘した一連の体験」とした。データ分析の手続きとして、まず音声データを逐語録化し、それを踏まえて分析テーマに照らしてデータ内容の意味を分析焦点者の観点から解釈し、概念を生成した。そして、概念ごとに分析シートを作成した。個々の概念について他の概念との関係を検討する作業を継続してサブカテゴリー・カテゴリー化した。そして、各カテゴリーがERT継続に向けて取り組んだ親の体験のどのような動きで説明できるか検討し、その関係性を包括する結果図を作成し、その関係性の要点を記述しストーリーラインを作成した。なお、分析にあたっては、小児看護研究者のスーパービジョンを受け、検討を重ねながら分析の妥当性を高めた。

3. 倫理的配慮

対象者への協力は、対象者の自由意思を保証、協力の有無による利益・不利益は生じないこと、調査結果の公表方法、また、面接時に音声を録音すること等について文書をもとに説明し、同意を得た。面接調査の際には再度、研究の主旨や方法について説明し承諾を得てから面接を開始した。音声データは研究者自身によって逐語録にし、個人情報やプライバシーの保護のために、データ内の固有名詞もしくは対象者を特定し得る記述内容を抽象化させるなど個人が特定されないように匿名化した。なお、本研究は新潟大学大学院保健学研究科研究倫理審査委員会での承認を受けている。

IV. 結 果

1. 対象者の概要

対象者の平均年齢は44.3歳（38～48歳）であった。児の平均年齢は12.6歳（8～16歳）であった。ERTを継続している期間は平均5年6か月であった（表1）。

2. 分析結果

児の診断告知を受けた時、ERTを開始し症状の改善がみられるようになった頃、日々の生活の中で心がけていることや感じていること、将来への思いの4つ

表1 対象者の背景

項目	親の年齢	調査時の 児の年齢	診断時の 児の年齢	家族形態・生活状況	ERT の継続期間	ERT の副作用, 合併症の有無など
1	40代後半 (母)	16歳	1歳	核家族, 平日通学, 週1回 ERT 通院	6年6か月	副作用の出現数回あり 整形外科的合併症あり
2	40代後半 (母)	15歳	2歳	核家族・同胞あり, 平日通学, 週2日学習塾, 週1回 ERT 通院	7年4か月	副作用の経験なし 循環器系合併症あり
3	30代後半 (母)	8歳	1歳	核家族・同胞あり, 平日通学, 週1回 ERT 通院	3年8か月	副作用の経験なし 合併症なし
4	40代前半 (母)	11歳	1歳	拡大家族・同胞あり, 平日通学, 週1回 ERT 通院	4年10か月	副作用の経験なし 合併症なし
5	40代前半 (母) 40代後半 (父)	13歳	3歳	拡大家族, 平日通学, 週1回 ERT 通院	5年9か月	副作用の出現数回あり 耳鼻科系合併症, 整形外科的合併症あり

の視点から分析した。分析の結果, 29の概念が生成された。抽出したカテゴリーは6つであった (表2)。対象者の体験の概要を図に示した。カテゴリーを【】, サブカテゴリーを[], 概念を<>で示した。矢印は関係の方向性を示した。対象者が語ったエピソードは「」で示した。

1) 対象者の体験の概要 (図)

児の診断告知に衝撃を受けながらも, ERT の効果が期待できることに一縷の望みを繋ぐことができた【精神的打撃から脱出できた ERT への期待】は, それから続く ERT 継続に伴う心身の負担を緩衝する体験でもあった。次第に ERT の効果が明らかになることで【ERT を受けることに対する負担感を上回る安堵と喜び】を体験し児の成長を実感していた。他に治療法がない現在, ERT を続けられることが児の成長と生命を保障する要であり, 生活における最優先事項として ERT が継続できるよう【ERT と学業との両立実現のための健闘と葛藤】に日々を費やしてきた。このような日常にあって常に念頭の片隅にあるのは【ERT の継続困難や病気進行への懸念】であった。児の成長はさらに家族の結束を強め, 親は【家族の成長感と親役割の意欲】を意識していた。親は, 今後児が自立していくことを想定し広く社会に関心を向けるようになり, 児の成長と生命を保障できる【社会的支援と新治療開発への期待】を強くしていた。

2) 各カテゴリーの説明

(1) 【精神的打撃から脱出できた ERT への期待】

このカテゴリーは, [診断告知の精神的衝撃と, 児の体調不良の理由を納得できた思い] と [ERT への期待と救われた思い] の2つのサブカテゴリーからなる。親は, 児の乳児期から続いていた風邪症状や下痢

をしやすいなどの体調不良に漠然とした不安を抱えながら育児を続けてきた。疾患の診断告知を受けた時は聞き慣れない病名と完治が望めない遺伝性の稀少難病であることに大きな精神的衝撃を受けていた一方で, これまで抱えていた不安を抱え続けながらの育児と戸惑い>に対して, 漠然とした不安であった乳児期から続く体調不良はこの疾患が原因だったのだとわかり, 納得をしていた。そして, 幸いなことに疾患は軽症型であること, ERT を公費負担で受けることができ, 治療を継続することで健常児に近い状態で生活することが可能であることを知り<軽症型で救われた思い>を抱いていた。

(2) 【ERT を受けることに対する負担感を上回る安堵と喜び】

このカテゴリーは, [ERT の継続に伴う心身の負担感] と [ERT の効果に伴う児の成長を実感できた歓喜] の2つのサブカテゴリーからなる。ERT を始めるということは, これまでの生活習慣にはなかった制約が生じる。治療の性質上 ERT は毎週受ける必要がある。毎週, 数時間かけて受ける ERT は, 通院の付き添い, 嫌がる児の説得, 痛みを伴う医療行為を見ることの辛さを体験することになり, 親は負担を感じていた。しかし ERT が効を奏し, 疾患特有の症状が緩和したことに心底喜びを感じていた。その喜びは, 「とにかく嘔と無呼吸がすごくて, 夜中に息が止まって苦しくて眠れなくて。酵素始めてから, 寝息さえも聞かれないくらい静かになって, それもまた心配でしたけど (笑い)。CT で確認したところ予想以上にうちの子は酵素が効いて, 気道が広がっていました。それからは中耳炎にも全くなりません。最近は注射について (付き添い) 来なくていいよ, なんて言うし, ちょっと淋しいかな」という言葉に顕著に表れていた。

表2 ERTを継続させるためのMPSⅡ型（軽症型）の児を養育する親の体験

	概念名	サブカテゴリー	カテゴリー
1	不安を抱え続けながらの育児と戸惑い	診断告知の精神的衝撃と、児の体調不良の理由を納得できた思い	精神的打撃から脱出できたERTへの期待
2	稀少難病の診断告知による精神的衝撃と納得感		
3	ERTの効果期待できることへの安堵感と幸運な気持ち		
4	軽症型で救われた思い		
5	通院に付き添うことの制約と負担感	ERTの継続に伴う心身の負担感	ERTを受けることに対する負担感を上回る安堵と喜び
6	治療を嫌がる児の説得に対する苦心		
7	痛みを伴う医療行為を繰り返し見ることの辛さ		
8	ERTの効果を実感できたことの喜び		
9	児の成長を実感できた喜び	ERTの効果に伴う児の成長を実感できた歓喜	ERTと学業との両立実現のための健闘と葛藤
10	学業継続のための学校への要望と期待		
11	ERT継続のための医療機関への要望と期待		
12	児の自立を願う気持ち		
13	病児に掛かりきることに伴う他のきょうだいへの申し訳なさ	心痛める出来事との葛藤	ERTの継続困難や病気進行への懸念
14	他の難病児や重症児への憐れむ心		
15	周囲の公費負担への批判に対する心痛		
16	ERTの副作用への怯え		
17	今後もERTを継続できるか否かという漠然とした将来への不安	病気進行への不安	ERTの継続困難や病気進行への懸念
18	合併症悪化への不安		
19	代替療法への期待		
20	児の成長に伴い深まる児への愛情		
21	家族の絆と成長を実感	児と親の相互作用の深まりと家族の絆と成長を実感	家族の成長感と親役割の意欲
22	理解者を得られた安堵感		
23	自分自身の成長の実感		
24	社会へ発信することへの勇氣		
25	社会活動へのわき上がる意欲	社会的関心への広がり	社会的支援と新治療開発への期待
26	医療社会への関心の広がり		
27	社会への関心の広がり		
28	新しい治療開発への期待		
29	新情報把握の努力	新治療法開発へ高まる期待	

(3) 【ERTと学業との両立実現のための健闘と葛藤】

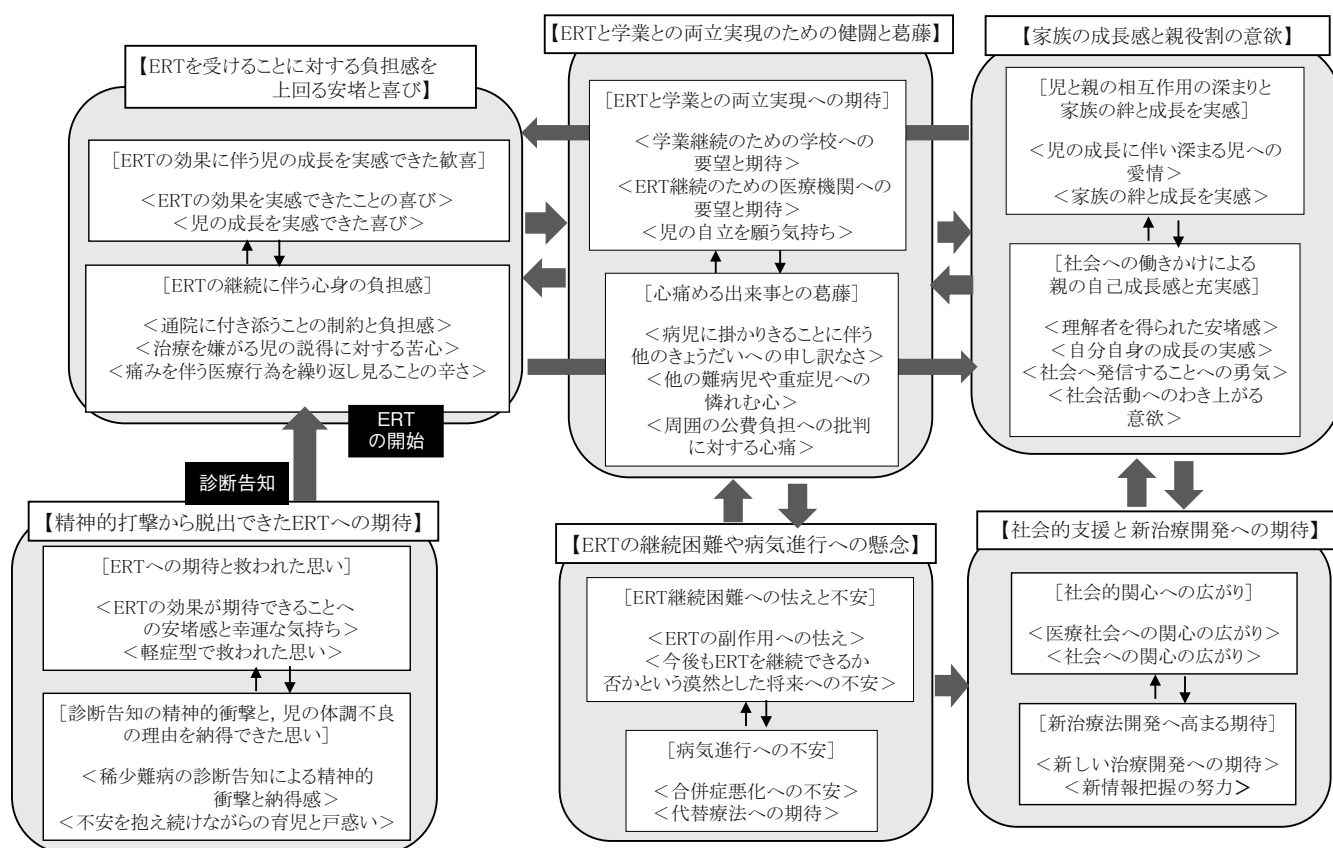
このカテゴリーは、「ERTと学業との両立実現への期待」と「心痛める出来事との葛藤」の2つのサブカテゴリーからなる。児はERTによって疾患特有の症状が改善し、身長が伸び二次性徴もみられるようになった。児の成長は親にとって最も大きな喜びであり、願いでもある。将来にわたってERTを続けながら健常児と同じように進級・進学ができるように、親としてできる限りのことはしたいと考えていた。親の学校と医療機関に対する＜学業継続のための学校への要望と期待＞、＜ERT継続のための医療機関への要望と

期待＞は、児の進級・進学に合わせ学業と治療が両立できるようさまざまな働きかけた活動が生活の中心になっていたことを表していた。そこには、＜児の自立を願う気持ち＞があった。「軽症の子は普通に社会人になるから、自立してもらわなくちゃ。将来に向けて自立するためには治療も学業もおろそかにはできない」という言葉が自立への願いを物語っていた。一方で、重症型の児の症状が進行していく様子や、治療法がない他の難病を抱える子どもたちを見ること、高額な治療費の公費負担への批判などに心を痛めていた。病気の児に掛かりきりで他のきょうだいたちに申し訳

児の誕生（乳児期）（幼児期）

（学童・思春期）

成長発達



【】:カテゴリー, []:サブカテゴリー, < >:概念名, ➡:関係の方向

図 ERT を継続させるための MPS II 型（軽症型）の児を養育する親の体験

ないという気持ちもあり、児のための健闘に影を落とす心痛める葛藤があった。

(4) 【ERT の継続困難や病気進行への懸念】

このカテゴリーは、[ERT 継続困難への怯えと不安] と [病気進行への不安] の 2 つのサブカテゴリーからなる。診断告知を受けた当初は ERT に救われた思いを抱いたが、医師から説明を受けていたとはいえ ERT は根治療法ではないこと、骨、神経、心臓には効果が及ばないことに次第に不安が強くなっていった。＜今後も ERT を継続できるか否かという漠然とした将来への不安＞や＜合併症悪化への不安＞を背景に、良いと言われるものなら何でもやってみたいと、＜代替療法への期待＞を持ち各々が独特な代替療法を試していた。また ERT の副作用が出現することで ERT の中断を余儀なくされることも不安の要因となっていた。

(5) 【家族の成長感と親役割の意欲】

このカテゴリーは、[児と親の相互作用の深まりと家族の絆と成長を実感] と [社会への働きかけによる

親の自己成長感と充実感] の 2 つのサブカテゴリーからなる。「(私が) 仕事のことを話すと、(子どもは) 大変だったね、って言ってくれる。私の体調が良くないとお手伝いもしてくれるし、そんな(子どもの) 姿が本当に可愛い。生まれてくれてありがとうという気持ちになるし、子どもからパワーをもらっている気がする」という言葉が示すように、これまでは擁護するだけの存在だった児から、時には親が労われたり、励まされることで＜児の成長に伴い深まる児への愛情＞を感じていた。児が学業と ERT を両立できるように、学校や医療機関へ要望することは夫婦・家族の協力体制を必要とし、これらの体験を通してさらに＜家族の絆と成長を実感＞し親役割の意識を高めていた。同時に、児の日常生活習慣の自立に伴って母親は仕事に就く体験をし、視野を広げる機会や周囲の他者からの理解を得ることで自分自身の成長と充実を感じていた。また、「親の会の人たちだって海外に行って交流会に参加して自分たちのことをアピールしてくれている。だから私ももっと社会に関心を持って自分たちのこと

をわかってもらいたい。新しい治療を望んでいることなど。今の私にできることは何か考えている」,「メディアの力は大きい,メディアを動かすのは私たち。新薬承認の時もメディアで取り上げてもらったことの影響が大きな力になった」など,社会へ発信することに勇気を奮い立たせており,それも親役割を高める要因となっていた。

(6)【社会的支援と新治療開発への期待】

このカテゴリーは,「社会的関心への広がり」と「新治療法開発へ高まる期待」の2つサブカテゴリーからなる。ERT 継続に伴い医療機関との関係性も長期になってきており親は医療社会全体へ関心を広げていた。同時に, MPS II 型の新治療開発研究への関心と期待も強くなっていた。特に, <新しい治療開発への期待>は強く, 新治療の開発に関する情報には敏感であり<新情報把握の努力>にも積極的であった。

V. 考 察

1. ERT への期待に支えられた, 治療に伴う負担への覚悟とその後の喜び

ERT は, 開始時の年齢が幼少であるほど, さらに病型が軽症であるほどその効果が顕著であるという特徴がある¹¹⁾。対象者の兄の診断時年齢はいずれも 1~3 歳で ERT を開始するには適切な時期にあったことは幸運であり, 診断の衝撃を緩衝している。MPS II 型(重症型)の兄を養育する親は診断時に ERT を開始するか悩みが生じていたが¹²⁾, 本調査の対象者らには ERT を開始することに迷いはなかったことからその期待の強さがうかがえた。

ERT にまつわる親の心身の負担は大きい。この治療を生涯続けなければならないという事実にも暗澹たる思いがあったであろう。しかし, ERT を開始しその効果を実感できたことは, 負担を上回る安堵と喜びであったと考えられる。期待通りの効果をもたらした ERT に対する信頼は, 今後兄が ERT と学業を両立できるようにと環境を整えるための健闘の原動力になっており, 症状の改善とともに兄の成長を見守りたいという将来の希望に繋がっている。ERT を開始する兄と親に対しては, 今後予測される ERT に伴う生活の変化を説明し, 兄と家族が自ら治療を選択できるように情報提供をすること, そして医療施設における時間外診療や休日診療など家族の生活リズムに変動の少ない治療環境を整えることが必要である。

2. 兄の成長と自立への健闘と対極にある ERT の継続困難や病気進行への懸念

ERT を継続していくことは, 兄と親にとって次第に生活の一部となり, 兄は学齢期・思春期を迎える。学齢期を迎えた兄にとって学校生活での学業は成長・発達上重要な役割を果たす。親にとっては, 兄の自立に向けて学業と ERT を両立できる環境を整えるための健闘が続くことになる。海外では家庭内での ERT が開始されており¹³⁾, 日本でも可能になることが期待されている。同時に, 病児優先で他のきょうだいに十分手を掛けてあげられない申し訳なさや, 周囲の高額な医療費の公費負担に対する批判に心を痛める体験など, 健闘との狭間で心揺れ動く時期でもあった。ERT は兄の成長に欠かせない“栄養素”ともいえ, 栄養補給が円滑に日常生活化するためにも健闘を続けなければならない。その健闘と対極にあるのが, ERT の継続困難や病気進行への懸念である。MPS II 型(重症型)の兄の親は, ERT による症状の改善が認められないことに対して, 「効果がない」と捉えていたが¹²⁾, 本研究対象者は, 改善のみられない症状に対して「ERTのおかげで症状の進行が抑制されている」と捉えていた。これは, 親はもとより ERT の効果には限界があること, 軽症型の方が重症型に比較して ERT の効果が得られやすいことを知っており, 実際に顕著な症状の改善を体験し, 改善のない症状に対しても ERT が何らかの効を奏していると期待をしている現れと考えられる。したがって, ERT の中断は病気の進行に繋がると受け止めていたと考えられる。ERT と学業が両立できるよう健闘しながらも常に脳裏をかすめているのが ERT の継続困難や病気進行への懸念であり, 兄の体調の変化には敏感にならざるを得ない。その結果, 代替療法など良かれと思うことは試みている。医療者は, このような体験をしている親に対して, 兄と親の意思を尊重しながら代替療法の選択等について必要に応じて助言する必要がある。また, 予測される合併症の徴候と随伴する体調変化の管理について提案をしていくことが求められている。

3. 親役割の意欲に裏打ちされた社会的視野の広がりとは新治療開発への期待

軽症型の兄は知的障害がなく, 認知・感情面も健常兄と同様に発達し, 家族とのより親密なコミュニケーションが可能となる。幼少時に養護するだけの存在で

はなく、親を労うことができるようになった児を親は頼もしく感じ、さらに児への愛情を深めている。結果として、児と親の相互関係が密になり家族全体として成長しているという実感に繋がり、この実感は、親の親役割の意欲をより向上させていると考えられる。親の健闘のもと、児のERTと学業が両立できており、親子は同じ目標を目指しているという連帯感が強い絆を培ってきたと推察する。

稀少難病という特性から本疾患について社会に十分に認知されているとは言えないが、対象者はもっと広く社会に本疾患について知ってもらいたいと感じ、さらに、他の稀少難病をもった人たちへも関心を寄せるようになっていた。児の成長とともに、社会への関心を広くし、自分たちが必要な医療政策や難病対策への支援を発信し続けていくことが大切だと考えるに至っている。新しい治療法の開発を望む声はこのような背景から上がってきている。実際に新しい治療開発は進んでおり臨床治験が始まっている^{14,15)}。親は、これら新治療の開発研究の進捗状況に関する情報提供を求めている。新治療が開発されることで将来に向けた児の自立への希望を繋ぐことができるという大きな期待の現れであると考えられる。

VI. 研究の限界と課題

本研究は、対象者6人と少数であり、すべての本疾患児の親の心理状況を説明できるものではないが、ERTを継続しているMPS II型（軽症型）の児を養育する親の、診断告知時とERTの開始、そして継続する過程で児の成長と自立を願い新治療開発への期待を抱くまでの体験を概ね明らかにできたと考える。今後このような体験をしている親への支援として、家族の生活リズムに変動の少ない治療環境を整えること、児の体調管理のための提案や助言、新治療の開発に関する情報提供等について検討したい。また本疾患は、遺伝性疾患であり早期診断と早期の治療開始がその後のQOLを左右する。早期診断に向けたスクリーニング法の開始が待たれると同時に、診断告知以降継続的な心理的サポート機能、相談機能が求められる。また、児は多くの診療科を受診していることも多いが、機能分化した医療機関同士が連携し包括医療システムを作り効率的に医療を提供していかなければならない。看護のコーディネーターとしての役割も求められている。

謝 辞

本調査にご協力くださいました皆様に心より感謝申し上げます。

なお、本研究は、平成23～25年度科学研究費補助金基盤C「ムコ多糖代謝異常症II型の患児とその家族が、酵素補充療法をめぐる抱える課題の明確化と支援プログラムの開発」（研究代表者 田崎知恵子）の助成を受けて行いました。

利益相反に関する開示事項はありません。

文 献

- 1) 折居忠夫総監修. 井田博幸, 衛藤義勝, 奥山虎之, 他. ムコ多糖症 UPDATE. 第1版. 東京: 株式会社イーエヌメディックス, 2011: 104-110.
- 2) 平泉泰久. Hunter 症候群の臨床生化学的検討. 岐阜医科大学紀要 1989; 37: 343-377.
- 3) Jones SA, Almassy Z, Beck M, et al. HOS Investigators. Mortality and cause of death in mucopolysaccharidosis type II. a historical review based on data from the Hunter outcome Survey (HOS). J Inher Metab Dis 2009; 32: 534-543.
- 4) 久保恭子, 田崎知恵子. 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. 小児保健研究 2012; 71(4): 488-494.
- 5) Neufeld EF, Muenzer J. The Mucopolysaccharidoses. The Metabolic & Molecular Bases of Inherited Disease. McGraw-Hill: New York, 2001: 3421-3452.
- 6) 祐川（早坂）和子, 折居忠夫. 遺伝性ムコ多糖症. 小児内科増刊号 2003; 35: 483-487.
- 7) 鈴木康之. Dysostosis multiplex group. 目で見える骨系統疾患, 2004: 193-196.
- 8) 木下康仁. グラウンデット・セオリー・アプローチの実践. 東京: 弘文堂, 2008.
- 9) 木下康仁. ライブ講義 M-GTA 実践的質的研究法 修正版グラウンデット・セオリー・アプローチのすべて. 東京: 弘文堂, 2008.
- 10) 木下康仁. 質的研究と記述の厚み. 東京: 弘文堂, 2008.
- 11) Wraith JE, Scarpa M, Beck M, et al. Mucopolysaccharidosis type II (Hunter syndrome): a clinical review and recommendations for treatment in the

era of enzyme replacement therapy. Eur J pediatr 2008 ; 167 : 267-277.

- 12) 田崎知恵子, 久保恭子. ムコ多糖症児とその家族が, 新治療をめぐる抱える課題—家族が感じている恩恵と負担—. 日本保健医療大学紀要 2015 ; 2 : 3-10.
- 13) Bagewadi S, Roberts J, Mercer J, et al. Home treatment with Elaprase and Naglazyme is safe in Patients with mucopolysaccharidosis type II and IV, respectively. J Inherit Metab Dis 2008 ; 31 : 733-737.
- 14) 折居健治, 戸松俊治, 鈴木康之, 他. ムコ多糖症Ⅱ型成人患者に対するポリ硫酸ペントサン製剤の安全性に関する研究. 第19回ムコ多糖症研究会抄録, 2015.
- 15) 奥山虎之. ムコ多糖症の中樞神経治療. 第19回ムコ多糖症研究会抄録, 2015.

[Summary]

A survey was conducted by interviewing six parents of five children with mucopolysaccharidosis type II (mild case) who continued to receive the enzyme replacement therapy (ERT) in their school days, to clarify those

parents' experiences and discuss what the future support should be. Data obtained from the interviews were qualitatively analyzed to extract the following six categories : "expectations for ERT which saved parents from great shock", "relief and satisfaction with ERT beyond a heavy load resulting from continuation of ERT", "State of being torn between continuation of ERT and school-work and efforts to achieve both", "difficulty in continuing ERT and anxiety for the risk of disease progression", "growth of family members and encouraged parental role" and "expectation for social support and development of novel therapy". It was found that the parents overcame the shocking diagnosis, and then wanted their children to continue to receive the ERT. Those parents were also found to be worried about the future, but also long for a good therapy to be newly developed.

[Key words]

mucopolysaccharidosis type II (mild case),
enzyme replacement therapy, parents, experiences