

## 研 究

## 酵素補充療法を継続するムコ多糖症Ⅱ型（重症型） の児を養育する親の体験

田崎知恵子<sup>1)</sup>，渡邊タミ子<sup>2)</sup>，中村 勝<sup>3)</sup>

### 〔論文要旨〕

酵素補充療法（ERT）を継続している，ムコ多糖症Ⅱ型（重症型）の児を養育する親の体験を明らかにし，家族支援について検討することを目的に，11人の児を養育する親14人を対象にインタビュー調査を行った。質的分析の結果，【病名告知の衝撃にも変わらない子どもへの愛情と腐心しながらの育児】，【迷いながら選択したERTに効果を得て奮闘する子どもの世話】，【子どもたちへの限りない愛情と親役割の遂行】，【病気の進行への懸念と不憫に思う子どもの世話を一心に担う親】，【ERTを継続することへの迷いと子どもにとっての最良を模索する日々】，【委ねられた子どもの命が平穏な家族の生活の中で全うできることへの願い】の6つのカテゴリーが抽出された。同じムコ多糖症Ⅱ型であってもERTの捉え方は軽症型の児を養育する親とは違いがあり，児と親のニーズと信念を尊重した意思決定のための支援が必要であることが示唆された。

Key words：ムコ多糖症Ⅱ型（重症型），酵素補充療法，親，体験

### I. はじめに

先天性ムコ多糖代謝異常症Ⅱ型（Mucopolysaccharidosis II；以下，MPSⅡ型）は遺伝性の稀少難病であり，グリコサミノグリカン分解酵素の先天性欠損により，肝脾腫大，心機能障害，骨関節機能障害および精神発達遅滞，難聴，高度の低身長など，2～4歳ごろまでに身体各器官に典型的な症状が出現する。平均寿命は20歳未満<sup>1)</sup>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<sup>2,3)</sup>。80%以上は重症型から中間型で，その主な特徴は中枢神経障害，精神発達遅滞を認めることである。現在，本疾患を診断された時点で最優先で選択される治療は欠損酵素を補う酵素補充療法（Enzyme replacement therapy；以下，ERT）であり，わが国では，2007年に承認され，実

施されている。しかし，重症型の場合，消化器症状の改善や皮膚・毛髪的正常化に効果を認めるものの，精神発達遅滞の改善には効果がなく<sup>4)</sup>児は徐々に言葉を話さなくなり，日常生活は全面的に介助を要する状態を余儀なくされている。さらにERTを受けることは，児を養育する親にとっても時間的制約，身体的精神的負担がある。ERTが開始され3年余りが経過した時点では，親は児の生命が存続できるERTに強い期待を抱いていたが<sup>5)</sup>，その後数年を経てERTに対する受け止め方には変化が生じている可能性がある。本研究には先行研究<sup>5)</sup>で協力を得た，3人のERTを継続しているMPSⅡ型（重症型）の児を養育している親のその後の体験が含まれている。今回はさらに，別の8人のERTを継続しているMPSⅡ型（重症型）の児を養育している親からの調査への協力を得ることが

Experiences of Parents of Children with Mucopolysaccharidosis Type II (Seriously Ill Type)

[2974]

Receiving Enzyme Replacement Therapy

受付 17.11.28

Chieko TAZAKI, Tamiko WATANABE, Masaru NAKAMURA

採用 18.4.17

1) 日本保健医療大学（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）

できた。今後、児と家族に対する支援を検討するうえで、ERTを継続している重症型の児を養育する親の体験を明らかにする必要がある。

## II. 目的

ERTを継続しているMPS II型（重症型）の児を養育する親の、診断告知から学齢期を経て現在（調査当時）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

本疾患、患者と家族の会を通じ会員へ依頼、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、11人のMPS II型（重症型）の児を養育している親14人（母親7人、父親1人、夫婦3組）への半構造化面接法による調査を行った。対象者の中には、先行研究<sup>5)</sup>で協力を得た、3人のMPS II型（重症型）の児を養育している親が含まれている。調査期間は2013年4月～2015年3月で、面接時間は90～120分程度であった。面接内容は、児の出生後診断を受けた時、その後ERTを選択・継続し、幼児期・学齢期を経て現在に至る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、親自身の心理的变化、ERTを継続するにあたって抱えている不安などである。

### 2. 分析方法

対象者の、MPS II型（重症型）の児を養育する中でERT開始から継続をめぐる体験を明らかにするために、M-GTA<sup>6)</sup>の手法を参考に質的分析を行った。まず、分析焦点者を「ERTを継続しているMPS II型（重症型）の児を養育する親」とし、分析テーマを「分析焦点者の、児の診断告知以後におけるERTへの認識とその変化、児の養育に健闘している一連の体験」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、概要を記述した。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にて説明し同意を得た。面接調査の際には再度、研究の主旨や方法、音声の録音について文書にて説明し書面への署名による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47.9歳（38～59歳）であった。児の平均年齢は15.3歳（9～26歳）であった。ERTを継続している期間は平均5年8か月であった（表1）。

### 2. 分析結果

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）

出生時から釈然としない児の発達や健康状態に不安を抱きながらの育児であった。医師からの病名告知に衝撃を受けるが【病名告知の衝撃にも変わらない子どもへの愛情と腐心しながらの育児】に邁進していた。後にERTの存在を知り、わが子への適応に疑問を持ちながらも病状改善を願い【迷いながら選択したERTに効果を得て子どもの世話に奮闘】していた。児への変わらない愛情と、病気の児の世話を手伝い健康で優秀な子どもに成長したきょうだい児への誇りは【子どもたちへの限りない愛情と親役割の遂行】を後押しし、親の支えになっており病児が快適な環境で生活できるように奔走していた。病状の進行とともに意思表示が困難になった児への不憫と病状進行への強い

表1 MPS II型（重症型）の児を養育する親の背景

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	50代前半 (母)	21歳	5歳	核家族, 同胞あり 平日福祉施設へ通所 週1回 ERT 通院 月2回リハビリ	5年7か月	副作用の経験なし 循環器系合併症あり 介助で歩行可能
2	50代前半 (母)	12歳	2歳	核家族, 同胞なし 平日週末も福祉施設へ通所 週1回 ERT 通院	5年7か月	副作用の経験なし 意思の疎通は不可 胃婁増設・気管切開 毎日訪問看護・介護のケアを受けている 車いす・寝台車使用
3	40代後半 (母)	16歳	3歳	核家族, 同胞あり 平日特別支援学校へ通学 週1回 ERT 通院	10年	しばしば副作用（蕁麻疹）が出現する 意思の疎通は不可 車いす使用
4	40代後半 (母)	15歳	3歳	拡大家族, 同胞あり 週に2～3日, 特別支援学校へ 通学 週1回 ERT 通院	7年	アレルギー症状が出るので毎回抗アレル ギー剤を使用 言葉による意思の疎通は不可 胃婁増設・気管切開 訪問看護を受けている 車いす使用
5	40代前半 (母)	15歳	3歳	核家族, 同胞あり 平日特別支援学校へ通学 週1回 ERT 通院	9年	しばしば副作用（蕁麻疹）が出現する 言葉による意思疎通は不可 てんかんを合併 車いす使用
6	50代前半 (母)	14歳	5歳	核家族, 同胞なし 平日特別支援学校へ通学 週1回 ERT 通院	8年3か月	副作用の経験なし 室内で自力歩行可能だが通学・通院は車い す移動 言葉での意思疎通が困難
7	50代後半 (父母)	26歳	1歳	拡大家族, 同胞同疾患で死去 平日ショートステイ 週1回 ERT 通院	8年3か月	副作用の経験なし 自力歩行不可 言葉による意思疎通不可
8	40代前半 (父母)	18歳	1歳	核家族, 同胞あり 在宅療養中 週1回 ERT 通院	3年	しばしば副作用（蕁麻疹・痒み・発熱）が 出現する 自力歩行不可 言葉による意思疎通困難
9	30代後半 (父母)	9歳	4歳	核家族, 同胞あり 平日普通学校の特別支援学級 へ通学 週1回 ERT 通院	1年間のみ	副作用の経験なし 知的障害があるが, 簡単な会話はできる
10	40代後半 (父)	13歳	3歳	核家族, 同胞あり 平日特別支援学校へ通学 週1回 ERT 通院	6か月	副作用の経験なし 自力歩行が困難 言葉による意思疎通が困難
11	40代前半 (母)	10歳	3歳	核家族, 同胞あり 平日特別支援学校へ通学 週1回 ERT 通院	6年3か月	しばしば副作用（蕁麻疹・痒み・発熱）が 出現する

不安は、【病気の進行への懸念と不憫に思う子どもの世話を一心に担う親】の体験となり児の世話には細心の注意を注いでいた。同時に ERT を継続しているものの次第に病状は進行し、ERT を受ける負担も大きく【ERT を継続することへの迷いと子どもにとっての最良を模索する日々】でもあった。その模索は徐々に ERT への期待よりも【委ねられた子どもの命が平

穏な家族の生活の中で全うできることへの願い】を強くしていた。

## 2) 各カテゴリーの説明

### (1) 【病名告知の衝撃にも変わらない子どもへの愛情と腐心しながらの育児】

このカテゴリーは、＜健常でない子どもに抱いた不安と腐心しながらの育児＞、＜病名告知の衝撃と変わ

表2 ERTを継続しているMPS II型(重症型)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	健常でない子どもに抱いた不安と腐心しながらの育児	病名告知の衝撃にも変わらない子どもへの愛情と腐心しながらの育児	病名告知の衝撃にも変わらない子どもへの愛情と腐心しながらの育児
2	病名告知の衝撃と変わらない子どもへの愛情, 育てる覚悟		
3	命の期限を宣告された衝撃	迷いつつも子どもの延命に懸けるERTへの期待	迷いながら選択したERTに効果を得て奮闘する子どもの世話
4	夢の治療薬, 実現への消極的な願い		
5	ERTへの期待		
6	一縷の望みを懸けた骨髄移植への迷いと決断		
7	遅れつつも発達するわが子への愛着		
8	ERTを受けることの負担	ERTの効果と子どもの成長に喜びを得てERT継続に取り組む親	
9	ERTの効果を実感したことの喜び		
10	子どもの優れた能力と不思議な力への称賛		
11	親役割の原動力になっている健康で優秀なきょうだいの存在	誇りである子どもたちの存在に鼓舞されて遂行する親役割	子どもたちへの限らない愛情と親役割の遂行
12	きょうだいへの感謝と申し訳ないという思い		
13	学校・担任への不信・不満感と要望		
14	子どもが周囲から大切にされ, 特別な対応を受けることへの満足感	子どもの尊厳を守り不快な環境から擁護したい強い思い	
15	意思表示できなくなったわが子への不憫な思い	不憫に思う子どもの世話を一心に担う親	病気の進行への懸念と不憫に思う子どもの世話を一心に担う親
16	他人には頼めない子どもの世話		
17	子どもの成長に伴う育児から介護への以降への戸惑い		
18	病気進行・悪化への強い不安と細心の注意	病気進行・悪化への強い不安と細心の注意	
19	医療職への感謝	医療者への感謝の気持ちや憤り, ERT経過とともに深まる医療者との関係	ERTを継続することへの迷いと子どもにとっての最良を模索する日々
20	不誠実な医療職への不信感		
21	病状進行に伴う世話の負担増と疲労困憊	ERTを続けても一向に回復の兆しを見せない子どもの病状と変わらない世話	
22	ERTを継続することへの疑問・迷い・憤り		
23	ERTの将来への不安		
24	親と子どもたちの将来への不安	病気への対処, 家族の将来への不安	
25	ほかとは比べられないわが家の日常	ほかとは比べられないわが家の日常	委ねられた子どもの命が平穏な家族の生活の中で全うできることへの願い
26	病気進行, 予後を意識した児との大切な慈しみの時間(思い出づくり)	命を委ねられた重圧感を癒す子どもと家族の慈しみの時間	
27	子どもの生命の危機への緊迫感, 危機回避と葛藤		

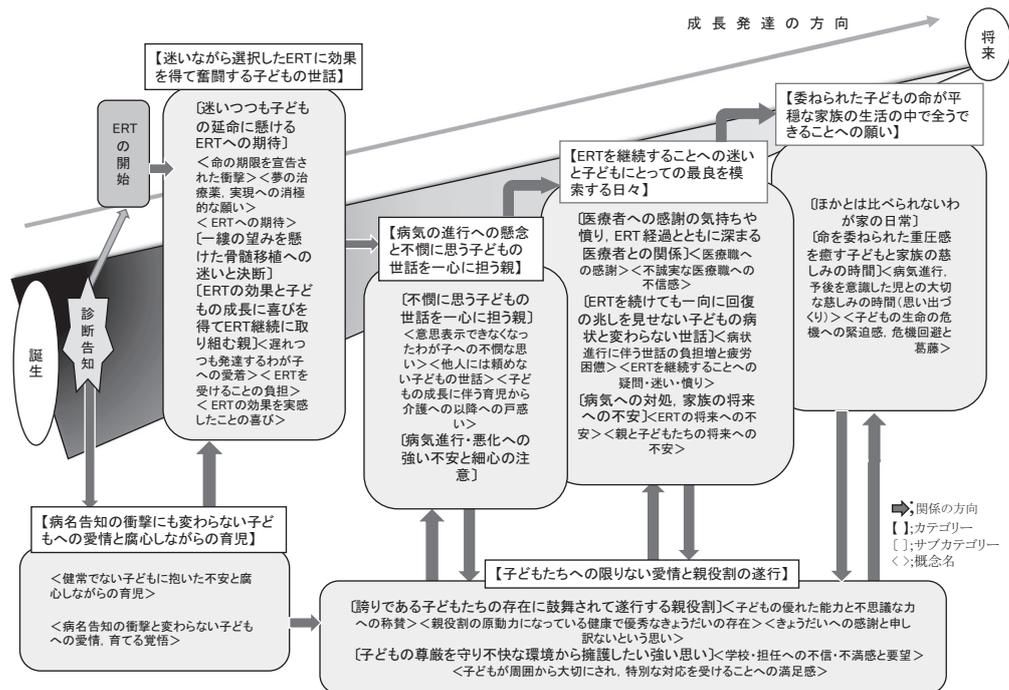


図 ERTを継続しているMPS II型（重症型）の児を養育する親の体験

図は、対象者から得たデータをもとに概念を抽出し、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、さらに各カテゴリーが対象者の体験のどのような動きで説明できるか検討し、その関係性を包括して示したものである。

らない子どもへの愛情と育てる覚悟>の2つの概念からなる。

児の出生時より体調不良や成長過程に漠然とした不安を抱えながらの育時期を経て、治療を望めない遺伝性の疾患であると診断告知を受けた時は大きな衝撃を受けていた。しかし、乳幼児期の可愛い児の様子に育てる勇気と覚悟を得ていた。

## (2) 【迷いながら選択したERTに効果を得て奮闘する子どもの世話】

このカテゴリーは〔迷いつつも子どもの延命に懸けるERTへの期待〕、〔一縷の望みを懸けた骨髄移植への迷いと決断〕、〔ERTの効果と子どもの成長に喜びを得てERT継続に取り組む親〕の3つのサブカテゴリーからなる。

診断当時は、ERTがわが国で承認が得られておらず、待ち望まれる期待の新薬であった。2007年より国内で承認を受け、患児たちに使用されるようになりMPS II型（重症型）の親たちもわが子への適応に期待を寄せていた。しかし、ERTは診断後の早期開始が効果が得られる重要な要素であり、また中枢神経系、骨、心臓弁膜症への効果や重症型の児の精神発達遅滞の改善は望めないことなどを知るに至っては、ERTを受けるその負担の方が大きく児を苦しめるのではな

いかという懸念が親にはあった。しかし、ERTは重症型の児にとっても、呼吸器系、消化器系症状には著効すること、疾患の進行抑制効果があること、非常に高価な薬剤を公費負担で投与できることなどの朗報に、迷いながらもERTに期待し受けることを決めていた。

迷いながら開始したERTは、呼吸器系、消化器系症状に著効し、上気道炎などの感染症への抵抗力が増し悩みのタネであった非効果的気道浄化、鼾、睡眠時呼吸困難、無呼吸が改善し夜間の呼吸困難に起因する児と親の慢性的睡眠障害は劇的に解消された。また、整腸機能が高まり排泄の世話や、肝腫大が改善し既製服が着用できるようになるなど生活上の煩わしさが解消された。これらの効果はERTの開始から数か月という比較的短い期間に認められ親のERTに対する期待は高まっていった。しかし、精神発達遅滞のある児は親の指示が通りづらく、多動などで目が離せない、一向に日常生活習慣が自立しないなど、親の児に対する世話は増加していった。毎週ERTのために通院を続けているが、児の日用品、おもちゃ、おやつや弁当を持参し、医師の診察を待ち、静脈内留置針の刺入困難に嫌がる児を見守る辛さ、治療中も一時も目が離せない緊張感、これらを体験しながらもERTに対する

さらなる効果を期待して兄の世話に奮闘する親の姿があった。

### (3) 【子どもたちへの限りのない愛情と親役割の遂行】

このカテゴリーは、〔誇りである子どもたちの存在に鼓舞されて遂行する親役割〕、〔子どもの尊厳を守り不快な環境から擁護したい強い思い〕の2つのサブカテゴリーからなる。

親は病気の兄の生活を全面的に支え、兄が特別支援学校で過ごす以外はほぼすべての時間をともに過ごしていた。他人には気づかない兄の表情や小さな変化、サインのような言動にも何らかの意味を見い出せるほど兄に密着して世話をしていた。ある親は、「目が動いていますよね。解ってるんですよ。話の内容やこちらの動きを〇〇（兄の名前）はきちんとキャッチし、理解しているんですよ。」と兄が持っている理解力を語っていた。また別の親は「体育祭があったけど知的（障害のある兄たち）の方はすごい人がいて陸上競技なんか、ほかの高校生より早いんじゃないかなと思うような子がいっぱいいるんですよ。」と、同じ特別支援学校の生徒の高い運動能力を称賛していた。偶然に起きたと思われる現象の原因を「〇〇力ですよ。アンビリーバボーですよ。もう投稿したいなって思っちゃう。不思議な子です、あの子は。ほんとに不思議な力を持ってる子。」と兄が特殊な能力を持っていると語っていた。また、健康なきょうだいに対しては、手のかかる病児の世話を率先して手伝い親の助けになり、病児を可愛がってくれる姿に親は感動していた。きょうだいは学業が優秀のほか、特技の能力が優れていることにも親は誇りを持ち、きょうだいの存在は病児を養育する原動力になっていた。

また親は、意思表示が十分にできない兄が学校などで配慮されていない、気遣われていないと感じることに対して抗議することに躊躇がなかった。教師の、健全な思春期の兄には決して話さないようなことを兄に話す態度や思春期を迎えた兄のおむつ交換にプライバシーが配慮されていないことなどへの不満が関与していた。それは、兄が物理的、人的に快適な環境で過ごせるよう学校への要望として具現化されていた。

### (4) 【病気の進行への懸念と不憫に思う子どもの世話を一心に担う親】

このカテゴリーは、〔不憫に思う子どもの世話を一心に担う親〕、〔病気進行・悪化への強い不安と細心の注意〕の2つのサブカテゴリーからなる。

兄の日常生活の世話について親（主に母親）は公的支援を活用することにあまり積極的ではなかった。母親は、「ヘルパーさんを頼めばいいんでしょうけど、それじゃ私が納得できない。湯船に肩まで浸からせてあげたい。ほかの人にお風呂に入れてもらって風邪ひかせたらかわいそうなので、その時の体調を見てお風呂に入れてあげたい。できるうちはやりたい。」と言い、訪問介護士や看護師による世話を受けるよりも、兄のかゆい所に手が届く親自身による世話を続けることを希望していた。小さな皮膚の傷や乾燥に対する皮膚のケア、体温調節のための衣服の調節、学校への送迎バスの空調に至るまで細心の注意を払っていた。ERTの効果により呼吸器感染症のリスクは軽減したとはいえ些細なきっかけで重症化しやすい状態であることには変わりがなく、さらに徐々に病状が進行していると認めざるを得ない現状において慎重に兄のケアにあたっていた。

### (5) 【ERTを継続することへの迷いと子どもにとっての最良を模索する日々】

このカテゴリーは、〔医療者への感謝の気持ちや憤り、ERT経過とともに深まる医療者との関係〕、〔ERTを続けても一向に回復の兆しを見せない子どもの病状と変わらない世話〕、〔病気への対処、家族の将来への不安〕の3つのサブカテゴリーからなる。

ERTを開始して呼吸器・消化器症状等が改善したもののそれ以上の変化はみられず、ERTの限界を感じ始めていた。担当医へ質問しても「ERTをしているから現状が維持できている。」「途中で止めるという選択肢はない。」という返答が繰り返され親は困惑していた。効果ははっきりしなくなったERTへのアレルギー反応で蕁麻疹や発熱が出現することもあり、アレルギー反応を抑制するためにステロイド剤を毎回使用することへの抵抗もあった。長年の静脈穿刺で血管確保が困難になり1回のERTで数回穿刺されることも多くなり、痛がり嫌がる子どもの様子を見守ることは辛い場面なのに、医療者の「この病気は血管が入りにくいんだよねー。」や、子どもの腕への刺入困難なのに親に向かって「すみませんね、お母さん。何回も。」など無神経な言葉や態度にも憤りを経験していた。一方で、毎週通院する親子に過ごしやすい環境を用意し、来院早々末梢血管の拡張を狙って温あんぽうを施してくれるなど特別な配慮や労いを受けることも多く体験していた。医療者との関係は時間の経過とと

もに深くなりさまざまな助言をもらいながら生活をしてきたがERTを継続することの判断においては、明快な回答が得られないままの状態が続いていた。

ERTのため通院する負担もこれまでと変わらず、病状が改善しているという自覚は持てない状況が続く中、加齢していく親自身のことや高齢の祖父母のことなどを考えると暗澹たる気持ちを体験することもあった。「子どもにとって最良なこととは何か」を問い続ける苦悩、どうすることが児と家族にとって望ましいことなのか模索する日々が続いていた。

#### (6) 【委ねられた子どもの命が平穏な家族の生活の中で全うできることへの願い】

このカテゴリーは、〔ほかとは比べられないわが家の日常〕、〔命を委ねられた重圧感を癒す子どもと家族の慈しみの時間〕の2つのサブカテゴリーからなる。

ERTへの薄れつつある期待と継続することへの疑問はあるものの、毎週の通院が生活リズムとして習慣化し生活の一部になったことも事実で、高価で貴重な薬を公費で投与してもらえらるることの満足感を持っていた。通院で築いた医療者との関係や患者家族同士の情報交換など病院を中心につくられた人間関係にもおおむね満足を感じていた。ERTを継続しつつも児にとってERTより優先すべきことがあればそれを優先し児と家族の平穏な生活を大切にしたいと考えるようになっていた。

徐々に進行する病状や新たな合併症により中枢神経系の症状が悪化すると痙攣の重積などで、時に心肺停止を引き起こすことがあり家庭内で児がそのような緊急事態に見舞われることを体験している親もいた。これまでに児の養育で培った知識と対処で児の生命の危機を救う体験をした親は、児の救命にいったんは安堵したものの、その後救命したことの肯定と後悔の狭間で苦悩していた。しかし、そのような体験を通して、児との別れの日が現実味を帯び、だからこそ、児の希望を最優先し、児と家族の平穏な生活を大切にしたいという思いに至っていた。

## V. 考 察

### 1. 迷いながら開始したERTの効果に得た喜びと変わらない子どもの介護負担

ERTは、開始時の年齢が幼少であるほど、さらに疾患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<sup>7)</sup>。対象者の児の診断時年齢は1～5歳(平

均3歳)で、比較的早期診断であるが、ERTを開始したのは平均9.5歳からで、MPS II型(軽症型)に比較して約3年長期化していた。2007年にわが国で承認されてからいち早くERTを開始したのは軽症型の児であった。軽症型の児がERTを開始することに迷いはないが、重症型の児を養育する親にはERTを開始することに迷いが生じており<sup>8,9)</sup>、本調査においても同様の傾向がみられた。ERTを開始すると、日常の介護負担に加えて、親の時間的制約、心身の負担がさらに増す。また、児自身の治療に対する意思や希望を把握しづらいこともあり、ERT開始には躊躇があったものと考えられる。しかし現在ERTは、疾病の進行を遅らせる効果、呼吸器系、消化器系、皮膚毛髪への効果が実証されており担当医からの勧めが親の迷いを払拭したものと思われる。実際に、ERT開始から数ヵ月ほどで効果を実感し一部楽になった児の世話もあり、親を喜ばせていた。この体験はさらにERTへの期待を高めることとなっていたが、児の日常生活の介護負担に大きな変化はなく期待の中にも一抹の不安を抱いたまま週1回のERTが日常化していったと考えられる。

新たにERTを開始しようとする児と家族に対しては、医学的判断のみならず今後予測できるERTに伴う生活の変化や負担を説明し、児を代弁する家族の心情を踏まえながら家族が自ら治療を選択できるような情報提供をすること、そして医療施設内におけるERT中の児の世話や管理について家族に負担のない治療環境を整えることが必要である。

### 2. 子どもたちの親であることの誇りに支えられた親役割の遂行

本疾患の児は、言葉による意思の疎通が困難であり、児が本当に望んでいることを確認できない歯がゆさ故、親は、自分が行っている児の世話はこれで良いのかという自問を抱えていると思われた。同時に幼少時から世話を続けてきた親は、児の要求を最大限にかなえられるのは自分しかないという自負もあり親役割の支えになっていると思われる。重い介護の負担を抱えながらも、訪問職員による介護を依頼しない理由でもあり、できるうちは自分で世話をするという信念が見てとれた。

親は、健康なきょうだいについては手をかけてあげられなかったという負い目から期待通りに成長した

きょうだいをより一層愛おしく感じていると思われた。さらにきょうだいが出でた学業成績や特技を持つ場合その喜びは大きい。また親は、病児には特殊な能力があるなどと受け止めていたが、病児の存在意義を他者に認めて欲しいという承認欲求の現れと思われる。親にとって、優秀で特殊な能力を持った子どもたちを養育することは誇りであり、その誇りは親役割遂行の原動力になっているものと考えられる。

きょうだいは、病児との生活から直接的、間接的にさまざまな影響を受ける<sup>10)</sup>と報告されている。病児のきょうだいは「弱者への配慮ができる」、「自立している」としている一方で「自己主張の低下」、「自己評価が低い」とも報告されており<sup>11)</sup>、きょうだいには表面化しにくい、病児や親への何かしらの思いがあると推察する。親の期待、社会から向けられる病児への無理解や偏見、家族内における優先度が低い自分の存在など、思春期を迎え成長していくきょうだいはさまざまな葛藤に混乱することも考えられ、これらの杞憂が顕在化した場合、優秀な子どもたちに支えられた親の役割遂行が破綻するリスクは大きい。きょうだいへのきめ細やかな配慮を欠くことはできない。わが国では現在、病児との生活によって生じたきょうだいのストレスや葛藤に対する具体的な心理的支援策は明らかにされていないが、病児の重症度や経過、きょうだいの数、家族関係、そしてきょうだいの発達段階などの要因によりさまざまな影響を受けることが考えられる。きょうだいの健康な発達を支援する観点からもきょうだい支援プログラムの開発は急ぐべき課題である。

### 3. 「子どもにとっての最良とは」を問い続ける苦悩と現実を受け止めた平穏な生活への願いとの狭間で揺れ動く親

ERTを開始して数年が経過し、ERTは日常生活の一部になったが、児の生活におけるERTの重要度は低くなっていると考えられる。在宅で児の急変に遭遇する体験は児との別れが現実味を帯びてきたことを印象付け児を失う恐怖の体験であったが、夫婦間で昇華したことによって、今の自分たちの生活を大切にしていきたいという思いに変化していったと考えられる。

親にとって、「子どもにとっての最良とは」を問い続ける苦悩と家族の平穏な生活を大切にしたい願いが混在した状態であり、ここにはERTの継続を第一優先に健闘している姿はない。MPS II型（軽症型）を

養育する親は、ERTの効果に甘んじることなく、さらに簡便で有効な治療法の開発を切望しそのための情報収集にも労力を惜しまず、新しい治療開発のための臨床治験<sup>12,13)</sup>への参加に積極的な態度であったが<sup>9)</sup>、本研究の対象者から新しい治療を望む声は聞かれなかった。これは、ERTに限らず治療に限界があることを受け止め、治療に労力を使うより優先すべきことがあるという親の信念の現れと思われる。医療者は、ERTを継続する児と家族の生活を詳細に観察しQOLを評価するとともに家族の価値観や希望を尊重しその後の治療の選択を家族自らが決定できるよう支援する役割がある。児の認知機能、運動機能、ADLの変化、医学的評価、ERTに伴う児と家族が受ける負担を総括しERTを継続することの有用性を可視化し判断できることは家族の意思決定の一助になるものと考えられる。こうした介入プログラムの開発が望まれる。

## VI. 結 語

本研究は、対象者数14人（養育児11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（重症型）の児を養育する親の、診断告知時とERTの開始、継続する過程での体験をおおむね明らかにできたと考えられる。ERTを開始して数年が経過した現在、親のERTに対する期待は開始時に比較して大きくはない。理論上ERTは疾病の進行を抑制する効果を発揮しているが児と家族のQOLの観点からは課題が残る。児と家族が納得できる治療選択とQOL向上に寄与する意思決定への支援の必要性が明らかになった。

## 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。

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 Inherit Metab Dis 2009 ; 32 : 534-543.
- 4) Neufeld EF, Muenzer J. The Mucopolysaccharidoses. The Metabolic & Molecular Bases of Inherited Disease. McGraw-Hill : New York, 2001 : 3421-3452.
- 5) 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.
- 6) 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, 2003.
- 7) 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.
- 8) 田崎知恵子, 久保恭子. ムコ多糖症児とその家族が, 新治療をめくり抱える課題—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.
- 9) 田崎知恵子, 渡邊タミ子, 中村 勝. 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. 小児保健研究 2017 ; 76 (2) : 169-176.
- 10) 浅井朋子, 杉山登志郎, 小石誠二. 軽度発達障害児が同胞に及ぼす影響の検討. 児童青年精神医学とその近接領域 2004 ; 45 (4) : 360-371.
- 11) 石崎優子. 障害児・難病児の同胞の心理社会的問題と患児が家族の心理面に与える影響—障害児・難病児の両親の神経症傾向ならびに心理社会的に問題をもつ同胞の割合—. メンタルヘルス岡本記念財団研究助成報告集 2001 ; 13 : 17-23.
- 12) 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.
- 13) 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 14 parents of 11 children with mucopolysaccharidosis type II (seriously ill type) who continued to receive the enzyme replacement therapy (ERT). Those parents' experiences were clarified to discuss what the future support should be. Data obtained from the interviews were qualitatively analyzed to extract the following six categories : "constantly feeling a deep affection towards child and devoting herself (or himself) to child rearing although shocked to hear the information about child's disease", "making every effort to take care of child by gaining some effect from ERT chosen with hesitation", "lavishing deep affection on child and fulfilling parental role", "having worries about child's disease progression and feeling pity for child, to be absorbed in childcare", "hesitating to continue ERT and always thinking over the best way for child" and "hoping that child's life once entrusted to parents will go on in a peaceful life with family members". The results showed that the caregivers of children with severe case MPS II, who were shocked to hear the diagnosis of their children's disease have devoted their deep affection to their children and continued to take care of them with expectations for the effect from ERT which was chosen with hesitation. At the same time, those parents have realized the limitations of the ERT, so that they have been agonizing over the choice of the therapies including ERT. It was found that those parents have respected their children's peaceful life with their family members. The survey showed that it made a great difference in the parents' views about the ERT whether their children's case was mild or severe even though the children's illness was mucopolysaccharidosis type II in common. This survey suggested the necessity of a support useful for their decision-making in consideration of the children's and parents' needs and beliefs.

---

### 〔Key words〕

mucopolysaccharidosis type II (seriously ill type), enzyme replacement therapy, parents, experiences