

## 研 究

1 施設における先天性副腎過形成女児への  
病気説明の実態調査石見 和世<sup>1)</sup>, 菅田 純子<sup>2)</sup>, 位田 忍<sup>3)</sup>

## 〔論文要旨〕

先天性副腎過形成症の中でも発生頻度が高く, 胎児期に男性ホルモンの影響を受ける21-水酸化酵素欠損症の女児とその保護者を対象に, 病気説明と理解の現状を明らかにすることを目的とした。1施設の10~22歳の患者13名と, 9~18歳の患者の保護者15名を対象に, 半構成的面接調査を行った。保護者は, 内服薬に関しては8割が患者に説明を行い, 患者も同割合で説明を受けたと認識していた。しかし, 病態や外性器について患者に説明していた保護者は3割に留まり, 内容も正確なものとはなっていなかった。また患者の病気への関心の低さも明らかとなり, 患者の自立を育むためにも保護者とともに計画的な病気説明や教育を行っていく必要性が示唆された。

Key words : 先天性副腎過形成, 21-水酸化酵素欠損症, 性分化疾患, 女児, 病気説明

## I. はじめに

先天性副腎過形成(以下, CAH: Congenital Adrenal Hyperplasia)は, 副腎ステロイド代謝酵素の欠損あるいは働きの異常により引き起こされる疾患で, 中でも21-水酸化酵素欠損症(以下, 21-OHD: 21-hydroxylase deficient)はもっとも頻度が高く90%以上を占める。21-OHDの病態は, 副腎不全を引き起こす以外にも, 副腎皮質から過剰な男性ホルモンが分泌されることから性分化疾患(以下, DSD: Disorders of sex development)の側面も併せもつ。そのため女児の場合は, 胎児期に男性ホルモンが脳へ暴露されることや外性器の男性化を呈するため, 手術, 性自認, 妊娠, 出産など長期にわたり患者や保護者の不安は尽きない。

近年, DSD患者や家族の心理社会的な健康状態に関心が高まり<sup>1~3)</sup>, 教育的な支援の重要性が唱えられるようになった<sup>4,5)</sup>。特に欧米のCAHの教育的プログ

ラムの基本モデルは, 正確な医学情報の開示における, 明確ではっきりとした言語化と頻繁な振り返りである<sup>6)</sup>。

当院では1991年の小児医療部門の開設を機に, 泌尿器科と内分泌科を中心とした性別判定会議を発足し, Ambiguous genitaliaを呈する子どもの社会的な性を集学的チームとして検討していく初期対応の基盤を作った。その後, 2010年頃より多職種によるチーム医療を推進し, DSDの中でも対象数の多い「CAHの患者・家族会」を院内にて設立した<sup>7)</sup>。それと併行して学童から思春期の21-OHDを含むCAHの子どもへの病気説明への支援にも取り組んできたが, 系統的な対応は確立しないまま試行錯誤を重ねてきた。

そのため本研究は, 移行期医療支援を目指した教育プログラムを作成する前段階として21-OHD女児の保護者と本人を対象に, 病気や治療の説明の時期や方法と理解状況の現状を明らかにすることを目的とした。

A Single-center Study of the Explanation of Disease for Female with Congenital Adrenal Hyperplasia

〔2952〕

Kazuho IWAMI, Sumiko SUGATA, Shinobu IDA

受付 17. 8. 28

1) 帝京大学医療技術学部看護学科(研究職/看護師)

採用 18. 5. 24

2) 大阪母子医療センター看護部(看護師)

3) 大阪母子医療センター消化器・内分泌科(医師)

## II. 研究方法

### 1. 調査対象

インタビューに返答可能な発達段階を考慮し、小学生以上の21-OHD 女児と保護者（親子がペアでなくても可）で、調査期間中の来院者とした。

### 2. 調査期間

2014年12月～2015年3月であった。

### 3. 調査方法

保護者へは、看護師が診察の待ち時間に研究協力依頼書を用いて調査の協力を依頼し、書面による承諾を得られた方へ半構成的面接（約20分）を実施した。患者へは、親から承諾を得た後、患者用の研究協力依頼書を用いて説明し、了解を得られた場合に半構成的面接（約20分）を実施した。面接の場所は、施設内の面談室（個室）で行い、インタビュアーは保護者担当と患者担当の2名の看護師が面接ガイドを用いて実施し、同意を得た場合のみ録音した。

本調査を行うまでの当該施設における21-OHDを含むCAH患者・家族への病気説明の流れの基本方針は（2010年以降）、新生児期に病態説明と性別判定を両親に行い、1歳前後で外陰部形成術を行い、原則、前思春期に全身麻酔下で膣口の狭窄や膣の広さの確認を行っていた。この検査時を利用して、保護者と患者へ病態と幼少時に行った外陰部形成術について説明をしていた。この説明の順序は、子どもが理解しやすい心的な準備を考慮し、医療者から保護者、次に保護者から本人へ説明し、最後に医療者から患者に説明を行う段階式としていた。しかし、いつ・だれが・どのように説明するかは統一されておらず主治医に委ねられていた。

表1 質問内容

	子どもの年齢、続柄
保護者	子どもへの病気説明の時期と内容
	説明時の子どもの様子
	今後の説明予定
	現在の病識
患者	今まで受けた病気に関する説明(時期, 対象, 内容)
	知った時の気持ち
	説明に対する希望
	今知りたいこと
	内服管理状況

### 4. 調査内容

調査内容は、表1に示す。

### 5. 分析方法

各面接の内容から逐語録を作成し、研究内容に関連する文節または一文を単位として抽出し、項目に応じて類似性のある内容ごとにまとめた。分析の過程において妥当性、信頼性を確保するためDSD診療に精通している小児看護経験10年以上の実践家と小児科医にスーパーバイズを受けた。

### 6. 研究における倫理的配慮

調査は、施設の倫理審査委員会の承認を得てから実施した。調査に先立ち、研究対象者である保護者へ、研究の主旨および方法、研究の参加は任意であり、研究の参加や途中の中止によって、不利益が生じることはないこと、プライバシーの保護、個人が特定されることのないよう配慮することなどを口頭および文書で説明した。

## III. 結果

研究の依頼は調査期間中に来院された患者18名、保護者16家族に行い、保護者は来院された両親1家族、母親のみ14家族、父親のみ1家族であった。

そのうち研究協力者として承諾を得たのは、患者は10～22歳までの13名で全員が古典型の21-OHDであり、保護者は9～18歳の患者の親15名のうち母親13名、父親2名（両親1家族含む）の、計17ケースであった。患者の年齢は、小学生は10歳1名、12歳1名、中学生は13歳2名、14歳2名、高校生以上は16歳2名、17歳1名、18歳2名、20歳1名、22歳1名であり、平均年齢は15.6歳であった。生下時のPrader分類はⅡ～Ⅲが多く、幼少期の情報が不明な患者2名を除き女性化外陰部形成術を受けていた（表2）。

平均面接時間は、患者は8分2秒、保護者は15分26秒であった。

### 1. 保護者

#### 1) 子どもへの病気説明の時期と内容（表3）

説明内容に幅はあるが、保護者15名全員が子どもへ病気に関する説明を行っていた。そのうち10名（66.7%）の保護者は子どもから質問を受けたことがあり、5名（33.3%）は質問を受けたことがないと回

表2 患者の出生時の状態と検査・手術歴

	インタビュー 回答者	年齢	Prader 分類 <sup>注)</sup>	思春期時の 内視鏡検査	手術 (女性化外陰部形成術)
1	母親	9	Ⅲ	ND	4 か月
2	母親	10	Ⅳ	10歳	6 か月, 10歳
3	本人, 母親	10	Ⅱ	ND	3 か月
4	本人, 父親	12	Ⅲ	8 歳	3 か月, 1 歳
5	本人, 母親	13	不明	8 歳, 9 歳	8 歳 (乳幼児期の手術は不明)
6	本人, 父親	13	Ⅲ	ND	2 か月
7	本人, 母親	14	Ⅱ	12歳	4 か月
8	本人, 母親	14	Ⅲ	9 歳, 13歳	3 か月, 1 歳, 2 歳, 13歳
9	本人, 母親	16	Ⅱ	ND	7 か月
10	母親	16	Ⅲ	15歳	9 か月
11	本人, 母親	16	Ⅱ	13歳, 18歳	1 歳
12	本人, 母親	17	不明	17歳	(乳幼児期の手術は不明)
13	母親	18	Ⅲ	14歳	1 歳
14	本人, 母親	18	Ⅲ	ND	2 歳
15	本人, 母親	18	不明	ND	(乳幼児期の手術は不明)
16	本人	20	Ⅱ	ND	10か月
17	本人	22	Ⅲ	10歳, 13歳	1 歳, 14歳

ND : not done

不明と記載している患者は他院出生のため。

<sup>注)</sup>Prader 分類とは、女児の外陰部の男性化の程度を I ~ V 度に分類したもの。

表3 保護者から子どもへ初めて説明した時期と内容

	人 (%) n = 15					
	幼児後期	小学校低学年	小学校高学年	中学生	高校生以上	説明なし
内服理由	6 (40.0)	6 (40.0)	0	0	0	3 (20.0)
病態	3 (20.0)	2 (13.3)	1 (6.7)	0	0	9 (60.0)
外性器 (手術含む)	0	0	1 (6.7)	2 (13.3)	3 (20.0)	9 (60.0)

答した。

内服薬については、保護者12名 (80.0%) が説明し、そのうち子どもから「なぜ薬を飲まないといけないのか」と質問を受けた時期は、幼児後期2名、小学校低学年3名、高校生1名の計6名 (46.2%) であった。説明時期は、6名 (40.0%) は幼児後期に、6名 (40.0%) は小学校低学年時であり、「怠薬や内服を嫌がる」ことをきっかけとしたと3名が述べていた。説明内容としては、飲まないことで「しんどくなる」、「体調が悪くなる」、「男性ホルモンが出っ放しになる」、「先生に怒られる」、「死ぬ」といった表現で5名 (33.3%) が説明をしていた。必要性については5名 (33.3%) が説明しており、「ホルモンが足りないから補充する」、「病気だから」と端的な説明もあれば、「副腎という器官がちょっと壊れてて、作り出す物質が作れないため薬を飲んで補っている」と詳しく説明している保護者もいた。

病態に関して説明したことのある保護者は6名 (40.0%) で、説明時期は、幼児後期3名、小学校低学年2名、小学校高学年1名であった。子どもからの質問は「なぜ病気なの」と幼児後期2名、「わたしの体はどうなっているの」と小学校低学年2名から質問があった。説明内容は、「ホルモンのコントロールができない病気」、「体の中で作られない物質がある」、「副腎の場所や症状 (息ができなくなり苦しい)」、「両親の何が原因で仕方ない」であった。中には、子ども向けの体の図鑑をもとに説明をした保護者も1名いた。

それ以外には療養行動に関する質問として、「なぜ病院に通わなければならないのか」、「いつまで採血をしないといけないのか」と小学校低学年2名、高校生1名から質問を受けており、内服や病態説明に類似した返答を行っていた。

外性器に関しては子どもからの質問はなく、保護者自ら6名 (40.0%) が子どもへ説明しており、説明時

期は、小学校高学年1名、中学生2名、高校生3名であった。タイミングとしては、初潮発来時1名、検査・手術前2名、ボーイフレンドができたため1名、高校生という年齢的な理由が2名であった。説明内容としては、手術前の小学生へは「赤ちゃんを産む時に大事な穴を神様が間違えちゃって通せんぼしたから、そこをちょっと切って穴を通してあげよう」と具体的に説明をしていた。中学生へは、「外性器の手術を2歳の時にした」ことや「医師から膣内視鏡検査前に親から説明しておくようにと言われたから」であった。高校生には、「性器に異常があるから性交渉は結婚する人とだけしなさい」や「以前の膣内視鏡検査の結果で膣狭窄があり手術が必要だと言われていた」ことを2名が説明したと述べた。

## 2) 説明時の子どもの様子 (複数回答)

説明の内容や時期によって反応は異なるが、「驚くことなく平然としていた」7名、「理解を示した」4名、「興味・関心を示さない」4名、「驚いたりショックを受けた」3名、「拒否的な反応をした」3名、「説明を十分に理解できない様子」1名であった。「興味・関心を示さない」と答えた子どもは、内服薬の説明には理解を示したが病態や膣拡張の説明に限っての反応である。「驚いたりショックを受けた」では、病態や内服が一生であることに初めだけ「ええっ」と反応した子どもが2名と、「膣狭窄の説明をした時に、子どもは泣いていたが翌日には大丈夫と言っていた」と高校1年生の1名がいた。

## 3) 今後の説明予定

11名(73.4%)の保護者が、今後、子どもへ説明をしていきたいと考えていると返答した。時期としては、「異性との交際が始まった時」4名、「このインタビューを機に」3名、「膣内視鏡検査の前」と「初潮時」が各2名、「性教育の授業に合わせて」、「小学校高学年」、「中学生」、「社会人」、「結婚を考える頃」、「未定」が各1名であった(重複回答)。それ以外は、医師などの医療スタッフからの説明を希望している保護者が2名(13.3%)、説明予定がない2名(13.3%)であった。子どもへ説明したいと考えているが実際のところは躊躇している保護者が7名(46.7%)おり、「どう説明してよいかわからない」、「遺伝など病態が難しい」、「生まれた時の状態を伝えた方がよいか迷っている」、「陰核形成術を受けたことは大きくなるまで伝えない」などの回答であった。

## 2. 患者

### 1) 現在の病気理解の状況

病名を知っていたのは16歳の1名のみであった。疾患臓器を知っていたのは12歳の1名で、その機能については「詳しく知らない」と答えている。また、13・14・17歳の計4名(30.8%)は胃、腎臓、肺などの間違った臓器を認識していた。

病態については、「男性ホルモンが多くなる病気」と答えたのは14・18歳の2名(15.4%)で、「ホルモンと塩の不足」と認識していたのは16歳の1名(7.7%)、「何かの成分が体の中で作られない」は18歳の1名であった。また、13・14・16・17・22歳の5名(38.5%)は自分の病気を「薬を飲んでいたら大丈夫」と捉えていた。陰核や膣の病態を自ら話す患者はおらず、陰核の修正術を受けた直後の17歳からは「いまいち、よくわかってないけど、悪いんだったら治した方がいいと思った」と手術を希望した理由と、「なぜ膣が狭窄しているかは知らない」と話した。また、血液検査データの見方を理解できているかについては、20歳1名が「診察時は医師が検査結果の用紙に赤印をして教えてくれるから、その時だけわかる」と答えたのみで、16歳は「医師が異常ないと言うので大丈夫と思っている」など、理解できていると答える患者はいなかった。

### 2) 今まで受けた病気説明

説明時期は、小学校低学年4名(30.8%)、中学生3名(23.0%)、不明・忘れた5名(38.5%)、説明されたことはない1名(7.7%)であった。

説明者は、母親8名、父親2名、祖母1名、医師5名、不明3名であった(重複回答)。

説明の内容は、副腎の病気であることを聞いたのが2名(15.4%)、薬の必要性については11名(84.6%)が受けたと認識していた。効能について「男性ホルモンを抑える」と聞いていたのは3名、「ホルモンバランスを整える」1名、「何かを活発にさせる」1名、「飲まない体調を崩す」が1名であった。それ以外は、「飲まないといけない」3名、「飲んでいけば大丈夫」2名、「飲まないと死んでしまう」1名といった服薬を促すことに重点を置いた説明理解となっていた。その中の20歳の患者は、中学生の時に母親より「周りとは違って、生まれてくる時に必要なものを置いてきてしまったから、薬で補っている」と説明を受けていた。

### 3) 病気を知った時の気持ち

「何とも思わなかった」、「へえ、そうなんだ」、「ふ〜ん、って感じだった」と動揺を生じなかったと答えた患者は12~18歳に6名(46.1%)いた。10歳の1名が「説明の初めは“ええっ”て思ったけど、薬を飲んだら生きられると知りホッとした」と話し、その反面、中学生の時に説明を聞いた20歳の1名は「周りの子と違うんだ。薬を飲まないといみんなと平等にいられないと思った」と話した。また、14歳の1名からは「面倒くさいなと思った」と述べた。

### 4) 説明に対する希望

説明を受ける対象は、父親か母親(家族)と希望したのは2名(15.4%)、母親か医師は2名(15.4%)、医師は1名(7.7%)、誰でもよいが2名(15.4%)、不明(わからない)6名(46.1%)であった。病気の説明を聞く時期に関しては、いつでもよいが2名、小学校高学年が1名、社会人になってからが1名で、あとは不明(わからない)であった。小学校高学年と答えた14歳は、「この頃より薬を飲むことをさぼりだしたため、この時期に薬の必要性を説明してほしい」と述べた。また、18歳の1名は「外性器の病態については関心がないため説明は聞きたくない」、16歳、18歳の2名は「病気について興味がない」と話し、「病院に来て医師と話すのはお母さん」と述べるなど、今後説明を聞きたいと希望する患者は少数であった。

### 5) 今知りたいこと

6歳と13歳の3名は「薬を飲む理由が知りたい」と述べ、そのうち1名の13歳は「死ぬまで飲む理由も知りたい」と話し、もう1名の13歳は「手術をした理由も知りたい」と併せて希望した。12歳の1名は「今後どうなっていくのか知りたい」、残りの10名(76.9%)は「知りたいことはない」と話し、中でも17歳1名は「知識を増やしたくない」、20歳の1名は「今は知る必要はない」と答えていた。

### 6) 内服管理状況

内服を自分で準備し服薬し出した年齢は、不明2名(15.4%)以外は、小学校中高学年6名(46.1%)、中学生5名(38.5%)で、薬がなくなりかけたら親へ声をかける残薬管理を行っていた。小学校高学年で薬の自己管理が移行されたものの面倒くさいと思うようになり内服を忘れるようになったと4名(30.8%)が答えた。一方で、薬の形状が錠剤に変更されてからは飲みやすくなり忘れなくなった患者が1名いた。それ以

外には、中学生時代に昼の内服を忘れがちだった患者や、22歳の患者は今でもときどき忘れ、10歳の患者は飲み忘れはないと話し、年齢で分類できるものではなかった。飲み忘れる理由として、散剤は味が苦くて嫌だったからと17歳の1名が答えた。

## IV. 考 察

21-OHDを含むDSDの病気説明に関しては、現在も本人へ伝えることに躊躇する風潮は保護者および医療者の中に残っていることは否めない。Milton Diamondは、2012年の講演『DSDの臨床管理』の中で、「DSDのサポートにあたっては嘘がないことが重要」と述べている<sup>8)</sup>。全ての情報開示に向けては、子どもにDSDの状態を“伝えるか伝えないか”が問題なのではなく、いつ、どのように伝えるかが問題なのであり<sup>9)</sup>、そのためにも、性分化の機序を具体的に保護者が理解できるように説明すること、保護者のどんな心配事も答えてもらえることの保証を担保することが大切である<sup>10)</sup>。

本研究において、8割の保護者は内服薬の必要性について子どもへ説明していた反面、病態の内分泌学的機序や外性器の男性化と外科的治療については4割に留まることが明らかとなった。また今後、子どもに病気説明を行いたい説明方法や内容に躊躇している保護者が4割いた。これには内服という可視化できる行動や、飲み忘れによる体調面への危惧により、保護者にとって説明する機会や必要性は高まりやすい。その一方で病態は、子どもの心理的影響への危惧や内分泌の機序を理解することは保護者にとって容易なことではなく、それを子どもの発達段階に応じてアレンジする工程は難易度が高いといえる。当施設では、この8年余りの間、21-OHD女兒には前思春期時に膣内視鏡検査を実施する際を子どもへの病気説明の機会としてきた。しかし、全対象に実施できていないことや、説明内容も統一しておらず、嘘のない情報開示という視点からも保護者への支援不足が課題として明確となった。

慢性疾患をもつ子どもたちの生活自立を考える際に、もっとも重要なのが、自分の身体・精神状況を把握することであると言われている<sup>11)</sup>。外性器に限らず、病気に関しても“関心がない”もしくは“興味がない”と子どもたちが発言していることは、説明の不十分さだけが原因なのではなく、子ども自身の知りたいと思う気持ちの不足も要因として挙げられる。またそこに

は病気に向き合うこと、そして自分自身へ向き合うことへの不安といった逃避的な防衛反応も含まれていると受け取れた。自分の病気や身体に関心が高まらない理由には、21-OHDの子どもは内服を継続することで基本的には日常生活行動に支障を来すことはなく、副腎という臓器の働きや部位は他の大きな臓器と比べると子どもにとっては理解しにくいものである。よって、幼少期より内服を継続していることから、その行動が生活の一部として習慣化し内服に対する意味づけも薄らぐことで病気を意識する機会が少なくなっている可能性がある。そのため、不安を高めないことを前提に、病態以外にも薬効や血液検査データの見方などの教育的支援を繰り返し行っていくことが望ましい。このように21-OHDの子どもが自分の病気を理解することは、内服や受診行動へ主体的に取り組むきっかけともなり、病気や治療を子どもに隠さず伝える保護者や医療者の姿勢は、セクシャリティの課題に直面する青年期の自己同一性への獲得にも重要な鍵となる。

子どもへ病気説明を行う時期は、本邦においては病状や患者本人および保護者の認知・心理的な準備性からも統一されてはいない。しかし、学童期には、認知・言語の発達に応じて、なぜ治療が必要なのかをわかりやすく説明することが重要とされている<sup>12)</sup>。2014年に日本小児科学会より「小児期発症疾患を有する患者の移行期医療に関する提言」<sup>13)</sup>が作成され、患者教育の重要性について表明された。また、移行期支援ガイドブックの移行スケジュールには、遅くとも患者は10歳までに薬物療法および治療に対して理解し、かつ責任をとることに対して教育的支援が行われると記載されている<sup>14)</sup>。

保護者が説明したきっかけは、小学生までの子どもから質問を受けたことが7割弱であった。このことから、保護者が主体的そして計画的に子どもへ病気の説明を行っているとはいえず、中学生以上になると両者ともに病態に関する話題に向き合う機会が少ない傾向がわかった。家族の中に、どんなことでも話せるといふ雰囲気があれば、子どもは自分の病気についての考えや思いを口にするのは年長になるほど少なくなると考えられる。その点からも、子どもからの質問時は病気理解を育む最大の機会と捉え、そのタイミングを逃さず対応していくことが非常に重要となる。仮に、病気に関する子どもからの質問に答えない、もしくははぐらかす態度をとった場合、子どもは「聞いて

はいけないこと」と認識する可能性がある。そのため、子どもからの質問時に保護者がどのように向き合うかが、その後子ども自身の病気理解と受容に大きく影響を及ぼすことを予め保護者へ伝え、ともに準備をしていくことが求められる。

ただし、子どもの心理的な準備が整っていない状況下で病気説明を行うことは非常に危険である。保護者だけでなく、医療者も子どもが自分自身や病気に対してどのように捉えているか、何を知りたいと考えているかについて日頃から把握し、年齢で一律区切るのではなく病気説明の内容やタイミングを十分に検討していくことが重要である。例えば、診察室以外でも、患者が自分の思いを表出できる場所や対象を持てるよう、多職種が連携し体制を構築していく必要がある。自己認識の高まる10歳頃より、子どもと医療者との二者面談を取り入れ、本人の病識や知りたいことを確認するとともに関係づくりを始めることは将来的な自立支援に向けた基盤ともなる。以上からも、早期からの計画的な教育支援により子どもが自分の身体や自分自身に関心を持つことができ、医療者と保護者がともに連携することで子どもの前向きな適応につながるよう対応を見出していくことが求められる。

本研究において病気説明時の保護者から見た子どもの反応は、7割以上が「驚くことなく平然としていた」、「理解を示した」と答えていた。実際に、子ども側からも「動揺をしなかった」と約半数が回答していた。一部にショックを示した子どももいたが、一時的な反応がほとんどであり、医療者や保護者は病気説明について子どもの心理的な衝撃を過度に心配しすぎる傾向がある。このことから21-OHDの疾患特性を踏まえて、遅くとも内服薬の自己管理を任せ初潮の始まる小学校高学年頃までには病気説明を行っていくことが望ましいと考える。

子どもが病気説明を受けたいと希望する対象者は、関心を抱かない傾向にある中でも母親・父親・医師が約4割近くを占めていた。説明を行う対象は、子どもの理解を深めるためにも子どもが安心し信頼できる存在が望ましい。今までの経験から、保護者をエンパワーメントすることで主に母親が子どもへ初回の病気説明を行い、その後に医療者が説明を行う段階式の支援を行ってきた。保護者への準備教育の一つに、医療者が子どもに対して発達段階に応じた意図的なコミュニケーションをとる姿を見ることで、そのようなコミュ

ニケーションが必要なのだと保護者は理解しやすくなる<sup>7)</sup>。そのためにも医療者は、保護者の不安や疑問が高まっていないかを把握しながら、ともに考える姿勢を持ち続けていくことが重要である。また、医療者は日頃から子どもの認識や生活行動を把握したうえで、成長や自立を育む支援を考え意図的に介入することが望まれる。

## V. 研究の限界と今後の課題

本研究は、1施設でのデータ収集で対象に限りがあるため、地域差や治療方針の違いなどによる影響が勘案できていない。そのため、他施設のデータを組み合わせることで、より詳細な傾向と課題が抽出されると考える。しかしながら、21-OHDを含むCAHの患者数は限られた人数であり、なおかつ専門病院へ集約される傾向からも、このような結果が明らかになった意義は大きい。今後は、日々の実践に活かすこと以外にも、DSDのトランジションプログラムを検討する際の基礎となり得る。

## 謝辞

本研究にご協力いただきました患者様と保護者の皆様に心より感謝申し上げます。

第51回日本小児内分泌学会学術集会にて発表した。

利益相反に関する開示事項はありません。

## 文 献

- 1) EJ Bean, T Mazur, AD Robinson. Mayer-Rokitansky-Kuster-Hausner Syndrome: Sexuality, Psychological Effects, and Quality of Life. *J Pediatr Adolesc Gynecol* 2009; 22: 339-346.
- 2) Martina Jürgensen, Anke Lux, Sebastian Benedikt Wien, et al. Health-related quality of life in children with disorders of sex development (DSD). *Eur J Pediatr* 2014; 173: 893-903.
- 3) David E Sandberg, Melissa Gardner, Nina Callens, et al. Interdisciplinary care in disorders/differences of sex development (DSD): The psychosocial component of the DSD-Translational research network. *medical genetics* 2017; 175C: 279-292.
- 4) Deborah P Merke, Dix P Poppas. Management of adolescents with congenital adrenal hyperplasia. *Lancet Diabetes Endocrinol* 2013 December; 1 (4): 341-352.
- 5) Elizabeth McCauley. Challenges in educating patients and parents about differences in sex development. *Medical Genetics* 2017; 175C: 293-299.
- 6) Tove Lundberg, Anders Lindstrom, Katrina Roen, et al. From Knowing Nothing to Knowing What, How and Now: Parents' Experiences of Caring for their Children With Congenital Adrenal Hyperplasia. *Journal of Pediatric Psychology* 2017; 42(5): 520-529.
- 7) 石見和世. 医療機関による先天性副腎過形成 (CAH) 患者・家族会の発足への取り組み. 第21回日本小児泌尿器科学会抄録集, 2012.
- 8) 位田 忍, 島田憲次. 大阪府立母子保健総合医療センター編. 性分化疾患ケースカンファレンス. 東京: 診断と治療社, 2014.
- 9) Tom Mazur. Symposium on Information and Communication in the Context of DSD: Communication with Children and Adolescents About Their DSD: One Stop on the Journey. 9<sup>th</sup> Joint Meeting of Pediatric Endocrinology, 2013.
- 10) 宮本信也. 性分化異常と関連する心理的問題. 奥山眞紀子編. 病気を抱えた子どもと家族の心のケア. 日本小児医事出版社, 2007: 133-139.
- 11) 谷口明広. 慢性疾患をもつ子どもたちの生活の自立と将来計画. *小児内科* 2011; 43: 1442-1445.
- 12) 永井洋子, 林 弥生. こころの発達. *小児看護* 2004; 27: 1074-1078.
- 13) 日本小児科学会 移行期の患者に関するワーキンググループ. “小児期発症疾患を有する患者の移行期医療に関する提言” <http://www.jpeds.or.jp/> (2017.3.4参照)
- 14) 成人移行支援看護師・医療スタッフのための移行支援ガイドブック (第2版).

## [Summary]

Congenital adrenal hyperplasia (CAH) is composed of multiple disorders and 21-hydroxylase deficiency (21-OHD) is a leading cause of CAH. Due to the lack of 21-hydroxylase activity, 21-OHD patients exhibit decreased production of glucocorticoids and mineralocorticoids associated with excess production of androgens, which causes masculinization in 46, XX females; therefore, 21-OHD is categorized as a 46, XX DSD

(disorders/differences of sex development). The purpose of this study is to reveal the current understandings of the medical condition in girls and young women with CAH and their parents. A semi-structured interviews survey was performed in 13 CAH patients (10-22 years old) and their 15 parents. The underlying disorder was 21-OHD in all the patients. Eighty percent of parents explained the reason and importance of taking the medication to their children, and this was acknowledged by the same number of patients ; however only 30% of parents gave a full explanation for the treatment history and current condition of external genitalia because most of

the parents lack the accurate knowledges regarding this disorder. In addition, most of the patients showed little interests in their disease. Taken together, these results indicate that healthcare staff should educate both the patients and their parents in a structured way in order to foster patients' independence.

---

[Key words]

congenital adrenal hyperplasia,  
21-hydroxylase deficient disorders of sex development,  
female, explanation of disease