

O2-022

我が国におけるフェニルケトン尿症患児 14 名の健康関連QOLの実態

山口 慶子¹、涌水 理恵²、窪田 満³¹筑波大学大学院人間総合科学研究科 看護科学専攻²筑波大学医学医療系 小児保健看護学³国立成育医療研究センター 総合診療部

【目的】

フェニルケトン尿症（以下、PKU）は、希少疾患である先天代謝異常症の一つであり、日本において毎年約20名程度が新生児マススクリーニング検査によって発見されている。PKU患児は、一般的な子どもの成長発達課題を乗り越えながら、生涯に渡って治療ミルクを基本とした食事療法を遵守する必要がある。こうした背景から、PKU患児の生活の質（以下、QOL）は、疾患や治療から受ける影響を考慮して支援していく必要があると考えられる。PKU患児のQOLについて、海外においては量的な実態調査や関連要因の検討がなされているが、これまで日本における報告はない。そこで、我々が過去に実施した先天代謝異常症児家族のQOL調査データのうち、少数ではあるがここにPKU患児のQOL実態を報告する。

【方法】

平成27年8～11月に、先天代謝異常症患者登録制度JaSMInの登録者を対象とした無記名自己記入式質問紙調査を行った。患児の健康関連QOLの測定は、子どもの健康関連QOLを包括的に測定する尺度KINDLを用いた。質問紙の返送が得られた201家族のうち、PKU患児本人14名から得られた回答を本研究の分析対象とした。分析方法は、記述統計、健康関連QOLと関連する属性を明らかにするためのSpearmanの相関分析を行った。有意水準は5%とした。本研究は、研究者の所属先の倫理委員会の承認を得て実施した。

【結果】

PKU患児の平均年齢は、12.4±3.6歳（7～18歳）で、男児が42.9%であった。患児のQOL合計平均得点は、76.4±13.1点（46.7～96.7点）、KINDL「病気」の平均得点は62.1±35.5点（0～96.7点）であった。QOL合計平均点と関連要因との相関分析の結果、PKU患児のQOLが高いことは、きょうだいの人数が少ないこと（ $r = -0.534$ ）と関連していた。また、PKU患児のQOL得点は、同世代の健康児の得点（64.7点）と比べて高い傾向にあった。

【結論】

本研究は分析対象者数が少なく、調査した変数も限られていたため、結果の一般化には限界があるが、日本におけるPKU患児の包括的QOLを初めて量的に報告した。今後は、包括的QOLの結果を踏まえ、PKU患児の疾患特異的QOL尺度を作成し、疾患と治療の特徴を反映したQOLを詳細に調査した上で、より実践的なQOL向上支援への示唆を得られるよう検討を進めていく。

O2-023

食事療法を受ける先天代謝異常症児 36 名の健康関連QOLの実態

山口 慶子¹、涌水 理恵²、窪田 満³¹筑波大学大学院人間総合科学研究科 看護科学専攻²筑波大学医学医療系 小児保健看護学³国立成育医療研究センター 総合診療部

【目的】

先天代謝異常症は、新生児マススクリーニング検査によって発見される希少な遺伝性疾患である。疾患によって様々な治療方法があるが、中でも毎日毎食が治療の基本である食事療法を受ける患児の生活の質（以下、QOL）は、特徴的なものであると考えられる。そこで、我々が過去に実施した先天代謝異常症児家族のQOL調査データから、少数ではあるがここに食事療法を受けている患児のQOL実態を報告する。

【方法】

平成27年8～11月に、先天代謝異常症患者登録制度JaSMInの登録者を対象とした無記名自己記入式質問紙調査を行った。患児の健康関連QOLの測定は、子どもの健康関連QOLを包括的に測定する尺度KINDLを用いた。質問紙の返送が得られた201家族のうち、食事療法を受ける患児本人36名から得られた回答を本研究の分析対象とした。分析方法は、記述統計、健康関連QOLと関連する属性を明らかにするためのSpearmanの相関分析を行った。有意水準は5%とした。本研究は、研究者の所属先の倫理委員会の承認を得て実施した。

【結果】

食事療法を受けている先天代謝異常症児の平均年齢は、12.1±3.1歳（7～18歳）で、男児が41.7%であった。患児のQOL合計平均得点は、68.1±14.8点（29.2～97.9点）で、患児のQOLが高いことは、病気や治療が患児の生活に及ぼす影響が小さいこと（ $r=0.439$ ）、生活上に困りごとが生じた時のサポート対処が取れること（ $r=0.614$ ）と関連していた。患児の生活が病気や治療から受ける影響の強さを表すKINDL「病気」の平均得点は73.4±16.6点（37.5～100点）で、QOLの下位尺度「身体」「精神」「学校」の得点と関連が認められた（ $r=0.470, 0.375, 0.433$ ）。また、当該患児のQOL得点は、同世代の健康児の得点（64.7点）と比べて高い傾向にあり、食事療法を受けていない先天代謝異常症児の得点（71.3点）と比べると低い傾向にあったが、有意差は認められなかった。

【結論】

食事療法を受ける先天代謝異常症児のQOLは、病気や治療から受ける影響に左右されていた。病気や治療が患児の生活に与える影響は、QOLの中でも特に身体的側面、精神的側面、学校生活の側面と関連があることが明らかになった。今後は、本研究の結果を踏まえ、当該児への食事療法の影響を質的に明らかにする研究や、食事療法の特徴を反映したQOL尺度の開発を進めていく。