

O2-024

MECP2 症候群児の成長・発達区分からみた身体的な特徴

久保 恭子¹、坂口 由紀子²¹ 東京医療保健大学² 大東文化大学

【目的】

MECP2 duplication syndrome (以下、MECP2 症候群) は希少難病であり、本疾患児がどのような症状を呈し、成長・発達をしていくのか不明である。2022 年、遺伝子検査が保険適応となり、本疾患児の早期発見・診断が可能となった。今回、MECP2 児の成長・発達区分からみた身体的な特徴と看護の課題を明らかにする。

【研究方法】

期間：2021 年 11 月から 2022 年 11 月。

方法：MECP2 児の親に面接調査を行った。

分析方法：面接内容を逐後録におこし、胎児期から成人期までの成長・発達区分にそって児の症状を整理した。

【結果】

1 対象者の概要：母親 14 名 父親 4 人 (内、夫婦 3 組) であり、30 代～50 代、児は 15

名で年齢は 1 歳～20 歳代以上であった。

2 親からみた MECP2 児の症状：胎児期は 1 例で発育不全、14 例は異常がなく、出産時は 2 例で呼吸異常、8 例で哺乳力低下、筋緊張低下があった。

新生児・乳児期はすべての児で啼泣が弱い、活動低下、寝ない、哺乳力低下、体重増加不良、筋緊張低下、定頸やお座りなどの発達の遅れ、呼吸器や尿路感染症を繰り返していた。

幼児期は歩行不可、体重増加不良、おとなしい、言語発達を含む成長・発達全般の遅れがあった。このころより、知的障害があり多動が目立つ児 (以下、前者) と活動低下があり発達の遅れのある児 (以下、後者) と 2 つのタイプがみられた。

学齢期では 10 歳前後より、難治性てんかんが出現し、成長・発達全般の遅れが目立つようになった。抗けいれん薬の副作用でふらつきや眠気があるケースもあった。一方で、歩行が可能となる児もいた。前者では、ふらつき等があっても歩行が可能で高身長が多く、後者は小柄で活動低下が目立つようになった。両者とも言語による会話は難しいが、表情や動きで親は児との意思疎通を図っていた。

成人期では両者とも難治性てんかんが悪化、歩行不能、呼吸状態の悪化、嚥下困難などが生じ、吸引や気管切開、胃ろうなどの医療ケアが必要となった。表情が乏しくなり意思疎通が難しくなった。

【考察】

MECP2 児は乳児期より成長・発達の遅れや易感染状態があり、10 歳前後より難治性てんかんを発症していた。看護の課題として、乳児期からの療育支援や感染予防対策の指導が求められる。また、児の特徴として 2 つのタイプにわけられた。それぞれのニーズに合わせた支援が必要である。成人期では疾患の進行に伴い、重症心身障がい者のような状態となるケースもあり、手厚い支援が求められる。

O2-025

有機酸代謝異常症・脂肪酸代謝異常症患者における COVID-19 流行への生活変容とその意識調査

- 保護者へのアンケート調査から -

山田 うるは、大橋 十也、永吉 美智枝

東京慈恵会医科大学医学部看護学科

I. 序論

有機酸代謝異常症 (OA)、脂肪酸代謝異常症 (FA) は先天性代謝異常症の一つである。本症における現在の生活や療育状況、COVID-19 パンデミックによる影響、及び COVID-19 感染状況とワクチン接種状況を明らかにすることは、今後も起こりうるパンデミック下における適切な医療を提供する上で重要である。

II. 方法

OA と FA 患者家族の会である「ひだまりたんぼの会」会員のうち、OA もしくは FA 患者で年齢が 20 歳未満の患者をもつ保護者を対象に、アンケート調査を行った。本研究では、記述統計のみを行い、アンケートの自由記述については内容分析を行い、コード化、サブカテゴリ化、カテゴリ化した。

III. 結果

161 名中 61 名から回答が得られた (回収率 37.9%)。有効回答は 60 名であり、OA 患者 37 名、FA 患者 23 名であった。新生児マスキリーニングでの診断が両疾患とも最も多かった。治療方法として、内服は、OA 患者は全員行っていたが、FA 患者は 43.5% であった。医療的ケアを受けているのは 15.0% で、小児慢性特定疾病の申請は 66.7% であった。日常生活動作は、40-45% の患者が何らかの介助が必要であった。特別支援学校に在籍している患者は 8 名で、5 名が OA であった。COVID-19 の流行後、影響がなかったと回答した患者が 61.7% と最も多かった。COVID-19 には、23.3% が感染していた。入院治療した患者は 35.7% であったが、点滴、酸素投与程度であり、人工呼吸などを行ったものはおらず、後遺症も感染者 14 名中 1 名のみであった。受診に関しては、受診ができていると回答した患者が多かったが、方法を変更しての受診や受診できなかったと回答した患者もいた。COVID-19 ワクチン接種では、接種していない・できないと回答した患者が 26.7% いた。今後の接種希望としては接種希望なしと回答した患者が 68.8% いた。

IV. 考察

本研究では、新生児マスキリーニングの全国導入以降に出生した患者を持つ保護者からの回答数が多かったこともあり、日常生活動作が比較的良好であった。COVID-19 感染頻度は、一般人口と差がなく本症が COVID-19 に感染しやすいとは言えなかった。入院では、一般人口に比べて OA 患者は高い傾向にあったが、重症化率は高くなかった。本研究時は COVID-19 流行から約 2 年が経過し COVID-19 下で生活適応が進んだこともあり、治療継続や生活への大きな影響はなかったが、感染への不安や医療者に求めるニーズ、生活するうえでの困難も多く挙げられていたことから、医療者が疾患だけでなく生活に寄り添った支援を行う必要があると思われる。