

先天代謝異常症のお子さまとご家族のアンケートに

ご協力いただいたみなさまへ

アンケート調査結果のご報告



本報告書は、平成 26～28 年度厚生労働科学研究委託事業「新生児タンドムマススクリーニング対象疾患の診療ガイドライン改定、診療の質を高めるための研究（研究代表者 深尾敏幸）の研究成果の一部です。平成 26～27 年度ファイザーヘルスリサーチ振興財団「先天代謝異常症児と家族の生活およびヘルスアウトカムの実態調査（研究代表者：涌水理恵）」からも助成を受けました。

## 先天代謝異常症のお子さまとご家族のアンケートに ご協力いただいたみなさまへ

2015 年 7 月より実施いたしました研究「先天代謝異常症の子どもを持つ家庭のエンパワメント」にご協力いただきまして、誠にありがとうございました。お陰さまで、日本全国各地にお住まいの 201 家族のみなさまにご回答いただきました。以下に、アンケート結果の詳細をご報告させていただきます。

### 【用語の説明】

#### ◇ QOL（生活の質）について

QOL とは、生活の質をみなさまご自身がどのように感じているかということです。例えば、QOL が高ければ高いほど、ご自身の生活の質に満足されていることを表します。本研究では、成人用の WHOQOL26 と子ども用の KINDL という尺度を用いて測定しました。

#### ◇ 家族エンパワメントについて

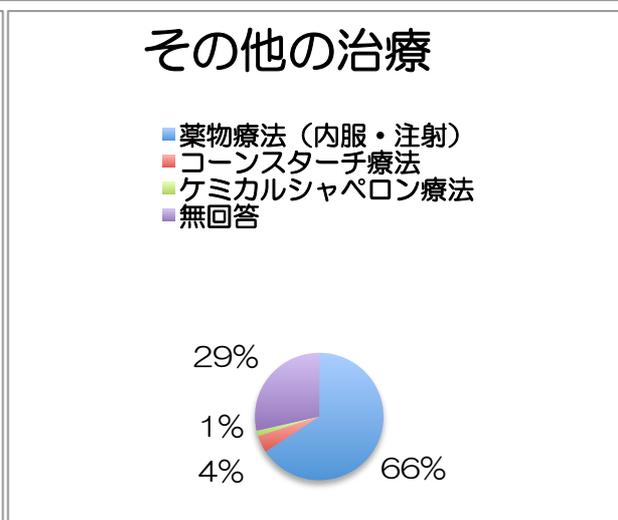
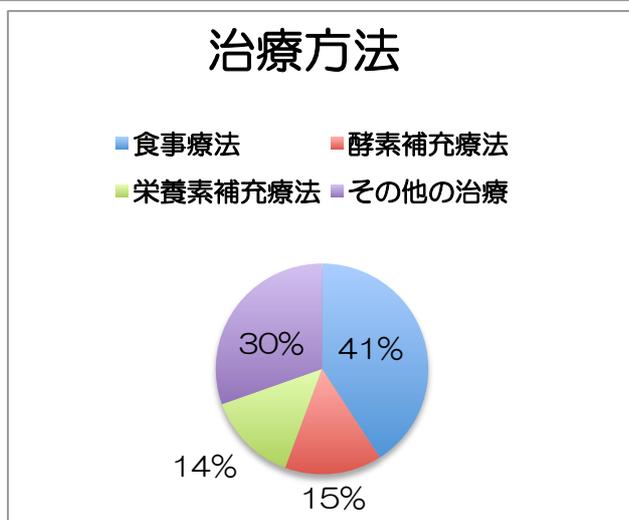
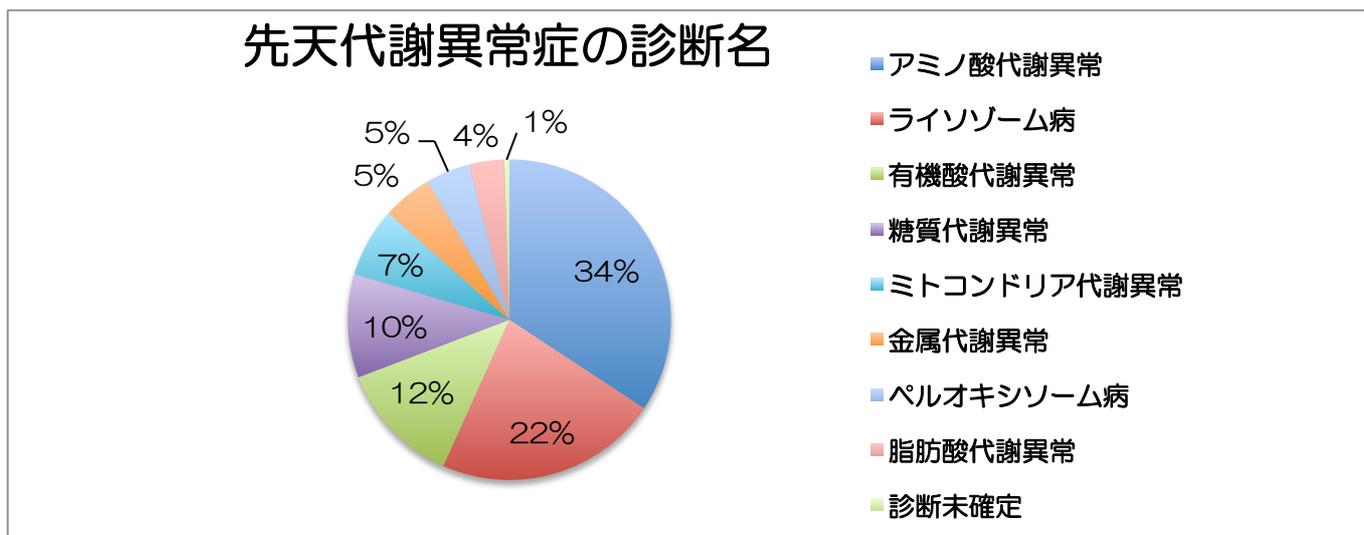
家族エンパワメントとは、「ご家族が自分たちの生活を調整し、力をつけること（その力の状態）」を指します。例えば、家族エンパワメントが高い家族ほど、家族内で協力し、サービス資源を上手に活用しながら、行政と交渉し、家族の生活をやりくりする力が高いことを表します。家族エンパワメントは「家庭」「サービスシステム」「社会/政治」の 3 つの因子から成っています。家庭の因子は、家庭内で障害のあるお子さまを療育する力を表します。サービスシステムの因子は、障害のあるお子さまのためのサービスを活用する力を表します。社会/政治の因子は、社会や行政に対して働きかける力を表します。本研究では、「家族エンパワメント尺度」を用いました。



## 【アンケート調査結果】

### ◆ 先天代謝異常症のお子さま（201 家族の主たる養育者さまのご回答より）

- ・ 調査時点のお子さまの平均年齢は、 $10.2 \pm 5.4$  歳（0～20 歳）で、62.2%は男の子、37.8%が女の子でした。
- ・ 先天代謝異常症の診断を受けた年齢は  $2.1 \pm 3.2$  歳（0～14 歳）でした。51.8%が0 歳時に診断を受け、就学時の7 歳までに92%が診断を受けていました。診断のきっかけは、22.4%が新生児マススクリーニング検査で、スクリーニング前に症状が出現していたなどその他の回答が77.6%でした。



- ・ 平均年間通院回数は、 $11.8 \pm 15$  歳（1～100 回以上）で、93.5%のお子さまに入院経験があり、先天代謝異常症以外の疾患があるお子さまは24.9%でした。
- ・ 何らかの障害のあるお子さまは52.2%で、身体障害のみが8.6%、知的障害のみが22%、重複障害が61%でした。
- ・ 医療社会福祉制度の利用について、77.1%が小児慢性特定疾病医療費助成制度を利用していました。
- ・ 92%のお子さまが、保育所や学校などご自宅以外にも社会生活の場を持っていました。

◆ 主たる養育者さま（回答者数 201 名）

[属性]

- 平均年齢は 42.2±6.5 歳（26～58 歳）で、91.5%はお母さま、8.5%はお父さまでした。
- 17.9%の主たる養育者さまは現在治療中の疾患をお持ちでした。
- 就業形態は、46.8%が専業主婦、7%が自営業、18.4%がパートタイム雇用、22.4%が正社員、4%がその他でした。
- ご家庭の経済状況について、ゆとりがある 8%、ややゆとりがある 13.4%、普通 52.7%、やや苦しい 13.4%、苦しい 10.9%、無回答 1.5%でした。

[お子さまの療育について]

- お子さまの療育について、69.7%は同居しているご家族以外からサポートを受けていました。
- お子さまの疾患や療育に関する情報源は、専門医が 79.6%、患者会や家族会が 63.2%、インターネットが 49.8%でした。近所のかかりつけ医や、訪問看護師、代謝外来の看護師、地域保険師などを情報源と捉えている方は、それぞれ 10%以下でした。
- 患者会や家族会への参加状況について、75.6%が参加している、13.4%が参加していない、7%は会の存在を知らない、2.5%は会が存在しないと回答しました。
- 86.2%は、お子さまの疾患に関する生活上の困りごとを抱えていました。

表 1 お子さまの疾患に関する生活上の困りごと（複数回答）

外出・外泊時の患児の食事に気を遣うこと	53.2 %
病気や治療に関する情報が少ないこと	50.7 %
毎日の食事療法が大変であること	40.8 %
患児の成長発達が遅れていること	36.8 %
病気についての周囲の理解が少ないこと	28.4 %
患児が感染症にかかりやすいこと	23.4 %
どのような症状のときどう対応したらよいかわからないこと	22.4 %
病気をよく理解していない医療者に対応されること	21.9 %
患児が入退院を繰り返してしまうこと	15.4 %
困りごとをすぐに相談できる相手がいないこと	11.9 %
病気のことによって社会的な偏見や差別があること	11.9 %
その他個別の困りごと	33.8 %

- ・ 主たる養育者さまの 94%がお子さまの療育に関して何らかの不安を抱えていました。

表 2 お子さまの療育に関する不安（複数回答）

今後どのような症状が出るか不安	74.6 %
20 歳以降の医療費負担が不安	64.2 %
医療者でもこの病気のことを知らない人が多く急な受診が不安	56.7 %
体調を崩した時に症状が出ないか不安	49.8 %
学校や外出時に症状が出ないか不安	41.3 %
成長発達の遅れが不安	40.8 %
その他の不安	31.3 %

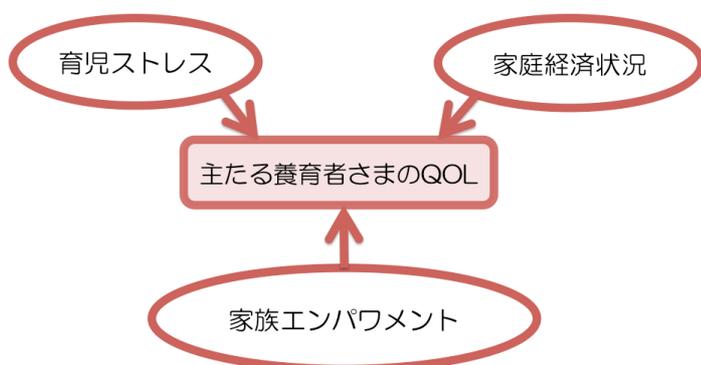
### ・ 子育てのストレス

一般的な子育てのストレス度を測定する「PSI 育児ストレスインデックスショートフォーム」を用いました。この尺度は、得点が高いほど育児ストレスが高いとみなします。平均得点は、 $44.9 \pm 10.4$  点（22～82 点）でした。健康なお子さんや他の慢性疾患であるアトピー性皮膚炎のお子さんを育てる親の得点と比べると、みなさまは育児ストレスをより強く感じていらっしゃるということがわかりました。

### ・ 家族エンパワメント

平均得点は、 $101.5 \pm 18$  点（45～170 点）でした。先行研究のある重症心身障害のお子さまの親の得点と比べると、みなさまの家族エンパワメントは低いことがわかりました。これは、重症心身障害のお子さまは比較的医療・福祉に関するサポート体制が充実しているためと考えられます。

### ・ 主たる養育者さまの QOL



平均得点は、 $3.1 \pm 0.5$  点（1.62～4.46 点）でした。食事療法を必要とする食物アレルギーのお子さまの親の得点と比べると、みなさまの QOL が低いことがわかりました。

主たる養育者さまの QOL は、育児ストレスが低く、家庭経済状況が良好で、家族エンパワメントが高いほど、高いことがわかりました。

◆ 配偶者さま（回答者数 122 名）

[属性]

- 平均年齢は、42.9±6.9 歳（26～59 歳）で、90.2%がお父さま、9.8%がお母さまでした。
- 12.3%の配偶者さまは現在治療中の疾患をお持ちでした。
- 就業形態は、77.9%が正社員、12.3%が自営業、5.7%がパートタイム雇用、3.3%が専業主婦でした。
- ご家庭の経済状況について、ゆとりがある 4.9%、ややゆとりがある 13.1%、普通 52.4%、やや苦しい 13.1%、苦しい 10.7%、無回答 5.7%でした。主たる養育者さまとほぼ同様の分布でした。

[お子さまの療育について]

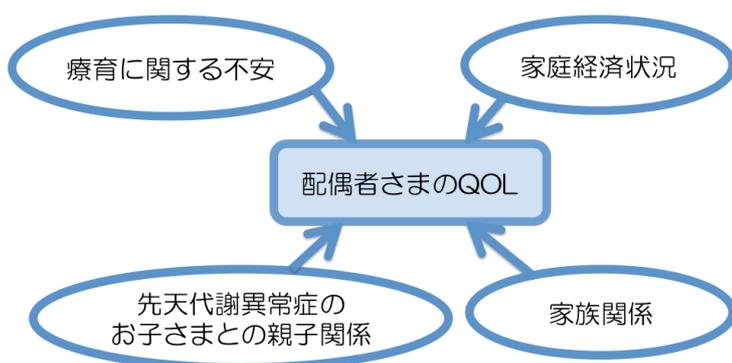
- 94.2%が子育てに関する不安を抱いていました。主たる養育者さま同様に、お子さまの症状や成長発達に関する不安が多く見られました。

表 3 お子さまの療育に関する不安（複数回答）

今後どのような症状が出るか不安	74.6 %
20 歳以降の医療費負担が不安	63.9 %
医療者でもこの病気のことを知らない人が多く急な受診が不安	51.4 %
体調を崩した時に症状が出ないか不安	54.1 %
学校や外出時に症状が出ないか不安	38.5 %
成長発達の遅れが不安	52.5 %
その他の不安	45.1 %

- 先天代謝異常症のお子さんとの関係性について、よい 45.9%、やや良い 13.1%、ふつう 34.4%、無回答 6.6%でした。
- ご家族の関係性について、よい 42.6%、やや良い 13.1%、ふつう 34.4%、ややよくない 2.5%、無回答 6.6%でした。

• 配偶者さまの QOL

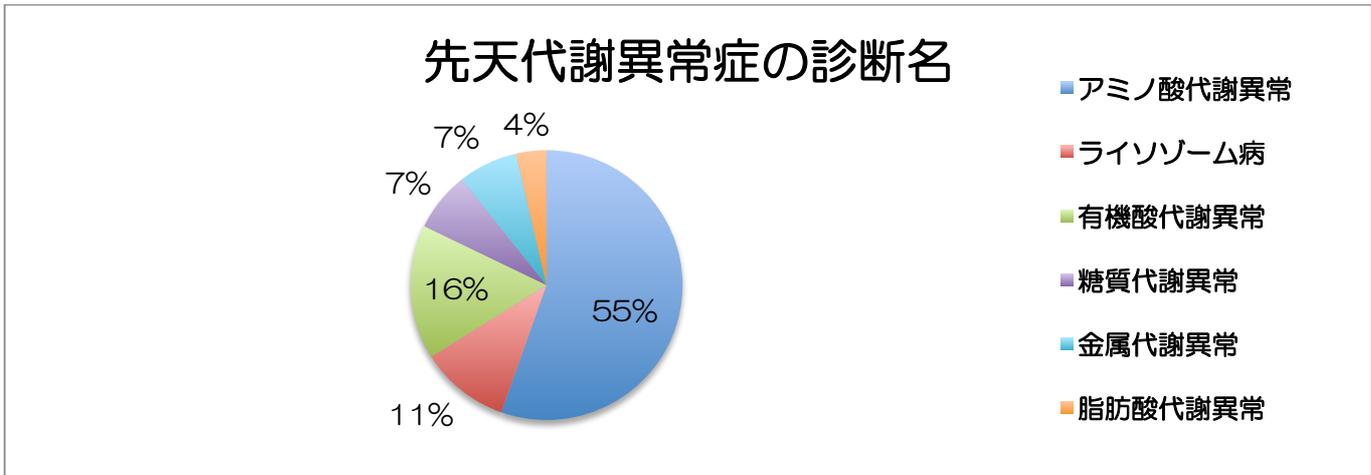


平均得点は、3.4±0.5 点（2.19～4.42 点）でした。同世代の一般男性や小さなお子さまの親の得点と比べると、みなさまの QOL が高いことがわかりました。

配偶者さまの QOL は、子育てに関する不安が少なく、家庭経済状況が良好で、先天代謝異常症のお子さまやご家族の関係が良好であるほど、高いことがわかりました。

◆ 先天代謝異常症のお子さま（回答者数 56 名）

- 平均年齢は 12.0±3.1 歳（7～18 歳）で、性別は男女半々でした。
- 出生順位は、1 番目 48.2%、37.5%が 2 番目、14.3%が 3 番目でした



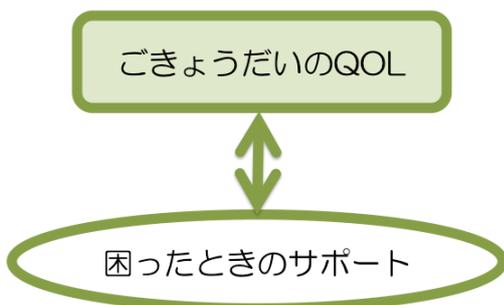
• 先天代謝異常症のお子さまの QOL



平均得点は、74.5±12.8 点（28.3～100 点）でした。同世代の健康なお子さまの得点と比べると、先天代謝異常症のお子さまの QOL は低いことがわかりました。また、ご病気が生活に及ぼす影響が少なく、生活上に困りごとが生じた時のサポート体制が整っているほど、QOL が高いことがわかりました。

◆ ごきょうだい（回答者数 38 名）

- 平均年齢は 12.7±3.3 歳（7～20 歳）で、31.6%が男の子、63.2%が女の子でした。
- 出生順位は、63.2%が先天代謝異常症のお子さまより年上で、31.6%が年下でした。



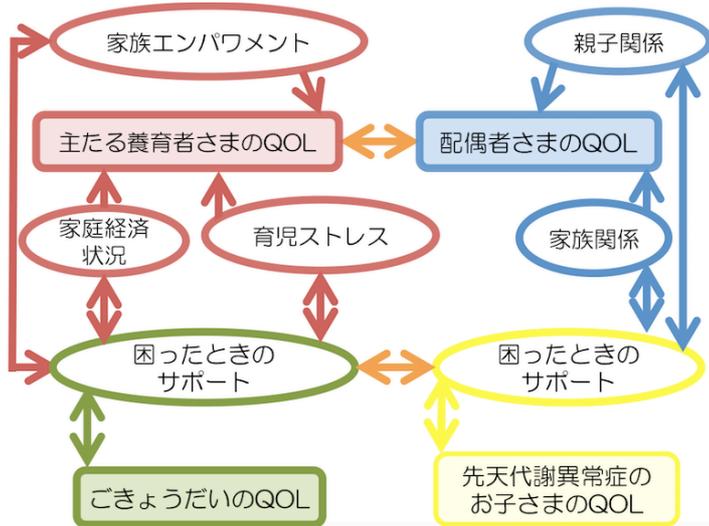
• ごきょうだいの QOL

平均得点は、76.8±10 点（42.5～92.5 点）でした。同世代の健康なお子さまの得点と比べると、ごきょうだいのお子さまの QOL は高いことがわかりました。

また、生活上に困りごとが生じた時のサポート体制が整っているほど、QOL が高いことがわかりました。きょうだいには疾患にまつわる特別なニーズがなく、同じ

家庭の中で共に生活するご病気のお子さまが比較対象となり、ごきょうだいがご自身の QOL を高く認識しているためと考えられます。

◆ ご家族の QOL 同士の関係



今回ご協力いただいたご家族のみなさまの QOL は、様々な要因を通じて関連し合っていることがわかりました。先天代謝異常症のお子さまを育てるひとつひとつのご家族が、そのご家族らしい生活を送れるよう、家族全体を支援することの重要性を示しています。

終わりに

本報告書に記載した結果は、アンケート結果の詳細です。アンケートにご協力いただいた方々のうち、結果返送のご希望があった方々には各ご自宅にパンフレットを郵送させていただきました。住所変更などにより、届いていない方がいらっしゃいましたら下記に直接ご連絡いただけますと幸いです。

今後は、以下の研究課題としましてインタビュー調査や外来支援プログラムの構築を進めて参る予定です。日本学術振興会「先天代謝異常症児家族の医療社会面に関する研究（平成 28 年度～30 年度）研究代表者：山口慶子（16J00782）」

本結果を今後の研究につなげ、先天代謝異常症のお子さまとご家族への情報提供やケア体制の整備に実際に反映できるよう精進してまいります。

最後に、本調査にご協力いただけましたこと、みなさまに重ねて深く感謝申し上げます。今後ともどうぞよろしくお願い申し上げます。

国立成育医療研究センター 総合診療部 窪田 満  
 筑波大学 医学医療系 小児保健看護学 涌水 理恵  
 筑波大学大学院 博士後期課程 山口 慶子

【本調査結果についてのお問い合わせ先】

本調査結果についてのご質問・ご意見・ご感想などのお問い合わせは、下記まで直接いただけますようお願いいたします。

筑波大学 医学医療系 小児保健看護学 涌水 理恵  
 メールアドレス：riewaki@md.tsukuba.ac.jp