

カブキ症候群 遺伝性疾患に関する本人への 情報開示(告知)のあり方について

※集団外来開催時点の情報に基づいた資料であり、

古い情報を含んでいる可能性があります。

※情報保護のため、個人利用以外の二次利用は禁止しています。

KMS外来

遺伝性疾患に関する本人への情報 開示（告知）のあり方について

埼玉県立小児医療センター
遺伝科 大橋 博文

2020年12月17日

背景と目的

- ・ 遺伝性疾患をもつ子ども本人に疾患の情報を適切に伝えること（情報開示、告知）は疾患を理解し自立的な人生を送る上で極めて重要。



- ・ 実態調査を行い、遺伝性疾患をもつ本人への
- ・ 情報開示のあり方(プロトコルやガイドライン)の検討につなげる。

“伝えること”に対する親の傾向

- 情報を伝えることを先延ばしにする傾向がある
- 情報を伝えることに慎重になる
- 伝える時期や伝え方などが恵ましい
- 子どもが持つ体質やその情報を共有することは親の気持ちの負担になる

Mercalfeら (2008) 、 Galloら (2005) 、 Forrestら (2008)

“知ること”に対する子どもの傾向

- 親が思うよりも早く自分の状況に疑問を持つ
- 病気について知りたい、親と話したいと思っている
- 小さい頃から疾患について話すことが、子ども自身のよりよい受け入れ、適応につながる
- 遺伝的な情報を大人になるまで伝えないことが、その子の適応能力、自己効力感、生殖に関わる決定家族の結束に影響を及ぼす
- 親の心が開かれた状態でいる方が、子どもは感情的にも心理的にも、より立ち直りが早い

Swybowskaら (2007) 、Mercalfeら (2008) 、Mercalfeら (2011)

実態調査(アンケート)

先天異常症候群集団外来で開催実績のある疾患から下記8疾患を選定

…合計387家族

- 22q11.2欠失
- Beckwith-Wiedemann
- Noonan
- Russell-Silver
- 歌舞伎
- Williams
- Prader-Willi
- Sotos

対象条件と方法

【対象条件】

- ・本人が4歳以上かつ診断から1年以上経過

【質問項目】

- ・情報開示の有無
- ・開示した→時期、理由・契機、内容、同胞への開示、親の想い
- ・開示していない→理由、将来の開示意思の有無、同胞への開示、親の想い

【調査方法】

- ・郵送によるアンケート調査

アンケートの内容

アンケート調査表

質問1 アンケート回答者の氏名、続柄、年齢

質問2 患児の氏名、性別、出生順、年齢、診断名、診断時の年齢

質問3 情報開示の有無
伝えた → アンケート①に回答
伝えていない → アンケート②に回答

アンケート②

質問1 患児に伝えていない理由

質問2 今後の情報開示の有無と理由

質問3 伝える予定の年齢と理由、伝える人、一緒にいる人、内容、気を付けること、役立ちそうな情報

質問4 患児のきょうだいの有無と人数

質問5 きょうだいへの情報開示の予定の有無

質問6 きょうだいに伝えた又は伝える予定の年齢、伝える人、一緒にいる人、内容、気を付けること

質問7 情報開示に関する思い

アンケート①

質問1 初めて情報開示の年齢

質問2 情報を主に伝えた人

質問3 上記のほかに一緒にいた人

質問4 情報開示のきっかけや理由

質問5 情報開示の内容や気を付けたこと

質問6 伝えた後に患児と疾患に関して話しているか否か

質問7 伝えるにあたって役に立った情報

質問8 伝えたことに関してどのように感じているか

質問9 患児のきょうだいの有無と人数

質問10 きょうだいへの情報開示の有無

質問11 きょうだいに初めて情報開示した年齢、伝えた人、一緒にいた人、きっかけや理由、内容、気を付けてしたこと

質問12 伝えた後にきょうだいと疾患に関して話しているか否か

質問13 きょうだいに伝えてない場合に伝えたいか伝えたくないかとその理由

質問14 きょうだいへの情報開示の予定とその理由

質問15 きょうだいに伝える予定の年齢、伝える人、一緒にいる人、内容、気を付けること

質問16 情報開示に関する思い

アンケートの回収率および回答者

- 回答数：158件、回収率：41.8%
- 回答者：母128名(81%), 両親19名(12%), 父11件(7%)

アンケート回収率

	郵送数	回答数	回答率
22q11.2	67	27	40.3
BWS	56	19	33.9
Noonan	39	17	43.6
RSS	15	3	20.0
Kabuki	57	29	50.9
WS	62	28	45.2
PW	38	19	50.0
Sotos	44	16	36.4
合計数	378	158	41.8

主な回答者

	母	父	両親	件数
22q11.2	22	1	4	27
BWS	15	2	2	19
Noonan	14	2	1	17
RSS	2	0	1	3
Kabuki	26	1	2	29
WS	20	4	4	28
PW	18	0	1	19
Sotos	11	1	4	16
合計数	128	11	19	157

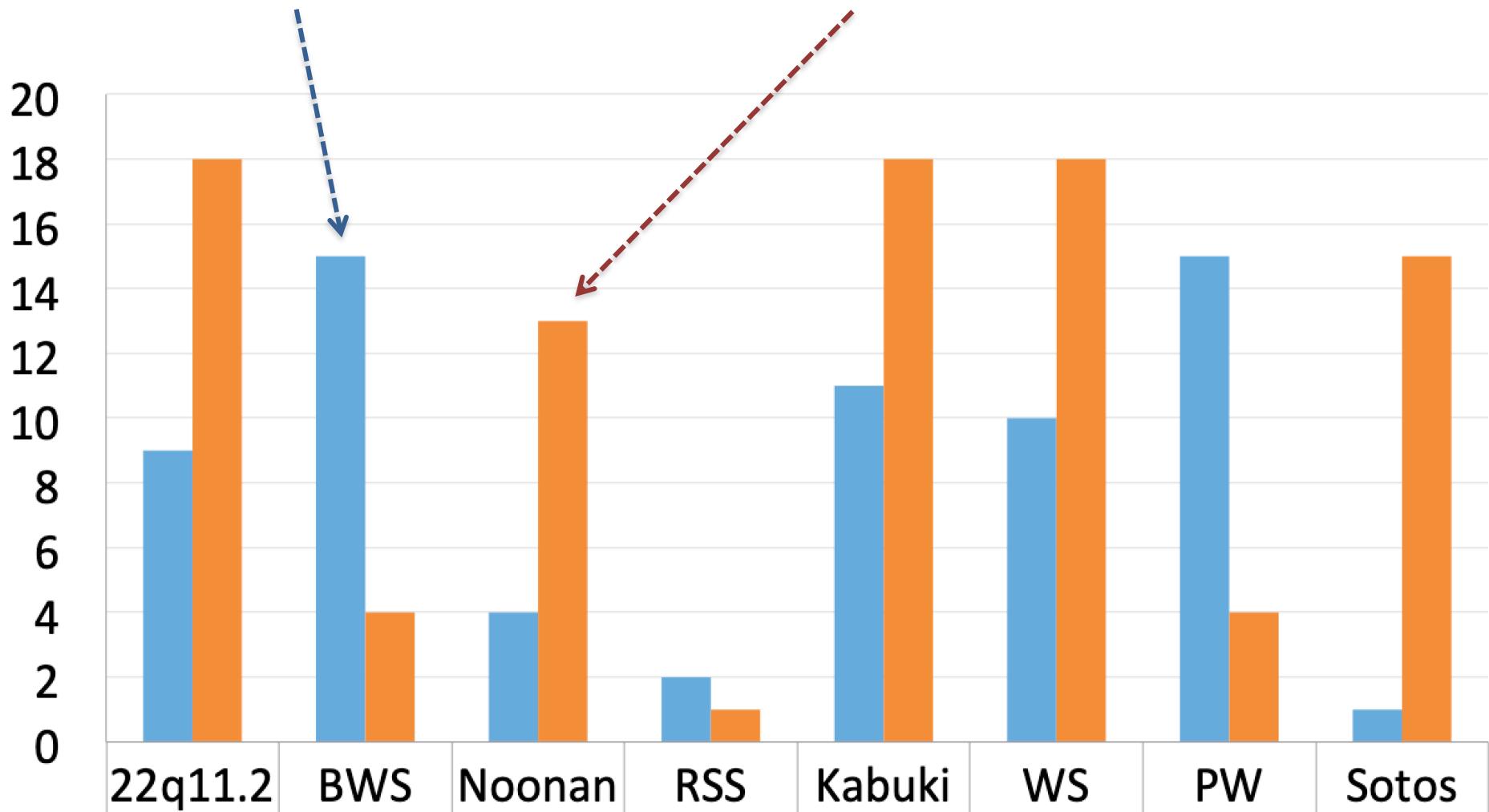
回答者と患児の平均年齢

- 回答者の平均年齢：45歳（25-65歳）
- 患児の平均年齢：12歳（4-28歳）
- 患児の平均診断時年齢：1歳9か月（0-11歳）

	親の平均年齢（歳）	患児の平均年齢（歳）	診断時の年齢（歳）
22q11.2	42（25-61）	11（4-28）	2歳8か月（0-8）
BWS	44（29-59）	14（4-28）	0歳5か月（0-1）
Noonan	45（35-65）	11（4-28）	4歳0か月（0-12）
RSS	33（29-37）	5（4-7）	1歳2か月（1-5）
Kabuki	46（32-63）	14（4-28）	2歳4か月（0-11）
WS	47（31-61）	13（4-26）	2歳3か月（0-11）
PW	46（31-59）	12（4-23）	1歳3か月（0-10）
Sotos	43（34-53）	11（4-24）	1歳5か月（0-8）

患児への情報開示

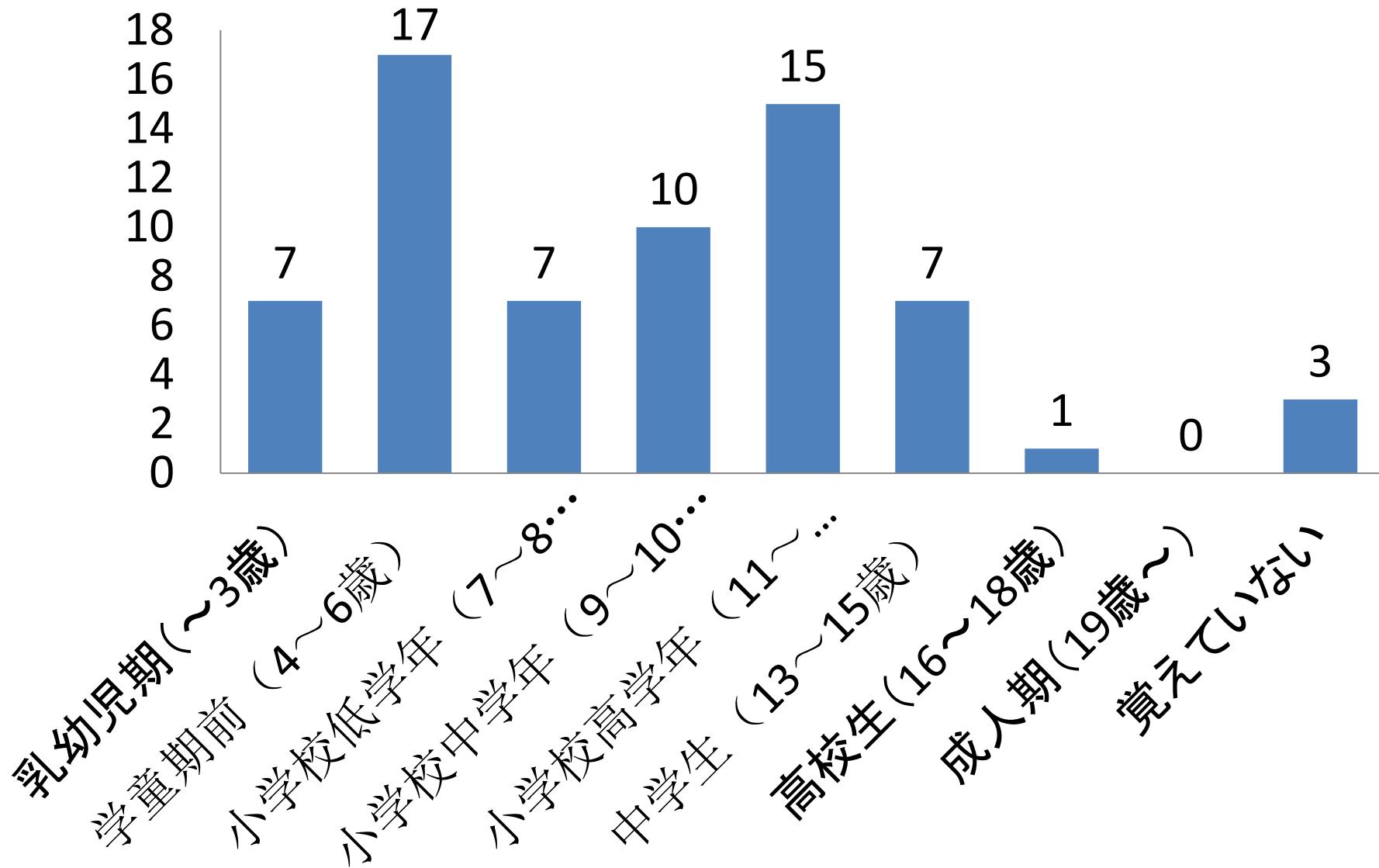
■ 伝えた：67 (42%) ■ いない：91 (58%)



結果（伝えた：67件）

- 開示時期は学童期前が最多
- きっかけは病院受診理由への理解のためが最多
- 開示後の心情は、伝えてよかったです、後悔していないが多い

情報開示の年齢 (全8疾患)



本人への情報開示のきっかけ・理由

身体的な症状についてきかれた	9 (13%)
病院に行く理由をきかれた	17 (25%)
理解できる年齢に達したと思った	20 (30%)
病院に行く理由を理解してもらいたかった	29 (43%)
身体的な症状を気にしていそうだった	5 (7%)
周りの友だちに何か言われた	7 (10%)
就学・就職・結婚などのイベントがあった	11 (16%)
その他 (次スライド)	15 (22%)

- ・ 自分のことを知ってほしい、自分とうまく付き合っていくため
- ・ 障害からくる問題が起こった時に対応できるように
- ・ 病院の受診や手術など治療を納得して受けられるように
- ・ 不安の軽減、心的負担の和らぎのため
- ・ 食事や運動など管理の必要性を理解してもらうため
- ・ 支援学校に入学したため
- ・ 自分で言えるように
- ・ 伝えない理由はないから
- ・ アンケートがきっかけ
- ・ 勉強会や懇親会などに参加し自然と知った

開示した主な人物

- 母35件(52%)
- 両親25件(36%)
- 父2件(3%)
- その他7件(10%)

医療従事者、勉強会、絵本など

開示後に疾患について話す頻度と理由

何度か話している：29

勉強会や通院・入院のとき
本人が聞いてくる
本人が困ったりつらいとき
話題になったとき

一度も話していない：8

まだ伝えたばかり
まだ理解していない様子
本人が話題にしない、
聞いてこない

いつでも話している：28

本人が困ったときにつけても
勉強会やテレビなど何かの機会の折に触れて
聞いてきたときにつけても
手術の後などに写真や楽しかったことを話す
疾患のことを気にしていそうなときにいつでも
今後の自分自身のため、困ったときの対処法など
伝えるため

情報開示で役に立った情報

- Web情報：16件（3件）
- 患者・家族の会：32件（1件）
- 主治医：41件（4件）
- その他：10件（3件）

主治医からもらった説明文書

親の職業上の情報入手、

本、治療・術後の情報、

受診時の情報、家族の支え

開示後の心情 (凡例：平均値)

- 伝えてよかったです、後悔していないが多かった
- 家族の結束は50と答えたものが多い

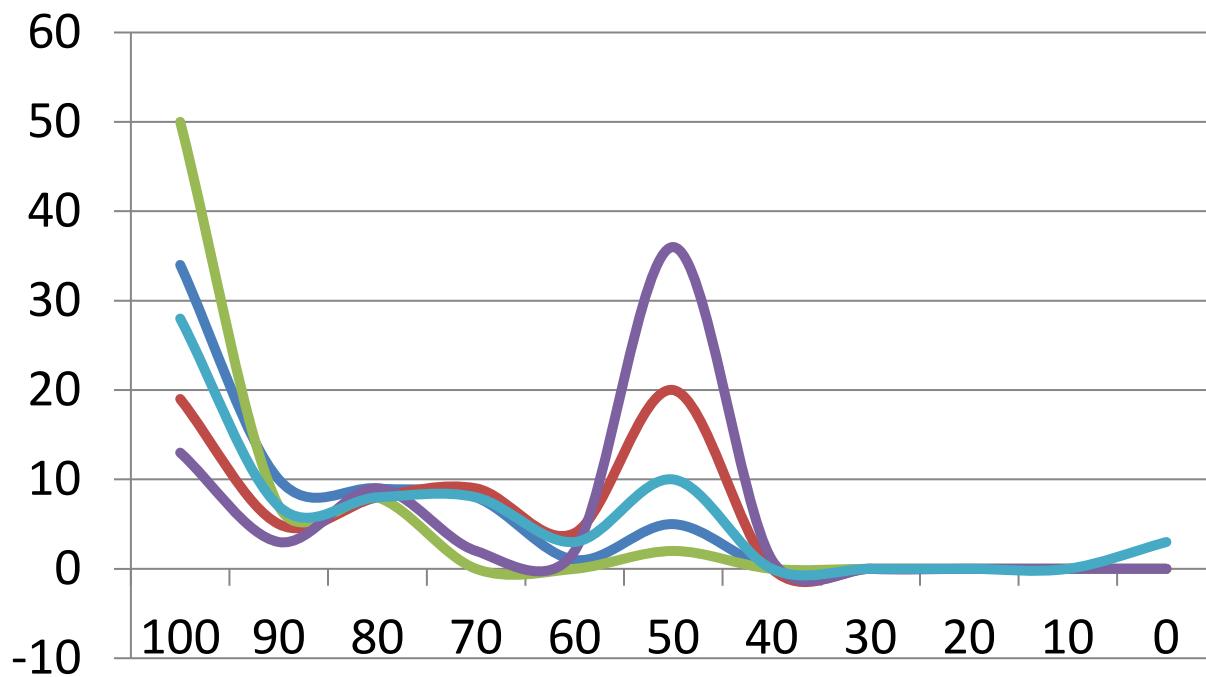
—伝えてよかったです—よくなかった(88)

—伝えたかった—伝えたくなかった(75)

—後悔していない—後悔している(95)

—家族の結束が強まった—強まっていない(67)

—いつでも話せる—話すのはつらい(79)



伝えた内容

疾患名	42 (70%)
症状	49 (73%)
原因	11 (16%)
健康管理	33 (49%)
遺伝	5 (7%)
通院理由	38 (57%)
その他	6 (9%)

誰のせいでもないこと； 苦手なこともあるけど得意なこと
もあること； 知的障害について； なぜ通院のたびに採血
が必要なのか； 身体的な特徴； できないことの原因は病
気であること

開示時に気をつけたこと

正直に伝える	24 (36%)
シンプルに伝える	33 (49%)
わかりやすく伝える	45 (67%)
直接的に、正しい用語を使って伝える	2 (3%)
疾患 = 異常と扱わない	18 (27%)
安心できるように	32 (48%)
大きな問題ではないと伝える	17 (25%)
その他	10 (15%)

一人ではない家族みんなで乗り越えよう； 手術を乗り越え頑張ってきた； たくさんの人助けられてきた； 個性・特性の1つと前向きにとらえられるよう； 家族も協力するよ； いろいろな病気がある； その中でみんな生きている

開示していない理由 (91件、複数回答可)

身体的な症状についてきかれたことがない	23 (26%)
病院に行く理由をきかれたことがない	17 (19%)
理解できる年齢に達していない	70 (77%)
伝えることが子どもの精神的な負担になる	9 (10%)
身体的な症状を気にしていなさそう	20 (22%)
周りの友だちや知り合いに言われたことがない	9 (10%)
就学・就職・結婚などのイベントごとがない	4 (4%)
親が子どもに伝えたくないと思っている	0 (0%)
できるだけ伝えることを先延ばしにしたい	2 (2%)
伝える必要性を感じない	10 (11%)
その他 (具体的に記載)	28 (31%)

その他（具体的に記載）

- 知的障害があるため理解できない
- 合併症による入院や通院の理由は伝えているが疾患に関しては説明していない
- 本人が幼く周囲に話してしまう可能性を懸念している
- 今は伝える必要性を感じない

結果（伝えていない：91件）

- 伝えたいと思う：68件（75%）
 - ①開示時期未定：32件（47%）
 - ②小学校中学年：10件（15%）
- 伝えたいと思わない：22件（24%）
- どちらともいえない：1（1%）

親の混在する想い

早期から自然に徐々に
伝えたほうがい

子どもが理解できるよう
になったら伝えたい

伝えることは親の気持ちの負担になる

隠すことではない
家族として当然共有すべきこと

きょうだいともに助け合
って生きて欲しい

きょうだいに負担をかけ
たくない

きょうだいにアドバイ
ザーのような存在にな
って困った時に助けて
ほしい

親のエゴではないか、
きょうだいに精神的負担
をかけたくない

親の願い

- わかりやすく正確に、そして前向きに捉えられるよう伝えたい
- 本人・きょうだいの不安を払拭したい
- 伝えた後には気持ちに寄り添いいつでも支えになりたい
- 疾患・体質の有無にかかわらず本人・きょうだいに楽しく幸せな人生を歩んで欲しい

しおりの作成

開示時期、伝え方、内容、伝えた後の対応など、研究から見えてきた情報を参考に

