

令和 2 年 6 月 12 日現在

機関番号：33918

研究種目：基盤研究(C)（一般）

研究期間：2017～2019

課題番号：17K12290

研究課題名（和文）血友病保因者への遺伝性告知支援システムの構築に向けて

研究課題名（英文）Establishment of support for hemophilia carrier in genetic risk communication system

研究代表者

藤井 宝恵 (FUJII, Tomie)

日本福祉大学・看護実践研究センター・客員研究員

研究者番号：50325164

交付決定額（研究期間全体）：（直接経費） 2,600,000円

研究成果の概要（和文）：血友病保因者の可能性をもつ娘の母親20人にrisk communication (RC)に関する調査をした結果、RC済み14人、意思のあるRC未実施5人、意思無し1人だった。RC済みには、悩みを抱えた者がいた。RC未実施の理由は「どうしたらいいかわからない」「不確かな不安」だった。血友病専門医:Hem群66人と遺伝子診療部スタッフ:MG群53人の調査では、保因者の遺伝カウンセリング経験は、MG群の方がHem群よりも多かった。Hem群33.3%はMG群と連携無しと回答した。

研究成果の学術的意義や社会的意義

血友病保因者（HC）は遺伝学的リスクと幾人かは出血リスクを抱えることから、特に出産時の大量出血が危惧される。そのため妊娠したHCは専門的機関で管理されることが望ましい。また、HCの遺伝学的リスクは心理的負担をもたらす。しかしながら我が国のHC支援は極めて乏しい。本成果はHC支援の必要性及び遺伝カウンセリングの課題を明らかにした。今後、HCへの医療支援を構築するために必要な根拠を示す。

研究成果の概要（英文）：In a qualitative study, twenty participants were mothers with daughters who have the possibility of being HCs. They included 14 mothers who had already provided risk communication (RC) to their daughters, five who had not yet provided RC but who intended to do so, and one with no intention of providing RC. Mothers who had already provided RC included those who were not troubled and those who experienced psychological difficulties regarding the RC. Participants who had not provided RC experienced difficulties with 'not knowing what to do' and feelings of 'anxiety due to uncertainty'. In a questionnaire study, the population of questionnaire respondents in the Hem group and the MG group were 66/200 and 53/114, respectively. Both groups answered that the most consultation was "whether or not their daughters were HC". The MG group was more experienced concerning genetic counseling than the Hem group (47.2% vs 22.7%).

研究分野：医歯薬学

キーワード：血友病 保因者 遺伝学的リスク 遺伝カウンセリング リスクコミュニケーション

## 様式 C - 19、F - 19 - 1、Z - 19 (共通)

### 1. 研究開始当初の背景

近年、関節内や筋肉内への出血を主症状とする血友病患者に対する止血治療の向上は、患者のQOLを高めた。しかし、血友病の持つX連鎖性劣性遺伝に対する医療支援は遅々としており、支援の対象が血友病患者の家族にまで向けられることは少ない。日本では血友病を専門に扱う医療機関が少なく、血友病患者の家族に対する支援は不十分であると推測される<sup>1)</sup>。血友病児を出産する可能性のある女性(Hemophilia carrier; HC)の中には、HCと知らないまま、あるいは知らされないまま自然分娩を行い、出産した児が頭蓋内出血を起こすなどの症例は珍しくない<sup>2)</sup>。またHCの2割程度は、凝固因子活性が30%以下の軽症血友病患者に相当し、出血症状を呈する。よって、出産時の大量出血といった児と母体の生命を脅かすリスクを回避するためには、保因者の可能性を本人に告知することが必要性だと考える。しかし、遺伝性疾患を持つ子どもを出産するかもしれないという遺伝学的リスクの告知を受けることは、保因者ならびにその家族にとって容易なことではない。

欧米諸国では血友病センターが設置され、HCは医療支援の対象者とみなされ、出血リスクへの対策や結婚や妊娠の時の遺伝相談等、ガイドラインが整備されている。このような欧米諸国に比べ、わが国における医療者がHCへの支援の必要性を十分に認知できていない、あるいは血友病専門機関がHCやその家族の身近になく、正しい情報を得にくい等の現状もある<sup>3)</sup>。そのため、HCへの遺伝性の告知は、患者家族の意思に委ねられている現状がある。

### 2. 研究の目的

(1)HCの可能性のある女性に対する、HC告知が必要であるが、わが国では十分な検討がされていない。また、遺伝性疾患を持つ子どもを出産するかもしれないという遺伝性の告知を受けることは、HCならびにその家族にとって容易なことではない。欧米諸国に比べ、わが国の血友病の特徴である遺伝的側面に関する医療支援は遅れており、HCへ遺伝学的リスクを伝える告知(risk communication; RC)は、患者家族の意思に委ねられている現状にある。そこで<調査1>では、HC家族(母親に着目)のRCに関する苦悩を明らかにする。

(2)遺伝子検査の医療技術の発展に伴い、遺伝性疾患や遺伝性疾患を産む可能性のある家族に対する遺伝カウンセリングが展開されている。血友病はX染色体連鎖劣性遺伝性疾患であることから、遺伝カウンセリングの対象疾患となる<sup>4)</sup>が、わが国の血友病患者の家族に対する遺伝学的な支援、つまり遺伝カウンセリング(Genetic Counseling; GC)の実態は不明である。そこで<調査2>では遺伝診療部門における、HCの利用のための課題を明らかにする。

### 3. 研究の方法

#### <調査1>

##### (1)対象者

血友病患者の家族で、「確定保因者」「推定保因者」のいずれかに該当する娘の母親(20才代~60才代)を対象とした。

##### (2)リクルート方法

筆者在任の近隣の患者会へ調査協力を依頼した。依頼並びに筆者の連絡先を送付した。対象候補者から筆者へ連絡が入った。

##### (3)調査方法

個室にてインタビューが行われた。家族歴の確認に続き、インタビューガイドを用いた半構成的面接法を行った。対象者の了承を得てICレコーダーに録音した。質問はHCへのRCに関わる4つで、RCに関わる悩みについて、RCに必要な支援について、必要なHC支援の内容について、(母が)実施するHC支援策について尋ねた。

##### (4)分析方法

対象者の語りから逐語録を作成し、質的分析を行った。コード化は、1例目のデータ全体に目を通し、RCの困難さやニーズに該当する部分を抽出した。RCの困難さ、必要な支援、実施している対策について表現された内容を切片化し、ネーミングした。ネーミングは、可能な限り対象者の言葉をそのまま用いた。以後、2例目より類似性、差異性の視点から分析を進めた。帰納的にコード化し、カテゴリー化を行い、カテゴリーから逐語録へ戻る演繹法を繰り返し、その意味内容を確認した。

#### <調査2>

##### (1)対象者

遺伝子診療部門の医療者(医師や看護師); ホームページで公開の115施設、血友病診療に携る小児科医/血液内科医; 300床以上の276施設を対象とした。

##### (2)調査方法

郵送による質問紙調査。1施設につき1人が回答、無記名式とした。

##### (3)質問紙内容

背景: 病床規模、専任の医療者数、性別、年齢、職種、他、HCの遺伝カウンセリング経験の有無、相談内容、HCの遺伝カウンセリング対応についての意識、実情、課題

##### (4)データの分析方法

数値データは単純集計ならびに統計処理をし、質的データは類似性に沿い分類した。

#### 4. 研究成果

##### <調査1>

対象者は20人だった。インタビューの結果として、対象者らによる娘へのRC実施状況は、1)実施済み、2)意思はあるけれども未実施、3)実施しないの三つに分類された。14人の対象者らはRC実施済みだった。

RC実施に関して、対象者らの語りは、1)実施済みにおいて「悩まず実施した」「悩んで実施した」、2)意思はあるけれども未実施において「実施を悩む」、一人のみ3)「実施しない」だった。RC未実施の理由は、「どうしたらいいのかが分からない」「不確かな不安」だった。

家族歴をもたない対象者らは、自身の辛かった経験を根拠に娘への支援を語った。母らの辛かった経験は、【血友病の子どもを産んだ時のショック】、【身内の無理解】、【医療者の無理解】、【周囲から虐待を疑う目でみられた】、【保因者を受け入れられない】だった。対象者らは娘に同じ経験をさせたくないという思いを抱いていた。

##### <調査2>

(1) 血友病専門医(Hem群)と遺伝子診療部スタッフ(genetic counseling; MG群)の有効回答はそれぞれ66/200人、53/114人だった。Hem群とMG群の年齢分布は似ていたが、男女比はHem群に男性が多かった。加えてHem群7割の所属先には遺伝子診療部門はなかった。

(2) 遺伝カウンセリング経験者はMG群の方に多かった(図1)。

Hem群が経験した遺伝カウンセリングの内容は多い順に、HCか否か、RC、患者出生後/患者の子育て、だった(図2)。他方、MG群では、HCか否か、遺伝子検査、患者出生後、だった。

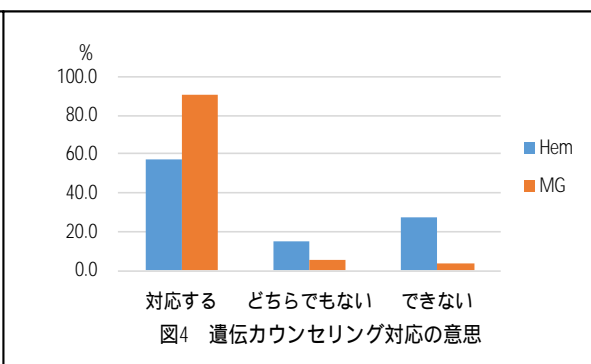
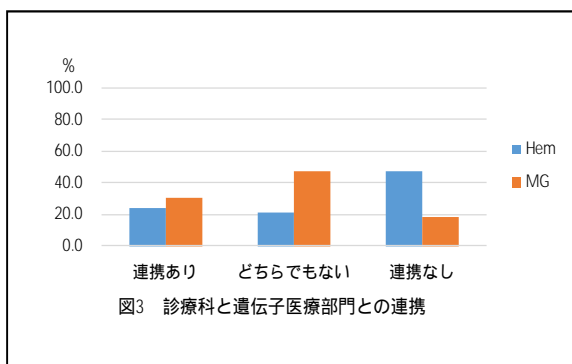
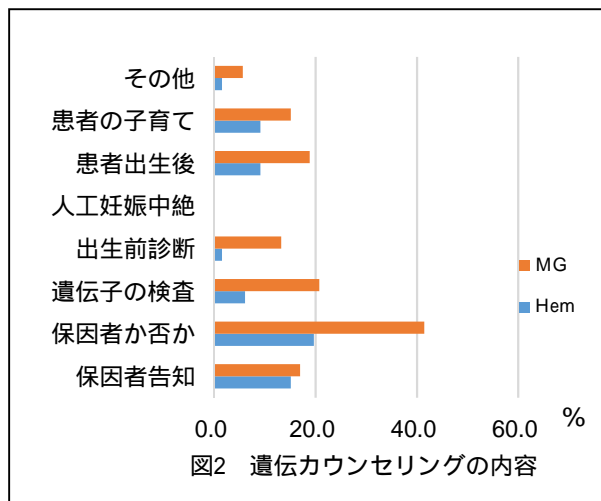
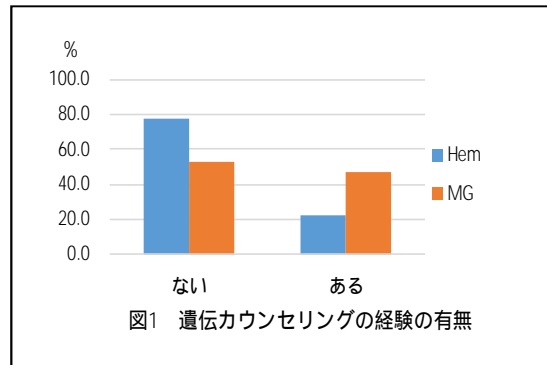
遺伝子医療部門の利用について、Hem群は利用無しが多かった。

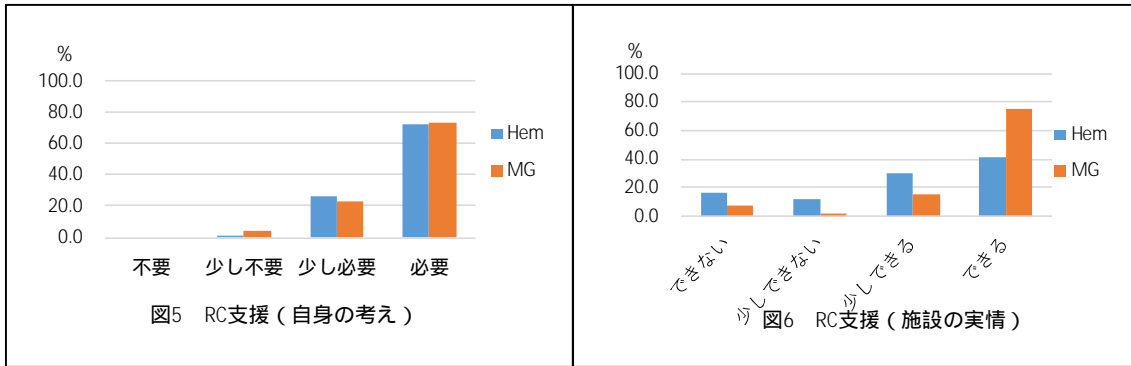
Hem群とMG群との連携有りは3割程度だった(図3)。

今後のHCへ遺伝カウンセリングの対応について、MG群の方がHem群よりも対応するが多かった(図4)。Hem群の「できない」は27%で、その理由は「マンパワー不足」だった。MG群の「できない」理由は「患者以外の情報の無さ」だった。

(3) HC支援における“自身の考え”と“施設の実情”

RCについて、Hem群とMG群ともに支援は「必要だ」は、7割程度だった。支援は「できる」は、MG群で7割程度、Hem群は「必要だ」と思うけれども、実情として「できる」は4割程度を示した(図5、6)。





(4) 自由記述のまとめ

自由記述は次の通りだった。相手が納得できるように伝える難しさ。保因者診断の難しさ。患者や HC 疑い者不在による親からの相談。HC である母親の罪悪感の強さ。遺伝子診療部がない。遺伝カウンセリングが理解されていない可能性がある。専門的知識の不足。マンパワー不足。

< 調査 1、2 > の結果を踏まえた専門家との意見交換から下記を得た

課題

.HC 支援や HC の安全な出産の必要性をどのように伝えていくか。 .既存の医療資源である遺伝カウンセリングは HC に活用可能か。更に言及するならば、血友病診療部門と遺伝子診療部門の連携（他施設利用を含め）は可能か。 .HC に関する相談先は不明である。

対策案

.2017 年度、2018 年度調査結果を公表する。 .啓蒙啓発活動により、当事者の声を医療者や患者とその家族へ伝えていく。一案として、血友病専門医と臨床遺伝専門医によるシンポジウムを開催する。 . HC 受入れの前向きな遺伝子診療部門に遺伝カウンセリングの依頼をし、経験を重ねてもらふ。あるいは、テレメディスンの活用や遺伝性疾患に関心のある医療者を引き込む。

.地域において HC を支援するピア・サポーターを育成し、相談に応じる。 .血友病看護の手引書を作成する。

< 引用文献 >

- 1)Fujii Tomie et.al (2015) : Barriers to inform hemophilic carriers of that possibility in Japan., the XX congress of the ISTH.
- 2)松尾陽子他 (2011) : 血友病保因者の妊娠・出産 . Jpn .J .Obstet .Gynecol .Neonatal .Hematol . 20(2), 37-41 .
- 3)藤井宝恵他(2015) : 血友病患者の母親支援に関するニーズ調査、日本遺伝看護学会誌、13(2), 83-90.
- 4)平原史樹(2006) : 遺伝カウンセリング .日本産科婦人科学会雑誌 58 (3) , 32-35.

5. 主な発表論文等

〔雑誌論文〕 計1件（うち査読付論文 1件 / うち国際共著 0件 / うちオープンアクセス 0件）

1. 著者名 Tomie Fujii, Teruhisa Fujii, Yukiko Miyakoshi	4. 巻 25
2. 論文標題 Mothers' intentions and behaviours regarding providing risk communication to their daughters about their possibility of being haemophilia carriers: a qualitative study	5. 発行年 2019年
3. 雑誌名 Haemophilia	6. 最初と最後の頁 1059-1065
掲載論文のDOI（デジタルオブジェクト識別子） 10.1111/hae.13864	査読の有無 有
オープンアクセス オープンアクセスではない、又はオープンアクセスが困難	国際共著 -

〔学会発表〕 計2件（うち招待講演 0件 / うち国際学会 2件）

1. 発表者名 Tomie Fujii, Teruhisa Fujii, Sanae Oriyama, Yukiko Miyakoshi
2. 発表標題 The mothers thought and measures for the hemophilic carriers to notify their daughters in Japan.
3. 学会等名 World Federation of Hemophilia 2018 world congress, Glasgow, Scotland, May 20-24,2018（国際学会）
4. 発表年 2018年

1. 発表者名 Tomie Fujii, Teruhisa Fujii, Maki Hyodo, Sanae Oriyama
2. 発表標題 Comparison of mindset between the medical doctors and the staffs of genetic counseling about support of hemophilia carriers in Japan
3. 学会等名 The XXV congress of the International Society on Thrombosis and Haemostasis（国際学会）
4. 発表年 2019年

〔図書〕 計0件

〔産業財産権〕

〔その他〕

6. 研究組織

	氏名 (ローマ字氏名) (研究者番号)	所属研究機関・部局・職 (機関番号)	備考
研究協力者	藤井 輝久  (FUJII Teruhisa)	広島大学病院	

## 6. 研究組織（つづき）

	氏名 (研究者番号)	所属研究機関・部局・職 (機関番号)	備考
研究協力者	宮腰 由紀子  (MIYAKOSHI Yukiko)	日本福祉大学	
研究協力者	柊中 智恵子  (KUKINAKA Chieko)	熊本大学	
研究協力者	折山 早苗  (ORIYAMA Sanae)	広島大学	