

令和 6 年 6 月 16 日現在

機関番号：13601

研究種目：基盤研究(C) (一般)

研究期間：2018～2023

課題番号：18K10420

研究課題名(和文)染色体疾患児へのDiversity support programの作成と評価

研究課題名(英文)Diversity support program for children with chromosome syndrome

研究代表者

中込 さと子(Nakagomi, Satoko)

信州大学・学術研究院保健学系・教授

研究者番号：10254484

交付決定額(研究期間全体)：(直接経費) 3,400,000円

研究成果の概要(和文)：遺伝学的検査で染色体疾患が診断された胎児や新生児は、レッテルが貼られ、汚名を着せられる。本研究では、ダウン症(DS)、プラダーウィリー症候群(PWS)、22q11.2欠失症候群(22q11.2DS)の人々の多様性を尊重する支援プログラムを作成するための基礎研究を行った。DS乳児と母親の母子相互作用の変化を観察した。座位が安定するまで発達した時期になると、DS児と母の母子相互作用は健常児と同レベルになった。PWS者の個性を理解するために活用できるツールとして、乳幼児から学齢期の成長を記録する手帳を普及させた。22q11.2DSの小児について、出生時、幼児期、学齢期、青年期の親の懸念を探索した。

研究成果の学術的意義や社会的意義

本研究は、染色体疾患を染色体レベルの変化に起因する個性としてとらえる。また染色体レベルの変化による個性は出生時に遺伝学的検査によって診断しうる。この早期診断は、こどもにとって最も重要といえる「親の関わり」という環境要因に多大な影響を与える。

本研究で取り上げたのは、当該個性がある乳幼児と母親の母子相互作用の成長のプロセスであり、また学童期から成人への移行とその後の人生をサポートし、個人のライフストーリーを見守るツールとしての手帳であり、特有の個性をもつことで生きづらさを抱えてきた人生の中の取り組みであった。本研究の成果は、染色体疾患を多様性として肯定的にとらえた人と社会の創造に貢献する。

研究成果の概要(英文)：Fetuses and newborns who are diagnosed with chromosomal disorders by genetic testing are labeled and stigmatized. In this study, we conducted basic research to create a support program that respects the diversity of people with Down syndrome (DS), Prader-Willi syndrome (PWS), and 22q11.2 deletion syndrome (22q11.2DS). Changes in mother-child interaction between DS infants and mothers were observed. At the time of development to the point where the sitting position was stabilized, the mother-child interaction between DS children and their mothers was at the same level as that of healthy children. As a tool that can be used to understand the individuality of PWS people, we have popularized a notebook that records the growth of children from infants to school age. We explored the concerns of parents at birth, early childhood, school age, and adolescence for children with 22q11.2DS.

研究分野：Genomics in Nursing

キーワード：Genomics in Nursing Down syndrome Prader-Willi Syndrome 22q11.2Deletion Syndrome Diversity

科研費による研究は、研究者の自覚と責任において実施するものです。そのため、研究の実施や研究成果の公表等については、国の要請等に基づくものではなく、その研究成果に関する見解や責任は、研究者個人に帰属します。

1. 研究開始当初の背景

ポストゲノム時代を迎え、個人に合わせたオーダーメイド医療への社会的関心が高まっている。とりわけがんゲノム医療の実用化に向けた医療人育成は急ピッチで進められている。一方、周産期医療においては出生前診断の技術が急速な進歩を遂げ、胎児の全ゲノムを網羅的にスクリーニングすることが可能な時代になり、出生前や新生児期の早期診断が可能になった。

この時代の潮流において、染色体疾患をもつ人々をとりまく社会的環境が大きく変化した。染色体疾患は、染色体やゲノムの量的不均衡によって引き起こされ、表現型として先天性形態異常や性分化疾患、特異な知的発達プロセスをたどる。染色体疾患を予測する出生前遺伝学的検査は、染色体疾患を持つ人々の排除に利用される懸念や、生命の尊厳にかかわる倫理的問題が指摘されている。

このような時代において遺伝/ゲノム情報は、人の存在を排除することに利用されるものでなく、<Diversity(多様性)>を受け入れ、推進するものとして利用されることが期待されるはずである。

本研究課題の核心をなす学術的「問い」とは、ポストゲノム時代において Diversity の理解を推進し、染色体疾患児の本来の能力を、出生時から正当に伸ばしていける育児リテラシーを創生することである。近年、Diversity の推進において世界的に注目されているのが、無意識の偏見(unconscious bias)である。無意識の偏見とは、自分自身が気付かずに持つ偏った見方、考え方である。健常者は、染色体疾患当事者の能力を過小評価しがちである。染色体疾患を持った子どもを迎える家族や周囲の保健医療福祉従事者が取り組まなければならないことは、染色体疾患に関する無意識の偏見を外し、すなわち、Diversity の概念を踏まえて、その子自身が持つ力に注目することである。

本研究の目標は、染色体疾患児への Diversity support program を作成し評価することである。本研究における Diversity (多様性) の基本概念とは、親が<わが子の「違い」を尊重し受け入れ>、<「違い」に価値を見つけ>、<染色体疾患という属性を考えず、わが子の成果、能力を評価する>である。本研究では、Diversity (多様性) の基本概念に基づく育児リテラシーに則ったサポートプログラムを作成し、普及することを目指す。

本研究で協力を得る人々(選択基準)は、Down 症候群(以下 DS)、Prader-Willi 症候群(以下 PWS)、22q11.2 欠失症候群(以下 22q11.2DS)をもつ子どもとする。3つの症候群を選択した理由は、出生前後に診断可能である、成人期に至り、就労能力がある、親同士のサポートグループがある、国内外で制作されたベストプラクティスがある、の理由から選択した。

2. 研究の目的

研究1) 22q11.2DS 児の確定診断以降のケアニーズに基づく看護支援内容を明確にする。

【研究の背景】

22q11.2DS は、先天性心疾患の成因に関する遺伝子・細胞レベルの研究の進展と、染色体解析技術である FISH 法の確立によって染色体構造異常が判明した疾患である。先天性心疾患に加えて口蓋裂・鼻咽喉閉鎖不全等の特徴を併せ持つことから、出生後早期に当該疾患が予測され、0歳の間に確定診断に至るようになった。発生頻度は出生約 2000-4000 人に 1 人であり、ダウン症候群に次いで多い。

現在、22q11.2 欠失症候群がある子どもの知的発達の特徴や思春期以降の精神症状の特徴についても実態が明らかになり、早期診断に基づくトータルケアとサポートの構築を目指していく段階にある。とりわけ遺伝学的検査によって診断される当該疾患の遺伝カウンセリングにおいて、どのような道筋でフォローアップしていくか検討する必要がある。

【研究の目的】

22q11.2DS 児を育てる親の確定診断以降の医療支援に対する認識を明らかにする。

研究2) PWS 者の生涯を見渡す支援の土台となる個人記録(PWS手帳)を作成する。

【研究の背景】

2018 年から NPO 法人日本 PWS 協会の Care・Cure・Support Network 推進活動と共同し、「PWS 手帳」の作成を行った。PWS 児の親の多くは、こどもが成長する過程の様々な段階で悩む。まずは出生時から乳児期は PWS 児のか弱さと緩徐な身体発達を支え、幼児期には社会の入口である通所先の選択と PWS 特有の健康管理を学ぶ。学童期は特徴的な認知や行動が明るみになり、教師をはじめ PWS 児と関わる人々との話し合いを重ね、就労先においても人的・物的環境の調整に奔走する。子どもは徐々に親の手を離れ集団での生活を体験する。将来は親以外の第

三者に託すことも考えていかななくてはならず、わが子の心理社会的、行動学的特性に関する理解者をどう増やしていくのが重要な課題である。

そのためには、PWS 本人の個性、状態、成長の記録、診断時や受診時の記録などを正確に伝えることが重要になる。

【研究の目的】

PWS 者の理解を共有するために、家族、関係する医療者や支援者とで PWS に関する解説を含めた「PWS 手帳」を作成する。

研究 3) 乳児期の DS 児と母親の母子相互作用と育児の縦断的研究を行う。

【研究の背景】

ダウン症候群(以下ダウン症とする)は、出生時に明らかな特徴を呈し、染色体検査による診断は生後約 1 週間で両親に告げられる。ダウン症児の出生する頻度は、およそ 750 人に 1 人の確率である。主な合併症は先天性心疾患、消化管障害等であり、出生後早期や乳幼児期に治療が行われる。ダウン症児の発達は個人差があるが、身体的特徴の共通点があり育児方法に留意が必要となる。一つ目は、運動発達に最も影響する筋緊張低下症である。二つ目は、哺乳力不足、離乳食の遅れである。三つめは、発声や表情などの自己表現が判りにくく、大人しい子と誤解されやすいことである。

妊娠後の女性は、児を育む中で児への情緒的絆や母子相互作用が徐々に高まる。母子相互作用は、児の発達に影響する重要な因子の一つである。児は母親に明瞭な cue を送り、母親は子の cue に反応し、児の不快感を軽減し、児の発達と学習の機会を提供する。母子双方が、これらの反応を通じて互いの行動を調整する。cue とは、児が表出する非言語様式なコミュニケーションのことである。ダウン症児を育て始めた時期の母親の反応は、出産への悲しみが 1 年ほど長期に持続し、再起に至る 1~2 年後にようやく喜びや幸福感が生じ始めること、児への不安が幼児期まで持続することが特徴とされる。この 1 年間、母親は義務的な育児行動を繰り返しながら、次第に子の反応を拾い愛着を育み、家族や専門職からの支援の元、再起に至る。日常生活で家庭の中に閉じこもり孤独に陥ると、抑うつ症状や自殺企図など深刻な問題に至るリスクのある時期でもある。

産後早期で母親が抑うつ状態などのメンタルヘルスの問題を抱えた状況は、母子の相互交流を阻害され児への愛着形成が阻害される。産後うつ病の中でも特に希死念慮のある女性は、児の cue に対する感受性が低く、母子相互作用の低下がみられる。また、自尊感情の低い母親は、子どもと関わることに好意的ではないとされ、自尊感情は母子相互作用へ影響すると考えられる。母親自身の抑うつや自尊感情などの気持ちが、子育てに対し大きな影響を与える。

先行研究における知見は、ダウン症児が幼児期以上に成長し、母親が再起に至った後に自らの体験を振り返った語りから得られている。出生直後からのハイリスクな 1 年を、母子に寄り添いながら縦断的に育児の過程を観察した研究はみられていない。母親の児への愛着が芽生えて養育が安定するまでの間は、母児を支える家族、専門職による支援が欠かせない。その時々の子の状況によって変化していく縦断的な育児の観察から得られる知見が看護のケアのタイミングや実践に重要性を持つと考える。

【研究目的】

本研究は、ダウン症児を出産した母親が、児が示すサインや欲求をつかみ、それにどう答えていくか、という養育の力を獲得する過程を縦断的に記述する。母親が児からのサインに気づき、それに応える、また母親から児への関りを持ち、児が母親の関りに応えるという母子相互作用の変化を観察し、今後の看護ケアに繋げることを目的とする。

3 . 研究の方法

研究 1) 22q11.2DS 児の確定診断以降のケアニーズに基づく看護支援内容を明確にする。

対象者は、2004 年~2016 年に A 病院にて医療を受けている 22q11.2DS 児と成人 61 名の親とし、49 名から協力を得た。研究対象者の平均年齢は 6 歳 0 か月であった。内訳は、幼児期前期が 25 名で 0 歳児 1 名、1 歳児 8 名、2 歳児 6 名、3 歳児 10 名であった。幼児期後期は 13 名で、4 歳児 9 名、5 歳児 2 名、6 歳児 2 名であった。就学後の小学生が 5 名で、7 歳児が 2 名、8 歳児、9 歳児、11 歳児が各 1 名ずつであった。中学生以降は 15 歳 1 名、16 歳 1 名、20 歳以降が 3 名であった。

データ収集は研究者が作成した自記式質問紙と構成面接のどちらかをを用いた。内容はデモグラフィックデータとして年齢・出生時の様子・病歴の概要と、22q11.2DS に関連する合併症の有無と経過を問うた。医療支援に対する認識については、告知されたときの思いやこれまで受けた医療支援の内容、将来への課題について 35 問を設定した。35 問については自由記述と 5 段階リッカートスケール(全く思わない、思わない、どちらともいえない、思う、非常に思う)を併用して尋ねた。実施時期は、2017 年 4 月~2018 年 5 月の間に行った。

研究2) PWS 者の生涯を見渡す支援の土台となる個人記録 (PWS 手帳) を作成する。

PWS 手帳作成は 2017 年から開始した。乳幼児版、学童版、成人版を順次、作成することとした。内容の検討にあたっては、乳幼児版は主に会員と会員につながる親たちの声を集める。学童期と成人は国際 PWS 支援組織 (IPWSO) が作成したベストプラクティスガイドラインの内容を踏襲する。また、助言者として、全国心臓病の子どもを守る会発行の「しんぞう手帳」、日本ダウン症協会発行の「+Happy しあわせのたね」の制作者から作成の経緯と過程について解説していただいた。

乳幼児版は 2019 年、学童版は 2021 年に完成した。その後は手帳の普及を行っている。

研究3) 乳児期の DS 児と母親の母子相互作用と育児の縦断的研究を行う。

調査期間は、研究機関の長の許可日から 2023 年 9 月 30 日とし、ダウン症児とその母親 10 組の追跡を行った。

調査内容は、以下の通りにした。

(1) 母子相互作用 (NCAFS 得点、随伴性項目、CUE の種類): 母子の食事映像

(2) デモグラフィックデータ

- ・ 母親の情報: 年齢、初産経産、妊娠歴、病歴、現在の健康状態、職業、児の診断を受けた状況、親の会の繋がり、話し相手、子連れ外出の有無
- ・ 児の情報: 在胎週数、性別、出生時体重、性別、NICU 入室や合併症の有無と種類及び治療経過、現在の受診状況、授乳や離乳食の状況、療育の状況
- ・ 家族の情報: 家族構成と家族の年齢、家族や兄弟のイベント、育児支援者と支援の状況

(3) 児の成長発達

- ・ 運動発達: 移動運動 (座位姿勢、立位姿勢、体位変換、腹ばい姿勢)、感覚運動・手指運動
- ・ 社会的発達: 基本的習慣、対人関係
- ・ 言語発達: 発語、言語理解

(4) 母の認識、精神状態

半構造化面接では以下について面接を行った。

- ・ 児の仕草や様子で、成長を実感することについて
- ・ 授乳 (食事) 時の児とのやりとりで、変化してきたことについて
- ・ その中で母親が心がけて行っていることについて
- ・ 児の発達全般において、現在、気にかけていることについて
- 母の精神状態: 愛着 養育バランス尺度、自尊感情尺度、EPDS、CES - D、PTGI-SF-J

4. 研究成果

研究1については、22q11.2 欠失症候群がある子どもを育てる親の、確定診断以降の医療支援に対する認識を明らかにすることを通して、早期診断後のケアニーズに基づく看護を検討した。対象者の平均診断時期は 1 歳 7 か月 (19±60 か月) であり、早期診断を肯定的に捉え、先手を取って子の成長を高めたいという希望を持っていた。しかし、就学前から情報の乏しさと総合的に子どもをみる機関がないと感じていた。

研究結果から得られた看護への示唆: 出生したばかりで染色体核型情報だけでは、お子様に将来どのような症状が現れるかは不明瞭であるが、両親に知らせたうえで支えることが優先される。第一は症状管理である。一つは術前術後の管理である。22q11.2 欠失症候群児は、先天性心疾患や口蓋の異常、鎖肛や臍ヘルニア、二分脊椎、腹直筋離開、頭蓋骨早期癒合症等、新生児期から乳児期の手術治療を要する。また低カルシウム血症や免疫不全による疾病の予防をさす。第二は発達支援である。対症療法の過程における発達促進のためのケアとりハビリテーションの支援である。運動発達として、移動運動 (座位姿勢、立位姿勢、体位変換、腹ばい姿勢) や感覚運動・手指運動、社会的発達は基本的習慣や対人関係、言語発達は発語や言語理解、摂食発達は咀嚼と嚥下が挙げられる。

第三は養育支援である。親がわが子の疾患と健康管理法を獲得し、わが子の個性を見いだすサポートをする。先天性疾患、染色体疾患を理解し、疾患の症状管理をしつつ、わが子の個性を大切に育み、本来から持つ力を伸ばせるよう親たちの心身をケアする。最後に第四は、生殖に関する選択である。彼らの 93% が新生変異で、7% が親の欠失に由来する。親が欠失している場合の再発率は最大 50% である。子どもの健診に来院するタイミングや、治療がひと段落つく時期より前には、次子に関する話題を話すことを検討する。

研究2については、乳幼児用と学童用を完成した。共に A6 サイズとした。乳幼児用の内容は、「乳幼児期の成長、出生時と新生児期の記録、ブラダー・ウィリー症候群の診断、お子さんの成長と思い出の記録、治療の記録、お子さんの成長を書き留めましょう、就学前相談、社会制度・

福祉について、Q & A」であり、要所に PWS の解説内容を加えた。

学童用は、PWS 一般にみられる良い特性と悪い特性の両方に目を向けられるよう IPWSO 作成の Best practice を参照して作成した。また PWS の行動に関する概要として、「過食と食べ物に関連する行動、自傷行為、不安感、強迫観念・固執、強迫行為、移行する場の対応、変化する場合の対応、具体的で、柔軟性のない考え方、不公平だと感じる、強度の眠気、嘘をつく、モノを盗る、乏しい感情のコントロール能力」を入れた。

現在、佐々木規子氏（長崎大学）による PWS 児の学童期の追跡調査で活用してもらい、再評価していく予定である。

研究3については、コロナ禍に感染対策をしつつ、無事 10 名の追跡調査を終えることができた。研究開始時のこどもの平均月齢 4.7 か月、研究終了時の平均月例は 20.5 か月であった。調査回数は平均 6.5 回であった。

母親の平均年齢は 37.1 歳、初産婦 6 名、経産婦 4 名、2 名に抑うつ症状またはうつ病既往があった。愛着－養育バランス尺度による養育システムでは 7 名が成熟群、3 名が未成熟群であった。研究開始時の自尊感情は日本人平均値と比し有意に低値だが終了時に有意差はなかった。外傷後成長（PTGI-SF-J）は、3 名は平均値以上であった。児についてはダウン症児の体重増加、運動発達、社会・言語発達は発育曲線に沿った成長を認めた。

JNCAFS 値（母子相互作用）は、月齢 3～5 か月では定型発達児より低いが児の随伴性は有意に高く、児は母親をよく見ていた。月齢 10～11 か月では定型発達児よりも社会情緒的発達の促進、認知発達の促進が有意に低かった。児の JNCAFS 値は、定型発達児よりも半年のタイムラグを経て同等に上昇した。ただし一過性に落ち込み回復する事象を認める事例が複数あった。JNCAFS 値と母の自尊感情、母の外傷後成長（PTGI-SF-J）に有意な関連はなかった。

母に児の認知発達を促進する関わりが現れるのは、定額前からつかまり立ちするまでの 1 年以上を要した。17 か月（つかまり立ちを獲得）の時期に、定型発達児の母子と同等の JNCAFS 値となっていた。乳児期は子どものほうが親をリードする能力があることが示唆された。

5. 主な発表論文等

〔雑誌論文〕 計2件（うち査読付論文 2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 Nakagomi Satoko, Kitamura Chiaki, Elderton Simon J. H., Nagayoshi Masato, Kondo Yuka, Yasukouchi Satoshi, Noguchi Masahiko, Kuraishi Kaori, Muro	4. 巻 19(2)
2. 論文標題 An examination of nursing support based on the care needs of children with 22q11.2DS after definitive diagnosis	5. 発行年 2021年
3. 雑誌名 Japanese Society of Genetic Nursing	6. 最初と最後の頁 30-42
掲載論文のDOI (デジタルオブジェクト識別子) なし	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 -

1. 著者名 石橋みちる、中込さと子	4. 巻 10(1)
2. 論文標題 Barnard Modelを用いたダウン症乳児と母親の母子相互作用の観察と記述のための文献検討	5. 発行年 2023年
3. 雑誌名 山梨県立大学看護学部・看護学研究科研究ジャーナル	6. 最初と最後の頁 101、103
掲載論文のDOI (デジタルオブジェクト識別子) なし	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 1件）

1. 発表者名 石橋みちる、浅野浩子、中込さと子
2. 発表標題 ダウン症乳児と母親の母子相互作用の観察枠組みとしてのBarnard Model
3. 学会等名 日本遺伝看護学会 第20回大会
4. 発表年 2021年

1. 発表者名 Sasaki Noriko, Nakagomi Satoko
2. 発表標題 Developing the PWS Health Handbook for Infants, Toddlers, and Preschool Children Personal Development Record
3. 学会等名 5th Asia Pacific PWS Conference (国際学会)
4. 発表年 2021年

〔図書〕 計0件

〔産業財産権〕

〔その他〕

PWS手帳は乳幼児版、学童版，共に英訳し、国際PWS支援組織に提供し、アジア、ヨーロッパ、米国に紹介されている。

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
研究分担者	北村 千章 (Kitamura Chiaki) (20643795)	清泉女学院大学・看護学部・教授 (33605)	
研究分担者	浅野 浩子 (Asano Hiroko) (00794380)	武庫川女子大学・看護学部・准教授 (34517)	

	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	石橋 みちる (Ishibashi Michiru)	山梨県立大学・看護学部・助教 (23503)	

7. 科研費を使用して開催した国際研究集会

〔国際研究集会〕 計0件

8. 本研究に関連して実施した国際共同研究の実施状況

共同研究相手国	相手方研究機関
---------	---------