

機関番号：35309

研究種目：基盤研究（C）

研究期間：2008～2010

課題番号：20592614

研究課題名（和文）口唇裂・口蓋裂児をもつ母親の次子妊娠に関するサポートシステムの開発

研究課題名（英文）Development of the support system of the next pregnancy for mothers of a child with cleft lip and palate

研究代表者

中新 美保子 (NAKANII MIHOKO)

川崎医療福祉大学・医療福祉学部・教授

研究者番号：00319998

研究成果の概要（和文）：

口唇裂・口蓋裂児をもつ母親の次子妊娠に関するサポートシステム開発を目的に医療職者の実態調査を行い、早い段階での遺伝情報が必要であることが示唆された。チームカンファレンスを開催し、遺伝科受診の試みを実施、その後、母親への調査を行った。遺伝科受診は、再発率や予防法、本児の将来の問題を相談する場の周知等の効果があった。早期情報提供のためにリーフレットを改変し、遺伝専門職が加わったチーム医療を構築した。

研究成果の概要（英文）：

We conducted a fact-finding survey involving medical professionals to develop support systems for mothers in their subsequent pregnancy after delivering a child with cleft lip and palate. The survey indicated that genetic information was necessary at an early stage to design such a system. We held team conferences and initiated an attempt to see these mothers at the genetic counseling clinic. The mothers were then studied to evaluate the effect of this attempt. The genetic counseling clinic visits were effective in providing information concerning recurrence rates, preventive methods, and places to consult about the unborn child's possible future problems. Based on these findings, we revised our leaflets to provide pertinent information early on, and organized "team medical care" incorporating assistance from clinical genetic specialists.

交付決定額

（金額単位：円）

	直接経費	間接経費	合計
2008年度	2,000,000	600,000	2,600,000
2009年度	1,000,000	300,000	1,300,000
2010年度	600,000	180,000	780,000
年度			
年度			
総計	3,600,000	1,080,000	4,680,000

研究分野：医歯薬学

科研費の分科・細目：看護学・生涯発達看護学

キーワード：口唇裂・口蓋裂、母親、次子妊娠、遺伝、サポート

1. 研究開始当初の背景

口唇裂・口蓋裂は先天奇形の中で最も発生頻度が高いとされる疾患の1つである。日本の1万人あたり発生頻度については、口唇裂（口蓋裂合併も含む）は16.04児（0.16%）、口

蓋裂は4.54児（0.05%）と報告されている¹⁾。

母親および家族は産科医あるいは治療医から、その原因は遺伝的要因、環境的要因が複雑に交錯した多因子遺伝であると聞かされ、「治る病気だから大丈夫」と励まされ、

治療や育児に熱心に取り組んでいる。遺伝に関する説明はそれ以上行われることはなく、周囲からの情報もない中で、母親は遺伝的要因が関わっていることが気がかりとなり次子の妊娠・出産について不安を抱え悩んでいる現状はかなり以前から指摘されていた²⁾。事実、口唇裂・口蓋裂児を出生した母親の経験的再発率は4.0%と一般の発生頻度と比べると25倍に跳ね上がる³⁾とする報告もあり、母親の不安は一律に否定できるものではない。

平成17年から平成18年に筆者らが行なった聞き取り調査(科研費助成、基盤(C))では、口唇裂・口蓋裂をもったわが子の出産という事実が心的外傷となり現実を乗り越えられない母親の存在が明らかになった。遺伝に関する偏見からか、その家族は母親の次子の妊娠・出産を否定するばかりか、同胞の結婚までも否定するという状態に陥っていた。このような母親や家族の存在に対して、早急に適切な支援を実践する必要があると考える。

今日の医学は確実に進歩し、様々な遺伝子解析が進み、口唇裂・口蓋裂が起こるいくつかの疾患感受性遺伝子の候補が明らかにされ、環境要因の面でも、いくつかの要因や予防効果が報告されている。遺伝子解析の進歩と共に、遺伝カウンセリングの必要性も示唆され、国内でも大学院教育において遺伝カウンセラーの養成が進んでおり、筆者の属する大学でも平成17年度より養成が開始され卒業生を輩出している。しかしながら、社会的にはまだまだ認識されていない領域であり、相談に活用する場合は自費診療になる現状もある。

筆者らは、これまで口唇裂・口蓋裂児の健全やかな成長を願って、母親や家族を支援するために数々の研究を行うと共に医療現場でのケアを行ってきた。これまでの実践では、産科と治療側の連携を構築し、児と母親および家族のQOLを高める努力をしてきた。しかし、長年、対応してこなかった遺伝に関する問題や次子妊娠の意思決定を支援するためには、遺伝カウンセリング(臨床遺伝専門医や遺伝カウンセラー)の力をチーム医療の中に位置づけたサポートシステムの開発を行うことが、喫緊の課題と考えた。

2. 研究の目的

本研究の目的は、口唇裂・口蓋裂児をもつ母親の次子妊娠に関するサポートシステムを開発することである。そのために、以下の4つの具体的目標をあげて検討した。

(1) 海外の動向を知り活用する。

(2) 口唇裂・口蓋裂の治療に携わる医療職者の次子妊娠に関する情報提供の実態を明らかにする。

(3) 遺伝専門職の必要性や役割をチームカンファレンスで検討し、口唇裂・口蓋裂手術目的で患児が入院している母親および家族に、遺伝外来受診の試みを試行する。

(4) 非症候群性口唇裂・口蓋裂をもつ子どもの母親に遺伝カウンセリングを提供する時期と、どのようなサポートが必要とされるかを明らかにし、チーム医療における遺伝医療専門職(臨床遺伝専門医、認定遺伝カウンセラー)の役割を明らかにする。

3. 研究の方法

(1) 海外動向(アメリカの取組視察)

① 時期: 平成20年11月1日~9日

② 方法: アメリカ DUKE 大学 Cleft Palate/Craniofacial Team Coordinator と Pediatric Medical Genetics Team に対して、施設見学およびケアの実態やそのための取組に対して情報収集

③ 分析方法: 我々のチーム医療に生かす方法をカンファレンスにて検討

(2) 医療職者への実態調査

① 調査時期: 平成20年9月~11月

② 口蓋裂学会会員2160名を対象とした、自記式調査票を用いた郵送法による調査

③ 分析方法: 単純集計および記述については内容分析の手法を用いた

④ 倫理的配慮: 川崎医療福祉大学倫理委員会(No. 092)と日本口蓋裂学会理事会の承認を得た。

(3) 遺伝科外来受診の試み

① 時期: 平成21年10月~平成22年10月

② 方法: これまでの口唇裂・口蓋裂専門外来チームの中に遺伝専門医を含めたチームカンファレンスを開催し検討、患児入院中の母親に対しての遺伝科外来受診を試行する。

(4) 遺伝科受診後の児の母親に対する調査

① 期間: 平成21年10月~平成22年10月

② 川崎医科大学附属病院に口唇裂・口蓋裂手術のために入院し遺伝科を受診した患児の母親で同意の得られた対象者に、半構成的質問票による聞き取り調査および数ヵ月後の面接調査を実施した。

③ 分析方法: 単純集計および記述については内容分析の手法を用いた

④ 倫理的配慮: 川崎医療福祉大学倫理委員会(No. 145)と川崎医科大学・川崎医科大学附属病院倫理委員会(No. 530)の承認を得た。

4. 研究成果

(1) 海外の動向(視察)

アメリカ DUKE 大学における口唇口蓋裂の次子妊娠出産に対するチームアプローチの

現状視察を行った。参加者は、形成外科医で口蓋裂治療を専門とし日本口蓋裂学会元理事長の森口教授、遺伝カウンセリングコース大学院生の高尾（看護師・保健師）、看護師として母親のケアにあたっている研究代表者の中野の3名であった。

<情報提供者>：Marie McDonald, MD,
Allyn McConkie-Rosell, Ph.D. CGC,
Kristin Nunez MS, CGC,
Regan Matthews MS, CGC, であった。

以下の情報収集を行った。

①アメリカでの口唇裂・口蓋裂児とその家族との Pediatric Medical Genetics Team との関わりについて

・小児科医や Cleft Palate/Craniofacial Team のメンバーから紹介されることが多い。口唇裂・口蓋裂児が産まれた際に、合併奇形がある場合に、何かの症候群がないかの確定診断のため診察を行う。口唇裂・口蓋裂のみの異常の場合のカウンセリングは、少ない割合である。入院中や家族の不安が強い場合のカウンセリングも行う。その場合も、主治医や看護師からの紹介により行うことがほとんどである。

・第1子が口唇裂・口蓋裂で、次子への心配については母親が相談に来られれば相談に応じる。母親に口唇裂・口蓋裂がある場合など、家族歴のある患者が相談に来ることもある。妊娠中はもちろんのこと、妊娠を考えられている方が来られることもある。

②次子の再発率の情報提供について

・最初に関わる医師やコメディカルがどこまで情報提供を行っているかは決められているわけではない。医師の考えやそのケースごとに、ルチーンで情報を提供していることもあれば、母親から医療者へ質問をされた場合に対応する場合もある。紹介をされて、あるいは、本人が自ら検索して受診することもある。来院された場合は、正確な情報提供を行っている。

③市民の遺伝カウンセリングに対する認知度

・インターネットで検索すると調べたい内容について相談する場所などの記載がある。施設名はもちろんのこと、遺伝専門職の担当者の名前まで載っている。そのようなページを見て直接相談に来られることもある。また、ホームドクターは訴訟を恐れ、安易に情報提供を行わずに紹介をしている。1993年頃より、Genetic Doctor が specialty と認められてから医療者間で認識されるようになった。

④葉酸投与

・アメリカ国内では、全員の妊婦に対して葉酸の摂取をすすめている。それは、広く認知されている。もし、前子に異常がある場合に

は妊娠前から多量の葉酸の摂取を医師の指導のもとで行っている。これは、あまり多くの服用することでの合併症（自閉症など）の危険性があるためである。

⑤遺伝のチームが口唇裂・口蓋裂チームの中に浸透していくまでのシステムの確立の過程

・遺伝カウンセラーの方から Cleft Palate/Craniofacial Team で行われているカンファレンスに参加させてもらいたいと依頼をして参加するようになった。遺伝カウンセリングの必要性（例えば、合併奇形の有無など）についてメンバーに知っていただくことで遺伝カウンセリングの役割を認識していただくようになっていった。徐々にこちらが声かけをおこなうことによって必要性が認知され、自然に患者紹介をされるようになっていった。

⑥その他

・口唇裂・口蓋裂の患者をサポートするためのシステムとして重要なのは、それぞれのメンバーが定期的集まって Meeting を行うことが必要であると、経験から感じている。

情報収集後の成果

①これらの情報をチームカンファレンスで報告、遺伝カウンセリングに関する情報を含めたリーフレット（写真1）を作成した。

<「口唇裂・口蓋裂をもつお子さまの健やかな成長のために」のリーフレット>（写真1）



②受容支援の重要性と必要性の涵養に努めるために、形成外科医師に対する説明会や講演会（「受容支援の基本的考え方と実践」北九州市立総合療育センター歯科部長、武田康男先生）を企画した。

講演会への参加者：

形成外科医 7名、産科

科医・新生児科医各 1名、

認定遺伝専門医 1名、

認定遺伝カウンセラー 2名

S T 1名、看護師 10名、

大学院生 10名（遺伝含）

チームフレット 特別講演
～先天的な病気をもつ家族への支援について学んでみませんか～

6月15日(月) 19:00-21:00
医大6F 第2カンファレンスルーム

受容支援の基本的考え方と実践

北九州市立総合療育センター 歯科部長
武田 康男先生

講演 19:00 受容支援の基本的考え方と実践 武田康男先生
19:15 質疑応答 19:30 閉会

講師 武田康男先生 北九州市立総合療育センター 歯科部長
司会 高尾 美穂先生 北九州市立総合療育センター 遺伝カウンセラー



赤ちゃんの健康を守るために
赤ちゃんの健康を守るために

等、多くの参加が得られ、活発な質疑応答があった。図1. 案内チラシ(2)医療職者への実態調査

有効回答の768名(有効回収率35.6%)を対象として分析し、以下の結果を得た。

①次子妊娠に関する質問を「受けた」ものは約4割にあたる309人であった。職種としては、形成外科医、言語聴覚士、口腔外科医が多かった。

②支援内容としては、重複して多くの内容を説明していた。「話を聞いた」を中心に3つの重複回答を整理すると、以下の図のようになった。

話を聞いた 239	心理職の紹介	3				
	気にしないように告げた	35				0
	家族会の紹介	44			7	2
	遺伝カウンセリングの紹介	60		11	4	2
	再発率について話した	191	52	37	24	3
		遺伝カウンセリングの紹介	家族会の紹介	気にしないように告げた	心理職の紹介	

図2. 話を聞いた人が行った内容

③「質問を受けて困った」とする記述が、43あった。その内容は、「再発率などの知識不足」「具体的支援ができない」「専門職を知らない」「不安を増大させるのではないかな」等であった。

④医療職者からの積極的な説明を「実施している」は140人(18.2%)、そのうち「いつもする」は34.3%、「必要があると思った時は57.9%であった。説明の時期は、「初診時」が62.9%と最も多かった。説明する理由としては「必要なことだと思うから」が66.4%、「過去に家族から質問を受けたから」が20.7%であった。

⑤職種間連携

認定遺伝カウンセラーや臨床遺伝専門医と現在連携をとっているのは、15人、49人と僅かであった。今後連携を取りたいは、175人、154人とその必要性を認識している医療職者は増えていた。

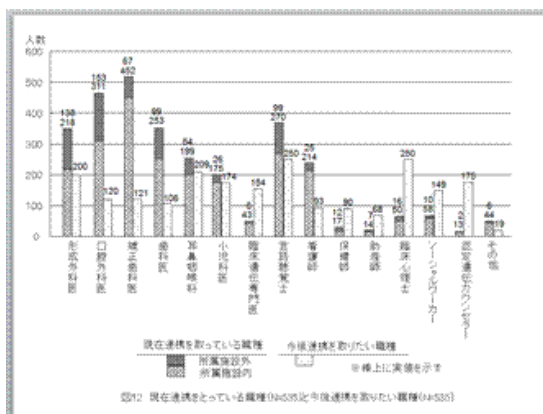


図3. 職種間連携の現状と今後

まとめ: 医療職者は口唇裂・口蓋裂が「多因子遺伝」である限り、母親が遺伝に関する問題に不安を抱いていることを理解し、遺伝専門職の存在の周知と共に、重要な役割を担える職種として、施設外連携も含めたチーム医療への参加を図る必要がある。

そのためには、試験的に遺伝科外来受診を試み、有効性をデータとして示す必要がある。

(3) 遺伝科外来受診の試み

口唇裂・口蓋裂児が手術入院する時に、母親および家族に対して形成外科主治医から遺伝科外来の役割などを説明、希望があれば、「患児の他の合併症の診断」を理由に紹介するシステムとした(この場合、受診費用は特に発生しない)。遺伝外来にて臨床遺伝専門医からの診察と認定遺伝カウンセラーからの支援を受けた。所要時間は1時間程度。

(4) 遺伝科外来受診後の母親に対する調査

遺伝科外来受診者は34名(非症候群性CLP・CL 28名、症候群性口唇裂・口蓋裂6名)であった。分析は、非症候群性CLP・CLをもつ子どもの母親のうち改訂質問票に回答した26名およびインタビュー協力者は10名について行った。

①対象者の疾患に対する思い

以下、2つの質問を図に示す。

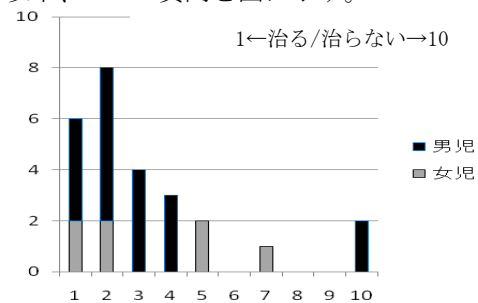


図4. 「治る」か「治らない」か。

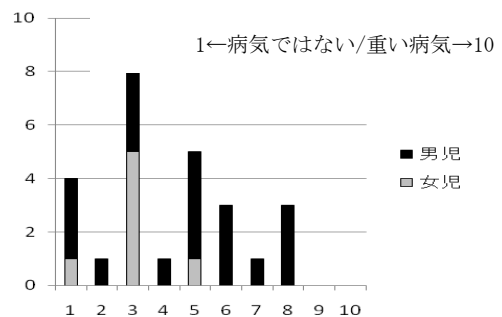


図5. 「病気ではない」か「重い病気」か。

②次子妊娠も口唇裂・口蓋裂になるのか知りたいと思ったことがあった20名(78%)のうち、医師などに尋ねた経験があったのは半数

で、複数回答であるが発症する確率（12名）が最も多く次いで予防法（6名）であった。また、児が病気（CLP・CL）だとわかった時に知りたいと思った（8名）場合が最も多く、落ち着いてから（4名）や次子妊娠の時（3名）の他1-2ヶ月の時（2名）や産まれてから（1名）の回答より、母親は早期の情報提供を求めている。

表 3. 次子が口唇裂・口蓋裂になるか「知りたい」/「尋ねた経験」の有無

知りたい (+) / (-) 尋ねた経験 (+) / (-)	名 (%)
知りたい(+), 尋ねた経験(+)	10 (39%)
知りたい(+), 尋ねた経験(-)	10 (39%)
知りたい(-), 尋ねた経験(-)	4 (15%)
無回答	2 (7%)

③心配の対象は、児の将来のこどもが最も多く次いで本児、次子の順であった。

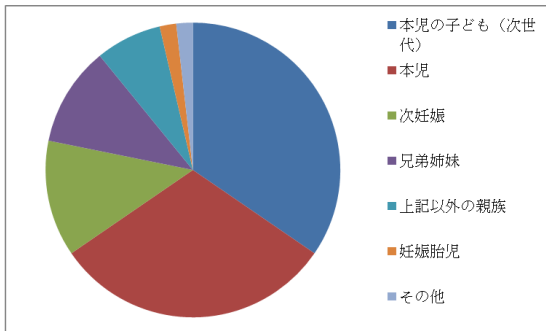


図 6. 母親の心配の内容

④遺伝外来の受診により役立ったこととして、以下の意見があった。

- i. 情報（確率や遺伝について、予防策、要因）を得た(14名)
- ii. 精神的サポート（胸の引っかかりが取れた、孤独になっていた）を得た（3名）
- iii. 聞ける場所（児が困った時の情報や将来の子どもについての相談場所）があることを知った（3名）
- iv. 情報の整理になった。

⑤質問票の記述内容およびインタビューからも、遺伝カウンセリングを受けた価値として、情報や精神的サポートを得たことや情報の整理とともに、将来にわたって相談・尋ねる場所があることを見出していた。遺伝に関するサポートはもっと早い時期（形成外科外来の初診時）を希望していた母親もあった。環境と成長に合わせた精神的な支援や児が子どもを持つ時に話せる環境づくりを遺伝科外来や口唇裂・口蓋裂専門外来全体としてのサポートに期待する声が挙げられた。

これらの調査結果より、口唇裂・口蓋裂児をもつ母親の次子妊娠に関するサポートシステムには、専門家（臨床遺伝専門医や認定遺伝カウンセラー）による遺伝カウンセリングが加わることが有用であると示唆された。症候群性かどうかの確定診断に基づいたフォローや口唇裂・口蓋裂児をもつ母親を対象とした勉強会での遺伝に関する情報提供ばかりでなく、遺伝に関わる問題の相談窓口としての存在が価値あるものと考えられる。

(5) 遺伝外来情報をより具体的にしたリーフレットの更新

3年間にわたる調査研究や口唇裂・口蓋裂チームカンファレンス（計6回開催）での検討をふまえて、継続した遺伝科外来紹介や積極的な臨床遺伝専門職の紹介がサポートとして必要であり、これらの情報や働きかけが、母親や家族に周知されることが重要である。このために、これらの内容を盛り込んだリーフレットの更新が必要との結論に達した。さらに、小児病棟が作成していた「入院時のオリエンテーション」内容も含めたリーフレット（写真2）を作成した。このリーフレットは外来初診時に手渡し、医師、看護師が十分な説明や受容支援を行う。また、遺伝専門職の支援についても明記されている。現在、業者委託し印刷中である。

リーフレットは、口唇裂・口蓋裂ケアチームが提供できるサポートやサポートシステムが明記されている。母親や家族が次子妊娠を考えた場合に十分活用できる資料と考えている。

<口唇裂・口蓋裂の手術を受けるお子様のご家族の方へ>（写真2）



本研究は、川崎医科大学口唇裂・口蓋裂専門外来およびそのスタッフである口唇裂・口蓋裂ケアチームを基盤として開発したサポートである。川崎医科大学附属病院の診療科に遺伝外来が存在することが大きな強みである。また、年間30-40症例の新しい対象児が受診する専門外来であることから、事例を

積み重ね、学会等で発信し、この試みが全国に広がるための検討を継続していくことが必要と考えている。

参考文献

- 1) Global registry and database on craniofacial anomalies, Report of a WHO Registry Meeting on Craniofacial Anomalies, 2002.
- 2) 伊藤静代：口蓋裂児をもつ母親の患児に対する関心についての経年的研究、日本口蓋裂学会誌、14 (3)、333-342、1989.
- 3) 福島義光編集、新川詔夫監修：遺伝カウンセリングマニュアル第2版、19、南工堂、東京、2003.

5. 主な発表論文等

(研究代表者、研究分担者及び連携研究者には下線)

[雑誌論文] (計2件)

- ① 中新美保子、三村邦子、山内泰子、中尾美幸、松田美鈴、稲川喜一、篠山美香、山本康弘、山本真弓、佐藤康守、森口隆彦、口唇裂・口蓋裂児の母親の次子妊娠に関する医療職者の意識調査、日本口蓋裂学会誌、査読有、Vol. 35、No. 3、2010、pp. 207-216
- ② 石田剛、張良実、潮田至央、潮田まり子、中村隆文、川本豊、森口隆彦、升野光雄、中新美保子、下屋浩一郎、胎児口唇口蓋裂に対するカウンセリングに関する検討、現代産婦人科誌、査読有、Vol. 58、No. 1、2009、pp. 55-58

[学会発表] (計3件)

- ① 山内泰子、升野光雄、中新美保子、稲川喜一、高尾佳代、三村邦子、森口隆彦、牧優子、飛騨美希、市川真臣、黒木良和、口唇裂・口蓋裂をもつ子どもの母親が遺伝カウンセリングに求めることーチーム医療における遺伝カウンセリングの必要性ー、日本人類遺伝学会第55回大会、2010年10月27日、大宮ソニックシティ(さいたま市)
- ② 中新美保子、中尾美幸、高尾佳代、Study of Support for Mothers of Children with Cleft Lip/Palate :Anxiety about Having Another Baby、The 7th International Nursing Conference、2009年10月29日、韓国(ソウル)
- ③ 中新美保子、三村邦子、森口隆彦、口唇裂・口蓋裂児の母親の次子妊娠に関する医療職者の意識調査、第33回日本口蓋裂学会学術集会、2009年5月29日、シェーンバッハ・サボア(東京都千代田区砂防会館内)

[図書] (計1件)

- ① 升野光雄、株式会社メディカルドゥ、遺伝子医学MOOK別冊 遺伝カウンセリングハンドブック 遺伝カウンセリングのポイント 7) 多因子遺伝：口唇裂・口蓋裂、2011、pp.100-105 (6月発売)

6. 研究組織

(1) 研究代表者

中新 美保子 (NAKANII MIHOKO)
川崎医療福祉大学・医療福祉学部・教授
研究者番号：00319998

(2) 研究分担者

升野 光雄 (MASUNO MITSUO)
川崎医療福祉大学・医療福祉学部・教授
研究者番号：00389024
森口 隆彦 (MORIGUCHI TAKAHIKO)
川崎医療福祉大学・医療技術学部・教授
研究者番号：10111816
山内 泰子 (YAMANOUCHI YASUKO)
川崎医療福祉大学・医療福祉学部・准教授
研究者番号：40246038
三村 邦子 (MIMURA KUNIKO)
川崎医療福祉大学・医療技術学部・講師
研究者番号：50258266
稲川 喜一 (INAGAWA KIICHI)
川崎医科大学・医学部・教授
研究者番号：90268615
中尾 美幸 (NAKAO MIYUKI)
山陽学園大学・看護学部・准教授
研究者番号：00316126