

令和 6 年 6 月 14 日現在

機関番号：32647

研究種目：若手研究

研究期間：2020～2023

課題番号：20K19192

研究課題名（和文）コーエン症候群患者のPreventive Healthcare Modelの開発

研究課題名（英文）Development of a preventive healthcare model for patients with Cohen syndrome

研究代表者

倉石 佳織（Kuraishi, Kaori）

東京家政大学・健康科学部・期限付助教

研究者番号：50865409

交付決定額（研究期間全体）：（直接経費） 3,300,000円

研究成果の概要（和文）：本研究課題における研究成果は、次の3点である。1点目、コーエン症候群を含む希少疾患に関するレビューを行い、同疾患の子どもと家族へのヘルスケアに関する研究動向のマッピングを行った。2点目、学術集会での発表を通してコーエン症候群への社会的理解促進を図った。3点目、米国におけるコーエン症候群を含む希少疾患の子どもと家族への支援について調査を行った。本研究課題では、本症候群が希少疾患であるがゆえに研究協力者との関係づくりに時間を要したが、米国のクリニックや専門家と繋がることができ、研究テーマであるモデル開発における研究基盤構築は十分に行えた。

研究成果の学術的意義や社会的意義

研究成果の学術的意義や社会的意義は、次の3点である。1点目、本研究成果を通して希少疾患であるコーエン症候群への社会的理解促進につながった。2点目、これからコーエン症候群の診断を受ける子どもや家族に対して、社会的支援を提供しうる環境整備となった。3点目、米国のコーエン症候群の専門家と繋がったことで、健康管理や生活支援に関する今までにない情報を日本の患者・家族とも共有が可能となった。

研究成果の概要（英文）： There are 3 contributions from this project. First, we reviewed rare diseases, including Cohen syndrome, and mapped research trends in healthcare for children with the disease and their families. Second, we promoted public understanding of Cohen syndrome through presentations at scientific meetings. Third, we investigated support for children with Cohen syndrome and other rare diseases and their families in the United States. Although this research project required time to build relationships with research collaborators, we were able to connect with clinics and specialists in the U.S. We were also able to build a foundation for model development.

研究分野：小児看護学

キーワード：コーエン症候群 希少疾患 家族看護

1. 研究開始当初の背景

コーエン症候群は、希少な遺伝性疾患である。臨床症状には、精神運動発達遅滞、小顎症、筋緊張低下、進行性の眼異常、特異顔貌、好中球減少症などがある。これらの症状は小児期から現われるため、早期より症状由来の合併症を予防・コントロールすることが必要である。また、診断時から将来的な患者の自立を視野に入れ、社会参加の機会拡大さらには患者の生活の質を考慮した専門的かつ個別的な看護が必要である。だが、日本においては本症候群の予防的な早期支援が体系的に明らかにされておらず、患者の生活の質を支えられるような看護支援の方法についての研究は発展途中である。本研究では、これまでそれぞれの家族が行ってきた予防的かつ個別的な日々の健康管理や生活支援を体系的に捉えなおすを試みる。

2. 研究の目的

本研究の目的は、コーエン症候群患者の予防的な早期支援を実現させるための具体策として、本症候群の Preventive Healthcare Model の開発を目指す。

3. 研究の方法

新型コロナウイルスの感染拡大による影響と研究協力者の確保に時間が要することが推測されたため、当初の研究計画を次のように修正し、実施した。2020年度～2021年度では、コーエン症候群のヘルスケアモデル構築への示唆を得るために、本症候群に関するこれまでの研究について文献レビューを行った。2021年度～2023年度では、本症候群の患者・家族へのケアを長年にわたり行ってきた米国の DDC クリニックおよび米国家族会へのオンラインインタビューと現地視察を行った。2022～2023年度にかけては、希少疾患に関するこれまでの研究について文献レビューを行った。また、全研究期間を通して本症候群の患者・家族会の支援を行いながらフィールドワークを行い、患者・家族との信頼関係の構築および疾患に関する社会的理解の促進に取り組んだ。

4. 研究成果

本研究課題では、本症候群が希少疾患であるがゆえに研究協力者との関係づくりに時間を要した。患者・家族会のフィールドワークや学会等で社会的理解促進を図りながら、研究協力者を募ることができた。さらに、米国のクリニックや本症候群の専門家と繋がることができ、本症候群に関する最新の研究動向や支援策に関する情報を入手することもできた。研究目的である Preventive Healthcare Model 開発において、同モデル開発の着手に向けた研究基盤の構築は十分に行えた。

本研究課題における研究成果は、次の3点である。

1点目、コーエン症候群を含む希少疾患に関する文献レビューを行い、同疾患の子どもと家族へのヘルスケアに関する研究動向のマッピングを行った。文献レビューでは、本症候群のヘルスケアモデルを検討するうえでの重要な要素を得ることができた。また、希少疾患の子どもを育てる家族の経験に関する文献レビューからは、家族が直面している様々な苦悩や必要とする支援について明らかになった。加えて、希少疾患の子どもを育てる家族の実態を理解することにも繋がった。

2点目、様々な学術集会における本症候群の患者・家族会支援に関する発表を通して本症候群への社会的理解促進を図った。その結果、新たに診断を得た家族やその家族を支援する医療者からの問い合わせも増えた。また、本症候群の患者・家族会でのフィールドワークを通して、希少疾患の子どもを育てる家族への支援の重要性を発見した。社会的に孤立しやすい傾向にある希少疾患の子どもとその家族にとって、同じ疾患を抱える患者・家族との繋がりは大きな支えになっていた。本研究では、患者・家族同士の繋がりを促進する家族主体のオンラインイベントや、海外の同疾患の家族との交流の場を企画した。このような患者・家族と研究者らのコラボレーションによる家族支援の実践が評価され、2023年9月に日本家族看護学会からグッドプラクティス賞に選ばれた。

3点目、米国における本症候群を含む希少疾患の子どもと家族への支援について調査を行った。診断直後から疾患にあわせた健康管理に取り組むことや、家族同士のつながりが重要であること、小児期から成人期への移行支援が重要であることなどが示唆として得られた。特に、米国 DDC クリニックの視察では、本施設がその地域で暮らす希少遺伝性疾患のある人とその家族にとって気軽に相談できるかかりつけ医のような存在であるとともに、疾患に関する研究を行いながら正しい情報を世界中に発信する機関でもあったことがわかった。日本では、コーエン症候群を含め希少遺伝性疾患に関する情報は限られ、言語の違いによる課題もあるため、一般の患者・家族が気軽にアクセスすることが困難な現状がある。我が国においても DDC クリニックのような気軽に相談でき、正しい情報を提供してくれる専門の機関が必要であると考えた。

今後の展望としては、次のような計画がある。コーエン症候群の子どもを育てる家族の子育ての経験から家族の支援ニーズを探る。支援ニーズを基盤として、本症候群の子どもの家族を看護

者がどのように支えるかについてモデル化する。モデルの評価を行い、モデルの完成を目指す。モデルの評価では、英語版を作成し DDC クリニックで実際に使用してもらい、DDC クリニック医療スタッフに助言を得る。全体のモデル完成後、モデルの一部と想定される項目（例えば、情報提供、家族看護など）の細部の支援の中身を検討する。

5. 主な発表論文等

〔雑誌論文〕 計2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 倉石 佳織、北村 千章、西條 竜也	4. 巻 21
2. 論文標題 米国におけるCohen症候群患者・家族の支援体制に関する実態調査	5. 発行年 2022年
3. 雑誌名 日本遺伝看護学会誌	6. 最初と最後の頁 10～17
掲載論文のDOI（デジタルオブジェクト識別子） 10.57276/jjsgn.21.0_10	査読の有無 無
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 倉石佳織、北村千章、西條竜也	4. 巻 19
2. 論文標題 Cohen症候群の特徴を踏まえたヘルスケアモデル構築のための文献レビュー	5. 発行年 2021年
3. 雑誌名 日本遺伝看護学会誌	6. 最初と最後の頁 66-75
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6件（うち招待講演 0件/うち国際学会 0件）

1. 発表者名 倉石佳織、北村千章
2. 発表標題 日本と米国のコーエン症候群患者・家族交流会の報告
3. 学会等名 第45回日本小児遺伝学会学術集会
4. 発表年 2023年

1. 発表者名 倉石佳織、北村千章、西條竜也
2. 発表標題 " コーエンファミリートーク " の紹介と活動報告
3. 学会等名 日本遺伝看護学会
4. 発表年 2021年

1. 発表者名 倉石佳織、北村千章、林伸彦、岡本伸彦
2. 発表標題 コーエン症候群家族会とサポーターの協働による活動報告
3. 学会等名 第44回日本小児遺伝学会
4. 発表年 2021年

1. 発表者名 倉石 佳織, 北村 千章, 西條 竜也
2. 発表標題 Cohen症候群の特徴を踏まえたヘルスケアに関する文献レビュー
3. 学会等名 第19回日本遺伝看護学会学術大会
4. 発表年 2020年

1. 発表者名 林伸彦、北村千章、倉石佳織
2. 発表標題 希少疾患に関する情報サイトやコミュニティ形成の試み～コーエン症候群患者家族との対話を通して～
3. 学会等名 第43回日本小児遺伝学会学術集会
4. 発表年 2020年

1. 発表者名 倉石佳織、Lloyd Teh、北村千章
2. 発表標題 コーエン症候群の患者・家族会による患者会ブース出展の試み
3. 学会等名 第22回日本遺伝看護学会学術大会
4. 発表年 2023年

〔図書〕 計0件

〔産業財産権〕

〔その他〕

コーエン症候群サポーターズ https://cohen-support.sakura.ne.jp/ グッドプラクティス賞，コーエン症候群の患者・家族と研究者のコラボレーションによる家族会支援の実際，一般社団法人日本家族看護学会（2023年9月受賞）
--

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
---------------------------	-----------------------	----

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
---------	---------