

令和 6 年 6 月 25 日現在

機関番号：15501

研究種目：研究活動スタート支援

研究期間：2022～2023

課題番号：22K21085

研究課題名（和文）希少染色体疾患児のための遺伝学的知見を取り入れた学校生活支援モデルの構築

研究課題名（英文）Construction of school life support model incorporating genetic knowledge for children with rare chromosomal disease

研究代表者

沓脱 小枝子（Kutsunugi, Saeko）

山口大学・大学院医学系研究科・講師

研究者番号：50513785

交付決定額（研究期間全体）：（直接経費） 1,900,000円

研究成果の概要（和文）：本研究は、希少な染色体疾患に焦点を当て、疾患をもつ子の子らしさを尊重した学校生活実現のための医療・教育・家庭の連携について、モデルプランを構築することを目的に実施した。第一段階として、疾患をもつ児が学校生活を送る上でどのような問題に直面し、本人や家族、学校関係者がどのようにそれに対処しているかについて、スコーピングレビューを行った。第二段階として学校で疾患をもつ児に関わる教諭、養護教諭が家庭から児に関するどのような情報を得ているか、児と関わる中でどのような点から児の特性やその子らしさを捉えているかについて調査を行った。

研究成果の学術的意義や社会的意義

近年の遺伝医学の進歩は目覚ましく、かつては「原因不明の発達遅滞」や「知的障害」とされたようなケースであっても現在では詳細な遺伝子や染色体の異常やそれを基にした診断がつくケースが増加している。診断がつくことで、その疾患の特性や関わる上での留意点や工夫に関する情報も蓄積され、より個々の児に合わせた支援や教育が可能になると思われる。医学の進歩により明らかにされた知見が児の育児や教育現場での支援においても活用される事が望まれ、今後も医療・教育・家庭の連携を進めていく必要がある。

研究成果の概要（英文）：Focusing on rare chromosome disorders, this study was conducted with the aim of developing a model plan for cooperation between medical care, education and family to realize a school life that respects the unique characteristics of the child with the disorder. As a first step, a scoping review was conducted on what problems children with disorders face in their school life and how they, their families and school personnel cope with them. In the second phase, we investigated what information teachers and school nurses working with children with disorders at school receive about the children from their families, and what aspects of the children's characteristics and personality they perceive when working with the children.

研究分野：遺伝看護

キーワード：遺伝性疾患 希少疾患 難病 学校看護 遺伝看護

1. 研究開始当初の背景

近年の遺伝学的検査の技術の進歩は目覚ましく、以前であれば「原因不明の先天異常」等の診断しかつづけることができなかった症例であっても、詳細な染色体の欠失/重複部位や、それを基にした診断名がつけられるようになりつつある。2011年には IRDiRC (International Rare Diseases Research Consortium) が設立され、稀少疾患に対する世界規模での診断技術向上や治療を見据えた病態解明のためのプロジェクトが進められている。日本国内においても、2015年に IRUD (Initiative on Rare and Undiagnosed Diseases: 未診断疾患イニシアチブ) が国立研究開発法人日本医療研究開発機構により立ち上げられ、この流れはさらに加速すると思われる。

申請者はこれまでに、家族会等を通して染色体構造異常症のある子どもの母親を対象に、その育児の体験を調査してきた (Kutsunugi et al. Jpn J Nurs Sci, 2021)。染色体構造異常症のあるわが子をもった母親が、当初は疾患に関する十分な情報も無く困難を極めながらも、次第に「ありのままのわが子」を受け入れ、子に合わせた育児を行っていく様相が明らかになった。その一端において、母親は自ら発信することができないわが子に代わって、学校や社会に向けてわが子への理解を求めて行動するようになっていた。染色体構造異常症については、一つひとつの疾患が稀であり、その特性や自然歴が十分に明らかにされていない。また欠失/重複する領域の範囲により個人差も大きい。見た目に障害が分かりにくい故に、本人が学校や職場において、コミュニケーション上の行き違いで周囲と協調することが難しかったり、怠惰であると受け取られたりする事象が、調査を通して浮き彫りになった。

確定診断がつく児の急増が予測される中で、学校現場においても、その病因である疾患ごとの特性や児の認知機能に基づく支援のあり方が今後の課題である。参考にできる一つとして、ダウン症候群のある児への教育が挙げられる。小島は、児が効果的な指導を受けるには、教師がダウン症(疾患)の特性も含めて、その子を適切に理解することから始まる(脳と発達、2018)と述べている。この事は他の疾患についても同じことが言える。

近年、特別支援教育の分野において児の自尊感情を育むことの重要性や、他者に支援を求め発信するセルフアドボカシースキルの獲得などが注目されている。学童期・思春期に、学校や家庭において、ありのままの児、その子らしさが認められることは、その後、障害を持ちながら社会に出ていく児にとって、人間関係を築く上での大きな礎となる。

以上から、染色体構造異常症のある児におけるその子らしさを尊重した学校生活実現のために教育、家庭がどのように連携し、そこに疾患の特性をはじめとした遺伝医療・看護の知見をどう取り入れていくことができるかとの学術的「問い」を持った。

2. 研究の目的

本研究の目的は、前述の染色体構造異常に類する疾患の特性と合わせてその子らしさが尊重された学校生活実現のための、医療・教育・家庭の連携モデルプランを構築することである。各疾患群の患児家族を対象とした調査において わが子が学校生活を送るにあたり、学校に対してどのような情報を伝えているかを明らかにする。さらに、特別支援学校に勤務する学校看護師を対象に、(特定の疾患名が判明しているケースか否かは問わず) 子どもの学校生活での支援を行うにあたり、どのように児の状態を把握し、どのような家庭からの情報を必要としているか、について調査する。それらの調査結果を通して、各疾患において特有な事項、共通する事項を整理し、遺伝医療・看護の知見を取り入れ、医療がどのように教育や家庭と連携することが、その子らしさを尊重した学校生活実現につながるかを検討する。疾患毎に「学校生活マネジメントノート」を考案し、Webを通して広く活用できる形を目指す。本研究後の展望として、Webページを整備し、家族や専門職が染色体構造異常のある子どもの生活に根付いた様々な情報を得たり、交流を図れる場の構築を目指す。

の調査については、これまで家族会を中心に個々の家族間で情報共有がなされていた例はあるが、全国的な規模での調査は行われていない。の学校看護師を対象とした調査についても、看護を実践するにあたりどのように児の状態を把握し、家庭から情報を得ているかという点に焦点を当てたものは見当たらない。このように、希少であるが故に医療の面からも教育の面からも焦点が当たりにくかった児への学校生活の支援に焦点を当てる点に、独自性・独創性がある。各疾患において特有な事項、および複数の疾患で共通する事項を整理するため、本研究の成果の一部は、今回対象としない他の疾患をもつ患児への支援においても応用可能である。学童期の支援を通して、トランジションの視点から、成人期以降の長期的な支援のための示唆も得られるものと考えられる。

3. 研究の方法

上記の、の調査の事前調査として、希少遺伝性疾患である Rett 症候群児の学校生活上の問題に関する Scoping Review を実施した。「Rett 症候群児や家族、学校関係者が直面する学校生活上の問題とその対処方法」に関する内容が含まれる文献をレビュー対象とし、国内の文献を医

学中央雑誌、CiNii から、国外の文献を PubMed、Scopus、CINAHL から検索した。

【調査】特別支援学校の小等部、中等部、高等部に勤務する教諭および養護教諭を対象に、インタビュー調査を実施。調査において(希少な先天疾患のある子どもへの教育経験と、その児の疾患や特性、希少な先天疾患のある子どもと関わる際に困難に感じた経験とその対処(具体的なエピソード)、希少な先天疾患のある子どもについて、ご家族から得ている情報、子どもやご家族と接する際に、大切にしていること、子どもの疾患(特に希少な疾患)に関する情報源、希少な先天疾患に関する医教連携についての考え)について情報を得る。

【調査】希少な先天疾患をもつ児の家族を対象に、「わが子が学校生活を送るにあたり、学校に対してどのような情報を伝えているか」インタビュー調査する。

4. 研究成果

Rett 症候群児の学校生活上の問題に関する Scoping Review においては、疾患の特性によりコミュニケーションの問題や行動上の問題に関する学校生活上の問題が明らかにされた。しかし、全般的に学校生活に特化した報告は殆ど見られず、今後、学校生活における実態調査を実施していく必要性も示唆された。

【調査①】、【調査②】については、現在調査実施中である。今後調査結果をまとめ、成果報告を行う予定である。

5. 主な発表論文等

〔雑誌論文〕 計0件

〔学会発表〕 計1件（うち招待講演 0件 / うち国際学会 0件）

1. 発表者名 吉田早玖、真田恵美里、沓脱小枝子、村上京子
2. 発表標題 幼児をもつ親の出生前診断と障がい児に対する意識
3. 学会等名 第21回日本遺伝看護学会学術集会
4. 発表年 2022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
---------------------------	-----------------------	----

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