

令和 2 年 6 月 12 日現在

機関番号：37119

研究種目：若手研究(B)

研究期間：2012～2019

課題番号：24792532

研究課題名(和文) プラダー・ウィリー症候群児の養育に関する日本版ガイドラインの作成とその妥当性の検証

研究課題名(英文) Development and validation of Japanese version of the guidelines for the care of children with Prader Willi Syndrome

研究代表者

原山 裕子 (HARAYAMA, Hiroko)

西南女学院大学・保健福祉学部・助教

研究者番号：50593571

交付決定額(研究期間全体)：(直接経費) 1,500,000円

研究成果の概要(和文)：2010年に発表の国際プラダー・ウィリー症候群協会による「Best Practice Guidelines for Standard of Care in PWS」の日本語翻訳作業を日本PWS協会と共に行った。PWS児の家族に焦点をあてた国内外の文献検討を行った。筋力発達遅延等の改善にもかかわらず、家族のストレスは児の成長と共に増加していた。PWS児の食行動問題はよく知られているが、頑固さ、執拗さ、癩癩など精神・行動問題が、親の養育上の苦悩となっていた。その問題行動が、親の予想より変化が早く、親が問題内容の把握と対処策の獲得に追い付かず、PWS児に対する周囲の理解が得がたい状況となっていた。

研究成果の学術的意義や社会的意義

家族が直面する困難さとは、PWS児では、児の行動問題や社会への適応障害そのものだけでなく、周囲の人々や社会全体での、プラダー・ウィリー症候群とその家族の苦しみに対する理解不足が大きな理由となっていることが、本研究で明らかとなった。プラダー・ウィリー症候群児の家族に特有の困難さに対処するには、社会全体で、医療・看護・ヘルスケア・教育・職域等、様々な包括的なアプローチが不可欠である。本研究結果を社会に発信できる意義は大きいと考える。

研究成果の概要(英文)：We translated "Best Practice Guidelines for Standard of Care in PWS" by the International PWS Organization, which was announced in 2010, into Japanese. It collaborated with Prader-Willi Syndrome Association Japan.

We conducted an English literature review focusing on the family of children with Prader-Willi syndrome. Despite improvements in physical symptoms delayed muscle development, family stress increased with the growth of children with Prader-Willi syndrome. Although the feeding behavior of children with PWS was well known, mental and behavioral problems, including stubbornness, persistence, and temper tantrums, were a source of parental distress. In addition, the problematic behavior changed faster than the parents expected, and the parents were unable to grasp the problem and obtain countermeasures, and consequently, it was difficult to gain the understanding of the people around the PWS child.

研究分野：小児看護学

キーワード：プラダー・ウィリー症候群 小児看護

## 様式 C - 19、F - 19 - 1、Z - 19 (共通)

### 1. 研究開始当初の背景

プラダー・ウィリー症候群は染色体 15q11-13 異常に起因する先天性疾患である。発生頻度は出生 1/約 10,000~15,000 人で先天性疾患としては稀ではなく、症状は多岐に渡り、個人差もあるが、共通の症状としては、筋緊張低下・性腺発育不全・知的障害・過食・肥満などの症状等が挙げられる(永井ら, Prader-Willi 症候群の基礎と臨床, 2011)。プラダー・ウィリー症候群のケアに関して特徴的であるのは、食に関する問題行動が多く、特に肥満対策や精神症状の対応に關しての生活管理が非常に難しい点であり(武内ら, 保健婦雑誌 51, 1995)、プラダー・ウィリー症候群児の養育に關わる関係者にとっての大きな課題となっている。

幼児期からの過食、プラダー・ウィリー症候群本人では押さえがたい摂食欲求と肥満の予防対策は非常に重要である。過食による肥満予防を図ることは、将来の糖尿病・動脈硬化関連疾患を予防する上で大切であり、成長段階に合わせた食事・運動療法は幼少時からの習慣が必須である。しかし、満たされない摂食欲求のため、摂食の機会をコントロールするための周囲の大変な努力が必要となる(永井, 難病と在宅ケア 7, 2002)。

精神面では、言語の発達においては話す能力の遅れがある一方で、言葉を理解する能力の発達はそれほど悪くないため、上手に意志を伝えられず、欲求不満を起こすことがある。特定の事柄への固執や、頑固であるなども特徴としてあげられる。そのため養育に關しては、治療の面だけでなく、食事を中心とした生活管理、また特徴的な性格など精神面での対応などが必要である。

2008~2009 年に国際プラダー・ウィリー症候群協会(以下 IPWSO)はプラダー・ウィリー症候群患者に対する標準的なケアの実践的なガイドライン「Best Practice Guidelines for Standard of Care in PWS」を作成し、2010 年にドイツ Herne で発表した。このガイドラインは世界中から集まった多くの専門家により作成され、プラダー・ウィリー症候群患者ケアを中心とした実践的なガイドラインであり、食事管理はもちろん、特徴的なプラダー・ウィリー症候群の性格・精神面での対応など、生活管理全般に關して述べられている。しかし、このガイドラインは英語であること、またその内容は欧米の生活様式、社会生活を基にしてあり、日本の実情に沿ったガイドラインではない。日本語の、日本の事情に沿った実践的なプラダー・ウィリー症候群児のケア・養育ガイドライン作成が望まれている。

### 2. 研究の目的

2010 年に発表された IPWSO によるプラダー・ウィリー症候群児のケアに關する国際的コンセンサス「Best Practice Guidelines for Standard of Care in PWS」の日本語翻訳作業を、NPO 法人日本プラダー・ウィリー症候群協会と協力・共同で行い、日本語翻訳版の早期出版に寄与することが最初の目的であった。前述のように、そのガイドラインそのものでは内容が欧米の生活様式、社会生活を基にしており、日本の実情にそぐわない面も多くあるため、日本におけるプラダー・ウィリー症候群児を取り巻く実情を明らかにし、臨床遺伝専門医や小児遺伝領域の看護師等の検証を経て、本邦によりあった日本独自のガイドラインを作成することを最終目標としていた。しかし、その研究を進める過程で、養育する親・家族によるプラダー・ウィリー症候群児のケアの方法理論では解決されない家族の負担・困難を生じていることが予測された。そのため、他の遺伝性疾患児とは異なり、プラダー・ウィリー症候群児の家族が直面する、プラダー・ウィリー症候群児の家族に特徴的な困難さの内容を明らかにすることを最優先の研究目的とした。

### 3. 研究の方法

#### 1) IPWSO のガイドラインの翻訳作業

英語で書かれた IPWSO によるガイドライン「Best Practice Guidelines for Standard of Care in PWS」の翻訳一部を分担し、作業を行った。

#### 2) 本邦におけるプラダー・ウィリー症候群児の行動問題の把握するための研究

1)で翻訳された IPWSO のガイドラインは欧米の生活様式、社会生活を基にしているため、そのまま日本に適応させることは難しい点も多い。そのため、本邦におけるプラダー・ウィリー症候群児の種々の行動問題を把握するため、日本語文献での文献検討を行った。医学中央雑誌を用いて、1989 年から 2017 年までの期間で、「Prader-Willi 症候群」「行動」の二つをキーワードとし、原著論文として発表された文献を対象に検討を行った。

#### 3) プラダー・ウィリー症候群児を養育する家族に、特徴的な困難を見出すための検討

1) 2)の研究結果より、プラダー・ウィリー症候群児の成長に伴い、社会との関わりが増え、行動面において、その関わりが複雑になることにより、養育する親の負担はより大きくなり、負担や困難さが増大していることが予想された。しかし、家族に焦点をあてた研究は極めて少なく、系統だった検討は、国際的にも非常に少ない現状であることが判明した。そこで、CINAHL をデータベースとして用いて英語文献を検索し、プラダー・ウィリー症候群児を養育する家族に焦点をあてた文献検討とレビューを行うことにした。1989 年から 2018 年までと期間を設定、英語で発表された文献を「Prader-Willi Syndrome」と「Family」をキーワードとして掛け合わせて検索し、プラダー・ウィリー症候群児を養育する家族における、困難さの具体的な特徴を明らかにすべく、文献検討を行った。

#### 4. 研究成果

##### 1) IPWSO ガイドラインの翻訳作業

NPO 法人日本ブラダー・ウィリー症候群協会と共同で、IPWSO の「Best Practice Guidelines for Standard of Care in PWS」の翻訳作業を行い、2014 年 1 月に日本語版が発刊されるに至った。本ガイドラインは国際的コンセンサスともいえるものであり、日本語版が発刊されたことで、本邦においても、家族をはじめ多くの関係者に広く活用される機会が増え、PWS 児のケアの向上に寄与したものと考えている。

##### 2) 本邦におけるブラダー・ウィリー症候群児の行動問題の把握するための研究

1989 年から 2017 年の間、「Prader-Willi 症候群」と「行動」をキーワードとして、医学中央雑誌で原著論文として発表された文献を検索したところ、43 件の文献がヒットした。そのうち、20 件は医学・歯学的診断、治療の論文であり、ケアに関連した記述はなかった。養育する親・家族によるブラダー・ウィリー症候群児のケアに関しての症例・事例報告が 8 件だった。残りの 15 文献のうち、3 文献はブラダー・ウィリー症候群に限らず成長ホルモンの在宅自己注射に関する論文であった。12 件の研究論文では、食に関連する問題行動に対する家族（主に母親）によるブラダー・ウィリー症候群児に対するケアの研究がほとんどであった。問題行動の内容は、児が成長するにつれて内容が変化しているが、家族のみでは対応が難しく、負担や困難さが増大しているものと思われたが、家族にフォーカスを当てた研究は少なかった。ケアの方法論では解決されない家族の負担・困難を生じる実情が予測された。

##### 3) ブラダー・ウィリー症候群児を養育する家族に、特徴的な困難を見出すための検討

1989 年から 2018 年の間、「Prader-Willi Syndrome」と「Family」をキーワードとして CINAL で文献検索をしたところ、68 件の文献がヒットした。46%（31 件）が米国、22%（15 件）が英国からの発表で全体の 2/3 を占めており、日本からの英語論文発表は 1 件も無かった。「Family」をキーワードとしたこともあり、23 文献は遺伝子に関連した医学的診断や治療に関する論文であった。

18 件は、ブラダー・ウィリー症候群児を養育する家族の困難さについての記述があった（17 件が原著、1 件が総説）。18 件の論文で述べられている家族が直面する困難さの内容について、以下の表 1 に示す。

**表 1. Prader-Willi Syndrome 児を養育する家族の困難さの内容**

Reference number	Author(s)	Year	Contry	Article type	Physical symptom	Food-related behavioral problem	Behavioral problem Maladaptive behavior	Change of undesirable behaviors with growth	Difficulty of identifying of family issues	Lack of understanding of others Lac of social understanding
1	Capalí D et al	2018	Croatia	Original Article				○	○	○
2	Thomson A et al	2017	Australia	Original Article			○		○	○
3	Shivers C et al	2016	USA	Original Article	○	○	○		○	
4	Vitale SA	2016	USA	Original Article				○	○	
5	Reilly C et al	2015	Ireland	Original Article	○		○		○	
6	Laurier V et al	2015	France	Original Article				○		
7	Chauj C et al	2014	USA	Original Article			○		○	
8	Mazzeoni M et al	2013	USA	Original Article			○	○	○	
9	Lafranchi S et al	2012	Italy	Original Article	○	○	○	○		○
10	Allen K et al	2011	UK	Original Article	○	○	○	○		
11	Wulfraet J et al	2010	Netherlands	Original Article		○	○			
12	Howlin P et al	2006	UK	Original Article			○			
13	Thomson AK et al	2006	Australia	Original Article	○	○	○			
14	Whittington J et al	2004	UK	Original Article			○			
15	Wigren M et al	2003	Sweden	Original Article	○			○		
16	Nolan ME et al	2003	USA	Review	○	○	○	○	○	
17	Sarimski K et al	1997	Germany	Original Article			○			
18	Hodapp RM et al	1997	USA	Original Article			○			

（2020 年 2 月 29 日 The 6 th International Nursing Research Conference of World Academy of Nursing Science 発表ポスターより）

幼少時の筋力発達遅滞などの身体症状の改善にもかかわらず、養育する親のストレスはブラダー・ウィリー症候群児の行動面の問題のために増加していた。ブラダー・ウィリー症候群児の食行動に関連する種々の問題はよく知られてはいるが、食物関連以外の様々な、多岐にわたる行動問題が親を悩ませていた。またその問題行動の内容が、非常に早く増大しつつ変化するため、親が問題内容の把握とその対処に間に合わず、さらにはブラダー・ウィリー症候群児の周囲の理解が得がたい状況となっていた。家族が直面する困難さとは、ブラダー・ウィリー症候群児では、児の行動問題や社会への適応障害そのものだけでなく、周囲の人々や社会全体での、ブラダー・ウィリー症候群とその家族の苦しみに対する理解不足が大きな理由となっていることが、今回の検討で明らかとなった。

#### 本研究結果の総括

ブラダー・ウィリー症候群児の問題行動の内容は、児の成長と共に急速に変化しつつ増大する。問題行動が多岐にわたり、その内容が変化する不安定さが、さらに家族の対処を困難としていた。ブラダー・ウィリー症候群児の家族に特有の困難さに対処するには、社会全体で、医療・看護・ヘルスケア・教育・職域等、様々な包括的なアプローチが不可欠である。

本研究では、日本の生活様式に沿った日本独自のガイドライン作成のために必要となる、重要な結果を見出すことができた。

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 1件）

1. 発表者名 Hiroko HARAYAMA, Hidechika IINO
2. 発表標題 Difficulties characteristic of families with Prader-Willi Syndrome -A Literature review-
3. 学会等名 The 6th International Nursing Research Conference of World Academy of Nursing Science (国際学会)
4. 発表年 2020年

〔図書〕 計1件

1. 著者名 ケント・スコット、古川ひとみ、川村大介、長田夏来、岩崎朝子、齋木俊介、飯野英親、原山裕子（パワーポイントスライド部分157枚翻訳分担）	4. 発行年 2014年
2. 出版社 NPO法人日本PWS協会	5. 総ページ数 192
3. 書名 PWSの人々のケア基準のためのベストプラクティスガイドライン 翻訳版	

〔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
---------------------------	-----------------------	----