

**科学研究費助成事業 研究成果報告書**

平成 29 年 6 月 13 日現在

機関番号：15501

研究種目：若手研究(B)

研究期間：2014～2016

課題番号：26861925

研究課題名(和文) 稀少な染色体異常症を対象とした看護支援プラン構築に関する研究

研究課題名(英文) Framing the nursing care plan for rare chromosomal abnormalities

研究代表者

沓脱 小枝子 (KUTSUNUGI, Saeko)

山口大学・医学(系)研究科(研究院)・助教

研究者番号：50513785

交付決定額(研究期間全体)：(直接経費) 2,000,000円

研究成果の概要(和文)：稀少な染色体構造異常症に対する看護支援方法を検討する目的で、疾患をもつ児の母親を対象とした半構成的面接調査を実施した。16名の母親から調査の協力が得られた。6名分のデータ分析の結果、29の概念および5つのカテゴリが生成された。出生後の早期において、母親の精神的な支えとなっていたのは本音を表出できる場の存在や、児のために一生懸命な医療者の姿、周囲の肯定的な言動であった。わが子への育児を模索する段階では、何らかの障害のある児の母親との交流や情報交換、母親に一人で育児を背負い込まなくても良いと感じさせる医療者および療育の専門職による支えが、育児の確立に大きく影響していた。

研究成果の概要(英文)：A semi-structured interview survey was conducted for mothers of children with disease for the purpose of examining nursing support methods for rare chromosomal structural disorders. The cooperation of the survey was obtained from 16 mothers. As a result of data analysis of 6 people, 29 concepts and 5 categories were generated. In the early postnatal period, mothers were supported mentally by the existence of a place where the true intention could be expressed, the form of the medical person who worked hard for the baby, and the affirmative phrase of the surroundings. At the stage of seeking childcare for their child, mothers were supported by exchanging information with other mothers of some disabled child, and the medical person who care mothers as mothers didn't have to take childcare all by themselves. These supports influenced on the establishment of the policy of child rearing.

研究分野：遺伝看護学

キーワード：染色体異常 稀少疾患 看護支援 遺伝看護

## 1. 研究開始当初の背景

ポストゲノム時代を迎え、遺伝に関わる様々な情報が得られるようになった。以前は診断が困難であった微細な染色体の異常(構造異常)についても、検査技術の向上により早期の診断が可能となりつつある。しかし診断が可能になっても、その疾患の自然歴や、育児を行う上での注意点等は十分に解明されておらず、家族はその後の育児に対する不安を抱きやすい。先行研究においても、15番染色体の異常により起こるプラダー・ウィリー症候群(PWS)をもつ児の母親が、長期にわたり療育上の不安や困難を抱えていることが明らかにされている(高木ら、2006)。

染色体の構造異常は1つ1つの疾患の発症頻度が低いいため、看護職者として同じ疾患の症例に再度携わる可能性が低く、看護職者ですらその疾患に関する十分な知識を持たない場合がほとんどである。しかし稀少な疾患であるからこそ、対象となる児や家族は支援を必要とし、看護職者はそれに対する十分な介入を行っていく必要がある。遺伝に関する診断技術が進む現在において、その後の育児に対する効果的な支援方法の解明は急務であると考えられる。

染色体異常症を対象とした看護については、様々な研究が行われているが、ダウン症候群のように頻度の高い疾患に関するものがほとんどで(大日向ら、1996; 横山、2004)、染色体の構造異常に関するものは、PWSに関する報告(高木ら、2006; 梅田ら、2014)が数件あるのみである。そのため本研究において染色体の構造異常に対する看護支援方法を検討し看護の現場に還元することで、看護の質を向上させていくことが必要であると考へた。

## 2. 研究の目的

本研究は以下の2点を目的とする。(1)染色体異常の中でも頻度の低い染色体の構造異常に焦点を当て、症例報告レビューと疾患をもつ児の母親を対象とした調査から、染色体異常をもつ児に認められる症状や成長発達の経過(自然歴)を明らかにする。(2)母親を対象に行った調査の結果から、疾患別に必要な看護支援方法と、染色体異常症に共通する看護支援方法を明確にする。

主な対象疾患は、1p36欠失症候群、22q11.2欠失症候群、コルネリアデランゲ症候群(5番染色体短腕の異常)、プラダー・ウィリー症候群(15番染色体の異常)、アンジェルマン症候群(15番染色体長腕の異常)とする。

国内外の症例報告のレビュー、および疾患をもつ児の母親を対象としたインタビュー調査から、それぞれの疾患に見られる症状と、疾患をもつ児の成長発達の経過(自然歴)を明らかにする。症例報告のレビューだけでなく、母親を対象としたインタビューを併せて行うことで、これまでの報告において認識されていない症状や疾患の自然歴が明らかに

なる可能性がある。

母親を対象としたインタビュー調査では、稀少な染色体異常をもつ児を育てた体験についても伺い、共通事項を取り出す。

## 3. 研究の方法

本研究の目的である(1)稀少な染色体異常のある児に認められる症状や、成長発達の経過を明らかにすること、(2)稀少な染色体異常症に対する疾患別の看護支援方法と、稀少な染色体異常症に共通する看護支援方法を明らかにすること、の2点を達成するために、以下の調査を実施した。

稀少な染色体異常をもつ児の母親を対象としたインタビュー調査

患者家族会の協力を得て母親を対象に調査を行い、稀少な染色体異常をもつ児に見られる症状および疾患の自然歴、児の育児を行うなかでの母親の体験を明らかにする。

国内外の先行文献レビュー

国内の事例および海外の先行文献(症例報告など)のレビューを行う。文献および母親を対象とした調査により得られた情報から、疾患の症状や自然歴を明らかにする。さらに、研究分担者として従事した課題(挑戦的萌芽研究、25670968 中込さと子)の一部として実施した地域での学習会の内容にも、本研究の成果を反映させた。

## 4. 研究成果

(1)稀少な染色体異常をもつ児の母親を対象としたインタビュー調査

プラダー・ウィリー症候群のある児とその家族への乳児期の看護(基盤研究(B) 21390568を得て実施。今回は報告のみ)

第一段階として、15番染色体の異常により起こるプラダー・ウィリー症候群(PWS)に焦点を当て、疾患別の看護支援方法を検討する目的で調査を行った。

プラダー・ウィリー症候群の家族会を通じて面接調査を依頼し、承諾の得られた母親17名を対象にインタビューを実施した。インタビューで得られた内容をKrippendorffの内容分析の手法で分析した。

その結果、乳児期における母親の思いとして《育児の困難さを実感》、《わが子の障害を知った衝撃》、《情報不足からくる困難》、《医療への満足》、《医療への要望》、《前向きに捉える》、《育児意欲の高まり》、《将来を案じる》、《大変さを理解されにくい》、《障害受容における苦悩》、《家族への感謝》、《遺伝ではない安堵》の12のカテゴリが生成された。

《育児の困難さを実感》に類する内容が最も多く語られ、筋緊張低下とそれに伴う哺乳障害に対する育児の困難さが伺えた。看護職者は、退院後に家庭でも十分な哺乳量を確保できるように、母親と家族に対して具体的な授乳方法の指導を行う必要がある。

PWSは、生後数か月経過した頃から筋緊張

低下や哺乳障害等の症状が徐々に改善する特徴がある。母親は出来事を《前向きに捉え》、わが子を可愛いと思うなど《育児意欲の高まり》が見られた。看護職者は、遺伝に関する知識や疾患の特性を十分に理解し、リハビリや療育の専門職とともに児の発達を促す支援を提供しながら、家族の児に対する愛情や育児意欲を引き出すように関わることが重要である事が示唆された。

#### 稀少な染色体構造異常症のある児の母親における育児のプロセス

第二段階として、様々な染色体構造異常症を対象とした調査を実施した。染色体構造異常症のある児の家族会に所属する母親および、ホームページ等で情報公開をしている母親に調査を依頼し、承諾の得られた者を対象に半構成的面接を実施した。面接内容を逐語録に起こし、修正版グラウンデッドセオリアプローチ(M-GTA)の手法を用いて分析した。

その結果、16名の対象者から協力を得られ、現在もデータの分析を進めている。本報告では、6名の対象者から得られたデータを分析した段階での成果を報告する。

分析の結果、29の概念および【稀少な染色体異常の発覚と悲嘆】、【稀少な染色体異常のある児の母親としての模索】、【わが子に合わせた独自の育児の確立】、【他者からの支え】、【社会との折り合いをつける】の5つのカテゴリが生成された。我が子に稀少な染色体構造異常があるという告知は家族に大きいのしかかり、母親は深い絶望に陥っていた。母親は医療者を頼りに育児を行うが、稀少な疾患であることから、我が子の育児に関する「正解」と言える情報は殆ど得られない現実に直面していた。その後母親は、同じ疾患でなくても、何らかの障害がある児の母親との交流や療育の場から、育児に参考にできる情報を得、我が子に合わせた育児を確立していた。【稀少な染色体異常の発覚と悲嘆】の時期に、母親の精神的な支えとなっていたのは本音を表出できる場の存在や、児のために一生懸命な医療者の姿、周囲の肯定的な言動であった。【稀少な染色体異常のある児の母親としての模索】の時期には、何らかの障害のある児の母親との交流や情報交換、母親に一人で育児を背負い込まなくても良いと感じさせる医療者および療育の専門職による支えが、育児の確立に大きく影響していた。

診断がついて間もない時期の母親・児にとって、医療者は唯一の情報源であり支援者である。医療者であっても、疾患の情報やケア経験は少ないことが予測できるが、看護職は母親が育児を模索する過程に寄り添い、個々の状況に応じて必要な看護的支援を提供しながら、母親が主体的に児に合わせた育児を構築できるように支援することが重要である事が示唆された。

#### (2) 国内外の先行文献レビュー 稀少な染色体異常症の症状に関する調査

それぞれの染色体構造異常症をもつ方どのような症状が見られるかを示すことを目的に、国内外の文献(医学中央雑誌、PubMedにより検索)およびデータベース(琉球大学遺伝性疾患データベース、OMIN)のレビューを実施し、それぞれの染色体異常により起こる症状を検索した。

その結果、1番染色体から22番染色体およびX染色体起因の347疾患についての情報を得た。多くの疾患に共通して現れる症状として「精神運動発達遅滞」(301/347疾患)があったが、その程度は疾患により様々であった。一方で網膜芽細胞腫を引き起こす13q14モノソミーのように、特異的な症状を呈するものもあった。稀少な染色体異常症をもつ方の症状は疾患により様々であるが、中には複数の疾患に共通する症状もあった。

#### (3) 地域勉強会の開催 Prader-Willi 症候群のケアギバーを対象とした勉強会の実践 - 地域での取り組み -

挑戦的萌芽研究「成人期のプラダー・ウィリー症候群本人のQOL向上を目指したケアギバーズ教育の検討」(課題番号25670968 研究者 中込さと子)の一部として実施。本研究の(1)の成果も反映させた

PWSのある方への支援の指針として、国際PWS組織発行の、Best Practice Guidelines For Standard of Care in PWSがある。日本PWS協会から日本語版が発行され、この内容に関する研修会も開催されている。今回はこのガイドラインを基にした地域勉強会を開催した。

勉強会は平成28年2月13日(土)に開催した。参加者数は35名で、PWSのある方のご家族は7家族16名(子ども含む)、生活支援員9名、相談支援専門員1名、医師1名、看護師2名、保健師1名、言語療法士1名、医療従事者1名、ヘルパー1名、大学教員2名であった。プログラムは、PWSについての概要(25分)、ガイドライン-PWSの人々とのコミュニケーション(40分)、参加者の自己紹介(20分)、フリートーク(15分)で構成した。

「コミュニケーション」をテーマとし、好ましくない行動をとった時や、次の作業に移ることが難しい際の対応などについて意見が交換された。会の最後に設けたフリートークの時間には、家族や支援者同士が集まり、閉会時間を過ぎた後も様々な情報交換がなされていた。勉強会は、ガイドラインの内容を地域で普及させ、PWSのある方により良いケアが提供される事を目指すものであるが、同時に家族同士、支援者同士のネットワーク作りの場にもなっていたと考えられる。今後も勉強会の内容を参加者のニーズに合わせて検討するとともに、継続的に開催することで、このような場を作っていく事自体も重要

であると考えた。

## 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1件)

沓脱小枝子、辻野久美子、村上京子、飯田加寿子、遠藤由美子、プラダー・ウィリー症候群のある児とその家族への乳児期の看護、日本遺伝看護学会誌、査読有、第15巻第2号、2017、57-67

〔学会発表〕(計4件)

沓脱小枝子、村上京子、中込さと子、Prader-Willi 症候群のケアギバーを対象とした勉強会の実践報告 地域での取り組み、日本遺伝看護学会第15回学術大会、2016年9月25日、新潟日報メディアシップ(新潟県、新潟市)

Saeko Kutsunugi, Kuniko Tsujino, Kyoko Murakami, Kazuko Iida .Symptoms in People with Rare Chromosomal Disorders. 2015 International Society of Nurses in Genetics (ISONG) World Congress, November 6-8, 2015, Omni William Penn Hotel (Pittsburgh, Pennsylvania, USA)

沓脱小枝子、辻野久美子、村上京子、飯田加寿子、稀少な染色体構造異常のある児の母親における育児のプロセス - 第1報 -、日本遺伝看護学会第14回学術大会、2015年10月10日、熊本市医師会館(熊本県、熊本市)

沓脱小枝子、辻野久美子、村上京子、飯田加寿子、竹内久美子、プラダーウィリー症候群をもつ子どもと家族への看護、第37回日本小児遺伝学会学術大会、2014年4月10日、名古屋市立大学桜山キャンパス(愛知県、名古屋市)

〔図書〕(計0件)

〔産業財産権〕

出願状況(計0件)

取得状況(計0件)

〔その他〕

ホームページ等

## 6. 研究組織

(1)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・助教  
研究者番号：50513785

(2)研究分担者  
なし

(3)連携研究者  
なし

(4)研究協力者  
なし