

## 科学研究費助成事業（科学研究費補助金）研究成果報告書

平成 24 年 5 月 31 日現在

機関番号：17401

研究種目：基盤研究（C）

研究期間：2008 ～ 2011

課題番号：20592542

研究課題名（和文） 遺伝性神経難病患者・家族と看護職の協働教育プログラムの開発

研究課題名（英文） The Development of a Genetic Nursing Education Program for Nurses: Genetic Nursing for Hereditary Nerve Incurable Disease Patients and their Families

研究代表者

柘中 智恵子（KUKINAKA CHIEKO）

熊本大学・大学院生命科学研究部・准教授

研究者番号：60274726

研究成果の概要（和文）：本研究は、遺伝性神経難病である家族性アミロイドポリニューロパチーに焦点を当て、患者・家族と看護職のニーズ調査をもとに、看護職に対する遺伝看護教育プログラムを開発することを目的として実施した。

患者・家族のニーズ調査から、発症前遺伝子診断を受けて生きる人、発症者、家族といった立場の様々な苦悩や葛藤の様子がわかった。また、看護職も遺伝性疾患ということで、対応に困難を感じていた。これらの結果に基づき、教育プログラムに盛り込む内容を検討した。

研究成果の概要（英文）：This research focused on the familial amyloidotic polyneuropathy which is hereditary nerve incurable disease. The purpose of this research is to develop the heredity nursing education program to a nurse based on the needs investigation to patients and a families, and a nurse. The needs investigation to patients and families showed the following things. The patients and families had various suffering and conflicts. Moreover, the nurse felt difficulty for the care to the hereditary disease. The contents incorporated in an educational program were examined based on these results.

交付決定額

（金額単位：円）

	直接経費	間接経費	合計
2008年度	1,100,000	330,000	1,430,000
2009年度	1,500,000	450,000	1,950,000
2010年度	900,000	270,000	1,170,000
年度			
年度			
総計	3,500,000	1,050,000	4,550,000

研究分野：医歯薬学

科研費の分科・細目：看護学、臨床看護学

キーワード：遺伝・難病・神経疾患・看護・患者・家族

## 1. 研究開始当初の背景

(1) ヒトゲノム基礎医学研究の進歩に伴う医療の変遷

ヒトゲノムに関する基礎医学研究の進展は目覚しく、遺伝性神経難病は病因解明に向けて遺伝子解析が行なわれ、日常診療の中でも数多くの疾患で遺伝学的検査が行なわれ

るようになった。しかし、遺伝性神経難病は、診断が確定しても根治的な治療法は未確定である。また、成人期に発症する疾患が多く、自分自身の闘病生活の苦悩が大きいこと、子どもへの遺伝の不安がとても大きいこと、家族内に複数名の患者を抱えていることもあり家族が抱える介護問題が大きいことから、

身体的・精神的・社会的にサポートすることが大変重要である（終中 2005、終中 2001）。近年では、発症後に診断確定のために行なう遺伝学的検査だけでなく、発症する前に遺伝学的検査を受けたいと希望する人もでてきた。遺伝情報は個人だけでなく家族にも影響を及ぼす永遠に変化しない究極の情報であることから、「遺伝」「治療法未確立の難病」「複数の家族の介護」という事実をつきつけられた患者・家族の苦悩は図りしれない。

### (2) 社会の中での「遺伝」

一方、地域社会に目を向けると、「遺伝」という言葉は現代においてもタブー視されるキーワードであり、「あの家系」「〇〇の血が流れている」といったように、マイナスイメージで語られることが多い。実際、患者・家族は社会の偏見を感じており、結婚や就職で差別を受けることを恐れ、病名を隠そうとする（終中 2004）。また、セルフヘルプグループを運営しているが、立場の違いによる課題を抱えている患者会があることもわかった（終中 2004）。

### (3) 遺伝性神経難病の課題

神経難病は症状が多彩である上に ADL 障害を来す疾患が多く、進行すると医療依存度が高くなる。しかし、医療現場では、急性期病棟における在院日数の短縮、リハビリ期間の限定、治療法はないが看護の比重は極めて大きいといった診療報酬上の観点から、転院のシステムや在宅療養を早期から視野に入れた取り組みが行なわれている（日本難病医療ネットワーク研究会機関誌第 Vol. 1~3、2005~2006）。在宅療養を送る神経難病患者には複数の医療機関や看護職（看護師・訪問看護師・保健師・ケアマネージャー）、介護職（ホームヘルパー）が関与し、保健・医療・福祉の連携が重要だと言われているが、現時点の体制では当事者のニーズを満たしているとはいえず、特に「遺伝」に特有の課題に着目したケアについて明確に示唆したものはない。

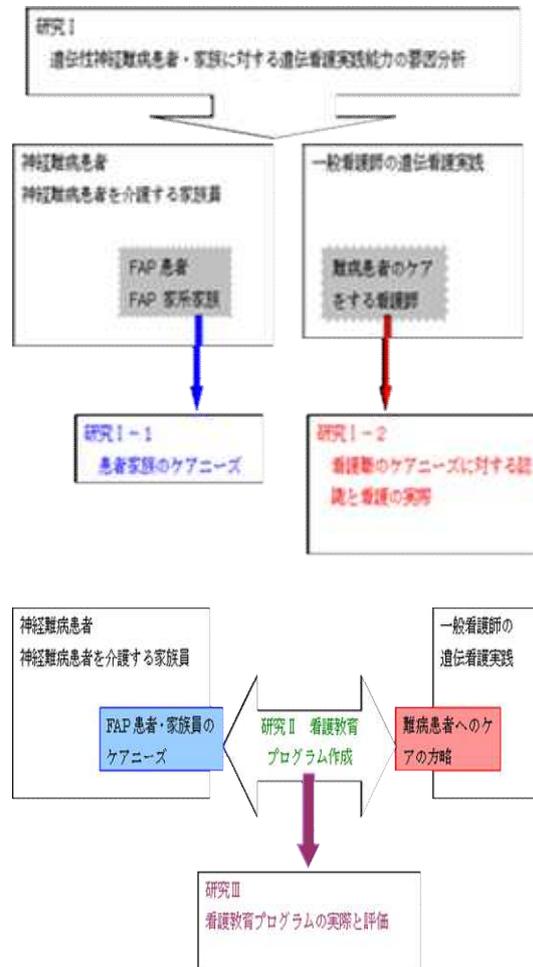
## 2. 研究の目的

(1) 遺伝性神経難病患者・家族と看護職のニーズを把握し、遺伝看護実践能力の要因を明らかにする。（研究 I）

① 遺伝性神経難病（FAP を主にして）患者・家族の看護上のニーズと看護職に期待する看護実践能力を明らかにする（患者・家族のニーズに基づいた遺伝看護実践能力の要因）。（研究 I-1）

② 遺伝性神経難病（FAP を主にして）患者・家族を看護した経験のある看護職（看護師、保健師、難病医療専門員）のケアニーズに対する認識と看護内容および看護上の課題を明らかにする（看護職の認識の明確化）。（研究 I-2）

(2) 上記で得られた患者・家族と看護職のニーズを踏まえ、看護職に対して効果的な教育プログラムの内容および実践方法を明らかにする。（研究 II）



## 3. 研究の方法

(1) 遺伝性神経難病患者・家族のケアニーズ（研究 I-1）

① 研究目的：遺伝性神経難病患者・家族（FAP を主にして）の看護上のニーズと看護職に期待する看護実践能力を明らかにする。  
② 研究デザイン：質的帰納的研究（因子探索研究）  
③ 研究方法：FAP 患者・家族、20 名に対する質的面接法（半構造化面接調査）。研究協力者は 20 名を予定しているが、分析は質的内容分析にて逐次的分析を行い、得られる内容が飽和化した時点で終了とする。

(2) 看護職のケアニーズに対する認識と看護の実際（研究 I-2）

① 研究目的：遺伝性神経難病患者・家族（FAP を主にして）を看護した経験のある看護職の看護内容および看護上の課題を明

らかにする。

- ②研究デザイン：質的帰納的研究（因子探索研究）
- ③研究方法：FAP を看護した経験のある看護職（看護師、難病医療専門員）に対する調査および先行研究による文献レビュー

(3) 遺伝性神経難病に携わる看護職の教育プログラムの作成(研究II)

- ①研究目的：研究Iで得られた患者・家族と看護職のニーズを踏まえ、看護職に対して効果的な教育プログラムの内容および実践方法を明らかにする。
- ②研究デザイン：先行研究の文献レビューおよびフォーカスグループインタビューによる質的記述的デザイン
- ③研究方法：研究Iで得られた結果と、先行研究を参考にして、教育プログラムに必要な項目を抽出し、遺伝看護の専門家にスーパーバイズを受けプログラム案を作成する。

#### 4. 研究成果

(1) 遺伝性神経難病患者・家族のケアニーズ(研究I-1)

##### ① 研究対象者の概要

<発症前遺伝子診断を受けた人>

医師および患者会を通して依頼した8名のうち、5名(男性2名、女性3名)から協力を得た。年齢は30代前半~40代前半であった。全員が親・親戚をFAPで亡くしたり、療養者がいたり、肝臓移植者がいたりする状況であった。4名が既婚者で、その内3名に子どもがあり、未婚者は1名だった。

<発症者>

医師および患者会を通して依頼した12名のうち、10名(男性2名、女性10名)から協力を得た。年齢は、30代前半から60代前半であった。全員が親・親戚をFAPで亡くしたり、療養者がいたり、肝臓移植者がいたりする状況であり、60代前半の1名を除き、9名は肝臓移植(脳死肝移植1名、生体肝移植8名)を受けていた。全員が既婚者であった。移植を受けた時期は、1年半前~13年前であり、全員がほとんど社会復帰していたが、1~2ヶ月ごとに医療機関(複数の診療科)を受診していた。

全員が特定疾患を保有し、身体障害者手帳、障害年金などの社会資源を活用して生活を送っていた。

<(生存または死亡した)患者の配偶者>

医師および患者会を通して依頼した9名(男性2名、女性7名)から協力を得た。年齢は、30代前半から50代後半であった。9名のうち、3名は配偶者をFAPで亡くし、3名

は配偶者の肝臓移植ドナーとなっていた。1名を除いて、配偶者の家系内で発症者や死亡者がいた。

<面接>

面接回数は、1人あたり2~3回であった。初回面接に加え初回面接の不足を補う補足面接、心理的变化へのフォローのために追加面接を行った。面接時間は、1回につき30~100分であった。

##### ② 倫理的配慮

本研究は、研究者の所属する大学の倫理委員会の承認を得て実施した(承認番号:倫理第320号)。協力者から研究参加の同意を得る際には、研究の内容、目的、意義、研究への不参加・中断によって診療上不利益はないこと、プライバシーの保持、途中辞退が可能であること、データの内容は研究以外の目的には使用しないこと、個人が特定できないように配慮した上での学会発表の可能性について、あらかじめ説明した。また、以上について文書で承諾を得てからデータ収集を行った。

体験を語ることで心理的不安になるリスクがあることを説明し、その場合は面接を中止しても構わないこと、主治医と連携を取る準備をしていることなどの心理面への配慮を行ったが、実際に問題がおこることはなかった。

##### ③ 結果および考察

<発症前遺伝子診断を受けた人>

分析の結果、共通したストーリーは以下の通りであった。彼らは親・親族が闘病する姿と死を体験し、親族から自分自身がat riskであることを知らされ、将来の見通しや家族への責任を果たすべく、確実な人生設計をしようと考えた。結果は陽性だったが、彼らは発症を見定めて生きる決意をした。検査に対する考えは、at riskである同胞と異なっていた。また、配偶者へは感謝と、重荷を背負わせたという負い目の葛藤があった。さらに、子どもに対しては、疾患遺伝子を引き継ぐことの苦悩を感じていた。

<発症者>

発症者のほとんども、親・親族が闘病する姿や死を体験していた。しかし、発症するまでの経過は様々であり、発症前遺伝子診断を受けて陽性とわかって生き、その後発症し配偶者から肝臓移植を受けた人、親の病気が遺伝性だと知らずにいたため自らの病気が親と同じ病気だと気がつかず医療機関を転々とし確定診断に時間がかかった人など、発症から確定診断に至るまでの状況は様々であった。そのような中で、治療法として生体肝移植を受け、社会復帰を成し得ていたが、配

偶者が移植ドナーになるにあたっては、子どもの発症の課題、もし子どもが発症してもドナーには2回はなれないことなど、将来設上の大きな意志決定を行っていた。また、社会復帰しているといっても、下痢や下肢のしびれに悩まされており、日常生活の中で医療機関受診は切り離せないものとなっていた。

＜（生存または死亡した）患者の配偶者＞

50代の配偶者3名は、婚家の家系の病気によって、配偶者を看病する人生を歩んでいた。その壮絶な看病の体験のため、子どもたちに対して遺伝性疾患の at risk であることをどのように、いつ伝えるのか、子どもたちが発症するのではないかといった、いくつもの不安を抱えながら十数年生きてきていた。

肝臓移植のドナーとなったものは、突然遺伝性疾患であることを理解しなければならず、驚きや戸惑いがあった。また、ドナーになるまでの時間的猶予も少なく、ドナーになるかどうか決断するまでに、子どもへのドナーになれないという葛藤を抱えており、また、手術後も配偶者の医療機関受診に付き添い、配偶者の体調不良を気がかりなこととして受け止めていた。

以上のような当事者・家族の体験から、以下のようなことがわかった。at risk 者が難病発症の可能性を確定させて生きる人生を選択することや陽性だと明らかになった後の葛藤の様子がわかった。彼らが生き抜くためには、将来設計上の様々な選択肢を提示すること、さらに豊かな Social support を構築する心理支援を行うことが重要であることが示唆された。

発症者は、自分自身が遺伝性疾患であることを受け止めつつ肝臓移植という侵襲の大きい治療法に挑み、移植後も症状コントロールにしなければならないことがわかった。心理支援はもとより、身体面でのサポートの重要性が示唆された。

血縁者ではない配偶者であるが、遺伝性疾患家系に嫁いだことによって夫（または妻）の看病、自分たちの生活の保障、次世代に疾患遺伝子を引き継いだこと責任など、疾患家系に生きるものとしての当事者体験をしていた。そのため、遺伝性疾患家系においては、配偶者を単なる家族や介護のキーパーソンとしてみるのではなく、当事者としてとらえ、遺伝性疾患家系は、新しい家族ダイナミクスで捉える必要があることが示唆された。

(2) 看護職のケアニーズに対する認識と看護の実際（研究 I-2）

①研究者らが行った先行研究の結果より難病医療専門員および難病相談支援センター相談員の課題を明らかにした。

困難感が高い順に、支援体制の不備、家族

関係の複雑さへの戸惑い、遺伝に関する知識・情報不足、遺伝に関することに介入することのためらい、他機関との連携が必要、主治医の対応能力の差異、遺伝相談の多様さへの戸惑い、社会啓発が必要、サービス拒否があることへの無力感、傾聴しかできないことへの無力感、であった。

以上のことから、看護職は、遺伝専門機関の存在を知らずに連携できずにいること、家族関係の支援を密に行なっているが故に家族関係の複雑さに戸惑っていること、主治医との連携について模索していることがわかった。

②日本難病看護学会で行なった公開セミナー「難病看護と遺伝」（2009年、2010年）の参加者からのアンケート内容などを記載した抄録をパイロットスタディとして分析した。

分析の結果、参加した看護職が遺伝性疾患患者・家族に対する上で困難に感じていることは以下のことであった。

- ・ 遺伝性疾患への関わり方と家族への支援に関すること
- ・ 子どもに遺伝情報をどのように伝えるのか
- ・ 保因者の出産に関すること
- ・ 遺伝は難しいと捉えてしまいがちになり遺伝学の基本的な知識に関すること
- ・ 遺伝子検査を受けた方がいいかどうか聞かれることがあり遺伝学的検査に関する知識が少ない
- ・ 遺伝子診療部との連携方法がわからない、遺伝子診療部では何をしているかわからない

(3) 看護職の教育プログラムに含むべきもの（研究 II）

当事者および看護職の調査の結果から、遺伝性神経難病に関わる看護職の遺伝看護教育プログラムとして、以下のものを含むことが示唆された。

尚、プログラムの検討にあたっては、遺伝看護を専門とする看護職のスーパーバイスを受けて検討した。

- ・ 一般的な臨床遺伝学の知識
- ・ 家系図の聴取方法と家系図が意味するもの
- ・ 遺伝性疾患の病態整理、診断、治療
- ・ 遺伝性疾患の看護方法
- ・ 遺伝学的検査とその課題
- ・ 遺伝的課題とは何か、そしてそれに対応する方法
  - 病名告知
  - 病状告知
  - 病気の受け止め
  - 血縁者内で関係性

非血縁者との関係性  
次世代にどのように伝えるのか  
結婚・出産にまつわること

- ・ 遺伝に関する倫理的・社会的・法的課題  
守秘義務について  
様々なガイドラインの意義と内容  
大学病院および総合病院の遺伝子診療部または遺伝カウンセリング部門の活動内容と連携方法
- ・ 家族も発症可能性を抱えている存在 (at risk) だということ、非血縁者である配偶者も次世代への遺伝の不安を抱えた存在だということを含めた家族ダイナミクスに対する家族支援の方法

#### (4) 今後の見通し

今回は、遺伝性神経難病の中でも、地域性があり、肝臓移植という治療法がある程度確立している家族性アミロイドポリニューロパチーにフォーカスを当てて研究を行なった。

なぜなら、ひとつの疾患に焦点を当てることで、その疾患特有の課題が明らかになることと遺伝性神経難病に共通の課題が明らかになるといふ、両方の視点で分析ができるからである。

今後は、今回の研究結果をもとに、対象疾患を増やしていき、遺伝性神経難病の遺伝看護教育プログラムを拡充していきたいと考える。

#### 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)

[学会発表] (計 4 件)

- ① Chieko Kukinaka Satoko Nakagomi Mitsu Ono Hitomi Maeda Hiromi Kawasaki Yukio Ando (Experiences of Families with inherited nerve intractable disease who receive presymptomatic genetic testing in japan -analysis of familial amyloidotic polyneuropathy、 family narrative-) VIII th International Symposium on Familial Amyloidotic Polyneuropathy 2011. 11. 20 - 22 Kumamoto City Medical Association Hall (kumamoto Japan)
- ② 柗中智恵子 中込さと子 小野ミツ 前田ひとみ (遺伝性神経難病患者家族の体験) 第30回日本看護科学学会 2010. 12. 3-4 札幌コンベンションセンター・札幌市産業振興センター (北海道)
- ③ Chieko Kukinaka Mitsu Ono Satoko Nakagomi Hitomi Maeda Kaori Muto Sayomi Kitagawa Fumika Yano Yukari Fukuda Rieko Murakami (The

Development of a Genetic Nursing Education Program for Nurses: Genetic Nursing for Familial Amyloidotic Polyneuropathy Patients and their Families) The 1<sup>st</sup> International Nursing Research Conference of World Academy of Nursing Science (WAN S) 2009. 9. 19-20 Kobe International Exhibition Hall (Kobe, Japan)

- ④ 柗中智恵子 小野ミツ 中込さと子 前田ひとみ 武藤香織 (遺伝性神経難病患者・家族と看護職の協働教育プログラム開発の提言-家族性アミロイドポリニューロパチーに関する文献検討をもとに-) 第8回日本遺伝看護学会学術集会 2009. 9. 11-12 広島大学広仁会館 (広島)

#### 6. 研究組織

##### (1) 研究代表者

柗中 智恵子 (KUKINAKA CHIEKO)  
熊本大学・大学院生命科学研究所・准教授  
研究者番号：60274726

##### (2) 研究分担者

中込 さと子 (NAKAGOMI SATOKO)  
山梨大学・大学院医学工学総合研究部・教授  
研究者番号：10254484

小野 ミツ (ONO MITSU)

九州大学・大学院医学系学府保健学専攻・教授  
研究者番号：60315182

前田 ひとみ (MAEDA HITOMI)

「H22 年度以降は連携研究者」  
熊本大学・大学院生命科学研究所・教授  
研究者番号：90183607

##### (3) 連携研究者

武藤 香織 (MUTO KAORI)  
東京大学・医科学研究所・准教授  
研究者番号：50345766

##### (4) 研究協力者

北川 小夜己 (KITAGAWA SAYOMI)  
熊本大学・医学部附属病院・看護師長  
研究者番号：なし

矢野 文佳 (YANO FUMIKA)

熊本大学・医学部附属病院・看護師長  
研究者番号：なし

村上 理恵子 (MURAKAMI RIEKO)

熊本大学・医学部附属病院・副看護師長  
研究者番号：なし

福田 ユカリ (FUKUDA YUKARI)  
元熊本大学・医学部附属病院・副看護師長  
研究者番号：なし