

平成 30 年 9 月 11 日現在

機関番号：23101

研究種目：挑戦的萌芽研究

研究期間：2015～2017

課題番号：15K15859

研究課題名(和文) 22q11.2欠失症候群をもつ人々のためのケアガイドの理論的枠組みの構築

研究課題名(英文) Construction of a theoretical framework for a care guide for people with 22q 11.2 deletion syndrome

研究代表者

北村 千章(chiaki, kitamura)

新潟県立看護大学・看護学部・講師

研究者番号：20643795

交付決定額(研究期間全体)：(直接経費) 2,400,000円

研究成果の概要(和文)：22q11.2欠失症候群の本人と家族を対象に、子どもが成人に至るまでの様々な体験や困難について調査した。子どもの将来の生き方に関する情報不足により、将来が見えず漠然とした不安を抱えながら生活している事から支援の必要性が明らかになった。その結果から、小児期から成人期までの包括的支援ができるケアガイドの理論的枠組みを作成した。並行して、Children's Hospital of Philadelphia 22q and You Centerの先駆的な支援体制の調査を行い、国際学会へ参加し情報共有をし最新支援対策の示唆を得た。また、NPO親子の未来を支える会では支援窓口を作り活動体制を構築した。

研究成果の概要(英文)：We surveyed individuals with 22q11.2 deletion syndrome and their families with regard to their experiences and difficulties arising from living with this disorder through to adulthood. The results indicate that the affected families go through life in a fog of anxiety, unable to visualize the affected child's future due to a lack of information regarding the disorder and how it may affect their child's long term outcomes as an adult. We created a theoretical framework for a care guide that can provide comprehensive support from childhood to adulthood. In addition, we visited the Children's Hospital of Philadelphia 22q and You Center to investigate advanced support practices, and participated in international conferences on 22q11.2 deletion syndrome to share information and stay informed of current developments in best support practices. We also established a support service that offers information and advice through a support organization, the NPO for Family and Baby Wellness.

研究分野：生涯発達看護学

キーワード：22q11.2欠失症候群 ケアガイド 成人期移行支援 長期的なケア 学校 支援体制 マネジメント 連携

1. 研究開始当初の背景

小児医療の進歩により、先天性疾患や染色体異常をもつ子どもたちが長期生存可能になり、心疾患や口蓋疾患を8割合併する、22q11.2欠失症候群を合併する人々の生存率も上がった。しかし、本症候群の人々のQOLには大きな問題が残されている。

さまざまな合併症をもつ本疾患を有する子どもは、出生から乳幼児期には死の危険が伴う心臓手術やさまざまな手術を乗り越える。言語や発達の遅れから、就学後も健康維持のため学業や生活の制約が多く、人格形成や人間関係づくりに影響を及ぼす。青年期の就業への道のりは前途多難と言わざるを得ない。その上、本症候群は、周囲への過敏反応や過緊張を認めることがあり、思春期以降に精神疾患の合併が多い。よって、症状が不安定な時期や、精神疾患発症直前の介入や支援が必要である。介入によって、少しでも精神症状の悪化を防げれば、患者本人のQOLが向上する。

本症候群のほとんどの症例で、就学や就労に社会的困難を生じていると言われる。本疾患を有する人々の家族にとっては、乳幼児期の手術後の疾患管理に合わせ、その後の子どもの身体発育と精神発達が、最大の関心事となる。しかし、子どもの言語発達や社会性、情緒発達などについての細かい対応がされていないことが現在の課題である。

今後は、22q11.2欠失症候群の人々の長期管理とケアの面では、思春期以降の精神障害合併の回避が必要である。思春期以降に、社会心理的問題や精神疾患が生じないように、小児期からの育児支援や心理士との共同、これらに対応できる診療体制が必要である。本症候群は、心疾患の他にも口蓋裂・鼻咽閉鎖不全などを中心に多彩な合併症が報告されているが、その程度も様々で、小児期から成人期までの年齢によって直面する問題も様々である。しかし、ほとんどの人に共通するのは、患者本人が、何らかの「生きづらさ」を抱えることである。症状が不安定な時期や精神疾患発症直前の介入や支援の方法のひとつとして、ケアガイドがあれば、今現在、将来に不安を抱えながら子どもを育てていこうとする家族支援となる。また、22q11.2欠失症候群の本人が、苦悩の日々を過ごすことなく、「生きづらさ」を感じることなく暮らせるようになることも期待できる。

2. 研究の目的

22q11.2欠失症候群の人々の精神面や生活面での包括的な経過観察の方法を明らかにして、ケアガイドの理論的枠組みを作成する。

3. 研究の方法

1) 22 HEART CLUB (家族会) や NPO 親子の未来を支える会での活動に参加して、患者・家族が抱える課題を探る。さらに、文献レビ

ューを通して、22q11.2欠失症候群についての課題を明らかにする。

2) 22q11.2欠失症候群の人々と家族に対して、精神症状合併に関連した状況、課題、ニーズに関する調査を行う。

3) 米国での22q11.2欠失症候群に関する支援体制の資料調査とヒアリング調査を行う。

4) 22q11.2欠失症候群の人々が社会生活をより快適に過ごすための方略を作成する。

4. 研究成果

1) 22 HEART CLUB (家族会) の活動や NPO 親子の未来を支える会での相談支援を通して、患者・家族が抱える課題を探る。さらに文献レビューを通して、22q11.2欠失症候群についての課題を明らかにする。

22q11.2欠失症候群をもつ人々は、心疾患や口蓋裂、多彩な合併症を伴い、思春期以降に精神疾患を発症する場合があるが、その原因やサポート体制については、国内外の研究でも不明である。そこで、現在の課題について検討することを目的として、22q11.2欠失症候群に関する文献レビューならびに国内の親の会に参加して、聞き取りを行った。また、NPO 親子の未来を支える会を通して、相談支援を行った。

国内の親の会は、2001年に22q11.2欠失症候群をもつ人々と家族・関係者が集まるサークルとして「22 HEART CLUB」が発足し、現在、200家族が交流している。また、2015年より、NPO 親子の未来を支える会で、相談窓口が開設され、継続して相談支援がされている。それぞれの活動を通して、50名以上の22q11.2欠失症候群をもつ人々と家族と関わることができた。

また、22q11.2欠失症候群の方々の精神症状や行動における長期的課題に関して、現時点での理解や取り組みをまとめるために文献レビューを行なった。

本人や家族への面談・相談支援を通して、22q11.2欠失症候群の方々に共通する特徴、すなわち真面目な性格や、ストレスを解消しにくく溜め込みやすい性格、言語性IQと動作性IQとの乖離などがあることがわかった。それは文献レビューによっても裏付けられ、日本だけではなく22q11.2欠失症候群に一般する特徴と考えられた。とくに日本においては、周囲との協調性が重んじられる社会規範が、22q11.2欠失症候群を持つ方々の生活において重荷になっていることがわかり、疾患の特徴を周囲に説明することの重要性が特に高いと考えられた。

日本と欧米で、22q11.2欠失症候群の確定診断の方法が異なることも今回の研究で明らかになった。今後マイクロアレイや MLPA

法を用いた診断が普及することで、これまで診断されていなかった方が新規に診断され、出生前後の早期に診断される症例が増えることが予測される。従来の、症候診断やFISH法による診断と比較すると、疾患の検出感度は2-5倍と報告されている。早期診断例が増えることで、子どもの発達段階に合わせた適切な介入を行うことが可能となる。

小児看護や遺伝医療専門家、小児精神、代謝内分泌などの多領域の専門家と連携することで、症候性になる前に発症を予防することも可能なため、子どもの発達段階に合わせて多面的にケアする医療制度を整える必要がある。

今後は、診断法の普及に伴い、22q11.2 欠失症候群の本人が多数存在することが予測される。22q11.2 欠失症候群をもつ子どもの成長過程で、発達段階に応じた適切な疾患説明を、誰がどのようにしていくのが、重要である。小児看護と遺伝医療専門家との連携した支援体制の構築が必要である。

2) 22q11.2 欠失症候群の人々と家族に対して、精神症状合併に関連した状況、課題、ニーズに関する調査を行う。

A 小児専門病院で診断を受け、継続受診している22q11.2 欠失症候群をもつ子どもと家族、約 50 名を対象に質問紙調査とインタビュー調査を実施した。その結果、33 名から回答を得た。回答者の子どもの平均年齢は 6.2 歳(0 歳~39 歳)、確定診断時年齢は 2.68 歳(うち 24 名が 1 歳未満)であった。合併症の保有率は心疾患が 84.8%、心疾患以外が 81.8%、発達障がいと診断された患者が 69.7%、その他の課題がありは、48.5%であった。

子どもが 22q11.2 欠失症候群であると診断された親たちは、認知が進んでいない疾患であることから、将来への不安を抱いている。特に、周囲や医療者からの情報提供が不十分であり、子どもの将来がどのようになるのか、情報が少ないことで、子どもの将来が見えず、漠然とした不安を抱えている場合が多い。子どもの親の不安の内容として子どもの疾患や合併症、育児、成長発達、就学・就労、子どものきょうだいへの影響、親自身の就労のことなど多岐にわたる。また同時に、医療者の対しては、専門知識を持っている医療者が少ないと感じており、自ら家族会やインターネットで情報を得ている。情報の少なさから、退院後の支援の情報がなく、退院後の困難感も抱えていることも明らかになった。

22q11.2 欠失症候群と診断された子どもを育てる家族からのインタビュー調査から、就学中の子どもへの支援が不足していることも明らかになった。

就学中に子どもが、自分のできることに対して自信をもてることは、子どもが成人期を迎えた時の自立へと転換する力となる。22q11.2 欠失症候群の子どもは、強い記憶力

があり、相手の話をよく聞きながら、経験しながら学ぶことが得意である。子どもが学業に困難を感じている場合は、カリキュラムに繰り返しの構成要素を取り入れることで成績向上に繋がり、熟練の技を身に付けることができることから、教育者からの支援が重要である。就学時の支援について考えいく必要がある。

3) 米国での 22q11.2 欠失症候群に関する支援体制の資料調査とヒアリング調査を行う。

欧米の 22q11.2 欠失症候群専門の臨床施設では、他職種が協調するマネジメントアプローチも容易に行っている。現在、そのような施設は世界中で数ヶ所あるものの、日本にはまだ少ない。よって、サポート先進国での支援体制について知る必要があるため、Children's Hospital of Philadelphia 22q and You Center を訪問した。

Center では、1300 人以上の 22q11.2 欠失を有する患者を評価し、疾患に特化した支援プログラムを提供していた。診断直後から、本人に必要な長期的なケアプランが立案され、実施と評価が継続的に行なわれていた。特に、個人のもつ機能を最大限に生かすことができる成人移行期支援プログラムが強化されていた。調査から得たことは、国内の当事者の生活の実態調査の必要性、遺伝医療部門が教育者と協働する意義、医療者と家族が連携して情報提供するネットワークシステムの構築の重要性であった。

日本でも診断時にかかわる遺伝医療部門が、本症候群の特徴を理解し、診断時だけでなく、成長する子どもたちへの病気の説明、早期介入が予後に効果があることの説明を繰り返し行い、教育現場とも連携し子どもたちへの成人期以降の支援プログラムを構築する必要がある。

また、医療者と教育者との連携ができると、22q11.2 欠失症候群の子どものもつ能力のレベルを保持できることが期待できるため、日本においてもこのような体制づくりの試みが必要である。そのプログラムについての海外の実態を知るために、2 年に 1 回開催される、International 22q11.2 Family Meeting Program Conference に参加し情報を得た。

4) 22q11.2 欠失症候群の人々が社会生活をより快適に過ごすための方略を作成する。

< 子育てガイド >

22q11.2 欠失症候群についての周囲からの理解が得られない中での母親の子育ては困難なことが多い。母親が安心して子育てできるよう、幼少期からの育児支援が受けられるような、子育てガイドを作成する必要がある。特に、子どもの遺伝性疾患の診断時と診断後に関わる人が多い NICU の看護師は、子どもの両親の不安や支援などのニーズを把握

し、入院中だけではなく退院後も見据えた支援を行う必要がある。子どもの診断時に関わる NICU の看護師の役割は大きく、正しい情報提供を行うためには、遺伝性疾患に関する正しい知識の取得も重要となる。正しい知識とは単に遺伝性疾患のことだけではなく、子どもの成長発達や就学状況など、子どもの将来への情報の取得も含まれる。

また、子どもの両親に対して、情報提供をする中で、子ども自身の強みとなる能力があることを伝え、退院後も本人の強みを伸ばせるような支援を協働して考えていくことが必要である。子どもの強みを生かし、子どものもつ強みを支援することが、子どもの将来へのよりよい自立への助けとなる。

親が抱える子どもの自立への不安の解消や、子どもの強みを伸ばすための育児への一助につながるような子育てガイドの理論的枠組みが明らかになった。

<就学ガイド>

実態調査から、22q11.2 欠失症候群の子どもは教育を受けながら成長し、支援を受けながら就労する場が必要となることが明らかになった。日本でも、就学中に子どものもつ能力や特性が適正な評価を受け、子ども自身が自己肯定感を得る体験が積み重ねることができるよう支援が必要である。学校生活での居場所や 活躍の場が認められる経験は、社会性として培われ、成人期を迎えた時の適応力向上に反映されるため、特性の理解と配慮のある教育機会を享受できることが重要である。子どもの社会活動を通じた成長に携わる教育現場で、22q11.2 欠失症候群の特徴や発達の傾向特徴に対する認知が広がることにより、彼らの多様性への対応指針が検討、提案される機会が増加する。

教育現場で使用できる就学ガイドの理論的枠組みが明らかになった。

<成人期移行期支援ガイドラインの翻訳>

研究協力者が設立した、NPO 法人親子の未来を支える会の協力を得て、成人期への移行を見据えたガイドラインの翻訳が終了した。Children's Hospital of Philadelphia 22q and You Center と共同しながら、今後も 22q11.2 欠失症候群の当事者とその家族へ支援を継続していく必要がある。

現在、NPO 親子の未来を支える会で、22q 支援窓口を作り活動体制を構築することができている。今後は、成人期への移行を見据えたガイドラインを参考にして、小児期から成人期まで使用できる、ケアガイドを作成したい。

5. 主な発表論文等

〔雑誌論文〕(計 5 件)

北村千章、Elderton Simon、林 伸彦、室井美稚子、中込さと子、Children's Hospital of Philadelphia 22q and You Center での調査報告、日本遺伝看護学会誌、Vol.15 1、2018、pp99 - 108

北村千章、西條竜也、先天性心疾患の子どもがひとり立ちするまでに育てた母親のライフストーリー、日本成人先天性心疾患学会雑誌、Vol.6 2、2017、pp 45 - 52

北村千章、中込さと子、Elderton Simon、永吉雅人、山田真衣、22q11.2 欠失症候群をもつ人々のための長期的なケアマネジメントに関する文献レビュー、日本遺伝看護学会誌、Vol.15 2、2016、pp60-68

Elderton S.J.H, Kitamura C, Nakagomi S, Nagayoshi M, Yamada M, A Literature Review on 22q11.2 Deletion syndrome: The need for patient and family care management in Japan、日本遺伝看護学会誌、Vol. 14 2、2016、pp 53-62

大久保明子、北村千章、山田真衣、郷更織、高橋祥子、医療的ケアが必要な在宅療養児を育てる母親が体験した困りごとへの対応の構造、日本小児看護学会誌、Vol. 25 1、2016、pp 8-14

〔学会発表〕(計 9 件)

北村千章、成人期を迎えた 22q11.2 欠失症候群患者の思い、日本成人先天性心疾患学会第 20 回学術大会、2018 年 1 月 28 日、東京都

北村千章、桐生徹、Elderton Simon、塩崎暁子、22q11.2 欠失症候群をもつ就学中の子どもが望む支援、第 16 回臨床教科教育学会、2018 年 1 月 6 日、東京都

北村千章、中込さと子、22q11.2 欠失症候群の子どもを出産後に診断を受けた A 氏の語りから、日本遺伝看護学会第 16 回学術大会、2017 年 9 月 23 日、宮崎県

北村千章、西條竜也、先天性心疾患の子どもがひとり立ちした体験、日本小児看護学会第 26 回学術大会、2017 年 8 月 25 日、京都府

北村千章、西條竜也、猪又竜、先天性心疾患をもつ子どもがひとり立ちしたライフストーリー、日本成人先天性心疾患学会第 19 回学術大会、2017 年 1 月 13 日、三重県

北村千章、Elderton Simon、桐生徹、阿部隆幸、片桐史裕、22q11.2欠失症候群をもつ子どもたちの現状と課題-医療と学校の連携と協同-、第15回臨床教科教育学会、2017年1月7日、新潟県

北村千章、Elderton Simon、林伸彦、中込さと子、Children's Hospital of Philadelphia 22q and You Centerでの調査報告、日本遺伝看護学会第15回学術大会、2017年9月25日新潟県

北村千章、中込さと子、Elderton Simon、永吉雅人、山田真衣、看護の視点からの22q11.2欠失症候群に関する文献レビュー-日本における患者と家族へのケアマネジメントのための示唆、日本遺伝看護学会第13回学術大会、2015年10月11日、熊本県

大久保明子、北村千章、山田真衣、高橋祥子医療的ケアが必要な在宅療養児を育てる母親が体験した困りごとへの対応、日本小児看護学会第25回学術大会、2015年7月25日、東京都

6. 研究組織

- (1) 研究代表者 北村千章
(Kitamura, Chiaki)
研究者番号: 20643795
新潟県立看護大学 小児看護学 講師
- (2) 研究分担者 Elderton Simon
(エルダトン、サイモン)
研究者番号: 30512066
新潟県立看護大学 情報科学 講師
- (3) 研究分担者 永吉雅人
(Nagayoshi, Masato)
研究者番号: 70426542
新潟県立看護大学 情報科学 准教授
- (4) 研究分担者 榎本淳子
(Enomoto, Junnko)
研究者番号: 50408952
東洋大学 文学部教育学科 教授
- (5) 連携研究者 中込さと子
(Nakagomi, Satoko)
研究者番号: 10254484
山梨大学大学院総合研究部 教授
認定遺伝カウンセラー
- (6) 研究協力者 林伸彦
(Hayashi, Nobuhiko)
King's College Hospital 胎児科 医師
NPO 法人親子の未来を支える会 理事長

- (7) 研究協力者 西條竜也
(Nishijou, Tatuya)
飯山赤十字病院 看護師長
- (8) 研究協力者 安河内聡
(Yasukouchi, Satoshi)
長野こども病院
循環器センター長 兼 院長補佐
- (9) 研究協力者 野口昌彦
(Noguchi, Masahiko)
長野こども病院
3Dモデル造形センター長兼
形成外科 部長
- (10) 研究協力者 塩崎暁子
(Shiozaki, Akiko)
長野こども病院 療育支援部
認定チャイルド・ライフ・スペシャリスト
- (11) 研究協力者 近藤由佳
(Kondou, Yuka)
長野こども病院
認定遺伝カウンセラー兼看護師
- (12) 研究協力者 桐生徹
(Kiryu, Toru)
上越教育大学大学院学校教育研究科 教授