

令和元年6月10日現在

機関番号：22604

研究種目：基盤研究(C) (一般)

研究期間：2016～2018

課題番号：16K12034

研究課題名(和文) 遺伝性疾患をめぐる病い経験の実態と新たな課題への対応方法に関する検討

研究課題名(英文) Illness narratives of genetic diseases and how to cope with the new issues from new therapeutic agents

研究代表者

西村 ユミ (NISHIMURA, yumi)

首都大学東京・人間健康科学研究科・教授

研究者番号：00257271

交付決定額(研究期間全体)：(直接経費) 3,700,000円

研究成果の概要(和文)：近年、遺伝性疾患患者とその家族、及び医療者は、新たな治療薬の臨床試験とその認可、さらには難病医療費助成制度の改変を受けて、生活の仕方や病気に対する考え方、病気を伝えることなどに多大な影響を受けていると思われる。本研究では、常染色体優性多発性嚢胞腎(ADPKD)に注目し、病い経験や生活の質の実態と新たな課題について、質問紙調査と電話及び対面インタビューによって明らかにすることを目的とした。この成果をもとに、「身体に対する工夫」「生活に関する工夫」「病気への向き合い方」「医療との繋がり方」「誰かに病気を話すこと」から構成される「暮らしのヒント」を、患者会と共同して作成した。

研究成果の学術的意義や社会的意義

新たな治療法の臨床試験、新薬の認可、難病法による医療費助成の対象となるなどの複数の変化の渦中にあるADPKD患者の病い経験の実態、生活の質、及び新たな課題を明らかにする本研究は、患者や家族などの当事者においては、参照できる他者の経験や悩み、特に、病気を誰かに話すことに関する考え方などに触れる機会となり、医療者にとっては、医療、ケア、支援の焦点や方法を検討する資料となり得る。新たな治療法である新薬トルバプタンは、わが国で最初に認可(2014年)され、使用されている。それ故、本研究の成果は、その後に認可された国、今後認可され得る国でも活用可能な知見となり、国際的な貢献が期待される。

研究成果の概要(英文)：Patients with genetic diseases and their families' daily life are often greatly affected the launching of new therapeutic strategies. The new therapeutic strategy would affect them variously, in terms of their disease experience, quality of life, and their daily routine. Prompt research in the timing of new therapeutic strategy launches is therefore essential. In this study, we focused on autosomal dominant polycystic kidney disease (ADPKD) while new therapeutic agent, Tolvaptan, has been launched recently. The aim of this study is to clarify the necessary tasks and new arising issues in their life as a result of the new therapeutic agent. This study was conducted by a survey, telephone calls and face-to-face interviews. Based on these results, we created a website called "Life tips" consisting of links to specific experiences of patients such as "Good life routines," "How to live ADPKD," "How to connect with the proper medical care," and "Talking about an illness to someone".

研究分野：看護学

キーワード：遺伝性疾患 常染色体優性遺伝多発性嚢胞腎 病いの語り QOL

様式 C - 19、F - 19 - 1、Z - 19、CK - 19 (共通)

1. 研究開始当初の背景

ADPKD は 1985 年に遺伝性疾患であることが判明し、1994 年には原因遺伝子の PKD1 遺伝子、1996 年には PKD2 遺伝子が特定された。この発見によって病態の解明が進み、2007 年には治療薬 (トルバプタン) の臨床試験が開始され、2014 年には、世界に先駆けてわが国で治療薬として認可された。2015 年より「難病の患者に対する医療等に関する法律」によって指定難病となり、高額の治療薬への支援も行われている。

しかし、新薬のトルバプタンは ADPKD を完治させるのではなく、腎嚢胞の増殖と増大を抑制することで疾患の進展 (腎機能低下) を遅らせる効果に留まる。また、適応も現に腎機能が病的に低下、もしくは低下の速度が速い症例に限定されており、全ての ADPKD 患者に適応可能なわけではない。それ故、トルバプタンの適応の範囲にあるか否かによって、治療に関する患者の経験も異なってくるのが推察される。併せて、トルバプタン内服に伴う脱水予防のための水分摂取と、それによる頻尿等の自己管理行動、及び諸症状は、ADPKD 患者の生活スタイルに多大な影響を及ぼす。こうした状況から、治療薬がなかった状況とは、患者の病いに対する理解や診断の時期、病い経験や他者と共有する情報、悩み等々が異なってくる可能性がある。

特に近年、ADPKD について、親が子どもに話すことが国内外で課題とされ、本課題に関する検討会も持たれてきた。親が子どもに病気をいかに伝えるのかは、遺伝性疾患であること、子どもとの信頼関係を作ること、親子が将来の展望を適切に行っていくことと深く関わる重要な論点である (Clarke, et al, 2011)。この点についても、新たな治療薬が認可された前後では、考え方に変化が見られている可能性がある。

こうした状況を踏まえて、医師の患者への説明、治療薬のインフォームド・コンセント、看護師の日常生活への支援と対応の仕方、遺伝カウンセリング等を、病態の解明や治療法開発の進行に応じて適時的に変化させることが必要である。

急速かつ多岐にわたって生じる変化に対し、ADPKD 患者・家族、及び彼らにかかわる医療従事者は、情報交換、相談会、講演会、説明会等々を行い、情報提供を行ってきた。しかし、変化の渦中にある患者・家族や医療者たちがどのような経験をしているのか、その変化によっていかなる課題を持つことになったのかは、十分に把握されていない現状にある。急速な変化に対応し、適時的に臨床に結びつけるためには、患者・家族、及び医療者が直面している新たな課題や、彼らが蓄積してきた知恵の実態を明らかにすることが急がれる。

2. 研究の目的

本研究は、近年、医学的管理方法が確立されつつある遺伝性疾患患者とその家族、及び医療者が、新たな治療薬の臨床試験とその認可、さらには難病の患者に対する医療等に関する法律の成立と施行等を受けて、いかなる病い経験をしているのかを、常染色体優性遺伝多発性嚢胞腎 (ADPKD) に注目して明らかにする。これらをもとに、患者、家族、医療従事者が活用可能な「暮らしのヒント (Q&A、事例集含む)」を作成する。

3. 研究の方法

1) 研究デザイン

本研究目的を達成するために、次に示す 2 段階の調査をデザインした。第 1 段階調査は、患者の病いに対する理解や課題の実態把握を目的に、無記名自己記入式質問紙および web アンケートを用いた横断研究を設計した。第 2 段階調査は、第 1 段階調査結果をもとに、患者の病い経験や生活の工夫に関する半構造化面接法による電話インタビュー、および個別インタビューを採用した。

本調査は、研究代表者が所属する施設の倫理委員会の審査を受け、承認された (承認番号 16036)。

2) 具体的方法

【第 1 段階調査】

(1) 質問紙の作成

患者の病い経験や課題の実態を探求するための質問紙を作成した。質問紙の内容は、研究担当者及び患者会の協力者とともに内容を検討し、洗練させた。その後、ADPKD の治療に関わる医師に意見を求め、内容の妥当性を高めた。質問紙の構成は、疾患の状態を把握する Part1 は、現病歴、家族歴、治療の満足度から構成した。他者に病気を伝えることに関する Part2 は、配偶者 (パートナー)、子ども、それ以外の者へ伝えること、自身の経験、遺伝カウンセリングで構成した。多発性嚢胞腎の情報を問う Part3 は、情報源、情報への満足度、現在の知識で構成した。Part4 は、社会的背景に関する内容、Part5 は、KDQOL-SF (腎疾患特異的 QOL 尺度) の項目とした。本尺度は、利用数を契約の上使用した。

(2) 質問紙調査の実施

本研究 (質問紙調査) の実施について、国内の 2 つの患者会の HP、患者会主催の講演会、講習会、小集会、および刊行機関誌等で周知した。その後、患者会からの発送、および患者会主催講演会会場での配布によって 450 部の質問紙を説明文書と共に配布した。加えて、

SurveyMonkey®にて設計した web 調査サイトを患者会の HP からリンクし、回答を得た。すべて、回答をもって研究参加へ同意したとみなした。データは、統計解析ソフト SAS9.3 を使用し分析した。

【第 2 段階調査】

質問紙への回答と同時に、第 2 段階調査への協力を依頼した。同意をした者を対象として、30～40 分の電話インタビューを行った。さらに、病気を家族に伝えることに関しては、プライバシーが保たれる場所で、インタビューガイドに沿って 60～90 分の半構成的面接法による対面インタビューを行った。研究依頼時に了解を得て、IC レコーダーにインタビュー内容を録音した。IC レコーダーに録音した音声データから逐語記録 (トランスクリプト) を作成した。データは何度も読み返し、病い経験、病気を他者 (家族、特に子ども、職場、知人等) に伝えることに関する経験、生活の中で困っていることとそれへの対処等の経験を抜粋し、ヒント事例を作成した。

4. 研究成果

1) 第 1 段階調査

質問紙/web 調査は、280 名から有効回答を得た。回答者は、男性よりも女性が多く、首都圏在住の者が多かった。全般的 QOL は基準値と比較して同等からやや低値であった。特に、全体的健康感が男女ともに低い傾向にあった。腎疾患特異的 QOL については、睡眠の質が他領域と比して低かった。その傾向は、トルバプタン内服者において顕著であった。

病気のことについて他者 (パートナー、子ども) に話すことについては、パートナーがいる対象者の約 90% は疾患のことを話しており、そのうち 85.6% は伝えて良かったと感じていた。子どもがいる対象者の 81% は子に疾患のことを伝えており、そのうち 7 割の患者が伝えて良かったと感じていた。子に疾患のことを伝えるうえで最も重要であったのは子の年齢、伝えることによってメリットがあるかどうかであった。メリットとしては「早期発見・治療・予防につながる」「子どもが自分の健康に目を向けるようになる」「親がモデルケースになれる」「伝えるのは自然なこと」「病気と向き合うきっかけとなる」などの回答割合が高かった。デメリットとしては、「子どもの精神的負担が大きくなる」「将来に対する希望が持てなくなり悲観する」「ライフイベントの選択に影響を及ぼす」などの回答割合が高かった。

2) 第 2 段階調査

研究参加者は、電話インタビューは 42 名、対面インタビューは 12 名であった。トルバプタン内服者は 13 名、透析 (腹膜透析含む) を受けている者は 18 名、腎移植を受けたものは 2 名、対症療法は 9 名であった。

彼らの語りの内容を分類したところ、生活に関わる『暮らしのヒント』は、【身体に対する工夫】【生活に関する工夫】【病気への向き合い方】【医療との繋がり方】に分類できた。【身体に対する工夫】は、「圧迫をさける」「体力・筋力をつける」、【生活に関する工夫】には「運動の仕方を変える」「体に合わせた服を選ぶ」「過ごし方：人ごみに出ない」「災害時の経験を踏まえて備える」「保険・医療費補助・年金に備える」に関する内容が語られた。【病気への向かい方】には、「病気を受けとめる」「ストレスをためずに楽しむ」「仕事や役割を持ち続ける」「外出をして人に会う」「趣味や楽しみを持つ」「家族と支え合う」「病気についての知識を持つ」「患者同士で繋がりを持つ」が含まれていた。【医療とのつながり方】には「主治医と良好な関係を保つ」「主治医や専門的な知識を持つ医師を探す」が含まれていた。トルバプタン内服者においては、【水分摂取・トイレ・睡眠】が問題および工夫として語られ、その内容は、「水分の取り方の工夫 (種類)」「水分摂取の仕方 (時間配分)」「のどの渇きや脱水への対応」「トイレの時間や場所を考える」「トルバプタンを控える」「同僚に伝える」であった。

『誰か (配偶者 / 子ども / 職場) に病気を伝える』は、【誰かに話している】と【子ども / 家族 / 職場 / 友人にまだ話していない】に分類して整理した。＜子供や家族に話している場合＞の語りは、「子どもや家族が自然に知っていた」「自分が診断された時点で子どもと家族に話した」「子どもが成人してから病気と検査のことを話した」に分類された。＜病気を話したことによる子どもと配偶者の対応＞は、「病気に対する子どもの受けとめ」「配偶者に話して支援してもらっている」に分類された。＜職場＞に対しては「仕事に支障がないように職場に言うてある」が語られた【子ども / 家族 / 職場 / 友人にまだ話していない】場合は、＜子ども＞の場合、「子どもに話すタイミングを計っている」「怖くて話せない」分類された。＜パートナー＞の場合は、「パートナーに話していない / 話していなかった」が語られた。

以上より、新薬が認可された ADPKD を患う患者たちは、その新薬であるトルバプタンを内服するか (あるいは、できる状態にあるか) 内服しない患者 (できない状態にあるか) と水分摂取量とが深く関係し、生活上の工夫においても水分摂取の仕方、それによる排泄 (トイレ) さらにそれによる睡眠の問題が中心的な課題であり、生活の質が下がらないよう工夫していた。誰かに病気を伝えることについては、自然に知っている状態にあたり、診断された時点で話している者も多く見られた。他方で、子どもが成人するまで待つて話す場合もあった。職場へ

は、病気をもっていることで仕事に支障が出ないことを気にかける語りが見られた。他方で、まだ誰にも話していない者は、病気を話すタイミングを見計らっている者と怖くて話せない者に分かれていた。

病気を誰か(配偶者/子ども/職場)に話すかどうかは、それぞれの家族の関係や状況によって判断が異なっている。暮らしのヒントは、患者や家族が、自他者の考えや判断を参考にして自分の場合のことを考える資料として活用可能であると考え。

また、インタビューから、協力者たちは、病気を医師から伝えられた時代に応じて、多様な伝えられ方をされていることがわかった。なかには、最初に診断された医師から、適切ではない伝えられ方をしたと受け止めている者もあり、そのことが翻って、その後に出会ったADPKDの専門医への深い信頼に繋がっていた。他方で、そうした専門医が大都市に偏っているがゆえの地域差が指摘されていた。協力者たちの子どもたちには、早い段階から新薬を含む適切な説明を受けていた者、また自身が治験に参加していた者もあり、新しい行為の機会が生じていることが確かめられた。

文献

Clarke, A., Sarangi, S & Verrier-Jones, K. (2011), Voicing the lifeworld: Parental accounts of responsibility in genetic consultations for polycystic kidney disease, *Social Science & Medicine*, 72, 1743-1751.

東原英二(監修)(2006)多発性嚢胞腎の全て、インターメディカ。

5. 主な発表論文等

〔雑誌論文〕(計 1件)

西村ユミ(2018)遺伝性疾患をもつ家族の語りと時間経験の意味——家族内生体腎移植の振り返りを契機として、現象学と社会科学(1) 3-19

〔学会発表〕(計 11件)

前田泰樹(2016)問題経験の語りと専門的知識、第42回日本保健医療社会学大会、2016年5月14日、追手門学院大学(大阪府茨木市)

西垣昌和、西村ユミ、前田泰樹、溝口満子、山地幸雄、程内栄子、松本千香子、武藤智、望月俊雄(2017)多発性嚢胞腎患者の病い経験の実態に関する患者参加型研究、第16回日本遺伝看護学会学術集会

西村ユミ(2017)遺伝性疾患患者の語りと時間経験の構造、日本現象学社会学会第34回大会

前田泰樹(2017)「社会学的記述」と概念分析、第90回日本社会学会大会(招待講演)

Nishigaki, M. (2017) Genetic Nursing in Research, Education and Practice with the Focus on Precision Nursing: Japan, International Society of Nurses in Genetics 2017 World Congress

溝口満子・西村ユミ・前田泰樹・西垣昌和・程内栄子・松本千香子・山地幸雄・武藤智・望月俊雄(2018)多発性嚢胞腎患者の病い経験の実態に関する研究——遺伝性の病いを家族に伝えること、日本遺伝看護学会誌第17回学術大会

Maeda H, Nishimura Y, Mizoguchi M (2018) A study on the illness experiences of ADPKD in Japan (1): Focusing on accessibility of medical knowledge, 24th Qualitative Health Research Conference

Nishimura N, Maeda H, Mizoguchi M (2018) A study on the illness experience of ADPKD patients in Japan (2): Relying on ingenuity in order to improve quality of life, 24th Qualitative Health Research Conference

前田泰樹(2018)経験の固有性を理解する—『遺伝学の知識と病の語り』を中心に—、日本保健医療社会学学会第237回定例研究会

Nishigaki M, Nishimura Y, Maeda H, Mizoguchi M, Yamachi Y, Hodouchi E, Matsumoto C, Miyagawa M, Muto S, Mochizuki T. (2018) Talking about autosomal dominant polycystic kidney Disease (ADPKD) to partner or children in patients with ADPKD: cross-sectional study, International Society of Nurses in Genetics 2018

〔図書〕(計 3件)

有森直子、溝口満子(2017)遺伝/ゲノム看護、医歯薬出版

前田泰樹、西村ユミ(2018)遺伝学の知識と病いの語り——遺伝性疾患をこえて生きる、ナカニシヤ出版

中込さと子、西垣昌和、渡邊敦(2019)基礎から学ぶ遺伝看護学～「継承性」と「多様性」の看護学、羊土社

〔産業財産権〕

なし

6. 研究組織

(1)研究分担者

研究分担者氏名：前田泰樹
ローマ字氏名：(MAEDA hiroki)
所属研究機関名：立教大学
部局名：社会学部
職名：教授
研究者番号 (8 桁) : 00338740

研究分担者氏名：西垣昌和
ローマ字氏名：(NISHIGAKI masakazu)
所属研究機関名：京都大学大学院
部局名：医学研究科
職名：特定教授
研究者番号 (8 桁) : 20466741

研究分担者氏名：溝口満子
ローマ字氏名：(MIZOGUCHI michiko)
所属研究機関名：一宮研伸大学
部局名：看護学部
職名：教授
研究者番号 (8 桁) : 40149430

(2)研究協力者

研究協力者氏名：程内栄子
ローマ字氏名：(HODOUCHI eiko)
研究協力者氏名：松本千香子
ローマ字氏名：(MATSUMOTO chikako)
研究協力者氏名：山地幸雄
ローマ字氏名：(YAMAJI yukio)
研究協力者氏名：武藤智
ローマ字氏名：(NUTO satoshi)
研究協力者氏名：望月俊雄
ローマ字氏名：(MOCHIZUKI toshio)
なし

※科研費による研究は、研究者の自覚と責任において実施するものです。そのため、研究の実施や研究成果の公表等については、国の要請等に基づくものではなく、その研究成果に関する見解や責任は、研究者個人に帰属されます。