

令和元年6月21日現在

機関番号：32427

研究種目：若手研究(B)

研究期間：2016～2018

課題番号：16K20802

研究課題名(和文) 遺伝性希少難病児と家族が抱える遺伝に関する問題点とシームレスな支援の検討

研究課題名(英文) Heredity-related difficulties concerning families having children with hereditary rare diseases and discussion on seamless support for the families

研究代表者

坂口 由紀子 (Sakaguchi, Yukiko)

日本医療科学大学・保健医療学部・准教授

研究者番号：00438855

交付決定額(研究期間全体)：(直接経費) 3,000,000円

研究成果の概要(和文)：遺伝性希少難病児の家族が抱える遺伝に関する問題点を調査し、支援のあり方を模索した。遺伝という要素は個人情報保護上、共有とは相反する性質を持つため支援ネットワークの構築は困難である。本調査より、遺伝問題で夫婦間に葛藤が生じ、夫婦関係が揺れる場面は、次児誕生を巡るプロセスにあった。生涯にわたる生活支援だけでなく、次児誕生を巡るプロセスに沿った夫婦の相互理解が深まるような支援が必要である。

研究成果の学術的意義や社会的意義

遺伝の問題は当該家族にとって重大で深刻な問題である。「知れば知るほど辛い」と家族に大きな苦痛を与えており、早急な支援が求められている。遺伝病児を持つ夫婦への出生前診断・遺伝カウンセリングに関する英国の調査では、夫婦は必要な情報を持っておらず、タイムリーな支援が必要であると報告している。国内では、出生前診断や遺伝カウンセリングに関する研究は散見されるが、遺伝の問題に具体的で実戦可能な看護を提示する研究は認められない。本研究は、遺伝性希少難病児を持つ親の次児誕生を巡るプロセスや夫婦関係が揺れる時期を明らかにした。このことは、当該家族をタイムリーに支援するためのデータとして意義があると考えられる。

研究成果の概要(英文)：We conducted a survey on difficulties concerning families having children with hereditary rare diseases, and discussed a way of how to support those families. The information of heredity has to be kept private from the viewpoint of protection of private information. Share of such heredity information is out of the question, which have made it difficult to establish a network for supporting the families having children with hereditary rare diseases. This study revealed that it was the process toward having the second child that caused conflicts between husband and wife having the first child with a hereditary rare disease and made their relationship unstable. It was found necessary to assist those married couples in deepening the mutual understanding over the process toward having the second child, as well as generally support the children with hereditary rare diseases throughout their lifetime.

研究分野：家族看護

キーワード：希少難病 遺伝 家族看護 シームレス

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

1. 研究開始当初の背景

我が国の小児保健・医療・福祉は高い水準にあるが、ムコ多糖症などの遺伝性希少難病児(以下、本対象児)は未だ対症療法のみで療育を続け、10歳前後で寿命を終える子どももいる。親は病名の判明後しばらく絶望の中にいるが、同疾患児の親との交流や家庭内で『その家なりのアイデンティティ』=その家の在り方を構築し、人生がより豊かになるように前向きな家族移行が明らかになっている¹⁾。家族は子どもの死後、同胞や親戚に「遺伝疾患」をどう伝えたらよいのか、悩み苦しんでおり、このような家族の多くは、病院の遺族外来を訪ねたり、遺伝カウンセリングを紹介されているケースが多いが、家族は十分な支援が受けられなかったと感じていることが多い。児の生前は、類似疾患児とその家族の集まる親の会に参加し、ピアサポート等を得ているが、親の会の主たる目的が治療方法の確立、社会への啓蒙活動であり、遺伝と死に関する内容はタブー視される傾向にある²⁾³⁾。本対象児に関する海外の先行研究や遺伝に関する先行研究を見ると、疾患の早期発見や特徴、治療効果、臨床試験(治験)遺伝のメカニズムや遺伝カウンセリングの必要性については散見するが、多くが総説や事例検討であり、現象の域を超えていない。遺伝疾患児とその家族への具体的なカウンセリング方法についての報告は見当たらない。私たち看護職者は、疾患を持つ子どもの治療と看護に関して多くの学習機会があり、早期発見や対症療法、家族の障がい受容に努めることができるようになった。しかし、遺伝という問題を抱える患者と家族への支援方法は十分明らかになっておらず、急務となっている。このような背景の中、私たちは本対象児を亡くした家族を対象に「子どもを亡くした親が集まる小さな会」を主宰し、思い出話、子どものいない寂しさや、医療者への思い、同胞への遺伝疾患の伝えかた等を語れる場所を提供してきた。参加者らは「遺伝はどのようなことでもできない問題で、きょうだいがキャリアか否かも調べてない」「どのタイミングで調べていいのかわからない」等が語られ、一方、支援する側も、遺伝について、どのような情報をいつ提供することが良いのか不明であり、語ることに不安もある。遺伝に関して、私達がタイムリーに支援をすることができれば、患者家族のQOLの向上に貢献できると考えている。遺伝問題は看護学のみならず心理学分野、医学分野などにおいても重要な課題である。

[引用文献]

- 1) 久保恭子, 田崎知恵子: 希少難病ムコ多糖症 型(ハンター症候群)重症型の患者とその家族が酵素補充療法を受ける過程と課題, 小児保健研究, 71(4), 488-494, 2012.
- 2) 佐鹿孝子, 坂口由紀子, 久保恭子, 他6名: 重い障害のある人の親に対するグリーフケア(第2報) - わが子の死を受容していく過程と支援の課題 -, 埼玉医科大学看護学科紀要, 6(1), 9-15, 2013.
- 3) 坂口由紀子, 久保恭子, 宍戸路佳, 田崎知恵子: 遺伝性希少難病児を亡くした母親のグリーフワークとシームレスな支援の明確化, 小児保健研究, 74(5), 662-668, 2015.

2. 研究の目的

本調査では、遺伝性希少難病児とその家族が遺伝に関してどのような問題を抱えているのか整理し、必要な支援を検討する。

3. 研究の方法

インタビュー調査。

4. 研究成果

1) 遺伝性希少難病児のご家族へインタビュー調査を継続し、遺伝に関してどのような問題を抱えているのか、必要な情報と支援について、夫婦6組より聞き取りを行った。複数回のインタビューを通して、次児誕生を巡るプロセスのなかで夫婦間のギャップが生じることがわかった。病児のきょうだいを希望する時期は、【次児誕生の条件は健康であること】から始まり、【次児誕生への希望における夫婦間の温度差】を感じながら、【次児誕生は自然に任せるという夫婦間でのおりあい】をつけていた。その後、次児が健康児であることの確信を得る時期になると、【次児の健康状態確認方法の重要さ・深刻さの違い】や【出生前診断への思い入れの夫婦間での温度差】を感じるなど、夫婦間のギャップが強まっていた。出生前診断を巡っては、夫婦ともに【健康児でなければ産めないという選択と葛藤】を経験しつつも、お互いに【パートナーへの不信感】を抱いていた。妊娠の継続を決定した後は、【妊娠を継続することへの意味づけ】をすることで、妊娠継続の意思を維持するプロセスであった。本調査から、夫婦間のギャップが顕著になる時期は、次児が健常児であることの確信を得る時期であり、この時期、夫婦関係がゆれ、パートナーへの不信感も強くなっていることがわかった。遺伝カウンセリング等の中で、この時期の夫婦間のギャップを少しでも平坦にし、夫婦相互の理解が深まるような支援が必要である。

2) 「子どもの死を巡る支援のあり方、遺伝性疾患とその家族への支援についての勉強会」として講師を招き勉強会を行い、研究協力者と共にグリーフケアの新たな理論について学びを深めた。遺伝性希少難病児の家族は、病気の診断時、病気の進行、子どもや家族のイベントに伴い、繰り返し悲嘆を経験する可能性があり、「あいまいな喪失」理論に基づいたケアを実践すること

が、家族全体の回復力（レジリエンス）を高めることにつながることを示唆された。講師の石井千賀子先生より、遺伝性希少難病児を持つ家族の現象の理解と支援について、ポーリングボス先生の曖昧な喪失理論が役立つ旨、アドバイスを受けた。

3) 難病児の支援について海外の知見を得るためにフランスで、母子保健センター・NECKER 小児病院・訪問看護ステーションの視察、在宅小児看護研修を受講し、帰国後、視察報告会を開催した。フランスの医療制度に基づく、病院及び在宅医療について学び、在宅で生活する難病児の課題について、研究協力者と共に考える機会となった。フランスでは子どもが在宅にいるときも、入院した時も、継続して学習を受ける機会が保障されていた。小児病院では各病棟に専属の教員が配置されており、教育を受ける権利が厳密に守られていた。フランスにおける在宅入院（HAD：HOSPITALISATION A DOMICILE）は、家族の支援があつて初めて実現可能であること、かかりつけ医の往診は成人対象のため子どもの往診はHAD専属小児科医の負担が大きいこと、成人と比べて小児は処置に倍の時間とコストがかかること、管理栄養士も成人とは別の能力が必要になること等、成人と共通する課題と小児特有の課題があることがわかった。小児訪問看護は、小児専門看護師、成人チームで小児を看護できる人、大きな子どもは成人チーム、小児看護師と一般看護師のペアという4つのレベルに分けており、子どもの状態に応じて小児訪問チームを工夫していることがわかった。在宅医療における小児特有の課題については、今後も検討していく必要がある。

4) 遺伝性希少難病児の家族ヘインタビュー調査を実施し、難病児への支援について聞き取りを行った。日本ムコ多糖症患者家族の会のご協力により、20家族より話を伺うことができた。進行性希少難病児は、病気の進行に応じて医療的ケアが必要になることが多く、その進行も個人差が大きく、同じ医療的ケアをもつ子どもであっても早期から在宅介護を導入する家族、しないままの家族が実在していた。最初から在宅介護を導入していないケースでは、「倒れていられないし、健康診断にも行けない」と親子共倒れになる危機的状況もうかがえた。今現在、他者によるケアが不要であっても、親の加齢に伴い、いずれ他者の手が必要になることが推測できる。子どもが成人してから在宅介護を受けると、子ども自身の緊張が高まり、ストレスになる可能性がある。子ども自身が親以外のケアを受け入れることに慣れるように、子どもに関わる教育・福祉・医療の専門職が連携をとり、ケアを導入する意思決定に向けた支援が必要である。

5. 主な発表論文等

〔雑誌論文〕(計 1 件)

坂口由紀子他；遺伝病児をもつ親の次児誕生を巡るプロセスと夫婦間のギャップ，日本医療科学大学研究紀要，11，69-77，2018.

〔学会発表〕(計 2 件)

坂口由紀子他；希少難病児の在宅療養において母親が抱く不安と訪問看護師の支え，日本小児看護学会 第27回学術集会，2017年8月20日，京都.

坂口由紀子他；Mothers' load and home-visiting nurses' support in home medical treatment of children with rare diseases，21st East Asian Forum of Nursing Scholars & 11th International Nursing Conference，11-12 January, 2018，Korea.

〔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

「フランス在宅医療研修の報告会」のお知らせ；<https://www.family-health.jp>
ムコ多糖症 生活の工夫～自然派～；<https://www.family-health.jp>

6. 研究組織

(1)研究代表者

坂口 由紀子 (Yukiko SAKAGUCHI) 日本医療科学大学・保健医療学部・准教授
研究者番号：00438855

(2)研究協力者

若手研究(B)は1人で行う研究であるが、研究を遂行するにあたり、1人では信頼性、妥当性が保てないことから、学会発表及び調査をするにあたり、指導、助言を得て実施した。

久保 恭子 (Kyoko KUBO) 東京医療保健大学・東が丘・立川看護学部・教授
研究者番号：10320798

田崎 知恵子 (Chieko TAZAKI) 日本保健医療大学・保健医療学部・教授
研究者番号：00389892

穴戸 路佳 (Mika SHISHIDO) 東京医療保健大学・東が丘・立川看護学部・講師
研究者番号：90505554

日本ムコ多糖症患者家族の会