

令和 5 年 6 月 18 日現在

機関番号：26201  
研究種目：若手研究(B)  
研究期間：2016～2022  
課題番号：16K21298  
研究課題名（和文）新生児マススクリーニング陽性児の発症予防に関する介入（アクションリサーチ）  
  
研究課題名（英文）Action Research on Metabolic Control in Children with inborn errors of metabolism  
  
研究代表者  
松本 裕子（MATSUMOTO, Yuko）  
  
香川県立保健医療大学・保健医療学部・助教  
  
研究者番号：20633639  
交付決定額（研究期間全体）：（直接経費） 3,300,000円

研究成果の概要（和文）： 稀少疾患である先天代謝異常症の診察・治療に携わる専門医にインタビュー調査を行った。専門医らは、発症・重症化予防のためには、医療者が適切な診断と患児の成長発達の状況に合わせた治療計画や受診の在り方を患児家族に提示すること、患児家族の心理社会面への配慮や患児家族との信頼関係を構築することが重要であると考えていた。また、患者家族会に届いた相談内容の分析から、相談支援を開始した6か月後から相談家族に前向きな言動がみられることが分かった。これらから、稀少疾患である先天代謝異常症の患児家族が幸福な生活を送るためには、医療者や他の患児家族による心理社会的な支援が必須であることが分かった。

#### 研究成果の学術的意義や社会的意義

研究の結果から、患児家族の前向きな力を発揮して児の成長発達を促すためには、児と家族の置かれた状況や心理社会的特徴に寄り添う支援が重要であることが示唆された。患児家族は、治療に関する教育・指導を受け、児の発達上の特徴や嗜好に合わせて試行錯誤しながら家庭での治療を担ってきた。しかし、親の治療コンプライアンスと児の健康や発達が必ずしも一致するとは限らないことが分かった。児の成長や心理社会的なニーズを捉えた発症リスクの評価と、社会活動のための調整が必要であることが明らかになった。これらの結果は、発症予防のための治療をしながら、児と家族が幸福な社会生活を送るための支援体制を確立することに寄与できる。

研究成果の概要（英文）： We conducted an interview survey of specialists involved in the examination and treatment of inborn errors of metabolism. The specialists believed that in order to prevent the onset and severity of the disease, it was important for the medical staff to (1) provide the affected family with an appropriate diagnosis and a treatment plan that matches the growth and development of the child and the nature of the consultation, and (2) consider the psychosocial aspects of the child's family and build a relationship of trust with the child's family. In addition, from the analysis of the consultations received by the Patient and Family Association, it was found that positive behavior was observed in the consulting families 6 months after the start of the consultation support.

These findings indicate that psychosocial support by medical personnel and other affected families is essential for the families of children with inborn errors of metabolism, a rare disease, to lead happy lives.

研究分野：小児看護学

キーワード：看護学 慢性看護学 小児代謝・栄養学 発症予防 家族

## 1. 研究開始当初の背景

### (1)わが国の新生児マススクリーニング(先天性代謝異常症等検査、以下 NBS)の変遷と課題:親の不安に対応していない社会資源と支援体制

わが国の NBS は、1977 年から全国的に実施され、2014 年度からはタンデムマス法の全国的な導入により、1 次対象疾患を 19 疾患に拡大して実施されている。また、2001 年度以降、国からの事業費が一般財源化され、各自治体が NBS 事業の実施主体となっている。しかし、自治体に所属している保健師の NBS 陽性児と家族への支援に関する認識は低い(2013 年調査)<sup>1)</sup>。加えて、NBS に携わる産科医師、助産師の認識や理解も低く<sup>2)</sup>、確定診断・治療が可能な医療機関も少ない。NBS 陽性児と家族の生活圏内に相談できる社会資源が乏しく、遠距離から通院せざるを得ない事例も多い。現在の NBS 事業は、児と家族への支援体制に大きな課題がある。

### (2)新生児マススクリーニングの意義:発症予防の重要性と課題

NBS で発見・治療した児の 90%以上が正常に発達している<sup>3)</sup>。発症前に疾患を特定し、確実に発症予防することにより、児と家族の健康や QOL の維持・増進のみならず、国の医療費削減等においても大きな意義がある。しかし、2015 年には、代謝異常症を NBS で発見された児が、感染症罹患を機にした低血糖発作で死亡しており<sup>4)</sup>、発症予防が効果的に行われなかった場合、生命の危機、痙攣による後遺症などが生じる。

NBS は発症前に実施されるため、児の家族は、正常な発育状態での診断・治療となり、いつどのような症状で発症するかわからないなどの不確かさを抱えて療養している(2014 年調査)<sup>5)</sup>。発症予防は生活全般(食事療法、薬物療法、運動制限、感染症罹患時の対処など)にわたる。そのため、精神的に不安定な状況の家族が、不確かな疾患予測のなか、生活上の制限を要する発症予防行動を獲得し継続していくことには、大きな困難がある。

また、NBS 実施時期がマタニティーブルーの時期であるため、予期せず疾患を告げられた母親は、そのストレスから児との愛着形成に問題を抱える可能性もある。

### (3)申請者のこれまでの研究と社会活動:調査と当事者グループへの支援

看護職の NBS の認知に関する実態調査(2013 年調査)<sup>1)</sup>、NBS 陽性児をもつ家族の感情に関する質的研究を行い(2014 年調査)<sup>5)</sup>、家族は発症予防の方法がわからない、うまく対処できないことへの不安を抱えているが、NBS 陽性児と家族への支援法が確立していないことを明らかにしている。そこで、申請者は、外来診療、当事者グループの交流会での相談支援を試みている。また、当分野における学会の市民公開講座において、成人患者や家族と共に NBS の普及活動をしている<sup>6)</sup>。

## 2. 研究の目的

わが国の新生児マススクリーニングは、2014 年度から対象疾患を 19 疾患に拡大し制度化されている。発症予防目的の治療のため、家族の不安が大きいにも関わらず、保健医療福祉の専門職の理解は乏しく介入研究も少ない。そこで、本研究では、発症予防に効果的な介入時期、方法、内容を明確にし、新生児マススクリーニング陽性児とその家族に対する看護職の支援を検討する。NBS 陽性児と家族への発症予防行動を促進させるための看護職による介入が明確になれば、本分野の枠を超えて、幼少期からの自己管理を要する様々な疾患(糖尿病等)の児と家族の健康に寄与できる。

## 3. 研究の方法

以下の 2 つのサブテーマについて、文献レビューおよび質的研究を実施した。児と家族が疾患や治療への理解を促進させ、確実な発症予防行動を獲得できることを目的とした看護職の直接的および当事者グループを通じた効果的な介入の在り方を検討した。

サブテーマ:

- a) 専門職による児の発症予防・重症化予防を目的とした児と家族への介入
- b) 当事者グループによる児と家族への支援

### a) 専門職による児の発症予防・重症化予防を目的とした児と家族への介入

当事者グループへの介入プログラムの作成のための予備調査として、当事者グループの交流会に参加し、参加者の療育に関する困りごとを聴取した。また、児と家族の療養生活の状況をより明らかにするために、国内外の文献について、スコーピングレビューを ~ の手順で行った。各国・各疾患の治療ガイドラインの枠組みを整理し、患児の療育状況に関するスコーピングレビューを実施した。ガイドラインとスコーピングレビューの結果を比較検討し、患児の発達を促し、患児家族の幸福な生活を支える介入の在り方を考察した。

全国の先天代謝異常症専門医複数名へのインタビュー調査により、発症予防に必要な介入枠組みを明らかにした。インタビューの内容は、児の療育を担う患児家族に必要であると考えられる代謝異常症における疾患の特徴や発症予防のための治療や生活上の留意点に関する認識、児と家族への指導の必要性と専門医の教育・指導における取り組みとした。児と家族への介入

に関する予備調査として、家族の同意を得て研究者らの支援をまとめ、多職種による介入の在り方について考察した。

#### b) 当事者グループによる児と家族への支援

3 事例の当事者グループへの相談記録について、相談内容と相談者の質的統合法を用いて分析した。当事者グループのスタッフと相談者のやり取りを時系列にまとめ、スタッフの回答と相談内容をその類似性と相違性に留意してカテゴリ化し、相談内容の変化を分析した。

### 4. 研究成果

#### (1) サブテーマごとに調査の結果・考察を示す。

##### a) 専門職による児の発症予防・重症化予防を目的とした児と家族への介入

当事者グループが開催する交流会での聞き取り調査(予備調査)の結果、家族は、就学時の教諭への説明や児童・保護者への周知方法、保育園の入園制限、夜間の頻回授乳、発語訓練などの困りごとを抱えていることが明らかとなった。さらに、文献レビューの結果、家族は、子どもの発達上の特徴や嗜好に合わせて試行錯誤しながら、医療者から指示された治療を家庭内で実践しようと努力していた。しかし、必ずしもその努力に見合う子どもの健康や発達が保証されるわけではなく、不確かさを感じていた。患児の特徴を把握し、発症リスクの評価と治療選択や療養上の世話に関する教育指導を行うことが必要であると示唆された。

代謝異常症の専門医にインタビュー調査の結果、児の発症予防のためには適切な診断と患児の成長発達の状況に合わせた治療計画や時間外の受診方法等の認識が必要であり、患児家族の心理社会面への配慮や継続的な受診による患児の疾患管理のために家族との信頼関係を築く取り組みが必要であることが明らかとなった。

また、研究者らによる試験的な介入の実践から、地域の保健医療福祉に関する事業や支援において、稀少疾患である先天代謝異常症に関する意識は高いとはいえない。しかし、個別のケース会議から対象への理解を深めていくことで、専門医、保健師などの専門職が共通認識のもとに支援体制を整え、患児・家族の住みやすい地域づくりを行うことが可能になる。児と家族の支援を担う看護職(看護師・保健師・助産師)には、疾患の概要や支援の必要性を学ぶ機会とそれぞれの施設を越えて顔の見えるつながりをもてる会議などの場が必要不可欠であると示唆された。

##### b) 当事者グループによる児と家族への支援

当事者グループ側について、本人・家族からの相談に対する返答の質を保障できないなどの相談支援を受けるスタッフの負担や悩みが明らかとなった。さらに、当事者グループによる支援に関する質的調査の結果、以下の3点が明らかになった。共通の体験をしてきた当事者グループ代表者のピアサポートによって、相談者は代表者に信頼を感じていた。相談者は、交流会の案内などをきっかけに代表者と連絡をとりあうことでつながっている安心感を得ていた。相談者は、患者の健康につながる助言によって今後の治療管理による成長発達や健康への希望や育児への意気込みをもてた。さらに、相談者は、患者の健康や養育に不安があり相談を開始しており、その約6か月後には他の患者や家族の支援に貢献したいなどの前向きな言動がみられるようになった。これらのことから、当事者グループによる試行錯誤の相談支援は、特に心理的なサポートに対する効果が高いと推察できた。

#### (2) 今後の展望

先天代謝異常症児とその家族への介入について、保護者への疾患教育に加えて児と家族の置かれた状況に寄り添う支援を提供することが、患児家族の前向きな力を発揮して効果的な発症予防行動を引き出すための重要な要素であることが示唆された。医療者による児と家族への直接的な介入について、児の成長発達を促す多職種連携による社会的な支援(就学、就園など)と急性発症の予防に関する自宅での療養や受診行動を促す医療資源の効果的な利用と患者・家族-医療者間の有効なコミュニケーションの在り方の検討が求められる。また、当事者グループとの連携による介入は、児と家族への情報提供やピアサポートを円滑に行える心理社会的支援に関する介入プログラムの検討・導入が必要であると考えられる。特に、稀少疾患であり疾患の重症度も児によって幅が広くオーダーメイド医療が求められる先天代謝異常症の患者・家族の支援において、個々の生活や心理社会的課題への支援が重要である。介入時の児と家族の心身の状態に合った介入である必要があり、対面形式での介入がより効果的であると考えられる。

当初、分析の結果を基に医療者による児と家族への直接的および当事者グループを通じた介入プログラムのアクションリサーチを予定していた。しかし、新興感染症の感染拡大により、感染症罹患が急性増悪のリスクとなる先天代謝異常症の児にとって、対面での直接的な介入や交流会等の開催は困難であった。さらに、本研究はNBSにより診断できる全ての疾患を網羅した結果ではなく、支援の在り方を一般化するには至らなかった。今後、新興感染症をはじめとする各種感染症の感染状況の把握と予防対策に留意しながら、より多くの児と家族と対象としたアクションリサーチを計画・実施していく。

【引用文献】1)保健師における新生児マス・スクリーニングの認知度と陽性例への支援について：松本裕子他 6 名,日本マス・スクリーニング学会誌,24(1),57-66,2014 2)岡山県における新生児タンデムマス・スクリーニング検査法の認知・浸透に関する調査: 古城真秀子他 6 名, 日本マス・スクリーニング学会誌,22(2),185,2012 3)タンデムマス等の新技術を導入した新しい新生児マススクリーニング体制の確立に関する研究 平成 19~21 年 総合研究報告書:山口清次,厚生労働科学研究費補助金 子ども家庭総合研究事業,3-16,2010 4)拡大マススクリーニングで発見されたにも関わらず,発熱を契機に突然死したカルニチンパルミトイルトランスフェラーゼ2(CPT2)欠損症の1例: 武者育麻他 3 名, 日本マス・スクリーニング学会誌,25(2),234,2015 5)新生児マススクリーニングで代謝異常症を指摘された児をもつ母親の感情:松本裕子他 6 名, 日本マス・スクリーニング学会誌,2015 年(掲載予定) 6) 市民公開講座「新生児マススクリーニングをもっと知ろう」第3回 in 広島:但馬剛, 日本マス・スクリーニング学会誌,24(3),229,2014

5. 主な発表論文等

〔雑誌論文〕 計1件（うち査読付論文 1件 / うち国際共著 0件 / うちオープンアクセス 1件）

1. 著者名 松本裕子, 祖父江育子	4. 巻 9
2. 論文標題 有機酸代謝異常症と診断された患児における急性発症の状況に関する文献検討	5. 発行年 2018年
3. 雑誌名 香川県立保健医療大学雑誌	6. 最初と最後の頁 15-20
掲載論文のDOI（デジタルオブジェクト識別子） なし	査読の有無 有
オープンアクセス オープンアクセスとしている（また、その予定である）	国際共著 -

〔学会発表〕 計6件（うち招待講演 0件 / うち国際学会 4件）

1. 発表者名 Yuko Matsumoto, Ikuko Sobue
2. 発表標題 Experience of Rearing with Disease Management by Parents of Children Diagnosed with Inborn Error of Metabolism: A Scoping Review
3. 学会等名 COPHA 2021（国際学会）
4. 発表年 2021年

1. 発表者名 松本裕子, 諏訪亜季子, 多田達史, 小亀恵, 末澤千草, 三浦浩美, 舟越和代, 但馬剛
2. 発表標題 NBS陽性児と家族への支援の輪を広げ、地域をつくる
3. 学会等名 第47回日本マススクリーニング学会学術集会
4. 発表年 2020年

1. 発表者名 Yuko Matsumoto, Yasutaka Matsumoto, Kazuyo Funakoshi, Hiroko Miura, Akiko Suwa, Yuko Kushihashi, Go Tajima, Ikuko Sobue
2. 発表標題 Family experience in disease management for children with IEM
3. 学会等名 SSIEM (Society for the Study of Inborn Errors of Metabolism) annual symposium 2019（国際学会）
4. 発表年 2019年

1. 発表者名 Yuko Matsumoto, Go Tajima, Akiko Suwa, Yuko Kushihashi, Kazuyo Funakoshi, Hiroko Miura, Yasutaka Matsumoto, Ikuko Sobue
2. 発表標題 Specialized doctors provide family education to families of children with inborn errors of metabolism in Japan
3. 学会等名 SSIEM (Society for the Study of Inborn Errors of Metabolism) annual symposium 2019 (国際学会)
4. 発表年 2019年

1. 発表者名 Yuko Matsumoto, Yuko Kushihashi, Akiko Suwa, Kazuyo Funakoshi, Hiromi Miura, Ikuko Sobue
2. 発表標題 Process of Building Relationships between Families of Children Diagnosed with Inborn Errors of Metabolism and Self-help Group Members (First Report)
3. 学会等名 The 3rd Asian Symposium on Water, Sanitation and Hygiene
4. 発表年 2018年

1. 発表者名 Yuko Matsumoto, Kazuyo Funakoshi, Hiromi Miura, Akiko Suwa, Ikuko Sobue
2. 発表標題 A Literature Review on Acute Onset of Organic Acidemias in Japan
3. 学会等名 The Asian Symposium on Healthcare Without Borders (国際学会)
4. 発表年 2017年

〔図書〕 計0件

〔産業財産権〕

〔その他〕

-

6. 研究組織

氏名 (ローマ字氏名) (研究者番号)	所属研究機関・部局・職 (機関番号)	備考
---------------------------	-----------------------	----

7. 科研費を使用して開催した国際研究集会

〔国際研究集会〕 計0件

8 . 本研究に関連して実施した国際共同研究の実施状況

共同研究相手国	相手方研究機関
---------	---------