

令和 6 年 6 月 18 日現在

機関番号：34503

研究種目：基盤研究(C)（一般）

研究期間：2017～2023

課題番号：17K12386

研究課題名（和文）軟骨無形成症児の乳幼児期の早期支援：発達と促進要因の特定

研究課題名（英文）Early intervention for children with Achondroplasia: development and facilitating factors

研究代表者

西村 直子（Nishimura, Naoko）

大手前大学・国際看護学部・教授

研究者番号：30548714

交付決定額（研究期間全体）：（直接経費） 2,600,000円

研究成果の概要（和文）：軟骨無形成症を持つ乳幼児を対象に、成長・発達、養育者-児相互作用を縦断的に評価した。また、2年間の継続調査の後に養育者へインタビューを実施した。極端な低身長を呈する骨系統疾患であるが、その症状は個人差が大きく、発達を評価する統一された指標がないことや医療機関、教育機関においても系統的な支援がない現状がある。乳幼児発達スケール（KIDS）を用い、運動、操作を含む10項目の発達を追跡したことで発達の遅れがみられる側面を具体的に明らかにした。さらに、養育者-児相互作用を同時に評価したことで、KIDS以外の成長・発達についてと養育者が児の状態にどのように対応して育児を実施しているのかを明確にした。

研究成果の学術的意義や社会的意義

母子相互作用の参加観察研究のプロットを経時的に行うことで、成長発達の遅れを養育者が感じながらも、成長を実感していることを視覚化できた。またその成長について他者と共有できるツールとして利用できる可能性が示唆されたことで、医療機関、幼稚園や保育園での支援に利用できる可能性が示唆された。運動機能、言語、日常生活動作の自立は遅れるが、できるようになった時の養育者の喜びが大きいということから、発達課題の達成を養育者が他者とともに実感できる支援が必要である。

研究成果の概要（英文）：Growth and development and caregiver-child interactions were evaluated longitudinally in preschool children with achondroplasia. Caregivers were interviewed after two years of ongoing research. Skeletal dysplasia presents with extreme short stature. The symptoms vary widely from person to person, and there is no unified index to assess development, nor is there systematic support at medical and educational institutions. Using the KIDS (Child Infant Development Scale), we tracked the development of 10 items, including motor and manipulative skills, and specifically identified aspects of developmental delays. In addition, we simultaneously assessed caregiver-child interactions to clarify growth and development other than KIDS and how caregivers responded to their children's conditions and implemented childcare.

研究分野：生涯発達看護

キーワード：軟骨無形成症 乳幼児 育児 養育者 児相互作用

1. 研究開始当初の背景

軟骨無形成症は FGFR3 の遺伝子突然変異によって約 2 万人に 1 人の割合で出生する極端な低身長を呈する骨系統疾患である。日本の患者数は約 6,000 名と推定されている。スタチンや CNP (c-type natriuretic peptide) の治療薬としての可能性が報告されているものの、実用には至っておらず、根本的な治療はなく、様々な合併症に対して対症療法を行うにとどまっている。最終身長が約 120 ~ 130 cm であり、学校生活や社会生活に身体的制限があることや 50 歳以上では患者の約 80% が下肢の痛みを訴えると報告されていることから生涯を通して支援が必要である。系統的な体制は整備されていないものの、学校生活においては、身体制限に対して設備の改修や支援員の配置など配慮されている学校が増加し、障がい者差別解消法の施行により今後改善していくことが予測される。一方で、米国小児学会の軟骨無形成症児の健康管理ガイドラインでは側彎や脊柱管狭窄症から生じる神経症状を予防するため、約 18 ヶ月まで首をサポートしない座位を避けるべきであること、発達支援のために早期から母子に対し心理社会的なサポートが必要であると指摘されており、将来的な合併症の予防には、乳幼児期からの早期介入が重要となるが、現状では具体的な介入方法はない。軟骨無形成症を持つ乳幼児期の子どもは、運動発達の遅れ（粗大運動）、言語発達の遅れが見られ、7 歳ごろまでトイレ動作、更衣などのセルフケアに保護者の介助が必要であると報告されている。しかしながら、国内では軟骨無形成症児の乳幼児期の発達に関する報告は無く、実態はよくわかっていない。合併症を予防しつつ患児の発達に合わせた介入を実施するためには、患児の発達を適切に評価することが不可欠といえる。また、Barnard らによると児の健康評価は、児自身の要因、養育者の身体・心理的状态やコーピングなど養育者の要因、さらに養育者と児両者に影響を与える環境の 3 つの側面の相互作用としてとらえる必要があるとしている。特に乳幼児期は養育者との相互作用が、情緒をはぐくむことや学習の機会となり、その後の発達に影響すると考えられている。軟骨無形成症児（者）は乳幼児期の大後頭孔狭窄、中耳炎などの合併症、学童期の低身長のために学校生活に身体的制限があること、就職の際に直面する困難など生涯を通して生じる問題に対処し、自立していくことが必要となり、それを支えていく養育者は多大な負担や不安を抱えることが予測される。このような養育者が感じるストレスを鑑み、児の発達を養育者の要因、相互作用との関連から明らかにすることが、乳幼児期からの早期介入を検討するうえで重要であると考えた。

2. 研究目的

軟骨無形成症児（者）は、乳幼児期に、運動や言語の発達の遅れがみられることから、軟骨無形成症児（者）が自立し、QOL を維持しながら生活するための早期介入の必要性がある。乳幼児期に「児の発達」「養育者の要因」「相互作用」の 3 要素を継続的な評価を行い、それぞれの実態と推移を明らかにすることを目的とした。健全な発達を促進する要因を特定する。ことで、多職種アプローチによる療育支援体制モデルを構築し、早期介入の示唆を得ることを目的とした。

2. 研究方法

1) 対象者

軟骨無形成症を持つ乳幼児とその保護者対象者とした。選択基準は軟骨無形成症と診断され

ており、日本語でコミュニケーションがとれ、調査の趣旨を理解できる方を対象とした。

2) 調査内容

基本的背景：月齢、性別、診断時期、小児慢性疾患登録状況、療育手帳、障害者手帳の取得状況、定額やハイハイなどの発育状態、言語の発達などについて保護者より聴取した。

調査項目：乳幼児発達スケール（KIDS）による発達年齢を算出した。日本版育児ストレスインデックス（PSI）は平均値と標準偏差から Z スコアを算出する。NCATS（Nursing Child Assessment Teaching Scale）により養育者 児相互作用の参加観察を実施し、JNCATS 得点チェックシートを用いてプロットを行った。

インタビュー調査

乳幼児期の育児体験について養育者に聞き取りを行った。子どもに対して実際に育児として行ったこと（行為）、その行為に関連した認知プロセス、解釈プロセスについてインタビューを実施した。

4. 研究成果

1) 評価尺度についての文献検討

小児の発達評価指標について、養育者の要因の測定尺度について文献検討を行った。軟骨無形成症は、母親の妊娠中の超音波検査で指摘されることも多いため、出生後早期より、発達を評価し、多職種による発達へのアプローチが必要であると考えられるが、国内外ともに就学以前および疾患特異性のある成長発達評価の評価指標の報告はなく、the Wee FIM II を使用した論文が散見されるのみであった。養育者についても、軟骨無形成症児の保護者を対象とした論文で、ゴールドスタンダードとして使用されている育児負担を評価する尺度についての報告はなかった。以上のことから、軟骨無形成症を対象としている研究から、乳幼児期の発達の評価や、養育者の要因についての評価尺度を検討することは困難であり、慢性疾患を持つ小児、NCATS を使用した研究で使用された尺度を含め検討を行った。最終的に、小児では生活動作自立度（the Wee FIM）、乳幼児発達スケール（KIDS）、Denver 発達評価スケール、養育者では日本版育児ストレスインデックス（PSI）、新版 STAI（不安尺度）、日本版 CES - D scale（抑うつ）、self - esteem 尺度、ソーシャルサポート尺度を検討し、乳幼児発達スケール（KIDS）、日本版育児ストレスインデックス（PSI）を使用することとした。

2) 小児の「発達」、養育者の育児負担、小児と養育者の「母子相互作用」

調査項目とした基本的属性は、月齢、性別、診断時期、小児慢性疾患登録状況、療育手帳、障害者手帳の取得状況、定額やハイハイなどの発育状態、言語の発達などについて保護者より聴取した。分析方法について、乳幼児発達スケール（KIDS）による発達年齢の算出、日本版育児ストレスインデックス（PSI）は平均値と標準偏差から Z スコアを算出する。NCATS（Nursing Child Assessment Teaching Scale）のコーディングを行い、NCATS スコアの分析は得点チェックシートを用いてパーセントイル換算を行った。調査対象者は 2 事例で、月齢 30 ~ 38 か月を 1 時点とし、その 1 年後に 2 時点の調査を行った。PSI や KIDS はケースごとに異なった様相を示し

ており、同じ軟骨無形成症であっても児の個別性や保護者を取り巻く環境の多様さがうかがえた。一方で、養育者 - 児の相互作用の側面に焦点を当てた場合、児とその保護者それぞれの特徴および強みを特定できることが明らかとなった。PSI は両ケースともに2時点で大きな変化はなかった。NCATS の児の側面の Cue の明瞭性は2時点での変化はなかった。2時点の PSI や KIDS のケースごとの比較では、子どもの成長に伴い、変化する項目とそうでない項目、また、相互作用場面の課題の選択など、養育者 - 児の相互作用という側面に焦点を当てた場合、児とその保護者それぞれの特徴および強みを特定でき、どこに介入すべきかについて示唆を得られることが明らかになった。子どもの Cue が明瞭である場合は、子どもの成長につれて、親の子どもへのかかわりの得点は低くなった。子どもの Cue が明瞭でない場合は、養育者の子どもへのかかわりや随伴性は高くなった。以上のことから、1年間の経過でも、養育者が子どもの状況に応じてかかわりを変化させていることが明らかとなった。

3) 就学以前の育児についての保護者の体験

縦断的な調査によって NCAST (児-保護者相互作用観察法) を用いた児と保護者のそれぞれの項目のスコアを鑑みた支援が有効である可能性が示唆された。それに伴い、就学前に保護者が抱く不安や困難についてもインタビュー調査を実施した。妊娠期や出生後すぐは、育てられるのか、思い描いていた出産・育児との違いと向き合っていた。家族の支え、医療者の何気ないサポートや療育の職員からの支援が助けとなっていた。周囲の同じ年齢の子どもを持つ家族や、友人とは悩みを共有できないと感じているため、この時期にかかわる支援者の役割は子どもの発達を促進するには欠かせない。運動機能、言語、日常生活動作の自立は遅れるが、できるようになった時の喜びが大きいということから、発達課題の達成を実感できる支援が必要である。

5. 成果のまとめ

軟骨無形成症を持つ小児とその保護者が健全に生活するためには、医療関係者および教育関係者の理解が不可欠であり、依然として支援体制が不十分であることが明らかとなった。母子相互作用の参加観察研究のプロットを経時的に行うことで、成長発達の遅れを養育者が感じながらも、成長を実感していることを視覚化できた。またその成長について他者と共有できるツールとして利用できる可能性が示唆されたことで、医療機関、幼稚園や保育園での支援に利用できると考えられた。妊娠期や出生後すぐは、育てられるのか、思い描いていた出産・育児との違いと向き合っていた。家族の支え、医療者の何気ないサポートや療育の職員からの支援が助けとなっていた。周囲の同じ年齢の子どもを持つ家族や、友人とは悩みを共有できないと感じているため、この時期にかかわる支援者の役割は子どもの発達を促進するには欠かせない。運動機能、言語、日常生活動作の自立は遅れるが、できるようになった時の養育者の喜びが大きいということから、発達課題の達成を養育者が他者とともに実感できる支援が必要である。

軟骨無形成症を持つ乳幼児の乳幼児期に「児の発達」「養育者の要因」「相互作用」の3要素を継続的に評価し、それぞれの実態および養育者の育児体験は以下の2点であった。

- 1) 軟骨無形成症を持つ乳幼児の成長発達の支援を行う際の評価指標として乳幼児発達スケール (KIDS)、養育者の育児の認識として、日本版育児ストレスインデックス (PSI)、養

育者 児相互作用の評価としてN C A T Sを用いて経時的に支援することで、発達の遅れや個人差をふまえた早期支援が可能であることが示唆された。

- 2) 養育者への育児支援として、一律に障害のある小児の育児支援を勧めるのではなく、養育者のニーズを詳細に聞き取る必要がある。支援の際には、児の成長をともに見守ること、その期間の不安や悩みを傾聴するとともに、児がマイルストーンを達成したことをともに共有する場が必要である。

6 . 研究の限界と今後の課題

軟骨無形成症が希少疾患であり、今回の調査では2事例の検討となった。2年間の継続的な調査を実施することができたため、医療機関、教育機関での個別的な支援への示唆を得ることができた。今回は、軟骨無形成症を持たない養育者の調査だが、今後は、軟骨無形成症を持つ成人当事者が軟骨無形成症を持つ子どもを育児する際の支援についても課題として取り組む必要がある。

5. 主な発表論文等

〔雑誌論文〕 計0件

〔学会発表〕 計1件（うち招待講演 0件 / うち国際学会 1件）

1. 発表者名 Naoko Nishimura
2. 発表標題 Evaluation of parents-infant interaction, development, and parent's stress in children with achondroplasia: focusing on two parent-child pairs
3. 学会等名 World Association of Infant Mental Health (WAIMH) 17th World Congress (国際学会)
4. 発表年 2021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
研究分担者	中新 美保子 (Nakanii Mihoko) (00319998)	川崎医療福祉大学・医療福祉学部・教授 (35309)	

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
---------	---------