

## 科学研究費助成事業 研究成果報告書

令和 5 年 6 月 22 日現在

機関番号：17601

研究種目：挑戦的研究（萌芽）

研究期間：2017～2022

課題番号：17K19823

研究課題名（和文）未成年の子どもがいる家族の遺伝情報に関する家族間コミュニケーションの記述研究

研究課題名（英文）Descriptive study of family communication about genetic information in families with their children

研究代表者

野間口 千香穂（Nomaguchi, Chikaho）

宮崎大学・医学部・教授

研究者番号：40237871

交付決定額（研究期間全体）：（直接経費） 4,800,000円

研究成果の概要（和文）：未成年の子どもを含む遺伝情報に関する家族間コミュニケーションの様相を明らかにするために、本研究では遺伝性乳癌卵巣癌症候群（HBOC）関連がんで子をもつ女性に対する面接調査とターナー症候群女兒の保護者に対する質問紙調査を行った。その結果、HBOCの親では、遺伝性のがんである自己を受容していることが遺伝情報を子どもに伝えようとする原動力となっていることが明らかとなった。ターナー症候群では、小学生頃までの身体の特徴や治療については母親が、大人になってからの健康管理に関する内容は医師が話していた。生殖に関連した内容はこれらより子どもに話している割合が低く、移行期の支援の課題であることが明らかとなった。

研究成果の学術的意義や社会的意義

本研究によって遺伝性乳癌をもつ自己に対する意味を自らが見出すことが具体的なコミュニケーション行動につながっている様相が明らかとなった。また、子どもが未成年の場合は、遺伝に関する前に日常的にわかりやすい乳癌という病気や治療によって生じていることを伝えることから始めていた。ターナー女兒では、ターナー症候群の体質や治療の内容によって、親は異なるコミュニケーションととっている実態が明らかとなった。このことは、遺伝医療において子どものいる家族に対して、診断の時期と長期的なケアが重要であること、ならびに遺伝医療専門家とともに小児看護や小児発達支援の専門家との協働が欠かせないことを示唆している。

研究成果の概要（英文）：In order to clarify aspects of family communication regarding genetic information involving minor children, this study conducted interviews with women who have children with hereditary breast and ovarian cancer syndrome (HBOC) and a questionnaire survey of parents of girls with Turner syndrome. The results revealed that the self-acceptance of hereditary cancer was the driving force for HBOC parents to pass on genetic information to their children. In Turner syndrome, mothers talked about physical characteristics and treatment up to elementary school age, while physicians talked about content related to health care in adulthood. Reproduction-related information was discussed with the children less frequently than these topics, indicating that this is an issue for support during the transition period.

研究分野：小児看護学

キーワード：遺伝性疾患 家族間コミュニケーション 小児 遺伝性乳癌卵巣癌症候群 ターナー症候群 遺伝学的情報 記述研究

## 1. 研究開始当初の背景

遺伝学的情報をもとにした医療の提供は急速な拡がりを見せており、この変革する医療に沿った看護を提供できる体制を整えることは急務である。遺伝学的情報は家系内で共有し、将来を予測する特性をもっており、病気をもつ患者だけではなく家族の健康や生活の問題に波及する。特に未成年の子どもがいる場合には、意思決定にかかわる倫理的な課題があるととも家族間の価値観の相違による情報共有の難しさや子どもの発達段階によって異なる対応が必要となるなど複雑な様相を見せる。遺伝医療は今後ますます日常的な診療として行われるようになっていくことが予測され、家族を視野に入れて、このような複雑さに対応した看護の提供を行うための研究が必要である。しかし、遺伝情報に関する家族内外の情報共有やコミュニケーションに関する研究は、国内ではほとんど行われておらず、遺伝情報に関する家族間コミュニケーションの知見は不足している。特に未成年の子どもは認知発達が未熟で、判断能力や意思決定能力には限界があり、医療における意思決定者は子どもの最善の利益をもとに代理決定ができる親である。このことは、親が考える子どもの利益と子どもの権利に基づいた子どもの利益との間で、医療者がジレンマを抱きやすく、倫理的課題が生じやすい。遺伝性疾患では、小児期発症した疾患でも成人期においても医療を必要とする状態が継続したり、生殖年齢に至ってから本人が次世代の影響といった気がかりに直面することが多い。そのときに本人が自分のこととして引き受け、意思決定できるようになるためには、小児期からの家族間コミュニケーションが重要であるが、前述のように困難を伴うことが多いため、専門家による家族間コミュニケーションの支援が必要である。また、このことは日本文化との関係が切り離せないため、国内の実情に即した支援を考えていくには、国内における基礎的な調査が欠かせない。

## 2. 研究の目的

本研究では遺伝医療において家族間コミュニケーション支援に関する看護方法を検討するための基礎的資料となる知見を得るために、未成年の子どもがいる家族の遺伝情報に関する家族間コミュニケーションの様相を記述することを目的とする。

## 3. 研究の方法

本研究では、親が遺伝性疾患であるケースとしてがん医療の中での親子間コミュニケーション(研究1)と小児医療の中で子どもが遺伝性疾患であるケースでの親子間コミュニケーション(研究2)を明らかにするために次の2つの研究を行うとともに認定遺伝カウンセラー、チャイルドライフスペシャリスト、遺伝看護研究者から、臨床現場での未成年の子どもを対象とした遺伝医療提供の課題と親子間コミュニケーションの支援における課題について、ヒアリングと意見交換を行った。

## 4. 研究成果

研究1: HBOC の遺伝情報共有に関する親子間のコミュニケーションの様相

遺伝性乳癌卵巣癌(HBOC: BRCA1-and BRCA2-Associated Hereditary Breast and Ovarian Cancer. 以下、HBOC)と診断された者が、遺伝情報を親子間で共有していく様相を明らかにするために、BRCA1/2 遺伝子に病的バリエーションを有し、BRCA 関連がんを既に発症している子どもをもつ女性8名を対象として、面接調査を行った。インタビュー内容は、HBOC という病気や遺伝のリスクをどのように感じたり、考えたりするか、子どもへは遺伝のことを伝えているか、伝えていないか、子どもと遺伝情報を共有するうえでの障壁となることがあるか、その内容、必要と考えるサポートであった。木下の修正版グラウンデッド・セオリー・アプローチ(Modified Grounded Theory Approach 以下、M-GTA)の分析手順に従って、概念の生成、ストーリーラインをまとめた。本研究は宮崎大学医学部医の倫理委員会の承認を得て行った。

対象者は30~60歳代、その子どもは未就学児から社会人であった。録音したインタビューデータから逐語録を作成し、分析した結果、49個の<概念>から、9個の<カテゴリー>、3個の【コアカテゴリー】が生成された。HBOC と診断された母親の子どもと遺伝情報を共有するコミュニケーションの様相として、【遺伝性のがんをもつという事実と向き合う】、【HBOC をもつ自己に意味を見出す】、【HBOC であることの意味が使命感となり子に遺伝情報を伝え、発展していく親子間のコミュニケーション】と3つの局面があった(図1)。

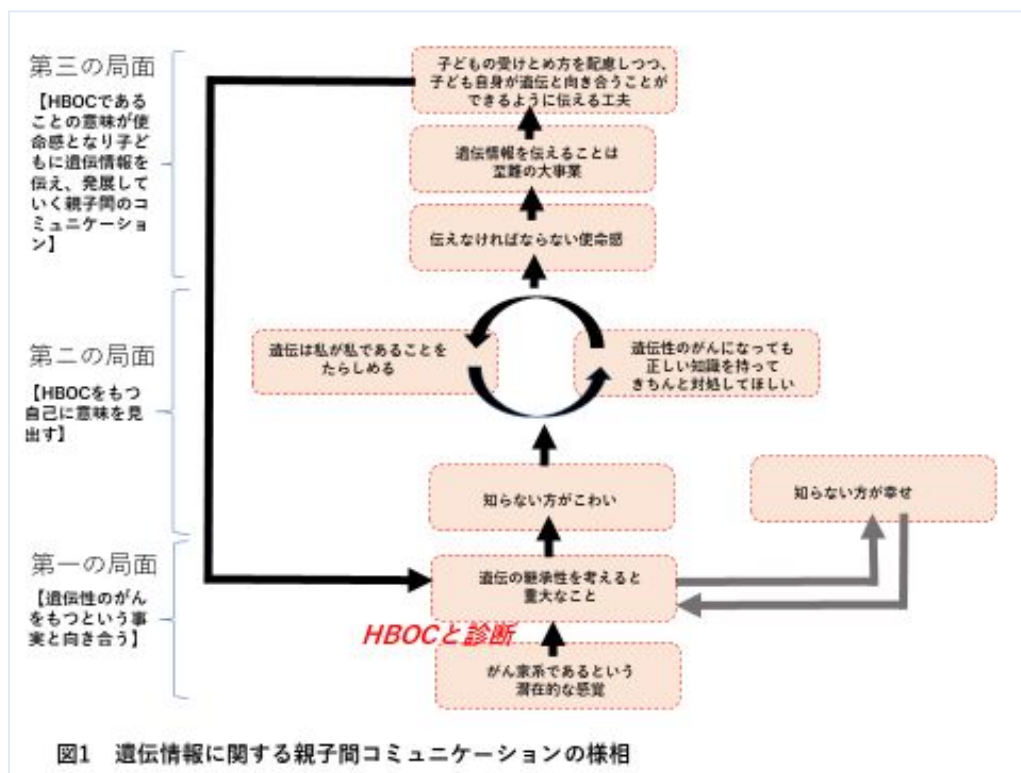
一つ目の局面は【遺伝性のがんをもつという事実と向き合う】であった。日頃から、子どもに《がん家系であるという潜在的な感覚》から、自分がHBOC と診断されたことによって、<大切な人に負担をかえる罪悪感>を抱き、《遺伝の本質を考える上で重大な問題》ととらえていた。そのことによって、自己の中で遺伝の継承性が具体化され、《知らない方が幸せ》あるいは《知らない方が怖い》ととらえていた。《知らない方が幸せ》ととらえている親は、子どもにとっても《知らない方が幸せ》と考え、遺伝情報の共有はしないまま《遺伝の本質を考える上で重大な問題》と思いながら子の将来を心配していた。

二つ目の局面は【HBOC である自己に意味を見出す】とした。《知らない方が怖い》と考えている

親は、<子どもたちには正確な情報を知ってもらいたい>など《遺伝性のがんになって正しい知識をもって、きちんと対処してほしい》と願っていた。<受け継がれる大切な存在><変異がなければ“自分”ではない>などと《遺伝は私が私であることをたらしめる》と、遺伝により生かされているという自己の存在や価値を再確認していた。このことは自己の肯定であり、再構築されている自己の実感につながり、子どもが《遺伝性のがんになって正しい知識をもって、きちんと対処してほしい》と願っていた。

三つ目の局面は【HBOC であることの意味が使命感となり子どもに遺伝情報を伝え、発展していく親子間のコミュニケーション】とした。《遺伝性のがんになって正しい知識をもって、きちんと対処してほしい》という願いと《遺伝は私が私であることをたらしめる》の信念から、<子どもに伝える葛藤と使命感>を抱きながらも、《伝えなければならない使命感》につき動かされ、遺伝情報を共有する行動に至っていた。いざ伝えるとなると《遺伝情報を伝えることは至難の大事業》であり、伝えた後も《遺伝の本質を考える上で重大な問題》と思いながらも、コミュニケーションが継続されることで《遺伝は私が私であることをたらしめる》という自己の存在や認識がさらに強くしていた。また、日常の中で<健康に注意を向けられるように時々声をかける>など、《遺伝性のがんになって正しい知識をもって、きちんと対処してほしい》と願い、子どもが正しい知識で自身の意思で適切な対処をとれるよう継続的なコミュニケーションをとっていた。

子どもに「伝える」「伝えない」の決断に、《知らない方が怖い》、《知らない方が幸せ》という思いが影響していた。HBOC である親は子どもに遺伝情報を開示までに、遺伝的リスクを《知らない方がこわい》という思いとそこに至るまでの HBOC と向き合い HBOC をもつ自己に意味を見出す過程を経ていた。



研究 2: ターナー症候群を有する女兒の健康管理に関する親子間コミュニケーションの実態

ターナー症候群を有する女兒(以下、ターナー女兒)の健康管理に関する親子間コミュニケーションの実態を明らかにするために、小児科外来通院中のターナー女兒の保護者を対象に無記名自記式質問紙調査を行った。主な調査内容は、対象者および子どもの属性、子どもの診断年齢および治療の状況、ターナー症候群に関する情報入手の状況、ターナー症候群に関する体質、治療・健康管理についての知識の有無、ターナー症候群の体質、治療・健康管理に関する項目別話をした人と困りごと、の13項目別に子どもへの話の有無、話をした人であった。

134名に配布し、回収数は48名であった。子どもの年齢を2歳以上~6歳以下4名(8.3%)、7歳以上~9歳以下9名(18.8%)、10歳以上~12歳以下12名(25.0%)、13歳以上~15歳以下13名(27.1%)、16歳以上~18歳以下7名(14.6%)、19歳以上3名(6.3%)に区分して、検討した結果、次のことが明らかになった。本研究は、宮崎大学医学部医の倫理委員会の承認を得て行った。

対象者の多くは母親で43名(89.6%)であった。現在通学中の子どもの在籍学級の内訳は、小学校通学中の子ども17名(35.4%)で、普通級9名(52.9%)、特別支援学級5名(29.4%)、通級指導教室2名(11.8%)、特別支援学校1名(5.9%)、中学校通学中の子ども17名(35.4%)で、普通級10名(58.8%)、特別支援学級6名(35.3%)、少数数制1名(5.9%)であった。子どもの診断

年齢は、どの年齢区分においても胎児期から15歳と幅広く、さまざまであった。成長ホルモン療法は、2～6歳では4名中3名(75%)が開始しており、13～15歳までの子どもの多くが継続していた。女性ホルモン補充療法を受けている者は、10～12歳では12名中4名(33.3%)であったが、13～15歳になると13名中10名(76.9%)と増加していた。

ターナー症候群に関する体質、治療・健康管理13項目中子どもに何らかの項目を話していると回答したのは、48名中41名(85.4%)であった(表1)。また、13項目中10項目では8割以上が知識はあると回答していた。2～6歳では、13項目中の「背が低い」「成長ホルモン療法」「定期的な診察や検査を受ける」を話していた。さらに、7～9歳になると、「中耳炎にかかりやすい」を5割以上が話していた。10～12歳では、「女性ホルモン補充療法」を受けていたのは、3割程度であったが、この時期の6割以上の子どもに話していた。さらに、「二次性徴が自然に始まりにくい」ことは、8割以上が話していた。13～15歳になると、「染色体によって起こる」ことは、およそ7割が話しており、年齢とともに話している割合が増加していた。16～18歳以上になると「骨粗鬆症になりやすい」ことを話していたのは、7割以上であった。「大動脈拡張症になりやすい」「甲状腺ホルモンの問題が起こりやすい」「生活習慣病を引き起こしやすい」ことは、子どもに話していた割合が他の項目より低い項目ではあるが、16～18歳以上になると半数以上が話しており、19歳以上で100%となっていた。また、「自然妊娠しづらい」ことを子どもに話していたのは4割程度であったが、9割以上が知識はあると回答していた。13～15歳以上ではおよそ7割程度が話していたが、年齢が高くなるとより子どもの話している割合が高くなるという結果ではなかった。

子どもに話した人の多くは母親、医師であった。13項目のうち「背が低い」「成長ホルモン療法」「定期的な診察や検査を受ける」は、およそ7割の母親が話していた。医師が話していた割合が高かったのは「成長ホルモン療法」22名(45.8%)、「定期的な診察や検査を受ける」21名(43.8%)、女性ホルモン補充療法18名(37.5%)であった。「自然妊娠しづらい」ことを子どもに話していたのは、母親18名(37.5%)、医師7名(14.6%)であった。

表 年齢区分別「子どもに話をしている」体質、治療・健康管理項目

項目	人数(%)							
	全体 (N=48)	2～6歳 (N=4)	7～9歳 (N=9)	10～12歳 (N=12)	13～15歳 (N=13)	16～18歳 (N=7)	19歳以上 (N=3)	
背が低い	話している	40(83.3)	1(25.0)	6(66.7)	11(91.7)	12(92.3)	7(100.0)	3(100.0)
	知識はある	48(100.0)	4(100.0)	9(100.0)	12(100.0)	13(100.0)	7(100.0)	3(100.0)
中耳炎にかかりやすい	話している	30(62.5)	0(0.0)	5(55.6)	7(58.3)	9(69.2)	6(85.7)	3(100.0)
	知識はある	45(93.8)	4(100.0)	9(100.0)	11(91.7)	11(84.6)	7(100.0)	3(100.0)
大動脈拡張症になりやすい	話している	15(31.3)	0(0.0)	1(11.1)	3(25.0)	3(23.1)	5(71.4)	3(100.0)
	知識はある	32(66.7)	2(50.0)	5(55.6)	10(83.3)	5(38.5)	7(100.0)	3(100.0)
太りやすい	話している	28(58.3)	0(0.0)	3(33.3)	8(66.7)	8(61.5)	7(100.0)	2(66.7)
	知識はある	40(83.3)	3(75.0)	7(77.8)	10(83.3)	12(92.3)	6(85.7)	2(66.7)
生活習慣病を引き起こしやすい	話している	21(43.8)	0(0.0)	2(22.2)	5(41.7)	7(53.8)	4(57.1)	3(100.0)
	知識はある	37(77.1)	3(75.0)	8(88.8)	9(75.0)	9(69.2)	5(71.4)	3(100.0)
甲状腺ホルモンの問題が起こりやすい	話している	14(29.2)	0(0.0)	0(0.0)	2(16.7)	4(30.8)	5(71.4)	3(100.0)
	知識はある	35(72.9)	2(50.0)	8(88.8)	10(83.3)	7(53.8)	5(71.4)	3(100.0)
二次性徴が自然に始まりにくい	話している	32(66.7)	0(0.0)	2(22.2)	10(83.3)	11(84.6)	6(85.7)	3(100.0)
	知識はある	47(97.9)	4(100.0)	9(100.0)	12(100.0)	12(92.3)	7(100.0)	3(100.0)
自然妊娠しづらい	話している	21(43.8)	0(0.0)	2(22.2)	3(25.0)	9(69.2)	5(71.4)	2(66.7)
	知識はある	47(97.9)	4(100.0)	8(88.8)	12(100.0)	13(100.0)	7(100.0)	3(100.0)
骨粗鬆症になりやすい	話している	19(39.6)	0(0.0)	1(11.1)	4(33.3)	6(46.2)	5(71.4)	3(100.0)
	知識はある	42(87.5)	3(75.0)	8(88.8)	11(91.7)	10(76.9)	7(100.0)	3(100.0)
染色体によって起こる	話している	25(52.1)	0(0.0)	2(22.2)	5(41.7)	9(69.2)	6(85.7)	3(100.0)
	知識はある	47(97.9)	4(100.0)	9(100.0)	12(100.0)	12(92.3)	7(100.0)	3(100.0)
成長ホルモン療法	話している	40(83.3)	1(25.0)	6(66.7)	11(91.7)	12(92.3)	7(100.0)	3(100.0)
	知識はある	48(100.0)	4(100.0)	9(100.0)	12(100.0)	13(100.0)	7(100.0)	3(100.0)
女性ホルモン補充療法	話している	30(62.5)	0(0.0)	2(22.2)	8(66.7)	11(84.6)	6(85.7)	3(100.0)
	知識はある	48(100.0)	4(100.0)	9(100.0)	12(100.0)	13(100.0)	7(100.0)	3(100.0)
定期的な診察や検査を受ける	話している	41(85.4)	1(25.0)	7(77.8)	11(91.7)	12(92.3)	7(100.0)	3(100.0)
	知識はある	47(97.9)	3(75.0)	9(100.0)	12(100.0)	13(100.0)	7(100.0)	3(100.0)
その他	話している	1(2.1)	0(0.0)	0(0.0)	0(0.0)	0(0.0)	1(14.3)	0(0.0)
	知識はある	9(18.8)	0(0.0)	1(11.1)	2(16.7)	3(23.1)	1(14.3)	2(66.7)

親は、子どもが日常生活のなかで直接体験することについて、その時期に合わせて子どもに伝えており、子どもの興味・関心、知りたいと思う時期を捉えて積極的に伝えることで子どもが理

解できるように関わっていることが考えられた。小学生のころまでに生じる身体の特徴や利用については多くの親が話をしていた。成人になってから必要となる健康問題については、年齢が上がるにつれて、医師から話されている割合が高くなっていた。子どもに生じる健康問題によって説明の中心的役割をとる者が変化し、年齢が上がるについて医師が子どもと直接話をするようになってきている様子が推察された。これは健康問題の質とともに子どもが主体的に医師とのコミュニケーションをとる時期と関連していると考えられる。「自然妊娠しづらい」ことは、9割以上の親が認識しているものの、子どもの年齢が上がるにつれて話しているわけではなかった。さらに、このことは親も医師も必ずしも子どもに話をしておらず、移行期における支援の課題を示していた。

## 5. 全体総括

研究1と研究2の結果と遺伝医療の中で遺伝性疾患の子どもにかかわる機会のある認定遺伝カウンセラー®、チャイルドライフスペシャリスト、遺伝看護研究者に対するヒアリングならびに意見交換を通して、以下のことが明らかとなった。

遺伝情報に対する理解や健康管理・維持のための子どもとのコミュニケーションでは、子どもと話をするにあたって、親自身が患者である場合には親が自分の遺伝性疾患を、子どもが患者である場合には親が子どもの病気や状態を受け止めていることが基盤となって、展開されていた。親が患者である場合も子どもが患者である場合も、親は苦慮しながら、子どもの発達段階に応じた対応を試みようとしており、親が疾患や状況を受け入れている際には子どもに積極的に伝えようとしていた。しかし、必ずしも十分なサポートが得られているとは思っていなかった。また、がん医療の臨床現場では、親のがん発症に遺伝的な関与があるかないかに関わらず、親のがんを幼少期の子どもに伝えることそのものが課題となる現状があった。子どもの病気認識や健康行動は家族との相互作用の中で形成される。幼少期の子どもに親の病気や治療について伝えていくには、子どもの発達段階に応じた対応ができるようなスペシャリストとの協働が欠かせない。また、小児が患者である場合、特に生殖に関わる問題を経験するターナー症候群の場合には、移行期における生涯を展望した支援が必要であり、親と医療者とのパートナーシップが重要である。

今回の研究対象者の疾患はHBOCとターナー症候群と限られたものであった。子どもの視点からも解明も必要であり、遺伝性疾患をもつ子ども自身がどのように受け止めてきたのか、子どもの立場から親子間コミュニケーションを通じた体験について明らかにしていく必要がある。

5. 主な発表論文等

〔雑誌論文〕 計0件

〔学会発表〕 計3件（うち招待講演 0件 / うち国際学会 0件）

1. 発表者名 野末明希
2. 発表標題 HBOCの遺伝情報共有に関する親子神尾コミュニケーションの様相
3. 学会等名 第20回日本遺伝看護学会学術大会
4. 発表年 2021年

1. 発表者名 荒武亜紀
2. 発表標題 ターナー症候群女兒の健康管理に関する親子間コミュニケーションの実態
3. 学会等名 第20回日本遺伝看護学会学術大会
4. 発表年 2021年

1. 発表者名 野末明希
2. 発表標題 遺伝情報得を子どもに伝えることに対する考え - HBOCと診断された3名の語りから -
3. 学会等名 第35回日本がん看護学会学術集会
4. 発表年 2021年

〔図書〕 計0件

〔産業財産権〕

〔その他〕

下記の講演で成果の一部を発表した。  
 荒武亜紀：ターナー症候群女兒の健康管理に関する親子間コミュニケーション（講演）南九州地区ターナー症候群講演会 2022. 5.24. web開催  
 野間口千香穂：希少難病の子どもと家族への支援を考える：子どもと病気について話す.第9回遺伝看護セミナー「治療法がある希少難病をもつ子どもと家族」  
 2023.2.6～3.19. オンデマンド配信

遺伝医療における未成年の子どもに対する対応に関連した下記の講演会を開催するとともに臨床や研究の現況に関する知見と情報を共有した。  
 子どもを対象とした遺伝カウンセリングの実際と家族との情報共有：秋山奈々氏（千葉県立子ども病院 認定遺伝カウンセラー）2017.3.16.宮崎大学  
 ゲノム医療のいろは：現場はどうなる？：西垣昌和氏（国際医療福祉大学大学院 遺伝カウンセリング分野教授）2023.3.13.宮崎大学  
 がんの親をもつ子どものサポート：伏見幸弘 氏（慶應義塾大学病院 看護師/チャイルドライフスペシャリスト）2022.12.20.宮崎大学

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	野末 明希  (Nozue Aki)  (30569794)	宮崎大学・医学部・助教   (17601)	
研究分担者	荒武 亜紀  (Aratake Aki)  (90773523)	宮崎大学・医学部・助教   (17601)	
研究分担者	矢野 朋実  (Yano Tomomi)  (90363580)	宮崎県立看護大学・看護学部・准教授   (27602)	
研究分担者	後藤田 綾子  (Gotouda Ayako)  (80832881)	宮崎大学・医学部・助教   (17601)	

	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
研究協力者	澤田 浩武  (Sawada Hirotake)		

6. 研究組織（つづき）

	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
研究協力者	太宰 牧子  (Dazai Makiko)		

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