

令和 3 年 6 月 10 日現在

機関番号：15501

研究種目：若手研究

研究期間：2018～2020

課題番号：18K17554

研究課題名(和文) 稀少な染色体異常症のある児と家族に向けた支援ネットワークの構築

研究課題名(英文) Developing support network for the parents and the child with rare chromosomal abnormality

研究代表者

沓脱 小枝子 (Kutsunugi, Saeko)

山口大学・大学院医学系研究科・助教

研究者番号：50513785

交付決定額(研究期間全体)：(直接経費) 1,400,000円

研究成果の概要(和文)：染色体構造異常症のうち、発症頻度が1人/10,000人以下の疾患に焦点を当て、「家族がわが子を育てる中で必要とする支援に繋がりにくくするためにどのような方策を取る必要があるか」を研究の問いとした。対象となる子どもの母親16名を対象に半構成的インタビューを実施し、分析には、M-GTAを使用した。

母親がありのままのわが子に合わせた育児を行えるようになるためのきっかけとして、「支援につながる」事と「ピアと出会う」事が重要であった。しかし疾患の稀少さ故にこれらが極めて叶えられにくい点の特徴として考えられた。これらの特徴を踏まえ、個々のニーズに見合う継続的な支援体制を模索していく必要がある。

研究成果の学術的意義や社会的意義

近年の遺伝学的検査の技術の進歩により、染色体構造異常に関しても多くの情報が得られるようになった。以前であれば「原因不明の先天異常」等の診断しかつけないことができなかった症例であっても、詳細な染色体の欠失/重複部位や、それを基にした診断名がつけられるようになりつつある。世界的にIRDiRCが2011年に設立されたのに続き、日本においても2015年にIRUDが立ち上げられている。しかし、診断がついても、子育てを行うための具体的な情報は得られにくい。このような状況下で疾患をもつ子どもの家族の体験を明らかにし、支援の方策を検討することは急務であると考え、本プロジェクトを実施した。

研究成果の概要(英文)：This study aimed to investigate the process mothers go through in coming to terms with raising a child with chromosomal structural abnormalities. Sixteen mothers living in Japan were interviewed and a modified grounded theory approach was used for the analysis.

Having support and meeting peer of mothers with similar issues is essential for mothers to review their perspectives that healthy children are the standard against which to measure their child and to motivate them to raise their children, but it was extremely difficult to have such opportunities due to rarity of the disorder. It is crucial to accumulate more practical information so that mothers can access and use it. Mothers also need support to enhance their self-worth while giving due consideration to the possibility that they may be conscious of being stigmatized. Nurses need to advocate for these children and families to get the appropriate help, understanding and support.

研究分野：遺伝看護

キーワード：染色体異常 稀少疾患 遺伝看護 ネットワーク 家族会 難病

1. 研究開始当初の背景

染色体異常症は、染色体の数的異常と、構造異常に大別される。数的異常により引き起こされる疾患には、21トリソミー(ダウン症候群)、18トリソミーなどが挙げられるが、胎生期の淘汰が多いと考えられており、該当する疾患の種類は限られる。その一方で、構造異常により引き起こされる疾患には、染色体の一部分の欠失や重複などがあり、5番染色体短腕部部分欠失によるネコなき症候群(5p-症候群)などが含まれる。個々の疾患の発症頻度が低く極めて稀であるが、その構造異常の起こる染色体の部位によって疾患の種類は多岐にわたり、全体での発症頻度は0.07%(1人/1428人)とされ¹⁾、頻度として少ないとは言えない。

遺伝子や染色体の解析技術が向上し、これまで解明される事の無かった稀な染色体構造異常症であっても、近年は診断が可能となりつつある。以前であれば「脳性麻痺」や「フロッピーインファント」等の診断がついていた症例であっても、詳細な染色体の異常部位が明らかにされる事で、その疾患毎に起こりやすい症状や特徴に関する情報が蓄積され易くなり、今後の医療の質の向上が期待される。

染色体構造異常症の中でも比較的発症頻度が高い1p36欠失症候群(発症頻度1人/5,000人²⁾)や、22q11.2欠失症候群(発症頻度1人/5,000人³⁾)に関しては、それぞれ疾患に関するガイドブックが発行されており⁴⁾⁵⁾、その中で疾患の症状や、それに基づく生活上の注意点等がまとめられている。しかし先述したとおり染色体構造異常症は構造異常の部位により疾患の種類が多様であり、これらはその中でのわずかな例である。

より稀な疾患の例を見ると、平成26年12月に、1q部分重複症候群患者家族会と小児遺伝学の専門医との協働により、「1q部分重複症候群健康ガイドライン」が発行されている。この中で「1番染色体長腕の重複」とされる疾患にも、重複する領域により12の疾患があることが明らかにされている。さらにこれらの12疾患全体でも、日本国内の(把握されている)患者数が25名であることが報告されている。しかし、その他の稀な染色体異常症に関して、個々の症例報告は散見されるものの、その疾患数や患者数の全容は解明されていない。

これらのように、稀な染色体構造異常症の患者家族は、告知を受けてもその後の育児に関する有用なアドバイスが得られにくいどころか、児が今後どのような経過を辿るかもわからないなかで育児を始めなければならない現状にある。

2. 研究の目的

本プロジェクトでは、染色体構造異常症のうち、発症頻度が1人/10,000人以下の疾患を「稀な染色体異常症」と定義し、焦点を当てる。先述の状況下で「稀な染色体異常症のある児の家族がわが子を育てる中で必要とする支援に繋がりやすくするためにはどのような方策を取る必要があるか」を、プロジェクト全体を通じた研究の問いとする。その中で患者家族を対象とした調査では、「児の育児において具体的にどのような情報や支援を必要としているか」、「現状においてそれらをどのようなルートから得ているか」の2点を明らかにする。さらに、稀な染色体異常症のある患者家族への看護を行った経験のある看護職を対象に調査を行い、看護職が「いかにして家族のニーズを捉え、育児の中で必要とする支援につないでいるか」を把握する。患者家族・看護職双方の調査結果から稀な染色体異常症のある児と家族が必要とする支援により繋がりやすくなるための方策を検討する。

3. 研究の方法

稀な染色体異常症のある児の母親を対象にインタビューを実施した。対象者の選択基準は、(1)日本国内で生活する染色体部分トリソミーもしくは部分モノソミーによって起こる染色体構造異常症のある児の母親、(2)その疾患は日本において全国的な家族会はなく、(3)子どもは親により自宅で育てられているケースであることとした。

母親の体験を調査するにあたり、染色体異常のある児の家族会に所属する母親や、ブログを開設し染色体構造異常のある子どもとの生活について発信している母親に連絡を取った。20件のホームページおよびブログを通して調査協力を依頼し、7名の母親から同意が得られた。その他にスノーボールサンプリングの手法により9名から同意を得、最終的に8都府県の16名から調査への協力を得た。16名の対象者に対してそれぞれ1回ずつインタビューを実施し、データはインタビューガイドに基づく半構成的面接にて収集した。インタビューガイドは、基本属性、子どもの成育歴、育児の内容、医療者に対する思い、で構成された。

データの分析にはM-GTAを用いた。これはグレーザーとストラウスによるGrounded Theory Approach⁶⁾を基にし、日本で木下により開発された分析手法である⁷⁾。

調査は琉球大学と山口大学の倫理審査委員会の承認を得て実施した。すべての対象者に口頭および文書で研究の目的を伝え、得られたデータは匿名化して扱うことを保証した。対象者の子どもは稀な疾患を持っていることから、子どもの疾患に関する詳細を記載することは個人が特定されるリスクがあることを考慮し、論文への掲載可能な情報の範囲を確認した。研究に参加しない場合も、参加者は一切の不利益を被ることはなく、またいつでも面接を中止したり、同意

を撤回したりできることを保証した。面接の中断や同意の撤回の申し出はなかった。

調査で得られた結果をもとに、患者家族が必要な情報や支援につながるための支援の方策を検討した。

4. 研究成果

子どもの疾患を含めた対象者の属性を Table 1 に示した。疾患のある子どもの年齢は平均 13.1 歳 (2-30 歳) であった。対象となった母親の 16 名の子どものうち、12 名の子どものには先天性心疾患が見られ、特に 22q11.2 欠失症候群のある児はファロー四徴症などの重症の心疾患があった。6 名の子どものにはてんかんが見られた。全ての児には何らかの障害が見られ、障害の程度は在宅での医療的ケアを必要とする状態から、歩行や会話が可能で特別支援学校に通ったり就業したりできる状況の児まで、様々であった。染色体構造異常の診断がついた時期は、生後 2 週間から 2 か月が 8 例、生後 3 か月が 1 例、1 歳から 4 歳が 6 例、5 歳から 8 歳が 1 例であった。16 名の母親のうち、12 名は子どもと同じ疾患のある児の家族との繋がりを持ち、そのうち 4 名は自らの発信が繋がるきっかけとなっていた。5 名の母親はブログで自らの状況を発信していた (Table 1)。

全ケースで小児科医から診断を受けていた。4 名の両親は遺伝学的な検査を受け、子どもの疾患が遺伝によるものではない事が明らかにされていた。残りの母親も、医師の説明によりわが子の染色体異常が遺伝によるものではないと認識していた。

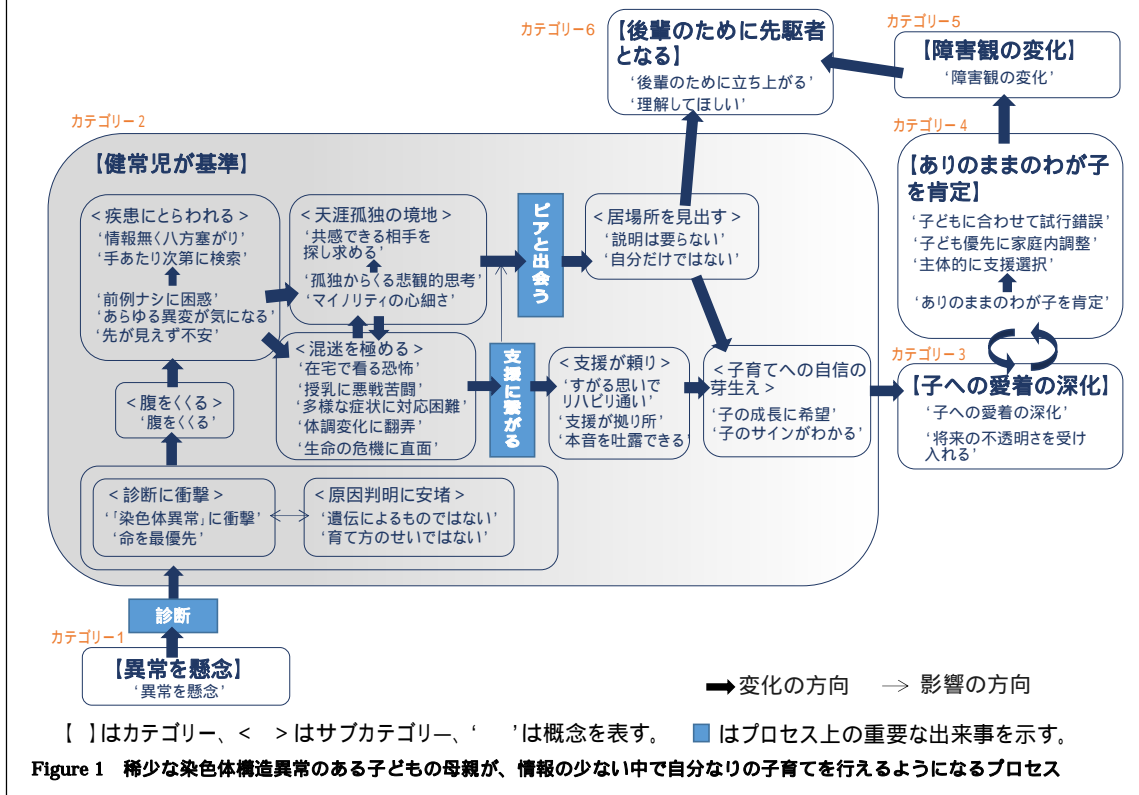
分析テーマを『稀少な染色体構造異常のある子どもの母親が、情報の少ない中で自分なりの子育てを行えるようになるプロセス』とし、分析焦点者を『染色体構造異常症のある子どもを育てる母親』とした。

分析の結果、41 の概念と 9 つのサブカテゴリー、6 つのカテゴリーが生成された。6 つのカテゴリーは、カテゴリー 1: 異常を懸念、カテゴリー 2: 健常児が基準、カテゴリー 3: 子への愛着の深化、カテゴリー 4: ありのままのわが子を肯定、カテゴリー 5: 障害観の変化、カテゴリー 6: 後輩のために先駆者となる、で構成された。染色体構造異常のある児の母親が情報の少ない中で自分なりの子育てを行えるようになるプロセスは、カテゴリー 1 から 2、3 へと順に進み、3 と 4 を行き来しながら 5、6 へ進んでいた (Figure 1)。

Table 1 Demographic profiles of mothers and their children

	Number(n=16)	%
Age of mothers		
29 years	1	6.3
30-39 years	6	37.5
40-49 years	4	25.0
50-59 years	5	31.3
Age of children		
2-6 years	6	37.5
7-12 years	3	18.8
13-18 years	3	18.8
19-31 years	4	25.0
Gender of children		
Male	4	25.0
Female	12	75.0
Child's age when diagnosed		
2 weeks to 2 months	8	50.0
3 months to 1 year	1	6.3
1-4 years	6	37.5
5-8 years	1	6.3
Type of chromosomal abnormalities		
1p36 deletion syndrome	5	31.3
22q11.2 deletion syndrome	3	18.8
11q deletion syndrome (Jacobsen syndrome)	3	18.8
2q duplication syndrome	2	12.5
1q duplication syndrome	1	6.3
8p duplication syndrome	1	6.3
disease caused by chromosome 16 abnormalities	1	6.3
Symptoms		
Congenital heart disease	12	75.0
Epilepsy	6	37.5
Difficulty in walking	3	18.8
Respiratory disorder (Using ventilator)	1	6.3
Oral feeding difficulties (Tube feeding)	1	6.3
Social situation		
Stay home	5	31.3
Special school	4	25.0
Ordinary school (Special support class)	3	18.8
Kindergarten	2	12.5
Employee as a person with disabilities	2	12.5

結果図 分析テーマ: 稀少な染色体構造異常のある子どもの母親が、情報の少ない中で自分なりの子育てを行えるようになるプロセス



母親はわが子の症状から何らかの異常を懸念し、ひとたびわが子の疾患が明らかになると、健常児を基準とする自らの価値観の中で混迷を極めていた。しかし、子育てを通して子への愛情を深め、ありのままのわが子を肯定するよう見方が変化していった。このことは、母親自身の障害観の変化にも繋がり、ついには自らの状況を社会に発信するなど、後輩のために先駆者となるよう行動に出ていた。

わが子に何らかの染色体異常があることが判明することは、わが子に生まれつき疾患がある事への衝撃のみならず、疾患の根本的な治癒が望めず生涯にわたるものであるという苦しみや、「染色体異常」という言葉からくる重篤なイメージを母親たちにもたらしていた。さらに明確な診断がつき、染色体の構造異常が明確になると、子どもの症状が自らのせいではないことが明確になる。本調査の対象者全員が、子どもの疾患は「突然変異であり、親からの遺伝によるものではない」という説明を医師から受けており、自分自身や夫の遺伝的素因によるものではない事も認識していた。このことは、母親や家族が児の疾患の原因を理解し、事実が否かわからない原因を思い浮かべては解消されないまま混沌と思い悩む状況から脱するのを助ける。しかし、染色体構造異常の中には、突然変異ではなく、両親のどちらかの染色体に疾患の原因があることが明確になる場合もある。この場合、その情報が家族関係に影響を与える恐れがあることを念頭に置き、遺伝カウンセリングを行うなどにより、両親が状況を正しく理解し不安を軽減できるように支援する事が重要である。

染色体構造異常症の診断がつくことは、診断名をキーワードに母親が様々な情報を検索したり、支援を受けたりするのを可能にする。調査の中で、母親達は、わが子がこの先どのように成長していくか、例えば話すことが可能になるか、歩行ができるようになるか等に関して手がかりを求めていた。しかし実際には希望する情報は得られず、母親達は混迷を極めていた。イギリスでは、染色体構造異常を含む染色体異常のある子どもの家族のグループ「Unique」のウェブサイトが設立され、全染色体それぞれに起因する染色体異常症の情報や、実際に疾患をもつ子どものストーリーが掲載されている。ウェブサイトを起点に家族同士の交流も図られている。情報は英語で記載されているため、現時点で日本などの非英語圏の一般的な両親がそれを読み参加することは容易ではないが、今後は日本においても様々な情報が蓄積され、家族がそのニーズに沿った情報を得やすくなる事が望まれる。

母親が健常児を基準とする既存の見方から脱却し、ありのままのわが子に合わせた育児を行えるようになるためのきっかけとして、「支援につながる」事と「ピアと出会う」事が重要であった。しかし疾患の稀少さ故にこれらが極めて叶えられにくい点が特徴として考えられた。看護職者はこれらの特徴を踏まえ、個々のニーズに見合う継続的な支援体制を母親らとともに模索していく必要がある。さらに、母親が抱き得るスティグマ意識に十分配慮しながら、児や母親の

自尊感情を高めるよう支援することが求められる。個々の疾患が極めて稀であるからこそ、疾患に関するより詳細で生活に根付いた情報を蓄積し、母親が育児に役立てられるように整備していく事も重要である。さらに自らの状況を発信する力を十分にもたない児や家族は、社会において不利な状況に陥り易い点を理解し、看護を通して児や家族がおかれる状況をアドボケートしていく必要がある。

実践への応用として、本研究で得られた結果から3点の示唆が得られた。一つは、日本においても染色体構造異常症に関して、遺伝的な情報に加えて、個々の疾患に関するより詳細で生活に根付いた情報を蓄積し、母親が育児を行う上で役立てられるように整備していく必要がある。二点目として、疾患のある児やその母親は社会の中で極めてマイノリティな存在であり、他者との関係の中でスティグマを抱く可能性がある。この点を十分に理解し、個々の関わりの中で児や母親の尊厳を守り、自尊感情を高める支援が重要である。三点目は、公的な支援を受けるにあたって、必要な支援が保障されるように、時には児や家族の状況を代弁する役割を担うことも必要である。

- 1) R.J. McKinlay Gardner, Grant R. Sutherland. Chromosome abnormalities and genetic counseling Third Edition. OXFORD University Press
- 2) Heilstedt HA, et al. Population data suggest that deletions of 1p36 are a relatively common chromosome abnormality. Clin Genet 2003; 64: 310-316
- 3) Matsuoka R, et al. Molecular and clinical study of 183 patients with conotruncal anomaly facial syndrome. Hum Genet 1998; 103: 70-80.
- 4) 山本俊至 編集. 1p36欠失症候群ハンドブック; 診断と治療社: 2012
- 5) 大澤真木子, 中西敏雄 監修. 22q11.2欠失症候群ガイドブック; 中山書店: 2010
- 6) Glaser, Barney G, & Strauss, Anselm L. The discovery of grounded theory; strategies for qualitative research. Aldine Publishing Company: 1967
- 7) 木下康仁. ライブ講義 M-GTA 実践的質的研究法 修正版グラウンデッド・セオリー・アプローチのすべて; 弘文堂: 2007

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 Murakami K, Kutsunugi S, Tsujino K, Stone T.E, Ito M, Iida K	4. 巻 -
2. 論文標題 Developing competencies in genetics nursing: Education intervention for perinatal and pediatric nurses	5. 発行年 2020年
3. 雑誌名 Nursing and Health Sciences	6. 最初と最後の頁 1-10
掲載論文のDOI（デジタルオブジェクト識別子） 10.1111/nhs.12680	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2件（うち招待講演 1件/うち国際学会 1件）

1. 発表者名 Murakami K, Kutsunugi S, Ito M, Iida K, Tsujino K, Stone T
2. 発表標題 Developing cancer genetics health literacy in hospital nurses
3. 学会等名 2019 ISONG World Congress（国際学会）
4. 発表年 2019年

1. 発表者名 村上京子、沓脱小枝子
2. 発表標題 看護教育における遺伝に関する教育の実際
3. 学会等名 日本遺伝看護学会第17回学術大会（招待講演）
4. 発表年 2018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
---------	---------