

令和 4 年 6 月 10 日現在

機関番号：13101

研究種目：挑戦的研究（萌芽）

研究期間：2019～2021

課題番号：19K22747

研究課題名（和文）遺伝/ゲノム看護に関する遺伝性疾患別データベース構築にむけたコンテンツの開発

研究課題名（英文）Development of contents for building a database for each hereditary disease related to genetic / genomic nursing.

研究代表者

有森 直子 (Arimori, Naoko)

新潟大学・医歯学系・教授

研究者番号：90218975

交付決定額（研究期間全体）：（直接経費） 2,900,000円

研究成果の概要（和文）：本研究では、遺伝性疾患別のデータベース構築の基礎となるコンテンツを明らかにし、モデルデータベースを開発し評価することを目的とし、初年度、2年度ではデータベースのコンテンツとなる看護領域および、ライフステージのカテゴリを明らかにした。収集したデータを基に、最終年度ではチャージ症候群とダウン症候群をモデルケースとし、データベース試作版を作成した。試作版では、基本的看護の構成要素と年齢（ライフステージ）を掛け合わせることで、チャージ症候群、ダウン症候群それぞれの疾患に顕著な特徴を検索できるシステムとした。データベースの評価としては、活用上の利便性やデザイン等の評価を行った。

研究成果の学術的意義や社会的意義

希少疾患に対する診断、治療については、国内外で研究者参加型による研究が進んでいるが、ケアに関する研究は十分とは言えない。本研究は、希少疾患の2つ（チャージ症候群、ダウン症候群）をモデルケースとして、対象疾患の看護に役立つ、生活を基盤としたコンテンツをつくり、ウェブ上での運用が可能となるデータベース試作版を作成した。またダウン症候群の試作版では、そのユーザビリティまでを評価している。本研究は、今後の実装研究に向けた基礎的研究としての学術的意義を持つ。また、希少疾患当事者、家族からも評価を得られる点において、People-Centered Careの概念の具現化として社会的意義を持つ。

研究成果の概要（英文）：The purpose of this study was to identify the basic contents for the construction of a database by hereditary disease, and to develop and evaluate a model database. In the first and second years, the nursing domains that would serve as the contents of the database and the categorization of life stages were identified. Based on the collected data, a prototype version of the database was created in the final year, using Charge Syndrome and Down syndrome as model cases.

The prototype version of the database was designed as a system that allows users to search for the salient features of each disorder, Charge syndrome and Down syndrome, by multiplying basic nursing components and age, life stage. We evaluated the database in terms of usability and design.

研究分野：ライフサイエンス/生涯発達看護学

キーワード：遺伝 ゲノム 看護 遺伝性疾患 データベース

様式 C - 19、F - 19 - 1、Z - 19 (共通)

1. 研究開始当初の背景

(1)本研究の背景と経緯

研究代表者らは、1999年に日本遺伝看護学会を設立し、その後、遺伝看護の実践能力について、すべての看護職がもつレベル(ベーシックレベル)と、遺伝に関しての専門的な研鑽を積んだ看護職が持つレベル(アドバンスレベル)に分けて明らかにした(有森 2003)(寺嶋 2015)。この実践能力に基づき、遺伝看護のアドバンスレベルとして日本看護系大学協議会により遺伝看護専門看護師教育課程が策定された(2011)。この教育課程を終えたものが遺伝看護専門看護師として日本看護協会から認証され(2015)、2017年12月に遺伝看護専門看護師が5名誕生した。2017年には、遺伝/ゲノム看護のテキスト(有森監修 2017)も発刊され、ポストゲノム時代にあった遺伝看護の教育の基盤は段階的に進められている。

このような人材育成が進む一方、多様な症状を呈する遺伝性疾患の患者とその家族の生活(含む就学、就職、結婚等のライフイベント)への看護については、具体的な実例が集積されていない。そこで、遺伝医学における OMIM (Online Mendelian Inheritance in Man) や遺伝カウンセリングにおける遺伝カウンセリングマニュアル(福嶋 2016)に該当する、遺伝性疾患別の「遺伝/ゲノム看護のデータベース」を構築する発想に至った。

(2)本研究の意義

がんゲノムを始めとした近年におけるゲノム医療の焦点は、創薬を始めとした対処可能な治療に向けられている。このような治療は一部の患者が対象となっており、多くの遺伝性疾患は治療が困難であるのが現状である。その患者への看護が充実することで、遺伝性疾患を抱える患者の生活の質はより良く保つことができる。

しかし、遺伝性疾患は多様な症状を呈することから、多くの場合、複数の診療科が治療に関わるため、看護職は遺伝性疾患を抱えた患者に継続的に関わるのが少なく、個別的な看護を行う機会を逸することが多い。それゆえ遺伝性疾患を抱える患者に出会うことが少なく、看護職における具体的な看護の蓄積や伝承が行われにくいのが現状である。

また従来、遺伝性疾患の患者の生活や療養の智慧を集約する役割を患者会が担ってきたが、患者会運営者の高齢化や、対面での直接的な交流を避ける傾向から、患者会自体の存続が困難になっている。このため、遺伝性疾患の患者や療養者においても「生活の智慧」が入手しづらい状況にあるといえる。

本研究は、遺伝/ゲノム看護の「具体的な生活の智慧」についてケーススタディを中心に、実際にその看護を行った看護者に聞き取りを行う、徹底した「具体的看護」にこだわったデータベースを構築する萌芽的な研究である。遺伝性疾患の多様性を持ちながら生活している当事者の日常生活の場における工夫と智慧に焦点を当てた新たな価値観の創生につながる芽生え期の研究である。療養者を対象にしたデータベースには難病ケア看護プロジェクトによる「難病ケア看護データベース」があるが、本研究は「遺伝情報を家系内で共有する」といった遺伝性疾患の特殊性に考慮した生活(就学、就職、結婚のライフイベント等)への看護のデータベースを確立することについて、挑戦的な研究である。コンテンツの内容は、当時者視線を重視して探索的に研究を行った。

2. 研究の目的

遺伝性疾患は、ゲノム・遺伝子の変化が原因となって生じる疾患の総称と定義され、その種類は数千に及ぶ。その一方で遺伝性疾患の多くが希少疾患であることから、看護職が対象となる疾患の患者やその家族に出会うことも少なく、同じ職場で看護を共有する機会には恵まれていない。

遺伝性疾患の医学的なデータベースとしては、国際的に OMIM (Online Mendelian Inheritance in Man) や Gene Reviews が普及している。我が国においては、日本語版の Gene Reviews のほか、遺伝カウンセリングに関しては「遺伝カウンセリングマニュアル(福嶋 2016)」が活用されている。しかし遺伝看護に関しては、「遺伝看護」や「遺伝/ゲノム看護」といったテキストが数冊みられるのみで、疾患別の詳細な看護を記述したデータベースは未だみられない。患者とその家族への質の高い看護の偏在を防ぐためには、「遺伝情報を家系内で共有する」といった遺伝性疾患の特殊性に考慮した生活(就学、就職、結婚のライフイベント等)への看護のデータベースを確立し、遺伝性疾患に出会った看護職すべてがアクセスできるシステムの構築が期待される。

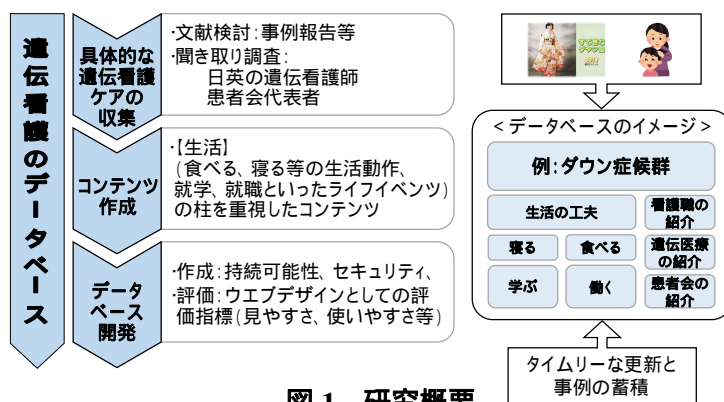
そこで、本研究の目的は、遺伝性疾患別の看護のデータベース構築の基礎となるコンテンツを明らかにし、モデルデータベースを開発し評価することとした(図1)。この目

的は、以下の下位目標から構成される。

【目標 1】 遺伝/ゲノム看護の生活に役立つ具体的な看護を明らかにする。

【目標 2】 遺伝/ゲノム看護に関する遺伝性疾患別データベースのコンテンツを明らかにする。

【目標 3】 遺伝/ゲノム看護に関するデータベースウェブ版を構築し評価する。



3. 研究の方法

(1) 初年度：具体的な遺伝看護の収集（国内外の看護職と患者会）

文献検討（担当：塩島、中村）：

国内外の遺伝性疾患の看護についてケーススタディを中心に文献を収集すると共に、その研究者のリストを作成する。

聞き取り調査（担当：塩島、中村、須坂）：

- ・看護職：上記の文献からリストアップした看護者に聞き取り調査を行う。また、英国における遺伝看護師からも、聞き取り調査を行う。
- ・患者会：国内における代表的な患者会としてのマルファン協会、ダウン症協会のメンバーから、看護職に知ってほしい知識についての聞き取り調査を行う。

(2) 2年度：コンテンツドラフト作成とウェブデザインの開発

ドラフト作成（担当：中村、塩島、桐原）：

文献検討、聞き取り調査の結果、抽出された内容からコンテンツを作成する。

ウェブデザインの開発（担当：中村、塩島、瀬戸山）：

マルファン症候群、ダウン症候群をモデルケースとしてコンテンツに当てはめてみる（どのような素材がデータベースに適するか検討も含む）。

(3) 最終年度：データベースデザインの完成と評価（担当：桐原、中村、塩島、瀬戸山）

データベースのウェブ上のデザインと運用の検討：

モデルケースを入力したデータベースをウェブ上で展開する際のセキュリティ、サーバーの検討を行う。

データベースの評価：活用上の利便性やデザイン等の評価を行う。

4. 研究成果

本研究の目的は、遺伝性疾患別の看護データベース構築の基礎となるコンテンツを明らかにし、モデルデータベースを開発し評価することであった。上にあげた3つの目標に対して、初年度と2年度を通じ、【目標1】【目標2】に取り組み、データベースのコンテンツとなる看護領域およびライフステージのカテゴリを明らかにした。

最終年度では、収集したデータの本格運用を目指し、チャージ症候群とダウン症候群をモデルケースとし、データベース試作版を作成した。試作版では、基本的看護の構成要素と年齢（ライフステージ）を掛け合わせることで、チャージ症候群、ダウン症候群、それぞれの疾患に顕著な特徴を検索できるシステムとした。この試作版をもとに、ウェブ上のデザインとデータベース運用の検討、セキュリティや使用するサーバーの検討も行った。データベースの評価としては、活用上の利便性やデザイン等の評価を行った。

5. 主な発表論文等

〔雑誌論文〕 計0件

〔学会発表〕 計5件（うち招待講演 0件 / うち国際学会 0件）

1. 発表者名 中村由唯、有森直子
2. 発表標題 マルファン症候群患者における診断と症状管理に至る経緯の質的分析
3. 学会等名 新潟看護ケア研究学会第11回学術集会
4. 発表年 2019年

1. 発表者名 塩島優花、有森直子
2. 発表標題 看護職に向けたダウン症候群のケアデータベースの枠組みの作成と評価
3. 学会等名 新潟看護ケア研究学会第11回学術集会
4. 発表年 2019年

1. 発表者名 中村由唯、有森直子
2. 発表標題 マルファン症候群患者における診断と症状管理に至る経緯の質的分析—結婚などのライフイベントに着目して—
3. 学会等名 日本遺伝看護学会 第19回学術大会
4. 発表年 2020年

1. 発表者名 中村由唯、有森直子、宮坂道夫、沼部博直
2. 発表標題 マルファン症候群患者における診断と 症状管理に至る経緯の質的分析 同じマルファン症候群である家族の存在に着目して
3. 学会等名 第44回日本遺伝カウンセリング学会学術集会
4. 発表年 2020年

1. 発表者名 大賀有佳子
2. 発表標題 大学力を地域に生かす～にいがた難病パートナーシップ～の活動報告
3. 学会等名 難病看護学会
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
研究協力者	桐原 更織 (Kirihara Saori)		
研究協力者	中村 由唯 (Nakamura Yui)		
研究協力者	塩島 優花 (Shiojima Yuka)		
研究協力者	大賀 有佳子 (Ooga Yukako)		

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