

科学研究費助成事業 研究成果報告書

平成 26 年 6 月 4 日現在

機関番号：13501

研究種目：基盤研究(B)

研究期間：2010～2013

課題番号：22390431

研究課題名(和文) 遺伝医療の質向上を目指した遺伝サポートグループと看護者との協働方略の構築

研究課題名(英文) Direction of nursing activities in collaboration with Genetic support group

研究代表者

中込 さと子 (NAKAGOMI, Satoko)

山梨大学・医学工学総合研究部・教授

研究者番号：10254484

交付決定額(研究期間全体)：(直接経費) 8,300,000円、(間接経費) 2,490,000円

研究成果の概要(和文)：本研究プロジェクトの目的は単一遺伝子疾患や染色体異常をもつ人と家族の自助グループ(以下、遺伝サポートグループ)と看護職が、個人、家族、社会の健康問題を解決するための協働方法、それによりどのような変化がおこるかを探ることである。7疾患のサポートグループから協力を得、患者家族が抱える課題について、サポートグループと看護師のコミュニケーションを図る企画を行った。看護ケアに仲間支援を導入することが有効である可能性が示唆された。サポートグループと協働すべき課題は、生活に伴う症状管理方法の改善、本人や家族が抱える価値変容を支えること、ケア負担の軽減と親きょうだい亡き後の第二の生活環境の整備であった。

研究成果の概要(英文)：Purpose: This research project explores the direction of self-help groups of genetic disorders, also known as genetic support groups, as well as their collaboration with nurses. Method: There were seven collaborative groups: Down syndrome, Epidermolysis Bullosa, Prader-willi syndrome, Huntington on disease, familial cancer, stillbirth with congenital abnormality and inborn errors of metabolisms. Patients and families talked about lifestyles and both hidden problems and joys. Results: People with genetic disorders hope to bring peer support to genetic nursing care. Nursing issues in the 7 support groups were managing symptoms in daily life, following up on their sense of worth and ensuring another environment outside of work.

研究分野：医歯薬学

科研費の分科・細目：看護学 生涯発達看護学

キーワード：遺伝看護 表皮水疱症 ダウン症候群 プラダー・ウィリィ症候群 ハンチントン病 先天性代謝異常症 家族性腫瘍 人工死産

1. 研究開始当初の背景

欧米では非営利組織の患者団体が盛んに活動している。彼らのミッションは、個人、家族、社会の健康問題を解決するための開かれた環境づくりをすることである。それゆえ自治体、専門家集団、教育機関、企業、政策機関とも連携し、今までにない新しいパートナーシップを築き、また専門知識を一般の人々が理解できるよう翻訳し、納得できる治療を選択することを助け、個人、家族、社会の視点に立って医療改善を図ろうとする。

日本遺伝看護学会は、遺伝病の患者・家族のナラティブ（語り）に基づくケアの創成を目指し、2008年から遺伝性疾患の当事者らの団体すなわち「遺伝サポートグループ」との交流を推進してきた。諸団体の共通した参加動機は、「自分たちの存在やニーズを知ってほしい」、であった。また他団体や医療者との相互交流を通して、個々の苦悩は異なっても共感しあえることを発見し、また自己の固有性を再発見したという声が届いた。

人々が遺伝子の多様性がもたらした症状も個性の1つ、と受け止め積極的に生きるためには、社会からの孤立経験、将来の生活不安、at riskの家族らの発症への恐怖等の共通問題に対処する新たなケア・システムづくりが急務であると痛感した。

医療現場は、ゲノム情報に基づく個別化医療の新時代を迎えるための医療システム整備が進んでいる。わが国においても遺伝医療サービスの質改善と向上を図るための方略として、遺伝サポートグループとの協働方法を構築する必要があった。さらに遺伝看護の立場として、「遺伝性疾患」の人々の声を反映した開かれた医療が行われるような基盤づくりに貢献する必要があった。

2. 研究の目的

(1) 遺伝性疾患家系の家族員の遺伝学的症状とそれに関連した状況、課題、ニーズを分析する。

(2) 遺伝サポートグループとの協働し、新しい支援方法を考案する。

(3) (2)を通じて、遺伝サポートグループとの協働方法を提案する。

3. 研究の方法

遺伝サポートグループの活動に実際に関わりフィールドワークを行う。

各遺伝サポートグループが抱える課題を解決する方略を立てて実行する。

4. 研究成果

(1) プラダー・ウィリー症候群（以下PWS）

PWSは15番染色体の構造異常等に起因し、出生率は1万5千人に1人であり、現代では

乳児期に診断されるようになり、長期的にフォローされ、PWS者特有の成長発達、認知、行動パターンが明らかにされてきた。

日本PWS協会はPWS支援組織として2005年に設立され、同年に国際PWS組織（IPWSO）に入会し2010年にNPO法人設立に至った。

①NPO法人立ち上げ後の2010年末から取り組んだことは、連携がうまくいかなかったPWS者に関わる専門家（医療者・支援者等）をつなぐ機会（講演会）であった。また講演録をもとに、一般の人々がPWS児・者を理解するのに有用かつ多角的に捉える資料づくりを行った。

②次に、成人期以降のPWS者の生活を保障する社会の仕組みを作ることであった。2010年にIPWSOから「PWS者のためのベストプラクティスガイドライン」が出された。研究者は2012年5月ガイドラインに基づくケアトレーニングプログラム（於ドイツ）に参加し、2012年日本遺伝看護学会で報告した。2014年2月にはガイドライン翻訳版を完成させた。

③世界的に成人期のPWS者の生活実態が把握されていない。IPWSOは各国に調査を推し進めるよう提言している。2013年度は調査用紙を作成し、2014年度に実施する。

以上の経過から共同して行ったことは、PWSに関わる多職種交流の企画支援する、看護職に対して稀少疾患のPWS者の姿、ケア方法を周知・啓発する、生活者の視点からPWS者の実態を調査し、支援策の改善を図ることであった。

(2) ダウン症候群

ダウン症候群は21番染色体の過剰による。現在は600出生に1人の頻度である。様々な合併症を伴うことが多いが適切な健康管理のもと平均余命は60歳前後である。日本ダウン症協会（以下JDS）は、各地のダウン症児の親の会が基盤となり1995年に発足した。

研究者らはJDSが2009年に作成した周産期医療従事者向けの「大切な命を産み育むために」の冊子作成を支援した。ダウン症児が出生したときの医療者に期待する対応を載せたものである。

①2011年は、JDSと共同し、助産師対象に当該冊子を活用するためのセミナーを開催した。セミナーでは、助産師とダウン症児を育てる親とが率直に互いの思いを伝え合い、確認しあう場を作ったことで好評を得た。冊子の作成とこのセミナーの概要は2012年世界ダウン症会議にて発表した。

②2012年は母体血を用いた出生前遺伝学的検査（NIPT）の導入が検討された時期であった。JDSと周産期遺伝看護の視点から配慮したことは、「妊娠に気づいたばかりで不安な中で、出生前診断を受検し安心したい思いと胎児の命の尊厳との間で揺れる女性の葛藤」であった。JDSの要望は、そういう女性が安心してJDSに「ダウン症について知れた

い」、「出生前診断をどうしようか悩んでいる」と問い合わせられるメッセージを作成することであった。そこで「出生前検査・診断について考えている妊娠中のみなさまへ」のレターを作成した。JDS の website からダウンロード可能である。

③さらにダウン症児を育てる母親が親仲間との経験を生かし社会化する過程について探索研究を行った。就学前児を育てる JDS 会員の母親 11 名にインタビューを行い、分析は修正版グランデッドセオリーアプローチで行った。出産後からのプロセスは以下のとおりである。

子への愛着形成は家族の中で始まり、社会の中での交流で確固たるものにかわる。家の外の社会に踏み出すには準備過程を要する。人とのつながりは、母親自身の新しい生き方、考え方を探し出すところから始まる。元居た社会に戻り、再び揺さぶられる。母親仲間との関わりは更なる社会化への起点となる。

以上から、研究期間前半は、出生前診断の動向に伴うプロジェクトであった。2013 年度から山梨県で生まれ育つダウン症児・者の支援がつながるプロジェクト「山梨ダウン症フォーラム」を開始した。具体的には出生時から乳幼児期、就学期（小・中・高等部）、就労と毎年テーマを取り上げ、積み上げていく。県や市町村、専門家集団、教育機関、さらに企業等に呼びかけ相互理解を図っていく。

(3) 表皮水疱症

先天型表皮水疱症（以下 EB とする）は、先天的に皮膚が脆弱で、わずかな刺激で皮膚に水疱、びらん、潰瘍を形成する皮膚疾患である。その症状は全身にわたる。

表皮水疱症友の会；DebRA Japan（以下友の会）は 2007 年に設立され、EB に対する世界的民間支援組織（DebRA International）に加入している。諸外国との交流によって皮膚治療に有効なドレッシング材を用いたスキンケアの情報が入ってきた。創傷被覆材（ドレッシング材）の保険適用を求めて、友の会は署名を集め、厚労省への陳情を繰り返し、2011 年に認可された。

①EB 者のニーズは、毎日の水疱の管理（スキンケアや口腔ケア）、搔痒感への対処、合指症（指の癒着）の管理等がある。日々のケアに数時間かかり、ケアの担い手は家族、特に親である。出生時からスキンケアを含めた子育て支援する専門家が望まれていた。

②稀少疾患であり、EB 者に出会った経験を持つ皮膚科医や看護師は少ない。欧米では EB 専門看護師がおり、EB 新生児が生まれたところに駆けつける仕組みになっていた。友の会でも国内の EB 専門看護師を望んでいた。

③友の会と研究者らは、EB 専門の医師、創傷ケアを専門とする看護師、難病センターの看護師等の協力を得て、東京、名古屋、大阪、九州で EB 看護セミナーを開催した。各地の

EB 者、専門家、看護師との交流を図り、ケア方法を紹介した。

④さらに取り組んだのは、出生後から EB 児の出生直後から現在に至るまでの成長発達と皮膚症状の変化、ならびに日々、母親が行ってきた子どものスキンケア方法の変遷を記述することを試みた。友の会会員から 3 名の協力を得た。

その結果、EB 児の体格の発達は消化器症状の程度に影響を受けていた。粗大運動の発達は遅れるが、それぞれの患児が疼痛を避けて独自の特徴的な動きをしながら成長していた。母親は毎日のケアを継続するために負担を減らし可能な方法を考案した。児に有害がない方法を選び、患児の動きを制限せずに成長を促していた。スキンケアの相談者はなく、患児は搔痒感や洗浄時の痛みは現在も続き、指の癒着を起こしている児もいた。

以上から、研究期間前半は、稀少疾患 EB とスキンケアに関する情報を皮膚・創傷ケア認定看護師と共に啓発してきた。EB 児の成長発達と皮膚症状の変化と生活実態の把握、介護者のケア方法を克明に記述することを行った。今後のプロジェクトは EB のスキンケアのベストプラクティスの探索することである。

(4) 超音波診断で重篤な奇形症候群と診断され人工死産を選択した人々

「出生前診断の告知のあり方と自己決定の支援について考える【泣いて笑って】」は、2004 年に発足し、2005 年から SNS (Social Network Service) を開始した。メインの「人工死産経験者のためのコミュニティ (2012 年 1 月末時点で 688 名登録)」に加え、2007 年から「妊娠・出産を目指す人のコミュニティ (同 253 名)」、2009 年から「意思決定過程にある人のコミュニティ (同 152 名)」が創られた。

SNS の中には出生前診断後の葛藤中の当事者と人工死産経験者の間の対話がある。対話を通して、決断前の当事者は、葛藤の中で進むべき道を探す。たとえば「逃げるのか、それとも立ち向かうのか」「自己満足なのか、それとも子への愛情なのか」。そして自分で、夫婦で、結論を出そうとする。たとえば「悔いのない別れ」「赤ちゃんのことを思って決断したい」「何がしてあげられるか考える」。続いて人工死産後に残った感情を表出する。たとえば「いなくなっからの寂しさ、何も残らないことの悲しさ」「それでも前を向いていく」「心に刻み忘れず自己の生を全うしたい」「寄り添ってもらった感謝の気持ち」を表現していた。

以上からコミュニティの人々の体験を通じて、女性たちの胎児への愛情に心を配ること、葛藤する思い、妊娠継続か人工死産かか意思決定と出産、産後に手厚いケアが必要であることが示唆された。

(5) ハンチントン病

ハンチントン病（以下 HD とする）は、4 番染色体長腕 *Huntingtin* 遺伝子のエクソン 1 に位置する CAG 三塩基反復配列の異常伸張によっておこる常染色体優性遺伝性疾患である。浸透率ほぼ 100% の緩徐進行性の中枢神経の変性疾患で、H24 年度特定疾患医療受給者数 851 名である。舞踏運動などの不随意運動を特徴とする運動障害と巧緻障害、易怒性やうつなどの精神障害や認知障害が臨床症状として特徴的である。

日本ハンチントン病ネットワーク（JHDN）は、2000 年に設立され、国際ハンチントン協会（IHA）とも連携しているが、日本では患者数が少なく全国に散在しており、患者会の参加者が限られていること、医療者もケア経験が少なく、特徴的な臨床症状のケアに苦慮していることが課題であった。そこで JHDN と共同し、以下のことに取り組んだ。

①2011 年度は、HD ケアセミナー「HD を知ろう」を開催し、医学・看護・心理ケア・ピアサポートのレクチャーおよび今後のネットワークについての討論を行った。

参加者は当事者 4 名、医療関係者 19 名であり、地域の医療機関や精神科医の理解不足、チーム医療の未確立や介護の調整が困難など医療連携の際の課題が明らかになった。当事者は医療レベル差があること、理解者が少ないこと、病気があってもひとりの人間としてみて欲しいことを願っていた。

②2013 年度は、JHDN の課題であった、まだピアサポートに着手していない九州の患者・家族との交流を「九州交流会」という形で支援した。参加者は当事者 15 名、看護職 12 名であり、HD についてのレクチャー、JHDN の活動紹介、意見交換、自由交流を行った。同病者に会ったことがないという当事者がほとんどであり、課題の共有・ピアサポートの意義を強く感じていた。看護職は患者数が少ないため支援・対応の困難を抱えて参加していた。

以上、当事者・看護職ともに交流と情報共有の機会を継続していくことを切望していた。

(6) 家族性腫瘍

家族性大腸腺腫症（以下 FAP）は、5 番染色体長腕 *APC* 遺伝子の胚細胞変異に起因し、高い浸透率により、大腸に腺腫を多発し、20 代から大腸がんの発症が徐々に増加し、40 代で 50%、60 代で 90% に大腸がんを発症する、常染色体優性遺伝性疾患である。大腸がん外にも十二指腸ファーター乳頭部がんやデスメイド腫瘍の発症など症候群を示す。患者数は 1 万～2 万人に 1 人とされる。

患者・家族および医療者等協賛者で構成される、セルフ・ヘルプ、サポートグループと

して、ハーモニー・ライフ（関東）、ハーモニー・ライン（関西）（以下、患者会）が 1998 年に発足した。研究者は発足当初より、会の運営をサポートしている。

①遺伝性であることを家系内で情報共有できずに、適切な医療に結びつかないことで、大腸がんが FAP 患者の死亡原因となっていた。大腸全摘手術による医療者主導のがん予防対策が講じられてきたが、手術後は排便コントロールや脱水の問題を抱えて生活しており、医療者によるサポートには限界があった。

②患者会の存在は、生活上の困難への対処方法や様々なライフステージにおける経験を共有し、FAP を積極的に理解する機会となっているが、患者は全国に散在し、参加は限られた会員となっている現状がある。そこで、集会で語られる内容や、意図的なインタビューにより得られた内容をまとめて 2012 年に「FAP ハンドブック」を作成し配布した。

③ハンドブックは体験の共有に有用なツールとなったが、多くが経験する「脱水」「イレウス」「下血」に対する根拠ある対処法の記載が不十分であることがわかり、2013 年には、それぞれの機序と対応を追加した改訂版を作成した。

④また、FAP と診断された場合、大腸のみならず上部消化管等の生涯に亘るサーベイランスと治療が必要となり、1 家族に複数名の患者がいる場合など、医療費負担が問題となっており、その対応策を求め、厚労省への陳情を行っており、医療費の実態調査を毎年共同で行っている。

以上により、患者会参加者内に限られていた情報を広く発信することに繋がるとともに、会員は、疾患に対するより多くの知識や当事者の交流を求める意識が強化され、学習会や遠隔地における集会の企画等に活動が拡張されてきている。

(7) その他の参加団体

NPO 法人日本マルファン協会、PKU 親の会連絡協議会、プロピオン酸血症とメチルマロン酸血症患者の会（PA-MMA の会）の皆様にもシンポジウム、パネルディスカッションにて協力を得た。

人々にとって、いのちや健康を維持し守るために、病名を知らせること、病気を知ること、適切な治療とケアを続けること、遺伝子に起因していることを理解することが重要であった。

5. 主な発表論文等

（研究代表者、研究分担者及び連携研究者には下線）

〔雑誌論文〕（計 6 件）

① 石橋みちる、中込さと子、ダウン症候群のある乳幼児を育てる母親が親仲間との

経験を生かし社会化する過程、日本遺伝看護学会誌、査読有、Vol.12、No.2、2014、pp. 18-32

- ② 和田実里、中込さと子、栄養障害型表皮水疱症児の発育過程と皮膚症状ならびに親によるケアに関する記述研究、日本遺伝看護学会誌、査読有、Vol.12、No.2、2014、pp. 2-17
- ③ 中込さと子、武田祐子、薄田たか子、三浦由紀子、水戸川真由美、加瀬利枝、猪井佳子、藤原和子、パネルディスカッション、遺伝サポートグループから看護への提案、日本遺伝看護学会誌、Vol.11、No.2、2013、pp. 2-28
- ④ 稲見薫、武田 祐子、家族性大腸腺腫症患者のライフイベントに関する調査、家族性腫瘍、査読有、Vol.13 No.2)、2013 pp. 39-43
- ⑤ 中込さと子、石橋みちる、『大切な命を産み育むために』の活用について、いのちの誕生にかかわる助産師として、助産雑誌、査読なし(依頼)、Vol.66、No.7、2012、pp. 587-590
- ⑥ 中込さと子、柗中智恵子、武田祐子、鈴木由美、佐々木規子、小笹由香、有森直子、第10回国際家族看護学会オープンシンポジウム、Genetic Nursing: Harmony between Family Nursing and Genetics /Genomics Nursing、日本遺伝看護学会誌、Vol.10、No.2、2012、pp. 32-45

[学会発表] (計 14 件)

- ① 中込さと子、松本和恵、加藤美朗、庄司英子、加藤理恵子、国際 PWS 支援組織第3回ケアギバーズカンファレンス報告、第11回日本遺伝看護学会学術大会、2012年9月28日、山梨県
- ② 柗中智恵子、中込さと子、武田祐子、佐々木規子、ハンチントン病ケアセミナー報告、第11回日本遺伝看護学会学術大会、2012年9月28日、山梨県
- ③ Mayumi Mitogawa、Kimiko Kamihara、Satoko Nakagomi、Tomoko Hasegawa、In a booklet issued to medical staff who will encounter newborns with Down syndrome in Japan、11th World Down Syndrome Congress、2012年8月18日、南アフリカ共和国
- ④ 中込さと子、兵頭麻希、音部玲子、加瀬佳寿江、石橋みちる、出生前診断に伴う遺伝カウンセリングの必要性、第30回周産期学シンポジウム、2012年2月4日、東京
- ⑤ 小林 容子、土井 悟、武田 祐子ほか、家族性大腸腺腫症の医療費対策に関する活動、第18回日本家族性腫瘍学会学術集会、2012年6月、大阪
- ⑥ 稲見 薫、武田 祐子、岩間 毅夫、家族性大腸腺腫症患者のライフイベントにおけ

る体験、第17回日本家族性腫瘍学会学術集会、2011年6月、京都

- ⑦ 稲見薫、武田祐子、家族性大腸腺腫症患者の体験からみたピアサポートへの期待、第10回日本遺伝看護学会学術大会、2011年9月23日、東京

[図書] (計 3 件)

- ① 武田祐子、病氣論一病むことと健康障害を知る一遺伝・先天性、看護医療学の基本一医療による身体侵襲を知る一、井上智子(編)、ライフサポート社、横浜、2013
- ② 武田祐子、遺伝外来(がん)、外来看護パーフェクトガイド、数間恵子(編)、看護の科学社、東京、2013
- ③ 武田祐子(ガイドライン作成委員会委員)、遺伝性大腸癌診療ガイドライン、大腸癌研究会(編)、金原出版株式会社、東京、2012

6. 研究組織

(1) 研究代表者

中込 さと子 (NAKAGOMI, Satoko)
山梨大学・医学工学総合研究部・教授
研究者番号：10254484

(2) 研究分担者

柗中 智恵子 (KUKINAKA, Chieko)
熊本大学・生命科学研究部・准教授
研究者番号：60274726

(3) 研究分担者

武田 祐子 (TAKEDA, Yuko)
慶應義塾大学・看護学部
研究者番号：80164903

(4) 研究分担者

佐々木 規子 (SASAKI, Noriko)
長崎大学・医歯(薬)学総合研究科・助教
研究者番号：90315268