

科学研究費助成事業 研究成果報告書

平成 29 年 6 月 22 日現在

機関番号：35309

研究種目：若手研究(B)

研究期間：2014～2016

課題番号：26861923

研究課題名（和文）軟骨無形成症児への療育支援：セルフマネジメントと自己効力感の解析

研究課題名（英文）Early intervention for children with achondroplasia: self-management and self-efficacy

研究代表者

西村 直子 (Naoko, Nishimura)

川崎医療福祉大学・医療福祉学部・講師

研究者番号：30548714

交付決定額（研究期間全体）：（直接経費） 2,400,000円

研究成果の概要（和文）：軟骨無形成児（者）が生涯にわたり自立した生活を送れるように、合併症予防や自立を促進する要素、阻害する要素について調査を行った。その結果、妊娠期に心理的なサポートが十分でないこと、医療者の介入がないために保護者と学校関係者が、子どもの安全な学校生活のための方針が立てにくいこと、子どもが身体的なサポートよりも心理社会的なサポートを必要としていること、成人してからの自立した社会生活に障がい者手帳を携帯していることで可能性が広がるが取得が困難であること、合併症への予防・早期介入の体制の整備されていないことがわかった。今後これらの課題に対しての具体的な対策が求められる。

研究成果の概要（英文）：We sought to elucidate factors preventing a self-reliant lifestyle in patients with achondroplasia. Medical and health services are necessary to preserve equity and self-reliance. Our study identified factors preventing a self-reliant lifestyle. Firstly, possible to diagnose gestation period but there is no medical support prenatal and postnatal. Secondly, caregivers and school staff found it difficult to develop policies to ensure that children lead safe school lives. Thirdly, children need psychosocial support more than physical support. Finally, even after limb extension, the patients think carrying a certificate of disability is necessary to establish self-reliant lives and there are no measures in place to prevent or intervene early complications. Future studies are needed to explore concrete intervention.

研究分野：小児看護

キーワード：軟骨無形成症 セルフマネジメント 自己効力感

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。幼児期には運動や言語発達の遅れ、中耳炎、まれではあるが大後頭孔狭窄など様々な合併症を伴う。学齢期になるとこれらの合併症の症状は安定するものの、集団生活が主となるために、外見的な差異を強く感じるようになり、極端な低身長や四肢短縮から社会生活の不便さを日々経験することとなる。低身長を是正するために成長ホルモン療法を実施することがあるが、睡眠時無呼吸症候群を悪化させる恐れがあることから治療の是非はいまだ議論の余地がある。身長を是正する他の方法として骨延長術があるが、長期間、学校生活から離れなくてはならないこと、非常に強い痛みを伴うこと、骨折や感染などのリスクがあるなど課題も多い。青年期では、就職、車の免許の取得などに困難を伴う可能性があり、合併症のなかでも、脊柱管狭窄症は進行すると四肢のしびれ、麻痺、歩行障害を伴い、重篤な場合は車椅子での生活を余儀なくされるため、自立した生活を著しく障害される。以上のことから、成長に伴い多様な問題に直面するため、発達段階に応じた継続的な援助が必要となる。このような疾患の特性をふまえて、健康管理の必要性について医療者側からの視点での記述、検証は多くされてきた。しかしながら、成長発達の遅れ、合併症に対処すること、特徴的な外見への偏見、社会生活におけるハンディキャップを抱えながら生活する中で、本人がどのような体験をしているのか、思いを持っているのか、また、何を望むのか、ということには焦点があてられてこなかった。また、慢性疾患を持つ小児の体験や思いを明らかにした先行研究は、散見されるが、先天的であることや外見が特徴的であることなど他の慢性疾患を持つ小児との違いも大きいと考えられる。

米國小児学会は軟骨無形成症児の健康管理ガイドラインにおいて、将来的に脊柱管狭窄症を予防するために、重いものを持たない、適切な姿勢をとる、また、患児が肥満傾向であるため、体重コントロールなどの健康管理を小児期より思春期にいたるまで継続的に実践していく必要性が強調されている。軟骨無形成症を持つ乳幼児の身体発育やセルフケア能力の発達に遅れがみられるため、健全な発育・発達のために早期からの多職種チームアプローチの必要性が報告されているが、国内外において、軟骨無形成症児が脊椎の負担を軽減するために、日常生活においてどのように健康管理を行っているかについて報告は無く、実態はよくわかっていない。学童期は、生活習慣が自身のコントロール下におかれ、セルフケアにおいて自立する時期であり、望ましい健康管理を実施する能力を育成する時期といえる。一方、仲間との違いを感じることで劣等感を感じる時期でもあり、必要な健康管理を実施すること、継続することが困難な時期ともいえる。また、養育者から完全に自立してはならず、養育者のかかわりも児が自身に必要な健康管理を実施する能力を育成する重要な要素であろう。

以上の背景をふまえて、軟骨無形成症児の健康管理に影響する要因や、脊椎への負担を軽減する有効な療育支援について検討するために、「軟骨無形成症とともに成長する体験」を成人した当事者の語りから明らかにすることで、成長に伴い多様な問題に直面する軟骨無形成症児（者）へ継続的な発達段階に応じた援助における示唆を得ること、また、学童期の軟骨無形成症児に自身の病気や健康管理の知識、普段生活で注意して実施していること、生活の中で困難に感じていることについて、保護者に、当該児の健康管理の実際、健康管理の知識の入手先などについて、その実態を明らかにすることが必要であると考えた。

2. 研究の目的

軟骨無形成児（者）が生涯自立した生活を送れるように、合併症予防や自立を促進する要素、阻害する要素は何かを明らかにする。

- (1) 「軟骨無形成症とともに成長する体験」を成人した当事者の語りから明らかにする
- (2) 学童期の軟骨無形成症児が自身の病気や健康管理の知識、普段生活で注意して実施していること、生活の中で困難に感じていることを明らかにする
- (3) 保護者が行う、当該児の健康管理の実際を明かにする

3. 研究の方法

(1) 対象者

成人した当事者は軟骨無形成症を持つ 18 歳以上の者とした。学童期の軟骨無形成症を持つ小学 3～6 年生の小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

インタビューガイドに沿って半構成的な面接を実施した。

①基本的背景：年齢、性別、初診からの年数、入院歴、学校の種類、家族構成、身長、体重、痛みの有無と程度や部位、しびれや転ぶ回数、受診している診療科、療育指導内容、出生から現在に至るまでの経過、現在の ADL、成長ホルモン療法・骨延長術の有無

②面接内容

(青年)：「これまでの生活の実際」

「これまでの体験のとらえ方」

(学童期の小児とその保護者)

児への質問：「疾患や健康管理の知識」

「自ら実施している生活・健康管理上の行動に関すること」「生活するうえでの困難やその思い」

保護者への質問：「児の健康管理についての知識」「知識のリソース」「健康管理の実

際」「健康管理について児への教育内容・方法」

データ分析は質的帰納的分析法を用いた。信頼性確保のため、複数の研究者で内容を確認し、一致させた。

4. 研究成果

(1) 成人した軟骨無形成症者の体験

①青年期

男性 2 名、女性 3 名（20 代 2 名、30 代 3 名）の 5 名であった。骨延長術を受けたもの 3 名、移動に補助具が必要 2 名、学校の改修ありが 4 名であった。

【人と違うと感じる】体験をしており、学校の選択や骨延長術の決断につながっていた。違いを認識する時期は保育園、小学校、中学校と多様であった。【みんなと同じように行動する】体験もしていた。【骨延長】に際して、強制はされず自分で意思決定するプロセスを経ていた。身体的な制限から【体育】について様々な体験をしていた。【学校の選択】が、今の自分の社会生活に関連していると認識していた。生活を円滑に送るうえで【助けを得る】必要性を感じる一方で、そのとらえは、自分にとって必要なものととらえていたり、特別扱いと感じ煩悶したりととらえが異なった。【身体的な不便さ】は成長するにつれて内容が変化していた。【親】のかかわりが自分の行動に大きく影響していると感じていた。【からかわれる】【見られる】など嫌な体験をした際に、一人で抱える、親にぶつける、支えてくれる両親のもとに生まれてきていると納得するなどの対処をしていた。

②壮年期

女性 7 名（40 代 3 名、50 代 4 名）であった。骨延長術を受けたもの 4 名であった。学校の設備の改修ありは 2 名、脊柱管狭窄症の手術をしたもの 3 名、しびれがあるもの 1 名であった。

【身体的制限】については、できないことはほとんどなく、できると感じていた。トイレ

について工夫が必要な場合も、その認識は同様であり、【親】や周囲の環境が影響していた。【学校の選択】は、近所の幼稚園を断られ、一人で市バスに乗って通ったもの、養護学校を勧められたが、普通学級に通ったもの、【親】の勧めで養護学校に通ったものがいた。【配慮】については、ないことも多く、【体育】【遠足】も他の生徒と同じように行っていたという場合、同様に行いたいと思っても体力的に配慮してもらわざるをえない場合、教師に禁止される場合があった。【教師】のかかわりによって、のびのびと学校生活を送れたと感じていたり、必要以上に制限されていると感じて萎縮して過ごしていた。【部活動】は同じように上手にできなくてもやることに重きをおいて、参加していた。【からかわれる】ことについては、笑顔で会釈する、睨み返して対処する、【友達】がかばってくれたことで対処できていた場合、説明をする術を持っておらず困ったものもいた。【からかい】について、一生背負っていく課題だとし、人が集まる場所、特に子どもが集まる場所への外出を億劫にさせていた。自身が傷つくことに加えて、一緒にいる友人や家族に不快な思いをさせて申し訳ないという思いが共通していた。【障害者手帳】や【車の免許の取得】が可能であるかなどの情報がなかった。【病気の認識】については、医療者に手足が短いだけでなんでもできるという認識があることを感じ、手帳の取得が困難であったものは、その一方で社会の好奇の目に晒される自分たちの存在を【中途半端な障害者】と感じていた。【骨延長】については、情報がなかったため行わなかったもの、高校生活のほとんどが延長で占められていたもの、社会人になってから行ったものがいた。【骨延長】を受けたことについては満足しているが、リハビリテーションが十分ではなく体が硬くなり、トイレの後始末に影響が出ている、階段をスタスタ降りたり、走ったりができな

くなっていた。【骨延長】【障害者手帳】が、今の自分の生活の充実に大きく影響していると感じているものがいた。【子どもをつくる】ことについては、自分と同じ思いをさせることについての抵抗や、障害者の親を持つことを子どもがどう思うかについての不安から消極的であった。【合併症】について、情報はなくしびれがでて、それが、脊柱管狭窄症によるものであることにつながらず、受診行動に至るまでに期間があった。【軟骨無形成症を持つ高齢者】を見かけることがなく、自立した生活ができるのか、寿命について不安を抱えていた。自立した生活を確立するためには、強く生きる必要性を感じていた。

(2) 学童期とその保護者の認識

8～12歳の学童期の小児とその保護者9組であった。学校の改修や用具の工夫を全員が行っていた。成長ホルモン療法は7名が受けていた。

①学童期の子ども

【身体的制限】による、トイレ、手洗いなどの不便は、感じていなかった。トイレや、手洗いなどの自分のために設置されたものは低学年の間は使用していても、年齢があがるにつれて、使用しなくなり、ほかの子どもと同じように過ごしていることも多くみられた。【体育】で、走るのが他の子どもと比べて遅いことや、距離の配慮があること、マット運動、跳び箱、水泳、ドッジボールなど制限があることについては、チーム競技で責任を感じていたり、参加できない競技があることで、憂鬱だと感じているものの、できることをきちんとするという認識で参加していた。【休み時間の過ごし方】は、介助員がいないと校庭で遊べない場合、制限はないが、屋内で過ごすことを好む場合があった。体重コントロール、姿勢維持、筋力アップの体操などの【健康管理】は、理由がよくわからないまま実施している場合、親から説明を受けた理由を自分の生活と結び付けて理解して

実施している場合があった。【身体的症状】は、長時間の歩行、自転車に乗るなどの後に、足や手首の疲れを自覚していたが、休息によって、症状が消失していた。【身長】が低いことで、気になることとして、遊園地での身長制限を挙げていた。自分より背の高い年下の同胞が自分より年上にみられる経験をしていた。学校生活で【助けを得る】ことはほとんどないと認識していた。【骨延長】について説明を親から受けているものがほとんどで、痛みや学校の長期欠席などの理由から、しないことを選択している場合が多かった。困っていることや嫌な事を【からかわれる】ことをあげるものが多く、自分のことを知らない下級生や、イベントなどで子どもが多く集まる場所などで、身長が小さいことを揶揄されることに傷ついていた。対処としては、自分で先生に言う、親を通して先生に言う、聞かないふりをするなどで対処しており、直接言い返すことは少なかった。

②保護者

【身体的制限】について、就学前に事前に学校と相談し、改修を依頼したり、ほかの児童や、保護者への説明を行い、子どもの学校生活への導入をスムーズにできるように働きかけていた。日常生活動作への【手助け】は、トイレの後始末を学校では子どもが自分で行うが、自宅では小学校低学年の間は手伝っている場合、お尻が突き出ている、ズボンが上げにくい、着脱を手伝う場合があった。学校生活では【体育】【遠足】について学校と相談し、子どもの状況に合わせて調整をしていた。医師から制限がない場合も、安全のため、体育での制限をしていた。医療者と学校との連携がないため、保護者も学校側もどこまでさせてもよいかの線引きが困難で、安全をとると、体育にほとんど参加できない状況になることに保護者は葛藤を感じていた。介助員がつくつかつかないかで、【体育】への参加状況に影響がでるが、自治体ご

とに対応が違ふことや、任せている以上思っていることを言えない場合や、子どもが嫌がるため、つけていない場合があった。【習い事】や、【子どもの好きな事】をのばしていきたいと思う一方で、水泳教室への参加を断られたり、武道をやってみたいという子どもの希望を叶えてあげたいが、難しいのではないかとこの悩みも抱えていた。【病気の認識】について、年齢に合わせた説明を就学前からしている場合が多く、身長が伸びないこと、助けを得る必要があること、からかわれたときの対処方法、骨延長についての説明を行っていた。体重コントロール、姿勢保持などの【健康管理】について、将来の合併症の不安から子どもに説明をしていた。【友達】関係が良好であるものが多かったが、体格差から遊びの場面で一緒にできないことが出てくることや、中学校、高校と上がっていくなかで、現在は周囲の理解が得られても、今後、知らない子どもたちのなかで生活していく不安を抱えていた。【からかわれる】のは下級生からが多くみられ、身長が小さいのは病気のためであり、自信をもつように伝えたり、教師を通して対応してもらったり、子どもに対処方法を伝えていた。

③妊娠期から就学までの保護者の体験

妊娠期から超音波検査で、四肢の短いことを指摘される場合が多かった。確定診断は出生してからでないと言われ、出生後、不安を抱えながら出産を迎えていた。出生後も、専門医でないと診断を受けることが難しく、病院を探すことに時間を費やすこともあった。確定診断の際に、心理的サポートがなく、必要性を感じていた。確定診断を受けた後は、これで対処ができると感じたものの、受け入れがたい時期がしばらく続いたものがいたが、いずれにしても子どものためにできることをやってあげたいという思いから、医療機関や学校との連携を積極的に取っていた。定頭や歩行など運動発達の遅

れや言語の遅れに対して、リハビリテーションを受けていた。子どもが疲れやすいことや歩行が2歳～3歳で確立することなどから、抱っこが必要となるが、体重は通常通り増えていくため、保護者の負担が大きく、その際の社会からのサポートも少ないと感じていた。保育園の入園もすんなりいかないことを体験していたが、集団生活を送って行く中で、できることが増えていき、ほかの子どもと同じように遊ぶ姿を目にしていく過程で安心につながっていた。運動発達や言語に関してはリハビリテーションにより、改善がみられるが、学習面に関しての問題を抱えている場合、地域によって、サポート内容が異なり、支援を得られない場合は保護者がどこに相談していいかわからず、不安を訴えた。

(3) 成果のまとめ

軟骨無形成児(者)が生涯にわたり自立した生活を送れるように、合併症予防や自立を促進する要素、阻害する要素について、成人した当事者、軟骨無形成症を持つ学童期の小児とその保護者の語りから明らかになった実態は以下の4点であった。

- ① 妊娠期より、スクリーニングが可能であるが、疾患名を告げられないことが多く、母親は対処できず不安を抱え出産日を待たなければならなかった。出生後確定診断がついてからも、早期療育が必要となるが、医療機関からの情報提供はなく、母親が情報収集をし、サービスを得るまでに時間を要する現状があった。疾患への理解が少なく、自宅の最寄りの保育園から入園を拒否されることもあり、保護者に負担を強いていた。
- ② 低身長であることから、学校の改修が必要となるが、保育園と学校の連携が自治体に任されている。また、医療機関と学校との連携はなく情報共有が難しいため、子どもが学校生活を安全におくるための方針を、保護者も学校関係者も立て

にくい現状があった。

- ③ 軟骨無形成症を持つ子どもは、からかわれることへの心理的なサポートを、身体的な支援よりも必要としていた。
- ④ 医療関係者の軟骨無形成症に対するとらえが、「手足が短いだけで健康である」といった場合、障害者手帳を申請できない。軟骨無形成症者は骨延長術を行っても、平均以下の身長であることも多く、就職をする際に、障害者手帳を携帯していることで自立できる可能性が広がるが、受診している主治医の見解にゆだねられている現状があった。また、年齢を経るに従い、脊柱管狭窄症や、排泄の問題が、通常より早く出現するが当事者がその知識を得る機会がなく、予防・早期介入の体制も整備されていない。

5. 主な発表論文等

[学会発表] (計3件)

1. Naoko Nishimura : The experiences of a mother and her child with achondroplasia focusing on one parent-child pair, 15th World Congress of the World Association for Infant Mental Health, 2016/05/31, Prague (Czech Republic)
2. 西村直子: 軟骨無形成症とともに成長する体験, 第36回日本看護科学学会学術集会, 2016/12/10, 東京国際フォーラム (東京都 足立区)
3. Naoko Nishimura, Nakanii Mihoko: Investigation of factors preventing self-reliance in patients with achondroplasia, 2017/5/30, ICN 2017 Congress, Barcelona (Spain)

6. 研究組織

(1) 研究代表者

西村 直子 (Naoko Nishimura)

川崎医療福祉大学・医療福祉学部・講師
研究者番号: 30548714

分担研究者なし