

## SLC20A2 に変異を持つ家族性特発性基底核石灰化症（IBGC3） 患者の語りに基づく質的研究

研究分担者： 竹内登美子（富山大学大学院医学薬学研究部老年看護学・教授）

研究協力者： 村岡宏子（東邦大学看護学部成人看護学・教授）

西尾由里（岐阜薬科大学基礎教育大講座英語学・教授）

保住 功（岐阜薬科大学大学院薬物治療学・教授）

### 研究要旨

本研究は、希少難病である家族性特発性基底核石灰化症（IBGC3）と告げられた患者の体験を明らかにし、今後の医療支援への示唆を得ることを目的として、半構成的インタビューを6名の患者に実施した。

得られたデータを質的記述的に内容分析した結果は、以下の通りであった。IBGC3患者は、当初、異変を感じて近医を受診しても原因がわからず、進む症状と病名がつかない不安を抱えていた。幾つかの病院を経た後に専門医を受診するが、知らない病名を告げられて困惑し、その後は、疾患遺伝子を有するがゆえに結婚や出産に関する苦悩を抱え、徐々に進行する症状に慎重な生活を余儀なくされていた。しかし、病を通して意識変容を自覚した人もいた。また、医師には話しにくい医療体制への要望や、専門家への質問事項を得た。

以上から、IBGC3患者には家族性疾患ゆえの苦悩や思考過程があることが明らかとなった。ゆえに、十分な遺伝カウンセリング体制と心理的支援が必要であることが改めて認識された。

### A. 研究目的

特発性脳内石灰化症（IBGC）の患者の中で、遺伝子診断を受け、SLC20A2変異を有する家族性の（IBGC3）患者を対象とした。病と共に生きる体験を明らかにし、今後の医療支援への示唆を得ることが目的ある。

### B. 研究方法

SLC20A2変異を有することが明らかとなった患者（IBGC3）で、自らの体験を語るという意思のある20歳以上の6名を対象として、半構成的面接法を実施した。インタビューはプ

ライバシーが保てる静かな場所を確保し、許可を得てICレコーダーに録音した。病の体験を自由に語ってもらうことを重視しながら、「病気が見つかった経緯」、「始めて病名を聞いた時の思い」、「今の病気に対する思い」、「診断がついてからの家族に対する思い」、「病の体験を通して得られたこと」、「医療、支援体制に望む事」に関して語ってもらえるようガイドした。

インタビューは2012年12月～2014年2月に実施し、逐語録を作成して質的内容分析（Mayring, 2000, 2004; Flick, 1995）を行った。

## (倫理面への配慮)

本研究は、富山大学と岐阜大学の倫理審査委員会の承認を得て実施した（承認番号：倫認 25-17 号(富山大学)、24-412 (岐阜大学)。研究参加の同意を得る際には、研究目的・意義・内容について説明し、自由意思で参加・不参加を決めて欲しいこと、研究参加に同意した後も随時これを撤回することができ、そのことによって不利益になることはないことを説明した。また、面接の途中で疲労や気分不良等を感じた場合には、直ぐに面接を中止すること、および本研究で取得した研究資料は研究用の識別コードで管理し、個人情報の保護に努めること、研究結果の公表の際には、個人が特定されないようにすることを文書と口頭で説明した。この際、認知機能低下のある人には家族(代諾者)同伴で説明を行ない、家族の同意も得た。

## C. 研究結果

### 1. 研究参加者の概要

研究参加者は女性 2 名、男性 4 名の 6 名であった(表 1)。

表 1 研究参加者の概要

ID	F1	F2	M1	M2	M3	M4
居住区	北海道地方	中部地方	北海道地方	中部地方	四国地方	広東省
性別	女性	女性	男性	男性	男性	男性
異変自覚	58歳	58歳	46歳	不明	15歳	13歳
確定診断	60歳	63歳	50歳	22歳	23歳	26歳
告知後	12年	3年	数か月	3年	3年	2年
面談時主訴	物忘れ 頭痛	話にくさ 歩行障害 物忘れ 頭痛	頭痛 指の痺り 物忘れ	スキップ に支障	手足・顔 面引き 痺り	頭痛 転倒
石灰化を認め た血族	妹弟4人 姪 息子(M1)	息子(M2)	叔父叔母4人 いとこ 母(F1)	母(F2)	母	祖母 叔父 いとこ

インタビュー時の年齢は、20 代後半～70 代前半であり、IBGC と告げられてから、数か月～12 年が経っていた。F1 と M1、および F2 と M2 は親子であり、M1、M2、M3 の 3 人は未婚者であった。また、異変を感じてから受診した 5 人に対し、1 人(M2) は異変を自覚し

ていなかったが、母親に勧められて受診していた。

インタビュー回数は各 1 回であり、所要時間は 50～90 分であった。

### 2. 家族性の希少難病と告げられた患者の語り

内容分析の結果、7つのカテゴリーと 18 のサブカテゴリーが抽出された。以下、そのカテゴリーを【 】, サブカテゴリーを《 》で示した。

IBGC3 患者は、当初、異変を感じて近医を受診しても原因がわからず、【進む症状と病名がつかない不安】を募らせていた。幾つかの病院を経て、たどり着いた大学病院の専門医からは、【知らない病名を告げられて困惑】し、病名が明らかになった後は【疾患遺伝子を有するゆえの苦悩】や【見えにくい障害ゆえの慎重さ】を抱きながら生活していた。また、医師には話しにくい【医療体制への要望】や【専門家への質問】が語られた。そして、病気になるって気付いた【病を通しての意識変容】を自覚した人もいた。

### カテゴリー 1 :【進む症状と病名がつかない不安】

運動時や疲労時に手足が引き攣るという PKC 症状のある人(M3、M4)は、《10 代の頃は異変を気にしていなかった》が、20 代になってから、足の引き攣りに気付いた同僚や、度々の転倒を心配した両親など《周囲から勧められて受診する》という行動をとっていた。また、物忘れや、母音が聞き取れないことなどを心配した配偶者や娘など、家族の勧めによって受診行動をとっていた(F1、F2)が、原因や《病名不明のまま症状が進む不安》を抱えて病院巡りをする期間は、2～13 年という長期に亘っていた。

## **カテゴリ 2 :【知らない病名を告げられた 困惑】**

同じような症状のある友人から勧められて大学病院を受診した人 (F2) と、自らインターネットを調べて来日し大学病院の専門医を受診した人 (M4) 以外は、近医から紹介状を受けて大学病院の専門医にたどり着いていた。専門医の元で遺伝子検査を含む諸検査を受け、確定診断名 (IBGC3 ; 当時は家族性フェール病) を告げられた時に、症状の進行に不安を抱いていた 5 名は《遺伝性の難病だと告げられ気が動転》していたが、スキップの支障を“誰にでもあること”と受け止めており、まだ発病していないとの考えを語った 1 名 (M2) は、《遺伝性の難病だと告げられ静かに受止める》という姿勢であった。

病名告知後、帰宅した若い人 (M1、M3、M4) は《病気についてインターネットで調べるが情報不足》であり、多種多様としか書いてないことに戸惑っていた。症状を自覚していない人 (M2) は、《知る怖さがあり調べない》という選択をしていた。

## **カテゴリ 3【疾患遺伝子を有するゆえの苦悩】**

家族性の疾患であると告げられた後、《症状のない兄や姉妹とは病気の話をしない》(M1、M2、M3) という、家族間の人間関係に微妙な変化が生じていた。また、職場の人々に病気を知られるのは嫌であったが、《受診のため職場の上司に病気を告げる》という決断をしていた (M1、M3)。

婚約者がいた人 (M3)、既婚だが子供のいない人 (M4) からは、《結婚・出産について考え悩む》語りが多くあった。例えば、婚約者は病気を理解してくれているが、家族や親戚からの反対にあって悩んでいること、養子について真剣に考えるなどであった。

## **カテゴリ 4【見えにくい障害ゆえの慎重さ】**

物忘れや頭痛、手足の動きにくさ等は、本人が語らなければ家族であっても、気がつきにくいものであるが、《症状の出現によって生活上に支障》があり、ミスしないよう、迷惑をかけないように、症状に気が付かれないよう、慎重な生活を心がけていた。例えば、車の運転中に自然に中央に寄ってってしまう (F2) ことへの注意や、疲れると手指が動かず文字が書けなくなることを隠す (M1)、運動時の転倒が怖くて競えない (M4) 等であった。このような状況のため、《不安を抱きながらの対処》となり、なるようにしかならない (F1)、難病だと考えないようにする (M2) といった回避的対処が多くみられた。しかし、定期的に受診し検査を受ける (M2、M4)。障害が出る前に医療保険に入るつもり (M3) といった積極的対処もみられた。

## **カテゴリ 5【病を通しての意識変容】**

病気に関する情報不足から、《同病者と繋がりをもちたい》という意識が芽生えていた。具体的には患者会への参加 (F2、M1、M2、M3、M4) や、インターネットを通じた情報交換 (M1) で、情報を共有し関心事を分かち合いたいという意志の表出であった。ただ、患者会に昔参加したことがある 1 名 (F1) は、“患者会では人の事ばかり話すので参加したくない” とのことであった。また、患者会に参加しても症状の軽い自分の事は、重症の人に悪くて話せない (M2、M3) という複雑な心情も語られた。

そして、家族性の希少難病と告げられてから、《自分だけの人生ではないと気付く》では、配偶者のためにも健康生活に留意して症状の悪化を防ぐ (M4)、母方からの遺伝と分かったが、誰も悪くないと思う (M2、M3) などの意識変容が語られた。

## カテゴリー6【医療体制への要望】

確定診断がつく前に専門外の医師から「・・・だと思っ」ばかりを聞かされ、不安が増した体験（F2、M3、M4）から《専門医が増え、受け入れ病院が増える》がみいだせた。また、再就職したが転倒で大怪我をして退職（F2）、仕事の能率が落ちて夜勤から外される（M1）等、経済的心配から《医療費の助成を望む》が全ての人の語りからみいだせた。CT画像で大きな石灰化があった1名（M1）は、外国で認められている安楽死について調べており、《安楽死制度を望む》と強く話された。

## カテゴリー7【専門家への質問】

《専門家への質問》を表2に示した。頭痛と病気を知りたいという人（M1、F2）は、“誰でも頭痛持ちだと思っので、頭痛があるということを医師には話していないが、どうなのだろうか”と問いかけられた。また、

表2 専門家への質問事項

- |   |
|---|
| <ul style="list-style-type: none"><li>・罹患率は？</li><li>・現代病なのか昔からあった病なのか</li><li>・実際に診た人で多かった症状は？</li><li>・後頭部痛は病気に関係する？</li><li>・石灰化があっても何もなく過ごす人もいる？</li><li>・石灰化が大きくなると脳圧が高まる？</li><li>・脳内石灰化は豆腐の中に石がある状態で、強い衝撃を受けたら脳が壊れていく？</li><li>・脳血管にも石灰化があるが、血栓を生じる？</li><li>・定期受診の理想的な間隔は？</li><li>・画像検査など、全ての検査費用はいくら？</li><li>・治療法確立に向けての進捗状況は？</li></ul> |
|---|

“脳は豆腐のようなもので、石灰化は石のようなものだから、頭を強く振ると脳が壊れていくのではないかと、頭を振らないように注意して生活している”（M1）、と話された。脳血管にも石灰化が認められると言われた人（M3）は、“血栓となって脳卒中を起こすのではないかと”心配していたが、医師に説明を求める働きかけはしていなかった。

## D. 考察

### 1. IBGC3 と共に生きる患者体験の理解

SLC20A2 に変異を持つ本研究参加者は、家族性疾患であることの説明を受けた時点から、先に発症した母親や親族の状態を描き出し、そこから自らの症状の進行や将来の発症を予測するという家族性疾患ゆえの思考過程を有していた。そして、結婚や出産に関する苦悩や、将来被介護者になるという心配を抱えながら、症状の進行が進まないよう自らの健康に留意したり、他者に迷惑をかけないように慎重に生活したりしていることが明らかとなった。

また、書籍やインターネット検索では、病気に関する十分な情報が得られないため、専門医からの明確な説明を切に望んでいたが、聞いたこともない病名を告げられて、どのような質問をしていいのか分からないという状況にあることも明らかとなった。そして、頭を振らないように恐る恐る生活したり、脳血栓の出現を心配したりしながら生活するなど、当事者ならではの具体的な心配事を理解することができた。これらの疑問や心配事は、症状の進行と共に変化していくことであろう。

さらに、未だ有効な薬剤がない病気であることから、死が身近にあると感じて、安楽死を望む声さえもあったように、余命を予測し有意義に過ごしたいという気持ちがある一方で、死はどのように訪れるのかという恐怖もあり、精神的に揺れ動いているという特徴が見いだせた。

このような家族性の難病と共に生きる体験から、将来は自分だけの人生設計ではないということに気が付き、病気を通しての意識変容を自覚した人がいたことも特徴的な体験であると考えられた。すなわち、配偶者や家族のためにも定期的に受診をし、健康生活に留意して生きるという自覚である。柘中ら

(2013)によると、家族性アミロイドポリニューロパチー家系員においても、「遺伝病発症を見定めて生きる決意」について語られており、遺伝子変異陽性である自分を受け入れてくれている配偶者への負い目、子供に遺伝させるかもしれないという負い目が、彼らを積極的な受診行動や健康への意識の高まりに駆り立てていると述べられている。

さらには、本研究に参加協力することによって、新薬や治療に期待と希望を寄せながら生きていることも推察された。

## 2. 今後の医療への示唆

IBGC3 であることの説明を受けた患者には、疾患遺伝子を有するゆえの苦悩があり、十分な遺伝カウンセリング体制と心理的支援が必要であることが改めて認識された。

プリオン病診療ガイドライン 2014 の冊子の中に、「プリオン病の患者・家族に対する心理社会的支援」の頁があり、“大きな困難に直面した人々が、怒り、悲嘆、苦悩、不安などを抱くのは自然なことであると理解することが重要である”と記載されている。まさに、家族性特発性脳内灰化症(FIBGC)患者も大きな困難に直面しており、同様の理解が必要であると言える。この理解があれば、苦悩を抱える人々の気持ちを否定しないで受止めることができ、そのことによって語り手は癒され、自ら気持ちの整理をする力を得ていくと考えられる。

医療者が積極的に介入すべきことは、情報の少なさからくる誤った思いこみや、進行に伴って生じる疑問に答えることである。最新情報をとりにいれた定期的なQ&Aの発行や、定期的な受診を伝えて、早期介入による指導等が効果的であろう。

また、本研究参加者は同病者との繋がりを求めていた。他の疾患とは異なり、希少難病の患者会発足には地理的な課題があるが、イ

ンターネットを利用した繋がり等を組み込みながら検討していく必要がある。この際、さまざまな症状・進行度の患者心理、家族性疾患ゆえの苦悩を把握して交流内容を検討し、同病者ならではの共感や、人生設計の見直し等ができる体験の支援が求められる。

## E. 結論

希少難病である家族性特発性基底核石灰化症( IBGC3 )と告げられた患者の体験と、今後の医療への示唆は、次のようなものであった。

1. 先に発症した親や親族の状態から、自らの症状進行や将来の発症を予測していた。そして、症状が進む親への気遣いがあったが、症状の有無による兄弟姉妹の人間関係には変化が生じていた。

2. 余命を予測し有意義に過ごしたいという気持ちがある一方で、死はどのように訪れるのかという恐怖もあり、精神的に揺れ動く心理状態であった。

3. 専門医からの明確な説明を望んでいたが、聞いたこともない病名に関して、どのような質問をしていいのか分からないという状況や、正確な知識が無いがゆえの思いこみで心理的負担を感じていた。

4. 結婚や出産に関わる病であり、かつ将来は介護が必要になるという予測から、自分だけの人生ではないことを自覚し、健康生活に留意して生きるという意識変容をした者もいた。

5. 以上のことから、十分な遺伝カウンセリング体制と心理的支援が必要であることが改めて認識された。この際、情報の少なさからくる誤った思いこみや、進行に伴って生じる疑問に答えること、および、家族性疾患ゆえの苦悩に共感できる患者会・家族会の必要性が示唆された。

## G. 研究発表

## 1.論文発表

準備中

## 2.学会発表

- ・第5回特発性脳内石灰化症班会議（平成27年2月7日、岐阜市）にて報告した。
- ・第28回日本看護福祉学会学術大会（平成27年7月4～5日、北九州市）発表予定

## **H.知的財産権の出願・登録状況**

**（予定を含む）**

- 1.特許取得 なし
- 2.実用新案登録 なし
- 3.その他 なし