

厚生労働科学研究費補助金（難治性疾患等政策研究事業）  
総合研究報告書

先天異常症候群の自然歴・合併症に関する支援ツールの把握と検討

研究分担者 渡辺 智子  
国立研究開発法人国立がん研究センター 中央病院 認定遺伝カウンセラー

**研究要旨**

先天異常症候群の患者・家族・支援者に向けた自然歴・合併症に関する情報発信・支援ツールについて把握・検討した。加えて、先天異常症候群の患者・家族における心理社会的影響に関する質問紙調査を把握し、実際の質問紙調査に向けた質問項目の検討を行った。先天異常症候群のライフステージ全体の自然歴と合併症の把握を行う際の支援体制構築の一助としたい。

**A. 研究目的**

European Organisation for Rare Diseases (EURODIS) の調査において、遺伝性希少疾患の約70%は小児期に発症するため、小児が希少疾患患者のかなりの部分を占めているが、正しい診断、育児・教育、病院と家庭、子どもと成人の移行は依然として課題だと述べられている。これらの課題の中から、先天異常症候群のライフステージ全体の自然歴・合併症の把握の共通基盤として重要だと考えられるポイントについて支援ツールを把握・検討した。また、その心理社会的影響に関する質問紙調査を把握し、実際の質問紙調査に向けた質問項目を検討した。これにより、先天異常症候群のライフステージ全般の自然歴・合併症の把握を目指す本研究課題の一助としたい。

**B. 研究方法**

1) 先天異常症候群患者の学童期の支援者に向けた情報発信として New England Regional Genetics Network から発信されているウェブページ "Genetics education materials for school success" を検討した。

2) 本研究班の対象疾患のうち、"Magnagement of genetic syndromes" に記載かつ米国患者団体の National Organization for Rare Disorders (NORD) に記載のサポートグループのホームページを参照し、移行についての記載がある疾患を抽出し、内容を検討した。加えて、先行研究のうち、患者向けに書かれた書籍 "Transtioning from a pediatrician to an adult physician" を参照して、小児期から成人期に移行する際に着目すべき点を抽出した。該

当書籍は "Tool kit" を提供しており、その内容も検討した。

3) 希少疾患を対象とした "The supportive care needs of parents with a child with a rare disease: results of an online survey

(Pelentsov *et al.* BMC Fam Pract, 2016) " に記載の質問紙を中心に検討した。著者の許可を得て、上記の質問紙を日本語に翻訳し、質問項目の検討を行った。その他、遺伝医療に関する尺度および日本語版の既存尺度についても検討した。

(倫理面への配慮)  
なし

**C. 研究結果**

1) "Genetics education materials for school success" はいずれの疾患も「1. 医療/食事のニーズ」「2. 教育支援」「3. 行動及び感覚的支援」「4. 身体活動、旅行、イベント」「5. 学校の欠席及び疲労」「6. 緊急計画」「7. 資料」「8. 事例紹介 (Meet a Child)」の8項目から構成されていた。いずれの項目も「知っておくべきこと」「あなたにできること」の2つに分けて記載されていた。  
・医療/食事のニーズについては、疾患特異的な合併症とそれを踏まえた関わりにおける留意点が詳細に記載されていた。  
・医療のニーズは現行の指定難病の重症度分類と概ね一致した記載となっており、学校での支援者が知っておくべき対処法が示されていた。前提として「生じうる病状の重症度はどれも個人差が大きい。したがって、子どもの医学的問

題について親に尋ねることが重要である」と記載があった。

2) 米国サポートグループのホームページ上に小児期から成人期の移行について明記されていた疾患は3疾患であった。このうち、CHARGE syndrome foundation, Inc.では、医療者向けのSix Core Elements of Health Care Transition™ 3.0 (6つのコアエレメント) が引用されていた。一方、他の2疾患および書籍は患者向けに移行について書かれていた。この医療者向けの記載と患者向けの記載を抽出し、移行の際に着目すべき点について検討した。

・医療者向けの6つのコアエレメントは米國小児科学会・米国家庭医学会・米国医師会によるケア移行に関する報告(2018年)であった。

・医療者向けの記載では「移行目標と優先順位をつけたケアプラン」「最終的な移行準備評価」「トランジションの医療チームの役割の明確化」など、医療者が取り組むべき課題が書かれていた。

・患者向けの記載では、タイムライン作成が役立つと記載されており、診断・手術・入院など医学的に重要なイベントに加えて、学校・健康・行動・マイルストーンなど他の複数の分野を記載することで、患者・家族自身が移行に向けてのニーズを把握できるように提案されていた。

・加えて「全ての患者・家族に独自のニーズ、質問、状況があり、重要なことは計画・準備・順位付けである」とあり、着目点を踏まえた独自のニーズへの対応の重要性が示されていた。

3) 該当の先行研究(Pelentsov et al. 2016)においては「希少疾患がある18歳以下の子どもの保護者(父親または母親)」を対象としていた。質問紙は6ドメイン(45問、108項目)から構成されていた。6ドメインは「あなたについて(属性)」「ケアにおける公平性」「実際のケアに関するニーズ」「人間関係」「感情面」「まとめ(全体的な満足度)」が挙げられていた。実際のケアに関するニーズには「情報の必要性」「自信」「経済的支援」「アクセス」の4点が含まれていた。このうち「情報の必要性」に着目した。

・情報の必要性として「子どもの病気に関する情報」「子どもの成長および発達に関する情報」「子どもの行動に対処する方法に関する情報」「子どもが現在利用できるサービスに関する情報」「今後子どもが受ける可能性のあるサービスに関する情報」の必要性についての質問項目があった。回答は「もっと情報が必要」から「必要な情報はすべて揃っている」の5段階で回答する形式となっていた。加えて、アクセスできる情報がどの程度理解でき、どの程度役

立つかも問う構成となっていた。前者は「全く容易ではない」から「とても役立つ」の5段階、後者は「全く役に立たない」から「とても役に立つ」の5段階で回答する質問形式となっていた。

・上記2点を含め、先行研究の質問項目を検討した後、遺伝医療の心理社会的影響に関する尺度についても探索した。両者を比較し、最終的な質問項目を選定した。加えて、今回作成する質問紙調査の妥当性を検証する上で比較尺度が必要であり、日本語で信頼性と妥当性が担保されている既存尺度についても検討した。

#### D. 考察

本研究では、先天異常症候群の患者・家族・支援者に向けた自然歴・合併症に関する情報発信・支援ツールについて把握・検討した。いずれにも共通していたのは、医療のニーズの把握を中心として、最終的には症例ごとのニーズの把握を目指す点である。移行についても、医療者向けの着目点と患者向けの着目点はスムーズな移行という目標に対して共通していた。また、先行研究では、希少疾患の子どもをもつ親において、情報面、社会面、感情面のニーズが多く認められると報告されており(Pelentsov et al. Disabil Health J, 2015)、その中でも情報面のニーズは高いものであると考えられる。今後は実際の質問紙調査を行う必要がある、その結果を踏まえた支援ツール構築が望まれる。

#### E. 結論

本調査より、先天異常症候群患者の学童期の支援者に向けた自然歴・合併症に関する支援ツールについての情報が得られ、小児期から成人期への移行する際の医療者側・患者側からの着目点に関する情報が得られた。また、先天異常症候群の患者・家族の心理社会的影響の把握に向けて、先行研究の質問紙調査の質問項目を比較・検討し、本研究の質問紙を作成、質問紙調査のためのウェブ入力フォームを構築した。今後、実際に質問紙調査を実施する必要がある。これより、先天異常症候群のライフステージ全体の自然歴と合併症の把握を行う際の支援体制構築の一助としたい。

#### F. 研究発表

1. 論文発表 なし
2. 学会発表 なし

#### G. 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