

分担研究課題名：産科施設の役割に関する検討
小児慢性特定疾病・希少遺伝性疾患を有する子どもとその親への支援

研究分担者：中込 さと子（信州大学医学部保健学科看護学専攻・教授）

研究要旨

新生児マススクリーニング対象疾患の大部分は希少遺伝性疾患であり、小児慢性特定疾病の対象疾患である。当該疾患がある子どもの養育や看護にあたっては、専門医療機関での治療に加え、日ごろから症状を観察し、病状悪化予防のための多様な生活管理が必要となる。また子の成長に合わせ、セルフケアの主体は親から子ども本人へと移行する。この移行支援にかかわる制度・政策として小児慢性特定疾病児童自立支援事業がある。ここでは当該事業を担うための看護について探求する。

研究協力者

北村 千章（清泉女学院大学看護学部・教授）
室 亜衣（清泉女学院大学看護学部・助教）
千野 由麻（清泉女学院大学看護学部・助教）
河島 そのえ（NPO 法人親子の未来を支える会
メンバー）

A. 研究の背景

新たな検査法や治療法の実用化により、新生児マススクリーニングの対象疾患が増加している。同様に多くの希少遺伝性疾患の確定診断や発症前診断が可能になった。一般産科医療機関や周産期医療機関（NICUを含む）の助産師・看護師や母子保健に従事する保健師は、新生児マススクリーニングの意義、出生前遺伝学的検査に関わる倫理的配慮と、対象疾患の治療法とその限界について理解し、伴走型支援の一端を担う必要がある。

診断時のケア

新生児マススクリーニングの対象疾患の多くは単一遺伝子疾患である。多くの代謝異常症は、常染色体潜性遺伝（劣性遺伝）疾患であり、生まれた子が新生児マススクリーニングによって診断された機会に、夫婦が保因者同士であることが判明することになる。夫婦は、わが子の疾患が遺伝であることのほか、わが子の症状や状態を理解し、治療法や健康管理方法、社会資源等の情報を集めながら養

育を開始し、やがてExpert Care giverへと成長する。夫婦には、将来の家族計画のためにも次子再発率や胎児期や出生早期の検査法について知らせることが必須になる。

移行ケア

希少遺伝性疾患がある子どもが地域で生活し、大人に成長していく過程では様々な課題に直面する。母子の伴走型支援や自立支援事業においては、治療や健康管理を生涯継続しながら、成長発達に合わせて自己の疾患と向き合い、理解していくことが必要になる。

子どもの生活を保障し、その子が持つ力を発揮できる就園先や就学先の選択、進学、将来の職業選択、いずれ結婚や生殖という局面には、現存する症状管理に加えて遺伝子の継承という側面も出てくる。

自立支援（行政機関の関わり）

平成26年児童福祉法一部改正時に「小児慢性特定疾病児童等自立支援事業」が加えられた。その根拠は、希少疾患は個人とその家族に及ぼす身体的、心理的、社会的、経済的影響に対して多角的・学際的に協調していく必要があるからである。

行政の自立支援事業には、①療育相談指導、②巡回相談指導、③ピアカウンセリング、④自立に向けた育成相談、⑤学校、企業などからの相談、がある。

新生児マスキング事業の社会実装のためには、子どもと養育者が専門医療機関での治療や健康管理を要する時期から、生活の場にあるプライマリ・ケアの現場とつながり、すみやかに成人移行期支援につながる保証が必要ではないかと考える。

以上から、令和5年度の活動は稀少遺伝性疾患を含む小児慢性特定疾病を有する人々へのプライマリ・ケアの活動の実際を把握するためにフィールド(現場)でのヒアリングを行った。

B. プライマリ・ケア現場の看護師への期待
プライマリ・ケア(診療所や保健センター等)には以下の枠組みがある。

- 1) 家族全体を長年にわたって診(看)ている強み
- 2) 地域とのつながりを長年にわたって診(看)ている強み

多くの遺伝性疾患、稀少疾患については専門医療機関が医療提供の中心となるが、全身状態が安定し、介護する親の状況が落ち着くと、プライマリ・ケア側で以下のことを引き継ぐことが理想となる。

■ 小児期発症の慢性疾患患者を支えるプライマリ・ケア看護¹⁾

- 1) 患者・患児のヘルスリテラシーと自立・自律性を高める。
- 2) セルフマネジメント教育を行う。
- 3) 予防接種や健康診断をエビデンスに基づき定期的に行う。
- 4) マイナーイルネスに対応しつつ教育の機会とする。
- 5) 家族や学校・職場などの人間関係の調整を行う。
- 6) 学校や職場と連携する。
- 7) 医療福祉情報の情報を患者・家族に提供する。
- 8) 親に患者/幹事とのかかわり方を伝え、支える。

C. 令和5年度のフィールド活動

令和5年度は、上記で紹介した行政の自立支援事業の中から①療育相談指導、②巡回相談指導、⑤学校、企業などからの相談、における看護活動を分かち合った。

1) 自立支援事業の療育相談と保健師

地区担当保健師は、少なくとも診断後初回の申請時から毎年1回の再申請時に子どもの親と面談し、状況を把握する。療育相談では子どもの成長・疾患管理・自立等、親の関心に合わせて精神的支援や社会資源の紹介、学校との連携、日常生活に関する相談を受け、専門家のガイダンスや活用できる社会資源につなぐか、子ども・親の進もうとする進路の決定過程の支援をしていた。

保健師は、親の伴走型支援をしており、患児とその親を含めた家族全体を見て支援をしていた。

2) 児童発達支援センターでの巡回指導

主にNICU退院し、訪問看護を活用して自宅で養育している子どもにとって最初の社会参加の場である保育所や児童発達支援センターにおいて、看護師は保育士、理学療法士らと共に日常生活に必須の発達を促進するサポートをしていた。

3) 学校からの相談 学校看護師の配置

市の教育委員会と話し合い、学校看護師を学校に配置し、子どもの安定した学校生活を支えるための支援を始める地域があった。

例えば学校看護師は、摂食嚥下や排泄において自立せず支援を要する子どもの発達過程をサポートする。医療的ケアを要する場合も子どもにとってのセルフケア能力を向上することを意識して教師と授業内容や方法を工夫し、子どもの自立を支える。とりわけ、子ども自身が自分の体と疾患を知り、自身の体調の管理について考えることを促す。

学校看護師が配置されることにより、教師が教育に専念し、主に親が担ってきた学校への同行から解放され、新たな目標を持つことができる。

D. 考察

新生児マスキング事業での看護師が担う主たる実務は、新生児の採血や、母親への検査前説明、確定診断後の入院または外来での診療介助と一部の健康管理指導であった。対象候補疾患の拡大に伴い、看護師に対

する新たな検査法や治療法に関する教育が必要であることは言うまでもないが、対象疾患の特性や小児期発症の慢性疾患を持つ子どもが抱えている課題に対する看護の役割を明確にする必要がある。

今後は、小児慢性特定疾病児童自立支援事業を通して、出産前後の親への支援と、子どもの移行支援を視野に置いた新生児・小児看護と、家族看護や学校保健／公衆衛生看護、さらに（成人）慢性疾患看護の融合を促進していく。

E. 結論

新生児マススクリーニング事業の拡大に向けて、慢性特定疾病・希少遺伝性疾患を有する子どもとその親への支援の在り方についてフィールドワークを行った。検査時の周産期医療者のみならず母子保健担当者と移行期支援の充実を図る必要がある。

参考文献

- 1) 森山美知子、桐明あゆみ他：プライマリ・ケア看護師の役割、小児期から成人期への移行支援、家族をケアユニットとした看護。プライマリ・ケア看護学, 25 - 32, 南山堂, 2023.
 - 2) 武内俊樹：【小児医療の最先端】臨床編 新生児集中治療における精緻・迅速なゲノム診断. 医学のあゆみ 282 (5) :385-390, 2022.
 - 3) 厚生労働科学研究費補助金 小児期発症慢性疾患を持つ移行期患者が疾患の個別性を超えて成人診療へ移行するための診療体制の整備に向けた調査研究班（主任研究者：窪田満）「成人移行支援コアガイド」ver1.0, 2020.
- #### F. 研究発表
1. 論文発表：なし
 2. 学会発表
 - 1) 北村千章, 中込さと子, 室亜衣, 千野由麻, 河島そのえ：テーマセッション, 希少遺伝性疾患を有する子どもの疾患理解と成人期移行への支援, 日本小児看護学会第 33 回学術集会, 横浜市, 2023 年 7 月.
 - 2) 北村由起子, 中込さと子：移行ケア. 日本プライマリ・ケア連合学会, 第 20 回秋季生涯教育セミナー, 大阪市, 2023 年 9 月.
- #### G. 知的財産権の出願・登録状況（予定を含む）
1. 特許取得：該当なし
 2. 実用新案登録：該当なし
 3. その他：該当なし