

## 原 著

## 遺伝性疾患の児をもつ両親を支援する家族ケアに関する文献検討

村上京子<sup>1)</sup>, 沓脱小枝子<sup>1)</sup>, 伊東美佐江<sup>1)</sup>, 末廣 寛<sup>2)</sup>, 伊藤浩史<sup>3)</sup>

山口大学大学院医学系研究科 保健学専攻母子看護学講座<sup>1)</sup> 宇部市南小串1丁目1-1 (〒755-8505)  
山口大学大学院医学系研究科 臨床検査・腫瘍学講座(旧 臨床検査医学)<sup>2)</sup> 宇部市南小串1丁目1-1 (〒755-8505)  
山口大学大学院医学系研究科 分子病理学講座(旧 病理学第二)<sup>3)</sup> 宇部市南小串1丁目1-1 (〒755-8505)

Key words : 遺伝性疾患, 家族ケア, 親(両親), 多職種連携, 遺伝カウンセリング

## 和文抄録

遺伝性疾患の児に対する検査・治療は進歩しているが、遺伝性疾患の特徴には共有性があり他の家族員の遺伝情報に繋がる可能性があるため家族ケアが重要である。遺伝性疾患の児をもつ両親に対し、夫婦サブシステムに働きかける家族ケアの実際と調整における課題を明らかにするために文献検討を実施した。

医中誌Webを用い、キーワードは“遺伝性疾患”と“家族”とし、2005年以降の文献を検索した。医療者が両親に継続して働きかけを行っている事例を対象文献とし、グリーフケアの関わりは除外した。その結果、23文献26事例が対象となった。大半が2015年以前に発表され、本数も少ないことがわかった。鈴木・渡辺の家族看護アセスメント/支援モデルを分析の視点に用いてメタスタディを行ったところ、遺伝性疾患の児を持つ両親に対する家族ケアにおいて、調整を必要とする内容には【治療の意思決定支援】【わが子の受容・愛着形成の支援】【在宅育児への支援】【遺伝カウンセリングにおける家族ケア】が挙げられた。

遺伝医療における家族ケアの視点より両親への支援について、疾患特性と個別性を考慮し、両親の遺伝性疾患に対する理解を促す、遺伝性疾患の児をもつ両親それぞれの思いの表出を促す、遺伝性疾患の

児を含めた「家族の生活」を考える、多職種連携と継続的な関わりができる環境を整備することが重要であると示唆された。

## I. 諸言

遺伝・ゲノム医療の進歩に伴い、通常診療において遺伝学的検査が実施されている。周産期・小児期における遺伝性疾患には染色体異常症、先天性代謝異常症、内分泌疾患、難聴、あるいは遺伝学的検査では診断がつかない先天異常などがある。近年では、早期診断により酵素補充療法や遺伝子治療などの治療対象となる疾患が増えている<sup>1)</sup>。

子どもの遺伝性疾患が判った場合、まず親(両親)に説明され、検査や治療が選択される。第1子出生によって夫婦が親となり育児をする「養育期」は、家族ライフサイクルにおいてカップルが子どもを産み育て、親・家族となる移行期である<sup>2)</sup>。親は子どもの症状を心配しながらも、受診や付き添いなどの調整を行って家族役割機能の維持に努める。しかし、対処が難しい場合には、家族が危機的状況に陥ることがある<sup>3)</sup>。遺伝性疾患には不変性、共有性、予測性、曖昧性といった特徴があり<sup>4)</sup>、親にとっても自身や家族員に遺伝性疾患の影響が及ぶ懸念がある。父親と母親それぞれに動揺が生じてコミュニケーションがうまくとれず、意思決定が困難になることが予測される。

さらに、児の療養生活は家族システムや医療シス

テムの影響を受けるが、家族および医療者もまた、児の変化によって影響を受ける<sup>5)</sup>。医療者は患者・家族の価値観や生活環境に応じて情報提供を行い、家族が遺伝・ゲノム医療に関する情報を理解し共有意思決定するために長期的支援が重要である<sup>6)</sup>。医療者は遺伝の知識を持ち、家族を全体として捉え<sup>7)</sup>、両親という夫婦サブシステムに働きかける家族ケアや家族支援の実践研究である家族看護学の視点が大切だと考える。しかし、遺伝医療において家族ケアや家族看護学の視点を取り入れた研究はほとんどない。そこで本研究では、夫婦サブシステムに働きかける家族ケアや支援にはどのようなものがあるか、調整における課題は何かを明らかにすることを目的とした。本研究は、周産期から育児期のケアや遺伝カウンセリングにおいて、医療者が遺伝性疾患の児をもつ家族に関わる際の示唆となることが期待される。

## Ⅱ. 本研究における用語の定義

- 1) 遺伝性疾患：ゲノム・遺伝子の変化が原因となって生じる疾患の総称であり、単一遺伝子病、染色体異常症、多因子病、ミトコンドリア病などがある<sup>8)</sup>。
- 2) 家族ケア：夫婦サブシステムに対し、情報提供と心理的支援を含め複数回にわたって関わり、家族および関係する人々の調整や支援を行うこと。

## Ⅲ. 研究方法

### 1. 研究デザイン

養育期における遺伝性疾患の児をもつ両親への家族ケアに関する論文を対象とし、家族ストレス対処モデルを家族看護に応用した鈴木・渡辺の家族看護アセスメント/支援モデル<sup>9)</sup>を用いてメタスタディを行った。メタスタディはメタデータ分析、メタ方法、メタ理論、メタ統合から成り、現象について理解したり検討したりする研究アプローチである<sup>10)</sup>。鈴木・渡辺の家族看護アセスメント/支援モデルは家族システムと医療・在宅ケアシステムを俯瞰し、家族は変化するものであり家族と医療・在宅ケアシステムは相互に影響するものと捉えており、遺伝性疾患の判明という危機的状況にある両親への医療者の関わりと家族の経過をみるのに適していると考え用いた。

### 2. 文献の検索・選定方法

文献データベースとして医中誌Web版 (Ver. 6) (医学中央雑誌刊行会) を用い、遺伝医療が進み認定遺伝カウンセラー<sup>®</sup>制度が設立された2005年以降の文献を検索した。論文種類は家族ケアの具体的な実践内容がわかるものとして会議録は除外し、原著論文に限定した。キーワードは“遺伝性疾患”と“家族”とし、遺伝性疾患に関する検索語として、「遺伝性疾患」「染色体異常」「単一遺伝子疾患」「先天代謝異常」「多因子遺伝」「先天異常」を挙げ、家族、および家族看護に関する検索語として、「家族看護 (家族支援)」「親 (両親) AND 「支援」, OR 「調整」, OR 「看護」とし、文献を検索した (検索日2024年11月22日)。

本研究では、医療者が遺伝性疾患の児のみでなく両親に継続して働きかけを行っている事例を対象文献とした。経過のみ、または親の反応について母親と父親の両者が記載されていない文献は除外した。さらに、グリーフケアの関わりは、わが子を亡くすと予測される場合に受容の過程で様々な反応が起こり、慎重な支援が必要となるため除外した。文献検索は第一著者が行い、対象文献の選定は第一著者と第二著者が行い、対象文献に該当するか上記の基準に照合して確認した。

### 3. 分析方法

対象文献について著者名・職種、発行年、児と家族の状況、家族ケアの内容を表記した。家族ケアの視点として鈴木・渡辺の家族看護アセスメント/支援モデル<sup>9)</sup>を参考に、事例における夫婦サブシステムに働きかける家族ケアについて、健康問題の全体像、課題、家族の発達課題・対処経験、家族の対応状況、家族の適応状況での事例の状況と家族ケア内容を明らかにした。家族の抱える「健康問題の全体像」として遺伝性疾患名や治療、家族の対応能力 (家族構成や年齢など) を記述した。次に、医療者の関わりと両親の反応について、患児の病気が表面化し両親の思いを医療者が把握する段階を家族の「発達課題」や「対処経験」、両親が問題を認識し現状を受容・模索していく段階を「対応状況」、両親が対処し、家族内の関係性が変化していく段階を「適応状況」として捉えて記述した。これらの分析過程では、2名の研究者が別々に分析を行い、合意が得られるまで検討を重ねた。

4. 倫理的配慮

文献の著作権を遵守し、出典を明記して文献検討を実施した。

IV. 結果

1. 対象文献

医中誌Webを用い、キーワードは“遺伝性疾患”と“家族”として2005年以降の文献を検索した。遺伝性疾患の児をもつ両親への家族ケアに関する文献として挙げられた1626文献のうち、重複した513件を除く1013文献について、題名と抄録を確認し213件を抽出した。そこから全文を精読し、医療者が両親に継続して働きかけを行っている事例を対象とし、グリーフケアの関わりは除外した。最終的に23文献26事例が対象となった(図1)。

児の疾患は染色体異常症13例(18トリソミー6例, 13トリソミー6例, 21トリソミー1例)、プラダー・ウィリ症候群、血友病B、リー脳症、X連鎖性遺伝性水頭症、筋緊張性ジストロフィー、デュシェンヌ型筋ジストロフィー、骨形成不全症、染色体不安定症、ATR-X症候群であった(表1)。次子や家系内の再発リスクなどの遺伝性が予測される事例は10例(表1:事例4, 12, 13, 19, 20, 21, 22, 23-1, 23-2, 23-3)あった。

2. 遺伝性疾患の児をもつ両親への関わりと反応

遺伝性疾患の児をもつ両親への家族ケアをみる

と、調整を必要とする内容として【治療の意思決定支援】【わが子の受容・愛着形成の支援】【在宅育児への支援】【遺伝カウンセリングにおける家族ケア】が挙げられた(表1)。以下、「」は文献中の両親の発言を記述した。

1) 治療の意思決定支援—分娩形式、手術・処置

胎児異常が疑われ「看取りの出産になる(事例14)」など経過が思わしくない場合、医師からの説明やNICUの産前訪問など(事例1, 19)がされ、徐々に母親は「少しでもいい状態で生まれて欲しい(事例13)」と思うようになり、母体の安全を考える家族との間で悩み分娩方法が選択されていた(事例1, 13, 14)。緊急帝王切開(事例1, 4, 8, 13, 23-1)や転院・搬送(事例3, 4, 8, 10, 15, 18, 23-1, 23-2, 23-3)など状況が変化し、わが子の状態について父親から母親に話す場合もあり(事例5, 8, 10)、母親は「子どもが搬送で手元から離されて以来、ずっと気が休まる間がなかった(事例23-2)」など適応が難しい状況に置かれていた(事例5, 23-2)。

また、先天性心疾患の手術(事例1, 2, 10, 17)、気管内挿管(人工呼吸器)や気管切開など(事例2, 5, 12, 17, 18)の説明がされ、両親は「やれることはしたい(事例3)」,あるいは「死にとって苦しいものだったらやめて欲しい(事例5)」など、治療を選択していた(事例2, 3, 5, 17)が、父親と母親で意見が異なる場合(事例1, 12, 16)があった。18トリソミーの事例(事例1)では、母親が手術を希望

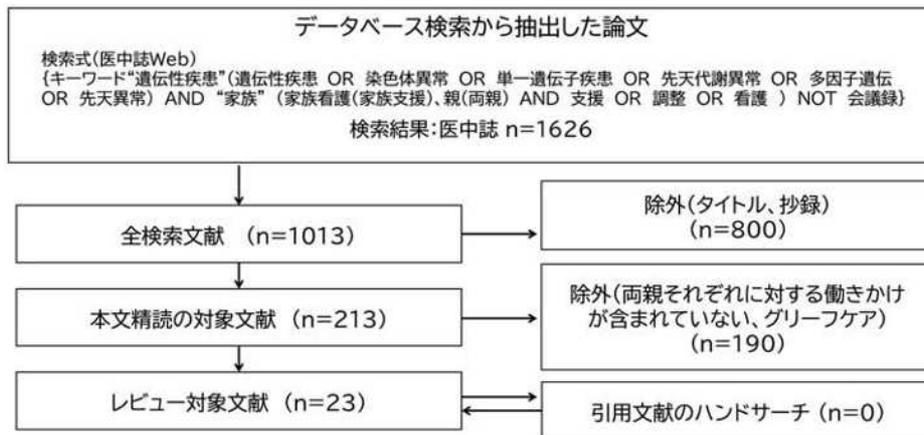


図1 文献抽出の流れ

文献検討の手順をフロー図で示した。



6	山田・西尾 <sup>10)</sup> 看護職 (2011)	遺伝性疾患歴あり(4か月・女児) 体重増加不良 ----- 父(会社員)、母(主婦)	受容・愛着の支援 (母親のアセスメント、 寡黙な父親)	母親は児をかわいがりがけながらも不安を強く訴え、「育てていく自信がない」と常に涙を流していた。父親は冷静に受け止め受け入れていた。	父親は児童性性格で毎日面会に来て、話を聞いてくれる。看護師はほとんど面会ができた。小児 CNS は、母親の精神アセスメントが必要と判断し、主治医・リネオン CNS とカンファレンスを実施した。	主治医は母親・父親とのコミュニケーションを頻りに図った。母親へは心療内科を受診を勧め、母親は思いを話して少重の安定剤で落ちつきを考えた。母親は、母親に関わる口数が減り表情が曇り、関わり方がかわからず話を聞いてくれること、母親への苛立ちを表現した。母親への関わり方を話し表情が明るくなった。
7	奥村ら <sup>17)</sup> 小児病棟看護 師 (2005)	染色体異常を含む重複障害(幼児 期後期) 酸素投与をしながら人工呼吸器を離 脱する段階。定頻し、両手で上体保 持し2分間自力座位が可 父 30 代後半、母 30 代前半(主婦)、 姉(幼児期後期)。父親は仕事が多 忙。第 3 子妊娠中	受容・愛着の支援 (父親の表出が少なく) /在宅移行	父親は患児への関心がわがわがつらつらい状態。母親から情報収集、父親へ面会した。姉を抱っこした経験が 2 度あり育児参加していない。父「NICU」で僕が受け入れていないのかと聞かれ面会時間がないと言われた」と話す。母親「父親は子どもが苦手で接し方がわからないだけ、上の子の育児に参加していない」	父に面会時間を決めてもらい、「積極的体感」を取り入れたリハビリプログラムを計画した。 父親は当初、陽気で積極的に関わっていたが徐々に日時を守って面会に来る拘束感、指導を受ける、評価されることに対するストレスがある。母が一人でやることには楽しみを共有できている。	父親がリアリティを感じられるよう看護師の関わりは取小限にして家族の時間を持つようにした。父親は面会時には別の身体に触れ喜び姿を見て母と笑顔で過ごす。母親は「父親は怖がって体に触れようとしないかったが、今は自然に手を出して触ったり、声をかけようようになった」と話す。
8	石本 <sup>18)</sup> 看護職(2008)	13トリソミー a (0 歳・男児) 在胎 34 週、1800g 帝王切開で出生、 診断がく母体搬送。 多指症、アロア四徴症、動脈管閉 鎖 生後 14 日目頃に確定診断 生後 78 日目に肺出血により永眠 父、母、姉 4 歳、祖父の支援	受容・愛着の支援 (両親の否認から受容)	初回は父親のみ。医師が未熟児で奇形があり心臓が悪いと説明され、父親は治療を止めたいと号泣し訴え、児に触れず退室した。父親から聞いた母親も面会拒否した。カンファレンスし無理強いせず、信頼関係が築けるようにした。承諾を得て病室訪問し、面会された情報は情報提供した。母乳ケアや交換テープで両親の気持ちの変化を待った。	面会を悩んでいると表出されるようになり、生後 6 日、母方祖母が来院され両親と共に初めて面会した。母親は「ごめんね…」と涙された。告知時、父親は「最初の 1 週間は泣いた。抱っこしてやっつかわれよ」と思えたのに…帰っても半年で亡くなるのが辛い。母親は「どれかだけしていただくわけです…」と涙まみれ。母親の退院後も電話で関わった。	同僚や祖父祖母面会を調整した。 姉は手を伸ばし触れ、祖父も愛情深く接していた。 亡くなった後に来院され「忘れずに生きていきます」という手紙をいただいた。
9	上野ら <sup>19)</sup> NICU 看護師 (2012)	プラダー・ウィリ症候群 d (0 歳) 出生時より筋緊張が弱く、気力が乏しい。哺乳障害、経管栄養を伴用。 日齢 5 に小児科医師、看護師同席のもと、遺伝診療部より児の染色体検査実施の説明がされた。 日齢 32 に診断、日齢 55 に退院 父、母 30 代	受容・愛着の支援 (両親) /在宅移行	両親は毎日面会し、「かわいいわい…気分が波がある、すごく心配になってしまふ」、父親は「どんな成長・生活になるのか」と質問があり、母は「管理ができない…」と涙された。遺伝カウンセラーと連携し、母は不安、信じられない思いが強いことを受け入れていきたい気持ちがあることを伝えられた。哺乳や抱っこを促した。	週 1 回のカンファレンスで両親の思いや育児手技の習得度を共有。 児の哺乳障害の問題があり、両親が哺乳乳量の判断ができていくことを目標とした。乳首の変更、退院に向けた母乳同室を計画した。 母「退院後の生活がイメージできた」両親の家族背景を再確認し、保健師に連絡。	週 1 回のカンファレンスで両親の思いや育児手技の習得度を共有。 児の哺乳障害の問題があり、両親が哺乳乳量の判断ができていくことを目標とした。乳首の変更、退院に向けた母乳同室を計画した。 母「退院後の生活がイメージできた」両親の家族背景を再確認し、保健師に連絡。
10	岡本ら <sup>20)</sup> NICU 看護師 (2011)	18トリソミー a (0 歳) 在胎 39 週、1950g で出生のため搬送入院。日齢 32 日に説明 必要時酸素投与、経管栄養 生後 62 日目に母方実家に退院。日齢 75 日 A 島に帰宅 父、母(専業主婦)共に 20 代前半。姉 1 歳。自宅は 500km 離れた A 島(病院まで 50 分、里帰り出産)。父親の勤務は不規則。父方祖父の支援あり	受容・愛着の支援 (両親) /在宅移行	父親、母方祖母に入院時説明、母親は父親から聞いているが実感はわかない、父親は母親には心臓が悪いとしか言っていない状態。 父親「ちっちゃいお前、大きくなれよ」、母親「いろいろな考えで辛かった。顔を覗き込んで話した」と話した。両親の思いを傾聴し、経口哺乳、抱っこを一緒に面会。母親も父親と一緒に面会した。	日齢 51、54、56 日目に両親、地域行政保健師の多職種カンファレンスを実施。 母親「お父さんが連れて帰りたいと思っっているんで大丈夫」と準備を進め、父親は「大丈夫です。対応します」と答えた。 母親は「無事に出産できただけでも幸せだと思えるようになった。してあげられることが少ないため、お世話できてうれしい」と話す。	母親も父親も病状説明し退院指導した。 退院前に医師と看護師、MSW が自宅訪問。母親の希望に父親も了解し自宅退院。訪問看護師との合同カンファレンスで病状、両親と祖父の思い、処置の置得状況や支援体制を確認。両親は「3 か月間自宅を過ごせてよかった」と話した。
11	山岸ら <sup>21)</sup> こども・家族支援 センター看護 職(2017)	13トリソミー a (0 歳) 頭皮欠損、小頭症、口蓋裂、多指症、人工呼吸器を装着中。産院で余熱 1 か月と説明。退院 3 か月後に発熱と血便で入院。1 か月後に永眠。 父、母、母方祖父の支援あり	受容の支援 (父親と母親のすれ) /在宅移行	父親と父方祖父父母は「こんな子が生まれちゃった」、「子どもより夫の方がかわい」と話す。母親は毎日面会し、残された時間を家族で過ごしたいと退院を希望。初期カンファレンスで、父親が病状を受け入れられる支援を検討した。	病状を正確に理解するように医師が説明し、気持ちに寄り添った。 父親が病状を受け入れられない気持ちや不安な気持ちを軽減しながら抱っこなどのボディインタクトを勧め、子どもが喜ぶことを伝えた。	母方祖父にも病状説明し退院指導した。 退院前に医師と看護師、MSW が自宅訪問。母親の希望に父親も了解し自宅退院。訪問看護師との合同カンファレンスで病状、両親と祖父の思い、処置の置得状況や支援体制を確認。両親は「3 か月間自宅を過ごせてよかった」と話した。

12	中村 <sup>20)</sup> 小児病棟看護 師 (2012)	血友病 Bc (3歳・男児) 頭蓋内出血を契機に診断。頭蓋内出血を反復し、呼吸不全にて人工呼吸器管理。 在宅療養を目指し、医療的ケアの指 導を受けている 父、母、祖父は遠方に居住	受容の支援 (父親と母親のすれ) /在宅移行	術後安定後に、「A」に元に戻ってほしい。 来週にいたのになぜこうなったのか。未 だをつぶさず。 担当看護師は積極的に声をかけ、傾聴 した。母親「必要なのはやりたくない。気が ちを分かってくれたい人がいない。父親に 子どもの話をすると黙ってしまふ。父親の促 しの思いの傾聴、患者会紹介、ケアの促 し、セカンドオピニオン受診を推奨した。	1 年後、気管切開が必要となり説明され た。「なぜ服を治す治療をしないのか、非 思」と怒りを示した。気管切開したら負けだ と激怒する治療をしないのが、定期的にか プレンスシ評価と家族の思いを共有。2 年後、治療に限りがあると説明「脳へ刺 激ができるから」と気管切開と見 出し、NICU で育児と面会し た。母親は「心音が落ちた時、夫はこの 思っている自分も嫌になつた。でも、そ うな気持ちも受け入れてくれた。最初は見 たからかかわりかかった」と話した。 夫婦ともに親指が内転していることがシ ックだったと述べた。「やっぱり私のせい なんだ」と目を潤ませた。医師から疾患と 検査の説明がされ、母は泣き崩れた。父 は指の内転を見て「未来がカタガタと崩 れていくような気がした」と述べた。 母は「まだこの子の障害を受け入れられ ていない」と目を潤ませたが、徐々に兄 の様子を察しそうに語ることが増えた。父 は兄に対して積極的に関わっていた。兄 妻から距離を取り始め夫婦の将来に悲 観的な状況も聞かれるようになった。
13	宮良 <sup>20)</sup> 心理士 (2014)	X 連鎖性遺伝性水頭症 妊娠 23 週に胎児水頭症のため胎児 の精密検査、遺伝カウンセリングを目 的に来院 以前に不妊治療後の妊娠で妊娠中 期に胎児水頭症のため人工妊娠中 絶をした経験あり。 夫婦は X 連鎖性遺伝性水頭症のこと を詳しく調べていた。 医師より致命的な疾患ではなく妊娠 中絶できる時期ではないと説明され た。また、胎児の利益にならないので 検査はできないと説明された。	受容の支援 (父親と母親のすれ)	産科診療所に毎回、心理面を接した。 父は「本当に大丈夫である保証がなけれ ば諦めたい」と訴え、母も「同じです」だ け話し「生存は望んでいません」、「遺伝 子検査は私達の利益になるのです」と主 張した。 母は、もし産むのなら離婚すると言われ ていること、離婚は避けたいと思ってい ることが明らかとなった。「生むのも心配だ し、...どうしたらいいのかわからない。在 胎 38 週に「少しでもいい状態で生まれ ほしい」と母から申し出があり、帝王切 開を再検討した。「自分も迷っているん です。怖いんです。どんなふうにも説得し たらどうですかと返し、母は「説得はでき ないけど、どう思っているか話してみま す」と述べた。母の意思を優先し緊急時 は帝王切開の方針となった。	次子に活かせるなら希望があり後日 検査を実施した。結果説明は状況が落ち 着いてからすることになった。退院後か 月後、申し出があり、遺伝専門医から結 果と解釈、次子について説明があった。 一時は離婚も考えていた夫(父親)であ ったが、時間がたつにつれ気持ちの整 理ができ、母も「夫も時間も必要だったと 思う」と述べた。
14	横田 <sup>20)</sup> 元訪問看護セ ンター看護師 (2018)	18トリソミー a (6か月・男児) 心室中隔欠損、動脈管開存症、難 聴。経管栄養、吸引、浣腸、ブジー、 酸素療法(必要時) 在胎 6 か月時に「看取りの出産にな る」と自然分娩で出生。「いつが起 こってもおかしくない状態」と説明あ り。生後 6 か月時に退院。3 歳時に心 不全で来眠。 父、母(専業主婦)、父親はシフト勤務 で帰宅時間は 22 時頃。 父方祖父は遠方に在住、母方祖父 母は「こんな子どもを生かしてもかわいそう といった発言で断絶	在宅育児支援 (父親と母親のすれ)	兄は無呼吸発作が頻発し母親は昼夜間 わすれず兄を抱いて過ごし、休息が取れな い。母は「吸引が下手で苦しい思いをさ せた」と話す。助言をすべて受け入れ、 ケアが多い、父親は買い物や兄の世話 など母親が頼んだことはやっていた。父 親はおおらかで兄も穏やかな印象だっ たが、母親は「夫は A のことを何もわか ていない」と話す。2 か月後、母親が過労 で 1 週間入院し父親が休暇をとって世話 をし、問題なくできていた。父親は「母親 はやりすぎと心配していたが、一生懸命 やっていたので口出ししないようにしてい た」と話す。	交機日誌は兄の体調変化に集中する短 所があり、自由記述のノートに兄の様 子、父親の頑張りを書き、母親の「父親は 自分から積極的に書き、母親の「父親は わかっている」という認知が変化した。 父は A が生きてくれればいい。母は「自 分を優先した自分は母親失格」から「強 い A くん」に意識が変わった。3 歳から体 調が不安定となり、夫婦喧嘩が絶えなく なった。2 事業所の担当看護師で話し合 い、「いざ」という時は協力できる夫婦と 見守った。心不全が増悪し入院、看取り となった。1 年後に次子が誕生
15	青藤 <sup>20)</sup> 小児病棟看護 師 (2006)	18トリソミー a (11か月・男児) 四肢奇形、動脈管開存 在胎 32 週に羊水検査、在胎 34 週時 に陣痛発来し出生 入院時に確定診断。 日齢 25 に動脈管結紮術、生後 3 か 月に気管切開。施設に転院 父 37 歳、母 34 歳、姉 2 歳	在宅移行支援 (両親の適応不全)	母親の強い希望と移行期間を 1 週間で し母親が親と交際しケアを実施。兄は 環境変化で嘔吐、吸引後の SpO <sub>2</sub> 変化が あった。両親の手技は問題ないが夜間 の問題があった。姉は人見知りや激しく 祖父に慣れず、両親の兄の兄が激しく 祖父も含めた支援を担当医を含めて 検討した。両親共に体力が限界であり、 兄を他の施設に転院させることが家族全 員の意向と告げられ、変わらなかつた。	母は母親がケアを行うことになったが、1 か月後より面会が母 2-3 日に 1 回、父は 週 1 回になった。母親は不在時の状況を 不安に思っていたため育児日記を始め た。1 歳の誕生日に母親も賛成して誕生 会を開いた。両親の祖母、叔父夫婦が 参加した。兄が退院して笑ったりする行 動を見ると祖母は驚いて喜んでいて、

16	山崎・西倉 <sup>26)</sup> 小児病棟看護 師 (2012)	リー-脈症 (2歳) 4 か月頃より発達・発音の遅れが見られ、2歳になりに呼吸管理が必要になった。確定診断あり。 人工呼吸器からの離脱困難となり、気管切開、1年後にも呼吸機能が不安定なため喉頭気管分岐術施行。 2年間の入院生活を経て退院。 父親(会社員)、母親(主婦)、父親は朝早く出勤し、婦方も遅く早朝や週末に面会。祖父は遠方	在宅移行支援	筋緊張が強くなる。後弓反張で酸素化が維持できないため気管切開の説明を行った。父親は肯定的であったが、母親は「手術をしても病気が進行してしまえば意味がないのでは」と不安を述べた。看護師は傾聴する姿勢で接した。何度も話し合いを重ね、両親が「一番楽になれるようにしてあげたい。パパもママも本当はやりたくないけれど、必要ならば仕方ない」と受け入れ、言葉が聞かれた。	母親から「いつかは3人で暮らしたい。父はこの状態で本当に帰ることができるのか」と不安を訴えた。チームで退院が可能であるか繰り返し話し合った。その後、家族を含めた合同ケアプランを作成し、チーム内での見解を説明し、家族の思いを確認した。経管栄養、吸引、清拭や入浴、オムツ交換、体位変換などの指導がされ手技の獲得は早かった。 病棟での1日付けたいと自分で行うことを望んでいた。しかし、実施後「一人では見えない」と話し父親は「家で病院と同じよにはできない。ケアよりも一緒に過ごす時間を大切にしたい」と話した。	訪問看護、ヘルパーの導入、退院前に病室での宿泊を提案した。 母「サポートがあるといい」。家族の日常生活に休めも含め対応する目的だった。父「パパとママと交代できない。自分が倒れたらこの子はもうなるだろうと怖くなった」と恐怖心を表出した。「全然眠れませんでした。疲れました」と話した。父親の仕事を支障を来さないことと母親の休息を中心とした環境を整えた。ヘルパー導入で父親との役割分担、母親の生活リズムを調整した。「やっぱり家に帰りたい」と話し、外泊時「疲労も感じたがうれしかった。少し自信がついた。睡眠時間も意外と取れた」と話し退院可能とした。
17	高玉ら <sup>27)</sup> 小児病棟看護 師 (2012)	18トリソミー a (2歳8か月・女兒)。出生後、搬送入院。 心エコーで心室中隔欠損、動脈管閉存症、低位鎖肛。C-PAP装着 日齢10日に18トリソミー、動脈管結紮術・絞扼術の希望を説明 生後5か月で自宅入院。退院翌日、急性増悪で再入院。 父、母、兄4歳、双子の妹1歳、母親は定期的面会が難しい状況	在宅移行支援	両親へ「染色体異常が疑わしい、心臓の手術が必要だが染色体検査の結果では妥当性を検討する必要はない」と説明された。父「見た目は元気そのまの」と思ってしまった。母「小さいけど結構重い」と抱っこ喜びを話した。母は「できれば18トリソミーであってほしくなかった。受け入れられない」と涙した。	母親は「どんなに生命予後が悪くても自宅で見たい」と治療継続を希望した。母親の体調と心理面を考慮し、表情を見てタッチングを促した。外泊が近づくにつれ不安が深まり「何が心配かわからない」と話し、外泊は延期し希望を取り入れられることになった。	退院翌日、急性増悪で再入院。抱っこに母は「体が心配」と話し、急変時の顔面蒼白が忘れられない様子だった。父親「家に帰れるなら気管切開してほしい」。父にDNARの説明がされた。その後、経管栄養の調整、状態が安定し遊びの介人、行動範囲が拡大した。兄の世話と双子妊娠で面会が少なくなった。妹達と恋越しに面会。在宅に向け準備中。
18	河内ら <sup>28)</sup> 小児病棟看護 師 (2006)	13トリソミー a (3か月・女兒) 在胎38週、2546g。出生前検査はなし。出生時に左第一指奇形、口唇口蓋裂あり、NICU搬送 肺炎、四散症、肺動脈閉鎖、動脈管閉存症、卵円孔開存、口唇口蓋裂、左第一指奇形 日齢11 確定診断。日齢87 永眠 父28歳(会社員)、母親29歳(主婦)、兄1歳3か月。父は二交代勤務。祖母の支援あり。	在宅移行支援 (急変対応)	入院時、生命予後不良の重篤な染色体異常の可能性を説明された。日齢4に医師「自宅で抱っこを要しない」と話し、日齢11日に確定診断の説明、常に急変の可能性が説明された。	日齢60日頃、兄の様子についてどう思っているか尋ねたところ「家に連れて帰りたい」と言われた。同胸が年少のため、在宅中の急変時の対応方法などを両親と話し合っていた。 「次の子どもも、考えなければなりませんね」などの言葉も聞かれた。日齢66日に両親、兄と対面。日齢86、母親の面会中に突然徐脈になり、予定通りに積極的な蘇生せず、両親、父方祖母に抱っこされ永眠。	
19	赤嶺 <sup>29)</sup> 看護職 (2006)	骨形成不全症Ⅲ型 b (0歳) 両側大腿骨、脛骨の彎曲。関節可動域制限なし 胎児の下肢彎曲・短縮あり、骨形成不全症の胎児診断 日齢77日に退院 父：脳性麻痺後遺症、ADLは自立、無職。母：骨形成不全症Ⅲ型、車いす・杖歩行、母方実家の隣に居住	在宅移行支援	胎児期に産科医・新生児科医師より説明。NICU産前訪問。父母の思いや希望、母「どの程度、遺伝しているのか心配」父「いい状態で過ごせるようにしたい」	母方祖母の育児介入の心配に対し、祖母と面談。医師より病状説明。祖母「練習したように、手伝わなくてもいいことだけする。母親「話してもらってよかった。育児がしやすいくなる」	

<p>20</p>	<p>朝本ら<sup>30)</sup> 医師 (2016)</p>	<p>Premature Chromatid Separation: PCS 症候群 (染色体不安定症候群) 1 第1子: 低体重、小頭症、ベニス短 小、耳介変形、脳形成不全、生後2 日目から全身痙攣。染色体分離を 多数認めた。生後1か月に尿道先端 の悪性腫瘍。化学療法後も腹部腫瘍 が増大し生後11か月に水腫。 第2子: 妊娠29週に後頭蓋高脚細胞を 認めた。大脳萎縮、脳腔低形成、生 後より痙攣発作、生後4か月でAVシ ヤント、生後5か月で腹部腫瘍、腫瘍 内出血のため生後8か月で水腫。 父: 25歳、母: 24歳、血縁結婚なし</p>	<p>遺伝カウウンセリング (兄弟例の学会発表に より、PCS 症候群、両 親は保因者の可能性 が示唆された)</p>	<p>5年を経た両親に遺伝カウウンセリングを 実施。両親は次回の妊娠はあきらめてい たが、可能であれば保因者診断、出生 前診断を希望した。倫理審査に審り承認 を得た。両親とも保因者で診断された。常 染色体劣性遺伝のため、罹患率は1/4で あること、羊水検査で出生前検査は可能 であることを説明した。両親は次回のリス クを理解したうえで、次回妊娠および出 生前検査は二人で相談したいとした。</p>	<p>5か月後、第3子を妊娠し、遺伝カウウンセ リングを実施。 本疾患が研究途上の状況であり、病気の 説明、診断、両親の保因者診断、出生 前診断と進み、その過程に従って繰り返 しの遺伝カウウンセリングを行うことにより、 両親の理解と心理的不安を支援した。</p>
<p>21</p>	<p>西川<sup>31)</sup> 認定遺伝カウ ウンセラー (2012)</p>	<p>デュニヤンヌ型筋ジストロフィー c (I 歳・男児) 肺炎のため行った血液検査で CPK 高値を指摘され、遺伝子検査で確定 診断。 父、母、兄 5歳</p>	<p>遺伝カウウンセリング</p>	<p>遺伝カウウンセリングで両親に自然歴、治 療、遺伝形式、次子: 次世代再発リスク、 保因者診断、出生前検査の説明を行っ た。両親は告知で衝撃を受け、理解でき る状態にないと捉え、別室で心理社会的 支援を行った。病気があっても、子どもの 能力を見出すことができるのは両親であ ると伝えた。母親「信じられませんが、考 えたくない、私は検査したくない、怖い」父 「難しい、いろいろと相談しなければな らない」ということにはわかれました。</p>	<p>3年後に妊娠で受診、母親の保因者診 断を実施。父「誰のせいとは思わない。 誰もが病気の遺伝子を持っていると教え てもらった。病気の子ども2人育てられる のかを考えた」母は保因者と診断、出 生前検査を検討した。希望により医師と 調整し、羊水検査、結果開示と妊娠維 持、妊娠中絶の実際を説明した。患児は 罹患しなく、母「よかった。この時期で なければ保因者診断を受けられなかっ た。そうでなければ育てられなかった」 その1年後、患児の姉・姪について相談 があり、カウウンセリングを実施。</p>
<p>22</p>	<p>西川<sup>32)</sup> 認定遺伝カウ ウンセラー (2014)</p>	<p>ATR-X 症候群 c (1歳・男児) 1歳3か月時に遺伝科受診。発達遅 滞、特徴的な顔貌、小頭症、停留精 巣 家族歴より疑われ、1歳8か月時に確 定診断。 父、母、姉 8歳、兄(原因不明の重度 発達遅滞、3歳時に痙攣重賞と脳症 のため水腫)</p>	<p>遺伝カウウンセリング</p>	<p>ATR-X 症候群の自然歴・遺伝形式・次 子/次世代再発リスク・保因者診断・出生 前診断などを説明。受検の感傷について 話し、遺伝性疾患に対する偏見や誤 解がある場合を確認した。また、次子: 考 えを伝えた。母「仕方がない。ここ5年くらい 診断がつかないでほしい」と思った。でも実際 には複雑。私が保因者であることは確実 で、第1子が保因者の確率は1/2ですわね」 父「診断がついて良かった。想定したよ うにいい話だった。遅れているぐらいだっ たらいいです。生きていければいい」。</p>	<p>第4子出生後、病児の可能性を説明さ され、遺伝子検査を提案された。妊娠中も 奮り添い、周産期チームと連携した。母 「男の子だし、顔も第2子と第3子にそっ くりです。検査してください」。父: 「きちん と判っていた方がいい」 第4子の結果が説明され、母「そんな気が がしていました。原因は私にあるけど、前 向きな主人だから病気の子どもが安心し て生まれてくるんだと思います」。 母方家系内への遺伝学的情報の提供を 慎重に話し合うことを提案した。</p>

<p>23-1</p> <p>高橋ら<sup>30)</sup> 小児科医 (2008)</p>	<p>13トリソミー a (2歳0か月・女児) 46, XX, +13, der (13;14) 在胎 28 週, FGR, 横膈膜ヘルニア、 全前脳胞症があり、染色体異常が疑 われたが、HDP のため在胎 29 週に 緊急帝王切開で出生 984g、日齢 291 日に自宅退院。 父 33 歳、母 37 歳(流産歴なし) 小児科医より 13トリソミーの説明はさ れたが、転座の説明はされなかつた。</p>	<p>遺伝カウンセリング</p>	<p>両親は患児より次子に関心が強く、母親は A の役目はもう終わった」と何度も漏らされていた。 生後 5 か月に遺伝カウンセリング 13トリソミーの症状・予後、患児のロバートソン転座が起こった可能性、検査には両親の染色体検査で可能(次子の再発率、流産に固着)など。父親「自分の染色体を知っておくほうが良い」と話した。母親は「検査を受ける決心は怖い」、父親は自分の染色体を知るのには怖い。父親は母親の恐怖心に理解を示し「妻の意思を尊重したい」と染色体検査を受けないことを選択した。家系から保因者が推定されることがある等の説明は避けた。</p>	<p>生後 7 か月時にカウンセリング 両親の染色体検査の必要性、次子の出生前診断についての説明。転座保因者からの再発率(5%程度)、性腺モザイク、保因者の場合に次子の再発を考慮しておく必要性、母親の年齢のことなど。母「検査の必要性は理解できたが、やはり今は怖い受けたくない」。父親は母親の気持ちに理解を示し、染色体検査の成長を積極的に話すようになった。希望で患児は 9 か月時に自宅退院。受診時に「発達が進んでいくの妊娠時は得たい」と訴えられた。次子の妊娠時は羊水検査を希望すると話された。 3 週間後、カウンセリング 母親は染色体検査受検を希望したが、来至後に「怖くなった」と話された。検査は自律的な選択であることを説明した。母親は「怖いけれどやざり結果を知ってすっきりしたい」と発言され、父親も同意し検査を実施した。</p>
<p>23-2</p> <p>高橋ら<sup>30)</sup> 小児科医 (2008)</p>	<p>13トリソミー a (2歳5か月・男児) 46, XY, der (13;13) (q10; q10) 在胎 37 週に出生、出生体重 2256g、 出生後に染色体異常が疑われて転 院、日齢 1 に産後重積のため転院。 日齢 38 日に自宅退院。 父 35 歳、母 34 歳(流産歴なし) 13トリソミーであり、親に由来する可能性があることを伝えられていた。</p>	<p>遺伝カウンセリング</p>	<p>患児の成長が順調であると両親の喜びを共有した。患児はロバートソン転座による 13トリソミーであり、染色体異常の由来と次子の再発リスク、状況を理解して受検が望ましいことを説明。「染色体検査する、しなを自分で決めてもらいたい。知らなかつた」と話した。「自分が転座保因者かもしれないと考えると不安。子どもが搬送で手元から離された」と涙された。母「自分が休まる間がなかつた」と涙された。母は「自分に原因があるかもしれないことを突き止められるのは怖い」と話し、父親は理解し検査を受けない選択された。</p>	<p>生後 1 歳 6 か月時、遺伝カウンセリング(次子の妊娠) 次子再発率、妊娠継続の希望があれば出生前診断の必要はないこと(自律的に判断)、自然流産の場合は染色体を調べられる、など。出生前診断を希望されたが自然流産(転座によるロバートソン転座保因者である可能性が高いと説明した。ある程度の覚悟があつたようである、お互いの気持ちを思い合っているという状態であった。母親は患児の受診に伴って受診し、次子の希望がある反面、流産の可能性に強い不安を示され、着床前診断の可能性について検討している。 1 か月後に結果説明 母親は強い不安をためらいを示された。「どちらが保因者であっても、どちらであるかは絶対に聞きたくない」と厳しい顔で話された。核型は両親ともに正常であることを説明され、目に見えて安堵された。「この子はかわいいし家族の一員。今後、どのように発育するのか、小児科の先生は大丈夫と話されるけど情報が少ないのが気になる。でも同じ疾患の子どもがもう一人になると大きなためらいを感じる。母親は 35 歳で、次子の出産の際には出生前診断を希望すると話された。</p>
<p>23-3</p> <p>高橋ら<sup>30)</sup> 小児科医 (2008)</p>	<p>13トリソミー a (2歳3か月・男児) 46, XY, der (20)(13;20) (q14.1; p13) 在胎 36 週に出生、2008g、多発奇形により染色体異常が疑われ搬送。日齢 429 日に自宅退院。 父 31 歳、母 29 歳(自然流産歴 2 回)</p>	<p>遺伝カウンセリング</p>	<p>両親は「出生後に子どもは染色体異常があり、両親の染色体検査が必要であること、診断確定、次子の再発を考慮し自分の染色体検査を希望する」と話した。「今すぐにも検査して結果を知りたい。兄妹にも伝えたい」と父親が話した。親の染色体検査によって情報提供ができる可能性、両親のいすれかが保因者かを特定する必要があること、次子の再発リスクを説明した。両親共に「自分が保因者ならばよいが、相手が保因者となれば精神的に負担」と話し、「どちらが保因者かは知りたくない」と強く希望された。</p>	<p>3 回目の遺伝カウンセリング(結果開示) 一方の親の保因者が判明、次子の再発を含めて十分な時間をもって説明した。両親は出生前診断についての具体的な時期方法についての説明を希望した。患児が 1 歳時、カウンセリング(次子の出生前診断) 次子の妊娠 15 週に出生前診断実施。父親は「次の子が 13トリソミーだったとしても人工妊娠中絶を希望しない」と発言された。胎児は正常核型であった。「本当に良かった」と喜ばれた。患児も「お兄ちゃんらしくなってきた」と話された。</p>

a: 染色体異常, b: 常染色体顕性(優性)遺伝, c: X 連鎖顕性(劣性)遺伝, d: ガノム・イン・インプリンティング疾患, e: ミトコンドリア病, f: 染色体不安定症  
下線は医療者の実践内容を記述した

する一方、父親は「児に必要でないことはしない」と話し、手術を一旦延期する調整後に手術となった。また、人工呼吸器からの離脱が困難な児の気管切開(事例16)について父親は肯定的であったが、母親は「病気が進行してしまえば意味がないのでは」と話し、医療者との話し合いを重ね、母親も「一番楽になれるようにしてあげたい」と実施に至った。医療者は治療選択において父親と母親の双方が合意していることが重要と捉え、父親と母親で思いに相違がある可能性を考慮して関わっていた(事例3, 4, 5)。

## 2) わが子の受容, 愛着形成の支援

遺伝性疾患のわが子と対面し、母親は「かわいい。見ると安心する(事例2)」と捉える(事例2, 3, 4, 6, 9, 10, 13, 17, 18)が、病気に関しては「本当かなと思ってしまう(事例5)」など整理がつかず、受け入れられない事例(事例5, 6, 9, 10, 17)があった。父親も「信じたくない気持ちでいっぱい(事例5)」という思い(事例5, 17)を持ちながらも冷静に受け止めていた(事例6, 10)。このような親の反応に対し、医療者、特に看護師は医師の説明に同席し両親の表情や言動を観察し(事例5, 10, 19)、他の専門職と連携し(事例4, 5, 6, 9, 12, 16)、タッチングや抱っこ、口腔内母乳塗布などの育児ケア(事例4, 8, 9, 10, 11, 18, 19)、さらに子どもの反応や成長を伝える関わり(事例2, 3, 5, 7, 9, 14, 15, 21, 23-1)を行っていた。

これらのうち、不安・悲嘆が強い母親の心理アセスメントが必要な事例があった(事例5, 6)。表情が硬く諦めた感じの母親(事例5)について父親に様子を尋ね、スタッフ間で情報共有したり、寡黙な父親に尋ねることが難しい事例(事例6)では、主治医や精神看護専門看護師(リエゾンCNS: Certified Nurse Specialist)とカンファレンスを持ち、母親に心療内科受診を勧め心理的安定をはかり、父親に母親の関わり方を話すことで両親間の関係調整を行っていた。また、父親で児への関心がわかりづらい事例(事例7)では、母親から情報を得て父親が行う児のリハビリプログラムを計画し、看護師と父親の距離感を調整しながら愛着形成の支援を行っていた。

さらに、父親と母親双方が児の受容が難しかった13トリソミーの事例(事例8)では、父親は初回説明時に治療をやめて欲しいと訴え、状況を聞いた母

親も面会を拒否したが、看護師は承諾を得て病室訪問し、母乳ケアや交換ノートで無理強いしない関わりを行った。児に面会した父親は「最初の1週間は泣いた、抱っこしてやっとかわいいと思えたのに」と話し、母親も「どれだけでも亡くなるわけで…いたたまれない」と話したが、その後の両親は児への関わりができていた。

## 3) 在宅育児への支援

医療者は患児の病状をみながら、在宅育児ができそうかを模索し関わっていた。両親に在宅育児の意向を確認し(事例2, 10, 11, 15, 16, 17, 18)、在宅を想定した育児練習や面会、訪問看護の調整を行っていた(事例2, 9, 10, 11, 13, 15, 16, 17, 18)。在宅移行について「お父さんが連れて帰りたと思っているので大丈夫(事例10)」などと話す両親(事例9, 10)がある一方、父親と母親の思いのずれが生じる事例があった。

13トリソミーの事例(事例11)、および血友病Bの事例(事例12)では、わが子の病気に対する父親の受容が難しく、「必要なことはやりたい」と思う母親とずれが見られた。医療者は病状を正確に理解できるように医師の説明の機会を持ち、父親に理解を示しながら育児ケアや母親の支援を促し、父親がケアに参加できるようになった。

X連鎖性遺伝性水頭症の事例(事例13)では、妊娠中絶が難しい時期に胎児異常が判明し、両親共に「子どもを諦めたい」と話した。臨床心理士が継続して関わる中で母親が「まだこの子の障害を受け入れられていない」と話しながらも、両親ともに児に関わるようになり、離婚も考えたが母親も「夫も時間が必要だったと思う」と話せるようになった。

訪問看護師が関わった18トリソミーの事例(事例14)では、母親は育児で休息が取れないながら「夫には任せられない」と過労で入院となった。看護師は母親が行っているようにケアを行い歌や絵本などで楽しい雰囲気を作り、助言は意図的に控えて信頼関係の構築をはかった。さらに、育児ノートを工夫することで母親の父親に対する認知が変化した。その後は児の体調不良で喧嘩が絶えなくなった夫婦関係についても見守りがされた。

親は在宅育児を希望し(事例1, 16, 17)、「してあげられることが少ないため、お世話できてうれしい(事例10)」と感じる(事例10, 16)が、医療者は児

の状態観察（事例9, 10, 19）、急変時の対応（事例2, 17, 18）や支援体制の確認（事例11, 16）について支援し、在宅を想定した長時間の面会、外泊、小児科病棟の転棟などがされていた。リー脳症の事例（事例16）では1日付き添い体験後、親は「家で病院と同じようにはできない」「自分が倒れたらこの子はどうなるんだろうと怖くなった」と話し、訪問看護、ヘルパー導入、父親と母親の役割分担の調整が取り入れられた。18トリソミーの事例（事例17）では、外泊が近づくと「不安すぎて何が心配かわからない」と話し外泊を延期する調整がされた。しかし、他の18トリソミーの事例（事例15）は、両親の意向を十分に確認し、在宅移行期間を1週間に設定し両親が小児病棟で育児をしたが、同胞の問題や両親ともに体力が限界であり、医師を含めた説明の機会を設けたが他施設への転院となっていた。

#### 4) 遺伝カウンセリングにおける家族ケア

今回、遺伝カウンセリングについて述べられた例は9例（事例4, 13, 18, 20, 21, 22, 23-1, 23-2, 23-3）あった。染色体異常症である13トリソミーには一部に遺伝性が考えられるため、児の染色体の状態から次子の再発リスクや流産の可能性を考え、親自身の保因者診断が有意義であることなどの遺伝カウンセリングがされた（事例23-1, 23-2, 23-3）。説明に対し、父親は「自分の染色体を知っておくほうが良い（事例23-1）」「今すぐにも結果を知りたい（事例23-3）」と話す一方、母親は「自分に原因があるかもしれないことを突き止められるのは怖い（事例23-1, 23-2, 23-3）」と話し、それに父親が理解を示し、いずれも保因者診断ではどちらの親由来かは伝えないことになった。

早産で出生後から筋力低下と特徴的顔貌より筋緊張性ジストロフィー症が疑われた事例（事例4）では、母親も出産後から歩行障害が目立ち始めており、児の診断から母親の診断につながるため大学病院との連携、カンファレンスを実施し、児が生後5か月の退院時に大学病院受診となり医療者の付き添いがされた。X連鎖性遺伝性水頭症の事例（事例13）、PCS症候群の事例（事例20）、ATR-X症候群の事例（事例22）では、これまでの妊娠や同胞児の経過から遺伝性疾患が疑われ、親自身が保因者である可能性が示唆された。X連鎖性遺伝性水頭症の事例（事例13）では、児の疾患が受容できない両親に対し臨

床心理士が継続して面談を行い、児の状態が落ち着いた時期に親の保因者診断が実施された。PCS症候群の事例（事例20）では、第1子および第2子が相次いで亡くなり、両親は子どもを諦めていたが、症例発表により疾患と保因者診断、出生前診断の可能性がわかり、両親の心理的支援、倫理審査の手続き、遺伝カウンセリングを重ねて出産・育児に至った。1歳8か月に診断されたATR-X症候群の事例（事例22）では、遺伝カウンセリングにより疾患と次子の再発リスク等が説明され、次子の妊娠時に出生前診断の検討をしたが父親や姉も「家族は多い方がいい」と検査は希望せずに出生後の遺伝子検査で診断され、その後、母方家系内の情報提供について検討されていた。

さらに、1歳児でデュシェンヌ型筋ジストロフィーが疑われた事例（事例21）では、告知で衝撃を受けた両親への心理支援、子どもの成長発達を見守る支援、次子の妊娠時における保因者診断と出生前検査の支援が行われた。また、疾患の遺伝性を心配する母方の妹夫婦に遺伝カウンセリングが行われた。認定遺伝カウンセラー®は妹夫婦の話を傾聴し、誰もが遺伝学的課題に無関係ではなく、両親は強く不安を抱えて育児をしていることを伝えていた。

## V. 考 察

分析技術の進歩により、胎児や受精卵の遺伝情報も臨床応用される時代を迎えている<sup>30)</sup>。2015年には「小児希少・未診断疾患イニシアチブ（IRUD-P）」が、2019年からは重い病気をもつ新生児の遺伝子やゲノムを調べる「Priority-i」が始まっている。養育期は夫婦・親子としての関係性が脆弱であるため、医療者は遺伝の知識を持ち、子どもの最善の権利を考慮しながら家族・関係者の調整を行うといった幅広い実践能力が必要と考える。遺伝医療と家族ケアや家族看護学の視点を活かしたアプローチにより、家族支援における質の向上が期待される。

家族看護アセスメント/支援モデル<sup>9)</sup>では家族援助方法として、家族成員に対する援助方法、家族成員間の関係性に働きかける援助方法、家族単位の社会性に働きかける援助方法へと展開している<sup>9)</sup>。本研究の焦点である遺伝性疾患の児をもつ夫婦サブシステムに働きかける家族ケアは、家族の関係性に働

きかける家族ケアといえる。具体的には、家族のコミュニケーションを促進する、家族成員の相互理解を助ける、役割分担の調整を助ける、情緒的関係性を調整する、意思決定を促すなどのステップがある<sup>9)</sup>。今回、対象となった23文献の動向を見ると、遺伝性疾患の児をもつ両親への家族ケアに焦点を当てた研究は大半が2015年以前に発表され、本数も少ないことがわかった。調整の内容では、【治療の意思決定支援】【わが子の受容・愛着形成の支援】【在宅育児への支援】【遺伝カウンセリングにおける家族ケア】が挙げられ、児と両親、さらに医療者の間に課題がある状況が見られた。本研究では遺伝医療における家族ケアの視点より、遺伝性疾患の児をもつ両親への支援について考察する。

### 1. 児の疾患特性と個別性を考慮し、両親の遺伝性疾患に対する理解を促す

子どもの病気が疑われた時、親は憤り、イメージしたわが子に対する喪失感を抱き、母親は父親に比べ、より強い慢性的な悲しみを経験する<sup>35)</sup>。状態によって緊急帝王切開や他院への搬送など、両親は児の病気や現状を受容する時間が十分にないまま選択を迫られ<sup>12)</sup>、認知の混乱にある<sup>27)</sup>。遺伝性疾患は生命予後に関わるものがあるが、長期にわたり成長する事例もある。遺伝性疾患には不変性があり疾患そのものの治療は難しいが、現在では積極的治療もされるようになってきている。例えば18トリソミーは、1980年代以降の調査によると1年生存率は5.57～8.4%、生存期間の中央値は10～14.5日であるが<sup>36)</sup>、近年の国内の報告では1年生存率は0～29%、生存期間の中央値は6～152.5日<sup>37, 38)</sup>、心臓手術例では1年生存率が84%<sup>39)</sup>と幅が広い。また、対象文献に挙げられた骨形成不全症(事例19)など、母親と同じ疾患であっても児の症状や合併症は異なるという遺伝性疾患の曖昧性があるため、疾患ごとの重症度・進行度の特性とともに個別性に配慮した関わりが重要である<sup>29)</sup>。今回の文献調査では常染色体顕性(優性)遺伝である筋緊張性ジストロフィー症、X連鎖性疾患であるデュシェンヌ型筋ジストロフィー、転座型の染色体異常など、児の診断が親自身の疾患や保因者診断につながり、さらに血縁者のリスクへの対応として遺伝カウンセリングが実施されていた。挙児希望がない親の保因者診断は必要なく、保因者診断をした場合でもいずれの親由来か開示する必要はな

いが、両親はほとんどその情報を持たない<sup>33)</sup>。宮良は「遺伝性疾患であれば原因が自分にあるかもしれないという状況は、親が正直な思いを語ることを難しくさせる」<sup>23)</sup>と述べており、親の受容を困難にすることが考えられる。母親は病気の子どもを産んだことに自責の念を持ち、父親も妻(母親)にそのような思いをさせたくないと感じていると言われる<sup>40)</sup>。そのため、事例で実践されていた通り、専門医が患児の疾患や状態を説明し、遺伝性疾患については遺伝カウンセリングを紹介することが望まれる。遺伝性疾患は誰にでも起こり得るものであり、誰のせいでもないことを説明することにより、両親の心理的安定をはかり疾患の理解につながると考える。

### 2. 遺伝性疾患の児をもつ両親それぞれの思いの表出を促す

出産方法や在宅育児などの意思決定において、母親は子どもができるだけ良い状態になって欲しい、家に連れて帰りたいと徐々に望むようになり帝王切開や在宅育児を模索し、父親は妻(母親)のことを心配し検討をする傾向にあった。一方、手術や気管切開などは両親で話し合い決定されるが、父親と母親で意見が異なることがあった。両親がお互いに「夫が聞いてくれる」、「2人の子ども」という思いで育児に臨む場合にはわが子の受容や意思決定につながっていた。子どもの障害に対する受容について、親が子どもを理解しようと話し合い、夫婦・親子、そして家族全体の関係性や役割を問い直し適応していくことで危機的状況から脱すると言われる<sup>41)</sup>。しかし、両親がお互いに思いが表出されていない場合があった。在宅育児における母親の負担が大きかった事例(事例14)では、父親は児を気にかけて母親を支えたいと思っているが、母親の意向に任せて行動できていない状況が見られた。思うことを言い合うという家族本来の対処が取れなくなると、結果として母親に負担がかかり危機的状況が生じる。医療者は家族の文化やルールに合わせて関わり、個々の家族メンバーに共感的理解を示しながら傾聴して等距離の関係を築く。しかし、これがうまくいかない場合は発言の強いメンバーの決定となる可能性がある<sup>42)</sup>。事例で実践されていた通り、医療者は意思決定において父親と母親双方が合意しているか、それぞれが思いを話し合っているかを見ることが大切である。宮良は家族が自律性を回復し、意思決定ができるように

なるには例え否定的な思いでも自分の思いを正直に語れるようになることが必要と述べている<sup>23)</sup>。医療者が父親と母親に遺伝性疾患の原因が自分にあるかもしれない状況で思いが表出できない可能性がある<sup>23)</sup>ことを考慮しながら傾聴的に関わり、気持ちを聞き出すことで親自身の思いが明確となり自分の意見が言えるように変化する<sup>11)</sup>。また、「これ（問題）について、あなたの夫（父親）または妻（母親）はどのように感じていますか」といった円環的質問<sup>43)</sup>を用いて、両親が問題を認識し解決できるように支援することが期待される。

### 3. 遺伝性疾患の児を含めた「家族の生活」を考える

医療者は在宅育児を見据えて父親と母親それぞれの心理状態、家族の状態をアセスメントしながら育児ケアを進めていた。親に無理強いせず、助言は意図的に控えるなど配慮し、親が向き合えるように待つようにしていた。在宅育児に向けた育児練習を試みる中で、親は「できる世話はしてあげたい」と取り組むが、実際に過ごすと「病院と同じようにはできない」と現実に対応できない様子がみられた。さらに、同胞や祖父母の受け入れ状況から在宅育児を諦め、児が施設に転院となった事例（事例15）があった。

医療的ケアを必要とする児の場合、多くのサポートが必要になる。在宅育児の家族介護者は昼夜を問わないケアに追われて睡眠が十分にとれず、3割以上が疲労感や気力の減退、イライラを訴えていると言われる<sup>44)</sup>。近年では、地域包括ケアが整備されつつあるが、地域差もあり家族に応じた調整が必要である。医療者は、両親に患児を受け入れて欲しい<sup>18)</sup>、または在宅で1日でも過ごして欲しい<sup>25)</sup>という思いがある。一方で、親は子どもをかわいいと思う気持ちはあるが、子どもの治療や育児ケアを行う医療者に対し、親は「子どもが頑張っているから親もがんばれと言われる」と育児の悩みを言えない場合もある<sup>33)</sup>。また、両親側から見ると早期の退院を迫られるのではないかと懸念があり<sup>26)</sup>、医療者と親との思いにずれが生じやすい状況がある。医療者は家族の育児（介護）技術に完璧を求めないことが大切であり、児を含めた「家族の生活」を見ていくことが重要である<sup>9)</sup>。遺伝性疾患には生命予後に関わるものもあり、家族と協働しなければ意思決定のタイミングが難しい状況にある<sup>12)</sup>。しかし、手術や退院

などの決定事項でも、状況が許す限り一旦延期するなど時機を見た調整が期待される。これら遺伝性疾患の児を含めた「家族の生活」を考えることは、家族単位での社会性に働きかける援助<sup>9)</sup>である。

### 4. 多職種連携と継続的な関わりができる環境を整備する

医療者は、児に対する父親の関心がわかりづらい、あるいは母親の不安が強く父親も寡黙な場合など、コミュニケーションがとりにくい家族に対し困難を感じ<sup>9)</sup>、カンファレンスで検討を行っていた。心理的不安が強い母親に対しては、リエゾンCNSを通して心療内科の受診を勧めていた。さらに、遺伝性疾患に関しては認定遺伝カウンセラー<sup>®</sup>と連携がされていた。多職種連携により、医師（専門医）、認定遺伝カウンセラー<sup>®</sup>、臨床心理士、看護師、小児看護CNS、リエゾンCNS、訪問看護師、保健師などが協働していた。このように多職種連携は社会資源を調整することであり、家族単位での社会性に働きかける援助<sup>9)</sup>である。「重篤な疾患を持つ子どもの医療をめぐる話し合いのガイドライン」<sup>45)</sup>によると、医療チームは多職種で構成され、チーム全員が参加し自分の意見を自由に発言できるよう配慮することが述べられている。遺伝専門職の役割として、臨床心理士など心理臨床家は子ども・両親自身が成長していく力を高めるよう支援するのに対し、遺伝専門医、認定遺伝カウンセラー<sup>®</sup>、遺伝看護専門看護師は遺伝的課題に関する傾聴をし、適切な情報提供をし、意思決定のプロセスを共に歩む中で心理的問題に対応するという違いがある<sup>43)</sup>。今回の文献では挙げがなかったが家族看護専門看護師もあり、それぞれの専門性を活かしながら児と両親を支援することが重要である。転院・搬送など施設をわたって多職種が関わり、児が成長する経過において次子のリスク、他の家族への影響も考えられるため、事例（事例3, 4, 8, 10, 15, 18, 23-1, 23-2, 23-3）に見られた通りに、施設を超えた多職種連携と長期的な関わりが必要となる。また、遺伝医療は進歩しており、長く原因不明であった疾患について学会発表により情報が得られ、諦めていた子どもを出産につながった事例（事例20）があった。医療者は最新の知識を得ると共に多職種と連携しながら両親が相談しやすい、そして継続して相談できる環境を整備することが期待される。

## VI. 結 論

遺伝性疾患の児をもつ両親に対し、夫婦サブシステムに働きかける家族ケアの実際と調整における課題を明らかにするために文献検討を実施した。その結果、以下のことが明らかとなった。

1. 本文献検討の結果、検索結果の論文数は少なく、分析対象は23文献26事例であり、大半が2015年以前に発表されていた。遺伝性疾患の児をもつ両親に対し、夫婦サブシステムに働きかける家族ケアについて、鈴木・渡辺の家族看護アセスメント/支援モデルを用いたメタスタディの結果、調整を必要とする内容について【治療の意思決定支援】【わが子の受容・愛着形成の支援】【在宅育児への支援】【遺伝カウンセリングにおける家族ケア】が挙げられた。

2. 遺伝医療における家族ケアの視点より、遺伝性疾患の児をもつ両親への支援について、①疾患特性と個性性を考慮し、両親の遺伝性疾患に対する理解を促す、②遺伝性疾患の児をもつ両親それぞれの思いの表出を促す、③遺伝性疾患の児を含めた「家族の生活」を考える、④多職種連携と継続的な関わりができる環境を整備することが重要であると示唆された。

## VII. 本研究の限界と今後の課題

今回、医中誌Webを用い検討したが、分析対象文献が23件と限られていた点は本研究の限界である。対象とした文献における家族ケアは遺伝性疾患の児と家族を支援するものであり、遺伝性疾患に関して家族との共有性、予測性があるという特徴から個人情報保護の課題もあり実践報告が難しい現状があった。さらに、文献は家族ケアの視点から記載されたものと限らないため解釈には限界がある。これから遺伝・ゲノム医療が発展する中で、遺伝性疾患では家族への影響が大きいと思われるため、家族ケアの視点から医療者の関わりが効果的であった事例、あるいは困難であった事例研究の集積が期待される。今後は海外の文献を検討することで日本の特徴について理解を深めるとともに、具体的な支援策を検討することが課題である。

遺伝性疾患の児がその子らしく成長し、父親と母親も含めて家族が健康でいられるように、さまざま

な選択について両親が自分たちで納得して決定できることが大切である。そのためには、医療者が両親に対し、疾患や現在の状態が理解できるように促し、家族の考えを理解し、家族自身が変化していけるよう支援することが重要である。

本研究はJSPS科研費JP19K11033およびJP24K13927の助成を受けて実施した。本研究において開示すべき利益相反はない。

## 引用文献

- 1) 武内俊樹. 重症新生児に対する迅速なゲノム診断の現状と展望. 日周産期・新生児会誌 2024; 59 (4) : 447-449.
- 2) 鈴木和子, 渡辺裕子. 家族看護学—理論と実践. 第5版. 日本看護協会出版会, 東京 2019; 48.
- 3) 平谷優子, 億田真衣, 杉中茉莉, 法橋尚宏. 子どもの入院による子育て期家族の家族機能の変動 病児の家族への半構造化面接にもとづく質的分析. 家族看護 2017; 22 (2) : 97-107.
- 4) 日本医学会. 「医療における遺伝学的検査・診断に関するガイドライン」(2022年3月改訂). 日本医学会. [https://jams.med.or.jp/guideline/genetics-diagnosis\\_2022.pdf](https://jams.med.or.jp/guideline/genetics-diagnosis_2022.pdf). (参照2025-01-14)
- 5) 柳原清子. 「コロナ禍の時代」の家族看護 家族システム理論を踏まえての解決志向アプローチ. *Journal of Wellness and Health Care* 2020; 44 (1) : 1-7.
- 6) 伊藤志帆. 活躍の場を広げる認定遺伝カウンセラーからのメッセージ: 日本における認定遺伝カウンセラーの役割を考える 小児専門病院におけるひろがる認定遺伝カウンセラーの役割. 日遺伝カウンセリング会誌 2024; 44 (4) : 209-213.
- 7) 佐藤裕子, 斎藤加代子, 日沼千尋. 遺伝医療における看護実践の現状と学習ニーズ調査. 東女医大誌 2018; 88 (5) : 118-123.
- 8) 渡辺 淳. 第2章「ヒトのゲノム」の変化で起きる疾患—遺伝性疾患 概論. 遺伝医学. 初版. 羊土社, 東京 2017; 64-66.
- 9) 鈴木和子, 渡辺裕子. 第3章 家族看護過程. 家族看護学—理論と実践. 第5版. 日本看護協

- 会出版会, 東京 2019; 61-130.
- 10) Paterson BL, Thorne SE, Canam C, Jillings C. 監訳 石垣和子, 宮崎美砂子, 北池 正, 山本則子. 質的研究のメタスタディ実践ガイド. 医学書院, 東京 2010; 1-137.
  - 11) 竹内久美子, 休坂みち子. 先天異常児の両親の意思決定に関わる看護師の役割 妊娠中に児が18トリソミーと診断された家族との関わりを通して. 近畿新生児研究会誌 2012; 21: 35-38.
  - 12) 佐伯しのぶ, 柳野 智, 渡壁麻依, 谷 有貴, 西本瑛里, 利根川仁, 中川隆志, 釜本智之, 林環, 内田優美子, 西久保敏也. 手術介入なしで在宅医療に移行した18トリソミーの1例. 小児臨 2019; 72 (10) : 1557-1562.
  - 13) 李 紅蓮. 【家族への看護 20の事例集 こんなときどうする?】先天性疾患をもって生まれてきた子どもをもつ家族へのケア. 臨床看護 2009; 35 (10) : 1442-1447.
  - 14) 高橋美穂子, 田中浩子, 遠藤明日美, 中島瑞恵, 原田知子, 安斉由衣, 鈴木由美, 右田 真, 島義雄. 筋緊張性ジストロフィー症の児をもつ家族とのかかわり. 日遺伝看会誌 2007; 5 (1) : 63-68.
  - 15) 幸喜裕希江, 渡辺聡子. 胎児精査目的で母体搬送後, 同日に帝王切開術を施行した患者の看護. 聖隷浜松病院医誌 2005; 5 (1) : 47-49.
  - 16) 山田咲樹子, 西尾麻里子. 【対応困難患者へのケア・コミュニケーション事例集】小児患者と家族とのかかわりの事例. 臨床看護 2011; 37 (11) : 1406-1410.
  - 17) 奥村万里子, 平井富士子, 小松則登, 水野敦子. 父子愛着形成の確立に向けての一援助 子どもへの積極的接触体験への取り組み. 日本看護学会論文集: 小児看護 2006; 36: 20-22.
  - 18) 石本品子, 西川真希子, 石井美幸. トリソミーの子どもと家族への関わり 子どもにとっての最善の利益とは. 日看会論集: 小児看 2009; 39: 197-199.
  - 19) 上野佳苗, 原ゆかり, 太田まさえ, 上條陽子. 遺伝性疾患と診断された患児と両親への退院支援の実際. 信州大医病看研録 2012; 40 (1) : 77-79.
  - 20) 岡本美佐江, 吉多久美子, 古川洋子. 18トリソミー児をもつ両親の希望をふまえた在宅療養移行への支援. 滋賀母性衛生学会誌 2011; 11 (1) : 43-47.
  - 21) 山岸聡子, 込山香代子, 岩瀬いずみ, 鈴木美香. 【多職種の「専門力」を最大限に発揮できる退院調整会議の進め方】医療的ケアが必要な患児の在宅生活を支援する. 地域連携入退院と在宅支援 2017; 10 (3) : 55-62.
  - 22) 中村仁美. 【小児領域の在宅療養・退院支援 取り組み・実践最前線】重度の障害を持つ子どもとその家族の在宅支援 小児科からの退院. こどもケア 2012; 7 (3) : 24-28.
  - 23) 宮良尚子. 【周産期メンタルヘルス-妊婦の不安とどう立ち向かうか】出産後のメンタルヘルス児に障がいが見つかった妊婦とその家族への心理支援. 周産期医 2014; 44 (7) : 949-952.
  - 24) 横田益美. 【家族看護～病児を抱える家族のセルフケア力を支援する～】看護ケア 訪問看護における家族支援 予後不良の障害をもつ子どもを育てる家族への看護. 小児看護 2018; 41 (10) : 1295-1301.
  - 25) 斉藤知子, 原田聡子, 大野陽子, 中村智美, 多田智恵美, 越智明日香, 田中好枝, 飯野英親. 【小児領域における遺伝看護の実践と展望】遺伝看護実践 在宅療養への移行に苦慮した18トリソミー児と家族への看護介入. 小児看護 2006; 29 (2) : 195-200.
  - 26) 山崎美穂, 西倉妙子. 【人工呼吸器を装着している小児の看護】事例にみる看護ケアの実際 人工呼吸器を装着して退院する子どもと家族の支援. 小児看護 2012; 35 (9) : 1239-1246.
  - 27) 高玉美貴子, 安藤美里, 垂石麻美, 矢板里奈, 江部美緒, 窪田 愛, 古志奈々子, 折口未季, 和気江利子. 【小児看護事例検討集 子どもと家族を支えるケアを中心に臨床で携わった事例の振り返りから看護の経験知を導き出そう】先天性疾患 18トリソミー患児の看護 家族と共に成長発達を促すとは. 小児看護 2012; 35 (1) : 33-41.
  - 28) 河内美穂子, 三木砂織, 本田梨恵, 前場進治, 椛村光枝, 飯野英親. 【小児領域における遺伝看護の実践と展望】遺伝看護実践 在宅療養への移行準備期間に急変し死亡した13トリソミー

- 児とその家族への看護介入. 小児看護 2006 ; 29 (2) : 190-194.
- 29) 赤嶺顕子. 骨形成不全症児における父母の自立を支えるための援助 父母の思いにそった段階的な家族支援. 日看会論集 : 小児看 2007 ; 37 : 11-13.
- 30) 朝本明弘, 平吹信弥, 佐々木博正, 干場 勉, 堀田成紀. Premature Chromatid Separation (PCS) 症候群の兄弟例 出生前診断と遺伝カウンセリング. 石川産婦会誌 2016 ; 5 : 1-5.
- 31) 西川智子. 【小児看護における専門性 チーム医療を推進する看護職として】小児看護領域のエキスパート 遺伝性疾患の子どもと家族を支援する認定遺伝カウンセラーの専門性. 小児看護 2012 ; 35 (13) : 1759-1766.
- 32) 西川智子. 周産期における緩和ケア 遺伝性疾患を診断された家族への支援. こども医療センター医誌 2014 ; 43 (2) : 70-73.
- 33) 高橋千晶, 玉置知子, 澤井英明, 小川智美, 皆川京子, 齊藤優子, 中尾秀人, 谷澤隆邦. 転座型13番トリソミー症候群の遺伝カウンセリング. 日小児会誌 2008 ; 112 (1) : 36-42.
- 34) 平原史樹. 論壇 出生前診断・着床前診断と生命倫理. 臨床倫理 2018 ; 6 : 59-66.
- 35) Coughlin, MB, Sethares KA. Chronic Sorrow in Parents of Children with a Chronic Illness or Disability : An Integrative Literature Review. *J Pediatr Nurs* 2017 ; 37 : 108-116.
- 36) Rasmussen SA, Wong LYC, Yang Q, May KM, Friedman JM. Population-based analyses of mortality in trisomy 13 and trisomy 18. *Pediatrics* 2003 ; Apr ; 111 (4 Pt 1) : 777-84.
- 37) Meyer RE, Liu G, Gilboa SM, Ethen MK, et al. Survival of children with trisomy 13 and trisomy 18 : A multi-state population-based study. *Am J Med Genet A* 2016 Apr ; 170A (4) : 825-37.
- 38) Kosho T, Nakamura T, Kawame H, Baba A, et al. Neonatal management of trisomy 18 : clinical details of 24 patients receiving intensive treatment. *Am J Med Genet A* 2006 1 ; 140 (9) : 937-44.
- 39) 田原昌博, 福原里恵, 西村 裕, 大野令央義, 他. 先天性心疾患を合併した18トリソミーへの積極的治療と予後 広島市周産期医療圏での検討. 日新生児成育医会誌 2018 ; 30 (1) : 39-47.
- 40) 原口昌弘. 先天性心疾患の子どもの出生から幼児期までに父親が抱く思い. 日本小児看護会誌 2018 ; 27 : 57-64.
- 41) 河野 望. 障害児者の家族に関する研究. 立命館人間科学研究 2005 ; 8 : 15-27.
- 42) 岩満優美. 9. 遺伝カウンセリングスキルと技術 4) 心理理論の応用 ②心理療法. 福島義光 編 遺伝カウンセリングハンドブック. メディカルドゥ, 大阪 2011 ; 242-243.
- 43) 浦尾充子. 6. 心理社会的アセスメント 4) 臨床心理学の基礎および遺伝カウンセリングへの応用 - ジェノグラムと円環的質問法 -. 福島義光 編 遺伝カウンセリングハンドブック. メディカルドゥ, 大阪 2011 ; 180-181.
- 44) 宮崎つた子, 木村めぐみ. 在宅で医療的ケアが必要な障害児を育てる母親の蓄積的疲労の特徴. 日重症心身障害会誌 2018 ; 43 (3) : 425-432.
- 45) 公益社団法人 日本小児科学会 倫理委員会, 話し合いのガイドラインQ&A集作成小委員会 日本小児科学会. 「重篤な疾患を持つ子どもの医療をめぐる話し合いのガイドライン」(2024年改訂版). 日本小児科学会. [https://www.jpeds.or.jp/uploads/files/20240802\\_hanashiaiGL.pdf](https://www.jpeds.or.jp/uploads/files/20240802_hanashiaiGL.pdf) (参照2025-01-14)

## Literature Review on Family Care for Parents of Children with Genetic Conditions

Kyoko MURAKAMI<sup>1)</sup>, Saeko KUTSUNUGI<sup>1)</sup>,  
Misae ITO<sup>1)</sup>, Yutaka SUEHIRO<sup>2)</sup> and  
Hiroshi ITOH<sup>3)</sup>

1) Faculty of Health Science, Maternal and Pediatric Nursing, Yamaguchi University Graduate School of Medicine, 1-1-1 Minami Kogushi, Ube, Yamaguchi 755-8505, Japan 2) Department of Oncology and Laboratory Medicine, Yamaguchi University Graduate School of Medicine, 1-1-1 Minami Kogushi, Ube, Yamaguchi 755-8505, Japan 3) Department of Molecular Pathology, Yamaguchi University Graduate School of Medicine, 1-1-1 Minami Kogushi, Ube, Yamaguchi 755-8505, Japan

### SUMMARY

With advances in screening and treatment for children with genetic disorders, family care is important because genetic conditions can affect the genetic conditions of other family members. A literature review was conducted to clarify the

practice of family care and coordination for parents, focusing on the couple subsystem.

Using the Ichushi-Web, we searched for literature published since 2005 using the keywords “genetic condition” and “family” and excluded cases involving grief care. We identified 23 articles and 26 cases. Most were published before 2015, and there were few publications. A meta-study using the Suzuki/Watanabe Family Nursing Assessment/Support Model found that in family care for parents with a child with genetic condition, healthcare professionals' practices included [support for decision-making] [support for acceptance of and attachment to their child] [support for home parenting] [family care in genetic counseling].

From a family care perspective, the following were suggested as important points for supporting parents of children with genetic conditions : encouraging parents to understand the characteristics and individuality of their child's genetic condition ; encouraging parents to express their feelings ; considering the family life, including the child ; and creating an environment that allows for multidisciplinary collaboration and sustained involvement.