The University of Osaka
Institutional Knowledge Archive

Title	マルファン症候群患者を取り巻く医療・ケア提供体制
Author(s)	清水, 知子
Citation	大阪大学, 2022, 博士論文
Version Type	
URL	https://hdl.handle.net/11094/89526
rights	
Note	やむを得ない事由があると学位審査研究科が承認したため、全文に代えてその内容の要約を公開しています。全文のご利用をご希望の場合は、大阪大学の博士論文についてをご参照ください。

The University of Osaka Institutional Knowledge Archive : OUKA

https://ir.library.osaka-u.ac.jp/

The University of Osaka

様式３

論　文　内　容　の　要　旨

氏　名　（　清水　知子　）	
論文題名	Medical and Care Systems for Supporting People with Marfan Syndrome （マルファン症候群患者を取り巻く医療・ケア提供体制）

論文内容の要旨

≪研究の背景≫

マルファン症候群は、フィブリリンの先天性異常で発症する全身の結合組織疾患で，常染色体顕性遺伝形式をとる。原因遺伝子はFBN1遺伝子に異常を伴うものが約6～7割を占め、その他にトランスフォーミング増殖因子－βのシグナル伝達系の遺伝子異常が知られている。早期診断・介入、生涯を通じた包括的診療体制，多職種連携アプローチがマルファン症候群患者には必要とされ，国内でも数か所の医療機関で包括的医療体制が実践されている。しかし、日本のマルファン症候群患者はどういった医療提供体制の中で医療やケア提供されているのかについては十分に明らかになっていない。より患者のニーズに合った医療・ケア提供体制構築には、実態を明らかにすることが必要と考えた。

マルファン症候群患者を取り巻く医療・ケア提供体制を多角的に明らかにすることを目的とし、以下の3つの研究を実施した。

≪研究1　マルファン症候群患者の受診状況と診療・支援体制≫

【目的】成人期のマルファン症候群患者の診断までの経緯・経過、これまでの治療経験、現在の受診状況、診療・支援体制について明らかにすることである。

【方法】18～64歳のマルファン症候群患者を対象に質問紙調査を行い、記述統計を行った。回答率41.9%。

【結果】診断時年齢の中央値は20歳（範囲；0～53)、20歳以降に診断された者が51.7%であった。また、最初の受診のきっかけは「症状の出現」が44.7%と最も多く、中でも心臓血管系症状の自覚が多かった。さらには、心血管系の緊急手術経験がある者は52.6%だった。診療科間の連携があると認識している者は約3割であった。心血管合併症が見逃され早期診断が困難である現状や患者の疾患の理解が十分ではない現状、そして患者の全体像を把握することが難しい現状が示唆された。

≪研究2　マルファン症候群患者の主観的well-beingと診療・支援体制との関連性≫

【目的】成人のマルファン症候群患者の主観的well-beingと診療科間の連携に対する認識に関連があるかを検討することである。

【方法】18～64歳のマルファン症候群患者を対象に、現在の診療・支援体制に対する認識、主観的well-beingを問う自記式質問紙調査を行った。診療科間の連携があるという患者の認識が主観的well-beingを高めると仮説を立て、相談できる医療者、年齢、性別、婚姻状況、家族歴、学歴、大動脈解離を調整変数とした重回帰分析モデルを使って分析した。

【結果】診療科の連携があるとの認識、結婚していることが主観的well-beingを高めることが示された（mean difference for collaboration between clinical departments versus not = 3.43, 95%CI=0.41, 6.46, p=0.03; for marriage versus not married = 5.25, 95%CI=1.91,8.60, p=0.002 ）

≪研究3　医療者が認識するマルファン症候群患者を取り巻く医療提供体制≫

【目的】医療者が認識するマルファン症候群患者を取り巻く医療・ケア提供体制の現状と問題、実践内容を明らかにすることである。

【方法】マルファン症候群患者の診療やケアに精通している医療従事者（医師・看護師・認定遺伝カウンセラーの3職種）を11名を対象に半構造化面接を実施し、質的統合法（KJ法）を用いて分析を行った。

【結果】医師は、【家族を含めた包括的診療・支援】において、遺伝学的診断を診療に活用しながら、患者のニーズやライフステージを考慮した心血管合併症の医療管理および患者指導を実践していた。そして、認定遺伝カウンセラーは実践の中で、【遺伝学的診断に基づく早期介入の意義】を認識し、患者・家族の身近な存在としてマルファン症候群患者・家族に介入していた。一方で、看護師は、【マルファン症候群を意識した看護実践が難しい現状】として、遺伝医学に関する知識不足を認識していることが明らかとなった。

≪全体総括≫

研究1～3の結果から、以下のような実態が示唆された。

1.　<u>対症療法から予防・積極的治療へのパラダイムシフト</u>

マルファン症候群に関する遺伝子検査は2016年から保険収載されており、遺伝子検査によって早期診断が可能になっていくと推測できる。症状がない時期から、予防・治療に取り組むことが必要となり、心理社会的負担、アドヒアランスの悪化の可能性も出てくる。こういった状況下において看護師は遺伝子検査について正しく理解し役割を果たしていくことが必要だと言える。

2.　<u>包括的診療・ケア提供体制の未整備</u>

家族を含めた患者の全体像を把握した、切れ目のない医療やサポートの提供が難しい実態が示唆された。そして、診療科間の連携に対する患者のニーズを把握したうえでシステム構築・整備が必要である。

3.　<u>遺伝的課題をもつ人への看護が展開されていない</u>

循環器系のナースは患者の遺伝情報も含めた包括的な患者・家族のアセスメントを行い、看護支援を提供することが必要であり、そして、遺伝医療の専門家と連携し、看護介入していくことも重要である。

これらの示唆から、早期診断・介入を含めた包括的医療・ケア提供体制の構築に加え、循環器系の看護師は遺伝看護の知識・スキルもち看護支援を提供すること、そして組織横断的な役割を担う看護師の配置についても今後の課題だと考える。患者・家族が必要な医療・ケアを受けることができるチーム作りに貢献していくことが看護師には求められており、循環器領域で活動できる専門看護師を増やすことが必要であるとも考えている。

様式７

論文審査の結果の要旨及び担当者

氏　名　（　清水　知子　）		
論文審査担当者	（職）	氏　名
主 査	教授	清水　安子
副 査	教授	井上　智子
副 査	教授	酒井　規夫

論文審査の結果の要旨

研究の背景

マルファン症候群は、フィブリリンの先天性異常で発症する全身の結合組織疾患で、常染色体顕性遺伝形式をとる。原因遺伝子はFBN1遺伝子に異常を伴うものが約6～7割を占め、その他にトランスフォーミング増殖因子－βのシグナル伝達系の遺伝子異常が知られている。早期診断・介入、生涯を通じた包括的診療体制，多職種連携アプローチがマルファン症候群患者には必要とされ、国内でも数か所の医療機関で包括的医療体制が実践されている。しかし、日本のマルファン症候群患者はどういった医療提供体制の中で医療やケア提供されているのかについては十分に明らかになっていない。より患者のニーズに合った医療・ケア提供体制構築には、実態を明らかにすることが必要と考えた。

マルファン症候群患者を取り巻く医療・ケア提供体制を多角的に明らかにすることを目的とし、以下の3つの研究を実施した。

研究1　マルファン症候群患者の受診状況と診療・支援体制

【目的】成人期のマルファン症候群患者の診断までの経緯・経過、これまでの治療経験、現在の受診状況、診療・支援体制について明らかにすることである。

【方法】18～64歳のマルファン症候群患者を対象に質問紙調査を行い、記述統計を行った。回答率41.9％。

【結果】診断時年齢の中央値は20歳（範囲；0～53)、20歳以降に診断された者が51.7％であった。また、最初の受診のきっかけは「症状の出現」が44.7％と最も多く、中でも心臓血管系症状の自覚が多かった。さらには、心血管系の緊急手術経験がある者は52.6％だった。診療科間の連携があると認識している者は約3割であった。

研究2　マルファン症候群患者の主観的well-beingと診療・支援体制との関連性

【目的】成人のマルファン症候群患者の主観的well-beingと診療科間の連携に対する認識に関連があるかを検討することである。

【方法】18～64歳のマルファン症候群患者を対象に、現在の診療・支援体制に対する認識、主観的well-being（Satisfaction with life Scale（SWLS)）を問う自記式質問紙調査を行った。診療科間の連携があるという患者の認識が主観的well-beingを高めると仮説を立て、相談できる医療者、年齢、性別、婚姻状況、家族歴、学歴、大動脈解離を調整変数とした重回帰分析モデルを使って分析した。

【結果】診療科の連携があるとの認識、結婚していることが主観的well-beingを高めることが示された（mean difference for collaboration between clinical departments versus not = 3.43, 95%CI=0.41, 6.46, p=0.03; for marriage versus not married = 5.25, 95%CI=1.91,8.60, p=0.002 ）

研究3　医療者が認識するマルファン症候群患者を取り巻く医療提供体制

【目的】医療者が認識するマルファン症候群患者を取り巻く医療・ケア提供体制の現状と問題、実践内容を明らかにすることである。

【方法】マルファン症候群患者の診療やケアに精通している医療従事者（医師・看護師・認定遺伝カウ

ンセラーの3職種）を対象に半構造化面接を実施し、質的統合法（KJ法）を用いて分析を行った。
【結果】マルファン症候群患者の診療・治療に携わる医師6名の全体分析では《心臓大血管の治療・管理：ライフステージや家族への影響も含めた個々の問題に配慮した治療、運動・生活指導》《家族を含めた包括的診療・支援：心血管合併症の内科診療を担当する医師を中心に、院内外で多職種連携しながら生涯にわたって全身をフォローアップ》《治療・管理における課題：多彩な合併症に対応できる専門医育成・疾患特有のデータベース構築》《多職種連携における課題：必要性の認識不足、体制上の問題もある実態》《希少疾患故の情報提供の難しさと課題：医療アクセスの問題と不要な不安を助長することがある現実》が示された。

看護師2名の全体分析では《先天性心疾患に対する多職種連携による医療・支援提供：先天性心疾患の一つとしてマルファン症候群をフォロー》《複雑かつ多様な問題を抱える患者・家族への看護実践：時につらさを感じながらも他職種との連携をもって支援》《マルファン症候群を意識した看護実践が難しい現状：受診する科も看護介入のタイミング・内容も様々》《マルファン症候群を意識した看護実践が難しい現状：遺伝医学に関する知識不足と外来における継続看護の難しさ》《望ましいフォローアップ体制についてはわからない：診断時期や医療者への啓発がどうあるべきかわからない》が示された。

認定遺伝カウンセラー3名の全体分析では、《支援のスタンス：病気というより体質と捉え、誤解や偏見に苦悩する患者の気軽な相談相手》《遺伝疾患ゆえの配慮：多様で複雑な問題を抱える患者・家族の気持ちに注意した丁寧な支援》《遺伝学的診断に基づく早期介入の意義：血縁者を含めた評価とフォローアップが可能》《立場上のもどかしさ：診療科によって異なる治療方針・職域の壁》《多職種連携の現状：他職種との連携はあまりなく、十分な支援が提供できていない》が示された。

総括

マルファン症候群に関する遺伝子検査は2016年から保険収載され、遺伝学的診断に基づく早期介入が可能となっているが、研究１では「症状の出現」が受診のきっかけの半数近くを占めるなど、早期診断・治療が十分でない現状が浮かび上がった。研究3では、認定遺伝カウンセラーは、自身の経験からマルファン症候群患者に対する《遺伝学的診断に基づく早期介入の意義》を認識しているが、看護師は、《マルファン症候群を意識した看護実践が難しい現状：遺伝医学に関する知識不足と外来における継続看護の難しさ》を認識しており、予防・積極的治療へのパラダイムシフトに看護師がついていけていない現状があると考えられた。

また、マルファン症候群患者は多彩な症状を呈するため、診療科間・多職種の連携が必要であるが、研究2のマルファン症候群患者の診療科間の連携があるとの認識が主観的well-beingを高めるという結果は、その必要性を患者側から示した貴重な結果と言える。そして、研究3で示された現状から、多職種連携が求められる中で看護師が役割を果たすためには、医師の診療においても中心となる循環器系の看護師が、マルファン症候群を含む先天性循環器疾患に対応すべく、遺伝看護の知識・スキルを獲得し、遺伝医療部門・専門家との連携をとりながら、組織横断的に活動できる体制が必要であると考えられた。

日本でのマルファン症候群患者の実態調査は数少ない。本研究は、量的研究と質的研究との両面、患者側と医療者側との両面から医療・ケア提供体制に関する実態を明らかにした点はオリジナリティが高いと言える。このことによって、多角的にマルファン症候群患者が置かれている現状を捉えることができ、希少疾患でおざなりにされがちなマルファン症候群について研究結果を踏まえて循環器疾患と遺伝疾患という2つの側面を併せもつ疾患として位置づけ、看護職がチーム医療の中で役割を果たすべく、知識・技術の普及や体制整備の必要性を見いだせた点は非常に価値が高い。

以上より、本論文の内容は，博士（看護学）の学位授与に値するものと考える。