

〔資料〕

## 希少疾患の子どもを育てる家族の経験に関する研究の動向と課題

倉石 佳織<sup>1)</sup> 岡 澄子<sup>2)</sup>

### 要 旨

目的：希少疾患の子どもを育てる家族の経験に関する国内外の研究の動向と家族の経験を明らかにすることで、家族支援の方向性を検討する。

方法：国内外のデータベースを用いて論文を検索した。分析対象論文の結果に記述されている「希少疾患の子どもの家族の経験」を取り出し、その記述を類似性に注目して分類した。

結果：分析対象論文は国外論文14件であった。希少疾患の子どもを育てる家族は、【子どもの病気によって家族は落胆し気持ちが揺れ続ける】、【子どものケアに負担を感じながらもその責任を担い子どもにあわせて生活する】、【子どもの病気によって家庭生活や家族全員がしわ寄せを受ける】、【病気の子どもの家族は周囲から理解されにくい】、【家族は既存の医療サービスと医療従事者に不満を持っている】、【家族は社会からの支援を必要としている】、【子どものケアに詳しくいつでも相談できる専門家がそばにいることで安心する】、【子どものニーズにあった教育を受けることが難しい】という経験をしていることが明らかになった。

考察：家族支援への示唆では、看護者には未診断の子どもと家族および希少疾患の診断を受けた子どもと家族が必要な支援が受けられるように導き、継続的かつ長期的に支えるパートナーとしての役割や、それぞれの希少疾患の特徴を正しく理解し、それに合わせたケアの基準および具体的な支援の検討を担うことが求められる。

キーワード：小児の希少疾患、家族の経験、家族支援、文献レビュー

### 1. 緒 言

近年、AIを活用した希少疾患の診断支援の開発や希少疾患用医薬品・医療機器・再生医療等製品の承認・開発支援が進んでいる（要, 2022；伊藤, 2022；European Medicines Agency；U.S. Food and Drug Administration；厚生労働省）。これにより希少疾患の診断に要する時間の短縮や、治療の選択肢の増加が考えられる。一方で希少疾患の患者とその家族は、疾患の希少性やその特徴により、様々な困難に直面している。希少疾患の子どもの家族を対象とした研究では、家族は診断を得た後も疾患そ

のものや治療について不透明に感じていること（Cardinali, Migliorini, Rania, 2019）、治療やケアに関する情報や心理・社会的サポートを必要としていること（Smits, Vissers, Pas, et al., 2022）、子どものケアや世話が家計や就労に影響を与えていること（Pelentsov, Fielder, Laws, et al., 2016a）等が明らかになっている。希少疾患の子どもの親の経験では、疾患の症状がわからない中での子育ての苦労や、医療・社会制度の中で理解されない苦しみが報告されている（佐藤, 2022）。

このように希少疾患の子どもと家族は、治療やケア、子育てに関する情報が不確かな中で療養生活を送り、経済的および社会的に困難な状況に置かれる傾向にある。さらに今後は、希少疾患の診断技術の

1) 東京家政大学

2) 北里大学大学院看護学研究科

進歩により診断時期の早期化が予想され、幼少期に診断を得る子どもの増加が考えられる。このような中で人々の健康の保持増進とその人らしい生活を支える看護者は、多職種と連携しながら希少疾患の子どもとその家族を医療現場や地域で支える重要な役割を担っているが、看護の視点で彼らをどのように支えるかに関する研究は国内外ではまだ少ない。今後、希少疾患の子どもとその家族への支援を考えるうえで、国内外の家族の経験を主題とした質的研究を通して、彼らの抱える課題を概観・整理し、理解を深めることで、具体的な家族支援の検討につながると考える。そこで本研究では、国内外で報告された文献から、希少疾患の子どもを育てる家族の経験に関する研究を抽出して研究の動向と家族の経験を明らかにし、家族支援への示唆を得ることを目的に文献レビューを行う。

## II. 方法

### 1. 用語の定義

- 1) 希少疾患：本研究における希少疾患とは、Orphanet<sup>注1)</sup>に希少疾患として登録されているものを指す。
- 2) 経験：本研究における経験は中木、谷津、神谷(2007)を参考に、希少疾患の子どもを育てる中で生じた印象に残る出来事とその時の内面的変化やその人が主観的にとらえたあるがままの状態を指す。
- 3) 家族：本研究における家族とは、Friedman, Bowden, Jones (2003)を参考に、分かち合いと感情的な親密さの絆で結ばれ、互いを家族の一員であると認識している2人以上の人々を指す。

### 2. 文献検索方法

文献は、医中誌Web, PubMed, CINAHLを用いて、過去20年間に絞り2003~2023年の国内外の論文を検索した(検索日2023年7月17日)。本研究目的の観点から文献検索に使用した用語は「rare disease\*/希少疾患」, 「famil\*/家族」, 「support\*/支援」,

「experience\*/経験」である。これらの用語をandでつなぎ、キーワード検索を行った。検索条件では、論文の表題または抄録にこれらの用語が含まれる質的研究の原著論文とした。質的研究には実験的な検証・測定が困難なモノの質や過程または意味を重視し、その研究者は社会経験がどのように構築され、意味づけられるかに重点を置いた問いを追求する(Denzin, Lincoln/平山, 訳, 2008)という研究の特徴がある。同研究方法には、希少疾患の子どもと家族の視点から家族の経験について豊かな記述があることを考慮し、質的研究に限定した。文献の採用基準においては、対象文献中の希少疾患がOrphanetに希少疾患として登録されている疾患であることを確認した。対象文献中に疾患名に関する明確な記述がなくOrphanetの登録確認が困難であった文献は、その本文において希少疾患の基準やその根拠が記載され、希少疾患と判断できることを確認した。文献の除外基準については、Orphanetの登録が確認できないもの、希少疾患の基準や根拠の記載がなく希少疾患か否かの判断が困難であるもの、患者本人が研究対象であるものとした。分析対象論文選定プロセスを図1に示す。

検索の結果、医中誌Webから1件、PubMedから151件、CINAHLから69件が検出された。これら221件について本研究の目的および文献の採用基準と除外基準にあわせて精査したところ、11件に絞られた。さらにPubMedにてSimilar articlesとして候補に挙がった文献1件と、11件の引用文献からハンドサーチを行い研究目的と関連の高い文献2件を加え、計14件の文献を対象とした。文献一覧を表1に示す。

### 3. 分析方法

分析対象論文の精読後、文献の「結果」から希少疾患の子どもを育てる中で生じた印象に残る出来事や、その時の内面的変化など家族の経験がわかる、各研究参加者の語りの内容に近い記述を一次コードとして抽出した。この文を極力そのままの言葉を用いて、一次コードの本質的な意味を表す表現を二次

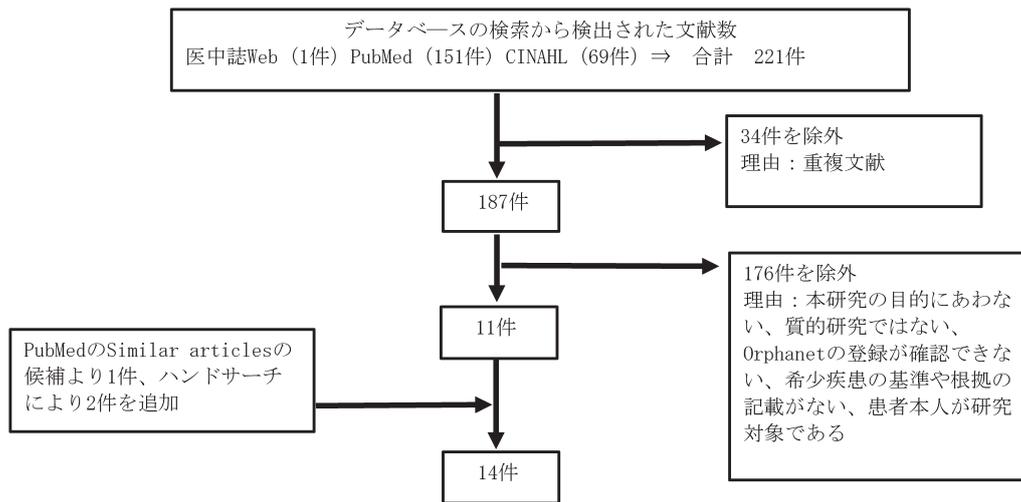


図1. 分析対象論文選定プロセス

コードとした。次に、得られたすべての二次コードの類似性、相違性を検討し、意味内容が類似する二次コードをまとめて、家族の経験内容とした。さらに、類似性に基づき抽象度を高めながら、サブカテゴリー、カテゴリーを生成した。分析の過程において、研究者毎に分析を行い、分析結果を検討し、分析結果の妥当性の確保に努めた。

### III. 結果

#### 1. 分析対象論文の動向

分析対象論文14件はいずれも国外文献であり、該当する国内文献はなかった。研究の推移は、2015年以前は0件、2016年からの5年間では8件、2021年以降は6件だった。対象となった家族の内訳は、希少疾患の子どもの両親を対象としたもの12件、両親と祖父母を対象としたもの2件であった。両親については、父親よりも母親の参加者が多かった。研究が実施された国は、アイルランド (1件)、オーストラリア (1件)、カナダ (3件)、スペイン (2件)、アメリカ合衆国 (1件)、スウェーデン (1件)、イタリア (1件)、台湾 (1件)、トルコ (1件)、ドイツ (1件)、ヨーロッパ・中東・オセアニアを含む複数国 (1件)であった。子どもの年齢は、生後6か月から22歳程度であった。研究対象の子どもの希少疾患は、主にムコ多糖症、レット症候群、Zellweger スペクトラ

ム障害、表皮水疱症、先天性グリコシル化異常症、外胚葉形成不全症、遺伝性代謝疾患、エナメル質形成不全症、フェラン-マクダーミド症候群、脊髄性筋萎縮症、神経発達障害などであった。

#### 2. 希少疾患の子どもの育てる家族の経験

希少疾患の子どもの育てる家族の経験は、【子どもの病気によって家族は落胆し気持ちが揺れ続ける】、【子どものケアに負担を感じながらもその責任を担い子どもにあわせて生活する】、【子どもの病気によって家庭生活や家族成員全体がしわ寄せを受ける】、【病気の子どもとその家族は周囲から理解されにくい】、【家族は既存の医療サービスと医療従事者に不満を持っている】、【家族は社会からの支援を必要としている】、【子どものケアに詳しくいつでも相談できる専門家がそばにいることで安心する】、【子どものニーズにあった教育を受けることが難しい】の8カテゴリーに分類された。以下、カテゴリーは【 】、サブカテゴリーは〈 〉とし、「 」は語句の強調を示す。カテゴリー分類では、1件の文献から複数のコードが抜き出されている。分析結果を表2に示す。

1) 子どもの病気によって家族は落胆し気持ちが揺れ続ける

【子どもの病気によって家族は落胆し気持ちが揺れ続ける】は、〈病気の進行は「時限爆弾」を見ているような心境〉、〈診断を受けることは長く困難な

表1. 分析対象論文一覧

No	発行年	掲載雑誌	著者	タイトル	研究目的	研究対象	データ収集方法	データ分析方法
①	2016	Orphanet Journal of Rare Diseases	S.Somanadhan et al.	Parents' experiences of living with, and caring for children, adolescents and young adults with Mucopolysaccharidosis (MPS)	・ムコ多糖症 (MPS) をもつ子どもの生活と子育てに関する親の経験を理解し解釈する ・親の視点からMPSの知識や理解を考察する ・MPSの子どもと暮らす家族の定期入院による影響を検討する	MPS I, II, III, VIと診断を受けた生後6ヶ月~22歳の子どもの8人の両親 (男女内訳記載なし)	17か月間の間に3回のインタビューを実施	Van Manenの3つのアプローチによるインタビューの主題分析を行い、Van Manenの「人間の経験に関する5つの基本的な要素」(Lived relation, Lived body, Lived space, Lived time, Lived things) を分析枠組みとして用いた
②	2016	Journal of Pediatric Nursing	L.J.Pelentsov et al.	The supportive care needs of parents with a child with a rare disease: a qualitative descriptive study	希少疾患の子どもを育てる親の経験と支持的ケアニーズを理解する	18歳以下の希少疾患と診断された子どもの親、希少疾患の疑いがあるが正式には診断されていない子どもの親、小児がんの子ども、嚢胞性線維症の子どもの両親23人 (父6人、母17人)	半構造化フォーカスグループインタビュー	インタビュー内容の逐語録を作成後、重要な部分を抽出してコード化し、テーマを整理した
③	2016	Orphanet Journal of Rare Diseases	S.Siddiq et al.	Experiences of caregivers of children with inherited metabolic diseases: a qualitative study	・子どもの遺伝性代謝疾患 (IMD) の管理に関する親の経験を明らかにする ・子どもと家族の生活に対する病気とその管理の影響を明らかにする ・医療制度との相互作用に関する親の認識について理解する	1歳未満から7歳までのIMDの子どもを育てる21人の養育者 (母18人、父または祖父母3人)	電話での半構造化インタビュー	インタビュー内容の逐語録を主題分析を用いて分析し、主要テーマを抽出した
④	2018	Journal of Genetic Counseling	J.L.Baumbusch et al.	Alone in a Crowd? Parents of children with rare diseases' experiences of navigating the healthcare system	希少疾患の子どものために医療制度を利用する親の経験を調査する	5歳未満から20歳未満の希少疾患の子どもの16人の両親 (父1人、母15人)	電話または対面での半構造化インタビュー	インタビュー内容の逐語録を作成し、constant comparative and iterative approachを用いてコード化しテーマを抽出した
⑤	2019	International Journal of Environmental Research and Public Health	D.Palacios-Ceña et al.	"Living an obstacle course": a qualitative study examining the experiences of caregivers of children with Rett syndrome	レット症候群 (RTT) の子どもをもつ養育者のグループの経験を調査し、RTTの子どもの生活と子育てがどのようなものかを理解する	小児科医または神経科医によってRTTと診断された子どもの養育者および/または法的保護者31人 (女性17人、男性14人)	半構造化インタビューとフォーカスグループインタビュー	インタビュー内容の逐語録を作成し、テーマ別に帰納的分析を行った
⑥	2019	Molecular Genetics and Metabolism Reports	M.Bose et al.	Emotional experience in parents of children with Zellweger spectrum disorders: a qualitative study	Zellwegerスペクトラム障害 (ZSD) の家族の感情面での経験を明らかにする	ZSDまたは臨床的に類似したペルオキシソームdisorderを持つ子ども (生死問わず) の親または家族介護者37人 (父12人、母25人)	年齢別に3つのグループに分かれた半構造化されたフォーカスグループインタビューを実施	インタビュー内容の逐語録を作成し、演繹的内容分析と帰納的内容分析を組み合わせた分析を行なった
⑦	2019	Dentistry Journal	G.P.Lundgren et al.	Experiences of Being a Parent to a Child with Amelogenesis Imperfecta	重度のエナメル質形成不全症 (AI) の子どもをもつ親としての経験と日常生活への影響を調査する	AIの診断を受けた思春期までの子どもをもつ8人の両親 (父1人、母7人)	インタビュー	インタビュー内容の逐語録を作成し、Braun (2006) による主題分析を用いてテーマを抽出した
⑧	2019	Frontiers in Psychology	P.Cardinali et al.	The Caregiving Experiences of Fathers and Mothers of Children With Rare Diseases in Italy: Challenges and Social Support Perceptions	希少疾患と診断された子どもの父親や母親に共通する、あるいは特有の課題について知識を深める	希少疾患の診断を受けた子どもをもつ15人の両親 (父7人、母8人)	半構造化インタビュー	インタビュー内容の逐語録を作成し、グラウンデッド・セオリー・アプローチを用いて分析した

表1. 分析対象論文一覧 (続き)

No	発行年	掲載雑誌	著者	タイトル	研究目的	研究対象	データ収集方法	データ分析方法
⑨	2020	Journal of Clinical Nursing	Y.H.Wu et al.	Family caregivers' lived experiences of caring for epidermolysis bullosa patients: a phenomenological study	表皮水疱症 (EB) 患者の家族介護者の生きた経験を明らかにする	EB患者を少なくとも5年間介護したことがある主要な家族介護者10人 (父2人, 母7人, 祖母1人)	半構造化インタビュー	インタビュー内容の逐語録を作成し, Colaizzi (1978) の7段階現象学的手法で分析した
⑩	2020	International Journal of Qualitative Studies on Health and Well-being	G.Currie et al.	Social isolation and exclusion: the parents' experience of caring for children with rare neurodevelopmental disorders	希少な神経発達障害 (NDD) をもつ子どもの医療・社会的ケアニーズに対応するための親の経験を明らかにする	生後2年以内に希少なNDDと診断された11歳以下の子どもの15人の両親 (父4人, 母11人)	対面での半構造化インタビュー	インタビュー内容の逐語録を作成し, Moules (2002) の解釈学的現象学的手法を用いて分析した
⑪	2020	Journal of Pediatric Nursing	M.Zengin et al.	Difficulties experienced by Turkish parents and their coping strategies: children with Mucopolysaccharidosis	ムコ多糖症 (MPS) の子どもをもつ親の生きた経験を明らかにする	MPSと診断され酵素補充療法を受ける平均8.8±1.8歳の子ども8人の親 (父4人, 母4人)	半構造化インタビュー	インタビュー内容の逐語録を作成し, Colaizziの現象学的手法で分析した
⑫	2021	Disability and Health Journal	C.Cardão et al.	Experiences of parents with children with congenital disorders of glycosylation: What can we learn from them?	先天性グリコシル化異常症 (CDG) の子どもやヤングアダルトの育児・介護に関する親の主観的な経験を探り, 一般的なニーズ理解や有用な資源を明らかにする	CDGの子どもやヤングアダルトのケアに全面的または部分的に責任を持つ33人の両親 (父7人, 母26人)	半構造化インタビュー	インタビュー内容の逐語録を作成し, BraunとClarke (2006) が提唱したガイドラインに基づき帰納的・演繹的テーマ分析を行った
⑬	2022	International Journal of Environmental Research and Public Health	C.García-Bravo et al.	Social and Family Challenges of Having a Child Diagnosed with Phelan-McDermid Syndrome: A Qualitative Study of Parents' Experiences	フェラン・マクダーミド症候群 (PMS) と診断された子どもをもつ親の, 社会環境との相互作用に関する経験を探る	平均11.66歳 (SD±9.79) のPMSの子どもをもつ32人の両親 (女性23人, 男性9人)	半構造化インタビュー	インタビュー内容の逐語録を作成し, 帰納的テーマ分析を行った
⑭	2023	Orphanet Journal of Rare Diseases	J.Willems et al.	Barriers and facilitating factors of care coordination for children with spinal muscular atrophy type I and II from the caregivers' perspective: an interview study	脊髄性筋萎縮症 (SMA I またはSMA II) の子どもの養育者におけるケア調整の経験を検討する	2歳から15歳のSMA I・IIの子どもをもつ21人の養育者 (女性71.4%, 男性28.6%)	半構造化インタビュー	インタビュー内容の逐語録を作成し, 質的内容分析を行った

「旅」のようである), 〈子どもが今後どのようになっていくのかという将来への不安〉, 〈治療法が確立されていない未知の病気への懸念〉, 〈子どもの病気によって「ジェットコースター」のように感情が揺れ動く〉, 〈子どもや孫に病気を遺伝させてしまうことを負い目に感じる〉の6サブカテゴリーに分類された。

〈病気の進行は「時限爆弾」を見ているような心境〉に関する記述は, 7コードあった。親は子どもの成長過程の中で, それまで明らかでなかった (気づかなかつた) 病気の特徴の出現に直面していた (文献①⑤⑩)。親は子どもの成長を見守りつつも,

病気の進行への不安や恐怖を「時限爆弾」を見ているようだと表現していた (文献①⑥⑪)。

〈診断を受けることは長く困難な「旅」のようである〉に関する記述は, 5コードあった。親は, 診断を受けることは長期にわたる困難なプロセスであると感じ, その道のりを「旅」のようであると表現していた (文献④⑤)。診断を受けるまでに様々な専門家を受診した経験 (文献④), 診断を待つ時間が長いこと (文献⑧), 診断を受けるまでの間の恐怖, 不安, 絶望, 罪悪感等の否定的な感情 (文献⑫), 診断を受けられなければ子どもに起こりうる事態に備えられないこと (文献②) が現れていた。

表2. 希少疾患の子どもを育てる家族の経験に関する記述内容

カテゴリ	サブカテゴリ	文献番号
子どもの病気によって家族は落胆し気持ちが揺れ続ける	病気の進行は「時限爆弾」を見ているような心境	①⑤⑥⑩⑪
	診断を受けることは長く困難な「旅」のようである	②④⑤⑧⑫
	子どもが今後どのようにしていくのかという将来への不安	①⑧⑪
	治療法が確立されていない未知の病気への懸念	①⑪
	子どもの病気によって「ジェットコースター」のように感情が揺れ動く	①⑥
子どものケアに負担を感じながらもその責任を担い子どもにあわせて生活する	子どもや孫に病気を遺伝させてしまうことを負い目を感じる	⑦
	病気のある子どもとの生活に適応しようとしている	①②③⑥⑧⑨⑪⑫⑬⑭
	親はケアテイカーとしての役割と責任を担いその重さを感じている	②④⑦⑧⑨⑫⑭
	子どもの症状やニーズにあわせることによって生じる親の負担	③⑤⑥⑪⑫
子どもの病気によって家族生活や家族成員全体がしわ寄せを受ける	疾患やケアに関するニーズにあった情報を求めている	①②④⑧⑫
	子どもの病気が夫婦関係や家族の生活の障害となる	②⑤⑨⑬
	子どもの病気によって家計や就労に支障をきたす	②⑤⑧⑫
病気の子どもとその家族は周囲から理解されにくい	病気の子どものために健康なきようだいが取り残される	①②⑥⑪
	病気の子どもを育てる大変さを理解してもらえず孤立する	②⑥⑩⑬
家族は既存の医療サービスと医療従事者に不満を持っている	外出先で子どもが普通と「違う」と思われる	①⑦⑨⑩
	医療サービスやサポートが家族のニーズにあっていない	①②③④⑤⑩⑫⑭
	希少疾患に関する医療従事者の知識が不足している	①⑨⑬⑭
	子どもの病気について学ぼうとしない医療従事者への苛立ち	⑥⑦
家族は社会からの支援を必要としている	医療従事者からの情報提供が配慮に欠けている	①②
	同じような経験をしている他の親からのピアサポートによる支えあい	②④⑧⑬⑭
子どものケアに詳しくいつでも相談できる専門家がそばにすることで安心する	医療的および社会的な支援のためのネットワークを求めている	②⑥⑨⑫⑭
	知識があり信頼できる専門家と出会うことによって安心する	③⑦⑬⑭
子どものニーズにあった教育を受けることが難しい	いつでも連絡が取れ「シームレス」に関わってくれる専門家が近くにいる	⑭
	教育を受ける必要性を感じながらも学校生活には困難がある	⑪⑬

〈子どもが今後どのようにしていくのかという将来への不安〉に関する記述は、4コードあった。親は、子どもの疾患が進行性のものであり治療の可能性がないことを知り、強い感情を示していた（文献①）。また親は、子どもが今後何ができるようになるのか（文献⑧）、同世代の子どもとは差が生まれる（文献⑪）と考え、社会や仕事でどのように子どもがインクルージョンできるか（文献⑧）という不安を現していた。

〈治療法が確立されていない未知の病気への懸念〉に関する記述は、2コードあった。治療過程が長く不

確かであること（文献⑪）や、限られた治療選択しかないために未来がわからない空間（誰も存在せず閉じ込められているように感じる空間）での生活は恐ろしい経験であることが表現されていた（文献①）。

〈子どもの病気によって「ジェットコースター」のように感情が揺れ動く〉に関する記述は、2コードあった。親は、「ジェットコースター」という表現を用いて、気持ちの時間的変化、子どもの病気による気持ちの揺れ、病気の子どもの暮らし日々の経験を例えていた（文献①）。また、病気の子どもの子育てに伴う感情的経験は、その時々ストレス要

因によって変化するため、その経験をポジティブな感情からネガティブな感情の間で揺れ動く「ジェットコースター」と表現していた(文献⑥)。

〈子どもや孫に病気を遺伝させてしまうことを負い目に感じる〉に関する記述は、2コードあった。親は、自分の子どもや孫に病気を遺伝させてしまう罪悪感と恥辱を述べ、中には親を責める子どももいた(文献⑦)。

2) 子どものケアに負担を感じながらもその責任を担い子どもにあわせて生活する

【子どものケアに負担を感じながらもその責任を担い子どもにあわせて生活する】は、〈病気のある子どもとの生活に適応しようとしている〉、〈親はケアテイクとしての役割と責任を担いその重さを感じている〉、〈子どもの症状やニーズにあわせることによって生じる親の負担〉、〈疾患やケアに関するニーズにあった情報を求めている〉、の4サブカテゴリーに分類された。

〈病気のある子どもとの生活に適応しようとしている〉に関する記述は、15コードあった。子どもの発達促進のために理学療法や作業療法などに参加させること(文献⑫)、病気の子どもの育児は普通の子どもと違うことを認識すること(文献⑥)、子どもの病気の管理のために自分のキャリアを犠牲にすること(文献③⑧)、子どもの病気に関する知識を身に着けること(文献②⑧⑭)、子どもの病気が良くなるだろうという希望を持つこと(文献⑨⑪)が現れていた。また、家族同士がお互いに理解しあい寛容であること(文献⑨⑬)や、家族の絆を保つために前向きになろうとしていたこと(文献①⑨)が挙げられた。

〈親はケアテイクとしての役割と責任を担いその重さを感じている〉に関する記述は、13コードあった。親は子どもの病気の診断を受けた直後から、次のステップを考える責任を負わされていると感じ(文献④)、その責任は身体的・精神的に負担の大きいケアテイクという新しい役割を担うことでもあった(文献⑫)。子どものケアに責任を持ち、

自分の子どもを守ろうとする親(文献⑨)や、子どもの病状を医療従事者に伝える責任がある(文献⑦⑭)と語る親がいた。特に母親は、家庭内における子どもの世話の責任の大部分を担い(文献②⑨)、子どもの病状に個人的な責任を負っていると語っていた(文献⑧)。親はケアテイクとしての役割を負担に感じ、責任からの解放と休息、支援を求めている(文献②④)。

〈子どもの症状やニーズにあわせることによって生じる親の負担〉に関する記述は、8コードあった。親は、子どもの複数のニーズを管理することにストレスを感じ、子どもの世話を自分の生活全体を消費する経験と表現していた(文献⑥)。具体的な子どものニーズには、子どもが制限のある食事に触れないよう親が注意を払うこと(文献③)、飲み込みやすい食事を用意すること、尿失禁の管理、下剤および浣腸の投与や排便の方法を学ぶこと、てんかんの発作に対応すること(文献⑤)等が挙げられていた。親は、病気の管理、子どもの発達や将来の自立に関心を寄せ、病気に関する出来事と健康状態の変化に対して長期的な懸念を抱いていた(文献⑫)。また、子どもが身体的に不自由なために、歩行、更衣、食事、排泄など日常生活の多くの場面で親の助けを必要とする子どももいた(文献⑪)。

〈疾患やケアに関するニーズにあった情報を求めている〉に関する記述は、5コードあった。子どもの将来や今後の生活調整および健康管理を考えるうえで、親は子どもの予後や長期的な健康・発達の見通しに関する情報を必要としていた(文献②)。しかし、医者もどうしたらよいかわからず、子どもの生死や成長のことは誰も情報を与えてくれなかった(文献⑧)。親はインターネットを用いてわかりやすい疾患関連情報を探そうとするが、発見した情報の質に不安を抱いていた(文献①④)。また、受け取った情報が複雑で具体的でないために圧倒される親もいた(文献⑫)。親の中には、収集した情報を批判的に見るようにしながら、専門雑誌から評判のよいものを探し、その分野の専門知識のある医療従

事者と連絡を取りあう者もいた（文献④）。

3) 子どもの病気によって家族生活や家族成員全体がしわ寄せを受ける

【子どもの病気によって家族生活や家族成員全体がしわ寄せを受ける】は、〈子どもの病気が夫婦関係や家族の生活の障害となる〉、〈子どもの病気によって家計や就労に支障をきたす〉、〈病気の子どもに注意が向けられるために健康なきょうだいを取り残される〉の3サブカテゴリーに分類された。

〈子どもの病気が夫婦関係や家族の生活の障害となる〉に関する記述は、6コードあった。親の中には、病気の子どもをケアする経験が夫婦の絆を強めると捉える人がいる一方、ケアの負担によって夫婦関係が悪化したと捉える人もいた（文献②⑬）。子どもの世話や家族としての責任、仕事の義務という複数の役割が家庭内での夫婦間摩擦を生むと捉える親もいた（文献⑨）。また、子どもにどのような治療を受けさせるかについては、自宅から施設までの距離や費用、時間帯などを考慮する必要があった。病院の受診の日は家族全員がその日程にあわせる必要があり、日課や仕事を変更しなければならなかった（文献⑤）。

〈子どもの病気によって家計や就労に支障をきたす〉に関する記述は、5コードあった。病気の診断の際、家族は診断費用を負担しなければならなかったことや、理学療法や作業療法など公的医療サービスでカバーされない治療費を負担する必要があり、毎月の出費となっていた（文献⑤）ことが述べられていた。さらに、親は子どもの世話や受診のために仕事を中断したり、勤務時間の短縮や転職をする必要があった（文献⑧⑫）。親は、子どものニーズにあわせてフレキシブルに働く環境を見つけることが難しかったと感じていた（文献②）。

〈病気の子どもに注意が向けられるために健康なきょうだいを取り残される〉に関する記述は、4コードあった。病気の子どもの世話に追われるため、多くの親が他の健康な子ども（きょうだい）と過ごす時間が持てないことや、十分な注意を払えな

いと感じ、罪悪感を抱いていた（文献①②⑥⑪）。

4) 病気の子どもとその家族は周囲から理解されにくい

【病気の子どもとその家族は周囲から理解されにくい】は、〈病気の子どもを育てる大変さを理解してもらえず孤立する〉、〈外出先で子どもが普通と「違う」と思われる〉の2サブカテゴリーに分類された。

〈病気の子どもを育てる大変さを理解してもらえず孤立する〉に関する記述は、5コードあった。親は、家族や友人が病気の子どもの世話をする現実を理解していないと捉え、疎外感や孤立感を抱えていた（文献⑥⑩）。家族や友人が病気の子どもを育てる親の経験を理解し、共感してくれないために、社会的な集まりに参加できない（文献②）。家族からの視線や不適切な質問が原因で、クリスマスや誕生日などの家族の集まりに参加できなくなった親もいた（文献⑬）。

〈外出先で子どもが普通と「違う」と思われる〉に関する記述は、4コードあった。親は、周囲が子どもに対して否定的な反応をしていると話し、社会の目を感じていた（文献①）。遊び場や学校などの一般的な社会環境では周囲の理解が得られず、他の子どもと自分の子どもの違いに対する疑問や好奇心が寄せられた（文献⑩）。審美的な問題により子どもがいじめられたり、からかわれたことを報告する親もいた（文献⑦）。また、傷を覆う大きな包帯は子どものボディイメージに影響を与え、外出の際には見知らぬ人から奇異な目で見られることもあった（文献⑨）。

5) 家族は既存の医療サービスと医療従事者に不満を持っている

【家族は既存の医療サービスと医療従事者に不満を持っている】は、〈医療サービスやサポートが家族のニーズにあっていない〉、〈希少疾患に関する医療従事者の知識が不足している〉、〈子どもの病気について学ぼうとしない医療従事者への苛立ち〉、〈医療従事者からの情報提供が配慮に欠けている〉の4

サブカテゴリーに分類された。

〈医療サービスやサポートが家族のニーズにあっていない〉に関する記述は、12コードあった。親は、子どもの病気が医療機関の定める分類に当てはまらないために必要なサポートを受けられない状況を、「枠外にいる感じ」と現していた(文献②)。サービス間のケアコーディネーションがうまく機能していないこと(文献④)、ケアに関わる分野の医療従事者間の連携不足(文献⑭)、子どものケアプランを決定する際のシステムやセクターを超えた調整ができていなかったこと(文献⑩)、言語療法や理学療法などのセラピーが高額なため継続的に受けられなかったこと(文献⑤)を挙げ、医療制度やシステムに対する不満を現していた(文献①③)。また、子どもの世話にストレスを感じながらも精神的サポートを受ける機会がなかったこと、またそのようなサポートがあっても利用する時間やエネルギーが無いことが現れていた(文献⑫)。

〈希少疾患に関する医療従事者の知識が不足している〉に関する記述は、6コードあった。親は、それぞれの疾患に対する医療従事者の知識不足について述べていた(文献①⑨⑬⑭)。

〈子どもの病気について学ぼうとしない医療従事者への苛立ち〉に関する記述は、3コードあった。親は、医療従事者が子どもの病気に関して知識不足であることや、病気について学ぼうとしないこと、家族とともに病気の管理方法を探ろうとしないことに不満を感じていた(文献⑥⑦)。

〈医療従事者からの情報提供が配慮に欠けている〉に関する記述は、2コードあった。多くの家族が、診断内容について医療従事者から電話で開示されたことに不満を示していた(文献①)。また、医療従事者は情報の質と量のバランスを考え、特に診断過程での情報提供では親のおかれている状況を考慮する必要がある(文献②)。

#### 6) 家族は社会からの支援を必要としている

【家族は社会からの支援を必要としている】は、〈同じような経験をしている他の親からのピアサ

ポートによる支えあい〉、〈医療的および社会的な支援のためのネットワークを求めている〉の2サブカテゴリーに分類された。

〈同じような経験をしている他の親からのピアサポートによる支えあい〉に関する記述は、8コードあった。親にとって同じような境遇の親子と出会うことは、自分はひとりではないという感覚を得ることにつながり、精神的な支えとなっていた(文献②④⑧⑭)。多くの親が希少疾患関連の患者・家族団体とつながっていた(文献④⑬⑭)。

〈医療的および社会的な支援のためのネットワークを求めている〉に関する記述は、7コードあった。親は、希少疾患関連団体の支援のおかげで子どものニーズに効果的に対処できたり、正しいケアができたことを述べていた(文献⑥⑨)。また親は、様々なレベルでの手段的・経済的・社会的支援を受けることで、親自身が個人的な時間を持つことにつながっていた(文献⑫)。その一方で、疾患のケアにかかる多額の費用を負担するには、家族の支援だけでは不十分であること(文献⑨)や、自分の肉親以外に自分の子どもを安全に世話してくれるような信頼できる人がいないこと(文献②)、地域の医療ネットワークがまばらなために受診できる病院が限られていること(文献⑭)を訴えていた。

#### 7) 子どものケアに詳しくいつでも相談できる専門家がそばにいることで安心する

【子どものケアに詳しくいつでも相談できる専門家がそばにいることで安心する】は、〈知識があり信頼できる専門家と出会うことによって安心する〉、〈いつでも連絡が取れ「シームレス」に関わってくれる専門家が近くにいる〉の2サブカテゴリーに分類された。ここで表現される“専門家”は、医療従事者だけでなく地域での生活を支える在宅ケアサービスや医療用品店におけるケア提供者も含まれている。

〈知識があり信頼できる専門家と出会うことによって安心する〉に関する記述は、4コードあった。親は、子どもが様々な分野の複数の医療従事者と健康管理に関するやり取りを必要としていると報

告し（文献③）、適切な専門家と出会うことはストレスの軽減につながっていた（文献⑦）。特に小児科医は親にとって最も頻繁に相談する専門医のひとつであり、症状コントロールのための助けを求めることがきた（文献⑬）。また、子どもの健康状態に関して常に最新の知識を有する地域のケア提供者は、ケア調整の有益な要素であった（文献⑭）。

〈いつでも連絡が取れ「シームレス」に関わってくれる専門家が近くにいる〉に関する記述は、3コードあった。親は、医療従事者との関係の継続性と一貫性を望み、「シームレス」なケア提供がケア調整の中で安心感を与えると述べていた（文献⑭）。

8) 子どものニーズにあった教育を受けることが難しい

【病気があることで子どもの学校生活に困難が生じる】は、〈教育を受ける必要性を感じながらも学校生活には困難がある〉の1サブカテゴリーから成る。

〈教育を受ける必要性を感じながらも学校生活には困難がある〉に関する記述は、3コードあった。親は、special education schoolは子どもの発達のために不可欠である（文献⑬）とする一方で、子どもの疾患への理解が得られずニーズにあっていない（文献⑬）、学校の物理的条件が子どもにあっていない（文献⑪）と述べる親もいた。

#### IV. 考察

##### 1. 希少疾患の子どもを育てる家族の経験に関する研究の動向

希少疾患の子どもを育てる家族の経験に関する研究は14件あったが、今回、分析対象となった文献は全て国外の文献であった。国別としては欧米のものが多く、希少疾患の子どもを育てる家族の経験に関する研究は、日本よりも海外の方が進められている傾向にある。年代としては文献の全てが過去10年以内の文献であり、比較的新しいものであることから、今後の研究の進展が予想される。日本では、2015年7月より日本医療研究開発機構（AMED）の

支援を受けて小児の希少・未診断疾患イニシアチブ（IRUD-P）が始まり、これまで診断が困難であった疾患の確定診断や疾患の原因究明、治療法の開発が行われている（IRUD）。Adach, Imanishi, Ogawa, et al. (2018)によると日本における未診断患者の数は小児科・小児外科で3,681件、その他の科では33,703件であり、合計で37,384件の未診断ケースがあると報告されている。現在のところ医中誌Webにおける「希少疾患」の文献の多くが医学系症例報告であり、診断に至る経緯や治療の選択肢などに関する報告は多数あった。その一方で、希少疾患の子どもとその家族への支援に関する文献は数少ない。診断方法の発展に伴い、これまで診断が難しかった疾患の確定診断が可能になることが予想される。今後、我が国においても未診断の子どもと家族への支援を含め、診断を受けた子どもとその家族の実態や抱えている課題を明らかにし、疾患の特徴にあった支援につながる研究が必要である。

また、希少疾患の子どもと家族の経験は主に両親の視点（特に母親）からのものであった。希少疾患の子どもを育てる家族において、子どもに関わる機会の多い母親はもちろんであるが、父親やきょうだい、祖父母の経験、家族関係などにも視点を向けることが必要となる。また、希少疾患の子どもと家族の経験を概観するうえで、各国の現状や家族の実態に即した経験を捉えるためには、家族の居住国ごとの医療システムおよび社会保障が異なる点や、子どもの年齢層と家族の発達段階を考慮した研究が必要である。

##### 2. 希少疾患の子どもを育てる家族の経験

本研究において、希少疾患の子どもを育てる家族は、子どもの症状や診断・治療に関連して長期的に揺れ動く情緒的な変化や、周囲に理解してもらえない孤立感や孤独感を経験していることが明らかになった。それは疾患の診断を受ける以前から始まり、診断後の子育ての中で家族が抱く、感情の浮き沈みという変化であった。Bose, Mahadevan, Schules, et al. (2019)では、親は自分たちの感情の変化の経

験を「ジェットコースター」のよう表現し、ポジティブな感情からネガティブな感情の間で揺れ動くとし示しており、感情の揺れの激しさを現していた。

ネガティブな感情が生まれる主な背景には、診断を受けるまでに時間がかかること、病気の不確かな進行、子どもの将来への不安、子どもの日々の世話やケアによる身体的・精神的負担、希少疾患に対する医療従事者や周囲の理解・知識の不足が挙げられる。Currie, Szabo (2020) では、親は診断を受けるまでの間、恐怖、不安、絶望、悲しみ、罪悪感などの感情を経験しながら、診断までの長い時を待っていたことが示されていた。Somanadhan, Larkin (2016) では、子どもの成長を見守る気持ちは「時限爆弾を見ているようだ」と表現され、子どもにいつ・何が起るかわからない病気の不確かさと子どもの将来への不安を現していた。診断を受けた後の家族の経験では、親が診断後のステップを考える責任を負わされていると感じ (Baumbusch, Mayer, Sloan-Yip, 2018)、診断直後の孤独感が表現されていた。Pelentsov, Fielder, Esterman (2016b) では、親は彼ら自身の心身の回復のために、子どものケアの責任からの解放と休息を必要としていた。医療機関における家族の経験では、医療従事者の疾患に関する知識不足や配慮に欠ける医療従事者の態度によって、家族は不満や怒りを抱いていた。エナメル質形成不全症や表皮水疱症の家族の経験 (Lundgren, Hasselblad, Johansson, et al., 2019; Wu, Sun, Lee, 2020) では、疾患による身体的特徴によって子どもが周囲から奇異な目で見られたり、いじめの対象となることもあり、子どもと家族は悲痛な経験をしていた。

一方、ネガティブな感情ばかりではなく、ポジティブな感情も経験していることがわかった。ポジティブな感情が生まれる主な背景には、周囲に理解してもらうことが難しい状況の中で、自分たちと同じような経験をしている他の家族との出会いや、家族と真摯に向き合う専門家との出会いがあった。Pelentsov, Fielder, Esterman (2016b) では、同じ

ような経験をしている親との出会いによって孤立感や孤独感が軽減されたと表現され、Baumbusch, Mayer, Sloan-Yip (2018) では、親は希少疾患の子どもを持つ他の親との交流によって、自分はひとりではないという感覚を得たと述べられていた。Lundgren, Hasselblad, Johansson, et al. (2019) では、知識のある専門家に出会うことはストレスの軽減につながり、専門家が家族の抱える問題を真剣に受け止めてくれたことで安心できたと表現されていた。分析対象論文で示される「専門家」には、地域の小児科医および病院などの医療機関に加え、地域のケア提供者 (リハビリの専門家、在宅ケアサービス、医療用品店など) のような生活を支える職種も含まれていることが特徴的であった。

このように希少疾患の子どもを育てる家族は、〈子どもの病気によって「ジェットコースター」のように感情が揺れ動く〉変化を経験しながら、子どもの〈ケアテイクとしての役割と責任を担いその重さを感じ〉ながらも、〈子どもの症状やニーズにあわせ〉、〈病気のある子どもとの生活に適応しようとしてい〉た。

### 3. 希少疾患の子どもとその家族への支援

#### 1) 診断を受けた子どもとその家族に対する看護職の役割

〈診断を受けることは長く困難な「旅」のようである〉に象徴されるように、家族にとって診断を受けることは、旅のように感じられる長く困難な道のりであった。実際、米国の National Organization for Rare Disorders (NORD) のWEBページでは、発症から診断、診断後の支援を受けるまでの道のりを“journey (旅)”として表現しているインフォグラフィック (『THE PATIENT Journey TOWARDS A DIAGNOSIS』) を紹介している。しかもその旅は、ネガティブな感情とポジティブな感情の間で揺れ動く情緒的な変化を伴っている。この中で人々の健康の保持増進とその人らしい生活を支える看護職に求められるのは、この旅を経験する子どもと家族のガイドであり旅を共にするパートナーとしての役

割である。例えば、米国の実態調査（倉石，北村，西條，2022）では，同クリニックが地域で暮らす希少遺伝性疾患の子どもとその家族のかかりつけ医として機能し，子どもの誕生から成人に至る全ての発達段階の患者を対象とした医療・看護を行っていることが明らかになっている。同クリニックの看護師は，疾患に関する正しい知識を身に付け，症状にあわせたケアや日常生活上の注意点について家族に情報提供を行い，家族が子どもの将来に対して過度に不安を持つことなく，子どもを育てられるという自信が持てるように関わっている。このように米国では，看護職が疾患に関する正しい知識と情報で子どもと家族を導き（ガイド），子どもの将来を見据えながら成長・発達を支えるパートナーとしての役割を担っている。【子どものケアに詳しくいつでも相談できる専門家がそばにいることで安心する】に象徴されるように，今後，日本における希少疾患の子どもと家族への看護においても，看護職が〈知識があり信頼できる専門家〉すなわちガイドとなり，〈「シームレス」に関わってくれる専門家〉すなわちパートナーの役割を担っていく必要がある。

## 2) 希少疾患の特徴にあわせたケアの基準や具体的支援の検討

希少疾患の発症から診断を受け支援にたどり着くまでの旅において，看護職がよきガイドそしてパートナーとなるための重要な課題は，希少疾患の特徴にあわせたケアの基準や具体的支援の検討である。戸田（2021）は，表皮水疱症の子どもを育てる家族と医療者の相互関係に関する調査において，脆弱な皮膚に対する医学的なケア方法がない表皮水疱症の子どもは医療の枠外に置かれている現状を明らかにし，その背景に今日の医療の中では表皮水疱症に対する医学的なケアの基準が検討されていないことを指摘している。分析対象論文のPelentsov, Fielder, Laws, et al. (2016a)においても希少疾患であるために必要なサポートが受けられない状況が「枠外にいる感じ」，「どこにも所属していない感じ」と表現されている背景には，戸田（2021）の指摘する希少

疾患に関する医学的なケアの基準や疾患の特徴にあった具体的な支援が医療現場で検討されていないことに由来すると考えられる。今後，看護職に求められることはそれぞれの希少疾患の特徴を理解し，それにあわせたケアの基準や具体的な支援の検討を担うことである。これらを明確にすることで，疾患にあわせた適切なケアや支援を早期から受けることを可能にし，家族の不安や負担の軽減だけでなく，子どものよりよい成長・発達にもつながると考えられる。

## 4. 今後の課題

研究課題としては，分析対象論文が全て国外のものであった点から，今後我が国における希少疾患の子どもとその家族の経験を明らかにしていく必要がある。その際，様々な家族成員に着目し家族内役割の違いについても明らかにしていく必要がある。また，今回は多様な希少疾患を対象としたが，疾患の特徴にあった支援の在り方を検討するうえでは，それぞれの疾患特有の家族の経験にも着目した研究を実施していく必要がある。

## V. 研究の限界

本研究は，希少疾患の子どもと家族の経験の動向を明らかにすることを目的とし，分析対象論文はすべて国外文献であったことから，希少疾患の種類や国ごとの文化的背景，医療システムおよび社会保障の違いを考慮していないため，本研究で抽出された希少疾患の子どもと家族の経験はその概観にすぎない。また，子どもの年齢層が多様であったため，家族背景や家族の発達段階によって家族の経験が異なることが予想される。しかしながら，国内外の希少疾患の子どもと家族の経験を明らかにしたことで，研究の現状と今後の方向性について示唆を得ることができたと考える。

## VI. 結 論

本研究は、希少疾患の子どもを育てる家族に関する14件の質的研究の結果から得られた知見を統合した。希少疾患の子どもを育てる家族は、家族内において【子どもの病気によって家族は落胆し気持ちが揺れ続ける】、【子どもの病気によって家庭生活や家族成員全体がしわ寄せを受ける】という経験をしていた。また社会生活では、【病気の子どもとその家族は周囲から理解されにくい】、【家族は既存の医療サービスと医療従事者に不満を持っている】、【子どものニーズにあった教育を受けることが難しい】という経験をしていた。その中で、【家族は社会からの支援を必要とし】、【子どものケアに詳しくいつでも相談できる専門家がそばにいて安心】を得ていた。これらの支えが、【子どものケアに負担を感じながらもその責任を担い子どもにあわせて生活する】ことにつながっていた。

注1) 1997年にフランスのFrench National Institute for Health and Medical Research (INSERM)によって設立され、現在はヨーロッパおよび世界40カ国が加盟している希少疾患に関するコンソーシアムである。希少疾患の診断・ケア・治療の向上のために希少疾患に関する知識を収集し、質の高い情報を提供している。

### 利益相反

本研究に関して開示すべき利益相反関連事項はない。

### 謝 辞

本研究はJSPS科研費JP20K19192, JP24K13912の助成を受けたものである。

### 各著者の貢献

第1著者は、研究の発案およびデザイン、データ収集・分析・解釈、論文原稿の執筆の全ての研究プロセスを担当した。第2著者は、データ分析・解釈、論文原稿への助言、研究プロセス全

体への助言を行った。著者らは論文の最終稿を確認し、投稿に同意した。

〔受付 24.04.17〕  
〔採用 25.04.17〕

## 文 献

- Adachi T., Imanishi N., Ogawa Y., et al: Survey on patients with undiagnosed diseases in Japan: potential patient numbers benefiting from Japan's initiative on rare and undiagnosed diseases (IRUD), *Orphanet Journal of Rare Diseases*, 13: 208, 2018 (doi: 10.1186/s13023-018-0943-y)
- Baumbusch J., Mayer S., Sloan-Yip I.: Alone in crowd? Parents of children with rare diseases' experience of navigating the healthcare system, *Journal of Genetic Counseling*, 2018 (doi: 0.1007/s10897-018-0294-9)
- Bose M., Mahadevan M., Schules D. R., et al: Emotional experience in parents of children with Zellweger spectrum disorders: A qualitative study, *Molecular Genetics and Metabolism Reports*, 19: 100459, 2019
- Cardinali P., Migliorini L., Rania N.: The Caregiving Experiences of Fathers and Mothers of Children with Rare Diseases in Italy: Challenges and Social Support Perceptions, *Frontiers in Psychology*, 10: 1780, 2019
- Currie G., Szabo J.: Social isolation and exclusion: the parent's experience of caring for children with rare neurodevelopmental disorders, *International Journal of Qualitative Studies on Health and Well-being*, 15(1): 1725362, 2020 (doi: 10.1080/17482631.2020.1725362)
- Denzin N.K., Lincoln Y.S. / 平山満義監訳, 質的研究ハンドブック1巻 質的研究のパラダイムと眺望 (第3版): 9-9, 北大路書房, 京都, 2008
- European Medicines Agency (EMA): Orphan designation: marketing authorization. <https://www.ema.europa.eu/en/human-regulatory/marketing-authorisation/orphan-designation-marketing-authorisation>. 2023年1月12日
- Friedman M. M., Bowden V. R., Jones E.: *Family nursing: research, theory, & practice* (5<sup>th</sup> ed.), 10-10, Pearson Education Inc., New Jersey, 2003
- 伊藤伸郎: 希少疾患, 難病の治療薬開発, 難病と在宅ケア, 28(5): 27-31, 2022
- 要 匡: AIを活用した身体的特徴等からの希少疾患の診断支援, *医学のあゆみ*, 282(5): 339-344, 2022
- 厚生労働省: 希少疾病用医薬品・希少疾病用医療機器・希少疾病用再生医療等製品の指定制度の概要. <https://www.mhlw.go.jp/stf/seisakunitsuite/bunya/0000068484.html>. 2023年1月12日
- 倉石佳織, 北村千章, 西條竜也: 米国におけるCohen症候群患者・家族の支援体制に関する実態調査, *日本遺伝看護学会誌*, 21: 10-17, 2022
- Lundgren G. P., Hasselblad T., Johansson A. S., et al:

- Experiences of Being a Parent to a Child with Amelogenesis Imperfecta, *Dentistry Journal*, 7(1): 17, 2019 (doi: 10.3390/dj7010017)
- 未診断疾患イニシアチブ (IRUD): [https://plaza.umin.ac.jp/irud/medical\\_personnel.php](https://plaza.umin.ac.jp/irud/medical_personnel.php). 2023年11月23日
- 中木高夫, 谷津裕子, 神谷 桂: 看護学研究論文における「体験」「経験」「生活」の概念分析, *日本赤十字看護大学紀要*, 21: 42-54, 2007
- National Organization for Rare Disorders (NORD): <https://rarediseases.org/new-patient-journey-infographic-gives-a-glimpse-into-the-diagnostic-odyssey/>. 2023年11月23日
- Orphanet: The portal for rare diseases and orphan drugs. <https://www.orpha.net/consor/cgi-bin/index.php>. 2023年2月7日
- Pelentsov L. J., Fielder A. L., Laws T. A., et al: The supportive care needs of parents with a child with a rare disease: results of an online survey, *BMC Family Practice*, 17: 88, 2016a
- Pelentsov L. J., Fielder A. L., Esterman A. J.: The supportive care needs of parents with a child with a rare disease: a qualitative descriptive study, *Journal of Pediatric Nursing*, 31: e207-e218, 2016b
- 佐藤恵美: 息子の病気を通じての希少疾患の現実, *難病と在宅ケア*, 28(3): 2-4, 2022
- Smits R. M., Vissers E., Pas R., et al: Common needs in uncommon conditions: a qualitative study to explore the need for care in pediatric patients with rare disease, *Orphanet Journal of Rare Diseases*, 17: 153, 2022
- Somanadhan S. and Larkin P. J.: Parents' experiences of living with, and caring for children, adolescents and young adults with Mucopolysaccharidosis (MPS), *Orphanet Journal of Rare Diseases*, 11: 138, 2016
- 戸田真里: 表皮水疱症児を巡る家族と医療者の相互関係, *Core Ethics*, 17: 165-178, 2021
- U.S. Food and Drug Administration (FDA): Medical products for rare diseases and conditions. <https://www.fda.gov/industry/medical-products-rare-diseases-and-conditions>. 2023年1月12日
- Wu Y. H., Sun F. K., Lee P. Y.: Family caregivers' lived experiences of caring for epidermolysis bullosa patients: A phenomenological study, *Journal of Clinical Nursing*, 29(9-10): 1552-1560, 2020

## Trends and Challenges in Research on the Experiences of Families Raising Children with Rare Diseases

Kaori Kuraishi<sup>1)</sup> Sumiko Oka<sup>2)</sup>

1) Tokyo Kasei University

2) Kitasato University Graduate School of Nursing

**Key words:** pediatric rare disease, family's experiences, family support, literature review

This paper aims to examine approaches for family support by clarifying both domestic and international research trends regarding the experiences of families raising children with rare diseases, as well as by elucidating these families' actual experiences. Domestic and international databases were used for the search. The experiences of families raising children with rare diseases, which were described in the results of the analyzed papers, were extracted and classified based on their similarities. From the search results, 14 papers were selected. The experiences of families raising children with rare diseases were classified into the following categories: children's diseases cause family dejection and emotional turmoil; despite feeling burdened by childcare, parents take on the responsibility and adapt their lives to their children; children's diseases imposes repercussions on family life and all family members; children with diseases and their families are often not well understood by those around them; families are dissatisfied with existing medical services and healthcare providers; families need support from society; families feel relieved when childcare professionals are available nearby for consultation at any time; it's difficult for children to receive education that meets their needs.

The following are suggestions for family support. Nurses are expected to act as partners, guiding children diagnosed with rare diseases, as well as those with undiagnosed conditions, and their families to access necessary support and provide continuous and long-term support. Additionally, nurses must understand the characteristics of each rare disease and address care standards and specific support measures tailored to those characteristics.