

【実践報告】

胎児も筋強直性ジストロフィーと診断を受けた女性への支援のあり方  
Nursing Support to a mother whose fetus was suspected of myotonic  
dystrophy, and the mother was also diagnosed as same disease during her  
pregnancy

坂井美和<sup>1)</sup> 大畑ゆか<sup>1)</sup> 牛島輝美<sup>1)</sup> 柊中智恵子<sup>2)</sup>

熊本大学医学部附属病院周産母子センター<sup>1)</sup> 熊本大学医学部保健学科<sup>2)</sup>

Miwa Sakai<sup>1)</sup> Yuka Ohhata<sup>1)</sup> Terumi Ushijima<sup>1)</sup> Chieko Kuginaka<sup>2)</sup>

Kumamoto University Hospital Reproductive and Perinatal Center<sup>1)</sup>

Kumamoto University School Of Health Sciences<sup>2)</sup>

I はじめに

筋強直性ジストロフィー (myotonic dystrophy 以下 DM と略す) は 19q13.3 に遺伝子座をもつ常染色体優性遺伝疾患で 3'非翻訳領域の CTG3 塩基のリPEATの増幅より発症する。3 塩基のリPEAT数は一般に世代を経るごとに加速される傾向にあり、発症時期より先天型と成人型に分類<sup>1)</sup>され、母親が DM 患者である場合、表現促進現象によって児は先天型 DM となりうる。このような例では、先天型 DM の患児を妊娠・出産してはじめて母親が DM と診断されることもある<sup>2)</sup>。我々は、これまでに先天型 DM を出産する前後で DM と診断される女性のケースを 3 例経験した。

超音波検査のように、日常診療で行

われる非侵襲的な出生前検査で異常が明らかになった場合は、夫婦にとって予想外の出来事となる。とくに妊娠 22 週以降に胎児異常が明らかになった場合は、産んで育てていくための精神的な準備過程としてのフォローアップが重要となる<sup>3)</sup>といわれている。また、医療者は出生前診断結果に先入観や価値判断をいれないこと、そして両親から引き継いだ遺伝子と環境によって子どもは個性豊かに育つ可能性があることを伝え、親の心理的反応のみではなく、体験そのものを大切にしなければならないとされている<sup>3)</sup>。我々が経験した 2 例目までは、産科医、小児科医、神経内科医や看護師の連携が不十分で、妊婦に対して突然 DM の告知が行われ、十分なフォローアップもできなかった

ため、妊婦だけでなく家族にも精神的動揺が強くみられた事例もあった。

そこで、今回はこれまでの経験を踏まえて女性および家族を支援した。その関わりを通して、胎児だけでなく、自分自身も DM であることが臨床診断されている女性に対して、いつの時期に、どのようにして、母児ともに DM であることを告知するか、そして告知された女性やその家族のフォローアップ体制について学んだことを報告する。

## II 方法

### 1. 事例紹介

A 氏は 20 歳代後半の初産婦で、3 人きょうだいの長女であり、両親ともに健在である。夫は 20 歳代後半で、義父母と同居し家族で自営業を営んでいる。結婚後数ヶ月を経過しても妊娠しないため、義父母に勧められて A 病院で不妊治療を受け、初回の排卵誘発剤内服で妊娠成立した。妊娠 33 週〇日に A 病院で羊水過多を指摘され、妊娠 35 週〇日に羊水過多症、切迫早産と診断され、胎児の十二指腸閉鎖を疑われて B 病院へ母体搬送となった。

### 2. 研究方法

A 氏が B 病院に入院して出産し、神経内科に転科（空床利用のため、産科病棟で入院を継続）してから退院する

産褥 20 日目までの経過および看護の実際について、看護記録をもとに A 氏と児の受け持ち看護師 2 名で振り返り、看護記録に追記し整理した。また A 氏の退院後の様子については、その都度児の看護記録のなかに記載した。整理した看護の実際から看護師が抱えていた課題を明らかにし、その課題をもとに必要な支援のあり方について考察した。

### 3. 倫理的配慮

A 氏が神経内科を退院した産褥 20 日目に、A 氏と夫に対して、研究の目的と方法、研究への参加は自由意志であり、研究に参加しない場合でも、日々のケアに変化は生じないこと、また途中で研究への参加を辞退することも可能であり、その場合も提供されるケアに変化は生じないこと、論文作成や学会発表に関して、情報は匿名化し個人が特定されないようにすることを口頭および文書で説明し、同意を得た。

## III 看護の実際

A 氏の経過を、医療者が A 氏に対して説明した内容と時期で分類すると 3 つにわけられた。そこで、看護の実際についてこの 3 つの時期にわけて報告する。

### 1. 胎児のみが先天型 DM 疑いと告

表1. 看護の実際(胎児のみが先天型 DM 疑いと告知されている時期)

	経過	A 氏や家族の反応	看護師の考え	看護師の対応
35 週 ○日	・母体搬送 (特徴的顔貌・CPK 高値) ・産科医が、児は筋肉の病気の可能性が高いと説明		・ハイリスク新生児 ・出生後の児は長期入院になる可能性が高い ・信頼関係を築くためにも妊娠中から児の受け持ち看護師にかかわってもらおう	・NICU 受け持ち看護師を決定
35 週 ○日	・子宮収縮抑制剤中止		・早産の可能性が高い	・分娩の準備
37 週	・陣痛発来せず	・A 氏:「初めてだから陣痛が怖いです」  ・A 氏は分娩に対する不安を訴える ・児に対する思いの発語はない	・初産婦へ行う分娩前教育が必要 ・A 氏の思いを NICU 看護師も知っていたほうがいい ・胎児の異常をどのようにとらえているかわからない ・胎児の病状の説明が不十分ではないか ・A 氏も DM であることはいつ告知するのか	・分娩前教育 ・NICU 看護師も分娩前教育に参加 ・2 例目迄を振り返りながら看護師間でカンファレンス ・小児科医(臨床遺伝専門医)・産科医とカンファレンス → すぐに分娩に至らないならば A 氏や家族が出生後の児をイメージできるように胎児の病名と病状説明から始めよう
38 週 ○日	・産科医が、A 氏夫婦に対して児は CDM 疑いであることを告知(病名のみ) ・分娩後に A 氏の神経内科受診を予定していることも説明	・医師や看護師が質問はないか尋ねるが A 氏夫婦ともに質問はない ・説明後も児に対する思いを話すことはない	・A 氏は児の状態について深刻にはとらえていないのか ・A 氏自身、自分も児と同様の病気の可能性があるとは思っていない様子だ	・小児科医(臨床遺伝専門医)に、産科医の説明後の A 氏の様子を伝え、A 氏の病気の可能性も含めた説明依頼

されている時期（表 1）

母体搬送当日の超音波検査で、胎児の十二指腸閉鎖は否定的となった。A 氏の特徴的な顔貌やクレアチンキナーゼ(CPK)が高値であったことから、児は先天型 DM が強く疑われた。入院当日に産科医より A 氏夫婦に「胎児は筋肉の病気の可能性が高く、自分で呼吸できないこともある」と説明された。我々は、出生後、児の入院期間が長くなるため、出産前のできるだけ早い時期から A 氏と関わって信頼関係を築いたほうが良いと考え、入院時に児の受け持ち看護師を決定した。翌日、横紋筋融解症の危険があるため子宮収縮抑制剤が中止となり、早産の可能性が高くなった。そこで分娩の準備と出生後の児の準備をすすめたが、陣痛発来しなかった。A 氏は「初めてだから陣痛が怖い」と分娩への不安を訴えていたことから、A 氏の思いを知るために NICU 看護師も分娩前教育に参加した（B 病院では産科病棟と NICU は同一看護単位で申し送りやカンファレンスも一緒に行っており、情報交換は密に行うことができている）。その後も、A 氏は分娩に対する思いは言葉にするが、「(胎児の異常を)初めて聞いたときはショックだった。もし元気なら NICU に入らなくていいですよ？」という言葉は聞かれ

るものの、自ら胎児について話をすることはなかった。

A 氏は妊娠 37 週となり、入院から 2 週間経過し早産の危険性も回避できた。そこで、過去の 2 例を振り返りながら看護師間でカンファレンスを行った。カンファレンスでは、胎児の出生後の病状説明は入院日以降行われていないことや、胎児だけでなく妊婦自身も DM であることをいつの時期にどのように告知したらよいか話し合った。産科医や小児科医（臨床遺伝専門医、以下小児科医は臨床遺伝専門医を示す）とも情報を共有した結果、出生後に重篤な児の説明と A 氏自身の病気を告知することは、A 氏の精神的ショックが大きくなるのではないかと判断し、すぐに分娩にいたる状況でないならば、まずは胎児の病名や病状の説明を詳しく行い、両親や家族が出産後の児の状態をイメージできるような説明から始めることとした。妊娠 38 週〇日に産科医が A 氏夫婦に A 氏の現在までの経過、胎児は先天型 DM という病気の可能性が高いこと（病名のみ告知）、A 氏の神経内科受診を予定（CPK が高値という理由）していることが説明された。説明後、A 氏夫婦から質問はなく、児に対する思いを話すことはなかったため、児の状態について深刻にとらえておらず、

また A 氏自身も児と同様の病気の可能性があるとは考えていないのではないかと感じた。そこで、産科医の説明後の A 氏の様子を小児科医へ伝え、詳しい胎児の病状説明を依頼した。

## 2. A 氏自身も DM 疑いと告知されている時期 (表 2)

産科医の説明から 2 日後に、小児科医が A 氏夫婦に対して、出産後の児の様子や必要な処置について説明すると同時に A 氏夫婦の握力測定などを行い、A 氏の手指の筋力低下は筋肉の病気の可能性があること、胎児と同じ病気の可能性が高いと告知した。説明中に A 氏夫婦から質問はなかった。説明後、A 氏から「階段の昇り降りがきついのは、その病気と関係ありますか？」という質問があったが、その後は A 氏自身の病気についても胎児の状態についても質問はなかった。そのため、日々のケアを通して関わりを続けることにした。

妊娠 40 週〇日に経膈分娩となった。児は出生直後から人工呼吸器管理となり、出生当日に A 氏夫婦と義父母へ現在の児の病状が説明された。説明後、A 氏夫婦から質問はなかったが、義父は「この子は当たり前の生活はできるようになりますか？」と質問し、児の将来を心配している

様子であった。我々はいつでも話を聞くことを伝え、しばらくはそばで見守ることにした。

A 氏は産褥 3 日目に神経内科を受診し、検査入院を勧められた。A 氏は「生活していて特に不便を感じたことはないから、検査入院する必要はない」と入院を拒否したが、夫や義父母が「念のために検査したほうがいい」と説得し、産褥 7 日目、神経内科に検査入院となった。児だけでなく、A 氏の病気も知った家族の精神的負担は大きいと思われた。家族の面会のときはテレビ電話を使用して、少しでも児の顔が見えるように配慮した。実母や義父母らはテレビ電話での面会を楽しみにしている様子で、週に 1~2 回定期的に面会に訪れていた。A 氏に対してどのような気持ちを抱いているか家族に尋ねると、実母と義父母は「(A 氏は)神経質だから、子どもの状態が落ち着くまでは心配させることは言わないで欲しい」と思っていること、夫は「早く (医師から) 妻の検査結果の説明をしてもらい、妻自身も自分の病気を知って早い時期に立ち直って欲しいという気持ちがある一方、子どもの状態が落ち着いてから (人工呼吸器離脱後) でもいいのかもしれない」と思っていることがわかった。そこで我々は、DM が常染色体

優性遺伝で家族へ及ぼす影響があり、また一緒に子どもを育てていくメンバーでもあるので、家族の気持ちも尊重しなければならないと思った。そこで小児科医、神経内科医と情報を共有し、児の状態をみながら A 氏の詳しい病状説明をし、そのあとに DM が常染色体優性遺伝であることや、第 2 子の妊娠・出産の場合の説明を進めていくこととした。児は 16 生日に人工呼吸器から離脱した。A 氏は子どもの呼吸状態を心配していたため、我々は A 氏の質問に答え、面会時は児の状態を説明するようにした。児の出生後から始めていた父母と NICU 看護師との交換ノートにも、子どもの状態を心配する気持ちが綴られており、A 氏自身の病気のことについては触れられていなかった。そこで、小児科医や神経内科医と相談し、A 氏の病状説明は児の呼吸状態が安定するまで保留することとした。

A 氏は産褥 20 日目に神経内科退院となった。退院時の説明で、A 氏

夫婦と義母へ「まだ今の段階でははっきりしないが、A 氏もなんらかの筋疾患の可能性があると説明した。そのあと夫だけに部屋の残るように促し、夫へ「家族性の筋疾患の可能性もある。A 氏と児の経過をみていき、説明をするならば小児科医とも合同で行う」と説明した。A 氏は夫だけに説明が行われたことに疑問を抱き、説明の内容を夫に何度も尋ねたが、夫が「今後のことだ」と答えるとそれ以上は尋ねなかった。また説明後、義母は「私は一緒に説明を聞かないほうがよかったんじゃないの？先生話しにくそうだったよ」と退院時説明に同席したことを気にしている様子だった。我々は、はっきりした説明が行われなかったことや、夫だけ残されて説明がされたことで、A 氏夫婦や義母に余計な心配をさせたのではないかと反省し、今後、医師から説明があるときは、誰に対して説明するのか、あらかじめ確認していくこととした。

表 2. 看護の実際(A 氏自身も DM 疑いと告知されている時期)

	経過	A 氏や家族の反応	看護師の考え	看護師の対応
38 週〇日	・小児科医(臨床遺伝専門医)が A 氏夫婦へ A 氏も DM 疑いであると告知	・A 氏:「階段の昇り降りがきついのは DM と関係がありますか？」 ・その他に訴えはない ・夫からの質問はない	・A 氏自身、自分の病気を意識しはじめているのではないかと	・分娩前教育などを通して A 氏と関わり続ける

表 2. (続き)看護の実際(A 氏自身も DM 疑いと告知されている時期)

	経過	A 氏や家族の反応	看護師の考え	看護師の対応
40 週〇日 (分娩)	<ul style="list-style-type: none"> <li>・児は人工呼吸器管理</li> <li>・小児科医(臨床遺伝専門医)が A 氏夫婦と義父母へ児の状態を説明</li> </ul>	<ul style="list-style-type: none"> <li>・子どもを見て A 氏夫婦ともに「かわいい」と言う</li> <li>・義父:「子どもは当たり前前の生活はできますか?」</li> </ul>	<ul style="list-style-type: none"> <li>・A 氏夫婦は生まれた子どもに喜びを感じている</li> <li>・義父は子どもの将来を心配している様子</li> </ul>	<ul style="list-style-type: none"> <li>・A 氏夫婦や家族の様子をそばで見守る</li> </ul>
産褥 3 日～	<ul style="list-style-type: none"> <li>・A 氏神経内科を受診し検査入院を勧められる</li> </ul>	<ul style="list-style-type: none"> <li>・A 氏:「不自由を感じたことはない」「検査入院をする必要はない」</li> <li>・夫:「念のために検査した方がいい」</li> <li>・A 氏は時間があるときは、NICU に面会に訪れ「〇〇ちゃん」と声をかけながらタッチングする</li> <li>・家族は 1 週間に 1~2 回面会に訪れる</li> </ul>	<ul style="list-style-type: none"> <li>・A 氏は自分の病気の可能性を重要視していない</li> <li>・夫は心配している様子</li> <li>・母子ともに DM であることを知った家族の精神的負担が大きい</li> <li>・子どものことをかわいがっている様子だ</li> <li>・交換ノート(成長日記)に A 氏の気持ちが書き込まれるかもしれない</li> <li>・窓越し面会では児がみえにくい</li> <li>・面会の回数が減らないように少しでも児の顔が見えるようにしよう</li> </ul>	<ul style="list-style-type: none"> <li>・NICU 窓越しに面会に訪れた家族にも話を聞く</li> <li>・A 氏(家族含む)と看護師の交換ノートを開始</li> <li>・家族の面会のときはテレビ電話を使用</li> </ul>
産褥 7 日	<ul style="list-style-type: none"> <li>・A 氏神経内科入院</li> </ul>	<ul style="list-style-type: none"> <li>・夫:「自分の病気を知って早い時期に立ち直ってほしい、でも子どもの状態が落ち着いてからでもいいかもしれない」</li> <li>・義父母・実母:「子どもの状態が落ち着くまでは、心配させることは言わないでほしい」</li> </ul>	<ul style="list-style-type: none"> <li>・DM は AD であり、家族へ及ぼす影響もある</li> <li>・一緒に子どもを育てていく家族の気持ちも大切にしたい</li> </ul>	
16 生日～	<ul style="list-style-type: none"> <li>・児は人工呼吸器離脱</li> </ul>	<ul style="list-style-type: none"> <li>・A 氏:「呼吸は大丈夫ですか?」と子どもの顔色やモニターの値をみながら質問</li> </ul>	<ul style="list-style-type: none"> <li>・子どもの呼吸状態を心配している</li> </ul>	<ul style="list-style-type: none"> <li>・A 氏の質問には答え、児の状態を説明していく</li> </ul>
産褥 20 日	<ul style="list-style-type: none"> <li>・A 氏神経内科退院</li> <li>・神経内科医が A 氏夫婦と義母へ筋疾患の可能性もあると説明</li> <li>・A 氏と義母に退室してもらい、夫に対して家族性の可能性もあるがしばらく経過をみていくと説明</li> </ul>	<ul style="list-style-type: none"> <li>・A 氏:医師の説明内容に対して、訴えないが、夫だけに説明が行われると「何を話しているのかな?」と繰り返す</li> <li>・夫:医師と 2 人になると「最悪の場合どうなるのですか」とひとつだけ質問</li> <li>・義母:「私は一緒に説明を聞かないほうがよかったんじゃないの?先生話しくそっだっだよ」</li> </ul>	<ul style="list-style-type: none"> <li>・義母は自分が同席しないほうがよかったかと思っっているようだ</li> <li>・義母に余計な心配をさせてしまった</li> <li>・説明を誰に対してするのか、あらかじめ神経内科医に確認しておくべきだった</li> </ul>	<ul style="list-style-type: none"> <li>・今後、医師の説明のときには、誰に対して行われるのか、医師に確認</li> </ul>

### 3. DM が遺伝性疾患であることを告知される前後の時期 (表 3)

A 氏は退院後も毎日きまった時間に児の面会に訪れた。面会中は子どもを抱っこしてこやかな表情で話しかけ、季節にあった手作りの飾りや児の胃チューブを固定するテープにイラストを描いて持参することもあった。そして面会のたびに交換ノートに目を通し“〇〇ちゃんの今日の体重は△g。大きくなっていく。うれしい”など子どもへの思いをイラスト付きで書いていた。また児がコット収容となったり、初めて沐浴したりしたときは、すぐに夫にメールで知らせていた。A 氏は子どもと過ごす時間を楽しんでいる様子だったため、看護師はそばで見守るようにした。

その後も A 氏夫婦は、楽しそうに児と面会していた。児の様子を言葉にすることはあっても、神経内科で A 氏も筋疾患を指摘されたことに関しては、何も訴えることはなかった。そのため我々は、心の中では第 2 子や A 氏の親きょうだいの病気の可能性など遺伝に関する不安を抱いているのではないかと思い、まずは A 氏の産後 1 ヶ月健診で A 氏夫婦に次の子どものことを話したことがあるが尋ねてみた。すると A 氏は「2 人目なんてまだまだですよ」と答えたが、夫は「この子と同じような子でも 2 人目は欲しいと妻とは話しています」と答え、夫は遺伝性疾患の可能性を感じているようだった。我々は、夫婦の第 2 子への気持ちを小児科医へ伝えた。

児の経過は良好で、経口哺乳の練習も少しずつ始めることができた。A 氏は「経管栄養をしたまま退院するならば、訪問看護師さんに来て欲しい」と家庭生活への不安を訴えていたが、「家に帰ったら、何をしようか？」と児に話しかけ、退院のめどがついてきていることへ喜びを感じている様子であった。そこで我々は家庭生活が順調に進むように、A 氏に承諾を得て訪問看護ステーションや保健師と連絡を取り、児の入院中に A 氏や家族、病棟看護師や主治医と面談する場を設けることとした。また児の退院後は A 氏夫婦と医療者が一同に集まる機会がとりにくいため、児が入院中に、A 氏の病状説明や DM が常染色体優性遺伝であること、第 2 子の出生前診断などについて話をしたほうがよいのではないかと考えた。そこで小児科医や神経内科医と相談し、母児同室中に説明することとし、57 生日から母児同室を開始した。児は経口哺乳だけで体重増加良好で、父母の育児技術にも問題はなかったため、小児科医より退院の許可がでた。そこで、我々は小児科や神経内科医と再度連絡を取り説明の具体的な日取りを決め、退院にむけて本格的にコーディネートした。医師から A 氏夫婦へ説明が行われる前日に、小児科医と神経内科医、産科医、看護師で合同カンファレンスを行い、翌日の 62 生日に A 氏夫婦へ説明が行われた。小児科医が、児は先天型 DM ではほぼ間違いなく、成長発達が遅れること、常染色体優性遺伝という遺伝病であること、

第二子を妊娠・出産する場合の遺伝子検査や出生前診断などを説明した。神経内科医はA氏自身もDMの可能性が高く、今後経過をみる必要があることを説明した。A氏は真剣な表情で説明を聞いていた。A氏は「小児科の先生の話はショックでした。でも家に帰ったらこの2ヶ月間でできなかったことをしたい」と話し、遺伝性疾患であることよりも子どもの成長発達が遅れることにショックを受けている様子であった。我々は退院後に新たな不安が生じるのではないかと考え、退院後の児の様子を知るだ

けでなくA氏の精神的フォローアップもできるように、連絡先を交換した。また今回の説明がA氏夫婦だけに対して行われたため、医師から直接説明を受けていない家族の精神的フォローアップも必要だと考え、何かあればNICUへ連絡してよいことを家族に伝えた。児が退院後1ヶ月にフォローアップの電話をした。A氏は「〇〇は笑ったりするようになりました」と明るい声で話し、子どもの成長を喜んでいる様子で、家族の協力を得て、A氏自身の定期的な受診もできていることがわかった。

表3. DMが遺伝性疾患であることを告知される前後の時期

	経過	A氏や家族の反応	看護師の考え	看護師の対応
産褥21日～		<ul style="list-style-type: none"> <li>・A氏は毎日決まった時間に面会に訪れ子どもを抱っこしにこやかな表情で話しかけている</li> <li>・A氏は交換ノートにイラストを添えて記入</li> <li>・初めて沐浴したりすると、すぐに夫にメールで知らせている</li> </ul>	<ul style="list-style-type: none"> <li>・子どもと過ごす時間を楽しんでいる様子だ</li> <li>・子どもの成長を喜んでいる様子</li> </ul>	<ul style="list-style-type: none"> <li>・A氏夫婦が面会している時はそばで見守る</li> </ul>
産褥25日頃		<ul style="list-style-type: none"> <li>・A氏夫婦、家族は児の話はするが、A氏の病気の可能性については何も訴えない</li> </ul>	<ul style="list-style-type: none"> <li>・質問ないが第2子も同様の疾患である可能性など遺伝の不安を抱いているのではないかと</li> </ul>	<ul style="list-style-type: none"> <li>・1ヶ月健診のときにA氏夫婦に尋ねてみよう</li> </ul>
産褥28日	<ul style="list-style-type: none"> <li>・A氏1ヶ月健診</li> </ul>	<ul style="list-style-type: none"> <li>・A氏：「2人目なんてまだまだですよ」</li> <li>・夫：「この子と同じような子でも2人目は欲しいと妻と話している」</li> </ul>	<ul style="list-style-type: none"> <li>・夫は遺伝性疾患の可能性を感じている様子だ</li> <li>・遺伝の確率など聞きたいと思わないのだろうか</li> </ul>	<ul style="list-style-type: none"> <li>・夫婦の思いを小児科医へ伝える</li> </ul>
30生日～	<ul style="list-style-type: none"> <li>・児は経口哺乳が併用となり、全身状態も安定</li> </ul>	<ul style="list-style-type: none"> <li>・「〇〇は××するのが癖なんです」など、子どもの特徴を笑顔で話す</li> </ul>	<ul style="list-style-type: none"> <li>・A氏の愛着形成は良好</li> </ul>	

表3(続き)DMが遺伝性疾患であることを告知される前後の時期

	経過	A氏や家族の反応	看護師の考え	看護師の対応
48 生日～		<ul style="list-style-type: none"> <li>・「家に帰ったら、何をしようか？」と子どもに話しかけている</li> <li>・A氏：「注入をしたまま退院するならば、訪問看護師さんに来て欲しい」</li> </ul>	<ul style="list-style-type: none"> <li>・地域でのサポートが必要</li> <li>・児退院後関係者全員は集まりにくい</li> <li>・A氏の病状説明やAD、出生前診断について入院中にしたほうがよいのではないかと</li> </ul>	<ul style="list-style-type: none"> <li>・訪問看護ステーション、保健師連絡</li> <li>・小児科医（臨床遺伝専門医）・神経内科医と相談→母児同室中に説明しよう</li> </ul>
57 生日	<ul style="list-style-type: none"> <li>・母児同室開始</li> <li>・児は経口哺乳だけで、順調に体重が増加</li> <li>・小児科医より退院許可</li> </ul>	<ul style="list-style-type: none"> <li>・A氏：落ち着いて授乳やおむつ交換できる</li> <li>・夫：母親の指導のもと哺乳瓶授乳などできるようになっている</li> </ul>	<ul style="list-style-type: none"> <li>・母児同室は順調に経過している</li> <li>・退院にむけて本格的にコーディネートを始めよう</li> </ul>	<ul style="list-style-type: none"> <li>・病院で、A氏と実母、保健師、病棟看護師、主治医で面談</li> </ul>
61 生日			<ul style="list-style-type: none"> <li>・説明の前に情報交換と説明内容の確認が必要だ</li> </ul>	<ul style="list-style-type: none"> <li>・合同カンファ（小児科医・看護師・神経内科医）</li> </ul>
62 生日	<ul style="list-style-type: none"> <li>・A氏夫婦へ説明</li> <li>小児科医：児は先天型DMと臨床診断、成長発達、AD、両親の遺伝子診断や出生前診断について</li> <li>神経内科医：A氏もDMと臨床診断、今後のフォローについて</li> </ul>	<ul style="list-style-type: none"> <li>・A氏：「小児科の先生の話はショックだけど、2ヶ月間でできなかったことをしたいです」</li> <li>・夫：仕事のため、説明後すぐに病院を出る</li> </ul>	<ul style="list-style-type: none"> <li>・自分の病気や遺伝性より子どもの成長発達が遅れることにショックをうけている様子だ</li> <li>・家族にどう伝えるのだろうか</li> <li>・A氏夫婦や家族の精神的フォローアップが必要</li> </ul>	<ul style="list-style-type: none"> <li>・A氏と連絡先を交換</li> </ul>
63 生日	退院（約1ヶ月は実家）	義父母が迎えにくる		
90 生日		<ul style="list-style-type: none"> <li>・A氏（電話）：「〇〇は笑ったりするようになりました」と明るい</li> <li>・子どもの成長を喜んでいる</li> </ul>	<ul style="list-style-type: none"> <li>・家庭生活は順調に進んでいる様子だ</li> </ul>	<ul style="list-style-type: none"> <li>・フォローアップの電話訪問</li> </ul>

#### IV 考察

本事例は、妊娠 22 週以降に胎児異常が指摘され、しかもその異常が遺伝性疾患で、妊婦自身も同様の病気であることが臨床診断された事例であった。このような事例で、妊婦やその家族に対して遺伝性疾患の告知をどのようにすすめていけばよいか示唆した文献は見当たらなかった。そこで、妊婦や家族の気持ちを最大限尊重した告知が行われるように、過去に経験した 2 事例をふまえて援助した。

本事例では、入院当日に母児ともに DM と臨床診断されたが、入院の時点では、A 氏や家族へは胎児の先天異常のみ告知した。これは本事例が、胎児が十二指腸閉鎖疑いで母体搬送されたが、母体搬送後の超音波検査の結果、胎児は先天型 DM と診断名が変更となったことや、子宮収縮抑制剤が中止となって、すぐに分娩にいたると予想されたためである。つまり、この時期は早産の可能性を念頭に置きながらケアしなければならない。逆に、分娩まで時間があるような場合は、看護師は日々のケアを通して、医師の説明内容を妊婦がどのようにとらえているか知る必要がある。それは、この時期に‘胎児異常を知る’妊婦や家族の精神的なサポートをしなければならないからである。しかし A 氏は胎児についての不安を口にするのではなく、分娩への不安のみ訴えていた。我々はその反応に戸惑い、分娩前教育などを通して胎児への思いを

どうにかして聞きだそうとしていた。妊娠中期以降に胎児異常を診断された妊産婦は、精神的ショックや身体的苦痛を繰り返し体験する中でも、妊産婦の根底にはわが子への期待と温かい思いが存在しており、看護師は妊産婦に寄り添って見守る姿勢が大切であり、胎児異常だけに集中しないケアが求められている<sup>4)</sup>。A 氏の場合も児への第一声が「かわいい」であったことや、わが子への温かい思いが存在していたことから、胎児異常だけに着目するのではなく、分娩への不安を訴える A 氏の反応を大切にされたケアを進めていく必要があった。

また、前回までの事例では、出産前に妊婦が神経内科を受診し、その場で突然 DM であることが告知され、妊婦やその家族に強く精神的動揺がみられたことがあった。我々は先天型 DM の胎児を持つ妊婦に対して、妊婦自身も同じ病気であること、つまりいずれは遺伝性疾患であることを告知されることに対するケアをしなければならない。本事例は緊急性もなかったため、妊婦の神経内科受診は出産後に予定し、妊婦自身の病気の可能性のみ告知した結果、A 氏や家族に前回までのような強い精神的動揺はみられなかった。妊娠経過が安定していると判断できた場合は、まず胎児の病名と出生後の病状を説明し、相手の反応を確認し支援することが重要である。さらに、検査値異常（この場合は CPK が高いというこ

と) から妊婦自身の検査の必要性を伝えるといったように、段階を追った説明をしていくことが大切であると考えます。

次に、我々は胎児と妊婦の二人が同様の病気を指摘されたときは、突然自分自身の病気を指摘された精神的ショックが大きいのではないかと考え、積極的に A 氏と関わったが、妊娠中に A 氏や家族と病気の話をすることはなかった。しかし、出産当日に小児科医が児の病状を説明したときの義父の言葉や、神経内科入院を強く勧めた家族の様子から、我々は家族の精神的負担は大きいと判断し、児の面会(窓越し)に訪れた家族にも関わった。つまりこの時期には病気を告知された妊婦はもちろんのこと、家族の精神的負担を少しでも緩和しなければならない。特に先天型 DM の場合は筋緊張低下や哺乳力低下など<sup>5)</sup>で、退院後は定期的な受診とリハビリが必要になることが多く、その場合は家族の協力が不可欠となる。また DM は常染色体優性遺伝であるため、A 氏の親きょうだいが遺伝している可能性もある。神経内科での検査結果を伝える場合は、夫婦だけでなく家族の気持ちを尊重した説明がなされることが大切だと考えた。そのためには、A 氏夫婦や家族が何を知りたいと思っているのか、またお互いに家族のことをどう気遣っているのか知ることは重要である。

本事例では神経内科医から A 氏もなんらかの筋疾患を指摘され、また夫だけに

は家族性の可能性を告知されているにも関わらず、A 氏夫婦からも家族からも遺伝性疾患についての不安の声はなかった。退院後、母児はそれぞれの専門医のケアを受けるため、我々は、児の入院中に小児科医・神経内科医・看護師でカンファレンスを行ない、最終的にどのような告知をするのか、共通認識を持てるように検討した。つまり、DM が遺伝性疾患だと告知される時期には長期にわたる家族を含めたフォローアップ体制を整える必要がある。また周産期遺伝カウンセリングには、単に検査に関する情報提供と安全な検査の遂行を目指すのみでなく、女性が子どもを産み育み始める大切な時期であることを考慮したケアも必要だ<sup>6)</sup>といわれている。本事例のように、面会中はそばで見守り、愛着形成を見定めながら、相手のニーズに応じた説明が行なわれるように、医師と情報交換することは大切なケアである。他方では遺伝について詳しい説明を受けた後の A 氏の様子から、遺伝の問題だけでなく児の状態や成長発達についても着目して説明を重ねていくべきであったと考えられる。また、今回は A 氏夫婦のみに医師から説明が行なわれているが、家族を含めたフォローアップという点では、家族も直接医師の説明を聞くことができるように日程を調整すること、児の退院後の電話訪問では家族の気持ちや A 氏夫婦から退院時の説明内容をどのように聞いているか尋ねる

必要があったのではないだろうか。そして、入院中に地域の保健師や訪問看護ステーションへ情報を伝達し、A氏と保健師、医師や看護師のケースカンファレンスをコーディネートすることで、地域で生活するA氏のニーズに応じたフォローアップに近づくことができるといえるであろう。

## V まとめ

1. 胎児異常を告知された場合、NICU看護師も妊娠中から関わって妊婦や家族のニーズを知り、産科医・小児科医・神経内科医・臨床遺伝専門医らと連携し、説明を計画する。
2. 胎児異常を告知されてから、分娩まで時間がある場合は、胎児の病気の説明を十分に行ったあとで、母親の病気の可能性を告知するというように、一度に全てを説明するのではなく、説明内容を分散させるなど配慮する。
3. 常染色体優性遺伝については、出産後、母児の愛着形成を見定めながら夫婦に説明する。
4. 遺伝外来などチームを組んで相談にあたる場が無い場合、NICU看護師は電話や電子メールを利用して、長期にわたる家族を含めたフォローアップを行う。
5. 入院中から地域の相談窓口である保健師とケースカンファレンスを持ち、保健師による退院後のフォローアップがスムーズに進むようにする。

## 引用文献

- 1) 松本明子, 土橋圭子編集(2002) 発達障害児の医療, 養育, 教育 p140 金芳堂 京都市
- 2) 斉藤加代子, 浦野真理(2005) 遺伝カウンセリングケースレポート⑩ 筋強直性ジストロフィー 小児科診療 68(3),146-148
- 3) 中込さと子(2004) 出生前診断の結果を知らせる際のケア 小児看護 27(4),437-440
- 4) 上篠陽子(2003) 妊娠中期以降に胎児異常を診断された妊産婦の体験 日本助産学会誌 17(2),16-26
- 5) 五十嵐隆編(2005) 小児科学 第3刷 第1版 文光堂 東京都
- 6) 中込さと子, 横尾京子, 佐村修, 三春範夫(2003) 出生前診断に関連した遺伝カウンセリングの倫理的意思決定 看護管理 13(4),250-255