

〔研究報告〕

血友病保因者の可能性を娘と情報共有をした親の経験

野崎 恵子¹⁾ 川原 妙²⁾ 菊池 良太²⁾ 山崎あけみ²⁾

要 旨

目的：本研究は、血友病保因者（以下、保因者）の可能性がある娘と保因者に関する情報共有をした親の経験を明らかにすることを目的とした。

方法：対象者は、確定又は推定保因者の娘を持ち、娘と保因者に関する情報共有をした経験を持つ親とし、半構造化面接を行った。分析方法は、グラウンデッド・セオリー・アプローチの継続的比較法を用いた。調査期間は、2019年10月から2020年8月とした。

結果：親は8名（父親2名、母親6名）で、平均年齢58歳（44～70歳）であった。娘の年齢層は10～40代であった。娘と保因者に関する情報共有をした親の経験として、7つのカテゴリーが抽出された。それぞれの経験の基盤に『娘に与える影響への懸念』があり、心理的な負担を抱えていた。

考察：保因者の可能性がある娘に対して、親は娘に与える影響への不安や心配があり、心理的は負担を持ちながら、娘と保因者に関する情報共有をしていた。今後、日本において、身近な医療機関等での精神的な支援や相談、適切な情報提供を行う継続的な支援の構築が必要であると考えられる。

結論：娘と保因者に関する情報共有をした親の経験として7つのカテゴリーを抽出した。コアカテゴリーとして『娘に与える影響への懸念』を抽出した。

キーワード：血友病、血友病保因者、娘、親、経験

1. 緒 言

血友病は、先天性凝固障害症の中で最も頻度が高い疾患であり、血液凝固反応の異常によるフィブリンの形成障害によって起こる（福武，2016）。X連鎖性潜在性遺伝疾患で、国内の血友病患者は約6000人（公益財団法人エイズ予防財団，2020）、血友病保因者（以下、保因者）は、その約1.6～5倍と推定される（西田，2013）。血友病に対する治療は、2000年代より凝固因子製剤の定期補充療法が浸透し、それにより血友病患者の平均寿命は健常者と変わらない程度に延伸した。しかし、依然として血友

病新生児の約2～4%は、頭蓋内出血を伴うリスクがあり（Chalmers, Williams, Brennand, et al., 2011）、重大な後遺症や死亡率と関連している（日本産婦人科・新生児血液学会，2017）。

また、2000年代以降、血友病の治療の発展に伴って、血液凝固因子活性値が一般の女性より低い保因者がいることが明らかになってきた。世界血友病連盟（World Federation of Hemophilia: WFH）は、保因者の3人に1人は軽症型血友病と同程度の異常出血の経験があると警告している（WFH, 2012）。日常生活において皮下出血、鼻出血、思春期以降はさらに月経過多など女性特有の異常出血の症状もきたすため、Quality of lifeの低下が報告されている（Gilbert, Paroskie, Gailani, et al., 2015）。また、外科的治療の際には、血友病の患者と同様に

1) 学校法人芦屋学園芦屋大学児童教育学科非常勤講師
2) 大阪大学大学院医学系研究科 小児・家族看護教室

血液凝固製剤を補充することが提唱されている（西田，2016）．特に，保因者の出産の際には，分娩後の異常出血の頻度が高いため注意を要する．保因者の母親が男児を出産する場合，2分の1の確率でその男児は血友病患者であるため，周産期には母子ともに医学的配慮が必要である（西田，2016）．国内では，保因者の周産期管理についてガイドラインが作成され，産科医と血友病に詳しい内科医，小児科医および麻酔科医が連携し，集学的医療チームとしてケアに当たるべきと示された（日本産婦人科・新生児血液学会，2017）．

しかし，保因者の中には，自身が保因者であることが知らない，あるいは知らされないまま分娩に至り，出産した児が頭蓋内出血を起こす例が稀ではない（松尾，小野，佐藤，他，2011；藤井，芳野，2006）．分娩の異常時に，自身が保因者と知らない母親は，保因者であると知っている母親と比べて鉗子分娩がより多く行われており，これは血友病男児の頭蓋内出血を誘発する可能性がある（MacLean, Fijnvandraat, Beijleveld, et al., 2004）．こうした血友病患者を出産する際のリスクの低減や，保因者自身の普段の異常出血に対処するためには，医療者と保因者双方が保因者である可能性を認知し，異常出血のリスクに対して備えることが重要である．そのためには，親が保因者の可能性を娘に告知し，保因者に関する情報共有を親子間で行うことが必要と考えられる．

しかし，国内において，血友病の家族歴がある場合でも，自身の娘に保因者であると告知している親は，約半数程度（中塚，2016）である．また，約半数の母親が，血友病患者を出産するまで自身が保因者又はその可能性があることを告知されていなかった（松尾，小野，佐藤，他，2011）．さらに，親は娘に伝える必要性を認識していても，知識不足や娘の反応に対する不安から実際には伝えることができない状況を抱えており（藤井，古賀，石川，他，2015），親子間での保因者に関する情報共有に課題があることが明らかになってきた．そこで本研究では，確定又は推定保因者の娘を持ち，保因者に関する

情報共有をした親の経験を明らかにすることを目的とした．国内において親子間での情報共有に焦点を当てた研究は少なく，どのような経験をしているのか未だ十分に明らかになっていない．本研究に取り組むことにより，情報共有に関する経験への理解を深め，今後，保因者に関する情報共有を行う親子に対しての支援の示唆を得られると考える．

II. 研究方法

1. 用語の定義

1) 保因者

血友病はX連鎖性潜性遺伝を示すため，保因者は「2本のX染色体のうちの1本に，血友病の原因となる遺伝子を持っている女性」と定義する．保因者は，確定保因者と推定保因者に分類される（稲葉，2016）．例えば，血友病患者の父親を持つ女性は，100%の確率で保因者となるため，「確定保因者」である．「推定保因者」は，50%の確率で原因遺伝子を持つ可能性を有する女性である．例えば，兄弟に血友病患者がいる場合や1人の血友病の患児を出産したが，家系内には他に血友病患者のいない場合である（西田，2016）．よって，「推定保因者」は必ずしも，原因となる遺伝子を持っているとは限らない．本研究では，推定保因者も異常出血のリスクを有しており，親子間での情報共有の際に共通した経験があると想定したため，両者を含めて実施した．

2) 親

本研究における親とは，確定又は推定保因者の娘を持つ父親又は母親とした．

3) 情報共有

本研究における情報共有とは，親が娘に対して血友病が遺伝性疾患で，娘が保因者になる可能性があることを告知することだけでなく，保因者も異常出血のリスクを抱えることや娘が保因者だった場合，血友病男児を産む可能性があり，出産時に血友病男児が異常出血のリスクを有することを話すこととした．

2. 研究デザイン

質的帰納的研究デザイン

3. 対象者

確定又は推定保因者の娘を持ち、娘と保因者に関する情報共有をした経験を持つ親を対象とした。対象者の選定方法としては、患者会の会報送付者リストおよびメーリングリスト、研究対象者からの機縁法による紹介を受け、同意が得られた親を対象とした。

4. データ収集方法

データ収集は、半構造化面接法を用いて対象者1名に1回実施した。インタビューの実施場所は、プライバシーが確保できる場所で行った。インタビュー内容は、娘に保因者の可能性を伝えた経緯や思い、情報共有に関しての考え、情報共有をした内容、情報共有前後の娘の反応を通して感じた思いなどを質問した。その上で、夫婦サブシステムというユニットでの経験を話してもらおうよう心掛けてインタビューをした。具体的に「その時に、ご主人（又は奥さん）は娘さんやあなたに対して、どういった反応や声掛けをしていましたか」という家族内相互作用の探索を常に行うようにした。インタビュー開始前に、対象者に許可を得て、ICレコーダーに録音して、逐語録を作成した。また、家系図を作成し、対象者の遺伝に関する情報や家族構成を確認した。

5. 研究期間

本研究のデータ収集期間は、2019年10月から2020年8月であった。

6. データ分析方法

分析方法は、グラウンデッド・セオリー・アプローチの継続的比較法を用いた（Corbin, J., Strauss, A.,/操, 2012; Glaser, B.A., Strauss, A.L./後藤, 1996）。分析手順は、逐語録を作成し、逐語録に表れる内容を理解するため読み込みを行った。一度文脈から切り離して分析するため、内容ごとに切片化をした。切片ごとに、プロパティとディメンションと呼ばれる抽象度の低い概念を抽出した。さらに、

それらが切片を表す概念として、ラベル名を付けた。そして、類似する複数のラベルをカテゴリー毎にまとめた。1事例を収集するたびに分析を行い、不足しているプロパティとディメンションを確認し、増やすように他の事例のデータ収集を続けて、データの統合を行う過程を繰り返した。

複数の研究者により、検討を繰り返すことで、信頼性・妥当性の向上に努めた（Flick/小田, 2018）。

7. 倫理的配慮

本研究は、大阪大学医学部附属病院倫理委員会の承認〔倫理承認番号：19223〕を得て、その内容を遵守して実施した。

対象者には、研究の目的や方法、意義、研究参加による利益と不利益、参加の自由、同意撤回の自由、プライバシーの保護について口頭と文書で説明し、同意書への署名を得た。面接時は、質問に答えたくない場合は答えなくてよいことを保障し、インタビュー中も配慮しながら実施した。

III. 結 果

1. 研究対象者の概要（表1）

確定又は推定保因者の娘を持つ親は8名（血友病の父親2名、自身が確定保因者の母親3名、自身が推定保因者の母親2名、血友病の夫を持つ母親1名）で、親の平均年齢は58歳（44～70歳）であった。娘の年齢層は10～40代であった。インタビュー時間は、平均76分（49～100分）であった。凝固因子製剤の定期補充療法が確立する以前の治療を自身あるいは身近な家族が経験していた親は5名であった。遺伝カウンセリングの提供を受けた親はいなかった。詳しい概要については、以下の表1で示した。

2. 娘と保因者に関する情報共有をした親の経験

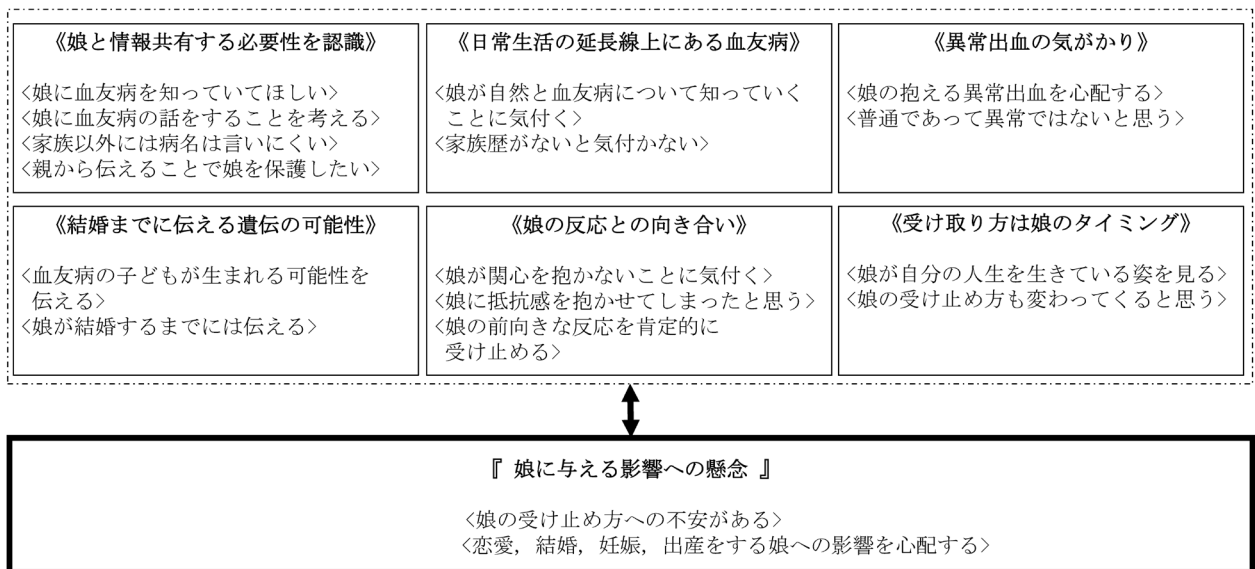
娘と保因者に関する情報共有をした親の経験として、7つのカテゴリーを抽出した。経験の中で、保因者の可能性がある娘に対して、娘に与える影響への心配や不安を継続して抱く『娘に与える影響への懸念』というコアカテゴリーを抽出した。

表1. 対象者の概要

参加者 (年齢・性別) 推定又は確定保因者/ 血友病の有無	娘の状況	血友病家族歴	娘との情報共有の状況 開始時期
A氏 (40代 女性) 確定保因者	推定保因者 (10代)	息子 (10~20代)	小学生頃
B氏 (50代 女性) 無	確定保因者 (20代)	夫 (50代)	中学生頃
C氏 (60代 男性) 血友病	確定保因者 (30代)	本人	小学生頃
D氏 (50代 男性) 血友病	確定保因者 (20代)	本人	中学生
E氏 (70代 女性) 確定保因者	推定保因者 (40代)	息子 (40代) 孫 (10代)	幼少期 (詳細は不明)
F氏 (40代 女性) 推定保因者	推定保因者 (10代)	息子 (20代)	高校生
G氏 (70代 女性) 推定保因者	推定保因者 (30~40代)	息子 (20代)	20~30代 (G氏が血友病の息子を出産した時点)
H氏 (60代 女性) 確定保因者	推定保因者 (30代)	兄 息子 (20代)	20代前後

分析結果を文章化したストーリーラインと関連図 (図1) を以下で示した。本文中では、コアカテゴリーを『 』, カテゴリーを《 》, サブカテゴリーを〈 〉で表し、代表するナラティブデータは「斜

体」で示した。親は、A~Hで示した。なお、前後の文脈の分かり難いところは () の中に言葉を補った。



脚注
 『コアカテゴリー』
 <サブカテゴリー>
 《カテゴリー》
 <サブカテゴリー>
 ↑ ↓ 影響の方向

図1. 娘と保因者に関する情報共有した親の経験

1) ストーリーライン

娘と保因者に関する情報共有をした親は、保因者であることが娘の将来の障壁になる可能性があり、娘の受け止め方への不安といった『娘に与える影響への懸念』を常に抱いていた。一方で、娘に保因者に関する情報を共有するまでに漠然とした《娘と情報共有する必要性を認識》し、娘に保因者の可能性を伝える意思を持っていた。血友病の家族歴がある場合、《日常生活の延長線上にある血友病》があり、家族の通院や定期補充療法をする姿を見て、娘が血友病に関して認識することに親は気付いていた。また、親は娘に対して《異常出血の気がかり》を持つことで、娘の保因者の可能性について伝える時期を探っていた。情報共有を開始する時期は、親によって異なるが、娘が《結婚までには伝える遺伝の可能性》といった経験をしていた。親が娘に情報共有をした際、娘の反応を親なりに解釈をしようとする《娘の反応との向き合い》を経験した。そして、娘の保因者の捉え方は発達段階によって変化するという《受け取り方は娘のタイミング》という思いに至っていた。

2) 各カテゴリーとサブカテゴリー

①コアカテゴリー 『娘に与える影響への懸念』

本カテゴリーは、親が娘に情報共有を行う経験の中で、親は保因者の可能性がある娘に対して、与える影響への心配や不安を継続して抱くことである。

保因者の可能性をネガティブに受け止めてしまうのではないかと『娘の受け止め方への不安がある』。

「そのこと（保因者であること）を、事実をあまりネガティブに捉えて欲しくなかったんですよ。うん。（中略）自分にもし娘ができたならこういう捉え方はして欲しくなかったんですよ。」（50代男性D氏）

また、保因者であった場合、恋愛することに対して消極的になり、結婚に対して障壁になる可能性や、結婚後も血友病の子どもを妊娠し、出産する可能性があるなど〈恋愛、結婚、妊娠、出産をする娘

への影響を心配する〉。

「最初からそういうの（保因者であること）がありますよって言ったら、もうそこで嫌厭されるかな、とか思ったりしますよね。」（60代女性H氏）

②《娘と情報共有する必要性を認識》

本カテゴリーは、親は娘が出生時に、血友病について娘と情報共有する必要性について考え、伝える意思を持っていることである。

遺伝性疾患であり、家族内で血友病は自然なことであるため、親は〈娘に血友病を知っていてほしい〉という意思がある。

「だけど、こういう病気があるということは、やっぱり、知っと思ってもらいたいしなあ、と思ってるんですけどね。」（70代女性G氏）

話す時期としては、思春期を迎える時期、恋愛感情を持つ時期、結婚までに〈娘に血友病の話をすることを考える〉。

「私やっぱりそれも考えたんです。女の子ができた時に、いつそれを伝えるべきかっていうのが一つのテーマやなって」（40代女性A氏）

しかし、血友病については誰にでも伝えるものではなく、他人に偏見を持たれる可能性があるのではないかと『心配があり、〈家族以外には病名は言いにくい〉』という思いを持っている。

「やっぱり、人と違う嫌なものを持ってると、うん。何かの祟りだとか、よく言うじゃないですか。そういうふうな見られ方っていうのかな」（60代女性H氏）

そのため、娘が家族以外の他人から血友病や保因者の可能性について知られることで、娘が傷付いたり、戸惑う可能性があると考え、他人から伝えら

れる前に〈親から伝えることで娘を保護したい〉という思いがある。

「恋愛関係を持つように人を好きになって、付き合い始めるようになったら、その相手方の親からそういうことを、もし言われることがあったら、すごく傷付くだろうと思ったので」(50代男性D氏)

③《日常生活の延長線上にある血友病》

本カテゴリーは、血友病の父親やきょうだいの定期補充療法や通院が日常生活の中にあり、親が詳細に血友病に関する情報を伝える前に、娘が自然に血友病について認識し、親子間で血友病に関する情報共有が始まることである。

遺伝性については、学校での理科の授業を通して知識を得るなど〈娘が自然と血友病について知っていくことに気付く〉といった経験をしていた。

「私たちが血友病の保因者であることを、はっきりとは、話はしていなかったですよ。(中略)娘が) 今日ね、学校でこういう(遺伝性疾患である血友病の)話を聞いたんやけど、『お父さんの話かな?』って言うたんです。」(50代女性B氏)

〈家族歴がないと気付かない〉といったように、血友病に関する知識がない場合や日常生活の中で異常出血の経験がない場合、血友病に対する認識は低くなる。

「弧発例でお母さんがいきなり保因者で生まれて、血友病患者を出産して頭蓋内出血したっていうのは、ある程度仕方がないと言ったら、語弊があるかもしれませんが、あるんですよね」(50代男性D氏)

④《異常出血の気がかり》

本カテゴリーは、保因者は異常出血のリスクがあるため、親は娘の月経時や出産時、事故時に、娘の異常出血の気がかりを抱き、娘と保因者の可能性について情報共有をする時期を探ることである。

血友病を有する家族の経験や保因者である母親自身の異常出血の経験、医療機関や患者会からの情報を通して、保因者の抱える異常出血に関する認識を持つことで、保因者の異常出血について不安を抱きやすく、〈娘の抱える異常出血を心配する〉といった経験をしていた。

「まだ(娘が)帰ってこない、なんかなってへんやろうかっていうのと、これは誰でも思う悩みとは思いますが、うーん、普通のお母さんと同じような悩みですけど、それ以上に怪我をしたらどうしょっていう悩み」(50代女性B氏)

一方で、親が血友病の異常出血に関する知識が乏しい場合や異常出血で困った経験がなければ、〈普通であって異常ではないと思う〉傾向にあり、娘の抱える異常出血のリスクへの認識が乏しく、娘が保因者である可能性は低いと考える経験をしていた。

「その時(娘が手術をした時)に、何事もなかったもので、血が止まりにくいとか、普通に手術ができたんで、自分の中で、まあ違うんじゃないかなという思いが高くなった」(40代女性F氏)

⑤《結婚までには伝える遺伝の可能性》

本カテゴリーは、保因者の可能性がある娘に対して、娘に血友病の遺伝子を持っている可能性を伝え、将来、子どもを産む際に血友病の子どもを持つ可能性に関する情報共有をした経験である。

親やきょうだいの血友病について情報を共有後、娘の理解度に合わせて、段階的に、娘に保因者の可能性があり、〈血友病の子どもが生まれる可能性を伝える〉ことを行っていた。

「こういづれきちっとした話をしないといけないなって思いながら、(中略)図形から書いて、Xの染色体から書いて、『あなたがもし男の方と結婚した場合、生まれてくる男の子にXの遺伝子がのっ

た場合、血友病の男の子が生まれてくる可能性があるよ』っていう話を、きちっと図を書いて、主人と3人でこう話をしたんです。」(50代女性B氏)

また、血友病の子どもが生まれる可能性について、娘と結婚する相手には知ってもらう必要があると考えており、〈娘が結婚するまでには伝える〉といった経験をしていた。

「やっぱり結婚する前には、あの、相手方にもそういうこと（遺伝性について）を言っといた方がいいかな、とか思ったんで。」(60代女性H氏)

⑥《娘の反応との向き合い》

本カテゴリーは、保因者の可能性について情報共有をした際、娘の反応に対して、親なりに解釈を行うことである。

親は、娘が恋愛や結婚に関心がない場合、あるいは血友病の子どもを産む可能性について実感がない場合、機会がなければ保因者に関する情報に対して〈娘が関心を抱かないことに気付く〉。

「そしたら、『ふーん』という感じで、うちの子は2人とも結婚する気がないと言っているんですね。だから、『別に結婚しないし、関係ないわ』ってみたいなのがあるんですけど」(40代女性F氏)

また、娘が保因者の可能性に関して、ショックを受け、恋愛や結婚に対して消極的な反応に対して〈娘に抵抗感を抱かせてしまったと思う〉という経験から、親は情報共有の方法や時期に対して難しさや後悔の念を抱く。

「その（保因者の可能性について伝えた）後の次の日の、本人の答え（娘が結婚しないという答え）が全てだったのかなあって思いますけど。だから、ちょっと言い過ぎたかなっていうのはあります。」(50代女性B氏)

一方で、娘と保因者に関する情報を共有した後も、〈娘の前向きな反応を肯定的に受け止める〉ことで、娘への告知は今のところは順調と考える。

「娘も理解しているのもあり、（中略）その方（娘に伝えたこと）がうちの家族の場合にとってはいいと思ってやってきた結果、今のところはこれによしと思っていて」(40代女性A氏)

⑦《受け取り方は娘のタイミング》

本カテゴリーは、親は娘が保因者の可能性について情報共有した後も娘の発達段階によっても受け取り方が変化していく娘の様子を認識又は予想を抱くことで、親の情緒的な変化がみられることである。

保因者の可能性を伝えた上で、娘が恋愛、結婚や出産などを迎えるといった〈娘が自分の人生を生きている姿を見る〉ことで、親は安心感を抱く。

「ちゃんと言っというてよかったなっていうのと、相手さんもそういうことを分かって一緒にいてくれはるんやったら、まあまあ安心かなっていうのと」(50代女性B氏)

また、娘が成長するにつれて、保因者に関する認識や価値観が変化するという〈娘の受け止め方も変わってくると思う〉という考えを抱く。

「それ（保因者であることを）をどう捉えてどう生きるかのかを、今すぐ伝えて、すぐポジティブになれるかどうかというのは、わからないですけども、人生生きていくうちにポジティブに捉えて、生きていけるようになればと思ってね。」(50代男性D氏)

IV. 考 察

娘と保因者に関する情報共有をした親は、娘と情報共有をすることに関して、娘の受け取り方や娘の

将来への影響など『娘に与える影響への懸念』を抱いており、懸念は情報共有のそれぞれの経験の基盤になっていた。先行研究では、母親は保因者の可能性を娘に伝える際には、娘の反応に対して漠然とした不安を抱えていた (Fujii, Fujii, Miyakoshi, 2019)。保因者は血友病を引き起こす遺伝子を持つことから、罪悪感を抱き (Thomas, Herbert, Street, et al., 2007)、スティグマの対象となる可能性 (James, Hadley, Holtzman, et al., 2006) がある。保因者の娘にとっても、遺伝のリスクを知ることにより心理的な負担を抱えることがある (Kadir, Sabin, Goldman, et al., 2000; von der Lippe, Frich, Harris, et al., 2017)。また、本研究に参加した親の中で、凝固因子製剤の定期補充療法が確立する以前の治療を自身あるいは身近な家族が経験していた世代は半数以上であった。それらを経験した世代は異常出血による関節障害や1980年代に非加熱製剤によるウィルス感染症の問題があり、将来に対して悲観的になり、漠然とした不安を抱いている場合が多い (稲葉, 2016)。本研究の結果からも、自身の経験から血友病患児を持つ可能性がある娘やさらにその先の将来の世代に対して、自分と同じ経験をさせるのではないかという不安を抱いていた。その一方で、親は保因者の可能性を《娘と情報共有する必要性を認識》し、娘に保因者の可能性を伝える意思を持っていた。保因者の可能性がある娘を持つ母親を対象とした研究では、娘に対して、保因者の可能性を結婚や出産の前に伝える必要性を認識している (藤井, 古賀, 石川他, 2015)。本研究において親は、娘に保因者に関する情報を伝える必要性を感じているが、家族以外には言いにくい病名と考えていた。我が国は欧米に比べ、「遺伝」の問題を隠し、取り上げてこず、遺伝をめぐる差別を禁止する法律も未だ整備されていない (中込, 2016)、娘が保因者であった場合、結婚や生殖の選択など将来に障壁を与える影響も懸念しており、長期的にも心理的に負担の大きい経験であったと考える。

血友病の治療は、2000年代より定期補充療法が

確立し、在宅自己注射が行われるようになった (瀧, 2016)。本研究でも、血友病の家族歴がある場合は、血友病の親やきょうだいの通院や治療によって、《日常生活の延長線上にある血友病》が存在し、娘が血友病について自然に認識することに親は気が付き、血友病に関する情報共有を開始するきっかけとなっていたことが明らかとなった。先行研究においては、保因者の可能性を持つ娘の親は、娘が抱える異常出血のリスクを知ることで、娘のケアを適切にしたいと考えていた (Vears, Delany, Massie, et al., 2016)。本研究においても同様に、親自身の経験や医療者や患者会を通して、保因者が抱える異常出血のリスクを認識し、娘に対して《異常出血の気がかり》を持ち、娘と情報共有をする時期を探っていた。以上のような、娘が血友病を自然に認識する様子に気づくことや、娘の異常出血の可能性への危惧を持つといった親の経験が、娘と保因者に関する情報を共有する重要なきっかけになっていた。親は、徐々に娘の発達段階や娘の理解度に合わせて、血友病に関する情報を伝えることを開始し、娘の《結婚までには伝える遺伝の可能性》といった経験をしていた。Vears, 他 (2016) の研究においては、保因者の親は、親の役割の一環として娘に保因者に関する十分な情報を与え、それに基づいて生殖に関する意思決定を行えるように考えていた。適切な医療が受けられないことで、保因者自身の健康を損なうリスクが高まるだけでなく、保因者が出産する血友病男児が重篤な異常出血を引き起こす可能性が高まる。情報を共有する時期としては、娘の年齢、情緒の成熟度、情報に対する理解と関心等を考慮しながら、娘の異常出血のリスクに備えられるよう月経開始頃から妊娠する前には開始する必要がある。しかし、遺伝性疾患を有する家族内で、遺伝のリスクを伝えることは、非常に複雑で情緒的なプロセスであり、しばしば開示が遅れ、家族の緊張の増大につながる事が指摘されている (Rowland, Metcalfe, 2013)。欧米諸国のガイドラインでは、情報共有に関する親の役割について示されている。フランス生

命科学および健康に関する全国倫理諮問委員会やドイツ人間遺伝学ガイドラインでは、遺伝の可能性を子どもに知らせる義務を親に課している (Borry, P., Fryns, J. P., Schotsmans, P., et al, 2006). 同様に、カナダ小児科学会のガイドラインでは、家族間で年齢に応じた適切な方法で遺伝の可能性についてオープンな議論を行うことを奨励している (Bioethics Committee Canadian Paediatric Society, 2003). しかし、国内では、日本医学会が示している「医療における遺伝学的検査・診断に関するガイドライン」で、未成年者の非発症保因者の診断は、本人が成人し、自律的に判断できるようになるまで実施すべきではないとされているのみで、情報共有に関しての親の役割や時期に関しての明記はなく、本研究の結果から、親はそれぞれの判断で、情報を共有する必要性を考え、娘に情報共有をする役割を担っていた。

親は、娘に対して情報共有をする役割を担う中で《娘の反応との向き合い》を経験していた。娘が保因者の可能性について抵抗感を抱く様子を見て、親は情報を共有する難しさや、伝えた事実に対して後悔の念や罪悪感を抱いていた。先行研究では、保因者の親は娘と積極的な情報共有を行う中で、子どもに対して遺伝に関する情報を提供することの難しさがあること (Metcalfe, Plumridge, Coad et al., 2011) や、情報を共有した後、心理的な負担を抱えていたという報告 (Fujii, et al., 2019) がある。親の中には、娘に保因者の可能性について情報共有をした際、娘の否定的な反応を受け取ることにより、心理的な負担が大きくなっていた。また、《受け取り方は娘のタイミング》といった娘の発達段階において認識や価値観は変化すると考えていた。娘の保因者の受け取り方が変化することを予想したり、娘が保因者と知った上で前向きに生きていく様子を見ることで、安心感を抱いていた。保因者である娘にとっても血友病の子どもを持つ可能性を認識していたとしても、実際に自分の子どもが血友病の診断を受け取るまで、血友病について完全には理解できていな

いこと (Myrin-Westesson, Baghaei, Friberg, 2013) や、保因者であることを一度は理解していたとしても、時間の経過とともに理解度は変化するため、その都度、遺伝カウンセリングを行う必要があるといった報告がされている (von der Lippe, et al., 2017). 本研究において、親子間での情報共有は、保因者の可能性を告知した後、娘の反応や発達段階を通して、親の情緒的な変化がみられた。娘との情報共有の難しさを感じつつも、親の中で遺伝カウンセリングの提供を受けた親はいなかった。情報共有をする過程で、保因者の家族は必要に応じて専門家または遺伝カウンセラーに相談することが大切であり、欧米では、血友病治療センターが設置され、血友病の治療だけではなく保因者に関しても包括的ケアが提供されているが、国内においては整備が遅れており、遺伝カウンセリングの体制も十分ではない (西田, 2016).

以上のことから、保因者に関する情報共有をした親の経験の中で、親は娘に与える影響への懸念を継続して抱き、心理的な負担を抱えていることが示された。娘との相互作用を通して、さらにその負担が大きくなる場合がある。国内において、保因者に関する情報共有を行う親子への支援は十分ではなく、今後、身近な医療機関等での精神的な支援や相談、適切な情報提供を行うなど親子へ継続的な支援の構築が必要であると考えられる。

V. 本研究の限界

1. 本研究の親は、患者会でのリクルートであり、娘との保因者に関する情報共有に関心を持ち、積極的であったことが考えられる。また、母親が保因者であっても血友病患児の出産の経験がなく、自身が保因者だと気付いていない母親と娘の場合には当てはまらない。今後、情報共有に関心がない親など置かれている背景が異なる親からインタビューを実施する必要がある。
2. 今回は父親もしくは母親からの視点から捉えた

ものであるが、夫婦1組でインタビューを実施する又は娘にもインタビューを実施することで、さらなる視点が抽出される可能性がある。今後は、多角的視点をを用いることによって、親子間での情報共有の体験や必要としている支援が明確になると考える。

VI. 結 論

本研究は、娘と保因者に関する情報共有をした親の経験を明らかにするために行った。その結果、7つのカテゴリーを抽出した。親の経験の基盤に『娘に与える影響への懸念』があり、心理的な負担を抱えていた。保因者の可能性がある娘に対して、親は娘に与える影響への不安や心配を持ちつつも、娘に伝える必要性を考え、保因者の可能性に関して情報共有を行っていた。情報を共有後は、娘との相互作用を通して、娘の発達段階によって捉え方は変化するという思いに至っていた。

謝 辞

本研究にご参加をいただき、貴重なお話を賜りました参加者の皆様、本研究に関するご助言を賜りました独立行政法人国立病院機構大阪医療センター西田恭治先生、大阪大学大学院医学系研究科酒井規夫教授に厚く御礼申し上げます。

なお、本研究は2020年度大阪大学院医学系研究科における修士論文の一部を加筆修正したものであり、第28回日本家族看護学会学術集会にて一部発表を行った。

各著者の貢献

KNは、研究の構想およびデザイン、データ収集、データ分析、解釈、論文執筆の全研究のプロセスを担当した。TKとRKとAYは、データ分析と解釈、原稿への示唆、研究プロセス全体への助言を行った。著者らは、発表原稿の最終承認を行った。

〔受付 '21.05.07〕
〔採用 '22.11.02〕

文 献

Bioethics Committee Canadian Pediatric Society: Guidelines for genetic testing of Healthy children, 2003. <https://www.cps.ca/documents/position/guidelines-for-genetic-testing-of-healthy-children>. 2021年1月20日
Borry, P., Fryns, J. P., Schotsmans, P., et al.: Carrier testing

in minors: a systematic review of guidelines and position papers, *European Journal of Human Genetics*, 14 (29): 133-138, 2006
Corbin, J., Strauss, A.,/操 華子 (森岡 崇): 質的研究の基礎—グラウンデッド・セオリー開発の技法と手順 (第3版), 163-189, 医学書院, 東京, 2012
Chalmers, E. M. Williams, J. Brennand, et al.: Guideline on the management of haemophilia in the fetus and neonate, *British Journal of Haematology*, 154(2): 208-215, 2011
Flick, U./小田博志 (山本則子, 春日 常, 宮地尚子): 新版質的研究入門人間の科学のための方法論, 476-477, 春秋社, 東京, 2018
福武勝幸: 血友病の病態, 白幡 聡, 福武勝幸 (編), みんなに役立つ血友病の基礎と臨床 (改訂版), 40-46, 医薬ジャーナル社, 大阪, 2016
Fujii, T., Fujii, T., Miyakoshi, Y.: Mothers' intentions and behaviours regarding providing risk communication to their daughters about their possibility of being haemophilia carriers: A qualitative study. *Haemophilia*, 25: 1059-1065, 2019
藤井智恵子, 芳野 信: 血友病A家系における血縁者間の遺伝情報交換の問題点, *日本遺伝看護学会誌*, 4(1): 36-42, 2006
藤井宝恵, 古賀彩香, 石川茉莉子, 他: 血友病患者の母親支援に関するニーズ調査, *日本遺伝看護学会誌*, 13(2): 83-90, 2015
Gilbert, L., Paroskie, A., Gailani, D., et al.: Haemophilia A carriers experience reduced health-related quality of life, *Haemophilia*, 21: 761-765, 2015
Glaser, B.A., Strauss, A.L./後藤 隆 (大出春江, 水野節夫): データ対話型理論の発見. 調査からいかに理論をうみだすか, 145-164, 新曜社, 東京, 1996
稲葉 浩: 血友病の遺伝と保因者診断, 白幡 聡, 福武勝幸 (編), みんなに役立つ血友病の基礎と臨床 (改訂版), 100-108, 医薬ジャーナル社, 大阪, 2016
James, C. A., Hadley, D. W., Holtzman, N. A., et al.: How does the mode of inheritance of a genetic condition influence families? A study of guilt, blame, stigma, and understanding of inheritance and reproductive risks in families with X-linked and autosomal recessive diseases, *Genetics in Medicine*, 8(4): 234-242, 2006
公益財団法人エイズ予防財団厚生労働省委託事業: 血液凝固異常症全国調査令和元年, https://api-net.jfap.or.jp/image/data/blood/r01_research/r01_research.pdf. 2021年4月20日
Kadir, R. A., Sabin, C. A., Goldman, E., et al.: Reproductive choices of women in families with haemophilia. *Haemophilia*, 6(1): 33-40, 2000
MacLean, P. E., Fijnvandraat, K., Beijleveld, M., et al.: The impact of unaware carriership on the clinical presentation of haemophilia, *Haemophilia*, 10: 560-564, 2004
松尾陽子, 小野織江, 佐藤哲司, 他: 血友病保因者の妊娠・出産, *日本産婦人科・新生児血液学会誌*, 20(2): 37-

- 41, 2011
- Metcalf A, Plumridge G, Coad J, et al: Parents' and children's communication about genetic risk: a qualitative study, learning from families' experiences. *European Journal of Human Genetics*: 19(6): 640-646, 2011
- Myrin-Westesson, L., Baghaei, F., Friberg, F.: The experience of being a female carrier of haemophilia and the mother of a haemophilic child. *Haemophilia*, 19: 219-224, 2013
- 中込さと子：国内の遺伝看護に関する研究の動向, 山梨大学看護学会誌, 15(1): 1-9, 2016
- 中塚朋子：血友病患者が日々を過ごす知恵と苦心へモフィリア患者のライフスキル調査報告書—その共有と継承, 「生きなおす」声を聞く追跡調査報告書, 患者・家族調査研究委員会(編), 特定非営利活動法人ネットワーク医療と人権, 83-88, 大阪, 2016
- 西田恭治：血栓・止血の異常と妊娠血友病・von Willebrand病(VWD)と妊娠, 産科と婦人科, 80(1): 40-46, 2013
- 西田恭治：保因者のケア, 白幡 聡, 福武勝幸(編), みんなに役立つ血友病の基礎と臨床(改訂版), 305-312, 医薬ジャーナル社, 大阪, 2016
- 日本産婦人科・新生児血液学会：血友病周産期管理指針作成ワーキンググループ：エキスパートの意見に基づく血友病周産期管理指針2017年版, www.jsognh.jp/common/files/society/2017/hemophilia_guideline_2017.pdf, 2021年4月20日
- Rowland, E., Metcalfe, A.: Communicating inherited genetic risk between parent and child: A meta-thematic synthesis, *Int. J. Nurs. Stud.*, 50: 870-880, 2013
- 世界血友病連盟(WFH): 血友病保因者と女性血友病2012, http://www.wfh-japanese.org/wp-content/uploads/2016/03/B01_Carriers-and-Women-with-Hemophilia-1.pdf, 2021年4月20日
- 瀧 正志：保因者のケア, 白幡 聡, 福武勝幸(編), みんなに役立つ血友病の基礎と臨床(改訂版), 212-223, 医薬ジャーナル社, 大阪, 2016
- Thomas, S., Herbert, D., Street, A., et al: Attitudes towards and beliefs about genetic testing in the haemophilia community: a qualitative study. *Haemophilia*, 13: 633-641, 2007
- Vears, D. F., Delany, C., Massie, J., et al: Why Do Parents Want to Know their Child's Carrier Status? A Qualitative Study, *Journal of Genetic Counseling*, 25: 1257-1266, 2016
- von der Lippe, C., Frich, J. C., Harris, A., et al: "It was a lot Tougher than I Thought It would be". A Qualitative Study on the Changing Nature of Being a Hemophilia Carrier, *Journal of Genetic Counseling*, 26: 1324-1332, 2017

Experience of Parents Sharing Information with Daughters about the Possibility of Daughters Being Hemophilia Carriers

Keiko Nozaki¹⁾ Tae Kawahara²⁾ Ryota Kikuchi²⁾ Akemi Yamazaki²⁾

1) Ashiya University

2) Osaka University Graduate School Medicine

Key words: haemophilia, haemophilia carrier, parents, daughter, experiences

Objective: The aim of this study is to investigate the experience of parents who shared information with their daughters about the possibility of daughters being hemophilia carriers (hereafter referred to as "the possibility of being carriers")

Methods: Study participants were fathers or mothers of daughters who were definite or possible hemophilia carriers, based on their family history. We conducted semi-structured interviews with parents who had shared information with their daughters about the possibility of being carriers. The interview data were analyzed using the grounded theory approach continuous comparison method.

Results: Study participants were eight parents (two fathers and six mothers) of daughters who had the possibility of being carriers. Participants' mean age was 58 (range: 44-70 years), with the age of daughters ranging from 10 to 40 years old. Seven categories describing parental experiences of communicating to their daughters were extracted. "Concern about the influence of being a carrier on their daughter" formed the basis of each participant's experience.

Consideration: Sharing information about the possibility of being carriers was a psychological burden for parents. Despite their concern, they thought it necessary to share the information with their daughters. In Japan, it is necessary to establish a system to provide continuous psychological support and consultation, as well as making appropriate information available at familiar medical institutions.

Conclusions: Seven categories describing parental experiences of communicating to their daughters were extracted. The core category was "concern about the influence of being a carrier on their daughter".