

### (3) IRUD に参加した希少未診断疾患の子どもを持つ両親の意識

川崎医療福祉大学大学院医療福祉学研究科医療福祉学専攻修士課程

○栗栖 優佳

川崎医療福祉大学医療福祉学部医療福祉学科

山内 泰子

川崎医療福祉大学大学院医療福祉学研究科／川崎医科大学附属病院遺伝診療部

升野 光雄

【背景】未診断疾患イニシアチブ (Initiative on Rare and Undiagnosed Diseases, 略称 IRUD) は臨床的な症状・所見を有しながら通常の医療のなかで診断に至ることが困難な患者 (未診断疾患患者) について可能なかぎり確定診断を行い, 疾患研究を推進することを目的として日本医療研究開発機構 (AMED) の主導のもとに2015年に発足した。しかし, これまでに日本において診断が確定していない子どもの両親の心理社会的側面に着目した研究は現時点では見当たらない。

【目的】本研究は, 日本で診断が確定していない子どもを持つ両親の心理社会的影響及び現状を明らかにすることを目的とする。

【方法】対象は IRUD 拠点病院である川崎医科大学附属病院遺伝診療部を受診し, IRUD 研究に参加した未診断疾患の子どもを持つ母親及び父親1組

(2名) である。半構造化面接にて, ① IRUD 研究をどのように知ったか, ②今までに確定診断が見つからないことで困ったこと, ③今までの経験, ④診断がつくことでよいと考えていることについてインタビュー調査を行った。インタビュー内容の逐語録を作成し, 主題分析 (Thematic analysis) を行った。本研究は川崎医科大学・同附属病院倫理委員会及び川崎医療福祉大学倫理委員会の承認を得て実施した。

【結果】2020年7月に川崎医科大学附属病院小児医療センター外来にて指導教員同席のもとインタビューを実施した。所要時間は1時間08分であった。インタビュー内容を主題分析 (Thematic analysis) にて解析し, 診断が確定していない子どもを持つ両親の現状及び子どもの診断が確定することに対する両親の思いについて結果を報告する。