

II. 分担研究報告書

平成26年度厚生労働科学研究費補助金
(健やか次世代育成総合研究事業)
分担研究報告書

出生前診断における遺伝カウンセリングの実施体制及び支援体制に関する研究
【第1分科会】出生前診断の実態を把握するための基盤構築

研究代表者 小西 郁生 京都大学大学院医学研究科 教授
研究分担者(研究統括担当)久具 宏司 東京都立墨東病院 部長
研究分担者(代表補佐) 山田 重人 京都大学医学研究科 教授
三宅 秀彦 京都大学医学研究科 特任准教授

研究要旨

出生前診断の実態を把握するための基盤構築:本邦における出生前診断の全体像を把握するための体制構築が必要と考えられるため、登録システムの開発を目指した。叩き台となる登録システムの議論を行う予定であったが、議論が想定より順調に進んだため、具体的な登録システムソフトウェアの作成に至ることができた。次年度は研究班内で実際にこれを活用し、データ収集を試みる。

第1分科会研究分担者一覧(五十音順)

久具 宏司	東京都立墨東病院産婦人科	部長
左合 治彦	国立成育医療研究センター	副院長・周産期センター長
佐々木愛子	国立成育医療研究センター	医師
高田 史男	北里大学大学院医療系研究科臨床遺伝医学講座	教授
平原 史樹	横浜市立大学大学院医学研究科生殖生育病態医学教授	
増崎 英明	長崎大学大学院医歯薬学総合研究科産科婦人科学分野	教授
吉橋 博史	東京都立小児総合医療センター臨床遺伝科	医長
三宅 秀彦	京都大学医学部附属病院遺伝子診療部	特定准教授
山田 重人	京都大学大学院医学研究科人間健康科学系専攻	教授

A. 研究目的

母体血を用いた新しい出生前遺伝学的検査 (Non-Invasive Prenatal Testing: NIPT) が平成 25 年度より開始されたことにより、出生前診断に関する遺伝カウンセリングの重要性に焦点が当たっている。NIPT に関しては、日本医学会による施設認証および登録体制が整えられ、遺伝カウンセリングが標準的に提供されている。一方、羊水染色体検査や母体血清マーカー試験などの従来から行われている出生前診断の実施状況や、それに伴う遺伝カウンセリングの提供体制については全体像の把握には至っていない。昨年度、本研究班の前身である久具班研究において、これまで行われてこなかった、全国産婦人科施設に対して羊水染色体検査および母体血清マーカーの実態調査を実施し現在解析中である。回収率は約 40% であり、この久具班研究の調査結果により、本邦における出生前診断のある程度の傾向を確認する事が可能になった。しかし、全数を把握するには至らず、このような出生前診断の透明性の低さは、国民に対する医療提供体制および知識の普及に関わる説明責任にも関わる。現状の改善のため、本邦における出生前診断の全体像を把握するための体制構築が必要であると考え、各国のガイドラインや登録システムを調査し本邦での制度設計を行うことを本研究班の目的とした。

B. 研究方法

平成 26 年度は、出生前診断の全体像を把

握するため登録システムの構築を検討することとした。昨年度久具班の調査結果から登録に関係する内容の精査を行い、登録システムの対象となる出生前検査、登録システムの具体的内容、運営方法について検討を行った。次いで、具体的な登録システムソフトウェアの仕様を検討し、プロトタイプを作成し架空のデータを入力してその使用感からさらに検討を加えた。

(倫理面への配慮)

本年度に行われた班研究全体について、倫理的に承認を必要とする事項がなかったため、倫理委員会への申請等を行っていない。

C. 研究結果

1) 久具班研究の調査結果の検討

昨年度は、母体血清マーカー・羊水検査についてのアンケートを、産婦人科全施設を対象に行った。回収率は約 40% で、ある程度の信頼性のあるものと考えられた。結果を見ても、母体血清マーカー・羊水検査を全く行っていない施設が半数以上であり、行っても件数が少ない施設が多いことが明らかとなった。この結果から、以下のような意見が出た。

- ・ 母体血清マーカー・羊水検査について施設登録制にして、妊婦およびその家族に対して検査可能な施設を明確にすれば、少ない件数の施設は検査を実施しなくなるのではないか。
- ・ 出生前診断は訴訟にも発展することがあるので、慣れない施設が事故を起こすよりは登録制にするほうが、むしろ産婦人科医を

守ることにつながる。

- ・ただし、施設制限をかけることにつながるの
で、それが合理的であると説得する根拠と
なるデータは必要である。昨年の久具班の
データがそれに当たるのかもしれない。

上記意見を踏まえ、出生前診断に関するさら
に詳細なデータを集める方策を検討することと
した。

2) 出生前検査に関するデータ収集の方法の 検討

我が国における出生前診断の実態として、
佐々木、左合ら(Prenat Diag 31,1007-1009,
2011)の検査実施施設を対象とした調査では、
2008年の本邦における羊水染色体は13,402
件、母体血清マーカー18,209件と報告されて
いるが、必ずしも全数検査ではない。2013年
から始まった母体血出生前検査(NIPT)につ
いては、日本医学会による施設認定のもとで、
全数報告が義務付けられており、検査の動向
について把握することが容易である。また、体
外受精(IVF)についても、日本産婦人科学会
の施設登録および症例登録制度が機能して
おり、全数把握していることから多胎を減らす
ことに成功しており、一定の成果を挙げている
と言える。IVF、NIPT、いずれも、それらの技術
が普及するタイミングに登録制度が間に合っ
たために成立したシステムであると考えられた。
翻って、母体血清マーカー・羊水検査を中心
とした従来の出生前検査は、広く行われている
にもかかわらずその全容を把握しきれていな
いことは大きな問題である。加えて、羊水や絨
毛からの検体を用いた網羅的遺伝学的検査

が技術的に可能となり、近いうちに広まると予
想されている。それまでに、検査の件数や内
容が把握できるシステムが必要になると考えら
れる。そこで、出生前検査の全数把握を目標と
したときに、どのようなシステムを構築すればそ
れが可能となるか、その方策を検討し、その結
果、使いやすい登録システム(ソフトウェア)を
構築することが必要と考えられた。そこで、平
成26年度中に登録システムのたたき台を作り、
次年度に限定した施設で試験運用を行うこと
を計画した。

3) 登録対象となる検査の種類について

出生前診断のための検査としては様々なも
のが行われている。現在、登録の対象となっ
ていない出生前検査技術としては、超音波検査、
絨毛検査、母体血清マーカー、羊水検査など
が挙げられる。理想的にはこれら全てについ
て、出生前検査のために行われたものとして
登録すべきなのであろうが、超音波検査につ
いてはほぼ全ての産科施設で行われており、
通常の胎児発育を見る検査と出生前診断の
境界の線引きが難しいことから、最初から登録
対象に入れるのは困難であろうと考えられ、今
後の検討課題とすることにした。検査に侵襲性
があるかどうかという観点で見て、まずは羊水
検査、絨毛検査、臍帯穿刺などをターゲットとす
ることとした。

4) 登録システムの入力項目について

入力をなるべく簡単に、しかし少しでも多くの
項目を盛り込みたいということで、現在実施さ
れている生殖補助医療の登録システムを元に

して入力項目案の検討を行った。この際、検討された課題としては、以下の i)～iv) が挙げられ、さらに詳細に検討した項目した点について箇条書きで記す。

i) 個人情報の保護について

- 施設にアクセスしなければ分からない情報は、個人情報でないとされる。

ID は院内 ID と提出用 ID で、連結可能匿名化すればクリアできそうである

個人情報となる院内 ID, 生年月日, 検査施行日 (年月レベルは可), 分娩日時などは、施設内で削除する

- ART 登録で事前説明があってもクレームが生じた事例があった。

同意書の作成の際に検討する。羊水検査の同意書と別に研究 (登録) の同意書を取得する

ii) 入力タイミングについて

- 検査当日
- 検査結果が出た段階
- 妊娠の転帰

上記の様に、1 件の検査に関して複数の入力タイミングが存在しうるので、これに対応できるシステムを作成しなければならない。ART 登録では、胚培養士、看護師、助産師により行われていることが多く、これが登録システムの施行に寄与していることから、医師以外の看護師、助産師が記入することについても検討する。

iii) 転帰について

- 分娩転帰については、他院で分娩となるケースが相当数予想されるため、追跡が困難になる内容がある。
- さらに、被検者の追跡において、個人情報

の保護への配慮が必要である。

- 先天異常を持った児の追跡はより困難であると予想されるので、事前の確認が必要と考える。

- 簡便化と記録整備のため、データベースのリンク (例えば周産期登録) を検討する必要がある。周産期登録のデータの流し込みが可能になれば良いだろう。

iv) 入力の内容について

- 単一遺伝子疾患の検査も念頭におくべきである。
- 将来的に、全ゲノムシーケンスなども行われるようになった時に、対応できるように準備をしておく。
- 解析を行った施設 (自施設あるいは検査会社) を入力できるようにする。
- 検査結果の記載については、大まかには選択メニューで、一部を自由記載とすることで、「平易な入力」と「詳細な情報」を両立させるように努める。

以上の観点から、実際の項目についての検討をおこなった。結果は資料 (第 2 回全体会議・資料 3 参照) に示す。

5) 登録システムの運営方法について

登録システムの入力項目とも関連するが、登録システムの運営方法についても検討が加えられ、特に以下の i) ii) が重要な問題として認識された。

i) 登録の継続性の問題

- ボランティアベースの登録では継続性など難しい問題がある
- 登録することで、出生前診断の質が保証

される、など何かインセンティブを与える方法の検討

ii) 登録の主体をどうするか

- 日本産科婦人科学会，日本医学会，national clinical database，法的整備など、様々なパターンが想定される。

これらについては、次年度以降に引き続き検討することとした。

6) プロトタイプとなる登録システムソフトウェアの作成

1)～5)の議論を経て、入力項目の検討と並行してソフトウェアそのものの作成も行った。各施設ともインターネットに接続しないスタンドアロンのパソコンを用意することを念頭におき、Windows あるいは Mac でも安定して動くソフトウェアの仕様を検討した。Filemaker ベースで動くソフトウェアが安定であり、データファイルがソフトウェアを内蔵している Runtime®形式を選択し登録システムソフトウェアの開発を行った。これにより、個々のマシンに Filemaker 等のデータベースソフトウェアをインストールする必要がなくなり、普及しやすい形にすることができた。まず、プロトタイプを作成し、班員の施設で架空データを用いたテスト入力を行い、不具合の改善を行った。このような過程を経て、実際の使用に耐えるソフトウェアを作成することができた。次年度はこれを実際に全国の班員の施設で使用し、その使用感および入力されたデータの検討を行う予定である。

D. 考察

本研究では、現在の出生前診断および検査における実態を把握するための問題点を検討し、有効な登録システムが必要であろうという結論に至った。そして実際に登録システムソフトウェアの作成に至り、全国規模でトライアルが行えるところまで到達することができた。次年度に向けて、倫理申請を行い、認可がおりた後に実際のトライアルを行うこととなる。一方で、このシステムが全国規模で確実に行われるための検討課題も明らかとなった。転帰をいかにして確実に入力するかという点、実際に誰が入力するか、という点である。生殖医療登録システムでは胚培養士が入力を行い、システムの安定化に寄与したが、この役割を本登録システムで誰が担うかは重要な問題である。現在、周産期登録や、各施設での独自分娩台帳等、すでに入力システムとして機能しているものの代替になる、あるいはデータの互換が可能になるなど、さらには本登録システムが従来のものよりも容易に入力可能なものとなれば、広く普及するのではないかと考えられる。そのためには、次年度に行われる研究班内での全国規模のトライアルで、多くの改善点を提案していくことが重要となろう。また、結論では触れてないが、登録システム内で使われている用語が専門用語の単語のみの部分が多いことから、システムの翻訳は非常に容易であり、その他の言語への翻訳などを通して、世界中で使われるものとなる可能性もあり、発展的なプロダクトになりうると考えられる。そのためには、次年度のトライアルの結果を早い時期に学会発表や論文等を通して世界に発信していく必要がある。

E. 結論

本研究により、出生前診断の実態を把握するための基盤となる登録システムの原案を作成することができた。このシステムを完成させ、国内に広めることができれば、出生前診断の件数やその内容の把握が容易となるばかりでなく、我が国の医療統計に寄与するデータを得ることが可能となると考えられる。

F. 健康危険情報

なし

F. 研究発表

なし

G. 知的財産権の出願・登録状況

なし

平成26年度厚生労働科学研究費補助金
(健やか次世代育成総合研究事業)
分担研究報告書

出生前診断における遺伝カウンセリングの実施体制及び支援体制に関する研究
[第2分科会] 一般産科診療から専門レベルに至る
出生前診断に関する診療レベルの向上

研究代表者 小西 郁生 京都大学大学院医学研究科教授
研究分担者(研究統括担当) 福嶋 義光 信州大学医学部 教授
研究分担者(代表補佐) 山田 重人 京都大学医学研究科 教授
三宅 秀彦 京都大学医学研究科 特任准教授

研究要旨

一般産科診療から専門レベルに至る出生前診断に関する診療レベルの向上: 全国の産科診療における遺伝診療の標準化のため、出生前診断に関する遺伝カウンセリングに必要な点を診療レベル毎に明確化し、手引きおよび診療補助ツールを作成することを本分科会の目的として研究を開始した。平成26年度久具班の解析結果の一部から、産科一次施設における出生前検査での説明内容が不足している可能性が示唆されたため、産科一次施設で利用可能なパンフレット資料を作成することを初年度の目標とした。「出生前検査を薦める」資料にならないことに強く留意し、パンフレットの体裁や内容について議論を行い、パンフレットを作成した。次年度はこれを実際に班員の所属する全国の基幹産科施設で実際に運用することとし、その使用感などの調査を行う予定である。

第2分科会研究分担者一覧(五十音順)

鮫島希代子、澤井 英明、関沢 明彦、中込さと子、早田 桂、福嶋 義光、
三宅 秀彦、山田 重人、山田 崇弘、山内 泰子

A. 研究目的

我が国における出生前診断の実態として、佐々木、左合ら(Prenat Diag 31,1007-1009, 2011)の検査実施施設を対象とした調査では、2008年の本邦における羊水染色体は13,402件、母体血清マーカー18,209件と報告されている。これらの従来から行われている出生前診断は一般産科でも実施され、超音波診断まで加えるとほぼ全ての産科医療従事者が関わっている。しかしながら、平成26年度久具班の解析結果の一部から、産科一次施設における出生前検査での説明内容が不足している可能性が示唆されている。2013年11月現在で産婦人科を基本領域とする臨床遺伝専門医が300名に満たない現状を考慮すると、出生前診断の提供体制を整えるためには、一次医療での産科医療従事者においても基本的な遺伝カウンセリングについては理解・習得する必要があると考えられた。また、これらの遺伝カウンセリングの提供においては、標準化して実施される事が必要と考えられる。このため、出生前診断に関する遺伝カウンセリングに必要な点を診療レベル毎に明確化し、手引きおよび診療補助ツールを作成することを本分科会の目的とした。

出生前診断の遺伝カウンセリングは一般的には出生前検査を受検する前に行われるが、出生前診断に関わる診療は妊娠の初診の段階から始まることも多い。よって、妊娠のプライマリケアの段階から、基礎的な遺伝カウンセリングとして対応が出来ることが望ましいと考えられる。このため、説明を充実させることが困難な施設で簡単に利用することができ、一般の

妊婦およびその家族が理解しやすく、医療スタッフが一般診療での説明に利用でき、また必要に応じて高次施設での相談・遺伝カウンセリングにつなげることを可能にする資料が必要ではないかと考えられた。そこで、この目的に合致する外来診療や保健指導で利用できるような資料を作成することを初年度の目標とした。

B. 研究方法

平成26年度の研究では、診療における資料作成を目的とし、実際に行われている保健指導内容および指導教材の収集、分析を行い、これを元に出生前診断に関する情報提供内容および情報提供の方法を検討し、説明資料を作成することとした。

(1) 保健指導内容および指導教材の収集、分析

研究者の所属施設および関連施設より、保健指導で用いている指導教材の収集を行った。指導教材の提供が得られたのは以下の7施設であった。添付資料(巻末:「第2分科会検討資料」)に、各資料の表紙を示す。

岡山大学病院、葛飾赤十字産院、京都大学医学部附属病院、昭和大学、日本医科大学付属病院、北海道大学、山梨大学病院(50音順)

特に昭和大学での説明資料において出生前診断の記載が最も内容が充実しており、公平な医療情報の提供体制を整えるよう整備が

なされていた。北海道大学では出生前診断と遺伝カウンセリングに関して別紙で添付していた。ただし、両施設とも出生前診断を勧めるような記載はなされていない。

(2)作成資料の方針決定

上記を元に、作成資料の概要を検討し、妊婦向けの情報提供資料と医療者向けの資料の2つを作成する方針とし、まず、妊婦向けの情報提供資料を作成し、それが確定した後に妊婦向け資料の解説資料として医療者向け資料を作成する事とした。これらの資料は、完成の後に、Web上に掲載し、PDF形式でダウンロードして使用できるようにする方針とした。

a. 妊婦への情報提供資料

概要: 母子手帳をもらう前の保健指導時に、全妊婦を対象に、状況に応じて遺伝カウンセリングの利用が可能である事の情報提供をおこなうための配付資料を作成する。

形態: A4 サイズ 1 枚

裏表を三つ折りにしたものとする。

文責は、本研究班名とする。

内容として、以下の点に配慮して作成する方針とした。

- 1) 「親になるということ」など、総説的な文章を掲載する。
- 2) 妊娠をポジティブに捉える内容であること
- 3) Well-being の検査 情報を知った上でどうするか相談であること
- 4) 遺伝カウンセリングを利用できるタイミングについて記載すること

5) 診断 = 中絶とならないよう、排除の風潮を作らないように配慮すること

b. 医療者向けの資料

1) 医師向けの情報は日本産婦人科医学会などからもでているため、開業産婦人科医師～助産師・看護師という産科診療に当たるスタッフ全体を主たる対象にする。

2) a) で作成する妊婦向け資料の解説を掲載する。

3) 遺伝カウンセリングを必要とする妊婦には、主治医が紹介できる担当者連絡先(専門外来)を記載できるようにする。さらに、主治医が対応できない場合に備え、全国の遺伝カウンセリング窓口が掲載された全国遺伝子医療部門連絡会議の遺伝子医療部門検索システムを掲載する。

研究者で形式について検討した結果、本文は理解しやすいQ&A形式とした。最初に、質問項目の抽出、分類、整理を行い、質問項目それぞれに対するの分かりやすい回答を討議して作成する事とした。

(倫理面への配慮)

本年度に行われた班研究全体について、倫理的に承認を必要とする事項がなかったため、倫理委員会への申請等を行っていない。

C. 研究結果

(1) 妊婦への情報提供資料の試作

以上の検討を踏まえた上で、妊婦への情報提供資料の試作を行った。

タイトルは、「妊娠がわかったみなさんへ ～おなかの赤ちゃんの検査について」とし、出生前診断に対して中立的な印象のものとした。

内容は、表面は、表紙、裏表紙(連絡先、相談先を記載)、見開き部に「親になるということ」(担当:福嶋)の文章を掲載した。主たる内容は、出生前遺伝学的検査についての記載とする。超音波検査については普及状況や通常超音波との関係もあり、今回は取り扱わない方針とした。

内容について、質問項目の抽出、分類、整理をおこなった結果を表に示す。大分類は、

検査について、 妊婦自身の対応・行動・自己評価、 相談体制とした。詳細を表(次ページ)に示す、項目の後ろの数字は大分類の候補である。

これらの抽出された項目について、以下のよう
に担当を決めて、質問に対する回答を作成した。

検査について(担当:関沢、山田崇、早田)

妊婦自身の対応・行動・自己評価(担当:澤井、中込)

相談体制(担当:山内、鮫島)

以上で作成された文章を統合し、さらにオリジナルのイラストなどをいれて、全体会議で討議を行った。イラストを含めて全体の内容について、評価を受けて、一部修正を行い、原案を作成した。(第3回全体会議・資料7参照)

D. 考察

今回行った、妊婦への情報提供資料パンフレットの試案作成は、産婦人科医だけでなく、小児科医、助産師、認定遺伝カウンセラーの多職種の共同作業で行われた。これは、出生前診断の情報提供における中立性を保つために、大きな意義を持つと考える。さらに、このパンフレットの試案は、研究班の全体会議での議論を経て承認されており、広い観点からの批評的考案を経たものと言うことができる。今後、より妥当性があり、臨床的有用性を持ったパンフレットとし、社会実装するために、次年度には実際に班員の所属する全国の基幹産科施設で実際に運用することとし、その使用感などの調査を行う予定である。

さらに、妊婦への情報提供資料パンフレットの完成の後には、医療従事者への解説資料の作成を予定している。これらの資料は、完成の後に、Web 上に掲載し、PDF 形式でダウンロードして使用できるように検討しているが、これは社会における出生前診断に関する情報リソースの充実に寄与するものであり、また、医療従事者の卒後教育の資料としても使用可能である。このように、本パンフレットは一次医療レベルにおける標準的な情報提供に利用できるが、高次遺伝カウンセリング施設との連携を促す内容を含んでいるため、一次から高次医療レベルまでを包括した出生前診断の底上げを実現するものとしても期待される。

以上より、本研究は、社会に対する情報リソースの充実につながるものであり、出生前診断に対するリテラシーを涵養することに役立つ事が推察される。

表

質問項目	分類
<p>どんな検査なの？</p> <p>何のために検査を行うの？</p> <p>検査は正確なの？</p> <p>どの程度の精度でわかるの？</p> <p>検査を受けたら安心できるの？</p> <p>お金はかかるの？</p> <p>絶対受けなくてはならないの？</p> <p>病気が見つかったらどうするの？ (どんな風に育つの？を含む)</p> <p>他の人はどうしてるの？</p> <p>遺伝カウンセリングは必ず受けなくてはいけないの？</p> <p>検査を受けたら安心できるの？</p> <p>ハイリスク妊娠って何？</p> <p>赤ちゃんの病気は家族に影響するの？</p> <p>家族の病気は赤ちゃんに影響するの？</p> <p>超音波で気になるところがあると言われました、どうすればいいの？</p> <p>誰に相談できるの？</p> <p>いつから相談できるの？</p> <p>検査を受ける本人だけが相談できるの？</p> <p>病気が見つかったらどうするの？ (どんな風に育つの？を含む)</p> <p>検査の後も相談できるの？</p> <p>遺伝カウンセリングは必ず受けなくてはいけないの？</p>	

E. 結論

本研究により、多元的な検討の元で、情報提供資料パンフレットを作成することができた。今後の試用試験により、外部からも知見を得てより良いものの作成していくことが必須であると考えられた。さらに、本研究班の課題である出生前診断に関する機能分担を明確化し、医療連携を推進するという観点からも、啓発資料による遺伝カウンセリングの要点の明確化が役立つと考えられた。

F. 健康危険情報

なし

F. 研究発表

なし

G. 知的財産権の出願・登録状況

なし

平成26年度厚生労働科学研究費補助金
(健やか次世代育成総合研究事業)
分担研究報告書

出生前診断における遺伝カウンセリングの実施体制
及び支援体制に関する研究
【第3分科会】相談者および当事者の支援体制に関わる制度設計

研究代表者 小西 郁生 京都大学大学院医学研究科教授
研究分担者(研究統括担当) 齋藤加代子 東京女子医科大学 教授
研究分担者(代表補佐) 山田 重人 京都大学医学研究科教授
三宅 秀彦 京都大学医学研究科特任准教授

研究要旨

相談者および当事者の支援体制に関わる制度設計: 初年度は当事者からの情報収集に重点をおき、当事者アンケート調査を企画し、公益財団法人日本ダウン症協会の全面的な協力のもと、患者家族および患者本人へのアンケートの案を作成し、次年度にアンケート調査を行うこととした。

研究分担者一覧(五十音順)

池田真理子、小笹 由香、金井 誠、齋藤加代子、福島 明宗、松原 洋一、三宅 秀彦、山田 重人

A. 研究目的

母体血を用いた新しい出生前遺伝学的検査 (NIPT) の導入により、出生前診断に関する遺伝カウンセリングの重要性に焦点が当たっている。出生前診断に関わる遺伝カウンセリングにおける情報提供においては医学的情報だけでなく、対象となる疾患を持つ方の一般的な生活史や、これらの方々に対する社会保障、支援体制についても言及する必要がある。これらの情報提供は受検者の意志決定に影響する可能性があるため、常に最新のものであることが要求される。さらに、我が国においては、平成 25 年 4 月 1 日からの障害者総合支援法の施行により環境が大きく変化している事が推察される。このような情勢を踏まえて、現在の出生前診断の対象となる疾患を持つ方の生活の実際を調査し、明確化する必要があると考えられた。実際に行われている他の調査として例を挙げると、障害者雇用の実態について、統計法に基づいた 5 年に 1 回の調査が施行されている。しかし、この調査は、民間事業主を対象として調査が行われており、当事者を対象とした実態ではない。

そこで、既存の社会保障制度に加えて、患者会やピアサポート、NPO 団体等の行政以外の支援体制の情報を収集すること、その結果を元に、期待される相談者および当事者の支援制度の設計を行うこと、さらに、第 2 分科会で作成する相談者支援ツールの内容に反映させることで成果を班全体へ波及させることを目的として研究を開始した。

B. 研究方法

初年度は当事者からの情報収集に重点をおき、当事者アンケート調査を企画した。出生前診断の対象となる代表的疾患であり、さらに当事者からの意見聴取も可能であるため、ダウン症候群を持つ本人、家族および同居の方の実感としての調査を行う方針とした。公益財団法人日本ダウン症協会(以下日本ダウン症協会とする)と話し合いの上で全面的な協力が得られたため、ダウン症協会会員を対象に、患者家族へのアンケート、患者本人へのアンケートを行う事を計画した。

まず、研究班でアンケートの素案を作成し、ダウン症を持つ方のご家族から意見をいただき改訂を行い、12 月には日本ダウン症協会を訪問して、関係者と結果の項に示すような意見交換の上でアンケート案の詳細な改善を行い、さらに統計解析に耐えるように統計専門業者へ依頼し内容を十分に検討した。

(倫理面への配慮)

本年度に行われた班研究全体について、倫理的に承認を必要とする事項がなかったため、倫理委員会への申請等は行っていない。

C. 研究結果

日本ダウン症協会との話し合いで確認したアンケート内容に関する検討と方針は、以下の通りである。

アンケート内容について

- ・ 出生前診断を受けた方が安心して産むことを選択できるように、当事者における現在

必要な福祉・社会資源についての調査を行う。よって、ニーズ、社会保障の現状をどのように捉えているかを質問項目として、調査対象は家族を1つのユニットとして調査をする。

- ・ 当事者の背景についての確認も必要であるため、収入、職業、など、デリケートな項目も調査対象になる。ダウン症協会には、この点についてもご賛同いただいた。
- ・ 素案には出生前診断についての項目があるが、発達などの差による理解度の違い、質問の与える影響などを考慮すると削除する方針とした。
- ・ 告知の時期、社会保障の状況など、きょうだいではわからない内容もあるため、家族の役割を念頭に置き質問項目を検討する。
- ・ 当事者の就学、就労などの発達・発育状況にあわせた質問の流れを作成する(未就学、就学未就労、就労中、在宅、状況別)。出生前診断を受ける方が、将来について心配されている事が多いので、障害を持った方の人生を俯瞰できるような内容とする。
- ・ 就労されている方については、当事者の収入や就労環境についても調査を行う。
- ・ 当事者の回答については、家族の協力を許容し、だれが手伝ったかを記載する。
- ・ 社会に対して伝えたいこと(いわゆる自慢したいこと)を加える。

アンケートの回答方法について

- ・ 解析の方法を念頭に置いた、質問紙の作成を検討する。
- ・ 自由記載では解析が煩雑になる可能性が

ある。特に本人向けでは、本人の年齢や発達の状況によっては検討が難しくなる可能性がある。

- ・ アンケートの量は、多少多くなっても良いと考える。

上記を踏まえた上でアンケート案(患者家族用、患者本人用)を作成した(第3回全体会議資料参照)。

次年度には、作成した本アンケートを日本ダウン症協会会員(約5,000人)へ送付し、解析を行い、真に必要な支援体制の検討を行う事としている。なお、この際には京都大学医の倫理委員会での審査・承認を受ける予定である。

D. 考察

本研究は、ダウン症を持つ本人やその家族の生活に関する数千人規模の大規模なデータが得られることになるため、今後の障害者福祉における基礎資料となりうる。本アンケートは本人への調査も含んでいることが画期的であり、本邦初となるものである。これは、本邦における出生前診断の基礎資料となるだけでなく、障害者における社会福祉の実態資料となりうる、さらに、一般社会への障害や遺伝に関するリテラシーの向上にも寄与すると考えられる。

今回、アンケート案の詳細な検討のため、進捗は遅れたものの、当事者団体との協力の上で、研究者と対象者双方が納得して行えるアンケートの内容を作成する事ができた。この事

は、研究者の視点と当事者の視点を共有した調査の基盤となり得る。次年度は、アンケートの集計から得られた知見を元に、社会における支援体制に関する提言を作成していく方針である。

E. 結論

本研究では、本邦初となる障害者本人への調査を含むアンケートを企画し、当事者団体との綿密な話し合いの上で、アンケート案を作成した。本アンケートの集計結果は、出生前診断のみならず、社会福祉や社会啓発に対しても有益に働く事が推察される。

F. 健康危険情報

なし

G. 研究発表

なし

H. 知的財産権の出願・登録状況

なし

