

II. 分担研究報告書

平成27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	京都大学大学院医学研究科	教授
	三宅 秀彦	京都大学大学院医学研究科	特定准教授
研究分担者(報告書担当)	佐々木愛子	国立成育医療研究センター	産科医員

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。具体的な登録システムソフトウェアを作成し、班内で試験運用を行い、改良を加えた。次年度はこれを広く全国的に利用し、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	産科医員
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。平成 25 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、その調査結果により、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 年度に、これまでに医療機関が独自に実施し、その実態が明らかでなかった、絨毛染色体検査、羊水検査に関して、出生児の所見までを含めた登録・報告すべき基礎的な内容を抽出し、そのデータベース登録のための試験的な登録システムソフトウェアを作成した。本登録システムソフトウェアでは、検査の方法、結果、合併症、児の予後までを含めた登録を想定している。本年度では、研究班に所属する各施設において、登録システムソフトウェア運用における問題点の抽出を行い、ソフトウェアの改良を行う。また並行して、出生前検査を扱う検査会社に対するアンケート調査を行い、わが国における出生前検査の現状の把握に努める。

(倫理面への配慮)

登録システムソフトウェアへの入力に際し、個人情報扱うことから、京都大学大学院医学研究科・医学部及び医学部附属病院 医の倫理委員会の審査、承認を受けた(承認番号 R0045)。

C. 研究結果

1. プロトタイプとなる登録システムソフトウェアの作成

昨年の議論とプロトタイプとなる登録システムソフトウェアの作成を経て、今年度はさらにこのプロトタイプの現場での実際

の臨床データを用いたデータ入力とその使用感のフィードバックによる改良を行った。

a. 仕様について

作成した「侵襲的出生前診断実態調査ソフトウェア」はデータファイルがソフトウェアを内蔵している Runtime®形式である。ソフト開発会社である、株式会社コンパスにより作成されたダウンロード用ページ (<http://www.applecenter.co.jp/kyoto-u/index.html>) より小西班にて共有するパスワードを使ってダウンロードを行う。この侵襲的出生前診断実態調査ソフトウェアを使用する際、通常は特別なソフトは必要なく、ダウンロードした「侵襲的出生前診断実態調査ソフトウェア」フォルダを任意の場所に保存し、配布されたものが ZIP 形式の場合は、任意の場所に解凍する事で「侵襲的出生前診断実態調査ソフトウェア」フォルダが作成される。このフォルダ内に、「侵襲的出生前診断実態調査ソフトウェア.exe」という実行ファイルが含まれており、これをダブルクリックにより実行することでソフトウェアのトップページが開かれる。

今回、Windows 版と Macintosh 版の 2 つの OS に対応できるよう開発した。

動作環境は、

- ・画面解像度

横：1024，縦：900 以上

- ・対応 OS

Windows 8.1，Windows 8.1 Pro

Windows 8，Windows 8 Pro

Windows 7 Ultimate，Professional，

Home Premium

Mac OS X Yosemite v10.10

Mac OS X Mavericks v10.9

Mac OS X Mountain Lion v10.8

Mac OS X Lion v10.7

である。

b. 登録画面について

左上には、施設番号、施設名が表示されており、初期設定は、「A0001」「京都大学医学部付属病院」である。これは「環境設定」より「施設情報登録」内容を修正することで変更が可能である。また、入力された侵襲的出生前診断検査データは「侵襲的出生前診断実態調査ソフトウェア」フォルダ内の「侵襲的出生前診断実態調査ソフトウェア.fmpur」というライブラリファイルに保存されているが、この「侵襲的出生前診断実態調査ソフトウェア.fmpur」のコピーを取ることでバックアップも容易である。また、「侵襲的出生前診断実態調査ソフトウェア.exe」と同じフォルダ内にある

「backup.fmpur」を読み込むことで、バックアップデータの再読み込みやソフトのバージョンアップ時のデータ移行も可能である。

ソフトのトップページ（添付資料・第1分科会・図1，以下同様）は、侵襲的出生前診断症例レコードの「リスト」表示と設定されている。

このリストには、

- ・施設内患者識別番号
- ・患者名のふりがな
- ・患者名

- ・検査日（穿刺日）とその妊娠週日数
- ・分娩予定日
- ・胎数
- ・検査種別
- ・経腹/経膣
- ・転帰
- ・出生日

が表示されている。また、このリストは検査日が新しい順に整列するようになっており、各行の頭には個々の症例入力画面にリンクするボタンが設置されているため、データの追加記入も容易となっている。

このリスト上部の項目行の上には、下記の頻用する各種ツールボタンを設置した。

- ・find（検索）
- ・all record（検索解除）
- ・new record（データ追加）
- ・view（閲覧）
- ・list（一覧表切り替え）
- ・export（excel データへ書き出し）

「list」からは、「基本情報一覧表」「分類情報一覧表」「検査内容/検査結果一覧表」へ切り替えができるように設定した。

各一覧表において、「find（検索）」機能を設定し、データの検索や概要把握が容易になるよう設定した。

画面左下には、閲覧時点での「レコード総数」「対象レコード総数」が表示されており、検索機能使用時に検索対象レコード件数が一目で視認可能である。

- c. 各侵襲的出生前診断症例レコードの入力内容について（図2）

ヘッダーとして、下記を配置した。

- 1 施設内患者識別番号、患者名(ふりがな)、生年月日（予定日年齢）、
- 2 検査日（穿刺日）とその妊娠週日数
- 3 分娩予定日
- 4 胎数（1～3のプルダウン）
- 5 検査アプローチ（経腹/経膣）

以上の項目は、画面上部に固定とし、以下の項目は、各タブにて切り替え設定とした。日にちの入力には、カレンダー入力とキーボード入力の両方が可能なように設定した。タブは、

- ・分類入力（検査適応分類）
- ・検査内容
- ・検査合併症
- ・検査結果1（主に染色体検査）
- ・検査結果2（主にアレイ検査）
- ・検査結果3（主に遺伝子検査）
- ・検査結果4（主に感染症検査）
- ・妊娠転帰
- ・分娩データ
- ・その他（自由記載欄）

とした。

- d. 各タブの内容について

分類入力（検査適応分類）(図2)

これは、日本産科婦人科学会にて「出生前に行われる遺伝学的検査および診断に関する見解」

http://www.jsog.or.jp/ethic/H25_6_shusseimaie-idengakutekikensa.html として公開されている分類に従った。よって、見解中の表1「侵襲的な検査や新たな分子遺伝学

的技術を用いた検査の実施要件」(本分科会報告書末尾に記載)に示される各項目に該当する場合には、チェックボックスにて選択(複数選択可能)する仕様とした。

「g. その他、胎児が重篤な疾患に罹患する可能性のある場合」に関しては、近年の出生前検査の状況を踏まえ、

i. 超音波所見

ii. 母体血清マーカー検査結果(NT combined 検査含む)

iii. NIPT 検査結果

iv. ウイルスなど胎内感染の可能性

の4項目に分類した。さらに、上記のいずれにも該当しない症例も実際には存在することから、

「h. 妊婦の希望のみ」とする選択分類も追加した。

「i. 超音波検査」については、

A) NT 異常などの超音波マーカー陽性

B) 単発形態異常

これについては、形態異常の詳細を分類することとし、I) 心臓、II) 脳脊髄(神経管)、III) その他(自由記載)

C) 多発形態異常(自由記載)

とした

「ii. 母体血清マーカー検査結果(NT combined 検査含む)」に関しては、主な対象疾患である、

A) T21

B) T18

C) T13

D) 開放性神経管障害

4 択とした。

「iii. NIPT 検査結果」の分類については、現在の日本で行われている NIPT 対象疾患と海外での適応となっている疾患も念頭におき、

A) T21

B) T18

C) T13

D) 性染色体異常

E) その他(自由記載)

とした。

検査内容(図3)

これについては、まず、大きく下記の7つに分類した。

a. 染色体検査

b. 遺伝子検査(DNA/RNA 検査)

c. 遺伝生化学的検査

d. 次世代シーケンサーを用いた検査

e. 感染症検査

f. ホルモン・マーカー検査

g. その他

上記各検査が、国内施設/海外施設のどこで解析実施されているのか、また、出生前遺伝子検査に関しては保険適応がないため、研究との関連で医療費があいまいになることも多く、医療経済上、実際にはどのように負担されているのかを把握するために、検査項目選択時に検査解析実施施設も、以下のプルダウンから選択するために自動表示されるように設定した。

< 解析施設 >

1 ラボコープ・ジャパン

2 SRL

- 3 LSI メディエンス
- 4 胎児生命科学センター
- 5 リッツメディカル
- 6 自施設
- 7 その他の会社
- 8 他の大学・研究施設（有償）
- 9 他の大学・研究施設（無償）

また、「a. 染色体検査」については、

- i. G バンド法
- ii. FISH 法
 - A) T21 , B) T18, C) T13, D) 性染色体 ,
 - E) 微細欠失・重複
- iii. QF-PCR
 - A) T21 , B) T18 , C) T13
- iv. アレイ(CGH, SNP)

の4つに細分した。

「b.遺伝子検査 (DNA/RNA 検査)」と「c. 遺伝生化学的検査」については、様々な疾患が想定されるため、疾患名と遺伝子名は自由記載とした。

「d.次世代シーケンサーを用いた検査」は、現在の臨床では実際には行われていないと思われるが、今後の分子遺伝学の影響を想定して選択肢として含めることとした。

「e.感染症検査」は、ウイルスのDNAを用いた遺伝学的検査ではあるが、胎児の germ line の遺伝情報を調べる検査ではない。しかしながら、その他の出生前遺伝学的検査と同時に実施されることも経験するため、項目内に設定することとした。

同様に、羊水中のホルモン値による児の先天的形態異常（主には開放性神経管障害）

を推定する検査として、「f.ホルモン・マーカー検査」も選択肢として設定した。

また、現在のところ想定されないが、新しく検査実施される項目が増える可能性があることから、「g.その他」を自由記載として設定した。

検査合併症（図4）

侵襲的出生前検査は、穿刺による検査合併症があることが報告されている。しかしながら、日本では検査件数同様、検査手技に伴う合併症がどの程度発生しているのか、報告されたことはない。よって、各施設の検査手技の精度管理とともに、日本での状況を把握するため、合併症の登録も組み込むこととした。

- a. 破水
- b. 流産
- c. 子宮内感染
- d. 胎児死亡
- e. その他（自由記載）
- f. なし

これは手技に伴う合併症として関連が疑われるものを登録することとし、複数選択可能なように設定した。

検査結果1（図5）

「検査結果1」には、日本における侵襲的出生前検査の大多数を占めるGバンド法の結果とそれに付随して実施することの多いFISH法・GF-PCRの結果とした。

登録項目は、

- a.染色体検査

i. G バンド法

A) 正常 (variant 含む) (自由核型記載)

B) 異常

I) 21 トリソミー (標準型・転座型・モザイク型・同腕染色体) (自由核型記載)

II) 18 トリソミー (標準型・転座型・モザイク型など) (自由核型記載)

III) 13 トリソミー (標準型・転座型・モザイク型・同腕染色体) (自由核型記載)

IV) 性染色体異常 (自由核型記載)

V) その他 (自由核型記載)

C) 解析/判定不能

ii. FISH 法

A) 正常

B) 異常

I) T21 3 signals

II) T18 3 signals

III) T13 3 signals

IV) 性染色体異常 (自由核型記載)

V) 微細欠失・重複 (自由核型記載)

C) 解析/判定不能

iii. QF-PCR

A) 正常

B) 異常

I) T21 positive

II) T18 3 positive

III) T13 3 positive

C) 解析/判定不能

とした。

検査結果 2 (図 6)

このタブには、染色体検査のうちアレイ検査についての結果記載とした。

iv. アレイ (CGH, SNP) とし、

A) CGH アレイ

B) SNP アレイ

ともに、

I) 異常なし

II) benign CNV (copy number variation)

III) pathogenic CNV

IV) VOUS (variations of uncertain clinical significance)

V) 解析/判定不能

とした

II) ~ IV) においては、アレイ検査結果の

ISCN 記載は長くなることから、自由記載欄を画面に広く取った。

検査結果 3 (図 7)

ここには遺伝子疾患の結果を記入するようにした。

b. 遺伝子検査 (DNA/RNA 検査) については、

i) 非罹患児 (自由記載欄)

ii) 罹患児

疾患名 (自由記載欄)

遺伝子名 (自由記載欄)

遺伝子診断結果 (自由記載欄)

とした。各々の自由記載欄の右側に、記載内容の参考となるよう例を示した。

c. 遺伝生化学的検査については、

i) 非罹患児

疾患名 (自由記載)

測定物質名 (自由記載)

測定結果（自由記載）

ii)罹患児

疾患名（自由記載）

測定物質名（自由記載）

測定結果（自由記載）

iii)解析/判定不能

とした。こちらも各々の自由記載欄の右側に、記載内容の参考となるよう例を示した。

検査結果 4（図 8）

こちらは、「検査結果 1」～「検査結果 3」以外のものの記載欄とした。

d.次世代シーケンサーを用いた検査（自由記載）

e.感染症検査

i 風疹

ii.サイトメガロウイルス

iii.トキソプラズマ

iv.その他

につき、各々、

A)非罹患児

B)罹患児

c)その他（自由記載）

とした。

f.ホルモン・マーカー検査

については、現時点では羊水中の AFP 測定のみが該当すると考えられるため、

i.AFP

A)非罹患児（数値入力）MoM

B)罹患児（数値入力）MoM

ii.その他（自由記載）

とした。

また、最後に検査内容の「g.その他」に対応させ、

g.その他（自由記載）

を作成した。

妊娠転帰（図 9）

こちらには、妊娠 22 週 0 日相当時点での妊娠状態を 4 択にて記載することとした。

- a.継続
- b.中断
- c.進行流産または IUFD
- d.不明（自由記載）

分娩データ（図 10）

分娩データについては、今回の「侵襲的出生前診断実態調査ソフトウェア」の本質ではないため、「以下は、情報がおわかりの場合に任意でご回答ください」タブ上部に表示した。

記載する場合には、

- 11.出生日
- 12.出生後の児の経過（判明している場合のみ）
 - a.生産
 - b.早期新生児死亡（-7 日）
 - c.新生児死亡（8-28 日）
 - d.乳児死亡（29 日-1 年）
 - e.妊娠 22 週以降の胎児死亡（死産）
- の 5 択とした。
- 13.出生後の児の疾患
 - a.なし
 - b.あり
 - i.染色体異常（自由記載）

ii.形態異常（自由記載）

iii.その他（自由記載）

とした。

その他（図11）

「その他」のタブは、覚書など自由記載できるようにした。

2. 出生前検査を扱う検査会社に対する調査について

国内の主要な検査解析施設5社にアンケートを実施した。その結果、

- ・母体血清マーカー検査は、NIPT開始後も情報が周知されたためか若干増加

- ・羊水検査については、2万件くらいで頭打ちになった印象

- ・CVSは増加

- ・検体を出す契約を結んだ施設数は、マーカー検査で増加、羊水検査は横ばい～微増などの傾向が明らかとなった。

D. 考察

本研究では、平成26年度に、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。本年度は実際に登録システムソフトウェアの作成を行い、試験運用を経て内容がほぼ固まった。倫理申請も終了し研究代表者施設を始めとして各施設で承認されており、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。

本登録システムソフトウェアは「C. 研究結果」でも述べたように極めて多機能であり、現在、周産期登録や、各施設での自分娩台帳等、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可能性がある。本登録システムソフトウェアをさらに改良し、従来の各種登録システム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、本登録システムソフトウェアには、最新の遺伝学的検査/診断結果を記録できる機能が備わっており、加えて本登録システムソフトウェアの外国語への翻訳は非常に容易であることから、本登録システムソフトウェアが国際的にも利用される可能性を内在している。これはすなわち、本研究班の成果が、国内にとどまらず、国際的に発展的し得るプロダクトを生み出したとも言える。この社会実装のためには、本登録システムソフトウェアについて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。

出生前検査を扱う検査会社に対する調査に基づいた本邦における出生前検査の動向については、自施設での解析が可能となった施設が加わったことによる件数増加傾向、およびそれ以外の施設の数も少しずつ増加している傾向が観察された。また、血清マーカー、羊水検査を行っている施設数のデータからは、検査に伴う遺伝カウンセリングが十分行われていないと推察された。

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ソフトウェアの原案を作成することができた．一方で，出生前の検査は急速な拡大傾向を見せており，遺伝カウンセリングの普及を伴うわが国での出生前診断の在り方その適切な体制の構築が急がれる．本研究の成果である登録ソフトウェアを完成させ，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，我が国の医療統計に寄与するデータの把握などの，わが国でのより適切な出生前診断の在り方，体制の構築に大きく寄与することが可能となると考えられる．

F．健康危険情報

なし

G．研究発表

1. 佐々木愛子，左合治彦，吉橋博史，山田重人，三宅秀彦，高田史男，増崎英明，平原史樹，久具宏司，小西郁生
「日本における出生前診断の現状 2013」第 39 回日本遺伝カウンセリング学会学術集会 2015 年 6 月 26-28 日 於：千葉（口演）

H．知的財産権の出願・登録状況

なし

表1 侵襲的な検査や新たな分子遺伝学的技術を用いた検査の実施要件
(「出生前に行われる遺伝学的検査および診断に関する見解」より)

- a. 夫婦のいずれかが、染色体異常の保因者である場合
- b. 染色体異常症に罹患した児を妊娠、分娩した既往を有する場合
- c. 高齢妊娠の場合
- d. 妊婦が新生児期もしくは小児期に発症する重篤なX連鎖遺伝病のヘテロ接合体の場合
- e. 夫婦の両者が、新生児期もしくは小児期に発症する重篤な常染色体劣性遺伝病のヘテロ接合体の場合
- f. 夫婦の一方もしくは両者が、新生児期もしくは小児期に発症する重篤な常染色体優性遺伝病のヘテロ接合体の場合
- g. その他、胎児が重篤な疾患に罹患する可能性のある場合

平成27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	京都大学大学院医学研究科	教授
	三宅 秀彦	京都大学大学院医学研究科	特定准教授
研究分担者(報告書担当)	山田 崇弘	北海道大学大学院医学研究科	特任講師
研究協力者(統計解析)	藤井 庸祐	京都大学医学部附属病院	医師

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情報提供ツール(リーフレット)の原案を平成26年度に作成した。これを用い、本年度はこれを完成させ、これを実際に班員の所属する全国の施設で実際に運用し、その使用感などの調査を行った。その結果、作成されたリーフレットは妊婦に対してはほぼ中立的な情報を提供することができた一方で、医療従事者はこのリーフレットの内容についてはより慎重な姿勢を持っていることが明らかとなった。この結果を踏まえ、次年度はリーフレットを広く使用しさらなる改善を行う予定である。

第2分科会研究分担者一覧（五十音順）

鮫島希代子	群馬県立小児医療センター遺伝科	部長
澤井 英明	兵庫医科大学医学部産婦人科学	教授
関沢 明彦	昭和大学医学部産婦人科学講座	教授
中込さと子	山梨大学大学院総合研究部	教授
早田 桂	岡山大学病院産科婦人科学教室	助教
福嶋 義光	信州大学医学部遺伝医学・予防医学講座	教授
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
山田 崇弘	北海道大学大学院医学研究科 総合女性医療システム学講座	特任講師
山内 泰子	川崎医療福祉大学医療福祉学部	准教授

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医療機関でも実施され、超音波診断まで加えたとほぼ全ての産科医療従事者が出生前診断に関わっている。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平成 26 年度の目標とし、情報提供資料の原案を作成した。平成 27 年度はこれを完成させ、実際に班員の所属する全国の施設で試験的に運用し、その使用感などの調査を行うことを目的とした。

B. 研究方法

平成 27 年度の研究では、前年度に作成に着手した出生前診断に関する説明資料を完成させ、実際に班員の所属する全国の施設で試験的に運用し、その使用感について医療従事者と妊婦を対象にアンケート調査を行った。

1) 妊婦への情報提供資料リーフレットの作成

必要となる情報提供資料として、妊婦向けの情報提供資料と医療従事者向けの資料の 2 つを作成する方針とした。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従事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、最終的には 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。

母子健康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というイメージで、A4 サイズ 1 枚、裏表を三つ折りにしたデザインにした。

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 の検査に関する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に配慮すること

本分科会で形式について検討した結果、本文は理解がしやすい 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しての分かりやすい回答を討議して作成する事とした。

出来上がったリーフレット原案につき、全体班会議で討議ののち、完成版として印刷し、試験運用のための配布を行った。

2) リーフレットの使用感アンケート（報告書添付資料・第 2 分科会添付資料）

作成したリーフレットにつき、その使用感を確認するためのアンケートを作成し、その結果をもとにリーフレットの修正を加えることを計画した。

(倫理面への配慮)

本分科会研究中の一般妊婦を対象としたアンケート調査に当たっては、京都大学大学院医学研究科・医学部及び医学部附属病院 医の倫理委員会の審査，承認を受けた(承認番号 R0130)。医療従事者向けのアンケート調査については、「人を対象とした医学系研究に関する倫理指針」の対象外であり，倫理委員会での審査は行わなかった。

C. 研究結果

1. 妊婦への情報提供資料の作成

以上の検討を踏まえた上で，妊婦への情報提供資料の作成を行った。

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。詳細を本報告書末の「質問項目表」に示す，項目の後ろの数字は大分類である。

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)

以上の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，研究班全体会議にて評価を受けた後，一部修正を行い，リーフレットを作成・印刷した(報告書添付資料・第2分科会添付資料)。

2. 妊婦への情報提供資料の評価

上記1)において作成された「妊婦への情報提供資料」を実際に使用することを想定し，まず臨床研究の形で資料の評価を行うこととした。評価は無記名のアンケートによって行うこととした。対象を1.配布する側の医療従事者と2.受け取る側の妊婦とその家族としてそれぞれ計画した。本アンケート調査は研究班第2分科会研究分担者の所属施設及び関連施設とすることとした。また，実施するにあたり各施設の臨床研究審査委員会(倫理委員会)の承認を得て実施した。

アンケート及び説明文書「アンケートご協力をお願い」について，「報告書添付資料・第2分科会添付資料」に示す。これら

のアンケートを2015年11月～12月に実施した。アンケートの配布部数は医療従事者向けが751部で回収されたのが382部であり(回収率50.9%),妊婦とその家族向けが366部で回収されたのが170部であった(回収率46.4%)。以下に実際のアンケートの結果を記す。まず医療従事者向け,妊婦とその家族向けそれぞれのみの設問についての結果を記載し,次に共通した設問(医療従事者向けの設問1,2,5と妊婦とその家族向けの設問2,4,5)について比較した結果を記載する。

a. 医療従事者用アンケート結果(n=382)

アンケートの回答者の内訳(報告書添付資料・第2分科会添付資料・表1,以下「表1」とのみ記す)は助産師が最も多く221名(57.9%)で医師,看護師,認定遺伝カウンセラー,事務職がそれぞれ83名(21.7%),54名(14.1%),5名(1.3%),3名(0.8%)であった。

今回の調査施設で出生前診断の遺伝カウンセリングを行っているかとの設問に対して(表2)は202名(52.9%)が「はい」と回答し,122名(31.9%)が「いいえ」と回答し,「わからない」と回答したものが54名(14.1%)であった。

設問4「このリーフレットは全ての妊婦さんに向けて作られていますかよろしいでしょうか」(表7)では「はい」が250名(65.4%)と賛成が多く,「いいえ」が106名(27.7%)であった。その背景を見るために設問2「このリーフレットで出生前診

断を勧めているようにあなた自身は感じましたか?」(表5)との関連を見てみると出生前診断を勧めていると感じる人が設問4で「いいえ」と回答することが有意に多いという結果であった(表8)。

b. 妊婦とその家族向けアンケート結果(n=170)

アンケートの回答者の内訳(表10)は本人が最も多く159名(93.5%)で夫・パートナー,妊婦さんの親がそれぞれ9名(5.3%),1名(0.6%)であった。

設問3「このリーフレットを読むことで妊娠がわかって嬉しい気持ちに変化がありましたか」(表12)では「変化はない」が149名(87.6%),「嬉しい気持ちが半分くらいになった」「嬉しくなくなった」という人が合わせて14名(8.2%)であった。

c. 共通した設問について

「親になること・おなかの赤ちゃんの検査を考える前に知っておいてほしいことを読んでどう感じましたか」(表3,表4,表11)では「不安を感じた」「嫌な気持ちになった」という回答は医療従事者では119名(31.2%)であり妊婦とその家族では41名(24.1%)であった。「前向きな気持ちになった」「安心した」という回答は医療従事者では131名(34.3%)であり妊婦とその家族では76名(44.7%)であった。

「このリーフレットで出生前診断を勧めているようにあなた自身は感じましたか?」(表6)では「はい」は医療従事者では124

名(32.5%)であるのに対して妊婦や家族では22名(12.9%)であり、反対に「いいえ」は医療従事者では161名(42.1%)であるのに対して妊婦や家族では93(54.7%)と医療従事者の方が勧められていると感じており、医療従事者がより慎重である一方で妊婦や家族の方が冷静に受け止めていることがここでも示された(表8)。

設問5「どういう場面でこのリーフレットを配布/使用することが望ましいと考えますか?」(表9,表14,表15)では「初診の後」は医療従事者では145名(38.0%)あるのに対して妊婦や家族では49名(28.8%)であり、「保健指導(医師や助産師と話すとき)の時」は医療従事者では141名(36.9%)あるのに対して妊婦や家族では87名(51.2%)であった。

d. 自由記載

自由記載では様々な感想が記載されていた。このリーフレットの目的はあくまで適切な相談窓口への導入/道標であるという意図が伝わらず説明ツールとして受け取られているようなコメントが多く見られた。

D. 考察

今回行った、妊婦への情報提供資料リー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

えられる。さらに、このリーフレットの試案は、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。今年度は、実際に班員の所属する全国の施設で試験的に運用し、その使用感などについてアンケート調査を行った。

1. 医療従事者用アンケート結果の分析

アンケートの回答者の内訳は、実際に外来でリーフレットを渡す機会の多い職種の意見が反映されていた。今回の調査施設で出生前診断の遺伝カウンセリングを行っているかとの設問に対しては、本研究の研究分担者の所属施設や関連施設で行われた研究であったため比較的遺伝カウンセリングの環境が整っていた可能性があると思われた。しかし一方で「わからない」と回答したのも1割程度あり、回答者によっては遺伝カウンセリングについての意識が必ずしも高くない可能性が考えられた。

リーフレットの対象者について問う質問(設問4「このリーフレットは全ての妊婦さんに向けて作られていますかよろしいでしょうか」)では肯定的な意見が過半数を占めていたが、全妊婦を対象にすることに対して慎重な考えも一定数存在する。その背景を見るために設問2「このリーフレットで出生前診断を勧めているようにあなた自身は感じましたか?」との関連を見てみると、表8で示されているように出生前診断を勧めていると感じる人は有意に設問4で「いいえ」と回答しており、出生前診断を

勧めていると感じるから全ての妊婦さんに配布するのに反対であると考えていることがわかった。

2. 妊婦とその家族向けアンケート結果の分析

アンケートの回答者の内訳からは、本調査結果はほぼ妊婦さん本人の意見と考えられた。

設問3のリーフレットによる影響を問う質問(「このリーフレットを読むことで妊娠がわかって嬉しい気持ちに変化がありましたか」)からは、多くの妊婦さんは冷静に受け止めていることがわかる一方、ネガティブな反応も一定数見られ、リーフレットの配布には十分な配慮が必要と思われた。

3. 共通した設問の分析

リーフレットの読後感を問う質問(「親になること・おなかの赤ちゃんの検査を考える前に知っておいてほしいこと・を読んでどう感じましたか」)では、ネガティブな回答は医療従事者では119名(31.2%)、妊婦とその家族では41名(24.1%)であった一方、ポジティブな印象を持った回答は医療従事者では131名(34.3%)、妊婦とその家族では76名(44.7%)であった。これは、医療従事者が妊婦や家族に対する時により慎重であることに対し、妊婦や家族自身は実際にはかなりポジティブに捉えている可能性が示唆された。

リーフレットの配布場面を想定する質問(設問5「どういう場面でこのリーフレッ

トを配布/使用することが望ましいと考えますか?」)では「初診の後」と「保健指導(医師や助産師と話すとき)の時」のどちらが好ましいかの捉え方は、医療従事者と妊婦や家族では意見が分かれる結果となった(表15)。しかし、我々が当初設問を作成した時にはNTの計測やNIPTなどの選択肢が始まる早い週数から情報提供のチャンスを得るという観点から「初診の後」という選択肢を設定したが、そういった意味付けが伝わっていないことも今回の結果には反映しているのかもしれないために本結果の解釈は難しい。

4. 自由記載の分析

自由記載からは、アンケート対象者からの率直な感想が聞かれた。研究班が意図したリーフレットの目的である「適切な相談窓口への導入/道標」が伝わらずに、「説明ツール」として取られたであろうコメントが多く見られた。そういった点ではやはりこのリーフレットは正確な情報提供を目的としたものではなくあくまで導入用のリーフレットであるということを明確に示す必要があると思われる。

以上のアンケート結果からは、作成されたリーフレットは妊婦に対してはほぼ中立的な情報を提供することができた一方で、医療従事者はこのリーフレットの内容についてはより慎重な姿勢を持っていることが明らかとなった。妊婦、医療従事者ともに、多様な価値観に基づく出生前診断に対する

意見や心情を持っているため、一つのリーフレットに対しても多様な捉え方がなされていることになる。よって、このリーフレットの社会実装においては、医療従事者が責任を持って妊婦への情報提供のツールとして利用することが望ましいと考えられた。そのため、次年度には実際に班員の所属する施設以外も含めた全国の産科医療施設で実際に運用し、その使用感などの調査を行い、さらなる改善を行う予定である。

さらに次年度は、妊婦への情報提供資料リーフレットについての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、本リー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。

E．結論

本研究により、多元的な検討の元で、一般妊婦に対する、出生前診断に関する情報提供を目的としたリーフレットを作成することができた。しかしながら、出生前診断に関する価値観は多様であり、リーフレットの利用に関しても、医療従事者が責任をもって慎重に行うことが望まれる。よって、今後の運用においても、現場からのフィードバックを行い、より良いリーフレットに改善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

G．研究発表

なし

H．知的財産権の出願・登録状況

なし

質問項目表

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云われました，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>	

平成27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	京都大学大学院医学研究科	教授
	三宅 秀彦	京都大学大学院医学研究科	特定准教授
研究協力者(統計解析)	藤井 庸祐	京都大学医学部附属病院	医師

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：本研究班では，出生前診断の当事者となりうる方達の生活環境に関する情報収集に重点をおき，日本ダウン症協会の全面的な協力のもと，全国的なアンケート調査を行った．このアンケートは二部に分かれており，一つは Down 症候群がある人の家族からの調査，そしてもう一つは Down 症候群がある人自身の認識に関する調査である．本調査の結果，アンケートに回答していただいた Down 症候群がある方では，多くの人が高校を卒業して働いているが，就労においては収入の問題が存在した．一方，Down 症候群がある人は，幸福感を持ち，周囲との人間関係にも満足している状況が認められた．

研究分担者一覧(五十音順)

池田真理子	神戸大学医学部小児科	こども急性疾患学	特命准教授
浦野 真理	東京女子医科大学附属遺伝子医療センター		臨床心理士
小笹 由香	東京医科歯科大学看護部		外来副師長
金井 誠	信州大学医学部保健学科小児・母性看護学領域		教授
齋藤加代子	東京女子医科大学附属遺伝子医療センター		所長・教授
福島 明宗	岩手医科大学医学部臨床遺伝学科		教授
松原 洋一	国立成育医療研究センター研究所		所長
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 (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ってい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であり, 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ってい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, Down 症候群 (DS) がある人本人, 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, DS がある人のいる家族へのアンケート DS がある人へのアンケートを行う事を計画した。なお, DS がある人へのアンケートは, 対象を 12 歳以上に限定した。

アンケートの作成にあたっては, 研究班で素案を作り, DS がある人のご家族から意見をいただき改訂を行い, さらにダウン症協会との意見交換の上でアンケート案の詳細な改善を行った。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。アンケートは, 率直な意見を得るために, 無記名自記式とし, 郵送による返送の形式を取った。また, 内容に偏りが生じないように, 中立性に配慮した。

完成した質問紙は, 個人情報保護に配慮するために, ダウン症協会を通して全対象者に発送され, 平成 27 年 10 月から同年 12 月にかけて郵送による回収を行った。アンケート結果のデータ入力及び解析は京都大学にて実施した。

なお, 本アンケート調査に当たっては, 京都大学大学院医学研究科・医学部及び医

学部附属病院 医の倫理委員会の審査，承認を受けた（承認番号 R0072）。

C. 研究結果

アンケートは 5025 件配付し，家族向けは 1571 件の回答（回答率 31.3%），本人（当事者）向けは 866 件の回答をいただき，うち 852 件が有効な回答であった。アンケートの内容は報告書添付資料・第 3 分科会添付資料に示す。

自由記載などを含めたアンケートの詳細な解析には現時点では至っておらず，本報告書には，平成 28 年 3 月の段階で集計を終えた部分に関する概要を示す。

1. 家族向けアンケートの概要

a. 基本的な事項について

回答者の 88.0%（1382 件）が母親からの回答であり，次いで父親の回答が多かった（165 件，10.5%）。きょうだいの数について，最も多かったのは 1 人という回答で（718 件，45.7%）次いで 2 人（448 件，28.5%）であり，きょうだいがいないという回答の割合は 20.6%（324 件）であった。DS がある人の年齢は 0 歳から 51 歳まで広く分布し（報告書添付資料・第 3 分科会添付資料・図 1，以下「図 1」とのみ記す），性別は女性 42.7%，男性 56.0%（無回答 1.3%）であった。

居住地について（図 2）は，東京，神奈川県，埼玉からは 100 件以上の回答があり，50 件以上の回答が得られたのは，大阪，岡

山，広島，福岡であった。回答の件数が 0 件の都道府県は，存在しなかった。

b. 就学について

年齢別に幼稚園，保育園から，大学に至るまでの就学，卒園・卒業の状況について調査を行った。（この調査では，無回答，就学猶予，就職した方なども含まれているため，かならずしも総和が 100%とならない）

6 歳以下の子ども（329 人）では，保育園に通っているのが 39.8%（119 人），通所施設も同じく 39.8%（119 人），幼稚園には 14.4%（43 人）が通っていた。7 から 12 歳の児童（350 人）では，普通学級（小学校）に通っているのが 11.1%（39 人），特別支援学級（小学校）に通っているのが 46.3%（162 人），特別支援学校（小学校）には 30.3%（106 人）が通っていた。13 から 15 歳の児童（117 人）では，普通学級（中学校）に通っているのが 4.3%（5 人），特別支援学級（中学校）に通っているのが 24.0%（28 人），特別支援学校（中学校）には 41.0%（48 人）が通っていた。16 から 18 歳の児童（150 人）では，高等学校の普通科に通っているのが 0.7%（1 人），特別支援学校に通っているのが 53.3%（80 人），高等特別支援学校の普通科には 15.3%（23 人），高等特別支援学校の職業科には 1.3%（2 人）が通っていた。

13 歳以上の人達についての，小学校の卒業の状況を示す。13 歳以上の方全体（847 人）では，普通学級（小学校）を卒業したのが 23.3%（197 人），特別支援学級（小学校）を卒業したのが 55.3%（468 人），特別

支援学校（小学校）は 16.5%（140 人）が卒業していた。16 歳以上の方（730 人）では、普通学級（中学校）を卒業したのが 8.9%（65 人）、特別支援学級（中学校）を卒業したのが 45.6%（333 人）、特別支援学校（中学校）は 34.7%（253 人）が卒業していた。19 歳以上の方（580 人）では、高等学校の普通科を卒業したのが 5.0%（29 人）、特別支援学校を卒業したのが 55.3%（321 人）、高等特別支援学校の普通科は 18.4%（107 人）、高等特別支援学校の職業科には 2.2%（13 人）が卒業していた。

19 歳以上の方（580 人）で、専門学校に通われている方はいなかったが、卒業された方が 4 人、短期大学には 1 人在籍、1 人卒業、大学は 2 人在籍、2 人卒業という状況であった。

また、よりよい教育環境を求めて転居した、または転居を考えた割合については、幼保の段階において 2 割程度、小学校の段階で 14%程度であり、その後は更に減少した。

c. 公的扶助と就労について

公的扶助は、18 歳以下では特別児童扶養手当の支給割合が高く、18 歳を超えると障害年金の支給が多くなることが明らかになった（表 1）。また、全体の 18.6%（292 人）は、公的扶助を受けていなかった。このうち 253 人には就労経験がなかった（表 2）。

18 歳以下では、学校に通っていることが多く、19 歳以上の就労状況を見ると、就労している割合が 74.5%（432 人）、これまで

一度も就労経験がない割合が 18.8%（109 人）、過去に就労していたが今は就労していないという割合が 6.6%（38 人）であった（図 3）。

現在または直近の就労経験としては、就労継続 B による通所が 46.7%（238 人）で、次いで生活介護による通所 21.2%（108 人）であった（表 3）。就労日数は週 5 日と答えたのが 410 人（81.8%）と多数を占めていた（図 4）。

年収に関しては 30 万円以下と答えたのが 60.4%（308 人）であった。100 万円以上との回答も 50 件（9.8%）あった一方で、“もらっていない”との回答も 24 件（4.1%）あった（表 4）。東京圏と非東京圏に分けて検討を行ったところ、東京圏では 100 万円以上の収入を得ている割合が高かった（表 5）。

仕事場における困難については、「給料が安い」が 36.3%と最も多く、次いで「利用者同士のトラブル」が挙げられていた（表 6）。

就労形態は、常勤が約 2/3（321 件）を占めていた。仕事の内容は、清掃、販売、お菓子作り、軽作業、農業、など多岐に渡っていた（図 5）。

d. 福祉サービスについて

手帳としては、愛の手帳の取得者が 1480 人、身体障害者手帳の取得者が 193 人、精神保健福祉手帳は 2 人が取得していた（図 6）。また、福祉サービスの利用状況について、レジャー施設の入場割引、公共交通機関の

運賃割引，税金の障害者控除，は 7 割以上で利用されていたが，住宅改造補助や，自動車改造費補助，自動車免許取得費補助，NHK 受信料減免の利用は 1 割以下であった（表 7）. 手帳に関する満足度は，48.9%（769 人）が満足と回答したが，38.7%（608 人）は不満な点があるとしていた（表 8）. また，よりよい福祉を求めて転居した割合は，5%（79 人）であった．

e. DS がある人への開示について

7 歳以上の DS がある人に「Down 症候群である事」を開示していると回答したのは 48.9%（585 人/1197 人）で，回答者の 9 割近く（517 人）が両親から開示が行われていた（表 9）. 56.2%（329 人）の方が，開示に役立つサービスがないと答えていた（表 10）. 開示後の反応としては，特に変わらないという回答が 60.0%（351 件）であり，不安が強くなったという回答は 2.9%（17 件），納得していなかったという回答は 4.6%（27 件）であった（表 11）.

今後の開示について，889 名から回答があり，開示しようと思っているのが 516 人（58.0%）であったが，開示しないつもりの方が 238 人（26.8%），開示を迷っているのは 135 人（15.2%）であった（表 12）.

f. 余暇活動について

余暇活動としては，ダンスサークル，水泳，学会，絵画，学習塾など多岐に渡った活動を行っている様子が明らかになった．

2. DS がある方（当事者）を対象としたアンケートの概要

回答者（866 人）の平均年齢は 22.9 歳（12 歳-51 歳）で，19 歳以上からの回答が 512 件（60.0%）であった．この年齢構成から回答者の約半数（443 人）が職に就いており，学生は約 1/3（275 人）であった．性別は男性の回答がやや多く（女性 347 人，男性 437 人）. 親と一緒に暮らしている方からの回答が 8 割以上（727 人）であった．

回答者の中で，毎日の生活に幸福感を持っている割合は，回答者の 8 割程度を占め（はい 531 人，ほとんどいつもそう 152 人，ときどきそう 53 人，いいえ 8 人，無回答 108 人），また，学業や仕事についての自己認識としても，肯定的な自己認識を持つ割合が，学生，就労者，それぞれ 8 割程度を占めていた[勉強をがんばることができていますか（学生 275 人）：はい 186 人，ほとんどいつもそう 49 人，ときどきそう 49 人，いいえ 16 人，無回答 7 人；仕事をしていて満足な気持ちがありますか（就労者 443 人）：はい 279 人，ほとんどいつもそう 92 人，ときどきそう 42 人，いいえ 10 人，無回答 20 人]．

また，「友人をすぐ作れるか」との問については，約 6 割（はい 465 人，ほとんどいつもそう 85 人，ときどきそう 121 人，いいえ 69 人，無回答 112 人）で肯定的な回答であり，周囲の人達との信頼関係に関する質問に対しても 3/4 以上の回答者が肯定的な意見を表していた（**お父さんやお母さんや周りの人は話をよく聞いてくれると思いま**

すか: はい484人 ,ほとんどいつもそう146人 ,ときどきそう84人 ,いいえ26人 ,無回答112人 ; **もし困ったことがあったときお父さんやお母さんや周りの人が助けてくれますか :** はい569人 ,ほとんどいつもそう130人 ,ときどきそう35人 ,いいえ13人 ,無回答105人 ; **お父さんやお母さんや周りの人は自分のことを大事に思ってくれていると感じますか :** はい614人 ,ほとんどいつもそう85人 ,ときどきそう37人 ,いいえ5人 ,無回答111人).

D. 考察

本研究は ,DS がある人やその家族の生活に関する千人単位での大規模なデータが得られた .特に ,DS がある人の自己認識に関しては ,本邦初のデータでもあり貴重な資料となりうる .

DS がある人の多くで ,特別支援学校を含め高校卒業まで至っており ,現行の教育制度を利用できていることが明らかになった .また ,学業および就労に対しても高い自己肯定感を持っており ,就労に関しては ,一般的な労働とは異なるが ,福祉就労という形で社会参加していた .その一方 ,親/保護者の立場から見た時には ,賃金の低さが目立つ結果となった .特に「もらっていない」との回答がわずかながらも存在しており ,福祉就労における対価を検討する必要があるように思われた .また ,手帳の取得率は高かったが ,十分なサービスを利用しているとも言えず ,今後啓発していく必要があ

ると考えられた .

質問紙票調査のため ,健康な方や心身に問題のない方が選択的に回答している可能性や報告バイアスが存在している可能性はあるのが ,本研究の限界と考えられる .しかしながら ,DS を持つ事自体が否定的な事ではない事が明らかになったのは ,社会において重要な情報になったと考える .

次年度は ,これらの結果について ,自由記載に関する内容などを含めて更に詳細な解析を行い ,政策提言に繋げていきたいと考えている .また ,一般に向けた啓発活動として ,公開シンポジウムの開催も検討していく .

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 ,アンケートを実施した .DS がある人の生活の実態をある程度知ることができた .今回の結果は ,今後の医療上の情報提供に役立ち ,さらに社会福祉などの基礎的情報となりうると考える .

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

