

**第2回 日本産科婦人科遺伝診療学会 学術講演会
教育シンポジウム2
「出生前診断と診療支援体制の現状と将来展望」
報告**

第2回 日本産科婦人科遺伝診療学会 学術講演会

教育シンポジウム2 12月17日(土)(10:40~12:30)

場所:メルパルク京都 第1会場

出生前診断と診療支援体制の現状と将来展望

座長:小西郁生(国立病院機構京都医療センター)

福嶋義光(信州大学遺伝医学・予防医学)

I. あいさつ

小西座長より

日本でのNIPTのあり方を考えるシンポジウムを開始させていただく。4年前の導入の際に、大々的に報道され注目を浴びたNIPTは、現時点では限られた施設で行われている状況がある。そういった中で、ヒトのゲノム解析の進歩により、ヒトの多様性が大切だということが改めて認識されてきている。標準的な治療より個別化治療の対応や、平均的な人間よりも個性のある人間が大事とされ、ダウン症もひとつの個性であることが認識されるようになってきた。

ここ数年、ダウン症の子やその子をもつ方達が元気になってきたように感じる一方で、NIPTが実施されることになり、産婦人科医はスクリーニングや診断だけに関与し、ダウン症の赤ちゃんが生まれても何も情報を与えてこなかったのではないかと感じるようになった。私達にできるのかことを厚労省の班研究のなかで検討し、3年間の研究を行った。本シンポジウムの班研究の報告を通じて、今後のNIPTの在り方を考えていきたい。

. 班研究の報告

1. 厚労省班研究立ち上げの経緯と進捗状況

山田 重人(京都大学大学院医学研究科
附属先天異常標本解析センター)

【立ち上げの経緯】

・出生前検査に関する日本産婦人科学会の取り組み

➢ 2012年2月より「出生前診断ワーキンググループ」が活動を開始し、2013年6月の「見解」改訂を目指していた矢先に、NIPTに関する記事が大々的に報道された。そこで、NIPTのワーキンググループが立ち上がり指針を作成、これを元にNIPTを進めていくこととなった。

・2013年4月より、NIPTが「臨床研究」として日本医学会の認定を受けた施設のみが実施する形で開始し、その施設要件に「遺伝カウンセリング体制が整っている」ことがポイントとして入ったことは画期的であった

【平成25年度研究(久具班)】

・これらを踏まえて、産科医療施設における出生前診断(検査)や遺伝カウンセリングの現状把握を目指すこととし、2013年(平

成 25 年)7 月より、厚生労働科学研究「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のあり方に関する研究」(久具班)がスタートした

- ・羊水検査と母体血清マーカーの実施状況と検査前後の情報提供(「遺伝カウンセリング」と用いず「情報提供はどのようにしていますか?」と質問)について、産科婦人科の全施設 5,622 施設を対象としてアンケート調査を行った

平成 25 年度研究(久具班)を大まかにまとめると以下の通り:

- ・回収率:約 40%
- ・全国の産婦人科診療施設の約半数で羊水検査も母体血清マーカーを実施されていると推定
- ・実施している数が少ない施設だと提供している情報が少ないことが分かった
- ・専門職(臨床遺伝専門医・遺伝カウンセラー)が関与していると、時間をかけて説明しており、提供する説明内容が充実していることが分かった
- ・妊婦への説明内容では、検査に倫理的問題を伴う点の説明や、心配している疾患についての説明が十分になされていない可能性がある
- ・検査実施件数が年に 1 件、月に 1 件などと少ない施設ほど、妊婦への説明が十分でない可能性が示唆される(詳しくは久具班長による発表あり)

【わが国の出生前診断体制における問題点】

・久具班のアンケート調査で検査実施の有無は確認できたが、NIPT と比較して実施件数や転帰が不明であることから、登録システムを構築することが必要

・提供する説明内容が十分に網羅されておらず、クオリティ・コントロールがなされていない

- 卒前を含め医学教育体制の充実が必要、一般の産婦人科医のレベルアップが必要、出生前遺伝カウンセリングにかかわる専門チームの増加が必要

・胎児の異常について、欧米では、国家としてマススクリーニングは行うが生まれたら支援するということもある一方で、日本での異常をもつ児への支援体制は不十分

- 我が国の風土を背景とした出生前の遺伝カウンセリングと児への支援体制を確立が必要

【平成 26 年度からの研究】

・久具班の成果をふまえ、出生前の遺伝カウンセリングは体制やそのレベルが十分ではなく、染色体異常を含めて障害をもつ児への理解や支援体制が不十分ではないことが挙げられた

・厚労科研費による研究班を立ち上げ、3 年間で出生前の遺伝カウンセリングと相談者及び当事者に対する支援体制の確立を目指すことを目的に、平成 26 年より 3 つの柱をたてて、**1)** 出生前診断の実態を把握するための基盤構築、**2)** 出生前診断・遺伝カウンセリングの向上、**3)** 相談者・当事者への支

援に関する調査と制度設計に関して班構成を行った

- 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」
- ・出生前診断の全体像を可視化するための登録制度の構築を検討、登録システム作成、社会実装のための試験運用
 - どのような登録制度で実態把握するのが良いのかを考える。実際登録制度を行うとなった場合にどういうシステムがあればよいのかを提案する
- ・想定されるメリットとして、出生前診断の実施状況が透明化される、検査のアクセス先が明確化する、欧州レベルの先天異常データベースが構築できる、品質管理のためのフィードバックができる等が挙げられる
- ・デメリットとして、担当者の業務が増加する、安定した財政基盤が必要である。アンダーグラウンドで行う施設が出現するのではないかと挙げられる
- <進捗と成果>
- ・「出生前診断登録システム」として実際に登録に利用するソフトウェアを作成
 - データベース化した際に確認できるように入力する項目・内容が充実
 - 学会でも発表
- * 希望があれば、ソフトウェアを案内する
- ・政策研究として社会実装のための提言書を作成
- 全国の出生前診断の実態把握のためにどのようにするのがよいか、提言を作成

- 第2分科会「出生前診断に関する診療レベルの向上」

- ・平成26年度としては、一次的な施設で簡単に使えるような手引書を作る
- ・その後、全国の施設分類として、相談できる2次施設をどこに置くかを考える
- ・出生前遺伝カウンセリングにおける最低基準の策定を施設で分類、パンフレットによる相談者及び一般市民の自己学習を考える
- <進捗と成果>
- ・妊婦向けのリーフレットを作成（詳しくは山田崇弘先生による報告あり）。「親になるというのはどういうことか」、「**Question and Answers**」のような内容。医療者の説明資料として利用も可能
 - * 本会場でリーフレット旧版は配布、英語版あり
- ・ホームページで情報公開し、最新版 pdf ダウンロード可能（準備中）

- 第3分科会「相談者および当事者の支援体制に関わる実態調査と精度設計」

- ・ダウン症に限ったことではなく相談者及び当事者への支援に対する調査と制度設計を検討すること
- ・障害者の対策や法律が動いていて、社会啓発を行う良い機会になっている。障害をもった方やその家族が日頃どう思っているかの実態が分かっていなかった。
- <進捗と成果>
- ・平成26年度1年間かけてダウン症をもつ方々へのアンケートを作成し、平成27年度

に日本ダウン症協会の会員を対象に大規模アンケートを実施

- ・成果をまとめた段階で、**10月15日**に公開シンポジウムを開催し、ニュースに取り上げられた

【期待される成果】

- **第1分科会**
 - ・国民に対して出生前診断を可視化することで、統計学を基礎とした正確な情報提供が可能、提供体制の目標を策定することが可能
- **第2分科会**
 - ・遺伝学的知識や出生前診断に関する知識の標準化や医療従事者のリテラシーの向上、遺伝カウンセリング体制の体系的な構築、適正な医療資源の配分が期待
 - 相談先の施設を明らかにし、仕事を分配していくことが遺伝医療では大事になってくる
- **第3分科会**
 - ・アンケート調査やシンポジウムにより障害者福祉サービス等の問題点を明らかになり、当事者とその家族に対する適正な支援体制が構築されることの期待
 - ・相談者に対しての正確な理解を促す体制を構築
- **全体**
 - ・我が国で「安心して妊娠・出産ができる状況」を作りだして、少子化問題の解決へ

本シンポジウムでは、**3年**間の研究班の成果を報告し、会場から意見をいただき、厚生労

働行政に反映する提言を作成することが目標。学会の後に班会議を予定しており、本シンポジウムで議論を反映した総括を行う作業する予定。以上が厚生労科研研究班立ち上げの経緯と進捗状況について。引き続き各分科会の報告にうつる。

2. 我が国における出生前診断の実態把握

久具宏司（東京都立墨東病院産婦人科）

【平成 25 年度の班研究について】

< 背景 >

・ NIPT 開始直後に設置された研究班で、NIPT 以外の出生前診断が全国の産婦人科施設でどのように行われるか調査した

< 結果 >

・ 全国の産婦人科診療を行っているすべての施設（5,622 施設）に対して調査票を送付

- 2,295 施設（40.8%）から回答が得られた
- 調査内容は、羊水染色体検査と母体血清マーカー検査の実施状況や診療体制、および遺伝カウンセリングの状況など

・ 回答を得られた 2,295 施設のうち母体血清マーカー検査を行っているのは 864 施設（37.6%）

羊水染色体検査を行っているのは 619 施設（27.0%）

- 半数以上の 1,224 施設（53.3%）はどちらも行っていない
- ・ 医療施設の規模から分析
 - 無床診療所は 603 施設、有床診療所は 814 施設、病院（周産母子医療センターを除く）は 485 施設、周産母子医療センターは 393 施設
 - 少なくともどちらか一方の検査を行っていると答えたのは無床診療所で 23.1%、有床診療所では 49.0%、周産母子医療センターでは 71.8%であった
 - 母体血清マーカー検査実施施設は、

無床診療所と有床診療所がかなり多い

羊水染色体検査実施施設は、病院と、特に周産期母子医療センターが多い

・ 1 ヶ月あたりの検査施行件数からみた検査実施施設数

- 1 ヶ月あたり 1 件以下、1 件以上 2 件以下、6 件以下、6 件以上の 4 つに分類した

➢ 母体血清マーカー検査は半数以上が 1 ヶ月あたり 1 件以下

◇ 羊水染色体検査も半数以上が 1 ヶ月あたり 1 件以下

◇ 特に、どちらの検査に関しても全体の約 2/3 ~ 3/4 は 1 ヶ月あたり 2 件以下

➢ 1 ヶ月あたり 2 件以上行っている施設はある程度限られてくる

・ 1 ヶ月施行件数からみた検査前説明時間の比率（以降、羊水染色体検査の結果についてのみ）

➢ 1 ヶ月あたり 6 件以下と 6 件以上で説明時間がはっきり分かれている

◇ 施行件数が 6 件以上で説明時間が長くなっていた

・ 1 ヶ月施行件数からみた検査後説明時間の比率

➢ 検査結果が正常であった場合と異常であった場合で分けている

➢ 結果が異常であった場合、検査前の結果と同様、施行件数が 6 件以上の施設のほうが十分な時間をとって説明を行

- っていた
- ・ 1 ヶ月施行件数からみた外来診療枠の比率
 - 施行件数が多いほど説明を専門外来で行っていた
 - ・ 1 ヶ月施行件数からみた説明担当者職種の比率
 - 施行件数が多い施設ほど認定遺伝カウンセラーの関与が多い
 - ・ まとめ
 - 羊水実施施設は **27%**、そのうち **70%** 以上は 1 ヶ月の検査施行件数が 2 件以下
 - 施行件数が多い施設は非常に少なく、一握りの施設
 - 妊婦への説明時間は、1 ヶ月あたり 6 件超の施設で長い傾向
 - この傾向は、検査後の説明で結果が異常の場合に顕著
 - 専門外来設置や認定遺伝カウンセラーの関与によって説明を充実させている可能性
 - ・ 専門資格を有する医療者在籍の有無からみた分析
 - 検査前後の説明時間は、臨床遺伝専門医と認定遺伝カウンセラーが在籍している施設のほうが十分な説明時間をとっており、特に検査後の説明で結果が異常の場合に顕著
 - ・ 妊婦への説明内容
 - 妊婦が心配している疾患、検査に伴う倫理的問題点、人工妊娠中絶に関する説明が少ない
 - 遺伝専門資格を有する医療者が在籍し

ている施設、1 ヶ月あたり 6 件以上実施している施設で、より説明内容が充実していた

- ・ 検査結果の説明に苦慮した場合の対応について
 - 「他院依頼」が **42.5%** で最多
 - 他院に依頼せずに当該科の中で対応を完結させる施設には、遺伝専門資格を有する医療者の在籍や、検査施行件数の多い施設が多い
 - 検討不十分だが施行件数が少なく苦慮していないと思込んでいる可能性も考えられる
- ・ まとめ
 - 妊婦が心配していることについての説明が行われておらず、検査で何がわかるか一方的に説明している可能性がある
 - 検査に伴う倫理的問題点の説明が不十分
 - 以上の不十分な 2 つの事項は、専門資格を有する医療者がいる、専門外来が設置されている、検査施行件数が多い施設では改善がみられる
 - 検査結果の説明で苦慮した場合の対応
 - 専門資格を有する医療者がいる、施行件数が多い施設のほうが良いことを示唆

【NIPT3 年間の軌跡】

- ・ 「採血だけでできる」「**99%**」「ダウン症」が強調された **2012 年 8 月** の新聞報道を受け、

2013年3月に指針作成、同年4月から日本
医学会のもと15施設でNIPT実施

➤ 現在は79施設(2016年12月17日時
点)

・指針には施設基準、遺伝カウンセリングの
内容、検査施行会社の精度管理などを明記

➤ 附則では当分のあいだは臨床研究の
形態をとるものとしており、現在も継
続中

・NIPT実施認可施設が増えてきている

➤ 都道府県別の分布

◇ 6以上の施設があるのは東京都
のみ

◇ 4施設または5施設は神奈川
県・愛知県・大阪府・兵庫県・
福岡県

◇ 0施設は11県

➤ 東京は全16施設あるが場所が集中
しており、とても十分とは言えない

・NIPT受検妊婦数の推移

➤ 平成25年度は8,016件、平成26年度
は11,885件、平成27年度は2施設か
らの報告が未着のため暫定で12,715
件(日本医学会の報告書より)

➤ 遺伝カウンセリングを受けた妊婦全
員がNIPTを受検するわけではない

・NIPT受検妊婦の適応別比率

➤ ほとんどが高年齢(95.8%)

・遺伝カウンセリングを受けた妊婦中の
NIPT受検率

➤ 92.7%

➤ 適応別にみた比率

◇ 「高年齢妊婦」は93.1%、「血清マ

ーカーで疑い」は66.3%のみ

・遺伝カウンセリング後NIPTを受検しな
かった妊婦のその後

➤ 全体の26.9%は羊水検査もしくは絨毛
検査を受けていた

➤ どの検査も受けなかった人は5.45%、
適応別にみると「血清マーカーで疑い」
の16%はどの検査も受けていない

➤ 遺伝カウンセリングの重要性が現れて
いる

・NIPT陽性率

➤ 1.86%

➤ 適応別にみると「超音波検査で疑い」
の妊婦ではかなり高く、他は低い(特
に高年齢妊婦では1.59%)

・まとめ

➤ 施設数は十分ではない

➤ 遺伝カウンセリングを受けてもNIPT
を必ず受検するわけではない

特に母体血清マーカー結果を適応理
由とした妊婦の受検率は低い

➤ NIPTで陽性の結果を受け、確定検査
をせずに人工妊娠中絶を受けた例

平成25年3例、平成26年3例、平
成27年4例が報告されている

➤ NIPTの陽性率は適応理由によって差
が大きい

【今後の出生前診断のありかた】

・確定診断は染色体そのものを分析する、
NIPTは遺伝子の断片をみている

➤ 染色体や遺伝子が示す情報は究極の個
人情報

それらを取り扱う検査はしっかり監視
していく制度が必要

- 現在第 1 分科会では登録制度を検討
- ・妊婦は重大な決断を迫られるため質の高い
遺伝カウンセリングなどのサポート体制が必要
- **NIPT** 同様、羊水検査の登録制度で全
国の実態を把握していける
- 年度末には提言書をまとめる、登録制
度については登録画面を作成中

3. 出生前診断の診療レベル向上を目指して 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）

【第2分科会の背景とミッション】

背景：

出生前診断の診療レベルの向上には産科診療における遺伝医療の標準化が必要

ミッション：

出生前診断の遺伝カウンセリングに必要な項目を診療レベルごとに明確化し、手引き/診断補助ツールを作成

【プロジェクト実現へのロードマップ】

・2014年度：リーフレットの内容の検討とプロトタイプ作成

・2015年度：リーフレットのプロトタイプ完成、診療での使用を目指した予備調査

・2016年度：リーフレット完成版作成。ホームページでリーフレットを公開し、使用の手引き

も作成。日常診療での使用を目指した体制調査

【リーフレットの作成にあたり配慮したこと】

・冒頭に「親になること」という総説的な文章を掲載する

・妊娠をポジティブに捉える内容であること

・広く一般の妊婦さんと家族に配布することを想定するため、障がい者/障がい児の排除の風潮

を作らないこと

・情報を与えるということが検査に誘導する

ことではなく、遺伝カウンセリングへのアプローチとすること

【リーフレットの内容説明】

・A4版を3つ折りにした形

・1次施設で実際に専門的な遺伝カウンセリングを希望する方を紹介する場合に、近くの遺伝力

ウンセリング実施施設を記載できる欄を作成

・裏面にQ&Aを記載

・本リーフレットは、あくまで遺伝カウンセリングへの導入

【リーフレットを実臨床へ導入するための予備調査】

目的：

・作成されたリーフレットのプロトタイプを、班員の所属している全国の施設で試験的に運用

し、修正を加え完成させると共に使用上の注意点を見出す

結果：

・Q1. 「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-」を読む

んでどう感じましたか？

➢ 医療従事者：31.2% (119/382) が否定的な反応

34% (131/382) が好意的

な反応

➢ 妊婦及び家族：24.1% (41/170)が否定

的な反応

44.7% (76/170)が好意

的な反応

・ **Q2.** 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？

- 医療従事者：**32.5% (124/382)** が「はい」と回答(質問のように感じていた)
- 妊婦及び家族：**12.9%(22/170)** が「はい」と回答(質問のように感じていた)

・ **Q3.** 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？

- **Q2** で見られたようにより慎重な医療従事者の態度とこの問いについて比較を行った
- リーフレットが出生前検査を勧めていると感じる医療従事者ではあきらかに全妊

婦に手渡すことに対して慎重な姿勢

・ **Q4.** 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？

(妊婦とその家族のみ)

- **87.6% (149/170)**は嬉しい気持ちに変化なかったと回答した一方で **8.2% (14/170)** で嬉しい気持ちが減ったと回答

調査のまとめ：

・作成されたリーフレットは妊婦に対して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関し

て、より慎重な姿勢をもっている

・出生前検査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持って慎重に行うということが望まれる

・予備調査を踏まえてリーフレットの修正を行うと同時に、産科一次施設における使用時の注意を添える、使用の手引き(リーフレットの作成目的、普及目標、使用にあたっての注意点)の作成が重要

- リーフレット(主に **Q & A**)を修正、使用手引き作成を行った

【周産期における遺伝カウンセリング実施体制】

・一次施設から二次施設、三次施設へと紹介できる道筋をつくる

・班員が各地域の施設を推薦し、二次施設と三次施設に遺伝カウンセリング体制のアンケート調査、**HP** 記載への依頼を実施

調査の結果：

・**HP** 掲載可能な施設は全国で **83** 施設(**2016** 年 **11** 月 **24** 日現在)

・全国遺伝子医療部門連絡会議に参加していない施設が **70.2%(80/114)**と多く、施設内の組織と

して遺伝診療部門がない施設が **61.4%(70/114)**と多い

・所属する臨床遺伝専門医、認定遺伝カウンセラーの数が少ない

- 臨床遺伝専門医

・常勤は **1~4** 人が **67.5%**と最も多

かった(**median=2** 人)、**0** 人の施設は **12.3%(14/114**

施設)

・常勤+非常勤は **1~4** 人が **57.0%** と最も多かった(**median=2** 人)、**0** 人の施設は

12.3%(14/114 施設)

● 認定遺伝カウンセラー

・常勤 **0** 人の施設は **90/114** 施設、非常勤 **0** 人の施設は **92/110** 施設

・周産期遺伝カウンセリングでは、臨床遺伝専門医以外では周産期専門医が対応

・周産期遺伝カウンセリングの初診件数が月 **10** 件以上であった施設が約 **37%**、さらに、半数以

上の施設が今後の受け入れが可能であると回答

- 遺伝子診療部門がある大規模病院だけでなく地域の小規模な施設の活用が促進される
- 多くの施設で産婦人科を基本領域とした臨床遺伝専門医が在籍し、非常勤の活用
- 臨床遺伝専門医以外は多くはないが、周産期専門医の活躍が見込める
- 認定遺伝カウンセラーや看護師、助産師の関わりの課題
- 各施設は今後さらに遺伝カウンセリングを増やしていく意欲はある
- **HP** に掲載可能と回答してきた施設がある地域には偏りがある

・完成版のリーフレットと使用の手引きのダウンロードが可能

・実際の遺伝カウンセリングの内容は、「出生前遺伝カウンセリングに関する提言(2016年日本遺伝カウンセリング学会)」を参照

まとめ

・出生前診断へ誘導することなく全ての妊婦とその家族に遺伝カウンセリングを受ける機会を

提供するツールとしてのリーフレットを作成した

・リーフレットを適切に使用していただくために医療機関向けの手引きを作成した

・遺伝カウンセリングを受けることが可能な二次三次施設をリストアップし、一次施設から紹介する道筋を作った

・各医療機関で使用してもらうために作成した成果をホームページに掲載

【研究班のホームページ】

4. 当事者・相談者への支援体制構築に向けて ダウン症候群をもつ家族と本人への アンケート調査から見えてくるもの

齋藤加代子（東京女子医科大学附属遺伝子医療センター）

【テーマ】

ダウン症候群のある家族と本人へのアンケート調査から見えてくるもの

【背景】

母体血を用いた新型出生前遺伝学的検査（NIPT）が実施され、社会的な注目を集めている。しかし、出生前診断の遺伝カウンセリング体制、レベルともに十分でない。その中で、相談者・当事者への支援がどのように行われているか現状調査を行った

【目的】

社会保障制度・ソーシャルキャピタルの調査

当事者の考え・思いの調査

→以上の結果より、政策提言につなげる

【方法】

2015年10月から12月に、公益財団法人日本ダウン症協会の会員である本人5,025名とその家族に対し、親・家族・保護者に対するダウン症候群をもつ方への教育・就労・福祉環境に関するアンケート調査（調査1）

12歳以上のダウン症候群をもつ方本人に対する認識・周囲への感情に関するアンケート調査（調査2）を実施

【結果】

- 属性
 - ・母親が**89.0%**と最多
 - ・男性は**56.0%**、女性は**42.6%**

● 調査1

- ・回収率は**31.3%**

<教育>

- ・**19歳**以上では小学校卒業時に普通学級に在籍していた人が多いが、**18歳**以下では特別支援学級に在籍していた人が多かった
- ・中学校卒業時点では、特別支援学級の在籍者が多かった
- ・**470名（81.0%）**が高等学校を卒業していた
- ・**14名**が高等教育を受けていた

<転居>

- ・**212名**が転居を経験していた
- ・小学校就学時期や中学校就学時期に転居が多く、より良い教育環境を求める傾向がある
- ・県内、市内の転居が多い

<就労>

- ・就労経験については**19歳**以上で再解析を行った
- ・「就労経験なし」が**18.8%**、「現在就労している」が**74.5%**

- ・**510名**中、**20.3%**が給与や身分の保証がある「一般就労」「障害者雇用」「特例子会社就労」、**46.7%**が福祉就労で雇用契約なしの「就労継続B」による雇用、**3.3%**が福祉就労で雇用契約ありの「就労継続A」
- ・「就労継続A」から「一般就労」への移行は比較的少ない

<年収>

- ・「もらっていない」が**4.1%**、「年収**30万円**以下」が**60.2%**、「**100万円**以上」が**9.8%**

<公的扶助>

- ・**18歳**以下では約**60%**が「特別児童扶養手当」

を受けている

・19歳以上では77%が「障害年金」を受けている

・292人が「支給されていない」。そのうち、19歳以上が24名。理由は不明

● 調査2

・全会員に送付し866件の回答を得たが、母数不明のため回収率を出すことはできない

・有効回答数は852件

<属性>

・男性は55.8%、女性は44.3%

・12~18歳が35.8%、19~29歳が44.2%、30歳以上が20.1%

<教育状況>

・高等学校卒業後、仕事をしている人が57.6%と最多

<本人向けアンケート結果>

・質問に対して「はい」「ほとんどそう思う」と答えた人の割合をパーセントアグリーとして示している。

・各項目のパーセントアグリー

「幸福感」91.8%

「仕事に対する満足感」87.7%

「学校に行って勉強を頑張れる」90%

「友達をすぐ作れる」74%

「両親や周囲の人が助けてくれる」93.6%

「両親や周囲の人はよく話を聞いてくれる」

85%

「自分のことを大事に思ってくれる」

94.3%

・「ありがとう」「頑張ったね」「かわいいね」

「大好き」「かっこいい」と言われると嬉しい、「ダンス」「YouTube観賞」「DVD観賞」

をしているときに幸せなど、今の子どもたちと変わらない

<比較検討>

・「毎日幸せに思うことが多い」に対する東京圏と非東京圏の比較では、有意差はなかった

・福祉就労と一般就労において、一般就労の方が「幸福感」「満足感」が有意に高かった

・「年収30万円未満」と「年収30万円以上」での「幸福感」に関する有意差はなかった

・「年収30万円未満」より「年収30万円以上」の方が「満足度」が有意に高かった

<保護者の要望（自由記載）>

・親がいなくなったあとの手厚いサポート

・成年後見人制度の充実

・高等学校卒業後の余暇活動のサポート

・教育現場の理解

・それぞれの特色に合わせた教育

・出生前にダウン症候群と診断された場合のサポートの充実

・ダウン症外来のような出生後から継続して相談できる場

・きょうだいへの何らかのサポート

【結論】

・ダウン症候群をもつ方の多くは中等教育を受け、就労している

・福祉就労、年収30万円以下が多い

・90%以上が肯定的な自己認識、満足感を抱いている

・他者との関係も良好な認識をもっている

・幸福感、仕事への満足感は、福祉就労よりも一般就労で高い

・出生前、出生後、成人後のサポートの充実が望まれる

本研究で示された結果は、遺伝カウンセリングにおける当事者の自己決定の一助につながる資料となる。今回示された結果を遺伝カウンセリングの場でも事実として示す必要がある。10月5日の公開シンポジウムでは、「ダウン症候群から考える」をテーマに、日本の教育・就労・福祉について様々な立場の人がディスカッションを行った。シンポジウムを受け、新聞の第一面に「ダウン症の人毎日幸せ9割超」の記事が掲載された。

総合討論

Q1: セントマザー産婦人科医院・田中温先生からの質問

- 筋強直性ジストロフィーで着床前診断適応妊婦で出生前診断を検討した症例あり（出生前診断未実施）症例ごとに倫理審査しなければならない現状がある。出生前診断の場合、申請制度を作っていただけか。今後、出生前診断と着床前診断を一本化できるか。

A1: 久具先生

- 現時点では出生前診断と着床前診断を同じ枠組みで考えて良いかはすぐに返事はでない。ただし、どちらも共通することとしては、日本では母体保護法に基づき、胎児もしくは受精卵の異常を理由とした中絶は認められておらず、異常を見つけ出して、処置をするということの社会の合意が得られていない。その点は共通するが、違った枠組みで考えていかないといけないと個人的には考える。

Q2: 埼玉医科大学総合医療センター・高井泰先生からの質問

- ダウン症のお子さんの満足が高い理由について、ダウン症の疾患が影響しているのか、もしくはダウン症のケアがとりわけ樹立しているからか。ダウン症のお子さんをもつご家族の満足度の調査はあるか。

A2: 齋藤先生

- 具体的な大規模な調査はこれが初めて。ダウン症だけでなく、小児の難病の患者

さんとつきあっている経験上、それぞれにアンケートを行った場合、同じような結果が出るのではないかと考える。何らかの障害をもつお子さんたちの家庭は必ずしも不幸ではないことがいえる。

Q3: 宮崎大学産婦人科・山口昌俊先生からの質問

- 今日発表されたデータはすぐに遺伝カウンセリングに使っても良いのか。
- 羊水検査を考慮している人が医療者の場合、検査前の遺伝カウンセリングで理解してもえないままに、ほとんどが羊水検査を受けるような印象がある。医療者と一般の方では違いはあるか。

A3: 小西先生

- 発表されたデータは、検査前の遺伝カウンセリングで提供する内容に反映させることが目的、現時点のデータは使ってもらってかまわない

A3: 三宅先生

- 厚労省のデータベースに **H27** 年度の報告書は挙がっているが、一部数字の誤りがあるので **H28** 年度報告書に訂正版を掲載する。実際に使う場合は相談を頂きたい。ダウン症本人の **9** 割が幸せという結果があるからダウン症に対するサポートいらぬというわけではなく、そう答えていない **1** 割の方がいることも十分に考えたうえでご検討いただきたい。

A3: 齋藤先生

- 医療者と一般の方では違いについて、そのようなファクターはなくはないと思う

が、きちんとしたデータになってない。

Q4：小西先生

- ・ 本研究班で調査を行い、政府に対してどういったところが足りないといえるか。

A4：齋藤先生

- ・ 年収 **30** 万円以下で、福祉就労の方が多く一般就労に移行していなかった。これは予想通りの結果であるが、一般企業で受け入れてもらうことが非常に重要と感じている。

小西先生からフロアへ

- ・ 両親が先に亡くなった後、どうすれば良いかという部分は改善されていないので、解析していかななくてはならないところ。遺伝カウンセリング体制を今後どういった方向に進めていくべきか、**NIPT** がいつまでも臨床研究で行うわけにもいかないのでどう進めていくべきか、羊水検査の登録システムに関してもご意見いただきたい。

Q5：田村智英子先生の質問

- ・ **NIPT** が高額であることと、限定された施設で提供されていることから、公平にアクセスできない状況があるが、対策について考えを教えてください。また、本シンポジウムでは、**3** つのトリソミーを中心に話されているが、胎児の先天性疾患は多岐にわたる。**NT** 肥厚のときに **NIPT** が陰性だった場合、その後どうす

るのか、何を調べていったらいいのかというところの合意がない。病院によっては感度の低い検査が進められており、検査の **quality** 自体が整備されていない現状がある。総合的な診断を努めていくためには、どのような体制を考えているか教えていただきたい。

A5：小西先生

- ・ 先生のようなご意見は他からも日本産婦人科会にいただいている。臨床研究の次の段階として今後の課題になってくる。次のステップとして、学会が考えていくためのデータを研究班として提出していきたい。

A5：久具先生

- ・ 産婦人科医全体の診療レベルを上げていくことを努めていくしかない。不適切な検査を進めていくことがないように底上げしていく努力をしていく。
- 田村先生：妊婦検診で、遺伝カウンセリングの補助券を検討してほしい。

Q6：武蔵野赤十字病院・北直子先生

- ・ 私たちの施設は二次施設で第 **2** 班のアンケートに回答したが、アンケートに違和感を抱いた。それは、**HP** に施設情報を記載するかどうか、という質問である。**HP** に載せた場合、大勢のクライアントの対応が必要になることが想定される。今行っている遺伝カウンセリングの質をも維持するためには問題が多々あることから、**HP** 記載については「保留」とした。他にも同じよ

うに考えた施設はないのか。

A6：山田（崇）先生

- ・ 説明不足があったため、申し訳ない。ホームページに二次施設として記載を依頼した目的はリーフレットの裏側に一次施設から相談先としてアンケートを取った。各地域における研究班の班員が推薦した施設というのだが、事前に依頼があれば本当は良かった。

以上