

I. 総合研究報告

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）

（総合）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

研究代表者 小西 郁生

（京都大学名誉教授）

研究要旨

本研究班の目的である「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」を研究するため、以下の3分科会を組織して研究を行った。

【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：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、出生前検査を実施する国内のボランティア医療機関で試験運用とその使用感調査を行い、さらに改良を加えた。この登録システムを利用し、今後の出生前診断体制構築に関する提言を作成した。

【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：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ごとに明確化し、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。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）作成を初年度より開始し、平成27年度にはプロトタイプリーフレットを作成し、使用感などの調査を行った。平成28年度はこの結果を踏まえ、リーフレットを完成させるとともに、外国人に対しても使用可能なように英語版も作成し、広く使用していただくためにその使用上の注意とともにホームページに掲載して公開した。さらに本リーフレットは遺伝カウンセリングへの導入という位置付けとなるため、その受け皿としての地域における二次、三次遺伝カウンセリング実施施設データベースを作成した。産科一次施設からスムーズに遺伝カウンセリングへアプローチできるようにホームページにおける公開を行った。

【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：ダウン症候群を持つ人から本人の自己認識や生活の実感を、また、その家族からは、教育・就労・福祉の実情を調査した。この調査の結果、アンケートに回答したダウン症候群を持つ人の多くは高校を卒業して働いているが、就労している人においては収入の問題が存在していた。そして、ダウン症候群を持つ人の8割以上で、幸福感と肯定的な自己認識を持ち、周囲との人間関係にも満足している状況が認められた。この調査をもとに、教育、就労、福祉、医療の関係者を交えた公開シンポジウムを開催した。現行の教育体制はバリエーションに富んだ選択肢があるものの細部の改善が必要であること、安心して就労可能な支援や受け入れ体制が必要であること、そして、障害を持つ人が生涯に亘り、地域の一員として生活する支援の福祉体制が必要であることが、結論づけられた。

【研究総括】以上の研究内容に関するシンポジウムを平成28年12月に開催し研究成果の公表を行い、結果の総括を行った。

研究分担者氏名・所属研究機関名及び所属研究機関における職名（五十音順）

伊尾 紳吾	京都大学大学院医学研究科器官外科学講座	特定病院助教
池田真理子	神戸大学医学部小児科 こども急性疾患学	特命講師
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	東京医科歯科大学医学部附属病院	外来副師長
金井 誠	信州大学医学部保健学科小児・母性看護学講座	教授
久具 宏司	東京都立墨東病院産婦人科	部長
小西 郁生	京都大学 (独立行政法人国立病院機構 京都医療センター)	名誉教授 院長)
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
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
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
鈴森 伸宏	名古屋市立大学大学院医学研究科産科婦人科学	准教授
関沢 明彦	昭和大学医学部産婦人科学講座	教授
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
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
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
福島 明宗	岩手医科大学医学部臨床遺伝学科	教授
福島 義光	信州大学医学部遺伝医学・予防医学講座	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
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
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	特任准教授
山内 泰子	川崎医療福祉大学医療福祉学部	准教授
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

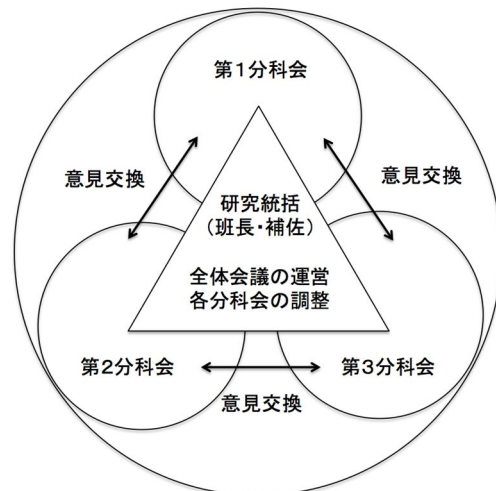
A. 研究目的

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。これは、従来の出生前診断における透明性の低さを反映していると推察され、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の問題でもあり、改善が必要と考える。従来型の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。このため、一般産科診療から専門レベルまでの包括的な出生前診断の基盤整備が必須である。併せて、相談者および当事者に対する支援体制の実情を確認し、そのあり方を考える必要がある。

そこで、本研究班では、**1)** 出生前診断の実態を把握するためのシステム構築、**2)** 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、**3)** 相談者および当事者支援体制に関わる制度設計、を目的とした研究を行うこととした。

B. 研究方法

研究班全体を3グループに分け、それぞれ第1～第3分科会として、以下のテーマに分かれて研究を行った。分科会ごとに会議を行い、分科会ごとの研究を進めるほか、研究班全体としての会議を年2回行い、それぞれの進捗を報告し意見交換することで、方向性の統一を図った。全ての全体会議および分科会に統括補佐が出席することにより、チームとして機能するように計画した。



本研究班のガバナンス体制

図1 本研究班の体制を示す。研究統括(小西)および統括補佐(山田・三宅)が同研究施設(京都大学)に所属しているメリットを生かし、綿密な打ち合わせを行いつつ、各分科会長を加えて研究統括班を形成し、全体の運営にあたる。

以下に行われた会議およびその要点を記す。

【全体会議】(全体会議前後に分科会を併催)
第1回会議：平成26年4月20日

- ・ 班員紹介および前身となる久具班の研究結果報告、今年度の研究計画の検討
- ・ 分科会での要点は分科会ごとに下に記載

第2回会議：平成26年11月21日

- ・ 総括班よりホームページ作成の提案、第1回全体会議後の各分科会の進捗報告、全体会議で検討を要する項目の紹介および議論
- ・ 分科会での要点は分科会ごとに下に記載

第3回会議：平成27年2月20日

- ・ 総括班より次年度ヒアリングの報告、次年度の研究についての検討、第2回全体会議後の各分科会の進捗報告、全体会議で検討を要する項目の紹介および議論
- ・ 分科会での要点は分科会ごとに下に記載

第4回会議：平成27年7月25日

- ・ 各分科会の倫理申請の進行状況報告、今年度の研究計画の検討
- ・ 分科会ごとの要点は下に記載

第5回会議：平成28年2月19日

- ・ 第1回全体会議後の各分科会の進捗報告、全体会議で検討を要する項目の紹介および議論、次年度に向けて
- ・ 分科会ごとの要点は下に記載

第6回会議：平成28年7月1日

- ・ 各分科会の倫理申請の進行状況報告、今年度の研究計画の検討
- ・ 分科会ごとの要点は下に記載

第7回会議：平成28年12月17日

- ・ 第1回全体会議後の各分科会の進捗報

告、全体会議で検討を要する項目の紹介および議論

- ・ 分科会からの提言についての討論

分科会ごとの要点は下に記載

【第1分科会】テーマ「出生前診断の実態を把握するための基盤構築」

第1回会議：平成26年4月20日（第1回全体会議後）

- ・ 班員紹介、今年度の研究内容確認、次回分科会会議日程調整

第2回会議：平成26年7月12日

- ・ 出生前診断の登録制度について、対象となる検査、登録方法について議論
- ・ 登録システムのたたき台を検討することとする。

第3回会議：平成26年10月3日

- ・ 次年度含めた工程表の作成
- ・ 検査登録案の詳細な検討

第4回会議：平成26年11月21日（第2回全体会議後）

- ・ 検査登録システム案の修正
- ・ 次年度含めた工程の再確認および修正

第5回会議：平成27年2月20日（第3回全体会議後）

- ・ 登録システムソフトウェアの項目についての微調整
- ・ 年度内に行う作業および今後の会議日程の確認

第6回会議：平成27年7月25日

- ・ 登録システムソフトウェアの作成進捗状況について

- ・ 試験運用について、前向き調査か後向き

調査か

- ・ 今年度の目標確認

第7回会議：平成27年10月17日

- ・ 各施設の倫理申請状況の確認
- ・ ソフトウェアの使用について
- ・ 今年度および来年度の目標確認

第8回会議：平成28年2月19日

- ・ 出生前検査を扱う検査会社に対する調査結果報告
- ・ 登録システムソフトウェアの入力画面等について
- ・ ソフトウェアの配布について
- ・ 今後のスケジュール確認

第9回会議：平成28年7月1日

- ・ 登録システムソフトウェアの作成進捗状況について
- ・ 今年度の最終目標確認

第10回会議：平成28年10月24日

- ・ 侵襲的出生前診断の登録ソフトウェア試用研究について
- ・ 提言書(案)の読み合わせ
- ・ 今年度の目標確認

第11回会議：平成28年12月17日

- ・ 現状の確認
- ・ 提言書の読み合わせ・修正
- ・ 今後の予定

【第2分科会】テーマ「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」

第1回会議：平成26年4月20日(第1回全体会議後)

- ・ 班員紹介、今年度の研究内容確認、次回分科会会議日程調整

第2回会議：平成26年6月29日

- ・ 診療補助ツール作成に向けての情報収集(各施設で使用中の冊子等を収集)
- ・ 診療補助ツール(パンフレット)の体裁、分量、および使用方法の検討

第3回会議：平成26年10月4日

- ・ 次年度含めた工程表の作成
- ・ パンフレットのタイトル、具体的な項目の決定および内容作成の分担決定

第4回会議：平成26年11月21日(第2回全体会議後)

- ・ パンフレット素案についての議論および修正
- ・ 次年度含めた工程の再確認および修正

第5回会議：平成27年2月20日(第3回全体会議後)

- ・ パンフレット内容の修正

第1回遠隔会議：平成27年5月11日

- ・ リーフレット内容打ち合わせ

第2回遠隔会議：平成27年5月28日

- ・ リーフレット内容打ち合わせ

第5回会議：平成27年7月25日

- ・ アンケート配布,回収について
- ・ 次年度に解説書を作るための出生前診断機能分担とそのための調査について

第6回会議：平成27年10月17日

- ・ 各施設の倫理申請状況の確認
- ・ リーフレットの印刷について
- ・ アンケート内容および説明文書の確認
- ・ 解析に向けてのスケジュール確認

第7回会議：平成28年2月19日

- ・ アンケートの現状について
- ・ リフレットの使い方マニュアルについて
- ・ ホームページの利用について
- ・ 今後の予定
 - 2次施設のリストアップ
 - リストアップされた2次施設へのアンケート

第8回会議：平成28年6月13日

- ・ 翻訳者打ち合わせ

第9回会議：平成28年7月1日

- ・ 日本語版リフレットの読み合わせ
- ・ **HP** について
- ・ 2次施設・3次施設について
- ・ 2次施設・3次施設への協力依頼内容・アンケート内容
- ・ 今後の予定

第10回会議：平成28年10月14日

- ・ アンケート結果の確認
- ・ リフレット活用の手引きの確認
- ・ **ASHG2016** 発表ポスターの確認
- ・ 今年度の目標確認

第11回会議：平成28年12月17日

- ・ **HP** について
- ・ 二次・三次の周産期遺伝カウンセリング実施候補施設向けアンケート結果
- ・ リマインドのリスト作成
- ・ **HP** に載せる二次施設・三次施設のリスト作成
- ・ 広報について

【第3分科会】テーマ「相談者および当事者の支援体制に関わる制度設計」

第1回会議：平成26年4月20日（第1回全体会議後）

- ・ 班員紹介、今年度の研究内容確認、次回分科会会議日程調整

第2回会議：平成26年6月28日

- ・ 日本ダウン症協会との連携が決定したので、それを踏まえたアンケート案の作成
- ・ 倫理申請までの工程確認

第3回会議：平成26年11月21日（第2回全体会議後）

- ・ アンケート内容についての議論、修正

第4回会議：平成26年12月28日

- ・ 日本ダウン症協会との面談、アンケートの修正

第5回会議：平成27年2月20日（第3回全体会議後）

- ・ 2月16日の統計専門会社との面談の報告
- ・ 今後の作業工程の再検討

第6回会議：平成27年7月25日

- ・ アンケート内容の最終調整
- ・ 今後のスケジュール確認

第7回会議：平成27年10月15日

- ・ アンケート進行状況報告
- ・ 集計スケジュール確認
- ・ 次年度のシンポジウム日程調整

第8回会議：平成28年1月31日

- ・ アンケート内容についての議論、修正
- ・ 次年度のシンポジウムについて（日時、場所など）

第9回会議：平成28年2月19日

- ・ アンケートの結果についての報告 検討

- ・ 次年度のシンポジウムについて内容の検討

第10回会議：平成28年6月13日

- ・ 10月シンポジウム打ち合わせ

第11回会議：平成28年7月1日

- ・ 10月シンポジウム打ち合わせ
- ・ 学会発表について
- ・ 今回の研究から見えてきたこと
- ・ 方向性の確認

第12回会議：平成28年12月17日

- ・ シンポジウムのアンケート結果について
- ・ ダウン症協会のアンケート・自由回答ワードクラウドの結果
- ・ 提言内容の検討
- ・ 学会発表について

【シンポジウム等】

平成28年10月5日および12月17日に本研究班に関するシンポジウムを開催した。概要は以下の通りである。プログラムの詳細は「C. 研究結果」に記載した。

「ダウン症候群から考える日本の教育・就労・福祉」

日時：平成28年10月5日（水）

18：00～20：30

場所：東京医科歯科大学 鈴木章夫記念講堂

教育シンポジウム「出生前診断と診療支援体制の現状と将来展望」

日時：平成28年12月17日（土）

10：40～12：30

場所：メルパルク京都（第2回日本産科婦

人科遺伝診療学会のプログラムの一部として開催）

（倫理面への配慮）

本研究班に関して、各分科会の研究内容ごとに、倫理申請の必要のある調査内容については、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。

第1分科会：課題名「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－出生前診断の実態を把握するための基盤構築－」（承認番号 R0045）

課題名「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－出生前診断の実態を把握するための基盤構築 一次医療機関から高次医療機関までを対象とした試用調査－」（承認番号 R0678）

第2分科会：課題名「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－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－」（承認番号 R0130）

第3分科会：課題名「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－相談者および当事者の支援体制に関わる制度設計－」（承認番号 R0072）

C. 研究結果

1.【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

出生前遺伝学的検査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プロトタイプを開発することができた。さらに、第1分科会内での実際の臨床データを使用した試用運転を経て、本研究班員（第1～3分科会）の所属施設、または、同意を得られた出生前検査を実施する産婦人科医療施設を対象に本ソフトウェアを無料で配布し、多施設におけるその使用感のフィードバックを行い、より多くの意見を得て改良を重ねた。

2.【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

全国の産科診療における遺伝診療の標準化のため、産科一次施設から適切な遺伝カウンセリングへのアプローチとして、情報提供ツール（リーフレット）の作成を行った。プロトタイプリーフレットの完成後は使用感などの調査を行った。調査結果を踏まえて問題点を改善し、リーフレットを完成させるとともに、外国人に対しても使用することを目的に英語版も作成し、広く使用していただくためにその使用上の注意とともにホームページに掲載して公開した。さらに本リーフレットは遺伝カウンセリングへの導入という位置付けとなるため、その受け皿としての地域における二次、三次遺伝カウンセリング実施施設データベース

を作成した。これらを産科一次施設からスムーズに遺伝カウンセリングへアプローチできるようにホームページにおける公開を行った。

3.【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

ダウン症候群を持つ人から本人の自己認識や生活の実感を、また、その家族や同居される方から、教育・就労・福祉の実情を調査した。あわせて、社会への啓発、理解を深め、さらなる意見を得るためにシンポジウムを開催した。

調査の結果、アンケートに回答したダウン症候群のある人の多くは高校を卒業して働いていること、ダウン症候群を持つ人の8割以上で、幸福感と肯定的な自己認識を持ち、周囲との人間関係にも満足していることが明らかになった。その一方で、収入や就労環境が、この幸福感に影響していることも明らかになった。調査結果を元に、開催した公開シンポジウムを開催し、障害も持った方に対して、社会の一員としての生活ができる環境整備が必要であることが明らかになった。

D. 考察

近年、様々な検査技術の進歩により、出生前診断は急速に広まりつつあるが、出生前診断そのものの全容が明らかでないことに加え、遺伝カウンセリングも施設ごとに様々な形で行われているのが現状である。

また出生前診断は産婦人科で行われることが多いが、障害児が出生した後は小児科で診療を受けることが多く、産婦人科・周産期の専門家は多様な先天異常の子供たちがどの様に育っていくかを間近に診る機会が少ない。このことから、出生前診断の遺伝カウンセリングの際に出生後を見通して実施することは、容易なことではない。本研究班は産婦人科・周産期医療の専門家、遺伝医療の専門家、小児・療育の専門家で構成されており、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を検討する上で、上記に挙げられた問題点を解決するのに最も適した研究組織である。本研究では、各分科会に分かれてそれぞれの研究課題に取り組み、問題点を抽出しそれを解決する対応を検討し、さらに全体会での各分科会の活動について討議を行っている。このシステムにより、意見の公平性が担保されると考えられる。

第1分科会では、本邦での遺伝医療体制を充実させ、出生前遺伝学的検査が適切に行われるための基盤を構築することを目的とし、本登録システムソフトウェアの導入と我が国における継続性のある出生前遺伝学的検査の総合的登録制度を確立することを提言(「我が国における出生前遺伝学的検査の全体把握に向けての提言」)した。

第2分科会では、本研究により、多角的な検討のもとで、一般妊婦に対する、出生前診断に関する情報提供と遺伝カウンセリングへのアプローチを目的としたリーフレットを作成することができた。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ため、配布の方法にも心を配った。妊婦とその家族の不安に寄り添い、ファーストタッチの重要性を十分認識し、必要に応じて二次三次の遺伝カウンセリングへ繋げ、その後も一次施設と高次施設が連携して行くことが重要であると考えられた。

第3分科会では、今回の調査により、これまで本邦に無かったダウン症候群に関する社会的な知見を得ることが出来た。この情報は、出生前診断における遺伝カウンセリングにおいて大きな意義を持つと考える。その一方で、教育、就労、福祉における課題も明らかになり、障害のある児を持つ親が育てやすい親の労働条件の検討、本人の労働環境について、更なる検討が必要であると考えられた。

以上の第1～第3分科会の本年度の研究の成果を踏まえ、平成28年12月に日本産科婦人科遺伝診療学会にてシンポジウムとして発表し、遺伝診療に関わる多くに医療従事者に研究班の意義や成果を周知することができた。

E. 結論

本研究では3つの分科会に分けて研究を行った。第1分科会では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、本研究班による提言をもとにした、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。第2分科会では一般妊婦に対する、出生前診断に関する情報提供と遺伝カウンセリングへのアプローチを目的としたリーフレットを作成することができた。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ため、配布の方法にも心を配り、妊婦とその家族の不安に寄り添い、ファーストタッチの重要性を十分認識し、必要に応じて二次・三次の遺伝カウンセリングへ繋げ、その後も一次施設と高次施設が連携して行くことが重要であると考えられた。第3分科会ではダウン症候群を持つ人およびその家族に対する調査の結果から、ダウン症候群を持つ人の多くは高校を卒業して働いているが、就労している人においては収入の問題が存在していること、ダウン症候群を持つ人の8割以上で、幸福感と肯定的な自己認識を持ち、周囲との人間関係にも満足していることを明らかにした。この成果に基づいたシンポジウムを開催し、現行の教育体制はバリエーションに富んだ選択肢があるものの細部の改善が必要であること、安心して就労可能な支援や受け入れ体制が必要であること、そして、障害をもつ人が生涯に亘り地域の一員として生活する支援の福祉体制が必要であることが、結論づけられた。これらの成果について、「ダウン症候群を含めた小児慢性疾患など

の出生前診断の対象となる疾患をもつ人々の、教育・就労・福祉についての提言」としてまとめることができた。

以上のような本研究班の成果により、出生前診断に関わる遺伝医療のみならず、我が国の医療統計や社会福祉にも寄与することになると期待される。

F. 研究発表

【第1分科会】

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)
2. **Sasaki A, Sago H, Yoshihashi H, Yamada S, Miyake H, Suzumori N, Takada F, Masuzaki H, Hirahara F, Kugu K, Konishi I. A new software application for recording data pertaining to invasive prenatal testing for a nationwide registry in Japan. The 20th International conference on Prenatal Diagnosis and Therapy, Berlin, 2016. July**
3. 久具宏司. 教育シンポジウム「出生前診断と診療支援体制の現状と将来展望」わが国における出生前診断の実態把握. 第2回日本産科婦人科遺伝診療学会学術講演会. 京都市. 2016年12月

4. 佐々木愛子, 左合治彦, 吉橋博史, 山田重人, 三宅秀彦, 鈴森伸宏, 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 1998-2014. 第2回日本産科婦人科遺伝診療学会学術講演会. 京都市. 2016年12月
- 【第2分科会】
5. Yamada T, Sameshima K, Sawai H, Sekizawa A, Nakagomi S, Hayata K, Yamanouchi Y, Fujii Y, Miyake H, Yamada S, Fukushima Y, Konishi I. The establishment of a new leaflet for prenatal diagnosis as an approach to prenatal genetic counseling. The 66th Annual Meeting of the American Society of Human Genetics, Vancouver, 2016. October
6. 山田崇弘. 教育シンポジウム「出生前診断と診療支援体制の現状と将来展望」出生前診断の診療レベル向上を目指して. 第2回日本産科婦人科遺伝診療学会学術講演会. 京都市. 2016年12月
- 【第3分科会】
7. Miyake H, Yamada S, Fujii Y, Taniguchi-Ikeda M, Urano M, Ozasa Y, Kanai M, Fukushima A, Matsubara Y, Saito K, Konishi I. Current status of social issues for people with Down syndrome in Japan: From Nationwide Survey. The 13th International Congress of Human Genetics, Kyoto, 2016. April
8. Miyake H, Yamada S, Fujii Y, Taniguchi-Ikeda M, Urano M, Ozasa Y, Kanai M, Fukushima A, Matsubara Y, Saito K, Konishi I. Self-perception of People with Down Syndrome in Japan: Results from a Nationwide Survey. The 20th International conference on Prenatal Diagnosis and Therapy, Berlin, 2016. July
9. 三宅秀彦, 山田重人, 池田真理子, 金井誠, 福島明宗, 斎藤加代子, 小西郁生. Down 症候群を持つ方の自己認識: 全国調査からの検討. 第52回日本周産期・新生児医学会学術集会. 富山市. 2016年7月
10. 三宅秀彦, 山田重人, 藤井庸祐, 池田真理子, 浦野真理, 小笹由香, 金井誠, 福島明宗, 松原洋一, 斎藤加代子, 小西郁生. ダウン症候群を持つ方の自己認識と社会的要因の検討. 第23回日本遺伝子診療学会大会. 東京都. 2016年10月
11. 斎藤加代子. 教育シンポジウム「出生前診断と診療支援体制の現状と将来展望」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. 第2回日本産科婦人科遺伝診療学会学術講演会. 京都市. 2016年12月

12. 三宅秀彦, 山田重人, 伊尾紳吾, 金井誠, 福島明宗, 小西郁生. **Down** 症候群を持つ人達の自己認識への社会的要因の関与. 第 **69** 回日本産科婦人科学会学術講演会. 広島市. **2017** 年 **4** 月

本研究班の研究成果の報道

1. 平成 **28** 年 **4** 月 **7** 日 読売新聞「ダウン症 8 割が就労経験, 待遇面には課題...厚労省研究班調査」
2. 平成 **28** 年 **7** 月 **3** 日 NHKニュース
3. 平成 **28** 年 **10** 月 **5** 日, **13** 日 日本テレビ系ニュース「厚労省研究班 ダウン症の人対象 初の調査」「ダウン症のある人『幸せに思う』90%以上」

4. 平成 **28** 年 **11** 月 **24** 日 朝日新聞「ダウン症の人『毎日幸せ』9割超 厚労省研究班が初調査」

本研究班の研究成果の受賞

1. Miyake H et al., “Self-perception of **People with Down Syndrome in Japan: Results from a Nationwide Survey.**” が「**The 20th International Conference on Prenatal Diagnosis and Therapy**」にて **Top 7 Posters** に選出

G. 知的財産権の出願・登録状況
なし