

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 )

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 ( 京都大学大学院医学研究科教授 )

平成 27 年度研究報告書

平成 28 年 ( 2016 年 ) 3 月

研究代表者 小西 郁生  
( 京都大学大学院医学研究科教授 )

## 目 次

### I. 総括研究報告

1. 出生前診断における遺伝カウンセリング及び支援体制に関する研究  
小西 郁生, 山田 重人, 三宅 秀彦----- 2

### II. 分担研究報告

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  
小西 郁生, 久具 宏司, 山田 重人, 三宅 秀彦, 佐々木愛子----- 12
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  
小西 郁生, 福嶋 義光, 山田 重人, 三宅 秀彦, 山田 崇弘----- 23
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  
小西 郁生, 齋藤加代子, 山田 重人, 三宅 秀彦----- 32
4. 報告書添付資料  
第1分科会添付資料(図)----- 39  
第2分科会添付資料(図表)----- 50  
第3分科会添付資料(図表)----- 60

### III. 研究成果の刊行に関する一覧表 (該当なし)

# I. 総括研究報告書

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 )  
総括研究報告書

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  
( 京都大学大学院医学研究科教授 )

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、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・家族からはほぼ中立的な情報を提供しているとの評価が得られた一方で、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：本研究班では、出生前診断の当事者となりうる人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別れており、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症候群を持つ本人の自己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症候群がある人では、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。

研究者（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	京都大学大学院医学研究科器官外科学講座	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
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	特任講師
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

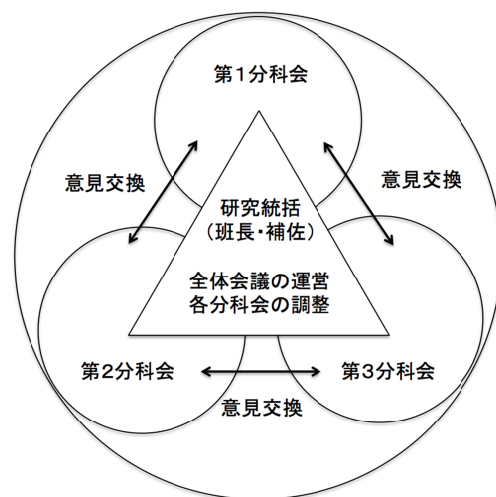
母体血を用いた新しい出生前遺伝学的検査( Non-Invasive Prenatal Testing: NIPT )が平成 25 年度より臨床研究として開始されたことにより, 出生前診断に関する遺伝カウンセリングの重要性に焦点が当たっている. NIPT に関しては, 日本医学会による施設認証および登録体制が整えられ, 遺伝カウンセリングが標準的に提供されている. 一方, 羊水染色体検査や母体血清マーカー試験などの従来から行われている出生前診断の実施状況や, それに伴う遺伝カウンセリングの提供体制については, 平成 25 年に久具班が行った研究により概要はつかめたものの, 全体像の把握までには至っていない. これは, 従来の出生前診断においてはガバナンスが不十分であり, これまでの医療提供体制における透明性の低さを反映していると推察される. よって, 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医療施設でも実施され, 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. 平成 27 年度は, 前年度の結果を引き継いで研究を継続し, 平成 28 年度に社会実装が可能なシステム運用体制を総合的に設計する.

## 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】(分科会も併催されている)

第1回：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2回：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2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3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回遠隔会議：5月11日(17時~18時)

- ・ リフレット内容打ち合わせ

第2回遠隔会議：5月28日(17:30開始)

- ・ リフレット内容打ち合わせ

第1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2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3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：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2回：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3回：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4回：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

議事録・資料は「V.資料」に添付する。

（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）

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

3年計画の初年度である平成26年度にプロトタイプとなる登録システムソフトウェアの作成に至ることができた。ソフトウェアは Filemaker® ベースの Runtime（Filemaker ソフトウェアをそれぞれのパソコンにインストールしなくても，限定版のソフトウェアが同梱されているために機能するシステム）により作成し，Windows および Mac の両方で動作するようにした。

本年度は，このソフトウェアを班員の所属施設で試験的に運用し，実際に使用したうえでの問題点や不具合の修正を行った。その結果，極めて多機能な登録システムソフトウェアの完成に至った。内容の詳細については，分科会報告を参照されたい。

染色体検査を扱う検査会社を対象とした，出生前診断に対する症例数調査を並行して行った。この結果，本邦における出生前検査の動向についても集計をまとめ，羊水検査は横ばい，母体血清マーカーは若干の増加，絨毛検査は増加，などの傾向が明らかとなった。

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

平成 25 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、説明を充実させることが困難な施設で簡単に配ることができ、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パンフレット資料の必要性を認識したため、まずこの目的に合致するパンフレットを作成することを初年度（平成 26 年度）の目標とし、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 年度中に作成した。本年度（平成 27 年度）はこれを完成させる作業を行った。2 回の遠隔会議での議論を踏まえ、まずタイトルは、「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。内容については Q & A 形式とし、質問項目の配列やイラストを含めたレイアウトなどを決定した。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）。並行してこのリーフレットの評価のためのアンケート（医療従事者向けと妊婦とその家族向けの 2 種類）を作成した。これらを用いて、班員の所属する全国の基幹産科施設で実際に運用し、その使用感などの調査を行った。

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%）。アンケート結果の詳細については、分科会報告を参照されたい。

### 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

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。

はじめに、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。日本ダウン症協会の全面的な協力が得られることが判明したため、同協会会員を対象に、患者家族へのアンケート 患者本人へのアンケート の案を平成 26 年度に作成した。本年度（平成 27 年度）に微修正を加え、研究班全体会議にて評価を受けた後、最終案を決定した（報告書添付資料・第 2 分科会添付資料）。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。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

夕入力及び解析は京都大学にて実施した。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%）、本人向けは 866 件の回答（回答率 17.2%）をいただき、うち 852 件が有効な回答であった。

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しての概要を示す。アンケート結果の詳細については、分科会報告を参照されたい。

#### 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、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、出生前診断に対して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。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可能性がある。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。

第2分科会では、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）を作成しその使用感についてのアンケート調査を行った。アンケート調査結果からは、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、次年度には実際に全国の施設（公募予定）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とともに、一次医療施設と高次遺伝カウンセリング施設との間の役割を担う各地域ごとの施設の調査を予定している。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。

第3分科会では、ダウン症候群（DS）がある本人やその家族の生活に関するアンケートを実施し、千人単位での大規模なデータが得られた。特に、DSがある本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を持つ人の多くで、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少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のある人の多数が自己肯定感を有していること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。

以上の第1～第3分科会の本年度の研究の成果を踏まえ、次年度の研究を遂行することにより、最終年度となる次年度末には、出生前診断における遺伝カウンセリングの向上に影響のある成果が得られると期待される。

#### 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登録システムの具体案である登録システムソフトウェアを試験的に運用し、次年度に全国的に運用可能なレベルまで改良を加えることができた。第2分科会では実際の診療に利用可能なリーフレットを作成し、その試験的な運用とアンケート調査により、医療従事者と妊婦および家族の間の認識の違いを明らかにすることができた。第3分科会

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行い、回収・集計を行うことができた。その結果、Down症候群を持つ人の就労上の問題点や、自身の幸福感と満足に関する実情を初めて明らかにすることができた。次年度は各分科会ともに今年度の結果を発展させ、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情報が得られると期待される。

#### F. 健康危険情報

なし

#### G. 研究発表

##### 【第1分科会】

- ・ 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）

【第2分科会】なし

【第3分科会】なし

#### H. 知的財産権の出願・登録状況

なし



## 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](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





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 )  
報告書添付資料

第1分科会添付資料：報告書 図1～11

第2分科会添付資料

- ・ 報告書 表1～16
- ・ リーフレット(おもて)(ウラ)
- ・ アンケート説明文書(医療従事者用)
- ・ アンケート説明文書(妊婦とその家族用)
- ・ アンケート本文(医療従事者用)
- ・ アンケート本文(妊婦とその家族用)
- ・ アンケート自由記載

第3分科会添付資料

- ・ 報告書図表 図1～6, 表1～12
- ・ リーフレット(おもて)(ウラ)
- ・ アンケート説明文書
- ・ アンケート本文(ご家族の方用)
- ・ アンケート本文(ご本人用)

第1分科会報告書 図1～11

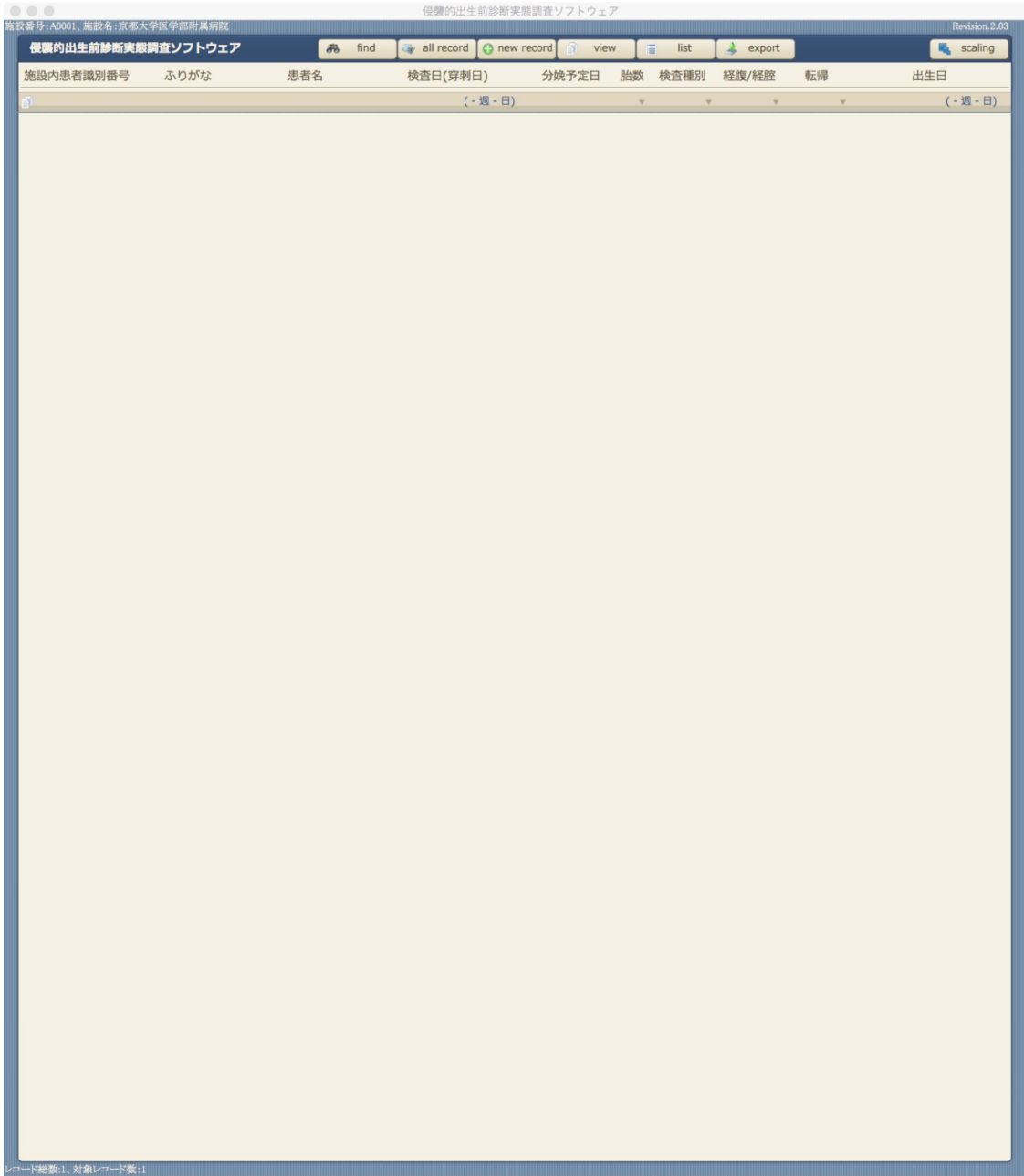


図1 ソフトのトップページ

侵襲的出生前診断実態調査ソフトウェア

施設番号:A0001、施設名:京都大学医学部附属病院

**侵襲的出生前診断実態調査ソフトウェア**      **-編集画面-**      delete      cancel      save

1.施設内患者識別番号      ふりがな      生年月日  
 患者名      (-歳)

2.検査日(穿刺日)      3.分娩予定日      4.胎数      5.検査種別  
 (妊娠 - 週 - 日)

分類入力      検査内容      合併症      検査結果1      検査結果2      検査結果3      検査結果4      妊娠転帰      分娩データ      その他

6.分類入力(複数選択可能) ※詳細項目の選択がある場合、プルダウンや自由記載部分から先に入力

- 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  
 歳 (34 - 69, 70歳以上 範囲選択)
- 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
  - i. 超音波所見
    - A) NT異常など超音波マーカー陽性
    - B) 単発形態異常
      - I) 心臓       II) 脳脊髄 (神経管)       III) その他 (  )
    - C) 多発形態異常 (  )
  - ii. 母体血清マーカー検査結果(NT combined検査含む)
    - A) T21       B) T18       C) T13       D) 開放性神経管障害
  - iii. NIPT検査結果
    - A) T21       B) T18       C) T13       D) 性染色体異常
    - E) その他 (  )
  - iv. ウイルスなど胎内感染の可能性
- h. 妊婦の希望のみ

Recode ID:5.4524e+12

図2 各侵襲的出生前診断症例レコードの入力内容(ヘッダーおよび分類入力)

侵襲的出生前診断実態調査ソフトウェア

施設番号:A0001、施設名:京都大学医学部附属病院

**侵襲的出生前診断実態調査ソフトウェア**      **-編集画面-**      delete      cancel      save

1.施設内患者識別番号      ふりがな      生年月日  
 患者名      (-歳)

2.検査日(穿刺日)      3.分娩予定日      4.胎数      5.検査種別  
 (妊娠 - 週 - 日)

分類入力      検査内容      合併症      検査結果1      検査結果2      検査結果3      検査結果4      妊娠転帰      分娩データ      その他

7.検査内容(複数選択可能) ※詳細項目の選択がある場合、プルダウンや自由記載部分から先に入力

- a. 染色体検査
  - 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)
    - A) CGHアレイ       B) SNPアレイ
- b. 遺伝子検査 (DNA/RNA検査)
  - 疾患名
  - 遺伝子名
- c. 遺伝生化学的検査
  - 疾患名
  - 測定物質名
- d. 次世代シーケンサーを用いた検査
- 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 (  )
- f. ホルモン・マーカー検査
  - i. AFP       ii. その他 (  )
- g. その他 (  )

Recode ID:6.1542e+23

図3 各侵襲的出生前診断症例レコードの入力内容(検査内容)

襲的出生前診断症例レコードの入力内容(検査内容)

侵襲的出生前診断実態調査ソフトウェア

施設番号: A0001、施設名: 京都大学医学部附属病院

**侵襲的出生前診断実態調査ソフトウェア**      **-編集画面-**      delete      cancel      save

1.施設内患者識別番号      ふりがな      生年月日  
 患者名      (-歳)

2.検査日(穿刺日)      3.分娩予定日      4.胎数      5.検査種別  
 (妊娠 - 週 - 日)

分類入力    検査内容    **合併症**    検査結果1    検査結果2    検査結果3    検査結果4    妊娠転帰    分娩データ    その他

8.合併症(複数選択可能)      ※詳細項目の選択がある場合、プルダウンや自由記載部分から先に入力

a. 破水

b. 流産

c. 子宮内感染

d. 胎児死亡

e. その他 (      )

f. なし

Recode ID:6.1542e+23

図 4 各侵

襲的出生前診断症例レコードの入力内容(検査合併症)

侵襲的出生前診断実態調査ソフトウェア

施設番号: A0001、施設名: 京都大学医学部附属病院

**侵襲的出生前診断実態調査ソフトウェア**      **-編集画面-**      delete      cancel      save

1.施設内患者識別番号      ふりがな      生年月日  
 患者名      (-歳)

2.検査日(穿刺日)      3.分娩予定日      4.胎数      5.検査種別  
 (妊娠 - 週 - 日)

分類入力    検査内容    合併症    **検査結果1**    検査結果2    検査結果3    検査結果4    妊娠転帰    分娩データ    その他

9.検査結果(複数選択可能)      ※詳細項目の選択がある場合、プルダウンや自由記載部分から先に入力

a. 染色体検査

i. Gバンド法

A) 正常(variant含む)

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)       II) 18トリソミー (標準型・転座型・モザイク型など)

III) 13トリソミー (標準型・転座型・モザイク型・同腕染色体)

IV) 性染色体異常 (      核型自由記載      )

V) その他(      核型自由記載      )

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 (      例 X 3 signals (nuc ish(DXZ1×3))      )

V) 微細欠失・重複 (      例 15q11-q13欠失 (nuc ish(SNRPN×1))      )

C) 解析/判定不能

iii. QF-PCR

A) 正常

B) 異常

I) T21 positive       II) T18 positive       III) T13 positive

C) 解析/判定不能

Recode ID:6.1542e+23

図 5 各侵

襲的出生前診断症例レコードの入力内容(検査結果1)

施設番号: A0001、施設名: 京都大学医学部附属病院

侵襲的出生前診断実態調査ソフトウェア

1.施設内患者識別番号 2.検査日(穿刺日) 3.分娩予定日 4.胎数 5.検査種別

ふりがな 患者名 生年月日 (-歳)

分類入力 検査内容 合併症 検査結果1 検査結果2 検査結果3 検査結果4 妊娠転帰 分娩データ その他

9.検査結果(複数選択可能) ※詳細項目の選択がある場合、プルダウンや自由記載部分から先に入力

a. 染色体検査

iv. アレイ (CGH, SNP)

A) CGHアレイ

I) 異常なし

II) benign CNV (copy number variation)

( )

III) pathogenic CNV

( )

IV) VOUS (variants of uncertain clinical significance)

( )

V) 解析/判定不能

B) SNPアレイ

I) 異常なし

II) benign CNV

( )

III) pathogenic CNV

( )

IV) VOUS (variants of uncertain clinical significance)

( )

V) 解析/判定不能

Recode ID:6.1542e+23

図6 各侵

襲的出生前診断症例レコードの入力内容(検査結果2)

施設番号: A0001、施設名: 京都大学医学部附属病院

侵襲的出生前診断実態調査ソフトウェア

1.施設内患者識別番号 2.検査日(穿刺日) 3.分娩予定日 4.胎数 5.検査種別

ふりがな 患者名 生年月日 (-歳)

分類入力 検査内容 合併症 検査結果1 検査結果2 検査結果3 検査結果4 妊娠転帰 分娩データ その他

9.検査結果(複数選択可能) ※詳細項目の選択がある場合、プルダウンや自由記載部分から先に入力

b. 遺伝子検査 (DNA/RNA検査)

i) 非罹患児 ( )

ii) 罹患児

疾患名 ( ) 例 オルニチントランスカルバミナーゼ欠損症(OTCD)

遺伝子名 ( ) 例 OTC遺伝子

遺伝子診断結果 ( ) 例 c.268A>G, p.S90G, XY (男児)

iii) 解析/判定不能

c. 遺伝生化学的検査

i) 非罹患児

疾患名 ( ) 例 ゴーシェ病

測定物質名 ( ) 例 グルコセレブロシダーゼ

測定結果 ( ) 例 81%

ii) 罹患児

疾患名 ( ) 例 ゴーシェ病

測定物質名 ( ) 例 グルコセレブロシダーゼ

測定結果 ( ) 例 5%未満

iii) 解析/判定不能

Recode ID:6.1542e+23

図7 各侵

襲的出生前診断症例レコードの入力内容(検査結果3)

施設番号: A0001、施設名: 京都大学医学部附属病院

侵襲的出生前診断実態調査ソフトウェア

編集画面

delete cancel save

1.施設内患者識別番号 ふりがな 生年月日  
患者名 (-歳)

2.検査日(穿刺日) 3.分娩予定日 4.胎数 5.検査種別  
(妊娠 - 週 - 日)

分類入力 検査内容 合併症 検査結果1 検査結果2 検査結果3 検査結果4 妊娠転帰 分娩データ その他

9.検査結果(複数選択可能) ※詳細項目の選択がある場合、プルダウンや自由記載部分から先に入力

d. 次世代シーケンサーを用いた検査

e. 感染症検査

i. 風疹

A) 非罹患児  B) 罹患児  C) その他 ( )

ii. サイトメガロウイルス

A) 非罹患児  B) 罹患児  C) その他 ( )

iii. トキソプラズマ

A) 非罹患児  B) 罹患児  C) その他 ( )

iv. その他

A) 非罹患児  B) 罹患児  C) その他 ( )

f. ホルモン・マーカー検査

i. AFP

A) 非罹患児 MoM

B) 罹患児 MoM

ii. その他 ( )

g. その他 ( )

Recode ID:6.1542e+23

図 8 各侵

襲的出生前診断症例レコードの入力内容 (検査結果 4)

施設番号: A0001、施設名: 京都大学医学部附属病院

侵襲的出生前診断実態調査ソフトウェア

編集画面

delete cancel save

1.施設内患者識別番号 ふりがな 生年月日  
患者名 (-歳)

2.検査日(穿刺日) 3.分娩予定日 4.胎数 5.検査種別  
(妊娠 - 週 - 日)

分類入力 検査内容 合併症 検査結果1 検査結果2 検査結果3 検査結果4 妊娠転帰 分娩データ その他

10.妊娠継続 (妊娠22週0日相当時) 入力内容消去

a. 継続

b. 中断

c. 進行流産またはIUID

d. 不明 ( )

Recode ID:6.1542e+23

図 9 各侵

襲的出生前診断症例レコードの入力内容 (妊娠転帰)

施設番号: A0001、施設名: 京都大学医学部附属病院

侵襲的出生前診断実態調査ソフトウェア

編集画面

delete cancel save

1.施設内患者識別番号 ふりがな 生年月日  
患者名 (-歳)

2.検査日(穿刺日) 3.分娩予定日 4.胎数 5.検査種別  
(妊娠 - 週 - 日)

分類入力 検査内容 合併症 検査結果1 検査結果2 検査結果3 検査結果4 妊娠転帰 分娩データ その他

※詳細項目の選択がある場合、プルダウンや自由記載部分から先に入力  
※以下は、情報がわかりの場合に任意でご回答ください。

11.出生日  
(妊娠 - 週 - 日)

12.出生後の児の経過 (b~dは判明している場合のみ) 入力内容消去

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)

13.出生後の児の疾患 入力内容消去

a. なし

b. あり

i. 染色体異常 ( 核型自由記載 )

ii. 形態異常 ( 自由記載 )

iii. その他 ( 自由記載 )

Recode ID:6.1542e+23

図 1 0 各

侵襲的出生前診断症例レコードの入力内容 (分娩データ)

施設番号: A0001、施設名: 京都大学医学部附属病院

侵襲的出生前診断実態調査ソフトウェア

編集画面

delete cancel save

1.施設内患者識別番号 ふりがな 生年月日  
患者名 (-歳)

2.検査日(穿刺日) 3.分娩予定日 4.胎数 5.検査種別  
(妊娠 - 週 - 日)

分類入力 検査内容 合併症 検査結果1 検査結果2 検査結果3 検査結果4 妊娠転帰 分娩データ その他

14.自由記載欄

Recode ID:6.1542e+23

図 1 1 各

侵襲的出生前診断症例レコードの入力内容 (その他)



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)

第2分科会添付資料 報告書 表1～16

「妊娠がわかったみなさんへ - 妊婦健診で行われないおなかの赤ちゃんの検査について -」の活用に関する調査 (医療従事者用)

回答者数 医療従事者 382名, 妊婦・家族 170名

表1. 回答者の立場

医師 <sup>1)</sup>	助産師	看護師	認定遺伝カウンセラー	事務職	その他	計	
83 (21.7)	221 (57.9)	54 (14.1)	5 (1.3)	3 (0.8)	16 (4.2)	382 (100)	1)産婦人科医 45, 小児科医 9, 臨床遺伝専門医を含む.

表2. あなたの施設では出生前診断の遺伝カウンセリングを行っていますか.

はい	いいえ	わからない	無回答	計
202 (52.9)	122 (31.9)	54 (14.1)	4 (1)	382 (100)

表3. 「親になるということ 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 あなたはどのように感じましたか.

不安を感じた	嫌な気持ちになった	前向きな気持ちになった	安心した	記述	無回答	計
105 (27.5)	14 (3.7)	53 (13.9)	78 (20.4)	90 (23.6)	42 (11.0)	382 (100)

表4. 「親になるということ 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 あなたはどのように感じましたか.

医療従事者と妊婦・家族の回答の比較

	医療従事者 (%)	妊婦・家族 (%)
不安を感じた	105 (27.5)	39 (22.9)
嫌な気持ちになった	14 (3.7)	2 (1.2)
前向きな気持ちになった	53 (13.9)	39 (22.9)
安心した	78 (20.4)	37 (21.8)
記述	90 (23.6)	42 (24.7)
無回答	42 (11)	11 (6.5)
計	382 (100)	170 (100)

二乗検定 p=0.03

表5. 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.

はい	いいえ	どちらでもない	無回答	計
124 (32.5)	161 (42.1)	89 (23.3)	8 (2.1)	382 (100)

表6. 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.

医療従事者と妊婦・家族の回答の比較

	はい	いいえ	どちらでもない	無回答	計
医療関係者	12 (32.5)	161 (42.1)	89 (23.3)	8 (2.1)	382
妊婦・家族	22 (12.9)	93 (54.7)	55 (32.4)	0	170

計	146 (26.4)	254 (46)	144 (26.1)	8 (1.4)	552
---	------------	----------	------------	---------	-----

二乗検定 p<0.001.

表7. 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.

はい	いいえ	無回答	計
250 (65.4)	106 (27.7)	26 (6.8)	382 (100)

表8. 出生前診断を勧めているように感じたかの回答(表5)とリーフレットがすべての妊婦さん向けかの回答(表7)の比較

		表7) リーフレットがすべての妊婦さん向けか				二乗検定 p<0.001.
		はい	いいえ	無回答	計	
表5) 出生前診断を勧めているように感じたか	はい	57	57	10	124	表9. 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
	いいえ	128	25	8	161	
	どちらでもない	62	22	5	89	
	無回答	3	2	3	8	
	計	250	106	26	382	

えますか.

初診後	保健指導の時	記述	無回答	計
145 (38.0)	141 (36.9)	82 (21.5)	14 (3.7)	382 (100)

「妊娠がわかったみなさんへ - 妊婦健診で行われないおなかの赤ちゃんの検査について - 」の活用に関する調査 (妊婦さんと家族向け)  
回答者数 妊婦・家族 170名

表10. あなたについて教えてください.

妊娠中の本人	夫・パートナー	妊婦さんの親	その他の家族	無回答	計
159 (93.5)	9 (5.3)	1 (0.6)	0	1 (0.6)	170 (100)

表11. 親になるということ ..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.

不安を感じた	嫌な気持ちになった	前向きな気持ちになった	安心した	記述	無回答	計
39 (22.9)	2 (1.2)	39 (22.9)	37 (21.8)	42 (24.7)	11 (6.5)	170 (100)

表12. 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.

変化はない	嬉しい気持ちが半分くらいになった	嬉しくなくなった	無回答	計
149 (87.6)	7 (4.1)	7 (4.1)	3 (1.8)	170 (100)

表13. 出生前診断を勧められているように感じましたか.

はい	いいえ	どちらでもない	計
22 (12.9)	93 (54.7)	55 (32.4)	170 (100)

表14. どのような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.

	医師や助産師と話すとき	初診のあとですぐ全員に	自分で希望した場合のみ	その他	計
妊婦・家族	87 (51.2)	49 (28.8)	30 (17.6)	4 (2.4)	170
医療関係者	141(36.9)	145 (38.0)	82 (21.5)	14 (3.7)	382
	87 (51.2)	49 (28.8)	30 (17.6)	4 (2.4)	170 (100)

表15. どのような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.

医療従事者と妊婦・家族の比較

表16. 裏表紙の遺伝カウンセリング実施施設の案内はわかりやすいでしょうか.

はい	いいえ	無回答	計
123 (72.4)	31 (18.2)	16 (9.4)	170 (100)

## 親になるということ

-おなかの赤ちゃんの検査(出生前検査)を  
考える前に知っておいてほしいこと-

ご妊娠おめでとうございます。どんなかわいひい赤ちゃんが生まれてくるのか、楽しみにしていることでしょう。それとともに、赤ちゃんはちゃんと育っているのか？お産はどんな感じかな？など、気になることがあるかもしれません。

近年の医学の進歩により、赤ちゃんについての情報を妊娠中に知る方法が開発されてきました。情報は多ければ多い方がよいと考えている人もいるかもしれませんが、情報が多くなると悩みの種が増えるということもあります。そのため、妊婦健診には含まれない検査があります。このリーフレットでは、おなかの赤ちゃんの出生前検査についての基本的な考え方を Q&A の形でまとめました。

おなかの赤ちゃんは、お母さん、お父さんに全てを頼っています。それぞれの検査で何がわかるのか、わからないのか、などについての情報を十分に得た上で、検査で何を知らりたいのか、検査結果が分かったらどうしたいのか、などについて良く話し合っておなかの赤ちゃんのご両親にとって、最もよい選択をしていただきたいと思います。そのためさまざまな相談窓口についても紹介していますので、お気軽にご利用下さい。



遺伝カウンセリング施設の検索には  
全国遺伝子医療部門連絡会議 HP  
をご利用ください。

<http://www.idenshiiryoubumon.org/search/>

QRコードからもアクセス



■お近くの遺伝カウンセリング実施施設■



このリーフレットの著作権は、  
平成26年度厚生労働科学研究小西班に所属します。  
無断での改変、商用利用はおことわりいたします。



## 妊娠がわかったみなさんへ

～妊婦健診で行われぬい  
おなかの赤ちゃんの検査について～



平成26年度厚生労働科学研究  
小西班



### 01 出生前検査は何のために行われるの？

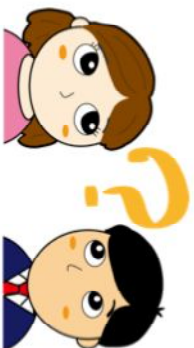
A 出生前検査は、赤ちゃんのからだを作る遺伝情報をもつ染色体を調べるために行われます。通常の妊婦健診の中で行う検査と違って全ての人を受ける検査ではありませんし、受けないことで妊娠出産に際して困ることもありません。赤ちゃんの染色体について知りたいかどうかは、お母さんやお父さんの考え方によります。知った時にどうしたいのかをあなたの気持ちに基づいて決めるといって、一人一人にとって違った目的があります。

### 02 出生前検査にはどのようなものがあるの？

A 直接、赤ちゃんからの細胞を調べて、染色体疾患などを正確に診断するものとしては、羊水検査や絨毛検査があります。しかし、羊水検査や絨毛検査にはわずかながら流産の起こる可能性があるため、これらの検査を行うかどうかを判断するために非確定的検査があります。これには、母体血清マーカー検査、胎児超音波検査（頸部肥厚の評価など）、無侵襲的出生前検査（NIPT）などがあります。検査を受けるか受けないか、受けた場合どのような検査を受けるかについて、遺伝カウンセリングの中で一緒に考えて行きます。

### 03 赤ちゃんの病気がすべてわかるの？

A 赤ちゃんの3~5%は、何らかの先天的な疾患をもって生まれてきます。その疾患の約25%が染色体の変化によるものです。検査で染色体疾患がないことが分かっても先天的な疾患がないとはいえません。



### 04 “ハイリスク”ってどういう意味なの？

A 妊婦さんからだは、おなかに赤ちゃんがいることでさまざまに変化します。妊娠前とは違うという点で“リスク”になります。だからこそ、妊婦さんの健康をサポートするため妊婦健診があるのです。

妊婦健診や検査の回数を多めにし、注意しながら経過をみていく必要のある妊婦さんが、ハイリスクの妊婦さんです。このリスクは、妊娠前の健康状態、過去の妊娠歴や現在の妊娠経過によって判断されます。出生前検査においては、赤ちゃんが先天性疾患を持つ確率が高いことを“ハイリスク”といいます。

### 05 もし“ハイリスク”なら出生前検査を受けなくてはならないの？

A そうではありません。妊婦健診の検査は全ての妊婦さんに受けて欲しいものですが、ここで紹介している出生前検査は希望のある妊婦さんが受ける検査です。

### 06 他の人はどうしているの？

A 現在、35歳以上の妊婦さんの場合、年齢以外の医学的理由も含めて、約10%の人が出生前検査を受けているという報告もあります。ご夫婦でよく相談されて、最終的に出生前検査を受けるかどうかを決めていただければ結構です。

### 07 遺伝カウンセリングは必ず受けなくてはいけないの？

A おなかの赤ちゃんについて心配な場合、出生前検査を受けるかどうかに関わらず、臨床遺伝専門医や認定遺伝カウンセラーによる遺伝カウンセリングをお勧めします。妊婦さんへの遺伝カウンセリングの目的は、おなかの赤ちゃんのことを理解して、妊娠生活を過ごしていただくことです。

### 08 検査で問題なければ安心なの？

A 出生前検査で、生まれてくる赤ちゃんの健康状態の全てを知ることはできません。検査を受けた後も、妊婦健診で妊婦さんの健康と赤ちゃんの成長をチェックしていくことが大切です。心配なことがあれば遠慮なく医療スタッフに相談してください。

### 09 病気が見つかったらどうするの、どんな風に育つの？

A おなかの赤ちゃんについて、将来の全てを知ることができません。病気が見つかった場合は、疑われる病気の説明、妊娠中のお母さんのケア、出産後の支援内容について、専門家から説明をうけることができます。遺伝カウンセリング担当者も支援します。

### 010 家族の病気は赤ちゃんに影響するの？

A お母さんまたはお父さんの病気で、赤ちゃんの健康状態に影響するものは、ごく一部です。遺伝カウンセリング担当者が、くわしくお話を伺った上で判断します。

### 011 赤ちゃんの病気は家族に影響するの？

A おなかの赤ちゃんに病気があると聞くと、妊婦さんや家族の中には、心配される方もいるかもしれません。身体的には、特殊な状態を除いて家族に影響することはありません。



### 012 いつから相談できるの？

A 気になった時に、いつでもご相談（遺伝カウンセリング）をお受けします。妊娠を考えると、あるいは妊娠前にご相談いただくこともあります。妊娠がわかった時、妊娠中、子育てがはじまった時など、いつでもご連絡ください。

### 013 どこで相談できるの？

A 遺伝カウンセリングを行っている施設は、裏表紙の全国遺伝子医療部門連絡会議のホームページから検索できます。かかりつけの産科医師や医療スタッフに相談先を確認してみてください。遺伝医療の専門家である臨床遺伝専門医や認定遺伝カウンセラーが、ご相談に対応します。

### 014 何を相談したらよいの？

A 遺伝に関する様々なこと、妊娠に関連した悩み・不安やおなかの赤ちゃんの検査のことなど、相談内容はいろいろです。赤ちゃんの病気やどのように育つかについても相談できます。気になったことを遠慮せずお話しください。

### 015 なぜ相談が必要なの？

A おなかの赤ちゃんのご両親にとって最も良いと思われる判断をしていただくためです。最新の医学的情報を正確にお伝えし、様々な問題を整理することにより、納得のできる選択が可能になります。時間をかけて相談する場として遺伝カウンセリングを利用ください。

### 016 どのように相談したらよいの？

A 遺伝カウンセリングを希望される場合には、かかりつけの産科医師や医療スタッフに相談して、専門外来を紹介してもらうことができます。また、直接、相談の窓口につながりたいこともできます。ご心配な点（おなかの赤ちゃんの検査など）や問題点をお話してください。詳しい医学的情報が欲しい時やご夫婦でよく話し合うための場が必要と感じた時などもご連絡ください。担当がお持ちしています。

## 周産期医療関係者の皆様へ

### アンケートへご協力のお願い

昨今、社会的にもよく話題となる出生前診断に関して、妊婦さんやそのご家族に対しての情報提供や、その相談体制のあり方について整備が必要と考えられています。このような状況を踏まえて立ち上がった厚生労働省班研究「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」では3つのグループがあり、私たちは「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」に関する研究を担当します。

私たちは、一般の産科診療の中でも出生前診断に関する情報提供を得られ、困ったときには専門家につながるができるようにするための体制を作ることを目標にしています。この目標のために、妊婦さんに簡単に手にとっていただき、気軽に読めるようなリーフレットを作りました。このリーフレットをこれから広く活用していくために、皆様の率直なご意見やご感想を教えていただき、内容の改善、改良につなげていきたいと考えております。ぜひ、本アンケート調査にご協力くださいますよう、よろしく願いいたします。

このアンケートは周産期医療の関係者の皆様を対象としています。参加は自由です。また、謝礼などありません。このアンケートには、個人情報を書きいただくところがないので、個人情報が漏れることはありませんが、誰が回答したのかもわからなくなりますので、回収した後にアンケートへの参加を取りやめることはできませんのでご注意ください。アンケートに関する情報は5年間の保存を予定していますが、他の研究に使うことはありません。保存期間が過ぎた後は、情報が元に戻せない形にして廃棄する予定です。

#### 記入に際しての注意事項

- ・ アンケートは選択式と自由記載に分かれています。
- ・ できるだけ全ての質問にお答えください。回答をしたくないところは、そのままでもかまいません。
- ・ リーフレットは、返却の必要はありません。

この研究は、厚生労働科学研究班 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（H26-健やか-一般-003：研究代表者 小西郁生）としておこなわれます。一般の営利団体などとの関係はまったくありません。

この研究は、2015年11月9日より12月末の期間で行われます。皆さま、是非ともご協力くださいますようお願い申し上げます。

「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」に関する研究

代表 福嶋義光 研究統括 小西郁生

班員 鮫島希代子、澤井英明、関沢明彦、中込さと子、早田桂、三宅秀彦、山田重人、山田崇弘、山内 泰子

この調査に関しての相談は、下までお寄せ下さい。

## 妊婦健診を受診された皆様とそのご家族の方へ

### アンケートへご協力をお願い

昨今、社会的にもよく話題となる出生前診断に関して、妊婦さんやそのご家族に対しての情報提供や、その相談体制のあり方について整備が必要と考えられています。このような状況を踏まえて立ち上がった厚生労働省班研究「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」では3つのグループがあり、私たちは「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」に関する研究を担当します。

私たちは、一般の産科診療の中でも出生前診断に関する情報提供を得られ、困ったときには専門家につながるができるようにするための体制を作ることを目標にしています。この目標のために、皆さんに簡単に手にとっていただき、気軽に読めるようなリーフレットを作りました。このリーフレットをこれから広く活用していくために、皆様の率直なご意見やご感想を教えていただき、内容の改善、改良につなげていきたいと考えております。ぜひ、本アンケート調査にご協力くださいますよう、よろしくお願いいたします。

このアンケートへの参加は、みなさまの自由な気持ちで決めてください。よって、回答いただけない場合でも、今後の診療を受ける上で不利益をうけることはありません。また、謝礼などありません。このアンケートには、個人情報を書いていたところがないので、個人情報が漏れることはありませんが、誰が回答したのかもわからなくなりますので、回収した後にアンケートへの参加を取りやめることはできませんのでご注意ください。アンケートに関する情報は5年間の保存を予定していますが、他の研究に使うことはありません。保存期間が過ぎた後は、情報が元に戻せない形にして廃棄する予定です。

#### 記入に際しての注意事項

- ・ アンケートは選択式と自由記載に分かれています。
- ・ できるだけ全ての質問にお答えください。回答をしたくないところは、そのままでもかまいません。
- ・ 記入されたアンケート用紙は専用のポストに入れて下さい。
- ・ 回答は、本日も、次回の外来の際、どちらでも結構です。
- ・ リーフレットは、お持ち帰りいただいて結構です。
- ・ もし、希望があれば、通常の診療として遺伝カウンセリングを利用できます。

この研究は、厚生労働科学研究班 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（H26-健やか-一般-003：研究代表者 小西郁生）としておこなわれます。一般の営利団体などとの関係はまったくありません。

この研究は、2015年10月1日より3か月間の期間で行われます。回答は、研究期間内に専用の回収箱へお入れ下さい。皆さま、是非ともご協力くださいますようお願い申し上げます。

「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」に関する研究

代表 福嶋義光 研究統括 小西郁生

班員 鮫島希代子、澤井英明、関沢明彦、中込さと子、早田桂、三宅秀彦、山田重人、山田崇弘、山内 泰子

この調査に関しての相談は、下までお寄せ下さい。

相談窓口：京都大学 医学・病院構内共通事務部 経理・研究協力課 国際掛 Tel 075-753-4305

相談担当者：京都大学医学部附属病院遺伝子診療部 三宅秀彦



「妊娠がわかったみなさんへ～妊婦健診で行われないおなかの赤ちゃんの検査について～」の活用に関する調査（医療関係者用）

ア. 医師（産婦人科医・小児科医・臨床遺伝専門医・その他（ ））、イ. 助産師、  
ウ. 看護師、エ. 認定遺伝カウンセラー、オ. 事務職、カ. その他（ ）

あなたの施設では、出生前診断の遺伝カウンセリングを行っていますか？

ア. はい、イ. いいえ、ウ. わからない

1. 「親になるということ。-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、あなたはどう感じましたか？

ア. 不安を感じた、イ. 嫌な気持ちになった、ウ. 前向きな気持ちになった、エ. 安心した、オ. その他（ ）

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？

ア. はい、イ. いいえ、ウ. どちらでもない（具体的に（ ））

3. このリーフレットを読むことで、妊婦さんは出生前診断に対してどう感じると思いますか？また、妊婦さんに心理的負担が生じると思いますか？設問1と2の選択肢を参考にしながらお書きください。

（記載欄：（ ））

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。よろしいでしょうか？その理由を含めて教えてください。また、「いいえ」の場合は、どのような妊婦さんに渡したら良いと思いますか？ご意見をお聞かせください。

ア. はい、イ. いいえ

（記載欄：（ ））

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？

ア. 初診のあと、イ. 保健指導の時、

ウ. その他（ ）

6. 裏表紙に記載した遺伝カウンセリングを受けられる施設の案内に関して、ご意見があればお願いします。

※ 全国遺伝子医療部門連絡会議 の検索システムの URL を掲載し、その下に地元の遺伝カウンセリング実施施設を各施設で記入できるように作りました。

7. このリーフレットの内容、および使用することに関してご意見があれば、自由に記載してください。



C-1-a. 基本的な事項について

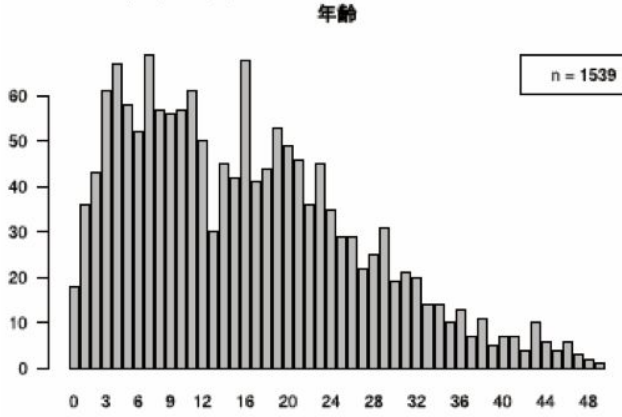


図 1. Down 症候群を持つ方の年齢分布

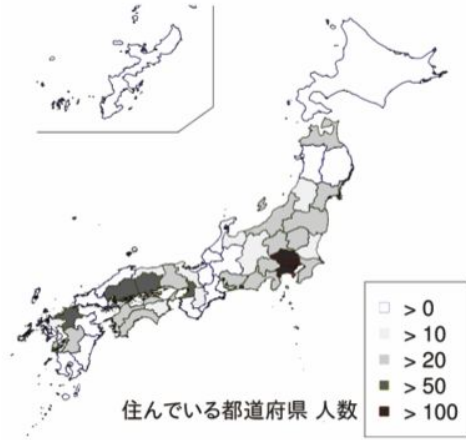


図 2. 都道府県別回答数の分布

C-1-c. 公的扶助と就労について

表 1. 支給されている公的扶助（年齢別）

	無回答	0-6	7-12	13-15	16-18	19-	計
無回答	0 (0)	14 (4.3)	10 (2.9)	1 (0.9)	3 (2)	8 (1.4)	36 (2.3)
支給されていない	5 (11.1)	112 (34)	81 (23.1)	31 (26.5)	39 (26)	24 (4.1)	292 (18.6)
基礎年金	2 (4.4)	1 (0.3)	0 (0)	0 (0)	0 (0)	70 (12.1)	73 (4.6)
障害年金	25 (55.6)	2 (0.6)	0 (0)	1 (0.9)	1 (0.7)	449 (77.4)	478 (30.4)
特別児童扶養手当	13 (28.9)	166 (50.5)	226 (64.6)	74 (63.2)	91 (60.7)	47 (8.1)	617 (39.3)
障害児福祉手当	3 (6.7)	48 (14.6)	59 (16.9)	33 (28.2)	26 (17.3)	34 (5.9)	203 (12.9)
特別障害者手当	4 (8.9)	5 (1.5)	8 (2.3)	3 (2.6)	7 (4.7)	65 (11.2)	92 (5.9)
経過的福祉手当	0 (0)	0 (0)	2 (0.6)	0 (0)	3 (2)	6 (1)	11 (0.7)
Others	1 (2.2)	27 (8.2)	22 (6.3)	5 (4.3)	11 (7.3)	43 (7.4)	109 (6.9)
計	45 (100)	329 (100)	350 (100)	117 (100)	150 (100)	580 (100)	1571 (100)

表 2. 支給されている公的扶助（就労経験別）

	無回答	就労経験がない	過去に就労	現在就労している	計
無回答	10 (17.5)	22 (2.2)	0 (0)	4 (0.9)	36 (2.3)
支給されていない	17 (29.8)	253 (25.2)	1 (2.3)	21 (4.5)	292 (18.6)
基礎年金	0 (0)	16 (1.6)	5 (11.6)	52 (11.1)	73 (4.6)
障害年金	1 (1.8)	92 (9.2)	33 (76.7)	352 (75.4)	478 (30.4)
特別児童扶養手当	25 (43.9)	536 (53.4)	4 (9.3)	52 (11.1)	617 (39.3)
障害児福祉手当	7 (12.3)	163 (16.2)	2 (4.7)	31 (6.6)	203 (12.9)
特別障害者手当	1 (1.8)	39 (3.9)	5 (11.6)	47 (10.1)	92 (5.9)
経過的福祉手当	1 (1.8)	6 (0.6)	0 (0)	4 (0.9)	11 (0.7)
Others	3 (5.3)	67 (6.7)	2 (4.7)	37 (7.9)	109 (6.9)
計	57 (100)	1004 (100)	43 (100)	467 (100)	1571 (100)

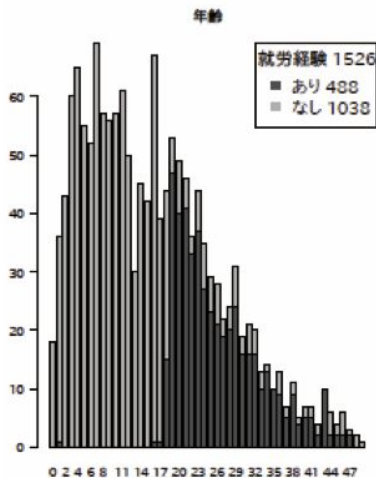


図 3. 年齢別就労経験の有無

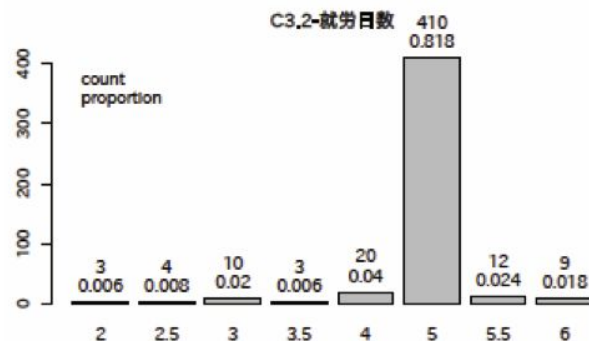


図 4. 現在または直近の就労における 1 週間あたりの就労日数

C-1-c. 公的扶助と就労について（つづき）

表 3. 現在または直近の就労における  
就労形態（複数回答）

	回答数	%
一般就労	31	( 6.1 )
障害者雇用による一般就労	62	( 12.2 )
特例子会社就労	10	( 2.0 )
就労移行支援による通所	22	( 4.3 )
就労継続A による通所	17	( 3.3 )
就労継続B による通所	238	( 46.7 )
生活介護による通所	108	( 21.2 )
その他	26	( 5.1 )
就労者数	510	

表 4. 現在または直近の就労における年収（年齢別）

	無回答	0-6	7-12	13-15	16-18	19-	計
無回答	2 (9.1)	0 (0)	0 (NaN)	0 (NaN)	1 (5.9)	11 (2.3)	14 (2.7)
それ以外	0 (0)	0 (0)	0 (NaN)	0 (NaN)	0 (0)	39 (8.3)	39 (7.6)
もらっていない	1 (4.5)	0 (0)	0 (NaN)	0 (NaN)	1 (5.9)	19 (4)	21 (4.1)
30万以下	14 (63.6)	1 (100)	0 (NaN)	0 (NaN)	12 (70.6)	281 (59.8)	308 (60.4)
50万以下	0 (0)	0 (0)	0 (NaN)	0 (NaN)	0 (0)	18 (3.8)	18 (3.5)
50万以上100万円未満	4 (18.2)	0 (0)	0 (NaN)	0 (NaN)	2 (11.8)	54 (11.5)	60 (11.8)
100万円以上	1 (4.5)	0 (0)	0 (NaN)	0 (NaN)	1 (5.9)	48 (10.2)	50 (9.8)
計	22 (100)	1 (100)	0 (NaN)	0 (NaN)	17 (100)	470 (100)	510 (100)

表 5. 現在または直近の就労における年収の  
大都市（東京圏）とそれ以外での比較

	大都市	非大都市	計
無回答	3 (1.5)	11 (3.5)	14 (2.7)
それ以外	17 (8.5)	23 (7.4)	40 (7.8)
もらっていない	9 (4.5)	12 (3.9)	21 (4.1)
30万以下	113 (56.8)	194 (62.4)	307 (60.2)
50万以下	6 (3)	12 (3.9)	18 (3.5)
50万以上100万円未満	21 (10.6)	39 (12.5)	60 (11.8)
100万円以上	30 (15.1)	20 (6.4)	50 (9.8)
計	199 (100)	311 (100)	510 (100)

表 6. 現在または直近の就労における  
仕事場での困難（複数回答）

	回答数	%
給料が安い	185	( 36.3 )
利用者同士のトラブル	49	( 9.6 )
職員とのトラブル	25	( 4.9 )
仕事内容が本人に合わない	23	( 4.5 )
特になし	12	( 2.4 )
就労者数	510	

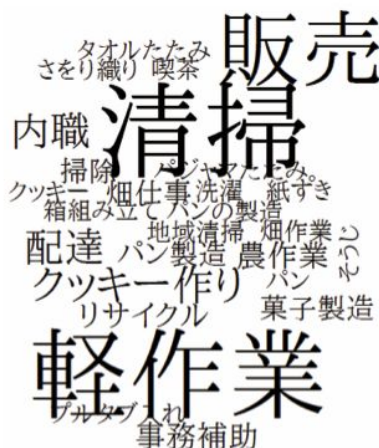


図 5. 現在または直近の就労における  
仕事の内容

字が大きいほど頻度が高い。  
いくつか重複項目が存在している。

C-1-d. 福祉サービスについて

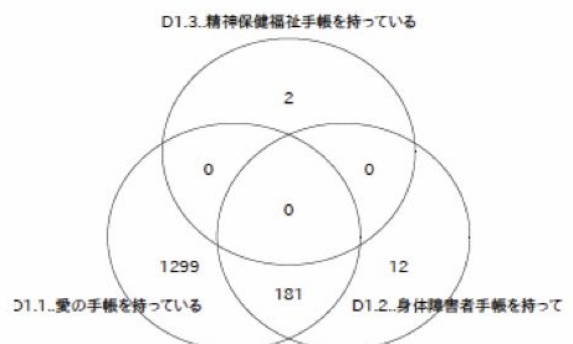


図 6. 手帳の取得状況

C-1-d. 福祉サービスについて（つづき）

表 7. 福祉サービスの利用

	無記入	知っているが利用したことはない	知らない	利用したことがある	計
D2 公共交通機関の運賃割引	28 (1.9)	287 (19.2)	17 (1.1)	1162 (77.8)	1494 (100)
D2 レジャー施設などの入場料割引	37 (2.5)	98 (6.6)	12 (0.8)	1347 (90.2)	1494 (100)
D2 タクシー料金の割引	98 (6.6)	566 (37.9)	150 (10)	680 (45.5)	1494 (100)
D2 税金の障がい者控除	80 (5.4)	213 (14.3)	114 (7.6)	1087 (72.8)	1494 (100)
D2 携帯電話の利用料割引	119 (8)	551 (36.9)	436 (29.2)	388 (26)	1494 (100)
D2 有料道路の通行料割引	118 (7.9)	545 (36.5)	199 (13.3)	632 (42.3)	1494 (100)
D2 補装具などの交付修理車椅子義肢装具等	168 (11.2)	675 (45.2)	243 (16.3)	408 (27.3)	1494 (100)
D2 住宅改造費の補助	186 (12.4)	736 (49.3)	556 (37.2)	16 (1.1)	1494 (100)
D2 自動車改造費補助	190 (12.7)	699 (46.8)	597 (40)	8 (0.5)	1494 (100)
D2 自動車運転免許取得費補助	189 (12.7)	543 (36.3)	750 (50.2)	12 (0.8)	1494 (100)
D2 駐車禁止除外標章の交付	155 (10.4)	617 (41.3)	446 (29.9)	276 (18.5)	1494 (100)
D2 NHK 受信料減免	166 (11.1)	737 (49.3)	472 (31.6)	119 (8)	1494 (100)

表 8. 手帳について感じていること

	回答数	%
満足している	769	( 12.3 )
不満な点がある	608	( 38.7 )
無記入	769	( 48.9 )
就労者数	1571	( 100 )

C-1-e. 対象となる方への開示について

表 9. 開示を誰が行ったか（複数回答）

	回答数	%
両親	517	( 88.4 )
きょうだい	114	( 19.5 )
主治医	98	( 16.8 )
祖父母	94	( 16.1 )
友人	4	( 0.7 )
母	3	( 0.5 )
友達	3	( 0.5 )
全員	2	( 0.3 )
開示をおこなった回答者数	510	

表 11. 開示後の対象者の反応・変化（複数回答）

	回答数	%
特に変わらない	351	( 60.0 )
納得していた	106	( 18.1 )
納得していなかった	27	( 4.6 )
不安が少なくなった	21	( 3.6 )
不安が強くなった	17	( 2.9 )
よくわかっていない	2	( 0.3 )
無記入	64	( 10.9 )
開示をおこなった回答者数	585	

表 10. 開示にあたり役立ったサービス

	596	%
いた・あった	108	( 18.5 )
いなかった・なかった	148	( 25.3 )
無記入	329	( 56.2 )
開示をおこなった回答者数	585	( 100 )

表 12. 今後の開示の予定

	回答数	%
今後開示しようと思っている	516	( 58.0 )
開示を迷っている	135	( 15.2 )
開示しないつもり	238	( 26.8 )
本問への回答者数	889	

## 日本ダウン症協会の会員の皆様

### アンケートへのご協力をお願い

昨今、社会的にもよく話題となる出生前診断に関して、相談体制が十分ではなく、さらに障害をもつ子どもさんたちへの社会の理解や支援体制も不十分であると考えられます。これらを踏まえて立ち上がった厚生労働省班研究「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」では3つのグループがあり、私たちは「相談者・当事者への支援に関する調査と制度設計」に関する研究を担当します。

そこで、ダウン症候群のある方々やご家族（あるいは同居されている方）に、現状の社会保障制度の状況や、社会活動・支援体制などをお聞きし、現状を把握するためのアンケートを作成しました。みなさまが普段感じておられること、考えておられることをぜひ、回答していただき、日常生活の負担や地方自治体による対応の差異などが明らかとなれば、具体的な支援につながれると考えております。ぜひご回答くださいますよう、よろしく願いいたします。

なお、このアンケートには、ボランティアでご参加いただけます。よって、アンケートを記入する以上の負担は無く、謝礼などありませんが、回答されない場合でも不利益となることはありません。個人の自由な気持ちで参加するかを決めて下さい。また、このアンケートや返信用封筒にはお名前を書くところがないため、個人情報漏れることはありませんが、誰が回答したのかわからなくなります。よって、回収した後にアンケートへの参加を取りやめることはできませんのでご注意ください。アンケートに関する情報は5年間の保存を予定していますが、他の研究に使うことはありません。保存期間が過ぎた後は、情報が元に戻せない形にして廃棄する予定です。

**注意事項です アンケートを記入する前に、必ずこの説明書を読んで、十分に内容を確認してください。**

アンケートはⅠとⅡの2つに分かれています。

#### Ⅰ ご家族用（ダウン症候群の方の年齢は問いません）

ご両親や保護者の方、あるいは入所先の職員の方1名がお答えください。

#### Ⅱ 12歳以上のダウン症候群のあるご本人用

ダウン症候群のご本人にお願いいたしますが、ご家族の方にお手伝いを頂きたいと思っております。

※ この説明書の内容を、ご本人に十分ご理解していただくため、アンケートに記入する前に、ご家族と一緒に説明書をお読みいただき、ご本人とご家族が共に研究の参加に納得し同意された場合に回答して下さい。

この研究は、厚生労働科学研究班 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（H26-健やか-一般-003:研究代表者 小西郁生）として、京都大学医の倫理委員会の承認の元でおこなわれます。一般の営利団体などとの関係はございません。

回答は、2015年9月30日までに、お送りください。皆さま、是非ともご協力くださいますようお願い申し上げます。

「相談者および当事者の支援体制に関わる制度設計」に関する研究

代表 斎藤加代子 研究統括 小西郁生

班員 池田真理子、浦野真理、小笹由香、金井 誠、福島明宗、松原洋一、三宅秀彦、山田重人

相談窓口： 日本ダウン症協会事務局

〒170-0005 東京都豊島区南大塚 3-43-11 [info@jdss.or.jp](mailto:info@jdss.or.jp)

または 京都大学 医学・病院構内共通事務部 経理・研究協力課 国際掛 Tel 075-753-4305

相談担当者：京都大学医学部附属病院遺伝子診療部 三宅秀彦

## 回答用紙

- ※ 選択肢には✓（チェック）をつけてください。かつこの中には直接記入してください。
- ※ このアンケートでは、今回のアンケートの対象となるダウン症を持つ方を「対象となる方」と記載させていただいています。その旨をご了承いただき、ご回答ください。
- ※ このアンケートは以下のような構成になっています。
- A. 基本的な事項について
  - B. 就学について
  - C. 公的扶助と就労について
  - D. 福祉サービスについて
  - E. 対象となる方への開示について
  - F. 余暇活動について
  - G. 自由コメント

## A. 基本的な事項について教えてください。

番号	項目	回答欄
1	記入日	平成27年__月__日
2	対象となる方と 回答者の関係は？	<input type="checkbox"/> 母 <input type="checkbox"/> 父 <input type="checkbox"/> 祖父 <input type="checkbox"/> 祖母 <input type="checkbox"/> きょうだい <input type="checkbox"/> 施設職員 <input type="checkbox"/> その他 → _____
3	対象となる方に きょうだいは？	<input type="checkbox"/> いない <input type="checkbox"/> いる → 兄__人 姉__人 弟__人 妹__人
4	対象となる方の年齢は？	_____歳
5	対象となる方の性別は？	<input type="checkbox"/> 男性 <input type="checkbox"/> 女性
6	対象となる方のお住まいは？	_____都・道・府・県 _____市・区

次のページに続きます

B. 就学について教えてください。

番号	項目	回答欄													
1	対象となる方の就学について、以下の3つの観点から当てはまる箇所にチェック☑してください。  A) 現在の状況および経験 B) 補助・付き添いの状況 C) ダウン症候群の開示 D) より良い教育環境を求めた転居	A) 現況・経験			B) 補助・付き添い				C) ダウン症候群の開示			D) より良い教育環境を求めた転居			
		現在	過去	卒業	保護者	保護者以外	保護者が補助を希望	学校が補助を要請	学校が補助を拒否	担任教師に開示した	開示した	友達やその親に	転居した	転居したが、	考えたことがない
	時期	教育機関の種類													
	1) 幼児期	通園施設	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>
		保育園	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>
		幼稚園	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>
		在宅	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>							<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>
		その他 ↓(具体的に)	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>
	2) 小学校	就学猶予	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>							<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>
		普通学級	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>
		特別支援級	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>
		特別支援学校	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>
		その他 ↓(具体的に)	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>
	3) 中学校	普通学級	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>
		特別支援級	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>
		特別支援学校	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>
		その他 ↓(具体的に)	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>
	4) 高等学校	普通科	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>
		特別支援学校	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>
		高等特別支援学校 普通科	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>
		高等特別支援学校 職業科	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>
		その他 ↓(具体的に)	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>
	5) 高等学校以降	専門学校	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>
		短期大学	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>
		大学	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>
		その他 ↓(具体的に)	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>
2	1) 学校担任にダウン症候群であることを開示しなかった時期がある場合、その理由をご回答ください。	学校担任に開示しなかった理由													
		_____													
	2) 友達やその親にダウン症候群であることを開示しなかった時期がある場合、その理由をご回答ください。	友達やその親に開示しなかった理由													
		_____													



(B. 就学について 続き)

3 1) より良い教育環境を求めて、実際に転居したことがある場合、転居時の対象者の年齢と転居前後の住所をご回答ください。 ※複数回転居した場合は、直近の転居についてご回答ください。	転居時の対象者年齢 ____歳 転居前 _____都・道・府・県 _____市・区 転居後 _____都・道・府・県 _____市・区
2) より良い教育環境を求めて、転居を考えたが、実際には転居しなかった場合、その時の対象者の年齢と理由をご回答ください。 ※複数回考えた場合は、直近の理由をご回答ください。	転居を考えた時の対象者年齢 ____歳 転居しなかった理由 _____
3) より良い教育環境を求めて、転居を考えたことがない場合、その理由をご回答ください。	転居を考えたことがない理由 _____

次のページに続きます

C. 公的扶助と就労について教えてください。

番号 項目	回答欄
1 支給されている公的扶助	<input type="checkbox"/> 支給されていない <input type="checkbox"/> 支給されている → 以下の当てはまるものすべてに☑ <input type="checkbox"/> 基礎年金 <input type="checkbox"/> 障害年金 <input type="checkbox"/> 特別児童扶養手当 <input type="checkbox"/> 障害児福祉手当 <input type="checkbox"/> 特別障害者手当 <input type="checkbox"/> 経過的福祉手当 <input type="checkbox"/> その他 → _____
2 就労経験の有無	<input type="checkbox"/> これまで一度も就労経験がない <input type="checkbox"/> 過去に就労していたが、今は就労していない（↓質問3へ） <input type="checkbox"/> 現在就労している（↓質問3へ）
3 現在または直近の就労経験の詳細： 現在就労している場合は、「現在の就労」、 過去に就労していたが、今は就労していない場合は、「直近の就労」 について、以下の事項にご回答ください。	
1) 就労場所	<input type="checkbox"/> 一般就労 <input type="checkbox"/> 障害者雇用による一般就労 <input type="checkbox"/> 特例子会社就労 <input type="checkbox"/> 就労移行支援による通所 <input type="checkbox"/> 就労継続Aによる通所 <input type="checkbox"/> 就労継続Bによる通所 <input type="checkbox"/> 生活介護による通所 <input type="checkbox"/> その他 → _____
2) 就労日数	<input type="checkbox"/> 定期就労 → 週____日 <input type="checkbox"/> その他 → _____
3) 就労形態	<input type="checkbox"/> 常勤 <input type="checkbox"/> 非常勤 <input type="checkbox"/> アルバイト <input type="checkbox"/> その他 → _____
4) 仕事の内容	_____
5) 年収	<input type="checkbox"/> もらっていない <input type="checkbox"/> 30万円以下 <input type="checkbox"/> 50万円以下 <input type="checkbox"/> 50万円以上100万円未満 <input type="checkbox"/> 100万円以上 <input type="checkbox"/> その他 → _____
6) 仕事場での困難 当てはまるものすべてに ☑してください。	<input type="checkbox"/> 給料が安い <input type="checkbox"/> 利用者同士のトラブル <input type="checkbox"/> 職員とのトラブル <input type="checkbox"/> 仕事内容が本人に合わない <input type="checkbox"/> その他 → _____

次のページに続きます

(C. 就労について 続き)

- |  |   |
|--|---|
| 4 就労をやめた理由：<br>過去に就労したことがあるが、<br>今は就労していない場合、<br>直近の就労をやめた理由として<br>当てはまるものすべてに<br>☑してください。 | <input type="checkbox"/> 体調をくずした<br><input type="checkbox"/> 仕事の内容が合わなかった<br><input type="checkbox"/> 対人関係のトラブルがあった<br><input type="checkbox"/> スキルアップの訓練校へ通うため<br><br><input type="checkbox"/> その他 → _____ |
|--|---|

次のページに続きます

D. 福祉サービスについて教えてください。

番号 項目	回答欄
1 療養手帳(愛の手帳)、身体障害者手帳、精神保健福祉手帳の取得について、以下の事項にご回答ください。	
1) 療養手帳(愛の手帳)	<p><input type="checkbox"/> 持っている ↓</p> <p>取得時年齢 ____歳                      等級 ____級</p> <p>取得時の状況</p> <p><input type="checkbox"/> すぐに取得できた</p> <p><input type="checkbox"/> 時間がかかった ↓</p> <p>理由: _____</p> <hr/> <p><input type="checkbox"/> 持っていない ↓</p> <p>取得していない理由(複数回答可)</p> <p><input type="checkbox"/> 年齢が低いと断られた</p> <p><input type="checkbox"/> 必要がないと思っている</p> <p><input type="checkbox"/> いずれ取得するつもり</p> <p><input type="checkbox"/> その他 ↓</p> <p>詳細: _____</p>
2) 身体障害者手帳	<p><input type="checkbox"/> 持っている ↓</p> <p>取得時年齢 ____歳                      等級 ____級</p> <p>取得時の状況</p> <p><input type="checkbox"/> すぐに取得できた</p> <p><input type="checkbox"/> 時間がかかった ↓</p> <p>理由: _____</p> <hr/> <p><input type="checkbox"/> 持っていない ↓</p> <p>取得していない理由(複数回答可)</p> <p><input type="checkbox"/> 年齢が低いと断られた</p> <p><input type="checkbox"/> 必要がないと思っている</p> <p><input type="checkbox"/> いずれ取得するつもり</p> <p><input type="checkbox"/> その他 ↓</p> <p>詳細: _____</p>
3) 精神保健福祉手帳	<p><input type="checkbox"/> 持っている ↓</p> <p>取得時年齢 ____歳                      等級 ____級</p> <p>取得時の状況</p> <p><input type="checkbox"/> すぐに取得できた</p> <p><input type="checkbox"/> 時間がかかった ↓</p> <p>理由: _____</p> <hr/> <p><input type="checkbox"/> 持っていない ↓</p> <p>取得していない理由(複数回答可)</p> <p><input type="checkbox"/> 必要がないと思っている</p> <p><input type="checkbox"/> いずれ取得するつもり</p> <p><input type="checkbox"/> その他 ↓</p> <p>詳細: _____</p>

次のページに続きます

(D. 福祉サービスについて 続き)

2 療養手帳(愛の手帳)、身体障害者手帳、精神保健福祉手帳のいずれかを持っている場合、以下のサービスを知っているか、利用したことがあるかについて該当する箇所に☑してください。			
サービスの種類	A) 知らない	B) 知っているが利用したことはない	C) 利用したことがある
公共交通機関の運賃割引	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>
レジャー施設等の入場料割引	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>
タクシー料金の割引	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>
税金の障がい者控除	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>
携帯電話の利用料割引	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>
有料道路の通行料金割引	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>
補装具等の交付、修理(車椅子、義肢、装具等)	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>
住宅改造費の補助	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>
自動車改造費補助	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>
自動車運転免許取得費補助	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>
駐車禁止除外標章の交付	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>
NHK受信料減免	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>
3 療養手帳(愛の手帳)、身体障害者手帳、精神保健福祉手帳について、感じていることをご回答ください。			
		<input type="checkbox"/> 満足している <input type="checkbox"/> 不満な点がある ↓ 不満に思う事項や改善への希望：  _____	
4			
1) より良い福祉サービスを求めて転居を考えたことがありますか？	<input type="checkbox"/> 転居した <input type="checkbox"/> 考えたが、転居したことはない <input type="checkbox"/> 考えたことがない		
2) 転居したことがある場合、転居時の対象者の年齢と転居前後の住所をご回答ください。 ※複数回転居した場合は、直近の転居についてご回答ください。	転居時の対象者年齢 _____歳 転居前 _____都・道・府・県 _____市・区 転居後 _____都・道・府・県 _____市・区		
3) 転居を考えたが、実際には転居しなかった場合、その時の対象者の年齢と理由をご回答ください。 ※複数回考えた場合は、直近の理由をご回答ください。	転居を考えた時の対象者年齢 _____歳 転居しなかった理由 _____		
4) 転居を考えたことがない場合、その理由をご回答ください。	転居を考えたことがない理由 _____		

次のページに続きます

E. 対象となる方への開示について教えてください。

番号	項目	回答欄
1	対象となるご本人にダウン症候群であることを開示していますか？	<input type="checkbox"/> 開示している（↓質問2へ） <input type="checkbox"/> 開示していない（↓質問3へ）
2	対象となる本人にダウン症候群であることを「開示している」場合、以下の事項にご回答ください。	
	1) 開示した時の対象者の年齢	_____歳
	2) 開示者	<input type="checkbox"/> 両親 <input type="checkbox"/> 祖父母 <input type="checkbox"/> きょうだい <input type="checkbox"/> 主治医 <input type="checkbox"/> その他 _____
	3) 開示の際に支援を受けた人や役に立ったサービス	<input type="checkbox"/> いた・あった → 具体的に: _____ <input type="checkbox"/> いなかった・なかった → 理由: _____
	4) 開示のきっかけ	<input type="checkbox"/> 対象者に聞かれた <input type="checkbox"/> きょうだいから聞かれた <input type="checkbox"/> テレビ番組の内容 <input type="checkbox"/> 開示時期を決めていた <input type="checkbox"/> その他 _____
	5) 開示後の対象者の反応・変化 当てはまるものすべてに ☑してください。	<input type="checkbox"/> 納得していた <input type="checkbox"/> 納得していなかった <input type="checkbox"/> 不安が少なくなった <input type="checkbox"/> 不安が強くなった <input type="checkbox"/> 特に変わらない <input type="checkbox"/> その他 _____
3	対象者となる本人にダウン症候群であることを「開示していない」場合、以下の事項にご回答ください。	
	1) 今後の開示の予定をご回答ください。	<input type="checkbox"/> 今後開示しようと思う <input type="checkbox"/> 開示を迷っている <input type="checkbox"/> 開示しないつもり
	2) 「今後開示しようと思う」場合、予定時期などをご回答ください。	開示予定時期: _____ 開示予定者: <input type="checkbox"/> 両親 <input type="checkbox"/> 祖父母 <input type="checkbox"/> きょうだい <input type="checkbox"/> 主治医 <input type="checkbox"/> その他 → _____ 開示の支援者: <input type="checkbox"/> いない <input type="checkbox"/> いる → _____
	3) 「開示を迷っている」場合、その理由をご回答ください。	開示を迷っている理由 _____

次のページに続きます

F. 対象となる方の余暇活動について教えてください。

番号	項目	回答欄
1	学校や職場以外で行っている活動	<input type="checkbox"/> ダンスサークル <input type="checkbox"/> くもん <input type="checkbox"/> 楽器 <input type="checkbox"/> バンド活動 <input type="checkbox"/> 水泳 <input type="checkbox"/> リトミック <input type="checkbox"/> 英語 <input type="checkbox"/> ピアノ <input type="checkbox"/> 絵画 <input type="checkbox"/> 武道(剣道など) <input type="checkbox"/> バレエ <input type="checkbox"/> 体操 <input type="checkbox"/> お菓子作り <input type="checkbox"/> 料理 <input type="checkbox"/> 茶道 <input type="checkbox"/> 華道 <input type="checkbox"/> その他 → _____

G. ご自由にコメントをお願いいたします。

番号	項目	回答欄
1	ダウン症候群の方たちに対して、どのようなサポートシステムがあると良いでしょうか。ご自由にお書きください。	          _____
2	本アンケートのテーマに関して、ご意見、ご希望がありましたら、ご自由にお書きください。	          _____

以上でアンケートは終了です。ご協力いただき、ありがとうございました。





じぶん きも いちばんあ まる とう  
自分の気持ちに一番当てはまる場所に○をつけてください。わからないところはお父さんや

かあ ひと たす こた  
お母さん、おとなの人に助けてもらって答えてくださってかまいません。

1. あなたは毎日 幸せに思うことが多いですか。

〔 はい ほとんどいつもそう ときどきそう いいえ 〕

2. 学校に通っている方に聞きます。勉強をがんばることができていますか。

〔 はい ほとんどいつもそう ときどきそう いいえ 〕

3. お仕事をされている方に聞きます。お仕事をし、満足な気持ちがありますか。

〔 はい ほとんどいつもそう ときどきそう いいえ 〕

4. お友だちをすぐ作るができますか。

〔 はい ほとんどいつもそう ときどきそう いいえ 〕

5. 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 ほとんどいつもそう ときどきそう いいえ 〕

6. 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 ほとんどいつもそう ときどきそう いいえ 〕

7. 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 ほとんどいつもそう ときどきそう いいえ 〕

つぎ すす  
次のページへ進んでください。

8. どんなことをしているときに<sup>しあわ</sup>幸せですか。

[ ]

9. <sup>にがて</sup>苦手なことや<sup>いや</sup>嫌なことはありますか。あれば<sup>か</sup>書いてください。

[ ]

10. どんなことを<sup>い</sup>言われるとうれしいですか。

[ ]

11. <sup>しごと</sup>お仕事や<sup>がっこう</sup>学校で<sup>こま</sup>困ることはありますか。あれば<sup>か</sup>書いてください。

[ ]

12. <sup>とう</sup>お父さん、<sup>かあ</sup>お母さんや<sup>きょうだい</sup>兄弟など、<sup>ほか</sup>他の人と<sup>ひと</sup>どんなことをしているときに<sup>たの</sup>楽しいですか。

[ ]

<sup>きょうりよく</sup>協力していただきありがとうございました。

### III. 研究成果の刊行に関する一覧表 (該当なし)