

NIPTの対象となる トリソミーについて

令和4年度厚生労働省母子保健指導者養成研修

「NIPT等の出生前検査に関する研修」

2022年10月5日（水）

植田 紀美子（関西大学 人間健康学部・人間健康研究科）

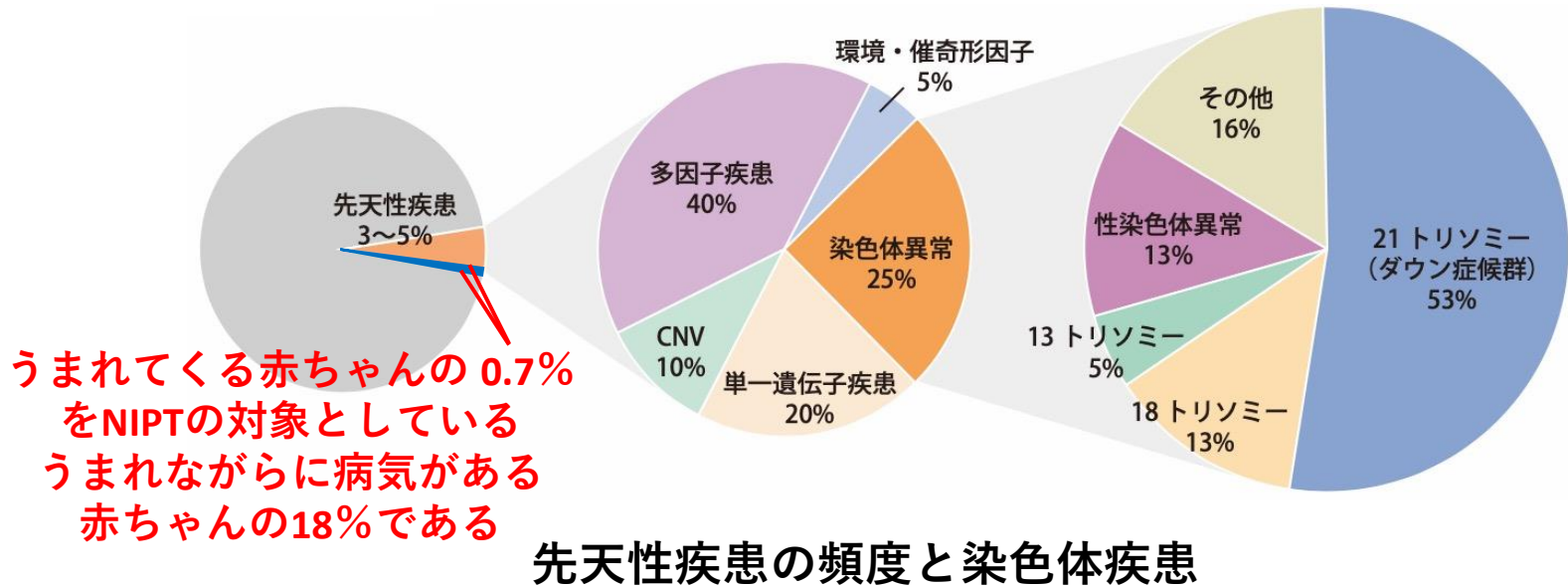
話 題

- ◆ NIPT等の出生前検査に関する情報提供及び施設認証の指針に基づく自治体での情報提供(整理)
- ◆ 13トリソミーのある子どもの特徴
(症状、成長・発達、家族アンケート、地域生活等)
- ◆ 18トリソミーのある子どもの特徴
(症状、成長・発達、家族アンケート、地域生活等)
- ◆ 21トリソミーのある子どもの特徴
(症状、成長・発達、家族アンケート、地域生活等)
- ◆ 自治体での情報提供の方法
(認証医療機関等で実施する“遺伝カウンセリング”を参考に)

NIPTの対象となるトリソミー ⇒ 21トリソミー、18トリソミー、13トリソミー

これらの3疾患以外の疾患については、分析的妥当性や臨床的妥当性が現時点では十分に確立されていない

常染色体異常のうち、常染色体1本全部のトリソミーで出生後も生存できる非モザイク型の染色体異常は21、18、13トリソミーのみである



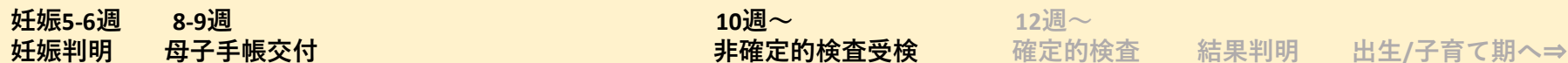
基本的な考え方

（特に自治体保健師等関連部分）

- ◆ 出生前検査は、胎児の状況を正確に把握し、将来の予測をたて、妊婦およびそのパートナーの家族形成の在り方等に関わる**意思決定の支援**を目的とする。
- ◆ ノーマライゼーションの理念を踏まえると、**出生前検査をマススクリーニングとして一律に実施することや、これを推奨することは、厳に否定されるべき**である。
- ◆ 妊婦等が、出生前検査がどのようなものであるかについて正しく理解した上で、これを受検するかどうか、受検とした場合にどの検査を選択するのが適切かについて熟慮の上、判断ができるよう**妊娠・出産・育児に関する包括的な支援の一環として、妊婦等に対し、出生前検査に関する情報提供を行うべき**である。
- ◆ 出生前検査の受検によって胎児に先天性疾患等が見つかった場合の妊婦等へのサポート体制として、**各地域において医療、福祉、ピアサポート等による寄り添った支援体制の整備等**を図る必要がある。

母子保健窓口等における妊娠・出産に関する包括的な支援の一環として対応

【出生前検査に関連した受検前の支援イメージ】



主治医
(かかりつけ産科医療
機関等)

妊婦

出生前検査に関する遺伝カ
ウンセリングを行う専門職
(認証医療機関)

紹介

主治医
(かかりつけ産科医療機関等)

つなぐ

- 出生前検査等の悩みや不安を聞き取った場合
 - より詳細な情報を求める妊婦等であった場合
- かかりつけ産科医療機関との連絡調整を行い、継続支援

- 遺伝カウンセリングが必要な妊婦であった場合
- 速やかに認証医療機関につなぐことができるようにかかりつけ産科医療機関と連携

【チラシを用いた情報提供】

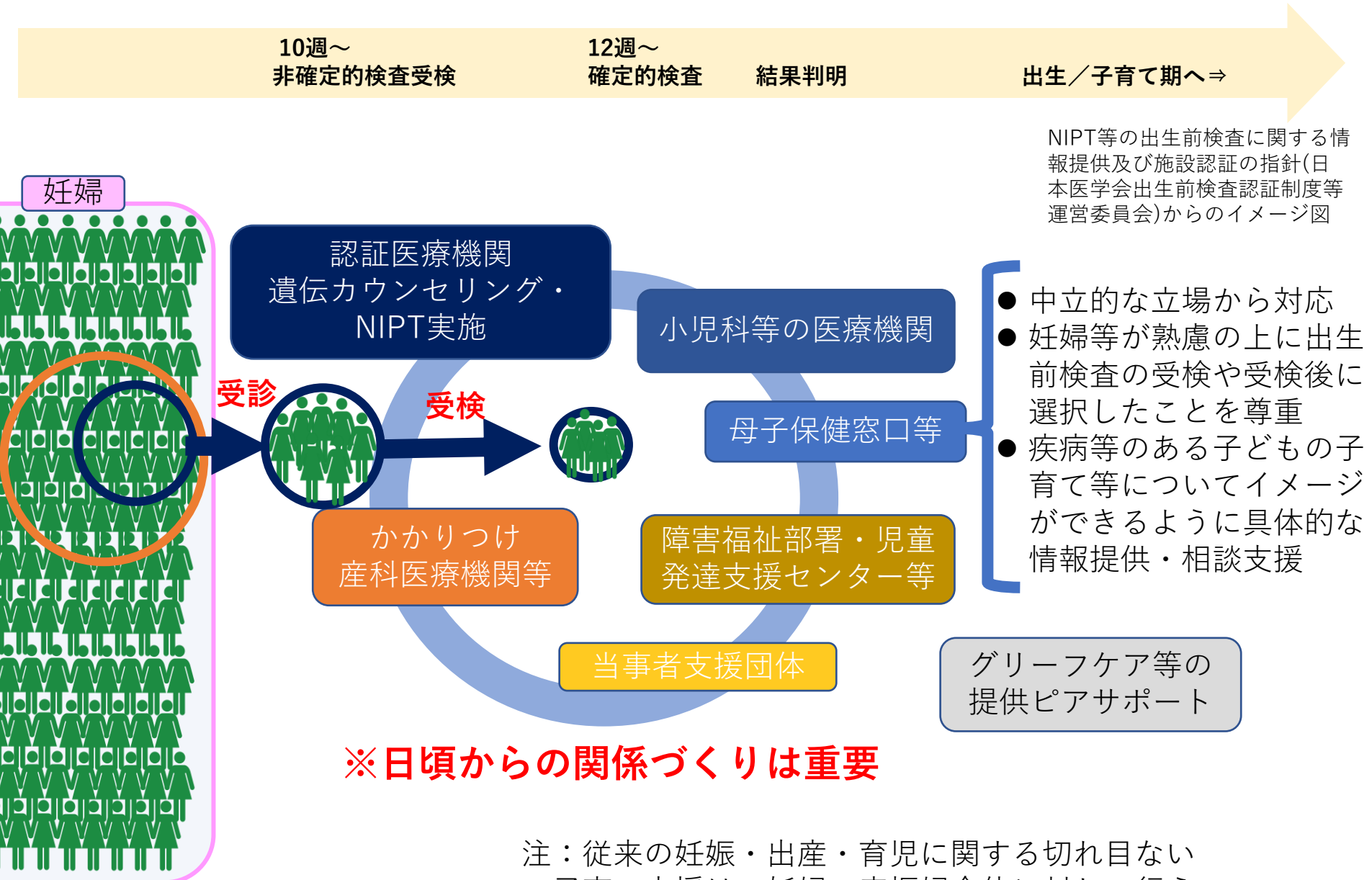
- ✓ 出生前検査を検討する場合の相談先
- ✓ 適切な情報源 **誘導とならない形**

母子保健に関する専門知識を有する医療専門職
(母子保健窓口等)

NIPT等の出生前検査に関する情報提供及び施設認証の指針(日本医学会出生前検査認証制度等運営委員会)からのイメージ図

母子保健窓口等における妊娠・出産に関する包括的な支援の一環として対応

【出生前検査に関連した受検後・出生後の支援イメージ】



注：従来の妊娠・出産・育児に関する切れ目ない子育て支援は、妊婦・産褥婦全体に対して行う

自治体における情報提供 （出生前検査を考える前に必要となる正しい情報）

- ◆ 出生前検査は必ずしも全ての妊婦が受ける検査ではないこと
- ◆ 出生前検査でわかる病気は一部であること
- ◆ よく考え、受検するかどうかを決めることが大切であること
- ◆ 受検する場合には適切な時期があること
- ◆ 産まれながらに病気があった場合、様々なサポートが受けられること
- ◆ 産まれながらの病気の有無やその程度と本人及びその家族の幸、不幸は本質的には関連がないこと

13 トリソミー(パトウ症候群)のある子どもの特徴 (NIPT説明文書)

- ◆一般的に5,000人～10,000人に1人の割合で出生するといわれています。
- ◆妊婦健診で行われる超音波検査によって心疾患、中枢神経・消化器系疾患などの病気、身体の形態変化などでみつかることがあります。
- ◆複数の病気を持って生まれてくることがあり、呼吸や哺乳のサポートなど、生後早期に医学的な管理が必要になることがあります。
- ◆心疾患や呼吸不全などの病気のため、生後早期に亡くなることがあります。一方、積極的な医療介入により生命や生活の見通しが改善すると報告されてきており、一部で長く生存して成人を迎える方もいます。
- ◆一人で歩いたり、言葉を話せるようになることは稀ですが、ゆっくりと成長・発達します。
- ◆小児慢性特定疾病に認定されており、医療、福祉、当事者のコミュニティなどのサポート体制があります。

13トリソミーのある子どもの特徴（症状）

【50%以上に見られる症状】

無嗅脳や全前脳胞症のような中枢神経系の重度の形態異常、けいれん、成長障害、重度知的障害、無呼吸発作、難聴、頭蓋顔面の特徴（前額の後方傾斜を伴った小頭症、広く開いた矢状縫合・大泉門、小眼球症、虹彩コロボーマ、網膜異形成、口唇裂、口蓋裂、耳介変形）、皮膚症状（前頭部の毛細血管腫、頭頂・後頭部の皮膚欠損、後頸部の皮膚のたるみ、幅の狭い凸型の爪、手掌単一屈曲線）、骨格系の特徴（軸後性多指症、手指の屈曲拘縮、踵突出）、先天性心疾患（80%は心室中隔欠損、動脈管開存、心房中隔欠損）、生殖器系（停留精巣、双角子宮）

【核型】 80%フルトリソミー 約20%転座型トリソミー モザイク型はわずか

18トリソミー(エドワーズ症候群)のある子どもの特徴 (NIPT説明文書)

- ◆一般的に4,000～10,000人に1人の割合で出生するといわれています。
- ◆妊婦健診で行われる超音波検査で赤ちゃんの発育不全や心疾患、消化器系疾患、四肢の形態変化などを認めることからみつかることがあります。
- ◆複数の病気を持って生まれてくることがあり、呼吸や哺乳のサポートなど、生後早期に医学的な管理が必要になることがあります。
- ◆心疾患や呼吸不全などの病気のため、生後早期に亡くなることがあります。一方、積極的な医療介入により生命や生活の見通しが改善すると報告されており、一部で長く生存して成人を迎える方もいます。
- ◆運動面・知能面での遅れを示しますが、医学的な管理を継続しながら特別支援学校等に通学し、成長と共にゆっくりと発達をとげます。
- ◆小児慢性特定疾病に認定されており、医療、福祉、当事者のコミュニティなどのサポート体制があります。

18トリソミーのある子どもの特徴（症状）

【50%以上に見られる症状】

胎児期からの成長障害、知的障害、難治性てんかん、頭蓋顔面の特徴（後頭部突出、狭い両前額径、変形した耳介低位、短い眼瞼裂、狭口蓋、小額症）、筋骨格系の特徴（第3指に第2指・第4指に第5指が重なった握り手、第5指遠位手掌線の欠損、爪の低形成、6本以上の指先弓状パターン皮膚紋離、短い第1趾、揺り椅子状の足（10～50%）、短い胸骨、小さな乳首、鼠経ヘルニア/臍ヘルニア/腹直筋解離、小さい骨盤、股関節外転制限、停留精巣、皮膚症状（たるんだ皮膚、前額部と背中が多毛、大理石様皮膚）、先天性心疾患（心室中隔欠損、心房中隔欠損、動脈管開存）腎の特徴（10～50%：馬蹄腎、水腎症、異所性腎、重複尿管、多嚢胞腎）

【核型】 94～98%フルトリソミー 残りモザイク型もしくは部分トリソミー
(不均衡型相互転座の結果)

13トリソミー 18トリソミーのある子どもの 自然歴に関するエビデンス

自然歴に関するエビデンスの 日本からの発信

20年前(2000年頃)
の認識※1

心臓手術を除く標準的な
新生児～小児集中治療を受けた
子どもの詳細調査※2,3

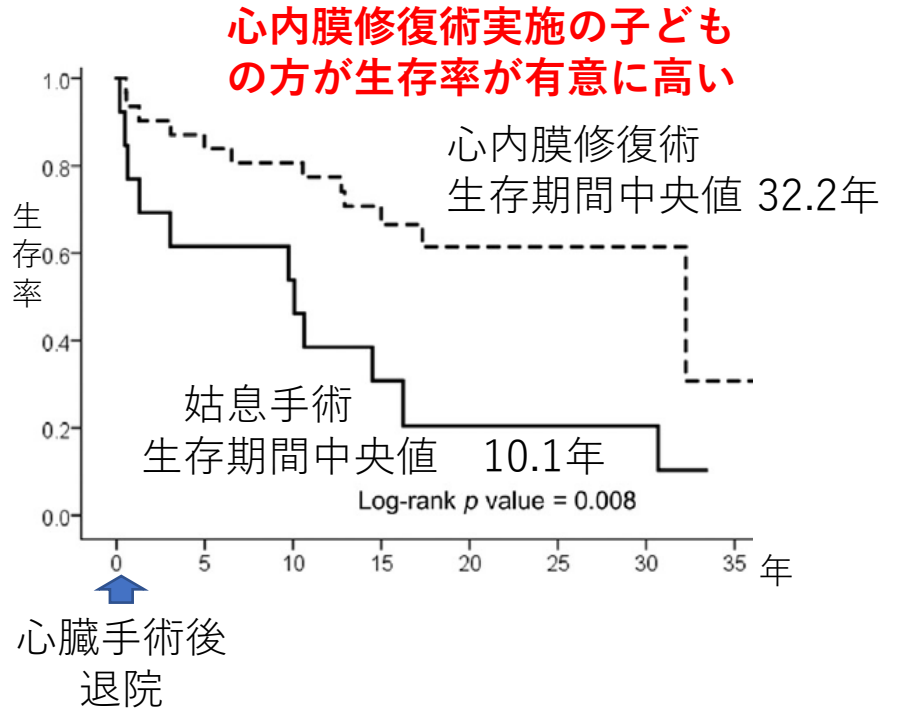
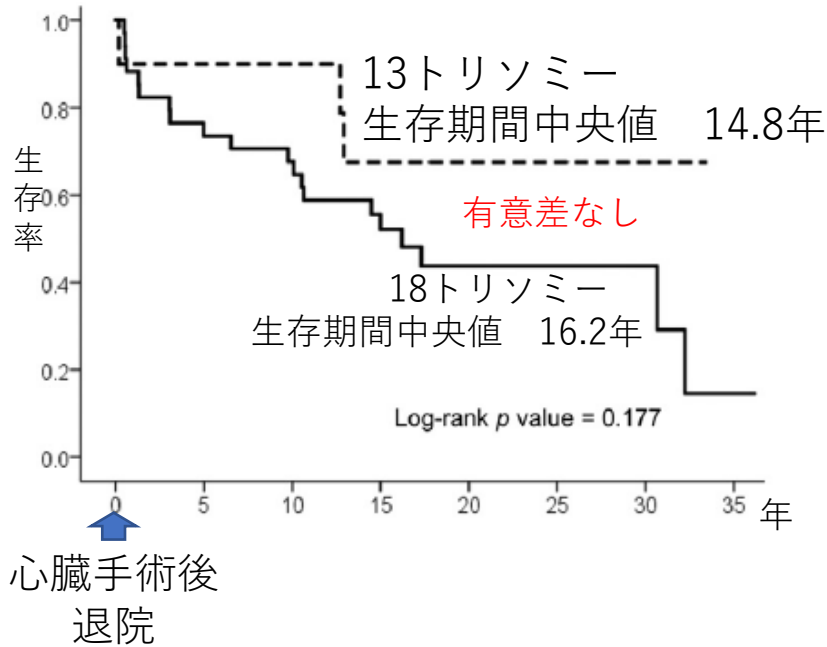
13トリソミー	1年生存率	5.6%		54%
	生存期間中	7日		451日
18トリソミー	1年生存率	5.6%		25%
	生存期間中央値	10日		152.5日

※1 population-based 大規模調査: Rasmussen SA, et al. Population-based analyses of mortality in trisomy 13 and trisomy 18 *Pediatr* 2003; 111: 777-84.

※2 24人の詳細調査: Nishi E, et al. Clinical courses of children with trisomy 13 receiving intensive neonatal and pediatric treatment. *Am J Med Genet A*. 2018;176(9):1941-1949.

※3 24人の詳細調査: Kosho T, et al. Neonatal management of trisomy 18: clinical details of 24 patients receiving intensive treatment. *Am J Med Genet A*. 2006;140(9):937-944.

13トリソミー 18トリソミーのある子どもの 心臓血管合併症への外科的介入に関するエビデンス（退院後の長期予後）



手術が生命予後を改善させる可能性が高い

（ただし、手術に伴うリスクは13トリソミーや18トリソミーでない子どもと比較して高い）

13トリソミー 18トリソミーのある子どもの 家族の思いに関するエビデンス

対象：272人の13トリソミーまたは18トリソミーのある子どもの家族332人（北米）

わが子を大切に思い、生を前向きにとらえている

子どもは自分にとって幸せな存在である	99%
子どもの存在により自らの人生が豊かになった	98%
夫婦関係にもより影響を与えた	68%
きょうだいに対してよい影響を与えた	82%

否定的な言葉を受けた経験 (医療スタッフの誤った情報提供や偏見)

生きる価値がない	87%
苦しむだけの人生を送るだろう	57%
植物状態になるだろう	50%
意味のない人生を送るだろう	50%
親の結婚、家族を破壊するだろう	23%

18トリソミーのある子どもの家族の思いに関するエビデンス（日本 18トリソミーの会）

対象：18トリソミーのある子どもの家族88人（日本）

子どもから家族へ、家族から子どもへ相互に交流をし続け、わが子を大切に思い、生を前向きにとらえている様子

一番のチャームポイント・・・・・・・・目（60%）笑顔（29%）口・歯（25%）
子どもが一番うれしそうな時・・・・・・・・遊んでいる時（33%）抱きしめられている時（31%）
子どもが生まれてきてくれて・・・・・・・・いつも（62%）子どもが何かした時、
よかったと思う時・・・・・・・・または親として何かできた時（55%）
たいへんだなあと思う時・・・・・・・・病状や関連した医療ケアの負担（67%）
家族生活への負担（28%）大変と思わない（15%）

**すべての子どもの誕生が祝福されるべきであり、
新しいいのちの誕生とトリソミーの有無は別の次元である**

例：「誕生のことば」に関する回答記述

- ✓ 子どもが元気で、みんなから大切にされているといったことを実感できる証が欲しかった
- ✓ どんな病気を持った子どもであろうとも、健常な子どもと同様に、まずは「おめでとう」という姿勢が必要
- ✓ 子どもが、この命が祝福されていて、誰からも愛される資格があるのだと思わせて欲しかった

出生前診断をうけ妊娠継続を選択した 13トリソミー 18トリソミーのある子どもの家族の思いに関するエビデンス

対象：272人の13トリソミーまたは18トリソミーのある子どもの家族332人のうち出生前診断をうけ妊娠継続を選択した128人

人工妊娠中絶へのプレッシャーを感じた 61%

子どもが生きている状態で会いたいと希望した 57%

出生時まで子どもに対するあらゆる治療を希望した 25%

出生前に亡くなると聞かされながらも妊娠継続を選択 94%

【理由】 道徳的信条 68%
子どもを中心とした考え方 64%
宗教的信条 48%
親中心の考え方 28%

13トリソミー 18トリソミーの子どもの 自然歴・医学的管理に関するエビデンス（まとめ）

- ◆ 積極的治療（呼吸管理・循環管理・栄養管理・感染管理などの標準的新生児集中治療、心疾患・消化管疾患に対する外科手術、療育的支援など）により生命予後、QOLともに改善する。
- ◆ 子どもは生きている限り成長・発達し続け、家族は子どもの生を前むきにとらえ、そして児もそれに応える。

13トリソミー 18トリソミーの子どもの 医学的管理に関する潮流

背景：ここ数十年で自然歴や医学的管理に関するエビデンスが蓄積される

緩和的
アプローチ



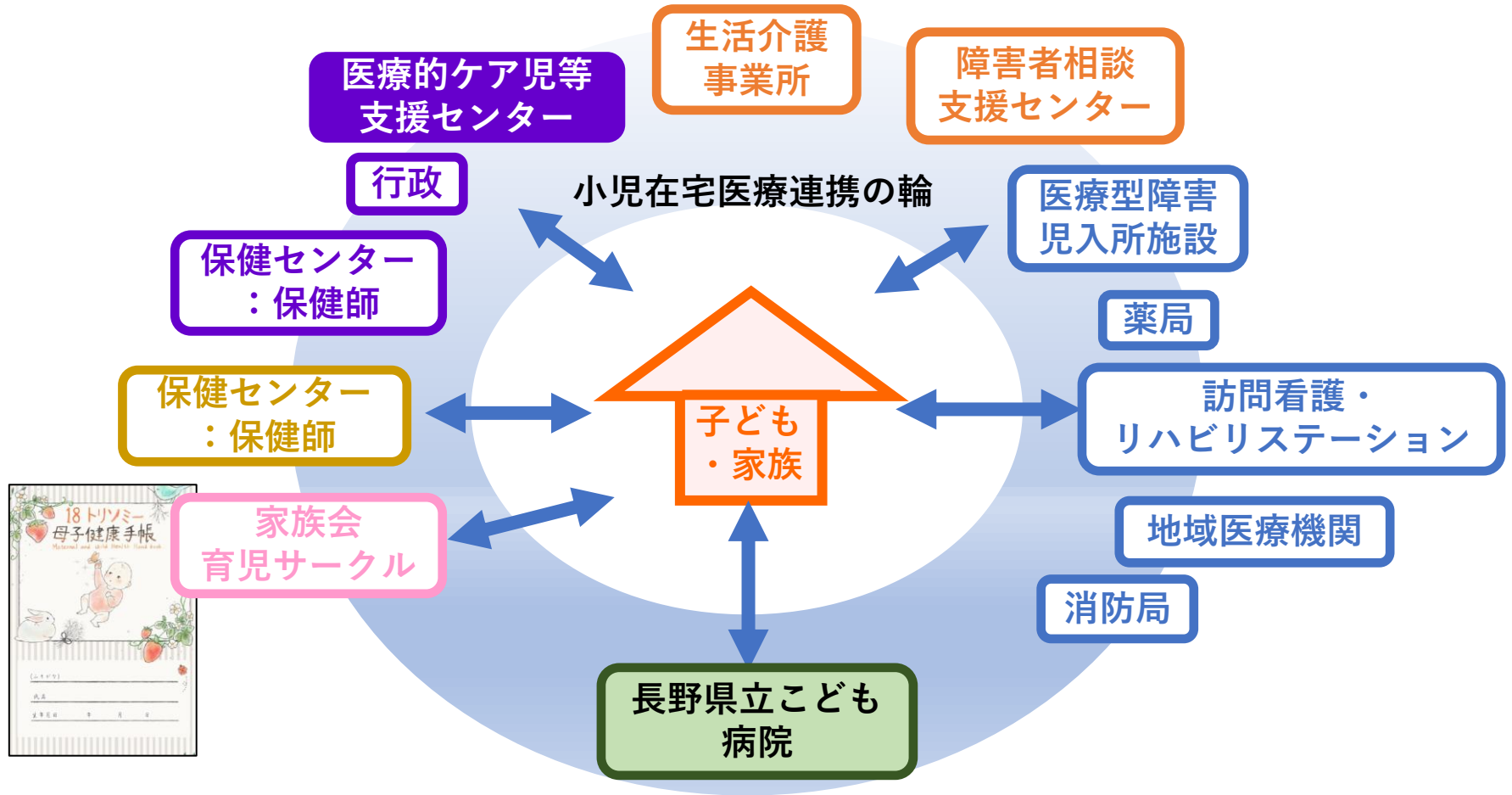
エビデンスに基
づく、個々の病
態像に応じた積
極的アプローチ

13トリソミー 18トリソミーのある子どもの 医学的管理における実践的な向き合い方

- ◆ トリソミー18, トリソミー13の自然歴に関する最新の正確なエビデンスに基づき、**医療者と家族は率直に語り合い、共同で意思決定**をしていくことがすすめられる。
- ◆ 過度に単純化され、偏っている「致命的」「植物状態」「望みがない」といった言葉は、**不正確のみならず、盲目的なイメージ**を与える。
- ◆ 方針の決定は児の状態の変化に伴って1日ごと、1週間ごと、1月ごとに行われうること、常に両親の感情や思考に対して敬意をもって温かみのある姿勢で挑むことが重要である。
- ◆ 通常の重症児のように 標準的な治療を行うこと（13、18トリソミーというだけで一律に、他の重症児とは別の扱いをすることは、最近の予後エビデンスからも不適切である）。

出典：Cary JC: Trisomy 18 and trisomy 13 syndrome. In Carey JC, et al. eds. Management of Genetic Syndromes, 4th Edition, Wiley-Liss, 2021. 937-956. /古庄知己, 13トリソミーを持つ児、18トリソミーを持つ児への外科的介入を含めたマネジメント. 日本周産期・新生児医学会雑誌, 2021;56(4):567-571.) /西恵理子, 古庄知己, 13トリソミー症候群、18トリソミー症候群をもつ児に対する先天性疾患や消化管先天異常の外科手術は有用か? 金子一成編, 小児科診療controversy. 中外医学社, 2022.

18トリソミーのある子どもと家族の地域での暮らし (例)



出典：
福島華子，他．18トリソミーの子ども・家族の「生きる」ステージに
寄り添い、地域につなぐ支援．小児看護．2022;45(9):1026-1032.

21トリソミー(ダウン症候群)のある子どもの特徴 (NIPT説明文書)

- ◆一般的に、約1000人に1人の割合で出生するといわれています。
- ◆生後の身体や言語の発達は全体的にゆっくりですが、適切な成育環境（療育など）によって成長発達を促すことができます。
- ◆心疾患、消化器系疾患などの病気をもつ場合があります。
- ◆学齢期は地元の学校や特別支援学校に通っています。
- ◆大人になると生活介護が必要になることもありますが、行政によるサポートを受けながら地域の中で生活する方も多く、生涯に渡ってさまざまな支援サービスが用意されています。
- ◆小児慢性特定疾病に認定されており、医療、福祉、当事者のコミュニティなどのサポート体制があります。
- ◆各地には親の会やサークル活動などの情報交換の場があり、福祉のサポート体制も整っています。

21トリソミー（ダウン症候群）のある子どもの特徴（症状）

- ◆ 21番目の染色体が3本あるために起こる疾患。
- ◆ 過剰の染色体 母親由来：父親由来 = 4 : 1
- ◆ 1866年 Langdon Down により臨床的に初めて報告された。
- ◆ 染色体異常による疾患で、一番頻度が高い。
- ◆ 知的障がいのうち単一の原因からなる最も頻度が高い疾患。
- ◆ 「標準型」（約95%）：減数分裂時の21番染色体対の不分離。突然変異。
- ◆ 「転座型」（約3%）：21番染色体が他の染色体に付着。半分が親の均衡型転座。
- ◆ 「モザイク型」（約2%）：正常核型の細胞と21トリソミーの核型をもつ細胞集団の両方が混在。受精後の卵分裂の過程での不分離による。
- ◆ 特徴的顔貌・身体的特徴：小頭、円形顔、鼻根部扁平、短い鼻、眼瞼裂斜上、内眼角贅皮、後頭部扁平、頸部背面周囲の余剰皮膚、単一手掌屈曲線、サンダルギャップ、胸郭狭小、脛側弓状紋、単指、斜指症（第5指多い）

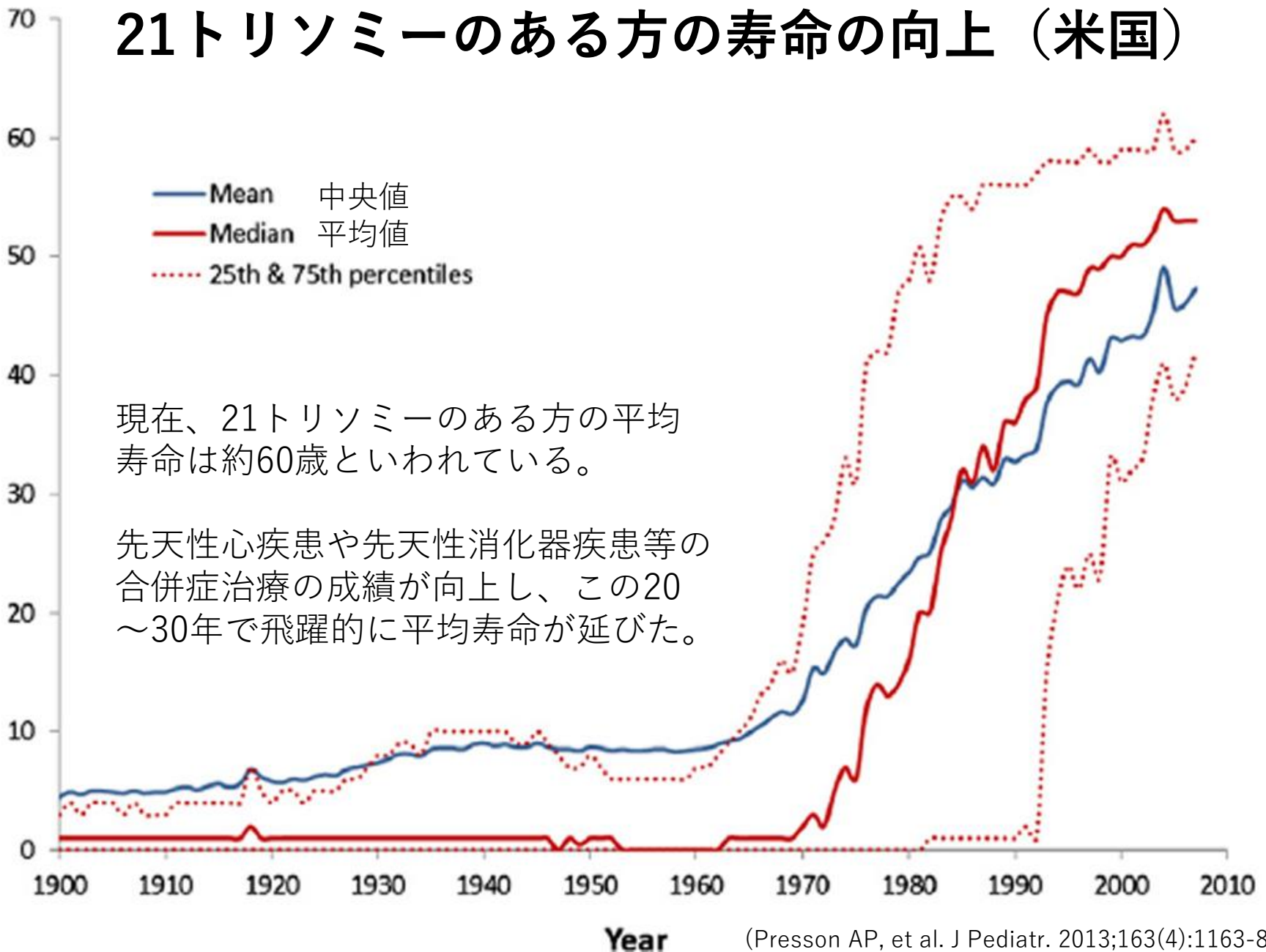
21トリソミーのある方の寿命の向上（米国）

Age at Death among People with DS

- Mean 中央値
- Median 平均値
- ⋯ 25th & 75th percentiles

現在、21トリソミーのある方の平均寿命は約60歳といわれている。

先天性心疾患や先天性消化器疾患等の合併症治療の成績が向上し、この20～30年で飛躍的に平均寿命が延びた。



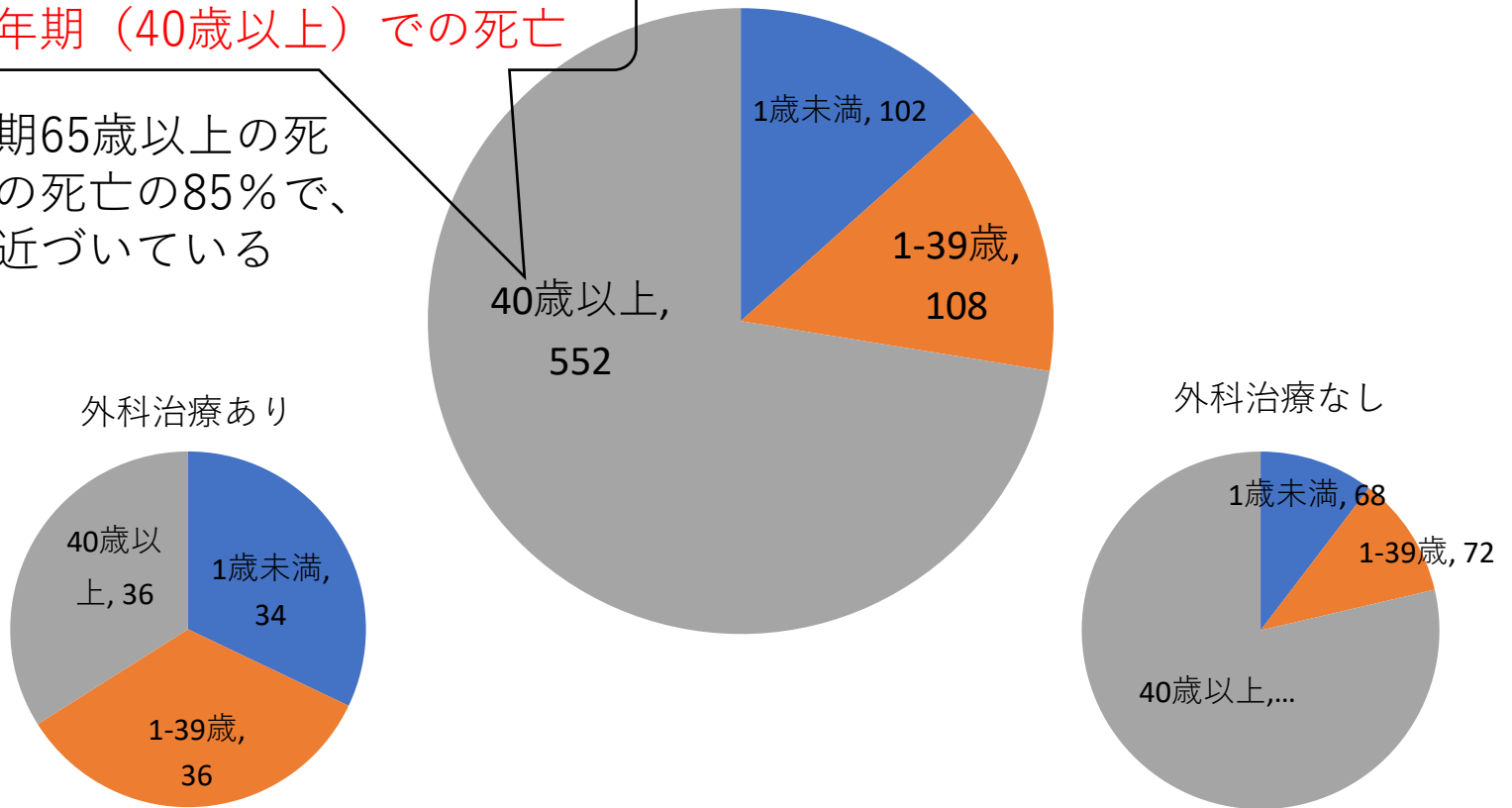
(Presson AP, et al. J Pediatr. 2013;163(4):1163-8)

日本：21トリソミーのある方の死亡時年齢

死亡個票Ⅱ欄の21トリソミーまたはダウンのデータと死亡票(死因がQ90)のリンケージデータを用いた分析：2014-2016に死亡した762名の死亡年齢

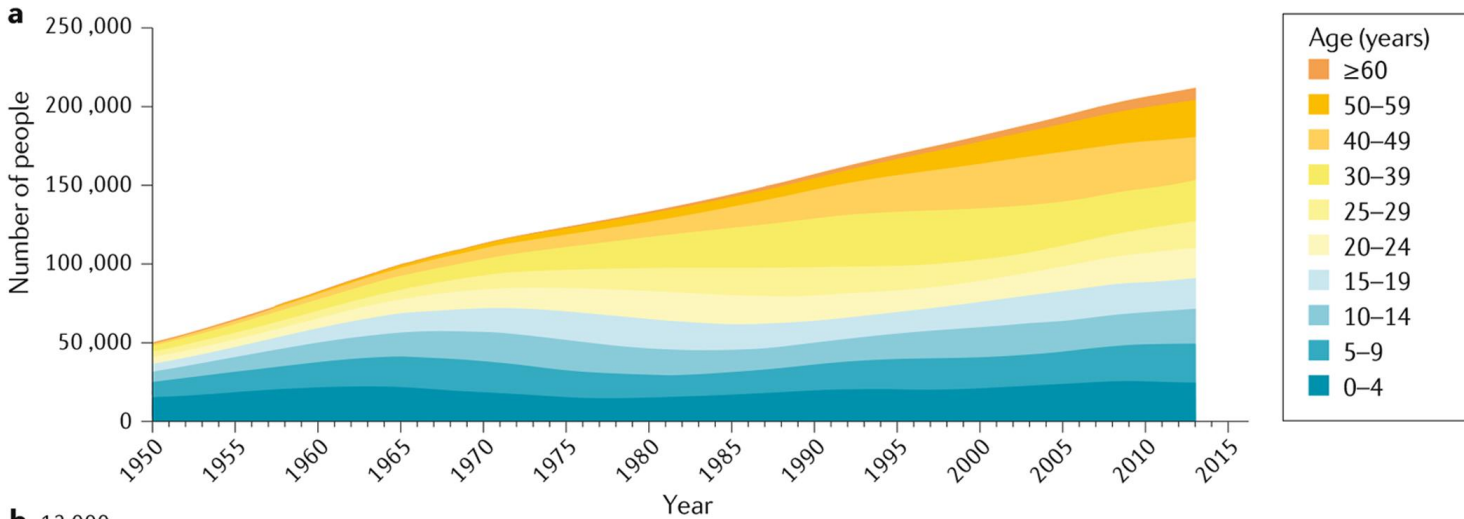
72%が21トリソミーのある方の
老年期(40歳以上)での死亡

一般の老年期65歳以上の死亡は、全体の死亡の85%で、その割合に近づいている

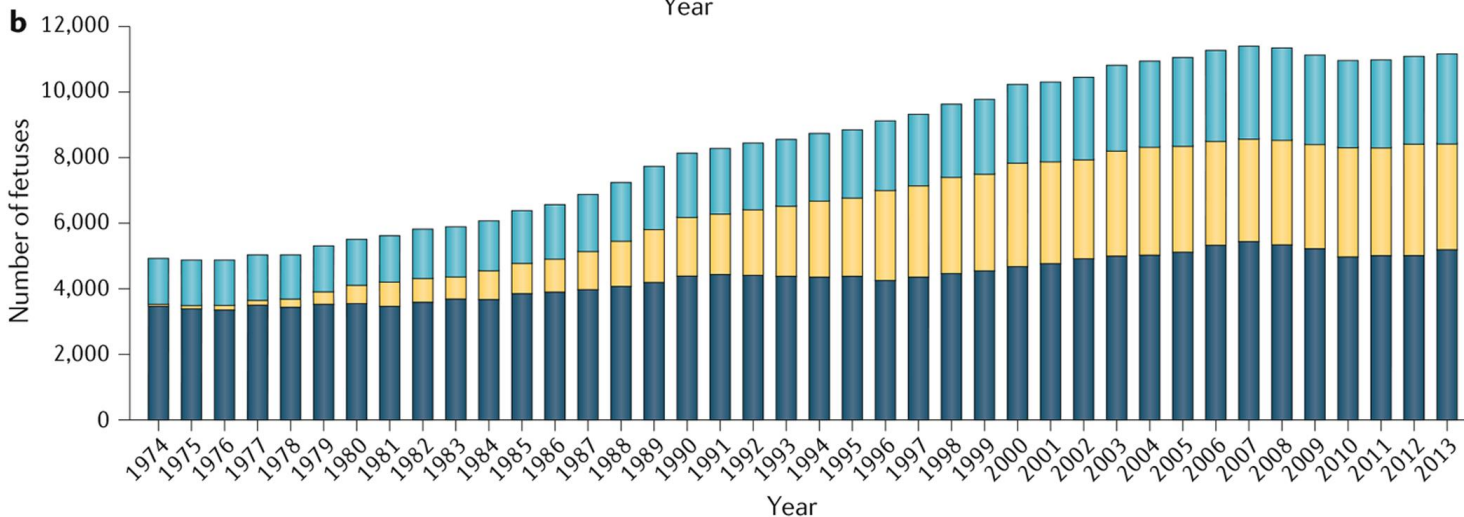


21トリソミーのある方の年齢別人数と妊娠転帰（米国）

Antonakaris SE, et al. Down syndrome. Nat Rev. Dis. Primers 2020, 6, 1-20.



壮年期以降の増加による全体の人数の増加



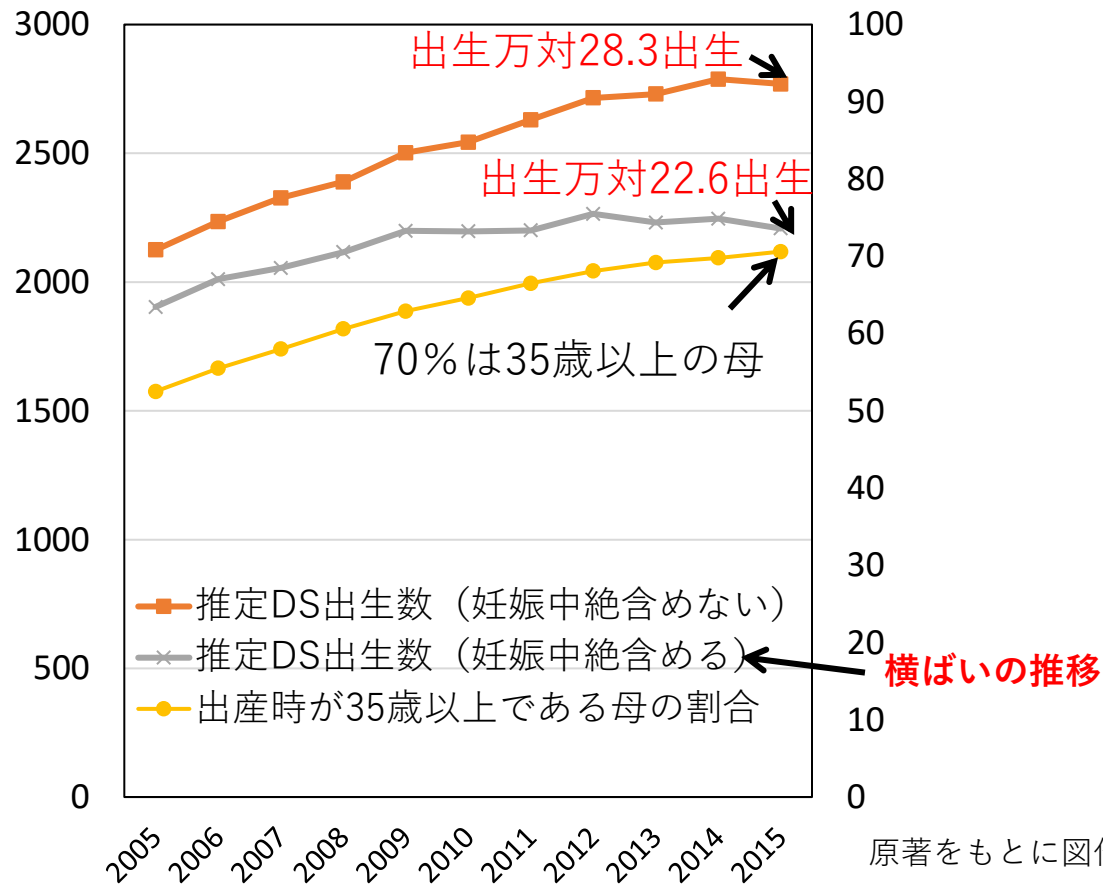
2007年ごろをピークに横ばいの妊娠数
それとともに出生児数も横ばい

一方、中絶数が増え、出生児数と同程度に

■ Live births with DS ■ DS-related elective terminations ■ Natural losses (after 10 weeks GA)

日本：21トリソミー推定出生数の動向

「母の年齢から推計するMorrisモデルから算出した21トリソミー数」 - 「AC/CVSで診断した93.8%がTOPしている事実から推定したTOP数」



出生前診断が普及していくと、現在は均衡状況である21トリソミー出生数が減ってくるのではないか

(Sasaki A, Sago H. Med Genet A. 2019;179:1815-1819.)

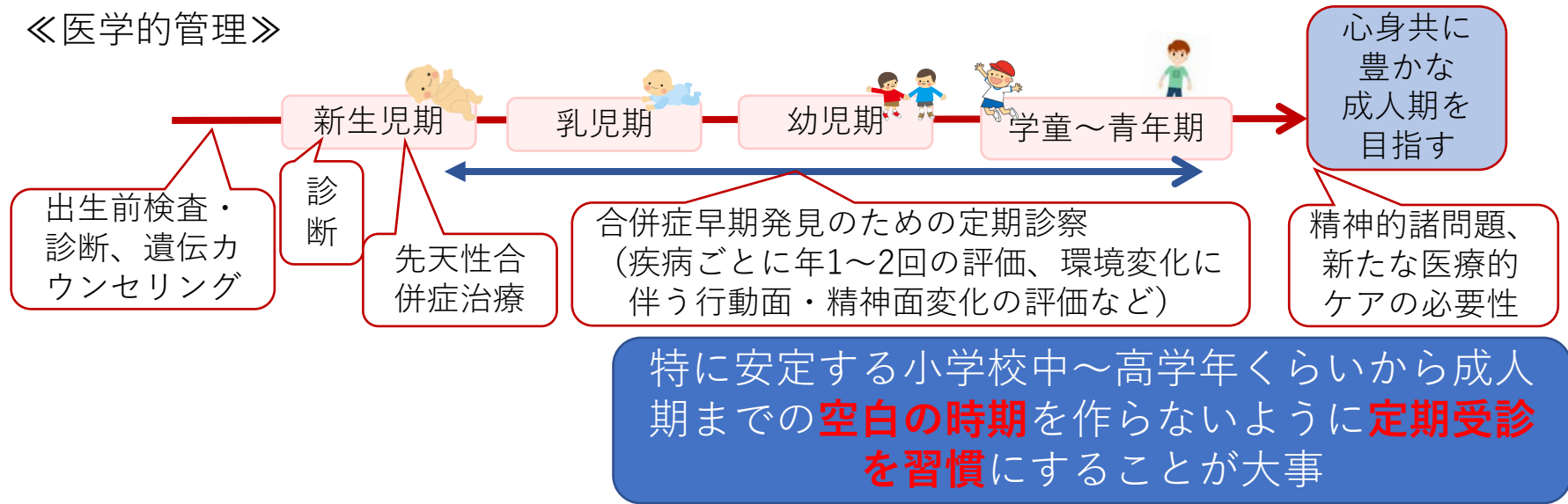
21トリソミーのある方の代表的合併症（小児期）

カテゴリー	合併症
循環器疾患	心室中隔欠損症、心房中隔欠損症、房室中隔欠損症、ファロー四徴症、肺高血圧など
消化器疾患	鎖肛、十二指腸閉鎖、食道閉鎖など
血液疾患	一過性骨髄増殖症、白血病など
内分泌・代謝疾患	甲状腺機能異常、肥満、糖尿病、高尿酸血症など
神経疾患	筋緊張低下、點頭てんかん、自閉症スペクトラム症、もやもや病など
呼吸器疾患	睡眠時無呼吸症候群など
眼科疾患	白内障、斜視、鼻涙管閉そく症、弱視など
耳鼻・咽喉科疾患	難聴、滲出性中耳炎、扁桃肥大、軟口蓋閉鎖不全など
整形外科疾患	環軸椎亜脱臼、外反偏平足、股関節脱臼、側弯、多指（趾）症など
泌尿器科疾患	停留精巣、尿道下裂など
腎臓疾患	低形成腎、慢性腎不全など
皮膚疾患	円形脱毛症など
口腔外科疾患	口唇口蓋裂など

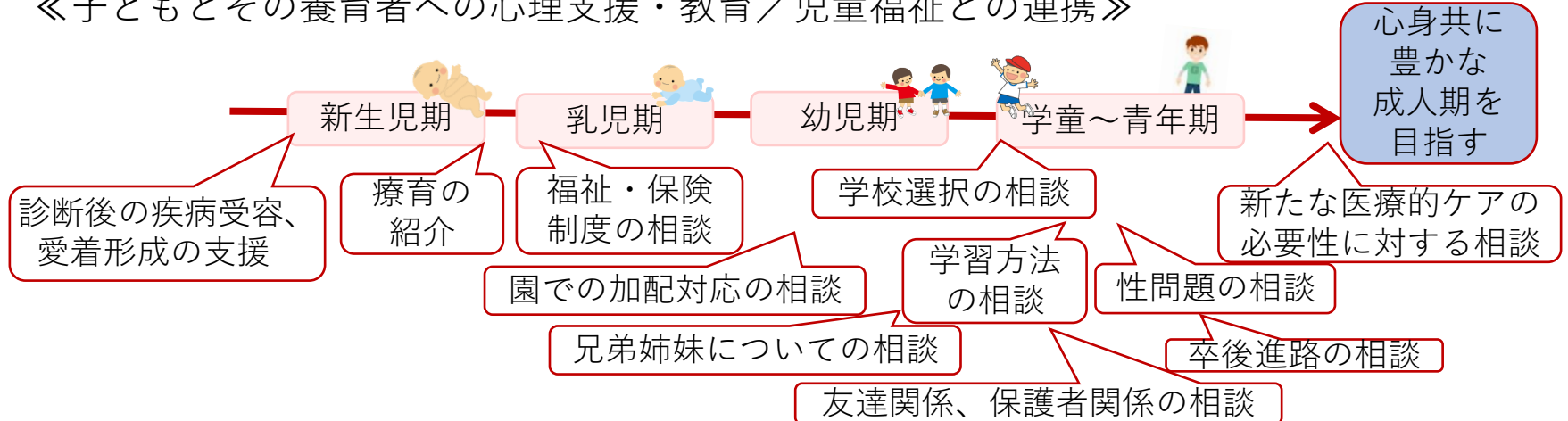
小児期の診療体系は
ほぼ確立している

ライフステージに応じた適切な医学的管理と 子どもとその養育者への心理支援・教育／児童福祉との連携（小児期）

《医学的管理》



《子どもとその養育者への心理支援・教育／児童福祉との連携》



21トリソミーのある方（小児期）の受診間隔の目安

血液検査：血球系（目視分類で）、肝機能、腎機能、脂質系、尿酸、甲状腺など内分泌系、糖代謝系特に問題なければ、6か月（甲状腺自己抗体陽性の場合は半年ごと）→1年ごと、易出血性、繰り返す発熱、骨痛があるときは随時血球系

眼科：白内障、斜視、眼振は6か月までにチェック、
発達状況に応じた検査で1年ごとの視力のチェック必要に応じた診察

耳鼻科：新生児聴覚スクリーニング検査に応じた対応
6か月おきの聴力検査（就学前）→ 1年ごと
睡眠時無呼吸 6か月まで1回→1年おき

整形外科：上位頸椎不安定性（後頭骨一環椎、環椎一軸椎）、就学前2年に1回は診察
有症状でレントゲン

皮膚科：有症状で

歯科：ガイドラインには記載ないが、4～6か月に1回 歯科衛生の習慣づけ

21トリソミーのある方の代表的合併症（成人期）

カテゴリー	合併症
循環器疾患	成人先天性心疾患、僧帽弁閉鎖不全症、三尖弁閉鎖不全症、大動脈弁閉鎖不全症、心臓伝導障害
内分泌・代謝疾患	甲状腺機能異常症、高尿酸血症、肥満、糖尿病
呼吸器疾患	睡眠時無呼吸症候群
生活習慣病	肥満症、高脂血症
消化器疾患	胃食道逆流症、食道裂孔ヘルニア、便秘症
神経疾患	てんかん、アルツハイマー型認知症、もやもや病、脳アミロイドアンギオパシー
精神疾患	自閉症スペクトラム症、強迫性障害、うつ病・抑うつ状態
眼科疾患	白内障、円錐角膜
耳鼻科疾患	難聴、耳垢塞栓
整形外科疾患	環軸椎不安定性、変形性頸、腰椎症、変形性股・膝関節症、骨粗しょう症
皮膚疾患	湿疹、ドライスキン、毛囊炎、粉瘤
歯科疾患	う蝕、歯列不正、歯周病、摂食嚥下機能障害
腎臓・尿路系疾患	神経因性膀胱、慢性腎不全
婦人科疾患	早発閉経

**21トリソミーの成人期の医療は、
ますます必要になり、
地域での医療体制整備が急務**

21トリソミーのある方（19～40歳）の受診間隔の目安

- ◆ 自覚症状、行動変化のチェック（1年に1回）
- ◆ 定期健康診断（1年に1回）
自覚症状及び高く症状の有無の検査、身長、体重、腹囲、胸部X線検査、血圧測定、貧血検査、肝機能検査、腎機能検査、血中脂質検査、血糖検査、尿検査、心電図検査
- ◆ 甲状腺検査（1年に1回）
- ◆ 尿酸値の検査（1年に1回）
- ◆ 歯科受診（半年～1年に1回）
- ◆ 聴力検査、耳鼻科受診（1～2年に1回）
- ◆ 視力検査、眼科受診（2～3年に1回）
- ◆ 頸椎病変の評価（必要時）
- ◆ 睡眠時無呼吸症候群の検査（必要時）
- ◆ 精神疾患への対応（必要時）
- ◆ 性的な問題についての解決：月経処置などの個人衛生やスキルの習得、妊娠の可能性と避妊の必要性についての理解
- ◆ 歯科疾患・歯周病の検査（1年に1回）

21トリソミーのある方（41歳以上）の受診間隔の目安

- ◆ 自覚症状、行動変化のチェック（1年に1回）
- ◆ 定期健康診断（1年に1回）
 - 自覚症状及び高く症状の有無の検査、身長、体重、腹囲、胸部X線検査、血圧測定、貧血検査、肝機能検査、腎機能検査、血中脂質検査、血糖検査、尿検査、心電図検査
- ◆ 甲状腺検査（1年に1回）
- ◆ 尿酸値の検査（1年に1回）
- ◆ 歯科受診（半年～1年に1回）
- ◆ 聴力検査、耳鼻科受診（1年に1回）
- ◆ 視力検査、眼科受診（1年に1回）
- ◆ 睡眠時無呼吸の検査（必要時）
- ◆ 認知機能・認知症の評価（NTG-EDSD（DSQIIDを改訂して作成した指標）を用いた年1回のアセスメントを強く推奨（エビデンスレベルmoderate））

21トリソミーのある子どもをもつ 父・母へのアンケート（米国）

- ダウン症候群のあるわが子を愛している (n=1979人) 99%
- ダウン症候群のあるわが子を誇りに思う (n=1977人) 97%
- ダウン症候群のあるわが子のおかげで人生観がより 79%
前向きになった (n=1967人)
- ダウン症候群のないわが子はダウン症候群のあるわが子と 95%
良い関係にある (n=1723人)

- ダウン症候群のあるわが子がいて他人の目が気になる (n=1958人) . . . 5%
- ダウン症候群のあるわが子を持ったことを後悔している (n=1966人) . 4%

21トリソミーのある子どものきょうだいへのアンケート（米国）

【9～11歳のきょうだいの回答】

- ダウン症候群のあるきょうだいを愛している(n=210人) 97%
- ダウン症候群のあるきょうだいを誇りに思う(n=210人) 87%
- 私の友人は、ダウン症候群のある私のきょうだいとくつろいでいる(n=210) 90%
- ダウン症候群のあるきょうだいが新しいことを学ぶことを手助けすることが好きである(n=210) 86%
- ダウン症候群のあるきょうだいがいて他人の目が気になる(n=210) 9%
- ダウン症候群のあるきょうだいをダウン症候群のないきょうだいと交換したい(n=208) 4%

【12歳以上のきょうだいの回答】

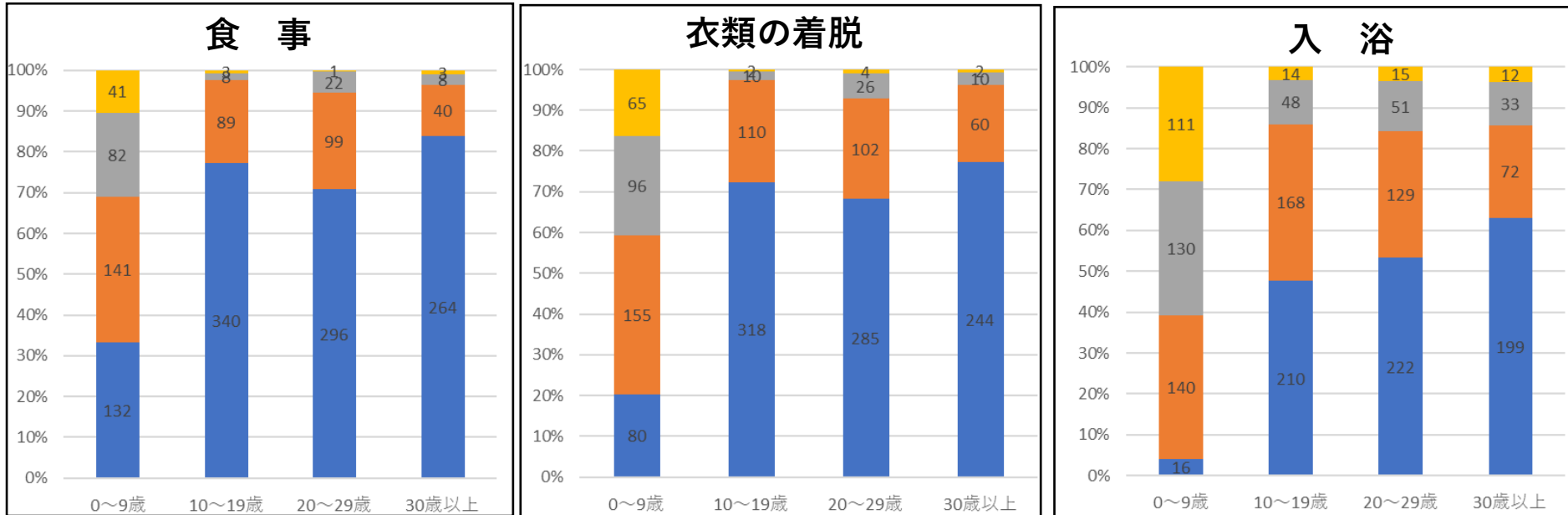
- ダウン症候群のあるきょうだいを愛している(n=570人) 96%
- ダウン症候群のあるきょうだいを誇りに思う(n=569人) 94%
- 私の友人は、ダウン症候群のある私のきょうだいとくつろいでいる(n=568) 89%
- 成人したときダウン症候群のあるきょうだいとずっと関わっていく予定である(n=570) 93%
- ダウン症候群のあるきょうだいがいて他人の目が気になる(n=571) 7%
- ダウン症候群のあるきょうだいをダウン症候群のないきょうだいと交換したい(n=570) 4%

21トリソミーのある方、**本人**へのアンケート（米国）

- 幸せな人生である(12歳以上n=276人) 99%
- 自分自身が好きである(12歳以上n=277人) 97%
- 家族を愛している(12歳以上n=277人) 99%
- きょうだいを愛している(12歳以上n=258人) 97%
- きょうだいはベストフレンドである(12歳以上n=255人) 89%
- 友達をつくるのはたやすい(12歳以上n=276人) 86%
- 人生がみじめである(12歳以上n=277人) 4%

21トリソミーのある方の暮らし（日常生活動作）

- ◆ 公益財団法人日本ダウン症協会（JDS）正会員4471人に対する自記式質問票調査、回収率35.4%
- ◆ ダウン症候群のある方 男性872名（平均年齢18.79歳）、女性705名（平均年齢19.16歳）の分析

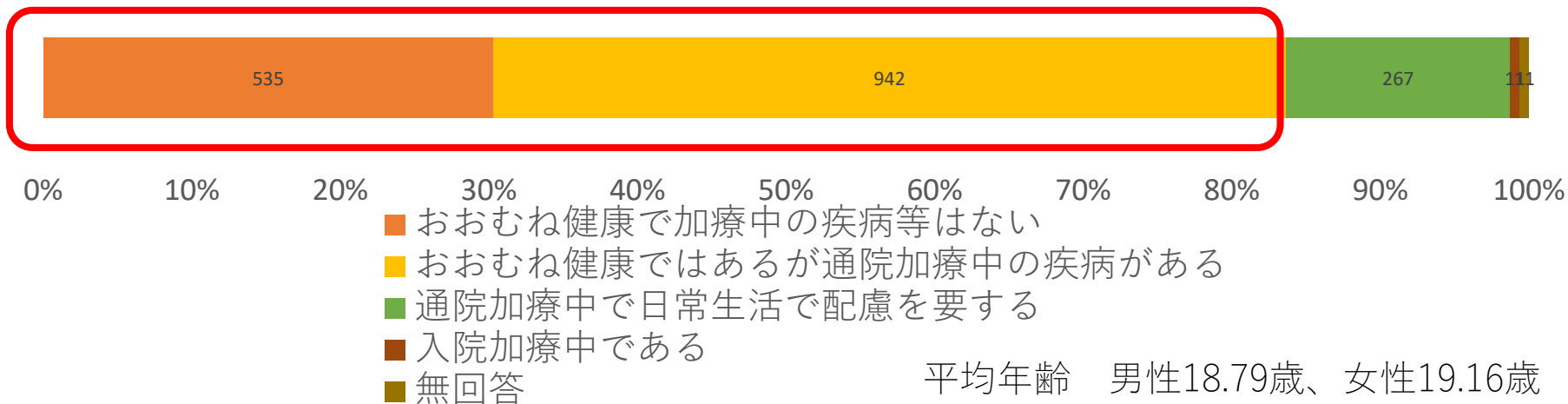


■ ほぼ自分でできる ■ 一部手伝いが必要 ■ かなり手伝いが必要 ■ 自分では全くできない

10代よりおおむね日常生活動作の自立を認める。

21トリソミーのある方のくらし（健康状態・就学状況・就労状況）

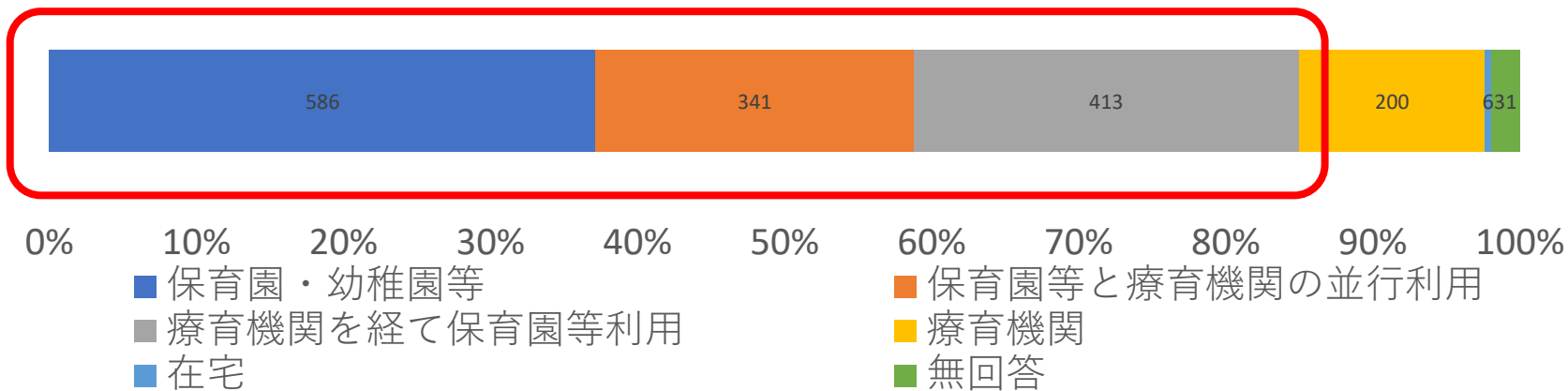
- ◆ 公益財団法人日本ダウン症協会（JDS）正会員4471人に対する自記式質問票調査、回収率35.4%
- ◆ ダウン症候群のある方 男性872名（平均年齢18.79歳）、女性705名（平均年齢19.16歳）の分析



21トリソミーのある方の84%は、概ね健康である。

21トリソミーのある方の暮らし（健康状態・就学状況・就労状況）

- ◆ 公益財団法人日本ダウン症協会（JDS）正会員4471人に対する自記式質問票調査、回収率35.4%
- ◆ ダウン症候群のある方 男性872名（平均年齢18.79歳）、女性705名（平均年齢19.16歳）の分析



21トリソミーのある就学前のお子さんの85%が保育園・幼稚園等で地域のお子さんとともにすごしている。

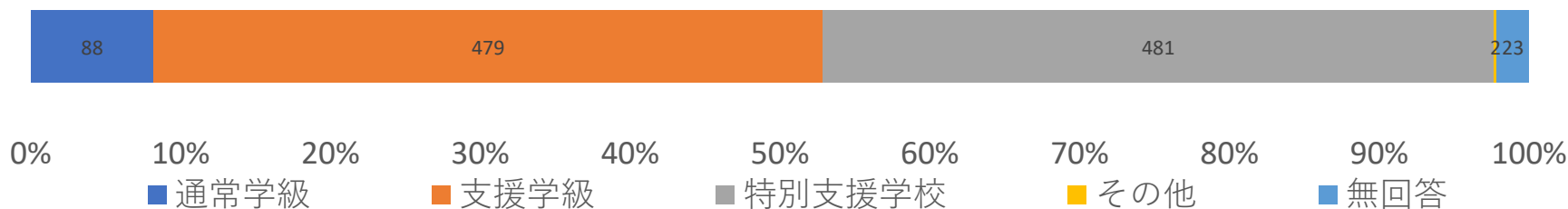
21トリソミーのある方の暮らし（健康状態・就学状況・就労状況）

- ◆ 公益財団法人日本ダウン症協会（JDS）正会員4471人に対する自記式質問票調査、回収率35.4%
- ◆ ダウン症候群のある方 男性872名（平均年齢18.79歳）、女性705名（平均年齢19.16歳）の分析

【小学校：修了時点】



【中学校：修了時点】

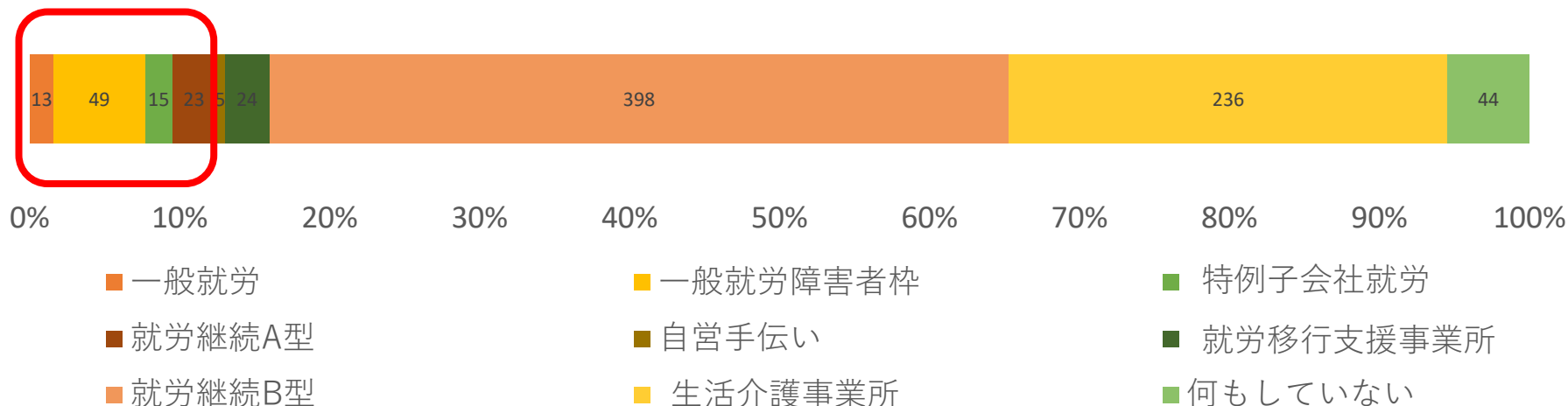


21トリソミーのある方の80.8%が地域の小学校、52.8%が地域の中学校で学んでいる。

ただし、平成19年から特別支援教育体制が開始されており、教育措置については世代によって大きな違いが生ずる可能性が高いことを考慮する必要がある。

21 トリソミーのある方のくらし（健康状態・就学状況・就労状況）

- ◆ 公益財団法人日本ダウン症協会（JDS）正会員4471人に対する自記式質問票調査、回収率35.4%
- ◆ ダウン症候群のある方 男性872名（平均年齢18.79歳）、女性705名（平均年齢19.16歳）の分析



ダウン症候群のある方の学校卒業後の日中活動は、就労継続B型と生活介護事業所が最も多く8割を超え、雇用契約に基づき賃金をえて就労しているものは、12%である。

認証医療機関等で実施する“ 遺伝カウンセリング ”
の意味を理解し、自治体での情報提供の方法に留意する

《 出生前遺伝カウンセリング 》

クライアント（依頼者である患者や家族）ニーズに対応する遺伝学的情報等を提供し、クライアントがそれらを十分に理解した上で自らによる意志決定ができるように援助する行為である。したがって提供すべき情報は、単なる遺伝性疾患の医学的情報や検査内容だけではなく、社会的な支援体制や倫理的問題等も含めた広汎なものとなり、心理的な対応技術も必要となる。非指示的な、共感的理解を伴う受容的な態度が重要であり、このような対応の中で、クライアント自身が問題解決能力を高めていくコミュニケーションプロセスが遺伝カウンセリングといえる。

（出典：NIPT等の出生前検査に関する情報提供及び施設認証の指針(日本医学会出生前検査認証制度等運営委員会)、出生前遺伝カウンセリングに関する提言(日本遺伝カウンセリング学会)）

認証医療機関等で実施する“ 遺伝カウンセリング ” の意味を理解し、自治体での情報提供の方法に留意する

《妊娠の22週以降の遺伝カウンセリング》

- ◆ 妊婦およびそのパートナーの気持ちに寄り添い、**非支持的なアプローチで意思決定をサポート**するとともに、その**決断を支持**すること。
- ◆ 染色体トリソミーのある児の一般的な自然歴や社会福祉サポート体制等について再度説明するとともに、**出産後も継続的に医療・福祉のサポートや患者会等のピアサポートが受けられること**を説明すること。
- ◆ 胎児は、直接見たり触れたりすることができないため、不確定な要素による不安とともに児が普通ではなく異常であるとのイメージが膨れ上がり、いわゆる「モンスターイメージ」を抱くことが多いという。また妊娠中のストレスが児の成長発達に与える影響に関する報告もある。
- ◆ 本来は児の誕生を楽しみに過ごす妊娠期が出生前診断によって苦しみの期間となってしまうことは、妊婦と家族にとって辛い体験であるだけでなく、児にとっても望ましくない。
- ◆ したがって、両親とのコミュニケーションを通じ、**両親の思いを受け止めながら、児にとっての最善の利益を選択していけるように支援**を行っていく必要。

認証医療機関等で実施する“ 遺伝カウンセリング ”
の意味を理解し、自治体での情報提供の方法に留意する

《 染色体異常症の遺伝カウンセリング 》

- ◆ 同じ疾患でも症状は多様で、成長・発達の経過も多様であることから、正確な最新の科学的な情報提供、継続的な経過のフォローによる心理社会支援が重要。
- ◆ 自然歴の正しい捉え方、情報のアップデートが大切であり、予後という言葉が独り歩きしないように配慮する。
- ◆ 染色体異常症を有する児が家族のなかの大事な存在であること、同時に家族のことを大事に思う存在であることを感じられるような遺伝カウンセリングを心がける。

ピアサポート団体の情報



13トリソミーの
子どもたち☆PROJECT13☆
<http://trisomy13.blog.jp/>



13トリソミーの子供を支援する親の会
<http://trisomy13.blog.jp/>



18トリソミーの会
<http://18trisomy.com/>



Team18
<https://team18.jimdofree.com/>



公益財団法人日本ダウン症協会
<https://www.jdss.or.jp>



ヨコハマプロジェクト
<https://livingwds.info/>

ま と め

- ◆ 自治体の母子保健窓口等でのNIPTに関する情報提供は、妊娠・出産に関する包括的な支援の一環として、出生前検査を検討する場合の相談先や適切な情報源を知らせ、妊婦等の様々な不安等に対応するために行うものである。
- ◆ NIPTの対象となるトリソミーに関して、症状のみならず、暮らしぶりや成長過程、家族とのかかわりや育児等についての具体的な情報は、医療専門職（保健師、助産師、看護師等）として認識しておくべき情報である。
- ◆ これらの具体的な情報は、単に今まで知らなかったことにより生じていた「不安」の解消につながる。
- ◆ トリソミー13, トリソミー18のある方の自然歴や医学的管理に関する最新の正確なエビデンスに基づき、医療者と家族は率直に語り合い、共同で意思決定をしていくことがすすめられている。
- ◆ 21トリソミーのある方の寿命はのび60歳ともいわれている。小児期の診療体系はほぼ確立しており、成人期の診療体系の確立、どのように豊かな人生を送るかが重要になってきている。
- ◆ より詳細な情報を求める妊婦等にであった場合、適切な遺伝カウンセリングを実施できる認証医療機関に速やかにつなぐことができるように、かかりつけ産科医療機関との連携が重要である。

ご清聴ありがとうございました。
貴重な機会を頂戴し感謝申し上げます。

お問合せ等ありましたら気軽にご連絡ください

kimi-h-u@kansai-u.ac.jp