

みなさまにご協力いただいたウェブアンケート調査のデータを用いて、東京大学 22q 研究事務局の論文が公表されましたので、ご報告いたします。

22q11.2 欠失症候群における病名告知の現状と関連要因の検討

(日本遺伝カウンセリング学会誌 2025 年 9 月 巻 46 号 3)

<主な結果>

- ・病名告知（本人が 22q11.2 欠失症候群という診断名を知っていること）が「ある」と回答された割合は 30%（100 名中 30 名）でした。
 - ・病名告知が行われた年齢は平均 12 歳でした。告知をした人は、母親が最も多く（56%）、次いで医師（31%）でした。
 - ・告知をしたご家族の多くが「告知してよかった」と回答し、少なくとも本調査では「告知しないほうがよかった」という回答はありませんでした。
 - ・告知しなかった理由としては、「まだ年齢が若い」が最も多く、ほかに「タイミングが分からない」「どう伝えたらよいか分からない」「本人がショックを受けないか不安」などが挙がりました。
 - ・統計解析では、本人の年齢が高いほど告知されている傾向がありました。また、養育者の日々の心理的負担（抑うつ傾向の指標）が高いほど、告知が行われていない傾向が示されました。
- （※これは告知が遅れてしまうことが問題だ、という意味ではありません。病気についてご本人に知ってもらうことが時間とエネルギーを要することだからこそ、ご家族の心のゆとりやサポート体制が、告知を考える上でも大切であるということを示していると考えられます。）

● 背景

病名告知をはじめ、本人が自分の体調や困りごとを理解することは、医療や生活の選択に参加していくための最初の一步になります。一方で 22q11.2 欠失症候群は、様々な臓器で起こる身体面の課題に加え、発達特性や、思春期以降のメンタルヘルス上のリスクなどを合わせると、説明が複雑になりやすい特徴があります。そのため、い

つ・誰が・どう伝えるかが悩まれやすい一方、その実態をまとめた研究は十分ではありませんでした。そこで、ウェブアンケートの回答から、病名告知の現状と、告知のしやすさ・しにくさに関わる要因を整理しました。

● 分析からわかったこと

【手法】

- ・2019年に実施したウェブアンケート（養育者回答）を用いました。病名告知に関する質問に有効回答があった100名分を解析対象としました。
- ・本研究での「病名告知」は、理解の深さまでは問わず、本人が22q11.2欠失症候群という診断名を知っていること、と定義しました。
- ・病名告知の有無、告知年齢、誰が告知を担ったかを整理し、告知の有無と関連する要因を統計解析で検討しました。

【結果】

- ・有効回答125名において、本人の性別は女性49.6%、回答時の本人年齢は平均11.8歳、診断時年齢は平均1.65歳でした。養育者の性別は女性が91%でした。
- ・病名告知に関する有効回答は100名で、そのうち30名（30%）が「本人は診断名を知っている（告知あり）」と回答しました。告知時年齢の平均は12歳でした。告知は年齢とともに概ね一定のペースで進み、12～15歳頃から告知率がやや上がりやすい傾向が見られました。
- ・告知を行った主体は、母が20名（56%）で最多、医師が11名（31%）でした（複数回答）。「家庭内でオープンにしている」といった回答もありました。医師が説明した11名のうち6名が「説明は丁寧だった」と回答しました。
- ・告知を行った30名のうち、この質問に回答した24名は全員「告知してよかった」と回答し、「告知しないほうがよかった」と回答したご家族はいませんでした。

・告知を行っていないご家族に「告知を行わなかった理由」を尋ねたところ、「まだ年齢が若い・若い」（54名）が最も多く、ほかに「タイミングが分からない」「どのような言葉で伝えればよいか分からない」「きょうだいへの伝え方で悩む」「本人がショックを受けないか不安」などが挙がりました。

・統計解析では、本人の年齢（回答時）が高いほど告知が行われている傾向が示されました。一方で、養育者の抑うつ傾向（K6）が高いほど、回答時まで告知がないことと関連していました。

- ・自由記述では、たとえば次のような悩みが挙がりました。
- 精神症状のリスクにも触れると、どう伝えるかが難しくなる
- 理解の特性があるため、分かる言葉で、折に触れて繰り返し伝える必要がある
- 親自身も病気の理解が難しく、伝えるのがさらに難しい
- 結婚や出産のことをどう説明するか悩む
- 告知や支援を一緒に考えてくれる医療コーディネーターのような存在がほしい

また、告知をした家族でもどれくらい理解できているか分からない、といった葛藤も語られていました。

● 今後に向けて

・病名告知は、ご家族だけが抱え込む形になりやすく、告知ができていないご家族の多さを考えると、悩みが長引きやすいテーマであることが示唆されます。ご本人が自分の身体について知ることを、家庭に任せきりにするのではなく、医療者・遺伝カウンセリング・学校や福祉を含めて、相談先と具体的な進め方が見える仕組みが重要です。

・身体のことについて、一度にすべて説明するのではなく、本人の年齢や理解に合わせて分かる言葉で段階的に伝え、折に触れて繰り返すことが現実的な方針になりえます。ただ、それをご家族に任せきりにするのではなく、支援者で状況と課題を把握し、適切な体制を作っていくことが重要と考えられます。

謝辞

本研究は、アンケート調査にご協力くださったみなさまのご回答によって実施することができました。お忙しい中、貴重な経験やお考えをお寄せくださったことに、心より御礼申し上げます。また、調査の周知や実施にあたりご尽力くださった関係者のみなさまに深く感謝いたします。なお、本研究は日本学術振興会 科学研究費助成事業（23H02834）およびメンタルヘルス岡本記念財団の助成を受けて実施されました。

論文情報

22q11.2 欠失症候群における病名告知の現状と関連要因の検討

日本遺伝カウンセリング学会誌 2025 年 9 月 巻 46 号 3

著者：高橋優輔、田中美歩、澤井大和、宇野晃人、金原明子、森島遼、熊倉陽介、池亀天平、柳下祥、神出誠一郎、笠井清登

※掲載に当たっては日本遺伝カウンセリング学会誌 編集事務局のご了承をいただきました。