

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 欠失症候群のある方の養育者の方々が求める研究とは

主な結果

・22q11.2 欠失症候群のある方の養育者の方々に、「本症候群について、どのような研究をしてほしいですか」とお伺いし、回答を分析しました。

・71 名の養育者から得られた **95 件の回答**を分析したところ、精神症状の予防・治療や病気の原因に関する研究だけでなく、**本人・家族への情報提供、本症候群についての社会の理解を広げること、自立に向けた支援や社会環境を変えていくこと**など、幅広いニーズが挙げられました

・これまでの研究では、研究者側があらかじめ用意した選択肢から「重要だと思う研究」を選んでもらっていました。今回、自由に記述していただくことで、**従来の選択肢だけでは捉えきれなかった研究ニーズ**が明らかになりました。

・研究者が病気の治療法や原因を研究するだけでなく、**本症候群のある方がより暮らしやすい社会をつくるための研究**も求められていることが示されました。今後は、研究テーマを決める段階から、ご本人やご家族と一緒に研究を考えていくことが重要だと考えられます。

背景

22q11.2 欠失症候群に関する多くの研究が、病気の原因や身体・精神症状、その治療法などについて行われてきました。一方で、**ご本人やご家族が「何を研究してほしいと考えているのか」**については、十分に研究されてきませんでした。私たちは以前の研究で、本症候群のある方の養育者に、研究者や養育者があらかじめ設定した 8 つの項目から、重要だと思う研究を選んでいただきました。その結果、特に「医療・福祉・教育の連携」や「精神症状の予防・治療」などへの関心が高いことがわかりました。しかし、選択肢から選ぶ方法では、研究者が想定していなかった希望や課題を十分に捉えられない可能性があります。そこで今回の研究では、養育者のみなさまが**ご自身の言葉で書いた自由記述**を分析し、どのような研究が求められているのかを改めて整理しました。

方法

- ・2019年3月～11月に行ったウェブアンケート調査のデータを用いました。
- ・「本症候群について、どのような研究をしてほしいですか。自由に記載してください」という質問に回答した71名の自由記述を分析しました。71名から、合計95件のコメントが得られました。
- ・回答した養育者は母親63名、父親8名で、平均年齢は45.2歳でした。本症候群のあるご本人の平均年齢は11.8歳でした。
- ・自由記述の内容を読み取り、似た内容をまとめてテーマを見つけていく**テーマ分析**という方法を用いました。複数の研究者で内容を確認しながら、最終的なテーマを整理しました。

結果

養育者のみなさまからは、次のような研究ニーズが挙げられました。抜粋してご紹介します。

・精神症状の予防・治療

精神疾患がなぜ起こるのかを明らかにすることだけでなく、発症前からの継続的なフォロー、早期発見・早期対応、悪化の予防、治療、福祉を含めた支援体制づくりなどが求められていました。

・本人や家族への情報提供

将来どのような病気が起こりうるのか、成人後はどのような生活になるのか、発達や病状に応じてどのように対応すればよいのか、結婚・出産を考える場合にどのようなことを知っておく必要があるのかなど、**将来を見通して準備するための情報**を求める声がありました。

・本症候群について社会の認知・理解を高めること

「ダウン症のように本症候群も広く知られるようになってほしい」「偏見のない社会になってほしい」といった、病気そのものだけでなく、**社会の理解を変えていくこと**を求める声がありました。

・自立のための支援と社会の変化

本人の能力を伸ばすことだけでなく、周囲の理解を広げたり、必要な支援を受けられる仕組みを整えたりすることで、本人が自信をもって社会で暮らせるようにしてほしい、という希望がありました。

今後に向けて

・今回の研究から、養育者の方々が求める研究は、病気の原因や治療法だけではないことがわかりました。**本人や家族が必要な情報を得られること、周囲の人や専門職に本症候群を理解してもらうこと、自立しやすい支援制度や環境をつくることも、重要な研究課題として挙げられました。**

・特に、「本人が周囲に合わせられるようにする」だけでなく、**周囲の理解や制度、環境の側を変えていくこと**を求める声があった点は重要です。本症候群に関連する困難を本人の問題だけとして考えるのではなく、社会の中にどのような障壁があるのかを明らかにし、その障壁を減らすための研究も必要だと考えられます。

・そのためには、研究者だけで研究テーマや方法を決めるのではなく、研究を考える初期の段階から、本症候群のあるご本人やご家族と一緒に研究をつくっていくこと（共同創造・コプロダクション）が重要です。今回寄せられた声を、今後の研究テーマの設定や、実際の支援・社会環境を改善する研究につなげていく必要があります。

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。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、会員のみなさまへのアンケートの周知にご協力いただいた 22 HEART CLUB および全国心臓病の子どもを守る会の役員の方々のみなさま、ならびに調査の周知にご協力いただいた医療・研究関係者のみなさまに深く感謝いたします。

論文タイトル：Research needs of caregivers of people with 22q11.2 deletion syndrome in Japan: A qualitative analysis

掲載誌：Psychiatry and Clinical Neurosciences Reports. 2026 Jun 4;5(2):e70352. doi: 10.1002/pcn5.70352. eCollection 2026 Jun.

著者：Akiko Kanehara, Miho Tanaka, Yousuke Kumakura, Ryo Morishima, Yutaka Sawai, Yusuke Takahashi, Sho Yagishita, Seiichiro Jinde, Kiyoto Kasai.

文責：金原明子（東京大学 22q 研究事務局 22q.research@gmail.com）

2026 年 7 月 31 日作成