

みなさまにご協力いただいた Web アンケート調査のデータから東京大学 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。

<主な結果>

- 22q11.2 欠失症候群のある人の養育者 98 名からの回答を解析した
- 養育者によって、重要と考える研究は様々であった
- これまで着目されてこなかったが、養育者は当事者の発達・心理社会的な側面や、医療・福祉・教育領域の連携の研究を重要と考えていることがわかった

★背景

22q11.2 欠失症候群は、2000～6000 出生に対して一人の有病率があり、染色体の一部が欠損する症候群として最多です。先天性心疾患・口唇口蓋裂・知的障害等の様々な困難を抱えることも多く、日本では指定難病 203 として登録されています。近年、精神症状が現れる頻度も高いことから、精神科医や研究者も注目するようになってきましたが、複数の困難を同時に抱えること(多疾患の併存: multi-morbidity)による当事者・家族の心理社会的な負担は、これまで研究上はほとんど認識されてきませんでした。

最近、権威ある医学雑誌 *Nature* 等でも患者・支援者・臨床家・研究者が協力して、臨床研究を民主化すること (democratizing clinical research) の重要性が強調されています (*Nature*, 2011, 2018)。

本研究をメインに支援いただいた日本医療研究開発機構 (AMED) でも、研究への患者や市民の参加 (Patient and Public Involvement: PPI) の取り組みが薦められています (<https://www.amed.go.jp/ppi/>)。

そこで、私たちは多くの方々のご協力を得て、2019 年に Web ペースでの調査研究を行いました。 (<https://22q-pedia.net/description/>)。養育者 (Caregiver) がどのような困難を感じてきたかという内容を中心に多岐にわたる項目にご回答いただきました。

今回の論文では、養育者がどのような研究に重要性 (ニーズ) を感じているかに着目し解析しました。

★手法と結果

Part A (全員参加) に回答してくださった 125 人のうち、Part B (任意回答) まで答えてくださった 98 名の回答を解析しました。

質問は「22q11.2 欠失症候群を対象とした研究を行っていく上で、重要性が高いと感じる項目すべてを選んでください」で、選択肢は、

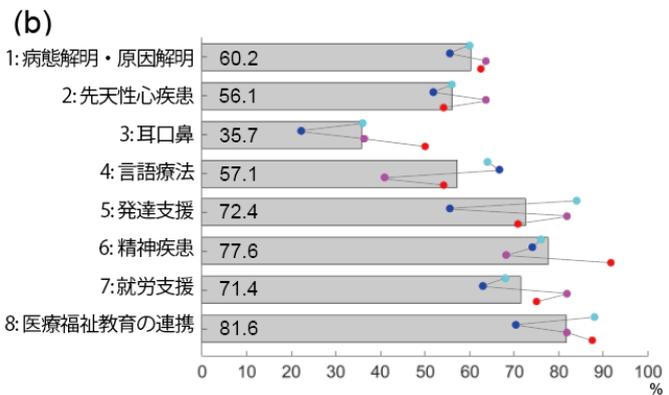
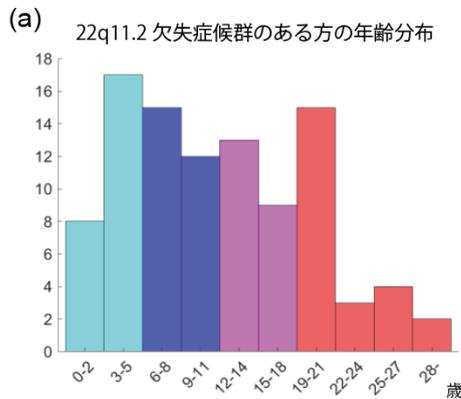
- | | | |
|---------------------|-----------------------|------------------------------|
| <u>1: 病態解明・原因解明</u> | <u>2: 先天性心疾患の治療</u> | <u>3: 耳鼻咽喉科・顔面口腔外科的疾患の治療</u> |
| <u>4: 言語療法</u> | <u>5: 療育などの発達の支援</u> | <u>6: 精神疾患の症状の予防・治療</u> |
| <u>7: 就労支援</u> | <u>8: 医療・福祉・教育の連携</u> | |

としました。さらに、研究に対して望むことの自由記載欄をもうけました。

なお、質問項目・選択肢は、複数の養育者・多方面の専門家からのご意見をもとに改訂し決定しました。

22q11.2 欠失症候群のある方の年齢分布は(a)の通りで（註：回答した養育者の年齢ではありません）、**水色（未就学相当）25人、青色（小学生相当）27人、紫色（中高生相当）22人、赤色（成人相当）24人**でした（以下、グラフ中の点の色は上記の年齢を示します）。

それぞれの項目に重要性を感じた割合は(b)の通りで、**8: 医療・福祉・教育の連携（81.6%）と 6: 精神疾患の症状の予防・治療（77.6%）**が特に高い結果となりました。

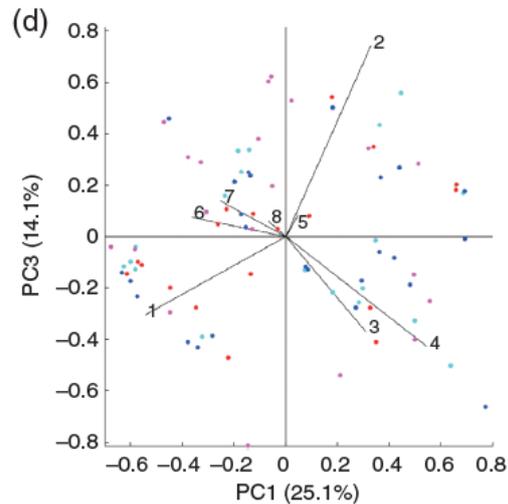
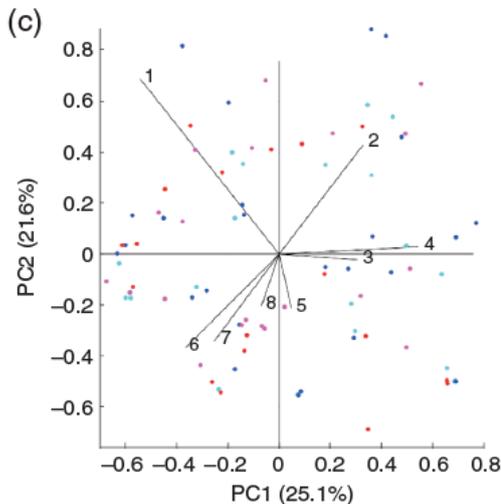


※著者により日本語に翻訳して引用

詳細は省きますが、主成分分析（PCA）という手法を用いることで、

- 養育者によって、重要と考える研究は様々である（c,d で、個々の回答を表す点がまばらに分布）
- 養育者は、これまで着目されてきた例えば [2. 先天性心疾患の治療の重要性] とは別の方向性として、[5-8] 心理社会的な研究の重要性を感じている（c,d で、[5-8]の黒線が同じ方向で、他とは独立）

ということがわかりました。



現在、難病助成は心疾患の重症度によって判断されていますが、見直す必要もあるかもしれません。

★今後の研究の展望

本研究により、これまで注目されてこなかった当事者の発達・心理社会的な側面や、医療・福祉・教育領域の間の連携についての研究を、養育者が重要と考えていることがわかりました。

当事者や家族が必要とする知識や相談場所および支援が必要に応じて適切に提供されるためには、多疾患併存に配慮した患者中心のケアシステムを作る必要があります、心理社会的な研究が望まれます。

今回は質問項目・選択肢の決定に養育者の方々にご参加いただきました。研究事務局では、よりよい研究の方向性を模索するとともに、ご協力いただいた調査の解析を引き続き進めてまいります。

★謝辞

調査にご回答くださった参加者の皆様に深く感謝申し上げます。また、調査研究を広報してくださった22 HEART CLUB・全国心臓病の子どもを守る会のスタッフ・各機関の方々、質問紙・論文作成にアドバイスをくださった専門家の方々にも御礼申し上げます。

論文タイトル：Toward co-production of research in 22q11.2 deletion syndrome:

Research needs from the caregiver's perspective

論文タイトル和訳：22q11.2 欠失症候群研究の共創をめざして：養育者視点からみた研究ニーズ

掲載誌：*Psychiatry and Clinical Neurosciences*（日本精神神経学会 英文誌）

<https://onlinelibrary.wiley.com/doi/10.1111/pcn.13141>

著者：田宗秀隆、熊倉陽介、森島遼、金原明子、田中美歩、大河内範子、中島直美、濱田純子、
小川知子、中原睦美、神出誠一郎、金生由紀子、田中恭子、平田陽一郎、岡明、笠井清登

文責：田宗秀隆（東京大学 22q 研究事務局 22q.research@gmail.com） 2020 年 9 月 28 日