

平成 30 年 6 月 13 日現在

機関番号：32713

研究種目：基盤研究(C) (一般)

研究期間：2014～2017

課題番号：26380716

研究課題名(和文) 出生前診断の限界 陰性と診断されながら障害ある児を出産した母親の困難体験とニーズ

研究課題名(英文) Experiences related to prenatal testing among Japanese mothers of children with disabilities

研究代表者

木村 美也子 (Kimura, Miyako)

聖マリアンナ医科大学・医学部・講師

研究者番号：80635441

交付決定額(研究期間全体)：(直接経費) 3,600,000円

研究成果の概要(和文)：出生前診断で陰性とされながら障がいある児を出産した母親に特徴的な困難やニーズ、望ましい情報提供及び支援のあり方を明らかにすることを目的とし、量的調査・質的調査を実施した。出生前診断の受診率は11.8%で、78.4%が特に問題がないとされ、検査陰性、出産に至っていた。こうしたケースの多くは出生前診断の対象でない自閉症スペクトラム等の発達障がいであったが、出生前診断が可能なダウン症に関しても、半数は陰性と判断されていた。自由記述及び質的調査からは、子の障がいの可能性や出生前診断についての情報提供が十分でないことが語られた他、自閉症スペクトラムを対象とした出生前診断を望む声も聞かれた。

研究成果の概要(英文)：This mixed methods study aimed to explore difficulties and needs of women who obtained negative result of prenatal testing and delivered children with disabilities. In the quantitative study, a total of 11.8% of mothers underwent some type of prenatal testing, and 78.4% of them received negative results, and delivered baby with disabilities including autism spectrum disorders and Down syndrome. Qualitative data showed that the provided information related to risks of babies and prenatal testing were limited in practice. Developing prenatal testing for autism spectrum disorders (ASD) was strongly desired by mothers of children with developmental disabilities.

研究分野：社会福祉学、公衆衛生学、健康社会学

キーワード：出生前診断/出生前検査 障がい児 母親 ダウン症 自閉症スペクトラム 医療者・患者コミュニケーション Well-being Positive Change/逆境化成長

1. 研究開始当初の背景

出生前診断とは、胎児の疾病やその可能性の有無を知るために検査を行い、診断することをいうが、1960年代に開始された羊水検査、超音波検査から、2013年より臨床研究としてわが国でも実施されるようになった母体血を用いた新しい出生前遺伝学的検査（以下、新型出生前診断）まで多種存在する。中でも新型出生前診断は、母親の血液検査により胎児の染色体異常が診断できるためリスクが少なく、臨床研究開始後、わずか3ヵ月間で1,500人を超える女性が実施機関を訪れたとされ、そのニーズの高さも話題となってきた。

欧米諸国においては、出生前診断をマスキングとして実施している地域も多く、充実した遺伝カウンセリングやサポート体制が構築されているといわれるが、我が国ではそうしたシステムが未だ構築されていない状況である。さらに妊婦に対し、出生前診断について医師は積極的に情報を提供したり勧めたりするべきではない、という姿勢がとられてきたため、出生前診断を検討する親に対して適切な情報提供がなされていない可能性がある。さらに遺伝カウンセリングも新型出生前診断の導入まで、必須とされてはこなかった。

加えて出生前診断では、一部の胎児の染色体及び身体的な異常は発見できても全ての障がいについて明らかになるわけではない。例えばよく知られているダウン症は新型出生前診断で陰性とされた場合、99.9%以上の確率で誕生する子が当該障がいでないとの結論が導かれるというが、近年増加傾向にある発達障がいを始めとする多くの障がいは、出生前診断の対象ではない。こうした障がいの場合、出生前診断で陰性と診断され出産を決意した夫婦が、子の誕生後数年を経てわが子の障がいに対峙することになる。高齢出産の増加と新型出生前診断の導入に伴い、出生前診断を受ける妊婦の増加が予測されるが、そこには必ず一定数、こうして診断で明らかにならないケースが存在するはずである。しかしながら、出生前診断で陰性とされながら障がい児を出産した母親の存在については、これまで全く着目されてこなかった。

2. 研究の目的

本研究は、出生前診断で陰性と診断されながら障がいある児を出産した母親の体験から、彼女らに特徴的な困難やニーズを明らかにし、望ましい情報提供及び支援のあり方について実践的な示唆を得ることを目的とし、(1) 障がい児の母親を対象とした量的調査、(2) 出生前診断で陰性と診断され、障がいある児を出産した母親を対象とした質的調査、の2つの調査を実施した。

3. 研究の方法

(1) 量的調査

全国の障がい児の親の会の協力を得、2016

年1~3月に障がい児を養育している母親2,311名に自記式質問紙を配布し、郵送にて回答を得た(回答者1,133名、回収率49.0%)。この内、子の年齢が20歳を超えていたケース、母親以外が回答したケースを除いた1,012名を分析対象とした。尚、本研究では出生前診断で明らかにならない障がいと明らかになる障がいの比較を行いたいと考え、自閉症スペクトラム等の発達障がいの他、ダウン症を始めとする様々な障がいを持つ子の母親も対象とした。また、協力を得た障がい児の親の会から、自閉症スペクトラム等発達障がいの診断には数年を要す上、母親が障がいを長く受け入れられないこともあることから、子が幼い場合は調査協力を依頼することは難しいとの意見もあり、学齢期以上の子の母親への配布が主となった(但し、子が幼くても調査に参加したいとの希望があった場合は、質問紙の配布を依頼した)。

(2) 質的調査

2014年7月より2017年11月まで、インタビュー調査を実施した。初めに知的障がい児/発達障がい児の親の会による機縁法で、出生前診断で陰性と診断され、出生後に子の障がいが明らかになったという体験をもつ母親1名に対し、2回に亘ってインタビューを行った。同様に、当該母親と背景の異なる対象1名にインタビューを行い、これらを(1)の量的調査の質問紙調査に反映した。

さらに(1)の量的研究の調査時に、出生前診断を受け、検査陰性であった母親へのインタビュー調査についても親の会を通じて案内し、参加希望を申し出た者に連絡を取り、順次インタビューを行った(調査開始から終了までに、述べ19名の参加となった)。

(1)(2)ともに聖マリアンナ医科大学の生命倫理委員会の承認を得て実施した。

4. 研究成果

(1) 量的調査

① 属性・特性

母親の年齢は平均44.6歳(±5.5歳)、子の年齢は平均12.4歳(±4.1歳)、子の性別は72.1%が男児、28.8%が女児であり、障がい種別では自閉症スペクトラム(高機能自閉症、広汎性発達障がい、アスペルガー症候群等)が60.4%、ダウン症が14.9%、その他知的障がい、遺伝性疾患、精神運動発達遅滞等が22.4%、身体障がい、内部障がい等が2.2%であった。また、35歳以上での出産(以下、高齢出産)は311名(31.2%)、既に障がい児を出産した経験をもつ母親は109名(10.8%)、通常の超音波検査で心配な点を指摘された母親は175名(17.3%)で、これらのいずれか(または複数)に該当した者(以下、リスク群)は481名(48.2%)であった。

②出生前診断受診の有無とその関連要因

当該障がい児を妊娠中にいずれかの出生前診断を受けたという母親は118名(11.8%)で、検査内容は羊水検査が最も多く63名、胎児頸部透視像検査が33名、母体血清マーカーテストが26名、絨毛検査が1名、その他が12名であった(重複回答)。

出生前診断を受けた母親は、受けなかった母親に比べ、「高齢出産であった」($p<0.05$)、「お産に対して心配/かなり心配との思いを抱いていた」($p<0.001$)、「通常の超音波検査で心配な点が指摘された」($p<0.001$)、「母体に異常がみられた」($p<0.001$)、「不妊治療の経験があった」($p<0.01$)者の割合が高かった。尚、リスク群の17.4%、うち高齢出産では16.8%の母親が出生前診断を受けていた。

③ダウン症児の母親と自閉症スペクトラム児の母親の比較

出生前診断の対象となるダウン症児の母親(148名)と出生前診断の対象外である自閉症スペクトラム児の母親(598名)を比較したところ、出生前診断の受診の有無に違いはみられなかった。ただし、子の障がいについて診断を受けた時の思いとして、「障がい児の存在とその子育てには意義があると思う」に「あてはまる」「ややあてはまる」と回答したダウン症児の母親は、出生前診断を受けた群の63.2%、受けなかった群の29.6%であり、出生前診断を受けた母親の方が障がいある子の存在や子育てを肯定的に捉えていた($p<0.05$)。同質問項目について自閉症スペクトラム児の母親で比較したところ、出生前診断を受けた群の36.3%、受けなかった群の38.9%が「あてはまる」「ややあてはまる」と回答しており、両群で統計的な差はみられなかった。

④出生前診断の結果と思い

出生前診断の結果、「特に問題はないと言われた(以下、検査陰性)」と回答した母親は87名(78.4%)であり、この内59.0%が「安心した」、37.3%が「不安が軽減した」と答えており、「一層不安が強くなった」との回答は3.6%であった。一方、「病気や障がいの可能性があると言われた(以下、検査陽性)」と回答した母親は20名(18.0%)で、この内94.7%は「一層不安が強くなった」と答え、5.3%が「不安が軽減した」と答えていた。

尚、検査陰性とされた者の内、69.0%が自閉症スペクトラムに分類される障がい児の母親であったが、出生前診断の対象となるダウン症児の母親も9名含まれていた。ダウン症児の母親で出生前診断を受けた者は18名であったことから、半数(50%)が陰性であったことになる。ただしこの内7名は母体血清マーカーテスト等非確定的検査を受けたものの、確定的検査である羊水検査を受けてはいなかった。7名中5名がその理由を自由記述欄に記載しており、全員が医師から障がい

の可能性は低いと告げられたことを理由としていた。

検査陽性であった者の中にも、出生前診断の対象とはならない自閉症スペクトラム、知的障がい等の障がい児の母親が4名が含まれており、「母体血清マーカーテストでダウン症の確率が50%以上と言われた」等の記述がみられた(誕生した子はダウン症ではなく、発達障がいであった)。

⑤陰性結果と子の障がいとの対峙

検査陰性で出産した母親は、最短で出産当日、最長で16年後にわが子の障がいと対峙することになったが、多くは出生後1年半でわが子の障がいの可能性を認識し、3年後に診断を受けるという体験を有していた。また、出生前診断結果と気づきとの関連については、陰性であった母親の3.5%が「検査結果からかえって子の障がいに気づくのが遅れたと思う」と回答し、7.1%が「検査を受けていたことで比較的早く子の障がいに気づいたと思う」、82.4%が「検査と障がいの気づきには関係がなかったと思う」、7.1%が「わからない」と回答していた。

出生前診断の対象とならない自閉症スペクトラム児の母親のみ(598名)を抽出し、出生前診断の有無により子の障がいの気づきの時期、診断の時期、診断に対する受容度に違いがあるかどうかを検討したところ、両群に統計的な差はみられなかった。

⑥出生前診断に関する情報と受診の機会

先述のように、今回の調査では11.8%の母親が妊娠中に何らかの出生前診断を受けており、わが国の一般の妊婦における受診率(2013年、推定約5.3%)に比べ、2倍以上多い結果であった。しかし本調査の対象者には、リスクがあるとみなされる者が多く(48.2%)、それが出生前診断の受診につながったものと考えられる。逆に言えば、リスクがあっても82.6%は出生前診断を受診していなかったことから、受診の機会自体は多いとは言えないであろう。

本研究では、自由記述欄に非常に多くの記載がみられ、出生前診断に至らない理由についても示されていた。最も多かったのが、“妊娠中に心配な点は指摘されていたが出生前診断を受ける機会はなかった/出生前診断に関する情報提供はなかった”(62名)であり、“出生前診断を受けたいと申し出ても医師に勧められなかった”ケース(6名)もみられた。また、医師が“子の障がいに気づいていても出産後までは知らされなかった”(10名)との記述もある。これらから、出生前診断に関する情報を医療機関で得、受診することが容易でないケースも多々あることが示された。その背景には、出生前診断についての情報提供を積極的にすべきではないとする指針の存在や、妊婦の精神的負担に対する配慮もあると思われるが、個々の妊婦の意思

を尊重した情報提供及び受診システムの構築も必要と考える。但し、自由記述欄には出生前診断への反対意見や不安も多く記されており、出生前診断に関する情報提供にはそれが誘導とならないような細心の注意が依然、求められるであろう。

一方で、自閉症スペクトラムを対象とした出生前診断の開発を求める記述が、当該障がい児の母親には多くみられた。同様の声は下記(2)の調査でも語られており、出生前診断の限界を認識した上で、ニーズであると考えられた。今後は自由記述の分析をより詳細に行い、特に出生前診断受診後に望まれる支援のあり方について検討したい。

(2) 質的調査

出生前診断で陰性と診断され、出生後に子の障がいが見らなくなった母親 10 名のインタビュー調査の結果について報告する。当該母親の平均年齢は 45.4 歳 (±7.9 歳)、障がい児の平均年齢は 12.8 歳 (±4.9 歳) であった。子の障がいについては、7 名が自閉症スペクトラムに該当する障がいであり、他は精神・言語発達遅滞等であった。対象者の内 4 名はすでに障がい児を出産した経験があり、1 名は先の妊娠時に出生前診断でダウン症の可能性を指摘され、妊娠継続を断念した経験をもつ母親であった。また高齢出産であったり、医師から何らかの異常を指摘されている等、全員が子どもについて不安を抱えており、その不安を軽減するために、出生前診断を受けていた。しかし、遺伝カウンセリングを受けた母親は 1 人もみられなかった。また、医師から出生前診断の詳細について丁寧な説明を受けた母親はおらず、医師からの勧めでよく理解しないまま従ったケースでは、調査時点でも出生前診断について詳しいことは聞いてないためわからないと述べる等、十分に理解されている状況ではなかった。逆に、既にダウン症児を出産した経験をもつ母親で、次子妊娠の際に出生前診断を希望しても、医師から 34 歳で高齢出産に該当しないことを理由に断られる等、妊婦側の希望が叶えられない状況も語られた。さらに、不安な状況であっても、産婦人科医の忙しさを目の当たりにすると出生前診断についての詳細を尋ねることはできず、“流れ作業”のように出生前診断を受けたという母親もみられた。

しかし、自身で出生前診断についてよく勉強していたという母親の場合、陰性結果でも発達障がい等の障がいの可能性が 100%否定されたわけではないことは理解していた。一方で、そうした知識があっても、陰性結果を得た際は、子に“障がいはないものと安心して”出産に至っていたという。いずれにしても、出生前診断で明らかにならない障がいもあると知った上で受診した母親は、結果として子の障がいを予見できなかったにせよ、“出生前診断を受診したことに後悔はない”と述べていた。これに対し、十分な説明がなく受

診した母親の中には、羊水検査が子の障がいの原因になったのではないかと悔やむ思いと疑問を持ち続けている者もみられた。

インタビュー調査では、(1)の量的調査で尋ねることのできなかった個々の対象者の体験、思い等を詳細に探究できた。引き続き、出生前診断をめぐる体験とその後の子の障がいとの対峙に焦点をあて、分析を進めるつもりである。さらに困難体験への肯定的な受け止め(逆境下成長)が見られた母親に共通する特徴についても、探求したいと考える。

尚、新型出生前診断は 2013 年に導入されたばかりであり、今回の研究(1)(2)には同診断を受け、検査陰性で障がい児を出産した母親は含まれていない。同診断は限られた医療機関でしか実施されていない上、出生前診断の対象とならない自閉症スペクトラム等は診断までに数年を要すること(本研究でも診断を受けた時期としては誕生後 3 年目が最頻値であった)、診断直後にこうした調査を依頼することは難しいこと等が理由である。しかし、本研究で得られたデータは、遺伝カウンセリングが必須とされている新型出生前診断の開始以前の状況を示すものとして重要と考えられ、時を待ち、新型出生前診断開始後の状況との比較にも活用したい。

5. 主な発表論文等

(研究代表者、研究分担者及び連携研究者には下線)

[雑誌論文] (計 4 件)

- ① Kimura, M. Experiences related to prenatal testing among Japanese mothers of children with disabilities, *Women's Reproductive Health*, 査読有, 2018 (in press)
- ② Kimura, M. Social determinants of self-rated health among Japanese mothers of children with disabilities, *Preventive Medicine Reports*, 査読有, 10, 2018, pp. 129-135. DOI:org/10.1016/j.pmedr.2018.02.017
- ③ Kimura, M. & Yamazaki, Y. Having another child without intellectual disabilities: Comparing mothers of single child with disability and mothers of multiple children with and without disability, *Journal of Intellectual Disabilities*, 査読有, 2017, pp. 1-17. DOI:10.1177/1744629517749129
- ④ Kimura, M. A longitudinal case study of the quality of life trajectory: A mother of multiple children with pervasive developmental disorders, *The IAFOR Journal of Psychology and the Behavioral Sciences*, 査読有, 2015, 1, pp. 17-32. DOI:org/10.22492/ijpbs.1.1

〔学会発表〕（計 18 件）

- ① Kimura, M., Yamazaki, Y., Yamazaki, Y., Negative support experienced by Japanese mothers with special needs in gynecology hospitals, the 16th International Conference on Communication in Healthcare, 2018.
- ② Kimura, M., & Yamazaki, Y, Mothers' acceptance of their children's diagnosis: What are the key factors? The Asian Conference on Psychology & the Behavioral Sciences, 2018.
- ③ 木村 美也子、山崎 喜比古、山崎 由美子. すれ違う専門職者の常識と障がいある児を妊娠・出産した母親の思い、第76回日本公衆衛生学会総会、2017.
- ④ Kimura, M., Social determinants of health among mothers of children with disabilities in Japan, The 21st World Congress of Epidemiology, 2017.
- ⑤ Kimura, M., Yamazaki, Y., Impact of the fear of disability in future children and inadequate support on mothers with disabled children in Japan. The 49th Conference of the Asia-Pacific Academic Consortium for Public Health, 2017.
- ⑥ Kimura, M., Opportunities for screening of unborn babies: The problems related to prenatal diagnosis in Japan, 15th World Congress on Public Health, 2017.
- ⑦ 木村 美也子、妊産婦に対する医療従事者の言動と情報提供のあり方を考える、患者・家族メンタル支援学会第2回学術総会、2016.
- ⑧ Kimura, M., Factors facilitating psychological well-being among mothers of children with disabilities in Japan, the 48th Asia-Pacific Academic Consortium for Public Health Conference, 2016.
- ⑨ 木村 美也子、子の障がいの原因をめぐる母親たちの苦悩: 「わからなさ」への苛立ちと「わかってしまう」ことへの恐れ、第57回日本社会医学会総会、2016.
- ⑩ 木村 美也子、妊娠中に提供される児の健康情報と医療従事者とのコミュニケーションが母親に与え得るインパクト—障がい児の母親を対象とした全国調査の結果から—、第25回日本健康教育学会学術大会、2016.
- ⑪ Kimura, M., Women's needs related to obstetric services: Viewpoints of mothers of children with disabilities in Japan, The Sixth Asian Conference on Psychology & the Behavioral Sciences, 2016
- ⑫ Kimura, M., Amniocentesis decision

making and outcomes after birth of a child with intellectual disability: Limitations of prenatal diagnosis, 19th International Conference on Prenatal Diagnosis and Therapy, 2015.

- ⑬ Kimura, M., A Case Study on the Life-line of a Mother of Multiple Children with Disabilities and Faced Limitation of Prenatal Diagnosis, The Asian Conference on Psychology and the Behavioral Sciences, 2015
- ⑭ Kimura, M., Yamazaki, Y., Mental health status and parenting difficulties among parents of children with intellectual disability in Japan, WPA Section on Epidemiology and Public Health, 2014.

学会発表 他4件

〔図書〕（計0件）

〔産業財産権〕

○出願状況（計0件）

〔その他〕（計2件）

- ① Kimura, M., Women's needs related to obstetric services: Viewpoints of mothers of children with disabilities in Japan, The IAFOR Asian Conference on Psychology and the Behavioral Sciences 2016 Official Conference Proceedings, 2016, pp. 371-375.
- ② Kimura, M., A case study on the life-line of a mother of multiple children with disabilities and faced limitation of prenatal diagnosis, The Asian Conference on Psychology & the Behavioral Sciences, 2015, Official Conference Proceedings, 2015, pp. 745-750.

6. 研究組織

- (1) 研究代表者
木村 美也子 (KIMURA, Miyako)
聖マリアンナ医科大学・医学部・講師
研究者番号: 80635441
- (2) 研究分担者
該当者なし
- (3) 連携研究者
該当者なし
- (4) 研究協力者
該当者なし