

2

22q11.2 欠失症候群をもつ方やご家族の方へ インタビュー調査 研究ご協力をお願い

● 何のための研究ですか？

研究の意義と目的

22q11.2 欠失症候群は、心臓の病気を合併しやすいほかに、一人ひとりに違った症状が表れる病気です。からだの症状で困っている人もいれば、こころの問題で苦しむ人もいて、その程度も軽い人から重い人まで様々です。そのために、22q11.2 欠失症候群の人たちが望まれる支援が何かということが分かりづらく、学校生活や日常生活の中で、今まで苦労されてきたことと思われます。

さらに、本症候群を含めた難治性疾患は、一般人口中の頻度がやや少ないこともあり、皆さまが医療、生活、福祉上でどういった困難を抱えていらっしゃるかの全体像が不明となりやすく、支援の体制作りや治療法の開発において遅れが生じやすい状況にあります。

こうした状況の解決に向けて、私たちはご本人またはご家族に、対面インタビューを行わせていただき、本症候群でお困りの方々に本当に役に立つ支援のガイドラインの内容に反映させていただきたいと考えています。

● 誰が行うのですか？

研究体制の概要

研究開発代表者 東京大学医学部附属病院 精神神経科 笠井清登

研究期間 2018 年 4 月 1 日～ 2028 年 9 月 30 日（その後も研究の継続に努めます）

本研究は、下記の支援を得て実施いたしております。

- ◆ 日本医療研究開発機構（AMED）難治性疾患実用化研究事業 診療に直結するエビデンス創出研究「身体・知的・精神3障害を併存する難病モデルとしての 22q11.2 欠失症候群 AYA 世代の統合的支援に向けたエビデンス創出」
- ◆ 三菱財団自然科学研究助成「22q11.2 欠失症候群に合併する精神病症状発症基盤の解明」

● 何をどのように行うのですか？

研究内容の詳細

インタビュー調査

- ご協力をお願いする対象者は、ご本人または、主たる養育者（お母さままたはお父様）、またはごきょうだいです。
- 1時間程度お時間をいただき、個人または、数名の方のグループでインタビューを行います。
- **インタビューの実施内容**
生活で困っていること、今後望まれる支援体制などについて、質的に深い内容をお聞きするために行います。
この結果は統計的に処理され、個人が特定できない形で研究発表されたり、ガイドラインに反映させます。
- 日程や時間などは、ご都合や体調などに合わせて、柔軟に対応させていただきます。
- **費用負担**
なし。些少ですが、規定額のクオカードを謝礼として差し上げます。交通費は原則自己負担をお願いしていますが、遠方からお越しの場合、別途ご相談させていただきます。



研究にご協力いただける方へ

以下の形式でメールにてご連絡ください。22q.research@gmail.com

- タイトル：「22q 研究参加希望」
- 本文：【郵便番号・ご住所】
【お電話番号】
【お子様の氏名・性別・生年月日】
【親御さんの氏名】

本研究についてのお問合せ

東京大学 22q 研究事務局
22q.research@gmail.com

FAQ1

Q1

本人の年齢は何歳から何歳までですか？乳幼児（あるいは成人）でもいいですか？

- ♣ ご本人の場合、対象年齢は小学生以上となります。年齢の上限はありません。養育者の方のみ、きょうだいの方のみのご参加でもかまいません。

Q2

本人の合併症に心疾患や精神疾患などの指定はありますか？

- ♣ 合併症に指定はありません。合併症のない方もご参加いただければ幸いです。

Q3

本人やきょうだい質問等に答えられる年齢（知能）でないとはいけませんか？

- ♣ ご本人の場合、対象年齢は小学生以上となりますが、インタビューにお答えいただくため、主には中学生以上の方がよいかもしれません。前もってご家族に、インタビューの内容などをご覧いただきしてから、参加をご検討いただくこともできますので、遠慮なくお尋ねください。

Q4

特段、本人は合併症での通院はしていませんが、調査に参加できますか？

- ♣ 全く合併症のない方でも調査にご参加いただけます。

<調査について>

Q5

登録のメールはいつまでにすればいいですか。調査研究のスケジュールから、望ましい時期（期間）があれば教えてください。

- ♣ 特に望ましい時期等はありません。参加される方のご都合のよいタイミングでご参加いただければ幸いです。

Q6

本人、親、きょうだい、それぞれに調査等の同意をとるのですか？また、その際に、どの程度、病気のことを話しますか？

- ♣ はい、ご本人、ご家族それぞれに調査の同意をいただきます。未成年の方は、代諾者（ご家族）の同意をいただきますが、その際も、ご本人にも分かりやすい言葉で説明し、研究への参加を賛同していただいたうえで行います（アセント）。ご本人を対象とした研究の場合には、同意のための説明文書に本症候群のことが書かれています。ご心配な場合は、ご家族の方に、あらかじめインタビューの内容などをご覧いただきしてから、研究への参加をご検討いただけますので、遠慮なくお尋ねください。

FAQ2

Q7 本人やきょうだいに病気の告知をしていない場合でも、調査に支障はないでしょうか？
告知をしていないと調査に参加できませんか？

- ご本人が参加される研究では、同意をいただく際の説明文書に本症候群の名前が出てきますので、告知や何らかの説明がなされていることが前提です。しかし、ご家族が参加される場合には、ご本人やきょうだいに病気の告知をしていなくても調査に支障はありません。わたしたちも、告知のあり方は、重要な課題であると認識しており、ご一緒に考えていければと思っています。ご家族へのインタビュー研究等を通して実情をお伺いし、ガイドライン等に反映させていければと考えております。

Q8 現在かかっている医療機関に、調査に参加することを話した方がよいのでしょうか？

- 必ずしもお話になる必要はありませんが、逆にお話していただいても全く問題ありません。

Q9 来院等による調査については、日程はどのようにして決めるのですか？平日のみでしょうか？体調不良などの場合の、急なキャンセルや日程変更をしてもよいですか？

- まず、メールでご連絡いただいたうえで、東京大学の研究事務局と日程調整をさせていただきます。平日でも休日でも、なるべく参加される方のご都合に合わせたいと考えております。当院で診療を受けている方については、ご希望により、診察の前後にお時間をいただいても行ってもできます。ご体調等が整わないこともあると思いますので、急なキャンセルや日程変更は、随時可能です。ご安心ください。

<研究について>

Q10 研究の成果について、調査に参加した人も知ることはできますか？

- 研究の成果は、ホームページや、ご本人・ご家族の方に開かれたシンポジウム等を通じて知ることができます。

Q11 研究の成果によって、どのようなメリットがありますか？（個人として、同じ病気を持つ人たちに対して）

- 研究の成果は、本症候群の統合的ガイドラインの内容に反映される可能性があります。また、個人としての直接のメリットはありません。