

# 超高齢社会における障害者施策の あり方に関する研究

—日本におけるダウン症者および重症心身障害者に関するエビデンス—

茂木 成美

博士（総合学術）

超高齢社会における障害者施策の  
あり方に関する研究

—日本におけるダウン症者および重症心身障害者に関するエビデンス—

A Study on the Policy for Persons with Disabilities in an Extremely Aged Society:  
Evidence on Persons with Down Syndrome and Persons with Severe Disabilities in Japan

茂木 成美

京都大学大学院 総合生存学館

2022年3月

# 目次

<b>第 1 章 序論</b> .....	3
1.1 本研究の動機：超高齢社会における持続可能なケアの実現に向けて.....	3
1.2 本研究の意義：障害者施策への総合生存学・健康情報学からのアプローチ ..	6
1.3 本研究の目的、研究手法及び使用したデータ.....	10
1.4 本研究の対象 .....	12
1.5 本論文の構成 .....	16
<b>第 2 章 先行研究</b> .....	17
2.1 ダウン症者の長寿化に関する先行研究の整理.....	17
2.2 ダウン症者の年齢階層別の死因の整理.....	18
2.3 重症心身障害者及びその介護者に関する先行研究.....	18
2.4 小括.....	23
<b>第 3 章 日本におけるダウン症者の死亡年齢の経年変化</b> .....	24
3.1 背景.....	24
3.2 方法.....	24
3.3 結果.....	27
3.4 考察.....	34
3.5 小括.....	38
<b>第 4 章 日本におけるダウン症者の死因の年齢階層別分析</b> .....	39
4.1 背景.....	39
4.2 方法.....	40
4.3 結果.....	41
4.4 考察.....	54
4.5 小括.....	60
<b>第 5 章 医療及び福祉並びに障害者及び介護者の統合的・包括的分析</b> .....	61
5.1 背景.....	61
5.2 方法.....	64

5.3	結果.....	65
5.4	考察.....	82
5.5	小括.....	87
<b>第6章</b>	<b>考察</b> .....	<b>89</b>
6.1	ダウン症者及び重症心身障害者の研究の横断的考察.....	89
6.2	明らかになった医療・福祉ニーズについての取組の好事例.....	90
6.3	アウトリーチ及び共有の場づくりの実践について.....	94
<b>第7章</b>	<b>結論</b> .....	<b>96</b>
	<b>参考文献</b> .....	<b>98</b>
	<b>図表一覧</b> .....	<b>107</b>
	図（英文）一覧.....	107
	表（英文）一覧.....	107
	図（和文）一覧.....	108
	表（和文）一覧.....	108
	<b>謝辞</b> .....	<b>110</b>

# 第1章 序論

## 1.1 本研究の動機：超高齢社会における持続可能なケアの実現に向けて

我が国は、世界に先駆けて高齢化が進んでいる。経済協力開発機構 (OECD) のデータによれば、2020年、日本の65歳以上の高齢者人口が全人口に占める比率として算出される老年人口指数は28.79%と、実に3割に迫っている。老年人口指数を国際比較すると、25%を超える国は他になく、他国を大きく引き離して、世界第1位となっている (OECD, 2022a) (図 1-1)。

また、高齢者人口が20歳から64歳の生産年齢人口に占める比率として算出される従属人口指数は52%であり、この値は、2050年に80.7%まで上昇すると推計されている (OECD, 2022b)。

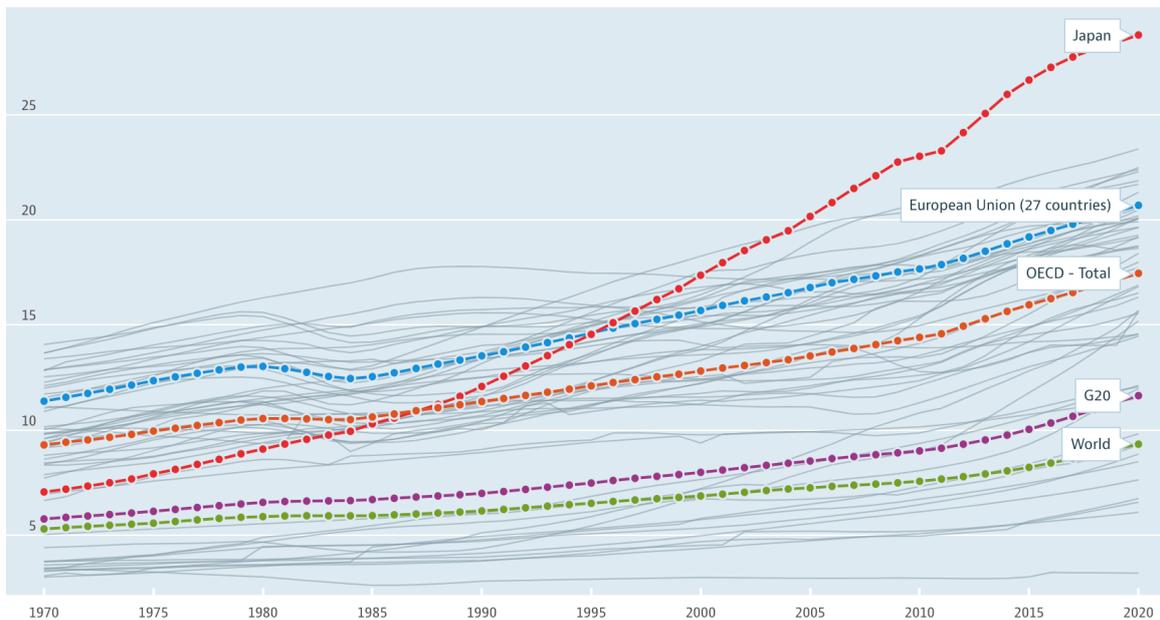


図 1-1 日本及び諸外国における老年人口指数 (%) 1970-2020

(出典 OECD 2022a)

これらの統計は一般人口についてのものであるが、医療技術の進歩や社会の発展を背景に、以前であれば出生直後の死亡率が高かった極低出生体重児や、先天的な疾病をもつ子どもの生存率もまた改善しており、これに伴って、長期にわたって医療・福祉ケアを必要とする子どもの人口も増加傾向にある(中村知夫, 2019)。例えば、先天性遺伝子疾患であるダウン症候群は、晩婚化・高齢出産が要因となり、2006年には年間出生数が約1,900人であったが、2016年には年間出生約2,200名にまで増えている(Sasaki & Sago, 2019)。

また、人数の増加に加え、医療的・福祉的ケアを必要とする者もまた、長寿化が進んでいる可能性がある。例えば、ダウン症候群のある者(以下、ダウン症者)についていえば、1933年には10歳まで生きられないとされていた(Zigman, 2013)が、21世紀に入って、その寿命は実に60歳を超えるまでになっていると報告されている(Bittles & Glasson, 2004; Presson et al., 2013)。長寿化に伴い、その生涯の間、ケアをどのように継続的に確保していくべきかという問題は、当事者にとって生存・生活に直結する切実なものであり、インクルーシブな社会を実現のために無視することはできない問題であるといえよう。持続可能なケア<sup>1</sup>の実現を図ることは、現代社会における重要なテーマである。

加えて、超高齢社会においては、障害者の「親亡きあと問題」の深刻さは徐々に認識されつつあるが、そこに至る前の時点でも、障害者と介護者が共に高齢化し、介護者もまた要介護者になるなど、例えば「子ども親もケアが必要となる問題」が発生することは決して稀なことではないだろう。従来型の親・家族が障害者のケアを担うケアのあり方が持続可能性に構造的な困難があったことが顕在化しつつある。

---

<sup>1</sup> 本論文では、様々な観点での持続可能性を満たすようなケアのあり方、例えば、制度の観点からも、当事者の観点からも、支援者の観点からも、断続することなく提供し得るケアのあり方のことを、「持続可能なケア」と呼ぶ。

こうしたことから、制度的支援をどんどん拡充・強化すべきという立場もあるかもしれない。しかし、少子高齢化も背景に、我が国の社会保障費は、既に国の一般会計歳出の約3分の1を占める最大の財政支出費目となっている。こうした状況も踏まえれば、持続可能なケアの在り方を検討するに当たっては、理想論や理念だけではなく、エビデンスに基づいて現実的かつ建設的に検討していくことが重要であると考えられる。

また、長寿化によって、新たな生活上の困難や支援ニーズも生じている。かつて10歳まで生きられないとされてきた重度疾患があっても、その多くが成人を迎えることができる時代の到来は、我が国のみならず、人類が初めて経験するものであり、その成人期の実態がどのようなものであるか、その支援がどうあるべきかは、当事者のみならず、家族や専門家、政策立案者にとっても、大きな関心事項となっている。ダウン症候群の分野では、公益財団法人日本ダウン症協会において成人期の研究会が定期的開催される等、急ピッチで調査・検討が進められている<sup>2</sup>。また、障害者の介護者も高齢化していることを踏まえると、福祉及び医療の双方、障害者本人だけでなくその介護者をも対象とした統合的かつ包括的な調査により、その実態を明らかにしていくことが必要である。しかし、障害者の長寿化、及び、本人とその介護者のケアのニーズの実態把握については、国や地方自治体における政策立案等に寄与できるようなエビデンスそのものが十分に蓄積されていないという根本的な問題がある。

どのようにすれば、持続可能なケアを実現することができるか。障害者本人及びその家族の尊厳ある生存・生活を守ることができ、かつ、制度としても持続可能な制度設計を図るための基盤となり得る知見・情報を見出すためには、医療と福祉を統合的に捉える学際的な観点から、エビデンスに基づいて問題に接近していく必要がある。

---

<sup>2</sup> 成人期ダウン症研究会 <https://www.jdss.or.jp/jrsads/> (Accessed on 23 February 2022)

## 1.2 本研究の意義：障害者施策への総合生存学・健康情報学からのアプローチ

世界に先駆けて超高齢社会を迎えた我が国においては、医療と福祉を縦割りで捉える従来の枠組みは既に限界を迎えつつあり、医療と福祉の垣根を越え、支援のあり方を検討していくことが求められる。

また、グローバルな動向に目を向ければ、2006年12月の国連総会において、障害者権利条約<sup>3</sup>が採択された。この条約では、障害者の尊厳を認め、個人の自律性及び自立を尊重し、差別されないこと、社会への参加等の一般原則、「合理的配慮」の提供といった平等のための措置を締約国が講じることなどが規定されているが(岡村美保子, 2015)、こうした理念的な規定のほか、第31条において「統計とデータ収集」についての規定が置かれている。一口に障害者と言ってもその実態は多様であることから、統計やデータの収集においてもそうした多様性や個別性を捉えていく必要があり、同条第二項では統計の障害種別や性別、年齢階層等の属性別でのデータ収集について記述されている。同条文のみならず、権利条約の履行状況の審査を担当する国連障害者権利委員会においても統計・データは極めて重要視されており、例えば各国に対する国連障害者委員会による総括所見においても、統計の整備が十分ではない国に対しては、ほとんどの場合で、性別・年齢階層別等での分析ができる形で障害者統計の充実を図るよう勧告がなされている<sup>4</sup>。

加えて、2015年9月に採択された持続可能な開発目標(Sustainable Development Goals: SDGs)においては、「誰も取り残さない」(“leave no one

---

<sup>3</sup> Convention on the Rights of Persons with Disabilities. 障害者の権利に関する人権条約。国連総会において2006年12月13日に採択され、2008年5月3日に発効した。日本は、2007年9月28日署名、2014年1月20日批准書寄託、同年2月19日に効力発生。

<sup>4</sup> 審査過程の文書は、国連人権高等弁務官事務所(OHCHR: The Office of the United Nations High Commissioner for Human Rights)のウェブサイトにおいて公開されている。

behind”)の理念の下、障害者の教育の確保や、雇用の促進、不平等の是正等、障害者についての目標も明確に盛り込まれることになった<sup>5</sup>。

これらの動向に加え、国連統計部のシティーグループである障害者統計ワシントン・グループ（The Washington Group on Disability Statistics）でも障害者統計の充実に向けた検討が続けられている。同グループの取組を率いている Nora Groce 氏は、障害者権利条約や SDGs は目標であるため、インクルージョンを実現するためには、それを具体的な施策に落とし込み、データに基づいた適切なフォローアップがなされなければならないと述べている(Groce, 2018)。

国内においては、障害者権利条約の批准に向けた制度改革を背景として、2011年8月に「障害者基本法」が改正され、2012年6月に障害者総合支援法<sup>6</sup>が成立、2013年6月に障害者差別解消法<sup>7</sup>の成立及び障害者雇用促進法<sup>8</sup>の改正がなされるなど、様々な法整備が行われた。しかし、障害者統計の充実はなかなか進んでおらず、令和2年になってようやく基幹統計に障害者統計が導入されはじめたところである。統計データが限られている中、どのようにエビデンスの拡充を図るかは重要な課題となっている。

---

<sup>5</sup> 国連総会決議 A/RES/70/1 “Transforming our world: the 2030 Agenda for Sustainable Development”  
<https://sdgs.un.org/2030agenda> (Accessed on 23 February 2022)

<sup>6</sup> 障害者の日常生活及び社会生活を総合的に支援するための法律（平成十七年法律第二百二十三号）  
[https://elaws.e-gov.go.jp/document?lawid=417AC0000000123\\_20200401\\_430AC0000000044](https://elaws.e-gov.go.jp/document?lawid=417AC0000000123_20200401_430AC0000000044)  
(Accessed on 23 February 2022)

<sup>7</sup> 障害を理由とする差別の解消の推進に関する法律（平成二十五年法律第六十五号）  
<https://elaws.e-gov.go.jp/document?lawid=425AC0000000065> (Accessed on 23 February 2022)

<sup>8</sup> 障害者の雇用の促進等に関する法律（昭和三十五年法律第二百二十三号）  
[https://elaws.e-gov.go.jp/document?lawid=335AC0000000123\\_20200601\\_501AC0000000024](https://elaws.e-gov.go.jp/document?lawid=335AC0000000123_20200601_501AC0000000024)  
(Accessed on 23 February 2022)

## 総合生存学からのアプローチ：学際的検討の重要性

こうしたことを踏まえ、本研究では、まず総合生存学の立場から問題への接近を図る。総合生存学の近年の取組や蓄積については総合生存学研究会らによってその紹介がなされているが(池田裕一編著, 2021)、総合生存学について初めてまとめられた書籍(川井秀一, 藤田正勝, & 池田裕一, 2015)においては、総合生存学の理念として、以下のものが示されている。

- 個人から地域、国家や地球システム・地球社会に至る様々なレベルにおいて、現代社会が抱える複合化した課題に取り組み、その解決策を講じること
- 新たな学際分野の開拓によってある特定学問分野の領域拡大や精緻化、深化を求めるのではなく、既存の学術体系を俯瞰して、論理的な思考を重ね、多様な専門分野を束ね再編し、活用し、統融合することで課題解決型の新たな知、すなわち生存知を生み出すこと

従来の医学研究においては、患者の内的要因としての障害(インペアメント)に焦点を当てて、その疾患の理解を進めるいわゆる「医学モデル」が採用されてきた。他方、福祉の研究分野である障害学の領域では、患者の外側、環境の側にある社会的障壁との相互作用によって障害(ディスアビリティ)が生じるとする「社会モデル」が提唱されている(Oliver, 1983) 障害者権利条約や障害者差別禁止法を含む近年の障害者施策は、いずれも「社会モデル」の立場を採用しているが、障害者の生存に関する先行研究はインペアメントの治療(Cure)を前提とする「医学モデル」に立つものも少なくなく、生活と生存のための介護(Care)を重視する社会モデルの観点からの議論が不足している。そのため、本研究では、総合生存学の立場から、社会モデルに基づく政策立案に資する知見を得ることを目標として、学際的な検討を行うこととしたい。

## 健康情報学からのアプローチ：エビデンスに基づく検討の重要性

障害者施策の分野においても、エビデンスに基づく政策立案の重要性が理解されるようになってきたが、その実践には、実態を的確に捉えたエビデンスが必要である。我が国には、世界に誇るべき国民皆保険の制度があり、国際的にもユニバーサル・ヘルス・カバレッジ（Universal Health Coverage: UHC）として知られている。この制度設計に当たっては、人口統計や社会保障費用統計等を基盤とした政策立案がなされてきており、まさにエビデンスに基づく政策立案（Evidence Based Policy Making: EBPM）が時代に先駆けて行われてきた成果ともいえよう。

しかし、障害者施策の分野においては、例えばダウン症候群の長寿化の状況といった基礎的なデータについても把握されていないなど、そもそもエビデンスの蓄積が十分にはなされていない状況である。そのため、持続可能な社会保障を計画する際に、ケアニーズの高い人々の情報が欠如するなどの原因によって、適切な制度設計を行うことができない恐れがある。特に、障害者の長寿化に伴い、従来とは異なるニーズが高まっていくことも考えられ、そうした場合にエビデンスをおさえることなく制度を立案すれば、持続不可能な制度にもなりかねない。

この点、健康情報学は、「健康の社会的決定要因」（Social Determinants of Health: SDH）と呼ばれる外的要因にも着目し、本人の内的要因及び従来の生物学的統計に限らない幅広い要因にも目を向けながら、根拠となるエビデンスを通じて問題を解決していくことを目指す学問である。そのため、健康情報学によるアプローチは、障害学の医学モデルと社会モデルの両方を橋渡しし得る枠組みであり得る。昨今の政策立案の状況を踏まえれば、従来型の制度に固執するのではなく、適時の社会のニーズにあった制度を考えていくことが重要であると考えられ、例えば、現在の福祉サービス提供の基盤となっている障害者総

合支援法では、近年、居宅訪問型児童発達支援の導入<sup>9</sup>や共生型サービス<sup>10</sup>の新設等、様々な改善が進められているなど、超高齢社会における望ましい制度を巡って様々な試みがなされている。一方で、そもそもの現場の実態や状況等をつぶさに捉えるエビデンスや、介護者をも含んだ包括的な支援については未だ十分に整備されておらず、政策評価も十分にはなされていない。社会疫学研究第一人者のイチロー・カワチ氏は、一般向けのアウトリーチなどの際にも、現実を変えるためには、政策を動かす必要があり、そのためには、行政を説得できるだけのエビデンスを揃えることや、健康格差に着目する政治的・社会的な流れを作ることが重要であると述べている<sup>11</sup>。制度からこぼれ落ちている者、個々の人の多様な困難に光を当ててエビデンスとして汲み取っていくことも、こうした流れを作る上で重要であろう。

加えて、超高齢社会における持続可能なケアの実現という課題は、早期に高齢化が進んだ日本が国際社会に先駆けて直面している課題である。そのため、超高齢社会の実態及びそれに対処する施策・制度の在り方をエビデンスとして蓄積し、その知見を整理しておくことは、我が国における EBPM の推進のみならず、これから高齢化社会に突入していく諸外国における政策立案に対しても、貴重な知的資源として、示唆及び視座を与えるものとなり得るだろう。

### 1.3 本研究の目的、研究手法及び使用したデータ

本研究では、超高齢社会である日本における障害者の実態について、総合生存学の立場から、我が国における喫緊の課題であり、世界各国においても今日

---

<sup>9</sup> 重度の障害をもち外出が困難な児童が、在宅で様々な支援や療育を受けることが可能。

<sup>10</sup> 介護保険に移行する 65 歳を過ぎても環境を変えずに、同一事業所内でそれまでの障害福祉サービスと介護保険制度に基づくサービスを受け続けることが可能。

<sup>11</sup> 医学界新聞における対談記事 [https://www.igaku-shoin.co.jp/paper/archive/y2017/PA03214\\_01](https://www.igaku-shoin.co.jp/paper/archive/y2017/PA03214_01)  
(Accessed on 23 February 2022)

的課題として迫りくる持続可能なケアの問題として、八思<sup>12</sup>も踏まえながら、医療・福祉を総合的・学際的に捉えつつ、特に健康情報学の視点から、人間の健康や疾病、医療の情報を横断的に整理・分析し、生・老・病・死に向かい合う人間を支えるための実践に資する情報・エビデンスを示すことを目指して、大規模データのリンケージによってデータベースを整備し、それを利用してダウン症者の長寿化のエビデンスを示すこと、さらにその年齢階層別の死因を明らかにすること、及び、重症心身障害者及びその介護者における医療及び福祉サービスのニーズ分析並びに重症心身障害者の生活の質（以下、QOL<sup>13</sup>）の評価を行うことを目的とする。これを実現するため、分析として、（１）ダウン症者の死亡年齢及びその経年変化の分析、（２）ダウン症者の年齢階層別の死因分析、（３）重症心身障害者及びその介護者のニーズの統合的な分析を行った。

（１）ダウン症者の死亡年齢及びその経年変化の分析においては、そもそも日本にはダウン症候群を有する人口のデータが存在していなかったため、まずデータの整備から始める必要がある。そこで、大規模データである人口動態統計<sup>14</sup>の死亡票と死亡個票に着目し、死亡票と死亡個票双方をリンケージすることによって、データの取りこぼしを防ぎ、精度の高いデータベースを作成する。その上で、国際開発の分野において広く用いられている比率的死亡率指標（Proportional Mortality Indicator: PMI）<sup>15</sup>を算出し、間接的な寿命の変化を示す。以上の分析については、３章に記載する。

---

<sup>12</sup> 「八思」とは、総合生存学において、総合的な学術基盤となる、人文・哲学、経済・経営、法律・政治、異文化理解、理数、医薬生命、情報・環境、芸術の８つの分野を表すものとされている（川井秀一，藤田正勝，& 池田裕一，2015）。

<sup>13</sup> Quality of Life の略。

<sup>14</sup> 厚生労働省人口動態統計ウェブサイト <https://www.mhlw.go.jp/toukei/list/81-1b.html> (Accessed on 23 February 2022)

<sup>15</sup> 比率的死亡率指標（PMI）は、死亡総数に占める 50 歳以上の死亡割合のことを指す。

- (2) ダウン症者の年齢階層別の死因分析では、死因を年齢階層別に分解し、再集計を行う。次に全人口とダウン症者の死因の死亡率と標準化死亡率オッズ比 (Standardized Mortality Odds Ratio: SMOR)<sup>16</sup>を算出し、比較検討を行う。これらの分析については、第4章に記載する。
- (3) 重症心身障害者及びその介護者のニーズの統合的な分析では、横浜市が実施した平成28年12月～平成29年2月の重症心身障害者の医療的ケア等に関する調査の二次データを用い、重症心身障害者の福祉サービスの利用状況と介護者の状況を集計し、分析する。本分析は、第5章に記載する。

#### 1.4 本研究の対象

障害者施策においてエビデンスに基づく政策立案を進めていくためには、理想的には、障害にまつわるあらゆるエビデンスを集め、そのあり方を検討することが望ましい。しかし、障害の種別は身体障害、知的障害、精神障害等と多様であり、そのさらなる細目や障害の程度も様々であるなど、非常に個別性が高いことから、これらを一つの研究だけで網羅的に調査し尽くすことは、現実的ではない。そこで、本研究では、ダウン症者及び重症心身障害者を視角として研究を行うこととする。ここで、重症心身障害者とは、「重度の肢体不自由と重度の知的障害が重複している者」とする<sup>17</sup>。ダウン症者及び重症心身障害者を対象とする理由は、以下のとおりである。

---

<sup>16</sup> 標準化死亡率オッズ比 (SMOR) は、年齢の影響を補正した一般人口とある集団の死亡率のオッズ比のことである。

<sup>17</sup> 重症心身障害者という表現については、もともと児童福祉法において、制度的な考え方として「障害児入所施設に入所し、又は指定発達支援医療機関に入院する障害児に対して行われる保護、日常生活の指導及び知識技能の付与並びに障害児入所施設に入所し、又は指定発達支援医療機関に入院する障害児のうち知的障害のある児童、肢体不自由のある児童又は重度の知的障害及び重度の肢体不自由が重複している児童」を指して重症心身障害児と称されていたが、近年、児童・小児科領域に限らずこの概念が用いられることがあり、その場合は「重症心身障害児者」と称する場合もあるが、本研究では、重症心身障害者に統一した表記とする。

## ダウン症者を対象とする理由

ダウン症候群は、余剰な 21 番染色体によって引き起こされる、最も発生頻度の高い染色体異常(Weijerman & de Winter, 2010) であり、その発生率は、日本では 28.3/10,000 (Sasaki & Sago, 2019)、アメリカにおいては 12.6/10,000 (de Graaf, Buckley, & Skotko, 2015) とされている。また、ダウン症候群は心疾患や白内障などの先天性の病気を併発しやすいだけでなく (Dennis, Archer, Ellis, & Marder, 2010; Freeman et al., 1998; Irving & Chaudhari, 2012)、新生児期の哺乳不良、小児期には白血病や呼吸器・耳鼻科感染症、青年期以降には肥満、糖尿病、ストレスからくるうつ症状など、年齢毎に様々な病気のリスクが高いことが報告されている (Bertapelli, Pitetti, Agiovlasis, & Guerra-Junior, 2016; Bittles & Glasson, 2004; Melville, Cooper, McGrother, Thorp, & Collacott, 2005; Rankin, Tennant, Bythell, & Pearce, 2012; Smith, 2001; Stein, Munir, Karweck, Davidson, & Stein, 2013; Yang, Rasmussen, & Friedman, 2002)。さらに、ダウン症の発症率は母親の出産年齢が上がるにつれ高くなるといわれている (Allen et al., 2009)。

ある時点で生存する全人口に対する有病者数の比率として算出される有病率については、2010 年において、アメリカでは 6.7/10000、イギリスでは、6.4/10000 (de Graaf, Buckley, & Skotko, 2017) とされている。いずれも、イギリスの数が小さいのは、イギリスが全妊婦に出生前診断を義務付けていることが影響しているかもしれない。2012 年における全人口数は、アメリカで 3.141 億人、イギリスで 6370 万人、日本で 1.276 億人であることから、人口規模によるものである可能性も否定できないが、出生前診断による有病率の低下も考え得る。母親の出産時年齢は、OECD のデータによれば、日本、アメリカ及びイギリスのそれぞれについて、1970 年に 27.8 歳、26.1 歳、N/A、1995 年に 29.4 歳、26.9 歳、28.2 歳、2014 年には 31.0 歳、28.8 歳、30.2 歳であった。どの年代においても、日本が一番高く、高齢化している傾向にあることがわかる。ま

た、罹患率についても、ダウン症は高齢出産の増加により罹患率が増加することが知られているため、日本においては、NIPT<sup>18</sup>といった出生前診断を考慮しなければ、今後も増加することが示唆される。

また、ダウン症者は多くには、知的な発達に遅れがみられる (Bull & Committee on, 2011; McGrath, Stransky, Cooley, & Moeschler, 2011)。また、一般的に、社会生活を営む際は、収入は政府からの公的補助がメインであり、支援としても家族のサポートを受けている場合が多い (Bertoli et al., 2011)など、ケアが皆無の状態では生活を成り立たせることは困難であると考えられ、持続可能なケアのあり方を考えていく上で、無視することができない対象であると言えよう。

こうした理由に加え、有病率が増加しており、機序が明確に示され、身体や知的、精神などの多様な障害を合併し、障害者の中でも代表性があるため、持続可能なケアのあり方を検討するための視角として適切であると考えられる。そのため、本研究ではダウン症者を視角としながら、分析を進める。

### **重症心身障害者を対象とする理由**

本研究では、もうひとつの視角として、重症心身障害者、及びその介護者を対象として分析を行う。重症心身障害者を対象とする理由は、障害者の中でも障害の程度が重いことから、一般に介護者の負担も重く、また、長期的な医療及び福祉ケアが必要となるためである。重症心身障害者は、2011年時点で、全国に約43,000人いるとされている (岡田喜篤, 2013)。そのうち、施設入所の者は31.1%、在宅の者は68.9%とされている (杉本健郎, 高橋昭彦, 鳥邊泰久, 石田修一, & 岩崎裕治, 2011)。在宅での生活が障害当事者及び家族によって選択されたものであり、自立生活につながるものであれば、在宅比率が高いことにも

---

<sup>18</sup> 新型出生前診断。Non-invasive prenatal testing の略。

意義を見出すことができるかもしれないが、その実態について見ると、施設が満床であることから新たに生まれてきた重症心身障害児は在宅で過ごすことが多くなっているといった報告もなされている(小沢浩 & 荒井洋, 2017)。今後、障害者が高齢化することによりさらに支援のニーズが増大すること、同時に、その家族が高齢化することによって家庭内で介護を担うことができるキャパシティが減少することなどを踏まえると、特にケアニーズの高い重症心身障害者を視角としてそのニーズを分析することは、持続可能なケアを考える上で有益であると考えられる。

なお、重症心身障害者に対する施策は、主に都道府県や市町村において取り組みがなされている。そのため、分析についても、自治体を対象として行うこととなる。本研究では横浜市のデータを利用するが、横浜市においても重症心身障害者の数は増加している<sup>19</sup>。横浜市は、独自の取り組みとして、障害者活動地域ホームを障害児・障害者とその家族の地域での生活を支援する拠点施設として整備、グループホームの設置促進、地域で生活する障害者の生活全般への助言を中心とした障害者自立生活アシスタント事業、後見的支援制度等のほか、重症心身障害者施設や多機能型拠点の新規整備、再整備も行っているなど<sup>20</sup>、先進的な取り組みを多く行っている。自治体の事例について分析を行うことの意義は、当該自治体のみに限られるものではなく、我が国の政策立案においては自治体発の好事例が他の自治体へ横展開されたり、国での施策として実施される形で展開されたりすることも少なくないことを踏まえれば、国レベルの施策の推進・検討にも資するものであるといえるだろう。

---

<sup>19</sup> 平成 28 年度重症心身障害児・者の医療的ケア等に関する調査

<https://www.city.yokohama.lg.jp/kurashi/kosodate-kyoiku/oyakokenko/shogaihoken/20170615.html>  
(Accessed on 23 February 2022)

<sup>20</sup> 横浜市障害福祉ウェブサイト <https://www.city.yokohama.lg.jp/kurashi/fukushi-kaigo/fukushi/>  
(Accessed on 23 February 2022)

## 1.5 本論文の構成

本論文は、全7章から構成されている。各章の概要は、以下のとおり。

まず、第1章において、研究の動機、意義、目的、対象、本論文の構成を述べる。

続く第2章では、先行研究のレビューとして、ダウン症者の長寿化及び死因に関する先行研究及び重症心身障害者と介護者に関する先行研究について整理する。

第3章では、ダウン症者の死亡年齢の経年変化についての分析を行う。

第4章では、長寿化しているダウン症者が抱える医療的及び福祉的な課題について把握するため、第3章で作成したリンケージデータを用いて、死因を分析する。

第5章では、障害者の中でも障害の程度が重く長期的な医療及び福祉ケアが必要となる重症心身障害者、及びその介護者の両者を対象として、障害者及び介護者のニーズに関する統合的・包括的な分析を行う。

第6章において、以上3つの分析結果について考察を行う。

最後に、第7章にて、結論を述べる。

なお、3章については、*Pediatrics International* に掲載された論文 (Motegi, Morisaki, et al., 2021) を、4章については、*American Journal of Medical Genetics-Part A* に掲載された論文 (Motegi, Yamaoka, Moriichi, & Morisaki, 2021) を、それぞれ基にしたものである。

## 第2章 先行研究

### 2.1 ダウン症者の長寿化に関する先行研究の整理

ダウン症者の平均死亡年齢は、1933年にはわずか9歳であったが (Zigman, 2013)、医学の進歩やヘルスケアの整備等を背景に、21世紀に入って、ついに60歳を超えてきている (Bittles & Glasson, 2004; Presson et al., 2013)。

ダウン症者の平均寿命は、アメリカが53歳 (Presson et al., 2013)、イギリスが60歳 (Sinai et al., 2018)、最高死亡年齢については、アメリカが83歳<sup>21</sup>、イギリスは77歳<sup>22</sup>、スウェーデンにおいては87歳 (Englund, Jonsson, Zander, Gustafsson, & Anneren, 2013)と報告されている。一方、日本においては、ダウン症者の寿命については施設レベルでの報告にとどまり、全国レベルで平均寿命を捉えた報告は確認されなかった。

寿命を算出するためには対象集団の総数が必要である。日本のダウン症者の人数を把握し得る統計データの候補としては、厚生労働省が3年毎に実施している「患者調査」があるが、全国の医療施設を利用する患者を対象としていることから、その調査年において医療施設を利用していないダウン症者も考え得る等の取りこぼしは防ぎきれず、正確なダウン症者数を知ることは極めて困難であると考えられる。実際、平成26年の患者調査によれば、ダウン症候群で全国の医療施設において来院した患者数は年間2,400人とされているが、アメリカの有病率 (8.27/10000)、イギリスの有病率 (6.3/10000) を用いて概算する

---

<sup>21</sup> “World’s oldest person with Down’s syndrome celebrates 77th birthday” METRO.

<https://metro.co.uk/2017/02/22/worlds-oldest-person-with-downs-syndrome-celebrates-77th-birthday-6464454/> (Accessed on 23 February 2022)

<sup>22</sup> “Man with Down’s syndrome dancing through the decades”. BBC. <https://www.bbc.com/news/av/uk-england-nottinghamshire-49654951/oldest-man-with-down-s-syndrome-loves-dancing> (Accessed on 23 February 2022)

と、人口1億人あたり、それぞれ82,700人、63,000人となることから、桁単位でのギャップがあり、過少把握になっていることが考えられる。このように、日本におけるダウン症者の平均寿命および最高死亡年齢については、正確な統計がないため、我が国においてもこうしたデータの整備を図ることが必要である。本研究では、この問題への対処を図ることとしたい。（第3章）

## 2.2 ダウン症者の年齢階層別の死因の整理

かつては低年齢者が中心であったダウン症者の疾病傾向や生活状況等の実態は、長寿化に伴い、従来とは異なる様相を示している可能性がある。本研究では、このうち特に生死に関する観点として、年齢階層別の死因の実態を捉えることを試みる。アメリカやスウェーデン、デンマークではダウン症者の死因として、先天性心疾患、呼吸器感染症、認知症、小児白血病が全人口と比較して多く (Englund et al., 2013; O'Leary, Hughes-McCormack, Dunn, & Cooper, 2018; Shin et al., 2009; Yang et al., 2002)、悪性固形腫瘍による死は少ないとの報告がある (Englund et al., 2013; Hasle, Friedman, Olsen, & Rasmussen, 2016; Yang et al., 2002)。一方、日本においては、我が国のダウン症者を対象とした死因の大規模研究はない。このため、ダウン症者の死因を明らかにすることは、彼らの老年期の健康な生活や、飛躍的な長寿化に伴う医療・福祉支援のあり方を検討するためにも重要である。そのため、本研究では、日本におけるダウン症者の死因を明らかにするための方法を検討し、その結果を示すこととしたい（第4章）。

## 2.3 重症心身障害者及びその介護者に関する先行研究

医療の発展を背景に、以前なら出生直後の死亡率が高かった極低出生体重児や、先天的な疾病をもつ子どもの生存率が改善した。このことから、福祉サービスや医療的ケアのニーズの増加が予想され、実際、長期にわたって医療的ケ

アを必要とする子ども、いわゆる医療的ケア児の数は増加傾向にある。医療的ケア児は、「医学の進歩を背景として、NICU<sup>23</sup>等に長期入院した後、引き続き人工呼吸器や胃瘻等を使用し、たんの吸引や経管栄養などの医療的ケアが日常的に必要な障害児のこと」とされている<sup>24</sup>。医療的ケア児の数は、厚生労働省の研究班によれば、2015年（17,078人）は2005年（9,403人）比で181.6%へと増加している。従来の福祉的支援だけでは十分な支援が行えない医療的ケア児を包括的に支援するべく、2016年6月の児童福祉法の改正において、医療的ケア児が保健、医療、福祉、その他各関連分野の支援を受けられるための体制の整備に関して、必要な措置を講ずることが、地方公共団体の努力義務とされた。よって、各自治体は、これまでの重症心身障害者を含む取り組みを、医療的ケア児への取り組みへと拡大・充実していく必要があり、医療的ケア児の実態把握を実施した上で、それぞれのニーズに応じていくことが求められている<sup>25</sup>。また、医療的ケア児の増加・介護支援の転換・長寿化による介護の担い手の減少という状況において、支援者が不足しており、今後、どのように要介護者を支えていくかという問題は、支援者なき福祉の時代を迎えるにあたって、共生社会の実現とその持続可能なあり方を模索するために決して無視することはできない。

---

<sup>23</sup> Neonatal Intensive Care Unit の略。新生児集中治療室。

<sup>24</sup> 厚生労働省社会・擁護局障害保健福祉部障害福祉課障害児・発達障害者支援室 平成29年度医療的ケア児等の地域支援体制構築に係る担当者合同会議「医療的ケアが必要な障害児への支援の充実に向けて」

<sup>25</sup> 2017年2月13日 平成28年度発達障害・重症心身障害児者の地域生活支援モデル事業検討委員会 第2回重症心身障害児者支援体制整備モデル事業分科会

<http://www.mhlw.go.jp/stf/shingi2/0000154844.html> (Accessed on 23 February 2022)

## 医療及び福祉サービスについてのニーズについての先行研究

内ら(2003)をはじめとする報告では、在宅療養児の中でも医療的ケアが必要な子どもの主介護者ほど介護を負担と感じていると言われている(内正子, 村田恵子, 小野智美, 横山正子, & 丸山有希, 2003)。

多くの先行研究により介護者の主な属性は母親であることが示されている。介護者を対象とした調査によると、医療的ケアを主に実施する介護者の代わりにケアを依頼できる相手としては、「同居の家族」が最も多く 68.2%、次いで「訪問看護師」 33.1%、「別居の家族」 15.7%であった。また医療型短期入所を利用していない場合の理由としては「施設がない/近隣にないため」が最も多く 23.7%、次いで「家族介護で対応可能であるため」が 21.8%、「安心して預けられないため」が 20.8%であった<sup>26</sup>。

杉本ら(2011)による介護者を対象とした調査によると、レスパイトケア<sup>27</sup>の利用理由として最も多いのが介護者の休養、次いで家族の病気と報告されている(杉本健郎 et al., 2011)。

国立成育医療研究センターを受診している患者の介護者を対象とした調査によると、福祉サービスの利用で困っていることとして最も多い理由は、「利用できるサービスの量が足りない」、次いで「医療的ケアが必要なことを理由にサービス利用を断られる」であった。その他サービス利用に至るまでの情報不足、社会資源不足についての指摘があった<sup>28</sup>。

---

<sup>26</sup> 平成 27 年度障害者支援状況等調査研究事業報告 在宅医療ケアが必要な子どもに関する調査  
[https://www.mhlw.go.jp/file/06-Seisakujouhou-12200000-](https://www.mhlw.go.jp/file/06-Seisakujouhou-12200000-Shakaiengokyokushougaihokenfukushibu/0000130383.pdf)

Shakaiengokyokushougaihokenfukushibu/0000130383.pdf (Accessed on 23 February 2022)

<sup>27</sup> 介護者への一時的なケアのこと

<sup>28</sup> 平成 27 年 医療的ケアを要する障害児・者等に関する実態調査 [http://iryuu-care.jp/wpdb/wp-content/uploads/2015/10/150627\\_@成育\\_医療的ケアを要する障害者・児に関する実態調査\\_世田谷区.pdf](http://iryuu-care.jp/wpdb/wp-content/uploads/2015/10/150627_@成育_医療的ケアを要する障害者・児に関する実態調査_世田谷区.pdf) (Accessed on 23 February 2022)

熊崎ら(2015)による介護者を対象とした調査によると、医療行為の常時必要な重症心身障害児の増加と在宅率の上昇、医療・福祉の社会資源が指摘され、全国的な課題となっている。またレスパイトケアのニーズは高いにも拘らず、利用率は低いことが明らかになっている(熊崎健介, 吉岡俊樹, 玉崎章子, & 前垣義弘, 2015)。

西垣ら(2014)による介護者を対象とした調査によると、短期入所の利用をはじめとするレスパイトケアは、主介護者のための利用よりも、兄弟や家族全体に資する利用での理由が、主介護者の利用を促進し、レスパイトケア利用による介護者の罪悪感を軽減する効果があり、主介護者の利用促進のためには、家族の状況等をアセスメントした上で、レスパイトケア利用による子どもへのメリットを主介護者と家族に伝える関わりが求められていると結論づけている(西垣佳織, 黒木春郎, 藤岡寛, & 上別府圭子, 2014)。

### **生活の質 (QOL) についての先行研究**

重症心身障害児の QOL の向上については、我が国では 1990 年代以降、盛んに研究が進められるようになってきており、例えば末光ら(1997)は、要介護者の QOL を高めるための施設側の環境整備が重要であると述べている(末光茂 & 土岐覚, 1997)。重症心身児・者の介護者の QOL については、綿&山崎(1998)(綿祐二 & 山崎秀夫, 1998) が既に介護者の QOL 指標の検討を行っている。岩中(2007)は、要介護者の QOL の向上は介護者の QOL の向上につながると述べている(岩中督, 2007) が、それを実証的・定量的に示したものではないため、要介護者の QOL についてのデータを取得し、そうした実証研究につなげていくためのデータ整備を図ることが望ましいと考えられる。

また高橋ら(2014)をはじめとする介護者を対象とした調査によれば、短期入所をはじめとするレスパイトケア利用により、家族の介護負担が軽減され、要介護者の QOL が向上することが指摘されている(高橋泉, 2014)。さらに 2015

年に実施された全国の重症心身障害病棟をもつ国立病院機構および重症心身障害児施設へのアンケート調査より、レスパイトケアに関する課題として、利用者の増加（特に医療的ケアの必要な利用者の増加）や呼吸器管理を受け入れることのできる施設が少ない。短期入所を提供している施設においては、約半数の施設で呼吸器管理の必要な子どもの受け入れがないなど施設間の差があることがあげられている。呼吸器管理を必要とする短期入所の受け入れが困難な理由としては、看護師、医師の不足、機材の不足、ベッドの不足、短期入所の給付が不十分などの理由があるとの報告もある（渡辺章充 et al., 2017）。

以上に挙げた先行研究では、それぞれの課題設定に沿って、個別的な分析がなされており、支援ニーズや QOL に関する分析が試みられていた。しかしながら、いずれも重症心身障害者及びその介護者を包括的にとらえた調査設計となっておらず、その実態を十分に把握するためのデータとしては、隔靴搔痒の感も否めない。

重症心身障害者及び介護者を包括的に捉えた調査としては、横浜市が 2017 年に実施した「重症心身障害児・者の医療的ケア等に関する調査」がある。この調査は、市内在住の重症心身障害者及び介護者の生活状況、通院している医療機関及び福祉サービスの利用状況等を把握し、今後の施策推進に役立てるために実施されたものであり、国立成育医療研究センターの政策科学研究部によって、医療機関ごとの対象者の居住区・障害の種類・主治医数、18 歳以降の小児科からの移行状況、受けている医療ケアと医療・福祉サービスの利用状況の関連について焦点を絞って、全体像を把握するための分析がなされている。しかしながら、介護者の高齢化や、介護者側の年齢階層別支援ニーズ並びに具体的な福祉サービスに対する重症心身障害者の QOL の変化については現時点で十分に分析されておらず、これらについてのエビデンスとして利用できるようにするためには、更なる分析が必要である。

そのため、本研究では、こうした点について、上記横浜市調査のデータを用いた二次分析を行い、その結果を示すこととしたい（第5章）。

## 2.4 小括

我が国においては、ダウン症者の長寿化や年齢階層別の死因等を国レベルで分析したものがなく、その理由として、その分析に当たって必要となるデータの整備が十分になされていなかったことが考えられる。そこで、本研究では、人口動態統計のうち、従来は別々のデータとして保存されてきた死亡票及び死亡個票に着目し、これらのデータをリンケージすることによって新たなデータを整備し、第3章において日本におけるダウン症者の長寿化を、第4章において年齢階層別の死因を、それぞれ分析することとしたい。

また、重症心身障害者とその介護者を包括的にとらえた先行研究はエビデンスが限られており、横浜市の「重症心身障害児・者の医療的ケア等に関する調査」においては、ニーズやQOLについての分析は十分にされていなかった。そのため、第5章では、自治体発の積極的な好事例である横浜市が実施した「重症心身障害児・者の医療的ケア等に関する調査」を利用して、重症心身障害者及びその介護者のニーズ並びに重症心身障害者のQOLを明らかにする。

## 第3章 日本におけるダウン症者の死亡年齢の経年変化

### 3.1 背景

ダウン症者の寿命は、これまで40～50年と考えられてきたが、ヨーロッパ、アメリカ (Presson et al., 2013)、オーストラリア (Bittles & Glasson, 2004)、イギリス (Sinai et al., 2018) においては、ダウン症者の死亡年齢の中央値は53～60歳であることが示されている。また、ダウン症者の死亡率は、染色体異常に起因する疾患や症状についてどのような医学的措置が可能であるかどうか依存するため、医療および福祉サービスを改善することによって、その寿命が更に延び得ることが示唆されている (Presson et al., 2013; Yang et al., 2002)。日本では、全人口の平均寿命は過去50年間で約20年延び、2020年には84.7歳となった (OECD, 2022c)。

しかし、ダウン症などの先天性疾患を持つ人々の平均寿命の変化については、全国規模での調査が行われていない。そこで本分析では、過去20年間の日本におけるダウン症者の平均余命の変化を調査することを目的とした。本結果は、高齢化が進む日本において、平均余命を把握し、先天性疾患患者とその介護者を支援するために必要な社会制度や医療政策のヒントとなることが期待される。

### 3.2 方法

#### 使用したデータ

データは、厚生労働省の人口動態統計（死亡票・死産票・死亡個票）から2018年4月26日に抽出した。我が国の人口動態統計制度は、1899年に制定された戸籍法及び死産届に関する規定によって確立され、実に100年に渡って厚生労働省によって継続的に実施・運用されているものである。日本では、妊娠12週以上のすべての出生、死亡、死産を届け出ることが法律で義務づけられて

おり、届出書は、市町村長に提出されると、その写しが厚生労働省に提出される。厚生労働省は、1975年以降、提出されたデータを他の登録機関と照合し、死亡・死産証明書を提供し、主な死因の疾病及び関連保健問題の国際統計分類（International Statistical Classification of Diseases and Related Health problems: ICD）コードを選定する役割を担っている。

その後、データは人口動態統計データベースに入力され、公的統計に使用される。なお、そのデータベースには、氏名、住所、病院名、寄与死因に関する記述は含まれていない。

2007年には、自治体向けのオンライン死亡統計提出システムが追加され、死亡診断書データの省への提出が容易になった。このデータベースには、提出されたすべての死亡診断書に記載されている氏名、住所、病院名、寄与死因に関する記述などのテキストデータが含まれている。なお、死亡票と死亡個票、この2つのデータベースは別々に保管されている。

主たる解析は、1995年から2016年までの人口動態統計（死産票・死亡票）を用い、原死因がダウン症（ICD10: Q90）とコーディングされた死亡および死産に関するデータについて実施した。死産票においては、父親の年齢の中央値は37歳（25%値～75%値：33～41）、母親の年齢は37歳（25%値～75%値：33～39）であった。死亡票は、原死因のICDコードがひとつのみ記載されるため、ダウン症以外の原死因が記載されている場合、ダウン症情報は記載されない。一方、死亡個票においては、寄与死因が文章で子細に記載され、背景属性についても付記される特性をもつ。そこで、2014年から2016年に死亡症例のうち、死亡票の原死因がダウン症（ICD10: Q90）である者と、死亡個票において寄与死因が記載されているI欄・II欄に21トリソミーまたはダウンと記載されているすべての症例を抽出し、データのリンケージを行うことで、取りこぼしを防ぎ、精度の改善を図った。なお、リンケージは、提出場所の市町村コー

ド及び証明書番号に基づき行った。人口全体の死因分布は、政府統計のオンライン版である e-Stat を用いて、分析を行った。

## 変数の定義

平均寿命は長寿化を示す最も一般的なパラメータであるが、ダウン症者群に特化した平均寿命を計算するためには、疾病情報を持つ国勢調査または出生登録が必要である (WHO, 2014)。しかしながら、そのような全国的なデータベースは日本にはないため、比率的死亡率指標 (Proportional Mortality Indicator: PMI) を用いた。特定の年齢を基準とする PMI は、その添字で表現する。例えば、PMI<sub>50</sub> は以下のように算出する。

$$\text{PMI}_{50} = 50 \text{ 歳以上の死亡者数} / \text{死亡総数}$$

本分析では、20 歳 (PMI<sub>20</sub>)、40 歳 (PMI<sub>40</sub>)、60 歳 (PMI<sub>60</sub>) の PMI を算出した。また、経年変化を計算するために、死亡年を 2 つの期間(1995 年～2005 年、2006 年～2016 年)に分類した。

## 統計解析

まず、各年の死産数および死亡数を求め、年齢別に分類した (1 歳未満、1～19 歳、20～39 歳、40～59 歳、60～79 歳、80 歳以上)。

次に、原死因がダウン症である者と、全人口の、PMI<sub>20</sub>、PMI<sub>40</sub>、PMI<sub>60</sub> を算出し、ダウン症者群の死亡時年齢の中央値を性別、手術歴、期間 (1995～2005 年、2006～2016 年) で比較した。

最後に、得られた結果の一般化可能性を評価するため、2014 年から 2016 年に死亡した者の群について、ダウン症が原死因又は寄与死因として登録されていた者の群と比較し、各年齢層での死亡率と差があるかどうかを分析した。こ

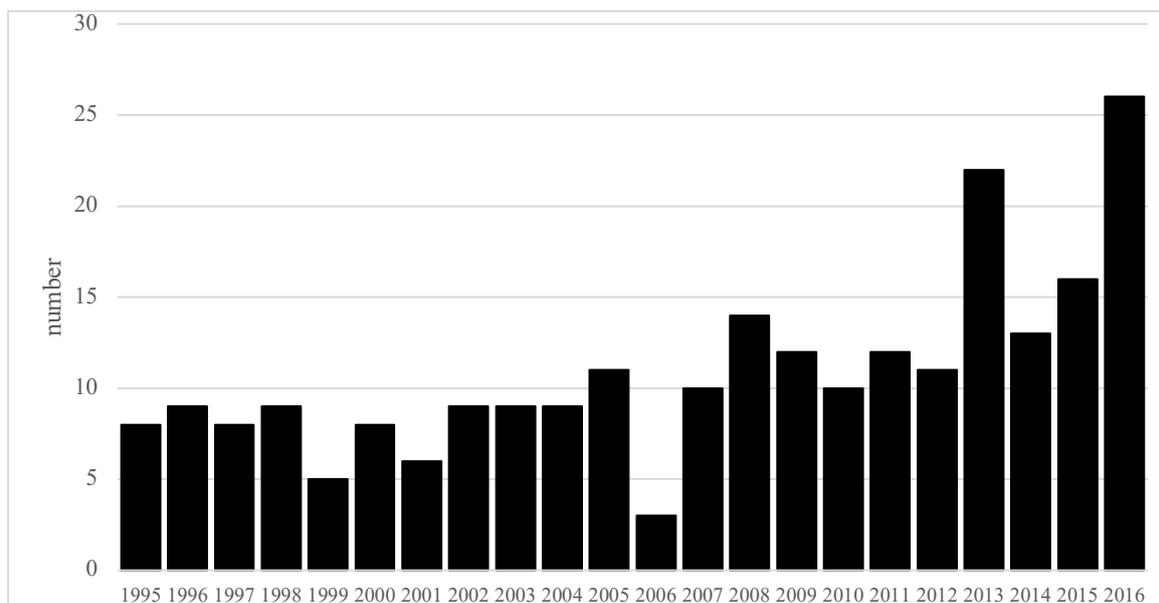
の分析は、全死亡者について行ったほか、性別及び手術歴で区分したものについても実施した。

すべての統計解析は、IBM SPSS Statistics for Windows Version 25.0 (IBM Corp, Armonk, NY, USA) を用いて行われた。中央値の比較にはマン・ホイットニーの U 検定、比率の比較にはカイ 2 乗検定を使用した。

本分析の承認は、厚生労働省政策統括官（統計・情報政策担当）（2018年4月26日承認、承認番号 0426-3）及び国立成育医療研究センター倫理審査委員会（2016年10月27日承認、承認番号 1274）のいずれからも得ている。

### 3.3 結果

本分析において、死産は 240 件、死亡が 1,099 件確認された。死産は 1995 年の 8 件から 2016 年の 26 件に増加した (Figure 3-1)。



**Figure 3-1 Stillbirths with Down syndrome registered as the main cause of death (1995–2016).**

乳幼児死亡は、1995 年の 34 人から 2016 年の 22 人に減少した (Figure3-2)。

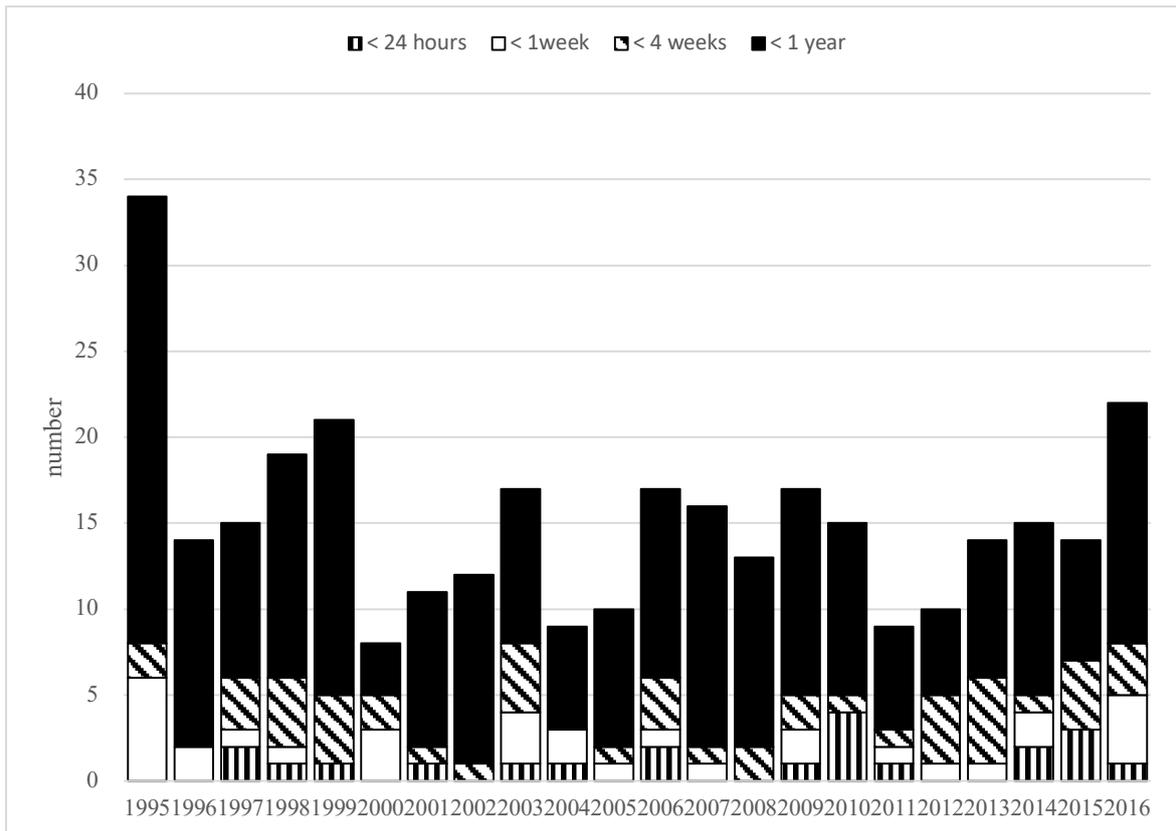
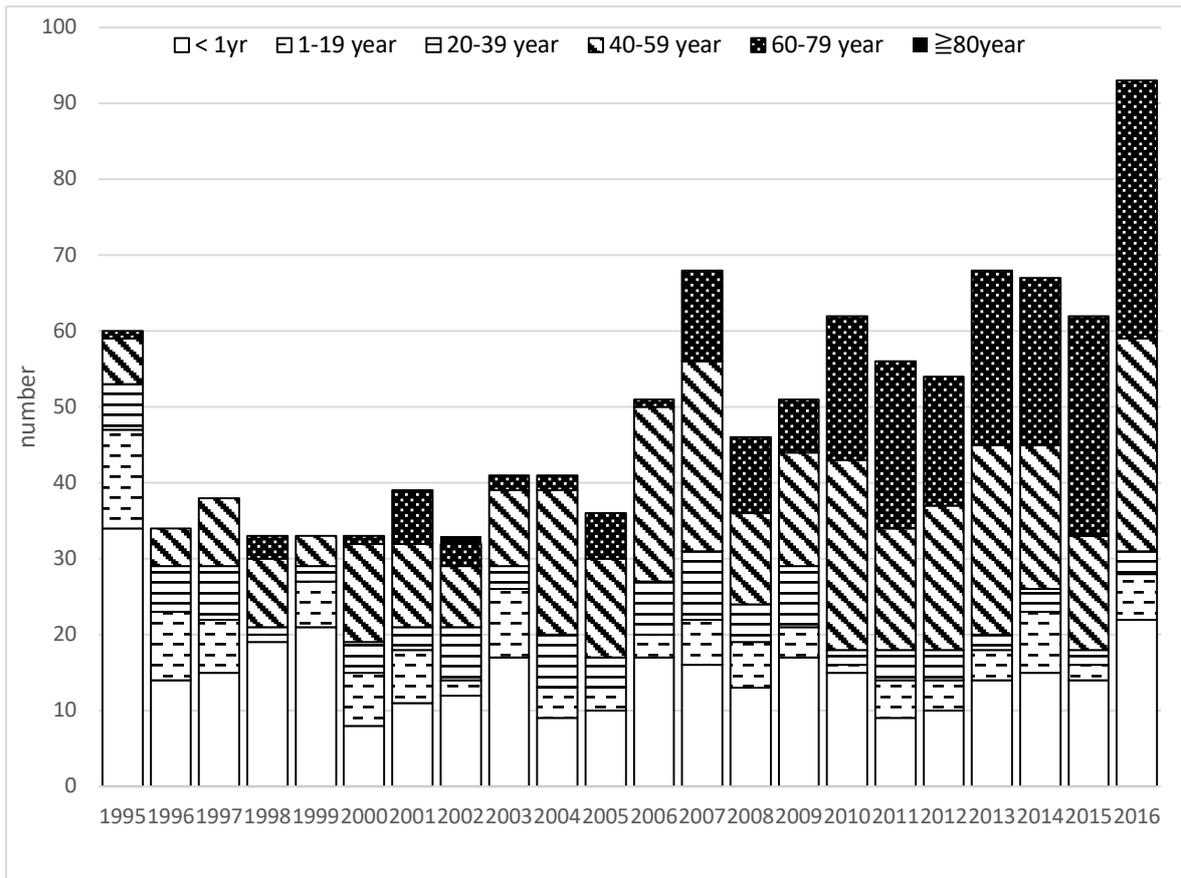


Figure 3-2 Infant deaths with Down syndrome registered as the main cause of death, by year and age at death (1995–2016).

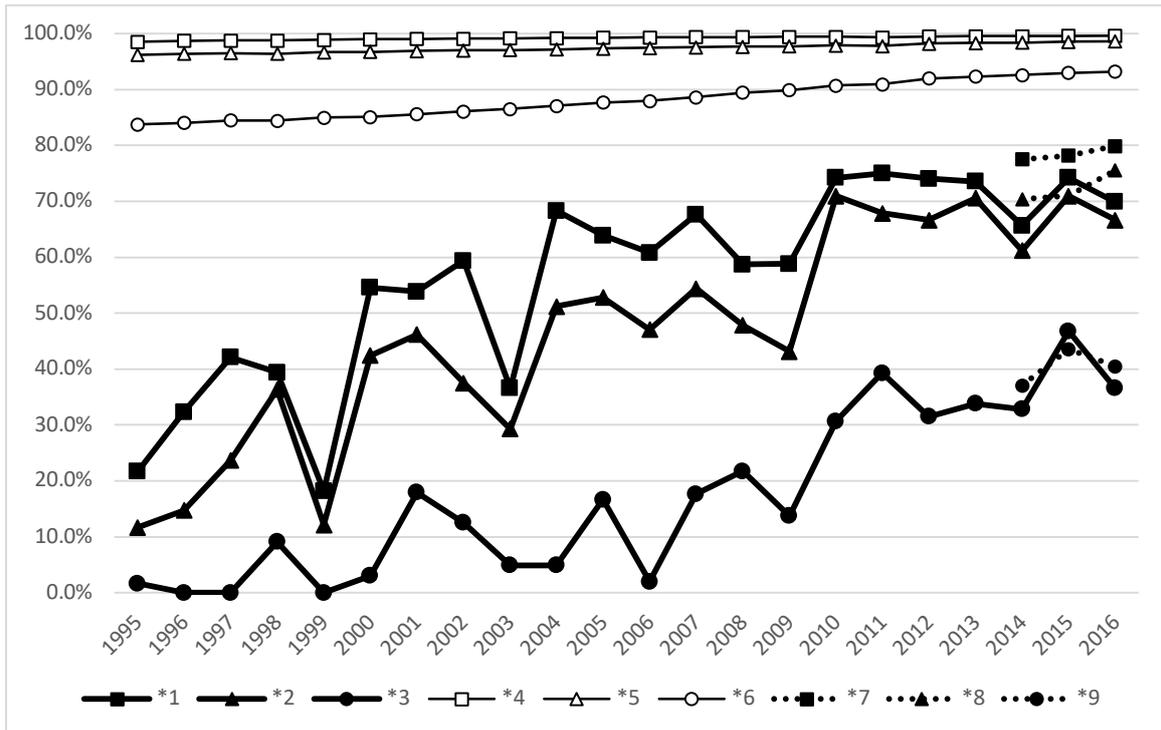
死亡数の減少が最も大きかったのは、生後 28 日から 364 日であったが、生後 24 時間以内の死亡数は増加した（1995 年 0.8 人→2016 年 2.0 人）。

高年齢層での死亡は年々増加し、40 歳から 59 歳（1995 年 6 人→2016 年 28 人）、60 歳から 79 歳（1995 年 1 人→2016 年 34 人）が最も多く、1 歳から 19 歳（1995 年 13 人→2016 年 6 人）、20 歳から 39 歳（1995 年 6 人→2016 年 3 人）では減少していたことがわかった (Figure 3-3)。



**Figure 3-3 Deaths occurring with Down syndrome registered as the main cause of death, by year and age at death (1995–2016).**

PMI<sub>20</sub>、PMI<sub>40</sub> 及び PMI<sub>60</sub> は、原死因がダウン症である者及び全人口の両方において、1995 年から 2016 年にかけて増加していることがわかった (Figure 3-4)。



\*1 PMI at age 20 in DS, \*2 PMI at age 40 in DS, \*3 PMI at age 60 in DS, \*4 PMI at age 20 in all, \*5 PMI at age 40 in all, \*6 PMI at age 60 in all, \*7 PMI at age 20 in DS linkage, \*8 PMI at age 40 in DS linkage, \*9 PMI at age 60 in DS linkage, PMI = Proportional Mortality Indicator

**Figure 3-4 Proportional Mortality Indicator of all deaths, and of those with Down syndrome registered as the main cause of death, by year (1995–2016).**

1995年から2016年の期間において、全人口の PMI<sub>60</sub>が 83.8%から 93.2%へと緩やかに上昇していたことに対し、ダウン症者群の PMI<sub>60</sub>は 1.7%から 36.6%へと急速に上昇したことが明らかとなった。

Table3-1 は、ダウン症者群について、総数、性別、手術歴別に死亡年齢の中央値を、1995～2005年と 2006年～2016年で比較したものである。その結果、手術歴のある人を除くすべてのサブグループにおいて、2006年から2016年の死亡時年齢の中央値は、1995年から2005年のそれよりも有意に高いことが分かった。

**Table 3-1 Median age at death by sex and surgical history, among all deaths registered with Down syndrome as primary cause of death. (n=1099)**

		All deaths		1995-2005		2006-2016		
		Median (25 <sup>th</sup> centile, 75 <sup>th</sup> centile), max	n	Median (25 <sup>th</sup> centile, 75 <sup>th</sup> centile), max	n	Median (25 <sup>th</sup> centile, 75 <sup>th</sup> centile), max	n	<i>p</i> -value***
Total		40(0-58),83	1099	7 (0-45.5),83	421	50(1-61),79	678	<0.001
Gender*	Male	27(0-56),79	545	2 (0-41),73	223	46.5(0-61),79	322	<0.001
	Female	44.5(0-58),83	554	18.5(0-47.25),83	198	53(17-61),79	356	<0.001
Surgical history	Yes	1(0-18.5),68	152	1(0-15),64	62	0.5(0-39),68	90	0.614
	No	45(0-58),83	947	17(0-48),83	359	53(19.25-61),79	588	<0.001

\*P-value for Mann Whitney u-test comparing groups by gender p<0.001

\*\* P-value for Mann Whitney u-test comparing groups by surgical history p<0.001

\*\*\* P-value for Mann Whitney u-test comparing between the two periods

また、1995～2016年の間で、手術歴のある症例は増加したが、死亡の割合は減少したことがわかった (Figure 3-5)。

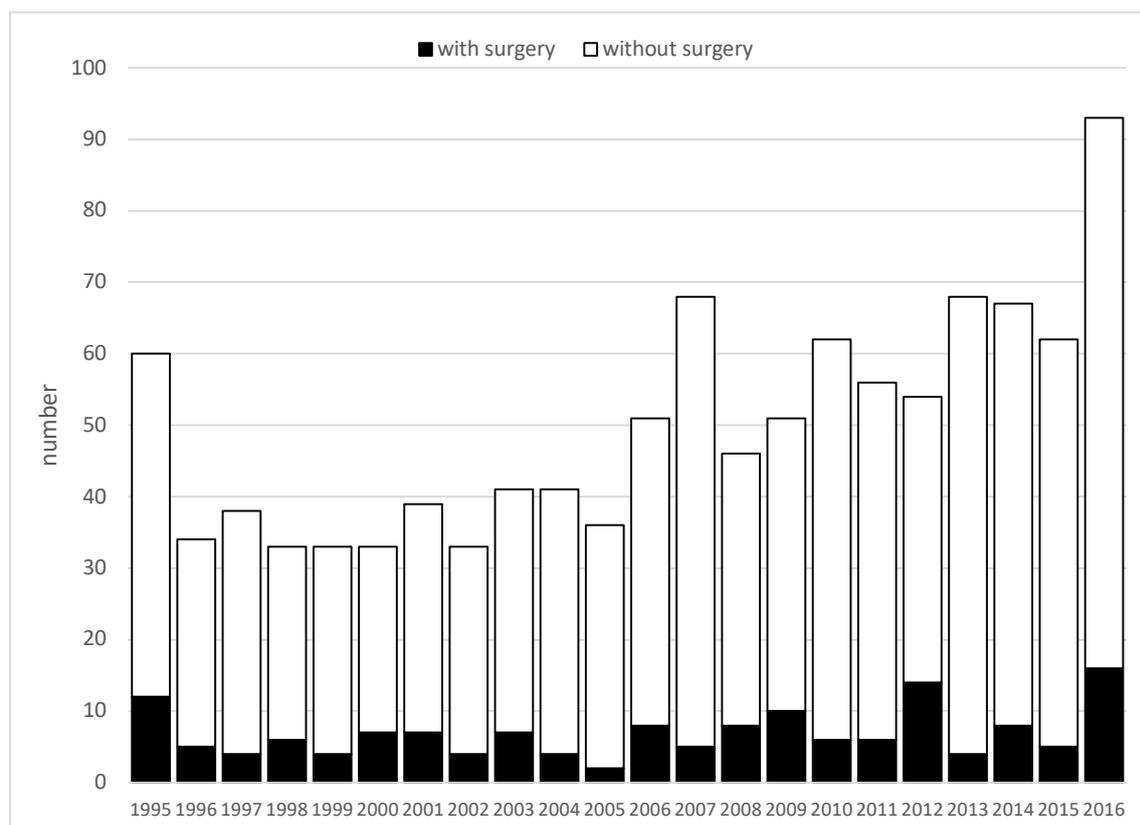


Figure 3-5 Deaths with Down syndrome registered as the main cause of death, by year and surgical history status (1995–2016).

2014年から2016年の死亡個票で、死因に「21トリソミー」または「ダウン」と記載されていた768件のうち、762件は該当する人口統計の死亡データとマッチングし、6件はマッチングしなかった。このうち、26.5% (202/762) が「ダウン症」(ICD10:Q90)を原死因として登録していたことがわかった。

PMI<sub>40</sub>及びPMI<sub>60</sub>については、原死因のみがダウン症候群とされている場合と、寄与死因まで含めた場合とほとんど同様であった (Figure3-4点線プロット)。しかし、ダウン症が原死因とされている件数と寄与死因とされている件数を比較すると、ダウン症が原死因とされている比率は少なく、また、それを

性別・手術歴の有無で分析すると、男性（ $p = 0.0003$ ）及び手術歴のない人（ $p = 0.00001$ ）において有意に少なかった（Table 3-2）。

**Table 3-2 Age among deaths with Down syndrome (DS) as the primary cause of death and DS as a contributory cause of death (2014-2016). (n=762)**

		Total		Primary cause of death - DS		Contributory cause of death - other		<i>p</i> -value*	
		n	%	n	%	n	%		
Total	Age at death	< 1 y	102	41.18	42	41.18	60	58.82	<0.001
		1-39 y	108	20.37	22	20.37	86	79.63	
		≥40 y	552	25.00	138	25.00	414	75.00	
Male	Age at death	< 1 y	63	44.44	28	44.44	35	55.56	<0.001
		1-39 y	60	21.67	13	21.67	47	78.33	
		≥40 y	287	20.56	59	20.56	228	79.44	
Female	Age at death	< 1 y	39	35.90	14	35.90	25	64.10	0.179
		1-39 y	48	18.75	9	18.75	39	81.25	
		≥40 y	265	29.81	79	29.81	186	70.19	
Surgical history	Age at death	< 1 y	34	23.53	8	23.53	26	76.47	0.987
		1-39 y	36	25.00	9	25.00	27	75.00	
		≥40 y	36	25.00	9	25.00	27	75.00	
No surgical history	Age at death	< 1 y	68	50.00	34	50.00	34	50.00	<0.001
		1-39 y	72	18.06	13	18.06	59	81.94	
		≥40 y	516	25.00	129	25.00	387	75.00	

\*P-value for chi-square test comparing groups

Table 3-3 は、性別及び手術歴別に原死因又は寄与死因のいずれかにおいてダウン症者とされている者の死亡年齢の中央値を示したものである。

**Table 3-3 Median age at death by sex and surgical history, among deaths with the words “Trisomy21” or “Down” included in the cause of death and matched to the corresponding vital statistics death data (2014-2016). (n=762)**

		2014-2016 (linkage)		Median (25th centile, 75th centile)	Max
		n	%		
Total		762	100%	56 (33-63.25)	102
Gender	Male	410	54%	56 (23.50 - 64)	102
	Female	352	46%	55(40-63)	97
Surgical history	Yes	106	14%	2.50(0-55.25)	84
	No	656	86%	57 (45-64)	102

### 3.4 考察

本分析により、日本では過去 20 年間にダウン症者の死亡年齢が上昇し、2010 年以降はダウン症者の約 3 人に 1 人が 60 歳を超えて生存していることが示された。この長寿傾向は全人口と同様、小児医療の改善により小児期の死亡が大幅に減少したためと思われる。平均死亡年齢の上昇は、手術歴のない人が最も大きく、一般人の長寿化と同様、感染症や呼吸器疾患等に対する医療の改善や公衆衛生の向上によるものと思われる。

死産数及び死亡数は、この 20 年間以上に渡って共に増加していることが確認された。死産数の上昇については、同様の報告がオーストラリアにおいても報告されているが (Bittles, Bower, Hussain, & Glasson, 2007)、他方、シンガポー

ル (Lai et al., 2002)、ハンガリー (Métneki & Czeizel, 2005)、イギリス (Morris & Alberman, 2009; Wu & Morris, 2013) においては、上昇した旨の報告はなされていない。この差異は、母体年齢の高さが染色体異常を生じさせる危険性の強い因子であること、日本やオーストラリアでは実際に母体の平均年齢が上昇していることから (Mai et al., 2013; OECD, 2022d; Shin et al., 2009; Weijerman & de Winter, 2010; Wu & Morris, 2013; Yoon et al., 1996; Zigman, 2013)、母体年齢の違いによるものと考えられる。ただし、近年の日本における非侵襲的出生前遺伝学的検査 (Non-invasive prenatal genetic testing: NIPT) 等の診断技術の普及状況を考えると、この死産及び死亡についての比率が今後も増加し続けるかどうかは不明である (Minear, Lewis, Pradhan, & Chandrasekharan, 2015; Taylor-Phillips et al., 2016)。

本分析では、特に、40歳以上のダウン症者の死亡の割合が、この20年間で急激に増加していることが明らかになった。平均寿命の変化を間接的に評価する PMI<sub>40</sub> は、11.7% (1995年) から 66.7% (2016年) に増加した。また、PMI<sub>60</sub> も、全人口では 83.8% から 93.2% と緩やかな増加であるのに対し、ダウン症者群では、1.7% (1995年) から 36.6% (2016年) と顕著な増加となっていた。

興味深いことに、日本の平均寿命は、アメリカ、イギリス、スウェーデン、オーストラリアなどの先進国よりも2~7年長いにもかかわらず (OECD, 2022c)、1995年から2016年の死亡票による日本のダウン症者の死亡年齢の中央値が40歳、2014年から2016年の死亡票と死亡個票のリンケージデータによる日本のダウン症者の死亡年齢の中央値は56歳となり、上述の先進国におけるダウン症者の死亡年齢の中央値 (53~60歳) より高くはなかった (Bittles & Glasson, 2004; Glasson et al., 2002; Presson et al., 2013; Sinai et al., 2018; Yang et al., 2002)。一方、最高死亡年齢は、日本 (102歳) がオーストラリア (73

歳) (Glasson et al., 2002)、スウェーデン (87.2 歳) (Englund et al., 2013)、アメリカ (70 歳) (Zigman, 2013) よりも高いことが明らかになった。

また、手術歴のある者の比率が、20 年間で倍増していることも確認した。ダウン症者の手術件数の増加は、イギリスや (Irving & Chaudhari, 2012) スウェーデンにおいても報告されている (Champagne, Lewis, & Gilchrist, 2014)。その理由としては、ダウン症候群に伴う先天性疾患の治療件数の増加や、加齢による疾患の増加などが考えられる (Lin et al., 2008)。

一方、本分析では、手術を受けなかった者の死亡年齢の中央値が最も高かった。医療の向上が長寿に大きく寄与していると考えられるが (Bittles & Glasson, 2004; Presson et al., 2013)、ダウン症者が適切な侵襲的治療の恩恵を受けているかどうかは明らかではない。

本分析結果は、日本のダウン症者が、医療の進歩の恩恵を受けていることを示唆するものであるが、同時に、持続可能で包括的な支援システムの必要性をも明らかにしている。

ダウン症者の多くは、福祉サービスによる経済的な支援と、家族による日常的な支援を受けている。一方、近年においては、家族からの援助を受けながら自立した生活を送るダウン症の成人も増えている (Bertoli et al., 2011)。本分析により、ダウン症者の平均寿命が急速に伸びていることから、今後、ダウン症者の多くは親より長生きする可能性がある。このため、教育・福祉・医療制度の連携と協働による社会的支援の実現が求められている。

今後は、高齢期を生き抜くための臨床的状況や、それに関連する住居、家族、必要なケアなどの社会的状況を、集団レベルで明らかにすることに焦点を当てた研究も重要である。また、一般的な福祉サービスでよいのか、ダウン症に特異的なサービスが必要なのか、といった点についての評価や、どのような社会制度的な支援が必要か、(例えば、家庭にいることを前提にした支援なのか、施設にいることを前提にした支援なのか等。) 明らかにしていくために、

高齢期に入ったダウン症者の置かれている実態を明らかにしていくことも重要である。また、平均寿命の延伸には、ダウン症者やその家族の QOL の向上も重要であり、そのためのさらなる研究が必要である。

この分析の貢献は、日本におけるダウン症の死亡に関する初めての国レベルでの報告であり、その最大の強みは、全国データを用いている点にある。

本分析の限界は以下のとおりである。

まず、2014 年以降についてはデータのリンケージが可能であったため、寄与死因も含めてデータが補足できているが、それ以前の期間については、ダウン症を原死因とする情報のみに基づくものであることから、実数が過小評価されている可能性がある。例えば、登録された母集団が変化している可能性も排除できず、心臓障害等の先天性異常が認められた胎児が中絶され、問題の少ないダウン症の患者数が増えた可能性なども考えられる。また、ダウン症の認知が広まったことで、成人の死因の第 1 位に「ダウン症」が記録されることが多いため、平均死亡年齢が押し上げられている可能性もある。なお、日本では胎児の遺伝障害を理由に人工妊娠中絶を行うことは違法であるため、実数の過少報告が、特に人工妊娠中絶の分析に影響を及ぼしている可能性がある。事実、本分析において、胎児がダウン症と登録された人工妊娠中絶は非常に少なかった（1995～2016 年の合計で 240 件）。また、本分析では、死亡個票の過去 3 年間のデータを用いて、ダウン症を原死因または寄与死因とした全症例を同定し、死亡票による解析を補完したが、ダウン症が原死因である場合と寄与死因である場合で死亡時年齢が構造的に異なっていることが確認された。また、何らかの理由で死亡診断書にダウン症の診断名が記載されていない場合は、データを取得することができなかった。この偏りは、死産票において最も顕著であり、人口妊娠中絶の理由としてダウン症は記載されていなかった。これは、おそらく、胎児の奇形や病気による中絶が違法であったことに起因するものと考えられる。

第二に、寿命の変化については、出生年別の平均寿命を算出することができず、過去 20 年間の死亡票に基づいて死亡年齢の経時変化を分析したため、PMI や死亡時年齢の中央値など他のパラメータを使用せざるを得なかった。

第三に、ダウン症のタイプ（非分裂、転座、モザイク）については、データがなかったため、今回の分析では区別できなかった。同様に、我々のデータベースには手術の種類と時期が含まれておらず、手術を受けたかどうかだけが記録されているため、手術の有無が平均余命にどのように影響するかを分析することはできなかった。

これまでの研究で、自然災害は一時的に死亡率を上昇させ、特に最も脆弱な人々の死亡率を上昇させることが示されている (Nagata et al., 2017)。今回の研究ではそのような死亡率の上昇は見られなかったが、サンプル数が少ないためにそのような効果が見られなかった可能性は否定できない。

### 3.5 小括

本分析では、ダウン症の方の死亡年齢がこの 20 年で上昇し、2010 年以降は約 3 人に 1 人が 60 歳以上まで生存していることが明らかになった。

また、40 歳以上でのダウン症による死亡の割合が、この 20 年間で急激に増加していることが明らかになった。ダウン症者群においては、平均寿命の変化を間接的に評価する  $PMI_{40}$  は、11.7% (1995 年) から 66.7% (2016 年)、 $PMI_{60}$  は 1.7% (1995 年) から 36.6% (2016 年) と著しく増加していた。さらに、死亡時の最高年齢は、オーストラリア (73 歳)、スウェーデン (87.2 歳)、アメリカ (70 歳) に対し、日本は 102 歳と高いことが明らかとなった。

## 第4章 日本におけるダウン症者の死因の年齢階層別分析

### 4.1 背景

ダウン症者は、心疾患や白内障などの先天性の疾患を併発しやすいだけでなく (Bull & Committee on, 2011; Dennis et al., 2010; Freeman et al., 1998; Irving & Chaudhari, 2012)、新生児期には哺乳不良、小児期には白血病や呼吸器・耳鼻科感染症、青年期以降にはストレスからくるうつ症状など、年齢ごとに様々な病気のリスクが高いことが報告されている (Bertapelli et al., 2016; Bittles & Glasson, 2004; Melville et al., 2005; Rankin et al., 2012; Smith, 2001; Stein et al., 2013; Yang et al., 2002)。

ヨーロッパやアメリカ、スウェーデン、デンマークなどの研究によると、ダウン症者の主な死因は先天性心疾患、呼吸器感染症、認知症、肺炎、小児白血病などで、最近の日本の全人口に観察される悪性固形腫瘍、心疾患などの主な死因とは異なることが明らかになっている (Englund et al., 2013; Hasle et al., 2016; O'Leary et al., 2018; Yang et al., 2002)。

複数の先行研究において、医療や福祉の進歩と並行して、各国のダウン症者の平均寿命が伸びている可能性が指摘されており、先の章で示したとおり、日本においてもダウン症者の長寿化が認められるが (Motegi, Morisaki, et al., 2021)、この長寿化が具体的な医療問題に与える影響については、これまで明らかにされていなかった。そこで本分析では、医療・保健・福祉に求められる役割を明らかにし、治療の最適なアプローチの判断に貢献することを目的として、2014年から2016年の人口動態統計を活用し、ダウン症者の年齢階層別の死因を明らかにする。

## 4.2 方法

データセットは、前章と同一のものを用いた。死因の分類は、2人の研究者が、ダウン症者の ICD コード化された死因を以下の 27 群に分類した。なお、これらのカテゴリーに対応する ICD コードを Appendix に示す。

1. 肺炎・気管支炎
2. 先天性循環器奇形
3. その他の循環器疾患
4. 誤嚥性肺炎
5. 白血病・リンパ腫
6. 老衰（高齢者の死で他に言及すべき死因がないものと定義）
7. 脳血管疾患
8. 新生物
9. その他の呼吸器障害
10. その他の腎尿路生殖器系の疾患
11. その他の感染症
12. 内分泌・代謝異常および栄養失調
13. てんかん
14. 慢性の気管支・肺疾患
15. 周産期に発生した病態
16. 敗血症
17. 早発性のアルツハイマー病  
（発症が 65 歳未満のアルツハイマー病と定義）
18. 胃腸障害
19. 肝・胆道疾患
20. その他の奇形
21. その他の認知症・知的障害・神経の病気
22. 脳性麻痺・水頭症・無酸素性脳損傷
23. その他の血液・免疫の疾患
24. 心臓性突然死
25. その他の呼吸障害
26. 筋骨格系及び結合組織の疾患
27. その他

## 統計解析

まず、特定の死因と10歳の年齢区分（0歳、1～9歳、10～19歳、20～29歳、30～39歳、40～49歳、50～59歳、60～69歳、70～79歳、80～89歳、90歳以上）について死亡数を算出した。

次に、ダウン症者における死亡率が高い死因のうち、ダウン症に特徴的な死因を含む7つの死因（老衰、早発性のアルツハイマー病、誤嚥性肺炎、肺炎・気管支炎、先天性循環器奇形、白血病・リンパ腫、新生物）を対象として、全人口とダウン症者の死因発生率について、標準化死亡率オッズ比

（Standardized Mortality Odds Ratio: SMOR）<sup>29</sup>を算出して比較検討を行った。SMORの算出に当たっては、年齢層と死亡年（2014～2016）を調整したロジスティック回帰分析を実施した。SMORの95%信頼区間については、ダウン症者の死亡数がポアソン分布に従うと仮定して推定を行った。

なお、本分析の承認は、前章の分析と同様、厚生労働省政策統括官（統計・情報政策担当）（2018年4月26日承認、承認番号0426-3）及び国立成育医療研究センター倫理審査委員会（2016年10月27日承認、承認番号1274）のいずれからも得ている。

## 4.3 結果

### ダウン症者群と全人口との死因の傾向の比較

2014年から2016年にかけて、ダウン症者群の死亡は762件、日本の全人口の死亡は387万1196件確認された。Table 4-1は、ICD10コードによる主要な診断カテゴリーに基づき、ダウン症者群と日本の全人口の死因の分布を示した

---

<sup>29</sup> 標準化死亡率オッズ比（SMOR）は、年齢の影響を補正した全人口とある集団の死亡率のオッズ比のことである

ものである。ダウン症者群の死因で最も多かったのは呼吸器系の疾患（32.0%）、次いで循環器系の疾患（13.4%）、先天性奇形、変形及び染色体異常（11.9%）であった。一方、全人口の死因で最も多かったのは新生物＜腫瘍＞（29.6%）、次いで循環器系の疾患（26.4%）、呼吸器系の疾患（16.0%）であった。

**Table 4-1 Causes of death for patients with Down syndrome and general population in Japan in 2014–2016.**

General Japanese population <sup>30</sup>			Patients with Down syndrome in Japan		
Cause of death	n	%	Cause of death	n	%
Neoplasms (C00-D48)	1145233	29.6%	Diseases of the respiratory system (J00-J99)	244	32.0%
Diseases of the circulatory system (I00-I99)	1020776	26.4%	Diseases of the circulatory system (I00-I99)	102	13.4%
Diseases of the respiratory system (J00-J99)	619631	16.0%	Congenital malformations, deformations, and chromosomal abnormalities (Q00-Q99)	91	11.9%
Symptoms, signs, and abnormal clinical and laboratory findings, not elsewhere classified (R00-R99)	308452	8.0%	Injury, poisoning, and certain other consequences of external causes (S00-T98)	50	6.6%
Injury, poisoning, and certain other consequences of external causes (S00-T98)	203302	5.3%	Diseases of the nervous system (G00-G99)	47	6.2%
Diseases of the digestive system (K00-K93)	144956	3.7%	Neoplasms (C00-D48)	46	6.0%
Diseases of the genitourinary system (N00-N99)	112419	2.9%	Diseases of the digestive system (K00-K93)	37	4.9%

<sup>30</sup> 政府統計 e-Stat のデータを利用 <https://www.e-stat.go.jp/classifications/terms/40> (Accessed on 23 February 2022)

Diseases of the nervous system (G00-G99)	92652	2.4%	Symptoms, signs, and abnormal clinical and laboratory findings, not elsewhere classified (R00-R99)	37	4.9%
Certain infectious and parasitic diseases (A00-B99)	75908	2.0%	Diseases of the genitourinary system (N00-N99)	27	3.5%
Endocrine, nutritional, and metabolic diseases (E00-E90)	63339	1.6%	Certain infectious and parasitic diseases (A00-B99)	22	2.9%
Mental and behavioral disorders (F00-F99)	40055	1.0%	Diseases of the blood and blood-forming organs and certain disorders involving the immune mechanism (D50-D89)	21	2.8%
Diseases of the musculoskeletal system and connective tissue (M00-M99)	18537	0.5%	Endocrine, nutritional, and metabolic diseases (E00-E90)	17	2.2%
Diseases of the blood and blood-forming organs and certain disorders involving the immune mechanism (D50-D89)	13196	0.3%	Certain conditions originating in the perinatal period (P00-P96)	15	2.0%
Congenital malformations, deformations, and chromosomal abnormalities (Q00-Q99)	6084	0.2%	Mental and behavioral disorders (F00-F99)	3	0.4%

Diseases of the skin and subcutaneous tissue (L00-L99)	4933	0.1%	Diseases of the musculoskeletal system and connective tissue (M00-M99)	3	0.4%
Certain conditions originating in the perinatal period (P00-P96)	1555	0.0%	Diseases of the eye and adnexa (H00-H59) and diseases of the ear and mastoid process (H60-H95)	0	0.0%
Pregnancy, childbirth, and the puerperium (O00-O99)	113	0.0%	Diseases of the skin and subcutaneous tissue (L00-L99)	0	0.0%
Diseases of the eye and adnexa (H00-H59) and Diseases of the ear and mastoid process (H60-H95)	55	0.0%	Pregnancy, childbirth, and the puerperium (O00-O99)	0	0.0%
Total	3871196	100.0%	Total	762	100.0%

### ダウン症者群における死因

Table 4-2 は、ダウン症者群の疾患分類（Appendix）および年齢群に基づく死因を示したものである。ダウン症者群の死因で最も多かったのは肺炎・気管支炎（20.5%）、次いで先天性循環器奇形（11.2%）、その他の循環器疾患（9.2%）、誤嚥性肺炎（8.4%）、その他（6.7%）、白血病・リンパ腫（5.0%）となっており、年齢によって死因の変動が見られた。40歳未満の全年齢層で最も多い死因は、先天性循環器奇形（25.5～33.3%）、40～79歳の年齢層で最も多い死因は、肺炎・気管支炎（22.9～37.9%）であった。80～89歳の層で最も多い死因は新生物（33.3%）、90歳以上の層では老衰（33.3%）が最も多い死因であった。

Table 4-2 Cause of death among patients with Down syndrome in Japan.

	Age 0		Age 1-9		Age 10-19		Age 20-29		Age 30-39		Age 40-49		Age 50-59		Age 60-69		Age 70-79		Age 80-89		Age ≥90		Total	
	n	%	n	%	n	%	n	%	n	%	n	%	n	%	n	%	n	%	n	%	n	%		n
Pneumonia • Respiratory infections	2	2.0%	4	9.3%	0	0.0%	2	13.3%	4	12.5%	20	25.6%	38	22.9%	75	28.1%	11	37.9%	0	0.0%	0	0.0%	156	20.5%
Congenital malformations of the circulatory system	26	25.5%	13	30.2%	6	33.3%	4	26.7%	9	28.1%	15	19.2%	8	4.8%	4	1.5%	0	0.0%	0	0.0%	0	0.0%	85	11.2%
Other diseases of the circulatory system	6	5.9%	0	0.0%	0	0.0%	1	6.7%	2	6.3%	13	16.7%	18	10.8%	27	10.1%	1	3.4%	1	16.7%	1	16.7%	70	9.2%
Aspiration pneumonia	1	1.0%	1	2.3%	0	0.0%	0	0.0%	0	0.0%	3	3.8%	22	13.3%	33	12.4%	4	13.8%	0	0.0%	0	0.0%	64	8.4%
Other causes	7	6.9%	3	7.0%	3	16.7%	1	6.7%	0	0.0%	2	2.6%	17	10.2%	17	6.4%	1	3.4%	0	0.0%	0	0.0%	51	6.7%
Leukemia • Lymphoma	21	20.6%	4	9.3%	4	22.2%	2	13.3%	2	6.3%	2	2.6%	2	1.2%	1	0.4%	0	0.0%	0	0.0%	0	0.0%	2	3.3%
Natural death	0	0.0%	0	0.0%	0	0.0%	0	0.0%	0	0.0%	0	0.0%	0	0.0%	9	5.4%	19	7.1%	6	20.7%	0	0.0%	2	3.3%
Cerebrovascular diseases	0	0.0%	0	0.0%	0	0.0%	1	6.7%	4	12.5%	3	3.8%	4	2.4%	12	4.5%	0	0.0%	0	0.0%	1	16.7%	25	3.3%
Neoplasms	0	0.0%	2	4.7%	1	5.6%	1	6.7%	1	3.1%	5	6.4%	7	4.2%	3	1.1%	1	3.4%	2	33.3%	1	16.7%	24	3.1%
Other diseases of the respiratory system	7	6.9%	1	2.3%	1	5.6%	0	0.0%	1	3.1%	1	1.3%	7	4.2%	4	1.5%	1	3.4%	0	0.0%	0	0.0%	23	3.0%
Other diseases of the genitourinary system	2	2.0%	0	0.0%	0	0.0%	0	0.0%	1	3.1%	3	3.8%	3	1.8%	9	3.4%	1	3.4%	1	16.7%	0	0.0%	20	2.6%
Other infectious diseases	1	1.0%	2	4.7%	0	0.0%	0	0.0%	1	3.1%	1	1.3%	1	0.6%	12	4.5%	0	0.0%	0	0.0%	0	0.0%	18	2.4%
Endocrine, nutritional and metabolic diseases	1	1.0%	0	0.0%	1	5.6%	1	6.7%	0	0.0%	0	0.0%	5	3.0%	9	3.4%	0	0.0%	0	0.0%	0	0.0%	17	2.2%
Epilepsy	0	0.0%	0	0.0%	1	5.6%	1	6.7%	0	0.0%	3	3.8%	5	3.0%	7	2.6%	0	0.0%	0	0.0%	0	0.0%	17	2.2%
Chronic bronchitis and pulmonary diseases	1	1.0%	2	4.7%	0	0.0%	1	6.7%	0	0.0%	1	1.3%	3	1.8%	6	2.2%	1	3.4%	1	16.7%	0	0.0%	16	2.1%
Certain conditions originating in the perinatal period	13	12.7%	2	4.7%	0	0.0%	0	0.0%	0	0.0%	0	0.0%	0	0.0%	0	0.0%	0	0.0%	0	0.0%	0	0.0%	15	2.0%
Sepsis	2	2.0%	3	7.0%	0	0.0%	0	0.0%	0	0.0%	2	2.6%	2	1.2%	4	1.5%	0	0.0%	0	0.0%	0	0.0%	13	1.7%
Early-onset Alzheimer's disease	0	0.0%	0	0.0%	0	0.0%	0	0.0%	0	0.0%	0	0.0%	4	2.4%	8	3.0%	0	0.0%	0	0.0%	0	0.0%	12	1.6%
Gastrointestinal disease	2	2.0%	0	0.0%	0	0.0%	0	0.0%	1	3.1%	0	0.0%	4	2.4%	3	1.1%	0	0.0%	0	0.0%	0	0.0%	10	1.3%
Diseases of liver and biliary tract	3	2.9%	1	2.3%	0	0.0%	0	0.0%	0	0.0%	3	3.8%	1	0.6%	2	0.7%	0	0.0%	0	0.0%	0	0.0%	10	1.3%
Other congenital malformations	4	3.9%	3	7.0%	0	0.0%	0	0.0%	0	0.0%	0	0.0%	0	0.0%	2	0.7%	0	0.0%	0	0.0%	0	0.0%	9	1.2%
Other diseases of dementia, intellectual disabilities and nervous system	0	0.0%	1	2.3%	0	0.0%	0	0.0%	0	0.0%	0	0.0%	1	0.6%	4	1.5%	1	3.4%	0	0.0%	1	16.7%	8	1.0%
Cerebral palsy, hydrocephalus and anoxic brain damage	0	0.0%	0	0.0%	0	0.0%	0	0.0%	2	6.3%	0	0.0%	2	1.2%	4	1.5%	0	0.0%	0	0.0%	0	0.0%	8	1.0%
Other diseases of blood and immune system	3	2.9%	1	2.3%	0	0.0%	0	0.0%	1	3.1%	0	0.0%	1	0.6%	0	0.0%	0	0.0%	0	0.0%	0	0.0%	6	0.8%
Sudden cardiac death	0	0.0%	0	0.0%	0	0.0%	0	0.0%	0	0.0%	1	3.1%	0	0.0%	2	0.7%	0	0.0%	0	0.0%	0	0.0%	4	0.5%
Other diseases of the breathing	0	0.0%	0	0.0%	1	5.6%	0	0.0%	1	3.1%	0	0.0%	1	0.6%	0	0.0%	1	3.4%	0	0.0%	0	0.0%	4	0.5%
Diseases of the musculoskeletal system and connective tissue	0	0.0%	0	0.0%	0	0.0%	0	0.0%	1	3.1%	1	1.3%	0	0.0%	0	0.0%	1	3.4%	1	16.7%	0	0.0%	3	0.4%
Total	102	100%	43	100%	18	100%	15	100%	32	100%	78	100%	166	100%	267	100%	29	100%	6	100%	6	100%	762	100%

## ダウン症者群における特定死因の SMOR と死亡率

ダウン症者の死因として非常に顕著であった先天性循環器奇形、誤嚥性肺炎、老衰、白血病・リンパ腫、肺炎・気管支炎、早発性のアルツハイマー病、及び悪性固形腫瘍の7つの死因について、全人口とダウン症者の違いを比較するために、各死因の発生率と SMOR を算出した (Table 4-3)。

その結果、SMOR は、老衰 (SMOR: 55.73, 95%CI: 36.92-84.12)、早発性のアルツハイマー病 (SMOR: 29.36, 95%CI:16.44-52.44)、誤嚥性肺炎 (SMOR: 18.33, 95%CI:14.03-23.96)、肺炎・気管支炎 (SMOR: 8.11, 95%CI:6.76-9.73)、先天性循環器奇形 (SMOR:8.07, 95%CI:5.98-10.88)、白血病・リンパ腫 (SMOR: 2.16, 95%CI:1.55-2.99)、については、ダウン症者群が全人口より頻度が高く、特に老衰、早発性のアルツハイマー病、誤嚥性肺炎はその傾向が顕著であった。一方、悪性固形腫瘍 (SMOR: 0.04, 95%CI:0.02-0.06)については、ダウン症者群は全人口より頻度が顕著に低かった。

**Table 4-3 Standardized mortality odds ratios of select disorders in patients with Down syndrome.**

Disorder	ICD10 codes	Observed number of deaths	SMOR (95% CI)
Natural death	R54	36	55.73 (36.92-84.12)
Early-onset Alzheimer's disease	G30.0	12	29.36 (16.44-52.44)
Aspiration pneumonia	J69.0,K21.0	64	18.33 (14.03-23.96)
Pneumonia・Respiratory infections	J10-18,J20-21,J40	156	8.11 (6.76-9.73)
Congenital malformations of the circulatory system	Q20-28,I27.0	85	8.07 (5.98-10.88)
Leukemia・Lymphoma	C81-86,C91-95,D469,D471	38	2.16 (1.55-2.99)
Malignant solid tumors	[(C00-C97)-(C81-86)+(C91-C95)]	16	0.04 (0.02-0.06)

CI, confidence interval; ICD, International Classification of Disease; SMOR, standardized mortality odd ratio

Figure 4-1～Figure 4-7は、ダウン症者群と全人口のこれら7つの死因による死亡率を示したものである。全人口と比較して、ダウン症者群は、早発性のアルツハイマー病、誤嚥性肺炎、肺炎・気管支炎、白血病・リンパ腫、先天性循環器奇形による死亡率が高く、老衰や悪性固形腫瘍による死亡率が低いことが明らかになった。

老衰による死亡率は、全人口（6.5%）と比べて、ダウン症者群（4.7%）において少なかった。また、全人口においては、70歳以降、早くとも60歳代にならないと老衰と記録されていなかったが、他方、ダウン症者群においては、50代であっても老衰と記録されているものが一定数見られた。老衰による死亡率は80-89歳を除くすべての年齢層でダウン症者群が一貫して高かった。ダウン症者群と全人口をそれぞれ比較すると、50歳代において5.4%対0.0%、60歳代において7.1%対0.1%、70歳代において20.7%対0.9%、80歳代において0.0%対5.2%、90歳以上では33.3%対18.2%であった (Figure 4-1)。

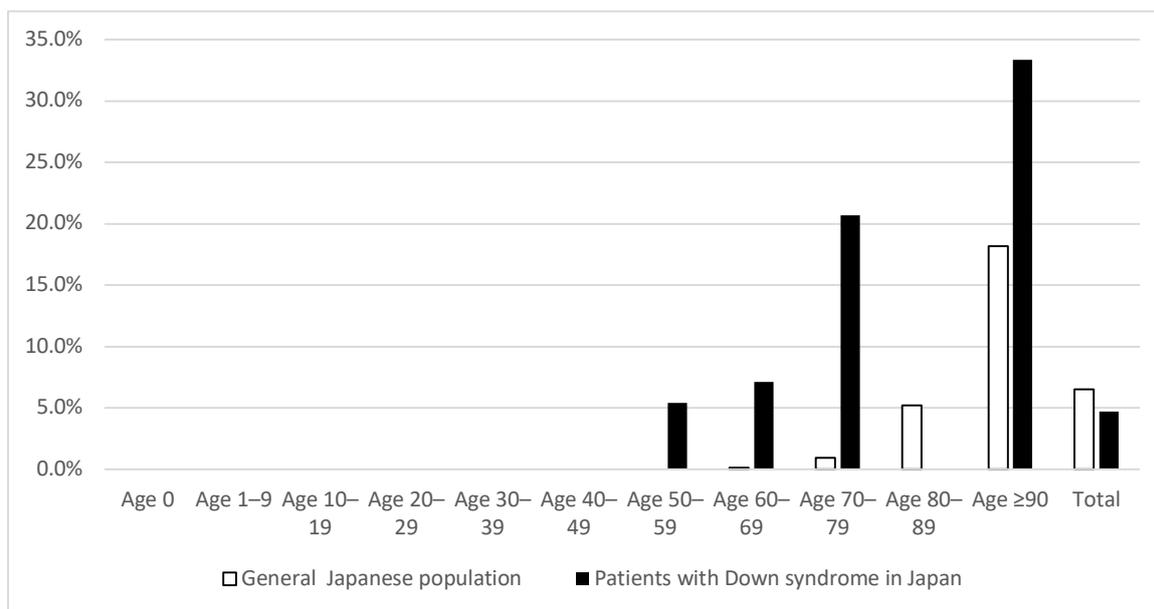


Figure 4-1 Proportionate mortality ratio for natural death.

早発性のアルツハイマー病による死亡率は、ダウン症者群（1.6%）が日本の全人口（0%）より高く、50歳から69歳内に集中していた (Figure 4-2)。

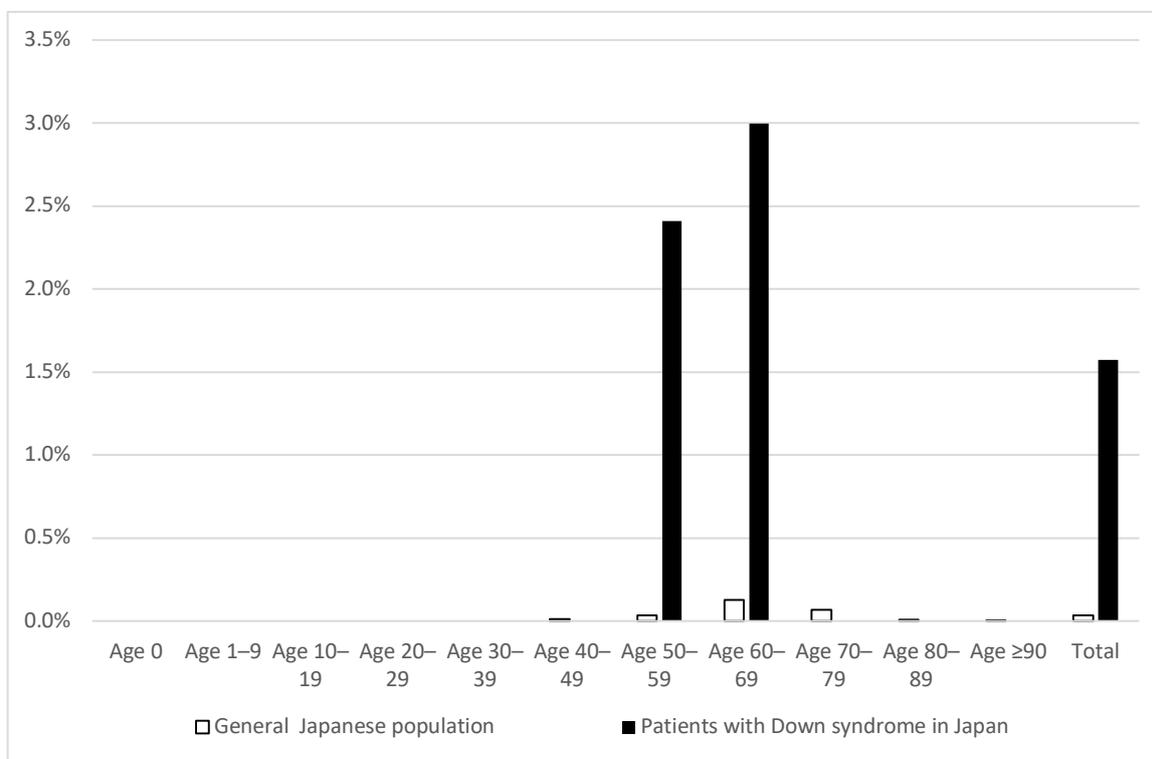


Figure 4-2 Proportionate mortality ratio for early-onset Alzheimer's disease.

誤嚥性肺炎 (Figure 4-3) および肺炎・気管支炎による死亡率 (Figure 4-4) は、それぞれ 8.4%と 20.5%であり、全人口における死亡率（それぞれ 2.8%と 9.5%）の少なくとも 2 倍であった。誤嚥性肺炎による死亡率は、10歳から 39歳、80歳以上を除くすべての年齢で一貫してダウン症者群が高かった。ダウン症者群と全人口をそれぞれ比較すると、0歳において 1.0% 対 0.2%、1歳から 9歳において 2.3% 対 0.4%、10歳代において 0.0% 対 0.2%、20歳代において 0.0% 対 0.1%、30歳代において 0.0% 対 0.1%、40歳代において 3.8% 対 0.2%、50歳代において 13.3% 対 0.3%、60歳代において 12.4% 対 0.7%、70歳代において 13.8% 対 1.8%、80歳代において 0.0% 対 3.5%、90歳以上では 0% 対 4.3% であった。肺炎・気管支炎による死亡率は、20歳から 79歳の年齢層で高かった。ダウン症者群と全人口をそれぞれ比較すると、0歳において

2.0% 対 1.9%、1 歳から 9 歳において 9.3% 対 8.4%、10 歳代において 0.0% 対 2.2%、20 歳代において 13.3% 対 1.2%、30 歳代において 12.5% 対 1.6%、40 歳代において 25.6% 対 1.6%、50 歳代において 22.9% 対 2.3%、60 歳代において 28.1% 対 3.8%、70 歳代において 37.9% 対 7.0%、80 歳代において 0.0% 対 11.5%、90 歳以上では 0.0% 対 13.3% であった。

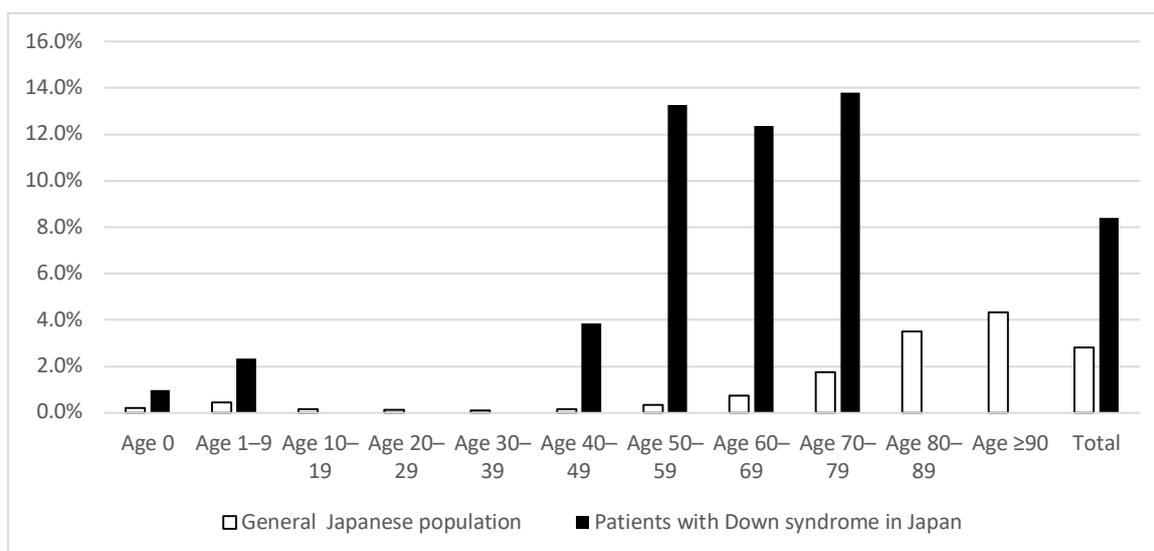


Figure 4-3 Proportionate mortality ratio for aspiration pneumonia.

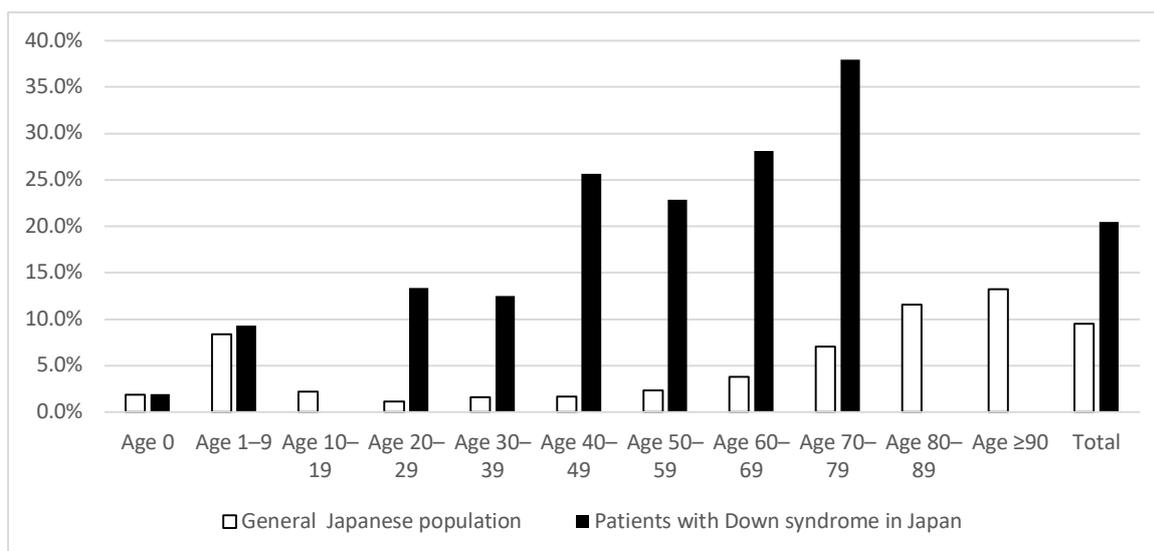


Figure 4-4 Proportionate mortality ratio for pneumonia/respiratory infections.

白血病・リンパ腫による死亡率は、0歳から49歳までの年齢層では、ダウン症者群が全人口よりも高く（5.0%対1.9%）、特に0歳での差が顕著であった（20.6%対0.4%）。50歳以上では、ダウン症者群の死亡率は低かった。ダウン症者群と全人口をそれぞれ比較すると、1-9歳において9.3%対4.5%、10歳代において22.2%対5.0%、20歳代において13.3%対2.5%、30歳代において6.3%対2.5%、40歳代において2.6%対2.1%、50歳代において1.2%対2.3%、60歳代において0.4%対2.6%、70歳代において0.0%対2.7%、80歳代において0.0%対1.9%、90歳以上では0%対0.7%であった (Figure 4-5)。

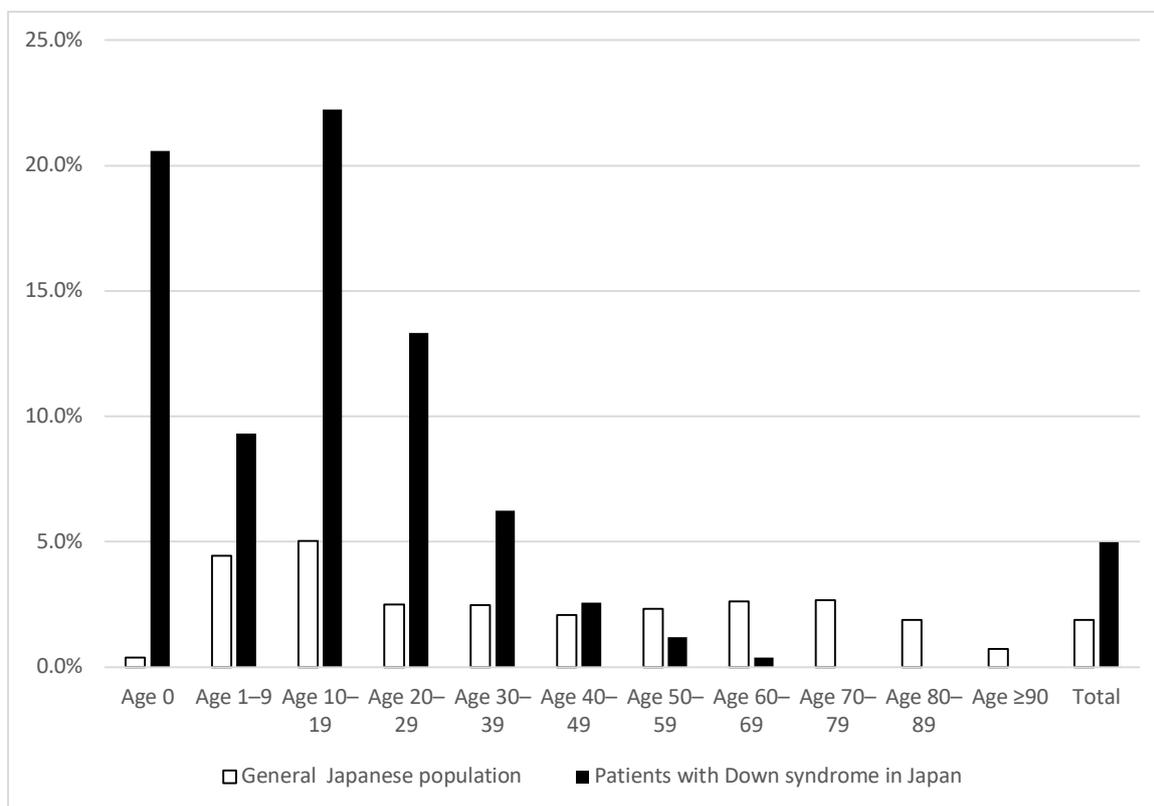
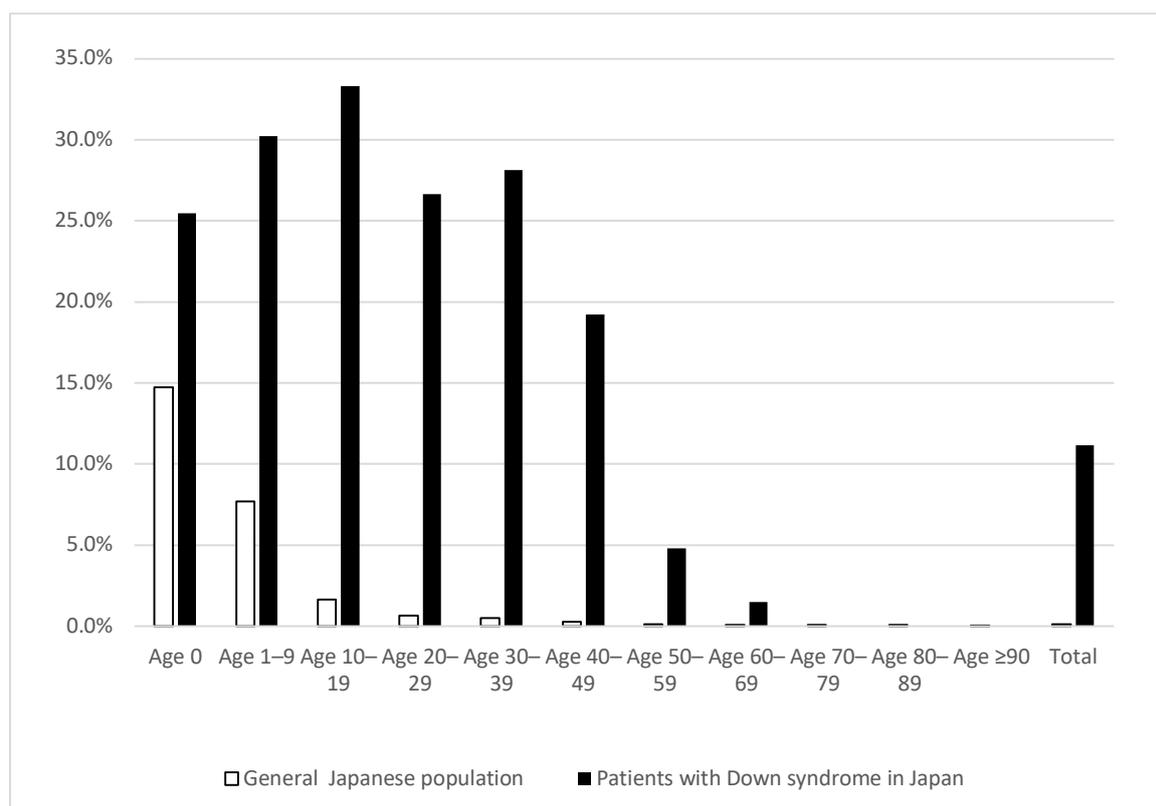


Figure 4-5 Proportionate mortality ratio for leukemia/lymphoma.

先天性循環器奇形による死亡率は、ダウン症者群は、全人口と比較して、70歳以上の年齢層を除くすべての年齢層で高かった。ダウン症者群と全人口をそれぞれ比較すると、0歳において25.5%対14.8%、1歳から9歳において30.2%対7.7%、10歳代において33.3%対1.6%、20歳代において26.7%対0.7%、30歳代において28.1%対0.5%、40歳代において19.2%対0.3%、50歳代において4.8%対0.1%、60歳代において1.5%対0.1%、70歳代において0.0%対0.1%、80歳代において0.0%対0.1%、90歳以上において0.0%対0.1%であった。また、全体でみると、ダウン症者群の先天性循環器奇形の死亡率（11.2%）は、日本の全人口（0.1%）と比較して100倍近く高くなっていた（Figure 4-6）。



**Figure 4-6 Proportionate mortality ratio for congenital malformations of the circulatory system.**

悪性固形腫瘍による死亡率は、90歳以上の年齢層を除くすべての年齢層でダウン症者群が低かった。ダウン症者群と全人口をそれぞれ比較すると、0歳において0.0%対0.4%、1歳から9歳において0.0%対9.7%、10歳代において0.0%対9.3%、20歳代において6.7%対7.7%、30歳代において0.0%対19.6%、40歳代において5.1%対29.8%、50歳代において3.0%対40.7%、60歳代において1.1%対46.7%、70歳代において3.4%対38.7%、80歳代において16.7%対24.1%、90歳以上では16.7%対11.5%であり、全人口の約13倍（2.1-27.1%）低いことが明らかになった (Figure 4-7)。

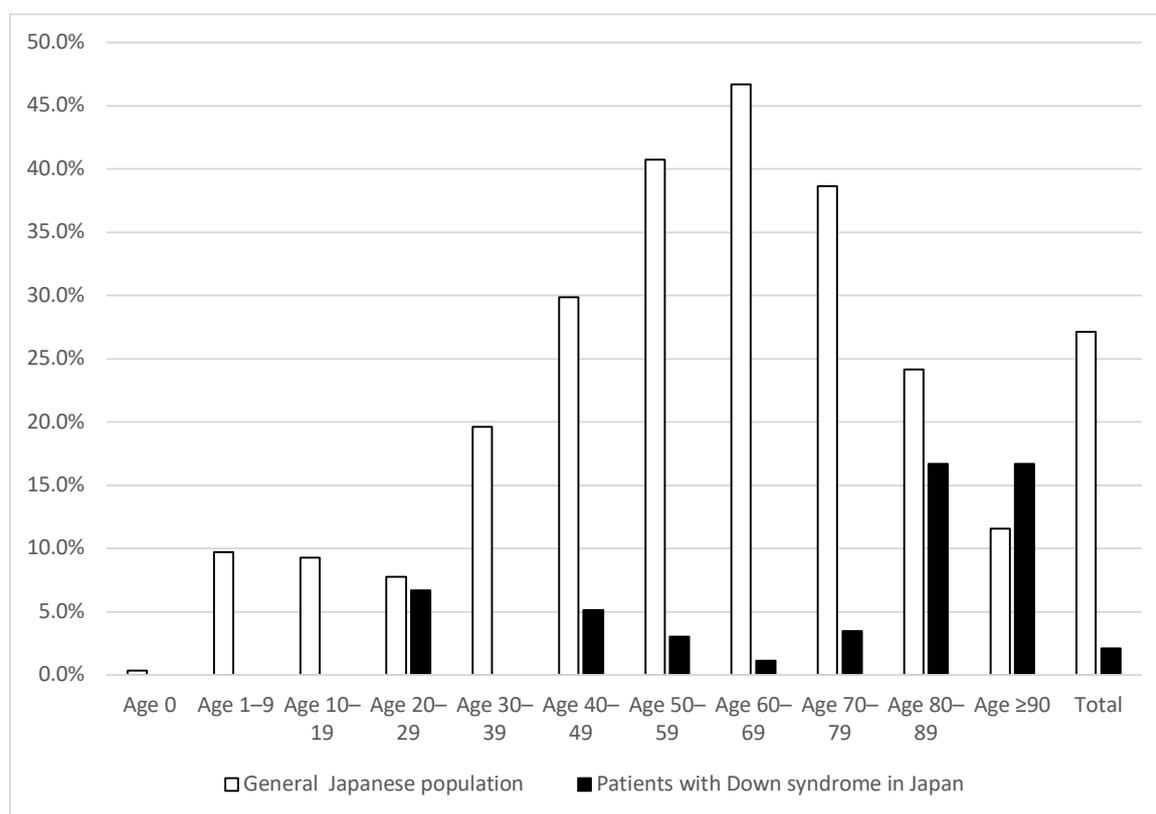


Figure 4-7 Proportionate mortality ratio for malignant solid tumors.

#### 4.4 考察

本分析では、ダウン症者群の主たる死因は呼吸器系と循環器系によるものが多いことが明らかとなった。また、ダウン症者群の死因を日本の全人口の死因と比較すると、肺炎・気管支炎、誤嚥性肺炎、白血病、早発性のアルツハイマー病、老衰による死亡率が高く、悪性固形腫瘍による死亡率が低いことが明らかになった。

##### 肺炎・気管支炎と誤嚥性肺炎について

ダウン症者の4人に1人が肺炎で死亡し、誤嚥性肺炎による死亡率は、日本の全人口に比べて高く、特に50歳から79歳の患者において高いことが観察された。ダウン症者は感染症リスクが高く、生物学的に肺炎を発症しやすいことが知られており (Ram & Chinen, 2011)、ワクチン接種などの感染予防や (Beckhaus & Castro-Rodriguez, 2018)、普段の生活での免疫力向上が重要である。

ダウン症者の生涯を通じて最も多い死因は肺炎であるとの報告がオーストラリアや (Bittles et al., 2007) スウェーデン (Englund et al., 2013) 等の先進国においてなされていることに加え、アメリカの研究では誤嚥性肺炎の SMOR が 7.61 (95% CI 7.36–7.87) (Yang et al., 2002) と報告されており、これは本分析で得られた値 (8.11) とも非常に近いものであった。

また、ダウン症者は、口腔筋の低緊張があることが知られており、ダウン症者に有効であることが示されている早期口腔ケアや嚥下訓練 (Hashimoto et al., 2014; Ronald, Cynthia, & W. Keung, 2011) が有用であると考えられる。

##### 白血病・リンパ腫について

0歳のダウン症者の5人に1人が白血病・リンパ腫で死亡していることが確認された。白血病・リンパ腫の SMOR は 2.16 であり、アメリカや (Yang et al.,

2002) スウェーデンの先行研究と一致していた (Englund et al., 2013)。白血病の発生率は、5歳未満のダウン症児で高いといわれており (Bittles et al., 2007)、本分析においては、白血病による死亡は0歳から29歳、特に10歳未満で多く発生していることが明らかになり、これはアメリカ (Yang et al., 2002) およびスウェーデンの研究結果と一致した (Englund et al., 2013)。白血病による死亡が多いのは、全人口と比較してダウン症児に見られる高い発症率と全体的に低い生存率によって説明されると考えられる。ダウン症の子どもたちは、ダウン症でない子どもたちと比較して、急性骨髄性白血病 (Acute Myelogenous Leukemia: AML) に150倍 (Murphy et al., 2019)、急性リンパ性白血病 (Acute Lymphoblastic Leukemia: ALL) に20倍 (Hitzler & Zipursky, 2005) 罹患しやすい。また、ダウン症者において、ALLの生存率は非常に低く (Pennella et al., 2018)、AMLの生存率がわずかに高いとされている (Caldwell, Ge, & Taub, 2014)。

また、ALLにおける治療関連死亡率および再発率は、ダウン症の子どもはダウン症でない子どもよりも高いことがわかっている (Izraeli, Vora, Zwaan, & Whitlock, 2014)。

### **早発性のアルツハイマー病について**

早発性のアルツハイマー病による死亡は、日本の全人口と比較して多く、これはアメリカの研究と一致する結果であった (Yang et al., 2002)。本分析において、早発性のアルツハイマー病のSMORは29.36であり、約20年前の研究で推定された値より高かった (Yang et al., 2002)。また、別の最近の先行研究では、65歳未満のダウン症者の88%が認知症を患っていると報告されている (McCarron et al., 2017)。これらの知見は、認知症への易罹患性<sup>31</sup>が年々高まっ

---

<sup>31</sup> なりやすさのこと。

ている可能性を示唆している。さらに、ダウン症者の寿命が延びていること (Englund et al., 2013; Motegi, Morisaki, et al., 2021) も加味して考えれば、今後、高齢化に伴い、アルツハイマー病を有して死亡する者の比率がダウン症者においても増加する可能性は十分にあるものと考えられる。

死因として観察されるアルツハイマー病のリスク増加の原因は不明であるが、2つのメカニズムが提唱されている。第一の仮説は、アミロイド前駆体タンパク質 (APP) 遺伝子の過剰発現によるアミロイドの過剰生成と、21番染色体上のスーパーオキシドディスムターゼ 1 (SOD1) の過剰コピーによるヒドロキシルラジカルの過剰生成であるとしている (Perluigi & Butterfield, 2012)。また、アルツハイマー病の主要な危険因子である肥満は、ダウン症者に多く、リスク上昇に寄与している可能性があるとされている (Melville et al., 2005)。肥満の予防と早期からのアルツハイマー病の治療が、認知症リスクを低下させる可能性があると考えられる。

本分析において、早発性アルツハイマー病の SMOR の増加は、アメリカや (Yang et al., 2002) スウェーデン (Englund et al., 2013) の研究 (41-59 歳) に比べて高年齢層 (60-69 歳) で観察された。以下の要因が考えられる。

第一に、日本と海外のダウン症者が同程度の年齢でアルツハイマー病を発症したとしても、日本のダウン症者の方が長生きする可能性がある (Motegi, Morisaki, et al., 2021)。

第二に、日本のダウン症者は、遺伝的あるいは環境的要因によって、より高い年齢でアルツハイマー病を発症する可能性があることである。例えば、ミトコンドリア転写の重要な活性化因子をコードするミトコンドリア転写因子 A に民族差がある可能性があり、ダウン症者の認知症発症の早さに関係することが知られている (Ballard, Mobley, Hardy, Williams, & Corbett, 2016)。

第三に、肥満は早期発症アルツハイマー病のリスクとして知られていることから (Chuang et al., 2016)、食習慣や肥満率における文化的差異が、観察された

疾患リスクの低下に寄与している可能性がある (Ballard et al., 2016; Mazurek & Wyka, 2015)。

## 老衰について

本分析において、50歳から102歳までのダウン症者の4.7%が老衰によって死亡していることが確認された。この割合は諸外国の報告より高いが、日本の全人口における老衰死の割合よりは低かった。日本の全人口において、2018年の老衰の死亡率は8.0%であり (*Outline of Vital Statistics in Japan, 2018*)、オーストラリア (0.2%) ("Australian Bureau of Statistics. Causes of Death, Australia 2018 on ABS Online Database,") アメリカ (0.0%) ("Centers for Disease Control and Prevention, National Center for Health Statistics. Underlying Cause of Death 1999-2018 on CDC WONDER Online Database,") と比較して高い。この相違は、老衰の医学的定義が曖昧であることも影響し得るものと考えられるが、日本におけるダウン症者の平均寿命が長いこと (Motegi, Morisaki, et al., 2021) も影響しているものと考えられる。ダウン症者の寿命は50年から60年とされており、2010年以降は、日本では約3人に1人が60歳以上まで生存していることから、諸外国に比べて日本のダウン症者は老衰死が多い可能性がある。一方、日本では全人口においても、老衰死の割合が高く、そもそもの死因の記録やその考え方においても、死者を敬う文化や遺体を解剖する割合の低さが反映されているのかもしれない (Maeda, Kamishiraki, Starkey, & Ikeda, 2013)。

なお、ダウン症者群における老衰死の比率を全人口と比較して示した報告は、本分析以前には存在していなかった。そのため、本分析は、その国内における状況を初めて明らかにした点に貢献があるといえよう。他方、上述のとおり比較対象が存在していないことから、他国との比較により日本の固有性につ

いて検討することや、日本の過去のデータと比較したその経年変化については、残念ながら述べることができない。

## 悪性固形腫瘍について

本分析では、悪性固形腫瘍で死亡したダウン症者はわずか2.1%であり、日本の全人口の30%が悪性固形腫瘍によって死亡していることと比較すると、かなり低いことが示された。アメリカにおいても同様にダウン症者における悪性固形腫瘍の発生頻度が低いことが報告されている (Yang et al., 2002)。本分析での SMOR は 0.04 であり、約 20 年前にアメリカで行われた研究 (Yang et al., 2002) の推定値に近く、易罹患性はこの 20 年間で変わっていないことが示唆された。アメリカ (Yang et al., 2002) やフィンランドの報告では (Patja, Pukkala, Sund, Iivanainen, & Kaski, 2006) 例外として精巣がんによる死が多いとの報告があるが、日本においては 1 件のみの報告であった。男性のダウン症者は、精巣がんの基礎リスクである停留精巣の割合が高いことが知られており、治療しなければ致命的となる可能性がある。日本において、ダウン症者の精巣癌による死因の発生頻度が低いことは、適切な外科的処置がとられていることを示しているのかもしれない。

ダウン症者において悪性固形腫瘍が死因として記載される比率が日本の全人口に比べて低いことの潜在的な理由としては、第一に、ダウン症者は、発がんリスクの上昇に寄与するタバコ、アルコール、特定の職業的曝露にさらされることがほとんどないため、罹患率自体が低いことが考えられる。第二に、ダウン症者は 21 番染色体上に腫瘍抑制遺伝子を 3 つ持っていることで、悪性固形腫瘍の発生が制御されているのではないかと考えられている (Hattori et al., 2000)。第三に、ダウン症者では、ダウン症でない者に比べ、細胞複製の速さが遅いため、腫瘍形成に関与する遺伝子の複製エラーが起きにくいのではないかと報告もある (Yang et al., 2002)。第四に、ダウン症者の細胞は、ダウン症

ではない者の細胞に比べ、アポトーシスを起こしやすい可能性がある報告がある (Nizetic & Groet, 2012)。第五に、ダウン症の患者は全人口と比較して、寿命が短く、閉経が早いことが考えられる (Bittles & Glasson, 2004)。第六にダウン症者では、悪性固形腫瘍の実際の発症率とは別の観点ではあるが、がん検診の受診率が低い可能性があり (Rethore, Rouesse, & Satge, 2020; Satge et al., 2014)、これが間接的に悪性固形腫瘍を死因として記載する比率にも影響していることが考えられる。特に、死亡時の検死の実施数も多くない我が国においては、がん検診等によって悪性固形腫瘍であることが既知でなければ、死亡票において死因として反映されない可能性も考えられる。死亡診断書は、家族等が閲覧することが想定される文書であることから、がん検診等を未受検でそれを本人や家族が知らなかった場合、仮に死亡時に悪性固形腫瘍であったことが明らかとなっても、医師がそれを死因として積極的に記載しようとすることは考えにくい。

さらにダウン症者は、知的障害を伴う場合が多く、血便、食事の不快感、疲労、体の痛みなどのがん関連症状を表現することが困難である可能性を示唆する報告もある (Mircher et al., 2017; Wiseman et al., 2015)。なお、昨今では「がん検診の年齢上限」に関する議論もなされているところ、ダウン症に限らず、従来短命とされていた障害を有する者へのがん検診をどの程度強く推奨すべきかという点は、倫理的な議論にもなり得るものと考えられる。

また、小児医療から成人医療へのシームレスな移行を実現することも重要である。そのためには、成人ダウン症者の健康管理に関するガイドラインの更新を実施する必要がある。このガイドラインは、両親を含む介護者だけでなく、患者自身も理解し、症状の変化に気づき、病気の早期発見につなげることが必要である (Bull & Committee on, 2011; Smith, 2001)。加えて、今後は、臨床的特徴や、居住地、家族、必要なケアなど、関連する社会的状況を集団レベルで明らかにすることに重点を置いた研究が必要である。

本分析は、日本におけるダウン症者の死因に関する初めての全国的な報告である。最も大きな強みは、全国規模のデータに基づいて分析したことである。

死亡票及び死亡個票から得られたデータにはいくつかの限界があるため、以下に示す。

第一に、本分析は死亡診断書の記載内容を参照したものであり、必ずしも正確な死因を捉えているとは限らない。死亡診断書の記入は医師の裁量によるところが大きく、死体解剖や生前の持病のスクリーニング（がんや生活習慣病など）がなされていないためによる持病の見逃しはありうる。そのため、このことは本分析結果を解釈する際に一定の注意を要する一方で、死亡診断書にまつわる問題はダウン症者に限った問題ではないため、SMORへの影響は限定的である可能性がある。

第二に、本データではダウン症のタイプ（非分裂、転座、モザイク）を区別することができない。

#### 4.5 小括

本分析では、2014年から2016年の人口動態統計データを用いて、日本におけるダウン症者の主な死因は、肺炎・気管支炎、先天性循環器奇形、その他の循環器疾患、誤嚥性肺炎であることを明らかにした。加えて、ダウン症者は、日本の全人口と比較して、老衰、早期発症アルツハイマー病、誤嚥性肺炎、肺炎・気管支炎、先天性循環器奇形、白血病・リンパ腫による死亡率が高いことが明らかになった。一方、悪性固形腫瘍による死亡率は、日本の全人口と比較して低いことがわかった。これらの結果により、小児期から成人期・高齢期と各ライフステージにおけるシームレスで適切な医療・健康・福祉サービスの必要性が示唆された。

## 第5章 医療及び福祉並びに障害者及び介護者の統合的・包括的分析

### 5.1 背景

本研究では長寿化と医療的ケアのニーズの増加を背景として、それがどのように介護者の困難を生んでいるか着目し、介護者の年齢階層、要介護者の重症度による違い・福祉サービスの必要度と利用しやすさがどうなっているのか・それらに伴う要介護者のQOLの違いについて着目し、以下の点に着目して分析を行った。

- ・ 介護者の年齢階層別、要介護者の重症度による違い
- ・ 福祉サービスの必要度と利用しやすさ
- ・ 上記に伴う要介護者のQOLの違い

### 対象及び使用したデータ

平成28年12月から平成29年2月にかけて、横浜市こども青少年局障害児福祉保健課、横浜市健康福祉局障害企画課、横浜市医療局医療政策課が、国立成育医療研究センターと共同で「重症心身障害児・者の医療的ケア等に関する調査（以下、横浜市調査）」を実施した。横浜市は、ホームベース・レスパイト<sup>32</sup>をはじめ介護者のレスパイトケアに取り組んでいる自治体でもあり、日本都市部においても先進的な福祉政策を実施していることで知られている。

横浜市調査の対象者の選定基準及び除外基準は以下のとおりである。

【対象者の選定基準】平成28年12月21日午前10時時点において、(1) 横浜市に住民登録があること、(2) 身体障害者手帳の肢体不自由1級または2級を

---

<sup>32</sup> 訪問レスパイトとも呼ばれる。看護師が長時間家に滞在し、レスパイトサービスを提供する。

所持していること、(3) 愛の手帳（療育手帳）A1 または A2 を所持していること、の全てを満たす者。

【対象者の除外基準】 現有する手帳が、それぞれの手帳の再判定の期日を過ぎている者。

この基準で対象者を絞り込んだ結果、最終的に 1,712 人が抽出され、そのうち 1,706 人に調査票を発送した。回収した調査票の数は 860 人であり、その回収率は 50.4%であった。

調査票の展開方法は、無記自記式調査票を用いた郵送法とし、調査票への回答は、対象者の主たる介護者に依頼した。

質問表は以下の 5 つの大分類から構成され、回答には凡そ 15 分程度要する。

- (1) 本人の現在の状況
- (2) 主たる介護者の状況
- (3) 医療機関の受診状況
- (4) 福祉サービスの利用状況やニーズ
- (5) 対象者の健康に関連した生活の質（QOL）

ここで、QOL を捉えるための測定指標としては、CHU9D を用いた。CHU9D (Child Health Utility 9-dimensions) とは、9 設問・5 件法（5 段階の程度）による、健康関連の QOL を総合的に測定するための尺度（質問紙及び算出方法のセット）である。設問は、①心配、②悲しみ、③痛み、④疲労、⑤いらだち、⑥日中活動、⑦睡眠、⑧日常生活（食事、入浴、衣服の着脱）、⑨社会参加から構成される。これらの設問について、回答者は、それぞれ 5 段階で評価する。（例 1：何も心配していない ～ 5：非常に心配している 等）

スコアの計算は、加重平均（重みを加味した平均）によって行い、その際の重みは、臨床的なデータに基づき設定されたものである。スコアは 0 から 1 の数値で示され、0 は望ましくない状態、1 は望ましい状態として解釈する。

なお、指標そのものについても様々な議論があり、それ自体が一つの研究分野となっているところ、今回の分析では、①費用対効果分析への応用や②質調整生存年（QALY）の算出にも用いることが可能であること、③介護者等による代理回答でもスコアの妥当性が実証されていることなどから、CHU9Dを用いることとした（Chen & Ratcliffe, 2015; Furber & Segal, 2015）。

### これまでに行われた分析について

横浜市調査についてこれまでに試みられてきた分析に関して、その主たるものは横浜市健康福祉局障害福祉部ウェブサイトにおいて公表されている。また、「重症心身障害児・者の医療的ケア等に関する調査-結果報告書-平成 29 年 3 月国立成育医療研究センター研究所政策科学研究部」においては医療機関ごとの対象者の居住区・障害の種類・主治医数、18 歳以降の小児科からの移行状況、受けている医療ケアと医療・福祉サービスの利用状況の関連について焦点を絞って、全体像を把握するための分析がなされている。この考察・提言の中では、介護者の高齢化が課題であること、医療・福祉サービスにおいては全体として「放課後デイサービス」や「移動支援」の需要が大きい傾向にあり、特に「移動支援」と「日中一時支援」において医療的ケアが要因になっていることが多いこと、利用できない理由として医療的ケアが要因になっている場合が最も多いことが報告されている。一方で、介護者の高齢化や年齢階層別での分析は実施されていない。よって、本研究では「介護者の高齢化」に着目し、介護者側の年齢階層別による福祉サービスのニーズの違いについて焦点を当てて分析を行ったものである。

横浜市のデータは、先行研究と異なり、大規模調査であること、また対象者の一定の年齢層をカバーしている貴重なものである。よって、このデータを二次利用して追加分析を行うことは、こうしたグッド・プラクティスの特定とそのエビデンス化にも資するものである。

## 5.2 方法

本研究では、上記の横浜市調査のデータを二次利用して以下の方法で解析を行った。

### 分析の方針

まず要介護者の利用している福祉サービスと要介護者の重症度及び介護者の年代についてクロス集計し、結果を分析した。次に、短期入所を利用している要介護者の短期入所の可否と要介護者の重症度及び介護者の年代についてクロス集計し、結果を分析した。

更に要介護者の短期入所の可否及び年代と介護者の QOL スコアを算出し、有意差の検定を行った。QOL スコアは CHU9D を用いて評価し、分布の正規性を確認した。多様性について配慮した統計の精査においては、障害者本人の特性・属性についてはもちろんのこと、介護者や家族、その他のステークホルダーについても同様に必要とされるものである。そこで本稿においては当事者の属性に加え、介護者の主要な属性、特に高齢化を捉えるための年齢による精査を加えてその分析を試みた。この精査した結果を改めてクロス分析等によって再集計し分析することで、障害や個々人の多様性に配慮したよりきめの細かいエビデンスの蓄積に資することができるよう、自由記述への回答等の質的な情報も活用しつつ、結果の整理と考察を行った。

本来の回答項目以外の数値が入力されている場合は欠損値として扱うこととした。欠損値については、分析においても除外して分析を行った。一部の項目では複数回答可として対象者から回答を得たため、合計が 100%を超えることがあった。その場合は多重回答の分析を行った。

統計解析ソフトは SPSS version 25 を用い、有意水準は 5%とした。横浜市調査は行政調査であることから、その二次的データ利用に関しては、国立成育医療センターの倫理審査（承認番号：1393）による承認を得た。

### 5.3 結果

#### 主介護者の属性

まず、主介護者はどのような続柄のひとが担っているかを検討する。横浜市調査においては、主たる介護者が調査票に回答するようお願いしていることから、この回答者の続柄についての集計を行った。

表 5-1 調査票の記入者（主たる介護者）と障害者の続柄

調査票の記入者と 障害のある方の続柄	回答者数	
	n	%
父	52	6.4
母	679	83.0
(父方) 祖父母	2	0.2
(母方) 祖父母	2	0.2
兄弟姉妹	18	2.2
その他	65	7.9
合計	818	100.0

最も多かった続柄が「母」で全体の 83%を占めた。「その他」7.9%を除くと、続く 2 番手となるのが「父」6.4%であった。合計で実に 90%近い割合で親が介護を担っていることが明らかになった。

続いて主介護者がどのような年齢層であるかについての回答を集計した結果が以下のものである。

表 5-2 主な介護者の現在の年齢

主な介護者の現在の年齢	回答者数	
	n	%
20歳未満	1	0.1
20歳代	13	1.7
30歳代	107	14.3
40歳代	237	31.6
50歳代	210	28.0
60歳代	117	15.6
70歳以上	64	8.5
合計	749	100.0

最も多かったのが「40歳代」31.6%、次いで「50歳代」28.0%であった。60歳代以上の合計割合は24.1%と全体の概ね4分の1程度であった。一方で少ないながらも10歳代や20歳代において介護に当たっていると回答も見られ、経済的・社会的にまだ不安定と考えられるこれらの年代についても、対応を考慮する必要性があることが示唆される。

## 副たる介護者：主介護者が介護・医療的ケアをできないときの代替者

上記の主たる介護者が何らかの理由によってケアに当たれないとき、どのような方法でそれを代替しているのかを集計した結果が以下のものである。質問票においては主たる介護者が何らかの理由で介護・医療的ケアをできないときにどのような方法を取っているかを尋ねている。

表 5-3 主な介護者が何らかの理由で介護・医療的ケアをできないときに、介護・医療的ケアを依頼している方又はする予定の方

主な介護者が何らかの理由で介護・医療的ケアをできないときに、介護・医療的ケアを依頼している方又はする予定の方（複数回答）	回答者数	
	n	%
同居の家族	378	44.5
別居の家族	126	14.8
訪問看護師に依頼	101	11.9
ホームヘルパーに依頼	99	11.6
短期入所（ショートステイ）を利用	296	34.8
知り合いに依頼	6	0.7
横浜市メディカルショートステイを利用	51	6.0
代わってもらえる方がいない	128	15.1
その他	80	9.4
合計	850	100.0

最多の回答率を占めたのは「同居の家族」であり 44.5%、別居の家族 14.8%と合わせると最大 60%程度のひとが家族に頼める可能性があるが、そうではない場合には「短期入所（ショートステイ）を利用」34.8%等をはじめとする外部サービスを利用することとなっている。

「知り合いに依頼」しているひとは0.7%と極めて少なく、「代わってもらえる方がいない」が15.1%と、支援を得難い状況が少なくないことが示唆される。福祉サービスの使用は、短期入所（ショートステイ）（34.8%）、訪問看護師（11.9%）、ホームヘルパー（11.6%）、横浜市メディカルショートステイ（6.0%）となっており、これらを利用している人々も少なくないことが見て取れる。

一方で、これらは利用したくてもできないのか、そもそも利用希望がないのかについてはこれらのデータからはわからない。よって、以下では福祉サービスの利用ができない状況の分析を行った結果を示していく。

### 福祉サービスを利用できない状況の分析

福祉サービスと一口に言ってもその内容は多様である。そこで回答者に居宅介護や重度訪問介護等の8項目について、それぞれを「利用したいが利用できない」理由を回答していただくことで、それぞれのサービスに応じた理由の抽出を試みている。

表 5-4 福祉サービスを利用できない理由

	居宅介護		重度訪問介護		移動支援		生活介護		訪問入浴		日中一時支援		地域活動支援センター (作業所)		放課後デイサービスまたは 児童発達支援	
	n	(%)	n	(%)	n	(%)	n	(%)	n	(%)	n	(%)	n	(%)	n	(%)
栄養ケア	10.0	8.9	3.0	4.1	12.0	7.2	6.0	8.8	1.0	1.0	20.0	10.4	9.0	19.1	17.0	13.6
呼吸ケア	14.0	12.5	6.0	8.1	23.0	13.9	5.0	7.4	7.0	6.9	24.0	12.5	11.0	23.4	21.0	16.8
その他の 医療的ケア	3.0	2.7	2.0	2.7	4.0	2.4	1.0	1.5	1.0	1.0	6.0	3.1	0.0	0.0	11.0	8.8
短期入所枠が 空いていない	0.0	0.0	2.0	2.7	0.0	0.0	1.0	1.5	0.0	0.0	15.0	7.8	1.0	2.1	2.0	1.6
突然の申し込みに対 応できない	21.0	18.8	12.0	16.2	33.0	19.9	11.0	16.2	8.0	7.9	53.0	27.6	2.0	4.3	10.0	8.0
施設・自宅の 設備・構造	5.0	4.5	3.0	4.1	2.0	1.2	3.0	4.4	16.0	15.8	3.0	1.6	3.0	6.4	5.0	4.0
職員数の不足	15.0	13.4	9.0	12.2	16.0	9.6	6.0	8.8	5.0	5.0	17.0	8.9	3.0	6.4	5.0	4.0
本人の行動（多動・ 自傷行為）	4.0	3.6	0.0	0.0	3.0	1.8	0.0	0.0	2.0	2.0	5.0	2.6	0.0	0.0	2.0	1.6
その他	40.0	35.7	37.0	50.0	73.0	44.0	35.0	51.5	61.0	60.4	49.0	25.5	18.0	38.3	52.0	41.6
合計	112.0	100.0	74.0	100.0	166.0	100.0	68.0	100.0	101.0	100.0	192.0	100.0	47.0	100.0	125.0	100.0

比率の計算においては各福祉サービスの利用者合計を分母としてそれぞれの回答者数を出している。

どの福祉サービス種別においても「その他」を回答した方が最も多かったことから、これらの区分に乗らないニーズについては自由回答の結果を参照する必要がある。これらの自由記述の内容によれば、理由も個人的な問題、受入施設側の問題、自治体の問題等社会資源を阻害する因子が人によって異なるため、追加的なインタビュー等を含めた、よりきめの細やかなエビデンスの積み重ねが重要である。

さらに、自由記述では、以下のような回答が得られている。

- やっている所の情報がない
- よく制度がわからないし、ヘルパーステーションも、よい顔をしない
- この制度の説明を区からうけていない
- 就学前では利用できる事由がないと言われ、区役所、市役所とも相当もめた
- 同居人（夫）との関係性が悪く、人を家に入れられない
- 申し込みが憶くうの為
- 「吸引（気切）」
- 「てんかん発作が多くて、対応できない」

## 介護者の年齢階層と要介護者の重症度による分析結果

介護者負担を考える上で、介護者側の支援能力と要介護者側の介護負担について考察を行うために、介護者側の重要な属性として年齢、要介護者側の主たる属性として障害の重症度に、それぞれ着目してクロス分析を行った。

重症心身障害者はその定義から複数の障害種別において困難を抱えているため、それぞれの機能において障害者手帳の認定もなされている。本研究においては、少なくともひとつの機能分類において身体障害者手帳1級を認定されているひとを重症度が（比較的）高いと定義し、それ以外の方々については（便宜のため）重症度が低いと定義して議論を進める。この定義の下での「重症度が高い要介護者」は516人（73%）、「重症度が低い要介護者」は191人（27%）であった。

## 重症度と介護者の年齢階層のクロス分析結果

以下においては重症度の高低によってそれぞれの結果を示す。比率の計算における分母は各重症度別介護者各年代別の総計とした。

## 重症度が高い場合の年齢別精査の結果

重症度が高い場合について、介護者の年齢階層別で分析した結果は以下のとおり。

表 5-5 重症度が高い要介護者における「福祉サービスが利用したいが利用できない介護者」のニーズの介護者年齢階層別精査の結果

	年齢別 合計	居宅介護		重度訪問介護		移動支援		生活介護		訪問入浴		日中一時支援		地域活動支援 センター (作業所)		放課後デイ または 児童発達支援	
		n	%	n	%	n	%	n	%	n	%	n	%	n	%	n	%
30歳未満	8	0	0%	0	0%	0	0%	0	0%	0	0%	0	0%	1	13%	0	0%
30歳代	70	4	6%	6	9%	13	19%	3	4%	5	7%	11	16%	0	0%	10	14%
40歳代	177	17	10%	8	5%	28	16%	9	5%	17	10%	24	14%	2	1%	26	15%
50歳代	156	15	10%	17	11%	19	12%	11	7%	16	10%	16	10%	6	4%	7	4%
60歳代	73	2	3%	2	3%	4	5%	0	0%	4	5%	2	3%	0	0%	1	1%
70歳以上	32	0	0%	0	0%	1	3%	0	0%	2	6%	0	0%	0	0%	0	0%
合計	516	38	7%	33	6%	65	13%	23	4%	44	9%	53	10%	9	2%	44	9%

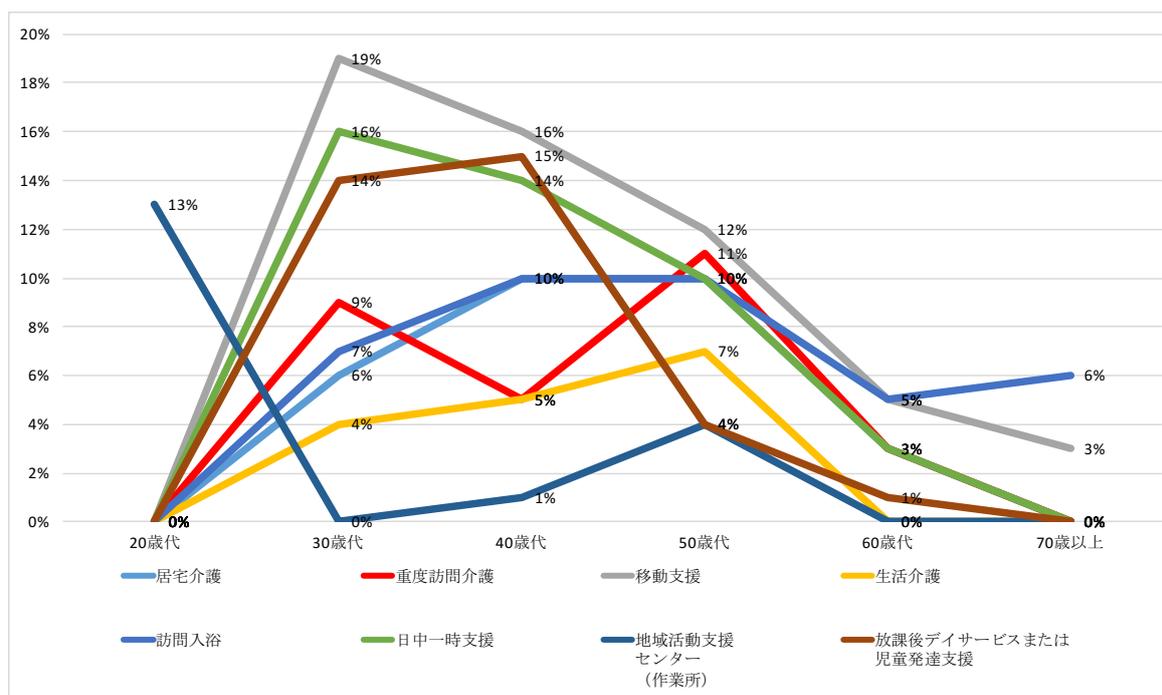


図 5-1 重症度が高い要介護者における「福祉サービスが利用したいが利用できない介護者」のニーズと各介護者年齢層における回答割合

## 重症度が低い場合の年齢別分析の結果

重症度が低い場合について、介護者の年齢階層別で分析した結果は以下のとおり。

表 5-6 重症度が低い要介護者における「福祉サービスが利用したいが利用できない介護者」のニーズの介護者年齢階層別精査の結果

	年齢別 合計 n	居宅介護		重度訪問介護		移動支援		生活介護		訪問入浴		日中一時支援		地域活動支援 センター (作業所)		放課後デイ または 児童発達支援	
		n	%	n	%	n	%	n	%	n	%	n	%	n	%	n	%
30歳未満	5	0	0%	0	0%	0	0%	0	0%	0	0%	0	0%	1	20%	1	20%
30歳代	34	5	15%	3	9%	9	26%	5	15%	3	9%	5	15%	0	0%	3	9%
40歳代	51	3	6%	0	0%	9	18%	3	6%	3	6%	11	22%	0	0%	4	8%
50歳代	47	4	9%	0	0%	2	4%	1	2%	4	9%	4	9%	1	2%	1	2%
60歳代	32	1	3%	1	3%	0	0%	0	0%	1	3%	1	3%	0	0%	0	0%
70歳以上	22	0	0%	0	0%	1	5%	0	0%	0	0%	3	14%	1	5%	0	0%
合計	191	13	7%	4	2%	21	11%	9	5%	11	6%	24	13%	3	2%	9	5%

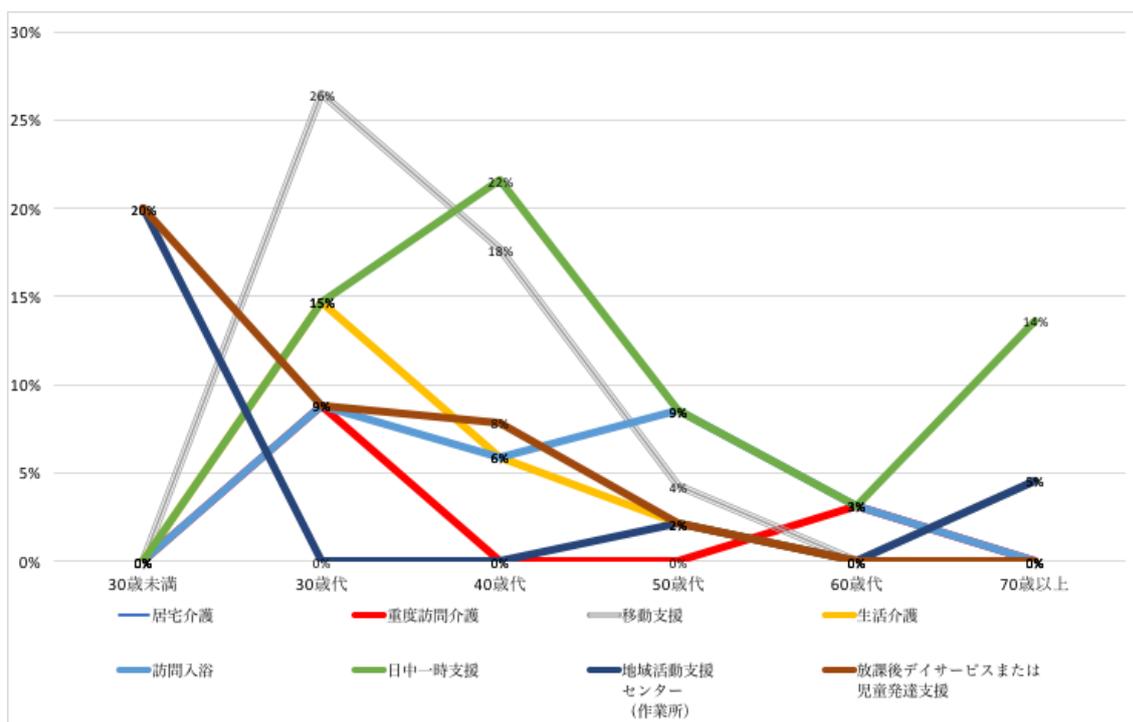


図 5-2 重症度が低い要介護者における「福祉サービスが利用したいが利用できない介護者」のニーズと各介護者年齢層における回答割合

## 重症度の高低による比較

以上の重症度別の分析結果を総括すると、重症度が高い場合、介護者が利用したいが利用できない福祉サービスとして最も多かったのは「移動支援」、次いで「日中一時支援」であるのに対し、重症度が低い場合、利用したいが利用できない福祉サービスにおいて最も多かったのは「日中一時支援」、次いで「移動支援」であった。また、「重度訪問介護」を利用したいが利用できない介護者の年代で多かったのが、重症度が高い場合は30歳代、50歳代、一方で重症度が低い場合は20歳代が最も高かった。同様に「放課後デイサービス、または児童発達支援」を利用したいが利用できない介護者の年代で最も多かったのは、重症度が高い場合30歳代、重症度が低い場合は20歳代が最も高かった。また、重症度の高低に限らず、介護者が比較的若い世代において、福祉サービスを利用したいが利用できない傾向が強くみられた。

## 短期入所を利用する理由の分析

これまでは利用できない理由について分析を進めてきたが、そもそも短期入所はどのようなときに利用されているのであろうか。以下においては、短期入所を利用する理由について、これまでの章と同様、介護者の年齢層と要介護者の重症度別に分析を行った結果を示す。

## 短期入所をする理由の単純集計

短期入所利用をそれぞれの理由別に単純集計した結果が以下のものである。

表 5-7 短期入所を利用する理由

短期入所を利用している方で これまでに利用した理由	回答者数	
	n	%
介護者の負担軽減	327	70.5
冠婚葬祭	171	36.9
学校などの行事	77	16.6
急用	63	13.6
家族の受診・疾病	144	31.0
公共手続き	5	1.1
その他	136	29.3
合計	464	100.0

短期入所を利用する理由（複数回答）として最も多かったのは介護者の「負担軽減」（327人、70.5%）、次いで「冠婚葬祭」（171人、36.9%）であった。

## 年齢階層別の分析結果

年齢層別に分析した結果は以下のとおりである。

表 5-8 年齢階層別における短期入所を利用する理由

	20歳代		30歳代		40歳代		50歳代		60歳代		70歳以上	
	n	%	n	%	n	%	n	%	n	%	n	%
1 介護者の負担軽減	4	33%	29	36%	76	32%	120	38%	61	36%	19	34%
2 冠婚葬祭	2	17%	10	12%	35	15%	61	19%	42	25%	14	25%
3 学校などの行事	0	0%	13	16%	38	16%	22	7%	2	1%	0	0%
4 急用	2	17%	6	7%	10	4%	15	5%	19	11%	7	13%
5 家族の受診・疾病	3	25%	15	19%	32	13%	49	16%	25	15%	8	14%
6 公共手続き	0	0%	2	2%	0	0%	1	0%	1	1%	1	2%
7 その他	1	8%	6	7%	48	20%	45	14%	21	12%	7	13%
合計	12	100%	81	100%	239	100%	313	100%	171	100%	56	100%

いずれの年齢階層別においても「介護負担感」を理由に短期入所を利用する介護者が多いことがわかった。

## 介護者の年齢層と要介護者の重症度によるクロス分析

介護者年齢階層について、要介護者の重症度に対するクロス分析を行った結果は以下のとおりである。

### 重症度が高い場合の年齢別精査の結果

重症度が高い障害者の介護者について、介護者の年齢階層別で利用状況を分析したところ、以下の結果が得られた。

表 5-9 重症度が高い要介護者における短期入所利用状況の介護者の年齢階層別精査

介護者の 年齢階層	知っているが 利用したこと がない		知らない		利用したこと がある		合計	
	n	%	n	%	n	%	n	%
	30歳未満	0	0%	0	0%	5	2%	5
30歳代	30	23%	5	36%	30	9%	65	14%
40歳代	67	50%	5	36%	97	30%	169	36%
50歳代	24	18%	3	21%	120	37%	147	31%
60歳代	8	6%	0	0%	59	18%	67	14%
70歳以上	4	3%	1	7%	17	5%	22	5%
合計	133	100%	14	100%	328	100%	475	100%

## 重症度が低い年齢別精査の結果

重症度が低い障害者の介護者について、介護者の年齢階層別で利用状況を分析したところ、以下の結果が得られた。

表 5-10 重症度が低い要介護者における短期入所利用状況の介護者の年齢階層別精査

介護者の 年齢階層	知っている				利用したこと		合計	
	が利用した		知らない		が			
	n	%	n	%	n	%	n	%
20歳未満	1	1%	0	0%	0	0%	1	1%
20歳代	1	1%	0	0%	1	1%	2	1%
30歳代	17	25%	8	47%	9	10%	34	20%
40歳代	24	35%	5	29%	20	23%	49	28%
50歳代	16	23%	1	6%	27	31%	44	25%
60歳代	6	9%	1	6%	20	23%	27	16%
70歳以上	4	6%	2	12%	10	11%	16	9%
合計	69	100%	17	100%	87	100%	173	100%

## 重症度の高低による比較

重症度の高低について短期入所の利用経験について比較したところ、介護者の年齢及び、要介護者の重症度に限らず短期入所を「利用したことがある」という最も多い介護者は50歳代であった。

短期入所利用の理由はいずれの年齢階層別においても「介護負担感」を理由に短期入所を利用する介護者が多い。次に多い理由として年齢が高い層では冠婚葬祭が、低い層では家族の受診・疾病が多く、介護者自身の生活上の理由による差違が見られる。30歳代、40歳代においてはそもそも短期入所サービス自体を知らないという回答の割合も高く、若い世代への情報周知にも改善の余地があることが示唆される。

## 短期入所の利用希望に関する回答の分析

続いて、短期入所の利用希望に関する回答の分析を行った。

表 5-11 短期入所の利用可能性についての回答結果（介護者が 60 歳未満）

短期入所を必要 なときに利用で きるか (60 歳未満)	できる		できない		合計
	n	%	n	%	
負担軽減	140	62%	86	38%	226
冠婚葬祭	61	59%	43	41%	104
学校などの行事	48	69%	22	31%	70
急用	19	59%	13	41%	32
家族の受診・疾 病	53	54%	45	46%	98
公共手続き	1	33%	2	67%	3
その他	59	63%	35	37%	94
合計	381	61%	246	39%	627

介護者が 60 歳未満で短期入所を利用「できる」という回答が 381 人（約 61%）、利用「できない」という回答は 246 人（約 39%）であった<sup>33</sup>。

<sup>33</sup> 「ほぼできる」「だいたいできる」をできる、「あまりできない」「ほとんどできない」をできないとして集計した。

表 5-12 短期入所の利用可能性についての回答結果（介護者が 60 歳以上）

短期入所を必要 なときに利用で きるか (60 歳以上)	できる		できない		合計
	n	%	n	%	
負担軽減	55	71%	22	29%	77
冠婚葬祭	100	63%	58	37%	158
学校などの行事	2	100%	0	0%	2
急用	16	62%	10	38%	26
家族の受診・疾 病	23	74%	8	26%	31
公共手続き	1	50%	1	50%	2
その他	12	50%	12	50%	24
合計	209	65%	111	35%	320

また介護者が 60 歳以上で短期入所を利用「できる」と答えた人は 209 人（約 65%）、利用「できない」と答えた人は 111 人（約 35%）であった。

介護者の高齢化有無を検討するため、60 歳未満と 60 歳以上に分けて短期入所の可否について比較した結果、特に大きな差は見られなかった。

## 短期入所の定期利用希望の有無

短期入所の定期利用希望の有無について分析を行った結果が以下のものである。

表 5-13 短期入所の定期利用希望の有無

介護者の 年齢階層	短期入所の 定期的な利用 希望がある		短期入所の 定期的な利用 希望がない		定期的ではなく 必要な時に利用 できればよい		合計	
	n	%	n	%	n	%	n	%
20歳未満	0	0%	1	1%	0	0%	1	0%
20歳代	4	2%	3	3%	2	1%	9	1%
30歳代	22	10%	16	15%	55	18%	93	15%
40歳代	63	28%	39	36%	106	35%	208	33%
50歳代	78	35%	26	24%	87	29%	191	30%
60歳代	39	18%	14	13%	39	13%	92	15%
70歳以上	16	7%	10	9%	10	3%	36	6%
合計	222	100%	109	100%	299	100%	630	100%

短期入所の定期的な利用希望が「ある」と答えた介護者は222人、「ない」と答えた介護者は109人、「定期的ではなく必要な時に利用できればよい」と答えた介護者は299人であった。

各年齢階層別にみた短期入所の定期利用希望の有無については際立った差は見られなかった。

## 短期入所の利用と QOL の関係

CHU9D 指標を用いて、短期入所の利用しやすさによる QOL スコアの差の有無を検討した。

表 5-14 短期入所の利用可能性と QOL の関係

CHU9D		短期入所を 必要なとき に 利用できる か (全年齢)	度数	平均値	標準偏 差	有意確 率
全年齢		できる	218.00	0.56	0.22	0.035
		できない	144.00	0.51	0.24	
介護者の 高齢化	60 歳未満	できる	155.00	0.57	0.22	0.106
	60 歳以上	できる	52.00	0.52	0.22	

その結果、全年齢において分析をした場合、短期入所を利用している介護者が短期入所を必要なときに「利用できる」と答えた人は 218 人、「利用できない」と答えた人は 144 人であった。これらの間の  $t$  検定によると有意確率は 0.035 となり、5%水準で有意となった。つまり、短期入所をできるグループの QOL スコアである CHU9D 平均値は短期入所をできないグループの CHU9D よりも高く、統計的有意な差が確認された。短期入所の利用可能性は QOL スコアの改善をもたらすことが示された。

さらに、60 歳以上を高齢化あり、60 歳未満を高齢化なしと分類し、要介護者の QOL を分析したところ、60 歳未満で短期入所を必要なときに「利用できる」と答えた人は 155 人、60 歳以上で「利用できる」と答えた人は 52 人であった。有意確率は 0.106 となり、有意差は見られなかった。

## 5.4 考察

### 結果のまとめ

まず、主介護者として最も多かったのが母親であり、年齢層としては40歳代、次いで50歳代が多かった。

次に、主介護者が介護・医療的ケアをできないときの代替者として最多の回答率を締めたのは「同居の家族」であり、「別居の家族」と合わせると、60%程度の人が家族に頼める可能性があるが、そうでない場合には短期入所等々の外部サービスを利用することとなっている。

福祉サービスを利用できない状況の分析においては、どの福祉サービス種別においても「その他」を回答した方が最も多かった。

要介護者の重症度の高低にかかわらず、介護者が利用したいが利用できない福祉サービスにおいて最も多かったのは「移動支援」と「日中一時支援」であった。重症度の高低による差が見られたのは「重度訪問介護」と「放課後デイサービス、または児童発達支援」であった。「重度訪問介護」において、要介護者の重症度が高い場合は、30歳代、50歳代、要介護者の重症度が低い場合は20歳代が最も多く利用したいが利用できないと回答していた。「放課後デイサービス、または児童発達支援」において、要介護者の重症度が高い場合は30歳代、要介護者の重症度が低い場合は20歳代が最も多く利用したいが利用できないと回答していた。

短期入所についてはいずれの年齢階層別においても「介護負担感」を理由に短期入所を利用する介護者が多かった。

要介護者の重症度に限らず、短期入所を「利用したことがある」と最も多く答えた介護者は50歳代であった。

介護者の高齢化の有無を検討するため、介護者が60歳未満と60歳以上に分けて短期入所の可否について比較した結果、60歳未満においては「できる」と

いう回答が約 61%、「できない」という回答が約 39%、60 歳以上においては「できる」という回答が約 65%、「できない」という回答が約 35%であり、特に大きな差がみられなかった。

年齢階層別にみた短期入所の定期利用希望の有無については際立った差は見られなかった。

また要介護者が短期入所をできるグループの QOL スコアは、要介護者が短期入所をできないグループと比べて高く、この差は統計的に有意であった。また、介護者の高齢化の有無を検討するため、介護者が 60 歳未満と 60 歳以上に分けて要介護者の QOL スコアを比較したところ、60 歳未満で短期入所を必要とときに「利用できる」と答えた人は 155 人、60 歳以上で「利用できる」と答えた人は 52 人であったが、統計的な有意差はなかった。

### 福祉サービスを利用できない状況の分析

「福祉サービスを利用したいが利用できない」理由については、いずれも「その他」を回答した方が最も多く、個人的な問題、受入施設側の問題、自治体側の問題等、人によって異なり、社会資源を阻害する因子を特定することはできなかったが、自由記述を精査すると、以下のような回答から、公的機関とのコミュニケーションの課題も垣間見ることができた。

- ・ やっている所の情報がない
- ・ よく制度がわからないし、ヘルパーステーションも、よい顔をしない
- ・ この制度の説明を区からうけていない
- ・ 就学前では利用できる事由がないと言われ、区役所、市役所とも相当もめた。

また、以下のような回答から、制度があっても家庭内の人間関係や本人の意欲に課題があるなど、介護者自身へのカウンセリング等のケアが必要と思われる事例もみられた。

- ・ 同居人（夫）との関係性が悪く、人を家に入れられない
- ・ 申し込みが憶くうの為

さらに、本自由記述は「福祉サービスを利用したいが利用できない理由」であるが、「吸引（気切）」「てんかん発作が多くて、対応できない」といった明らかに医療ケアなるものも記述されていた。

先行研究では「医療的ケアが必要なことを理由にサービス利用を断られる」ケースが2番目に多い理由であり（小沢浩 & 荒井洋, 2017; 杉本健郎 et al., 2011）、呼吸器管理の必要な子どもの受け入れが少ないとあるが、本研究でも「地域活動支援センター（作業所）」と「放課後デイサービス、児童発達支援」において「呼吸ケア」を理由にサービスを利用したいが利用できなかったと答えた方が2番目に多かった。両サービス共に、要介護者が社会生活、日常生活ができるよう援助を行うサービスであり、両サービスを提供する施設で「呼吸ケア」を実施していくことは重要な課題である。

また、重症度が高い場合、介護者が利用したいが利用できない福祉サービスにおいて最も多かったのは「移動支援」、次いで「日中一時支援」であった。一方、重症度が低い場合、利用したいが利用できない福祉サービスにおいて最も多かったのは「日中一時支援」、次いで「移動支援」であった。これらは両サービス共に市町村が地域の特性や利用者の状況に応じた柔軟なサービスの提供を行うことを目指した、市町村地域生活支援事業<sup>34</sup>に分類されるメニューである。同事業は障害福祉サービス<sup>35</sup>とは異なり、自治体の裁量による事業であることから、実際の取組みには小さくない地域差が存在していることが想定さ

---

<sup>34</sup> 市区町村と都道府県が独自に行うサービス。利用者の方々の状況に応じて柔軟に対応できる。

<sup>35</sup> 個々の障害のある人々の障害程度や勘案すべき事項（社会活動や介護者、居住等の状況）を踏まえて、個別に支給決定が行われる。介護の支援を受ける場合には「介護給付」、訓練等の支援を受ける場合は「訓練等給付」と位置付けられ、それぞれ利用の際のプロセスが異なる。

れ、実際、熊崎ら (熊崎健介 et al., 2015) や杉本ら (杉本健郎 et al., 2008) の先行研究においてもこの点が指摘されている。

地域ごとに提供されるサービスの違いがあること、そして必要なサービスが医療と福祉という異なる行政の仕組みに分断されていること、これらの障害を乗り越えて必要なサービスを必要としている介護者、要介護者へ届ける仕組みづくりのためには医療関係者、福祉関係者、国と自治体等多くのステークホルダーの連携と協力が必須である。そのためには、介護者と要介護者にもっとも近い存在である医療関係者や福祉関係者らが自治体等に働きかけ、医療、福祉、行政が連携を強化していかねばならない。

### **短期入所を利用する理由の分析**

短期入所は介護者が病気などの理由により介護を行うことができない場合に、要介護者が短期間入所し、介護を受けることができるサービスであり、介護者にとってのレスパイト（休息）のためにも利用できるサービスであり、障害者総合支援法によるサービス（自立支援給付・地域生活支援事業）のうち、自立支援給付の、全国共通の基準、水準で提供されるサービスである。短期入所を利用する理由として最も多かったのは介護者の「負担軽減」であり、これは先行研究である杉本ら (杉本健郎 et al., 2011) や高橋 (高橋泉, 2014) の結果と一致する。本研究ではさらに年齢階層別に精査したが、年齢に関係なく「介護負担感」を理由に短期入所を利用する介護者が多いことがわかった。一方で「介護負担感」という言葉に介護者が要介護者を介護する上で生ずる多くの身体的、精神的負担が集約されており、「介護負担感」にも介護者の個人差があることは考慮せねばならない。今後「介護負担感」を精査した量的調査ないしそのような統計データでは漏れてしまうような介護者、要介護者の質的調査を実施する必要がある。

要介護者の重症度に限らず、短期入所を「利用したことがある」と答えた介護者の年齢で最も多かったのは50歳代であった。短期入所を利用している介護者が短期入所の利用可否についてはいずれも「できる」と答えた方が「できない」と答えた方より多く、介護者の高齢化有無、即ち介護者が60歳未満の場合と60歳以上の場合の比較において、特に際立った差は見られなかった。

短期入所の定期的な希望の有無については「定期的ではなく必要な時に利用できればよい」と答えた方が最も多く、年齢階層別でも際立った差はみられず、介護者が短期入所を利用したいときに利用できる環境が重要であることが明らかになった。

### 短期入所の利用とQOLの関係

短期入所を利用している介護者のうち、必要なときに利用「できる」介護者は「できない」介護者よりも要介護者のQOLが高くなった。一方で、必要なときに利用「できる」60歳未満の介護者と60歳以上の介護者の要介護者のQOLについての差は見られなかった。よって、介護者の高齢化の有無に限らず、短期入所を利用できる要介護者のQOLには差がないことがわかった。

一方で、短期入所は稼働効率の向上が課題となっている<sup>36</sup>。事実、国立成育医療研究センター内にある医療型短期入所施設「もみじの家」は2019年8月20日時点で、登録を希望してから実際に利用できるまで最低7ヶ月、長くて3年以上かかり、利用したくてもすぐには利用できない現状である。

短期入所サービス、つまり、社会的資源の不足が介護者と要介護者の社会生活を阻害する因子になっていることは、社会資源の不足が、介護者と要介護者の社会生活を営む上での障壁になっていることを意味する。また、要介護者の

---

<sup>36</sup> 平成26年度厚労省「短期入所生活介護におけるレスパイトケアのあり方及び在宅生活の継続に資するサービス提供のあり方に関する調査研究事情報告書」<https://www.mhlw.go.jp/file/06-Seisakujouhou-12300000-Roukenkyoku/0000140269.pdf> (Accessed on 23 February 2022)

重症度による短期入所を利用できる人の QOL の差がみられなかったことから、社会資源が不足している社会こそが、障害者が社会活動を営むうえでの障壁となっており。障害があるから不便なのではなく、社会に問題があるから不便であるという、まさに「障害学」の「社会モデル」の考え方が現実にもおこっている例をあぶりだすことができた。

なお、本研究の外的妥当性についての限界は、本研究は重症であるかどうかの定義によれば、少なくともひとつの機能分類において身体障害者手帳 1 級を認定されているひとであった。本来ならば医療福祉ニーズの間にいる人は、療育手帳、精神障害者保健福祉手帳の所持等、幅広い範囲に及ぶはずである。

本研究は医療・福祉ニーズがある人の中でも重症度が高い人に隔たっている。また、横浜市は都市部であり、過疎地域とは異なる。例えば移動支援におけるニーズを考えると、移動距離は近くとも狭く混雑等の多い都市部と、広い敷地があっても移動の距離は長くなりがちな過疎地域においては必要となる支援のあり方や困難さには差異が生じるであろう。

横浜市調査は要介護者の QOL の測定のみで介護者の QOL の測定は実施していないため、介護者の QOL についても今後更なる検討が必要である。

## 5.5 小括

重症心身障害者及びその介護者を包括的に捉えた調査である「重症心身障害児・者の医療的ケア等に関する調査」のデータを用いて、医療及び福祉サービスについてのニーズ及び QOL について二次分析を行った結果、まず、ニーズについては、医療サービスの中でも「呼吸ケア」及び「短期入所」のニーズがあることがわかった。また、福祉サービスを利用したいが利用できない理由としては個別的な理由によるものが多かった。「短期入所利用の可否と要介護者の QOL の関連性」については、短期入所を利用できるグループの要介護者の QOL スコア (CHU9D) 平均値は、短期入所を利用できないグループの QOL ス

コアよりも高く、この差は5%水準で統計的に有意であるという結果が得られた。また、短期入所を利用する理由として最も多かったのは介護者の「負担軽減」であった。さらに年齢階層別に精査したが、年齢に関係なく「介護負担感」を理由に短期入所を利用する介護者が多いことがわかった。

## 第6章 考察

以上のとおり、本研究では、3つの分析を通じて、障害者とその介護者が共に高齢化している今日的状況において、ダウン症者の長寿化や死因及び重症心身障害者のニーズを実証的に明らかにしてきた。これらの結果を横断的に捉え直すと、以下のことが考えられる。

### 6.1 ダウン症者及び重症心身障害者の研究の横断的考察

持続可能なケアを実現するためには、例えば呼吸ケアやレスパイトケアなどへの介入を検討することが考えられる。持続可能性と実現可能性を両立しつつ、障害者の生存や生活や尊厳を守ることができるような制度のあり方を見出すためには、感情論や運動論ではなく、エビデンスに基づいて検討することが重要であると考えられる。

従来、ダウン症候群や重症心身障害といった疾患を有する者は特殊なニーズを有する集団であると考えられてきたが、今回の研究で見いだされたエビデンスによれば、高齢化するにつれて、少なくとも死因やニーズの観点では、一般人口に近づいていくことも見て取れた。これは、ありていに言ってしまうと、障害の有無に関わらず、人は誰しも加齢によって、様々な機能低下や困難さを抱えるようになることが背景にあるものと考えられる。小児や若年層においては、健康や健常という概念が比較的観念されやすいものであるがゆえに、不健康さ・非健常さが目立ち、障害者固有の支援施策が考えられているところであるが、超高齢社会にある我が国では、健常さを普通とするのではなく、ケアが必要であることを普通とするところから制度を改めて見直し、高齢者施策との包括的・統合的・連続的な制度設計や支援の在り方の検討を更に推し進めることも考えられるかもしれない。もちろん、こうした方向性の場合でも、個々の

障害に特有のニーズをカバーすることは必要であり、共通性と個別性を車の両輪としながら、施策を進めていくことが求められる。これを実現していくためにも、エビデンスの蓄積及び社会的資源の開発や普及・展開の過程そのものの検討が重要となる。

超高齢社会においては、既存の医療・福祉の垣根を越えた支援体制が重要である。障害者の飛躍的な長寿化に伴い、従来の制度が想定していなかったニーズを含めて、新たなニーズが生じることも考えられる。よって、従来の社会システムに固執するのではなく、そのときそのときの社会のニーズにあった社会システムを考えていくことが重要である。例えば、現在の福祉サービス提供の基盤となっている 2015 年に施行された障害者総合支援法は 2018 年に見直しが行われたが、その際、新たに創設された、介護保険と障害福祉のサービスを同一の事業所で一体的に提供することができる共生型サービスの提供といった施策は、まさにこうした流れの中で進められているものとも考えられる。

## 6.2 明らかになった医療・福祉ニーズについての取組の好事例

第 5 章においては、障害者の中でも特にケア負担の大きい重症心身障害者に着目し、医療・福祉ニーズの実態や介護者の困難を明らかにした。その結果、特に「短期入所」及び「呼吸ケア」のニーズが高いことがわかった。このことを踏まえ、以下では、これらのニーズに対する取組みの好事例について深掘りして考察する。

### 短期入所について

「短期入所」の先進的な取り組みとして、東京都の国立成育医療研究センターが 2016 年 4 月に開設した医療型短期滞在施設「もみじの家」がある。「もみじの家」は実際に障害者とその家族の休息を目的とした包括的なケアを行っている日本で初めての施設であり、医療的ケア児と家族が数日間滞在できる。

利用する障害児にとっては、医療的ケアを受けながら、本人のやりたい遊びや学びを自由に受けることができ、家族にとっては、医療的ケアの負担から離れ、穏やかな休息の時間を持てる場所となっている。この「もみじの家」は、イギリスのオックスフォードにある、「ヘレン・ダグラス・ハウス」という世界初の子どもホスピス<sup>37</sup>がモデルになっている。

京都大学大学院総合生存学館のカリキュラムの一環として取り組んだ武者修行においては、「もみじの家」と「ヘレン・ダグラス・ハウス」を実際に訪問し、見学させていただいた。両施設共に、プレイルームや図工コーナー、音楽室、センサリールーム（感覚を刺激する部屋）などがあり、子どもも大人も楽しめる工夫が多くみられ、障害児と家族への手厚いケアがなされており、まさに第二の家のようにくつろげる環境であった。（「ヘレン・ダグラス・ハウス」においてはバー・カウンターや畑もあった。）そのニーズは高く、「もみじの家」においては、利用希望者が増え続けており、登録が済んでから実際に利用できるまで、最低7ヶ月かかるとのことである。（2019年4月のもみじの家からの報告）また、現在の診療・福祉の報酬制度では、運営費をカバーできないといった課題がある。国からの医療型短期入所サービス費（障害者総合支援法に基づく）、入院基本料（医療制度に基づく）と自治体からの補助金では足りず、民間企業や個人からの寄付がなければ運営を続けられないのが現状である。

イギリスの「ヘレン・ダグラス・ハウス」は、もともと1982年に子ども向けの「ヘレンハウス」が設立され、医療的ケア児とその家族の短期のレスパイトケアを実施してきた。そして2004年に16歳から35歳の方を対象とした「ダグラスハウス」が「ヘレンハウス」の隣に開設され、「ヘレン・ダグラ

---

<sup>37</sup> 京都大学大学院総合生存学館のカリキュラムの一環である海外武者修行において訪問した。

ス・ハウス」となった<sup>38</sup>。インタビューでは、運営費の8割を民間からの寄付や独自のファンドレイズ、残り2割が行政からの支援で運営されているとのことであった。ファンドレイズとしては、ボランティアがチャリティーショップであるヘレン・ダグラス・ハウス・ショップを運営しており、黒字分をヘレン・ダグラス・ハウスの運営にまわしているとのことであった。なお、2018年8月に、経営難と人手不足を理由に、ダグラスハウスの方は閉鎖されている。

このように、医療・福祉サービス及び社会資源の不足が課題となっているが、このことは先行研究においても、指摘されてきた。例えば、熊崎ら(2015)による介護者を対象とした調査によると、医療行為の常時必要な重症心身障害児の増加と在宅率の上昇、医療・福祉の社会資源の不足が指摘され、全国的な課題となっている(熊崎健介 et al., 2015)。

「ヘレン・ダグラス・ハウス」においては、多様なスタッフが共に連携して、専門性を超えた支援を行っている。

また、介護者、患者、支援者同士が話し合える場を提供しているとのことであった。

(ヘレン・ダグラス・ハウスにおいては、Social Saturday と呼ばれていた)。イギリスにおいても NHS において「患者中心の成果測定」(Patient Centred Outcome Measures: PCOMs) が推進されている<sup>39</sup>。また、アメリカの全米ダウン症協会が発行するダウン症の長寿化に関するガイドブック「Aging and Down syndrome:

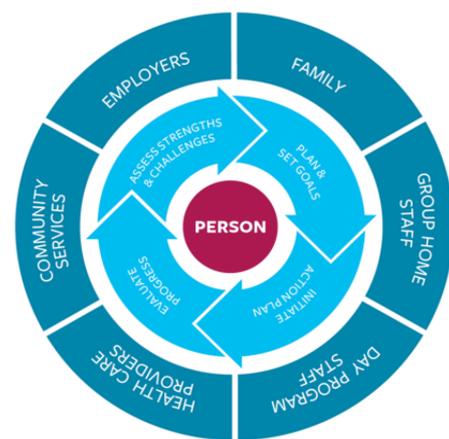


図 6-1 コーデネーションケアの概念図

<sup>38</sup> ヘレン・ダグラス・ハウスウェブサイト <https://www.helenanddouglas.org.uk/about-us/our-history/> (Accessed on 23 February 2022)

<sup>39</sup> NHS ウェブサイト <https://www.england.nhs.uk/ourwork/pe/pcoms/> (Accessed on 23 February 2022)

A Health & Well-being Guidebook」で、コーディネーション・ケア<sup>40</sup>

(Coordination Care) の概念図が示されており、患者を中心とする枠組みが示されている。

## 呼吸ケア（及び医療的ケア）について

「呼吸ケア」のニーズは高い一方で、このサービスを提供できる施設は少ない。その理由として、看護師、医師の不足、機材の不足、ベッドの不足、短期入所の給付が不十分といったことが認識されている(杉本健郎 et al., 2011)。なお、「ヘレン・ダグラス・ハウス」でのインタビューの中で、イギリスにおいては「呼吸ケア」はどの医療型短期滞在施設においても提供されている福祉サービスとのことであった。両サービス共に、要介護者が社会生活、日常生活ができるよう援助を行うサービスであることから、両サービスを提供する施設で「呼吸ケア」を実施していくことは重要な課題である。

こうした課題の克服につながる立法面での動きとしては、令和3年6月に成立した「医療的ケア児及びその家族に対する支援に関する法律」の施行が挙げられるであろう。同法は、「医療的ケア児の健やかな成長と、その家族の離職の防止」及び「安心して子どもを生み、育てることができる社会実現に寄与すること」を目的とし、その基本理念として「医療的ケア児の日常生活・社会生活を社会全体で支援」「個々の医療的ケア児の状況に応じ、切れ目なく行われる支援」「医療的ケア児でなくなった後にも配慮した支援」「医療的ケア児と保護者の意思を最大限に尊重した施策」「居住地域にかかわらず等しく適切な支援を受けられる施策」を掲げている。その対象には、医療的ケア児のみならず、その家族もまた含まれており、国や地方自治体、保育所の設置者、学校の

---

<sup>40</sup> 図 6-1 は、Aging and Down syndrome A Health & Well-being Guidebook から引用。

設置者、政府の責務等を具体的に定めている<sup>41</sup>。これは、家族が障害者の支援することが暗黙理に前提とされていた従来の方針から、社会全体で障害者とその家族への包括的な支援を担っていく方針へと転換していくことを示したものであるともいえよう。この施策の流れは、障害者が長寿化していく中で障害者福祉の姿を考える上で、障害者のみならずその介護者への包括的な支援が重要という点で、本研究の着眼点との整合性があり、今後、超高齢社会において長寿化する障害者とその保護者への包括的な支援の取り組みが進んでいくことが期待される。

### 6.3 アウトリーチ及び共有の場づくりの実践について

エビデンスについては、それについての適切なコミュニケーション及びアウトリーチを通じて、当事者や支援者、関係者を含め、社会に伝えていくことも重要である。成人期のダウン症者については、公益財団法人日本ダウン症協会においても問い合わせが多いなど、当事者及び家族に大きな関心が寄せられているトピックである。そのため、京都大学大学院総合生存学館のカリキュラムの一環として取り組んだプロジェクト・ベースド・リサーチでは、本研究のアウトプットを活用しながら、医療と福祉の専門家による話題提供及び共通の心配を抱えている者同士が交流しあえるよう、座談会「超高齢社会と向き合うーダウン症候群をめぐる医療と福祉ー」を実施した。この座談会の参加者は、ダウン症当事者からその介護者、専門家、医療・福祉関係者等多岐にわたった。本座談会の参加者からは「正直なところ、そんなに長生きすると思っていなかった。将来のことを考え直す契機となった。」といった反響もあり、多くの方々は感覚としてわかったつもりでも、実際に計画を立てたり、対応を講じるには至っていない状況にあったものと思われる。本座談会の開催を通じて、専

---

<sup>41</sup> 医療的ケア児及びその家族に対する支援に関する法律 [https://www.mext.go.jp/content/20210621-mxt\\_tokubetu01-000007449\\_01.pdf](https://www.mext.go.jp/content/20210621-mxt_tokubetu01-000007449_01.pdf) (Accessed on 23 February 2022)

門家が中心的な読者層と考えられる国際的な学術誌に論文を掲載することに加えて、心配を抱える当事者やその家族の方等が、専門家とともに語り合い、ともに考える機会及び場を提供することができたことは、総合生存学の実践という観点からも、意義があったものと考えている。当該座談会のポスターについては、附録に掲載する。

なお、最後に、本論文において直接に議論することはできなかったが、ダウン症者や重症心身障害者の社会生活・社会参画という論点があることにも言及しておきたい。今までは寿命も短く、小児疾患の世界で考えられてきていたため、こども時代を病院や学校、ホスピスなどの施設の中でどのように過ごすかといった議論が中心であったが、今後、成人人口が増えていく中で、地域社会の中で、一人の個人として尊厳を持って生活できるようにするための方策を検討していくことも重要である。

## 第7章 結論

従来のダウン症候群についての長寿化及び死因の研究は、施設レベルでの症例報告等に留まり、国レベルでの実証的な報告がなかった。そこで、本研究では、人口動態統計を活用することにより、死亡票と死亡個票をリンケージしてダウン症者の死亡年齢の経年変化及び年齢階層別の死因の解析を行い、2010年以降は、死亡者のうち約3人に1人が60歳以上まで生存しているなど実際にダウン症者の死亡年齢が高くなっていること、長寿化が一般人口に比べて速く進んでいること、最高死亡年齢は102歳であったことを実証的に示し、さらに、その死因については、肺炎・気管支炎、誤嚥性肺炎等が上位を占めることなど、その今日的状況を明らかにした。

また、重症心身障害者の医療及び福祉ニーズの分析を行い、介護者と患者が共に高齢化している今日的状況において、呼吸ケア及び短期入所等、どのような介護ニーズへの介入が必要かを明らかにした。特に短期入所の提供は、障害者本人のみならず、介護者のケアにも繋がる点も重要であり、政策的な観点からも、短期入所制度の充実及び確立が期待される。加えて、障害当事者と介護者の両者を対象とする包括的かつ統合的な調査の意義を示したことにも一定の貢献があると考えられる。これらの結果については、近年の社会的処方考え方により、薬や医療のみにとどまらず、社会的資源をもその研究の射程に含み、エビデンスに基づく政策立案の実践に際しても貢献し得るものであると考える。

さらに、重症心身障害者のQOLについても、費用対効果分析に用いることのできるQOL指標であるCHU9Dを用いて、実証的に明らかにした。

本研究の限界について、3章・4章においては、人口動態統計である死亡票及び死亡個票においてダウン症が主要な死因または寄与死因となるすべての症例を特定したが、何らかの理由でダウン症の診断が死亡証明書に記載されていない可能性は否定できない。そのため、さらなる精度を求める場合には、その点

への対処を考えることも必要となる。ただし、死亡票は、医師が作成した死亡診断書に基づいて基礎自治体で作成する書類であることから、記入ミス等が存在する可能性は否定できないものの、ある程度の正確性が確保されていることが期待されるため、現時点の分析においても一定の妥当性が確保できているものと考えている。

また、人口動態統計である死亡票及び死亡個票においてはダウン症候群の遺伝型（非分離型・転置型・モザイク型）についての情報は記載されていないため、遺伝型別に分析を行うことができず、生理学的な実態解明については別途試みられる必要がある点は課題とも言えよう。他方、遺伝型による差異は、遺伝子レベルでの機序を明らかにする上では必要な情報であるものの、臨床像としては、いずれにしても重複障害を有し、ケアニーズが高いということに大きな変わりはない。そのため、今日的な臨床像及びニーズの実態を描き出すことを目的としていた本論文の価値を損なうものではないと考えている。

今後、本研究が明らかにしてきたエビデンスに基づいて、障害者施策及び高齢者施策等の施策を総合的に統合・活用しながら、持続可能なケアを実現するための政策立案が進むことが期待される。

共生社会の実現に向けて、医療と福祉、専門家と当事者、家族と社会等が連携しながら、ただ生き物として生きるだけではなく、人間の尊厳やウェルビーイングの観点も視野に入れながら、ひとりひとりの生命と生活、人生を守り支えていく真のライフサイエンスの観点から、さらなる取り組みが進むことが望まれる。

## 参考文献

1. Allen, E. G., Freeman, S. B., Druschel, C., Hobbs, C. A., O'Leary, L. A., Romitti, P. A., . . . Sherman, S. L. (2009). Maternal age and risk for trisomy 21 assessed by the origin of chromosome nondisjunction: a report from the Atlanta and National Down Syndrome Projects. *Hum Genet, 125*(1), 41-52.
2. Australian Bureau of Statistics. Causes of Death, Australia 2018 on ABS Online Database. Retrieved from <https://www.abs.gov.au/statistics/health/causes-death/causes-death-australia>.
3. Ballard, C., Mobley, W., Hardy, J., Williams, G., & Corbett, A. (2016). Dementia in Down's syndrome. *Lancet Neurol, 15*(6), 622-636.
4. Beckhaus, A. A., & Castro-Rodriguez, J. A. (2018). Down Syndrome and the Risk of Severe RSV Infection: A Meta-analysis. *Pediatrics, 142*(3).
5. Bertapelli, F., Pitetti, K., Agiovlasis, S., & Guerra-Junior, G. (2016). Overweight and obesity in children and adolescents with Down syndrome- prevalence, determinants, consequences, and interventions: A literature review. *Res Dev Disabil, 57*, 181-192.
6. Bertoli, M., Biasini, G., Calignano, M. T., Celani, G., De Grossi, G., Digilio, M. C., . . . Zuccala, G. (2011). Needs and challenges of daily life for people with Down syndrome residing in the city of Rome, Italy. *J Intellect Disabil Res, 55*(8), 801-820.
7. Bittles, A. H., Bower, C., Hussain, R., & Glasson, E. J. (2007). The four ages of Down syndrome. *Eur J Public Health, 17*(2), 221-225.
8. Bittles, A. H., & Glasson, E. J. (2004). Clinical, social, and ethical implications of changing life expectancy in Down syndrome. *Dev Med Child Neurol, 46*(4), 282-286.
9. Bull, M. J., & Committee on, G. (2011). Health supervision for children with Down syndrome. *Pediatrics, 128*(2), 393-406.

10. Caldwell, J. T., Ge, Y., & Taub, J. W. (2014). Prognosis and management of acute myeloid leukemia in patients with Down syndrome. *Expert Rev Hematol*, 7(6), 831-840.
11. Centers for Disease Control and Prevention, National Center for Health Statistics. Underlying Cause of Death 1999-2018 on CDC WONDER Online Database. Retrieved from <http://wonder.cdc.gov/ucd-icd10.html>  
<http://wonder.cdc.gov/ucd-icd10.html>
12. Champagne, C. R., Lewis, M., & Gilchrist, D. M. (2014). Should we mend their broken hearts? The history of cardiac repairs in children with Down syndrome. *Pediatrics*, 134(6), 1048-1050.
13. Chen, G., & Ratcliffe, J. (2015). A Review of the Development and Application of Generic Multi-Attribute Utility Instruments for Paediatric Populations. *Pharmacoeconomics*, 33(10), 1013-1028.
14. Chuang, Y. F., An, Y., Bilgel, M., Wong, D. F., Troncoso, J. C., O'Brien, R. J., . . . Thambisetty, M. (2016). Midlife adiposity predicts earlier onset of Alzheimer's dementia, neuropathology and presymptomatic cerebral amyloid accumulation. *Mol Psychiatry*, 21(7), 910-915.
15. de Graaf, G., Buckley, F., & Skotko, B. G. (2015). Estimates of the live births, natural losses, and elective terminations with Down syndrome in the United States. *Am J Med Genet A*, 167A(4), 756-767.
16. de Graaf, G., Buckley, F., & Skotko, B. G. (2017). Estimation of the number of people with Down syndrome in the United States. *Genet Med*, 19(4), 439-447.
17. Dennis, J., Archer, N., Ellis, J., & Marder, L. (2010). Recognising heart disease in children with Down syndrome. *Arch Dis Child Educ Pract Ed*, 95(4), 98-104.
18. Englund, A., Jonsson, B., Zander, C. S., Gustafsson, J., & Anneren, G. (2013). Changes in mortality and causes of death in the Swedish Down syndrome population. *Am J Med Genet A*, 161A(4), 642-649.
19. Freeman, S. B., Taft, L. F., Dooley, K. J., Allran, K., Sherman, S. L., Hassold, T. J., . . . Saker, D. M. (1998). Population-based study of congenital heart

- defects in Down syndrome. *Am J Med Genet*, 80(3), 213-217.
20. Furber, G., & Segal, L. (2015). The validity of the Child Health Utility instrument (CHU9D) as a routine outcome measure for use in child and adolescent mental health services. *Health Qual Life Outcomes*, 13, 22.
  21. Glasson, E. J., Sullivan, S. G., Hussain, R., Petterson, B. A., Montgomery, P. D., & Bittles, A. H. (2002). The changing survival profile of people with Down's syndrome: implications for genetic counselling. *Clin Genet*, 62, 390-393.
  22. Groce, N. E. (2018). Global disability: an emerging issue. *Lancet Glob Health*, 6(7), e724-e725.
  23. Hashimoto, M., Igari, K., Hanawa, S., Ito, A., Takahashi, A., Ishida, N., . . . Sasaki, K. (2014). Tongue pressure during swallowing in adults with down syndrome and its relationship with palatal morphology. *Dysphagia*, 29(4), 509-518.
  24. Hasle, H., Friedman, J. M., Olsen, J. H., & Rasmussen, S. A. (2016). Low risk of solid tumors in persons with Down syndrome. *Genet Med*, 18(11), 1151-1157.
  25. Hattori, M., Fujiyama, A., Taylor, T. D., Watanabe, H., Yada, T., Park, H. S., . . . sequencing, c. (2000). The DNA sequence of human chromosome 21. *Nature*, 405(6784), 311-319.
  26. Hitzler, J. K., & Zipursky, A. (2005). Origins of leukaemia in children with Down syndrome. *Nat Rev Cancer*, 5(1), 11-20.
  27. Irving, C. A., & Chaudhari, M. P. (2012). Cardiovascular abnormalities in Down's syndrome: spectrum, management and survival over 22 years. *Arch Dis Child*, 97(4), 326-330.
  28. Izraeli, S., Vora, A., Zwaan, C. M., & Whitlock, J. (2014). How I treat ALL in Down's syndrome: pathobiology and management. *Blood*, 123(1), 35-40.
  29. Lai, F. M., Woo, B. H., Tan, K. H., Huang, J., Lee, S. T., Tan, B. Y., . . . Yeo, G. S. H. (2002). Birth Prevalence of Down Syndrome in Singapore from 1993 to 1998. *Singapore Med J*, 43(2), 70-76.

30. Lin, A. E., Basson, C. T., Goldmuntz, E., Magoulas, P. L., McDermott, D. A., McDonald-McGinn, D. M., . . . Pober, B. R. (2008). Adults with genetic syndromes and cardiovascular abnormalities: clinical history and management. *Genet Med, 10*(7), 469-494.
31. Maeda, S., Kamishiraki, E., Starkey, J., & Ikeda, N. (2013). Why are autopsy rates low in Japan? Views of ordinary citizens and doctors in the case of unexpected patient death and medical error. *J Healthc Risk Manag, 33*(1), 18-25.
32. Mai, C. T., Kucik, J. E., Isenburg, J., Feldkamp, M. L., Marengo, L. K., Bugenske, E. M., . . . National Birth Defects Prevention, N. (2013). Selected birth defects data from population-based birth defects surveillance programs in the United States, 2006 to 2010: featuring trisomy conditions. *Birth Defects Res A Clin Mol Teratol, 97*(11), 709-725.
33. Mazurek, D., & Wyka, J. (2015). Down syndrome--genetic and nutritional aspects of accompanying disorders. *Rocz Panstw Zakl Hig, 66*(3), 189-194.
34. McCarron, M., McCallion, P., Reilly, E., Dunne, P., Carroll, R., & Mulryan, N. (2017). A prospective 20-year longitudinal follow-up of dementia in persons with Down syndrome. *J Intellect Disabil Res, 61*(9), 843-852.
35. McGrath, R. J., Stransky, M. L., Cooley, W. C., & Moeschler, J. B. (2011). National profile of children with Down syndrome: disease burden, access to care, and family impact. *J Pediatr, 159*(4), 535-540 e532.
36. Melville, C. A., Cooper, S. A., McGrother, C. W., Thorp, C. F., & Collacott, R. (2005). Obesity in adults with Down syndrome: a case-control study. *J Intellect Disabil Res, 49*(Pt 2), 125-133.
37. Métneki, J., & Czeizel, A. E. (2005). Increasing total prevalence rate of cases with Down syndrome in Hungary. *Eur J Epidemiol, 20*(6), 525-535.
38. Minear, M. A., Lewis, C., Pradhan, S., & Chandrasekharan, S. (2015). Global perspectives on clinical adoption of NIPT. *Prenat Diagn, 35*(10), 959-967.
39. Mircher, C., Cieuta-Walti, C., Marey, I., Rebillat, A. S., Cretu, L., Milenko,

- E., . . . Ravel, A. (2017). Acute Regression in Young People with Down Syndrome. *Brain Sci*, 7(6).
40. Morris, J. K., & Alberman, E. (2009). Trends in Down's syndrome live births and antenatal diagnoses in England and Wales from 1989 to 2008: analysis of data from the National Down Syndrome Cytogenetic Register. *BMJ*, 339, b3794.
  41. Motegi, N., Morisaki, N., Suto, M., Tamai, H., Mori, R., & Nakayama, T. (2021). Secular trends in longevity among people with Down syndrome in Japan, 1995-2016. *Pediatr Int*, 63(1), 94-101.
  42. Motegi, N., Yamaoka, Y., Moriichi, A., & Morisaki, N. (2021). Causes of death in patients with Down syndrome in 2014-2016: A population study in Japan. *Am J Med Genet A*.
  43. Murphy, B. R., Roth, M., Kolb, E. A., Alonzo, T., Gerbing, R., & Wells, R. J. (2019). Development of acute lymphoblastic leukemia following treatment for acute myeloid leukemia in children with Down syndrome: A case report and retrospective review of Children's Oncology Group acute myeloid leukemia trials. *Pediatr Blood Cancer*, 66(8), e27700.
  44. Nagata, C., Moriichi, A., Morisaki, N., Gai-Tobe, R., Ishiguro, A., & Mori, R. (2017). Inter-prefecture disparity in under-5 mortality: 115 year trend in Japan. *Pediatr Int*, 59(7), 816-820.
  45. Nizetic, D., & Groet, J. (2012). Tumorigenesis in Down's syndrome: big lessons from a small chromosome. *Nat Rev Cancer*, 12(10), 721-732.
  46. O'Leary, L., Hughes-McCormack, L., Dunn, K., & Cooper, S. A. (2018). Early death and causes of death of people with Down syndrome: A systematic review. *J Appl Res Intellect Disabil*, 31(5), 687-708.
  47. OECD. (2022a). Elderly population (indicator). doi:10.1787/8d805ea1-en (Accessed on 19 February 2022)
  48. OECD. (2022b). Old-age dependency ratio (indicator). doi:10.1787/e0255c98-en (Accessed on 19 February 2022)

49. OECD. (2022c). Life expectancy at birth (indicator). doi:10.1787/27e0fc9d-en (Accessed on 21 February 2022)
50. OECD. (2022d). Age of mothers at childbirth and age-specific fertility (Accessed on 19 February 2022). Retrieved from <http://www.oecd.org/els/family/database.htm>
51. Oliver, M. (1983). *Social work with disabled people*: Macmillan.
52. *Outline of Vital Statistics in Japan*. (2018). Retrieved from <https://www.mhlw.go.jp/toukei/saikin/hw/jinkou/geppo/nengai18/index.html>
53. Patja, K., Pukkala, E., Sund, R., Iivanainen, M., & Kaski, M. (2006). Cancer incidence of persons with Down syndrome in Finland: a population-based study. *Int J Cancer*, *118*(7), 1769-1772.
54. Pennella, C. L., Rossi, J. G., Baialardo, E. M., Alonso, C. N., Gutter, M. R., Sanchez La Rosa, C. G., . . . Felice, M. S. (2018). Acute lymphoblastic leukemia in children with Down syndrome: Comparative analysis versus patients without Down syndrome. *Arch Argent Pediatr*, *116*(4), e500-e507.
55. Perluigi, M., & Butterfield, D. A. (2012). Oxidative Stress and Down Syndrome: A Route toward Alzheimer-Like Dementia. *Curr Gerontol Geriatr Res*, *2012*, 724904.
56. Presson, A. P., Partyka, G., Jensen, K. M., Devine, O. J., Rasmussen, S. A., McCabe, L. L., & McCabe, E. R. (2013). Current estimate of Down Syndrome population prevalence in the United States. *J Pediatr*, *163*(4), 1163-1168.
57. Ram, G., & Chinen, J. (2011). Infections and immunodeficiency in Down syndrome. *Clin Exp Immunol*, *164*(1), 9-16.
58. Rankin, J., Tennant, P. W., Bythell, M., & Pearce, M. S. (2012). Predictors of survival in children born with Down syndrome: a registry-based study. *Pediatrics*, *129*(6), e1373-1381.
59. Rethore, M. O., Rouesse, J., & Satge, D. (2020). Cancer screening in adults with down syndrome, a proposal. *Eur J Med Genet*, *63*(4), 103783.

60. Ronald, H. W. C., Cynthia, K. Y. Y., & W. Keung, L. (2011). Oral Health in Individuals with Down Syndrome. *Prenatal Diagnosis and Screening for Down Syndrome*, 59-76.
61. Sasaki, A., & Sago, H. (2019). Equipose of recent estimated Down syndrome live births in Japan. *Am J Med Genet A*, 179(9), 1815-1819.
62. Satge, D., Sauleau, E. A., Jacot, W., Raffi, F., Azema, B., Bouyat, J. C., & El Hage Assaf, N. (2014). Age and stage at diagnosis: a hospital series of 11 women with intellectual disability and breast carcinoma. *BMC Cancer*, 14, 150.
63. Shin, M., Besser, L. M., Kucik, J. E., Lu, C., Siffel, C., Correa, A., . . . Survival, C. (2009). Prevalence of Down syndrome among children and adolescents in 10 regions of the United States. *Pediatrics*, 124(6), 1565-1571.
64. Sinai, A., Mokrysz, C., Bernal, J., Bohnen, I., Bonell, S., Courtenay, K., . . . Strydom, A. (2018). Predictors of Age of Diagnosis and Survival of Alzheimer's Disease in Down Syndrome. *J Alzheimers Dis*, 61(2), 717-728.
65. Smith, D. S. (2001). Health care management of adults with Down syndrome. *Am Fam Physician*, 64(6), 1031-1038.
66. Stein, D. S., Munir, K. M., Karweck, A. J., Davidson, E. J., & Stein, M. T. (2013). Developmental regression, depression, and psychosocial stress in an adolescent with Down syndrome. *J Dev Behav Pediatr*, 34(3), 216-218.
67. Taylor-Phillips, S., Freeman, K., Geppert, J., Agbebiyi, A., Uthman, O. A., Madan, J., . . . Clarke, A. (2016). Accuracy of non-invasive prenatal testing using cell-free DNA for detection of Down, Edwards and Patau syndromes: a systematic review and meta-analysis. *BMJ Open*, 6(1), e010002.
68. Weijerman, M. E., & de Winter, J. P. (2010). Clinical practice. The care of children with Down syndrome. *Eur J Pediatr*, 169(12), 1445-1452.
69. WHO. (2014). WHO methods for life expectancy and healthy life expectancy (Global Health Estimates Technical Paper WHO/HIS/HSI/GHE/2014.5).
70. Wiseman, F. K., Al-Janabi, T., Hardy, J., Karmiloff-Smith, A., Nizetic, D.,

- Tybulewicz, V. L., . . . Strydom, A. (2015). A genetic cause of Alzheimer disease: mechanistic insights from Down syndrome. *Nat Rev Neurosci*, *16*(9), 564-574.
71. Wu, J., & Morris, J. K. (2013). Trends in maternal age distribution and the live birth prevalence of Down's syndrome in England and Wales: 1938–2010. *Eur J Hum Genet*, *21*(9), 943-947.
72. Yang, Q., Rasmussen, S. A., & Friedman, J. M. (2002). Mortality associated with Down's syndrome in the USA from 1983 to 1997: a population-based study. *Lancet*, *359*(9311), 1019-1025.
73. Yoon, P. W., Freeman, S. B., Sherman, S. L., Taft, L. F., Gu, Y., Pettay, D., . . . Hassold, T. J. (1996). Advanced maternal age and the risk of Down syndrome characterized by the meiotic stage of chromosomal error: a population-based study. *Am J Hum Genet*, *58*(3), 628-633.
74. Zigman, W. B. (2013). Atypical aging in Down syndrome. *Dev Disabil Res Rev*, *18*(1), 51-67.
75. 岡村美保子. (2015). わが国の障害者施策：障害者権利条約批准のための国内法整備を中心に. *レファレンス*, *65*(10), 27-55.
76. 岡田喜篤. (2013). 世界唯一の重症心身障害児医療福祉の今日的意味. *日重障誌*, *38*, 3-9.2013.
77. 岩中督. (2007). 重症心身障害児の QOL の 向上を目指して — 外科医の役割—. *脳と発達*, *39*, 126-130.
78. 熊崎健介, 吉岡俊樹, 玉崎章子, & 前垣義弘. (2015). 重症心身障害児・者の福祉制度利用に関する調査. *米子医誌*, *66*, 81-89.
79. 高橋泉. (2014). 医療的ケアを必要とする障害がある子どもと家族の在宅療養に関する文献検討. *日本小児看護学会誌*, *23*(2), 41-47.
80. 小沢浩, & 荒井洋. (2017). 序論: 現状と問題点. *脳と発達*, *49*(3), 179-180.
81. 杉本健郎, 河原直人, 田中英高, 谷澤隆邦, 田辺功, 田村正徳, . . . 吉岡章. (2008). 超重症心身障害児の医療的ケアの現状と問題点：全国 8 府県のアンケート調査. *日本小児科*

学会雑誌, 112(1), 94-101.

82. 杉本健郎, 高橋昭彦, 鳥邊泰久, 石田修一, & 岩崎裕治. (2011). 重症心身障害児(者)が地域で安全に快適に生きるために: ショートステイ, 「レスパイト入院」. *脳と発達*, 43(2), 123-125.
83. 西垣佳織, 黒木春郎, 藤岡寛, & 上別府圭子. (2014). 在宅重症心身障害児主介護者のレスパイトケア利用希望に関連する要因. *小児保健研究*, 73(3), 475-483.
84. 川井秀一, 藤田正勝, & 池田裕一. (2015). *総合生存学: グローバル・リーダーのために*: 京都大学学術出版会.
85. 池田裕一編著. (2021). *実践する総合生存学*: 京都大学学術出版会.
86. 中村知夫. (2019). 医療的ケア児に対する小児在宅医療の現状と将来像. *Organ Biology*, 27(1), 21-30.
87. 渡辺章充, 森俊彦, 平元東, 星野陸夫, 江原伯陽, 宮田章子, & 舟本仁一. (2017). 重症心身障害児(者)入所施設・国立病院機構における短期入所の全国実態調査. *日本小児科学会雑誌*, 121(4), 739-744.
88. 内正子, 村田恵子, 小野智美, 横山正子, & 丸山有希. (2003). 医療的ケアを必要とする在宅療養児の家族の困難と援助期待. *日本小児看護学会誌*, 12(1), 50-56.
89. 末光茂, & 土岐覚. (1997). 重症心身障害児施設における QOL に関する研究 - 「施設評価チェックリスト」の試用経験から-. *川崎医療福祉学会誌*, 7(1), 59-66.
90. 綿祐二, & 山崎秀夫. (1998). 都市在宅重症心身障害児の介護者の QOL 指標に関する研究 (特集 住民の健康と居住環境). *総合都市研究*(66), 57-67.

## 圖表一覽

### 圖（英文）一覽

Figure 3-1 Stillbirths with Down syndrome registered as the main cause of death (1995–2016).....	27
Figure 3-2 Infant deaths with Down syndrome registered as the main cause of death, by year and age at death (1995–2016). ....	28
Figure 3-3 Deaths occurring with Down syndrome registered as the main cause of death, by year and age at death (1995–2016). ....	29
Figure 3-4 Proportional Mortality Indicator of all deaths, and of those with Down syndrome registered as the main cause of death, by year (1995–2016).....	30
Figure 3-5 Deaths with Down syndrome registered as the main cause of death, by year and surgical history status (1995–2016).....	32
Figure 4-1 Proportionate mortality ratio for natural death.....	48
Figure 4-2 Proportionate mortality ratio for early-onset Alzheimer's disease. ....	49
Figure 4-3 Proportionate mortality ratio for aspiration pneumonia.....	50
Figure 4-4 Proportionate mortality ratio for pneumonia/respiratory infections...	50
Figure 4-5 Proportionate mortality ratio for leukemia/lymphoma.....	51
Figure 4-6 Proportionate mortality ratio for congenital malformations of the circulatory system. ....	52
Figure 4-7 Proportionate mortality ratio for malignant solid tumors.....	53

### 表（英文）一覽

Table 3-1 Median age at death by sex and surgical history, among all deaths registered with Down syndrome as primary cause of death. (n=1099).....	31
--	----

Table 3-2	Age among deaths with Down syndrome (DS) as the primary cause of death and DS as a contributory cause of death (2014-2016). (n=762).....	33
Table 3-3	Median age at death by sex and surgical history, among deaths with the words “Trisomy21” or “Down” included in the cause of death and matched to the corresponding vital statistics death data (2014-2016). (n=762) .....	34
Table 4-1	Causes of death for patients with Down syndrome and general population in Japan in 2014-2016.....	43
Table 4-2	Cause of death among patients with Down syndrome in Japan.....	46
Table 4-3	Standardized mortality odds ratios of select disorders in patients with Down syndrome.....	47

## 図（和文）一覧

図 1-1	日本及び諸外国における老年人口指数（%）1970-2020 .....	3
図 5-1	重症度が高い要介護者における「福祉サービスが利用したいが利用できない介護者」のニーズと各介護者年齢層における回答割合 .....	71
図 5-2	重症度が低い要介護者における「福祉サービスが利用したいが利用できない介護者」のニーズと各介護者年齢層における回答割合 .....	72
図 6-1	コーディネーションケアの概念図 .....	92

## 表（和文）一覧

表 5-1	調査票の記入者（主たる介護者）と障害者の続柄 .....	65
表 5-2	主な介護者の現在の年齢.....	66
表 5-3	主な介護者が何らかの理由で介護・医療的ケアをできないときに、介護・医療的ケアを依頼している方又はする予定の方.....	67
表 5-4	福祉サービスを利用できない理由 .....	68

表 5-5	重症度が高い要介護者における「福祉サービスが利用したいが利用できない介護者」のニーズの介護者年齢階層別精査の結果 .....	71
表 5-6	重症度が低い要介護者における「福祉サービスが利用したいが利用できない介護者」のニーズの介護者年齢階層別精査の結果 .....	72
表 5-7	短期入所を利用する理由 .....	74
表 5-8	年齢階層別における短期入所を利用する理由 .....	75
表 5-9	重症度が高い要介護者における短期入所利用状況の介護者の年齢階層別精査...	76
表 5-10	重症度が低い要介護者における短期入所利用状況の介護者の年齢階層別精査 ..	77
表 5-11	短期入所の利用可能性についての回答結果（介護者が 60 歳未満） .....	78
表 5-12	短期入所の利用可能性についての回答結果（介護者が 60 歳以上） .....	79
表 5-13	短期入所の定期利用希望の有無 .....	80
表 5-14	短期入所の利用可能性と QOL の関係 .....	81

## 謝辞

本研究は、博士課程教育リーディングプログラムの支援を受けて行われました。また、本論文は、以下の学術論文の内容に基づいて書かれたものです。

### 【第3章】

Motegi N, Morisaki N, Suto M, Tamai H, Mori R, Nakayama T.

Secular trends in longevity among people with Down syndrome in Japan, 1995-2016.

Pediatrics International, 63(1), 94-101, 2021 DOI:10.1111/ped.14354

### 【第4章】

Motegi N, Yamaoka Y, Moriichi A, Morisaki N.

Causes of death in patients with Down syndrome in 2014-2016: A population study in Japan.

American Journal of Medical Genetics - Part A, 1-13,2021

DOI: 10.1002/ajmg.a.62526

博士論文の執筆に当たっては、中山健夫教授、Dimiter Ialnazov 教授、寶馨教授、光山正雄名誉教授、千葉勉名誉教授、山口栄一名誉教授、磯部洋明准教授、村田淳准教授に、格別なる御指導・御支援を賜りました。心より感謝申し上げます。

また、国立成育医療研究センターの森崎菜穂社会医学研究部長には、丁寧かつ熱心なご指導を賜りましたこと、深く感謝申し上げます。また、同センターにおいて研究に取り組むという得難い機会を授けてくださった森臨太郎前政策科学研究部長、研究を続ける場を与えてくださった盛一享徳小児慢性特定疾病

情報室長、技術や知識の未熟な点についても辛抱強く懇意に御指導くださった竹原健二政策科学研究部長、蓋若琰前政策科学研究部政策評価研究室長、佐々木八十子前政策科学研究部研究員、須藤茉衣子政策科学研究部研究員、山岡祐衣前社会医学研究部共同研究員にも、心より感謝申し上げます。

また、ダウン症候群についての研究を遂行するに当たっては、玉井浩大阪医科大学薬科大学名誉教授・公益財団法人日本ダウン症協会専務理事、近藤達郎長崎大学医学部臨床教授にも、大変お世話になりました。深く御礼申し上げます。

最後に、常に支え、励ましてくれた家族に、心から感謝します。

## Appendix Definition of disorders

Disorder	Icd-10 code(s) as primary cause of deaths from the vital statistics database (2014-2016)	Narrative text as contributory cause of deaths from the online vital statistics submission system database(2014-2016)
Pneumonia - Respiratory infections	J10-J18, J20-21, J40	pneumonia, pneumonias pneumoniae
Congenital malformations of the circulatory system	Q20-Q28, I27.0	larynx hypoplasia, pulmonary hypertension, endocardial cushion defect, valvular aortic stenosis, complete atrioventricular septal defect, patent ductus arteriosus, primary pulmonary hypertension, interventricular septal defect, atrial septal defect, single ventricle, pulmonary hypertension, congenital cardiac anomaly; persistent pulmonary hypertension of the newborn, fallot's tetralogy, lymphatic hypoplasia, congenital pulmonary hypertension, left ventricular hypoplasia syndrome, both great vessels from right ventricle, congenital mitral stenosis, atrioventricular septal defect,
Other diseases of the circulatory system	I21-I25, I269, I31-I51, I71.3, I809	acute circulatory failure, chylo pleural and ascites, malfunction of the heart, congenital chylo chest, abnormal cardiac rhythm, chronic cardiac failure, bilateral chylothorax, chronic congestive heart, failure, lethal arrhythmia, heart failure
Aspiration pneumonia	J69.0, K21.0	aspiration pneumonia, refractory aspiration pneumonia, dysphagia (cause of death before DS is aspiration pneumonia or acute pneumonia), deglutition pneumonia, reflux esophagitis
Natural death	R54	be unable to take oral medications, senility, general debility, dysphagia (cause of death before DS is senility or not listed), generalized dysfunction, undernutrition
Neoplasms	C15-C25, C34, C349, C509, C629, C679, D37-D48, G060	-
Leukemia - Lymphoma	C81-86, C91-95, D469, D471	-
Early-onset Alzheimer's disease	G30.0	-
Cerebrovascular diseases	I60-69	multiple cerebral infarct, aftereffects of cerebral hemorrhage, cerebral hemorrhage
Other diseases of the respiratory system	J90-94, J96-98, J852	chronic respiratory failure, atelectasis, respiratory failure, acute respiratory failure, lung abscess
Other diseases of the genitourinary system	N10-I2, N17-19, N039	anuria, renal failure, chronic renal failure, acute renal failure
Other infectious diseases	A081, A09, B1, B1, B348A, B49, B99, J392, J298, N390	neurogenic bladder
Endocrine, nutritional and metabolic diseases	E10-E14, E274, F461, E63-E66, E83-E88,	malnutrition
Epilepsy	G40-G41	symptomatic epilepsy, status epilepticus
Chronic bronchitis and pulmonary diseases	J42, J47, J84	chronic obstructive pulmonary disease, emphysema
Certain conditions originating in the perinatal period	P26-28, P59-P60, P78, P92-P96	low birth weight infants, fetal edema, septic abortion
Sepsis	A403B, A419	-
Gastrointestinal disease	K254, K259, K55, K56	-
Diseases of liver and biliary tract	K72, K75, K802, K810, K922	cirrhosis
Other congenital malformations	Q32-Q33, Q431, Q820	hypoplastic lung
Other diseases of dementia, intellectual disabilities and nervous system	F03, F729, G31.8, G319, G938	dementia
Cerebral palsy, hydrocephalus and anoxic brain damage	G809, G91-G93	hydrocephalus
Other diseases of blood and immune system	D693, D70-D76, D849	transient abnormal myelopoiesis
Sudden cardiac death	I461	-
Other diseases of the breathing	G473	-
Diseases of the musculoskeletal system and connective tissue	M311, M512, M600B	-
Other causes	R95, T179, T603, T68-T75, T905, S065A, S131, S397	multiple organ failure, disuse syndrome, cachexia, epistaxis, circulatory disorders due to cardiopulmonary arrest, unknown, unlisted

附録 プロジェクト・ベースド・リサーチとして実施した座談会「超高齢社会と向き合うーダウン症候群をめぐる医療と福祉ー」のポスター

# 座談会 超高齢社会と向き合う

## ーダウン症候群をめぐる医療と福祉ー

超高齢社会におけるダウン症の方とその家族の支援について、  
現状を医療及び福祉の観点からお話させていただき、  
共通の心配を抱えている方同士が語り合えるような場にしたいと考えております。

2019年  
**12月4日(水)**  
14:30~17:00

会場  
京都大学東京オフィス



新丸の内ビル10階オフィス専用のエントランスロビーから受付右側を通りエレベーターで10階までお上がりください。

**対象**  
成人期のダウン症のお子さんをもつご家族の方、  
医療・福祉・教育関係の方など  
託児室はございませんが、お子様のご参加も大歓迎です。

**参加費 無料**

**プログラム**

- ①「ダウン症者の高齢化について」  
茂木 成美(京都大学大学院総合生存学館 博士課程)
- ②「成人期以降のダウン症の健康管理について」  
玉井 浩(大阪医科大学 小児高次脳機能研究所 所長)
- ③「高齢期ダウン症者の生活について」  
山下 望(社会福祉法人南風会 常務理事・かずみの里 施設長)
- ④ 座談会  
モデレーター 京都市立芸術大学美術学部 准教授 磯路洋明

**参加申し込み 定員 24名**

WebページまたはFAXにてお申し込みください。  
延滞前に申し込まれた方も、再度の申し込みをよろしくお願い申し上げます。  
席に限りがあるため、定員になり次第締め切りとさせていただきます。

**ウェブページ**  
<http://urx.space/wb4u>  
スマートフォンでこちらのQRコードを読み取っていただくと簡単にアクセスできます。

**FAX** 03-3417-2647  
代表者の方の氏名と参加人数を明記の上、お送りください。

問い合わせ 国立成育医療研究センター社会医学研究部ライフコース疫学研究室 / 京都大学大学院総合生存学館博士課程 茂木 成美  
Email: moteg-n@nchd.go.jp Tel: 03-3417-2647 (受付時間 平日10時~15時)

主催 国立成育医療研究センター社会医学研究部ライフコース疫学研究室 京都大学大学院総合生存学館  
協賛 京都市立芸術大学自然科学研究室 公益財団法人日本ダウン症協会

