

すか：はい484人，ほとんどいつもそう146人，ときどきそう84人，いいえ26人，無回答112人；もし困ったことがあったときお父さんやお母さんや周りの人が助けてくれますか：はい569人，ほとんどいつもそう130人，ときどきそう35人，いいえ13人，無回答105人；お父さんやお母さんや周りの人は自分のことを大事に思ってくれていると感じますか：はい614人，ほとんどいつもそう85人，ときどきそう37人，いいえ5人，無回答111人）。

#### D. 考察

本研究は，DSがある人やその家族の生活に関する千人単位での大規模なデータが得られた。特に，DSがある人の自己認識に関しては，本邦初のデータでもあり貴重な資料となりうる。

DSがある人の多くで，特別支援学校を含め高校卒業まで至っており，現行の教育制度を利用できていることが明らかになった。また，学業および就労に対しても高い自己肯定感を持っており，就労に関しては，一般的な労働とは異なるが，福祉就労という形で社会参加していた。その一方，親/保護者の立場から見た時には，賃金の低さが目立つ結果となった。特に「もらっていない」との回答がわずかながらも存在しており，福祉就労における対価を検討する必要があるように思われた。また，手帳の取得率は高かったが，十分なサービスを利用しているとも言えず，今後啓発していく必要があ

ると考えられた。

質問紙票調査のため，健康な方や心身に問題のない方が選択的に回答している可能性や報告バイアスが存在している可能性はあるのが，本研究の限界と考えられる。しかしながら，DSを持つ事自体が否定的な事ではない事が明らかになったのは，社会において重要な情報になったと考える。

次年度は，これらの結果について，自由記載に関する内容などを含めて更に詳細な解析を行い，政策提言に繋げていきたいと考えている。また，一般に向けた啓発活動として，公開シンポジウムの開催も検討していく。

#### E. 結論

本研究では，本邦初となる障害者本人への調査を含むアンケートを企画し，当事者団体との綿密な話し合いの上で，アンケートを実施した。DSがある人の生活の実態がある程度知ることができた。今回の結果は，今後の医療上の情報提供に役立ち，さらに社会福祉などの基礎的情報となりうると思われる。

#### F. 健康危険情報

なし

#### G. 研究発表

なし

#### H. 知的財産権の出願・登録状況

なし

平成27年度厚生労働科学研究費補助金

(健やか次世代育成総合研究事業)

報告書添付資料

第1分科会添付資料：報告書 図1～11

第2分科会添付資料

- ・ 報告書 表1～16
- ・ リーフレット（おもて）（ウラ）
- ・ アンケート説明文書（医療従事者用）
- ・ アンケート説明文書（妊婦とその家族用）
- ・ アンケート本文（医療従事者用）
- ・ アンケート本文（妊婦とその家族用）
- ・ アンケート自由記載

第3分科会添付資料

- ・ 報告書図表 図1～6，表1～12
- ・ リーフレット（おもて）（ウラ）
- ・ アンケート説明文書
- ・ アンケート本文（ご家族の方用）
- ・ アンケート本文（ご本人用）

第1分科会報告書 図1～11

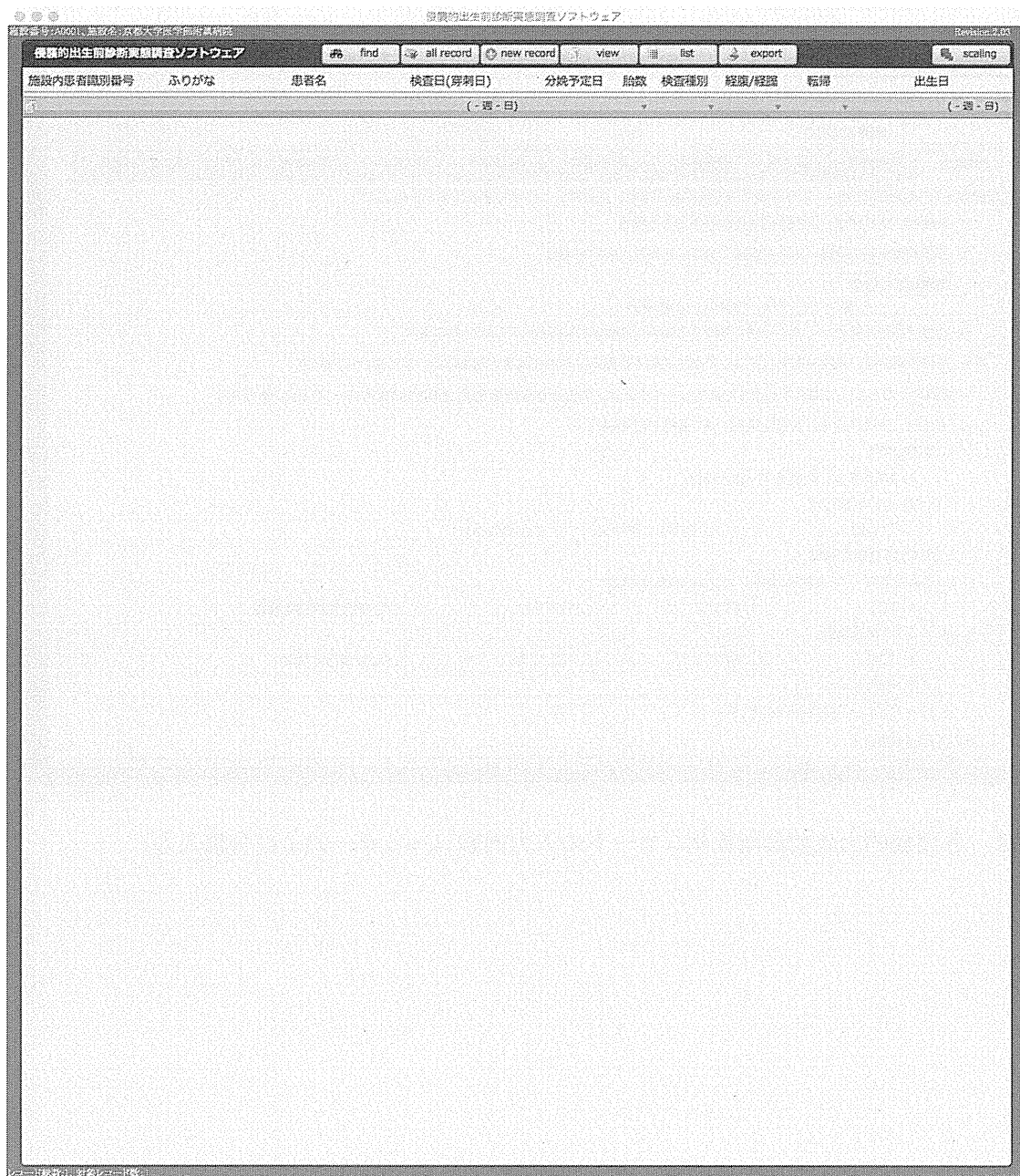


図1 ソフトのトップページ

侵襲的出生前診断実態調査ソフトウェア

施設番号: A0001 施設名: 京都大学医学部附属病院

侵襲的出生前診断実態調査ソフトウェア - 編集画面 -

delete cancel save

1.施設内患者識別番号  フリガナ  生年月日  (-歳)

患者名

2.検査日(芽刺日)  (妊娠 - 週 - 日) 3.分娩予定日  4.胎数  5.検査種別

分類入力	検査内容	合併症	検査結果1	検査結果2	検査結果3	検査結果4	妊娠経過	分娩データ	その他
<p>6.分類入力(複数選択可能) ※詳細項目の選択がある場合、プルダウンや自由記載部分から先に入力</p> <p><input type="checkbox"/> a. 夫婦のいずれかが、染色体異常の保因者である場合</p> <p><input type="checkbox"/> b. 染色体異常症に罹患した児を妊娠、分娩した既往を有する場合</p> <p><input type="checkbox"/> c. 高齢妊娠の場合  <input type="text"/> 歳 ( 34 - 69, 70歳以上 範囲選択 )</p> <p><input type="checkbox"/> d. 妊婦が新生児期もしくは小児期に発症する重篤なX連鎖遺伝病のヘテロ接合体の場合</p> <p><input type="checkbox"/> e. 夫婦の両者が、新生児期もしくは小児期に発症する重篤な常染色体劣性遺伝病のヘテロ接合体の場合</p> <p><input type="checkbox"/> f. 夫婦の一方もしくは両者が、新生児期もしくは小児期に発症する重篤な常染色体優性遺伝病のヘテロ接合体の場合</p> <p><input type="checkbox"/> g. その他、胎児が重篤な疾患に罹患する可能性のある場合</p> <p><input type="checkbox"/> i. 超音波所見</p> <p><input type="checkbox"/> A) NT異常など超音波マーカー陽性</p> <p><input type="checkbox"/> B) 単発形態異常</p> <p><input type="checkbox"/> I) 心臓 <input type="checkbox"/> II) 脳脊髄 (神経管) <input type="checkbox"/> III) その他 ( <input type="text"/> )</p> <p><input type="checkbox"/> C) 多発形態異常 ( <input type="text"/> )</p> <p><input type="checkbox"/> ii. 母体血清マーカー検査結果(NT combined検査含む)</p> <p><input type="checkbox"/> A) T21 <input type="checkbox"/> B) T18 <input type="checkbox"/> C) T13 <input type="checkbox"/> D) 開放性神経管障害</p> <p><input type="checkbox"/> iii. NIPT検査結果</p> <p><input type="checkbox"/> A) T21 <input type="checkbox"/> B) T18 <input type="checkbox"/> C) T13 <input type="checkbox"/> D) 性染色体異常</p> <p><input type="checkbox"/> E) その他 ( <input type="text"/> )</p> <p><input type="checkbox"/> iv. ウイルスなど胎内感染の可能性</p> <p><input type="checkbox"/> h. 妊婦の希望のみ</p>									

Record ID: 5.4B24e12

図2 各侵襲的出生前診断症例レコードの入力内容(ヘッダーおよび分類入力)

侵襲的出生前診断実態調査ソフトウェア

施設番号: A0001, 施設名: 京都大学医学部附属病院

侵襲的出生前診断実態調査ソフトウェア - 編集画面 -

delete cancel save

1. 施設内患者識別番号  フリガナ  生年月日  (- 歳)

2. 検査日(母体日)  (妊娠 - 週 - 日) 3. 分娩予定日  4. 胎数  5. 検査種別

分類入力 検査内容 合併症 検査結果1 検査結果2 検査結果3 検査結果4 妊娠経過 分娩データ その他

7. 検査内容(複数選択可能) ※詳細項目の選択がある場合、プルダウンや自由記載部分から先に入力

a. 染色体検査

i. Gバンド法

ii. FISH法

A) T21  B) T18  C) T13  D) 性染色体  E) 微細欠失・重複

iii. QF-PCR

A) T21  B) T18  C) T13

iv. アレイ(CGH, SNP)

A) CGHアレイ  B) SNPアレイ

b. 遺伝子検査 (DNA/RNA検査)

疾患名

遺伝子名

c. 遺伝生化学的検査

疾患名

測定物質名

d. 次世代シーケンサーを用いた検査

e. 感染症検査

i. 風疹  ii. サイトメガロウイルス  iii. トキソプラズマ  iv. その他 (  )

f. ホルモン・マーカー検査

i. AFP  ii. その他 (  )

g. その他 (  )

Report ID: R-15424126

図3 各侵襲的出生前診断症例レコードの入力内容(検査内容)

侵襲的出生前診断実態調査ソフトウェア

施設番号: A0001, 施設名: 京都大学医学部附属病院

侵襲的出生前診断実態調査ソフトウェア      -編集画面-

delete    cancel    save

1.施設内患者識別番号      ふりがな      生年月日  
             (-歳)

2.検査日(穿刺日)      3.分娩予定日      4.胎数      5.検査種別  
 (妊娠-週-日)                 

分類入力    検査内容    合併症    検査結果1    検査結果2    検査結果3    検査結果4    妊娠転帰    分娩データ    その他

8.合併症(複数選択可能)    ※詳細項目の選択がある場合、プルダウンや自由記載部分から先に入力

a. 破水

b. 流産

c. 子宮内感染

d. 胎児死亡

e. その他 (  )

f. なし

Record ID:6.1542e+23

図4 各侵襲的出生前診断症例レコードの入力内容(検査合併症)

侵襲的出生前診断実態調査ソフトウェア

施設番号: A0001、施設名: 京都大学医学部附属病院

- 編集画面 -

delete cancel save

1. 施設内患者識別番号  フリガナ  生年月日  (-歳)  
 患者名

2. 検査日(穿刺日)  (妊娠 - 週 - 日) 3. 分娩予定日  4. 胎数  5. 検査種別

分類入力 検査内容 合併症 検査結果1 検査結果2 検査結果3 検査結果4 妊娠経過 分娩データ その他

9. 検査結果(複数選択可能) ※詳細項目の選択がある場合、プルダウンや自由記載部分から先に入力

a. 染色体検査

i. Gバンド法

A) 正常(variant含む)

B) 異常

I) 21トリソミー (標準型・軽度型・モザイク型・同胞染色体)  II) 18トリソミー (標準型・軽度型・モザイク型など)

III) 13トリソミー (標準型・軽度型・モザイク型・同胞染色体)

IV) 性染色体異常 (  )

V) その他(  )

C) 解析/判定不能

ii. FISH法

A) 正常

B) 異常

I) T21 3 signals  II) T18 3 signals  III) T13 3 signals

IV) 性染色体 (  )

V) 微細欠失・重複 (  )

C) 解析/判定不能

iii. QF-PCR

A) 正常

B) 異常

I) T21 positive  II) T18 positive  III) T13 positive

C) 解析/判定不能

Record ID: E.1542421

図5 各侵襲的出生前診断症例レコードの入力内容(検査結果1)

侵襲的出生前診断実施調査ソフトウェア

施設番号: A0001 施設名: 京都大学医学部附属病院

侵襲的出生前診断実施調査ソフトウェア      一覧集画面      delete      cancel      save

1.施設内患者識別番号      ふりがな      生年月日  
             (-歳)

2.検査日(分娩日)      3.分娩予定日      4.胎数      5.検査種別  
 (妊娠 - 週 - 日)                 

分類入力    検査内容    合併症    検査結果1    検査結果2    検査結果3    検査結果4    妊娠経過    分娩データ    その他

9.検査結果(複数選択可能) ※詳細項目の選択がある場合、プルダウンや自由記載部分から先に入力

a. 染色体検査

iv. アレイ (CGH, SNP)

A) CGHアレイ

I) 異常なし

II) benign CNV (copy number variation)

III) pathogenic CNV

IV) VOUS (variants of uncertain clinical significance)

V) 解析/判定不能

B) SNPアレイ

I) 異常なし

II) benign CNV

III) pathogenic CNV

IV) VOUS (variants of uncertain clinical significance)

V) 解析/判定不能

Record ID: 6.1.542c123

図6 各侵襲的出生前診断症例レコードの入力内容（検査結果2）



侵襲的出生前診断実態調査ソフトウェア

施設番号: A0001、施設名: 京都大学医学部附属病院

侵襲的出生前診断実態調査ソフトウェア      - 編集画面 -      delete      cancel      save

1. 施設内患者識別番号      フリガナ      生年月日  
 2. 検査日(産科日)      3. 分娩予定日      4. 胎数      5. 検査種別

分類入力    検査内容    合併症    検査結果1    検査結果2    検査結果3    検査結果4    妊娠経過    分娩データ    その他

9. 検査結果(複数選択可能) ※詳細項目の選択がある場合、プルダウンや自由記載部分から先に入力

b. 遺伝子検査 (DNA/RNA検査)

i) 非罹患児 ( )

ii) 罹患児  
 疾患名 ( ) 例 オルニチントランスカルバミナーゼ欠損症(OTCD)  
 遺伝子名 ( ) 例 OTC遺伝子  
 遺伝子診断結果 ( ) 例 c.268A>G, p.S90G, XY (男児)

iii) 解析/判定不能

c. 遺伝生化学的検査

i) 非罹患児  
 疾患名 ( ) 例 ゴーシェ病  
 測定物質名 ( ) 例 グルコセレブロシダーゼ  
 測定結果 ( ) 例 81%

ii) 罹患児  
 疾患名 ( ) 例 ゴーシェ病  
 測定物質名 ( ) 例 グルコセレブロシダーゼ  
 測定結果 ( ) 例 5%未満

iii) 解析/判定不能

Report ID: 6.1151424723

図7 各侵襲的出生前診断症例レコードの入力内容(検査結果3)

侵襲的出生前診断実地調査ソフトウェア

施設番号: A0001 施設名: 京都大学医学部附属病院

- 編集画面 -

delete cancel save

1. 施設内患者識別番号  ふりがな  生年月日  (- 歳)

患者名

2. 検査日(芽刺日)  (妊娠 - 週 - 日) 3. 分婏予定日  4. 胎数  5. 検査種別

分類入力 検査内容 合併症 検査結果1 検査結果2 検査結果3 検査結果4 妊娠転帰 分娩データ その他

9. 検査結果(複数選択可能) ※詳細項目の選択がある場合、プルダウンや自由記載部分から先に入力

d. 次世代シーケンサーを用いた検査

e. 感染症検査

i. 風疹  
 A) 非罹患児  B) 罹患児  C) その他 (  )

ii. サイトメガロウイルス  
 A) 非罹患児  B) 罹患児  C) その他 (  )

iii. トキソプラズマ  
 A) 非罹患児  B) 罹患児  C) その他 (  )

iv. その他  
 A) 非罹患児  B) 罹患児  C) その他 (  )

f. ホルモン・マーカー検査

i. AFP  
 A) 非罹患児  MoM  
 B) 罹患児  MoM

ii. その他 (  )

g. その他 (  )

Record ID: 6.1542e+23

図8 各侵襲的出生前診断症例レコードの入力内容(検査結果4)

侵襲的出生前診断実地調査ソフトウェア

施設番号: A0001, 施設名: 京都大学医学部附属病院

侵襲的出生前診断実地調査ソフトウェア    -編集画面-

delete    cancel    save

1.施設内患者識別番号     ふりがな     生年月日  (-歳)

患者名

2.検査日(芽利日)  (妊娠 - 週 - 日)    3.分娩予定日     4.胎数     5.検査種別

分類入力    検査内容    合併症    検査結果1    検査結果2    検査結果3    検査結果4    妊娠転帰    分娩データ    その他

10.妊娠継続 (妊娠22週0日相当時)

a. 継続

b. 中断

c. 進行流産またはIUFD

d. 不明 (  )

Record ID: 8.15.12e:23

図9 各侵襲的出生前診断症例レコードの入力内容 (妊娠転帰)

侵襲的出生前診断実施調査ソフトウェア

施設番号: A0001 施設名: 京都大学医学部附属病院

侵襲的出生前診断実施調査ソフトウェア - 編集画面 -

delete cancel save

1.施設内患者識別番号  フリガナ  生年月日  (-歳)

患者名

2.検査日(穿刺日)  (妊娠 - 週 - 日) 3.分娩予定日  4.胎数  5.検査種別

分類入力 検査内容 合併症 検査結果1 検査結果2 検査結果3 検査結果4 妊娠経過 分娩データ その他

※詳細項目の選択がある場合、プルダウンや自由記載部分から先に入力  
 ※以下は、情報がわかりの場合に任意でご回答ください。

11. 出生日  (妊娠 - 週 - 日)

12. 出生後の児の経過 (b~dは判明している場合のみ)

a. 生産

b. 早期新生児死亡 (-7日)

c. 新生児死亡 (8-28日)

d. 乳児死亡 (29日-1年)

e. 妊娠22週以降の胎児死亡 (死産)

13. 出生後の児の疾患

a. なし

b. あり

i. 染色体異常 (  核型自由記載 )

ii. 形態異常 (  自由記載 )

iii. その他 (  自由記載 )

Recorde ID: 6.1E42e+23

図 1 0 各侵襲的出生前診断症例レコードの入力内容 (分娩データ)

侵襲的出生前診断結果閲覧ソフトウェア

施設番号: A0001 施設名: 京都大学医学部附属病院

侵襲的出生前診断結果閲覧ソフトウェア    一覧集画面    delete    cancel    save

1. 施設内患者識別番号     ふりがな     生年月日  (- 歳)

2. 検査日(穿刺日)  (妊娠 - 週 - 日)    3. 分娩予定日     4. 胎数     5. 検査種別

分類入力	検査内容	合併症	検査結果1	検査結果2	検査結果3	検査結果4	妊娠経過	分娩データ	その他
------	------	-----	-------	-------	-------	-------	------	-------	-----

14. 自由記載欄

Record ID: 1542e123

図 1 1 各侵襲的出生前診断症例レコードの入力内容 (その他)

「妊娠がわかったみなさんへー妊婦健診で行われないおなかの赤ちゃんの検査についてー」の活用に関する調査（医療従事者用）

回答者数 医療従事者 382名, 妊婦・家族 170名

表1. 回答者の立場

医師 <sup>1)</sup>	助産師	看護師	認定遺伝カウンセラー	事務職	その他	計
83 (21.7)	221 (57.9)	54 (14.1)	5 (1.3)	3 (0.8)	16 (4.2)	382 (100)

1)産婦人科医 45, 小児科医 9, 臨床遺伝専門医を含む。

表2. あなたの施設では出生前診断の遺伝カウンセリングを行っていますか。

はい	いいえ	わからない	無回答	計
202 (52.9)	122 (31.9)	54 (14.1)	4 (1)	382 (100)

表3. 「親になるということ おなかの赤ちゃんの検査を考える前に知っておいてほしいこと」を読んで あなたはどう感じましたか。

不安を感じた	嫌な気持ちになった	前向きな気持ちになった	安心した	記述	無回答	計
105 (27.5)	14 (3.7)	53 (13.9)	78 (20.4)	90 (23.6)	42 (11.0)	382 (100)

表4. 「親になるということ おなかの赤ちゃんの検査を考える前に知っておいてほしいこと」を読んで あなたはどう感じましたか。

医療従事者と妊婦・家族の回答の比較

	医療従事者 (%)	妊婦・家族 (%)
不安を感じた	105 (27.5)	39 (22.9)
嫌な気持ちになった	14 (3.7)	2 (1.2)
前向きな気持ちになった	53 (13.9)	39 (22.9)
安心した	78 (20.4)	37 (21.8)
記述	90 (23.6)	42 (24.7)
無回答	42 (11)	11 (6.5)
計	382 (100)	170 (100)

$\chi^2$  二乗検定 p=0.03

表5. このリーフレットで出生前診断を勧めているようにあなたは感じましたか.

はい	いいえ	どちらでもない	無回答	計
124 (32.5)	161 (42.1)	89 (23.3)	8 (2.1)	382 (100)

表6. このリーフレットで出生前診断を勧めているようにあなたは感じましたか.

医療従事者と妊婦・家族の回答の比較

	はい	いいえ	どちらでもない	無回答	計
医療関係者	12 (32.5)	161 (42.1)	89 (23.3)	8 (2.1)	382
妊婦・家族	22 (12.9)	93 (54.7)	55 (32.4)	0	170
計	146 (26.4)	254 (46)	144 (26.1)	8 (1.4)	552

$\chi$  二乗検定 p<0.001.

表7. このリーフレットは全ての妊婦さんに向けて作られていますかよろしいでしょうか.

はい	いいえ	無回答	計
250 (65.4)	106 (27.7)	26 (6.8)	382 (100)

表8. 出生前診断を勧めているように感じたかの回答(表5)とリーフレットがすべての妊婦さん向けかの回答(表7)の比較

	表7) リーフレットがすべての妊婦さん向けか				二乗 検定 p<0.0 01.
	はい	いいえ	無回答	計	
表5) 出生前診断を勧 めているように感じたか	はい	57	57	10	124
	いいえ	128	25	8	161
	どちらでもない	62	22	5	89
	無回答	3	2	3	8
	計	250	106	26	382

表9. どういう場面でこのリーフレットを配布/使用することが望ましいと考えますか.

初診後	保健指導の時	記述	無回答	計
145 (38.0)	141 (36.9)	82 (21.5)	14 (3.7)	382 (100)

「妊娠がわかったみなさんへ ー妊婦健診で行われないおなかの赤ちゃんの検査についてー」の活用に関する調査（妊婦さんと家族向け）

回答者数 妊婦・家族 170名

表10. あなたについて教えてください.

妊娠中の本人	夫・パートナー	妊婦さんの親	その他の家族	無回答	計
159 (93.5)	9 (5.3)	1 (0.6)	0	1 (0.6)	170 (100)

表11. 親になるということ・・・おなかの赤ちゃんの検査を考える前に知っておいてほしいこと・・・を讀んでどう感じましたか.

不安を感じた	嫌な気持ちになった	前向きな気持ちになった	安心した	記述	無回答	計
39 (22.9)	2 (1.2)	39 (22.9)	37 (21.8)	42 (24.7)	11 (6.5)	170 (100)

表12. このリーフレットを讀むことで妊娠がわかって嬉しい気持ちに変化がありましたか.

変化はない	嬉しい気持ちが半分くらいになった	嬉しくなくなった	無回答	計
149 (87.6)	7 (4.1)	7 (4.1)	3 (1.8)	170 (100)

表13. 出生前診断を勧められているように感じましたか.

はい	いいえ	どちらでもない	計
22 (12.9)	93 (54.7)	55 (32.4)	170 (100)

表14. どのような場面でこのリーフレットを配布, 使用することが望ましいと考えますか.

医師や助産師と話すとき	初診のあとですぐ全員に	自分で希望した場合のみ	その他	計
87 (51.2)	49 (28.8)	30 (17.6)	4 (2.4)	170 (100)



表15. どのような場面でこのリーフレットを配布, 使用することが望ましいと考えますか.

	医師や助産師と話すとき	初診のあとですぐ全員に	自分で希望した場合のみ	その他	計
妊婦・家族	87 (51.2)	49 (28.8)	30 (17.6)	4 (2.4)	170
	保健指導時	初診時	記述	無回答	計
医療関係者	141(36.9)	145 (38.0)	82 (21.5) 14 (3.7)	14 (3.7)	382

医療従事者と妊婦・家族の比較

表16. 裏表紙の遺伝カウンセリング実施施設の案内はわかりやすいでしょうか.

はい	いいえ	無回答	計
123 (72.4)	31 (18.2)	16 (9.4)	170 (100)

## 親になるということ

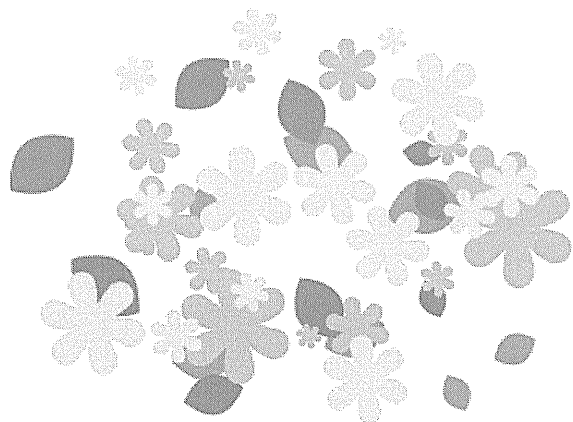
-おなかの赤ちゃんの検査(出生前検査)を  
考える前に知っておいてほしいこと-

ご妊娠おめでとうございます。どんなかわいい赤ちゃんが生まれてくるのか、楽しみにしていることでしょう。それとともに、赤ちゃんはちゃんと育っているのかな？お産はどんな感じかな？など、気になることがあるかもしれません。

近年の医学の進歩により、赤ちゃんについての情報を妊娠中に知る方法が開発されてきました。情報は多ければ多い方がよいと考えている人もいますが、情報が多くなると悩みの種が増えるということもあります。そのため、妊婦健診には含まれない検査があります。このリーフレットでは、おなかの赤ちゃんの出生前検査についての基本的な考え方を Q&A の形でまとめました。

おなかの赤ちゃんは、お母さん、お父さんに全てを頼っています。それぞれの検査で何がわかるのか、わからないのか、などについての情報を十分に得た上で、検査で何を知りたいのか、検査結果が分かったらどうしたいのか、などについて良く話し合っておなかの赤ちゃんとお両親にとって、最もよい選択をしていただきたいと思います。そのためのさまざまな相談窓口についても紹介していますので、お気軽にご利用下さい。

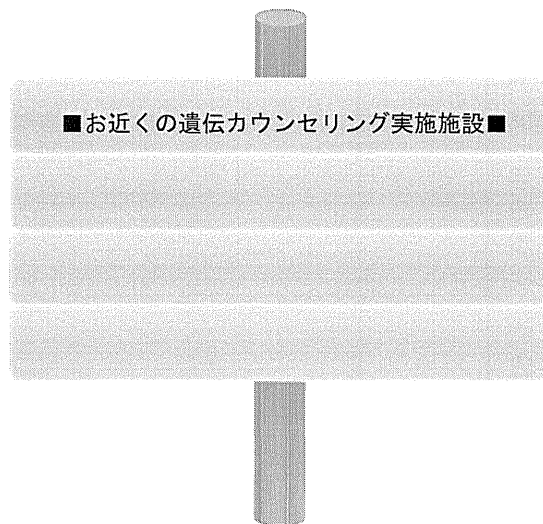
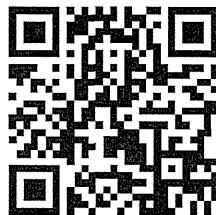
54



遺伝カウンセリング施設の検索には  
全国遺伝子医療部門連絡会議 HP  
をご利用ください。

<http://www.idenshiiryoubumon.org/search/>

QR コードからもアクセス

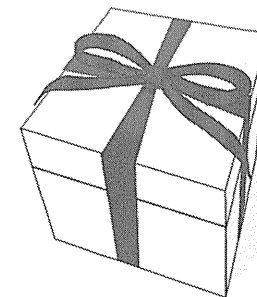


このリーフレットの著作権は、  
平成 26 年度厚生労働科学研究小西班に所属します。  
無断での改変、商用利用はおことわりいたします。



## 妊娠がわかったみなさんへ

～妊婦健診で行われない  
おなかの赤ちゃんの検査について～



平成 26 年度厚生労働科学研究  
小西班



### Q1 出生前検査は何のために行われるの？

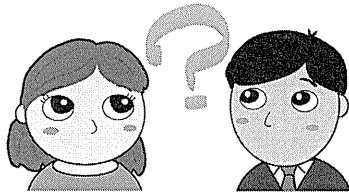
A 出生前検査は、赤ちゃんのからだを作る遺伝情報をもつ染色体を調べるために行われます。通常の妊婦健診の中で行う検査と違って全ての人を受ける検査ではありませんし、受けないことで妊娠出産に際して困ることもありません。赤ちゃんの染色体について知りたいかどうかは、お母さんやお父さんの考え方によります。知った時にどうしたいのかをあなたの気持ちに基づいて決めるといって、一人一人にとって違った目的があります。

### Q2 出生前検査にはどのようなものがあるの？

A 直接、赤ちゃんからの細胞を調べて、染色体疾患などを正確に診断するものとしては、羊水検査や絨毛検査があります。しかし、羊水検査や絨毛検査にはわずかながら流産の起こる可能性があるため、これらの検査を行うかどうかを判断するために非確定的検査があります。これには、母体血清マーカー検査、胎児超音波検査（頸部肥厚の評価など）、無侵襲的出生前検査（NIPT）などがあります。検査を受けるか受けないか、受けたらした場合どのような検査を受けるかについて、遺伝カウンセリングの中で一緒に考えて行きます。

### Q3 赤ちゃんの病気がすべてわかるの？

51 A 赤ちゃんの3～5%は、何らかの先天的な疾患をもって生まれてきます。その疾患の約25%が染色体の変化によるものです。検査で染色体疾患がないことが分かっても先天性の疾患がないとはいえません。



### Q4 “ハイリスク”ってどういう意味なの？

A 妊婦さんのからだは、おなかに赤ちゃんがいることでさまざまに変化します。妊娠前とは違うという点で“リスク”になります。だからこそ、妊婦さんの健康をサポートするため妊婦健診があるのです。

妊婦健診や検査の回数を多めにして、注意しながら経過をみていく必要のある妊婦さんが、ハイリスクの妊婦さんです。このリスクは、妊娠前の健康状態、過去の妊娠歴や現在の妊娠経過によって判断されます。出生前検査においては、赤ちゃんが先天性疾患を持つ確率が高いことを“ハイリスク”といいます。

### Q5 もし“ハイリスク”なら出生前検査を受けなくてはならないの？

A そうではありません。妊婦健診の検査は全ての妊婦さんに受けて欲しいものですが、ここで紹介している出生前検査は希望のある妊婦さんが受ける検査です。

### Q6 他の人はどうしているの？

A 現在、35歳以上の妊婦さんの場合、年齢以外の医学的理由も含めて、約10%の人が出生前検査を受けているという報告もあります。ご夫婦でよく相談されて、最終的に出生前検査を受けるかどうかを決めていただければ結構です。

### Q7 遺伝カウンセリングは必ず受けなくてはいけないの？

A おなかの赤ちゃんについて心配な場合、出生前検査を受けるかどうかに関わらず、臨床遺伝専門医や認定遺伝カウンセラーによる遺伝カウンセリングをお勧めします。

妊婦さんへの遺伝カウンセリングの目的は、おなかの赤ちゃんのことを理解して、妊娠生活を過ごしていただくことです。

### Q8 検査で問題なければ安心なの？

A 出生前検査で、生まれてくる赤ちゃんの健康状態の全てを知ることはできません。検査を受けた後も、妊婦健診で妊婦さんの健康と赤ちゃんの成長をチェックしていくことが大切です。心配なことがあれば遠慮なく医療スタッフに相談してください。

### Q9 病気が見つかったらどうするの、どんな風に育つの？

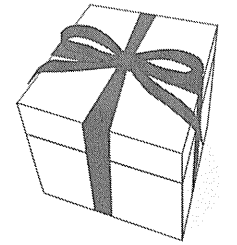
A おなかの赤ちゃんについて、将来の全てを知ることはできません。病気の可能性が見つかった場合は、疑われる病気の説明、妊娠中のお母さんのケア、出産後の支援内容について、専門家から説明をうけることができます。遺伝カウンセリング担当者も支援します。

### Q10 家族の病気は赤ちゃんに影響するの？

A お母さんまたはお父さんの病気で、赤ちゃんの健康状態に影響するものは、ごく一部です。遺伝カウンセリング担当者が、くわしくお話を伺った上で判断します。

### Q11 赤ちゃんの病気は家族に影響するの？

A おなかの赤ちゃんに病気があると聞くと、妊婦さんや家族の中には、心配される方もいるかもしれません。身体的には、特殊な状態を除いて家族に影響することはありません。



### Q12 いつから相談できるの？

A 気になった時に、いつでもご相談（遺伝カウンセリング）をお受けします。妊娠を考えると、あるいは妊娠前にご相談いただくこともあります。妊娠がわかった時、妊娠中、子育てがはじまった時など、いつでもご連絡ください。

### Q13 どこで相談できるの？

A 遺伝カウンセリングを行っている施設は、裏表紙の全国遺伝子医療部門連絡会議のホームページから検索できます。かかりつけの産科医師や医療スタッフに相談先を確認してみてください。遺伝医療の専門家である臨床遺伝専門医や認定遺伝カウンセラーが、ご相談に対応します。

### Q14 何を相談したらよいの？

A 遺伝に関する様々なこと、妊娠に関連した悩み・不安やおなかの赤ちゃんの検査のことなど、相談内容はいろいろです。赤ちゃんの病気やどのように育つかについても相談できます。気になっていることを遠慮せずお話しください。

### Q15 なぜ相談が必要なの？

A おなかの赤ちゃんのご両親にとって最も良いと思われる判断をしていただくためです。最新の医学的情報を正確にお伝えし、様々な問題点を整理することにより、納得のできる選択が可能になります。時間をかけて相談する場として遺伝カウンセリングを利用ください。

### Q16 どのように相談したらよいの？

A 遺伝カウンセリングを希望される場合には、かかりつけの産科医師や医療スタッフに相談して、専門外来を紹介してもらうことができます。また、直接、相談の窓口につながりいただくこともできます。ご心配な点（おなかの赤ちゃんの検査など）や問題点をお話してください。詳しい医学的情報が欲しい時やご夫婦でよく話し合うための場が必要と感じた時などもご連絡ください。担当者がお待ちしています。

## 周産期医療関係者の皆様へ

### アンケートへご協力をお願い

昨今、社会的にもよく話題となる出生前診断に関して、妊婦さんやそのご家族に対しての情報提供や、その相談体制のあり方について整備が必要と考えられています。このような状況を踏まえて立ち上がった厚生労働省班研究「出生前診断における遺伝カウンセリングの実施体制及び支援体制のあり方に関する研究」では3つのグループがあり、私たちは「一般産科診療から専門レベルに至る出生前診断に関する診療レベルの向上」に関する研究を担当します。

私たちは、一般の産科診療の中でも出生前診断に関する情報提供を得られ、困ったときには専門家につながるができるようにするための体制を作ることを目標にしています。この目標のために、妊婦さんに簡単に手にとりいただき、気軽に読めるようなリーフレットを作りました。このリーフレットをこれから広く活用していくために、皆様の率直なご意見やご感想を教えてください。内容の改善、改良につなげていきたいと考えております。ぜひ、本アンケート調査にご協力くださいますよう、よろしくお願いいたします。

このアンケートは周産期医療の関係者の皆様を対象としています。参加は自由です。また、謝礼などありません。このアンケートには、個人情報を書きいただくところがないので、個人情報が漏れることはありませんが、誰が回答したのかもわからなくなりますので、回収した後にアンケートへの参加を取りやめることはできませんのでご注意ください。アンケートに関する情報は5年間の保存を予定していますが、他の研究に使うことはありません。保存期間が過ぎた後は、情報が元に戻せない形にして廃棄する予定です。

#### 記入に際しての注意事項

- ・ アンケートは選択式と自由記載に分かれています。
- ・ できるだけ全ての質問にお答えください。回答をしたくないところは、そのままでもかまいません。
- ・ リーフレットは、返却の必要はありません。

この研究は、厚生労働科学研究班 出生前診断における遺伝カウンセリングの実施体制及び支援体制のあり方に関する研究（H26-健やか-一般-003：研究代表者 小西郁生）としておこなわれます。一般の営利団体などとの関係はまったくありません。

この研究は、2015年11月9日より12月末の期間で行われます。皆さま、是非ともご協力くださいますようお願い申し上げます。

「一般産科診療から専門レベルに至る出生前診断に関する診療レベルの向上」に関する研究

代表 福嶋義光 研究統括 小西郁生

班員 鮫島希代子、澤井英明、関沢明彦、中込さと子、早田桂、三宅秀彦、山田重人、山田崇弘、山内 泰子

この調査に関しての相談は、下までお寄せ下さい。