

I. 総括研究報告書

平成 28 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)

総括研究報告書

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 支援体制に関する研究

研究代表者 小西 郁生

(京都大学名誉教授)

研究要旨

本研究班の目的である「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」を研究するため、以下の3分科会を組織して研究を行った。

【第1分科会】出生前診断の実態を把握するための基盤構築：本邦における出生前診断の全体像を把握するための体制構築が必要と考えられるため、登録システムの開発を目指した。具体的な登録システムソフトウェアを作成し、出生前検査を実施する国内のボランティア医療機関で試験運用とその使用感調査を行い、さらに改良を加えた。この登録システムを利用し、今後の出生前診断体制構築に関する提言を作成した。

【第2分科会】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：全国の産科診療における遺伝診療の標準化のため、出生前診断に関する遺伝カウンセリングに必要な点を診療レベルごとに明確化し、手引きおよび診療補助ツールを作成することを本分科会の目的として研究を開始した。久具班の解析結果の一部から、産科一次施設における出生前検査での説明内容が不足している可能性が示唆されたため、産科一次施設で利用可能な情報提供ツール(リーフレット)作成を初年度より開始し、平成27年度にはプロトタイプ of リーフレットを作成し使用感などの調査を行った。平成28年度はこの結果を踏まえ、リーフレットを完成させるとともに外国人に対しても使用可能なように英語版も作成し、広く使用していただくためにその使用上の注意とともにホームページに掲載して公開した。さらに本リーフレットは遺伝カウンセリングへの導入という位置付けとなるため、その受け皿としての地域における二次、三次遺伝カウンセリング実施施設データベースを作成した。産科一次施設からスムーズに遺伝カウンセリングへアプローチできるようにホームページにおける公開を行った。

【第3分科会】相談者および当事者の支援体制に関わる制度設計：ダウン症候群を持つ人から本人の自己認識や生活の実感を、また、その家族からは、教育・就労・福祉の実情を調査した。この調査の結果、アンケートに回答したダウン症候群を持つ人の多くは高校を卒業して働いているが、就労している人においては収入の問題が存在していた。そして、ダウン症候群を持つ人の8割以上で、幸福感と肯定的な自己認識を持ち、周囲との人間関係にも満足している状況が認められた。この調査をもとに、教育、就労、福祉、医療の関係者を交えた公開シンポジウムを開催した。現行の教育体制はバリエーションに富んだ選択肢があるものの細部の改善が必要であること、安心して就労可能な支援や受け入れ体制が必要であること、そして、障害をもつ人が生涯に亘り地域の一員として生活する支援の福祉体制が必要であることが、結論づけられた。

【研究総括】 以上の研究内容に関するシンポジウムを12月に開催し研究成果の公表を行い、結果の総括を行った。

研究者（五十音順）

伊尾 紳吾	京都大学大学院医学研究科器官外科学講座婦人科学産科学	特定病院助教
池田真理子	神戸大学医学部小児科 こども急性疾患学	特命准教授
浦野 真理	東京女子医科大学附属遺伝子医療センター	臨床心理士
小笹 由香	東京医科歯科大学医学部附属病院	外来副師長
金井 誠	信州大学医学部保健学科小児・母性看護学講座	教授
久具 宏司	東京都立墨東病院産婦人科	部長
小西 郁生	京都大学	名誉教授
齋藤加代子	東京女子医科大学附属遺伝子医療センター	所長・教授
左合 治彦	国立成育医療研究センター	副院長，周産期・母性診療センター長
佐々木愛子	国立成育医療研究センター	産科医員
鮫島希代子	独立行政法人国立病院機構 南九州病院 小児科	医長
澤井 英明	兵庫医科大学医学部産婦人科学	教授
鈴森 伸宏	名古屋市立大学大学院医学研究科産科婦人科学	准教授
関沢 明彦	昭和大学医学部産婦人科学講座	教授
高田 史男	北里大学大学院医療系研究科臨床遺伝医学講座	教授
中込さと子	山梨大学大学院総合研究部	教授
早田 桂	岡山大学病院産科婦人科学教室	助教
平原 史樹	独立行政法人国立病院機構・横浜市南西部地域中核病院 横浜医療センター	院長
福島 明宗	岩手医科大学医学部臨床遺伝学科	教授
福島 義光	信州大学医学部遺伝医学・予防医学講座	教授
増崎 英明	長崎大学大学院医歯薬学総合研究科産科婦人科学分野	教授
松原 洋一	国立成育医療研究センター研究所	所長
三宅 秀彦	京都大学医学部附属病院遺伝子診療部	特定准教授
山田 重人	京都大学大学院医学研究科人間健康科学系専攻	教授
山田 崇弘	北海道大学大学院医学研究科 総合女性医療システム学講座	特任准教授
山内 泰子	川崎医療福祉大学医療福祉学部	准教授
吉橋 博史	東京都立小児総合医療センター臨床遺伝科	医長

A. 研究目的

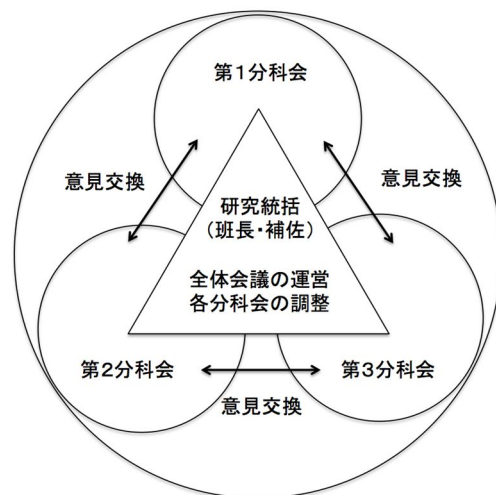
母体血を用いた新しい出生前遺伝学的検査(Non-Invasive Prenatal Testing: NIPT)が平成 25 年度より臨床研究として開始されたことにより、出生前診断に関する遺伝カウンセリングの重要性に焦点が当たっている。NIPT に関しては、日本医学会による施設認証および登録体制が整えられ、遺伝カウンセリングが標準的に提供されている。一方、羊水染色体検査や母体血清マーカー試験などの従来から行われている出生前診断の実施状況や、それに伴う遺伝カウンセリングの提供体制については、平成 25 年に久具班が行った研究により概要はつかめたものの、全体像の把握までには至っていない。これは、従来の出生前診断においてはガバナンスが不十分であり、これまでの医療提供体制における透明性の低さを反映していると推察される。よって、国民に対する医療提供体制および知識の普及に関わる説明責任の問題でもあり、改善が必要と考える。従来型の出生前診断は一般産科医療施設でも実施され、超音波診断まで加えるとほぼ全ての産科医療従事者が関わっている。このため、一般産科診療から専門レベルまでの包括的な出生前診断の基盤整備が必須である。併せて、相談者および当事者に対する支援体制の実情を確認し、そのあり方を考える必要がある。

そこで、本研究班では、1) 出生前診断の実態を把握するためのシステム構築、2) 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、3) 相談者お

よび当事者支援体制に関わる制度設計、を目的とした研究を行うこととした。平成 28 年度は社会実装が可能なシステム運用体制を総合的に設計することとした。

B. 研究方法

研究班全体を 3 グループに分け、それぞれ第 1～第 3 分科会として、以下のテーマに分かれて研究を行った。分科会ごとに会議を行い分科会ごとの研究を進めるほか、研究班全体としての会議を年 2 回行い、それぞれの進捗を報告し意見交換することで、方向性の統一を図った。全ての全体会議および分科会に統括補佐が出席することにより、チームとして機能するように計画した。



本研究班のガバナンス体制

図 1 本研究班の体制を示す。研究統括(小西)および統括補佐(山田・三宅・伊尾)が同研究施設(京都大学)に所属しているメリットを生かし、綿密な打ち合わせを行いつつ、各分科会長を加えて研究統括班を形成し、全体の運営にあたる。

以下に行われた会議およびその要点を記す。

【全体会議】(分科会も併催されている)

第1回：平成28年7月1日

- ・ 各分科会の倫理申請の進行状況報告,今年度の研究計画の検討
- ・ 分科会ごとの要点は下に記載

第2回：平成28年12月17日

- ・ 第1回全体会議後の各分科会の進捗報告,全体会議で検討を要する項目の紹介および議論
- ・ 分科会からの提言についての討論
- ・ 分科会ごとの要点は下に記載

【第1分科会】テーマ「出生前診断の実態を把握するための基盤構築」

第1回会議：平成28年7月1日

- ・ 登録システムソフトウェアの作成進捗状況について
- ・ 今年度の最終目標確認

第2回会議：平成28年10月24日

- ・ 侵襲的出生前診断の登録ソフトウェア試用研究について
- ・ 提言書(案)の読み合わせ
- ・ 今年度の目標確認

第3回会議：平成28年12月17日

- ・ 現状の確認
- ・ 提言書の読み合わせ・修正
- ・ 今後の予定

【第2分科会】テーマ「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」

第1回会議：平成28年6月13日

- ・ 翻訳者打ち合わせ

第2回会議：平成28年7月1日

- ・ 日本語版リーフレットの読み合わせ
- ・ HPについて
- ・ 2次施設・3次施設について
- ・ 2次施設・3次施設への協力依頼内容・アンケート内容
- ・ 今後の予定

第3回会議：平成28年10月14日

- ・ アンケート結果の確認
- ・ リフレット活用の手引きの確認
- ・ ASHG2016 発表ポスターの確認
- ・ 今年度の目標確認

第4回会議：平成28年12月17日

- ・ HPについて
- ・ 二次・三次の周産期遺伝カウンセリグ実施候補施設向けアンケート結果
- ・ リマインドのリスト作成
- ・ HP に載せる二次施設・三次施設のリスト作成
- ・ 広報について

【第3分科会】テーマ「相談者および当事者の支援体制に関わる制度設計」

第1回：平成28年6月13日

- ・ 10月シンポジウム打ち合わせ

第2回：平成28年7月1日

- ・ 10月シンポジウム打ち合わせ
- ・ 学会発表について

- ・ 今回の研究から見えてきたこと

- ・ 方向性の確認

第3回：平成28年12月17日

- ・ シンポジウムのアンケート結果について
- ・ ダウン症協会のアンケート・自由回答ワーククラウドの結果
- ・ 提言内容の検討
- ・ 学会発表について

【シンポジウム等】

平成 28 年 10 月 5 日および 12 月 17 日に本研究班に関するシンポジウムを開催した。概要は以下の通りである。プログラムの詳細は「C. 研究結果」に記載した。

「ダウン症候群から考える日本の教育・就労・福祉」

日時：2016 年 10 月 5 日(水)18:00～20:30

場所：東京医科歯科大学 鈴木章夫記念講堂

教育シンポジウム「出生前診断と診療支援体制の現状と将来展望」

日時：2016 年 12 月 17 日(土)10:40～12:30

場所：メルパルク京都(第 2 回日本産科婦人科遺伝診療学会のプログラムの一部として開催)

シンポジウムの議事録・資料は「V. 資料」に添付する。

(倫理面への配慮)

本研究班に関して、各分科会の研究内容ごとに、倫理申請の必要のある調査内容に

ついては、京都大学大学院医学研究科・医学部及び医学部附属病院 医の倫理委員会の審査、承認を受けた。

第 1 分科会：課題名「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 - 出生前診断の実態を把握するための基盤構築 -」(承認番号 R0045)

課題名「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 - 出生前診断の実態を把握するための基盤構築 一次医療機関から高次医療機関までを対象とした試用調査 -」(承認番号 R0678)

第 2 分科会：課題名「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 - 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 -」(承認番号 R0130)

第 3 分科会：課題名「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 - 相談者および当事者の支援体制に関わる制度設計 -」(承認番号 R0072)

C. 研究結果

1.【第 1 分科会】出生前診断の実態を把握するための基盤構築

1) プロトタイプとなる登録システムソフトウェアの改良

平成 27 年度の議論とプロトタイプとなる登録システムソフトウェアの作成を経て、今年度はさらにこのプロトタイプを用いて、実際の臨床データをデータ入力し、多施設におけるその使用感のフィードバックによる改良を行った。

まず、「出生前診断登録プログラム使用調査」を京都大学の倫理審査・承認を得た上で実施した。

< 調査期間 >

試用期間：2016 年 9 月 15 日から 10 月 20 日

回答期間：2016 年 10 月 20 日から 10 月 24 日

< 参加施設・回答施設 >

参加施設：14 施設

調査への回答：14 施設中 11 施設，12 人

< 回答者属性 >

医師 10 人（全て産婦人科医）

認定遺伝カウンセラー 1 人

回答からは、概ね本ソフトウェアは使いやすいという意見であり、また自由記載によって改善を要する部分、追加機能の要望などの貴重な意見が得られた。その詳細については、分科会報告書に記載した。

2) 出生前検査を扱う検査会社に対する調査について

昨年、国内の主要な検査解析施設 5 社にアンケートを実施したが、2009 年～2012 年に海外の検査解析施設へ送付された国内検体についても、検査件数、解析結果を得たため、昨年までの調査に修正を加えた。

その結果、各年の母体血清マーカー実施数（「MSM」）、羊水検査実施数（「AC」）、絨毛検査実施数（「CVS」）について以下のような集計となった。

年	MSM	AC	CVS
2010	20,700	15,200	1,000
2012	24,100	20,000	1,700
2014	29,800	20,700	2,100
2016	35,900	18,600	2,000

また、2005 年と 2016 年の 1～12 月に国内で解析が実施された出生前検査件数についても追加で調査票への回答を依頼した。

2.【第 2 分科会】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

1) 妊婦への情報提供資料リーフレットの修正及び完成

前年度の調査結果に基づき内容とその表現について再検討の上で修正を行った。また、同時に行った英語版作成の過程で英語にしてみても初めて明らかとなった内容の論理的飛躍や曖昧さを解消した。

最終的にプロトタイプでは 16 あった Q&A は 13 に集約化され内容も明確なものとなった。

2) ホームページでのリーフレットの公開と使用の手引きの作成

リーフレット作成の目的として産科診療の場において、妊婦が出生前検査に関する情報が得られ、必要な時には遺伝カウンセリングが受けられるようにする体制づくり

のために作られたことを記載した。

リーフレットの普及の目標としては各地域において、リーフレットを介して産科医療施設と遺伝カウンセリング実施施設が連携することを通して、妊婦の不安への対応がなされ、妊婦が安心して妊娠期間を過ごすことができることと記載した。

3) 診療での使用を目指した体制調査

アンケート調査の結果は以下のようであった。

アンケート調査は全国の310施設に送付され114施設から回答があった。そのうちHP掲載可能な施設は全国で83施設(2016年11月24日現在)であった。回答のあった施設の背景として全国遺伝子医療部門連絡会議に参加していない施設が70.2%(80/114)と多く、施設内の組織として遺伝診療部門がない施設が61.4%(70/114)と多かった。結果の要約は以下のようであった。

- ・ 遺伝子診療部門がある大規模病院だけでなく地域の小規模な施設の活用が期待される
- ・ 多くの施設で産婦人科を基本領域とした臨床遺伝専門医が在籍し、非常勤の活用が行われている
- ・ 臨床遺伝専門医以外が周産期の遺伝カウンセリングを行うことは多くはないが、周産期専門医の活躍が見込める
- ・ 認定遺伝カウンセラーの増員や看護師、助産師の活用も課題である
- ・ 各施設は今後さらに遺伝カウンセリングを増やしていく意欲がある
- ・ HPに掲載可能と回答してきた施設がある

地域には偏りがある

3.【第3分科会】相談者および当事者の支援体制に関わる制度設計

1) 本人向けアンケート結果とご家族/保護者のアンケート結果

アンケート調査では、5,025件配付し、家族/保護者向けは1,571件の回答(回答率31.3%)であり、本人(当事者)向けは866件の回答をいただき、うち852件が有効な回答であった。この852件から、保護者の回答の無い11件を除いた841件について、本人の自己認識と教育・就労・福祉の環境との関連について、解析を行った。

2) 公開シンポジウムの開催

第3分科会の研究結果をベースとして、研究班主催で公開シンポジウムを10月5日に開催した。参加者数は133名であった。

シンポジウム名称:「ダウン症候群から考える日本の教育・就労・福祉」

日時:2016年10月5日(水)18:00~20:30

場所:東京医科歯科大学 鈴木章夫記念講堂

司会:小西郁生, 斎藤加代子

シンポジウム内容とパネリスト(敬称略):

1. 研究班調査の報告 ~Down 症候群を持つ人達を対象とした社会調査より~

三宅秀彦(京都大学医学部附属病院倫理支援部/遺伝子診療部准教授)

2. インクルーシブ教育システムの構築

と特別支援教育の推進 ～教育の立場から～

森下 平（文部科学省初等中等教育局特別支援教育課特別支援教育企画官）

3. 障害のある人の雇用・就労支援の現状

香月 敬（厚生労働省社会・援護局障害保健福祉部障害福祉課就労支援専門官）

4. マスメディアの立場から

中川 真（NHK 佐賀放送局記者）

5. 日本ダウン症協会の立場から

玉井邦夫（大正大学心理社会学部臨床心理学科教授/公益財団法人日本ダウン症協会代表理事）

6. 生きてるだけで 100 点満点！

奥山佳恵（アミューズ）

シンポジウムの内容については、本報告書資料にシンポジウム記録として添付する。

4. 研究成果発表のためのシンポジウム開催

本研究班の研究成果をまとめ、第2回日本産科婦人科遺伝診療学会のプログラムの一部として教育シンポジウムを開催した。なお、本シンポジウムは、日本専門医機構の認定講習（産婦人科領域）として承認された。

教育シンポジウム「出生前診断と診療支援体制の現状と将来展望」

日時：2016年12月17日（土）10：40～12：30

場所：メルパルク京都

座長：小西郁生，福島義光

シンポジウム内容とパネリスト（敬称略）：

1. 厚労省研究班立ち上げの経緯と進捗状況

山田重人（京都大学大学院医学研究科附属先天異常標本解析センター）

2. わが国における出生前診断の実態把握。

久具宏司（東京都立墨東病院産婦人科）

3. 出生前診断の診療レベル向上を目指して

山田崇弘（北海道大学大学院医学研究科総合女性医療システム学講座）

4. 当事者・相談者への支援体制構築に向けて—ダウン症候群をもつ家族と本人へのアンケート調査から見えてくるもの

齋藤加代子（東京女子医科大学附属遺伝子医療センター）

シンポジウムの内容については、本報告書資料にシンポジウム記録として添付する。

D. 考察

近年、様々な検査技術の進歩により、出生前診断は急速に広まりつつあるが、出生前診断そのものの全容が明らかでないことに加え、遺伝カウンセリングも施設ごとに様々な形で行われているのが現状である。また出生前診断は産婦人科で行われることが多いが、障害児が出生した後は小児科で診療を受けることが多く、産婦人科・周産

期の専門家は多様な先天異常の子供たちがどの様に育っていくかを間近に診る機会が少ない。このことから、出生前診断の遺伝カウンセリングの際に出生後を見通して実施することは、容易なことではない。本研究班は産婦人科・周産期医療の専門家、遺伝医療の専門家、小児・療育の専門家で構成されており、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を検討する上で、上記に挙げられた問題点を解決するのに最も適した研究組織である。本研究では、各分科会に分かれてそれぞれの研究課題に取り組み、問題点を抽出しそれを解決する対応を検討し、さらに全体会での各分科会の活動について討議を行っている。このシステムにより、意見の公平性が担保されると考えられる。

第1分科会では、平成26年度に、現在の出生前診断および検査における実態を把握するための問題点を検討し、有効な登録システムが必要であろうという結論に至った。平成27年度は実際に登録システムソフトウェアの作成を行い、第1分科会内での試験運用を経てソフトの登録内容をほぼ固めた。今年度は、本研究班員（第1～3分科会）の所属施設、または、同意を得られた出生前検査を実施する産婦人科医療施設を対象に本ソフトを無料で配布し、より多くの意見を得て改善点を提案していくことを目標とした。本登録システムソフトウェアには、最新の遺伝学的検査/診断結果を記録できる機能が備わっており、加えて本登録システムソフトウェアの外国語への翻訳

は非常に容易であることから、本登録システムソフトウェアが国際的にも利用される可能性を内在している。これはすなわち、本研究班の成果が、国内にとどまらず、国際的に発展的にし得るプロダクトを生み出したとも言える。この内容を7月11～13日にベルリンで開催された「The 20th International Conference on Prenatal Diagnosis and Therapy」にて発表し、海外で同様のソフトを販売している会社の担当者の反応、他国での登録状況について情報を得ることができた。この社会実装のためには、本登録システムソフトウェアについて早い時期に学会発表や論文等を通して世界に発信し、認知を更にさらに高める必要がある。

出生前検査を扱う検査会社に対する調査に基づいた本邦における出生前検査の動向については、自施設での解析が可能となった施設が加わったことによる件数増加傾向、およびそれ以外の施設の数も少しずつ増加している傾向が観察された。また、母体血清マーカー、羊水検査を行っている施設数のデータからは、検査に伴う遺伝カウンセリングが十分行われていないと推察された。そのため、本年度は、本邦での遺伝体制を充実させ、出生前診断が適切に行われるための基盤を構築することを目的とし、提言（「資料」参照）を作成することとした。

第2分科会では、前年度までの成果をもとに、妊婦への情報提供資料リーフレットの修正改善し完成することを行なった。また、国際化に鑑みてその英語版も同時に作

成することとした。さらに、平成 27 年度のアンケート調査の中で指摘された実際に運用する際の問題点を考慮して使用上の手引きを作成し、リーフレットと共にホームページで公開することとした。この手引書には前年度のアンケート結果に基づいてどのような懸念があるか、そしてどのような配慮が必要とされるかを詳細に記した。

本リーフレット使用にあたって重要なのは情報提供そのものよりも、むしろ個々のクライアントへの配慮であり、連続性を持った一次施設と高次施設の連携であり、遺伝カウンセリングへのアプローチであることを強調することが重要と考えられた。適切な遺伝診療資源の調査が必要と考えられたため、今回調査を行なった。臨床遺伝診療が発展途上である現在の本邦においては専門診療科として実施されている場合は非常に少なく、産婦人科や小児科などの診療科内においてそれぞれの医師の資質や専門性に依存して限定的に行われていると考えられるため、本研究班員の中で全国それぞれの地方に勤務し、中心的な立場にあるメンバーそれぞれが推薦した施設や医師を対象に調査を行った。その結果、各施設の考え方としては厳しい周産期医療の中でも周産期の遺伝カウンセリングに対する意識は非常に前向きであり、今後さらに遺伝カウンセリングを増やしていく意欲を示している施設が多く、期待感が持てる。しかし、その一方で産科診療自体に疲弊している施設もあり、HP に遺伝カウンセリングの提供を掲載することに対しては、余力の無い

体制で行われている周産期医療の現状に加えて、さらに臨床遺伝診療を担うことへの躊躇から慎重に考えている施設もあると考えられる。実際 HP に掲載可能と回答してきた施設がある地域には偏りがあった。

第 3 分科会では、前年度までの調査から、ダウン症候群を持つ人達の多くが、支援学校を含めて中等教育を受け、就労する道を歩んでいること。そして、多くの人では、肯定的な自己認識を持ち、他者との関係についても良好な認識を持っていることを明らかにした。その一方で、就労された方の本人の幸福感と福祉、就労と、幸福感や仕事への満足度は、就労環境に影響されている可能性が示唆された。平成 27 年度の報告書に記載した内容として、約 1/3 が一般就労、約 2/3 が福祉就労に従事しており、就労経験のある方の約 2/3 では年収が 30 万円以下であった。また、親、保護者の考える、職場での困難としても、給与と人間関係が主であった。公開シンポジウムのアンケートでも、多くの参加者から、ダウン症候群の方達に対して、社会の一員としての生活が望まれている。出生前診断の動機の一つとして、親からの子どもの将来に対する心配が存在する事が市民公開講座のアンケート結果からも推察される。医療にとどまらない生涯に渡る支援体制を充実させ、安定した運営を行い、その状況を一般に周知することが、今後の出生前診断体制において有用である事が推察された。以上の考察を踏まえ、本研究班では、ダウン症候群を含めた小児慢性疾患などの出生前診断の対象

となる疾患をもつ人々の，教育・就労・福祉について，提言を作成した．

以上の第1～第3分科会の本年度の研究の成果を踏まえ，平成28年12月に日本産科婦人科遺伝診療学会にてシンポジウムとして発表し，遺伝診療に関わる多くに医療従事者に研究班の意義や成果を周知することができた．

E．結論

本研究では3つの分科会に分けて研究を行った．第1分科会では出生前診断の実態を把握するための基盤となる登録システムソフトウェアの原案を作成することができた．一方で，出生前の検査は急速な拡大傾向を見せており，本研究班による提言をもとにした，遺伝カウンセリングの普及を伴うわが国での出生前診断の在り方その適切な体制の構築が急がれる．第2分科会では一般妊婦に対する，出生前診断に関する情報提供と遺伝カウンセリングへのアプローチを目的としたリーフレットを作成することができた．出生前診断に関する価値観は多様であり，リーフレットの利用に関しても，医療従事者が責任をもって慎重に行うことが望まれるため，配布の方法にも心を配り，妊婦とその家族の不安に寄り添いファーストタッチの重要性を十分認識し，必要に応じて二次・三次の遺伝カウンセリングへ繋げ，その後も一次施設と高次施設が連携して行くことが重要であると考えられ

た．第3分科会ではダウン症候群を持つ人およびその家族に対する調査の結果から，ダウン症候群を持つ人の多くは高校を卒業して働いているが，就労している人においては収入の問題が存在していること，ダウン症候群を持つ人の8割以上で，幸福感と肯定的な自己認識を持ち，周囲との人間関係にも満足していることを明らかにした．この成果に基づいたシンポジウムを開催し，現行の教育体制はバリエーションに富んだ選択肢があるものの細部の改善が必要であること，安心して就労可能な支援や受け入れ体制が必要であること，そして，障害をもつ人が生涯に亘り地域の一員として生活する支援の福祉体制が必要であることが，結論づけられた．これらの成果について，「ダウン症候群を含めた小児慢性疾患などの出生前診断の対象となる疾患をもつ人々の，教育・就労・福祉についての提言」としてまとめることができた．

以上のような本研究班の成果により，出生前診断に関わる遺伝医療のみならず，我が国の医療統計や社会福祉にも寄与することになると期待される．

F．健康危険情報

なし

G．研究発表

【第1分科会】

1. Sasaki A, Sago H, Yoshihashi H, Yamada S, Miyake H, Suzumori N,

- Takada F ,Masuzaki H ,Hirahara F, Kugu K , Konishi I. A new software application for recording data pertaining to invasive prenatal testing for a nationwide registry in Japan. The 20th International conference on Prenatal Diagnosis and Therapy, Berlin, 2016. July
2. 久具宏司. 教育シンポジウム「出生前診断と診療支援体制の現状と将来展望」わが国における出生前診断の実態把握. 第2回日本産科婦人科遺伝診療学会学術講演会. 京都市. 2016年12月
 3. 佐々木愛子, 左合治彦, 吉橋博史, 山田重人, 三宅秀彦, 鈴森伸宏, 高田史男, 増崎英明, 平原史樹, 久具宏司, 小西郁生. 日本における出生前診断の現状 1998-2014. 第2回日本産科婦人科遺伝診療学会学術講演会. 京都市. 2016年12月
- 【第2分科会】
4. Yamada T , Sameshima K , Sawai H, Sekizawa A , Nakagomi S , Hayata K, Yamanouchi Y , Fujii Y , Miyake H, Yamada S , Fukushima Y , Konishi I. The establishment of a new leaflet for prenatal diagnosis as an approach to prenatal genetic counseling. The 66th Annual Meeting of the American Society of Human Genetics, Vancouver, 2016. October
5. 山田崇弘. 教育シンポジウム「出生前診断と診療支援体制の現状と将来展望」出生前診断の診療レベル向上を目指して. 第2回日本産科婦人科遺伝診療学会学術講演会. 京都市. 2016年12月
- 【第3分科会】
6. 斎藤加代子. 教育シンポジウム「出生前診断と診療支援体制の現状と将来展望」当事者・相談者への支援体制構築に向けて—ダウン症候群をもつ家族と本人へのアンケート調査から見えてくるもの. 第2回日本産科婦人科遺伝診療学会学術講演会. 京都市. 2016年12月
 7. 三宅秀彦, 山田重人, 藤井庸祐, 池田真理子, 浦野真理, 小笹由香, 金井誠, 福島明宗, 松原洋一, 斎藤加代子, 小西郁生. ダウン症候群を持つ方の自己認識と社会的要因の検討. 第23回日本遺伝子診療学会大会. 東京都. 2016年10月
 8. 三宅秀彦, 山田重人, 池田真理子, 金井誠, 福島明宗, 斎藤加代子, 小西郁生. Down 症候群を持つ方の自己認識: 全国調査からの検討. 第52回日本周産期・新生児医学会学術集会. 富山市. 2016年7月
 9. Miyake H, Yamada S, Fujii Y, Taniguchi-Ikeda M, Urano M, Ozasa Y, Kanai M, Fukushima A, Matsubara Y, Saito K, Konishi I. Self-perception of People with Down

Syndrome in Japan: Results From a Nationwide Survey. The 20th International conference on Prenatal Diagnosis and Therapy, Berlin, 2016. July

10. Miyake H, Yamada S, Fujii Y, Taniguchi-Ikeda M, Urano M, Ozasa Y, Kanai M, Fukushima A, Matsubara Y, Saito K, Konishi I. Current status of social issues for people with Down syndrome in Japan: From Nationwide Survey. The 13th International Congress of Human Genetics, Kyoto, 2016. April

本研究班の研究成果の報道

1. 平成 28 年 4 月 7 日 読売新聞「ダウン症 8 割が就労経験, 待遇面には課題...厚労省研究班調査」
2. 平成 28 年 7 月 3 日 NHKニュース

3. 平成 28 年 10 月 5 日, 13 日 日本テレビ系ニュース「厚労省研究班 ダウン症の人対象 初の調査」「ダウン症のある人『幸せに思う』90%以上」
4. 平成 28 年 11 月 24 日 朝日新聞「ダウン症の人『毎日幸せ』9割超 厚労省研究班が初調査」

本研究班の研究成果の受賞

1. Miyake H et al., “Self-perception of People with Down Syndrome in Japan: Results From a Nationwide Survey.”が「The 20th International Conference on Prenatal Diagnosis and Therapy」にて Top 7 Posters に選出

H. 知的財産権の出願・登録状況
なし