

II. 分担研究報告書

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)
 分担研究報告書

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
 【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

研究代表者	小西 郁生	京都大学	名誉教授
研究分担者(研究統括担当)	久具 宏司	東京都立墨東病院	部長
研究分担者(代表補佐)	山田 重人	京都大学大学院医学研究科	教授
	三宅 秀彦	京都大学大学院医学研究科	特定准教授
	伊尾 紳吾	京都大学大学院医学研究科	特定病院助教
研究分担者(報告書担当)	佐々木愛子	国立成育医療研究センター	産科医員

研究要旨

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をどのように制度設計していくかに関する提言を作成した。

第1分科会研究分担者一覧(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
久具 宏司	東京都立墨東病院産婦人科	部長
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
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
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
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
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
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

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全体像の把握には至っていない。平成 25 年度、本研究班の前身である厚生労働科学特別研究事業「出生前診断における遺伝カウンセリング及び支援体制に関する研究」(研究代表者・久具宏司、通称「久具班」) において、これまで行われてこなかった、全国産婦人科施設に対して羊水染色体検査および母体血清マーカーの実態調査を実施し、その調査結果により、本邦における出生前診断のある程度の傾向を確認する事が可能になった。しかし、全数を把握するには至らず、このような出生前診断の透明性の低さは、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にも関わる。現状の改善のため、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であると考え、各国のガイドラインや登録システムを調査し本邦での制度設計を行うことを本分科会の目的とした。また、これらの登録システムを利用し、

今後の出生前診断体制構築をどのように制度設計していくか、提言を行うこととした。

B. 研究方法

平成 26 年度に、これまでに医療機関が独自に実施し、その実態が明らかでなかった、絨毛染色体検査、羊水検査に関して、出生児の所見までを含めた登録・報告すべき基礎的な内容を抽出し、平成 27 年度にはそのデータベース登録のための試験的な登録システムソフトウェアを作成した。本登録システムソフトウェアでは、検査の方法、結果、合併症、児の予後までを含めた登録を想定した。本年度では、本研究に賛同する「出生前検査を実施している医療機関」を対象に登録システムソフトウェアを無料で配布し「出生前診断登録プログラム使用調査」を実施し、多施設での試験運用における問題点の抽出と、さらなるシステムソフトウェアの改良を行った。また並行して、出生前検査を扱う検査会社に対するアンケート調査を行い、わが国における出生前検査の現状の把握に努めた。

(倫理面への配慮)

登録システムソフトウェアへの入力に際し、個人情報扱うことから、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 (承認番号 R0045)。

また、多施設を対象とした「出生前診断登録プログラム使用調査」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
(承認番号 R0678)

C. 研究結果

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

以下に回答の詳細を記す．

1. このプログラムについて：

この登録プログラムは使いやすかったでしょうか。

a. そう思う 8 件

b. ややそう思う 2 件

c. どちらでもない 1 件

d. あまりそう思わない 1 件，

e. そう思わない 0 件

その理由を教えてください。

a.

- 詳しい情報もタブで整理されていて、効率よく入力できる。
- 項目が系統立てて選べるようになっていたのでスムーズに入力できました。
- 細かい内容まで記入できるようになっていたため、抜けのない情報を残せると思いました。
- 患者氏名や結果が一覧になり、一目瞭然であること。今までは、万が一の漏えいを恐れ、氏名と結果を別々にしていたため、後から見づらかった。
- クリック一つで登録できるのがよかった。適応や結果が細かく記載できてよい。
- よく考えて作られている。直感的である。

b.

- ほとんどが G-band の羊水穿刺であり、他の遺伝子検査の記入欄が勿体ないと感じました。

c.

- 基本的には選択式でタブ分けもわかりやすいので、操作がわかりにくいところはありませんでした。ただ、比較

対象となるソフトがないので優位性はわかりません。当院は羊水検査自体の数も多くない、複雑な症例も少ないので、ここまで詳しい細分化は必要なののかも？とも感じました。

d.

- 今後普及した場合には解決されることかと思いますが、ダウンロードしたソフトを試用している間中セキュリティレベルを下げておかなければならなかったため、十分な試用には至りませんでした。これは私側の問題とは思いますが、いちど強制終了したあと、ソフトを開くことが出来なくなりました。

2. 改善して欲しい部分、機能はありましたか。

- 大多数が、羊水検査・G-band だと思うので、もっと目立ったほうがやりやすいと思う。
- Export された Excel Data の項目が分かりにくい。
- 「卵子年齢」という項目は、採卵時年齢のことでしょうか。
- エクセルにエクスポートすると、項目が記号になってしまう点。
- NT 陽性かつ、他の奇形などの所見があった時に、入力できない。
- 強いて言うならば、マックで使しましたが、最初の解凍の際に本体のセキュリティ変更を要するのが煩わし

かった。

- 字が小さいのと、フォントの色が薄いので、若干見づらい。
- 分類入力の g. 欄が煩雑に感じました。検査内容の入力も少し面倒です。
- 検査内容の b. 流産の理由が、穿刺の影響によるものなのか、胎児自体の問題なのか、記入する時に迷うと思います（もちろん厳密に区別出来るものではありませんが）。
- 「超音波断層法上の異常所見」で、胎児水腫やヒグロームは NT 異常に含めるのか、それとも「その他の多発奇形」に分類するのか、わかりにくいと思います。
- 入力項目の割にファイルサイズが大きい、重い。
- ファイルメーカーで作られていますが、最適化されていない。
- SQL ベースでもっと軽いウイジットのようなソフトが望ましい。iPad 版が better と思います。
- ウィンドウのサイズや位置が勝手に変わってしまう。マルチモニターで使用しているといちいち調整が必要で、調整してもまた移動してしまう。
- 古いマックで動作しない。

3. 追加して欲しい機能はありますか。

- デスクトップで文字の大きさが変更（拡大）できると助かります。
- 妊娠転帰 c. の流産や IUD となった妊娠週数を記載する欄があるとよいの

ではないか。

- 多胎に対する機能強化・・・組み込むギミックの手間と得られる効果を秤にかけて、使用者側が工夫すべきでしょうね。

4. この登録プログラムの内容、および使用することに関してご意見があれば、自由に記載してください。

- オンラインで随時データ蓄積されて、どの検査が国内年間に何件行われたかなど、リアルタイムで集計されると良い。
- 今後、全国登録に利用することも考えているのでしょうか？
- 院内の電子診療録システムに取り入れることも可能か？
- その場合、Data 取り込みは FileMaker ではなく、CDC の仕組みになります。CSV データとして、登録受付もできるようにしてほしいです。
- 電子カルテで使えるようになると、多くの人が分担して入力できるようになり、普及が広がると思います。
- お疲れ様です。これからも、研究班活動頑張ってください。
- 今までは自施設のエクセル登録だったので、日本共通のフォーマットがあることは良いことだと思います。
- 2.3. に関わることですが、このプログラムと電子カルテをリンクさせて、遺伝学的情報は電子カルテと別に保存する、といった使い方はできるのでは

ようか。

- 妊娠転帰の項目があり、当たり前だが、検査後のフォローが必要であることを思い起こさせてくれるのがよい。遺伝カウンセリングの有無、等の項目も入れば、使用者に対して「行うことが必然だよ」というアピールになると思う。

との反応を得た。

要望のうち、修正が妥当かつ可能な点においては、「Runtime 修正版(2017/02/08) Revision.2.07」において、修正を行った。

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。

D. 考察

本研究では、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てい

く必要があろう。

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、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、以下に記載する提言を作成することとした。

提言

我が国における出生前遺伝学的検査の全体把握に向けての提言

平成 26～28 年度厚生労働科学研究(成育疾患克服等次世代育成基盤研究事業)

「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」研究班（代表者：小西郁生）

1. はじめに

医学医療の進歩により子宮内の胎児の状態を出生前に診断する技術が開発され、その精度はますます向上している。一部の疾患については、出生前診断をもとに出生前に子宮内の胎児に対して、または出生後早

期に新生児に対して治療を行うことが可能となっている。一方、根本的治療が不可能な先天異常については、出生前診断を行うことが胎児治療につながらず、妊娠の中断へと進むことも多い。したがって、出生前診断を受ける妊婦および夫（以下、パートナーを含む）には、あらかじめ検査を受けることの意味を十分に理解してもらうことが重要である。すなわち、出生前診断、とりわけ胎児のゲノム情報を得る検査においては、妊婦および夫に対する適切な遺伝カウンセリングが必須であり、その体制の整備が急務である。このように、出生前診断と遺伝カウンセリングが注目を浴びる一方で、我が国における出生前診断の実施状況の全体を把握する制度は構築されていない。

本提言は、出生前診断が適切に行われるための基盤構築を目的とし、その第一歩としての我が国における出生前診断の全体把握に関するものである。なお、本提言で述べる「出生前遺伝学的検査」とは、胎児の染色体や遺伝子などを検査することにより胎児のゲノム情報を得るものを指している。

2. 背景

現在わが国で行われている出生前の診断技術には主として、超音波検査、絨毛検査、羊水検査、母体血清マーカー検査、母体血を用いた新しい出生前遺伝学的検査（noninvasive prenatal testing: NIPT）

があり、これらは、公益社団法人日本産科婦人科学会（日産婦学会）の「出生前に行われる遺伝学的検査および診断に関する見解」（2013）および「母体血を用いた新しい出生前遺伝学的検査に関する指針」（2013）、日産婦学会および公益社団法人日本産婦人科医会の共同編集による「産婦人科診療ガイドライン-産科編 2014」に基づいて行われている。

このうちNIPTは、最も新しく導入され、現在、臨床研究として実施されているものであり、妊娠初期に母体血を採取するだけで検査を行うことができ、かつ高い精度を有している。わが国への導入に際しては、日産婦学会が「母体血を用いた出生前遺伝学的検査に関する検討委員会」を設置し、4回の委員会開催のほか、公開シンポジウム開催、およびパブリックコメント収集などを経た後に、NIPTに関する指針を策定した。本指針を受け、日本医学会のなかにNIPT施設認定登録部会が設置され、申請施設の審査・認定が行われ、平成25年4月から、認定施設に限定して実施されている。

日産婦学会の指針で重視されたことは、臨床遺伝学の知識を備えた専門家による適切な遺伝カウンセリングの実施である。その内容は、NIPT検査結果は確定的でなく、最終診断には染色体分析が必要であるという検査の特性、NIPTによって診断しうる状態、とくにダウン症候群の自然史を含めた出生後の生活状況、障害とみなされる状態への先入観の排除、検査結果が確定した後

に妊婦が選択しうる行動を含むものであり、これらを十分に説明し、医療者と妊婦および夫との間で双方向に意見を交換することを通じて、妊婦および夫の意思決定を支援することを求めている。NIPTは、平成28年12月現在、認定登録部会で認定された全国79の施設において、臨床研究として行われており、検査結果や妊娠転帰などが同部会にすべて報告されている。

一方、NIPT以外の検査については、母体血清マーカー検査が1990年代に始まり、その他は1990年以前から日常診療として行われている。日産婦学会は、これらの検査について「出生前に行われる遺伝学的検査および診断に関する見解」を発表し、検査を施行するにあたっての基本的な考え方を提示しているが、検査実施の登録制度は存在していない。とくに、羊水検査と絨毛検査は胎児由来の細胞を採取して染色体などを分析することにより、胎児のゲノム情報を確定させる検査であるにもかかわらず、我が国全体での実施状況を把握することは困難である。これらの検査についても、胎児のゲノム情報を得る検査であること、出生前診断と遺伝カウンセリングの重要性を考えると、NIPTと同様に、検査実施施設の登録、および症例ごとの検査結果登録が必要ではないかと考えられた。

3. 我が国における羊水染色体検査の実施状況調査

平成25年4月からNIPTが臨床研究とし

て開始された後、同年7月に、厚生労働科学特別研究事業「出生前診断における遺伝カウンセリング及び支援体制に関する研究」の研究班（研究代表者：久具宏司）が設置された。NIPT導入時に重要視された遺伝カウンセリングの体制の充実を図り、カウンセリングに関する手引きを作成して、我が国全体の遺伝学的知識や出生前診断に関するリテラシーの向上につなげることを目的とした研究である。この研究班の研究開始にあたり、染色体検査について国内の実施状況が不明であることが注目された。なかでも歴史の古い羊水染色体検査について、全国の実施状況を把握することが不可欠と考えられ、本研究で実施状況の全国規模調査を行うこととなった。

全国すべての産婦人科医療施設5,622施設に調査票を送付し、40.8%にあたる2,295施設から回答が得られた。このうち羊水染色体検査を行っているとは回答した施設は、619施設（27.0%）であった。1か月あたりの平均検査施行件数では、1回以下の施設数が324（羊水検査を行っている全施設の52.3%）、1回より多く2回以下の施設数は114で、合わせて438施設（全施設の70.8%）が平均検査施行数2回以下という結果であった。検査施行件数と、遺伝医療に関する専門外来の設置状況、妊婦への結果の説明にかかる時間、および説明にあたる職員の職種、自施設で結果の説明が完結するか否かに関する質問の回答から、検査施行件数の多い施設ほど、遺伝専門職が時間をかけ

て妊婦への説明にあたり、自施設内で完結させている状況がうかがえた。

4．今後の出生前診断および遺伝学的検査のありかた

出生前診断は高度な技術に基づく先進医療とみなされ、これまで大きな疑問を抱かれることなく施行されてきた。しかしながら、NIPTが注目を浴びて以来、検査結果によっては妊婦が重大な決断を迫られるため、遺伝カウンセリングを含めた妊婦への適切な対応の必要性が改めて認識されることとなった。その結果、日本医学会によるNIPTの施設認定・症例登録制度が開始され現在に至っている。なお、染色体やゲノムを扱う遺伝診療が医療全体のなかで、近年、大きな比重を占めてきたことを踏まえ、2011年2月、日本医学会から「医療における遺伝学的検査・診断に関するガイドライン」が発信されている。

このように、我が国全体で遺伝診療・ゲノム医療に対する考えが深化し、社会全体の遺伝診療に対する関心が広がるなかで、NIPT臨床研究の開始以来、多くの産婦人科医、小児科医が遺伝診療における妊婦への対応の重要性を再認識してきている。このような状況下で、従来行われてきた種々の出生前診断のあり方についても見直すべき時期がきていると考えられる。とくに、染色体検査については、究極の個人情報、ゲノム情報を取り扱っていることから、検査実施状況の全体が適切に把握・管理され、

遺伝カウンセリングが保証され、その実態が社会に見える形にしておくことが重要である。すなわち、従来からの出生前診断のうち、羊水検査と絨毛検査については、NIPTと類似の登録制度を確立することが強く望まれる。

5．羊水・絨毛を用いた遺伝学的検査の登録制度について

(1) 羊水・絨毛染色体検査登録制度とは
平成26年4月、平成25年度の厚生労働科学特別研究事業「出生前診断における遺伝カウンセリング及び支援体制に関する研究」に続いて、平成26～28年度厚生労働科学研究（成育疾患克服等次世代育成基盤研究事業）「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」（研究代表者：小西郁生）が組織され、3つの分科会の第1分科会において、直接胎児の遺伝情報を取り扱う検査について実態を把握するための研究が開始された。

現在、日産婦学会の下では、周産期医療、婦人科腫瘍、生殖医療の3分野において症例の個別登録が行われているが、このうち生殖医療の実施全症例個別登録システムは直接胎児の遺伝情報を取り扱う出生前診断の登録システムに適していると考え、本分科会での研究に先事例として取り入れ、登録システムの開発を始めた。慎重に検討を重ねた結果、羊水・絨毛染色体検査を実

施した症例の情報を、ソフトウェアにて1例ごとに登録するシステム「羊水・絨毛染色体検査症例登録」を作成し、現在、試験的運用を行っているところである。図に、登録画面を示す。

今後、我が国において、羊水・絨毛染色体検査の登録システムが確立され、この「羊水・絨毛染色体検査症例登録」を利用して管理・運営がなされれば、出生前遺伝学的検査の大多数を把握することが可能となる。産婦人科の基本領域学会である日産婦学会には、この「羊水・絨毛染色体検査症例登録」を採用いただき、その運営主体となることを強く要望するものである。

(2) 羊水・絨毛染色体検査登録制度の利点

羊水・絨毛染色体検査実施の登録システムを導入するにあたって、検査実施施設を登録する制度を導入すべきか否か検討を要する重要事項といえる。

近年、遺伝診療においてはカウンセリングが必須となっていることから、胎児ゲノム情報の確定検査である羊水・絨毛染色体検査にあたっては、その技術の精度だけでなく、遺伝カウンセリングを行うことが求められ、NIPTと同様の施設登録制度が存在することが望ましい。さらに、羊水・絨毛染色体検査では、NIPTと異なり妊婦への侵襲を伴うことから、医療安全や合併症の情報収集の点からもこの制度が必要と考えられる。また、実施症例を1例ごとに登録す

るシステムでは、同様の制度が生殖医療登録システムにおいて順調に運営されていることを考慮すると、日産婦学会が羊水・絨毛染色体検査を実施する全施設を把握し運営することが適切と考えられる。

羊水検査、絨毛検査はどちらも1990年以前という早期に確立された技術であり、産婦人科診療施設の個々の裁量に基づいて行われてきたという歴史がある。このような状況で施設認定制度を新たに導入して実施施設を限定することには困難も予想されるが、運営主体となる日産婦学会が強いリーダーシップを発揮し、羊水・絨毛染色体検査の症例登録システムと施設登録制度を構築することを期待する。

(3) 出生前遺伝学的検査を行う検査機関に求められるもの

出生前遺伝学的検査を担当する検査機関は、その機関独自の検査精度や精度管理の状況、感度や特異度について基礎データを公表し、検査の質を保証しなければならない。また、検体の輸送手段、取り違えの防止等のリスク管理についての具体的方法を明示しなければならない。

さらに、出生前遺伝学的検査の業務の遂行によって得られる個人情報、検査結果等についての守秘義務を徹底するとともに、検体は検査終了後速やかに廃棄し、他の検査や研究に利用してはならない。

本条項の遵守のために、検査実施医療施設は検査機関との間に文書をもって契約を交

わし、その文書を保管しなければならない。
また、「羊水・絨毛染色体検査症例登録」の
運営主体は、上記の諸条件を勘案したうえ
で、検査機関についても、認定・登録制を
導入することを考慮するのが望ましいと考
える。

6．出生前遺伝学的検査の総合的登録制度 の確立に向けて

NIPTについては、現在、日本医学会にお
いて登録制度が立ち上がり運営されてい
る。将来は、NIPT以外のすべての出生前遺
伝学的検査についても、この登録システム
に類似したシステムが開発され、包括的に
管理されることが望ましいと考える。これ
ら染色体や遺伝子を取り扱う検査は、将来
さらに精密な解析へと進み、個人の詳細な
遺伝情報を明らかにしていくことが予想さ
れ、日本国民の総体的な遺伝情報を呈示す
る可能性を秘めている。ゲノム情報の保護
の観点からも、我が国がその全体像を把握
し管理できる体制を整えておくことが国家
としてとるべき道であり、日産婦学会がそ
の実務を担当すべきと考える。

7．おわりに

厚労労働省研究班において作成した「羊
水・絨毛染色体検査症例登録」ソフトウェ
アを、日産婦学会が導入し、我が国におけ
る羊水・絨毛を用いた染色体検査の全体を
把握・管理する継続性のある制度を確立す
ることを提言する。

E．結論

本研究により、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、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。本研究の成果で
ある登録ソフトウェアを完成させ、国内に
広めることができれば、出生前診断の件数
やその内容の把握、我が国の医療統計に寄
与するデータの把握などの、わが国でのよ
り適切な出生前診断の在り方、体制の構築
に大きく寄与することが可能となると考え
られる。

F．研究発表

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

G．知的財産権の出願・登録状況

なし

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)
分担研究報告書

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

【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

研究代表者	小西 郁生	京都大学	名誉教授
研究分担者(研究統括担当)	福嶋 義光	信州大学医学部	教授
研究分担者(代表補佐)	山田 重人	京都大学大学院医学研究科	教授
	三宅 秀彦	京都大学大学院医学研究科	特定准教授
	伊尾 紳吾	京都大学大学院医学研究科	特定病院助教
研究分担者(報告書担当)	山田 崇弘	北海道大学大学院医学研究科	特任准教授
研究協力者(統計解析)	藤井 庸祐	京都大学大学院医学研究科	大学院生

研究要旨

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た。平成27年度にはプロトタイプのリーフレットの使用感などの調査を行った結果、作成されたリーフレットは妊婦に対してはほぼ中立的な情報を提供することができた一方で、医療従事者はこのリーフレットの内容についてはより慎重な姿勢を持っていることが明らかとなった。この結果を踏まえ、平成28年度は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2分科会研究分担者一覧（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
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科婦人科学	教授
関沢 明彦	昭和大学医学部産婦人科学講座	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
福嶋 義光	信州大学医学部遺伝医学・予防医学講座	教授
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

A. 研究目的

我が国における出生前診断の実態として、佐々木，左合ら (Prenat Diagn 31,1007-1009, 2011)の検査実施施設を対象とした調査では、2008年の本邦における羊水染色体は13,402件、母体血清マーカー18,209件と報告されている。これらの従来から行われている出生前診断は一般産科医療機関でも実施され、超音波診断まで加えるとほぼ全ての産科医療従事者が出生前診断に関わっている。しかしながら、平成26年度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ている。2013年11月現在で産婦人科を基本領域とする臨床遺伝専門医が300名に満たない現状を考慮すると、出生前診断の提供体制を整えるためには、一次医療での産科医療従事者においても基本的な遺伝カウンセリング

グについては理解・習得する必要があると考えられた。また、これらの遺伝カウンセリングの提供においては、標準化して実施される事が必要と考えられる。このため、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毎に明確化し、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た。

出生前診断の遺伝カウンセリングは一般的には出生前検査を受検する前に行われるが、出生前診断に関わる診療は妊娠の初診の段階から始まることも多い。よって、妊娠のプライマリケアの段階から、基礎的な遺伝カウンセリングとして対応が出来ることが望ましいと考えられる。このため、説明を充実させることが困難な施設で簡単に利用することができ、一般の妊婦およびその家族が理解しやすく、医療スタッフが一般診療での説明に利用でき、また必要に

じて高次施設での相談・遺伝カウンセリングにつなげることを可能にする資料が必要ではないかと考えられた。そこで、外来診療や保健指導で利用できるような情報提供資料の原案を平成 26 年度に作成した。平成 27 年度にはこれをリーフレットとして一旦完成させ、実際に班員の所属する全国の施設で試験的に運用し、その使用感などの調査を行った。その結果、作成されたリーフレットは妊婦に対してはほぼ中立的な情報を提供することができた一方で、医療従事者はこのリーフレットの内容についてはより慎重な姿勢を持っていることが明らかとなった。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、実臨床に使用可能な状態にすることを目的とした。

B. 研究方法

平成 28 年度では、上記の目的のために以下の作業を行うこととした。前年度に行った調査結果をもとに

1. リーフレットの完成、
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、
3. 診療での使用を目指した体制調査を行うこととした。

1) 妊婦への情報提供資料リーフレットの修正及び完成

平成 27 年度の調査結果をまとめると以下のような知見が得られた。

- ・ 作成されたリーフレットは妊婦に対してほぼ中立的な情報を提供することが

できた一方で、医療従事者はこのリーフレットの内容についてはより慎重な姿勢を持っている。

- ・ 出生前検査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。
- ・ この調査結果を踏まえたリーフレットの修正を行うと同時に産科一次施設における使用時の注意を添えることが必要と考えられた。

これらを踏まえリーフレットの改定を行った(図 1)。また、並行して外国人妊婦の増加を鑑み、多言語への応用の基本となる英語版を作成した(図 2)。

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

平成 27 年度に実施した調査の結果で得られた「出生前検査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。」をもとに実際に各医療機関で使用する際の手引き(図 3)を作成した。この中には、1. リーフレット作成の目的、2. リーフレットの普及の目標、3. リーフレットの使用にあたっての注意事項を盛り込んだ。

3) 診療での使用を目指した体制調査

一次遺伝カウンセリングは各産科施設で行うのが前提であるが、専門的な遺伝カウンセリングへの導入が可能となるようにリ

リーフレットの裏表紙に二次，三次の遺伝カウンセリング実施施設を記載する欄をつけている．そこでその受け皿となる二次，三次の遺伝カウンセリング実施施設の整備が必要と考えた．

そこで，全国遺伝子医療部門連絡会議の構成施設は当然候補となるが，それだけでは当然不十分であるため，二次施設との位置付けで全国の各地域の研究班員がそれぞれの地域の施設を推薦し（臨床遺伝専門医や周産期専門医などの特徴や診療実績などを総合的に考慮），遺伝カウンセリングの受け入れ態勢についてのアンケート調査を実施した．

（倫理面への配慮）

本分科会研究中の医療従事者向けのアンケート調査については，「人を対象とした医学系研究に関する倫理指針」の対象外であり，倫理委員会での審査は行わなかった．

C. 研究結果

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．

リーフレットの使用にあたっての注意事項の具体的な内容はとして以下の内容とした．

「1. リーフレットの裏面に，近隣の遺伝カウンセリング実施施設を記入してください．」

この部分は妊婦に近隣の遺伝カウンセリング実施施設を知らせることを目的とした．各施設に通う妊婦が利用しやすい地域の施設を 1 か所または複数記入することとした．

「2. リーフレットは，妊婦やその家族がおなかの子への不安を抱えている場合や，出生前検査の情報を更に詳しく知りたいと考えている場合など，必要な時に適切な情報を得られるよう，ご活用ください．」

それぞれの施設の体制に応じて，配布方法を検討していただけるように以下のような具体例を記した．

例1：受付カウンターや、待合室内など、妊婦の目に留まりやすい場所に設置する。

例2：妊娠初期の保健指導や母子健康手帳の交付の案内などと一緒に渡す。

「3.リーフレットを見た妊婦が相談できる機会を作ってください。」

リーフレット内容についての質問、補足説明の希望、などの相談があった場合に妊婦への対応をお願いした。また、具体例を提示した。

例1：遺伝カウンセリング実施施設に紹介する。

例2：自施設の医師または助産師等によって最初の面談を行い、更に相談を希望した場合に遺伝カウンセリング実施施設に紹介する。

「4.遺伝カウンセリング実施施設に紹介した後について」

妊婦が安心して妊娠期間を過ごせるためには産科医療施設の皆様の暖かなサポートが欠かせないため、必要があれば、遺伝カウンセリング実施施設にいつでも相談していただけるようお願いした。

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(次ページ図)。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。

それぞれの施設に所属する臨床遺伝専門医、認定遺伝カウンセラーの数の調査では以下のようでありいずれも少ないという結果であった

臨床遺伝専門医

・常勤は1~4人が67.5%と最も多かった(median=2人)、0人の施設は12.3%(14/114施設)

・常勤+非常勤は1~4人が57.0%と最も多かった(median=2人)、0人の施設は12.3%(14/114施設)

各施設に所属する臨床遺伝専門医の基本領域の内訳の調査では産婦人科は80%の施設に在籍しており、約半数の施設に小児科が在籍していた。以下内科、耳鼻咽喉科、外科と続いていた。

認定遺伝カウンセラー

・常勤0人の施設は90/114施設、非常勤0人の施設は92/110施設

各施設において周産期の遺伝カウンセリングを担当する臨床遺伝専門医の数を調査した結果は以下のようであった。

・常勤は1~4人が78.1%と最も多かった(median=2人)、0人の施設は12.3%(19/114施設)

・常勤+非常勤は1~4人が78.9%と最も多かった(median=1人)、0人の施設は13.2%(15/114施設)

周産期遺伝カウンセリングを担当する臨床遺伝専門医以外の常勤医師がいないのが51

施設 (51/112 施設), 非常勤医師もいないのが 96 施設 (96/108 施設) であった。周産期遺伝カウンセリングを担当する臨床遺伝専門医以外の医師の診療科は常勤では産婦人科が 87 人 (うち周産期 (母体・胎児) 専門医が 37 人) で小児科が 39 人 (うち周産期 (新生児)

専門医が 25 人) であり, 非常勤では産婦人科が 19 人 (うち周産期 (母体・胎児) 専門医が 7 人) で小児科が 3 人 (うち周産期 (新生児) 専門医が 1 人) であり, 周産期専門医が相当数対応していることがわかった。

各施設において周産期の遺伝カウンセリング

HP掲載可能な施設の所在地 83施設(2016/11/24現在)



グを担当する常勤の認定遺伝カウンセラーがいないのが 82 施設 (82/104 施設), 非常勤もいないのが 87 施設 (87/101 施設) であった。周産期の遺伝カウンセリングを担当する看護師助産師がいない施設は 92 施設 (92/114 施設) であった。

各施設における周産期遺伝カウンセリングの件数を調査した結果は初診件数が月 10 件以上であった施設が約 37%、さらに、半数以上の施設が今後の受け入れが可能であると回答していた。

以上の結果は以下のようにまとめられる。

- ・ 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

D．考察

妊婦への情報提供資料リーフレットの試案作成は、産婦人科医だけでなく、小児科医、助産師、認定遺伝カウンセラーの多職種共同作業で行われた。これは、出生前診断の情報提供における中立性を保つために、大きな意義を持つと考えられる。さらに、このリーフレットは、研究班の全体会議での議論を経て承認されており、広い観点からの批評的考案を経たものと言える。昨年度は実際に班員の所属する全国の施設で試験的に運用し、その使用感などについてアンケート調査を行い、評価をおこなった。その結果、改善点が明らかになったために、今年度はこれらを元にリーフレットを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、昨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。

リーフレットはそれだけで情報提供が完結するわけではなくあくまで遺伝カウンセリングへのアプローチという位置づけである。この点からリーフレット裏表紙に一次施設からの紹介先候補として全国遺伝子医

療部門連絡会議ホームページ（主に三次施設として想定）を記載しているが、それに加えてそれぞれの一次施設の最寄りの二次施設を記載する欄を設けている。このような二次三次の遺伝カウンセリングへ適切につなげることを実現するために体制調査を実施し、その情報をホームページで公開することによって一次施設からリーフレットを通じて二次三次遺伝カウンセリングへつながる適切な出生前診断に関わる遺伝カウンセリング体制の実現を目指した。

1．妊婦への情報提供資料リーフレットの修正及び完成及び英語版の作成

前年度の調査結果に基づく内容の修正と英語版作成を並行して行なった。前年度の調査でネガティブな気持ちになった方が一定数いることや出生前診断を勧めているように感じる方が少数とはいえおられることなどに鑑み、より慎重な表現に修正することは重要と考えられた。また、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ロジックの矛盾、飛躍、曖昧さを解消する作業の中で、情報提供が主ではなく遺伝カウンセリングへのアプローチであるという目的や内容が明確化されたという効果も得られた。この点は前年度のアンケート自由記載欄に見られた「研究班が意図したリーフレットの目的である適切な相談窓口への導入／道標ということが伝わらずに、説明ツールとして解釈されたと推察されるコメント」への対策となったと思われる。

最終的にプロトタイプでは 16 あった

Q&A 項目を 13 の明確なものにまとめた。

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

前年度のアンケート調査で妊婦、医療従事者ともに、多様な価値観に基づく出生前診断に対する意見や心情を持っているため、一つのリーフレットに対しても多様な捉え方がなされていることが明らかとなり、このリーフレットの社会実装においては、医療従事者が責任を持って妊婦への情報提供のツールとして利用することが望ましいと考えられた。そういった観点からリーフレットについての医療従事者への解説資料として手引き書を作成し、リーフレット共に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。

3. 診療での使用を目指した体制調査

上記のように連続性を持った一次施設と高次施設の連携のためには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。

当然ながら二次遺伝カウンセリングを担うためには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必要であるが、本アンケート調査からもその実現の可能性は十分あると考えられた。しかしながら、この数年で増加したとはいえ臨床遺伝専門医数は少ない。その中で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つつあるが、非常勤の活用も行われている実態が見えてきた。また、臨床遺伝専門医以外に周産期の遺伝カウンセリングを行って行く必要もあるかもしれないが、本調査では周産期専門医の活躍が見込めると思われた。一方、非医師の認定遺伝カウンセラーや看護師、助産師は一定数の活躍はあるものの未だ数の点でも雇用実態においても十分ではなく、そのさらなる活用は課題である。

このような中で、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。

以上のように3年間の本研究班の中でリーフレットとその利用の手引きの作成、そしてそれによって遺伝カウンセリングを受けたいと願う妊婦とその家族への対応を実現するための体制構築を行ってきた。

本研究は、社会に対する情報リソースの充実につながるものであり、出生前診断に対するリテラシーを涵養することに役立つ事が推察される。

E．結論

本研究により、多元的な検討の元で、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。

F．研究発表

1. 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
2. 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

G．知的財産権の出願・登録状況
なし

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)
分担研究報告書

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
【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

研究代表者	小西 郁生	京都大学	名誉教授
研究分担者(研究統括担当)	齋藤加代子	東京女子医科大学	教授
研究分担者(代表補佐)	山田 重人	京都大学大学院医学研究科	教授
	三宅 秀彦	京都大学大学院医学研究科	特定准教授
	伊尾 紳吾	京都大学大学院医学研究科	特定病院助教
研究協力者(統計解析)	藤井 庸祐	京都大学大学院医学研究科	大学院生 統計遺伝学

研究要旨

本研究班では、ダウン症候群のある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のある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、ダウン症候群のある人の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。この調査を元に、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。さらに、障害のある本人だけでなく、親に対しても支援が必要である。障害のある児を持つ親が育てやすい親の労働条件の検討、本人の労働環境について、更なる検討が必要である。

研究分担者一覧（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	東京医科歯科大学看護部	女性混合病棟師長
金井 誠	信州大学医学部保健学科小児・母性看護学領域	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
福島 明宗	岩手医科大学医学部臨床遺伝学科	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

A. 研究目的

母体血を用いた新しい出生前遺伝学的検査（NIPT）の導入により，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．出生前診断に関わる遺伝カウンセリングにおける情報提供においては医学的情報だけでなく，対象となる疾患を持つ方の一般的な生活史や，これらの方々に対する社会保障，支援体制についても言及する必要がある．これらの情報提供は受検者の意志決定に影響する可能性があるため，常に最新のものであることが要求される．さらに，我が国においては，平成 25 年 4 月 1 日からの障害者総合支援法の施行により環境が大きく変化している事が推察される．このような情勢を踏まえて，現在の出生前診断の対象となっている疾患を持つ方の生活の実態を調査し，明確化する必要があると考えられた．実際に行われている他の調査として例を挙げると，障害者雇用の実態について，統計法に基づいた 5 年に

1 回の調査が施行されている．しかし，この調査は，民間事業主を対象として調査であり，当事者を対象とした実態ではない．

そこで，既存の社会保障制度に加えて，患者会やピアサポート，NPO 団体等の行政以外の支援体制の情報を収集すること，その結果を元に，期待される相談者および当事者の支援制度の設計を行うこと，さらに，第 2 分科会で作成する相談者支援ツールの内容に反映させることで成果を班全体へ波及させることを目的として研究を開始した．

B. 研究方法

初年度は当事者からの情報収集に重点をおき，当事者アンケート調査を企画した．次年度に，出生前診断の対象となっている代表的疾患であり，さらに当事者からの意見聴取も可能であるダウン症候群がある本人を対象とした自己認識や幸福感の調査，及び，家族および同居の方を対象とした教育・就労・福祉に関する調査を日本ダウン

症協会の全面協力の下で行い、結果をまとめ、報告した。なお、本調査に当たっては、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(承認番号 R0072)。前年度は、その結果について記述統計の形で報告したが、本年度は本人の自己認識及び幸福感と、家族から得られた教育・就労・福祉の状況との関連についての解析を行った。そして、これまでに得られた結果を公開シンポジウムにて発表し、更なる意見を得て、提言を作成する事とした。

C. 研究結果

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関する検討を行った。

a. 自由記載の解析

ワードクラウドを作成し、頻出語から傾向を検討した。

家族向けアンケート「ダウン症候群の方たちに対して、どのようなサポートシステムがあると良いでしょうか」

一定の傾向は認めなかったが、「親」「就労」「療育」「施設」「支援」「生活」が頻

出語であった。

本人向けアンケート「どんなことをしているときに幸せですか？」

「ダンス」「DVD」「ビデオ」「ジャニーズ」「カラオケ」などの音楽関係や人間関係に関わる言葉がクローズアップされた。

本人向けアンケート「家族や他の人とどんなことをしているときに楽しいですか？」

「カラオケ」「食事」などが、中心であった。

本人向けアンケート「どんなことを言われるとうれしいですか？」

「がんばる」「かわいい」「ありがとう」など褒められたり、感謝されることに喜びを感じている。

b. 本人の自己認識と教育・就労・福祉の環境との関連に関する検討

本人からの回答者(841人)の属性として、性別については、性別についての回答があった 792 人のうち、男性 439 人(55.4%)、女性 353 人(44.6%)となっていた。年齢は、12 歳から 18 歳が 283 人(36.0%)、19 歳から 29 歳が 345 人(43.9%)、30 歳以上が 158 人(20.1%)であった。また、教育に関わる状況としては、小学生 24 人(2.9%)、中学生 104 人(12.2%)、143 人(17.0%)、専門学校に行っている 3 人(0.4%)、大学または短期大学に行っている 4 人(0.5%)、高校を卒業して働いている 448 人(52.4%)、高校を卒業して働いていない 41 人(4.9%)、大学

を卒業して働いている 6 人(0.7%)，大学を卒業して働いていない 1 人(0.1%)，という状況であった。

本研究における，本人を対象とした意識調査は，“はい”，“ほとんどいつもそう”，“ときどきそう”，“いいえ”の 4 段階 Likert スケールで評価した。この評価について，本研究では，“はい”と“ほとんどいつもそう”と回答した割合を，肯定的な回答と定義した。841 名中で，毎日の生活における幸福感に対して肯定的な回答をした割合は，回答者の 9 割程度を占め（設問：**あなたは毎日幸せに思うことが多いですか**），また，学業や仕事についての自己認識としても，肯定的に回答した割合は，学生，就労者，それぞれ約 9 割を占めていた（設問：**勉強をがんばることができていますか，お仕事をしています，満足な気持ちがありますか**）。これらの本人の幸福感及び自己認識と，家族および同居の方を対象とした調査の双方の結果を照合し，生活圏[東京圏（東京，千葉，神奈川，埼玉）とそれ以外の地域の比較]，在学状況（中学生，高校生のみ），年収（30 万円超と 30 万円以下で比較：就労経験ありの方のみ），就労環境（一般就労と福祉就労の比較：就労経験ありの方のみ）の関連について検討した。さらに，在学状況については「勉強をがんばることができるか」（勉強への達成感）と，年収および就労環境については「お仕事をしています，満足な気持ちがありますか」（仕事への満足感）と比較検討を行った。

本人の幸福感と生活圏[東京圏（東京，千

葉，神奈川，埼玉）とそれ以外の地域の比較]を比較したところ，東京圏と非東京圏において幸福度について優位な差は認められなかった[東京圏(286 人)：はい 205 人，ほとんどいつもそう 58 人，ときどきそう 21 人，いいえ 2 人，無回答 34 人；非東京圏(465 人)：はい 328 人，ほとんどいつもそう 99 人，ときどきそう 32 人，いいえ 6 人，無回答 56 人]。また，本人へのダウン症候群の診断の開示と幸福度の比較にしたところ，開示状況は幸福度に影響していなかった[開示あり(420 人)：はい 313 人，ほとんどいつもそう 83 人，ときどきそう 27 人，いいえ 4 人，無回答 35 人；開示無し(314 人)：はい 219 人，ほとんどいつもそう 73 人，ときどきそう 25 人，いいえ 4 人，無回答 52 人]。

回答のあった中学生における本人の幸福感，勉強への達成感，ともに 9 割が高い肯定感を示していた（**あなたは毎日幸せに思うことが多いですか**：はい 72 人，ほとんどいつもそう 19 人，ときどきそう 2 人，いいえ 1 人；**勉強をがんばることができていますか**：はい 72 人，ほとんどいつもそう 15 人，ときどきそう 7 人，いいえ 1 人）。また，高校生においても同様に，高い割合の回答者が，高い幸福感，勉強への達成感を示していた（**あなたは毎日幸せに思うことが多いですか**：はい 101 人，ほとんどいつもそう 27 人，ときどきそう 8 人，いいえ 0 人；**勉強をがんばることができていますか**：はい 93 人，ほとんどいつもそう 30 人，ときどきそう 9 人，いいえ 6 人）。

就労経験のある方の幸福感と就労環境（一般就労と福祉就労の比較：就労経験ありの方のみ）で比較したところ、いずれも8割以上で高い肯定感を持っていたが、“はい”と答えた人の割合は、一般就労では85.4%であったのに対して、福祉就労では65.6%と低い割合になっていた[一般就労(89人)：はい76人、ほとんどいつもそう9人、ときどきそう4人、いいえ0人；福祉就労(299人)：はい196人、ほとんどいつもそう72人、ときどきそう27人、いいえ4人]。また、仕事への満足感と就労環境を比較したところ、一般就労での肯定的な回答が92.0%であったのに対し、福祉就労では86.1%、また、“はい”と答えた人の割合も、一般就労では72.7%であったのに対して、福祉就労では63.2%であり、いずれも福祉就労では一般就労に比べて低い割合を示していた[一般就労(88人)：はい64人、ほとんどいつもそう17人、ときどきそう4人、いいえ3人；福祉就労(296人)：はい187人、ほとんどいつもそう68人、ときどきそう35人、いいえ6人]。

年収についても30万円超とそれ以下で比較したところ、年収は幸福感に影響していなかったが[年収30万円以下(259人)：はい178人、ほとんどいつもそう56人、ときどきそう22人、いいえ3人；年収30万円超(112人)：はい87人、ほとんどいつもそう18人、ときどきそう7人、いいえ0人]、仕事への満足感は年収30万円以下の群で“はい”と答えた人の割合が64.0%であったのに対し、30万円以上の群で77.7%とな

っており、年収は仕事の満足感に影響していた[年収30万円以下(258人)：はい165人、ほとんどいつもそう57人、ときどきそう32人、いいえ4人；年収30万円超(110人)：はい84人、ほとんどいつもそう15人、ときどきそう5人、いいえ6人]。

2. 公開シンポジウムの開催

本研究班がこれまでに行ってきた、ダウン症候群を持つ方の生活環境および本人の生活に対する意識の調査の結果を、現在の遺伝カウンセリングの充実だけでなく、社会保障のより一層の充実にも活かすために、疾患当事者や家族を含めた関係する方々からの意見をいただき、さらなる意見の集約を行うために公開シンポジウムを企画した。企画内容は以下の通りである。

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)

各演者の講演のあと、総合討論を行い、さらに来場者を対象としたアンケートを実施し、意見集約を行った。シンポジウム参加者数は 133 名であり、アンケート回収数は 102 件であった。アンケートの結果から、参加者の年齢構成としては、40 代から 50 代を中心として、20 代から 70 代まで幅広い世代の方が参加し、「知人に聞いて」参加した割合が高く(55.7%)、次いで「ネットで見て」が多かった(20.5%)。全体的な感想(回答 96 件)としては、参加して「よかった」と答えた人が 93.8%いた一方で、「期待外れだった」と答えた人もいた。幅広い分野の立場のパネリストから意見が聞けたことが、好評に繋がったと考える。自由記載からは、奥山氏、玉井氏の話が印象に残ったという内容として、多く見られた。

「教育の中で、改善して欲しいこと」は、77 件中 90.9%から「改善して欲しい」との意見があった。「個別化せず普通学級での教

育」という意見がある一方、「インクルーシブ教育を前提とした個別化教育」を行って欲しいなど、などインクルーシブ教育に対する考え方も様々であった。全体的には、教員の質の向上を期待する意見が多く、社会における多様性の受容が望まれていた。一方、特別支援級の勉強の進捗の問題、教師の労働環境の問題も提起されていた。

「就労の中で、改善して欲しいこと」は、68 件中 88.2%から「改善して欲しい」都の意見があった。賃金・工賃の問題、就労にとどまらない生活支援、社会との関連、社会との接点、生きがい、など、幅広く改善が望まれていた。

「福祉の中で、改善して欲しいこと」は、69 件中 82.6%から「改善して欲しい」との意見があった。多岐に渡る意見があったが、生活支援、生きがい、親が安心して死ねる社会が主なキーワードであった。障害のある人達が、社会の一員として生活できることが重要である事、また、障害のある人達の家族への支援も重要であるとの意見も見られた。

D. 考察

これまでの本分科会の調査から、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た。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が明らかとなった。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。

E. 結論

出生前診断における検査前のインフォームド・コンセントや遺伝カウンセリングにおいて、疾患の情報のみならず、障害や疾患のある人の利用できる社会資源の情報、患者や家族の暮らしが重要な情報となる。また、出生前診断における意思決定には、社会が障害や疾患のある人の生活の様子を理解することが大きな意味を持つ。

これまで、一般的な出生前診断の対象は、ダウン症候群であると広くとらえられてきた。本研究班では、ダウン症候群のある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のある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、ダウン症候群のある人の 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。この調査を元に、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。さらに、障害のある本人だけでなく、親に対しても支援が必要である。障害のある児を持つ親が育てやすい親の労働条件の検討、本人の労働環境について、更なる検討が必要である。

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、以下のように提言する。

- 出生前診断の対象となる疾患の出生前、出生後の診断、治療、そして社会的支援を含めた個別性の高いフォローアップ体制を構築する必要がある。(例：生涯の健康管理につなげられる、全医療情報を記載した個人別の健康手帳やカードの作成)

- 出生前を含めた本人の生涯に亘る支援体制は、特に親がいない状況であっても対応できる環境整備に努めるべきである。
- 支援の中心機能は、1箇所では様々なサービスの受けられるワンストップサービスの設置を提案する。例えば、認定遺伝カウンセラー、遺伝看護専門看護師やソーシャルワーカーが所属し、小児慢性特定疾患や難病に対応できる公的病院(大学病院、公的病院)に公的機関の外部出張機関を置き、遺伝外来が密な協力体制を担う体制である。
- 個別の支援に対応するため、支援機能を果たす病院に所属する遺伝外来は、臨床遺伝専門医の統括の下、認定遺伝カウンセラーがコーディネートの中心を担当し、関連診療科やソーシャルワーカー、心理職、難病コーディネーターとの連携を取る体制が望ましい。認定遺伝カウンセラーは、各施設に複数名が常勤する体制が望ましい。

F. 研究発表

1. 齋藤加代子. 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
2. 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, 齋藤加代子, 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
3. 三宅秀彦, 山田重人, 池田真理子, 金井誠, 福島明宗, 齋藤加代子, 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
4. 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
5. 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

G. 知的財産権の出願・登録状況 なし