

平成28年度 厚生労働科学研究
「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
に関する研究」(通称：小西班) 第1回全体会議議題

日時 平成28年7月1日(金) 16:00-20:00

場所 TKP 品川カンファレンスセンター

全体会議会場：カンファレンスルーム 8A

分科会会議会場：カンファレンスルーム 8A、ミーティングルーム 8I, 8J

出席予定者

伊尾紳吾、池田真理子、浦野真理、小笹由香、久具宏司、小西郁生、齋藤加代子、
左合治彦、佐々木愛子、鮫島希代子、澤井英明、鈴森伸宏、関沢明彦、高田史男、
中込さと子、早田桂、平原史樹、福島明宗、福島義光、松原洋一、三宅秀彦、
山内泰子、山田重人、山田崇弘、吉橋博史

欠席予定

金井 誠、増崎英明

陪席

倉澤健太郎(厚労省・母子保健課)(予定)
(五十音順・敬称略)

16:00～17:00 各分科会会議

- 全体班会議で報告する事項のまとめ

17:00～20:00 全体班会議

議案

報告および協議事項

1. 班長あいさつ
2. 資料確認・メンバー確認(資料1)、前回議事録確認(資料2)
3. 今年度の予定
 - 第3分科会シンポジウムについて(日程のみ・内容は分科会報告にて)
 - 第2回日本産科婦人科遺伝診療学会シンポジウムについて(資料3)
 - 第2回全体会議について
 - ・ 12月17日(土)の学会終了後、例えば夕方～夜の時間帯(宿泊あり)
 - ・ 12月15日(木)学会前日、午後の遅めの時間帯を候補に日程調整始めたいと思います。

4 . 各分科会の進捗状況と年度内の目標

- 第1分科会(資料4)
- 第2分科会(資料5)
- 第3分科会(資料6)

5 . その他

以上

平成 27 年度厚生労働科学研究 小西班 第 2 回全体会議 議事録

日 時：平成 28 年 2 月 19 日（金）13:00～15:00 *12:00～13:00 各分科会会議

場 所：TKP 品川カンファレンスセンター・カンファレンスルーム 5A

出席者：池田真理子、浦野真理、金井誠、久具宏司、小西郁生、齋藤加代子、左合治彦、
佐々木愛子、澤井英明、鈴森伸宏、高田史男、中込さと子、早田桂、平原史樹、
福島明宗、福島義光、増崎英明、松原洋一、三宅秀彦、山内泰子、山田重人、
山田崇弘、吉橋博史

欠席者：小笹由香、鮫島希代子、関沢明彦、三浦清徳（長崎大・陪席予定者）

陪 席：伊尾紳吾（京都大） 倉澤健太郎（厚労省・母子保健課） 藤井庸祐（京都大）
（五十音順・敬称略）

配布資料：資料 1 . 分科会メンバー表、資料 2 . 過去の議事録、資料 3 . 倫理申請承認書、
資料 4 . 第 1 分科会資料、資料 5 . 第 2 分科会資料、資料 6 . 第 3 分科会資料

議事：

1 . 小西班長より

- ・ 3 年間の 2 年目、ヒアリングなく来年も継続となる方向
- ・ 3 年が終了した時点で、報告書だけでなく最高のプロダクトを出すことを目標にした
い

2 . 今後の予定

(1) 第 3 班シンポジウム 第 3 分科会報告参照

- ・ 2016 年 10 月 5 日（水）18:00～：日本遺伝子診療学会会期中
- ・ タイトル：「ダウン症候群から考える日本の教育・就労・福祉」
- ・ 会場：東京医科歯科大学の鈴木章夫記念講堂
 - 大会長である日本大学の中山先生にプレコンGRESの扱いにして頂けるか打診予定

(2) 日本産科婦人科遺伝診療学会でのシンポジウム

- ・ 2016 年 12 月 16（金）17（土）：第 2 回日本産科婦人科遺伝診療学会
- ・ 会場：メルパルク京都（大会長：小西班長）
- ・ 会期中に 3 つの分科会すべてのまとめとなるシンポジウムを企画

(3) 今年度の報告書

- ・ 3 月あたまには厚労省へ提出、3 月中旬には印刷に回す予定

3. 各分科会からの報告

● 第1分科会

(1) 進捗状況

1) 調査結果報告

- ・ 検査会社主要 5 社を対象に、全国の母体血清マーカー、羊水検査、CVS の実施件数と施設数を調査
- ・ 上記主要 5 社で、全国の 8 割から 9 割の施設をカバー
- ・ 母体血清マーカーの実測値は 2012、2013 年頃よりやや増加
- ・ 羊水検査も増加しているが、ここ 1~2 年は頭打ち
- ・ CVS は、海外に送っていた施設が国内で実施するようになったため急増
実施数が増えたという訳ではなさそう

2) 登録システムについて

- ・ 入力画面の検討が班内で継続中
- ・ 今年 8 月を目処に入力画面を作成、12 月のシンポジウムでの提示を目指す
- ・ どの施設でも無理なく入力できる、ということについても検討していく必要がある
- ・ 入力の対象施設をどこまで増やすのか、不特定の施設とするのか、限られた施設を対象とするのか、研究班とは別のスキームで検討していく必要がある

(2) 今後の予定・展開

- ・ 2016 年 4 月の学会で、ソフトウェアの使用施設を募る
国際人類遺伝学会、日本遺伝カウンセリング学会：2016 年 4 月 3 日~7 日
日本産科婦人科学会：2016 年 4 月 21 日~24 日
- 具体的に入力した現場の声を集め、まとめていく予定
- 入力画面の構築を最終目標とする

● 第2分科会

テーマ：一般産科診療から専門レベルにいたる出生前診断に関する診療レベルの向上

(1) 進捗状況

- ・ 初年度、リーフレットの作成
- ・ 2 年目となる今年度は、内容が適切かどうか、アンケート調査を実施
- ・ リーフレットは、ニュートラルな表現がどうあるべきかが非常に悩ましい
- 出生前検査を考えている人には倫理的な問題があるというメッセージにしたい
- まったく考えていなかった方に出生前診断を勧めるような内容になっても困る

(2) 調査結果

- ・アンケートは、医療関係者用、妊婦さんとその家族向けの2つ
- ・医療関係者用は391件、妊婦さんと家族向けは137件の回答

1) 医療関係者用

このリーフレットを読んで、あなたはどう感じたか、の質問

- ・回答は両極にふれる
 - 非医療者（妊婦・家族）と比較
 - 大きな差はでなかった
 - 職業ごとに3カテゴリーで 二乗検定
 - 回答が割れる形が見えてくる

リーフレットで出生前診断を勧められているように感じたか、の質問

- ・勧めているように取る人もいれば、逆に勧めていないように取る人もいる
 - 非医療者（妊婦・家族）と比較

非医療者は「いいえ」が多いが、医療者は「はい」の割合が少し増える

リーフレットは全て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、の質問

- ・全ての妊婦さんに配ることに対して1/3くらいがあまり適切ではないと回答
 - リーフレットが出生前診断を勧めているように感じるかどうか、との群間比較
 - 出生前診断を勧めているように見えない人は全員に配ってもよい
 - 出生前診断を勧めているように見えている人では回答は半々に分かれる

どういう場面でリーフレットを配布・使用するのが望ましいか、の質問

- ・初診の後と保健指導のときで半々

2) 妊婦さんと家族向け

このリーフレットを読んで、あなたはどう感じたか、の質問

- ・医療者と同様、不安を感じたという群と安心したという群、2つに分かれる
- ・1/4くらいの方は不安を感じるリーフレットでもある

このリーフレットを読むことで妊娠がわかって嬉しい気持ちに変化があったか、の質問

- ・「変化はない」が多数回答
- ・「嬉しくなくなった」、「嬉しい気持ちが半分くらいになった」が合わせて10人

リーフレットで出生前診断を勧められているように感じたか、の質問

- ・「はい」が18、「いいえ」が77

多くの人に比較的中立的に書かれているように読んでいただけた

どのような場面でリーフレットを配布・使用するのが望ましいか、の質問

- ・多くの方は、全員もしくは必要な人に配ってよいと感じている
 - リーフレットが出生前診断を勧めているように感じるかどうか、との群間比較
 - 大きな差は認められず

裏表紙の遺伝カウンセリング実施施設の案内のわかりやすさについての質問

- ・全国遺伝子診療部門連絡会議の HP のリンクを掲載
- ・多くの方は分かりやすかったと回答
- ・自由記載には色々な意見が出ている

リーフレットへの意見

- ・雰囲気固い、全体的に読みにくい、量が多い、ハイリスクの説明が分かりにくい、など
- ・大事なことはしたほうがよい、個人では切り出しにくいケースがあるのでいい、簡潔にまとまっている、など
 - 班内で悩んだ所にはチェックが入るという印象
 - ポジティブな意見もあり、少なくともニーズは存在していると理解
 - 普及方法、中立的な情報提供の内容など、ブラッシュアップの必要性を確認

(3) 確認・質問事項

1) 表記の確認

- ・表 54 と表 57 の「非医療者」の結果は、妊婦さんとその家族向けのアンケートの結果ということでしょうか？
- よい

2) 回収率について

- ・2000 部刷ったが、配布した量が各施設でどの程度配布したか、把握できていない
- 回収率は把握できていないが、思ったよりも少ない印象を受ける

3) リーフレットの「出生前検査」の記述と前文（注釈）の必要性

- ・「出生前検査」だと超音波も入る
 - 「出生前遺伝学的検査」へ変更できないか
- ・出生前検査という幅広いものの一部分いうことを明確にして各医療機関に配布するという形にしないと、日本産科婦人科学会や日本産婦人科医会に、配れないと言われかねない
 - 第 1 班の先生に、具体的に修正をお願いしたい
- ・HP で暫定公開する際は、リーフレット作成の意図と注意点を注釈としてつけて公開する

リーフレットに載せる文言として、「出生前遺伝学的検査」は適切なのか、注釈で説明するのがよいのか

使い方の説明の時に、注釈として説明

4) 今後の HP 掲載とその影響について

- ・HP からダウンロードすることで、妊婦さんに直接届くことになる
- 各施設がリーフレットを使った場合、その反響は研究班ではなく学会や医会にい

く

日本産科婦人科学会と連携し、周産期委員会や倫理委員会で議論して貰う必要がある

最終案が出た段階で、実践段階に入る前までに相談する
左合先生、平原先生が打診？

(4) 今年度の予定

- ・リーフレットの記載内容を更に充実したものにさせる（メールベースで）
 - 3月あたまには報告書は厚労省に提出予定
 - 前文（注釈）を1週間以内に作成、前文で出生前遺伝学的検査と出生前診断を定義
- リーフレットのバージョンアップは継続
- リーフレットをHPに載せる前に産科婦人科学会、日本産婦人科医会に相談

(5) 今後の展開

- 1) 一次産科施設で自由に利用できるよう、研究班のHPにリーフレットを掲載
 - ・HPには前文を掲載し、その上でリーフレットを掲載
 - 利用を希望する所には広く利用してもらえる体制を作る
- 2) 3年目の活動として、各地域で適切な二次施設の情報を集めて公表する
 - ・二次施設は適切な遺伝カウンセリングを実施できる所
 - ・二次施設の要件：ブロックの責任者の責任でリストアップし、顔が見える関係の所に声を掛け、了解いただいたところ（地域による違いを考慮）
 - 班員の先生方の協力を得て、ブロックごと、県ごとにリストアップする
 - HPへの掲載を了承いただいた上でHPに記載
 - 北海道は山田崇弘先生、東北6県は福島明宗先生、（関東は飛ばし）山梨・甲信越北陸は信州と中込先生を中心に。出生前診断研究会のブロックの中核を担っている方々、九州は増崎先生、中国・四国は早田先生、近畿は澤井先生に取りまとめていただく
 - 6月7月くらいまでの間に、スケジュールを決めて依頼
- 3) リストアップされた二次施設を対象としたアンケート調査（実施の可否も含め検討）
 - ・各施設で出生前診断について、どういう方に、どのようなことをしているのか
 - ・その際の遺伝カウンセリングはどのように行っているか

● 第3分科会

テーマ：相談者・当事者への支援に関する調査と制度設計

(1) 進捗状況報告

1) 概要

- ・平成 27 年 7 月、10 月、平成 28 年 1 月に班会議を開催
- ・平成 26 年度目標：「わが国における社会保障制度、ソーシャル・キャピタルの調査実施」

平成 26 年度にはアンケートを配布できなかった

- ・平成 27 年度目標：「期待される相談者及び当事者の支援生徒に関わる制度設計」
アンケート実施、データ集計を行い、ある程度まとめの段階に入ってきた
制度設計には至っていない
- ・平成 28 年度目標：「社会啓発目的の公開フォーラムを開催」
10 月 5 日（水）に公開シンポジウムを企画中

2) アンケートについて

調査について

- ・2015 年 9 月 30 日まで、日本ダウン症協会会員 5,000 名を対象にアンケート調査を実施
- ・1,586 件の回答（会員全体の 30%以上）

内容について

- ・「ご家族向け」と 12 歳以上の「ご本人向け」の 2 部構成
 - ・「A. 基本的な事項」「B. 就学」「C. 公的扶助と就労」「D. 福祉サービス」「E. 対象となる方への開示」「F. 余暇活動」「G. 自由コメント」から構成
 - ・ご本人向けのアンケートは、大人の方に手助けしてもらいながら記入いただいた
 - ・質問紙は、メディカル統計に外部委託し、入力や集計を行いやすいフォームとした
- 解析結果について

「A. 基本的な事項」

- ・母親による回答が多い
- ・対象者は、東京、神奈川、埼玉に集中
- ・大都市圏と非大都市圏の比較では有意な結果が得られず
比較する都市を東京、神奈川、埼玉、千葉とそれ以外に変更

「B. 就学」

- ・6 歳ごとに区切っていたが問題点を確認
年齢の区分等を変更して再検討
- ・転居に関する解析はさらに時間をかけて行う

「C. 公的扶助と就労」

- ・20%の人が公的扶助を受けていないが、中には受けられる人もいることが推測される
- ・幼少期から様々な公的扶助を受けているが、サービス受給者は予想よりも少ない
- ・年齢と大都市、地方都市における就労経験の比較では、有意差を認めず

東京、神奈川、千葉、埼玉を含む東京圏とそれ以外の非東京圏とを比較

東京圏の方が就労継続支援 A も B も多い

- ・ 年収 30 万円以下の就労継続支援 B による通所の方が半数弱を占める
- ・ 大半が年収 30 万円以下で常勤として就労
- ・ 最低賃金保障のないフィールドであり、低賃金で働いている実態
- ・ 77%が常勤と回答も、常勤の認識には差がある可能性
- ・ 仕事内容として多いのは「事務補助」「軽作業」「清掃」「クッキー作り」「パン作り」

等

- ソーシャル・キャピタルの調査の点で肝となる部分
- シンポジウムでは、「最低賃金保障の設定」について言及していきたい

「D.福祉サービス」

- ・ 約半数の人が知っているものがある一方で、ほとんど知られていないサービスもある
- ・ 存在していても利用されていないサービスについて、当事者にフィードバックする必要

「E.対象となる方への開示」

- ・ 開示したときの対象者年齢が 0 歳などの回答
 - 「開示」という言葉が理解されていなかったことが反省点
 - 本人への開示が予測される 6 歳以上、小学校就学年齢を対象として再度解析
- ・ 年収 30 万円以下と 100 万以上では大都市圏と非大都市圏を比較しても差は認めず
 - 東京圏と非東京圏とを比較
 - 30 万円以下では東京圏の人の方が多く、50 万円以上でも東京圏の人の方が多い
 - おそらく有意差が出る、再検討

「F.余暇活動」

- ・ 様々なことを余暇に利用し、豊かに生活している方も多くいる
- ・ 「くもん」という個人業者名を入れてしまった
 - 「学習塾」などに変更する

「ご本人向けのアンケート」

- ・ 887 件の回答、最高年齢は 50 歳以上
- ・ 高校を卒業して仕事をしている方が半数を超えている
 - NIPT や診断の際、子どもの将来を心配する親御さんに対して利用してもらえる数値
- ・ 30 歳以上で、親と住んでいる方が 164 人中 128 人
 - 親に負担がかかっていることが推察される
 - 障害をもつ方たちがお互いに助け合うことができるようにしていく必要

- ・ 887 人中 557 人が「毎日幸せに思うことが多い」と考えている
NIPT を受けるカップルとダウン症患者の間にギャップがあることが考えられる
- ・ 887 人中 323 人が仕事をしていて満足な気持ちがあると回答
「いいえ」と回答した人も一方にしているということにも気をつけなければならない
- ・ 多くの人が父母や周りの人は、自分のことを大事に思ってくれていると感じている

(2) 質問・意見

1) 日本特有の親子観と社会支援について

- 障害をもつ子どもの面倒は親がみるべきというような独特の親子観が日本にはあるように感じる。このような親子観とは別に社会のサポートの仕方など数値的に国際比較したようなものをシンポジウムや報告書で発表できないか。また、社会全体でサポートするという感覚を国民に啓発する活動を行うことも重要であると思う。

3 班としてもりサーチしていく。

2) 大都市と非大都市とは、政令指定都市を含む都道府県のことか（資料 6・15/32）

大都市圏という定義がある。この区分では誤解を招く可能性があるので、表 4 の赤い部分（東京、神奈川、埼玉）に千葉を加えた東京圏と非東京圏で分けて解析する方法に変更予定。そのため、表 5 は削除の方針。

3) 結論として都会の方が給料が安いということか

東京圏の方が就労継続支援 B が多いにも関わらず給与の面では高い可能性があるということ。今回は被雇用者へのアンケートを行ったが、厚生労働省では雇用者に対して調査を行っており、これらの結果も一致している。今後、東京圏と非東京圏で再度解析の予定。

(3) 今後の予定・展開

1) 今後の方針について

- ・ 今年度中に自由記載の入力を終えたい
- ・ 自由記載には保護者の方などの熱い思いが書かれているので、まとめ方を検討
- ・ ICHG のポスターセッションで発表の予定
- ・ 周産期新生児学会の抄録を準備中

2) 公開シンポジウムについて

- ・ アンケート結果を基にして、2016 年 10 月 5 日（水）に公開シンポジウムを予定
- ・ テーマは「ダウン症候群から考える日本の教育・就労・福祉」
- ・ 対象者は、厚生労働省官僚、文部科学省官僚、当事者、マスメディアを検討
- ・ 政策提言につながる方を呼べるか（候補として、松野明美さんや菊池桃子さんなど）
- ・ ダウン症候群をベースに、障害をもつ方たちに対する社会への提言として広げてい

きたい

4．小西班全体の報告

(1) 厚生労働省・倉沢さんより

- ・ 厚労省としては、出生前診断を含めた体制は非常に難しい問題が絡んでいると理解
- ・ 議論が必要であり、小西班は長期間にわたってやっていきたい
- ・ H27年12月、経済産業省から胎児の4Dサービス提供というニュースリリース
 検診を医療施設外で行う場合に届け出が必要なのか、巡回の検診届さえ出せば行ってもいいのか、との問い合わせが発端
 最終的なリリースとして誇大解釈ができるようなものになった
 4Dサービスが自由にできるのではないかという謳い文句になってしまった
- 商業として進めていこうという経産省の考えには乗っているが、厚労省の考えとは異なっており、来週中には厚労省としてプレスリリースを予定
- 母子保健法に基づかない、いわゆる4Dサービスに関しては、展開促進を推奨するものではないことを明示していくつもり

(2) HP作成の報告（山田重人先生）

- ・ 班会議の情報、議事録、資料などを掲載予定
- ・ リーフレットがダウンロード出来るようになったら掲載の予定

5．調整事項など

- ・ 第2分科会のアンケートについて、日本産科婦人科学会に事前相談
- ・ 10月の第3分科会シンポジウムについて、中山先生に日本遺伝子診療学会のプレコンGRES扱いにして頂けるか打診

以上

平成 28 年度厚生労働科学研究 小西班 第 1 回全体会議 議事録

日時：平成 28 年 7 月 1 日（金）17：00～20：00 * 16：00～17：00 各分科会会議

場 所：TKP 品川カンファレンスセンター・カンファレンスルーム 8A

出席者：伊尾紳吾、浦野真理、小笹由香、久具宏司、小西郁生、齋藤加代子、左合治彦、

佐々木愛子、鮫島希代子、澤井英明、鈴森伸宏、関沢明彦、高田史男、中込さと子、

早田桂、平原史樹、福島明宗、福島義光、松原洋一、三宅秀彦、山内泰子、山田重人、山田崇

弘、吉橋博史

欠席者：池田真理子、金井誠、増崎英明

陪 席：倉澤健太郎（厚労省・母子保健課）

（五十音順・敬称略）

配布資料：資料 1．分科会メンバー表、資料 2．前回議事録、資料 3．第 2 回日本産科婦人科遺伝診療学会

関連、資料 4．第 1 分科会資料、資料 5．第 2 分科会資料、

資料 6．第 3 分科会資料

議事：

1. 班長あいさつ

- ・順調に進んでおり、社会的にも注目ある研究になっている
- ・7月3日（日）の朝に本研究班に関する報道がある予定（齋藤加代子先生ご出演）
- ・今年度中に使えるものを出して、学会での発表につなげていく

2. 今年度の予定

(1) 第 3 分科会シンポジウム（内容は分科会報告にて）

- ・2016 年 10 月 5 日（水）18:00～：日本遺伝子診療学会会期中

(2) 第 2 回日本産科婦人科遺伝診療学会でのシンポジウム（資料 3）

- ・2016 年 12 月 16 日（金）、17 日（土）
- ・会場：メルパルク京都（大会長：小西班長）
- ・会期中に 3 つの分科会すべてのまとめとなるシンポジウムを企画

(3) 第 2 回全体会議について

- ・第 2 回日本産科婦人科遺伝診療学会の前後を候補（後日、日程調整へ）
 - 12 月 17 日（土）の学会終了後、夕方～夜の時間帯（宿泊あり）
 - 12 月 15 日（木）学会前日、午後の遅めの時間帯

3. 各分科会の進捗状況と年度内の目標

● 第1分科会（資料4）

(1) 最終目標

- ・ 出生前検査の実施体制、支援体制を構築していく上で、現在の日本国内における羊水検査、CVS等の出生前検査の実態を把握するための基盤を作ることを目標にしている
- ・ 実態を把握するためのウェブ上登録システムを構築し、ほぼ出来上がっている状況（第1分科会の先生方のみ構築システム資料配布）
- ・ 羊水検査および絨毛検査を対象とした本登録システムを全国の産婦人科施設に使ってもらうようにする。そのために、日本産婦人科学会が中心となってシステムを使うよう奨励してもらうようなかたちを提言書で示す
 - 何十年も前から制限を受けずに行われていた羊水検査に登録システムを導入する難しさがある。しかし、羊水検査では確定的な結果がでるので、しっかりとした登録システム構築が望まれることを提言する
 - 研究班の終了後のシステム運営主体についても検討が必要である。

(2) 提言書に含む今後考えるべき課題

- ・ 登録システムを導入するにあたって
 - 対象妊婦をどうするか
 - 羊水検査を行う上での遺伝カウンセリングの担保

(3) 今後の予定・展開

- ・ 国際出生前診断学会（7月10～13日）で、ソフトウェアに関する発表予定（佐々木先生）
- ・ 12月の次の会議では、提言書を提示することを目標とする

(4) 質問・意見

1) 入力システムについて

- ・ 各施設が登録したものを臨床統計等が蓄積できるようなシステムになっているのか
 - ファイルメーカーをベースにしたものを使っているので、期間別、適用別、検査別等に絞って統計が取れるようになっている
- ・ いつ頃、登録システムがモデルとして動き出すのか
 - 今年度、有志の産科施設にソフトウェアに評価をお願いする
 - ボランティア施設がソフトウェアを使う上での約束を決めておかなければならないので、京都大学で研究計画書の倫理審査中。審査が通り次第、動く予定
 - 日産婦ベースで動き出すのはまだ先の話になる

- ・この登録システムには遺伝カウンセリングの質を評価できる項目はあるのか
 - 遺伝カウンセリングの対象の項目を含んでいるが、内容を評価するような項目はない
 - このシステムが稼動する頃には、第2分科会の成果とコンパインドできれば良い
 - あくまで第1班では、実態を把握するための基盤を構築するためのシステムを作っているのので、遺伝カウンセリングの質や内容を盛り込むというのは難しい印象がある
- ・侵襲的検査とNIPTを一緒に登録することについて
 - NIPTについては、現在は、日本医学会の登録が進んでいる状況があるので、その項目を利用したシステムの構築も検討に値する。
 - この登録システムのなかにNIPT用のタブを作り、一体化したデータベースの作成は技術的に可能である。将来の目標として、NIPTにも対応するシステムが望ましい
 - まずは、今作った登録システムが十分に全国で受け入れられるようにする
- ・NIPTをいつまで臨床研究として続けていくのか
- ・NIPTにおける遺伝カウンセリングの質保証や検査を行う施設の質を保証するための認定制度は、今後もあるほうが良い

3) 方向性の確認

- ・染色体・遺伝子の検査は、遺伝カウンセリングがあってはじめて実施できる原則があるので、日本も実現に向けていきたい
- ・第1分科会では、このシステムを使って、日本中でどの施設が羊水検査をやっているのか、その内容をまずは可視化する
- ・実現しなければならない世の中の流れを明文化し、産婦人科医がやるべき方向性を示す

● 第2分科会（資料5）

テーマ：「出生前診断の診療レベルの向上」

(1) 進捗状況報告

- ・平成26年度は、情報提供のためのリーフレット原案作成
- ・平成27年度は、関連機関でリーフレットの使用感調査（医療者向けと妊婦さんとそのご家族向け）を行い、内容を改善
- ・平成28年度は、リーフレット最終版の作成
- ・山田崇弘先生がアメリカ人類遺伝学会で発表するため、英語版のリーフレットも作成。英語版にすることでより伝えるべき明確な情報が必要となり、日本語版のブラッシュアップにもつながった
- ・本日の分科会で日本語版リーフレットを読みあわせ、いくつかマイナーチェンジがあった
- ・今後、リーフレットを読んでいただき、一次施設に置いていきたい。相談先の施設に関して、全国遺伝子医療部門連絡会議の維持機関だけでは少ないので、この研究班のメンバーの方々にそれぞれの地域の2次遺伝カウンセリング施設を紹介いただきたい

(2) 2次施設

1) リーフレット設置施設

- ・リーフレットに最寄りの施設を記載
最寄りの施設は、地域ごとの担当者が推薦する
- ・基本は臨床遺伝専門医がいる施設

2) 声かけの担当分け（資料 p45 参照）

北海道：山田崇弘先生

東北：福島明宗先生

関東（東京、神奈川メイン）：関沢明彦先生

東海：鈴守伸宏先生

長野・新潟・石川・富山：福島義光先生を中心に

山梨：中込さと子先生

中国・四国：早田桂先生

近畿：澤井英明先生

九州：増崎英明先生

(3) 2次施設向けのアンケート

- ・2次施設の候補の施設施設に、リーフレットに名前を載せてよいか（遺伝カウンセリングに協力できるか）について同意を得る
- ・同意を得られた施設に関しては、HPに記載する情報を収集
臨床遺伝専門医の数、それぞれの基本領域、遺伝カウンセラーの数、遺伝カウンセリングの実施状況（今までの実績、1ヶ月に対応できる数）などのアンケート調査
- ・アンケート調査の結果はHPに記載

(4) リーフレットの使用説明書

- ・リーフレットはHPでダウンロードして1次施設でも使用可能に
- ・リーフレットを使用する際の使用説明も記載
- ・既に行ったリーフレットの使用感調査（医療者向け、妊婦さん向け）
これから行う2次施設・3次施設向けのアンケートの内容も反映させる

(5) 今後のスケジュール

- ・近日中に各地域の担当者に2次施設・3次施設のリストアップを依頼
- ・7月末までに2次施設・3次施設のリストアップを完了
- ・8月に2次施設・3次施設向けアンケート実施
- ・8～9月にアンケート集計。その後リーフレットの取扱説明書を作成

- ・12月の全体会議でHPに掲載するリーフレット、その取扱説明書の最終版の提案を目指す

(6) HPについて

- ・小西班のHPは今年度で終わり。来年以降の維持をどうするか、業者に確認

(7) 質疑応答

リーフレット作成における基本的なコンセプトは何か？

- ・一番悩ましかった所。出生前検査に関して、ここでは染色体検査だけを取り上げている。スクリーニング検査を目的とはしていない。
- ・記載内容は、お母さんのケアや支援に対応
- ・リーフレットはあくまで遺伝カウンセリングへの導入アプローチ
- ・出生前診断に関するオプション提示について明確にすべきでは
- ・基本的なコンセプトは引き続き議論

リーフレットを2次施設に配って使い勝手をアンケートするか？

- ・1次施設も含めて妊婦検診を行う施設での使用感の調査は終わっている
- ・リストアップされた2次施設・3次施設に対する調査
 - 施設名等の掲載許可、実態調査（遺伝カウンセリングの体制等）
- ・上記の調査結果で得られた情報はHP上に記載予定

第1分科会と第2分科会の研究成果をリンクできるのか？

- ・将来的にリンクが望ましいが、まずは第2分科会のかたちを示すために各地域のデータを収集

英語のパンフレットを実際に使うことを想定しているか？

- ・外国人の患者が多くなっている場所では必要なのでは
- ・英語以外の言語版も望ましいが、本研究班では英語版のみの作成とする。英語版を作成したことで、多言語への翻訳しやすい状況になったと考えられる。

2次・3次施設への調査で実態が分かるのは良いが、遺伝カウンセリングの内容について提言すべきではないか？

- ・最終的には全ての1次施設で使っていただくことが望ましい

● 第3分科会（資料6）

テーマ：相談者および当事者支援体制に関わる制度設計

(1) 進捗状況報告

- ・平成26年度、27年度は、日本ダウン症協会の会員を対象にアンケートを実施
- ・平成28年度は、アンケート結果をもとに公開シンポジウムを開催

(2) 公開シンポジウムについて

1) 概要

- ・日時：10月5日（水）18：00～20：30
平日のため、仕事帰りの方も参加しやすいよう遅い時間を設定
- ・会場：東京医科歯科大学 鈴木章夫記念講堂（湯島）
金銭的に余裕があれば虎ノ門あたりの会場へ変更との案も出たが、会場は変更なし
- ・ダウン症候群から考える「社会的支援」「生活環境および本人の生活に対する意識」の調査発表がメイン

2) プログラム（資料6-1）

- ・確定してはいないが、進行については資料6-1の通り
- ・挨拶は、厚生労働省母子保健課の方に依頼
- ・司会は、小西先生と齋藤先生
- ・ディスカッションは、会場からも質問やコメントを募る

3) パネリスト（資料6-1）

- ・研究班調査の報告：三宅秀彦（確定）
- ・教育の立場から：文部科学省初等中等教育局特別支援教育課（打診中）
- ・福祉と雇用の立場から：厚生労働省
障害保健福祉部（障害福祉課または精神・障害保健課）で対応可能な
職位を合わせる必要があるため相談
- ・マスメディアの立場から：NHKの中川真氏（ほとんど確定）
- ・日本ダウン症協会理事長：玉井邦夫先生（内諾済み）
- ・家族の立場から：奥山佳恵氏（内諾済み）
どのように契約を進めるか検討
- ・謝金は2万円ほどを検討

4) 外部委託

- ・大掛かりな公開シンポジウムのため、コンベンション専門業者に入ってもらおう
- ・一般の方も含めて事前登録を予定
- ・プレスリリースのみでなく、宣伝（ポスター、ラジオ、テレビ、新聞）が重要
- ・公開シンポジウムの記録を報告書にまとめる予定のため、記録作成を専門業者に依頼
- ・専門業者であれば、宣伝、事前登録、記録などノウハウあり、任せやすい

(3) アンケート結果について

1) 解析結果

- ・国際出生前診断学会、日本周産期新生児学会など国内外の学会で発表
- ・Skotko氏の当事者への調査と今回の調査を比較すると、今回の調査の方がn=850と人数多く、世界規模で最多

- ・ダウン症を持つ本人の、幸福感も満足感も 80%以上であった。

NIPT で不安に思っている妊婦さんの考えと良い意味でギャップがある

Skotko 氏のデータ同様、「満足度」が高いことが分かった

2) 懸念事項

- ・セレクションバイアスやノンレスポンスバイアスを含めて評価する必要性
- ・ダウン症患者で日常を幸せに思えない人に対するサポートについても検討
- ・日本ダウン症協会の会員を対象としたアンケートのため、入会した人としていない人の意識や生活のゆとりの違いを評価できていないこと

3) 今後の展望

- ・自由記載部分の解析
- ・各項目の関連性についてクロス解析
- ・福祉システムについて知らない人がいることも浮かび上がらせる
- ・当事者側の気持ちと国の政策とが連携できるよう発展させる
- ・遺伝カウンセリングを通してダウン症に対する認識を変えるべき
- ・シンポジウムを通して出たプロダクトについても、3年間の成果として政策提言にまとめる

(4) 質疑応答

- ・日本のダウン症患者でどのくらいの人が日本ダウン症協会に入っているのか？

正確な出生数は分からない

推定だが、日本には約 5 万人のダウン症患者がおり、そのうちの 5000 人が日本ダウン症協会に入っているため、組織率は 1 割くらいと推定される。

- ・幸福感と受けている社会的支援との関連は調べていないのか？

紐付けしているので解析自体は可能だが、今回は就労・就学状況との関連をみた。今後の検討課題とする。

- ・前回、親元で暮らしている患者の割合、収入面での問題点を挙げていたが、今回の学会発表に含まれているか？

今回は当事者アンケートの結果が中心なので入っていない

- ・企業は障害者を何割か雇わなければならないが、罰則がないためほとんど守られていない。今回のデータから、働ける人を活用できていないことを示すことはできないか？

低賃金、無収入の状態で福祉就労している人は多い。収入や労働場所を示すことは可能

- ・生活していく上で必要な経費のうち、福祉でまかなわれるべき部分と本人が稼げる部分をシミュレーションして、行政施策を考えていく必要がある。本人の収入の違いを示せないか？

一般就労は 1 割以上、福祉就労は 9 割を占める

障害者就労の工賃については、事業者が報告している。就労者側への調査はほとんどないため、今回

調査を行った

4. その他

(1) 前年度報告書の訂正箇所

- ・第3分科会の本人に対するアンケートの結果に訂正箇所あり

質問「(学生に対して)勉強を頑張ることができていますか？」

正しくは、「はい」186人、「ほとんどいつもそう」49人、「ときどきそう」16人、「いいえ」7人、「無回答」17人

- ・研究課題名(1ページ目)に訂正箇所あり

正しくは、「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」

(2) 厚生労働省・倉澤健太郎氏より

- ・研究の内容としては、難しいデリケートな問題に取り組んでいただいている
- ・第3分科会で意見があった労働については、給料か、工賃かの扱いで意味合いが異なってくる。10月に開催される第3分科会シンポジウムで、障害福祉の方に話してもらうのも一つなのではないか
- ・厚労省からの報告として、今週の日曜朝にNHKで本研究班に関する報道がある予定
- ・社会保障費の高騰により予算の監視が厳しく、研究事業がやりにくくなってくる。今後の研究事業については、ご相談させていただきたい
- ・厚労省では、人事異動等あり体制が変わったが、色々な話がしやすい状況であるともいえる。要望等があればいただいき、今後も連携をとっていきたい

以上

平成 27 年度厚生労働科学研究 小西班 第 1 分科会 第 3 回 議事録

日 時：平成 28 年 2 月 19 日（金）12:00～13:00

場 所：TKP 品川カンファレンスセンター・カンファレンスルーム 5A

出席者：久具宏司、小西郁生、左合治彦、佐々木愛子、鈴森伸宏、高田史男、平原史樹、
増崎英明、山田重人、吉橋博史

欠席者：三浦清徳（陪席）

（五十音順・敬称略）

1．出生前検査を扱う検査会社に対する調査について

(1) 結果報告

- ・国内の主要な検査解析施設 5 社にアンケートを実施
- ・母体血清マーカー検査は、NIPT 開始後も情報が周知されたためか若干増加の推定
- ・羊水検査については、2 万件くらいで頭打ちになった印象
- ・CVS は増加

自前の解析施設を持つようになった施設が加わったことによる件数増加

それ以外の施設の数も、少しずつ増加

- ・検体を出す契約を結んだ施設数

血清マーカー、羊水検査の施設数からはカウンセリングが十分行われていないと推察

(2) 確認事項

- ・検査対象となった主要 5 社で、大まかに全体のどの程度をカバーしていることになるのか？

母体血清マーカーは 95～96%、羊水は 7～8 割程度（正確な数字は手元にデータなし）

2．登録システムとその入力画面について

- ・成育医療センターで、100 件強入力してみた状態

(1) 現在残っている課題

1) 実年齢と卵子年齢が異なる場合の問題

- ・実年齢を理由に羊水検査を希望した場合、どのような対応がとられているのか？
- ・卵子年齢を手入力する欄を設ける案が出ている
 - 今の段階では分かる範囲で卵子年齢も入力するようにしておく

2) 年齢表示について

- ・データをまとめる際のために生年月日を入力することとした

- ・表示するのはログインしたときの年齢か、分娩予定日の年齢か（今は両方表示）
- 今の段階では両方表示するようにする

3) 登録項目について

- ・知りたいことや書き入れたいことが寄せられ、当初のラインとぶれてきている
- 今の段階では省力化せず、入力可能なものは入れておくという考え方でよい
- ・現状 NGS は自由記載の 1 行のみ、アレイについては色々な解釈が記入可能
- 今は大変でも、分かったことを手入力で書いてもらうしかないのでは
- 問題点が把握されて、その部分の入力は止めるなどが分かればそれでよい

(2) 登録システム作成の上での基本的な姿勢

- ・入力された情報により正確なデータを出して世に問うというよりも、今の問題点を抽出し共有するための形を探る、合意形成をするための資料になるという考え方でよいのでは
- ・作成した登録システムが誰を対象にするかは、制度設計によって変わる
- ・項目を途中で変えると集計が取れなくなる、10 年くらい耐えられるようなものを作る
- 現時点では全国の産婦人科医が入力するための簡略化したレベルを目指す必要はない

(3) ソフトウェアの配布について

- ・どの段階で最終バージョンとして配布するか
 - 研究班が終わるまでは出すべきではない、未完成のままオープンにすべきではない
 - きちんと顔が見えているところに配布し、管理・修正していく必要がある
 - アウトカムのデータを出すためではなく、ディスカッションツールとして扱う
- 研究の目的・意義を理解し、その上で参加したいと言っている施設に限って配布する

3. 今後の予定

(1) スケジュール

1) 入力施設を募る【4 月】

- ・4/3~4/7：日本人類遺伝学会、日本遺伝カウンセリング学会
- ・4/22~4/24：日本産科婦人科学会
- 説明用紙を設置し、参加希望の人から連絡をもらうという形で公募

2) 問題点の抽出【7 月末】

入力画面の使い勝手を医療者側アンケート調査（資料 4・10/10）

3) 実務者の意見を聞く場を設ける【8 月終わり～9 月あたま】

- ・実務者用のメールを作り、意見の集約やミーティングの開催などを検討する
- ・実務担当者に問題点を挙げてもらい、集約点と最終形について意見をまとめる
- その時に最終バージョンをまとめる

4) まとめのシンポジウム【12 月】

- ・ 2016 年 12 月 16(金)・17(土)：第 2 回日本産科婦人科遺伝診療学会会期中

(2) 学会発表

- ・ 現時点でソフトが運用できていることを ISPD で発表する予定（佐々木先生）
- ・ 周産期新生児学会などでの発表も視野に入れる

4 . 次回分科会

- ・ シンポジウムの 1 ヶ月前頃、秋頃には開催を予定

平成 28 年度厚生労働科学研究 小西班 第 1 分科会 第 1 回 議事録

日 時：平成 28 年 7 月 1 日（金）16:00～17:00

場 所：TKP 品川カンファレンスセンター・カンファレンスルーム 8A

出席者：久具宏司、小西郁生、左合治彦、佐々木愛子、鈴森伸宏、高田史男、平原史樹、
山田重人、吉橋博史

欠席者：増崎英明

配布資料：国際出生前診断学会ポスター内容・調査結果・入力システム資料（佐々木先生）

（五十音順・敬称略）

1. 現状の確認

(1) 入力システムについて

- ・登録システムを構築し、ほぼ出来上がっている状況
- ・ボランティア施設を募ってソフトウェアを使ってもらい、意見をもらう予定
- ・ボランティア施設がソフトウェアを使う上での約束を決めておかなければならないので、京都大学で研究計画書の倫理審査中
ソフトウェアのブラッシュアップを行う予定

1) 確認事項

- ・ソフトウェアの画面上等での修正・検討箇所の有無
特に変更要望なし

(2) 出生前検査を扱う検査会社に対する調査結果

1) 結果報告

国内の主要な検査解析施設 5 社にアンケートを実施

- ・出生前検査の実施数は、高齢妊婦数のベースで考えると増えていない印象
- ・検体を出す契約を結んだ施設数
 - ・羊水検査実施施設：約 800 施設
 - ・血清マーカー検査を含んだ実施施設数：約 1400 施設（2014 年度）

2) 確認事項

- ・羊水検査実施施設と血清マーカー検査実施施設の区別はされているか？
区別はされておらず、オーバーラップしている部分あり

2. 本年度の目標

(1) 最終目標

- ・出生前検査の実施体制、支援体制を構築していく上で、現在の日本国内における羊水検査・CVS 等の出生前検査の実態調査の基盤を作ること
- ・行政研究として提言をだすこと

- 羊水検査を対象とした登録システムを全国の産婦人科施設に使ってもらうために日本産婦人科学会が中心となってシステムを使うよう奨励してもらうようなかたちを示す
- ・システムを導入して得られることとして、羊水検査の実施数・遺伝カウンセリング等の全国の実態を可視化できるようにすること
- ・課題だけでなく、考えられる枠組みなどの理想的なものまで出す
- メンバー内でコンセンサスを取り、提言書の枠組み・方向性を決める
- 12月までに提言書提示を検討、そこで本年度の報告書のたたき台を作り始める

(2) 検討すべき課題の確認

- ・今後の施設認定をどうするか
 - 最終的には日産婦のほうで決めてもらうが、ある程度の枠組みを示す
 - 1) 羊水検査を実施している施設が自発的に登録し、報告する方法
 - 2) ある程度の条件を決めて、日産婦が施設を審査する方法
- ・対象妊婦をどうするか
- ・対象疾患をどうするか
 - 実現できるかは別としても、対象疾患をどうすべきか課題として提示してもよいのでは
 - 重篤さについての一定の基準を提示してもよいのでは
- ・実施施設だけでなく、検査会社への働きかけも必要

3. 提言書の大まかな枠組み

- (1) 登録システムが必要である理由・背景
- (2) 羊水検査、CVS、NIPT等の出生前検査の実施数等の基礎データ
- (3) 登録システムの詳細について
 - 1) システム導入にあたっての登録施設の枠組み
 - 2) 検査実施数・検査内容等
 - 3) 遺伝カウンセリング
 - 遺伝カウンセリングを実施したかを報告する入力システム
- (4) 登録システムを導入することで得られること
- (5) 今後の課題
 - ・対象妊婦・対象疾患をどうすべきか
 - ・遺伝カウンセリングの充実・質の担保の必要性

4. 今後の予定

- (1) スケジュール
 - 1) 提言書の枠組みのたたき台を作成する【～10月】
 - 2) 提言書を作成するために議論する場を設ける【10月】

- ・ 日程：第 23 回日本遺伝子診療部学会（10 月 6～8 日）辺りを候補に日程調整
- ・ 登録システムを導入するにあたって検討すべき課題について、班内で向かうべき方向性の枠組みを決める

3) ソフトウェアの修正【～12 月】

- ・ 倫理審査に通して、ボランティア施設を募って、意見を聴取
- ・ その後、ソフトウェアのブラッシュアップを行う

4) 提言書の提示・まとめのシンポジウム【12 月】

- ・ 2016 年 12 月 16 日（金）、17 日（土）：第 2 回日本産科婦人科遺伝診療学会会期中
- ・ 全体会議で提言書を提示予定

(2) 学会発表

- 1) ソフト運用について国際出生前診断学会で発表予定（佐々木先生）【7 月 10～13 日】
- 2) 日本周産期・新生児学会等での国内発表を視野に入れる

5. 次回分科会

- ・ 10 月の日本遺伝子診療学会辺りに開催を予定（後日、日程調整へ）

以上

平成 27 年度厚生労働科学研究 小西班 第 2 分科会 第 3 回議事録

日時：平成 28 年 2 月 19 日（金）12:00 - 13:00

場所：TKP 品川カンファレンスセンター・カンファレンスルーム 5H

出席：澤井英明、中込さと子、早田圭、福嶋義光、山田崇弘、山内泰子

欠席：関沢明彦

陪席：伊尾紳吾（京都大）、藤井備祐（京都大）

（五十音・敬称略）

1. アンケートの現状

- ・ 2,000 枚配布済（各施設がすべて配布できたかどうかの正確な N は分からない）
- ・ 医療者向けは解析が終了。妊婦向けは粗いデータが出てきている。
- ・ 医療者に、よりリーフレットが出生前検査を勧めていると感じる傾向があった。
- ・ 妊婦さん・ご家族向け、大体はニュートラルに受けとっていただけた。
- ◆ 自由記載欄を読み込んでリーフレットの内容を充実させる。

2. リーフレットの使い方マニュアル（注意書き）について

- ・ 最初のアンケート（リーフレットの使用感の調査用）の自由記載欄を参考に、使用時の注意点を 1 次施設の医療者向けに説明。
- ・ 山田崇弘先生、中込さと子先生中心に作成する。

3. HP について

- ・ 現在、HP の箱だけできている。
- ・ ブラッシュアップさせたリーフレットを掲載する。
- ・ リーフレットの PDF とともに注意書きを前文として載せ、1 次施設でも自己責任でリーフレットを使用できるようにする。
- ・ 4 年目以降の維持が課題。

4. 今後の予定

(1) 2 次施設のリストアップ

- ・ 各県ごとに小西班メンバーの責任者が 2 次施設の推薦行いリストアップ。
- ・ 2 次施設の条件は各地域により異なる。
- ・ 各責任者が責任を持って、顔が見られる関係の施設に声かけを行う。

➤ 声かけの担当分け

北海道：山田崇弘先生

東北：福島明宗先生

東京・神奈川：関沢明彦先生

長野・新潟・石川・富山：福島義光先生（出生前診断研究会）

山梨：中込さと子先生

中国・四国：早田桂先生（山内泰子先生）

近畿：澤井英明先生

九州：増崎秀明先生

- ◆ HP に名前・連絡先の掲載をすることの了承が得られた所をとりまとめて、HP に掲載。4 月までに fix する。

(2) リストアップした 2 次施設へのアンケート調査（検討中）

- ・ 2 次施設向けに遺伝カウンセリングの実施状況、3 次施設への連携などの調査を検討。

以上

平成 28 年度厚生労働科学研究 小西班 第 2 分科会 第 1 回議事録

日時：平成 28 年 6 月 13 日（月曜日）15:30 - 17:00 事前に翻訳者打ち合わせ(12:30～15:00)

場所：TKP 品川カンファレンスセンター・カンファレンスルーム 4M

出席：伊尾紳吾、関沢明彦、福嶋義光、三宅秀彦、山田重人、山田崇弘、山内泰子

欠席：鮫島希代子、澤井英明、中込さと子、早田桂

（五十音・敬称略）

【翻訳者との打ち合わせ(12:30～15:00)】(翻訳・中曽根さん)

出席：伊尾紳吾、鮫島希代子、関沢明彦、三宅秀彦、山田重人、山田崇弘（五十音・敬称略）

- ・英語のロジックに合わせる形で、リーフレットの内容を変更する
- ・リーフレットの内容について、外国人がどのように受け入れているかを考慮し、日本語版で伝えたい内容が上手く伝えられるように表現する
- ・リーフレットは出生前診断よりも、遺伝カウンセリング重きをおいて説明している以上のことに重きをおいて翻訳者と協議した英文リーフレット案を確認した。

・英語翻訳作業を通して、類似の内容が反復されている部分が浮き彫りとなり、問(Q)をまとめる必要性があった。よって、Q&A の数を 16 から 13 へ修正した。

<項目ごとの変更点>

“親になるということ”

「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」の言い回しを削除した。

全ての読者に伝える内容というよりは、カウンセリング中に話すべき内容でリーフレットに記載しなくてもよい。

Q1. 妊娠管理・分娩が問題ないということを私たちは考えていたが、それを伝えるために、healthy birth を healthy delivery に変更することが望ましいのではないか？

Q2. NIPT という略語は海外でよく浸透しており、かつ、正式名称は理解しにくいいため、正式名称の記載は不要である。

Q3. 遺伝カウンセリングの定義は 2006 年 J Genetic Counseling を参考としている。

Q4. 最後の一文で、your health から your and your baby ' s health へ変更する。

Q6. 海外でほかの人はどうなのかはあまり気にしない。Common なのかは知りたい内容であり、表現を変更した。

最後の文末に with specialists を記載する。(記載がない場合は、突き放している印象になる)

Q7. 英語版の項目名が適切で、日本語版リーフレットは「病気が見つかったら、何をすればよいの？」に変更する。

Q8. 項目名を " Does a health problem running in the family affect the baby? " に変更する。

A 部分の記載では、 " 遺伝に関わるものだと家族の病気が子供に影響することがある " と記載する。

Q9. Q8 と Q9 は双方向性の問いであるが、Q9 の Answer 部分の内容を再考すべきである。

Q11. counseling だけではなく、包括した genetic service が望ましい

英語版は Q10, Q12, Q11, Q13 の順番が望ましい。

全国遺伝子医療部門連絡会議ホームページは日本語のみの対応であり、その旨記載する。

上記の指摘した部分を変更し、改訂版を 6/13 夜に中曽根さんから山田崇弘先生に提出する。

翻訳作業に付随して得られたこと

- ・ 日本語リーフレット案における曖昧な表現、表現の重複が浮き彫りとなった。
- ・ イギリス、アメリカの文献を確認した場合、“強い”口調のものが多い。イギリス、アメリカは出生前診断をカウンセラーに選択してもらう。日本では、カウンセラーと話をして、一緒に出生前診断を受ける、受けないを検討する国民性がある。
- ・ 健康保険制度によって、参加者の希望が異なっているかもしれない。

【第2分科会】15:30-17:00

1. 英語版リーフレットについて

- ・ 翻訳者への打ち合わせで協議された内容を山田崇弘先生から提示いただき、異論なし。

2. リーフレットの使い方マニュアル（注意書き）について

- ・ 最初のアンケート（リーフレットの使用感の調査用）の自由記載欄を参考に、使用時の注意点を1次施設の医療者向けに説明。
- ・ 山田崇弘先生、中込さと子先生を中心に作成することを再確認。

3. HP について

- ・ 小西班 HP にブラッシュアップさせた日本語版リーフレット、英語版リーフレットを掲載する。
- ・ リーフレットの PDF とともに注意書きを前文として載せ、1次施設でも自己責任でリーフレットを使用できるようにする。
- ・ 全国遺伝子医療部門連絡会議 HP トップページ「登録機関遺伝子医療体制検索・提供システム」のバナーと「遺伝医学系統講義」バナーの間に「出生前診断に関する遺伝カウンセリング実施施設」バナー（平成 年 月現在）を掲載いただく。
- ・ 産婦人科遺伝診療学会の HP に掲載いただけるか相談する。可能であれば日本産科婦人科学会とも相談する。

4. 2次施設・3次施設について

(1) 3次施設

- ・ 全国遺伝子医療部門連絡会議の関連施設であること

(2) 2次施設

- ・ 周産期のカウンセリングに関して、コーディネーターの役割が出来る施設であること

臨床遺伝専門医制度委員会の HP に掲載されている施設一覧から、施設候補を抽出し、HP に掲載してよいか確認する(三宅先生)

- 臨床遺伝専門医制度指導医かつ生殖医療に関する遺伝カウンセリング相談受入れ可能な臨床遺伝専門医が所属している施設は、無条件で候補とする。
- その他の指導医が在籍する施設を二次施設とするべきかは、第二分科会メンバー（地方担当別）で検討する。

声かけの担当分け

北海道：山田崇弘先生

東北：福島明宗先生

東京・神奈川：関沢明彦先生

長野・新潟・石川・富山：福嶋義光先生（出生前診断研究会）

山梨：中込さと子先生

中国・四国：早田桂先生（山内泰子先生）

近畿：澤井英明先生

九州：増崎秀明先生

(2) 2次施設・3次施設への協力依頼内容・アンケート内容

- ・ どのような形で2次・3次施設に関して医療機関・市民へ情報提供するか、および、一般開業医や妊婦から出生前診断に関わる遺伝カウンセリング依頼が増加する可能性を伝える。
- ・ その上で協力いただけるか、ホームページに病院名、医師名を記載しても良いか
- ・ 全臨床専門医、出生前診断を担当する専門医、カウンセラーの数
- ・ 専門医の内訳（基本領域：小児科、産婦人科）
- ・ 周産期遺伝カウンセリング（出生前診断、妊娠前診断）相談件数（初診）月 件(概数)

アンケート送付について、紙媒体で行い、リーフレットの添付も行う。アンケート提出は、ウェブで行う。アンケート提出されていない施設へは、各地域の声掛け担当者が電話等で催促を検討する。

5. 今後の予定

- (1) 日本語版リーフレット・英語版リーフレットの完成(7月1日全体班会議まで)
- (2) 2次施設のリストアップ(7月1日全体班会議まで)

以上

平成 28 年度厚生労働科学研究 小西班 第 2 分科会 第 2 回 議事録

日時：平成 28 年 7 月 1 日 16:00～17:00

場所：TKP 品川カンファレンスセンター・カンファレンスルーム 8J

出席者：伊尾紳吾、澤井英明、鮫島希代子、関沢明彦、早田桂、福嶋義光、中込さと子、
山田崇弘、山内泰子

1. 日本語版リーフレットの読みあわせ

➤ 修正点等

・表：

・平成 26 年度厚生労働科学研究小西班 「平成 26～28 年度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」に統一

・「パンフレット」「リーフレット」にそろえる

・Q4：

・「先天的な疾患」、「先天性の疾患」「先天性疾患」にそろえる

・Q6：

・「決めていただければ結構です。」「決めていただいています。」

・Q7：

・「遺伝カウンセリング担当者も支援します」 削除

・「妊娠中のお母さんのケア、出産後の支援内容について」

「妊娠中及び出産後のお母さんのケアや支援内容について」

* 「妊娠中のお母さんのケア」の中に中絶の相談も含む

・Q9：

・「心配される方も」「心配される方が」

* 「特殊な状態」については、染色体異常の転座の場合等を示す

・Q11：

・「遺伝カウンセリングを行っている施設は」

「専門的な遺伝カウンセリングを行っている施設は」

・「産科医師」「産科医」

・「裏表紙の全国遺伝子医療部門連絡会議のホームページ」

「裏表紙に記載されている施設のほか、全国遺伝子医療部門連絡会議のホームページ」

➤ 最終版は山田崇弘先生がまとめる予定

2. HP について

・日本語版、英語版のリーフレットの最終版を載せる予定

- ・来年度の HP の維持は、複数の学会の HP に付随させることを検討
 - 候補：日本産婦人科遺伝診療学会、全国遺伝子医療部門連絡会議、日本人類遺伝学会、日本産科婦人科学会等
- ・小西班の HP を明天堂に頼っているので、そこで検索システムを作ることを依頼

3. 2次施設・3次施設について

- ・7月末までに2次施設のリストアップ、アンケートフォーム作成
- ・各2次施設の声かけは地域別に担当者を決めて行う（資料のP45参照）
 - 追加地域：
 - ・東京以外の関東：関沢先生
 - ・東海：鈴森先生
 - ・長野・新潟・石川・富山：福嶋先生・金井先生

4. 2次施設・3次施設への協力依頼内容・アンケート内容

(1)リーフレットの使い方マニュアルよりも、まずはアンケート調査を行う

1) 依頼内容、アンケート内容を決める（資料P45の(2)参照）

- ・依頼を受けてくれるかの調査も含める
- ・必要な情報の検討（施設名、担当者名、連絡先など）

*掲載氏名は各専門医すべて、そして、周産期、小児科などの基本領域も記載
依頼内容、アンケート内容の作成者を要検討

(2) 調査の流れ

- ・8月にリーフレットと共に紙媒体で、アンケート配布 WEB ツールで回答する形式
- ・8～9月にかけてアンケート集計
- ・WEB ツールはサーベイモンキー または Google フォームを利用
- ・どのWEB ツールを持ちいるかは三宅先生に一任
 - * 三宅先生の名前でサーベイモンキーのアカウントを作成済
- ・紙ベースのアンケート発送は京都大学で行う

5. 今後の予定

- ・近日中に、各地域担当者に声かけを依頼
- ・アンケート完成後、三宅先生・山田重人先生に連絡
- ・サーベイモンキーで試してみる

6. 次回分科会

2016年10月予定

平成 27 年度厚生労働科学研究 小西班 第 3 分科会 第 4 回 議事録

日時：平成 28 年 2 月 19 日（金）12：00～13：00

場所：TKP 品川カンファレンスセンター・ミーティングルーム 5L

出席者：池田真理子、浦野真理、金井誠、齋藤加代子、福島明宗、松原洋一、三宅秀彦

欠席者：小笹由香

（五十音順・敬称

略）

1. アンケート解析について

(ア) 就学について

- ・どの群も特別支援に通う人が大多数を占めることが分かった
- ・6 歳刻みの群で集計を行うと在籍中の人にも含まれてしまうなど問題が生じる
以下の分類方法で藤井先生に再度解析を依頼
7 歳以上の人がどのような保育園・幼稚園を卒園したか
13 歳以上の人がどのような保育園・幼稚園、小学校を卒業したか
16 歳以上の人がどのような保育園・幼稚園、小学校、中学校を卒業したか
18 歳以上の人がどのような保育園・幼稚園、小学校、中学校、高校、大学を卒業したか（これは、以前集計したのもので可）

(イ) 公的扶助と就労について

- ・大都市と非大都市を都道府県単位で区分することには妥当性が低いと考えられる
東京・神奈川・埼玉に千葉を加えた東京圏とそれ以外の非東京圏に分けて解析する
- ・常勤であっても最低賃金の保障がなく、低賃金で働いている現状が確認された
制度設計に対する提言につなげる

(ウ) 開示について

- ・開示したときの対象者の年齢に理解不可能な年齢である 0 歳が含まれている
どのように取り扱うか、今後検討が必要である
まず、6 歳以上に区切って、開示の理由だけを見ていく方法に変更する

(エ) 余暇活動について

- ・「くもん」と個人業者名で表記すると、くもんを推奨しているように受け取られる
「学習塾」という表記に変更

(オ) 全体の再検討事項

- ・複数回答ありの質問の集計が、総和に対する比をとっているように見られる
複数回答については、母集団に対する割合を算出する

(カ) 学会発表について

- ・ご本人向けのアンケート結果は、国際出生前診断学会と周産期新生児学会にて発表予定とする
- ・前半のご家族向けのアンケート結果は、ICHG にてポスター発表予定である
- ・先天異常学会など、他の学会での発表も検討していく

2. シンポジウムについて

(ア) 概要

- ・日時：2016年10月5日(水)18:00～
- ・場所：東京医科歯科大学 鈴木章夫記念講堂(予約済み)
- ・パネリストの候補：厚生労働省官僚、文部科学省官僚、マスメディア、研究者、当事者、
政策提言ができる人(例えば、松野明美さんや菊池桃子さん)

(イ) テーマ

- ・ダウン症候群患者を取り巻くソーシャル・キャピタルに対して、社会や国に向けて提言する
ことが大きなテーマとする
- ・ダウン症候群をきっかけに他の障害についても考える
- シンポジウムの講演タイトルは、「ダウン症候群から考える日本の教育、就労、福祉」とする

(ウ) 依頼など

- ・第23回遺伝子診療学会大会長の中山智祥先生に遺伝子診療学会のプレコンgresにできる
か依頼する

平成 28 年度厚生労働科学研究 小西班 第 3 分科会 第 1 回議事録

日時：平成 28 年 6 月 13 日（月曜日）17:00 - 18:30

場所：TKP 品川カンファレンスセンター・カンファレンスルーム 4M

出席：伊尾紳吾、浦野真理、三宅秀彦、松原洋一、山田重人

欠席：池田真理子、金井誠、小笹由香、斎藤加代子、福島明宗

（五十音・敬称略）

1. 10 月 5 日(水)「ダウン症候群から考える日本の教育・就労・福祉」について

会場予定：東京医科歯科大学 鈴木章夫記念講堂

開催時間：18:00～20:30

- ・ シンポジウム会場をアクセスの良い場所について再検討する。例として、虎ノ門ヒルズフォーラムは立地として非常に好ましい。
- ・ 子連れ可
- ・ 開始時刻が遅いという印象もあるが、平日で聴衆の参加を考えると、18 時が妥当。
- ・ 芸能人を招聘する場合に、特別に招聘費を検討出来るのか。
- ・ ポスター、宣伝、シンポジウムの議事録起こしを外部に委託する。
- ・ 外部企業の例として、使用経験のあるコングレが挙げられる。
（三宅秀彦先生に内容作成し、松原先生にコングレへ見積もり依頼-依頼状は 7 月 1 日以降に送付）
- ・ 議事録起こしは、医療系用語にも慣れていない会社に依頼すべきで、厚生労働省などで通常使用していることが望ましい。

本シンポジウムは文部科学省・厚生労働省・マスメディア・当事者・アカデミアが広く集まって、ダウン症を取り巻く環境について議論を交わす。代表疾患であるダウン症に関するシンポジウムであるが、今後はダウン症以外の支援体制についても厚生労働省に政策提言できることが望ましい。

パネリストの検討-

- 日本ダウン症協会理事長 玉井邦夫 【交渉担当：三宅秀彦】
- 厚生労働省母子保健課 【交渉担当：山田重人】
- 厚生労働省障害者雇用対策課 【交渉担当：斎藤加代子・浦野真理】
- 文部科学省初等中等教育局特別支援教育課 【交渉担当：斎藤加代子・浦野真理】
国会議員櫻井充先生、木原みのる議員の秘書が候補
- マスメディア（NHK 中川真 > 読売新聞社 利根川昌紀） 【交渉担当：斎藤加代子】

新聞購読者が減少しているため、テレビ局が望ましい。

➤ 家族の立場から：奥山佳恵さん【交渉担当：三宅秀彦】

松野明美氏が拳がっていたが、最近、議会を休んで講演をしていたことが発覚したので、今回は避けた。

➤ 一億総活躍国民会議構成員（菊池桃子）（本シンポジウムの趣旨からすると若干外れるか。）

2. 今後の予定

- (1) パネリストへの依頼状作成(7月1日全体班会議まで)
- (2) シンポジウム会場の再検討(7月1日全体班会議まで)
- (3) ポスター、シンポジウム議事録起こしを行う企業への依頼状(7月1日全体班会議まで)

以上

平成 28 年度厚生労働科学研究 小西班 第 3 分科会 第 2 回 議事録

日時：平成 28 年 7 月 1 日（金）16：00～17：00

場所：TKP 品川カンファレンスセンター・ミーティングルーム 81

出席者：浦野真理、齋藤加代子、福島明宗、松原洋一、三宅秀彦

欠席者：池田真理子、小笹由香、金井誠

（五十音順・敬称略）

1. 公開シンポジウムについて

「ダウン症候群から考える日本の教育・就労・福祉について」

日時：10 月 5 日（水）18：00～20：30

会場：東京医科歯科大学 鈴木章夫記念講堂

(ア) 会場の再検討

- ・現在、東京医科歯科大学 鈴木章夫記念講堂を予約済み
- ・予算次第では、よりアクセスの良い会場（候補：虎ノ門ヒルズフォーラム）への変更も検討
- ・開始時間は、平日のため聴衆の参加しやすさを考慮すると、18：00 からが妥当と確認

(イ) パネリスト関連

- ・ほぼ確定（敬称略）

➤ 挨拶 厚生労働省母子保健課

研究班調査の報告 三宅秀彦

マスメディアの立場から NHK 中川真

今回のアンケートに関する取材を通して感じたことを話して頂く

日本ダウン症協会理事長 玉井邦夫（内諾済み）

家族の立場から 奥山佳恵（内諾済み）

前回までは、政策提言が可能な芸能人への依頼を考えていたが、家族の立場からお話頂きたいため、奥山氏に依頼する方針とした。

規定内の謝金・交通費となること了承済み

前年度の報告書に奥山氏の名前がないため、正式に依頼する際には配慮が必要

- ・打診中

➤ 教育の立場から 文部科学省初等中等教育局特別支援教育課

福祉と雇用の立場から 厚生労働省

適当な部署、人数等検討する必要あり

障害者雇用対策課と障害福祉課のどちらが適当か？第 3 分科会の趣旨としては、後者の方が妥当か

- ・NHK を含む公的機関への依頼の際は、謝礼規定や依頼状の宛先など確認する必要あり

(ウ) 依頼状 (資料 6-2)

- ・記載項目は、講演会名、日時、会場、依頼内容、講演内容、謝金・交通費
- ・講演内容に関する記載は個々に変更する。
- ・謝金・交通費に関しては、「あり」とのみ記載。今後、班の研究費から支給可能な金額を検討

(エ) 外部委託

- ・ポスター、宣伝 (プレスリリース含め) 議事録起こしについては外部委託を検討
- ・候補としてコングレが挙げられた、他の外部委託先も検討する
- ・ディスカッションは、会場からの質問を中心に進行するため、宣伝が重要である
- ・プレスリリースに必要なポスター等を作成 (8月中旬を目処)

2. 学会発表について

- ・国際出生前診断学会 (7月10~13日)、日本周産期・新生児学会 (7月16~18日)、日本産科婦人科遺伝診療学会 (12月16~17日) にて、今回のアンケート結果を発表予定

3. 今回の研究から見えてきたこと

- ・母集団については、Skotko 氏の研究 (n=284) よりも今回の研究 (n=852) の方が多かった
- ・全体的に Skotko 氏の結果と同様、幸せで充実した生活を送っている可能性が高い
- ・報告書にも記載したが、セレクションバイアスやノンレスポンスバイアスがかかっている研究のため限界がある。ダウン症以外にも他の障害をもつ人のさらなる研究が必要である。
- ・解析担当の藤井先生には、設問同士、年齢、性別、教育レベルとの統計学的関連を調べて頂いている
- ・自由記載についても解析中である
- ・今後の検討課題
 - ・患者会への入会の有無がバイアスとなっているのか?
 - ・今回研究対象でない、患者会に入会していない患者をどのように拾い上げるか?
 - ・シンポジウム内で、今回のデータと参加した患者本人、家族の実感の違いがどのように出てくるだろうか?
 - ・今回の結果は、ポジティブな印象を与えるものであったが、政策的に福祉が十分であると誤解される可能性もあるので注意が必要である。

4. 方向性

- ・「NIPT 受検者が増加していく中で、対象疾患の代表であるダウン症患者本人の意識を知ってもらう」「ダウン症患者を取り巻く日本の社会福祉 (就労) の現状はこのままでよいのか考える」ことが大きな目標。これらの方向性は異なるが、別々に出す必要がある

日本社会として、患者の生活レベルを上げること、高い満足度を維持していくことを目標とする。

- ・ダウン症以外の疾患に関しても考えていく必要がある