

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  
のあり方に関する研究」(通称：小西班)  
第2回全体会議議題

日時 平成28年12月17日(土) 18:00-22:00

場所 TKP ガーデンシティ京都

出席予定者

伊尾紳吾、池田真理子、浦野真理、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、鈴森伸宏、関沢明彦、高田史男、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

欠席予定

小笹由香、金井 誠、澤井英明、中込さと子  
(五十音順・敬称略)

18:00～19:30 各分科会会議

- 全体班会議で報告する事項のまとめ

19:30～21:30 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. 経過報告(資料3)
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

21:30～22:00 分科会会議まとめ

以上

平成 28 年度厚生労働科学研究 小西班 第 2 回  
全体会議 議事録案

日 時：平成 28 年 12 月 17 日（土）18：00～21：30 \*18：00～19：15 各分科会会議

場 所：TKP ガーデンシティ京都 橘（西）

出席者：伊尾紳吾、池田真理子、浦野真理、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、鈴森伸宏、関沢明彦、高田史男、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、山田重人、山田崇弘、山内泰子、吉橋博史

陪席者：三浦清徳

欠席者：小笹由香、金井誠、澤井英明、中込さと子

（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．厚労科研小西班・平成 28 年度経過、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**

**2. 経過報告（資料 3）**

**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) 方向性の確認

- ・羊水検査に対する症例登録制度を作っていく
- ・本日第 2 回日本産科婦人科遺伝診療学会での教育シンポジウムでまとめの発表を行ったが、フロアから反対意見は特になかった このままの方向で進めていく
- ・遺伝カウンセリング体制を充実させ、出生前診断が適切に行われるための基盤を構築するためには、出生前診断について把握することが重要である
- ・登録システムの普及活動を行う主要機関は、日本産科婦人科学会が望ましい旨を提言書に示す

(2) 提言書の内容（資料 4-4）

1) はじめに

- ・最後に提言の目的を記載する

2) 背景

- ・ 出生前診断の方法を具体的に提示
  - ・ NIPT は非常に厳しい施設要件を課した上での認定登録制度が敷かれているが、その他の検査の実態を把握するシステムはないことを記載
- 3) 平成 25 年度厚生労働科学特別研究について
- ・ 母体血清マーカー検査及び羊水検査の実態調査により、実際に羊水検査を数多く行っている施設は一握りであることが分かった
    - 検査を数多く実施している施設では、充実した遺伝カウンセリングを行っていることが確認された
- 4) 今後の出生前遺伝学的検査のありかた
- ・ 羊水検査や絨毛検査に対して、NIPT と同じような登録制度が必要であること
- 5) 羊水・絨毛染色体検査認定・登録制度の概要
- 羊水・絨毛染色体検査認定・登録制度とは
- ・ 作成した登録システムを図として添付
  - ・ 一例ごとに羊水検査の症例を登録
- 出生前ゲノム検査を行う検査会社に求められるもの
- ・ 検査の精度管理、守秘義務の徹底など
  - ・ 検査会社についても登録制度・認定制度を導入することが望ましい
- 羊水・絨毛染色体検査認定・登録制度の利点
- ・ 羊水検査の結果が登録され、全貌が把握されることになる
  - ・ 転帰を後から追跡することも可能になる
  - ・ 何十年も前から一般診療で行われてきていた検査に登録制度を導入するには困難も予測されることから、学会がリーダーシップを取る必要がある
- 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
- ・ 将来の日本の姿を現す
- 7) まとめ
- ・ 学会が主体となり、登録制度の導入を提案する
- \* 提言書への意見はメールベースで収集する
- (3) 入力システムについて (資料 4-3)
- ・ 14 施設に使ってもらい、ソフトウェアの使用感について調査を実施した
    - 改善要望があった機能の修正を行う予定である
- (4) 「出生前」診断の読み方について
- ・ 分科会で読み方を統一したほうが良いとの意見あり。
    - 班員の意見として：

しゅっせいぜん：20人

しゅっせいまえ：2人

しゅっしょうぜん：4人

しゅっしょうまえ：1人

- (久具先生を中心として)本来の意味として正しいかを確認した上で提示していく

## (5) 質問・意見

### 1) 提言書について

- ・「出生前ゲノム検査」と「出生前遺伝学的検査」は同じ意味ではないのか
  - 「出生前ゲノム検査」とは、ゲノムを扱うものに限った羊水検査・絨毛検査が対象であり、血清マーカー検査・超音波検査は含まない
- ・「5) 出生前ゲノム検査を行う検査会社に求められるもの」で、院内での実施については言及しているか
  - 言及はしていない。
  - 自施設で検査を行っている場合もあるため、「検査会社」「検査を実施する施設」に変更へ
- ・「2) 背景」で、NIPTは「新型出生前遺伝学的検査(NIPT)」の記載で良いのか
  - 導入された3年前に用いられた用語として1箇所のみ上記で記載、以降はNIPTに統一している
- ・ゲノム検査やNIPTの脚注をつけてみてはどうか
  - 脚注ではなく、「1)はじめに」もしくは「2)背景」に、扱うゲノム検査を明記する方向へ
- ・提言書を提出するのは、日本産婦人科学会で良いのか
  - 提言書の提出先はあくまで厚生労働省であり、提言書の扱いについては厚生労働省の担当に任せる。検査の性質上、日産婦が動いてくれることを念頭に提言書を作成する

## ● 第2分科会(資料5)

### (1) 進捗状況

#### 1) リーフレットについて

- ・初年度は一次施設で利用できるリーフレット原案作成し、その後、医療者と実際の患者・家族向けにリーフレットの使用感調査を行い、概ね良好との結果が得られた

#### 2) 一次、二次、三次施設について

- ・出生前診断の遺伝カウンセリングは主に三次施設である遺伝子医療部門連絡会議の維持機関が対応しているが、三次と一次で隙間があり、二次施設に課題がある
- ・今年度は二次施設の候補施設にリーフレットに記載して良いかを伺い、記載の同意を得られた施設を地図上にプロットした
  - 三次施設と二次施設の色を変える方向へ

- ・年内を目処に、二次施設の要件（三次施設の紹介等）を提示し、登録願いのリマインドを行う

### 3) 情報提供について

- ・現時点では厚労科研の HP でリーフレットと手引きをダウンロードできるような状況
  - 二次施設が検索できるような仕組みを検討（地図上をクリック、箇条書きリスト等）
- ・研究班終了後は、学会 HP 等で維持することを検討
  - 候補：日本産科婦人科遺伝診療学会、全国遺伝子医療部門連絡会議
  - 正式に日本産科婦人科遺伝診療学会に申し入れて、正式に返事をもらう方向へ全体会議で承認された
- ・地方部会や学会、学会誌によるリーフレットの周知活動が大事である
  - 希望があれば、説明用の資料配布

## (2) 質問・意見

### 1) 方向性の確認

- ・出生前診断、検査希望者に対して適切な情報提供を行うための一次施設向けのリーフレットを作成したということで良いか
  - **HP** 上のリーフレットの手引きにそういった理念と資料が掲載されている
  - 日本では母体保護法に基づき、胎児の異常を理由とした中絶は認められておらず、胎児の異常を見つけ出して、処置をするということの社会の合意が得られていない。それを基本的として、リーフレットで妊婦さんたちとやり取りをきちんとしないといけない
  - 日本も現状として情報が氾濫しているなかで、情報は開示し、議論しながら日本らしい解決方法を見出していくべき

### 2) リーフレットについて

- ・第1分科会はゲノム胎児検査を対象にしているが、リーフレットで超音波検査や血清マーカーも対象にしているのであれば、対象が広すぎるのではないか
  - リーフレットは、検査を限定せず、出生前・染色体検査を検討している人へ遺伝カウンセリングへのアプローチを助けるように作成した
  - 一次施設で遺伝カウンセリングなしで検査が行われている問題があるので、それを解決するためのリーフレット・施設案内を、1月末までに整えていく

### 3) その他

- ・今回、産科婦人科遺伝診療学会で若手の入会が多く得られた。遺伝は産婦人科医の素養、基礎になるものなので、学会が教育をしていく方向

## ● 第3分科会（資料6）

### (1) 進捗状況

- ・日本ダウン症協会の会員を対象にアンケートを実施
- ・アンケート結果をもとに、2016年10月5日に公開シンポジウム「ダウン症候群から考える日本の教育・就労・福祉」を開催  
(開催場所：東京医科歯科大学 鈴木章夫記念講堂、来場者：133名)

## (2) 日本ダウン症協会の会員向けのアンケート結果

- ・当事者に対するアンケートで、「幸せなこと、嬉しいこと」を聞いたが、普通の人と変わらない生活を送っていることが読み取れる
- ・アンケートの自由記載の回答を基に作成したワードクラウドをさらにまとめる予定
- 親が亡くなった後、成人期の支援について課題がある

## (3) 公開シンポジウムのアンケート結果

### 1) 全体の感想

- ・参加して良かったと回答したのは93.8%。わずかではあるが、期待はずれだったという意見もあったことは貴重である
- ・企画全体は良かったと意見が多かった。特に当事者やメディアの声等、普段聞けない話が聞けて良かったとの意見あり
  - 特に奥山さんの「告知のショックはケガだから治るんだ」という言葉に感銘を受けたという人が多くいた。
- ・親としては自分が死んだ後もこの子達が元気に過ごしてほしい、親が安心して死ぬる社会を望んでいる、きちんと生きてほしいという望みが読み取れる

### 2) 改善してほしいこと

#### 教育について

- ・一般教育と障害教育のインクルーシブ教育、教員に対する支援の必要性
- 文部科学省の取組みにより特別支援学級・学校が充実している一方で、高校卒業した後の問題はまだまだである

#### 就労・福祉について

- ・就労支援や移行支援の課題
- ・工賃が安いこと、障害者の職場における差別などの問題
- 学校にいる間は公的支援が充実しているが、卒業後の福祉制度の平等性、年金制度の維持、支援者の理解、成人以降の生活支援などの課題あり

## (4) 提言書作成について

- ・今回の分科会で、提言書を作成する方針で決定
- ・出生前から成人期までのヘルスケア、ソーシャルケアをトータルで行えるような医療

社会を目指す方向で作成

#### (5) 質疑応答・意見

##### 1) 報告書内容について

・シンポジウムの内容は、報告書にどのような形で記載するか

- シンポジウムで使用した厚労省等のスライド、シンポジウムの全文起こし(校正中)を記録として掲載する
- 厚労省の研究班での証拠として残すのは重要であり、報告書に入れられる情報は盛り込む

##### 2) 提言書について

・小児科医として、小児期から大人に移行するときに、受け手がない問題に直面する。内科医などトータルで診てもらえるようなシステム構築についての記載を検討してほしい

- トランジションの問題を埋めるためには、各科をつなぐコーディネーターとして認定遺伝カウンセラーの役割が大きくなると考える
  - 難病の拠点病院の設置について言及する。そのためには、臨床遺伝専門医が総合診療と組んで、成人期でも診られるような医療システムを考えていく必要がある
  - トータルサポートには、認定遺伝カウンセラーの常勤・複数人での継続的なシステム構築が必要であると記載する
- ・認定遺伝カウンセラーに関する記載要望(求められる職域、人数増加、雇用条件等のサポート体制、国家資格化等)
- 提言書に盛り込めないものは報告書へ

#### 4. その他の質疑応答

・小西班は本年度で終了となるが、来年度からどのような形になるか

- 現時点では本年度で終了する予定
- 今後、全数登録制度を認証してもらうために厚労省の認知が必要である。厚労省の研究班として、存続することも重要である

#### 5. 今後のスケジュール

- ・第1分科会・第3分科会の提言書作成
- ・提言書の作成・修正【～1月末】
  - 提言書はメールベースで、班内で回して意見をもらう。
- ・報告書の出稿【2月頃】

#### 6. 班長より

- ・次の時代・社会に向けての出生前診断の体制やあり方について、この3年間議論を重ね、社会に向けてアピールできた
- ・これまで人工妊娠中絶、出生前診断は表に出てこなかったが、光を当てて堂々とやっていくことが必要な時代になってきた。そういう意味で、時代の転換点に大きな仕事になった
- ・研究班の存続が必要になった場合は、また皆さんにご協力をお願いしたい

以上

平成 28 年度厚生労働科学研究 小西班 第 1 分科会 議事録

【開催日時】2016 年 10 月 24 日 18:00～20:30

【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 5H

【出席者】伊尾紳吾、久具宏司、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、三宅秀彦、山田重人、吉橋博史

【欠席者】三浦清徳

【陪席】堀あすか（北里大・認定遺伝カウンセラー）

（五十音順、敬称略）

---

< 議事 >

1. 侵襲的出生前診断の登録ソフトウェア試用研究
  2. 提言書（案）の読み合わせ
  3. 2016 年 12 月小西班全体会議までの課題
- 

1. 侵襲的出生前診断の登録ソフトウェア試用研究

第一分科会では、「侵襲的出生前遺伝学的検査（羊水検査・絨毛検査）の症例登録」ソフトウェアの開発を行った。産婦人科専門医かつ臨床遺伝専門医へ向けて、試用研究の協力を依頼し、14 施設から協力が得られたことを、三宅先生より報告された。試用期間は、2016 年 9 月から 10 月までの 1 ヶ月間であり、アンケート回答はインターネット上で行った。現在までにおよそ 1/3 の施設から回答があったが、未回答施設へは三宅先生から各施設へご連絡していただき、次回分科会までに解析を行う予定である。

2. 提言書（案）の読み合わせ

提言書（案）に関して、久具先生により、各項目の主旨をご説明いただいた。その後、提言書（案）の読み合わせを行い、ブラッシュアップした。

3. 2016 年 12 月小西班全体会議までの課題

次回の班会議（分科会・全体班会議）

2016 年 12 月 17 日（土曜日）京都市で開催予定

それまでの課題として

- ・提言書の改訂版は、12 月 1~2 週目を目標として久具先生に作成していただき、第 1 分科会班会議で再検討する。
- ・第 2 分科会で行った「二次・三次の周産期遺伝カウンセリング実施候補施設に向けてのアンケート」の解析結果を、三宅先生から久具先生へ情報提供していただき、提言書改訂版の項目 3 に内容を盛り込む。

- ・「侵襲的出生前診断の登録ソフトウェア試用研究」結果を踏まえて、佐々木先生、三宅先生を中心とし、ソフトウェアの微調整を行っていただく。

以上

平成 28 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 12 月 17 日（土）18：00～19：30

場所：TKP ガーデンシティ京都・橘（西）

出席者：伊尾紳吾、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、吉橋博史、増崎英明

陪席者：三浦清徳

（五十音順・敬称略）

1. 現状の確認

- ・ 10 月末、提言書のたたき台を作成し読み合わせを行った
- ・ 指摘を基に作成し直したため、今回は再度読み合わせを行う

2. 提言書の読み合わせ・修正点等（資料 4-4）

(1) はじめに

- ・ 前回から趣旨に大きな変化はない
- ・ 1 段落 4 行目  
「一方、治療の対象とならない先天異常」  
\* 治療してはいけないという印象を受ける人もいる可能性がある  
ここで念頭に置いているのはダウン症候群等で根本治療が不可能という意味  
現時点でこれ以上に適切な言葉は出てこないが最後に出てくるかもしれない
- ・ 2 段落 2 行目  
「目的としながら、」 「目的とし、」  
\* 基盤構築は実態把握だけで終わることではないというニュアンスを入れる

(2) 背景

- ・ 3 段落 7-8 行目  
「夫（パートナー）」 7 行目「夫（以下パートナーを含む）」、8 行目「夫」
- ・ 4 段落 4 行目  
「実態を登録する制度ではない」 「制度はない」
- ・ 4 段落 5 行目  
「染色体を分析」 「染色体などを分析」  
「染色体核型」 「ゲノム情報」
- ・ 4 段落 6 行目  
「実施施設の要件や検査施行～その結果、」 削除
- ・ 4 段落 8 行目

「把握されるのは困難である」 「把握されるのが困難となっている」

「染色体を分析」 「染色体などを分析」

**(3) 平成 25 年度厚生労働科学特別研究について**

- ・ 久具班における結果の肝になるところ
- ・ **1 段落 7 行目**  
「技術的に比較的容易に施行しうる」 削除
- ・ **2 段落 7 行目**  
「検査施行件数の分布は、1 ヶ月あたり」  
「1 ヶ月あたりの平均検査施行件数の分布は、」  
「(1.0 を含む)」 削除
- ・ **2 段落 9 行目**  
「1 ヶ月あたりの検査施行件数が」 削除  
「1 より多く 2 以下」 「1 回より多く 2 回以下」
- ・ **2 段落 10 行目**  
「1 ヶ月あたり 1 回以下」 「1 ヶ月あたり」を削除  
「検査施行件数が 2 以下」 「検査施行件数が平均 2 回以下」
- ・ 文末  
「相当する」 「相当した」

**(4) 今後の出生前遺伝学的検査のありかた**

- ・ **2 段落 4 行目**  
「見過ごすことはできない」 「看過することはできない」
- ・ **3 段落 1 行目**  
「そこで、～望ましい」 2 段落末へ「そこで、～望まれる」  
\* 接続詞と終わり方について要検討
- ・ **3 段落 2 行目**  
「すでに制度の確率している NIPT～正しいものとする。」  
6 章の文末へ(4 行目「日本国民」 「国民」)

**(5) 羊水・絨毛染色体検査認定・登録制度の概要**

羊水・絨毛染色体検査認定・登録制度とは

- ・ **1 段落 2 行目**  
「研究班、」 「研究班である」
- ・ **2 段落 2 行目**  
「生殖医療実施症例の個別登録」 「生殖医療実施症例の全症例個別登録」
- ・ システム「羊水・絨毛染色体検査症例登録」  
\* 提言書を出すまでに固有の魅力的な名称もしくは略語を考える

- ・ 「出生前診断」の読み方が人によって違う
  - \* 意味の違いは無いが、再確認して統一を検討

出生前ゲノム検査を行う検査会社に求められるもの

- ・ 前回までは無かった段落、**NIPT**の指針を参考にして作成
- ・ **1段落 3行目**
  - 「呈示」 「明示」
- ・ **2段落 1行目**
  - 「秘密保持」 「守秘義務」
- ・ **3段落末**
  - 「導入することを考慮するのが望ましい」 「導入することが望ましい」

羊水・絨毛染色体検査認定・登録制度の利点

- ・ **2段落 2行目**
  - 「**NIPT**におけるのと」 「**NIPT**における指針（平成**25**年度）と」
- ・ **2段落-3段落**
  - \* 施設要件等が出来たら、これまで羊水検査を実施してきた施設の中から弾かれてしまう施設が出てくる可能性もかなりある
  - \* 認定もしくは登録にしてみてもは？
  - \* ここでは具体的なことではなく、考え方を述べている。運用するにあたっては具体的な細則が出来てくるため、その中で検討していく
- ・ **3段落末**
  - \* 国が最後は責任を持つべきという含みがない、「学会が国に対して提言する義務がある」と厚労省が提言するべき
  - \* 「～組織の確立が求められる。」の後にそのような文言を1文か2文加える

#### (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

- ・ 4章の一文「すでに制度の確率している**NIPT**～正しいものとする。」を文末にくっつける

#### (7) まとめ

- ・ **3行目**
  - 「制度」 「継続性のある制度」

### 3. 今後の予定

- ・ 今回の修正点等を反映させて文章作り直す
- ・ 修正後、年内にはメールで先生方に回す

以上

厚労科研 第二分科会 2016年10月14日

【場所】京都大学東京オフィス・大会議室 A

【開催時間】18:00～20:00

【出席者】伊尾紳吾、早田桂、鮫島希代子、鈴森伸宏、関沢明彦、中込さと子、福嶋義光、増崎英明、三浦清徳、三宅秀彦、山内泰子、山田重人、山田崇弘、廣瀬たつこ（オブザーバー：昭和大学認定遺伝カウンセラー）（五十音順、敬称略）

< 概略 >

1. アンケート結果の確認
2. リーフレット活用の手引きの確認
3. The American Society of Human Genetics 2016 発表ポスターの確認
4. 全体会議までの検討項目・予定
5. 今年度終了後の課題

#### 1. アンケート結果の確認

三宅先生より二次・三次の周産期遺伝カウンセリング実施候補施設に向けてのアンケート結果が報告された。

アンケートの締め切り日は2016年10月14日で、310施設にアンケートを送付し、総回答が104施設であり、回収率は33.5%であった。

臨床遺伝専門医が常勤で在籍していない施設は13施設、非常勤の臨床遺伝専門医が在籍していない施設は69施設であった。

30施設でのみ認定遺伝カウンセラーが在籍していた。周産期遺伝カウンセリングを行う看護師・助産師は17施設であった。

遺伝カウンセリング実施場所は、通常の産婦人科外来が36施設、専門外来が33施設であった。遺伝カウンセリングに関する資料は65施設で準備されていた。

回答のあった104施設のうち二次・三次遺伝カウンセリング受け入れ施設として協力が得られたのは73施設であった。

アンケート未回答施設への連絡を行い、アンケート結果の再検討を11月中に行う予定である。

コメントとして、

アンケートを送付した施設一覧からは、東北地方で二次・三次カウンセリングが可能と思われる施設が少ないと考えられた。東北地方は各県約3施設であり、協力施設がどの

程度あるかを確認する必要がある。

全国遺伝子診療部門連絡会議に掲載している施設は必ず回答していただくべきだと考えられるため、回答がない施設へはハガキなどで連絡すべきである。

## 2. リーフレット活用の手引きの確認

平成 27 年度に行った「リーフレットに関する事前アンケート」の内容を踏まえて、産科医療施設向けのリーフレット活用の手引きを中込先生より説明された。

分科会参加者で数力所変更を行い、A4 用紙 1 枚に収まる形で最終版とした。

変更点を下記に箇条書きとする。

### 全体

**A)** 出生前診断に関する 出生前検査 へ変更

**B)** 実施機関 実施施設 へ変更

#### 1. リーフレット作成の目的

**C)** 情報提供が得られ 情報が得られ へ変更

**D)** 困った時には 必要な時には遺伝カウンセリングを受けられるように

**E)** 遺伝カウンセリングが受けられるために

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

#### 3. 2)

**F)** 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さら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。

**G)** 貴施設の体制に応じて、配布方法をご検討ください。「時期は～」を削除

#### 3. 3)

**H)** リーフレット内容についての質問、補足説明の希望、遺伝カウンセリングへの紹介など、相談があった場合には妊婦への対応をお願いします。

**I)** 例 1: 「最初から」を削除

**J)** 例 2: 専門の相談を希望 さらに相談を希望

**K)** 3. 3)の末尾に

紹介先の体制に応じて、遺伝カウンセリングの予約や紹介状の記載等をお願いします。

**L)** 4. の項目は削除する。

#### 4. 遺伝カウンセリング実施施設に紹介した後について

**M)** 必要があれば、遺伝カウンセリング実施?施設ではいつでも相談に応じます。妊婦さんの心配事がありましたら、再度遺伝カウンセリング実施?施設にご紹介ください。

### 3. The American Society of Human Genetics 2016 発表ポスターの確認

2016年10月18日～22日にバンクーバーで開催される The American Society of Human Genetics 2016 に第2分科会の成果を山田崇弘先生によりポスター発表を行う。演題名は“The establishment of a new leaflet for prenatal diagnosis as an approach to prenatal genetic counseling”である。

事前に第2分科会参加者により、発表ポスターの内容について詳細に検討されており、ポスター最終版を山田崇弘先生より提示し、第2分科会参加者全員の承認を得た。

### 4. 全体会議までの検討項目・予定

二次・三次の周産期遺伝カウンセリング実施候補施設に向けてのアンケートの結果を収集し、三宅秀彦先生を中心に解析していただく。無関心地域も存在していると考えられるため、日本地図上で、各県に何施設あるかの図表も作成する。

小西班ホームページの第2分科会ページに、リーフレット活用の手引きとアンケート調査から得られたリーフレット利用に関する注意点を記載するとともに 日本語版リーフレット 英語版リーフレット リーフレット活用の手引きをPDFとしてダウンロードできるように変更する。公開前には、研究班メーリングリストで小西班全体に連絡し、承認を得る。また、同ページに二次・三次遺伝カウンセリング受け入れ施設一覧を掲載できるように準備する。

アンケートの回収率 33.5%であり、さらに回収率を上昇できるように対策を要する。アンケートに未回答の施設に対して、アンケートへの回答を促すようにハガキを送付する。特に全国遺伝子医療部門連絡会議の参加施設からはアンケートに回答いただくようお願いする。その後、アンケート結果を全体班会議へ提出するとともに日本産科婦人科遺伝診療学会のシンポジウムで報告する。

2016年12月16日～17日 第2回日本産科婦人科遺伝診療学会学術講演会（メルパルク京都）において、「出生前診断と診療支援体制の現状と将来展望」と題して本研究班のシンポジウムが開催される。

第2分科会からは「出生前診断の診療レベル向上を目指して」として、山田崇弘先生が発表予定である。事前に第2分科会の分担研究者内で検討を行う。

第2回日本産科婦人科遺伝診療学会学術講演会の会期中に開催される理事会において、現在小西班ホームページに掲載されている内容を、日本産科婦人科遺伝診療学会ホームページのコンテンツの1つとして、次年度より継続していただく旨を山田重人先生より

依頼する。

日本産婦人科医会ホームページに本研究班のリンクバナーを貼っていただけるか関沢明彦先生により依頼する。

産婦人科ガイドライン産科編 2017 に本研究班のホームページアドレスを掲載していただくようにパブリックコメントを通じて要望する。

出生前検査に関して、妊婦や家族に対して情報提供を円滑に行うためには、遺伝カウンセリング一次施設への本リーフレットの周知が重要である。そこで、日本産婦人科医会の会員約 14,000 人、5,000 施設へ第 2 分科会の作成した 本研究班の概要 日本語版リーフレット リーフレット活用の手引きの印刷物を送付する。送付前に、(1)本研究班より日本産婦人科医会会員へ直接送付すべきか、(2)産婦人科医会会報誌等と同封して送付すべきか、を料金的な面も含めて関沢明彦先生に調査していただく。

2016 年 12 月 18 日 小西班全体班会議（京都）

#### 5. 今年度終了後の課題

学会発表、ホームページ、産科医療機関へのリーフレット配布等を通して、「出生前検査に関する妊婦・家族への情報提供やその相談体制の整備」に関する政策提言は順調に進んでいる？

NIPT では検査前後の遺伝カウンセリングが必須であるが、説明義務を怠っている施設の報道等があった。このような問題を孕んでいる遺伝カウンセリングに関する次年度以降の課題として、遺伝カウンセリングのクオリティコントロールが挙げられる。また、診療所等の一次遺伝カウンセリング施設における遺伝知識の底上げや、遺伝カウンセリングに関わる医師、認定遺伝カウンセラー、看護師等のコミュニケーションを持つ機会の設定が重要と考えられるが、厚生労働科研の研究事業としてよりも、人類遺伝学会、産科婦人科遺伝診療学会等の学会事業として行うべきと考えられる。

周産期遺伝カウンセリングを行う医師、認定遺伝カウンセラーの増員が求められる。ただ、目標とする人数は検討できていないので、今後算定するべきであろう。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は重要ではあるが全てのニーズに対応できていない現状もあるため、周産期医学や婦人科などに重きを置いた認定制度を検討するなど現実に即してニーズに応える適切な遺伝カウンセリングを普及させ

るための方策も提案されたが、出生前診断に関係する遺伝カウンセリングにおいては、「障害者排除，生命の選別」という重い課題に対応していく必要があり，慎重に進めていく必要があるとの指摘がなされた．

## 平成 28 年度厚生労働科学研究 小西班 第 2 分科会 第 4 回議事録

日時：平成 28 年 12 月 17 日（金）18:00 - 19:15

場所：TKP ガーデンシティ京都

出席者：鮫島希代子、関沢明彦、早田圭、福嶋義光、山田重人、山田崇弘、山内泰子

欠席者：澤井英明、中込さと子

（五十音・敬称略）

## 1. 小西班第 2 分科会のホームページ

- ・ 小西班第 2 分科会の **HP** のサーバーを日本産科婦人科遺伝診療学会、日本遺伝子診療学会に設置し、日本産科婦人科遺伝診療学会にツールを置く
- 全国遺伝子医療部門連絡会議の **HP** のリンク集（現在は準備中の状態）に小西班第 2 分科会のリンクを貼る
- 同じく遺伝カウンセリング学会や人類遺伝学会のリンクも貼る
- **HP** 上にリーフレット記載の「親になること」の文章を入れ込む、英語版リーフレット掲載の検討

## 2. 二次・三次の周産期遺伝カウンセリング実施候補施設向けアンケート結果

- ・ **HP** 掲載可能な施設の所在地で、空白の地域への対応（山陰、北陸、南九州など）が必要
- ・ 二次・三次施設の定義が、アンケート回答者に伝わっていないのではないか
- ・ 二次施設を充実させることが三次施設の負担を減らし、一次施設の助けとなる
- ・ 三次施設は全国遺伝子医療部門連絡会議で【周産期】に が付いている施設とする
- 二次・三次の分かりやすい定義を報告書に載せる
- 施設所在地を示す日本地図を二次・三次で色を分ける（**HP** 作成時業者に指示）

## 3. リマインドのリスト作成

- 返信がない、**HP** に載せることに同意いただけなかった施設のリスト（リマインドリスト）を作成
- 各地域の担当者がリマインドリストに基づき、各施設に再度連絡（できれば電話連絡）を行う

## 4. HP に載せる二次施設・三次施設のリスト作成

- ・ **HP** に日本地図で施設所在地を示すのと同時に、二次施設・三次施設のリストも載せる
- リマインドを行い、**HP** 掲載に同意を得られた施設を二次施設に追加
- 全国遺伝子医療部門連絡会議で【周産期】に が付いている施設を三次施設として記載

## 5. 広報

- ・ 一次施設向けにリーフレットの存在を広報していく
  - 毎月発行される産婦人科医会報に記事を書せてもらう(リーフレットがダウンロードできる **HP** のリンク先は必須情報)
  - 各班員が学会等で周知活動を行う
6. 周産期遺伝カウンセリング体制の認定遺伝カウンセラー関与について
- 報告書では、認定遺伝カウンセラーがいる施設、いない施設に分けて数を示し、認定遺伝カウンセラーの実数について考察を行う
7. 今後のスケジュール
- 年内にリマインドリスト作成
  - 各班員は年明けにリマインドリストに基づき、1月中にリマインドを行う
  - リマインド結果に基づき、**HP** 掲載可能な施設の日本地図、リスト作成 (**HP** 作成事業者に依頼)
  - 報告書の締め切り、**3**月には完全に印刷終了予定で年度内 (**3**月) に納品が必要  
報告書と一緒にリーフレットも配布を検討

以上

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

日時：平成 28 年 12 月 17 日（土）18：00～19：15

場所：TKP ガーデンシティ京都・泉月

出席者：池田真理子、浦野真理、齋藤加代子、福島明宗、松原洋一、三宅秀彦

欠席者：小笹由香、金井誠

（五十音順・敬称略）

### 1. シンポジウムのアンケート結果について（資料 6-3 参照）

- シンポジウム参加者数は **133** 名
- アンケート回収数は **102** 枚
- 『1. 本シンポジウムに参加した感想』
  - ・「よかった」と答えた人が 93.8%いた一方で、「期待外れだった」と答えた人もいる
  - ・「玉井先生や奥山さんら当事者の話を聞くことができよかった」と答えた人が多かった
- 『2. 日本の教育の中で、改善して欲しいこと』
  - ・「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。
  - ・健全者と障害をもった児童を、より交流させるべきという意見も認めた。
  - ・教員の質の向上を期待する意見が見られた。
  - ・特別支援級の勉強はゆっくり過ぎる部分もあり、能力の高い子どもは溶け込めない  
根本的な教育制度を改革する必要がある  
日本の教育には問題が残されているが、特別支援級や支援学校などバリエーションに富んでいる
- 『3. 日本の就労の中で、改善して欲しいこと』
  - ・成人に対する就労支援、生活支援
  - ・企業に対する障害者雇用
  - ・規定自体の底上げ
  - ・賃金の改善
  - ・成人後の社会との接点が少ない  
成人後の生活に、親が安心を見出せるような支援が必要  
今回のアンケート回答者は、大部分が親のケアを受けている。本当に辛い思いをしている人の意見は含まれていない可能性がある  
出生後からの情報を把握することも必要と考える  
出生後から教育、就労を含めた、一貫性のあるサポート体制を整備する必要がある。
- 『4. 日本の福祉の中で、改善して欲しいこと』
  - ・生活支援

- ・生きがい
  - ・親が安心して死ねる社会
    - 目標は、ダウン症者が、生涯に渡り地域の一員となること
    - 知的障害をもった方に対する合理的配慮についても検討が必要ではないか。
  - 『5. 最も印象に残った話は何でしたか?』
    - ・奥山さんの話「生きてるだけで 100 点満点」
    - ・給与の問題
    - ・マスコミはニュースバリューで物事を見ている
    - ・他者と比べることは無意味である、という視点
      - ダウン症協会のアンケートで当事者の 8 割が幸せと回答しているが、本当か? 裏の部分はどうか?
  - 『参加者の属性』
    - ・20代から70代までの方が参加
  - 『このシンポジウムを何で知りましたか?』の理由
    - ・「知人に聞いて」「ネットで見て」が多かった
  - 最終的にこのアンケート結果も提言にまとめる
2. ダウン症協会のアンケート・自由回答ワードクラウドの結果(資料 6-2 参照)
- 『Q1. どのようなサポートがあると良いですか?』
    - ・具体的な物は見えてこないが、「療育」「施設」「支援」の充実が多く含まれていた。
  - 『Q2. 本アンケートのテーマに関して』
    - ・「出生前診断」など、読み取れない部分が多かった。
  - 『X8. 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。
  - 『X10. 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
  - 『X12. 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
  - 成人期に関わる記載については具体的な数字などを出して提言にまとめる
  - 出生前または出生直後に必要な医療サポートを提言にまとめる
3. 提言内容の検討

- 対象は、小児慢性疾患などを出生前診断の対象となるような疾患患者
- 認定遺伝カウンセラーやソーシャルワーカーがおり、難病や小児慢性疾患を扱えるような公的病院(大学病院、公立病院)の遺伝外来で診断治療、社会的な部分を含めた個々のフォローアップ体制の策定
  - ・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を中心を担い、出生前診断から親の死後まで包括的なソーシャルヘルスケアを行う体制構築が必要と考える。
  - ・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。
  - ・ソーシャルワーカーや心理職、難病コーディネーターとの連携も必要である。
  - ・成人後の健康管理につなげられる全医療情報を記載した個人識別の健康手帳やカードの作成も検討される。
- 親にだけ責任を負わせないように、親が育てやすいように労働条件の改善などを求める技術の進歩による変更箇所が出てくる可能性があるため、大まかな概要として作成する。

#### 4. 学会発表について

- 日本産科婦人科学会学術講演会(2017年4月14日~16日)の演題採択済み。  
自己認識と周囲の環境に関する研究内容について発表予定である。
- 次回の国際出生前診断学会(ISPD)でも発表予定である。

以上