

# I. 総括研究報告書

平成 29 年度厚生労働科学研究費補助金  
成育疾患克服等次世代育成基盤研究事業  
( 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体制の構築に関する研究

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体制の構築」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】妊婦に提供すべき情報やその伝え方等に関するマニュアルの作成：出生前遺伝学的検査（出生前検査）のニーズの高まりに対して産科 1 次施設における適切な 1 次対応と、それに連携した遺伝カウンセリングとしての 2 次対応が重要である。臨床遺伝の専門家でない産科医療従事者が出生前遺伝学的検査に関して妊婦に提供すべき情報やその伝え方等に関するマニュアルの作成を行った。

【第 2 分科会】遺伝カウンセリングに関する知識及び技術向上に関する医療従事者向けの研修プログラムの開発：臨床遺伝の専門家でない医療従事者が修得すべき目標項目を、臨床遺伝の専門家の到達目標と、医学教育モデル・コア・カリキュラム、看護教育モデル・コア・カリキュラムとの比較し設定した。この目標をもとに、出生前診断に関わる一次対応のロールプレイ事例集を作成した。

【第 3 分科会】出生前診断に関する認識とリテラシー構成要素の実態調査：一般市民（20-30 代）を対象とした web 調査と、出生前診断経験者を対象としたインタビュー調査により、出生前診断に関する認識の実態と、出生前診断関連リテラシーの構成要素を明らかにした。妊娠・出産に関する様々なリスクに関する知識や、出生前診断に関する具体的知識を、当事者になる以前から身に着けておくことが、出生前診断のプロセスにおける当事者の負担を軽減することが示唆された。

【研究総括】遺伝カウンセリング体制の構築に必要なマニュアルや教材につき、その目的を明確にし、実際の作成を行った。また、一般市民や出生前診断を受けた経験のある人への調査から、出生前診断の適切な普及および啓蒙へのヒントを得ることができた。

研究者（五十音順）

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
江川真希子	東京医科歯科大学小児・周産期地域医療学講座	寄附講座講師
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
小林 朋子	東北大学東北メディカル・メガバンク機構	講師
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
佐々木規子	長崎大学大学院医歯薬学総合研究科保健学専攻	助教
佐村 修	東京慈恵会医科大学産婦人科教室	准教授
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	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医学域看護学系	教授
西垣 昌和	京都大学大学院医学研究科人間健康科学系専攻	准教授
浜之上はるか	横浜市立大学附属病院遺伝子診療部	講師
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	理事（病院担当）
蒔田 芳男	旭川医科大学医学部教育センター	教授
松原 洋一	国立成育医療研究センター研究所	研究所長
三浦 清徳	長崎大学大学院医歯薬学総合研究科	准教授
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
吉田 雅幸	東京医科歯科大学生命倫理研究センター	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

研究協力者

伊尾 紳吾 京都大学大学院医学研究科

大学院生

## 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。本研究班の前身である平成 25 年度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 ) において、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調査を行い、出生前診断におけるインフォームド Consent および遺伝カウンセリングに臨床遺伝の専門家が関与することで、出生前診断の検査前の説明内容が充実し、検査後も適切な対応が出来ることを明らかにした( Miyake H et al. Human Genetics. 2016 )。平成 26 年度から平成 28 年度において実施された成育疾患克服等次世代育成基盤研究事業( 健やか次世代育成総合研究事業 )「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、通称「第 1 期小西班」) では、1) 出生前診断の実態を把握するための基盤構築、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の支援体制に関わる制

度設計の 3 つの視点で研究を行った。その結果、

1) 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。

2) 全国の産科診療における遺伝診療の標準化が必要と考えられたため、出生前診断に関する産科 1 次施設で利用可能な情報提供ツール( リーフレット )の日本語版・英語版を作成し、その適正な利用のための注意点とともに公開した。さらに専門的な遺伝カウンセリングと繋げるための 2 次、3 次遺伝カウンセリング実施施設データベースを作成し、ホームページで公開した。

3) ダウン症候群のある人およびその家族の実情を調査し、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という成果が得られた。この結果を受け、公開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

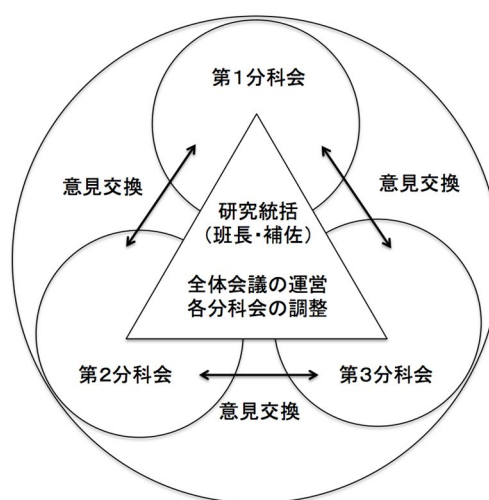
であること、そして、障害のある人が生涯に亘り、地域の一員として生活する支援の福祉体制が必要であることが、結論づけられた。

出生前診断の遺伝カウンセリングに重要な役割を果たしている遺伝関連専門職は幾つかの種類がある。そのうち臨床遺伝専門医は2016年12月現在で1,301名認定されているが、基本診療科のサブスペシャリティの扱いであり、全てが産科診療に携わっているわけではない。非医師の専門職である認定遺伝カウンセラーは205名であり、遺伝専門看護師も制度が開始されたばかりの状況である。本邦の産婦人科医も減少傾向にあり、有効な人材活用に向けた教育体制の構築が必要である。一方で、出生前診断の受け手側である妊婦自身が、自律的な判断が出来るようリテラシーの醸成を含めて、社会体制を整備することも、効率のよい出生前診断のシステム構築を行う上で極めて重要な課題である。

そこで、本研究班では、1) 妊婦に提供すべき情報やその伝え方等に関するマニュアルの作成、2) 遺伝カウンセリングに関する知識及び技術向上に関する医療従事者向けの研修プログラムの開発、3) 一般の妊婦及びその家族に対する出生前診断に関する適切な普及および啓発方法の検討、を目的とした研究を行うため、第1期小西班の陣容を引き継ぎつつ、必要に応じ再構成した本研究班を新たに組織し研究を開始することとした。

## B. 研究方法

本研究班は、産婦人科医だけでなく、小児科医、認定遺伝カウンセラー、助産師、臨床心理士、医学教育の専門家、倫理学者などから構成される。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。



### 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(山田重・山田崇・三宅・西垣)が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。

班員の構成とともに示す。

第1分科会：出生前診断の前後において、妊婦に提供すべき情報やその伝え方等に関するマニュアルの作成(関沢、浦野、金井、斎藤、佐村、澤井、高田、中込、吉橋)

第2分科会：遺伝カウンセリングに関する知識及び技術向上に関する医療従事者向けの研修プログラムの開発(久具、池田、左合、

佐々木愛子、佐々木規子、鈴森、福島、福島、  
蒔田)

第3分科会：一般の妊婦及びその家族に対  
する出生前診断に関する適切な普及および  
啓発方法の検討(松原、江川、小林、西垣、  
浜之上、平原、増崎、三浦、吉田)

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。

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29年4月17日

- ・ 班員紹介および前身となる第1期小西  
班の研究結果報告、今年度の研究計画の  
検討
- ・ 各分科会の概要についての説明
- ・ 分科会ごとの要点は下に記載

第2回：平成30年2月26日

- ・ 中間評価公聴会報告
- ・ 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
- ・ 次年度予定
- ・ 分科会ごとの要点は下に記載

【第1分科会】テーマ「出生前診断の前後  
において、妊婦に提供すべき情報やその伝

え方等に関するマニュアルの作成」

第1回会議：平成29年4月17日

- ・ 研究の流れの確認
- ・ 作成するマニュアルの内容について
- ・ 実態調査について
- ・ 今後の予定

第2回会議：平成29年6月20日

(第2分科会と合同会議)

- ・ 第1回会議(4月)の総括
- ・ 協議
  - マニュアル・研修プログラム策定  
における目的の確認
  - 出生前診断の質の担保を目的と  
した、羊水検査/絨毛検査認可施  
設登録制度の実現
  - 遺伝教育プログラム研究を実施  
する場についての検討
  - 研修内容の確認
  - 研修成果の評価
  - 医師以外の医療従事者の研修参  
加率向上について
  - 第1分科会のアンケート調査に  
ついて

・ 教育目標策定に関する再確認(蒔田)

・ 今後のスケジュールの確認、工程表の作  
成

第3回会議：平成29年12月7日

(第2分科会と合同会議 第1分科会会議)

<合同部分>

- ・ 第1分科会からの進捗状況の報告
- ・ 第2分科会からの進捗状況の報告

- ・ 厚生労働省母子保健課訪問報告

- ・ 意見交換

<分科会部分>

- ・ 分科会からの1次施設に対するアンケートについて

- ・ 学習マニュアルの章立て及び具体的な内容について

- ・ 今後の方針

第3回会議：平成30年2月26日

- ・ 1次～3次対応及び対応する施設について

- ・ 各設問について

- ・ 今後の予定

【第2分科会】テーマ「遺伝カウンセリングに関する知識及び技術向上に関する医療従事者向けの研修プログラムの開発」

第1回会議：平成29年4月17日

- ・ 方針確認

- ・ 対象者について

- ・ 研修プログラムの内容・評価方法等について

- ・ 研修プログラムにおけるインストラクターについて

- ・ 研修プログラムの開催について

- ・ 今後の予定

第2回会議：平成29年6月20日

(第1分科会と合同会議)

\*第1分科会と重複するので省略

第3回会議：平成29年12月7日

(第1分科会と合同会議 第2分科会会議)

<合同部分>

\*第1分科会と重複するので省略

<分科会部分>

- ・ シナリオ集についての検討

- ・ 次回会議までのタスクの確認

第4回会議：平成30年2月26日

- ・ 到達目標およびシナリオ集についての確認

- ・ 次年度計画

【第3分科会】テーマ「一般の妊婦及びその家族に対する出生前診断に関する適切な普及および啓発方法の検討」

第1回：平成29年4月17日

- ・ 方針確認

- ・ 計画に対する自由な意見交換

- ・ 対象者について

- ・ 調査方法について

- ・ 今後の予定

第2回：平成29年6月20日

- ・ 一般市民(20～30代)における出生前診断の認知、イメージについて尋ねる質問紙調査について

- ・ 出生前診断に関わる医療者および出生前診断経験者を対象としたインタビューについて

- ・ 今後の予定



第3回：平成30年2月26日

- ・ Web 調査結果 経過報告
- ・ インタビュー調査進捗（対象者リクルート）について
- ・ 今後の計画について

（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、班員の所属施設において審査、承認を受けた。

第1分科会：課題名「一次医療機関に対する出生前検査に関するアンケート調査」（承認番号 2314 号・昭和大学）

第3分科会：課題名「出生前診断に関する認識とリテラシー構成要素の実態調査：インタビュー調査およびweb 調査による横断研究」（承認番号 M2017-169 番・東京医科歯科大学）（承認番号 R1413 番・京都大学）

## C. 研究結果

1.【第1分科会】「出生前診断の前後において、妊婦に提供すべき情報やその伝え方等に関するマニュアルの作成」

1)全国の都道府県産婦人科医会を通じて産科一次施設を対象とするアンケート調査の結果

調査票は141施設に配布され107施設から回答があった。出生前診断の相談に対応可能な時間としては20分未満が85.8%であった。また、相談を受ける際に困っていることとしてガイドラインがないこと

（67.0%）、遺伝カウンセリングの経験不足（33.0%）、倫理的問題への対応困難（28.3%）、遺伝学的知識の不足（24.5%）、疾患の知識不足（23.6%）、検査の知識不足（17.0%）、連携先の不足（7.5%）が挙げられた。また、自由記載としてガイドライン（マニュアル）や説明用リーフレットの作成希望、一次施設の医師向けの出生前診断に特化した認定制度が必要などのコメントが得られた。

## 2) CQ の作成

アンケート調査から浮かび上がってきた必要な項目をもとに15のCQ(Clinical Question)を以下の内容に決定した。

CQ1 出生前診断に関わる遺伝カウンセリングとはどういうものか？

CQ2 産科一次施設においてもなぜ良質なファーストタッチ（遺伝カウンセリングマインドを持った初期対応）が必要か？

CQ3 出生前遺伝学的検査の前と後に、なぜ遺伝カウンセリングが必要なのか？

CQ4 出生前診断に関する相談への対応において医療倫理はどう考えるべきか？

CQ5 出生前診断に関する相談への対応において関連し遵守すべき法律、見解、指針、ガイドライン、提言は？

CQ6 高次施設への紹介先はどのように探したらよいか？

CQ7 高次施設への紹介状に記載することは？

CQ8 出生前診断について全妊婦に伝えるべきか？

CQ9 先天性の症状や疾患が疑われた場合の自然歴、日常生活等について相談された時の対応は？

CQ10 染色体検査を想定した出生前遺伝学的検査について相談された時の情報提供は？

CQ11 単一遺伝性疾患や特定の染色体構造異常などを対象とする疾患を想定した特異的な出生前遺伝学的検査について相談された時の情報提供は？

CQ12 十分な遺伝カウンセリングを受けられずに困っている妊婦への対応を求められた時は？

CQ13 検査結果の適切な保存法 / 取り扱い方法は？

CQ14 出生前遺伝学的検査に関わる研修をしたいときは？

CQ15 遺伝カウンセリングにおいて、気をつけなければいけない言葉はありますか？

### 3) マニュアル(案)の作成

2) で決定した CQ に沿ってマニュアルの作成を行った。実際のマニュアルは、第 1 分科会報告書の資料 3 として添付する。

2.【第 2 分科会】「遺伝カウンセリングに関する知識及び技術向上に関する医療従事者向けの研修プログラムの開発」

#### 1) コンピテンシーの設定

現行の各職種の出生前検査に関する目標は、臨床遺伝専門医においては、高度な遺伝学的知識に加えて、クライアントへの態度、倫理面への配慮、心理社会的支援、コ

ミュニケーション技術が要求される段階であり、一方、医学教育モデル・コア・カリキュラムでは、遺伝カウンセリングの意義と方法を説明できるレベルの要求であった。このことから、研究分担者で検討を行い、知識面は「出生前診断の概説」、態度面は「共感的対応が可能」であり、「専門的な遺伝カウンセリングと連携できる」目標を設定した。研究分担者から意見を募り、67 項目の要素が抽出され、初期対応の目標、共通の目標、各論的な目標に分類、類似項目を統合し 24 項目の基本的な目標を作成した。また、6 項目の高度な内容を、参考として残した。さらに、事例集の作成にあわせて細目を更新し、「出生前診断を行う医療者におけるコンピテンシー 第 1 版」をした(第 2 分科会報告書に詳細を記載)。

#### 2) 事例集の作成

事例集は、分担者が産科の一般的な診療の中で遭遇しうる場面を想定して、一次対応を学ぶための事例を策定した。さらに、各シナリオに入る前に、共通となる面接に関する標準的な対応を記載することとした。個別の事例集は、医療者の知る情報と妊婦(クライアント)が知る情報をそれぞれ作成し、さらに注意点を加えて作成した。各事例は、役に入りやすいよう固有名詞をつけた。また、症例のもつ問題点は出生前診断にとどまらず、産科診療の実際に関連するものも加えている。最終的に 16 の事例を作成し、今後の検討に利用できる準備を行った。

### 3.【第3分科会】「一般の妊婦及びその家族に対する出生前診断に関する適切な普及および啓発方法の検討」

#### 1)一般市民における出生前診断に関する認識の実態：web アンケートによる横断調査

全 5,197 名の対象者中、自身もしくはパートナーに妊娠経験があるものは 2,522 名 (48.5%) であった。妊娠経験ありと回答したグループは女性が多く、年齢がやや高く、専業主婦(主夫)の割合が高かった。

妊娠経験がある群とない群において、出生前診断という言葉が本研究以前から聞いたことがあるかどうかについて検討したところ、性差および都道府県による差異が見られた。また、出生前診断という言葉聞いたことがある時期としては、成人以降が最も多く(77.8%)、きっかけとしては「偶然」が最も多かった(43.3%)。言葉を聞いた媒体としてはテレビニュース(46.1%)が最も多かった。

出生前診断に対するイメージについて、対となる言葉のどちらに当てはまるかを問う意味差別法にて調査した結果を図 3 に示す。「現実のこと」「確かなこと」「自分の事」といったポジティブ/身近なイメージについては、30%以上が同意していたのに対し、「効果」「人工的」「むずかしい」「こわい」「未来のこと」「めずらしい」「うしろめたい」「暗い」といった多くのネガティブ/疎遠なイメージについて、30%以上が同意していた。

#### 2) 出生前関連リテラシーの構成要素：出生前診断経験者を対象としたインタビュー調査

10 名の対象者にインタビューを実施した。そのうち 2 名は夫婦でのインタビューであった。

対象者が考える出生前関連リテラシーは、大きく『出生前診断に関する具体的な知識』『妊娠・出産に関するリスク』が挙げられた。

『出生前診断に関する具体的な知識』は、「出生前診断の種類」「費用」「具体的な手技・スケジュール(週までに何をするか)」「結果(確率)の捉え方」「結果が陰性/陽性であった場合の選択肢とその後(陽性で妊娠継続を選択した際も含む)」が挙げられた。

『妊娠・出産に関するリスク』は、「胎児に何らかの異常が疑われることは決して珍しいことではない」ことや、「染色体異常のリスクが年齢とともにあがる」こと、「妊孕性が年齢とともに低下する」ことが挙げられた。

上記のようなリテラシーを身につけるタイミングとして、『出生前診断に関する具体的な知識』については、当事者となってから知るのでは遅く、妊娠を考える段階までに身に付けておくことが望ましいと意見が一致していた。また、出生前診断そのものに関する具体的な知識そのものより以前に、『妊娠・出産に関するリスク』をまず身につけることが肝要であるとされた。特に、「胎児に何らかの異常が疑われることは決して珍しいことではない」ことについては、

当事者だけではなく、すべての人々が知っておくべきと考えていた。

『出生前診断に関連する情報を得る媒体』として、ほとんどの対象者がインターネットを活用していたが、情報源としての信用度は低く、病院や医療者からの確たる情報を求めていた。また、対象者の多くは、誰かに相談したくても「出生前診断については自分からは言いづらい」ことや、胎児に異常があることについて「自分だけがこのようなことになっている」という思いから、孤独感を強く感じていた。そのような際には「出生前診断受検者の経験談」が有用と考えており、口コミサイトにあるような出处・真実性が不明な意見ではなく、医療機関が管理する web サイト等での経験談の発信を希望していた。

#### 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。本研究班の前身である第1期小西班では、平成26年度から平成28年度にかけて、出生前診断の知識を向上し遺伝カウンセリングへと繋げるためのリーフレットを作成し、その活用の手引きを作成した。また、出生前遺伝カウンセリング実施体制の整備に向け、高次遺伝カウンセリングに対応できる施設の情報を収集した。さらにダウン症候群のある本人および家族の自己認識や生活

についての調査を行っている。これらの情報は研究の遂行にあたり重要な情報であり、研究を引き継いだ本研究班の強みと言える。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いる。出生前診断における遺伝カウンセリング体制の構築を検討する上で挙げられた課題、すなわち妊婦に提供する情報の選択やその伝え方をどうするか、遺伝カウンセリングに関する知識や技術をどうやって医療従事者に教育するか、一般の人々に出生前診断に関する情報をどうやって普及し啓蒙につなげていくか、などといった問題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、臨床遺伝の専門家でない産科医療従事者が出生前遺伝学的検査に関して妊婦に提供すべき情報やその伝え方等に関するマニュアル案を作成した。これを使用することで、実際に妊婦健診を担う産科1次施設において産婦人科医およびコメディカルスタッフ等の医療従事者が1次、2次対応を適切に行うための知識とカウンセリングスキルの習得が可能かについて評価が必要である。平成30年度には、その評価を実行し、その結果に応じて修正を行ったのちに運用のために第2分科会が作成するシナリオ集と合わせて関連学会のコンセ

ンサスも得て完成版を作成する予定である。一方、最終的には出生前遺伝学的検査を受ける妊婦や家族の利益がもっとも重要であり、第3分科会で行っている一般市民を対象としたリテラシー調査の結果などを参考にする方針である。

第2分科会では、出生前検査に対応するための医療者研修における、学修目標および教材の第1版を作成することができた。これをカリキュラムにするためには、評価方法の確定が必要であり、適切な運用のための指導者の研修システムの構築が必要である。評価法の策定の後には、研修会での試験利用を行い、カリキュラムを通した評価、改善を行う必要がある。平成30年度には、その評価を含めた運用試験を実施する予定である。この際には、学習者および指導者からの意見を聞くことになるが、出生前検査を受ける妊婦や家族に対する利益を第一に考えることが大切であろう。このためには、第3分科会で行っている一般市民を対象としたリテラシー調査の結果などを参考にする方針である。

本年度、第1分科会・第2分科会は連携してマニュアルや事例集を作成している。次年度はさらに統合されたものとして、完成度を高めたい。

第3分科会では、出生前診断に関する認識とリテラシー構成要素について、インタビュー調査およびWeb調査による横断研究によりその実態を調査した。Web調査の結果、妊娠経験のない20～30代の一般集団においてはおよそ4人に1人が、妊娠経

験がある同年代の集団においてもおよそ6人に1人が「出生前診断」という言葉を聞いたことがないと回答した。これは言葉そのものの認知を示したものであり、実際の出生前診断の内容についての認知はさらに低いことが推察される。特に、男性、若年、低所得が出生前診断の低い認知と関連していた。これらの層を、今後の啓発対象として強化する必要がある。その際には、地域差も考慮する必要がある。

出生前診断という言葉を知覚する時期は成人以降で、かつ、テレビニュース等で偶発的に認知していた。出生前診断の具体的な知識や妊娠・出産のリスクについて一般市民が体系的に理解できるような場（医療機関監修のwebサイト等）へ誘うといった仕組みを整備する必要がある。その際の基盤となるリテラシーとして、「妊娠・出産に関連するリスク」について、ネガティブイメージが先行することのないように教育機関における啓発のあり方について検討していく必要がある。

次年度は、分科会ごとに本年度の成果をさらに発展させる研究計画が練られている。第1・第2分科会の研究は当初の研究計画より1年近く早く進み、実際に学会の研修会で試験利用されその結果をフィードバックしさらに内容を向上させる予定である。また、第3分科会の研究成果のエッセンスを第1・第2分科会に導入することで、遺伝カウンセリングを受ける側の心情も踏まえたプロダクトになることが期待される。以上により、出生前診断における遺伝カウ

ンセリング体制の構築に影響のある成果が得られると考えられる。

#### 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分科会では一次施設における遺伝カウンセリングの実施における問題点が抽出された。この課題を解決するために臨床遺伝の専門家でない産科医療従事者が出生前遺伝学的検査に関して妊婦に提供すべき情報やその伝え方等に関するマニュアル案が作成された。第2分科会では産婦人科の一般診療における出生前検査に対応するためのコンピテンシーを策定し、その研修のための事例集を策定した。第3分科会ではアンケート調査や面接調査の結果、妊娠・出産に関する様々なリスクに関する知識や出生前診断に関する具体的知識を、当事者になる以前から身に付けておくことが、

出生前診断のプロセスにおける当事者の負担を軽減することが示唆された。以上の成果から、遺伝カウンセリング体制の構築に必要なマニュアルや教材の作成の目処が付き、実際に講習会を行える体制作りに進むことが可能となった。また、一般市民や出生前診断を受けた経験のある人への調査から、出生前診断の適切な普及および啓蒙へのヒントを得ることができた。

#### F. 健康危険情報

該当なし

#### G. 研究発表

該当なし

#### H. 知的財産権の出願・登録状況

該当なし