

## II. 分担研究報告書

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 )  
 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体制の構築に関する研究

【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

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 )	関沢 明彦	昭和大学	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	お茶の水女子大学大学院	教授
	西垣 昌和	京都大学大学院医学研究科	准教授
研究分担者 ( 代表補佐・報告書担当 )	山田 崇弘	京都大学医学部附属病院	特定准教授

研究要旨

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 1 分科会研究分担者一覧 ( 五十音順 )

関沢 明彦	昭和大学医学部	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
金井 誠	信州大学大学院医学系研究科保健学専攻	教授
斎藤 加代子	東京女子医科大学附属遺伝子医療センター	特任教授
佐村 修	東京慈恵会医科大学産婦人科教室	准教授
澤井 英明	兵庫医科大学医学部	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成育看護学講座	教授
西垣 昌和	京都大学 医学研究科 人間健康科学系専攻	准教授
吉橋 博史	東京都立小児総合医療センター	医長
三宅 秀彦	お茶の水女子大学基幹研究院自然科学系	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	京都大学医学部附属病院遺伝子診療部	特定准教授

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

出生前遺伝学的検査には確定的検査としての羊水検査、絨毛検査や非確定的検査としての母体血清マーカー検査、一部の超音波検査、無侵襲的出生前遺伝学的検査(NIPT)など様々なものが知られているが、社会的にその是非について議論があることから、倫理的な側面に配慮した慎重な対応が必要である。そのため、出生前遺伝学的検査を受けるか否かは、検査の種類やその特色、検査によって引き起こされる可能性のある心理的な葛藤の可能性などについてよく理解したうえで個人の自律的な判断で決めるべきことであり、その理解を促すステップとして遺伝カウンセリングは重要な役割を果たす。しかしながら、全てのニーズに対して臨床遺伝専門医や認定遺伝カウンセラーといった臨床遺伝専門職が対応することは不可能であり、臨床遺伝の専門家でない産科医療従事者が産科1次施設において適切な1次対応を行うことや、必要に応じて高次施設でなくても、周産期遺伝への適切な対応を行う能力のある医療従事者が遺伝カウンセリングを行う2次対応が重要である。

妊婦健診において、出生前遺伝学的検査に関連した質問があった場合には、検査を単に実施する、または逆に否定的な意見を述べるなどすることなく、自己決定に配慮し、カウンセリングマインドをもって対応することが求められる(1次対応)。妊婦にとっては、健診した際の最初の医師の対応や意見がその後の判断に大きく影響することも多いことから、この1次対応のための心構えは、すべての産婦人科医にとって身に付けるべき基本事項である。

その上で、1次的な対応の後、実際に検査について具体的な相談が必要な妊婦には2次、3次対応を行うことになる。

妊産婦への2次、3次対応は通常の妊婦健診の時間内の設定で行うことは無理であり、別の時間帯に専用の外来を設定して行うべきである。3次対応は家系内に遺伝性疾患を発症しているものがある場合や特殊な染色体疾患の場合など、遺伝医療の専門家でないと遺伝カウンセリングが難しい症例に対して行われるもので、臨床遺伝専門医などが所属する地域の遺伝医療における

基幹病院(3次施設)へ紹介するのが理想的である。一方、2次対応は施設内で専門の外来枠を設定して一定の時間をとって遺伝カウンセリングを実施する必要があるが、一般の産科医療機関でも対応可能である。妊婦の出生前遺伝学的検査などについての心配の多くは高年妊娠など漠然としたものの場合が多く、そのような症例における2次対応は一定の遺伝学的な研修を行った産婦人科医が担うべきである。

第1分科会の研究目的は上記のように主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を習得するための学習マニュアルの作成である。また、内容の習得には、本研究班第2分科会において作成する本マニュアルを使用した研修プログラムによる研修会への参加が最も効果的である。この研修プログラムで研修し、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を習得した受講者を認定することで、出生前遺伝学的検査を考慮する全ての妊婦と家族へ適切な遺伝カウンセリングを提供できる体制を目指したい。また、多くの妊婦健診を行う産婦人科医やコメディカルスタッフが、このような研修を受講することが産婦人科医療スタッフの遺伝リテラシーの向上につながるものと考えられる。

## B．研究方法

本学習マニュアルを作成するにあたり以下の方針とした。

### 【基本方針】

- 対象は産科1次施設に勤務する臨床遺伝の専門家でない一般の産婦人科医およびコメディカルスタッフ等の産科医療従事者とする。
- 到達目標は遺伝カウンセリングマインドに則った初期対応(1次対応)を行えることとするが、さらに学習することにより施設内で専門の外来枠を設定して一定の時間をとって遺伝カウンセリングを実施する2次対応も目標に含む。

- マニュアルの内容は総論的な内容とし CQ&A の形式で作成し、各論的な部分は第 2 分科会で作成するシナリオ集に含むこととする。最終的には両者を組み合わせて完成とする。
- 日本産科婦人科学会や日本人類遺伝学会、日本遺伝カウンセリング学会などの関連学会に意見を伺う。
- 最終的に完成したものを出版という形で普及を図る。

上記の方針を第 2 分科会と整合性を取りながら以下の方法に従い研究を実施する。

1. 全国の都道府県の産婦人科医会を通じて産科 1 次施設を対象にアンケート調査を実施して産科一時施設における現状とニーズの把握および問題点の抽出を行う(資料 1)。
2. 1 において得た結果に応じてマニュアルの CQ 項目を策定し、CQ ごとの分担執筆を行う。
3. CQ の前に「学習マニュアルのゴール」「この学習マニュアルを活用するにあたってまず知っておきたいこと」という項目を設定し、コンセプトや目標を明確にするとともに使用しやすくする工夫を行う。
4. 執筆した CQ は分科会内で互いにピアレビューを行うとともに全体会議でも意見を伺い修正を重ねる。

#### 【平成 30 年度以降の方針】

- 作成したマニュアルを産科 1 次施設において試用していただき使用感などのアンケート調査を行い、修正を行う。
- 作成したマニュアルを第 2 分科会が作成するロールプレイシナリオ集と組み合わせる。
- 本研究班で作成される研修プログラムの後半部分となるロールプレイ研修(第 2 分科会担当)とマニュアルの整合性を図る。
- マニュアルと「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」(第 1 期小西班)の第 2 分科会で作成したリーフレットやウェブサイト (<http://gc-png.jp/index.html#>) と整合性を図り相互にリンクするように体制を整える。

#### (倫理面への配慮)

昭和大学において全国の都道府県の産婦人科医会を通じて「1 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」の倫理承認を得た(受付番号 2314)。

#### C. 研究結果

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、1 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。(資料 2 参照)

2. 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 CQ を以下の内容とした。
  - 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. 作成したマニュアル(案)

資料3(現行のものは第4稿)

#### D. 考察

本研究により、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。

また、第2分科会が開発中の研修プログラムと整合性をとって統合することにより次年度には完成度の高いものとしたい。

#### E. 結論

1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。今後マニュアルの完成度を上げていくとともに研修プログラムとリンクして出生前遺伝学的検査についての遺伝カウンセリング体制の整備につなげたい。

#### F. 健康危険情報

なし

#### G. 研究発表

なし

#### H. 知的財産権の出願・登録状況

なし