

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の実施体制及び支援体制に関する研究

【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

研究代表者	小西 郁生	京都大学大学院医学研究科	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
	山田 崇弘	京都大学大学院医学研究科	特定准教授
	西垣 昌和	京都大学大学院医学研究科	准教授
研究分担者(報告書担当)	三宅 秀彦	お茶の水女子大学大学院	教授

研究要旨

出生前胎児遺伝学的検査(出生前検査)において、一般産科における適切な一次対応は重要である。しかし、全ての対応を一次施設で行うには様々な課題があり、高次施設における遺伝カウンセリングと連携を含めた体制構築が重要となる。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2分科会研究分担者一覧(五十音順)

久具 宏司	東京都立墨東病院 産婦人科	部長
池田 真理子	神戸大学大学院 医学研究科 小児科	特命准教授
左合 治彦	国立成育医療研究センター	副病院長
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
鈴森 伸宏	名古屋市立大学大学院 医学研究科産科婦人科	准教授
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
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
蒔田 芳男	旭川医科大学医学部 教育センター	教授
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

出生前胎児遺伝学的検査（出生前検査）においては、倫理社会的な課題が指摘されており、その実施に当たっては、妊娠した女性や家族、さらに社会における疾患のある人達に対しても配慮が必要である。すなわち、このためには、出生前検査に関わる医療従事者が、標準的な情報を中立的に提供し、支援する体制が必要である。これらの対応においては、単にインフォームド・コンセントを得るだけでなく、遺伝カウンセリングの実施が求められている。遺伝カウンセリングでは、遺伝学的なアセスメントに加えて、遺伝性疾患・現象に関わる事項の教育的対応、インフォームド・チョイス、およびリスクや状況への適応を促進するためのカウンセリングが含まれている。医療者の卒前教育における遺伝カウンセリングを学習する機会として、医師においては、平成 28 年度に改訂された医学教育モデル・コア・カリキュラムにおいて「遺伝カウンセリングの意義と方法を説明できる」との文言が追加されたばかりであり、看護学においては平成 29 年 10 月に発表された看護学教育モデル・コア・カリキュラムでも遺伝カウンセリングの項目は導入されていない。したがって、遺伝カウンセリングの専門教育は医療者の卒後教育の中で実施されている。遺伝カウンセリングを専門とする教育は、臨床遺伝専門医および認定遺伝カウンセラーの育成において行われており、専門医は 3 年間の研修、認定遺伝カウンセラーは 2 年間の修士課程において行われている。

現在、出産する女性の年齢の上昇傾向に加え、2013 年の母体血中 cell-free DNA をもちいた出生前遺伝学的検査（NIPT）の臨床研究導入時の報道などの影響により、本邦における出生前検査の件数は増加傾向にある。平成 28 年における出生前検査の推定の実施数は、羊水染色体検査が 18,600 件、絨毛検査が 2,000 件であり、NIPT は約 10,000 件である。そして、実際には、ほぼ全ての妊婦が、超音波検査を受けることから、出生前検査を受検する当事者となりうる。

このようなニーズに、対応する職種としては、産婦人科医、助産師、臨床遺伝専門

医、認定遺伝カウンセラーなどが挙げられる。それぞれの人数は、産婦人科医 11,461 名（2016 年）、助産師 35,774 名（2016 年）、臨床遺伝専門医 1,316 名（2018 年）、認定遺伝カウンセラー 226 名（2017 年）であるが、全てが出生前診断に関与しているわけではない。さらに、一般的に遺伝カウンセリングは 1 時間から 1 時間 30 分程度かけておこなわれることを考えると、専門的な遺伝カウンセリングを全妊婦に対して行うのは現実的ではなく、一般産科において適切な 1 次対応を行い、必要に応じて高次施設における遺伝カウンセリングと連携する体制を構築することが必要であると考えられた。

そこで、産科診療における出生前に関わる一次対応について、臨床遺伝の専門家でない産科医療従事者（医師、助産師、看護師含む）を対象とした教育プログラムを作成することを目的として研究を実施することとした。この教育プログラムには、到達目標（コンピテンシー）、教材、および評価法が含まれる。

## B. 研究方法

最初に、本研究における教育プログラム作成における方針を以下のように設定した。

### 【基本方針】

- 出生前診断に関連する職種全体を包括した教育プログラムを策定する。
- 具体的には、医師、看護職（看護師、助産師）を対象とする。

### 【対象者について】

- 研修コースごとに対象者の範囲は設定しない。

### 【研修プログラムの内容・評価方法等について】

- 出生前診断の知識・技術だけでなく、思想や倫理観の多様性に関する項目も取り入れる。
- ロールプレイに関しては、10～15 分程度の外来で可能なものを想定して作成する。
- 評価方法に関しては、態度項目も取り入れる。

- 研修プログラム自体への参加は容易だが、各コース修了・認定に関しては相応の難易度が保証・維持されるようにする。
- 知識のアップデートが重要な分野となるため、フォローアップコースが不可欠である。

【研修プログラムにおけるインストラクターについて】

- 臨床遺伝専門医や助産師・看護師の資格をもつ認定遺伝カウンセラーがインストラクターとなることを想定する。
- インストラクターの養成、認証プログラムの策定も検討する。
- インストラクター用マニュアルの作成が必要となるため、第1分科会と情報共有を行う。

【研修プログラムの開催について】

- 研修会の年間開催回数は複数回（3回以上を想定）必要と考える。
- 身近で研修プログラムに参加できるような環境整備、配慮が求められる。
- 全国規模の学会主催形式にするか、地方規模の各インストラクター主催形式にするかは検討課題である。

【今後の方針】

- 第1分科会が作成するマニュアルとの整合性を図る。

以上の基本方針のもと、コンピテンシーの設定、事例集の作成を、研究分担者の合議により行った。なお、本研究の担当者は、医師、助産師からなり、遺伝医療、産科医療の専門家に加えて、医学教育の専門家、遺伝カウンセラーコースの指導者などから構成されている。

### 1. コンピテンシーの設定

コンピテンシーの策定にあたり、現状における学部卒業レベルの遂行可能業務（Entrustable professional activity: EPA）と臨床遺伝の専門家のEPAを比較検討し、その中間となる領域を検討することとした。具体的には、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。

### 2. 事例集の作成

作成したコンピテンシーが評価できるように、出生前検査にまつわる一般的な診療場面を想定し、それに対してコンピテンシーを適用することとした。

（倫理面への配慮）

本研究は、人を対象とした研究ではないため、特に倫理的配慮を要しない。

### C. 研究結果

#### 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る。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、第1版として以下のように設定した。

#### 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

【初期対応における目標】

- 妊婦(および家族)に中立的に対応できる。
- 出生前診断は必須の検査ではない事を理解した対応ができる。
- 妊婦(および家族)の出生前診断への姿勢を聴取できる。
- 妊婦(および家族)の出生前診断に対する希望を確認できる。
- 自身の技量で対応できる範囲を認識できる。

#### 【共通目標】

- 妊婦および家族に対して支援的なコミュニケーションが行える。
- 妊婦および家族の持つ不安を傾聴し、問題を共有できる。
- 妊婦および家族の情報を確認し、遺伝学的リスクの算定ができる。
- 胎児の持つ個別の遺伝学的リスクを説明できる。
- 先天性疾患の一般的な事項を説明できる。
- 妊婦の状況に合わせた出生前診断の方法を選択し、提示できる。
- 検査の内容を概説できる。
- 出生前検査の限界を説明できる。
- 妊婦とその家族の持つ心理社会的問題を支援できる。
- 他の医療者、福祉、支援者と連携できる。

#### 【高年妊娠】

- 高年妊娠に関する他の産科的リスクについて説明できる。

#### 【Down 症候群】

- 胎児が Down 症候群であるリスクを算定できる。
- Down 症候群のある胎児および人についての医学的な説明ができる。
- Down 症候群のある人についての心理社会的側面の説明ができる。
- 次回妊娠における再発リスクを説明できる。

#### 【NT 計測】

- NT 計測について説明ができる。
- NT 計測値から遺伝学的リスク評価ができる。
- NT 計測で得られた遺伝学的リスクを説明できる。
- NT 計測で得られた遺伝学的リスクから、以降の出生前診断の選択ができる。

#### 【参考：中級～上級】

- 遺伝カウンセリングにおけるアジェンダ設定ができる。
- DNA、遺伝子、染色体について、分かりやすく説明できる。
- 日本における出生前遺伝学的検査の受

検率を理解する。

- 生殖医療・周産期医療の現状について説明できる。
- 胎児治療について説明できる。

#### 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。

共通の面接における目標はコンピテンシーに記載したものであるが、さらに注意点として、以下のような点を挙げた。

- 共感的な姿勢をとる。
- 中立的な言葉を使用する。
- Open Question、Focused Question を状況に合わせて使用する。
- 自分自身の価値判断は最小限に抑え、伝える場合でも自分の意見である事を明示する。
- 自身が対応可能な範囲から判断して、必要に応じて高次施設と連携できる。

また、標準的な対応、および、DO NOT 集を作成した（表 1、表 2）。

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。

以下に目次を示すが、この順は対応の難易度にあわせて、基本的なものから応用的なものの順に並べている。また、当初 17 事例を作成したが、「漠然とした不安」をテーマにした 1 例は、基本的な事例であり、初期対応の基本で学習できるように削除することとした。

事例 1：漠然とした不安（全てが不安）

事例 2：漠然とした不安（友人が新型検査を受けた 34 歳）

事例 3：既往歴・家族歴（染色体異常による流産既往）

事例 4：高年妊娠（ICSI の影響が心配）

事例 5：高年妊娠（既往帝王切開 2 回）

事例 6：NT（妊娠 10 週の NT = 3mm）

事例 7：NT（第 1 子海外で出産）

事例 8：NT（14 週 NT 希望）

事例 9：NT（NT = 5 ~ 6mm）

事例 10：漠然とした不安（うつ既往）

事例 11：高年妊娠（パートナーに妻子あり）

事例 12：Down 症候群（前児 Down 症候群）

事例 13：Down 症候群（義理の兄が Down 症候群）

事例 14：既往歴・家族歴（いとこの子供が自閉症）

事例 15：Down 症候群（ロバートソン型転座の Down 症候群）

事例 16：既往例・家族歴（筋ジストロフィー）

以上のように、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。図に、事例の見本および作成において注意した点を示した。なお、ここで示した事例は今回採用を見送った「漠然とした不安」をテーマにした 1 例である。

#### D．考察

本研究により、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、カリキュラムを通じた評価、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しての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。

また、第 1 分科会とも連携して、この事例集やコンピテンシーは作成されているが、次年度はさらに統合されたものとして、ブラッシュアップを進める事を検討したい。

#### E．結論

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。今後、実際の利用などを経て改善が必要ではあるが、標準的な教育システムの構築に役立つと考えられた。

#### 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