

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

(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)

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)	松原 洋一	国立成育医療研究センター	所長
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
	三宅 秀彦	お茶の水女子大学大学院	教授
研究分担者(報告書担当)	西垣 昌和	京都大学大学院医学研究科	准教授

研究要旨
 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。そのためには、中学・高校教育課程における妊娠・出産に関する教育や、マスメディアによる出生前診断について考えるきっかけづくりと、妊娠・出産・出生前診断に関心を持った一般市民が、系統的に情報を理解することを助ける媒体の整備をすることが必要である。

第3分科会研究分担者一覧(五十音順)

松原 洋一	国立成育医療研究センター	所長
江川 真希子	東京医科歯科大学 大学院医歯学総合研究科	講師
小林 朋子	東北大学 東北メディカル・メガバンク機構	講師
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
浜之上 はるか	横浜市立大学附属病院 遺伝子診療部	講師
増崎 英明	長崎大学 医歯薬学総合研究科 医療科学専攻	教授
三浦 清徳	長崎大学 医歯薬学総合研究科 医療科学専攻	准教授
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 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
吉田 雅幸	東京医科歯科大学 生命倫理研究センター	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

出生前診断は、妊娠中に胎児疾患の有無や状態を検査することで、妊娠中の管理や出生後、疾患や障害に早期から適切な対応を提供するための有用な情報となる。近年、母体血中 cell-free DNA をもちいた非侵襲的出生前遺伝学的検査 (NIPT) の登場や、胎児超音波診断技術の進歩等、出生前診断に関連する技術の進歩は目覚ましい。一方で、出生前診断は命の選別につながりうる技術でもあり、その不適切な実施が倫理的、また社会的問題を招きうる。出生前診断に関する連日のメディア報道や、第1子出産時の母体年齢が上昇傾向にあり、35歳以上の分娩が出生全体の1/4を占める我が国では、一般市民における出生前診断の認知度は確実に高くなっており、妊婦とそのパートナー（以後、当事者）が出生前診断受検の際に、意思決定支援のニーズが生じる頻度は増加している。

出生前診断に関する意思決定支援として、遺伝カウンセリングが重要な役割を持つ。遺伝カウンセリングを担う専門家として、臨床遺伝専門医と認定遺伝カウンセラーがあるが、臨床遺伝専門医は2017年12月現在で1,326名認定されているものの、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。さらに認定遺伝カウンセラーは全国で228名のみであり、増加するニーズに応えられるだけの体制は未だ十分とはいえない。一方でwebサイトやソーシャルネットワークを通して情報へのアクセスは容易になっており、当事者は多くの、そして玉石混淆の情報に曝露されている。その結果、偏った知識・倫理観に基づいて意思決定をなそうとするケースにしばしば遭遇する。このような現状においては出生前診断を提供する側の体制整備だけでなく、受け手側である当事者自身が自律的な判断が出来るようリテラシーの醸成も必要となる。さらに出生前診断に関する意思決定は、時に妊娠継続に関する意思決定も伴うため、時間的制約を受けることも多い。そのため、出生前診断関連リテラシーの醸成は、当事者だけでなく、将来当事者となりうる一般市民も対象とすることが望ましい。

出生前診断関連リテラシーを醸成するためには、そもそも出生前診断関連リテラシーとは何かを定義する必要があるが、現状では明確に定義した知見は存在しない。さらに、当事者でない一般市民における出生前診断に関する認識の実態も明らかではなく、リテラシー醸成を目的とした介入の内容や程度を設定するための根拠が不足している。そのため本研究では、介入の内容や程度を設定する前段階の観察研究として、(1)一般市民における出生前診断に関する認識の実態
(2)出生前診断関連リテラシーの構成要素を調査した。

B. 研究方法

(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

【対象】

日本国内在住で、インターネット調査会社「マクロミル」にアンケートモニターとして登録している20~30代の一般成人について、各都道府県から人口動態に合わせた割合で5,197名を選定した。対象者の選定はインターネット調査会社マクロミル社に委託し、選定された対象者はマクロミル社から本研究のアンケート入力サイトへのアクセス依頼を受けた。入力サイトのトップページに研究に関する趣旨説明を記載、研究協力に同意する場合、入力ページに遷移するようサイトを設計した。

【データ収集方法】

研究参加に同意した対象者は出生前診断の認知・イメージに関する質問項目（資料）に回答した。調査期間は2018年2月13-14日であった。調査期間終了後、マクロミル社に登録されている基本属性とマッチングさせた匿名化済みデータセットを受領した。

出生前診断に関する認知・イメージについては、基本統計量を記述した後、基本属性との関連および変数間の関連を検討した。

(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

【対象】

日本国内で出生前診断（絨毛検査・羊水検査による確定的検査）を本研究開始時点より3年以内に受けた経験があり、かつカウンセリング担当医・当事者団体代表者がインタビュー調査を行うことに問題がない、と判断した20～40代の女性及びそのパートナーのうち、年代（20代、30代、40代）、出生前診断の結果（陽性/陰性）に偏りがないようにリクルートした。対象者へは、説明文書を用いて対面で研究趣旨を説明し、書面による同意を得た。対象者リクルートは、新たな種類の発言がみられなくなる理論的飽和に達するまで続した。

【データ収集方法】

プライバシーの保たれた個室において、インタビューガイド（表1）にそって半構造化面接を実施した。インタビューは30分～1時間程度とし、内容は同意を得て録音したうえで逐語録を作成した。逐語録は意味内容ごとに断片化し、類似した内容の発言を集めその内容を示すラベルを付けコード化した。コードの内容から共通したテーマについて言及していると考えられるコードを集約し、カテゴリを生成し分析、出生前診断関連リテラシーの構成要素を抽出した。以下では、上位のカテゴリを『』、下位のカテゴリを「」で示した。

C. 研究結果

（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（表2）。

妊娠経験がある群において、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った人は2,153名（85.4%）であった。基本属性ごとに聞いたことがある人の割合を見ると、男性では女性と比較して低く、収入が低いほど低くなる傾向があった（図1）。聞いたことがあった人の割合には都道府県による差異がみられ、最も高い県では100%、低い県では63.6%であった。

妊娠経験がない群においては、出生前診断を本研究以前から聞いたことがあった人は1,990名（74.5%）であり、妊娠経験あり群より低かった。基本属性ごとに聞いたことがある人の割合を見ると、妊娠経験あり群と同様に、男性では女性と比較して低く、収入が低いほど低くなる傾向があった（図2）。この群においても聞いたことがあった人の割合には都道府県差がみられ、最も高い県では88.9%、低い県では51.9%であった。

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（図3）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判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、「高価」「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（表3）。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、妊娠後に出生前診断が自身の選択肢として挙げてきた際に、出生前診断とその後の処置に関する妊娠週数が決められている中、妊婦やそのパートナーは、確かな情報を得ることやそれを理解するのに十分な時間がない状況に置かれていた。「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)」等について、多くの場合説明はされているものの、それを十分に理解したうえで検査を受けるか否かを始め、その後の選択について十分に考えることができていないことがあった。

『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。クアトロマーカ一等の非確定的遺伝学的検査や超音波検査で初めて異常の疑いを指摘されることは、対象者に大きな驚きを与え、このようなことになったのは私だけなのではないか、という混乱、孤独、絶望といった感情をもたらしていた。一方で、自分が妊娠した時にはきっとそのような(染色体異常のような)異常があるかもしれないとあらかじめ思ったうえで妊娠した対象者においては、その後の出生前診断のプロセスにおいて混乱をすることなく自己決定ができていた。

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。その理由として、何週までに何を決めなければならない、という時間に追われる出生前診断のプロセスにおいて、十分に考えられない・受け止められないということを回避できるということが挙げられていた。実際に、妊娠した場合には出生前診断を受けることを妊娠前より決めていた妊婦においては、時間に追われることなく出生前診断のプロセスを辿っていた。

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。また、一部の対象者は、「染色体異常のリスクが年齢とともにあがる」こ

とや「妊孕性が年齢とともに低下する」ことを知らなかったために高年齢出産となったり、不妊治療を頑張らなければいけないという状況を迎えていたりしたことに後悔の念を感じていた。そのため、すべての人が、できるだけ早く、『妊娠・出産に関するリスク』について認識することができるタイミングとして、中学・高校といった教育課程にある時期が挙げられた。

『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。しかし、「こちらから求めないと医療者のほうから情報をくることがない」ことと、「出生前診断については自分からは言いづらい」ことから、情報を得たくても思うように得られない状況にあった。出生前診断のプロセスにおいて、遺伝カウンセリングを受けていた対象者においては、量としては多くの情報を得ていたが、「確率の話をして自分もどうなのかわからなかった」、「結局自分に推奨されるのは何なのかを具体的に教えてほしかった」のような意見もあった。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処・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。webサイト以外にも、テレビ番組・広告や、結婚・妊娠・出産関連雑誌等、必ずしも出生前診断に関心を持っていない市民でも偶発的に情報に曝露できるような媒体での啓発が重要との意見が多かった。

上記のように、「出生前診断受検者の経験談」が有用と考える一方で、多くの対象者は、出生前診断を受検した経験について他者に話をすることについては消極的であった。その理由として、「産むか産まないかの検査をした人と思われる」ことにより知人との関係性が壊れることを恐れることや、「つらい経験を思い出したくない」と

ということがあった。出生前検査が陽性で、中絶の選択をした対象者では後者の理由が特に強く語られた。

D．考察

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。また、認知度には地域差があることも明らかになった。平均所得以外の基本属性は各都道府県でほぼ均一であり、本研究で直接評価している属性以外の要因があるものと考えられる。認知度に影響を与える要因として、NIPTを含む出生前診断実施施設の数、遺伝医療専門職(臨床遺伝専門医・認定遺伝カウンセラー)の数や、各都道府県における啓発活動等が考えられる。今後、認知度が高い/低い都道府県の特徴について詳細に分析することが、効果的な啓発戦略の立案につながると考えられる。

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。現状では、テレビニュース等でとりあげられるトピックに応じた断片的な情報(例えば、NIPTが開始された、等)のみが認知されていることが考えられる。そのような偶発的な機会をきっかけにして、出生前診断の具体的知識や妊娠・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。

出生前診断経験者のインタビューによって、出生前診断に関連する情報を示す時期として提案されていた中学・高校といった教育課程においては、現状では出生前診断という言葉が紹介されることは少なかった。出生前診断という言葉に直接触れないまでも、「妊娠・出産に関連するリスク」や、それにまつわる倫理的課題について、現状ではどの程度教育されているかを調査し、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。

一般市民における出生前診断のイメージは、ネガティブなイメージが先行する傾向にあった。出生前診断経験者のインタビューにもあるように、そのようなネガティブなイメージのために、出生前診断について知人や医療者と相談することを躊躇うことにつながっていた。出生前診断に関する多様な価値観を認めることは、出生前診断リテラシーの重要な一要素と考える。経験者の語りから、出生前診断受検者の経験談は、他者がどのような価値観にもとづいて出生前診断に関する決定をしたのかを知るうえで大きな意味をもつことが示唆された。受検者の様々な経験談を積極的に発信することが、出生前診断について、善悪二分論ではない多様な価値観を育むうえで有用であるかを今後検討していく。

出生前診断の経験者にとって、胎児異常の可能性を指摘されたことの衝撃と、そこから確定的検査を受けるか否かの決定をし、受検して結果を聞くまでの間の焦燥感は、大きな負担となっていた。それらは、胎児異常に対するレディネスがないことや、出生前診断のプロセスを必要と時間に迫られて受容せざるを得ないことによっていた。これらの負担を回避・軽減するためには、妊娠・出産に関わるリスクを認識することが重要であると経験者らは語っていた。妊娠・出産に関わる様々なリスク(加齢と染色体異常や妊孕率低下の関連、年齢に関係なく胎児異常が生じうること、等)について知っておくことは、出生前診断の当事者となった際に心の余裕を与え、限られた時間のなかであっても、熟慮して自律的決定をすることを可能にする。一般市民の過度の不安を煽ることなく、妊娠・出産に関わるリスクについて啓発する方法を検討する必要がある。

E．結論

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。そのためには、中学・高校教育課程におけ

る妊娠・出産に関する教育や、マスメディアによる出生前診断について考えるきっかけづくりと、妊娠・出産・出生前診断に関心を持った一般市民が、系統的に情報を理解することを助ける媒体の整備をすることが必要である。

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