

周産期臨床遺伝 学習マニュアル

目次

- 1
- 2
- 3
- 4
- 5 1. 前書き（最終版ができる頃に依頼） 小西郁生
- 6 2. 学習マニュアルのゴール 関沢明彦
- 7 3. 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 佐村 修
- 8
- 9 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？ 斎藤加代子
- 10 CQ2 産科 1 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
- 11 を持った初期対応）が必要か？ 浦野真理
- 12 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？
- 13 金井 誠
- 14 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？
- 15 澤井英明
- 16 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
- 17 ライン、提言は？ 高田史男
- 18 CQ6 高次施設への紹介先はどのように探したらよいか？ 中込さと子
- 19 CQ7 高次施設への紹介状に記載することは？ 佐村 修
- 20 CQ8 出生前診断について全妊婦に伝えるべきか？ 澤井英明、中込さと子
- 21 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
- 22 応は？ 吉橋博史
- 23 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？
- 24 金井誠
- 25 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
- 26 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？ 浦野真理
- 27 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
- 28 は？ 高田史男
- 29 CQ13 検査結果の適切な保存法 / 取り扱い方法は？ 吉橋博史
- 30 CQ14 出生前遺伝学的検査に関わる研修をしたいときは？ 山田崇弘
- 31 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？
- 32 浦野真理
- 33

34 2. 学習マニュアルのゴール

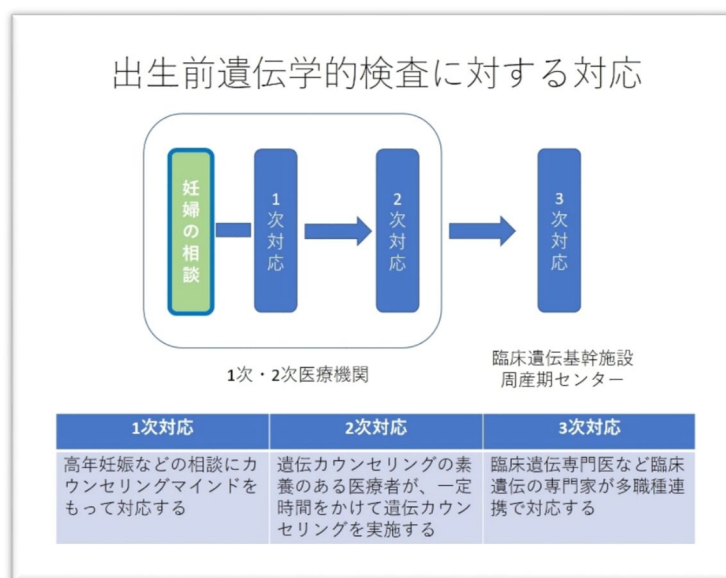
35

36 出生前遺伝学的検査には、社会的にさまざま議論があることから、倫理的な側面に配慮し
37 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、出生前遺伝
38 学的検査の種類やその検査の特色、検査によって引き起こされる可能性のある心理的な葛
39 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、
40 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。

41 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
42 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
43 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
44 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
45 次対応のための心構えは、すべての産婦人科医が知って実践すべき基本事項である。

46 その上で、1次対応の次のステップとして、実際の検査についての具体的な相談が必要
47 な妊婦には2次、3次対応を行うことになる(図)。妊産婦への2次、3次対応は通常の妊
48 婦健診の時間内に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
49 ある。2次対応では施設内で専門の外来枠を設定して一定の時間をかけて遺伝カウンセリ
50 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
51 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
52 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。
53 一方、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
54 場合など、遺伝医療の専門家でないとい遺伝カウンセリングが難しい症例に対して行われる
55 ものであることから、3次対応が
56 必要な場合には臨床遺伝専門医
57 などが所属する地域の遺伝医療
58 における基幹施設(3次施設)へ紹
59 介するのが理想的である。

60 本学習マニュアルは、妊婦健診
61 を実際に行う産婦人科医および
62 コメディカルスタッフが、1次、
63 2次対応を適切に行うための知識
64 とカウンセリングスキルを習得
65 することを目標に作成されてい
66 る。学習マニュアルの内容の習得



67 には、このマニュアルと並行して作成されている研修マニュアルに基づいた研修会への参
68 加が最も効果的である。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
69 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のため
70 に必要なものである。

71 (関沢明彦)

72

73 3. 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

74 この学習マニュアルは、妊婦健診を行う全ての施設(1～3次施設)において、出生前遺伝
75 学的検査の相談を受けた際に、適切な対応を行うことを目的に作成されたものである。

76 以下に、重要な用語に関する定義を記載する。

77

78 出生前遺伝学的検査：

79 染色体検査、遺伝生化学的検査、遺伝子診断・検査等のうち、妊娠中に胎児の疾患や正確
80 な病態を知る目的で行われる検査をいう。確定診断を目的とする検査は、主に羊水、絨毛、
81 臍帯血を用いるが、母体血液中等の胎児・胎盤由来細胞やDNA¹などを用いることもある。
82 非確定的な検査には、染色体異数性を対象としてNIPT(母体血胎児染色体検査)、母体血清マ
83 ーカー検査や超音波検査を用いたNT (nuchal translucency)の測定などのソフトマーカー
84 がある。

85

86 1 非確定的検査としてのNIPTにおいても用いられるが、単一遺伝子疾患などにおいて
87 確定的検査に使用される場合もある。

88

89 本マニュアルにおける対応の定義

90 1次対応：

91 通常の妊婦健診の診察場面で、妊婦から出生前遺伝学的検査について相談された場合の
92 対応を指す。妊婦健診を行うすべての医療機関で想定される対応で、時間は少なくとも10
93 分程度²は割いて実施する。対応者は産婦人科医だけに限らず、コメディカルスタッフま
94 での含めて想定している。その施設で実際に行っている出生前遺伝学的検査への対応状況
95 を説明し、別途に遺伝カウンセリングの時間を予約する、出生前遺伝学的検査を別施設に紹
96 介する等に限定し、具体的な出生前遺伝学的検査の遺伝カウンセリングを行う2次対応に
97 つなげることになる。

98

99 2 本マニュアル作成研究班(厚生労働科学研究「出生前診断実施時の遺伝カウンセリング

100 グ体制の構築に関する研究」)の調査では、正常産を主として取り扱っている1次施設にお
101 いて、通常の妊婦健診を行っている中で、どの程度の時間を出生前診断の相談にあてること
102 ができるかを調査したところ、5~10分が43.8%、10~20分が35.2%という結果であった。

103

104 2次対応:

105 染色体疾患を対象として出生前遺伝学的検査を考慮する場合などの遺伝カウンセリング
106 としての対応をいう。通常の妊婦健診とは異なる30~45分程度の専門外来を設定し、自施
107 設や他施設で実施可能な出生前遺伝学的検査に関する遺伝カウンセリングが行われる。ま
108 た、他施設で実施されていて実際に検査を受けることが可能な出生前遺伝学的検査につい
109 て紹介することも含まれる。遺伝カウンセリングは複数回に及ぶこともある。

110

111 3次対応:

112 特定の遺伝性疾患や複雑な染色体疾患に対する遺伝学的検査を考慮する場合の遺伝カウ
113 ンセリングをいう。複雑な遺伝カウンセリングが必要となる場合が多いため、臨床遺伝専門
114 医や認定遺伝カウンセラーが在籍する地域の臨床遺伝の基幹施設で対応する。

115

116

117 本マニュアルにおける施設の定義

118 1次施設:

119 一般の妊婦を診察している施設をいうが、2次施設もしくは3次施設の定義に合致しな
120 い施設である。

121

122 2次施設:

123 一般の産婦人科診療を行っており、出生前遺伝学的検査においての2次対応として遺伝
124 カウンセリングを行っている施設である。臨床遺伝専門医や認定遺伝カウンセラーが在籍
125 (非常勤も含む)していることが望ましい。また、周産期の臨床遺伝について一定の研修を
126 受けて認定³された産婦人科専門医や周産期専門医が在籍する施設も2次施設としての役
127 割を果たすことができる。1次施設からコンサルトを受けることが想定される。

128

129 3次施設:

130 産婦人科や小児科の専門診療が可能であるとともに、臨床遺伝専門医や認定遺伝カウ
131 セラーが在籍し、専門的な遺伝外来をもつ総合もしくは地域周産期センターや大学病院で
132 ある。1次施設や2次施設からのコンサルトを受けて専門的な遺伝診療を行う。

133

134 3 本マニュアルを用いた研修プログラムなどが相当する。(認定とするか認証とするか
135 は研修終了後に認定テストを行うかなどの議論もあり、全体会議で検討予定)

136 (佐村 修)

137

138

139 Q1: 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?

140 Answer

141 1. 遺伝カウンセリングは遺伝に関する不安に対して、自らの意思で決定し、行動できるよ
142 うに、関連する疾患から正確な情報提供を行う医療行為である。このプロセスには、心
143 理・社会的支援も含まれる。

144 2. 遺伝カウンセリングは一方的な医学情報の提供ではないことに留意すべきである。話を
145 聴く際には、相手の語りを通して感じられる思いや感情を受容する態度を基本に、妊婦
146 やパートナーの思いに共感することが重要である。

147 3. 出生前診断に関わる遺伝カウンセリングでは、検査の原理・方法・費用などの説明と同
148 意に終始するのではなく、出生前診断の倫理的な問題についても触れる必要がある。

149 (斎藤加代子)

150

151

152 CQ2: 1次対応としてなぜ良質なファーストタッチは必要か?

153 Answer

154 1. 妊婦は不安になりやすいことが知られており、不安に向き合うには信頼関係に基づく双
155 方向のコミュニケーションが必要である。

156 2. 妊婦への1次対応では、不安を抱く妊婦を受容したうえで、正しい情報を分かりやすく
157 提供し、それを妊婦が受け入れ、不安や悩みにも対処できるように、遺伝カウンセリン
158 グマインドを持って対応することが重要である。

159 (浦野真理)

160

161

162 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?

163 Answer

164 1. 検査の前に必要な理由は、通常の検査とは異なる以下の特性を有するためである。

165 (1)カップル自身でなく胎児の診断により、カップルと胎児の利益・不利益をカップルが

- 166 判断し、その判断が妊娠継続に関わる重大な選択に直結する可能性がある。
- 167 (2)医療従事者の判断や推奨でなく、カップルが検査を実施するか否かを決定するため、
- 168 検査内容や検査結果への対応などを十分に理解した上で意思決定する必要がある。
- 169 (3)検査の結果次第では、重大な選択を短期間でせざるを得ないため、検査結果への対応
- 170 を検査前から熟考する必要がある。
- 171 2. 検査の後に必要な理由は、通常の検査とは異なる以下の特性を有するためである。
- 172 (1)結果が出るまでに時間を要するため、時間の経過の中で検査前の考えが変化すること
- 173 がある。また、結果が出るまでの間に多大な不安とストレスを生じることが多いため、
- 174 継続的な精神的支援を必要とする場合がある。
- 175 (2)非確定的検査と確定的検査では、結果の意味することが異なるので、再度の十分な説
- 176 明を行う。特に確定的検査で児に疾患があると判明した場合には、重大な選択を短期
- 177 間で行わざるを得ない。カップルの最善と考えた選択を支援するためには、十分な情
- 178 報提供を必要とする。
- 179 (3)結果が陰性の場合でも、陰性の意味する状況をカップルが再認識する必要がある。
- 180 (金井 誠)

181
182

183 CQ4: 出生前遺伝学的検査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？

184 Answer:

- 185 1. 妊娠初期～中期に実施される出生前遺伝学的検査は、選択的人工妊娠中絶につながる可
- 186 能性があり、日本社会において実施にあたっての明確なコンセンサスが得られていない
- 187 ため、さまざまな意見がある。
- 188 2. 人工妊娠中絶を規定している母体保護法 14 条には、胎児条項は含まれていない。その
- 189 ため、妊娠の継続は母体の健康を著しく害するかどうかに基づいて実施されるべきであ
- 190 る。
- 191 3. 出生前遺伝学的検査の倫理的問題は、選択的な中絶が社会の中で障害をもつ者が存在す
- 192 ることを否定し、排除するような優生思想につながる可能性が否定できないことにある。
- 193 (澤井英明)

194
195

196 CQ5: 出生前遺伝学的検査に関連する相談への対応において遵守すべき法律、見解、指針、

197 ガイドライン、提言は？

198 Answer

- 199 1. 第一に遵守すべきガイドラインと見解：
200 (1)医療における遺伝学的検査・診断に関するガイドライン（日本医学会、2011年2月）
201 (2)出生前に行われる遺伝学的検査および診断に関する見解（日本産科婦人科学会、2013
202 年6月22日改定）
203 2. 上記1と共に遵守すべきガイドラインおよび指針：
204 (1)母体血を用いた新しい出生前遺伝学的検査に関する指針（日本産科婦人科学会、2013
205 年3月9日）
206 (2)産婦人科診療ガイドライン-産科編 2017（日本産科婦人科学会・日本産婦人科医会、
207 2017年4月3日）
208 (3)医師の職業倫理指針 第3版（日本医師会、2016年10月1日）
209 3. 提言：
210 (1)出生前遺伝カウンセリングに関する提言（日本遺伝カウンセリング学会、2016年4月
211 4日）
212 4. 法律：
213 (1)刑法（1907年法律第45号、最終改正2017年法律第72号）第29章 墮胎罪
214 (2)母体保護法（1948年7月13日法律第156号、最終改正2000年法律第80号）
215 （高田史男）
216
217

218 CQ6: 高次施設への紹介先はどのように探したらよいか？

219 Answer

- 220 1. 3次対応を行う施設は「全国遺伝子医療部門会議」ホームページ内の「登録機関遺伝子
221 医療体制検索・提供システム」から検索可能である。
222 （<http://www.idenshiiryoubumon.org/search/>）
223 2. 2次対応の可能な施設は「出生前診断実施時の遺伝カウンセリング体制の構築に関する
224 研究」ホームページ内の（<http://gc-png.jp/doctor/leaflet.html>）、「産科診療施設リスト」
225 などを参照する。
226 （中込さと子）
227

228 CQ7: 高次施設への紹介状に記載することは？

229 Answer

- 230 1. 出生前遺伝学的検査を望む理由を記載する。
231 2. 今回の妊娠の経過について記載する（不妊治療後の妊娠かどうか。分娩予定日、胎児超

232 音波の所見など)。

233 3. これまでの妊娠出産歴、既往歴や合併症などについての情報を記載する。

234 4. 家族歴をわかる範囲で記載する。

235 5. 妊娠初期の血液検査が施行済みであれば、結果をコピーして同封する。

236 (佐村 修)

237

238 CQ8: 出生前遺伝学的検査について全妊婦に伝えるべきか？

239 ANSWER:

240 1. 妊婦から出生前遺伝学的検査について知りたいという申し出があれば、本マニュアル
241 に沿った適切な対応が必要である。

242 2. 妊婦から出生前遺伝学的検査について知りたいという申し出がない場合、明らかな胎
243 児異常やリスクの上昇がないかぎり、出生前遺伝学的検査のことを伝える義務はな
244 い。しかし、義務がないとしても何も対応しないことが推奨されるわけではなく、出生
245 前遺伝学的検査についての情報にアクセスできるような配慮が求められる。

246 (澤井英明、中込さと子)

247

248

249 CQ9: 胎児診断の過程で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
250 相談された時の対応は？

251 Answer

252 1. 既存の疾患情報関連サイトや成書などを参考に最新の臨床情報の収集に努めた上で標
253 準的な内容で疾患情報が伝わるように説明する。

254 2. 日常生活、療育、教育、福祉に関わる詳細な情報を必要とするカップルには当該疾患
255 の患者・家族会や福祉医療機構から発信される情報サイトを紹介する。

256 3. 当該疾患に関するより具体的な情報を求めており、心的負担が大きいカップルには、
257 全国遺伝子医療部門連絡会議構成機関などの3次施設への紹介を検討する。

258 (吉橋博史)

259

260

261 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？

262 Answer

263 最初に、検査を希望する理由を確認し、相談者が何を心配しているのか、検査で解消できる
264 心配なのか、心配を解消できる方法はあるのかを明確にする。その上で以下について、十分

265 な時間を取ってカップルに情報提供する。

266 1. 出生前遺伝学的検査の適応

267 2. カップルが心配する疾患の概要(推定出生率・自然歴・病態・患者サポート情報など)

268 3. 検査法の概要(方法毎に、手技・実施時期・診断の限界・危険性・費用など)

269 4. 出生前遺伝学的検査の倫理的な問題点

270 (金井誠)

271

272

273 CQ11: 単一遺伝子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

274 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？

275 Answer

276 1. 自施設では出生前遺伝学的検査を行っていない単一遺伝子疾患の出生前検査の場合に
277 は、3次施設や出生前検査を行っている施設への紹介が望ましい。疾患が判明してい
278 る場合には、遺伝学的検査に関するガイドライン等を参照し、出生前検査が可能な疾
279 患であるかどうかなどについて最新の情報を収集して提示する。

280 2. 特定の染色体構造異常の場合には、両親が転座保因者である可能性も含まれ、短い時
281 間では説明が難しく、複雑な内容をも含み、高度な遺伝カウンセリングが必要になる
282 ため3次施設への紹介が望ましい。

283 (浦野真理)

284

285

286 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

287 時は？

288 (他院などで遺伝カウンセリングなしに実施されたと考えられる遺伝学的検査(指針や見
289 解違反の検査、適応外の検査、倫理的に問題のある検査など)への対応を求められた時は?)

290 Answer

291 1. 相談者の不安感に共感を示し、医療に対する不信感を助長させないような配慮をする。

292 2. 決して無理をして担当した医療従事者が一人で抱え込んでしまったりせず、高次施設
293 へ相談、もしくは必要に応じて紹介する。

294 (高田史男)

295

296

297 CQ13: 検査結果の適切な保存法 / 取り扱い方法は？

298

299 Answer

- 300 1. 遺伝学的検査で得られた個人の遺伝情報は、原則、被験者の了解なく血縁者を含む第三
301 者に開示してはならない。
- 302 2. 出生前遺伝学的検査の結果は、診療に関係する医療者と共有するため妊婦の診療録に
303 記載し、出産後は必要に応じて児の診療録への転記を検討する。
- 304 3. 保因者診断では、事前に遺伝学的検査結果の開示方法と留意点を確認し、被験者の意
305 思決定に基づく形で、検査結果を当該診療録に記載し保存する。

306

(吉橋博史)

307

308

309 CQ14: 出生前遺伝学的検査に関わる研修をしたいときは？

310 Answer

- 311 1. 本マニュアルに基づいた研修プログラムに参加する。
- 312 2. 教科書による知識の習得の他に、以下のような初学者にも受けやすい研修会があり、
313 積極的に利用する。
- 314 ・遺伝医学セミナー入門コース（日本人類遺伝学会）
 - 315 ・遺伝カウンセリング研修会（日本遺伝カウンセリング学会）
 - 316 ・遺伝カウンセリング講習・ロールプレイ研修会（日本産科婦人科遺伝診療学会）
- 317 3. 2次対応まで担う場合には1、2の研修に加えて以下のものも考慮する。
- 318 ・遺伝医学セミナー（日本人類遺伝学会）
 - 319 ・遺伝カウンセリングアドバンスセミナー（日本遺伝カウンセリング学会）
- 320 4. 連携する高次施設の見学や症例検討会への参加を考慮する。

321

(山田崇弘)

322

323

324 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？

325 Answer

- 326 1. 医療の中で説明された言葉は音として伝わったとしても、その言葉の持つ意味、そこ
327 からイメージするものは、クライアントと医療者との間で大きく異なる可能性がある。
- 328 2. 相手にどのように受け止められているかを確かめながらの対応が必要である。

329

(浦野真理)