

# I. 総括研究報告書

平成30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】出生前遺伝学的検査(出生前検査)において、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を学習するマニュアルの作成を行い、産科1次施設で実際に試用・評価し、さらに本マニュアルをテキストとした講義シリーズを作成し学会において試行した。

【第2分科会】臨床遺伝の専門家でない医療従事者が出生前診断において修得すべき目標を達成するために、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、その事例集を産科診療に携わる医療者を対象とした研修会で試用し、高い評価を得た。

【第3分科会】出生前検査経験者へのインタビュー調査および一般集団における出生前検査の認識調査をもとに、出生前検査に関するリテラシー向上を目的とした介入をデザインした。対象を「1.小・中・高の教育段階にある未成年」「2.妊娠・出産の可能性のある年齢層の一般集団」「3.妊娠・出産を考えているカップル」「4.妊娠中のカップル」として段階的に設定し、web、マスメディア、小・中・高における教育を媒体として、専門家からの情報に加え、実際の体験談を取り入れた介入を展開することとした。

【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を作成し、実際に試用して評価を行なった。また、出生前診断の適切な普及および啓発に向け、出生前検査に関するリテラシー向上を目的とした介入をデザインすることができた。

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

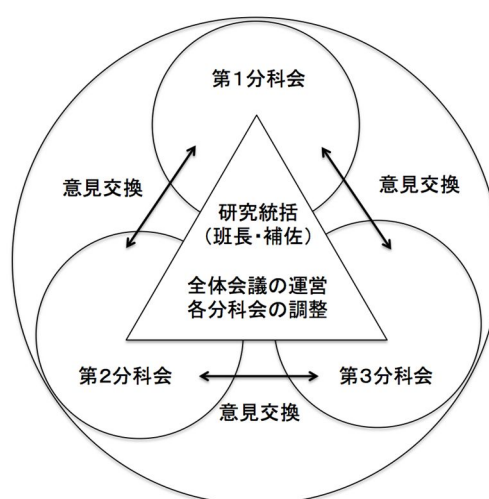
であること、そして、障害のある人が生涯に亘り、地域の一員として生活する支援の福祉体制が必要であることが、結論づけられた。

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2019年5月現在で1,345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、2016年12月の時点で243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になり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30年7月17日

- ・ 班員紹介および前年度の研究結果報告、今年度の研究計画の検討
- ・ 平成30年4月17日・日本産科婦人科学会の倫理委員会における、本研究班の進捗報告について
- ・ 班が発足した時の計画よりも、スピードを上げて進捗している。メディアからも注目されており、適宜取材にも対応している。
- ・ 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

<全体討論>

- ・ 無認可施設でのNIPTについての自由討論を行った。

第2回：平成31年2月13日

- ・ 書面評価報告
- ・ 2月20日に行われる中間評価の内容につき報告
- ・ 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
- ・ 分科会ごとの要点は下に記載

<全体討論>

- ・ 日本産科婦人科学会のNIPT指針案に関する、経過説明と検討を行った

【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30年7月17日

<全体会議部分>

- ・ テキストおよび出生前遺伝カウンセリング対応施設リスト作成の進捗状況について報告した

<分科会会議部分>

- ・ 周産期遺伝学習マニュアルの作成：平成30年4月に暫定マニュアルを作成、その暫定マニュアルの試用調査の報告
- ・ 遺伝カウンセリング希望者の受け入れが可能な施設のリスト作成：進行状況報告
- ・ 今後の予定

第2回会議：平成31年2月13日

<全体会議部分>

- ・ 学習マニュアル・講義ハンドアウトにつ

- いて、日本産科婦人科遺伝診療学会で試用状況の説明および報告
- ・ 出生前遺伝学的検査の2次対応施設のリストアップについての状況報告

<分科会会議部分>

- ・ 講義シリーズ研究班員評価確認
- ・ 参加者アンケート結果確認
- ・ 作成者改定済PPT検討
- ・ 2次対応施設リストアップの進捗と方針について

【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30年7月17日

<全体会議部分>

- ・ 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カリキュラムについて、学修目標、教材(ロールプレイシナリオ集)を作成した。遺伝を専門としてない医療者の知識の底上げを目的とし、12月に行われる第4回産科婦人科診療学会の研究会のロールプレイにおいて試用する予定である。
- ・ ロールプレイにはシナリオごとに到達目標、ふりかえり、注意点が含まれている。
- ・ 最終的な目標は、無認可施設でNIPTを受ける妊婦を減らすことである。そのため、産婦人科の遺伝に対する考え方を学べるようなものを作成する必要があると考えられる。

<分科会会議部分>

- ・ 到達目標およびシナリオ集の確認および修正:昨年度作成した第1版を精査し改善

第2回会議：平成30年9月25日

- ・ シナリオ集の確認
- ・ 学修目標の確認・修正
- ・ 評価表の作成
- ・ 研究計画

第3回会議：平成31年2月13日

<全体会議部分>

- ・ 日本産科婦人科遺伝診療学会でロールプレイのシナリオ集、評価表の試用調査に関する報告

<分科会会議部分>

- ・ 参加者アンケート結果確認について
- ・ 事例集の改訂について
- ・ 評価表(ループリック)の改訂について

【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30年7月17日

<全体会議部分>

- ・ 平成29年度に実施した出生前診断に関連する一般市民の認識調査、および出生前診断経験者が考える出生前診断関連リテラシーに関するインタビュー調査の結果についての報告

<分科会会議部分>

- ・ インタビュー研究についての確認
- ・ インタビュー結果についての確認



- ・ 出生前関連リテラシーに関する啓発活動の計画

第2回：平成31年2月13日

<全体会議部分>

- ・ 出生前診断関連リテラシーに関するインタビュー調査の結果を啓発に用いるための行程表の説明

<分科会会議部分>

- ・ 出生前関連リテラシー構成要素の確認、具体的内容の検討
- ・ 平成30年度中間・事後評価への対応
- ・ 一般市民啓発Webサイトの構想
- ・ 社会実装に向けての構想
- ・ 今後の作業工程と役割分担

(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)
- ・ 課題名「出生前検査に関する学習マニュアルについての意見聴取のための調査：学習マニュアルの一次医療機関の産婦人科医の意見を反映させるために」(承認番号2560号・昭和大学)

第2分科会

- ・ 課題名「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」(承認番号第2018-119・お茶の水女子大学)

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の医療従事者を対象とするアンケート調査の結果

調査票は141施設282名に配布され107名から回答があった(37.9%)。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88.0%で、30分未満では99.0%であった。

前回のアンケート調査で挙がっていた「困っていた点」がマニュアルによって解決した割合についての問いでは以下のような結果であった。

- ・ ガイドラインがないこと：85.2%
- ・ 倫理的に適切な対応：87.3%
- ・ 遺伝学的な基礎知識の問題：78.3%
- ・ 染色体疾患の自然歴を含めた情報がなかったこと：85.5%
- ・ 各種遺伝学的検査についての情報がなかったこと：93.4%
- ・ 遺伝カウンセリングができないこと：77.9%

- ・ 遺伝カウンセリングのための時間がないこと：65.6%
- ・ 困ったときの紹介先 / 相談先がわからないこと：86.2%
- ・ 出生前診断（出生前遺伝学的検査）を希望する患者さんがいた場合に対応するために最低限必要な情報がないこと：97.1%
- ・ 検査体制についての情報がない：90.9%
- ・ 理解しやすい：81.4%

## 2) 周産期講義シリーズに対する研究班員の評価

全9講義において難易度、分量、それぞれ対応するマニュアルの項目の理解への効果を評価した。難易度が適切であった割合、分量が適切と評価された割合、対応するマニュアルの項目理解への効果が高いとされた割合について、講義1～9までを集計した（詳細は分科会報告書に記載）。

## 3) ロールプレイ研修会において講義シリーズも受講した参加者を対象に質問紙票調査結果

ロールプレイ研修会の参加者233名に対して調査を行い、213名（91.4%）からの回答があった。

前回のアンケート調査で挙がっていた困っていた点が講義シリーズを通して解決した割合についての問いでは以下のような結果であった。

- ・ ガイドラインがないこと：91.5%
- ・ 倫理的に適切な対応：91.5%
- ・ 遺伝学的な基礎知識の問題：67.6%
- ・ 染色体疾患の自然歴を含めた情報がな

かったこと：86.4%

- ・ 各種遺伝学的検査についての情報がなかったこと：87.3%
- ・ 遺伝カウンセリングができないこと：91.5%
- ・ 遺伝カウンセリングのための時間がないこと：71.8%
- ・ 困ったときの紹介先 / 相談先がわからないこと：81.7%

## 4) 2次対応施設のリストアップとウェブサイトへの掲載に向けて

### リストアップの基準を

1. 臨床遺伝専門医 + 産婦人科専門医
2. 周産期（母体・胎児）専門医
3. それ以外で周産期遺伝診療経験が十分ある産婦人科専門医

さらに47都道府県産婦人科医会からの推薦施設も考慮

のように定め、全国527施設をリストアップ（3次対応施設も含む）し、Website掲載の同意取得へ向けて準備した。

## 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) 到達目標の改訂

平成29年度に作成した到達目標19項目（共通目標10項目、高年妊娠に関する目標1項目、Down症候群に関する目標4項目、NT計測に関する目標4項目）に対して、用語の統一、用語の分かりにくい部分を合議の上で修正し、Down症候群に関する目標およびNT計測に関する目標をそれぞれ2

項目に整理し、計 15 項目として改訂を行った。

## 2) 評価表(ルーブリック)の作成

上記の 15 項目それぞれにおいて、実際の臨床やロールプレイにおいて観察可能な評価事項について、3 段階で評価する表を作成した。まず、到達目標について、3 段階それぞれに当てはまる行動を複数挙げ、合議のもと評価表を作成した。なお、評価する行動は 1 項目に限らず、最大 4 項目まで設定した。

## 3) 実用性のある事例集の作成

ロールプレイの事例集の内容について、改訂を行った。より現実味のある内容とするために、産科医だけでなく、小児科医、助産師、臨床遺伝専門医など、自身のバックグラウンドを活かし、修正した。また、実際の産科診療では、妊婦のもつ心理社会的背景を医療者が全て理解しているわけではないため、事例集の内容を医療者役用と妊婦役に分け、記載している情報に非対称性を持たせた。さらに、研修指導者には、医療者役、妊婦役、両方の情報に加えて、研修の指導における注意点を記載した。

## 4) 作成したカリキュラムの評価

研修会の参加者は 233 名で、213 名から回答が得られた(回収率 91.4%)。

“ロールプレイ研修で新しい学びがあったか”という問いに対しては多くが「あった」と回答した。医療者役と妊婦役のシナリオが異なる点は、概ね好評であり、その理由として、相手の考えていることがわからないため、外来の実践に近く、話を引き出す

練習になること、また、妊婦役の気持ちなど、多面的な視点から検討できること、が挙げられた。その一方で、妊婦役、医療者役ともにシナリオの情報不足の指摘があり、背景が読み取りにくいとの意見も少数ではあるが認められた。

## 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) 出生前検査経験者へのインタビュー調査

12 名の出生前検査経験者の協力が得られた。「出生前診断を受検したきっかけ」「出生前診断に関する情報を集めた時期とソース」「情報に対する満足/不満足、出生前診断に関する他者との相談」「出生前診断を受けたことの受け止め」「知っておけばよかった、と思うこと」「これから妊娠・出産を考えるカップルはどのような知識・態度を、いつから備えておくのが望ましいか」「医療者との関わりにおける満足/不満足」の各項目について回答を得た(詳細は分科会報告書に記載)。

## 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発につなげていくか、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、作成したマニュアルを実際に妊婦健診を担う産科一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使用し、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を行った。得られた結果に応じて修正を行

い、このマニュアルをテキストとした講義シリーズとしての利用を行い、第2分科会のロールプレイ研修と合わせて評価を行った。一方、全国における2次対応施設をリストアップすることによって、このマニュアルを用いて研修した医療従事者を出生前診断システムに組み込んで実装する準備を開始した。今後は現在日本産婦人科学会を中心に策定が進行中のNIPTの新指針と整合性が取れた形で完成させる方針である。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り、次年度には完成度の高いものとしたい。

第2分科会では、研究の成果としてロールプレイ研修を行うことができた。研修参加者のほとんどが新たな学びを得ており、遺伝カウンセリングを担当する研修を受けるだけでなく、妊婦役を担当することも出生前診断への対応に役立つ可能性が示唆された。その一方で、4割が目標達成に至らず、継続的な研修機会の提供が必要と考えられた。また、今回の研修会では、全ての到達目標を掲載した評価表を使用したため、使用しにくいという指摘もあった。この問題に対応するため、事例と対応した到達目標に関する内容のみを記載した、事例別評価表を作成し、再度評価を行う予定である。今回の内容では、NIPTに特化したロールプレイ事例は設定していない。NIPTも母体血清マーカー検査や、胎児NT計測と同様

に非確定的検査であり、本ロールプレイ研修において、説明と心理社会的支援の基本は身につけることは可能と考える。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を情報提供に加えることも検討課題である。今後、第1分科会で作成した座学による知識習得とも連携して、次年度はカリキュラムを完成させる予定である。

第3分科会では、出生前検査経験者へのインタビュー調査および前年度に施行下一般集団における出生前検査の認識調査をもとに、出生前検査関連リテラシーの構成要素及び獲得段階、リテラシー介入の媒体について検討を行った。身に付けておくべきリテラシーとしては、妊娠・出産に関する様々なリスクといった一般的なものから、出生前検査の費用、タイムスケジュールといった、出生前検査に特化したものまで様々な要素が挙げられた。これらの要素は、その内容によっていつ身に付けることが適切か、その時期が異なると考えられた。例えば、出生前検査の費用や具体的な方法等は、実際に当事者となってから、もしくは妊娠してからでも構わないが、妊娠・出産に関する様々なリスクや、妊孕性の低下等については、妊娠前から備えておくことが望ましい。そこで、出生前検査に関する一般集団の出生前検査関連リテラシー向上のための介入の目的は、実際に出生前検査に関する選択を迫られた際に、混乱することなく、精神的余裕をもって決断ができるようレディネスを高めることに設定すること

とし、実際の介入の設計にあたっては、対象者を「1.小・中・高の教育段階にある未成年」「2.妊娠・出産の可能性のある年齢層の一般集団」「3.妊娠・出産を考えているカップル」「4.妊娠中のカップル」の4段階に設定し、リテラシー獲得段階をそれぞれ設定し、各段階に沿った要素を配置することとした。リテラシー介入の媒体としては、インターネットや知人を情報源としつつも、非専門家から発せられる情報に疑念を抱いており、専門家からの信頼できる情報を求めている。また、出生前検査の当事者となった人々は、あたかも自分達だけがその境遇に立たされているような孤独感を抱いていた。そのことが、インターネット上や知人の経験談を重視するという行動につながっていたと考えられる。よって、介入を実施するにあたっては、専門家による情報の提供だけではなく、当事者の経験談を適切に提示することを検討することとした。また、本研究の結果から、テレビやネットニュースを通じて偶発的・受動的に出生前検査に関する情報に触れることが、対象者の出生前検査への興味・関心が高まることにつながっていることが分かった。このことから、リテラシー獲得の初期段階においては、このようなマスコミ媒体を活用することが有用と考えられる。

## 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改定し、研修プログラムとリンクした形で研修に実装する体制を作った。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ロールプレイ研修カリキュラムを作成し、受講者から高い評価を得た。本研修カリキュラムは、実践的な内容であり、単なる情報提供の疑似体験に留まらず、心理社会的支援やコミュニケーションの練習にもなり得る。第3分科会では出生前検査関連リテラシー向上のために、介入の目的を、出生前検査に関する選択を迫られた際に、混乱することなく、精神的余裕をもって決断ができるようレディネスを高めることに設定した。リテラシーの獲得段階を「1. 小・中・高の教育段階にある未成年」「2. 妊娠・出産の可能性がある年齢層の一般集団」「3. 妊娠・出産を考えているカップル」「4. 妊娠中のカップル」の4段階に設定し、それぞれの段階において獲得すべきリテラシー、および介入のための媒体を設定した。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、および講習会を行える体制が整ったと言える。次年度にはマニュアルや講義シリーズのさらなる改善、講習会のカリキュラムを完成させ、2次対応施設体制の確立を行う。また、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の方法を検討・

実現していくことで、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

該当なし

#### G. 研究発表

1. 山田崇弘、関沢明彦、金井誠、佐村修、澤井英明、高田史男、吉橋博史、伊尾紳吾、三宅秀彦、山田重人、小西郁生 . 産科一次施設において出生前診断の相談を受ける際の問題点 . 第54回日本周産期新生児医学会学術集会 東京 2018
2. Yamada T, Sekizawa A, Kanai M, Saito K, Samura O, Sawai H, Takada F, Urano M, Nakagomi S, Yoshihashi H, Io S, Miyake H, Yamada S, Konishi I. The extracted problems to manage the demands of prenatal genetic testing in the primary maternity clinics, 2018 International Joint Conference on Genetics and Medicine (IJCGM 2018), Seoul, Korea, 2018

#### H. 知的財産権の出願・登録状況

該当なし