

平成30年度厚生労働科学研究費補助金

(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	特定教授
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 藤田医科大学 臨床遺伝科 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 産科医師
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
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 特任教授
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
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 特定教授

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(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。そのためには、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、現状では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。また、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、超音波検査をうけることから、出生前検査を受検する当事者となりうる。

このようなニーズの相談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。しかし、臨床遺伝の専門職の全てが出生前診断に関与しているわけではなく、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分程度かけて行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一次対応を行い、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検査に関わる1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

平成29年度に作成したコンピテンシーおよび事例シナリオ集について改訂を行い、それを元に評価基準を作成した。評価基準としては、評価に対し再現性、客観性、安定性などを持たせるため、到達すべき目標に対して、段階的に評価する行動を設定する、ルーブリックと呼ばれる評価表として作成した。今回作成するルーブリックでは、到達すべき目標として各コンピテンシーとし、評価段階は「優」「可」「不可」の3段階とした。コンピテンシーの設定、事例集の改訂、評価表の作成は、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、遺伝カウンセラー養成課程の指導者などから構成されている。

さらに、平成30年12月15日、16日の2日間の日程で開催された、第4回日本産科婦人科遺伝診療学会ロールプレイ研修会において、これまでに作成した、到達目標、事例集、評価表を用いて研修を行い、この研修参加者に対して、質問紙票調査でカリ

キュラムの評価を行った。なお、この質問紙票調査は、平成 31 年度計画を前倒して実施したものである。

(倫理面への配慮)

本研究は、人を対象とした医学系研究ではないため、お茶の水女子大学女子大学人文社会科学研究所の倫理審査委員会にて審査を受け、承認を得ている(受付番号 2018-119)。

C. 研究結果

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。

【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
- 胎児のも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遺伝学的検査の方法を選択し、提示できる
- 検査の内容を概説できる
- 出生前遺伝学的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について算定し、医学的な説明ができる

- Down 症候群のある人について、心理社会的側面からの課題および支援について説明できる

【NT 計測】

- NT とその計測について意義が説明できる
- NT 計測で得られた遺伝学的リスクから、以降の出生前遺伝学的検査の選択ができる

2. 評価表の作成

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。評価の段階は、標準的な行動について「可」とし、明らかにできていないことを表す行動や問題となる行動については「不可」、一般的な診療で必要とされる水準を超えた好ましい行動については「優」とした。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。

また、事例集の巻頭には、到達目標とそれよりさらに基礎的な妊婦への初期対応における目標を掲載した。

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%)。回答者の背景として、産婦人科医師 208 名(97.7%)、その他の科の医師 3 名(1.4%)、看護師/助産師および遺伝カウンセリング

コース大学院生がそれぞれ1名(0.5%)であった。また、臨床遺伝専門医を8名散開していた。回答者の臨床経験年数は、平均18.6年で、4年から46年までと広い範囲であった。ロールプレイ研修会の参加経験については、はじめての参加が116名(54.5%)、1回が27名(12.7%)、2-4回が44名(20.7%)、5-9回が17名(8.0%)、10回以上が2名(0.9%)であった。

“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、213名中205名(96.2%)が「あった」と回答し、「なかった」は0名、「どちらともいえない」が4名(3.8%)であった。

“遺伝カウンセリング担当者役を行った事例で設定されていた目標は達成できましたか”という問いに対しては、208名から有効な回答があり、「できた」としたものが208名中11名(5.2%)、「まあまあできた」が112名(53.8%)、「あまりできなかった」が76名(36.5%)、「できなかった」が9名(4.3%)であった。各事例別に見ると、16事例中3つの事例について、1名ずつ役立たないという意見がみられた。

“あなたが遺伝カウンセリング担当者(医療者役)を行った事例は、出生前診断への対応に役立つと思いますか”という問いに対しては、204名から有効な回答があり、「役立つ」としたものが131名(64.2%)、「まあまあ役立つ」が69名(33.8%)、「あまり役立たない」が4名(2.0%)、「役立たない」は0名であった。

“あなたが妊婦役を行った事例は、出生前診断への対応に役立つと思いますか”という問いに対しては、199名から有効な回答があり、「役立つ」としたものが112名(56.3%)、「まあまあ役立つ」が83名(41.7%)、「あまり役立たない」が4名(2.0%)、「役立たない」は0名であった。

医療者役と妊婦役のシナリオが異なる事について尋ねたところ、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認められた。

D. 考察

本研究において作成・実施したロールプレイ研修は、研修参加者の新しい学びにつながっていた。特に、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。

今回作成したロールプレイの事例集について、さらに使い勝手を改善するために、研修指導者/ファシリテーターを対象とした研修指導マニュアルを作成する必要があると考えられ、令和元年度にはその作成を行う方針とした。また、反復して研修を受ける人では、すでに事例の設定を記憶してしまい、情報を非対称化した効果が減弱するため、同じ事例に対して複数の状況を作成することが必要と考えられ、この改訂についても令和元年度の作業とした。

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。

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カリキュラムを作成することができた。本年度に実施した研修会での試用経験を元に、令和元年度にはカリキュラムを完成させることができる。

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。

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。次年度にはカリキュラムを完成させ、産科診療における出生前診断に対する対応の診療のさらなる改善に貢献したい。

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