

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

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研究所	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
	三宅 秀彦	お茶の水女子大学大学院	教授
	山田 崇弘	京都大学大学院医学研究科	特定准教授
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	特定教授

研究要旨

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。

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研究所	研究所長
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
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	京都大学大学院医学研究科人間健康科学系専攻	特定教授
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	国立病院機構横浜医療センター	院長
増崎 英明	長崎大学	理事(病院担当)
三浦 清徳	長崎大学大学院医歯薬学総合研究科	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
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

出生前検査は、胎児における異常の有無を妊娠中に検査することで、疾患や障害への早期からの対応や、妊娠の適切な管理に有用な情報を与える。一方で、出生前検査は、生の選別につながりうる技術でもあるため、その不適切な実施が倫理的、社会的問題を招きうる。

近年、非侵襲的出生前検査（NIPT）の登場や、高解像度胎児超音波検査等、出生前検査に関連する技術の進歩は目覚ましい。それに伴って、出生前検査が各種メディアによって連日報道されるようになり、出生前検査の一般市民における認知度は確実に高くなっている。また、第1子出産時の母体年齢は上昇傾向にある我が国においては、35歳以上の分娩が出生全体の1/4を占める状況となっており、妊婦とそのパートナー（以後、当事者）が出生前検査を受けるか受けないかについて意思決定支援のニーズが生じる頻度は増加している。

出生前検査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。我が国における遺伝カウンセリングの専門家として、臨床遺伝専門医と認定遺伝カウンセラーが要請されている。しかし、臨床遺伝専門医は2018年12月現在で1,345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243名のみであり、今後も20～30名程度/年の増加をみこむものの、増加するニーズに応えられるだけの体制はいま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が容易になっており、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なリテラシーの醸成も必要である。

出生前検査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、時間に迫られた状況にあることが多い。そのた

め、出生前検査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。

出生前検査関連リテラシーを醸成するためには、そもそも出生前検査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かった。そこで本分科会では、出生前関連リテラシーの構成要素を設定することを目的として、出生前検査経験者を対象としたインタビュー調査を平成29年度から30年度にかけて実施した。さらに、平成29年度に実施した出生前検査に関する認識の実態調査の結果と合わせ、一般集団における出生前検査関連リテラシーを向上させるための介入の対象、媒体、およびその具体的内容を検討した。

B. 研究方法

【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5年以内に受けた経験がある20～40代の女性及びそのパートナーを対象とした。対象者は、研究班員が所属する施設および出生前検査関連当事者団体を介してリクルートした。リクルートは、新たな発言がみられなくなる理論的飽和に達するまで継続した。

【データ収集・分析方法】

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にそって半構造化面接を実施した。同意を得て録音、逐語録化したデータを内容分析の手法に従って分析し、出生前検査関連リテラシーの要素を抽出した。

さらに、それらの要素の向上を図るための介入方法（媒体、ターゲット集団、具体的内容）に関する要素も同様に抽出した。これらの要素をもとに、具体的な介入方法を設計した。

（倫理面への配慮）

本研究は、東京医科歯科大学（受付番号M2017-169）他、対象者リクルート施設の倫理委員会の承認を得て実施した。

C. 研究結果

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

「高齢出産」の対象者は、「障害（主にダウン症）を有する子が生まれる懸念」や、「不安から解放されたい」「事前の準備をしたい」「第1子でも受検したから」という動機から、「スクリーニング」を受けたり、「他者（医療者、経験者、家族）」からの助言・影響を受けたりして、確定的検査の受検に至っており、必ずしも十分な情報をもって、熟慮のうえでの受検ではないことがあった。35歳未満の対象者では、「胎児エコーで異常」を指摘されたことを契機に受検に至っており、高齢出産の対象者と比してさらにレディネスに乏しいことがうかがえた。

出生前診断に関する情報を集めた時期とソース

出生前検査経験者および専門職（保育士、臨床検査技師、市役所職員）を除いて、すべての対象者は「妊娠してから」出生前診断の情報を収集しており、妊娠前には情報を持っていなかった。情報の主なソースは「ネット検索」「医療機関（パンフレット、ウェブサイト、遺伝カウンセリング、診察時）」「雑誌」「知人（経験者）」であった。

情報に対する満足/不満足

出生前診断の当事者になってから情報を求め始めた対象者は「時間に追われて」おり、満足に情報を得られていなかった。また、「結果が陰性の人の経験談ばかり」「高齢出産が前提」「ダウン症以外の情報が少ない」「ネガティブ面ばかりが強調」「（広告交じりで商業的な）無認可施設の情報が目立つ」といったような「情報の偏り」を感じており、また、「情報量」についても「検索結果が膨大」すぎて処理できない、逆に「地方では情報が少ない」「まれな疾患では情報が少ない」等の不満を抱いていた。

提示されている情報については、様々な「ニーズの未充足」がみられた。医療機関発の情報については「一般人にはわかりにくい」「自分からは聞きづらい」通院していた「産科では情報が得られない」等の未充足があった。対象者は、「具体的な手

順・手続き」や、自分たちだけなのではないか、という孤独感から「経験者の話」や「出生前診断の一般性（何件行われているのか、等）」に関する情報を求めていたが、未充足であることを示す意見が多かった。

さらに、情報の「信憑性」についても「専門機関のサイトは信頼できる」とする一方で、「一般人投稿型のサイトは怪しい」ので「そもそも見ない」ようにしているものの、「何を信じればよいかかわらない」と混乱することもあった。

一方、専門機関でカウンセリングを受けた場合には、情報には満足していることがうかがえた。

出生前診断に関する他者との相談

「配偶者と相談」はすべての対象者でなされていた。「親の世代とは状況が異なる」ため、親に対しては相談ではなく「報告」にとどめているケースが多かった。親は対象者の決定を尊重していた。

家族以外の他者に対しては、「偏見がこわい」「後ろめたさがある」「人に話すようなことではないというイメージ」等から、「話しぶり」という意見が主であった。「（高齢妊婦等）同じ立場の人」「経験・知識のある友人」「特に親しい人」など、「人を選んで話をする」対象者がほとんどであった。

出生前診断を受けたことの受け止め

対象者の「出生前検査期間中の心理」は、「時間に追われていた」「陰性を願っていた」「どうせ陰性だろうという気楽な気持ち」「孤独を感じていた」と様々であった。クアトロテストや超音波診断において異常の可能性が指摘されている対象者においては「あまり触れたくない」「結果待ち期間はつらい」「陰性を願う気持ちもなくなってくる」といった心理的負担が生じていた。特に、「スクリーニング」としてクアトロ検査を受けた対象者は「確率がわかることの意味」「陽性の意味」を理解しきれず、「なぜ自分が、というショック」や「（胎児）とお別れかもしれない」という不安を「味わう期間が二重」になったという印象を持っている場合もあり、スクリーニングの意義を疑問視している場合もあった。

対象者らが考える「出生前診断の意味」は「中絶に結び付くので後ろめたい」「陽性であっても妊娠をあきらめるのは厳しい選択だったと思う」と思いつつ、「不安でいるままよりは受けた方がよかった」「結果として受けてよかった」「完全ではないが安心できた」と結果が陰性であった対象者は考えていた。また、「必ずしも産む産まないの検査ではない」「産んだ後の準備の意味もある」という認識に変わった対象者もいた。一方、陽性であった対象者においては「前向きな検査だととらえてほしい」「悪いイメージはなくなってほしい」という意見や「(出生前診断の結果)死産をするよりは、着床前診断がよい」という意見があった。

知っておけばよかった、と思うこと

「知識」として「(ダウン症以外の)出生前診断でわかりうる病気(とその予後、フォロー)」「先天異常がおこる確率」「出生前診断のタイムライン」「費用」「妊娠のリスク」等について、「妊娠する前から」知っておけばよかった、とっていた。

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

身につけておくべき「知識」としては、「検査の存在そのもの」「(特に非確定的検査の)性質」「ダウン症以外の重篤な疾患もあること」「陽性で産んだ場合のフォロー体制」「心のケアの大切さ」等の具体的な知識のほか、「妊娠・出産のリスク」「妊孕性の低下」といった妊娠全般に関する基礎的な知識が挙げられた。「態度」としては「他人事ではないということ」「なんとなく、ではない知識に基づいた覚悟」「(出生前診断の)ポジティブな面にも目を向ける」ことが挙げられた。

いずれも、「時期」として「検査の当事者になってからでは遅く」、「妊娠する前」「医療にかかわりだす前」からみにつけることが必要と考えていた。

上記のほか、どのような媒体、経路を通して啓発をはかるとよいかを尋ねたところ、

- ・医療機関(産科クリニック、不妊クリニック、病院)における「掲示」「冊子配布」「講演」「ホームページ」
 - ・教育機関(小~大学)における「授業」「冊子配布」「講演」
 - ・マスコミ(新聞、ニュース、ドキュメンタリー、ドラマ)
 - ・雑誌(固い雑誌、妊婦雑誌、妊活雑誌、マンガ)等の「特集記事」
- 等で、「経験談」「著名人の経験談」を交えて上記の知識、態度に関する情報を提供する案が挙げられた。

本インタビューにおいて、対象者は、出生前検査関連リテラシーに関するだけでなく、体験談として医療者との関わりについて語った。これらは、医療者向けマニュアルや研修プログラムを作成するうえで有用と考えられた。

医療者との関わりにおける満足/不満足

対象者は、「紹介元の施設では告知の仕方が不適切」、「説明ができないのに検査だけする」といった経験をし、一方で紹介された「専門機関では(説明に)満足」しており、「説明能力」について「医療機関による差」を感じていた。また、「情報提供の在り方」については、「確率の話が分かりにくい」「具体的な手順の説明が欲しい」「ダウン症以外の話が少ない」「妊婦側から求めないと情報を出してくれない」といった不満があった。「小児科医の参画」「複数の医療者の参画」は、対象者の満足度が高かった。情報提供の内容だけでなく「相談のしやすさ」が対象者にとっては重要で、「出生前診断に関する(医療者の)価値観を押し付けられた」「妊婦側から主張しづらい雰囲気」があると、満足度が低く、「聞きやすい雰囲気づくり」や「妊婦側の価値観を尊重」するような関わりが求められると考えられた。

「遺伝カウンセリング」においては、「話やすい雰囲気」で「時間をかけた」「遺伝カウンセラーによる」説明へ満足度は高い一方で、最終的に決めるのは自分たちであるとわかりつつも、一般的な情報提供にとどまっており「自分たちにとっての推奨」は何なのかを提示されることを求めている。

その他、「出生前検査に関係するかかわり」として、「心のサポートをする体制」「妊娠中断に関するサポート」「陽性で出産した場合のサポート」が重要であることがたられ、それらの体制がない施設では出生前診断はすべきではないという意見もあった。

D. 考察

1. 出生前検査関連リテラシーの構成要素と獲得段階

出生前検査を受検するか否かについて、その当事者となったカップルは、時間に追われながら、混乱のさなかで選択を迫られていた。

その原因として、自身の妊娠・出産に何らかの異常が生じる可能性について、カップルの認識が低いことが考えられた。そのため、出生前検査の当事者となることに対するレディネスがなく、混乱や、心理的な負担につながっていた。それを受けて、対象者は、出生前検査や、異常の可能性を含む妊娠・出産の経過について、出生前検査の当事者になってからではなく、妊娠前にその知識をつけておくことが望ましいと考えていた。また、その前段階として、小・中・高といった教育の課程において、将来出生前検査について理解するうえでの基盤となりうる妊娠・出産のリテラシー身に付けるべきとする意見があった。

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、対象者にリテラシー獲得段階を設定し、それぞれの段階に沿った要素を配置することとした。

介入対象は、「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、それぞれの段階の目的を定め、構成要素を配置した(表)。

2. 出生前検査関連リテラシー介入の媒体

出生前検査に関する選択の過程で、カップルはインターネットや知人を情報源としていた。ここで、出生前検査を提供する側である医療者が、「難しい」「求めないと情報が得られない」といったような理由で、積極的な情報源としてとらえられていなかった。一方で、対象者は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た。専門家からの情報を、アクセス性の高い媒体を通じて、わかりやすく提供することが重要といえる。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。

上記は、出生前検査の当事者、および当事者になりうる段階にある人々への介入を想定しており、そもそも出生前検査への興味・関心が伴わない、リテラシー獲得の初期段階ある人々へは介入が届かないことが危惧される。本研究の対象者においては、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。

以上を踏まえ、それぞれのリテラシー獲得団体における介入媒体について、表2のように設定した。次年度前半までに、介入

の主たる媒体として、リテラシー構成要素のすべてを網羅した web サイトを構築する。その後、それをもとに各段階に対応した媒体を作成することを計画している。

E．結論

出生前検査関連リテラシー向上のための介入の目的を、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、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。

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

表1. 出生前検査関連リテラシーの獲得段階と目的, 構成要素

1. 小・中・高の教育段階にある未成年	目的: 妊娠・出産に関する興味関心を持つ. 「異常」の可能性を認識する. 妊娠の仕組みと異常の可能性 のぞまない妊娠について
2. 妊娠・出産の可能性のある年齢層の一般集団	目的: 妊娠・出産の「リアル」を知る. 妊娠・出産関連事項 (産休, 育休, お金, 産後鬱等) 不妊症と不妊治療に関する知識, 周産期予後 妊孕性と年齢の関係 母体年齢と染色体異常の関係 母子保健に関する行政サポート 信頼できる情報源を選択できる能力
3. 妊娠・出産を考えているカップル	目的: 妊娠・出産の「リアル」に関する詳細な知識. 正常妊娠の経過 合併症管理、妊娠と薬、感染症対策 妊娠中に受ける検査*に関する知識 (概略のみ) 不妊症と不妊治療に関する知識 流産・死産について 出生前診断に関連する倫理・法律
4. 妊娠中のカップル	目的: 出生前検査を自身のこととして考え, 検討する能力. 妊娠中に受ける検査*に関する知識 (詳細) 検査の方法 検査でわかること 疾患の説明と生児の療育・サポート 遺伝カウンセリングの認知と活用

表2 リテラシー獲得段階別介入媒体

1. 小・中・高の教育段階にある未成年	保健科目の授業・副教材
2. 妊娠・出産の可能性のある年齢層の一般集団	雑誌(ファッション誌, 結婚情報誌等) ドラマ・漫画等のメディアで取り上げ
3. 妊娠・出産を考えているカップル	妊活雑誌 書籍 (妊娠・出産関連) ウェブサイト (妊娠・出産関連サイトからのリンク) 公共放送でのとりあげ 動画配信
4. 妊娠中のカップル	プレママ雑誌, 書籍 (妊娠・出産関連) 書籍 (妊娠・出産関連) ウェブサイト (妊娠・出産関連サイトからのリンク)