

平成 31 年度 / 令和元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

出生前診断実施時の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

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	国際医療福祉大学大学院	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、それぞれの段階で醸成すべきリテラシーについて発信する web サイトを作成した。

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	東京医科歯科大学血管代謝探索講座	寄附研究部門准教授
小林 朋子	東北大学東北メディカル・メガバンク機構	准教授
西垣 昌和	国際医療福祉大学大学院医療福祉学研究科	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	学長特別補佐
三浦 清徳	長崎大学大学院医歯薬学総合研究科	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
平原 史樹	横浜市病院経営本部	本部長

## 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2019年12月現在で1,397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267名のみであり、今後も20～30名程度/年の増加を見込むものの、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さ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および出生前検査に関する認識の実態調査を平成30年度までに実施した。平成31（令和元）年度は、それらの結果をもとに、一般市民向け出生前関連リテラシーwebサイト「妊知る.jp」を作成した。

## B. 研究方法

前年度までに設定した「小・中・高の教育段階にある未成年」「妊娠・出産の可能性のある年齢層の一般集団」「妊娠・出産を考えているカップル」「妊娠中のカップル」の4段階の対象について、分科会メンバーのそれぞれの専門領域に応じて分担し、身に着けるべき知識、態度を挙げ、解説文を作成した。

作成された解説文をもとに、周産期領域における一般市民向け資料作成の経験を有するイラストレータとの協議を重ね、解説文の内容に即した導入イラストを作成した。

## C. 研究結果

4段階18項目（表1）からなる、出生前関連リテラシーサイト「妊知る.jp <http://ninshiru.jp/>」を作成した。妊知る.jpは、PC、スマートフォン・タブレットの双方に最適化した。トップページには、それぞれの段階別に入口を設け（図1）各対象が関連する情報にスムーズにアクセスできる構造とした（図1）。各項目の個別ページは、イラスト、リード文（SNSにおける会話形式）、解説文の形式を基本とし、項目に応じて一般市民の体験談や、関連するコラムを挿入した（図2）。

### 第1段階 小・中・高の教育段階にある未成年

この段階では、妊娠・出産について興味をもち、将来それらを考える年齢に達した際の、様々な情報へのレディネスを設定することを目的に、妊娠・出産の仕組みを紹介する項目を設けた。ここで、小学生と中高生における発達段階の違いを考慮し、小学生向けの絵本調の構成としたものと(図3) 中高生向けの、基本構成は他の段階と同様としながらより平易な表現としたものを作成した。

さらに、中高生向けには、我が国における若年妊娠および妊娠中断率について示し、性交渉についてその意味を考えるきっかけを作る項目を設けた。

### 第2段階 妊娠・出産の可能性のある年齢層の一般集団

第2段階では、生殖年齢には達しているが、現状では妊娠・出産を現実的なイベントとして想定していない集団を対象としている。妊娠・出産に関する知識を提示するとともに、妊娠・出産が必ずしも順調に進むわけではないことを示し、いざ妊娠・出産が現実として訪れ、トラブルが訪れた際のレディネスを涵養することを目的とした。特に、初産年齢の高齢化に伴い、出生前検査の対象となりうる妊娠の割合が増加していることや、インタビュー調査において認識の不足が認められたことを鑑み、母体年齢と妊孕性・染色体異常の増加についての項目を設けた。

また、今後妊娠・出産を検討するうえで、氾濫する情報に惑わされず、自ら信頼できる情報を取捨選択できる情報リテラシーの重要性の認識を促す項目も設定した。

### 第3段階 妊娠・出産を考えているカップル

前年度までに実施したインタビュー調査において、出生前診断のプロセスにおける時間的余裕のなさ、それに関連して、妊娠前から出生前診断に関する情報を有していくことの重要性は繰り返し強調されていた。そのため、本段階を「出生前診断関連

リテラシーを獲得する時期として最も重要な段階」と定め、項目を設定した。

まず、妊娠・出産に関する一般的事項として、正常妊娠の経過と、それぞれの時期に生じうるトラブルや、受検できる検査のことを示した。次に、妊娠前から備えておくべき項目(葉酸接種、予防接種等)について示した。

次に、妊娠・出産では、正常に進行しないことが誰にでも起こることを知り、もしそれが将来自身に起こったとしても、その際の衝撃や混乱を抑制することを目的として、不妊、不妊治療、流産、死産に関する項目を設けた。

最後に、出生前検査に付随する倫理的課題について思考を促す項目を設定した。この項目では、「出生前検査、受ける? 受けない?」として、出生前検査の倫理的な観点からの可否について、登場人物のディベートの形で両論を併記することで、多様な価値観が存在し、正解がないからこそ深慮する必要があることを示した(図4)。

### 第4段階 妊娠中のカップル

妊娠が成立した段階で身に着けるべき出生前関連リテラシーは、検査に関する具体的な知識とし、出生前検査の方法・意義・限界についての情報を提示した。さらに、出生前検査を受検するかどうかの判断材料として重要な「生児の療育・サポート」の項目を設けたほか、出生前検査に関する意思決定をするうえで有用な医療として、遺伝カウンセリングの存在を提示した。

### D. 考察

本分科会において作成した出生前診断関連リテラシーサイトは、単に出生前診断に関する知識を提供する従来型の媒体とは一線を画すものとなった。まず、出生前診断に関するリテラシーは、一般的な妊娠・出産に関するリテラシーがあっただけで醸成されるものと位置づけた。次に、出生前関連リテラシーの獲得は、当事者になってからでは遅く、早期よりレディネスを身につけるべき、というインタビュー調査の結果から、対象を妊娠中のカップルだけでなく、小・中・高生、妊娠企図の有無を問わず生殖年齢に達した成人を対象とし、段階的なリテラシー

獲得を促進する構造とした。そして、とりわけ一般市民においてはタブー視されがちである出生前診断の倫理的課題について、価値観の多様性を認め、オープンにディスカッションすることの重要であるという姿勢を明確にした。

今後の課題として、本 web サイトの対象となる人々における認知の向上と普及があげられる。すでに、第 3 段階に該当する対象には、いわゆる妊活雑誌での広報を実施している。今後は、教育機関と協力しての第 1 段階に該当する対象への普及、マスメディアを利用しての第 2 段階に該当する対象への普及、そして、周産期医療施設を介しての第 4 段階に該当する対象への普及に取り組む必要がある。

#### E . 結論

出生前検査関連リテラシー向上と目的とした web サイトを作成した。web サイトは、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計 18 項目を作成した。

#### 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：出生前診断関連リテラシーサイト「妊知る.jp」の構成

段階と獲得を目標とするリテラシー	ページタイトル
<b>第1段階：小・中・高の教育段階にある未成年</b>	
いのちの誕生のしくみを知る：小学生	いのちの誕生のしくみ
妊娠成立から出産までの経過を知る：中高生	あかちゃんが生まれるまでのみちのり
若い世代の妊娠について知る	セックス、その前に
<b>第2段階：妊娠・出産の可能性のある年齢層の一般集団</b>	
妊娠・出産に付随する様々な身体・社会的事項を知る	妊娠・出産に関するエトセトラ
不妊症や不妊治療が自分にも関係しうることを知る	実はあなたも！？赴任と流産
妊孕性と年齢の関係について知る	年齢で変わる!?妊娠のしやすさ
母体年齢と染色体異常の関係について知る	年齢と染色体の深い関係
信頼できる情報源を選択できる能力の大切さを知る	その情報、大丈夫？
<b>第3段階：妊娠・出産を考えているカップル</b>	
正常妊娠の経過を知る	正常な妊娠のすすみかた
妊娠に向けて備えるべきことを知る	そなえて安心！妊娠前に知っておきたいこと
妊娠中にうける検査について知る	意外と知らない！？妊娠中の検査
不妊症や不妊治療について知る	妊娠しない！？そんな時は - 不妊症と不妊治療 -
流産・死産が誰にでも起こりうることを知る	お腹の赤ちゃんと出会えないこと - 流産・死産 -
出生前診断に関する価値観の多様性を知る	出生前検査、受ける？受けない？
<b>4. 妊娠中のカップル</b>	
出生前検査で何がわかるかを知る	出生前検査でわかること
出生前検査の方法を知る	出生前検査の種類と方法
生児の療育・サポートについて知る	病気のある子への支援
遺伝カウンセリングについて知る	出生前検査と遺伝カウンセリング



## 妊知る.jp とは

「妊娠」「出産」、そして「出生前検査」。

たくさんのお情報を、じょうずに使えていますか？振り回されていませんか？

それとも、いまは興味がありませんか？

妊知る.jpは、「いつか」「自分が、もしくは大切なひとが」悩むかもしれないいろいろなことについて、たくさんのおひとりに関心をもってもらいたい、そして正しく知ってもらいたい、という願いが込められたサイトです。

## このサイトを見てほしいみなさん

### 小・中・高生のみなさんへ



妊娠、出産。みなさんにとってはまだ遠いことでしょうか。1つ確かなことは、みんな、妊娠・出産という出来事を経て、いまここにいるということです。自分たちがどうやって生まれてきたのか。今の自分と、未来の自分のために知っておいて欲しいことをまとめました。

[詳しい内容を見る](#)

### おとなのみなさんへ



妊娠、出産、そして出生前診断。今のあなたには関係ないかもしれない。でも、いつかあなたやあなたの大切な人に関係するかもしれない。だからこそ、今のうちにみなさんに知っておいて欲しいことを、専門家を選び取りました。

[詳しい内容を見る](#)

### 妊娠・出産を考えているカッパルのみなさんへ



そろそろ、赤ちゃんを…と考えている皆さん。「すぐ妊娠できるの？」「出産って大変？」「出生前検査って？」知りたいことはありますか？気になっていることはありませんか？妊娠・出産に向けて、今のうちに知っておいた方がよいこと、準備できることをまとめました。

[詳しい内容を見る](#)

### 妊娠中のカッパルのみなさんへ



ご妊娠、おめでとうございます。喜びがあふれるなか、不安やとまどい、といった気持ちをお持ちの方もいらっしゃるのではないのでしょうか。最近よく耳にしますね、「出生前検査」という言葉。どんな検査？ 受ける？ 受けない？ その先に何があるのか、一緒に考えてみませんか？

[詳しい内容を見る](#)

図1 妊知る.jp トップページ



妊娠・出産を考えているカップルのみなさんへ

意外としらない!? 妊娠中の検査



この間、ドラマで「出生前検査」って見たんだけど、知ってる?

あー、それ私も見た! お腹の中の赤ちゃんについて調べるんですよ?



そうみたい。ちょっと気にならない?

そうだねー。自分が妊娠した時に役立ちそう!



教えて〜!  
せんせー!



妊娠中に受ける検査は、いくつも種類があります。必ず受けた方がいい検査もあれば、そうでない検査もあります。出生前検査は、受けるかどうかをよく考えて選ぶことが大切な検査です。

妊娠中に受ける検査の概略

妊娠がわかたら母体の健康とともに、おなかの赤ちゃんが順調に成長しているのか確認するために、定期的に妊婦健康診査を受けることが推奨されています。妊婦健康診査は、妊娠初期から妊娠23週までは4週間に1回、妊娠24週から妊娠35週までは2週間に1回、妊娠36週から出産までは週1回の受診がすすめられます。妊娠期間中の受診回数は合計14回くらいになります。

毎回の妊婦健康診査では、健康状態の把握、検査計測(子宮底長、腹囲、血圧、浮腫、尿検査:糖・蛋白、身長・体重)および保健指導が行われます。そして、妊娠時期に応じて、血液型検査、血糖検査、子宮頸がん検診、感染症検査(B型肝炎抗原、C型肝炎抗体、HIV抗体、梅毒血清反応、風疹ウイルス抗体、性器クラミジア、HTLV-1抗体、B群溶血性レンサ球菌など)、ならびに超音波検査が実施されます。妊婦健康診査には、公費による補助制度があります。妊娠がわかたら、お住まいの市町村へ「妊婦届」を出して「母子手帳」を取得してください。

また、妊娠中に赤ちゃんの染色体異常などの遺伝的問題について知りたいとき、出生前遺伝学的検査をうけるという選択肢があります。出生前遺伝学的検査の方法には、ソフトマーカー(nuchaltranslucency:NTなど)の評価、母体血清マーカー検査、あるいは母体血を用いた胎児染色体検査(non-invasiveprenataltesting:NIPT)、羊水検査、絨毛検査があります。

出生前遺伝学的検査は、すべての妊婦にとって必ずしも必要な検査ではありません。「出生前診断を受けない」という選択肢もあります。妊婦とそのパートナー(以下、カップル)は妊娠している赤ちゃんのことを考えて、出生前遺伝学的検査を受けるのか否かを判断し、検査後も結果に伴う様々な選択を自己決定しなければなりません。出生前遺伝学的検査は人工妊娠中絶につながる可能性もあり、とくに赤ちゃんが罹患児と診断されたとき、カップルは短期間のうちに自身ではなく赤ちゃんの生死に関わる重大な選択を迫られます。したがって、出生前遺伝学的検査では、カップルが検査前後の遺伝カウンセリングを通じて、検査の意義、倫理的問題、検査の精度と限界、検査結果への対応などについて理解することが必要とされます。

図2 個別項目の例: 第三段階 妊娠中の検査について(スマートフォン版)



図3 小学生向け妊娠と出産の仕組みページ

絵本調のデザインで（ ） ヒトを含む多くの生物が共通の生殖メカニズムを持つこと（ 、 ） 妊娠や出産は様々なハードルをのりこえながら経過すること（ 、 ） を示し、いのちを育むことの大切さ（ ）に興味・関心を促すよう構成している。



妊娠・出産を考えているカップルのみなさんへ

出生前検査、受ける？受けない？



私、もし妊娠したら、出生前検査を受けようと思うんだよね。

えー！！なんで検査受けるの！？

え、だって、受けた方が安心、って先輩ママに言われたよ？

安心、ってどういうこと？  
お腹の中の赤ちゃんが病気かどうかを調べる検査でしょ？  
病気だったらどうするの？

え、..？うーん、正直、そこまで考えてなかったな、..

そんなんで検査を受けるなんて、信じられない！！

まあまあ、落ち着いて。出生前検査を受けるか受けないかを選ぶにあたっては、考えてほしいことたくさんあります。そして、選択にはそれぞれの人の価値観も関わってきます。だからこそ、出生前検査について、じっくり話あってみませんか？

「出生前検査」を受けたいと思う理由はなんでしょ？「安心したい」から？お腹の中の赤ちゃんについて知りたい、と思うのは普通のことです。誰もみな、元気な赤ちゃんが生まれてきてほしいですね。では、もしもお腹の中の赤ちゃんの病気が分かったら...？育てられない？妊娠をやめる？やめられるの？

出生前検査は受けて終わり、ではありません。受けた時点からいろいろな事が始まります。赤ちゃんの病気がわかった場合「妊娠を継続しない」ことを考える・選択するカップルもいます。分かったまま妊娠を継続するカップルもいます。「出生前検査で陰性」でも他の病気を待つ赤ちゃんもいます。病気の赤ちゃんを育てるのは大変？その家族は幸せじゃない？病気の赤ちゃんには愛されて育てられる権利はないの？

私たちはこういったことを、検査を受ける前のカップルにぜひ考えて欲しいと思っています。命を授かる、親になる、ということの意味を。検査で赤ちゃんの病気の全てが分かるわけではありません。検査の精度は100%ではありません。「妊娠を継続しない」選択をすることも大変なこと。心も身体も備つく女性もいます。検査の意味や精度・限界を理解した上で受ける・受けないを考えてほしいと思っています。ぜひ日本医学会が認定する医療機関で「遺伝カウンセリング」を受け検査とその先について、一緒に考えてみませんか。

じゃあまず私から。正直、私は出生前検査を受けるのがいいことだとは思えないんだ。だって、検査の結果で赤ちゃんを産むか産まないかを決めるってことでしょ？

そういうことになるのかな。でも、赤ちゃんを授かるなら、健康なほうがいい、っていうのは自然な望みだと思っただけ。

それは確かにそうだね

その望みをかなえる方法があって、実際にそれを使うことができるんだったら、使ってもいいと思う。

でも、それを使ったとして、お腹の赤ちゃんに異常がある、ってわかったらどうするの？

..、やっぱり、中絶する、ってことになるのかな、..  
だって、生まれた後に病気とか障害があるっていうのは可哀そうだとは思わない？

病気や障害なんて、誰にでも起こることなのに、そういう風に、それを理由にいのちを差別するっていうのは、私は良くないと思う。そもそも、お腹の赤ちゃんに異常があるっていう理由で中絶していいの？

でも、もし障害がある子が生まれてきたら、育てられる自信はないな。それに、もし自分が先に死んだら残されたその子はどうなるの？

実際に障害児を育てている人もたくさんいるわけだし、初めから育てられないとか、生活していけない、って決めつけなくてもいいと思うけどね。

でも、やっぱりイメージとしては障害をもらって産まれて、生活していくっていうのは、かわいそう、って思っちゃうんだよね。自分が健康だからかもしれないけど。

私は何人か障害を持って産まれてきた子や生活してる方を知ってるけど、みんな元気だし、その人なりに幸せを感じて生きてる、っていうところはみんな一緒だよ。

確かに、障害を持って産まれた子って身近にいなかったから、実際を知ってるわけではないんだよね。いま話をして思ったんだけど、出生前検査って、生まれる前に障害を持って産まれてくるのがわかれば、あらかじめ準備ができるから、そのために受ける検査、って考えることもできそうだね。

なるほど。そういう考え方もあるね。私も出生前検査について知らないことが多いみたい。

お二人とも、話をしてみても自分とは違う考え方に触れることができたようですね。

出生前検査を希望する/しない、という選択は、その人が置かれてる状況や、価値観によってそれぞれです。

ですから、いい、わるい、と一概には決められない。

だからこそ大事なことは、出生前検査と、それに關するいろんな考え方があることを知ったうえで、受けるかどうかを考えて決めることだと思います。

そして、自分とは違う考え方もあるということ尊重することも大切ですね。

図4 出生前検査に関するダイバート