

# I. 総合研究報告

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）

総合研究報告書

## 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

研究代表者 小西 郁生

（京都大学名誉教授）

### 研究要旨

出生前遺伝学的検査(出生前検査)のニーズの高まりに対して産科一次施設における適切な一次対応と、それに連携した遺伝カウンセリングとしての二次対応が重要である。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。そこで、本研究班の目的である「出生前診断実施時の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】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の作成を行った。さらに、本マニュアルをテキストとして効果的な学習が行えるような講義シリーズのパワーポイントを作成した。マニュアルとセットで使用可能な講義スライドハンドアウトを合わせて作成した。マニュアルは個人学習および講義での使用において複数回の評価・改定を行い、また講義シリーズも2回の学会で試行し評価・改定を行い完成度を高めた。

【第2分科会】臨床遺伝の専門家でない医療従事者が主として一次施設で出生前遺伝学的検査(出生前検査)について対応するにあたり、必要とされる知識や技術を習得すべき目標を定めた。これらの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および評価表を複数回の評価を経て作成し、出生前診断に関する遺伝カウンセリング教育カリキュラムを作成した。

【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、出生前検査出生前検査に関するリテラシー向上を目的とした啓発媒体を作成した。対象を段階的に設定し、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。

【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を対象ごとに設定した発信を行う **Web** サイトの作成に至った。

(五十音順)

池田真理子	藤田医科大学臨床遺伝科	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	東京医科歯科大学血管代謝探索講座	寄附研究部門准教授
金井 誠	信州大学医学部保健学科看護学専攻	教授
久具 宏司	東京都立墨東病院産婦人科	部長
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
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	産科医長
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	教授
澤井 英明	兵庫医科大学医学部	教授
鈴森 伸宏	名古屋市立大学医学研究科共同研究教育センター	病院教授
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	信州大学医学部保健学科看護学専攻	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
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	学長特別補佐
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	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
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

平原 史樹 横浜市病院経営本部

本部長

## 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一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二次、三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

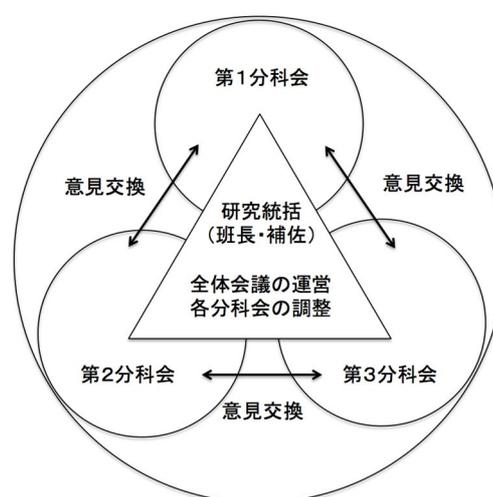
であること、そして、障害のある人が生涯に亘り、地域の一員として生活する支援の福祉体制が必要であることが、結論づけられた。

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**2016年12月**現在で**1,301**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**205**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リ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、福嶋、  
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29年4月17日

- ・ 班員紹介および前身となる第1期小西班の研究結果報告、今年度の研究計画の検討
- ・ 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

第2回：平成30年2月26日

- ・ 中間評価公聴会報告
- ・ 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
- ・ 次年度予定
- ・ 分科会ごとの要点は下に記載

第3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4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5回：令和元年7月11日

- ・ 前年度の研究結果報告、今年度の研究計画の検討

- ・ 厚生労働省担当官

- ・ 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>

- ・ 出生前診断全般についての自由討論を行った。(詳細は議事録を参照のこと)

第6回：令和2年3月16日

上記日程で予定していたが、コロナウィルス感染症の感染拡大防止の観点から中止となった。研究のまとめはメールベースで行われた。

【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29年4月17日

- ・ 研究の流れの確認
- ・ 作成するマニュアルの内容について
- ・ 実態調査について
- ・ 今後の予定

第2回会議：平成29年6月20日

(第2分科会と合同会議)

- ・ 第1回会議(4月)の総括
- ・ 協議
  - マニュアル・研修プログラム策定における目的の確認
  - 出生前診断の質の担保を目的とした、羊水検査/絨毛検査認可施設登録制度の実現
  - 遺伝教育プログラム研究を実施する場についての検討
  - 研修内容の確認
  - 研修成果の評価
  - 医師以外の医療従事者の研修参加率向上について
  - 第1分科会のアンケート調査に

ついて

- ・ 教育目標策定に関する再確認(蒔田)
- ・ 今後のスケジュールの確認、工程表の作成

第3回会議：平成29年12月7日

(第2分科会と合同会議 第1分科会会議)

<合同部分>

- ・ 第1分科会からの進捗状況の報告
- ・ 第2分科会からの進捗状況の報告
- ・ 厚生労働省母子保健課訪問報告
- ・ 意見交換

<分科会部分>

- ・ 分科会からの一次施設に対するアンケートについて
- ・ 学習マニュアルの章立て及び具体的な内容について
- ・ 今後の方針

第4回会議：平成30年2月26日

- ・ 一次～三次対応及び対応する施設について
- ・ 各設問について
- ・ 今後の予定

第5回会議：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6回会議：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7回会議：令和元年7月11日

<全体会議部分>

- ・ 学習マニュアルを昨年作成し、日本産婦人科遺伝子診療学会の講義で使用した。
- ・ 今年度は発表者を変え、内容の重複部分を減らすなどのブラッシュアップを行った。
- ・ 目標は、二次対応の出来る産婦人科医の育成とする。

<分科会会議部分>

- ・ 日産婦と厚労省などの状況説明
- ・ 二次対応施設リスト案の進捗と状況説明
- ・ JSGOG における周産期講義シリーズの準備状況
- ・ 臨床遺伝周産期講義シリーズ用 PPT の検討
- ・ 今後の予定

第8回会議：令和2年3月16日

- ・ 上記日程で予定していたが、コロナウィルス感染症の感染拡大防止の観点から中止となった。研究のまとめはメールベースで行われた。

【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29年4月17日

- ・ 方針確認
- ・ 対象者について
- ・ 研修プログラムの内容・評価方法等について
- ・ 研修プログラムにおけるインストラクターについて
- ・ 研修プログラムの開催について
- ・ 今後の予定

第2回会議：平成29年6月20日

(第1分科会と合同会議)

\* 第1分科会と重複するので省略

第3回会議：平成29年12月7日

(第1分科会と合同会議 第2分科会会議)

<合同部分>

\* 第1分科会と重複するので省略

<分科会部分>

- ・ 事例集についての検討
- ・ 次回会議までのタスクの確認

第4回会議：平成30年2月26日

- ・ 到達目標および事例集についての確認
- ・ 次年度計画

第5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(ロールプレイ事例集)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。そのためには、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>

- ・ 到達目標および事例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6回会議：平成**30年9月25日**

- ・ 事例集の確認
- ・ 学修目標の確認・修正
- ・ 評価表の作成
- ・ 研究計画

第7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事例集、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
- ・ 事例集の改定について

・ 評価表(ループリック)の改定について  
第8回会議：令和元年**6月11日**

- ・ 事例集の改定
- ・ 評価表(ループリック)の改定
- ・ 運用マニュアルの作成について

第9回会議：令和元年**7月11日**

<全体会議部分>

・ **2019年12月**の日本産科婦人科遺伝子診療学会で用いるロールプレイの資料作りを目標とする。狙いは、産科医のリテラシー向上、および、妊婦の入口における対応方法を学ぶこととする。

・ 事例は**16種類**用意した。資料のページ**15**に記載の通り、妊婦への初期対応における目標、ロールプレイのポイント、言っではいけない例を設定した。

- ・ 評価表を事例ごとに作成した。
- ・ 限られた時間内でロールプレイを効率的に行うために実習マニュアルを作成した。

<分科会会議部分>

- ・ 事例集の確認
- ・ 運用マニュアルの確認
- ・ 次回の試用研究について
- ・ 研究計画

第9回会議：令和**2年3月16日**

・ 上記日程で予定していたが、コロナウィルス感染症の感染拡大防止の観点から中止となった。研究のまとめはメールベースで行われた。

【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回会議：平成29年4月17日

- ・ 方針確認
- ・ 計画に対する自由な意見交換
- ・ 対象者について
- ・ 調査方法について
- ・ 今後の予定

第2回会議：平成29年6月20日

- ・ 一般市民(20~30代)における出生前診断の認知、イメージについて尋ねる質問紙調査について
- ・ 出生前診断に関わる医療者および出生前診断経験者を対象としたインタビューについて
- ・ 今後の予定

第3回会議：平成30年2月26日

- ・ Web調査結果 経過報告
- ・ インタビュー調査進捗(対象者リクルート)について
- ・ 今後の計画について

第4回会議：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5回会議：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

第6回：令和元年6月23日

- ・ 出生前検査関連リテラシーサイト「妊知る.jp」(Webサイト)の作成について
- ・ 他媒体を通じた啓発活動方法の検討

第7回：令和元年7月11日

<全体会議部分>

- ・ 資料をもとに、Webサイトの作成の状況を説明した。

<分科会会議部分>

- ・ Webサイト内容確認および意見交換
- ・ 他媒体を通じた啓発活動方法の検討

第8回会議：令和2年3月16日

- ・ 上記日程で予定していたが、コロナウィルス感染症の感染拡大防止の観点から中止となった。研究のまとめはメールベースで行われた。

(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

平成 29 年度には、産科一次医療施設を対象としたマニュアル作成に向けて、同施設を対象として質問紙調査を実施した。特に産科医師にとって診療を困難にする事項や必要な情報を収集し、この調査結果に先行研究で得られている出生前診断の実施体制の情報や疾患をもつ当事者の情報などを加えて、マニュアルの概要を作成した。マニュアルの構成は前半部分と後半部分に分けることとし、第1分科会は前半部分の主とし

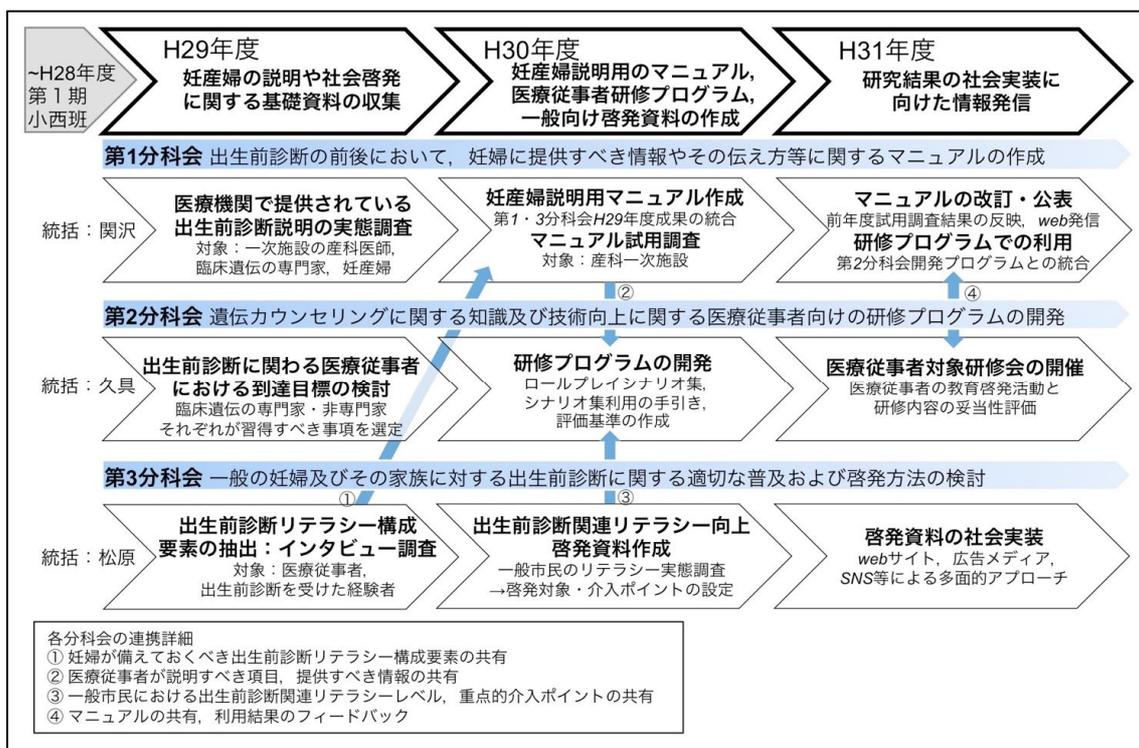
て総論的な部分を受け持つこととした。後半部分は研修プログラムとより密接にリンクする事例集となるため第2分科会の受け持ちとした。平成 30 年度には、マニュアルを試作し、産科一次施設で試用試験および質問紙調査を行い、その結果をもとに修正を行なった。さらにマニュアルに基づいた講義シリーズを第4回日本産科婦人科遺伝診療学会の認定講習として実施した。その際には当研究班員による評価と参加者への質問紙調査を行なった。平成 31 年度/令和元年度には、内容のブラッシュアップを行い、講義シリーズを第5回日本産科婦人科遺伝診療学会の認定講習として実施した。その際には当研究班員による評価を再度行なった。最終的には以下の成果物を作成した。

< 成果物 >

1. 周産期臨床遺伝学習マニュアル
2. 周産期講義シリーズ 講義スライドハンドアウト集
3. 周産期講義シリーズパワーポイントファイル
4. 周産期臨床遺伝学習マニュアル英語版

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

平成 29 年度には、臨床遺伝の専門家でない医療従事者が修得すべき目標項目を、臨



床遺伝の専門家の到達目標と、医学教育モデル・コア・カリキュラム、看護教育モデル・コア・カリキュラムとの比較し、設定した。この目標をもとに、遺伝カウンセリングロールプレイの事例集（マニュアル後半部分）を作成した。平成30年度では目標項目を改定、ロールプレイ実習の事例集と目標達成度の評価表（ループリック）を作成した。第4回日本産科婦人科遺伝診療学会における医療従事者を対象とした研修会で、参加者および指導者を対象に、作成したカリキュラムの試用調査を行った。研修会の参加者は、初学者が多く、これらの医療者に遺伝カウンセリングの重要性を啓発できた。平成31年度/令和元年度には、事例集および評価表の改定、ロールプレイ研修指導マニュアルの作成、作成したカリキュラムの評価を行なった。最終的には以下の成

果物を作成した。

< 成果物 >

1. ロールプレイ実習の事例集
2. ロールプレイ実習における目標達成度の評価表（ループリック）
3. ロールプレイ研修指導マニュアル

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

平成29年度には、医療従事者、出生前診断を受けた経験者を対象にしたインタビューを実施し、テーマ分析の手法を用いて、出生前診断に関連するリテラシーの構成要素を抽出した。さらに、出生前診断に関する一般市民の認知度、イメージについて、web調査およびインタビュー調査、実態調査（計画を前倒し）を実施した。平成30年

度は、**(1)**小・中・高の教育期にある未成年、**(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、のそれぞれの段階において修得すべき出生前関連リテラシーを定めた。これらのうち、まずは**(3)**の段階に焦点を定め、出生前関連リテラシーを向上させるツールに含めるコンテンツを作成した。平成31年度/令和元年度は前年度までのデータをもとに、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

- ・ 第1段階 小・中・高の教育段階にある未成年
- ・ 第2段階 妊娠・出産の可能性のある年齢層の一般集団
- ・ 第3段階 妊娠・出産を考えているカップル
- ・ 第4段階 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。サイトは全4段階で計18項目の個別ページに分かれ、それぞれイラスト、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。

#### 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、本研究により作成を開始した学習マニュアルと講義シリーズがほ

ば完成した。本マニュアルをテキストとした講義シリーズによって学習することで効率よく理解が進むことが、確認された。一方、マニュアルの作成と並行して上記目的内に記載した施設連携の準備を開始した。本件は本研究期間中には達成されなかったが、令和2年度から開始予定の新たな研究「出生前診断の提供等に係る体制の構築に関する研究(H29-健やか-一般-002)」の中の第1分科会(出生前遺伝学的検査ネットワークの構築)において継続する方針である。

第2分科会では、継続的なロールプレイ研修を実施するのに必要な教材を作成した。3年間の研究で、教材としての基本的なフォーマットは定まったと言える。また、シナリオの幅を研究期間内で広げていったことから、繰り返しの研修が可能となり、到達度にあわせたロールプレイ実習の難易度調整も可能となった。しかし、研修の枠組み、評価表の使用法の教示などを含めたファカルティ・デベロップメントについては、まだ改善の余地があると考えられた。このため、先述の令和2年度開始予定の研究において、第1分科会が作成した講義とロールプレイ研修を統合し、出生前診断に関する遺伝カウンセリングの学習環境を持続的に提供していくために、システムのさらなる改善と維持方法について検討していく方針である。

第3分科会では、出生前診断関連リテラシーサイトを作成した。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

線を画すサイトを作成できた。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つてこそ醸成されるものと位置づけた。次に、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。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残された。

## 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や講義シリーズを作成した。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た。ロールプレイ研修は、知識だけでなく、出生前診断のもつ心理社会的課題への対応を向上させると考えられた。第3分科会では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計18項目を作成した。

本報告書作成時点における COVID-19 の

感染状況を考えると、これまでに行ってきた大規模な研修会の開催はしばらく望めない可能性も高い。しかし、出生前診断に関わる遺伝カウンセリング教育のニーズは現実的に存在しているため、オンラインでの研修会の実施なども検討する必要がある。この背景として、オンラインによる遺伝カウンセリングが行われようとしている現実があり、今回の研究成果から発展させ、オンライン遺伝カウンセリングのコミュニケーション方法の特徴も加味したプログラム作りも必要となるだろう。その点では、第1分科会で作成した成果物のオンライン教材化、第3分科会で作成した Web サイトやそれに類似したオンライン資源を有効に利用するカリキュラムの作成が課題となると考えられる。そのような新しい研修システム実装とともに出生前診断に関わる遺伝カウンセリング体制を確立し、出生前遺伝学的検査ネットワークの構築につなげたい。

#### 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
3. 山田崇弘, 関沢明彦, 金井 誠, 斎藤加代子, 佐村 修, 澤井英明, 高田史男, 浦野真理, 中込さと子, 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ための研修マニュアル作成にあたっての調査 .第 59 回日本先天異常学会学術集会 名古屋 2019
4. 三宅秀彦, 山田重人, 山田崇弘, 伊尾紳吾, 佐々木愛子, 鈴森伸宏, 左合治彦, 福島明宗, 久具宏司, 小西郁生. 出生前診断の 1 次対応に向けたロールプレイ研修の開発. 第 72 回日本産科婦人科学会学術講演会 (Web 開催) 2020

#### H. 知的財産権の出願・登録状況

なし