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 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、一般産婦人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到達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、ロールプレイによる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
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
福島明宗	岩手医科大学医学部　臨床遺伝学科	教授
福嶋義光	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	国際医療福祉大学大学院医療福祉学研究科	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、倫理的・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はなく、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。さらに、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、専門医は基盤領域専門医取得後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。また、ほぼ全ての妊婦が超音波検査をうけることから、それ以上の数の妊婦が出生前検査を受検する当事者となりうる。

このような出生前診断のニーズに対応する相談を担当する職種としては、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。研究開始時点での、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）であった。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一次対応について、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年度の研究開始段階で、本研究における教育プログラム作成における方針を以下のように設定した。

【基本方針】

- 出生前診断に関連する職種全体を包括した教育プログラムを策定する。
- 具体的には、医師、看護職（看護師、助産師）を対象とする。

【対象者について】

- 研修コースごとに対象者の範囲は設定しない。

【研修プログラムの内容・評価方法等について】

- 出生前診断の知識・技術だけでなく、思想や倫理観の多様性に関する項目も取り入れる。

- ロールプレイに関しては、10～15 分程度の外来で可能なものを想定して作成する。
- 評価方法に関しては、態度項目も取り入れる。
- 研修プログラム自体への参加は容易だが、各コース修了・認定に関しては相応の難易度が保証・維持されるようにする。
- 知識のアップデートが重要な分野となるため、フォローアップコースが不可欠である。

【研修プログラムにおけるインストラクターについて】

- 臨床遺伝専門医や助産師・看護師の資格をもつ認定遺伝カウンセラーがインストラクターとなることを想定する。
- インストラクターの養成、認証プログラムの策定も検討する。
- インストラクター用マニュアルの作成が必要となるため、第 1 分科会と情報共有を行う。

【研修プログラムの開催について】

- 研修会の年間開催回数は複数回（3 回以上を想定）必要と考える。
- 身近で研修プログラムに参加できるような環境整備、配慮が求められる。
- 全国規模の学会主催形式にするか、地方規模の各インストラクター主催形式にするかは検討課題である。

【今後の方針】

- 第 1 分科会が作成するマニュアルとの整合性を図る。

以上の基本方針のもと、到達目標の設定、事例集の作成を、研究分担者の合議により行った。

平成 30 年度は、作成した到達目標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、評価対象とする項目は各到達目標とし、評価段階は「優」「可」「不可」の 3 段階とした。ここまでに作成した到達目標、事例集、評価表は、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試用し、この研修参加者から質問紙票調査でカリキュラムの評価を受けた。

平成 31 年度/令和元年度は、事例シナリオ集および評価法について再度改訂を行い、それを元にカリキュラムを作成した。また、本カリキュラムにおけるロールプレイでは、医療者と妊婦のもつ情報の非対称性を構築するために、事例の事前検討を最小限とし、各受講者によりロールプレイの事前準備内容が異なっている。したがって、研修の指導者の指導内容を理解するために、ロールプレイ研修指導マニュアルを作成することとした。作成した、到達目標、事例集、評価表、指導マニュアルは、平成 30 年度と同様に、令和元年 12 月 21 日に開催された、第 5 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試用し、研修参加者および研修指導者から評価を受けた。

今回の到達目標の設定、事例集の改訂、指導マニュアルおよび評価表の作成は、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。

（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、お茶の水女子大学人文社会科学研究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）（受付番号 2019-128）。

C. 研究結果

１．到達目標の設定

平成 29 年度に到達目標 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）を策定し、平成 30 年度に改訂を実施し、以下の 15 項目として策定した。

【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．事例集の作成

事例集は、産科の一般的な診療の中で遭遇しうる場面を想定して、一次対応を学ぶための事例を策定した。

個別の事例は、医療者の知る情報と妊婦（クライエント）が知る情報をそれぞれ作成し、さらに注意点を加えて作成した。また、症例のもつ問題点は出生前診断にとどまらず産科診療の実際に関連するものも加えている。

また、事例集は、学修をより効果的に行うために、医療者役、妊婦役、指導者の 3 種類で情報量を異なるように作成した。医療者側のシナリオでは最低限の情報と到達目標とした。妊婦側シナリオでは、医師役のもつ医療情報に加えて心理社会的な情報を中心に付加し、さらに演技の指針を提示した。この演技の指針について、平成 30 年度は 1 つの指針としたが、反復した実習を可能とするために、令和元年度に 1 つ加え、2 つの指針を併記した。指導者用のシナリオでは、さらに指導における TIPS を付け加えていた。

以下に目次を示すが、この順は対応の難易度にあわせて、基本的なものから応用的なものの順に並べている。また、学習者が自分の名前をロールプレイで使用すると、実習のデブリーフィングが必要となるため、妊婦役の名前はイニシャルで記載した。最終的に 16 事例となったが、当初 17 事例を作成していた。除かれた「漠然とした不安」をテーマにした１例は、基本的な事例であり、初期対応の基本で学習できるために削除することとした。

事例 1　漠然とした不安（全てが不安）F.A.さん
事例 2　漠然とした不安（友人が新型検査を受けた 34 歳）　O.K.さん
事例 3　既往歴・家族歴（染色体異常による流産既往）　T.R.さん
事例 4　高年妊娠（ICSI を受けたことが心配）　K.R.さん
事例 5　高年妊娠（既往帝王切開 2 回）O.J.さん
事例 6　NT（妊娠 10 週の NT が 3mm）M.M.さん
事例 7　NT（第一子海外で出産）　W.A.さん
事例 8　NT（14 週 NT 検査希望）T.R.さん
事例 9　NT（NT が 5～6mm）O.Y.さん
事例 10　漠然とした不安（うつ既往）M.R.さん
事例 11　高年妊娠（パートナーに妻子あり）T.M.さん
事例 12　Down 症候群（前児が Down 症候群）　U.H.さん

事例 13　Down 症候群（義理の兄が Down 症候群）S.M.さん
事例 14　既往歴・家族歴（いとこの子供が自閉症）　T.H.さん
事例 15　Down 症候群（Robertson 型転座の Down 症候群）　S.N.さん
事例 16　既往例・家族歴（筋ジストロフィー）　T.K.さん

さらに、各シナリオに入る前に、共通となる面接に関する標準的な対応と DO NOT 集を作成した。

３．評価表の作成

１で策定した到達目標 15 項目それぞれについて、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。

これらの到達目標は平成 30 年度試用調査の際に、全ての到達目標を記載した評価表を利用したが、項目が多く読みづらいとの声が多く、事例に相当する評価項目のみを記載した、事例別評価表を作成した。

４．ロールプレイ研修指導マニュアルの作成

ロールプレイ研修指導マニュアルの作成にあたっては、前項の事例集および評価表の改訂を踏まえて作成した。上記の点を前提とした内容で作成を行った。
あわせて、ロールプレイ指導を行う際の実務的な注意点を記載した研修用マニュアルを作成した。ロールプレイの進行からファシリテーターの役割、フィードバックの方法を記載した。

５．作成したカリキュラムの評価（平成 30 年度）

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。

５．作成したカリキュラムの評価（令和元年度）

第 5 回日本産科婦人科遺伝診療学会ロールプレイ研修会の参加者は 111 名であり、うち 108 名から回答が得られた（回収率 97.3%）。
回答者の背景として、産婦人科医師 103 名（97.2%）、その他の科の医師 2 名（1.9%）、遺伝カウンセリングコースに所属する大学院生が 1 名（0.9%）であった。また、臨床遺伝専門医が 9 名参加していた。回答者の臨床経験年数は、平均 17.5 年で、経験年数の範囲は 6 年から 40 年であった。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 41 名（39.8%）、1 回が 14 名（13.6%）、2-4 回が 33 名（32.0%）、5-9 回が 9 名（8.7%）、10 回以上が 6 名（5.8%）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、108 名中 106 名（98.1%）が「あった」と回答し、「なかった」は 1 名（0.9%）、「どちらともいえない」が 1 名（0.9%）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、106 名から有効な回答があり、「できた」としたものが 106 名中 3 名（2.8%）、「まあまあできた」が 40 名（37.7%）、「あまりできなかった」が 62 名（58.5%）、「できなかった」が 1 名（0.9%）であった。

“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、107 名から有効な回答があり、「役立つ」としたものが 81 名（75.7%）、「まあまあ役立つ」が 24 名（22.4%）、「あまり役立たない」がと「役立たない」はそれぞれ 1 名（0.9%）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、105 名から有効な回答があり、「役立つ」としたものが 70 名（6.7%）、「まあまあ役立つ」が 31 名（29.5%）、「あまり役立たない」が 4 名（3.8%）、「役立たない」は 0 名であった。

妊婦役の指針を２つのうちから選ぶことについて自由回答で尋ねたところ、56 件の回答があり、肯定的な意見が 39 件(69.6%)、中立的な意見が 6 件(10.7%)、否定的な意見が 11 件(19.6%)であった。うち、否定的な意見としては、選択する時間の少なさ、難易度の差、進行についての理解などが挙げられた。医療者役と妊婦役のシナリオが異なる事についても同様に質問した結果、68 件の意見があり、肯定的な意見が 62 件(91.2%)、中立的な意見が 5 件(7.4%)、否定的な意見が 1 件(1.5%)であった。また、自由記載においても肯定的な意見が多く、ロールプレイ実習の継続を望む声が多かった。

研修指導者を対象とした調査では、18 名から回答があった。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 1 名、1 回が 0 名、2-4 回が 5 名、5-9 回が 8 名、10 回以上が 4 名であった。事例集のロールプレイの難易度は、「はじめて」が 5 名、2 回目が 13 名であった。事例集の使いやすさとしては、「使いやすい」が 2 名、「まあまあ使いやすい」が 13 名、「少し使いにくい」が 1 名、「使いにくい」は 2 名であった。ロールプレイの事例集における改善点としては、医師側の情報の少なさ、研修にかけられる時間の問題、難易度の高い事例の存在とそれらに対する知識不足への補助がないこと、などが挙げられた。また、評価表については、評価項目数は「多い」が 6 名、「ちょうどよい」が 11 名、「少ない」が 1 名、評価基準は「難易

度が高い」が 8 名、「ちょうどよい」が 10 名、「難易度が低い」は 0 名、使いやすさに関しては、「使いやすい」が 1 名、「まあまあ使いやすい」が 9 名、「少し使いにくい」が 6 名、「使いにくい」は 2 名であった。評価表に関しては、評価にさける時間が短いこと、ルーブリック評価自体の理解が得られ無かった、などの課題が明らかになった。ロールプレイ研修指導マニュアルに関しては、「わかりやすい」が 7 名、「まあまあわかりやすい」が 7 名、「少しわかりにくい」が 1 名、「わかりにくい」が 0 名であった。ロールプレイに対する意見として、ロールプレイおよび振り返りの時間が短いこと、説明資料の必要性、などが挙げられた。

D．考察

本研究において作成・実施したロールプレイ研修教育プログラムは、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。

目標の達成度は、平成 30 年度、令和元年度ともに 4 割程度であったが、「診療に役立つかどうか」という質問に関しては 9 割近くがそう答えており、満足度の高い研修が行われていた。3 年間かけた開発により、産科一次医療者を対象とした出生前診断に関して、面接対応の実技を習得するプログラムが策定することができた。令和元年度の改訂で、妊婦の演技方針を増やしたことにより、シナリオの幅を広がったことから、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。さらに、妊婦の訴えが同じであっても、異なる心理社会的背景が存在する可能性を示唆することで、学習者のより深い学びにつなげられると考えられた。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。

今後の展望としては、教育プログラムのさらなる質の向上を目指す必要がある。また、COVID-19 の流行により、オンラインでの対応など、出生前診断においても従来とは異なるアプローチが必要になってくると推察される。オンラインでは、録画などの記録も可能となり、新たなアプローチが可能となる反面、コミュニケーションにおいては未知の部分も多い。これからの社会情勢にあわえた新たな遺伝カウンセリングのあり方を見いだし、妊婦さんやその家族への適切なサポートにつながる教育体制を構築したい。

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。今後、オンライン化などを含めた、より効果的な研修の枠組みを検討することも必要である。

F．健康危険情報

なし

G．研究発表

国内学会ポスター発表

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. 出生前診断の一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　令和2年4月23日～28日

H．知的財産権の出願・登録状況

なし