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「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」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、臨床遺伝専門医は本研究班が発足した 2017 年で 1,326 名（2020 年現在 1397 名）認定されているものの、基本診療科のサブスペシャルティの扱いであり、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 2017 年で 228 名（2020 年現在 267 名のみであり)、いずれも 10～20 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いがたい。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

（1）一般市民における出生前診断に関する認識の実態：web アンケートによる横断調査（平成 29 年度）

【対象】

日本国内在住で、インターネット調査会社にアンケートモニターとして登録している 20～30 代の一般成人を、各都道府県から人口動態に合わせた割合で 5,197 名を選定した。

【データ収集方法】

出生前診断の認知・イメージに関する質問項目に web サイト経由で回答した。調査期間は 2018 年 2 月 13-14 日であった。

出生前診断に関する認知・イメージについては、基本統計量を記述した後、基本属性との関連および変数間の関連を検討した。

（2）出生前関連リテラシーの構成要素：出生前診断経験者を対象としたインタビュー調査（平成 29-30 年度）

【対象】

日本国内で絨毛検査・羊水検査による確定的検査による出生前診断を本研究開始時点より 3 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。年代（20 代、30 代、40 代)、出生前診断の結果(陽性/陰性)に偏りがないようにリクルートした。対象者リクルートは、

新たな種類の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、出生前診断の経験、出生前診断に関する医療への要望等について半構造化面接を実施した。インタビューは 30 分～1 時間程度とし、内容は同意を得て録音したうえで逐語録を作成し、内容分析の手法にのっとって分析した。

（３）一般市民向け出生前関連リテラシー web サイト「妊知る.jp」の作成（平成 30-31 年度）

調査（1)、(2）の結果に基づき、リテラシーの獲得段階と、それぞれの段階において醸成すべきリテラシーについて、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材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

（1）一般市民における出生前診断に関する認識の実態：web アンケートによる横断調査（平成 29 年度）

5,197 名の協力を得た。妊娠経験がある群において、出生前診断という言葉を本研究以前から聞いたことがあった人は 2,153 名（85.4%)、妊娠経験のない群では 1,990 名（74.5%）であった。聞いたことがあった人の割合には性別、収入のほか、都道府県による差異がみられた。

出生前診断という言葉を聞いたことがある時期としては、成人以降が最も多く（77.8%)、きっかけとしては「偶然」が最も多かった（43.3%)。言葉を聞いた媒体としてはテレビニュース（46.1%）が最も多かった。

（2）出生前関連リテラシーの構成要素：出生前診断経験者を対象としたインタビュー調査（平成 29-30 年度）

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』では、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明らかとなった。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』では、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』では、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、「情報の偏り」や「信憑性」に不満を感じており、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」等の不満を抱いており。質、量ともにニーズの未充足が明らかとなった。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』については、配偶者や親世代とは相談・報告はするものの、家族以外の他者に対しては、「話しづらい」という意見が主で、「(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』について、出生前検査期間中は、時間に追われながら、陰性であることを期待しつつも、心理的な負担を抱えていることが明らかになった。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その意味の曖昧さや、結果を待つ期間がさらに長くなることから、その意義を疑問視している場合もあった。

『知っておけばよかった、と思うこと』について、「（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」等が挙げられた。さらに、それらは「妊娠する前から」知っておけばよかった、と多くの対象者が語った。

それを踏まえ、これから妊娠・出産を考えるカップルには、「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を身につけておくべきと考えていた。また、「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」という態度を、持つべきと考えていた。

『どのような媒体、経路を通して啓発をはかるとよいか』については、「経験談」を交えつつ、医療機関初の情報をマスメディアで流すことや、教育機関での啓発を期待していた。

（３）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（平成30-31年度）　4段階18項目（表）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、①イラスト、②リード文（SNSにおける会話形式）、③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。

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。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・出産の可能性がある年齢層の一般集団

妊娠・出産に関する知識を提示するとともに、妊娠・出産がかなら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と、情報をみずから収集し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を設定した。

第3段階　妊娠・出産を考えているカップル

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。

また、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。

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

妊娠・出産に関する様々なリスクに関する知識や、出生前診断に関する具体的知識を、当事者になる以前から身に着けておくことが、出生前診断のプロセスにおける当事者の負担を軽減することが、web 調査およびインタビュー調査から示唆された。それを実現するためには、初等教育・中等教育課程を含む、妊娠前の段階での妊娠・出産に関する知識や、出生前診断や妊娠・出産における異常についてのレディネスを向上する取り組む必要性が明らかになった。

その目的を達成すべく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てこそ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みにつけるべき、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

出生前診断関連リテラシーについて、出生前診断経験者へのインタビュー、一般集団への認識調査によってその構成要素と認識の程度を明らかにした。その結果をもとに、出生前診断関連リテラシー向上を目的とした 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
第 1 段階：小・中・高の教育段階にある未成年	
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
第 2 段階：妊娠・出産の可能性がある年齢層の一般集団	
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	年齢と染色体の深ーい関係
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？
第 3 段階：妊娠・出産を考えているカップル	
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？
4. 妊娠中のカップル	
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