

厚生労働科学研究費補助金  
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に関する研究  
研究代表者：小西 郁生（京都大学名誉教授）

平成26年度～28年度 総合研究報告書

研究代表者 小西 郁生

平成29年（2017年）5月

## 目 次

### I. 総合研究報告

1. 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  
小西 郁生----- 2

### II. 分担研究報告

1. 【第1分科会】出生前診断の実態を把握するための基盤構築  
小西 郁生, 久具 宏司, 山田 重人, 三宅 秀彦, 伊尾 紳吾,  
佐々木愛子----- 15
2. 【第2分科会】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  
小西 郁生, 福嶋 義光, 山田 重人, 三宅 秀彦, 伊尾 紳吾,  
山田 崇弘, 藤井 庸祐----- 48
3. 【第3分科会】相談者および当事者の支援体制に関わる制度設計  
小西 郁生, 齋藤加代子, 山田 重人, 三宅 秀彦, 伊尾 紳吾,  
藤井 庸祐----- 72

### III. 研究成果の刊行に関する一覧表(該当なし)

# 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

研究代表者 小西 郁生

（京都大学名誉教授）

### 研究要旨

本研究班の目的である「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」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】出生前診断の実態を把握するための基盤構築：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。

【第2分科会】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：全国の産科診療における遺伝診療の標準化のため、出生前診断に関する遺伝カウンセリングに必要な点を診療レベルごとに明確化し、手引きおよび診療補助ツールを作成することを本分科会の目的として研究を開始した。久具班の解析結果の一部から、産科一次施設における出生前検査での説明内容が不足している可能性が示唆されたため、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）作成を初年度より開始し、平成27年度にはプロトタイプของリーフレットを作成し、使用感などの調査を行った。平成28年度はこの結果を踏まえ、リーフレットを完成させるとともに、外国人に対しても使用可能なように英語版も作成し、広く使用していただくためにその使用上の注意とともにホームページに掲載して公開した。さらに本リーフレットは遺伝カウンセリングへの導入という位置付けとなるため、その受け皿としての地域における二次、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た。産科一次施設からスムーズに遺伝カウンセリングへアプローチできるようにホームページにおける公開を行った。

【第3分科会】相談者および当事者の支援体制に関わる制度設計：ダウン症候群を持つ人から本人の自己認識や生活の実感を、また、その家族からは、教育・就労・福祉の実情を調査した。この調査の結果、アンケートに回答したダウン症候群を持つ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、ダウン症候群を持つ人の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。この調査をもとに、教育、就労、福祉、医療の関係者を交えた公開シンポジウムを開催した。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、障害を持つ人が生涯に亘り、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。

【研究総括】以上の研究内容に関するシンポジウムを平成28年12月に開催し研究成果の公表を行い、結果の総括を行った。

研究分担者氏名・所属研究機関名及び所属研究機関における職名（五十音順）

伊尾 紳吾	京都大学大学院医学研究科器官外科学講座	特定病院助教
池田真理子	神戸大学医学部小児科 こども急性疾患学	特命講師
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
小笹 由香	東京医科歯科大学医学部附属病院	外来副師長
金井 誠	信州大学医学部保健学科小児・母性看護学講座	教授
久具 宏司	東京都立墨東病院産婦人科	部長
小西 郁生	京都大学 (独立行政法人国立病院機構 京都医療センター)	名誉教授 院長)
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	産科医員
鮫島希代子	群馬県立小児医療センター遺伝科	部長
澤井 英明	兵庫医科大学医学部産婦人科学	教授
鈴森 伸宏	名古屋市立大学大学院医学研究科産科婦人科学	准教授
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	山梨大学大学院総合研究部	教授
早田 桂	岡山大学病院産科婦人科学教室	助教
平原 史樹	横浜市立大学大学院医学研究科生殖生育病態医学	教授
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	長崎大学大学院医歯薬学総合研究科産科婦人科学分野	教授
松原 洋一	国立成育医療研究センター研究所	所長
三宅 秀彦	京都大学医学部附属病院遺伝子診療部	特定准教授
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	北海道大学大学院医学研究科 総合女性医療システム学講座	特任准教授
山内 泰子	川崎医療福祉大学医療福祉学部	准教授
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

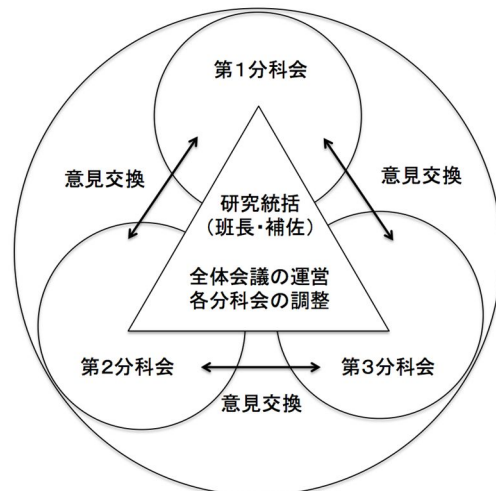
## A. 研究目的

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。一方、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は全体像の把握には至っていない。これは、従来の出生前診断における透明性の低さを反映していると推察され、国民に対する医療提供体制および知識の普及に関わる説明責任の問題でもあり、改善が必要と考える。従来型の出生前診断は一般産科でも実施され、超音波診断まで加えるとほぼ全ての産科医療従事者が関わっている。このため、一般産科診療から専門レベルまでの包括的な出生前診断の基盤整備が必須である。併せて、相談者および当事者に対する支援体制の実情を確認し、そのあり方を考える必要がある。

そこで、本研究班では、**1)** 出生前診断の実態を把握するためのシステム構築、**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支援体制に関わる制度設計、を目的とした研究を行うこととした。

## B. 研究方法

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。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。



### 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・三宅)が同研究施設(京都大学)に所属しているメリットを生かし、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。

以下に行われた会議およびその要点を記す。

【全体会議】(全体会議前後に分科会を併催)  
第1回会議：平成26年4月20日

- ・ 班員紹介および前身となる久具班の研究結果報告、今年度の研究計画の検討
- ・ 分科会での要点は分科会ごとに下に記載

第2回会議：平成26年11月21日

- ・ 総括班よりホームページ作成の提案、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
- ・ 分科会での要点は分科会ごとに下に記載

第3回会議：平成27年2月20日

- ・ 総括班より次年度ヒアリングの報告、次年度の研究についての検討、第2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
- ・ 分科会での要点は分科会ごとに下に記載

第4回会議：平成27年7月25日

- ・ 各分科会の倫理申請の進行状況報告、今年度の研究計画の検討
- ・ 分科会ごとの要点は下に記載

第5回会議：平成28年2月19日

- ・ 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、次年度に向けて
- ・ 分科会ごとの要点は下に記載

第6回会議：平成28年7月1日

- ・ 各分科会の倫理申請の進行状況報告、今年度の研究計画の検討
- ・ 分科会ごとの要点は下に記載

第7回会議：平成28年12月17日

- ・ 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

- ・ 分科会からの提言についての討論

分科会ごとの要点は下に記載

【第1分科会】テーマ「出生前診断の実態を把握するための基盤構築」

第1回会議：平成26年4月20日（第1回全体会議後）

- ・ 班員紹介、今年度の研究内容確認、次回分科会会議日程調整

第2回会議：平成26年7月12日

- ・ 出生前診断の登録制度について、対象となる検査、登録方法について議論
- ・ 登録システムのたたき台を検討することとする。

第3回会議：平成26年10月3日

- ・ 次年度含めた工程表の作成
- ・ 検査登録案の詳細な検討

第4回会議：平成26年11月21日（第2回全体会議後）

- ・ 検査登録システム案の修正
- ・ 次年度含めた工程の再確認および修正

第5回会議：平成27年2月20日（第3回全体会議後）

- ・ 登録システムソフトウェアの項目についての微調整
- ・ 年度内に行う作業および今後の会議日程の確認

第6回会議：平成27年7月25日

- ・ 登録システムソフトウェアの作成進捗状況について

- ・ 試験運用について、前向き調査か後向き

調査か

- ・ 今年度の目標確認

第7回会議：平成27年10月17日

- ・ 各施設の倫理申請状況の確認
- ・ ソフトウェアの使用について
- ・ 今年度および来年度の目標確認

第8回会議：平成28年2月19日

- ・ 出生前検査を扱う検査会社に対する調査結果報告
- ・ 登録システムソフトウェアの入力画面等について
- ・ ソフトウェアの配布について
- ・ 今後のスケジュール確認

第9回会議：平成28年7月1日

- ・ 登録システムソフトウェアの作成進捗状況について
- ・ 今年度の最終目標確認

第10回会議：平成28年10月24日

- ・ 侵襲的出生前診断の登録ソフトウェア試用研究について
- ・ 提言書(案)の読み合わせ
- ・ 今年度の目標確認

第11回会議：平成28年12月17日

- ・ 現状の確認
- ・ 提言書の読み合わせ・修正
- ・ 今後の予定

【第2分科会】テーマ「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」

第1回会議：平成26年4月20日(第1回全体会議後)

- ・ 班員紹介、今年度の研究内容確認、次回分科会会議日程調整

第2回会議：平成26年6月29日

- ・ 診療補助ツール作成に向けての情報収集(各施設で使用中の冊子等を収集)
- ・ 診療補助ツール(パンフレット)の体裁、分量、および使用方法の検討

第3回会議：平成26年10月4日

- ・ 次年度含めた工程表の作成
- ・ パンフレットのタイトル、具体的な項目の決定および内容作成の分担決定

第4回会議：平成26年11月21日(第2回全体会議後)

- ・ パンフレット素案についての議論および修正
- ・ 次年度含めた工程の再確認および修正

第5回会議：平成27年2月20日(第3回全体会議後)

- ・ パンフレット内容の修正

第1回遠隔会議：平成27年5月11日

- ・ リーフレット内容打ち合わせ

第2回遠隔会議：平成27年5月28日

- ・ リーフレット内容打ち合わせ

第5回会議：平成27年7月25日

- ・ アンケート配布,回収について
- ・ 次年度に解説書を作るための出生前診断機能分担とそのための調査について

第6回会議：平成27年10月17日

- ・ 各施設の倫理申請状況の確認
- ・ リーフレットの印刷について
- ・ アンケート内容および説明文書の確認
- ・ 解析に向けてのスケジュール確認

第7回会議：平成28年2月19日



- ・ アンケートの現状について
- ・ リフレットの使い方マニュアルについて
- ・ ホームページの利用について
- ・ 今後の予定
  - 2次施設のリストアップ
  - リストアップされた2次施設へのアンケート

第8回会議：平成28年6月13日

- ・ 翻訳者打ち合わせ

第9回会議：平成28年7月1日

- ・ 日本語版リフレットの読み合わせ
- ・ **HP** について
- ・ 2次施設・3次施設について
- ・ 2次施設・3次施設への協力依頼内容・アンケート内容
- ・ 今後の予定

第10回会議：平成28年10月14日

- ・ アンケート結果の確認
- ・ リフレット活用の手引きの確認
- ・ **ASHG2016** 発表ポスターの確認
- ・ 今年度の目標確認

第11回会議：平成28年12月17日

- ・ **HP** について
- ・ 二次・三次の周産期遺伝カウンセリング実施候補施設向けアンケート結果
- ・ リマインドのリスト作成
- ・ **HP** に載せる二次施設・三次施設のリスト作成
- ・ 広報について

【第3分科会】テーマ「相談者および当事者の支援体制に関わる制度設計」

第1回会議：平成26年4月20日（第1回全体会議後）

- ・ 班員紹介、今年度の研究内容確認、次回分科会会議日程調整

第2回会議：平成26年6月28日

- ・ 日本ダウン症協会との連携が決定したので、それを踏まえたアンケート案の作成
- ・ 倫理申請までの工程確認

第3回会議：平成26年11月21日（第2回全体会議後）

- ・ アンケート内容についての議論、修正

第4回会議：平成26年12月28日

- ・ 日本ダウン症協会との面談、アンケートの修正

第5回会議：平成27年2月20日（第3回全体会議後）

- ・ 2月16日の統計専門会社との面談の報告
- ・ 今後の作業工程の再検討

第6回会議：平成27年7月25日

- ・ アンケート内容の最終調整
- ・ 今後のスケジュール確認

第7回会議：平成27年10月15日

- ・ アンケート進行状況報告
- ・ 集計スケジュール確認
- ・ 次年度のシンポジウム日程調整

第8回会議：平成28年1月31日

- ・ アンケート内容についての議論、修正
- ・ 次年度のシンポジウムについて（日時、場所など）

第9回会議：平成28年2月19日

- ・ アンケートの結果についての報告 検討

- ・ 次年度のシンポジウムについて内容の検討

第10回会議：平成28年6月13日

- ・ 10月シンポジウム打ち合わせ

第11回会議：平成28年7月1日

- ・ 10月シンポジウム打ち合わせ
- ・ 学会発表について
- ・ 今回の研究から見えてきたこと
- ・ 方向性の確認

第12回会議：平成28年12月17日

- ・ シンポジウムのアンケート結果について
- ・ ダウン症協会のアンケート・自由回答ワードクラウドの結果
- ・ 提言内容の検討
- ・ 学会発表について

#### 【シンポジウム等】

平成28年10月5日および12月17日に本研究班に関するシンポジウムを開催した。概要は以下の通りである。プログラムの詳細は「C. 研究結果」に記載した。

「ダウン症候群から考える日本の教育・就労・福祉」

日時：平成28年10月5日（水）

**18：00～20：30**

場所：東京医科歯科大学 鈴木章夫記念講堂

教育シンポジウム「出生前診断と診療支援体制の現状と将来展望」

日時：平成28年12月17日（土）

**10：40～12：30**

場所：メルパルク京都（第2回日本産科婦

人科遺伝診療学会のプログラムの一部として開催）

（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、京都大学大学院医学研究科・医学部及び医学部附属病院 医の倫理委員会の審査、承認を受けた。

第1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のあり方に関する研究－出生前診断の実態を把握するための基盤構築－」（承認番号 R0045）

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のあり方に関する研究－出生前診断の実態を把握するための基盤構築 一次医療機関から高次医療機関までを対象とした試用調査－」（承認番号 R0678）

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のあり方に関する研究－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－」（承認番号 R0130）

第3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のあり方に関する研究－相談者および当事者の支援体制に関わる制度設計－」（承認番号 R0072）

## C. 研究結果

### 1.【第1分科会】出生前診断の実態を把握するための基盤構築

出生前遺伝学的検査の実態を把握するための基盤となる登録システムソフトウェアのプロトタイプを開発することができた。さらに、第1分科会内での実際の臨床データを使用した試用運転を経て、本研究班員（第1～3分科会）の所属施設、または、同意を得られた出生前検査を実施する産婦人科医療施設を対象に本ソフトウェアを無料で配布し、多施設におけるその使用感のフィードバックを行い、より多くの意見を得て改良を重ねた。

### 2.【第2分科会】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

全国の産科診療における遺伝診療の標準化のため、産科一次施設から適切な遺伝カウンセリングへのアプローチとして、情報提供ツール（リーフレット）の作成を行った。プロトタイプのリフレットの完成後は使用感などの調査を行った。調査結果を踏まえて問題点を改善し、リーフレットを完成させるとともに、外国人に対しても使用することを目的に英語版も作成し、広く使用していただくためにその使用上の注意とともにホームページに掲載して公開した。さらに本リーフレットは遺伝カウンセリングへの導入という位置付けとなるため、その受け皿としての地域における二次、三次遺伝カウンセリング実施施設データベース

を作成した。これらを産科一次施設からスムーズに遺伝カウンセリングへアプローチできるようにホームページにおける公開を行った。

### 3.【第3分科会】相談者および当事者の支援体制に関わる制度設計

ダウン症候群を持つ人から本人の自己認識や生活の実感を、また、その家族や同居される方から、教育・就労・福祉の実情を調査した。あわせて、社会への啓発、理解を深め、さらなる意見を得るためにシンポジウムを開催した。

調査の結果、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こと、ダウン症候群を持つ人の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ことが明らかになった。その一方で、収入や就労環境が、この幸福感に影響していることも明らかになった。調査結果を元に、開催した公開シンポジウムを開催し、障害も持った方に対して、社会の一員としての生活ができる環境整備が必要であることが明らかになった。

## 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。

また出生前診断は産婦人科で行われることが多いが、障害児が出生した後は小児科で診療を受けることが多く、産婦人科・周産期の専門家は多様な先天異常の子供たちがどの様に育っていくかを間近に診る機会が少ない。このことから、出生前診断の遺伝カウンセリングの際に出生後を見通して実施することは、容易なことではない。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おり、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を検討する上で、上記に挙げられた問題点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、本邦での遺伝医療体制を充実させ、出生前遺伝学的検査が適切に行われるための基盤を構築することを目的とし、本登録システムソフトウェアの導入と我が国における継続性のある出生前遺伝学的検査の総合的登録制度を確立することを提言(「我が国における出生前遺伝学的検査の全体把握に向けての提言」)した。

第2分科会では、本研究により、多角的な検討のもとで、一般妊婦に対する、出生前診断に関する情報提供と遺伝カウンセリングへのアプローチを目的としたリーフレットを作成することができた。出生前診断

に関する価値観は多様であり、リーフレットの利用に関しても、医療従事者が責任をもって慎重に行うことが望まれるため、配布の方法にも心を配った。妊婦とその家族の不安に寄り添い、ファーストタッチの重要性を十分認識し、必要に応じて二次三次の遺伝カウンセリングへ繋げ、その後も一次施設と高次施設が連携して行くことが重要であると考えられた。

第3分科会では、今回の調査により、これまで本邦に無かったダウン症候群に関する社会的な知見を得ることが出来た。この情報は、出生前診断における遺伝カウンセリングにおいて大きな意義を持つと考える。その一方で、教育、就労、福祉における課題も明らかになり、障害のある児を持つ親が育てやすい親の労働条件の検討、本人の労働環境について、更なる検討が必要であると考えられた。

以上の第1～第3分科会の本年度の研究の成果を踏まえ、平成28年12月に日本産科婦人科遺伝診療学会にてシンポジウムとして発表し、遺伝診療に関わる多くに医療従事者に研究班の意義や成果を周知することができた。

## 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分科会では出生前診断の実態を把握するための基盤となる登録システムソフトウェアの原案を作成することができた。一方で、出生前の検査は急速な拡大傾

向を見せており、本研究班による提言をもとにした、遺伝カウンセリングの普及を伴うわが国での出生前診断の在り方、その適切な体制の構築が急がれる。第2分科会では一般妊婦に対する、出生前診断に関する情報提供と遺伝カウンセリングへのアプローチを目的としたリーフレットを作成することができた。出生前診断に関する価値観は多様であり、リーフレットの利用に関しても、医療従事者が責任をもって慎重に行うことが望まれるため、配布の方法にも心を配り、妊婦とその家族の不安に寄り添い、ファーストタッチの重要性を十分認識し、必要に応じて二次・三次の遺伝カウンセリングへ繋げ、その後も一次施設と高次施設が連携して行くことが重要であると考えられた。第3分科会ではダウン症候群を持つ人およびその家族に対する調査の結果から、ダウン症候群を持つ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ること、ダウン症候群を持つ人の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ことを明らかにした。この成果に基づいた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、障害をもつ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。これらの成果について、「ダウン症候群を含めた小児慢性疾患など

の出生前診断の対象となる疾患をもつ人々の、教育・就労・福祉についての提言」としてまとめることができた。

以上のような本研究班の成果により、出生前診断に関わる遺伝医療のみならず、我が国の医療統計や社会福祉にも寄与することになると期待される。

## F. 研究発表

### 【第1分科会】

1. 佐々木愛子, 左合治彦, 吉橋博史, 山田重人, 三宅秀彦, 高田史男, 増崎英明, 平原史樹, 久具宏司, 小西郁生  
「日本における出生前診断の現状 2013」第39回日本遺伝カウンセリング学会学術集会 2015年6月26-28日 於: 千葉(口演)
2. **Sasaki A, Sago H, Yoshihashi H, Yamada S, Miyake H, Suzumori N, Takada F, Masuzaki H, Hirahara F, Kugu K, Konishi I. A new software application for recording data pertaining to invasive prenatal testing for a nationwide registry in Japan. The 20th International conference on Prenatal Diagnosis and Therapy, Berlin, 2016. July**
3. 久具宏司. 教育シンポジウム「出生前診断と診療支援体制の現状と将来展望」わが国における出生前診断の実態把握. 第2回日本産科婦人科遺伝診療学会学術講演会. 京都市. 2016年12月

4. 佐々木愛子, 左合治彦, 吉橋博史, 山田重人, 三宅秀彦, 鈴森伸宏, 高田史男, 増崎英明, 平原史樹, 久具宏司, 小西郁生. 日本における出生前診断の現状 1998-2014. 第2回日本産科婦人科遺伝診療学会学術講演会. 京都市. 2016年12月
- 【第2分科会】
5. Yamada T, Sameshima K, Sawai H, Sekizawa A, Nakagomi S, Hayata K, Yamanouchi Y, Fujii Y, Miyake H, Yamada S, Fukushima Y, Konishi I. The establishment of a new leaflet for prenatal diagnosis as an approach to prenatal genetic counseling. The 66th Annual Meeting of the American Society of Human Genetics, Vancouver, 2016. October
6. 山田崇弘. 教育シンポジウム「出生前診断と診療支援体制の現状と将来展望」出生前診断の診療レベル向上を目指して. 第2回日本産科婦人科遺伝診療学会学術講演会. 京都市. 2016年12月
- 【第3分科会】
7. Miyake H, Yamada S, Fujii Y, Taniguchi-Ikeda M, Urano M, Ozasa Y, Kanai M, Fukushima A, Matsubara Y, Saito K, Konishi I. Current status of social issues for people with Down syndrome in Japan: From Nationwide Survey. The 13th International Congress of Human Genetics, Kyoto, 2016. April
8. Miyake H, Yamada S, Fujii Y, Taniguchi-Ikeda M, Urano M, Ozasa Y, Kanai M, Fukushima A, Matsubara Y, Saito K, Konishi I. Self-perception of People with Down Syndrome in Japan: Results from a Nationwide Survey. The 20th International conference on Prenatal Diagnosis and Therapy, Berlin, 2016. July
9. 三宅秀彦, 山田重人, 池田真理子, 金井誠, 福島明宗, 斎藤加代子, 小西郁生. Down 症候群を持つ方の自己認識: 全国調査からの検討. 第52回日本周産期・新生児医学会学術集会. 富山市. 2016年7月
10. 三宅秀彦, 山田重人, 藤井庸祐, 池田真理子, 浦野真理, 小笹由香, 金井誠, 福島明宗, 松原洋一, 斎藤加代子, 小西郁生. ダウン症候群を持つ方の自己認識と社会的要因の検討. 第23回日本遺伝子診療学会大会. 東京都. 2016年10月
11. 斎藤加代子. 教育シンポジウム「出生前診断と診療支援体制の現状と将来展望」当事者・相談者への支援体制構築に向けて—ダウン症候群をもつ家族と本人へのアンケート調査から見えてくるもの. 第2回日本産科婦人科遺伝診療学会学術講演会. 京都市. 2016年12月

12. 三宅秀彦, 山田重人, 伊尾紳吾, 金井誠, 福島明宗, 小西郁生. **Down** 症候群を持つ人達の自己認識への社会的要因の関与. 第 **69** 回日本産科婦人科学会学術講演会. 広島市. **2017** 年 **4** 月

本研究班の研究成果の報道

1. 平成 **28** 年 **4** 月 **7** 日 読売新聞「ダウン症 8 割が就労経験, 待遇面には課題...厚労省研究班調査」
2. 平成 **28** 年 **7** 月 **3** 日 NHKニュース
3. 平成 **28** 年 **10** 月 **5** 日, **13** 日 日本テレビ系ニュース「厚労省研究班 ダウン症の人対象 初の調査」「ダウン症のある人『幸せに思う』90%以上」

4. 平成 **28** 年 **11** 月 **24** 日 朝日新聞「ダウン症の人『毎日幸せ』9割超 厚労省研究班が初調査」

本研究班の研究成果の受賞

1. Miyake H et al., “**Self-perception of People with Down Syndrome in Japan: Results from a Nationwide Survey.**” が「**The 20th International Conference on Prenatal Diagnosis and Therapy**」にて **Top 7 Posters** に選出

G. 知的財産権の出願・登録状況  
なし

## II. 分担研究報告書



厚生労働科学研究費補助金

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）

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1分科会】出生前診断の実態を把握するための基盤構築

研究代表者	小西 郁生	京都大学	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
	三宅 秀彦	京都大学大学院医学研究科	特定准教授
	伊尾 紳吾	京都大学大学院医学研究科	特定病院助教
研究分担者（報告書担当）	佐々木愛子	国立成育医療研究センター	産科医員

研究要旨

出生前診断の実態を把握するための基盤構築：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をどのように制度設計していくかに関する提言を作成した。

第1分科会研究分担者一覧（五十音順）

伊尾 紳吾	京都大学大学院医学研究科器官外科学講座婦人科学産科学	特定病院助教
久具 宏司	東京都立墨東病院産婦人科	部長
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	産科医員
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
平原 史樹	独立行政法人国立病院機構・横浜市南西部地域中核病院	
	横浜医療センター	院長
増崎 英明	長崎大学大学院医歯薬学総合研究科産科婦人科学分野	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
三宅 秀彦	京都大学医学部附属病院遺伝子診療部	特定准教授
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

## 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。一方、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は全体像の把握には至っていない。平成 25 年度、本研究班の前身である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、通称「久具班」)において、これまで行われてこなかった、全国産婦人科施設に対して羊水染色体検査および母体血清マーカーの実態調査を実施し、その調査結果により、本邦における出生前診断のある程度の傾向を確認する事が可能になった。しかし、全数を把握するには至らず、このような出生前診断の透明性の低さは、国民に対する医療提供体制および知識の普及に関わる説明責任にも関わる。現状の改善のため、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であると考え、各国のガイドラインや登録システムを調査し本邦での制度設計を行うことを本分科会の目的とした。また、これらの登録システムを利用し、

今後の出生前診断体制構築をどのように制度設計していくか、提言を行うこととした。

## B. 研究方法

平成 26 年度に、これまでに医療機関が独自に実施し、その実態が明らかでなかった、絨毛染色体検査、羊水検査に関して、出生児の所見までを含めた登録・報告すべき基礎的な内容を抽出し、平成 27 年度にはそのデータベース登録のための試験的な登録システムソフトウェアを作成した。本登録システムソフトウェアでは、検査の方法、結果、合併症、児の予後までを含めた登録を想定した。平成 28 年度では、本研究に賛同する「出生前検査を実施している医療機関」を対象に登録システムソフトウェアを無料で配布し「出生前診断登録プログラム使用調査」を実施し、多施設での試験運用における問題点の抽出と、さらなるシステムソフトウェアの改良を行った。また並行して、出生前遺伝学的検査解析を行う主要施設に対するアンケート調査を行い、わが国における出生前遺伝学的検査の現状の把握に努めた。

### ( 倫理面への配慮 )

登録システムソフトウェアへの入力に際し、個人情報扱うことから、京都大学大学院医学研究科・医学部及び医学部附属病院 医の倫理委員会の審査、承認を受けた ( 承認番号 R0045 )。また、多施設を対象とした「出生前診断登録プログラム使用調査」は、京都大学大学

院医学研究科・医学部及び医学部附属病院  
医の倫理委員会の審査，承認を受けた  
(承認番号 R0678)

### C. 研究結果

3年計画の初年度である平成26年度は，平成25年度，本研究班の前身となる研究班「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」(久具班)の結果を踏まえ，わが国の出生前診断における今後のあり方につき，計画立案を行った。この研究は，母体血清マーカー・羊水検査についてのアンケートを，産婦人科全施設を対象に行ったものである。回収率は約40%で，ある程度の信頼性のあるものと考えられた。結果を見てみると，母体血清マーカー・羊水検査を全く行ってない施設が半数以上であり，行っても件数が少ない施設が多いことが明らかとなった。この結果から，以下のような意見が出た。

- ・ 母体血清マーカー・羊水検査について施設登録制にして，妊婦およびその家族に対して検査可能な施設を明確にすれば，少ない件数の施設は検査を実施しなくなるのではないかと。
- ・ 出生前診断は訴訟にも発展することがあるので，慣れない施設が事故を起こすよりは登録制にするほうが，むしろ産婦人科医を守ることに繋がる。
- ・ ただし，施設制限をかけることにつながるのでは，それが合理的であると説得する根拠となるデータは必要である。昨年の

久具班のデータがそれに当たるのかも  
しれない。

上記意見を踏まえ，出生前診断に関するさらに詳細なデータを集める方策を検討することとした。

### 2) 出生前検査に関するデータ収集の方法の検討

我が国における出生前診断の実態として，佐々木，左合ら(Prenat Diag 31, 1007-1009, 2011)の検査実施施設を対象とした調査では，2008年の本邦における羊水染色体は13,402件，母体血清マーカー18,209件と報告されているが，必ずしも全数検査ではない。2013年から始まった母体血出生前検査(NIPT)については，日本医学会による施設認定のもとで，全数報告が義務付けられており，検査の動向について把握することが容易である。また，体外受精(IVF)についても，日本産婦人科学会の施設登録および症例登録制度が機能しており，全数把握していることから多胎を減らすことに成功しており，一定の成果を挙げていると言える。IVF, NIPT, いずれも，それらの技術が普及するタイミングに登録制度が間に合ったために成立したシステムであると考えられた。翻って，母体血清マーカー・羊水検査を中心とした従来の出生前検査は，広く行われているにもかかわらずその全容を把握しきれていないことは大きな問題である。加えて，羊水や絨毛からの検体を用いた網羅的遺伝学的検査が技術的に可能となり，近いうちに広まると予想されている。それ

までに、検査の件数や内容が把握できるシステムが必要になると考えられる。そこで、出生前検査の全数把握を目標としたときに、どのようなシステムを構築すればそれが可能となるか、その方策を検討し、その結果、使いやすい登録システム（ソフトウェア）を構築することが必要と考えられた。そこで、平成26年度中に登録システムのたたき台を作り、次年度に限定した施設で試験運用を行うことを計画した。

### 3) 登録対象となる検査の種類について

出生前診断のための検査としては様々なものが行われている。現在、登録の対象となっていない出生前検査技術としては、超音波検査、絨毛検査、母体血清マーカー、羊水検査などが挙げられる。理想的にはこれら全てについて、出生前検査のために行われたものとして登録すべきなのであろうが、超音波検査についてはほぼ全ての産科施設で行われており、通常の胎児発育を見る検査と出生前診断の境界の線引きが難しいことから、最初から登録対象に入れるのは困難であろうと考えられ、今後の検討課題とすることにした。検査に侵襲性があるかどうかという観点で見て、まずは羊水検査、絨毛検査、臍帯穿刺などをターゲットとすることとした。

### 4) 登録システムの入力項目について

入力をなるべく簡単に、しかし少しでも多くの項目を盛り込みたいということで、現在実施されている生殖補助医療の登録シ

ステムを元にして入力項目案の検討を行った。この際、検討された課題としては、以下の i) ~ iv) が挙げられ、さらに詳細に検討した項目した点について箇条書きで記す。

#### i) 個人情報の保護について

- 施設にアクセスしなければ分からない情報は、個人情報でないとされる。

ID は院内 ID と提出用 ID で、連結可能匿名化すればクリアできそうである。個人情報となる院内 ID、生年月日、検査施行日(年月レベルは可)、分娩日時などは、施設内で削除する

- ART 登録で事前説明があってもクレームが生じた事例があった。

同意書の作成の際に検討する。羊水検査の同意書と別に研究(登録)の同意書を取得する

#### ii) 入力タイミングについて

- 検査当日
- 検査結果が出た段階
- 妊娠の転帰

上記の様に、1件の検査に関して複数の入力タイミングが存在するので、これに対応できるシステムを作成しなければならない。ART 登録では、胚培養士、看護師、助産師により行われていることが多く、これが登録システムの施行に寄与していることから、医師以外の看護師、助産師が記入することについても検討する。

#### iii) 転帰について

- 分娩転帰については、他院で分娩となるケースが相当数予想されるため、追

跡が困難になる内容がある。

- さらに、被検者の追跡において、個人情報への保護への配慮が必要である。
- 先天異常を持った児の追跡はより困難であると予想されるので、事前の確認が必要と考える。
- 簡便化と記録整備のため、データベースのリンク（例えば周産期登録）を検討する必要がある。周産期登録のデータの流し込みが可能になれば良いだろう。

#### iv) 入力の内容について

- 単一遺伝子疾患の検査も念頭におくべきである。
- 将来的に、全ゲノムシーケンスなども行われるようになった時に、対応できるように準備をしておく。
- 解析を行った施設（自施設あるいは検査会社）を入力できるようにする。
- 検査結果の記載については、大まかには選択メニューで、一部を自由記載とすることで、「平易な入力」と「詳細な情報」を両立させるように努める。

以上の観点から、実際の項目についての検討をおこなった。結果は資料（第2回全体会議・資料3参照）に示す。

#### 5) 登録システムの運営方法について

登録システムの入力項目とも関連するが、登録システムの運営方法についても検討が加えられ、特に以下の i) ii) が重要な問題として認識された。

##### i) 登録の継続性の問題

- ボランティアベースの登録では継続性など難しい問題がある
- 登録することで、出生前診断の質が保証される、など何かインセンティブを与える方法の検討

##### ii) 登録の主体をどうするか

- 日本産科婦人科学会、日本医学会、national clinical database、法的整備など、様々なパターンが想定される。これらについては、次年度以降に引き続き検討することとした。

#### 6) プロトタイプとなる登録システムソフトウェアの作成

1) ~ 5) の議論を経て、入力項目の検討と並行してソフトウェアそのものの作成も行った。各施設ともインターネットに接続しないスタンドアロンのパソコンを用意することを念頭におき、Windows あるいは Mac でも安定して動くソフトウェアの仕様を検討した。Filemaker ベースで動くソフトウェアが安定であり、データファイルがソフトウェアを内蔵している Runtime®形式を選択し登録システムソフトウェアの開発を行った。これにより、個々のマシンに Filemaker 等のデータベースソフトウェアをインストールする必要が無くなり、普及しやすい形にすることができた。まず、プロトタイプを作成し、班員の施設で架空データを用いたテスト入力を行い、不具合の改善を行った。このような過程を経て、実際の使用に耐えるソフトウェアを作成することができた。

次年度である平成27年度は、まず、前年の議論とプロトタイプとなる登録システムソフトウェアを、現場での実際の臨床データを用いたデータ入力を行い、その使用感のフィードバックによる改良を分科会内で行った。

#### 1. プロトタイプとなる登録システムソフトウェアの改良と実臨床での試用

##### a. 仕様について

作成した「侵襲的出生前診断実態調査ソフトウェア」はデータファイルがソフトウェアを内蔵している Runtime®形式である。ソフト開発会社である、株式会社コンパスにより作成されたダウンロード用ページ (<http://www.applecenter.co.jp/kyoto-u/index.html>) より小西班にて共有するパスワードを使ってダウンロードを行う。この侵襲的出生前診断実態調査ソフトウェアを使用する際、通常は特別なソフトは必要なく、ダウンロードした「侵襲的出生前診断実体調査ソフトウェア」フォルダを任意の場所に保存し、配布されたものが ZIP 形式の場合は、任意の場所に解凍する事で「侵襲的出生前診断実体調査ソフトウェア」フォルダが作成される。このフォルダ内に、「侵襲的出生前診断実態調査ソフトウェア.exe」という実行ファイルが含まれており、これをダブルクリックにより実行することでソフトウェアのトップページが開かれる。

今回、Windows 版と Macintosh 版の2つの OS に対応できるよう開発した。

動作環境は、

##### ・画面解像度

横：1024，縦：900 以上

##### ・対応 OS

Windows 8.1，Windows 8.1 Pro

Windows 8，Windows 8 Pro

Windows 7 Ultimate，Professional，

Home Premium

Mac OS X Yosemite v10.10

Mac OS X Mavericks v10.9

Mac OS X Mountain Lion v10.8

Mac OS X Lion v10.7

である。

##### b. 登録画面について

左上には、施設番号、施設名が表示されており、初期設定は、「A0001」「京都大学医学部付属病院」である。これは「環境設定」より「施設情報登録」内容を修正することで変更が可能である。また、入力された侵襲的出生前診断検査データは「侵襲的出生前診断実体調査ソフトウェア」フォルダ内の「侵襲的出生前診断実態調査ソフトウェア.fmpur」というライブラリファイルに保存されているが、この「侵襲的出生前診断実態調査ソフトウェア.fmpur」のコピーを取ることでバックアップも容易である。また、「侵襲的出生前診断実態調査ソフトウェア.exe」と同じフォルダ内にある「backup.fmpur」を読み込むことで、バックアップデータの再読み込みやソフトのバージョンアップ時のデータ移行も可能である。

ソフトのトップページ（添付資料・第1分科会・図1，以下同様）は，侵襲的出生前診断症例レコードの「リスト」表示と設定されている．

このリストには，

- ・施設内患者識別番号
- ・患者名のふりがな
- ・患者名
- ・検査日（穿刺日）とその妊娠週日数
- ・分娩予定日
- ・胎数
- ・検査種別
- ・経腹/経膈
- ・転帰
- ・出生日

が表示されている．また，このリストは検査日が新しい順に整列するようになっており，各行の頭には個々の症例入力画面にリンクするボタンが設置されているため，データの追加記入も容易となっている．

このリスト上部の項目行の上には，下記の頻用する各種ツールボタンを設置した．

- ・find（検索）
- ・all record（検索解除）
- ・new record（データ追加）
- ・view（閲覧）
- ・list（一覧表切り替え）
- ・export（excelデータへ書き出し）

「list」からは，「基本情報一覧表」「分類情報一覧表」「検査内容/検査結果一覧表」へ切り替えができるように設定した．

各一覧表において，「find（検索）」機能を設定し，データの検索や概要把握が容易になるよう設定した．

画面左下には，閲覧時点での「レコード総数」「対象レコード総数」が表示されており，検索機能使用時に検索対象レコード件数が一目で視認可能である．

c． 各侵襲的出生前診断症例レコードの入力内容について（図2）

ヘッダーとして，下記を配置した．

- 1, 施設内患者識別番号, 患者名(ふりがな), 生年月日(予定日年齢),
- 2, 検査日(穿刺日)とその妊娠週日数
- 3, 分娩予定日
- 4, 胎数(1~3のプルダウン)
- 5, 検査アプローチ(経腹/経膈)

以上の項目は，画面上部に固定とし，以下の項目は，各タブにて切り替え設定とした．日にちの入力には，カレンダー入力とキーボード入力の両方が可能なように設定した．タブは，

- ・分類入力（検査適応分類）
- ・検査内容
- ・検査合併症
- ・検査結果1（主に染色体検査）
- ・検査結果2（主にアレイ検査）
- ・検査結果3（主に遺伝子検査）
- ・検査結果4（主に感染症検査）
- ・妊娠転帰
- ・分娩データ
- ・その他（自由記載欄）

とした．

d. 各タブの内容について

分類入力（検査適応分類）（図2）

これは、日本産科婦人科学会にて「出生前に行われる遺伝学的検査および診断に関する見解」

[http://www.jsog.or.jp/ethic/H25\\_6\\_shusseima-idengakutekikensa.html](http://www.jsog.or.jp/ethic/H25_6_shusseima-idengakutekikensa.html) として公開されている分類に従った。よって、見解中の表1「侵襲的な検査や新たな分子遺伝学的技術を用いた検査の実施要件」（本分科会報告書末尾に記載）に示される各項目に該当する場合には、チェックボックスにて選択（複数選択可能）する仕様とした。

「g. その他、胎児が重篤な疾患に罹患する可能性のある場合」に関しては、近年の出生前検査の状況を踏まえ、

i. 超音波所見

ii. 母体血清マーカー検査結果（NT combined 検査含む）

iii. NIPT 検査結果

iv. ウイルスなど胎内感染の可能性

の4項目に分類した。さらに、上記のいずれにも該当しない症例も実際には存在することから、

「h. 妊婦の希望のみ」とする選択分類も追加した。

「i. 超音波検査」については、

A) NT 異常などの超音波マーカー陽性

B) 単発形態異常

これについては、形態異常の詳細を分類することとし、I) 心臓、II) 脳脊髄（神経管）、III) その他（自由記載）

C) 多発形態異常（自由記載）

とした

「ii. 母体血清マーカー検査結果（NT combined 検査含む）」に関しては、主な対象疾患である、

A) T21

B) T18

C) T13

D) 開放性神経管障害

4 択とした。

「iii. NIPT 検査結果」の分類については、現在の日本で行われている NIPT 対象疾患と海外での適応となっている疾患も念頭におき、

A) T21

B) T18

C) T13

D) 性染色体異常

E) その他（自由記載）

とした。

検査内容（図3）

これについては、まず、大きく下記の7つに分類した。

a. 染色体検査

b. 遺伝子検査（DNA/RNA 検査）

c. 遺伝生化学的検査

d. 次世代シーケンサーを用いた検査

e. 感染症検査

f. ホルモン・マーカー検査

g. その他

上記各検査が、国内施設/海外施設のどこで解析実施されているのか、また、出生前遺



伝子検査に関しては保険適応がないため、研究との関連で医療費があいまいになることも多く、医療経済上、実際にはどのように負担されているのかを把握するために、検査項目選択時に検査解析実施施設も、以下のプルダウンから選択するために自動表示されるように設定した。

< 解析施設 >

- 1 ラボコープ・ジャパン
- 2 SRL
- 3 LSI メディエンス
- 4 胎児生命科学センター
- 5 リッツメディカル
- 6 自施設
- 7 その他の会社
- 8 他の大学・研究施設（有償）
- 9 他の大学・研究施設（無償）

また、「a. 染色体検査」については、

i. G バンド法

ii. FISH 法

A) T21 , B) T18, C) T13, D) 性染色体 ,  
E) 微細欠失・重複

iii. QF-PCR

A) T21 , B) T18 , C) T13

iv. アレイ(CGH, SNP)

の4つに細分した。

「b. 遺伝子検査 (DNA/RNA 検査)」と「c. 遺伝生化学的検査」については、様々な疾患が想定されるため、疾患名と遺伝子名は自由記載とした。

「d. 次世代シーケンサーを用いた検査」は、現在の臨床では実際には行われていないと

思われるが、今後の分子遺伝学の影響を想定して選択肢として含めることとした。

「e. 感染症検査」は、ウイルスの DNA を用いた遺伝学的検査ではあるが、胎児の germ line の遺伝情報を調べる検査ではない。しかしながら、その他の出生前遺伝学的検査と同時に実施されることも経験するため、項目内に設定することとした。

同様に、羊水中のホルモン値による児の先天性形態異常（主には開放性神経管障害）を推定する検査として、「f. ホルモン・マーカー検査」も選択肢として設定した。

また、現在のところ想定されないが、新しく検査実施される項目が増える可能性があることから、「g. その他」を自由記載として設定した。

検査合併症（図4）

侵襲的出生前検査は、穿刺による検査合併症があることが報告されている。しかしながら、日本では検査件数同様、検査手技に伴う合併症がどの程度発生しているのか、報告されたことはない。よって、各施設の検査手技の精度管理とともに、日本での状況を把握するため、合併症の登録も組み込むこととした。

- a. 破水
- b. 流産
- c. 子宮内感染
- d. 胎児死亡
- e. その他（自由記載）
- f. なし

これは手技に伴う合併症として関連が疑われるものを登録することとし、複数選択可能なように設定した。

#### 検査結果 1 (図 5)

「検査結果 1」には、日本における侵襲的出生前検査の大多数を占める G バンド法の結果とそれに付随して実施することの多い FISH 法・GF-PCR の結果とした。

登録項目は、

##### a. 染色体検査

##### i. G バンド法

A) 正常 (variant 含む) (自由核型記載)

##### B) 異常

I) 21 トリソミー (標準型・転座型・モザイク型・同腕染色体) (自由核型記載)

II) 18 トリソミー (標準型・転座型・モザイク型など) (自由核型記載)

III) 13 トリソミー (標準型・転座型・モザイク型・同腕染色体) (自由核型記載)

IV) 性染色体異常 (自由核型記載)

V) その他 (自由核型記載)

C) 解析/判定不能

##### ii. FISH 法

A) 正常

B) 異常

I) T21 3 signals

II) T18 3 signals

III) T13 3 signals

IV) 性染色体異常 (自由核型記載)

V) 微細欠失・重複 (自由核型記載)

C) 解析/判定不能

##### iii. QF-PCR

A) 正常

B) 異常

I) T21 positive

II) T18 3 positive

III) T13 3 positive

C) 解析/判定不能

とした。

#### 検査結果 2 (図 6)

このタブには、染色体検査のうちアレイ検査についての結果記載とした。

iv. アレイ (CGH, SNP) とし、

A) CGH アレイ

B) SNP アレイ

ともに、

I) 異常なし

II) benign CNV (copy number variation)

III) pathogenic CNV

IV) VOUS (variations of uncertain clinical significance)

V) 解析/判定不能

とした

II) ~ IV) においては、アレイ検査結果の ISCN 記載は長くなることから、自由記載欄を画面に広く取った。

#### 検査結果 3 (図 7)

ここには遺伝子疾患の結果を記入するようにした。

b. 遺伝子検査 (DNA/RNA 検査) については、

- i)非罹患児（自由記載欄）
- ii)罹患児
  - 疾患名（自由記載欄）
  - 遺伝子名（自由記載欄）
  - 遺伝子診断結果（自由記載欄）
 とした。各々の自由記載欄の右側に、記載内容の参考となるよう例を示した。
- c.遺伝生化学的検査については、
  - i)非罹患児
    - 疾患名（自由記載）
    - 測定物質名（自由記載）
    - 測定結果（自由記載）
  - ii)罹患児
    - 疾患名（自由記載）
    - 測定物質名（自由記載）
    - 測定結果（自由記載）
  - iii)解析/判定不能
 とした。こちらも各々の自由記載欄の右側に、記載内容の参考となるよう例を示した。
    - 検査結果4（図8）
 こちらは、「検査結果1」～「検査結果3」以外のものの記載欄とした。
- d.次世代シーケンサーを用いた検査（自由記載）
- e.感染症検査
  - i 風疹
  - ii.サイトメガロウイルス
  - iii.トキソプラズマ
  - iv.その他
 につき、各々、
  - A)非罹患児
  - B)罹患児

- c)その他（自由記載）
 とした。
  - f.ホルモン・マーカー検査
 については、現時点では羊水中のAFP測定のみが該当すると考えられるため、
    - i.AFP
      - A)非罹患児（数値入力）MoM
      - B)罹患児（数値入力）MoM
    - ii.その他（自由記載）
 とした。
      - また、最後に検査内容の「g.その他」に対応させ、
      - g.その他（自由記載）
 を作成した。
        - 妊娠転帰（図9）
- こちらには、妊娠22週0日相当時点での妊娠状態を4択にて記載することとした。
  - a.継続
  - b.中断
  - c.進行流産またはIUFD
  - d.不明（自由記載）
- 分娩データ（図10）
 分娩データについては、今回の「侵襲的出生前診断実態調査ソフトウェア」の本質ではないため、「以下は、情報がおわかりの場合に任意でご回答ください」タブ上部に表示した。
 記載する場合には、
  - 11.出生日
  - 12.出生後の児の経過（判明している場合のみ）

- a. 生産
- b. 早期新生児死亡 (-7 日)
- c. 新生児死亡 (8-28 日)
- d. 乳児死亡 (29 日-1 年)
- e. 妊娠 22 週以降の胎児死亡 (死産) の 5 択とした。

### 13. 出生後の児の疾患

- a. なし
- b. あり
  - i. 染色体異常 (自由記載)
  - ii. 形態異常 (自由記載)
  - iii. その他 (自由記載)

とした。

その他 (図 11)

「その他」のタブは、覚書など自由記載できるようにした。

最終年度である平成 28 年度は、平成 26・27 年度に作成してきた登録システムソフトウェアを本研究班員 (第 1～3 分科会) の所属施設、または、同意を得られた出生前検査を実施する産婦人科医療施設を対象に本ソフトを無料で配布し、多施設における使用調査を行いその使用感のフィードバックを行い、より多くの意見を得て改良を重ねるとともに、この登録システムが実際に全国で導入され実用されるための提言をまとめた。

### 1. プロトタイプとなる登録システムソフトウェアの使用調査

< 調査期間 >

試用期間：2016 年 9 月 15 日から 10 月 20 日

回答期間：2016 年 10 月 20 日から 10 月 24 日

< 参加施設・回答施設 >

参加施設：14 施設

調査への回答：14 施設中 11 施設，12 人

< 回答者属性 >

医師 10 人 (全て産婦人科医)

認定遺伝カウンセラー 1 人

以下に回答の詳細を記す。

1. このプログラムについて：  
この登録プログラムは使いやすかったでしょうか。

- a. そう思う 8 件
- b. ややそう思う 2 件
- c. どちらでもない 1 件
- d. あまりそう思わない 1 件，
- e. そう思わない 0 件

その理由を教えてください。

- a.
  - 詳しい情報もタブで整理されていて、効率よく入力できる。
  - 項目が系統立てて選べるようになっていたのでスムーズに入力できました。
  - 細かい内容まで記入できるようになっていたため、抜けのない情報を残せると思いました。
  - 患者氏名や結果が一覧になり、一目瞭然であること。今までは、万が一の漏えいを恐れ、氏名と結果を別々にしていたため、後から見づらかった。

- クリック一つで登録できるのがよかった。適応や結果が細かく記載できてよい。
  - よく考えて作られている。直感的である。
- b.
- ほとんどが G-band の羊水穿刺であり，他の遺伝子検査の記入欄が勿体ないと感じました。
- c.
- 基本的には選択式でタブ分けもわかりやすいので，操作がわかりにくいところはありませんでした。ただ，比較対象となるソフトがないので優位性はわかりません。当院は羊水検査自体の数も多くない，複雑な症例も少ないので，ここまで詳しい細分化は必要なのか？とも感じました。
- d.
- 今後普及した場合には解決されることかと思いますが，ダウンロードしたソフトを試用している間中セキュリティレベルを下げておかなければならなかったので，十分な試用には至りませんでした。これは私側の問題とは思いますが，いちど強制終了したあと，ソフトを開くことが出来なくなりました。
2. 改善して欲しい部分，機能はありました
- 大多数が，羊水検査・G-band だと思うので，もっと目立ったほうがやりやすいと思う。
  - Export された Excel Data の項目が分かりにくい。
  - 「卵子年齢」という項目は，採卵時年齢のことでしょうか。
  - エクセルにエクスポートすると，項目が記号になってしまう点。
  - NT 陽性かつ，他の奇形などの所見があった時に，入力できない。
  - 強いて言うならば，マックで使用しましたが，最初の解凍の際に本体のセキュリティ変更を要するのが煩わしかった。
  - 字が小さいのと，フォントの色が薄いので，若干見づらい。
  - 分類入力の g. 欄が煩雑に感じました。検査内容の入力も少し面倒です。
  - 検査内容の b. 流産の理由が，穿刺の影響によるものなのか，胎児自体の問題なのか，記入する時に迷うと思います（もちろん厳密に区別出来るものではありませんが）。
  - 「超音波断層法上の異常所見」で，胎児水腫やヒグロームは NT 異常に含めるのか，それとも「その他の多発奇形」に分類するのか，わかりにくいと思います。
  - 入力項目の割にファイルサイズが大きい，重い。
  - ファイルメーカーで作られています

が、最適化されていない。

- SQL ベースでもっと軽いウィジットのようなソフトが望ましい。iPad 版が better と思います。
- ウィンドウのサイズや位置が勝手に変わってしまう。マルチモニターで使用しているといちいち調整が必要で、調整してもまた移動してしまう。
- 古いマックで動作しない。

### 3. 追加して欲しい機能はありますか。

- デスクトップで文字の大きさが変更（拡大）できると助かります。
- 妊娠転帰 c. の流産や IUFD となった妊娠週数を記載する欄があるとよいのではないかと。
- 多胎に対する機能強化・・・組み込むギミックの手間と得られる効果を秤にかけて、使用者側が工夫すべきでしょうね。

### 4. この登録プログラムの内容、および使用することに関してご意見があれば、自由に記載してください。

- オンラインで随時データ蓄積されて、どの検査が国内年間に何件行われたかなど、リアルタイムで集計されると良い。
- 今後、全国登録に利用することも考えているのでしょうか？
- 院内の電子診療録システムに取り入れることも可能か？
- その場合、Data 取り込みは

FileMaker ではなく、CDC の仕組みになりますが、CSV データとして、登録受付もできるようにしてほしいです。

- 電子カルテで使えるようになると、多くの人が分担して入力できるようになり、普及が広がると思います。
- お疲れ様です。これからも、研究班活動頑張ってください。
- 今までは自施設のエクセル登録だったので、日本共通のフォーマットがあることは良いことだと思います。
- 2.3.に関わることですが、このプログラムと電子カルテをリンクさせて、遺伝学的情報は電子カルテと別に保存する、といった使い方はできるのでしょうか。
- 妊娠転帰の項目があり、当たり前だが、検査後のフォローが必要であることを思い起こさせてくれるのがよい。遺伝カウンセリングの有無、等の項目も入れれば、使用者に対して「行うことが必然だよ」、というアピールになると思う。

との反応を得た。

要望のうち、修正が妥当かつ可能な点においては、「Runtime 修正版(2017/02/08) Revision.2.07」において、修正を行った。

### 2. 出生前検査を扱う検査会社に対する調査について

作成中の出生前検査登録システムが全国レベルで稼働するにはまだ期間を要するこ

とが見込まれたため、従来の検査解析施設ベースでの全国調査も継続して実施した。平成27年度に実施した調査では、2013年までの1～12月に国内で解析が実施された出生前検査件数について調査を行った。平成28年度に実施した調査では2009年～2012年に海外の検査解析施設へ送付された国内検体についても、検査件数、解析結果を得たため、既報告調査に修正を加えた。また、2005年と2016年の1～12月に国内で解析が実施された出生前検査件数についても追加で調査票への回答を依頼した。その結果、各年の母体血清マーカー実施数（「MSM」）、羊水検査実施数（「AC」）、絨毛検査実施数（「CVS」）について以下のような集計となった。

年	MSM	AC	CVS
2010	20,700	15,200	1,000
2012	24,100	20,000	1,700
2014	29,800	20,700	2,100
2016	35,900	18,600	2,000

これにより、2016年には羊水検査実施数、絨毛検査実施数は減少傾向に転じていることが判明した。

#### D. 考察

本研究では、平成26年度に、現在の出生前診断および検査における実態を把握するための問題点を検討し、有効な登録システムが必要であろうという結論に至った。

平成27年度は実際に登録システムソフトウェアの作成を行い、第1分科会内での試験運用を経てソフトの登録内容をほぼ固めた。平成28年度には本研究班員（第1～3分科会）の所属施設、または、同意を得られた出生前検査を実施する産婦人科医療施設を対象に本ソフトを無料で配布し、より多くの意見を得て改善点を提案していくことを目標とした。本登録システムソフトウェアには、最新の遺伝学的検査/診断結果を記録できる機能が備わっており、加えて本登録システムソフトウェアの外国語への翻訳は非常に容易であることから、本登録システムソフトウェアが国際的にも利用される可能性を内在している。これはすなわち、本研究班の成果が、国内にとどまらず、国際的に発展的に得るプロダクトを生み出したとも言える。この内容を7月11～13日にベルリンで開催された「The 20th International Conference on Prenatal Diagnosis and Therapy」にて発表し、海外で同様のソフトを販売している会社の担当者の反応、他国での登録状況について情報を得ることができた。この社会実装のためには、本登録システムソフトウェアについて早い時期に学会発表や論文等を通して世界に発信していく必要がある。

出生前検査解析を行う主要検査施設に対する調査に基づいた本邦における出生前検査の動向については、国内の自施設での解析が可能となった施設が加わったことによる把握件数増加傾向、およびそれ以外の施設の数も少しずつ増加している傾向が観察

された。また、血清マーカー、羊水検査を行っている施設数のデータからは、検査に伴う遺伝カウンセリングが十分行われていないと推察された。そのため、本年度は、本邦での遺伝体制を充実させ、出生前診断が適切に行われるための基盤を構築することを目的とし、以下に記載する提言を作成することとした（付録「提言」参照）。

#### E．結論

本研究により、出生前診断の実態を把握するための基盤となる登録システムソフトウェアの原案を作成することができた。一方で、出生前の検査は急速な拡大傾向を見せており、遺伝カウンセリングの普及を伴うわが国での出生前診断の在り方その適切な体制の構築が急がれる。本研究の成果である登録ソフトウェアを完成させ、国内に広めることができれば、出生前診断の件数やその内容の把握、我が国の医療統計に寄与するデータの把握などの、わが国でのより適切な出生前診断の在り方、体制の構築に大きく寄与することが可能となると考えられる。

#### F．研究発表

1. 佐々木愛子，左合治彦，吉橋博史，山田重人，三宅秀彦，高田史男，増崎英明，平原史樹，久具宏司，小西郁生  
「日本における出生前診断の現状 2013」第 39 回日本遺伝カウンセリング学会学術集会 2015 年 6 月 26-28 日 於：千葉（口演）

2. Sasaki A , Sago H , Yoshihashi H, Yamada S , Miyake H , Suzumori N, Takada F , Masuzaki H , Hirahara F, Kugu K , Konishi I. A new software application for recording data pertaining to invasive prenatal testing for a nationwide registry in Japan. The 20th International conference on Prenatal Diagnosis and Therapy, Berlin, 2016. July
3. 久具宏司. 教育シンポジウム「出生前診断と診療支援体制の現状と将来展望」わが国における出生前診断の実態把握．第 2 回日本産科婦人科遺伝診療学会学術講演会．京都市．2016 年 12 月
4. 佐々木愛子，左合治彦，吉橋博史，山田重人，三宅秀彦，鈴木伸宏，高田史男，増崎英明，平原史樹，久具宏司，小西郁生. 日本における出生前診断の現状 1998-2014. 第 2 回日本産科婦人科遺伝診療学会学術講演会．京都市．2016 年 12 月

#### G．知的財産権の出願・登録状況

なし





## 提言

我が国における出生前遺伝学的検査の全体把握に向けての提言

平成 26～28 年度厚生労働科学研究（成育疾患克服等次世代育成基盤研究事業）

「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」研究班（代表者：小西郁生）

### 1. はじめに

医学医療の進歩により子宮内の胎児の状態を出生前に診断する技術が開発され、その精度はますます向上している。一部の疾患については、出生前診断をもとに出生前に子宮内の胎児に対して、または出生後早期に新生児に対して治療を行うことが可能となっている。一方、根本的治療が不可能な先天異常については、出生前診断を行うことが胎児治療につながらず、妊娠の中断へと進むことも多い。したがって、出生前診断を受ける妊婦および夫（以下、パートナーを含む）には、あらかじめ検査を受けることの意味を十分に理解してもらうことが重要である。すなわち、出生前診断、とりわけ胎児のゲノム情報を得る検査においては、妊婦および夫に対する適切な遺伝カウンセリングが必須であり、その体制の整備が急務である。このように、出生前診断と遺伝カウンセリングが注目を浴びる一方で、我が国における出生前診断の実施状況の全体を把握する制度は構築されていない。

本提言は、出生前診断が適切に行われるための基盤構築を目的とし、その第一歩としての我が国における出生前診断の全体把握に関するものである。なお、本提言で述べる「出生前遺伝学的検査」とは、胎児の染色体や遺伝子などを検査することにより胎児のゲノム情報を得るものを指している。

### 2. 背景

現在わが国で行われている出生前の診断技術には主として、超音波検査、絨毛検査、羊水検査、母体血清マーカー検査、母体血を用いた新しい出生前遺伝学的検査（noninvasive prenatal testing: NIPT）があり、これらは、公益社団法人日本産科婦人科学会（日産婦学会）の「出生前に行われる遺伝学的検査および診断に関する見解」（2013）および「母体血を用いた新しい出生前遺伝学的検査に関する指針」（2013）、日産婦学会および公益社団法人日本産科婦人科医会の共同編集による「産科婦人科診療ガイドライン-産科編 2014」に基づいて行われている。

このうち NIPT は、最も新しく導入され、現在、臨床研究として実施されているものであり、妊娠初期に母体血を採取するだけで検査を行うことができ、かつ高い精度を有している。わが国への導入に際しては、日産婦学会が「母体血を用いた出生前遺伝学的検査に関する検討委員会」を設置し、4回の委員会開催のほか、公開シンポジウム開催、およびパブリックコメント収集などを経た後に、NIPTに関する指針を策定した。本指針を受け、日本医学会のなかに NIPT 施設認定登録部会が設置され、申請施設の審査・認定が行われ、平成 25 年 4 月から、認定施設に限定して実施されている。

日産婦学会の指針で重視されたことは、臨床遺伝学の知識を備えた専門家による適切な遺伝カウンセリングの実施である。その内容は、NIPT 検査結果は確定的でなく、最終診断には染色体分析が必要であるという検査の特性、NIPT によって診断しうる状態、とくにダウン症候群の自然史を含めた出生後の生活状況、障害とみなされる状態への先入観の排除、検査結果が確定した後に妊婦が選択しうる行動を含むものであり、これらを十分に説明し、医療者と妊婦および夫との間で双方向に意見を交換することを通じて、妊婦および夫の意思決定を支援することを求めている。NIPT は、平成 28 年 12 月現在、認定登録部会で認定された全国 79 の施設において、臨床研究として行われており、検査結果や妊娠転帰などが同部会にすべて報告されている。

一方、NIPT 以外の検査については、母体血清マーカー検査が 1990 年代に始まり、その他は 1990 年以前から日常診療として行われている。日産婦学会は、これらの検査について「出生前に行われる遺伝学的検査および診断に関する見解」を公表し、検査を施行するにあたっての基本的な考え方を提示しているが、検査実施の登録制度は存在していない。とくに、羊水検査と絨毛検査は胎児由来の細胞を採取して染色体などを分析することにより、胎児のゲノム情報を確定させる検査であるにもかかわらず、我が国全体での実施状況を把握することは困難である。これらの検査についても、胎児のゲノム情報を得る検査であること、出生前診断と遺伝カウンセリングの重要性を考えると、NIPT と同様に、検査実施施設の登録、および症例ごとの検査結果登録が必要ではないかと考えられた。

### 3. 我が国における羊水染色体検査の実施状況調査

平成 25 年 4 月から NIPT が臨床研究として開始された後、同年 7 月に、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」の研究班（研究代表者：久具宏司）が設置された。NIPT 導入時に重要視された遺伝カウンセリングの体制の充実を図り、カウンセリングに関する手引きを作成して、我が国全体の遺伝学的知識や出生前診断に関するリテラシーの向上につなげることを目的とした研究である。

この研究班の研究開始にあたり、染色体検査について国内の実施状況が不明であることが注目された。なかでも歴史の古い羊水染色体検査について、全国の実施状況を把握することが不可欠と考えられ、本研究で実施状況の全国規模調査を行うこととなった。

全国すべての産婦人科医療施設 5,622 施設に調査票を送付し、40.8%にあたる 2,295 施設から回答が得られた。このうち羊水染色体検査を行っているとは回答した施設は、619 施設 (27.0%) であった。1 か月あたりの平均検査施行件数では、1 回以下の施設数が 324 (羊水検査を行っている全施設の 52.3%)、1 回より多く 2 回以下の施設数は 114 で、合わせて 438 施設 (全施設の 70.8%) が平均検査施行数 2 回以下という結果であった。検査施行件数と、遺伝医療に関する専門外来の設置状況、妊婦への結果の説明にかかる時間、および説明にあたる職員の職種、自施設で結果の説明が完結するか否かに関する質問の回答から、検査施行件数の多い施設ほど、遺伝専門職が時間をかけて妊婦への説明にあたり、自施設内で完結させている状況がうかがえた。

#### 4 . 今後の出生前診断および遺伝学的検査のありかた

出生前診断は高度な技術に基づく先進医療とみなされ、これまで大きな疑問を抱かれることなく施行されてきた。しかしながら、NIPT が注目を浴びて以来、検査結果によっては妊婦が重大な決断を迫られるため、遺伝カウンセリングを含めた妊婦への適切な対応の必要性が改めて認識されることとなった。その結果、日本医学会による NIPT の施設認定・症例登録制度が開始され現在に至っている。なお、染色体やゲノムを扱う遺伝診療が医療全体のなかで、近年、大きな比重を占めてきたことを踏まえ、2011 年 2 月、日本医学会から「医療における遺伝学的検査・診断に関するガイドライン」が発信されている。

このように、我が国全体で遺伝診療・ゲノム医療に対する考えが深化し、社会全体の遺伝診療に対する関心が広がるなかで、NIPT 臨床研究の開始以来、多くの産婦人科医、小児科医が遺伝診療における妊婦への対応の重要性を再認識してきている。このような状況下で、従来行われてきた種々の出生前診断のあり方についても見直すべき時期がきていると考えられる。とくに、染色体検査については、究極の個人情報、ゲノム情報を取り扱っていることから、検査実施状況の全体が適切に把握・管理され、遺伝カウンセリングが保証され、その実態が社会に見える形にしておくことが重要である。すなわち、従来からの出生前診断のうち、羊水検査と絨毛検査については、NIPT と類似の登録制度を確立することが強く望まれる。

#### 5 . 羊水・絨毛を用いた遺伝学的検査の登録制度について

#### ( 1 ) 羊水・絨毛染色体検査登録制度とは

平成 26 年 4 月、平成 25 年度の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」に続いて、平成 26～28 年度厚生労働科学研究( 成育疾患克服等次世代育成基盤研究事業 ) 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 ) が組織され、3 つの分科会の第 1 分科会において、直接胎児の遺伝情報を取り扱う検査について実態を把握するための研究が開始された。

現在、日産婦学会の下では、周産期医療、婦人科腫瘍、生殖医療の 3 分野において症例の個別登録が行われているが、このうち生殖医療の実施全症例個別登録システムは直接胎児の遺伝情報を取り扱う出生前診断の登録システムに適していると考え、本分科会での研究に先行事例として取り入れ、登録システムの開発を始めた。慎重に検討を重ねた結果、羊水・絨毛染色体検査を実施した症例の情報を、ソフトウェアにて 1 例ごとに登録するシステム「羊水・絨毛染色体検査症例登録」を作成し、現在、試験的運用を行っているところである。図に、登録画面を示す。

今後、我が国において、羊水・絨毛染色体検査の登録システムが確立され、この「羊水・絨毛染色体検査症例登録」を利用して管理・運営がなされれば、出生前遺伝学的検査の大多数を把握することが可能となる。産婦人科の基本領域学会である日産婦学会には、この「羊水・絨毛染色体検査症例登録」を採用いただき、その運営主体となることを強く要望するものである。

#### ( 2 ) 羊水・絨毛染色体検査登録制度の利点

羊水・絨毛染色体検査実施の登録システムを導入するにあたって、検査実施施設を登録する制度を導入すべきか否か検討を要する重要事項といえる。

近年、遺伝診療においてはカウンセリングが必須となっていることから、胎児ゲノム情報の確定検査である羊水・絨毛染色体検査にあたっては、その技術の精度だけでなく、遺伝カウンセリングを行うことが求められ、NIPT と同様の施設登録制度が存在することが望ましい。さらに、羊水・絨毛染色体検査では、NIPT と異なり妊婦への侵襲を伴うことから、医療安全や合併症の情報収集の点からもこの制度が必要と考えられる。また、実施症例を 1 例ごとに登録するシステムでは、同様の制度が生殖医療登録システムにおいて順調に運営されていることを考慮すると、日産婦学会が羊水・絨毛染色体検査を実施する全施設を把握し運営することが適切と考えられる。

羊水検査、絨毛検査はどちらも 1990 年以前という早期に確立された技術であり、産婦人科診療施設の個々の裁量に基づいて行なわれてきたという歴史がある。このような状況で施設認定制度を新たに導入して実施施設を限定することには困難も予想されるが、運営主体となる日産婦学会が強いリーダーシップを発揮し、羊水・絨毛染色体検査の症例登録システムと施設登録制度を構築することを期待する。

### (3) 出生前遺伝学的検査を行う検査機関に求められるもの

出生前遺伝学的検査を担当する検査機関は、その機関独自の検査精度や精度管理の状況、感度や特異度について基礎データを公表し、検査の質を保証しなければならない。また、検体の輸送手段、取り違えの防止等のリスク管理についての具体的方法を明示しなければならない。

さらに、出生前遺伝学的検査の業務の遂行によって得られる個人情報、検査結果等についての守秘義務を徹底するとともに、検体は検査終了後速やかに廃棄し、他の検査や研究に利用してはならない。

本条項の遵守のために、検査実施医療施設は検査機関との間に文書をもって契約を交わし、その文書を保管しなければならない。また、「羊水・絨毛染色体検査症例登録」の運営主体は、上記の諸条件を勧告したうえで、検査機関についても、認定・登録制を導入することを考慮するのが望ましいと考える。

## 6. 出生前遺伝学的検査の総合的登録制度の確立に向けて

NIPT については、現在、日本医学会において登録制度が立ち上がり運営されている。将来は、NIPT 以外のすべての出生前遺伝学的検査についても、この登録システムに類似したシステムが開発され、包括的に管理されることが望ましいと考える。これら染色体や遺伝子を取り扱う検査は、将来さらに精密な解析へと進み、個人の詳細な遺伝情報を明らかにしていくことが予想され、日本国民の総体的な遺伝情報を呈示する可能性を秘めている。ゲノム情報の保護の観点からも、我が国がその全体像を把握し管理できる体制を整えておくことが国家としてとるべき道であり、日産婦学会がその実務を担当すべきと考える。

## 7. おわりに

厚労労働省研究班において作成した「羊水・絨毛染色体検査症例登録」ソフトウェアを、日産婦学会が導入し、我が国における羊水・絨毛を用いた染色体検査の全体を把握・管理する継続性のある制度を確立することを提言する。

(第1分科会報告書 図1～11)

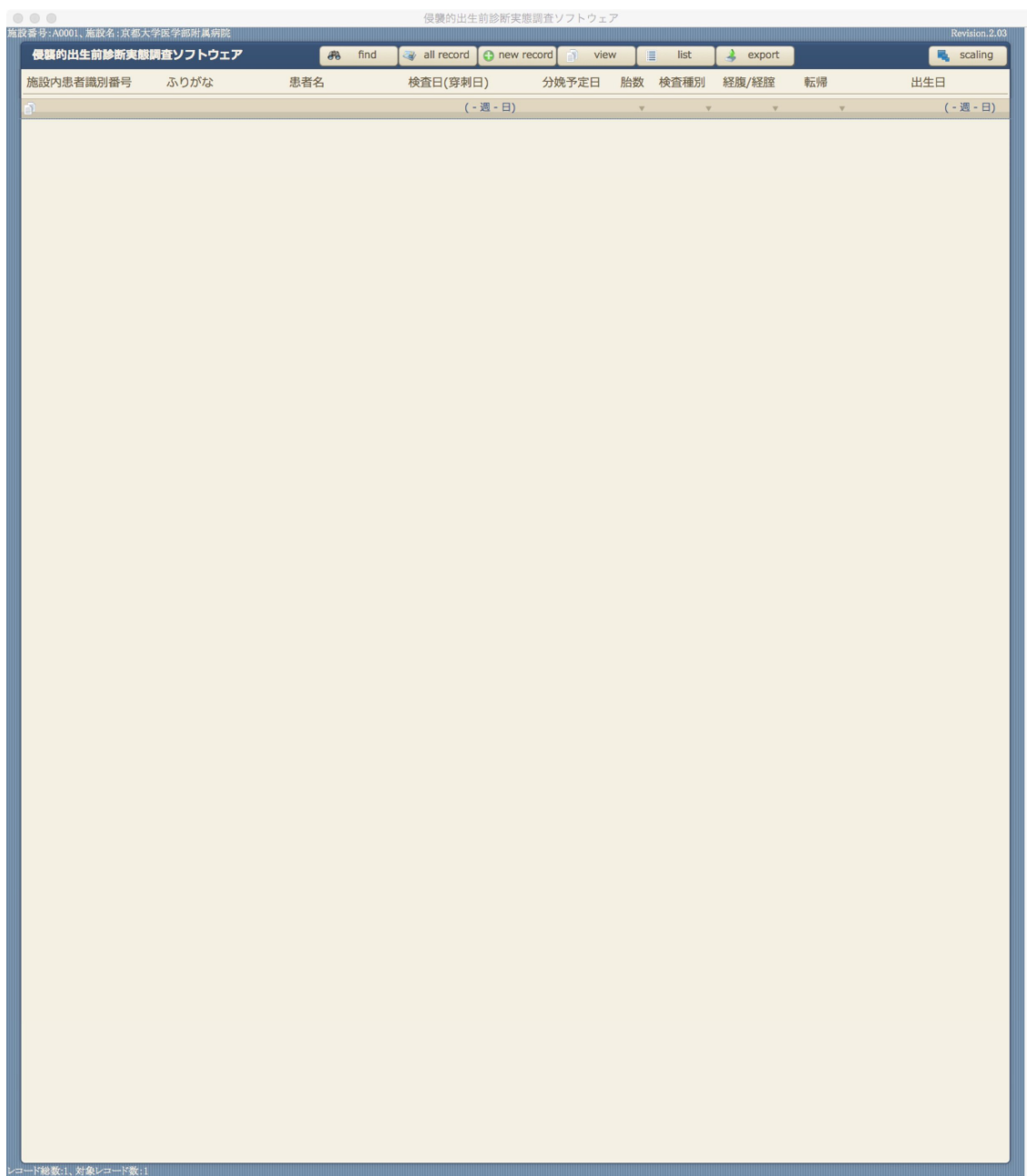


図1 ソフトのトップページ

複製的出生前診断実態調査ソフトウェア

施設番号: A0001、施設名: 京都大学医学部附属病院

**複製的出生前診断実態調査ソフトウェア**      **-編集画面-**      delete      cancel      save

1.施設内患者識別番号      ふりがな      生年月日  
             (-歳)

2.検査日(穿刺日)      3.分娩予定日      4.胎数      5.検査種別  
 (妊娠-週-日)                 

**分類入力**    検査内容    合併症    検査結果1    検査結果2    検査結果3    検査結果4    妊娠転帰    分娩データ    その他

6.分類入力(複数選択可能) ※詳細項目の選択がある場合、プルダウンや自由記載部分から先に入力

a. 夫婦のいずれかが、染色体異常の保因者である場合

b. 染色体異常症に罹患した児を妊娠、分娩した既往を有する場合

c. 高齢妊娠の場合  
 歳 ( 34 - 69 , 70歳以上 範囲選択 )

d. 妊婦が新生児期もしくは小児期に発症する重篤なX連鎖遺伝病のヘテロ接合体の場合

e. 夫婦の両者が、新生児期もしくは小児期に発症する重篤な常染色体劣性遺伝病のヘテロ接合体の場合

f. 夫婦の一方もしくは両者が、新生児期もしくは小児期に発症する重篤な常染色体優性遺伝病のヘテロ接合体の場合

g. その他、胎児が重篤な疾患に罹患する可能性のある場合

i. 超音波所見

A) NT異常など超音波マーカー陽性

B) 単発形態異常

I) 心臓       II) 脳脊髄 (神経管)     III) その他 (  )

C) 多発形態異常 (  )

ii. 母体血清マーカー検査結果(NT combined検査含む)

A) T21       B) T18       C) T13       D) 開放性神経管障害

iii. N I P T検査結果

A) T21       B) T18       C) T13       D) 性染色体異常

E) その他 (  )

iv. ウイルスなど胎内感染の可能性

h. 妊婦の希望のみ

Record ID: 5.4524e+12

図2 各複製的出生前診断症例レコードの入力内容(ヘッダーおよび分類入力)



複製的出生前診断実態調査ソフトウェア

施設番号: A0001、施設名: 京都大学医学部附属病院

**複製的出生前診断実態調査ソフトウェア**      **-編集画面-**      delete      cancel      save

1.施設内患者識別番号      ふりがな      生年月日  
             (-歳)

2.検査日(穿刺日)      3.分娩予定日      4.胎数      5.検査種別  
 (妊娠-週-日)                 

分類入力    **検査内容**    合併症    検査結果1    検査結果2    検査結果3    検査結果4    妊娠転帰    分娩データ    その他

7.検査内容(複数選択可能)    ※詳細項目の選択がある場合、プルダウンや自由記載部分から先に入力

a. 染色体検査

i. Gバンド法

ii. FISH法

A) T21     B) T18     C) T13     D) 性染色体     E) 微細欠失・重複

iii. QF-PCR

A) T21     B) T18     C) T13

iv. アレイ(CGH, SNP)

A) CGHアレイ     B) SNPアレイ

b. 遺伝子検査 (DNA/RNA検査)

疾患名

遺伝子名

c. 遺伝生化学的検査

疾患名

測定物質名

d. 次世代シーケンサーを用いた検査

e. 感染症検査

i. 風疹     ii. サイトメガロウイルス     iii. トキソプラズマ     iv. その他 (  )

f. ホルモン・マーカー検査

i. AFP     ii. その他 (  )

g. その他 (  )

Recode ID:6.1542e+23

図3 各複製的出生前診断症例レコードの入力内容(検査内容)

侵襲的出生前診断実態調査ソフトウェア

施設番号: A0001、施設名: 京都大学医学部附属病院

侵襲的出生前診断実態調査ソフトウェア      -編集画面-

delete    cancel    save

1.施設内患者識別番号      ふりがな      生年月日  
             ( - 歳)

2.検査日(穿刺日)      3.分娩予定日      4.胎数      5.検査種別  
 (妊娠 - 週 - 日)                 

分類入力    検査内容    **合併症**    検査結果1    検査結果2    検査結果3    検査結果4    妊娠転帰    分娩データ    その他

8.合併症(複数選択可能)      ※詳細項目の選択がある場合、プルダウンや自由記載部分から先に入力

a. 破水

b. 流産

c. 子宮内感染

d. 胎児死亡

e. その他 (  )

f. なし

Recode ID:6.1542e+23

図4 各侵襲的出生前診断症例レコードの入力内容(検査合併症)

複製的出生前診断実態調査ソフトウェア

施設番号:A0001、施設名:京都大学医学部附属病院

**複製的出生前診断実態調査ソフトウェア**      **-編集画面-**      delete      cancel      save

1.施設内患者識別番号      ふりがな      生年月日  
             (-歳)

2.検査日(穿刺日)      3.分娩予定日      4.胎数      5.検査種別  
 (妊娠-週-日)                 

分類入力    検査内容    合併症    **検査結果1**    検査結果2    検査結果3    検査結果4    妊娠転帰    分娩データ    その他

9.検査結果(複数選択可能)    ※詳細項目の選択がある場合、プルダウンや自由記載部分から先に入力

a. 染色体検査

i. G/バンド法

A) 正常(variant含む)

B) 異常

I) 21トリソミー (標準型・転座型・モザイク型・同腕染色体)     II) 18トリソミー (標準型・転座型・モザイク型など)

III) 13トリソミー (標準型・転座型・モザイク型・同腕染色体)

IV) 性染色体異常 (     )

V) その他(     )

C) 解析/判定不能

ii. FISH法

A) 正常

B) 異常

I) T21 3 signals     II) T18 3 signals     III) T13 3 signals

IV) 性染色体 (     )

V) 微細欠失・重複 (     )

C) 解析/判定不能

iii. QF-PCR

A) 正常

B) 異常

I) T21 positive     II) T18 positive     III) T13 positive

C) 解析/判定不能

Recode ID:6.1542e+23

図5 各複製的出生前診断症例レコードの入力内容(検査結果1)

侵襲的出生前診断実態調査ソフトウェア

施設番号: A0001、施設名: 京都大学医学部附属病院

**侵襲的出生前診断実態調査ソフトウェア**      **-編集画面-**      delete      cancel      save

1.施設内患者識別番号      ふりがな      生年月日  
             ( - 歳)

2.検査日(穿刺日)      3.分娩予定日      4.胎数      5.検査種別  
 (妊娠 - 週 - 日)                 

分類入力    検査内容    合併症    検査結果1    **検査結果2**    検査結果3    検査結果4    妊娠転帰    分娩データ    その他

9.検査結果(複数選択可能)    ※詳細項目の選択がある場合、プルダウンや自由記載部分から先に入力

a. 染色体検査

iv. アレイ (CGH, SNP)

A) CGHアレイ

I) 異常なし

II) benign CNV (copy number variation)

III) pathogenic CNV

IV) VOUS (variants of uncertain clinical significance)

V) 解析/判定不能

B) SNPアレイ

I) 異常なし

II) benign CNV

III) pathogenic CNV

IV) VOUS (variants of uncertain clinical significance)

V) 解析/判定不能

Recode ID:6.1542e+23

図6 各侵襲的出生前診断症例レコードの入力内容(検査結果2)

複製的出生前診断実態調査ソフトウェア

施設番号:A0001、施設名:京都大学医学部附属病院

**複製的出生前診断実態調査ソフトウェア**      **-編集画面-**      delete    cancel    save

1.施設内患者識別番号      ふりがな      生年月日  
             (-歳)

2.検査日(穿刺日)      患者名     

3.分娩予定日      4.胎数      5.検査種別  
 (妊娠-週-日)           

分類入力    検査内容    合併症    検査結果1    検査結果2    **検査結果3**    検査結果4    妊娠転帰    分娩データ    その他

9.検査結果(複数選択可能)    ※詳細項目の選択がある場合、プルダウンや自由記載部分から先に入力

b. 遺伝子検査 (DNA/RNA検査)

i) 非罹患児 (  )

ii) 罹患児  
 疾患名 (  )    例    オルニチントランスカルバミナーゼ欠損症(OTCD)  
 遺伝子名 (  )    例    OTC遺伝子  
 遺伝子診断結果 (  )    例    c.268A>G, p.S90G, XY (男児)

iii) 解析/判定不能

c. 遺伝生化学的検査

i) 非罹患児  
 疾患名 (  )    例    ゴーシェ病  
 測定物質名 (  )    例    グルコセレブロシダーゼ  
 測定結果 (  )    例    81%

ii) 罹患児  
 疾患名 (  )    例    ゴーシェ病  
 測定物質名 (  )    例    グルコセレブロシダーゼ  
 測定結果 (  )    例    5%未満

iii) 解析/判定不能

Recode ID:6.1542e+23

図7 各複製的出生前診断症例レコードの入力内容(検査結果3)

侵襲的出生前診断実態調査ソフトウェア

施設番号: A0001、施設名: 京都大学医学部附属病院

侵襲的出生前診断実態調査ソフトウェア      -編集画面-

delete    cancel    save

1.施設内患者識別番号      ふりがな      生年月日  
             (-歳)

2.検査日(穿刺日)      3.分娩予定日      4.胎数      5.検査種別  
 (妊娠-週-日)                 

分類入力    検査内容    合併症    検査結果1    検査結果2    検査結果3    **検査結果4**    妊娠転帰    分娩データ    その他

9.検査結果(複数選択可能)    ※詳細項目の選択がある場合、プルダウンや自由記載部分から先に入力

d. 次世代シーケンサーを用いた検査

e. 感染症検査

i. 風疹  
 A) 非罹患児     B) 罹患児     C) その他 (  )

ii. サイトメガロウイルス  
 A) 非罹患児     B) 罹患児     C) その他 (  )

iii. トキソプラズマ  
 A) 非罹患児     B) 罹患児     C) その他 (  )

iv. その他  
 A) 非罹患児     B) 罹患児     C) その他 (  )

f. ホルモン・マーカー検査

i. AFP  
 A) 非罹患児     MoM  
 B) 罹患児     MoM

ii. その他 (  )

g. その他 (  )

Recode ID:6.1542e+23

図8 各侵襲的出生前診断症例レコードの入力内容(検査結果4)

侵襲的出生前診断実態調査ソフトウェア

施設番号: A0001、施設名: 京都大学医学部附属病院

**侵襲的出生前診断実態調査ソフトウェア**      **-編集画面-**      delete      cancel      save

1.施設内患者識別番号      ふりがな      生年月日  
             ( - 歳)

2.検査日(穿刺日)      患者名      3.分娩予定日      4.胎数      5.検査種別  
 (妊娠 - 週 - 日)                       

分類入力    検査内容    合併症    検査結果1    検査結果2    検査結果3    検査結果4    妊娠転帰    分娩データ    その他

10.妊娠継続 (妊娠22週0日相当時)   

a. 継続

b. 中断

c. 進行流産またはIUFD

d. 不明 (  )

Recode ID:6.1542e+23

図9 各侵襲的出生前診断症例レコードの入力内容 (妊娠転帰)

侵襲的出生前診断実態調査ソフトウェア

施設番号: A0001、施設名: 京都大学医学部附属病院

侵襲的出生前診断実態調査ソフトウェア      -編集画面-

delete    cancel    save

1.施設内患者識別番号      ふりがな      生年月日  
             (-歳)

2.検査日(穿刺日)      患者名     

3.分娩予定日      4.胎数      5.検査種別  
 (妊娠 - 週 - 日)           

分類入力    検査内容    合併症    検査結果1    検査結果2    検査結果3    検査結果4    妊娠転帰    **分娩データ**    その他

※詳細項目の選択がある場合、プルダウンや自由記載部分から先に入力  
 ※以下は、情報がおわかりの場合に任意でご回答ください。

11. 誕生日  
 (妊娠 - 週 - 日)

12. 出生後の児の経過 (b~dは判明している場合のみ)   

a. 生産

b. 早期新生児死亡 (-7日)

c. 新生児死亡 (8-28日)

d. 乳児死亡 (29日-1年)

e. 妊娠22週以降の胎児死亡 (死産)

13. 出生後の児の疾患   

a. なし

b. あり

i. 染色体異常 (  )

ii. 形態異常 (  )

iii. その他 (  )

Recode ID: 6.1542e+23

図 1 0 各侵襲的出生前診断症例レコードの入力内容 (分娩データ)



侵襲的出生前診断実態調査ソフトウェア

施設番号: A0001、施設名: 京都大学医学部附属病院

**侵襲的出生前診断実態調査ソフトウェア**      **-編集画面-**      delete      cancel      save

1.施設内患者識別番号      ふりがな      生年月日  
             ( - 歳)

2.検査日(穿刺日)      3.分娩予定日      4.胎数      5.検査種別  
 (妊娠 - 週 - 日)                 

分類入力    検査内容    合併症    検査結果1    検査結果2    検査結果3    検査結果4    妊娠転帰    分娩データ    **その他**

14.自由記載欄

Recode ID:6.1542e+23

図 1 1 各侵襲的出生前診断症例レコードの入力内容（その他）

厚生労働科学研究費補助金  
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）  
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2分科会】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

研究代表者	小西 郁生	京都大学	名誉教授
研究分担者（研究統括担当）	福嶋 義光	信州大学医学部	教授
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	京都大学大学院医学研究科	特定准教授
	伊尾 紳吾	京都大学大学院医学研究科	特定病院助教
研究分担者（報告書担当）	山田 崇弘	北海道大学大学院医学研究科	特任准教授
研究協力者（統計解析）	藤井 庸祐	京都大学大学院医学研究科	大学院生

研究要旨

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：全国の産科診療における遺伝診療の標準化のため、出生前診断に関する遺伝カウンセリングに必要な点を診療レベルごとに明確化し、手引きおよび診療補助ツールを作成することを本分科会の目的として研究を開始した。久具班の解析結果の一部から、産科一次施設における出生前検査での説明内容が不足している可能性が示唆されたため、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）作成を初年度より開始した。平成27年度にはプロトタイプリーフレットの使用感などの調査を行った結果、作成されたリーフレットは妊婦に対してはほぼ中立的な情報を提供することができた一方で、医療従事者はこのリーフレットの内容についてはより慎重な姿勢を持っていることが明らかとなった。この結果を踏まえ、平成28年度はリーフレットを完成させるとともに外国人に対しても使用可能なように英語版も作成し、広く使用していただくためにその使用上の注意とともにホームページに掲載して公開した。さらに本リーフレットは遺伝カウンセリングへの導入という位置付けとなるため、その受け皿としての地域における二次、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た。産科一次施設からスムーズに遺伝カウンセリングへアプローチできるようにホームページにおける公開を行った。

## 第2分科会研究分担者一覧（五十音順）

伊尾 紳吾	京都大学大学院医学研究科器官外科学講座婦人科学産科学	特定病院助教
鮫島希代子	独立行政法人国立病院機構南九州病院小児科	医長
澤井 英明	兵庫医科大学医学部産科婦人科学	教授
関沢 明彦	昭和大学医学部産婦人科学講座	教授
中込さと子	山梨大学大学院総合研究部	教授
早田 桂	岡山大学病院産科婦人科学教室	助教
福嶋 義光	信州大学医学部遺伝医学・予防医学講座	教授
三宅 秀彦	京都大学医学部附属病院遺伝子診療部	特定准教授
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	北海道大学大学院医学研究科総合女性医療システム学講座	特任准教授
山内 泰子	川崎医療福祉大学医療福祉学部	准教授

### A. 研究目的

我が国における出生前診断の実態として、佐々木、左合ら(Prenat Diag 31,1007-1009, 2011)の検査実施施設を対象とした調査では、2008年の本邦における羊水染色体は13,402件、母体血清マーカー18,209件と報告されている。これらの従来から行われている出生前診断は一般産科医療機関でも実施され、超音波診断まで加えるとほぼ全ての産科医療従事者が出生前診断に関わっている。しかしながら、平成26年度久具班の解析結果の一部から、産科一次施設における出生前検査での説明内容が不足している可能性が示唆されている。2013年11月現在で産婦人科を基本領域とする臨床遺伝専門医が300名に満たない現状を考慮すると、出生前診断の提供体制を整えるためには、一次医療での産科医療従事者においても基本的な遺伝カウンセリングについては理解・習得する必要があると考えられた。

また、これらの遺伝カウンセリングの提供においては、標準化して実施される事が必要と考えられる。このため、出生前診断に関する遺伝カウンセリングに必要な点を診療レベル毎に明確化し、手引きおよび診療補助ツールを作成することを本分科会の目的とした。

出生前診断の遺伝カウンセリングは一般的には出生前検査を受検する前に行われるが、出生前診断に関わる診療は妊娠の初診の段階から始まることも多い。よって、妊娠のプライマリケアの段階から、基礎的な遺伝カウンセリングとして対応が出来ることが望ましいと考えられる。このため、説明を充実させることが困難な施設で簡単に利用することができ、一般の妊婦およびその家族が理解しやすく、医療スタッフが一般診療での説明に利用でき、また必要に応じて高次施設での相談・遺伝カウンセリングにつなげることを可能にする資料が必要

ではないかと考えられた。そこで、この目的に合致する産科一次施設の外来診療や保健指導で利用できるような資料を作成し、試験的に運用し、その使用感などの調査を行い、最終的に完成させた後はホームページを通じて公開し幅広く利用していただくこと目的とした。さらにこれを遺伝カウンセリングへのアプローチと位置づけ、その受け皿としての地域における二次、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、ホームページにおける公開を行うことも目的とした。

## B. 研究方法

本研究では以下のステップに従って研究を進めることとした。初年度には出生前診断に関する情報提供のために研究班員が所属する施設における資料を検討し、出生前診断に関するリーフレット作成に着手することとした。2年目にはリーフレットのプロトタイプを完成させ、実際に班員の所属する全国の施設で試験的に運用し、その使用感について医療従事者と妊婦を対象にアンケート調査を行うこととした。さらに3年目の最終年度には前年度に行った調査結果をもとに1.リーフレットを完成させること、2.ホームページでのリーフレットの公開と使用の手引きの作成、3.診療での使用を目指した体制調査を行うこととした。

### 1) 妊婦への情報提供資料リーフレットの

作成

初年度には必要となる情報提供資料として、妊婦向けの情報提供資料と医療従事者向けの資料の2つを作成する方針とした。まず、妊婦向けの情報提供資料を作成し、それが確定した後に妊婦向け資料の解説資料として医療従事者向け資料を作成する事とした。これらの資料は、完成の後に、最終的にはWeb上に掲載し、PDF形式でダウンロードして使用できるようにする方針とした。

母子健康手帳をもらう前の保健指導時に、全妊婦を対象に、状況に応じて遺伝カウンセリングの利用が可能である事の情報提供をおこなうための配付資料というイメージで、A4サイズ1枚、裏表を三つ折りにしたデザインにした。

内容として、以下の点に配慮して作成する方針とした。

- 1) 「親になるということ」など、総説的な文章を掲載する。
- 2) 妊娠をポジティブに捉える内容であること
- 3) Well-being の検査に関する情報を知った上でどうするか相談であること
- 4) 遺伝カウンセリングを利用できるタイミングについて記載すること
- 5) 診断 = 中絶とならないように配慮すること

本分科会で形式について検討した結果、本文は理解がしやすいQ&A形式とした。最初に、質問項目の抽出、分類、整理を行

い、質問項目それぞれに対するの分かりやすい回答を討議して作成する事とした。

出来上がったリーフレット原案につき、全体班会議で討議ののち、完成版として印刷し、試験運用のための配布を行った。

## 2) リーフレットの使用感アンケート

2年目には作成したリーフレットにつき、その使用感を確認するためのアンケートを行い、その結果をもとにリーフレットの修正を行った。

### (倫理面への配慮)

本分科会研究中の一般妊婦を対象としたアンケート調査に当たっては、京都大学大学院医学研究科・医学部及び医学部附属病院 医の倫理委員会の審査、承認を受けた(承認番号 R0130)。医療従事者向けのアンケート調査については、「人を対象とした医学系研究に関する倫理指針」の対象外であり、倫理委員会での審査は行わなかった。

## 3) 妊婦への情報提供資料リーフレットの修正及び完成

上記2年目の平成27年度の調査結果をまとめると以下のような知見が得られた。

- ✓ 作成されたリーフレットは妊婦に対してほぼ中立的な情報を提供することができた一方で、医療従事者はこのリーフレットの内容についてはより慎重な姿勢を持っている。
- ✓ 出生前検査に関する価値観は多様であり、リーフレットの利用に関し

ても、医療従事者が責任をもって慎重に行うことが望まれる。

- ✓ この調査結果を踏まえたリーフレットの修正を行うと同時に産科一次施設における使用時の注意を添えることが必要と考えられた。

これらを踏まえ最終年度ではリーフレットの改定を行なった(図1)。また、並行して外国人妊婦の増加を鑑み、英語版を作成した(図2)。

## 4) ホームページでのリーフレットの公開と使用の手引きの作成

平成27年度に実施した調査の結果で得られた「出生前検査に関する価値観は多様であり、リーフレットの利用に関しても、医療従事者が責任をもって慎重に行うことが望まれる。」をもとに実際に各医療機関で使用の際の手引き(図3)を作成した。この中には、1.リーフレット作成の目的、2.リーフレットの普及の目標、3.リーフレットの使用にあたっての注意事項を盛り込んだ。

## 3) 診療での使用を目指した体制調査

一次遺伝カウンセリングは各産科施設で行うのが前提であるが、専門的な遺伝カウンセリングへの導入が可能となるようにリーフレットの裏表紙に二次、三次の遺伝カウンセリング実施施設を記載する欄をつけている。そこでその受け皿となる二次、三次の遺伝カウンセリング実施施設の整備が必要と考えた。

そこで、全国遺伝子医療部門連絡会議の構成施設は当然候補となるが、それだけでは当然不十分であるため、二次施設との位置付けで全国の各地域の研究班員がそれぞれの地域の施設を推薦し（臨床遺伝専門医や周産期専門医などの特徴や診療実績などを総合的に考慮）、遺伝カウンセリングの受け入れ態勢についてのアンケート調査を実施した。

（倫理面への配慮）

本分科会研究中の医療従事者向けのアンケート調査については、「人を対象とした医学系研究に関する倫理指針」の対象外であり、倫理委員会での審査は行わなかった。

## C. 研究結果

### 1. 妊婦への情報提供資料の作成

以上の検討を踏まえた上で、妊婦への情報提供資料の作成を行った。

タイトルは、「妊娠がわかったみなさんへ～おなかの赤ちゃんの検査について」とし、出生前診断に対して中立的な印象のものとした。

内容は、表面は、表紙、裏表紙（連絡先、相談先を記載）、見開き部に「親になるということ」（担当：福嶋）の文章を掲載した。主たる内容は、出生前遺伝学的検査についての記載とする。超音波検査については普及状況や通常超音波との関係もあり、今回は取り扱わない方針とした。

内容について、質問項目の抽出、分類、整理をおこなった結果を表1に示す。

これらの抽出された項目について、以下のように担当を決めて、質問に対する回答を作成した。

検査について（担当：関沢，山田崇，早田）

妊婦自身の対応・行動・自己評価（担当：澤井，中込）

相談体制（担当：山内，鮫島）

以上の作成された文章を統合し、さらにオリジナルのイラストなどをいれて、全体会議で討議を行った。イラストを含めて全体の内容について、研究班全体会議にて評価を受けた後、一部修正を行い、リーフレットを作成・印刷した。

### 2. 妊婦への情報提供資料の評価

上記1において作成された「妊婦への情報提供資料」を実際に使用することを想定し、まず臨床研究の形で資料の評価を行うこととした。評価は無記名のアンケートによって行うこととした。対象を1. 配布する側の医療従事者と2. 受け取る側の妊婦とその家族としてそれぞれ計画した。本アンケート調査は研究班第2分科会研究分担者の所属施設及び関連施設とすることとした。また、実施するにあたり各施設の臨床研究審査委員会（倫理委員会）の承認を得て実施した。

添付資料にアンケート及び説明文書「アンケートご協力のお願い」について示す。

これらのアンケートを 2015 年 11 月～12 月に実施した。アンケートの配布部数は医療従事者向けが 751 部で回収されたのが 382 部であり(回収率 50.9%), 妊婦とその家族向けが 366 部で回収されたのが 170 部であった(回収率 46.4%)。以下に実際のアンケートの結果を記す。まず医療従事者向け, 妊婦とその家族向けそれぞれのみの設問についての結果を記載し, 次に共通した設問(医療従事者向けの設問 1,2,5 と妊婦とその家族向けの設問 2,4,5)について比較した結果を記載する(第 2 分科会アンケート結果 表 1～16 参照)。

a. 医療従事者用アンケート結果(n=382)

アンケートの回答者の内訳は助産師が最も多く 221 名(57.9%)で医師, 看護師, 認定遺伝カウンセラー, 事務職がそれぞれ 83 名(21.7%), 54 名(14.1%), 5 名(1.3%), 3 名(0.8%)であった。

今回の調査施設で出生前診断の遺伝カウンセリングを行っているかとの設問に対しては 202 名(52.9%)が「はい」と回答し, 122 名(31.9%)が「いいえ」と回答し, 「わからない」と回答したものが 54 名(14.1%)であった。

設問 4 「このリーフレットは全ての妊婦さんに向けて作られていますかよろしいでしょうか」では「はい」が 250 名(65.4%)と賛成が多く, 「いいえ」が 106 名(27.7%)であった。その背景を見るために設問 2 「このリーフレットで出生前診断を勧めているようにあなた自身は感じましたか？」との

関連を見てみると出生前診断を勧めていると感じる人が設問 4 で「いいえ」と回答することが有意に多いという結果であった。

b. 妊婦とその家族向けアンケート結果(n=170)

アンケートの回答者の内訳は本人が最も多く 159 名(93.5%)で夫・パートナー, 妊婦さんの親がそれぞれ 9 名(5.3%), 1 名(0.6%)であった。

設問 3 「このリーフレットを読むことで妊娠がわかって嬉しい気持ちに変化がありましたか」では「変化はない」が 149 名(87.6%), 「嬉しい気持ちが半分くらいになった」「嬉しくなくなった」という人が合わせて 14 名(8.2%)であった。

c. 共通した設問について

「親になること。-おなかの赤ちゃんの検査を考える前に知っておいてほしいこと-を読んでどう感じましたか」では「不安を感じた」「嫌な気持ちになった」という回答は医療従事者では 119 名(31.2%)であり妊婦とその家族では 41 名(24.1%)であった。「前向きな気持ちになった」「安心した」という回答は医療従事者では 131 名(34.3%)であり妊婦とその家族では 76 名(44.7%)であった。

「このリーフレットで出生前診断を勧めているようにあなた自身は感じましたか？」では「はい」は医療従事者では 124 名(32.5%)であるのに対して妊婦や家族では 22 名(12.9%)であり, 反対に「いいえ」は医

療従事者では 161 名 (42.1%) であるのに対して妊婦や家族では 93 (54.7%) と医療従事者の方が勧められていると感じており、医療従事者がより慎重である一方で妊婦や家族の方が冷静に受け止めていることがここでも示された。

設問 5 「どういう場面でこのリーフレットを配布 / 使用することが望ましいと考えますか？」では「初診の後」は医療従事者では 145 名 (38.0%) あるのに対して妊婦や家族では 49 名 (28.8%) であり、「保健指導 ( 医師や助産師と話すとき ) の時」は医療従事者では 141 名 (36.9%) あるのに対して妊婦や家族では 87 名 (51.2%) であった。

#### d . 自由記載

自由記載では様々な感想が記載されていた。このリーフレットの目的はあくまで適切な相談窓口への導入 / 道標であるという意図が伝わらず説明ツールとして受け取られているようなコメントが多く見られた。

### 3 . 妊婦への情報提供資料リーフレットの修正及び完成

前年度の調査結果に基づき内容とその表現について再検討の上で修正を行った。また、同時に行った英語版作成の過程で英語にしてみても初めて明らかとなった内容の論理的飛躍や曖昧さを解消した。

最終的にプロトタイプでは 16 あった Q&A は 13 に集約化され内容も明確なものとなった。

### 4 . ホームページでのリーフレットの公開と使用の手引きの作成

リーフレット作成の目的として産科診療の場において、妊婦が出生前検査に関する情報が得られ、必要な時には遺伝カウンセリングが受けられるようにする体制づくりのために作られたことを記載した。

リーフレットの普及の目標としては各地域において、リーフレットを介して産科医療施設と遺伝カウンセリング実施施設が連携することを通して、妊婦の不安への対応がなされ、妊婦が安心して妊娠期間を過ごすことができることと記載した。

リーフレットの使用にあたっての注意事項の具体的な内容は以下の内容とした。

「 1 . リーフレットの裏面に、近隣の遺伝カウンセリング実施施設を記入してください。」

この部分は妊婦に近隣の遺伝カウンセリング実施施設を知らせることを目的とした。各施設に通う妊婦が利用しやすい地域の施設を 1 か所または複数記入することとした。

「 2 . リーフレットは、妊婦やその家族がおなかの子への不安を抱えている場合や、出生前検査の情報を更に詳しく知りたいと考えている場合など、必要な時に適切な情報を得られるよう、ご活用ください。」

それぞれの施設の体制に応じて、配布方法を検討していただけるように以下のような具体例を記した。

例 1 : 受付カウンターや、待合室内など、



妊婦の目に留まりやすい場所に設置する。

例 2：妊娠初期の保健指導や母子健康手帳の交付の案内などと一緒に渡す。

「3.リーフレットを見た妊婦が相談できる機会を作ってください。」

リーフレット内容についての質問，補足説明の希望，などの相談があった場合に妊婦への対応をお願いした。また，具体例を提示した。

例 1：遺伝カウンセリング実施施設に紹介する。

例 2：自施設の医師または助産師等によって最初の面談を行い，更に相談を希望した場合に遺伝カウンセリング実施施設に紹介する。

「4.遺伝カウンセリング実施施設に紹介した後について」

妊婦が安心して妊娠期間を過ごせるためには産科医療施設の皆様の暖かなサポートが欠かせないため，必要があれば，遺伝カウンセリング実施施設にいつでも相談していただけるようお願いした。

## 5. 診療での使用を目指した体制調査

アンケート調査の結果は以下のようであった。

アンケート調査は全国の 310 施設に送付され 114 施設から回答があった。そのうち HP 掲載可能な施設は全国で 83 施設(2016 年 11 月 24 日現在)であった。回答のあった施設の背景として全国遺伝子医療部門連絡会議に参加していない施設が 70.2%(80/114)と多く、施設内の組織として遺伝診療部門がない施設

が 61.4%(70/114)と多かった。

それぞれの施設に所属する臨床遺伝専門医、認定遺伝カウンセラーの数の調査では以下のようでありいずれも少ないという結果であった

### 臨床遺伝専門医

・常勤は 1~4 人が 67.5%と最も多かった (median=2 人)、0 人の施設は 12.3%(14/114 施設)

・常勤+非常勤は 1~4 人が 57.0%と最も多かった (median=2 人)、0 人の施設は 12.3%(14/114 施設)

各施設に所属する臨床遺伝専門医の基本領域の内訳の調査では産婦人科は 80%の施設に在籍しており，約半数の施設に小児科が在籍していた。以下内科，耳鼻咽喉科，外科と続いていた。

### 認定遺伝カウンセラー

・常勤 0 人の施設は 90/114 施設、非常勤 0 人の施設は 92/110 施設

各施設において周産期の遺伝カウンセリングを担当する臨床遺伝専門医の数を調査した結果は以下のようであった。

・常勤は 1~4 人が 78.1%と最も多かった (median=2 人)、0 人の施設は 12.3%(19/114 施設)

・常勤+非常勤は 1~4 人が 78.9%と最も多かった (median=1 人)、0 人の施設は 13.2%(15/114 施設)

周産期遺伝カウンセリングを担当する臨床遺伝専門医以外の常勤医師がいないのが 51 施設 (51/112 施設)，非常勤医師もいないのが 96 施設 (96/108 施設)であった。周産期

遺伝カウンセリングを担当する臨床遺伝専門医以外の医師の診療科は常勤では産婦人科が 87 人(うち周産期(母体・胎児)専門医が 37 人)で小児科が 39 人(うち周産期(新生児)専門医が 25 人)であり、非常勤では産婦人科が 19 人(うち周産期(母体・胎児)専門医が 7 人)で小児科が 3 人(うち周産期(新生児)専門医が 1 人)であり、周産期専門医が相当数対応していることがわかった。

各施設において周産期の遺伝カウンセリングを担当する常勤の認定遺伝カウンセラーがいないのが 82 施設(82/104 施設)、非常勤もいないのが 87 施設(87/101 施設)であった。周産期の遺伝カウンセリングを担当する看護師助産師がいない施設は 92 施設(92/114 施設)であった。

各施設における周産期遺伝カウンセリングの件数を調査した結果は初診件数が月 10 件以上であった施設が約 37%、さらに、半数以上の施設が今後の受け入れが可能であると回答していた。

以上の結果は以下のようにまとめられる。

- 遺伝子診療部門がある大規模病院だけでなく地域の小規模な施設の活用が期待される
- 多くの施設で産婦人科を基本領域とした臨床遺伝専門医が在籍し、非常勤の活用が行われている
- 臨床遺伝専門医以外が周産期の遺伝カウンセリングを行うことは多くはないが、周産期専門医の活躍が見込める
- 認定遺伝カウンセラーの増員や看護師、助産師の活用も課題である

- 各施設は今後さらに遺伝カウンセリングを増やしていく意欲がある
- HP に掲載可能と回答してきた施設がある地域には偏りがある

#### D. 考察

今回行った、妊婦への情報提供資料リーフレットの試案作成は、産婦人科医だけでなく、小児科医、助産師、認定遺伝カウンセラーの多職種の共同作業で行われた。これは、出生前診断の情報提供における中立性を保つために、大きな意義を持つと考えられる。さらに、このリーフレットの試案は、研究班の全体会議での議論を経て承認されており、広い観点からの批評的考案を経たものと言うことができる。計画 2 年目には、実際に班員の所属する全国の施設で試験的に運用し、その使用感などについてアンケート調査を行った。

#### 1. 医療従事者用アンケート結果の分析

アンケートの回答者の内訳は、実際に外来でリーフレットを渡す機会の多い職種の意見が反映されていた。今回の調査施設で出生前診断の遺伝カウンセリングを行っているかとの設問に対しては、本研究の研究分担者の所属施設や関連施設で行われた研究であったため比較的遺伝カウンセリングの環境が整っていた可能性があると思われる。しかし一方で「わからない」と回答したのも 1 割程度あり、回答者によっては遺伝カウンセリングについての意識が必ず

しも高くない可能性が考えられた。

リーフレットの対象者について問う質問（設問4「このリーフレットは全ての妊婦さんに向けて作られていますかよろしいでしょうか」）では肯定的な意見が過半数を占めていたが、全妊婦を対象にすることに対して慎重な考えも一定数存在する。その背景を見るために設問2「このリーフレットで出生前診断を勧めているようにあなた自身は感じましたか？」との関連を見てみると、出生前診断を勧めていると感じる人は有意に設問4で「いいえ」と回答しており、出生前診断を勧めていると感じるから全ての妊婦さんに配布するのに反対であると考えていることがわかった。

## 2. 妊婦とその家族向けアンケート結果の分析

アンケートの回答者の内訳からは、本調査結果はほぼ妊婦さん本人の意見と考えられた。

設問3のリーフレットによる影響を問う質問（「このリーフレットを読むことで妊娠がわかって嬉しい気持ちに変化がありましたか」）からは、多くの妊婦さんは冷静に受け止めていることがわかる一方、ネガティブな反応も一定数見られ、リーフレットの配布には十分な配慮が必要と思われた。

## 3. 共通した設問の分析

リーフレットの読後感を問う質問（「親になること・おなかの赤ちゃんの検査を考える前に知っておいてほしいこと」を読んで

どう感じましたか」）では、ネガティブな回答は医療従事者では119名（31.2%）、妊婦とその家族では41名（24.1%）であった一方、ポジティブな印象を持った回答は医療従事者では131名（34.3%）、妊婦とその家族では76名（44.7%）であった。これは、医療従事者が妊婦や家族に対する時により慎重であることに対し、妊婦や家族自身は実際にはかなりポジティブに捉えている可能性が示唆された。

リーフレットの配布場面を想定する質問（設問5「どういう場面でこのリーフレットを配布/使用することが望ましいと考えますか？」）では「初診の後」と「保健指導（医師や助産師と話すとき）の時」のどちらが好ましいかの捉え方は、医療従事者と妊婦や家族では意見が分かれる結果となった。しかし、我々が当初設問を作成した時にはNTの計測やNIPTなどの選択肢が始まる早い週数から情報提供のチャンスを得るという観点から「初診の後」という選択肢を設定したが、そういった意味付けが伝わっていないことも今回の結果には反映しているのかもしれないために本結果の解釈は難しい。

## 4. 自由記載の分析

自由記載からは、アンケート対象者からの率直な感想が聞かれた。研究班が意図したリーフレットの目的である「適切な相談窓口への導入/道標」が伝わらずに、「説明ツール」として取られたであろうコメントが多く見られた。そういった点ではやはり

このリーフレットは正確な情報提供を目的としたものではなくあくまで導入用のリーフレットであるということを明確に示す必要があると思われる。

以上のアンケート結果からは、作成されたリーフレットは妊婦に対してはほぼ中立的な情報を提供することができた一方で、医療従事者はこのリーフレットの内容についてはより慎重な姿勢を持っていることが明らかとなった。妊婦、医療従事者ともに、多様な価値観に基づく出生前診断に対する意見や心情を持っているため、一つのリーフレットに対しても多様な捉え方がなされていることになる。よって、このリーフレットの社会実装においては、医療従事者が責任を持って妊婦への情報提供のツールとして利用することが望ましいと考えられた。

上記2年目に実際に班員の所属する全国の施設で試験的に運用し、その使用感などについてアンケート調査を行い、評価をおこなったが、その結果、改善点が明らかになったために、計画最終年度にはこれらを元にリーフレットを修正改善し完成することを行なった。また、国際化に鑑みてその英語版も同時に作成することとした。さらに、昨年度のアンケート調査の中で指摘された実際に運用する際の問題点を考慮して使用上の手引きを作成し、リーフレットと共にホームページで公開することとした。

リーフレットはそれだけで情報提供が完結するわけではなくあくまで遺伝カウンセ

リングへのアプローチという位置づけである。この点からリーフレット裏表紙に一次施設からの紹介先候補として全国遺伝子医療部門連絡会議ホームページ（主に三次施設として想定）を記載しているが、それに加えてそれぞれの一次施設の最寄りの二次施設を記載する欄を設けている。このような二次三次の遺伝カウンセリングへ適切につなげることを実現するために体制調査を実施し、その情報をホームページで公開することによって一次施設からリーフレットを通じて二次三次遺伝カウンセリングへつながる適切な出生前診断に関わる遺伝カウンセリング体制の実現を目指した。

#### 1. 妊婦への情報提供資料リーフレットの修正及び完成及び英語版の作成

前年度の調査結果に基づく内容の修正と英語版作成を並行して行なった。前年度の調査でネガティブな気持ちになった方が一定数いることや出生前診断を勧めているように感じる方が少数とはいえおられることなどに鑑み、より慎重な表現に修正することは重要と考えられた。また、英語版作成の過程で英語にしてみても初めて明らかになったロジックの矛盾、飛躍、曖昧さを解消する作業の中で、情報提供が主ではなく遺伝カウンセリングへのアプローチであるという目的や内容が明確化されたという効果も得られた。この点は前年度のアンケート自由記載欄に見られた「研究班が意図したリーフレットの目的である適切な相談窓口への導入/道標ということが伝わらずに、

説明ツールとして解釈されたと推察されるコメント」への対策となったと思われる。

最終的にプロトタイプでは16あったQ&A項目を13の明確なものにまとめた。

## 2. ホームページでのリーフレットの公開と使用の手引きの作成

前年度のアンケート調査で妊婦、医療従事者ともに、多様な価値観に基づく出生前診断に対する意見や心情を持っているため、一つのリーフレットに対しても多様な捉え方がなされていることが明らかとなり、このリーフレットの社会実装においては、医療従事者が責任を持って妊婦への情報提供のツールとして利用することが望ましいと考えられた。そういった観点からリーフレットについての医療従事者への解説資料として手引き書を作成し、リーフレット共に公開することとした。この手引書には前年度のアンケート結果に基づいてどのような懸念があるか、そしてどのような配慮が必要とされるかを詳細に記した。

本リーフレット使用にあたって重要なのは情報提供そのものよりも、むしろ個々のクライアントへの配慮であり、連続性を持った一次施設と高次施設の連携であり、遺伝カウンセリングへのアプローチであることを強調することが重要と考えられた。

## 3. 診療での使用を目指した体制調査

上記のように連続性を持った一次施設と高次施設の連携のためには適切な遺伝診療資源の調査が必要と考えられたため、今回

調査を行なった。臨床遺伝診療が発展途上である現在の本邦においては専門診療科として実施されている場合は非常に少なく、産婦人科や小児科などの診療科内においてそれぞれの医師の資質や専門性に依存して限定的に行われていると考えられるため、本研究班員の中で全国それぞれの地方に勤務し、中心的な立場にあるメンバーそれぞれが推薦した施設や医師を対象に調査を行った。

当然ながら二次遺伝カウンセリングを担うためには遺伝子診療部門がある大規模病院だけでなく地域の小規模な施設の活用が必要であるが、本アンケート調査からもその実現の可能性は十分あると考えられた。しかしながら、この数年で増加したとはいえ臨床遺伝専門医数は少ない。その中で多くの施設で産婦人科を基本領域とした臨床遺伝専門医が在籍しつつあるが、非常勤の活用も行われている実態が見えてきた。また、臨床遺伝専門医以外に周産期の遺伝カウンセリングを行って行く必要もあるかもしれないが、本調査では周産期専門医の活躍が見込めると思われた。一方、非医師の認定遺伝カウンセラーや看護師、助産師は一定数の活躍はあるものの未だ数の点でも雇用実態においても十分ではなく、そのさらなる活用は課題である。

このような中で、各施設の考え方としては厳しい周産期医療の中でも周産期の遺伝カウンセリングに対する意識は非常に前向きであり、今後さらに遺伝カウンセリングを増やしていく意欲を示している施設が

多く、期待感が持てる。しかし、その一方で産科診療自体に疲弊している施設もあり、HP に遺伝カウンセリングの提供を掲載することに対しては、余力の無い体制で行われている周産期医療の現状に加えて、さらに臨床遺伝診療を担うことへの躊躇から慎重に考えている施設もあると考えられる。実際 HP に掲載可能と回答してきた施設がある地域には偏りがあった。

以上のように3年間の本研究班の中でリーフレットとその利用の手引きの作成、そしてそれによって遺伝カウンセリングを受けたいと願う妊婦とその家族への対応を実現するための体制構築を行ってきた。

本研究は、社会に対する情報リソースの充実につながるものであり、出生前診断に対するリテラシーを涵養することに役立つ事が推察される。

#### E . 結論

本研究により、多角的な検討の元で、一般妊婦に対する、出生前診断に関する情報提供と遺伝カウンセリングへのアプローチを目的としたリーフレットを作成することができた。出生前診断に関する価値観は多様であり、リーフレットの利用に関しても、医療従事者が責任をもって慎重に行うことが望まれるため配布の方法にも心を配り妊婦とその家族の不安に寄り添いファーストタッチの重要性を十分認識し、必要に応じて二次三次の遺伝カウンセリングへ繋げ、

その後も一次施設と高次施設が連携して行くことが重要であると考えられた。

#### F . 研究発表

1. Yamada T , Sameshima K , Sawai H, Sekizawa A , Nakagomi S , Hayata K, Yamanouchi Y , Fujii Y , Miyake H, Yamada S , Fukushima Y , Konishi I. The establishment of a new leaflet for prenatal diagnosis as an approach to prenatal genetic counseling. The 66th Annual Meeting of the American Society of Human Genetics, Vancouver, 2016. October
2. 山田崇弘. 教育シンポジウム「出生前診断と診療支援体制の現状と将来展望」出生前診断の診療レベル向上を目指して. 第2回日本産科婦人科遺伝診療学会学術講演会. 京都市. 2016年12月

#### G . 知的財産権の出願・登録状況

なし



表 1

質問項目	分類
<p>どんな検査なの？</p> <p>何のために検査を行うの？</p> <p>検査は正確なの？</p> <p>どの程度の精度でわかるの？</p> <p>検査を受けたら安心できるの？</p> <p>お金はかかるの？</p> <p>絶対受けなくてはならないの？</p> <p>病気が見つかったらどうするの？ (どんな風に育つの？を含む)</p> <p>他の人はどうしてるの？</p> <p>遺伝カウンセリングは必ず受けなくてはいけないの？</p> <p>検査を受けたら安心できるの？</p> <p>ハイリスク妊娠って何？</p> <p>赤ちゃんの病気は家族に影響するの？</p> <p>家族の病気は赤ちゃんに影響するの？</p> <p>超音波で気になるところがあると言われました，どうすればいいの？</p> <p>誰に相談できるの？</p> <p>いつから相談できるの？</p> <p>検査を受ける本人だけが相談できるの？</p> <p>病気が見つかったらどうするの？ (どんな風に育つの？を含む)</p> <p>検査の後も相談できるの？</p> <p>遺伝カウンセリングは必ず受けなくてはいけないの？</p>	



「妊娠がわかったみなさんへ～妊婦健診で行われないおなかの赤ちゃんの検査について～」の活用に関する調査（医療関係者用）

ア. 医師（産婦人科医・小児科医・臨床遺伝専門医・その他（ ））、イ. 助産師、  
ウ. 看護師，エ. 認定遺伝カウンセラー，オ. 事務職，カ. その他（ ）

あなたの施設では、出生前診断の遺伝カウンセリングを行っていますか？

ア. はい，イ. いいえ，ウ. わからない

1. 「親になるということ。-おなかの赤ちゃんの検査を考える前に知っておいてほしいこと-」を読んで、あなたはどう感じましたか？

ア. 不安を感じた，イ. 嫌な気持ちになった，ウ. 前向きな気持ちになった，エ. 安心した，オ. その他（ ）

2. このリーフレットで出生前診断を勧めているように、あなた自身は感じましたか？

ア. はい，イ. いいえ，ウ. どちらでもない（具体的に ）

3. このリーフレットを読むことで、妊婦さんは出生前診断に対してどう感じると思いますか？また、妊婦さんに心理的負担が生じると思いますか？設問1と2の選択肢を参考にしながらお書きください。

（記載欄： ）

4. このリーフレットは全ての妊婦さんに向けて作られていますか、よろしいでしょうか？その理由を含めて教えてください。また、「いいえ」の場合は、どのような妊婦さんに渡したら良いと思いますか？ご意見をお聞かせください。

ア. はい，イ. いいえ

（記載欄： ）

5. どういう場面でこのリーフレットを配布／使用することが望ましいと考えますか？

ア. 初診のあと，イ. 保健指導の時，

ウ. その他（ ）

6. 裏表紙に記載した遺伝カウンセリングを受けられる施設の案内に関して、ご意見があればお願いします。

※ 全国遺伝子医療部門連絡会議 の検索システムの URL を掲載し、その下に地元の遺伝カウンセリング実施施設を各施設で記入できるように作りました。

7. このリーフレットの内容、および使用することに関してご意見があれば、自由に記載してください。



第2分科会アンケート結果 表1～16

「妊娠がわかったみなさんへ - 妊婦健診で行われないおなかの赤ちゃんの検査について - 」の活用に関する調査 (医療従事者用)

回答者数 医療従事者 382名, 妊婦・家族 170名

表1. 回答者の立場

医師 <sup>1)</sup>	助産師	看護師	認定遺伝カウンセラー	事務職	その他	計
83 (21.7)	221 (57.9)	54 (14.1)	5 (1.3)	3 (0.8)	16 (4.2)	382 (100)

1)産婦人科医 45, 小児科医 9, 臨床遺伝専門医を含む.

表2. あなたの施設では出生前診断の遺伝カウンセリングを行っていますか.

はい	いいえ	わからない	無回答	計
202 (52.9)	122 (31.9)	54 (14.1)	4 (1)	382 (100)

表3. 「親になるということ おなかの赤ちゃんの検査を考える前に知っておいてほしいこと」を読んで あなたはどう感じましたか.

不安を感じた	嫌な気持ちになった	前向きな気持ちになった	安心した	記述	無回答	計
105 (27.5)	14 (3.7)	53 (13.9)	78 (20.4)	90 (23.6)	42 (11.0)	382 (100)

表4. 「親になるということ おなかの赤ちゃんの検査を考える前に知っておいてほしいこと」を読んで あなたはどう感じましたか.

医療従事者と妊婦・家族の回答の比較

	医療従事者 (%)	妊婦・家族 (%)
不安を感じた	105 (27.5)	39 (22.9)
嫌な気持ちになった	14 (3.7)	2 (1.2)
前向きな気持ちになった	53 (13.9)	39 (22.9)
安心した	78 (20.4)	37 (21.8)
記述	90 (23.6)	42 (24.7)
無回答	42 (11)	11 (6.5)
計	382 (100)	170 (100)

二乗検定 p=0.03

表5. このリーフレットで出生前診断を勧めているようにあなた自身は感じましたか.

はい	いいえ	どちらでもない	無回答	計
124 (32.5)	161 (42.1)	89 (23.3)	8 (2.1)	382 (100)

表6. このリーフレットで出生前診断を勧めているようにあなた自身は感じましたか.

医療従事者と妊婦・家族の回答の比較

	はい	いいえ	どちらでもない	無回答	計
医療関係者	12 (32.5)	161 (42.1)	89 (23.3)	8 (2.1)	382
妊婦・家族	22 (12.9)	93 (54.7)	55 (32.4)	0	170
計	146 (26.4)	254 (46)	144 (26.1)	8 (1.4)	552

二乗検定 p<0.001.

表7. このリーフレットは全ての妊婦さんに向けて作られていますかよろしいでしょうか.

はい	いいえ	無回答	計
250 (65.4)	106 (27.7)	26 (6.8)	382 (100)

表8. 出生前診断を勧めているように感じたかの回答(表5)とリーフレットがすべての妊婦さん向けかの回答(表7)の比較

		表7) リーフレットがすべての妊婦さん向けか				二乗 検定 p<0.0 01.
		はい	いいえ	無回答	計	
表5) 出生前診断を勧 めているように感じたか	はい	57	57	10	124	
	いいえ	128	25	8	161	
	どちらでもない	62	22	5	89	
	無回答	3	2	3	8	
計		250	106	26	382	

表9. どういう場面でこのリーフレットを配布/使用することが望ましいと考えますか.

初診後	保健指導の時	記述	無回答	計
145 (38.0)	141 (36.9)	82 (21.5)	14 (3.7)	382 (100)

「妊娠がわかったみなさんへ - 妊婦健診で行われないおなかの赤ちゃんの検

査について - 」の活用に関する調査（妊婦さんと家族向け）

回答者数 妊婦・家族 170名

表10. あなたについて教えてください.

妊娠中の本人	夫・パートナー	妊婦さんの親	その他の家族	無回答	計
159 (93.5)	9 (5.3)	1 (0.6)	0	1 (0.6)	170 (100)

表11. 親になるということ・・・おなかの赤ちゃんの検査を考える前に知っておいてほしいこと・・・  
を読んでどう感じましたか.

不安を感じた	嫌な気持ちになった	前向きな気持ちになった	安心した	記述	無回答	計
39 (22.9)	2 (1.2)	39 (22.9)	37 (21.8)	42 (24.7)	11 (6.5)	170 (100)

表12. このリーフレットを読むことで妊娠がわかって嬉しい気持ちに変化がありましたか.

変化はない	嬉しい気持ちが半分くらいになった	嬉しくなくなった	無回答	計
149 (87.6)	7 (4.1)	7 (4.1)	3 (1.8)	170 (100)

表13. 出生前診断を勧められているように感じましたか.

はい	いいえ	どちらでもない	計
22 (12.9)	93 (54.7)	55 (32.4)	170 (100)

表14. どのような場面でこのリーフレットを配布, 使用することが望ましいと考えますか.

医師や助産師と話すとき	初診のあとですぐ全員に	自分で希望した場合のみ	その他	計
87 (51.2)	49 (28.8)	30 (17.6)	4 (2.4)	170 (100)

表15. どのような場面でこのリーフレットを配布, 使用することが望ましいと考えますか.

医療従事者と妊婦・家族の比較

	医師や助産師と話すとき	初診のあとですぐ全員に	自分で希望した場合のみ	その他	計
妊婦・家族	87 (51.2)	49 (28.8)	30 (17.6)	4 (2.4)	170
	保健指導時	初診時	記述	無回答	計
医療関係者	141(36.9)	145 (38.0)	82 (21.5)	14 (3.7)	382

表16.裏表紙の遺伝カウンセリング実施施設の案内はわかりやすいでしょうか.

はい	いいえ	無回答	計
123 (72.4)	31 (18.2)	16 (9.4)	170 (100)

## 親になるということ

-おなかの赤ちゃんの検査(出生前検査)を  
考える前に知っておいてほしいこと

ご妊娠おめでとうございます。どんなかわいい赤ちゃんが生まれてくるのか、楽しみにしていることでしょう。それとともに、赤ちゃんはちゃんと育っているのかな?お産はどんな感じかな?など、気になることがあるかもしれません。

近年の医学の進歩により、赤ちゃんについての情報を妊娠中に知る方法が開発されてきました。情報は多ければ多い方がよいと考えている人もいるかもしれませんが、情報が多くなると悩みの種が増えるということもあります。このリーフレットでは、通常の妊婦健診には含まれない検査である、おなかの赤ちゃんの出生前検査についての基本的な考え方を Q&A の形でまとめました。

おなかの赤ちゃんは、お母さん、お父さんに全てを頼っています。それぞれの検査で何がわかるのか、わからないのか、などについての情報を十分に得た上で、検査で何を知りたいのか、検査結果が分かったらどうしたいのか、などについて良く話し合っておなかの赤ちゃんとご両親にとって、最もよい選択をしていただきたいと思います。そのためのさまざまな相談窓口についても紹介していますので、お気軽にご利用下さい。



遺伝カウンセリング施設の検索には  
全国遺伝子医療部門連絡会議 HP  
をご利用ください。

<http://www.idenshiiryoubumon.org/search/>

QRコードからもアクセス



このリーフレットの著作権は、  
平成 26～28 年度厚生労働科学研究  
「出生前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」に帰属します。  
無断での複製、商用利用はおこなっておりません。



## 妊娠がわかったみなさんへ

～妊婦健診で行われない  
おなかの赤ちゃんの検査について～



平成 26～28 年度厚生労働科学研究  
「出生前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」



### Q1 出生前検査って何?何のために行われるの?

A お腹の中にある赤ちゃんのことを知ろうとすることはすべて出生前検査に含まれますが、狭い意味での出生前検査は赤ちゃんが生まれる前から病気を持っているかを調べることで、このリーフレットでは特に赤ちゃんのからだを作る遺伝情報をもつ染色体を調べることを指しています。通常の妊婦健診の中で行う検査と違って全ての人が受ける検査ではありませんし、受けないこと(妊娠出産に際して困ることもありません。赤ちゃんの染色体について知りたいかどうかは、お母さんやお父さんの考え方がより重要です。知った時にどうしたいのかをお互いの気持ちに基いて決めるという、一人一人にとって違った目的があります。そのために遺伝カウンセリングというものがあります。

### Q2 出生前検査にはどのようなものがあるの?

A 直接、赤ちゃんからの細胞を調べて、染色体疾患などを正確に診断するものとしては、羊水検査や絨毛検査があります。しかし、羊水検査や絨毛検査はわずかながら流産の起こる可能性があるため、これらの検査を行うかどうかを判断するために非確定的検査があります。これには、母体血清マーカー検査、胎児超音波検査(頸部肥厚の評価など)、無侵襲的出生前検査(NIPT)などがあります。検査を受けるか受けたくないか、受けるとした場合どのような検査を受けられるかについて、遺伝カウンセリングの中で一緒に考えていきます。

### Q3 遺伝カウンセリングって何?それは必ず受けるべきではないの?

A 正確な情報を正しく理解し、様々な問題を整理することにより、それぞれの方にとっての選択をするためのお手伝いが遺伝カウンセリングです。妊婦さんへの遺伝カウンセリングの目的は、おなかの赤ちゃんのことを理解して、妊娠生活を過ごしていただくことです。出生前検査を受けるかどうかその目的は一人一人異なります。おなかの赤ちゃんについて心配な事があるなら、出生前検査を受けるかどうかに関わらず、臨床遺伝専門医や認定遺伝カウンセラーによる遺伝カウンセリングを受けてみませんか。

### Q4 赤ちゃんが生まれながらに病気を抱えていることはよくあるの?そしてそれはすべて検査で分かるの?

A 赤ちゃんの3～5%は、何らかの先天性疾病をもって生まれ、その疾患の約25%が染色体の変化によるものです。検査で染色体疾患がないことが分かっても先天性疾病がないとはいえません。検査を受けた後も、妊婦健診で妊婦さんの健康と赤ちゃんの成長をチェックしていくことが大切です。

### Q5 “ハイリスク”ってどういう意味なの?

A “ハイリスク”という言葉をよく耳にするかもしれませんが、この言葉は誤解されることが多いようです。妊婦さんのからだは、妊娠中さまざまな変化をします。妊娠前とは違うという点で“リスク”になります。だからこそ、妊婦さんの健康をサポートするため妊婦健診があるのです。

妊婦健診や検査の回数をもとにして、注意しながら経過をみていく必要がある妊婦さんが、ハイリスクの妊婦さんです。このリスクは、妊娠前の健康状態、過去の妊娠歴や現在の妊娠経過によって判断されます。一方、それは別に出生前検査においては、赤ちゃんが先天性疾病を持つ確率が高いことを“ハイリスク”といいます。

### Q6 他の人はどうしているの?

A 現在、35歳以上の妊婦さんの場合、年齢以外の医学的理出も含めて、約10%の人が出生前検査を受けているという報告もあります。ご夫婦でよく相談されて、最終的に出生前検査を受けるかどうかを決められます。

### Q7 病気が見つかったらどうするの、どんな風に育つのか?

A おなかの赤ちゃんについて、将来の全てを知ることにはできません。病気の可能性が見つかった場合は、疑われる病気の説明、妊娠中、出産後のお母さんのケアや支援内容について、専門家から説明をうけることができます。

### Q8 家族の病気は赤ちゃんに影響するの?

A お母さんまたはお父さんの病気で、赤ちゃんの健康状態に影響するのは、ごく一部です。遺伝カウンセリング担当者が、くわしくお話を伺った上で判断します。

### Q9 赤ちゃんの病気は家族に影響するの?

A おなかの赤ちゃんに病気があると聞くと、妊婦さんや家族の方にも病気が随っているかもしれないと考えたり、妊婦さん自身の健康に影響を及ぼすと心配される方がいるかもしれません。でも実際には特殊な状態を除いて家族に影響することはありません。



### Q10 いつから相談できるの?

A 気になった時に、いつでもご相談(遺伝カウンセリング)をお受けします。妊娠を考えたとき、あるいは妊娠前にご相談いただくこともあります。妊娠がわかった時、妊娠中、子育てがはじまった時など、いつでもご連絡ください。

### Q11 どこで相談できるの?

A 専門的な遺伝カウンセリングを行っている施設は、裏表紙に記載されている施設のほか、全国遺伝子医療部門連絡会議のホームページから検索できます。かかりつけの産科医や医療スタッフに相談先を確認してみてください。遺伝医療の専門家である臨床遺伝専門医や認定遺伝カウンセラーが、ご相談に対応します。

### Q12 何を相談したらよいの?

A 遺伝に関する様々なこと、妊娠に関連した悩み・不安やおなかの赤ちゃんの検査のことなど、相談内容はいろいろです。赤ちゃんの病気やどのように育つのかについても相談できます。気になっていることを遠慮せずお話しください。

### Q13 どのように相談したらよいの?

A 遺伝カウンセリングを希望される場合には、かかりつけの産科医や医療スタッフに相談して、専門外来を紹介してもらうことができます。また、直接、相談の窓口にご連絡いただくこともできます。ご心配な点(おなかの赤ちゃんの検査など)や問題点をお話してください。詳しい医学的情報が欲しい時やご夫婦でよく話し合うための場が必要と感じた時などもご連絡ください。担当者がお待ちしております。



図1 リーフレット日本語版

### What You Might Want to Know Before Embarking on Your Parenting Journey

Our heartiest wishes to you, mom to be! During this special phase of your life, you must be so excited and look forward to meeting the youngest member of your family. But at the same time, many of you might have concerns about what is happening with you and your baby.

Today, medical advances offer new options for obtaining information about baby's health even before the birth. While more information sounds helpful, the truth is that it often leads to an information overload and causes confusion among patients. There are many optional tests that aren't included in regular checkups, which makes it even harder for parents to decide on their own.

Our professional mission is to assist you in order to make the best-informed choice. This leaflet includes an overview of your prenatal options, as well as a few resource suggestions to better meet your needs. Feel free to contact any of them if needed.

Following is a handy list of questions and answers that will help you in your learning of the basic concept of your prenatal options.



#### Q1. What are prenatal genetic tests?

**A.** They are medical tests used to obtain genetic information about unborn babies. Certain tests done on prenatal check-ups are routine and almost all pregnant women are to get them, while prenatal testing we discuss here is completely optional. In this leaflet, we focus on the evaluation of the fetus to find out specific chromosomal abnormalities. You can have a safe delivery without these tests and it's up to you to choose whether or not to have them.

It is becoming increasingly complicated to make a decision, with there being more options for you to consider. Genetic counseling offers support in order for you to be comfortable with your pregnancy whether or not you decide to undergo the testing.

#### Q2. What are the common types of prenatal tests?

**A.** There are two types of prenatal tests: screening and diagnostic. The former includes NIPT, maternal serum tests, or special ultrasounds such as NT scans, none of which are definitive. When the screening test result shows a possible problem, you might consider diagnostic tests, including amino or CVS, which can carry a small chance of miscarriage.

In genetic counseling, specialists will outline all the options available for you and help you decide how to proceed.

#### Q3. What is genetic counseling? Should every expectant mom get it?

**A.** Genetic counseling is the process of helping people understand and adapt to the medical, psychological, and familial implications of genetic contributions to disease, and it involves specialists who identify families at risk, investigate the problem, interpret medical information, and review available options with the family. Anyone with unanswered questions about her baby should seek genetic counseling. It provides helpful information, education, support, and very often, a peace of mind.

#### Q4. Is a birth defect common? How much can a test find out?

**A.** One in every 20~33 babies are born with a birth defect and about 25% of them are affected by

chromosomal abnormality. It's impossible to detect everything about a fetus, but proper prenatal care does help ensure things go right, as it enables your doctor monitor your/baby's health and identify any problems before they become serious.

Search for accessible institutions. All the centers listed are the members of The Japan National Liaison Council for Clinical Sections of Medical Genetics.

<http://www.Idenshiiryoubumon.org/search/>

Available only in Japanese

Access by QR code



All rights reserved. For non-commercial use only.  
No part of this publication may be reproduced, stored, transmitted or disseminated in any form or by any means without prior written permission.



### All About Your Options for Pregnancy & Prenatal Care



The Project of Health Research on Children, Youth, and Families by Ministry of Health, Labor and Welfare, Japan (2014-2016)



chromosomal abnormality. It's impossible to detect everything about a fetus, but proper prenatal care does help ensure things go right, as it enables your doctor monitor your/baby's health and identify any problems before they become serious.

#### Q5. What is a "high risk" pregnancy?

**A.** A high risk pregnancy is any pregnancy that can result in health problems for the mother/baby. The term sounds scary, but it simply means that extra special attention must be paid. In the framework of prenatal testing, however, "high risk" means "higher chance" of the baby having a genetic condition. Both cases require special management, and again, regular prenatal visits are very important.

#### Q6. Is getting tested a common option?

**A.** Currently, about 10% of expectant mothers over 35 years old get prenatal testing in Japan. The decision to pursue the tests is yours. People choose to have or not to have them for different reasons. The decision must be made after a thorough discussion between you and your partner, along with genetic professionals.

#### Q7. What are my choices if the test result shows a problem?

**A.** There are always some options for you, and it is a hard choice to make, especially in such an anxious time. However, you don't have to go through it all alone. Your practitioner, as well as genetic specialists, will help you decide what to do and what life will be like for your child if he/she has a disorder.

#### Q8. Does a health problem in the family affect the baby?

**A.** Only very few types of diseases can be passed on, while it is possible to inherit some types of genetic disorders. Estimating the chance of inheriting the condition can be complex. You'll be provided a detailed explanation based on your profile during your genetic counseling.

#### Q9. Does a disorder found on a test mean another risk factor among family members?

**A.** A vast majority of the family are not affected at all, but there are a few exceptions. When a genetic disorder is diagnosed, family members often want to know the likelihood that they or their children will develop the condition. The answers vary and additional genetic counseling may prove useful.

#### Q10. When should I see a genetic professional?

**A.** Genetic counseling is helpful any time during—or even before—your pregnancy. You can get the support you need when you intend to start a family, you're expecting, or after the baby is born.

#### Q11. What can I discuss with my geneticist/genetic counselor?

**A.** You can talk about absolutely anything you need to be clarified: the consequences and nature of a disorder, the options and supports open to you, family planning and parenting. Make the most of the counseling for your own best interest. It serves as a continued resource for you.

#### Q12. Where do I start for genetic counseling?

**A.** To find the right institution for you, visit the website on the back cover.

You can talk to your practitioner about where to seek genetic services. Specially-trained professionals, such as board-certified geneticists/genetic counselors will be of your help.

\*Patients with limited Japanese proficiency are expected to bring an interpreter.

#### Q13. How can I make an appointment?

**A.** You can always ask a referral from your health care provider, or locate a service and make an appointment yourself. Bring your partner with you to the session if possible. Your geneticist/counselor will always be happy to assist you.

図2 リーフレット英語版



産科医療施設の先生方へ

「妊娠がわかったみなさんへ～妊婦健診で行われないおなかの赤ちゃんの検査について～」  
リーフレット活用の手引き

1. リーフレット作成の目的

本リーフレットは、産科診療の場において、妊婦が出生前検査に関する情報が得られ、必要な時には遺伝カウンセリングが受けられるようにする体制づくりのために作られました。

2. リーフレットの普及の目標

各地域において、リーフレットを介して産科医療施設と遺伝カウンセリング実施施設が連携することを通して、妊婦の不安への対応がなされ、妊婦が安心して妊娠期間を過ごすことができることを目標としています。

3. リーフレットの使用にあたって

- 1) リーフレットの裏面に、近隣の遺伝カウンセリング実施施設を記入してください。妊婦に近隣の遺伝カウンセリング実施施設を知らせることを目的としています。貴施設に通う妊婦が利用しやすい地域の施設を1か所または複数記入してください。(研究班HPの遺伝カウンセリング実施施設一覧をご参照ください。)

- 2) リーフレットは、妊婦やその家族がおなかの子への不安を抱えている場合や、出生前検査の情報を更に詳しく知りたいと考えている場合など、必要な時に適切な情報を得られるよう、ご活用ください。

貴施設の体制に応じて、配布方法をご検討ください。

例1：受付カウンターや、待合室内など、妊婦の目に留まりやすい場所に設置する。

例2：妊娠初期の保健指導や母子健康手帳の交付の案内などと一緒に渡す。

- 3) リーフレットを見た妊婦が相談できる機会を作ってください。

リーフレット内容についての質問、補足説明の希望、などの相談があった場合には妊婦への対応をお願いします。

例1：遺伝カウンセリング実施施設に紹介する。

例2：自施設の医師または助産師等によって最初の面談を行い、更に相談を希望した場合に遺伝カウンセリング実施施設に紹介する。

※紹介先の体制に応じて、遺伝カウンセリングの予約や紹介状の記載等をお願いします。

- 4) 遺伝カウンセリング実施施設に紹介した後について

妊婦が安心して妊娠期間を過ごせるためには産科医療施設の皆様の暖かなサポートが欠かせません。必要があれば、遺伝カウンセリング実施施設ではいつでも相談に応じます。

図3 リーフレット活用の手引き

厚生労働科学研究費補助金

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）

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】相談者および当事者の支援体制に関わる制度設計

研究代表者	小西 郁生	京都大学	名誉教授
研究分担者（研究統括担当）	齋藤加代子	東京女子医科大学	教授
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	京都大学大学院医学研究科	特定准教授
	伊尾 紳吾	京都大学大学院医学研究科	特定病院助教
研究協力者（統計解析）	藤井 庸祐	京都大学大学院医学研究科	大学院生
		（統計遺伝学）	

研究要旨

出生前診断に関わる遺伝カウンセリングにおける情報提供においては医学的情報だけでなく、対象となる疾患を持つ方の一般的な生活史や、これらの方々に対する社会保障、支援体制についても言及する必要がある。この情報提供は出生前診断における意思決定に影響する可能性が大きい。このような背景から、ダウン症候群のある人から本人の自己認識や生活の実感を、また、その家族や同居される方から、教育・就労・福祉の実情を調査する事とした。あわせて、社会への啓発、理解を深め、さらなる意見を得るためにシンポジウムを開催した。

調査の結果、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こと、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ことが明らかになった。その一方で、収入や就労環境が、この幸福感に影響していることも明らかになった。調査結果を元に、開催した公開シンポジウムを開催し、障害も持った方に対して、社会の一員としての生活ができる環境整備が必要であることが明らかになった。

今回の調査により、これまで本邦に無かったダウン症候群に関する社会的な知見を得ることが出来た。この情報は、出生前診断における遺伝カウンセリングにおいて大きな意義を持つと考える。その一方で、教育、就労、福祉における課題も明らかになり、障害のあ

る児を持つ親が育てやすい親の労働条件の検討，本人の労働環境について，更なる検討が必要であると考えられた．

研究分担者一覧（五十音順）

伊尾 紳吾	京都大学大学院医学研究科器官外科学講座婦人科学産科学	特定病院助教
池田真理子	神戸大学医学部小児科 こども急性疾患学	特命准教授
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
小笹 由香	東京医科歯科大学看護部	女性混合病棟師長
金井 誠	信州大学医学部保健学科小児・母性看護学領域	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	教授
福島 明宗	岩手医科大学医学部臨床遺伝学科	教授
松原 洋一	国立成育医療研究センター研究所	所長
三宅 秀彦	京都大学医学部附属病院遺伝子診療部	特定准教授
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

研究協力者

藤井 庸祐	京都大学大学院医学研究科（統計遺伝学）	大学院生
-------	---------------------	------

## A. 研究目的

母体血を用いた新しい出生前遺伝学的検査(NIPT)の導入により,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。出生前診断に関わる遺伝カウンセリングにおける情報提供においては医学的情報だけでなく,対象となる疾患を持つ方の一般的な生活史や,これらの方々に対する社会保障,支援体制についても言及する必要がある。これらの情報提供は受検者の意志決定に影響する可能性があるため,常に最新のものであることが要求される。さらに,我が国においては,平成25年4月1日からの障害者総合支援法の施行により環境が大きく変化している事が推察された。このような情勢を踏まえて,現在の出生前診断の対象となっている疾患を持つ方の生活の実態を調査し,明確化する必要があると考えられた。実際に行われている他の調査として例を挙げると,障害者雇用の実態について,統計法に基づいた5年に1回の調査が施行されている。しかし,この調査は,民間事業主を対象として調査であり,当事者を対象とした実態ではない。

そこで,既存の社会保障制度に加えて,患者会やピアサポート,NPO団体等の行政以外の支援体制の情報を収集すること,その結果を元に,期待される相談者および当事者の支援制度の設計を行うことが必要と考えられた。さらに,第2分科会で作成する相談者支援ツールの内容に,研究内容を反映させることで成果を班全体へ波及させることを目的として研究を開始した。

また,出生前診断における決断は,社会における障害を持つ人達へのサポートが影響することを鑑み,本研究で得られた結果を,障害を持つ人達への支援に活かすことも目的の一つとした。

## B. 研究方法

本研究では,出生前診断の対象となる疾患を持つ当事者及びその家族がおかれている状況についての情報収集に重点をおき,当事者を対象としたアンケート調査を企画した。実際の対象としては,出生前診断の対象となっている代表的疾患であり,さらに当事者からの意見聴取も可能であるダウン症候群(DS)を持つ本人及び家族とした。調査内容は,当事者に対しては,自己認識や幸福感,周囲との関係に対する意識を中心とし,家族および同居の方に対しては,当事者の教育・就労・福祉に関する現状調査とした。調査の実施にあたっては,研究における質問紙の作成,配付を含めて,日本ダウン症協会の全面協力の下で行った。なお,DSを持つ人へのアンケートは,対象を12歳以上に限定した。

アンケートの作成にあたっては,研究班で素案を作り,DSを持つ人のご家族から意見をいただき改訂を行い,さらにダウン症協会との意見交換の上でアンケート案の詳細な改善を行った。さらに統計解析に耐えるように統計専門業者へ依頼し内容を十分に検討した。アンケートは,率直な意見を得るために,無記名自記式とし,郵送による返送の形式を取った。また,内容に偏りが

生じないように、中立性に配慮した。

完成した質問紙は、個人情報保護に配慮するために、ダウン症協会を通して全対象者に発送され、平成27年10月から同年12月にかけて郵送による回収を行った。アンケート結果のデータ入力及び解析は京都大学にて実施した。

本調査に当たっては、京都大学大学院医学研究科・医学部及び医学部附属病院 医の倫理委員会の審査、承認を受けた（承認番号 R0072）。

当事者を対象とした調査を、社会に広く広めること及び、更なる意見を得るために、公開シンポジウムを開催する事とした。

## C. 研究結果

### 1. 本人向けアンケート結果とご家族/保護者のアンケート結果

アンケート調査では、5,025 件配付し、家族/保護者向けは 1,571 件の回答（回答率 31.3%）であり、本人（当事者）向けは 866 件の回答をいただき、うち 852 件が有効な回答であった。さらにこの 852 件から、保護者の回答の無い 11 件を除いた 841 件について、本人の自己認識と教育・就労・福祉の環境との関連に関する検討を行った。

### 2. ご家族/保護者向けアンケートの結果

#### a. 基本的な事項について

回答者の 88.0%（1382 件）が母親からの回答であり、次いで父親の回答が多かった（165 件, 10.5%）。きょうだいの数について、最も多かったのは 1 人という回答で

（718 件, 45.7%）次いで 2 人（448 件, 28.5%）であり、きょうだいがいないという回答の割合は 20.6%（324 件）であった。DS がある人の年齢は 0 歳から 51 歳まで広く分布し（報告書添付資料・第 3 分科会添付資料・図 1, 以下「図 1」とのみ記す）、性別は女性 42.7%、男性 56.0%（無回答 1.3%）であった。

居住地について（図 2）は、東京、神奈川、埼玉からは 100 件以上の回答があり、50 件以上の回答が得られたのは、大阪、岡山、広島、福岡であった。回答の件数が 0 件の都道府県は、存在しなかった。

#### b. 就学について

年齢別に幼稚園、保育園から、大学に至るまでの就学、卒園・卒業の状況について調査を行った。（この調査では、無回答、就学猶予、就職した方なども含まれているため、かならずしも総和が 100%とならない）

6 歳以下の子ども（329 人）では、保育園に通っているのが 39.8%（119 人）、通所施設も同じく 39.8%（119 人）、幼稚園には 14.4%（43 人）が通っていた。7 から 12 歳の児童（350 人）では、普通学級（小学校）に通っているのが 11.1%（39 人）、特別支援学級（小学校）に通っているのが 46.3%（162 人）、特別支援学校（小学校）には 30.3%（106 人）が通っていた。13 から 15 歳の児童（117 人）では、普通学級（中学校）に通っているのが 4.3%（5 人）、特別支援学級（中学校）に通っているのが 24.0%（28 人）、特別支援学校（中学校）には 41.0%

(48人)が通っていた。16から18歳の児童(150人)では、高等学校の普通科に通っているのが0.7%(1人)、特別支援学校に通っているのが53.3%(80人)、高等特別支援学校の普通科には15.3%(23人)、高等特別支援学校の職業科には1.3%(2人)が通っていた。

13歳以上の人達についての、小学校の卒業の状況を示す。13歳以上の方全体(847人)では、普通学級(小学校)を卒業したのが23.3%(197人)、特別支援学級(小学校)を卒業したのが55.3%(468人)、特別支援学校(小学校)は16.5%(140人)が卒業していた。16歳以上の方(730人)では、普通学級(中学校)を卒業したのが8.9%(65人)、特別支援学級(中学校)を卒業したのが45.6%(333人)、特別支援学校(中学校)は34.7%(253人)が卒業していた。19歳以上の方(580人)では、高等学校の普通科を卒業したのが5.0%(29人)、特別支援学校を卒業したのが55.3%(321人)、高等特別支援学校の普通科は18.4%(107人)、高等特別支援学校の職業科には2.2%(13人)が卒業していた。

19歳以上の方(580人)で、専門学校に通われている方はいなかったが、卒業された方が4人、短期大学には1人在籍、1人卒業、大学は2人在籍、2人卒業という状況であった。

また、よりよい教育環境を求めて転居した、または転居を考えた割合については、幼保の段階において2割程度、小学校の段階で14%程度であり、その後は更に減少し

た。

### c. 公的扶助と就労について

公的扶助は、18歳以下では特別児童扶養手当の支給割合が高く、18歳を超えると障害年金の支給が多くなることが明らかになった(表1)。また、全体の18.6%(292人)は、公的扶助を受けていなかった。このうち253人には就労経験がなかった(表2)。

18歳以下では、学校に通っていることが多く、19歳以上の就労状況を見ると、就労している割合が74.5%(432人)、これまで一度も就労経験がない割合が18.8%(109人)、過去に就労していたが今は就労していないという割合が6.6%(38人)であった(図3)。

現在または直近の就労経験としては、就労継続Bによる通所が46.7%(238人)で、次いで生活介護による通所21.2%(108人)であった(表3)。障害者雇用による一般就労、特例子会社就労をあわせて、20.3%(93人)が一般就労で勤務していた。就労日数は週5日と答えたのが410人(81.8%)と多数を占めていた(図4)。

年収に関しては30万円以下と答えたのが60.4%(308人)であった。100万円以上との回答も50件(9.8%)あった一方で、“もらっていない”との回答も24件(4.1%)あった(表4)。東京圏と非東京圏に分けて検討を行ったところ、東京圏では100万円以上の収入を得ている割合が高かった(表5)。

仕事場における困難については、「給料が

安い」が 36.3%と最も多く、次いで「利用者同士のトラブル」が挙げられていた(表 6)。

就労形態は、常勤が約 2/3 (321 件)を占めていた。仕事の内容は、清掃、販売、お菓子作り、軽作業、農業、など多岐に渡っていた(図 5)。

#### d. 福祉サービスについて

手帳としては、愛の手帳の取得者が 1480 人、身体障害者手帳の取得が 193 人、精神保健福祉手帳は 2 人が取得していた(図 6)。また、福祉サービスの利用状況について、レジャー施設の入場割引、公共交通機関の運賃割引、税金の障害者控除、は 7 割以上で利用されていたが、住宅改造補助や、自動車改造費補助、自動車免許取得費補助、NHK 受信料減免の利用は 1 割以下であった(表 7)。手帳に関する満足度は、48.9% (769 人)が満足と回答したが、38.7%(608 人)は不満な点があるとしていた(表 8)。また、よりよい福祉を求めて転居した割合は、5% (79 人)であった。

#### e. DS を持つ人への開示について

7 歳以上の DS を持つ人に「Down 症候群である事」を開示していると回答したのは 48.9% (585 人/1197 人)で、回答者の 9 割近く (517 人)が両親から開示が行われていた(表 9)。56.2% (329 人)の方が、開示に役立つサービスがないと答えていた(表 10)。開示後の反応としては、特に変わらないという回答が 60.0% (351 件)で

あり、不安が強くなったという回答は 2.9% (17 件)、納得していなかったという回答は 4.6% (27 件)であった(表 11)。

今後の開示について、889 名から回答があり、開示しようと思っているのが 516 人 (58.0%)であったが、開示しないつもりの方が 238 人 (26.8%)、開示を迷っているのは 135 人 (15.2%)であった(表 12)。

#### f. 余暇活動について

余暇活動としては、ダンスサークル、水泳、学会、絵画、学習塾など多岐に渡った活動を行っている様子が明らかになった。

### 3. DS を持つ方(当事者)を対象としたアンケートの結果

回答者(866 人)の平均年齢は 22.9 歳(12 歳-51 歳)で、19 歳以上からの回答が 512 件 (60.0%)であった。この年齢構成から回答者の約半数 (443 人)が職に就いており、学生は約 1/3 (275 人)であった。性別は男性の回答がやや多く(女性 347 人、男性 437 人)、親と一緒に暮らしている方からの回答が 8 割以上 (727 人)であった。

本研究における、本人を対象とした意識調査は、“はい”、“ほとんどいつもそう”、“ときどきそう”、“いいえ”の 4 段階 Likert スケールで評価した。

#### a. 自己認識や幸福感、周囲との関係に関する調査

回答者の中で、毎日の生活に幸福感を持っている割合は、回答者の 8 割程度を占め

(はい531人,ほとんどいつもそう152人,ときどきそう53人,いいえ8人,無回答108人),また,学業や仕事についての自己認識としても,肯定的な自己認識を持つ割合が,学生,就労者,それぞれ8割程度を占めていた[勉強をがんばることができていますか(学生275人):はい186人,ほとんどいつもそう49人,ときどきそう16人,いいえ7人,無回答17人;仕事をしていて満足な気持ちがありますか(就労者443人):はい279人,ほとんどいつもそう92人,ときどきそう42人,いいえ10人,無回答20人].

また,「友人をすぐ作れるか」との問については,約6割(はい465人,ほとんどいつもそう85人,ときどきそう121人,いいえ69人,無回答112人)で肯定的な回答であり,周囲の人達との信頼関係に関する質問に対しても3/4以上の回答者が肯定的な意見を表していた(お父さんやお母さんや周りの人は話をよく聞いてくれると思いますか:はい484人,ほとんどいつもそう146人,ときどきそう84人,いいえ26人,無回答112人;もし困ったことがあったときお父さんやお母さんや周りの人が助けてくれますか:はい569人,ほとんどいつもそう130人,ときどきそう35人,いいえ13人,無回答105人;お父さんやお母さんや周りの人は自分のことを大事に思ってくれていると感じますか:はい614人,ほとんどいつもそう85人,ときどきそう37人,いいえ5人,無回答111人).

#### b. 自由記載の解析

ワードクラウドを作成し,頻出語から傾向を検討した.

「どんなことをしているときに幸せですか?」

「ダンス」「DVD」「ビデオ」「ジャニーズ」「カラオケ」などの音楽関係や人間関係に関わる言葉がクローズアップされた.

「家族や他の人とどんなことをしているときに楽しいですか?」

「カラオケ」「食事」などが,中心であった.

「どんなことを言われるとうれしいですか?」

「がんばる」「かわいい」「ありがとう」など褒められたり,感謝されることに喜びを感じている.

#### 4. 本人の自己認識と教育・就労・福祉の環境との関連に関する検討

本人からの回答者(841人)の属性として,性別については,性別についての回答があった792人のうち,男性439人(55.4%),女性353人(44.6%)となっていた.年齢は,12歳から18歳が283人(36.0%),19歳から29歳が345人(43.9%),30歳以上が158人(20.1%)であった.また,教育に関わる状況としては,小学生24人(2.9%),中学生104人(12.2%),143人(17.0%),専門学校に行っている3人(0.4%),大学または短期大学に行っている4人(0.5%),高校を卒業して働いている448人(52.4%),高校



を卒業して働いていない 41 人(4.9%) ,大学を卒業して働いている 6 人(0.7%) , 大学を卒業して働いていない 1 人(0.1%) , という状況であった .

本研究における , 本人を対象とした意識調査は , “ はい ” , “ ほとんどいつもそう ” , “ ときどきそう ” ; “ いいえ ” の 4 段階 Likert スケールで評価しているが , この評価について , “ はい ” と “ ほとんどいつもそう ” と回答した割合を , 肯定的な回答と定義した .

841 名中で , 毎日の生活における幸福感に対して肯定的な回答をした割合は , 回答者の 9 割程度を占め ( 設問 : **あなたは毎日幸せに思うことが多いですか** ) , また , 学業や仕事についての自己認識としても , 肯定的に回答した割合は , 学生 , 就労者 , それぞれ約 9 割を占めていた ( 設問 : **勉強をがんばることができていますか , お仕事をしています , 満足な気持ちがありますか** ) . これらの本人の幸福感及び自己認識と , 家族および同居の方を対象とした調査の双方の結果を照合し , 生活圏 [ 東京圏 ( 東京 , 千葉 , 神奈川 , 埼玉 ) とそれ以外の地域の比較 ] , 在学状況 ( 中学生 , 高校生のみ ) , 年収 ( 30 万円超と 30 万円以下で比較 : 就労経験ありの方のみ ) , 就労環境 ( 一般就労と福祉就労の比較 : 就労経験ありの方のみ ) の関連について検討した . さらに , 在学状況については 「 勉強をがんばることができるか 」 ( 勉強への達成感 ) と , 年収および就労環境については 「 お仕事をしています満足な気持ちがありますか 」 ( 仕事への満足感 ) と比較検

討を行った .

本人の幸福感と生活圏 [ 東京圏 ( 東京 , 千葉 , 神奈川 , 埼玉 ) とそれ以外の地域の比較 ] を比較したところ , 東京圏と非東京圏において幸福度について優位な差は認められなかった [ 東京圏 ( 286 人 ) : はい 205 人 , ほとんどいつもそう 58 人 , ときどきそう 21 人 , いいえ 2 人 , 無回答 34 人 ; 非東京圏 ( 465 人 ) : はい 328 人 , ほとんどいつもそう 99 人 , ときどきそう 32 人 , いいえ 6 人 , 無回答 56 人 ] . また , 本人へのダウン症候群の診断の開示と幸福度の比較にしたところ , 開示状況は幸福度に影響していなかった [ 開示あり ( 420 人 ) : はい 313 人 , ほとんどいつもそう 83 人 , ときどきそう 27 人 , いいえ 4 人 , 無回答 35 人 ; 開示無し ( 314 人 ) : はい 219 人 , ほとんどいつもそう 73 人 , ときどきそう 25 人 , いいえ 4 人 , 無回答 52 人 ] .

回答のあった中学生における本人の幸福感 , 勉強への達成感 , とともに 9 割が高い肯定感を示していた ( **あなたは毎日幸せに思うことが多いですか** : はい 72 人 , ほとんどいつもそう 19 人 , ときどきそう 2 人 , いいえ 1 人 ; **勉強をがんばることができていますか** : はい 72 人 , ほとんどいつもそう 15 人 , ときどきそう 7 人 , いいえ 1 人 ) . また , 高校生においても同様に , 高い割合の回答者が , 高い幸福感 , 勉強への達成感を示していた ( **あなたは毎日幸せに思うことが多いですか** : はい 101 人 , ほとんどいつもそう 27 人 , ときどきそう 8 人 , いいえ 0 人 ; **勉強をがんばることができています**

か:はい93人,ほとんどいつもそう30人,ときどきそう9人,いいえ6人).

就労経験のある方の幸福感と就労環境(一般就労と福祉就労の比較:就労経験ありの方のみ)で比較したところ,いずれも8割以上で高い肯定感を持っていたが,“はい”と答えた人の割合は,一般就労では85.4%であったのに対して,福祉就労では65.6%と低い割合になっていた[**一般就労(89人)**:はい76人,ほとんどいつもそう9人,ときどきそう4人,いいえ0人;**福祉就労(299人)**:はい196人,ほとんどいつもそう72人,ときどきそう27人,いいえ4人].また,仕事への満足感と就労環境を比較したところ,一般就労での肯定的な回答が92.0%であったのに対し,福祉就労では86.1%,また,“はい”と答えた人の割合も,一般就労では72.7%であったのに対して,福祉就労では63.2%であり,いずれも福祉就労では一般就労に比べて低い割合を示していた[**一般就労(88人)**:はい64人,ほとんどいつもそう17人,ときどきそう4人,いいえ3人;**福祉就労(296人)**:はい187人,ほとんどいつもそう68人,ときどきそう35人,いいえ6人].

年収についても30万円超とそれ以下で比較したところ,年収は幸福感に影響していなかったが[**年収30万円以下(259人)**:はい178人,ほとんどいつもそう56人,ときどきそう22人,いいえ3人;年収30万円超(112人):はい87人,ほとんどいつもそう18人,ときどきそう7人,いいえ0人],仕事への満足感や年収30万円以下の群で

“はい”と答えた人の割合が64.0%であったのに対し,30万円以上の群で77.7%となっており,年収は仕事の満足感に影響していた[**年収30万円以下(258人)**:はい165人,ほとんどいつもそう57人,ときどきそう32人,いいえ4人;年収30万円超(110人):はい84人,ほとんどいつもそう15人,ときどきそう5人,いいえ6人].

## 5. 公開シンポジウムの開催

本研究班がこれまでに行ってきた,ダウン症候群を持つ方の生活環境および本人の生活に対する意識の調査の結果を,現在の遺伝カウンセリングの充実だけでなく,社会保障のより一層の充実にも活かすために,疾患当事者や家族を含めた関係する方々からの意見をいただき,さらなる意見の集約を行うために公開シンポジウムを企画した.企画内容は以下の通りである.

シンポジウム名称:「ダウン症候群から考える日本の教育・就労・福祉」

日時:2016年10月5日(水)18:00~20:30

場所:東京医科歯科大学 鈴木章夫記念講堂

司会:小西郁生,斎藤加代子

シンポジウム内容とパネリスト(敬称略):

1. 研究班調査の報告 ~Down 症候群を持つ人達を対象とした社会調査より~

三宅秀彦(京都大学医学部附属病院倫理支援部/遺伝子診療部准教授)

2. インクルーシブ教育システムの構築と

特別支援教育の推進 ～教育の立場から～

森下 平（文部科学省初等中等教育局特別支援教育課特別支援教育企画官）

3. 障害のある人の雇用・就労支援の現状

香月 敬（厚生労働省社会・援護局障害保健福祉部障害福祉課就労支援専門官）

4. マスメディアの立場から

中川 真（NHK 佐賀放送局記者）

5. 日本ダウン症協会の立場から

玉井邦夫（大正大学心理社会学部臨床心理学科教授/公益財団法人日本ダウン症協会代表理事）

6. 生きてるだけで 100 点満点！

奥山佳恵（アミューズ）

各演者の講演のあと、総合討論を行い、さらに来場者を対象としたアンケートを実施し、意見集約を行った。シンポジウム参加者数は 133 名であり、アンケート回収数は 102 件であった。アンケートの結果から、参加者の年齢構成としては、40 代から 50 代を中心として、20 代から 70 代まで幅広い世代の方が参加し、「知人に聞いて」参加した割合が高く（55.7%）、次いで「ネットで見て」が多かった（20.5%）。全体的な感想（回答 96 件）としては、参加して「よかった」と答えた人が 93.8%いた一方で、「期待外れだった」と答えた人もいた。幅広い分野の立場のパネリストから意見が聞けたことが、好評に繋がったと考える。自由記載からは、奥山氏、玉井氏の話が印象に残ったという内容として、多く見られた。

「教育の中で、改善して欲しいこと」は、

77 件中 90.9%から「改善して欲しい」との意見があった。「個別化せず普通学級での教育」という意見がある一方、「インクルーシブ教育を前提とした個別化教育」を行って欲しいなど、などインクルーシブ教育に対する考え方も様々であった。全体的には、教員の質の向上を期待する意見が多く、社会における多様性の受容が望まれていた。一方、特別支援級の勉強の進捗の問題、教師の労働環境の問題も提起されていた。

「就労の中で、改善して欲しいこと」は、68 件中 88.2%から「改善して欲しい」とあるとの意見があった。具体的な内容としては、賃金・工賃の問題、就労にとどまらない生活支援、社会との関連、社会との接点、生きがい、など、幅広く改善が望まれていた。

「福祉の中で、改善して欲しいこと」は、69 件中 82.6%から「改善して欲しい」との意見があった。多岐に渡る意見があったが、生活支援、生きがい、親が安心して死ねる社会が主なキーワードであった。障害のある人達が、社会の一員として生活できることが重要である事、また、障害のある人達の家族への支援も重要であるとの意見も見られた。

#### D. 考察

本研究は、DS を持つ人やその家族の生活に関する千人単位での大規模なデータが得られた。特に、DS を持つ人の自己認識に関しては、本邦初のデータでもあり貴重な資料となりうる。

本調査結果から DS を持つ人の多くで、特別支援学校を含め高校卒業まで至っており、現行の教育制度を利用できていることが明らかになった。また、学業および就労に対しても高い自己肯定感を持っており、就労に関しては、一般的な労働とは異なるが、福祉就労という形で社会参加していた。その一方、親や後見する立場から見た時には、賃金の低さが目立つ結果となった。特に「もらっていない」との回答がわずかながらも存在しており、福祉就労における対価を検討する必要があるように思われた。また、手帳の取得率は高かったが、十分なサービスを利用しているとも言えず、今後啓発していく必要があると考えられた。質問紙票調査のため、健康な方や心身に問題のない方が選択的に回答している可能性や報告バイアスが存在している可能性はあるのが、本研究の限界と考えられる。しかしながら、DS を持つ事自体は否定的な事ではない事が明らかになったのは、社会において重要な情報になったと考える。

その一方で、就労された方の本人の幸福感と福祉、就労と、幸福感や仕事への満足度は、就労環境に影響されている可能性が示唆された。就労経験のある方の直近の就労経験では、75.5%が福祉就労に従事し、60.2%で年収が30万円以下であった。また、親、保護者の考える、職場での困難としても、給与と人間関係が主であった。公開シンポジウムのアンケートでも、多くの参加者から、ダウン症候群を持つ方達に対して、社会の一員としての生活が望まれていた。

子どもの将来に対する心配が、障害を持つ人の親にとって重大な関心事である事は、市民公開講座のアンケート結果から明らかであり、出生前診断を受ける動機の大きな理由の一つであることが推察される。このような現状を考えると、医療、教育から、就労や日常生活まで、生涯に渡る支援体制を充実させ、安定した運営を行い、その状況を一般に周知することが、今後の出生前診断体制において有用である事が推察された。

#### E. 結論

出生前診断における検査前のインフォームド・コンセントや遺伝カウンセリングにおいて、疾患の情報のみならず、障害や疾患のある人の利用できる社会資源の情報、患者や家族の暮らしが重要な情報となる。また、出生前診断における意思決定には、社会が障害や疾患のある人の生活の様子を理解することが大きな意味を持つ。よって、今回得られた情報は、今後の出生前診断における遺伝カウンセリングにおいて大きな意義を持つ。

これまで、一般的な出生前診断の対象は、ダウン症候群であると広くとらえられてきた。本研究班では、ダウン症候群を持つ人から本人の自己認識や生活の実感を、また、その家族からは、教育・就労・福祉の実情を調査した。この調査の結果、アンケートに回答したダウン症候群を持つ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、ダウン症候群を持つ人の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。今回得られた情報は、これまで本邦に無かった情報であり、今後の出生前診断における遺伝カウンセリングにおいて大きな意義を持つと考える。

また、出生前診断の実施において、対象となり得る疾患を持つ方達への社会環境は、重要な意思決定の因子である。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、障害をもつ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。さらに、障害のある本人だけでなく、親に対しても支援が必要である。障害のある児を持つ親が育てやすい親の労働条件の検討、本人の労働環境について、更なる検討が必要である。

本研究班では、ダウン症候群を含めた小児慢性疾患などの出生前診断の対象となる疾患をもつ人々の、教育・就労・福祉について、以下のように提言する。

- 出生前診断の対象となる疾患の出生前、出生後の診断、治療、そして社会的支援を含めた個別性の高いフォローアップ体制を構築する必要がある。(例：生涯の健康管理につなげられる、全医療情報を記載した個人別の健康手帳やカードの作成)

- 出生前を含めた本人の生涯に亘る支援体制は、特に親がいない状況であっても対応できる環境整備に努めるべきである。
- 支援の中心機能は、1箇所で様々なサービスの受けられるワンストップサービスの設置を提案する。例えば、認定遺伝カウンセラー、遺伝看護専門看護師やソーシャルワーカーが所属し、小児慢性特定疾患や難病に対応できる公的病院(大学病院、公的病院)に公的機関の外部出張機関を置き、遺伝外来が密な協力体制を担う体制である。
- 個別の支援に対応するため、支援機能を果たす病院に所属する遺伝外来は、臨床遺伝専門医の統括の下、認定遺伝カウンセラーがコーディネートの中心を担当し、関連診療科やソーシャルワーカー、心理職、難病コーディネーターとの連携を取る体制が望ましい。認定遺伝カウンセラーは、各施設に複数名が常勤する体制が望ましい。

#### F. 研究発表

1. 斎藤加代子. 教育シンポジウム「出生前診断と診療支援体制の現状と将来展望」当事者・相談者への支援体制構築に向けて—ダウン症候群をもつ家族と本人へのアンケート調査から見えてくるもの。第2回日本産科婦人科遺伝診療学会学術講演会。京都市。2016年12月
2. 三宅秀彦, 山田重人, 藤井庸祐, 池田真理子, 浦野真理, 小笹由香, 金井誠, 福島明宗, 松原洋一, 斎藤加代子, 小

- 西郁生 . ダウン症候群を持つ方の自己認識と社会的要因の検討 .第 23 回日本遺伝子診療学会大会 .東京都 .2016 年 10 月
- 3 . 三宅秀彦 , 山田重人 , 池田真理子 , 金井誠 , 福島明宗 , 斎藤加代子 , 小西郁生 . Down 症候群を持つ方の自己認識 : 全国調査からの検討 .第 52 回日本周産期・新生児医学会学術集会 . 富山市 . 2016 年 7 月
- 4 . Miyake H, Yamada S, Fujii Y, Taniguchi-Ikeda M, Urano M, Ozasa Y, Kanai M, Fukushima A, Matsubara Y, Saito K, Konishi I. Self-perception of People with Down Syndrome in Japan: Results from a Nationwide Survey. The 20th International conference on Prenatal Diagnosis and Therapy, Berlin, 2016.
- July
- 5 . Miyake H, Yamada S, Fujii Y, Taniguchi-Ikeda M, Urano M, Ozasa Y, Kanai M, Fukushima A, Matsubara Y, Saito K, Konishi I. Current status of social issues for people with Down syndrome in Japan: From Nationwide Survey. The 13th International Congress of Human Genetics, Kyoto, 2016. April
- 6 . 三宅秀彦 , 山田重人 , 伊尾紳吾 , 金井誠 , 福島明宗 , 小西郁生 . Down 症候群を持つ人達の自己認識への社会的要因の関与 .第 69 回日本産科婦人科学会学術講演会 . 広島市 . 2017 年 4 月
- G . 知的財産権の出願・登録状況  
なし

C-a. 基本的な事項について

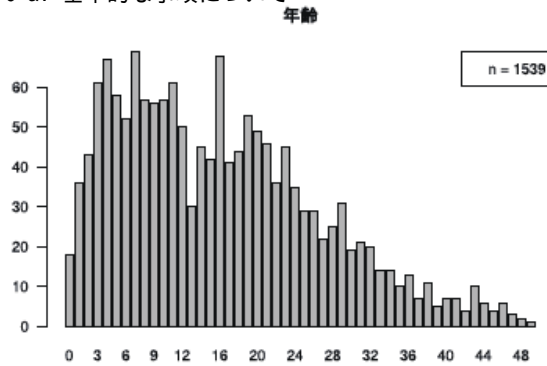


図 1. Down 症候群を持つ方の年齢分布

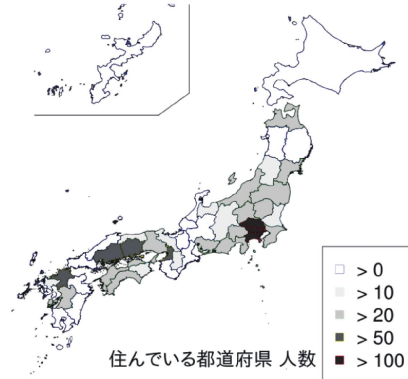


図 2. 都道府県別回答数の分布

C-c. 公的扶助と就労について

	無回答	0-6	7-12	13-15	16-18	19-	計
無回答	0 (0)	14 (4.3)	10 (2.9)	1 (0.9)	3 (2)	8 (1.4)	36 (2.3)
支給されていない	5 (11.1)	112 (34)	81 (23.1)	31 (26.5)	39 (26)	24 (4.1)	292 (18.6)
基礎年金	2 (4.4)	1 (0.3)	0 (0)	0 (0)	0 (0)	70 (12.1)	73 (4.6)
障害年金	25 (55.6)	2 (0.6)	0 (0)	1 (0.9)	1 (0.7)	449 (77.4)	478 (30.4)
特別児童扶養手当	13 (28.9)	166 (50.5)	226 (64.6)	74 (63.2)	91 (60.7)	47 (8.1)	617 (39.3)
障害児福祉手当	3 (6.7)	48 (14.6)	59 (16.9)	33 (28.2)	26 (17.3)	34 (5.9)	203 (12.9)
特別障害者手当	4 (8.9)	5 (1.5)	8 (2.3)	3 (2.6)	7 (4.7)	65 (11.2)	92 (5.9)
経過的福祉手当	0 (0)	0 (0)	2 (0.6)	0 (0)	3 (2)	6 (1)	11 (0.7)
Others	1 (2.2)	27 (8.2)	22 (6.3)	5 (4.3)	11 (7.3)	43 (7.4)	109 (6.9)
計	45 (100)	329 (100)	350 (100)	117 (100)	150 (100)	580 (100)	1571 (100)

表 1. 支給されている公的扶助（年齢別）

	無回答	就労経験がない	過去に就労	現在就労している	計
無回答	10 (17.5)	22 (2.2)	0 (0)	4 (0.9)	36 (2.3)
支給されていない	17 (29.8)	253 (25.2)	1 (2.3)	21 (4.5)	292 (18.6)
基礎年金	0 (0)	16 (1.6)	5 (11.6)	52 (11.1)	73 (4.6)
障害年金	1 (1.8)	92 (9.2)	33 (76.7)	352 (75.4)	478 (30.4)
特別児童扶養手当	25 (43.9)	536 (53.4)	4 (9.3)	52 (11.1)	617 (39.3)
障害児福祉手当	7 (12.3)	163 (16.2)	2 (4.7)	31 (6.6)	203 (12.9)
特別障害者手当	1 (1.8)	39 (3.9)	5 (11.6)	47 (10.1)	92 (5.9)
経過的福祉手当	1 (1.8)	6 (0.6)	0 (0)	4 (0.9)	11 (0.7)
Others	3 (5.3)	67 (6.7)	2 (4.7)	37 (7.9)	109 (6.9)
計	57 (100)	1004 (100)	43 (100)	467 (100)	1571 (100)

表 2. 支給されている公的扶助（就労経験別）

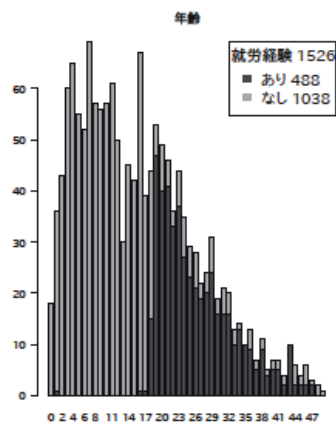


図 3. 年齢別就労経験の有無

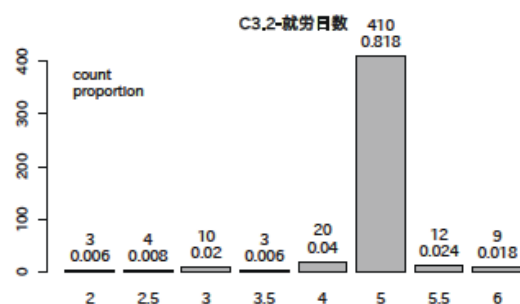


図 4. 現在または直近の就労における 1 週間あたりの就労日数

C-c. 公的扶助と就労について (つづき)

	count	proportion
一般就労	31	0.061
障害者雇用による一般就労	62	0.122
特例子会社就労	10	0.020
就労移行支援による通所	22	0.043
就労継続 A による通所	17	0.033
就労継続 B による通所	238	0.467
生活介護による通所	108	0.212
Other	26	0.051
計	510	1.000

表 3. 現在または直近の就労における就労形態

	無回答	0-6	7-12	13-15	16-18	19-	計
無回答	2 (9.1)	0 (0)	0 (NaN)	0 (NaN)	1 (5.9)	11 (2.3)	14 (2.7)
それ以外	0 (0)	0 (0)	0 (NaN)	0 (NaN)	0 (0)	39 (8.3)	39 (7.6)
もらっていない	1 (4.5)	0 (0)	0 (NaN)	0 (NaN)	1 (5.9)	19 (4)	21 (4.1)
30 万以下	14 (63.6)	1 (100)	0 (NaN)	0 (NaN)	12 (70.6)	281 (59.8)	308 (60.4)
50 万以下	0 (0)	0 (0)	0 (NaN)	0 (NaN)	0 (0)	18 (3.8)	18 (3.5)
50 万以上 100 万円未満	4 (18.2)	0 (0)	0 (NaN)	0 (NaN)	2 (11.8)	54 (11.5)	60 (11.8)
100 万円以上	1 (4.5)	0 (0)	0 (NaN)	0 (NaN)	1 (5.9)	48 (10.2)	50 (9.8)
計	22 (100)	1 (100)	0 (NaN)	0 (NaN)	17 (100)	470 (100)	510 (100)

表 4. 現在または直近の就労における年収 (年齢別)

	大都市	非大都市	計
無回答	3 (1.5)	11 (3.5)	14 (2.7)
それ以外	17 (8.5)	23 (7.4)	40 (7.8)
もらっていない	9 (4.5)	12 (3.9)	21 (4.1)
30 万以下	113 (56.8)	194 (62.4)	307 (60.2)
50 万以下	6 (3)	12 (3.9)	18 (3.5)
50 万以上 100 万円未満	21 (10.6)	39 (12.5)	60 (11.8)
100 万円以上	30 (15.1)	20 (6.4)	50 (9.8)
計	199 (100)	311 (100)	510 (100)

表 5. 現在または直近の就労における年収の大都市 (東京圏) とそれ以外での比較

	count	proportion
給料が安い	185	0.363
利用者同士のトラブル	49	0.096
職員とのトラブル	25	0.049
仕事内容が本人に合わない	23	0.045
特になし	9	0.018
ない	3	0.006
all	510	1.000

表 6. 現在または直近の就労における仕事場での困難

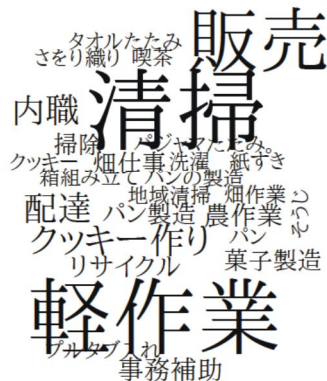


図 5. 現在または直近の就労における仕事の内容

字が大きいほど頻度が高い。  
いくつか重複項目が存在している。

C-d. 福祉サービスについて

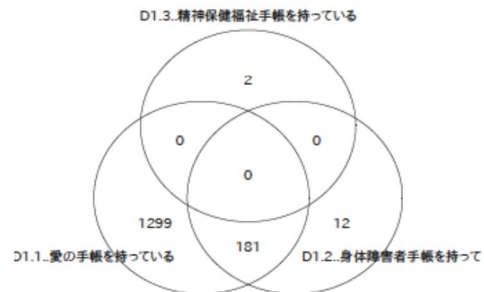


図 6. 手帳の取得状況



C-d. 福祉サービスについて (つづき)

	無記入	知っているが利用したことはない	知らない	利用したことがある	計
D2 公共交通機関の運賃割引	28 (1.9)	287 (19.2)	17 (1.1)	1162 (77.8)	1494 (100)
D2 レジャー施設などの入場料割引	37 (2.5)	98 (6.6)	12 (0.8)	1347 (90.2)	1494 (100)
D2 タクシー料金の割引	98 (6.6)	566 (37.9)	150 (10)	680 (45.5)	1494 (100)
D2 税金の障がい者控除	80 (5.4)	213 (14.3)	114 (7.6)	1087 (72.8)	1494 (100)
D2 携帯電話の利用料割引	119 (8)	551 (36.9)	436 (29.2)	388 (26)	1494 (100)
D2 有料道路の通行料割引	118 (7.9)	545 (36.5)	199 (13.3)	632 (42.3)	1494 (100)
D2 補装具などの交付修理車椅子義肢装具等	168 (11.2)	675 (45.2)	243 (16.3)	408 (27.3)	1494 (100)
D2 住宅改造費の補助	186 (12.4)	736 (49.3)	556 (37.2)	16 (1.1)	1494 (100)
D2 自動車改造費補助	190 (12.7)	699 (46.8)	597 (40)	8 (0.5)	1494 (100)
D2 自動車運転免許取得費補助	189 (12.7)	543 (36.3)	750 (50.2)	12 (0.8)	1494 (100)
D2 駐車禁止除外標章の交付	155 (10.4)	617 (41.3)	446 (29.9)	276 (18.5)	1494 (100)
D2 NHK受信料減免	166 (11.1)	737 (49.3)	472 (31.6)	119 (8)	1494 (100)

表 7. 福祉サービスの利用

	count	proportion
無記入	194	0.123
不満な点がある	608	0.387
満足している	769	0.489
all	1571	1.000

表 8. 手帳について感じていること

C-e. 対象となる方への開示について

	count	proportion
両親	517	0.884
きょうだい	114	0.195
主治医	98	0.168
祖父母	94	0.161
友人	4	0.007
母	3	0.005
友達	3	0.005
全員	2	0.003
all	585	1.000

表 9. 開示を誰が行ったか

	count	proportion
特に変わらない	351	0.600
納得していた	106	0.181
無記入	64	0.109
納得していなかった	27	0.046
不安が少なくなった	21	0.036
不安が強くなった	17	0.029
よくわかっていない	2	0.003
all	585	1.000

表 11. 開示後の対象者の反応・変化

	count	proportion
無記入	108	0.185
いた・あった	148	0.253
いなかった・なかった	329	0.562
all	585	1.000

表 10. 開示にあたり役立ったサービス

	count	proportion
無記入	48	0.051
開示しないつもり	238	0.254
開示を迷っている	135	0.144
今後開示しようと思っている	516	0.551
all	937	1.000

表 12. 今後の開示の予定

V. 刊行に関する一覧表  
(該当なし)