

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体制の構築に関する研究
研究代表者：小西 郁生（京都大学名誉教授）

平成29年度 研究報告書

研究代表者 小西 郁生

平成30年（2018年）5月

目 次

I. 総括研究報告	
1. 出生前診断における遺伝カウンセリング体制の構築に関する研究 小西 郁生-----	2
II. 分担研究報告	
1. 【第1分科会】妊婦に提供すべき情報やその伝え方等に関するマニュアルの作成 小西 郁生, 関沢 明彦, 山田 重人, 三宅 秀彦, 西垣 昌和, 山田 崇弘-----	16
2. 【第2分科会】遺伝カウンセリングに関する知識及び技術向上に関する医療従事者向けの研修プログラムの開発 小西 郁生, 久具 宏司, 山田 重人, 山田 崇弘, 西垣 昌和, 三宅 秀彦-----	21
3. 【第3分科会】一般の妊婦及びその家族に対する出生前診断に関する適切な普及および啓発方法の検討 小西 郁生, 松原洋一, 山田 重人, 山田 崇弘, 三宅 秀彦, 西垣 昌和-----	27
III. 研究成果の刊行に関する一覧表(該当なし)-----	35
IV. 添付資料	
1. 【第1分科会】資料1 一次施設向け調査票-----	38
2. 【第1分科会】資料2 アンケート結果-----	42
3. 【第1分科会】資料3 小西班学習マニュアルVer.1.5(抜粋版)-----	47
4. 【第2分科会】図表-----	58
5. 【第3分科会】図表-----	60

I. 総括研究報告書

平成29年度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)
総括研究報告書

出生前診断における遺伝カウンセリング体制の構築に関する研究

研究代表者 小西 郁生
(京都大学名誉教授)

研究要旨

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体制の構築」を研究するため、以下の3分科会を組織して研究を行った。

【第1分科会】妊婦に提供すべき情報やその伝え方等に関するマニュアルの作成：出生前遺伝学的検査（出生前検査）のニーズの高まりに対して産科1次施設における適切な1次対応と、それに連携した遺伝カウンセリングとしての2次対応が重要である。臨床遺伝の専門家でない産科医療従事者が出生前遺伝学的検査に関して妊婦に提供すべき情報やその伝え方等に関するマニュアルの作成を行った。

【第2分科会】遺伝カウンセリングに関する知識及び技術向上に関する医療従事者向けの研修プログラムの開発：臨床遺伝の専門家でない医療従事者が修得すべき目標項目を、臨床遺伝の専門家の到達目標と、医学教育モデル・コア・カリキュラム、看護教育モデル・コア・カリキュラムとの比較し設定した。この目標をもとに、出生前診断に関わる一次対応のロールプレイ事例集を作成した。

【第3分科会】出生前診断に関する認識とリテラシー構成要素の実態調査：一般市民（20-30代）を対象としたweb調査と、出生前診断経験者を対象としたインタビュー調査により、出生前診断に関する認識の実態と、出生前診断関連リテラシーの構成要素を明らかにした。妊娠・出産に関する様々なリスクに関する知識や、出生前診断に関する具体的知識を、当事者になる以前から身に着けておくことが、出生前診断のプロセスにおける当事者の負担を軽減することが示唆された。

【研究総括】遺伝カウンセリング体制の構築に必要なマニュアルや教材につき、その目的を明確にし、実際の作成を行った。また、一般市民や出生前診断を受けた経験のある人への調査から、出生前診断の適切な普及および啓蒙へのヒントを得ることができた。

研究者（五十音順）

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
江川真希子	東京医科歯科大学小児・周産期地域医療学講座	寄附講座講師
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	名誉教授
小林 朋子	東北大学東北メディカル・メガバンク機構	講師
齋藤加代子	東京女子医科大学附属遺伝子医療センター	所長・教授
左合 治彦	国立成育医療研究センター 副院長、周産期・母性診療センター長	
佐々木愛子	国立成育医療研究センター	産科医員
佐々木規子	長崎大学大学院医歯薬学総合研究科保健学専攻	助教
佐村 修	東京慈恵会医科大学産婦人科教室	准教授
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	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医学域看護学系	教授
西垣 昌和	京都大学大学院医学研究科人間健康科学系専攻	准教授
浜之上はるか	横浜市立大学附属病院遺伝子診療部	講師
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	
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	理事（病院担当）
蒔田 芳男	旭川医科大学医学部教育センター	教授
松原 洋一	国立成育医療研究センター研究所	研究所長
三浦 清徳	長崎大学大学院医歯薬学総合研究科	准教授
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
吉田 雅幸	東京医科歯科大学生命倫理研究センター	教授
吉橋 博史	東京都立小児総合医療センター臨床遺伝科	医長

研究協力者

伊尾 紳吾 京都大学大学院医学研究科

大学院生

A. 研究目的

母体血を用いた新しい出生前遺伝学的検査(Non-Invasive Prenatal Testing: NIPT)が平成 25 年度より臨床研究として開始されたことにより、出生前診断に関する遺伝カウンセリングの重要性に焦点が当たっている。NIPT に関しては、日本医学会による施設認証および登録体制が整えられ、遺伝カウンセリングが標準的に提供されている。本研究班の前身である平成 25 年度厚生労働科学特別研究事業「出生前診断における遺伝カウンセリング及び支援体制に関する研究」(研究代表者：久具宏司) において、羊水染色体検査や母体血清マーカー試験などの従来から行われている出生前診断の実施状況や、それに伴う遺伝カウンセリングの提供体制について調査を行い、出生前診断におけるインフォームド Consent および遺伝カウンセリングに臨床遺伝の専門家が関与することで、出生前診断の検査前の説明内容が充実し、検査後も適切な対応が出来ることを明らかにした(Miyake H et al. Human Genetics. 2016)。平成 26 年度から平成 28 年度において実施された成育疾患克服等次世代育成基盤研究事業(健やか次世代育成総合研究事業)「出生前診断における遺伝カウンセリングの実施体制及び支援体制のあり方に関する研究」(研究代表者：小西郁生、通称「第 1 期小西班」) では、1) 出生前診断の実態を把握するための基盤構築、2) 一般産科診療から専門レベルに至る出生前診断に関する診療レベルの向上、3) 相談者および当事者の支援体制に関わる制

度設計の 3 つの視点で研究を行った。その結果、

1) 本邦における出生前診断の全体像を把握するための体制構築が必要と考えられるため、登録システムの開発を目指した。具体的な登録システムソフトウェアを作成し、出生前検査を実施する国内のボランティア医療機関で試験運用とその使用感調査を行い、さらに改良を加えた。この登録システムを利用し、今後の出生前診断体制構築に関する提言を作成した。

2) 全国の産科診療における遺伝診療の標準化が必要と考えられたため、出生前診断に関する産科 1 次施設で利用可能な情報提供ツール(リーフレット)の日本語版・英語版を作成し、その適正な利用のための注意点とともに公開した。さらに専門的な遺伝カウンセリングと繋げるための 2 次、3 次遺伝カウンセリング実施施設データベースを作成し、ホームページで公開した。

3) ダウン症候群のある人およびその家族の実情を調査し、アンケートに回答したダウン症候群のある人の多くは高校を卒業して働いているが、就労している人においては収入の問題が存在していた。そして、ダウン症候群のある人の 8 割以上で、幸福感と肯定的な自己認識を持ち、周囲との人間関係にも満足している状況が認められたという成果が得られた。この結果を受け、公開シンポジウムを開催し、現行の教育体制はバリエーションに富んだ選択肢があるものの細部の改善が必要であること、安心して就労可能な支援や受け入れ体制が必要

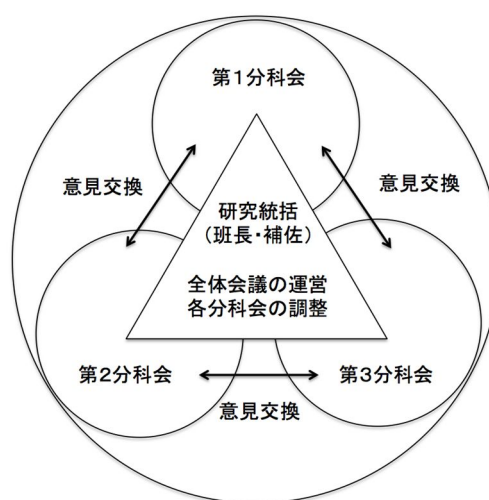
であること、そして、障害のある人が生涯に亘り、地域の一員として生活する支援の福祉体制が必要であることが、結論づけられた。

出生前診断の遺伝カウンセリングに重要な役割を果たしている遺伝関連専門職は幾つかの種類がある。そのうち臨床遺伝専門医は2016年12月現在で1,301名認定されているが、基本診療科のサブスペシャリティの扱いであり、全てが産科診療に携わっているわけではない。非医師の専門職である認定遺伝カウンセラーは205名であり、遺伝専門看護師も制度が開始されたばかりの状況である。本邦の産婦人科医も減少傾向にあり、有効な人材活用に向けた教育体制の構築が必要である。一方で、出生前診断の受け手側である妊婦自身が、自律的な判断が出来るようリテラシーの醸成を含めて、社会体制を整備することも、効率のよい出生前診断のシステム構築を行う上で極めて重要な課題である。

そこで、本研究班では、1) 妊婦に提供すべき情報やその伝え方等に関するマニュアルの作成、2) 遺伝カウンセリングに関する知識及び技術向上に関する医療従事者向けの研修プログラムの開発、3) 一般の妊婦及びその家族に対する出生前診断に関する適切な普及および啓発方法の検討、を目的とした研究を行うため、第1期小西班の陣容を引き継ぎつつ、必要に応じ再構成した本研究班を新たに組織し研究を開始することとした。

B. 研究方法

本研究班は、産婦人科医だけでなく、小児科医、認定遺伝カウンセラー、助産師、臨床心理士、医学教育の専門家、倫理学者などから構成される。研究班全体を3グループに分け、それぞれ第1～第3分科会として、以下のテーマに分かれて研究を行った。



本研究班のガバナンス体制

図1 本研究班の体制を示す。研究統括(小西)および統括補佐(山田重・山田崇・三宅・西垣)が綿密な打ち合わせを行いつつ、各分科会長を加えて研究統括班を形成し、全体の運営にあたる。

班員の構成とともに示す。

第1分科会：出生前診断の前後において、妊婦に提供すべき情報やその伝え方等に関するマニュアルの作成(関沢、浦野、金井、斎藤、佐村、澤井、高田、中込、吉橋)

第2分科会：遺伝カウンセリングに関する知識及び技術向上に関する医療従事者向けの研修プログラムの開発(久具、池田、左合、

佐々木愛子、佐々木規子、鈴森、福島、福島、
蒔田)

第3分科会：一般の妊婦及びその家族に対
する出生前診断に関する適切な普及および
啓発方法の検討(松原、江川、小林、西垣、
浜之上、平原、増崎、三浦、吉田)

分科会ごとに会議を行い、分科会ごとの
研究を進めるほか、研究班全体としての会
議を年2回行い、それぞれの進捗を報告し
意見交換することで、方向性の統一を図っ
た。全ての全体会議および分科会に統括補
佐が出席することにより、チームとして機
能するように計画した。

以下に行われた会議およびその要点を記
す。

【全体会議】(分科会も併催されている)

第1回：平成29年4月17日

- ・ 班員紹介および前身となる第1期小西
班の研究結果報告、今年度の研究計画の
検討
- ・ 各分科会の概要についての説明
- ・ 分科会ごとの要点は下に記載

第2回：平成30年2月26日

- ・ 中間評価公聴会報告
- ・ 第1回全体会議後の各分科会の進捗報
告、全体会議で検討を要する項目の紹介
および議論
- ・ 次年度予定
- ・ 分科会ごとの要点は下に記載

【第1分科会】テーマ「出生前診断の前後
において、妊婦に提供すべき情報やその伝

え方等に関するマニュアルの作成」

第1回会議：平成29年4月17日

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

第2回会議：平成29年6月20日

(第2分科会と合同会議)

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

・ 教育目標策定に関する再確認(蒔田)

・ 今後のスケジュールの確認、工程表の作
成

第3回会議：平成29年12月7日

(第2分科会と合同会議 第1分科会会議)

<合同部分>

- ・ 第1分科会からの進捗状況の報告
- ・ 第2分科会からの進捗状況の報告

- ・ 厚生労働省母子保健課訪問報告

- ・ 意見交換

<分科会部分>

- ・ 分科会からの1次施設に対するアンケートについて

- ・ 学習マニュアルの章立て及び具体的な内容について

- ・ 今後の方針

第3回会議：平成30年2月26日

- ・ 1次～3次対応及び対応する施設について

- ・ 各設問について

- ・ 今後の予定

【第2分科会】テーマ「遺伝カウンセリングに関する知識及び技術向上に関する医療従事者向けの研修プログラムの開発」

第1回会議：平成29年4月17日

- ・ 方針確認

- ・ 対象者について

- ・ 研修プログラムの内容・評価方法等について

- ・ 研修プログラムにおけるインストラクターについて

- ・ 研修プログラムの開催について

- ・ 今後の予定

第2回会議：平成29年6月20日

(第1分科会と合同会議)

*第1分科会と重複するので省略

第3回会議：平成29年12月7日

(第1分科会と合同会議 第2分科会会議)

<合同部分>

*第1分科会と重複するので省略

<分科会部分>

- ・ シナリオ集についての検討

- ・ 次回会議までのタスクの確認

第4回会議：平成30年2月26日

- ・ 到達目標およびシナリオ集についての確認

- ・ 次年度計画

【第3分科会】テーマ「一般の妊婦及びその家族に対する出生前診断に関する適切な普及および啓発方法の検討」

第1回：平成29年4月17日

- ・ 方針確認

- ・ 計画に対する自由な意見交換

- ・ 対象者について

- ・ 調査方法について

- ・ 今後の予定

第2回：平成29年6月20日

- ・ 一般市民(20～30代)における出生前診断の認知、イメージについて尋ねる質問紙調査について

- ・ 出生前診断に関わる医療者および出生前診断経験者を対象としたインタビューについて

- ・ 今後の予定

第3回：平成30年2月26日

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

（倫理面への配慮）

本研究班に関して、各分科会の研究内容ごとに、倫理申請の必要のある調査内容については、班員の所属施設において審査、承認を受けた。

第1分科会：課題名「一次医療機関に対する出生前検査に関するアンケート調査」（承認番号2314号・昭和大学）

第3分科会：課題名「出生前診断に関する認識とリテラシー構成要素の実態調査：インタビュー調査およびweb調査による横断研究」（承認番号M2017-169番・東京医科歯科大学）（承認番号R1413番・京都大学）

C. 研究結果

1.【第1分科会】「出生前診断の前後において、妊婦に提供すべき情報やその伝え方等に関するマニュアルの作成」

1)全国の都道府県産婦人科医会を通じて産科一次施設を対象とするアンケート調査の結果

調査票は141施設に配布され107施設から回答があった。出生前診断の相談に対応可能な時間としては20分未満が85.8%であった。また、相談を受ける際に困っていることとしてガイドラインがないこと

（67.0%）、遺伝カウンセリングの経験不足（33.0%）、倫理的問題への対応困難（28.3%）、遺伝学的知識の不足（24.5%）、疾患の知識不足（23.6%）、検査の知識不足（17.0%）、連携先の不足（7.5%）が挙げられた。また、自由記載としてガイドライン（マニュアル）や説明用リーフレットの作成希望、一次施設の医師向けの出生前診断に特化した認定制度が必要などのコメントが得られた。

2) CQの作成

アンケート調査から浮かび上がってきた必要な項目をもとに15のCQ(Clinical Question)を以下の内容に決定した。

CQ1 出生前診断に関わる遺伝カウンセリングとはどういうものか？

CQ2 産科一次施設においてもなぜ良質なファーストタッチ（遺伝カウンセリングマインドを持った初期対応）が必要か？

CQ3 出生前遺伝学的検査の前と後に、なぜ遺伝カウンセリングが必要なのか？

CQ4 出生前診断に関する相談への対応において医療倫理はどう考えるべきか？

CQ5 出生前診断に関する相談への対応において関連し遵守すべき法律、見解、指針、ガイドライン、提言は？

CQ6 高次施設への紹介先はどのように探したらよいか？

CQ7 高次施設への紹介状に記載することは？

CQ8 出生前診断について全妊婦に伝えるべきか？

CQ9 先天性の症状や疾患が疑われた場合の自然歴、日常生活等について相談された時の対応は？

CQ10 染色体検査を想定した出生前遺伝学的検査について相談された時の情報提供は？

CQ11 単一遺伝性疾患や特定の染色体構造異常などを対象とする疾患を想定した特異的な出生前遺伝学的検査について相談された時の情報提供は？

CQ12 十分な遺伝カウンセリングを受けられずに困っている妊婦への対応を求められた時は？

CQ13 検査結果の適切な保存法 / 取り扱い方法は？

CQ14 出生前遺伝学的検査に関わる研修をしたいときは？

CQ15 遺伝カウンセリングにおいて、気をつけなければいけない言葉はありますか？

3) マニュアル(案)の作成

2) で決定した CQ に沿ってマニュアルの作成を行った。実際のマニュアルは、第 1 分科会報告書の資料 3 として添付する。

2.【第 2 分科会】「遺伝カウンセリングに関する知識及び技術向上に関する医療従事者向けの研修プログラムの開発」

1) コンピテンシーの設定

現行の各職種の出生前検査に関する目標は、臨床遺伝専門医においては、高度な遺伝学的知識に加えて、クライアントへの態度、倫理面への配慮、心理社会的支援、コ

ミュニケーション技術が要求される段階であり、一方、医学教育モデル・コア・カリキュラムでは、遺伝カウンセリングの意義と方法を説明できるレベルの要求であった。このことから、研究分担者で検討を行い、知識面は「出生前診断の概説」、態度面は「共感的対応が可能」であり、「専門的な遺伝カウンセリングと連携できる」目標を設定した。研究分担者から意見を募り、67 項目の要素が抽出され、初期対応の目標、共通の目標、各論的な目標に分類、類似項目を統合し 24 項目の基本的な目標を作成した。また、6 項目の高度な内容を、参考として残した。さらに、事例集の作成にあわせて細目を更新し、「出生前診断を行う医療者におけるコンピテンシー 第 1 版」をした(第 2 分科会報告書に詳細を記載)。

2) 事例集の作成

事例集は、分担者が産科の一般的な診療の中で遭遇しうる場面を想定して、一次対応を学ぶための事例を策定した。さらに、各シナリオに入る前に、共通となる面接に関する標準的な対応を記載することとした。個別の事例集は、医療者の知る情報と妊婦(クライアント)が知る情報をそれぞれ作成し、さらに注意点を加えて作成した。各事例は、役に入りやすいよう固有名詞をつけた。また、症例のもつ問題点は出生前診断にとどまらず、産科診療の実際に関連するものも加えている。最終的に 16 の事例を作成し、今後の検討に利用できる準備を行った。

3.【第3分科会】「一般の妊婦及びその家族に対する出生前診断に関する適切な普及および啓発方法の検討」

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

全 5,197 名の対象者中、自身もしくはパートナーに妊娠経験があるものは 2,522 名 (48.5%) であった。妊娠経験ありと回答したグループは女性が多く、年齢がやや高く、専業主婦(主夫)の割合が高かった。

妊娠経験がある群とない群において、出生前診断という言葉が本研究以前から聞いたことがあるかどうかについて検討したところ、性差および都道府県による差異が見られた。また、出生前診断という言葉聞いたことがある時期としては、成人以降が最も多く(77.8%)、きっかけとしては「偶然」が最も多かった(43.3%)。言葉を聞いた媒体としてはテレビニュース(46.1%)が最も多かった。

出生前診断に対するイメージについて、対となる言葉のどちらに当てはまるかを問う意味差別法にて調査した結果を図 3 に示す。「現実のこと」「確かなこと」「自分の事」といったポジティブ/身近なイメージについては、30%以上が同意していたのに対し、「効果」「人工的」「むずかしい」「こわい」「未来のこと」「めずらしい」「うしろめたい」「暗い」といった多くのネガティブ/疎遠なイメージについて、30%以上が同意していた。

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

10 名の対象者にインタビューを実施した。そのうち 2 名は夫婦でのインタビューであった。

対象者が考える出生前関連リテラシーは、大きく『出生前診断に関する具体的な知識』『妊娠・出産に関するリスク』が挙げられた。

『出生前診断に関する具体的な知識』は、「出生前診断の種類」「費用」「具体的な手技・スケジュール(週までに何をするか)」「結果(確率)の捉え方」「結果が陰性/陽性であった場合の選択肢とその後(陽性で妊娠継続を選択した際も含む)」が挙げられた。

『妊娠・出産に関するリスク』は、「胎児に何らかの異常が疑われることは決して珍しいことではない」ことや、「染色体異常のリスクが年齢とともにあがる」こと、「妊孕性が年齢とともに低下する」ことが挙げられた。

上記のようなリテラシーを身につけるタイミングとして、『出生前診断に関する具体的な知識』については、当事者となってから知るのでは遅く、妊娠を考える段階までに身に付けておくことが望ましいと意見が一致していた。また、出生前診断そのものに関する具体的な知識そのものより以前に、『妊娠・出産に関するリスク』をまず身につけることが肝要であるとされた。特に、「胎児に何らかの異常が疑われることは決して珍しいことではない」ことについては、

当事者だけではなく、すべての人々が知っておくべきと考えていた。

『出生前診断に関連する情報を得る媒体』として、ほとんどの対象者がインターネットを活用していたが、情報源としての信用度は低く、病院や医療者からの確たる情報を求めていた。また、対象者の多くは、誰かに相談したくても「出生前診断については自分からは言いづらい」ことや、胎児に異常があることについて「自分だけがこのようなことになっている」という思いから、孤独感を強く感じていた。そのような際には「出生前診断受検者の経験談」が有用と考えており、口コミサイトにあるような出处・真実性が不明な意見ではなく、医療機関が管理する web サイト等での経験談の発信を希望していた。

D. 考察

近年、様々な検査技術の進歩により、出生前診断は急速に広まりつつあるが、出生前診断そのものの全容が明らかでないことに加え、遺伝カウンセリングも施設ごとに様々な形で行われているのが現状である。本研究班の前身である第1期小西班では、平成26年度から平成28年度にかけて、出生前診断の知識を向上し遺伝カウンセリングへと繋げるためのリーフレットを作成し、その活用の手引きを作成した。また、出生前遺伝カウンセリング実施体制の整備に向け、高次遺伝カウンセリングに対応できる施設の情報を収集した。さらにダウン症候群のある本人および家族の自己認識や生活

についての調査を行っている。これらの情報は研究の遂行にあたり重要な情報であり、研究を引き継いだ本研究班の強みと言える。本研究班は産婦人科・周産期医療の専門家、遺伝医療の専門家、小児・療育の専門家で構成されている。出生前診断における遺伝カウンセリング体制の構築を検討する上で挙げられた課題、すなわち妊婦に提供する情報の選択やその伝え方をどうするか、遺伝カウンセリングに関する知識や技術をどうやって医療従事者に教育するか、一般の人々に出生前診断に関する情報をどうやって普及し啓蒙につなげていくか、などといった問題を解決するのに最も適した研究組織である。本研究では、各分科会に分かれてそれぞれの研究課題に取り組み、問題点を抽出し、それを解決する対応を検討し、さらに全体会での各分科会の活動について討議を行っている。このシステムにより、意見の公平性が担保されると考えられる。

第1分科会では、臨床遺伝の専門家でない産科医療従事者が出生前遺伝学的検査に関して妊婦に提供すべき情報やその伝え方等に関するマニュアル案を作成した。これを使用することで、実際に妊婦健診を担う産科1次施設において産婦人科医およびコメディカルスタッフ等の医療従事者が1次、2次対応を適切に行うための知識とカウンセリングスキルの習得が可能かについて評価が必要である。平成30年度には、その評価を実行し、その結果に応じて修正を行ったのちに運用のために第2分科会が作成するシナリオ集と合わせて関連学会のコンセ

ンサスも得て完成版を作成する予定である。一方、最終的には出生前遺伝学的検査を受ける妊婦や家族の利益がもっとも重要であり、第3分科会で行っている一般市民を対象としたリテラシー調査の結果などを参考にする方針である。

第2分科会では、出生前検査に対応するための医療者研修における、学修目標および教材の第1版を作成することができた。これをカリキュラムにするためには、評価方法の確定が必要であり、適切な運用のための指導者の研修システムの構築が必要である。評価法の策定の後には、研修会での試験利用を行い、カリキュラムを通した評価、改善を行う必要がある。平成30年度には、その評価を含めた運用試験を実施する予定である。この際には、学習者および指導者からの意見を聞くことになるが、出生前検査を受ける妊婦や家族に対する利益を第一に考えることが大切であろう。このためには、第3分科会で行っている一般市民を対象としたリテラシー調査の結果などを参考にする方針である。

本年度、第1分科会・第2分科会は連携してマニュアルや事例集を作成している。次年度はさらに統合されたものとして、完成度を高めたい。

第3分科会では、出生前診断に関する認識とリテラシー構成要素について、インタビュー調査およびWeb調査による横断研究によりその実態を調査した。Web調査の結果、妊娠経験のない20～30代の一般集団においてはおよそ4人に1人が、妊娠経

験がある同年代の集団においてもおよそ6人に1人が「出生前診断」という言葉を聞いたことがないと回答した。これは言葉そのものの認知を示したものであり、実際の出生前診断の内容についての認知はさらに低いことが推察される。特に、男性、若年、低所得が出生前診断の低い認知と関連していた。これらの層を、今後の啓発対象として強化する必要がある。その際には、地域差も考慮する必要がある。

出生前診断という言葉を知覚する時期は成人以降で、かつ、テレビニュース等で偶発的に認知していた。出生前診断の具体的な知識や妊娠・出産のリスクについて一般市民が体系的に理解できるような場（医療機関監修のwebサイト等）へ誘うといった仕組みを整備する必要がある。その際の基盤となるリテラシーとして、「妊娠・出産に関連するリスク」について、ネガティブイメージが先行することのないように教育機関における啓発のあり方について検討していく必要がある。

次年度は、分科会ごとに本年度の成果をさらに発展させる研究計画が練られている。第1・第2分科会の研究は当初の研究計画より1年近く早く進み、実際に学会の研修会で試験利用されその結果をフィードバックしさらに内容を向上させる予定である。また、第3分科会の研究成果のエッセンスを第1・第2分科会に導入することで、遺伝カウンセリングを受ける側の心情も踏まえたプロダクトになることが期待される。以上により、出生前診断における遺伝カウ

ンセリング体制の構築に影響のある成果が得られると考えられる。

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分科会では一次施設における遺伝カウンセリングの実施における問題点が抽出された。この課題を解決するために臨床遺伝の専門家でない産科医療従事者が出生前遺伝学的検査に関して妊婦に提供すべき情報やその伝え方等に関するマニュアル案が作成された。第2分科会では産婦人科の一般診療における出生前検査に対応するためのコンピテンシーを策定し、その研修のための事例集を策定した。第3分科会ではアンケート調査や面接調査の結果、妊娠・出産に関する様々なリスクに関する知識や出生前診断に関する具体的知識を、当事者になる以前から身に付けておくことが、

出生前診断のプロセスにおける当事者の負担を軽減することが示唆された。以上の成果から、遺伝カウンセリング体制の構築に必要なマニュアルや教材の作成の目処が付き、実際に講習会を行える体制作りに進むことが可能となった。また、一般市民や出生前診断を受けた経験のある人への調査から、出生前診断の適切な普及および啓蒙へのヒントを得ることができた。

F. 健康危険情報

該当なし

G. 研究発表

該当なし

H. 知的財産権の出願・登録状況

該当なし

II. 分担研究報告書

平成 29 年度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体制の構築に関する研究

【第 1 分科会】妊婦に提供すべき情報やその伝え方等に関するマニュアルの作成

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）	関沢 明彦	昭和大学	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	お茶の水女子大学大学院	教授
	西垣 昌和	京都大学大学院医学研究科	准教授
研究分担者（代表補佐・報告書担当）	山田 崇弘	京都大学医学部附属病院	特定准教授

研究要旨

出生前遺伝学的検査（出生前検査）のニーズの高まりに対して産科 1 次施設における適切な 1 次対応と、それに連携した遺伝カウンセリングとしての 2 次対応が重要である。臨床遺伝の専門家でない産科医療従事者が出生前遺伝学的検査に関して妊婦に提供すべき情報やその伝え方等に関するマニュアルの作成を行った。

第 1 分科会研究分担者一覧（五十音順）

関沢 明彦	昭和大学医学部	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
金井 誠	信州大学大学院医学系研究科保健学専攻	教授
斎藤 加代子	東京女子医科大学附属遺伝子医療センター	特任教授
佐村 修	東京慈恵会医科大学産婦人科教室	准教授
澤井 英明	兵庫医科大学医学部	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医学域看護学系成育看護学講座	教授
西垣 昌和	京都大学 医学研究科 人間健康科学系専攻	准教授
吉橋 博史	東京都立小児総合医療センター	医長
三宅 秀彦	お茶の水女子大学基幹研究院自然科学系	教授
山田 重人	京都大学大学院医学研究科 人間健康科学系専攻	教授
山田 崇弘	京都大学医学部附属病院遺伝子診療部	特定准教授

研究協力者

伊尾 紳吾

京都大学大学院医学研究科

大学院生

A．研究目的

出生前遺伝学的検査には確定的検査としての羊水検査、絨毛検査や非確定的検査としての母体血清マーカー検査、一部の超音波検査、無侵襲的出生前遺伝学的検査(NIPT)など様々なものが知られているが、社会的にその是非について議論があることから、倫理的な側面に配慮した慎重な対応が必要である。そのため、出生前遺伝学的検査を受けるか否かは、検査の種類やその特色、検査によって引き起こされる可能性のある心理的な葛藤の可能性などについてよく理解したうえで個人の自律的な判断で決めるべきことであり、その理解を促すステップとして遺伝カウンセリングは重要な役割を果たす。しかしながら、全てのニーズに対して臨床遺伝専門医や認定遺伝カウンセラーといった臨床遺伝専門職が対応することは不可能であり、臨床遺伝の専門家でない産科医療従事者が産科1次施設において適切な1次対応を行うことや、必要に応じて高次施設でなくても、周産期遺伝への適切な対応を行う能力のある医療従事者が遺伝カウンセリングを行う2次対応が重要である。

妊婦健診において、出生前遺伝学的検査に関連した質問があった場合には、検査を単に実施する、または逆に否定的な意見を述べるなどすることなく、自己決定に配慮し、カウンセリングマインドをもって対応することが求められる(1次対応)。妊婦にとっては、健診した際の最初の医師の対応や意見がその後の判断に大きく影響することも多いことから、この1次対応のための心構えは、すべての産婦人科医にとって身に付けるべき基本事項である。

その上で、1次的な対応の後、実際に検査について具体的な相談が必要な妊婦には2次、3次対応を行うことになる。

妊産婦への2次、3次対応は通常の妊婦健診の時間内の設定で行うことは無理であり、別の時間帯に専用の外来を設定して行うべきである。3次対応は家系内に遺伝性疾患を発症しているものがある場合や特殊な染色体疾患の場合など、遺伝医療の専門家でないと遺伝カウンセリングが難しい症例に対して行われるもので、臨床遺伝専門医などが所属する地域の遺伝医療における

基幹病院(3次施設)へ紹介するのが理想的である。一方、2次対応は施設内で専門の外来枠を設定して一定の時間をとって遺伝カウンセリングを実施する必要があるが、一般の産科医療機関でも対応可能である。妊婦の出生前遺伝学的検査などについての心配の多くは高年妊娠など漠然としたものの場合が多く、そのような症例における2次対応は一定の遺伝学的な研修を行った産婦人科医が担うべきである。

第1分科会の研究目的は上記のように主に妊婦健診を担う産科1次施設において産婦人科医およびコメディカルスタッフ等の医療従事者が1次、2次対応を適切に行うための知識とカウンセリングスキルを習得するための学習マニュアルの作成である。また、内容の習得には、本研究班第2分科会において作成する本マニュアルを使用した研修プログラムによる研修会への参加が最も効果的である。この研修プログラムで研修し、1次、2次対応を適切に行うための知識とカウンセリングスキルを習得した受講者を認定することで、出生前遺伝学的検査を考慮する全ての妊婦と家族へ適切な遺伝カウンセリングを提供できる体制を目指したい。また、多くの妊婦健診を行う産婦人科医やコメディカルスタッフが、このような研修を受講することが産婦人科医療スタッフの遺伝リテラシーの向上につながるものと考えられる。

B．研究方法

本学習マニュアルを作成するにあたり以下の方針とした。

【基本方針】

- 対象は産科1次施設に勤務する臨床遺伝の専門家でない一般の産婦人科医およびコメディカルスタッフ等の産科医療従事者とする。
- 到達目標は遺伝カウンセリングマインドに則った初期対応(1次対応)を行えることとするが、さらに学習することにより施設内で専門の外来枠を設定して一定の時間をとって遺伝カウンセリングを実施する2次対応も目標に含む。

- マニュアルの内容は総論的な内容とし CQ&A の形式で作成し、各論的な部分は第 2 分科会で作成するシナリオ集に含むこととする。最終的には両者を組み合わせて完成とする。
- 日本産科婦人科学会や日本人類遺伝学会、日本遺伝カウンセリング学会などの関連学会に意見を伺う。
- 最終的に完成したものを出版という形で普及を図る。

上記の方針を第 2 分科会と整合性を取りながら以下の方法に従い研究を実施する。

1. 全国の都道府県の産婦人科医会を通じて産科 1 次施設を対象にアンケート調査を実施して産科一時施設における現状とニーズの把握および問題点の抽出を行う(資料 1)。
2. 1 において得た結果に応じてマニュアルの CQ 項目を策定し、CQ ごとの分担執筆を行う。
3. CQ の前に「学習マニュアルのゴール」「この学習マニュアルを活用するにあたってまず知っておきたいこと」という項目を設定し、コンセプトや目標を明確にするとともに使用しやすくする工夫を行う。
4. 執筆した CQ は分科会内で互いにピアレビューを行うとともに全体会議でも意見を伺い修正を重ねる。

【平成 30 年度以降の方針】

- 作成したマニュアルを産科 1 次施設において試用していただき使用感などのアンケート調査を行い、修正を行う。
- 作成したマニュアルを第 2 分科会が作成するロールプレイシナリオ集と組み合わせる。
- 本研究班で作成される研修プログラムの後半部分となるロールプレイ研修(第 2 分科会担当)とマニュアルの整合性を図る。
- マニュアルと「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」(第 1 期小西班)の第 2 分科会で作成したリーフレットやウェブサイト (<http://gc-png.jp/index.html#>) と整合性を図り相互にリンクするように体制を整える。

(倫理面への配慮)

昭和大学において全国の都道府県の産婦人科医会を通じて「1 次医療機関に対する出生前検査に関するアンケート調査」の倫理承認を得た(受付番号 2314)。

C. 研究結果

1. 全国の都道府県産婦人科医会を通じて産科一次施設を対象とするアンケート調査の結果。
調査票は 141 施設に配布され 107 施設から回答があった。出生前診断の相談に対応可能な時間としては 20 分未満が 85.8%であった。また、相談を受ける際に困っていることとしてガイドラインがないこと(67.0%)、遺伝カウンセリングの経験不足(33.0%)、倫理的問題への対応困難(28.3%)、遺伝学的知識の不足(24.5%)、疾患の知識不足(23.6%)、検査の知識不足(17.0%)、連携先の不足(7.5%)が挙げられた。また、自由記載としてガイドライン(マニュアル)や説明用リーフレットの作成希望、1 次施設の医師向けの出生前診断に特化した認定制度が必要などのコメントが得られた。(資料 2 参照)
2. アンケート調査から浮かび上がってきた必要な項目をもとに CQ を以下の内容とした。
CQ1 出生前診断に関わる遺伝カウンセリングとはどういうものか?
CQ2 産科一次施設においてもなぜ良質なファーストタッチ(遺伝カウンセリングマインドを持った初期対応)が必要か?
CQ3 出生前遺伝学的検査の前と後に、なぜ遺伝カウンセリングが必要なのか?

CQ4 出生前診断に関する相談への対応において医療倫理はどう考えるべきか？

CQ5 出生前診断に関する相談への対応において関連し遵守すべき法律、見解、指針、ガイドライン、提言は？ CQ6 高次施設への紹介先はどのように探したらよいか？

CQ7 高次施設への紹介状に記載することは？

CQ8 出生前診断について全妊婦に伝えるべきか？

CQ9 先天性の症状や疾患が疑われた場合の自然歴、日常生活等について相談された時の対応は？

CQ10 染色体検査を想定した出生前遺伝学的検査について相談された時の情報提供は？

CQ11 単一遺伝性疾患や特定の染色体構造異常などを対象とする疾患を想定した特異的な出生前遺伝学的検査について相談された時の情報提供は？

CQ12 十分な遺伝カウンセリングを受けられずに困っている妊婦への対応を求められた時は？

CQ13 検査結果の適切な保存法 / 取り扱い方法は？

CQ14 出生前遺伝学的検査に関わる研修をしたいときは？

CQ15 遺伝カウンセリングにおいて、気をつけなければいけない言葉はありますか？

3. 作成したマニュアル(案)

資料3(現行のものは第4稿)

D. 考察

本研究により、臨床遺伝の専門家でない産科医療従事者が出生前遺伝学的検査に関して妊婦に提供すべき情報やその伝え方等に関するマニュアル案を作成した。これを使用することで、実際に妊婦健診を担う産科1次施設において産婦人科医およびコメディカルスタッフ等の医療従事者が1次、2次対応を適切に行うための知識とカウンセリングスキルの習得が可能かについて評価が必要である。平成30年度には、その評価を実行し、その結果に応じて修正を行ったの

ちに運用のために第2分科会が作成するシナリオ集と合わせて関連学会のコンセンサスも得て完成版を作成する予定である。一方、最終的には出生前遺伝学的検査を受ける妊婦や家族の利益がもっとも重要であり、第3分科会で行っている一般市民を対象としたリテラシー調査の結果などを参考にする方針である。

また、第2分科会が開発中の研修プログラムと整合性をとって統合することにより次年度には完成度の高いものとしたい。

E. 結論

1次施設における遺伝カウンセリングの実施における問題点が抽出された。この課題を解決するために臨床遺伝の専門家でない産科医療従事者が出生前遺伝学的検査に関して妊婦に提供すべき情報やその伝え方等に関するマニュアル案が作成された。今後マニュアルの完成度を上げていくとともに研修プログラムとリンクして出生前遺伝学的検査についての遺伝カウンセリング体制の整備につなげたい。

F. 健康危険情報

なし

G. 研究発表

なし

H. 知的財産権の出願・登録状況

なし

平成29年度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】遺伝カウンセリングに関する知識及び技術向上に関する医療従事者向けの
 研修プログラムの開発

研究代表者	小西 郁生	京都大学大学院医学研究科	名誉教授
研究分担者(研究統括担当)	久具 宏司	東京都立墨東病院	部長
研究分担者(代表補佐)	山田 重人	京都大学大学院医学研究科	教授
	山田 崇弘	京都大学大学院医学研究科	特定准教授
	西垣 昌和	京都大学大学院医学研究科	准教授
研究分担者(報告書担当)	三宅 秀彦	お茶の水女子大学大学院	教授

研究要旨

出生前胎児遺伝学的検査(出生前検査)において、一般産科における適切な一次対応は重要である。しかし、全ての対応を一次施設で行うには様々な課題があり、高次施設における遺伝カウンセリングと連携を含めた体制構築が重要となる。臨床遺伝の専門家でない医療従事者が修得すべき目標項目を、臨床遺伝の専門家の到達目標と、医学教育モデル・コア・カリキュラム、看護教育モデル・コア・カリキュラムとの比較し設定した。この目標をもとに、出生前診断に関わる一次対応のロールプレイ事例集を作成した。

第2分科会研究分担者一覧(五十音順)

久具 宏司	東京都立墨東病院 産婦人科	部長
池田 真理子	神戸大学大学院 医学研究科 小児科	特命准教授
左合 治彦	国立成育医療研究センター	副病院長
佐々木 愛子	国立成育医療研究センター	産科医員
佐々木 規子	長崎大学大学院 医歯薬学総合研究科保健学専攻	助教
鈴森 伸宏	名古屋市立大学大学院 医学研究科産科婦人科	准教授
西垣 昌和	京都大学 医学研究科 人間健康科学系専攻	准教授
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
蒔田 芳男	旭川医科大学医学部 教育センター	教授
三宅 秀彦	お茶の水女子大学基幹研究院 自然科学系	教授
山田 重人	京都大学大学院医学研究科 人間健康科学系専攻	教授
山田 崇弘	京都大学医学部附属病院 遺伝子診療部	特定准教授

研究協力者

伊尾 紳吾

京都大学大学院医学研究科

大学院生

A. 研究目的

出生前胎児遺伝学的検査（出生前検査）においては、倫理社会的な課題が指摘されており、その実施に当たっては、妊娠した女性や家族、さらに社会における疾患のある人達に対しても配慮が必要である。すなわち、このためには、出生前検査に関わる医療従事者が、標準的な情報を中立的に提供し、支援する体制が必要である。これらの対応においては、単にインフォームド・コンセントを得るだけでなく、遺伝カウンセリングの実施が求められている。遺伝カウンセリングでは、遺伝学的なアセスメントに加えて、遺伝性疾患・現象に関わる事項の教育的対応、インフォームド・チョイス、およびリスクや状況への適応を促進するためのカウンセリングが含まれている。医療者の卒前教育における遺伝カウンセリングを学習する機会として、医師においては、平成 28 年度に改訂された医学教育モデル・コア・カリキュラムにおいて「遺伝カウンセリングの意義と方法を説明できる」との文言が追加されたばかりであり、看護学においては平成 29 年 10 月に発表された看護学教育モデル・コア・カリキュラムでも遺伝カウンセリングの項目は導入されていない。したがって、遺伝カウンセリングの専門教育は医療者の卒後教育の中で実施されている。遺伝カウンセリングを専門とする教育は、臨床遺伝専門医および認定遺伝カウンセラーの育成において行われており、専門医は 3 年間の研修、認定遺伝カウンセラーは 2 年間の修士課程において行われている。

現在、出産する女性の年齢の上昇傾向に加え、2013 年の母体血中 cell-free DNA をもちいた出生前遺伝学的検査（NIPT）の臨床研究導入時の報道などの影響により、本邦における出生前検査の件数は増加傾向にある。平成 28 年における出生前検査の推定の実施数は、羊水染色体検査が 18,600 件、絨毛検査が 2,000 件であり、NIPT は約 10,000 件である。そして、実際には、ほぼ全ての妊婦が、超音波検査を受けることから、出生前検査を受検する当事者となりうる。

このようなニーズに、対応する職種としては、産婦人科医、助産師、臨床遺伝専門

医、認定遺伝カウンセラーなどが挙げられる。それぞれの人数は、産婦人科医 11,461 名（2016 年）、助産師 35,774 名（2016 年）、臨床遺伝専門医 1,316 名（2018 年）、認定遺伝カウンセラー 226 名（2017 年）であるが、全てが出生前診断に関与しているわけではない。さらに、一般的に遺伝カウンセリングは 1 時間から 1 時間 30 分程度かけておこなわれることを考えると、専門的な遺伝カウンセリングを全妊婦に対して行うのは現実的ではなく、一般産科において適切な 1 次対応を行い、必要に応じて高次施設における遺伝カウンセリングと連携する体制を構築することが必要であると考えられた。

そこで、産科診療における出生前に関わる一次対応について、臨床遺伝の専門家でない産科医療従事者（医師、助産師、看護師含む）を対象とした教育プログラムを作成することを目的として研究を実施することとした。この教育プログラムには、到達目標（コンピテンシー）、教材、および評価法が含まれる。

B. 研究方法

最初に、本研究における教育プログラム作成における方針を以下のように設定した。

【基本方針】

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

【対象者について】

- 研修コースごとに対象者の範囲は設定しない。

【研修プログラムの内容・評価方法等について】

- 出生前診断の知識・技術だけでなく、思想や倫理観の多様性に関する項目も取り入れる。
- ロールプレイに関しては、10～15 分程度の外来で可能なものを想定して作成する。
- 評価方法に関しては、態度項目も取り入れる。

- 研修プログラム自体への参加は容易だが、各コース修了・認定に関しては相応の難易度が保証・維持されるようにする。
- 知識のアップデートが重要な分野となるため、フォローアップコースが不可欠である。

【研修プログラムにおけるインストラクターについて】

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

【研修プログラムの開催について】

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

【今後の方針】

- 第1分科会が作成するマニュアルとの整合性を図る。

以上の基本方針のもと、コンピテンシーの設定、事例集の作成を、研究分担者の合議により行った。なお、本研究の担当者は、医師、助産師からなり、遺伝医療、産科医療の専門家に加えて、医学教育の専門家、遺伝カウンセラーコースの指導者などから構成されている。

1. コンピテンシーの設定

コンピテンシーの策定にあたり、現状における学部卒業レベルの遂行可能業務（Entrustable professional activity: EPA）と臨床遺伝の専門家のEPAを比較検討し、その中間となる領域を検討することとした。具体的には、臨床遺伝の専門家の到達目標と、医学教育モデル・コア・カリキュラム、看護教育モデル・コア・カリキュラムとの比較し、設定した。

2. 事例集の作成

作成したコンピテンシーが評価できるように、出生前検査にまつわる一般的な診療場面を想定し、それに対してコンピテンシーを適用することとした。

（倫理面への配慮）

本研究は、人を対象とした研究ではないため、特に倫理的配慮を要しない。

C. 研究結果

1. コンピテンシーの設定

現行の各職種の出生前検査に関する目標は、臨床遺伝専門医においては、高度な遺伝学的知識に加えて、クライアントへの態度、倫理面への配慮、心理社会的支援、コミュニケーション技術が要求される段階である。一方、医学教育モデル・コア・カリキュラムでは、遺伝カウンセリングの意義と方法を説明できるレベルの要求であった。このことから、研究分担者で検討を行い、知識面は「出生前診断の概説」、態度面は「共感的対応が可能」であり、「専門的な遺伝カウンセリングと連携できる」目標を設定した。研究分担者から意見を募り、67項目の要素が抽出され、初期対応の目標、共通の目標、各論的な目標に分類、類似項目を統合し、24項目の基本的な目標を作成した。また、6項目の高度な内容を、参考として残した。さらに、事例集の作成にあわせて細目を更新し、第1版として以下のように設定した。

出生前診断を行う医療者におけるコンピテンシー 第1版

【初期対応における目標】

- 妊婦(および家族)に中立的に対応できる。
- 出生前診断は必須の検査ではない事を理解した対応ができる。
- 妊婦(および家族)の出生前診断への姿勢を聴取できる。
- 妊婦(および家族)の出生前診断に対する希望を確認できる。
- 自身の技量で対応できる範囲を認識できる。

【共通目標】

- 妊婦および家族に対して支援的なコミュニケーションが行える。
- 妊婦および家族の持つ不安を傾聴し、問題を共有できる。
- 妊婦および家族の情報を確認し、遺伝学的リスクの算定ができる。
- 胎児の持つ個別の遺伝学的リスクを説明できる。
- 先天性疾患の一般的な事項を説明できる。
- 妊婦の状況に合わせた出生前診断の方法を選択し、提示できる。
- 検査の内容を概説できる。
- 出生前検査の限界を説明できる。
- 妊婦とその家族の持つ心理社会的問題を支援できる。
- 他の医療者、福祉、支援者と連携できる。

【高年妊娠】

- 高年妊娠に関する他の産科的リスクについて説明できる。

【Down 症候群】

- 胎児が Down 症候群であるリスクを算定できる。
- Down 症候群のある胎児および人についての医学的な説明ができる。
- Down 症候群のある人についての心理社会的側面の説明ができる。
- 次回妊娠における再発リスクを説明できる。

【NT 計測】

- NT 計測について説明ができる。
- NT 計測値から遺伝学的リスク評価ができる。
- NT 計測で得られた遺伝学的リスクを説明できる。
- NT 計測で得られた遺伝学的リスクから、以降の出生前診断の選択ができる。

【参考：中級～上級】

- 遺伝カウンセリングにおけるアジェンダ設定ができる。
- DNA、遺伝子、染色体について、分かりやすく説明できる。
- 日本における出生前遺伝学的検査の受

検率を理解する。

- 生殖医療・周産期医療の現状について説明できる。
- 胎児治療について説明できる。

2. 事例集の作成

事例集は、分担者が産科の一般的な診療の中で遭遇しうる場面を想定して、一次対応を学ぶための事例を策定した。さらに、各シナリオに入る前に、共通となる面接に関する標準的な対応を記載することとした。

共通の面接における目標はコンピテンシーに記載したものであるが、さらに注意点として、以下のような点を挙げた。

- 共感的な姿勢をとる。
- 中立的な言葉を使用する。
- Open Question、Focused Question を状況に合わせて使用する。
- 自分自身の価値判断は最小限に抑え、伝える場合でも自分の意見である事を明示する。
- 自身が対応可能な範囲から判断して、必要に応じて高次施設と連携できる。

また、標準的な対応、および、DO NOT 集を作成した（表 1、表 2）。

個別の事例集は、医療者の知る情報と妊婦（クライアント）が知る情報をそれぞれ作成し、さらに注意点を加えて作成した。各事例は、役に入りやすいよう固有名詞をつけた。また、症例のもつ問題点は出生前診断にとどまらず産科診療の実際に関連するものも加えている。

以下に目次を示すが、この順は対応の難易度にあわせて、基本的なものから応用的なもの順に並べている。また、当初 17 事例を作成したが、「漠然とした不安」をテーマにした 1 例は、基本的な事例であり、初期対応の基本で学習できるように削除することとした。

事例 1：漠然とした不安（全てが不安）

事例 2：漠然とした不安（友人が新型検査を受けた 34 歳）

事例 3：既往歴・家族歴（染色体異常による流産既往）

事例 4：高年妊娠（ICSI の影響が心配）

事例 5：高年妊娠（既往帝王切開 2 回）

事例 6：NT（妊娠 10 週の NT = 3mm）

事例 7：NT（第 1 子海外で出産）

事例 8：NT（14 週 NT 希望）

事例 9：NT（NT = 5 ~ 6mm）

事例 10：漠然とした不安（うつ既往）

事例 11：高年妊娠（パートナーに妻子あり）

事例 12：Down 症候群（前児 Down 症候群）

事例 13：Down 症候群（義理の兄が Down 症候群）

事例 14：既往歴・家族歴（いとこの子供が自閉症）

事例 15：Down 症候群（ロバートソン型転座の Down 症候群）

事例 16：既往例・家族歴（筋ジストロフィー）

以上のように、16 の事例を作成し、今後の検討に利用できる準備を行った。図に、事例の見本および作成において注意した点を示した。なお、ここで示した事例は今回採用を見送った「漠然とした不安」をテーマにした 1 例である。

D．考察

本研究により、出生前検査に対応するための医療者研修における、学修目標および教材の第 1 版を作成することができた。これをカリキュラムにするためには、評価方法の確定が必要であり、適切な運用のための指導者の研修システムの構築が必要である。評価法の策定の後には、研修会での試験利用を行い、カリキュラムを通じた評価、改善を行う必要がある。平成 30 年度には、その評価を含めた運用試験を実施する予定である。この際には、学習者および指導者からの意見を聞くことになるが、出生前検査を受ける妊婦や家族に対しての利益を第一に考えることが大切であろう。このためには、第 3 分科会で行っている一般市民を対

象としたリテラシー調査の結果などを参考にする方針である。

また、第 1 分科会とも連携して、この事例集やコンピテンシーは作成されているが、次年度はさらに統合されたものとして、ブラッシュアップを進める事を検討したい。

E．結論

産婦人科の一般診療における出生前検査に対応するためのコンピテンシーを策定し、その研修のための事例集を策定した。今後、実際の利用などを経て改善が必要ではあるが、標準的な教育システムの構築に役立つと考えられた。

F．健康危険情報

なし

G．研究発表

なし

H．知的財産権の出願・登録状況

なし

平成29年度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体制の構築に関する研究

【第3分科会】一般の妊婦及びその家族に対する出生前診断に関する適切な普及および
 啓発方法の検討

(出生前診断に関する認識とリテラシー構成要素の実態調査：

インタビュー調査およびweb調査による横断研究)

研究代表者	小西 郁生	京都大学大学院医学研究科	名誉教授
研究分担者(研究統括担当)	松原 洋一	国立成育医療研究センター	所長
研究分担者(代表補佐)	山田 重人	京都大学大学院医学研究科	教授
	山田 崇弘	京都大学大学院医学研究科	特定准教授
	三宅 秀彦	お茶の水女子大学大学院	教授
研究分担者(報告書担当)	西垣 昌和	京都大学大学院医学研究科	准教授

研究要旨
 一般市民(20-30代)を対象としたweb調査と、出生前診断経験者を対象としたインタビュー調査により、出生前診断に関する認識の実態と、出生前診断関連リテラシーの構成要素を明らかにした。妊娠・出産に関する様々なリスクに関する知識や、出生前診断に関する具体的知識を、当事者になる以前から身に着けておくことが、出生前診断のプロセスにおける当事者の負担を軽減することが示唆された。そのためには、中学・高校教育課程における妊娠・出産に関する教育や、マスメディアによる出生前診断について考えるきっかけづくりと、妊娠・出産・出生前診断に関心を持った一般市民が、系統的に情報を理解することを助ける媒体の整備をすることが必要である。

第3分科会研究分担者一覧(五十音順)

松原 洋一	国立成育医療研究センター	所長
江川 真希子	東京医科歯科大学 大学院医歯学総合研究科	講師
小林 朋子	東北大学 東北メディカル・メガバンク機構	講師
西垣 昌和	京都大学 医学研究科 人間健康科学系専攻	准教授
浜之上 はるか	横浜市立大学附属病院 遺伝子診療部	講師
増崎 英明	長崎大学 医歯薬学総合研究科 医療科学専攻	教授
三浦 清徳	長崎大学 医歯薬学総合研究科 医療科学専攻	准教授
三宅 秀彦	お茶の水女子大学基幹研究院 自然科学系	教授

山田 重人	京都大学 医学研究科 人間健康科学系専攻	教授
山田 崇弘	京都大学医学部附属病院 遺伝子診療部	特定准教授
吉田 雅幸	東京医科歯科大学 生命倫理研究センター	教授
研究協力者		
伊尾 紳吾	京都大学大学院医学研究科	大学院生

A. 研究目的

出生前診断は、妊娠中に胎児疾患の有無や状態を検査することで、妊娠中の管理や出生後、疾患や障害に早期から適切な対応を提供するための有用な情報となる。近年、母体血中 cell-free DNA をもちいた非侵襲的出生前遺伝学的検査 (NIPT) の登場や、胎児超音波診断技術の進歩等、出生前診断に関連する技術の進歩は目覚ましい。一方で、出生前診断は命の選別につながりうる技術でもあり、その不適切な実施が倫理的、また社会的問題を招きうる。出生前診断に関する連日のメディア報道や、第1子出産時の母体年齢が上昇傾向にあり、35歳以上の分娩が出生全体の1/4を占める我が国では、一般市民における出生前診断の認知度は確実に高くなっており、妊婦とそのパートナー（以後、当事者）が出生前診断受検の際に、意思決定支援のニーズが生じる頻度は増加している。

出生前診断に関する意思決定支援として、遺伝カウンセリングが重要な役割を持つ。遺伝カウンセリングを担う専門家として、臨床遺伝専門医と認定遺伝カウンセラーがあるが、臨床遺伝専門医は2017年12月現在で1,326名認定されているものの、基本診療科のサブスペシャリティの扱いであり、全てが産科診療に携わっているわけではない。さらに認定遺伝カウンセラーは全国で228名のみであり、増加するニーズに応えられるだけの体制は未だ十分とはいえない。一方でwebサイトやソーシャルネットワークを通して情報へのアクセスは容易になっており、当事者は多くの、そして玉石混淆の情報に曝露されている。その結果、偏った知識・倫理観に基づいて意思決定をなそうとするケースにしばしば遭遇する。このような現状においては出生前診断を提供する側の体制整備だけでなく、受け手側である当事者自身が自律的な判断が出来るようリテラシーの醸成も必要となる。さらに出生前診断に関する意思決定は、時に妊娠継続に関する意思決定も伴うため、時間的制約を受けることも多い。そのため、出生前診断関連リテラシーの醸成は、当事者だけでなく、将来当事者となりうる一般市民も対象とすることが望ましい。

出生前診断関連リテラシーを醸成するためには、そもそも出生前診断関連リテラシーとは何かを定義する必要があるが、現状では明確に定義した知見は存在しない。さらに、当事者でない一般市民における出生前診断に関する認識の実態も明らかではなく、リテラシー醸成を目的とした介入の内容や程度を設定するための根拠が不足している。そのため本研究では、介入の内容や程度を設定する前段階の観察研究として、(1)一般市民における出生前診断に関する認識の実態 (2)出生前診断関連リテラシーの構成要素を調査した。

B. 研究方法

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

【対象】

日本国内在住で、インターネット調査会社「マクロミル」にアンケートモニターとして登録している20~30代の一般成人について、各都道府県から人口動態に合わせた割合で5,197名を選定した。対象者の選定はインターネット調査会社マクロミル社に委託し、選定された対象者はマクロミル社から本研究のアンケート入力サイトへのアクセス依頼を受けた。入力サイトのトップページに研究に関する趣旨説明を記載、研究協力に同意する場合、入力ページに遷移するようサイトを設計した。

【データ収集方法】

研究参加に同意した対象者は出生前診断の認知・イメージに関する質問項目（資料）に回答した。調査期間は2018年2月13-14日であった。調査期間終了後、マクロミル社に登録されている基本属性とマッチングさせた匿名化済みデータセットを受領した。

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

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

【対象】

日本国内で出生前診断（絨毛検査・羊水検査による確定的検査）を本研究開始時点より3年以内に受けた経験があり、かつカウンセリング担当医・当事者団体代表者がインタビュー調査を行うことに問題がない、と判断した20～40代の女性及びそのパートナーのうち、年代（20代、30代、40代）、出生前診断の結果（陽性/陰性）に偏りがないようにリクルートした。対象者へは、説明文書を用いて対面で研究趣旨を説明し、書面による同意を得た。対象者リクルートは、新たな種類の発言がみられなくなる理論的飽和に達するまで続けた。

【データ収集方法】

プライバシーの保たれた個室において、インタビューガイド（表1）にそって半構造化面接を実施した。インタビューは30分～1時間程度とし、内容は同意を得て録音したうえで逐語録を作成した。逐語録は意味内容ごとに断片化し、類似した内容の発言を集めその内容を示すラベルを付けコード化した。コードの内容から共通したテーマについて言及していると考えられるコードを集約し、カテゴリを生成し分析、出生前診断関連リテラシーの構成要素を抽出した。以下では、上位のカテゴリを『』、下位のカテゴリを「」で示した。

C. 研究結果

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

全5,197名の対象者中、自身もしくはパートナーに妊娠経験があるものは2,522名（48.5%）であった。妊娠経験ありと回答したグループは女性が多く、年齢がやや高く、専業主婦（主夫）の割合が高かった（表2）。

妊娠経験がある群において、出生前診断という言葉が本研究以前から聞いたことがあった人は2,153名（85.4%）であった。基本属性ごとに聞いたことがある人の割合を見ると、男性では女性と比較して低く、収入が低いほど低くなる傾向があった（図1）。聞いたことがあった人の割合には都道府県による差異がみられ、最も高い県では100%、低い県では63.6%であった。

妊娠経験がない群においては、出生前診断を本研究以前から聞いたことがあった人は1,990名（74.5%）であり、妊娠経験あり群より低かった。基本属性ごとに聞いたことがある人の割合を見ると、妊娠経験あり群と同様に、男性では女性と比較して低く、収入が低いほど低くなる傾向があった（図2）。この群においても聞いたことがあった人の割合には都道府県差がみられ、最も高い県では88.9%、低い県では51.9%であった。

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

出生前診断に対するイメージ（図3）について、対となる言葉のどちらに当てはまるかを問う意味差判別法にて調査した結果を図3に示す。「現実のこと」「確かなこと」「自分の事」といったポジティブ/身近なイメージについては、30%以上が同意していたのに対し、「高価」「人工的」「むずかしい」「こわい」「未来のこと」「めずらしい」「うしろめたい」「暗い」といった多くのネガティブ/疎遠なイメージについて、30%以上が同意していた。

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

10名の対象者にインタビューを実施した（表3）。そのうち2名は夫婦でのインタビューであった。

対象者が考える出生前関連リテラシーは、大きく『出生前診断に関する具体的な知識』『妊娠・出産に関するリスク』が挙げられた。

『出生前診断に関する具体的な知識』は、妊娠後に出生前診断が自身の選択肢として挙げてきた際に、出生前診断とその後の処置に関する妊娠週数が決められている中、妊婦やそのパートナーは、確かな情報を得ることやそれを理解するのに十分な時間がない状況に置かれていた。「出生前診断の種類」「費用」「具体的な手技・スケジュール（週までに何をするか）」「結果

(確率)の捉え方」「結果が陰性/陽性であった場合の選択肢とその後(陽性で妊娠継続を選択した際も含む)」等について、多くの場合説明はされているものの、それを十分に理解したうえで検査を受けるか否かを始め、その後の選択について十分に考えることができていないことがあった。

『妊娠・出産に関するリスク』は、「胎児に何らかの異常が疑われることは決して珍しいことではない」ことや、「染色体異常のリスクが年齢とともにあがる」こと、「妊孕性が年齢とともに低下する」ことが挙げられた。クアトロマーカ一等の非確定的遺伝学的検査や超音波検査で初めて異常の疑いを指摘されることは、対象者に大きな驚きを与え、このようなことになったのは私だけなのではないか、という混乱、孤独、絶望といった感情をもたらしていた。一方で、自分が妊娠した時にはきっとそのような(染色体異常のような)異常があるかもしれないとあらかじめ思ったうえで妊娠した対象者においては、その後の出生前診断のプロセスにおいて混乱をすることなく自己決定ができていた。

上記のようなリテラシーを身につけるタイミングとして、『出生前診断に関する具体的知識』については、当事者となってから知るのでは遅く、妊娠を考える段階までに身に付けておくことが望ましいと意見が一致していた。その理由として、何週までに何を決めなければならない、という時間に追われる出生前診断のプロセスにおいて、十分に考えられない・受け止められないということを回避できるということが挙げられていた。実際に、妊娠した場合には出生前診断を受けることを妊娠前より決めていた妊婦においては、時間に追われることなく出生前診断のプロセスを辿っていた。

出生前診断そのものに関する具体的な知識そのものより以前に、『妊娠・出産に関するリスク』をまず身につけることが肝要であるとされた。特に、「胎児に何らかの異常が疑われることは決して珍しいことではない」ことについては、当事者だけではなく、すべての人々が知っておくべきと考えていた。また、一部の対象者は、「染色体異常のリスクが年齢とともにあがる」こ

とや「妊孕性が年齢とともに低下する」ことを知らなかったために高年齢出産となったり、不妊治療を頑張らなければいけないという状況を迎えていたりしたことに後悔の念を感じていた。そのため、すべての人が、できるだけ早く、『妊娠・出産に関するリスク』について認識することができるタイミングとして、中学・高校といった教育課程にある時期が挙げられた。

『出生前診断に関連する情報を得る媒体』として、ほとんどの対象者がインターネットを活用していたが、情報源としての信用度は低く、病院や医療者からの確たる情報を求めていた。しかし、「こちらから求めないと医療者のほうから情報をくれることがない」ことと、「出生前診断については自分からは言いづらい」ことから、情報を得たくても思うように得られない状況にあった。出生前診断のプロセスにおいて、遺伝カウンセリングを受けていた対象者においては、量としては多くの情報を得ていたが、「確率の話をして自分もどうなのかわからなかった」、「結局自分に推奨されるのは何なのかを具体的に教えてほしかった」のような意見もあった。また、対象者の多くは、誰かに相談したくても「出生前診断については自分からは言いづらい」ことや、胎児に異常があることについて「自分だけがこのようなことになっている」という思いから、孤独感を強く感じていた。そのような際には「出生前診断受検者の経験談」が有用と考えており、口コミサイトにあるような出処・真実性が不明な意見ではなく、医療機関が管理するwebサイト等での経験談の発信を希望していた。webサイト以外にも、テレビ番組・広告や、結婚・妊娠・出産関連雑誌等、必ずしも出生前診断に関心を持っていない市民でも偶発的に情報に曝露できるような媒体での啓発が重要との意見が多かった。

上記のように、「出生前診断受検者の経験談」が有用と考える一方で、多くの対象者は、出生前診断を受検した経験について他者に話をすることについては消極的であった。その理由として、「産むか産まないかの検査をした人と思われる」ことにより知人との関係性が壊れることを恐れることや、「つらい経験を思い出したくない」と

ということがあった。出生前検査が陽性で、中絶の選択をした対象者では後者の理由が特に強く語られた。

D．考察

妊娠経験のない20～30代の一般集団においてはおよそ4人に1人が、妊娠経験がある年代の集団においてもおよそ6人に1人が「出生前診断」という言葉を聞いたことがないと回答した。これは言葉そのものの認知を示したものであり、実際の出生前診断の内容についての認知はさらに低いことが推察される。特に、男性、若年、低所得が出生前診断の低い認知と関連していた。これらの層を今後の啓発対象として強化する必要がある。また、認知度には地域差があることも明らかになった。平均所得以外の基本属性は各都道府県でほぼ均一であり、本研究で直接評価している属性以外の要因があるものと考えられる。認知度に影響を与える要因として、NIPTを含む出生前診断実施施設の数、遺伝医療専門職(臨床遺伝専門医・認定遺伝カウンセラー)の数や、各都道府県における啓発活動等が考えられる。今後、認知度が高い/低い都道府県の特徴について詳細に分析することが、効果的な啓発戦略の立案につながると考えられる。

出生前診断という言葉を知覚する時期は成人以降で、かつテレビニュース等で偶発的に認知していた。現状では、テレビニュース等でとりあげられるトピックに応じた断片的な情報(例えば、NIPTが開始された、等)のみが認知されていることが考えられる。そのような偶発的な機会をきっかけにして、出生前診断の具体的な知識や妊娠・出産のリスクについて一般市民が体系的に理解できるような場(医療機関監修のwebサイト等)へ誘うといった仕組みを整備する必要がある。

出生前診断経験者のインタビューによって、出生前診断に関連する情報を示す時期として提案されていた中学・高校といった教育課程においては、現状では出生前診断という言葉が紹介されることは少なかった。出生前診断という言葉に直接触れないまでも、「妊娠・出産に関連するリスク」や、それにまつわる倫理的課題について、現状ではどの程度教育されているかを調査し、教

育機関における啓発のあり方について検討していく必要がある。

一般市民における出生前診断のイメージは、ネガティブなイメージが先行する傾向にあった。出生前診断経験者のインタビューにもあるように、そのようなネガティブなイメージのために、出生前診断について知人や医療者と相談することを躊躇うことにつながっていた。出生前診断に関する多様な価値観を認めることは、出生前診断リテラシーの重要な一要素と考える。経験者の語りから、出生前診断受検者の経験談は、他者がどのような価値観にもとづいて出生前診断に関する決定をしたのかを知るうえで大きな意味をもつことが示唆された。受検者の様々な経験談を積極的に発信することが、出生前診断について、善悪二分論ではない多様な価値観を育むうえで有用であるかを今後検討していく。

出生前診断の経験者にとって、胎児異常の可能性を指摘されたことの衝撃と、そこから確定的検査を受けるか否かの決定をし、受検して結果を聞くまでの間の焦燥感は、大きな負担となっていた。それらは、胎児異常に対するレディネスがないことや、出生前診断のプロセスを必要と時間に迫られて受容せざるを得ないことによっていた。これらの負担を回避・軽減するためには、妊娠・出産に関わるリスクを認識することが重要であると経験者らは語っていた。妊娠・出産に関わる様々なリスク(加齢と染色体異常や妊孕率低下の関連、年齢に関係なく胎児異常が生じうること、等)について知っておくことは、出生前診断の当事者となった際に心の余裕を与え、限られた時間のなかであっても、熟慮して自律的決定をすることを可能にする。一般市民の過度の不安を煽ることなく、妊娠・出産に関わるリスクについて啓発する方法を検討する必要がある。

E．結論

妊娠・出産に関する様々なリスクに関する知識や、出生前診断に関する具体的な知識を、当事者になる以前から身に付けておくことが、出生前診断のプロセスにおける当事者の負担を軽減することが示唆された。そのためには、中学・高校教育課程におけ

る妊娠・出産に関する教育や、マスメディアによる出生前診断について考えるきっかけづくりと、妊娠・出産・出生前診断に関心を持った一般市民が、系統的に情報を理解することを助ける媒体の整備をすることが必要である。

F．健康危険情報
なし

G．研究発表
なし

H．知的財産権の出願・登録状況
なし

V. 刊行に関する一覧表
(該当なし)

IV . 添付資料

1. 【第1分科会】資料1 一次施設向け調査票
2. 【第1分科会】資料2 アンケート結果
3. 【第1分科会】資料3 小西班学習マニュアルVer.1.5(抜粋版)
4. 【第2分科会】図表
5. 【第3分科会】図表

資料 1

各都道府県産婦人科医会 会長殿

出生前検査に関するアンケート調査(一次医療機関に対する)のお願い

拝啓

残暑の候、ますます御健勝のこととお慶び申し上げます。平素は格別のご高配を賜り、厚く御礼申し上げます。

さて、私たち厚労科学研究班(小西班)では、昨年度までに産科一次医療施設において出生前検査を希望する患者さんに適切な情報が提供されるように、また、必要に応じて遺伝カウンセリングにアクセスできるようにする目的でリーフレットを作成致しました (<http://gc-png.jp/doctor/leaflet.html>)

現在の医療資源を考慮するとき、全ての出生前検査を希望する妊婦さんに専門的な遺伝カウンセリングを提供することは不可能であると考えられます。そこで、本研究班では一次施設で必要最小限の情報を提供できる体制の構築を目指して一次施設の医療関係者(産科医師、助産師、看護師、他)にご利用いただく学習マニュアルの作成と実際の情報提供に役立つ教育・研修プログラムの開発を計画しています。

そこで全国の一次施設において、出生前検査に関する相談などがあつた場合に診療を困難にする事項、および情報を提供する際に必要と考えられる事項についてまずはアンケート調査により抽出したいと考えております。つきましては、各都道府県産婦人科医会から一次施設(各都道府県で3施設)に対して同封のアンケート調査にご回答いただくようにご依頼いただけましたら幸甚に存じます。なお、本アンケートでの一次施設とは、妊婦健診を行う施設で、出生前検査を希望する場合に他院へ紹介しているような施設を想定しており、分娩の取り扱いの有無は問いません。ご高配をよろしくお願いいたします。

敬具

平成 29 年〇月〇日

平成 29 年度 厚生労働科学研究

「出生前診断実施時の遺伝カウンセリング体制の構築に関する研究」

研究代表者 京都大学名誉教授 小西郁生

研究分担者 昭和大学産婦人科教授 関沢明彦

(第一分科会代表)

問い合わせ先：昭和大学医学部産婦人科

関沢明彦(電話 03-3784-8670)

資料 1

産科一次医療機関 院長 殿

出生前検査に関するアンケート調査のお願い

拝啓

残暑の候、ますます御健勝のこととお慶び申し上げます。平素は格別のご高配を賜り、厚く御礼申し上げます。

さて、私たち厚労科研究班(小西班)では、昨年度までに産科一次医療施設において出生前検査を希望する患者さんに適切な情報が提供されるように、また、必要に応じて遺伝カウンセリングにアクセスできるようにする目的でリーフレットを作成致しました (<http://gc-png.jp/doctor/leaflet.html>)。

現在の医療資源を考慮するとき、全ての出生前検査を希望する妊婦さんに専門的な遺伝カウンセリングを提供することは不可能であると考えられます。そこで、本研究班では一次施設で必要最小限の情報を提供できる体制の構築を目指して一次施設の医療関係者(産科医師, 助産師, 看護師, 他)にご使用いただく学習マニュアルの作成と実際の情報提供に役立つ教育・研修プログラムの開発を計画しています。

そこで全国の一次施設において、出生前検査に関する相談などがあった場合に診療を困難にする事項、および情報を提供する際に必要と考えられる事項をまずはアンケート調査により抽出したいと考えております。つきましては、同封のアンケート調査にご回答いただき、同封の返信用封筒でご返送ください。アンケートへの参加は任意であり、謝礼はありません。

なお、本アンケートでの一次施設とは、妊婦健診を行う施設で、出生前検査を希望する場合に他院へ紹介しているような施設を想定しており、各都道府県の産婦人科医会に調査対象施設を選択していただきました。ご多忙の所、大変恐縮ではございますが、〇月〇日までにお送りいただけましたら幸甚に存じます。ご高配をよろしくお願いいたします。

敬具

平成 29 年〇月〇日

平成 29 年度 厚生労働科学研究

「出生前診断実施時の遺伝カウンセリング体制の構築に関する研究」

研究代表者 京都大学名誉教授 小西郁生

研究分担者 昭和大学産婦人科教授 関沢明彦

(第一分科会代表)

問い合わせ先：昭和大学医学部産婦人科

関沢明彦(電話 03-3784-8670)

アンケート調査

アンケート調査を行うことに、(同意します、 同意しません)、
同意いただけた方は以下にご回答ください。

- 1 . 貴施設についてお聞きします。貴施設の分娩取り扱い数 (年間) はいくつですか？
 - A. 取り扱いはなし
 - B. 100 件未満
 - C. 100-300 件未満
 - D. 300-500 件未満
 - E. 500 件以上

- 2 . 貴院の外来診療で出生前診断 (出生前遺伝学的検査) の相談を受けた時に対応できる時間はどの程度でしょうか？該当するものに をしてください。
 - A. 5 分未満
 - B. 5-10 分未満
 - C. 10-20 分未満
 - D. 20-30 分未満
 - E. 30 分以上

- 3 . 出生前診断 (出生前遺伝学的検査) を希望する患者さんがいた場合に 困っていること は何ですか？ 該当するものに をしてください (複数回答可能です)。
 - A. 標準的に提供する情報のガイドラインがないこと
 - B. 倫理的に適切なことがわからない
 - C. 遺伝学的な基礎知識がない
 - D. 染色体疾患の自然歴を含めた情報がない
 - E. トリソミーについての情報がない
 - F. 染色体全般についての情報がない
 - G. 各種検査についての情報がない
 - H. 学んだことがないため遺伝カウンセリングができない
 - I. 時間がないため遺伝カウンセリングができない
 - J. 困った時の紹介先 / 相談先がわからない
 - K. その他 : 具体的にご記入ください

()

資料 1

- 4 . 出生前診断(出生前遺伝学的検査)を希望する患者さんがいた場合に対応するために最低限必要なことは何とお考えですか? 該当するものに をしてください(複数回答可能です)。
- A. 標準的に提供する情報のガイドライン
 - B. 倫理に関する情報
 - C. 遺伝学的な基礎知識
 - D. 染色体疾患の自然歴を含めた情報
 - E. トリソミーについての情報
 - F. 染色体全般についての情報
 - G. 各種検査についての情報
 - H. 遺伝カウンセリングの方法
 - I. 困った時の紹介先/相談先に関する情報
 - J. その他:具体的にご記入下さい。
- ()

- 5 . 出生前検査・診断についてご意見がありましたら記載ください。

以上です。ご協力いただき有難うございました。

(返信用の封筒に本アンケート用紙を入れて昭和大学・関沢明彦までご返送ください)

資料 2

アンケート集計結果（回答数 107；配布数 141；回収率 75.9%）

No.1 貴施設についてお聞きします。貴施設の分娩取り扱い数（年間）はいくつですか？

	計(人)	/107*100 (%)
A. 取り扱いなし	17	16.0
B. 100 件未満	0	0.0
C. 100-300 件未満	21	19.8
D. 300-500 件未満	30	28.3
E. 500 件以上	39	36.8

No.2 貴院の外来診療で出生前診断（出生前遺伝学的検査）の相談を受けた時に対応できる時間(分)はどの程度でしょうか？【回答なし 1 枚】

	計(人)	/106*100 (%)
A. 5 分未満	8	7.6
B. 5-10 分未満	46	43.8
C. 10-20 分未満	37	35.2
D. 20-30 分未満	10	9.5
E. 30 分以上	6	5.7

No.3 出生前診断（出生前遺伝学的検査）を希望する患者さんがいた場合に困っていることは何ですか（複数回答可）

	計(人)	/107*100 (%)
A. 標準的に提供する情報のガイドラインがないこと	71	67.0
B. 倫理的に適切なことがわからない	30	28.3
C. 遺伝学的な基礎知識がない	26	24.5
D. 染色体疾患の自然歴を含めた情報がない	25	23.6
E. トリソミーについての情報がない	14	13.2
F. 染色体全般についての情報がない	18	17.0
G. 各種検査についての情報がない	18	17.0
H. 学んだことがないため遺伝カウンセリングができない	35	33.0
I. 時間がないため遺伝カウンセリングができない	36	34.0
J. 困ったときの紹介先/相談先がわからない	8	7.5
K. 自由記載あり	27	25.5
Z. 特になし	5	4.7

※自由記載は別紙

No.4 出生前診断（出生前遺伝学的検査）を希望する患者さんがいた場合に対応するために最低限必要なことは何とお考えですか（複数回答可）【回答なし 1 枚】

	計(人)	/106*100 (%)
A. 標準的に提供する情報のガイドライン	96	90.6
B. 倫理に関する情報	52	49.1
C. 遺伝学的な基礎知識	49	46.2
D. 染色体疾患の自然歴を含めた情報	39	36.8
E. トリソミーについての情報	35	33.0
F. 染色体全般についての情報	28	26.4
G. 各種検査についての情報	52	49.1
H. 遺伝カウンセリングの方法	42	39.6
I. 困ったときの紹介先/相談先に関する情報	42	39.6
J. 自由記載	11	10.4

※自由記載は別紙

No.5 自由意見 ※別紙

アンケート自由記載欄のまとめ

No.3 出生前診断（出生前遺伝学的検査）を希望する患者さんがいた場合に困っていることは何ですか（複数回答可）

■紹介先のこと

- 紹介先が遺伝カウンセリングを中止している
- すぐに紹介するため困ってない
- 県内に NIPT 実施施設がない（2）
- 紹介の手順が煩雑、施設間で異なることに困る
- NIPT 実施施設への検査依頼に時間がかかる（2）
- 自院で NIPT を実施できないこと
- 各検査の対応可能な施設がわからない
- 紹介先がわからない
- NIPT 実施施設が遠い（2）
- 当院で行っていないため
- 他院へ紹介するため困ってはいない
- 他院に紹介するため実際は困っていない
- 羊水検査は自院、NIPT は他院へ紹介
- 紹介施設が限られている

■提供する情報について

- 正式に学んだことがないため自分の行うカウンセリングが正しいのか自信がない
- 患者に配布できるパンフレットがない
- 自分の説明に不安がある
- ガイドラインを作成し一定のレベルに対応できるようにすべき
- リスクの低い人への対応
- 近親婚時の AR の発症率など具体的な事例のパンフレットがないこと
- シーケノム分野の医学センターの詳細なパンフレットをもとに説明

■検査体制について

- 遺伝外来枠を増やすことが困難
- 時間の確保に苦勞する場合がある

No.4 出生前診断（出生前遺伝学的検査）を希望する患者さんがいた場合に対応するために最低限必要なことは何とお考えですか（複数回答可）

■紹介先のこと

- 紹介先に検査を再開してほしい
- 対応可能な適切な施設との連携
- 実施可能施設の検索と依頼
- 実施する検査の実施施設の紹介

- 専門医資格を有する医師が対応する必要がある

■提供する情報について

- 一次施設でわかりやすい情報を提供、それ以上は大学病院に紹介し詳細な説明をしてもらう
- 臨床遺伝の知識
- 遺伝カウンセリングのための事例・トリソミーの発症機序についてのパンフレットが欲しい

No.5 自由意見

■紹介先のこと

- NIPT 実施施設の地域差が大きい
- NIPT の実施施設が少なく紹介先に困る
- 検査希望者の積極性により他院に紹介するかを想定するとしたら、一次施設の負担が大きいのではないか
- 実施していない施設は中途半端な IC をせず即専門施設に紹介すべき
- 希望者の増加によりカウンセリング担当者・受け皿となる施設の不足が懸念される
- 一県一施設は整備してほしい
- 紹介手続きや条件を緩和し統一し、患者さんが利用しやすくなることが望まれる
- 紹介先への予約を簡略化してほしい
- 患者が安心してアクセスできる方法の提供
- NIPT 実施施設の増加
- 診断後の受け入れが可能な病院が非常に少ない、NIPT の整備
- 各県に専任の相談センターを作してほしい

■提供する情報について

- 検査結果が異常であった時のその後の選択肢の一般的な傾向・頻度を教えてほしい
- 一次施設（開業医）においての情報共有と今後について（分娩歴・家族歴の扱い）、妊婦検診への生化学マーカー等のスクリーニングの組み込みを検討するべきでは？
- 出生前診断の具体的なマニュアルを希望、エコーによる出生前検査の研修プログラムの作成を希望、
- ガイドラインの整備、説明しやすいリーフレットの作成希望
- 一次施設での正しい情報提供が重要だが結果的に説明が長くなってしまう場合が多い
- 超音波所見の日本人データが乏しい、
- 日常診療で遺伝カウンセリングの時間を十分にとれないが、近隣に専門施設がないため情報提供をしたいというジレンマに陥っている
- 出生前診断の意味するところから話さねばならず、遺伝カウンセリングの時間が十分に取れない、説明しやすいパンフレットがあるとよい
- 遺伝カウンセリングを紹介する場合の標準的な診療情報提供書があれば便利
- 高齢出産が増加し出生前診断の需要が増えることが予想されるのでマニュアル・学習プログラムが必要なのではないか
- 産婦人科医が先天異常と出生前診断について知るべきである。
- ガイドラインがほしい

- 妊婦と家族の安心のため情報入手が正しくできるようにすること、検査可能施設が十分必要
- 遺伝学を専門としない臨床医にわかりやすいガイドラインを示してほしい
- 遺伝カウンセリングの標準的なマニュアルが必要
- 多職種が同じようにわかりやすく説明できるようにパンフレットがあるとよいのではないか
- 商業ベースで行われるものではないため、早めのガイドラインの装備が望まれる
- 一次施設のガイドラインが必要
- 患者側の要望に応えるためのパンフレットを作成する必要がある
- 中絶の判断基準に危機感を感じる、患者への多面的な情報提供が必要
- 一次施設における「必要にして十分」な情報提供のフォームを一律な形で提供してほしい、
- 夫婦への情報提供、意思の尊重について今一度考えるべきではないか
- 一次施設における学習マニュアルの作成、教育研修プログラムの開発、実施が望まれる
- 低リスクの妊婦の適応を考慮する必要がある
- NIPT のガイドラインは必要だが、「しぼり」が多くなるのも困る
- NIPT がすべての染色体異常の確定診断と考えている妊婦が多いため、NIPT の限界について周知させてほしい
- 出生前検査の今後の位置づけはどうなるのか
- NIPT の今後の必要性

■検査体制のこと

- NIPT コンソシアム以外での運用の歯止め、胎児ドックの煽動の歯止めの対策をするべき。一方的な倫理観の恐れを危惧。
- 遺伝カウンセリングを電話やメールで対応することが可能になり自分たちは指示に基づいて採血などを行うという形が取れば地域差をなくすることができるのではないか
- 検査結果が陽性であった場合に中期中絶を中規模病院が行わなければならない実情
- 安易な AUS につながらないように配慮が必要、妊婦の精神部分が傷つかないように配慮が必要
- 遺伝カウンセリングの時間が十分に取れない
- NIPT 適応外の希望者がよりリスクの高い羊水検査を受ける現状に疑問を感じる
- 転座などについては集約した施設で行う方が食い違いが生じないのではないか？
- クアトロ検査同様に NIPT が気軽に受けられるようになるのではないか
- NIPT は安全・羊水検査・絨毛検査は危険というマスコミの報道が問題である。
- NIPT の正確な情報をマスコミに提供してほしい

■資格と施設基準について

- NIPT の施設基準について
- 専門外来開設に向けて準備中
- カウンセリングの実施者には資格が必要、
- 開業医やプライマリ医師向けの出生前診断に特化した認定制度が必要ではないか
- 検査提供に専門医などの制約は必要ないと思う
- NIPT の施設基準について
- 遺伝カウンセラーの育成と適切な配置を求む

■その他

- No.4 の内容がすべて提供できるのなら NIPT を一次施設で提供すべき。誰のための医療なのかよく考えてみるべきである
- 染色体異常が判明した結果中絶を考える期間に余裕がもう少しあるといいと思う
- 胎児の性別判断について学会の明確なスタンスが示されるべき
- 出生前診断の費用が高額である
- NIPT の検査費用の減額の検討はあるのか？
- 検査を絶対しなければならないと考えている医師がいることも問題

周産期臨床遺伝 学習マニュアル

目次

- 1
- 2
- 3
- 4
- 5 1. 前書き（最終版ができる頃に依頼） 小西郁生
- 6 2. 学習マニュアルのゴール 関沢明彦
- 7 3. この学習マニュアルを活用するにあたってまず知っておきたいこと 佐村 修
- 8
- 9 CQ1 出生前診断に関わる遺伝カウンセリングとはどういうものか？ 斎藤加代子
- 10 CQ2 産科 1 次施設においてもなぜ良質なファーストタッチ（遺伝カウンセリングマインド
- 11 を持った初期対応）が必要か？ 浦野真理
- 12 CQ3 出生前遺伝学的検査の前と後に、なぜ遺伝カウンセリングが必要なのか？
- 13 金井 誠
- 14 CQ4 出生前診断に関する相談への対応において医療倫理はどう考えるべきか？
- 15 澤井英明
- 16 CQ5 出生前診断に関する相談への対応において関連し遵守すべき法律、見解、指針、ガイド
- 17 ライン、提言は？ 高田史男
- 18 CQ6 高次施設への紹介先はどのように探したらよいか？ 中込さと子
- 19 CQ7 高次施設への紹介状に記載することは？ 佐村 修
- 20 CQ8 出生前診断について全妊婦に伝えるべきか？ 澤井英明、中込さと子
- 21 CQ9 先天性の症状や疾患が疑われた場合の自然歴、日常生活等について相談された時の対
- 22 応は？ 吉橋博史
- 23 CQ10 染色体検査を想定した出生前遺伝学的検査について相談された時の情報提供は？
- 24 金井誠
- 25 CQ11 単一遺伝性疾患や特定の染色体構造異常などを対象とする疾患を想定した特異的な
- 26 出生前遺伝学的検査について相談された時の情報提供は？ 浦野真理
- 27 CQ12 十分な遺伝カウンセリングを受けられずに困っている妊婦への対応を求められた時
- 28 は？ 高田史男
- 29 CQ13 検査結果の適切な保存法 / 取り扱い方法は？ 吉橋博史
- 30 CQ14 出生前遺伝学的検査に関わる研修をしたいときは？ 山田崇弘
- 31 CQ15 遺伝カウンセリングにおいて、気をつけなければいけない言葉は？
- 32 浦野真理
- 33

34 2. 学習マニュアルのゴール

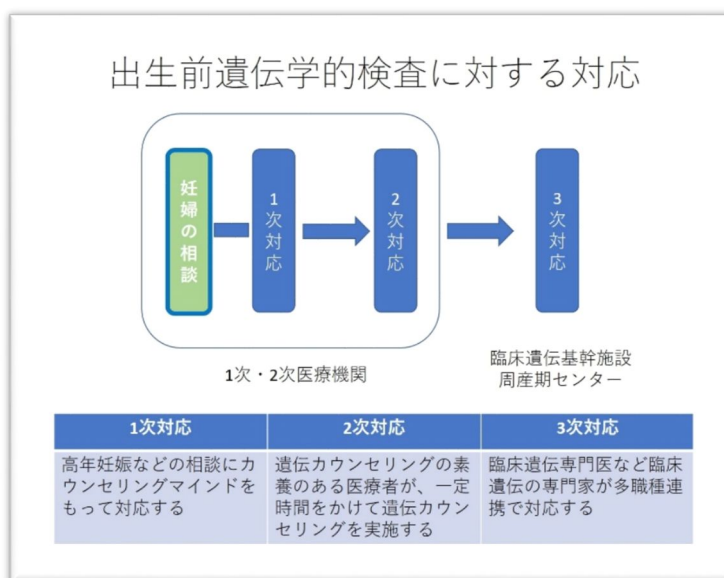
35

36 出生前遺伝学的検査には、社会的にさまざま議論があることから、倫理的な側面に配慮し
37 た慎重な対応が必要である。そのため、出生前遺伝学的検査を受けるか否かは、出生前遺伝
38 学的検査の種類やその検査の特色、検査によって引き起こされる可能性のある心理的な葛
39 藤の可能性などについてよく理解したうえで個人の自律的な判断で決めるべきことであり、
40 その理解を促すステップとして遺伝カウンセリングは重要な役割を果たす。

41 妊婦健診において、出生前遺伝学的検査に関連した質問があった場合には、検査を単に実
42 施する、または逆に否定的な意見を述べるなどすることなく、自己決定に配慮し、カウンセ
43 リングマインドをもって対応することが求められる(1次対応)。妊婦にとっては健診した際
44 の最初の医師の対応や意見がその後の判断に大きく影響することも多いことから、この1
45 次対応のための心構えは、すべての産婦人科医が知って実践すべき基本事項である。

46 その上で、1次対応の次のステップとして、実際の検査についての具体的な相談が必要
47 な妊婦には2次、3次対応を行うことになる(図)。妊産婦への2次、3次対応は通常の妊
48 婦健診の時間内に行うことは無理であり、別の時間帯に専用の外来を設定して行うべきで
49 ある。2次対応では施設内で専門の外来枠を設定して一定の時間をかけて遺伝カウンセリ
50 グを実施する必要があるが、一般の産科医療機関でも対応可能である。妊婦の出生前遺伝学
51 的検査などについての心配の多くは高年妊娠など漠然としたものの場合が多く、そのよう
52 な症例における2次対応は一定の遺伝学的な研修を行った産婦人科医が担うべきである。
53 一方、3次対応は家系内に遺伝性疾患を発症しているものがある場合や特殊な染色体疾患の
54 場合など、遺伝医療の専門家でないとい遺伝カウンセリングが難しい症例に対して行われる
55 ものであることから、3次対応が
56 必要な場合には臨床遺伝専門医
57 などが所属する地域の遺伝医療
58 における基幹施設(3次施設)へ紹
59 介するのが理想的である。

60 本学習マニュアルは、妊婦健診
61 を実際に行う産婦人科医および
62 コメディカルスタッフが、1次、
63 2次対応を適切に行うための知識
64 とカウンセリングスキルを習得
65 することを目標に作成されてい
66 る。学習マニュアルの内容の習得



67 には、このマニュアルと並行して作成されている研修マニュアルに基づいた研修会への参
68 加が最も効果的である。また、多くの妊婦健診を行う産婦人科医やコメディカルスタッフ
69 が、このような研修を受講することが産婦人科医療スタッフの遺伝リテラシーの向上のため
70 に必要なものである。

71 (関沢明彦)

72

73 **3. この学習マニュアルを活用するにあたってまず知っておきたいこと**

74 この学習マニュアルは、妊婦健診を行う全ての施設(1～3次施設)において、出生前遺伝
75 学的検査の相談を受けた際に、適切な対応を行うことを目的に作成されたものである。

76 以下に、重要な用語に関する定義を記載する。

77

78 出生前遺伝学的検査：

79 染色体検査、遺伝生化学的検査、遺伝子診断・検査等のうち、妊娠中に胎児の疾患や正確
80 な病態を知る目的で行われる検査をいう。確定診断を目的とする検査は、主に羊水、絨毛、
81 臍帯血を用いるが、母体血液中等の胎児・胎盤由来細胞やDNA¹などを用いることもある。
82 非確定的な検査には、染色体異数性を対象としてNIPT(母体血胎児染色体検査)、母体血清マ
83 ーカー検査や超音波検査を用いたNT(nuchal translucency)の測定などのソフトマーカー
84 がある。

85

86 1 非確定的検査としてのNIPTにおいても用いられるが、単一遺伝子疾患などにおいて
87 確定的検査に使用される場合もある。

88

89 本マニュアルにおける対応の定義

90 1次対応：

91 通常の妊婦健診の診察場面で、妊婦から出生前遺伝学的検査について相談された場合の
92 対応を指す。妊婦健診を行うすべての医療機関で想定される対応で、時間は少なくとも10
93 分程度²は割いて実施する。対応者は産婦人科医だけに限らず、コメディカルスタッフま
94 での含めて想定している。その施設で実際に行っている出生前遺伝学的検査への対応状況
95 を説明し、別途に遺伝カウンセリングの時間を予約する、出生前遺伝学的検査を別施設に紹
96 介する等に限定し、具体的な出生前遺伝学的検査の遺伝カウンセリングを行う2次対応に
97 つなげることになる。

98

99 2 本マニュアル作成研究班(厚生労働科学研究「出生前診断実施時の遺伝カウンセリング

100 グ体制の構築に関する研究」)の調査では、正常産を主として取り扱っている1次施設にお
101 いて、通常の妊婦健診を行っている中で、どの程度の時間を出生前診断の相談にあてること
102 ができるかを調査したところ、5~10分が43.8%、10~20分が35.2%という結果であった。

103

104 2次対応:

105 染色体疾患を対象として出生前遺伝学的検査を考慮する場合などの遺伝カウンセリング
106 としての対応をいう。通常の妊婦健診とは異なる30~45分程度の専門外来を設定し、自施
107 設や他施設で実施可能な出生前遺伝学的検査に関する遺伝カウンセリングが行われる。ま
108 た、他施設で実施されていて実際に検査を受けることが可能な出生前遺伝学的検査につい
109 て紹介することも含まれる。遺伝カウンセリングは複数回に及ぶこともある。

110

111 3次対応:

112 特定の遺伝性疾患や複雑な染色体疾患に対する遺伝学的検査を考慮する場合の遺伝カウ
113 ンセリングをいう。複雑な遺伝カウンセリングが必要となる場合が多いため、臨床遺伝専門
114 医や認定遺伝カウンセラーが在籍する地域の臨床遺伝の基幹施設で対応する。

115

116

117 本マニュアルにおける施設の定義

118 1次施設:

119 一般の妊婦を診察している施設をいうが、2次施設もしくは3次施設の定義に合致しな
120 い施設である。

121

122 2次施設:

123 一般の産婦人科診療を行っており、出生前遺伝学的検査においての2次対応として遺伝
124 カウンセリングを行っている施設である。臨床遺伝専門医や認定遺伝カウンセラーが在籍
125 (非常勤も含む)していることが望ましい。また、周産期の臨床遺伝について一定の研修を
126 受けて認定³された産婦人科専門医や周産期専門医が在籍する施設も2次施設としての役
127 割を果たすことができる。1次施設からコンサルトを受けることが想定される。

128

129 3次施設:

130 産婦人科や小児科の専門診療が可能であるとともに、臨床遺伝専門医や認定遺伝カウ
131 セラーが在籍し、専門的な遺伝外来をもつ総合もしくは地域周産期センターや大学病院で
132 ある。1次施設や2次施設からのコンサルトを受けて専門的な遺伝診療を行う。

133

134 3 本マニュアルを用いた研修プログラムなどが相当する。(認定とするか認証とするか
135 は研修終了後に認定テストを行うかなどの議論もあり、全体会議で検討予定)

136 (佐村 修)

137

138

139 Q1: 出生前診断に関わる遺伝カウンセリングとはどういうものか?

140 Answer

141 1. 遺伝カウンセリングは遺伝に関する不安に対して、自らの意思で決定し、行動できるよ
142 うに、関連する疾患から正確な情報提供を行う医療行為である。このプロセスには、心
143 理・社会的支援も含まれる。

144 2. 遺伝カウンセリングは一方的な医学情報の提供ではないことに留意すべきである。話を
145 聴く際には、相手の語りを通して感じられる思いや感情を受容する態度を基本に、妊婦
146 やパートナーの思いに共感することが重要である。

147 3. 出生前診断に関わる遺伝カウンセリングでは、検査の原理・方法・費用などの説明と同
148 意に終始するのではなく、出生前診断の倫理的な問題についても触れる必要がある。

149 (斎藤加代子)

150

151

152 CQ2: 1次対応としてなぜ良質なファーストタッチは必要か?

153 Answer

154 1. 妊婦は不安になりやすいことが知られており、不安に向き合うには信頼関係に基づく双
155 方向のコミュニケーションが必要である。

156 2. 妊婦への1次対応では、不安を抱く妊婦を受容したうえで、正しい情報を分かりやすく
157 提供し、それを妊婦が受け入れ、不安や悩みにも対処できるように、遺伝カウンセリ
158 グマインドを持って対応することが重要である。

159 (浦野真理)

160

161

162 CQ3: 出生前遺伝学的検査の前と後に、なぜ遺伝カウンセリングが必要なのか?

163 Answer

164 1. 検査の前に必要な理由は、通常の検査とは異なる以下の特性を有するためである。

165 (1)カップル自身でなく胎児の診断により、カップルと胎児の利益・不利益をカップルが

- 166 判断し、その判断が妊娠継続に関わる重大な選択に直結する可能性がある。
- 167 (2)医療従事者の判断や推奨でなく、カップルが検査を実施するか否かを決定するため、
- 168 検査内容や検査結果への対応などを十分に理解した上で意思決定する必要がある。
- 169 (3)検査の結果次第では、重大な選択を短期間でせざるを得ないため、検査結果への対応
- 170 を検査前から熟考する必要がある。
- 171 2. 検査の後に必要な理由は、通常の検査とは異なる以下の特性を有するためである。
- 172 (1)結果が出るまでに時間を要するため、時間の経過の中で検査前の考えが変化すること
- 173 がある。また、結果が出るまでの間に多大な不安とストレスを生じることが多いため、
- 174 継続的な精神的支援を必要とする場合がある。
- 175 (2)非確定的検査と確定的検査では、結果の意味することが異なるので、再度の十分な説
- 176 明を行う。特に確定的検査で児に疾患があると判明した場合には、重大な選択を短期
- 177 間で行わざるを得ない。カップルの最善と考えた選択を支援するためには、十分な情
- 178 報提供を必要とする。
- 179 (3)結果が陰性の場合でも、陰性の意味する状況をカップルが再認識する必要がある。
- 180 (金井 誠)

181
182

183 CQ4: 出生前遺伝学的検査に関する相談への対応において医療倫理はどう考えるべきか？

184 Answer:

- 185 1. 妊娠初期～中期に実施される出生前遺伝学的検査は、選択的人工妊娠中絶につながる可
- 186 能性があり、日本社会において実施にあたっての明確なコンセンサスが得られていない
- 187 ため、さまざまな意見がある。
- 188 2. 人工妊娠中絶を規定している母体保護法 14 条には、胎児条項は含まれていない。その
- 189 ため、妊娠の継続は母体の健康を著しく害するかどうかに基づいて実施されるべきであ
- 190 る。
- 191 3. 出生前遺伝学的検査の倫理的問題は、選択的な中絶が社会の中で障害をもつ者が存在す
- 192 ることを否定し、排除するような優生思想につながる可能性が否定できないことにある。
- 193 (澤井英明)

194
195

196 CQ5: 出生前遺伝学的検査に関連する相談への対応において遵守すべき法律、見解、指針、

197 ガイドライン、提言は？

198 Answer

- 199 1. 第一に遵守すべきガイドラインと見解：
200 (1)医療における遺伝学的検査・診断に関するガイドライン（日本医学会、2011年2月）
201 (2)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（日本産科婦人科学会、2013
202 年6月22日改定）
203 2. 上記1と共に遵守すべきガイドラインおよび指針：
204 (1)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（日本産科婦人科学会、2013
205 年3月9日）
206 (2)産婦人科診療ガイドライン-産科編 2017（日本産科婦人科学会・日本産婦人科医会、
207 2017年4月3日）
208 (3)医師の職業倫理指針 第3版（日本医師会、2016年10月1日）
209 3. 提言：
210 (1)出生前遺伝カウンセリングに関する提言（日本遺伝カウンセリング学会、2016年4月
211 4日）
212 4. 法律：
213 (1)刑法（1907年法律第45号、最終改正2017年法律第72号）第29章 墮胎罪
214 (2)母体保護法（1948年7月13日法律第156号、最終改正2000年法律第80号）
215 （高田史男）
216
217

218 CQ6: 高次施設への紹介先はどのように探したらよいか？

219 Answer

- 220 1. 3次対応を行う施設は「全国遺伝子医療部門会議」ホームページ内の「登録機関遺伝子
221 医療体制検索・提供システム」から検索可能である。
222 （<http://www.idenshiiryoubumon.org/search/>）
223 2. 2次対応の可能な施設は「出生前診断実施時の遺伝カウンセリング体制の構築に関する
224 研究」ホームページ内の（<http://gc-png.jp/doctor/leaflet.html>）、「産科診療施設リスト」
225 などを参照する。
226 （中込さと子）
227

228 CQ7: 高次施設への紹介状に記載することは？

229 Answer

- 230 1. 出生前遺伝学的検査を望む理由を記載する。
231 2. 今回の妊娠の経過について記載する（不妊治療後の妊娠かどうか。分娩予定日、胎児超

232 音波の所見など)。

233 3. これまでの妊娠出産歴、既往歴や合併症などについての情報を記載する。

234 4. 家族歴をわかる範囲で記載する。

235 5. 妊娠初期の血液検査が施行済みであれば、結果をコピーして同封する。

236 (佐村 修)

237

238 CQ8: 出生前遺伝学的検査について全妊婦に伝えるべきか？

239 ANSWER:

240 1. 妊婦から出生前遺伝学的検査について知りたいという申し出があれば、本マニュアル
241 に沿った適切な対応が必要である。

242 2. 妊婦から出生前遺伝学的検査について知りたいという申し出がない場合、明らかな胎
243 児異常やリスクの上昇がないかぎり、出生前遺伝学的検査のことを伝える義務はな
244 い。しかし、義務がないとしても何も対応しないことが推奨されるわけではなく、出生
245 前遺伝学的検査についての情報にアクセスできるような配慮が求められる。

246 (澤井英明、中込さと子)

247

248

249 CQ9: 胎児診断の過程で先天性の症状や疾患が疑われた場合の自然歴、日常生活等について
250 相談された時の対応は？

251 Answer

252 1. 既存の疾患情報関連サイトや成書などを参考に最新の臨床情報の収集に努めた上で標
253 準的な内容で疾患情報が伝わるように説明する。

254 2. 日常生活、療育、教育、福祉に関わる詳細な情報を必要とするカップルには当該疾患
255 の患者・家族会や福祉医療機構から発信される情報サイトを紹介する。

256 3. 当該疾患に関するより具体的な情報を求めており、心的負担が大きいカップルには、
257 全国遺伝子医療部門連絡会議構成機関などの3次施設への紹介を検討する。

258 (吉橋博史)

259

260

261 CQ10: 染色体検査を想定した出生前遺伝学的検査について相談された時の情報提供は？

262 Answer

263 最初に、検査を希望する理由を確認し、相談者が何を心配しているのか、検査で解消できる
264 心配なのか、心配を解消できる方法はあるのかを明確にする。その上で以下について、十分

265 な時間を取ってカップルに情報提供する。

266 1. 出生前遺伝学的検査の適応

267 2. カップルが心配する疾患の概要(推定出生率・自然歴・病態・患者サポート情報など)

268 3. 検査法の概要(方法毎に、手技・実施時期・診断の限界・危険性・費用など)

269 4. 出生前遺伝学的検査の倫理的な問題点

270 (金井誠)

271

272

273 CQ11: 単一遺伝子疾患や特定の染色体構造異常などを対象とする疾患を想定した特異的な
274 出生前遺伝学的検査について相談された時の情報提供は？

275 Answer

276 1. 自施設では出生前遺伝学的検査を行っていない単一遺伝子疾患の出生前検査の場合に
277 は、3次施設や出生前検査を行っている施設への紹介が望ましい。疾患が判明してい
278 る場合には、遺伝学的検査に関するガイドライン等を参照し、出生前検査が可能な疾
279 患であるかどうかなどについて最新の情報を収集して提示する。

280 2. 特定の染色体構造異常の場合には、両親が転座保因者である可能性も含まれ、短い時
281 間では説明が難しく、複雑な内容をも含み、高度な遺伝カウンセリングが必要になる
282 ため3次施設への紹介が望ましい。

283 (浦野真理)

284

285

286 CQ12: 十分な遺伝カウンセリングを受けられずに困っている妊婦への対応を求められた
287 時は？

288 (他院などで遺伝カウンセリングなしに実施されたと考えられる遺伝学的検査(指針や見
289 解違反の検査、適応外の検査、倫理的に問題のある検査など)への対応を求められた時は?)

290 Answer

291 1. 相談者の不安感に共感を示し、医療に対する不信感を助長させないような配慮をする。

292 2. 決して無理をして担当した医療従事者が一人で抱え込んでしまったりせず、高次施設
293 へ相談、もしくは必要に応じて紹介する。

294 (高田史男)

295

296

297 CQ13: 検査結果の適切な保存法 / 取り扱い方法は？

298

299 Answer

- 300 1. 遺伝学的検査で得られた個人の遺伝情報は、原則、被験者の了解なく血縁者を含む第三
301 者に開示してはならない。
- 302 2. 出生前遺伝学的検査の結果は、診療に関係する医療者と共有するため妊婦の診療録に
303 記載し、出産後は必要に応じて児の診療録への転記を検討する。
- 304 3. 保因者診断では、事前に遺伝学的検査結果の開示方法と留意点を確認し、被験者の意
305 思決定に基づく形で、検査結果を当該診療録に記載し保存する。

306

(吉橋博史)

307

308

309 CQ14: 出生前遺伝学的検査に関わる研修をしたいときは？

310 Answer

- 311 1. 本マニュアルに基づいた研修プログラムに参加する。
- 312 2. 教科書による知識の習得の他に、以下のような初学者にも受けやすい研修会があり、
313 積極的に利用する。
- 314 ・遺伝医学セミナー入門コース（日本人類遺伝学会）
 - 315 ・遺伝カウンセリング研修会（日本遺伝カウンセリング学会）
 - 316 ・遺伝カウンセリング講習・ロールプレイ研修会（日本産科婦人科遺伝診療学会）
- 317 3. 2次対応まで担う場合には1、2の研修に加えて以下のものも考慮する。
- 318 ・遺伝医学セミナー（日本人類遺伝学会）
 - 319 ・遺伝カウンセリングアドバンスセミナー（日本遺伝カウンセリング学会）
- 320 4. 連携する高次施設の見学や症例検討会への参加を考慮する。

321

(山田崇弘)

322

323

324 CQ15: 遺伝カウンセリングにおいて、気をつけなければいけない言葉は？

325 Answer

- 326 1. 医療の中で説明された言葉は音として伝わったとしても、その言葉の持つ意味、そこ
327 からイメージするものは、クライアントと医療者との間で大きく異なる可能性がある。
- 328 2. 相手にどのように受け止められているかを確かめながらの対応が必要である。

329

(浦野真理)

表1. 状況に応じて用いられる話し方

「出生前診断について話を聞きたいのですね」
「お腹の赤ちゃんの事で、どのようなことが心配なのでしょうか」
「出生前診断は全員が受けなくてはいけない検査ではありませんが、〇〇さんにとって必要かどうか、一緒に考えてみましょう」
「〇〇さんのご年齢からは、Down症候群のリスクは1/XXXとなります。この確率を聞いて、どのように感じられましたか」
「〇〇さん自身は、（出生前）検査について、どのように考えていますか？」
「検査を受けるかどうか、迷っているようでしたら、何でも相談してください。」
「私の専門ではないので、できる範囲内での話になりますが、必要なら専門家を紹介することもできますよ」
「ご主人（パートナーの方）はどう思って（考えて）いらっしゃいますか？」

※ これらは文脈に応じて使用する。

表2. Do NOT 例

「出生前診断を受けたいのですか？」
「あなたにとっては必要ない検査だと思いますが」
「あなたの年齢なら受けた方がよいと思いますよ」
「結果によっては中絶につながる検査ですが、受けたいのですか？」
「検査を受けるかどうかは、あなた次第です」
「私は出生前診断については否定的な立場ですから」
「あなたが検査を受けたいっておっしゃったんですよ」
「病気のお子さんを持つというのは大変なことなんですよ」
「出生前診断はよくわからないので、他で聞いてください」

テーマ： 漠然とした不安

名前を含め、面接に必要な情報は、シナリオごとに設定する

場面設定： 妊娠9週 再診 診察後

患者： ○○ ○○ 34歳 女性（分娩予定日の時点でも34歳）G1P0

医師シナリオ：

妊娠9週の妊婦さんが再診で来院されました。分娩予定日の修正は不要で、妊娠経過は良好です。その妊婦さんから、出生前診断について相談があるとされました。

妊婦シナリオ：

完成版では、ページを分けるなど、学習に適したレイアウトを考慮する

清恵さんは、32歳の夫と暮らしています。これまで仕事が忙しく、結婚4年目にして子どもを考えるようになり、いわゆる「妊活」をして子どもを授かりました。胎児心拍が見えた日と夫に伝えた次の日、夫の母から電話があり、「清恵さんは、高齢妊娠なんだから出生前診断を受けた方がいいんじゃないの。ああ、お金のこととかは心配しなくていいから…」といろいろ言われました。あまり出生前診断には乗り気ではないのですが、妊娠9週の妊婦健診で産婦人科医に相談することにしました。

セッションの始まりの言葉： 妊婦から

「出生前診断って、私も受けた方がいいんですか…」

事例における目標を明示した

目標：

- ✓ 妊婦および家族に対して支援的なコミュニケーションが行える【共】
- ✓ 妊婦および家族の持つ不安を傾聴し、問題を共有できる【共】
- ✓ 妊婦および家族の情報を確認し、遺伝学的リスクの算定ができる【共】
- ✓ 妊婦とその家族の持つ心理社会的問題を支援できる【共】

注意点：

- 本人の自律的決定ではなく検査を受けようとしているケースです。家族関係に踏み込む可能性を孕んでおり、注意深い対応が必要です。
- 心理社会的側面に加えて、本人の高年妊娠、出生前診断に対する理解の確認も必要です。
- 出生前診断に関する意思決定はカップル、特に女性が尊重される必要があります。

演技の指針、振り返りの参考になるように、注意点も記載した

表1 インタビューガイド

1. 出生前診断を受けようと思った理由を教えてください。
 2. 出生前診断に関する情報はいつから、どのようにして集めていましたか？
 3. 情報を集める際に、満足していた点、していなかった点を教えてください。
 4. 出生前診断を受ける/受けたことについて、誰かと相談したり、話したりしましたか？
誰とどのような相談/話をしましたか？
 5. 医療者とのかかわりの中で、満足していた点、していなかった点を教えてください。
 6. 出生前診断を受けたことについて、どのように受け止めていますか？
 7. 振り返ってみて、「あの時に、このようなことを知っていればよかった」と思うようなことがあったら教えてください。
 8. 出生前診断を受けることについて、これから妊娠・出産を考えるカップルに勧めるかどうかと、その理由を教えてください。
 9. これから妊娠、出生前診断をしようとするカップルは、どのような知識・態度を備えておくとうよいと思いますか？また、そのような知識・態度はいつから備えることが望ましいと思いますか？
-

表2 web 調査 対象者属性 (N=5197)

	全体 N=5197		妊娠経験あり n=2522		妊娠経験なし n=2675	
	n(%) or mean ± SD		n(%) or mean ± SD		n(%) or mean ± SD	
性別						
男	2502	(48.1)	1030	(40.8)	1472	(55.0)
女	2695	(51.9)	1492	(59.2)	1203	(45.0)
年齢						
平均	31.5 ± 5.2		32.9 ± 4.3		30.1 ± 5.6	
20-24	651	(12.5)	113	(4.5)	538	(20.1)
25-29	1110	(21.4)	433	(17.2)	677	(25.3)
30-34	1704	(32.8)	950	(37.7)	754	(28.2)
35-39	1732	(33.3)	1026	(40.7)	706	(26.4)
地域 a)						
北海道	225	(4.3)	104	(4.1)	121	(4.5)
東北地方	371	(7.1)	193	(7.7)	178	(6.7)
関東地方	1756	(33.8)	789	(31.3)	967	(36.1)
中部地方	954	(18.4)	467	(18.5)	487	(18.2)
近畿地方	843	(16.2)	429	(17.0)	414	(15.5)
中国地方	305	(5.9)	155	(6.1)	150	(5.6)
四国地方	159	(3.1)	78	(3.1)	81	(3.0)
九州地方	584	(11.2)	307	(12.2)	277	(10.4)
婚姻状況						
未婚	2523	(48.5)	265	(10.5)	2258	(84.4)
既婚	2674	(51.5)	2257	(89.5)	417	(15.6)
子どもの有無						
あり	2090	(40.2)	2060	(81.7)	30	(1.1)
なし	3107	(59.8)	462	(18.3)	2645	(98.9)
世帯年収						
200万未満	347	(6.7)	78	(3.1)	269	(10.1)
200～399万	1046	(20.1)	473	(18.8)	573	(21.4)
400～599万	1190	(22.9)	739	(29.3)	451	(16.9)
600～799万	663	(12.8)	420	(16.7)	243	(9.1)
800～999万	267	(5.1)	139	(5.5)	128	(4.8)
1000万～	252	(4.8)	114	(4.5)	138	(5.2)
不明・欠損	1432	(27.5)	559	(22.2)	873	(32.6)
職業						
公務員	203	(3.9)	111	(4.4)	92	(3.4)
会社員	2482	(47.8)	1186	(47.0)	1296	(48.4)
自営業	120	(2.3)	44	(1.7)	76	(2.8)
学生	328	(6.3)	15	(0.6)	313	(11.7)
パート・アルバイト	675	(13.0)	288	(11.4)	387	(14.5)
専業主婦(主夫)	909	(17.5)	804	(31.9)	105	(3.9)
無職	250	(4.8)	17	(0.7)	233	(8.7)
その他	230	(4.4)	57	(2.3)	173	(6.5)

a) 人口動態に準じてリクルート。最多: 東京都 552 最小: 鳥取 25

表3 インタビュー調査 対象者背景

ID	性別	年代	結果
1	女性	30代	陰性
2	女性	30代	陰性
3_1	女性	20代	陽性
3_2	男性	20代	陽性
4	女性	30代	陰性(第1子陽性)
5	男性	40代	陰性
6	女性	30代	陰性
7	女性	40代	
8	女性	40代	陽性
9	女性	30代	陽性

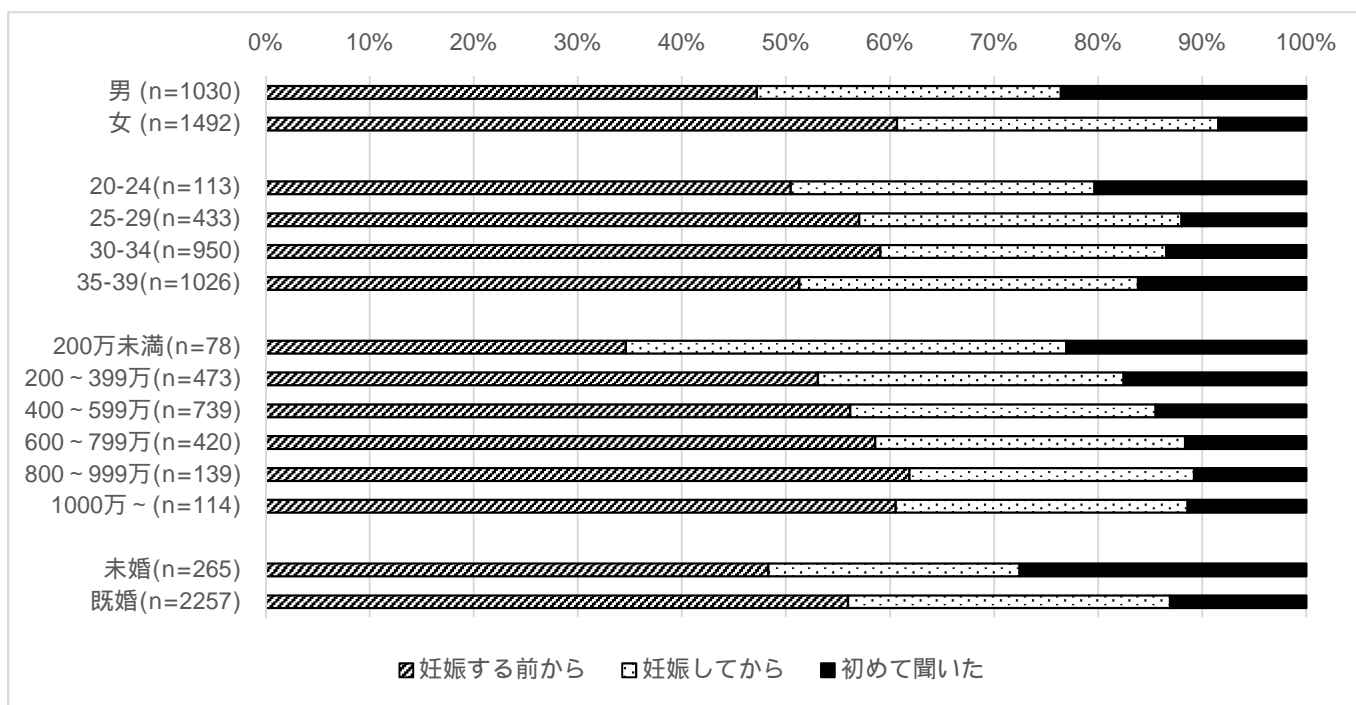


図1 出生前診断の認知と対象者属性の関連 妊娠経験あり(N=2522)

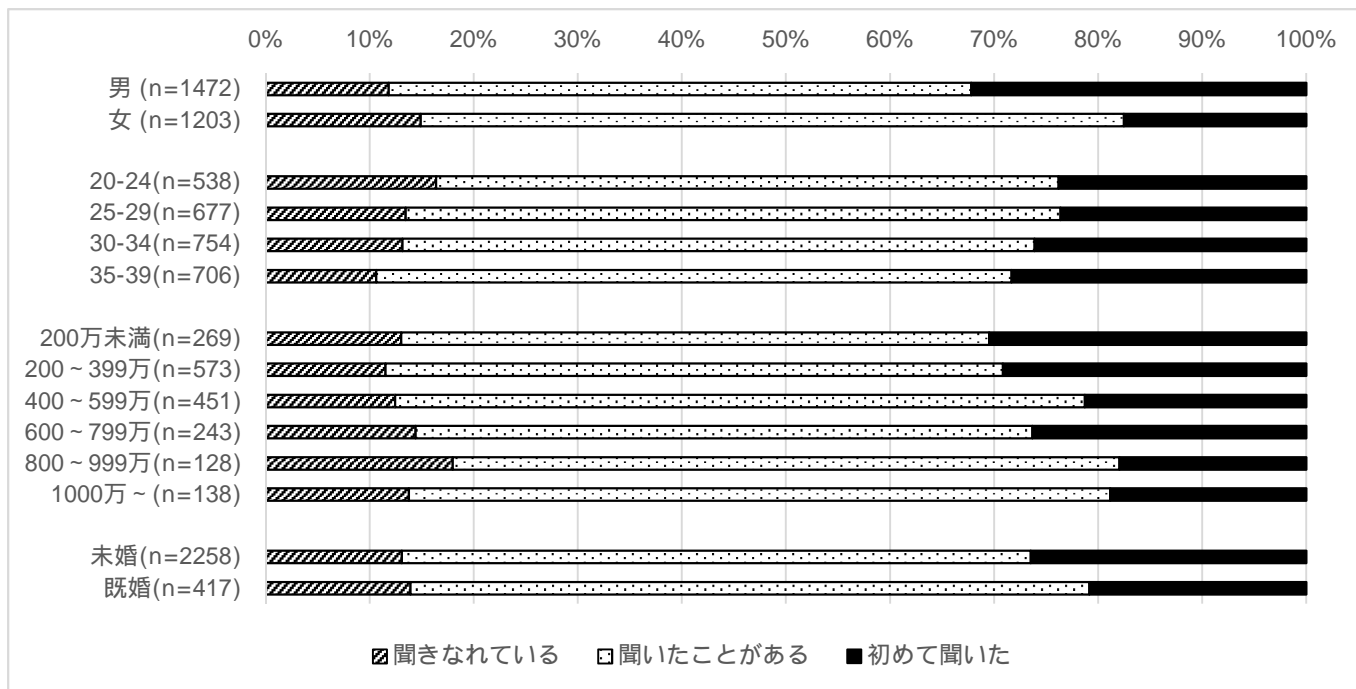


図 2 出生前診断の認知と対象者属性の関連 妊娠経験なし(N=2675)

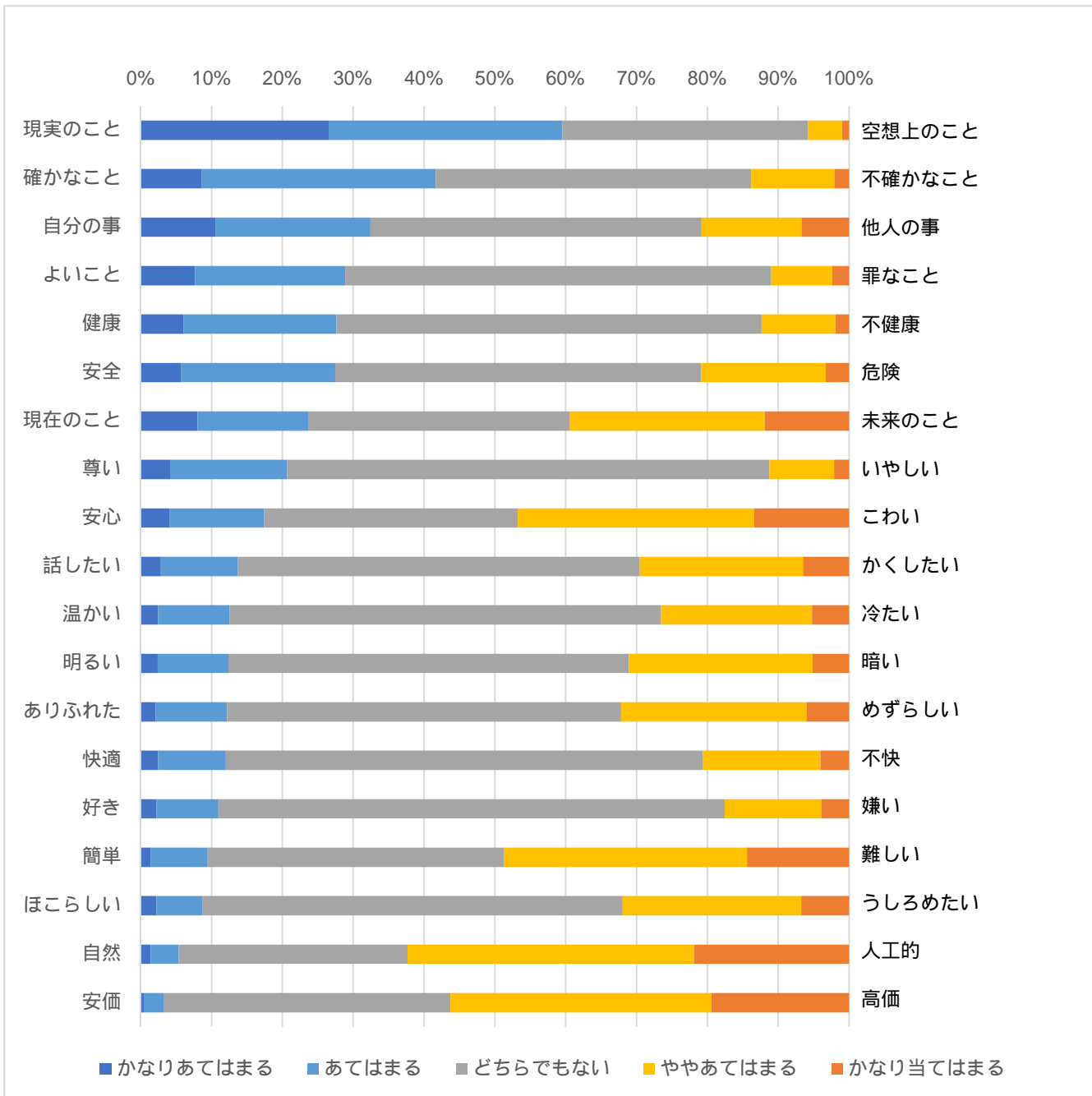


図3 出生前診断のイメージ N=5197