

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31 / 令和元年度 研究報告書

研究代表者 小西 郁生

令和2年（2020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-----	26
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-----	31
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-----	36
III. 研究成果の刊行に関する一覧表(該当なし)-----	45

I. 総括研究報告書

平成 31 年度 / 令和元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】出生前遺伝学的検査（出生前検査）のニーズの高まりに対して産科一次施設における適切な一次対応と、それに連携した遺伝カウンセリングとしての二次対応が重要である。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い、産科一次施設で実際に試用した後、評価を行いそれに基づき改定した。さらに、本マニュアルをテキストとして効果的な学習が行えるような講義シリーズを作成し、試行後に評価を行った。より標準化するために担当者を変えて改定し、講義シリーズとマニュアルをセットで使用可能な形に整えた。

【第2分科会】出生前遺伝学的検査（出生前検査）の一次対応を一般産婦人科において適切に行うことは非常に重要である。しかし、全ての対応を一次施設で行うには様々な課題があり、高次施設における遺伝カウンセリングと連携を含めた体制構築が重要となる。臨床遺伝の専門家でない医療従事者が出生前診断において修得すべき目標を達成するために、出生前診断に関わる一次対応のロールプレイ事例集および評価表を複数回の評価を経て作成し、出生前診断に関する遺伝カウンセリング教育カリキュラムを作成した。

【第3分科会】出生前検査経験者へのインタビュー調査および一般集団における出生前検査の認識調査をもとに、出生前検査に関するリテラシー向上を目的とした介入をデザインした。対象を「1. 小・中・高の教育段階にある未成年」「2. 妊娠・出産の可能性のある年齢層の一般集団」「3. 妊娠・出産を考えているカップル」「4. 妊娠中のカップル」として段階的に設定し、それぞれの段階で醸成すべきリテラシーについて発信するwebサイトを作成した。

【研究総括】遺伝カウンセリング体制の構築に必要なマニュアルや教材を作成し、実際に試用して評価を行なった。また、出生前診断の適切な普及および啓発に向け、出生前検査に関するリテラシーを対象ごとに設定した発信を行うWebサイトの作成に至った。

(五十音順)

池田真理子	藤田医科大学臨床遺伝科	准教授
浦野 真理	東京女子医科大学附属遺伝子医療センター	臨床心理士
江川真希子	東京医科歯科大学血管代謝探索講座	寄附研究部門准教授

金井 誠	信州大学医学部保健学科看護学専攻	教授
久具 宏司	東京都立墨東病院産婦人科	部長
小林 朋子	東北大学東北メディカル・メガバンク機構	准教授
齋藤加代子	東京女子医科大学附属遺伝子医療センター	所長・教授
左合 治彦	国立成育医療研究センター	副院長、周産期・母性診療センター長
佐々木愛子	国立成育医療研究センター	産科医長
佐々木規子	長崎大学大学院医歯薬学総合研究科保健学専攻	助教
佐村 修	東京慈恵会医科大学産婦人科教室	教授
澤井 英明	兵庫医科大学医学部	教授
鈴森 伸宏	名古屋市立大学医学研究科共同研究教育センター	病院教授
関沢 明彦	昭和大学医学部産婦人科学講座	教授
高田 史男	北里大学大学院医療系研究科臨床遺伝医学講座	教授
中込さと子	信州大学医学部保健学科看護学専攻	教授
西垣 昌和	国際医療福祉大学大学院医療福祉学研究科	教授
浜之上はるか	横浜市立大学附属病院遺伝子診療部	講師
福島 明宗	岩手医科大学医学部臨床遺伝学科	教授
福島 義光	信州大学医学部遺伝医学・予防医学講座	特任教授
増崎 英明	長崎大学	学長特別補佐
蒔田 芳男	旭川医科大学医学部教育センター	教授
松原 洋一	国立成育医療研究センター研究所	研究所長
三浦 清徳	長崎大学大学院医歯薬学総合研究科	教授
三宅 秀彦	お茶の水女子大学基幹研究院 自然科学系	教授
山田 重人	京都大学大学院医学研究科人間健康科学系専攻	教授
山田 崇弘	京都大学医学部附属病院遺伝子診療部	特定准教授
吉田 雅幸	東京医科歯科大学生命倫理研究センター	教授
吉橋 博史	東京都立小児総合医療センター臨床遺伝科	医長
研究協力者		
伊尾 紳吾	京都大学大学院医学研究科	大学院生
平原 史樹	横浜市病院経営本部	本部長

A. 研究目的

母体血を用いた新しい出生前遺伝学的検査 (Non-Invasive Prenatal Testing: NIPT) が平成 25 年度より臨床研究として開始されたことにより、出生前診断に関する遺伝カウンセリングの重要性に焦点が当たっている。NIPT に関しては、日本医学会による施設認証および登録体制が整えられ、遺伝カウンセリングが標準的に提供されている。本研究班の前身である平成 25 年度厚生労働科学特別研究事業「出生前診断における遺伝カウンセリング及び支援体制に関する研究」(研究代表者: 久具宏司) において、羊水染色体検査や母体血清マーカー試験などの従来から行われている出生前診断の実施状況や、それに伴う遺伝カウンセリングの提供体制について調査を行い、出生前診断におけるインフォームド Consent および遺伝カウンセリングに臨床遺伝の専門家が関与することで、出生前診断の検査前の説明内容が充実し、検査後も適切な対応が出来ることを明らかにした (Miyake H et al. Human Genetics. 2016)。平成 26 年度から平成 28 年度において実施された成育疾患克服等次世代育成基盤研究事業 (健やか次世代育成総合研究事業)「出生前診断における遺伝カウンセリングの実施体制及び支援体制のあり方に関する研究」(研究代表者: 小西郁生、通称「第 1 期小西班」) では、1) 出生前診断の実態を把握するための基盤構築、2) 一般産科診療から専門レベルに至る出生前診断に関する診療レベルの向上、3) 相談者および当事者の支援体制に関わる制度設計の 3 つの視点で研究を行った。その結果、1) 本邦における出生前診断の全体像を把握するための体制構築が必要と考えられるため、登録システムの開発を目指した。具体的な登録システムソフトウェアを作成し、出生前検査を実施する国内のボランティア医療機関で試験運用し、その使用感調査をもとに改良を加えた。この登録システムを利用し、今後の出生前診断体制構築に関する提言を作成した。2) 全国の産科診療における遺伝診療の標準化が必要と考えられたため、出生前診断に関する産科一次施設で利用可能な情報提供ツール (リーフレット) の日本語版・英語

版を作成し、その適正な利用のための注意点とともに公開した。さらに専門的な遺伝カウンセリングと繋げるための二次、三次遺伝カウンセリング実施施設データベースを作成し、ホームページで公開した。

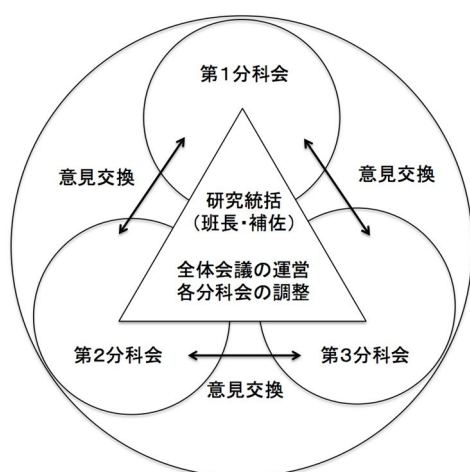
3) ダウン症候群のある人およびその家族の実情を調査し、アンケートに回答したダウン症候群のある人の多くは高校を卒業して働いているが、就労している人においては収入の問題が存在していた。そして、ダウン症候群のある人の 8 割以上で、幸福感と肯定的な自己認識を持ち、周囲との人間関係にも満足している状況が認められたという成果が得られた。この結果を受け、公開シンポジウムを開催し、現行の教育体制はバリエーションに富んだ選択肢があるものの細部の改善が必要であること、安心して就労可能な支援や受け入れ体制が必要であること、そして、障害のある人が生涯に亘り、地域の一員として生活する支援の福祉体制が必要であることが、結論づけられた。

出生前診断の遺伝カウンセリングに重要な役割を果たしている遺伝関連専門職は幾つかの種類がある。そのうち臨床遺伝専門医は 2019 年 5 月現在で 1,345 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、2016 年 12 月の時点で 243 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になり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。

平成 29 年度：妊産婦およびその家族への説明や社会啓発に関する基礎資料の収集
平成 30 年度：妊産婦およびその家族への説明用のマニュアル、医療従事者研修プログラム、一般市民向け啓発資料の作成
という研究計画のもと、順調に研究を遂行してきた。平成 31 年度は、研究結果の社会実装に向けた情報発信を行うことを目標として、研究を進めることとした。



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。

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。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：令和元年 7 月 11 日

- ・前年度の研究結果報告、今年度の研究計画の検討

- ・厚生労働省担当官

- ・班が発足した時の計画よりも、スピードを上げて進捗している。メディアからも注目されており、適宜取材にも対応している。

- ・各分科会の概要についての説明

- ・分科会ごとの要点は下に記載

<全体討論>

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

第 2 回：令和 2 年 3 月 16 日

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

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

第 1 回会議：令和元年 7 月 11 日

<全体会議部分>

- ・学習マニュアルを昨年作成し、日本産婦人科遺伝子診療学会の講義で使用した。

・今年度は発表者を変え、内容の重複部分を減らすなどのブラッシュアップを行った。

・目標は、二次対応の出来る産婦人科医の育成とする。

<分科会会議部分>

・日産婦と厚労省などの状況説明

・二次対応施設リスト案の進捗と状況説明

・JSGOGにおける周産期講義シリーズの準備状況

・臨床遺伝周産期講義シリーズ用PPTの検討

・今後の予定

第2回会議：令和2年3月16日

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

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

第1回会議：令和元年6月11日

・事例集の改定

・評価表（ルーブリック）の改定

・運用マニュアルの作成について

第2回会議：令和元年7月11日

<全体会議部分>

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

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

・評価表を事例ごとに作成した。

・限られた時間内でロールプレイを効率的に行うために実習マニュアルを作成した。

<分科会会議部分>

・事例集の確認

・運用マニュアルの確認

・次回の試用研究について

・研究計画

第3回会議：令和2年3月16日

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

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

第1回：令和元年6月23日

・出生前検査関連リテラシーサイト「妊知る.jp」(Webサイト)の作成について

・他媒体を通じた啓発活動方法の検討

第2回：令和元年7月11日

<全体会議部分>

・資料をもとに、Webサイトの作成の状況を説明した。

<分科会会議部分>

・Webサイト内容確認および意見交換

・他媒体を通じた啓発活動方法の検討

第3回会議：令和2年3月16日

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

(倫理面への配慮)

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

第1分科会

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

・課題名「出生前検査に関する学習マニュアルについての意見聴取のための調査：学習マニュアルの一次医療機関の産婦人科医の意見を反映させるために」(承認番号2560号・昭和大学)

第2分科会

・課題名「出生前診断における遺伝カウンセリングの実施体制及び支援体制に関する

研究」(承認番号第 2018-119・お茶の水女子大学)

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

C. 研究結果

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

1) 周産期講義シリーズ(平成31年度/令和元年度):

周産期講義1 出生前検査と医療倫理

(1) 周産期遺伝における施設間連携

(2) 出生前遺伝学的検査と医療倫理(関連し遵守すべき法律、見解、指針、ガイドライン、提言)

(3) 出生前検査の遺伝カウンセリングにおける基本的態度と家族歴聴取

周産期講義2 周産期カウンセリングにおける必須知識

(4) 高年妊婦への出生前診断に関連した対応

・検査を実施していない一次施設：遺伝カウンセリングマインドを持った対応

・検査を実施している施設：遺伝カウンセリング

(5) 出生前遺伝学的検査の必須知識(血清マーカー検査・コンバインド検査・NIPT・羊水・絨毛検査)

(6) 出生前遺伝学的検査異常に対する実臨床でのアプローチ法 -超音波検査の活用-

周産期講義3 先天性疾患についての必須知識

(7) 一歩進んだ出生前遺伝学的検査(単一遺伝子疾患・マイクロアレイ・NGSの活用とその注意点)

(8) ダウン症候群について(自然史、生活ぶり、家族の状況等)

(9) 18・13トリソミーの自然史、生活ぶり、家族の状況等について

2) 周産期講義シリーズに対する研究班員の評価

全9講義において難易度、分量、それぞれ対応するマニュアルの項目の理解への効果を評価した。難易度が適切であった割合は講義1:100%、講義2:100%、講義3:100%、講義4:100%、講義5:100%、講義6:100%、講義7:82.4%、講義8:100%、講義9:100%であった。また、分量が適切と評価された割合は講義1:100%、講義2:87.5%、講義3:86.7%、講義4:100%、講義5:93.8%、講義6:100%、講義7:82.4%、講義8:87.5%、講義9:100%であった。さらにそれぞれ対応するマニュアルの項目の理解への効果が高いとされた割合は講義1:50.5%、講義2:50.0%、講義3:58.2%、講義4:53.3%、講義5:71.9%、講義6:78.6%、講義7:47.1%、講義8:75.0%、講義9:84.6%であった。しかし、理解への効果が中間であるとした者を含めると講義1:97.7%、講義2:95.8%、講義3:100.0%、講義4:98.7%、講義5:93.8%、講義6:100.0%、講義7:100.0%、講義8:100.0%、講義9:100.0%であった。

本研究の成果物として以下のものが作成された。

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

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

1) 事例集および評価表の改定

これまでに作成した事例集では、医師側のシナリオでは最低限の情報とし、妊婦側シナリオでは、医師役のもつ情報に加えて心理社会的な情報を中心に付加し、さらに演技の指針を1つ提示していた。さらに指

導者用のシナリオでは、指導における TIPS を付け加えている。

今回の改定では、反復して研修を受ける可能性や、臨床におけるバリエーションを考慮して、妊婦用のシナリオにおける演技の指針を 2 つにした。2 つの指針を作成するにあたっては、演技の指針を 2 つにした場合でも、到達目標が同一となり、かつシナリオの整合性が保たれるように配慮した。結果、16 事例全てに対して、32 の妊婦の演技指針を作成した。

また、これまでの評価表は、汎用性を重視し、1 つの評価表に全てのコンピテンシーを記載していたが、視認性が低く、評価がしづらいとの意見があったため、事例毎に評価するコンピテンシーのみを記載した評価表を再構成した（資料 2-1）。

2) ロールプレイ研修指導マニュアルの作成

ロールプレイ研修指導マニュアルの作成にあたっては、前項の事例集および評価表の改定を踏まえて作成した。上記の点を前提とした内容で作成を行った。

あわせて、ロールプレイ指導を行う際の実務的な注意点を記載した研修用マニュアルを作成した。ロールプレイの進行からファシリテーターの役割、フィードバックの方法を記載した。

3) 作成したカリキュラムの評価

作成したカリキュラムについて質問紙票調査を行った。第 5 回日本産科婦人科遺伝診療学会ロールプレイ研修会の参加者 111 名であり、うち 108 名から回答が得られた（回収率 97.3%）。回答者の背景として、産婦人科医師 103 名（97.2%）、その他の科の医師 2 名（1.9%）、遺伝カウンセリングコースに所属する大学院生が 1 名（0.9%）であった。また、臨床遺伝専門医が 9 名参加していた。回答者の臨床経験年数は、平均 17.5 年で、経験年数の範囲は 6 年から 40 年であった。ロールプレイ研修会の参加経験については、はじめての参加が 41 名（39.8%）、1 回が 14 名（13.6%）、2-4 回が 33 名（32.0%）、5-9 回が 9 名（8.7%）、10 回以上が 6 名（5.8%）であった。ロールプレイ研修では新しい学びがあったと答える者がほとんどであり、「遺伝カウンセリング担当者役」

「妊婦役」に分かれて行う研修の有用性が示唆された。自由記載においても肯定的な意見が多く、ロールプレイ実習の継続を望む声が多かった。詳細な結果は分担研究報告書を参照されたい。

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」

第 1 段階 小・中・高の教育段階にある未成年 / 第 2 段階 妊娠・出産の可能性がある年齢層の一般集団 / 第 3 段階 妊娠・出産を考えているカップル / 第 4 段階 妊娠中のカップル からなる、出生前関連リテラシーサイト「妊知る.jp

<http://ninshiru.jp/>」を作成した。妊知る.jp は、PC、スマートフォン・タブレットの双方に最適化した。トップページには、それぞれの段階別に入口を設け、各対象が関連する情報にスムーズにアクセスできる構造とした。サイトは全 4 段階で計 18 項目の個別ページに分かれ、それぞれイラスト、リード文（SNS における会話形式）、解説文の形式を基本とし、項目に応じて一般市民の体験談や、関連するコラムを挿入した。

D. 考察

近年、様々な検査技術の進歩により、出生前診断は急速に広まりつつあるが、出生前診断そのものの全容が明らかでないことに加え、遺伝カウンセリングも施設ごとに様々な形で行われているのが現状である。本研究班の前身である第 1 期小西班では、平成 26 年度から平成 28 年度にかけて、出生前診断の知識を向上し遺伝カウンセリングへと繋げるためのリーフレットを作成し、その活用の手引きを作成した。また、出生前遺伝カウンセリング実施体制の整備に向け、高次遺伝カウンセリングに対応できる施設の情報を収集した。さらにダウン症候群のある本人および家族の自己認識や生活についての調査を行っている。これらの情報は研究の遂行にあたり重要な情報であり、研究を引き継いだ本研究班の強みと言える。本研究班は産婦人科・周産期医療の専門家、遺伝医療の専門家、小児・療育の専門家で構成されている。出生前診断に

おける遺伝カウンセリング体制の構築を検討する上で挙げられた課題、すなわち妊婦に提供する情報の選択やその伝え方をどうするか、遺伝カウンセリングに関する知識や技術をどうやって医療従事者に教育するか、一般の人々に出生前診断に関する情報をどうやって普及し啓発につなげていくか、などといった問題を解決するのに最も適した研究組織である。本研究では、各分科会に分かれてそれぞれの研究課題に取り組み、問題点を抽出し、それを解決する対応を検討し、さらに全体会での各分科会の活動について討議を行っている。このシステムにより、意見の公平性が担保されると考えられる。

第1分科会では、作成した学習マニュアルと講義シリーズがほぼ完成した。本マニュアルをテキストとした講義シリーズによって学習することで効率よく理解が進むことが、確認された。一方、マニュアルの作成と並行して上記目的内に記載した施設連携の準備を開始した。本件は本研究期間中には達成されなかったが、令和2年度から開始予定の新たな研究「出生前診断の提供等に係る体制の構築に関する研究（20DA2003）」の中の第一分科会（出生前遺伝学的検査ネットワークの構築）において継続する方針である。

第2分科会では、前回までの課題解決と今後の継続的なロールプレイ研修の実施を目指して改定を行った。今年度の評価結果より、教材としての基本的なフォーマットは定まったと言える。また、シナリオの幅を広げたことから、繰り返しの研修が可能となり、到達度にあわせたロールプレイ実習の難易度調整も可能となった。しかし、研修の枠組み、評価表の使用法の教示などを含めたファカルティ・デベロップメントについては、まだ改善の余地があると考えられた。

第3分科会では、出生前診断関連リテラシーサイトを作成した。単に出生前診断に関する知識を提供する従来型の媒体とは一線を画すサイトを作成できた。まず、出生前診断に関するリテラシーは、一般的な妊娠・出産に関するリテラシーがあつてこそ醸成されるものと位置づけた。次に、インタビュー調査の結果から、対象を妊娠中の

カップルだけでなく、小・中・高生、妊娠企図の有無を問わず生殖年齢に達した成人を対象とし、段階的なリテラシー獲得を促進する構造とした。今後の課題として、本webサイトの対象となる人々における認知の向上と普及が残された。

E. 結論

本研究では3つの分科会に分けて研究を行った。第1分科会では臨床遺伝の専門家でない産科医療従事者が出生前遺伝学的検査に関して妊婦に提供すべき情報やその伝え方等に関するマニュアルや講義シリーズを作成した。第2分科会では産婦人科の一般診療における出生前検査に対応するためのロールプレイ研修カリキュラムを作成した。ロールプレイ研修は、知識だけでなく、出生前診断のもつ心理社会的課題への対応を向上させると考えられた。第3分科会では出生前検査関連リテラシー向上と目的としたwebサイトを作成した。webサイトは、対象を「1. 小・中・高の教育段階にある未成年」「2. 妊娠・出産の可能性のある年齢層の一般集団」「3. 妊娠・出産を考えているカップル」「4. 妊娠中のカップル」の4段階に設定し、それぞれの段階において獲得すべきリテラシー計18項目を作成した。

本報告書作成時点におけるCOVID-19の感染状況を考えると、これまでに行ってきた大規模な研修会の開催はしばらく望めない可能性も高い。しかし、出生前診断に関わる遺伝カウンセリング教育のニーズは現実的に存在しているため、オンラインでの研修会の実施なども検討する必要がある。この背景として、オンラインによる遺伝カウンセリングが行われようとしている現実があり、今回の研究成果から発展させ、オンライン遺伝カウンセリングのコミュニケーション方法の特徴も加味したプログラム作りも必要となるだろう。その点では、第1分科会で作成した成果物のオンライン教材化、第3分科会で作成したWebサイトやそれに類似したオンライン資源を有効に利用するカリキュラムの作成が課題となると考えられる。そのような新しい研修システム実装とともに出生前診断に関わ

る遺伝カウンセリング体制を確立し、出生前遺伝学的検査ネットワークの構築につなげたい。

F. 健康危険情報
該当なし

G. 研究発表

1.山田崇弘, 関沢明彦, 金井 誠, 斎藤加代子, 佐村 修, 澤井英明, 高田史男, 浦野真理, 中込さと子, 吉橋博史, 伊尾紳吾, 三宅秀彦, 山田重人, 小西郁生. 産科一次施設において出生前診断の相談を受けるための研修マニュアル作成にあたっての調査. 第 59 回日本先天異常学会学術集会 名古屋 令和元年 7 月 26 日～29 日

2.三宅秀彦, 山田重人, 山田崇弘, 伊尾紳吾, 佐々木愛子, 鈴森伸宏, 左合治彦, 福島明宗, 久具宏司, 小西郁生. 出生前診断の 1 次対応に向けたロールプレイ研修の開発. 第 72 回日本産科婦人科学会学術講演会 令和 2 年 4 月 23 日～28 日

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 31 年度 / 令和元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	国際医療福祉大学大学院	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一次施設における適切な一次対応と、それに連携した遺伝カウンセリングとしての二次対応が重要である。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。また、作成したマニュアルを産科一次施設で実際に試用し、評価をもとに改定を実施した。さらに、本マニュアルをテキストとして効果的な学習が行えるような講義シリーズを作成し試行した。試行後に評価を行い、より標準化するために担当者を変えて改訂し、マニュアルとセットで使用可能な形に整えた。

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	信州大学医学部保健学科看護学専攻	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	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	信州大学医学部保健学科看護学専攻	教授
西垣 昌和	国際医療福祉大学大学院医療福祉学研究科	教授
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、社会的にそのあり方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一次施設において適切な一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二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(一次対応)。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、この一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、一次的な対応の後、実際に検査について具体的な相談が必要な妊婦には二次、三次対応を行うことになる。

妊産婦への二次、三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。三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(三次施設)へ紹介するのが理想的である。一方、二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二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一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一次、二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、一次、二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】

- 対象は産科一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(一次対応)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二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 (Clinical Question & Answer)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。

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一次施設を対象にアンケート調査を実施して産科一次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。
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。
5. 作成されたマニュアルをテキストとした講義シリーズを作成し、第2分科会の作成するロールプレイ研修会と連携することで効果的な学習を可能とする。

上記の基本方針のもと、平成29年度にマニュアル(案)が作成された。そして、平成30年度に学習対象者となる産科一次施設においてマニュアル(案)の試用・評価と改定が行われた。平成30年12月14日、15日には第4回日本産科婦人科遺伝診療学会において改定版マニュアルをテキストとして周産期講義シリーズが行われた。この講義シリーズでは標準的な講義を行うためのパワーポイントファイルが作成され、研究班員による評価が行われた。改訂版マニュアルは同学会に付属して15日、16日の2日間の日程で開催されたロールプレイ研修会において講義シリーズも受講した参加者を対象に質問紙票調査で評価され、その評価をもとにマニュアルの改

定が行われた。その結果、学習マニュアルはほぼ完成となった。

この改定作業と並行してマニュアルにも記載のある二次対応施設のリストアップが試みられた。1.臨床遺伝専門医+産婦人科専門医、2.周産期(母体・胎児)専門医、3.それ以外で周産期遺伝診療経験が十分ある産婦人科専門医、さらに47都道府県産婦人科医会からの推薦施設も考慮して、全国527施設がリストアップ(三次対応施設も含む)された。しかし、同時期に日本産科婦人科学会において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の改定作業などが行われていたことから、一旦作業を停止した。さらに平成31年度/令和元年度になってからは、国においても「NIPTに関する審議会」が計画され、「NIPTの調査等に関するワーキンググループ」が立ち上がったことなどを考慮して施設連携体制構築に関わる具体的な作業は一旦保留して事態の推移を見守ることとした。平成31年度/令和元年度にはこれまで進めてきた講義シリーズの改定がまず行われた。より標準化するために前回のパワーポイントファイル作成・講義実施者とは異なる者を改定作業・講義担当者とした。改定されたマニュアルをテキストとして改定された周産期講義シリーズが令和元年12月20日、21日の日程で第5回日本産科婦人科遺伝診療学会において実施され、前年度と同様に班員による評価が行われた。

C. 研究結果

1. 周産期講義シリーズ(平成31年度/令和元年度):

周産期講義1 出生前検査と医療倫理

周産期講義(1)

- 周産期遺伝における施設間連携

周産期講義(2)

- 出生前遺伝学的検査と医療倫理
(関連し遵守すべき法律、見解、指針、ガイドライン、提言)

周産期講義(3)

- 出生前検査の遺伝カウンセリングにおける基本的態度と家族歴聴取

周産期講義 2 周産期カウンセリングにおける必須知識

周産期講義 (4)

高年妊婦への出生前診断に関連した対応

- 検査を実施していない一次施設：遺伝カウンセリングマインドを持った対応
- 検査を実施している施設：遺伝カウンセリング

周産期講義 (5)

- 出生前遺伝学的検査の必須知識
(血清マーカー検査・コンバインド検査・NIPT・羊水・絨毛検査)

周産期講義 (6)

- 出生前遺伝学的検査異常に対する実臨床でのアプローチ法 -超音波検査の活用-

周産期講義 3 先天性疾患についての必須知識

周産期講義 (7)

- 一歩進んだ出生前遺伝学的検査
(単一遺伝子疾患・マイクロアレイ・NGS の活用とその注意点)

周産期講義 (8)

- ダウン症候群について
(自然史、生活ぶり、家族の状況等)

周産期講義 (9)

- 18・13トリソミーの自然史、生活ぶり、家族の状況等について

2. 周産期講義シリーズに対する研究班員の評価

全9講義において難易度、分量、それぞれ対応するマニュアルの項目の理解への効果を評価した。難易度が適切であった割合は講義1:100%、講義2:100%、講義3:100%、講義4:100%、講義5:100%、講義6:100%、講義7:82.4%、講義

8:100%、講義9:100%であった。また、分量が適切と評価された割合は講義1:100%、講義2:87.5%、講義3:86.7%、講義4:100%、講義5:93.8%、講義6:100%、講義7:82.4%、講義8:87.5%、講義9:100%であった。さらにそれぞれ対応するマニュアルの項目の理解への効果が高いとされた割合は講義1:50.5%、講義2:50.0%、講義3:58.2%、講義4:53.3%、講義5:71.9%、講義6:78.6%、講義7:47.1%、講義8:75.0%、講義9:84.6%であった。しかし、理解への効果が中間であるとした者を含めると講義1:97.7%、講義2:95.8%、講義3:100.0%、講義4:98.7%、講義5:93.8%、講義6:100.0%、講義7:100.0%、講義8:100.0%、講義9:100.0%であった。

本研究の成果物として以下のものが作成された。

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

D. 考察

本研究で作成した学習マニュアルと講義シリーズがほぼ完成した。本マニュアルをテキストとした講義シリーズによって学習することで効率よく理解が進むことが、確認された。一方、マニュアルの作成と並行して上記目的内に記載した施設連携の準備を開始した。本件は本研究期間中には達成されなかったが、令和2年度から開始予定の新たな研究「出生前診断の提供等に係る体制の構築に関する研究 (R2-健やか-指定-001)」の中の第1分科会(出生前遺伝学的検査ネットワークの構築)において継続する方針である。

E. 結論

臨床遺伝の専門家でない産科医療従事者が出生前遺伝学的検査に関して妊婦に提供すべき情報やその伝え方等に関するマニュアルや講義シリーズを作成した。今後はこの研修の実装とともに二次対応施設体制を

確立し、出生前遺伝学的検査ネットワークの構築につなげたい。

F . 健康危険情報
なし

G . 研究発表

1. 山田崇弘, 関沢明彦, 金井 誠, 斎藤加代子, 佐村 修, 澤井英明, 高田史男, 浦野真理, 中込さと子, 吉橋博史, 伊尾紳吾, 三宅秀彦, 山田重人, 小西郁生 . 産科一次施設において出生前診断の相談を受けるための研修マニュアル作成にあたっての調査 . 第59回日本先天異常学会学術集会 名古屋 令和元年7月26日～29日

H . 知的財産権の出願・登録状況
なし

平成 31 年度 / 令和元年度厚生労働科学研究費補助金

(健やか次世代育成総合研究事業)

分担研究報告書

出生前診断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 2 分科会】遺伝カウンセリングに関する知識及び技術向上に関する

医療従事者向けの研修プログラムの開発

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

研究要旨

出生前遺伝学的検査 (出生前検査) において、一般産婦人科における適切な一次対応は重要である。しかし、全ての対応を一次施設で行うには様々な課題があり、高次施設における遺伝カウンセリングと連携を含めた体制構築が重要となる。臨床遺伝の専門家でない医療従事者が出生前診断において修得すべき目標を達成するために、出生前診断に関わる一次対応のロールプレイ事例集および評価表を複数回の評価を経て作成し、出生前診断に関する遺伝カウンセリング教育カリキュラムを作成した。

第 2 分科会研究分担者一覧 (五十音順)

久具 宏司	東京都立墨東病院 産婦人科	部長
池田 真理子	藤田医科大学 臨床遺伝科	准教授
左合 治彦	国立成育医療研究センター	副病院長
佐々木 愛子	国立成育医療研究センター	産科医長
佐々木 規子	長崎大学大学院 医歯薬学総合研究科保健学専攻	助教
鈴森 伸宏	名古屋市立大学医学研究科 共同研究教育センター	病院教授
福島 明宗	岩手医科大学医学部 臨床遺伝学科	教授
福島 義光	信州大学医学部 遺伝医学・予防医学講座	特任教授
蒔田 芳男	旭川医科大学医学部 教育センター	教授
三宅 秀彦	お茶の水女子大学基幹研究院 自然科学系	教授
山田 重人	京都大学大学院医学研究科 人間健康科学系専攻	教授
山田 崇弘	京都大学医学部附属病院 遺伝子診療部	特定准教授
西垣 昌和	国際医療福祉大学大学院医療福祉学研究科	教授
研究協力者		
伊尾 紳吾	京都大学大学院医学研究科	大学院生

A. 研究目的

出生前遺伝学的検査（出生前検査）においては、倫理的社会的な課題が指摘されており、その実施に当たっては、妊娠した女性や家族、さらに社会における疾患のある人達に対しても配慮が必要である。そのため、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年度に改定された医学教育モデル・コア・カリキュラムにおいて「遺伝カウンセリングの意義と方法を説明できる」との文言が追加されたばかりであり、看護学においては平成29年10月に発表された看護学教育モデル・コア・カリキュラムでも遺伝カウンセリングの項目は導入されていない。したがって、現状では遺伝カウンセリングの専門教育は医療者の卒後教育の中で実施されている。さらに、遺伝カウンセリングを専門とする教育は、臨床遺伝専門医および認定遺伝カウンセラーの育成において行われており、専門医は基盤領域専門医取得後3年間の研修、認定遺伝カウンセラーは2年間の修士課程において行われている。

現在、出産する女性の年齢の上昇傾向に加え、平成25年の母体血中 cell-free DNA を用いた出生前遺伝学的検査（NIPT）の臨床研究導入時の報道などの影響により、本邦における出生前検査の件数は増加傾向にある。平成28年における出生前検査の推定の実施数は、羊水染色体検査が18,600件、絨毛検査が2,000件であり、NIPTは約10,000件である。また、ほぼ全ての妊婦が超音波検査を受けることから、それ以上の数の妊婦が出生前検査を受検する当事者となりうる。

このような出生前診断のニーズに対応する相談を担当する職種としては、産婦人科医、助産師、臨床遺伝専門医、認定遺伝カウンセラーなどが挙げられる。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1,387名（2020年）、認定遺伝カウンセラー267名（2020年）である。しかし、臨床遺伝の専門職の全てが出生前診断に関与しているわけではなく、さらに、一般的に遺伝カウンセリングは1時間から1時間30分程度かけて行われることを考えると、専門的な遺伝カウンセリングを全妊婦に対して行うのは現実的ではなく、一般産科において適切な一次対応を行い、必要に応じて高次施設における遺伝カウンセリングと連携する体制を構築することが必要であると考えられた。

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

B. 研究方法

平成29年度に策定したコンピテンシーをもとに、平成30年度までに作成した事例事例集および評価法について再度改定を行い、それを元にカリキュラムを作成した。また、本カリキュラムにおけるロールプレイでは、情報の非対称性を構築するために、事例の事前検討を最小限とし、各受講者によりロールプレイの事前準備内容が異なっている。したがって、研修の指導者の指導内容を理解するために、ロールプレイ研修指導マニュアルを作成することとした。

なお、評価基準は、評価に対し再現性、客観性、安定性などを持たせるため、到達すべき目標に対して、段階的に評価する行動を設定する、ルーブリックと呼ばれる評価表として作成した。作成したルーブリックでは、到達すべき目標として各コンピテンシーとし、評価段階は「優」「可」「不

可」の3段階である。平成30年度までに作成した評価表は、全てのコンピテンシーに対する評価項目を一覧表の形式で記載したものである。

コンピテンシーの設定、事例集の改定、指導マニュアルおよび評価表の作成は、研究分担者の合議により行った。なお、本研究の担当者は、医師、助産師からなり、遺伝医療、産科医療の専門家に加えて、医学教育の専門家、遺伝カウンセラー養成課程の指導者などから構成されている。

さらに、令和元年12月21日に開催された、第5回日本産科婦人科遺伝診療学会ロールプレイ研修会において、これまでに作成した、到達目標、事例集、評価表を用いて研修を行い、この研修参加者および研修指導者を対象として、質問紙票調査でカリキュラムの評価を行った。なお、この質問紙票調査は、平成30年度に行った質問紙票調査に、本年度に行った改定を加味してさらなる調査をおこなったものである。

(倫理面への配慮)

本研究は、人を対象とした医学系研究ではないため、お茶の水女子大学女子大学人文社会科学研究所の倫理審査委員会にて審査を受け、承認を得ている(受付番号2019-128)。

C. 研究結果

1. 事例集および評価表の改定

これまでに作成した事例集では、医師側のシナリオでは最低限の情報とし、妊婦側シナリオでは、医師役のもつ情報に加えて心理社会的な情報を中心に付加し、さらに演技の指針を1つ提示していた。さらに指導者用のシナリオでは、指導におけるTIPSを付け加えている。

今回の改定では、反復して研修を受ける可能性や、臨床におけるバリエーションを考慮して、妊婦用のシナリオにおける演技の指針を2つにした。2つの指針を作成するにあたっては、演技の指針を2つにした場合でも、到達目標が同一となり、かつシナリオの整合性が保たれるように配慮した。結果、16事例全てに対して、32の妊婦の演技指針を作成した。

また、これまでの評価表は、汎用性を重視し、1つの評価表に全てのコンピテンシーを記載していたが、視認性が低く、評価がしづらいとの意見があったため、事例毎に評価するコンピテンシーのみを記載した評価表を再構成した(資料2-1)。

2. ロールプレイ研修指導マニュアルの作成

ロールプレイ研修指導マニュアルの作成にあたっては、前項の事例集および評価表の改定を踏まえて作成した。上記の点を前提とした内容で作成を行った。あわせて、ロールプレイ指導を行う際の実務的な注意点を記載した研修用マニュアルを作成した。ロールプレイの進行からファシリテーターの役割、フィードバックの方法を記載した。(資料2-2)

3. 作成したカリキュラムの評価

作成したカリキュラムの質問紙票調査結果を以下に示す。

第5回日本産科婦人科遺伝診療学会ロールプレイ研修会の参加者111名であり、うち108名から回答が得られた(回収率97.3%)。

回答者の背景として、産婦人科医師103名(97.2%)、その他の科の医師2名(1.9%)、遺伝カウンセリングコースに所属する大学院生が1名(0.9%)であった。また、臨床遺伝専門医が9名参加していた。回答者の臨床経験年数は、平均17.5年で、経験年数の範囲は6年から40年であった。ロールプレイ研修会の参加経験については、はじめての参加が41名(39.8%)、1回が14名(13.6%)、2-4回が33名(32.0%)、5-9回が9名(8.7%)、10回以上が6名(5.8%)であった。

“ロールプレイ研修で新しい学びがあったか”という問いに対しては、108名中106名(98.1%)が「あった」と回答し、「なかった」は1名(0.9%)、「どちらともいえない」が1名(0.9%)であった。

“遺伝カウンセリング担当者役を行った事例で設定されていた目標は達成できまし

たか”という問いに対しては、106名から有効な回答があり、「できた」としたものが106名中3名(2.8%)、「まあまあできた」が40名(37.7%)、「あまりできなかった」が62名(58.5%)、「できなかった」が1名(0.9%)であった。

“あなたが遺伝カウンセリング担当者(医療者役)を行った事例は、出生前診断への対応に役立つと思いますか”という問いに対しては、107名から有効な回答があり、「役立つ」としたものが81名(75.7%)、「まあまあ役立つ」が24名(22.4%)、「あまり役立たない」と「役立たない」はそれぞれ1名(0.9%)であった。

“あなたが妊婦役を行った事例は、出生前診断への対応に役立つと思いますか”という問いに対しては、105名から有効な回答があり、「役立つ」としたものが70名(6.7%)、「まあまあ役立つ」が31名(29.5%)、「あまり役立たない」が4名(3.8%)、「役立たない」は0名であった。

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

研修指導者を対象とした調査では、18名から回答があった。ロールプレイ研修会の参加経験については、はじめての参加が1名、1回が0名、2-4回が5名、5-9回が8名、10回以上が4名であった。事例集のロールプレイの難易度は、「はじめて」が5名、2回目が13名であった。事例集の使いやすさとしては、「使いやすい」が2名、「まあまあ使いやすい」が13名、「少し使いにくい」が1名、「使いにくい」は

2名であった。ロールプレイの事例集における改善点としては、医師側の情報の少なさ、研修にかけられる時間の問題、難易度の高い事例の存在とそれらに対する知識不足への補助がないこと、などが挙げられた。また、評価表については、評価項目数は「多い」が6名、「ちょうどよい」が11名、「少ない」が1名、評価基準は「難易度が高い」が8名、「ちょうどよい」が10名、「難易度が低い」は0名、使いやすさに関しては、「使いやすい」が1名、「まあまあ使いやすい」が9名、「少し使いにくい」が6名、「使いにくい」は2名であった。評価表に関しては、評価にさける時間が短いこと、ルーブリック評価自体の理解が得られた無かった、などの課題が明らかになった。ロールプレイ研修指導マニュアルに関しては、「わかりやすい」が7名、「まあまあわかりやすい」が7名、「少しわかりにくい」が1名、「わかりにくい」が0名であった。ロールプレイに対する意見として、ロールプレイおよび振り返りの時間が短いこと、説明資料の必要性、などが挙げられた。

D. 考察

今回の改定は、前回までの課題解決と今後の継続的なロールプレイ研修の実施を目指して行われた。今年度の評価結果を見ると、産科診療における出生前検査に関わる一次対応を研修するためのロールプレイ研修の教材としての基本的なフォーマットは定まったと言える。また、シナリオの幅を広げたことから、繰り返しの研修が可能となり、到達度にあわせたロールプレイ実習の難易度調整も可能となった。さらに、妊婦の訴えが同じであっても、異なる心理社会的課題が存在する可能性を示唆することで、学習者のより深い学びにつながると考えられた。しかし、研修の枠組み、評価表の使用法の教示などを含めたファカルティ・デベロップメントについては、まだ改善の余地があると考えられた。

本報告書作成時点における COVID-19 の感染状況を考えると、これまでに行ってきた大規模な研修会の開催はしばらく望めない可能性も高い。しかし、出生前診断のニーズは現実的に存在しているため、オンライ

ンでの研修会の実施なども検討する必要があると考えられた。オンライン化においては、実際の面接とはコミュニケーション方法が異なる部分もあるため、別立ての研修として考えなくてはならないが、今後の新たな遺伝カウンセリングのあり方を見いだせる機会でもある。と考えられる。今後、第1分科会で作成した教育資料の利用なども検討すべきと考えられた。

E．結論

産婦人科の一般診療における出生前検査に対応するためのロールプレイ研修カリキュラムを作成した。ロールプレイ研修は、知識だけでなく、出生前診断のもつ心理社会的課題への対応を向上させると考えられた。今後、オンライン化などを含めた、より効果的な研修の枠組みを検討することも必要である。

F．健康危険情報

なし

G．研究発表

国内学会ポスター発表

三宅秀彦, 山田重人, 山田崇弘, 伊尾紳吾, 佐々木愛子, 鈴森伸宏, 左合治彦, 福島明宗, 久具宏司, 小西郁生. 出生前診断の1次対応に向けたロールプレイ研修の開発. 第72回日本産科婦人科学会学術講演会 令和2年4月23日～28日

H．知的財産権の出願・登録状況

なし

平成 31 年度 / 令和元年度厚生労働科学研究費補助金

(健やか次世代育成総合研究事業)

分担研究報告書

出生前診断実施時の遺伝カウンセリング体制の構築に関する研究

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

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

研究要旨
 出生前検査経験者へのインタビュー調査および一般集団における出生前検査の認識調査をもとに、出生前検査出生前検査に関するリテラシー向上を目的とした介入をデザインした。対象を「1. 小・中・高の教育段階にある未成年」「2. 妊娠・出産の可能性のある年齢層の一般集団」「3. 妊娠・出産を考えているカップル」「4. 妊娠中のカップル」として段階的に設定し、それぞれの段階で醸成すべきリテラシーについて発信する web サイトを作成した。

第 3 分科会研究分担者一覧 (五十音順)

松原 洋一	国立成育医療研究センター研究所	研究所長
江川 真希子	東京医科歯科大学血管代謝探索講座	寄附研究部門准教授
小林 朋子	東北大学東北メディカル・メガバンク機構	准教授
西垣 昌和	国際医療福祉大学大学院医療福祉学研究科	教授
浜之上 はるか	横浜市立大学附属病院遺伝子診療部	講師
増崎 英明	長崎大学	学長特別補佐
三浦 清徳	長崎大学大学院医歯薬学総合研究科	教授
吉田 雅幸	東京医科歯科大学生命倫理研究センター	教授
三宅 秀彦	お茶の水女子大学基幹研究院 自然科学系	教授
山田 重人	京都大学大学院医学研究科 人間健康科学系専攻	教授
山田 崇弘	京都大学医学部附属病院 遺伝子診療部	特定准教授
研究協力者		
伊尾 紳吾	京都大学大学院医学研究科	大学院生
平原 史樹	横浜市病院経営本部	本部長

A. 研究目的

出生前検査は、胎児における異常の有無を妊娠中に検査することで、疾患や障害への早期からの対応や、妊娠の適切な管理に有用な情報を与える。一方で、出生前検査は、生の選別につながりうる技術でもあるため、その不適切な実施が倫理的、社会的問題を招きうる。

近年、非侵襲的出生前検査（NIPT）の登場や、高解像度胎児超音波検査等、出生前検査に関連する技術の進歩は目覚ましい。それに伴って、出生前検査が各種メディアによって連日報道されるようになり、出生前検査の一般市民における認知度は確実に高くなっている。また、第1子出産時の母体年齢は上昇傾向にある我が国においては、35歳以上の分娩が出生全体の1/4を占める状況となっており、妊婦とそのパートナー（以後、当事者）が出生前検査を受けるか受けないかについて意思決定支援のニーズが生じる頻度は増加している。

出生前検査に関する意思決定支援として、遺伝カウンセリングが重要な役割を持つ。我が国における遺伝カウンセリングの専門家として、臨床遺伝専門医と認定遺伝カウンセラーが要請されている。しかし、臨床遺伝専門医は2019年12月現在で1,397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267名のみであり、今後も20～30名程度/年の増加を見込むものの、増加するニーズに応えられるだけの体制はいまだ十分とはいえない。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が容易になっており、当事者は多くの、そして玉石混淆の情報に曝露されている。その結果、偏った知識・倫理観に基づいて意思決定をなそうとするケースにしばしば遭遇する。このような現状においては、出生前診断を提供する側の体制整備だけでなく、受け手側である当事者自身が自律的な判断が出来るようなリテラシーの醸成も必要である。

出生前検査に関する意思決定は、時に妊娠継続に関する意思決定も伴うため、時間に迫られた状況にあることが多い。そのた

め、出生前検査関連リテラシーの醸成は、当事者だけでなく、将来当事者となりうる一般市民も対象とすることが望ましい。

出生前検査関連リテラシーを醸成するためには、そもそも出生前検査関連リテラシーとは何かを定義する必要があるが、現状では明確に定義した知見は存在しなかった。そこで本分科会では、出生前関連リテラシーの構成要素を設定することを目的として、出生前検査経験者を対象としたインタビュー調査および出生前検査に関する認識の実態調査を平成30年度までに実施した。平成31（令和元）年度は、それらの結果をもとに、一般市民向け出生前関連リテラシーwebサイト「妊知る.jp」を作成した。

B. 研究方法

前年度までに設定した「小・中・高の教育段階にある未成年」「妊娠・出産の可能性のある年齢層の一般集団」「妊娠・出産を考えているカップル」「妊娠中のカップル」の4段階の対象について、分科会メンバーのそれぞれの専門領域に応じて分担し、身に着けるべき知識、態度を挙げ、解説文を作成した。

作成された解説文をもとに、周産期領域における一般市民向け資料作成の経験を有するイラストレータとの協議を重ね、解説文の内容に即した導入イラストを作成した。

C. 研究結果

4段階18項目（表1）からなる、出生前関連リテラシーサイト「妊知る.jp <http://ninshiru.jp/>」を作成した。妊知る.jpは、PC、スマートフォン・タブレットの双方に最適化した。トップページには、それぞれの段階別に入口を設け（図1）各対象が関連する情報にスムーズにアクセスできる構造とした（図1）。各項目の個別ページは、イラスト、リード文（SNSにおける会話形式）、解説文の形式を基本とし、項目に応じて一般市民の体験談や、関連するコラムを挿入した（図2）。

第1段階 小・中・高の教育段階にある未成年

この段階では、妊娠・出産について興味をもち、将来それらを考える年齢に達した際の、様々な情報へのレディネスを設定することを目的に、妊娠・出産の仕組みを紹介する項目を設けた。ここで、小学生と中高生における発達段階の違いを考慮し、小学生向けの絵本調の構成としたものと(図3) 中高生向けの、基本構成は他の段階と同様としながらより平易な表現としたものを作成した。

さらに、中高生向けには、我が国における若年妊娠および妊娠中断率について示し、性交渉についてその意味を考えるきっかけを作る項目を設けた。

第2段階 妊娠・出産の可能性のある年齢層の一般集団

第2段階では、生殖年齢には達しているが、現状では妊娠・出産を現実的なイベントとして想定していない集団を対象としている。妊娠・出産に関する知識を提示するとともに、妊娠・出産が必ずしも順調に進むわけではないことを示し、いざ妊娠・出産が現実として訪れ、トラブルが訪れた際のレディネスを涵養することを目的とした。特に、初産年齢の高齢化に伴い、出生前検査の対象となりうる妊娠の割合が増加していることや、インタビュー調査において認識の不足が認められたことを鑑み、母体年齢と妊孕性・染色体異常の増加についての項目を設けた。

また、今後妊娠・出産を検討するうえで、氾濫する情報に惑わされず、自ら信頼できる情報を取捨選択できる情報リテラシーの重要性の認識を促す項目も設定した。

第3段階 妊娠・出産を考えているカップル

前年度までに実施したインタビュー調査において、出生前診断のプロセスにおける時間的余裕のなさ、それに関連して、妊娠前から出生前診断に関する情報を有していくことの重要性は繰り返し強調されていた。そのため、本段階を「出生前診断関連

リテラシーを獲得する時期として最も重要な段階」と定め、項目を設定した。

まず、妊娠・出産に関する一般的事項として、正常妊娠の経過と、それぞれの時期に生じうるトラブルや、受検できる検査のことを示した。次に、妊娠前から備えておくべき項目(葉酸接種、予防接種等)について示した。

次に、妊娠・出産では、正常に進行しないことが誰にでも起こることを知り、もしそれが将来自身に起こったとしても、その際の衝撃や混乱を抑制することを目的として、不妊、不妊治療、流産、死産に関する項目を設けた。

最後に、出生前検査に付随する倫理的課題について思考を促す項目を設定した。この項目では、「出生前検査、受ける? 受けない?」として、出生前検査の倫理的な観点からの可否について、登場人物のディベートの形で両論を併記することで、多様な価値観が存在し、正解がないからこそ深慮する必要があることを示した(図4)。

第4段階 妊娠中のカップル

妊娠が成立した段階で身に着けるべき出生前関連リテラシーは、検査に関する具体的な知識とし、出生前検査の方法・意義・限界についての情報を提示した。さらに、出生前検査を受検するかどうかの判断材料として重要な「生児の療育・サポート」の項目を設けたほか、出生前検査に関する意思決定をするうえで有用な医療として、遺伝カウンセリングの存在を提示した。

D. 考察

本分科会において作成した出生前診断関連リテラシーサイトは、単に出生前診断に関する知識を提供する従来型の媒体とは一線を画すものとなった。まず、出生前診断に関するリテラシーは、一般的な妊娠・出産に関するリテラシーがあっこそ醸成されるものと位置づけた。次に、出生前関連リテラシーの獲得は、当事者になってからでは遅く、早期よりレディネスを身につけるべき、というインタビュー調査の結果から、対象を妊娠中のカップルだけでなく、小・中・高生、妊娠企図の有無を問わず生殖年齢に達した成人を対象とし、段階的なリテラシー

獲得を促進する構造とした。そして、とりわけ一般市民においてはタブー視されがちである出生前診断の倫理的課題について、価値観の多様性を認め、オープンにディスカッションすることの重要であるという姿勢を明確にした。

今後の課題として、本 web サイトの対象となる人々における認知の向上と普及があげられる。すでに、第 3 段階に該当する対象には、いわゆる妊活雑誌での広報を実施している。今後は、教育機関と協力しての第 1 段階に該当する対象への普及、マスメディアを利用しての第 2 段階に該当する対象への普及、そして、周産期医療施設を介しての第 4 段階に該当する対象への普及に取り組む必要がある。

E . 結論

出生前検査関連リテラシー向上と目的とした web サイトを作成した。web サイトは、対象を「1 . 小・中・高の教育段階にある未成年」「2 . 妊娠・出産の可能性がある年齢層の一般集団」「3 . 妊娠・出産を考えているカップル」「4 . 妊娠中のカップル」の 4 段階に設定し、それぞれの段階において獲得すべきリテラシー計 18 項目を作成した。

F . 健康危険情報

なし

G . 研究発表

なし

H . 知的財産権の出願・登録状況

なし

表1：出生前診断関連リテラシーサイト「妊知る.jp」の構成

段階と獲得を目標とするリテラシー	ページタイトル
第1段階：小・中・高の教育段階にある未成年	
いのちの誕生のしくみを知る：小学生	いのちの誕生のしくみ
妊娠成立から出産までの経過を知る：中高生	あかちゃんが生まれるまでのみちのり
若い世代の妊娠について知る	セックス、その前に
第2段階：妊娠・出産の可能性のある年齢層の一般集団	
妊娠・出産に付随する様々な身体・社会的事項を知る	妊娠・出産に関するエトセトラ
不妊症や不妊治療が自分にも関係しうることを知る	実はあなたも！？赴任と流産
妊孕性と年齢の関係について知る	年齢で変わる!?妊娠のしやすさ
母体年齢と染色体異常の関係について知る	年齢と染色体の深い関係
信頼できる情報源を選択できる能力の大切さを知る	その情報、大丈夫？
第3段階：妊娠・出産を考えているカップル	
正常妊娠の経過を知る	正常な妊娠のすすみかた
妊娠に向けて備えるべきことを知る	そなえて安心！妊娠前に知っておきたいこと
妊娠中にうける検査について知る	意外と知らない！？妊娠中の検査
不妊症や不妊治療について知る	妊娠しない！？そんな時は - 不妊症と不妊治療 -
流産・死産が誰にでも起こりうることを知る	お腹の赤ちゃんと出会えないこと - 流産・死産 -
出生前診断に関する価値観の多様性を知る	出生前検査、受ける？受けない？
4. 妊娠中のカップル	
出生前検査で何がわかるかを知る	出生前検査でわかること
出生前検査の方法を知る	出生前検査の種類と方法
生児の療育・サポートについて知る	病気のある子への支援
遺伝カウンセリングについて知る	出生前検査と遺伝カウンセリング



妊知る.jp とは

「妊娠」「出産」、そして「出生前検査」。

たくさん情報を、じょうずに使えていますか？振り回されていませんか？

それとも、いまは興味がありませんか？

妊知る.jpは、「いつか」「自分が、もしくは大切なひとが」悩むかもしれないいろんなことについて、たくさんの方に関心をもってもらいたい、そして正しく知ってもらいたい、という願いが込められたサイトです。

このサイトを見てほしいみなさん

小・中・高生のみなさんへ



妊娠、出産。みなさんにとってはまだ遠いことでしょうか。1つ確かなことは、みんな、妊娠・出産という出来事を経て、いまここにいるということです。自分たちがどうやって生まれてきたのか。今の自分と、未来の自分のために知っておいて欲しいことをまとめました。

[詳しい内容を見る](#)

おとなのみなさんへ



妊娠、出産、そして出生前診断。今のあなたには関係ないかもしれない。でも、いつかあなたやあなたの大切な人に関係するかもしれない。だからこそ、今のうちにみなさんに知っておいて欲しいことを、専門家を選びすぎりました。

[詳しい内容を見る](#)

妊娠・出産を考えている
カップルのみなさんへ



そろそろ、赤ちゃんを…と考えている皆さん。「すぐ妊娠できるの？」「出産って大変？」「出生前検査って？」知りたいことはありますか？気になっていることはありませんか？妊娠・出産に向けて、今のうちに知っておいた方がよいこと、準備できることをまとめました。

[詳しい内容を見る](#)

妊娠中のカップル
のみなさんへ



ご妊娠、おめでとうございます。喜びがあふれるなか、不安やとまどい、といった気持ちをお持ちの方もいらっしゃるのではないのでしょうか。最近よく耳にしますね、「出生前検査」という言葉。どんな検査？ 受ける？ 受けない？ その先に何かあるのか、一緒に考えてみませんか？

[詳しい内容を見る](#)

図1 妊知る.jp トップページ



妊娠・出産を考えているカップルのみなさんへ

意外としらない!? 妊娠中の検査



この間、ドラマで「出生前検査」って見たんだけど、知ってる?

あー、それ私も見た! お腹の中の赤ちゃんについて調べるんですよ?



そうみたい。ちょっと気にならない?

そうだねー。自分が妊娠した時に役立ちそう!



教えて〜!
せんせー!



妊娠中に受ける検査は、いくつも種類があります。必ず受けた方がいい検査もあれば、そうでない検査もあります。出生前検査は、受けるかどうかをよく考えて選ぶことが大切な検査です。

妊娠中に受ける検査の概略

妊娠がわかたら母体の健康とともに、おなかの赤ちゃんが順調に成長しているのか確認するために、定期的に妊婦健康診査を受けることが推奨されています。妊婦健康診査は、妊娠初期から妊娠23週までは4週間に1回、妊娠24週から妊娠35週までは2週間に1回、妊娠36週から出産までは週1回の受診がすすめられます。妊娠期間中の受診回数は合計14回くらいになります。

毎回の妊婦健康診査では、健康状態の把握、検査計測(子宮底長、腹囲、血圧、浮腫、尿検査:糖・蛋白、身長・体重)および保健指導が行われます。そして、妊娠時期に応じて、血液型検査、血糖検査、子宮頸がん検診、感染症検査(B型肝炎抗原、C型肝炎抗体、HIV抗体、梅毒血清反応、風疹ウイルス抗体、性器クラミジア、HTLV-1抗体、B群溶血性レンサ球菌など)、ならびに超音波検査が実施されます。妊婦健康診査には、公費による補助制度があります。妊娠がわかたら、お住まいの市町村へ「妊婦届」を出して「母子手帳」を取得してください。

また、妊娠中に赤ちゃんの染色体異常などの遺伝的問題について知りたいとき、出生前遺伝学的検査をうけるという選択肢があります。出生前遺伝学的検査の方法には、ソフトマーカー(nuchaltranslucency:NTなど)の評価、母体血清マーカー検査、あるいは母体血を用いた胎児染色体検査(non-invasiveprenataltesting:NIPT)、羊水検査、絨毛検査があります。

出生前遺伝学的検査は、すべての妊婦にとって必ずしも必要な検査ではありません。「出生前診断を受けない」という選択肢もあります。妊婦とそのパートナー(以下、カップル)は妊娠している赤ちゃんのことを考えて、出生前遺伝学的検査を受けるのか否かを判断し、検査後も結果に伴う様々な選択を自己決定しなければなりません。出生前遺伝学的検査は人工妊娠中絶につながる可能性もあり、とくに赤ちゃんが罹患児と診断されたとき、カップルは短期間のうちに自身ではなく赤ちゃんの生死に関わる重大な選択を迫られます。したがって、出生前遺伝学的検査では、カップルが検査前後の遺伝カウンセリングを通じて、検査の意義、倫理的問題、検査の精度と限界、検査結果への対応などについて理解することが必要とされます。

図2 個別項目の例: 第三段階 妊娠中の検査について(スマートフォン版)



図3 小学生向け妊娠と出産の仕組みページ

絵本調のデザインで（ ） ヒトを含む多くの生物が共通の生殖メカニズムを持つこと（ 、 ） 妊娠や出産は様々なハードルをのりこえながら経過すること（ 、 ） を示し、いのちを育むことの大切さ（ ）に興味・関心を促すよう構成している。



妊娠・出産を考えているカップルのみなさんへ

出生前検査、受ける？受けない？



私、もし妊娠したら、出生前検査を受けようと思うんだよね。

えー！！なんで検査受けるの！？

え、だって、受けた方が安心、って先輩ママに言われたよ？

安心、ってどういうこと？
お腹の中の赤ちゃんが病気かどうかを調べる検査でしょ？
病気だったらどうするの？

え、..？うーん、正直、そこまで考えてなかったな、..

そんなんで検査を受けるなんて、信じられない！！

まあまあ、落ち着いて。出生前検査を受けるか受けないかを選ぶにあたっては、考えてほしいことたくさんあります。そして、選択にはそれぞれの人の価値観も関わってきます。だからこそ、出生前検査について、じっくり話あってみませんか？

「出生前検査」を受けたいと思う理由はなんでしょう？「安心したい」から？お腹の中の赤ちゃんについて知りたい、と思うのは普通のことです。誰もみな、元気な赤ちゃんが生まれてきてほしいですね。では、もしもお腹の中の赤ちゃんの病気が分かったら...？育てられない？妊娠をやめる？やめられるの？

出生前検査は受けて終わり、ではありません。受けた時点からいろいろな事が始まります。赤ちゃんの病気がわかった場合「妊娠を継続しない」ことを考える・選択するカップルもいます。分かったまま妊娠を継続するカップルもいます。「出生前検査で陰性」でも他の病気を待つ赤ちゃんもいます。病気の赤ちゃんを育てるのは大変？その家族は幸せじゃない？病気の赤ちゃんには愛されて育てられる権利はないの？

私たちはこういったことを、検査を受ける前のカップルにぜひ考えて欲しいと思っています。命を授かる、親になる、ということの意味を。検査で赤ちゃんの病気の全てが分かるわけではありません。検査の精度は100%ではありません。「妊娠を継続しない」選択をすることも大変なことです。心も身体も備つく女性もいます。検査の持つ意味や精度・限界を理解した上で受ける・受けないを考えてほしいと思っています。ぜひ日本医学会が認定する医療機関で「遺伝カウンセリング」を受け検査とその先について、一緒に考えてみませんか。

じゃあまず私から。正直、私は出生前検査を受けるのがいいことだとは思えないんだ。だって、検査の結果で赤ちゃんを産むか産まないかを決めるってことでしょ？

そういうことになるのかな。でも、赤ちゃんを授かるなら、健康なほうがいい、っていうのは自然な望みだと思っただけ。

それは確かにそうだね

その望みをかなえる方法があって、実際にそれを使うことができるんだったら、使ってもいいと思う。

でも、それを使ったとして、お腹の赤ちゃんに異常がある、ってわかったらどうするの？

..、やっぱり、中絶する、ってことになるのかな、..
だって、生まれた後に病気とか障害があるっていうのは可哀そうだとは思わない？

病気や障害なんて、誰にでも起こることなのに、そういう風に、それを理由にいのちを差別するっていうのは、私は良くないと思う。そもそも、お腹の赤ちゃんに異常があるっていう理由で中絶していいの？

でも、もし障害がある子が生まれてきたら、育てられる自信はないな。それに、もし自分が先に死んだら残されたその子はどうなるの？

実際に障害児を育てている人もたくさんいるわけだし、初めから育てられないとか、生活していけない、って決めつけなくてもいいと思うけどね。

でも、やっぱりイメージとしては障害をもらって産まれて、生活していくっていうのは、かわいそう、って思っちゃうんだよね。自分が健康だからかもしれないけど。

私は何人か障害を持って産まれてきた子や生活してる方を知ってるけど、みんな元気だし、その人なりに幸せを感じて生きてる。っていうところはみんな一緒だよ。

確かに、障害を持って産まれた子って身近にいなかったから、実際を知ってるわけではないんだよね。いま話をして思ったんだけど、出生前検査って、生まれる前に障害を持って産まれてくるのがわかれば、あらかじめ準備ができるから、そのために受ける検査、って考えることもできそうだね。

なるほど。そういう考え方もあるね。私も出生前検査について知らないことが多いみたい。

お二人とも、話をしてみて自分とは違う考え方に触れることができたようですね。

出生前検査を希望する/しない、という選択は、その人が置かれていた状況や、価値観によってそれぞれです。

ですから、いい、わるい、と一概には決められない。

だからこそ大事なことは、出生前検査と、それに關するいろんな考え方があることを知ったうえで、受けるかどうかを考えて決めることだと思います。

そして、自分とは違う考え方もあるということ尊重することも大切ですね。

図4 出生前検査に関するダイバート

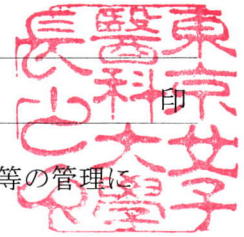
III. 刊行に関する一覧表 (該当なし)

厚生労働大臣 殿

機関名 東京女子医科大学

所属研究機関長 職名 学長

氏名 丸 義朗



次の職員の令和元年度厚生労働科学研究費の調査研究における、倫理審査状況及び利益相反等の管理については以下のとおりです。

1. 研究事業名 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）

2. 研究課題名 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

3. 研究者名 (所属部局・職名) 医学部・臨床心理士

(氏名・フリガナ) 浦野 真理・ウラノ マリ

4. 倫理審査の状況

	該当性の有無		左記で該当がある場合のみ記入 (※1)		
	有	無	審査済み	審査した機関	未審査(※2)
ヒトゲノム・遺伝子解析研究に関する倫理指針	<input type="checkbox"/>	<input checked="" type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>		<input type="checkbox"/>
遺伝子治療等臨床研究に関する指針	<input type="checkbox"/>	<input checked="" type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>		<input type="checkbox"/>
人を対象とする医学系研究に関する倫理指針 (※3)	<input checked="" type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input checked="" type="checkbox"/>	昭和大学	<input type="checkbox"/>
厚生労働省の所管する実施機関における動物実験等の実施に関する基本指針	<input type="checkbox"/>	<input checked="" type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>		<input type="checkbox"/>
その他、該当する倫理指針があれば記入すること (指針の名称:)	<input type="checkbox"/>	<input checked="" type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>		<input type="checkbox"/>

(※1) 当該研究者が当該研究を実施するに当たり遵守すべき倫理指針に関する倫理委員会の審査が済んでいる場合は、「審査済み」にチェックし一部若しくは全部の審査が完了していない場合は、「未審査」にチェックすること。

その他 (特記事項)

(※2) 未審査に場合は、その理由を記載すること。

(※3) 廃止前の「疫学研究に関する倫理指針」や「臨床研究に関する倫理指針」に準拠する場合は、当該項目に記入すること。

5. 厚生労働分野の研究活動における不正行為への対応について

研究倫理教育の受講状況	受講 <input checked="" type="checkbox"/> 未受講 <input type="checkbox"/>
-------------	---

6. 利益相反の管理

当研究機関におけるCOIの管理に関する規定の策定	有 <input checked="" type="checkbox"/> 無 <input type="checkbox"/> (無の場合はその理由 :)
当研究機関におけるCOI委員会設置の有無	有 <input checked="" type="checkbox"/> 無 <input type="checkbox"/> (無の場合は委託先機関 :)
当研究に係るCOIについての報告・審査の有無	有 <input checked="" type="checkbox"/> 無 <input type="checkbox"/> (無の場合はその理由 :)
当研究に係るCOIについての指導・管理の有無	有 <input type="checkbox"/> 無 <input checked="" type="checkbox"/> (有の場合はその内容 :)

(留意事項) ・該当する□にチェックを入れること。

・分担研究者の所属する機関の長も作成すること。

令和 2年 2月28日

厚生労働大臣 殿

機関名 国立大学法人信州大学

所属研究機関長 職名 学長

氏名 濱田 州博 印



次の職員の令和元年度厚生労働科学研究費の調査研究における、倫理審査状況及び利益相反等の管理については以下のとおりです。

- 研究事業名 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）
- 研究課題名 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
- 研究者名 （所属部局・職名） 医学部保健学科・教授
（氏名・フリガナ） 金井 誠 （カナイ マコト）

4. 倫理審査の状況

	該当性の有無		左記で該当がある場合のみ記入（※1）		
	有	無	審査済み	審査した機関	未審査（※2）
ヒトゲノム・遺伝子解析研究に関する倫理指針	<input type="checkbox"/>	<input checked="" type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>		<input type="checkbox"/>
遺伝子治療等臨床研究に関する指針	<input type="checkbox"/>	<input checked="" type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>		<input type="checkbox"/>
人を対象とする医学系研究に関する倫理指針（※3）	<input checked="" type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input checked="" type="checkbox"/>	お茶の水女子大学	<input type="checkbox"/>
厚生労働省の所管する実施機関における動物実験等の実施に関する基本指針	<input type="checkbox"/>	<input checked="" type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>		<input type="checkbox"/>
その他、該当する倫理指針があれば記入すること （指針の名称：)	<input type="checkbox"/>	<input checked="" type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>		<input type="checkbox"/>

（※1）当該研究者が当該研究を実施するに当たり遵守すべき倫理指針に関する倫理委員会の審査が済んでいる場合は、「審査済み」にチェックし一部若しくは全部の審査が完了していない場合は、「未審査」にチェックすること。

その他（特記事項）

（※2）未審査の場合は、その理由を記載すること。

（※3）廃止前の「疫学研究に関する倫理指針」や「臨床研究に関する倫理指針」に準拠する場合は、当該項目に記入すること。

5. 厚生労働分野の研究活動における不正行為への対応について

研究倫理教育の受講状況	受講 <input checked="" type="checkbox"/> 未受講 <input type="checkbox"/>
-------------	---

6. 利益相反の管理

当研究機関におけるCOIの管理に関する規定の策定	有 <input checked="" type="checkbox"/> 無 <input type="checkbox"/> （無の場合はその理由：)
当研究機関におけるCOI委員会設置の有無	有 <input checked="" type="checkbox"/> 無 <input type="checkbox"/> （無の場合は委託先機関：)
当研究に係るCOIについての報告・審査の有無	有 <input checked="" type="checkbox"/> 無 <input type="checkbox"/> （無の場合はその理由：)
当研究に係るCOIについての指導・管理の有無	有 <input type="checkbox"/> 無 <input checked="" type="checkbox"/> （有の場合はその内容：)

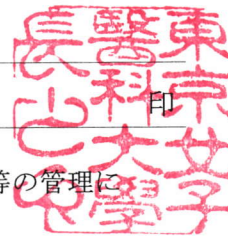
（留意事項） ・該当する□にチェックを入れること。
・分担研究者の所属する機関の長も作成すること。

厚生労働大臣 殿

機関名 東京女子医科大学

所属研究機関長 職名 学長

氏名 丸 義朗



次の職員の令和元年度厚生労働科学研究費の調査研究における、倫理審査状況及び利益相反等の管理については以下のとおりです。

- 1. 研究事業名 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研究事業）
- 2. 研究課題名 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
- 3. 研究者名 (所属部局・職名) 医学部・特任教授
(氏名・フリガナ) 齋藤 加代子・サイトウ カヨコ

4. 倫理審査の状況

	該当性の有無		左記で該当がある場合のみ記入 (※1)		
	有	無	審査済み	審査した機関	未審査(※2)
ヒトゲノム・遺伝子解析研究に関する倫理指針	<input type="checkbox"/>	<input checked="" type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>		<input type="checkbox"/>
遺伝子治療等臨床研究に関する指針	<input type="checkbox"/>	<input checked="" type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>		<input type="checkbox"/>
人を対象とする医学系研究に関する倫理指針 (※3)	<input checked="" type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input checked="" type="checkbox"/>	昭和大学	<input type="checkbox"/>
厚生労働省の所管する実施機関における動物実験等の実施に関する基本指針	<input type="checkbox"/>	<input checked="" type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>		<input type="checkbox"/>
その他、該当する倫理指針があれば記入すること (指針の名称：)	<input type="checkbox"/>	<input checked="" type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>		<input type="checkbox"/>

(※1) 当該研究者が当該研究を実施するに当たり遵守すべき倫理指針に関する倫理委員会の審査が済んでいる場合は、「審査済み」にチェックし一部若しくは全部の審査が完了していない場合は、「未審査」にチェックすること。

その他 (特記事項)

(※2) 未審査に場合は、その理由を記載すること。

(※3) 廃止前の「疫学研究に関する倫理指針」や「臨床研究に関する倫理指針」に準拠する場合は、当該項目に記入すること。

5. 厚生労働分野の研究活動における不正行為への対応について

研究倫理教育の受講状況	受講 <input checked="" type="checkbox"/> 未受講 <input type="checkbox"/>
-------------	---

6. 利益相反の管理

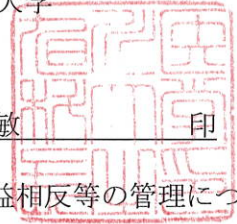
当研究機関におけるCOIの管理に関する規定の策定	有 <input checked="" type="checkbox"/> 無 <input type="checkbox"/> (無の場合はその理由 :)
当研究機関におけるCOI委員会設置の有無	有 <input checked="" type="checkbox"/> 無 <input type="checkbox"/> (無の場合は委託先機関 :)
当研究に係るCOIについての報告・審査の有無	有 <input checked="" type="checkbox"/> 無 <input type="checkbox"/> (無の場合はその理由 :)
当研究に係るCOIについての指導・管理の有無	有 <input type="checkbox"/> 無 <input checked="" type="checkbox"/> (有の場合はその内容 :)

(留意事項) ・該当する□にチェックを入れること。
・分担研究者の所属する機関の長も作成すること。

令和2年3月19日

厚生労働大臣 殿

機関名 旭川医科大学
所属研究機関長 職名 学長
氏名 吉田 晃敏 印



次の職員の令和元年度厚生労働科学研究費の調査研究における、倫理審査状況及び利益相反等の管理については以下のとおりです。

1. 研究事業名 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）
2. 研究課題名 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
3. 研究者名 (所属部局・職名) 遺伝子診療カウンセリング室・教授
(氏名・フリガナ) 蒔田 芳男・マキタ ヨシオ

4. 倫理審査の状況

	該当性の有無		左記で該当がある場合のみ記入 (※1)		
	有	無	審査済み	審査した機関	未審査 (※2)
ヒトゲノム・遺伝子解析研究に関する倫理指針	<input type="checkbox"/>	<input checked="" type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>		<input type="checkbox"/>
遺伝子治療等臨床研究に関する指針	<input type="checkbox"/>	<input checked="" type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>		<input type="checkbox"/>
人を対象とする医学系研究に関する倫理指針 (※3)	<input checked="" type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input checked="" type="checkbox"/>	お茶の水女子大学	<input type="checkbox"/>
厚生労働省の所管する実施機関における動物実験等の実施に関する基本指針	<input type="checkbox"/>	<input checked="" type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>		<input type="checkbox"/>
その他、該当する倫理指針があれば記入すること (指針の名称:)	<input type="checkbox"/>	<input checked="" type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>		<input type="checkbox"/>

(※1) 当該研究者が当該研究を実施するに当たり遵守すべき倫理指針に関する倫理委員会の審査が済んでいる場合は、「審査済み」にチェックし一部若しくは全部の審査が完了していない場合は、「未審査」にチェックすること。

その他 (特記事項)

(※2) 未審査に場合は、その理由を記載すること。

(※3) 廃止前の「疫学研究に関する倫理指針」や「臨床研究に関する倫理指針」に準拠する場合は、当該項目に記入すること。

5. 厚生労働分野の研究活動における不正行為への対応について

研究倫理教育の受講状況	受講 <input checked="" type="checkbox"/> 未受講 <input type="checkbox"/>
-------------	---

6. 利益相反の管理

当研究機関におけるCOIの管理に関する規定の策定	有 <input checked="" type="checkbox"/> 無 <input type="checkbox"/> (無の場合はその理由:)
当研究機関におけるCOI委員会設置の有無	有 <input checked="" type="checkbox"/> 無 <input type="checkbox"/> (無の場合は委託先機関:)
当研究に係るCOIについての報告・審査の有無	有 <input checked="" type="checkbox"/> 無 <input type="checkbox"/> (無の場合はその理由:)
当研究に係るCOIについての指導・管理の有無	有 <input type="checkbox"/> 無 <input checked="" type="checkbox"/> (有の場合はその内容:)

(留意事項) ・該当する□にチェックを入れること。
・分担研究者の所属する機関の長も作成すること。

厚生労働大臣 殿

機関名 国立大学法人東京医科歯科大学

所属研究機関長 職名 学長

氏名 吉澤靖之 印



次の職員の令和元年度厚生労働科学研究費の調査研究における、倫理審査状況及び利益相反等の管理については以下のとおりです。

- 1. 研究事業名 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）
- 2. 研究課題名 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
- 3. 研究者名 （所属部局・職名） 大学院医歯学総合研究科・寄附研究部門准教授
（氏名・フリガナ） 江川 真希子 （エガワ マキコ）

4. 倫理審査の状況

	該当性の有無		左記で該当がある場合のみ記入（※1）		
	有	無	審査済み	審査した機関	未審査（※2）
ヒトゲノム・遺伝子解析研究に関する倫理指針	<input type="checkbox"/>	<input checked="" type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>		<input type="checkbox"/>
遺伝子治療等臨床研究に関する指針	<input type="checkbox"/>	<input checked="" type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>		<input type="checkbox"/>
人を対象とする医学系研究に関する倫理指針（※3）	<input checked="" type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input checked="" type="checkbox"/>	東京医科歯科大学医学部倫理審査委員会	<input type="checkbox"/>
厚生労働省の所管する実施機関における動物実験等の実施に関する基本指針	<input type="checkbox"/>	<input checked="" type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>		<input type="checkbox"/>
その他、該当する倫理指針があれば記入すること (指針の名称：)	<input type="checkbox"/>	<input checked="" type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>		<input type="checkbox"/>

（※1）当該研究者が当該研究を実施するに当たり遵守すべき倫理指針に関する倫理委員会の審査が済んでいる場合は、「審査済み」にチェックし一部若しくは全部の審査が完了していない場合は、「未審査」にチェックすること。

その他（特記事項）

（※2）未審査に場合は、その理由を記載すること。

（※3）廃止前の「疫学研究に関する倫理指針」や「臨床研究に関する倫理指針」に準拠する場合は、当該項目に記入すること。

5. 厚生労働分野の研究活動における不正行為への対応について

研究倫理教育の受講状況	受講 <input checked="" type="checkbox"/> 未受講 <input type="checkbox"/>
-------------	---

6. 利益相反の管理

当研究機関におけるCOIの管理に関する規定の策定	有 <input checked="" type="checkbox"/> 無 <input type="checkbox"/> (無の場合はその理由:)
当研究機関におけるCOI委員会設置の有無	有 <input checked="" type="checkbox"/> 無 <input type="checkbox"/> (無の場合は委託先機関:)
当研究に係るCOIについての報告・審査の有無	有 <input checked="" type="checkbox"/> 無 <input type="checkbox"/> (無の場合はその理由:)
当研究に係るCOIについての指導・管理の有無	有 <input type="checkbox"/> 無 <input checked="" type="checkbox"/> (有の場合はその内容:)

（留意事項） ・ 該当する□にチェックを入れること。
・ 分担研究者の所属する機関の長も作成すること。

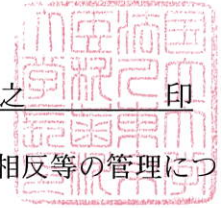
令和2年 3月 31日

厚生労働大臣 殿

機関名 国立大学法人東京医科歯科大学

所属研究機関長 職名 学長

氏名 吉澤靖之 印



次の職員の令和元年度厚生労働科学研究費の調査研究における、倫理審査状況及び利益相反等の管理については以下のとおりです。

- 研究事業名 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）
- 研究課題名 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
- 研究者名 （所属部局・職名） 統合研究機構・教授
（氏名・フリガナ） 吉田 雅幸 （ヨシダ マサユキ）

4. 倫理審査の状況

	該当性の有無		左記で該当がある場合のみ記入（※1）		
	有	無	審査済み	審査した機関	未審査（※2）
ヒトゲノム・遺伝子解析研究に関する倫理指針	<input type="checkbox"/>	<input checked="" type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>		<input type="checkbox"/>
遺伝子治療等臨床研究に関する指針	<input type="checkbox"/>	<input checked="" type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>		<input type="checkbox"/>
人を対象とする医学系研究に関する倫理指針（※3）	<input type="checkbox"/>	<input checked="" type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>		<input type="checkbox"/>
厚生労働省の所管する実施機関における動物実験等の実施に関する基本指針	<input type="checkbox"/>	<input checked="" type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>		<input type="checkbox"/>
その他、該当する倫理指針があれば記入すること （指針の名称：)	<input type="checkbox"/>	<input checked="" type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>		<input type="checkbox"/>

（※1）当該研究者が当該研究を実施するに当たり遵守すべき倫理指針に関する倫理委員会の審査が済んでいる場合は、「審査済み」にチェックし一部若しくは全部の審査が完了していない場合は、「未審査」にチェックすること。

その他（特記事項）

（※2）未審査に場合は、その理由を記載すること。

（※3）廃止前の「疫学研究に関する倫理指針」や「臨床研究に関する倫理指針」に準拠する場合は、当該項目に記入すること。

5. 厚生労働分野の研究活動における不正行為への対応について

研究倫理教育の受講状況	受講 <input checked="" type="checkbox"/> 未受講 <input type="checkbox"/>
-------------	---

6. 利益相反の管理

当研究機関におけるCOIの管理に関する規定の策定	有 <input checked="" type="checkbox"/> 無 <input type="checkbox"/> （無の場合はその理由：)
当研究機関におけるCOI委員会設置の有無	有 <input checked="" type="checkbox"/> 無 <input type="checkbox"/> （無の場合は委託先機関：)
当研究に係るCOIについての報告・審査の有無	有 <input checked="" type="checkbox"/> 無 <input type="checkbox"/> （無の場合はその理由：)
当研究に係るCOIについての指導・管理の有無	有 <input type="checkbox"/> 無 <input checked="" type="checkbox"/> （有の場合はその内容：)

（留意事項） ・ 該当する□にチェックを入れること。
・ 分担研究者の所属する機関の長も作成すること。