

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：小西 郁生（京都大学名誉教授）

平成29年度～令和元年度 総合研究報告書

研究代表者 小西 郁生

令和2年（2020年）5月

目 次

I. 総合研究報告	
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	
小西 郁生-----	2
II. 分担研究報告	
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	
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-----	34
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, 三宅 秀彦, 山田 崇弘, 西垣 昌和-----	42
III. 研究成果の刊行に関する一覧表(該当なし)-----	48

I. 総合研究報告

厚生労働科学研究費補助金（健やか次世代育成総合研究事業）

総合研究報告書

出生前診断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 小西 郁生

（京都大学名誉教授）

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。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。そこで、本研究班の目的である「出生前診断実施時の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】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。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のパワーポイントを作成した。マニュアルとセットで使用可能な講義スライドハンドアウトを合わせて作成した。マニュアルは個人学習および講義での使用において複数回の評価・改定を行い、また講義シリーズも2回の学会で試行し評価・改定を行い完成度を高めた。

【第2分科会】臨床遺伝の専門家でない医療従事者が主として一次施設で出生前遺伝学的検査(出生前検査)について対応するにあたり、必要とされる知識や技術を習得すべき目標を定めた。これらの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、出生前検査出生前検査に関するリテラシー向上を目的とした啓発媒体を作成した。対象を段階的に設定し、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	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

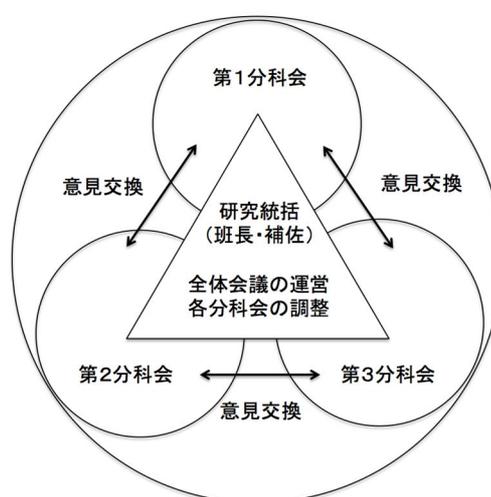
であること、そして、障害のある人が生涯に亘り、地域の一員として生活する支援の福祉体制が必要であることが、結論づけられた。

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**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、福嶋、
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3回：平成30年7月17日

- ・ 班員紹介および前年度の研究結果報告、
今年度の研究計画の検討

- ・ 平成30年4月17日・日本産科婦人科
学会の倫理委員会における、本研究班
の進捗報告について

- ・ 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>

- ・ 無認可施設でのNIPTについての自由
討論を行った。

第4回：平成31年2月13日

- ・ 書面評価報告

- ・ 2月20日に行われる中間評価の内容に
つき報告

- ・ 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

- ・ 分科会ごとの要点は下に記載

<全体討論>

- ・ 日本産科婦人科学会のNIPT指針案に
関する、経過説明と検討を行った

第5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6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：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>

- ・ 分科会からの一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4回会議：平成30年2月26日

- ・ 一次～三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5回会議：平成30年7月17日

- ・ 班員紹介および前年度の研究結果報告、今年度の研究計画の検討
- ・ 平成30年4月17日・日本産科婦人科学会の倫理委員会における、本研究班の進捗報告について
- ・ 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>

- ・ 無認可施設での NIPT についての自由討論を行った。

第6回会議：平成31年2月13日

- ・ 書面評価報告
- ・ 2月20日に行われる中間評価の内容につき報告
- ・ 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
- ・ 分科会ごとの要点は下に記載

<全体討論>

- ・ 日本産科婦人科学会の NIPT 指針案に関する、経過説明と検討を行った

第7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8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>

- ・ 事例集についての検討
- ・ 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

- ・ 到達目標および事例集についての確認
- ・ 次年度計画

第5回会議：平成30年7月17日

<全体会議部分>

- ・ 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カリキュラムについて、学修目標、教材(ロールプレイ事例集)を作成した。遺伝を専門としてない医療者の知識の底上げを目的とし、**12月**に行われる**第4回産科婦人科診療学会の研究会のロールプレイ**において試用する予定である。
- ・ ロールプレイにはシナリオごとに到達目標、ふりかえり、注意点が含まれている。
- ・ 最終的な目標は、無認可施設でNIPTを受ける妊婦を減らすことである。そのためには、産婦人科の遺伝に対する考え方を学べるようなものを作成する必要があると考えられる。

<分科会会議部分>

- ・ 到達目標および事例集の確認および修正:昨年度作成した第1版を精査し改善

第6回会議：平成**30年9月25日**

- ・ 事例集の確認
- ・ 学修目標の確認・修正
- ・ 評価表の作成
- ・ 研究計画

第7回会議：平成**31年2月13日**

<全体会議部分>

- ・ 日本産科婦人科遺伝診療学会でロールプレイの事例集、評価表の試用調査に関する報告

<分科会会議部分>

- ・ 参加者アンケート結果確認について
- ・ 事例集の改定について

・ 評価表(ループリック)の改定について
第8回会議：令和元年**6月11日**

- ・ 事例集の改定
- ・ 評価表(ループリック)の改定
- ・ 運用マニュアルの作成について

第9回会議：令和元年**7月11日**

<全体会議部分>

・ **2019年12月**の日本産科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、言っで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9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回会議：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回会議：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回会議：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

第4回会議：平成30年7月17日

<全体会議部分>

- ・ 平成29年度に実施した出生前診断に関連する一般市民の認識調査、および出生前診断経験者が考える出生前診断関連リテラシーに関するインタビュー調査の結果についての報告

<分科会会議部分>

- ・ インタビュー研究についての確認
- ・ インタビュー結果についての確認
- ・ 出生前関連リテラシーに関する啓発活動の計画

第5回会議：平成31年2月13日

<全体会議部分>

- ・ 出生前診断関連リテラシーに関するインタビュー調査の結果を啓発に用いるための行程表の説明

<分科会会議部分>

- ・ 出生前関連リテラシー構成要素の確認、具体的内容の検討
- ・ 平成30年度中間・事後評価への対応
- ・ 一般市民啓発Webサイトの構想
- ・ 社会実装に向けての構想
- ・ 今後の作業工程と役割分担

第6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7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8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。

(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

平成 29 年度には、産科一次医療施設を対象としたマニュアル作成に向けて、同施設を対象として質問紙調査を実施した。特に産科医師にとって診療を困難にする事項や必要な情報を収集し、この調査結果に先行研究で得られている出生前診断の実施体制の情報や疾患をもつ当事者の情報などを加えて、マニュアルの概要を作成した。マニュアルの構成は前半部分と後半部分に分けることとし、第1分科会は前半部分の主とし

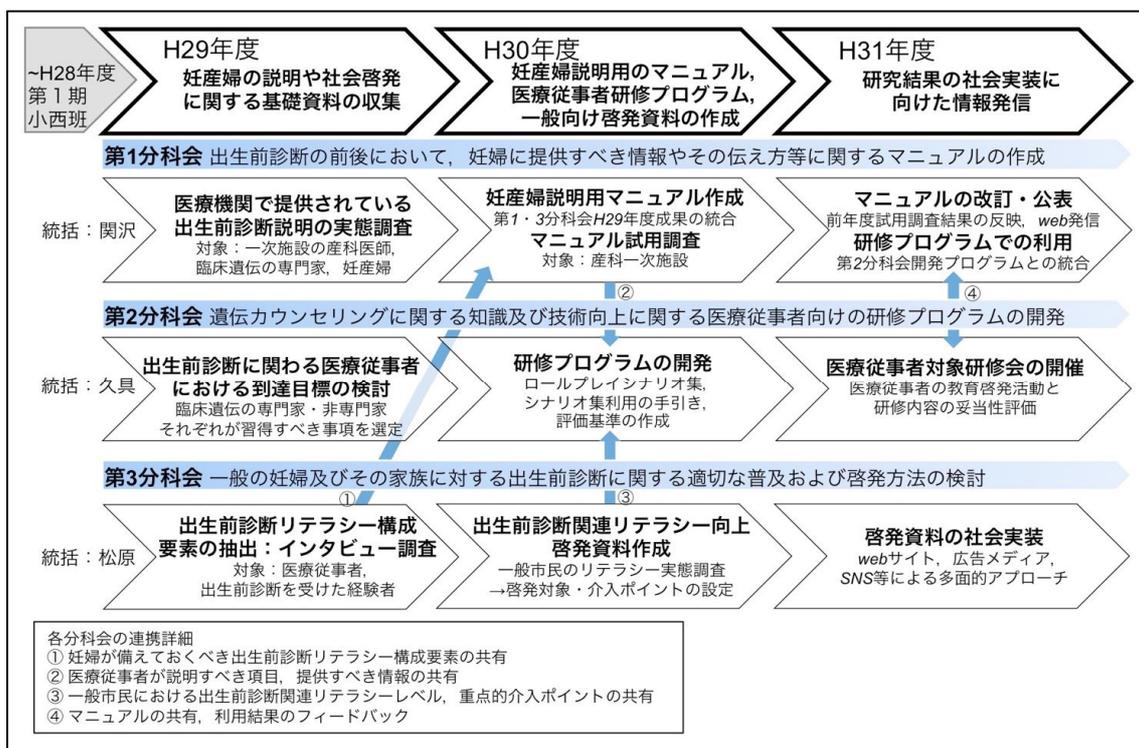
て総論的な部分を受け持つこととした。後半部分は研修プログラムとより密接にリンクする事例集となるため第2分科会の受け持ちとした。平成 30 年度には、マニュアルを試作し、産科一次施設で試用試験および質問紙調査を行い、その結果をもとに修正を行なった。さらにマニュアルに基づいた講義シリーズを第4回日本産科婦人科遺伝診療学会の認定講習として実施した。その際には当研究班員による評価と参加者への質問紙調査を行なった。平成 31 年度/令和元年度には、内容のブラッシュアップを行い、講義シリーズを第5回日本産科婦人科遺伝診療学会の認定講習として実施した。その際には当研究班員による評価を再度行なった。最終的には以下の成果物を作成した。

< 成果物 >

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

平成 29 年度には、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、遺伝カウンセリングロールプレイの事例集（マニュアル後半部分）を作成した。平成30年度では目標項目を改定、ロールプレイ実習の事例集と目標達成度の評価表（ループリック）を作成した。第4回日本産科婦人科遺伝診療学会における医療従事者を対象とした研修会で、参加者および指導者を対象に、作成したカリキュラムの試用調査を行った。研修会の参加者は、初学者が多く、これらの医療者に遺伝カウンセリングの重要性を啓発できた。平成31年度/令和元年度には、事例集および評価表の改定、ロールプレイ研修指導マニュアルの作成、作成したカリキュラムの評価を行なった。最終的には以下の成

果物を作成した。

< 成果物 >

1. ロールプレイ実習の事例集
2. ロールプレイ実習における目標達成度の評価表（ループリック）
3. ロールプレイ研修指導マニュアル

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

平成29年度には、医療従事者、出生前診断を受けた経験者を対象にしたインタビューを実施し、テーマ分析の手法を用いて、出生前診断に関連するリテラシーの構成要素を抽出した。さらに、出生前診断に関する一般市民の認知度、イメージについて、web調査およびインタビュー調査、実態調査（計画を前倒し）を実施した。平成30年

度は、**(1)**小・中・高の教育期にある未成年、**(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、のそれぞれの段階において修得すべき出生前関連リテラシーを定めた。これらのうち、まずは**(3)**の段階に焦点を定め、出生前関連リテラシーを向上させるツールに含めるコンテンツを作成した。平成31年度/令和元年度は前年度までのデータをもとに、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

- ・ 第1段階 小・中・高の教育段階にある未成年
- ・ 第2段階 妊娠・出産の可能性の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

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。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、本研究により作成を開始した学習マニュアルと講義シリーズがほ

ば完成した。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(H29-健やか-一般-002)」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。

第2分科会では、継続的なロールプレイ研修を実施するのに必要な教材を作成した。3年間の研究で、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、シナリオの幅を研究期間内で広げていったことから、繰り返しの研修が可能となり、到達度にあわせたロールプレイ実習の難易度調整も可能となった。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。このため、先述の令和2年度開始予定の研究において、第1分科会が作成した講義とロールプレイ研修を統合し、出生前診断に関する遺伝カウンセリングの学習環境を持続的に提供していくために、システムのさらなる改善と維持方法について検討していく方針である。

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、佐村修、澤井英明、高田史男、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際の問題点 .第 54 回日本周

産期新生児医学会学術集会 東京
2018

2. Yamada T, Sekizawa A, Kanai M, Saito K, Samura O, Sawai H, Takada F, Urano M, Nakagomi S, Yoshihashi H, Io S, Miyake H, Yamada S, Konishi I. The extracted problems to manage the demands of prenatal genetic testing in the primary maternity clinics, 2018 International Joint Conference on Genetics and Medicine (IJCGM 2018), Seoul, Korea, 2018
3. 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 2019
4. 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 (Web 開催) 2020

H. 知的財産権の出願・登録状況

なし

II. 分担研究報告書

厚生労働科学研究費補助金
 (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。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のパワーポイントを作成した。マニュアルとセットで使用可能な講義スライドハンドアウトを合わせて作成した。マニュアルは個人学習および講義での使用において複数回の評価・改訂を行い、また講義シリーズも2回の学会で試行し評価・改訂を行い完成度を高めた。

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(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、それを元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は行われた。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。

(倫理面への配慮)

昭和大学において「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」の倫理承認を得た(承認番号2560)。お茶の水女子大学において「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」の倫理承認を得た(受付番号2018-119)。

C. 研究結果

平成29年度には以下の研究結果を得た。

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。

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？

平成30年度には以下の結果を得た。

3. 全国の都道府県産婦人科医会を通じて産科一次施設の医療従事者を対象とするアンケート調査の結果。

調査票は141施設282名に配布され107名から回答があった(37.9%)。回答者の職種は産婦人科医91名(85.0%)、看護師3名(2.8%)、助産師12名(11.2%)、事務職0名(0%)、その他1名(0.9%)であった。

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88.0%で、30分未満では99.0%であった。また、前回のアンケート調査で挙がっていた「困っていた点」がマニュアルによって解決した割合についての問いでは以下のような結果であった。

- ・ ガイドラインがないこと：85.2%
- ・ 倫理的に適切な対応：87.3%
- ・ 遺伝学的な基礎知識の問題：78.3%
- ・ 染色体疾患の自然歴を含めた情報がなかったこと：85.5%
- ・ 各種遺伝学的検査についての情報がなかったこと：93.4%
- ・ 遺伝カウンセリングができないこと：77.9%
- ・ 遺伝カウンセリングのための時間がないこと：65.6%

- ・ 困ったときの紹介先 /相談先がわからないこと：86.2%
- ・ 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情報がないこと：97.1%
- ・ 検査体制についての情報がない：90.9%
- ・ 理解しやすい：81.4%

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。

この結果をもとにマニュアルの改訂を実施して以下の内容とした。

目次

1. 序文（小西郁生）
 2. 学習マニュアルのゴール（関沢明彦）
 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）
- 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）
- 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を持った初期対応）が必要か？（浦野真理）
- 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？（金井誠）
- 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？（澤井英明）
- 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？（高田史男）
- 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）
- CQ7 高次施設への紹介状に記載することは？（佐村修）

- 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）
- 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？（吉橋博史）
- 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？（金井誠）
- 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？（浦野真理）
- 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？（高田史男）
- CQ13 検査結果の適切な保存法 / 取り扱い方法は？（吉橋博史）
- 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）
- 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？（浦野真理）
- CQ10 資料
付録 妊婦と家族向けリーフレット

4. 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2:93.8%、講義3:100%、講義4:88.9%、講義5:94.4%、講義6:84.2%、講義7:100%、講義8:100%、講義9:94.7%であった。また、分量が適切と評価された割合は講義1:86.7%、講義2:70.6%、講義3:88.2%、講義4:77.8%、講義5:100%、講義6:94.4%、講義7:100%、講義8:94.7%、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理解への効果が高いとされた割合は平均すると講義1:53.8%、講義2:50.7%、講義3:48.1%、講義4:45.4%、講義5:87.5%、講義6:70.6%、講義

7:70.0%、講義 8:83.3%、講義
9:68.4%であった。

5. 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結果

233名の参加者へ調査を行い、213名(91.4%)からの回答があった。前回のアンケート調査で挙がっていた困っていた点が講義シリーズを通して解決した割合についての問いでは以下のような結果であった。

- ・ ガイドラインがないこと：91.5%
- ・ 倫理的に適切な対応：91.5%
- ・ 遺伝学的な基礎知識の問題：67.6%
- ・ 染色体疾患の自然歴を含めた情報がなかったこと：86.4%
- ・ 各種遺伝学的検査についての情報がなかったこと：87.3%
- ・ 遺伝カウンセリングができないこと：91.5%
- ・ 遺伝カウンセリングのための時間がないこと：71.8%
- ・ 困ったときの紹介先 / 相談先がわからないこと：81.7%

6. 2次対応施設のリストアップとウェブサイトへの掲載に向けて

リストアップの基準

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
全国 527 施設をリストアップ(3次対応施設も含む)し、Website掲載の同意取得へ向けて準備

北海道：24 施設
東北(青森、秋田、岩手、山形、宮城、福島)：46 施設
北陸・信越(長野、新潟、富山、石川、福井)：50 施設
東京以外の関東(山梨、神奈川、千葉、埼玉、群馬、栃木、茨城)：82 施設

東京：42 施設
東海(愛知、岐阜、三重、静岡)：71 施設
関西(滋賀、京都、大阪、奈良、和歌山、兵庫)：84 施設
中国(鳥取、島根、岡山、広島、山口)：31 施設
四国(徳島、香川、愛媛、高知)：24 施設
九州(福岡、佐賀、長崎、熊本、大分、宮崎、鹿児島、沖縄)：73 施設

平成 31 年度 / 令和元年度には以下の結果を得た。
前年度の結果をもとに講義シリーズの改訂を行い、以下のように完成させた。

7. 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ぎ次施設：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

8. 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

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学習マニュアルと講義シリーズがほぼ完成した。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本マニュアルを使用した個人学習を行うこと、そして本マニュアルとハンドアウト集をテキストとした講義シリーズを受けることによってさらに効率よく理解が進むことが、調査によって確認された。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。

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、佐村修、澤井英明、高田史男、吉橋博史、伊尾紳吾、三宅秀彦、山田重人、小西郁生・産科1次施設において出生前診断の

相談を受ける際の問題点 . 第54回日本
周産期新生児医学会学術集会 東京
2018

2. Yamada T, Sekizawa A, Kanai M, Saito K, Samura O, Sawai H, Takada F, Urano M, Nakagomi S, Yoshihashi H, Io S, Miyake H, Yamada S, Konishi I. The extracted problems to manage the demands of prenatal genetic testing in the primary maternity clinics, 2018 International Joint Conference on Genetics and Medicine (IJCGM 2018), Seoul, Korea, 2018
3. 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 2019

H . 知的財産権の出願・登録状況
なし

厚生労働科学研究費補助金
 (健やか次世代育成総合研究事業)
 分担研究報告書

出生前診断実施時の遺伝カウンセリング体制の構築に関する研究
 【第2分科会】遺伝カウンセリングに関する知識及び技術向上に関する
 医療従事者向けの研修プログラムの開発

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

研究要旨

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

第2分科会研究分担者一覧(五十音順)

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

伊尾 紳吾 京都大学大学院医学研究科

大学院生

A. 研究目的

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

現在、出産する女性の年齢の上昇傾向に加え、2013年の母体血中 cell-free DNA をもちいた出生前遺伝学的検査（NIPT）の臨床研究導入時の報道などの影響により、本邦における出生前検査の件数は増加傾向にある。平成28年における出生前検査の推定の実施数は、羊水染色体検査が18,600件、絨毛検査が2,000件であり、NIPTは約10,000件である。また、ほぼ全ての妊婦が超音波検査を受けることから、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。研究開始時点での、それぞれの人数は、産婦人科医11,461名（2016年）、助産師35,774名（2016年）、臨床遺伝専門医1,316名（2018年）、認定遺伝カウンセラー226名（2017年）であった。しかし、臨床遺伝の専門職の全てが出生前診断に関与しているわけではなく、さらに、一般的に遺伝カウンセリングは1時間から1時間30分程度かけて行われることを考えると、専門的な遺伝カウンセリングを全妊婦に対して行うのは現実的ではなく、一般産科において適切な一次対応を行い、必要に応じて高次施設における遺伝カウンセリングと連携する体制を構築することが必要であると考えられた。

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

B. 研究方法

平成29年度の研究開始段階で、本研究における教育プログラム作成における方針を以下のように設定した。

【基本方針】

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

【対象者について】

- 研修コースごとに対象者の範囲は設定しない。

【研修プログラムの内容・評価方法等について】

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

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

【研修プログラムにおけるインストラクターについて】

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

【研修プログラムの開催について】

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

【今後の方針】

- 第1分科会が作成するマニュアルとの整合性を図る。

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

平成30年度は、作成した到達目標および事例シナリオ集について改訂を行い、それを元に評価基準を作成した。評価基準としては、評価に対し再現性、客観性、安定性などを持たせるため、到達すべき目標に対して、段階的に評価する行動を設定する、ルーブリックと呼ばれる評価表として作成した。今回作成するルーブリックでは、評価対象とする項目は各到達目標とし、評価段階は「優」「可」「不可」の3段階とし

た。ここまで作成した到達目標、事例集、評価表は、平成30年12月15日、16日の2日間の日程で開催された、第4回日本産科婦人科遺伝診療学会ロールプレイ研修会において試用し、この研修参加者から質問紙票調査でカリキュラムの評価を受けた。

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

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

（倫理面への配慮）

本研究は、人を対象とした医学系研究ではないため、お茶の水女子大学人文社会科学部の倫理審査委員会にて審査を受け、承認を得ている（受付番号2018-119）（受付番号2019-128）。

C. 研究結果

1. 到達目標の設定

平成29年度に到達目標19項目（共通目標10項目、高年妊娠に関する目標1項目、Down症候群に関する目標4項目、NT計測に関する目標4項目）を策定し、平成30年度に改訂を実施し、以下の15項目として策定した。

【共通目標】

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

【高年妊娠】

- 高年妊娠に関する他の産科的リスクについて説明できる

【Down 症候群】

- 胎児が Down 症候群であるリスクについて算定し、医学的な説明ができる
- Down 症候群のある人について、心理社会的側面からの課題および支援について説明できる

【NT 計測】

- NT とその計測について意義が説明できる
- NT 計測で得られた遺伝学的リスクから、以降の出生前遺伝学的検査の選択ができる

2 . 事例集の作成

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

個別の事例は、医療者の知る情報と妊婦（クライアント）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。また、症例のもつ問題点は出生前診断にとどまらず産科診療の実際に関連するものも加えている。

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

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

事例1 漠然とした不安（全てが不安）

F.A.さん

事例2 漠然とした不安（友人が新型検査を受けた34歳） O.K.さん

事例3 既往歴・家族歴（染色体異常による流産既往） T.R.さん

事例4 高年妊娠（ICSIを受けたことが心配） K.R.さん

事例5 高年妊娠（既往帝王切開2回）

O.J.さん

事例6 NT（妊娠10週のNTが3mm）

M.M.さん

事例7 NT（第一子海外で出産） W.A.さん

事例8 NT（14週NT検査希望） T.R.さん

事例9 NT（NTが5～6mm） O.Y.さん

事例10 漠然とした不安（うつ既往）

M.R.さん

事例11 高年妊娠（パートナーに妻子あり） T.M.さん

事例12 Down 症候群（前児が Down 症候群） U.H.さん

事例 13 Down 症候群（義理の兄が Down 症候群） S.M.さん

事例 14 既往歴・家族歴（いとこの子供が自閉症） T.H.さん

事例 15 Down 症候群（Robertson 型転座の Down 症候群） S.N.さん

事例 16 既往例・家族歴（筋ジストロフィー） T.K.さん

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

3. 評価表の作成

1 で策定した到達目標 15 項目それぞれについて、実際の臨床やロールプレイにおいて観察可能な評価事項について、3 段階で評価する表を作成した。評価の段階は、標準的な行動について「可」とし、明らかにできていないことを表す行動や問題となる行動については「不可」、一般的な診療で必要とされる水準を超えた好ましい行動については「優」とした。まず、到達目標について、3 段階それぞれに当てはまる行動を複数挙げ、合議のもと評価表を作成した。なお、評価する行動は 1 項目に限らず、最大 4 項目まで設定した。

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

4. ロールプレイ研修指導マニュアルの作成

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

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

5. 作成したカリキュラムの評価（平成 30 年度）

第 4 回日本産科婦人科遺伝診療学会ロールプレイ研修会の参加者は 233 名で、213 名から回答が得られた（回収率 91.4%）。回答者の背景として、産婦人科医師 208 名（97.7%）、その他の科の医師 3 名（1.4%）、看護師/助産師および遺伝カウンセリングコース大学院生がそれぞれ 1 名（0.5%）であった。また、臨床遺伝専門医を 8 名散開していた。回答者の臨床経験年数は、平均 18.6 年で、4 年から 46 年までと広い範囲であった。ロールプレイ研修会の参加経験については、はじめての参加が 116 名（54.5%）、1 回が 27 名（12.7%）、2-4 回が 44 名（20.7%）、5-9 回が 17 名（8.0%）、10 回以上が 2 名（0.9%）であった。

“ロールプレイ研修で新しい学びがあったか”という問いに対しては、213 名中 205 名（96.2%）が「あった」と回答し、「なかった」は 0 名、「どちらともいえない」が 4 名（3.8%）であった。

“遺伝カウンセリング担当者役を行った事例で設定されていた目標は達成できましたか”という問いに対しては、208 名から有効な回答があり、「できた」としたものが 208 名中 11 名（5.2%）、「まあまあできた」が 112 名（53.8%）、「あまりできなかった」が 76 名（36.5%）、「できなかった」が 9 名（4.3%）であった。各事例別に見ると、16 事例中 3 つの事例について、1 名ずつ役立たないという意見がみられた。

“あなたが遺伝カウンセリング担当者（医療者役）を行った事例は、出生前診断への対応に役立つと思いますか”という問いに対しては、204 名から有効な回答があり、「役立つ」としたものが 131 名（64.2%）、「まあまあ役立つ」が 69 名（33.8%）、「あまり役立たない」が 4 名（2.0%）、「役立たない」は 0 名であった。

“あなたが妊婦役を行った事例は、出生前診断への対応に役立つと思いますか”という問いに対しては、199 名から有効な回答があり、「役立つ」としたものが 112 名（56.3%）、「まあまあ役立つ」が 83 名

(41.7%)「あまり役立たない」が4名(2.0%)「役立たない」は0名であった。

医療者役と妊婦役のシナリオが異なる事について尋ねたところ、概ね好評であり、その理由として、相手の考えていることがわからないため、外来の実践に近く、話を引き出す練習になること、また、妊婦役の気持ちなど、多面的な視点から検討できることが挙げられた。その一方で、妊婦役、医療者役ともにシナリオの情報不足の指摘があり、背景が読み取りにくいとの意見も認められた。

5. 作成したカリキュラムの評価(令和元年度)

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

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

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

“遺伝カウンセリング担当者役を行った事例で設定されていた目標は達成できましたか”という問いに対しては、106名から有効な回答があり、「できた」としたものが106名中3名(2.8%)、「まあまあできた」が40名(37.7%)、「あまりできなかった」が62名(58.5%)、「できなかった」が1名(0.9%)であった。

“あなたが遺伝カウンセリング担当者(医療者役)を行った事例は、出生前診断

への対応に役立つと思いますか”という問いに対しては、107名から有効な回答があり、「役立つ」としたものが81名(75.7%)、「まあまあ役立つ」が24名(22.4%)、「あまり役立たない」がと「役立たない」はそれぞれ1名(0.9%)であった。

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

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

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

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

D．考察

本研究において作成・実施したロールプレイ研修教育プログラムは、研修参加者の新しい学びにつながっていた。特に、遺伝カウンセリングを担当する研修を受けるだけでなく、妊婦役を担当することも、出生前診断への対応に役立つ可能性が示唆された。

目標の達成度は、平成30年度、令和元年度ともに4割程度であったが、「診療に役立つかどうか」という質問に関しては9割近くがそう答えており、満足度の高い研修が行われていた。3年間かけた開発により、産科一次医療者を対象とした出生前診断に関して、面接対応の実技を習得するプログラムが策定することができた。令和元年度の改訂で、妊婦の演技方針を増やしたことにより、シナリオの幅が広がったことから、繰り返しの研修が可能となり、到達度にあわせたロールプレイ実習の難易度調整も可能となった。さらに、妊婦の訴えが同じであっても、異なる心理社会的背景が存在する可能性を示唆することで、学習者のより深い学びにつながれると考えられた。しかし、研修の枠組み、評価表の使用法の教示などを含めたファカルティ・デベロップメントについては、まだ改善の余地があると考えられた。

今後の展望としては、教育プログラムのさらなる質の向上を目指す必要がある。また、COVID-19の流行により、オンラインでの対応など、出生前診断においても従来とは

異なるアプローチが必要になってくると推察される。オンラインでは、録画などの記録も可能となり、新たなアプローチが可能となる反面、コミュニケーションにおいては未知の部分も多い。これからの社会情勢にあわせた新たな遺伝カウンセリングのあり方を見だし、妊婦さんやその家族への適切なサポートにつながる教育体制を構築したい。

E．結論

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

F．健康危険情報

なし

G．研究発表

国内学会ポスター発表

三宅秀彦, 山田重人, 山田崇弘, 伊尾紳吾, 佐々木愛子, 鈴森伸宏, 左合治彦, 福島明宗, 久具宏司, 小西郁生. 出生前診断の一次対応に向けたロールプレイ研修の開発. 第72回日本産科婦人科学会学術講演会 令和2年4月23日～28日

H．知的財産権の出願・登録状況

なし

厚生労働科学研究費補助金
 (健やか次世代育成総合研究事業)
 分担研究報告書

出生前診断実施時の遺伝カウンセリング体制の構築に関する研究
 【第3分科会】一般の妊婦及びその家族に対する出生前診断に関する適切な普及
 および啓発方法の検討

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

研究要旨
 出生前検査経験者へのインタビュー調査および一般集団における出生前検査の認識調査をもとに、出生前検査出生前検査に関するリテラシー向上を目的とした啓発媒体を作成した。対象を「1. 小・中・高の教育段階にある未成年」「2. 妊娠・出産の可能性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、臨床遺伝専門医は本研究班が発足した2017年で1,326名（2020年現在1397名）認定されているものの、基本診療科のサブスペシャルティの扱いであり、全てが産科診療に携わっているわけではない。さらに、認定遺伝カウンセラーは2017年で228名（2020年現在267名のみであり）、いずれも10~20名程度/年の増加をみこむものの、増加するニーズに応えられるだけの体制はいまだ十分とはいえない。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りテラシーの醸成も必要である。

出生前検査に関する意思決定は、時に妊娠継続に関する意思決定も伴うため、時間

に迫られた状況にあることが多い。そのため、出生前検査関連リテラシーの醸成は、当事者だけでなく、将来当事者となりうる一般市民も対象とすることが望ましい。

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

B. 研究方法

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

【対象】

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

【データ収集方法】

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

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

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

【対象】

日本国内で絨毛検査・羊水検査による確定的検査による出生前診断を本研究開始時点より3年以内に受けた経験がある20~40代の女性及びそのパートナーを対象とした。年代（20代、30代、40代）出生前診断の結果（陽性/陰性）に偏りがないようにリクルートした。対象者リクルートは、

新たな種類の発言がみられなくなる理論的飽和に達するまで継続した。

【データ収集方法】

プライバシーの保たれた個室において、インタビューガイド、出生前診断の経験、出生前診断に関する医療への要望等について半構造化面接を実施した。インタビューは30分～1時間程度とし、内容は同意を得て録音したうえで逐語録を作成し、内容分析の手法にのっとり分析した。

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

調査(1)(2)の結果に基づき、リテラシーの獲得段階と、それぞれの段階において醸成すべきリテラシーについて、分科会メンバーのそれぞれの専門領域に応じて分担し、身に着けるべき知識、態度を挙げ、解説文を作成した。

作成された解説文をもとに、周産期領域における一般市民向け資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

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

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

出生前診断という言葉を知った時期としては、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%)。言葉を知った媒体としてはテレビニュース(46.1%)が最も多かった。

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

12名の出生前検査経験者の協力が得られた。

『出生前診断を受検したきっかけ』では、必ずしも十分な情報をもって、熟慮のうえでの受検ではないことが明らかとなった。35歳未満の対象者では、「胎児エコーで異常」を指摘されたことを契機に受検に至っており、高齢出産の対象者と比してさらにレディネスに乏しいことがうかがえた。

『出生前診断に関する情報を集めた時期とソース』では、すべての対象者は「妊娠してから」出生前診断の情報を収集しており、妊娠前には情報を持っていなかった。情報の主なソースは「ネット検索」「医療機関(パンフレット、ウェブサイト、遺伝カウンセリング、診察時)」「雑誌」「知人(経験者)」であった。

『情報に対する満足/不満足』では、出生前診断の当事者になってから情報を求め始めた対象者は「時間に追われて」おり、満足に情報を得られていなかった。また、「情報の偏り」や「信憑性」に不満を感じており、また、「情報量」についても「検索結果が膨大」すぎて処理できない、逆に「地方では情報が少ない」「まれな疾患では情報が少ない」等の不満を抱いており、質、量ともにニーズの未充足が明らかとなった。一方、専門機関でカウンセリングを受けた場合には、情報には満足していることがうかがえた。

『出生前診断に関する他者との相談』については、配偶者や親世代とは相談・報告はするものの、家族以外の他者に対しては、「話しづらい」という意見が主で、「(高齢妊婦等)同じ立場の人」「経験・知識のある友人」「特に親しい人」など、「人を選んで話をする」対象者がほとんどであった。

『出生前診断を受けたことの受け止め』について、出生前検査期間中は、時間に追われながら、陰性であることを期待しつつも、心理的な負担を抱えていることが明らかになった。特に、「スクリーニング」としてクアトロ検査を受けた対象者はその意味の曖昧さや、結果を待つ期間がさらに長くなることから、その意義を疑問視している場合もあった。

『知っておけばよかった、と思うこと』について、「(ダウン症以外の)出生前診断でわかりうる病気(とその予後、フォロー)」「先天異常がおこる確率」「出生前診断のタイムライン」「費用」「妊娠のリスク」等が挙げられた。さらに、それらは「妊娠する前から」知っておけばよかった、と多くの対象者が語った。

それを踏まえ、これから妊娠・出産を考えるカップルには、「検査の存在そのもの」「(特に非確定的検査の)性質」「ダウン症以外の重篤な疾患もあること」「陽性で産んだ場合のフォロー体制」「心のケアの大切さ」等の具体的な知識のほか、「妊娠・出産のリスク」「妊孕性の低下」といった妊娠全般に関する基礎的な知識を身につけておくべきと考えていた。また、「他人事ではないということ」「なんとなく、ではない知識に基づいた覚悟」「(出生前診断の)ポジティブな面にも目を向ける」という態度を、持つべきと考えていた。

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

(3)一般市民向け出生前関連リテラシーwebサイト「妊知る.jp」を作成(平成30-31年度) 4段階18項目(表)からなる、出生前関連リテラシーサイト「妊知る.jp <http://ninshiru.jp/>」を作成した。妊知る.jpは、PC、スマートフォン・タブレットの双方に最適化した。トップページには、それぞれの段階別に入口を設け(図1)、各対象が関連する情報にスムーズにアクセスできる構造とした(図1)。各項目の個別ページは、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。

第1段階 小・中・高の教育段階にある未成年

この段階では、妊娠・出産について興味をもち、将来それらを考える年齢に達した際の、様々な情報へのレディネスを設定することを目的に、妊娠・出産の仕組みを紹

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

第2段階 妊娠・出産の可能性のある年齢層の一般集団

妊娠・出産に関する知識を提示するとともに、妊娠・出産がかならずしも順調に進むわけではないことを示し、いざ妊娠・出産が現実として訪れ、トラブルが訪れた際のレディネスと、情報をみずから収集し取捨選択できる情報リテラシーの重要性の認識を促す項目を設定した。

第3段階 妊娠・出産を考えているカップル

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

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

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

第4段階 妊娠中のカップル

妊娠が成立した段階で身に着けるべき出生前関連リテラシーは、検査に関する具体的な知識とし、出生前検査の方法・意義・限界についての情報を提示した。さらに、出生前検査を受検するかどうかの判断材料として重要な「生児の療育・サポート」の項目を設けたほか、出生前検査に関する意

思決定をするうえで有用な医療として、遺伝カウンセリングの存在を提示した。

D．考察

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

その目的を達成すべく本分科会において作成した出生前診断関連リテラシーサイトは、単に出生前診断に関する知識を提供する従来型の媒体とは一線を画すものとなった。まず、出生前診断に関するリテラシーは、一般的な妊娠・出産に関するリテラシーがあってこそ醸成されるものと位置づけた。次に、出生前関連リテラシーの獲得は、当事者になってからでは遅く、早期よりレディネスをみにつけるべき、というインタビュー調査の結果から、対象を妊娠中のカップルだけでなく、小・中・高生、妊娠企図の有無を問わず生殖年齢に達した成人を対象とし、段階的なリテラシー獲得を促進する構造とした。そして、とりわけ一般市民においてはタブー視されがちである出生前診断の倫理的課題について、価値観の多様性を認め、オープンにディスカッションすることの重要であるという姿勢を明確にした。

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

E．結論

出生前診断関連リテラシーについて、出生前診断経験者へのインタビュー、一般集団への認識調査によってその構成要素と認識の程度を明らかにした。その結果をもとに、出生前診断関連リテラシー向上を目的とした web サイトを作成した。web サイトは、対象を「1．小・中・高の教育段階にある未成年」「2．妊娠・出産の可能性がある年齢層の一般集団」「3．妊娠・出産を考えているカップル」「4．妊娠中のカップル」の 4 段階に設定し、それぞれの段階において獲得すべきリテラシー計 18 項目を作成した。

F．健康危険情報
なし

G．研究発表
なし

H．知的財産権の出願・登録状況
なし

表 1 出生前診断関連リテラシーサイト「妊知る.jp」の構成

段階と獲得を目標とするリテラシー	ページタイトル
第 1 段階：小・中・高の教育段階にある未成年	
いのちの誕生のしくみを知る：小学生	いのちの誕生のしくみ
妊娠成立から出産までの経過を知る：中高生	あかちゃんが生まれるまでのみちのり
若い世代の妊娠について知る	セックス、その前に
第 2 段階：妊娠・出産の可能性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

III. 刊行に関する一覧表 (該当なし)