

厚生労働行政推進調査事業費補助金
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)

出生前診断の提供等に係る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）

令和2年度～令和4年度 総合研究報告書

研究代表者 小西 郁生

令和5年（2023年）5月

目 次

I. 総合研究報告	
出生前診断の提供等に係る体制の構築に関する研究	
小西 郁生-----	2
II. 研究成果の刊行に関する一覧表(該当なし)-----	16

I. 総合研究報告

厚生労働行政推進調査事業費補助金
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）
総合研究報告書

出生前診断の提供等に係る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「出生前診断の提供等に係る体制の構築」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ネットワークの構築において出生前遺伝学的検査の提供者、対象となる疾患の罹患者に対する医療提供者、そして遺伝学的検査や遺伝カウンセリングといった遺伝医療の提供者などのステークホルダーの協働が重要である。令和3年に発出された厚生科学審議会科学技術部会NIPT等の出生前検査に関する専門委員会の報告書に基づいて日本医学会出生前検査認証制度等運営委員会が主導して出生前検査の体制整備が進んできた。運営委員会情報提供WGや日本産科婦人科学会の周産期委員会等と協働する事で妊婦への説明書と産科医療機関で配布するリーフレットを完成させ、運営委員会のホームページに搭載して普及啓発を行なった。また、同様に日本産科婦人科学会周産期委員会報告と協働して「非侵襲性出生前遺伝学的検査（Non-Invasive Prenatal genetic Testing: NIPT）の実施時の留意点」を作成・公開した。

【第2分科会】

臨床遺伝を専門としない産婦人科医に対する出生前遺伝学的検査の教育カリキュラムを策定し、オンライン教育システムへの対応を行った。さらに、日本医学会による出生前検査認証制度等運営委員会による、臨床遺伝を専門としないが一定の知識と技能を有する産婦人科がNIPTに対応する体制の構築にともない、臨床遺伝を専門としない産婦人科医がNIPTの実践に対応するための教育カリキュラムを改訂した。産婦人科医の生涯教育、産科に関わる他の医療職など、さらなる体制整備が必要と考えた。

【第3分科会】

各国の出生前検査関連ELSI対応体制を評価するためのQuality Indicator(QI)について、12の国と地域について調査を実施した。出生前検査は、多くの国は学会や職能団体のガイドラインに基づいて実施されているが、一部の国では適応や質管理について立法化されている。立法はなされずとも、公的な保険が適用される国も少なくはない。日本においても、公的な基盤の整備が必要である。また、女性の権利が軽視されうる社会基盤の是正、障害児・者の支援に関する情報の提供基盤の充実が課題として挙げられた。

【研究総括】

出生前診断の提供等に係る体制の構築に必要なマニュアルや教材を作成し、令和4年度より開始される新たな出生前検査体制に貢献することができた。また、NIPTの一般診療化に向け、保健所等の施設での情報提供に資する素材の作成や医師以外の医療従事者へ向けた教材の作成なども必要であり、本研究班のコンテンツがその作成に生かされることも期待される。また、現時点で確立された研修システムについても、今後、持続的な運営をどのように行うかが大きな課題であり、持続可能なシステムの構築が必要と考

えられた。

(五十音順)		
浦野 真理	東京女子医科大学医学部	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
大磯義一郎	浜松医科大学医学部法学教室	教授
奥山 虎之	埼玉医科大学 ゲノム医療科	特任教授
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
倉橋 浩樹	藤田医科大学総合医科学研究所・分子遺伝学研究部門	教授
小門 穂	神戸薬科大学薬学部	准教授
小崎健次郎	慶應義塾大学医学部	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
小林 真紀	愛知大学法学部	教授
齋藤加代子	東京女子医科大学医学部	名誉教授・特任教授
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	准教授
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
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
竹内 千仙	東京慈恵会医科大学 遺伝診療部	講師
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	特任教授 (研究)
増崎 英明	佐世保市総合医療センター	理事長・院長
蒔田 芳男	旭川医科大学病院 遺伝子診療カウンセリング室	教授
三浦 清徳	長崎大学大学院医歯薬学総合研究科	教授
三上 幹男	東海大学医学部専門診療学系産婦人科学	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	北海道大学病院臨床遺伝子診療部	教授
山本 俊至	東京女子医科大学医学部	教授
吉田 雅幸	東京医科歯科大学統合研究機構	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	部長
渡部 沙織	東京大学医科学研究所	特任研究員
研究協力者		
伊尾 紳吾	京都大学大学院医学研究科	客員研究員

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育成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。

引き続いて平成 29 年度から平成 31/令和元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、通称「第 2 期小西班」）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、の 3 つの視点で研究を行った。その結果、

1) 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。

2) 知識の研修だけでなく、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ために、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。

3) 出生前検査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。

第 2 期小西班の研究が終了する頃、COVID-19 の感染拡大が始まり、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こととなった。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、上記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と考えられた。その点で、1) で作成した成果物のオンライン教材化、3) 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 2021 年 5 月現在で 1,560 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、2021 年 4 月の時点で 289 名であり、2017 年よりその制度が開始された遺伝専門看護師は 2020 年 12 月現在で 11 名という状況である。本邦の産婦人科医も減少傾向にあり、有効な人材活

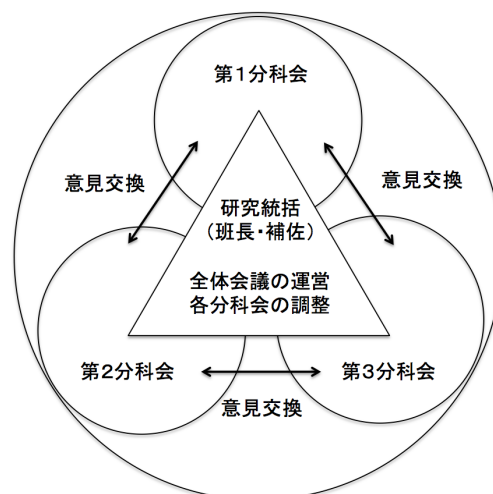
用に向けた教育体制の構築が必要である。一方で、出生前診断の受け手側である妊婦自身が、自律的な判断が出来るようなリテラシーの醸成を含めて、社会体制を整備することも、効率のよい出生前診断のシステム構築を行う上で極めて重要な課題である。

また、平成 25 年度より臨床研究として開始された NIPT は、日本産科婦人科学会の「母体血を用いた新しい出生前遺伝学的検査の指針」に基づいて運用されていたが、これを無視した認定施設以外での NIPT が急増し、妊婦に混乱と不安を引き起こしている現状がある。これに対して、日本産科婦人科学会は日本小児科学会及び日本人類遺伝学会の意見をもとに、日本産科婦人科遺伝診療学会と協力し、「母体血を用いた出生前遺伝学的検査 (NIPT) に関する指針」を改訂した(2020 年 6 月)。一方、厚生労働省主導で「母体血を用いた出生前遺伝学的検査 (NIPT) の調査等に関するワーキンググループ」による調査とその調査結果を踏まえて設置された「NIPT 等の出生前検査に関する専門委員会」が新たな NIPT の実施体制を検討している(2021 年 3 月末まで)。そこで、本研究班では、上記の動向を注視しつつも、日本における出生前診断の提供等に係る体制を構築するために、1) 出生前遺伝学的検査ネットワークの構築、2) 遺伝カウンセリング研修プログラムの評価と改善、3) 出生前診断に関連する国内外の現状調査、を目的とした研究を行うため、第 1 期・第 2 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：出生前遺伝学的検査ネットワークの構築(関沢、山田崇、奥山、久具、倉橋、小崎、佐々木規、左合、浜之上、増崎、三上、山本)

課題1：出生前診断に係る関係学会同士のネットワーク構築、見解の統一

課題2：出生前診断における地域ネットワークの構築

第2分科会：遺伝カウンセリング研修プログラムの評価と改善（久具、三宅、金井、小林朋、佐々木愛、澤井、鈴森、中込、福島、福島、蒔田、三浦）

課題1：作成した教材・講習の試用による評価

課題2：上記からのフィードバックを踏まえた継続的な内容見直し・ブラッシュアップ

第3分科会：出生前診断に関する国内外の現状調査（吉田、西垣、浦野、江川、大磯、小門、小林真、齋藤、佐村、竹内、吉橋、渡部）

課題1：障害をもつ児（人）に対する国家的支援の状況の調査

課題2：女性の生殖をめぐる権利の確立の状況の調査

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。

以下に行われた全体会議およびその要点

を記す。

【令和2年度】

第1回：令和2年7月9日

- ・現地およびWebのハイブリッド開催
- ・顔合わせおよび今年度の研究計画の検討
- ・厚生労働省担当官（オンライン陪席）
- ・各分科会の概要についての説明
- ・全体討論

第2回：令和3年1月15日

- ・完全Web開催
- ・今年度の進行状況の報告

【令和3年度】

第1回：令和3年7月29日

- ・オンライン開催
- ・今年度の研究計画の検討
- ・厚生労働省担当官（オンライン陪席）
- ・全体討論

第2回：令和4年3月3日

- ・オンライン開催
- ・今年度の進行状況の報告

【令和4年度】

第1回：令和4年10月28日

- ・ハイブリッド開催
- ・今年度の研究計画の進行状況報告
- ・厚生労働省担当官（オンライン陪席）
- ・全体討論

第2回：令和5年2月20日

- ・ハイブリッド開催

・今年度の研究まとめ

また、3期9年にわたる小西班の総まとめとして、公開講座を開催した。

【公開講座】

「出生前検査はこれからどうなるの？」

令和4年12月8日(木)

於：文京シビックセンター

C. 研究結果

1. 【第1分科会】出生前遺伝学的検査ネットワークの構築

2013年に発出された「母体血を用いた新しい出生前遺伝学的検査の指針」が遵守されず、検査についての適切な情報提供がなされない、認定施設以外でのNIPTが急増し、妊婦に混乱と不安を引き起こしていた。

この現状に対して日本産科婦人科学会は日本小児科学会及び日本人類遺伝学会の意見表明をもとに、日本産科婦人科遺伝診療学会と協力し、「母体血を用いた出生前遺伝学的検査(NIPT)に関する指針」を改定した(2020年6月)。一方、厚生労働省主導で「母体血を用いた出生前遺伝学的検査(NIPT)の調査等に関するワーキンググループ」による調査が行われた。その後、その調査結果を踏まえて、厚生科学審議会科学技術部会「NIPT等の出生前検査に関する専門委員会」が設置され、新たなNIPTの実施体制が検討された。そして2021年5月に同専門委員会から「NIPT等の出生前検査に関する専門委員会報告書」が発出され、これに基づいた出生前検査提供体制を構築

するために2021年11月に日本医学会に「出生前検査認証制度等運営委員会」が設置された。

令和2年度において上記の新たな仕組みの中で使用することが見込まれた患者へのNIPT説明文書の作成を日本産科婦人科学会周産期委員会内の「周産期における遺伝に関する小委員会」と連携する形で日本小児科学会、日本人類遺伝学会、日本産科婦人科学会、日本産科婦人科遺伝診療学会の4つの学会共同で開始した。令和3年度には引き続き、新たに組織された「出生前検査認証制度等運営委員会」の情報提供ワーキンググループとも連携して完成へと進めた。本文書は遺伝カウンセリングに代わるものや単なる検査の説明文書ではなく、遺伝カウンセリングののちに情報の整理・確認などをすることを目的とした。一旦冊子体として完成したのちに使用感について班員の所属する13の医療機関においてその使用感についてアンケート調査を行い、修正を経て完成させた。

また、「NIPT等の出生前検査に関する専門委員会報告書」のなかに謳われた「妊娠・出産・育児に関する包括的な支援の一環として、妊婦等に対し、出生前検査に関する情報提供を行うべきである」という観点から誘導とならない様な配慮のもとに出生前検査に関する情報提供を行うために使用する産科医療機関で使用するリーフレットを「出生前検査認証制度等運営委員会」の情報提供ワーキンググループと連携して第一期小西班(平成26年4月～平成29年3

月) で作成したリーフレットを改訂する形で作成した。

上記の両ツールは「出生前検査認証制度等運営委員会」のホームページに掲載されることで普及啓発に有効と考えられるため、「出生前検査認証制度等運営委員会情報提供ワーキンググループ」と協働を行った。さらに、NIPTを実施する医師に対して留意点を整理して産婦人科学会内で周知するために本産科婦人科学会周産期委員会と協働して、「非侵襲性出生前遺伝学的検査 (Non-Invasive Prenatal genetic Testing: NIPT) の実施時の留意点」の作成を行なった。

一定の医療レベルを担保した出生前検査を提供するための周産期医療者ネットワークの構築のために作成することを検討した地域の出生前検査対応施設一覧については「出生前検査認証制度等運営委員会」の施設認証ワーキンググループで認証した基幹・連携施設が運営委員会のホームページで公開されたことにより、ほぼ達成されたと考えた。

<成果物>

1. NIPT 説明文書 (冊子体)
2. NIPT 説明文書 (A4 版 1 枚)
3. 産科医療機関で使用するリーフレット「妊娠がわかったみなさんへ」
4. 非侵襲性出生前遺伝学的検査 (Non-Invasive Prenatal genetic Testing: NIPT) の実施時の留意点」

1～3は <https://jams-prenatal.jp>

4は

https://www.jsog.or.jp/news/pdf/NIPT_202301.pdf

2. 【第2分科会】遺伝カウンセリング研修プログラムの評価と改善

平成 29 年度から令和元年度にかけて、本研究班の前身となる厚生労働科学研究 (第二期小西班) において、出生前診断の遺伝カウンセリングを習得するための教育プログラム、具体的には、知識面としては出生前診断に関して網羅的に学修できる研修マニュアルおよび講義 (周産期講義シリーズ) と、技術面・態度面を習得するための遺伝カウンセリングロールプレイ演習カリキュラムを開発した。周産期講義シリーズは、15 クリニカル・クエスチョン (CQ) を学修するためのマニュアルと、CQ を理解するための 9 つの講義からなっている。ロールプレイ演習は、研究開始の段階では妊婦やその家族が最初に出会う一次対応を習得することを目標とした。

令和 2 年度から令和 3 年度まで、講義とロールプレイについて改善を行い、また、オンライン教材としても利用できるように対応してきた。しかし、令和 3 年、日本医学会に出生前検査認証制度等運営委員会が設置され、臨床遺伝専門医や出生コンサルト小児科医などが在籍して専門的な対応が可能な基幹施設と、臨床遺伝を専門としなが一定の知識と技能を有する産婦人科が対応する連携施設との連携体制で NIPT が提供されるようになった。これにより、周

産期医療の一次施設においても NIPT が提供できるようになり、本教材の目標は、高次施設に出生前遺伝学的検査を希望する妊婦の振分を担当する一次対応のみならず、実際の NIPT の検査前後の対応までを包含することが求められるようになった。そこで、令和 4 年度では、NIPT の実施にも対応可能となる教材の改訂を実施した。

<成果物>

1. 周産期講義シリーズ
2. ロールプレイ演習事例集

3. 【第 3 分科会】出生前診断に関する国内外の現状調査

出生前診断に関する検査や医療の社会実装においては、医療体制の整備に加え、出生前診断に係る倫理的・法的・社会的課題(ELSD)に対応する体制の整備が求められる。ここで、ELSI に関する体制を考えるうえでは、法、社会保障といった公的体制の整備状況だけでなく、文化・教育・リテラシーといった、一般市民や社会全体に関わる要素も重要である。そのため、日本における出生前診断に関する ELSI に対応する体制整備においては、日本独自の制度、文化を考慮する必要がある。

出生前診断の普及が進む海外諸国においては、その普及に応じた ELSI 対応体制がとられていると推察される。それらの国々の体制を、比較的地見地から検討することは、日本独自の ELSI 対応体制を検討するうえで意義深い。そこで本研究では、出生前診

断が普及している海外諸国における ELSI 対応体制について、法、文化、社会それぞれの観点から実態を明らかにすることを目的とした。

令和 2 年度には、各国の ELSI 対応体制を評価するための Quality Indicator(QI)を設定するために、(1)医療、法律、社会学それぞれの分野の専門家によるディスカッションにより QI 候補の列挙、(2)QI 候補を用いた 1 か国でのパイロットテスト、を実施した。QI として、(1)社会・女性関連 QI、(2)リプロダクティブヘルス・ライツ関連 QI、(3)障害児・者関連 QI、それぞれの項目を設定した。令和 3 年度は、この Quality Indicator(QI)について、オーストラリア、スウェーデン、フランス、イギリス、中国、南アフリカの各国について調査を実施した。令和 4 年度には、出生前診断が現に実施されていると考えられる先進諸国を中心に、各極の状況を検討するべくアメリカ(ボストン)、ブラジル、イギリス、ドイツ、フランス、スウェーデン、ベルギー、オーストラリア、インドネシア、中国、台湾、南アフリカを選択し、Quality Indicator(QI)について海外諸国の調査を実施した。QI は、文献および各国の公的機関 web サイト、その他 Web 上でアクセス可能な公的データベースをもとに収集した。さらに、現地在住者(経験者含む)等、現地の状況に精通した者に機縁的にアプローチし、情報提供を求めた。結果の詳細については、令和 4 年度・分担研究報告書を参照されたい。

D. 考察

NIPT の出現以来、出生前診断に注目が集まり、その実施数も増加傾向にあるが、出生前診断の実施について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・第2期小西班では、平成26年度から令和元年度にかけて、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。また、産婦人科医師が出生前診断を実施するための講義および演習プログラムを作成し、実際に使用し日本産科婦人科遺伝診療学会の認定制度の実施につなげた。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、態度をどのように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た。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た。

第1分科会では、日本小児科学会、日本人類遺伝学会、日本産科婦人科学会、日本産科婦人科遺伝診療学会の4つの学会および「出生前検査認証制度等運営委員会」の情報提供ワーキンググループと連携して編集・承認した患者への説明書である「NIPT非侵襲性出生前遺伝学的検査」と参加医療機関用のリーフレットとして「妊娠がわかったみなさんへ」を完成させ、「出生前検査認証制度等運営委員会」のホームページ (<https://jams-prenatal.jp>) で公開した。第2分科会では、日本医学会に設置された出生前検査認証制度等運営委員会の活動開始に伴い、NIPTの実践にあわせた、出生前診断に関する遺伝カウンセリング研修プログラムを策定した。

一般的に医療における研修では、知識や技術に重きが置かれることが多い。しかし、遺伝カウンセリングの習得においては、単に正確で、わかりやすい説明ができればよいだけでなく、心理社会的課題への気付き、自身の行動や考え方に対して内省的理解が求められる。したがって、我々が構築したような、講義とロールプレイを両輪とした研修方法が有効であると考えられる。

今回の研修会において研修参加者の満足度は高かったが、1回の研修で全てが身に付くわけではなく、継続的な研修環境の整備、他職種に対する研修の設置など、今後の改善が必要と考えられた。第3分科会では、各国の出生前検査関連 ELSI 対応体制を評価するための Quality Indicator(QI)について、出生前診断が現に実施されていると考えられる先進諸国を中心に、各極の状況を検討するべくアメリカ(ボストン)、ブラジル、イギリス、ドイツ、フランス、スウェーデン、ベルギー、オーストラリア、インドネシア、中国、台湾、南アフリカを選択し、調査が完了した。各国が立法によって対応しているのに対し、日本は、出生前検査に関する社会規範の形成維持について、強制力によらず、関わる人々の道徳に基づく姿勢をとっている点が特徴的である。リプロダクティブ・ライツの主体は女性であり、それがどのような形で行使されるかは、それぞれの女性の個人道徳に基づく。すなわち、リプロダクティブ・ライツの一環としての出生前検査の社会規範は、それを提供する側の社会規範だけでなく、受検する側の女性(とそのパートナー)の個人道徳(主観的規範)こそ重要となる。リプロダクティブ・ライツに関する個人道徳を涵養するために重要な教育について、日本では性犯罪・性暴力対策としての教育が強化される一方で、より基本的なリプロダクティブ・ヘルス/ライツについて学ぶ機会が保障されていない現状がある。従来の「性教育」に留まらないリプロダクティブ・ヘルス/ライツに

関する教育の充実は喫緊の課題である。そして、女性とそのパートナーによるリプロダクティブ・ライツの行使に適切に応じるための提供体制を整備する必要がある。

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、出生前遺伝学的検査ネットワークの構築の中で厚生労働省と日本医学会が主導する体制構築に各方面と調整を取りながら貢献し、日本小児科学会、日本人類遺伝学会、日本産科婦人科学会、日本産科婦人科遺伝診療学会の4つの学会および「出生前検査認証制度等運営委員会」の情報提供ワーキンググループと連携して患者への説明書である「NIPT 非侵襲性出生前遺伝学的検査」と参加医療機関用のリーフレットとして「妊娠がわかったみなさんへ」を完成させ、「出生前検査認証制度等運営委員会」のホームページ(<https://jams-prenatal.jp>)で公開した。第2分科会では、NIPTを含めた出生前診断に実践的に対応するための遺伝カウンセリング教材の改訂を行った。知識のアップデートを含め、周産期医療における生涯教育として研修体制を整える必要があると考えられた。第3分科会は、諸外国との比較から、日本の出生前検査に公的な基盤の整備が必要であること、障害児・者の支援についてはすぐれた制度を有していることが分かった。一方で、支援に関する情報が出生前検査を希望するカップル含む当事者に十

分に提供されているかは不明であり、支援・情報の提供基盤の充実が求められると結論づけた。

NIPT の一般診療化に向け、担当医師の養成システムの整備という点では本研究班は重要な役割を果たすことができた。しかし、現時点で確立された研修システムについても、今後、持続的な運営をどのように行うかが大きな課題である。

F. 健康危険情報
該当なし

G. 研究発表
なし

H. 知的財産権の出願・登録状況
該当なし

II. 研究成果の刊行に関する一覧表 (該当なし)