

分担研究課題：産科施設の役割に関する検討
「助産領域に広がる遺伝ゲノム医療：出生前検査, 着床前検査,
拡大新生児マススクリーニング」ワークショップの開催

研究分担者：中込 さと子（信州大学医学部保健学科看護学専攻・教授）

研究要旨

2025 年 11 月 15-16 日開催の第 39 回日本助産学会学術集会で「助産領域に広がる遺伝ゲノム医療：出生前検査, 着床前検査, 拡大新生児マススクリーニング」と題してワークショップを開催した。参加者は対面で約 200 名であった。新生児マススクリーニングは、公衆衛生としての意義が大きい一方で、家族にとっては「予期しない形で遺伝の問題に直面する契機」となることがある。そのため、NBS における支援では、以下の点が重要である。1) 検査の目的と限界に関する事前の理解支援、2) 再検査・確定診断に至る過程での心理的支援、3) 家系への影響を含めた情報提供と配慮、妊娠期から育児期までの継続的な関わり がある。助産師は妊娠期から産後まで家族と継続的に関わる専門職としてこれらのプロセスをつなぐ役割を担う。

研究協力者

納富 理絵

秋田大学医学部附属病院看護部/遺伝子医療
部・遺伝看護専門看護師

佐藤 智佳

関西医科大学附属病院/臨床遺伝センター・
認定遺伝カウンセラー

津島 智子

国立成育医療研究センター看護部/遺伝診療
センター・遺伝看護専門看護師

生後という時間軸の中で、「何を知るのか」「何のために知るのか」「知った後にどう関わるのか」が変化していく。

一方で、これらの検査に向き合うカップルは子どもを産み育てることへの期待と同時に、さまざまな不安や葛藤を抱えている。したがって支援者には、検査の技術的側面だけでなく、**その時期ごとの意味づけの違いを踏まえた関わりや意思決定支援**が求められる。

本報告では、PGT-M、NIPT、NBS の 3 つの検査を、時間軸と意味づけの観点から整理し、それぞれの段階において必要とされる支援のあり方について検討する。

A. ワークショップの目的

近年、ゲノム医療の進展に伴い、子どもを産み育てる過程において、遺伝学的検査を受ける機会が拡大している。とくに、着床前遺伝学的検査 (PGT-M)、妊娠初期に行われる母体血を用いた非侵襲的出生前遺伝学的検査 (NIPT)、そして出生直後に実施される新生児マススクリーニング (NBS) は、それぞれ異なる時期に実施されるが、いずれもカップルが「子どもを迎えること」と向き合う過程に深く関わる検査である。

これら 3 つの検査は、単に実施時期が異なるだけでなく、**カップルにとっての「知ることの意味」や「意思決定の位置づけ」が大きく異なる**。すなわち、妊娠前・妊娠中・出

B. ワークショップの概要

2025 年 11 月 15 日、第 39 回日本助産学会学術集会（幕張メッセ国際会議室 303 室）でワークショップを開催した。200 名ほどが参加した。

発表内容は、NIPT については、2021 年 5 月、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」報告書に基づき、全ての助産師に期待される役割例について紹介した。PGT-M については、公益社団法人日本産科婦人科学会の令和 3 年度第 2 回臨時総会（2022 年 1 月 9 日）にて承認された「重篤な遺伝性疾患を対象とした着床前遺伝学的検査

に関する細則の変更」について、事例を用いて解説した。NBS については、対象疾患が拡大しつつある現状と課題、確定診断後の子どもと親への支援を紹介した。

C. 当日の発表内容

① 非侵襲的出生前遺伝学的検査 (NIPT)

NIPTに関わる助産師の役割は、特別なものではなく、日常の妊婦健診における対話や助産ケアの延長線上にある。新たな技術の習得以上に、一人ひとりの妊婦の思いに寄り添うという、助産師が従来大切にしてきた姿勢が重要である。

〈検査前のかかわり〉

検査前の支援は、「話を聴くこと」から始まる。妊婦およびパートナーが何に迷い、どのような価値観を大切にしているのかをともに整理する。その上で、検査の必要性や遺伝カウンセリングへの紹介の必要を判断し、適切な支援につなげることが助産師の役割である。

〈検査後のかかわり〉

陽性結果に対する心理的支援はもとより、陰性結果の場合も継続的なケアが必要である。NIPTは染色体疾患の一部を対象とする検査であり、すべての疾患や障がい与否定するものではない。そのため、「他に問題はないか」といった不安が持続する妊婦も少なくない。このような不安は自然な反応であり、助産師はその理解に基づき、結果に関わらず継続して寄り添うことが求められる。

〈意思決定支援〉

出生前検査の受検は、妊婦・パートナーが主体的に納得して決定すべき事項である。助産師は、価値観や生活背景を理解したうえで必要な情報を分かりやすく提供し、本人たちが納得できる選択に至るよう支援する。この姿勢は、出産や育児に関する他の意思決定支援と同様であり、NIPTの場面においても基本は変わらない。

② 着床前検査 (PGT-Mを中心に)

PGT-Mは、重篤な遺伝性疾患の病的バリエーションを保有する夫婦に対し、受精卵の段階で罹患の有無を調べることを目的として実施される。一方で、生命倫理的課題が大きく、多様な価値観が存在するため、慎重な運用が求められる。

PGT-Mの実施までの過程は、①検査および体外受精の方法・限界・費用の説明、②実施施設および第三者機関での遺伝カウンセリング③セットアップ解析、④学会および施設による審査、の段階を経る。自然妊娠が可能な夫婦であっても体外受精が必要となり、費用は自費であること、さらに審査に時間を要することから、身体的・経済的負担は大きい。

臨床では、「どの疾患が重篤性の基準を満たすか」「当該夫婦が対象となるか」といった判断が課題となる。現行基準では、成人前に日常生活が著しく制限され、治療が存在しない、あるいは高度かつ侵襲的である疾患が対象とされている。また、PGT-Mの実施に至らなくとも、情報提供そのものを求める夫婦が多いことも指摘されている。

最終的な意思決定には、育児希望、人生設計、疾患の受容、母体年齢や合併症、費用や時間、出生前検査の選択など、多様な要因が関与する。同一の疾患であっても判断は夫婦ごとに異なる。PGT-Mは、子どもの福祉を考慮した夫婦の意向と社会的合意とのバランスの中で実施されているといえる。

③ 対象疾患が拡充されつつある新生児マススクリーニング (NBS)

新生児マススクリーニング (NBS) は、発症前に疾患を発見し早期治療につなげる予防医療として重要な役割を担っている。1977年に5疾患を対象として開始され、現在では20疾患に拡大している。さらに近年は、重症複合免疫不全症 (SCID) や脊髄性筋萎縮症 (SMA) などを含む拡大新生児マススクリーニング (eNBS) が進展している。

eNBSは「十分な理解に基づく同意」を前提とするが、実際には出産前後の身体的・心理的負担の大きい時期に説明が行われるため、内容の理解が十分でない場合も多い。多くの家族は、再検査や精密検査の段階で初めて詳細な説明を受けることになる。

また、対象疾患の多くが遺伝性であることから「安心のための検査が遺伝の問題につながるとは思わなかった」という戸惑いもみられる。確定診断に至るまでの心理的負担は大きく、家系内の保因者や未発症者への影響にも配慮が必要となる。場合によっては、次子に向けた出生前検査や PGT-M に関する情報提供が求められることもある。

さらに、対象疾患には発症時期や治療開始の判断が難しいものや、専門家が限られる稀少疾患も含まれるため、家族全体への継続的な支援が重要となる。助産師は妊娠期から育児期まで継続して関わる立場として、情報提供および心理的支援において重要な役割を担う。

D. 考察

1. 時間軸と意味づけによる整理

① 着床前遺伝学的検査 (PGT-M)

PGT-M は、妊娠前の段階で実施され、「どのような子どもを迎えるか」に関わる選択として位置づけられる。ここでは、挙児そのものや人生設計、疾患の受容など、将来に向けた価値判断が中心となる。

② 非侵襲的出生前遺伝学的検査 (NIPT)

NIPT は妊娠初期に実施され、「現在進行中の妊娠にどのように向き合うか」という意思決定に関わる。胎児の情報を得ることで、妊娠継続や出産に対する考えを整理する段階であり、心理的揺らぎが大きい時期である。

③ 新生児マススクリーニング (NBS)

NBS は出生後に実施され、「すでに生まれた子どもとどのように生きていくか」という視点に基づく検査である。主目的は早期発見・早期治療であり、選択というよりも、子どもの健康を守るための医療として位置づけられる。一方で遺伝性疾患が判明することにより、家族全体に影響が及ぶ可能性もある。

2. 支援における共通点と相違点

これら 3 つの検査に共通するのは、いずれもカップルが「子どもを迎えること」と深く向き合う契機となる点である。一方で、以下のよう

な相違がある。

①意思決定の性質

PGT-M：将来に向けた選択

NIPT：妊娠継続に関わる選択

NBS：治療・養育に向けた対応

②知るものの意味

PGT-M：選択のために知る

NIPT：判断のために知る

NBS：守るために知る

③心理的状況

PGT-M：計画・準備段階

NIPT：不確実性と揺らぎ

NBS：出産直後の負担と驚き

E. 結論

新生児マススクリーニングは、公衆衛生としての意義が大きい一方で、家族にとっては「予期しない形で遺伝の問題に直面する契機」となることがある。

そのため、NBS における支援では、以下の点が重要である。

- ・ 検査の目的と限界に関する事前の理解支援
- ・ 再検査・確定診断に至る過程での心理的支援
- ・ 家系への影響を含めた情報提供と配慮
- ・ 妊娠期から育児期までの継続的な関わり

とくに助産師は、妊娠期から産後まで家族と継続的に関わる専門職として、これらのプロセスをつなぐ役割を担う。

F. 研究発表

1. 論文発表：なし
2. 学会発表：なし

G. 知的財産権の出願・登録状況 (予定を含む) 該当案件なし