

令和2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）
「出生前検査に関する妊産婦等の意識調査や支援体制構築のための研究」
分担研究報告書

研究代表者：白土なほ子（昭和大学・医学部産婦人科学講座・講師）

研究課題：研究④「出生前検査に関する支援体制のための研究」
「出生前検査陽性妊婦とパートナーへの支援体制構築」

研究分担者：

和泉美希子 昭和大学病院 臨床遺伝医療センター・臨床教員
池本 舞 昭和大学医学部産婦人科学講座・助教
奥山 虎之 国立成育医療研究センター・総括部長
左合 治彦 国立成育医療研究センター・副院長
澤井 英明 兵庫医科大学・産婦人科・教授
清野 仁美 兵庫医科大学・精神科神経科学講座・講師
関沢 明彦 昭和大学医学部産婦人科学講座・教授
宮上 景子 昭和大学医学部産婦人科学講座・助教
山田 崇弘 京都大学・医学部附属病院・特定准教授

【研究要旨】出生前検査を受検する妊婦とそのパートナーに対応する医療機関の実態を明らかにし、その適切な支援体制の在り方について検討する上で、受検した出生前検査の結果が陽性だった妊婦とそのパートナーへの医療や支援体制の実態を把握することは重要である。そのため、まず、(1)出生前検査を提供している医療機関を対象にしたアンケート調査を行った。全国590の医療機関に対し郵送で調査への協力を依頼し、315施設の代表から回答を得た（回答率53.6%）。続けて、その代表回答者のうち「【出生前検査陽性】症例への対応を行っており、かつ医療従事者個人向け調査への協力を承諾した」145名に対して、電子メールで(2)医療従事者個人を対象にしたアンケート調査を依頼した。その依頼内容は、自施設内の【出生前検査陽性】症例の対応に従事している医療従事者に同調査への協力をお願いするものである。医療従事者個人向けのアンケート調査では204名の医療従事者から回答を得た。22週未満で「出生前検査陽性」と診断された症例には様々な医療従事者が関わっていたが、産婦人科医は全例、助産師は9割関わっていた。遺伝専門職としては産婦人科の遺伝専門医が「必ずかかわる」施設が半数あったのに対し、小児科の遺伝専門医が「必ずかかわる」施設は1割に満たなかった。支援の内容は多様で、症例に応じた対応ができる体制を整えられていた。

実臨床で症例の対応にあたる医療従事者のほとんどは【出生前検査陽性】症例の対応について、自身の業務として当然であり、やりがいがあり、また支援の役に立っていると思っているが、その反面「できれば避けたい業務である」の設問に対して「とてもそう思う」または「まあそう思う」と回答した医療従事者が3割認められた。また、7割の回答者は【出生前検査陽性】症例の対応に「負担を感じる」あるいは「症例によっては負担を感じる」と回答した。

今回のアンケート調査では各医療機関における【出生前検査陽性】症例の対応や取り組みを詳細に把握するには限界があった。次年度は実際の支援経験や医療従事者の職種ごとの役割分担に焦点を絞ったヒアリング調査を計画している。また、今回のアンケート調査では22週未満で診断された【出生前検査陽性】症例が妊娠継続した場合には症例によっては精神科や心療内科の医師と診療連携されることが示唆されたが、具体的にどのような診療が行われているかの実態は把握できなかったため、それら診療科の医師を対象にした調査も計画する。

A. 研究目的

出生前検査は、胎児が何らかの疾患に罹患していることが疑われる、あるいはその可能性が高いと推測される場合に、胎児の正確な病態や原因を明らかにすることを目的として行われる検査の総称である。羊水穿刺や絨毛採取によって得られた胎児／胎盤由来の細胞を材料にして実施する染色体検査や遺伝子検査は、胎児の染色体疾患や遺伝性疾患の確定あるいは除外診断を目的として行われる。また、母体血等を使用して一部の染色体疾患のリスクを算出するクワトロ検査は、流産リスクのある羊水検査を検討するためのスクリーニングとして利用されているが、こちらも出生前検査に該当する。近年、母体血の血漿に分画される cfDNA (cell free DNA) には胎盤由来のものが含まれることに着目し開発された NIPT (Non-invasive Prenatal Test) が、日本医学会「遺伝子・健康・社会」検討委員会によって審議・認可された医療機関において普及しつつある。さらに、胎児精密超音波検査による胎児の形態学的な評価によって胎児の疾患が診断されることがあるが、これも出生前検査に相当する。

出生前検査は胎児についての情報を得るための手段であり、周産期医療に欠かせないことは言うまでもない。その意義から、出生前検査は多くの場合、産婦人科のある医療機関で行われている。出生前検査の中でも羊水細胞や母体血中の cfDNA を分析対象とする検体検査は、胎児の遺伝学的情報を調べるものであり、遺伝カウンセリングとともに提供されていることが多い。そのため、臨床遺伝専門医や認定遺伝カウンセラー^{*}のような遺伝専門職の資格を有する医療従事者がいる医療機関で行われていると推測される。一方、日本では、クワトロ検査や羊水検査は遺伝専門職に関する制度（臨床遺伝専門医制度や認定遺伝カウンセラー制度）が整備されるより前から一般臨床において行われていたことから、遺伝専門職の資格のある

医療従事者がいない産婦人科においても行われていると想定される。

日本では 2013 年より NIPT についての臨床研究が行われ、NIPT や関連する他の出生前検査の実施件数についての調査や報告が行われた。NIPT に関連する臨床研究では遺伝カウンセリング体制が整備されていることが条件であったため、遺伝カウンセリングの必要性についての検討や報告もなされてきた。さらに、大学病院など比較的規模の大きい医療機関から各施設の出生前検査やカウンセリングの実績も関連学会などで報告されるようになった。

22 週未満で【出生前検査陽性】と判断された症例の中には妊娠継続をする場合も、人工妊娠中絶を選択される場合もあり、各医療機関で個別に対応されていると推測される。出生前検査の普及にともない、まずは出生前検査が陽性だった妊婦とそのパートナーへの医療や支援体制について国内の現状を把握することは重要であると考えた。当該分担研究は、出生前検査を受検する妊婦とそのパートナーに対応している医療機関の全国実態調査を行い、日本の周産期医療において適切な支援体制の在り方について検討することを目的として計画した。

B. 研究対象と方法

当該分担研究では、まず医療機関を対象にしてアンケート調査を行った。調査対象機関は成育疾患克服等次世代育成基盤研究事業「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」(H29-健やかー一般-002)で使用予定であった、周産期医療施設の中で、臨床遺伝専門医もしくは日本産科婦人科遺伝診療学会(周産期)認定者が在籍している施設、NIPT コンソーシアム所属機関とした。その医療機関の選定と抽出では臨床遺伝専門医あるいは周産期専門医が少なくとも 1 名在籍していることを条

件とした。

分娩体制のない産婦人科医院やクリニックでも出生前検査を提供していることがあり、除外はしていない。最終的には、590の医療機関を調査対象と設定した。1つの医療機関に複数の臨床遺伝専門医や周産期専門医がいる場合の複数回答を避けるため、対象となった医療機関のホームページを閲覧し、周産期部門あるいは遺伝診療部門の責任者、または個人の病院では病院長あてに調査依頼を行った。回答者は、1施設あたり1回答と制限した。

今回行った調査のうち、医療機関向け調査では、アンケート調査用紙の郵送と返送による方法とGoogleのアプリケーションであるGoogle formを使った方法を併用した。Google formを利用したのは、調査にかかる費用と回答者のアクセシビリティを重視したためである。同アプリケーションは無料で利用でき、回答者もパーソナルコンピューターのみならずスマートフォンやタブレットからも回答ができる。さらに、得られた回答の基本的な集計も簡便に行えるため、調査実施者においても利便性が高い点を考慮した。

前述の通り、出生前検査には羊水や母体血等を利用した「検体検査」と胎児の形態学的な評価と診断を行う主に超音波検査を使った画像検査が含まれる。後者で診断される胎児形態異常の中には、例えば口唇口蓋裂のように比較的頻度が高く、出生後に治療が可能であり、児の生命予後に直接的に大きく影響しないものも含まれる。また、胎児の軽微な形態異常は妊娠22週以降に診断されることも多い。今回の調査においては、妊娠22週未満で診断された【出生前検査陽性】症例の対応を調査すると設定した。「出生前検査陽性」は遺伝学的検査によって染色体疾患や遺伝性疾患が確定診断された症例と定義した。胎児形態異常の症例でも遺伝学的検査が実施されていない症例は含めない。また、「対応」とは、妊婦健診、分娩、中期の人工妊娠中断、診察、遺伝カウンセリング、面接・面談などいずれかの医療行為を行っていることを

示す。これらの設定や定義を明示した上でアンケート調査を実施した。

この調査は昭和大学医学研究科、昭和大学おける人を対象とする研究等に関する倫理委員会の承認を経て行った（承認番号21-020-B；審査終了日2021年9月9日）。

C. 結果 D. 考察

(1)出生前検査を提供している医療機関を対象にしたアンケート調査を行った(資料1-3)。全国590の医療機関に対し郵送で調査への研究を依頼し、316施設の代表から回答を得た(回答率53.6%)。

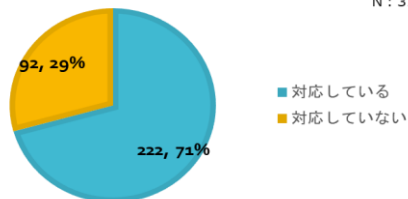
続けて、(1)の回答者のうち【出生前検査陽性症例】への対応を行っており、かつ医療従事者個人向け調査への協力を承諾した145名(施設代表者)に対して、電子メールで(2)医療従事者個人を対象にしたアンケート調査を依頼した(資料1-4)。その依頼内容は、自施設内の【出生前検査陽性症例】の対応に従事している医療従事者に同調査への協力をお願いするものであり、調査概要については電子メールの添付書類にて提示した。自施設内医療従事者の職種は限定せず、多職種からの回答が得られるようにした。自施設内の医療従事者にどのように伝え、協力を依頼するかは施設代表者に委ねた。(2)医療従事者個人向けのアンケート調査では、113施設204名の医療従事者から回答を得た。

(1)医療機関対象の調査と(2)医療従事者対象の調査について設問ごとの回答を集計した。なお、回収したアンケートの中には一部の設問が「無回答」のこともあり、**図表(設問.)**にはそれぞれの設問の無回答の数についても記載している。

1) 医療機関向け調査

1 1. 妊娠22週未満で診断された【出生前検査陽性】症例について対応していますか？

N : 316 (無回答2)



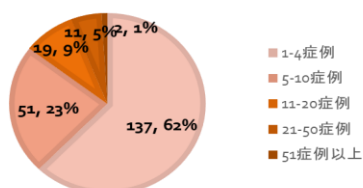
ここでは出生前検査陽性症例の対応を行っている
と回答した 223 施設の回答内容について記述する。
(設問 11.)

当該施設の 6 割は、年間あたりの対応数は 1~4
名であった (設問 12-1.)。

【出生前検査陽性】症例の対応と回答した方向けの設問

1 2-1. 妊娠22週未満で【出生前検査陽性】と 診断された年間症例数

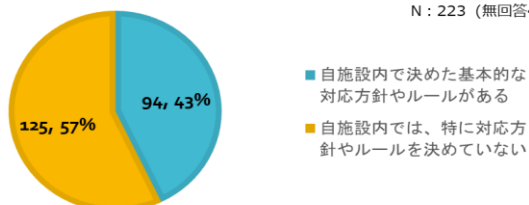
N : 223 (無回答1)



その対応について基本的な院内ルールがあるか
についての問いでは、「ルールあり」と回答したのは
4 割にとどまった (設問 12-2.)。

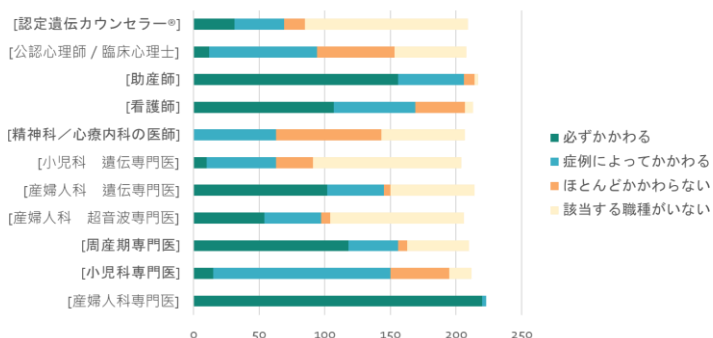
1 2-2. 妊娠22週未満で【出生前検査陽性】症例対応 基本的な対応方針やルールがあるか？

N : 223 (無回答4)



1 2-3. あなたの所属している医療機関では、妊娠22週未満で【出生前検査陽性】と診断された症例への対応に、次の職種はかかわっていますか？

N : 223 (無回答4)

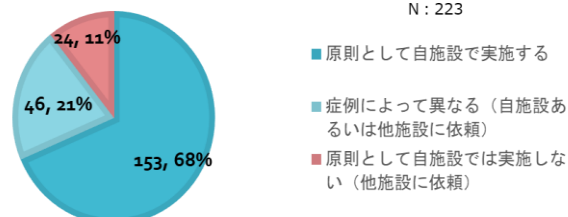


これは、もともと年間あたりの対応数が少ないこ
とから対応を担当する職員が決まっており、あえ
て院内ルールを設ける必要がないのかもしれない。
また、後述するように、出生前検査陽性症例の対
応は妊娠継続の有無にかかわらず症例に応じて多
様であることからルールを設けて一律な対応策を
定める必要がないことも推察される。

妊娠 22 週未満で「出生前検査陽性」と診断された
症例に関わっている医療従事者の職種についての
問い(設問 12-3.)では、「必ずかかわる」あるいは
「症例によってかかわる」職種としては産婦人科
医は全例、助産師は 9 割の施設で認められた。こ
れは周産期医療の中心を担っている医療従事者と
して当然と言える。一方で、従来関連指針として
出生前検査の遺伝カウンセリングに従事するのが
望ましいと言われる遺伝専門職については、約 7
割の施設が産婦人科遺伝専門医は「必ずかかわる」
あるいは「症例によってかかわる」と回答した一
方で、小児科の臨床遺伝専門医や認定遺伝カウ
ンセラー®については「該当する職種がない」との
回答した施設が半数を占めていた。

1 2-5. 妊娠22週未満の【出生前検査陽性】症例 人工妊娠中絶を選択肢した場合、自施設内で実施するか？

N : 223



妊娠 22 週未満で「出生前検査
陽性」と診断された場合には、妊
娠継続か、あるいは中断するかが
検討されることがある。妊婦やそ
のパートナーが後者を選択した
場合に自施設内で人工妊娠中断
を実施する体制があるかについ
て尋ねたところ(設問 12-5.)、「原
則自施設で行っている」または
「症例によって自施設あるいは

他施設に依頼している」との回答が9割を占めていた。

しかしながら、妊娠22週未満の「出生前検査陽性」症例に対応すると回答してはいるものの、その医療機関の1割は、人工妊娠中断を「原則として他院に依頼する」現状が分かった。そもそも分娩施設ではないこと、分娩施設ではあっても病院全体の方針や常勤の母体保護指定医がいないこと等が要因かもしれない。

妊娠22週未満の「出生前検査陽性」症例が妊娠継続を選択した場合の対応する内容（項目）について尋ねる（設問12-4.）では、項目ごとに「必ず行う」「症例によって行うことあり」「ほとんど行わない」あるいは「体制がない」を選択してもらうよう設定した。「必ず行う」との回答した施設が7割を超えた項目は、「NICU/小児科との連携」や「院内カンファレンスでの症例共有」であった。染色体疾患や遺伝性疾患があることが診断されている胎児の分娩については院内で周知され、出生後の児の医療体制を整えていることがうかがえた。「ペリネイタルビジット」や「疾患についての書籍・パンフレットの提供」については7割の医療機関が、「患者会・当事者会の紹介」は6割の医療機関が「必ず行う」または「症例によって行う」と回答した。さらに、「自治体（行政）との連携」を「必ず行って

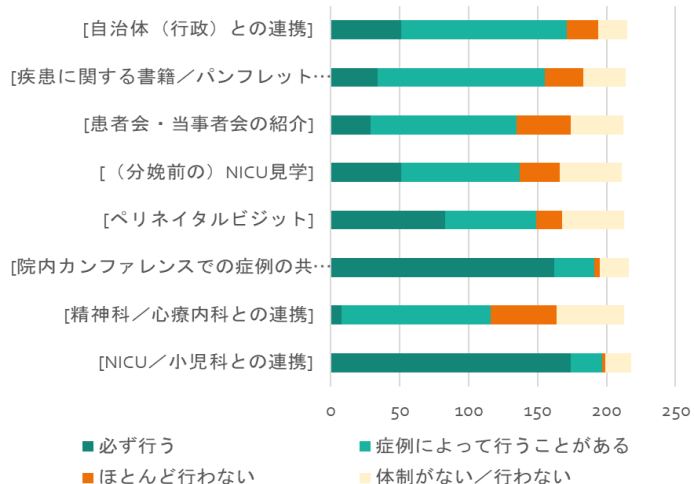
いる」または「症例によって行う」と回答した施設が8割あったことは注目したい。褥婦や児が退院した後は通院によって医療従事者との関わりは継続されるが、日常生活においては自治体（行政）がその支援の一部を担っていることが示唆された。

「出生前検査陽性」症例が妊娠を継続した場合、「精神科・心療内科の医師との連携」については約半数の施設が「症例によって行う」と回答し、妊婦・褥婦の心理的負担を念頭においた医療体制が用意され、症例に応じて個別対応がなされていることも推測された。しかしながら、例えばどのような症例に対して精神科・心療内科と連携しているかについてはこの設問では把握できず、今回の調査の限界であった。

妊娠22週未満で診断された「出生前検査陽性」症例が人工妊娠中断を選択した場合、中絶後に行う対応として必ず行われる項目（設問12-6.）として最も多い回答は「助産師との面談」であったが、半数の施設にとどまった。次いで多い「産婦人科の遺伝専門医の面談」を必ず行うと回答したのは3割であった。「自治体（行政）との連携」、「ピアカウンセリングの紹介」、「公認心理師／臨床心理士との面談」などの項目は、「ほとんど行わない」あるいは「体制がない／行わない」と回答した施設が半数を超えていた。妊娠継続を選択した症例

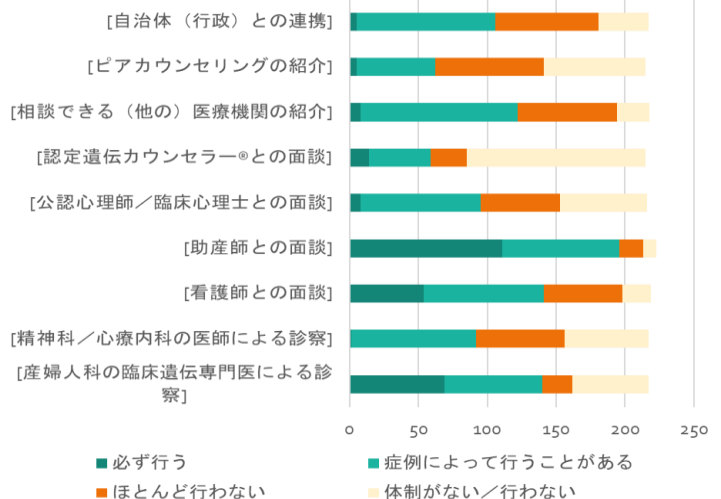
12-4. 妊娠22週未満の【出生前検査陽性】症例が<<妊娠継続>>を選択した場合、通常の周産期管理の以外の実施項目

N: 223 (無回答5-12)
回答人数 (人)



12-6. 妊娠22週未満の【出生前検査陽性】症例が人工妊娠中絶を選択した場合、<<中絶後に>>女性に対する実施項目

N: 223 (無回答0-8)
回答人数 (人)



と比較すると、対応が”手薄”になっている傾向があるとも言える。医療リソースには制限があるため、妊娠継続の症例と中断を選択した症例では優先順位付けがなされるのはやむを得ないかもしれない。また、人工妊娠中断後はそれを選択した女性が医療機関を受診することは少なくなるため、その健康や心理社会的状態、日常生活で困っていることなどを継続的に把握・評価し支援内容を検討する機会が少なくなることが要因である可能性もある。

2) 医療従事者向け調査

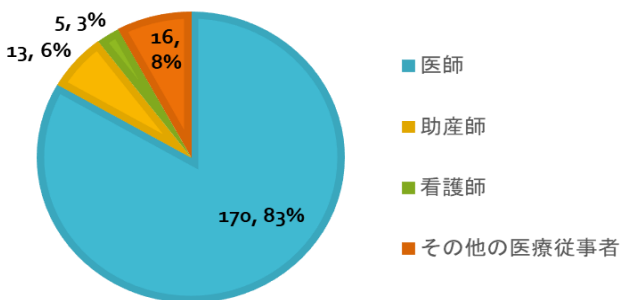
医療従事者向け調査は「出生前検査陽性」症例の対応に従事している医療従事者が回答するように設定した。回答者の8割が産婦人科の医師であり、さらにその半数は臨床遺伝専門医の資格を有していた(設問2-1.)。

になった。医療機関の調査では多職種がかかわっていることが示唆されているにも関わらず、医療従事者個人向け調査の回答者が産婦人科医師に偏っているのは、調査手法の限界と思われる。先行して行った医療機関向け調査では周産期部門あるいは遺伝診療部門の責任者、または個人の病院では病院長あてに調査依頼をし、【「出生前検査陽性症例」への対応を行っており、かつ医療従事者個人向け調査への協力を承諾した】回答者(施設代表者)に対して、自施設内で医療従事者向けの調査を依頼してもらうようにしたが、自施設内のどの範囲にまで調査を周知するかは施設代表者に委ねたためである。

回答者の個人の経験として直近2年間で実際に対応した症例の数は、10症例未満の回答者が6割、10~20症例未満が3割程度であった。対応する時期としては、回答者の8割が遺伝学的検査の検討から診断後の意思決定、妊娠継続した症例では分娩後も各医療従事者が数ヶ月に渡って継続的に対応していることが分かった。人工妊娠中断を選択した症例に対しても中断後に関わると回答したのは、「症例によってはかかわる」を含めると8割を占めていた(設問2-6.)。

2-1. 職種

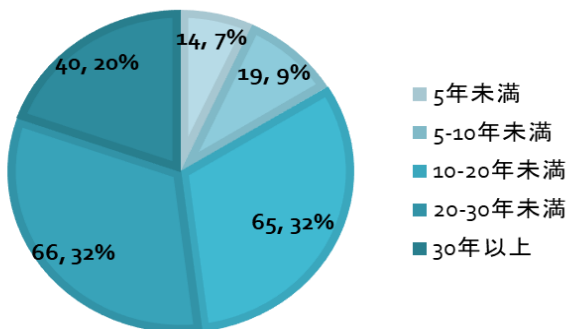
N : 204



また、回答者の6割はその職種の経験が10年以上30年未満で、2割は30年以上の経験があると回答した(設問2-2.)。臨床経験の十分にある産婦人科医師が対応にあたっている現状が明らか

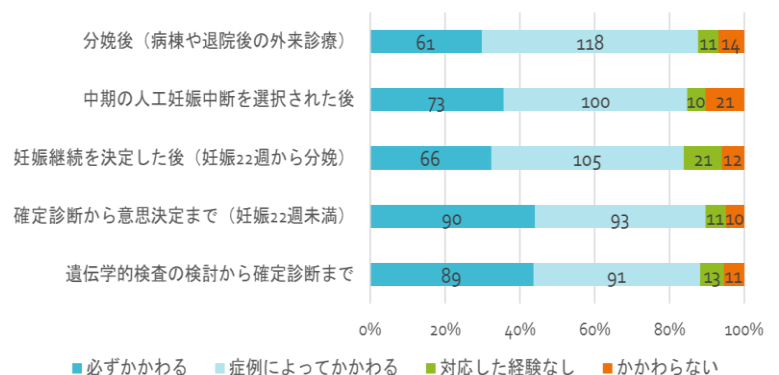
2-2. 職種経験年数

N : 204



2-6. 対応する時期

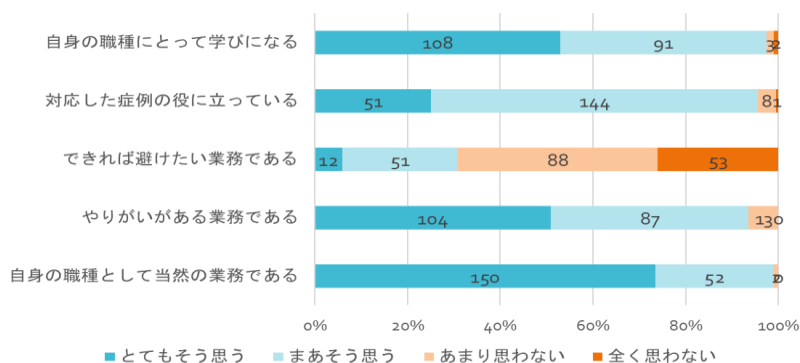
N : 204



回答した医療従事者が、「出生前検査陽性」症例の対応を自身の中でどのように考えているかの意識も調査した(設問2-8)。回答者の95%が”当然で”、” やりがいがあり”、” 学びになる”業務だと感じていた。” できれば避けたい業務” であ

ると感じているのは3割程度であった。

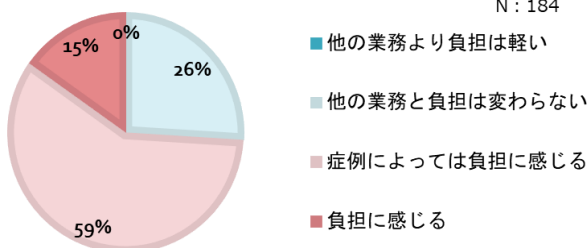
2-8. 担当業務についての考え



その一方で、「出生前検査陽性」症例への対応業務は自身の他の業務と比較して「負担を感じる」あるいは「症例によって負担を感じる」と回答したのはそれぞれ15%と59%であった（設問2-10）。

2-10. 自身の業務全体の中で負担に感じますか？

N : 184

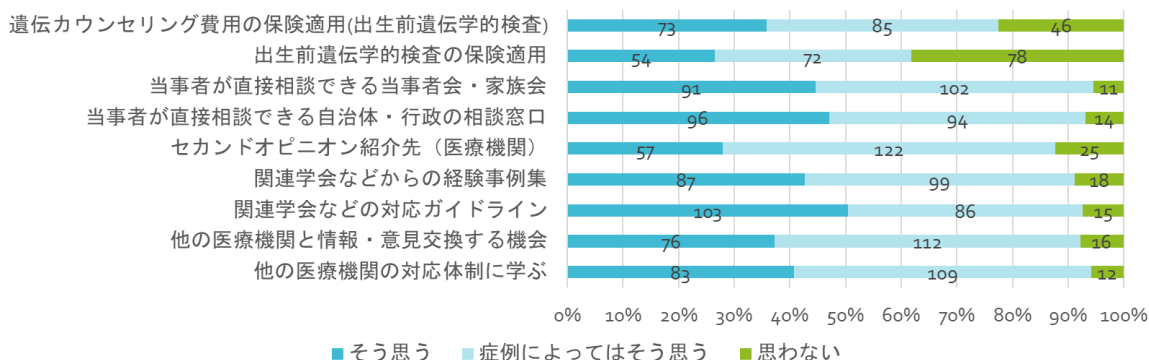


業務負担を感じながらも当該業務に対応している現状が分かった。負担感の要因について尋ねた設問の回答によれば、対応に時間や回数がかかること、個別化した対応のために予定外や予約外で対応している実態が影響していることが分かる。「疾患の予後予測が困難」であることが「あてはまる」あるいは「一部あてはまる」と回答しているが、染色体検査や遺伝子検査により確定診断のついで

(胎)児であっても合併症の違いや容態の急変によって、児やその両親への臨機応変な対応が求められるからかもしれない。また、回答者

4-2. 陽性症例の対応で、次の項目は業務に役に立つか？

N : 204



の9割が「時間的な制限」を要因として考えていたが、これは、妊娠22週未満で「出生前検査陽性」と診断された症例では、人工妊娠中断の選択肢を検討する機会があることと関係していると推測される。人工妊娠中断の意思決定の過程や妊娠継続を選択した場合でも児の蘇生や治療を検討する場面においては、しばしば(胎)児の両親の意見が一致しないことがあり、これが医療従事者の負担になっていることも推察された。また、負担感の背景要因として「自身の対応に自信がない」ことをあげている回答者が7割以上いたことは、回答者のほとんどが十分な臨床経験がある産婦人科医であることを考慮すると意外とも言える。臨床年数や症例の経験数にかかわらず「出生前検査陽性」症例の対応には標準的対策やどの症例にもあてはまる正解がなく、その症例ごとに個別化した対応が求められ、また自分の対応を他の医療従事者に相談したりスーパーバイズを得たりする機会がなく、所属する医療機関内でその職種としては“自分だけ”が対応しなければならないことが関係しているかもしれない。

「出生前検査陽性」症例の対応について、役に立つ内容を尋ねた設問では（設問4-2）、9割の回答者は当該症例が自治体（行政）や当事者団体に直接相談できる仕組み、他の医療機関を紹介できることが役に立つと考えていた。さらに回答者の9割は、学会などによる経験事例集や対応ガイドラインの提示、他施設との情報・意見交換や他施設の体制を学ぶ機会が「役に立つ」あるいは「症

例によっては役に立つ」と考えていた。これらの回答は、「出生前検査陽性」症例の適切なよりよい支援体制を構築するための貴重な情報である。

「出生前検査陽性」症例を対応している医療従事者の多くが、当該症例への支援において自治体（行政）の保健師・看護師・助産師の役割が重要であることは、医療従事者ができることには限界があることを感じているからかもしれない。中でも「妊娠継続を選択した症例の支援について「そう思う」傾向があり、児が退院し、両親も医療従事者とかかわる機会が減少する中で、家庭での育児や家族の支援を担う立場として期待されていることが予想された。

E. 結論

今年度は、まず、(1)出生前検査を提供している医療機関を対象にしたアンケート調査を行った。続けて、その回答者のうち「【出生前検査陽性】症例への対応を行っており、かつ医療従事者個人向け調査への協力を承諾した」者に対して、(2)医療従事者個人を対象にした調査を依頼し、さらに自施設内で「出生前検査陽性」症例に対応している他の医療従事者からの回答も得た。

今回実施したアンケート調査では各医療機関における【出生前検査陽性】症例の対応や取り組みを詳細に把握するには限界があった。次年度は実際の支援経験や医療従事者の職種ごとの役割分担に焦点を絞ったヒアリング調査を計画している。また、今回のアンケート調査では22週未満で診断された【出生前検査陽性症例】に対して症例によっては精神科や心療内科の医師が関わることを示唆されたが、具体的にどのような診療が行われているかの実態は把握できなかったため、それら診療科の医師を対象にした調査も計画する。

F. 研究発表

1. 論文発表・刊行 なし
2. 学会発表(雑誌名等含む) なし

G. 知的所有権の取得状況

1. 特許取得 なし
2. 実用新案登録 なし
3. その他