

## 令和3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」

#### 総括研究報告書

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：「出生前検査に関する一般市民及び妊婦・夫への意識調査」

#### 「出生前検査に関する支援体制構築のための研究」

研究分担者： 関沢 明彦 昭和大学医学部産婦人科学講座・教授  
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  
柘植あづみ 明治学院大学社会学部・教授・副学長  
澤井 英明 兵庫医科大学・産婦人科・教授  
菅野 摂子 明治学院大学・社会学部・附属研究所研究員  
佐村 修 東京慈恵会医科大学・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  
鈴森 伸宏 名古屋市立大学・大学院医学研究科・病院教授  
山田 崇弘 京都大学・医学部附属病院・特定准教授  
山田 重人 京都大学大学院・医学研究科・教授  
田中 慶子 慶應義塾大学・経済学部・特任准教授  
清野 仁美 兵庫医科大学・精神科神経科学講座・講師  
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  
坂本 美和 昭和大学医学部産婦人科学講座・講師  
宮上 景子 昭和大学医学部産婦人科学講座・助教  
廣瀬 達子 昭和大学病院臨床遺伝医療センター・講師  
池本 舞 昭和大学医学部産婦人科学講座・助教  
水谷あかね 昭和大学医学部産婦人科学講座・助教

研究協力者：池袋 真 昭和大学医学部産婦人科学講座・特別研究生  
森本 佳奈 京都大学大学院医学研究科社会健康医学系専攻  
遺伝カウンセラーコース

【研究要旨】 出生前遺伝学的検査について(1)社会的に理解される検査体制と(2)充実した妊産婦への支援体制を構築することを目的に研究①-⑤を行っている。

**研究① 2020年12月** 一般男女の出生前検査についての知識・意識調査では、出生前検査を希望する女性について、婚姻や妊娠経験、学歴、地域性などの特徴を明らかにし、未婚など妊娠を考える前にある人や、高学歴の人ほど出生前検査を希望している傾向が見いだされた。また、男性の中絶に対する態度に、基本属性を含む社会経済的要因よりも、身近な人の健康上のリスクや出生前検査に対する考えと関連が強いことが示された。これらの受検要因分析をもとに、**2021年2月**に一般女性のうち出生前検査・不妊治療経験者の思いに対する設問を追加検討した。妊娠既往のあるART群では全く知らない出生前検査項目があり、半数は「医療者からすべての妊婦に説明すべき」と考える一方、出生前検査受検対象は「条件に合う人だけ」と慎重に考える傾向が見られた。出生前検査に対し知識や意識に違いがあることも踏まえたGCの必要性が示唆された。また、NIPT経験、ART経験の有無で群分けし両者の出生前検査への意識を検討した。

**研究② 2021年12月**に研究①と同様にWeb調査を20-44歳の一般妊産婦、妊婦2000名、褥婦1000名を目標に施行した。調査内容は出生前検査に対する認識や医療/行政機関への期待、分娩方法の選択に関する考え、COVID-19流行禍の妊娠・出産への影響についてである。単純集計の段階ではあるが一般女性も妊産婦も「医療者は出生前検査についての説明を妊婦にしなければならない」と7-8割が回答しており、適切な情報提供が必要であることが示唆された。また一般女性に比し妊産婦では、「胎児について多くのことを早くから知りたい」と考える一方で、「治せる病気でなければ不安になる」との出生前検査に対する複雑な考えが顕著であり、妊産婦という心理社会的背景を踏まえた適切な情報提供の必要性がうかがえた。今後、各項目のクロススタディを実施し、研究①で調査した一般女性の意識との比較など、実態調査解析を行う。

**研究④ 2021年10月**に出生前に児に問題点が検出された妊婦やパートナーに対する支援方法や支援体制の充実が重要であるという視点で、出生前検査を実施している590施設に対しWeb調査を行った。1次医療施設調査では316件(54%)の回答を経ており、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、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」施設が半数であった。支援体制について出生前検査陽性症例の妊娠を継続した場合より中絶した場合の方が医療機関においても行政機関においても面談、紹介を施行することは少なく、中絶した場合の支援体制が少ないことが示唆された。**2021年12月**からの2次調査で出生前検査陽性妊婦に対応している医療従事者個人対象の調査を実施し、全国113施設204人の多職種からの回答を得た。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、症例によって負担に感じる」と74%が回答しており負担要因についても検討した。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。

**研究⑤** 妊娠についての相談支援体制に関する諸外国の取り組みを海外論文/Web調査し、出生前検査後のフォローについて、諸外国の妊娠相談の現状について、妊娠・育児を含めて検討した。

## A. 研究目的

出産年齢の高年齢化とともに出生前検査への関心が高まっているが、一般市民、一般妊産婦がどのような意識を持ち、どのような検査体制を望んでいるかの客観的なデータはない。また、NIPTを行う無認可施設が増加し、出生前検査の提供体制が混乱した状況にある。そこで、出生前遺伝学的検査について

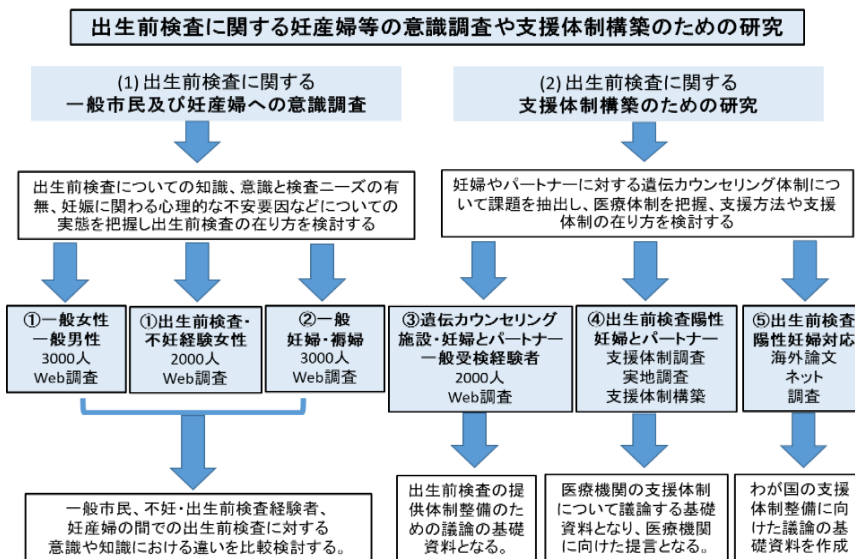
社会的に理解される検査体制と充実した妊婦の支援体制を構築することを目的として本研究を実施している。

今回の研究では2つのテーマを柱に、5つの研究を設定、本年度は①②④⑤を実施中である(図1)。

(1)「出生前検査に関する一般市民及び妊婦・夫への意識調査」研究①② 本検査の目的は一般男女、妊婦やパートナーが出生前検査をどのように捉えているかを知り、出生前検査についての知識、意識と検査ニーズの有無、妊娠に関わる心理的な不安要因などの実態を把握することである。

(2)「出生前検査に関する支援体制構築のための研究」研究③④⑤ 本検査の目的は妊婦やパートナーの視点から見た出生前検査や遺伝カウンセリング(GC)についての課題を抽出すること。また、女性の背景が及ぼす影響、児の異常検出後の支援の在り方や社会的支援体制についての現状を把握することである。

(図1) 研究概要



B. 研究方法

コロナ禍での研究継続となったため研究①-⑤を細分化して研究分担の班員を振り分け、Web会議(Cisco Webex 使用)、small meeting を駆使して研究を行った。研究①と②は同様の質問内容で比較する部分と研究②妊産婦特有の質問項目があるため研究①の昨年の解析傾向を参考に共同して横断的に検討していく事項を確認しながら研究を進めた。また研究④と⑤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-一般-002)の研究分担者とも密に連絡を取り、研究過程で重複する

ことのないように、検討事項を確認しながら研究を遂行した。

研究別班員構成 (多年度研究にて変更あり)

- (1) 研究①：柘植、佐村、山田(崇)、菅野、田中、清野、池本、和泉、宮上、廣瀬、関沢、白土
- 研究②：佐村、山田(崇)、柘植、吉橋、菅野、田中、宮上、廣瀬、水谷、坂本、関沢、白土
- (2) 研究③：(令和4年度～)左合、佐村、鈴森、宮上、和泉、廣瀬、関沢、白土
- 研究④：澤井、左合、奥山、山田(崇)、清野、吉橋、和泉、宮上、池本、関沢、白土
- 研究⑤：鈴森、山田(重)、坂本、水谷、関沢、白土

本年度は研究②、④の倫理申請を昭和大学で行い、各研究をスタートさせた。

(1) 研究① 出生前検査に関する一般市民への意識調査 (I. 12月調査、II. 2月調査)：対象・方法：

2020年12月一般男女が出生前検査についてどのような知識や意識と検査ニーズ、妊娠に伴う心理的な不安要因などについての実態を把握するための60問のWebアンケートを実施した。対象は20-59歳全国地域別住民統計に従い5歳ごと階級で分け、男女1000名に加え、出生前検査を意識する25-44

歳の生殖年齢女性1000人を追加した調査とした。また、不妊治療の経験者もしくは不妊治療を検討中の人は、出生前検査に関心を持つ傾向が見いだされたため、それを明確に把握するために2021年2月に109問のアンケートを不妊治療経験女性(ART群)と出生前検査経験女性に「出生前検査に関する追加アンケート」を実施した。(資料1-1)。回収段階の対象は女性1649人(出生前検査経験1146人、ART経験者336人)であった。(詳細は分担研究報告書参照)

「出生前検査に関する一般市民への意識調査」の実施にあたり、3点に留意して研究を行った。

1) 対象の選定：今までの出生前検査報告は医療機関からの報告が多く、妊娠中や出生前検査希望者がベースであった。そこで、広く一般男女が出生前検査に対しどのような意識を持ち、どのような検査体制を望んでいるかの客観的なデータを得るために、インターネットを用いた Web 調査の手法を用いた。あくまでも、対象は Web 調査会社に登録し、調査実施期間に早期にアクセスする、女性のサンプルに偏りが発生しやすいこと、高学歴で専門・技術職が多いという傾向があるなどのセレクションバイアスを持った集団であることに留意しなければならない。

2) 調査質問項目（倫理面への配慮）：本調査は出生前検査等の医療の受診経験（準個人情報）を尋ねる質問を含み、妊娠・出産等の「いのち」に関わる非常にセンシティブな内容を扱っている。調査会社の選定にも注意し、調査にあたり、昭和大学医学研究科、昭和大学に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（審査結果通知番号 3279；審査終了日 2020 年 10 月 12 日）。

3) 調査結果のクリーニング：調査会社への登録情報と回答者の属性が異なっている、明らかに回答拒否や無回答が多いなど調査として無効な回答を判定するために、分析に先立ち、データの精査が必要であった。そこで、性別の属性に矛盾がある、女性で妊娠経験情報が無回答、意識質問にすべて「わからない」と回答した 30 名（全回答者 3254 人）をクリーニングし、有効回収数は 3,224 人（男性 1090 人、女性 2134 人）であった。2021 年 2 月の追加アンケートでは回収段階の対象は女性 1649 人、出生前検査の時期、年齢、ART の定義なども踏まえ回答に矛盾がないか詳細に確認し、クリーニングの結果、1,635 人を有効回答者とした。

これらの留意点は研究①のみならず、一般妊産婦に行う研究②においても十分に留意して行った点である。

**(1) 研究② 出生前検査に関する一般妊産婦への意識調査：対象・方法：**

本来は協力の得られる自治体で母子手帳交付時にアンケートの案内を行い、同意を経た妊婦とそのパートナーに調査を行う予定であったが、昨今の社会情勢より、行政等を介さずに Web 調査形式とした。また、妊娠中の女性及びパートナー（女性）が妊娠中の男性を Web にて抽出、研究①と同様の調査を行うこととしていたが、研究①の解析結果から、男性からは妊娠週数や出生前検査経験など正確なデータ収集が困難と判断したため、妊娠 7 か月以降の妊婦と 1 年以内の褥婦を対象とした。「国勢調査」に基づき、居住地域 8 ブロックの住民統計と出生年齢統計を加味し、20-44 歳（5 歳刻み）コホートに割り付け、目標を妊婦 2000 名、褥婦 1000 名とし 2021 年 12 月に 87 問のアンケートを施行した（資料 1-2）。（倫理面への配慮）

本研究②は、昭和大学における人を対象とする研究等に関する倫理委員会にて承認を得て実施した（承認番号 21-105-A 審査終了日 2021 年 11 月 30 日）。

**(2) 研究③ 遺伝カウンセリング受検妊婦とパートナーの調査：対象・方法：**

令和 4 年度以降の調査予定であるが、形態異常も含めた出生前検査経験時に GC を受けた一般妊産婦とパートナー 1000 人に Web 調査やヒアリングによる調査を行う。研究①②の解析結果から、ある程度の出生前検査経験者から支援体制の問題点など結果も踏まえ、そのデータを解析、ターゲットを絞った追加調査も考慮する。ヒアリング調査としては出生前検査を受ける際の意味決定にはどういった支援が必要なのか、検査を受けた後に困ったことや疑問はなかったのかなど、受検者の視点で出生前検査に関連した支援体制の問題点の抽出を行う。また、NIPT コンソーシアム 91 施設で同意の得られた施設及び分担研究者施設など、国内の基幹協力施設で、各種出生前検査を行う施設にも調査し、陽性者への対応を評価する。

**(2) 研究④ 胎児異常が検出された場合の支援体制の実態調査：対象・方法：**

本来であれば、令和 2 年度に研究①と並行して、研究④産科医療機関の出生前検査状況確認を行う予定であったが、コロナ感染を鑑みて令和 3 年度へ延期

し、出生前検査陽性者の対応等ヒアリング調査は令和4年以降に予定変更した。2021年10月遺伝関連の590施設に配送(NIPTコンソーシアム90施設はメールでも配信)、1施設あたり1回答を得た。1次調査は316件の回答を得ており、施設背景など単純集計した。また、出生前検査陽性妊婦へ対応し、2次調査として医療従事者個人対象の調査の了承を経た施設は146施設であった。2021年12月からの2次調査で全国113施設より204人の回答を得ており単純集計を行った。

調査内容：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。施設調査として規模や出生前検査陽性と判断された場合の心理ケアやフォローアップ体制、アフターカウンセリング等の有無、出生前検査に関する妊婦等の不安等に対する周産期メンタルヘルスカケアによる支援体制、検査に係る遺伝専門職・看護職等の支援体制の実態調査とした(資料1-3、1-4)。

(倫理面への配慮)

本研究④は、昭和大学における人を対象とする研究等に関する倫理委員会にて承認を得て実施した(承認番号21-020-B 審査終了日2021年9月9日)。

## (2) 研究⑤ 妊娠についての相談支援体制に関する諸外国の取り組みの調査：対象・方法：

出生前遺伝学的検査について社会的に理解される検査体制と充実した妊婦の支援体制を構築することを目的に研究を行うため、妊娠についての相談支援体制に関する諸外国の取り組みを海外論文、WEB調査し、出生前診断後のフォローについて、諸外国の妊娠相談の現状について、妊娠・育児を含めて妊娠についての相談支援体制について検討した。調査内容としては、出生前検査で陽性または異常が疑われる人において、妊娠中のいろいろな判断をするときのサポートなど、どの職種がどのように行っているかなど、行政や地域も含めた社会支援体制を海外の状況を踏まえ、日本で活かせることがあるか調べ

た。

## C. 研究結果 D. 考察

### (1) 研究①出生前検査に関する一般市民への意識調査：結果・考察：

2020年12月一般男女が出生前検査についてどのような知識や意識と検査ニーズ、妊娠に伴う心理的な不安要因などについての実態を把握し、2021年の日本社会学会にて発表した。出生前検査を希望する女性について、婚姻や妊娠経験、学歴、地域性など、その特徴を明らかにし、未婚など妊娠を考える前にある人や、高学歴の人ほど出生前検査を希望している傾向が見いだせた。また、不妊治療の経験者もしくは不妊治療を検討中の人は、出生前検査に関心を持つ傾向を示したため、**2021年2月**にそれを明確に把握するために追加のアンケートを不妊治療経験女性(ART群)と出生前検査経験女性に行った。妊娠既往のあるART群では全く知らない出生前検査項目があり、半数は「医療者からすべての妊婦に説明すべき」と考える一方、「条件付きで伝える」また、出生前検査受検対象も「条件に合う人だけ」と慎重に考える傾向が見られた。出生前検査に対し知識や意識に違いがあることも踏まえたGCの必要性が示唆され、2022年日本産婦人科学会発表予定である。また、クリーニングを詳細に行った後、①不妊治療とNIPT、ともに経験がある人、②不妊治療の経験はないがNIPTを受検した人、③不妊治療の経験がある人(NIPTはなし)、④不妊治療の経験がなく、NIPT以外の出生前検査を受検した経験がある人(以下では「いずれもなし」と表記)、の4グループに分けて、グループ間で比較を行った。NIPT経験者は不妊治療の有無にかかわらず、若年層に多く、高学歴の人が多かった。ただし、近年受検者が増えているNIPTに限ると、NIPT受検者の方が、出生前検査について「正しく」理解しているとは限らないことが指摘できた。出生前検査を受けたい理由、受けたくない理由、子どもが生まれてくるときに思うことなどのアンケート結果について詳細な報告は分担報告を参照されたい。

### (1) 研究②出生前検査に関する一般妊産婦への意

## 識調査：結果・考察：

妊婦 2080 名、褥婦 1034 名のアンケート回収後クリーニング作業後に単純集計を行った。

・Q25 出生前検査の知識問題で「医師は出生前検査についての説明を妊婦にしなければならない」に対し妊産婦の 70.3%は正しいと回答している。研究①の調査でも一般女性の 82.5%、NIPT 受験者の 75.5%も正しいと回答している。一方、医療者は「医師が妊婦に対して、本検査の情報を積極的に知らせる必要はない。」との考えが一般化しており、妊婦とかかわる医療者から適切な情報提供ができるようになる必要があることが示唆された。

・Q26 では出生前検査への思いを聞いており、「胎児について多くのこと、早くから知るのはいいことである」との考えが 84-88%ある一方で、「治せる病気でなければ不安になる」と考える人も 91%おり、出生前検査に対して複雑な感情を抱く妊産婦が多いことが明らかになった。研究①では質問形式を複数回答としており、「胎児について多くのことを、早くから知るのはいいことである」との考えが 66-69%ある一方で、「治せる病気でなければ不安になる」と考えは 54%であり、一般女性に比し妊産婦では出生前検査に対する考えがより一層複雑であることが示唆され、適切な情報提供の必要性がうかがえる。

・Q30 で何らかの出生前検査を受検した対象者は 3113 人中 467 人 (15%)であった。妊娠出産に際し、はっきりとした理由がなくとも不安を抱えている女性が多く、高年妊娠とされる 35 歳以上の人が少ない集団にもかかわらず、年齢を気にしている人が半数以上いた。今回の回答者の平均年齢は 31.7 歳であるが、このことから、35 歳以上の人のみが年齢を不安視しているわけではないということも認識する必要があると考えられた。無痛分娩、行政支援、COVID-19、周産期メンタルヘルスに関する項目についても確認しているので、詳細は分担報告書を参照されたい。

## (2)研究④ 胎児異常が検出された場合の支援体制の実態調査：結果・考察：

2021 年 10 月遺伝関連の 590 施設に配送 (NIPT コンソーシアム 90 施設はメールでも配信)、1 次調査は 316 件 (54%) の回答を経ており、単純集計を行っ

た。

・回答者の職種の 97%は医師であり全国より回答を得た。分娩施設が 9 割のうち半数は年間 500 件以上の分娩数であった。NIPT 認可施設は 80 施設 (25%) で、出生前検査陽性症例に 222 施設が対応していた。陽性症例への人工妊娠中絶を自施設で 68%が対応、21%が症例によって対応していた。

・陽性症例が継続した場合の対応として、院内カンファ・症例共有、NICU/小児科との連携、自治体・行政紹介などは 80%以上対応、ペリネイティブジット、書籍・パンフ紹介は 75%が実施、NICU 見学、患者当事者会紹介、精神科も 60-50%は行うが体制がない施設も 15%はあった。

・陽性症例で中絶した場合は、助産師面談は 88%行うが、看護師面談、産婦人科臨床遺伝専門医診察は 65%であった。自治体・行政、医療機関、精神科・心療内科、心理士紹介は 50%程度が行い、30%はほとんど行わず、20%は体制がなかった。ピアカウンセリングの紹介、認定遺伝カウンセラー面談は 30%が行い、CGC (認定遺伝カウンセラー) は体制がない施設が 60%であった。

陽性症例を継続した場合より中絶した場合の方が医療機関においても行政機関においても面談、紹介を施行することは少なく、支援体制がない項目も多かった。

2 次調査として、出生前検査陽性妊婦へ対応し医療従事者個人対象の調査の了承を経た施設は 146/316 (46%) であった。2021 年 12 月からの 2 次調査で全国 113 施設 (113/146 (77.9%)) より 213 人の回答を得た。

・各地域、経験年数 10 年以上が 8 割という経験豊富な、医師 170 人 (小児科 6 人)、助産師・看護師 18 人、その他 16 人 (CGC10 人) より回答があった。

・出生前検査陽性妊婦への対応業務について 95%以上は当然、やりがいがある、症例の役に立っている、学びになると考える、一方、25%は、できれば避けたい業務と考えていた。

・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、症例によって負担に感じる」と 74%が回答した。負担要因についても検討しており、詳細は分担研究報告を参照されたい。症例によっては精神科や心療内科の医師が関わるこ

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。

・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。

## (2)研究⑤ 妊娠についての相談支援体制に関する諸外国の取り組みの調査：結果・考察：

本調査では、出生前検査とその支援体制が充実していると報告されているドイツ、デンマーク、オランダ、フィンランド、オーストラリアといった欧州やオセアニアの諸国を中心に調べ、中東やアフリカ、アジアではシンガポールの状況を検討した。ドイツでは中絶を受ける前に、必ず「妊娠葛藤相談所」で相談をし、妊婦本人のみ自己決定権があり、人工中絶のうち出生前診断後は約4%である。デンマーク在住の18歳以上の女性は、妊娠12週までは理由を述べることなく公立病院にて無料で中絶する権利があるとし、それ以降については特別の許可が必要である。また、出生前診断及びスクリーニングは、デンマーク市民には無料である。オランダでは全ての妊婦は、胎児形態異常のスクリーニングについて、妊娠初期に情報提供・相談を受けの方を受け、この費用や受検料も保証される。妊娠中絶後は心理社会的専門家の組織的なアフターケアの必要性が報告されている。フィンランドには「ネウボラ」という、保健師を中心とする産前・産後・子育ての切れ目ない個別の子ども家族への的確な無料支援制度があり、必要に応じて専門職間・他機関への連携が可能である。オーストラリアでは、先天異常又は染色体異常性に対するスクリーニングプログラムは国家により規定されており、出生前検査のメリットデメリットは産婦人科医より知らされる。また、人工妊娠中絶が合法とされ、妊娠22週までは母親の意思による中絶が可能とされている。中東や北アフリカのほとんどの国では、女性の生命を救う以外の目的での妊娠中絶は、厳しく法律で禁じられている。世界保健機関によれば、2003年の中東および北アフリカにおける妊娠中絶者は150万人で、不衛生な環境や専門医以外が

施行することがあり、この地域における妊婦死亡の原因の約11%を占める。詳細は分担研究報告を参照されたい。

本海外検討については、令和4年度以降にも継続的に研究を継続する。

## E. 結論

### 研究①

令和2年度「出生前検査に関する一般市民への意識調査」を行った。受検要因分析より、一般女性、出生前検査・不妊治療経験者に追加のアンケートを実施し、同様の質問に加え出生前検査について深く質問した。その結果を、令和3年に重要項目のクロススタディーに加え、自由記述欄への回答の分析を行った。その結果、NIPTを含む出生前検査の実施における妊婦への情報提供がより適切に行われる体制づくりや、遺伝カウンセリング、検査前後の相談・支援のあり方、妊娠・出産、育児へのサポートのために、有意義な資料を報告した。

研究②「出生前検査に関する一般妊産婦への意識調査」を行った。出生前検査に対する認識や分娩方法の選択に関する考え、COVID-19流行禍での妊婦の意識について調査した。今後、各項目のクロススタディーを実施し、研究①で調査した一般女性の意識との比較など、実態調査解析を行う。

研究④ (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るが、支援体制について出生前検査陽性症例を継続した場合より中絶した場合の方が医療機関においても行政機関においても面談、紹介を施行することは少なく、支援体制が少ないことが示唆された。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する対応業務は「負担、症例によって負担に感じる」と74%が回答しており負担要因についても検討した。症例によっては精神科や心療内科の医師が関わ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。

研究⑤ 出生前診断後のフォローアップ体制の構築が望まれる。アフターケアでは、悲嘆のカウンセリング、亡くなった児の存在を認めること、将来の妊娠の可能性などに注意を払うべきである。日本では保育所利用割合が低く、幼児教育・保育への公的投資額が低い。フィンランドなど北欧では妊娠・育児についてのヘルスワーカーのシステムが充実している。中東、アフリカ、アジアの一部では、人工妊娠中絶がいまだに安全に行えないケースが多い。

## F. 健康危険情報

該当なし

## G. 研究発表

### 1. 論文発表・刊行

- 1) Goto M, Nakamura M, Takita H, Sekizawa A. Study for risks of amniocentesis in anterior placenta compared to placenta of other locations. *Taiwan J Obstet Gynecol*. 2021 Jul;60(4):690-694.
- 2) 白土 なほ子・周産期における社会的支援を考える:精神疾患・メンタルヘルス 東京都城南地区における周産期メンタルヘルスケアの取り組み(原著論文)・周産期学シンポジウム (1342-0526)39号 Page31-34(2021.09)
- 3) Nakamura E, Kobayashi K, Sekizawa A, Kobayashi H, Takai Y. Medical Safety and Education Committee of the Japan Association of Obstetricians and Gynecologists (JAOG), Tokyo, Japan. Survey on spontaneous miscarriage and induced abortion surgery safety at less than 12 weeks of gestation in Japan. *J Obstet Gynaecol Res*. 2021 Sep 27
- 4) Sasaki Y, Yamada T, Tanaka S, Sekizawa A, Hirose T, Suzumori N, Kaji T, Kawaguchi S, Hasuo Y, Nishizawa H, Matsubara K, Hamanoue H, Fukushima A, Endo M, Yamaguchi M, Kamei Y, Sawai H, Miura K, Ogawa M, Tairaku S, Nakamura H, Sanui A, Mizuuchi M, Okamoto Y, Kitagawa M, Kawano Y, Masuyama H, Murotsuki J, Osada H, Kurashina R, Samura O, Ichikawa M, Sasaki R, Maeda K, Kasai Y, Yamazaki T, Neki R, Hamajima N, Katagiri Y, Izumi S, Nakayama S, Miharu N, Yokohama Y, Hirose M, Kawakami K, Ichizuka K, Sase M, Sugimoto K, Nagamatsu T, Shiga T, Tashima L, Taketani T, Matsumoto M, Hamada H, Watanabe T, Okazaki T, Iwamoto S, Katsura D, Ikenoue N, Kakinuma T, Hamada H, Egawa M, Kasamatsu A, Ida A, Kuno N, Kuji N, Ito M, Morisaki H, Tanigaki S, Hayakawa H, Miki A, Sasaki S, Saito M, Yamada N, Sasagawa T, Tanaka T, Hirahara F, Kosugi S, Sago H; Japan N. I. P. T. Consortium. Evaluation of the clinical performance of noninvasive prenatal testing at a Japanese laboratory. *J Obstet Gynaecol Res*. 2021 Aug 5
- 5) 山中美智子, 吉橋博史, 本田まり, 水野誠司, ○柘植あづみ, 出生前検査と遺伝カウンセリング: 過去~現状~未来に向けて, 聖路加国際大学紀要, 2021, 7: 76-85.
- 6) 入澤仁美, 柘植あづみ, 精子を提供する理由—SNS ドナーへのインタビュー調査—, 国際ジェンダー学会誌, 2021, 19: 132-145.
- 7) Ushioda M, Sawai H, Numabe H, Nishimura G, Shibahara H. Development of individuals with thanatophoric dysplasia surviving beyond infancy. *Pediatr Int*. 2021 Oct 1;. doi: 10.1111/ped.15007. [Epub ahead of print] PubMed PMID: 34597445.



- 8) Tokuda N, Kobayashi Y, Tanaka H, Sawai H, Shibahara H, Takeshima Y, Shima M. Feelings about pregnancy and mother-infant bonding as predictors of persistent psychological distress in the perinatal period: The Japan Environment and Children's Study. *J Psychiatr Res.* 2021 Aug;140:132-140. doi: 10.1016/j.jpsychires.2021.05.056. Epub 2021 May 30. PubMed PMID: 34116439.
- 9) Adachi S, Tokuda N, Kobayashi Y, Tanaka H, Sawai H, Shibahara H, Takeshima Y, Shima M. Association between the serum insulin-like growth factor-1 concentration in the first trimester of pregnancy and postpartum depression. *Psychiatry Clin Neurosci.* 2021 May;75(5):159-165. doi: 10.1111/pcn.13200. Epub 2021 Feb 11. PubMed PMID: 33459438; PubMed Central PMCID: PMC8248044.
- 10) 菅野 摂子、「スクリーニング検査と受検者の視覚 —二つのスクリーニング検査をめぐる当事者の語りから—」保健医療社会学論集 32(1) : p45-54、2021
- 11) 菅野摂子「出生前検査に対する一般社会の認識」『周産期医学 特集「これからの出生前遺伝学的検査を考える」』第 51 巻第 5 号 : p701-704, 2021
- 12) Kajita N, Futagawa H, Yoshihashi H, Yoshida K, Narita M. Two cases of an infant with Down syndrome with solid food protein-induced enterocolitis syndrome. *Pediatr Int.* 2021 Nov 22. doi: 10.1111/ped.14732.
- 13) Takemori S, Tanigaki S, Nozu K, Yoshihashi H, Uchiumi Y, Sakaguchi K, Tsushima K, Kitamura A, Kobayashi C, Matsuhima M, Tajima A, Nagano C, Kobayashi Y. Prenatal diagnosis of MAGED2 gene mutation causing transient antenatal Bartter syndrome. *Eur J Med Genet.* 2021 Oct;64(10):104308. doi: 10.1016/j.ejmg.2021.104308.
- 14) Goto S, Suzumori N, Kumagai K, Otani A, Ogawa S, Sawada Y, et al. Trends of fetal chromosome analysis by amniocentesis before and after beginning of noninvasive prenatal testing: A single center experience in Japan. *J Obstet Gynecol Res* 47, 3807-3812, 2021.
- 15) Suzumori N, Ebara T, Tamada H, Matsuki T, Sato H, Kato S, et al. Relationship between delivery with anesthesia and postpartum depression: The Japan Environment and Children's Study (JECS). *BMC Pregnancy Childbirth* 21, 522, 2021.
- 16) Suzumori N, Sekizawa A, Takeda E, Samura O, Sasaki A, Akaishi R, Wada S, Hamanoue H, Hirahara F, Sawai H, Nakamura H, Yamada T, Miura K, Masuzaki H, Nakayama S, Kamei Y, Namba A, Murotsuki J, Yamaguchi M, Tairaku S, Maeda K, Kaji T, Okamoto Y, Endo M, Ogawa M, Kasai Y, Ichizuka K, Yamada N, Ida A, Miharuru N, Kawaguchi S, Hasuo Y, Okazaki T, Ichikawa M, Izumi S, Kuno N, Yotsumoto J, Nishiyama M, Shirato N, Hirose T, Sago H. Retrospective details of false-positive and false-negative results in non-invasive prenatal testing for fetal trisomies 21, 18 and 13. *Eur J Obstet Gynecol Reprod Biol.* 2021 Jan;256:75-81.
- 17) Goto S, Ozaki Y, Ozawa F, Mizutani E, Kitaori T, Suzumori N, et al. The investigation of calpain in human placenta with fetal growth restriction. *Am J Reprod Immunol* 85, e13325, 2021.
- 18) 佐々木佑菜, 山田崇弘\*, 小杉眞司. ビスホスホネート製剤導入が骨形成不全症罹患児の両親に与えた影響の調査: 質的研究の統合. *周産期医学.* 51:1067-1072, 2021
- 19) 島田咲, 山田崇弘\*, 小杉眞司. ゲノム解析

- における二次的所見の開示に影響する要素の探索：文献の内容分析による質的研究．癌と化学療法．48:667-671, 2021
- 20) 洪本加奈, 西山深雪, 山田崇弘\*. 出生前検査におけるマイクロアレイ (Chromosomal Micro Array : CMA) の活用．確定的な遺伝子解析法とその活用．周産期医学 51, 723-726, 2021
- 21) 洪本加奈, 森貞直哉, 山田崇弘\*. 新生児マススクリーニングと遺伝カウンセリング．遺伝子医学 11:88-92, 2021
- 22) 吉橋博史 5. 連携医療 A 周産期医療との連携．61-65. (臨床遺伝専門医制度委員会監修：臨床遺伝専門医テキスト3 各論II 臨床遺伝学小児領域．診断と治療社, 東京) 2021 著物 (教科書)
- 23) 山田崇弘. Q9 遺伝性疾患をもっています．妊娠・出産に影響がありますか？ 121-122 (大道正英, 亀井良政, 久慈直昭 編：産婦人科患者説明ガイド 納得・満足を引き出すために 臨床婦人科産科 2021 増刊号．医学書院．東京) 2021
- 24) 山田崇弘. 4. 遺伝学的手法 A 出生前遺伝学的検査．146-153. (臨床遺伝専門医制度委員会監修：臨床遺伝専門医テキスト2 各論I 臨床遺伝学生殖・周産期領域．診断と治療社, 東京) 2021
- 25) 山本広子, 上妻友隆, 松本直通, 山本憲, ○山田重人, 難波栄二, 吉里俊幸, 井上充, 斎藤仲道. 常染色体劣性多発性嚢胞腎における新規 PKHD1 遺伝子変異解明後, 次回以降の出生前診断につなげられた1例. 日本遺伝カウンセリング学会誌 42(1): 159-163, 2021.
- 26) 白土 なほ子・東京都城南地区の取り組み～産後ケアへの切れ目のない支援に向けて～妊産婦メンタルヘルスマニュアル 第3版 2021年12月1日 P134-136 編集 公益社団法人日本産婦人科医会
- 27) 白土 なほ子・【正常を確認し異常への対応を究める! 妊婦健診と保健指導パワーアップガイド 妊娠期別ガイド】産褥(分娩後～産後1ヵ月) 周産期メンタルヘルスケア (4)(解説/特集)・Perinatal Care (0910-8718)2021 夏季増刊 Page265-270(2021.06)
- 28) 白土 なほ子・【正常を確認し異常への対応を究める! 妊婦健診と保健指導パワーアップガイド 妊娠期別ガイド】妊娠後期(妊娠28週0日～) 周産期メンタルヘルスケア(3)・Perinatal Care (0910-8718)2021 夏季増刊 Page235-238(2021.06)
- 29) 白土 なほ子・【正常を確認し異常への対応を究める! 妊婦健診と保健指導パワーアップガイド 妊娠期別ガイド】妊娠中期(妊娠14週0日～27週6日) 周産期メンタルヘルスケア(2)・Perinatal Care (0910-8718)2021 夏季増刊 Page199-201(2021.06)
- 30) 白土 なほ子・【正常を確認し異常への対応を究める! 妊婦健診と保健指導パワーアップガイド 妊娠期別ガイド】妊娠初期(～妊娠13週6日) 周産期メンタルヘルスケア(1)・Perinatal Care (0910-8718)2021 夏季増刊 Page134-138(2021.06)

## 2. 学会発表(雑誌名等含む)

- 31) 澤井英明, 杉山由希子, 瀧本裕美, 鏑本浩志, 上田真子, 田中宏幸, 磯野路善, 上田友子, 井上佳代, 柴原浩章・遺伝性がん関連遺伝子84種類を一括検査する生殖細胞系列変異の遺伝子パネル検査の実施報告 令和3年4月 公益社団法人日本産科婦人科学会第73回学術講演会(ハイブリット(新潟))
- 32) Io S, Kondoh E, Yamada S, Takashima, Mandai M. Capturing human trophoblast development with naive pluripotent stem cells in vitro. 第73回日本産科婦人科学会、2021年4月22～25日。於：新潟(ハイブリット)
- 33) 柘植あづみ, 提供者を選ぶことの課題と問題 シンポジウム1 提供配偶子を用いた生殖医療の課題 第66回日本生殖医学会学術講演会, 2021年11月11日 米子
- 34) Tsuge, Azumi Famille, reproduction et

- genre au Japon: ce que dessine la PMA (同時通訳) (生殖補助技術から日本の家族・生殖・ジェンダーを考える) La Cité du Genre a le plaisir de vous inviter au lancement de son cycle de conférences internationales (フランス国立ジェンダー研究センター国際セミナー), 2021年11月19日, <https://www.youtube.com/watch?v=1V1CeNUf67k> オンライン
- 35) 小門穂, 洪賢秀, 柘植あづみ 配偶子提供に関わる倫理と意思決定一躊躇と受容の要因分析, 公募ワークショップ, 第33回日本生命倫理学会年次大会, 2021年11月27日、オンライン
- 36) 田中慶子, 菅野摂子, 柘植あづみ: 出生前検査を希望するのはどんな女性か—「出生前検査に関する一般男女の意識調査」から(1), 第94回日本社会学会大会, 2021年11月14日、オンライン <https://jss-sociology.org/other/20210924post-12105/#273>
- 37) 菅野摂子, 田中慶子, 柘植あづみ: 人工妊娠中絶に対する男性の態度—「出生前検査に関する一般男女の意識調査」から—(2), 第94回日本社会学会大会, 2021年11月14日、オンライン <https://jss-sociology.org/other/20210924post-12105/#274>
- 38) Tsuge, Azumi Making sense of Japan's new ART legislation. Why it took almost 20 years for Japan to approve its first law regarding assisted reproductive technology (ART)? Sci-tech-Asia (Virtual Seminar) Jan 25, 2021. オンライン [https://www.facebook.com/watch/live/?ref=watch\\_permalink&v=1054195091738307](https://www.facebook.com/watch/live/?ref=watch_permalink&v=1054195091738307)
- 39) 柘植あづみ PGT-A・SR技術を女性が願う背景とその倫理・社会的問題を考える, 日本産科婦人科学会倫理委員会 PGT-A・SR臨床研究に関する公開シンポジウム, 2021年9月23日, オンライン
- 40) 鈴森伸宏 生殖周産期「出生前診断」第11回遺伝カウンセリングアドバンストセミナー研修会(2021年7月、金沢) 鈴森伸宏 臨床遺伝学と遺伝カウンセリング 第31回遺伝医学セミナー(2021年9月、千葉)
- 41) 吉橋博史 「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」第7回日本産科婦人科遺伝診療学会学術集会。大阪 千里ライフサイエンスセンター, 2021 口演坂本 美和, 秋野 亮介, 西井 彰悟, 岡崎 美寿歩, 近藤 哲郎, 関沢 明彦: 当院における医学的適応による未受精卵および受精卵凍結の現状;第73回日本産科婦人科学会学術講演会 令和3年4月22日~25日 日本産科婦人科学会雑誌(0300-9165)73巻臨増 Page S-515(2021.03)
- 42) 坂本 美和 第32回日本女性心身医学会研修会 2021年6月26日(土) Web開催 不妊症のメンタルヘルス 不妊患者の現状: 女性心身医学(1345-2894)26 Page35(2021.06)
- 43) 坂本 美和: 当院における妊孕性温存治療の現状;第23回城南地区産婦人科医会合同研修会 令和3年11月25日, Web
- 44) 濱田 尚子, 松岡 隆, 後藤 未奈子, 安井 理, 瀧田 寛子, 徳中 真由美, 宮上 景子, 仲村 将光, 白土 なほ子, 廣瀬 達子, 和泉 美希子, 関沢 明彦・妊娠初期より管理を行った経験した胎児骨系統疾患症例の検討・日本産科婦人科学会雑誌(0300-9165)73巻臨増 Page S-611(2021.03)
- 45) 水谷あかね, 白土なほ子, 宮上景子, 徳中真由美, 小出馨子, 松岡隆, 相良洋子, 関沢明彦・COVID-19流行による妊産婦の心理状況の検討・日本産科婦人科学会雑誌(0300-9165)73巻臨増 Page S-538(2021.03)・日本語ポスター96「メンタルヘルス 1」 演題番号 P-96-2

- 46) Osamu Yasui, Nahoko Shirato, Tatsuko Hirose, Mikiko Izumi, Shoko Hamada, Keiko Miyagami, Ryu Matsuoka, Akihiko Sekizawa・Backgrounds of pregnant women who took non-invasive prenatal testing: 7 years experiences from single facility in Japan・The 73rd Annual Congress of the Japan Society of Obstetrics and Gynecology・The Journal of Obstetrics and Gynaecology Research (1341-8076)47 巻 8 号 Page2925(2021.08)
- 47) 和泉美希子、白土 なほ子、瀧田 寛子、佐藤 陽子、池本 舞、町 麻耶、松岡 隆、関沢 明彦・胎児形態異常を認め妊娠中断を選択した1症例に対する医療支援・女性心身医学 第26号1巻 P77 演題番号B-2 2021.6.15 発刊・第49回日本女性心身医学会学術集会 一般演題
- 48) 池袋真、白土なほ子、水谷あかね、宮上景子、山崎あや、佐藤陽子、松岡隆、関沢明彦；当院におけるCOVID-19流行前後の妊産婦のメンタルヘルスの検討 女性心身医学 第26号1巻 P76 演題番号A-4 2021.6.15 発刊 優秀演題賞
- 49) 宮上景子 第49回日本女性心身医学会学術集会 2021年6月27日(日)Web開催成熟期のメンタルヘルス 周産期 コロナ禍の城南地区の現状：女性心身医学 (1345-2894)26 (2021.06)
- 50) 宮上景子、白土なほ子、池袋真、水谷あかね、廣瀬達子、和泉美希子、関沢明彦；思春期外来において46,XY DSD患者への診断告知に難渋した一例 第40回日本思春期学会 2021.9.27-10.3
- 51) 池袋真、白土なほ子、水谷あかね、宮上景子、関沢明彦；セクシュアリティに配慮した思春期外来での対応 第40回日本思春期学会 2021.9.27-10.3
- 52) 白土なほ子；女性のライフステージにおけるメンタルヘルスケア ～うつ傾向を中心に～ Women's Mental Health Forum:2021.7.16
- 53) 白土なほ子・坂本美和・関沢明彦；[生殖医療と出生前検査] Reproductive medicine and prenatal testing 日本人類遺伝学会第66回大会,第28回日本遺伝子診療学会大会 合同開催「教育セッション 12」抄録集 p210 2021.10.16
- 54) 白土なほ子；NIPTの現状と遺伝カウンセリングの必要性」第7回日本産婦人科遺伝診療学会第7巻 2021.11.15 発行 p82-83 2021.12.17. GeneTech 株式会社ランチョンセミナー
- 55) 廣瀬達子；当院におけるNIPT (Non-invasive prenatal testing) の受検傾向と心理社会的支援 第7回日本産婦人科遺伝診療学会 R3.11.15 発行 p84-85 2021.12.17 GeneTech 株式会社ランチョンセミナー
- 56) 西井 彰悟, 坂本 美和, 小田原 圭, 廣瀬 達子, 和泉 美希子, 宮上景子, 白土 なほ子, 関沢 明彦 ；子宮頸がんに対し広汎子宮頸部摘出術既往のあるRobertson 転座保因者への周産期遺伝カウンセリングの経験 第399回 東京産科婦人科学会例会 第42回東京産婦人科医学会・東京産科婦人科学会合同研修会 2021.12.3-12.9
- 57) 山田崇弘 「網羅的な出生前遺伝学的検査～そのとき我々はどうか考えるのか～」 第17回鳥取大学 IRUD 勉強会 Web 開催, 2021
- 58) 山田崇弘 「ゲノム医療の時代における出生前遺伝学的検査」2021年度三重県言語聴覚士会総会 Web 開催, 2021
- 59) 山田崇弘 「ゲノム医療における遺伝情報」前橋市医師会卒後研修会 Web 開催, 2021
- 60) 山田崇弘 「これからの出生前遺伝学的検査の提供体制」令和3年度兵庫県立こども病院周産期医療センター研修会. 神戸市, 兵庫県立こ

ども病院, 2021

- 61) 山田崇弘 「遺伝医療と医療倫理」第10回遺伝医学セミナー入門コース Web 開催, 2021
- 62) 山田崇弘 「遺伝医療と医療倫理」第2回不育症学会認定講習会 Web 開催, 2021
- 63) 山田崇弘 「遺伝医学における倫理」第31回遺伝医学セミナー Web 開催, 2021
- 64) 山田崇弘 「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)」第7回日本産科婦人科遺伝診療学会学術集会. 大阪 千里ライフサイエンスセンター, 2021
- 65) 山田崇弘 「日本における出生前遺伝学的検査提供体制～相互理解と連携を目指した取り組み～」シンポジウム: 血液から見える未来～NIPTの普及で何が変わるか～ 第31回日本産科婦人科新生児血液学会学術集会 Web 開催 2021

#### H. 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