

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

令和 2-4 年度

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)

令和 2-4 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」

研究報告

研究課題：「出生前検査に関する一般市民及び妊産婦への意識調査」

「出生前検査に関する支援体制構築のための研究」

研究代表者：白土 なほ子 昭和大学医学部産婦人科学講座・准教授
研究分担者：関沢 明彦 昭和大学医学部産婦人科・教授
奥山 虎之 埼玉医科大学・ゲノム医療科・特任教授
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・学部長
澤井 英明 兵庫医科大学・産婦人科学講座・教授
菅野 摂子 埼玉大学・ダイバーシティ推進センター・准教授
佐村 修 東京慈恵会医科大学・産婦人科学講座・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 北海道大学・臨床遺伝子診療部・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
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
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
池袋 真 昭和大学医学部産婦人科学講座・特別研究生

研究概要

【背景】

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・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がない。NIPTを行う非認証施設が増加し、出生前遺伝学的検査の提供体制は混乱した状況にある。

【目的】

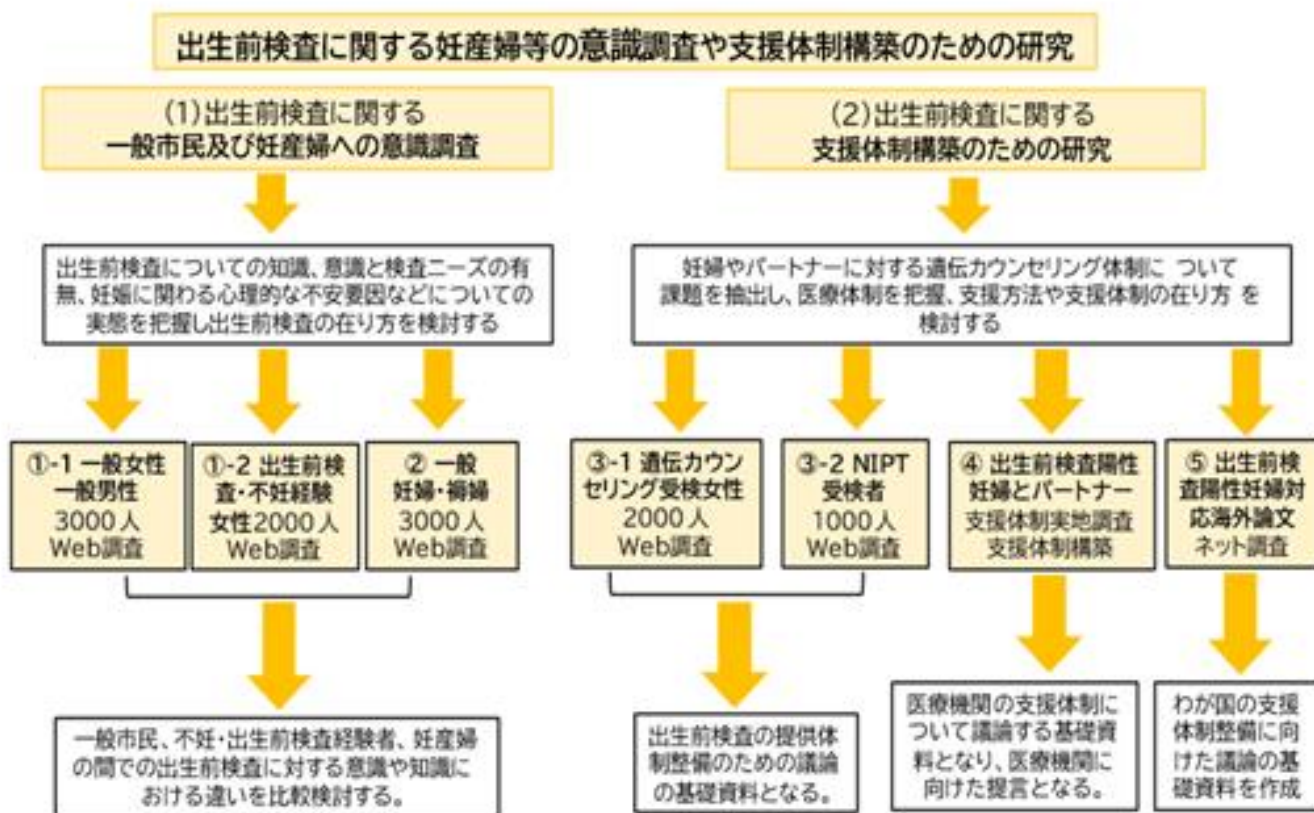
出生前遺伝学的検査について社会的に理解される検査体制と充実した妊婦の支援体制を構築する。

(1) 「出生前検査に関する一般市民及び妊産婦への意識調査」

- ・ 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についての一般市民、一般妊婦の実態を把握し出生前検査の在り方を検討する。

(2) 「出生前検査に関する支援体制構築のための研究」

- ・ 妊婦やパートナーに対する遺伝カウンセリング体制について課題を抽出し、医療体制を把握、支援方法や支援体制の在り方を検討する



【倫理承認】

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：番号 3279、21-105-A、21-105-B

研究成果

【拔粹】

(1) 「出生前検査に関する一般市民及び妊産婦への意識調査」

一般男女、妊産婦共に「出生前検査に関する検査の種類や職種などの知識」が低いためか、「出生前検査に対する情報提供」はすべての妊婦に必要と4割が考え、条件付きも含めると8割が必要と感じていた。「すべての妊婦への出生前検査の実施」について一般男性、出生前検査受検妊産婦の方が一般女性より多くすべきであると感じており、条件付きも含めると8割以上が実施を望む同等な認識をもつことを確認した。出生前検査選択者には社会的、心理的な背景に特徴があり、そのような背景を踏まえた対応が必要と思われ、選択者・非選択者の自由記載についてもまとめた。

◆分担報告研究報告・具体的成果◆

* 令和2年度

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 | 厚生労働科学研究成果データベース (niph.go.jp)

I. 総括研究報告 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

II. 分担研究報告 1. 「出生前検査に関する一般市民の意識調査」に関する研究

* 令和3年度

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 | 厚生労働科学研究成果データベース (niph.go.jp)

1. 研究①「出生前検査に関する一般男女への意識調査」 — 「出生前検査に関する追加アンケート」より—

2. 研究②「出生前検査に関する一般妊産婦への意識調査」 — 「出生前検査に関する妊産婦アンケート」より—

* 日本医学会 出生前検査認証制度運営委員会 HP

検査を受けた人の声 受けなかった人の声 | 出生前検査認証制度等運営委員会 (jams-prenatal.jp)

(2) 「出生前検査に関する支援体制構築のための研究」

医療機関調査では出生前検査陽性症例に対する支援体制は十分とは言えず、医療者個人調査では支援者も負担に感じていることも多いことが分かった。具体的理由として「時間的制約」「個別化した対応が必要」「予後予測が困難」など担当医療者個人の努力に依存してケアが行われている状況がうかがえた。医療者のこころのケアも含めた支援体制の充実が必要であるとともに、ケアを担う医療スタッフの負担を軽減する方策の検討も必要と考えられた。出生前検査陽性者への対応には産婦人科だけでなく関連する診療科や地域との連携も不可欠であるとの考え方が抽出され、特色ある取り組みを行う 10 施設にヒアリング調査を行った。遺伝カウンセリング体制、問題症例に対する具体的な対応など事例集を作成報告する。また、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、幼児教育・保育についてなど妊娠についての相談支援体制について検討した内容も掲載する。今後、出生前検査に対する意識調査を踏まえ、遺伝カウンセリング/出生前検査経験者の視点で出生前検査に関連した支援体制の問題点を抽出し解析予定である。

◆分担報告研究報告・具体的成果◆

* 令和3年度

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 | 厚生労働科学研究成果データベース (niph.go.jp)

3. 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」
4. 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」

事例集

「出生前検査に関する支援体制構築 のための研究」

目次

① 1次調査：医療機関調査	36
② 2次調査：医療者個人調査	37
③ ヒアリング調査 【施設情報】・【概要】	38
10施設（地域：九州、四国、中国、近畿、東海、関東）	
④ 分担研究者施設報告 【概要】：特徴や試み	44
（兵庫医科大学、京都大学、名古屋市立大学、東京慈恵会医科大学、 国立成育医療研究センター、昭和大学）	
⑤ 外国の妊娠相談支援体制 【概要】	48
9か国、地域紹介	
⑥ ヒアリング調査 【事例】：実際の語り	49

① 1次調査：医療機関調査（ハード面の調査）

出生前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の構築を目的に、出生前検査の結果で異常を認めた場合の支援体制・精神的ケアの実態などを調査した。

出生前検査を提供している医療施設を対象に、分娩の有無、出生前検査の提供内容、出生前検査で、妊娠 22 週未満で胎児に異常を認めた症例（陽性症例）における、妊娠継続あるいは妊娠中断を選択した場合の対応、またその意思決定に関わる支援内容についてアンケートを実施した。

調査を全国 590 施設に行い、316 施設(53.6%)から回答を得た。282 施設(89%)が分娩扱い、NIPT 認可施設は 80 施設(25%)で、陽性症例に 222 施設が対応していた。陽性症例への妊娠中断を自施設で対応、症例によって対応とした施設は 199 施設(89%)であった。陽性症例で妊娠継続が選択された場合の対応として、80%以上において院内カンファ・症例共有、小児科との連携、行政紹介が、50%以上においてペリネイタルビジット、書籍・パンフ紹介、NICU 見学、患者当事者会紹介、精神科紹介が行われていたが、特別な対応のない施設も 15%に認めた。妊娠中断の場合、産後の助産師面談が 88%、症例により精神科・心療内科医師の診察は 42%、ピアカウンセリングの紹介は 30%の施設で行われていた。認定遺伝カウンセラーは 41%の施設で在籍し陽性症例への対応に 81%が関わっていた。

出生前検査陽性症例の妊娠継続例には多くの施設で様々な支援が実施されていることが明らかになった。また妊娠中断の場合も産後に助産師面接を始め、精神科・心療内科医師による診察も行われており、継続した支援が行われていることがうかがわれた。妊娠中断後、長期に心身の障害が生じる可能性を考慮し、自治体の担当者を含めた長期的な視点でのケア体制の構築が期待される。今後はこれらの具体的な内容を明らかにし、出生前検査を検討している妊婦に対して社会的にも理解されやすい支援体制を構築していくことが課題と思われた。

【用語の定義】

- 出生前検査陽性
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。
(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)
- 対応
妊婦健診、分娩、中期の人工妊娠中絶、診察、遺伝カウンセリング、面談・面接などいずれかの医療行為を行なうこと。

② 2次調査：医療者個人調査（ソフト面の調査）

1次調査（医療機関調査）にて22週未満で受けた出生前検査で異常が指摘された妊婦とそのパートナーへの医療機関の支援体制について国内の現状を把握した。次に、2次調査として実際に対応をしている医療者個人の対応や状況を把握し日本の周産期医療における適切な医療や支援体制の在り方を検討することを目的とした。

まず全国の医療機関を対象にアンケート調査を実施した。続けて、その調査で「出生前検査陽性症例の対応を行っている」と回答した医療機関に対して、実際に症例の対応を行っている医療従事者個人に対するアンケートへの協力を依頼した。なお、これらの調査は、2021年10～12月に行われたものである。

医療従事者個人向けのアンケート調査の結果、全国113施設204名の医療従事者から回答を得た。回答者の8割が産婦人科医師で、その半数は臨床遺伝専門医の資格を有していた。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出生前検査陽性症例数は、10症例未満との回答が6割、10～20症例未満との回答が3割であった。出生前検査陽性症例の対応における担当業務と業務への意識・負担感、負担の要因についての回答から、出生前検査陽性症例の診療や支援に要する時間や回数の多さ、予定・予約外診療、妊娠週数の制限などの本質的な背景がありながらも症例ごとに個別化した医療・支援がなされている実態が示された。回答者の7割が負担感の要因として「自身の対応に自信がない」をあげており、医療従事者を支援する仕組みも重要と考えられた。

③ ヒアリング調査 【施設情報】

地域	施設規模	分娩 取扱	認定遺伝カ ウンセラー	AC/ CVS	出生前検査陽性症例				
					症例数/年	対応方針、支援体制	小児科医の関わり	精神科医の関わり	アフターフォロー体制
九州	大学病院・総合周産期母子医療センター	100 ～ 500	3名	あり / あり	11～20	結果開示時に小児科医が同席	症例に応じて	症例に応じて	病棟に出向く、その後外来フォロー、助産師と情報共有
四国	医療センター・総合周産期母子医療センター	500 ～ 1000	長期在籍者不在	あり / あり	5～10	当事者団体、支援団体の紹介、ピアカウンセリングの提案	症例に応じて	症例に応じて (臨床心理士在籍)	<ul style="list-style-type: none"> ・中断を決めた時点から担当助産師のフォローあり、グリーンケアにつなげる ・1ヶ月健診時は遺伝担当の医師の診察あり、症例に応じて精神科に繋げる
中国	総合病院	100 ～ 500	1名	あり / あり	21～50	家族会、患者団体の紹介	症例に応じて	ほぼなし	1ヶ月健診時に対応。その後フォローの電話
近畿A	医療センター・総合周産期母子医療センター	500 ～ 1000	2名	あり / あり	11～20	家族会、支援団体の紹介	症例に応じて	症例に応じて	窓口はあり、提案はしていない
近畿B	妊婦健診クリニック	なし	不在	あり / なし	5～10	大学病院と連携(解釈が難しい場合)	在宅診療をしている小児科医へ連携あり	総合病院紹介連携あり	窓口はあり、事前の予約などはしていない
東海	大学病院・総合周産期母子医療センター	500 ～ 1000	3名	あり / なし	11～20	<ul style="list-style-type: none"> ・ピアカウンセリングの提案 ・患者会の冊子が県下の自治体に配れる体制あり 	症例に応じて	<ul style="list-style-type: none"> ・産婦人科担当の心理士在籍 ・症例に応じて 	<ul style="list-style-type: none"> ・中断を決めた時点から担当助産師のフォローあり、グリーンケアにつなげる ・症例に応じて心理士に繋げる
関東A	大学病院・総合周産期母子医療センター	500 ～ 1000	在籍	あり / なし	5～10	<ul style="list-style-type: none"> ・継続/中断決定の際には小児科、産科、助産師が関わる ・当事者団体、支援団体の紹介 	ほぼ全例	症例に応じて	心理面では助産師がフォロー、電話対応など
関東B	大学病院・総合周産期母子医療センター	500 ～ 1000	2名	あり / あり	50以上	冊子を病院負担で購入し配布	症例に応じて	症例に応じて	<ul style="list-style-type: none"> ・職場用のLINEとメールあり ・1ヶ月健診以降も相談外来の案内を行なっている
関東C	大学附属病院・地域周産期母子医療センター	500 ～ 1000	不在	あり / なし	5～10	外来助産師と面談	症例に応じて	症例に応じて近隣の心療内科を紹介	<ul style="list-style-type: none"> ・1週間後と1ヶ月後にフォローし、必要に応じて継続 ・助産師と関わった臨床遺伝専門医が対応
関東D	大学附属病院・総合周産期母子医療センター	1000以上	在籍	あり / あり	5～10	遺伝専門医の小児科がほぼ関わる	ほぼ全例	症例に応じて	1ヶ月検診プラス本人達より前向きな印象を受けるまではフォロー継続

③ ヒアリング調査 【概要】

A) 遺伝カウンセリング体制

* 病院規模・体制

- ◆ 県内すべての遺伝医療を1施設が引き受けている都道府県もある
- ◆ 県全体で協力し疾患別に紹介する施設を集約している都道府県もある
- ◆ 土曜日も対応可能にしている施設もある
- ◆ 染色体検査結果がモザイク型、羊水検査検体が濁っている症例もあり、遺伝的に予後がどうなるのか説明が難しい場合は、県内大学の遺伝診療部に紹介できる体制がある
- ◆ 出身大学のつながりなど懇意で紹介可能な場合が多い

【遺伝診療関連部門の設置状況】

- ◇ 名称は様々（遺伝診療部、臨床遺伝ゲノムセンター、ゲノム医療センター）
- ◇ 産婦人科に併設されるケースも（2013年ごろより）

【予約体制】

- ◇ 妊婦自身によるWeb予約
- ◇ 予約電話の時点でプレカウンセリングの実施（認定遺伝カウンセラー：CGC）

【オンライン診療体制】

- ◇ すべてオンラインで完結（検査前GC・結果説明ともオンライン、会計はクレジット決済）
- ◇ 結果説明は必ず夫婦2人で来院
- ◇ 結果は郵送のみ（NIPT陰性のみ、陽性は来院）
- ◇ パートナーはLINEのテレビ電話やビデオ通話での参加例あり

* 対象

【NIPT受検理由】

- ◇ 高年妊娠が最多
- ◇ 若年者、前児の疾患既往、超音波所見指摘後、PGT-A実施者など多岐にわたる

【受診条件】

- ◇ 夫婦2人での来院は必須にしない（認証施設選択の促進）

* GC実施者

【採用】

- ◇ CGCを初採用・増員した施設も
- ◇ 都道府県によってはCGCの募集をしても応募がない

【実施体制】

- ◇ 遺伝センター認定に伴い常勤の出生前コンサルト小児科医はいる
- ◇ 認定遺伝カウンセラーと医師2人体制でGCを実施

* 資料

- ◆ 病院独自に作成した資料、NIPT認証制度委員会提供資料、検査会社のビデオ資料など

* 受検状況

- ◆ 羊水検査は NIPT 開始後に減少傾向あり
- ◆ 認証制度の開始で対応可能施設が増加したことで施設ごとの相談件数は減少傾向あり
- ◆ 遠方（近隣県／県内）からの受診もある

* NIPT 検査前の超音波検査

- ◆ 採血前に必ず心拍確認を実施する施設もある

* 陽性が確定場合の意思確認

- ◆ 初回面接時に陽性確定後の妊娠継続に関する意思確認をする

B) 出生前検査陽性症例への基本的な対応方針

* 結果開示から確定検査までの体制について

【陽性症例への結果開示】

- ◇ 臨床遺伝専門医や遺伝子診療部長らが開示し、認定遺伝カウンセラーが同席

【超音波検査】

- ◇ 確定検査前に超音波検査で表現型を確認

【確定検査について】

- ◇ 羊水染色体検査は主に外注
- ◇ 施設によっては自施設の検査部で FISH 法が実施可能
- ◇ 絨毛検査は検査体制があるにもかかわらず実施していない施設も多い
- ◇ 絨毛検査は同一都道府県内で実施施設を集約している場合もある

* 中期人工妊娠中絶について

- ◆ 基本的には自施設での対応が大半
- ◆ 他県や遠方からの紹介症例は紹介元で対応
- ◆ クリニックでは懇意にしている病院へ紹介

* アフターフォロー体制について

【全症例】

- ◇ 陽性者全員に認定遺伝カウンセラー・心理士・臨床遺伝専門医などが対面受診や電話で実施

【希望者のみ】

- ◇ 希望者のみ外来を予約
- ◇ 病院用のメールや LINE での対応

【医療者による判断】

- ◇ 産婦人科医師の判断で助産師フォローの継続や精神科の紹介など実施
- ◇ 助産師の気づきによるフォロー継続
- ◇ 精神科医の判断による診療継続

【質問項目】

- ◇ 決めている施設もあれば担当者が判断している場合もある

C) 出生前検査陽性妊婦への対応

* 当事者団体・家族会、支援者団体について

【小児科医】

- ◇ 自施設の小児科医（臨床遺伝専門医含む）や在宅トリソミー症例の訪問診療する小児科医を紹介

【支援団体】

- ◇ ピアカウンセリングの対応（いつでの対応可能な窓口の用意、親子の未来を支える会の紹介）
- ◇ 産後は行政の担当者が関わる
- ◇ 家族会のパンフレット

* 妊娠継続／中断における支援体制

- ◆ 小児科医のかかわり（臨床遺伝医療センターなどの併設に伴い機会が増加する場合も）
- ◆ 認定遺伝カウンセラーによる事前情報の確認
- ◆ 心理士からのカウンセリングが必須
- ◆ 病棟助産師が入院中に面談しグリーンケアを開始

D) 非典型例への対応

* 認証・認定施設

【NIPT 陽性】

- ◇ 確定検査を受けずに人工妊娠中絶
 - ー 12 週以前の症例で経験
 - ー 人工妊娠中絶後に死産絨毛染色体検査で確定検査を実施
 - ー 確定検査を受けずに人工妊娠中絶を希望する症例は受検自体を拒否
- ◇ 確定検査を受けずに妊娠継続
 - ー 受検当初から人工妊娠中絶を考えていない
 - ー 次回の妊娠予定・機会がないため
- ◇ 双胎妊娠
 - ー 羊水検査にて DD 双胎のうち 1 児に染色体異常確定
 - ー 流産に至ったケースも
 - ー 人工妊娠中絶への対応も

【NIPT 偽陽性】

- ◇ 21 トリソミーよりは 13 トリソミー／18 トリソミーで散見される
- ◇ 確定検査によりモザイク型トリソミー（分娩後モザイク率の変化も）
- ◇ 偽陽性確定後に妊娠中 FGR→胎盤性モザイク(CPM)を確認
- ◇ 確定検査により指摘された以外の染色体異常が判明し、両親の染色体検査も施行

【NIPT 判定保留】

- ◇ 13 トリソミーで判定保留を繰り返した症例が数件（CPM 症例であり羊水検査で陰性を確認）
- ◇ 判定保留後は再採血せずに羊水検査を行っているため繰り返すケースは少ない

* 認証外施設

【NIPT で 13/18/21 トリソミー陽性】

- ◇ 13/18/21 トリソミーいずれも陽性症例があり、その中には偽陽性と判明した症例もあった
- ◇ 性染色体の異数性も同時に指摘され、確定検査によりモザイク型の性染色体異常症が判明
- ◇ 県内に認定外施設が少ないと相談例も少ない傾向がある

【NIPT で 13/18/21 トリソミー以外が陽性】

- ◇ 9 トリソミーや判定不可などあったが、いずれも羊水検査で偽陽性
- ◇ 確定検査で指摘された以外の染色体異常が見つかり、両親の染色体検査施行

【NIPT で性染色体異数性陽性】

- ◇ 海外の NIPT にて X 染色体異数性を指摘されるも偽陽性
- ◇ Klinefelter 症候群を指摘されるも説明なし
- ◇ 認定外施設で「できる」と謳っている施設が多く、受診した方は可哀想と思う

E) 今後の要望、困っていること

* 要望

【患者】

- ◇ NIPT 陽性時の確定検査代の負担感
- ◇ 県内の受検施設までの距離の負担感
- ◇ 認証外施設での検査結果の説明不足を理由に陰性でも遺伝カウンセリング希望者がいる
- ◇ NIPT 料金の低下により金額を理由に受検をやめる人は減った印象だが、高いわりに超音波もないのかとの要望もある

【医療者】

- ◇ 認証制度ができたことで、認証外施設が減ったのかどうか知りたい

【事前学習資料】

- ◇ 事前学習資料、ビデオなどの作成希望
- ◇ 検査のフローや注意点など、項目立てしたマニュアル希望

* 困っていること

【採用】

- ◇ 助産師・看護師・認定遺伝カウンセラーが少なすぎ、他の仕事も多いためアフターフォローどころではない
- ◇ 募集しても、認定遺伝カウンセラーが応募して来ない
- ◇ 認定遺伝カウンセラーは国家資格でないため、職場の採用枠・職種枠がない

【検査】

- ◇ SNP アレイ検査は時間がかかるため、二次施設を挟むと時間的余裕がない
- ◇ 性染色体数的異常の紹介事例など小児科連携が必要な場合もある

【医療者】

- ◇ 対応に時間的制約があるが、スタッフの余裕もなく、結論を出すのに時間もかかってしまう
- ◇ 検査のことを知らなければ知らないで済むこともあると思う
- ◇ 検査をして予期せぬ変化がわかってしまうことがある
- ◇ 結果の受け止め、対応の希望も様々、そこで気持ちのほぐし方も苦慮する
- ◇ 出生前検査陽性症例フォロー中の里帰りは、行政も困り、小児科医がもっと困っている様子

④ 分担研究者施設報告： 出生前検査陽性症例への対応の特徴や試み

*The Fetal Medicine Foundation：FMF

*Nuchal Translucency Quality Review Program：NTQR

*認定遺伝カウンセラー：CGC

*母性看護専門看護師：CNS

*遺伝カウンセリング：GC

*社会福祉士：SW

【兵庫医科大学病院】

- * 出生前検査に関する遺伝カウンセリング対応者：CGC3名、臨床遺伝専門医3名
 - 出生前診療外来として専門外来を設置し、遺伝カウンセリングと必要性や希望に応じて超音波検査を実施している。
 - 超音波検査は精査が必要な場合はFMFやNTQRの資格保有者が実施している。
- * 結果開示時の対応：臨床遺伝専門医、認定遺伝カウンセラーで結果を開示
- * 小児科医師の対応：希望者には臨床遺伝専門医から疾患や養育について日程調整し、小児科の臨床遺伝専門医が対応
- * 妊娠継続時の対応：当院以外で妊婦健診している場合は、当該施設で経過観察、当院で妊婦健診している場合は当院産科にて対応、胎児の異常がある場合は、必要に応じて、産科の周産期専門医やNICU医師など対応
- * 妊娠中断前後の対応：当院以外で妊婦健診している場合は、原則として当該施設に依頼、当院で妊婦健診している場合は、当院で対応している。
- * アフターカウンセリングでの質問項目とその後のフォロー：
 - 産科婦人科外来では病棟助産師による面談を行っている
 - 入院中は病棟助産師に担当を決めて状況を把握し、面談を行っている
 - 次回妊娠についての話もする
 - 状況に応じ産科婦人科外来・遺伝子医療部・場合により小児科も併診しながら継続対応

【京都大学医学部附属病院】

- * 出生前検査に関する遺伝カウンセリング対応者：CGC3名、臨床遺伝専門医2名
- * 結果開示時の対応：臨床遺伝専門医、認定遺伝カウンセラーで結果を開示
- * 小児科医師の対応：希望者には臨床遺伝専門医もしくはNICU医師（出生前コンサルト小児科医）から疾患や養育について説明
- * 妊娠継続時の対応：産科外来にて周産期専門医などが対応 胎児精密超音波検査も行う
- * 妊娠中断後の対応：ご本人の精神状態に配慮し、必要であれば臨床心理士に介入を依頼している。退院から1週間後に助産師が電話で様子を伺い、1か月健診でも通常の医師の診察の後に、助産師が時間を設けてご本人の思いや現在の生活などについて話を聞いている。ルーチンではその後の外来は設定してはいないが落ち込みが激しい場合などはさらに1か月後や2か月後に再診や電話診療させていただく場合もある。
- * アフターカウンセリングでの質問項目とその後のフォロー：
 - 食欲、睡眠、性器出血などの体調確認
 - 精神面については、必要があれば、精神科コンサルト、もしくは地域の誕生死を経験した方を積極的にフォローして下さっている精神科のクリニックに紹介することもある。

【名古屋市立大学】

- * 出生前検査に関する遺伝カウンセリング対応者：臨床遺伝専門医3名、CGC3名
 - 臨床遺伝医療部にて出生前診療の専門外来を設置し、遺伝カウンセリングと胎児超音波検査を実施している。
 - 超音波検査は精査が必要な場合は小児循環器科医や超音波専門医が実施している。
- * 結果開示時の対応：臨床遺伝専門医、認定遺伝カウンセラーで結果を開示している。
- * 小児科医師の対応：必要に応じて、対象者には臨床遺伝専門医から疾患や養育について説明し、小児科の臨床遺伝専門医が対応している。
- * 妊娠継続時の対応：当院以外で妊婦健診している場合は、当該施設でフォロー、当院で妊婦健診している場合は当院産科婦人科にて対応している。胎児に疾患がある場合は、周産期・新生児専門医、超音波専門医やNICU医師・スタッフなどで対応している。
- * 妊娠中断前後の対応：当院以外で妊婦健診している場合は、当該施設で対応、当院で妊婦健診している場合は、原則当院で対応している。
- * アフターカウンセリングでの質問項目とその後のフォロー：
 - 外来では助産師や必要に応じて臨床心理士による面談を行っている。
 - 入院中は助産師や看護師が状況を把握し、面談を行っている。
 - その後については、次子の妊娠の相談も含めて、産科婦人科外来や臨床遺伝医療部で継続的に対応している。

【国立成育医療研究センター】

- * 出生前検査に関する遺伝カウンセリング対応者：CGC1名、臨床遺伝専門医8名
- * 結果開示時の対応：臨床遺伝専門医、認定遺伝カウンセラーで結果を開示
- * 小児科医師の対応：希望者には臨床遺伝専門医もしくはNICU医師（出生前コンサルト小児科医）や対象疾患の専門家から疾患や養育について説明
- * 妊娠継続時の対応：外来にて産科・胎児診療科医師の周産期専門医や臨床遺伝専門医も携わり、胎児精密超音波検査も行っている。また妊娠後期にはNICU医師や生後に疾患の対応をする医師（小児外科、循環器、脳外科、泌尿器科、耳鼻科など）から説明する機会を設ける。
- * 妊娠中断後の対応：産科・胎児診療科・不育診療科・こころの診療部などの様々な医師が携わり中断後のサポートを行っている。中断後の児の扱い、お見送りなどに助産師が積極的に関与し、本人や家族のこころの整理の手伝いをしている。またご本人の精神状態に配慮し、必要であれば臨床心理士に介入を依頼している。
- * 特徴：医師、助産師、心理士、SWによる支援カンファレンスで取り上げ、必要な症例には退院から2週間後に助産師が電話で様子を伺い、1か月健診でも通常の医師の診察の後に、助産師が時間を設けてご本人の思いや現在の生活などについて話を聞いている。ルーチンではその後の外来は設定してはいるが、落ち込みが激しい場合などはさらに1か月後や2か月後に再診や電話診療させていただく場合もある。

【東京慈恵会医科大学】

- * 出生前検査に関する遺伝カウンセリング対応者：CGC2名、臨床遺伝専門医5名
- * 結果開示時の対応：臨床遺伝専門医、認定遺伝カウンセラーで結果を開示
超音波検査を超音波専門医などが施行
- * 小児科医師の対応：希望者には臨床遺伝専門医から疾患や養育について日程調整しGC
- * 妊娠継続時の対応：産科ハイリスク外来にて対応、周産期専門医、CGC、助産師など対応
- * 妊娠中断後の対応：2週間目の診察と1か月健診の診察がある。場合によってはその後のフォローあり
- * 1ヶ月健診の質問項目とその後のフォロー：
 - 食欲や睡眠など体調確認、精神的状況も確認し、必要があれば助産師、精神科フォローなども行う。
 - 産婦のみならず夫の状況も把握するように努めている
 - 次回妊娠についての話もする

【昭和大学病院】

- * 出生前検査に関する遺伝カウンセリング対応者：CGC2名、臨床遺伝専門医7名
- * 結果開示時の対応：臨床遺伝専門医、認定遺伝カウンセラーで結果を開示
超音波検査を超音波専門医、FMF certificate 医師などが同日施行
- * 小児科医師の対応：希望者には臨床遺伝専門医から疾患や養育について日程調整しGC
- * 妊娠継続時の対応：産科ハイリスク外来にて対応、周産期専門医、CGC、CNSなど対応
- * 妊娠中断後の対応：1か月健診の他、3か月後にアフターカウンセリングを行う
- * アフターカウンセリングでの質問項目とその後のフォロー：
 - 食欲や睡眠など体調確認、精神的状況も確認し、必要があれば助産師、精神科フォローなども行う。
 - 産婦のみならず夫の状況も把握するように努めている
 - 次回妊娠についての話もする
 - 状況に応じ婦人科外来・遺伝相談外来を併診しながら継続対応

⑤ 外国の妊娠相談支援体制：概要

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、幼児教育・保育についてなど妊娠についての相談支援体制について検討した。海外論文や Web 情報調査の他、居住経験医療関係者などから情報収集を行った。対象国はドイツ、デンマーク、オランダ、イギリス、フィンランドなど北欧、オーストラリア、中東、アフリカ、アジアの一部である。諸外国と比較して本邦において出生前検査後のフォローアップ体制の構築が望まれる。特に、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ことも分かった。イギリス、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。一方、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。

◆分担報告研究報告・具体的成果◆

* 令和3年度

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 | 厚生労働科学研究成果データベース (niph.go.jp)

5. 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」
6. 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」

⑥ ヒアリング調査事例：実際の語り

A) 遺伝カウンセリング体制：事例

項目	内 容
病院規模・体制	周産期においては凄くアクティブで、2000年を過ぎてから、ドクターカーで赤ちゃんを迎えに行く体制もできている、県の規模が小さいので高速に乗れば東西にすぐ行けるのは利点。
	病院の規模は700床。前身の「小児病院」と「成人病院」が合併して出来た病院。重症心身障害児の病棟がある。
	土曜日に来院したいと希望する人が多いため、土曜日も受け付けている。
	NICUと連動して先天性心疾患の症例が集まり、ハイリスク妊娠・出産を周産期センターとして行っているため、遺伝を専門とした産婦人科医は少数である。先天性心疾患症例の中で、18トリソミーなどは対応が難しい。遺伝に関連した病気については、他の大学のほうが慣れている。
病院規模・体制	カウンセリング当日の採血可能。近隣県からの来院、遠方から新幹線や車での来院、つわりがひどい中で数時間かけての来院もあるため。
	県内からの来院が多いが、近隣県在住の人なども多い。
予約体制	当院での分娩予定にない人もweb予約などは受けている。
	NIPT専用の電話があり、遺伝関係の話であれば、産婦人科の担当医3人に必ず電話がまわり、そのうちの誰かがファーストタッチを行う。
	NIPTは紹介状なしで直接本人からカウンセリング室に予約をとる形にしている。予約件数は最大で週に5件ほどで、予約電話でのプレカウンセリングはしていない。
GC体制	センター化する前は小児科医として陽性や判定保留時のみ関わっていたが、センター化後はその業務を優先できるようになった。また、産婦人科医もセンター化後は関係が密になった。センターの外来は2ブースある。
	201X年X月に遺伝診療部ができてからNIPTを開始した。
	以前は産婦人科の中に遺伝カウンセリング室があったが、202X年X月に産婦人科横に遺伝診療部ができた。
	ゲノム医療センターはあるが専任の医師はおらず、個別に主治医から紹介されて検査やカウンセリングの依頼を受ける。部門としては完全に独立しており、特に出生前検査関連では深く関わっている。認定遺伝カウンセラーは3名、小児科には臨床遺伝専門医・指導医がいる。
オンライン可否	病棟と遺伝医療センターは別で、自分は産婦人科医だが独立した部署の医師という立場にある。ただし、連携して診療することもあり、中断のときは一緒に病棟に行くなど低い敷居でやっている。
	202X年X月に臨床遺伝ゲノムセンターが開設し、その中で規模に合わせてNIPTを扱っている。
	結果の説明時は、必ず夫婦2人で来院してもらう。オンラインでの結果開示はしていない。
対象	カウンセリングは基本的に夫婦2人で実施し、時間は初回では1時間程度。病院で導入したシステムを使用し、通常は3回受診が必要なところ、検査前カウンセリングと結果説明はオンライン診療に対応している。料金は請求書郵送後に後払い。陽性の場合は来院してもらう。
	夫の同席は必須だが、パートナーが事実婚で遠方にいる場合など、状況に合わせてLINEのテレビ電話などでの参加も可能にしている。
	オンライン診療も可能で、会計もクレジット決済できるシステムを取り入れている。結果は郵送。
	重症心身障害児を産んだ母親が、2人目の出産を考える時は必ずカウンセリングを行う。
	NT肥厚が見られた場合は、NIPTよりも羊水検査がマイクロアレイ検査を行う方が多い。所見があったら確定検査を行う。性染色体などNIPTの対象外疾患について説明後にもNIPTを選ぶ人と選ばない人がいる。
	NIPT受検希望者の大部分は高齢妊娠が理由。最近では若い人も心配だとして来院することが多い。基本的に院内妊婦のみ対応だが他院の検査でNT肥厚などの所見により来院する人は受け付けている。
PGT-Aを希望する人には他の施設を紹介する。本県の場合、PGT-Aをしているのは分娩可能施設ばかりなので、羊水検査もそちらで行うと思う。	
夫婦2人での来院を絶対条件にすると認証外施設に行く人が出るためそうしないようにしている。通常は妊娠14週までと決まっているが、18週の人がNIPTを希望したイレギュラーな事案があったが、認定遺伝カウンセラーがいることで患者さんの希望に応じて実現できたことは有り難かった。	

	実施者	今年から認定遺伝カウンセラーを1人採用できたことが大きな変化。病院が金銭面で補助し、院内の看護師が資格を取得した。医師と遺伝カウンセラーで役割分担ができ助かっている。本来の目的はがんゲノムの対応だが、1人いるだけでかなり充実している。カウンセラーがいなかった頃は、外来の助産師さんに手伝ってもらっていた。
		認定遺伝カウンセラーは2人。遺伝診療部長が事務に掛け合せて2人体制にしてもらった。うち1人は臨床心理士としての採用。もともと在籍していた臨床心理士で30年以上のベテラン。もう1人は遺伝カウンセラーとして初めて採用した。基本的には、がんゲノム以外の出生前と小児の遺伝のカウンセリングは2人で行っている。
		認定遺伝カウンセラーは2人。施設の規模としてはちょうど良いと感じている。
		認定遺伝カウンセラーは当院にはいないため、臨床遺伝専門医が検査前のカウンセリングを行う。
		出生前コンサルト小児科医の資格は、あまり認知されていないが、遺伝センターの認定を受けるために必要とすることで取得した。
		認定遺伝カウンセラーは、込み入った産科的医学知識に関してはそんなに詳しくないが、気を遣って下さっているのは感じる。
		産婦人科において2人で遺伝カウンセリングを行っている。
GC体制	資料	自分たちで出生前遺伝カウンセリング用のパンフレットを作成して提示している。
		妊婦全員に小西班の作成した三つ折りのリーフレットを渡し、質問があれば聞いてもらうという形にしている。出生前検査検討中の人が来院したら、担当者から検査の概要を話してもらい、遺伝カウンセリングの希望があれば予約をとる。夫が同席できそうなら後日、一緒に来院してもらって検査を行う。
	受検状況	予診時に、検査会社のビデオのQRコードを渡して、検査前に見ておいてもらうようにしている。
		認証制度が始まり、施設が増えた分だけ相談件数は減っている印象。主治医によって多少異なるが、基本的には高齢妊婦さんにしかNIPTのことは告知していない。
		NIPT開始時、指針通りにカウンセリングの資料を見直し、改訂版を作成して対応。認定遺伝カウンセラーはおらず、まずは担当者が個別の情報を聞き取り、最終的に医師が話をする。NIPT開始前までは、月に平均5~6件の羊水検査をしていたが、今は1~2件に減少。
		NIPT開始前は羊水検査を最大で年間300~400件行っていた時がある。2013年以降は減少し、陽性者への検査も含めて100件程度。NIPTの話聞いても、最初から羊水検査を選ぶ人が一定数いる。当院は、羊水検査を無料にしていない。
		NIPT目的の来院者は、ゲノム医療センターとの連携以前は月に最大で20件程度。
		NIPT後の採血は、同意書のサインが2人分必要であるため、1人で来院した場合は同意書を持ち帰ってもらい、2人で相談してから決めるため説明と別日に行っている。2人で来院して同意を得られた場合、当日の採血もあり得る。
		NIPTの件数は、月に35件ほど。オンラインは月10件程度。
		外来を通して来院した人には、認定遺伝カウンセラーがプレカウンセリングを行っている。また、産科の妊婦健診を受けている人で希望があれば、概要を話している。
採血検査の直前には、必ず心拍の確認を行い、妊娠週数の確認も重要視している。結果開示前に心拍が止まっていた症例もあり、羊水検査前に心拍確認をすることで妊婦の負担が減らせる。		
NIPTを行う時期を12週から15週までと明定することで、陽性が出た場合も待たずに羊水検査ができ、迅速FISH法もできるようにしている。絨毛検査を行う手段もあるが、胎盤性モザイク(CPM)もある。ただし、16週で来院する場合も行っている。		
陽性時の希望	方針として、初回の面談時に、NIPTの結果が陽性だった場合はどこまでイメージしているのか、夫婦で話し合っているのかを聞くようにしている。	
	事前カウンセリングの時、陽性の場合にどうしたいか希望を聞く。継続したい人も諦めたい人も両方いる。事前カウンセリング時に、患者会についての話まではしていないが、迷っている人には話をする。	
出生前検査以外の遺伝医療体制	耳鼻科や眼科の医師に遺伝カウンセリング時に同席してもらい、10例くらいやって慣れてきてから1人で行ってもらっている。	
	遺伝医療センターへの相談は、一番多い時で週に15件くらいあった。「いとこ婚」のような相談は、ベテランの先生が対応。また、事務の方が電話で必要なことを聞いてくれている。	

B) 出生前検査陽性症例への対応：事例

1) 出生前検査陽性症例への結果開示と、超音波による表現型の確認、確定検査について	
項目	内 容
確定検査のルール	「細胞遺伝学認定士」の資格を取得。国立病院で研究室があるため、FISH 法も 2 日ほどで可能。小回りがきくが、問題点は受け継ぐ人がいないこと。
	染色体疾患があった場合の具体的なルールは特に決めておらず、ケースバイケースで対応。
	遺伝子診療部があり染色体検査は外注だが、NIPT 陽性例は早く結果を出すために院内のラボで実施している。迅速 FISH 法も必要であれば院内で行う。FISH 法を院内で行うと 3 日で検査結果が出せる。
	当センターでは、羊水検査後の相談があったら「心配だからすぐみるね」とすぐ言える環境。
絨毛検査	出生前検査関連では、羊水検査は G 分染法止まり。絨毛検査はできない。絨毛が取れる施設としては、近隣県にある開業医と他の大学病院なので、必要が生じたらどちらかに行きたく形。
	絨毛検査を行える体制にはなっている。 確定検査として絨毛検査も可能だが、実際は行っていない。
超音波検査	NIPT は、院外からの人も受け入れている。NIPT の説明をする中で超音波が見たいと希望される場合は、機械の空きがあれば、そこで予約を取る。陽性だった場合は、超音波で確認。
	超音波など、表現型の確認は基本的に行っている。 超音波をしてから、確定検査をする。陽性症例への結果開示は遺伝診療部長(医師)が行うが遺伝カウンセラーも同席している。
陽性症例への開示	結果の開示は、遺伝子診療部長(医師)が全て行っている。超音波は初診時と結果説明時の 2 回行っている。NIPT 検査の概要の説明は遺伝カウンセラーが行うが、羊水検査の説明、予診票の確認や受診の動機などの話は医師が対応し超音波検査を行う。胎児心拍や NT 肥厚の確認が必要と考えているため、NIPT の場合は全例に超音波検査を行っている。同日採血はしない。
	臨床遺伝専門医が行っている。本来であれば、助産師や認定遺伝カウンセラーに同席してもらおうのが望ましいと思っているが、ほぼ、臨床遺伝専門医が単独で行っている。患者さんの希望があれば、出生前コンサルト小児科医に相談して話してもらおう形をとっている。
	出生前検査陽性症例は医師が説明。
	認定外施設の NIPT の精度は不明だが、確定検査をしてみないと何とも言えないと話している。 認定遺伝カウンセラーは出生前のカウンセリングだけでなく、検査結果陽性が確定した時の結果説明にも立ち会う。

2) 中期人工妊娠中絶を行う施設	
項目	内 容
基本的に自施設で対応	当県においては、中期中絶を希望される場合、基本的には周産期母子センターに集めて行うことになっている。例外的に周産期母子センター以外で行われることもある。
	基本的には、全例を当院で行う。
	当院で人工妊娠中絶までできるという責任の取り方をしている。
	もともと中期中絶を行わない病院だったが、臨床遺伝ゲノムセンターができ、よほど混み合っていない限りは当院で行う。
	希望の日程などで調整できず、全例はできないため、他の施設を紹介することもある。もともと当院で分娩する予定の方は自院で行うなどのルールがあるようでない。症例によっては当院で対応できないこともある。
	人工妊娠中絶を希望された場合、半数は当院で行っている。遠方のため近所で行いたいと希望される方は、紹介元で行う。
	紹介を受けて、中期中絶を行うことがある。
当院で分娩予約をとっている方は、自院で行う。かかりつけ医がある方は、かかりつけ医に結果を返しているが、確定診断でトリソミーが確定して産まない選択をされた場合は、予約している分娩施設にお返ししている。	
近隣の病院へ紹介	初期で人工妊娠中絶になったケースは今のところないが、その場合は、懇意にしている施設にお願いする予定。一律でその病院にお願いするわけではない。

3) アフターフォローの体制について。時期、確認すること	
項目	内 容
全例	CGC メンタル面でのフォローとして認定遺伝カウンセラーから電話を入れてもらっている。時期を決めているわけではないが、1か月後健診に来院したときに気持ちを聞いて連絡を入れるようにしている。
	心理士 カルテを見てフォロー中の人々が来院する時は、外来に会いに行く。また、産婦人科の妊婦さん対応として雇用されている心理士さんが1人いる。周産期死亡は少ないが、その後の産後うつ自殺まで含めると多くの女性が亡くなっていることを懸念し、精神科が産後うつの予防に力を入れている。当院で出産する人限定で、全員が精神科雇用の心理士さんと初診時に個別面接を行う。NIPTで来院しただけの人でも、精神科の通院歴があるとか精神的に危ういと思われる方は、心理士の面接をお願いしている。心理士による面接の情報は、医師と外来の看護師、助産師、遺伝カウンセラーで共有している。
	医師・助産師 基本的には対応した外来で臨床遺伝専門医がフォローし、その後に助産師とも必ず面談してフォローしてもらっている。気になる人には、一度だけでなく複数回来院してもらい、体調を3か月ほどフォローする。中絶の1週間後と1か月後の2回は必ず来てもらっており、本人が希望するまでフォローする。希望があればメンタルクリニックを紹介する。
希望患者	予約受診・電話 相談があれば、遺伝外来の予約をとってもらおう。曜日で分野が決まっているが、誰かしら対応できる形になっている。 妊娠中絶後のアフターフォローの窓口はあるが、望む人と望まない人がいる。望む人には話はするが、そっとしておいて欲しいという人が多い印象。カウンセリング予約は、代表電話から遺伝カウンセリング室に繋がり、全て遺伝カウンセラーがコントロールするようにしている。
	メール・LINE 処置後、相談にもう一度来院する人が多い。落ち着いてからの予約で良いと伝えると予約する人も多く、そこで吐き出してくれる印象。希望があればこちらから予約をとるが自ら電話してくる人もいる。
	メール・LINE 何かで繋がれるように、職場用のメールとLINEを作成し、名刺サイズのカードにアドレスを記して渡している。LINEでやりとりを長く続けた人もいる。電話は時間の都合をつけるのが意外と大変なので、時間差でも気軽に使えるLINEが便利だと思う。LINEの返事は、顔が見える関係にある人が行っている。
医師の判断	妊娠中や周産期のメンタルフォローとして、必要と考えた場合は、フォローできるところで紹介する。地元で精神科があるのは当院だけで、分娩施設としては近隣の病院だけ。
	外来の助産師とも面談の情報を共有している。情報交換の際の個別のフォーマットは特にない。
	抑うつ状態を認めた症例については、医師の判断だったと思う。
	メンタル面で変調をきたすことがあれば、近隣のメンタルヘルスクリニックを紹介。 メンタルの専門家に繋げる指針があるわけではないが、「眠れない」「涙が止まらない」「思い出して怖くなる」などの訴えがあれば、担当医が判断して紹介。
助産師の気づき	羊水検査の説明をするときに、世間話的に看護師に話を聞いてもらい、そこで気になる訴えがあった場合は、産婦人科医に知らせてもらうようにしている。検査後は心配なことがあれば来るように伝え、自己判断に任せている。強制的な予約はとっていない。
	中断に関わらず、メンタルが不安定な人に関しては、助産師さんがフォローアップ用の手帳のようなものをもとに電話をかけるなどしている。助産師は中絶にも関わっているため、患者さんにとっては近い存在。
精神科/心理士	2~3例、精神科で継続フォローした人がいる。行政の紹介はシステマティックにしていないが、必要性を感じた時は瞬間的に探して対応している。
	分娩前に、精神科の紹介を考えた方はいた。当院の精神科は、メンタル面でのフォローに力を入れてくれており、合併妊婦の相談が多い。
	1か月後健診の時に加えて、前向きな印象が得られるまではフォローを入れている。本人が予約をキャンセルしたら、もう大丈夫と判断することもある。1か月健診の時は、体調的なことと精神的なことは両方必ず聞くようにしており、家族とよく話せているか、なども聞く。
一例	気になる人に心理士を紹介したところ、「精神科は別の施設で雇っているから大丈夫」と言われた。継続的に当院でフォローしなければいけない状況は今のところない。
	産科のスタッフや病棟の助産師は分娩時も分娩後も妊婦さんとの付き合いが続くので大変。私は認定遺伝カウンセラーとしてクリティカルな瞬間に立ち会うだけなので、むしろ深く関わろうとするのは失礼だと思っている。中断した人は、ここでお世話になって良かったです、と言ってくれる人の方が多い。
	中絶後、子宮内妊娠組織遺残(RPOC)になり、子宮動脈塞栓術(UAE)をした患者さんは3か月間、計5回以上長めにフォローした。
入院	病棟スタッフ 処置後に関しては、課題がある。入院中は病棟の看護師がケアをしてくれるが、継続的なケアは難しい。他施設で処置をする方についても、当院のスタッフに関わることは難しい。
次回妊娠	NIPTを受検した人が再度妊娠した場合、改めてNIPTを希望する人も多いが、最初から羊水検査を希望する人もいる。

C) 出生前検査陽性妊婦への対応：事例

1) 当事者団体・家族会・支援者団体の具体的な紹介例

項目	内 容	
小児科紹介	18トリソミー、21トリソミーの子どもを在宅で診療している小児科医が近隣区にいるため、心配な人にはその先生のところへ話を聞きに行ってもらっている。その先生は医師会の理事でもあるため、医師会との連携は可能。行政とは絡んだことがない。	
	出生前検査関係で、直接小児科が関わることは少ない。産婦人科にお世話になったら小児科にもお世話になるという流れ。	
	ピアカウンセリングとして、こども医療センターから小児科の先生に月1回来てもらっている。都合が合わなければ、先方に行ってもらう方法も必ず提案しており、希望する人がいるという程度。	
	陽性症例が出た場合、最初に当院の小児科医の話を聞いてもらうことを勧めているが、話を聞きたいという人はまれ。その次の話として、家族会や患者団体のことを説明している。 小児科の臨床遺伝専門医はいるが、そうでなくても経験豊かな小児科の先生に話をしてもらっている。新生児医療に精通した先生が、出生直後の新生児の状態や管理について詳しく話してくれている。	
患者会	冊子	患者会の案内が必要な場合はお渡ししている。詳しく話を聞きたいという方は、これまで2~3名程度。患者会のパンフレットを1種類用意しており、希望する方には渡している。
		凄く頑張っている患者会が冊子を作成し、県下の自治体全てに配れる体制になっている。冊子の中には、Down症候群のある子どもを育てている人の話が掲載されていて、その人がピアカウンセリングをいつでも引き受けてくれる。ピアカウンセリングは、病院に来てもらい認定遺伝カウンセラー同席で会うこともあれば、個人的に連絡を取り合い、外で会うケースもある。コロナ前は、患者会の会長がパーキングエリアで写真展を開催したことがあり、そこに予定を合わせて会いに行った人もいる。小児科の臨床遺伝専門医がDown症候群のある子どもについて説明してくれた時もあったが、患者さんが知りたいことは、実際にどういう暮らしをしているのか、という点なので、ピアカウンセリングにいつでも応じてくれる人がいるのは有り難い。
	その他	「親子の未来を支える会」(ほか数団体)、で発行している500円ほどの冊子を病院で大量に購入してもらっており、妊娠継続または中絶で悩んでいる人に、率先して配布している。
その他	パンフレットは、横浜のグループが作成しているものを使用。定期的に購入し、産科外来、小児科外来、遺伝外来に置いている。希望があれば、ピアカウンセリングも可能。	
行政紹介	行政との関わりがあるのは産後。	
その他	同医局医師の作成した冊子を活用して配布。 口頭で説明する時に、文字化したものを見せているが、渡すことはしていない。	

2) 妊娠継続/中断にあたり支援体制として望むこと、実際に行っていることなど	
項目	内 容
小児科	確定診断後、小児科の先生にカウンセリングルームに来てもらい、一緒に話をしている。小児科に臨床遺伝専門医が2人いるので、その先生方に対応してもらっているが、予約を取る時点で小児科の先生の都合が合う日にしている。その人専属という形にはしていない。
	人工妊娠中絶すると決めた時点で病棟から助産師に来てもらい、そこからグリーンケアが始まる。通常の1か月健診は、可能であれば遺伝の対応をした医師がみる。また、臨床心理士は、周産期担当・小児担当・成人担当として分担している。精神科医は、小児しか診ない。母親のフォローまでは、なかなか難しい。
	小児科に相談に来る人が多いが、小児科には Down 症候群以外の子どももたくさんいる。Down 症候群のある子どもは、母親に「ありがとう」が言えるので、精神的な負担は比較的軽い。
	隣の養護学校へ、先生向けに遺伝の話をしに出向いたりしていた。現在、小児慢性疾患指導の書類を作成中。
	小児科医が、1か月に2回、遺伝センターに出向いてカルテ診。1回は準備、2回目は2週間後に来る子どもたちのカルテを作って追加のカルテ診を行う。そうすることで、数年後に小児科へ再来した場合も継続的にフォローができるようになっている。
	202X年X月から、小児科に臨床遺伝専門医が1人いる。
	小児科の専門が内分泌科であり、例えば男性ホルモン補充なども行っているため、一緒に話をしてもらっている。基本的には、遺伝子診療部長(医師)が説明している。
	小児科とは、当たり前のように繋がる体制ができている。出生前検査陽性症例は、その日に超音波検査を行うので、超音波検査後に小児科医を紹介。小児科の専門医からも詳しい話を一緒に説明してもらおうスタンスであり、陽性だった場合は全例、「一緒に聞きましょうね」と、寄り添う形で小児科医の話を聞いている。
	ゲノムセンターができる前は、産婦人科に小児科医が出向く形だったが、現在は、センター内で一緒にやっているの、妊婦さん側もハードルが高くない。以前のスタイルだと「中絶を止められるんじゃないか」のように、身構える妊婦さんがいた。当たり前のように小児科医を巻き込める環境は良い。
	小児科医への相談が可能であること、患者会の話などは必ず説明している。
小児科の先生からは自然歴の話をお願いしているため、人工妊娠中絶するかどうかを決める時は必ず介入してもらっている。主治医と助産師もチームを組んでサポート。本来は認定遺伝カウンセラーも関わるべきだと思うが、人数的な面もあり、現実的に無理。	
認定遺伝カウンセラー	診察時には、認定遺伝カウンセラーも同席することになっているため、わざわざ予約をしなくても良い体制にしている。医師が話をする前に認定遺伝カウンセラーと話をしてもらい、その後、遺伝診療部の医師が説明をする。その後、また気になることがあったら認定遺伝カウンセラーに聞いてもらう。「この人はこんなタイプの人」というのが事前に分かった上で説明できるのが、カウンセラーが来てからの改善点。
助産師・産婦人科医	当大学病院は助産師も凄く優秀。入院した時は、夜間などに助産師が話をしっかり聞いてくれたりしている。 人工妊娠中絶する人は、助産師など、ある程度経験を持つ人や主治医がサポートしている。
心理士	NIPTを受けに来ただけの人で陽性判定が出た場合、人によっては心理士が関わることがある。人工妊娠中絶後も必要と思われる場合は、心理士に介入してもらう。産婦人科専門の心理士がいるので安心感が大きい。
超音波	当院は胎児ドックをしていないため、結果説明をする前にかなりしっかり超音波検査で確認する。
施設	妊娠継続する場合、医療的なことは当院で診ますと伝えている。
アフター	人工妊娠中絶の選択をした場合も、病棟や外来に行き、その後のフォローはしている。「寄ってください」と言っても寄らない人もいるため、こちらから出向く体制にしている。
その他	NIPTで陽性となり、その後、羊水検査が嫌と断る人は不思議としない。NIPTの説明時に確定診断が必要であることをしっかり説明していることが大きいと思う。胎児水腫などテクニカルな面できないケース以外は行っている。 夫たちとの関わりは、コロナ禍前と比べて変化ない。出産後、母親はすごく強くなるが、夫のほうにダメージを受けていることが良くある。

D) 非典型例への対応：事例

1) NIPT 陽性で確定検査を受けずに中期妊娠中絶

項目	内 容
なし	<p>確定診断を受けずに中期中絶するケースは、今のところゼロ。迷う素振りを見せた人もいなかった。</p> <p>出生前検査の結果で、12 週までの人工妊娠中絶というのは当院では経験がない。</p> <p>IUFD(子宮内胎児死亡)していた症例や胎児水腫で中期中絶した例が 2~3 例あった。</p>
相談一例	<p>羊水検査を受けずに中断したいという人が来院したが、お断りして帰ってもらった。</p> <p>NIPT を受けた週数が早くて、11 週くらいで結果が出た人がおり、確定診断をしなくても良いと言って中断した。所見は特になかったらしく、後味の悪い症例。</p> <p>死産絨毛検査で確認は行う。</p> <p>羊水検査を拒否してセカンドオピニオンで他院に行き、そちらでは羊水検査は必要ないとカウンセリングされたらしく、こちらに何の相談もなく中期中絶をした人がいる。その後、当院から紹介先に連絡をして死産絨毛染色体検査をしてもらい、確定診断をつけてもらった。</p>

2) NIPT 陽性で確定検査を受けずに妊娠継続

項目	内 容
相談一例	<p>侵襲的な検査はしたくないとのことで、妊娠を継続した人はいた。18トリソミーと21トリソミーのある子が1人ずついた。土地柄か、意外と妊婦さんの受け皿が広い印象。</p> <p>18トリソミーの結果が出て出産した方がいた。</p> <p>もともと中絶する気が全くなく、確定検査を受けずに妊娠継続した方がいた。</p> <p>年齢的に、この次に妊娠ができないので継続を決断した人がいる。</p>

3) 双胎妊娠でNIPT 陽性だった

項目	内 容
相談一例	<p>DD 双胎で、片方が陽性という症例があった。当院の事務の女性が患者さんと近い立場にいてくれるため、妊婦さんには事務の女性から話をしてもらっている。近隣県にも対応可能な病院があるから、調べてみて一度話だけでも聞いてみたら？という感じでオブラートに包んだ形でアドバイス。</p> <p>DD 双胎で、片方がトリソミー陽性の人があったが、2人とも流産してしまった。その後、メンタルが不安定になり、凄く辛そうだったが、助産師さんとの面談や行政の補助を活用するところまではいかなかった。他院からの紹介で来院した人だったが、そちらにも精神科があり、当院でフォローすることにはなっていなかった。</p> <p>羊水検査で、1人は正常、1人は染色体異常の症例が1例あった。検査をする前から、胎児が1人の場合と2人の場合は違うことを説明している。</p>

4) NIPT 偽陽性だった

項目	内 容
相談一例	<p>羊水検査の結果、モザイク型のトリソミーが1例あった。小児科の先生にも介入してもらい話をした。完全型のトリソミーであれば諦めようと思って来院したけれども判断ができない、とのことだったが、後日、家族の協力が得られることや、カウンセリング時に小児科医から物資の支援などの話を聞いたことで、最終的には出産。出産後の検査ではモザイク率が変わっていた。</p> <p>胎盤性モザイク (CPM) の症例があった。</p> <p>体重が重かった方で、13トリソミーの判定。その後の検査でリング18と出たが、正常児が産まれた。この時、両親のG分染法の検査と同時進行でベビーのマイクロアレイ検査を行った。結果、意味のありそうな遺伝子が4つほどしか含まれておらず、発達などに影響を与えるような報告が全くないという話をした。</p> <p>18トリソミーと13トリソミーの症例が複数件ある。モザイク率がとても高いCPMで、羊水検査をして正常核型と判明し、出産後に胎盤の染色体検査も行った。状態はFGRだったが、割と楽観的に話ができた。</p> <p>偽陽性の人で、胎盤検査をしたところモザイクがあったが、産後に所見はなかった。</p>

5) NIPT 判定保留を繰り返した	
項目	内 容
相談一例	3回あったが原因は不明。
	判定保留はよく出るが、再採血や羊水検査で問題なく済んでいる。
	13番染色体の値が危ういとのことでG分染法で検査したところ、正常核型だった。
	CPMの症例が2例あった。13トリソミー陽性で超音波では所見がなく、羊水検査をしたら正常核型だった。
	13トリソミーのCPM症例が続いたことも。少し待てるようならば、羊水検査を提示することはある。
たくさんある。例えば、BMI 45の人のケースなどもあった。	

6) 認定外施設のNIPTで13/18/21トリソミーが陽性だった	
項目	内 容
相談一例	当県には認可外施設は1施設しかないため、認可外施設から紹介されてくる例は、今のところない。
	当県の駅前にあるクリニックで検査をした方が、13番が陽性とのことで来院した。Turner症候群もあった。羊水検査をしたところTurner症候群はモザイク型で、13トリソミーは陰性だった。喜ばしいことに、県内では、当院に来れば遺伝の相談ができると認識してもらっている。
	21トリソミーが1例。

7) 認定外施設のNIPTで性染色体異数性だった	
項目	内 容
相談一例	中国で受けて来た人。X染色体の異常があるとの情報だったが偽陽性だった。
	Klinefelter症候群が1例あった。
	Klinefelter症候群が1例。何も説明されておらず、困惑した状態で来た。
	異常な症例には遭遇せずに至っている。シンプルな3つの染色体数異常も3例程度。認定外で陽性となり来院した方は可哀想。認可外で「できます」と謳っている施設の方が悪いと考えている。

8) 認定外施設のNIPTで13/18/21トリソミー以外が陽性だった	
項目	内 容
相談一例	判定不可のようなケースがあったことがある。
	一度、9トリソミーの方が来院したが、羊水検査で問題なく終わった。
	3つのトリソミー以外の内容だったので、G分染法をした。ところが、陽性と言われていたものとは全く別の内容の染色体の所見で、お子さんに所見はなかった。病的意義もはっきりしないが放置はできないため、急いで親の染色体のde novoかどうかを確認した。週数がギリギリで、中断を決めて入院する日に結果を開示したという症例。やはりde novoで表現型に関連していてもおかしくないの諦めますとのことになった。中断後に一度来院したが、無認可施設で検査したことそのものがどうだったのか疑問。軽い気持ちで無認可施設で受けて、それが本当に意義のある結果か分からないような結論で、週数もギリギリで止めることができずに中期中絶になってしまったため、女性自身もかなり複雑な思いで過ごしていた。
	結果が紙で送られてきただけ。問い合わせをしても、あまり誠意のある対応をしなかった。かかった分の料金を支払ってくれるシステムはあったようで、当院からの請求分もNIPTを受けた業者が最終的に払ってくれたようだった。
	1例、羊水検査の結果、正常変異があった方がいた。以前から自分の性格は変わっていると思っていたらしく、性格と正常変異は全然関係がないと言っても聞く耳を持たずに完結された方がいた。

E) 今後望むこと、困っていること、他の施設に聞いてみたいこと

項目	内 容
患者	羊水検査は検査会社負担だが、諸々の検査費用が高いため、経済的に厳しいので NIPT の検査結果陽性だけで妊娠中絶してはだめなのかと強く訴えて来た人がいた。
	県内では、NIPT は半分が当大学病院で受けているが、残りの半分は近隣県にある無認可施設で受けている。近隣県まで2時間ほどかかるが、予約の敷居が高くないとの理由のようだ。
	隣県まで橋を渡ったら1時間もかからないので、さっと採血できる場所に行く人が結構いる感じ。無認可施設で検査を行った後、「見方がわからない」「説明が良く分からなかった」と来院する人がいる。大丈夫と言われても、心配を抱えている様子が伺える。
	当県は東西に広いため、東側に住んでいる人は隣県で行う方が多い。
	産みたい人は最初から産むつもりでいるし、妊娠中絶を決めている人は決めている。説明を聞いた後に揺れて「やはり産みます」と決断する人のほうが少ない。
要望	病院によってセッティングが違うので、こうしなければいけないと画一化せず、それぞれのやり方をしたほうが良いと思う。
	認証制度ができたことで、無認可施設が減ったのかどうか知りたい。関東の状況などに興味がある。
	夫の同席を必須にしていることで、都合が合わずに認可外施設に流れている人もいると思う。
	認可外施設から来た人からの質問に困ることがある。質問内容としては「性別を教えてくれないのか?」、「どう違うのか?」、「認可施設の方が番号は少ないのに高いのか?」など。その時は認可施設の方針を説明し、心配な結果だった時にはその先まで一緒にフォローすることを伝えている。精度管理について突っ込んでくる人もいるため、認証外施設との違いをはっきり伝えることもある。
	対応可能な時期が限られているため、結論を出すのに少し時間がかかるのが大変。そのために、スタッフが時間を割いて行わなければならない。処置が終わった後も頼って来る人を無下にはできない。
事前学習資料	認定遺伝カウンセラーは3人いるので人数は足りているが、部屋が足りない。
	事前学習的なものがあると話がスムーズだと、患者さんと話してみている。患者さんに、検査前に PGT-A/SR の動画を事前に見てきてもらうと助かる。
	説明用のビデオがあると助かる。当院は Natera 社製品を使用しているが、日本語のガイドがないため、当院で作成したパワーポイントで説明している。 羊水検査に関わることもたまにあるので、フォローや注意すべきことについて、項目立てしたようなマニュアルがあると助かる。
困っていること	臨床遺伝専門医が最大で4人、認定遺伝カウンセラーが1人いた時期があったが、大学の人事で臨床遺伝専門医の資格を持つ医師が転勤や引退となってしまった。「どんなふうに育てて良いか聞きたい」と聞かれた時に困る。
	染色体検査結果がモザイク型の症例が何件か出たことがある。また、羊水検査検体が濁っている症例もあり、遺伝的に予後がどうなるのか、困ったことがある。説明が難しい場合は、県内大学の遺伝診療部をお願いしている。
	オンライン診療は、今のところ考えていない。
	確定診断でトリソミーが出て産まない選択をした場合、当院で分娩予約をしている人は自院で中断を行い、他の分娩施設を予約している人はそちらに返しているが、分娩の予約をせずに受診のみの場合が問題。
	附属病院が2つあるので、予約を間違われることがある。院内で NIPT をやりたいと思っている人が、間違えて等センターに電話をしてくることもある。 小児科医がすぐに来てくれる環境ではないことが、弱いところ。
採用	アフターフォローで、助産師にも立ち会って欲しいが、スタッフの数や時間制限などで、なかなか一緒に行うことができないので、悩んでいる。外来から一緒に関われれば良いと思うが、病棟に来た時に継続性が全くないので、途切れ途切れになっている状況。医師と助産師の思いが一緒になると良いと感じている。妊娠中絶に関しても、助産師と医師の思いがすれ違っているところが正直あり、助産師が心から寄り添えていない現実がある。
	小児科医から見ても、助産師と看護師が少なすぎる。人的パワーが少ないために出来ないこともあると思う。特に出生前検査に関わると、助産師1人に任せてしまうため負担が大きく、助産師のメンタルが崩れることもある。
	CNS (認定ナース) の精神科 (リエゾン) ナースはいるが、他の部門で忙しく活用できていない。精神科も外来がなく、1人しかいないため、外来の継続的なフォローはしてくれない。

困っている人	採用	認定遺伝カウンセラーはいろいろな仕事を抱えていて忙しいので、カウンセラーを増やして欲しい。やはり、周産期の知識が豊富で詳しくないと患者さんも信頼しなくなると感じていて、スムーズにできない。
		産婦人科自体が少ない。
		募集しても、認定遺伝カウンセラーが来ない。
	検査	認定遺伝カウンセラーでネットなのは国家資格ではなく学会認定の資格なので、職務の中に採用枠がないこと。看護師のように夜勤などもなく、給与面・待遇面での問題も大きいと思う。また、資格取得のための試験が秋のため、採用にタイムラグが起こる。
		当院では同日採血はしない方針。しかし、初診で来院して検査をし、結果説明まで3回来院する必要があることで、認証外施設に人が流れる可能性があり心配。
		場合によって SNP アレイ検査をするという件については、同じような症例が当院にはないので悩ましいところ。確かに、部分的なモノソミーがあるかもしれないが、とりあえず NIPT にかかるくらいトリソミーであれば、かなり DNA 量が多いわけなので、個人的には微細欠失・重複までみいなくても良いと思っている。G 分染法レベルでほぼ十分。偶発的な所見が見られたりすると、いちごっこになりそうな気がして、正直やりたくない。
		他の施設のやりかたを真似ようという気は一切ない。
		育ちを聞きたいという方がいるので、18トリソミーにしる21トリソミーにしる、小児科にまわしている。一番多いのは染色体異常。継続を前提で考えるものの、Klinefelter 症候群にしる、XYY、性染色体異常でホルモ的な問題、不妊、小児期からの介入がどうなっているのか、聞きたい。
		自分の仮説だが、母体血清マーカーは「西低東高」で、東の方が多く行って西はあまり行っていない気がする。
		検査料金が下がったこともあり、「やっぱりやめます」という人は少ない。
医療者の考え	若くて超音波所見も何もないのに、検査料金 10 万円は負担が大きいと感じる人もいる。	
	SNP アレイ検査は結果が出るまでに時間がかかるので、20 週をまたいでしまう。二次病院を挟むと、さらに時間的な余裕が必要になるので、タイムラグで苦勞される人が多い。	
	地方では、出身大学のつながりが凄く大事で、搬送先も考える時がある。紹介の時は特に声のかけやすさを感じる。	
	妊娠初期に NIPT について伝えることが必須になってしまったため、検査概要を記した紙を 1 枚渡している。それによって初めて知って受ける人もいるが、それが本当に良いのか悪いのか、悩む。知らなければ知らないで済むはずのことなのに。	
	関連施設を集めて会議をした時、超音波所見があったときにどうするか、NIPT 陰性の時にどうするか、などの議題が上がった。Down 症候群だけを否定してどうなるわけでもない。もっとシビアな疾患がいくらでもあるのに、という気持ち。	
	「こんな子いない」のように、心に残らない人はいないと思う。諦めるしかないけど最後の瞬間まで我が子であるということで、超音波検査をしっかり見たいと希望する方もいる。諦めるのであれば超音波検査を見せなくても仕方ないと思う先生もいる。人のニーズはそれぞれで、産まれたらすぐに会いたいという人もいれば、呵責が大きすぎて会いたいけど会えないという人もいる。でも会ってみて、「普通の可愛い赤ちゃんだったんですね」との言葉が出たりする。いろいろ難しい。	
	認証外施設で3つのトリソミー以外で陽性として出て、当院に来院した人は、マイクロアレイ検査で予期せぬ結果が出て、文献やデータベースを調べても、参考になる資料はなかった。多分、G 分染法では分からなかったと思うが、「陽性ですね」で終わったかもしれないので、我々が余計ないろんな検査を提案したがために、それ以外のことが分かってしまったことは複雑な気持ち。	
	結果を受け入れるのが難しそうな人は、ほぐすのが難しい。	
	気持ちを閉ざしてしまい、話をするのが難しい人がいて困ったことがある。	
出生前検査陽性症例をフォロー中に里帰りすると、行政が困るケースもあると思うが、小児科医のほうが苦勞している気がする。		