

I. 総括研究報告書

令和5年度こども家庭科学研究費補助金
成育疾患克服等次世代育成基盤研究事業

総括研究報告書

出生前検査に関する情報提供体制、遺伝カウンセリング体制、
支援体制の構築のための研究

研究代表者：三宅 秀彦（お茶の水女子大学教授）

研究要旨

出生前検査に対する体制整備は進んできたが、多職種協働体制のさらなる推進が必要である。さらに技術的にも網羅的検査手法による検査対象の広がりが課題となっている。これらの課題に対応するため、以下の4つのグループを組織して調査・研究を行った。

1) 産婦人科医を対象とした教育の検討

卒後研修における遺伝医療についてもテーマとして研究を実施した。本研究では、教育プログラム（講義シリーズ・ロールプレイ研修）の改訂と評価を実施し、産婦人科医の卒後研修における遺伝医療について検討した。教育プログラムは概ね適切であるが、一部内容の調整が必要とされた。ロールプレイ研修は非常に有効であり、参加者から高評価を得た。

2) 医師以外の関連職種を対象とした教育体制構築

医師以外の職種（主として助産師、保健師）における出生前検査に関する実践、および教育・研修に用いる資料を作成した。一次施設においてカップルへの一次対応に当たる助産師向けには、本研究班で作成・運用している医師向けロールプレイ研修を基に、ロールプレイ事例集を作成した。自治体窓口で母子保健業務あたる保健師・助産師向けには、対応マニュアル（案）を作成した。これらを活用した教育・研修の実装をすすめる。

3) 出生前検査に関するエビデンス集積

「出生前検査に関するエビデンス集積」として従来から実施されている出生前検査の現状調査に加えて、欧米で行われている3つのトリソミー以外を検査対象としたNIPTや胎児の網羅的遺伝学的検査などの出生前検査の文献調査を報告した。また、胎児を対象とした網羅的遺伝子解析の実施に関する医師の意識調査、NIPT経験者のWeb調査を実施した。

4) 倫理的・社会的課題の検討

約3万人のwebモニターを対象に質問紙票調査を実施し、本邦の市民において出生前診断への意向と網羅的検査に対する考え方を調査した。医療者においては、態度と知識を涵養し対応することが求められると考えられた。

出生前検査に対する専門職の教育体制の整備が順調になされている一方で、新しい技術への対応、一般のリテラシー向上が求められていることも明らかになった。統一性のある教育・啓発体制の整備が求められる。

研究代表者		
三宅 秀彦	お茶の水女子大学 基幹研究院	教授
研究分担者（五十音順）		
浦野 真理	東京女子医科大学 ゲノム診療科	公認心理師
江川真希子	東京科学大学 血管代謝探索講座 寄附研究部門	准教授
遠藤 恵子	山形県立保健医療大学 保健医療学部	教授
片岡弥恵子	聖路加国際大学 看護学研究科	教授
金井 誠	信州大学 医学部保健学科	教授
久具 宏司	国際医療福祉大学 成田病院	教授
倉橋 浩樹	藤田医科大学医科学研究センター・分子遺伝学研究部門	教授
小出 馨子	昭和医科大学 医学部	講師
小西 郁生	京都大学 大学院医学研究科	名誉教授
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
佐々木愛子	国立成育医療研究センター 周産期・母性診療センター	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	准教授
佐々木元子	お茶の水女子大学 基幹研究院	講師
佐村 修	東京慈恵会医科大学 医学部 産婦人科教室	教授
澤井 英明	兵庫医科大学 医学部	教授
白土なほ子	昭和医科大学 医学部産婦人科学講座	准教授
鈴森 伸宏	岩手医科大学 医学部	教授
関沢 明彦	昭和医科大学 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附属病院 医学部 遺伝診療部	准教授
田中 司朗	京都大学 医学研究科 臨床統計学	教授
中込さと子	信州大学 医学部保健学科	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
秦 健一郎	群馬大学 大学院 医学系研究科	教授
浜之上はるか	横浜市立大学附属病院 遺伝子診療科	講師
福島 明宗	岩手医科大学 大学院医学研究科	非常勤講師
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
増澤 祐子	新潟県立看護大学 看護学研究科	准教授
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	湘南医療大学 保健医療学部	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 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	東京科学大学 統合研究機構生命倫理研究センター	センター長・ 教授
吉橋 博史	東京都立小児総合医療センター 遺伝診療部 臨床遺伝科	部長

研究協力者（五十音順）

伊尾 紳吾	小阪産病院	院長
石井 達子	昭和大学病院臨床遺伝医療センター	講師
大崎 章弘	お茶の水女子大学 サイエンス&エデュケーション研究所	特任講師
大高 理生	亀田総合病院 臨床遺伝科	認定遺伝カウンセラー
門岡 みずほ	亀田総合病院 産婦人科・臨床遺伝科	部長代理
小崎健次郎	慶應義塾大学 医学部 臨床遺伝学センター	教授・ センター長
佐々木亜希子	千葉市中央区役所保健福祉センター 健康課	保健師
柴田 有花	北海道大学病院臨床遺伝子診療部	認定遺伝カウンセラー
清水 舞	お茶の水女子大学 基幹研究院	研究員
末光 徳匡	東京慈恵医科大学附属病院 母子医療センター	医師
中村 豪	昭和大学医学部産婦人科学講座・助教	
福嶋（小池）佳菜子	国際医療保健福祉大学 大学院医療福祉学研究科	助教
李 怡然	東京大学医科学研究所ヒトゲノム解析センター 公共政策研究分野	准教授
李 佳陽	昭和大学医学部産婦人科学講座	助教
増崎 英明	長崎大学	名誉教授

A. 研究目的

出生前検査は、胎児に疾患が存在すると考えられる場合、胎児の状態を知るために実施され、検査結果は、妊婦とそのパートナーの意思決定に用いられる。出生前検査は、疾患のある子のケアや治療の計画や実践に繋がることがある一方で、妊娠の継続についての検討の機会ともなりうる。また、社会において出生前検査の一般化によって、何らかの疾患がある児の出生に対する視点の変化が生じる可能性も否定できない。このため、出生前検査の実施にあたっては、検査を受ける妊婦やそのパートナーのもつ葛藤、疾患のある人達の尊厳、そして社会全体への影響といった倫理的・社会的諸課題への配慮が必須となる。

従来からある出生前検査、特に羊水検査や絨毛検査等といった確定的検査については検査手技などの専門技能が必要であるため産婦人科医が対応していたため、日本産科婦人科学会（以下、日産婦）からの見解発出によってガバナンスが保たれてきた。しかし、採血のみで実施できる非侵襲性出生前遺伝学的検査（NIPT）の実装により、産婦人科医以外が出生前検査に関与するようになり、日産婦の指針による規制は実質的に無効となった。このため、厚生労働省にNIPT等の出生前検査に関する専門委員会（現在はこども家庭庁に移管）が設置され、令和3年5月に報告書が発表された。この報告書の内容を受けて、日本医学会に出生前検査認証制度等運営委員会（以下、運営委員会）によるNIPTの提供体制整備が開始された。本研究班の前身である、成育疾患克服等次世代育成基盤研究事業として実施された「出生前診断の提供等に係る体制の構築に関する研究」研究班（小西班）は、出生前に関する種々の資料を運営委員会に提供し、産婦人科専門医を対象とする研修プログラムを構築してきた。また、出生前検査の受検を考えるカップルへの情報提供内容についても検討を行い、情報提供のためのパンフレットを作成した。これらの内容は運営委員会に提供され、社会実装されている。また、世界12の国と地域における出生前検査関連のELSI対応体制を評価するために、Quality Indicator(QI)について調査を実施した。

出生前検査の提供においては、単に検査を提供するだけでなく、出生時の医療への対応、グリーフケアへの対応なども求められるため、産婦人科医を中心に、小児科医や、臨床遺伝の専門家、助産師、看護師、保健師などによる多職種協働体制が必要である。小西班では、産婦人科医を対象とした研修システムを構築してきたが、医師以外の研修体制の構築は未だ整備段階である。また、出生前検査の技術面を見ると、マイクロアレイや次世代シーケンサーを用いた解像度の高い網羅的検査が利用可能となっている。例えば、NIPTを用いたトリソミー症候群以外の微細欠失症候群などの検出も可能となっており、これらの網羅的検査への対応の検討も本邦における課題といえる。このように複雑化しつつある、出生前検査の現状調査を把握し、現状に沿った産婦人科医および出生前検査に関連する職種の研修体制の更新、倫理問題の再検討が要求される。

そこで本研究班では、1) 産婦人科医を対象とした教育の検討、2) 医師以外の関連職種を対象とした教育体制構築、3) 出生前検査に関するエビデンス集積、4) 倫理的・社会的課題の検討を行うこととした。

B. 研究方法

本研究班は、本研究班の構成員は、医師、看護師、助産師、保健師、認定遺伝カウンセラー、統計学者、科学コミュニケーター、社会学者、など多職種からなっている。さらに、参画する医師の専門領域も、産婦人科だけでなく、小児科、内科、医学教育、医療倫理など様々な領域から構成した。また、日本産科婦人科学会、日本産科婦人科遺伝診療学会、日本人類遺伝学会、日本遺伝カウンセリング学会、日本助産学会、日本母性衛生学会など、各種関連学会との連携が可能となるように配慮している。

本研究班は4つのサブグループ（以下、グループ）からなり、グループの責任者（○）は全グループに参画し、グループ間の相互チェックを行うことで研究班のガバナンスを保つこととした。さらに、特定のグループに所属しないスーパーバイザーを置き、総括的なスーパーバイズが行われるような

システムとしている。

各グループおよびスーパーバイザーの構成は以下の通りである。アスタリスク(*)がついた班員は研究協力者である。

グループ 1 (産婦人科医を対象とした教育の検討) :

○山田(重)、久具、小出、佐々木(元)、澤井、鈴森、浜之上、蒔田、三浦、伊尾*

グループ 2 (医師以外の関連職種を対象とした教育体制構築) :

○西垣、浦野、遠藤、片岡、金井、佐々木(規)、中込、大高*、門岡*、佐々木(亜)*、末光*

グループ 3 (出生前検査に関するエビデンス集積) :

○山田(崇)、佐々木(愛)、白土、関沢、秦、増澤、山本、吉橋、石井*、小崎*、福嶋(小池)*、柴田*、中村*、李(佳)*、増崎*

グループ 4 (倫理的・社会的課題の検討) :

○三宅、江川、倉橋、小林、佐村、竹内、三上、吉田、清水*、李(怡)*、白土(グループ 3 と兼任)

スーパーバイス担当 :

小西(総括的なスーパーバイズ)、田中(統計学的な立場からのスーパーバイズ)、大崎*(科学コミュニケーションの立場からのスーパーバイズ)

グループごとに会議を行い、グループ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し、方向性の統一を図った。

以下に、行われた全体会議およびその要点を記す。

【全体会議】

第 1 回 : 令和 6 年 7 月 25 日 (木)

- ・ ハイブリッド開催
- ・ R6 年度方針の確認と共有

第 2 回 : 令和 7 年 1 月 31 日 (金)

- ・ ハイブリッド開催
- ・ R6 年度の研究まとめ

(倫理面への配慮)

本研究班の各グループの研究内容ごとに、倫理申請の必要のある調査内容については、班員の所属施設において審査、承認を受けた。

グループ 3

- ・ 課題名「胎児を対象とした網羅的遺伝子解析の実施に関する意識調査」
(番号 生 024-0136・北海道大学)
- ・ 課題名「出生前検査に関する妊産婦等の意識調査のための研究」
(番号 21-015-A・昭和大学)

グループ 4

- ・ 課題名「出生前検査に関する情報提供体制、遺伝カウンセリング体制、支援体制の構築のための研究」
(番号 2024-176・お茶の水女子大学)

C. 研究結果

1. グループ 1 (産婦人科医を対象とした教育の検討)

NIPTを始めとする出生前診療は特別なものでなく全ての産婦人科医が対応可能になることが理想であり、そのためには産婦人科専門医の資質の中に遺伝医療の項目が入ることが必要となる。そこで、本分科会では、卒後研修における遺伝医療についてもテーマとして研究を実施した。研究者間で検討した結果、CQ およびコンピテンシー、ロールプレイ研修プログラムの変更は行わなかった。周産期講義シリーズでは、講義の順番を、出生前遺伝カウンセリングにおける基本的態度、検査対象となる疾患の概要から開始し、それらに続けて出生前診断の基本、さらに応用という流れで構築した。本年度は、2024 年 12 月 13 日、14 日の日程で開催された第 10 回日本産科婦人科遺伝診療学会において、座学および演習を担当した。この参加者を対象とした評価で、教育プログラムは概ね適切であるが、一部内容の調整が必要とされた。ロールプレイ研修は非常に有効であり、参加者から高評価を得た。

産婦人科医の卒後研修における遺伝医療についての検討では、NIPTをはじめとする出生前検査は産婦人科では日常診療になりつつあるため、産婦人科専門医を取得した段階で、これらの技能についても同時に習得できているのが理想である。令和5年度の本グループにおける研究から得られたように、専攻医レベルでの臨床遺伝についてスムーズに導入について、産婦人科専攻医対象のコンピテンシー策定を行う方針とした。本検討において、これまでに作成した出生前診断を実施する産婦人科専門医を対象としたコンピテンシーを評価し、再評価した結果、このコンピテンシー自体が専門医以上のための極めて高度な知識・技能を要求しているものでなく、専攻医レベルでも目指すことが十分に可能なコンピテンシーであると気づくことができた。

2. グループ2（医師以外の関連職種を対象とした教育体制構築）

出生前検査に関する情報提供は、妊娠・出産に関する包括的な支援の一環として妊婦等に対し行うべきこととされており、包括的な支援の担い手として、産婦人科専門医のみならず、小児科・臨床遺伝の専門医、助産師、保健師、看護師、心理職、認定遺伝カウンセラー、社会福祉関連職、ピアサポーターなどの多職種が挙げられている。それらの職種の実践において、教育・研修の機会が必要であり、これまでに本研究グループでは、まず出生前検査に関する情報提供における各職種の役割分担の全体像を明確にし、医師以外の職種のうち、出生前検査に関する支援の主たる役割を担うことが求められる保健師・助産師における出生前検査に関する教育・研修体制を構築する方針とした。令和6年度は、助産師、保健師（自治体母子保健担当者）を対象とした教育資料を作成することを目指した。

助産師向け教育・研修は、医師への教育との統一性の観点から、本研究班で実施している医師向け研修で使用する「胎児の染色体異常を中心とした出生前遺伝カウンセリング～参加一般診療で出会うことの多い相談への対応 出生前診断に関する相談に対応するためのロールプレイ事例集」の助産

師版を作成した。

自治体母子保健担当者向け資料として、前年度に実施した保健師対象ワークショップで抽出した教育ニーズ、および現に自治体にて母子保健事業にあたっている助産師・保健師へのヒアリングをもとに、行政母子保健窓口担当者向け対応マニュアル(案)を作成した。今後、これらを活用した教育・研修の実装をすすめる。

3. グループ3（出生前検査に関するエビデンス集積）

「出生前検査に関するエビデンス集積」として従来から実施されている出生前検査の現状調査に加えて、欧米で行われている3つのトリソミー以外を検査対象としたNIPTや胎児の網羅的遺伝学的検査などの出生前検査の文献調査を論文として報告した。さらに産婦人科医を対象とした網羅的遺伝学的検査についての意識調査を行い、妊婦のNIPT受検動向についての調査を行った。

従来の出生前検査実施の現状調査では、2003・21年に調査した出生前遺伝学的検査解析を行っている主要検査施設5施設を対象にアンケートを送付し、2022年1月から2023年12月の母体血清マーカー検査（第1三半期、第2三半期）、羊水染色体検査、絨毛染色体検査の解析件数を調査した。胎児超音波マーカー検査については、The Fetal Medicine Foundationのホームページに掲載されているNT計測資格保持者リスト上の医師名よりインターネット検索を行い所属医療機関が判明した263を対象とした。2022年と2023年における主要検査施設5施設での母体血清マーカー件数は31,835件と25,553件、羊水検査件数は7,273件と5,620件、絨毛染色体件数は1,443件と1,167件であった。2020年より調査を開始した、母体血清を組み合わせない胎児超音波マーカー単独の疾患リスク算定検査については、96施設より回答を得て、合計検査件数は2022年10,650件、2023年10,808件であった。

3つのトリソミー以外を検査対象としたNIPTや胎児の網羅的遺伝学的検査などの出生前検査の文献調査では3種の染色体ト

リソミー以外を対象とする検査については遺伝カウンセリングが困難であることに加え、検査精度や医学的意義、倫理的・社会的影響等について慎重に検討が必要があり、その実施にはまず臨床研究が推奨される。

胎児を対象とした網羅的遺伝子解析の実施に関する意識調査を、分娩を取り扱う医療機関の施設代表者（産婦人科医）を対象に質問紙票調査で実施した。2025 年 1 月に、質問紙を日本産婦人科医会から得た全国の分娩取り扱い施設に対して発送し、回答を得た。調査結果は令和 7 年度に集計する。

妊婦の NIPT 受検動向についての調査は、認証制度開始後の NIPT 受検の状況がどのように変化しているかを把握する目的で実施した。2025 年 1 月、妊婦用アプリを用いた Web 調査で 1,295 人から有効回答を得た。NIPT 受検者の多く 69%は認証施設を選び、検査費用は 11 万円未満が増加傾向にあった。受検者は染色体疾患が疑われた場合、小児科医の説明や公的支援情報を求めている、通院先での受検を希望する声が多かった。受検動向は変化しているが、意識には大きな変化は見られなかった。

グループ 4（倫理的・社会的課題の検討）

遺伝学的検査に関わる技術の進展により、胎児の遺伝情報を網羅的に取得することができるようになってきた。その一方で出生前診断としての実施には、技術的・臨床的な課題だけでなく、倫理的にも課題が存在する。今回、本邦の市民において出生前診断への意向と網羅的検査に対する考え方を調査した。約 3 万人の web モニターを対象に質問紙票調査を実施した。

調査期間である 2025 年 3 月 3 日から 2025 年 3 月 13 日までに 30,0002 人から回答の同意が得られた。なお、この 30,0002 人は本邦の年代、地域、性比にあわせて割り付けられて収集を行った。

出生前検査に関わる用語の認知度についての質問では、超音波検査と羊水検査では半数近くの認知度があったが、NIPT（非侵襲性胎児遺伝学的検査、いわゆる新型出生前検査）、遺伝カウンセリング、絨毛検査、母体血清マーカー検査（クアトロマー

カー検査・トリプルマーカー検査）は 1 割程度の認知度であった。網羅的検査に関する用語の認知はより低かった。

出生前検査に対する意向として、自身が受ける立場であった場合、パートナーが受ける立場であった場合、それぞれについて質問したが、「出生前検査を希望する」が「出生前検査を希望しない」より若干多いが、ほぼ半々といった結果であった。

出生前検査の受検判断における他人の意見をどの程度参考にするかでは、パートナーの意見が最も重視されており、次いで医師の意見、医師以外の医療者の意見であった。

網羅的遺伝学的検査の特徴について解説し、網羅的な出生前検査に関して重視する項目について 4 件法で確認した結果、目的となる所見の発見が 8 割以上の回答者が「とても重視する」「まあまあ重視する」としており、血縁者の評価、重症度や発症時期のあいまい性、取り扱える医療機関の限定、解釈の限界、二次的所見の検出、将来的な解釈変更についても「とても重視する」「まあまあ重視する」とした回答者が 7 割を超えていた。親子関係の不在を確認できることについては、63.9%の回答者が「とても重視する」「まあまあ重視する」としていた。

次年度ではクロス集計などを行い、さらに詳細な解析を予定している。

各グループの詳細な結果については、分担研究報告書を参照されたい。

D. 考察

本研究班の活動により、産婦人科医に対する出生前検査に関する教育体制の整備を進めることができた。さらに助産師、保健師、自治体職員などの関連職種に対する教育においても、産婦人科医との統一性をもった教育体制の構築に向けた基盤を構築することを現実的なものにすることができた。

一般に向けた 2 つの質問紙票調査においては、かかり付けの産婦人科医療機関での相談の重要性があらためて明確化された。その一方で、遺伝カウンセリングや新しい

検査技術の認知度は低かった。網羅的検査は、技術的に利用可能である一方で、本研究班の前年度調査にもあるように技術的・倫理的にも課題がある。さらに、環境的に更なるリテラシーの醸成が求められる中で出生前検査の情報提供が妊娠してからなされることを考えると、医療機関への時間的・人的負担は大きいと推察される。社会実装においては、一般社会を含めた教育・啓発体制が必要であると考えられた。

E. 結論

出生前検査に対する専門職の教育体制の整備が順調になされてきている。その一方で、新しい技術への対応、一般のリテラシー向上が求められていることも明らかになった。統一性のある教育・啓発体制の整備が求められる。

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