

厚生労働行政推進調査事業費補助金  
(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) )  
(分担) 研究報告書

生殖・周産期に係る倫理的・法的・社会的課題  
(ELSI: Ethical, Legal and Social Issues) の検討のための研究

出生前検査や胎児超音波検査等により胎児の先天性疾患が見つかった際の  
産婦人科医療機関における対応に関する実態調査

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

研究協力者 山田崇弘 北海道大学病院 教授

研究要旨

胎児超音波検査を含む広義の出生前検査について、医療機関での検査実施前の情報提供の実態、産婦人科医がもつ胎児超音波検査などについての意識の実態、小児科医がもつ出生前検査についての意識の実態、胎児に異常が指摘された妊婦への支援体制の実態および妊婦の出生前検査についての情報提供についての意識の実態などを把握することを目的に、検査実施主体の産婦人科医、児の管理を担う小児科医、検査を受ける当事者である妊婦を対象にアンケート調査を行って統合的に解析することでより良い出生前検査についての情報提供の体制構築に向けた基礎資料の作成を目指す。

A. 研究目的

(研究背景)

わが国では出生前に胎児の染色体疾患の検出を目的にしたさまざまな非確定的出生前遺伝学的検査(非確定的検査)と確定的出生前遺伝学的検査(確定的検査)が一般臨床として実施されてきた。そのような中、母体血漿中 cell-free DNA を用いる非侵襲性出生前遺伝学的検査(NIPT)が2013年に国内に臨床研究として導入された。当初、NIPTは日本産科婦人科学会(日産婦)が策定した指針に基づいて認定医療機関における臨床研究に限定して実施されることとなった。認定医療機関の要件として、遺伝カウンセリング体制が重視され、日本人類遺伝学会と

日本遺伝カウンセリング学会が認定する臨床遺伝専門医の資格を持つ産婦人科専門医もしくは小児科専門医が対応することが可能な施設で、かつ染色体疾患が判明した児の出産などにも対応できる施設である必要があったことから、認定医療機関数は限定的で、その分布においても地域格差が大きく、妊婦にとってアクセスがしにくい状況が続いた。

そして2016年ころから認定を受けずにNIPTを行う施設が出現し、その数が年々増加していくこととなった。そのような中で、2020年、日産婦が妊婦用アプリを用いて調査を行い、NIPTを受けた妊婦の半数以上が非認定施設で受けている実態を明らか

にした。この結果をうけて、2019年に日産婦は指針を改定し、検査施設のすそ野を広げることで、妊婦の検査へのアクセスを改善することを目指した。具体的には、従来の基準の施設を基幹施設として、そのもとに連携施設を設け、検査施設数を増加させることとした。

しかしながら、この指針に日本人類遺伝学会や日本小児科学会が反対の意見を表明したことなどから、学術団体での議論が尽くされていないとの認識から厚生労働省が日産婦に対して指針の運用を停止するように求め、以降、厚生労働省が主体的にその後の体制を検討することとなった。

その後、厚生労働省は厚生科学審議会科学技術部会内に「NIPT等の出生前検査に関する専門委員会」を設置して議論を行い、2021年5月にその結果を報告書にまとめた。この報告書では、出生前検査の目的を「出生前検査は、胎児の状況を正確に把握し、将来の予測をたて、妊婦及びそのパートナーの家族形成の在り方等に係わる意思決定の支援を目的とする」と明記した。そのうえで、「妊婦等が、出生前検査がどのようなものであるかについて正しく理解した上で、これを受検するかどうか、受検するとした場合にどの検査を選択するのが適当かについて熟慮の上、判断ができるよう妊娠・出産・育児に関する包括的な支援の一環として、妊婦等に対し、出生前検査に関する情報提供を行うべきである」との新たな方向性を示したうえで、基幹施設と連携施設からなる新たなNIPTの実施体制を定めた。

この専門委員会報告書をもとに2021年11月に日本医学会に出生前検査認証制度等運営委員会が設置され、2022年2月には

「NIPT等の出生前検査に関する情報提供及び施設（医療機関・検査分析機関）認証の指針」が発出され、これをもとに本邦のNIPTを中心とした出生前検査の実施体制が整備されていくことになった。

2013年のNIPT開始以降、各基幹施設における遺伝カウンセリング体制も次第に整備されてきおり、その上にできた新たなNIPTの検査体制が我が国の出生前遺伝学的検査の検査実施体制の基盤となっていくことは明らかであり、NIPTを中心とする出生前遺伝学的検査の検査体制の充実が期待される状況となった。

一方で、胎児超音波検査、母体血清マーカー検査、コンバインド検査といったNIPT以外の非確定的検査や羊水染色体検査や絨毛染色体検査といった確定的検査は、すでに多くの施設で実施されているものの、情報提供の内容や遺伝カウンセリングがどの程度で実施されているかの実態は不明である。母体血清マーカー検査、コンバインド検査といったNIPT以外の非確定的検査はNIPTの低価格化がすすめば淘汰されていくものと考えられるものの、特に胎児形態異常を評価する目的で行われる胎児超音波検査についての情報提供や事前説明の実態を把握し、その対応の適正化への努力は必要であると考えられる。さらに、超音波検査などで胎児の形態異常を発見した場合の医療機関の機能に応じたサポート体制や行政機関との連携の実態についても明らかではない。

そこで、広義の出生前検査に含まれる超音波検査やその他の遺伝学的検査の実施に関連した情報提供の実態、産婦人科医がもつ胎児超音波検査などについての意識の実態、胎児に異常が指摘された妊婦への支援

体制の実態について把握することが今後の体制を検討するためにも必要である。さらに、児の治療を担っている小児科医や一般の妊婦の意識をも把握することで、広い視点からの検討が可能になると思われる。

#### (目的)

胎児超音波検査を含む、広義の出生前検査について、医療機関での検査実施前の情報提供の実態、産婦人科医がもつ胎児超音波検査などについての意識の実態、小児科医がもつ出生前検査についての意識の実態、胎児に異常が指摘された妊婦への支援体制の実態および妊婦が出生前検査についての情報提供について考えていることの実態などを把握することを目的とする。

### B. 研究方法

出生前検査の実施主体の産婦人科医、児の管理を担う小児科医、そして検査を受ける当事者である妊婦を対象にアンケート調査を行う。全国の産科医療機関に向けてアンケート調査を実施することで、検査についての情報提供の実態や胎児異常を指摘された妊婦への支援体制などについて明らかにする。さらに、出生前に診断された児の疾患に対して出生後の医療を担う小児科医を対象に、出生前検査に対する意識や期待するところについての調査を行うことで、現状の出生前検査の実施体制下での課題を抽出する。なお、小児科医はNICUを有する周産期センターに勤務する小児科医を対象とする。また、妊婦が胎児の超音波検査についてどのような意識を持っているかを把握するための調査も行う。具体的には妊婦用アプリの運営会社を用いて妊婦に調査依頼を

し、Web上で調査する予定であり、おおよそ1000人の妊婦を対象とする。

### C. 研究結果

上記調査を行うことで、妊娠中の胎児超音波検査についての情報提供や検査についての意思決定の在り方について、産婦人科医のみではなく、小児科医および妊婦の視点を含めて検討するための基礎資料を作成する。

そのための準備として、令和4年度に妊婦に対しての情報提供の実情について以下のように調査内容を整理した。

1. 出生前遺伝学的検査に関連する情報提供はどうなっていますか
2. 貴院の羊水検査や絨毛検査等の確定的出生前遺伝学的検査についての情報提供はどうなっていますか
3. 胎児超音波検査（全妊婦を対象とした通常超音波検査ではない）についての情報提供と意思確認および対応について
  - 胎児超音波検査について全妊婦に対して事前に情報提供していますか
  - 胎児超音波検査で知りたい情報、知りたくない情報についての意思確認は行っていますか
  - 胎児超音波検査はどの診療枠で行っていますか
  - 染色体疾患に関連する所見（NT肥厚など）についての超音波検査を希望している妊婦の胎児に、同所見が見つかった場合はどのように対応しますか
  - 検査で染色体疾患に関連する所見

- (NT肥厚など)を知りたいかの意思確認ができていない妊婦の胎児に、同所見が見つかった場合はどのように対応しますか
- 検査で染色体疾患に関連する所見 (NT肥厚など) についての情報を知らなくないと思確認ができていない妊婦の胎児に、同所見が見つかった場合はどのように対応しますか
  - 超音波検査で胎児に形態異常が見つかった場合に開示を希望している妊婦に対してどう対応していますか (当日の対応)
  - 超音波検査で胎児に形態異常が見つかった場合について意思が未確認の妊婦に対してどう対応していますか (当日の対応)
  - 超音波検査で胎児に形態異常が見つかった場合について開示を希望していない妊婦に対してどう対応していますか (当日の対応)
4. 非確定的出生前遺伝学的検査 (染色体異常のリスク評価を行う検査) の情報提供についてどのような意見をお持ちですか
  5. 非確定的出生前遺伝学的検査 (染色体異常のリスク評価を行う検査) の実施体制についてどのような意見をお持ちですか
  6. 胎児超音波検査 (形態異常を評価する検査) についてどのような意見をお持ちですか
  7. 胎児に先天性疾患が発見された場合の情報提供 (疾患についての説明) は誰が行なっていますか
  8. 胎児に先天性疾患が発見され、妊娠を継続する場合の妊婦や家族への支援を行う体制はありますか
  9. 胎児に先天性疾患が発見され、人工妊娠中絶する場合の妊婦や家族への支援を行う体制はありますか
  10. 先天性疾患が発見され、妊娠を継続した場合に行政機関 (保健センターなどの保健師等) と連携して妊婦や家族への支援を行うことについてどう考えていますか
  11. 先天性疾患が発見され、妊娠を人工妊娠中絶した場合に行政 (保健センターなど) と連携して妊婦や家族への支援を行うことについてどのような考えをおもちですか

#### D. 考察

出生前検査を取り巻く環境は次第に整備され、医療機関の出生前検査に関する認識にも変化が見られ、遺伝カウンセリングの重要性についての認識も高まってきていると思われる。今回、出生前検査の医療を提供する側である産婦人科医と障害のある児の医療を担う小児科医、さらに、実際に出生前検査を受ける妊婦の意識を調査することで、より良い出生前検査についての情報提供体制の構築に向けた基礎資料の作成ができるものと期待される。

#### E. 結論

出生前検査を取り巻く環境は次第に整備されてきている。今回、出生前検査について医療を提供する側の産婦人科医と障害のある児の医療を担う小児科医、さらに、実際に出生前検査を受ける妊婦の意識を調査し、

統合的な解析を行うことで、より良い出生前検査についての情報提供の体制構築に向けた基礎資料が作成される見込みである。

2. 実用新案登録  
特になし

3. その他

## F. 研究発表

### 1. 論文発表

- Konishi A, Samura O, Muromoto J, Okamoto Y, Takahashi H, Kasai Y, Ichikawa M, Yamada N, Kato N, Sato H, Hamada H, Nakanami N, Machi M, Ichizuka K, Sunami R, Tanaka T, Yonetani N, Kamei Y, Nagamatsu T, Matsumoto M, Tairaku S, Fujiwara A, Nakamura H, Harada T, Watanabe T, Sasaki S, Kawaguchi S, Minami S, Ogawa M, Miura K, Suzumori N, Kojima J, Kotani T, Sasaki R, Baba T, Toyofuku A, Endo M, Takeshita N, Taketani T, Sase M, Matsubara K, Hayata K, Hamada Y, Egawa M, Kakinuma T, Matsushima S, Kitagawa M, Shiga T, Kurashina R, Hamada H, Takagi H, Kondo A, Miharu N, Yamashita M, Horiya M, Morimoto K, Takahashi K, Okamoto A, Sekizawa A, Sago H. Prevalence of common aneuploidy in twin pregnancies. J Hum Genet. 2022 May;67(5):261-265.

### 2. 学会発表

特になし

## F. 知的財産権の出願・登録状況

(予定を含む。)

### 1. 特許取得

特になし