

Ⅱ．分担研究報告書

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
 分担研究報告書

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

【第1グループ】産婦人科医を対象とした教育の検討

研究代表者	三宅 秀彦	お茶の水女子大学大学院	教授
研究分担者（代表補佐）	山田 重人	京都大学大学院医学研究科	教授
	西垣 昌和	国際医療福祉大学大学院	教授
	山田 崇弘	北海道大学病院	教授

研究要旨

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。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。

第1グループ研究分担者一覧（五十音順）

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
久具 宏司	国際医療福祉大学 成田薬学部	教授
小出 馨子	昭和医科大学 医学部 産婦人科学講座	准教授
佐々木元子	お茶の水女子大学 基幹研究院	講師
澤井 英明	兵庫医科大学 看護学部	特命教授
鈴森 伸宏	岩手医科大学 大学院医学研究科 臨床遺伝学	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
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
三浦 清徳	長崎大学 大学院医歯薬学総合研究科	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
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
三宅 秀彦	お茶の水女子大学 基幹研究院	教授

研究協力者（五十音順）

伊尾 紳吾	小阪産病院	院長
-------	-------	----

A. 研究目的

日本産科婦人科学会の「出生前に行われる遺伝学的検査および診断に関する見解（平成 25 年）」では、出生前に行われる遺伝学的検査および診断の基本的な概念について、「妊娠中に胎児が何らかの疾患に罹患していると思われる場合に、その正確な病態を知る目的で遺伝学的検査を実施し、診断を行うこと」としている。平成 9 年（1997 年）の WHO による遺伝医学と遺伝サービスにおける倫理問題に関する国際ガイドラインにおいても、「出生前診断の目的は、胎児が特定の医学的状況にあり、そのために、妊娠を困難にしている状態を除外することにある」とあり、その上で、「得られた情報は、カップルが選べる選択肢、例えば、妊娠を最後まで継続し、難しい分娩や罹患した胎児の誕生に備える、または妊娠を中絶するなどの意志決定のプロセスを援助するために告知される」と記載されている。この妊娠に関わる意思決定では、妊婦およびその家族にとって大きな心理社会的課題をもたらすことになる。したがって、出生前診断の診療においては、妊婦およびそのパートナーの自律的な意思決定を支援するために、正確な情報提供と心理社会的支援による対応が望まれる。

妊娠出産に関わる意思決定において、正確な情報が必要であるが、初等中等教育で必須の事項となっておらず、インターネット上には様々な情報が流れている。したがって、妊娠の初期対応の段階から正確な情報提供が出来る体制が望まれる。さらに、心理社会的課題に対応するためには、単に情報が正確であることだけでは不十分で、妊婦やパートナーの訴えや悩みを正確に聴取し、心理社会的な課題についてカウンセリング・マインドをもって、意思決定支援ができることも必要となる。

平成 29 年度から令和元年度にかけて、本研究班の前身となる厚生労働科学研究（第二期小西班）において、出生前診断の遺伝カウンセリングを習得するための教育プログラム、具体的には、知識面としては出生前診断に関して網羅的に学修できる研修マニュアルおよび講義（「周産期講義シリーズ」）と、技術面・態度面を習得するための遺伝カウンセリングロールプレイ演

習カリキュラム（「遺伝カウンセリングロールプレイ演習」）を開発した（添付資料 1）。この成果物は、第 4 回日本産科婦人科遺伝診療学会学術講演会（平成 30 年 12 月 14～15 日）において、同学会の学会認定（周産期）のカリキュラムとして実際に使用されることとなった。以降、同学会の研修プログラムとして定着し、その使用感のアンケートをもとに翌年ブラッシュアップする、というサイクルがほぼ確立した。令和 2 年度から令和 4 年度にかけては、本研究班の前身である厚生労働行政推進調査研究（第三期小西班）に研究が引き継がれ、周産期講義シリーズ・遺伝カウンセリングロールプレイ演習の実施が学会から委託され、その実施に基づき内容の再検討・ブラッシュアップを 3 年間にわたり実施した。

本研究班においても、今後 3 年間、周産期講義シリーズ・遺伝カウンセリングロールプレイ演習の実施について本分科会が中心として行うこととなった。

一方、上記プログラムは、すでに産婦人科専門医を取得している医師を対象としたものであった。現在の医学生は医学教育モデル・コア・カリキュラムの改訂によりある程度の遺伝医学教育を受けており、この世代にいかにして産婦人科初期研修中に遺伝医療を修得させるかも重要な課題である。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することとした。

B. 研究方法

1. 研修教材の改訂

研究者間で討議を行い、前年度に得られた改訂意見と出生前診断をとりまく現状を踏まえて、教材の改訂方針を決定した。周産期講義シリーズの CQ は変更せず、講義内容の修正を主体に更新した。ロールプレイ教材に関しても同様に研究者間で討議を実施した。

2. 周産期講義シリーズの評価

講義の評価については、令和6年12月13日、14日の2日間の日程で、東京で開催された第10回日本産科婦人科遺伝診療学会において、本研究班の研究者によって評価を行った。本調査は、無記名式の質問紙票調査とした。

研究対象者は、本研究班員とし、講義をオンサイトもしくはオンデマンドで受講し、講義の難易度、分量、担当 CQ の理解を進める効果について3段階 Likert 指標で、マニュアル／講義部分について特によかった点および改善点を自由記述で意見を集約した。

3. ロールプレイ演習への評価

ロールプレイに関する評価は、第9回日本産科婦人科遺伝診療学会に加えて令和6年1月28日に東京で行われたロールプレイ研修会で行われた講義および演習を実施し、それに対する評価を受けることとした。

研修会の参加者を対象とした調査は、無記名自記式の質問紙票調査として実施した。質問紙票の内容として、参加者ロールプレイ演習における学習の成果、達成度、要約など研修に関する感想および意見を尋ねた。研究への参加依頼は演習の開始時に行い、研究への不参加が研修において不利益にならないことを明示した。研修指導者には、研修マニュアルおよび研修の評価を受けた。

4. 卒後研修における遺伝医療

卒後研修における遺伝医療については、どのような手法で実施することが可能か、自由討論にて研究者間で討議を行った。

C. 研究結果

1. 研修教材の改訂

研究者間で検討した結果、本年度も CQ およびコンピテンシーには変更を行わなかった。

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。

ロールプレイ研修についても、研修の参加者、指導者のマニュアルの改訂は実施しなかった。

2. 周産期講義シリーズの評価

周産期講義シリーズに対しては、難易度・分量ともに概ね適切との評価が得られた。一部、分量が多すぎるまたは少なすぎるという評価がついた講義もあった。以下のような評価が得られた。なお、対応する CQ は添付資料1に記載したとおりである。

3. ロールプレイ演習への評価

2024年12月の研修会について研修指導者24件、研修参加者97件の回答を得た。参加が初めてである研修参加者が60%と半数以上を占めた。「新しい学びがあったか」という問いには100%の参加者が「あった」と回答しており、「ロールプレイ研修は今後の診療に役立ちそうか」という問いには89%の参加者が「役立ちそう」と、11%の参加者が「まあまあ役立ちそう」と回答し、ネガティブな回答はゼロであった。指導者側へのアンケートでも、内容や実施方法に対して否定的な回答は見られなかった。

4. 卒後研修における遺伝医療

NIPTをはじめとする出生前検査を実施するために診療上で必要とされる技能について、現状、初期研修・後期研修で確実に習得できるものではない。そのため、特にNIPTの実施に際し、本研究班と日本産科婦人科遺伝診療学会で実施する認定制度が必要とされている。一方で、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。そのため、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で、専攻医レベルで、臨床遺伝についてスムーズに導入するための手法および内容を設定することが必要と考えられた。

実際の研修内容については、研修施設で履修可能なレベル、実際の臨床に必要なレベルなど具体的な内容について検討する必要があることが想定された。本年度は産婦

人科専攻医対象のコンピテンシー策定を行う方針としており、その内容を検討することとした。本研究班およびその前身である小西班では、上記 C-1~3 で言及している研修教材および講義シリーズ、ロールプレイ演習などの成果物を有しているが、この作成の際に、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作成している（添付資料2）。本年度の研究でこれを再評価した結果、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。議論の中で、このコンピテンシーの中で「NT 計測」に関する項目については再考する必要があることが確認された。

D. 考察

1. 研修教材の改訂

（変更なかったため特に考察はなし）

2. 周産期講義シリーズの評価

周産期講義シリーズとしては今回で7回目であり、内容的には安定してきたと考えられるが、班員による評価で「多すぎる、難しすぎる」という評価がついた講義もあり、これについては変更が必要か次年度に検討する。

3. ロールプレイ演習への評価

参加者へのアンケートでは、研修会が有効であったという評価がほとんどであり、対象となる産婦人科専門医に貴重な機会を提供できたと考えられる。指導者へのアンケートでついた個々のコメントについて、今後の課題として次年度に検討する。

4. 卒後研修における遺伝医療

自由討論により初期研修・後期研修でスムーズに臨床遺伝を導入するための様々なアイデアが検討された。コンピテンシーについては、本研究班の前身である小西班で策定されたコンピテンシーがほぼそのまま使えそうであることが確認できた。このコンピテンシーを礎とした「講義シリーズ」「ロールプレイ研修会」がすでに実践されており、これを専攻医レベルで受講することも一案と考えられた。日常診療の場で遺伝医療の実践があれば理想的である

が、施設により遺伝医療の実践が難しい場合には、ロールプレイ形式での経験・学習も研修手法の一案となり得ると考えられる。これらの検討を元に、次年度では産婦人科専攻医対象の遺伝医療の研修の実施方法について、日本産科婦人科学会への提言を作成する方針とした。

E. 結論

産婦人科医を対象とした遺伝医療に関する教育として、周産期講義およびロールプレイ研修のカリキュラムを構築し、運用計画を立て、これらを利用して日本産科婦人科遺伝診療学会で認定制度として実践した。講義シリーズは班員による評価を、ロールプレイ研修については参加者と指導者にアンケートをそれぞれ実施し、次年度へ向けてブラッシュアップするための基礎データとした。卒後研修における遺伝医療については、初期研修・後期研修でスムーズに臨床遺伝を導入するための様々なアイデアが検討され、次年度では産婦人科専攻医対象の遺伝医療の研修の実施方法について、日本産科婦人科学会への提言を作成する方針とした。

F. 健康危険情報

なし

G. 研究発表

なし

H. 知的財産権の出願・登録状況

なし

添付資料 1

＜周産期講義シリーズ＞

周産期講義シリーズは、15 クリニカル・クエスチョン (CQ) を学修するためのマニュアルと、CQ を理解するための 9 つの講義からなっている。CQ を以下に示す。

【CQ】

本周産期講義シリーズで取り上げた 15 の CQ は以下の通りである。

CQ1: 出生前診断に関わる遺伝カウンセリングとはどういうものか？

CQ2: 産科一次施設においてもなぜ良質なファーストタッチ（遺伝カウンセリングマインドを持った初期対応）が必要か？

CQ3: 出生前遺伝学的検査の前と後に、なぜ遺伝カウンセリングが必要なのか？

CQ4: 出生前診断に関する相談への対応において医療倫理はどう考えるべきか？

CQ5: 出生前診断に関する相談への対応において関連し遵守すべき法律、見解、指針、ガイドライン、提言は？

CQ6: 高次施設への紹介先はどのように探したらよいか？

CQ7: 高次施設への紹介状に記載することは？

CQ8: 出生前診断について全妊婦に伝えるべきか？

CQ9: 先天性の症状や疾患が疑われた場合の自然歴、日常生活等について相談された時の対応は？

CQ10: 染色体検査を想定した出生前遺伝学的検査について相談された時の情報提供は？

CQ11: 単一遺伝性疾患や特定の染色体構造異常などを対象とする疾患を想定した特異的な出生前遺伝学的検査について相談された時の情報提供は？

CQ12: 十分な遺伝カウンセリングを受けられずに困っている妊婦への対応を求められた時は？

CQ13: 検査結果の適切な保存法／取り扱い方法は？

CQ14: 出生前遺伝学的検査に関わる研修をしたいときは？

CQ15: 遺伝カウンセリングにおいて、気をつけなければいけない言葉はありますか？

【周産期講義】

以上の 15 の CQ を学修するための 9 つの講義は以下のような構成となっている。

1. 周産期臨床遺伝体制と施設間連携
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）
3. 出生前検査の遺伝カウンセリングにおける基本的態度と家族歴聴取
4. 高年妊婦への出生前診断に関連した対応
5. 出生前遺伝学的検査の必須知識（血清マーカー検査・コンバインド検査・NIPT・羊水・絨毛検査）
6. 出生前遺伝学的検査異常に対する実臨床でのアプローチ法 -超音波検査の活用-
7. 一歩進んだ出生前遺伝学的検査（単一遺伝子疾患・マイクロアレイ・NGS の活用とその注意点）
8. ダウン症候群について（自然史、生活ぶり、家族の状況等）
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

＜遺伝カウンセリングロールプレイ演習＞
遺伝カウンセリングロールプレイ演習は、以下の 15 の学修目標を達成するために、16 の想定事例を設定した。

【ロールプレイの学修目標】

ロールプレイの学修目標は以下のとおりである。

1. 妊婦および家族に対して支援的なコミュニケーションが行える
2. 妊婦および家族の持つ不安を傾聴し、問題を共有できる
3. 妊婦および家族の情報を確認し、遺伝学的リスクの算定ができる
4. 胎児のもつ個別の遺伝学的リスクを説明できる
5. 先天性疾患の一般的な事項を説明できる
6. 妊婦の状況に合わせた出生前遺伝学的検査の方法を選択し、提示できる
7. 検査の内容を概説できる
8. 出生前遺伝学的検査の限界を説明できる
9. 妊婦とその家族の持つ心理社会的問題を支援できる（妊婦とその家族の妊娠継続に関わる意思決定について、支援および助言ができる。）
10. 他の医療者、福祉、支援者と連携できる
11. 高年妊娠に関係する他の産科的リスクについて説明できる
12. 胎児が Down 症候群であるリスクについて算定し、医学的な説明ができる
13. Down 症候群のある人について、心理社会的側面からの課題および支援について説明できる
14. NT とその計測について意義が説明できる
15. NT 計測で得られた遺伝学的リスクから、以降の出生前遺伝学的検査の選択ができる

【ロールプレイ事例】

ロールプレイ演習では検査前の遺伝カウンセリング 18 事例と結果説明の 1 事例の計 19 事例を設定した。本ロールプレイ演習では、1 名の遺伝カウンセリング担当者が 2 名のクライアントに対応する内容となっている。また、遺伝カウンセリング担当者と妊婦役のシナリオを別立てとして、それぞれの情報量の差を持たせている。また、妊婦役のシナリオには、役作りのヒントとなる事項

を掲載した。なお、結果説明は 1 事例としているが、検査の結果は、陰性、判定保留、21 トリソミー陽性、18 トリソミー陽性の 4 通りが選べるようになっており、実質的には 4 通りに使用が可能である。なお、ロールプレイ事例のタイトルは以下の通りである。

- 事例 1-1 漠然とした不安（全てが不安）
事例 1-2 漠然とした不安（友人が NIPT を受けた 34 歳）
事例 1-3 既往歴・家族歴（染色体異常による流産既往）
事例 1-4 高年妊娠（ICSI を受けたことが心配）
事例 1-5 高年妊娠（既往帝王切開 2 回）
事例 1-6 NT（妊娠 10 週の NT が 3mm）
事例 1-7 NT（第一子海外で出産）
事例 1-8 NT（14 週 NT 検査希望）
事例 1-9 NT（NT が 5～6mm）
事例 1-10 漠然とした不安（うつ既往）
事例 1-11 高年妊娠（パートナーに妻子あり）
事例 1-12 Down 症候群（前児が Down 症候群、自発的な相談）
事例 1-13 Down 症候群（義理の兄が Down 症候群）
事例 1-14 既往歴・家族歴（いとこの子供が自閉症）
事例 1-15 Down 症候群（Robertson 型転座の可能性のある Down 症候群）
事例 1-16 既往歴・家族歴（筋ジストロフィー）
事例 1-17 既往歴・家族歴（前児が Down 症候群、前医からの継続）
事例 1-18 漠然とした不安（反復流産の既往）
事例 2 結果説明

添付資料2 出生前診断を行う医療者におけるコンピテンシー 第1版（第2期
小西班・赤字はコメントや変更）

【初期対応における目標】

- ・ 妊婦(および家族)に中立的に対応できる。
- ・ 出生前診断は必須の検査ではない事を理解した対応ができる。
- ・ 妊婦(および家族)の出生前診断への姿勢を聴取できる。
- ・ 妊婦(および家族)の出生前診断に対する希望を確認できる。
- ・ 自身の技量で対応できる範囲を認識できる。

【共通目標】

- ・ 妊婦および家族に対して支援的なコミュニケーションが行える。
- ・ 妊婦および家族の持つ不安を傾聴し、問題を共有できる。
- ・ 妊婦および家族の情報を確認し、遺伝学的リスクの算定ができる。
- ・ 胎児の持つ個別の遺伝学的リスクを説明できる。
- ・ 先天性疾患の一般的な事項を説明できる。
- ・ 妊婦の状況に合わせた出生前診断の方法を選択し、提示できる。
- ・ 検査の内容を概説できる。
- ・ 出生前検査の限界を説明できる。
- ・ 妊婦とその家族の持つ心理社会的問題を支援できる。
- ・ 他の医療者、福祉、支援者と連携できる。

【高年妊娠】

- ・ 高年妊娠に関する他の産科的リスクについて説明できる。

【Down 症候群】

- ・ 胎児が Down 症候群であるリスクを算定できる。
- ・ Down 症候群のある胎児および人についての医学的な説明ができる。
- ・ Down 症候群のある人についての心理社会的側面の説明ができる。
- ・ 次回妊娠における再発リスクを説明できる。

【NT 計測】 →NT 計測を単独で説明・利用する場が現実的かどうか。

- ・ NT 計測について説明ができる。
- ・ NT 計測値から遺伝学的リスク評価ができる。＊
- ・ NT 計測で得られた遺伝学的リスクを説明できる。
- ・ NT 計測で得られた遺伝学的リスクから、以降の出生前診断の選択ができる。

<NT 計測について全体会議でのコメント>

- ・ 専攻医向けの内容としては、この項目は不要かもしれない。
- ・ NT は偶然発見されることもあるため、NT 単独でリスク評価をすることが一般的ではないことを認識する必要がある。ただし、偶然 NT が見つかり、不安を抱えた妊婦が相談に来るケースはあり得る。そのような場合の対応については、テキスト内に記載を残しておいたほうがよい。

【参考：中級～上級】

- ・ 遺伝カウンセリングにおけるアジェンダ設定ができる。
- ・ DNA、遺伝子、染色体について、分かりやすく説明できる。＠
- ・ 日本における出生前遺伝学的検査の受検状況を説明できる。＠
- ・ 中絶につながる検査であるということを説明できる。＠
- ・ 生殖医療・周産期医療の現状について説明できる。
- ・ 胎児治療について説明できる。

＠：コンピテンシーに入れてもいいのでは？という内容

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
 分担研究報告書

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

【第2グループ】医師以外の関連職種を対象とした教育体制構築

研究代表者	三宅 秀彦	お茶の水女子大学大学院	教授
研究分担者（代表補佐）	西垣 昌和	国際医療福祉大学大学院	教授
	山田 重人	京都大学大学院医学研究科	教授
	山田 崇弘	北海道大学病院	教授

研究要旨

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。

第2グループ研究分担者一覧（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
遠藤 恵子	山形県立保健医療大学	保健医療学部 看護学科	教授
片岡弥恵子	聖路加国際大学	大学院看護学研究科	教授
金井 誠	信州大学	医学部保健学科	教授
佐々木規子	長崎大学	大学院医歯薬学総合研究科	准教授
中込さと子	信州大学	医学部保健学科 看護学専攻	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
福島 明宗	岩手医科大学	医学部	客員教授
三宅 秀彦	お茶の水女子大学	基幹研究院	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

研究協力者（五十音順）

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
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
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

A. 研究目的

出生前検査に関する情報提供は、令和3年6月に、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して通知された(令和3年子母発0609第1号)。同通知では、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を挙げており、それらの職種に対する教育・研修の機会が必要である。

医師については、本研究班の前身である「出生前診断実施時の遺伝カウンセリング体制構築に関する研究」(研究代表者 小西郁生、平成29年度～令和元年度)、および「出生前診断の提供等に係る体制の構築に関する研究」(研究代表者 小西郁生、令和2年度～令和4年度)において、一般産婦人科医による適切な一次対応に関する教育資料・研修プログラムが作成された。それを基に、出生前検査認証制度等運営委員会の方針にあわせた、講義シリーズおよびロールプレイを、本研究班で実施している。

一方、医師以外の職種については、厚労省令和4年度母子保健指導者養成研修の一環として、都道府県・市区町村母子保健担当者及び障害保健福祉担当者、および性と健康の相談センター事業担当者等を対象に、「NIPT等の出生前検査に関する研修」が実施されたが、単年度のみの実施であった。また、情報提供のツールとして、出生前検査認証制度等運営委員会が自治体向けリーフレットを作成しているが、昨年度までに実施したヒアリングと調査により、十分に活用されていない現状が示唆されている。自治体母子保健担当者による情報提供が十分でない原因として、知識不足の他に、医療機関との連携不足や、自治体に求められる業務範囲が明確でないことが挙げられた。

助産師に対しては、日本助産学会と日本遺伝看護学会が共同で教育動画を作成し、知識レベルの向上が期待されている。今後は、実臨床における一次対応を充実するために、技術・態度の向上が必要である。

これらを鑑み、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た。その

うえで、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。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単年度目標とした。

B. 研究方法

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。

C. 研究結果

1. 助産師

医師向け「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」は、医師が一次施設の一般診療で実際の診療にあたることを想定した18事例が挙げられている。これらの中には、医師による専門的な産科診療に係る事例が含まれる。そのため、一次施設において出生前検査に関わる助産師に求められる初期対応事例として、実臨床において対応する頻度の高い7事例を抽出した：

- 事例1 漠然とした不安(全てが不安)
- 事例2 漠然とした不安(友人がNIPTを受けた34歳)
- 事例3 既往歴・家族歴(染色体異常による流産既往)
- 事例4 高年妊娠(ICSIを受けたことが心配)
- 事例5 高年妊娠(既往帝王切開2回)
- 事例6 NT(妊娠10週のNTが3mm)

事例 7 漠然とした不安(反復流産の既往)

初期対応の目標として、「遺伝カウンセリングのニーズをアセスメントし、必要時に専門的な遺伝カウンセリングにつなぐことができる」を挙げるとともに、遺伝学的リスクの算定・説明については、助産師の初期対応目標からは削除し、それらが適切になされるための情報収集ができることを目的とした。

2. 保健師

自治体窓口での出生前検査に関する妊婦からの話題・相談について、昨年度実施したワークショップ結果および、現在自治体で母子保健業務の対応にあたっている助産師・保健師へのヒアリングを実施した。それをもとに、以下に示す構成で対応マニュアル(案)を作成した。

- ・ 出生前検査の定義
- ・ 情報提供/相談の基本的な考え方
- ・ 自治体における情報提供のポイント
- ・ 情報提供として伝える内容と伝え方の例
 - － 出生前検査を考える前に必要となる正しい情報
 - － 正しい出生前検査の情報に行きつくための情報
- ・ 対話を通じた情報提供：アセスメントのポイント、具体的な聞き方
- ・ 事例集
 - － 検査が受けられる場所への問い合わせ
 - － 出生前検査を受けるべきかという相談

D. 考察

令和 5 年度に提示した、出生前検査に関する包括的支援のデザインに基づいて、助産師、自治体母子保健担当者(主として保健師)の教育・研修に用いる資料を作成した。助産師向けに作成したロールプレイ事例集については、今後これを活用したロールプレイ研修を実施し、助産師の一次対応能力の向上を目指す。

ここで、医師においては、研修の修了および続いて行われる試験の合格を出生前検査の施設認証・実施に係る要件としていることから、出生前検査の実臨床にあたる医師

に教育・研修機会を提供する制度は整っている。一方で、その他の職種に対する教育・研修は、現状では「能力開発」や「継続教育」としての位置づけにとどまり、参加の動機付けや提供方法に課題がある。まずは、次年度にロールプレイ研修を関連学会の協力を得て実施し、内容や提供方法について参加者からの意見を収集し、研修の普及を図る。

自治体母子保健担当者向けマニュアルについても同様に、自治体における普及と活用に課題がある。前年度に報告したように、研究協力者らにより実施された千葉県南部の保健師による情報提供に関する調査において、自治体情報提供用リーフレットについて 8 割が認知せず、実際に配布していた施設がなかったが、その後同様の結果を示した地域調査の結果の報告が散見されている。また、各地域の調査報告リーフレットがそもそも認知されていなかったり、認知しているにもかかわらず活用がされていなかったりする事例もワークショップを通して把握されている。まずは、自治体窓口における適切な情報提供体制の整備のために、全国規模で自治体における出生前検査に係る情報提供の課題を明らかにする必要がある。そのうえで、明らかになった課題への対処も本マニュアルの内容や運用方法に取り入れ、自治体窓口への実装をすすめることを次年度の目標とする。

E. 結論

妊婦等への包括的な支援の一環としての出生前検査の情報提供に係る助産師・保健師向けの教育資料を作成した。今後、これらの資料を活用した教育・研修の実装をすすめる。

F. 健康危険情報

なし

G. 研究発表

なし

H. 知的財産権の出願・登録状況

なし

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
 分担研究報告書

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

【第3グループ】出生前検査に関するエビデンス集積

研究代表者	三宅 秀彦	お茶の水女子大学大学院	教授
研究分担者（代表補佐）	山田 崇弘	北海道大学病院	教授
	西垣 昌和	国際医療福祉大学大学院	教授
	山田 重人	京都大学大学院医学研究科	教授

研究要旨

「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を行っている。

第3グループ研究分担者一覧（五十音順）

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
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
白土なほ子	昭和医科大学 医学部産婦人科学講座	准教授
関沢 明彦	昭和医科大学 医学部産婦人科学講座	教授
秦 健一郎	群馬大学 大学院 医学系研究科	教授
増澤 祐子	新潟県立看護大学 看護学研究科	准教授
山本 俊至	東京女子医科大学 医学部	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
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
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
三宅 秀彦	お茶の水女子大学 基幹研究院	教授

研究協力者（五十音順）

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
柴田 有花	北海道大学 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
福岡（小池）佳菜子	国際医療福祉大学 大学院 医療福祉学研究科	助教
増崎 英明	長崎大学 医歯薬学総合研究科	名誉教授

A. 研究目的

既報とあわせ 2003 年から 2023 年までの国内の出生前遺伝学的検査の実施動向を明らかにする。網羅的解析を用いた出生前検査のエビデンスを集積し、臨床的妥当性・臨床的有用性を検討する。

B. 研究方法

I. 従来の出生前検査実施の現状調査

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 名に対し、封書にて調査票を送付の上回収した。本調査は厚生労働科学研究「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」（三宅班）（23DA0401）」として行った。

II. 出生前検査のエビデンスについての文献的調査

胎児を対象とした網羅的解析を用いた出生前検査のエビデンスについて文献的調査を行う。

III. 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

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、胎児を対象とした網羅的解析を用いた出生前検査の実施に関する意識についての質問紙調査を行う。

C. 研究結果

I. 従来の出生前検査実施の現状調査

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。

II. 出生前検査のエビデンスについての文献的調査

令和 5 年度に胎児を対象とした網羅的解析に関する海外のガイドライン、海外の報告、国内で想定される研究を整理して

「NIPT を取り巻く最近の海外の現状：検査の対象者と対象疾患について」として厚生科学審議会 NIPT 等の出生前検査に関する専門委員会（令和 5 年 5 月 31 日）に報告したが、幅広くその内容を周知するために、その内容を論文にまとめ、雑誌「遺伝子医学」に投稿掲載した（遺伝子医学, 2024; 14(4):85-93）。

III. 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

質問紙調査票の作成及び研究計画を確定し、研究分担者（代表補佐）の所属施設倫理委員会の承認を得た。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。

D. 考察

I. 従来の出生前検査実施の現状調査

わが国の主要 5 施設における出生前遺伝学的検査数は、母体血清マーカー件数は 2020 年に 36,998 件でピークとなっていたが 2023 年には 25,553 件と 31% の減少となった。羊水検査は 2014 年の 16,454 件をピークに右肩下がりとなり 2023 年には約 66% 減少し、絨毛検査も同様に 2015 年の 2,149 件をピークに 2023 年には約 46% 減少した。また、胎児超音波マーカー検査は、引き続き年間 10,000 件程度が実施されていることが推測された。

II. 出生前検査のエビデンスについての文献的調査

13,18,21 トリソミー以外を対象とする検査については、分析的妥当性や臨床的妥当性が十分に確立されておらず、その医学的意義を評価する必要があると同時に倫理的・社会的影響等についても考慮して慎重に対応する必要があり、臨床研究としての実施

が推奨される。

E. 結論

国内の出生数は、この2年において8.3%減少しているが、今回調査した同期間の胎児超音波マーカー検査以外の各出生前遺伝学的検査の件数は24～31%減少していた。

網羅的手法を用いた出生前遺伝学的検査については、各国の現状やガイドライン等を比較し、我が国における議論のポイントを把握した。し今後の臨床研究としての実施される場合を念頭に、現在進めている産婦人科医師の意識調査の結果を踏まえて臨床的妥当性・臨床的有用性を検討する。

F. 健康危険情報

なし

G. 研究発表

1. Sasaki A, Yamada T, Sago H, Shirato N, Sekizawa A, Hata K, Masuzaki H, Masuzawa Y, Yamamoto T, Yoshihashi H, Tanaka S, Shibata Y, Fukushima K, Kosaki K, Yamada S, Nishigaki M, Miyake H. Current status of prenatal genetic testing in Japan 2023 第69回大会 日本人類遺伝学会 札幌 ポスター発表 2024/10/10-12
2. 柴田有花ら., NIPTを取り巻く最近の海外の動向 -対象疾患の現状と検査提供体制-.遺伝子医学, 2024; 14(4):85-93.

H. 知的財産権の出願・登録状況

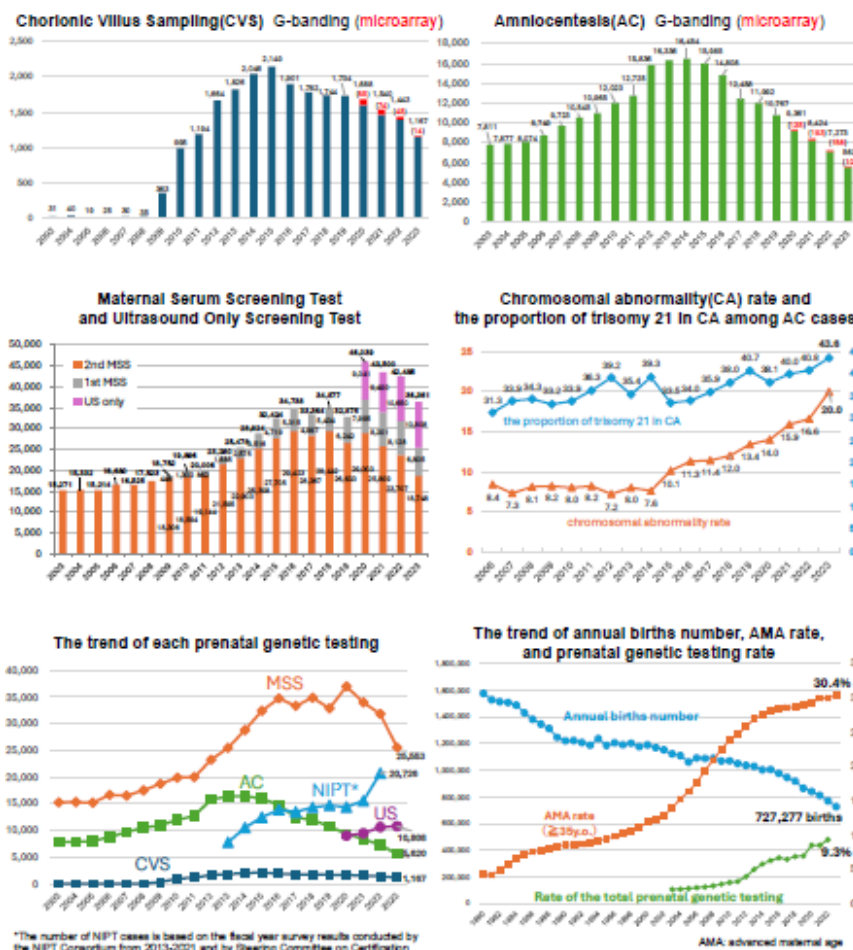
なし

Current status of prenatal genetic testing in Japan 2023

Aiko Sasaki¹, Takahiro Yamada², Haruhiko Sago³, Nahoko Shirato⁴, Akihiko Sekizawa⁵, Kenishiro Hata⁶, Hideaki Masuzaki⁷, Yukio Masuzawa⁸, Toohiyuki Yamamoto⁹, Hiroshi Yoshihashi¹⁰, Shiro Tanaka¹¹, Yuko Shibata¹², Kanako Fukushima¹³, Kenjiro Kosaki¹⁴, Shigehito Yamada¹⁵, Masakazu Nishigaki¹⁶, Hidehiko Miyake¹⁷
 Center for Maternal-Fetal, Neonatal and Reproductive Medicine/Center for Medical Genetics, National center for Child Health and Development¹, Division of Clinical Genetics, Hokkaido University Hospital², Sanno Birth Center/National center for Child Health and Development³, Department of Obstetrics and Gynecology, Shizuoka University School of Medicine⁴, Department of Human Molecular Genetics, Gifu University Graduate School of Medicine⁵, Sasebo City General Hospital⁶, St. Luke's International University Graduate School of Nursing Science⁷, Institute of Medical Genetics, Tokyo Women's Medical University⁸, Department of Clinical Genetics, Tokyo Metropolitan Children's Medical Center⁹, Department of Clinical Biostatistics/Clinical Biostatistics Course, Graduate School of Medicine Kyoto University¹⁰, Department of Genetic Counseling, International University of Health and Welfare Graduate School¹¹, Center for Medical Genetics, Yoko University School of Medicine¹², Clinical Genetics Unit, Kyoto University Hospital¹³, Graduate School of Humanities and Sciences, Ochanomizu University¹⁴

Objective: To clarify the prenatal genetic testing trends from 2003 to 2023 in conjunction with previous reports.

Method: Additional surveys were sent to five major facilities to investigate the number of analyses of maternal serum screening(MSS), amniocentesis(AC) and chorionic villus sampling(CVS) for chromosomal analysis performed from January 2022 to December 2023. For fetal ultrasound(US) marker test, surveys were sent via mail to 263 sonographers identified from the list of NT certification holders on The Fetal Medicine Foundation's website, whose affiliated medical institutions were determined through Internet searches. This study was conducted as part of the Children and Families Agency's research project (23DA0401). This study has been approved by the Ethics Committee of the National Center for Child Health and Development (approval number 2019-024).



Results: In 2022 and 2023, the number of MSS was 31,835 and 25,553 respectively, while the number of AC was 7,273 and 5,620 respectively, and the number of CVS was 1,443 and 1,167, respectively. Fetal US marker test were conducted in 10,650 cases in 2022 and 10,808 cases in 2023.

Conclusion: The number of prenatal genetic testing at the five major facilities in our country saw a decrease of 31% compared to the peak in MSS, 66% decrease in AC, and 46% decrease in CVS. Fetal US marker test was continued to be conducted in approximately 10,000 cases per year. Despite an 8.3% decrease in the number of births in Japan over these two years, the number of each prenatal genetic testing, except fetal US marker test, during the same period surveyed decreased by 24-33%.

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
 分担研究報告書

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

【第3グループ】NIPT受検者の出生前検査に対する意識調査

研究代表者	三宅 秀彦	お茶の水女子大学大学院	教授
研究分担者（代表補佐）	白土 なほ子	昭和医科大学	准教授
	山田 崇弘	北海道大学病院	教授
	西垣 昌和	国際医療福祉大学大学院	教授
	山田 重人	京都大学大学院医学研究科	教授

研究要旨

本研究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おり、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。

第3グループ研究分担者一覧（五十音順）

白土なほ子	昭和医科大学 医学部産婦人科学講座	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
関沢 明彦	昭和医科大学 医学部産婦人科学講座	教授
秦 健一郎	群馬大学 大学院 医学系研究科	教授
増澤 祐子	新潟県立看護大学 看護学研究科	准教授
山本 俊至	東京女子医科大学 医学部	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
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

研究協力者（五十音順）

石井 達子	昭和医科大学 看護学科	講師
中村 豪	昭和医科大学 医学部産婦人科学講座	助教
李 佳陽	昭和医科大学 医学部産婦人科学講座	助教
増崎 英明	長崎大学 医歯薬学総合研究科	名誉教授

A. 研究目的

本邦では2013年4月より日本産科婦人科学会の見解のもと、日本医学会が認定する施設においてNIPT（Non-invasive Prenatal Testing；無侵襲出生前遺伝学的検査）が導入されたが、2016年ごろより無認定施設が出現し、次第に施設数、検査数が増加する実態が明らかとなった。そこで2020年に日本産科婦人科学会において無認定施設での検査の実態を把握すること、および、実際に検査を受けた女性がNIPTを含む出生前検査についてどのような意見を持っているかを把握する目的で調査が行われた（2020年調査）。その結果、検査のおおよそ半数が無認定施設で行われている実態が明らかになった一方で、多くの回答者は遺伝カウンセリングの重要性を理解しており、正確な情報提供のもと、身近な施設で相談できる体制が整備されることを望んでいることが分かった。

その後、厚生科学審議会科学技術部会

「NIPT等の出生前検査に関する専門委員会」を設置して議論が行われ、2021年5月にその結果を報告書として公表し、さらに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、2022年7月からは新たな認証制度のもとでの検査が開始された。この新たな検査体制により、2023年1月には出生前検査の情報提供ウェブサイトがオープンし、また、受検可能施設も拡充してきている。そのようななかで、2023年2月に令和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）「NIPTを受検した妊産婦の意識調査」をベースライン研究（研究代表者：白土なほ子）によって、NIPTの検査体制について検討するための調査を行った（2023年調査）。この調査では、受検者の受検施設選択の要因、受検してどのような感想を持ったかなど、NIPT受検者の実態を把握するため、2020年調査を基本とする妊産婦向けにWeb調査を行った。今回の研究（2025年調査）においては、2023年調査の調査を基本に調査内容を設定し、2022

年7月以降に動き出したNIPTの検査体制での検査の実態の変化を把握する目的で調査を行った。

B. 研究方法

2025年調査では、経時的変化を見るために、対象が同様の背景となるように2023年調査で用いたと同じインターネット調査会社（株式会社エムティーアイ）を用い、妊婦向けアプリである「ルナルナ」に登録しているボランティア妊産婦を対象に、Web上で同意を得て調査を行った（以下、この調査方法を「アプリ調査」と表記する）。アプリ調査は、安価かつ短期間で検査が終了できるため、調査者にとっても非常に利便性が高く、近年では学術調査にも多く活用されている。しかし、本調査では、①あらかじめ妊産婦であることをアプリに登録している、②アプリのホーム画面の「newお知らせ」をクリックし、③メニュー画面のお知らせ一覧から「ルナルナラボ・新型出生前検査（NIPT）に関する研究用アンケートのお願い」をクリックし、④同意文書を確認、調査参加に同意し、⑤回答画面の最後まで回答を完了し、⑥調査会社的不良回答者ではないと認定されたものが、調査対象となった。すなわち、上記のプロセスの過程で偏り（セレクションバイアス）をもつ集団に調査が行われたことになる。しかし、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。また広く妊産婦の考えを計量的に把握することを目的としているため、日本全国の大規模な人数の意見を集められ、かつ対象者設定の自由度が高いこと、センシティブな内容について同意を得て聴取しやすいこと、また条件別の複雑な質問を行いやすいこと、長文の自由記述回答を手書きに比べ得やすいこと、といったインターネット調査の特性を効果的に活用することができると考えられる。

尚、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（審査結果通知番号21-105-A；審査終了日2024年11月12日）。

・調査設計および回収状況

回収目標は1,000人で2023年調査と同様としたが、NIPTの結果が陰性以外であるものの意見を十分に把握するため、NIPTの結果が陰性以外であるものが3-5%確保できるまで調査を継続することとして検査を行った。出生前検査の当事者であった可能性が高い世代の女性の意見を広く聴取するため、以下のような条件をスクリーニング(SC)してサンプリングを行った。

SC① NIPTを2024年以降に受けたことのある方

SC② NIPT受検時に20歳以上

スクリーニング問題を設定

SC①「同意画面」 本アンケートはNIPTを受けたことのある方が対象です。NIPTを受けたことのない方、研究へ参加されない方は画面左上のボタンを押下し、本画面を閉じてください。

1. 私は本調査について理解しました。本研究の参加に同意します。 クリックして次へこのように回答途中でも同意を撤回することは可能な設計となっており、設問数はスクリーニング質問や自由記載も含め全36問である。

調査は、2025年1月20日に開始し、目標の1000人に到達し、かつ陰性以外のものが3%を超えた2月3日に終了した。本調査回答者にはインセンティブはなく、ボランティアとしての回答であった。

目標1,000人に対し、調査同意者数は2,022人、対象者は1573人（陰性以外のものが38人を含む）で、以下に説明するデータクリーニングの過程を経て、有効回収数は1,295人となった。

サンプリングの構成ならびに有効回収数は以下に示す通りである。本報告書では、2024年以降に20歳以上でNIPTを受検した妊産婦の回答完了者1,295人の単純集計を報告する。

・データクリーニングおよび本調査の特徴

インターネット調査では回答者が設問や問題文、選択肢をきちんと読まない傾向があり²⁾短時間で回答しようとすることや、い

ったん回答すると（誤答に気づいても）元に戻れない仕組みになっていることが多いため、調査回答内で論理的なエラーが発生する可能性も高いことから、本調査では「前の頁に戻る」を選択すると戻れるよう設計した。

分析に先立ち、データの精査（データクリーニング）を慎重に行った。まず全体の調査項目を確認し、自由記載欄に一貫して意味不明の言葉を入力した回答はなかった。次いで、マトリックス形式の質問について、黙従化回答であるかを確認した。しかしながら、倫理的な質問などではすべて「どちらでもない」という回答もありうるため、それらの可能性を完全に除去することは困難である。途中で回答を中止した場合も対象から除外した。調査同意者数は2,022人中、SC①②、回答完了数1295人、その内妊婦は1171人、褥婦は124人であった。

C. 研究結果 および D. 考察

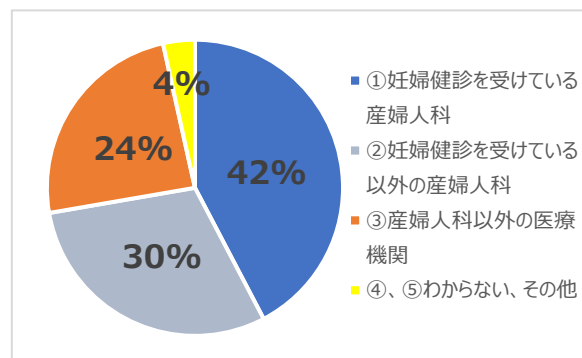
結果について、いくつかの項目に分け代表的な結果のみ示す。また、参考として2023年調査結果も記載する³⁾。

1) 参加者の背景因子について

解析対象 2025 年調査 (n=1295) の平均年齢は 33.8±4.4 歳、妊娠中の女性は 1,171 人、平均妊娠週数は 25±7.9 週、褥婦 124 人であった。NIPTを受けたときの平均年齢は 34.0±4.5 歳であった。

2) NIPT 受検背景について

Q16. NIPT を受けた診療科(施設)は？

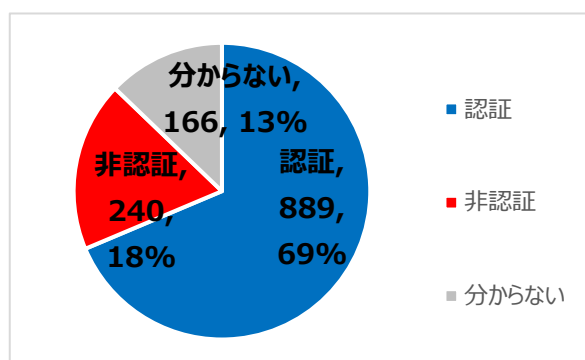


(図 1) NIPT を受けた診療科(施設)2025 年

NIPT の受検施設は妊婦健診を受けている

産婦人科での受検が 42%であり、それ以外の産婦人科 30%と合わせ、72%が産婦人科で受検したと回答した。一方、産婦人科以外が 24%(314 人)であることが分かった(図 1)。2023 年調査(n=1288)では産婦人科以外が 36%であり、この 2 年で産婦人科以外での受検率は低下しており、認証施設へのアクセスの改善と検査体制についての周知が少しずつ進んでいることを反映する結果と考えられた。

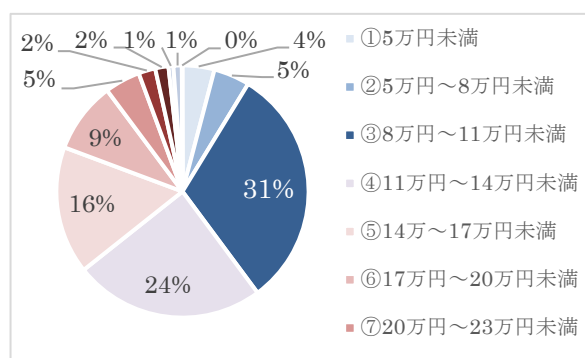
Q17. NIPT を受けた施設は日本医学会の認証・認定施設であったか



(図 2) NIPT を受けた施設の認証の有無(2025 年)

認証施設で受検との回答者が 69%、非認証施設は 18%であった(図 2)。2023 年調査(n=1288)では認証施設受検者が 56%、非認証施設は 23%であり認証施設での受検率の増加が確認された。

Q22. NIPT の検査料金について

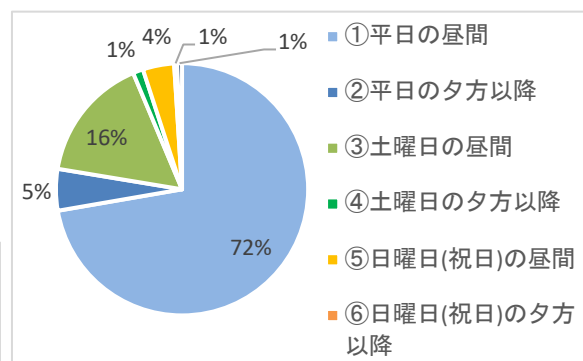


(図 3) NIPT の検査料金について(2025 年)

NIPT の検査料について 5-11 万円未満が 40%、11-20 万円未満が 49%、20 万円以上が 10%であった(図 3)。2023 年調査

(n=1227)では 5-11 万円未満が 35%、11-20 万円未満が 47%、20 万円以上が 16%であり、経時的変化としては 11 万以下が増加、20 万円以上が減少傾向を示した。

Q23. 検査を受けた時間帯について

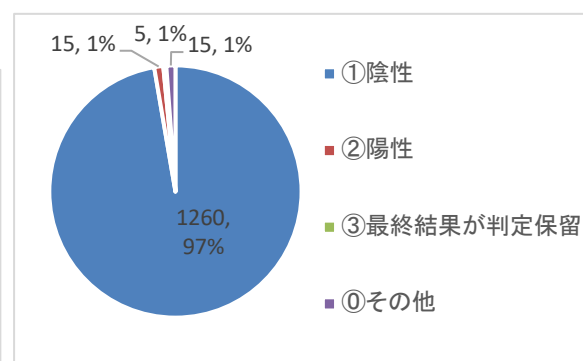


(図 4) NIPT を受けた時間帯(2025 年)

NIPT の受検の時間帯についての質問で、平日昼間が 72%、土曜日や日曜日、祝日の日中の受検者が 20%。平日の夕方以降の受検者は全体で 7%であった。(図 4)。2023 年調査(n=1206)では土曜日や日曜日祝日の日中の受検者が 25%。夕方以降の受検者は全体で 6%であった。

3) NIPT の結果及び検査結果が陰性以外であった場合の出生前検査への意識について

Q26. NIPT の結果はどうでしたか？



(図 5) NIPT の検査結果(2025 年)

2025 年調査(n=1295)では、陽性者は 15 人 1.2%、判定保留は 5 人 0.4%、陰性者は 1260 人 97.3%、その他(結果がまだ出ていないなど)15 人であった(図 5)。2023 年調査

(n=1201)陽性者は 17 人 1.4%、判定保留は 7 人 0.6%、陰性者は 1153 人 96.0%であった。

Q30.陰性以外の結果回答者への質問。 最終的に妊娠はどうなったか

2025 年調査(n=23/35)では、「妊娠を継続した」9 人、「妊娠継続をあきらめた」4 人、「経過中に子宮内胎児死亡となった」1 人、「答えたくない」2 人、「その他」7 人であった。

Q34.陰性以外の結果回答者への質問。 NIPT を受けて感じたことについて (n=20/35)

10 の設問を行い、2025 年調査では NIPT の結果が陰性以外だった 35 人中 20 人から回答を得た。半数以上が“そう思う・とてもそう思う”と回答した設問は 3 問であり、「確定的検査の結果が出るまでの期間の不安が強かった」「検査は確定的検査まで対応できる施設で受けるべきだと思った」「結果についてどのように判断して良いかわからずに悩んだ」であった。また、“そう思わなかった、全く思わなかった”との回答が半数以上だった設問は 5 問「検査時に検査の内容を十分に理解していなかったことを検査後に認識した」「検査を受けたことを後悔する感情が生じた」「検査施設での検査後の説明が不十分で不安が強まった」「確定的検査を受けるための施設選択や手続きの説明が不十分であった」「自身の検査施設の選択について後悔している」であった。

上記傾向は 2023 年調査(n=26/48)でも同様であったが、2023 年調査では「検査施設は検査結果に対するその後の対応を行うべきだと思った」の設問も半分以上の陰性以外の結果の方が“そう思う・とてもそう思う”と回答していた。

陰性以外の結果を得た場合、検査実施についての後悔、検査内容の理解不足、確定検査などの検査説明不足、と感じるよりも確定検査までの時間に不安が強かったこと、認証・認定施設・確定検査可能施設で受検すべきであったという感情が生じたこと、が特徴的であった。

NIPT・出生前検査についての考え(対象全員)

Q35. NIPT を受けて感じたこと (n=1295)
7 問の設問につき、“はい“、“いいえ“、“どちらでもない“の回答を得た。「結果がわかって安心できた」96.1%、「検査を受けて良かったと思う」94.8%、「検査施設の選択は自分に合っていた」85.9%、「検査費用の負担が大きかった」73.8%が、「検査前に遺伝カウンセリングは必要だと思った」62.9%、「結果が出るまでの時間が長く感じた」61.2%と回答した。一方「検査を受けたことを後悔する感情が生じた」と 2.5%が回答していた。

これらの回答の傾向は 2023 年調査でも大きな差はなかった。

Q36. 出生前検査について感じたこと (n=1295)

11 問の設問を 5 択として回答を得た。“そう思う・とてもそう思う”を“思う”、“そう思わなかった、全く思わなかった”を“思わない”、“どちらでもない”の 3 つの回答に分類した。

結果で染色体疾患が疑われた場合、85%以上が「小児科医からの説明」や「産み育てるための公的支援に関する情報」を、54%が「家族会などからの情報」を聞きたいと回答した。

NIPT 検査については、75%以上が「妊婦健診で通院する産婦人科、もっと身近な施設」での受検を希望し、「21、18、13 トリソミー以外を対象とした検査」も望んでいた。「NIPT には一定の規制(国や学会などによる規制)が必要である」との考えは、“思う”、“どちらでもない”、“思わない”との考えはそれぞれ 30%ほどであった。

出生前検査についての考えとして、86%は「情報は産婦人科施設」で、60%は「情報は自治体」で提供して欲しいと思っていた。また、「出生前検査を受けるか受けないかは一人ひとりの女性が判断することである」と 75%が考えていた。「すべての妊婦に NIPT についての情報が提供されたほうがよい」と本調査で 72%は考えていた。

これら出生前検査に対する意識調査の結果は 2023 年調査と同様の傾向であった。

2021 年 5 月、厚生科学審議会の専門委員会報告書として、出生前検査の情報提供に関する新たな指針が発出され、「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」ことが示された。本調査は NIPT の受検経験者に限った意識調査ではあるが、「すべての妊婦に NIPT についての情報が提供されたほうがよい」と 72%が思い、2023 年調査と同様の結果であった。今後は NIPT 受検に対する意識の変化を 2023 年調査と比較解析を行う予定である。

2022 年 7 月に開始された新たな認証制度で、NIPT の受検可能施設も拡充した。出生前検査に関する情報提供は行われるべきであり、「受検前後の説明・遺伝カウンセリングを含め出生前検査を受検する妊婦等への支援は、産婦人科専門医だけで担うべきものではなく、小児科専門医や臨床遺伝専門医をはじめとした各領域の専門医、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多職種連携により行う必要がある。」ということも示されている。2025 年調査では認証制度運用開始以降に NIPT を受検した妊産婦 1295 人の調査であり、NIPT 受検施設が認証施設かどうかでも比較検討していく予定である。加えて 2020 年、2023 年調査との比較を行うことで、妊産婦のニーズの変化を把握する。

■参考文献

1)厚生科学審議会，2021：

「NIPT 等の出生前検査に関する専門委員会報告書」

(<https://www.mhlw.go.jp/content/000783387.pdf>)

2)三浦麻子・小林哲郎,2015：

「オンライン調査モニタの Satisfice に関する実験的研究」『社会心理学研究』31-1, 1-

12.

(https://www.jstage.jst.go.jp/article/jssp/31/1/31_892/_html/-char/ja)

3)2023 年調査の参照資料：

令和 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」分担研究報告書

研究課題：研究③-2「NIPT 受検者の出生前検査に対する意識調査」

E. 結論

「NIPT 受検者の出生前検査に対する意識調査」を行った。

2025 年調査の解析対象は 1,295 人で、受検者の 69%は認証施設で受検したと回答し 2 年前の調査時より 13%増加した。回答者の 20%は土曜・日曜祝日の日中に受検しており、平日日中以外の受検ニーズはあるが 2 年前より減少していた。

NIPT 検査で陰性以外の結果を得た妊婦は、確定検査までの間に不安を感じ、認証・認定施設・確定検査可能施設で受検すべきであったと考えたものが多数を占めた。また、受検者全員の意識として、結果で染色体疾患が疑われた場合、85%以上が小児科医からの説明や産み育てるための公的支援に関する情報を聞きたいと回答した。

今回の調査で、認証施設で NIPT を受けている妊婦が増加し、NIPT の受検動向の実態などが明らかとなった。検査で陰性以外の結果を得た場合には小児科医の意見や公的支援体制についての情報を 2 年前の調査同様、望んでいることが分かった。

F. 健康危険情報

なし

G. 研究発表

なし

H. 知的財産権の出願・登録状況

なし

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
 分担研究報告書

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

【第4グループ】倫理的・社会的課題の検討

研究代表者	三宅 秀彦	お茶の水女子大学大学院	教授
研究分担者（代表補佐）	山田 重人	京都大学大学院医学研究科	教授
	西垣 昌和	国際医療福祉大学大学院	教授
	山田 崇弘	北海道大学病院	教授

研究要旨

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、本邦における出生前検査に関わる一般市民の意向が明らかとなった。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。

第4グループ研究分担者一覧（五十音順）

江川真希子	東京科学大学 医歯学総合研究科 血管代謝探索部門	准教授
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	教授
佐村 修	東京慈恵会医科大学 医学部 産婦人科教室	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
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
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
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

研究協力者（五十音順）

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
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
清水 舞	お茶の水女子大学 基幹研究院	研究員

A. 研究目的

現在、胎児が何らかの病気にかかっていないかをどうかを調べるために出生前検査が臨床検査をして行われている。出生前検査は、妊娠している女性をそのパートナーにおける超音波検査や遺伝学的検査、染色体検査などが組み合わされて使用されている。現在、出生前検査としてNIPT（非侵襲性胎児遺伝学的検査）が臨床的に用いられており、これは母体血中の胎児由来DNAを調べて、胎児における特定の染色体疾患（21トリソミー、18トリソミー、13トリソミー）の罹患リスクを調べる検査である。なお、NIPTの実施は日本医学会内に設置された出生前検査認証制度等運営委員会が実施施設を認証している。また、出生前検査で用いられる遺伝学的検査では、家族歴のある特定の疾患が胎児に存在するかどうかを、発端者の遺伝情報をもとにして検査することが基本となっている。しかし、遺伝子や染色体の検査技術が進み、複数の遺伝子を同時に調べる検査や、ゲノム全体を調べる網羅的な検査を胎児に応用できるようになってきた。これらの検査では、解釈が困難な遺伝子/ゲノムバリエーションが発見される可能性があり、意図していなかった遺伝子/ゲノムバリエーション（二次的所見）が発見されること、解釈が変更される可能性があること、これらの困難性から全ての医療機関で提供できるわけではないこと、などの課題が残されている。

これまで本研究グループでは、小児科を基盤とする臨床遺伝専門医を対象に調査を行い、上記の様な課題があり、胎児を対象とした網羅的な遺伝学的検査の臨床応用への懸念が示された。その一方で、NIPTを出生前検査認証制度等運営委員会の認証外で行っている施設では、これらの網羅的検査を提供していると言う現実がある。しかしながら、検査技術自体は、従来から認知されている特定の疾患の発見に役立つ可能性があり、応用については倫理性を含めた検討が必要と推察される。

そこで本研究では、検査を提供される立場である一般市民において、網羅的検査への認知や認識を調査し、社会実装における課題や妥当性を検討することとした。

本研究の成果は、遺伝子/ゲノム解析技術の出生前検査への応用の倫理的検討にあたっての基本資料となる。また、これらの検査の取り扱いに対しての政策的な判断にも役立つと考えられる。

B. 研究方法

本研究は、無記名自記式の質問紙票調査による横断的研究として計画された。

【対象者】

本研究における対象者は、web調査会社（株式会社クロス・マーケティング）の一般市民調査パネルのモニター登録者の成人（18歳以上）とした。本調査では日本全体をサンプリングすることを目的として調査を行うことを目標としてこの集団は、日本人の人口動態分布にあわせて年齢、性別、居住地域を調整した。

対象者数は、本邦の人口を母数として、標本誤差を10%に設定し、人口の差はあるものの各都道府県あたり400名を目標とし、全国で20,000件の回答を収集することとした。なお、調査会社との事前打ち合わせにより、30,000名の意見聴取は可能と見積もられていた。

本研究はモニター登録者であり、代諾が必要な人は対象とならず、アンケートモニターであるため、web調査会社から謝礼が発生した。

【試験構成】

本調査の質問内容については、結果とともに後述する。質問の概要としては、webモニターに対して一般的に実施される（個人を特定しない）個人属性、出生前検査に関する知識、出生前検査に対する態度や考え方、網羅的検査を用いた出生前検査に対する態度、および出生前検査に対する意見である。質問の内容は、個人属性についてはモニター会社の基準に沿い、その他の内容については研究班内で討議し確定した。アンケート対象モニターには、後述の謝礼が発生するため、虚偽申告を避けるために、アンケートの最初にスクリーニングを行い、詳細な研究の説明と研究参加の意思確認はスクリーニングの質問後に行った。

なお、本研究のモニターは匿名であるが、個人を特定できる情報はできるだけ入力しないように求めた。

質問紙には、研究の主旨説明と研究への同意の項目を設け、オンラインにおいて電磁的に研究参加の意思を確認し、研究参加への同意が得られた対象者のみを解析の対象とした。

C. 研究結果

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が行われた。

本調査の概要は別紙に記載する。

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（ちょうおんばけんさ）が14888件（49.6%）、羊水検査（ようすいけんさ）が14604件（48.7%）と、半数近くの認知度があった。一方、NIPT（非侵襲性胎児遺伝学的検査、いわゆる新型出生前検査）が3568件（11.9%）、遺伝カウンセリングが2815件（9.4%）、絨毛検査（じゅうもうけんさ）が2737件（9.1%）、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）が2447件（8.2%）と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く、染色体マイクロアレイは1403件（4.7%）、次世代シーケンサーは568件（1.9%）であった。

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については、「出生前検査を希望しない」が13268件（44.2%）、「出生前検査を希望する」が16734件（55.8%）であった。パートナーが受ける立場であった場合についても、「出生前検査を希望しない」が12887件（43.0%）、「出生前検査を希望する」が17115件（57.0%）とほぼ同じ数字であった。

自身や自身のパートナーが出生前検査を受けるとした場合、胎児の遺伝子やゲノムについて、血縁者における発症者の有無、

生命や生活への影響、発症時期でわけ、病気の情報をどこまで知りたいかを4件法

（とても知りたい・まあまあ知りたい・あまり知りたくない・知りたくない）で尋ねた。質問の対象とした3項目を組み合わせた8問と疾患とは関係ない情報についての意向をあわせた9問で確認したところ、全ての項目で半数以上が「とても知りたい」もしくは「まあまあ知りたい」と回答していた。特に生命や生活への影響がある状態では「とても知りたい」が増える傾向が認められた。しかしながら、「血縁者でかかった人がいない、生命や生活に影響が小さい、大人になってから発症する病気の情報」については、40.9%の回答者が、「あまり知りたくない」「知りたくない」と回答しており、さらに、「血縁者でかかった人がいる、生命や生活に影響の大きい、子どもの頃に発症する病気の情報」であっても、「あまり知りたくない」「知りたくない」とした回答者が26.7%を存在しており、知りたくないニーズが存在していることも確認された。

出生前検査が、意思決定や判断にどの程度参考になるかについて、4件法（とても重視する・まあまあ重視する・あまり気にしない・全く気にしない）で尋ねたところ、妊娠継続の判断、妊娠や分娩時の医学的管理の方針決定、子どもが出生した後の養育方針の決定、子どもが出生した後の医学管理方針の決定について、回答者の約70%が「とても重視する」もしくは「まあまあ重視する」としていた。その一方で、「健康状態と関連しない外見や知性といった子どもの性質を知っておくこと」について、「とても重視する」もしくは「まあまあ重視する」としたのは回答者の55.9%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について、4件法（とても参考にする・まあまあ参考にする・あまり参考にしない・全く参考にしない）で質問したところ、パートナーの意見が最も重視されており（「とても参考にする」49.8%「まあまあ参考にする」40.2%）、次いで医師の意見（「とても参考

にする」42.0%「まあまあ参考にする」45.8%）であった。医師に次いで参考にするのが医師以外の医療者の意見であった（「とても参考にする」16.1%「まあまあ参考にする」49.3%）。自身およびパートナーの親の意見は、ともに「まあまあ参考にする」とした回答者が多く、いずれも約半数を占めていた。一方、参考にするとした割合が50%以下であったのは、きょうだい、その他の親族、友人、既存メディア、インターネット・SNSであった。

自分もしくはパートナーの出生前検査受検にあたり重視する項目について4件法（とても重視する・まあまあ重視する・あまり気にしない・全く気にしない）で質問した。今回13項目の質問をしたが、全ての項目で70%以上の回答者が「とても重視する」もしくは「まあまあ重視する」としていた。特に「とても重視する」が40%を超えていた項目は、「検査に伴う胎児への合併症や身体的苦痛の有無」（44.2%）「検査に伴う母体への合併症や身体的苦痛の有無」（42.4%）「検査の信頼性（検査で病気がみつかる割合、検査の的中率など）」（40.1%）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（とても重視する・まあまあ重視する・あまり重視しない・全く重視しない）で確認した。この結果、目的となる所見の発見が84.3%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。他の6項目（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）でも「とても重視する」「まあまあ重視する」とした回答者が7割を超えており、さらに血縁者の評価と二次的所見の検出については75%以上であった。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。

D. 考察

今回のデータはwebモニターのアンケートであり、インターネットリテラシーなどが日本全体の集団とずれている可能性がある。しかし、その限界を考えたとしても、日本全国において3万人規模で調査が行えたことは大きな成果であると考えられる。

今回の回答者における出生前検査の受検希望は半数を超える程度であることがあきらかとなり、胎児の疾患について知りたくない意向も存在していることが明らかになった。また、出生前検査における意思決定には、パートナーが大きな位置を占めていたが、それに次いで医療者の存在がある。検査の認知度は超音波検査、羊水検査でも半数程度の認知であり、実際の意思決定を十全に行うためには、医療者の中立的な態度と出生前検査に関する知識が求められると考えられた。また、網羅的検査に関わる課題について、半数以上が重視すると回答したことから、これらの検査が社会実装される際は、十分な説明と遺伝カウンセリングが求められると推察される。

今回提示した結果は単純集計であり、今後、年代、性別、出生前検査の受検希望などを軸とした2群間の比較を行うこと、より深い考察が可能になると考えた。

E. 結論

本邦における出生前検査に関わる一般市民の意向が明らかとなった。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。

F. 健康危険情報

なし

G. 研究発表

なし

H. 知的財産権の出願・登録状況

なし

別紙：一般市民における出生前検査に対する認識調査結果概要
調査期間 2025年3月3日～2025年3月13日

対象者 30,002人

I. スクリーニングパート（共通項目）

1. あなたの性別をおしえてください（単一回答）

- a. 男
- b. 女
- c. その他
- d. 答えたくない

男	14337	47.8
女	15537	51.8
その他	55	0.2
答えたくない	73	0.2

2. あなたの年齢を教えてください（単一回答）
（数値で入力し、以下のカテゴリに分類）

- a. 10代（18歳未満）（→終了）
- b. 10代（18歳以上）
- c. 20代
- d. 30代
- e. 40代
- f. 50代
- g. 60代
- h. 70歳以上

10代（18歳以上）	462	1.5
20代	3098	10.3
30代	4451	14.8
40代	5151	17.2
50代	4790	16.0
60代	5429	18.1
70歳以上	6621	22.1

3. あなたの居住する都道府県を教えてください（単一回答）プルダウン
1～47 都道府県、48 海外から選択

北海道	1280	4.3
青森県	312	1.0
岩手県	285	0.9
宮城県	617	2.1
秋田県	248	0.8
山形県	254	0.8
福島県	371	1.2
茨城県	539	1.8
栃木県	342	1.1
群馬県	346	1.2
埼玉県	1645	5.5
千葉県	1386	4.6
東京都	3917	13.1
神奈川県	2239	7.5
新潟県	478	1.6
富山県	221	0.7
石川県	242	0.8
福井県	150	0.5
山梨県	160	0.5
長野県	420	1.4
岐阜県	427	1.4
静岡県	747	2.5
愛知県	1821	6.1
三重県	355	1.2
滋賀県	334	1.1
京都府	651	2.2
大阪府	2358	7.9
兵庫県	1404	4.7
奈良県	348	1.2
和歌山県	183	0.6
鳥取県	121	0.4
島根県	159	0.5
岡山県	480	1.6
広島県	719	2.4
山口県	267	0.9
徳島県	163	0.5
香川県	241	0.8
愛媛県	316	1.1
高知県	131	0.4

福岡県	1478	4.9
佐賀県	183	0.6
長崎県	288	1.0
熊本県	341	1.1
大分県	295	1.0
宮崎県	189	0.6
鹿児島県	310	1.0
沖縄県	239	0.8
海外	2	0.0

4. あなたの婚姻状況を教えてください(事実婚を含む) (単一回答)

a. 未婚

b. 既婚 (離別・死別含む)

未婚	9869	32.9
既婚 (離別・死別含む)	20133	67.1

5. あなたにはお子さんがいらっしゃいますか。あてはまるものを選んでください。(単一回答: 選択肢 1 と 2 は複数回答可)

a. 実子がいる

b. 継子や養子、里子がいる

c. 子どもはいない

実子がいる	16577	55.3
継子や養子、里子がいる	185	0.6
子どもはいない	13300	44.3

6. あなたの職業を教えてください（単一回答）

- a. 会社勤務（一般社員）
- b. 会社勤務（管理職）
- c. 会社経営（経営者・役員）
- d. 公務員・教職員・非営利団体職員
- e. 派遣社員・契約社員
- f. 自営業（商工サービス）
- g. SOHO (Small Office Home Office: フリーランス、個人事業主、在宅ワーカーなど)
- h. 農林漁業
- i. 専門職（弁護士・税理士等・医療関連）
- j. パート・アルバイト
- k. 専業主婦・主夫
- l. 学生
- m. 無職
- n. その他の職業

会社勤務（一般社員）	6471	21.6
会社勤務（管理職）	1407	4.7
会社経営（経営者・役員）	470	1.6
公務員・教職員・非営利団体職員	1433	4.8
派遣社員・契約社員	1527	5.1
自営業（商工サービス）	847	2.8
SOHO (Small Office Home Office: フリーランス、個人事業主、在宅ワーカーなど)	610	2.0
農林漁業	129	0.4
専門職（弁護士・税理士等・医療関連）	934	3.1
パート・アルバイト	4290	14.3
専業主婦・主夫	4859	16.2
学生	909	3.0
無職	5683	18.9
その他の職業	433	1.4

II. 研究参加に関わる質問

8. 本研究に参加いただけますか。（Y/N）

- a. はい
- b. いいえ（→終了）

はい	30002	100.0
いいえ	0	0.0

III. 網羅的な出生前検査について

9. あなたがこのアンケートに参加するまでに、以下の言葉を知っていましたか。知っていたものを全て教えてください。(複数回答)

- a. NIPT (非侵襲性胎児遺伝学的検査、いわゆる新型出生前検査)
- b. 羊水検査 (ようすいけんさ)
- c. 絨毛検査 (じゅうもうけんさ)
- d. 超音波検査 (ちょうおんぱけんさ)
- e. 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)
- f. コンバインド検査・OSCAR 検査
- g. 次世代シーケンサー
- h. 染色体マイクロアレイ
- i. 遺伝カウンセリング

NIPT (非侵襲性胎児遺伝学的検査、いわゆる新型出生前検査)	3568	11.9
羊水検査 (ようすいけんさ)	14604	48.7
絨毛検査 (じゅうもうけんさ)	2737	9.1
超音波検査 (ちょうおんぱけんさ)	14888	49.6
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)	2447	8.2
コンバインド検査・OSCAR 検査	337	1.1
次世代シーケンサー	568	1.9
染色体マイクロアレイ	1403	4.7
遺伝カウンセリング	2815	9.4
当てはまるものはない	11240	37.5

10. あなたが妊娠しているとしたら（身体的に男性の方は自身が女性だったとして）、出生前検査を受けたい、と思いますか。（単一回答）

- a. 出生前検査を希望しない
- b. 出生前検査を希望する

出生前検査を希望しない	13268	44.2
出生前検査を希望する	16734	55.8

11. あなたのパートナーが妊娠しているとしたら（パートナーの身体が男性の方はパートナーが女性だったとして）、出生前検査を受けてもらいたい、と思いますか。（単一回答）

- a. 出生前検査を希望しない
- b. 出生前検査を希望する

出生前検査を希望しない	12887	43.0
出生前検査を希望する	17115	57.0

12. もし、あなたやあなたのパートナーが出生前検査を受けるとしたら、胎児の遺伝子やゲノムについて、あなたはどこまで知りたいですか

（4件法 とても知りたい・まあまあ知りたい・あまり知りたくない・知りたくない）

- a. 血縁者でかかった人がいる、生命や生活に影響の大きい、子どもの頃に発症する病気の情報

とても知りたい	9658	32.2
まあまあ知りたい	12331	41.1
あまり知りたくない	4568	15.2
知りたくない	3445	11.5

- b. 血縁者でかかった人がいない、生命や生活に影響の大きい、子どもの頃に発症する病気の情報

とても知りたい	7880	26.3
まあまあ知りたい	12274	40.9
あまり知りたくない	5962	19.9
知りたくない	3886	13.0

- c. 血縁者でかかった人がいる、生命や生活への影響が小さい、子どもの頃に発症する病気の情報

とても知りたい	7283	24.3
---------	------	------

まあまあ知りたい	12560	41.9
あまり知りたくない	6271	20.9
知りたくない	3888	13.0

d. 血縁者でかかった人がいない、生命や生活への影響が小さい、子どもの頃に発症する病気の情報

とても知りたい	6152	20.5
まあまあ知りたい	12018	40.1
あまり知りたくない	7333	24.4
知りたくない	4499	15.0

e. 血縁者でかかった人がいる、生命や生活に影響の大きい、大人になってから発症する病気の情報

とても知りたい	9344	31.1
まあまあ知りたい	12103	40.3
あまり知りたくない	4971	16.6
知りたくない	3584	11.9

f. 血縁者でかかった人がいない、生命や生活に影響の大きい、大人になってから発症する病気の情報

とても知りたい	7702	25.7
まあまあ知りたい	11936	39.8
あまり知りたくない	6344	21.1
知りたくない	4020	13.4

g. 血縁者でかかった人がいる、生命や生活に影響が小さい、大人になってから発症する病気の情報

とても知りたい	7110	23.7
まあまあ知りたい	12201	40.7
あまり知りたくない	6683	22.3
知りたくない	4008	13.4

h. 血縁者でかかった人がいない、生命や生活に影響が小さい、大人になってから発症する病気の情報

とても知りたい	6017	20.1
まあまあ知りたい	11710	39.0
あまり知りたくない	7725	25.7
知りたくない	4550	15.2

i. 健康状態と関連しない外見や知性などの情報

とても知りたい	5214	17.4
まあまあ知りたい	10161	33.9
あまり知りたくない	8407	28.0
知りたくない	6220	20.7

13. 出生前検査は、以下の項目についてどの程度参考になると考えますか。
(4件法 とても重視する・まあまあ重視する・あまり気にしない・全く気にしない)

a. 妊娠継続の判断

とても重視する	8052	26.8
まあまあ重視する	13140	43.8
あまり気にしない	6269	20.9
全く気にしない	2541	8.5

b. 妊娠や分娩時の医学的管理の方針決定

とても重視する	7560	25.2
まあまあ重視する	14198	47.3
あまり気にしない	5903	19.7
全く気にしない	2341	7.8

c. 子どもが出生した後の養育方針の決定

とても重視する	7670	25.6
まあまあ重視する	12973	43.2
あまり気にしない	6690	22.3
全く気にしない	2669	8.9

d. 子どもが出生した後の医学管理方針の決定

とても重視する	7927	26.4
まあまあ重視する	13819	46.1
あまり気にしない	5788	19.3
全く気にしない	2468	8.2

e. 健康状態と関連しない外見や知性といった子どもの性質を知っておくこと

とても重視する	5482	18.3
まあまあ重視する	11291	37.6
あまり気にしない	9080	30.3
全く気にしない	4149	13.8

14. あなたやあなたのパートナーが、出生前検査を受けるかどうかを判断するとしたら、他の人の意見をどの程度参考にしますか。

(4件法 とても参考にする・まあまあ参考にする・あまり参考にしない・全く参考にしない)

a. パートナーの意見

とても参考にする	14947	49.8
まあまあ参考にする	12057	40.2
あまり参考にしない	1875	6.2
全く参考にしない	1123	3.7

b. 自分の親の意見

とても参考にする	4544	15.1
まあまあ参考にする	14998	50.0
あまり参考にしない	7535	25.1
全く参考にしない	2925	9.7

c. パートナーの親の意見

とても参考にする	3485	11.6
まあまあ参考にする	14703	49.0
あまり参考にしない	8441	28.1
全く参考にしない	3373	11.2

d. きょうだいの意見

とても参考にする	2141	7.1
まあまあ参考にする	12004	40.0
あまり参考にしない	10936	36.5
全く参考にしない	4921	16.4

e. 子どもの意見

とても参考にする	3557	11.9
まあまあ参考にする	13143	43.8
あまり参考にしない	9247	30.8
全く参考にしない	4055	13.5

f. 親やきょうだい、子ども以外の親戚の意見

とても参考にする	1625	5.4
まあまあ参考にする	8280	27.6
あまり参考にしない	11959	39.9
全く参考にしない	8138	27.1

g. 友人の意見

とても参考にする	1574	5.2
まあまあ参考にする	10330	34.4
あまり参考にしない	11763	39.2
全く参考にしない	6335	21.1

h. 医師の意見

とても参考にする	12586	42.0
----------	-------	------

まあまあ参考にする	13737	45. 8
あまり参考ににしない	2291	7. 6
全く参考にしない	1388	4. 6

i. 医師以外の医療者の意見

とても参考にする	4825	16. 1
まあまあ参考にする	14793	49. 3
あまり参考ににしない	7273	24. 2
全く参考にしない	3111	10. 4

j. 既存メディア（新聞・テレビ・ラジオ）の意見

とても参考にする	1210	4. 0
まあまあ参考にする	8656	28. 9
あまり参考ににしない	12715	42. 4
全く参考にしない	7421	24. 7

k. インターネット・SNS の意見

とても参考にする	1092	3. 6
まあまあ参考にする	7282	24. 3
あまり参考ににしない	12324	41. 1
全く参考にしない	9304	31. 0

15. 自分もしくはパートナーが、出生前検査を受けるかどうかを考えるとしたら、それぞれの項目について、どの程度重視しますか。

(4件法 とても重視する・まあまあ重視する・あまり気にしない・全く気にしない)

a. 妊娠を継続した場合に予想される身体的負担

とても重視する	11663	38.9
まあまあ重視する	14027	46.8
あまり気にしない	2994	10.0
全く気にしない	1318	4.4

b. 妊娠を継続した場合に予想される心理的負担

とても重視する	11032	36.8
まあまあ重視する	14302	47.7
あまり気にしない	3332	11.1
全く気にしない	1336	4.5

c. 妊娠を継続した場合に予想される金銭的負担

とても重視する	9638	32.1
まあまあ重視する	14048	46.8
あまり気にしない	4700	15.7
全く気にしない	1616	5.4

d. 妊娠の継続をあきらめた場合に予想される身体的負担

とても重視する	10716	35.7
まあまあ重視する	14315	47.7
あまり気にしない	3531	11.8
全く気にしない	1440	4.8

e. 妊娠の継続をあきらめた場合に予想される心理的負担

とても重視する	10922	36.4
まあまあ重視する	14101	47.0
あまり気にしない	3528	11.8
全く気にしない	1451	4.8

f. 妊娠の継続をあきらめた場合に予想される金銭的負担

とても重視する	7600	25.3
まあまあ重視する	14094	47.0
あまり気にしない	6362	21.2
全く気にしない	1946	6.5

g. 妊娠中の公的な支援の有無

とても重視する	8854	29.5
まあまあ重視する	14792	49.3
あまり気にしない	4778	15.9
全く気にしない	1578	5.3

h. 妊娠中の民間による支援の有無

とても重視する	7005	23.3
まあまあ重視する	14673	48.9
あまり気にしない	6561	21.9
全く気にしない	1763	5.9

i. 子どもへの公的支援の有無

とても重視する	9744	32.5
まあまあ重視する	14464	48.2
あまり気にしない	4279	14.3
全く気にしない	1515	5.0

j. 子どもへの民間による支援の有無

とても重視する	7832	26.1
まあまあ重視する	14588	48.6
あまり気にしない	5863	19.5
全く気にしない	1719	5.7

k. 検査の信頼性（検査で病気がみつかる割合、検査の的中率など）

とても重視する	12017	40.1
まあまあ重視する	13285	44.3
あまり気にしない	3322	11.1
全く気にしない	1378	4.6

l. 検査に伴う母体への合併症や身体的苦痛の有無

とても重視する	12711	42.4
まあまあ重視する	12931	43.1
あまり気にしない	3043	10.1
全く気にしない	1317	4.4

m. 検査に伴う胎児への合併症や身体的苦痛の有無

とても重視する	13282	44.3
まあまあ重視する	12566	41.9

あまり気にしない	2836	9.5
全く気にしない	1318	4.4

16. 網羅的な遺伝子やゲノムの変化を調べる検査では、一般的な診察では見分けがつかない病気を絞り込むことができたり、これまでに知られていない病気をみつけたりできる一方で、目的としない病気のリスクや親子関係が存在しないことを発見したり、見つかった変化があってもその解釈が難しい、といったことがおきる可能性があります。もし、あなたやあなたのパートナーが網羅的な出生前検査を受けることを考える場合、以下の項目をどの程度重視しますか。

(4件法 とても重視する・まあまあ重視する・あまり重視しない・全く重視しない)

a. 目的とした病気の原因となる変化をみつけることができること

とても重視する	10490	35.0
まあまあ重視する	14807	49.4
あまり重視しない	3370	11.2
全く重視しない	1335	4.4

b. 血縁者に同じ遺伝子の変化がある可能性を評価できること

とても重視する	7801	26.0
まあまあ重視する	15493	51.6
あまり重視しない	5212	17.4
全く重視しない	1496	5.0

c. 親子関係がないことが判明する可能性があること

とても重視する	6699	22.3
まあまあ重視する	12462	41.5
あまり重視しない	7780	25.9
全く重視しない	3061	10.2

d. 病気の発生する可能性がみつかったとしても、その重症度や発症時期はわからないこと

とても重視する	6296	21.0
まあまあ重視する	15420	51.4
あまり重視しない	6599	22.0
全く重視しない	1687	5.6

e. 全ての医療機関で結果を解釈できるわけではないこと

とても重視する	6033	20.1
まあまあ重視する	15516	51.7
あまり重視しない	6745	22.5
全く重視しない	1708	5.7

f. 病気をおこすかどうか専門家でも解釈ができない変化が見つかることがあること

とても重視する	6130	20.4
まあまあ重視する	15456	51.5

あまり重視しない	6725	22.4
全く重視しない	1691	5.6

g. 意図していなかった病気をおこす変化が見つかることがあること

とても重視する	7046	23.5
まあまあ重視する	15639	52.1
あまり重視しない	5691	19.0
全く重視しない	1626	5.4

h. 後になって、病気をおこすかどうかの判断が変わることがあること

とても重視する	6584	21.9
まあまあ重視する	15563	51.9
あまり重視しない	6242	20.8
全く重視しない	1613	5.4

17. 最後に、網羅的な出生前検査を含めて、出生前検査について御意見があれば教えてください。なお、個人を特定できる情報は記入しないようお願いします。
(自由回答)