

2019年度子ども・子育て支援推進調査研究事業  
「出生前検査に関する実態調査研究」  
アンケートのお願い

I. 施設基本情報

貴施設情報をご記入ください

① 施設の正式名称

② 施設の所在地

③ 出生前検査(NIPT)を実施している診療科(複数回答可)

④ 出生前検査(NIPT)の遺伝カウンセリングを実施している診療科(複数回答可)

## II. 実施体制及び実績

## I. NIPT 提供体制を教えてください

① NIPT を実施している診療科の要員					
職種					
ア) 医師		人数			
	a.産婦人科医	常勤	人	非常勤	人
	(うち)産婦人科専門医	常勤	人	非常勤	人
	(うち)周産期(母体・胎児専門医)	常勤	人	非常勤	人
	(うち)臨床遺伝専門医	常勤	人	非常勤	人
	b.小児科医	常勤	人	非常勤	人
	(うち)小児科専門医	常勤	人	非常勤	人
	(うち)臨床遺伝専門医	常勤	人	非常勤	人
	(うち)周産期(新生児)専門医	常勤	人	非常勤	人
	c.( )科 医師	常勤	人	非常勤	人
	(うち)臨床遺伝専門医	常勤	人	非常勤	人
	イ)助産師	常勤	人	非常勤	人
	ウ)看護師(助産師以外)	常勤	人	非常勤	人
	エ)遺伝看護専門看護師	常勤	人	非常勤	人
	オ)公認心理士、臨床心理士	常勤	人	非常勤	人
	オ)認定遺伝カウンセラー	常勤	人	非常勤	人
	カ)その他( )	常勤	人	非常勤	人
	その他( )	常勤	人	非常勤	人

② NIPT において、どこまでの検査を提供していますか(該当するもの全てに○をつけてください)	
	13、18、21トリソミー
	染色体微小欠失
	性別
	全ゲノム検査
	親子(父子)鑑定

## II. NIPTに関する遺伝カウンセリングの実施状況について教えてください。

①	NIPT受検の希望者に対し、遺伝カウンセリングを実施していますか 該当するものに○をつけてください（○はひとつ選択）					
	1	実施している	2	実施していないが、資料を 事前に提供している	3	実施しておらず、資料提供し ていない

上記設問で「1. 実施している」を選択した方は、以降の設問にご回答ください。

②	①で「1. 実施している」を選択した方は、以下の設問も回答してください 遺伝カウンセリングの必要性について貴施設のお考えをお聞かせください（複数回答可）					
	1	必須	2	任意（医師が必要と判断 した場合）	3	任意（受検者から希望があった 場合）
	4	その他（ ）				

③	①で「1. 実施している」を選択した方は、以下の設問も回答してください 遺伝カウンセリングを提供するタイミングと方法を教えてください（複数回答可）					
	1	検査前				
		 ア. 個別    イ. 集団    ウ. 個別と集団 エ. 検査前は実施していない（検査後のみ実施）				
	2	検査後（結果開示時）				
	 ア. 個別    イ. 集団    ウ. 個別と集団 エ. 検査後は実施していない（検査前のみ実施）					

④	③で「1. 検査前」を選択した方は、以下の設問も回答してください 『検査前の遺伝カウンセリング』は、どのような方法で実施していますか（複数回答可）									
	1	対面	2	電話	3	メール	4	郵送	5	オンライン（※）
	4	その他（ ）								

（※）医師-患者間において、情報通信機器を通してリアルタイムで行うものを指す。以下同様。

⑤	③で「1. 検査前」を選択した方は、以下の設問も回答してください 『検査前の遺伝カウンセリング』は、どなたが担当していますか(複数回答可)						
	1	医師(専門診療科: _____ 科)					
		所有する専門医資格	I	産婦人科専門医			
			II	小児科専門医			
			III	臨床遺伝専門医			
			IV	その他( _____ )			
2	助産師	3	看護師	4	遺伝看護専門看護師		
5	認定遺伝カウンセラー	6	その他( _____ )				

⑥	③で「1. 検査前」を選択した方は、以下の設問も回答してください 『検査前の遺伝カウンセリング』にかかる受検者一人当たりの平均所要時間を教えて下さい	
	1	分程度 _____

⑦	検査結果は、どのような方法でお伝えしていますか(複数回答可)									
	1	対面	2	電話	3	メール	4	郵送	5	オンライン
	4	その他( _____ )								

⑧	③で「2. 検査後」を選択した方は、以下の設問も回答してください 『検査後の遺伝カウンセリング』は、どのような方法で実施していますか(複数回答可)									
	1	対面	2	電話	3	メール	4	郵送	5	オンライン
	4	その他( _____ )								

⑨	③で「2. 検査後」を選択した方は、以下の設問も回答してください 『遺伝カウンセリング』は、どなたが担当していますか(複数回答可)						
	1	医師(専門診療科: _____ 科)					
		所有する専門医資格	I	産婦人科専門医			
			II	小児科専門医			
			III	臨床遺伝専門医			
			IV	その他( _____ )			
	2	助産師	3	看護師	4	遺伝看護専門看護師	5
6	認定遺伝カウンセラー	7	その他( _____ )				

⑩	③で「 <u>2. 検査後</u> 」を選択した方は、以下の設問も回答してください 検査結果が陽性もしくは保留であった場合、 『 <u>検査後の遺伝カウンセリング</u> 』にかかる受検者一人当たりの平均所要時間を教えてください	
	1	分程度

⑪	③で「 <u>2. 検査後</u> 」を選択した方は、以下の設問も回答してください 検査結果が陰性であった場合、 『 <u>検査後の遺伝カウンセリング</u> 』にかかる受検者一人当たりの平均所要時間を教えてください	
	1	分程度

## III. NIPT 受検者の状況について教えてください。

①	直近1ヶ月間の受検者数はおおよそ何人くらいですか
	(        )人/月

②	受検者の内、遺伝カウンセリング後に検査を受けることをやめた方はおおよそ何人ですか
	(        )人/月
	そのうち羊水検査など他の検査を受けることを選択した方はおおよそ何人ですか
	(        )人/月
③	他の検査を受けず妊娠継続を決めた方はおおよそ何人ですか
	(        )人/月

③	所在都道府県外等の、遠方から来られた受検者の割合はおおよそどの程度ですか							
	1	0～25%	2	25～50%	3	50～75%	4	75%以上

④	35歳未満の受検者の割合はおおよそどの程度ですか							
	1	0～25%	2	25～50%	3	50～75%	4	75%以上

⑤	受検者の内、検査説明・カウンセリング等を受けられた方の割合はおおよそどの程度ですか								
	1	0～25%	2	25～50%	3	50～75%	4	75%以上	5

○NIPT 受検者はどのような理由で貴施設を選択されたと考えていますか。

該当するものに○をつけてください(主な3つまで選択可)

	遺伝カウンセリング等の、相談体制が充実していた
	日本医学会の認定施設のため
	信頼できる施設であるため
	アクセスのしやすさ(自宅・勤務先からの距離)
	かかりつけの産婦人科から近い
	申込のしやすさ(手続きの簡易さ)
	受検から結果判定までの迅速さ
	受検費用、確定検査に係る費用
	広告で関心を持った(分かりやすい説明等)
	他施設では適応外とされて受検できなかった
	施設が平日夜間、土日祝日も診療している
	パートナーの同席が必須ではないため
	遺伝カウンセリングを受けることが必須ではないため
	13、18、21トリソミー以外についても検査可能なため
	受検にあたり、年齢制限がないため
	過去に受検した利用者の体験談等評判を参考にした
	その他 ( )

○NIPT 受検者はどのような不安を表出されていますか

該当するものに○をつけてください(主な3つまで選択可)

	NIPT 受検による妊娠や胎児への影響
	結果が陽性となる事への恐れ
	侵襲を伴う確定検査による妊娠や胎児への影響
	確定結果が陽性となった場合の胎児への治療等対応について
	確定結果が陽性となった場合妊娠継続か否かの決断をすることへの不安
	次回の妊娠への影響
	その他 ( )

ONIPT 受検に関し、遺伝カウンセリングの実施状況について教えてください

1. NIPT の受検前に実施している遺伝カウンセリングについて、該当するもの全てに○をつけて下さい

①検査の運用について	
	口頭だけでなく、文書を渡して十分に説明し、理解を得られたことを確認している
	パートナーと十分に話し合い、納得した上での同意を得ることを必須としている
	受検に関し自筆の署名をした文書による同意を得ている
②遺伝カウンセリング計画の準備(受診において知りたい事、妊娠についての懸念)	
	検査を希望する理由について聞いている
	妊婦の関心事について聞いている
③本人のおよび家族の病歴等の聴取	
	既往歴、現病歴、既往妊娠分娩歴を聞いている
	家族歴について詳細に聴取し、記録している
④遺伝子疾患や染色体疾患等についての情報提供	
	聴取した病歴を元に、NIPT の対象に限らず染色体異常等を有する子を持つ確率について説明している
	聴取した病歴を元に、NIPT の対象となる染色体異常等を有する子を持つ確率について説明している
	NIPT の対象に限らず、染色体異常全般に関する情報(先天性疾患に対する出生後の治療方法等)について説明している
	NIPT の対象となる染色体異常に関する情報(先天性疾患に対する出生後の治療方法等)について説明している
⑤出生前検査の選択肢を明確にし、検査の利点と欠点を説明	
	NIPT の位置づけについて説明している(先天性異常のうちの一部の染色体数的異常についてのみの検査であること、確定検査ではないこと、偽陽性、偽陰性の可能性、年齢によって陽性的中率が変ること等)
	出生前検査の選択肢として、NIPT 以外の検査についても詳しく説明している
⑥検査結果を理解するための支援	
	説明を行った後に、理解できているかどうか確認している
⑦確定検査結果が陽性の場合のフォローについて	
	対象となる染色体疾患のサポートグループについて紹介している
	染色体異常の児が産まれた場合に利用できる福祉サービス等について説明を実施している
	妊娠継続を希望される場合、継続を支援する組織(窓口)を紹介している 紹介されている場合の紹介先 ( )

2. NIPT の受検後に実施している遺伝カウンセリング等について、該当するもの全てに○をつけてください

	NIPTの結果の解釈(確定検査ではないこと、偽陽性、偽陰性の可能性、年齢によって陽性的中率が変ること等)について事後に説明を実施している
	結果が陽性の場合、確定診断の必要性について説明をしている
	結果が陽性もしくは保留であった場合、受検者の希望(他施設紹介、自施設で確定検査実施等)に応じた対応をしている
	結果が陽性もしくは保留であった場合、確定検査の実施施設を紹介している
	当該妊婦の妊娠終了まで、当該妊婦の遺伝に関する相談に応じている

3. 遺伝カウンセリングにおいて、人材(人数、専門性、職種)、時間(予約、検査説明・カウンセリング等自体の時間)等について意見、課題等を教えてください。

#### IV. NIPT の検査の解析に関することについて教えてください

- ① NIPT の検査は誰が行っていますか

1	自施設内検査	2	外部委託(国内)	3	外部委託(海外)
---	--------	---	----------	---	----------

- ② 外部委託されている場合、委託先検査施設名を教えてください

- ③ ②の施設を選ばれている理由を教えてください

## V. NIPT 実施における専門医療機関との連携の状況について教えてください

- ① NIPT を実施するにあたり、他の医療機関と連携していますか

1	連携している	2	連携していない
---	--------	---	---------

- ② ①で「1連携している」を選択された場合、連携医療機関との間で書面等での契約を結ばれていますか

1	契約している	2	契約していない
---	--------	---	---------

- ③ 連携を行っていない場合、検査陽性例に対しどのように対応していますか

--

- ④ 医療連携されている施設を選択してください(該当するもの全てに○を付けて下さい)

1	産婦人科を有する病院
2	産婦人科診療所
3	地域・総合周産期母子医療センター
4	NIPT 実施施設( 日本医学会認定施設 ・ 非認定施設 )
5	その他( )

VI. その他

① 日本医学会の認定要件に関する課題や要望があればご意見をお聞かせください

--

② 現在の NIPT に関して全般的なご意見等がありましたらお聞かせください

--

【返送先】

FAX : 03-6213-1625		E-mail :	
宛先	有限責任監査法人トーマツ リスクアドバイザー事業部 ヘルスケア 担当 : 山田、財満		
発信元 施設名			
発信元 ご氏名			

2019年度子ども・子育て支援推進調査研究事業  
「出生前検査に関する実態調査研究」インタビュー調査

※アンケート調査で回答の得られなかった設問に関し、再度ヒアリングを行う。アンケート調査内容に追加して、以下の項目についてもヒアリングを行う。

- 「母体血を用いた出生前遺伝学的検査(NIPT)」(以下 NIPT という)の受検を含めた出生前検査の外来を開設した経緯を教えてください。
- 「母体血を用いた出生前遺伝学的検査(NIPT)」(以下 NIPT という)の受検者について
  - ・貴施設をご利用される NIPT 受検者の来院エリアを教えてください
  - ・来院エリア(都道府県、市区町村)の人数割合が分かれば教えてください
- NIPT 受検全般について **※HP で確認し、不明点を補足質問する**  
NIPT 受検の予約方法等について教えてください
  - ① 予約方法を教えてください
  - ② 検査費用を教えてください(NIPT 以外の検査オプションの有無とその費用)
  - ③ 申込～受検～結果受理までの期間を教えてください
  - ④ 結果の通知方法を教えてください
  - ⑤ 陰性以外の結果の受検者への通知方法を教えてください
  - ⑥ 確定検査の費用について教えて下さい(患者負担、医療機関負担、その他)
  - ⑦ 陽性判定の際、確定検査の案内について教えて下さい(自施設で確定検査を実施、他医療機関を紹介する、患者本人で探す、健診施設に戻す)
  - ⑧ 貴施設は、以下を実施していますか  
(羊水検査、絨毛検査、人工妊娠中絶術、分娩)
- NIPT 受検に関し、遺伝カウンセリングの実施状況について教えてください
- 検査に関して説明資料等があれば見せてください
  - ・資料作成の元になった情報、文献等を教えてください
  - ・検体検査を自施設で行っている場合、その精度管理方法と精度結果を公開しているかどうか教えてください。またその根拠となる資料があれば見せて下さい。
- マニュアルの作成について
  - ・NIPT 実施において、貴施設にて独自にマニュアルを作成されていますか
  - ・貴施設のマニュアル作成にあたり、参照するマニュアルを教えてください
- アクシデント、インシデントについて報告するシステムがあるか、内容の開示をしているかどうか教えてください。
- 日本産科婦人科学会の指針に対する意見があれば教えてください
- 委託会社との契約料金について教えてください

直近の NIPT 提供実績について教えてください。(2018 年度及び 2019 年度 4～9 月期実績)

①	NIPT を希望して来院された妊婦の数		
	1	2018 年度	件
		内 検査実施件数	件
		内 検査非実施(遺伝カウンセリングの結果等により辞退)件数	件
	2	2019 年度(4 月～9 月)	件
		内 検査実施件数	件
内 検査非実施件数		件	

②	NIPT 検査結果の内訳		
	1	2018 年度	件
		陰性	件
		偽陰性、偽陽性、判定保留	件
		陽性	件
	2	2019 年度(4 月～9 月)	件
		陰性	件
		偽陰性、偽陽性、判定保留	件
陽性		件	

③	NIPT 受検者の年代別件数(2018 年度)		
	1	～20 歳未満	人
	2	20 歳以上～30 歳未満	人
	3	30 歳以上～35 歳未満	人
	4	35 歳以上～40 歳未満	人
	5	40 歳以上	人
	6	不明	人
	NIPT 受検者の年代別割合(2019 年度 4 月～9 月)		
	1	～20 歳未満	人
	2	20 歳以上～30 歳未満	人
	3	30 歳以上～35 歳未満	人
	4	35 歳以上～40 歳未満	人
	5	40 歳以上	人
	6	不明	人