

母体血を用いた出生前遺伝学的検査（NIPT）の調査等に関するワーキンググループ

構成員ヒアリングまとめ

目次

● 出生前検査・診断に関するガイドライン、見解等

● 出生前診断の種類

● 胎児超音波、絨毛・羊水検査

種村構成員

● NIPTの原理

関沢構成員

● コンソーシアムの分析結果等

関沢構成員

● トリソミーの概要・自然史

玉井構成員

● 遺伝カウンセリング

斎藤構成員・種村構成員

● 出生前検査に関する意識

柘植構成員・中込構成員

● NIPTの課題等（構成員からの主なご意見）

出生前検査・診断に関するガイドライン、見解等

厚生科学審議会先端医療技術評価部会・出生前診断に関する専門委員会 「母体血清マーカー検査に関する見解」(1999年)

本見解の主旨は、以下の問題点から、医師は妊婦に対し本検査の情報を積極的に知らせる必要はなく、本検査を勧めるべきでもないというものである。

問題点

- (1) 妊婦が検査の内容や結果について十分な認識を持たずに検査が行われる傾向があること
- (2) 確率で示された検査結果に対し妊婦が誤解したり不安を感じること
- (3) 胎児の疾患の発見を目的としたマスキング検査として行われる懸念があること

適切かつ十分な遺伝カウンセリングを提供できる体制下で、産婦人科医が妊婦に対して、マーカー検査について適切に情報を提供することを条件に容認されている。この見解には、母体血清マーカー検査の説明と実施に当たり、配慮すべきことが記載されている。

遺伝関連10学会 「遺伝学的検査に関するガイドライン」(2003年)

出生前診断の対象：新生児期もしくは小児期に発症する重篤な遺伝性疾患

日本産科婦人科学会 「着床前診断に関する倫理審査委員会」(2004年)

出生前診断の対象：「重篤な疾患」=成人に達する以前に日常生活を強く損なう症状が発現したり、生存が危ぶまれる疾患

第20回国際胎児病学会、福岡 「国際胎児病学会宣言」(2004年)

医師、医療に携わる人々、および社会は、患者である胎児に対して、適正な診断と治療を提供する真摯な義務を有する。

胎児に対する新しい治療、管理方法の科学的検証、社会的認知の手続きは、小児、成人に対すそれと同等の扱いを受けなければならない。

胎児に対する診断、治療に際して、母親の人権と判断は十分に尊重されるべきである。

日本医学会 「医療における遺伝学的検査・診断に関するガイドライン」 (2011年)

出生前診断には、広義には羊水、絨毛、その他の胎児試料などを用いた細胞遺伝学的、遺伝生化学的、分子遺伝学的、細胞・病理学的方法、着床前診断、および超音波検査などを用いた画像診断的方法などがある。

しかしながら、出生前診断には、医学的にも社会的および倫理的にも留意すべき多くの課題があることから、検査、診断を行う場合は日本産科婦人科学会等の見解を遵守し、適宜遺伝カウンセリングを行った上で実施する。

日本産科婦人科学会 「出生前に行われる検査および診断に関する見解」 (2013年)

侵襲的な検査：胎児が罹患児である可能性の検査を行う意義、診断限界、母体・胎児に対する危険性、合併症、検査結果判明後の対応等について検査前によく説明し、十分な遺伝カウンセリングを行った上で、インフォームドコンセントを得て実施すること。

出生前検査の種類

| 検査種 | 非確定的検査 | | | 確定検査 | |
|--------------|----------------------------------|--|---|--|--|
| | 超音波マーカー検査 | 血清マーカー検査 | NIPT | 絨毛検査 | 羊水検査 |
| 検査時期目安 | 11週～ | 15～18週 | 10週～ | 11～15週 | 15週～ |
| 手技 | 経膈、経腹超音波 | 母体採血 | 母体採血 | 絨毛穿刺 | 羊水穿刺 |
| 侵襲 | 無 | 無 | 無 | 有 | 有 |
| 費用 | 約2～5万円 | 約2万円 | 約15～20万円 | 約10～15万円 | 約10～15万円 |
| 検査対象者 | 希望者 | 希望者 | 日本産科婦人科学会指針に準ずる NIPTを希望する妊婦のうち ・染色体数的異常を有する児を妊娠した既往のある者 ・高齢妊娠の者 等 | 日本産科婦人科学会見解に準ずる ・夫婦のいずれかが、染色体異常の保因者である場合 ・染色体異常症に罹患した児を妊娠、分娩した既往を有する場合 ・高齢妊娠の場合 等 に該当する場合の妊娠について、夫婦ないしカップルからの希望があった場合 | |
| 検出対象 | ○NT肥厚、身体的構造異常等（染色体異常の有無に関わらず） | ○21/18トリソミー ○開放性神経管奇形 | ○21/18/13トリソミー | ○染色体数的異常 ○染色体構造異常 ○遺伝子疾患 ○子宮内感染 等 | ○染色体数的異常 ○染色体構造異常 ○遺伝子疾患 ○子宮内感染 ○その他変異、酵素変化 等 |
| 感度（※21トリソミー） | 80-85% | 80-85% | 99.1% | 99.9% | 99.9% |
| 問題点 | ○検者間の技量差 | ○単体での感度が高くない | ○検査精度の高さから、確定検査と誤解しやすい | ○流産率（約1%） ○胎盤限局モザイク | ○流産率（約0.3%） |
| 指針・見解 | ○日本産科婦人科学会「超音波による胎児評価に関する小委員会報告」 | ○日本産科婦人科学会「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」（H25.6） ○厚生科学審議会先端医療技術評価部会・出生前診断に関する専門委員会「母体血清マーカー検査に関する見解」（H11.6） | ○日本産科婦人科学会「母体血を用いた新しい出生前遺伝学的検査に関する指針」（H25.3） | ○日本産科婦人科学会「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」（H25.6） | |

胎児超音波、絨毛・羊水検査

- 出生前検査は侵襲的で確定的な検査と、非侵襲的で非確定的な検査に分類される。
- 胎児超音波検査は非侵襲的な検査であり、羊水穿刺や胎児治療などの侵襲的な診療の補助的なガイドツールとなる。
- 絨毛・羊水検査は侵襲的であるため流産のリスクが一定の割合で存在する。

【出生前検査の分類】

| | 非侵襲的 | 侵襲的 |
|------|--|---------------------------------------|
| 非確定的 | 超音波検査 母体血清マーカー検査 コンバインド検査 NIPT | |
| 確定的 | | 絨毛検査 羊水検査 胎児臍帯血検査 |

【胎児超音波検査について】

▶産科超音波検査の種類

- ・通常超音波検査（出生前診断ではない？）
- ・胎児超音波検査（＝中期？スクリーニング）
- ・胎児ドック（＝初期？精密スクリーニング）
- ・精密検査

▶周産期領域における超音波の意義

- 1 診断（胎児、羊水、胎盤、臍帯）
- 2 先天異常スクリーニング
- 3 周産期管理（胎児評価、循環動態の把握、多胎管理、早産予知、骨盤の評価など）
- 4 合併症管理（子宮筋腫、卵巣嚢腫など）
- 5 Interventional Ultrasound

【絨毛・羊水検査について】

▶絨毛検査

- ・妊娠11週～14週で実施可能。
- ・絨毛採取は羊水穿刺より偽陽性、偽陰性が高い。
- ・絨毛採取は技術的に難しく、実施可能な施設が限られる。

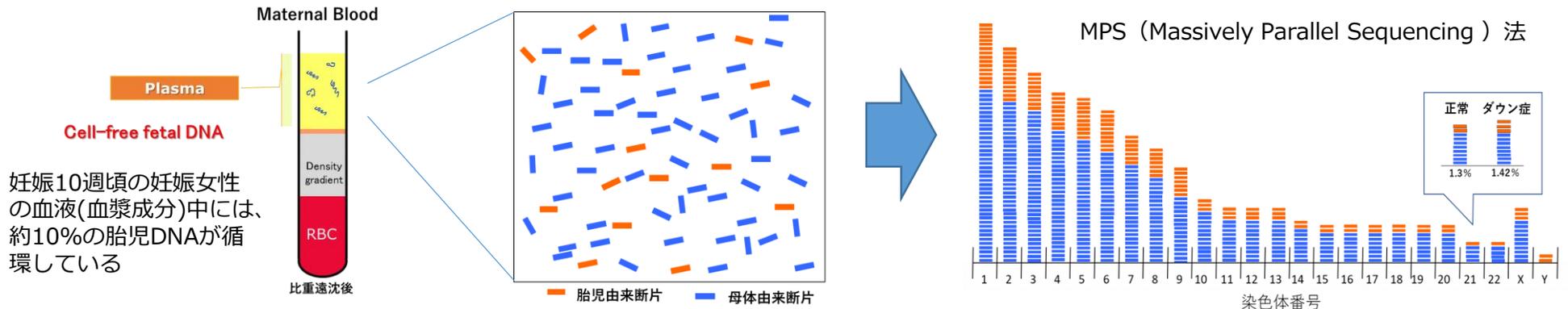
▶羊水検査

- ・妊娠15週から実施可能。
- ・流産率0.3% 程度
- ※早期羊水穿刺(9～14週)は絨毛採取より流産率が高い。

NIPTの原理

- NIPTは母体血漿中に浮遊するcell-free DNAを解析する検査であり、胎盤由来の細胞が妊娠初期より母体血中で検出可能となるため、胎児の疾患について検査が可能となる。
- 各染色体由来のDNA断片の量的な割合をみることで特定の染色体の数的変化を検出するため、トリソミーが対象疾患とされている。その他、単一遺伝子疾患等の検出への応用も可能。

| NIPTの特徴 | |
|--------------|--|
| 意義 | <ul style="list-style-type: none"> ・ 侵襲的確定検査を減らす ・ 確定的検査を受けるか否かの判断材料となる |
| 原理 | 母体血漿中の胎児由来cfDNAをMPS法で解析 (DNA断片の量的な割合から、由来する染色体数的変化を検出) |
| 非確定診断 | <ul style="list-style-type: none"> ・ 母体血漿中cfDNAの大部分は母体由来 ・ 胎児由来cfDNAの大部分は胎盤由来 |
| 対象疾患 | 13,18,21トリソミー |
| 技術的に検出可能な疾患等 | <ul style="list-style-type: none"> ・ 微小欠失症候群 ・ 遺伝子疾患 (単一遺伝子疾患) ・ 父親の診断 ・ 体質に関連するような遺伝子多型の同定も可能 ※臨床的意義が明確でないものもある |

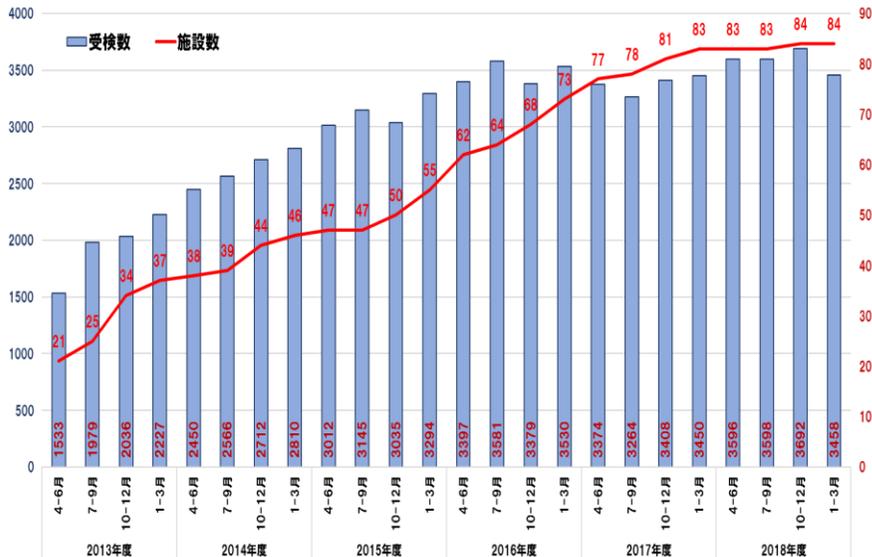


NIPTコンソーシアムの分析結果

- NIPTコンソーシアムとは、日本産婦人科学会の指針に基づいて臨床研究を行う研究グループの一つであり、産婦人科と小児科が連携して遺伝カウンセリングできる等の要件を満たす86の実施施設から成る（2019年3月時点）。
- NIPTコンソーシアムの集計データによると、72,526件の検査実施件数のうち、トリソミー陽性は1.77%、陰性は97.83%、判定保留は0.4%であった。

【NIPTコンソーシアムにおける検査実施数の推移とその結果】

- NIPT実施施設数：86施設
- 検査結果集計数：72,526例
(2013/4～2019/3)
- 受検者の背景：平均年齢 38.4 歳
妊娠週数 13.1週



| 検査結果 (6年間) | | 実数 | (%) |
|------------|---------|--------|---------|
| 陽性 | 21トリソミー | 776 | 1.07 % |
| | 18トリソミー | 388 | 0.54 % |
| | 13トリソミー | 117 | 0.16 % |
| | 計 | 1,281 | 1.77 % |
| 陰性 | | 70,955 | 97.83 % |
| 判定保留 | 再検査 | 陰性 | 133 |
| | | 陽性 | 16 |
| | | 判定保留 | 57 |
| | 羊水検査 | 53 | |
| | 受けず | 31 | |
| | 計 | 290 | 0.40 % |
| 検査の総数 | | 72,526 | |

NIPTの精度

- ハイリスク集団における21トリソミーの陽性的中率は96.3%と、当初の検査精度に関する報告に比べて高い結果となった。
- NIPTは、一般集団においても陽性的中率の低下が小さい。
- NIPTは母体由来の染色体による影響を受けるため、確定診断とはならない。

【21トリソミーの陽性的中率と陰性的中率の罹患率による変化】

- 2011年の論文報告の検査精度をもとに試算 (Palomaki GE, et al. Genet Med. 2011)
- 感度:99.1% (95%CI 96.6-99.9%)
特異度:99.9% (95%CI 99.7-99.9%)
- 罹患率1/50 : 羊水検査を受ける集団
42歳の妊婦に相当
罹患率1/150 : NIPTを受けた集団
罹患率1/250 : 高年妊娠 35-36 歳

| 罹患率 | 陽性的中率 (95%CI下限値) | 陰性的中率 (95%CI下限値) |
|-----------|---------------------|---------------------|
| 1/10 | 99.1% | 99.9% |
| 1/50 | 95.3% | 99.98% |
| 1/150 | 87.0% | 99.99% |
| (NIPT実測) | 96.3% | 99.99% |
| 1/250 | 79.9% | 99.996% |
| 1/1000 | 49.8% | 99.999% |
| (一般集団実測*) | 82.0% | 99.98% |

* Taylor-Phillips S, et al. BMJ Open 2016

【NIPTが確定診断にならない理由】

- ▶ 母体血漿中cfDNAの大部分は母体由来であり、その中に胎児由来成分が10-15%含まれている。
 - ・母体の不顕性な染色体疾患（微小欠失/重複・低頻度モザイクなど）が影響することがある。
 - ・母体のさまざまな疾患（腫瘍性疾患・自己免疫疾患・薬剤など）が影響する。
- ▶ 母体血漿中胎児由来cfDNAの大部分は胎盤由来であって胎児ではない。
 - ・胎児と胎盤の染色体核型が異なる胎盤性モザイクがある。
 - ・双胎妊娠で1児死亡(枯渇卵)の場合に影響することがある(Vanishing Twin)。

NIPT陽性者の転帰と確定検査実施について

- NIPT陽性者の確定検査については、約8割の患者が受検しており、陽性的中率は21トリソミーでは約96%、18トリソミーでは約88%、13トリソミーは約52%となっている。
- 日本における羊水検査の実施件数の推移は、2014年をピークに減少してきている。

【NIPT検査陽性者の転帰】 令和元年9月現在

| | Trisomy 21 | Trisomy 18 | Trisomy 13 | TOTAL |
|---------------------|------------------|------------|------------|---------------------|
| 陽性者数 | 782 | 396 | 119 | 1,299* ¹ |
| 偽陽性数 | 23 | 34 | 49 | 108* ¹ |
| 妊娠継続数 | 24 | 21 | 3 | 48 |
| IUFD* ² | 67 | 119 | 19 | 205 |
| 妊娠中断 | 643 | 209 | 47 | 899 |
| 妊娠中断率* ³ | 87.6% | 59.9% | 68.1% | 78.0% |
| 研究脱落 | 25* ⁴ | 13 | 1 | 39 |

* 多発陽性例2例を含む

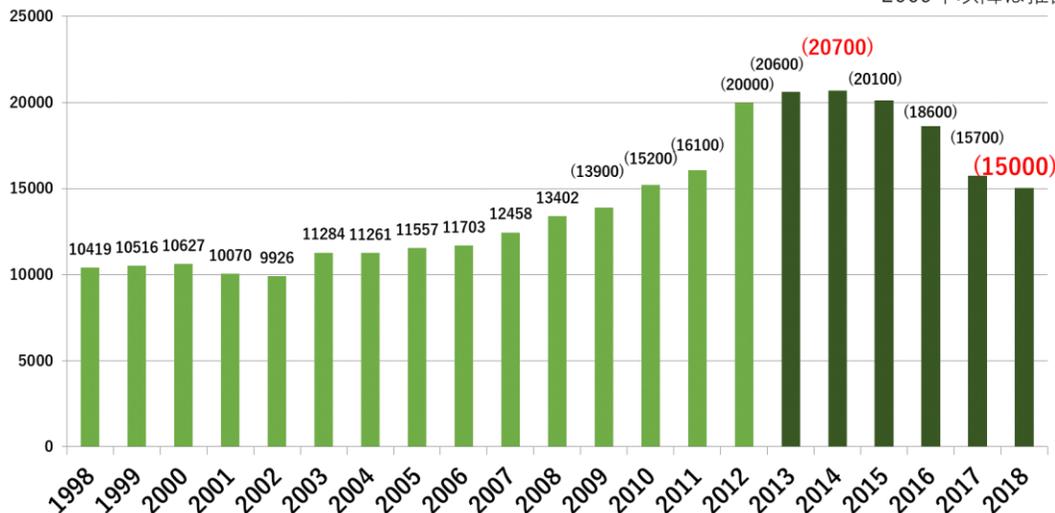
【確定検査実施状況】 令和元年9月現在

| | Trisomy 21 | Trisomy 18 | Trisomy 13 | TOTAL |
|----------|------------|------------|------------|--------|
| 陽性者数 | 782 | 396 | 119 | 1,299* |
| 確定検査実施数 | 696 | 291 | 103 | 1,092* |
| 真陽性数 | 673 | 257 | 54 | 984 |
| 陽性的中率 | 96.7% | 88.3% | 52.4% | 90.1% |
| 偽陽性数 | 23 | 34 | 49 | 108* |
| 確定検査非実施数 | 86 | 105 | 16 | 207 |

※確定検査非実施数にIUFDや研究脱落も含まれる。 * 多発陽性例2例を含む

【日本における羊水検査数の年次推移】

2009年以降は推計



侵襲を伴う確定的検査（羊水穿刺や絨毛採取）に伴う流産リスクは1/100～300あり、非確定的検査は流産リスクを回避することを目的に開発されてきた。

トリソミーの概要・自然歴

- ヒトで出生可能な常染色体トリソミーは21トリソミー、18トリソミー、13トリソミーだけである。このうち21トリソミーについては、外科技術や薬物治療の進歩等により、寿命が延びている。
- 現在のダウン症児者の診療はほとんど合併症に対する診療であり、進路としては約18%が一般就労、約80%が福祉就労となっている。

【21トリソミーの合併症・治療及び患者へのケアについて】

| 時期 | 新生児期～乳幼児期 | 学童期～思春期 | 若年成人期 | 成人～高齢期 |
|---------|--|---|------------|---|
| 合併症 | 先天性心疾患、消化器、血液、内分泌、眼科、整形外科、神経疾患 | 内分泌・肥満、整形外科、眼科・耳鼻科疾患 | 精神疾患、退行様症状 | 老化、脳血管障害、心疾患 |
| 標準的診療指針 | 乳幼児期：2～3ヶ月ごと 小学生～：半年ごと ○ダウン症としての発達 milestoneを確認 ○ダウン症児のための療育プログラム（作業療法、理学療法、言語指導など） | ○代謝・内分泌系のチェック（肥満、糖尿病、高尿酸血症など）：年1～2回 ○学校卒業後の環境変化による適応状況（行動異常など） ○神経学的チェック（環軸椎亜脱臼、行動異常など） ○整形外科チェック（側弯症、外反扁平足など） | | 年に1回 ○一般的健診項目 ○僧帽弁逸脱症 ○生活習慣病 ○甲状腺、尿酸値 ○歯科受診 2～3年に1回 ○眼科（白内障） ○耳鼻科（中耳炎、難聴） 20歳前後で評価 ○認知機能検査（心理検査）：退行様症状、認知症の予測 |

| 現在のダウン症候群児者のケア | ダウン症児者の進路 |
|--|--------------------------|
| <ul style="list-style-type: none"> ▶教育・福祉においては、利用できる制度は増加している。 ▶社会制度においては、家族会の相談機能としての役割は大きくなっている。 ▶医療においては、診療のほとんどは合併症に対するものであり、固形癌、生活習慣病は少ない。 | 一般就労：17.7% 福祉就労：80.2% |

遺伝カウンセリング

- 遺伝カウンセリングとは、患者・家族（クライアント）のニーズに対応して、遺伝学的情報などの適切な関連情報を提供し、患者・家族が、その内容をよく理解したうえで、意志決定ができるように支援する医療行為である。
- 出生前検査・診断に関するガイドライン等において、遺伝カウンセリングの実施について記載されている。

【遺伝カウンセリングの位置づけ】

▶日本医学会「医療における遺伝学的検査・診断に関するガイドライン」（2011年）

出生前診断には、医学的にも社会的および倫理的にも留意すべき多くの課題があることから、検査、診断を行う場合は日本産科婦人科学会等の見解を遵守し、適宜遺伝カウンセリングを行った上で実施する。

▶日本産科婦人科学会「出生前に行われる検査および診断に関する見解」（2013年）

侵襲的な検査：胎児が罹患児である可能性の検査を行う意義、診断限界、母体・胎児に対する危険性、合併症、検査結果判明後の対応等について検査前によく説明し、十分な遺伝カウンセリングを行った上で、インフォームドコンセントを得て実施すること。

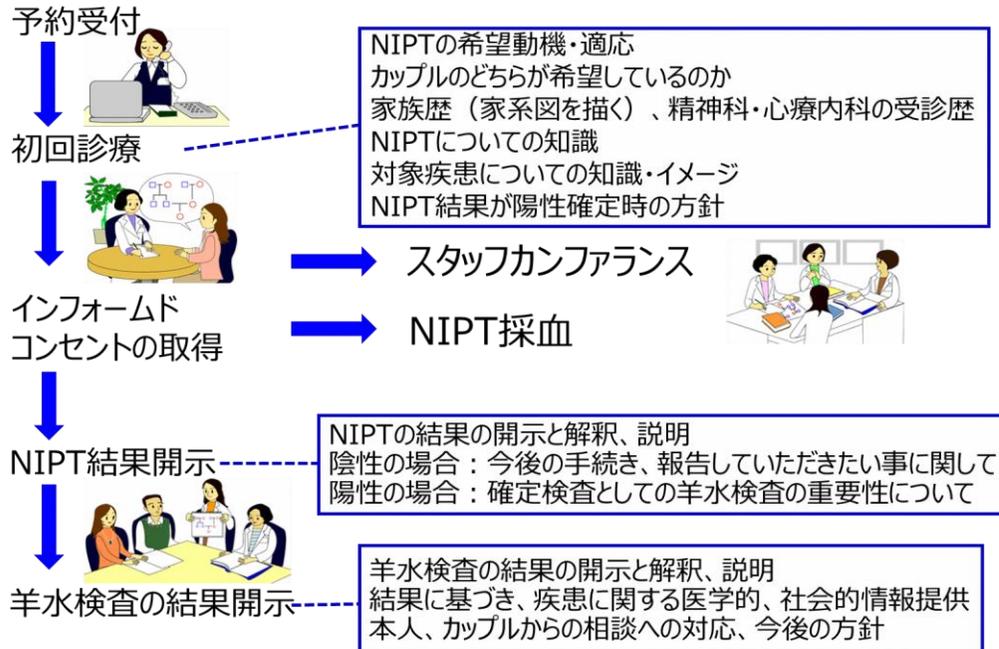
【遺伝カウンセリング実施者について】

| 遺伝カウンセリング実施者 | | | |
|--------------|--|-----------------|----------------|
| 職種 | 臨床遺伝専門医（医師） | 認定遺伝カウンセラー（非医師） | 遺伝看護専門看護師 |
| 認定制度 | 日本人類遺伝学会、日本遺伝カウンセリング学会 | | 日本看護協会 |
| | 認定研修施設（計90施設）にて 3年間の研修等 | 養成課程大学院（計17大学院） | 協議会認定養成校（計4大学） |
| 人員数 | 1,343名（2019/11時点） ・産婦人科36% ・小児科33% | 267名（2020/4時点） | 6名（2020/6時点） |

遺伝カウンセリングの実際

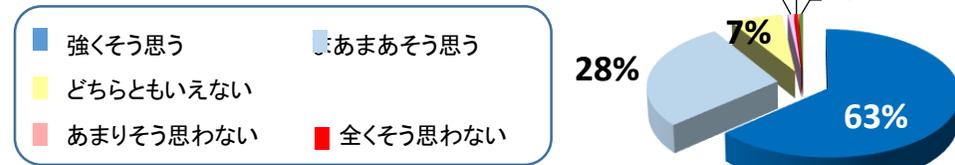
- NIPTコンソーシアムの調査によると、受検者の約91%が遺伝カウンセリングを必要とし、90%が専門家の遺伝カウンセリングを受けてよかったと回答している。
- 東京女子医科大学における遺伝カウンセリング後の転帰としては、NIPTを受検した割合が約89%で、NIPTを受検せず妊娠を継続した割合は約7%であった。

【遺伝カウンセリングの主な流れ】



【遺伝カウンセリングの必要性について】

※NIPTコンソーシアムの結果より引用



【遺伝カウンセリング後の転帰】

※東京女子医科大学におけるNIPTの遺伝カウンセリング後の転帰（2013/5～2019/9）

| | | |
|----------------------------|-----------|--------|
| NIPT受検者 | 1406/1575 | 89.3 % |
| NIPTを中止し妊娠継続 （出生前検査非受検） | 103/1575 | 6.5 % |
| NIPTを中止し他検査受検 | 62/1575 | 3.9% |

- ・陽性が確定した妊娠の転帰は、自然流産又は人工妊娠中絶
- ・遺伝カウンセリングにおける問診の中で明らかになる事実も多く、検査内容や対象疾患に関する知識、カップル間の議論不十分な場合も少なくない

出生前検査に関する意識

- これまでにいくつかの調査研究が実施されているが、全体的に以下のような傾向がみられた。
- 出生前検査を検討する妊婦の不安は多様であった。
- 母体血清マーカー検査や羊水検査の受検理由としては、妊婦自身の要因（年齢や子どもへの心配）がある一方で、家族や医師からの受検の奨めが動機となっている場合もあった。

【調査内容と主な結果】

▶ 出生前検査を検討する妊婦の持つ不安

- ・ 自分や血縁者の既往歴・現病歴について
- ・ 夫／周囲の考えや経験から受ける不安
- ・ 児の病気や染色体異常について
- ・ 人工妊娠中絶について、妊娠の継続について
- ・ 年齢について、検査について
- ・ 自分の今まで／今後の人生について

▶ 母体血清マーカー検査の受検者の受検理由

- ・ 妊婦自身の心理的要因（ダウン症児の出産への心配、準備）
- ・ 家族による受検の働きかけ
- ・ 検査の簡便性
- ・ 産科医からの積極的なマーカー検査の推奨

▶ 母体血清マーカー検査が陰性だった妊婦の検査後の思い

- ・ 先天異常のリスクの理解が不十分である
- ・ 出生前検査に対する説明は十分受けていないという認識がある
- ・ 医療者からの情報提供に対するニーズがある

▶ 妊婦健診において羊水検査受検に至るまでの妊婦の経験

- ・ 妊婦健診が窓口となることについて困惑する
- ・ 羊水検査を受ける際のなじみのない遺伝カウンセリングに対する不安がある
- ・ 遺伝カウンセリングを受けることで思考の整理や再検討等の重要性を知ることができる
- ・ 医師が受検者の意志決定に影響を及ぼす（医師のスタンス次第で意志決定が変わる）

▶ 羊水検査の受検理由

- ・ 高齢妊娠
- ・ 妊婦自身の心理的要因（ダウン症児の出産への心配、準備）
- ・ 産科医からの推奨

(参考) 出生前検査に関する意識調査①

【各調査内容と主な結果】

| 調査 | 出生前検査／診断についての経験と意識調査 (2003年) | 妊娠と出生前検査の経験についてのアンケート調査 (2013年) | インターネット調査 (2015年) |
|----|---|--|--|
| 方法 | ・アンケート調査 ・インタビュー調査 | ・アンケート調査 ・インタビュー調査 | ・web調査 |
| 結果 | <p>羊水検査受検の有無(375) 有:22、無:294、無回答:18、検査を知らなかった:41 ・回答者の分布は30-34歳が最多(175)で、次いで25-29歳(68)、35-39歳(67)であった。受検者についても同様の分布であった。</p> <p><羊水検査の受検/非受検の理由> ○受けた理由 ・高齢で3度目の妊娠となり困惑したから ・生活を考えて中絶も考えたから ・夫と母と相談し、安心して子どもを産むために検査を受けようと思った 等 ○受けなかった理由 ・その子の生きる権利を親がうばっていいのかとも思った ・通院していた病院ではやっていなかったから ・医師にすすめられなかったし、受けたいとも思わなかった ・体調は良好だったし、羊水検査のリスクと費用を考慮しわざわざ受ける必要はないと思ったから。 ・必要があるかどうかわからなかった。 ・超音波検査で胎児に異常がなく、必要ないと考えた。 ・リスクの多さとトリプルマーカーの結果より。 ・年齢が若いから大丈夫かなと思って。 ・中絶を考えたりするのがいやだった。</p> | <p>羊水検査受検の有無 (保育園調査346) 有:24 ※NT検査と羊水検査の併用:6、母体血清マーカーと羊水検査:6</p> <p><羊水検査の受検/非受検の理由> ○受けた理由 ・年齢的にリスクが大きく不安だったから ・NTの結果、医師にすすめられた ・家族で備えるには時間が必要だと考えて ○受けなかった理由 ・医師から説明もなく、また自身も必要と思わなかったから ・万が一流産するのが恐かったため ・結果によって産まないという選択はするつもりがなかった ・クアトロテストで陰性だったため ・検査自体がリスクだと思ったし、検査の結果を知って中絶するか迷ってしまうのが嫌だった</p> | <p>羊水検査受検の有無(2221) 有:82(3.7)、無:2016(90)、検査を受けたかわからない6(0.3)、覚えていない3(0.1) NIPT受検の有無 有:37(1.6)、無:1850(83.3)</p> <p><羊水検査の受検/非受検の理由> ○受けた理由 胎児の異常がわかる(50)、安心したい(36.6)、医師から勧められた(35.4)など ○受けなかった理由 医師から言われなかった/勧められなかった(42)、必要と思わなかった(28.6)、受ける必要を感じなかった(27.3) <羊水検査を受けた後の対応(82)> 妊娠を継続(87.8)、妊娠を中断(2.4)、未回答(9.8) <NIPTの受検について> ○NIPTの受検/非受検を決めた者 受検：自分(2.7)、家族(1)、医療者(0.5) 非受検：自分(39.4)、検査を知らなかった(53.4) <NIPTについての医療者からの説明> 結果が確定的か(3.1)、検査費用(2.9)、受検の推奨/非推奨(3.2)、受験条件(2.3)、説明無(76.6)、覚えていない(15.1)</p> |

(参考) 出生前検査に関する意識調査②

【各調査内容と主な結果】

| | | | |
|-----------|--|---|--|
| 調査 | 母体血清マーカー検査の受検者の受検理由 (2002年7月～11月) | 母体血清マーカー検査が陰性だった妊婦 の検査後の思い(2013年4月～12月) | 羊水検査を受けることについての女性の 価値体系(2001年7～9月) |
| 対象/ 方法 | ・14名(32±4.3歳(26～40歳)) ・半構造化面接調査(産後1か月健診以降) | ・12名(26～41歳) ・半構造化面接調査(産後0～4日以内) | ・12名(33歳～44歳) ・半構造化面接調査(妊娠中) |
| 結果 | ①妊婦自身の心理的要因(ダウン症児の出産への心配、準備) ②家族による受検の働きかけ ③検査の簡便性 ④産科医のマーカー検査の積極性 | ○先天異常のリスクの理解は不十分である ○出生前検査に対する説明は十分受けていない ○医療者からの情報提供に対するニーズ | ○妊婦健診で検査について初めて知らされる ○他院での遺伝カウンセリングは、不慣れた環境、医療者への不信がある ○遺伝カウンセリングによる「事の重大さ」への気づき、短時間での意思決定 ○医療機関によるプロセス、医療者によるスタンスの違い |
| 調査 | 出生前検査を検討する妊婦の持つ不安(2012年5月～2013年2月末) | 妊婦健診において羊水検査を受けるか否かに関する妊婦の意思決定プロセス (2002年7月～10月) | 妊婦健診において羊水検査受検に至るまでの妊婦の経験(2009年4月～10月) |
| 対象/ 方法 | ・A施設で遺伝カウンセリングを受けた28名(28～42歳、平均は35.96歳、35歳以上が67.9%) ・GC後の転帰/GC実施時の参加観察調査(妊娠中GC時) | ・5名 ・半構造化面接調査(妊娠中) | ・6名(年齢36～42歳) ・半構造化面接調査(結果が正常と伝えられた後) |
| 結果 | 1: 自分や血縁者の既往歴・現病歴について 2: 児の病気や染色体異常について 3: 年齢について 4: 検査について 5: 夫/周囲の考えや経験から受ける不安 6: 人工妊娠中絶について 7: 妊娠の継続について 8: 自分の今まで/今後の人生について | 検査受検検討までの経過/結果 ・高齢出産を理由とした医師からの一方的な推奨→非受検 ・知人から情報入手したが若年のため不要と判断→非受検 ・家族に既往あり医師と相談→非受検 ・出産時の受検を本人が希望→受検 ・高齢妊娠、 | ・妊婦健診が窓口となることの困惑 ・羊水検査を受ける際のなじみのない遺伝カウンセリングに対する不安 ・遺伝カウンセリングを受けることで施行の整理や再検討等の重要性を知る ・医師が受検者の意志決定に影響する等 |

NIPTの課題等（構成員からの主なご意見）

【NIPTの実施体制について】

- NIPTという遺伝医療の適正さが強く求められる検査において、検査提供の主体となる産婦人科医のみならず、小児科医、臨床遺伝専門医、認定遺伝カウンセラーを交えた領域横断的な体制整備が不可欠である。
- 胎児の染色体疾患に不安を持つ妊婦が一定数いることは確かであり、一定のレベルを担保した出生前カウンセリングの提供体制を考慮すべきである。
- 無認可施設は増加しており、その実施検査数は、認可施設よりも多い可能性がある。

【受検に際しての情報提供の在り方について】

- 医師が検査について説明すること、説明しないことを、妊婦がいかに関心を持つか、が問題となる。（医師が検査について説明することを「自分は検査を受ける必要がある」「自分は検査を受けるか選択する必要がある」と受け止め、医師が検査について説明しないことを妊婦は「自分は検査を受ける必要がない」と受け止める傾向がある。）
- 羊水検査などを受けない理由には、検査をすることに否定的な意見や、検査の危険性によるだけでなく、自分には障害児は生まれないという認識、厳しい選択を迫られる状況を避けたいなども含まれる。

【遺伝カウンセリングについて】

- 妊娠初期の「不安」と「準備」に関するケアと支援が必要である。
- 遺伝カウンセリングにおける問診の中で明らかになる事実も多く、検査内容や対象疾患に関する知識、カップル間の議論が不十分な場合も少なくないため、NIPTにおいて遺伝カウンセリングの実施は必須である。

【疾患に対する正しい理解について】

- 先天異常や染色体疾患に関する、正しい情報の啓発活動、福祉制度の拡充・多様性を許容する社会作りが望まれる。