

# NIPT受検者のアンケート調査の結果について

日本産科婦人科学会

倫理委員会

周産期委員会

(周産期遺伝に関する小委員会)

# 今回の報告内容

## 1. 調査実施の背景

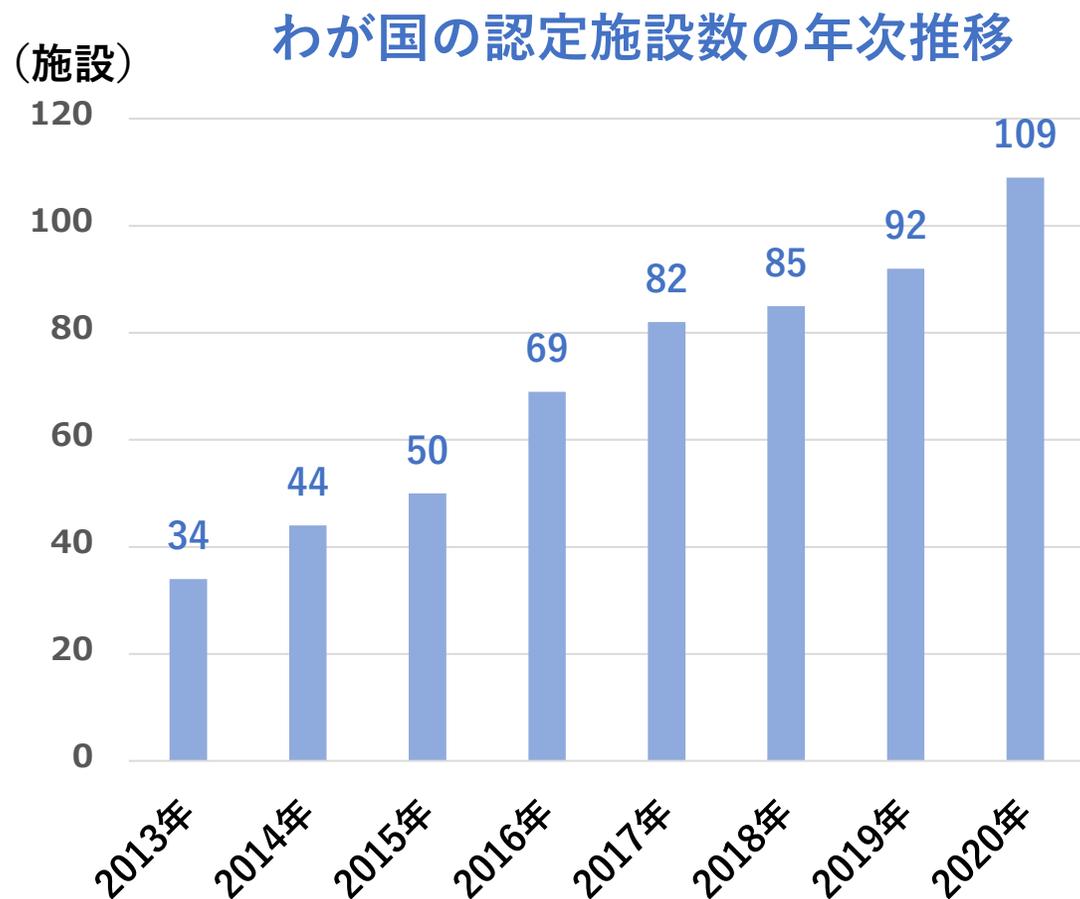
- NIPTコンソーシアムでの検査実績  
(2013年4月～2020年3月)
- 無認定施設の状況

## 2. アンケート調査結果

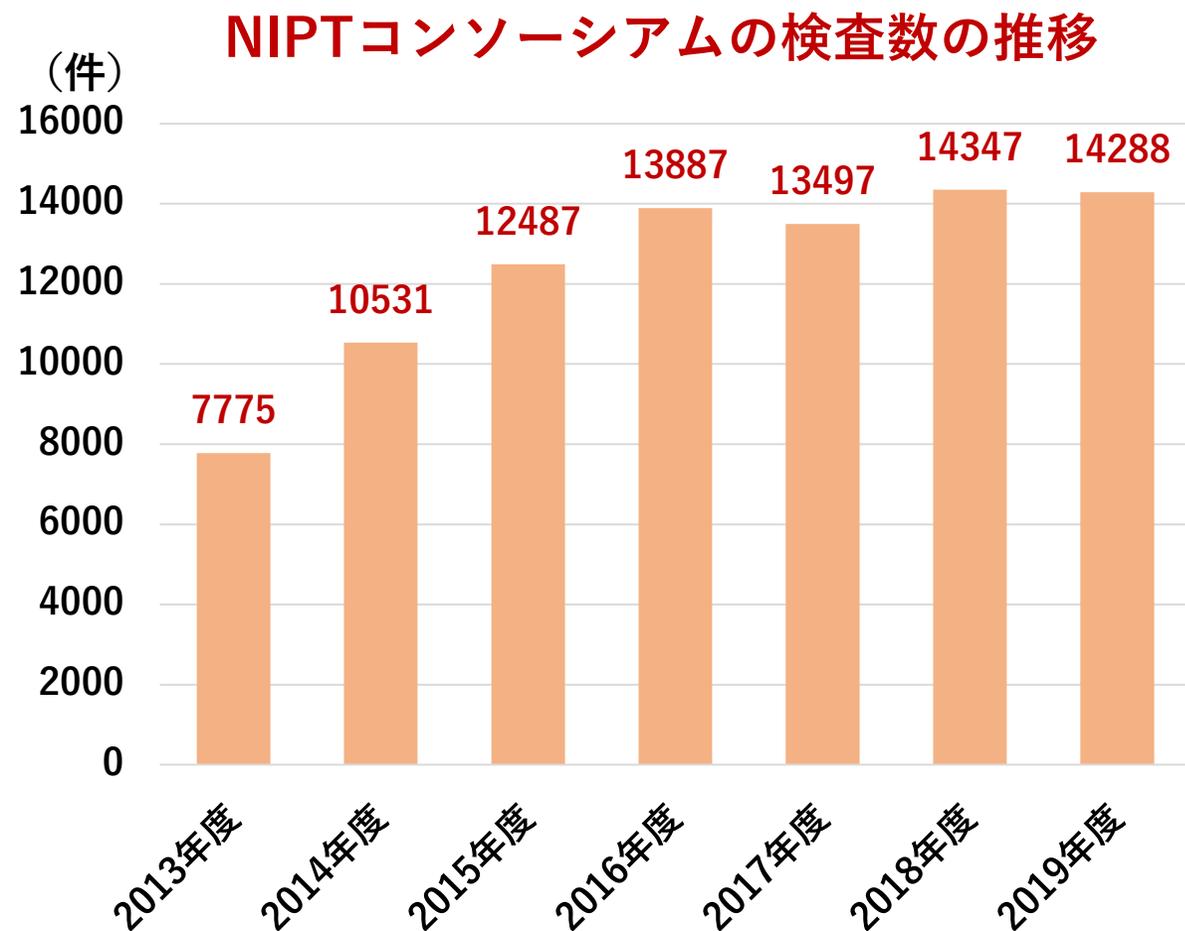
## 3. アンケート調査結果を踏まえた考察



# 認定施設数と検査実施数(NIPTコンソーシアム)の推移



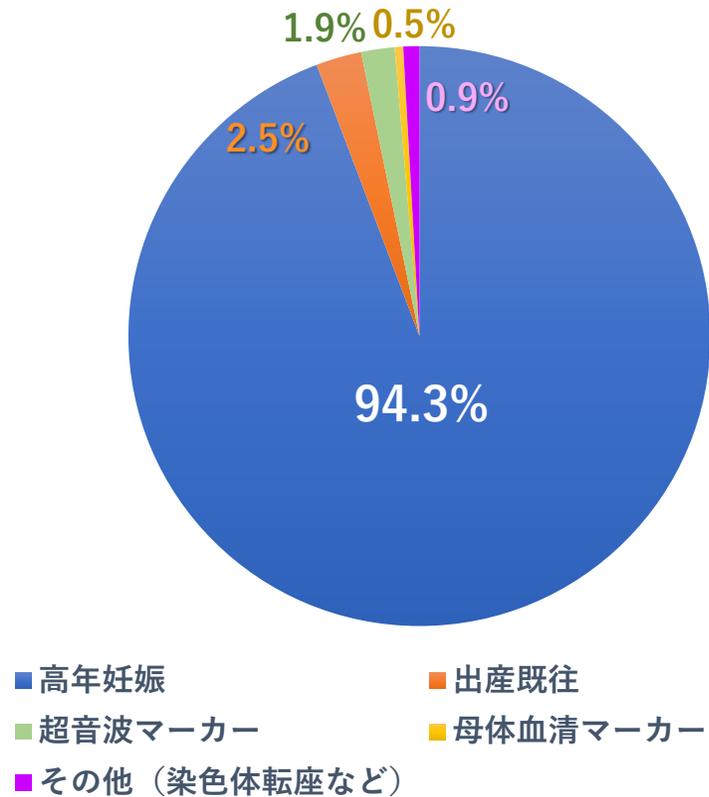
2020年認定109施設のうち、  
NIPTコンソーシアム加盟施設は**93施設**



2013年4月 - 2020年3月 (7年間) の検査  
□ 検査実施総数: **86,813件**

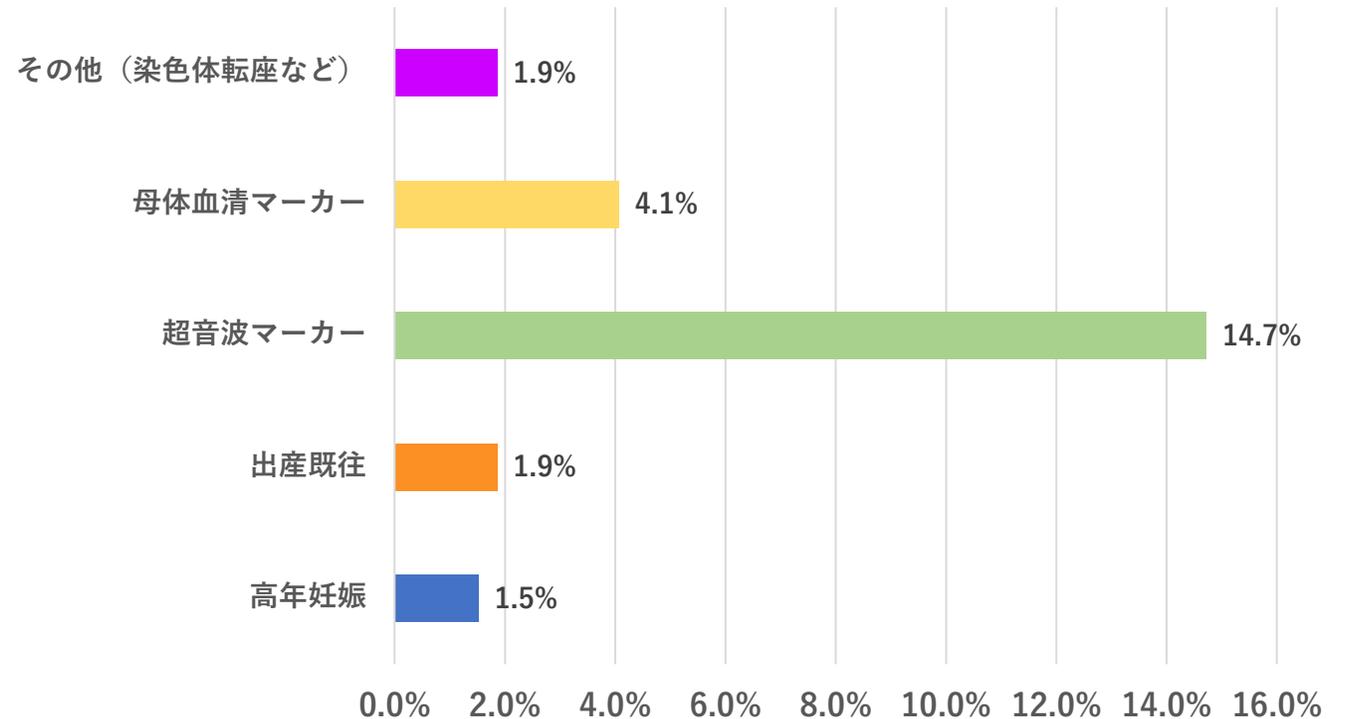
# NIPTの受検理由と検査陽性率

## 受検理由（適応）



## 検査適応別NIPT陽性率

全体での陽性率 1.79%



平均年齢 38.4 歳・妊娠週数 13.1週

2013年4月 - 2019年 3月（6年間）に実施した72,526件のデータ（NIPT<sup>3</sup>コンソーシアム）

# 検査陽性者の確定検査実施状況

全検査会社検査データ結果86,813例中の陽性例の集計（2020年3月まで実施分）

	Trisomy 21	Trisomy 18	Trisomy 13	TOTAL
<b>陽性者数</b>	<b>943</b>	<b>470</b>	<b>141</b>	<b>1,556*</b>
確定検査実施数	845	349	122	1,318*
真陽性数	821	311	67	1,199
陽性者的中率	97.2%	89.1%	54.9%	91.0%
偽陽性数	24	38	55	119*
確定検査非実施数	98	121	19	238
子宮内胎児死亡(IUFD)	61	100	16	177
核型判明	14	32	8	54
核型不明	47	68	8	123
妊娠継続	9	6	1	16
研究脱落	28	15	2	45

\* 多発陽性例2例を含む

# 検査陽性者の妊娠転帰

全検査会社検査データ結果86,813例中の陽性例の集計（2020年3月まで実施分）

	Trisomy 21	Trisomy 18	Trisomy 13	TOTAL
陽性者数	943	470	141	1,556*
偽陽性数	24	38	55	119*
妊娠継続数	30	23	4	57
IUFD*2	81	142	22	245
妊娠中断	774	251	58	1,083
妊娠中断率*3	87.5%	60.3%	69.0%	78.2%
研究脱落	34*4	16	2	52

\*1 多発陽性例2例を含む

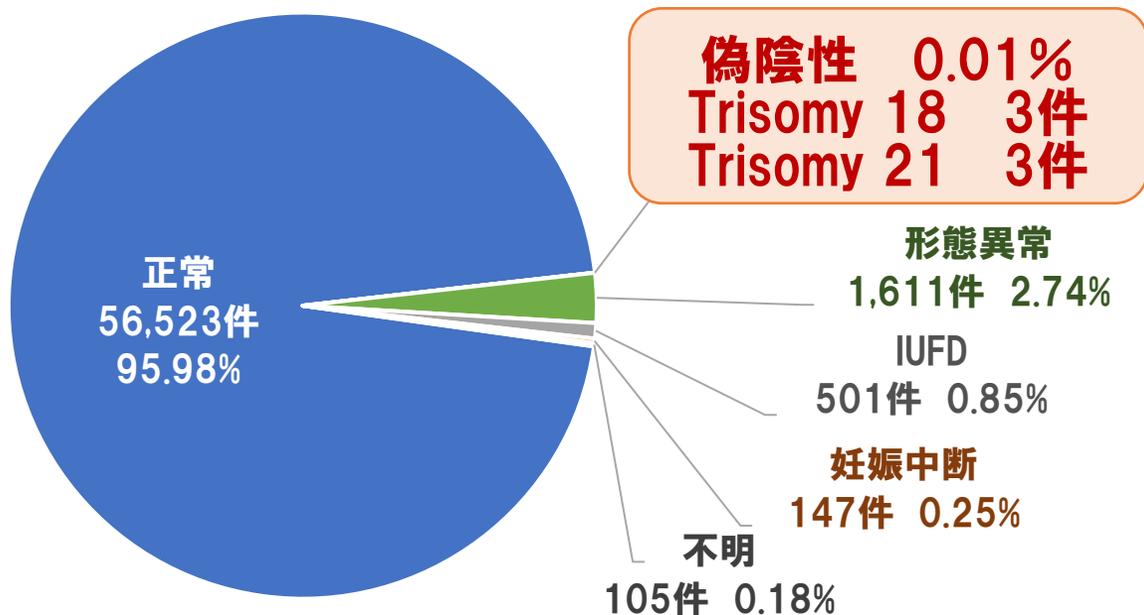
\*2 妊娠継続希望がありIUFDになった場合を含む

\*3 妊娠中断率 = 妊娠中断数 / (陽性者数 - 偽陽性数 - 研究脱落)

\*4 確定検査後の転帰が確認不可の症例を含む

# 国内でのNIPTの実績：検査陰性者の妊娠転帰

72,525件の検査で陰性であった症例の一部58,893例の追跡調査結果  
(2013年4月～2019年3月の6年の検査分)



妊娠中断の理由 (n=147)

胎児水頭症・無頭蓋症	15
子宮内感染・前期破水	21
胎児水腫	16
羊水過少関連疾患	8
その他の胎児異常	42
その他	23
原因不明	22

形態異常の内訳 (n=1,611)

心奇形・心疾患	510
腎尿路生殖器系奇形	297
口唇口蓋裂・顔面裂	82
四肢奇形	95
耳介奇形	98
多発奇形*1	52
その他(鼻腔狭窄・二分脊椎など)*2	442
その他(先天代謝異常症)	35

\*1 20番染色体異常(1例)を含む

\*2 Prader-Willi症候群(7) 45,X(1) Williams症候群(2) 3番染色体構造異常(1) 4p-症候群(2) Sotos症候群(1) 15トリソミーモザイク(1:新生児死亡) 骨形成不全(1) Beckwith-Wiedemann症候群(1) 22q11.2欠失症候群(3)

子宮内胎児死亡(IUI)の原因 (n=501)

子宮内感染・前期破水	47
胎児発育不全	11
胎児異常*	51
その他(胎盤早期剥離・臍帯異常 ほか)	76
原因不明	316

\* Trisomy16(1) 45,X(1)を含む

2020年5月現在

# わが国でのNIPTの染色体数的異常の検出精度

NIPTコンソーシアムでの検査59,864件の実績

日本	感度 (検出率)	特異度	有病率 (中央値)	陽性的中率 (対象集団)	偽陰性頻度
Trisomy 21	99.6%	99.97%	1.25%	97.5%	1/19527
Trisomy 18	99.2%	99.95%	0.60%	91.8%	1/19527
Trisomy 13	100%	99.91%	0.12%	58.0%	0/58580

検査総数：59,864件（研究離脱・判定保留症例を除く）

# ハイリスク集団におけるNIPTの染色体疾患検出精度

NIPTコンソーシアム（検査総数59,864件） vs Systematic Review(2016)

日本	感度 (検出率)	特異度	有病率 (中央値)	陽性的中率 (対象集団)	偽陰性頻度
Trisomy 21	99.6%	99.97%	1.25%	97.5%	1/19527
Trisomy 18	99.2%	99.95%	0.60%	91.8%	1/19527
Trisomy 13	100%	99.91%	0.12%	58.0%	0/58580

参考データ：Systematic Review：NIPTの検査精度に関する26論文を集計して解析

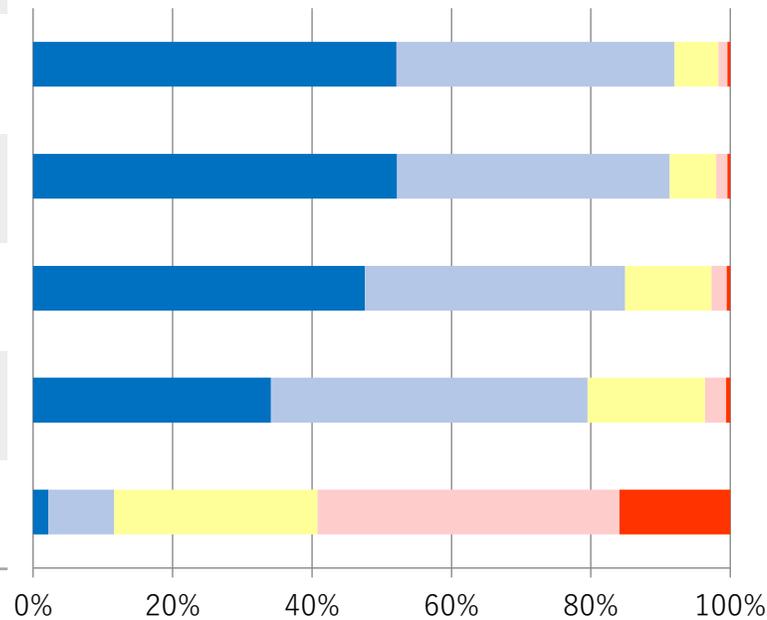
ハイリスク妊婦	感度 (検出率)	特異度	有病率 (中央値)	陽性的中率 (対象集団)	偽陰性頻度
Trisomy 21	97.0%	99.7%	3.33%	91%	1/1,054
Trisomy 18	93.0%	99.7%	1.50%	84%	1 / 930
Trisomy 13	95.0%	99.9%	0.50%	87%	1/4,265

# 遺伝カウンセリングに対する評価：NIPT受検者へのアンケート結果 (2013.4-2014.3；n=7,292)

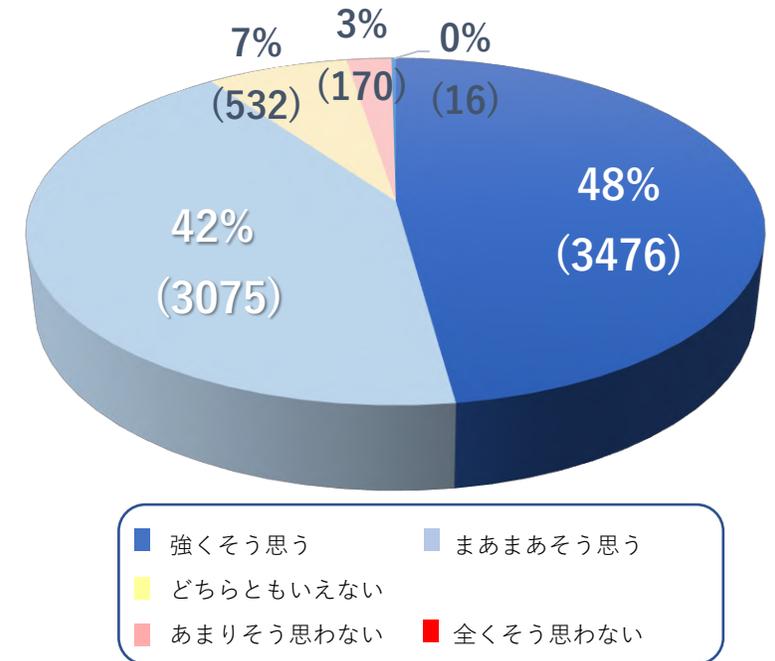
## 遺伝カウンセリング に対する感想

平均ランク

遺伝医療の専門家のカウンセリングを受けてよかった	3.60
NIPTには遺伝カウンセリングは必要である	3.60
遺伝カウンセリングの専門家が行うべきと思う	3.42
倫理的な側面についてよく考えることができた	3.06
もう少し時間をかけて説明して欲しい	1.32



Q. 遺伝カウンセリングが、「子供を持つということについて十分に考える機会になった」と思いますか？

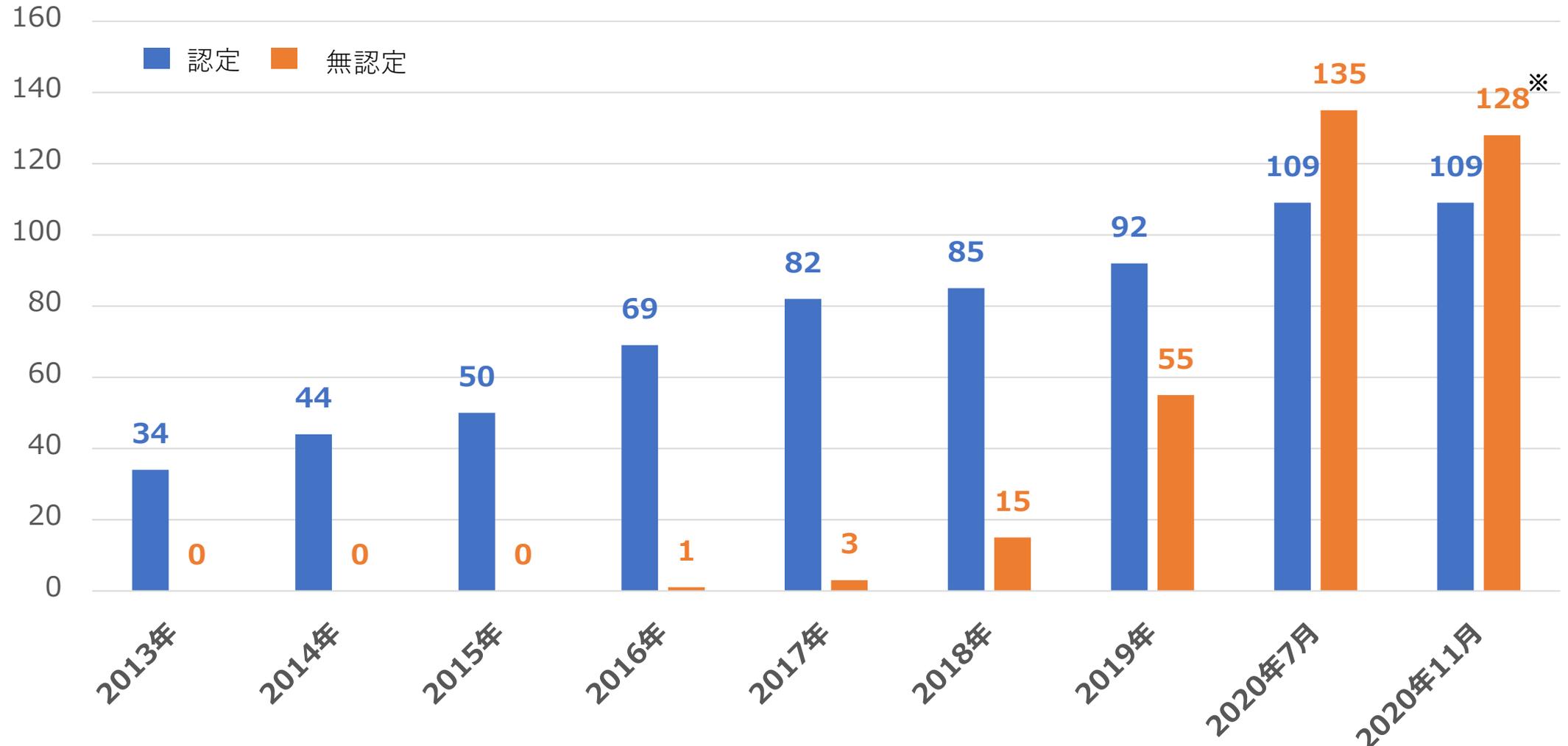


Yotsumoto J, Sekizawa A, et al JHG 2016

- ◆ 遺伝カウンセリングを多くの受検者が肯定的に評価しており、適切な遺伝カウンセリングが提供されている。
- ◆ 現在のNIPT認定施設は主に、臨床遺伝の分野では地域の基幹病院に相当する施設で実施されている。

# NIPT実施施設数の推移

## NIPT認定施設と無認定施設数



# 無認定施設グループの状況

病院名	担当医師の基本診療科	連携施設（採血施設）
	出検先	
●●病院 (計2施設)	産婦人科 米国Verinata Health社	東京都(1)
●●クリニック (計6施設)	精神科、小児科 不明	北海道(1)、東京都(2)、 福岡県(2)
●●クリニック (計1施設)	内科 ベルギーGENDIA社	—
●● Japan株式会社 (計82施設)	不明 米国Verinata Health社	福島県(1)、東京都(24)、 千葉県(3)、埼玉県(2)、 神奈川県(2)、栃木県(1)、 群馬県(2)、新潟県(2)、 愛知県(4)、大阪府(21)、 京都府(5)、兵庫県(6)、 滋賀県(1)、愛媛県(1)、 高知県(1)、福岡県(4)、 佐賀県(1)、沖縄県(1)
●●クリニック (計1施設)	内科 米国Verinata Health社	日本全国(オンラインNIPT) かかりつけ医にて採血

病院名	担当医師の基本診療科	連携施設
	出検先	
●●クリニック (計7施設)	産婦人科、小児科など 東京衛生検査所（文京区）	東京都(1)、神奈川県(1)、 愛知県(1)、大阪府(1)、 岡山県(1)、福岡県(1) ・北海道、宮城県開院予定 (2021年1月)
●●クリニック (計8施設)	整形外科 独国LifeCodexx社	東京都(2)、愛知県(1)、 大阪府(1)、福岡県(2)、沖縄県 (1)
●●クリニック (計19施設)	内科 英国Yourgene Health社	北海道(1)、新潟県(1)、 東京都(4)、埼玉県(1)、 愛知県(5)、大阪府(1)、 京都府(1)、滋賀県(1)、 山口県(1)、福岡県(1)、 沖縄県(1)
●● CLINIC (計2施設)	美容外科、形成外科 英国Yourgene Health社	神奈川県(1)

NIPTコンソーシアムで現状調査（NIPT実施施設数128施設） 2020年11月27日時点

無認定施設では、**性染色体、微小欠失、全ゲノム検査、単一遺伝子病検査**など、さまざまな検査を実施している。

# 無認定施設での検査で妊婦が不利益を被った事例

## 適切な遺伝カウンセリングと産科的な対応の必要性を示す事例

- NIPTの結果が「モノソミーX陽性（モノソミーXの感度95%）」であったことについて、「トリソミーではなく**ターナー症候群**ですので羊水検査の必要はありません」と説明をうけて相談に来院。
- NIPTの結果はターナー症候群疑いで、羊水検査（SNPアレイ）を受け、ターナー症候群ではなかったが、**染色体の部分重複**が検出された。「**このような事例は世界のどこにもないから大丈夫**」と説明を受けたが、ネットで調べると重篤な病気があるようで心配になって来院。
- 超音波所見では、cystic hygromaなどの**胎児異常を認める症例にNIPT**（対象疾患は13,18,21トリソミーのみ）を実施（結果陰性）し、その**結果に対して適切に対応してくれない**ことで心配になって来院。
- NIPTを受検し、結果が出る前に別施設で行った超音波検査で染色体疾患のリスクを指摘され、結果の説明時にそのことを話すと、「**NIPT（結果は陰性）以外の結果はわからない**」と対応してくれず、心配になって専門機関とのことで来院。胎児に心奇形が認められた。
- NIPTの結果、13トリソミー疑いの結果が郵送されてきたので電話で問い合わせたところ「**内容はネットで調べてください**」、「羊水検査ならお安くできますよ」との返答で不安になり相談のために来院。

## 検査管理体制が不適切であることによる事例

- 検査結果の**翻訳ミスのある報告書を交付**。再診して説明を求めると他の疾患の可能性があると説明を受け、心配になって来院。

# NIPTの結果に混乱して精神科受診を要した症例

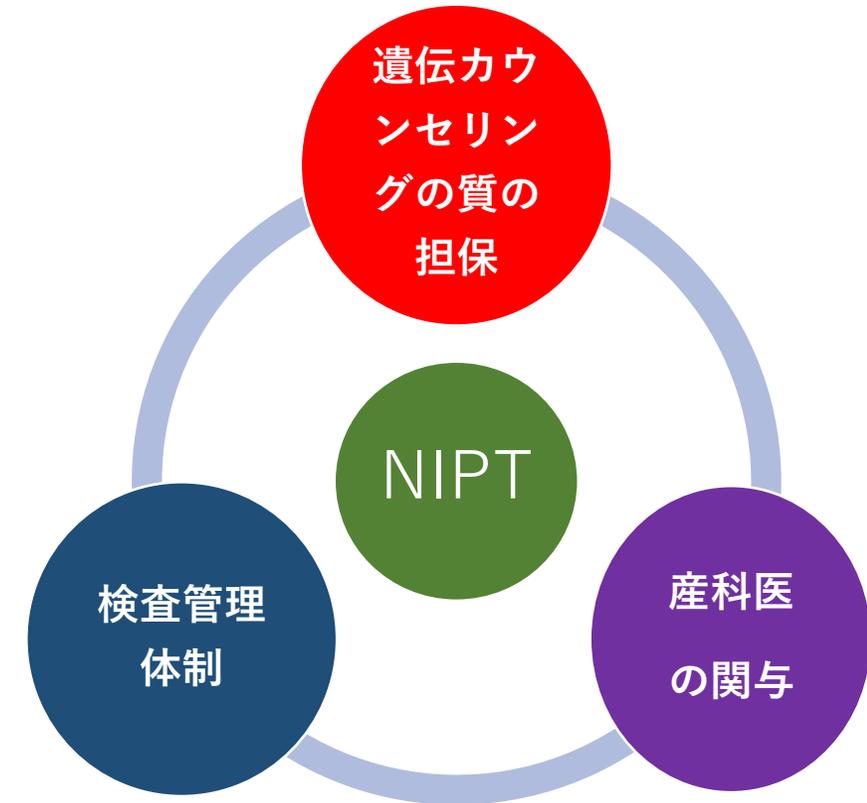
## 35歳の女性

精神科治療学35:285-290, 2020

- 5年間の不妊治療の後に妊娠
- 妊娠11週「**安心のために検査を受けたい**」と思い、インターネットで探した**無認定施設を受診してNIPTを受検**
- 検査2週間後に**21トリソミー「陽性」**の説明を受ける
- 別の病院産婦人科を**中絶を希望し受診**。
- 「ようやく授かったのに、なぜ私たちにはこのような試練ばかりが起こるのか」と**怒りと落胆を表出**
- 「**検査で陽性になったら中絶する人が殆どだ**という記事を見た。障害を持つ子が歓迎されない世の中でこの子を産むのは可哀そう」
- 確定検査が必要なことを説明。
- 「このまま妊娠を続けることがつらくて耐えられない。いっそ、**この子と一緒に死んでしまいたい**」
- 夫「妻がこれ以上中絶を待つのは精神的にも限界。妊娠週数がすすむほど妻への負担が大きくなる」
- 「死んでしまいたい」との訴えがあったことから、**精神科医への紹介**が必要になった。

# 無認定施設で検査を行うことの問題点

- 無認可施設で検査を行った場合、**必要なフォロー体制がないため、実際に妊婦に不利益が生ずることがある。**
  - ◆ 検査前のカウンセリングが不十分であることも多い
  - ◆ 検査結果についての正確な情報の提供ができない
  - ◆ その後の確定的検査などの計画を迅速に立てることが出来ない
- 適切な説明、その後の管理と心理的なケアを包括的に  
行える体制で実施することが重要である。

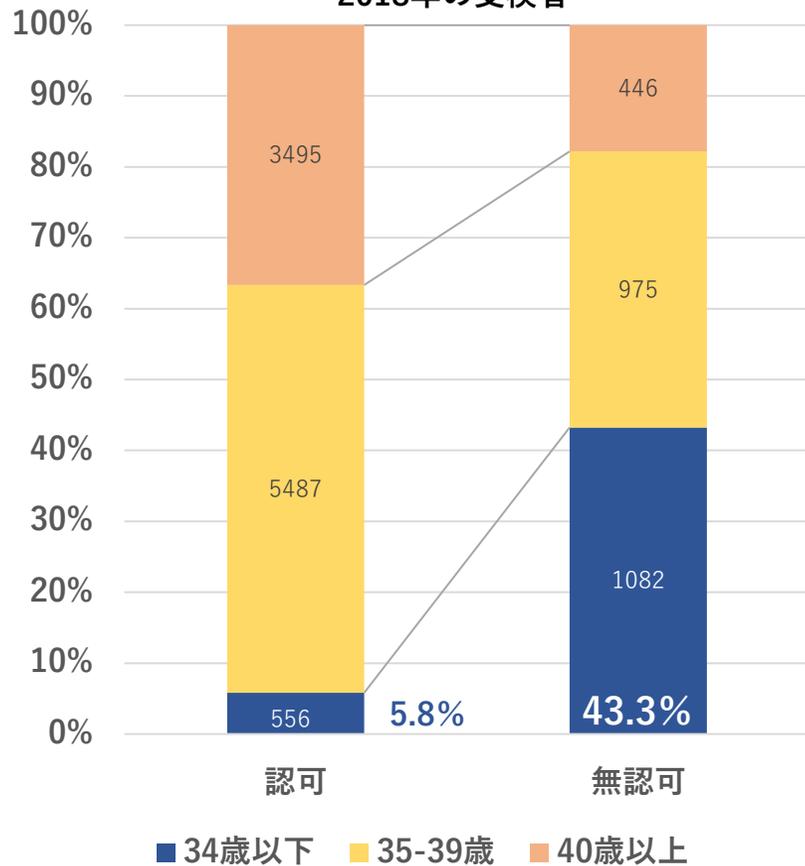


妊婦が無認定施設に行かなくて済むような現実的な検査体制の構築が必要

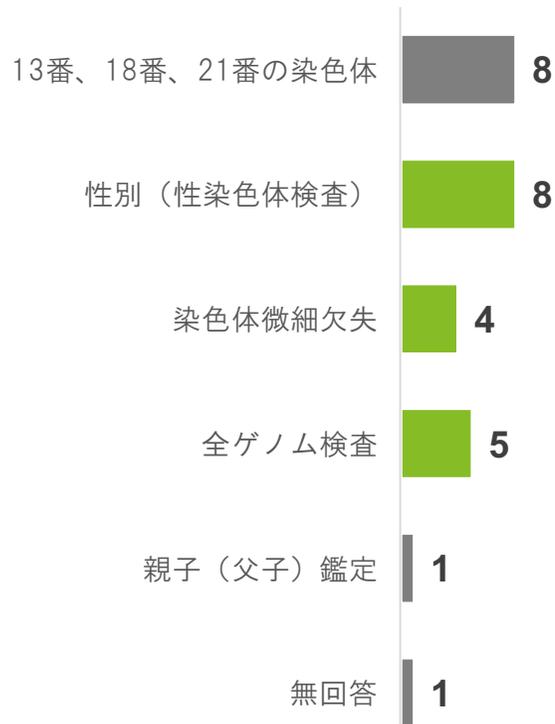
# 認定施設と無認定施設の比較

厚生労働省「NIPTの調査等に関するWG 報告書(2020年)」

受検者年齢の比較  
2018年の受検者



検査対象疾患  
(無認定施設 n=9)



	認定	無認定
カウンセリング後の検査受検をやめた率	28.9%	0.5%
検査陽性率	1.7%	0.5%
判定保留率	0.6%	2.3%

- 無認定施設では検体を海外に送っている施設が多い。  
輸送時の検体管理・海外の検査施設の精度管理などについて問題がある可能性がある。
- 国内で検査を実施する衛生検査所でも精度についてのデータが公表されていない。

- ◆ 認定施設と無認定施設の検査精度が同一とは思えない
- ◆ 無認定施設では年齢制限なく、3種の染色体疾患以外の多く検査を行っている

# 調査実施の背景

## 小括

- **認定施設**で実施するNIPTの検査精度は海外に比しても高く、安定した検査を提供できている。また、提供されている**遺伝カウンセリング**についての評価も高い。
- 無認定施設数は増加を続けており、多くの検査が実施されていると推定されるが**無認定施設の実態は不明**である。
- 2019年に行った厚労省の調査（NIPTの調査等に関するWG）でその実態が把握できなかった。また、検査精度についても疑問を抱く結果も報告された。
- ▶ **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ことが、今後のわが国の検査体制を考えるうえで重要であると考えられた。

# 今回の報告内容

1. 調査実施の背景
  - NIPTコンソーシアムでの検査実績  
(2013年4月～2020年3月)
  - 無認定施設の状況
2. アンケート調査結果
3. アンケート調査結果を踏まえた考察



# NIPT受検者を対象にした 妊婦用アプリを用いたWeb調査 の結果報告(2020年実施)

日本産科婦人科学会

倫理委員会

周産期委員会

(周産期遺伝に関する小委員会)

# 調査の概要

## 調査対象

- NIPT受検経験のある女性（妊婦・産後女性など）
- 「Babyプラス」の妊婦用アプリ使用者



## 「Babyプラス」

- 妊娠中と産後5週までの情報を提供
- 日産婦学会がコンテンツを監修
- 利用者：80%は妊婦  
20%は妊婦家族
- ダウンロード累計数：57万件
- アクティブユーザー：11万人/月

## 調査の実施期間

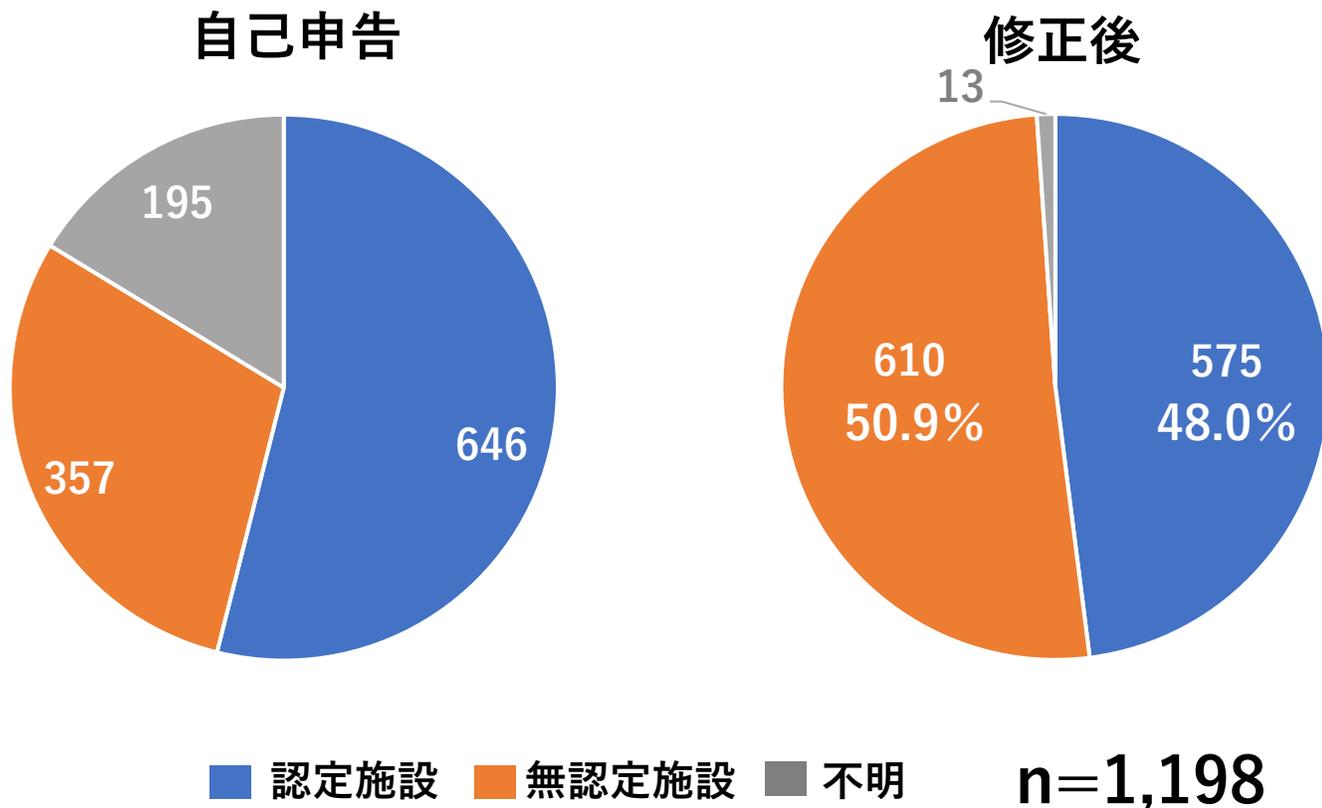
- 2020年9月14日～11月2日
- 回 答 数：1,200件（アクセス数47,144）
- **解析対象数：1,198件**
  - NIPT以外の検査を受検と推定される：2例

## 調査結果についての注意点

- **調査対象はNIPTを受検経験のある女性**であり、妊婦全般の意見ではない。また、調査は妊産婦向けのアプリ使用者であるため**対象は妊婦や分娩後間もない女性**である。
- 胎児異常で**妊娠中断を選択した女性は対象になりにくい**。
- **COVID-19の影響**でカウンセリングの在り方が影響を受けている。
  - 緊急事態宣言後、認定施設でもWebをつかったカウンセリングや電話での結果開示など模索されている

# 検査対象者の検査受検施設

## 認定施設 vs 無認定施設



### 修正の基準

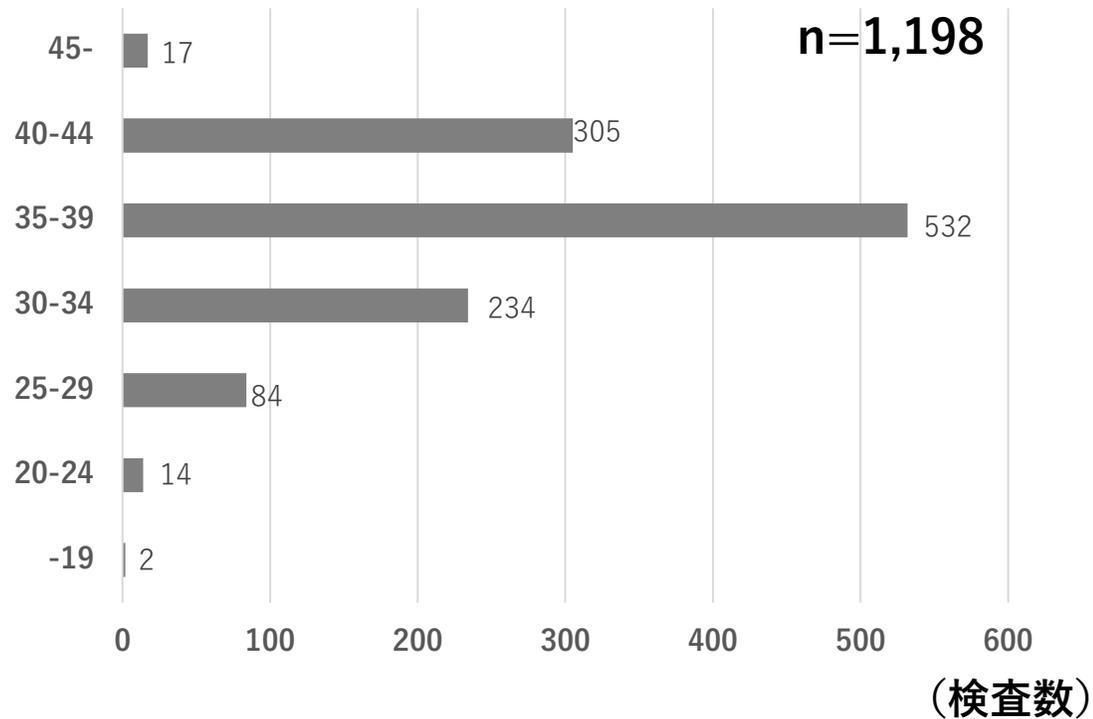
1. 「認定」「不明」と回答⇒「無認定」
  - ・ 検査対象に「3種類のトリソミー」以外を含む
  - ・ 検査結果を郵送・FAX・メールなどで伝えている
2. 「不明」と回答⇒「認定」
  - ・ 検査前に15分以上説明している
  - ・ 3種類の染色体トリソミーのみを検査している
  - ・ 口頭で結果を伝えている
3. 「無認定」と回答⇒全て「無認定」

(各項目は全てを満たしていることが条件)

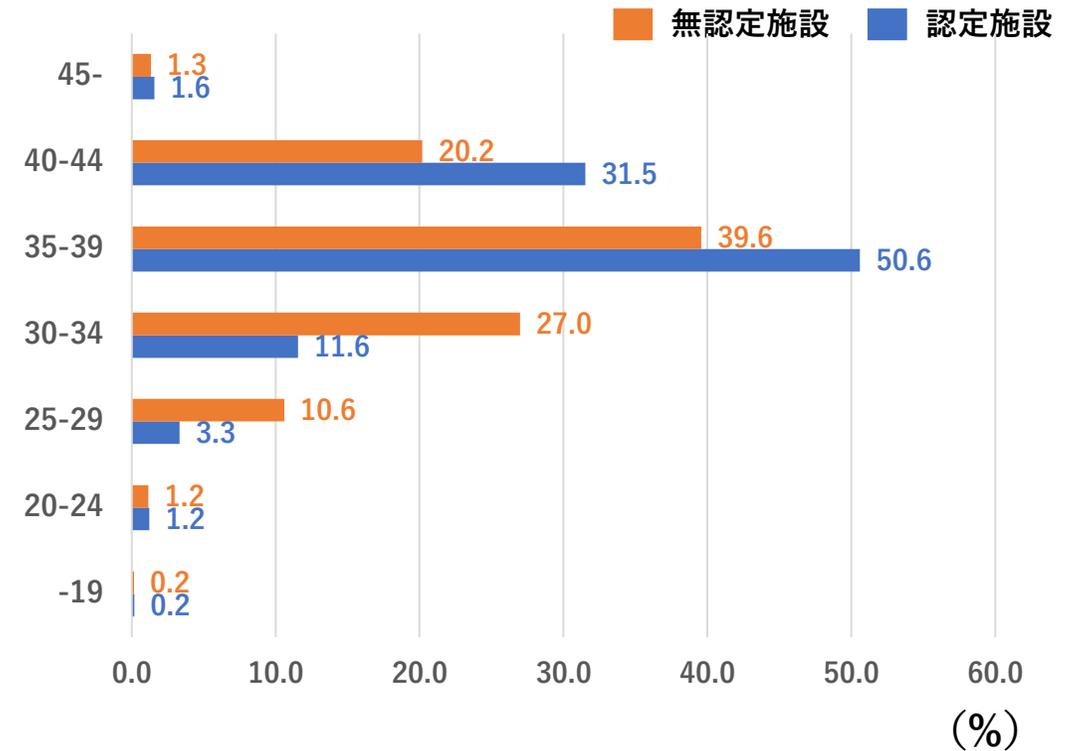
NIPT受検者の半数以上が無認定施設で検査を受検している

# 受検者年齢分布

## 検査受検者の年齢分布（全体）



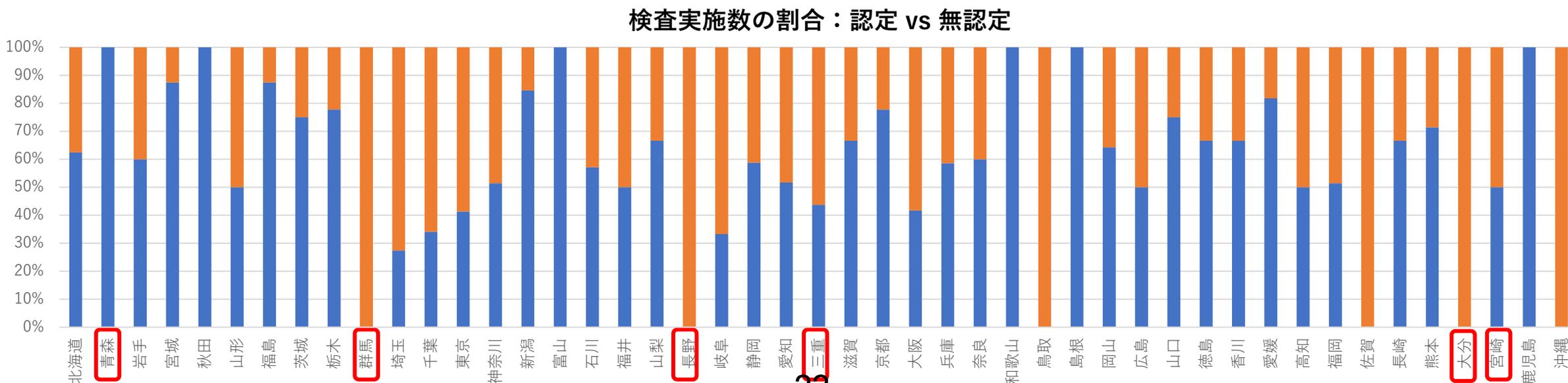
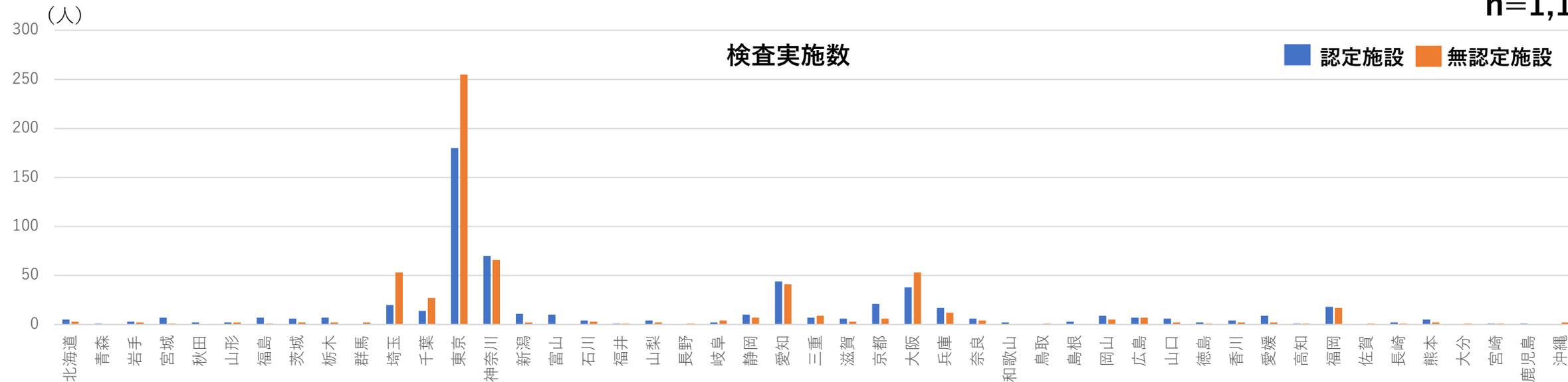
## 受検者年齢：無認定 vs 認定



- 無認定施設では34歳以下の受検者が相対的に多い。
- 34歳以下の受検者の70%は無認定施設で受検している。

# 都道府県(居住)別の検査実施数：認定 vs 無認定

n=1,198

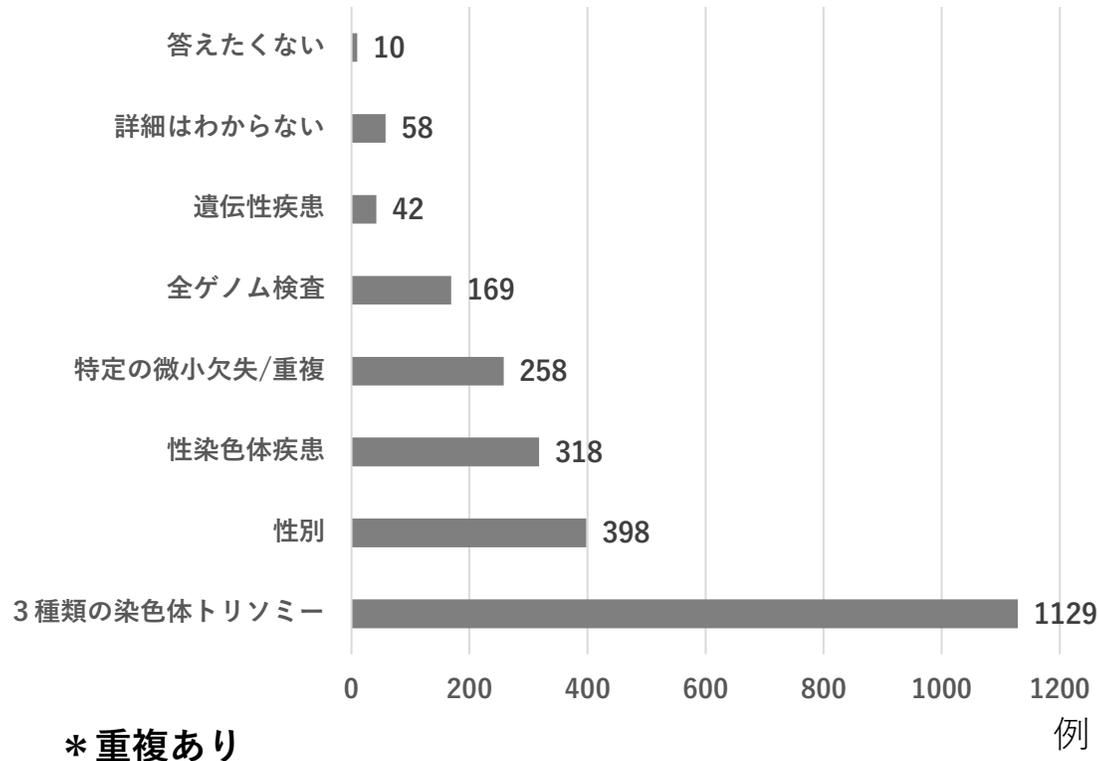


□ 認定施設のない県

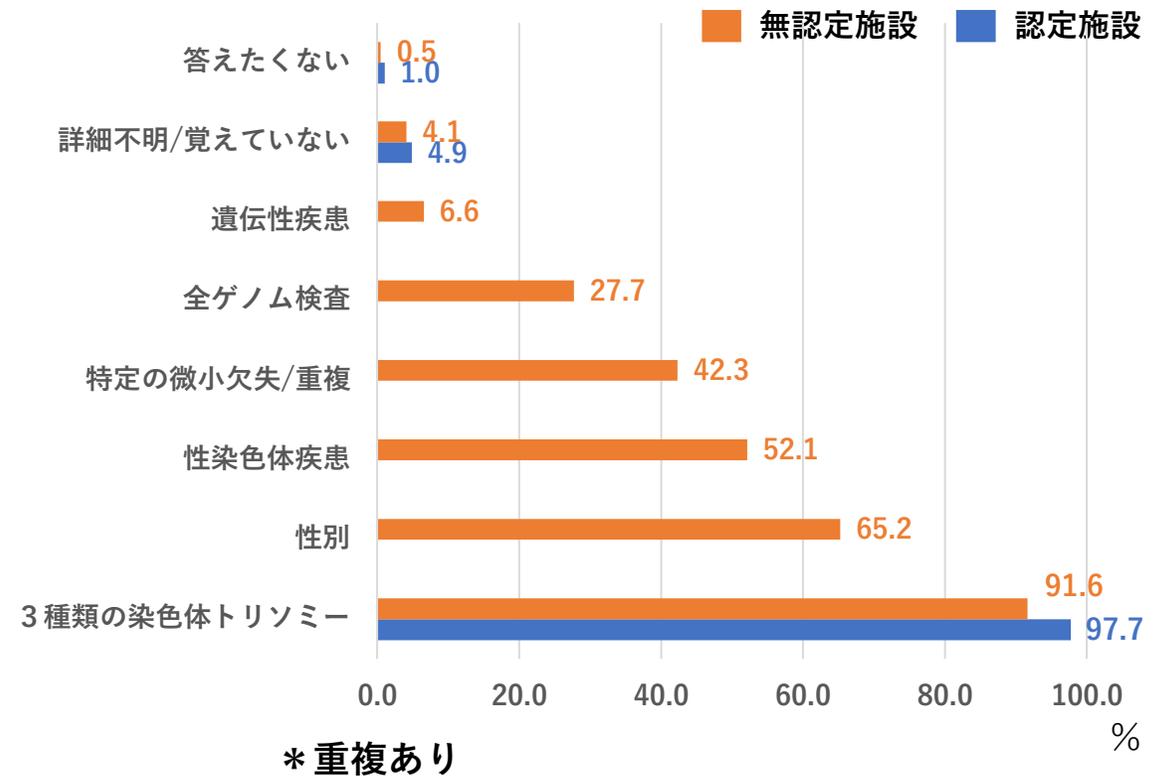
# 検査対象疾患

全体

n=1,198



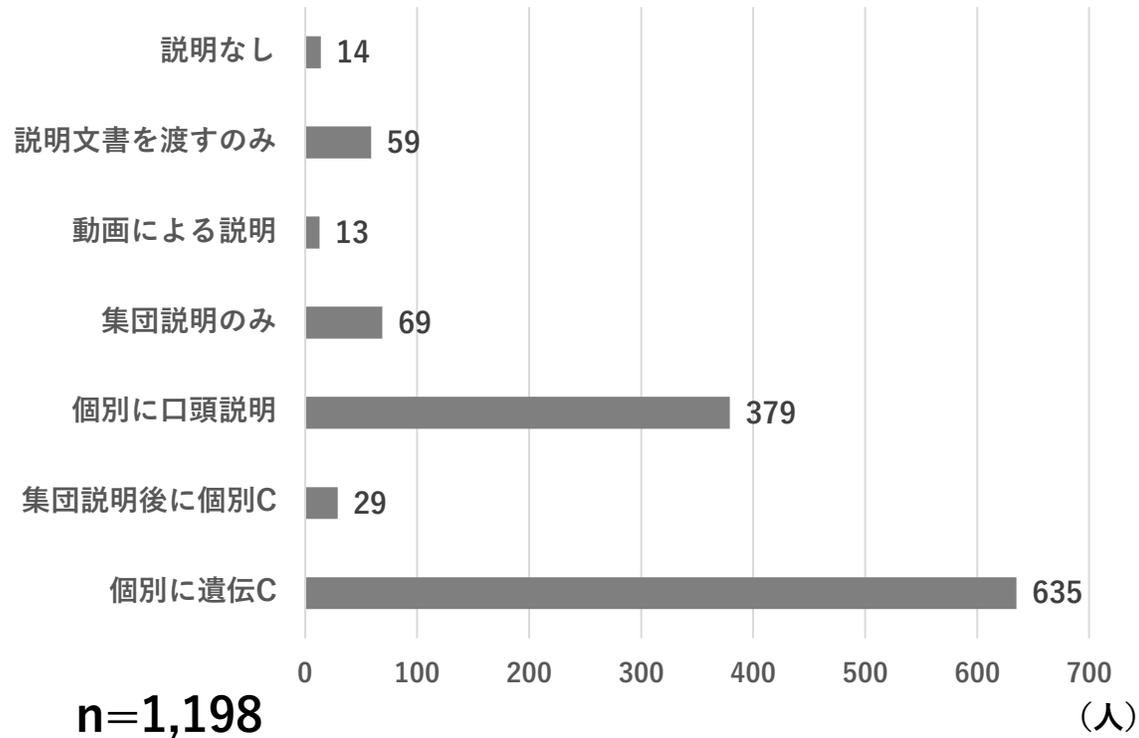
無認定施設 vs 認定施設



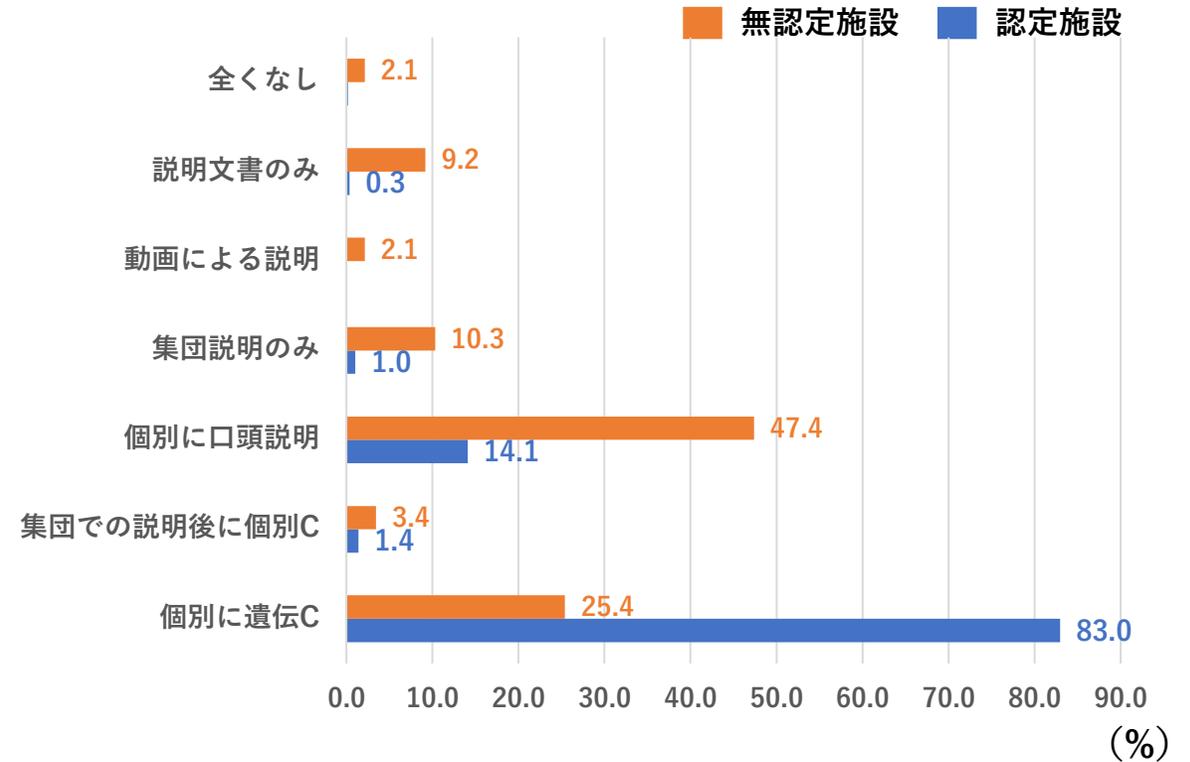
無認定施設では3種類のトリソミー以外のさまざまな検査が行われている。

# 検査前説明の方法

## 全体

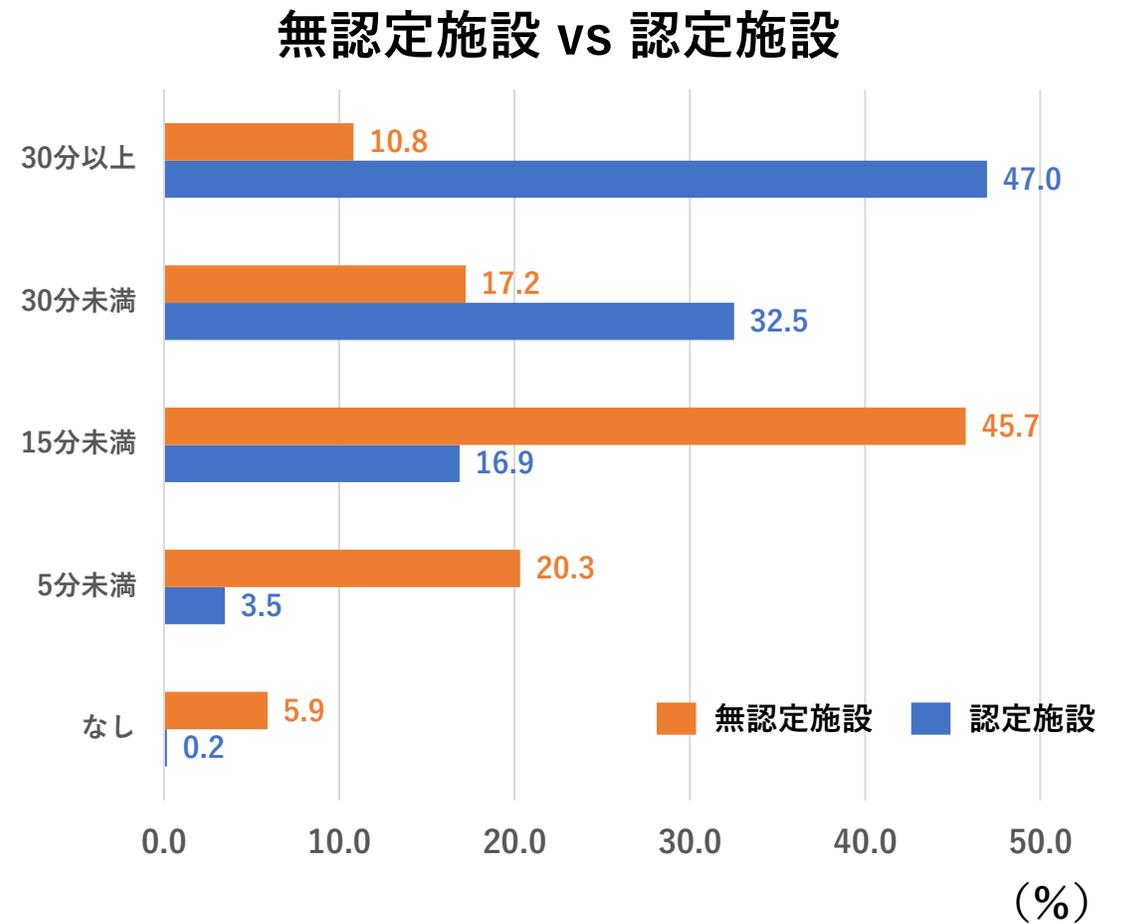
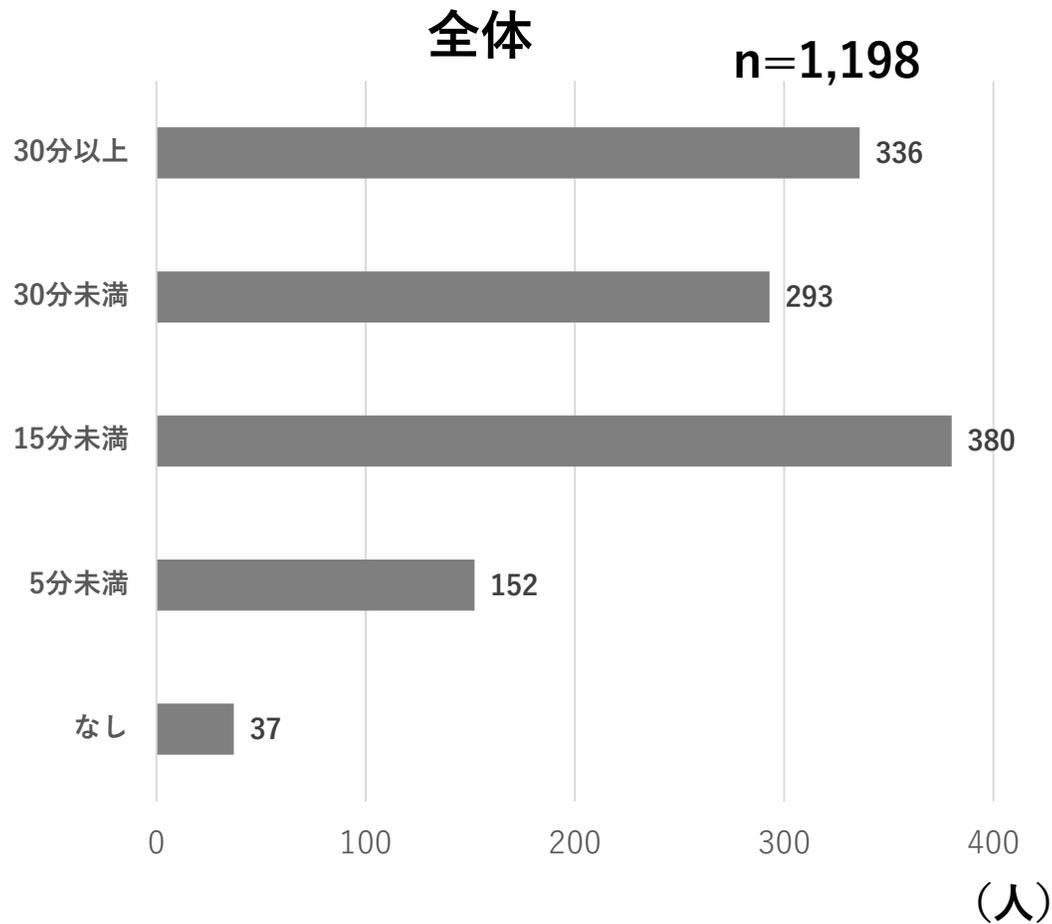


## 無認定施設 vs 認定施設



無認定施設では個別に簡単な説明・集団での説明・説明文書のみが多かった。

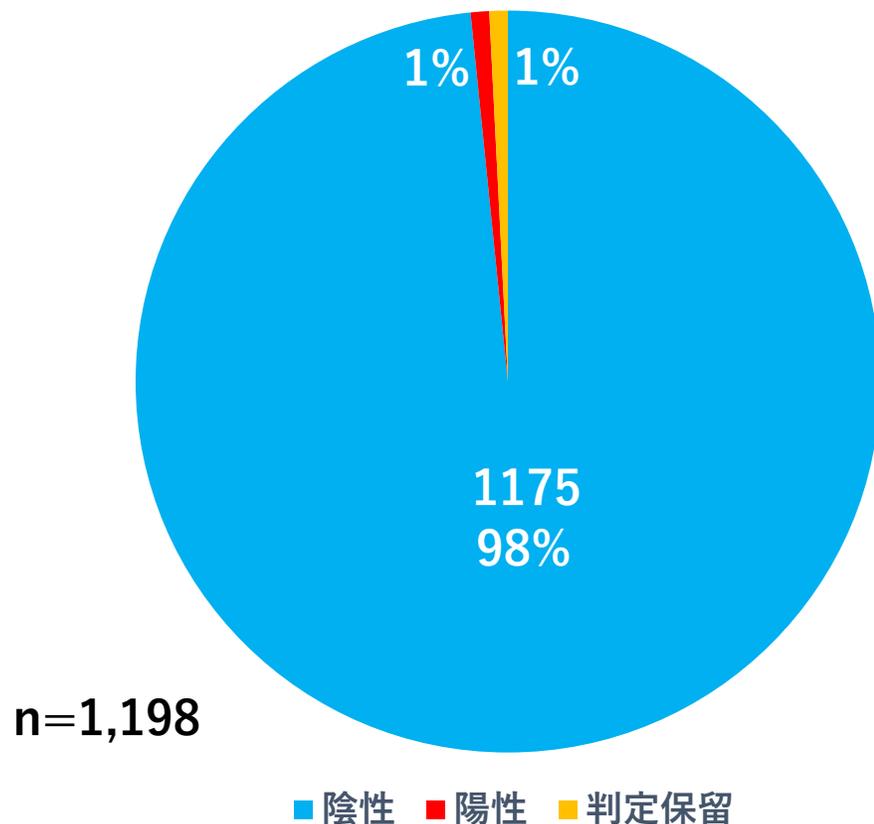
# 検査前説明の所要時間



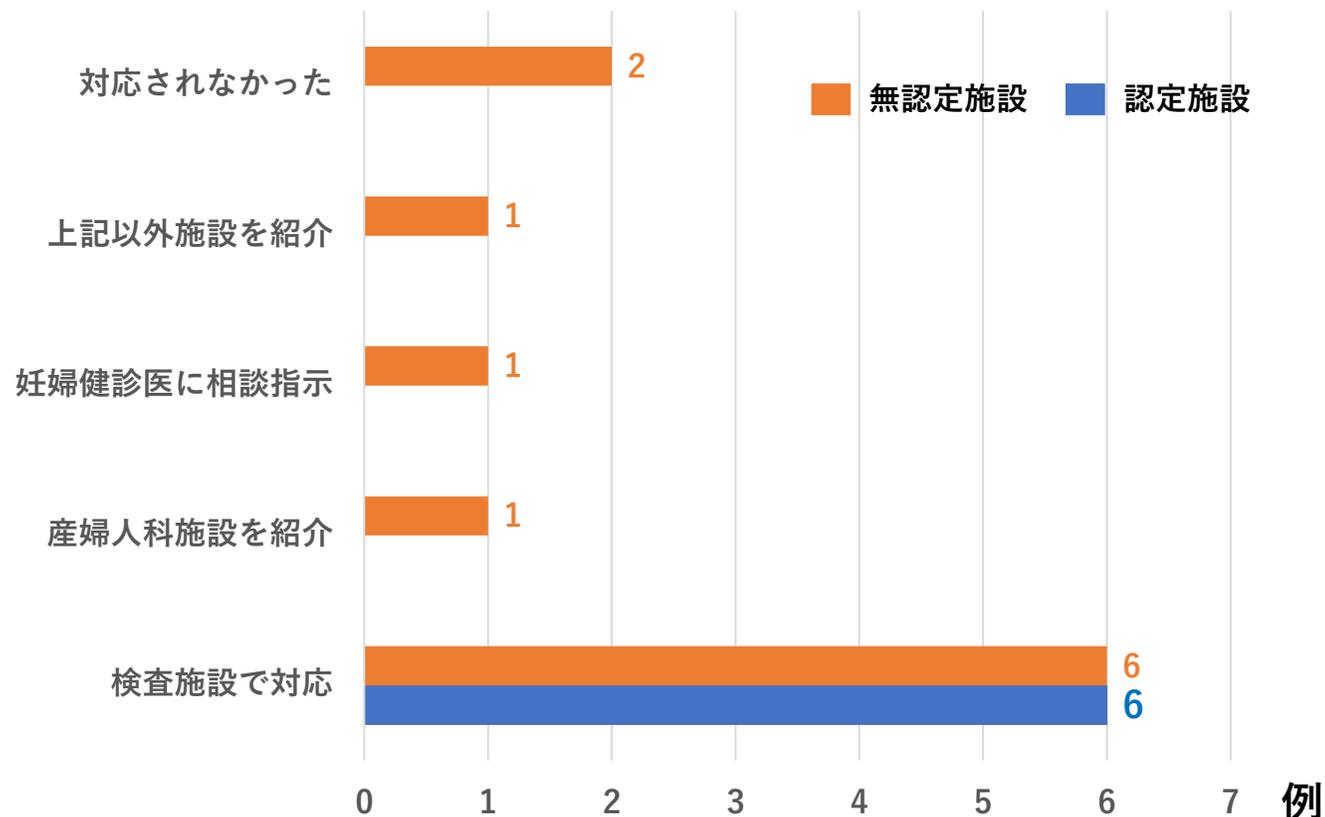
無認定施設の70%以上では説明なし～15分未満である

# NIPTの検査結果とその後の対応

## NIPTの検査結果



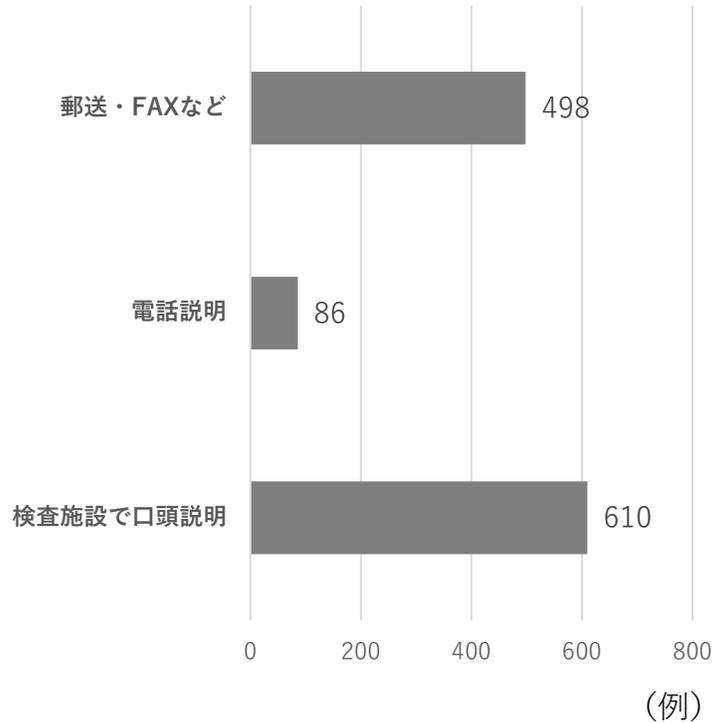
## 結果が陰性以外の女性への医療機関の対応



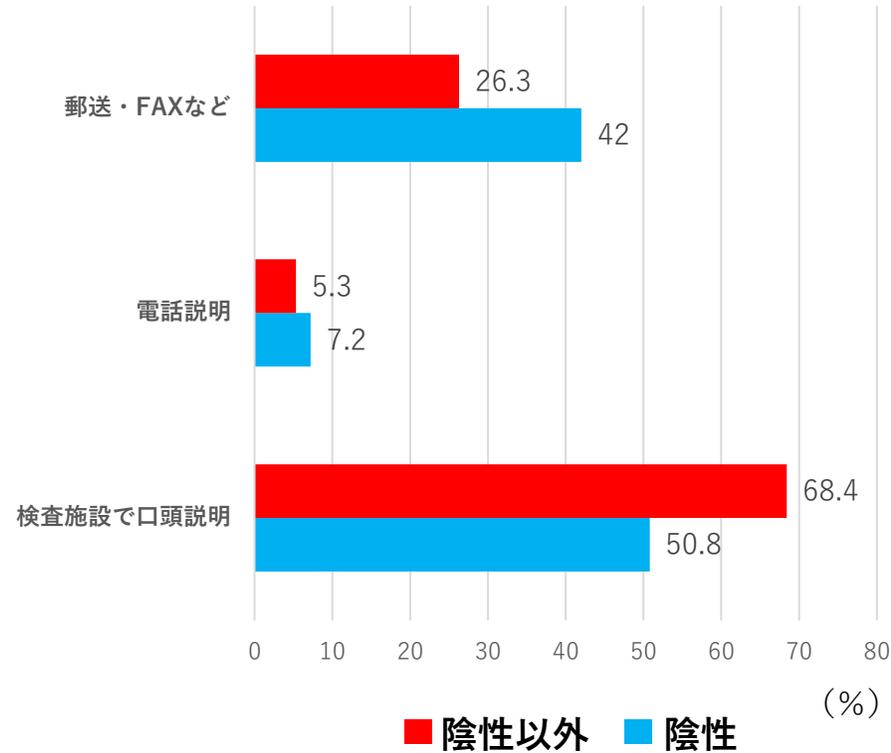
- NIPTでは98%で陰性となり、残り約2%がそれ以外の結果となる。
- 無認定施設ではその後の対応がな6されていない症例も散見される。

# 結果の説明方法

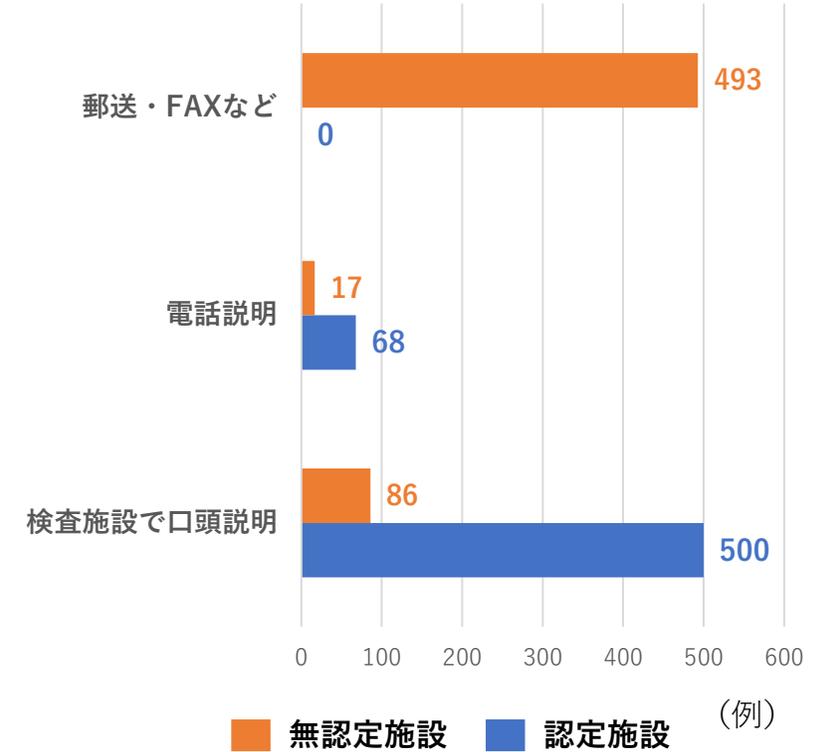
## 全体



## 検査結果別 (陰性以外 vs 陰性)



## 無認定 vs 認定



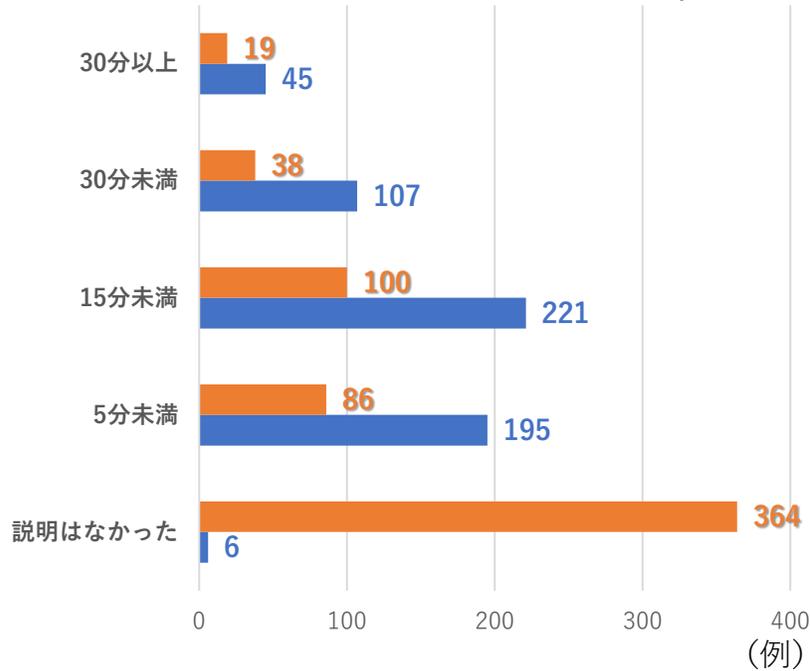
n=1,198

- 検査結果が陰性以外であっても、郵送のみの対応の場合が25%以上ある。
- 無認定施設での結果説明は大部分で、郵送などが行われている。

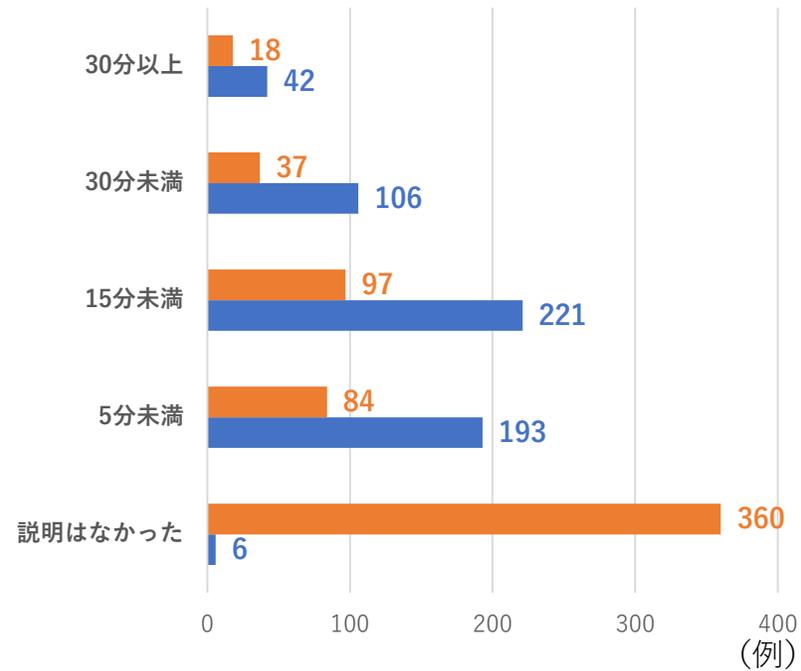
# 結果の説明の所要時間

全体

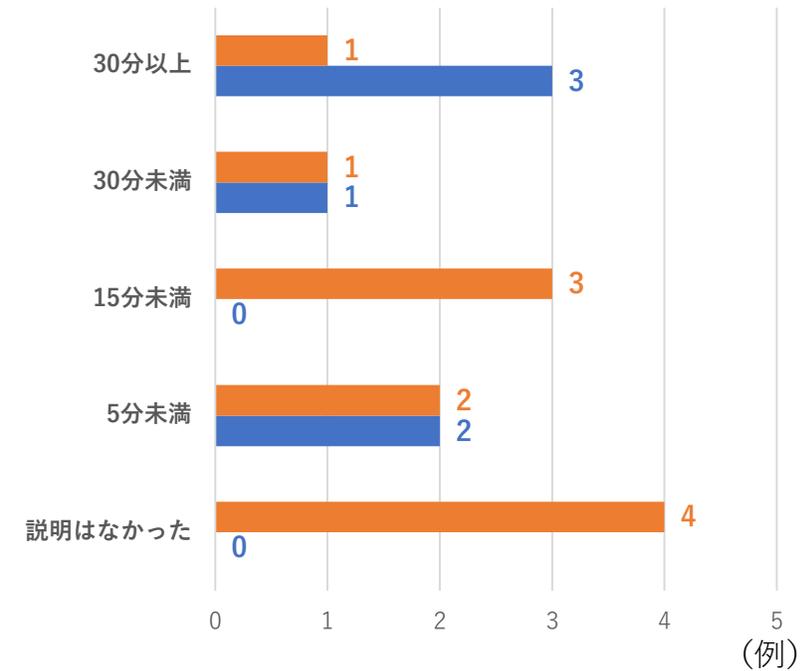
n=1,198



結果が陰性



結果が陰性以外



無認定施設 認定施設

## 無認定施設での結果説明

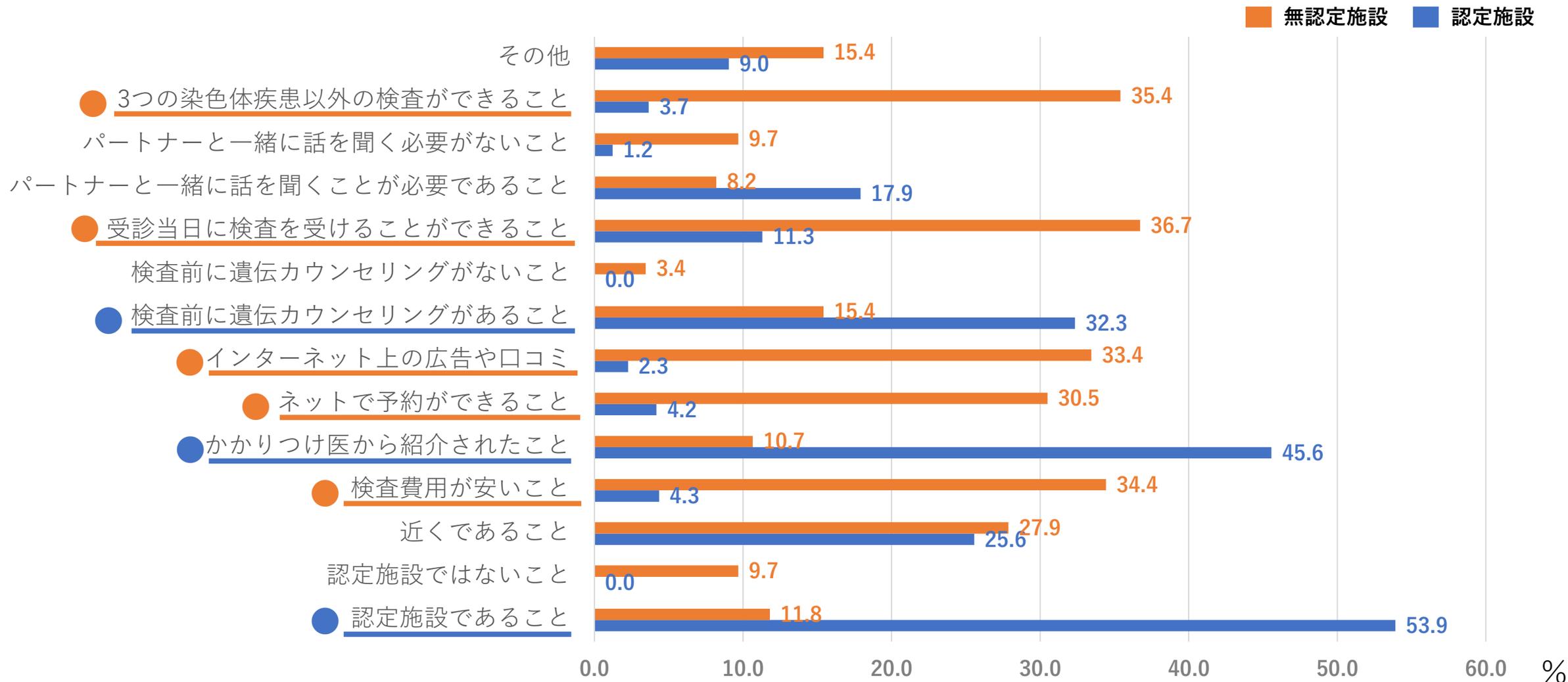
- ・ 約75%は5分以内（説明なしを含む）であった。
- ・ 結果が陰性以外であって説明がない場合がある。

# 追加検査の実施状況と妊娠転帰

		受検した内容							追加検査					妊娠帰結			
		3種類の染色体トリソミー	性別	性染色体疾患	特定の微小欠失/重複	全ゲノム検査	遺伝性疾患	詳細はわからない/覚えていない	答えたくない	AC・CVS	超音波検査	左記以外	現在検討中	特に受けていない	妊娠継続	妊娠継続をあきらめた	経過中にIUFD
認定施設	判定保留							●			●			●			
								●			●			●			
	陽性	●							●			●		●			
		●							●	●				●			
		●							●					●			
無認定施設	判定保留	●	●	●		●				●				●			
		●	●	●						●				●			
				●							●				●		
	●	●						●						●			
	陽性	●	●	●	●				●						●		
		●		●	●				●	●					●		
		●	●	●	●	●					●				●		
		●	●		●					●	●				●		
		●	●							●					●		

- 妊娠継続を諦めた女性のWeb調査参加は僅かであった（主に妊婦が閲覧するアプリである影響が考えられる）
- 無認定施設で微小欠失/重複の検査を受けた判定保留<sup>29</sup>で、妊娠継続があきらめた症例があった。

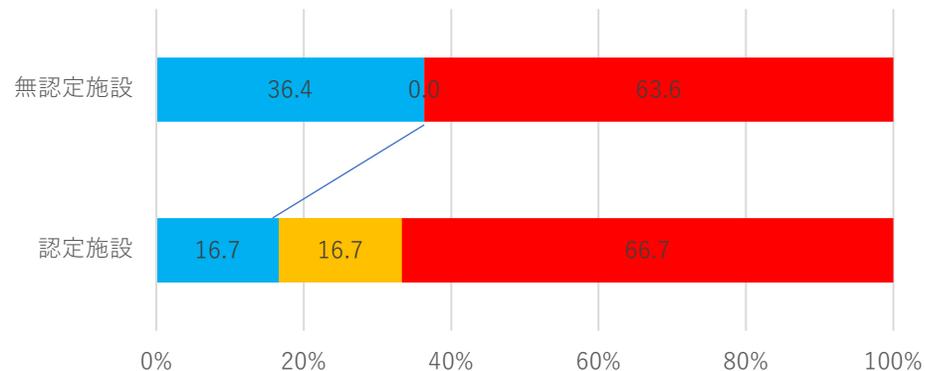
# 受検施設を決めた要因



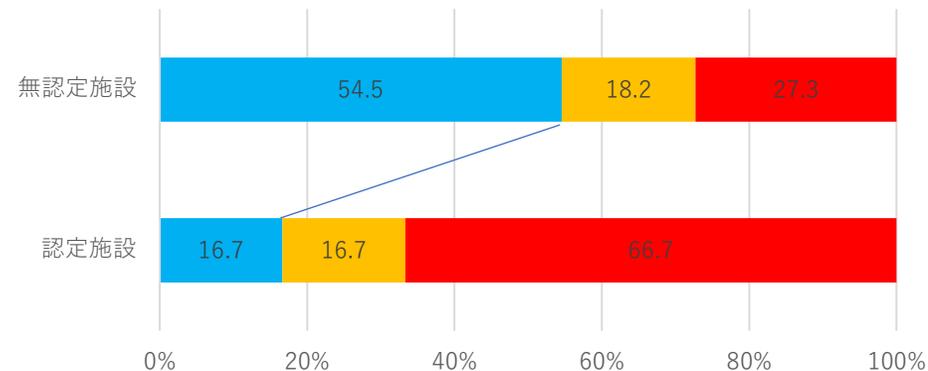
無認定施設を選択する理由として、3種類以外の検査ができること、当日に検査できること、ネット上の口コミ、ネット予約、安価であることなど挙げられた。

# 陰性以外の結果を得て感じたこと(1)

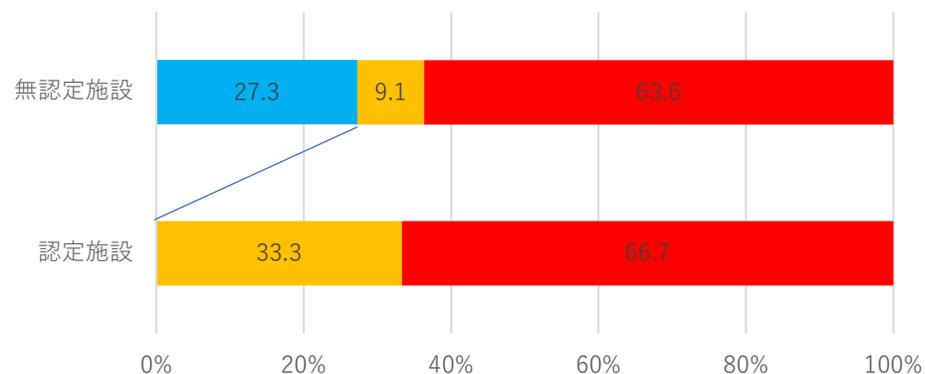
● 検査時に検査内容を十分に理解していなかったことを検査後に再認識した



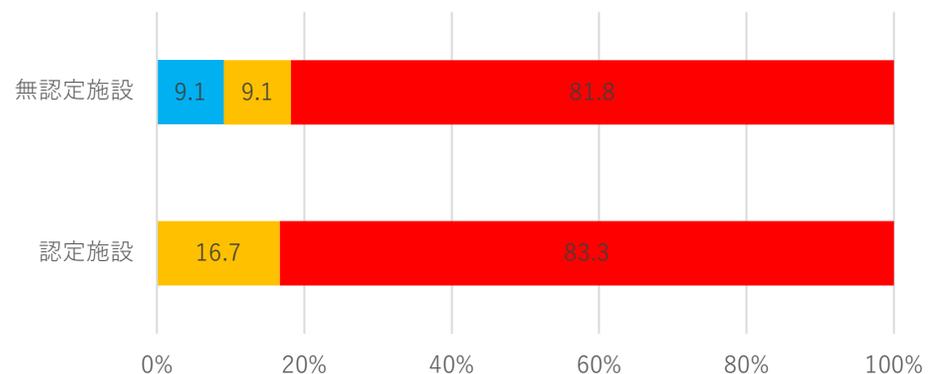
● 結果をどのように判断して良いか分からずに悩んだ



● 検査を受けたことを後悔する感情が生じた



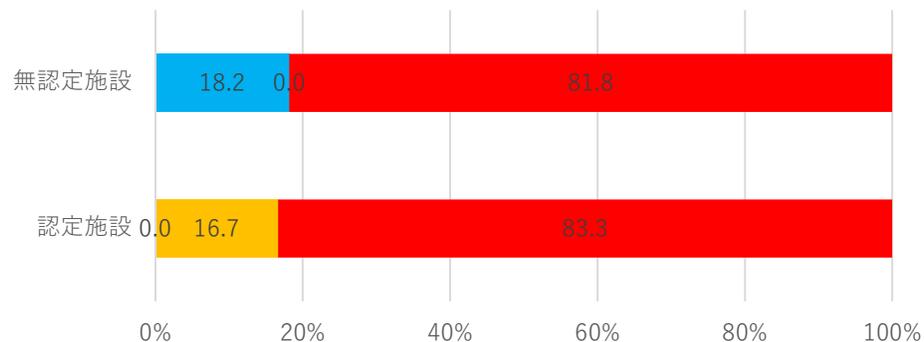
● 検査後の説明が不十分で不安が強まった



n=17 (無認定施設 n=11; 認定施設 n=6)

# 陰性以外の結果を得て感じたこと(2)

検査結果を伝えられて以降の不安な気持ちに対するサポートを得られずに混乱した



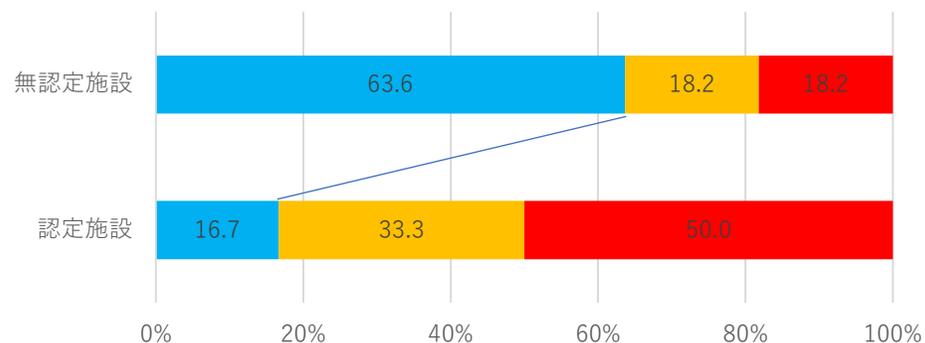
検査施設は検査結果に対するその後の対応を行うべきだと思った



確定検査を受けるための施設選択や手続きについての説明が不十分であった



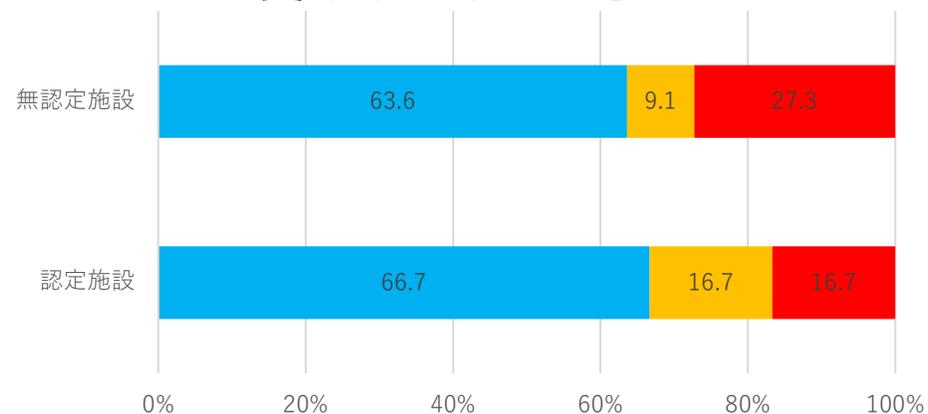
確定検査の結果が出るまでの期間の不安が強かった



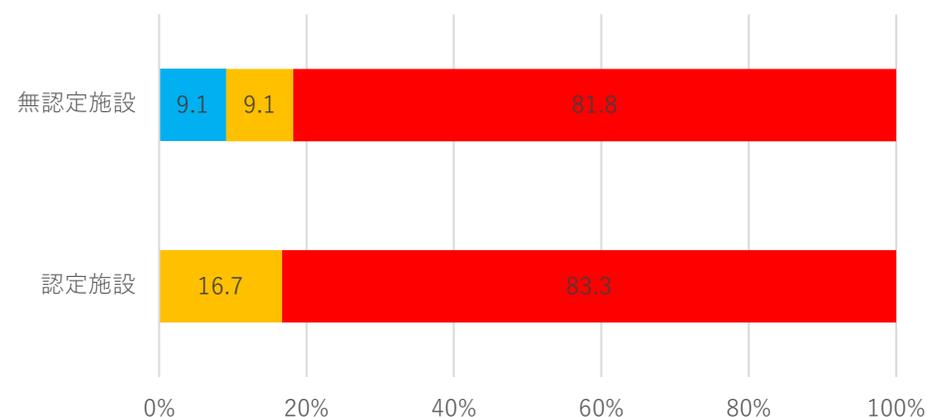
n=17 (無認定施設 n=11; 認定施設 n=6)

# 陰性以外の結果を得て感じたこと(3)

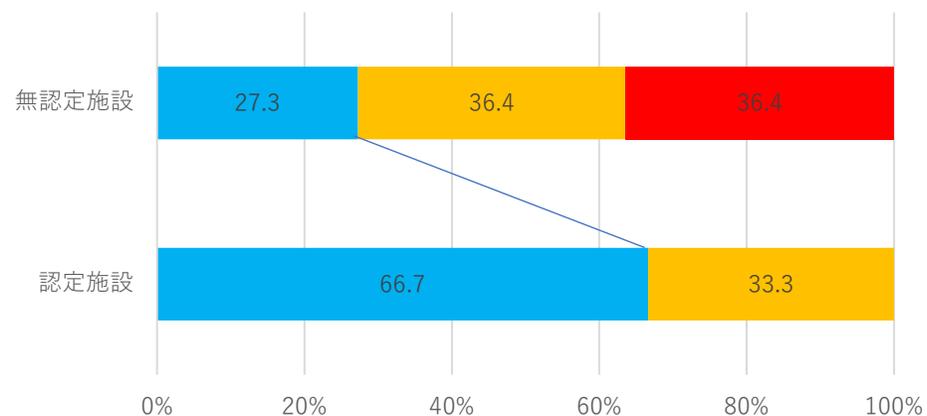
## 検査は確定検査まで対応できる施設で 受けるべきだと思った



## 自身の検査施設の選択を後悔している

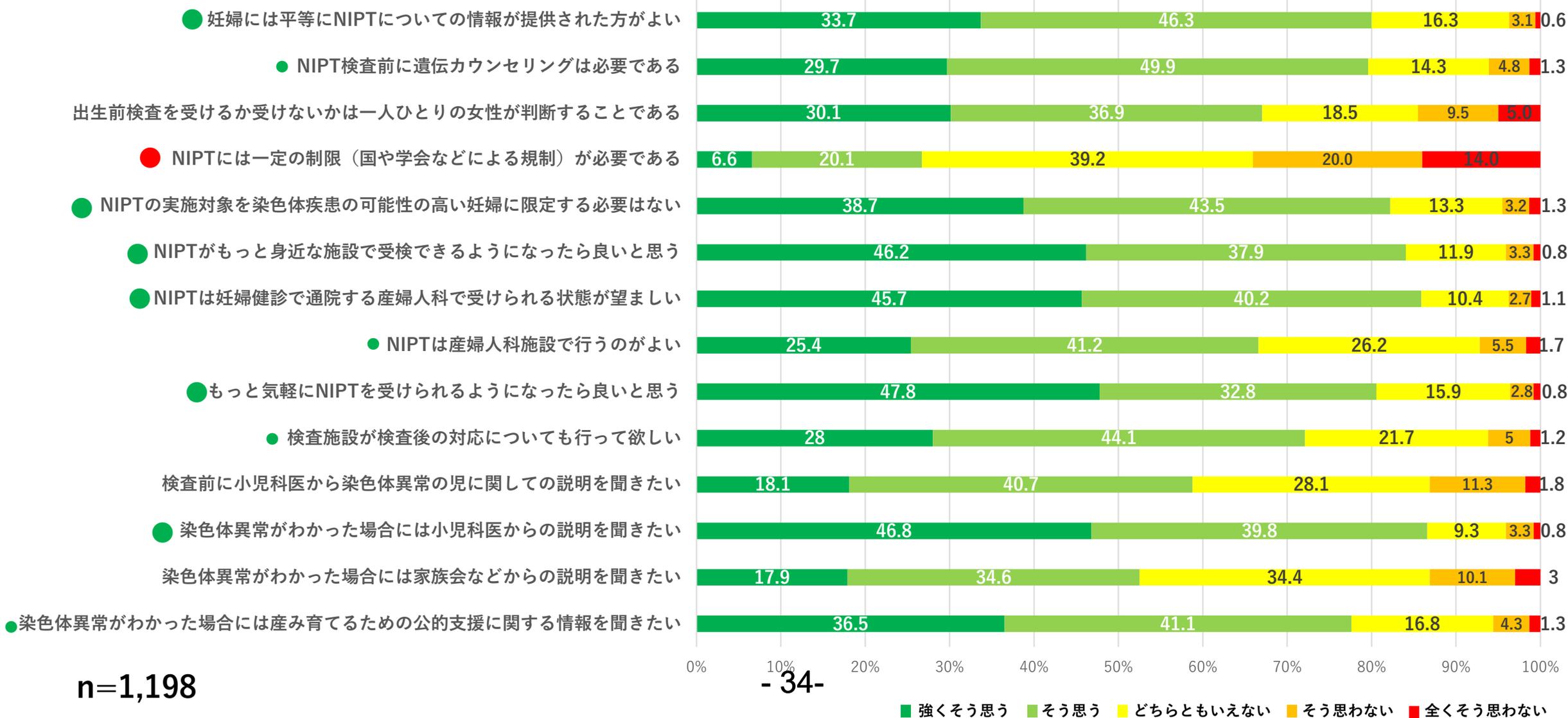


## ● 検査は認定施設で受けるべきだと思った



n=17 (無認定施設 n=11; 認定施設 n=6)

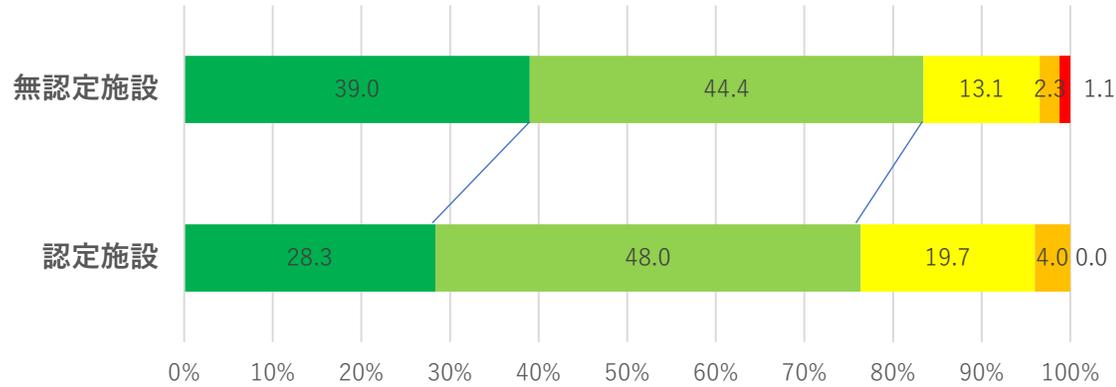
# NIPTと情報提供などについての意見



n=1,198

# NIPTと情報提供などについての意見(1)

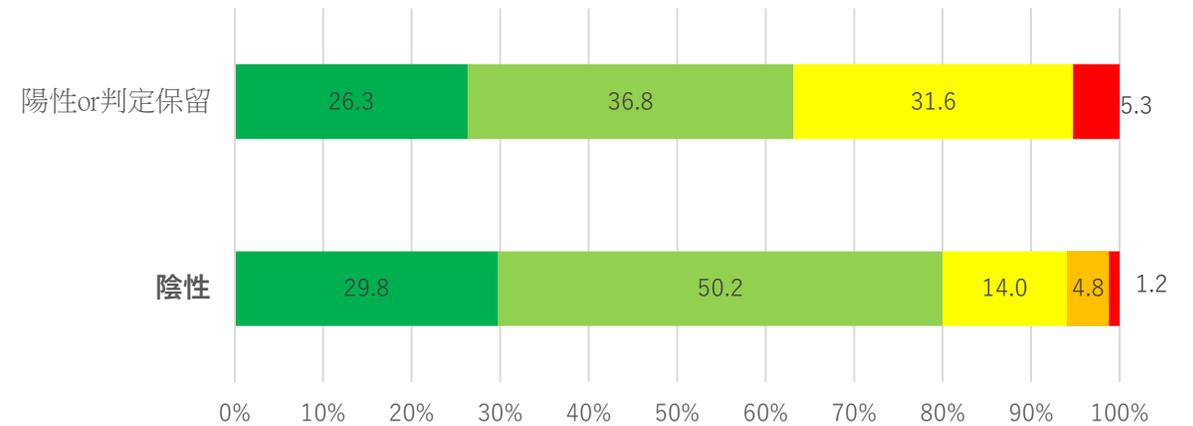
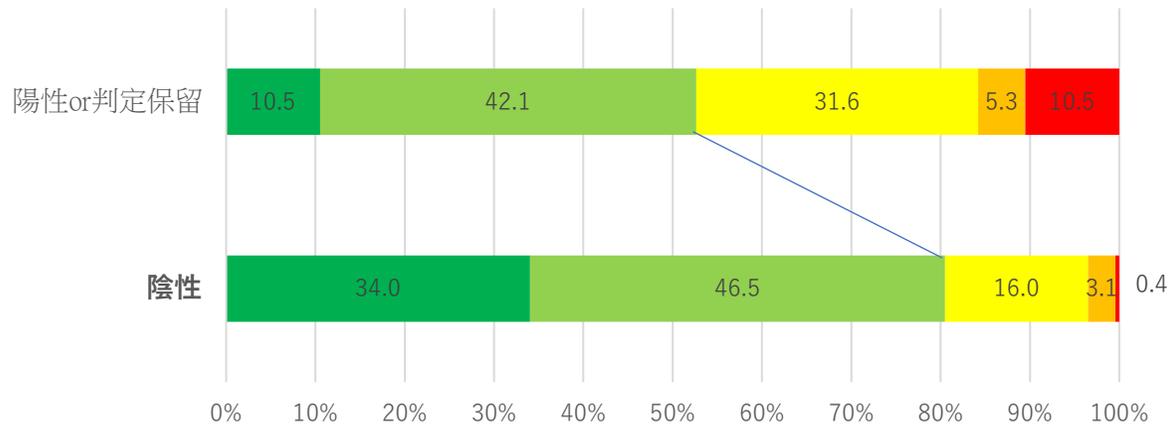
妊婦には平等にNIPTの情報が提供された方がよい



NIPT検査前に遺伝カウンセリングは必要である



認定：n=575: 無認定：n=610



陰性：n=1,181: 陰性以外：n=17

# NIPTと情報提供などについての意見(2)

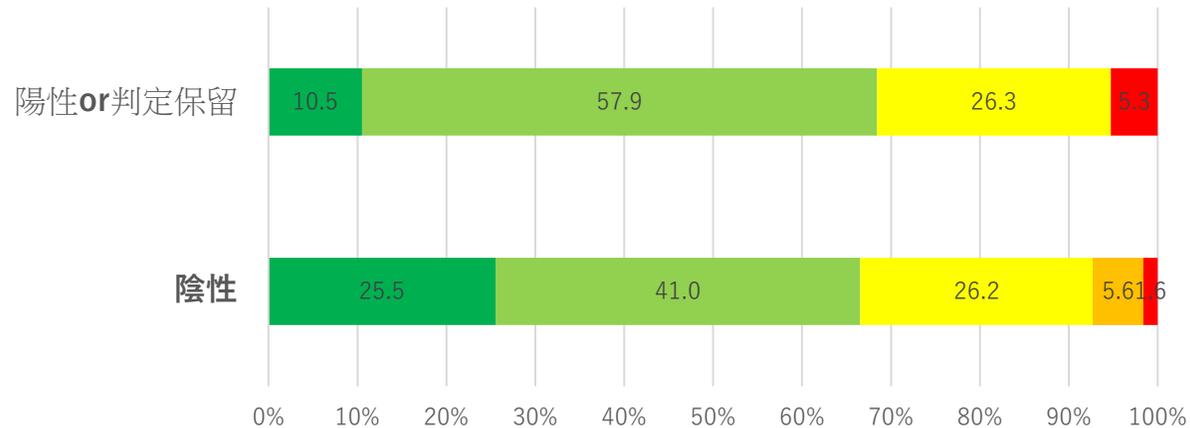
NIPTは産婦人科施設で行うのがよい



検査前に小児科医から染色体異常の児に関する説明を聞きたい



認定：n=575: 無認定：n=610

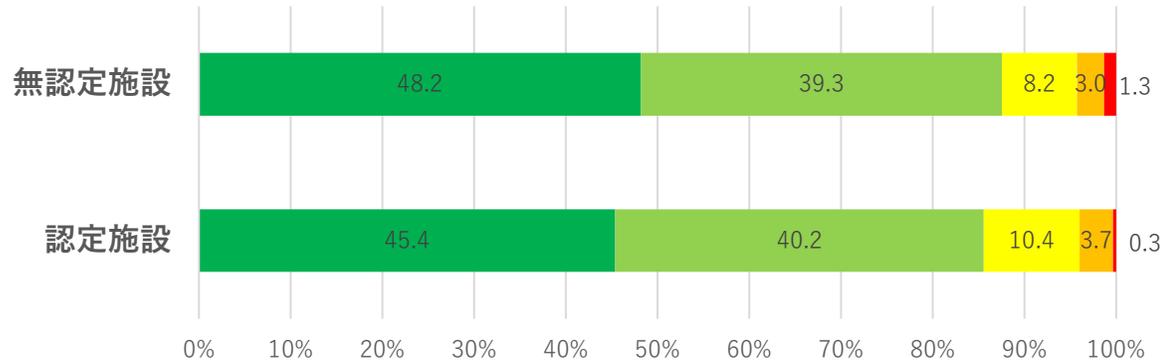


陰性：n=1,181: 陰性以外：n=17

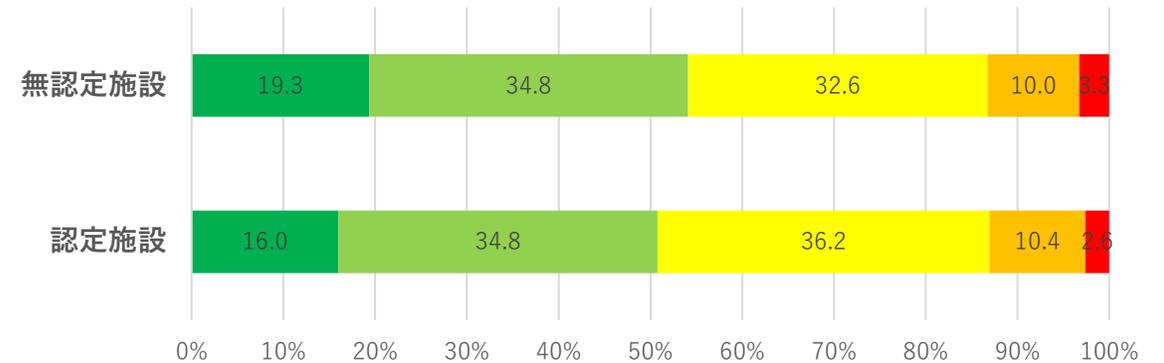
# NIPTと情報提供などについての意見(3)

出生前検査の結果で染色体異常が判明した場合の希望

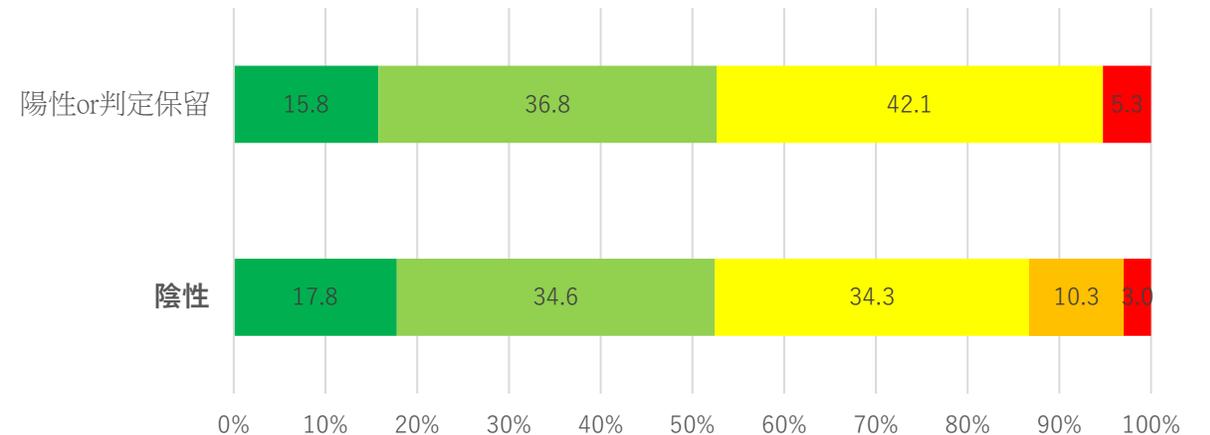
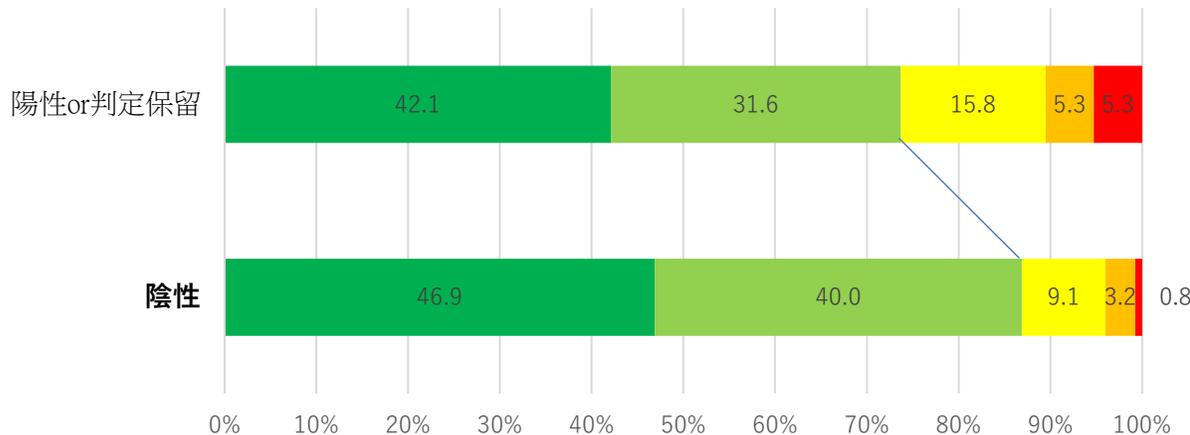
小児科医からの説明を聞きたい



家族会などからの説明を聞きたい



認定：n=575: 無認定：n=610

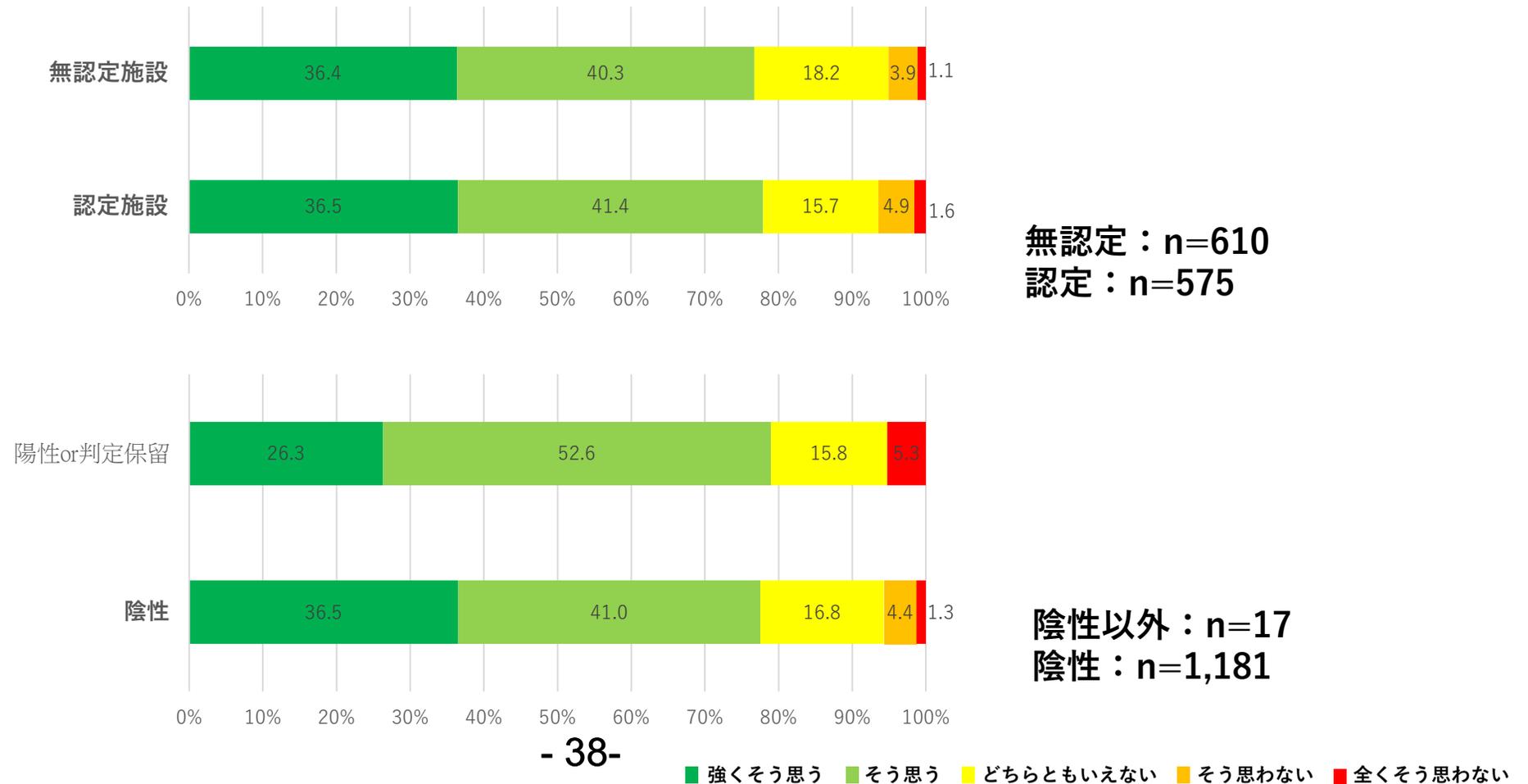


陰性：n=1,181: 陰性以外：n=17

# NIPTと情報提供などについての意見(4)

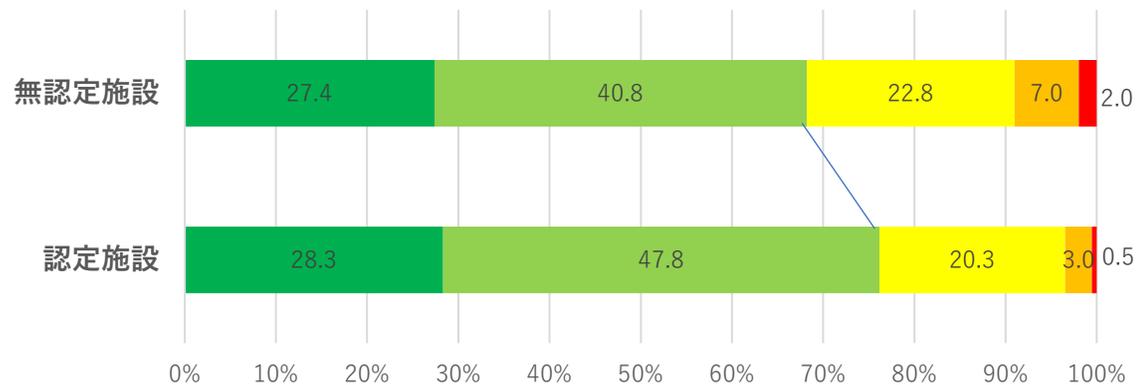
## 出生前検査の結果で染色体異常が判明した場合の希望

生み育てるための公的支援に関する情報を聞きたい

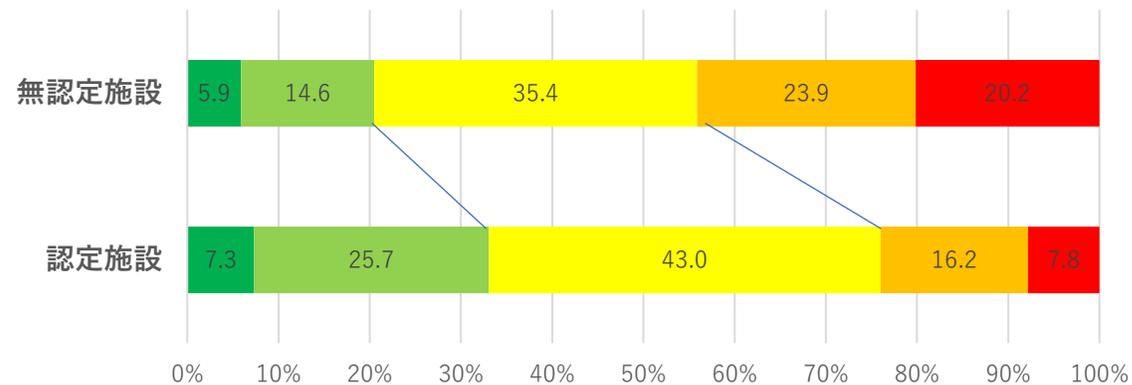


# NIPTと情報提供などについての意見(5)

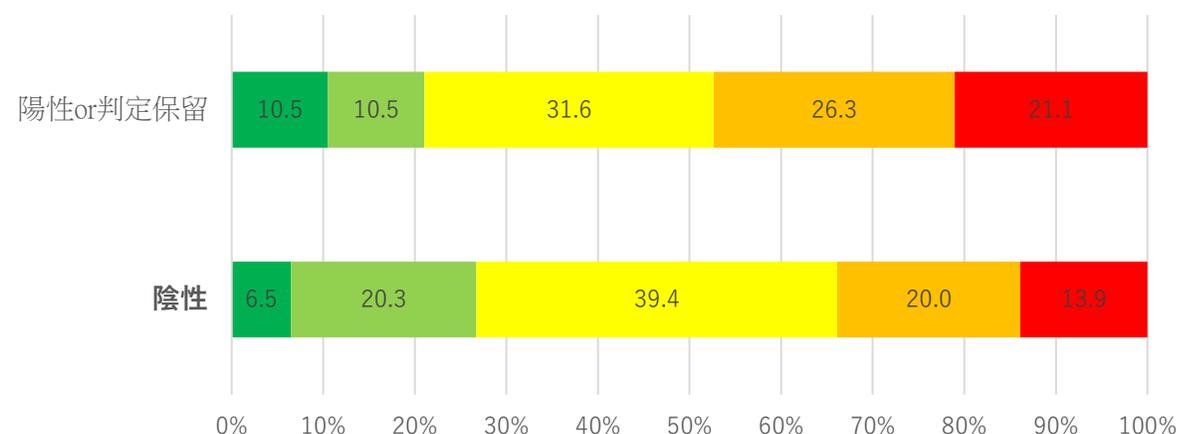
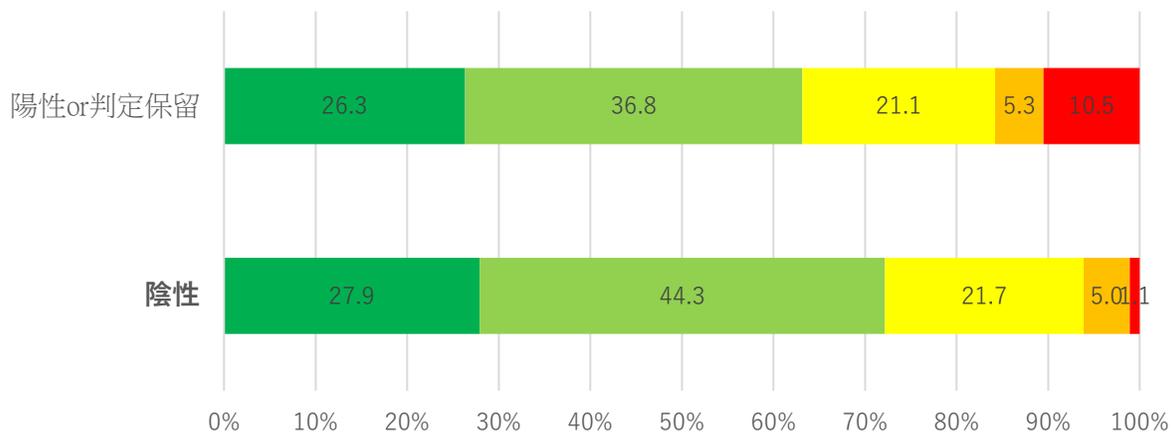
検査施設が検査後も対応して欲しい



NIPTには一定の制限:国や学会の規制が必要



認定：n=575: 無認定：n=610



陰性：n=1,181: 陰性以外：n=17

# NIPTと情報提供などについての意見(6)

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



NIPTの対象をハイリスクに制限する必要はない  
(ハイリスク：染色体疾患の可能性の高い妊婦)



認定：n=575: 無認定：n=610



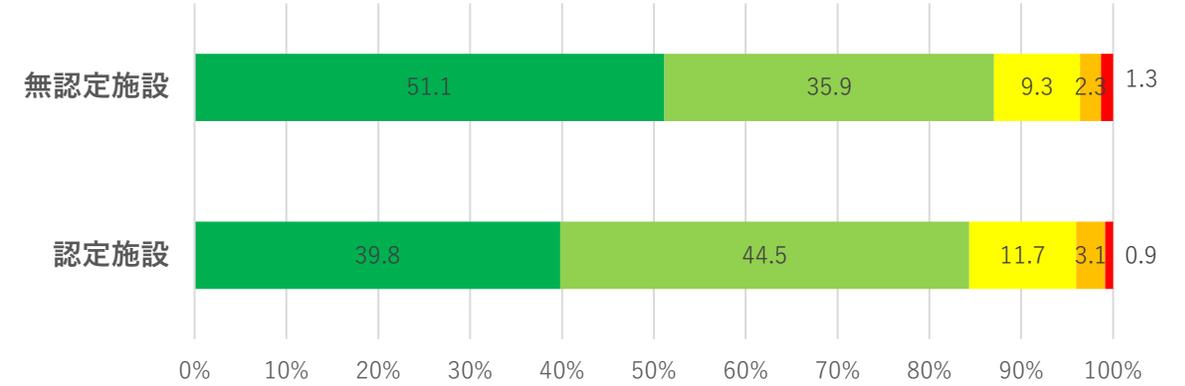
陰性：n=1,181: 陰性以外：n=17

# NIPTと情報提供などについての意見(7)

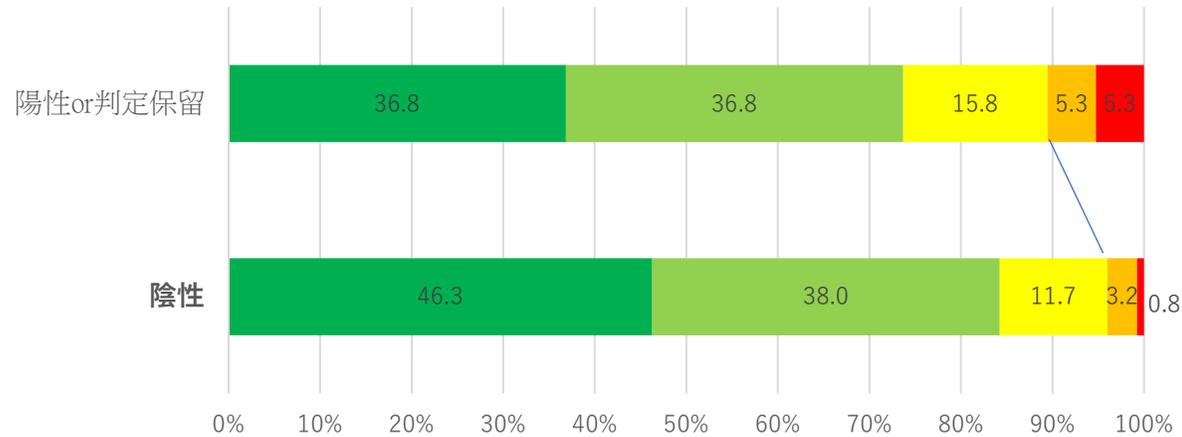
NIPTがもっと身近な施設で受検できるようになったら良いと思う



NIPTは健診中の産婦人科で受検できるのが望ましい



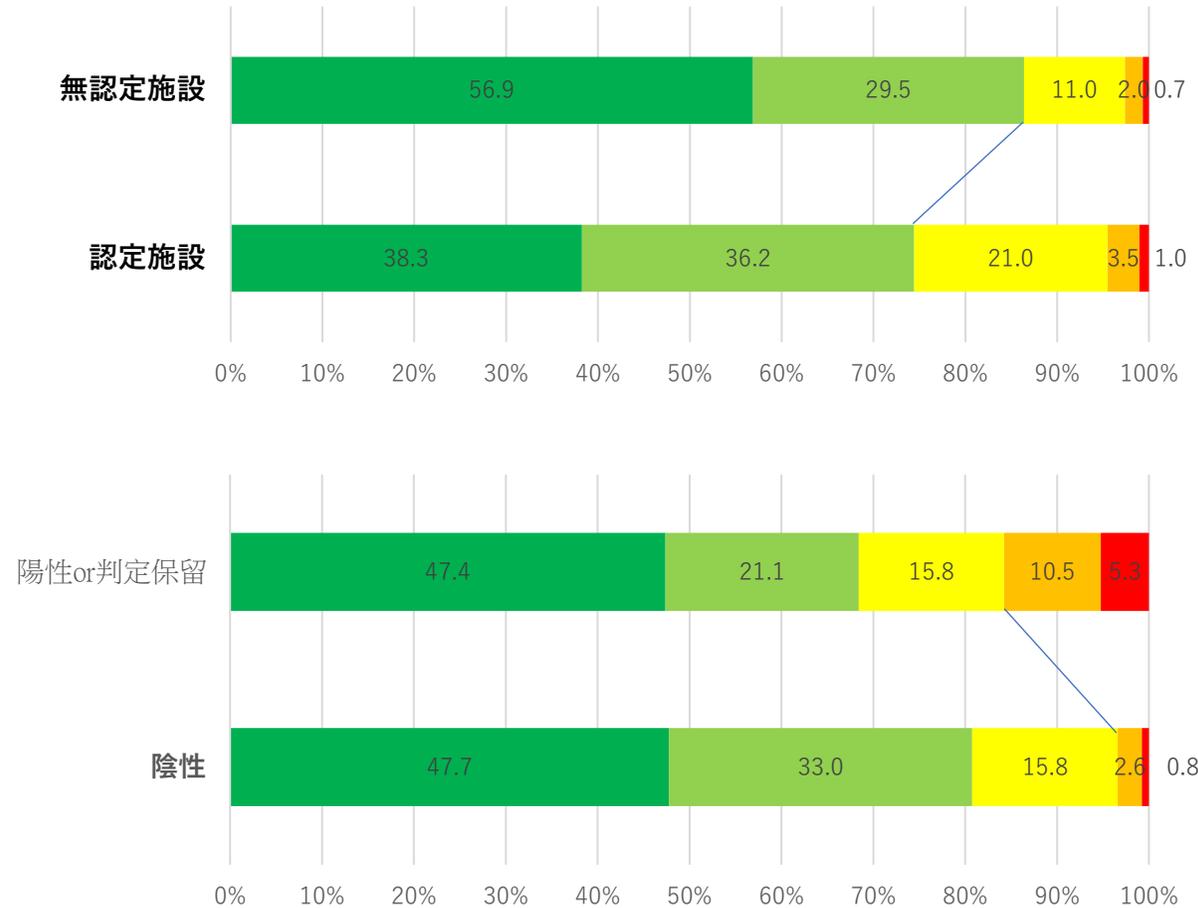
認定：n=575: 無認定：n=610



陰性：n=1,181: 陰性以外：n=17

# NIPTと情報提供などについての意見(8)

もっと気軽にNIPTを受けられるようになったら良いと思う



無認定：n=610  
認定：n=575

陰性以外：n=17  
陰性：n=1,181

# 調査結果の概要(1)

1. 今回の調査では、医療機関などで調査への協力を呼びかけていないため、**NIPTを受けた経験のある女性の偏りのない意見**を確認できた。
2. **NIPT受検者の半数以上が無認定施設で受検**している実態が確認された。
3. **無認定施設での検査の特徴**は以下のようであった。
  - **34歳以下の妊婦の割合が相対的に多い** (34歳以下の妊婦の70%は無認定施設で受検)
  - **3種類のトリソミー以外の検査が行われている**
  - **無認定施設では結果の多くが郵送などで伝えられており、陰性以外の結果でも追加のフォローのない場合もある。**
4. **無認定施設での受検を決める理由**として、**3種類のトリソミー以外の検査ができること、当日検査ができること、口コミ、ネット予約、安価**などが指摘された。

# 調査結果の概要(2)

## 5. 検査で「陰性以外」の結果を受けての心境

- 無認定施設で受検し、陰性以外の結果が出た場合には、**理解の不足による不安、後悔などの感情が生じやすく、その後の対応を行ってこないことに対する不満も強い**ことが分かった。
- 検査前カウンセリングによって「陰性以外」の結果が出た場合の理解も促進され、**結果の受け入れがスムーズになる**ことを示唆する結果であった。

## 6. NIPTと情報提供についての意見

- **出生前検査についての情報は平等に提供され、遺伝カウンセリングのもと身近な施設で、年齢などの制限もなく、受検できるようになることを望む意見が非常に強かった。**
- 「NIPTには国や学会による一定の制限が必要である」については、意見の幅が大きく、肯定的意見が26.7%、どちらでもないが39.2%、否定的意見が34.1%であった。また、肯定的意見は認定施設受検者では33.0%とやや多かった。

# NIPTアンケートの自由記載欄 記載内容の集計と考察

アンケートの回答数：	1198人
自由記載欄に意見を記載：	591人* (49.3%)
100文字以上記載：	251人 (36.3%)
400文字以上記載：	26人 (3.8%)

\*「特になし」と記載した13名は除く

# 記載内容

以下の7つに分類された（重複あり）

- I. NIPTの運用（システム）に関する意見・要望：423人(**61.2%**)
- II. NIPTを受検して感じたこと（自身の気持ち）：154人(**22.3%**)
- III. 社会・国・学会・医療従事者に対する意見・気持ち・要望：132人(**19.1%**)
- IV. カウンセリングに関する意見・要望：87人(**12.6%**)
- V. 無認定施設に関する意見：52人(**7.5%**)
- VI. 染色体異常や出生前検査などの妊娠に関連する医学的知識の周知や教育に関する意見：13人(**1.9%**)
- VII. その他：10人(**1.4%**)

# I. NIPTの運用（システム）に関する意見・要望：423人

## 1. 費用：223人

- 高額/安くしてほしい/認定と無認定とで差がありすぎる など：195人
- 保険適用, 助成金, 無償化といった経済的サポートの必要性：59人
- その他(2回目の受検のカウンセリング料の減額, NIPTの費用にAC代を組み込まずAC受検者から追加徴収すべき)：2人

## 2. 検査対象の条件：101人

- 年齢を制限しないで欲しい：92人
- 希望したら誰でも受検できるようにして欲しい(そうあるべき)
- 妊婦健診に組み込むべき, 全員が受検するようにしたらよい：23人

※「安易に受検すべきでない」と感じている人が37人おり(後述), 妊婦の意向は一様ではない

## 3. NIPTの位置づけ：97人

- 手軽に/気軽に受検できるようになるとよい：61人
- 一般的な検査になってほしい



※妊婦の意向は一様ではない

- 安易に受検すべきでない：37人

# I. NIPTの運用（システム）に関する意見・要望：423人

## 4. アクセスの改善について：92人

- 近くに実施可能な施設があってほしい、認定施設を増やしてほしい：48人

※受検時期が悪阻症状のある時期と一致するため、遠方の施設への受診や複数回の受診は心身ともに負担であったとの意見が多数みられた

- 妊健施設、分娩施設、産婦人科で受検できるようにしてほしい：27人

※「中絶に対し、ニュートラルに判断基準を与えてくれるならもちろん産婦人科で受けたいが、慣習は今すぐには変えられないと思うので基本的に産むことを促すかかりつけの産婦人科とは無関係の施設で受けたい」という意見もあった

- 予約～受検～結果確認のステップの簡便化とスピードアップ：28人

- ✓ 病院を介さなくても（紹介状がなくても）予約できるようにしてほしい
- ✓ その施設で分娩予定でなくても対応してほしい
- ✓ 予約がいっぱいで受検まで時間がかかるのはやめてほしい など

- 平日以外も受検できるようにしてほしい：16人

- 夫同伴を必須にしないでほしい：17人

# I. NIPTの運用（システム）に関する意見・要望：423人

## 5. NIPTに関する情報提供・周知の方法の見直し, 改善：52人

- 妊婦健診施設において適切な情報を提供してほしい
  - ※「自分で調べるしかなかった」との記載が多かった
- （リスクの有無に関わらず）妊婦全員に情報提供すべき
- もっと早く知りたい
- 当事者だけでなく周囲の人にも理解してほしい
- 年齢別の成績などは当日情報提供されるのではなく、事前にHPなどで知ることはできるほうがよい
- 年齢制限がなくなったことなど、最新の情報が周知されていない
- 陽性だと分かった際のカウンセリング、サポートなどの体制が整っていることがもっと公にされているべき

# I. NIPTの運用（システム）に関する意見・要望：423人

## 6. 検査対象項目の拡大：42人

- 認定施設においても3つの染色体トリソミー以外の染色体疾患についても検査してほしい
- 検査項目を選択できるようにしてほしい
- 「認定施設で得られる情報が無認定施設よりも詳しくない」という状況は変えた方が良いなど

## 7. 陽性であったときのサポートの充実：11人

- 追加検査、行政など相談窓口との連携
- いろいろな意見やアドバイスを受けられる場所は必要
- 出生後にどのように子どもが育っていくのか、家族会などの話を聞くことができる方が望ましい
- 現状のサポートは不十分 など

# I. NIPTの運用（システム）に関する意見・要望：423人

## 8. 認定施設基準の見直し：5人

- 分娩や中絶を行っている産婦人科に限定する必要は全くない
- 胎児ドック専門クリニックでもNIPTを受けられるようにすべき
- 認可外だからダメだと一纏めにせず、基準をしっかりと決めた上で受けられる病院を増やしてもらいたい

## 9. 検査精度の担保・向上：4人

- 海外へ検体を輸送することで検査精度が落ちないか心配
- さらなる精度の向上/手軽に受検できるようになると良いが、それよりも**正確な検査結果が出る**ことが**最優先事項**
- もっと早い時期から受検できるようにしてほしい

## 10. その他：4人

- 陰性なら郵送や電話, ファックスなどで済ませて欲しかった/済ませるのでも良いと思う
- 認定施設と無認定施設とでやっていることの差が大きい

## II. NIPTを受検して感じたこと（自身の気持ち）：154人

※ 受検後の心境は様々である

※ 結果が陰性であっても、検査後のメンタルケアを要する人は少なくない

### positiveな感情



### negativeな感情

- 受検して良かった/陰性結果で安心した：74人
- 継続する場合にも心の準備や産後の動きなど勉強しておく事ができるのでよい：23人
- 妊娠中ずっと不安な気持ちでいるよりは結果が分かったほうがよい：18人
- 受検をきっかけに夫婦で話し合うことができた/絆が深まった：12人

- 安易に受けるべきではないと思った：37人
- 罪悪感を覚えた/感じている：15人  
(今でも「受けてよかったのか」と自問する/「検査を受けた時点で命の選別をしてしまったのではないか」と思う。生まれて来た子を見たとき、ふと陽性だったらこの子を生んで無かったかもしれないと罪悪感を感じることがある/染色体異常を持つ子供の存在を自分は認めないのかという罪悪感を抱くようになった/検査を受けること自体が良かったのか未だに分からない/夫と揉めた.など)
- 陽性だったら悩み苦しんだと思う：7人

- 結果が出るまで待つ時間は辛かった/不安だった：17人
- 妊婦だけでなく夫婦で決断すべき：6人

# III. 社会・国・学会・医療従事者に対する意見・要望：132人

## 1. 受検する人の意見を尊重してほしい：86人

- 受検する権利は夫婦にある
- 否定的な考えのある中で受検することが一番苦しい
- 病気とどう向き合うかは産み育てる人が自由に選択できる世の中であってほしい
- “命の選別”と言われるとそうかもしれないが、そんな綺麗事では済まされないのも事実
- 福祉が充実しておらず、偏見の目が強く、親のみに負担を強いる日本で、産む前の検査すら自由に受けられないのはおかしい
- 実際に障害がある子を育てることができる人とできない人はいる。できないと判断する人のことを、「命なのに…」という考えで威圧的にならないでほしい
- 母親の自分勝手な理由だけでなく、子供の将来や家族のためを思って受検する人が多いという事実も広めてほしい
- 全員が「陽性＝中絶」と思っていると決めつけないでほしい

## 2. 他国との違い：31人

- 他国に比べて日本は遅れている
- 海外では当たり前な検査なのにどうして日本は違うのか
- 海外ではもっと安価なのにどうして日本では高額なのか など

# III. 社会・国・学会・医療従事者に対する意見・要望：132人

## 3. 医療従事者の態度・対応を改善してほしい：17人

- 相談したら嫌な顔をされた
- NIPTを快く思わない医師がいるので相談したくてもできなかった
- かかりつけの産婦人科からは反対された
- 主治医に無認定施設で受検したことを非難され、とても不快に思った
- 個人的な思想や理想を妊婦やその家族に押し付けるのは間違っている など

## 4. タブー視せず、オープンに議論されることを望む：10人

- 出生前検査の受検や受検したことを話すのがタブーになっている気がする
- 罪悪感なく受検できるようになってほしい
- 家族以外には話せないタブー感がある
- ナイーブに扱われすぎる。もっとオープンに話し合えるようになってほしい。

## 5. 妊婦の経済状況の差が影響しないよう配慮すべき：7人

- 裕福かそうでないかで知る権利すら奪われてしまっている
- 現在の経済的に余裕のある人間だけが受けられる状況は貧困の連鎖に繋がる
- リスクの高い貧困家庭には公費を投入しても良いと思う

# III. 社会・国・学会・医療従事者に対する意見・要望：132人

## 5. その他：12人

- 倫理的に・・・と言うのであれば、現在羊水検査は認定など関係なく受けられるのに、それとの違いが分からない
- 日本では中絶基準の運用が曖昧なためにNIPTに関してもダブルスタンダードがまかり通る状況になってしまっている
- 安易な墮胎を増やしていると声高に異議を唱えるのは簡単だが、染色体異常が原因の墮胎数をはるかに上回る予期せぬ妊娠による墮胎に対する対策や意識の啓蒙を推進する事の方が余程大事だと思う
- 第1子のときと比較すると今回(第2子)は県内で受検可。妊健施設との連携もスムーズであり、状況は変化しつつあることを実感した
- もっと障害者でも生活していける世の中であることが認知されて欲しい
- 家族会などの話など、どの施設で受けても一定の同じ理解ができるよう国や医師会主導で情報提供して欲しい。

# III. 社会・国・学会・医療従事者に対する意見・要望：132人

## 6. その他（つづき）：12人

- 遺伝診断については学会の指針ではなく、厚労省が仕切って認可制にすべき。NIPTに限らず遺伝診断は不適切な民間業者も多く、一方で人権に関わる問題でもあるので自由競争にはなじまない
- 妊活にしても日本で十分な技術はあるのに、規制によってできないことが多すぎる。米国の検査機関に頼るなど本末転倒。医療を進歩させようという姿勢が国に全く見られない。子供を欲しいと思う人が減っている中、欲しいと思っている人の声を聞いてもっと積極的にサポートすべき
- 学会がNIPTを規制することで、無認定施設でNIPTをうけ陽性だった人へ混乱を招いている
- 「命の選別が～」とか、「優生がどうの～」とかは結局、何の責任も負わない他人の無責任な理想の押し付けだと思う。医療機関やその他の団体は選択肢を提示するに留めるべきで、個人的な思想や理想を妊婦やその家族に押し付けるのは間違っている
- どの施設でカウンセリングを受けても一定の同じ理解ができるように国や医師会主導で情報提供して欲しい
- 検査を受ける受けないを国が規制をかけるべきでないと思う。もし染色体異常の子どもが産まれたら手厚い国や行政のサポートがあるならば規制も分からなくはないが、日本でそのような子どもを育てて(大人になったその先も)いくのは苦労も絶えないので、そのへんもきちんと考えてほしい

# IV. カウンセリングに関する意見・要望：87人

- ※ カウンセリングの必要性については肯定的な意見が多い一方、改善を求める声は少なくない。
- ※ 対面でのカウンセリングの必要性を感じていない人も一定数存在する。

## 【推奨する意見】



## 【改善を求める意見/不要】

- (遺伝カウンセラーによる)カウンセリングやケアやサポートは必要：41人
- カウンセリングを受けてよかった/カウンセリングで初めて解ることが多くあった：23人
- 夫婦でカウンセリングを受けることを必須にしたほうがよい：2人
- 説明やカウンセリングの内容, カウンセラーやカウンセリング体制に対する不満, 改善を求める意見：20人
- 自分には知識があるので遺伝カウンセリングを受ける必要はない(重要視しなかった)：8人
- 夫婦でカウンセリングを受けることは必須にしなくてもよい：2人
- その他：12人  
(2回目の受検の際は不要・減額してほしい/対象は陽性者のみでよい/文書説明のみでよい/陰性なら郵送or電話or FAXでよい)

# カウンセリングの内容・体制の改善を求める意見

- 説明が少ない/思ったより簡素だった
- カウンセリングを受ける＝検査を受けることに同意したとみなされ、夫婦に最終判断をする時間はなく、流れ作業的に検査へと進んでしまった
- 認定施設で遺伝カウンセリングは受けたが、形式的な感じで、あまり意味はなかった気がする
- 結果報告の説明をササって説明されただけで何も分からなかった
- 夫も一緒に聞けなかったのが不満
- 無断陪席
- T21児妊娠の可能性は夫の親族のせいと言われた、カウンセリングを受けて辛い思いをした
- 3つのトリソミー以外にも分かる情報があるのであればそれを知らせるべき
- 大学病院のカウンセリングで陽性だった場合におろすどうかまで夫婦で決めなければ検査出来ないという事でとても辛い思いをした
- 医師からの説明に「女性に原因が多くある」という言葉があり、夫の偏見が強まったのではないかと不満が残った
- 精度的な説明よりもメンタル面でのカウンセラーとの面談が必要

# カウンセリングの内容・体制の改善を求める意見 (つづき)

- 陽性の時の説明がもう少し詳しくあると良かった
- もし陽性だった場合にどのような生活が待っているのか、公的支援を含めた情報をカウンセリング時に伝えておくことが大切なのではないか
- 検査でどんなことがわかるのか、例を出して細かく知りたかった
- 産科医や遺伝カウンセラーの意見だけでなく、小児科医の話などもききたい
- 俯瞰的な内容を話してほしい
- 各番号の染色体に異常がある場合の病状の説明を詳しく聞きたい
- 検査前の**遺伝カウンセリングの質が施設により差がかなりある**ため、妊婦の情報の受け取り方によっては誤った理解をしてしまう可能性がある。カウンセリング機能が不十分の場合、検査の結果が妊婦を苦しめてしまうため正しい情報を得られるようにサポートが必要
- DVD10分と医療者の説明5分では不足があると思う。学習時間を増やしたり、チェックシートなどで理解度をはかるべき
- 身近な相談役となれる助産師さんに遺伝カウンセラーとしての資格制度を作るなりして、「いつもの顔見知りの人」に対応して貰えれば患者さん側は変に緊張することもなく、医療側も体や心の不調や変化がより診やすくなって良いのではないかと思う

# V. 無認定施設に関する意見：52人

## 1. 無認定施設で受検した理由：15人

- 認定施設で受検したかったが・・・
  - ✓ 夫の仕事を調整できなかったから
  - ✓ 費用が高かったので
  - ✓ カウンセリング含む複数回の予約、夫婦同伴の通院など制限多数では日程的に間に合わなかったから
  - ✓ カウンセリングの必要性を感じなかった
  - ✓ 煩雑さがネックになった
  - ✓ 遠くまで行くほど時間ないので
  - ✓ 年齢制限があって対象外だったので
- 検査項目が多かった

# V. 無認定施設に関する意見：52人

## 2. 無認定施設での受検を通しての意見：11人

### 肯定的な意見

- 予約も取りやすく、費用も安く、また、説明も割り切ったものだったがそれで十分だった
- 無認定施設は認定施設に劣るとは決して思わない。
- 受診前にHPを熟読してくるよう指示され、受診の際にも検査対象の疾患に対する説明書類を読まされた。その上で、分からないことがあれば遺伝子専門医の先生に直接質問できたので、不必要に沢山の検査をしないと夫婦で決めることができた。検査内容を正しく理解する為にもカウンセリングは必要だと感じた

### 中間の意見

- 金額、項目内容、配偶者の同伴不要もいう観点では無認定施設の方が断然良いと思う。ただ、それは結果が陰性だと言うことが前提。陽性だった場合の対応を考えると命の選択という観点から見ると無認定施設よりも認定施設での受検の方が真剣に向き合えると思う

# V. 無認定施設に関する意見：52人

## 2. 無認定施設での受検を通しての意見(つづき)：11人

### 否定的な意見

- 雑で不安だった.
- 簡便さを望んで選択したが、医師や看護師からの説明が一切ないことに驚いた
- 医師や看護師からの説明が一切ない。陽性時のフォローのことを考えると医療従事者以外は無認定で受検しないほうがいい
- タブレットの説明は簡素で、間違いも含まれていたなのでこの分野に理解がない人には安易に検査項目を増やすように促したり、誤解を与える部分があった。
- 説明のない安価な無認定施設で受検するのは、陽性の時のリスクがありハードルが高いと感じた
- 集団説明があったが、内容はかなり不十分であり一部誤解を招いてしまうような内容もあり、やはりしっかりと知識のある医師からの事前カウンセリングは必須だと思う
- 皮膚科の無認定施設はNIPTに対する知識が十分にあるとは思えなかった
- 明らかに金儲け目的と感じた
- 病院ではない検査機関がたくさんあり気軽にうけることができるが、やはり一定の不安感は否めない

# V. 無認定施設に関する意見：52人

## 3. 無認定施設の存在に対する意見：15人

※大半が否定的な意見で、現状を憂慮している

### 肯定的な意見

- 認可外施設だと推奨していない理由がわからない

### 否定的な意見

- 遺伝診断については学会の指針ではなく、厚労省が仕切って認可制にすべき。NIPTに限らず遺伝診断は不適切な民間業者も多く、一方で人権に関わる問題でもあるので、自由競争には馴染まない。
- 変な業者が増える前に広く産婦人科で受けれるよう対応してほしい
- 認定、無認定の検査施設が入り乱れている状況は何とかしてほしい
- 無認定施設で比較的安価で手軽に多くの項目の検査が受けられてしまうことには疑問がある
- ビジネスでやるのはやめてほしい。人の命を軽視しすぎ
- 金儲けの無認可が跋扈しているのは本当に憂慮すべき事態
- 産婦人科や遺伝カウンセリングを専門にしていない、全く関係ない診療科が儲けるためにNIPTを行っていることは是正されるべき

# V. 無認定施設に関する意見：52人

## 3. 無認定施設の存在に対する意見：15人

※大半が否定的な意見で、現状を憂慮している

### 否定的な意見（つづき）

- 検査機関が地下に潜り十分な遺伝カウンセリングや疾病に関する情報提供も無しに検査が行われるのは怖い
- 陽性だった場合にあとは知らぬ存ぜぬのような検査施設は反対！
- 産科と連携の取れていない施設での検査は望ましくない
- 無認定施設が行う全染色体検査や遺伝子検査などは十分な情報やアフターフォローができないので、妊婦の不安を食い物にしているのではないかと心配。赤ちゃんと赤ちゃんを迎える家族の利益を真に考えた運用になることを望む
- 現在の認定施設は数が少なく妊婦側のNIPTの需要を十分に受け止め切れず、カウンセリングやフォローアップの不十分な無認定施設での検査が横行している現状は問題だと思う。
- 美容系の病院が知識もないままNIPTに乗り出す病院が増えているという記事を見る。知識がないまま安易に受検する/受検させる検査ではない
- 無認定施設は美容整形の医者がやってる施設が多く、不信感や不愉快に感じる。あまりにも無責任である
- 無認定施設は皮膚科や美容外科が行っているため、本当に大丈夫なのか不安が残る

# VI. 染色体異常や出生前検査などの妊娠に関連する医学的知識の 一般的な周知・教育に関する意見：13人

- 知識の一般的な普及を是非してもらいたい。
- 妊婦だけでなく多くの人に広く周知されるようになったらいいなとおもう。あまり発信されてないのでわかりづらい
- 遺伝カウンセリングは受検しない人にも必要だと思う
- 不妊治療をしている段階から NTやNIPTの事をもっと知りたかった
- 受検の有無に関係なく、妊娠する前から知識があるといいと思う
- 妊娠検査薬の箱に広告を入れる等、もっと広まって良い知識だと思う
- 学生の性教育の中で勉強することで、もっとオープンに話し合える内容になるとよい
- 義務教育の保健や社会の授業などでNIPTの存在自体を教えてもいいと思う
- 染色体異常の知識が不十分な状態で検査を受けている人が多いと感じる
- 年齢が上昇するほど染色体異常児を妊娠する可能性は上昇することやNIPTに関する説明を受けていない35歳以上の人が多い
- NIPTだけが注目されているが、結果に異常がなくても他にも障害等の可能性はあることを皆承知してほしい
- 遺伝カウンセリングを充実させ、「染色体異常＝重度の障害児」といった世間的な誤解を解いた上で検査を多くの方々が受けやすくしていく必要があると考える。
- 超音波検査である程度リスク評価ができることや染色体異常~~65-~~ある児の出生率は高くないことを幅広く知ってほしい。

# VII. その他：10人

- それぞれいろいろな事情があると思うが、命の選択になりえることに変わりはないため、認定機関のみでの検査とし、その重みや責任を負うべき
  - 今まで、何でも(この検査も)保険適用になったらいいと思っていたが、保険適用になることでのデメリットがあること(質の低下の懸念等)を最近知ってまた色々考えさせられた。難しい問題である
  - 染色体異常児・病気を持つ子を育てる親・家族への支援を充実させてほしい
  - 染色体異常者が生きやすい社会にしていくことが必要
  - もっと子育て支援を充実させてほしい
- } 5人
- 胚盤胞の状態の着床前診断を認可するべき
  - こんな筈じゃなかったと子供を虐待したり、捨てたり、母親が育児ノイローゼになったり、自殺したり、経済破綻したりと、このような状況を事前に回避できるのであれば受検すべきだと強く思う。国として出生率を上げたければこういうところから取り組むべき

# 自由記載意見：小括

- アンケートへの回答者の多くから積極的な意見表明があり、**現状の検査のあり方に対する憂慮や不満を反映したもの**と思われた。
- NIPTを含む出生前検査に対しての情報提供、検査対象の制限、検査対象疾患、検査へのアクセス、サポート体制、検査費用、などについての多くの意見が寄せられた。
  - 出生前検査に関する**情報提供の平等性、受検を選択する権利と機会の平等性**の確保など、**妊婦の視点から検査のあり方を検討する必要性**が再認識させられた。
- 医療者には出生前検査についての相談者の意見を尊重する対応が必要であり、また、社会の中でも出生前検査について相談しやすい環境をつくっていくことが必要との意見が多くあった。
  - 医療者への教育・研修とともに、遺伝学的な知識や人の多様性についての理解を促す一般教育の重要性が指摘された。

# アンケート調査のまとめ

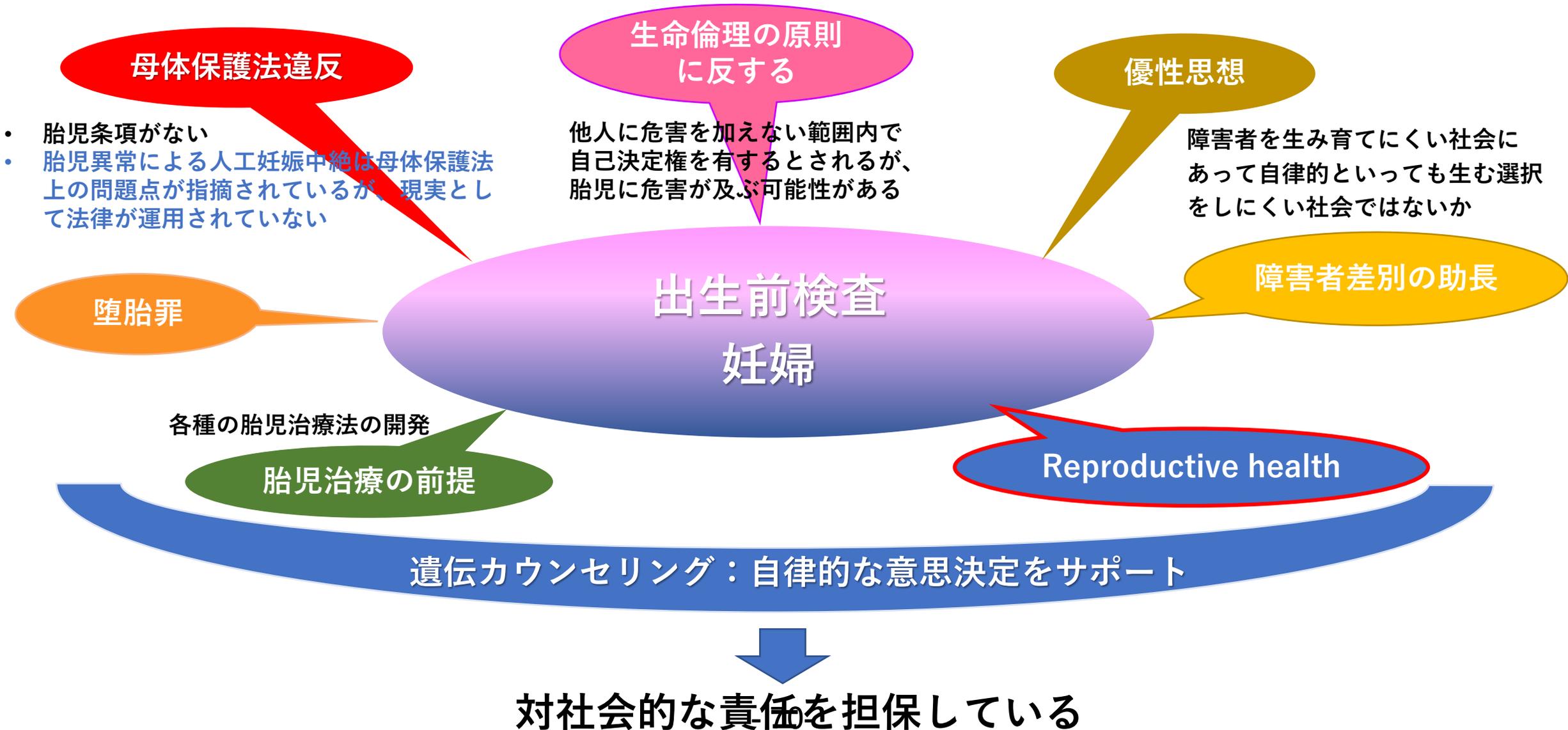
1. 多くの回答者は**遺伝カウンセリングの重要性を理解**しており、**正確な情報提供のもと、身近な施設で相談できる体制**が整備されることを強く望んでいる。
2. **検査の半数以上が無認定施設で行われている**実態が明らかになった。その要因としては、**検査対象疾患が多いこと、年齢などの制約が少ないこと、利便性が高いこと**など認定施設で対応できない事項が指摘されており、認定施設を増やしたとしても、無認定施設での受検者は減らないと考えられた。
3. 多くの回答者が現在の検査のあり方に対して憂慮している実態が明らかになった。さらに、検査実施について**国や学会が規制すること**について否定的な意見を含め様々な意見があった。
4. 無認定施設での受検者を含めた多くのNIPT受検者は、**検査について熟慮の上で意思決定している**と考えられた。また、その**意思決定の結果については尊重されるべき**と考えていることが分かった。

# 今回の報告内容

1. 調査実施の背景
  - NIPTコンソーシアムでの検査実績  
(2013年4月～2020年3月)
  - 無認定施設の様況
2. アンケート調査結果
3. **アンケート調査結果を踏まえた考察**



# 出生前検査に関する社会的な意見と遺伝カウンセリング



# リプロダクティブヘルス・ライツ

## Reproductive health/right

- **リプロダクティブヘルス**

性や子供を産むことに関わるすべてにおいて、身体的にも精神的にも社会的にも本人の健全さ、あるいは意思が尊重され、自分らしく望むように生きられることをいう。

- **リプロダクティブライツ**

すべての個人とカップルが、子供を産むか産まないか、産むならいつ産むか、何人産むかを自己決定することができ、そのために必要な情報と手段を入手する権利をいう。

リプロダクティブヘルスを守るための権利であり、Reproductive autonomyは尊重されるべきである。

# 生殖の自律性 Reproductive Autonomy

## 現在の女性がおかれている環境

- 女性の社会進出とともに、共働きが必要な社会になっている。
- 男女共同参画社会を実現する必要性が指摘されているが、実現されていない社会でもある。
- 妊娠に伴う女性の身体的負担は大きい。
- このような状況になか、妊娠した瞬間に、**母親として子どもの将来を引き受ける覚悟**が求められる。
- 女性は妊娠した場合にそれがどのような妊娠であるか、どのような胎児であるのかについて**知る権利**（知らない権利も含む）を有している。
- 妊娠を継続するか、産まないかについて**女性自身が決める権利**がある。
- 産婦人科医は女性のReproductive Autonomyをサポートする立場にある。

# 出生前検査とその検査体制

- **出生前検査を受けるか否かは極めて個人的な問題**であり、個人の生き方や考え方が尊重されるべきである。
- 出生前検査は社会的な問題でもあるが、**国（公共）が個人の判断の前面に出ることは優性思想にもつながる**可能性があり、不適切である。
- **出生前検査の真の当事者は妊婦**であり、Reproductive autonomyを尊重する立場から、今回の調査で示された**妊婦(NIPT受検経験者)の意見**が反映されるように、検査体制が整備されていく必要がある。

## NIPT等の出生前検査に関する専門委員会の設置について

### 1. 設置の趣旨

- NIPTをはじめとした出生前検査のあり方等についての検討を目的とし、厚生科学審議会科学技術部会の下に専門委員会を設置する。

### 2. 検討事項等

- 出生前検査の適切な実施体制等について
- 妊婦への情報提供のあり方や遺伝カウンセリング等の相談支援体制について
- 胎児期からの切れ目ない小児医療や福祉施策との連携について
- その他、出生前診断に関わる課題について

### 3. 委員構成

- 医療関係者（産婦人科、小児科等）、法学・生命倫理の専門家、障害者福祉分野の専門家、その他の有識者等20名程度で構成する。

### 4. スケジュール

- 令和2年秋から議論を開始し、まずはNIPTについてなるべく早めに取りまとめを行う。

2020年10月28日～2021年2月

厚労省は専門委員会を設置して出生前検査の在り方についての審議を行っている

# 厚労省専門委員会の発出文書の重要性

- 厚生労働省の専門委員会の発出する文書はこれからの周産期医療での出生前検査のあり方を規定するものとなる。
  - 1999年に専門委員会から発出された「**医師が妊婦に対して、本検査の情報を積極的に知らせる必要はない**」という見解により、**妊婦健診で医師が出生前検査のことについて話すことが極端に制限され、十分な情報提供がなされない状況となった。**
  - NIPTの登場前は、産婦人科の学会でも出生前検査について議論されることは極めて少なかった。
  - 妊婦が出生前検査について後ろめたさを感じるのも、このような文書が影響していると思われる。
- 日産婦指針の運用を停止して、2019年6月から1年半以上をかけて検討を進めてきたものであり、**新たな発出文書は現在の社会的な要求に合致するものでなければならない。**
  - その文書が**次の改定まで通用する**ようなものでなければならない。
  - **無認定施設で検査の半分以上が行われている状況を打開**する方策を示して欲しい。
  - 妊婦が検査や検査前カウンセリングを希望した場合に、**無理のない範囲でアクセスできる環境（検査体制）の整備につながるもの**であって欲しい。

## 親になるということ

-おなかの赤ちゃんの検査(出生前検査)を  
考える前に知っておいてほしいこと

ご妊娠おめでとうございます。どんなかわいい赤ちゃんが生まれてくるのか、楽しみにしていることでしょう。それとともに、赤ちゃんはちゃんと育っているのかな？お産はどんな感じかな？など、気になることがあるかもしれません。

近年の医学の進歩により、赤ちゃんについての情報を妊娠中に知る方法が開発されてきました。情報は多ければ多い方がよいと考えている人もいますが、情報が多くなると悩みの種が増えるということもあります。このリーフレットでは、通常の妊婦健診には含まれない検査である、おなかの赤ちゃんの出生前検査についての基本的な考え方を Q&A の形でまとめました。

おなかの赤ちゃんは、お母さん、お父さんに全てを頼っています。それぞれの検査で何がわかるのか、わからないのか、などについての情報を十分に得た上で、検査で何を知りたいのか、検査結果が分かったらどうしたいのか、などについて良く話し合っておなかの赤ちゃんとお両親にとって、最もよい選択をしていただきたいと思います。そのためのさまざまな相談窓口についても紹介していますので、お気軽にご利用下さい。



遺伝カウンセリング施設の検索には  
全国遺伝子医療部門連絡会議 HP  
をご利用ください。

<http://www.idenshiiryoubumon.org/search/>

QR コードからもアクセス



■お近くの遺伝カウンセリング実施施設■

このリーフレットの著作権は、  
平成 26～28 年度厚生労働科学研究  
「出生前における遺伝カウンセリングの実施体制  
及び支援体制に関する研究」に帰属します。  
無断での改変、商用利用はおことわりいたします。



妊娠がわかったみなさんへ

～妊婦健診で行われない  
おなかの赤ちゃんの検査について～



平成 26～28 年度厚生労働科学研究  
「出生前における遺伝カウンセリングの  
実施体制及び支援体制に関する研究」



### Q1 出生前検査って何？何のために行われるの？

A お腹の中にいる赤ちゃんのことを知ろうとすることはすべて出生前検査に含まれますが、狭い意味での出生前検査は赤ちゃんが生まれながらに病気を持っているかを調べることです。このリーフレットでは特に赤ちゃんのからだを作る遺伝情報をもつ染色体を調べることを指しています。通常の妊婦健診の中で行う検査と違って全ての人がかかる検査ではありませんし、受けないことで妊娠出産に際して困ることもありません。赤ちゃんの染色体について知りたいかどうかは、お母さんやお父さんの考え方によります。知った時にどうしたいのかをあなたの気持ちに基づいて決めるという、一人一人にとって違った目的があります。そのために遺伝カウンセリングというものがあります。

### Q2 出生前検査にはどのようなものがあるの？

A 直接、赤ちゃんからの細胞を調べて、染色体疾患などを正確に診断するものとしては、羊水検査や絨毛検査があります。しかし、羊水検査や絨毛検査にはわずかながら流産の起こる可能性があるため、これらの検査を行うかどうかを判断するために非確定的検査があります。これには、母体血清マーカー検査、胎児超音波検査（頸部肥厚の評価など）、無侵襲的出生前検査（NIPT）などがあります。検査を受けるか受けないか、受けたとした場合どのような検査を受けるかについて、遺伝カウンセリングの中で一緒に考えていきます。

### Q3 遺伝カウンセリングって何？それは必ず受けなくてはいけないの？

A 正確な情報を正しく理解し、様々な問題点を整理することにより、それぞれの方にとっての選択をするためのお手伝いが遺伝カウンセリングです。妊婦さんへの遺伝カウンセリングの目的は、おなかの赤ちゃんのことを理解して、妊娠生活を過ごしていただくことです。出生前検査を受けるかどうかやその目的は一人一人異なります。おなかの赤ちゃんについて心配な事があるなら、出生前検査を受けるかどうかに関わらず、臨床遺伝専門医や認定遺伝カウンセラーによる遺伝カウンセリングを受けてみませんか。

### Q4 赤ちゃんが生まれながらに病気を持つことはよくあるの？そしてそれはすべて検査で分かるの？

A 赤ちゃんの3～5%は、何らかの先天性疾患をもって生まれ、その疾患の約25%が染色体の変化によるものです。検査で染色体疾患がないことが分かっても先天性疾患がないとはいえません。検査を受けた後も、妊婦健診で妊婦さんの健康と赤ちゃんの成長をチェックしていくことが大切です。

### Q5 “ハイリスク”ってどういう意味なの？

A “ハイリスク”という言葉をよく耳にするかもしれませんが、この言葉は誤解されていることが多いようです。妊婦さんのからだは、妊娠中さまざまに変化します。妊娠前とは違うという点で“リスク”になります。だからこそ、妊婦さんの健康をサポートするため妊婦健診があるのです。

妊婦健診や検査の回数を多めにし、注意しながら経過をみていく必要のある妊婦さんが、ハイリスクの妊婦さんです。このリスクは、妊娠前の健康状態、過去の妊娠歴や現在の妊娠経過によって判断されます。一方、それとは別に出生前検査においては、赤ちゃんが先天性疾患を持つ確率が高いことを“ハイリスク”といいます。

### Q6 他の人はどうしているの？

A 現在、35歳以上の妊婦さんの場合、年齢以外の医学的理由も含めて、約10%の人が出生前検査を受けているという報告もあります。ご夫婦でよく相談されて、最終的に出生前検査を受けるかどうかを決めておられます。

### Q7 病気が見つかったらどうするの、どんな風に育つの？

A おなかの赤ちゃんについて、将来の全てを知ることはできません。病気の可能性がみつかった場合は、疑われる病気の説明、妊娠中、出産後のお母さんのケアや支援内容について、専門家から説明をうけることができます。

### Q8 家族の病気は赤ちゃんに影響するの？

A お母さんまたはお父さんの病気で、赤ちゃんの健康状態に影響するものは、ごく一部です。遺伝カウンセリング担当者が、くわしくお話を伺った上で判断します。

### Q9 赤ちゃんの病気は家族に影響するの？

A おなかの赤ちゃんに病気があると聞くと、妊婦さんや家族の方にも病気が隠れているかもしれないと考えたり、妊婦さん自身の健康に影響を及ぼすと心配される方がいるかもしれません。でも実際には特殊な状態を除いて家族に影響することはありません。

### Q10 いつから相談できるの？

A 気になった時に、いつでもご相談（遺伝カウンセリング）をお受けします。妊娠を考えると、あるいは妊娠前にご相談いただくこともあります。妊娠がわかった時、妊娠中、子育てがはじまった時など、いつでもご連絡ください。

### Q11 どこで相談できるの？

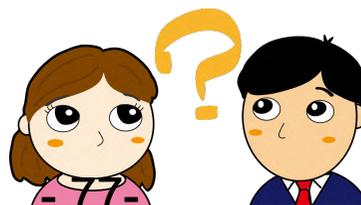
A 専門的な遺伝カウンセリングを行っている施設は、裏表紙に記載されている施設の他、全国遺伝子医療部門連絡会議のホームページから検索できます。かかりつけの産科医や医療スタッフに相談先を確認してみてください。遺伝医療の専門家である臨床遺伝専門医や認定遺伝カウンセラーが、ご相談に対応します。

### Q12 何を相談したらよいの？

A 遺伝に関する様々なこと、妊娠に関連した悩み・不安やおなかの赤ちゃんの検査のことなど、相談内容はいろいろです。赤ちゃんの病気やどのように育つかについても相談できます。気になっていることを遠慮せずお話しください。

### Q13 どのように相談したらよいの？

A 遺伝カウンセリングを希望される場合には、かかりつけの産科医や医療スタッフに相談して、専門外来を紹介してもらうことができます。また、直接、相談の窓口につながりいただくこともできます。ご心配な点（おなかの赤ちゃんの検査など）や問題点をお話しください。詳しい医学的情報が欲しい時やご夫婦でよく話し合うための場が必要と感じた時などもご連絡ください。担当者がお待ちしております。



## 母体血胎児染色体検査(NIPT: Non-invasive prenatal testing)について(案)

この文書は、NIPTの検査前カウンセリングのあとに、妊婦に渡して知識を整理して受検を判断するために利用することを想定しています。検査前カウンセリングの際の説明に、これを使うこともあると思います。妊婦の検査についての理解のサポートに活用されることが目的になります。遺伝カウンセリング以上に中立的な記載が求められます。また、ここには疾患についての詳細な説明は検査前カウンセリングの中で行われるものと思います。

### ☆はじめに

出生前におなかの赤ちゃんが染色体疾患をもっているかどうかを診断する方法には羊水検査や絨毛検査があります。ただ、この検査は流産などの危険性を伴う検査(子宮に針を刺す検査)です。そこで、危険を伴わずに赤ちゃんが染色体疾患をもつ可能性を評価する方法が開発されており、その一つが新型出生前検査(NIPT)です。この説明文書には NIPT をお受けになるかどうかを決めるために知っておいていただきたいことや注意していただきたいことが記載されています。遺伝カウンセリングの内容の確認にご活用ください。

### ☆NIPTの概要

- ◇ NIPTはおなかの中の赤ちゃんが染色体疾患をもっているかどうかをスクリーニングする目的で行われます。
- ◇ 検査対象となる染色体疾患は21トリソミー、18トリソミー、13トリソミーです。
- ◇ 妊娠9～10週以降に妊婦さんから約10～20mlを採血して、血液中に浮遊しているcfDNA(染色体が細かく分解されたもの)を分析して結果を出します。
- ◇ 結果は「陽性」、「陰性」、または「判定保留」と報告されます。「陽性」とはその疾患の可能性が高いという意味です。
- ◇ 母体血中cfDNAの90%は母体由来であり、残りの10%は赤ちゃんに由来しますが、赤ちゃんそのものではなく胎盤に由来します。そのためNIPTは精度の高い検査ではありますが、確定検査にはなりません。
- ◇ この検査では診断を確定できないため、「陽性」の場合には確定検査(羊水または絨毛検査)が必要です。また、「判定保留」の場合には、その後に取りうる対応について再度相談する必要があります。

### ☆染色体とは

- ◇ 多くの人の染色体は46本で、常染色体(1～22番染色体)のペアと、性別によって異なる染色体(X・Y染色体)のペアからなっています。
- ◇ 染色体には多くの遺伝子(ヒトの体や働きの設計図)が詰まっています。
- ◇ 染色体の異常(数やかたちの変化)が起こると、成長や発達に影響を与えたり、生まれつきの合併症を生じたりすることがあります。
- ◇ 「トリソミー」とは本来2本(ペア)である染色体が、3本ある状態で、例えば21トリソミーとは、21番染色体が3本ある状態のことです。

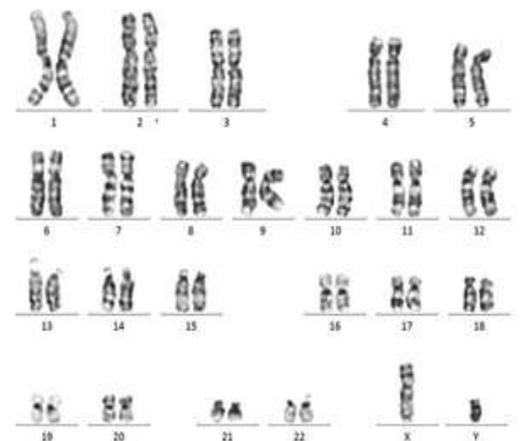


図. 染色体(46,XY)

### ☆NIPTでわかること・わからないこと

- ◇ 21トリソミー、18トリソミー、13トリソミーの染色体疾患の可能性を調べる検査で、それ以外の疾患はわかりません。
- 生まれて来る赤ちゃん100人中に3～5人ほどは先天性疾患をもって生まれてきます。
- この中で染色体が原因の疾患は約25%で、NIPTの検査対象である3つの染色体疾患は、さらにその約70%程度です。

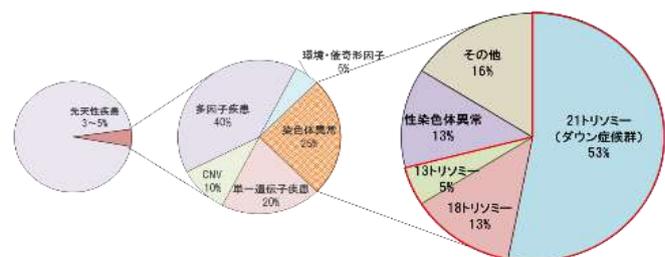
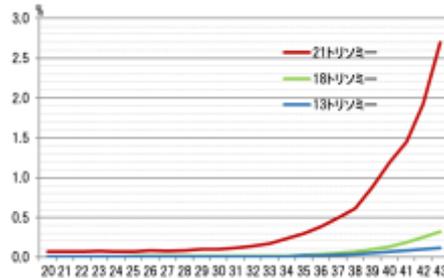
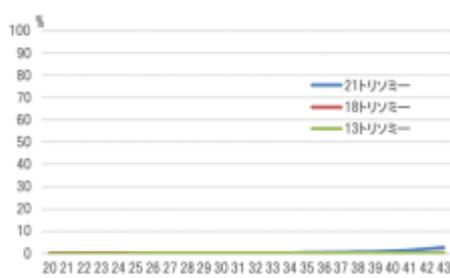


図. 先天性疾患の頻度と染色体疾患

(Thompson & Thompson Genetics in Medicine 8<sup>th</sup> Edition Saunders 2016; Wellesley D, et al. Eur J Hum Genet 2012: 20:521)。

## ☆母体年齢とトリソミー児出生頻度の関係

- 妊婦さんの年齢が上昇すると、トリソミー児の出生頻度が高くなることが知られています。
- それ以外の染色体疾患では、その影響は明らかではありません。



出産時年齢	21トリソミー	18トリソミー	13トリソミー
20	1/1441	1/10000	1/14300
25	1/1383	1/8300	1/12500
30	1/959	1/7200	1/11100
31	1/837	1/7200	1/11100
32	1/695	1/7200	1/11100
33	1/589	1/7200	1/11100
34	1/430	1/7200	1/11100
35	1/338	1/3600	1/5300
36	1/259	1/2700	1/4000
37	1/201	1/2000	1/3100
38	1/162	1/1500	1/2400
39	1/113	1/1000	1/1800
40	1/84	1/740	1/1400
41	1/69	1/530	1/1200
42	1/52	1/400	1/970
43	1/37	1/310	1/840
44	1/38	1/250	1/750
45	1/30		

図. 出産時の母体年齢別の染色体疾患の出生率

(Gardner, RJM. Chromosome abnormalities and genetic counseling. 4th Ed. Oxford University Press: 2011)

## ☆染色体の多様性と先天性疾患

- 染色体が原因となる生まれつきの変化を含め、児が先天性疾患をもつことは誰にでも起こることです。そのことにより赤ちゃんが多くの人とは違った特徴を示すことがありますが、それは人としての多様性、その人の個性の一部として理解すべきものであり、生まれてきてはいけない命などないといえます。
- 生まれつきの変化によって人とは違った特徴をもつことが生き辛さにつながる可能性は否定できませんが、そのことが幸福か不幸かということとは本来関係ありません。
- どのような境遇であろうと、みな我々と共に生きる社会の一員であり、お互いを認め合い、助け合う社会であるべきで、そのために手厚い公的福祉サービスが用意されています。
- 一方で、十分な遺伝カウンセリングを受けた上で、生むことをあきらめる選択をすることもありますが、その選択も尊重されるものです。妊娠の継続や中断についてのピアサポートなどを行っている団体もあります。

■親子の未来を支える会 (<https://www.fab-support.org>) 【この持ってくるという意見もあります】

## ☆検査対象となる疾患の特徴

### 21トリソミー(ダウン症候群)

- 一般的に、約 1000 人に 1 人の割合で出生するといわれています。
- 生後の身体や言語の発達は全体的にゆっくりですが、適切な成育環境(療育など)によって成長発達を促すことができます。
- 心疾患、消化器系疾患などの合併症をもつ場合があります。しかし最近は医学の進歩により、多くは乳幼児期に改善するようになっています。
- 学齢期は地元の学校や特別支援学校に通っています。
- 大人になると生活介護が必要になることもありますが、手厚いサポートを受けながら地域の中で生活する方も多く、生涯に渡ってさまざまな支援サービスが用意されています。
- 各地には親の会やサークル活動などの情報交換の場があり、福祉のサポート体制も整っています。
  - 公益財団法人日本ダウン症協会 (<https://www.jdss.or.jp>)
  - 親子の未来を支える会 (<https://www.fab-support.org>)
  - ヨコハマプロジェクト (<https://livingwds.info/>)

### 18トリソミー(エドワーズ症候群)

- 一般的に 4,000~10,000 人に 1 人の割合で出生するといわれています。
- 18トリソミーの胎児の約 95%は妊娠経過中に流産や死産になるといわれています。
- 妊婦健診で行われる胎児超音波検査によって重度の胎児発育不全、心疾患、消化器系疾患、四肢の形態変化などで発見されることがあります。
- 複数の合併症を持って生まれてくることが多く、呼吸や哺乳のサポートなど、多くの場合、生後早期は医学的な管理が必要になります。
- 心疾患や呼吸不全などの合併症のため、生後早期に亡くなることが多いですが、成人に達する方もいます。
- 運動面・知能面での遅れを示し、医学的な管理の継続が必要な場合があります。
- 小児慢性特定疾病に認定されており、手厚いサポート体制があります。
  - 18トリソミーの会 (<http://18trisomy.com/>)

### 13トリソミー(パトウ症候群)

- ◇ 一般的に約 5000 人に 1 人の割合で出生するといわれています。
- ◇ 13トリソミーの胎児の約 95%は流産や死産になるといわれています。
- ◇ 妊婦健診で行われる胎児超音波検査によって心疾患、中枢神経・消化器系疾患などの合併症、身体の形態変化などで発見されることがあります。
- ◇ 複数の合併症を持って生まれてくることが多く、呼吸や哺乳のサポートなど、多くの場合、生後早期は医学的な管理が必要になります。
- ◇ 心疾患や呼吸不全などの合併症のため、生後早期に亡くなることが多いです。
- ◇ 運動面・知能面での遅れを示し、医学的な管理の継続が必要な場合があります。
- ◇ 小児慢性特定疾病に認定されており、手厚いサポート体制があります。
  - 13トリソミーの子供を支援する親の会 (<http://www.13trisomy.com>)
  - 13トリソミーの子どもたち☆PROJECT13☆ (<http://trisomy13.blog.jp/>)

#### ☆検査を受ける前に再度確認しておくべきこと

- ◇ NIPT は妊婦さんの採血のみで実施できますが、赤ちゃんの染色体疾患を出生前に調べる検査です。「陰性」以外の結果がでることで、さまざまな困難に直面する可能性があります。
- ◇ NIPTは羊水検査などを受けるか悩む妊婦さんがその判断材料として行う検査ともいえます。
- ◇ 検査についてよく知って考えた上で、ご自身とパートナーで決めていただくこととなります。遺伝カウンセリングの中で、この検査がご自身とパートナーにとってどのような意義があるのか十分納得したうえで受検する必要があります。
- ◇ NIPT「陽性」とは、3つのトリソミーのうちいずれかの可能性が高いという結果です。
  - この検査では診断を確定できませんので、診断を確定するために羊水検査や絨毛検査を受ける必要があります。
    - 羊水検査や絨毛検査はお腹から子宮内に針を刺す検査で、300分の1程度の確率で流産が起こります。
  - 偽陽性（陽性でも当該染色体疾患ではない）もあります。例えば、35歳の妊婦さんが「21トリソミー陽性」とでた場合でも、実際に赤ちゃんがダウン症候群ではない確率は約20%です。
  - 偽陽性の大部分は妊婦さんの血液中cfDNA中の胎児由来成分が胎盤に由来していることによって起こります。胎盤に染色体の変化がみられるが胎児には染色体の変化を認めない胎盤性モザイクや双胎妊娠であったものの途中で1児が亡くなったまま子宮内にとどまる(Vanishing twin)などの現象が影響することが知られています。
  - 陽性の結果であった場合、原則として基幹施設でその結果に関する詳しい説明やその後の対応についての相談を受ける必要があります。診断を確定するための羊水検査はNIPTを行った施設もしくは基幹施設のいずれかで受けることができます。
- ◇ NIPT「陰性」とは、3つのトリソミーの可能性が低いという結果です。
  - 3つのトリソミーでない確率はいずれも99.9%以上ですが、100%否定できるわけではありません。非常にまれですが、陰性の結果がでたとしても染色体疾患のある場合（偽陰性）があります。
  - 3つのトリソミー以外の先天性疾患も多いため、「陰性」だとしても、赤ちゃんが健康であることを示す結果ではありません。
- ◇ NIPT「判定保留」とは、「陽性」か「陰性」か判定できないという結果です。
  - 0.3~0.4%ほどの確率で出ることがあります。
  - その後に取りうる対応（再度NIPTを行う、NIPTでの検査をあきらめる、羊水検査などを行うなど）について再度相談する必要があります。
- ◇ 検査でおなかの赤ちゃんに染色体疾患が判明しても、実際に生まれてくる赤ちゃんの症状やその後の発育の様子については個人差があるためはっきり分かりません。また、疾患の治療にも直接つながりません。
- ◇ 検査は赤ちゃんの染色体疾患について検査することを目的にしていますが、妊婦さん自身の染色体疾患や悪性腫瘍などが、この検査を契機に発見されることがあります。
- ◇ NIPTで染色体の微小欠失・重複や遺伝性疾患を対象とする検査がありますが、それらの疾患を実際に赤ちゃんがもつ可能性は極めて低く、その検査の信頼性については国際的にも評価が定まっていない状況にあり、スクリーニング検査としての実施は国際的にも推奨されていません。
- ◇ 母体保護法のもとで妊娠中断する場合、その処置は人工的に陣痛を起こして分娩する方法で行われます。
- ◇ NIPTを受けても受けなくても、ご希望があれば、妊娠の終了までこの説明を行った施設もしくは連携する施設で赤ちゃんについての心配の相談に応じます。

◇ 当施設は、出生前検査について以下の施設(基幹施設)と連携しています。

- 施設名：
- 担当医師名：
- 施設住所：
- 相談連絡先：

◇検査前や検査後に小児科医の遺伝カウンセリングを受けることもできます。当施設で連携している小児科専門医は以下の通りです。

- 医師名：
- 施設名：
- 連絡先：

◇ この検査について、当院ではない施設で別の産婦人科医や遺伝に関する専門的な知識を持った医師(臨床遺伝専門医)、生まれた後の育ち方や気を付けることに詳しい小児科専門医などに相談できる相談窓口が設置されています。(Web address)で検索ください。

(参考資料)妊娠中の赤ちゃんの染色体疾患を調べる検査の種類とその特徴

	超音波マーカー検査 (コンバインド検査)	母体血清マーカー検査	NIPT (母体血胎児染色体検査)	絨毛染色体検査	羊水染色体検査
実施可能時期	11-13 週	15-18 週	9-10 週以降	11-14 週	15-16 週以降
対象疾患	21 トリソミー 18 トリソミー (13 トリソミー)	21 トリソミー 18 トリソミー	21 トリソミー 18 トリソミー 13 トリソミー	染色体疾患全般	染色体疾患全般
検査内容	超音波検査 (NT など) *コンバインド検査は 採血も	採血のみ	採血のみ	絨毛穿刺	羊水穿刺
検出率(感度)	NT :60%程度 コンバインド検査:80%	80%	99%	99.9%	99.9%
結果の出方	確率 (1/〇〇〇)	確率 (1/〇〇〇)	陽性・陰性・判定保留	染色体の写真・核型	染色体の写真・核型
利点	安全な検査 実施時期が早い 安価	安全な検査 実施可能施設が多い 安価	安全な検査 実施時期が早い 精度が高い	確定検査 実施週数が早い	確定検査 実施可能施設が多い
欠点	非確定的検査 偽陽性が多い	非確定的検査 偽陽性が多い	非確定的検査 実施可能施設が少ない 高価	流産リスクがある(1%) 胎盤性モザイクの可能性 がある	流産リスクがある(0.3%)

(このバージョンは厚労科研小西班で検討中のもので確定ではない。2020年12月28日)

# 産婦人科 診療 ガイドライン

## 産科編 2020

編集・監修  
日本産科婦人科学会 日本産婦人科医会



Guideline  
for Obstetrical Practice  
in Japan 2020

## 目 次

学会理事長挨拶	木村 正	I
医会会長挨拶	木下 勝之	II
委員長挨拶	板倉 敦夫	IV
評価委員長挨拶	田中 守	V
作成委員会委員名		VI
作成協力者		VII
評価委員会委員名		VIII
運営委員会委員名		IX
本書の構成ならびに本書を利用するにあたっての注意点		X
利益相反		XXV

### A. 妊娠の管理

CQ001	特にリスクのない単胎妊婦の定期健康診査(妊婦健診)は？	1
CQ002	妊娠初期に得ておくべき情報は？	3
CQ003	妊娠初期の血液検査項目は？	6
CQ004-1	妊娠中の静脈血栓塞栓症(VTE)の予防は？	8
CQ004-2	分娩後の静脈血栓塞栓症(VTE)の予防は？	13
CQ004-3	妊娠・産褥期に深部血栓塞栓症(DVT)や肺血栓塞栓症(PTE)の発症を疑ったら？	18
CQ005-1	妊婦の糖代謝異常スクリーニングと診断のための検査は？	22
CQ005-2	妊娠糖尿病(GDM), 妊娠中の明らかな糖尿病, ならびに糖尿病(DM)合併妊婦の管理・分娩は？	25
CQ006	甲状腺疾患を疑うあるいは有する妊婦への対応は？	29
CQ007	「胎動回数減少」を主訴に受診した妊婦に対しては？	33
CQ008-1	Rh(D)陰性妊婦の取り扱いは？	36
CQ008-2	抗Rh(D)抗体以外の不規則抗体が発見された場合は？	40
CQ009	分娩予定日決定法については？	43
CQ010	妊娠前の体格や妊娠中の体重増加量については？	45
CQ011	妊娠中における精神障害ハイリスク妊産婦の抽出法とその対応は？	49

### B. 胎児障害・形態異常に関する相談

CQ101	妊婦・授乳婦から予防接種について尋ねられたら？	52
CQ102	妊婦・褥婦へのインフルエンザワクチンおよび抗インフルエンザウイルス薬の投与について尋ねられたら？	54
CQ103	妊娠中の放射線被曝の胎児への影響について尋ねられたら？	57
CQ104-1	医薬品使用による胎児への影響について尋ねられたら？	60
CQ104-2	添付文書上いわゆる禁忌*の医薬品のうち, 特定の状況下では妊娠中であってもインフォームドコンセントを得たうえで使用される代表的医薬品は？	64
CQ104-3	添付文書上いわゆる禁忌*の医薬品のうち, 妊娠初期**のみに使用された場合, 臨床的に有意な胎児への影響はないと判断してよい医薬品は？	67
CQ104-4	添付文書上いわゆる有益性投与***の医薬品のうち, 妊娠中の使用に際して胎児・新生児に対して特に注意が必要な医薬品は？	70
CQ104-5	医薬品の授乳中使用による児への影響について尋ねられたら？	73

CQ105	神経管閉鎖障害(二分脊椎, 脳瘤, 無脳症等)と葉酸の関係について説明を求められたら? .....	76
CQ106-1	妊娠初期・中期に胎児の異常が心配と相談があった場合には? .....	79
CQ106-2	産科超音波検査を実施するにあたっての留意点は? .....	82
CQ106-3	NT(nuchal translucency)値の計測については? .....	86
CQ106-4	胎児大腿骨長(FL)の短縮が疑われた場合には? .....	89
CQ106-5	出生前診断としての染色体検査・遺伝子検査の実施上の留意点は? .....	94
CQ107	妊娠中の運動(スポーツ)について尋ねられたら? .....	99
CQ108	妊婦の喫煙(受動喫煙を含む)については? .....	102
CQ109	妊婦の飲酒については? .....	105
<b>C. 妊娠初期の異常・処置</b>		
CQ201	妊娠悪阻の治療は? .....	108
CQ202	妊娠 12 週未満の流産診断時の留意点は? .....	111
CQ203	異所性妊娠の取り扱いは? .....	115
CQ204	反復・習慣流産患者の取り扱いは? .....	119
CQ205	妊娠 12 週未満の人工妊娠中絶時の留意事項は? .....	126
CQ206	妊娠 12 週未満切迫流産の管理上の留意点は? .....	129
<b>D. 妊娠中期・後期の異常・処置</b>		
CQ301	頸管無力症への対応は? .....	132
CQ302	切迫早産の診断と管理の留意点は? .....	136
CQ303	前期破水の取り扱いは? .....	142
CQ304	前置胎盤の診断・管理は? .....	147
CQ305	低置胎盤の診断・管理は? .....	151
CQ306-1	羊水過多の診断と管理は? .....	153
CQ306-2	羊水過少の診断と管理は? .....	155
CQ307-1	胎児発育不全(FGR)のスクリーニングは? .....	157
CQ307-2	胎児発育不全(FGR)の取り扱いは? .....	160
CQ308	常位胎盤早期剥離(早剥)の診断・管理は? .....	164
CQ309-1	妊婦健診において収縮期血圧 $\geq 140$ かつ/または拡張期血圧 $\geq 90$ mmHg や尿蛋白陽性( $\geq 1+$ )を認めたら? .....	168
CQ309-2	妊娠高血圧症候群と診断されたら? .....	172
CQ309-3	妊産褥婦がけいれんを起こしたときの対応は? .....	177
CQ310	巨大児(出生体重 4,000g 以上)が疑われる妊婦への対応は? .....	181
CQ311	人工羊水注入を実施するにあたって必要な説明は? .....	186
CQ312	妊産褥婦に HELLP 症候群・臨床的急性妊娠脂肪肝を疑ったら? .....	189
<b>E. 分娩・産褥の管理</b>		
CQ401	緊急時に備え, 分娩室または分娩室近くに準備しておく医薬品・物品は? .....	193
CQ402	単胎骨盤位の取り扱いは? .....	196
CQ403	帝王切開既往妊婦が経陰分娩(TOLAC, trial of labor after cesarean delivery)を希望した場合は? .....	199
CQ404	微弱陣痛による分娩進行遅延時の対応は? .....	202
CQ405	社会的適応による分娩誘発を行う際の留意点は? .....	204
CQ406-1	吸引・鉗子娩出術の適応と要約, および実施時の留意点は? .....	206

CQ406-2	子宮底圧迫法(クリステレル胎児圧出法)実施時の注意点は？ …	211
CQ407	羊水混濁時の対応は？ ……………	214
CQ408	分娩経過中に正常胎児心拍数波形から突然高度徐脈 (あるいは遷延一過性徐脈)を認めた場合の対応は？ ……………	217
CQ409	妊娠 41 週以降妊婦の取り扱いは？ ……………	220
CQ410	分娩中の胎児心拍数及び陣痛の観察は？ ……………	223
CQ411	胎児心拍数陣痛図の評価法とその対応は？ ……………	228
CQ412-1	分娩誘発の方法とその注意点は？ ……………	233
CQ412-2	分娩誘発を目的とした頸管熟化・拡張法の注意点は？ ……………	235
CQ413	未受診妊婦への対応は？ ……………	238
CQ414	「助産師ケア中心の妊娠・出産支援システム」の 対象にできる妊娠および分娩とその管理は？ ……………	241
CQ415-1	子宮収縮薬(オキシトシン, プロスタグランジン F <sub>2α</sub> , ならびにプロスタグランジン E <sub>2</sub> 錠の三者)投与開始前に 確認すべきことは？ ……………	245
CQ415-2	子宮収縮薬投与中にルーチンに行うべきことは？ ……………	250
CQ415-3	子宮収縮薬の増量・投与あるいは減量・ 中止を考慮するときは？ ……………	252
CQ416	選択的帝王切開時に注意することは？ ……………	254
CQ417	分娩時の血圧管理は？ ……………	257
CQ418-1	産後の異常出血の予防ならびに対応は？ ……………	260
CQ418-2	「産科危機的出血」への対応は？ ……………	264
CQ419	授乳に関する注意点は？ ……………	268
CQ420	産褥精神障害の取り扱いは？ ……………	271
CQ421	無痛分娩の安全な実施のために望ましい施設の体制は？ ……………	275

## F. 合併症妊娠

CQ501	妊婦に子宮筋腫を認めた場合の対応は？ ……………	279
CQ502	妊娠中の子宮頸部細胞診が NILM 以外の場合の取り扱いは？ …	281
CQ503	子宮頸部円錐切除後の妊娠の取り扱いは？ ……………	284
CQ504	妊娠中に発見された付属器腫瘍の取り扱いは？ ……………	286
CQ505	妊婦・授乳婦のう歯・歯周病に対する注意点は？ ……………	288
CQ506	まれではあるが妊産婦死亡を起こし得る合併症は？ ……………	290

## G. 感染症

CQ601	妊娠中の細菌性膣症の取り扱いは？ ……………	293
CQ602	妊娠中の性器クラミジアスクリーニングと 陽性者の取り扱いは？ ……………	295
CQ603	正期産新生児の早発型 B 群溶血性レンサ球菌(GBS)感染症を 予防するためには？ ……………	297
CQ604	妊婦のトキソプラズマ感染については？ ……………	300
CQ605	妊婦における風疹罹患の診断と児への対応は？ ……………	304
CQ606	妊娠中に HBs 抗原陽性が判明した場合は？ ……………	308
CQ607	妊娠中に HCV 抗体陽性が判明した場合は？ ……………	311
CQ608	妊娠中に性器ヘルペス病変を認めた時の対応は？ ……………	313
CQ609	サイトメガロウイルス(CMV)感染の母児への検査と対応は？ …	316
CQ610	HIV 感染の診断と感染妊婦取り扱いは？ ……………	320
CQ611	妊産褥婦の水痘感染については？ ……………	323
CQ612	HTLV-1 検査と陽性例の取り扱いは？ ……………	326
CQ613	妊娠中の梅毒スクリーニングと感染例の取り扱いは？ ……………	329
CQ614	パルボウイルス B19 感染症(伝染性紅斑, リンゴ病)の 診断と管理は？ ……………	334

## H. 多胎妊娠

CQ701	双胎の膜性診断の時期と方法は？	338
CQ702	一絨毛膜双胎の取り扱いは？	342
CQ703	双胎間輸血症候群(TTTS)や 無心体双胎(TRAP sequence)を疑う所見と対応は？	344
CQ704	双胎一児死亡時の対応は？	346
CQ705	双胎の基本的な管理・分娩の方法は？	348

## I. 胎児・新生児

CQ801	出生直後の新生児呼吸循環管理・蘇生については？	351
CQ802	生後早期から退院までにおける正期産新生児に対する 管理の注意点は？	357
CQ803	在胎 34~36 週の早産(Late preterm)児を 管理するときの注意点は？	363
CQ804	子宮内胎児死亡(妊娠 22 週以降)における原因検索と産婦・ 家族への対応については？	365

## J. その他

CQ901	妊娠中のシートベルト着用, および新生児の チャイルドシート着用について尋ねられたら？	369
CQ902	大規模災害や事故に遭遇した女性の救護は？	372
CQ903-1	突然発症した妊産婦の心停止(状態)への対応は？	376
CQ903-2	妊産婦が死亡した時の対応は？	380
留意点		383

索引		i
----	--	---

**CQ106-1 妊娠初期・中期に胎児の異常が心配と相談があった場合には？***Answer*

以下のような認識をもって回答する。(B)

- 1) 胎児の異常には、発育の異常、形態の異常、胸水や貧血等の疾患、染色体異常、遺伝性疾患等がある。
- 2) 約3～5%の児は何らかの異常をもって生まれる。
- 3) 出生前診断には、確定的検査（診断がほぼ確定）と非確定的検査（正確な診断には確定的検査がさらに必要）との2つがある。両者とも一部の施設で実施されている（表1参照）。
- 4) 発育の異常、形態の異常、胸水や貧血等の疾患の出生前検査には、超音波検査が用いられるが、異常のすべてが検出できるわけではない（表1, CQ106-2, CQ106-4参照）。
- 5) 染色体異常の出生前検査には、母体血を調べる方法、超音波検査、絨毛検査、羊水検査等がある（表1, CQ106-2, CQ106-3, CQ106-5参照）。
- 6) 異常発見時には、種々の精神的葛藤が予想され、検査実施前のカウンセリングやインフォームドコンセント（告知範囲等についての）が重要である。

*Key words* : 出生前診断, 確定的検査, 非確定的検査

## ▷ 解説

1) 胎児異常（胎児疾患）の有無や出生前診断について問われることはしばしば経験する。出生前診断とは、妊娠中に実施する一群の検査や診断のことを指し、検出される異常には発育異常、形態異常、胸水や貧血等の疾患、染色体異常ならびに遺伝性疾患等が含まれる。その目的は疾病罹患児の予後向上にある。しかし、“命の選別”につながるとの考えもあり、社会的・倫理的に留意すべき点が多々ある。日本産科婦人科学会員と日本産婦人科医会員は妊婦・家族の希望に基づき、わが国の法律と倫理規定にのっとり出生前診断を行う。出生前診断には種々の解決されていない問題があり、CQ106-2, CQ106-3, CQ106-4, CQ106-5も参考に、以下のような認識をもって回答する。

2) 出生時に確認できる形態異常の頻度は3～5%とされ<sup>1)2)</sup>、その原因は多岐にわたる。染色体異常は胎児疾患の原因として約25%を占めるに過ぎない<sup>3)</sup>。

3)～5) 出生前診断のための検査法には、あくまでも胎児疾患の可能性の高さを推測する非確定的検査や、ほぼ確実に胎児疾患を診断できる確定的検査がある。表1に出生前診断各検査法の長所ならびに短所について示す。超音波検査は、非確定的検査にも確定的検査にもなりうる。施行時期について、母体血を用いた胎児染色体検査は、胎児由来 cell-free DNA 断片量は妊娠週数とともに上昇するため、妊娠10週以降に実施可能となる<sup>4)</sup>。絨毛採取は、妊娠11週未満に実施した群では、それ以降に実施した群と比較して、四肢欠損等の胎児形態異常の発症率が有意に上昇するため、妊娠11週以降に行う。羊水採取は、妊娠14週以前に実施した群では、それ以降に実施した群と比較して、四肢弯曲などの胎児形態異常の発症率や流産率が有意に上昇するため、妊娠15～16週以降に行う<sup>5)</sup>。非確定的検査結果

(表1) 出生前診断のために行われる各検査の特徴

	検査	対象となる胎児疾患	施行時期	検査感度*1	長所	短所
非確定的検査	中期母体血清マーカー (トリプルテスト、クアドラプルテストなど)	胎児染色体異常	15～20週	69% <sup>7)</sup> (トリプルテスト) 81% <sup>8)</sup> (クアドラプルテスト)	検査が陰性の場合には、羊水検査を回避できるかもしれない。胎児二分脊椎の診断につながるかもしれない。	確定診断ではない 対象となる染色体異常は、18、21トリソミー(13トリソミーは対象でない)
	母体血を用いた胎児染色体検査	胎児染色体異常	10週以降	99% <sup>4)</sup> *2	陽性的中率*3が高い。また、検査が陰性の場合には、羊水検査を回避できるかもしれない	確定診断ではない 対象となる染色体異常は、13、18、21トリソミー
	ソフトマーカーを用いた超音波検査	胎児染色体異常	11～13週	64～70% <sup>8)</sup>	検査が陰性の場合には、羊水検査を回避できるかもしれない	確定診断ではない
	初期血清マーカーとソフトマーカーの組み合わせ(妊娠初期)	胎児染色体異常	11～13週	82～87% <sup>8)</sup>	検査が陰性の場合には、羊水検査を回避できるかもしれない	確定診断ではない 対象となる染色体異常は、18、21トリソミー(13トリソミーは対象でない)
	ソフトマーカーを用いた超音波検査	胎児染色体異常	18週	50～75% <sup>7)</sup>	検査が陰性の場合には、羊水検査を回避できるかもしれない	確定診断ではない
	形態異常検出を目的とした超音波検査	胎児疾患一般	全週数	36～56% <sup>9)</sup> 10)	胎児に対して非侵襲的 確定的検査にもなりうる	検査者によって、発見率が異なる 発見率は決して高くない
確定的検査	絨毛検査	胎児染色体異常・ 遺伝子異常	11週以降	ほぼ100%	早い週数に検査が可能	手技が困難 胎盤限局性モザイクが約1%に認められる 検査に伴う流産1%*4
	羊水検査	胎児染色体異常・ 遺伝子異常	15～16週 以降	ほぼ100%	ほぼ100%で染色体異常がわかる 手技が容易	羊水検査に伴う流産0.3～0.5%*4
	臍帯血検査	胎児染色体異常・ 遺伝子異常、胎児貧血など	18週以降	ほぼ100%	胎児感染、貧血も診断可能	手技が困難 検査に伴う胎児死亡約1.4%*4

\*1 検査感度：実際に異常であった被検査者中、検査で異常と識別された被検査者の割合。非確定的検査については、21トリソミーの検査感度を示している。

\*2 陽性的中率(検査で陽性と判定された被検査者中、実際に異常である確率)とは異なる。

\*3 陽性的中率は、検査を受けた母集団の有病率(発生率)に依存する。35歳以上の妊婦を対象とした日本からの報告では、21トリソミーの陽性的中率は95.9%であった<sup>11)</sup>。

\*4 侵襲的検査(羊水検査、絨毛採取、臍帯血検査)について、安全性や推奨された手技に関する報告があり、リスクの説明や検査の実施に際しては各施設で参考にする(CQ106-5参照)。

(表2) 羊水穿刺、絨毛採取の実施要件<sup>6)</sup>

1. 夫婦のいずれかが、染色体異常の保因者である場合
2. 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
3. 高齢妊娠の場合
4. 妊婦が新生児期もしくは小児期に発症する重篤なX連鎖遺伝病のヘテロ接合体の場合
5. 夫婦の両者が、新生児期もしくは小児期に発症する重篤な常染色体劣性遺伝病のヘテロ接合体の場合
6. 夫婦の一方もしくは両者が、新生児期もしくは小児期に発症する重篤な常染色体優性遺伝病のヘテロ接合体の場合
7. その他、胎児が重篤な疾患に罹患する可能性のある場合

の解釈として、これらによって得られる染色体異常の確率が羊水検査の流産リスク(1/200～1/300)を上回る際に羊水検査が行われることが多い。また、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」によると、絨毛採取、羊水穿刺など侵襲的な検査(胎児検体を用いた検

査を含む)は、表2に該当する場合に、夫婦ないしカップル(以下夫婦と表記)からの希望があり、検査の意義について十分な遺伝カウンセリングによる理解の後、同意が得られた場合に実施する<sup>9)</sup>。これら出生前診断法の一部は限られた施設のみで実施されている。夫婦から真摯な出生前診断の希望が表出され、自施設での検査実施が困難な場合、検査可能な施設を紹介する。

6) 出生前診断により胎児に疾病が発見された場合、夫婦は種々の深刻な問題に直面することになる。特に、遺伝疾患(単一遺伝子病、染色体異常、多因子遺伝病、ミトコンドリア遺伝病等)の場合、児の予後、治療効果、生後社会から受けられる支援等について専門的知識を有した医療スタッフによる、診断検査実施前後の「遺伝カウンセリング」等の適切なカウンセリングが重要となる。また、絨毛検査や羊水検査には流産等のリスクを伴うため、事前のインフォームドコンセントが必須である(CQ106-5参照)。

---

### 文 献

---

- 1) Cunningham F: Williams Obstetrics 24th Edition, Chapter 12 Teratology, Teratogens, and Fetotoxic Agent. McGraw-Hill Professional, 2014; 283—305 (TextBook)
- 2) Brent RL, et al.: Environmental teratogens. Bull N Y Acad Med 1990; 66: 123—163 PMID: 2194610 (Review)
- 3) Nussbaum RL: Thompson & Thompson Genetics in Medicine 8th edition, Chapter 14 Developmental Genetics and Birth Defects. Saunders, 2015; 285 (TextBook)
- 4) Palomaki GE, et al.: DNA sequencing of maternal plasma reliably identifies trisomy 18 and trisomy 13 as well as Down syndrome: an international collaborative study. Genet Med 2012; 14: 296—305 PMID: 22281937 (II)
- 5) Mastroiacovo P, et al.: Limb anomalies following chorionic villus sampling: a registry based case-control study. Am J Med Genet 1992; 44: 856—864 PMID: 1481865 (II)
- 6) 日本産科婦人科学会倫理委員会：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。2013 (Guideline)
- 7) ACOG practice bulletin No. 163, July 2016: Aneuploidy screening in pregnancy. Obstet Gynecol 2016; 128: 180—194
- 8) Malone FD, et al.: First-trimester or second-trimester screening, or both, for Down's syndrome. N Engl J Med 2005; 353: 2001—2011 PMID: 16282175 (I)
- 9) Grandjean H, et al.: The performance of routine ultrasonographic screening of pregnancies in the Eurofetus Study. Am J Obstet Gynecol 1999; 181: 446—454 PMID: 10454699 (I)
- 10) Crane JP, et al.: A randomized trial of prenatal ultrasonographic screening: impact on the detection, management, and outcome of anomalous fetuses. The RADIUS Study Group. Am J Obstet Gynecol 1994; 171: 392—399 PMID: 8059817 (I)
- 11) Sago H, et al.: Nationwide demonstration project of next-generation sequencing of cell-free DNA in maternal plasma in Japan: 1-year experience. Prenat Diagn 2015; 35: 331—336 PMID: 25408438 (II)

**CQ106-2 産科超音波検査を実施するにあたっての留意点は？***Answer*

1. 産科超音波検査は「広義の出生前診断の1つ」であることを認識して検査を行う。(CQ106-1 参照) (A)
2. 産科超音波検査には、妊婦健診時に行われる『通常超音波検査』と、胎児形態異常診断を目的とした『胎児超音波検査』の2つがあることを認識して検査を行う。(B)
3. 「通常超音波検査」と「胎児超音波検査」のいずれであっても、目的、意義および異常発見時の告知範囲等について説明し、**文書で同意を得る。**(C)
4. 「通常超音波検査」では以下の点に留意して検査を行う。(B)
  - 1) 妊娠初期：異所性妊娠，枯死卵，子宮内胎児（胎芽）死亡，胞状奇胎などの絨毛性疾患等の異常妊娠の有無（CQ202，CQ203 参照）・妊娠週数決定の補助診断（CQ009 参照）・胎児数の確認と多胎時の膜性診断（CQ701 参照）・子宮および付属器異常の有無（CQ501，CQ504 参照）
  - 2) 妊娠中期・末期：胎児発育の評価（CQ001，CQ307-1 参照）・胎位・胎向の評価（CQ001 参照）・胎児付属物の評価（胎盤の位置，羊水量）（CQ001，CQ304，CQ305，CQ306-1，CQ306-2，CQ308 参照）・子宮頸管長の評価（CQ301，CQ302 参照）
5. 「胎児超音波検査」については以下の点に留意して検査を行う。
  - 1) 全妊婦を対象とした標準検査ではない。(B)
  - 2) 胎児形態評価は，妊娠 10～13 週頃，妊娠 18～20 週頃および妊娠 28～31 週頃の 3 つの時期から適宜設定する。(C)

**Key words**：産科超音波検査，胎児超音波検査，出生前診断，胎児形態異常

## ▷ 解説

産科超音波検査は広く用いられており、本項では超音波検査の目的と用途に関する留意点を記述した。2017年版では「尋ねられたら」という但し書きを用いたが、2020年版では、産科超音波検査が一般的に普及している現状を踏まえ実施者である医療者を主体とした内容に変更した。

1. 産科超音波検査では意図せずに胎児形態異常が発見される場合があり、広義の出生前診断のひとつである<sup>1)</sup>。したがって、実施時には他の出生前診断に関連する諸検査（CQ106-1 参照）と同様、出生前診断法のひとつであることを認識したうえで検査を行う。

2. 産科超音波検査には、妊婦健診時に妊娠経過の正常・異常の鑑別を目的に行う「通常超音波検査」（CQ001 表 1 参照）、ならびに胎児形態異常の評価ないし診断を目的とした「胎児超音波検査」の両者がある。「通常超音波検査」はリスクの有無にかかわらず実施され、「胎児超音波検査」には以下 1)～5) の特徴があり、「通常超音波検査」と異なっていることを認識したうえで検査を行う。1) 原則として妊婦・家族の希望に基づき実施されること、2) 倫理的配慮が必要なこと、3) 実施者に対する特別な

(表 1) 胎児形態異常スクリーニング検査における推奨チェック項目、異常所見および疑われる形態異常(文献2)~7)より引用、一部改変)

観察項目	異常所見	疑われる形態異常(あるいは状態)※
<p>●妊娠初期(妊娠10~13週)</p> <ul style="list-style-type: none"> <li>・頭部は半球状で不整はないか</li> <li>・頭部・頸部・胸部・腹部に異常な液体貯留像はないか</li> <li>・四肢は4本みえるか</li> </ul>	<p>頭部の不整 液体貯留像</p> <p>四肢がない/ みえにくい</p>	<p>無頭蓋症無脳症, 脳瘤 全前脳症, 頸部嚢胞性リンパ管腫, 胎児水腫, 巨大膀胱(Prune-belly 症候群) 上肢あるいは下肢欠損, その他の骨形成不全</p>
<p>●妊娠中期(妊娠18~20週)</p> <p>【全身】</p> <ul style="list-style-type: none"> <li>・浮腫はないか</li> </ul> <p>【頭部】</p> <ul style="list-style-type: none"> <li>・BPD(児頭大横径)は妊娠週数相当か</li> <li>・頭蓋内は左右対称で異常像を認めないか</li> <li>・頭蓋外に突出する異常像を認めないか</li> </ul> <p>【胸部】</p> <ul style="list-style-type: none"> <li>・心臓の位置はほぼ正中で軸は左に寄っているか</li> <li>・左右心房心室の4つの腔が確認できるか</li> <li>・胸腔内に異常な像を認めないか</li> </ul> <p>【腹部】</p> <ul style="list-style-type: none"> <li>・胃胞が左側にあるか</li> <li>・胃胞, 膀胱, 胆嚢以外に嚢胞像を認めないか</li> <li>・腹壁(臍部)から臓器の脱出を認めないか</li> </ul> <p>【背部・臀部】</p> <ul style="list-style-type: none"> <li>・異常な隆起を認めないか</li> </ul> <p>【四肢】</p> <ul style="list-style-type: none"> <li>・十分な長さの四肢が確認できるか</li> </ul> <p>【羊水】</p> <ul style="list-style-type: none"> <li>・羊水過多や過少は認めないか</li> </ul>	<p>浮腫あり</p> <p>週数に比し長い 週数に比し短い 測定できない 左右非対称 異常像 突出像</p> <p>位置・軸が右 腔の数の異常 胸腔内異常像</p> <p>胃胞が右側 胃胞がみえない 他の嚢胞像 臓器脱出像</p> <p>異常な隆起</p> <p>四肢が短い</p> <p>羊水過多</p> <p>羊水過少</p>	<p>頸部嚢胞性リンパ管腫, 胎児水腫</p> <p>水頭症, 水無脳症 小頭症, 脳瘤 無頭蓋症, 無脳症 乳脳症, 脳腫瘍 水頭症, 脈絡叢嚢胞, 脳腫瘍 脳瘤</p> <p>内臓逆位, 錯位(無脾症, 多脾症), 横隔膜ヘルニア, CCAM, 肺分画症, 各種の心形態異常 各種の心形態異常 横隔膜ヘルニア, CCAM (CPAM), 肺分画症, 胸水</p> <p>内臓逆位, 錯位(無脾症, 多脾症) 横隔膜ヘルニア, 先天性食道閉鎖症 各種の腹部嚢胞性疾患(肝, 胆道, 腎, 卵巣, 尿管管) 臍帯ヘルニア, 腹壁破裂</p> <p>二分脊椎(脊髄髄膜瘤, 腰・仙尾部奇形腫, 総排泄腔)</p> <p>各種の四肢短縮性骨系統疾患</p> <p>嚥下障害をきたす胎児形態異常, 皮膚欠損をきたす胎児形態異常, 多尿をきたす胎児内分泌性疾患, 胎児水腫, 胎盤腫瘍(形態異常以外の原因検索要)</p> <p>腎尿路系疾患(腎無形成, 多嚢胞腎, 尿路閉塞)(形態異常以外の原因検索要)</p>

研修が必要であること, 4) 形態評価に加えて, 血流計測や胎動観察などの特殊検査法も含まれる場合があること, および, 5) 保険診療上, 限定された施設(胎児心疾患などの限定された形態異常のみ)のみが保険請求可能であること<sup>2)</sup>.

「通常超音波検査」と「産科超音波検査」の違いについて, 妊婦・家族が必ずしも認識しているとは限らないため, その目的や内容について啓蒙することが望ましい。

3. 出生前診断には, 倫理的問題が併存する。胎児は一定の確率で形態異常を有するため, 「通常超音波検査」でも胎児形態異常が発見される場合がある。したがって, 「胎児超音波検査」, 「通常超音波検査」のいずれであっても, 目的, 検査意義, 発見され得る異常および発見された場合の告知範囲などに関して, 「広義の出生前診断の1つ」に含まれることを考慮して, 事前に文書でインフォームドコンセントを得ることが勧められる。胎児形態異常検出を目的とした妊娠中期「胎児超音波検査」精度に関するメタ解析では, 胎児疾患検出率(感度)は平均40%(13~83%)であった<sup>3)</sup>。

4. 妊娠初期における「通常超音波検査」で観察すべき項目(カッコ内は疑うべき異常あるいは目的)は以下の通りである。子宮体部腔内胎児(胎芽)の認識(子宮内膜に囲まれた胎嚢を確認できるか)(異所性妊娠), 胎芽像の確認(枯死卵), 児心拍の確認(子宮内胎児(胎芽)死亡, 胞状奇胎などの絨毛性

(表 1) (続き)

観察項目	異常所見	疑われる形態異常 (あるいは状態) ※
<b>●妊娠後期 (妊娠 28～31 週) (注 1)</b> <b>【全身】</b> ・浮腫はないか <b>【頭部】</b> ・BPD (児頭大横径) は、妊娠週数相当か ・頭蓋内は左右対称で異常像を認めないか <b>【胸部】</b> ・心臓の位置はほぼ正中で軸は左に寄っているか ・左右心房心室の 4 つの腔が確認できるか ・胸腔内に異常な像を認めないか <b>【腹部】</b> ・胃胞が左側にあるか ・胃胞、膀胱、胆嚢以外に嚢胞像を認めないか <b>【四肢】</b> ・FL (大腿骨長) は妊娠週数相当か <b>【羊水】</b> ・羊水過多や過少は認めないか	浮腫あり 週数に比し長い 週数に比し短い 測定できない 左右非対称 異常像 位置・軸が右 腔の数の異常 胸腔内異常像 胃胞が右側 胃胞がみえない 他の嚢胞像 四肢が短い 羊水過多 羊水過少	頸部嚢状リンパ管腫、胎児水腫 水頭症、水無脳症 小頭症、脳瘤 無頭蓋症、無脳症 孔脳症、脳腫瘍 水頭症、全前脳胞症、脈絡叢嚢胞、脳腫瘍 内臓逆位、錯位 (無脾症、多脾症)、横隔膜ヘルニア、CCAM、肺分画症、各種の心形態異常 各種の心形態異常 横隔膜ヘルニア、CCAM (CPAM)、肺分画症、胸水 内臓逆位、錯位 (無脾症、多脾症) 横隔膜ヘルニア、先天性食道閉鎖症 各種の腹部嚢胞性疾患 (肝、胆道、腎、卵巣、尿膜管)、 十二指腸閉鎖、小腸閉鎖 各種の四肢短縮性骨系統疾患 嚢下障害をきたす胎児形態異常、皮膚欠損をきたす胎児形態異常、多尿をきたす胎児内分泌性疾患、胎児水腫、胎盤腫瘍 (形態異常以外の原因検索要) 腎尿路系疾患 (腎無形成、多嚢胞腎、尿路閉塞) (形態異常以外の原因検索要)

※本表には、Bモード経腹超音波断層法を用いた胎児形態スクリーニング検査としての観察項目を掲げた。観察項目として「正常像の観察ポイントを疑問形で箇条書き」し、記載された正常像が確認できない場合に、想定される頻度あるいは重要性からみた胎児疾患名を掲げた。

注 1: チェック項目は、基本的に妊娠 18～20 週の項目から、妊娠週数が進むと観察しにくくなる体表からの隆起性の異常のチェック項目を除いたものである。

疾患) (CQ202, CQ203 参照), 頭殿長計測 (妊娠週数決定のための補助診断) (CQ009 参照), 胎児数の確認と膜性診断 (単胎・多胎の診断) (CQ701 参照), 子宮および付属器異常の有無 (子宮奇形, 子宮腫瘍, 付属器腫瘍) (CQ501, CQ504 参照). 各項目の詳細については該当 CQ を参照されたい. 妊娠中期・末期における「通常超音波検査」の目的は, 胎児発育の評価 (CQ001, CQ307-1 参照), 胎位・胎向の評価 (CQ001 参照), 胎児付属物の評価 (胎盤の位置, 羊水量) (CQ001, CQ304, CQ305, CQ306-1, CQ306-2, CQ308 参照), 子宮頸管長の評価 (CQ301, CQ302 参照) などである. 各項目の詳細については該当 CQ を参照されたい.

5. 胎児超音波検査は出生前診断の 1 つであり, 妊婦全例を対象とした標準検査とはなっていない. 胎児形態評価の至適時期に関しては, 妊娠 10～13 週, 妊娠 18～20 週あるいは妊娠 28～31 週とする報告が多い<sup>4)5)</sup>. わが国においては, 日本産科婦人科学会が 2016 年に「妊娠 18～20 週における胎児超音波検査 (胎児形態異常スクリーニング検査) の基本チェック項目」を提唱し, その他の妊娠週数におけるチェック項目についても検討中である<sup>6)</sup>. 表 1 に, 参考として文献的に報告された形態異常評価におけるチェック項目, 異常所見および疑われる疾患を示す.

## 文 献

- 1) 「出生前に行われる検査および診断に関する見解」日本産科婦人科学会 平成 25 年 6 月 22 日

(Guideline)

- 2) 里見元義, 他: 胎児心エコー検査ガイドライン. 日本小児循環器学会雑誌 2006; 22: 591—613 (Guideline)
- 3) Levi S: Ultrasound in prenatal diagnosis: polemics around routine ultrasound screening for second trimester fetal malformations. Prenat Diagn 2002; 22: 285—295 PMID: 11981909 (II)
- 4) American College of Obstetricians and Gynecologists: ACOG Practice Bulletin No. 175: Ultrasound in Pregnancy. Obstet Gynecol 2016; 128: e241—e256 PMID: 27875472 (Guideline)
- 5) AIUM practice guideline for the performance of obstetric ultrasound examinations. J Ultrasound Med 2013; 32: 1083—1101 (Guideline)
- 6) 超音波による胎児評価に関する小委員会報告. 日産婦誌 2016; 68: 1396—1398 (Review)
- 7) Salomon LJ, et al.: Practice guidelines for performance of the routine mid-trimester fetal ultrasound scan. Ultrasound Obstet Gynecol 2011; 37: 116—126 PMID: 20842655 (Guideline)

第6回日本産科婦人科遺伝診療学会学術講演会

## 周産期講義シリーズ

令和2年12月9日（水）～20日（日）

## 講義スライドハンドアウト集

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）  
出生前診断実施時の遺伝カウンセリング体制の構築に関する研究班  
（H29-健やか-一般-002）

■周産期講義 1～3 「出生前検査と医療倫理」	
(1) 周産期講義 1.....	1
周産期臨床遺伝 出生前診断とは？そしてその施設間連携は？	
担当：山田 崇弘（京都大学医学部附属病院遺伝子診療部）	
(2) 周産期講義 2.....	5
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）	
担当：白土なほ子（昭和大学医学部産婦人科学講座）	
(3) 周産期講義 3.....	12
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	
担当：西山 深雪（国立成育医療研究センター周産期・母性診療センター）	
■周産期講義 4～6 「周産期カウンセリングにおける必須知識」	
(1) 周産期講義 4.....	18
高年妊婦への出生前診断に関連した対応	
・検査を実施していない 1 次施設；遺伝カウンセリングマインドを持った対応	
・検査を実施している施設；遺伝カウンセリング	
担当：小野 政徳（金沢大学医薬保健研究域医学系産科婦人科学）	
(2) 周産期講義 5.....	26
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）	
担当：江川真希子（東京医科歯科大学血管代謝探索講座）	
(3) 周産期講義 6.....	34
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～	
担当：早田 桂（岡山大学大学院医歯薬学総合研究科産科・婦人科学教室）	
■周産期講義 7～9 「先天性疾患についての必須知識」	
(1) 周産期講義 7.....	42
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）	
担当：浜之上はるか（横浜市立大学附属病院遺伝子診療科）	
(2) 周産期講義 8.....	48
ダウン症候群について（自然史，生活ぶり，家族の状況等）	
担当：竹内 千仙（東京都立北療育医療センター脳神経内科）	
(3) 周産期講義 9.....	56
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	
担当：三谷 裕介（金沢大学附属病院周産母子センター小児科）	

一般社団法人 日本産科婦人科遺伝診療学会学術講演会

## 周産期講義シリーズ

### 周産期臨床遺伝 学習マニュアル

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)

出生前診断実施時の遺伝カウンセリング体制の構築に関する研究班

(H29-健やか-一般-002)

# 周産期臨床遺伝 学習マニュアル

1  
2  
3  
4  
5  
6  
7  
8  
9  
10  
11  
12  
13  
14  
15  
16  
17  
18  
19  
20  
21  
22  
23  
24  
25  
26  
27  
28  
29  
30  
31  
32  
33  
34

## 目次

- 1. 序文 小西郁生
- 2. 学習マニュアルのゴール 関沢明彦
- 3. この学習マニュアルを活用するにあたってまず知っておきたいこと 佐村 修
- 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？ 斎藤加代子
- CQ2 産科1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？ 浦野真理
- 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？ 金井 誠
- 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？ 澤井英明
- 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？ 高田史男
- CQ6 高次施設への紹介先はどのように探したらよいか？ 中込さと子
- CQ7 高次施設への紹介状に記載することは？ 佐村 修
- CQ8 出生前診断について全妊婦に伝えるべきか？ 澤井英明、中込さと子
- 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？ 吉橋博史
- 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？ 金井誠
- 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？ 浦野真理
- 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？ 高田史男
- CQ13 検査結果の適切な保存法／取り扱い方法は？ 吉橋博史
- CQ14 出生前遺伝学的検査に関わる研修をしたいときは？ 山田崇弘
- 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？ 浦野真理
- CQ10 資料
- 付録 妊婦と家族向けリーフレット

1 **1. 序文**

3 国立病院機構京都医療センター院長

4 小西郁生

6 医師は本来、目の前のいる患者さんに対して最も適切な治療を行いたいと考え、それが何か  
7 を知るべく全力を尽くしており、そこに医師としての誇りと歓びがある。しかし、1980年  
8 代から evidence-based medicine (EBM) の概念が登場し、「一つの答えをすべてに適応す  
9 る」という医療疫学に基づくエビデンスが重視され、診療ガイドラインの時代が到来した。  
10 ところが、いよいよ 21 世紀となり、包括的ゲノム解析が注目されるにつれて、医療は再び、  
11 「個人の多様性を重視して適切な答えを探す」という”個別化医療の時代”へと突入しようと  
12 している。私たち産婦人科医はこの流れの先頭に立ち、その方向性を促進しつつ、患者さん  
13 のために尽くさねばならない。

14 ゲノム医療の導入は、がん医療分野ではクリアカットであり、誰もが自然にその流れを受け  
15 止めることができ、比較的スムーズに進行しているように見える。それでも、遺伝性乳がん  
16 卵巣がんの診療のように、生殖細胞系列の遺伝子解析では検査結果の影響が家系全体にも  
17 広がることから検査前に十分な説明が欠かせないし、結果が判明した後はさらに詳細なカ  
18 ウンセリングが必要である。ところが、妊娠中の胎児の状況を把握するための遺伝学的検査  
19 となると、その結果が妊婦さんにとっては妊娠を継続するか中断するかが迫られるため、そ  
20 の影響は重大であり、非常に悩ましいものとなる。したがって、この検査にはカウンセリン  
21 グが必須であり、これに関わる医療者には、十分な知識と経験、そして適切な姿勢と態度が  
22 求められるのである。

23 出生前遺伝学的検査が改めて注目されたのは、2012年8月、メディアにより、妊娠初期に  
24 母体の採血だけで胎児の染色体異常が診断できると報じられてからであった。従来から、羊  
25 水穿刺による胎児染色体検査は日常診療で行われていたが、今回、確定検査でないにしても  
26 採血だけで予測できるようになったことは画期的であり、それゆえに国民のなかに大きな  
27 議論を巻き起こしたのである。ダウン症をもつ方々やご家族も非常に注目されることとな  
28 った。そして、日本産科婦人科学会内の検討委員会では、様々の方々からご意見をお聞きし  
29 た。その結果、出生前遺伝学的検査にはカウンセリングが必須であり、その体制を構築して  
30 いく必要があることから、専門家がそろっている施設を公に認定して、臨床研究として限定  
31 的に行っていくシステムが立ち上がり、現在にいたっている。

32 この議論が行われるなかで、私が一番感じたことは、ダウン症をもって生まれた子どもたち  
33 が、出生後、どのように育っているのか？さまざまなハンディキャップを背負っているであ  
34 ろうが、どのような支援体制が存在しているか？について、産婦人科医自身がほとんど知ら

1 ないことであった。したがって、当時、検査に関する説明を求められたとしても、妊娠の継  
2 続や中断について、産婦人科医のほとんどは正確に答えることができなかつたであろうと  
3 思われる。そして、この課題が厚労省研究班によるアンケート調査につながり、ダウン症を  
4 もつ方々が成長して元気で働いている現状を浮き彫りにしたのであった。  
5 一方、検査自体は国民のなかに広く受け入れられ、臨床研究ではなく一般診療として行うこ  
6 とができる素地が生まれてきたのである。しかし、この間、採血だけで行える検査であるが  
7 ゆえに、認定されていない施設がカウンセリング抜きで検査を開始したことはきわめて衝  
8 撃的であった。とりわけ、私は産婦人科医でない医師が「カウンセリング専門」であること  
9 を宣言して検査を行い始めたことに非常なショックを覚えたのである。その理由は、この検  
10 査のカウンセリングのなかに、妊娠の継続と中断に関する相談を受けることができるとい  
11 う必須条件がすでに大前提として含まれていることに気づかされたからであった。すなわ  
12 ち、出生前遺伝学的検査について、最初に相談を受け質問に答えるのは産婦人科医でなけれ  
13 ばならないのである。  
14 今後、出生前遺伝学的検査はますます広がっていくと推測される。しかし、主人公はあくま  
15 でも妊娠している女性自身であり、私たち産婦人科医が適切に対応する責任を負っている。  
16 まず、人間の多様性の大切さ、ダウン症を含めた個性への理解が大前提であり、ハンディキ  
17 ャップをもつ人や悩む人を支援する側に立つことが重要である。そして、当事者である妊婦  
18 さんが、妊娠の継続と中断について適切に判断して決断できるように、十分な援助を行って  
19 いく必要がある。今回、私たち産婦人科医がこれらのことについて理解を深め、カウンセリ  
20 ングの方法をマスターしていくための第一歩となるよう、この学習マニュアルを編纂した。  
21 本マニュアルについて、是非とも、貴重なご意見をお寄せいただきたい。

22  
23  
24  
25  
26  
27  
28

---

## 1 2. 学習マニュアルのゴール

2

3 出生前遺伝学的検査には、社会的にさまざま議論があることから、倫理的な側面に配慮し  
4 た慎重な対応が必要である。そのため、出生前遺伝学的検査を受けるか否かは、出生前遺伝  
5 学的検査の種類やその検査の特色、検査によって引き起こされる可能性のある心理的な葛  
6 藤の可能性などについてよく理解したうえで個人の自律的な判断で決めるべきことであり、  
7 その理解を促すステップとして遺伝カウンセリングは重要な役割を果たす。

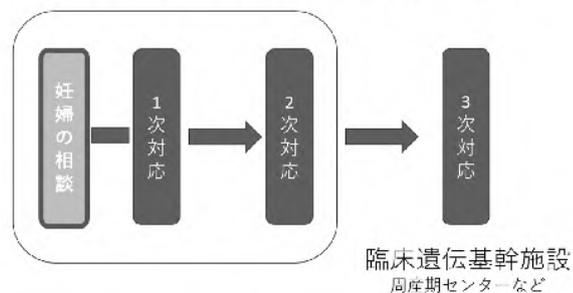
8 妊婦健診において、出生前遺伝学的検査に関連した質問があった場合には、検査を単に実  
9 施する、または逆に否定的な意見を述べるなどすることなく、自己決定に配慮し、カウンセ  
10 リングマインドをもって対応することが求められる(1次対応)。妊婦にとっては健診した際  
11 の最初の医師の対応や意見がその後の判断に大きく影響することも多いことから、この1  
12 次対応のための心構えは、すべての産婦人科医が知って実践すべき基本事項である。

13 その上で、1次対応の次のステップとして、実際の検査についての具体的な相談が必要  
14 な妊婦には2次、3次対応を行うことになる(図)。妊産婦への2次、3次対応は通常の妊  
15 婦健診の時間内に行うことは無理であり、別の時間帯に専用の外来を設定して行うべきで  
16 ある。2次対応では施設内で専門の外来枠を設定して一定の時間をかけて遺伝カウンセリング  
17 を実施する必要があるが、一般の産科医療機関でも対応可能である。妊婦の出生前遺伝学  
18 的検査などについての心配の多くは高年妊娠など漠然としたものの場合が多く、そのよう  
19 な症例における2次対応は一定の遺伝学的な研修を行った産婦人科医が担うべきである。

20 一方、3次対応は家系内に遺伝性疾患を発症しているものがある場合や特殊な染色体疾患  
21 の場合など、遺伝医療の専門家でないと遺伝カウンセリングが難しい症例に対して行われ  
22 るものであることから、3次対応が必要な場合には臨床遺伝専門医などが所属する地域の遺  
23 伝医療における基幹施設へ紹介するのが理想的である。

24 本学習マニュアルは、妊婦健  
25 診を実際に行う産婦人科医お  
26 よびコメディカルスタッフが、  
27 1次、2次対応を適切に行うた  
28 めの知識とカウンセリングス  
29 キルを習得することを目標に  
30 作成されている。学習マニ  
31 ュアルの内容の習得には、このマニ  
32 ュアルと並行して作成されて  
33 いる研修マニュアルに基づい  
34 た研修会への参加が最も効果

### 出生前遺伝学的検査に対する対応



1次対応	2次対応	3次対応
高年妊娠などの相談にカウンセリングマインドをもって対応する	遺伝カウンセリングの素養のある医療者が、一定時間をかけて遺伝カウンセリングを実施する	臨床遺伝専門医など臨床遺伝の専門家が多職種連携で対応する

1 的である。また、多くの妊婦健診を行う産婦人科医やコメディカルスタッフが、このような  
2 研修を受講することが産婦人科医療スタッフの遺伝リテラシーの向上のために必要である。

3

4

(関沢明彦)

5

### 3. この学習マニュアルを活用するにあたってまず知っておきたいこと

この学習マニュアルは、妊婦健診を行う全ての施設(1～3 次施設)において、出生前遺伝学的検査の相談を受けた際に、適切な対応を行うことを目的に作成されたものである。**遺伝カウンセリングはこのマニュアルを読んだだけではできない。しかし、このマニュアルを使用した周産期遺伝研修(ロールプレイも含めて)を受けて遺伝カウンセリングを学ぶことができる。**また、以下に重要な用語に関する定義を記載する。

#### 出生前遺伝学的検査：

染色体検査、遺伝生化学的検査、遺伝子診断・検査等のうち、妊娠中に胎児の疾患や正確な病態を知る目的で行われる検査をいう。確定診断を目的とする検査は、主に羊水、絨毛、臍帯血を用いるが、母体血液中等の胎児・胎盤由来細胞や DNA<sup>※1</sup> などを用いることもある。非確定的な検査には、染色体異数性を対象として NIPT(母体血胎児染色体検査)、母体血清マーカー検査や超音波検査を用いた NT (nuchal translucency) の測定などのソフトマーカーがある。

※1 非確定的検査としての NIPT においても用いられるが、単一遺伝子疾患などにおいて確定的検査に使用される場合もある。

#### 本マニュアルにおける対応の定義

##### 1 次対応：

通常の妊婦健診の診察場面で、妊婦から出生前遺伝学的検査について相談された場合の対応を指す。妊婦健診を行うすべての医療機関で想定される対応で、時間は少なくとも 10 分程度<sup>※2</sup> は割いて実施する。対応者は産婦人科医だけに限らず、コメディカルスタッフまでを含めて想定している。その施設で実際に行っている出生前遺伝学的検査への対応状況を説明し、別途に遺伝カウンセリングの時間を予約する、出生前遺伝学的検査を別施設に紹介する等に限定し、具体的な出生前遺伝学的検査の遺伝カウンセリングを行う 2 次対応につなげることになる。

※2 本マニュアル作成研究班(厚生労働科学研究「出生前診断実施時の遺伝カウンセリング体制の構築に関する研究」)の調査では、正常産を主として取り扱っている 1 次施設において、通常の妊婦健診を行っている中で、どの程度の時間を出生前診断の相談にあてることができるかを調査したところ、5～10 分が 43.8%、10～20 分が 35.2%という結果であった。

1  
2  
3  
4  
5  
6  
7  
8  
9  
10  
11  
12  
13  
14  
15  
16  
17  
18  
19  
20  
21  
22  
23  
24  
25  
26  
27  
28  
29  
30  
31  
32  
33  
34

2次対応：

染色体疾患を対象として出生前遺伝学的検査を考慮する場合などの遺伝カウンセリングとしての対応をいう。通常の妊婦健診とは異なる30～45分程度の専門外来を設定し、自施設や他施設で実施可能な出生前遺伝学的検査に関する遺伝カウンセリングが行われる。また、他施設で実施されていて実際に検査を受けることが可能な出生前遺伝学的検査について紹介することも含まれる。遺伝カウンセリングは複数回に及ぶこともある。

3次対応：

特定の遺伝性疾患や複雑な染色体疾患に対する遺伝学的検査を考慮する場合の遺伝カウンセリングをいう。複雑な遺伝カウンセリングが必要となる場合が多いため、臨床遺伝専門医や認定遺伝カウンセラーが在籍する地域の臨床遺伝の基幹施設で対応する。

本マニュアルにおける施設の定義

1次施設：

一般の妊婦を診察している施設をいうが、2次施設もしくは3次施設の定義に合致しない施設である。

2次施設：

一般の産婦人科診療を行っており、出生前遺伝学的検査においての2次対応として遺伝カウンセリングを行っている施設である。臨床遺伝専門医や認定遺伝カウンセラーが在籍（非常勤も含む）していることが望ましい。また、周産期の臨床遺伝について一定の研修を受けて認定<sup>※3</sup>された産婦人科専門医や周産期専門医が在籍する施設も2次施設としての役割を果たすことができる。1次施設からコンサルトを受けることが想定される。

3次施設：

産婦人科や小児科の専門診療が可能であるとともに、臨床遺伝専門医や認定遺伝カウンセラーが在籍し、専門的な遺伝外来をもつ総合もしくは地域周産期センターや大学病院である。1次施設や2次施設からのコンサルトを受けて専門的な遺伝診療を行う。

※3 本マニュアルを用いた研修プログラムなどが相当する。（認定とするか認証とするかは研修終了後に認定テストを行うかなどの議論もあり、全体会議で検討予定）

（佐村 修）

1 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？

2

3 Answer

- 4 1. 遺伝カウンセリングは遺伝に関する不安に対して、自らの意思で決定し、行動できるよ  
5 うに、関連する疾患から正確な情報提供を行う医療行為である。このプロセスには、心  
6 理・社会的支援も含まれる。
- 7 2. 遺伝カウンセリングは一方的な医学情報の提供ではないことに留意すべきである。話を  
8 聴く際には、相手の語りを通して感じられる思いや感情を受容する態度を基本に、妊婦  
9 やパートナーの思いに共感することが重要である。
- 10 3. 出生前診断に関わる遺伝カウンセリングでは、検査の原理・方法・費用などの説明と同意  
11 に終始するのではなく、出生前診断の倫理的な問題についても触れる必要がある。

12

13 解説

14 1,2: 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）」  
15 には、「遺伝カウンセリングは、疾患の遺伝学的関与について、その医学的影響、心理学  
16 的影響および家族への影響を人々が理解し、それに適応していくことを助けるプロセスで  
17 ある。このプロセスには、1) 疾患の発生および再発の可能性を評価するための家族歴お  
18 よび病歴の解釈、2) 遺伝現象、検査、マネジメント、予防、資源および研究について  
19 の教育、3) インフォームド・チョイス（十分な情報を得た上での自律的選択）、およびリ  
20 スクや状況への適応を促進するためのカウンセリング、などが含まれる」と定義されてい  
21 る。

22 すなわち、遺伝カウンセリングでは当事者が情報に基づいて自己決定できるように、個  
23 人やカップルに対し、選択肢や医学知識について理解を深めるために支援し、また当事者  
24 がよく理解した上で、その遺伝的問題に対処していくことができるように援助を行う。し  
25 たがって、遺伝カウンセリングを行う立場にある者は疾患に対する正しい知識と情報の入  
26 手に努める必要がある。

27

28 3: 出生前遺伝学的検査に関わる遺伝カウンセリングには、疾病を発症している本人への  
29 遺伝カウンセリングとは異なる側面がある。人工妊娠中絶を考慮するならば、検査の時期  
30 に制限があり、迫るスケジュールの中で自己決定を行わなければならない、妊婦やパートナ  
31 ーの気持ちが大きく揺れ動く可能性がある。さらに、出生前遺伝学的検査が生命の選択や  
32 障害者差別にもつながることも情報提供に包含し、胎児の生きる権利が反映されない難し  
33 さも含むことを知っておく必要がある。妊娠前には全く不安を感じていなかったにもかかわらず、  
34 妊娠を契機に、様々な不安が惹起される状況が生じえる。妊娠に対する漠然とし

- 1 た不安が、胎児が疾患を有するのではないか、健康に生まれてくるのか、という不安に直
- 2 結し、出生前遺伝学的検査を選択することで不安を回避する場合もある。出生前遺伝学的
- 3 検査にかかわる遺伝カウンセリングでは、妊婦が直面している心理的負担と不安を理解
- 4 し、支援していくことも重要である。

5

(斎藤加代子)

1 CQ2: 1次対応としてなぜ良質なファーストタッチは必要か？

2

3 Answer

4 1. 妊婦は不安になりやすいことが知られており、不安に向き合うには信頼関係に基づく双  
5 方向のコミュニケーションが必要である。

6 2. 妊婦への1次対応では、不安を抱く妊婦を受容したうえで、正しい情報を分かりやすく  
7 提供し、それを妊婦が受け入れ、不安や悩みにも対処できるように、遺伝カウンセリング  
8 グマインドを持って対応することが重要である。

9

10 解説

11 1,2: 物事の最初の印象はインパクトを与えやすく、後々までも尾を引くことが知られてい  
12 る（心理学では初頭効果という）。そのため、例えば、偏った情報を最初に得てしまった妊  
13 婦とパートナーは次の情報を得ても正しい判断が難しくなる。児に何らかの異常があった  
14 ときはもちろんのこと、そうでない場合にも妊婦の考えを理解し、共感する態度を持って対  
15 応することで医療者からの情報を受け入れやすくすることが可能になる。すなわち、高次施  
16 設での遺伝カウンセリングに繋げる意味においてもファーストタッチが非常に重要と考え  
17 られる。

18 一般にカウンセリングマインドとは基本的に相手の話をしっかりと受け止め、相手の気  
19 持ちをくみ取りながら聞く姿勢のことをいう。そのような姿勢を前提に、出生前遺伝学的検  
20 査においては、情報提供を受けた妊婦が遺伝カウンセリングを通じて自律的な決定をする  
21 プロセスが重要になる。そのため、医療者は指示や指導ではなく、「どうしたいですか？」  
22 「どうしますか？」という相手の意思を大切にすることが必要である。さらに、妊婦は出生前遺伝  
23 学的検査を希望するかしないかを判断する以前に、漠然とした児への不安を抱えているこ  
24 とが多く見受けられる。誰もが健康な子を産み育てたいと願うが、出生前遺伝学的検査を受  
25 けて子を選んで産みたいと思うかどうかは、別の問題と捉えなければならない。すべての妊  
26 婦が健康な子でなければ欲しくない、検査を積極的にしたいという考えではないことを医  
27 療者は認識しておくことが必要である。しかも、妊娠期間中は冷静な判断がしにくいため、  
28 自己決定を伴う判断を迫られる医療場面では、どの施設であっても遺伝カウンセリングマ  
29 インドを持った態度で接することが求められる。

30

(浦野真理)

1 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？

2

3 Answer

4 1. 検査の前に必要な理由は、通常の検査とは異なる以下の特性を有するためである。

5 (1)カップル自身でなく胎児の診断により、カップルと胎児の利益・不利益をカップルが  
6 判断し、その判断が妊娠継続に関わる重大な選択に直結する可能性がある。

7 (2)医療従事者の判断や推奨でなく、カップルが検査を実施するか否かを決定するため、  
8 検査内容や検査結果への対応などを十分に理解した上で意思決定する必要がある。

9 (3)検査の結果次第では、重大な選択を短期間でせざるを得ないため、検査結果への対応  
10 を検査前から熟考する必要がある。

11 2. 検査の後に必要な理由は、通常の検査とは異なる以下の特性を有するためである。

12 (1)結果が出るまでに時間を要するため、時間の経過の中で検査前の考えが変化するこ  
13 とがある。また、結果が出るまでの間に多大な不安とストレスを生じることが多いため、  
14 継続的な精神的支援を必要とする場合がある。

15 (2)非確定的検査と確定的検査では、結果の意味することが異なるので、再度の十分な説  
16 明を行う。特に確定的検査で児に疾患があると判明した場合には、重大な選択を短期  
17 間で行わざるを得ない。カップルの最善と考えた選択を支援するためには、十分な情  
18 報提供を必要とする。

19 (3)結果が陰性の場合でも、陰性の意味する状況をカップルが再認識する必要がある。  
20

21 解説

22 本来、検査前後の遺伝カウンセリングは出生前遺伝学的検査の実施時に 2 次対応として  
23 実施するが、1 次対応を行う医療者も十分に認識しておくべき基本事項や、1 次対応で提供  
24 されるべき内容も含んでいる。検査希望のカップルも、出生前遺伝学的検査の前と後に遺伝  
25 カウンセリングが必要であることを認識した上で、検査を実施する施設を受診することが  
26 望ましい。

27  
28 1: (1)自己判断できない幼児期などは、両親の判断で児の診断や治療を行うが、常に児の  
29 最善の利益となることが前提となり、それは両親の利益にも一致していることが多い。  
30 一方で、出生前検査・診断では、カップルと胎児の利益・不利益が常に一致しているとは  
31 限らない。胎児の生死に関わる重大な選択を、カップルがせざるを得ない検査である  
32 ことの認識が必要となる。

33 (2)通常の検査は、患者の病状から医療従事者の判断や推奨で実施されるが、本検査は  
34 カップル自身で実施するか否かを判断する必要があるため、p25『CQ10:染色体検査を想

1 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？』に記載されている内容  
2 を説明し、カップル自身が十分に理解した上で意思決定できるように支援する必要がある。  
3

4 (3)確定的検査となる羊水検査の実施時期は妊娠 15～16 週頃以降であり、結果が出る  
5 まで約 2 週間を要する。児の疾患が判明し、妊娠継続の可否を判断する場合、人工妊娠  
6 中絶の可能な法的期限(妊娠 22 週未満)があるため、望んだ妊娠を中絶するか否かという  
7 重大な選択を短期間でせざるを得なくなるため、検査結果への対応を検査前からカップ  
8 ルで熟考する必要がある。

9  
10 2: (1)いずれの検査でも、結果が出るまでに 1～2 週間を要するため、この間にカップルの  
11 意思が変化することもある。結果を伝える際には、どのような選択をするのか改めて熟  
12 考することを促し、カップルにとって最善な自分達らしい選択ができるように支援する。  
13 また、検査前の遺伝カウンセリング、検査の実施、結果を待つ間に、多大な不安とスト  
14 レスを生じるため、確定的検査で児の疾患が判明した場合はもちろん、結果が陰性で妊  
15 娠継続となった場合でも、継続的な精神的支援を必要とする場合がある。特に非確定的  
16 検査の結果から、引き続いて確定的検査を実施する場合には、双方で結果を待つこと  
17 になり、長期に渡る不安とストレスに晒される可能性があることも一連の検査の流れと共  
18 にカップルと共有しておく必要がある。

19 (2) 非確定的検査の結果は確定診断ではない。結果が陽性の際に、確定的検査を実施せ  
20 ずに人工妊娠中絶を行った場合、健常児を中絶してしまう可能性のあることを再度説明  
21 し、必ず確定的検査を受けるように促す。なお、妊娠を継続する場合には、確定的検査  
22 を受ける必要は無い。

23 確定的検査で児の疾患が判明した場合、カップルの望んだ結果ではなかったという精  
24 神的ショックの中で、重大な選択を短期間で行わざるを得ない。児の疾患や人工妊娠中  
25 絶などに関する詳細な情報提供を行い、家族会や患者の親などによるピアカウンセリング  
26 などが可能であれば実施希望の有無を確認するなど、カップルにとって、最善と考  
27 える自分達らしい選択ができるように支援する。

28 (3)結果が陰性であった場合でも、(1)のように多大な不安とストレスの中で結果を待  
29 つカップルが多く、検査を受けたことを後悔しているカップルもいるので、この間の気  
30 持ちを確認して寄り添い、その後の順調な妊娠・育児につなげるための支援として遺  
31 伝カウンセリングが必要である。

32 非確定的検査の結果が陰性の場合、確定診断ではないので、当該疾患の可能性を完全  
33 に否定できていないことをカップルが再認識する必要がある。また、確定的検査の結果  
34 が陰性の場合でも、その検査で発見可能な染色体疾患が見つからなかっただけである。

1 検査では発見できない染色体疾患（微細な構造異常、低頻度モザイクなど）があること、  
2 単一遺伝子疾患や染色体疾患以外の先天異常については検査されていないことについて  
3 カップルと共有する必要がある。

4 (金井 誠)

5

1 CQ4: 出生前遺伝学的検査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？

2

3 Answer:

- 4 1. 妊娠初期～中期に実施される出生前遺伝学的検査は、選択的人工妊娠中絶につながる可  
5 能性があり、日本社会において実施にあたっての明確なコンセンサスが得られていない  
6 ため、さまざまな意見がある。
- 7 2. 人工妊娠中絶を規定している母体保護法 14 条には、胎児条項は含まれていない。その  
8 ため、妊娠の継続が母体の健康を著しく害するかどうかに基づいて実施されるべきであ  
9 る。
- 10 3. 出生前遺伝学的検査の倫理的問題は、選択的な中絶が社会の中で障害をもつ者が存在す  
11 ることを否定し、排除するような優生思想につながる可能性が否定できないことにある。

12

13 解説：

14 1: 妊娠初期～中期に実施される出生前遺伝学的検査は、選択的人工妊娠中絶につながる可  
15 能性があり、日本社会においてその実施についての明確なコンセンサスはない。この問題に  
16 関してさまざまな意見があることを理解して実施することが求められる。このようにさま  
17 ざまな意見がある理由は大きく分けて、1) 医学的問題、2) 倫理的・社会的・法的問題があ  
18 る。1) 医学的問題は、出生前遺伝学的検査の精度や安全性が十分かどうかという点であり、  
19 これは医学の進歩によって解決の方向に向かっている。一方、2) 倫理的・社会的・法的問  
20 題は、NIPT の登場で明らかになったように、むしろ医学の進歩に伴って問題が新たに出現  
21 したり、一層深刻化したりする。出生前遺伝学的検査の最大の倫理的問題は出生前遺伝学的  
22 検査の結果として選択される可能性のある人工妊娠中絶が、「社会に障害者が存在すること  
23 を否定し、排除するような優生思想につながる」可能性があること、また、一方で「カップ  
24 ルの自己決定権は保証されるべきである」という考え方があることである。通常の医療行為  
25 は、有効性と有害事象が明確に区別され、その比較で評価され、有効性が有害事象を大きく  
26 上回ることが、優れた医療とされるが、出生前遺伝学的検査においては、この有効性と有害  
27 事象の関係が明確に区別されず、より早期に、安全に、詳しく診断されること自体がさまざま  
28 混乱につながる。例えば、病的意義が不明な遺伝子変異が検出される、重度の障害とは  
29 いえないような疾患の原因遺伝子の変化が同定される、などによって受検者の不安が高ま  
30 り、場合によっては選択的人工妊娠中絶を考えることにもなりうる。

31

32 2: 出生前遺伝学的検査の結果によって人工妊娠中絶を選択する場合、母体保護法の規定に  
33 おける「妊娠の継続又は分娩が身体的又は経済的理由により母体の健康を著しく害するお  
34 それのあるもの」に該当するという理由で実施される。直接的には胎児異常が理由であるに

1 もかかわらず、この規定を適用することについては、従来から法律違反の意見が提起されて  
2 いる。しかし、年間 17 万件程度とされる人工妊娠中絶のうち、出生前遺伝学的検査の結果  
3 によるものは、羊水検査の件数（年間 2 万件前後）から推定して、1,000～2,000 件程度で  
4 あり、ほとんどの人工妊娠中絶は、「母体の健康を著しく害する」を広義に解釈して実施さ  
5 れている。このことから出生前遺伝学的検査の結果による人工妊娠中絶も母体保護法によ  
6 るものとして実施することは法律にかなったものと考えられる。

7

8 3: 法律的には母体保護法の適用になるとしても、医療倫理的には別の見方もある。自己都  
9 合による人工妊娠中絶は許容されるが、出生前遺伝学的検査の結果による人工妊娠中絶は  
10 許容しがたい、明確に区別すべきという意見もある。その理由は、出生前遺伝学的検査の場  
11 合には障害を有する胎児を選択的に人工妊娠中絶しているという考え方である。自己都合  
12 の人工妊娠中絶は胎児が有する障害に関係なく人工妊娠中絶が実施されるのに対して、出  
13 生前遺伝学的検査の結果による場合には、健常児であれば妊娠を継続し、罹患児または障害  
14 のある児であれば人工妊娠中絶を選ぶという点において優生思想によるものであるとする  
15 意見である。医療倫理上のこの問題については、現実的には、妊婦の自律的かつ自己決定に  
16 よる判断を尊重することが、選択的人工妊娠中絶の是非の問題を論じるよりも重視される  
17 とみなされている。このようにカップルや女性自身の自己決定権は尊重されるべきもので  
18 はあるものの、一般的な生命倫理として胎児が命を失う人工妊娠中絶と自己決定権の兼ね  
19 合い、そして人工妊娠中絶のなかでも選択的な人工妊娠中絶に対してはさまざまな意見が  
20 存在することを理解しておく必要がある。

21

(澤井英明)

22

23

---

1 CQ5: 出生前遺伝学的検査に関連する相談への対応において遵守すべき法律、見解、指針、  
2 ガイドライン、提言は？

3

4 Answer

5 1. 第一に遵守すべきガイドラインと見解：

6 (1)医療における遺伝学的検査・診断に関するガイドライン（日本医学会、2011年2月）

7 (2)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（日本産科婦人科学会、2013  
8 年6月22日改定）

9 2. 上記1と共に遵守すべきガイドラインおよび指針：

10 (1)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（日本産科婦人科学会、2013  
11 年3月9日）

12 (2)産婦人科診療ガイドライン-産科編 2017（日本産科婦人科学会・日本産婦人科医会、  
13 2017年4月3日）

14 (3)医師の職業倫理指針 第3版（日本医師会、2016年10月1日）

15 3. 提言：

16 (1)出生前遺伝カウンセリングに関する提言（日本遺伝カウンセリング学会、2016年4月  
17 4日）

18 4. 法律：

19 (1)刑法（1907年法律第45号、最終改正2017年法律第72号）第29章 墮胎罪

20 (2)母体保護法（1948年7月13日法律第156号、最終改正2000年法律第80号）

21

22 解説

23 1: 第一に遵守すべきガイドラインと見解：

24 出生前遺伝学的検査を含む全ての遺伝学的検査は日本医学会の「医療における遺伝学的  
25 検査・診断に関するガイドライン」に従う必要がある。この遺伝学的検査とは親から子へと  
26 受け継がれる生殖細胞系列における遺伝子もしくは染色体に関する検査とそれらに関連す  
27 る検査を意味している。対象となる遺伝子もしくは染色体の変化は生涯変化せず、血縁者間  
28 で一部共有されるといった遺伝情報の特殊性を持っており、そのことを明確に規定して注  
29 意を促している。これは当初、「遺伝学的検査に関するガイドライン（遺伝関連10学会、  
30 2003年8月）」の改訂版を目指したものであったが、日本人類遺伝学会を中心に、日本遺伝  
31 カウンセリング学会、日本遺伝子診療学会、日本家族性腫瘍学会、日本産科婦人科学会、日  
32 本小児遺伝学会、日本先天異常学会、日本先天代謝異常学会、日本マスキリーニング学会、  
33 日本臨床検査医学会、日本循環器学会、日本神経学会、日本皮膚科学会、日本耳鼻咽喉科学  
34 会、日本眼科学会、日本血液学会、日本糖尿病学会の17学会が参画して新たにガイドライ

1      ンを作成した。このガイドラインでは出生前遺伝学的検査に関しては、日本産科婦人科学会  
2      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」を遵守するように規定してい  
3      る。本ガイドラインにはその目的、意義、留意点をはじめ、概念、実施環境、確定・非確定  
4      の区分、種類、手技、遺伝カウンセリング等の内容を解説しており、出生前検査に関わる医  
5      療従事者は十分理解しておく必要がある。

6

7      2: 上記1と共に遵守すべきガイドラインおよび指針：

8      (1)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：日本産科婦人科学会が公表  
9      し、日本医師会、日本医学会、日本産科婦人科学会、日本産婦人科医会、日本人類遺伝学会  
10     が共同声明を出してその遵守を求めた指針であり、厚生労働省もその遵守を求めている。現  
11     在わが国の無侵襲的出生前遺伝学的検査 (Non Invasive Prenatal genetic Testing: NIPT)  
12     実施体制は、全てこの指針に沿って運用されている。平成24年8月末にNIPTが日本国内  
13     で開始されるとの報道がなされ社会問題化し、学会として指針を示すことが喫緊の課題と  
14     なったため、「母体血を用いた新しい出生前遺伝学的検査に関する検討委員会」が設置され、  
15     別途検討が行われ策定された。十分な遺伝カウンセリングの提供が可能であるなど一定の  
16     条件を備え、審査に通り認定・登録を受けた施設で行われる。

17     (2)産婦人科診療ガイドライン-産科編2017:2008年以来3年ごとに改定を重ねられている  
18     産婦人科の診療ガイドラインである。CQ&A方式で産婦人科の標準診療が書かれている  
19     が、出生前遺伝学的検査についてもCQ106-1~5に渡り産婦人科医に必要な知識や情報が、  
20     手技も含めてまとめられている。

21     (3)医師の職業倫理指針 第3版：「生殖医療」と「遺伝子をめぐる課題」の標題でそれぞ  
22     れ記載されている。前者には「出生前に行われる遺伝学的検査および診断」の項を設け、実施  
23     の条件、制限、義務、留意点、遵守すべき見解や指針を具体的に示している。

24

25     3: 提言：

26     (1)出生前遺伝カウンセリングに関する提言：日本遺伝カウンセリング学会がまとめた1  
27     次施設から高次施設まで、周産期医療に携わる新生児科医、産科医、助産師、看護師、認定  
28     遺伝カウンセラー等、幅広い医療従事者を対象にまとめられた提言書である。出生前検査・  
29     診断においては妊婦とパートナーのみならず胎児を含めた3者の立場を同時に考える必要  
30     があることなど、その困難さと心構え、配慮すべきことから、注意点などについて具体的に  
31     記載してある。実際に遺伝カウンセリングを行う際の具体的な情報を得ることも可能であ  
32     る。

33

34     4: 法律：

1 出生前遺伝学的検査について、直接的に規定する法律はわが国には存在せず、医師法・保  
2 健師助産師看護師法・医療法などに従って行われる。一方、出生前遺伝学的検査の結果、選  
3 択される可能性のある人工妊娠中絶については以下の法律に従う。

4 (1)刑法（墮胎罪）：第 212 条で妊婦自身が墮胎した場合（墮胎）、第 213 条で他者が妊婦  
5 の囑託や同意の下に墮胎を行った場合、またそれにより妊婦が死傷した場合（同意墮胎及び  
6 同致死傷）、第 214 条で医師、助産師、薬剤師、医薬品販売業者が妊婦の囑託や同意を得て  
7 墮胎した場合、また、それにより妊婦が死傷した場合（業務上墮胎及び同致死傷）、第 215  
8 条で妊婦の囑託や同意無しに墮胎した場合、またそれにより妊婦が死傷した場合（不同意墮  
9 胎致死傷）、それぞれで懲役刑を規定している。

10 (2)母体保護法：旧「優生保護法」に変わる法律として、母性の生命・健康の保護を目的  
11 に 1996 年制定・交付された人工妊娠中絶の根拠となる法律である。母体保護法指定医を規  
12 定している。同法第 14 条により都道府県医師会による「指定医」は、妊娠継続や分娩が身  
13 体的もしくは経済的理由により母体の健康を著しく害する恐れのある時と、強姦による妊  
14 娠の場合、本人と配偶者の同意を得て人工妊娠中絶を行える。同法による人工妊娠中絶の具  
15 体的な妊娠週数は、1990 年 3 月の厚生事務次官通知において、妊娠 22 週未満とされた。  
16 一方、同法には、胎児の先天性疾患など胎児側の要因で人工妊娠中絶の可否を論ずる胎児条  
17 項の規定はないが、胎児異常における人工妊娠中絶は、「その妊娠の継続又は分娩が身体的  
18 又は経済的理由により母体の健康を著しく害するとの判断」によって行なわれている。

19 (高田史男)

20  
21

---

1 CQ6: 高次施設への紹介先はどのように探したらよいか？

2

3 Answer

4 1. 3次対応を行う施設は「全国遺伝子医療部門会議」ホームページ内の「登録機関遺伝子

5 医療体制検索・提供システム」から検索可能である。

6 (http://www.idenshiiryoubumon.org/search/)

7 2. 2次対応の可能な施設は「出生前診断実施時の遺伝カウンセリング体制の構築に関する

8 研究」ホームページ内の (http://gc-png.jp/old/doctor/leaflet.html)、「産科診療施設リ

9 スト」などを参照する。

10

11 解説

12 1: 妊婦健康診査では妊婦の出生前遺伝学的検査に関連した質問に対応し (1次対応)、妊

13 婦とパートナーの自己決定のための遺伝カウンセリングが必要と判断した場合は、2次対応

14 を行う施設、または、3次対応を行う臨床遺伝基幹施設や周産期センターなどに紹介する。

15 全国遺伝子医療部門連絡会議は、遺伝子医療部門を備える高度医療機関の代表者により

16 構成されるが、代表的な3次対応を行う施設は、全国遺伝子医療部門連絡会議ホームペー

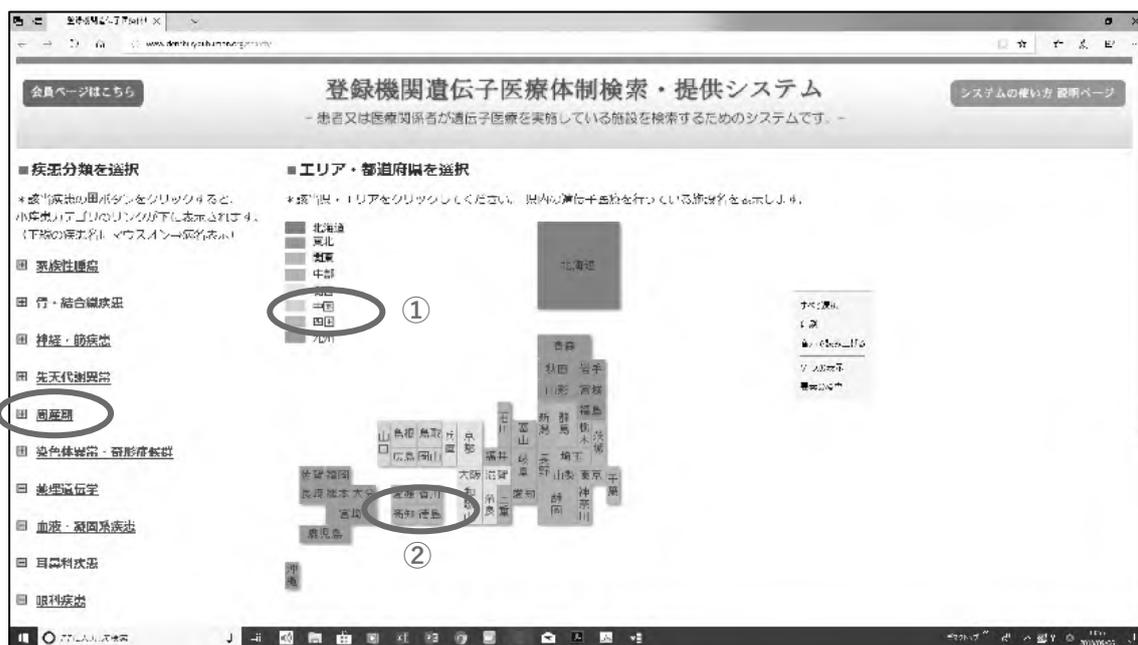
17 ジ内の「登録機関遺伝子医療体制検索・提供システム」から検索できる。

18 「登録機関遺伝子医療体制検索・提供システム」の活用の仕方は以下の通りである。

19

20 1) トップページから「①エリア」、「②都道府県」、または「③大分類 周産期」を指定

21 できる。



22

1

2) 「エリア」を選ぶと、エリア内の「病院」が検索できる。



3

4

3) 「病院」を指定し、大分類の「周産期」を選択すると、●出生前スクリーニング、●羊水染色体検査、●超音波検査による形態異常の偶発の発覚、●母体疾患・状態の実施状況を確認できる。

さらに登録施設診療体制として、●【遺力】 遺伝カウンセリング ● 【専診】 専門医による臨床診断 ● 【遺検】 遺伝学的検査による確定診断 ● 【医管】 医療管理の対応の有無について検索できる。

10



11

12

2: 2次対応を行う施設は、「出生前診断実施時の遺伝カウンセリング体制の構築に関する

- 1 「研究」ホームページの「①産科診療施設リスト」などから検索できる。
- 2 この施設リストでは、全国遺伝子医療部門連絡会議に参加しておらず遺伝診療部門がない施設であるが、一定の遺伝学的な研修を受けた産婦人科医によって2次対応を担える施設を紹介する予定である。



- 5
- 6 自施設に通う妊婦とパートナーが通いやすい近隣の2次・3次対応施設と連携をとり、
- 7 「出生前診断実施時の遺伝カウンセリング体制の構築に関する研究」ホームページ
- 8 (<http://gc-png.jp/old/doctor/leaflet.html>) 内に紹介されたリーフレット「②妊娠がわかったみなさんへ～妊婦健診で行われないおなかの赤ちゃんの検査について～」をダウンロードし、活用する（詳しくはCQ10を参照）。

11  
12  
13

(中込さと子)

1 CQ7: 高次施設への紹介状に記載することは？

2

3 Answer

4 1. 出生前遺伝学的検査を望む理由を記載する。

5 2. これまでの妊娠出産歴、既往歴や合併症などについての情報を記載する。

6 3. 家族歴をわかる範囲で記載する。

7 4. 今回の妊娠の経過について記載する（不妊治療後の妊娠かどうか。分娩予定日、胎児超  
8 音波の所見など）。

9 5. 妊娠初期の血液検査が施行済みであれば、結果をコピーして同封する。

10

11 解説

12 1: クライアントが出生前遺伝学的検査を希望する理由をまず初めに記載する。その理由に  
13 よっては高次施設で、遺伝カウンセリング前に十分な準備が必要となる可能性がある。ただ  
14 し、カップルの間で出生前遺伝学的検査を希望する背景が異なることもあり、その点も考慮  
15 した記載が必要である。

16

17 2: これまでの出産妊娠歴について、繰り返す流産歴（妊娠何週での流産か、心拍は確認  
18 されていたかどうか）がないかどうか記載する。出産歴については、出産した児に問題はな  
19 いかどうか、死産歴はないかどうかの情報も重要である。また、妊娠経過に影響をおよぼす  
20 合併症（高血圧、糖尿病、甲状腺機能疾患、喘息、膠原病、心疾患、精神疾患、婦人科疾患  
21 など）はないかを記載する。妊娠の経過に影響を与えるかもしれない既往歴についても確認  
22 する。特に悪性腫瘍の既往の有無や、その後の抗腫瘍剤の使用の有無、放射線療法の既往の  
23 有無なども重要である。

24

25 3: 家族歴は通常の診察では詳細に問診されていない可能性があるが、流産歴・死産歴の  
26 有無や、先天性疾患のある血縁者がいるかどうか、遺伝性疾患の血縁者がいるかなどの情報  
27 を記載する。

28

29 4: 今回の妊娠が不妊治療後なのかどうかを記載する必要がある。特に体外受精後の妊娠  
30 では、通常の体外受精によるものか顕微授精によるものか、その適応が重症の男性因子であ  
31 るか、凍結胚移植後の妊娠の場合、その採卵時期はいつであったのか、などの情報が必要で  
32 ある。採卵時期が必要な理由は、採卵時期の母体年齢から、染色体疾患の児を妊娠する可能  
33 性を推定することになるからである。分娩予定日は、出生前遺伝学的検査を選択する場合に  
34 は、妊娠時期によって選択が異なることと、検査によって実施時期が違うことから情報とし

1 て必須である。また、胎児の超音波検査を行っていれば、CRL（頭殿長）などの情報を記載  
2 する。もちろん問題のある所見を認めた場合も、その情報を記載する。

3

4 5: 妊娠初期の血液検査の結果をコピーして同封する。羊水検査において母体 RhD 陰性で  
5 あれば検査後の抗 D ヒト免疫グロブリン投与を考慮する必要があり、血液型の検査結果は  
6 重要である。また、梅毒、B 型肝炎、C 型肝炎、HIV などの感染症に関する検査結果なども  
7 羊水検査などの際に必要になることがある。

8 (佐村 修)

9

1 CQ8: 出生前遺伝学的検査について全妊婦に伝えるべきか？

2

3 ANSWER:

4 1. 妊婦から出生前遺伝学的検査について知りたいという申し出があれば、本マニュアル  
5 に沿った適切な対応が必要である。

6 2. 妊婦から出生前遺伝学的検査について知りたいという申し出がない場合、明らかな胎  
7 児異常やリスクの上昇がないかぎり、出生前遺伝学的検査のことを伝える義務はな  
8 い。しかし、義務がないとしても何も対応しないことが推奨されるわけではなく、出生  
9 前遺伝学的検査についての情報にアクセスできるような配慮が求められる。

10

11 解説

12 1: 妊婦が出生前遺伝学的検査について知りたいという意向があるのならば、適切に対応す  
13 る必要がある。妊婦健診の場で伝えられることが多いので、自施設でどこまでの対応をする  
14 かなど、あらかじめ明確にしておき、本マニュアルに沿って適切に対応する。妊婦からの申  
15 し出の有無で対応を決めることになるが、そもそも妊婦がこのような出生前診断の知識が  
16 ない場合は、申し出ることもできないので、本マニュアルに沿ったひとつの案としては、後  
17 述の「妊婦と家族向けのリーフレット」を妊婦に配布することもひとつの方法である。そう  
18 することで、出生前診断について、妊婦に押しつけることなく、標準的な知識を得てもらう  
19 ことが可能である。

20

21 2: 妊婦から出生前遺伝学的検査について知りたいという申し出がない場合、明らかな胎児  
22 異常やリスクの上昇がないかぎり、出生前遺伝学的検査のことを伝える義務はない。しか  
23 し、義務はないが、何もしないことが推奨されるわけではなく、その場面での明確な対応は  
24 決まっていない。高年妊娠が染色体異常妊娠と関連していることは事実であるが、高年妊娠  
25 を明らかなリスク上昇と捉えるかは、妊婦、個々によって異なる。妊婦によってはそうした  
26 知識がなく、知らなかったために出生前遺伝学的検査を受ける機会を逸したと、後日に申し  
27 出てくることもあり得る。一方で、そうした出生前遺伝学的検査について、なにも知らなけ  
28 ればそのまま妊娠継続できたのが、知ったために不安が増幅し、もともと考えていなかった  
29 検査を受けることになる可能性もある。従って、現実的な対応としては、本研究班で作成し  
30 た「妊婦と家族向けリーフレット」（経緯は下記に示す）のように、もともと不安を感じて  
31 いない妊婦や出生前遺伝学的検査を希望していない妊婦に不安をあおることなく、しかも  
32 情報を的確に伝え、不安のある妊婦には相談の機会を提供できるリーフレットを配布する、  
33 または手に取ることができるように外来に配置することなどが考慮される。

34 当該リーフレットは平成 26～28 年度厚生労働科学研究（成育疾患克服等次世代育成基盤

- 1 研究事業)「出生前診断における遺伝カウンセリングの実施体制及び支援体制のあり方に関  
 2 する研究」<http://gc-png.jp/old/doctor/leaflet.html> (研究代表 小西郁生) で、産科診療  
 3 の場において、妊婦 (または妊娠を考えている女性) が出生前遺伝学的検査に関する正確な  
 4 情報を得ることで、必要な時には遺伝カウンセリングにアクセスできる体制を構築するた  
 5 めに作成された。各地域において、リーフレットを介して産科医療施設と遺伝カウンセリ  
 6 グ実施施設が連携することを通して、妊婦の不安への対応がなされ、妊婦が安心して妊娠期  
 7 間を過ごすことができることを目標としている。リーフレットは、妊婦向けに、出生前遺伝  
 8 学的検査と、遺伝カウンセリングについて書かれており、妊婦の出生前遺伝学的検査に関す  
 9 る問い合わせの1次対応に用いることができる。
- 10
- 11 「妊婦と家族向けリーフレット 外側」<http://gc-png.jp/old/doctor/leaflet.html>



- 12
- 13
- 14 「妊婦と家族向けリーフレット 内側」<http://gc-png.jp/old/doctor/leaflet.html>



1  
2  
3

リーフレットの活用方法については、「活用の手引き」を参考にする。<http://gc.png.jp/old/doctor/leaflet.html>



4  
5  
6  
7  
8  
9  
10

リーフレットの配布は、妊婦健診に来院した妊婦が手に取りやすい場所に配置するか、妊娠初期の保健指導・母子健康手帳交付の案内等と一緒に渡すなど、遺伝カウンセリングや支援を必要とする全妊婦に届くように配慮する。リーフレットを読んで説明を求める妊婦に対しては遺伝カウンセリングマインドをもって自己決定に配慮して対応する。遺伝カウンセリングを求める妊婦には、2次・3次対応施設を紹介する。リーフレットの裏面に、妊婦

1 が通いやすい近隣の2次・3次対応施設を1か所または複数か所を記入し、受診方法などを  
2 説明する。

3

4

(澤井英明、中込さと子)

5

1 CQ9: 胎児診断の過程で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  
2 相談された時の対応は？

3  
4 Answer

5 1. 既存の疾患情報関連サイトや成書などを参考に最新の臨床情報の収集に努め、偏りの少  
6 ない標準的な内容で疾患のイメージが伝わるように説明する。

7 2. 日常生活、療育、教育、福祉に関わる詳細な情報を必要とするカップルには、当該疾  
8 患の患者・家族会や福祉医療機構から発信される情報サイトを紹介する。

9 3. 当該疾患に関する、より具体的な疾患・生活情報を求めているたり、心的負担が大きい  
10 カップルには、全国遺伝子医療部門連絡会議構成機関の3次施設への紹介を検討する。

11  
12 解説

13 1: 胎児超音波検査、母体血清マーカー検査やNIPTなどの非確定的検査、および羊水検  
14 査などの確定的検査などの出生前検査によって病的意義をもつ所見や徴候、もしくは特定  
15 の疾患が疑われる場合がある。そのような段階から、カップルには丁寧な疾患情報の提供  
16 が必要となる。書籍やウェブサイト等から合併症、予後、治療法についてカップル自身が  
17 収集した情報には、医学的な妥当性に関する修正や補足説明を要する場合も多い。比較的  
18 頻度の高い疾患では、疾患の医療ガイドラインや、ウェブサイト上の既存データベースか  
19 ら自然歴や健康管理に関する最新情報が得られるため、それらをもとに標準的な医療情報  
20 をカップルへ伝える。疾患情報を提供するときは、極端な事例を挙げるのではなく、標準  
21 的な内容で疾患のイメージがバランスよく伝わるような説明を心がける。特に、同一疾患  
22 でも個人差や重症度の幅が想定されることに言及する必要がある。「きっと〇〇でしょ  
23 う」、「〇〇すべきだと思います」、「私なら〇〇と思います」などは、カップルが心配や不  
24 安に思うことについて、聞きたいという気持ちを妨げる可能性があるため、主観的または  
25 指示的な説明にならないよう注意する。一方、聞きなれない疾患や頻度が低い疾患で  
26 は、文献データベースを用いて同一症例の検索、情報収集が必要となる。限られた症例数  
27 に基づいた情報提供となる場合は、自然歴や合併症に関する情報の不足や偏り、具体的に  
28 将来を見通すことの難しさなど、解釈に一定の限界があることをカップルと確認する。説  
29 明後にはカップルに質問の機会を与え、その時点での思いなどを傾聴する。カップルから  
30 表出される「語り」が、具体的な情報を求めているのか、心理社会的支援を求めているの  
31 か、によって支援の方向性は異なるため、両者の違いを見極めるマインドも必要となる  
32 (1次/2次対応)。

【おもな疾患情報関連サイト】

- GeneReviews(<http://www.geneclinics.org/>) 英語版

- GeneReviews Japan(<http://grj.umin.jp/>) 日本語訳版  
臨床遺伝医学に関する総合情報サイト GeneTest に含まれ、遺伝性疾患に関する様々な情報が記載されている。
- Online Mendelian Inheritance in Man(OMIM)(<http://www.ncbi.nlm.nih.gov/omim>)  
メンデル遺伝病(単一遺伝子疾患)の責任遺伝子や臨床像、歴史的経緯などに関する情報が記載されている。
- Management of Genetic Syndrome (3<sup>rd</sup> ed.,Wiley-Blackwell,2010)  
代表的な遺伝性疾患の自然歴と包括的健康管理の詳細が記載されている書籍。
- 染色体異常をみつけたら (<http://www.cytogen.jp/index/index.html>)  
染色体検査の結果に対する理解を支援するため医師向けに記載されている。
- 小児慢性特定疾病情報センター (<https://www.shouman.jp/>)  
疾患情報のほか医療費助成を受けることが出来る対象疾患の一覧、公的医療負担制度に関する情報が掲載されている。

- 1
- 2 2: 治療や介助を必要とする疾患の可能性を伝えたときから、出生後に想定される児との生
- 3 活をイメージするために、カップルから日常生活や福祉制度に関わる具体的な情報を求め
- 4 られることがある。カップルが必要とする情報には、自然歴や健康管理に関する情報以外
- 5 に、身辺自立度、行動特性、療育や特別な教育の必要性、医療費の負担、福祉助成やサービ
- 6 スなどに関する情報が含まれる。それらは、疾患によって妊娠継続、分娩様式、出生後の治
- 7 療方針とも関わるコア情報となり得る。日常生活や実際の子育てについては、患者・家族会
- 8 による情報サイトが参考となる。カップルの心的負担の程度や疾患に対する受容段階を評
- 9 価し、時機をみて関連情報サイトを紹介する。また、児童福祉制度の概要やサービスの一覧
- 10 と詳細については、福祉医療機構が開設する情報サイトを伝える(1次/2次対応)。

【おもな患者・家族会および福祉関連情報サイト】

- ダウン症候群：日本ダウン症協会 <http://www.jdss.or.jp>
- 18トリソミー：18トリソミーの会 <http://18trisomy.com>
- 13トリソミー：13トリソミーの子供を支援する親の会  
<http://www.13trisomy.com>
- ターナー症候群：ひまわりの会 <http://www.osaka-himawari.com/>
- 染色体起因しょうがいじの親の会 Four Leaf Clover <http://www.eve.ne.jp/FLC>
- かんしん広場：患者さんのための情報サイト <http://www.kanshin-hiroba.jp>
- WAM NET (Welfare And Medical service NETwork system)：福祉医療機構が運営

1

2 3: 疑い疾患名の開示後に、より具体的な情報を求めるカップルや心的負担が増大するカッ  
3 プルには、先天性な疾患をもつ児に対応している遺伝診療部門がある 3 次施設（全国遺伝  
4 子医療部門連絡会議構成施設）への紹介を考慮する。カップルが、情報をバランスよく統合  
5 整理し、自律的に意思決定できるように、施設間連携を活用した支援を検討する（1 次/2 次  
6 対応）。

7

（吉橋博史）

8

1 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？

2

3 Answer

4 最初に、検査を希望する理由を確認し、相談者が何を心配しているのか、検査で解消できる  
5 心配なのか、心配を解消できる方法はあるのかを明確にする。その上で以下について、十分  
6 な時間を取ってカップルに情報提供する。

7 1. 出生前遺伝学的検査の適応

8 2. カップルが心配する疾患の概要(推定出生率・自然歴・病態・患者サポート情報など)・・・  
9 資料 1～3 参照

10 3. 検査法の概要(方法毎に、手技・実施時期・診断の限界・危険性など)・・・資料 4～13  
11 参照

12 4. 出生前遺伝学的検査の倫理的な問題点

13

14 解説

15 出生前遺伝学的検査について相談された時には、1次施設でもカウンセリングマインドを  
16 持って対応することが重要である。

17 出生前遺伝学的検査が通常の検査と異なるのは、医療従事者の判断や推奨ではなく、カッ  
18 プルが自律的に検査の実施を決定することが必要な点である。そのため、最初に「どうして  
19 検査を考えているのですか？」と検査を希望する理由を確認し、相談者が心配しているのは  
20 何なのか、検査で解消できる心配なのか、心配を解消できる方法はあるのかなどを明確にす  
21 ることが重要となる。すなわち、全出生児の3～5%に何らかの先天異常が存在する中で、  
22 その約1/4に過ぎない染色体疾患だけを診断することでカップルの不安を取り除くことが  
23 できるのかを確認する。その際、心配しているのは誰なのか(妊婦、夫、カップル双方、カ  
24 プルの親など)についても確認する。カップルとしてはさほど心配しているわけではない  
25 が、親や友人などから検査を勧められた場合なども多く、最終的には自分達の人生観に基づ  
26 く意思で、カップルが最善と考える選択をすることが重要であることを伝え、理解してもら  
27 う必要がある。

28

29 <検査を受けるか否かの判断基準>

30 出生前遺伝学的検査としての染色体検査を受けるか否かの判断基準は人それぞれである  
31 が以下に判断基準の例を記載する。

32 一般的な羊水ないし絨毛検査でわかるのは胎児の染色体疾患だけである。これらの確定  
33 的検査にはそれにより生じ得る約1/300～500の流産リスク(健常児・疾患児に関わらず流  
34 産してしまう可能性)を伴う。その上でも染色体疾患の有無を確認しなければ妊娠継続でき

1 ない状況なのかは、検査を受けるか否かの判断基準の一つとなる（この検査上の流産リスク  
2 を低減する目的で開発されたのが非確定的検査であり、染色体疾患の可能性の高い場合に  
3 確定的検査を考えることも可能である）。出生前に胎児の染色体疾患を診断することで胎児  
4 自身が受けるメリットは現時点ではほとんどないため、胎児に染色体疾患があったとして  
5 も妊娠継続の方針であれば、検査を行う意義は極めて乏しい。

6

7 1: 出生前遺伝学的検査の適応

8 『遺伝学的検査に関するガイドライン』（遺伝医学関連学会）では、以下の条件をもつ**カッ**  
9 **プルからの希望があり、検査の意義について十分な理解が得られた場合**に行うとされてい  
10 る。

11 (a) カップルのいずれかが、染色体疾患の保因者である場合

12 (b) 染色体疾患に罹患した児を妊娠、分娩した既往を有する場合

13 (c) 高年妊娠の場合

14 (d) 妊婦が新生児期もしくは小児期に発症する重篤なX連鎖遺伝病のヘテロ接合体の場  
15 合

16 (e) カップルのいずれもが、新生児期もしくは小児期に発症する重篤な常染色体劣性遺  
17 伝病のヘテロ接合体の場合

18 (f) カップルのいずれかが、新生児期もしくは小児期に発症する重篤な常染色体優性遺  
19 伝病のヘテロ接合体の場合

20 (g) その他、胎児が重篤な疾患に罹患する可能性のある場合

21 妊婦健診において最も多いのが(c)高年妊娠であり、1次施設では主に(c)高年妊娠の妊婦  
22 に対して1次対応をしたうえで、2次対応として遺伝カウンセリングを行い、自律的な意思  
23 を確認したうえで出生前遺伝学的検査を実施することになる。

24 一般に35歳以上とされる高年妊娠が全妊娠の約30%を占める現状では、あたかも全妊  
25 婦が出生前遺伝学的検査を受けなければならないかのようにマススクリーニング化されな  
26 いように注意する必要がある。高年妊婦は検査するのが当然といった考えでなく、検査の意  
27 義について十分に理解したカップルの希望によるものでなくてはならない。

28 また、ガイドラインでいう「疾患の重篤性」についての評価は非常に難しく、議論のある  
29 ところである。日本産科婦人科学会は着床前診断に関する倫理審査委員会において「重篤な  
30 疾患とは、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  
31 疾患」としている(2004年)が、そう規定された上でも、どのような疾患を重篤とするのか  
32 は非常に難しい判断である。また、前児が当該疾患を持つ場合にはカップルが患児にもつ重  
33 症度に関する認識などにも十分に配慮すべきであるとの意見もある。いずれにせよ、このよ  
34 うな検討は、担当医のみではなく、臨床遺伝専門医を含む複数の医師や倫理委員会での議論

1 が望ましく、この問題が関与する遺伝カウンセリングは 3 次施設に紹介するのが適当であ  
2 る。

3

4 2: カップルが心配する疾患の概要(推定出生率・病態・自然歴・患者サポート情報など)  
5 一般的に心配される頻度の高い Down 症候群の情報提供を求められた場合、資料 1~2(2  
6 次対応は資料 3)を参照して情報提供を行う。1 次施設での説明が困難な疾患に関しては、2  
7 次・3 次施設へ紹介する。

8

9 3: 検査法の概要(手技・実施時期・検査の特徴と限界・危険性など)

10 母体血清マーカー検査、超音波検査を用いた検査 (NT 計測や組み合わせ検査など)、NIPT  
11 などは非確定的検査であり、あくまで侵襲的な確定的検査を実施するか否かを判断する目  
12 的で行われる。従って、これらの検査結果だけで人工妊娠中絶することがあってはならな  
13 い。必ず確定的検査 (羊水検査、絨毛検査) を実施し、診断が確定された後に最終的な意思  
14 決定を行う必要性について検査前の遺伝カウンセリング (2 次対応) で十分に理解を得てお  
15 く。1 次対応において誤ったメッセージが伝わった場合に修正が非常に困難になるため特に  
16 注意が必要である。

17 伝えるべき内容としては、各検査の具体的な方法と実施時期、結果が判明するまでの期  
18 間、母体と胎児のリスク(合併症、流産率、など)、検出限界、検査で疾患が判明した場合の  
19 対応を事前に熟考する必要性、などが挙げられる。費用は全て自費診療なので、各施設によ  
20 って異なるため、個別に問い合わせさせていただくように伝える。

21 各検査の具体的な情報提供内容は、資料 4~13 を参照して説明する。

22

23 4: 出生前遺伝学的検査の倫理的な問題点

24 倫理的な問題から検査の実施には賛否両論があること、人工妊娠中絶の肉体的・精神的負  
25 担、人工妊娠中絶施行の法的根拠についても情報提供を行う。

26 出生前遺伝学的検査は、希望者がいて技術的に可能であれば何を行なってもよいわけ  
27 はない。その結果による人工妊娠中絶は、生命の選択や差別につながるとの考えもあり、倫  
28 理的問題は人工妊娠中絶との関連で発生する。倫理的問題を認識せずに検査を受けた場合、  
29 検査を受けたことに対する精神的葛藤を検査後に生じさせる可能性もある。このような倫  
30 理的問題から検査の実施には賛否両論があることを情報提供することも必要である。

31 検査を希望する理由の多くは、胎児異常がないことを確認して安心したいという気持ち  
32 である。しかし、異常が判明した場合には、人工妊娠中絶を行なうか否かという、さらに重  
33 大な選択を迫られる。望んだ妊娠を自分達の判断で中絶することや、妊娠中期での中絶の体  
34 験は、精神的なトラウマとなる場合もあり、人工妊娠中絶には、母体に肉体的・精神的負担

1 を生じる可能性があることの情報提供は重要である。また、人工妊娠中絶の施行は母体保護  
2 法で規定されている（CQ5 参照）。同法では「妊娠の継続又は分娩が身体的又は経済的理由  
3 により母体の健康を著しく害する場合、あるいは暴行若しくは脅迫によって又は抵抗若し  
4 くは拒絶することができない間に姦淫されて妊娠した場合」のみ、妊娠 22 週未満での施行  
5 を認めている。したがって胎児異常における中絶の理由は、「その妊娠の継続又は分娩が身  
6 体的又は経済的理由により母体の健康を著しく害するとの判断」によって行なわれている  
7 のであり、胎児異常を理由にして行われているわけではないことも情報提供するべきであ  
8 る。

9 (金井誠)

10

1 CQ11: 単一遺伝子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  
2 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？

3  
4 Answer

- 5 1. 自施設では出生前遺伝学的検査を行っていない単一遺伝子疾患の出生前検査の場合に  
6 は、3次施設や出生前検査を行っている施設への紹介が望ましい。疾患が判明してい  
7 る場合には、遺伝学的検査に関するガイドライン等を参照し、出生前検査が可能な疾  
8 患であるかどうかなどについて最新の情報を収集して提示する。
- 9 2. 特定の染色体構造異常の場合には、両親が転座保因者である可能性も含まれ、短い時  
10 間では説明が難しく、複雑な内容をも含み、高度な遺伝カウンセリングが必要になる  
11 ため3次施設への紹介が望ましい。

12  
13 解説

14 自施設での遺伝カウンセリング、出生前遺伝学的検査が難しい場合には、リーフレット  
15 (<http://gc-png.jp/old/doctor/leaflet.html>) を利用し、3次施設へ紹介することが望まし  
16 い。妊婦本人あるいはパートナーは、出生前検査はどこでも何の疾患でも検査できると思  
17 っていることも多く、医療における遺伝学的検査・診断に関するガイドライン（日本医学  
18 会）や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（日本産科婦人科学会）等  
19 を用いて、検査できる場合とできない場合があることを説明する必要がある。

20 産科1次施設での1次対応では、希望される対象疾患が特定されているか、あるいは染  
21 色体構造異常の核型がわかっているかどうか、相談の出発点になる疾患等を明確にし、3  
22 次施設に紹介する。しかし、例えば「筋ジストロフィーと兄が言われているので赤ちゃん  
23 を調べて欲しい」という情報だけでは、次子への確率は明確には言えず、出生前検査の実  
24 施は難しい。筋ジストロフィーは型がいくつもあり、それぞれの疾患によって遺伝形式も  
25 異なり、検査ができないものもある。

26 一般的に妊婦本人あるいはパートナーは、胎児が「相談内容の遺伝性疾患や染色体異常  
27 ではない」ことを確認したい気持ちがあって相談する。また検査が簡単にできると思っ  
28 ている場合もしばしば見受けられる。単一遺伝性疾患の出生前検査は検査機関も限られ、高  
29 額な費用がかかる場合もある。妊娠前にこのような相談があったら、その時点でぜひ3次  
30 施設での遺伝カウンセリングを受けるように促すことも重要である。

31 (浦野真理)

1 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  
2 時は？

3 (他院などで遺伝カウンセリングなしに実施されたと考えられる遺伝学的検査(指針や見  
4 解違反の検査、適応外の検査、倫理的に問題のある検査など)への対応を求められた時は?)

5

6 Answer

- 7 1. 相談者の不安感に共感を示し、医療に対する不信感を助長させないような配慮をする。  
8 2. 決して無理をして担当した医療従事者が一人で抱え込んでしまったりせず、高次施設  
9 へ相談、もしくは必要に応じて紹介する。

10

11 解説

12 1: 依頼者は焦燥感や強い不安を抱えて訪れている事が多く、十分な配慮が求められる。ク  
13 ライアントは十分な遺伝カウンセリングなしに望まない結果に直面し途方に暮れているこ  
14 とが予想されるため、クライアント本人はもちろん前医を批判することなしに共感の態度  
15 を示すことが重要である。医師として冷静に一貫して妊婦カップルと胎児の幸福のために  
16 最善を尽くす姿勢を維持し続ける事が肝要である。

17

18 2: その上で遺伝診療部門の設置されている高次医療施設へ相談することが勧められるが、  
19 可能な限りの事実確認をしておくといよい。しかしながら、これらの情報を無理に聞き取るこ  
20 とで当該医療機関が法律・見解・指針等を遵守していないことを暗に批判していると受け取  
21 られる可能性もあるため、1次対応の場では無理はしないことが必要である。クライアント  
22 の抱えている問題に対しての1次対応は難しい場合は、2次対応としても可能かどうか冷  
23 静に判断することが必要である。自施設での対応が困難な場合にはクライアントの希望内  
24 容について最善の対応を実現するために高次施設を紹介する。高次施設はCQ6を参照して  
25 探す。

26

(高田史男)

27

1 CQ13: 検査結果の適切な保存法／取り扱い方法は？

2

3 Answer

- 4 1. 遺伝学的検査で得られた個人の遺伝情報は、原則、被験者の了解なく血縁者を含む第三  
5 者に開示してはならない。
- 6 2. 出生前遺伝学的検査で得られた胎児の結果や、不妊症でカップルに実施した遺伝学的  
7 検査の結果などは、それぞれの診療録に保存する。
- 8 3. 非発症保因者診断では、事前に遺伝学的検査の結果の開示方法と血縁者への遺伝学的  
9 影響を確認し、被験者の意思決定を尊重した上で、検査結果を当該診療録に保存す  
10 る。

11

12 解説

13 1: 遺伝情報にアクセスする医療関係者は、遺伝情報の特性を十分理解した上で、検査結果  
14 を取り扱う必要がある。遺伝情報は、生涯変化しない不変性、将来起こり得る予測性、個人  
15 のみならず家族との共有性をもつ。家系内における血縁者の立場に応じて遺伝的リスクは  
16 異なる。遺伝学的検査で得られた遺伝情報はすべての医療情報と同様に守秘義務の対象で  
17 あり、当該被験者の了解なく血縁者を含む第三者に開示してはならない。

18

19 2: 出生前遺伝学的検査で得られた結果は、他の臨床検査の結果と同様に、原則、医療者間  
20 で共有する情報として診療録に保存する。胎児の検査結果は、一時的に妊婦の診療録に記載  
21 されるが、出生後は必要に応じて児の診療録を作成し検査結果を転記するなど、それぞれの  
22 診療録への保存を基本とする。また、不育症などでカップルに対して実施した遺伝学的検査  
23 の結果についても、それぞれの診療録に保存する。

24

25 3: 前児不均衡型相互転座や不育症のカップルで遺伝学的検査を実施する場合、カップルの  
26 片方に均衡型相互転座など染色体構造異常を認める可能性がある（非発症保因者診断）。こ  
27 の場合、検査前から、非発症保因者診断を提案する意義・目的と非発症保因者が確定した場  
28 合に想定される家系内への遺伝学的影響（前児の同胞、非発症保因者の同胞や甥・姪へ影響  
29 を与える可能性）について言及する。染色体構造異常の非発症保因者であることを知りたい  
30 か、知りたくないかについても、カップルとしての意思を確認する。逡巡するカップルには  
31 結果開示時までの意思決定でよいことを伝える。カップルの片方で非発症保因者が確定し、  
32 染色体構造異常の由来の開示を希望した場合、非発症保因者側の家系における遺伝学的意  
33 義を整理し、当該血縁者との情報共有を推奨する。由来の開示を希望しない場合、「カップ  
34 ルとして陽性」のように説明し、それぞれの診療録に記載する。将来開示を希望する場合は、

1 カップル同席のもと開示可能であることを伝える。カップルの関係ではなくなった場合の  
2 検査結果の取り扱いについても確認しておく。被験者が知りたくないと思表明した遺伝  
3 情報は、診療録上すぐに確認できない場所や専用の別の診療録に保存する。開かれた診療録  
4 上で、結果を知りたくなかった非発症保因者が、不用意に目視することのないよう注意す  
5 る。結果開示後、カップルの心的インパクトが想定以上に大きい場合は、地域の3次対応が  
6 可能な施設（全国遺伝子医療部門連絡会議構成施設など）への紹介を考慮する。

7 (吉橋博史)

8

1 CQ14: 出生前遺伝学的検査に関わる研修をしたいときは？

2

3 Answer

- 4 1. 本マニュアルに基づいた研修プログラムに参加する。
- 5 2. 教科書による知識の習得の他に、以下のような初学者にも受けやすい研修会があり、
- 6 積極的に利用する。
- 7 ・ 遺伝医学セミナー入門コース（日本人類遺伝学会）
  - 8 ・ 遺伝カウンセリング研修会（日本遺伝カウンセリング学会）
  - 9 ・ 遺伝カウンセリング講習・ロールプレイ研修会（日本産科婦人科遺伝診療学会）
- 10 3. 2次対応まで担う場合には1、2の研修に加えて以下のものも考慮する。
- 11 ・ 遺伝医学セミナー（日本人類遺伝学会）
  - 12 ・ 遺伝カウンセリングアドバンストセミナー（日本遺伝カウンセリング学会）
- 13 4. 連携する高次施設の見学や症例検討会への参加を考慮する。

14

15 解説

16 1: 本マニュアルとそれを使用した研修プログラムは、産科1次施設における医療従事者

17 が遺伝カウンセリングマインドを持った1次対応、および基本的な遺伝カウンセリングま

18 での含む2次対応を可能にすることを目的としている。周産期の臨床遺伝の基礎が研修可

19 能である。

20

21 2: 本研修プログラムを終了した学習者が、さらに体系的に学習することで、より適切な遺

22 伝カウンセリングと出生前遺伝学的検査の実施が可能になる。一度学習した後、継続的に知

23 識・経験をアップデートするためにも適切な研修を継続することが重要である。上記2の

24 研修会は1の研修会よりステップアップした標準的な遺伝診療を目的としたものであるが、

25 初学者にも理解できるようにプログラムされている。また、効率良く基礎的な内容を復習す

26 るにも適した研修会で、コメディカルにも有用と考えられる。なお、遺伝医学セミナー入門

27 コースは講義のみでロールプレイは含まれないプログラムである（2018年現在）。日本産科

28 婦人科遺伝診療学会主催の遺伝カウンセリング講習およびロールプレイ研修においては上

29 記1の本マニュアルに基づいた研修プログラムとなっている。いずれも各主催学会のホーム

30 ページに案内が掲載され、申し込みが可能である。

31

32 3: 遺伝医学セミナーは3年で全領域を学習できるようにプログラムされている。遺伝カ

33 ウンセリングアドバンストセミナーは疾患を絞って集中的に学ぶものであり、出生前遺伝

34 学的検査のみが対象ではない。

1

2 4: 1次対応、2次対応を実施するにあたり前提となるのは最寄りの高次施設との連携であ  
3 る。連携可能な高次施設のリスト (<http://gc-png.jp/old/doctor/leaflet.html>) を参考に連  
4 携することが必要である。連携先の高次施設と密接に連絡を取り遺伝カウンセリングや遺  
5 伝学的検査の見学、あるいは症例検討会への参加は有効な研修法である。

6

(山田崇弘)

7

1 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？

2

3 Answer

4 1. 医療の中で説明された言葉は音として伝わったとしても、その言葉の持つ意味、そこ  
5 からイメージするものは、クライアントと医療者との間で大きく異なる可能性がある。

6 2. 相手にどのように受け止められているかを確認しながらの対応が必要である。

7

8 解説

9 1,2: 医療現場で使用する専門用語は、クライアントにとっては耳慣れておらず、理解に時  
10 間がかかることも多い。相手の教育歴等にもよるが、情報提供する場合には、なるべく専門  
11 用語は使用せず、一般的な言葉を使用しながら理解を促すことが良いと考えられる。また、  
12 「染色体異常」「病気」「遺伝子変異」等の説明にショックを受けるクライアントもいる。言  
13 葉の受け止め方はクライアントによって様々であるため、医療者は説明する言葉のバリエ  
14 ーションを持つことが大切である。例えば、「染色体異常」は「染色体の変化」、「病気」は  
15 「疾患」、「遺伝子変異」は「遺伝子の変化」などのように言い換えられる言葉を自分の中に  
16 持つようにすると良い。ただし、多少クライアントにきつく聞こえるような言葉であって  
17 も、信頼関係ができている場合には大きな衝撃にはなりにくいかもしれない。まずはクライ  
18 エントとのラポールが形成できるように心がける。そのためにはクライアントの思いを傾  
19 聴し、受容することが肝要であろう。

20

(浦野真理)

21

## 資料1 Down症候群の情報提供(1次対応)

○染色体疾患の中で最も頻度が高く、多くの社会生活を送っている方がいることを伝える。

○「母親の出産時年齢別の染色体疾患罹患率」(資料2)を参照して推定出生頻度を伝える。

情報提供の注意点:説明の仕方によって受け手の印象は大きく変わることがある。発生率と発生しない率の両方の説明を行うことで、医療従事者の考えを表出せず、妊婦の客観的判断の支援に繋がる場合があり、このことを十分に理解して、工夫した説明をおこなうことが重要である。

Down症候群の出生頻度(40歳(1/84)、30歳(1/959))の説明において、『40歳では84人に1人の確率で生まれるので、30歳の10倍以上になります』との説明だけでは40歳の妊婦に大きな不安を与えやすいが、『全く同じことを説明すると、Down症候群でない確率は30歳で99.9%、40歳で98.8%になるといった違いです』といった説明や『40歳では98.8%Down症候群ではないとも言えます』との説明で、クライアントの印象は大きく異なってくる。

○妊婦健診での1次対応では十分な情報を伝えることが難しいため2次対応としての遺伝カウンセリングの中で具体的な情報提供が可能であることを伝える。

## 資料2 「母親の出産時年齢別の染色体疾患罹患率」

母体年齢 (出産時)	ダウン 症候群	18トリソミー	13トリソミー
20	1/1441	1/10000	1/14300
25	1/1383	1/8300	1/12500
30	1/959	1/7200	1/11100
35	1/338	1/3600	1/5300
36	1/259	1/2700	1/4000
37	1/201	1/2000	1/3100
38	1/162	1/1500	1/2400
39	1/113	1/1000	1/1800
40	1/84	1/740	1/1400
41	1/69	1/530	1/1200
42	1/52	1/400	1/970
43	1/37	1/310	1/840
44	1/38	1/250	1/750
45	1/30		

Gardner R.J.M. Chromosome Abnormalities and Genetic Counseling 4<sup>th</sup> Edition,  
New York, Oxford University Press 2011

### 資料3-1 Down症候群の情報提供(2次対応)

○検査の前に、1次対応における情報提供を、再度わかりやすく説明する。

○病態・自然歴を伝える

- ・通常は2本の21番染色体が3本存在する染色体疾患。
- ・身体的特徴：成長の遅滞、筋肉の緊張低下、特徴的顔貌、心疾患などの合併症を有する頻度が高くなる。
- ・寿命：50～60歳
- ・子どもの多くは、支援クラスを利用しながら地元の学校や特別支援学校に通学し、特別支援学校も含めて8割が高校を卒業し、専門学校、短大、大学への進学者もいる。
- ・高校を卒業した9割が就労しており、就労内容は、清掃・販売・菓子作り・軽作業・農業などが多い。スポーツや芸術などの様々な分野で活躍している人もいる。
- ・Down症候群の人の9割がほぼ毎日幸福感を感じており、勉学や仕事に関して肯定的な自己認識を持つことが報告されている(2015年厚労科研研究班報告)。

### 資料3-2 Down症候群の情報提供(2次対応)

○支援組織やサポート体制の存在を伝える。

- ・全国的な支援組織(公益財団法人日本ダウン症協会など)があり、相談活動や情報提供活動などを行っている。  
全国各地にもその支部的な親の会があり、定期的に集まって交流・親睦の機会を作り、育児や教育に関する情報交換を行っている。
- ・様々な公的補助が整備されている。  
ただし、自治体で差もあるので、問い合わせると確認できる。  
;乳幼児への医療費無償制度、障害者特別児童扶養手当、成人への障害年金、など。
- ・他にも地域や病院内に身近なサポート体制があれば紹介する

○各施設で独自に作成した、遺伝カウンセリング資料などが存在すれば、それも活用して説明する。

- 確定的検査で診断が確定した場合、
  - ・小児科医も情報提供に加わることが望ましい。
  - ・さらに詳細な説明を要する場合や、対応に苦慮する場合は、3次施設への紹介を考慮する。

#### 資料4 母体血清マーカー検査の情報提供(1次対応)

- 手技:妊婦の採血検査
- 実施時期:
  - 妊娠15週以降(結果が出るのに1~2週間かかるので、確定的検査である羊水検査の実施を考慮すると、18週までの検査が必要)
- 検査の特徴と限界:
  - ・胎児がDown症候群、18トリソミー、神経管開存症に罹患している確率を算出する検査
  - ・本検査は出生前遺伝学的検査の一つであり、二次対応として遺伝カウンセリングを実施した後に行う必要があり、通常の妊婦健診の中では行わない
  - ・算出された確率で安心できない場合には、確定的検査の羊水検査が必要(神経管開存症の場合は羊水検査でなく、超音波検査)
  - ・検査で示されるのは確率なので、結果の解釈で問題を生じやすい。検査の特徴を正しく理解する必要がある。
  - ・採血のみの検査であるため、安易に行われないように留意する

#### 資料5 母体血清マーカー検査の情報提供(2次対応)

- 検査の前に、1次対応における情報提供を、再度わかりやすく説明する。
- 母体血液中の生化学物質(クアトロ検査は4種類、トリプルマーカー検査は3種類)と母体の年齢から、胎児がDown症候群、18トリソミー、神経管開存症である確率を算出する検査である。
- 確率が算出される、Down症候群、18トリソミー、神経管開存症に関する情報(推定出生率・自然歴・病態・患者サポート情報、など)
- 検査で示されるのは確率なので、侵襲的な確定的検査を実施するかどうかの判断を行うための情報であることを理解していただく。また、どの程度の確率なら安心できるのかをカップルが判断できるような詳細な説明を行う。
- さらに詳細な説明を要する場合や、対応に苦慮する場合は、3次施設への紹介を考慮する。

## 資料6-1 NTの情報提供(1次対応)

- 手技：  
胎児超音波検査
- 実施時期：  
妊娠11週0日～13週6日
- 検査の特徴と限界
  - ・NT(nuchal translucency)とは胎児の後頸部に見られる透明な部分の厚さのことをいい、その測定は染色体疾患の非確定的検査として用いられる。
  - ・NT肥厚は胎児に染色体疾患がある時だけに見られる所見ではなく、正常な胎児でも見られる
  - ・本検査は出生前遺伝学的検査の一つであり、本来は二次対応として遺伝カウンセリングを実施した後に行う必要があり、通常の妊婦健診の中では行わない
  - ・適切な週数で正確な測定を行えば、Down症候群、18トリソミー、13トリソミー、ターナー症候群などの染色体疾患に罹患している確率が推定される
  - ・算出された確率で安心できない場合には、確定的検査の羊水検査が必要(ただし、先天性心疾患などもNT肥厚と関連することも報告されているため、染色体疾患とは別に超音波検査による胎児形態疾患のスクリーニングは推奨される)
  - ・検査で示されるのは確率なので、結果の解釈で問題を生じやすい。検査の特徴を正しく理解する必要がある。
  - ・超音波の検査であるため、安易に行われないように留意する

## 資料6-2 偶然にNT肥厚を観察した場合の対応

- 妊婦が希望した出生前遺伝学的検査ではないので、無用の不安を与えないように十分配慮して、施設の状況に応じた対応を行う。適切なNT計測や遺伝カウンセリングが可能な高次施設への紹介も考慮する。その際、紹介先の受診が妊娠11～13週となるように配慮する
- 高次施設へ紹介する際に、妊婦からNTの情報提供を求められた場合には、高次施設での対応に配慮し、前述の一次対応における情報提供の説明に留める

## 資料7 NTの情報提供(2次対応)

○検査の前に、1次対応における情報提供を、再度わかりやすく説明する。

○NTの肥厚は正常な児でも起こる変化であり、この所見そのものが異常所見ではなく、NTの厚さが高値でも、染色体正常であれば出生児の90%以上で無病生存が期待できる

○確率が算出されるDown症候群、18トリソミー、13トリソミー、ターナー症候群に関する情報（推定出生率・自然歴・病態・患者サポート情報、など）

○NT肥厚があつて確定的検査を実施し、染色体検査が正常であつた場合でも、心奇形などの胎児形態異常を合併する頻度が上昇する。超音波検査で胎児形態異常の評価を行う必要がある。

○さらに詳細な説明を要する場合や、対応に苦慮する場合は、3次施設への紹介を考慮する。

## 資料8 NIPTの情報提供(1次対応)

<無侵襲的出生前遺伝学検査(Non-Invasive Prenatal Genetic Testing: NIPT)>

○手技:妊婦の採血検査

○実施時期:

妊娠10週以降(確定的検査の実施時期を考慮して18週未満に実施する施設が多い)

○検査の特徴と限界:

- ・胎児がDown症候群、18トリソミー、13トリソミーに罹患している可能性を示す非確定的検査である。精度は良いものの確定的検査ではないことに留意が必要である
- ・罹患率が低いと陽性的中率は低下する
- ・本検査は出生前遺伝学的検査の一つであり、遺伝カウンセリング体制が整い、認定を受けた施設で遺伝カウンセリングを実施した後に行う必要があり、希望する場合には認定施設を紹介する
- ・ハイリスクと判定された場合には確定的検査(羊水・絨毛検査)が必要である(ハイリスクと判定された場合に、確定的検査を受ける意思が無ければ検査は不要)
- ・採血のみの検査であるため、安易に行われないように留意する

## 資料9 NIPTの情報提供(2次対応)

○検査の前に、1次対応における情報提供を、再度わかりやすく説明する。

○検査の特徴と限界:

- 母体血液中に存在する胎児のDNA断片を解析する
- 検査で陽性とする確率は、年齢リスクとほぼ同じであり、他の非確定検査に比較して偽陽性が少ない
- 陽性的中率が他の非確定検査と比較して非常に高いので、偽陽性が少なく、侵襲的な検査(羊水検査、絨毛検査)を減らすことができる
- 母体の高体重や自己免疫疾患合併では、判定保留になりやすくなる
- Secondary Findingsとして母体の染色体疾患や腫瘍性疾患が発見されることがあり、その場合には胎児の染色体疾患の評価が難しくなる

○確率が算出されるDown症候群、18トリソミー、13トリソミーに関する情報(推定出生率・自然歴・病態・患者サポート情報、など)

## 資料10 羊水検査の情報提供(1次対応)

○手技:

腹壁から超音波ガイド下に子宮内へ針を刺し、羊水を吸引する

○実施時期:

妊娠15週以降(結果が出るのに約2週間かかるので、22週未満で結果を出すためには19週までの検査が必要。)

○検査の特徴と限界

- ・全ての染色体を解析するので、心配する染色体疾患以外の疾患が判明する可能性がある。
- ・染色体の数や大きな構造の違いは評価できるが、小さな構造の違いは評価できない
- ・流産率が約0.2～0.3%: 健常な児が流産してしまう可能性がある。
- ・流産に至らなくても、破水、出血、子宮収縮を伴う切迫流産で治療を要することがある。
- ・母体に開腹歴がある場合など、腸管の癒着による腸管損傷にも注意が必要である。

## 資料11 羊水検査の情報提供(2次対応)

- 検査の前に、1次対応における情報提供を、再度わかりやすく説明する。
- 羊水中の胎児細胞を培養して検査するので、培養が順調でないと、結果が出るまでに2週間以上要したり、再検査が必要となる可能性もある。
- 検出される代表的疾患:Down症候群、18トリソミー、13トリソミー、ターナー症候群などに関する情報  
(推定出生率・自然歴・病態・患者サポート情報、など)
- 結果で児に染色体疾患が判明した場合、
  - ・小児科医も情報提供に加わることが望ましい。
  - ・さらに詳細な説明を要する場合や、対応に苦慮する場合は、3次施設への紹介を考慮する。

## 資料12 絨毛検査の情報提供(1次対応)

- 手技:
  - ・腹壁から超音波ガイド下に子宮内へ針を刺す、あるいは子宮頸管から鉗子あるいはカテーテルで絨毛(胎盤になる部分の細胞)を採取する。
  - ・羊水検査と比較して、手技の難易度が高いため、実施できる施設が限られている。
- 実施時期:  
妊娠11~14週頃
- 検査の特徴と限界
  - ・全ての染色体を解析するので、心配する染色体以外の染色体疾患が判明する可能性がある。
  - ・染色体核型分析の解像度を超える異常の検出は出来ない
  - ・流産率が約1%:健常な児が流産してしまう可能性がある。  
(経腹的な検査での流産率は羊水検査と同等との報告もある)
  - ・流産に至らなくても、破水、出血、子宮収縮を伴う切迫流産で治療を要することがありえる。
  - ・母体に開腹歴がある場合など、腸管の癒着による腸管損傷にも注意が必要である。

### 資料13 絨毛検査の情報提供(2次対応)

- 検査の前に、1次対応における情報提供を、再度わかりやすく説明する。
- 検出される代表的疾患:Down症候群、18トリソミー、13トリソミー、ターナー症候群などに関する情報  
(推定出生率・自然歴・病態・患者サポート情報、など)
- 羊水検査よりも早い週数で検査が可能で、結果が出るまでの時間も短い、羊水検査よりも流産率が高く、実施できる施設が限られている。
- 胎盤モザイク(胎盤のみに見られる異常核型の細胞が混在した所見)を約1%程度認める。この場合、妊娠15週以降に再度羊水検査を行い、確認する必要がある。
- 結果で児に染色体疾患が判明した場合、
  - ・小児科医も情報提供に加わることが望ましい。
  - ・さらに詳細な説明を要する場合や、対応に苦慮する場合は、3次施設への紹介を考慮する。

## What You Might Want to Know Before Embarking on Your Parenting Journey

Our heartiest wishes to you, mom to be! During this special phase of your life, you must be so excited and look forward to meeting the youngest member of your family. But at the same time, many of you might have concerns about what is happening with you and your baby.

Today, medical advances offer new options for obtaining information about baby's health even before the birth. While more information sounds helpful, the truth is that it often leads to an information overload and causes confusion among patients. There are many optional tests that aren't included in regular checkups, which makes it even harder for parents to decide on their own.

Our professional mission is to assist you in order to make the best-informed choice. This leaflet includes an overview of your prenatal options, as well as a few resource suggestions to better meet your needs. Feel free to contact any of them if needed.

Following is a handy list of questions and answers that will help you in your learning of the basic concept of your prenatal options.



Search for accessible institutions. All the centers listed are the members of The Japan National Liaison Council for Clinical Sections of Medical Genetics.

<http://www.Idenshiiryoubumon.org/search/>

Available only in Japanese

Access by QR code



All rights reserved. For non-commercial use only.  
No part of this publication may be reproduced, stored, transmitted or disseminated in any form or by any means without prior written permission.



## All About Your Options for Pregnancy & Prenatal Care



The Project of Health Research on Children, Youth, and Families by Ministry of Health, Labor and Welfare, Japan (2014-2016)



Q1. What are prenatal genetic tests?

A. They are medical tests used to obtain genetic information about unborn babies. Certain tests done on prenatal check-ups are routine and almost all pregnant women are to get them, while prenatal testing we discuss here is completely optional. In this leaflet, we focus on the evaluation of the fetus to find out specific chromosomal abnormalities. You can have a safe delivery without these tests and it's up to you to choose whether or not to have them.

It is becoming increasingly complicated to make a decision, with there being more options for you to consider. Genetic counseling offers support in order for you to be comfortable with your pregnancy whether or not you decide to undergo the testing.

Q2. What are the common types of prenatal tests?

A. There are two types of prenatal tests: screening and diagnostic. The former includes NIPT, maternal serum tests, or special ultrasounds such as NT scans, none of which are definitive. When the screening test result shows a possible problem, you might consider diagnostic tests, including amino or CVS, which can carry a small chance of miscarriage.

In genetic counseling, specialists will outline all the options available for you and help you decide how to proceed.

Q3. What is genetic counseling? Should every expectant mom get it?

A. Genetic counseling is the process of helping people understand and adapt to the medical, psychological, and familial implications of genetic contributions to disease, and it involves specialists who identify families at risk, investigate the problem, interpret medical information, and review available options with the family. Anyone with unanswered questions about her baby should seek genetic counseling. It provides helpful information, education, support, and very often, a peace of mind.

Q4. Is a birth defect common? How much can a test find out?

A. One in every 20~33 babies are born with a birth defect and about 25% of them are affected by

chromosomal abnormality. It's impossible to detect everything about a fetus, but proper prenatal care does help ensure things go right, as it enables your doctor monitor your/your baby's health and identify any problems before they become serious.

Q5. What is a "high risk" pregnancy?

A. A high-risk pregnancy is any pregnancy that can result in health problems for the mother/baby. The term sounds scary, but it simply means that extra special attention must be paid. In the framework of prenatal testing, however, "high risk" means "higher chance" of the baby having a genetic condition. Both cases require special management, and again, regular prenatal visits are very important.

Q6. Is getting tested a common option?

A. Currently, about 10% of expectant mothers over 35 years old get prenatal testing in Japan. The decision to pursue the tests is yours. People choose to have or not to have them for different reasons. The decision must be made after a thorough discussion between you and your partner, along with genetic professionals.

Q7. What are my choices if the test result shows a problem?

A. There are always some options for you, and it is a hard choice to make, especially in such an anxious time. However, you don't have to go through it all alone. Your practitioner, as well as genetic specialists, will help you decide what to do and what life will be like for your child if he/she has a disorder.

Q8. Does a health problem in the family affect the baby?

A. Only very few types of diseases can be passed on, while it is possible to inherit some types of genetic disorders. Estimating the chance of inheriting the condition can be complex. You'll be provided a detailed explanation based on your profile during your genetic counseling.

Q9. Does a disorder found on a test mean another risk factor among family members?

A. A vast majority of the family are not affected at all, but there are a few exceptions. When a genetic disorder is diagnosed, family members often want to know the likelihood that they or their children will develop the condition. The answers vary and additional genetic counseling may prove useful.

Q10. When should I see a genetic professional?

A. Genetic counseling is helpful any time during—or even before—your pregnancy. You can get the support you need when you intend to start a family, you're expecting, or after the baby is born.

Q11. What can I discuss with my geneticist/genetic counselor?

A. You can talk about absolutely anything you need to be clarified: the consequences and nature of a disorder, the options and supports open to you, family planning and parenting. Make the most of the counseling for your own best interest. It serves as a continued resource for you.

Q12. Where do I start for genetic counseling?

A. To find the right institution for you, visit the website on the back cover.

You can talk to your practitioner about where to seek genetic services. Specially-trained professionals, such as board-certified geneticists/genetic counselors will be of your help.

\*Patients with limited Japanese proficiency are expected to bring an interpreter.

Q13. How can I make an appointment?

A. You can always ask a referral from your health care provider, or locate a service and make an appointment yourself. Bring your partner with you to the session if possible. Your geneticist/counselor will always be happy to assist you.

## 親になるということ

-おなかの赤ちゃんの検査(出生前検査)を  
考える前に知っておいてほしいこと

ご妊娠おめでとうございます。どんなかわいい赤ちゃんが生まれてくるのか、楽しみにしていることでしょう。それとともに、赤ちゃんはちゃんと育っているのかな？お産はどんな感じかな？など、気になることがあるかもしれません。

近年の医学の進歩により、赤ちゃんについての情報を妊娠中に知る方法が開発されてきました。情報は多ければ多い方がよいと考えている人もいますが、情報が多くなると悩みの種が増えるということもあります。このリーフレットでは、通常の妊婦健診には含まれない検査である、おなかの赤ちゃんの出生前検査についての基本的な考え方を Q&A の形でまとめました。

おなかの赤ちゃんは、お母さん、お父さんに全てを頼っています。それぞれの検査で何がわかるのか、わからないのか、などについての情報を十分に得た上で、検査で何を知りたいのか、検査結果が分かったらどうしたいのか、などについて良く話し合っておなかの赤ちゃんとお両親にとって、最もよい選択をしていただきたいと思います。そのためのさまざまな相談窓口についても紹介していますので、お気軽にご利用下さい。



遺伝カウンセリング施設の検索には  
全国遺伝子医療部門連絡会議 HP  
をご利用ください。

<http://www.idenshiiryoubumon.org/search/>

QR コードからもアクセス



■お近くの遺伝カウンセリング実施施設■

このリーフレットの著作権は、  
平成 26～28 年度厚生労働科学研究  
「出生前における遺伝カウンセリングの実施体制  
及び支援体制に関する研究」に帰属します。  
無断での改変、商用利用はおことわりいたします。



## 妊娠がわかったみなさんへ

～妊婦健診で行われない  
おなかの赤ちゃんの検査について～



平成 26～28 年度厚生労働科学研究  
「出生前における遺伝カウンセリングの  
実施体制及び支援体制に関する研究」



### Q1 出生前検査って何？何のために行われるの？

A お腹の中にいる赤ちゃんのことを知ろうとすることはすべて出生前検査に含まれますが、狭い意味での出生前検査は赤ちゃんが生まれながらに病気を持っているかを調べることです。このリーフレットでは特に赤ちゃんのからだを作る遺伝情報をもつ染色体を調べることを指しています。通常の妊婦健診の中で行う検査と違って全ての人が受ける検査ではありませんし、受けないことで妊娠出産に際して困ることもありません。赤ちゃんの染色体について知りたいかどうかは、お母さんやお父さんの考え方によります。知った時にどうしたいのかをあなたの気持ちに基づいて決めるという、一人一人にとって違った目的があります。そのために遺伝カウンセリングというものがあります。

### Q2 出生前検査にはどのようなものがあるの？

A 直接、赤ちゃんからの細胞を調べて、染色体疾患などを正確に診断するものとしては、羊水検査や絨毛検査があります。しかし、羊水検査や絨毛検査にはわずかながら流産の起こる可能性があるため、これらの検査を行うかどうかを判断するために非確定的検査があります。これには、母体血清マーカー検査、胎児超音波検査（頸部肥厚の評価など）、無侵襲的出生前検査（NIPT）などがあります。検査を受けるか受けないか、受けたとした場合どのような検査を受けるかについて、遺伝カウンセリングの中で一緒に考えていきます。

### Q3 遺伝カウンセリングって何？それは必ず受けなくてはいけないの？

A 正確な情報を正しく理解し、様々な問題点を整理することにより、それぞれの方にとっての選択をするためのお手伝いが遺伝カウンセリングです。妊婦さんへの遺伝カウンセリングの目的は、おなかの赤ちゃんのことを理解して、妊娠生活を過ごしていただくことです。出生前検査を受けるかどうかやその目的は一人一人異なります。おなかの赤ちゃんについて心配な事があるなら、出生前検査を受けるかどうかに関わらず、臨床遺伝専門医や認定遺伝カウンセラーによる遺伝カウンセリングを受けてみませんか。

### Q4 赤ちゃんが生まれながらに病気を持つことはよくあるの？そしてそれはすべて検査で分かるの？

A 赤ちゃんの3~5%は、何らかの先天性疾患をもって生まれ、その疾患の約25%が染色体の変化によるものです。検査で染色体疾患がないことが分かっても先天性疾患がないとはいえません。検査を受けた後も、妊婦健診で妊婦さんの健康と赤ちゃんの成長をチェックしていくことが大切です。

### Q5 “ハイリスク”ってどういう意味なの？

A “ハイリスク”という言葉をよく耳にするかもしれませんが、この言葉は誤解されていることが多いようです。妊婦さんのからだは、妊娠中さまざまに変化します。妊娠前とは違うという点で“リスク”になります。だからこそ、妊婦さんの健康をサポートするため妊婦健診があるのです。

妊婦健診や検査の回数を多めにして、注意しながら経過をみていく必要のある妊婦さんが、ハイリスクの妊婦さんです。このリスクは、妊娠前の健康状態、過去の妊娠歴や現在の妊娠経過によって判断されます。一方、それとは別に出生前検査においては、赤ちゃんが先天性疾患を持つ確率が高いことを“ハイリスク”といいます。

### Q6 他の人はどうしているの？

A 現在、35歳以上の妊婦さんの場合、年齢以外の医学的理由も含めて、約10%の人が出生前検査を受けているという報告もあります。ご夫婦でよく相談されて、最終的に出生前検査を受けるかどうかを決めておられます。

### Q7 病気が見つかったらどうするの、どんな風に育つの？

A おなかの赤ちゃんについて、将来の全てを知ることはできません。病気の可能性がみつかった場合は、疑われる病気の説明、妊娠中、出産後のお母さんのケアや支援内容について、専門家から説明をうけることができます。

### Q8 家族の病気は赤ちゃんに影響するの？

A お母さんまたはお父さんの病気で、赤ちゃんの健康状態に影響するものは、ごく一部です。遺伝カウンセリング担当者が、くわしくお話を伺った上で判断します。

### Q9 赤ちゃんの病気は家族に影響するの？

A おなかの赤ちゃんに病気があると聞くと、妊婦さんや家族の方にも病気が隠れているかもしれないと考えたり、妊婦さん自身の健康に影響を及ぼすと心配される方がいるかもしれません。でも実際には特殊な状態を除いて家族に影響することはありません。

### Q10 いつから相談できるの？

A 気になった時に、いつでもご相談（遺伝カウンセリング）をお受けします。妊娠を考えると、あるいは妊娠前にご相談いただくこともあります。妊娠がわかった時、妊娠中、子育てがはじまった時など、いつでもご連絡ください。

### Q11 どこで相談できるの？

A 専門的な遺伝カウンセリングを行っている施設は、裏表紙に記載されている施設の他、全国遺伝子医療部門連絡会議のホームページから検索できます。かかりつけの産科医や医療スタッフに相談先を確認してみてください。遺伝医療の専門家である臨床遺伝専門医や認定遺伝カウンセラーが、ご相談に対応します。

### Q12 何を相談したらよいの？

A 遺伝に関する様々なこと、妊娠に関連した悩み・不安やおなかの赤ちゃんの検査のことなど、相談内容はいろいろです。赤ちゃんの病気やどのように育つかについても相談できます。気になっていることを遠慮せずお話しください。

### Q13 どのように相談したらよいの？

A 遺伝カウンセリングを希望される場合には、かかりつけの産科医や医療スタッフに相談して、専門外来を紹介してもらうことができます。また、直接、相談の窓口につながりいただくこともできます。ご心配な点（おなかの赤ちゃんの検査など）や問題点をお話しください。詳しい医学的情報が欲しい時やご夫婦でよく話し合うための場が必要と感じた時などもご連絡ください。担当者がお待ちしております。



NIPTをはじめとした出生前検査についての継続的な検討を目的  
とし幅広い関係者が参画する協議会

(医療関係者(産婦人科、小児科、遺伝診療等)、法学・生命倫理の専門家、障害者福祉分野  
の専門家、その他の有識者等)



NIPT検査を実施する施設の認定・登録

日本産科婦人科学会の理事会内

「母体血を用いた出生前遺伝学的検査」審査委員会

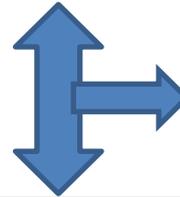
## NIPT検査を実施する施設の認定・登録

1. 日本産科婦人科学会の理事会内「母体血を用いた出生前遺伝学的検査」審査委員会で行う。
2. 本審査委員会は、日本産科婦人科学会、日本小児科学会、日本人類遺伝学会からの推薦を受けた委員および法学・倫理専門家で構成される。

NIPT実施施設認定とNIPTを含む「出生前に行われる遺伝学的検査と診断に関する見解」の今後の進め方

理事会内「母体血を用いた出生前遺伝学的検査」審査委員会（以下審査委員会と称す）

産婦人科学会、小児科学会、人類遺伝学会、産婦人科遺伝診療学会、法学・倫理専門家などが共同体制で構築



社会への説明

「出生前に行われる遺伝学的検査と診断に関する見解」及び  
「母体血を用いた出生前遺伝学的検査に関する指針」など  
— 継続的な見直しを含めた議論 —

周産期における遺伝に関する小委員会 + 倫理委員会

診断テクノロジーなどの進歩に伴う倫理的観点について継続的なWatching  
倫理的見解改定など提案、問題点