

2019-11-27 母体血を用いた出生前遺伝学的検査（NIPT）の調査等に関するWG（第2回）

○石井座長 それでは、定刻になりましたので、ただいまから第2回「母体血を用いた出生前遺伝学的検査（NIPT）の調査等に関するワーキンググループ」を開催させていただきます。

構成員の皆様方におかれましては、お忙しい中、御出席を賜りありがとうございます。  
まず、本日の出欠状況の報告をお願いいたします。

○高鹿企画官 本日は、堀田構成員が御欠席との連絡をいただいております。

参考人として、全国保健師長会の戸矢崎常任理事に御出席いただいております。

○石井座長 ありがとうございます。

引き続き、事務局から本日の配付資料の説明をお願いいたします。

○高鹿企画官 配付資料の確認をさせていただきます。

お手元の座席表、議事次第のほか、議事次第に記載の配付資料のとおり、資料1から資料5となっております。

過不足等ございましたら、事務局までお申しつけください。

会議冒頭のカメラ撮影はここまでとさせていただきますと思いますので、御協力をお願いいたします。

（カメラ退室）

○石井座長 それでは、議事に入ります。

きょうは、玉井構成員と齋藤構成員から御説明をいただきたいと思います。

初めに、玉井構成員、よろしくをお願いいたします。

○玉井構成員 玉井です。

資料に沿いまして、与えられたテーマで御説明させていただきます。

今回のテーマは「NIPTの対象とされるトリソミーについて」ということで、最初のページは、私、大阪医科大学をこの春に定年退職しまして、今はこの冒頭の所属になっております。

1枚めくっていただきまして、私の略歴ですけれども、所属は小児科学会です。この会議には医師として参加しております。

小児神経学会に所属しておりました関係と、個人的なことですけれども、ダウン症児の父親であるということもありまして、日本ダウン症協会に所属しております。そして、いろいろなダウン症の関係の研究会をつくって運営している立場でもあります。

シンポジストとして、遺伝カウンセリングなどここにある3つほどのところでしゃべることがありました。

その下の2ページ、トリソミー症候群について説明させていただきます。いろいろ名前がついておりますけれども、ここにありますように、21トリソミーが平均寿命が一番長くて60年、18が数年、13トリソミーは数カ月あるいは数日のことでもあります。これは以前

はこうでしたけれども、最近寿命というのはどんどん変わっておりまして、60年となっているダウン症のように、18トリソミーも、私が医者になったころは、アメリカの教科書では助けることは禁忌というか、挿管はしないということが書かれていたわけですがけれども、今はそういう言葉が消えておりまして、心臓の手術もどんどんするようになりましたし、肝臓の手術もするということで、この数年というのは結構伸びている。これからも伸びていく可能性は十分あると思います。

13トリソミーは、いろいろ手を尽くしても余り伸びていかない可能性があると思っています。

その次のページは、小児慢性特定疾病情報センターのホームページをそのままコピーしているわけですがけれども、出生時の5,000～1万2000人に1人が13トリソミーとされておりまして、頭蓋の奇形が多くて、口唇口蓋裂ですとか高口蓋、耳介形態異常、目の異常がありまして、かなり重篤な成長障害あるいは中枢神経系の合併症がありまして、生命を維持することが困難な場合も比較的多いと思います。

その次の18トリソミーはもう少し頻度がありまして、3,500～8,500人出生のうち1人ぐらいの割合で生まれるとなっております。

先天性心疾患があったり、ここで特徴的なのは、悪性腫瘍が出ることもありまして、Wilms腫瘍あるいは肝芽腫、特に肝芽腫が比較的良好でありまして、心臓の手術をしたいけれども肝芽腫があるのでできないと言われる場合もありますし、あるいは両方の手術をちゃんと順番ですることもあります。そのようなことで、この18トリソミーの寿命は最近急激に伸びていると思います。

5ページは、21トリソミーが今、いろいろ話題になっていますダウン症候群でありますけれども、このホームページでは出生時600～800人に1人と記載されておりました。御存じのように、心臓の病気を持っていることが多いですし、消化器疾患とありますが、消化管の病気が非常に多いです。それから、白血病があります。整形外科的な病気もあります。點頭てんかんを初め、年長になってから別の形のてんかんを発症することもありますし、クレチン症や成長ホルモンの欠如している低身長もあります。眼科・耳鼻科疾患も多い。

昔はなかなか成長しないと言われておりましたけれども、今は、先ほど言いましたように60歳ぐらいの平均寿命になっていますので、成人期の課題が非常に大きくなっているということが話題になっております。

6ページ目は、出生頻度なのですけれども、時代によって出生頻度は当然変わってくるわけですがけれども、以前は1,000人に1人とされていたかと思います。

これを平成28年の外表奇形等統計調査結果、これは全国の300ぐらいの分娩施設が協力して、奇形があったお子さんを登録しているわけですがけれども、その中では600人に1人という数字が出ておりました。

また、鳥取と島根の地方の出生頻度というのが過去にありまして、これは県の約8割の出生数を網羅しているということですので、かなり全体をつかまえているように思います

が、この調査でもだんだん頻度が高くなっておりまして、20年ほど前の数字になりますけれども、573分の1となっております。

また、ことしの日本のある論文の中での報告数を見ると、450～500分の1ぐらいのところにあると言われておりますので、この小児慢性特定疾病情報センターの頻度も若干書きかえないといけないかもしれませんが、もう少し日本で複数の論文を集めていかないといけないかなと思います。

その次の7ページですけれども、「日本における過去10年間の出生数は不変」となっていますが、これは高齢出産の増加、1980年ごろは2.2%ぐらいの高齢出産の率が、2016年では晩婚、晩出産で70%ぐらいになっているということです。ですので、こういう極端な数字の増加になっています。

そして、出生前診断の受検率の増加もありまして、高齢妊娠になると約25%の方が受検していると言われております。

そのようなことで、出生数はどんどん減ってきているわけですが、こういう高齢出産などの増加によって、結局、出生しているダウン症の方の人数は余り変わってないというのが現状です。

8ページ、「ダウン症者の寿命は伸びている」というところですが、これを見ましたら、赤いところが中央値なのですが、1970年ごろ、50年前では約2歳であった寿命が、2000年のころには約50歳になりまして、そして、今、2016年から19年ぐらいになりますと、60歳と言われております。ですので、この50年の間に物すごく大きく延びているわけです。なぜかという、やはり心臓手術を初め、外科学技術の進歩と薬物治療の進歩がありまして、これぐらいの寿命の延びになっている。

ということは、いわゆる成人期、高齢期の状況というのは、これから研究もされていかないといけないし、よくわからない世界が多いということで、ここに書いてありますように、いろいろな成人期の課題にダウン症の方々は直面していると言えるかと思っております。

9ページに「ダウン症とヒト染色体トリソミー」というふうに3つ書いてありますけれども、その症状というのは非常に多彩なのですが、それはどうしてこういうこと起こるかということ想定しているものですが、ここに「21番染色体上の遺伝子量効果によると考えられている」と書いてあります。

よく言われているのは、21番染色体上にはいろいろな遺伝子が乗ってまして、例えばAmyloidprecursor proteinが非常に有名になっていますが、アルツハイマーの原因遺伝子の一つと言われておりますし、SOD、Superoxide dismutaseみたいなものがあると酸化ストレスが多くなるとも言われております。

そういうトリソミー、遺伝子が3つあるので、1.5倍の遺伝子量効果が出るだろうということで、多彩な症状を説明しているわけです。これだけではないかもしれませんが、これが真実の一部は説明していると思っておりますが、ほかにも原因はあるかと思っております。

それに比べて、18トリソミーも13トリソミーも恐らく同じように遺伝子量効果があるだ

ろうと考えられているところです。

その次の10ページ目は、1番から22番まで常染色体の塩基数をずっと並べたものです。塩基数からいうと、1番染色体が一番多いわけですがけれども、一番右端が21番です。塩基数としては一番少ないです。13と18はやや右のほうにありますけれども、このぐらいの塩基数を持っていて、13、18、21が右端にあれば、塩基数が少ないから寿命が短いとなるのかもしれませんが、そうではなくて、次の11ページを見ていただくと、これは今度は塩基数ではなくて、その染色体に乗っている遺伝子数を見ているわけですが、遺伝子数を見ると、何と一番右端にあります21、18、13が最も少ない遺伝子数を持っている。

だから、一番少ない遺伝子がトリソミー効果で3つあったとしても、その影響は比較的限定的になりますので、一番少ない21番は生存していきまじ、18、13も生存可能なのです。ところが、22、20、15というふうに遺伝子数がふえてくると、トリソミーになったときの影響は強くなりますので、生存できない、出生できない染色体異常だということになります。

当然、左のほうの染色体の疾患は、流産された方の染色体を調べるとこういうものが存在するわけですがけれども、聞くところによると、16番染色体の異常が最も多いと言われていますが、生存するのは右の3つだということになります。

ですから、遺伝子数の効果、つまり、トリソミー効果というのは遺伝子の発現によって起こってきたものだろうと言われているわけです。

これまでが基礎的なところの説明です。

続きまして、実際の臨床のところに行きます。以降はダウン症についてのみ説明することになりますが、現状のダウン症の方の診療というのはほとんどが合併症に対する診療になりまして、新生児から乳児あるいは学童期、思春期、それぞれこれだけたくさんの項目を挙げていますが、これは一人の人に全部起こるわけではなくて、幾つかがあるということになります。先天性心疾患は約50%の方にあると言われていたますが、これをクリアすると、そして、白血病をクリアするとかなりの人が生存していくことができるようになります。

それから、先ほど申しました成人期の話題となりますと、いわゆる早老症と言われていましたので、早く老化するということで、高齢期になると、高齢期と言いましても、40歳を超えてくるとアルツハイマー様の状況になる。脳の解剖をすると、アルツハイマーとほとんど同じように、酸化物がたまったりアミロイドがたまったりしていると言われています。最近では、黄色のところにあるように、生まれる前から小児科医にもかかわることが求められるようになっています。

続きまして、13ページには「内分泌・代謝疾患」と書いてありますが、いわゆる甲状腺の病気が多くて、低下症の場合が多いのですけれども、中には甲状腺機能亢進症の場合もありますし、高尿酸血症、いわゆる通風の原因となる尿酸がたまりやすく、これはダウン症の方はみんなベースラインが高くて、そこに、思春期になってくると男性は高くなる。女性は低くなります。でも、女性でも基準値を超えているぐらいの方もいらっしゃるとい

うことで、ダウン症であるだけで尿酸レベルが高いということがありますので、若くして痛風になることは少ないけれども、寿命が延びているので、痛風の頻度は高齢者になるとあるかなと思います。

14ページは「生活習慣病」となっています。ここにも書いてありますけれども、一般に肥満の方が多いと思われていますけれども、実は、一般の染色体疾患のない方の肥満の割合とほとんど変わりません。30%ぐらいなので、日本人の男性の肥満は健康人の方も結構多いと思うのですけれども、ダウン症の方も30%ぐらいで、最近では痩せている人も結構多いです。高脂血症も多いように思われますけれど、これも余り変わらないと言われます。糖尿病の割合も余り変わらないです。

特徴的なのは、高血圧の方はほとんどいないです。血圧は低いぐらいの人が多くと言われています。私も、たくさん診療しても血圧が高い人は一人も見ることがないです。

あと、動脈硬化の程度は非常に軽いと言われていまして、いわゆる心筋梗塞、動脈硬化性疾患というのは余りないです。

循環器疾患がそこに挙げてありますけれども、心臓の手術をされた方だけでなく、心臓手術をされていなくても、ダウン症の方で4歳ぐらいになってくると、弁膜症といいますか、弁疾患が出てくると言われていまして、突然死の原因になったりすることがあります。

それから、睡眠時無呼吸症候群。これは閉塞性のものだけではなくて、中枢性のものといいますか、舌根が落ちたりするという末梢のものではなくて、呼吸のリズムがよくなって無呼吸になるということが言われていますが、経験するところによると、外国人に多いのですけれども、日本人は中枢性の無呼吸というのは比較的少ないように思います。あるとすれば、低緊張によるものか閉塞性のもののように思います。

15ページには、耳鼻科疾患や眼科疾患のことが書いてあります。これも難聴のことがあります。生まれつきの難聴もあれば、当然ですけれども、余り健診に行っていないと、新生児中耳炎とかということを見逃して、ずっとそのまま放置すると少し難聴になることがあります。

それから、白内障が出ることがありますして、先天性の白内障もありますけれども、比較的若いときに白内障になっている方はいます。

16ページ、整形外科の疾患、これは有名ですけれども、環軸椎の亜脱臼と言われますけれども、実際にこれで麻痺を起こす方も経験しましたけれども、緩いというだけだったらかなりの人が緩いです。だけれども、麻痺を起こす頻度というのはそのうちの数パーセントで、そんなに多くはないです。

ただ、多いのは、外反扁平足、歩けますかと言うと必ず歩いているのですけれども、歩き方がよくなって、疲れやすい足だったりするということがありますので、そういうところがきちんとケアされると、比較的痛みも軽減されて楽になっているようです。

17ページになりますと、精神疾患、これはてんかんもありますし、高齢者になるとアル

ツハイマー型の認知症にもなると言われます。てんかん発作が始まりで、すぐに認知症になっていく人もやはりいます。

それから、環境変化にうまくついていけない適応障害とか、自閉的な傾向を持つお子さんがいらっしゃる。自閉症にダウン症を合併しているような感じの強い自閉症の方もいれば、自閉的傾向と言われる方を含めるとかなりのパーセントになると思います。

それから急激退行と言われるものがありますけれども、これまだ研究している途中ですが、環境の変化にうまく適応できないような状況ではないかなと思います。上手なケアをされていると回復することが結構ありますので、いわゆる急激退行というのは真の退行とは余り考えられないと思います。

18ページからは、「小児期の標準的治療指針」と書いてありまして、乳児期、それから、19ページには学童期、思春期、若年成人期のことが書いてありますが、乳児期の小児科医が扱うようなところは、ここに書いてあることがほぼ標準的になっておりまして、どこの病院に行ってもこういうペースで診療されていると思います。教科書的なことになっていると思います。

20ページに「成人期の健康管理指針（案）」と書いてありますように、一応こういうふうなことで見ていくべきだと言われてはいますが、まだどこかの学会がこれを認定しているわけではございませんので、こういうふうなものでやってはどうかと提案されていると私たちは考えています。

21ページからは、どんなふうにケアされているのかという実態を書いているわけですが、教育・福祉のほうから見ると、日本はいろいろな教育のバリエーションもふえてきまして、特別支援学校あるいは高等支援学校もあります。地域の小中学校にも支援学級がありますし、学校以外にも児童発達支援の事業所があったり、放課後等児童デイサービスも整備されてきていますので、かなり行き場はふえてまいりました。

学校を卒業した後も、自立支援コースや就労継続の事業所もふえておりまして、今、変革期ではあるかと思いますが、いわゆる作業所もふえてまいりました。

また、学びの機会をふやす方向でいろいろな整備がされておりますが、大学も開放をしているところもありますし、オープンカレッジとして教員養成コースのようなところでは一緒になって勉強しているというようなこともあります。

22ページになりますと、社会制度の面からも、ダウン症の方のケアはいろいろ進んでまいりました。特別児童扶養手当も、障害基礎年金もありますが、後見人制度も整備されていますけれども、これもいろいろ課題があるので制度変更もあるかとは思いますが、そういう制度的なものは存在している。

それから、家族会の相談機能としての役割がやはり大きくて、家族が孤立しないように医療や行政からも連携を期待されていますし、家族会の役割としては、家族と家族をきめ細かくつなぎ、不安を取り除くようなピア・カウンセリングや、不合理な事実を社会に発信して、当事者と家族が生きていきやすい社会の実現を目指すというふうに役割を分担し

ているというのが現在の状況であります。

23ページになりますと、医療から見た場合。ここは先ほど申しましたので重複は避けませんが、お読みいただければいいかなと思います。

24ページは「これからのダウン症候群児者のケア」ということで、教育／療育との協働で能力を開発できると思っております。文科省も障害者の生涯学習の推進を提言されていますし、学びたがっている人には学ぶチャンスを与えていこうということだと思っております。

それから、福祉との連携というのは、生きがいを持って生きていくということで、そのチャンスを与えていけるものと思っておりますし、彼らの個人個人の生産性という面で見るとはなくて、人の役に立ちたいと思うような活動を支援する。そういう生きがいを与えるものが福祉との連携だろうと思っております。

医療だけでは幸福にはなれないと思っております。医療に加えて、教育や福祉と連携した総合ケア、生涯ケアというものが求められていると思っておりますし、これからは成人期の診療体系の確立というものが望まれていると思っております。

25ページには、現状として、進路というのは、卒業後は一般就労している方もいらっしゃいますが、十数パーセントのところまでとどまっていると思われれます。これは調査自体が20年近く前のものですから、現状の調査がまた計画されないといけないかなと思っております。

あと数ページですけれども、これはNIPTの社会的課題として私がちょっと考えたものをここに挙げております。きょうの話題につながるかと思っておりますので、さっと読んでいきます。

なぜ学会非認定の医療施設に妊婦は流れるのかということが大きな問題になっているのですが、初めからカウンセリングを希望しない人がやはりいます。それは、第1子が染色体の病気だったから、第2子はカウンセリングは必要ないと思っている方もいらっしゃいますでしょうし、最初からそういう理由ではなくて、うっとうしいから受けないと思う方もいらっしゃるかもしれません。それから、何度も受診を要求されるのが嫌だからという方がいらっしゃるかもしれない。

多いのが、知らないことへの忌避感情。わからないから嫌。私も何回かカウンセリングをすることがあるのですが、名前は最近聞いたことはあるけれど、そういう人を見たことがない、学校にもいなかったとかと言われる方がいますし、わからないから不安、見えない未来に対する漠然とした不安ということで、つまり、人と一緒に暮らしたこともないわけだし、障害への誤解もあるし、事実を知らされていないということもあるでしょう。NIPTは判断までの期限が短いのですから、誰があおっているとは言いませんけれども、あおられた不安。事実を隠されれば、わからなければ、誰かにあおられる可能性があると思うわけです。

そして、巨大マーケット。これはちょっとうがった見方かもしれませんが、20万円の検査料で、今、出生数が100万人を切っているとは思いますが、単純にすれば2000億

円のマーケットがそこに存在すると考えている人がいるかもしれない。そういう人から見ると、不安なところに乗じてそういうことを考える人が出てきてもおかしくはないかなと思うところもあります。

それから、世界の潮流、社会の流れに乗れば安心ということを考える人がいるかもしれない。国によっては、社会保障制度、医療保険制度が異なることが知らされていない。

先日、シンガポールとインドの方にお話しする機会があったのですが、そういう国々ではこういう社会保障が全くないわけです。全く親がケアしなくてはいけないという状況で、日本は健康保険制度だけではなくて、福祉手当や障害基礎年金制度、多少制限があるかもしれませんが、生命保険に入れるし、医療保険もあるわけです。

そういうことがない国があるということは余り知られていない。日本は結構それが充実してきているということを知らない。それを、そういう不十分な諸外国と単純に比較はできないはずなのだけれども、世界の潮流がこうだからと言われると、その波に乗るほうが安心のように思ったりする人が出てくるかもしれない。

ですから、単に世界標準、グローバル化というようなことに考えを合わせるわけではなくて、現状はどうかということをはっきりと伝える努力をしなくてはいけないと思います。

まして、日本より福祉制度が進んでいるように考えられているヨーロッパなどで、それでも産んだ方への福祉、社会保障制度は非常に充実しているとお聞きしていますので、そういうところは実は日本でもあるのだということは知らされていけないかなと思います。

あと、27ページに、医療施設、小児科医や産婦人科医の専門医、遺伝専門医に何が期待されているのかということが書いてあります。

非認定施設での状況というのはやはりもうちょっと調べないといけないし、同じように、認定施設での状況ももっと調べないといけないかなと。最初から認定施設はよくて非認定施設はよくないと頭から決めつけしないで、イーブンに見て、しっかりと足りないところを補うという目で今回の調査も行ってほしいなと思っています。

それから、非認定施設で受検した人の意識調査をしっかりとやってほしいなとも思います。

本当に非認定施設ではカウンセリングをしてないのか。している場合もあると思います。

最後に、28ページは最近のものをちょっと挙げましたが、アメリカにもたくさんの検査会社が存在して、有名どころだけではなくて10施設ほどあるようですけれども、そういうところの調査をしたようです。

このAmerican College of Medical Genetics and genomicsというところが2016年にリコメンデーションを出しているわけですが、それに従ってやっているか、それを遵守しているかどうかということを見ると、結構遵守してないという調査結果だったわけです。

アメリカは結構厳しい検査会社の制度があるわけですが、それでもリコメンデーションに対して遵守していない施設が出てくるということです。

日本においても、最初にガイドラインとかというものをつくっても、つくれば終わりではなくて、それが遵守されていっているのかどうかをしっかりとフォローしないとイケないかなと思いますし、こういうところでリコメンデーションを出しても、ちゃんとフォローアップ調査をこれからも継続してやっていく必要は十分にあると考えます。

与えられた時間は以上ですので、これで終わりたいと思います。

○石井座長 玉井先生、ありがとうございました。

玉井先生の御説明に対する質問は、後でまとめてお願いしたいと思います。

それでは、齋藤先生、お願いいたします。

○齋藤構成員 東京女子医科大学の齋藤加代子でございます。

私は、遺伝カウンセリングということで、特にNIPTにおける遺伝カウンセリングということでお話しさせていただきます。

1枚めくっていただいたところに私の略歴がございますが、特に遺伝カウンセリングにかかわるようなところ、出生前診断にかかわるところを青で示しております。

80年のちょうど大学院の学位の仕事、福山型筋ジストロフィーのモデル動物をつくるというような形で、体内感染で同じようなものをつくれるということからスタートしまして、2012年に日産婦学会の前のガイドライン、「母体血を用いた出生前遺伝学的検査に関する検討委員会」の委員をさせていただきました。

東京女子医科大学の遺伝子医療センターが、主に小児科医がメンバーなのですが、小児科医が中心となって、小児科から見て遺伝カウンセリングをしていくべきではないかという議論のもとに、産婦人科の先生がコンソーシアムのメンバーだったのですが、遺伝カウンセリングは小児科由来の臨床遺伝専門医が行って、NIPTの遺伝カウンセリングを始めました。

もともとは、95年ぐらいから重症な遺伝性の神経筋疾患、デュシェンヌ型とか福山型の筋ジストロフィー、また、脊髄性筋萎縮症といった疾患の出生前のカウンセリングと遺伝子診断ということがこの領域のスタートでございます。

下の2ページが遺伝子医療センターのゲノム診療科の現在のホームページなのですが、NIPTを行いましたということが書いてあると同時に、ポツの上から4つ目なのですが、今、玉井先生からもお話があった成人のダウン症候群が、どうしても、年齢的に小児科から内科系に移行するときにはうまく移行がなかなか難しいということもあって、我々のような遺伝をやっている人間が携わるべきではないかという議論のもとに、成人のダウン症外来をスタートして、今、非常にたくさんの方たちの御相談をお受けしています。

めくっていただきまして3ページ、「NIPTにおいて遺伝カウンセリングが必要か？ 遺伝カウンセリングのあるべき姿は？」ということが、今回私がいただいたお題です。

論点としては、出生前診断についてまずお話しさせていただきまして、遺伝カウンセリ

ングとは何か、それから、女子大を例としてNIPTの遺伝カウンセリングの実情を御報告します。最後に、私は小児科学会のほかに、日本人類遺伝学会とか日本遺伝カウンセリング学会といったところに所属しているので、そこからの意見が出ていましたので、それも出させていただきます。

まず、出生前診断に関しまして、出生前に行われる検査及び診断ということで、定義を4ページに書きました。広義には「胎児の健康状態の診断」、狭義には「胎児の先天異常の有無の診断」ということになります。

目的としては、胎児期からの治療というものが、やはり理想的には治療できる疾患を治療していくというのは非常に重要なところだと思います。

それから、分娩方法の決定、出生に向けての準備、さらに、妊娠継続に関するところが、妊娠を諦める、中絶というような問題も出てきますので、そういったところが遺伝カウンセリングとしては非常に重要な領域になるのではないかと思います。

種類としては、これは前回関沢先生たちからもお話がありました、確定診断としての羊水検査、絨毛検査、それから、非確定的なもの、スクリーニングとしては、超音波、母体血清マーカー、NIPTといったものでございます。

ちょっと復習の感じで5ページに書きましたが、私がずっと携わってきたのは、単一遺伝子疾患、まれな疾患のハイリスクのカップル、特にきょうだいとかお子さんがその疾患にかかっている次の子がまた病気だと、2人の子を育てたり、2人の子の死を経験したりということがあり得る、そういった疾患に関して出生前の診断をしてみたい。

ですから、これは常染色体の優性遺伝、劣性遺伝、X染色体の劣性遺伝というのがありますために、ハイリスク、つまり2分の1から4分の1の確率で次のお子さんがその疾患にかかるという場合に絨毛とか羊水遺伝学的検査を行ってきました。

これは、今は発展して、着床前診断という形で日本産科婦人科学会の承認のもとに審査を行っています。

右側の染色体疾患というところが今回のNIPTの領域のもとになるところなのですが、一般集団、高齢、それから、前児が同じ疾患だったとか超音波の所見、そういったもので、今、玉井先生からありました3つのトリソミーですね。そういったものは、遺伝性というよりは突然変異がほとんどでございます。

実際に、頻度が年齢によってもさまざまであるということで、羊水穿刺を行うということだったので、今、NIPTという時代に移行してきているということでございます。

6ページは、私どもがこういった出生前の遺伝カウンセリングを行うときによく使う図で、これはThompson & Thompsonの教科書に出されている図なのですが、先天性疾患の赤ちゃんが生まれる頻度は、ベースラインリスクと言うのですが、3から5%と言われていたということ、まずは相談に来た方に認識していただきます。つまり、お子さんも持つということは、まず最初に、3から5%の赤ちゃんが先天性疾患になるというリスクに対して覚悟を持つということになります。

染色体疾患はそのうちの4分の1、ここで25%となっています。さらに、13、18、21トリソミーはそのほんの一部であるということになります。

私がずっと携わってきた単一遺伝子疾患も20%という割合でございます。

多くは多因子性のもの、形質、それから、環境的な催奇形因子といったものをまとめると、トータルで45%という割合でございます。

めくっていただきまして7ページ、それから、8ページもそうなのですが、出生前の遺伝学的検査はどんな方でもお受けになれるという状態ではない。「出生前に行われる遺伝学的検査及び診断に関する見解」として日本産科婦人科学会が2013年に述べておられます。

1番から7番ということで、こういった方たちを出生前の遺伝学的検査診断の対象として考えています。

さらに、この中に「新生児期もしくは小児期に発症する重篤な」という言葉があるのですが、これは遺伝関連の10学会で「重篤な」としているのですが、この「重篤な」の概念というのは、私も日本産科婦人科学会の着床前診断の倫理審査の委員会を長く務めさせていただいたのですが、その中でも「重篤な」の定義は何かということで、成人に達する以前に日常生活を強く損なう症状が発現したり、生存が危ぶまれる疾患というものを「重篤な」という意味にしましょうと、これは申し合わせのような形で提案されました。これを日本産科婦人科学会で審査をするときには基準としているという状況がございました。

9ページでございますが、出生前の遺伝学的検査もしくは出生前の検査を受けるということは、どういう時間的な流れであり、どういうことを意味するかというのがこの図ですが、左側が妊娠の週数です。

まず、ブルーの胎動、赤ちゃんが動き出すのをお母さんが感じるというのは、この18週半ばぐらい以降です。

その次に、いきなりなのですが、初期の妊娠中絶と中期の妊娠中絶は、妊婦さんにとって諦めるときは非常につらいものですので、初期の場合と中期中絶、そのまま分娩するような形です。それが13週以降となります。

右のほうの絨毛と羊水検査は、まれな疾患のハイリスクカップルが比較的受ける。絨毛検査は早くに診断がつくということで用いられます。羊水かどちらかを選ぶということになりますが、羊水検査だと15週以降になります。

ピンクになっているのが超音波検査、母体血清マーカーで、横のほうの週数を見てくだされば、それぞれ受けられる時期がおわかりになると思います。

NIPTは、実際に結果が出て、その結果のうちの10分の1ぐらいは偽陽性になることがあり得ますので、羊水検査できちんと確認をすることが重要で、羊水検査を行って、それで診断がつくということになりますので、下で囲みましたが、いずれの検査も、赤ちゃんの妊娠中絶を考えるとという場合には、中期の中絶になることがほとんどの状況になります。

それから、10ページは産婦人科の先生方の領域なのですが、PalomakiというNIPTの始まる時にちょうどきっかけになったような論文が2011年に発表されています。

この図をずっと見ますと、特異度、感度というのがなかなか理解しにくいので、これをざらんになるとわかりやすいかなと思って持ってきました。

左側に1317valuesと書いてありますが、大半の方たちが下のほう、正常で、丸で囲んだ人たちは、ダウン症候群と診断されたけれどもダウン症候群でなかったという人たちです。この0.2%を除いたもの、つまり、特異度が99.8%ということは、0.2%がそれ以外ということになります。つまり、1,000人に2人は、ダウン症候群と診断されたけれどもダウン症ではなかったということになります。

それから、右側のほうは、ダウン症候群でないと診断されたけれどもダウン症候群だったという場合です。これは偽陰性という形になりますが、1.4%とこの時代には書かれています。1,000人だと14人ということになりますので、私ども小児科医として考えるのは、偽陰性のときにそのお子さんを御両親は受けとめられるだろうか。その病気を否定するつもりで受けた検査で、生まれてから赤ちゃんが病気だったという場合に受けとめていけるだろうかというのは、非常にデリケートな問題でして、そういった偽陰性の場合のケアというものは非常に重要な領域になるのではないかなと思います。

それから、出生前診断に関するガイドラインは11ページにございます。これは、日本医学会では、日本産科婦人科学会の見解を守りなさいと言っています。日本産科婦人科学会の見解というものは、その下にありますが、侵襲的な検査であって、十分な遺伝カウンセリングを行った上で、インフォームド・コンセントを得て実施するというので、要するに、説明・同意ではないのです。説明・同意と十分な遺伝カウンセリングというのは、こういうふうに分けて記載しています。

遺伝カウンセリングとはどういうものかという日本医学会の定義をそこに載せました。「医療における遺伝学的検査・診断に関するガイドライン」ということで、これは過去の国際の遺伝カウンセラーのソサエティーといったものからとってきて、このような文章にまとめています。「疾患の遺伝学的関与について、その医学的影響、心理学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」となっています。

やはり重要なのは、家族歴とか病歴をよく聴取する。ですから、カウンセリングというと一方的に説明をしたり、心のケアをするのがカウンセリングみたいに思われますが、まず大事なところは、医療においては、家族歴を聞いたり、病気歴を聞いたり、相手のこと、つまり、いらした方のことをよく知るところが重要なところです。

2番が、さまざまな遺伝の現象、検査、マネジメント、予防、資源、研究といったことの情報を提供する。それから、インフォームド・チョイス。十分な情報を得た上で、自律的に選択するということ。それから、リスクや状況への適応を促進するためのカウンセリングが含まれるということで、遺伝カウンセリングはカウンセリングの4番だけを示して

いるのではなくて、トータルマネジメントとして医療的な仕事であると考えます。

遺伝カウンセリングに関する基礎知識とか技能については、全ての医師が本来知っておくことなのですが、なかなかそこが、例えば遺伝学的な教育も日本でははっきり言って余り十分ではなかった。やっとな今のモデルコアカリキュラムになって、ゲノムという言葉が出てきたり、遺伝カウンセリングという言葉が出てきたという日本の教育のバックグラウンドを考えますと、やはり遺伝に関する十分な知識を持つという卒後教育が非常に重要で、そういった専門家がきちんとした遺伝カウンセリングをするということが大変重要なことだと考えます。

非常にわかりにくいことを申し上げているかなと思ひまして、わかりやすくということで簡単にまとめましたのが13ページです。患者さんとか家族といった病気ではない方も含むので、我々遺伝カウンセリングの領域ではクライアントと言います。クライアントのニーズに対応して、遺伝学的な情報などの適切な関連情報を提供して、患者、家族、クライアントがその内容をよく理解して、そして意志決定ができるようにサポートをするという医療行為です。

ですから、対話である。一方的に検査の説明だけをする、心のケアをするということだけではなくて、対話、コミュニケーションプロセスであり、心理的精神的援助をすること。そういった医学的、遺伝的な情報提供だけではないということを書いております。

遺伝カウンセリングの流れというのは、我々の施設の昔のホームページにこの図を使っていたのですが、遺伝カウンセリングの予約を受け付けて、スタッフで話し合いながら遺伝カウンセリングをする。これは1回で済むものではなくて、遺伝学的検査を含んで、その後も遺伝カウンセリングとしてのフォローを長期にしていく。つまり、診療行為に相当するような形にだんだん移行していくこともあるのです。患者さん、つまり、赤ちゃんが病気だった場合には、その後、小児科医または内科医、産婦人科医として診療に当たっていくということになります。

次の15ページですが、女子医大での出生前診断の体制としては、非常に歴史的には長いことありまして、1995年にデュシェンヌ型、福山型の出生前診断をしています。

実は昔、高度先進医療というものを申請したら、厚労省から、そのときは厚生省だったのですが、承認されまして、自費と保険診療を一緒に使っていいという許可もいただいて女子医大ではやっておりました。

1996年から脊髄性筋萎縮症、今、これは治療できる病気になってきていますので、むしろ産む方がふえてきています。出産して、そして、治療の方向に向かっていくという少し新しい時代が変わってきているかなと思ひます。

それから、2013年からNIPTを行っています。

担当者は、単一遺伝性疾患に関しては主に小児科医、臨床遺伝専門医、状況によっては内科医が担当して、そこに臨床心理士（認定遺伝カウンセラー）と一緒にサポートするというような状態です。

NIPTに関しましては小児科医がメインにやってきたのですが、今、産婦人科の先生たちも我々の外来を見学に、臨床遺伝専門医の研修の目的で来られますので、それから、産婦人科の先生もかかわってという感じの遺伝カウンセリングになっています。あと、内科の先生もここで研修をしたりして、一緒にかかわっています。それから、認定遺伝カウンセラーと一緒にそこで対応するという、臨床遺伝専門医と認定遺伝カウンセラーがペアで行うという体制にしております。

それから16ページ、NIPTの実施に関しては日本医学会に承認されまして、今、遺伝子医療センターのゲノム診療科で行って、そして、もし赤ちゃんがNIPTで陽性だという結果が出たときに、産婦人科のほうに行っていていただいて、羊水検査をすぐに受けていただく。羊水検査の結果はゲノム診療科のほうで小児科医が開示して、その後のケアなどに当たるということになります。

連絡会議で、産婦人科と小児科の連携は1～2カ月ごとに行っています。

出生前診断を希望する理由についてアンケートをとった結果を、ちょっとナラティブに書いておきました。具体的な理由は、「事前に子どもの情報を知って、心の準備をしたい」とか、引っ越しとか何とかいろいろ書いてありますが、出産後の準備をしたいとか、それから、2番は「安心したい」。これは、やはり先ほど玉井先生がおっしゃったように、非常に不安が強いという印象を受けます。妊婦さんの不安に対する安心をNIPTに求めてしまうというような現状があるのではないかなと思います。

それから、障害のある子を育てるのは大変とか、比較的高齢の方たちがいらっしゃるわけで、最後まで面倒を見られるかという不安とか、自立できるかというようなことが理由としてございます。あと、社会からの圧力、テレビを見たからみたいな方もたちもいらっしゃいました。

NIPTを希望する理由として、やはり非侵襲性、精度が高いというようなこと、早い時期に検査ができるといったことを述べておられます。それから、受けるべきルーチン検査だと思っていましたみたいなことをおっしゃる方もいらっしゃいます。

次のページは、私どもの外来ではどういうふうに流れているかということをもう少し細かくということで、全部で4回になります。1回目は遺伝カウンセリングで、遺伝カウンセリングの基本としては、1回話を聞いて、そこですぐに決めても、一晩寝たら気が変わるということが人間というのは非常に多いのです。ですから、その日のうちに採血をしないということが我々の施設の特徴かと思います。翌日でもいいから、2回目を別の日にする。説明を受けて、そして、いろいろ自分たちの気持ちを話した後に、夫婦で話し合うということが非常に重要で、1回目と2回目の間でキャンセルの電話が非常に多いです。

キャンセルは2通りありまして、もっと詳しい検査をしなければいけないと認識したということで、羊水検査ということもありますし、このまま受けとめますという方もいます。後でどのぐらいのパーセントということを出します。

大体2回目のときに採血をしてから、結果開示が3回目になります。ですから、結果が陰性ですと3回で終了ですが、陰性でもいろいろ不安があったり、何か問題があったり、それから、御家族の問題でその次にまた別のことでいらっしゃるといこともあります。それから、陽性の場合には4回目という形になったり、さらに続くこともあります。これは産婦人科で羊水検査を行って、その結果開示がちょうど我々のところにいらっしゃる4回目になりますが、その後も割合長期に心のケアをさせていただいたりしております。

それをどのような内容でというのを20ページに書きました。囲みのところがその内容ですが、NIPTの希望の動機とか適応とか、どちらが希望しているか。それから、遺伝カウンセリングの基本ですが、家族歴を聞く、家系図を書くということが重要で、ここで新しいことがいろいろ見つかってくるのです。例えば、初めは何も話していなかったけれども、移植を受けたとか、悪性腫瘍の既往があったとか、そういった場合にはNIPTの場合には問題が起こることもあり得るので、きちんと病歴、家族歴を聞くという医療が重要だと思います。

あと、鬱というか、すごく落ち込みやすいとか、ネガティブに考えていく方たちも結構おられますので、大丈夫だと思ってみんな検査をお受けになるのですが、そうではないこと、大丈夫ではなかった、赤ちゃんが病気だということが出たときのシミュレーションとか、その辺もきちんと心理的に話し合うことも重要だと思います。

そういった陽性確定時の方針、さらに、陽性だったときにどういう支援システムがあるかということも非常に重要なことで、後でそういったパンフレットなども出させていただきます。

その下も囲みにしてあるのですが、時間的に少なくなっているので飛ばさせていただいて、21ページは妊婦さんの気持ちです。プロセス全体でどこでも心の葛藤とか不安があるので、代表的にこんなことを考えているということ、遺伝カウンセリングの中で把握していますので、代表を1個ずつぐらい入れてあります。

22ページは私どもの情報提供の資料です。社会資源、社会の福祉制度といったものがわかってみると、何だ、自分たちはやれるじゃないかと。結構高年の妊娠の方たちは経済的には非常に豊かでいらっしゃって、自分たちできちんとしたケアができるじゃないかとおっしゃる方もいらっしゃいます。

その次の23ページ、24ページが参考情報です。日本ダウン症協会にいただいているポスターにダウン症の子供たちの非常に生き生きした写真があるので、いつもこれをお見せしています。

その次のヨコハマプロジェクトの「ダウン症のある暮らし」というものとか、きょうお手元に、厚労省の皆様の御許可を得て、「おなかの赤ちゃんと家族のために」ということで、NPO法人の親子の未来を支える会が11月4日に出されたのですが、既に1,000件以上ダウンロードとか御希望があるようで、だんだん皆様の手に入らなくなってしまうかもしれないので、きょう皆様にお配りしてありますが、月編と星編になっていまして、月編はお

腹の赤ちゃんの出産を決めた場合、星編は赤ちゃんを諦めるということ考えた場合に参考にしていただくような資料で、こういった集めたりお届けいただいたりするさまざまなものを我々は外来で使っております。

25ページが、女子医大におけるNIPTの遺伝カウンセリングの転帰です。ある意味非常に丁寧にやってきている遺伝カウンセリングなので、件数がたくさんではないのですが、我々は断らないってことをモットーとしていますので、相談されたらみんなお引き受けするというのを基本としています。ですから、遺伝カウンセリングというか、NIPTを断られるというのがありますけれども、月曜から金曜まで午前、午後ともずっと外来をやっていますので、きちんとお受けできる状況にしています。

1,575件のうちの1,406件が検査を受けました。相談に来られた中の96.8%は高年の妊娠です。赤ちゃんに何か問題とか、妊娠の既往というのが55件ございました。NIPTを中止して妊娠継続が103件ございました。これは6.5%に相当します。全く検査も受けません、このままでということ。それから、NIPTを中止して、ほかの検査をさらに、きちんとわかったほうがいいということで、羊水検査をお受けになったってような方たちが62です。それから、偽陽性が4件ございました。4件とも、分娩後、赤ちゃんが元気だということを確認させていただいております。

それから、偽陰性はなかったです。あと、真ん中の陽性後の転帰ですが、出産後の児の異常があったというような御報告が112件です。

遺伝カウンセリングが重要であったと判断した症例というものがそこにありますが、クライアントとのコンタクトをよくしてラポールをつけるという意味では、初回のカウンセリングは非常に重要で、信頼関係がそこで形成されます。

そこで羊水検査に変わったり、検査を受けないと決めたり、さらに、家族の中に単一遺伝性疾患がいて、そちらのほうがずっとリスクが高かったのではないかみたいなこともございます。

それから、お薬の問題とか、悪性腫瘍の既往とか、女子医大は腎移植も多くやっていますので、そういった移植に関する事などもあります。

それから、NIPTの結果が出た後の遺伝カウンセリングは当然やらなければいけないというか、非常に重要なところだと思います。赤ちゃんの問題、人工流産、自然流産の場合もありますし、そういった本当のいわゆる心理カウンセリング、心理ケアということで非常に重要であると考えます。

その次は、事例として具体的にどういうふうになったかということ、過剰マーカー染色体の場合と悪性腫瘍の場合ということで載せました。

過剰マーカー染色体の場合は、結局羊水検査に変えました。それから、悪性腫瘍の場合も羊水検査希望と変わっています。

ですから、よく話を聞いて、そして、遺伝カウンセリングを行っているプロセスの中で、やはり人間の気持ちが変わるとか、方法論が変わるとか、変わっていくということが

また非常に重要なことでもあります。

どういったところで遺伝カウンセリングをやっているかということですが、今、全国遺伝子医療部門連絡会議が全国で127施設、私もこの幹事をやっているのですが、大学病院はほぼ全てあります。

私は、NIPTの遺伝カウンセラーこそ小児科がかかわって、こういった遺伝と小児科と産婦人科といったところがきちんとしたケアをしていくような体制というのはとても重要ではないかなと思います。

臨床遺伝専門医は、30ページにもあるように現在1,343名です。認定遺伝カウンセラーは269名。まだ認定遺伝カウンセラーは非常に少なく、日本でその文化はまだまだ歴史が浅いのですが、やはり認定遺伝カウンセラーがしっかりと遺伝の専門家として教育を受けていくということが重要かと思えます。

それから、臨床遺伝専門医は、31ページにどういったキャリアを積むかということがあります。

32ページはちょっと重要なので見ていただきたいのですが、臨床遺伝専門医の領域ですが、何と断トツが産婦人科なのです。産婦人科が500人、36%います。小児科が456人、32.9%。ですから、やはり産婦人科と小児科が連携して協力していくということは非常に重要な領域、特に出生前の問題というのは非常に重要なところではないかと。その点では、この上位2領域が産婦人科と小児科ということは非常にいいことかなと思います。

次の33ページが、臨床遺伝専門医が全国にどのように分布しているかという数値を入れてあります。

34ページは、全国遺伝医療部門連絡会議の登録機関が全国どのように分布しているか。これもホームページからとってきていますので、ごらんください。

それから、認定遺伝カウンセラーは今、養成課程がどんどんふえています。この前審査が3件ありましたので、うまくいくと20になるかなと思うのですが、やはり遺伝にかかわる教育を医師、非医師ともにしっかりしていくということは、日本のこれからの医療に携わる人間としては重要なことと考えています。

36ページは、日本人類遺伝学会が意見表明をしていますので、それをここに記載しました。日産婦学会がお出しになったものに対して、小児科学会も意見を出しましたが、人類遺伝学会も意見を出しております。つまり、多職種の間での関与が必要であろうというところ。それから、臨床遺伝専門医とか小児科医といった人たちが支援していくということも非常に重要な点で、やはりこういったいろいろなスタッフがかかわるということが重要であろうと言っています。

まとめはごらんください。

私からは以上です。

○石井座長 両先生にはせかしてしまって申しわけなかったのですが、御説明ありがとうございました。

余り時間はないのですが、両先生の御説明に対して御質問等がございましたら、どうぞ。

○平川構成員 玉井先生に御質問いたします。

今、18トリソミーに対する医療的な介入について、この間、医療者の側での考えが変わってきたということについて、かつては蘇生をしない、積極的に生命を長らえるような行為はしないという考えであったものが、近年は心臓、肝臓の手術も含めて非常に侵襲的な治療までするようになったということで、もちろん低侵襲での医療技術の進歩というのもあるかと思いますが、そのほかに、専門医の学会の分野で医療倫理に対する考えが変わってきた要因があるのかを教えてください。

○玉井構成員 助けるか助けないかということを経験で倫理審査することは、今でもないと思います。通常は肝臓の肝芽腫の摘出手術、あるいはそのほかの心臓の病気も、普通の先天性心疾患に対する手術です。ですから、その順番をどちらがやるかとかということは、両方持っているからしないということを経験倫理委員会にかけるとはならないと思いますので、その術者あるいはその病院の担当医師の考え方次第になっているかなと思います。

今、申しましたけれども、教科書が、昔は蘇生しないということでしたが、今、その文言は消えているわけです。ですので、教科書自体が変わってくるぐらいですので、その辺は倫理的な課題は越えている、問題をクリアしているのではないかと思います。現在は臨時委員会を経て行われているものではないと思っています。

○平川構成員 ありがとうございます。

倫理委員会という意味ではなくて、職業倫理として、その間に何かさまざまな議論があった上でそのようにポリシーが変わってきたのか、個々の医療者の考えを変えるような学会内での議論があったのかということを知りたいのです。よろしくお願いします。

○玉井構成員 学会内での議論はないと思います。小児科学会においても、積極的に手術をするかしないかを議論するようなことはなかったと思います。今までも学会内ではないと思います。

○中込構成員 18トリソミーに限らず、重症障害新生児の治療をめぐる話し合いのガイドラインを今、埼玉医科大学の田村先生が班長になって、厚労省の研究のときに、何かの疾患で蘇生しない、するという話し合いではなく、子供の最善の利益を考えて、家族、医療者が一緒に話し合っ決めてしまおうというガイドラインに基づいて、18トリソミーの治療がある一定進んだような印象を受けるのですが、いかがでしょうか。

○玉井構成員 そのように思います。

だから、疾患名が挙がって、それについてするかしないかを決めているわけではないという意味においては、先生がおっしゃるとおりだと思います。

○中込構成員 倫理の議論が書いてあったかもしれない。

○玉井構成員 そうですね。だから、疾患名でその倫理を問うているわけではないと思

ます。

○石井座長 どうぞ。

○柘植構成員 玉井先生の資料の確認だけなのですが、7ページ目に高齢出産の増加とあるのですが、この高齢出産というのは35歳のところで切られているのですか。それから、その下の出生前診断の受検率というこの診断の種類は、羊水検査と絨毛診断なのでしょうか。それとも、何かもっとほかのものが入っているのでしょうか。

○玉井構成員 どこまでを含めているか、ちょっとうろ覚えです、正確には申し上げられません。済みません。

○種村構成員 同じく玉井先生に御質問なのですが、最後のほうのNIPTの社会的課題の中で、必ずしも世界標準に合わせることを当たり前としないでもよいのではないかということなのですが、実際に産婦人科の外来をしておりますと、外国人の妊婦さん、あるいは海外での生活歴の長い妊婦さんが最近ではかなりふえております。現状では、例えば妊婦健診の段階から、海外での生活歴の長い方あるいは外国籍の方には、出生前の検査の情報提供の説明の仕方を全く変えていかねばならないのです。その場合、自国のほうでは当然の検査として受けられるのだけれども、日本では適応外でNIPTを御希望される、という御相談も最近ふえています。実際にそういった症例もすでにございますので、日本での今後の体制としては、外国人妊婦さんが将来さらにふえてくるであろうことも考慮した対応の必要性についてはどうお考えでしょうか。

○玉井構成員 日本での制度がどのようなものか、自国の制度がどのようなものかというのが本当に認識されているかどうか。日本にこれからもずっと住まわれるのであれば、日本の制度をもっと知った上での話なのか、そのあたりのことが大きいかと思うので、意外と説明を受ける、先生とかはしっかりされていると思うのですけれども、NIPTの目的が、胎児の状況、状態がわかるということはそのとおりのことですけれども、例えば心臓の病気が見つかって、適切な医療機関で手術を受ける、その子の役に立つようなほうに向かうのであれば、NIPTではなくてエコーの診断のほうがより有用だろうし、NIPTでわかることでその胎児のプラスになるようなことは余りなくて、少なくとも何か疾患がわかるかということばかりがわかるわけですね。プラスになることはほかの検査のほうがずっと有用であるということはちゃんと説明されているのかどうか、私が読んだところによると、多分外国での説明はそのようにされているように思うのです。

だから、海外の人が日本に来て、NIPTをやるのは当然だと言われても、その目的をもう一度確認していく必要があるかなと。当然だからやるというのも、カウンセリングの仕方もちょっと変わってくるかもしれないので、そういう意味で、海外でやっているからというときに、ただそれだけではなくて、もう一度日本の状況を説明して、目的も説明しておく必要があるという意味でこう書いたわけです。

○石井座長 まだまだ御質問はあるかと思いますが、もう一つの重要な議題がありますので、後で個々に御質問、回答をお願いしたいと思います。

それでは、議題2「NIPTの実施状況等に関する実態調査の実施について」に入りたいと思います。

事務局のほうから資料についての御説明をお願いいたします。

○小林課長 資料3から資料4、5と実態調査についての関係の資料を準備させていただきます。

前回第1回目の会議の際に、この検討会で御審議いただいた上で実施する実態調査の全体像とか内容について、あらあらに御説明させていただいたところでございます。

前回、さまざまな意見をいただきまして、その意見も踏まえつつ、また個別に先生方に御紹介させていただいた上で、資料4では施設に対する調査のアンケート用紙、資料5では、検査を受けた妊婦さんに対する調査の様式を準備させていただきます。

資料3がこの調査の全体像で、前回の資料をブラッシュアップしたものでございまして、前回の議論を踏まえて若干修正させていただいた部分もございます。

資料4の施設の調査、資料5の妊婦さんに対する調査は、いずれも非認定施設だけではなくて、認定施設も含めて調査を行っていきたいと考えております。

その上で、1点御留意というか、申し上げておきたいのですけれども、前回の議論でも個別の先生方に御紹介させていただく中で、より詳しい掘り下げた質問をするべきではないかということもいろいろ御意見をいただいたところなのですけれども、今回は行政の実態調査ということでございますので、掘り下げた専門的な調査となりますと、厚労科学研究、あるいはその他の学術的な研究としてアカデミア主体でやっていただくようなところなのかなと。

特に、行政の広い一般の方々を対象とする調査ということでございますと、例えば専門的な内容を聞けば聞くほど回答率も下がってしまうのではないかと。あるいは、設問の内容についての誤解が生じてしまう。誤った解釈で回答がなされてしまうと、調査の精度も下がってしまうというリスクもございますので、一般の方向けの、特に資料5の調査につきましては、なるべく平易な言葉、項目も絞ってというようなことで考えて設定させていただきます。

改めて先生方に御意見をいただく際には、回答率を上げる、あるいは誤解を防ぐという観点から、設問項目をむしろふやすのではなく、こういった項目をさらに減らすほうがいいのではないかとといった観点での御指摘もいただければということで考えております。

もう一点、今ほど齋藤先生からも遺伝カウンセリングの重要性についての御指摘をいただいたところでございますけれども、例えば一般の方、資料4の施設に対する調査の中では、具体的な遺伝カウンセリングの内容については施設についてお聞きする。また、幾つかの施設に対しましては、施設ヒアリングも掘り下げて確認していきたいと考えてございますけれども、一般の方向けの調査の中で、NIPTに関する説明の中で、遺伝カウンセリングという言葉を知ると、かえって誤解が生じたり、回答をちゅうちょされるような方もいるのではないかなということで、あえて資料5のほうでは遺伝カウンセリングという言葉

を使わず、NIPTに関する検査の説明という記載にしたりといったような提案でございますけれども、また先生方から御意見をいただければと思っております。

詳細については、担当のほうから、今、続きで簡潔に説明させていただきます。

○山田課長補佐 それでは、資料の中身について説明させていただきます。

まず、資料3「NIPTの実施状況等に関する実態調査の実施（案）について」になります。

前回第1回のワーキングの際にお示ししたのから修正を行っている点だけお話ししますと、Bの「国内におけるNIPT受検に関する実態調査」のところですか。前回は、施設情報調査、インターネット調査及び施設ヒアリング調査という分け方をしておりましたが、施設ヒアリング調査のところを、アンケート調査の後にヒアリング調査を行うという2段階のたてつけに書きかえさせていただいております。

非認定施設に対する調査は、まずアンケート調査を全施設に実施し、その中でアンケートに回答を得られた施設に対して、実際に訪問調査を行って深掘りするという形にしております。

続きまして、資料4の御説明をさせていただきます。

こちらは、施設に対するアンケート及びヒアリング調査をまとめたものになります。細かい選択肢につきましては、時間の関係上割愛させていただきますが、項目についてご説明致します。

まず、1ページの「施設基本情報」です。施設の名称、所在地、NIPTを実施している診療科、遺伝カウンセリングを実施している診療科を聴取します。

2ページ目、「実施体制及び実績」です。こちらはNIPTを実施している診療科の要員、産婦人科であったり小児科であったり、あとは臨床遺伝専門医やカウンセラーといった資格、どこまでの検査を提供しているかという具体的な種類についての調査になります。

3ページ目、遺伝カウンセリングの実施状況に関しましては、NIPTの希望者に対して遺伝カウンセリングを実施しているかどうか。カウンセリングの必要性についての施設としてのお考え。カウンセリングを行っている場合はそのタイミングと方法、検査前なのか検査後なのか等の調査項目。あとは、1人当たりの平均所要時間などを調査項目としております。

続きまして6ページ目、「Ⅲ. NIPT受検者の状況について教えてください」という項目です。こちらでは、直近の1カ月の受検者数、また、そのうち遺伝カウンセリングを行った上で検査を受けられない選択をされた方の数、他の検査を受けることを選択された人の数、妊娠継続を決めた方の数、遠方から来られた方の割合、35歳未満の方の割合、カウンセリングを受けられた方の割合という項目で聞いております。

続きまして7ページ目、どのような理由で施設を選択されたか施設側で考えられているか、あとは、受検された方がどういった不安を表出されているか。

8ページ目は、遺伝カウンセリングの中身について項目立てしております。検査の運用

について、その下、表を分けておりますが、具体的な内容について。こちらは、今回は資料にはつけておりませんが、National Society of Genetic Counselorsの資料を参考に作成しております。遺伝カウンセリングの計画の準備、本人及び家族の家系図も含めた病歴の聴取、遺伝子疾患や染色体疾患等についての情報提供、出生前検査の選択肢を明確にし、検査の利点と欠点を説明する。検査結果を理解するための支援、確定検査の結果が陽性であった場合のフォローについてというふうに、それぞれ項目を設定しております。

9ページ目、先ほどの項目はNIPTの受検前のものになりますが、受検後に実施しているカウンセリングについての項目。遺伝カウンセリングについての意見、課題を自由記載欄として設けております。その下、NIPTの検査の解析に関して、NIPTの検査を実施施設内で行っているのか、もしくは、外部委託している場合は国内なのか海外なのか。また、施設名も具体的に記載していただく欄を設けています。

10ページ目、NIPT実施における専門の医療機関との連携の状況について、設問を設けております。連携を行っているか否か。連携している場合は書面等での契約を結ばれているか。連携を行っていない場合の検査陽性例に対する対応。あとは、連携されている場合の施設の種類といった項目にしております。

11ページ目、「その他」としまして、最後に日本医学会の認定要件に関する課題や要望があれば御意見を記載いただく欄、現在のNIPTについての全般的な御意見についての記入欄を設けております。

ここまでがアンケート調査になります。

おめぐりいただいて、次にインタビュー調査の項目を記載しております。こちらでは、アンケート調査で回答が得られなかった設問に対して再度ヒアリングを行うことと、アンケート調査の内容に追加とし、以下に記載している項目についてヒアリングを詳しく行います。

また、13ページ目には、具体的にNIPTの検査件数についても聴取できるような設計をしております。

続きまして、資料5の冊子をごらんください。こちらは受検者調査の項目案になります。

こちらの項目立てですが、トップのところに書いております。1番から7番で、受検者の属性、NIPTの知識・理解、NIPTを受けようと思ったきっかけ、受ける医療機関を選んだ理由、受けた際の説明、また、説明についての希望、その他という分け方にしております。

「受検者属性」ですが、受けられた方のお住まい、受けられた医療機関の所在、御年齢、妊娠回数、妊娠週数、出産回数、妊娠がわかったときの不安といった項目にしております。

2番、「NIPTの知識・理解」というところで、ここは数多くの項目が想定されましたが、患者さんの答えやすさというところも考えまして、重要なものだけピックアップして

おります。

3番の「NIPTを受けようと思ったきっかけ」、こちらも項目が15個、加えて自由記載欄も設けております。

4番、「NIPTを受ける医療機関を選んだ理由」としまして、こちらはかかりつけの産婦人科医との関係性について、アクセス、予約・診療時間、NIPTの検査体制についてという分け方をしております。次のページに移りまして、検査にかかる費用についてもそれぞれ選択式にしております。19番で、前述の項目の中から最も重視した理由についての選択肢を設定しております。

5番、「NIPTを受けた際の説明等」ですが、NIPTを受ける前にどのような形で説明を受けたか、受ける前に聞いた検査に関する説明内容について、また、それに対してどのように感じたか、受ける前の検査内容によって気持ちがどう変化したかという項目設定にしております。

最後のページですが、「NIPTの説明についての希望等」になります。NIPTを受ける前の説明の形に関して、希望すること、説明されてよかった内容や聞きたかった内容、陽性もしくは保留であった場合に希望する説明内容等について聞いております。

最後に「その他」、来院された際に同伴された方、あと、自由記載としてNIPTについて感じたこと、意見等をご記入いただく欄を設けております。

資料3、4、5の説明については以上になります。

○石井座長 ありがとうございます。

ただいまの説明について、御質問、御意見等ございましたら。

それでは、まず資料4について。

○野崎構成員 施設アンケートの遺伝カウンセリングの実施状況についてという項目なのですが、項目が①から⑦までありますけれども、私は医療者ではありませんで、十分理解できてないかもしれないのですが、この①～⑦のポイントというものは、コンソーシアム等で臨床研究をなさった際に、恐らく当初は遺伝カウンセリングの体制等に関する研究という形でスタートしたかと思うのですけれども、そのときの研究の結果等を踏まえたポイントということでこういった項目がつけられたのか。あるいは、それとはまた切り離された形で、こういう形でつけられているのか。

このあたりはもしかしたら齋藤先生にお伺いしたほうがいいのかもわからないのですが、もともとコンソーシアムでなされたところの臨床研究で、当初、遺伝カウンセリングについて研究をなさるといようなことで研究計画を私は拝見していて、今回の取り組みはそれとはまた切り離されたものなのだと思いますけれども、やはり遺伝カウンセリングのあり方というのが余りよくわかっていない、余りよく浸透し切っていないところがどうもあるということを前提とした調査であるようにも思いますので、このポイントの①～⑦というのがそのコンソーシアムの臨床研究の結果と何か結びついた形の項目立てになっているのかどうかということについてお伺いします。

○山田課長補佐　こちらはコンソーシアムの臨床研究の項目をそのまま流用したものではありませんで、事務局側で作成したものになります。

○野崎構成員　ありがとうございます。

それは全体としてどうなのでしょう。

○関沢構成員　NIPTコンソーシアムの中でアンケート調査等を行った本人として、実際コンソーシアムで行ったアンケートというか調査というのは、実際的にカウンセリングを受けてどういうふう感じたかといったことが主体で、どういった項目を理解したといった内容については余り触れていなかったもので、これを見た感じは全く違う系統のものかなと思いました。

○野崎構成員　それでは、またそれは独立のものとしてということだと理解いたしました。そうすると、きょうの御説明もありましたけれども、あるべき遺伝カウンセリング像というものとはちょっと切り離されたところで、最低限必要な要素としてピックアップされたものとしてここはつくられたと理解してよろしいですか。

○小林課長　基本的に、コンソーシアムというか国内における遺伝カウンセリング関係の学会での考え方、あるいは海外での状況などを踏まえつつ、認定施設あるいは非認定施設も含めて、答えやすさということも加味して、こういったことを実際に聞いているかどうかということ把握したいと思われるものの項目を設定させていただいたものでございます。

学問的に見てこの項目の立て方が妥当かどうかという点については、また専門の先生方からも引き続き御意見をいただければと考えております。

○野崎構成員　承知しました。

○平川構成員　私も遺伝カウンセリングの項目、どのように調べるかは大変重要な点と思っております。

今の御指摘で、齋藤先生がきょうお話しになった中で、資料の12ページにそもそも遺伝カウンセリングとはどういうものかというお考えを4点にわたって挙げていただいております。1番が、家族歴、病歴を十分聴取するということ。2番目が、遺伝現象その他についてちゃんと説明、情報提供をする、教育をするということ。3番目が、その情報を受けた上で自立的な選択に委ねるということ。4番目が、リスク、状況に適応を促進するための支援の意味のカウンセリング。そういう4つの基本的な点を挙げておられますので、そういう点からすると、資料4の施設アンケートの8ページの①～⑦の項目というのは大体押さえているのではないかと私は理解したのですが、齋藤先生からコメントをいただければと思います。

○齋藤構成員　私もまだ細かく吟味させていただいていないのですが、実際に今、申し上げた基本のラインをきちんと押さえるという意味では、きちんと病歴をとっているか、家族歴をとっているかということなどとはとても重要なところかなと思うのです。

遺伝カウンセリングというのは本当にそれぞれオーダーメイドで個別医療なので、そこ

をきちんと押さえておられる状況でやっているかということなどを聞いたほうがいいかなと思います。

これはもう少し時間いただいて、みんなでもう一回見る機会があるのですよね。きょう決めてしまうのですか。

○石井座長 今日いただいた御意見を反映して、作り直したものを先生方にお送りして確認いただくという作業を予定しているようですが、それでよろしいですか。

ほかによろしいでしょうか。

○柘植構成員 今の齋藤先生と平川先生のおっしゃることはごもっともだと思いますが、もう一つ疑問に思ったのは、私がNIPTを非認定施設で受けましたという方に少しインタビューをさせていただいたときに、遺伝カウンセリングというものは、グループに入って、検査の説明をして、わかりましたかで終わったということです。そういう施設の方がこれを答えてくださるのであれば、質問を詳しくすれば、逆に遺伝カウンセリングをきちんとやっていませんという施設の方からは、家族歴を聞いていますか、病歴を聞いていますかという質問には答えていただけなくて、回答が返ってこないときにはどうしたらいいのかと思いました。全体の中から、どれくらいの、どういう医療施設がこのアンケートに答えてくださって返送してくるかということはどういうふうに把握したらいいのかなど。

だから、遺伝カウンセリングの内容についてももちろん知りたいのですが、遺伝カウンセリングをきちんとやっていますというところからしか返ってこなくて、回収率が10%でしたということでは、しっかりやっていますねと言えるのかということか、その辺の調査設計みたいなものをどうしたらいいのかなど今、思いました。

○石井座長 集まったものに対する評価をどうするつもりかということだと思うのですが、調査は普通でも30%回答があったらいいとよく聞きますけれども、どれくらいの回収を見込んでいて。

○小林課長 御指摘のとおりでございまして、項目が細くなればなるほど多分回収率が下がってしまう。項目が少なくなればなるほど回答率は上がるのでしょうかけれども、得られるデータ自体が結構薄っぺらなものにとどまってしまう。そのバランスをどう確保して最終的な水準を設定するところかなと思います。

そういった意味で、先生方からも、これも聞いたらどうかということもいろいろ御指摘いただいたのですが、そういった項目をかなりオミットさせていただいた上での提案がきょうの資料4、5でございます。

逆に今、柘植先生に御指摘いただいたとおり、むしろ回答率を上げる観点からもうちょっと項目を絞ったほうがいいのではないかとといったことであれば、そういった意見もぜひいただければと思っております。

○種村構成員 それも含めてなのですが、結局、資料3の施設のヒアリング調査のところ、調査対象となるのがアンケートで回答を得られた施設ということで、そこからピックアップされているということなのですが、逆に、アンケートに答えていただけなかった施

設への訪問調査というのは可能なのでしょうか。アンケートで得られなかった情報を入力する、アンケートで見えなかったものを調査するというのを、むしろ施設ヒアリング調査でできないのかという点はいかがでしょうか。

○小林課長 これは、行政的にはあくまでも任意に御協力ベースでお答えいただくものでございますので、強制的な権限があるものではございませんので、あくまでもお願いベースです。ただ、その中で、今後の施策を考える上での重要性ということに照らして協力いただけるようにという趣旨でのアンケートの設定と、ヒアリングについてもお願いしていくということでございます。

○種村構成員 実際に、施設アンケート調査と施設のヒアリングはつながるものではなく、それぞれに御回答いただくことは可能なわけですか。施設ヒアリング調査は施設アンケート調査後に必ず組み込まれるものだとすると、そういう流れになるかと思うのですが、別物として施設ヒアリング調査というものが存在するのであれば、「施設のヒアリングを受けていただけますか」にイエス、ノーということは可能なのではないのでしょうか。

○小林課長 御指摘は、そのアンケートには答えないのだけれども、ヒアリングではお答えしますよと。それは選択肢としてはあり得ると思いますが、また考えてみたいと思います。

○石井座長 ほかによろしいでしょうか。

そういう点では、全部回答しなくてもよいので、回答できるところまで回答して返送してほしいということがよくわかるように。一番最初の「カウンセリングを実施していますか」というところだけでも答えてほしい。なるべく回答を得られるような工夫をしていたきたいと思います。

ほかになければ、次の調査の受検者に対する調査について。

○中込構成員 確認させていただきたいのですが、受検者のサンプリングはどのようにするのでしょうか。施設への調査の下部に入ってくるのか。

○山田課長補佐 CがBとリンクするのかというところですね。Cに対しても施設に依頼をし、施設側からある特定の1週間に来院された患者さん全員に配布いただいて、QRコードから回答していただくという形なのですが、選定方法はBとCは別で考えております。

Bはどちらかなら応じていただけるといような施設もあるかと思っておりますので、必ずしもBでお願いした施設に全て同時にお願いするということは考えておりません。

○中込構成員 つまり、Bに依頼してこの調査をしているということをクライアントの方にお知らせしていただいて、任意で回答してくださいというような案内をしてもいいということも承諾を得ておいていただくという形になりますか。

○山田課長補佐 そうですね。

○中込構成員 QRコードで答えやすいので、広く配布していただけるといいのかなと思うのですが、そこは依頼できるといいなと思いました。

○柘植構成員 アンケートにお答えいただく方とお答えいただくタイミングはすごく大事

だと思うので、ここに書いてある受検者調査だと、NIPTを受検した方に、もちろん受検後になると思うのですが、質問紙は医療機関に郵送しておいて、医療機関で配布することを想定されているのですよね。そういうふうにしたのですが、特定の1週間にNIPT受検者全員に配布ということで、回答はウェブからということは、そこで質問紙をもらって、ウェブにもう一回質問紙もあるということですか。

そこに、例えばiPadなどを置いてあってそこで回答するのでしょうか。何だかそのイメージが湧かなかったのです。

○山田課長補佐 施設側から受診された方に配布していただいた質問紙の中にQRコードをつけており、それをそのままスマートフォンで読み取ると、すぐに回答フォームにアクセスできるようになっています。例えば非認定施設の場合であれば、たいていの場合、非認定施設の場合は受診が1回で済むことが多いと聞いておりますので、検査に来られて、施設内で待機されている待ち時間の間を利用して答えていただくことなど想定しています。

○野崎構成員 今のところなのですが、先ほど言われたタイミングというのはとても重要だと思うのですが、特にそのタイミングで、この特定の1週間というのはある決まったところだと思うのですが、その後のどのタイミングでということと、とりわけ気になりましたのは、受検者調査項目案の1ページ目、「2 NIPTの知識・理解」の8①、9②といったあたりなのです。NIPTだけでは胎児の診断を確定できないことを知っていますかという、このあたりのことをしっかりと把握しておられない方がこの選択肢を見たときにどういうことになるのか。年齢が若いほど結果の正答率が下がるケースであることを知っていますか、これについても、説明はあったかもしれないけれども、十分把握できていないような場合に、この質問紙に答えるということが、どのタイミングでこれに接触するかというのは気をつけなければならない点ではないかなと。あるいは、これは聞き方の問題なのかもしれませんけれども、この点がやや気になったところです。

○中込構成員 もう一回いいですか。

ちょうど齋藤先生の資料を見ながらと思ったのですが、20ページの「NIPTにおける遺伝カウンセリングの内容」というページを例にすると、認定施設のクライアントの方がどのタイミングでこのアンケートに答えるかといったときには、NIPTの結果開示が終わってからこのアンケートに答えるか想定するか、あるいは第1回の初回診療のNIPTのカウンセリングを受けた後ということもあり得ると思っている。でも、今回はNIPTの結果開示なのか、検査の採血をした後のタイミングなのかというところが具体的にイメージできるのかなと思いました。

○山田課長補佐 基本的に、まずカウンセリングを受けていただいて、検査を受けられる前、採血の時点でアンケートに答えていただくことを想定しております。結果開示の後ではなく、それまでの期間です。

○柘植構成員 では、今の採血をされるタイミングでそのクリニックで答えていただくということならば、例えば先ほどの質問項目を減らすということでしたら、採血をするま

で、つまり、検査を受ける前に、どんな情報を得て、どんな知識を持って、そして受けることを決めたのかということに焦点化をして、そういう形で答えやすいようにして、それ以外はその後と、盛りだくさんにしないでいいかなと思うのです。そうしたら、もう一回質問項目を見直させていただきたい。でも、皆さんがそれだけは知りたいという情報がそこまででとりあえずいいのですかね。

この施設に来た理由、この検査についてどんな知識を得たか、この検査を受けると決めた理由、そして、検査をとりあえず採血までして、結果は出ていない段階で、あなたはどんなことを心配しているか、何を知りたいのか、もらった情報で満足しているのかとか、とりあえずそこまでを知る調査と。それが前回申し上げた調査デザインという、どこまでを知りたいのか。目的を明確にというか。

○小林課長 今、御議論いただいておりますように、これはNIPT検査を受けるというプロセスというのが先生の20ページにあるもので、広義には、受け付けてから結果が出るまでが検査の期間なのでしょうけれども、一般的に検査というと採血をイメージする方が多いのかなと思います。遺伝カウンセリングの密度や回数、時期も施設によってばらつきがあるところがございます、今、御指摘のあるように、採血の前の時点を一つ念頭に置いて、そういった観点から、混乱を招くような項目をもう一回そぎ落とすというのでしょうか、精査をする方向で我々も検討いたしまして、もう一度先生方にごらんいただければと思っております。

○石井座長 他の先生方、そのような設計でよろしいでしょうか。

○種村構成員 「NIPTの知識・理解」のところも、例えば項目①と②についてなのですが、結論ありきで知っている、知らないにしている、それは質問の文言を変えて、確定診断ができると思いますか、思いませんか、わかりませんという回答にしまえば、多分これを読んでも、仮に検査前であったとしてもあまりショックを受けないと思われそうですし、年齢が高いか高くないかで検査の正答率が上がると思いますか、下がると思いませんかのような質問で、回答が文中に先に書かれてしまっているようなアンケート調査にしなければ、いろいろな項目、こういう点についても御質問することはできるのかなと思います。削除しなくてもいいのではないのでしょうか。

○関沢構成員 もう一点よろしいですか。

このアンケート全体の中で、さっき話をしていたように、NIPTの検査を受ける段階で提供されたサービスというか、情報に対する満足度がどれくらいあるのかという評価について、少し入れた方がいいかなと感じました。

以上です。

○石井座長 具体的にはどのような質問を考えていますか。

○関沢構成員 具体的には、提供された情報及び検査を受けたという段階で、どれくらい満足しているかということがわかるような形がいいかなと思いました。ありますか。

○山田課長補佐 23-3にございます。

○関沢構成員 あるのですね。こんな感じでいいかと思います。ありがとうございます。

○石井座長 どうぞ。

○齋藤構成員 この資料5に関して、全体的に答えやすさということで、特に無認可施設においてということもあるので、要するに、私が先ほど御説明した遺伝カウンセリングというのは、検査を受けるときの前と検査の結果が出た後、陽性だったらどうなのかとか、陰性だった場合は果たしてどうなのか、そこのアウトカムが本当は知りたいのです。

特に無認可とかといったところでも、きちんとやっておられれば、後のフォローもちゃんとやっているということで安心できるのですが、前のところがちゃんとしていれば、結果はどうでもいいでしょうみたいな感じの資料5かなと。先ほどの答えやすさというところからはちょっと反してしまうかもしれないです。

では、どこでやるかというところがちょっと悩ましいのですけれども、結果が出た後にどうなっているんだろうというところが一番心配で、特に陽性の方たちがどのようになってしまったのかなということが、遺伝カウンセリングを専門にしている領域としては、放置されてしまっているのではないかと。そこはどのように調べ上げるかというところがちょっと悩ましいところだと思うのですが、いかがでしょうか。

○小林課長 今、御提言いただきましたけれども、全ての一般に広くやる調査に対して、前と後の2回回答をいただくというのは、手続的に煩雑というのでしょうか、回答者の負担も大きいと思いますので、先ほども申し上げましたけれども、そういったところは研究的な側面で、例えば厚労科研といった枠組みの中できちんとデザインを立ててやっていたく。

あるいは、そういった部分の先行研究も幾つか国内でもあると認識してございますので、これらの研究状況の知見も踏まえつつ、また掘り下げて、例えば来年度に協力いただいてやっていくというようなところですか。

あと、今の御指摘の点については、できる範囲でもう一回施設調査などの項目として考えられるところは考えてみたいと思います。

○石井座長 今の結果をどのように受け取られる予定ですかというような質問に関して、その結果についての説明は得られるのですかというような質問も可能でしょうか。

○小林課長 その点は受ける妊婦さんに聞くのではなくて、資料4の施設に対してどういうプロセスでやっていますかというところは聞いてございますので、両方とらなくても施設のほうから得られれば、その情報で評価できるのかなと考えております。

○種村構成員 資料5の27番に。

○石井座長 ほかによろしいでしょうか。

○戸矢崎参考人 今、27番のお話があったのですが、一般的には陽性もしくは保留という表現の意味合いが、一般の妊婦さんには伝わりづらいのではないかなと思われま。再考していただくとよろしいかと思います。

○小林課長 今の点で、具体的にこうしたほうが良いという御意見などがございました。

ら、いただければ助かります。

○戸矢崎参考人 「疑い」とかという表現のほうがよろしいでしょうか。基本的には多分陰性ということが明確だと思うのですが、例えば「疑いが出た場合」という表現のほうがこちらの意図は伝わりやすいのかなと思うのですが、ほかに何かいい表現がございましたらと思いますが、いかがでしょうか。

○野崎構成員 27ではなくて、その先の最後の質問項目の29の②なのですが、NIPTについてあなたが感じたことというような質問項目があるのですが、これは趣旨としてもし不適切だったら、そうじゃないということだったら言っていただいたらいいのですけれども、NIPTについて聞くということよりは、どちらかという、NIPTを受検するに当たって、この間どういうふうにあなたが感じたか、何か意見等があったらという聞き方のほうが、NIPT自体について何かを聞くとよりかは、時系列で、一定の期間とった中での気持ちを伺ったほうが答えやすいのではないかなと思いますが、いかがでしょうか。

○石井座長 確かにこの質問だと、何を問われているのかがちょっとわからない。

○小林課長 確かに、とにかく何でもNIPTについて思うところがあればとか、今、先生の御指摘のようなNIPTに向けての気持ちや不安といったことも含めて何でもいいということではあったのですけれども、確かにもう少し明確にしたほうがいいかなという御指摘だと思いますので、そこももう一度検討してみたいと思います。

○石井座長 ほかになければ、これを誰にどのように配布して答えてもらうのか少し明確にさせていただいたほうがよいのではないかと思います。全施設に対して別途行う、施設に関する調査に同封するのか、別途の封筒にするのか。つまり、期間内にどれぐらいの受検者がいて、そのうちのどれだけの人が回答してくださったとかが把握できないといけないので、その辺も含めて、実施方法は、もう少し検討していただいたほうがよいと思います。

○小林課長 資料3の一枚ぺらのCのところでも簡単に書いてあるだけなのですけれども、繰り返しになりますが、資料3のCのNIPT受検者の調査対象の部分で、調査方法は、質問書を認定施設、非認定施設あわせて両方に送ります。そこで、特定の1週間の間で受けた方全員に対して配布してくださいと。まず、そもそも配布に協力いただけるかどうかということがまず第一関門としてありまして、その上で、これを受け取った妊婦さんがどれだけ回答いただけるかというところのバイアスというか、セレクションがかかってくると思いますけれども、どこをnなり母数として明確にしていくかという御指摘かと思います。ここも含めて、もう一度精査をしていきたいと思います。

○石井座長 ほかにございませんでしょうか。

○柘植構成員 もう一点だけ。

これは、施設調査は非認定対象なのですが、受検者調査は非認定の施設だけになるのですか。両方ともですか。

○小林課長 認定施設のほうも行われています。

○柘植構成員 どちらにも配布を同じようにして、同じ時期にやっていただくように設計するのでね。

○石井座長 ほかによろしいでしょうか。

もっといろいろ調べるべきことがあるかとは思いますが、とりあえず、今できることとしてこれらの調査を進める。

いろいろ御意見はあるかと思いますが、今までに出された御意見を踏まえて修正版をつくっていただき、それを先生方にお送りして、御確認いただいた上で調査を開始する予定ということです。

それでは、時間になりましたので、ここまですよろしいでしょうか。

○高鹿企画官 次回第3回のワーキンググループの日程等につきましては、改めて御連絡させていただきます。

○石井座長 本日のワーキンググループは閉会とさせていただきます。どうもありがとうございました。