

(別紙1)

## 総 括 研 究 報 告 書

課題番号：2019C-7

課 題 名：出生前遺伝学的検査を希望する妊婦への新たな遺伝カウンセリング提供体制の検討

主任研究者 (所属施設) 国立成育医療研究センター  
(所属・職名 氏名) 周産期・母性診療センター 遺伝カウンセラー 西山深雪

(研究成果の要約) 本研究では、出生前遺伝学的検査の遺伝カウンセリング(以下 GC)の需要の増加に対応するために、国外の研究報告から対面による個別の GC 以外で有効性が示されている GC 提供方法を検証し、また妊婦が望む GC 提供方法を質問紙調査にて聴取して、当センターの専門外来で導入可能な新たな GC 提供方法を検討することを目的とした。国外では、個別 GC 前に電子媒体を用いた情報提供を行う方法の有効性が示されていた。当センター産科初診外来を受診した妊婦 114 名から回答を得た質問紙調査では、約 8 割の妊婦が個別 GC を希望していた。我々はこれらの結果から、新たな GC 提供方法として、対面による個別の GC を行う前にタブレットを用いた VTR による情報提供を行う GC 提供方法を考案する。

### 1. 研究目的

近年、出生前遺伝学的検査の関心が高まっており、遺伝関連専門職による遺伝カウンセリング(以下 GC)の重要性が増しつつあるが、専門職の数は限られており、GC が適切に運用されるための体制の検討が望まれている。本研究では、出生前遺伝学的検査の GC の需要の増加に対応するために、国外の研究報告から対面による個別の GC 以外で有効性が示されている GC 提供方法を検証し、また妊婦が望む GC 提供方法を質問紙調査にて聴取して、当センターの専門外来で導入可能な新たな GC 提供方法を検討することを目的とした。

### 2. 研究組織

|       |                         |
|-------|-------------------------|
| 研究者   | 所属施設                    |
| 長谷川冬雪 | 周産期・母性診療センター/<br>バイオバンク |

### 3. 研究成果

本年度の研究は、対面による個別の GC 以外で有効性が認められている提供方法の調査と、妊婦が望む GC 提供方法を聴取する質問紙調査を行って、当センターにおける新たな GC 手法の導入の検討への予備試験の準備を行った。

(1) 対面による個別の GC 以外で有効性が認められている提供方法の調査  
個別 GC とその他の GC 提供方法において有効性を比較した文献は計 10 であり、個

別 GC と比較した手法として最も多かったのが個別 GC 前後に電子媒体を用いた情報提供を行う方法(7 論文)、次いでグループ GC(4 論文)であった。電子媒体を用いた情報提供の実施時期は、GC 前が 5 論文、GC 後が 2 論文であった。

GC の有効性の評価方法として、評価項目とその尺度の検討を行った。採用頻度が高かった評価項目は、知識(10/10)、満足度(6/10)、意思決定における葛藤(5/10)、検査受検率(5/10)、不安(3/10)であった。これら評価項目に使用している尺度は多くで一致しており、なかでも意思決定における葛藤では全ての研究にて Decision Conflict Scale を採用していた(5/5)。個別 GC 前に電子媒体を用いた情報提供を行う方法では、上記の評価項目において大多数の論文で、個別 GC と同等、あるいはそれ以上の有効性を認めると同時に、GC 所要時間が減少した報告もあった。

出生前遺伝学的検査の実施状況や提供方法は各国で異なるため、当センターで新たな GC 提供方法を導入する際に、評価方法として同様の評価項目および尺度を採用することで、有効性の評価に加えて、国外との比較が可能になると考える。

(2) 妊婦が望む GC 提供方法を聴取する  
質問紙調査

(ア) 目的  
検査前の GC 形式と所要時間に対する妊

婦の希望を明らかにする。

### (イ) 方法

2019 年 6 月から 8 月に当院産科初診外来を受診した妊娠 17 週未満の妊婦を対象とした。出生前遺伝学的検査に関する妊婦の意識調査として自記式質問票調査を施行し、診療録データを合わせて解析し、妊婦が希望する GC 形式や所要時間と妊婦の背景因子との関連性を検討した。本研究は倫理審査委員会の承認を得て、全例で書面による同意を取得後に行った。

### (ウ) 結果

有効回答者は 114/122 名(93.4%)で、平均年齢 35.8 歳、平均妊娠週数 10.5 週で、単胎妊娠 101 名(88.6%)、初産婦 77 名(67.5%)、生殖補助医療による妊娠 38 名(33.3%)であった。

初診時に検査の説明資料の配布を希望していたのは 77 名(67.5%)で、その傾向は質問票への回答時に検査受検希望のある妊婦で有意に高かった( $p<0.001$ )。

妊婦が望ましいと考える GC 形式は、対面による個別 GC92 名(80.7%)、セミナー形式 11 名(9.6%)、グループ形式 4 名 (3.5%)、ビデオ・ウェブ電話 3 名 (2.6%) となった(表 1)。

表 1. GC 形式と所要時間に対する妊婦の希望

|           | n=114 |       |
|-----------|-------|-------|
|           | 数     | %     |
| 検査前のGC形式  |       |       |
| 対面による個別GC | 92    | 80.7% |
| セミナー形式    | 11    | 9.6%  |
| グループ形式    | 4     | 3.5%  |
| ビデオ・ウェブ電話 | 3     | 2.6%  |
| わからない     | 4     | 3.5%  |
| GC所要時間    |       |       |
| 15分未満     | 17    | 14.9% |
| 15-30分未満  | 62    | 54.4% |
| 30-60分未満  | 33    | 28.9% |
| 60分以上     | 0     | 0.0%  |
| わからない     | 2     | 1.8%  |

個別 GC を希望したのは、検査希望のない妊婦で 25/34 名 (73.5%)、検査希望妊婦で 36/47 名 (76.6%)であり、検査を受けるかどうか迷っている妊婦では 31/33 名 (93.9%)と

有意に高かった(表 2)。

表 2. 出生前遺伝学的検査への意向が個別 GC 希望に与える影響

|        | n=114 |              | 個別GC希望 |           | p-value |
|--------|-------|--------------|--------|-----------|---------|
|        | 数     | 数 (%)        | オッズ比   | 95% CI    |         |
| 検査希望なし | 34    | 25/34 (73.5) | ref    | ref       |         |
| 迷っている  | 33    | 31/33 (93.9) | 5.58   | 1.10-28.2 | 0.038   |
| 検査希望あり | 47    | 36/47 (76.6) | 1.18   | 0.42-3.26 | 0.752   |

望ましい GC 所要時間は、15 分未満 17 名 (14.9%)、15-30 分未満 62 名(54.4%)、30-60 分未満 33 名(28.9%)、60 分以上 0 名 (0%)であった(表 1)。妊婦 35 歳以上、うつ傾向あり、受診前から GC を知っている、妊娠前から検査を知っている、21 トリソミーの人が身近にいる場合に、GC 希望時間が有意に長い傾向を認めた(表 3)。

表 3. 妊婦背景が GC 希望時間に与える影響

|                        | 数 (%)     | オッズ比 (95% CI)     | p for trend |
|------------------------|-----------|-------------------|-------------|
| 妊婦35歳以上                |           |                   | 0.041       |
| 15分未満                  | 6 (35.3)  | 0.44 (0.15-1.37)  |             |
| 15-29分                 | 34 (54.8) | ref               |             |
| 30-59分                 | 22 (66.7) | 1.64 (0.68-3.97)  |             |
| うつ病のスクリーニングである二質問法で陽性  |           |                   | 0.023       |
| 15分未満                  | 2 (11.7)  | 0.35 (0.07-1.70)  |             |
| 15-29分                 | 17 (27.4) | ref               |             |
| 30-59分                 | 14 (42.4) | 1.95 (0.80-4.73)  |             |
| 興味関心の低下・楽しく思える気持ちの欠如あり |           |                   | 0.018       |
| 15分未満                  | 1 (5.9)   | 0.42 (0.05-3.63)  |             |
| 15-29分                 | 8 (12.8)  | ref               |             |
| 30-59分                 | 10 (30.3) | 2.93 (1.02-8.39)  |             |
| 妊娠前から検査を知っている          |           |                   | 0.034       |
| 15分未満                  | 13 (76.5) | 0.63 (0.17-2.31)  |             |
| 15-29分                 | 52 (83.9) | ref               |             |
| 30-59分                 | 32 (97.0) | 6.15 (0.76-50.37) |             |
| 受診前からGCを知っている          |           |                   | 0.041       |
| 15分未満                  | 1 (5.9)   | 0.20 (0.02-1.60)  |             |
| 15-29分                 | 15 (24.2) | ref               |             |
| 30-59分                 | 11 (33.3) | 1.57 (0.62-3.96)  |             |
| 身近に21トリソミーの人がいる        |           |                   | 0.027       |
| 15分未満                  | 4 (23.5)  | 0.75 (0.22-2.62)  |             |
| 15-29分                 | 18 (29.0) | ref               |             |
| 30-59分                 | 17 (51.5) | 2.60 (1.08-6.23)  |             |

### (エ) 考察

本邦では、GC は対面で行われるものとして位置付けられており、いずれの分野でもクライアントが希望する GC 提供方法を聴取した研究や、GC の提供方法による効果の相違を検討した研究はない。本調査の結果から、約 8 割の妊婦が個別 GC を希望しており、個別 GC 以外の方法としてグループ GC やビデオ・ウェブによる GC が行われて

いる欧米諸国とは異なり、日本人の妊婦は対面による個別 GC を好む可能性が示唆された。

GC 希望時間には、GC や検査に対する知識、21 トリソミーの人との関わりが有意に関連しており、そうした知識や経験が、出生前遺伝学的検査を受けるかどうかの意思決定において重要や役割を担っていることが示唆された。

#### (オ) 結論

約 8 割の妊婦が個別 GC を希望し、その傾向は受検を迷っている妊婦で有意に高かった。希望時間には妊婦年齢や精神的状態と GC や検査に対する知識、21 トリソミーの人との関わりが有意に関連していた。

#### (3) 当センターにおける新たな GC 手法の導入の検討への予備試験の準備

質問紙調査の結果から、妊婦の 80%弱は対面による個別の GC を望んでいることが明らかになった。そこで、我々は、出生前遺伝学的検査の GC の需要の増加に対応し且つ、対面による個別の GC を求める妊婦への情報提供を適切に行う新たな GC 提供方法として、対面による個別の GC を行う前にタブレットを用いた VTR による情報提供を行う GC 提供方法（以下、VTR+個別 GC 法）を考案した。VTR+個別 GC 法に必要な資料として、VTR の作成に取り組み、VTR+個別 GC 法による効果と妊婦の選択を評価する予備試験の準備を進めた。

#### 4. 研究内容の倫理面への配慮

当院産科初診外来を受診した妊婦を対象とした質問紙調査では、倫理審査委員会の承認を得て、全例で書面による同意を取得後に行った。

本調査では、質問紙は無記名であるが、出生前遺伝学的検査の実施の有無を調査するために対応表を作成することから、個人情報を取り扱う研究であった。

研究に参加する協力者に対しては、個人情報を取り扱う観察研究に対して口頭ならびに書面で十分な説明を行い、全例で書面でのインフォームド・コンセントを得てから進めた。個人情報保護のため、アンケート用紙には匿名の符号を割り当ててその符号により質問紙を管理し、個人を特定する情報は付随しなかった。また研究参加者の臨床情報が収集されたが、個人を識別できる情報（氏名、住所、生年月日、連絡先）などは削除され、質問紙と同一の匿名の符号により管理した。

研究参加者とこの符号(番号)を結びつける患者識別対応表は外部に漏れないように院内のイントラネット内でのみ、パスワードロックをかけた状態で厳重に保管した。

検査結果を含む臨床データおよび同意書等を取扱う際は、被験者のプライバシー保護に十分配慮している。なお、得られた成果は学会や論文で発表されるが、個人情報が出ることはない。本研究では以上の方法で対象者の人権の擁護を行った。