

# 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

## 出生前遺伝カウンセリングについて

遺伝カウンセリングとは、クライアント（依頼者である患者や家族）のニーズに対応する遺伝学的情報などを提供し、クライアントがそれらを十分に理解した上で自らによる意志決定ができるように援助する医療行為である。したがって提供すべき情報は、単なる遺伝性疾患の医学的情報や検査内容だけではなく、社会的な支援体制や倫理的問題なども含めた広汎なものとなり、心理的な対応技術も必要となる。非指示的な、共感的理解を示した受容的な態度が重要であり、このような対応の中で、クライアント自身が問題解決能力を高めていくコミュニケーションプロセスが遺伝カウンセリングといえる。

近年、妊娠中に胎児の情報を診断する出生前診断の技術が急速な進歩を遂げており、胎児や新生児に適切な治療を提供することも可能となってきたが、疾患をもつ人の出生の排除に利用される懸念や、生命の尊厳にかかわる倫理的問題の包含も指摘されている。したがって出生前診断の施行には、きわめて慎重な対応が求められており、「遺伝学的検査に関するガイドライン」を遵守し、適切な遺伝カウンセリングの上でなされるべきとされている。一方で、出生前の遺伝カウンセリングは、妊婦とパートナーと胎児という 3 者の立場を同時に考える必要があること、状況によって人工妊娠中絶との関連が生じること、限られた時間で重大な決断をしなければならない可能性があることなどから、遺伝カウンセリングの中でも、特に難しい分野と考えられている。

今後も出生前診断に関する技術の進歩と新しい検査の開発が予想され、出生前診断に関連する悩みを抱えるカップルはいっそう増加すると考えられる。

以上のことから、遺伝に関わる複数の職種や診療科の会員で構成されている日本遺伝カウンセリング学会としては、遺伝カウンセリング体制の充実が喫緊の課題と考え、以下の提言を行う。なお本提言の個々の内容で対象とする人は異なるが、出生前診断に関与する全ての人（医療職者のみならず検査を希望される人も含めて）に向けてのものである。

## 1. 出生前遺伝学的検査における遺伝カウンセリングの重要性と出生前遺伝学的検査に共通した遺伝カウンセリング内容について

- 出生前遺伝学的検査に関わる全ての医療職者と検査希望者は、遺伝カウンセリングの重要性を認識することが必要であり、本検査はカップルへの遺伝カウンセリングの上、インフォームドコンセントを得て施行されるべきである。
- 出生前遺伝学的検査の実施に当たっては、関連する学会の見解・ガイドラインを遵守する。
- 出生前遺伝学的検査に共通する遺伝カウンセリングの内容として、検査の適応、検査の限界、心配する疾患(頻度、病態、サポート体制)、具体的な検査内容、倫理的問題点などを十分

に説明する。

2. 高次施設に出生前遺伝学的検査の対応を依頼する前の一次施設における対応について

- 遺伝の専門資格取得者が在籍しない施設においても、出生前診断に関する相談には、遺伝カウンセリングマインドを持った初期対応を行い、必要なら高次施設へ紹介する。
- 出生前診断に関わる全ての医療職者は、検査にともなう意義、不利益を理解し、また自らの限界を認識できるよう研鑽する。
- 高次施設との円滑な連携を確保するために連携体制を構築する。

3. 個別の出生前遺伝学的検査における具体的な遺伝カウンセリング内容について

(1) 羊水検査、絨毛検査

- 倫理的及び社会的問題を包含していることに留意し、それらをふまえて、解説に記す内容を情報提供する。

(2) 母体血清マーカー試験、組み合わせ検査を含む超音波検査を用いた検査（NT など）

- 通常の妊婦健診として行う検査ではないことを認識する。
- 出生前染色体検査の確定検査を実施するか否かを判断するためのトリソミーを対象とした非確定検査（スクリーニング検査）であり、その結果のみを用いて染色体疾患の診断をしてはならない。確定診断には侵襲的検査を要する。
- 検査の実施と結果の説明は基準に則って行い、その後の精査や侵襲検査の選択肢を提示する。疾患リスクが高いと判断された場合に確定検査を施行しないと染色体正常を染色体異常と誤認する可能性がある。

(3) 無侵襲的出生前遺伝学的検査（NIPT）（研究）

- 出生前染色体検査の確定検査を実施するか否かを判断するためのトリソミーを対象とした非確定検査（スクリーニング検査）であり、その結果のみを用いて染色体疾患の診断をしてはならない。確定診断には侵襲的検査を要する。
- 検査の実施と結果の説明は基準に則って行い、その後の精査や侵襲検査の選択肢を提示する。疾患リスクが高いと判断された場合に確定検査を施行しないと染色体正常を染色体異常と誤認する可能性がある。

- 実施施設は、施設基準、実施基準、遺伝カウンセリング体制等を整備して各施設での倫理申請、許可を得たうえで日本医学会に申請をおこない、許可されたのち、臨床研究として行う。

< 特殊な検査；着床前診断(研究) >

- 着床前診断は、日本産科婦人科学会の『着床前診断に関する見解』に基づいて実施することを遵守する。
- 実施施設は、施設基準、実施基準、遺伝カウンセリング体制等を整備して各施設での倫理申請、許可を得たうえで日本産科婦人科学会に申請をおこない、許可されたのち、臨床研究と

して行う。

#### 4. 出生前遺伝学的検査の現状と課題について ～網羅的解析が可能な時代となって～

- 検査の実施責任医師および検査施設の担当者は、特定の疾患への罹患の有無を調べる疾患特異的検査と、胎児の全ゲノムを網羅的にスクリーニングする検査の違いについて十分に理解し、それぞれの検査の詳細について熟知する必要がある。検査の実施責任医師は、クライアントの依頼に対して適切な検査法を選択して実施するとともに、得られた結果の解釈と説明にも適切に対応することが求められる。
- マイクロアレイや次世代シーケンサーによる遺伝学的検査は、出生後の罹患者の診断として非常に有用な検査法である。しかしながら、条件等により解析感度や精度が異なるといった技術的問題に加え、偶発的所見や、臨床的影響を伴わない又は明らかでないあるいは症状があっても個体差が大きいゲノムバリエーション[用語解説参照]も検出されうることなど、多くの留意点がある。結果の解釈には高度な遺伝学的知識を必要とすることを深く認識し、こうした新しい技術の出生前診断への応用には、慎重な議論と検討が必要である。実施することが決定された場合でも、多職種臨床遺伝専門家が協働して検査体制の整備を行う必要があり、検査の適切な実施には、国内での実施体制の整備、検査担当者の人材育成、結果の蓄積（臨床情報、転帰を含む）とデータの医療・医学への還元など、日本の医療制度の問題をふまえた幅広い議論が必要である。

#### 5. 今後の遺伝カウンセリング体制の構築について

出生前遺伝学的検査の実施に際し、母子保健サービスの不備によって妊婦の不安が増大することを防ぐため、妊娠期のケア体制の整備を提案する。

- 産科医療機関を中心として、女性が妊娠中に経験する心・身体・役割の変化に適応できるよう配慮あるケア・相談体制を整える。
- 妊婦健診担当者と出生前遺伝カウンセリング担当者は、相互に密接な連携体制を構築する。
- 胎児・新生児との死別を経験する人々への継続的なグリーフケアの体制を整備する。
- 全ての妊婦が遺伝カウンセリングを受けやすくするために、各都道府県に遺伝カウンセリング部門を設置することが望ましい。遺伝カウンセリング部門は、医師、認定遺伝カウンセラー、遺伝看護専門看護師が常時勤務し、当該地域の保健医療福祉関係者、社会福祉士や臨床心理士等と連携する独立した部門であることが望ましい。

#### 本提言作成担当者

理事長	斎藤加代子	東京女子医科大学附属遺伝子医療センター
担当理事	平原 史樹	国立病院機構横浜医療センター
出生前遺伝カウンセリング検討委員会委員長		
	金井 誠	信州大学医学部保健学科小児・母性看護学領域
出生前遺伝カウンセリング検討委員会委員		
	浦野 真理	東京女子医科大学附属遺伝子医療センター

川目 裕	東北大学東北メディカル・メガバンク機構 遺伝子診療支援・遺伝カウンセリング分野
黒澤 健司	神奈川県立こども医療センター 遺伝科
左合 治彦	国立成育医療研究センター 周産期・母性診療センター
鈴木 由美	日本医科大学付属病院看護部・遺伝診療科
堤 正好	株式会社エスアールエル マーケティング部
三宅 秀彦	京都大学附属病院遺伝子診療部
武藤 香織	東京大学医科学研究所ヒゲム解析センター公共政策研究分野
山田 崇弘	北海道大学大学院医学研究科総合女性医療システム学講座 /北海道大学病院 産科・臨床遺伝子診療部
吉田 邦広	信州大学医学部神経難病学講座
四元 淳子	お茶の水女子大学基幹研究院自然科学系
涌井 敬子	信州大学医学部遺伝医学・予防医学教室
作成協力者	
佐々木 愛子	国立成育医療研究センター産科
中込 さと子	山梨大学総合研究部成育看護学講座