

病院名 \_\_\_\_\_

担当医 \_\_\_\_\_

## 侵襲的出生前診断についての実態調査

- 侵襲的出生前診断は現在、行っていない
- 侵襲的出生前診断を行なっている

いずれかにレ印をお付け下さい。

行なっていないと回答された方はそのままご返送ください。

侵襲的出生前診断を行なっていると回答された先生は平成9年(1月1日～12月31日)1年間の状況について下記の設問に御回答下さい。しかし、症例は先天性胎児疾患の有無を対象に行なわれたもので診断結果が妊娠 22 週以前に得られるよう配慮したものに限定します。

**Q1.** 出生前診断手技には、1)羊水診断、2)絨毛診断、3)胎児血検査、4)胎児組織検査(筋、皮膚生検など)に分類されますが、1996年1年間の各症例数をお書き下さい。

	万	千	百	拾	壹	
SQ1. 羊 水 診 断						例
SQ2. 絨 毛 診 断						例
SQ3. 胎 児 血 検 査						例
SQ4. 胎 児 組 織 検 査 筋 肉						例
SQ5.           "           皮 膚						例
SQ6.           "           肝 臓						例

**Q2. 「Q1 の SQ1 羊水診断」の症例についてお尋ねします。**

**SQ1. 染色体検査は？**

1. 行っている。
2. 行っていない。

**SQ2. 「Q2 の SQ1 で 1. 行っている」とお答えの方にお伺いします。**

1. 自施設で行っている。
2. 他施設に依頼している。

**SQ3. 代謝異常は？**

1. 行っている。
2. 行っていない。

**SQ4. 「Q2 の SQ3 で 1. 行っている」とお答えの方にお伺いします。**

1. 自施設で行っている。
2. 他施設に依頼している。

**SQ5. 染色体検査、代謝異常検査の他にを行った羊水診断はありますか？「ある」とお答えの方はその検査名も御記入下さい。**

1. ある。(検査名： )
2. ない。

**SQ6. 「Q2 の SQ5 で 1. ある」とお答えの方にお伺いします。その検査は？**

1. 自施設で行っている。
2. 他施設に依頼している。

**Q3.** 羊水診断の適応についておたずねします。日本産科婦人科学会の会告では羊水診断の適応はつぎのように類別されますが、各適応における平成9年(1月1日～12月31日)1年間の症例数と異常の数をお記し下さい。

適 応	症例数(例)				異常の数(例)					
		千	百	拾	巻		千	百	拾	巻
a. 両親のいずれかが転座保因者	SQ1.					SQ2.				
b. 染色体異常児出産既往	SQ3.					SQ4.				
c. 高齢妊婦	SQ5.					SQ6.				
d. 先天代謝異常の保因者	SQ7.					SQ8.				
e. X連鎖遺伝病の保因者	SQ9.					SQ10.				
f. その他: 母体血清マーカー陽性者	SQ11.					SQ12.				
超音波で発見された奇形	SQ13.					SQ14.				
その他	SQ15.					SQ16.				

**Q4.** 羊水診断のインフォームドコンセント(十分な説明に基づく同意)についておたずねします。

**SQ1.** 羊水診断を行う際にインフォームドコンセントをとっていますか。

1. 羊水診断を行うすべての妊婦に行っている。
2. 「高齢妊婦」以外の妊婦には行っている。
3. 行っていない。
4. その他 ( )

**SQ2.** 「Q4のSQ1で2」を選ばれた方にお尋ねします。高齢妊婦の方にはどのように対応していますか？(複数回答可)

1. 何人かまとめて説明をしている。
2. パンフレットや説明書などを渡している。
3. その他 ( )

**SQ3. インフォームドコンセントをとっている方にその方法についてお伺いします。**

1. 妊婦、配偶者、担当医のサイン入りのインフォームドコンセントをとっている。
2. サインのない事前説明を行っている。
3. その他 ( )

**SQ4. 「Q4 の SQ2 で 1 または 2」とお答えの方は、説明に何分ぐらいかけていますか？**

1. 10分未満
2. 10～29分
3. 30～59分
4. 60分以上

**Q5. 羊水培養細胞から染色体異常の結果が出たときの対応についてお尋ねします。**

**SQ1. 羊水細胞で染色体異常と判定された時、誰が遺伝カウンセリングを行っていますか。**

1. 自施設の産婦人科医(遺伝カウンセリングを専門としている人)
2. 自施設の産婦人科医(遺伝カウンセリングを専門としていない人)
3. 他科または他施設の遺伝カウンセリングを専門としている人に依頼している。学会認定資格を持った医師(企業が指定したのも含めて)に遺伝カウンセリングを依頼している

**SQ2. 自分を含めて自施設の医師がカウンセリングを行う場合一人に何分ぐらいかけますか**

1. 10分未満
2. 10～29分
3. 30～59分
4. 60分以上

**SQ3.** XXXやXXY、+mar、均衡型転座など、どのように説明されますか。先生のご意見をお書き下さい。



**Q6.** 「Q1 の SQ2 絨毛診断」の症例についてお尋ねします。

**SQ1.** 染色体検査は？

1. 行っている。
2. 行っていない。

**SQ2.** 「Q6 の SQ1 で 1. 行っている」とお答えの方にお伺いします。

1. 自施設で行っている。
2. 他施設に依頼している。

**SQ3.** 代謝異常は？

1. 行っている。
2. 行っていない。

**SQ4.** 「Q6 の SQ3 で 1. 行っている」とお答えの方にお伺いします。

1. 自施設で行っている。
2. 他施設に依頼している。



**Q9.** 胎児血検査の適応についておたずねします。胎児血検査の適応はつぎのように類別されますが、各適応における症例数と異常の数をお記し下さい。

適 応	理由あるいは疾患	症例数(例)				異常の数(例)			
		千	百	拾	壹	千	百	拾	壹
染色体検査	羊 水 診 断 の 確 認	SQ1.				SQ2.			
	微 細 な 染 色 体 異 常	SQ3.				SQ4.			
血 液 疾 患	具 体 的 疾 患 名	SQ5.		SQ6.		SQ7.			
		SQ8.		SQ9.		SQ10.			
		SQ11.		SQ12.		SQ13.			
		SQ14.		SQ15.		SQ16.			

**Q10.** 侵襲的出生前診断後の遺伝カウンセリング後の妊婦の対応についてお尋ねします。

	万	千	百	拾	壹	例
<b>SQ1.</b> 人工妊娠中絶を選択した妊婦は何例ありましたか？						例
<b>SQ2.</b> このうち何例が genetic abortion(胎児異常のため)ですか？						例
<b>SQ3.</b> 侵襲的出生前診断後に異常と判明し遺伝カウンセリング後に中絶を拒否したのは何例中何例ですか？						例中
						例

拒否された具体的な異常の種類をお書き下さい

<b>SQ4</b>	
<b>SQ5</b>	
<b>SQ6</b>	
<b>SQ7</b>	
<b>SQ8</b>	

御協力有り難うございました。

厚生省 心身障害研究  
出生前診断の実態に関する研究班

寺  
神  
広  
鈴  
松

尾  
保  
井  
森  
田

俊  
利  
正

一

彦  
春  
彦  
薫

郎 \*

(\* 主任研究者)



病院 No. \_\_\_\_\_

母体血清マーカー(トリプルマーカーなど)テストについての実態調査

Q1. 貴施設の規模をお教え下さい。

		万	千	百	拾	壺	
SQ1.	全 医 師 数						人
SQ2.	産 科 医 師 数						人
SQ3.	全看護婦・助産婦数						人
SQ4.	産科看護婦・助産婦数						人
SQ5.	全 病 床 数						床
SQ6.	産 科 病 床 数						床

Q2. 平成9年(1月1日～12月31日)の1年間で母体血清マーカーテストを何例、施行しましたか？ 方法は何ですか？

	症例数	危険率が高い(陽性)と診断された例数	羊水診断を受けた例数		異常の数	
			貴施設	他施設	ダウン症	その他
34歳以下	SQ1.	SQ2.	SQ3.	SQ4.	SQ5.	SQ6.
	千 百 拾 壺	百 拾 壺	百 拾 壺	百 拾 壺	百 拾 壺	百 拾 壺
35歳以上	SQ7.	SQ8.	SQ9.	SQ10.	SQ11.	SQ12.
	千 百 拾 壺	百 拾 壺	百 拾 壺	百 拾 壺	百 拾 壺	百 拾 壺

**SQ13. 方法はなんですか？**

1. トリプルマーカー
2. ダブルマーカー
3.  $\alpha$ -フェトプロテインのみ
4. その他

**Q3. 母体血清マーカー(トリプルマーカー)テストのための母体血採血についてお尋ねします。**

**SQ1. 母体血清マーカー(トリプルマーカー)テストを実施する前に説明(インフォームドコンセントを含む)をとりましたか。**

1. はい
2. いいえ

**SQ2. 「Q3のSQ1」で「1. はい」と回答した方にその方法についてお伺いします。**

1. 妊婦・配偶者及び担当医のサイン入りのインフォームドコンセントを行っている。
2. サインのない事前説明を妊婦一人一人に行っている。
3. サインのない事前説明を妊婦を何人かにまとめて説明している。
4. 直接説明はしていないが、パンフレットを渡している。
5. その他

**SQ3. 「Q3のSQ2」で「1または2」とお答えの方は、その事前説明には何分くらいかけていますか**

1. 10分未満
2. 10～29分
3. 30分～59分
4. 60分以上

**SQ4. 「Q3 の SQ1」で「2. いいえ」とお答えの方はその理由をお答え下さい。**

1. この段階では必要とは思わない。
2. 時間がない。
3. その他 ( )

**Q4. 「Q3」の「SQ1」で「1. はい」とお答えの方にお伺いします。**

**SQ1. ダウン症の親の会では母体血清マーカー(トリプルマーカー)テストを含めた 事前の説明資料としてダウン症の子に関してネガティブな面のみが強調され、ポジティブな面の紹介がなされていない、産科の先生方はダウン症の子どもの実生活をみる機会は少ないのでダウン症についての適切な説明がされていない、産科の先生の個人の考えに基づいての説明である、などのコメントを発表しています。 これについてお考えをお伺いします。**

1. 上記コメントをとりいれた事前説明を既に行っている。
2. 通常、上記コメントをとりいれた事前説明を行っていないが、テストの結果が危険率が高い(陽性)となればコメントに配慮した説明を行っている。
3. 上記コメントをとりいれてはいないが、これまでの事前説明で十分だと思う。
4. 現在は上記コメントをとりいれていないが、そのようなコメントをとりいれた事前説明が必要と思う。

**SQ2. 「Q4 の SQ1 で 4」を選ばれた方にお伺いします。  
今の診療時間内で可能である**

1. はい
2. いいえ

**SQ3. 「Q4 の SQ2」で「2. いいえ」を選ばれた方は、解決策としてそのようなことが考えられますか。**

1. 詳しいパンフレットを与えることにとどめる。
2. 他科又は他施設の医師に依頼する。
3. いろいろ説明しなければならないので遺伝カウンセラーが必要と思う。
4. その他

( )



**Q8.**

**SQ1.** 危険率が高い(いわゆる陽性)と判断された時、羊水診断を受けるかどうかなどを含めて遺伝カウンセリングを行っていますか？

1. 全員に行っている。
2. 一部の人に行っている(対象者： )。
3. 行っていない。

**SQ2.** 「Q8のSQ1」で「1または2」と回答した方にお伺いします。誰がそれを行っていますか。

1. 自施設の産科医(遺伝カウンセリングを専門としている人)
2. 自施設の産科医(遺伝カウンセリングを専門としていない人)
3. 他科又は他院の遺伝カウンセリングを専門としている人に依頼している。

**SQ3.** 自施設の医師がカウンセリングを行う場合、1人に何分ぐらいかけますか

1. 10分未満
2. 10～29分
3. 30～59分
4. 60分以上

御協力有り難うございました。

厚生省 心身障害研究  
出生前診断の実態に関する研究班  
松 田 一 郎 \*  
寺 尾 俊 彦  
神 保 利 春  
広 井 正 彦  
鈴 森 薫  
(\* 主任研究者)

## 母体血清マーカー検査に関する問題点—ヒアリングのまとめ

三種の、または二種の血清マーカーを用いて胎児をスクリーニングする手法が、欧米で開発され、現在、米国カルフォルニアでは州規模で実施されている。我が国においても、現在少なくとも四検査会社がこれをコマーシャルベースで施行しているが、実状を調査すると幾つかの問題点が存在することが明らかとなった。

- 1) 米国カルフォルニアでは、産科医は最初の受診時に、妊婦にこの検査について説明し、同意または拒否の回答を得ることを義務づけているが、この点、拒否する権利に対する配慮など、我が国では十分な対応が行われていない可能性が強い。この検査は生命倫理の立場から見てもかなり重要な検査であるにも拘わらず、これに関する検査項目が他の妊婦検査項目と同列に扱われ、しかも、これについては十分な説明が行われていない場合が多々あることは(ある社では説明を行っていないと明言している)極めて大きな問題である。
- 2) スクリーニング後の対応として、遺伝専門医を置いて対処しているところもあるが、そうでないところもある。また専門医を配置していると説明しているころでも、検査に参加している施設数からみて、その数が十分とは到底言い難い状況にある。
- 3) 羊水細胞染色体検査結果に関する追跡調査及び、スクリーニング陰性者からの患者出現数に関する追跡調査などについて、十分な資料収集、解析を施行していない検査会社がほとんどで、このことは検査の信頼性 (sensitivity, specificity, positive predictive value, negative predictive value) を評価するための基礎データが整備されていないことを意味している。つまり、検査の信頼性についての評価を下すには極めて不十分な状況でこの検査が運用されていることになる。
- 4) 母体血清マーカー検査結果の判断根拠は、現在、あくまでも経験的なもので、その科学的論理性は未だ確立された状況にない。検査会社の中には日本人21トリソミーに関するデータではなく、英国人のそれを用いているところすらある。また米国にあっても、この検査のFDAによる評価及び規定(evaluation and regulation)は未だに十分に確立され

たものでないことが、NIH-DOE ワーキンググループによる“遺伝テストに関する最終報告書(1997)”に記載されている。従って、現在、この検査は研究段階にあると見るべきである。この見解については多くの検査会社も異論のないことを表明している。

- 5) 従って、現時点での問題としては、我が国で母体血清マーカー検査前に妊婦に与えている情報のうち、特に検査の信頼性に関しては十分な情報が不足していることが指摘される。つまり、検査に際してインフォームドコンセントを得る為に、妊婦に与えられるべき、必要かつ十分な情報を検査会社が持っているとは言い難い状況にある。またそのような十分な評価がなされていない検査の費用を個人に負担させることには疑義がある。また費用も染色体検査まで含めば10万円近くで、かなり高額になるが、一方、米国カルフォルニアでは同じ検査内容で徴収される費用は150ドルで、しかもHMO(医療保険会社)が負担するので一切、個人負担はない。
- 6) 我々の認識では、現在、この検査を望んでいる妊婦がいることも事実である。今後、この検査が広く行われることになるのであれば、これは未だ研究段階にあることを認識し、そのことを各妊婦に告げ、インフォームドコンセントを得た上で実施し、科学的な批判に耐え得る十分な基礎資料の集積を行うべく努力する必要があるであろう。またこの問題に直接関わる分野の人々とも話し合いの場を持ち、相互に協議しながら、問題解決を目指すことが望まれる。

↓ **検索用テキスト** OCR(光学的文字認識)ソフト使用  
論文の一部ですが、認識率の関係で誤字が含まれる場合があります ↓

侵襲的出生前診断についての実態調査