

京都大学	博士（社会健康医学）	氏 名	西山 深雪
論文題目	The Current State of Genetic Counseling Before and After Amniocentesis for Fetal Karyotyping in Japan: A Survey of Obstetric Hospital Clients of a Prenatal Testing Laboratory （日本における羊水染色体分析の遺伝カウンセリングの現状：検査会社の顧客への調査から）		
（論文内容の要旨）			
【背景】本邦では、胎児染色体異常の出生前診断である侵襲的な検査の大部分が羊水穿刺によって行われている。妊婦が出生前診断を受ける前と後には、妊婦の意思決定を支援する為に遺伝カウンセリング（以下 GC）の実施が不可欠である。日本産科婦人科学会による出生前に行われる検査および診断に関する見解では、十分な遺伝医学の基礎的・臨床的知識のある専門職が検査前によく説明し、適切な GC を行った上で実施すべきであるとしているが、羊水染色体分析の GC の実態は明らかになっていない。【目的】羊水染色体分析の前後の妊婦への GC の現状を明らかにすると共に、羊水染色体分析を行っている臨床現場での認定遺伝カウンセラー(CGC)のニーズを検証した。 【方法】2009 年にジェンザイム・ジャパン株式会社遺伝子診断事業部（現：ラボコープ・ジャパン合同会社）に羊水染色体分析を出検した 298 施設に郵送法で無記名自記式の質問紙調査を行った。【結果】回収率は 37.2%、有効回答率は 93.6%であった。回答者の年齢は、40 代から 50 代が全体の 75.8%を占め、また半数以上が 50 歳以上となった。臨床遺伝専門医は 15.6%であった。施設形態は、一般診療所が約半数(47.6%)であり、続いて、総合病院(24.3%)、大学病院(16.5%)となった。年間の羊水染色体分析の件数が 10 件未満の施設が約半数(50.5%)を占めていた。検査前の GC は、73.8%は産科医が単独で行っていると回答し、臨床遺伝専門医 18.4%、産科医と看護師/助産師 7.8%となった。結果が正常核型では、82.5%は産科医が単独で担当しており、臨床遺伝専門医 15.5%、残りの 2.0%が産科医と看護師/助産師や CGC であった。異常核型でも約半数(49.4%)は産科医が単独で担当していたが、残りの大部分を臨床遺伝専門医（23.6%）と臨床遺伝専門医や CGC がいる施設への紹介（23.6%）が占め、産科医と CGC の両者が担当している施設は 3.4%であった。GC の所要時間は、検査前では 57.3%が 10 分未満であり、正常核型では 52.4%が 5 分未満、異常核型では 54.0%が 20 分未満となった。いずれの場面でも、臨床遺伝専門医は多くの時間を費やす傾向を有意に認めた（$p=0.001$, $p<0.017$, $p<0.001$）。対応に困る例として、正常核型では解釈や検査限界の理解不足、異常核型では出生後の予後が最多となった。CGC の存在は 90.3%が認識していたが、45.8%は必要性を感じないと回答した。一方、CGC の必要性を感じると回答した 54.2%のうち、73.2%が CGC 雇用に後ろ向きな回答を示した。理由として羊水染色体分析の件数や異常結果の頻度が低い、必要な場合には他施設へ紹介している、雇用条件の課題、病院の理解が必要である等が挙げられた。一方で、雇用に前向きな回答は、年間実施数が 10 件以上の施設（$p<0.0001$）、大学病院（$p<0.0001$）、臨床遺伝専門医($p=0.020$)で有意に多く認めた。 【考察】GC の多くは産科医に限られた時間で単独で行っており、出生前診断を行う臨床現場で GC の重要性が認識されていない可能性が示唆された。臨床遺伝専門医は、GC により多くの時間を費やしており、妊婦へ提供する情報の量や質が異なっている可能性がある。羊水染色体分析の GC に携わる CGC は少なく、本邦の CGC の多くは出生前診断に携わっていないことが推測された。理由として、CGC の役割の認知度が低いことや、CGC の必要性を感じながらも雇用に至らない場合があることが考えられる。【結論】本邦の出生前診断の GC の質を向上するために、多くの羊水染色体分析を行っている大学病院等の専門施設での CGC 雇用をまず普及させることにより、臨床遺伝専門医との連携を通じて今後の GC 体制の充実が望まれる。			

(論文審査の結果の要旨)			
妊婦が出生前診断を受ける前と後には、遺伝カウンセリングの実施が重要であるが、本邦での羊水染色体検査の際の実態は明らかになっていなかった。羊水染色体検査の前後の遺伝カウンセリングの現状を明らかにすると共に、羊水染色体検査を行っている臨床現場での認定遺伝カウンセラーのニーズが検証された。日本全国のシェアの 30.9%を占めるジェンザイム・ジャパン株式会社遺伝子診断事業部に 2009 年に羊水染色体分析を出検した 298 施設に郵送法で無記名自記式の質問紙調査が行われた。回収率は 37.2%、有効回答率は 93.6%であった。検査前、検査後で結果が正常核型、異常核型の場合でも羊水染色検査の際の説明や遺伝カウンセリングは産科医が単独で行っていることが多かった。所要時間は、検査前では 57.3%が 10 分未満であり、正常核型では 52.4%が 5 分未満、異常核型では 54.0%が 20 分未満であった。いずれの場面でも、臨床遺伝専門医は多くの時間を費やす傾向を有意に認めた。認定遺伝カウンセラーの存在は 90.3%が認識していたが 45.8%は必要性を感じないと回答した一方、雇用に前向きな回答は年間実施数が 10 件以上の施設、大学病院、臨床遺伝専門医の場合で有意に多く認めた。出生前診断を行う臨床現場で遺伝カウンセリングの重要性がまだ十分認識されていない可能性が示唆された。 以上の研究は我が国における羊水染色体検査の際の遺伝カウンセリングの現状の解明に貢献し今後の出生前医療のあり方の検討に寄与するところが多い。 したがって、本論文は博士（ 社会健康医学 ）の学位論文として価値あるものと認める。 なお、本学位授与申請者は、平成 26 年 2 月 24 日実施の論文内容とそれに関連した試問を受け、合格と認められたものである。			
要旨公開可能日： 年 月 日 以降			