

(別紙1)

## 総括研究報告書

|         |  |                            |                                       |                            |                                       |   |
|---------|--|----------------------------|---------------------------------------|----------------------------|---------------------------------------|---|
| 課題番号    | 2023C-1  |                            |                                       |                            |                                       |   |
| 研究開発課題名 | ビデオを用いた出生前遺伝学的検査を希望する妊婦に対する21トリソミーの情報提供の診療実装化への遺伝カウンセリングに関する検討 |                            |                                       |                            |                                       |   |
| 分類*     | <input type="checkbox"/> ①                                     | <input type="checkbox"/> ② | <input type="checkbox"/> ③            | <input type="checkbox"/> ④ | <input checked="" type="checkbox"/> ⑤ | <input type="checkbox"/> ⑥ <input type="checkbox"/> ⑦ |
| 区分      | <input type="checkbox"/> A                                     | <input type="checkbox"/> B | <input checked="" type="checkbox"/> C | <input type="checkbox"/> E | <input type="checkbox"/> S            |   |
| 主任研究者   | 所属   | 遺伝診療センター                   |                                       |                            |                                       |   |
|         | 役職   | 遺伝カウンセラー                   |                                       |                            |                                       |   |
|         | 氏名   | 長谷川 冬雪                     |                                       |                            |                                       |   |
| 実施期間    | 2023年 4月 1日 ~ 2024年 3月 31日                                     |                            |                                       |                            |                                       |   |

### 成果の概要

出生前検査を希望する妊婦への対象疾患に関する検査前の情報提供の内容として、本邦での関連学会での見解では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関する提言（2016年4月）、日本産科婦人科学会、出生前に行われる遺伝学的検査および診断に関する見解（2018年7月）、日本小児科学会、NIPT新指針案に関する基本姿勢（2019年3月）で情報提供の必要性について述べられている。しかし、提供すべき具体的な情報やその手段、タイミングは明示されていない。本研究ではビデオによる21トリソミーに関する適切な情報の提供を行う上で正しく理解してもらうための資料について検討を行い、当センターの専門外来で導入を目指すことを目的に実施した。

研究を開始するにあたり21トリソミーの印象に関しては先行研究で使用されているPerception Of Parenting Inventory (POPI: 育児項目の認識)を使用することとした。この指標は、個人の豊かさ（経済的、幸福感、子の成長に対する喜び、など）、家族との関係性（子の祖父母との関係性、その子が大人になったときの自身たちの関係性）、社会的孤立（社会との関係性）、その子との関係性（長期間での子育てに対する考え方）、子育てにかかるコスト（感情面、肉体面、金銭的）、子育てに対する支援の状況（パートナー、友人）を測定している。また、先行研究では自身の子が「先天性疾患のない子」「21トリソミー」「筋ジストロフィー」だった場合についてPOPIを実施しており、21トリソミーでは育児に関してネガティブな認識を持っていることが明らかになっているため、これらの項目を使用し、作成したビデオによって育児に関する認識がどのように変化するかを見ることとした。日本ではPOPIを使用した研究はなく、どのように使用するかについて検討を行い、出生前検査に特化した質問文を複数の遺伝カウンセラーでレビューを行いながら日本語訳を行った。

作成した質問票を使用して研究参加者のリクルートを実施しているが、ビデオ視聴が日宇町となるため時間がかかることから研究参加者のリクルートに時間を要している状況である。そのため、新年度にも引き続き研究参加者のリクルートを行う予定である。