# NIPT受検者調査

出生前検査に対する支援体制 構築のための研究(R4年度)

厚生科学研究費補助金 成育疾患克服等次世代育成基盤研究事業 (健やか次世代育成総合研究事業)

研究代表者:白土なほ子

研究分担者: 関沢明彦・山田崇弘・廣瀬達子・池袋 真・宮上景子

研究協力者:中村 豪 (敬称略)

2023年5月31日厚生科学審議会専門委員会13時~15時

# 研究の目的

1. NIPT受検の際の体制作りを検討するために、受検者の受検施設選択基準、受検してどのような感想を持ったかなど、NIPT受検者の実態を把握する。

2. <u>2020年に行った調査と比較</u>し、妊産婦の行動や意識 の変化を把握する。

## 調査方法(2023年調査)

\*方法:妊婦用アプリ(ルナルナ)を用いたWeb調査

\*目標症例数 :1000人

\*調査期間 :2023年2月17日~4月10日

\*調査対象(以下の条件をすべて満たすもの)

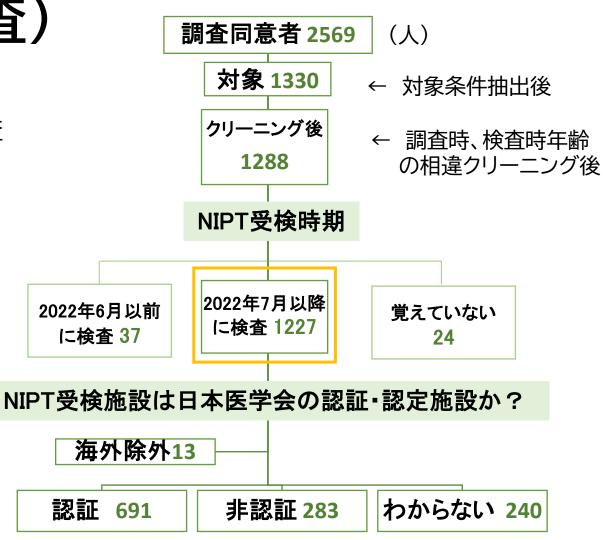
• NIPTを受けたことのある方

20~45歳の女性(NIPT受検時20歳以上)

・ 妊娠中または産後1か月以内

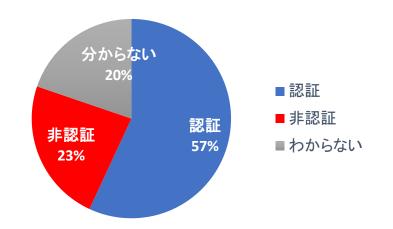
\*調査同意者数:2569人

\*解析対象 :1288人

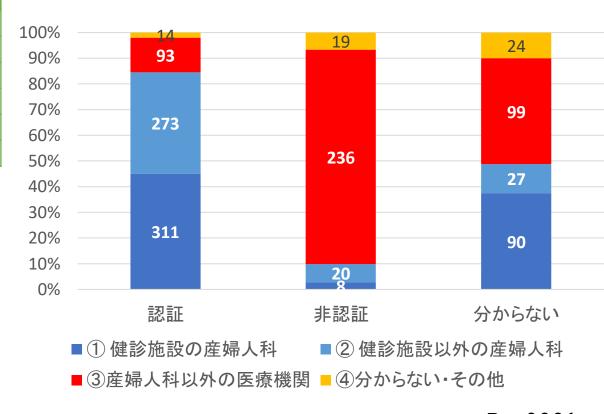


## NIPT受検状況(背景)

	全体	認証	非認証	分からない	p値
対象人数	1288	691	283	240	
妊婦人数	1197	655	266	213	
褥婦人数	91	36	17	27	
調査時年齢	34±4.5	35±4.5	33.5±4.2	33.5±4.5	<.0001
検査時年齢	34.3±4.5	34.7±4.5	33.3±4.2	33.2±4.5	<.0001
週数平均±SD	24.8±8.0	24.8±7.7	24.3±8.2	26±7.6	0.046



#### Q11 受検医療施設

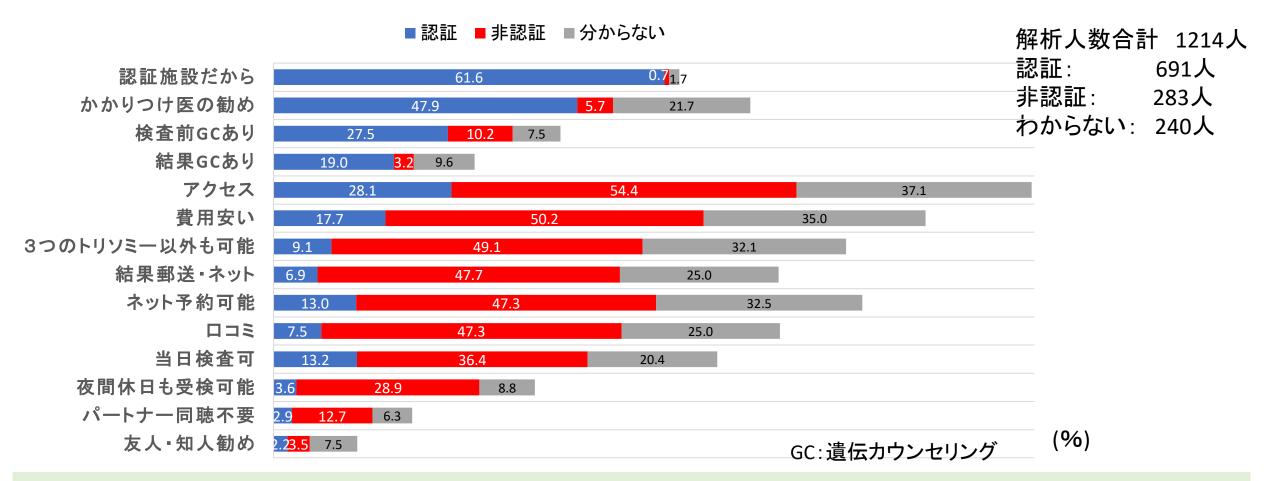


P<.0001

- 認証施設57%、非認証23%、どちらか分からなかった20%の3群に分けて解析した。
- 調査時と検査時の年齢は共に認証施設において非認証・分からなかった、より高かった。
- 受検医療施設の診療科として、認証施設では産婦人科、非認証では産婦人科以外が多かった。

## NIPT受検状況(意識): 3群比較

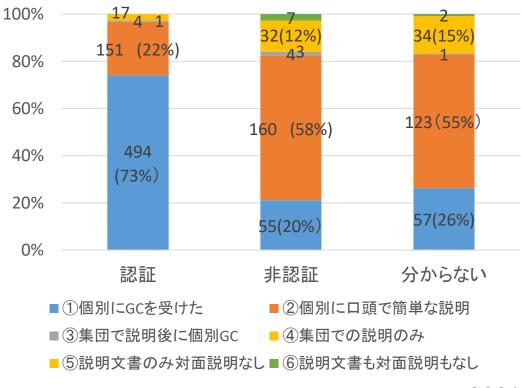
Q14 何を重視してNIPTを受ける施設を選択しましたか。(複数回答)



- 認証群では、認証施設であり、検査前・後の遺伝カウンセリングがあり、かかりつけ医の勧めであることを重視していた。
- 非認証群では、アクセス、検査費用、ネット予約、夜間休日受検可能、口コミ、当日検査、3つのトリソミー以外の検査、 が重視されていた。

## NIPT受検状況(1)

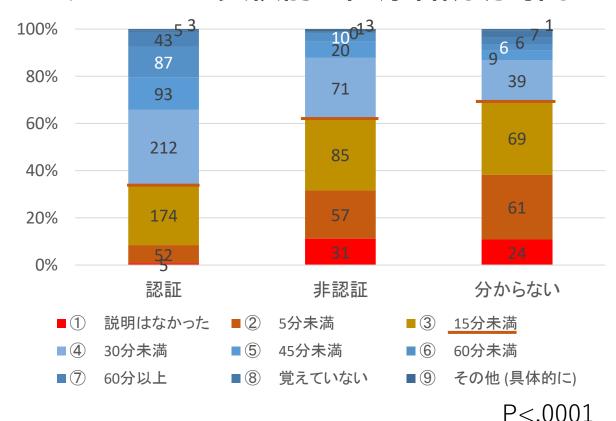
#### Q15 NIPT受検前の検査説明



#### GC:遺伝カウンセリング

#### P<.0001

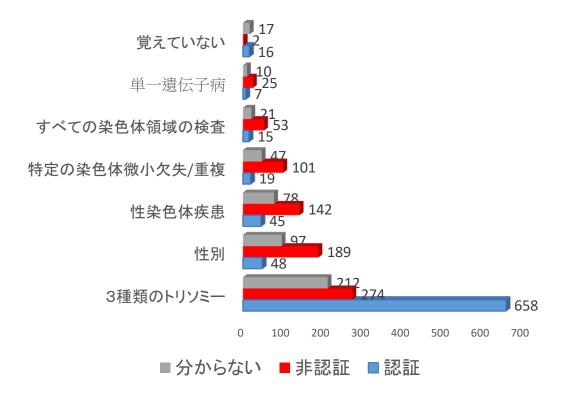
#### Q16 NIPT受検前の医療者説明時間



- 検査説明では認証群では73%が「個別にGC」が行われ、非認証群では「個別に遺伝カウンセリング」が20%にとどまり、「口頭での簡単な説明(58%)」や「説明文書のみで対面説明がない(12%)」が多かった。
- NIPT受検前説明時間「説明がない」~「15分未満」は認証施設で34.2%、非認証施設で62.3%と高率であった。

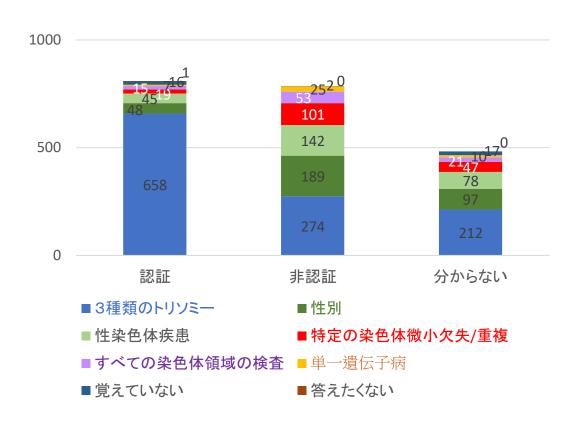
## NIPT受検状況(2)

## 3群比較 (複数回答)



#### Q17 検査項目について

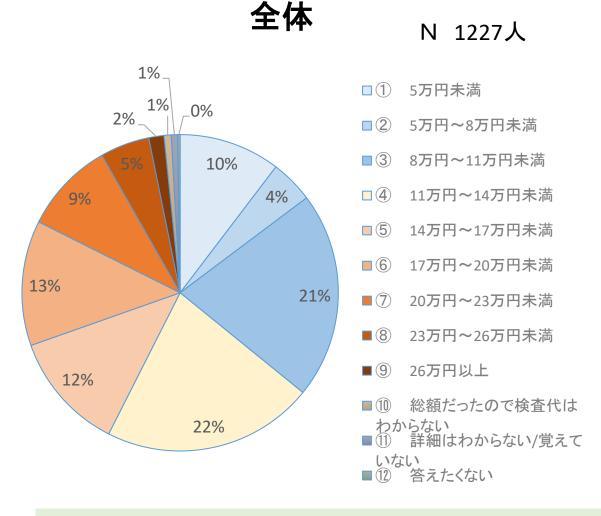
### 3群比較(複数回答 積み上げのグラフ)

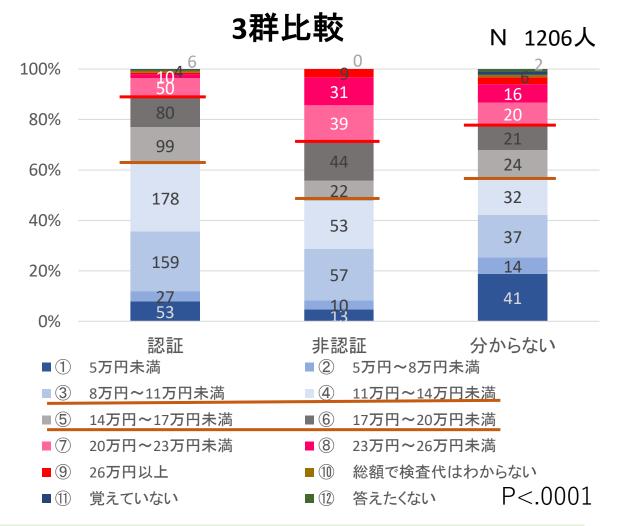


- 3種類のトリソミーは各群全例で検査をしていた(認証:658人、非認証274人、分からない212人)。
- 非認証では性染色体の検査、すべての染色体の検査等、多くの対象疾患について検査をしていることが分かる。

## NIPT受検状況(3)

### Q18 検査料金について





- NIPTの受検料金は11万円未満が35%、11-20万円未満が47%、20万円以上が16%であった。
- 検査料金が14万円未満は認証群で62.6%、非認証施設で47.8%であり、20万円以上も28.4%に認めた。

## NIPT受検状況(4)

## Q19 検査を受けた時間帯



- 平日昼間の受検者が68%、土曜日・日曜祝日昼間の受検者が25%であり、夕方以降の受検者は全体で6%であった。
- 受検時間帯として認証群では80%が平日昼間、非認証群では土曜・日曜の昼間がそれぞれ33%、14%であった。

## NIPT検査結果



#### 3群比較

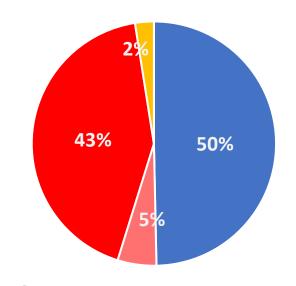
		認証	非認証	わからない
1	陰性	<b>631</b> 96%	<b>266</b> 97%	<b>206</b> 95%
2	陽性	<b>10</b> 1 %	2 1 %	<b>3</b> 2%
3	最終結果が判定保留	<b>4</b> 1%	3 1%	<b>0</b> 0%
4	その他(具体的に)	11	2	8

● NIPT結果陰性であった妊婦が96.2%であり、陽性15人(1.3%)、判定保留7人(0.61%)であった。

## 結果開示状況

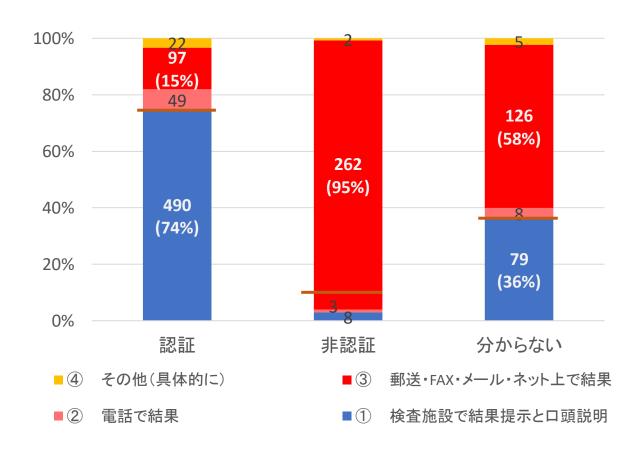
#### Q20 NIPT結果確認方法

## 全体



- ① 検査施設で結果提示と口頭説明
- ② 電話で結果
- ③ 郵送・FAX・メール・ネット上で結果
- ④ その他(具体的に)

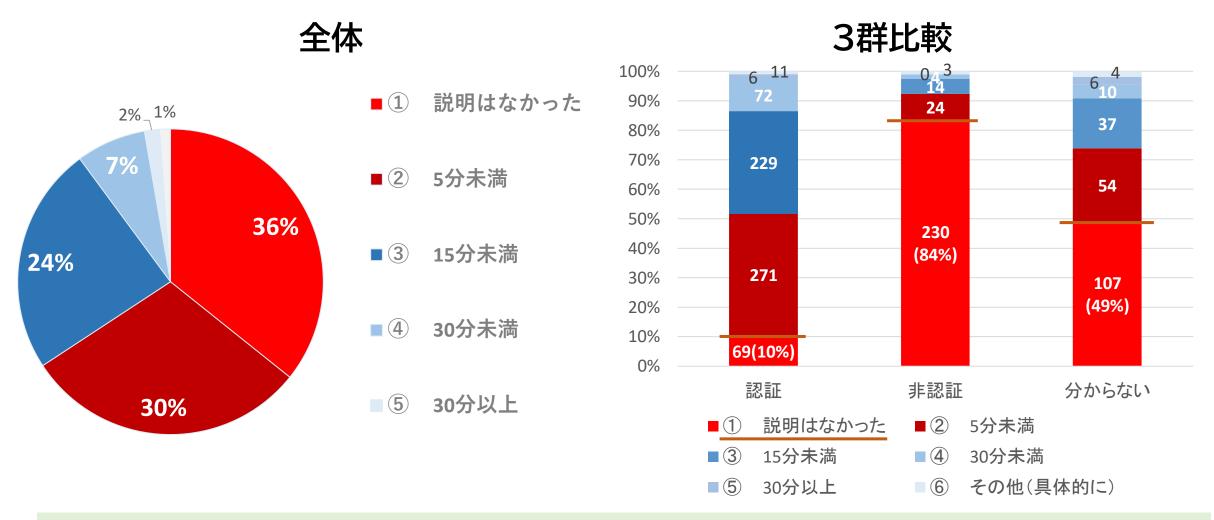
## 3群比較



● 結果開示の方法は、認証群は口頭説明が74%、非認証群は郵送·FAX·メール等が95%を占めていた。

## 結果開示状況

### Q21 医療者の説明時間



● 結果開示時に「説明がなかった」との回答は、認証群10%であったが、非認証群では84%と高率であった。

## 陰性以外の結果の方への質問

Q27 NIPTを受けて感じたことについて(Yesと答えた率)の3群比較

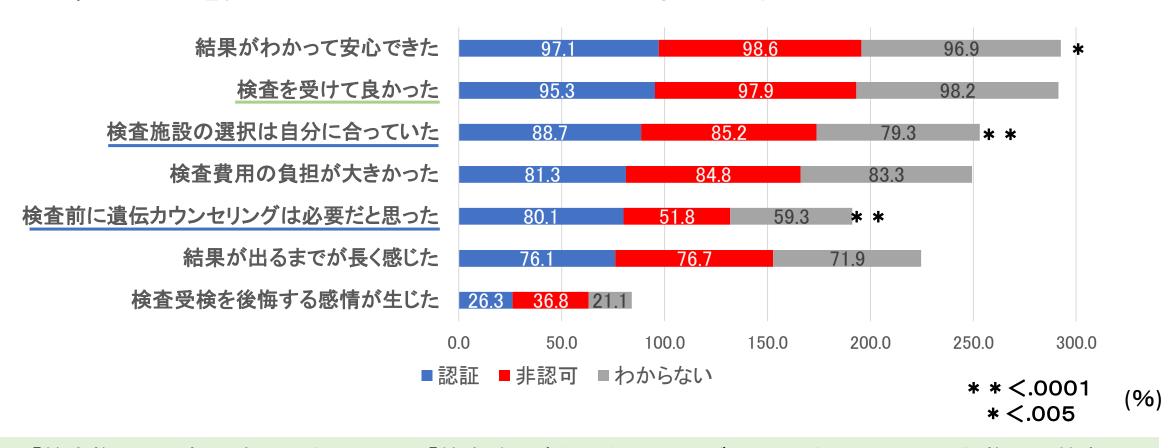
28人 結果が出るまで不安が強かった 100.0 \* \* 66.7 100 検査は認証・認定施設で受けるべきだ 92.3 50.0 75 確定的検査まで対応できる施設で受けるべきだ 76.9 50.0 検査施設は検査結果後の対応を行うべき 75.0 結果判断がわからず悩んだ 検査後説明が不十分であり不安が強まった \* \* 確定的検査の施設選択・手続き等の説明不足 13.3 50.0 検査施設の選択を後悔してる **7.1** 25.0 0 検査内容を十分理解していなかったと認識 **28.6** 20 受検を後悔する感情が生じた 9.1 0.0 200.0 50.0 100.0 150.0 250.0 300.0 (%) \* \* < .0001 ■認証■ 非認証■ わからない

- 認証施設受検者では「結果が出るまで不安が強かった」(P=0.043)。
- 一方、非認証施設での受検者では、「検査後説明が不十分であり不安が強まった」(P=0.015)。

## 結果 全員への質問

N 1214人

#### Q28 NIPTを受けて感じたことについて(Yesと答えた率)



- ●「検査施設の選択は自分に合っていた」「検査前に遺伝カウンセリングは必要だと思った」と認証施設受検者は 感じていた(P<.0001)。
- 受検施設を問わず、「検査を受けて良かったと思う」と感じた妊婦は高率であった。

## 結果 全員への質問

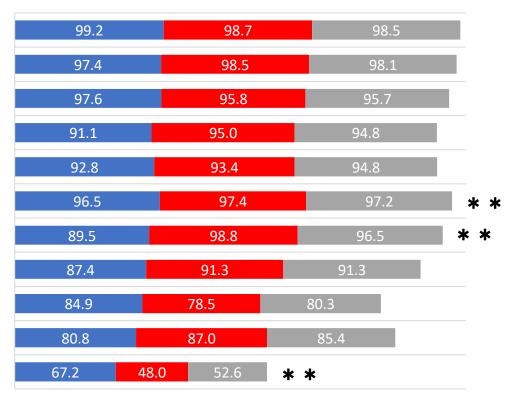
N 1214人

#### Q29 出生前検査についての考え(Yesと答えた率)

出生前検査情報は産婦人科施設で希望 染色体疾患疑いの場合 小児科医から説明希望 染色体疾患疑いの場合 養育の公的支援情報希望 すべての妊婦にNIPTの情報提供をするのがよい 21,18,13トリソミー以外の検査も希望 NIPTは妊婦健診施設で受検

NIPTはもっと身近な施設で受検

出生前検査を受けるかは一人ひとりの女性が判断 染色体疾患疑いの場合 家族会などから説明希望 出生前検査情報は自治体で提供希望 NIPTには一定の規制が必要



■認証■非認証■わからない

\* \* < .0001

- ●「NIPTには一定の規制(国や学会などによる規制)が必要である」について、「思う、とてもそう思う」と認証群の67%、 非認証群の48%が回答し、認証群の方が高率であった(P<.0001)。
- 「NIPTがもっと身近な施設で受けられるようになったら良いと思う」と多くの妊婦が感じたものの、非認証施設で受 検したものがより強くそう感じていた(P<.0001)。

## 「NIPT受検者の出生前検査に対する意識調査(2023年)」まとめ

- 認証制度開始後の検査受検者は1,227人であったが、57%が認証施設で受検し、非認証施設の多くが産婦人科以外の診療科であった。
- 認証施設で検査したとの回答者の多くは3つのトリソミーの検査をしていた一方、非認証施設ではそれ以外の検査が行われていた。
- 認証施設での検査の80%は平日の昼間に行われていた一方、非認証施設の50%以上がは土曜・日曜に受検していた。
- ・ 認証施設の検査料金は14万円未満が62.4%であった一方、非認証施設では28%が20万円以上であった。
- 認証施設受検者は、検査施設を認証施設であること、かかりつけ医からの勧め、遺伝カウンセリングがあることなどから選択していた一方、未認定施設受検者は、アクセス、費用の安さ、検査対象疾患の広さ、ネット予約、口コミなどから選択していた。
- NIPT検査で陰性以外の結果を得た場合、認証施設での受検者の方が結果が出るまでの不安が強かったと回答した。また、非認定施設の受検者では、検査後の説明が不十分で不安が強かった、確定検査の施設選択や、手続きの説明不足を感じるものや検査施設の選択を後悔するものが多かった。
- 検査前に遺伝カウンセリングが必要だと感じたものは、認証施設での受検者におおく、NIPTに一定の規制が必要だと考えるものも認証施設受検者に多かった。

# 2020年と2023年調査の比較

新しいNIPT認証制度開始前と後における 出生前検査に対する行動や意識の変化の検討

厚生科学研究費補助金成育疾患克服等次世代育成基盤研究事業 (健やか次世代育成総合研究事業) 研究代表者:白土なほ子

## 検査対象者の検査受検施設

認定·認証施設 vs 無認定·非認証施設

#### 申告受検施設の修正の基準(2020年時)

- 1.「認定」「不明」と回答⇒「無認定」
- 検査対象に「3種類のトリソミー」以外を含む
- 検査結果を郵送・FAX・メールなどで伝えている
- 2. 「不明」と回答⇒「認定」
- 検査前に15分以上説明している
- 3種類の染色体トリソミーのみを検査している
- 口頭で結果を伝えている

認定施設

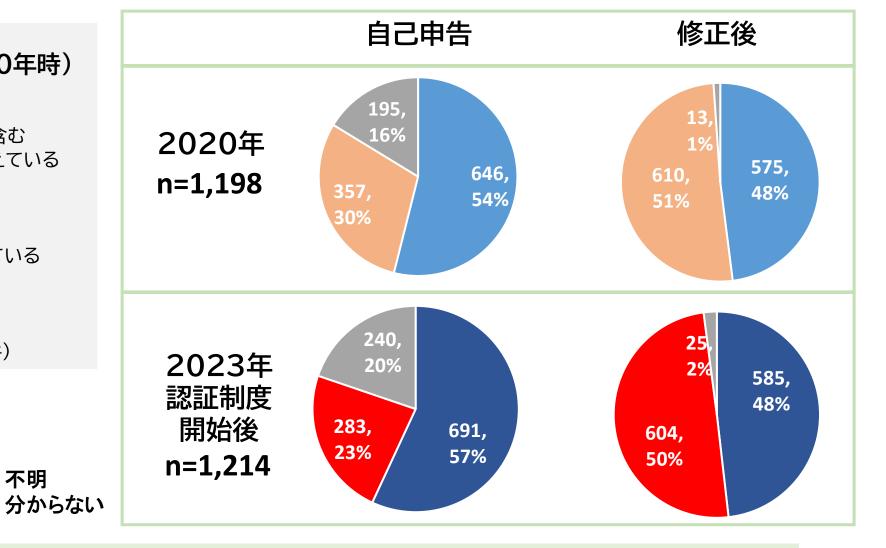
認証施設

3.「無認定」と回答⇒全て「無認定」 (各項目は全てを満たしていることが条件)

無認定施設

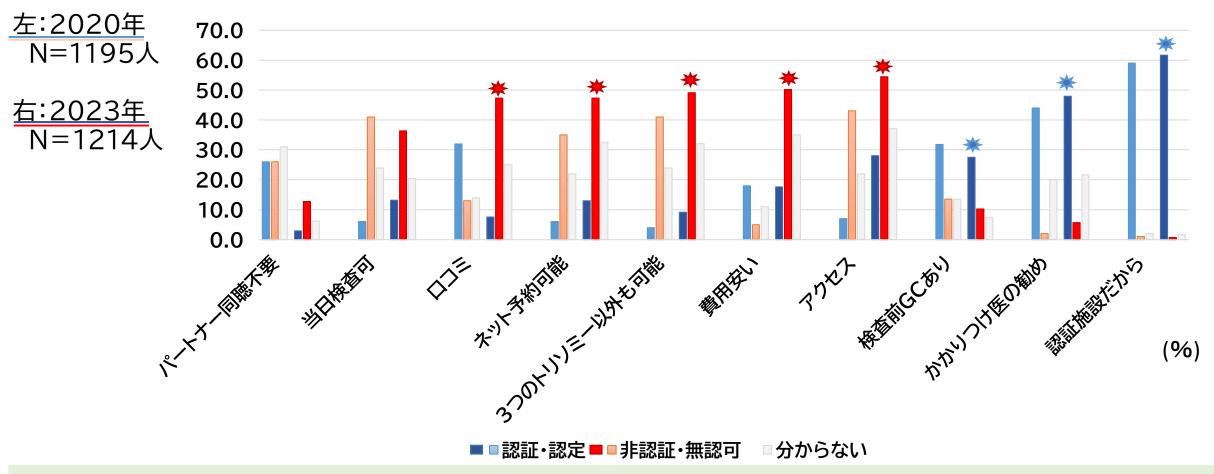
非認証施設

不明



2020年調査と2023年調査における妊婦の受検施設の選択動向に大きな変化はない。

## NIPT施設選択基準の3群比較:2020年vs2023年 何を重視してNIPTを受ける施設を選択しましたか(複数回答)

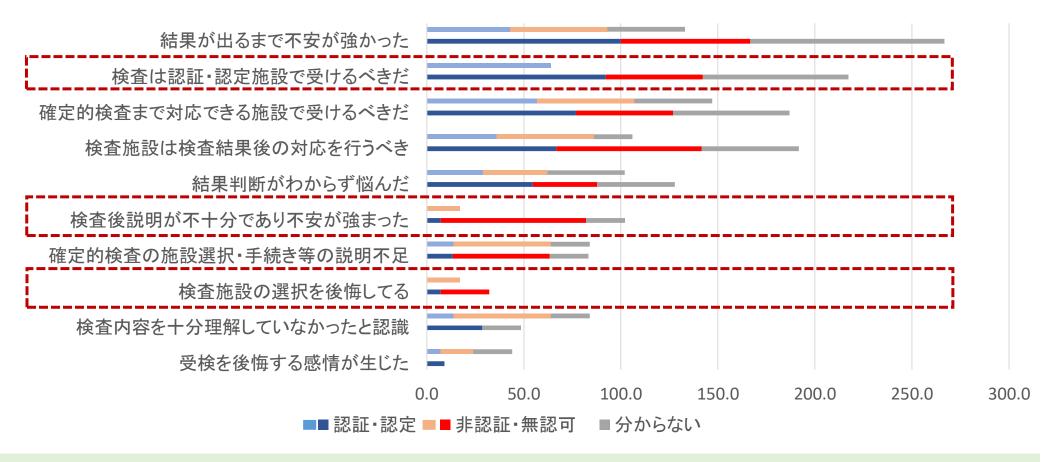


- ※ 認証施設を選択した妊婦は、認証施設であること、かかりつけ医からの勧め、検査前の遺伝カウンセリングがあることなどを重視する傾向に変化はなかった。
- ★ 非認証施設で検査を行った妊婦は、2020年に比べ2023年調査で、口コミ、ネット予約可能、3つの染色体以外の検査、 安価であること、アクセスを重視する傾向が強まった。

## 陰性以外の結果であった方のNIPTを受けて感じたこと (Yesと答えた率)の3群比較:2020年vs2023年

上段2020年 N=25人

<u>下段2023年</u> N=28人

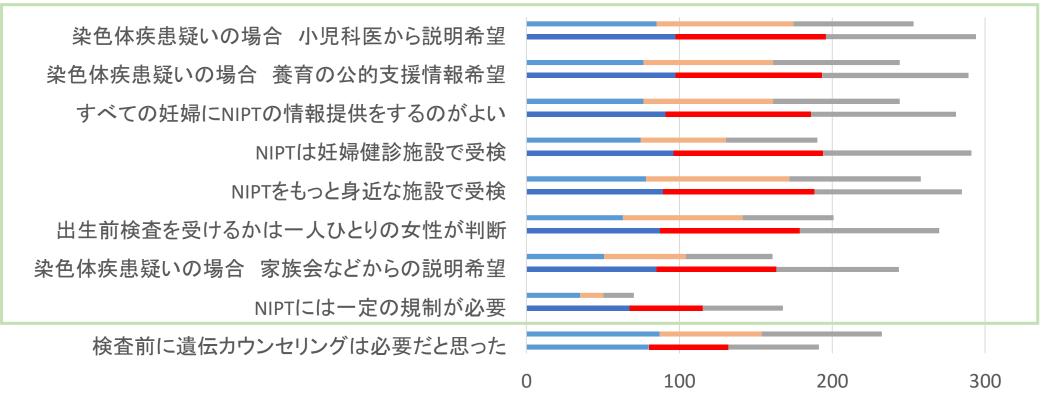


- 陰性以外の結果の場合、確定検査の結果が出るまでの間の不安は強まる傾向にあり、特に非認証施設では説明が 不十分で不安が強まる傾向にあるとともに、検査施設の選択を後悔するものも多かった。
- 検査施設で確定検査までの対応を含め、検査後の対応を行うべきと考える妊婦が増加していた。

## 出生前検査についての考え (Yesと答えた率)3群比較:2020年vs2023年

上段2020年 N=1195人

<u>下段2023年</u> N=1214人



- ■■認証・認定 ■■非認証・無認可 ■分からない
- 全ての妊婦への出生前検査に関する情報提供を肯定的に考える妊婦、NIPTは健診を行う施設で受検できるように希望する妊婦、受検は一人ひとりの女性が判断することと考える妊婦が増加傾向にあった。
- NIPTには一定の制限が必要と考える妊婦も増加傾向にあった。
- ◆ 染色体疾患が疑われた時、小児科医や家族団体、行政機関からからの説明を希望する妊婦が増加傾向にあった。

## 2020年と2023年調査の比較:まとめ

- ・ 2020年調査と2023年調査における妊婦の受検施設の選択動向に大きな変化はない。
- 認証施設を選択した妊婦は、認証施設であること、かかりつけ医からの勧め、検査前の遺伝カウンセリングがあることなどを重視する傾向に変化はなかった。
- 非認証施設で検査を行った妊婦は、2020年に比べて2023年調査では、口コミ、ネット予約可能、3つの染色体以外の検査、安価であること、アクセスを重視する傾向が強まった。
- 陰性以外の結果の場合、確定検査の結果が出るまでの間の不安は強まる傾向にあり、特に非認証施設では説明が不十分で不安が強まる傾向にあるとともに、検査施設の選択を後悔するものも多かった。
- 検査施設で確定検査までの対応を含め、検査後の対応を行うべきと考える妊婦が増加していた。
- 全ての妊婦への出生前検査に関する情報提供を肯定的に考える妊婦、NIPTは健診を行う施設で受検できるように希望する妊婦、受検は一人ひとりの女性が判断することと考える妊婦が増加傾向にあった。
- NIPTには一定の制限が必要と考える妊婦も増加傾向にあった。
- 染色体疾患が疑われた時、小児科医や家族団体、行政機関からの説明を希望する妊婦が増加傾向にあった。

# 医療機関の支援体制の紹介

# 出生前検査陽性妊婦とパートナーへの 支援体制構築

厚生科学研究費補助金成育疾患克服等次世代育成基盤研究事業 (健やか次世代育成総合研究事業) 研究代表者:白土なほ子

【目的】児の問題検出後の医療支援体制の在り方と行政機関の支援体制について現状を把握した上で、 状況に応じた支援体制とその方法を検討する

# 1次調査 医療機関 (ハード面)

- ・ 医療機関の基本情報
- 診療体制(対応している医療者の職種、 人数、診療連携等)
- 調査票を郵送し、回答を回収 316/590施設 53.6%
- ・ 2次調査に同意した施設に対して2次調査 145/590施設 24.6%

# 2次調査 医療者個人 (ソフト面)

- ・自身の対応経験 対応に使っているツール・資料、質問事例 に対する経験の有無、対応への負担とそれ に影響している要因
- ・今後の自身の業務のために、あったらいいと思う仕組み・ツールなど
- 113/145施設 77.9% 回答
- ・ 204人について解析

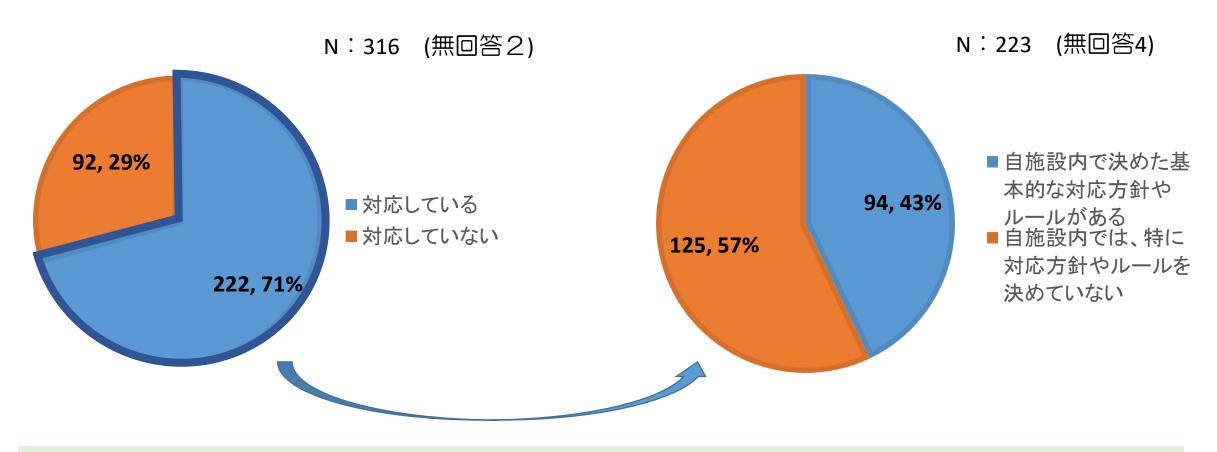
【出生前検査陽性】 <mark>遺伝学的検査</mark>によって染色体疾患や遺伝性疾患が<mark>確定診断された症例</mark>と定義した。 (胎児形態異常の症例でも遺伝学的検査が実施されていない症例は含めない)

「対応】 妊婦健診、分娩、中期の人工妊娠中絶、診察、遺伝カウンセリング、面談・面接など<mark>いずれかの医療行為</mark>を行なうこと

## 施設調査:妊娠22週未満で診断された【出生前検査陽性】症例について

Q. 症例に対応していますか?

Q. 対応に基本的な対応方針やルールがあるか?

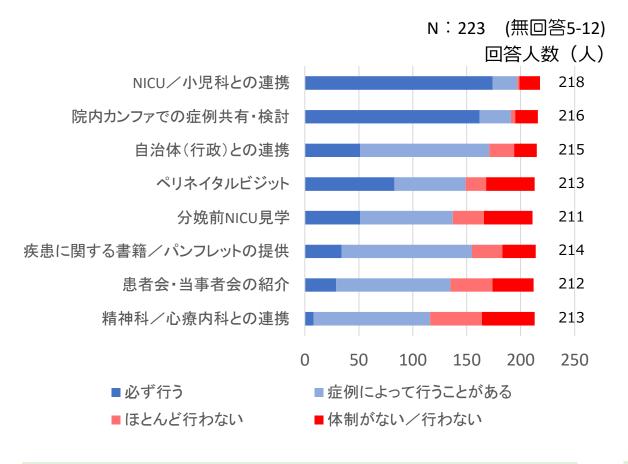


● 出生前検査陽性対応している施設 7割

出生前検査陽性対応ルールあり

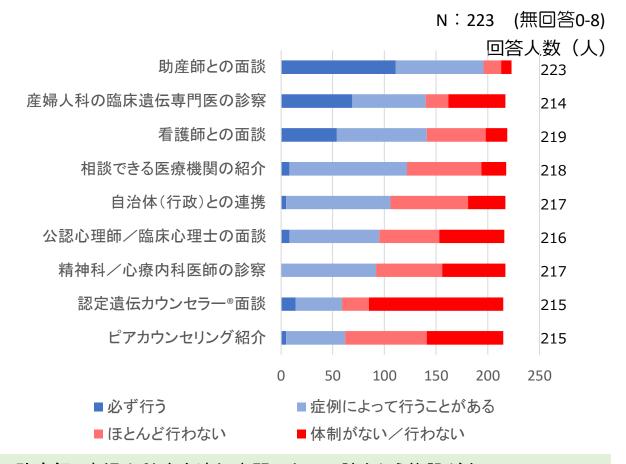
4割

#### Q.妊娠22週未満の【出生前検査陽性】症例が≪<mark>妊娠継続≫</mark>を 選択した場合、通常の周産期管理の以外の実施項目



- NICU/小児科との連携、院内カンファは「必ず行う」が7割以上。
- 「症例により行うことがある」を含める妊娠継続例は多様な対応を 6割以上で実施している。

#### Q. 妊娠22週未満の【出生前検査陽性】症例が人工妊娠中絶を 選択した場合、《中絶後に》女性に対する実施項目



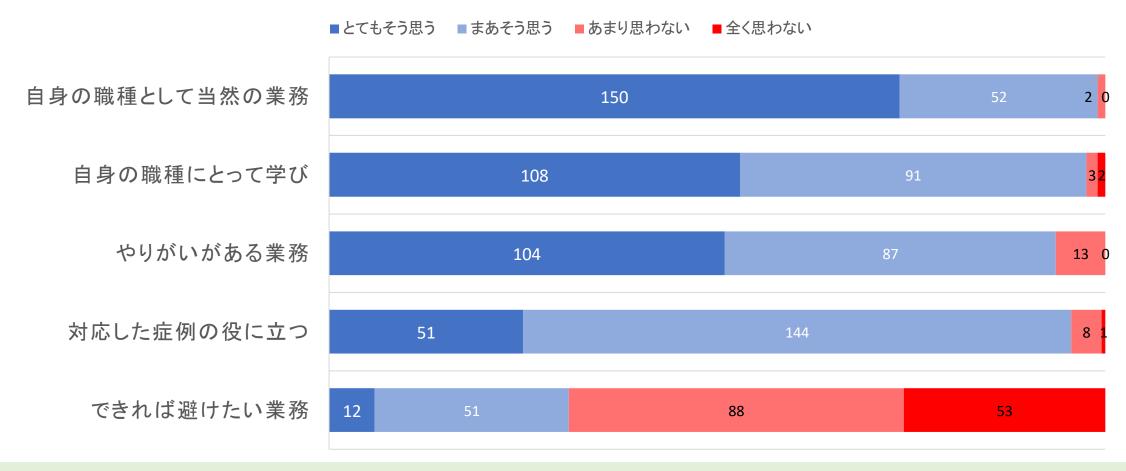
- 助産師、産婦人科臨床遺伝専門医との面談を行う施設が多い。
- ・症例によって他の医療機関との連携や精神科医師の診察を行う施設が半数程度ある
- ピアカウンセリングや認定遺伝カウンセラーとの面談は2割程度

▶ 陽性症例で妊娠継続した場合より中絶した場合の方が医療機関や行政機関でフォローが行われることが少ない傾向にある。

## 医療者調査:22週未満で診断された出生前検査が陽性であった場合

### Q. 自身の業務としてどのように感じますか?

N:204



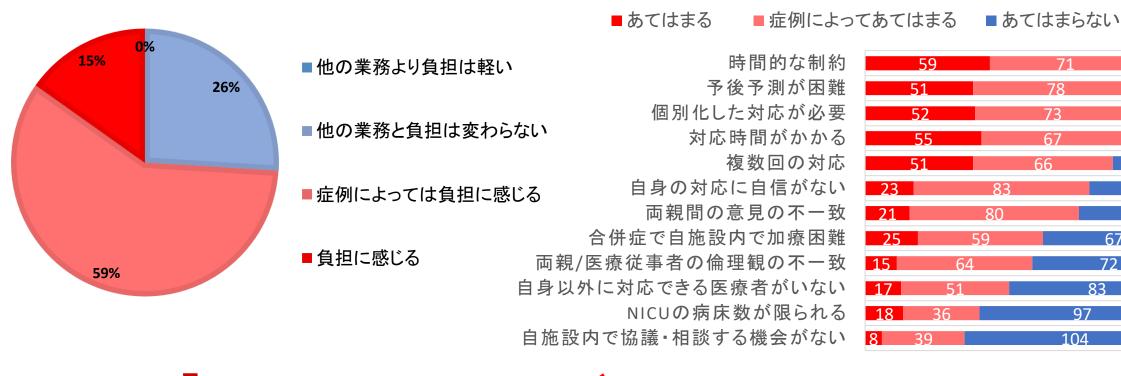
- 回答した99%の医療者は陽性症例の対応業務について職種として当然の業務と考え、9割以上が職責を、やりがい、 学びと考えていた。
- また、3割の医療者は、できれば避けたい業務と考えていた。

## 医療者調査:22週未満で診断された出生前検査が陽性であった場合

### Q. 自身の業務全体の中で負担に感じますか?

#### Q. 負担に感じる背景要因は?





- 業務負担感を3/4(151人)は感じていた。
- 負担感の感じる背景。時間的制約、個別化した対応必要、予後予測困難などが多い

21

22

26

29

## 出生前検査陽性だった時の医療機関対応事例

#### 対応方針、支援体制

- ・家族会や支援団体の紹介、また患者会作成の冊子を県下の自治体で配布できる体制があった。
- ・ピアカウンセリングの引き受け先がある。

#### 小児科医の関わり

- ・夫婦からの希望のある場合には関わるとする施設が多かった。
- ・結果開示や継続/中断の判断の際には必ず関わることになっている施設もあった。
- ・小児科医の在籍していないクリニックで、在宅診療を行なっている小児科医との連携体制があった。

#### メンタルフォロー体制

- ・入院中に最も関わりの深い助産師が退院後もLINEやメール、電話対応などで長期的にフォローを行 なっている施設があった。
- ・精神科、心療内科の介入は症例に応じて行う体制があった。
- ・産婦人科担当の心理士の在籍する施設があった。
- ・精神科医師が在籍していない施設は近隣クリニックや総合病院との連携体制があった。
- ・アフターフォローを実施する施設も一定数あった。アフターフォローを望まない人やそっとしておいて欲しいと考える人もいるため、敢えて事前の予約はしていない、との意見もあった。

## 医療機関の支援体制についての調査のまとめ

- 出生前検査陽性症例に対応していない施設が3割あり、対応する施設においても一定の方針を 定めていない施設が半数以上に及ぶことが分かった。
  - ◆ 支援体制を充実させるために、検査機関の集約化や地域連携の充実、さらに基幹施設に おける他診療科を含めた連携による支援体制の強化が望まれる。
- 施設での支援者が支援に負担感を抱いている実態がわかった。
  - ◆ 理由として「時間的制約」「個別化した対応が必要」「予後予測が困難」などがあり、ケアが 担当医療者個人の努力に依存して行われている状況がうかがえた。
- 医療者のこころのケアも含めたサポート体制の充実が必要であるとともに、ケアを担う医療スタッフの負担を軽減策の検討も必要と考えられた。
  - ◆「出生前検査に関する支援体制構築のための研究」研究概要・事例集 参照:URL https://www.showa-obgy.jp/dcms\_media/other/事例集%E3%80%80報告書%E3%80%80Final%20Ver..pdf

# ご清聴誠にありがとうございました

厚生科学研究費補助金 成育疾患克服等次世代育成基盤研究事業 (健やか次世代育成総合研究事業)

研究代表者:白土なほ子

研究分担者: 関沢明彦・山田崇弘・廣瀬達子・池袋 真・宮上景子

研究協力者:中村 豪 (敬称略)

2023年5月31日厚生科学審議会専門委員会13時~15時