

学 位 論 文 内 容 の 要 旨

学位申請者	<p style="text-align: center;">四元 淳子 【論文博士】 (平成21年3月単位修得退学)</p>	要 旨
論文題目	<p style="text-align: center;">無侵襲的出生前遺伝学的検査 (Noninvasive Prenatal Genetic Testing: NIPT) における 遺伝カウンセリングの役割</p>	<p>無侵襲的出生前遺伝学的検査(Non-invasive Genetic Prenatal Testing: NIPT)は、妊娠7週頃から母体血漿中に増加してくる胎児由来の cell-free DNA を次世代シーケンサー(Next Generation Sequencer: NGS)などの機器を用いて解析する技術である。本邦においては、日本医学会内に設置された認定委員会で認定された施設でのみ臨床研究として、解析対象疾患も13, 18, 21番染色体トリソミーに限って、実施されている。</p> <p>本学位論文では、まず先行して行った母体血漿中 cell-free DNA を用いて遺伝学的診断が可能であった NIPT の臨床研究症例を紹介している。次いで、NIPT 導入前に行った NIPT 利用者となる妊婦と臨床遺伝専門職に対しての意識調査の結果や、高年妊娠を理由に羊水検査を受けて異常のなかった妊婦に行った NIPT に関するミニレクチャーの介入効果を調査するフォーカス・グループ・インタビュー研究を通じて、NIPTが他の出生前検査に比べて非侵襲的であることから検査内容を十分に理解せず安易に受検しやすいなどの NIPT における問題点を明らかにするとともに、NIPT における遺伝カウンセリングが知識の理解の上でも自律的な態度の決定においても有用であることが示唆されている。</p> <p>これらの研究の成果は、NIPTの臨床研究を適切に実施するべく組織された NIPT コンソーシアムにおける遺伝カウンセリングの資料にも採用され、NIPT コンソーシアム加盟全施設で NIPT に際して行われる質問紙調査の基礎となった。1年間7,292例の大規模質問紙調査の結果、遺伝カウンセリングが出生前検査について深く考える良い機会となっていること、結果陽性者に対してはきめ細かな対応が必要であること、わかりやすい資料の工夫が求められていること、遺伝カウンセリング施行例では遺伝カウンセリングへの評価が高いこと、妊婦の遺伝カウンセリングの必要性に対する理解が進んだことなどが示された。</p> <p>遺伝学的検査は、出生前検査だけではなく、その対象は拡大傾向にあり、新しい遺伝学的検査に適合した遺伝カウンセリング体制を構築してゆくことが重要である。</p>
審査委員	(主査) 教授 沼部博直	
	教授 太田裕治	
	教授 松浦悦子	
	教授 本田善一郎	
	准教授 近藤るみ	