

令和元年度子ども・子育て支援推進調査研究事業

<調査研究報告書タイトル>

出生前検査に関する調査研究事業報告書

<実施主体名>

有限責任監査法人トーマツ

【本調査研究事業の実施背景】

母体血を用いた出生前遺伝学的検査（以降、NIPT）について、2013年3月に日本産科婦人科学会が「母体血を用いた新しい出生前遺伝学的検査に関する指針」を策定し、関連5団体（日本医師会、日本医学会、日本産科婦人科学会、日本産婦人科医会、日本人類遺伝学会）の連携のもと、本指針に基づき臨床研究として検査が実施されてきた。今般厚生労働省では、臨床研究終了後の今後のNIPTの在り方について改めて必要な議論を行う必要があるとし、実態調査を行うこととした。

【本調査研究事業の実施目的】

本調査研究事業はNIPTの在り方検討に資するための現状把握を目的として実施した。

【本調査研究の内容】

令和元年9月25日から令和2年3月31日までに以下5つの調査を実施した。

- 調査A：NIPTに関する衛生検査所調査
- 調査B：国内におけるNIPT受検施設に関する実態調査（①施設情報調査、②ヒアリング調査）
- 調査C：NIPT受検者調査
- 調査D：海外におけるNIPTに関する実態調査

【本調査研究の結果】

- 調査A：NIPTを受託する国内衛生検査所33施設から回答があり、うち31施設は海外検査所に検査解析を再委託する等、検査内容や流通構造について実態把握ができた。
- 調査B①：非認定施設は産婦人科、遺伝診療科以外の民間クリニックの参入が多く、事業形態は単独型・連携型の2類型あり、NIPT検査前の遺伝カウンセリング内容や検査後フォローアップ状況、費用等が把握できた。
- 調査B②：認定・非認定施設ともに遺伝カウンセリング及び臨床遺伝専門医の重要性を強調していた。認定施設は自施設で完結できる診療体制がある一方、民間クリニック等非認定施設では陽性時に確定検査できる施設と他院へ紹介する施設に分かれた。
- 調査C：受検者はNIPTの検査精度に係る知識を全員が理解して受検していなかった。また、受検者の4割が認定制度を知らず、知っていても受検施設が認定施設であるか把握していなかった。
- 調査D：公的補助はイギリス、イタリア（一部の州）、スウェーデンで導入済、ドイツは2020年開始予定、台湾は現在自費診療である。

【本調査研究のまとめ】

本調査研究事業では、認定施設からは十分な調査協力が得られ、非認定施設についても施設情報調査、ヒアリング調査協力により実態把握できた。他方、非認定施設の受検者からのWeb回答は回収に至らなかった点が課題であるが、本調査の成果は今後の我が国におけるNIPT提供の在り方の検討に活用可能である。