

2020年7月22日

厚生労働省子ども家庭局母子保健課  
課長 小林 秀幸 先生 侍史

公益財団法人 日本産科婦人科学会  
理事長 木村 正



### 「母体血を用いた出生前遺伝学的検査 (NIPT) に関する指針」再改訂についての経緯のご説明

平素より本会の管理運営に絶大なご支援を賜り誠にありがとうございます。

2020年6月に日本小児科学会、日本人類遺伝学会とのこれまでの議論を踏まえて本会で改訂をいたしました、「母体血を用いた出生前遺伝学的検査 (NIPT) に関する指針」につきましてこれまでの経緯をご説明いたします。

ここ数年、2013年に本会が発出し、日本医学会の協力のもとで運用されてきた「母体血を用いた新しい出生前遺伝学的検査の指針」が遵守されず、検査についての適切な情報提供がなされないまま行われる認定施設以外の医療機関での NIPT 実施が急増し、妊婦に混乱と不安を引き起こしていることが問題となっております。多くの皆さまとご議論を経て、2019年6月に本会総会は「母体血を用いた出生前遺伝学的検査 (NIPT) に関する指針」を承認いたしました。2019年6月21日付の厚生労働省子ども家庭局母子保健課長通知に鑑み、運用を中止しておりました。その後、日本小児科学会より出された指針に対する基本姿勢 (2019年3月5日)、日本人類遺伝学会より出された意見表明 (2019年3月29日) をもとに、両会の先生方からご意見をいただき、日本産科婦人科遺伝診療学会のご協力もいただきながら指針の再改訂作業を行い、本会理事会で承認を得た上で両学会に再改訂指針を送り検討をお願いいたしました。その結果、両学会より、「受け入れ可能、適切な形での支援は惜しまない」、という返事を頂きました。その上で日本産科婦人科学会では、2020年6月20日に「母体血を用いた出生前遺伝学的検査 (NIPT) に関する指針」を総会で承認いたしました。

2020年6月20日付の再改訂においてこれまでの指針に加えて下記の内容を実施することを書き込みました。

1. NIPT を行う施設として従来の基幹施設に加えて要件を備えた連携施設を新たに認定する。
2. 連携施設の産婦人科常勤医の要件として、日本産科婦人科遺伝診療学会が主導する NIPT 実施のための新たな認定制度を利用し、その認定制度委員会委員には日本小児科学会、日本人類遺伝学会からの代表が公式に参加する。
3. 日本小児科学会、日本人類遺伝学会、日本産科婦人科学会、日本産科婦人科遺伝診療学会の4つの学会共同で作成・承認した患者への説明書を NIPT に関わる遺伝カウンセリングに活用する。
4. 連携施設では日本小児科学会が規定する制度で認定された小児科医師との連携を必要とする。
5. 妊婦の希望があれば、NIPT 実施前および実施後のいずれの段階でも、実施施設と独立して相談対応ができる小児科医側の窓口を日本小児科学会が用意する。



公益社団法人 日本産科婦人科学会

〒104-0031 東京都中央区京橋3丁目6番18号 東京建物京橋ビル4階  
TEL : 03-5524-6900 FAX : 03-5524-6911 E-mail : nissanfu@jsog.or.jp

6. 連携施設での NIPT 実施において結果が陽性の場合には、基幹施設で NIPT に関わる「遺伝カウンセリング」をすることを原則とするが、「妊婦の置かれたさまざまな状況から基幹施設の受診が困難とみられる場合」には、NIPT に関わる遺伝カウンセリングを、連携施設において行なうことを許容する。その場合には、妊婦の希望に応じて以下の①、②いずれかの対応を行う。①基幹施設または他の近隣の臨床遺伝専門医が連携施設において検査後の NIPT に関わる遺伝カウンセリングを行う。あるいは医師の指導のもとで認定遺伝カウンセラーが連携施設において NIPT に関わる遺伝カウンセリングを行うこともありうる。②連携施設が常時連携している小児科専門医と共に遺伝カウンセリングを行うことも可能とし、妊婦が施設外で対応が可能な小児科医との相談を希望する場合、その小児科医が NIPT に関わる遺伝カウンセリングを行う。
7. NIPT 検査を実施する施設の認定・登録は、日本産科婦人科学会の理事長直轄の「母体血を用いた出生前遺伝学的検査」審査委員会で行う。本審査委員会は、日本産科婦人科学会、日本小児科学会、日本人類遺伝学会からの推薦を受けた委員および法学・倫理の専門家で構成される。

再改訂された指針の運用によって、妊婦やその家族に正しい知識を提供することに加え、これまで以上に妊婦に寄り添った NIPT の検査体制が確立されることを目指しております。つきましては本会へいただきました厚生労働省子ども家庭局母子保健課長通知（2019年6月21日付）に関してその取扱いの検討をよろしくお願い申し上げます。

以上



公益社団法人 日本産科婦人科学会

〒104-0031 東京都中央区京橋3丁目6番18号 東京建物京橋ビル4階

TEL : 03-5524-6900

FAX : 03-5524-6911

E-mail : nissanfu@jsog.or.jp

## 母体血を用いた出生前遺伝学的検査（NIPT）に関する指針

公益社団法人日本産科婦人科学会倫理委員会

### 〔1〕はじめに

本指針で対象としている「母体血を用いた出生前遺伝学的検査」（NIPT）とは、13番、18番、21番の3つの染色体の数的異常を検出する非確定的検査を指している。性染色体の数的異常や染色体微小欠失を検出するための血液による非確定的検査は本指針の対象とはなっていない。

医学の進歩に伴い、出生前に子宮内の胎児の状態を診断する出生前診断技術が向上してきている。一部の疾患については、出生前診断をもとに出生前に子宮内の胎児に対して、または出生後早期の新生児に対して治療することも可能である。治療の対象とならない先天的な異常については、出生前診断を行うことにより、児の出生の前に児の有する障害に対するさまざまな面での準備をすることが可能となる。反面、出生前診断の施行により、障害が予測される胎児の出生の排除も起こり得、出生前診断が障害を有する者の生きる権利と命の尊重を否定することにつながるとの懸念がある。

従来行われてきた出生前の診断技術には、超音波検査、絨毛検査、羊水検査、母体血清マーカー検査などがある。出生前診断の一手段である NIPT) は、母体血を採取するのみで妊婦への身体的なリスクをとまなうことなく行われ、かつ高い確率で胎児の染色体数的異常を診断できることが特徴であり、日本では平成 25 年 4 月に開始された。

NIPT は、母体血漿中に存在する胎児由来の cell-free DNA を母体由来の DNA 断片とともに検出することで、各染色体に由来する DNA 断片の量の差異を求めて、それらの比較から胎児の染色体の数的異常の診断に結び付けるものである。したがって NIPT による診断の対象となるのは、染色体の数的異常であり、現在普及している技術は、染色体のうちの特定の染色体（13 番、18 番、21 番）に対するものである。これら 3 つの染色体の数的異常は、NIPT、および侵襲をとまなう検査により診断が確定した場合、児の有するさまざまな障害に対する準備は可能となるが、染色体数的異常の治療につながるわけではない。その簡便さを理由に NIPT が広く普及すると、染色体数的異常児の出生の排除、さらには染色体数的異常を有する者の生命の否定へとつながりかねないと懸念されている。

しかしながら、そもそも西欧先進諸国で受け入れられている NIPT に関し日本においてこのように深刻な問題が生じるのは、日本における障害をもつ人に対する社会全般の受容の理念が未熟であり、また、実際の受け入れ体制が不十分であることに起因するのであろう。

障害をもって生まれる人に対する物心両面での社会の整備が広く進むことを強く求めたい。このような環境にあって、われわれ医師、とくに出生前の胎児の診断に関わる医師は、障害をもって生まれた児が、出生後にどのように育っているのか、どのような生活上の支援や介助を必要とするのか、それらに対してどのような支援体制が存在しているのか、もっと知ることが必要であり、得られた最新の情報を生まれた児およびその家族、支援者に知らせるよう努めなければならない。

NIPT が日本国内で実施可能な状況となった平成 24 年、日本産科婦人科学会では倫理委員会内に「母体血を用いた新しい出生前遺伝学的検査に関する検討委員会」を設置し、さまざまな視点からの議論を行い、「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」をまとめた。その指針に基づき、平成 25 年 4 月に日本国内での NIPT が開始された。NIPT 開始から 6 年が経過し、NIPT 実施時の NIPT に関わる「遺伝カウンセリング」の重要性が確認されるとともに、さまざまな問題点が指摘されている。ここに日本産科婦人科学会は、再び同名の検討委員会を設けて議論を重ね、さらに NIPT 実施の現況を踏まえた「指針」の見直しを行ったので、報告する。

なお、遺伝カウンセリングは、現在、医学教育モデル・コア・カリキュラムの中の「遺伝医療・ゲノム医療」の中で「遺伝カウンセリングの意義と方法を説明できる」と記載されており、医師に不可欠な素養である、とされている。さらに日本医学会「医療における遺伝学的検査・診断に関するガイドライン」には「遺伝カウンセリングは、情報提供だけではなく、患者・被検者等の自律的選択が可能となるような心理的社会的支援が重要であることから、当該疾患の診療経験が豊富な医師と遺伝カウンセリングに習熟した者が協力し、チーム医療として実施することが望ましい」と記載されている。NIPT に関して考察すれば、産婦人科医、小児科医、遺伝専門医の互いの協力関係が必要不可欠であり、互いの専門性が協調的に機能する体制を構築することで遺伝カウンセリングの本来の目的の「情報提供だけではなく、患者・被検者等の自律的選択が可能となるような心理的社会的支援」が可能になると考えられる。本指針ではそうした NIPT 実施における妊婦の自律的選択のための医療連携体制に基づく遺伝カウンセリングに対して NIPT に関わる「遺伝カウンセリング」という語を用いる。

## 〔2〕 検討の経緯

従来、日本産科婦人科学会は、出生前に行われる新たな検査技術が臨床応用されるようになるたびに、それらの新技術に関する考え方や適用法を「見解」として会員に提示してきた。現在は、「出生前に行われる検査および診断に関する見解」として平成 25 年 6 月に改定されたものが提示されている。NIPT についても、胎児の診断を目的として出生前に行われる

検査であることから、基本的な考え方は「出生前に行われる検査および診断に関する見解」に包括されるものであるが、採血だけで高い精度をもって結果が示されるという特徴に鑑み、上記見解に付加する形で、「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」を定め、現在まで運用を行っている。

平成 25 年 4 月の開始当初全国で 15 であった NIPT 実施施設数は、平成 30 年度末（平成 31 年 3 月 31 日）には全国で 90 に増加し、平成 28 年度末（平成 29 年 3 月 31 日）までの 4 年間に、全国で、52,490 人の妊婦が NIPT を目的とした NIPT に関わる「遺伝カウンセリング」を受け、そのうち 48,643 人が NIPT を受けるに至っている。この間、平成 28 年度後半から、認定を受けていない施設における NIPT の実施が明らかになり、日本産科婦人科学会が当該施設の産婦人科医に対して断固たる対応を行った。しかしながら、その後も多くの妊婦が無認定施設で NIPT を受けているとの情報や報道が後を絶たない。このことは、妊婦の NIPT に寄せる要望が、現在の NIPT 実施の認定を受け登録されている施設での NIPT 実施の限界を超えていることを示している。また、NIPT 実施認定施設の地域的偏在も、未だ解消されていない。NIPT を含む出生前の胎児診断を受けることについて、検査の可否を妊婦が適切な過程を経て自己決定する権利を有するとの考え方が一般的であるが、現在の状況は、妊婦が NIPT に関する適切な説明に接する機会が制限され、多くの妊婦が自己決定権を行使する環境にない状態と言える。妊婦が正しい情報を得て、十分に理解したうえで自己決定する権利が奪われているとみなしうるのである。

その結果、適切で十分な NIPT に関わる「遺伝カウンセリング」を受けることなく無認定施設で NIPT を受け、その後の適切な説明や処置、観察やケアもなされないままの妊婦が増えていることが推測される。無認定施設で NIPT を受けた妊婦は、NIPT 結果の意義も知らされずに放置され、陽性の結果を得た妊婦がどのような行動をとっているかも明らかでない。このように、NIPT 導入当初にわれわれが思い描いたものとは全く異なる状況が現出している。今や、不適切な無認定施設で NIPT を受けている妊婦は相当数に上り、認定施設で適切に NIPT を受ける妊婦の数を凌駕するとの観測もある。全国の妊婦がその希望に応じて適切な NIPT に関わる「遺伝カウンセリング」に接することができ、適切な情報を得たうえで NIPT 受検の可否を判断できる環境を整えることは、本邦の NIPT の在り方において喫緊の課題である。

そこで、日本産科婦人科学会は、再び、「NIPT に関する検討委員会」を設置し、検討を開始するに至った。本委員会は、日本産科婦人科学会倫理委員会の中に設置され、日本産科婦人科学会、日本小児科学会、日本人類遺伝学会、日本医師会、遺伝看護学分野、遺伝カウンセリング分野、法学・医療倫理学分野、日本ダウン症協会からの専門家が委員として加わった組織であり、専門領域を超えた討論が展開された。委員会の開催は、平成 30 年 8 月 16 日、平成 30 年 11 月 7 日、平成 31 年 1 月 9 日である。平成 25 年 3 月 9 日に発表した指針を基盤として、「NIPT に関する検討委員会」における討論を踏まえたうえで、日本産科婦人科学会は、平成 31 年 2 月 12 日、3 月 26 日、令和元年 5 月 14 日の 3 回にわたる倫理委

員会、および令和元年 6 月 1 日に理事会を開催して、議論を重ねた。その結果、日本産科婦人科学会は令和元年 6 月 22 日の理事会において本指針を承認し、同日の総会において会員に向けて指針の決定を報告した。

しかし、2019 年 6 月 21 日 厚生労働省母子保健課からの「国においても NIPT に関する審議会を設置し必要な議論を行うので、実施についてはその議論を踏まえて対応されたい」との要望書を受け、その後新指針の運用開始を見合わせていた。その後日本産科婦人科学会では、日本小児科学会からの「母体血を用いた出生前遺伝学的検査 (NIPT) 新指針 (案) に関する日本小児科学会の基本姿勢」(2019 年 3 月 5 日)、および日本人類遺伝学会「「母体血を用いた出生前遺伝学的検査 (NIPT) に関する新指針 (案)」に関する本学会の意見表明」(2019 年 3 月 29 日)を参考に指針の追加改定作業を行い、①検査を受けるかどうかの段階でも必要な場合には小児科医が十分に関わること、②連携する小児科医を小児科学会が認定すること、③説明の際に日本産科婦人科学会、日本小児科学会、日本人類遺伝学会の 3 学会合同で作成する資料を用いること、④日本産科婦人科遺伝診療学会の NIPT 実施資格の認定制度に、日本小児科学会と日本人類遺伝学会が学会として公式に参画すること、⑤日本産科婦人科学会理事会内に、日本産科婦人科学会、日本小児科学会、日本人類遺伝学会、日本産科婦人科遺伝診療学会からの委員で構成する理事会内「母体血を用いた出生前遺伝学的検査」審査委員会(関連学会より公式に委員を派遣頂く)を設置し、認定施設の基準や対象疾患に関して関連学会で情報を共有し、継続的な議論ができる場を準備すること、などを盛り込んだ上で、さらに日本小児科学会、日本人類遺伝学会での議論を加味して再修正を行い、同 2 学会の賛同を得た。令和 2 年 5 月 30 日の日本産科婦人科学会理事会で本指針の改定案を承認し、令和 2 年 6 月 20 日の総会において指針改定の決定を報告した。

### 〔3〕 NIPT の問題点

(1) 妊婦が十分な認識を持たずに検査が行われる可能性のあること。

NIPT は、妊婦からの採血により行われるものである。きわめて簡便に実施できることから、検査に関する十分な説明が医療者から示されず、その結果、妊婦がその検査の意義、検査結果の解釈について十分な認識を持たないまま検査が行われるおそれがある。そのため、検査結果によって妊婦が動揺・混乱し、検査結果について冷静に判断できなくなる可能性がある。

(2) 検査結果の意義について妊婦が誤解する可能性のあること。

NIPT は、母体血中の DNA 断片の量の比から、胎児が 13 番、18 番、21 番染色体の数的異常をもつ可能性の高いことを示す非確定的検査である。診断を確定させるためには、さらに羊水検査等による染色体分析を行うことが必要となる。この点は、従来の母体血清マーカー

一検査と本質的に変わるところはない。NIPTにおいては、その感度が母体血清マーカー検査と比較して高いために、被検者である妊婦が得られた結果を確定的なものと誤解し、その誤解に基づいた判断を下す可能性がある。

- (3) 胎児の疾患の発見を目的としたマススクリーニング検査として行われる可能性のあること。

NIPTは、妊婦から少量の血液を採取して行われる簡便さのため、医療者は容易に検査の実施を考慮しうる。また検査の簡便さゆえ妊婦も検査を受けることを希望しやすい状況となりうる。その結果、不特定多数の妊婦を対象に胎児の疾患の発見を目的としたマススクリーニング検査として行われる可能性がある。

## 〔4〕 NIPT に対する基本的考え方

医療の実践にあたっては、受療者に対して適切な情報を提供し十分な説明を行ったうえで、受療者がある診療行為を受けるか否かを決定することが原則である。ここでいう診療行為とは診断に至るための診察行為、検査、診断を受けての治療行為を含んでいる。したがって、NIPTは、この原則に則って行われるべき診療行為に含まれることになる。しかし、NIPTは、第〔3〕章（1）に述べたように、その簡便さから妊婦がその意義、検査結果の解釈について十分な認識を持たずに検査を受ける可能性があり、受療者が検査についての適切な情報を事前に十分な説明とともに受けるという原則が達成されないおそれがある。

胎児に対して出生前に行われる遺伝学的な検査・診断は、その高度な専門性と結果から導かれる社会的影響を考慮すると、臨床遺伝学の知識を備えた医師が情報提供と説明にあたるべきである。過去に母体血清マーカーによる出生前遺伝学的検査がわが国において実施されるようになった際に、厚生科学審議会先端医療技術評価部会の母体血清マーカーに関する見解（平成11年6月）が発表された。この中で、母体血清マーカー検査の意義の説明と遺伝カウンセリングの重要性が指摘され、検査の前後に検査の意義の説明と遺伝カウンセリングを十分に行うよう配慮したうえで、検査を慎重に実施するようとの注意が喚起された。このため、十分な配慮の下に母体血清マーカー検査が行われることの重要性が認識され、慎重に実施される方向に進んできているとはいうものの、産婦人科医療の現場を見渡すと、現在においても、臨床遺伝学の知識を備えた医師が診断前後に検査に関する十分なNIPTに関わる「遺伝カウンセリング」を行う姿勢が徹底されているとは言い難い。このため、現状ではNIPT検査前にNIPTに関わる「遺伝カウンセリング」を行い、妊婦に適切な情報を提供することが不十分であるばかりでなく、検査施行後にその結果について妊婦が適正な判断をなしうるようなNIPTに関わる「遺伝カウンセリング」を行うことにも体制の不備がある状況と言わざるを得ない。第〔3〕章（2）に述べた検査結果に対する妊婦の誤

解やその誤解に基づいて判断を下す可能性は払拭されないのである。

したがって、NIPTに関わる「遺伝カウンセリング」を必要とする妊婦に対して臨床遺伝学の知識を備えた医師が NIPT に関わる「遺伝カウンセリング」を適切に行う体制が整うまでは、NIPT をわが国において広く一般産婦人科臨床に導入すべきではない。また、NIPT に関わる「遺伝カウンセリング」を適切に行う体制が整ったとしても、本検査を行う対象は客観的な理由を有する妊婦に限るべきである。不特定多数の妊婦を対象としたマススクリーニングとして NIPT を行うのは厳に慎むべきである。

しかしながら、約 9 ヶ月の妊娠期間中、さまざまな不安に苛まれる妊婦が、妊娠の結果を予測しうるあらゆる情報を、可能なかぎり入手したいという考えに至ることもあるだろう。NIPT の特徴が、簡便、無侵襲、高精度であることから、実際に NIPT を受けることを希望する妊婦は少なくないものとみられる。妊婦のこのような思いを第三者が一方的に否定することはできない。平成 31 年 2 月から 3 月に日本産科婦人科学会によって行なわれた NIPT に関するパブリックコメント聴取の結果も、この現状を裏付けるものであった。妊娠にまつわるさまざまな不安を少しでも払拭したいと希望する妊婦の切実な思いは尊重されなければならない、一概に規制することはできない。このような妊婦のもつ不安が特定の妊婦に限定されたものでなくすべての妊婦に多かれ少なかれ存するものであることを考慮すると、NIPT 検査前の NIPT に関わる「遺伝カウンセリング」に始まる NIPT へのアクセスに、居住地域や就業時間など妊婦の置かれた条件によって著しい差が生じるのは好ましくない。

妊婦が NIPT を受けることができるようにと願う意見の中には、全面的に自由化し、すべての妊婦がその自由な意思によって受けられるように希望する意見のほかに、従来羊水検査等の侵襲を伴う手技による染色体分析を受けていたような、染色体の数的異常の胎児を出産する可能性の高い妊婦が、羊水検査等の前に NIPT を受けることにより、侵襲を伴う検査を回避できる利点のあることを論拠とする意見もある。たしかにこのような妊婦に NIPT を実施し、陰性の結果が得られた場合、その陰性的中率が高いために、胎児が染色体の数的異常を有する可能性はきわめて低いことを意味する。その場合においても、NIPT が非確定的検査であることを NIPT に関わる「遺伝カウンセリング」を通じて妊婦に説明し、妊婦の正しい理解を得ることがきわめて重要であることに違いはない。

このような状況に鑑み、十分な NIPT に関わる「遺伝カウンセリング」の提供が可能な限られた施設において、限定的に行われるにとどめるべきであるものの、本検査を望む妊婦が NIPT に関する適切な説明に接し、検査の意義を十分に理解したうえで本検査を受けることに支障のない状況を整備することも同時に考慮されなければならない。

さらに銘記すべきことは、NIPT 自体の診断の対象は胎児であるが、医師が直接接するのはその胎児の母体である妊婦であり、医師は妊婦と胎児の両方に向き合わなければならないという点である。診療の主体となる医師はその妊婦の当該妊娠の全体に対して身体的および精神的ケアを行なうことが求められることから、NIPT は産婦人科医の責任の下に行なわれるべきであろう。ただし、NIPT を受けるかどうかの妊婦の意思決定と NIPT 結果に対



する妊婦の受容について、必要に応じて遺伝医療や小児医療の専門家の支援を受けられることが望ましい。そのために、検査対象となる疾患への理解を深め、出生児が疾患を有する場合に受ける医療的・社会的サポートについて妊婦が適宜、専門家に相談できる体制も必要である。

実施可能な施設として備えるべき要件、対象となる妊婦の基準、実施されるべき NIPT に関わる「遺伝カウンセリング」の内容、については第〔5〕章に記載する。

## 〔5〕 NIPT を行う場合に求められる要件

### 〔5〕－1 NIPT を行う施設について

NIPT は、〔5〕－2の要件を備えた基幹施設もしくはその連携施設において行う。基幹施設および連携施設では、NIPT を行うにあたって、検査実施の前の NIPT に関わる「遺伝カウンセリング」および検査に関する情報提供と、検査実施後に結果の提示と説明が行われることを要する。NIPT を受けるかどうかの妊婦の意思決定と NIPT 結果に対する妊婦の受容について、必要に応じて遺伝医療や小児医療の専門家の支援を受けられるようにする。検査結果が陽性であった場合には、原則として基幹施設において検査後の NIPT に関わる「遺伝カウンセリング」を行う。すなわち、連携施設で検査を行いその結果が陽性であった場合は、連携施設が当該妊婦をすみやかにその連携する基幹施設に紹介し、結果に関する検査後の NIPT に関わる「遺伝カウンセリング」を依頼することである。

ただし、検査結果が陽性であったが、妊婦の置かれたさまざまな状況から基幹施設の受診が困難とみられる場合には以下の①、②いずれかの対応を行う。

①基幹施設、または他の近隣の臨床遺伝専門医\*1 が連携施設において検査後の NIPT に関わる「遺伝カウンセリング」を行う。あるいは医師の指導のもとで認定遺伝カウンセラー\*2 が連携施設において検査後の NIPT に関わる「遺伝カウンセリング」を行うこともありうる。

②常時連携している小児科医\*3 とともに連携施設において検査後の NIPT に関わる「遺伝カウンセリング」を行う。もし、妊婦が施設外で対応が可能な小児科医\*3 との相談を希望する場合、その小児科医が NIPT に関わる「遺伝カウンセリング」を行う。

検査後の NIPT に関わる「遺伝カウンセリング」の後に行う結果を確定させるための侵襲をとまなう検査、およびその後の出産までの経過観察、または妊娠中断の可否の判断および処置は、依頼元の連携施設が行うことを原則とする。ただし、侵襲を伴う確定的検査および妊娠中断の可否の判断および処置は、妊婦の意向に応じて基幹施設で行ってもよい。

\*1 日本人類遺伝学会・日本遺伝カウンセリング学会認定臨床遺伝専門医

\*2 日本人類遺伝学会・日本遺伝カウンセリング学会認定遺伝カウンセラー

\*3 公益社団法人日本小児科学会認定小児科専門医で、NIPT 実施産婦人科施設との連携もしくは相談対応に関して日本小児科学会倫理委員会で登録を受けていることを要する。

## 〔5〕－2 NIPT を行う施設が備えるべき要件

### （1）基幹施設が備えるべき要件

1. 出生前診断、とくに 13 番、18 番、21 番染色体の数的異常例について、自然史や支援体制を含めた十分な知識および豊富な診療経験を有する産婦人科医師（産婦人科専門医\*1）と、出生前診断、とくに 13 番、18 番、21 番染色体の数的異常例について、自然史や支援体制を含めた十分な知識および豊富な診療経験を有する小児科医師（小児科専門医\*2）がともに常時勤務している（あるいは、常時勤務に準ずる体制が整備されていると認定される）ことを要し、医師以外の認定遺伝カウンセラー\*3または遺伝看護専門看護師\*4が在籍していることが望ましい。上記の産婦人科医師（産婦人科専門医\*1）は臨床遺伝専門医\*5であることが望ましく、上記の小児科医師（小児科専門医\*2）は臨床遺伝専門医\*5または周産期（新生児）専門医\*6であることが望ましい。上記の産婦人科医師（産婦人科専門医\*1）、小児科医師（小児科専門医\*2）の少なくとも一方は臨床遺伝専門医\*5の資格を有することを要する。

\*1 公益社団法人日本産科婦人科学会認定産婦人科専門医

\*2 公益社団法人日本小児科学会認定小児科専門医

\*3 日本人類遺伝学会・日本遺伝カウンセリング学会認定遺伝カウンセラー

\*4 公益社団法人日本看護協会認定遺伝看護専門看護師

\*5 日本人類遺伝学会・日本遺伝カウンセリング学会認定臨床遺伝専門医

\*6 一般社団法人日本周産期・新生児医学会周産期（新生児）専門医

2. 遺伝に関する専門外来を設置し、1 項に述べた産婦人科医師と小児科医師（および認定遺伝カウンセラーまたは遺伝看護専門看護師）が協力して診療を行っていること。

3. 検査を希望する妊婦に対する検査施行前・後の NIPT に関わる「遺伝カウンセリング」はいずれについても、十分な時間をとって行う体制が整えられていること。なお、検査施行前後の NIPT に関わる「遺伝カウンセリング」には、1 項で挙げた専門職のすべてが直接関与することが望ましい。また検査施行前の NIPT に関わる「遺伝カウンセリング」から検査の実施までには、被検妊婦自身が検査受検の可否について十分に考慮する時間をもつことができるよう配慮すること。

4. 検査施行後の分娩まで含めた妊娠経過の観察、および妊婦の希望による妊娠中断の可否の判断および処置を自施設において行うことが可能であり、現に行っていること。
5. 絨毛検査や羊水検査などの侵襲を伴う胎児染色体検査を、妊婦の意向に応じて適切に施行することが可能であること。
6. 妊婦が5. に述べた侵襲を伴う胎児染色体検査を受けた後も、妊婦のその後の判断に対して支援し、適切なNIPTに関わる「遺伝カウンセリング」を継続できること。
7. 出生後の医療やケアを実施できる、またはそのような施設と密に連携する体制を有すること。
8. 連携施設において検査の陽性が出た妊婦について、連携施設からの紹介を受けて前項4～7の対応を行うことが可能であること。
9. 遺伝診療についての会議を定期的で開催して前項2の遺伝に関する専門外来に関わる医療者内で診療についての情報共有を図ること。連携施設がある場合は連携施設においてNIPTに関わる「遺伝カウンセリング」を実施している産婦人科医師の会議への参加を受け入れて、連携施設の検査に当たる産婦人科医師との密な連携を維持するように努めること。

## (2) 連携施設が備えるべき要件

1. 出生前診断、とくに13番、18番、21番染色体の数的異常例について、自然史や支援体制を含めた十分な知識および豊富な診療経験を有する産婦人科医師（産婦人科専門医\*1）が、常時勤務していることを要する。また、小児科医師（小児科専門医\*2）と常時連携しており、必要に応じて妊婦が当該小児科医師と面接することが可能であることを要する。上記の産婦人科医師（産婦人科専門医\*1）は、臨床遺伝専門医\*3であることを原則とする。ただし、臨床遺伝専門医以外でも、臨床遺伝に関する研修\*4の修了が認定されている医師は、要件を満たすものとみなす。上記の産婦人科医師は、連携する小児科専門医から常に出生前診断の対象疾患の情報を得また指導を受けるよう、努めなければならない。また、上記の産婦人科医師は基幹施設で開催される遺伝診療に関する会議（基幹施設が備えるべき要件9項に記載）に定期的\*5に出席して、基幹施設における産婦人科医師および小児科医師との密な連携を維持するよう努める（認定遺伝カウンセラー\*6や遺伝看護専門看護師\*7とも積極的に連携することが望ましい）。

\*1 公益社団法人日本産科婦人科学会認定産婦人科専門医

\*2 公益社団法人日本小児科学会認定小児科専門医で、NIPT 実施産婦人科施設との連携もしくは相談対応に関して日本小児科学会倫理委員会で登録を受けていることを要する。

\*3 日本人類遺伝学会・日本遺伝カウンセリング学会認定臨床遺伝専門医

\*4 臨床遺伝に関連する学会等が開催し、日本人類遺伝学会の付託を得た臨床遺伝専門医と日本小児科学会が推薦する小児科専門医が運営に参画する研修会で、ロールプレイング、および修了検定のあるものとする。該当する「研修」は、日本産科婦人科学会が別途指定する。

\*5 基幹施設での会議の参加は6か月に1回程度を必須とする。

\*6 日本人類遺伝学会・日本遺伝カウンセリング学会認定遺伝カウンセラー

\*7 公益社団法人日本看護協会認定遺伝看護専門看護師

2. 検査を希望する妊婦に対する検査施行前後の NIPT に関わる「遺伝カウンセリング」に、十分な時間をとって行う体制が整えられていること。なお、検査施行前後の NIPT に関わる「遺伝カウンセリング」には、1 項で挙げた産婦人科医師が直接関与することを要する。また検査施行前の NIPT に関わる「遺伝カウンセリング」から検査の実施までには、被検妊婦自身が検査受検の要否について十分に考慮する時間をもつことができるよう配慮すること。また、NIPT を受けるかどうかの妊婦の意思決定について、妊婦が希望する場合は遺伝医療の専門家(1 項\*3,6,7)や小児医療の専門家 (1 項\*2) の支援を受けられるようにすること。なお、検査で陽性の結果が確認された場合には、被検妊婦を連携する基幹施設へすみやかに紹介することにより、結果に関する検査施行後の NIPT に関わる「遺伝カウンセリング」が基幹施設において行われるのを原則とする\*1,2。

\*1 検査施行前の NIPT に関わる「遺伝カウンセリング」についても、より詳細な NIPT に関わる「遺伝カウンセリング」を要する妊婦は連携する基幹施設に紹介する。

\*2 検査結果が陽性であった場合の検査後の NIPT に関わる「遺伝カウンセリング」を連携施設において行なうことが許容される条件は、[5] -1 を参照のこと。

3. 検査施行後の分娩まで含めた妊娠経過の観察、および妊婦の希望による妊娠中断の可否の判断および処置を自施設において行うことが可能であり、現に行っていること。

4. 絨毛検査や羊水検査などの侵襲を伴う胎児染色体検査を、妊婦の意向に応じて適切に施行することが可能であること。

5. 妊婦が 4. に述べた侵襲を伴う胎児染色体検査を受けた後も、妊婦のその後の判断に対して支援し、適切な NIPT に関わる「遺伝カウンセリング」または情報提供を継続できること。

6. 出生後の医療やケアを実施できる、またはそのような施設と密に連携する体制を有する

こと。

### 〔5〕－3 対象となる妊婦

NIPTを受けることを希望する妊婦のうち、次の1～5のいずれかに該当する者とする。

1. 胎児超音波検査で、胎児が染色体数的異常を有する可能性が示唆された者。
2. 母体血清マーカー検査で、胎児が染色体数的異常を有する可能性が示唆された者。
3. 染色体数的異常を有する児を妊娠した既往のある者。
4. 高年齢の妊婦。
5. 両親のいずれかが均衡型ロバートソン転座を有していて、胎児が13トリソミーまたは21トリソミーとなる可能性が示唆される者。

〔5〕－4 NIPTを行う前に医師が妊婦およびその配偶者（事実上婚姻関係と同様の事情にある者を含む）、および場合によっては他の家族に説明し、理解を得るべきこと、および説明における留意点。

（1）NIPTを受検するか否かに対して中立的な立場で説明を行うことに留意し、NIPTを受検する、受検しない、のいずれにも誘導してはならない。説明の際には、日本産科婦人科学会、日本小児科学会、日本人類遺伝学会、が共同作成して承認した説明資料を用いること。

（2）出生児が先天的に有する障害に関する一般的な説明。

1. 生まれてくる子どもは誰でも先天異常などの障害をもつ可能性があり、その可能性はさまざまであること。
2. 障害は、その子どもを全人的にみた場合の個性の一側面でしかなく、障害という側面だけから子どもをみるのは正しくないこと。
3. 障害をもって生まれた場合でも、その成長発達は個人によってさまざまであり一様でないこと。
4. 障害の有無やその程度と、本人および家族が幸か不幸かということの間には、ほとんど関連はないこと。
5. 生まれる前に原因の存在する先天的な障害だけでなく、後天的な障害が発生することもあること。

(3) NIPTの対象となる染色体異常(13番、18番、21番の染色体の数的異常)に関する最新の情報(自然史を含む)についての説明。

1. これらの染色体異常の特徴および症状。
2. これらの染色体異常をもって出生した子どもに対する医療の現状。
3. これらの染色体異常は、出生後の経過が様でなく、個人差が大きい、したがって出生後の生活は個人によりさまざまであること。
4. これらの染色体異常や合併症の治療の可能性および支援的なケアの現状についての説明。

(4) NIPTの位置づけについての説明。

1. NIPTの対象となる妊婦は、従来侵襲を伴う検査(羊水検査や絨毛検査)の対象となっていた妊婦であり、NIPTがマスキングとして行なわれるものではないこと。
2. 染色体数的異常児を妊娠することは、どのカップルでも一定の率であり得るため、陽性の結果となる場合も考えて検査前に心の準備をしておくこと。
3. 侵襲を伴う検査で診断される染色体異常の60~70%が数的異常であるが、NIPTが対象としているのは、染色体数的異常のうちの3つの染色体(13番、18番、21番の染色体)に限られること。
4. 現在のNIPTは染色体数的異常以外の次のような異常は対象としていない、あるいは検出ができないこと。例として、均衡型転座、微細な欠失や重複による構造異常。胎児の染色体異常モザイク、胎盤性モザイク、単一遺伝子疾患など
5. NIPTは、特定の染色体(13番、18番、21番の染色体)の数的異常の診断を目的としているが、染色体の数的異常である可能性が高いことを示す非確定的検査であり、NIPTを受けることにより確定的診断に到達するわけではないこと。母体年齢により陽性的中率が変化し、若年の母体ほど偽陽性率が高くなること。
6. 特定の染色体(13番、18番、21番の染色体)の数的異常の診断の確定には、侵襲を伴う検査(絨毛検査または羊水検査)が必要であること。
7. NIPTを行っても、対象となる染色体異常に起因する疾患の治療にはつながらないこと。

(5) NIPTの結果の解釈についての説明。

1. 検査が陰性の場合、対象とする染色体数的異常のみられる可能性はきわめて低い、0ではなく、偽陰性となることがありうる。したがって、対象とする染色体数的異常がないことを確定させることにはならないこと。
2. 検査が陽性の場合、対象とする染色体数的異常のみられる可能性は高くなるが、偽陽性がありうる。陽性適中率は事前確率により異なること。確定診断をするには、侵襲を伴う検査(絨毛検査または羊水検査)が必要になること。

3. 結果を確認するための母体血の再検査は意味がないとされていること。
4. 検査結果が判定保留(Not Reportable)となる場合があること。
5. 連携施設で実施された検査の結果が陽性である場合、その後の NIPT に関わる「遺伝カウンセリング」は、連携する基幹施設で行われるのが原則であること、また診断を確定させるための侵襲を伴う検査（絨毛検査または羊水検査）を含めた検査後の対応については、妊婦の意向によっては基幹施設において受けてもよいこと。

（6）次の段階の選択肢となりうる侵襲を伴う検査についての説明。

1. 対象とする染色体数的異常の有無を確定させるために穿刺による羊水採取で羊水中胎児由来細胞の染色体検査（羊水検査）を行った場合、300 分の 1 の確率で流産が起こる可能性のあること。
2. 羊水検査を行っても、染色体数的異常に起因する疾患の治療にはつながらないこと。

（7）侵襲を伴う検査の結果により妊婦が妊娠の中断を希望した場合に、妊娠中断の処置には相応の医療上のリスクが伴うことに言及すること。

（8）連携施設では、妊婦が産婦人科医師を介さず直接に、連携する小児科専門医と面接することができる機会を保障するために、連携する小児科専門医\*1の氏名と連絡先を必ず妊婦に伝えること。さらに、施設外でも小児科医\*1による相談対応窓口があることについて、妊婦に対して情報提供\*2を行うこと。

\*1 公益社団法人日本小児科学会認定小児科専門医で、NIPT 実施産婦人科施設との連携もしくは相談対応に関して日本小児科学会倫理委員会で登録を受けていることを要する。

\*2 日本産科婦人科学会、日本小児科学会、日本人類遺伝学会、が合同して作成して承認した指定された説明資料を用いて情報提供を行う。

（9）以上の事項を口頭だけでなく、文書（日本産科婦人科学会、日本小児科学会、日本人類遺伝学会が共同作成し承認された説明資料）を渡して十分に説明し、理解が得られたことを確認したあとに、検査を受けることについて文書による同意を得て、その同意文書を保管すること。

（10）NIPT に関わる「遺伝カウンセリング」および検査に関する情報提供の結果、NIPT を受けない選択をした妊婦に対し、その妊婦の要請ある場合は、妊娠の終了まで遺伝に関する相談に応じること。相談の内容によっては、連携する基幹施設に紹介してもよいこと。

〔5〕－5 NIPT を行った後に、医師が妊婦およびその配偶者（事

実上婚姻関係と同様の事情にある者を含む) に説明し、理解を得るべきこと

(1) NIPT の結果の解釈についての説明を行う。

1. 結果が陰性の場合、対象とする染色体異常のみられる可能性はきわめて低いが、0ではなく、偽陰性となることがありうる。したがって、対象とする染色体異常がないことを確定させることにはならないこと。

2. 結果が陽性の場合、対象とする染色体異常のみられる可能性は高くなるが、偽陽性がありうる。陽性適中率は事前確率により異なること。確定診断をするには、侵襲を伴う検査(絨毛検査または羊水検査)が必要になること。連携施設で検査が実施されて検査結果が陽性である場合は、その後の NIPT に関わる「遺伝カウンセリング」は原則として基幹施設において行われること。ただし、検査結果が陽性であったが、妊婦の置かれたさまざまな状況から基幹施設の受診が困難とみられる場合には以下の①、②いずれかの対応を行うこと。

①基幹施設、または他の近隣の臨床遺伝専門医\*1 が連携施設において検査後の NIPT に関わる遺伝カウンセリングを行う。あるいは医師の指導のもとで認定遺伝カウンセラー\*2 が連携施設において検査後の NIPT に関わる「遺伝カウンセリング」を行うこともありうる。

②常時連携している小児科医\*3 とともに連携施設において検査後の NIPT に関する NIPT に関わる「遺伝カウンセリング」を行う。もし、妊婦が施設外で対応が可能な小児科医\*3 との相談を希望する場合、その小児科医が NIPT に関わる「遺伝カウンセリング」を行う。

妊婦の意向によっては、診断を確定させるための侵襲を伴う検査(絨毛検査または羊水検査)を基幹施設で受けてもよいこと。

\*1 日本人類遺伝学会・日本遺伝カウンセリング学会認定臨床遺伝専門医

\*2 日本人類遺伝学会・日本遺伝カウンセリング学会認定遺伝カウンセラー

\*3 公益社団法人日本小児科学会認定小児科専門医で、NIPT 実施産婦人科施設との連携もしくは相談対応に関して日本小児科学会倫理委員会で登録を受けていることを要する。

3. 陰性または陽性と出た結果を再確認するための再検査は意味がないとされていること。

4. 結果が判定保留(Not Reportable)の場合、再検査を行うこと、または、侵襲を伴う検査



を行うことが選択肢であること。

(2) (1) の他、必要に応じて検査前に説明した項目〔5〕－4の、(2)、(3)、(4)、(6)について、妊婦およびその配偶者（事実上婚姻関係と同様の事情にある者を含む）の理解が得られるように説明すること。

(3) 確定診断としての侵襲を伴う検査（絨毛検査または羊水検査）を受けるか、または受けないかの方針決定については、十分なNIPTに関わる「遺伝カウンセリング」の下での妊婦およびその配偶者（事実上婚姻関係と同様の事情にある者を含む）による決定を尊重すること。

(4) 侵襲を伴う検査の結果により妊婦が妊娠の中断を希望した場合に、妊娠中断の処置には相応の医療上のリスクが伴うことに言及すること。

(5) 指針にしたがった共通様式で説明し、同意文書に署名を得たうえで保管すること。

(6) 〔5〕－2の(1)1項に述べた基幹施設の産婦人科医師と小児科医師（および認定遺伝カウンセラーまたは遺伝看護専門看護師）および〔5〕－2の(2)1項に述べた連携施設の産婦人科医師は、当該妊婦の妊娠終了まで担当医と連携して当該妊婦の臨床遺伝学的な相談に応じること。

(7) 〔5〕－2の(1)1項に述べた基幹施設の産婦人科医師と小児科医師（および認定遺伝カウンセラーまたは遺伝看護専門看護師）および〔5〕－2の(2)1項に述べた連携施設の産婦人科医師は、当該妊婦の妊娠終了後も、当該妊婦の要望があれば、臨床遺伝学的な相談に応じること。

## 〔5〕－6 NIPTを行う検査会社に求められる要件

NIPTを担当する検査会社は、その会社独自の検査精度や精度管理の状況、感度や特異度について基礎データを検査実施施設に示し、検査の質を保証しなければならない。また、検体の輸送手段、取り違えの防止等のリスク管理についての具体的方法を呈示しなければならない。

この検査業務の遂行によって得られる個人情報、検査結果等についての秘密保持を徹底するとともに、検体は検査終了後速やかに廃棄し、他の検査や研究に利用してはならない。

本条項の順守のために、検査実施施設は検査会社との間に文書をもって契約を交わし、その文書を保管しなければならない。

## 〔6〕 NIPT に対する医師、検査会社の基本的姿勢

NIPT は、日本の医療法に基づいて行われる検査である。したがって、NIPT において用いられる検査法も日本の医療法に則ったものであることを要する。

NIPT の実施施設であるかないかに関わらず、すべての医師は NIPT に対して次のような姿勢で臨んで差し支えない。

1. NIPT について医師が妊婦に積極的に知らせる必要はない。ただし、妊婦が本検査に関する説明を求めた場合には、医師は本検査の原理をできる限り説明し、登録施設で受けることが可能であることを情報として提供することを要する。
2. 医師は、NIPT を妊婦に対して安易に勧めるべきではない。また、検査会社等がこの検査を勧める文書などを作成し不特定多数の妊婦に配布することは望ましくない。

## 〔7〕 認定登録制度の確立

第〔5〕章に記載した各種要件を満たすために、NIPT を実施する施設を認定し、登録する制度を設置することが必要である。この、実施施設の認定・登録を行う委員会は、各施設から「実施施設」（基幹施設または連携施設）となることの申請を受け、その施設が NIPT を行う施設として第〔5〕章に記載した各要件を満たしているか審査する。あわせて申請施設と検査会社（および代理店がある場合はその代理店）との間の契約書の写し、被検者に対する NIPT に関わる「遺伝カウンセリング」の際の説明文書（日本産科婦人科学会、日本小児科学会、日本人類遺伝学会、が共同作成して承認した説明資料であることが必須）の写しについて申請施設から提出を受け、検査会社（および代理店がある場合はその代理店）との契約が交わされていること、および被検者への説明文書が作成されていることを確認する。認定された各「実施施設」は、実施された NIPT の結果、およびその妊娠の転帰について、認定・登録を行う委員会に報告しなければならない。また、この認定・登録を行う委員会は、認定された各「実施施設」に対して定期的に評価を行う体制、及び NIPT に関する社会での問題点を幅広く認識・察知する機能も整え、実行する。認定・登録を行なう委員会の運営、および認定・登録の方法やその詳細、認定・登録の有効期限と更新の要件や方法については、別に細則に定める「母体血を用いた出生前遺伝学的検査」審査委員会（以下、審査委員会という）。

上記の認定・登録の主体となる委員会は、日本産科婦人科学会内に設置されるが、NIPTが産婦人科領域を超えた社会的要素を内包した診療手段であることを考慮し、日本産科婦人科学会理事長直轄の委員会として関連する他領域の協力を得て運営される。

## 〔8〕 指針の見直し・改定

本指針は、日本産科婦人科学会理事会が必要と認めたときは、日本産科婦人科学会理事会の発議により、見直しの作業を経て、改定することができる。

（平成 25 年 3 月「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」を発表、理事長 藤井和行 倫理委員会委員長 苛原稔）

（令和元年 6 月 22 日「母体血を用いた出生前遺伝学的検査（NIPT）に関する指針」を発表、理事長 藤井和行、倫理委員会委員長 苛原稔）

（令和 2 年 5 月 30 日 改訂 理事長 木村正、倫理委員会委員長 三上幹男）



## 母体血を用いた出生前遺伝学的検査の実施に関する細則

母体血を用いた出生前遺伝学的検査（以下、NIPT という）の実施施設（基幹施設または連携施設）の認定および登録は、日本産科婦人科学会のもとに設置された「母体血を用いた出生前遺伝学的検査」審査委員会（以下、審査委員会という）で行われる。また、登録を受けた施設は 5 年毎に審査委員会による認定更新を受けて登録を継続する。

### 1. 審査委員会について

1) 審査委員会は、日本産科婦人科学会のもとに設置され、日本産科婦人科学会理事または倫理委員会委員、および理事長が委嘱する出生前遺伝学的検査に豊富な知識を有する専門家\*をもって構成され、施設認定およびその更新に関する審査等を行う。委員の数は 8 名以内とする。委員の任期は 2 年であり再任を妨げない。

\* 日本人類遺伝学会、日本小児科学会からの推薦を受けた者を含む

2) 委員長は委員の互選により選出される。

3) 委員会は 1 年に 1 回の定期開催に加えて、必要に応じて委員会委員長が招集する。

4) 審査委員会は、委員会において基幹施設および連携施設の認定・更新を希望する施設からの申請内容を書類により審議して認定する。また、必要に応じて申請内容などについて調査する。

5) 委員長は、審議結果を日本産科婦人科学会理事会に報告し、認定した申請施設を「NIPT の実施施設（基幹施設もしくは連携施設）」として登録する。

6) 申請施設に対し、認定証をもって通知する（様式 A-1、A-2）。認定証には認定登録の期間が記載される。基幹施設および連携施設のいずれも認定登録期間は 5 年間であり、初めての認定登録の場合は認定登録開始から 5 年が経過した後の最初の 3 月 31 日である。

7) 登録を受けた基幹施設および連携施設を日本産科婦人科学会ホームページ上に掲載し、日本小児科学会、日本人類遺伝学会、日本産科婦人科遺伝診療学会に通知する。

8) 審査委員会は基幹施設および連携施設の認定申請の書類提出に対して随時審議を行う。また、毎年 1 月末日を期限として基幹施設および連携施設から提出された更新申請の書類提出に対して毎年定期的に審議を行う。

9) 審査委員会は、基幹施設および連携施設から年 1 回実施状況報告を受けて、検査の実施状況を把握し、必要に応じて認定施設の実施状況の調査を行う。

10) 審査委員会は、日本産科婦人科学会の倫理委員会および周産期委員会と合同で、出生前遺伝学的検査の在り方や運用について継続的な審議を行い、「母体血を用いた出生前遺伝学的検査(NIPT)の実施に関する指針」およびその細則、「出生前に行われる遺伝学的検査と診断に関する見解」などの見直しの必要性についても検討する。見直しの必要性を認めた時には、日本産科婦人科学会理事会の発議により、見直しの作業を経て、改定案を作成し、倫理委員会を経て理事会に提案することができる。決定された事項は理事会での承認を得た上で、日本小児科学会、日本人類遺伝学会、日本産科婦人科遺伝診療学会に通知する。

11) 委員長は、審議結果を日本産科婦人科学会理事会に報告し、更新に際して更新を希望しない施設、認定要件を満たさない施設について登録を抹消する。

12) 登録が抹消となった施設について日本産科婦人科学会ホームページ上の情報を更新し、日本小児科学会、日本人類遺伝学会、日本産科婦人科遺伝診療学会に通知する。

## 2. 認定申請の方法

### A. 基幹施設の認定申請

NIPT の基幹施設としての実施を希望する施設は、下記の申請書類を、「母体血を用いた出生前遺伝学的検査」審査委員会委員長宛（公益社団法人日本産科婦人科学会気付）に送付する。

#### (1) NIPT に関する基幹施設登録申請書

（様式 1-1 およびその別添、母体保護法指定医証および検査会社との契約書のコピー）施設・機関責任者のほかに、NIPT を実施するにあたっての責任者を定め、「実施責任者」として記載する。実施責任者は、産婦人科の医師、または小児科の医師であることを要する。施設・機関責任者が実施責任者を兼ねることも可とする。NIPT に関与する勤務者すべてを記入する。その際、医師は「実施医師」欄に、医師でない者は「実施協力者」欄に記入する。実施責任者を実施医師欄にも記入する。分娩取り扱い施設であることの確認のため申請の前年 1 年間の 22 週以降の分娩数を記入する。また、施設に勤務する母体保護法指定医の医師名を記入し、その医師の母体保護法指定医の指定医師証のコピーを添付する。契約先の検査会社（および代理店がある場合はその代理店）の情報を記入し、その契約書の写しを添付する。また、施設要件を満たしていることについての施設・機関責任者からの証明書を別添として記載する。

(2) 実施責任者の履歴書（様式 1-2）および臨床遺伝専門医の認定証のコピー

履歴書は、特に出生前診断についての研修歴がわかるように記載する。実施責任者が臨床遺伝専門医である場合はその認定証のコピーを添付する。

(3) 実施医師（複数の場合は全員分）の履歴書（様式 1-3）および臨床遺伝専門医の認定証のコピー

履歴書は、特に出生前診断についての研修歴がわかるように記載する。実施責任者は、様式 1-3 を提出する必要はない。実施医師が臨床遺伝専門医である場合はその認定証のコピーを添付する。

(4) 実施協力者（複数の場合は全員分）の履歴書（様式 1-4）および認定遺伝カウンセラー・遺伝看護専門看護師の認定証のコピー

履歴書は、特に出生前診断についての研修歴がわかるように記載する。実施協力者が認定遺伝カウンセラーである場合はその認定証のコピーを、実施協力者が遺伝看護専門看護師である場合はその認定証のコピーを添付する。

(5) 基幹施設が備えるべき要件の確認書（様式 1-5）および NIPT 実施前の説明・同意に用いる説明書、同意書のコピー

基幹施設の要件となる内容について情報を記載する。そして施設で実際に NIPT 実施前に使用する説明書、同意書のコピーを添付する。なお説明書には日本産科婦人科学会、日本小児科学会、日本人類遺伝学会が合同して作成して承認した指定されたものを用いる。

※上記（1）-（5）の基幹施設認定申請時の施設要件に関わる事項に変更が生じた場合は、変更部分を基幹施設登録情報変更届出書（様式 1-6）に記載して、該当する変更内容を踏まえて修正した上記の様式（様式 1-1～5 のうち変更が生じたもののみ）と共に速やかに、「母体血を用いた出生前遺伝学的検査」審査委員会委員長宛（公益社団法人日本産科婦人科学会気付）に送付する。

## B. 連携施設の認定申請

NIPT の連携施設としての実施を希望する施設は、下記の

申請書類を、「母体血を用いた出生前遺伝学的検査」審査小委員会委員長宛（公益社団法人日本産科婦人科学会気付）に送付する。

(1) NIPT に関する連携施設登録申請書

（様式 2-1 およびその別添、母体保護法指定医証および検査会社との契約書のコピー）施設・機関責任者のほかに、NIPT を実施するにあたっての責任者を定め、「実施責任者」と

して記入する。実施責任者は、産婦人科の医師であることを要する。施設・機関責任者が実施責任者を兼ねることも可とする。NIPT に関与する勤務者すべてを記入する。その際、医師は「実施医師」欄に、医師でない者は「実施協力者」欄に記入する。実施責任者を実施医師欄にも記入する。連携する小児科医について記入する。連携を行う基幹施設（複数の場合は全施設）について記入する。分娩取り扱い施設であることの確認のため申請の前年 1 年間の 22 週以降の分娩数を記入する。また、施設に勤務する母体保護法指定医の医師名を記入し、その医師の母体保護法指定医の指定医師証のコピーを添付する。契約を結ぶ検査会社（および代理店がある場合はその代理店）の情報を記入し、その契約書の写しを添付する。遺伝診療についての会議に定期的に参加する先の基幹施設について分かるように記入する。また、施設要件を満たしていることについての施設・機関責任者からの証明書を別添として記載する。

## (2) 実施責任者の履歴書（様式 2-2）および認定証のコピー

履歴書は、特に出生前診断についての研修歴がわかるように記載する。また、実施責任者の臨床遺伝に関する資格（臨床遺伝専門医資格、あるいは「母体血を用いた出生前遺伝学的検査」に関わる研修\*の修了証）について、その認定証あるいは修了証のコピーを添付する。

\*臨床遺伝に関連する学会等が開催し、日本人類遺伝学会の付託を得た臨床遺伝専門医と日本小児科学会が推薦する小児科専門医が運営に参画する研修会で、ロールプレイング、および修了検定のあるものとする。該当する「研修」は、日本産科婦人科学会が別途指定する。令和元年 6 月 22 日、一般社団法人日本産科婦人科遺伝診療学会が実施する「周産期認定講習」およびロールプレイ、認定試験を上記の「研修」と指定する。したがって、「日本産科婦人科遺伝診療学会認定（周産期）」の認定証保持者を上記「研修」の修了者とみなす。

## (3) 実施医師（複数の場合は全員分）の履歴書（様式 2-3）および認定証のコピー

履歴書は、特に出生前診断についての研修歴がわかるように記載する。実施責任者は、様式 2-3 を提出する必要はない。実施医師が臨床遺伝専門医あるいは「母体血を用いた出生前遺伝学的検査」に関する認定研修\*を修了している場合は、それらの認定証あるいは修了証のコピーを添付する。

\*臨床遺伝に関連する学会等が開催し、日本人類遺伝学会の付託を得た臨床遺伝専門医と日本小児科学会が推薦する小児科専門医が運営に参画する研修会で、ロールプレイング、および修了検定のあるものとする。該当する「研修」は、日本産科婦人科学会が別途指定する。令和元年 6 月 22 日、一般社団法人日本産科婦人科遺伝診療学会が実施する「周産期認定講習」およびロールプレイ、認定試験を上記の「研修」と指定する。したがって、「日本産科婦人科遺伝診療学会認定（周産期）」の認定証保持者を上記「研修」の修了者とみなす。



#### (4)連携小児科医の履歴書（様式 2-4）

連携する小児科医（公益社団法人日本小児科学会認定小児科専門医で、NIPT 実施産婦人科施設との連携もしくは相談対応に関して日本小児科学会倫理委員会で登録を受けていることを要する）の履歴書を提出する。出生前診断、とくに 13 番、18 番、21 番染色体の数的異常例について、自然史や支援体制を含めた診療経験について記載する。

#### (5) 基幹施設との連携承諾書（様式 2-5）

基幹施設の施設長の記名捺印を受けた連携承諾書(複数の場合は全施設)を提出する。

(6) 連携施設が備えるべき要件の確認書（様式 2-6）および NIPT 実施前の説明・同意に用いる説明書、同意書のコピー

連携施設の要件となる内容について情報を記載する。そして施設で実際に NIPT 実施前に使用する説明書、同意書のコピーを添付する。なお説明書には日本産科婦人科学会、日本小児科学会、日本人類遺伝学会が合同して作成して承認した指定されたものを用いる。

※上記（1）-（6）の連携施設認定申請時の施設要件に関わる事項に変更が生じた場合は、変更部分を登録情報変更届出書（様式 2-7）に記載して、該当する変更内容を踏まえて修正した上記の様式（様式 2-1～6 のうち変更が生じたもののみ）と共に速やかに、「母体血を用いた出生前遺伝学的検査」審査小委員会委員長宛（公益社団法人日本産科婦人科学会気付）に送付する。

### 3. 認定更新の方法

基幹施設および連携施設のそれぞれの登録施設は、認定後 5 年毎に（初めての更新の場合は 5 年経過後最初に行われる）審査小委員会に下記の更新書類を提出して認定更新を受ける。

#### A. 基幹施設

##### (1) NIPT に関する基幹施設更新申請書（様式 3）

更新申請に際して必要な情報として、施設・機関責任者、実施責任者、実施医師、実施協力者、更新年の前年 1 年間の 22 週以降の分娩数、母体保護法指定医の情報を記載する。記載された母体保護法指定医の指定医師証のコピーを添付する。契約を結んでいる検査会社（および代理店がある場合はその代理店）の情報を記入し、その契約書の写しを添付する。また、施設要件を満たしていることについての施設・機関責任者からの証明書を別添として記載する。

##### (2) 登録情報変更届出書（様式 1-6）：変更がない場合は不要

直近の更新時の提出情報（初回の更新では申請時の提出情報）と変更が生じている場合には変更内容を記載する。また、登録情報の修正に合わせた情報を記載した下記の書類を添付する。

- 変更後の実施責任者の履歴書（様式 1-2）
- 追加登録となる実施医師の履歴書（様式 1-3）
- 追加登録となる実施協力者の履歴書（様式 1-4）
- 更新申請時の母体保護法指定医の指定医師証のコピー
- 契約先の検査会社との最新の契約書のコピー
- 基幹施設が備えるべき要件の確認書（様式 1-5）:変更部分だけ記載
- NIPT 実施前の説明・同意に用いる説明書、同意書のコピー

（3）最新の認定証のコピー

施設登録に関わる下記の者について該当者の最新の認定証のコピーを添付する。

- 実施責任者および実施医師で臨床遺伝専門医である者のその最新の認定証のコピー
- 実施協力者で認定遺伝カウンセラーである者のその最新の認定証のコピー

## B. 連携施設

（1）NIPT に関する連携施設更新申請書（様式 4）

更新申請に際して必要な情報として、施設・機関責任者、実施責任者、実施医師、連携小児科医（公益社団法人日本小児科学会認定小児科専門医で、NIPT 実施産婦人科施設との連携もしくは相談対応に関して日本小児科学会倫理委員会で登録を受けていることを要する）、連携する基幹施設、更新の前年 1 年間の 22 週以降の分娩数、母体保護法指定医の情報を記載する。記載された母体保護法指定医の指定医師証のコピーを添付する。また、施設要件を満たしていることについての施設・機関責任者からの証明書を別添として記載する。

（2）登録情報変更届出書（様式 2-7）：変更がない場合は不要

直近の更新時の提出情報（初回の更新では申請時の提出情報）と変更が生じている場合には変更内容を記載する。また、登録情報の修正に合わせた情報を記載した下記の書類を添付する。

- 変更後の実施責任者の履歴書（様式 2-2）
- 追加登録となる実施医師の履歴書（様式 2-3）
- 変更後の連携小児科専門医の履歴書（様式 2-4）
- 変更後の母体保護法指定医の指定医師証のコピー
- 契約先の検査会社との最新の契約書のコピー
- 追加登録となる連携先の基幹施設との連携承諾書（様式 2-5）
- 連携施設が備えるべき要件の確認書（様式 2-6）:変更部分だけ記載
- NIPT 実施前の説明・同意に用いる説明書、同意書のコピー

### (3) 最新の認定証・修了証のコピー

施設登録に関わる下記の者について該当者の最新の認定証・修了証のコピーを添付する。

○実施責任者および実施医師の中で臨床遺伝専門医の最新の認定証あるいは母体血を用いた出生前遺伝学的検査に関する認定研修\*修了者のその最新の修了証のコピー

\*臨床遺伝に関連する学会等が開催し、日本人類遺伝学会の付託を得た臨床遺伝専門医と日本小児科学会が推薦する小児科専門医が運営に参画する研修会で、ロールプレイング、および修了検定のあるものとする。該当する「研修」は、日本産科婦人科学会が別途指定する。令和元年6月22日、一般社団法人日本産科婦人科遺伝診療学会が実施する「周産期認定講習」およびロールプレイ、認定試験を上記の「研修」と指定する。したがって、「日本産科婦人科遺伝診療学会認定（周産期）」の認定証保持者を上記「研修」の修了者とみなす。

### 4. 申請に要する費用等

- 1) 新規申請および更新には、審査料（10,000 円）の日本産科婦人科学会への納付を要する。
- 2) 新規申請および更新の審査の結果、認定された場合には、登録料（40,000 円）の日本産科婦人科学会への納付を要する。
- 3) 登録料の納付完了をもって実施施設の登録が完了したものとみなし、当該月の月初（1日）に遡って認定施設となる。
- 4) 登録料の納付完了の確認を経て、日本産科婦人科学会ホームページにおいて施設名を公開する。

### 5. 実施状況報告

基幹施設および連携施設は、審査委員会に対して年1回定期的に1年間の検査実施状況に関する報告（様式6）をしなければならない。

### 6. 登録の辞退および抹消

1) 実施施設が、なんらかの事情によりNIPTを行わないことになったときは、すみやかに審査委員会に報告しなければならない。（様式5）

2) 審査委員会委員長は、登録辞退の報告内容を審議し、その結果を日本産科婦人科学会理事會に報告する。審査委員会は登録が抹消となった施設について日本産科婦人科学会ホームページ上の情報を更新し、日本小児科学会、日本人類遺伝学会、日本産科婦人科遺伝診療学会に通知する。

3) 登録の辞退または抹消が認定証の登録期限内に行われた場合であっても、登録料は返済されない。

## 7. 登録申請の開始

1) 本指針は令和元年6月22日、公益社団法人日本産科婦人科学会理事会において承認され、総会で了承された。その後、令和2年5月30日、公益社団法人日本産科婦人科学会理事会において改定が承認され、令和2年6月20日総会で了承された。

2) 本指針に基づく産婦人科施設からの登録申請の受付開始は、令和〇年〇月〇日とする。

## 8. 旧指針からの経過措置

1) 旧指針の元で NIPT 実施施設として認定されていた施設は、本指針における基幹施設の要件を満たしているとみなしうる。したがって、旧指針の元での NIPT 実施認定施設は、「基幹施設登録申請（様式1-1、別添を除く）」、「基幹施設実施責任者履歴書（様式1-2）」、「基幹施設実施医師履歴書（様式1-3）」、「基幹施設実施協力者履歴書（様式1-4）」を、「母体血を用いた出生前遺伝学的検査」審査小委員会委員長宛（公益社団法人日本産科婦人科学会気付）に提出することにより、その内容確認のうえ、本指針における基幹施設に移行することができる。

2) 上記に基づく申請に際し、審査料は発生しないが、登録料40,000円の納付は必要である。

3) 本指針の元での基幹施設への移行のための上記の申請は、令和〇年〇月〇日までに日本産科婦人科学会に対してなされなければならない。

4) 本指針に基づき連携施設への登録を申請する施設は、旧指針の元での認定施設を基幹施設とみなして連携関係を結び申請することが可能である。この場合、基幹施設となるべき施設の本指針における基幹施設への登録が完了するまでは、暫定的に登録されているものとみなす。暫定的に登録されている期間は、NIPTを行なうことは可能であり、日本産科婦人科学会への実施報告も必要であるが、日本産科婦人科学会ホームページへの施設名掲載は行なわれない。連携施設を目指す施設の登録料は、暫定的に登録されている期間が終了し、正規に登録された時点で支払い義務が発生する。

5) 連携関係を結んだ旧指針における認定施設が、1~3項に示した移行のための申請を期限までに行なわず、本指針における基幹施設とならなかった場合は、連携施設として暫定的に登録された施設の登録も無効となる。

6) 令和〇年〇月〇日をもって、本条項は無効となる。

(令和元年6月22日発効)

(令和2年5月30日改定)