

# 出生前検査に関する実態調査研究（概要）

H31年度 子ども・子育て支援推進調査研究事業 実施主体：有限責任監査法人トーマツ

厚生労働省子ども家庭局母子保健課

# 実態調査の概要

- 第2回ワーキンググループ（令和元年11月27日）において各調査項目内容について確認し、A～Dの4項目の調査を実施した。

|                           |                  | 調査目的及び項目                                                                                                                                                                                                | 調査対象及び調査方法                                                                                                                                                    | 調査を通じ明らかにしたい事                                                                                                                |
|---------------------------|------------------|---------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------|---------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------|------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------|
| A<br>NIPTに関する衛生検査所調査      |                  | <ul style="list-style-type: none"> <li>■ 衛生検査所の基礎情報</li> <li>・2013年以降のNIPT依頼件数の推移、依頼元施設の割合等</li> <li>・NIPT受検者の基礎情報及び受検条件の指針適応の有無等</li> </ul>                                                            | <ul style="list-style-type: none"> <li>■ 調査対象</li> <li>・全国の衛生検査所929施設</li> <li>■ 調査方法</li> <li>・質問紙を郵送、回答はWebから</li> </ul>                                    | <ul style="list-style-type: none"> <li>■ 全国の衛生検査所におけるNIPT検査状況の把握</li> <li>■ 2013年以降のNIPTの推移</li> <li>■ 再委託の状況の把握等</li> </ul> |
| B<br>国内におけるNIPT受検に関する実態調査 | ①施設情報調査（インターネット） | <ul style="list-style-type: none"> <li>■ NIPT実施施設基本情報</li> <li>・実施体制、提供方法、検査方法等</li> <li>・検査モデル、広告等</li> </ul>                                                                                          | <ul style="list-style-type: none"> <li>■ 調査対象</li> <li>・インターネット検索で判明した全非認定施設（54施設）</li> <li>■ 調査方法</li> <li>・施設ホームページより情報収集</li> </ul>                        | <ul style="list-style-type: none"> <li>■ 非認定施設におけるNIPTの実施状況の実態把握</li> <li>■ NIPT実施施設の数、分布等の把握</li> </ul>                     |
|                           | ②施設アンケート調査       | <ul style="list-style-type: none"> <li>■ NIPT実施状況、及び実施体制の概要</li> <li>■ 受検者属性及び受検者ニーズ</li> <li>■ 医療連携の状況</li> <li>■ 認定施設要件に対する意見・要望</li> </ul>                                                           | <ul style="list-style-type: none"> <li>■ 調査対象</li> <li>・全NIPT実施施設</li> <li>■ 調査方法</li> <li>・質問紙を郵送、回答はWebから</li> </ul>                                        | <ul style="list-style-type: none"> <li>■ 受検者ニーズ、カウンセリングの実態についての概要把握</li> </ul>                                               |
|                           | ③施設ヒアリング調査       | <ul style="list-style-type: none"> <li>■ NIPT実施状況、及び実施体制の詳細</li> <li>■ 受検者属性及び受検者ニーズ</li> <li>■ 医療連携の状況</li> <li>■ 認定施設要件に対する意見・要望</li> </ul>                                                           | <ul style="list-style-type: none"> <li>■ 調査対象</li> <li>・B②のアンケートで回答の得られた施設（8施設、参考意見1施設）</li> <li>■ 調査方法</li> <li>・訪問調査</li> </ul>                             | <ul style="list-style-type: none"> <li>■ 受検者ニーズ、カウンセリングの実態についての詳細把握</li> </ul>                                               |
| C<br>NIPT受検者調査            |                  | <ul style="list-style-type: none"> <li>■ NIPT受検者の基本情報</li> <li>■ NIPTに関する知識・理解</li> <li>■ 受検施設選定理由</li> <li>■ 実施施設への要望</li> </ul>                                                                       | <ul style="list-style-type: none"> <li>■ 調査対象</li> <li>・NIPTを受検した者（受検後に回答）</li> <li>■ 調査方法</li> <li>・質問紙を郵送、特定の3日間のNIPT受検者全員に配布</li> <li>・回答はWebから</li> </ul> | <ul style="list-style-type: none"> <li>■ NIPT受検者のニーズ、理解度の把握</li> </ul>                                                       |
| D<br>海外におけるNIPTに関する実態調査   |                  | <ul style="list-style-type: none"> <li>■ 出生前検査の法制度</li> <li>■ NIPTの指針及び認証制度</li> <li>■ 受検要件と受検者数</li> <li>■ 妊婦の不安に対するフォローアップ体制</li> <li>■ NIPT以外の出生前検査全般について</li> <li>■ 13、18、21トリソミー以外の検査状況</li> </ul> | <ul style="list-style-type: none"> <li>■ 調査対象</li> <li>・イギリス、イタリア、スウェーデン、ドイツ、台湾</li> <li>■ 調査方法</li> <li>・インターネット及び文献調査（英語及び日本語による調査）</li> </ul>              | <ul style="list-style-type: none"> <li>■ 諸外国におけるNIPT及びその他の出生前診断の実施状況の把握</li> <li>■ 諸外国における妊婦へのサポート体制の把握</li> </ul>           |

# 実態調査の概要

- 認定施設（全92施設）  
アンケート調査：71施設、ヒアリング調査：6施設、受験者調査：36人（12施設）
- 非認定施設（全51施設）  
アンケート調査：9施設、ヒアリング調査：2施設、受験者調査：0人

| 調査内容                 | 調査対象                                                          | 調査結果                                                               |
|----------------------|---------------------------------------------------------------|--------------------------------------------------------------------|
|                      |                                                               | 回答件数                                                               |
| A NIPTに関する衛生検査所調査    | 全国929カ所の衛生検査所<br>回答期間：2020/2/6～2/25                           | 回答数375件（回答率40.3%）<br>うちNIPT実施検査所33施設                               |
| B ①施設情報調査（インターネット）   | 非認定施設54施設<br>（2019年11月1日時点）                                   | —                                                                  |
| B ②施設アンケート調査         | 認定施設（92施設）<br>非認定施設（51施設）<br>回答期間：2020/1/23～2/26              | 回答数80/143件（回答率55.9%）<br>認定施設（71施設 回答率77.2%）<br>非認定施設（9施設 回答率17.6%） |
| B ③施設ヒアリング調査         | 認定施設、非認定施設から計10施設<br>回答期間：2020/2/19～3/14                      | 認定施設：6施設<br>非認定施設：2施設                                              |
| C NIPT受験者調査          | 認定施設（38施設）<br>非認定施設（3施設）<br>配布枚数（推定）464枚<br>回答期間：2020/2/9～3/5 | 認定施設：36人（12施設）<br>非認定施設：0人（0施設）                                    |
| D 海外におけるNIPTに関する実態調査 | イギリス、ドイツ、イタリア、スウェーデン、台湾の5カ国                                   | —                                                                  |

## A NIPTに関する衛生検査所調査

# A NIPTに関する衛生検査所調査（結果概要）

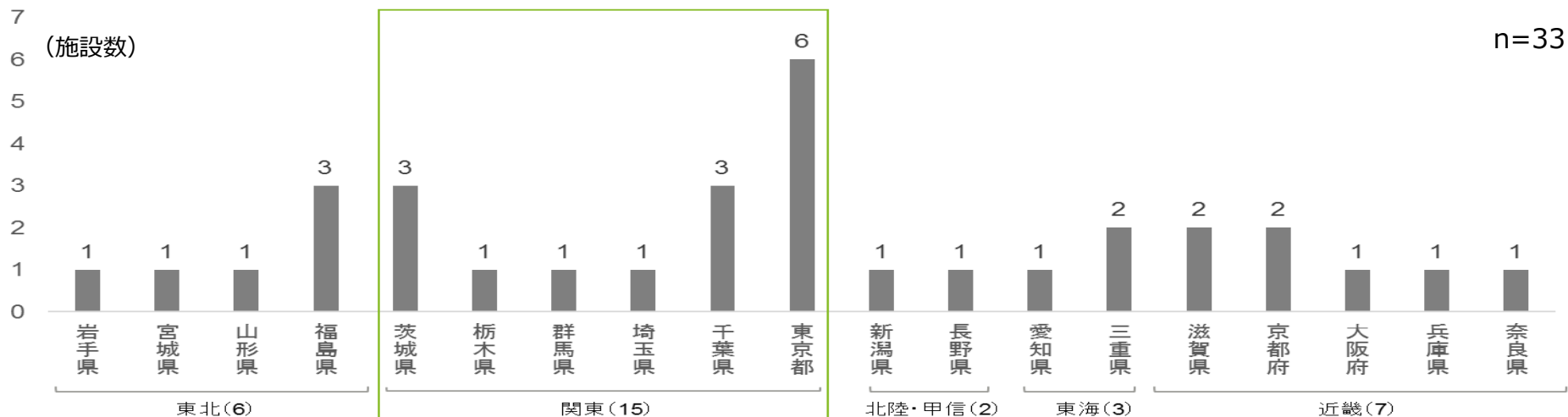
- NIPTの国内総実施件数を確認することは困難であった。
- NIPTを受託する国内衛生検査所のほとんどは国内外の検査所に再委託していた。
- 委託元施設が認定か非認定施設のどちらかを把握していた衛生検査所は半数以下であった。
- 再委託先の精度管理については、第三者認定を受けているという回答が多かった。

| 回答率      |                | ■ 調査対象の衛生検査所929施設のうち回答があったのは403施設、有効回答375施設で回答率40.3%であった                                                                                                                                                                                                                                                |
|----------|----------------|---------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------|
| NIPT受託施設 | (1) 基本情報       | <ul style="list-style-type: none"> <li>■ NIPTを検査受託している衛生検査所は375施設中33施設で全体の8.8%に留まる</li> <li>■ 検査受託をしている衛生検査所は関東が最も多く、主な経営主体は「株式会社あるいは有限会社」となっていた。また、33施設中16施設が従業員数50人以上であった</li> </ul>                                                                                                                  |
|          | (2) NIPT検査実施状況 | <ul style="list-style-type: none"> <li>■ 検査の依頼元が認定施設であるかを把握している衛生検査所は33施設中14施設であった</li> <li>■ 依頼元施設が認定/非認定によって対応が変わることはなく、1施設を除く全ての施設が検査受託方針は学会指針に提示されている適応要件に準じていると回答していた</li> <li>■ 検査結果の回答期間は14日、回答手段は医療機関への直接持参が最も多かった</li> <li>■ 依頼元施設からのNIPT1件あたりの検査受託価格(税別)は5万円～15万円と幅があり、多くが15万円であった</li> </ul> |
|          | (3) 再委託状況      | <ul style="list-style-type: none"> <li>■ 33施設中31施設がNIPTの検査解析を国内または海外の検査会社へ再委託しており、自施設で完結している施設は2施設であった。また、再委託先国内のみとしている衛生検査所は3施設で、海外はアメリカ合衆国が最も多かった</li> <li>■ 国内はユーロフィン クリニカル ジェネティクス㈱、海外はラボコープを利用している衛生検査所が多かった</li> <li>■ 再委託先の検査の精度管理は、第三者認定により把握していると回答したところが31施設中22施設と最も多かった</li> </ul>           |
|          | (4) 受託実績等      | <ul style="list-style-type: none"> <li>■ NIPTの検査受託開始時期は2013年、2016年に集中していた。検査受託件数は5施設からのみ回答があり、2019年は5施設合計で年間3,938件、うち最も多い施設で年間約1,800件となっていた</li> <li>■ NIPTの検査需要が増加した場合の受け入れ許容範囲は、「再委託先の状況による」とした回答が多かった</li> </ul>                                                                                     |
|          | (5) その他        | ■ NIPTの検査受託への意見・要望として、受託検査マニュアルがあれば参考にしたいとする声や、関連学会による認定施設登録制度は出生前カウンセリング体制の保証であるため今後も必要とする意見、あるいは非認定施設から検査依頼があった場合への対応方法をアドバイスして欲しいといった要望が挙げられていた                                                                                                                                                      |
| 非受託施設    | (6) 非受託理由等     | <ul style="list-style-type: none"> <li>■ NIPTを検査受託していない衛生検査所は375施設中342施設(91.2%)で、所在地は関東が最も多く、経営主体は「株式会社あるいは有限会社」が270施設と最も多かった。また、342施設中275施設が従業員数50人未満であった</li> <li>■ NIPTの検査受託をしていない342施設では、その理由として設備がないことや依頼件数の少なさを挙げており、今後受託予定があると回答したのは2施設のみであった</li> </ul>                                         |

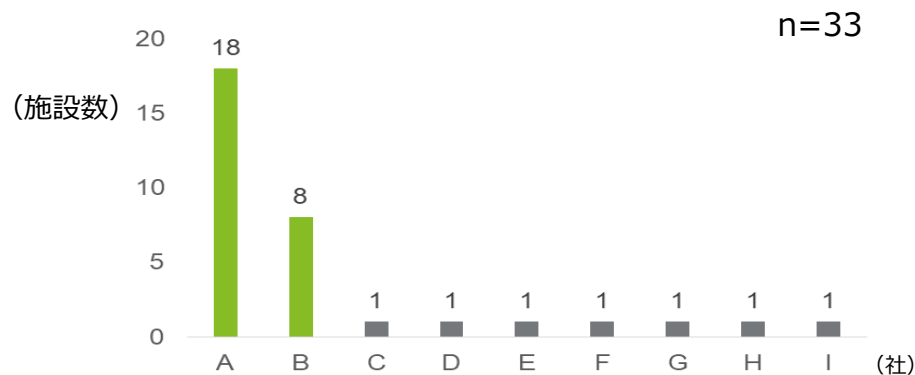
# A NIPTに関する衛生検査所調査（詳細）

- NIPTの検査受託をしている衛生検査所は東北、関東、北陸・甲信、東海、近畿地域より回答があり、関東が最も多く、うち東京が最多であった。
- NIPTの検査受託をしている衛生検査所の本社は10社あり、所在地は東京都が最も多く、次いで滋賀県となっていた。

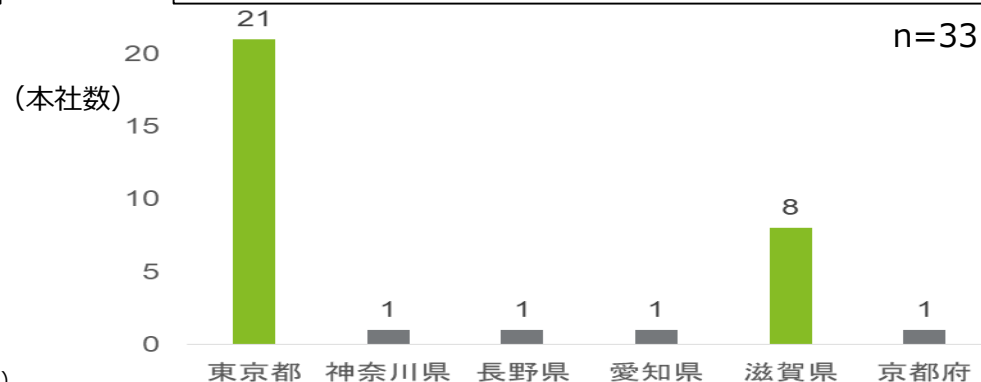
NIPTの検査受託をしている衛生検査所の所在地



NIPTの検査受託をしている衛生検査所の本社別施設数



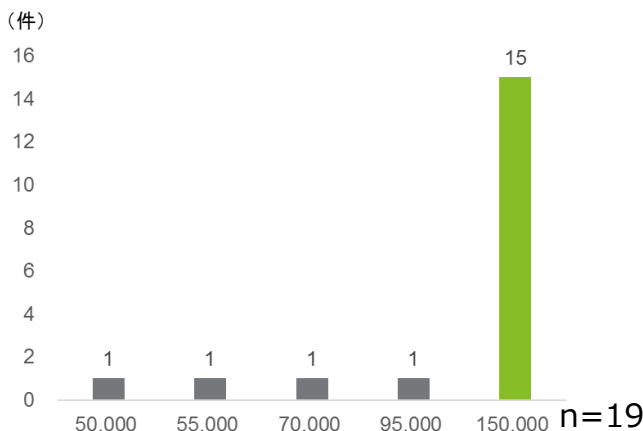
NIPTの検査受託をしている衛生検査所の本社所在地



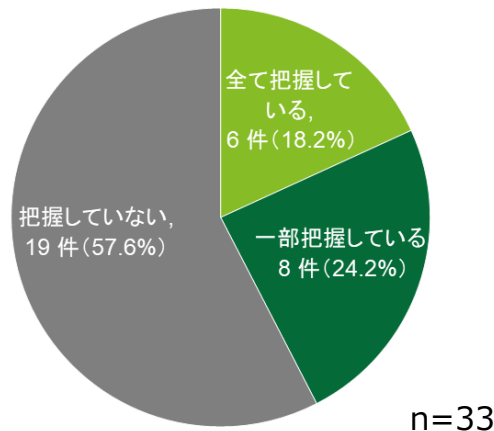
# A NIPTに関する衛生検査所調査（詳細）

- NIPT1件あたりの検査受託価格（税別）は、50,000円～150,000円と幅があり、150,000円が最多回答であった。
- 検査の依頼元が認定施設であるかを把握している衛生検査所は33施設中14施設であった。
- 33施設中31施設が検査解析を外部委託しており、自施設で完結している施設は少なかった。
- 再委託先の検査の精度管理は、第三者認定を受けていると回答したところが31施設中22施設と最も多かった。

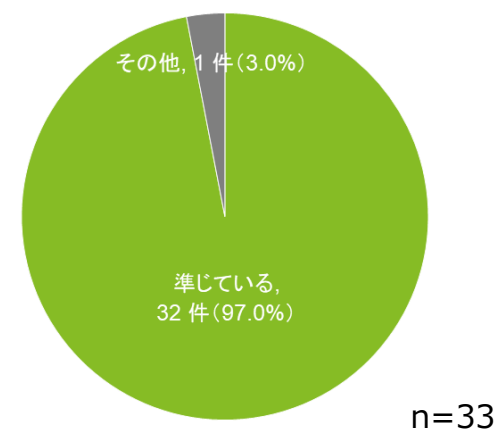
NIPT1件あたりの受託価格（税別）



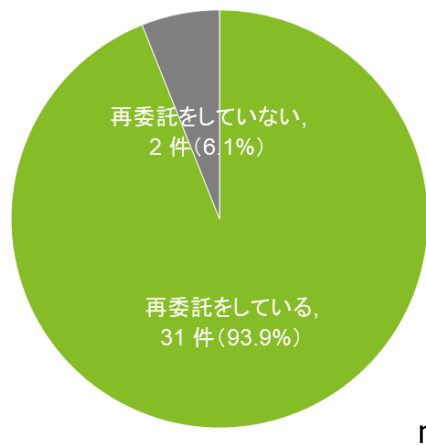
NIPTの検査依頼元施設の把握状況



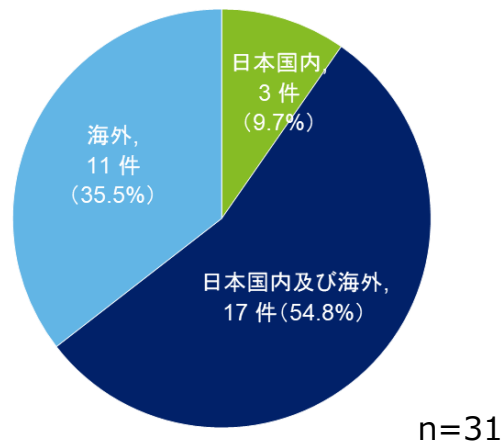
NIPTの検査受託方針



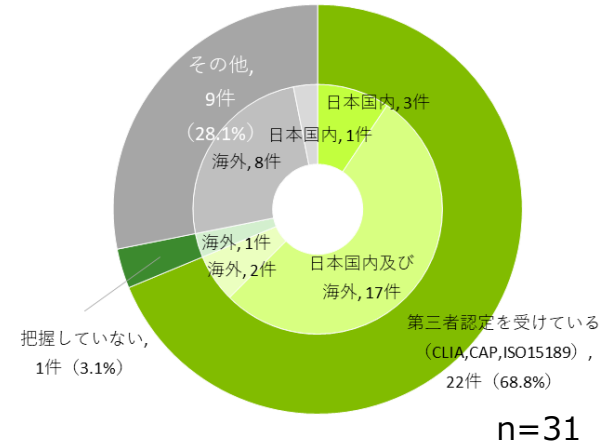
検査解析の再委託の有無



再委託先の所在地



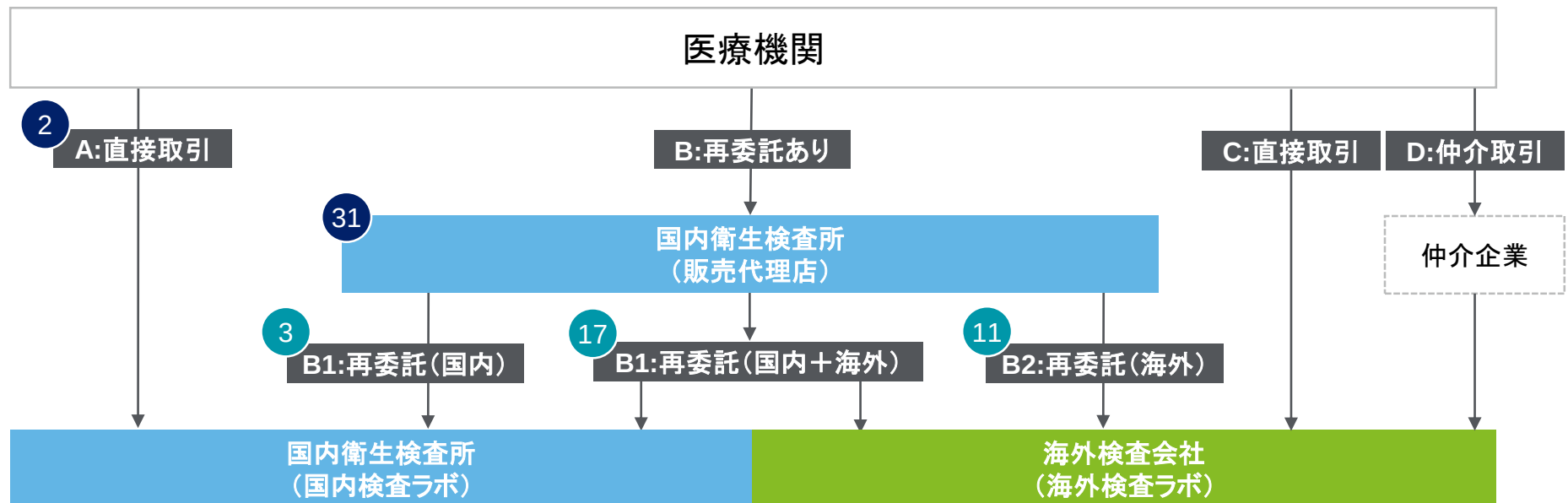
再委託先の検査精度管理



# A NIPTに関する衛生検査所調査（詳細）

- NIPTを受託している衛生検査所33カ所のうち「再委託なし」と回答した2社は直接取引（A）に該当する。
- 「再委託あり」とした31施設の国内衛生検査所は、販売代理店として他の国内衛生検査所の国内検査ラボ再委託（B1）する場合と（20社回答）、海外検査所に再委託（B2）する場合がある（28社回答）。
- 海外検査所と直接取引（C）する医療機関もある（非認定施設より国内衛生検査所が取引しないため選択肢が海外検査会社のみとなると回答があった）。
- クリニックにNIPT（海外検査会社製）を提供する仲介取引（D）がみうけられた。

NIPT検査受託の流通構造





## B 国内におけるNIPT受検に関する 実態調査

B-①施設情報調査（インターネット）

B-②施設アンケート調査

B-③施設ヒアリング調査

# B-① 施設情報調査（インターネット）（結果概要）

- 非認定施設の診療科は、美容系診療科が最多であった。
- 事業形態は単独型・連携型施設に整理され、連携型は基幹・提携施設に分類できた。
- 非認定施設は年齢要件を設けず、13/18/21トリソミー以外の検査も提供する傾向にあった。
- 連携型施設では、遺伝カウンセリングは任意もしくは情報の記載が無かった。
- 非認定施設は、いずれも海外の検査会社へ解析を委託していた。

## 1. 施設の特性

- インターネットで把握できた非認定施設は54施設あり、内訳として病院1施設、診療所52施設、企業1社であった
- NIPT提供施設には2つのタイプがあり、1つは採血及びNIPTの実施（検体検査部分は委託）、結果通知等のプロセスを自施設でワンストップで提供する「単独型」と、1つはNIPTの申込の受け付けと結果通知は自施設（基幹施設）で提供するが、採血施設は提携先から受検者が選択できる「連携型」である
- 内訳は単独型は54施設中9施設、連携型は45施設（うち基幹施設5施設、提携施設40施設）であった
- NIPTを実施している診療科は「美容系診療科」が最も多く、次いで「その他の診療科」となっており、産婦人科、遺伝診療科は少ない傾向にあった。なお、施設の多くは休日・夜間診療を実施していた

## 2. NIPTの実施体制・検査解析方法

- 単独型の施設は、9施設中7施設がNIPT受検前の遺伝カウンセリングを必須とする記載があったが、連携型の施設では遺伝カウンセリングは任意もしくは情報の記載がなかった
- 検査の解析方法は、記載のある施設は全て海外（アメリカ・イギリス）の検査会社へ委託していた

## 3. 受検方法・フォロー方法

- 申込方法はWebの専用サイトまたは電話の2通りあり、連携型は、基幹施設で申込を受け付け、提携施設を選択できるようになっている
- NIPTの適応要件を掲載している施設は、妊娠週数及び単胎・双胎妊娠のみを要件としており、年齢、検査所見、既往に関する項目は要件として記載されていなかった
- 結果通知の方法は、来院・郵送・メール・Webの4種類あり、最短で採血後3日～4日で結果通知を受け取ることが可能となっている。ただし、連携型の基幹施設及び提携施設は来院での結果通知は実施していなかった
- 単独型の施設は、自施設対応または専門医療機関の紹介などのフォローアップ方法が確認できたが、連携型の施設ではフォローアップ方法の記載が確認できなかった

## 4. 費用・広告

- NIPT受検時、基本検査（13番、18番、21番の染色体検査）にオプション検査（性別判定、全染色体検査等）を組み合わせることが可能であり、全体的に単独型の施設よりも連携型の施設の方が低価格傾向にあった
- 単独型の施設の7施設及び基幹施設の2施設はインターネット広告を導入しており、価格、検査プロセスの簡略化、受検要件を訴求していた

# NIPT提供施設数、分布、検査提供実績

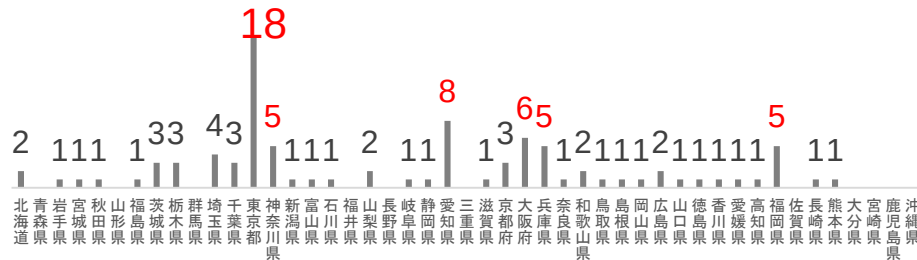
## 【施設インターネット調査】

- 認定施設は92施設あるが、11県では認定施設が無い（沖縄以外は非認定も無し）。
- 非認定施設は54施設あり、その多くは大都市に集中している（東京19、大阪5、埼玉5、神奈川4、愛知4、福岡3）

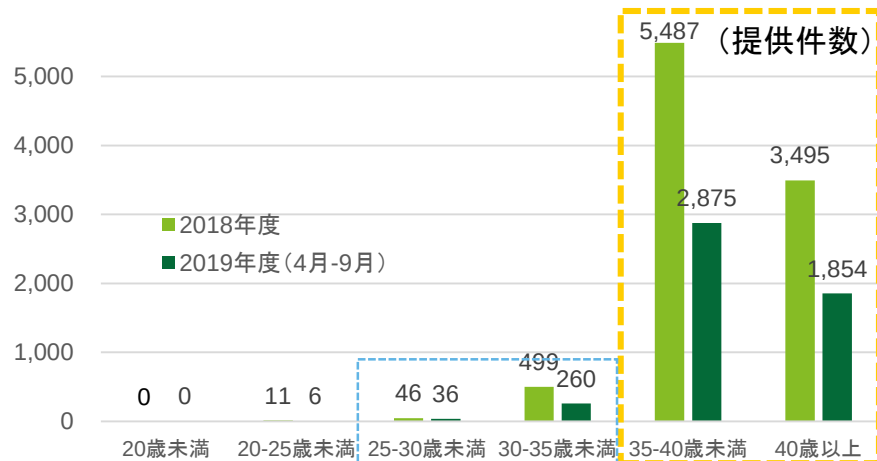
## 【施設アンケート調査】

- 認定施設では35歳以上の者が受検者の大半を占める。
- 非認定施設は35歳未満の者に対してもNIPTを実施している。

### 認定施設:92施設

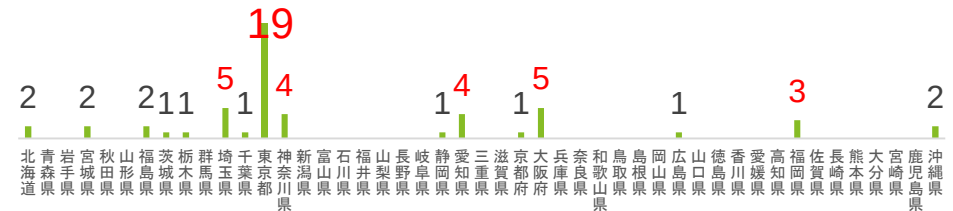


### 年度別年齢階層別NIPT提供実績（認定施設）

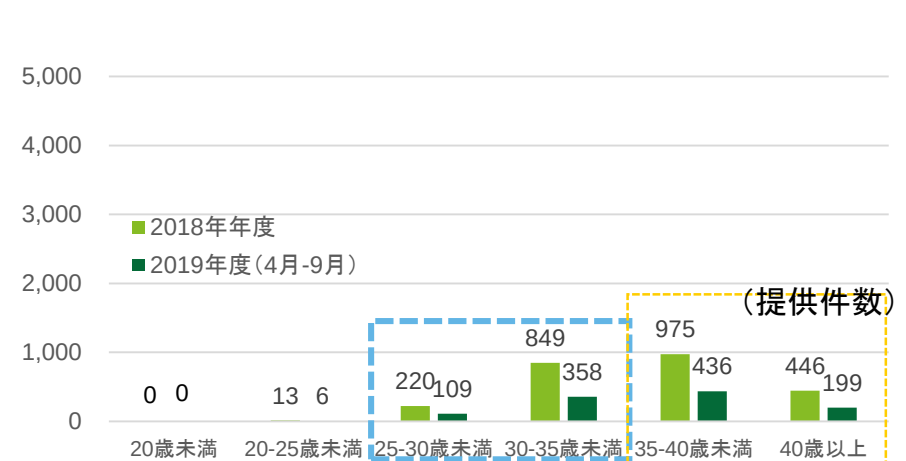


2018年度 n=58 2019年度 n=56

### 非認定施設:54施設



### 年度別年齢階層別NIPT提供実績（非認定施設）



2018年度 n=2 2019年度 n=4

# 検査内容・価格（非認定施設）

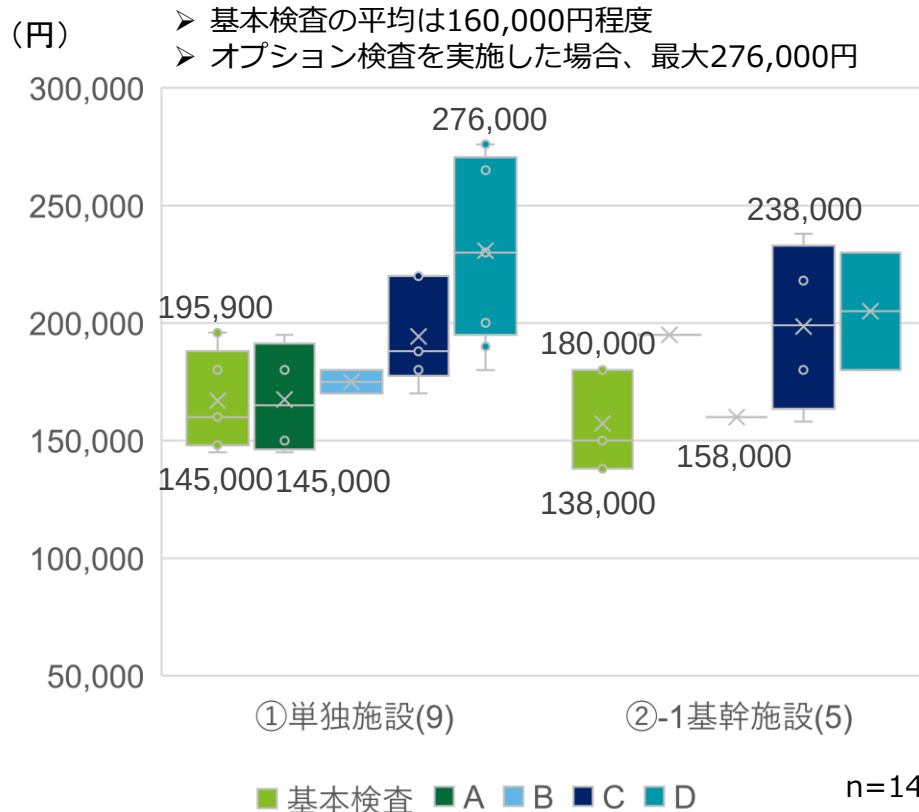
## 【施設インターネット調査】

- 認定施設の基本検査の目安は、開始当初20万円（コンソーシアムホームページより）であったが現在は低下傾向。非認定施設の基本検査は平均16万円であり、認定施設の価格と同程度と予想される。
- 非認定施設においては、オプション検査（性別判定、微小欠失検査等）の選択により価格が高くなる。

## 【施設アンケート調査】

- 認定施設では「13番、18番、21番の染色体」検査のみ実施しており、非認定施設では「性別（性染色体検査）」「微小欠失検査」「全ゲノム検査」なども実施している。

### NIPT実施価格（非認定施設）



### NIPT検査実施範囲（非認定施設）

|                 |   |                |
|-----------------|---|----------------|
| 13番、18番、21番の染色体 | 8 | 認定施設では提供されていない |
| 性別（性染色体検査）      | 8 |                |
| 染色体微小欠失         | 4 |                |
| 全ゲノム検査          | 5 |                |
| 親子（父子）鑑定        | 1 |                |
| 無回答             | 1 | n=9(MA)        |

| オプション | 検査内容               |
|-------|--------------------|
| A     | 基本検査＋性別判定          |
| B     | 基本検査＋微小欠失検査        |
| C     | 基本検査＋全染色体検査        |
| D     | 基本検査＋微小欠失検査＋全染色体検査 |

# B-① 施設情報調査（インターネット）（詳細）

- 非認定施設（全54施設）の内訳は病院1施設、診療所52施設、企業1社であった。
- 施設には、「単独型」と「連携型」の二種類があり、提携施設が多かった。
- 単独型、連携型ともに診療所が多く、検査の内容自体に大きな差はなかった。
- 診療科については、NIPTの採血のみ実施する施設（提携施設）の半数が美容外科/美容皮膚科であった。

非認定施設（全54施設）の施設類型別データ

| 大項目                    | 中項目  | 単独型                                                       | 連携型                                                  |                                                            |
|------------------------|------|-----------------------------------------------------------|------------------------------------------------------|------------------------------------------------------------|
|                        |      |                                                           | 基幹施設                                                 | 提携施設                                                       |
| 1.<br>施設の特性            | 内容   | ・採血、NIPTの実施、結果通知のプロセスを自施設で全て提供                            | ・NIPTの申込受付<br>・結果通知                                  | ・基幹施設で申込した受検者の採血のみ実施                                       |
|                        | 施設数  | 9施設<br>・診療所（8）<br>・病院（1）                                  | 5施設<br>・診療所（4）<br>・企業（1）                             | 40施設<br>・診療所（40）                                           |
|                        | 診療科  | ・遺伝専門診療科(3)<br>・美容外科/美容皮膚科(3)<br>・産婦人科(2)<br>・婦人科/不妊外来(1) | ・遺伝専門診療科(2)<br>・美容外科/美容皮膚科(1)<br>・産婦人科(1)<br>・その他(1) | ・美容外科/美容皮膚科(20)<br>・その他(14)<br>・婦人科/不妊外来(2)<br>・遺伝専門診療科(1) |
| 2.<br>NIPTの実施体制・検査解析方法 | 検査内容 | 13番、18番、21番の染色体検査<br>性別判定<br>微小欠失検査<br>全染色体検査             | 13番、18番、21番の染色体検査<br>性別判定<br>微小欠失検査<br>全染色体検査        | —                                                          |
|                        | 委託解析 | 委託あり（7）<br>—米国（4）<br>—英国（3）<br>不明（2）                      | 委託あり（4）<br>—英国（4）<br>不明（1）                           | —                                                          |

※2019年11月1日時点のインターネット調査

## B-① 施設情報調査（インターネット）（詳細）

- 遺伝カウンセリングについては、「単独型」では必須としている施設が多いが、「連携型」では任意または記載の無い施設が多かった。
- 遺伝カウンセリングの実施時期については、多くが検査の「前後」で実施していた。
- 検査結果の受検者への通知については、「単独型」では「来院」で対応している施設もあったが、郵送のみ、メールのみの施設もあった。
- 陽性時の対応は、「単独型」では9施設中7施設が専門医療機関への紹介を挙げていた。

非認定施設（全54施設）の施設類型別データ

| 大項目                     | 中項目    | 単独型                                                      | 連携型                                        |                   |
|-------------------------|--------|----------------------------------------------------------|--------------------------------------------|-------------------|
|                         |        |                                                          | 基幹施設                                       | 提携施設              |
| 3.<br>遺伝カウンセリングの実施状況・時期 | 実施状況   | 必須（6）<br>任意（2）<br>記載無し（1）                                | 任意（2）<br>記載無し（3）                           | 任意（1）<br>記載無し（36） |
|                         | タイミング  | 検査前後：6施設                                                 | 検査前後：1施設<br>検査後：1施設                        | 検査前後：1施設          |
| 4.<br>結果通知方法・フォロー体制     | 結果郵送方法 | 来院（7）<br>郵送（8）<br>メール（3）※メールのみ(1)                        | 郵送（3）※郵送のみ(1)<br>メール（2）※メールのみ(1)<br>WEB（1） | —                 |
|                         | 陽性時の対応 | 専門医療機関の紹介（7）<br>自施設でカウンセリング（1）<br>自施設で羊水検査実施（3）<br>不明（1） | 自施設でカウンセリング（1）<br>その他（1）<br>不明（1）          | —                 |

※2019年11月1日時点のインターネット調査

# B-② 施設アンケート調査（結果概要）

- 非認定施設における検査実施件数の総数は把握できなかった。
- 認定施設と非認定施設では、関係科の連携体制に違いが見られた。
- NIPT辞退割合は施設間に大きな差を認めた。

|                |                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                           |
|----------------|---------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------|
| 調査対象           | <ul style="list-style-type: none"> <li>■ 認定施設(92施設)及び非認定施設(51施設)の計143施設を対象に調査実施</li> <li>■ うち、<b>認定施設(71施設)</b>および<b>非認定施設(9施設)</b>より回答を得た</li> </ul>                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                     |
| (1) 施設基本情報     | <p>【NIPTを提供している診療科、NIPTの遺伝カウンセリングを提供している診療科】</p> <ul style="list-style-type: none"> <li>■ 認定施設は高次機能を有する地域中核病院が多く、民間クリニックの非認定施設とは医療機能が異なることから、遺伝診療科・部、小児科との連携体制に違いがあった</li> <li>■ 認定施設の場合、単独の診療科で提供する場合は、産婦人科もしくは遺伝診療科が提供し、複数科にて提供する場合には小児科が連携していた。また、遺伝カウンセリングの提供では、産婦人科と遺伝診療科が連携し、または産婦人科、遺伝診療科、小児科が連携する施設がみられた</li> <li>■ 非認定施設では、単科の診療科ではその他科が提供するか、または産婦人科がその他科と連携する施設がみられた</li> </ul>                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                |
| (2-1) NIPT提供体制 | <p>【NIPTを提供している診療科の要員】</p> <ul style="list-style-type: none"> <li>■ 認定施設では産婦人科専門医のうち臨床遺伝専門医1.9人、遺伝カウンセラー1.0人であり(いずれも常勤の平均値)、非認定施設ではいずれも回答なしであった</li> </ul> <p>【NIPTの検査範囲】</p> <ul style="list-style-type: none"> <li>■ 認定施設では「13番、18番、21番の染色体」検査のみ提供しており、非認定施設では「性別(性染色体検査)」「染色体微細欠失」「全ゲノム検査」等まで提供範囲であった</li> </ul> <p>【NIPT提供実績】</p> <ul style="list-style-type: none"> <li>■ 有効回答の認定施設58施設での2018年度年間NIPT提供件数は12,893件であり、同じく非認定施設では2施設1,593件であった。ただし、非認定施設2施設の内訳は2018年度で1,590件及び3件であり、特定の非認定施設に検査数が偏っていた</li> <li>■ 認定施設の1施設当たりNIPTの実施・非実施件数の平均値は211件で、うち遺伝カウンセリング後に辞退したのは26件であった。また、1施設当たりNIPT受検者数の年代別人数合計の平均値は、35歳以上40歳未満が102人と最多で、40歳以上が67人と次に多かった</li> <li>■ 認定施設は35-40歳、40歳以上を中心にNIPTを提供しており、非認定施設は25歳-30歳未満及び30-35歳未満のより早期から提供しており、この2階層の件数は認定施設を上回っていた</li> <li>■ 認定施設全体のNIPT実施割合は88.1%(2018年度)、非認定施設は2施設で99.1%(2018年度)であり、大幅な開きがあった</li> <li>■ NIPT辞退割合は施設間に大きな差が生じていることから、施設ごとの遺伝カウンセリングの提供方針が色濃く反映する結果となった</li> <li>■ 認定施設ではNIPT提供件数200件以下、NIPT辞退割合11.2%以下に39施設(2018年度)、37施設(2019年度4月～9月)が集中しており、反対にNIPT辞退割合が平均値より高い施設はNIPT提供件数200件未満に多い傾向があった</li> <li>■ 非認定施設は2施設のみであり、両施設ともにNIPT辞退割合は件数によらず0.0%、0.1%であった</li> <li>■ 2018年度のNIPT検査結果の判定保留等割合は認定施設0.6%＜非認定施設2.3%、陽性割合では認定施設1.7%＞非認定施設0.5%という結果であった</li> </ul> |



# B-② 施設アンケート調査（結果概要）

- 認定施設、非認定施設のいずれも、大半が所在都道府県内の来院であった。
- 非認定施設の方がより年齢階層の若い受検者が多かった。

|                                  |                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                            |
|----------------------------------|--------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------|
| <p>(2-1) NIPT提供体制<br/>(前頁続き)</p> | <p>【NIPTの結果を基に行う確定検査の提供の有無】</p> <ul style="list-style-type: none"> <li>■ 認定施設は無回答2施設を除く69施設(97.2%)で確定検査を提供しているのに対し、非認定施設は2施設が確定検査に対応し、6施設は他施設に紹介する対応であった</li> </ul> <p>【NIPT検査の委託先】</p> <ul style="list-style-type: none"> <li>■ 認定施設64施設(87.7%)が国内衛生検査所に委託、2施設が海外検査会社に委託、1施設は自施設内で検査しており、非認定施設は無回答除くと全て海外委託であった</li> </ul>                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                |
| <p>(2-2) NIPTの検査の解析</p>          | <p>【検査の解析方法(自施設または外部委託)】</p> <p>認定施設は、検査の外部委託先がGeneTech及びEurofinの2社に集中しており、非認定施設は、Illumina社とその子会社であるVerinata Health社に外部委託している</p> <p>【外部委託の場合、委託先名称、委託理由】</p> <ul style="list-style-type: none"> <li>■ 認定施設では、委託業者の選定理由として「臨床研究時の指定」「日本国内で解析するメリット」「検査費用」「検査精度や信頼性」を重視しているとの回答がみられた</li> <li>■ 非認定施設では、検査結果の信頼性を重視する回答がみられた</li> </ul>                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                     |
| <p>(3) 受検者の状況</p>                | <p>【受検者数及び受検者の来院エリアと割合】</p> <ul style="list-style-type: none"> <li>■ 1ヵ月当たりNIPT受検者数は、認定施設・非認定施設ともに50人未満が最も多い。非認定施設では150人を超える施設が2件あった</li> <li>■ 所在都道府県外から来院した受検者の割合が25%未満は、認定施設で85.9%(61件)、非認定施設で6件(66.7%)で、いずれも所在都道府県内の来院が大半であった</li> <li>■ 直近1ヵ月において、出産予定日の年齢が35歳未満の受検者の割合は、認定施設は25%未満が63施設(88.7%)、非認定施設では25～50%未満が7施設(77.8%)で、非認定施設の方がより年齢階層の若い受検者が多い結果となった</li> </ul> <p>【遺伝カウンセリング等の説明後、NIPTの受検を辞めた方の人数】</p> <ul style="list-style-type: none"> <li>■ 認定施設では、遺伝カウンセリング等の説明後にNIPTの受検を辞めた方が50件未満で15.3%、50件以上100件未満で6.8%、100件以上で9.7%みられた</li> <li>■ 非認定施設では、遺伝カウンセリング等の説明後にNIPTの受検を辞めた方はほとんどいない</li> </ul> <p>【受検者の方が貴施設を選んだ理由】</p> <ul style="list-style-type: none"> <li>■ 認定施設は「認定施設であること」「遺伝カウンセリング等体制の充実」が主たる理由と考え、非認定施設は「費用」「遺伝カウンセリングが必須でない」を理由に挙げた</li> <li>■ また認定施設からは「当院が分娩施設である」「連携体制のあるかかりつけ医療機関からの紹介」「地域に当施設しかNIPT提供施設がない」といった理由が挙げられた</li> </ul> <p>【受検者の不安】</p> <ul style="list-style-type: none"> <li>■ 「高齢妊娠」「障がいのある子どもの子育て」が認定施設・非認定施設のほぼ全てで受検者の不安として表出していた</li> </ul> |



## B-② 施設アンケート調査（結果概要）

- 認定施設のほうが、遺伝カウンセリングにかかる時間が長い傾向にあった。
- 非認定施設は、検査後の遺伝カウンセリングに対面以外の方法も利用していた。
- 認定施設・非認定施設いずれも70%以上の施設が、NIPTの提供に関して他施設との医療連携は行っていないかった。

### (4) 遺伝カウンセリングの提供状況

#### 【結果説明方法】

■ 認定施設では対面での結果通知を重視しているが、非認定施設では対面・郵送以外に電話やIT等を活用した結果通知方法を用意していた

#### 【NIPT受検希望者への遺伝カウンセリングの提供の有無】

■ 認定施設では65件(91.5%)の施設が75%以上の受検者に検査説明・遺伝カウンセリングを提供しており、非認定施設では50～75%未満4件、75%以上4件であった

#### 【遺伝カウンセリングの提供タイミング】

■ 認定施設・非認定施設ともに検査前遺伝カウンセリングは個別または集団で提供しており、検査後(結果開示時)の遺伝カウンセリングは個別に提供していた

#### 【遺伝カウンセリングの提供方法、担当者、所要時間、内容、運用】

■ 認定施設では検査前の遺伝カウンセリングを対面で提供しているが、非認定施設では対面以外に電話やメールでも遺伝カウンセリングに応じていた

■ 認定施設では「医師と遺伝カウンセラー」か「医師単独」で提供する場合が大半であり、非認定施設では「医師」が提供していた

■ 認定施設では60分以上39件が最多で、41-60分13件、21-40分17件となる一方で、非認定施設は21-40分が3件、20分未満1件と認定施設よりも所要時間が短かった

■ 認定施設・非認定施設いずれも陽性・判定保留の場合は、陰性の場合よりも時間をかけていたが、認定施設は非認定施設より時間をかけて説明する施設が多かった

■ 認定施設・非認定施設ともに、口頭及び文書説明、自筆署名による同意、パートナーも含めた同意を得る方法により受検者の意思確認を行っていた

■ 認定施設・非認定施設ともに無回答を除く全ての施設が、検査前の遺伝カウンセリングで受検者が知りたい内容や、妊娠についての懸念について確認していた

■ 認定施設・非認定施設ともに無回答を除く全ての施設が、検査前の遺伝カウンセリングで受検者の出産歴、流産歴、既往歴について確認していた

■ 家族歴の詳細聴取及び家系図の作成を提供している施設は、認定施設36件(51.4%)、非認定施設2件(40.0%)であった

■ 聴取した情報に基づく遺伝子疾患や染色体疾患等を有する子を持つ確率に関する情報提供は認定施設61件(87.1%)、非認定施設3件(60.0%)が提供していた

■ 認定施設・非認定施設ともに無回答を除く全ての施設で、検査前遺伝カウンセリングに時に出生前検査の選択肢を明確にし、検査の利点と欠点を説明していた

■ 認定施設・非認定施設ともに無回答を除く全ての施設が、検査前遺伝カウンセリングで受検者が検査結果を確実に理解できているかを確認していた

■ 検査前遺伝カウンセリングでは、認定施設・非認定施設に拘らず無回答を除く全ての施設で、検査結果陽性時の選択肢、フォロー体制の情報提供を行っていた

■ 検査後の遺伝カウンセリングは、認定施設では全ての施設が対面での提供としている一方、非認定施設では対面以外に電話、メール、オンラインを利用している

■ 認定施設・非認定施設ともに検査後遺伝カウンセリングでは主に「陽性時の確定診断の必要性の説明」「結果の解釈の説明」「遺伝に関する相談」等を提供していた

■ 認定施設からは専門医師・カウンセラーの人材不足、タスクシェアリング、遺伝カウンセリング提供枠、遺伝カウンセリング提供環境要件に関する意見等が挙げられた

■ 非認定施設からは、遺伝カウンセリングは医師が責任をもって提供すべきであり、そうでない体制は法令違反が懸念されるとの意見が挙げられた

## B-② 施設アンケート調査（結果概要）

- 認定基準に関しては、人員体制やカウンセリング等の制限、NIPT提供体制などについての意見があった。
- 現在のNIPTに関しては、認定制度や適応要件、NIPTに対する世のニーズに関する意見があった。

|            |                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                           |
|------------|-----------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------|
| (5) 医療連携   | <p>【NIPTを提供するに当たり、他医療機関との連携の有無】</p> <ul style="list-style-type: none"><li>■ 認定施設・非認定施設いずれも70%以上の施設が、NIPTの提供に関して他施設との医療連携は行っていないかった</li></ul> <p>【医療連携を行っている施設】</p> <ul style="list-style-type: none"><li>■ 認定施設は産婦人科診療所、産婦人科を有する病院、地域・総合周産期母子医療センター、NIPT実施施設と、非認定施設では産婦人科診療所と連携との回答があった</li></ul> <p>【医療連携を行っていない場合の、検査陽性例への対応方法】</p> <ul style="list-style-type: none"><li>■ 認定施設では、自施設内で遺伝カウンセリング、確定検査から結果陽性例の対応も産婦人科・小児科等が連携できる診療体制を有しているとの回答であった</li><li>■ 非認定施設では、自施設にて確定検査が可能な施設がある一方、提供していない場合には対応可能な医療機関（かかりつけ医、確定検査可能な施設、大学病院等）を紹介している</li></ul> |
| (6) 意見・要望等 | <p>【日本医学会の認定基準に関する課題や要望】</p> <ul style="list-style-type: none"><li>■ 認定基準に関する意見、NIPT提供体制、認定基準や指針構築についての意見がみられた</li><li>■ 非認定施設からは、認定制度に対して人員体制やカウンセリング等の制限に対する意見がみられた</li></ul> <p>【現在のNIPTに関する意見等】</p> <ul style="list-style-type: none"><li>■ 認定施設において、認定制度や適応要件、関連学会の意見の対立等、NIPTを取り巻く課題とそれに対する意見が挙げられた</li><li>■ 非認定施設からは、認定施設であっても問題を抱えている現状や、適応要件、NIPTに対する世のニーズに関する意見があった</li></ul>                                                                                                                                                                  |

## B-② 施設アンケート調査（詳細）

### 【施設アンケート調査】

- 非認定施設の多くは、産婦人科や遺伝専門診療科以外の診療科がNIPTを実施している。  
（認定施設では、全施設において産婦人科又は遺伝専門診療科がNIPTを実施）
- 採血のみを自施設で行う「連携型」の「提携施設」では、「美容外科/美容皮膚科」が半数を超えている。

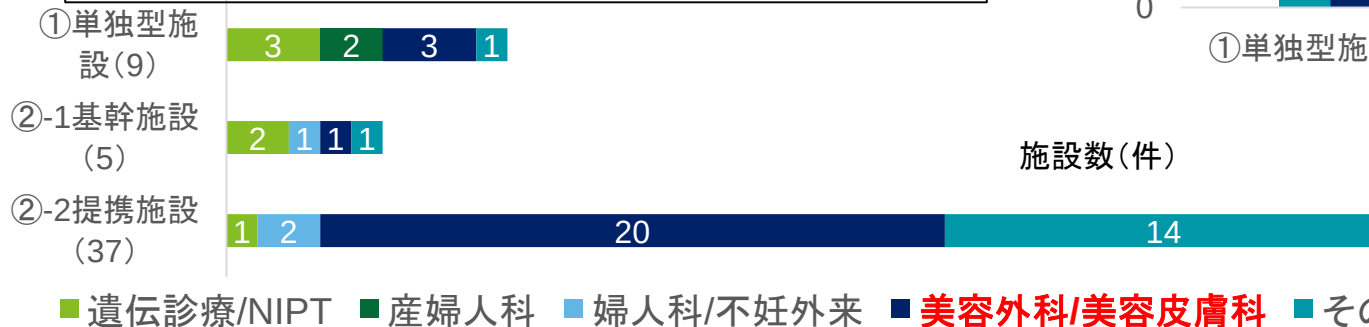
### 【施設インターネット調査】

- 施設は診療所が52施設と最も多く、病院、企業が各1施設であった。

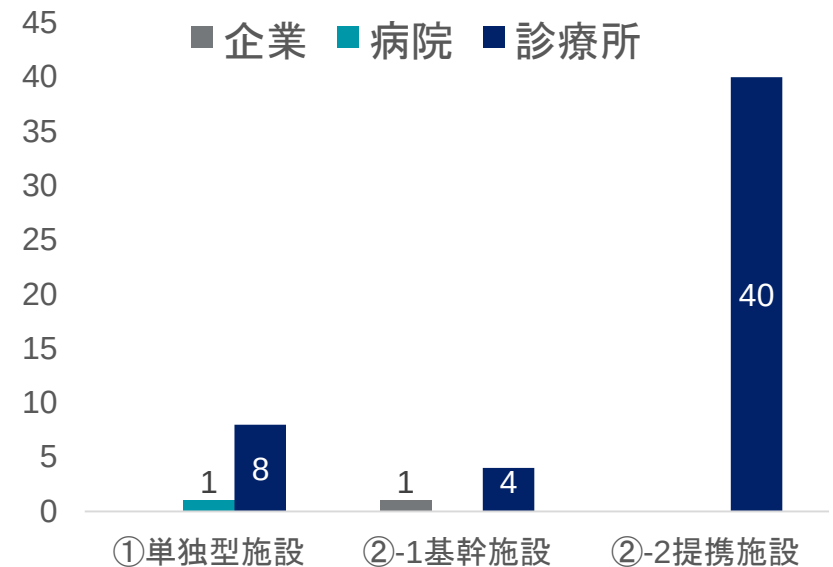
非認定施設の施設類型及び施設数

| 類型  | 施設種類    |                                     | 施設数 |
|-----|---------|-------------------------------------|-----|
| 単独型 | ①単独型施設  | 検査プロセス（検査申込、採血、結果通知）が自施設のみで完結している施設 | 9   |
| 連携型 | ②-1基幹施設 | 検査プロセスの一部（採血）を他施設と提携して実施している施設      | 5   |
|     | ②-2提携施設 | 基幹施設で申込した受検者の採血のみを実施している施設          | 40  |

非認定施設の標榜診療科



非認定施設の詳細区分



施設数(件)

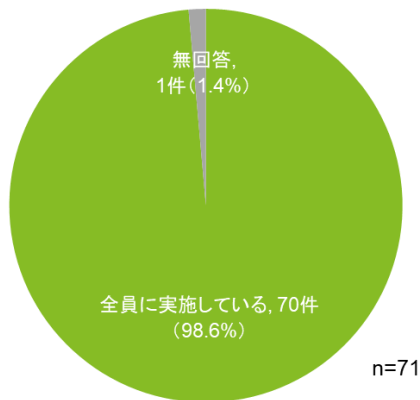
（内科、整形外科、下肢静脈瘤、眼科、皮膚科、アレルギー科、自由診療、企業）

## B-② 施設アンケート調査（詳細）

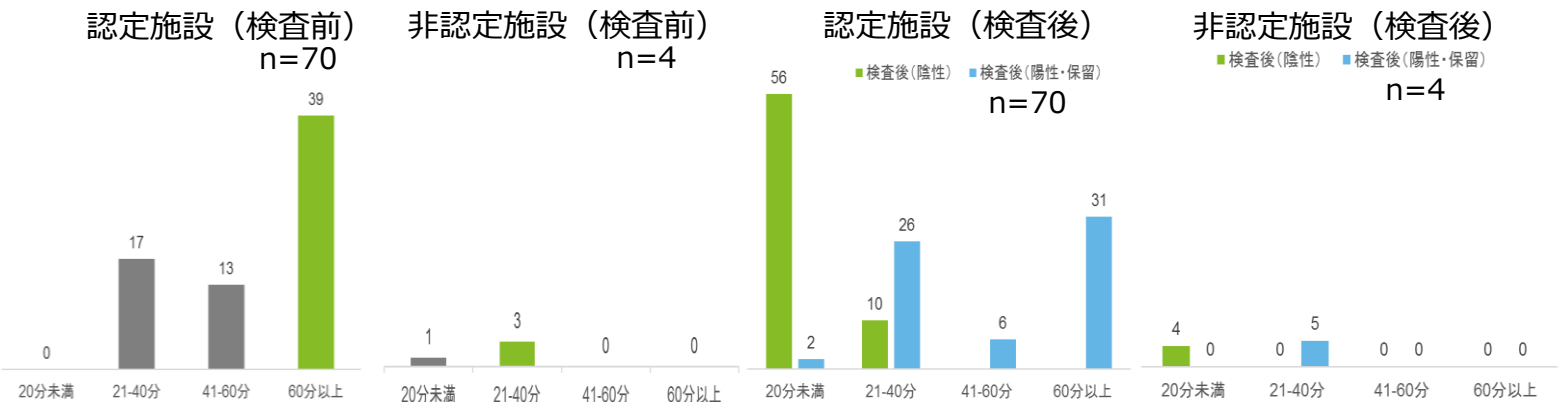
### 【施設アンケート調査】

- 認定施設はほぼ全施設で遺伝カウンセリングを受検者全員に提供している。
- 非認定施設では9施設中、「全員実施」4施設、「任意実施」1施設、「実施していない」4施設であった。
- 非認定施設では、認定施設と比較して遺伝カウンセリングの所要時間が短かった。

遺伝カウンセリングの提供状況（認定施設）

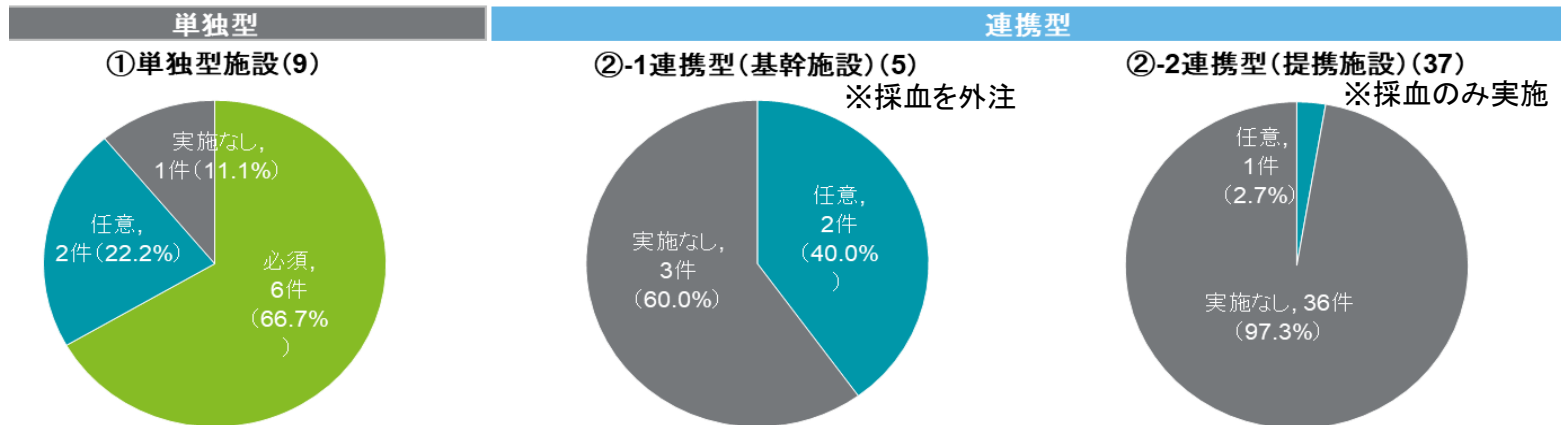
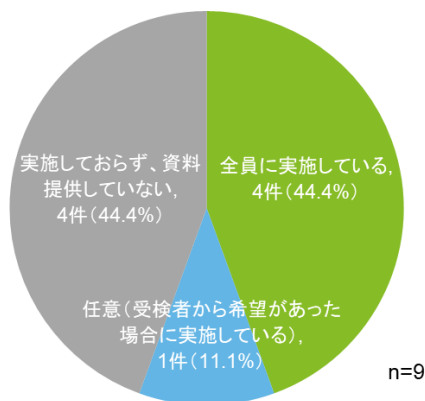


認定・非認定施設における遺伝カウンセリング所要時間



非認定施設における遺伝カウンセリング提供

遺伝カウンセリングの提供状況（非認定施設）



## B-② 施設アンケート調査（詳細）

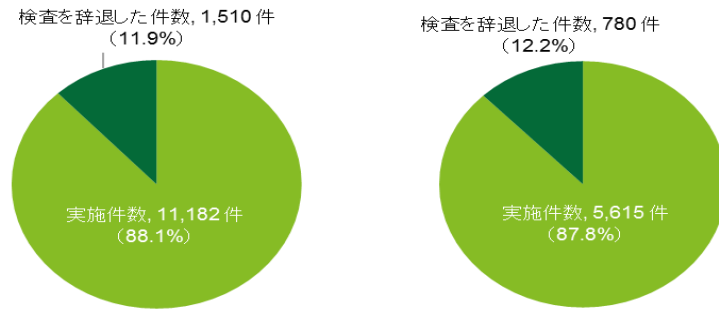
### 【施設アンケート調査】

○遺伝カウンセリングを受けた後に、検査を辞退した割合は認定施設で11.9%（2018年度）であり、施設間で辞退割合にばらつきがあった（検査辞退割合が50%を超える施設も存在）

### 【施設インターネット調査】

○認定施設では対面での結果通知を重視しているが、非認定施設では対面以外に、郵送や電話、メール等を活用した結果通知を行っていた

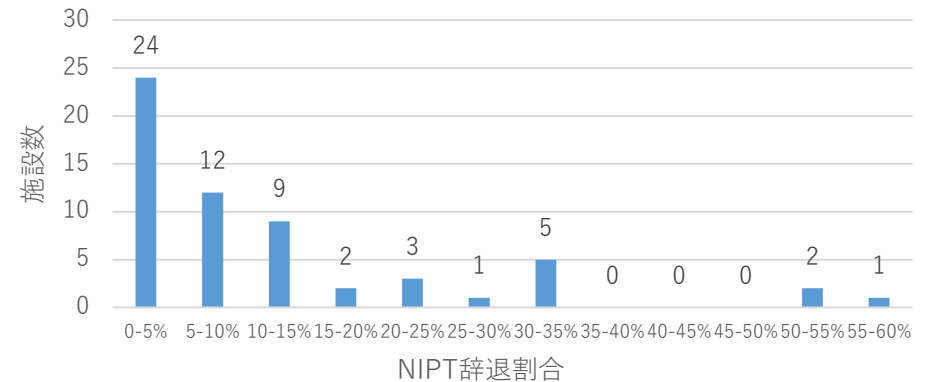
#### NIPT提供件数（実施割合、辞退割合） 認定施設



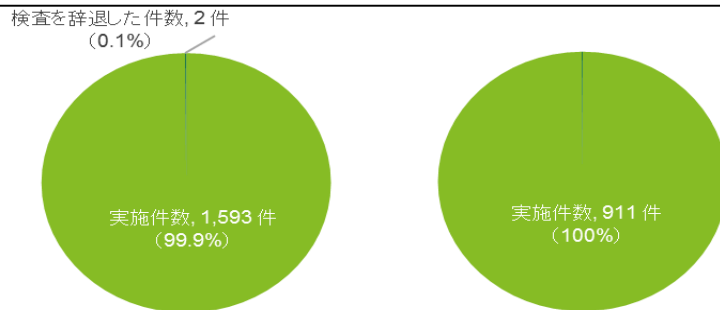
2018年度（n=58）

2019年4月～9月（n=56）

#### 認定施設間におけるNIPT辞退割合の分布



#### NIPT提供件数（実施割合、辞退割合） 非認定施設

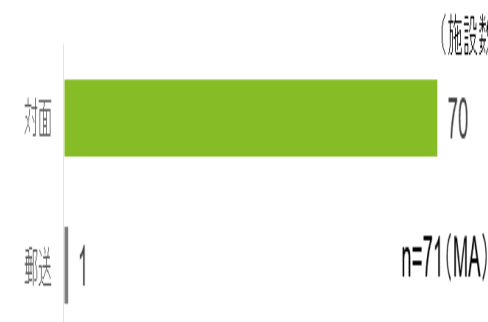


2018年度（n=2）

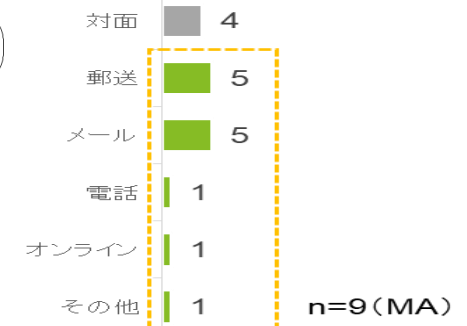
2019年4月～9月（n=1）

#### 検査結果の通知方法

##### 【認定施設】



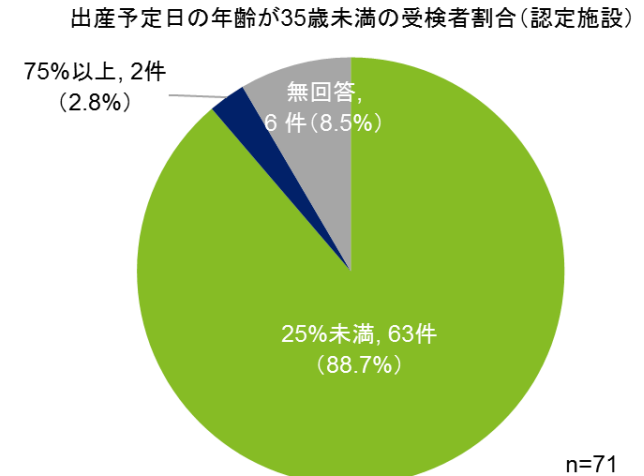
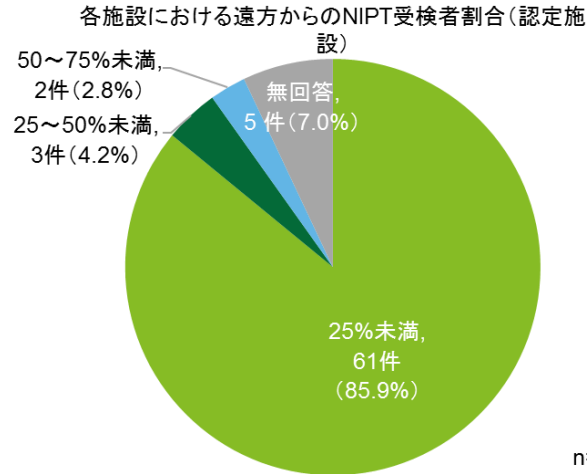
##### 【非認定施設】



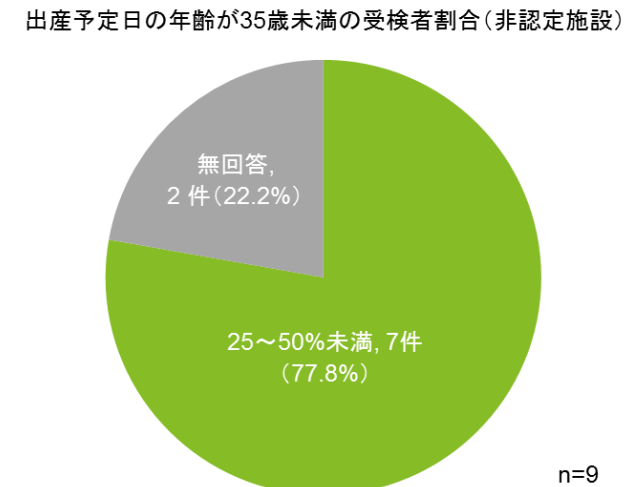
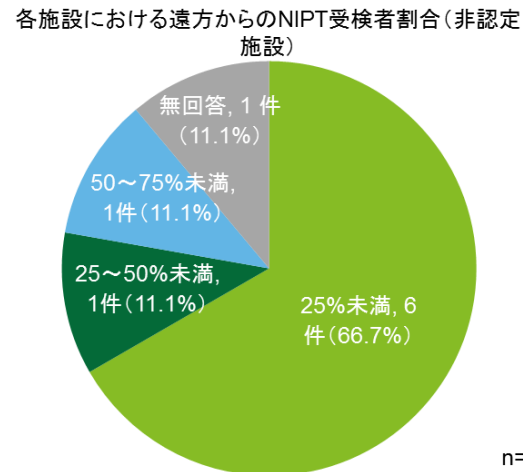
## B-② 施設アンケート調査（詳細）

- 所在都道府県外から来院した受検者の割合が25%未満は、認定施設で85.9%（61/71施設）、非認定施設で66.7%（6/9施設）で、いずれも所在都道府県内の来院が大半であった。
- 認定施設は25%未満が63施設（88.7%）、非認定施設では25～50%未満が7施設（77.8%）で、非認定施設の方がより年齢階層の若い受検者が多い傾向にあった。

### 認定施設



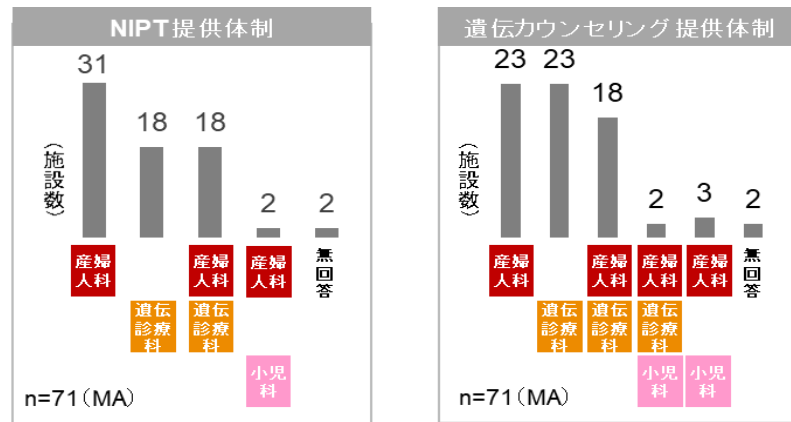
### 非認定施設



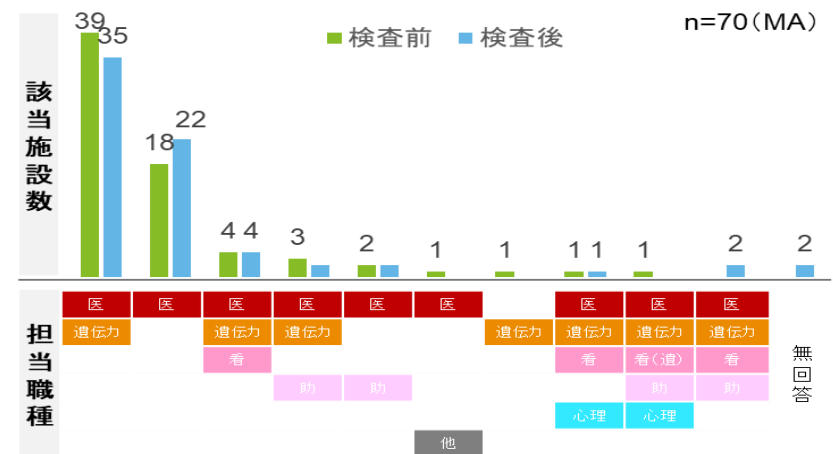
## B-② 施設アンケート調査（詳細）

- 認定施設は高次機能を有する地域中核病院が多く、非認定施設とは連携体制に違いがあった。
- 認定施設では「医師と遺伝カウンセラー」か「医師単独」が大半、非認定施設では「医師」が提供していた。

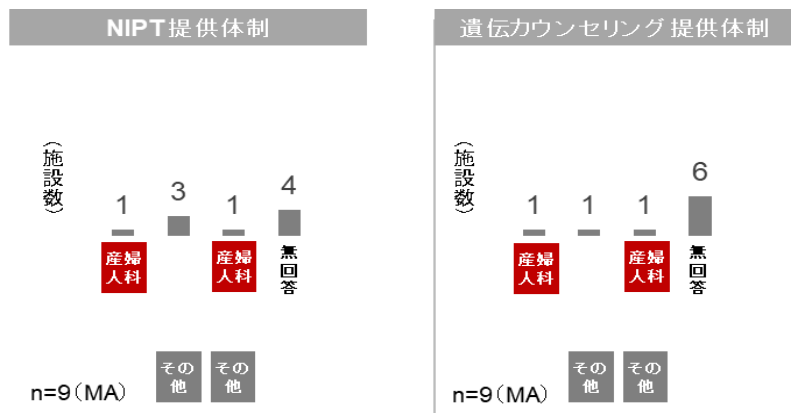
NIPT提供診療科及び遺伝カウンセリング提供体制（認定施設）



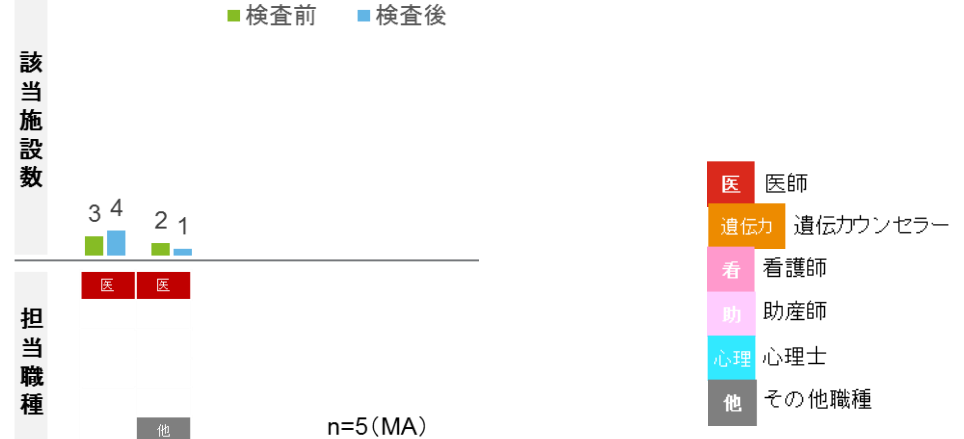
遺伝カウンセリング担当職種（認定施設）



NIPT提供診療科及び遺伝カウンセリング提供体制（非認定施設）



遺伝カウンセリング担当職種（非認定施設）





## B-③ 施設ヒアリング調査（結果概要）

- 認定施設・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るが、遺伝カウンセリングの提供内容は施設ごとに違いがみられた。
- 非認定施設では、遺伝カウンセリングと採血は同日に実施していた。

### 調査対象

- 計9施設の協力を得た。認定施設6施設は総合・地域周産期母子医療センターであり特定機能病院も含む地域中核病院群である
- 非認定施設2施設及び非提供施設1施設は都心の民間クリニックで、単独型は2施設あり（調査B①）、連携型は今回含まれない

|               |                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                            |
|---------------|--------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------|
| (1) 施設基本情報    | <ul style="list-style-type: none"> <li>■ ヒアリング対象の認定施設6施設は総合または地域周産期母子医療センターであり、特定機能病院も含まれる地域中核病院である。他方、非認定施設2施設、非提供施設1施設は都心に所在する民間クリニックである</li> <li>■ 8施設の認定・非認定施設のほとんどに臨床遺伝専門医が在籍し、認定施設全てに産婦人科専門医兼臨床遺伝専門医が在籍している。また認定施設は小児科医も在籍し充実した診療体制を提供している</li> <li>■ 認定施設では遺伝相談や遺伝診療部の発足とともにNIPTを行うようになった経緯があり、非認定・非提供施設ではオーナーそれぞれの思いからNIPTの提供を始めているとの回答であった</li> </ul>                                                                                                                             |
| (2) 受検者       | <ul style="list-style-type: none"> <li>■ NIPT受検者数は月間10件から100件超まで受検者数に幅を認めた。また、遺伝カウンセリングの結果でNIPTの受検を辞めた方の数<sup>*1</sup>の割合は、最低で0.5%（非認定施設）、最高で28.9%（認定施設）であった</li> <li>■ 来院エリアは地域中核病院である認定施設が所在県内を中心とする一方、都心にある非認定施設では県外からも多いとの回答だが、近年は県外からの来院は減少傾向にあると回答する非認定施設もあった</li> <li>■ NIPT受検者の年齢層は、認定施設の35歳以上の割合は半数～9割程度、非認定施設では5～6割程度との回答があったことから、非認定施設の方が受検者の年齢層が低い</li> <li>■ 施設が選ばれる理由についてどう思うかの質問では、NIPTの受検を辞めた方の割合が高かった認定施設では「遺伝カウンセリング」「実績・信頼」と回答し、非認定施設では「信頼・実績」「夜間休日営業」等と回答した</li> </ul> |
| (3) 受検全般      | <ul style="list-style-type: none"> <li>■ 認定・非認定施設ともに、予約は原則電話とし、非認定施設はメールも可としていた。結果通知は対面を基本とし、陰性以外の場合「必ず対面」「Web可」「何度でも電話対応可」等の回答があった</li> <li>■ 確定検査の費用負担は、認定施設は「検査会社負担」「妊婦の自己負担」とする一方、非認定施設では「自施設負担」「妊婦の自己負担軽減制度を提供」していた</li> </ul>                                                                                                                                                                                                                                                        |
| (4) 検査会社      | <ul style="list-style-type: none"> <li>■ 認定施設では衛生検査所登録した国内代理店を通じて、海外からNIPT検査技術のライセンスを受けた国内検査機関にNIPT検査を再委託していた。非認定施設では海外検査会社に委託していた</li> </ul>                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                              |
| (5) 遺伝カウンセリング | <ul style="list-style-type: none"> <li>■ 認定施設間で遺伝カウンセリングの方法に違いがあった。検査前の遺伝カウンセリング時のパートナー同伴、遺伝カウンセリング実施日と採血実施日、説明資料の有無等については施設間で方針が異なった</li> <li>■ 一部の認定施設は、遺伝カウンセリングの前にヒアリングを設ける、遺伝カウンセリングとは別の日に染色体や遺伝に関する内容を説明する場を設けているとしていた</li> <li>■ 非認定施設では、遺伝カウンセリングは本人のみでも可や、遺伝カウンセリングと採血は同日実施としていた</li> </ul>                                                                                                                                                                                       |



## B-③ 施設ヒアリング調査（結果概要）

- 認定施設は自施設で完結する診療体制を敷いており医療連携を必要とはしない一方、非認定施設は陽性時に確定検査できる施設と、他院を紹介する施設に分かれた。
- 認定・非認定施設の双方より、認定施設の要件に関して意見があがった。

|                |                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                               |
|----------------|-------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------|
| (6) 医療連携       | <ul style="list-style-type: none"> <li>■ 他施設でNIPTを受検した方からの問合せ・相談があると回答したのは認定施設4施設、非認定施設1施設、非提供施設1施設で、内容は判定保留時の相談、不安の相談、判定結果の解釈（英文結果の翻訳）、確定検査についてであった</li> <li>■ 認定施設からは「非認定施設でNIPT受検者が少なからず来院する」との回答がある一方、非認定施設からも「認定施設のNIPT受検者が相談に来る」との回答があり、受検者がセカンドオピニオンを得る実態がみられた</li> <li>■ 反面、「相談はない」とする認定施設は2施設あった。また相談はあるとしながら、件数的には少ないとする認定施設もあった。理由としてはそもそも確定検査の割合が少ないことを挙げていた</li> <li>■ 参考としては、NIPT非提供施設で遺伝カウンセリングや胎児診断に力を入れる民間クリニックでは、認定施設で受検した妊婦が確定検査実施日までの期間に別検査の受検相談があるとの回答であった</li> <li>■ 非認定施設は陽性の場合等、認定施設含め紹介先を確保していた。認定施設はワンストップで診療提供可能な高度医療機関であるため外部連携は不要であった</li> </ul> |
| (7) 意見等        | <ul style="list-style-type: none"> <li>①NIPT受検の対象年齢 <ul style="list-style-type: none"> <li>■ 非認定施設では明確に年齢制限は設けていない一方、認定施設では遺伝カウンセリングを実施して希望の強い場合には35歳未満でも検査を提供する実態が確認された</li> <li>■ また、非認定施設からは本来は全ての妊婦に出生前検査の情報提供がなされるべきとの意見があった</li> </ul> </li> <li>②施設が備えるべき要件等 <ul style="list-style-type: none"> <li>■ 認定・非認定施設それぞれから産科医、小児科医は非常勤で良いのではないかと、臨床遺伝専門医は必要である、分娩までの妊娠経過観察は不要ではないかなど、現在の施設要件は厳しいとの意見があがった</li> </ul> </li> <li>③日本産科婦人科学会の指針について <ul style="list-style-type: none"> <li>■ 日本産科婦人科学会、日本小児科学会、日本人類遺伝学会といった専門学会間の意見調整が必要ではないかとの声があがった</li> </ul> </li> </ul>    |
| (8) 院内マニュアルや広報 | <ul style="list-style-type: none"> <li>■ 認定・非認定施設の合計8施設中6施設はNIPT提供について院内マニュアルは作成していなかった。非認定施設からは、詳しい専門医が自分で受検者に対応しているためとのこと（ただし簡易なものはある）</li> <li>■ 認定施設は自院ホームページでNIPTに関する情報提供しており、非認定施設は受検者がSNSやブログにアップした体験談が口コミ効果を生み集患に繋げていた</li> </ul>                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                     |

## B-③ 施設ヒアリング調査（詳細）

- 認定施設6施設、非認定施設2施設、非提供施設（※）1施設に対して、ヒアリング調査を実施した。
- 認定施設は周産期母子医療センターの地域中核病院であり、非認定施設は民間クリニックであった。

|   | 地域    | 主体      | 提供部門               | 専門医の有無<br><small>※常勤のみ記載<br/>※臨床遺伝専門医を取得している者には（遺）と記載</small> | NIPT受検者<br>数/月 | 来院エリア       | 受検者の特徴<br>(年齢)  |
|---|-------|---------|--------------------|---------------------------------------------------------------|----------------|-------------|-----------------|
| A | 北陸・甲信 | 国公立大学   | 産婦人科               | 産（遺）                                                          | 12             | 県内<br>(90%) | 35歳以上<br>(約90%) |
| B | 関東    | 民間病院    | 遺伝診療科              | 産（遺）<br>小（遺）<br>遺伝カウンセラー                                      | 38             | 県内<br>(75%) | 35歳以上<br>(約50%) |
| C | 関東    | 民間病院    | 産婦人科               | 産（遺）<br>小（遺）                                                  | 113            | 県内<br>(大半)  | 高年齢             |
| D | 関東    | 国公立大学   | 遺伝子診療科             | 産（遺）<br>小（遺）<br>遺伝カウンセラー                                      | 49             | 県内(100%)    | 35歳以上<br>(約90%) |
| E | 近畿    | 公立病院    | 遺伝診療科              | 産（遺）<br>小（遺）<br>遺伝カウンセラー                                      | 35             | 県内<br>(90%) | 35歳以上<br>(大半)   |
| F | 九州    | 国立病院    | 婦人科/小児科            | 産（遺）<br>小（遺）                                                  | 13             | 県内<br>(大半)  | 35歳以上           |
| G | 関東    | 民間クリニック | 内科                 | —                                                             | —              | 全国          | 35歳以上<br>(約75%) |
| H | 関東    | 民間クリニック | 産婦人科               | 産                                                             | 191            | 全国          | 35歳以上<br>(約50%) |
| I | 関東    | 民間クリニック | 遺伝カウンセリング、<br>胎児診療 | 産（遺）<br>遺伝カウンセラー                                              | —              | 全国          | 20歳～40歳         |

A～F施設は認定施設（緑色）、GHは非認定施設

（※）Iは非提供施設（NIPTは実施しておらず、超音波検査等による出生前診断を実施）

## B-③ 施設ヒアリング調査（詳細）

- 遺伝カウンセリング実施時には多くの施設で説明資料を用いて説明していた。

|   | 実施日                 | パートナー同伴                         | 説明資料                            | 他医療機関との連携                                                 |
|---|---------------------|---------------------------------|---------------------------------|-----------------------------------------------------------|
| A | 同日                  | 同伴が必要<br>※遺伝カウンセリングは1人でも可、結果は不可 | 周産期遺伝カウンセリングマニュアル（中外医学社）の付録     | 連携なし                                                      |
| B | 別日                  | 同伴が必要<br>※必須としない                | 自院作成資料（パワーポイントと音声付きのe-learning） | 連携なし                                                      |
| C | 別日<br>※希望により<br>同日可 | 同伴が必要<br>※スカイプ可                 | 自院作成資料                          | 連携なし                                                      |
| D | 同日                  | 同伴が必要                           | NIPTコンソーシアム資料及び自院作成資料           | 連携あり<br>・同じ所在県内の施設に遺伝カウンセリングを提供<br>・紹介元と連携を取り、確定検査後のケアに係る |
| E | 別日                  | 同伴なし可                           | 自院作成資料                          | 連携なし                                                      |
| F | 別日                  | 同伴が必要<br>※必須としない                | 既存パンフレット(昭和大学監修)                | 連携なし                                                      |
| G | 同日                  | 同伴なし可                           | 自院作成資料                          | 連携あり<br>・陽性の場合、かつかかりつけの施設で確定検査が受けられない場合に紹介                |
| H | 同日                  | 同伴なし可                           | —                               | 連携あり<br>・確定検査は可能だが、人工妊娠中絶の場合、紹介状を用意（特定の施設との連携はなし）         |
| I | —                   | 遺伝カウンセリング、胎児診療                  | NIPTコンソーシアム資料及び自院作成資料           | 連携あり<br>・確定検査は可能だが、人工妊娠中絶の場合、連携している施設を紹介                  |

※A～F施設は認定施設（緑色）

## C NIPT受検者調査

# C NIPT受検者調査（結果概要）

- 認定施設受検者の約40%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。
- NIPTに関する基礎知識は、説明後でも必ずしも十分とは言えない結果となった。
- 受検動機は、「高齢妊娠であること」が最多であった。
- 検査前遺伝カウンセリングの内容には、受検者のほとんどが満足していた。

## (1) 受検者基本情報

- Webアンケート調査を通じて、採血後3日以内の主に30代、妊娠初期の受検者36名から回答を得た
- 初回妊娠は全体の44.4%、出産回数0回（出産歴のない）方は、全体の55.6%であった
- 東京都の施設では、東京以外から来られる例がみられたが、その他地域では受検者の居住地域にて受検していた
- 受検者は出産後の子育て、自身の健康、仕事の継続に不安を感じている
- 「NIPTでは胎児の診断が確定できるとは思わない」との正答率は36.1%、また「結果の正確性が年齢に依存する」との正答率は52.7%であった

## (2) 受検について

- 高齢妊娠であることを受検の動機とする回答は30件と最も回答数が多かった他、胎児の健康への不安や家族等の勧めによる受検との回答もみられた
- 検査費用を重視すると回答した受検者は63.9%であった
- 自由記述のコメントより、NIPT提供施設が複数ある地域では受検者の利便性等に合わせて施設選定が可能であるが、地域により選択肢が限られるとの意見があった
- 受検者の63.9%は妊婦健診を受けている産婦人科等にてNIPTを提供しておらず、紹介を受けた施設で受検していた
- 受検者の61.1%は、日常生活圏の範囲（自宅・勤務地から近く）で受検可能な施設を選定しており、アクセスを重視しないという意見を上回った
- 「予約の取りやすさ」「ネットやメールで予約を取れる」ことを重視している割合は50.0%である一方で、いずれの選択肢も重視していないという回答も38.9%あった
- 受検者の41.7%はNIPT提供施設の認定施設（制度）について把握しておらず、また認定施設（制度）については把握しているものの受検施設が認定施設であるか把握していない受検者は11.1%おり、双方合わせ52.8%となった
- 医療機関を選んだ理由として「遺伝カウンセリングが受けられるため」が最も多く、19件であった
- 医療機関選定で重視する点は年代により異なるが、いずれも妊婦健診を受けている産婦人科等とNIPT提供施設との関係性を考慮していた

## (3) NIPTの説明について

- 検査前遺伝カウンセリングは主に個別対面形式で、検査に関する内容と染色体異常児の発育等について等の情報が提供されている
- 検査前遺伝カウンセリング内容には94.4%の受検者が満足していたが、「NIPTを受検するつもりで来院しているため気持ちの変化はない」とする意見が88.9%であった
- 遺伝カウンセリングでは検査の内容や精度等に関する情報提供だけでなく、その後に取りうるる選択肢についても情報提供を求めるとする意見がみられた

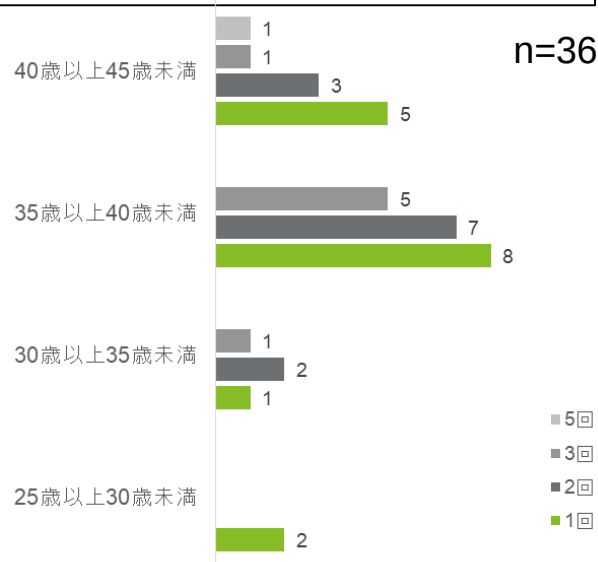
## (4) その他

- 自由回答にはNIPTの情報等の偏りに関する不満、検査精度に対する不安、結果陽性時の判断等、NIPTを通して変化する受検者の感情がみられた

# C NIPT受検者調査（詳細）

- 35歳以上40歳未満、初回妊娠の受検者が最多であった。
- 東京都のNIPT施設には東京都以外からも受検者が訪れていた。
- 36.1%が妊婦健診を受けている産婦人科等とNIPT提供施設との関係性を重視すると回答した。

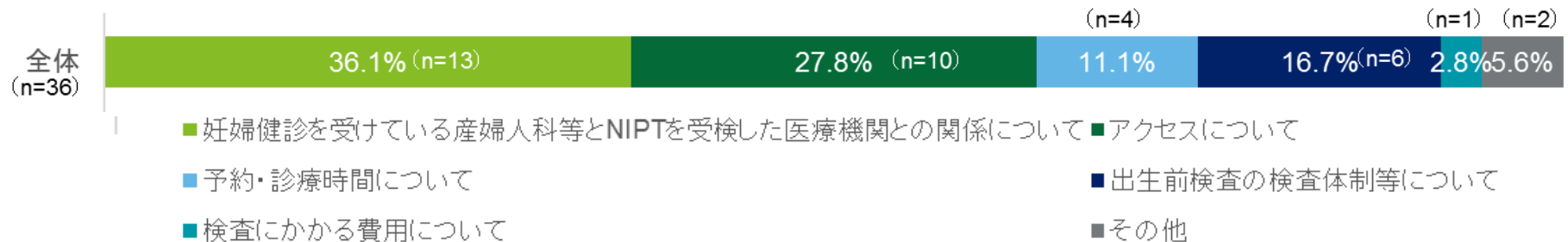
受検者の年齢構成と妊娠回数



受検者の居住地とNIPTを受検した施設（調査協力施設）の所在地の関係

|         |      | NIPTを受検した施設（調査協力施設）の所在地 |        |         |      |     |     |        |     |     | 受検者計 |
|---------|------|-------------------------|--------|---------|------|-----|-----|--------|-----|-----|------|
|         |      | 茨城県                     | 埼玉県    | 東京都     | 神奈川県 | 愛知県 | 石川県 | 新潟県    | 富山県 | 大阪府 |      |
| 受検者の居住地 | 茨城県  | 0                       | -      | 1       | -    | -   | -   | -      | -   | -   | 1    |
|         | 埼玉県  | -                       | 1      | 1       | -    | -   | -   | -      | -   | -   | 2    |
|         | 東京都  | -                       | -      | 17      | -    | -   | -   | -      | -   | -   | 17   |
|         | 神奈川県 | -                       | -      | -       | 3    | -   | -   | -      | -   | -   | 3    |
|         | 愛知県  | -                       | -      | -       | -    | 5   | -   | -      | -   | -   | 5    |
|         | 石川県  | -                       | -      | -       | -    | -   | 2   | -      | -   | -   | 2    |
|         | 新潟県  | -                       | -      | 1       | -    | -   | -   | 0      | -   | -   | 1    |
|         | 富山県  | -                       | -      | -       | -    | -   | -   | -      | 2   | -   | 2    |
|         | 大阪府  | -                       | -      | -       | -    | -   | -   | -      | -   | 3   | 3    |
| 受検者計    |      | 0(流出1)                  | 1(流出1) | 20(流入3) | 3    | 5   | 2   | 0(流出1) | 2   | 3   | 36   |

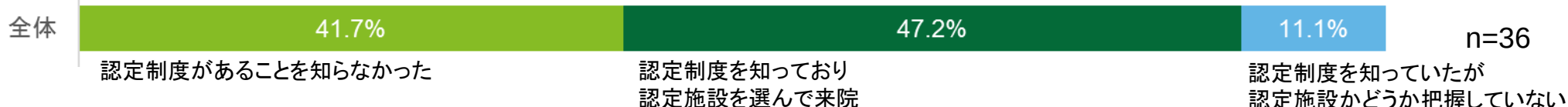
医療機関選定理由として最も重視したこと



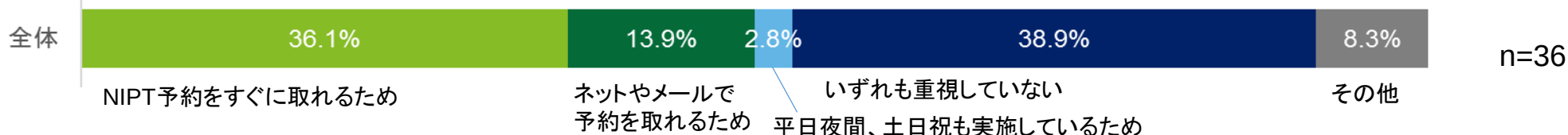
# C NIPT受検者調査（詳細）

- 認定施設における受検者の約40%は認定制度の存在を知らなかった。
- 「高齢妊娠」「子どもの健康面についての不安」がNIPT受検の主な理由であった。
- NIPTの基礎知識を問う2つの設問の両方に正答した受検者は約20%に留まった。

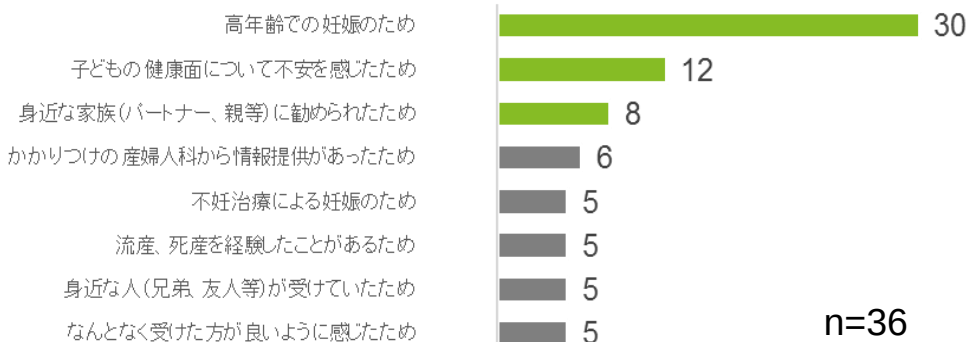
## NIPTの認定施設（制度）があることを知っていたか



## NIPTを受けた医療機関を選んだ理由（予約・診療時間について）



## NIPT受検の理由



## NIPT受検者の知識（説明後）

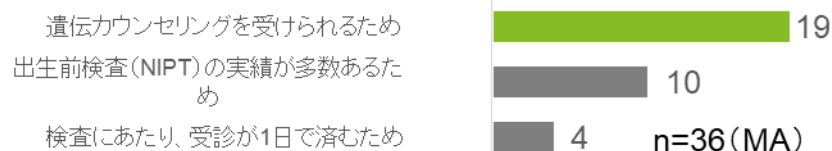
|                           | 年齢に応じて正確性が変わる（正答） | 年齢に応じて変わらない | どちらともいえない | わからない | 回答合計          |
|---------------------------|-------------------|-------------|-----------|-------|---------------|
| NIPTで胎児診断は確定できる           | 6                 | 2           | —         | 2     | 10            |
| NIPTで胎児診断は確定できるとは思わない（正答） | 7<br>(19.4%)      | 6           | —         | —     | 13<br>(36.1%) |
| どちらともいえない                 | 6                 | 4           | 2         | 1     | 13            |
| 回答合計                      | 19<br>(52.8%)     | 12          | 2         | 3     | 36<br>(100%)  |



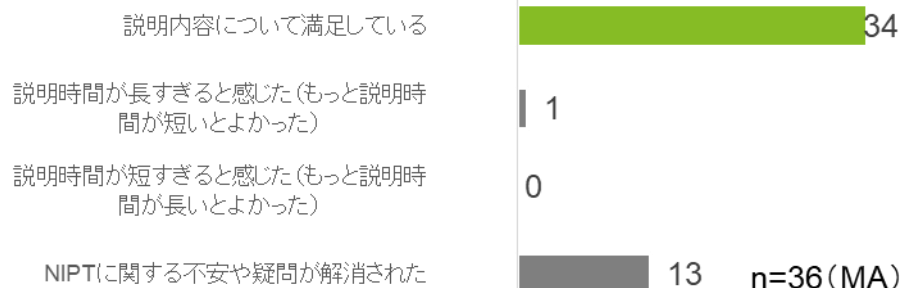
# C NIPT受検者調査（詳細）

- NIPTを受けた医療機関選定の理由は「遺伝カウンセリングを受けられるため」が最多であった。
- 受検者の約94%が検査前遺伝カウンセリングの内容に満足しており、約89%が遺伝カウンセリング前後で検査する気持ちに変化はなかったとの回答であった。
- 陰性以外の結果の場合に受検者が検査前遺伝カウンセリングに求める内容として、確定検査や染色体異常が見つかった際の選択肢、支援等に関する説明を求めている。

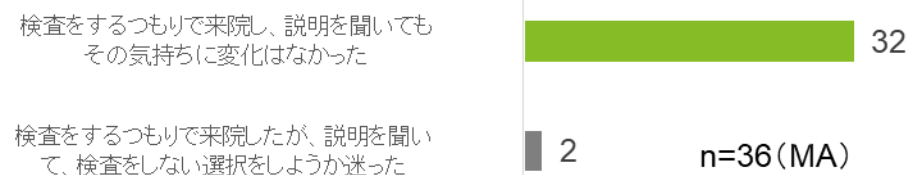
## 医療機関選定理由（検査体制等）



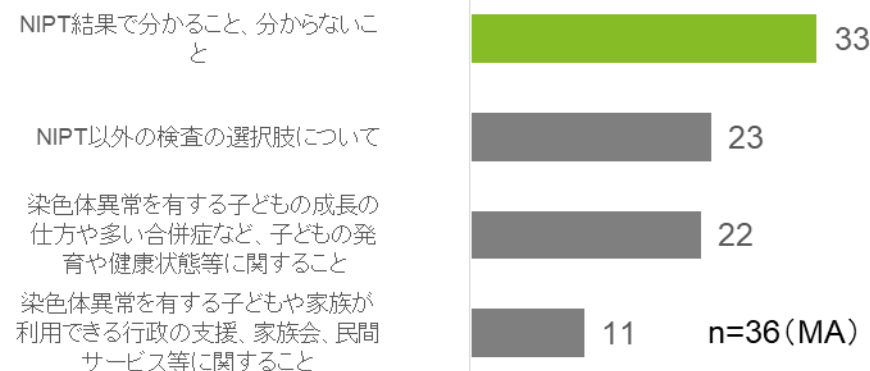
## 検査前遺伝カウンセリングについて感じたこと



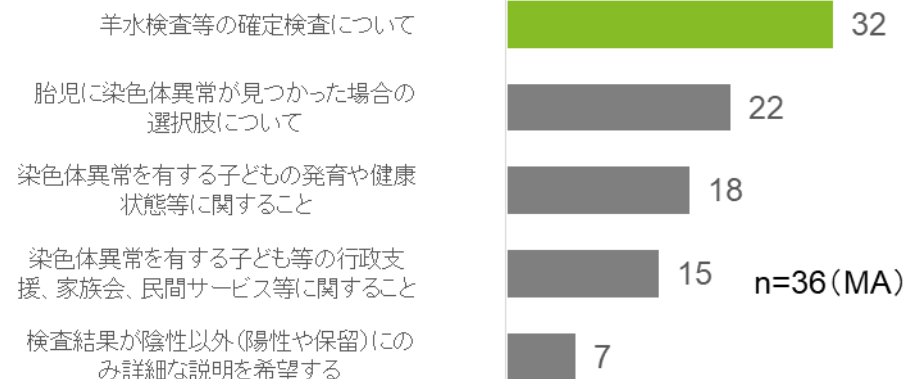
## 検査前遺伝カウンセリング後の気持ちの変化



## 検査前遺伝カウンセリングで説明されて良かった内容、聞きたかった内容



## 陰性以外の結果の場合に希望する説明内容



# C NIPT受検者調査（詳細）

- 検査情報等の偏りに関する不満、遺伝カウンセリングの感想、検査精度に対する不安、結果陽性時の判断等、NIPTを通して変化する受検者の感情がみられた。

## NIPT提供体制及びNIPT検査内容に関する意見

- ・ 中絶の選択をすることをやや否定されているように感じた
- ・ 性別は任意で教えてもらえると良い
- ・ 都心部では認可外の施設によるNIPTの提供や、NIPTに関する情報も多いが地方にはないため、きちんとしたルールがあるとよい
- ・ 検査料が高額である、費用が高額な理由が知りたい
- ・ 35歳以上の受検者に対して、出生前検査の案内をする病院としない病院があることに疑問に感じる
- ・ 陽性だった場合に、結局週数を経て羊水検査を受けなければ確定に至らないことを負担に感じる
- ・ 早い段階で確定診断が出来れば良いのと思う
- ・ 自身が妊婦検診を受けた産婦人科ではNIPTについての案内はなく、自ら調べて検査を受けた
- ・ 検査自体知らない人もいる。責任を持って子ども育てていくために、検査について全妊婦に通知し考えるきっかけにしてよいのではないか
- ・ NIPTを受けられる病院を増やしてほしい。居住する県には対象の病院がひとつしかなく、非常に遠くて検査を受けるために行くのに苦労した

## 遺伝カウンセリングに対する意見

- ・ とてもわかりやすく気持ちの通ったカウンセリングだった。カウンセリングを受けた結果、羊水検査が非常に危険であると感じた。自身は結果が陽性でも羊水検査を受けないかもしれないと伝えたところ、染色体異常の子を産むにあたってのフォロー体制があることを教えてもらった。結果的に、その時点で自分が1番知りたかったことはこれだったのだと思い、不安が和らぎ心強い気持ちになった。この病院でNIPTを受け非常に良かった
- ・ エコー検査結果での医者からの指摘で、とても不安になった。正常な胎児の状態と比べたり、検査について調べると色々な情報に溢れ、どうしたら一番いいのか迷った。遺伝カウンセリングで話をしっかり聞いて良かった

## NIPT結果が陽性である場合の判断についての意見

- ・ 陽性の結果が出た場合どうするかまで決めた上で検査を受けるか悩んだ
- ・ 陽性だった場合、上の子、自分たちの負担を考えるあきらめる気持ちが強いが、いざそうなったら即決できるかわからない
- ・ 高齢で初めての出産な為、不安な事が沢山あります。この検査を受けて陰性だったら良いのですが、陽性だった場合…どうするかまだ決めかねています
- ・ 上の子がいるので検査を受けなければという気持ちは妊娠前からあった。結果が陽性だった場合は妊娠の継続が難しいと思っているが、その際の処置や心身への負担など不安な面は大きく、少しも迷いが無いわけではない
- ・ まだ結果待ちですが、説明を受ける前、受けた後、結果確定後とずっとという複雑な気持ちが付きまとうのかなと思うが後悔しないと思う

## 検査で判明する内容に対する意見

- ・ あくまでも確率でしか提示されないことが不安をぬぐい切れない。可能性は低くても偽陰性の可能性があり、出産後に判明したらショックを受けるだろうという想像がつく。妊娠や出産に絶対は無いという改めて神聖なものだと思ふ神秘的気持ちがある
- ・ 出生前に分かることの少なさと、お腹の中に胎児がいるからしょうがないという諦めもある。エコーでNT検査異常を知らなければこんなに迷うこともなかったかもしれないという不思議な気持ちの一方で、考えられてよかったと思ふ相反する気持ちがある
- ・ 迷いはありませんでしたが、どうしても『命の選択をする』というイメージから、パートナーと実両親以外には誰にも言えない
- ・ 特に不安は感じなかった。知り合いの受検者も受けていて、周りでは受けている人も多い

## D 海外におけるNIPTに関する 実態調査

# D 海外におけるNIPTに関する実態調査（結果概要）

- 出生前検査の法制度はドイツ、スウェーデン、台湾で制定されている。
- 台湾以外の4ヶ国では、指針等において、受検要件や対象疾患、遺伝カウンセリングについて示されていた。

調査対象 ■ イギリス、ドイツ、イタリア、スウェーデン、台湾（順不同）の5カ国を対象に、NIPT関連法制度や公的補助制度等について英語及び日本語によるインターネット検索で入手可能な文献調査を実施した

| 調査項目概要            |                | 結果サマリ                                                                                                                   |
|-------------------|----------------|-------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------|
| 出生前検査の法制度         | －              | ・ 出生前検査の法制度は、ドイツ（2009年）、スウェーデン（2006年）、台湾（1985年）で制定されていることが確認できた。イギリス、イタリアでは該当情報が確認できなかった                                |
| NIPTに関する指針（政府機関等） | －              | ・ NIPTに関する指針（政府機関等）は、イギリス（2016年）、ドイツ（2019年）、イタリア（2015年）にて示されており、スウェーデン、台湾は該当情報が確認できなかった                                 |
| NIPTに関する指針（学会等）   | －              | ・ NIPTに関する指針（学会等）は、スウェーデン（2016年）にて示されており、イギリス、ドイツ、イタリア、台湾は該当情報が確認できなかった。なお、ドイツ及びイタリアは学会から声明が出されている                      |
| NIPTの受検要件及び受検者数等  | 受検者対象条件・対象妊娠週数 | ・ 受検者の対象条件・対象妊娠週数の両方示されているのは、スウェーデンであり、台湾は該当情報が確認できなかった<br>・ 受検者の対象条件のみ示しているのは、イギリス、ドイツである<br>・ 対象妊娠週数のみ示しているのは、イタリアである |
|                   | 対象疾患           | ・ 対象疾患は「13番、18番、21番の染色体の異常」と示しているのは、イギリス、ドイツ、スウェーデン、イタリアであり、台湾は該当情報が確認できなかった                                            |
|                   | 遺伝カウンセリング      | ・ 遺伝カウンセリングは、ドイツ、イタリア、スウェーデンは必要とし、イギリスは出生前スクリーニングの必要な情報提供を行っており、台湾は該当情報が確認できなかった                                        |
| NIPTの公的補助         | －              | ・ NIPTの公的補助制度は、イギリス、ドイツ（2020年末開始予定）、イタリア（トスカーナ州）、スウェーデンで確認でき、台湾は自費診療である<br>・ 各国のNIPTの公的補助制度の対象は、各国の受検要件に適合する者である        |

（参考）オランダ

- ・ 2017年4月以降は、病歴やリスクなど関わらず、出生前スクリーニングにNIPTを導入し、NIPTを出生前スクリーニングの第一選択として実施する、世界初の国となった。
- ・ オランダにはNIPTコンソーシアム制度が設けられており、医療の専門家、研究の専門家、患者の代表者、倫理学者及び出生前スクリーニングを実施する医療機関を含む全国的なネットワークが構築されている。

# D 海外におけるNIPTに関する実態調査（一覧）

|                   |           | イギリス  | イタリア  | ドイツ                                                                                                                                                                    | スウェーデン  | 台湾  |
|-------------------|-----------|----------------------------------------------------------------------------------------|-----------------------------------------------------------------------------------------|-----------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------|--------------------------------------------------------------------------------------------|----------------------------------------------------------------------------------------|
| 出生前検査の法制度         |           | 無し                                                                                     | 無し                                                                                      | 有り<br>2009年ヒトの遺伝子検査に関する法律（遺伝子診断法）                                                                                                                                                                                                                         | 有り<br>2006年Lag(2006:351) om genetisk integritet m.m.                                       | 有り<br>1985年Genetic Health Law                                                          |
| NIPTに関する指針（政府機関等） |           | 有り<br>2016年1月（UK NSC Non-Invasive Prenatal Testing (NIPT) recommendation）              | 有り<br>2015年5月（Guideline DNA-based Non-Invasive Prenatal Testing – NIPT）                 | 有り<br>2019年9月 <small>(Nicht-invasive Pränataldiagnostik zur Bestimmung des Risikos autosomaler Trisomien 13, 18 und 21 mittels eines molekulargenetischen Tests (NIPT) für die Anwendung bei Schwangerschaften mit besonderen Risiken (ドイツ語・声 明))</small> | 無し                                                                                         | 無し                                                                                     |
| NIPTに関する指針（学会等）   |           | 無し                                                                                     | 無し<br>※学会 <u>声明</u> あり（the Italian College of Fetal Maternal Medicine）                  | 無し<br>※ドイツ人類社会医学会の <u>声明</u> あり                                                                                                                                                                                                                           | 有り<br>2016年（The Swedish Society of Obstetrics and Gynecology）                              | 無し                                                                                     |
| NIPT等の受検要件        | 受検者対象条件   | 1次スクリーニング(全員必須)であるコンバインド検査後に、対象疾患の罹患率が1/150以上であることが判明した場合<br>※本確率の妥当性は現在検討中            | 記載無し                                                                                    | 統計的に対象疾患の確率が高い妊婦<br>※対象条件に1次スクリーニングの基準値は設けない                                                                                                                                                                                                              | 1次スクリーニングであるコンバインド検査後に、確率が1/51～1/1000の場合、NIPTの適応。1/50以上の場合は、侵襲的検査が推奨される                    | 妊娠初期のコンバインド検査が第一選択。<br>※他のスクリーニングツールと比較して高価であるためNIPTを第一選択としてはいない。                      |
|                   | 対象週数      | 記載無し（10～14週のコンバインド検査実施以降）                                                              | 対象週数は妊娠10週以降                                                                            | 記載無し                                                                                                                                                                                                                                                      | 妊娠11～13週で実施される1次スクリーニング後                                                                   | 情報無し                                                                                   |
|                   | 対象疾患      | 13番、18番、21番目の染色体                                                                       | 13番、18番、21番目の染色体                                                                        | 13番、18番、21番目の染色体                                                                                                                                                                                                                                          | 13番、18番、21番目の染色体                                                                           | 情報無し                                                                                   |
|                   | 遺伝カウンセリング | ×（出生前スクリーニングの必要な情報提供のみ）                                                                | 有り<br>（検査前）                                                                             | 有り<br>（検査前・後）                                                                                                                                                                                                                                             | 有り                                                                                         | 情報無し                                                                                   |
| 公的補助等             | 公的補助（費用）  | 有り（NHS財団信託）<br>※NHS病院は対象妊婦なら自己負担無し、自己負担の場合は約4万円。民間病院の自己負担は約6万円。                        | △<br>※トスカナ州は対象者の自己負担無し。対象外の場合の自己負担は約2万円。                                                | 無し<br>※2020年末には保険適応予定                                                                                                                                                                                                                                     | 有り<br>※KUBテストで対象となった場合は自己負担無し。自己負担の場合は、約6万円。                                               | 無し<br>※全額自己負担（約8万円）                                                                    |
|                   | 対象者       | 受検対象者                                                                                  | 受検対象者                                                                                   | —                                                                                                                                                                                                                                                         | 受検対象者                                                                                      | —                                                                                      |
| 受検者数              |           | 年間1万人（2016年のThe Guardianにおける推定）                                                        | 情報無し                                                                                    | 情報無し                                                                                                                                                                                                                                                      | 情報無し                                                                                       | 情報無し                                                                                   |
| 妊婦へのサポート体制        |           | 民間のチャリティ組織であるARCが妊婦へのサポートを実施。また、妊婦向けの小冊子で関係組織とのアクセスを確保。                                | 情報無し                                                                                    | 妊娠葛藤の回避及び克服のための法律が制定。公的な相談支援を制度化しており、無料で相談が可能。                                                                                                                                                                                                            | 情報無し                                                                                       | 情報無し                                                                                   |