

**国内におけるNIPT受検に関する実態調査の  
施設アンケート調査報告書**  
出生前検査における実態調査研究

2020年4月10日

## 凡例

本調査研究事業に共通する凡例を以下に示した。

用語等	説明
NIPT	・母体血を用いた出生前遺伝学的検査のこと ・無侵襲的出生前遺伝学的検査(Non Invasive Prenatal genetic Testing)の略
認定施設	・日本医学会で母体血を用いた出生前遺伝学的検査の実施施設として認定された施設のこと ・認定施設と呼ぶ
非認定施設	・日本医学会で母体血を用いた出生前遺伝学的検査の実施施設として認定を受けていないNIPT提供施設のこと ・非認定施設と呼ぶ
NIPTコンソーシアム	・NIPTを国内で施行するに当たり、適切な遺伝カウンセリング体制に基づいて検査提供するための、遺伝学的出生前診断に精通した専門家(産婦人科、小児科、遺伝カウンセラー)の自主的組織
MA	・複数回答あり(Multiple Answerの略)

# 目次

凡例	1
<hr/>	
I 施設別集計(認定施設・非認定施設)	3
<hr/>	
II 総計	83
<hr/>	
III クロス集計	128
<hr/>	

# I 施設別集計(認定施設・非認定施設)

## 目次

1. 調査概要	5
<hr/>	
2. 調査サマリ	9
<hr/>	
3. 調査結果	16
(3-1)施設基本情報	
(3-2)提供体制・実績・検査範囲・解析方法	
(3-3)受検者の状況	
(3-4)遺伝カウンセリングの提供状況	
(3-5)医療連携	
(3-6)意見・要望等	
<hr/>	

# 1. 調査概要

# 認定施設・非認定施設に対して同一アンケート調査を実施した

## 調査概要

### ■ 調査目的

- NIPT提供施設における提供実態を明らかにすること

### ■ 調査対象

- 認定施設(92施設)及び非認定施設(51施設)の計143施設

### ■ 調査方法

- アンケート調査用紙を郵送し、専用封筒にて回収した

### ■ 調査項目

- 次頁参照

### ■ 期間

- 令和2年1月23日(木)発送から令和2年2月26日(水)回収まで

### ■ アンケート結果の有効回答の取扱い方針(データクレンジング時の未完全データの対処について)

- 本調査では設問に数値を回答すべき個所が未記入のままの調査票が複数あった。例えば、ある施設の調査票においてNIPT提供実績件数合計は記入があるが、件数内訳(実施件数、未実施件数)が未記入である場合や、あるいは件数内訳の一方は記入があり、もう一方は未記入という場合等である
- この影響は、例えば全施設で集計する場合に、件数合計の総計と件数内訳の総計が合致しない、そのため内訳の割合が正しく計算できない点である(NIPT辞退割合が正確に算出できない)
- そこで本集計作業における当該問題の対処方針として、全ての数値に記入がない場合であっても、有効な集計ができる場合は有効回答として取り扱うこととした
- 例えば、件数内訳は使用せず、件数合計のみを使用して総計を集計する。あるいは、件数合計と件数内訳の記入が完全になされていた場合には、割合を集計できる等とした
- 各図表には有効回答数を(n=件数)で表記した

# 認定施設・非認定施設に共通項目のアンケート調査を実施した

## 調査項目

大項目	小項目
(1) 施設基本情報	<ul style="list-style-type: none"> <li>① 所在地</li> <li>② NIPTを提供している診療科</li> <li>③ NIPTの遺伝カウンセリングを提供している診療科</li> </ul>
(2) 提供体制	<ul style="list-style-type: none"> <li>① NIPTを提供している診療科の要員</li> <li>② NIPTの検査範囲</li> <li>③ NIPT提供実績</li> <li>④ NIPTの結果を基に行う確定検査の提供の有無</li> <li>⑤ NIPT検査の委託先</li> </ul>
(2-2) NIPTの検査の解析	<ul style="list-style-type: none"> <li>① 検査の解析方法(自施設または外部委託)</li> <li>② 外部委託の場合、委託先名称、委託理由</li> </ul>
(3) 受検者の状況	<ul style="list-style-type: none"> <li>① 受検者数及び受検者の来院エリアと割合</li> <li>② 受検者のうち、検査説明・遺伝カウンセリング等を受けた方の割合</li> <li>③ 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</li> <li>④ 受検者の方が貴施設を選んだ理由</li> <li>⑤ 受検者の不安</li> </ul>
(4) 遺伝カウンセリングの提供状況	<ul style="list-style-type: none"> <li>① 結果説明方法</li> <li>② NIPT受検希望者への遺伝カウンセリングの提供の有無</li> <li>③ 遺伝カウンセリングの提供タイミング</li> <li>④ 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</li> </ul>
(5) 医療連携	<ul style="list-style-type: none"> <li>① NIPTを提供するに当たり、他医療機関との連携の有無</li> <li>② 医療連携を行っている施設</li> <li>③ 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</li> </ul>
(6) 意見・要望等	<ul style="list-style-type: none"> <li>① 日本医学会の認定基準に関する課題や要望</li> <li>② 現在のNIPTに関する意見等</li> </ul>

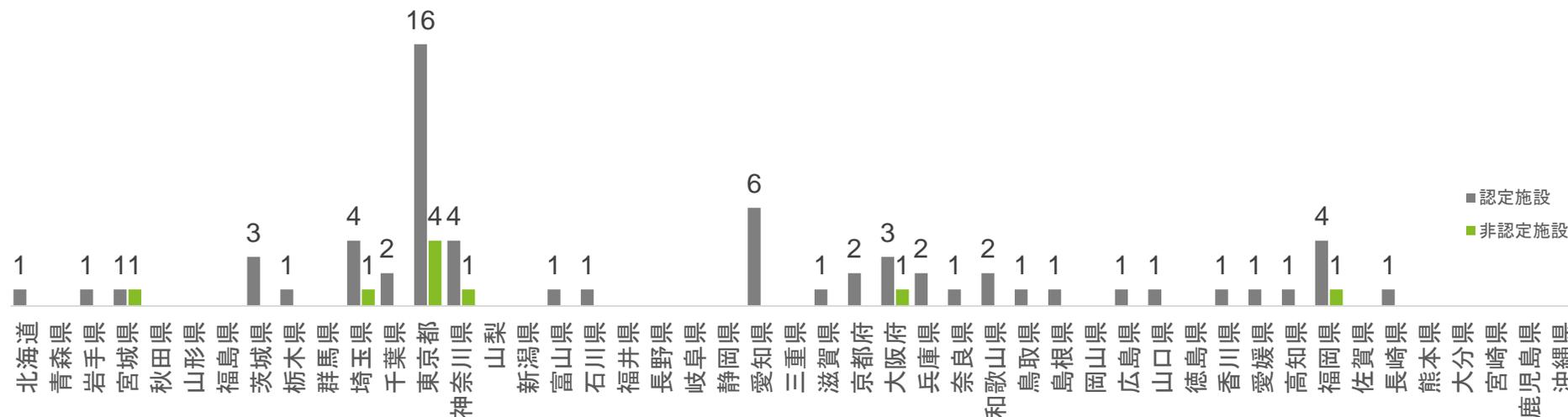
# 全国143施設に調査票を送付し、認定施設71施設(77.2%)、非認定施設9施設(17.6%)、計80施設(55.9%)の回答数(回収率)となった

## 回収率

### ■アンケート回収率

	認定施設	非認定施設	全体
対象施設	92	51	143
回答数	71	9	80
回収率	77.2%	17.6%	55.9%

### ■都道府県別アンケート回答施設数



北海道・東北 (認定3/非認定1)	関東 (認定30/非認定6)	北陸・甲信越 (認定2/非認定0)	東海 (認定6/非認定0)	関西 (認定12/非認定1)	中国・四国 (認定7/非認定0)	九州・沖縄 (認定5/非認定1)
----------------------	-------------------	----------------------	------------------	-------------------	---------------------	---------------------

## 2. 調査サマリ

## アンケート調査結果サマリ(1/6)

<p>(1) 施設基本情報</p>	<p><b>【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】</b></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>
<p>(2-1) NIPT提供体制</p>	<p><b>【NIPTを提供している診療科の要員】</b></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><b>【NIPTの検査範囲】</b></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><b>【NIPT提供実績】</b></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(NIPT受検に訪れた人の総数)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></ul>

## アンケート調査結果サマリ(2/6)

<p>(2-1) NIPT提供体制 (前頁続き)</p>	<p><b>【NIPT提供実績】(前頁続き)</b></p> <ul style="list-style-type: none"><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%&lt;非認定施設2.3%、陽性割合では認定施設1.7%&gt;非認定施設0.5%という結果であった</li></ul> <p><b>【NIPTの結果を基に行う確定検査の提供の有無】</b></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><b>【NIPT検査の委託先】</b></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><b>【検査の解析方法(自施設または外部委託)】</b></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、Verinata Healthとその子会社であるIllumina社に外部委託している</p> <p><b>【外部委託の場合、委託先名称、委託理由】</b></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>

## アンケート調査結果サマリ(3/6)

### (3) 受検者の状況

#### 【受検者数及び受検者の来院エリアと割合】

- 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
- 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
- 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

#### 【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】

- 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
- 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

#### 【受検者の方が貴施設を選んだ理由】

- 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
- 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

#### 【受検者の不安】

- 「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

## アンケート調査結果サマリ(4/6)

### (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

## アンケート調査結果サマリ(5/6)

### (4) 遺伝カウンセリングの提供状況 (前頁続き)

#### 【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】(前頁続き)

- 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

## アンケート調査結果サマリ(6/6)

<p>(5) 医療連携</p>	<p><b>【NIPTを提供するに当たり、他医療機関との連携の有無】</b></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><b>【医療連携を行っている施設】</b></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><b>【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】</b></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>
<p>(6) 意見・要望等</p>	<p><b>【日本医学会の認定基準に関する課題や要望】</b></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><b>【現在のNIPTに関する意見等】</b></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>

# 3. 調査結果

## **(3-1) 施設基本情報**

- ①所在地
- ②NIPTを提供している診療科
- ③NIPTの遺伝カウンセリングを提供している診療科

# 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出る

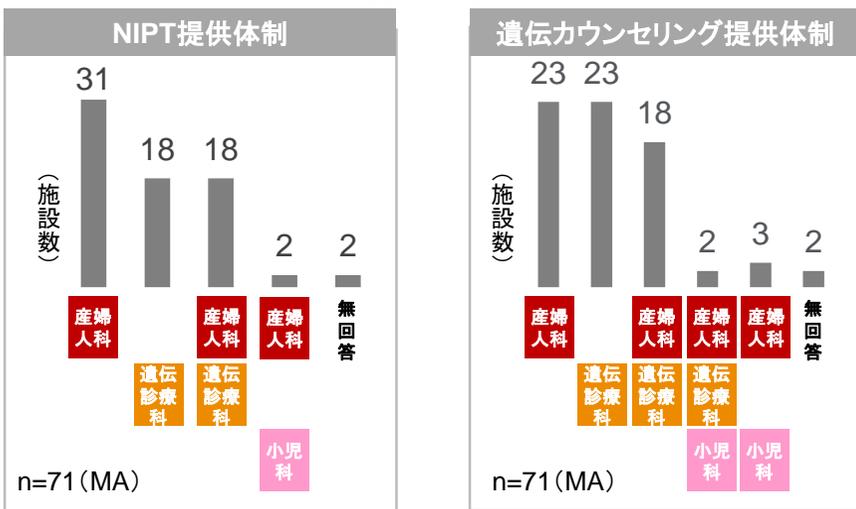
## NIPT提供診療科体制及び遺伝カウンセリング提供体制

設問1③出生前検査(NIPT)を提供している診療科  
 設問1③出生前検査(NIPT)の遺伝カウンセリングを提供している診療科

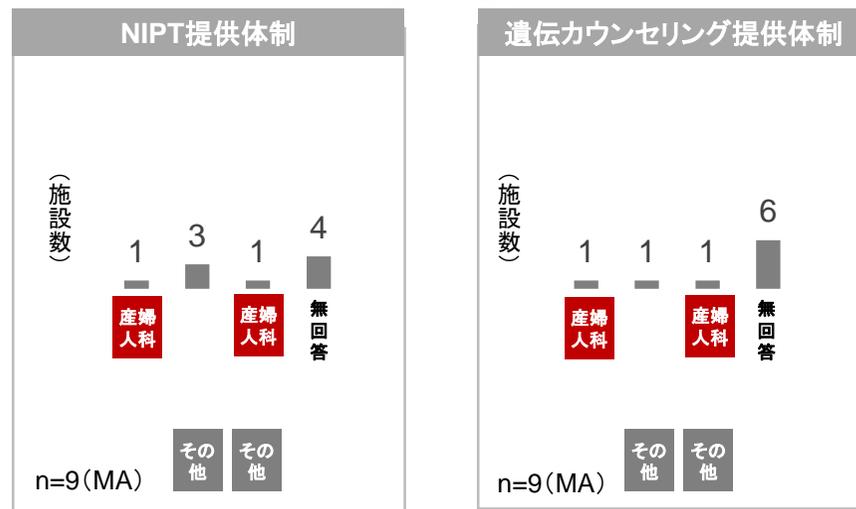
### 認定施設

### 非認定施設

図表1: 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)



図表2: 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)



**産婦人科** 産科・婦人科・産婦人科・母子診療科・女性診療科など母体に係る診療を実施している科  
**その他** 産婦人科、遺伝診療科、小児科以外の診療科(例:内科、皮膚科、美容皮膚科、形成外科など)

**遺伝診療科** 臨床遺伝診療センター、ゲノム医療科など遺伝子診療を実施している科または部門

**小児科** 胎児診療科・新生児科・小児科など子どもに係る診療を実施している科

- 単独の診療科の場合は、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る
- 遺伝カウンセリング提供には、産婦人科と遺伝診療科が連携、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

- 単科の診療科は、その他科が提供する場合が複数みられた
- 産婦人科とその他科が連携している施設がみられた

## **(3-2) 提供体制**

### **(3-2-1) NIPT提供体制**

- ①NIPTを提供している診療科の要員
- ②NIPTの検査範囲
- ③NIPT提供実績
- ④NIPTの結果を基に行う確定検査の提供の有無
- ⑤NIPT検査の委託先

# 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

## NIPTを提供している診療科の要員

### 設問1①

#### NIPTを提供している診療科の要員

#### 認定施設

図表3: NIPT提供をしている診療科の要員(認定施設)

NIPT提供要員	常勤(人)			非常勤(人)		
	最大値	平均値	中央値	最大値	平均値	中央値
医師	49.0	11.1	6.0	18.0	3.6	2.0
産婦人科医	30.0	7.0	4.0	20.0	2.5	1.5
(うち)産婦人科専門医	30.0	6.1	4.0	8.0	2.0	1.0
(うち)周産期(母体・胎児専門医)	19.0	2.5	2.0	2.0	0.3	0.0
(うち)臨床遺伝専門医	11.0	1.9	1.0	3.0	0.8	1.0
小児科医	36.0	6.6	2.0	15.0	3.0	1.0
(うち)小児科専門医	25.0	4.8	2.0	12.0	1.9	1.0
(うち)周産期(新生児)専門医	7.0	1.2	0.0	1.0	0.2	0.0
(うち)臨床遺伝専門医	3.0	1.1	1.0	2.0	0.5	0.0
その他科	7.0	1.2	1.0	3.0	0.4	0.0
(うち)臨床遺伝専門医	7.0	1.1	1.0	3.0	0.4	0.0
助産師	54.0	12.1	2.0	2.0	0.2	0.0
看護師(助産師以外)	32.0	4.3	1.0	4.0	0.5	0.0
遺伝看護専門看護師	1.0	0.0	0.0	0.0	0.0	0.0
公認心理師、臨床心理士	4.0	0.5	0.0	2.0	0.3	0.0
認定遺伝カウンセラー	3.0	1.0	1.0	5.0	0.8	1.0
その他要員	6.0	1.2	1.0	1.0	0.1	0.0

n=71

- 産婦人科専門医の常勤平均値は6.1人、うち1.9人が臨床遺伝専門医であった
- 小児科専門医のうち臨床遺伝専門医の常勤平均値は1.1人であった
- 遺伝カウンセラーの常勤平均値は1.0人で、最大で3人であった

#### 非認定施設

図表4: NIPTを提供している診療科の要員(非認定施設)

NIPT提供要員	常勤(人)			非常勤(人)		
	最大値	平均値	中央値	最大値	平均値	中央値
医師	2.0	2.0	2.0			
産婦人科医	1.0					
(うち)産婦人科専門医	1.0	1.0	1.0	1.0	1.0	1.0
(うち)周産期(母体・胎児専門医)						
(うち)臨床遺伝専門医		NA				
小児科医				1.0	1.0	1.0
(うち)小児科専門医				2.0	2.0	2.0
(うち)周産期(新生児)専門医						
(うち)臨床遺伝専門医						
その他科	2.0	1.5	1.5	2.0	1.0	1.0
(うち)臨床遺伝専門医		1.0	1.0			
助産師						
看護師(助産師以外)	7.0	5.0	5.0	4.0	3.5	3.5
遺伝看護専門看護師						
公認心理師、臨床心理士						
認定遺伝カウンセラー		NA				
その他要員	1.0	1.0	1.0	1.0	1.0	1.0

n=9

- 産婦人科専門医は常勤・非常勤ともに最大・平均値・中央値は1人で、臨床遺伝専門医は回答なしであった
- 産婦人科・小児科以外の診療科医で臨床遺伝専門医は常勤平均値1人であった
- 非常勤の小児科専門医が所属する施設もあった
- その他科は5施設あり、臨床遺伝専門医はそのうちの1施設に在籍していた

# 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

## NIPTの検査提供範囲

### 設問1②

NIPTにおいて、どこまでの検査を提供していますか

#### 認定施設

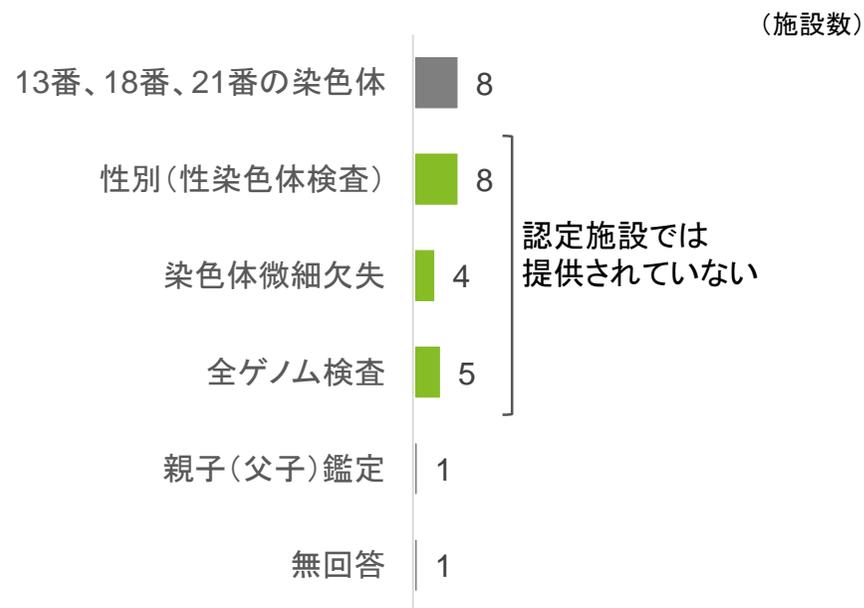
図表5: NIPT検査提供範囲(認定施設)



n=71(MA)

#### 非認定施設

図表6: NIPT検査提供範囲(非認定施設)



n=9(MA)

➤ 認定施設では主に13番、18番、21番の3染色体のみを検査対象としている

➤ 非認定施設では13番、18番、21番の染色体以外にも対象とした検査を提供しており、特に性別(性染色体検査)は9施設中無回答を除く8施設が提供している

# 下表の通り調査票に記入のあった数値を集計した (未記載により内訳と合計件数が一致しないため、有効回答を抽出して分析した)

## NIPT提供実績(調査票の全体集計結果①実施件数)(1/7)

### 設問7①②③

直近のNIPT提供実績について可能であれば教えてください(2018年度及び2019年度4月～9月実績)

図表7:2018年度及び2019年度4月～9月における認定施設・非認定施設のNIPT提供実績(調査票集計結果)

	2018年度					2019年度4月～9月				
	認定施設		非認定施設		合計件数	認定施設		非認定施設		合計件数
	実施件数	回答件数	実施件数	回答件数		実施件数	回答件数	実施件数	回答件数	
<b>①NIPTの実施・非実施件数</b>	12,893	n=61	1,593	n=3	14,486	6,476	n=59	911	n=5	7,387
(うち)検査実施	3,110	n=63	2,513	n=3	5,623	6,093	n=61	2,540	n=6	8,633
(うち)検査非実施(遺伝カウンセリングの結果等により辞退)	1,518	n=59	2	n=2	1,520	810	n=58	1	n=4	811
<b>②NIPT検査結果の内訳</b>	11,861	n=63	2,513	n=3	14,374	5,912	n=61	1,270	n=6	7,182
陰性	11,022	n=63	2,443	n=3	13,465	5,524	n=61	1,237	n=5	6,761
偽陰性、偽陽性、判定保留	64	n=62	57	n=2	121	17	n=60	20	n=3	37
陽性	188	n=63	13	n=3	201	188	n=60	13	n=4	201
<b>③NIPT受検者の年代別人数合計</b>	9,950	n=58	2,503	n=2	12,453	5,386	n=60	1,073	n=2	6,459
～20歳未満	0	n=55	0	n=0	0	0	n=54	0	n=0	0
20歳以上25歳未満	11	n=56	13	n=2	24	6	n=54	6	n=2	12
25歳以上30歳未満	52	n=58	220	n=2	272	38	n=56	109	n=2	147
30歳以上35歳未満	557	n=60	849	n=2	1,406	280	n=56	358	n=3	638
35歳以上40歳未満	6,106	n=60	975	n=2	7,081	3,186	n=59	436	n=3	3,622
40歳以上	3,924	n=59	446	n=2	4,370	1,954	n=58	199	n=3	2,153
不明	239	n=51	0	n=0	239	7	n=50	7	n=3	14

集計結果に関する注意事項:

- 設問に回答のあった数値を集計しているため、内訳と合計値が整合しない。例えば、本来は①NIPTの実施・非実施件数12,893件は、(うち)検査実施3,110件と(うち)検査非実施1,518件の合計値でなければならないが、多くの施設で合計値のみ記入して内訳は未記入であった
- 非認定施設は9件あったが、NIPT提供件数について具体的な数値記載があったのは最大6件であり、全く回答がない項目も見られた

# 認定施設、非認定施設別の最大値、最小値、平均値、中央値は下表の通り (未記載により内訳と合計件数が一致しないため、有効回答を抽出して分析した)

## NIPT提供実績(調査票の全体集計結果②最大値、最小値、平均値、中央値)(2/7)

### 設問7①②③

直近のNIPT提供実績について可能であれば教えてください(2018年度及び2019年度4月～9月実績)

#### 認定施設

図表8: NIPT提供実績の最大値、最小値、平均値、中央値  
(認定施設)

	2018年度				2019年度4月～9月			
	最大値	最小値	平均値	中央値	最大値	最小値	平均値	中央値
①NIPTの実施・非実施件数	1,203	0	211	122	751	0	110	61
(うち)検査実施	1,134	4	189	118	688	1	100	64
(うち)検査非実施(遺伝カウンセリングの結果等により辞退)	364	0	26	8	183	0	14	5
②NIPT検査結果の内訳	1,134	0	188	111	688	0	97	59
陰性	1,118	4	175	109	670	0	91	60
偽陰性、偽陽性、判定保留	7	0	1	0	2	0	0	0
陽性	14	0	3	2	17	0	2	1
③NIPT受検者の年代別人数合計	1,134	0	172	105	688	0	90	58
～20歳未満	0	0	0	0	0	0	0	0
20歳以上25歳未満	2	0	0	0	2	0	0	0
25歳以上30歳未満	5	0	1	0	5	0	1	0
30歳以上35歳未満	70	0	9	4	50	0	5	2
35歳以上40歳未満	731	0	102	59	450	0	54	29
40歳以上	334	1	67	42	188	0	34	25
不明	236	0	5	0	1	0	0	0

n=71

- 1施設当たりNIPTの実施・非実施件数(NIPT受検に訪れた人の総数)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
- 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

#### 非認定施設

図表9: NIPT提供実績の最大値、最小値、平均値、中央値  
(非認定施設)

	2018年度				2019年度4月～9月			
	最大値	最小値	平均値	中央値	最大値	最小値	平均値	中央値
①NIPTの実施・非実施件数	1,590	0	531	3	714	0	182	42
(うち)検査実施	1,588	3	838	922	713	4	254	151
(うち)検査非実施(遺伝カウンセリングの結果等により辞退)	2	0	1	1	1	0	0	0
②NIPT検査結果の内訳	1,588	0	628	463	713	0	212	97
陰性	1,537	3	814	903	692	4	247	145
偽陰性、偽陽性、判定保留	41	16	29	29	16	0	7	4
陽性	10	0	4	3	6	0	3	4
③NIPT受検者の年代別人数合計	1,584	919	1,252	1,252	713	360	537	537
～20歳未満	0	0	0	0	0	0	0	0
20歳以上25歳未満	8	5	7	7	4	2	3	3
25歳以上30歳未満	125	95	110	110	72	37	55	55
30歳以上35歳未満	525	324	425	425	237	1	119	120
35歳以上40歳未満	626	349	488	488	279	11	145	146
40歳以上	300	146	223	223	121	23	66	55
不明	0	0	0	0	7	0	2	0

n=9

- NIPTの実施・非実施件数(NIPT受検に訪れた人の総数)の最大値は認定施設1,203件、非認定施設1,590件で非認定施設の方が多かった
- 非認定施設では遺伝カウンセリング後の辞退数が最大2件と少ない結果となった
- 25歳以上30歳未満の年代への提供は非認定施設の方が多結果となった

# 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

## NIPT提供実績(年度別NIPT提供実績)(3/7)

### 設問7①

直近のNIPT提供実績について可能であれば教えてください(2018年度及び2019年度4月～9月実績)

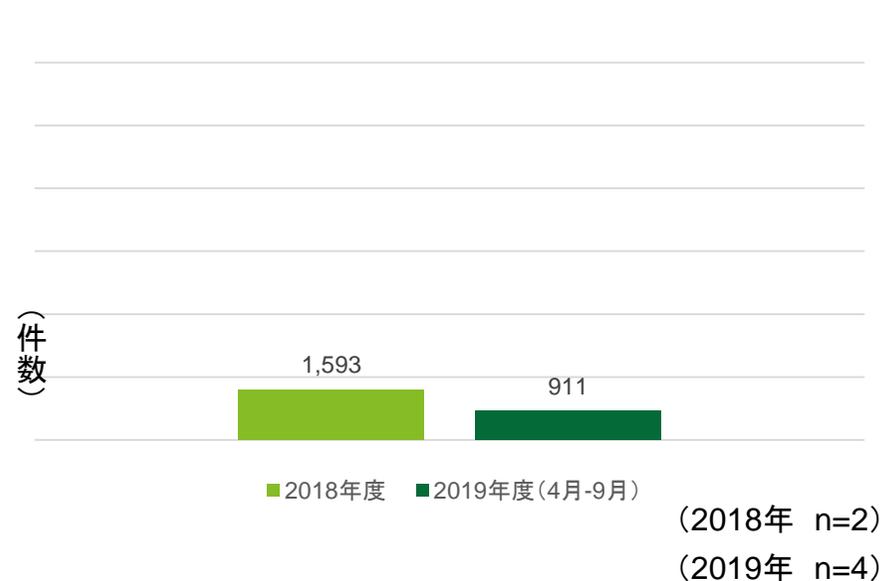
#### 認定施設

図表10: 年度別NIPT提供実績(認定施設)



#### 非認定施設

図表11: 年度別NIPT提供実績(非認定施設)



➤ グラフの件数は前頁表中の「①NIPTの実施・非実施件数」(年度合計数の総計)を用いた

➤ グラフの件数は前頁表中の「①NIPTの実施・非実施件数」(年度合計数の総計)を用いた

➤ 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

# 認定施設は35-40歳、40歳以上を中心にNIPTを提供する。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、同階層の件数は認定施設を上回る

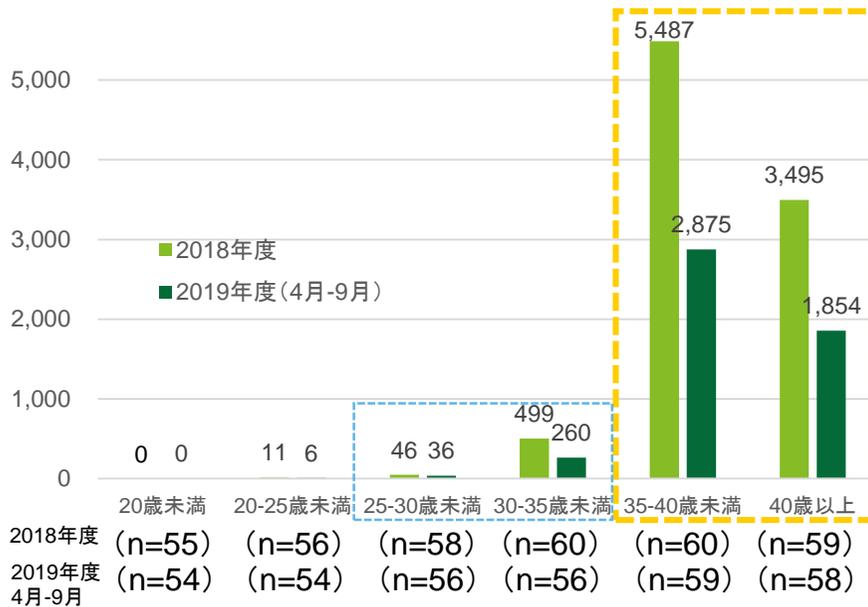
## NIPT提供実績(年度別年齢階層別NIPT提供実績)(4/7)

### 設問7③

直近のNIPT提供実績について可能であれば教えてください(2018年度及び2019年度4月～9月実績)

#### 認定施設

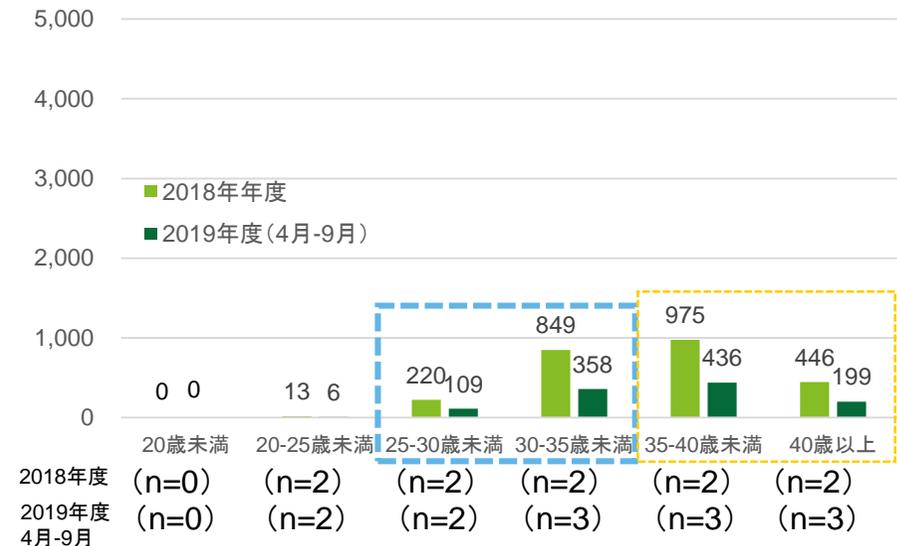
図表12: 年度別年齢階層別NIPT提供実績(認定施設)



- 年齢階層ごとに回答数が異なるためn数を個別に表記した
- 提供の中心となる年齢階層は35-40歳未満及び40歳以上であった
- 25歳-35歳未満は少数ではあるがNIPTを提供実績があった

#### 非認定施設

図表13: 年度別年齢階層別NIPT提供実績(非認定施設)



- 年齢階層ごとに回答数が異なるためn数を個別に表記した
- 回答施設2件で25-30歳未満の受検者数は2018年度220件あり、認定施設の46件を超える提供件数であった
- 35-40歳未満が提供のピークとなるのは認定施設と同様であった

# 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

## NIPT提供実績(実施件数・非実施件数)(5/7)

### 設問7②

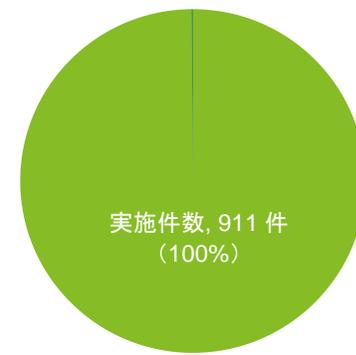
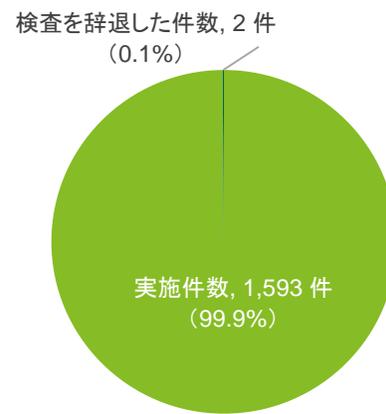
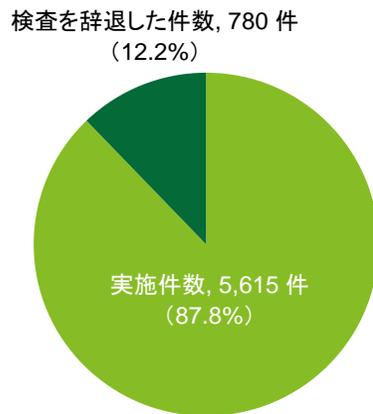
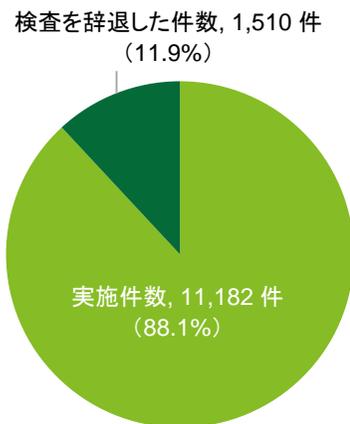
直近のNIPT提供実績について可能であれば教えてください(2018年度及び2019年度4月～9月実績)

#### 認定施設

#### 非認定施設

図表14: NIPT提供件数(実施割合、辞退割合)(認定施設)

図表15: NIPT提供件数(実施割合、辞退割合)(非認定施設)



2018年度 (n=58)

2019年度4月～9月 (n=56)

2018年度 (n=2)

2019年度4月～9月 (n=1)

➤ NIPT実施割合は2018年度88.1%、2019年度4月～9月87.8%と0.3%減少するも横ばい傾向である

➤ NIPT実施割合は2018年度99.9%、2019年度4月～9月100%であった。回答施設が2施設でそのうち1施設の実績が大半を占めていた  
➤ 当該施設では基本的には受検者の希望でNIPTを全例で提供していると推測できる

# 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

## NIPT提供実績(施設別NIPT提供実績及び遺伝カウンセリング後のNIPT辞退割合)(6/7)

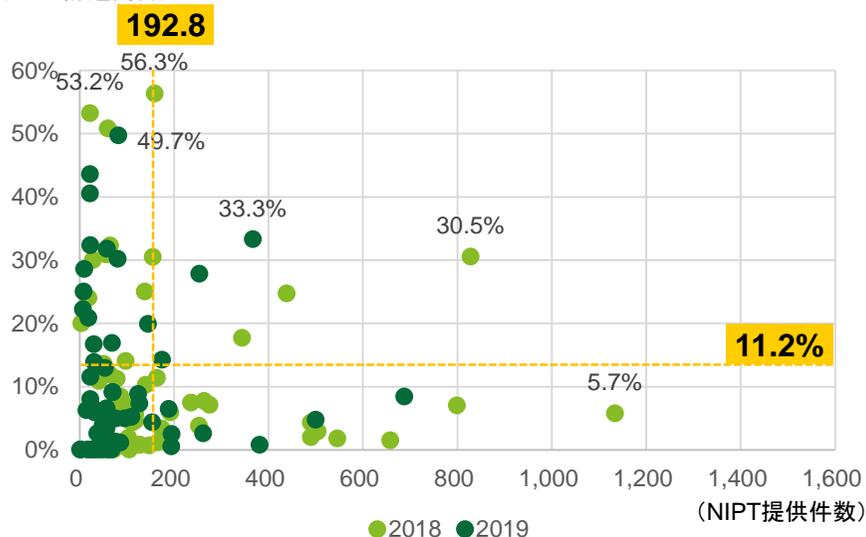
### 設問7①

直近のNIPT提供実績について可能であれば教えてください(2018年度及び2019年度4月～9月実績)

#### 認定施設

図表16:施設別NIPT提供件数及びNIPT辞退割合(認定施設)

(NIPT辞退割合)



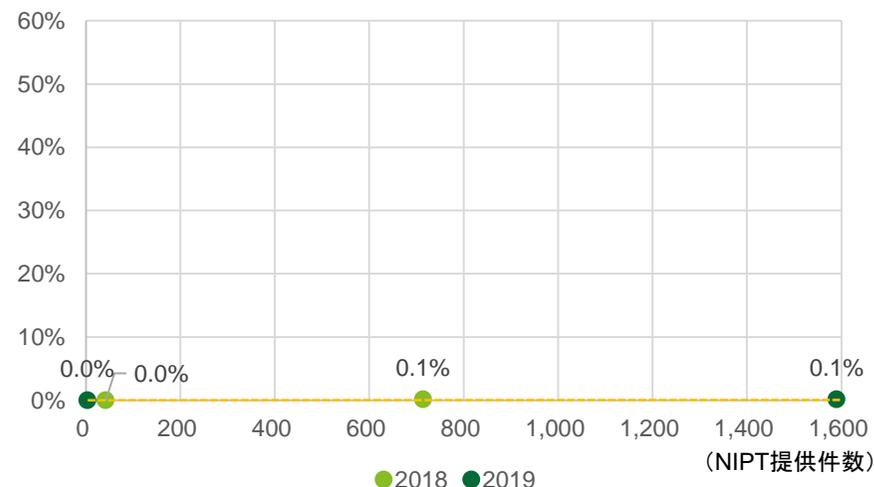
(2018年 n=58)

(2019年 n=56)

#### 非認定施設

図表17:施設別NIPT提供件数及びNIPT辞退割合(非認定施設)

(NIPT辞退割合)



(2018年 n=2)

(2019年 n=4)

- 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)が集中していた
- 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

- 非認定施設は2施設のデータとなる
- 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

# 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%の結果であった

## NIPT提供実績(NIPT検査結果の内訳)(7/7)

### 設問7②

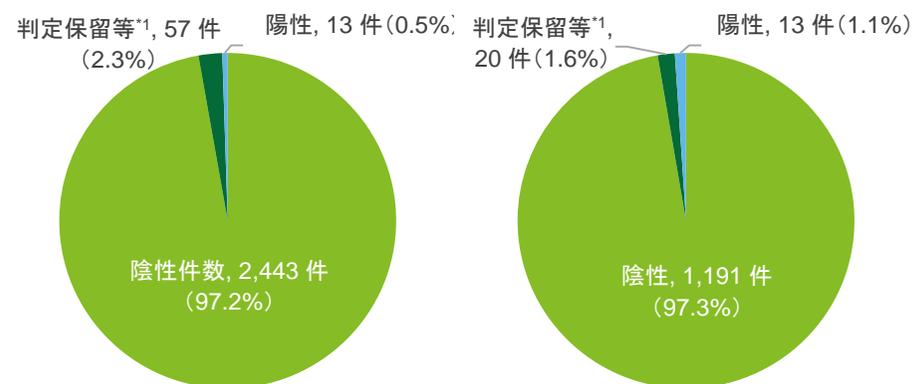
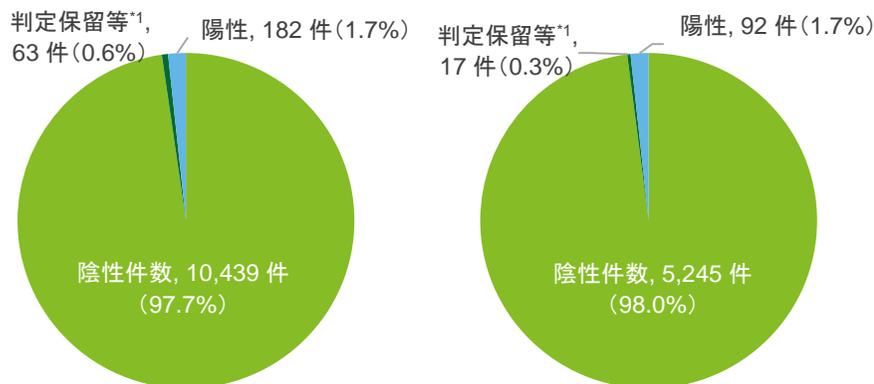
直近のNIPT提供実績について可能であれば教えてください(2018年度及び2019年度4月～9月実績)

#### 認定施設

#### 非認定施設

図表18:NIPT検査結果の内訳(認定施設)

図表19:NIPT検査結果の内訳(非認定施設)



2018年度 (n=58)

2019年度4月～9月 (n=57)

2018年度 (n=3)

2019年度4月～9月 (n=3)

- 陰性件数及び陰性件数割合は2018年度10,439件(97.7%)、2019年度4月～9月5,245件(98.0%)となり、陰性件数割合は0.3%上昇した
- 判定保留等割合は2018年度0.6%、2019年度4月～9月0.3%と0.3%減少した
- 陽性割合は2018年度、2019年度4月～9月とも1.7%と横ばいであった

\*1: 判定保留等には偽陰性、偽陽性、判定保留を含む

- 陰性件数及び陰性件数割合は2018年度2,443件(97.2%)、2019年度4月～9月1,191件(97.3%)となり、陰性件数割合は横ばいであった
- 判定保留等の割合が2018年度2.3%から2019年度4月～9月1.6%と0.7%減少した
- 一方、陽性割合は0.5%から1.1%へ0.6%上昇した

\*1: 判定保留等には偽陰性、偽陽性、判定保留を含む

## **(3-2) 提供体制**

### **(3-2-2) NIPTの検査の解析**

- ①検査の解析方法(自施設または外部委託)
- ②外部委託の場合、委託先名称、委託理由

# 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

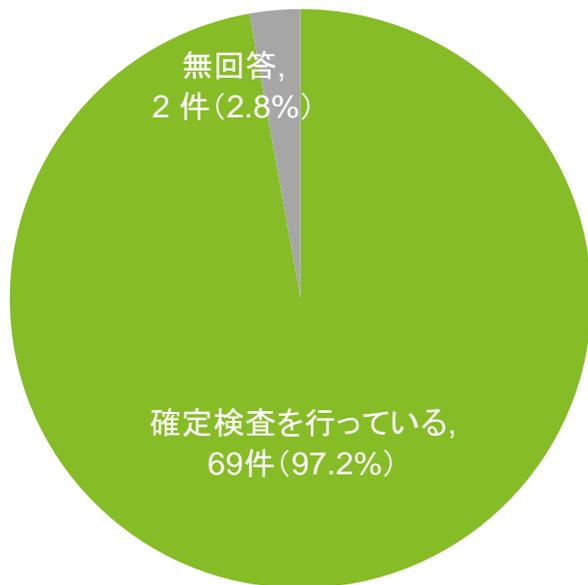
## 確定検査の提供の有無

### 設問1③

貴施設では、NIPTの結果を基に羊水検査または絨毛検査などの確定検査を提供していますか

#### 認定施設

図表20: 確定検査の提供の有無の割合(認定施設)

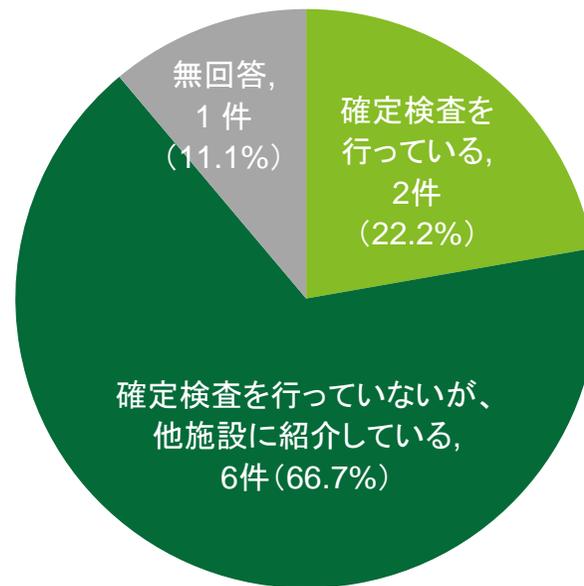


n=71

➤ 認定施設では、無回答を除く全ての施設が自施設で確定検査を行っている

#### 非認定施設

図表21: 確定検査の提供の有無の割合(非認定施設)



n=9

➤ 非認定施設では、自施設で確定検査を行っているのは2施設のみとなっており、他施設への紹介が6施設と最も多かった

# 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

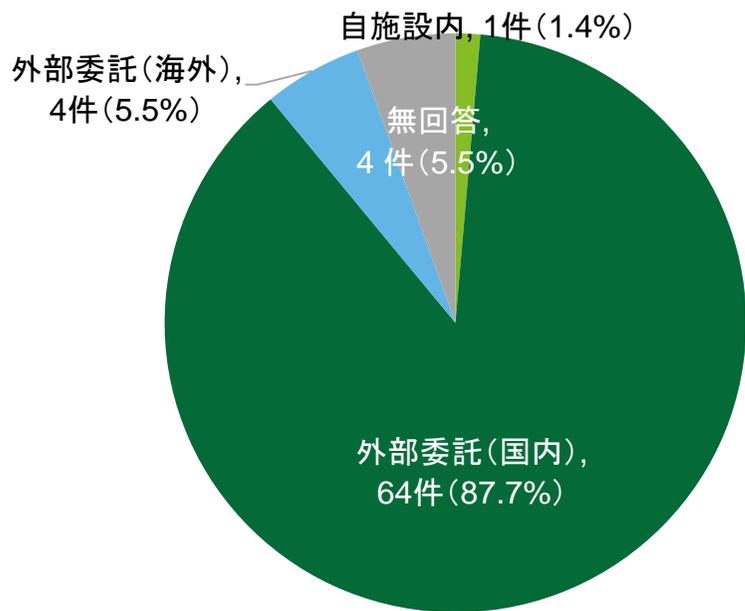
## NIPTの外部委託先の国内・海外の割合

設問3①

NIPTの検査はどこで行っていますか

### 認定施設

図表22: NIPTの検査解析に関する外部委託先の割合(認定施設)



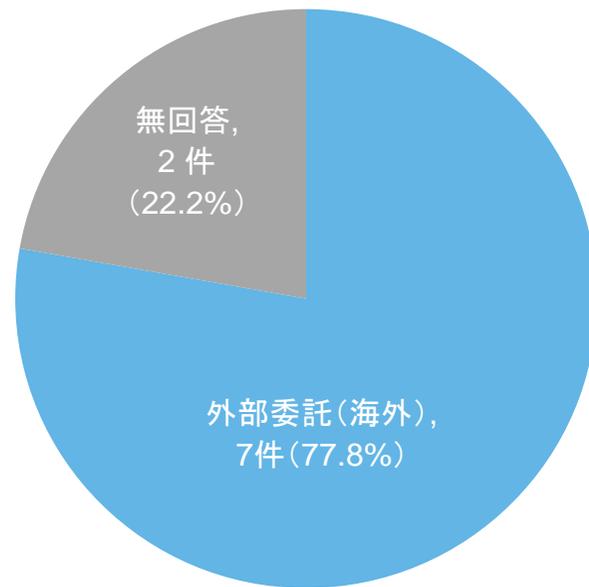
n=71\*1

➤ 国内検査機関に外部委託しているのは64件(87.7%)で、海外検査機関は4件(5.5%)、また1施設では内製化していた

\*1: 回答のあった2施設は外部委託先に(国内/海外)両方を選択していた

### 非認定施設

図表23: NIPTの検査解析に関する外部委託先の割合(非認定施設)



n=9

➤ 無回答を除く全ての施設が海外検査機関に外部委託していた

# 認定施設は、検査の外部委託先がGeneTech及びEurofinの2社に集中している 非認定施設は、Verinata Healthとその子会社であるIllumina社に外部委託している

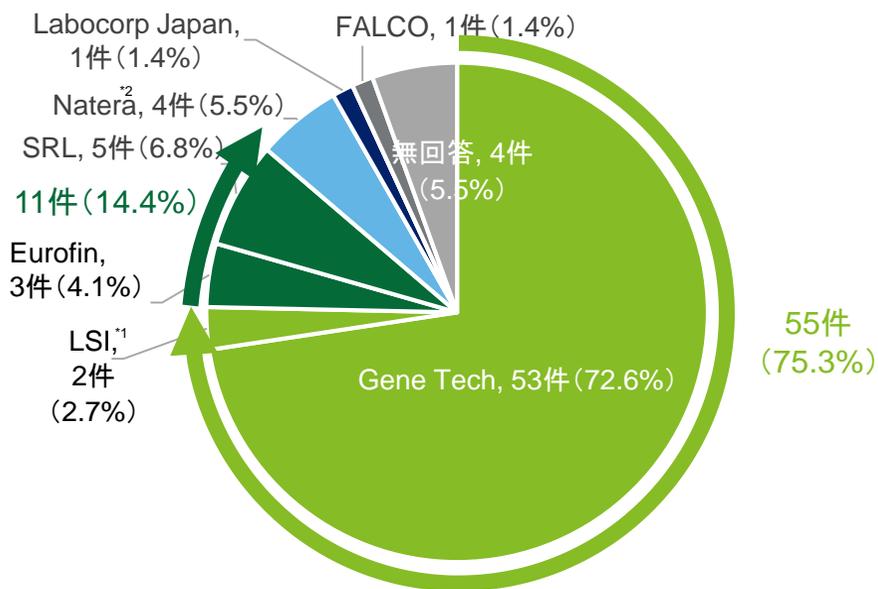
## NIPTの外部委託先検査会社

### 設問3②

外部委託されている場合、委託先検査施設名を教えてください

#### 認定施設

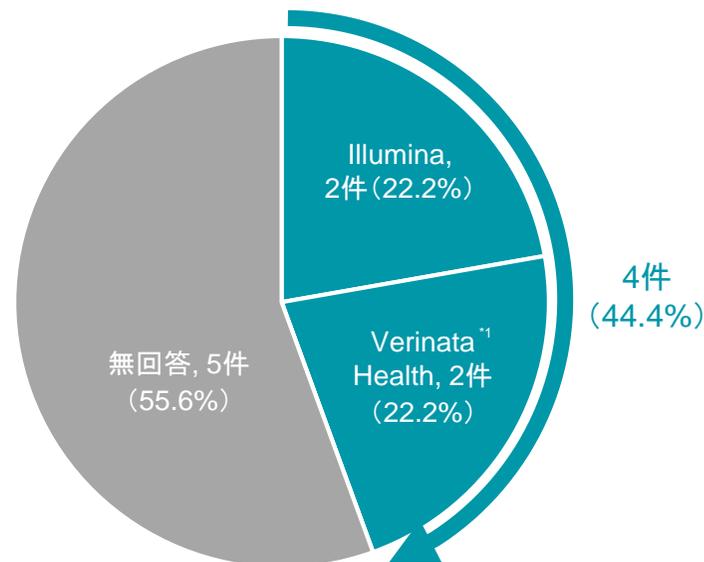
図表24: 外部委託先検査会社(認定施設)



n=73<sup>\*3</sup>

#### 非認定施設

図表25: 外部委託先検査会社(非認定施設)



n=9

➤ 認定施設では、GeneTechを利用している施設が最も多い

\*1: LSIが販売代理店となり国内検査機関GeneTechに検査委託している

\*2: SRLが販売代理店となり国内検査機関Eurofinに検査委託している

\*3: 回答施設は71であったが、うち2施設が外部委託先をそれぞれ2施設回答しておりn数を73とした

➤ 非認定施設では、Verinata Health (Illumina) が最も多かった

\*1: Verinata HealthはIlluminaの販売会社でありIlluminaはVerinata Healthにプログラムを提供している

# 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

## NIPTの外部委託先選定理由(認定施設)(1/2)

設問3③

②の施設を選ばれている理由を教えてください

図表26: NIPTの外部委託先選定理由(認定施設)

### 臨床研究時の指定

- NIPTコンソーシアム/日本産科婦人科学会の推奨委託先であるため(GeneTech)
- NIPTの臨床研究に参画しており、GeneTechの指定があったため(GeneTech)

### 日本国内で解析するメリット

- 受託数が多く、国内最大手だから(GeneTech)
- 委託先が統合されたため(旧Sequenom社)(GeneTech)
- 日本国内で解析しており国内で完結できるから(GeneTech)
- 日本国内で検査を開始された際に委託開始し、以降変更する理由がないから(GeneTech)
- 日本におけるデータが豊富で、データの信頼性が高いから(GeneTech)
- 何か不明点があった時でも迅速対応してもらえる等のサービスがよいため(GeneTech)
- 検査結果返却日数(GeneTech)
- データの照会などに対応してくれる検査会社という基準を満たしており、病院の競争入札で国内で決定したから(Eurofin)

# 結果陽性時に羊水検査の費用負担をしている検査会社もあった 国内検査機関だけでなく海外の検査会社も検査精度や信頼性が評価されていた

## NIPTの外部委託先選定理由(認定施設)(2/2)

設問3③

②の施設を選ばれている理由を教えてください

図表27:NIPTの外部委託先選定理由(認定施設)

### 検査費用等

- 結果が陽性時に、業者により羊水検査の費用負担があるため(GeneTech)
- 仲介業者と病院が契約しているから(GeneTech)
- 価格が安い(Eurofin)
- 病院の競争入札で決定したから(ファルコバイオシステムズ/GeneTech)

### 検査精度や信頼性

- 精度管理(ISO15189及び米国臨床病理正協会CAP認定)が確かだから(GeneTech)
- MSP法を採用しており、受検者への説明がしやすいから(GeneTech)
- 双胎、Vanishing Twinの方に対応しているから(GeneTech)
- 迅速、正解であるため(Eurofin)
- SNP解析による精度の高いNIPTであるため(Natera)
- NIPTのみならず、マイクロアレイ、FISH、他遺伝子検査全般に対応可能なため(Labcorp Japan)

➤ 認定施設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

# 検査結果の信頼性を重視する回答がみられた

## NIPTの外部委託先選定理由(非認定施設)

設問3③

②の施設を選ばれている理由を教えてください

図表28:NIPTの外部委託先選定理由(非認定施設)

### 検査精度や信頼性

- 自施設から委託先の海外検査所に何回も訪問し、確認しているから(Illumina)
- 信頼度の高さ(Illumina)
- NIPT解析の開発元であるため(Verinata)
- 自身で検査施設を見てきたから信頼している(Verinata)

➤ 非認定施設では委託業者の選定理由として、検査結果の信頼性を重視する回答がみられた

## (3-3) 受検者の状況

- ①受検者数及び受検者の来院エリアと割合
- ②受検者のうち、検査説明・遺伝カウンセリング等を受けた方の割合
- ③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
- ④受検者の方が貴施設を選んだ理由
- ⑤受検者の不安

# 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

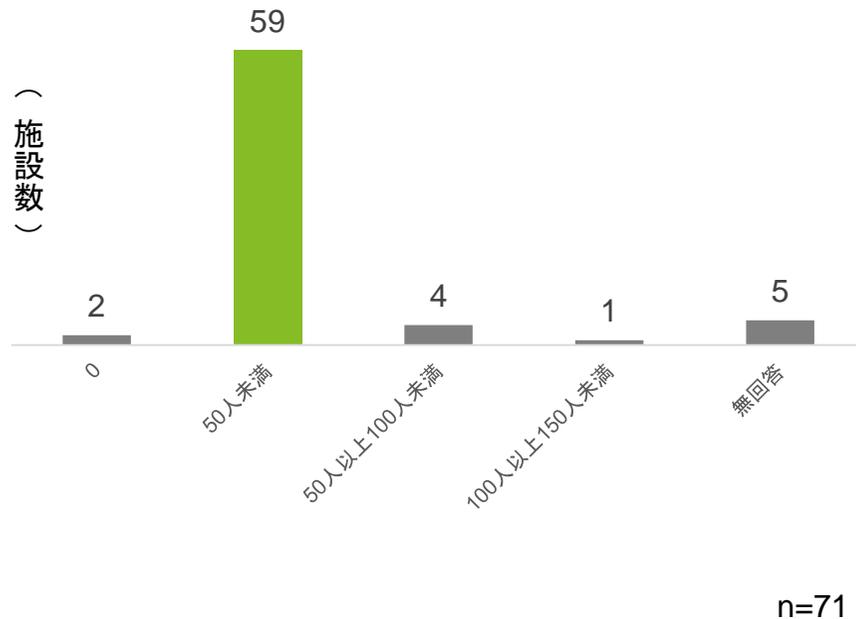
## 1ヵ月当たりのNIPT受検者数

設問2①

直近1ヵ月間の受検者数は何人ですか

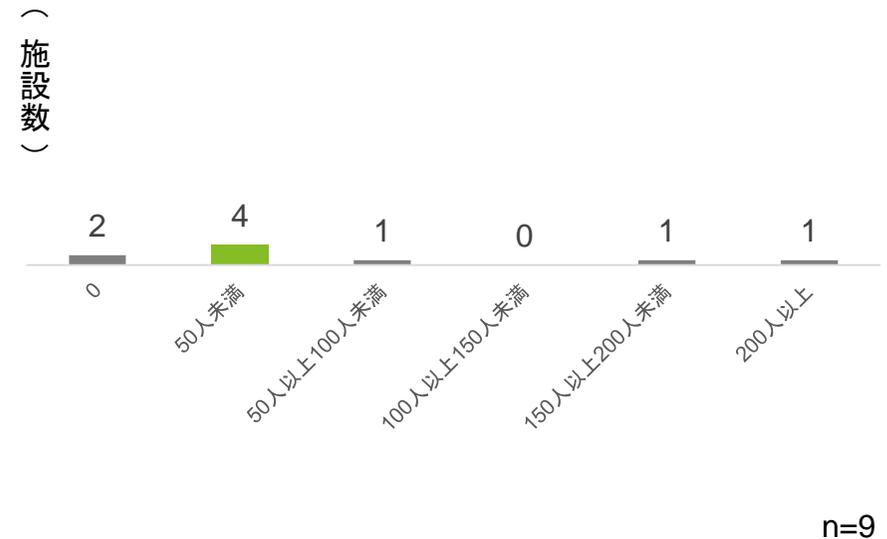
認定施設

図表29: 直近1ヵ月当たりのNIPT受検者数(認定施設)



非認定施設

図表30: 直近1ヵ月当たりのNIPT受検者数(非認定施設)



➤ 認定施設では、1ヵ月当たりのNIPT受検者数は50人未満が最も多く59施設あった

➤ 非認定施設では、1ヵ月当たりのNIPT受検者数が150人を超える施設が2施設あった

# 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一定割合いる一方、非認定施設では受検を辞めた人はいないに等しい

## 遺伝カウンセリング等の説明を受けた後に受検を辞めた方の人数

### 設問2⑤

直近1ヵ月において、受検者のうち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おおよそ何人ですか

#### 認定施設

図表31: 遺伝カウンセリング等の説明後に受検を辞めた方の人数 (認定施設)

	50件未満	50件以上 100件未満	100件以上
施設数	59	4	1
総検査数	781	251	113
受検を辞めた方の人数	120	17	11
受検を辞めた方の割合の平均値	15.3%	6.8%	9.7%

n=64  
(無回答7)

#### 非認定施設

図表32: 遺伝カウンセリング等の説明後に受検を辞めた方の人数 (非認定施設)

	50件未満	50件以上 100件未満	100件以上
施設数	4	1	2
総検査数	36	84	223
受検を辞めた方の人数	0	0	1
受検を辞めた方の割合の平均値	0.0%	0.0%	0.4%

n=7  
(無回答2)

- 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
- 設問2①の件数合計値を総検査数とし、設問2⑤の件数合計値を受検を辞めた方の人数の総計として集計した

- 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
- 設問2①の件数合計値を総検査数とし、設問2⑤の件数合計値を受検を辞めた方の人数の総計として集計した

# 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

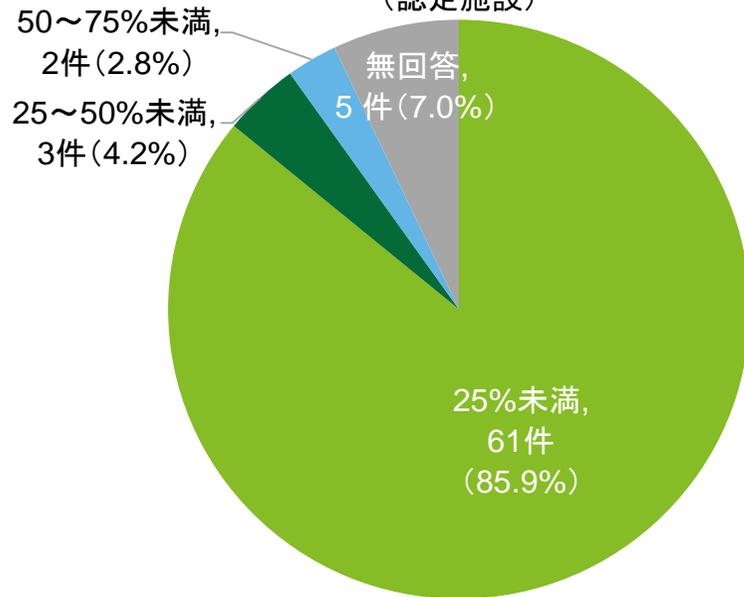
## 各施設における遠方からのNIPT受検者割合

### 設問2②

直近1ヵ月において、所在都道府県外等の遠方から来られた受検者の割合はどの程度ですか

#### 認定施設

図表33: 各施設における遠方からのNIPT受検者割合 (認定施設)

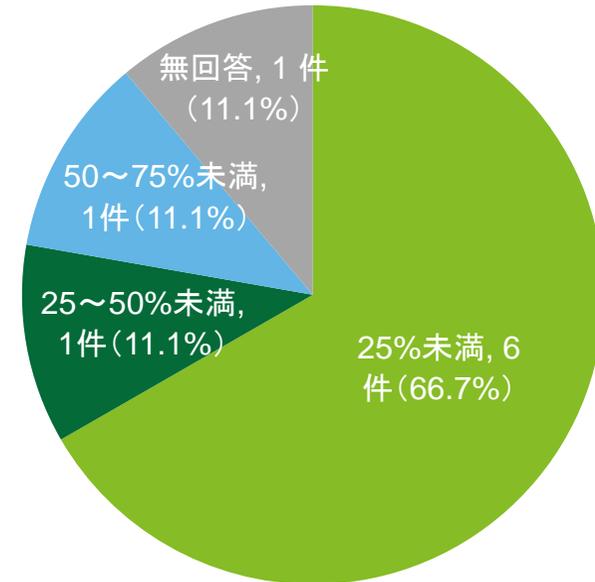


n=71

➤ 認定施設では、遠方からの受検者は25%未満が61施設と最も多く、25~50%未満が3施設、50~75%未満が2施設となっていた

#### 非認定施設

図表34: 各施設における遠方からのNIPT受検者割合 (非認定施設)



n=9

➤ 非認定施設では、遠方からの受検者は25%未満が6施設と最も多く、25~50%未満及び50~75%未満が各1施設となっていた

# 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結果となった

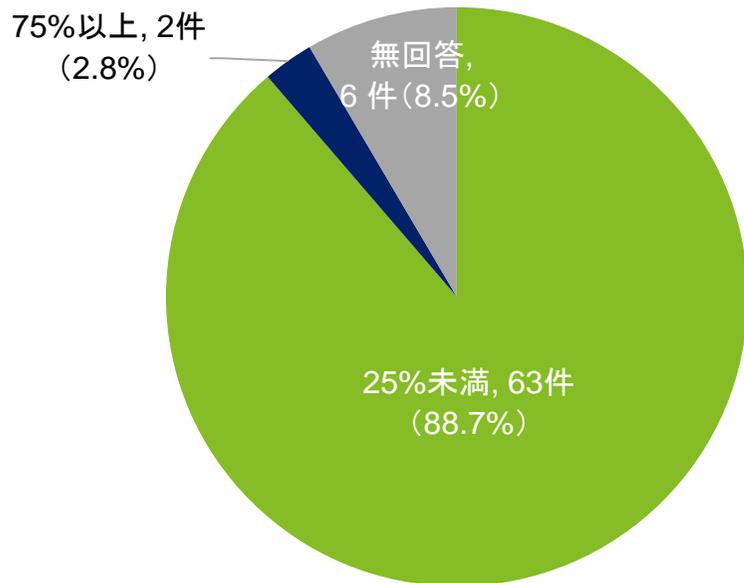
## 出産予定日の年齢が35歳未満の受検者割合

### 設問2③

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どの程度ですか

#### 認定施設

図表35: 出産予定日の年齢が35歳未満の受検者割合(認定施設)

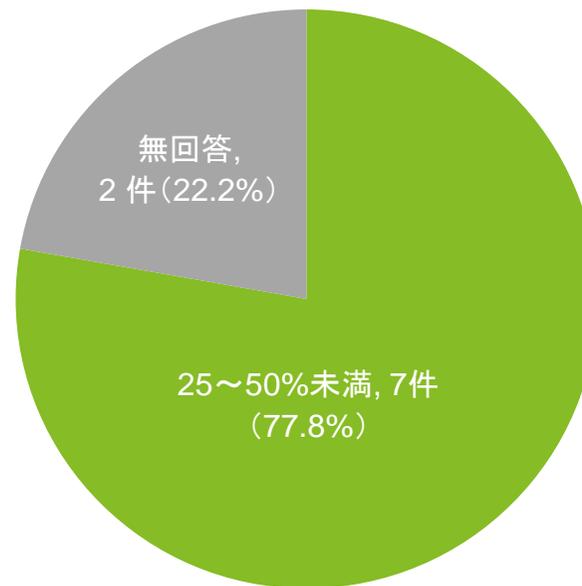


n=71

- 認定施設では、出産予定日の年齢が35歳未満の受検者割合は25%未満が最も多いことから、基本的には35歳以上の受検者の割合が高かった
- 75%以上と回答した2施設は、直近1ヵ月の受検者数がそれぞれ1人と5人と少ないため35歳未満の割合が高くなったと思われる

#### 非認定施設

図表36: 出産予定日の年齢が35歳未満の受検者割合(非認定施設)



n=9

- 非認定施設では35歳未満の受検者の割合は25~50%未満の割合が多く、認定施設より若年の割合が高い結果となった

# 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

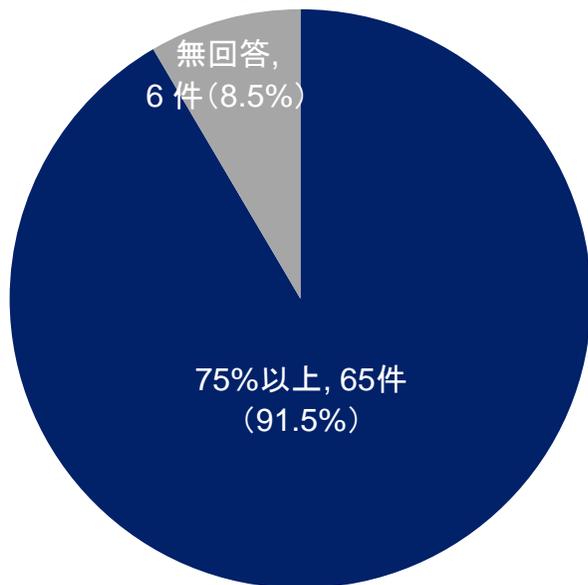
## 各施設の検査説明・遺伝カウンセリング提供割合

### 設問2④

直近1ヵ月において、受検者のうち検査説明・遺伝カウンセリング等を受けられた方の割合はどの程度ですか

#### 認定施設

図表37: 各施設の検査説明・遺伝カウンセリング提供の割合  
(認定施設)

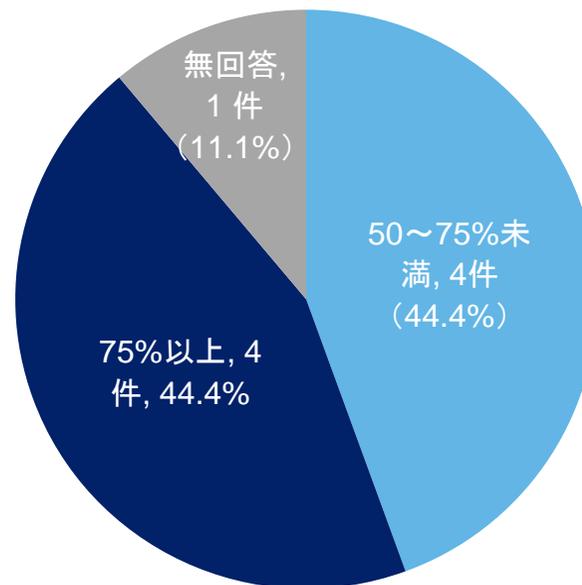


n=71

- 認定施設では、無回答を除く全ての施設が検査説明・遺伝カウンセリングを受検者の75%以上に実施していた

#### 非認定施設

図表38: 各施設の検査説明・遺伝カウンセリング提供の割合  
(非認定施設)



n=9

- 非認定施設では、検査説明・カウンセリング実施を受検者の50~75%未満に実施している施設が4施設、75%以上に実施している施設が4施設となっており、施設によって実施割合に差があった

# 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

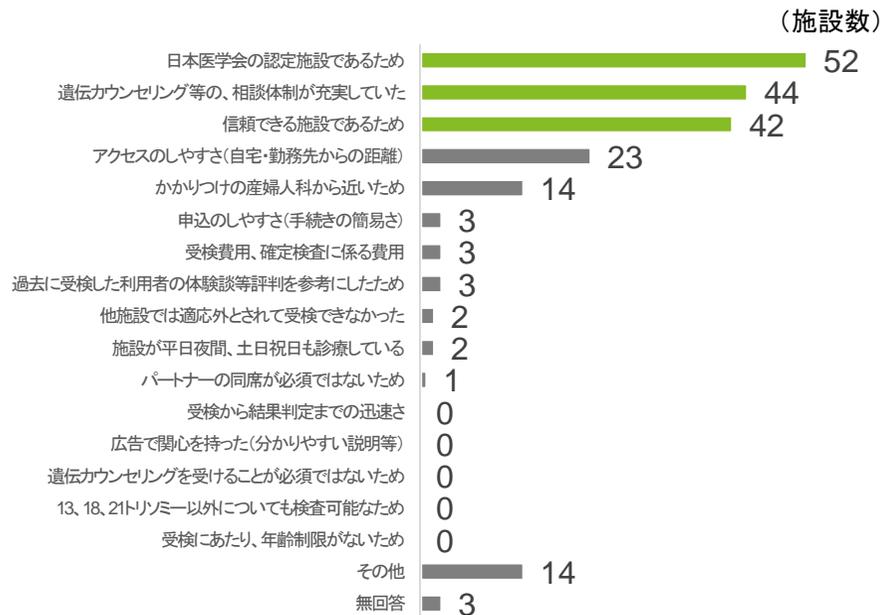
## 受検者の施設選択理由

### 設問2⑥

NIPT受検者はどのような理由で貴施設を選択されたと考えていますか

#### 認定施設

図表39: 受検者の施設選択理由(認定施設)



n=71(MA)

- 認定施設では、「認定施設であること」「遺伝カウンセリング等の相談体制の充実」「信頼できる施設であること」を受検者選択理由とした回答が多かった
- 「自宅・勤務先からのアクセス」(23件)や「かかりつけ産婦人科から近いこと」(14件)も理由として挙げられていた

#### 非認定施設

図表40: 受検者の施設選択理由(非認定施設)



n=9(MA)

- 非認定施設では、「信頼できる施設であること」「受検費用、確定検査に係る費用」「遺伝カウンセリングが必須でない」が施設選択理由として挙げられた

# 「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

## 受検者の施設選択理由(認定施設)

設問2⑥

NIPT受検者はどのような理由で貴施設を選択されたと考えていますか(その他の理由の自由記述)

図表41: 受検者の施設選択理由(認定施設)

### 施設選択理由(その他)

- 当院で分娩するかかりつけ妊婦として受検しており、主治医との連携が取れているため
- 全て他院からの紹介制をとっているため
- かかりつけとの連携体制があるため
- 県内に当該施設しかNIPTを行っていないため
- 胎児精密超音波を実施しているから
- 他施設からの紹介が9割以上であり、他施設から他の選択肢を提示されていないため
- 当院での妊婦検診を実施しているため

# 「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

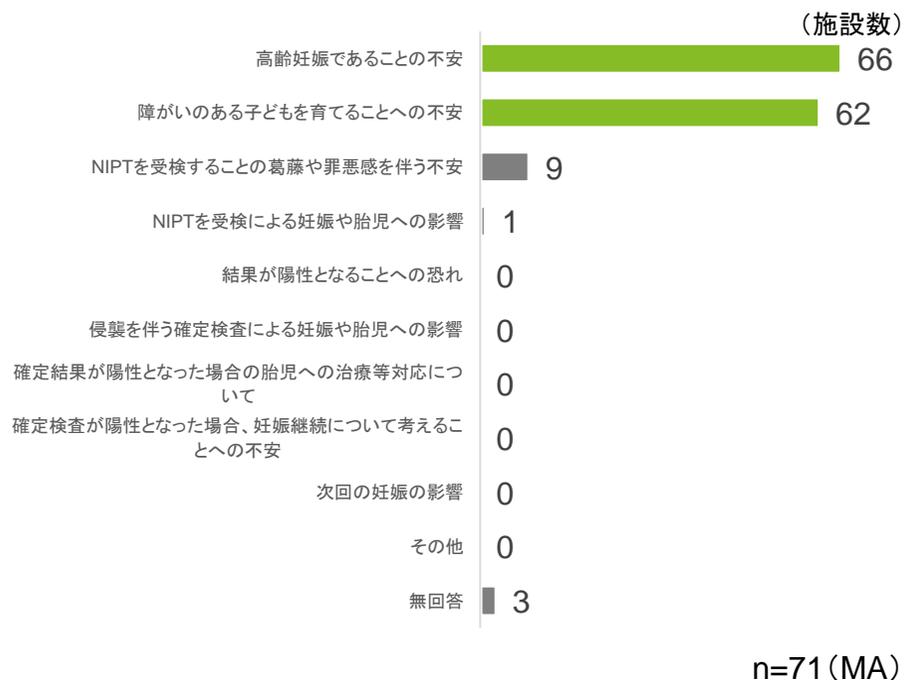
## NIPT受検者の不安内容

設問2⑦

NIPT受検者はどのような不安を表出されていますか

### 認定施設

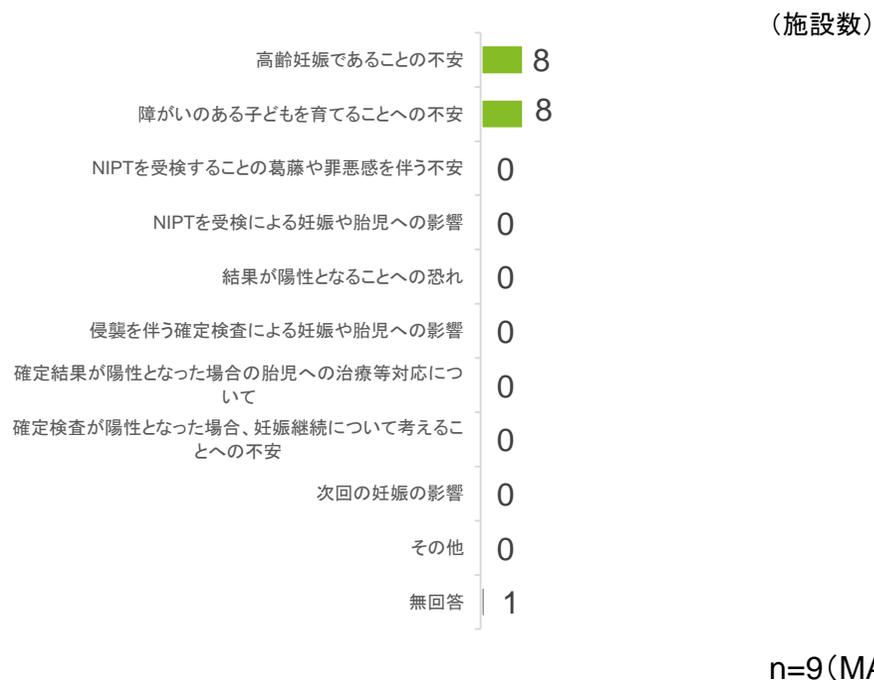
図表42: NIPT受検者の不安(認定施設)



- 「高齢妊娠であること」「障がいのある子どもを育てること」への不安が突出していた
- 「NIPT受検への葛藤、罪悪感を伴う不安」も9件挙げられた

### 非認定施設

図表43: NIPT受検者の不安(非認定施設)



- 「高齢妊娠であること」「障がいのある子どもを育てること」への不安が表出していた

## **(3-4) 遺伝カウンセリングの提供状況**

- ①結果説明方法
- ②NIPT受検希望者への遺伝カウンセリングの提供の有無
- ③遺伝カウンセリングの提供タイミング
- ④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

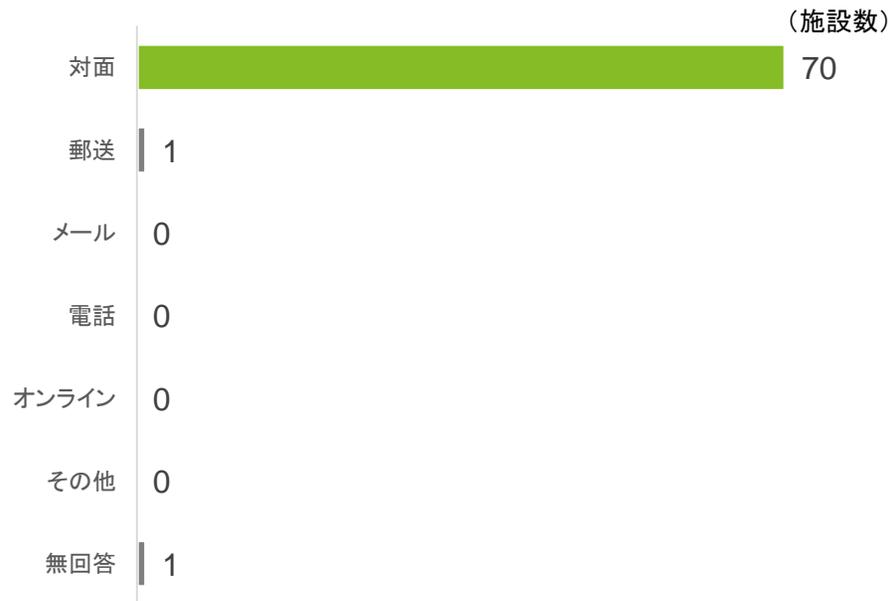
## 検査結果通知方法

### 設問5①

検査結果はどのような方法でお伝えしていますか

#### 認定施設

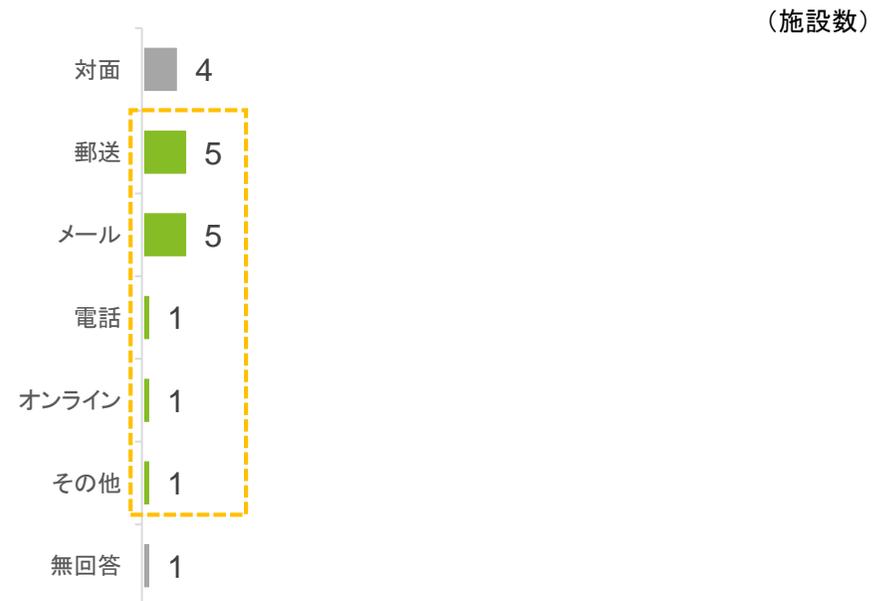
図表44: 検査結果通知方法(認定施設)



n=71(MA)

#### 非認定施設

図表45: 検査結果通知方法(非認定施設)



n=9(MA)

➤ 認定施設では、郵送の1施設及び無回答の1施設を除き、全ての施設が対面で結果通知を行っている

➤ 非認定施設では、対面だけでなく郵送、メール、オンライン等、複数の方法で結果通知を行っている  
➤ その他:専用ウェブページ「患者マイページ」

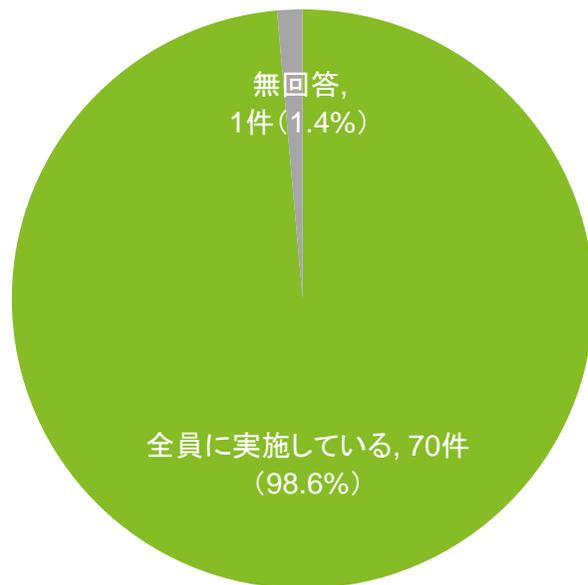
# 認定施設は無回答を除く70施設で遺伝カウンセリングを受検者全員に提供しており、非認定施設では全員実施4施設、任意実施1施設、実施していない4施設であった

## 遺伝カウンセリングの提供状況

設問5②  
NIPT受検の希望者に対し、遺伝カウンセリングを提供していますか

### 認定施設

図表46: 遺伝カウンセリングの提供状況(認定施設)

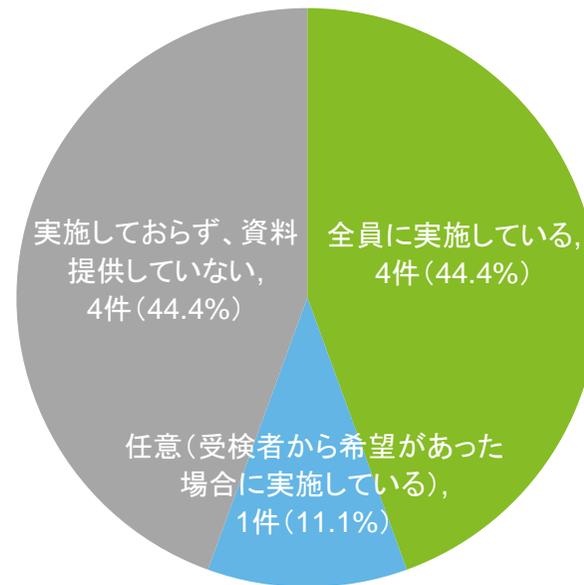


n=71

- 認定施設では、無回答を除く全ての施設でNIPT受検の希望者全員に遺伝カウンセリングを提供している

### 非認定施設

図表47: 遺伝カウンセリングの提供状況(非認定施設)



n=9

- 非認定施設では、NIPT受検希望者に対し全員に遺伝カウンセリングを提供しているのは4施設、任意で提供しているのが1施設、残り4施設は遺伝カウンセリングも資料提供もしていなかった

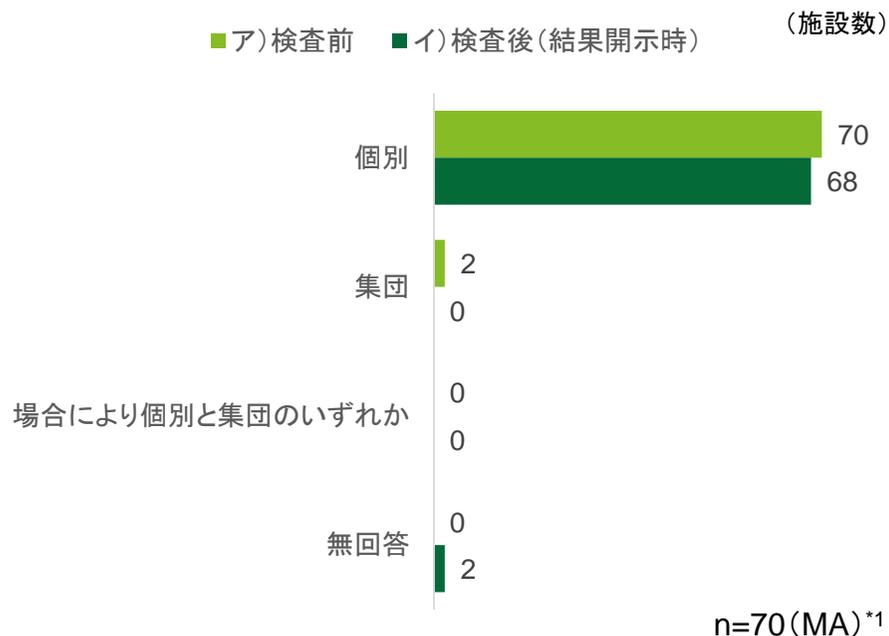
# 認定施設・非認定施設ともに検査前遺伝カウンセリングは個別または集団で提供しており、検査後（結果開示時）の遺伝カウンセリングは個別に提供していた

## 遺伝カウンセリングのタイミングと提供方法

設問6①遺伝カウンセリングを提供するタイミングと方法を教えてください  
 ア) 検査前に提供している イ) 検査後に提供している(結果開示時)

### 認定施設

図表48: 遺伝カウンセリングのタイミングと提供方法(認定施設)

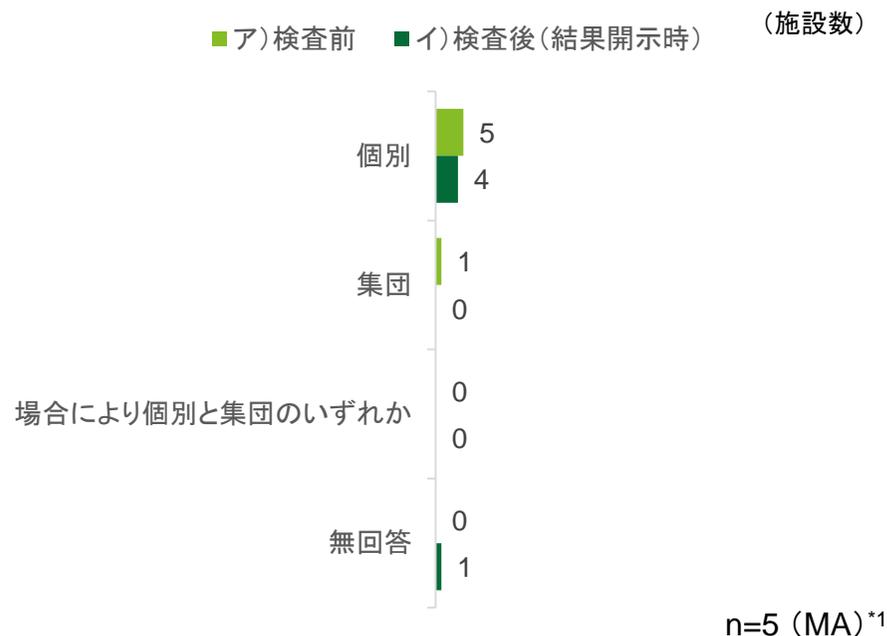


- 認定施設では、検査前の遺伝カウンセリングを全ての施設で個別または集団いずれかの方法で提供している
- 検査後は、無回答を除く全ての施設が個別に提供している

\*1: 設問5②にてNIPT受検者に対し遺伝カウンセリングを提供していると回答した施設数

### 非認定施設

図表49: 遺伝カウンセリングのタイミングと提供方法(非認定施設)



- 非認定施設では、検査前の遺伝カウンセリングを個別または集団いずれかの方法で提供している
- 検査後は、無回答を除く全ての施設が個別に提供している

\*1: 設問5②にてNIPT受検者に対し遺伝カウンセリングを提供していると回答した施設数

# 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

## 検査前の遺伝カウンセリングの手段

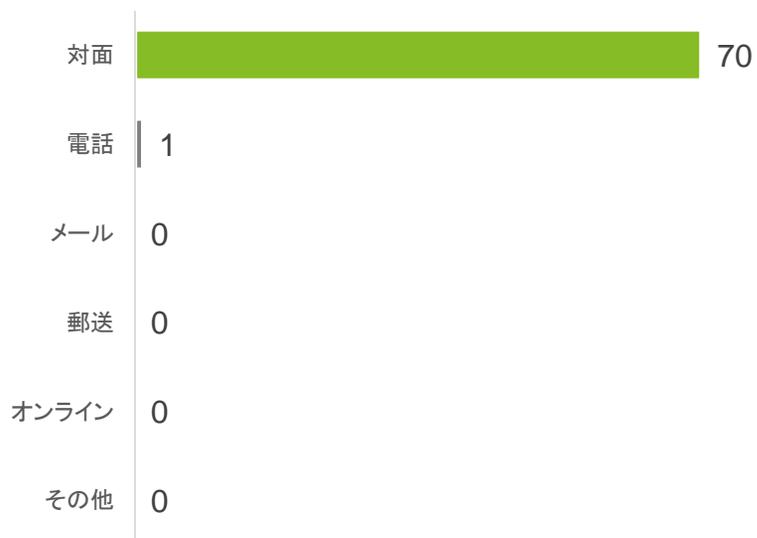
### 設問6②

検査前の遺伝カウンセリングは、どのような手段で提供していますか

#### 認定施設

図表50: 検査前の遺伝カウンセリングの手段(認定施設)

(施設数)

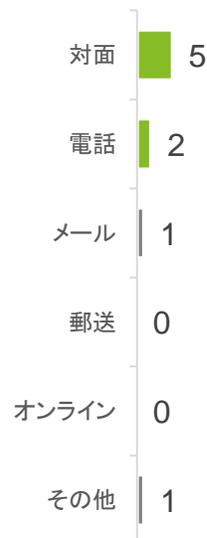


n=70(MA)

#### 非認定施設

図表51: 検査前の遺伝カウンセリングの手段(非認定施設)

(施設数)



n=5(MA)

➤ 認定施設では、1施設の電話を除き、全ての施設が対面で遺伝カウンセリングを提供している

➤ 非認定施設では、対面以外に、電話やメールでの遺伝カウンセリングも提供している  
➤ その他:「希望があれば提供」との記載はあったが方法の記述はなかった

# 認定施設では「医師と遺伝カウンセラー」が「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

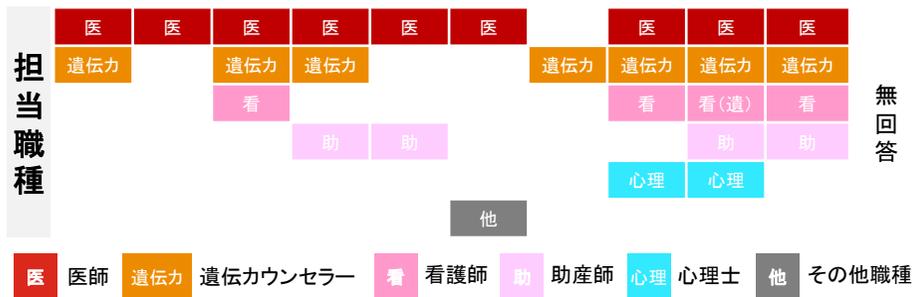
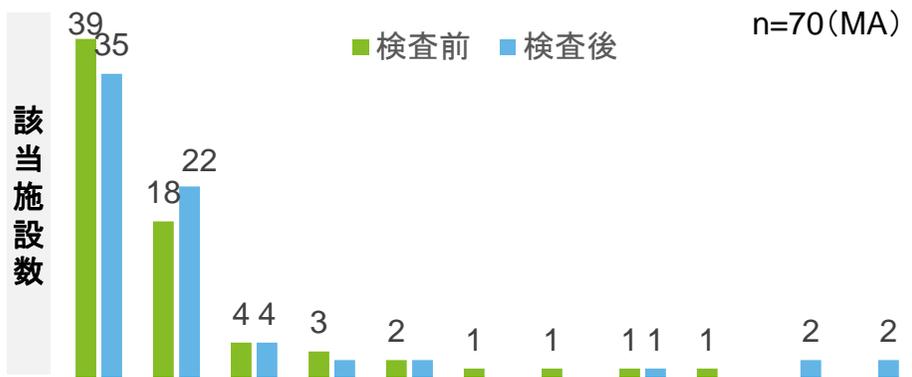
## 遺伝カウンセリングの担当者

設問6⑧

検査前後の遺伝カウンセリングは、どなたが担当していますか

### 認定施設

図表52: 遺伝カウンセリング担当者(認定施設)



➤ 認定施設では、遺伝カウンセリングを医師のみまたは医師と遺伝カウンセラーで提供している施設が多く、それ以外に看護師、助産師、心理士、その他の職種が携わっている施設もある

### 非認定施設

図表53: 遺伝カウンセリング担当者(非認定施設)



➤ 非認定施設では、遺伝カウンセリングを医師のみで提供している施設が多く、医師以外の職種ではその他職種が携わっている施設があった

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件である一方で、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

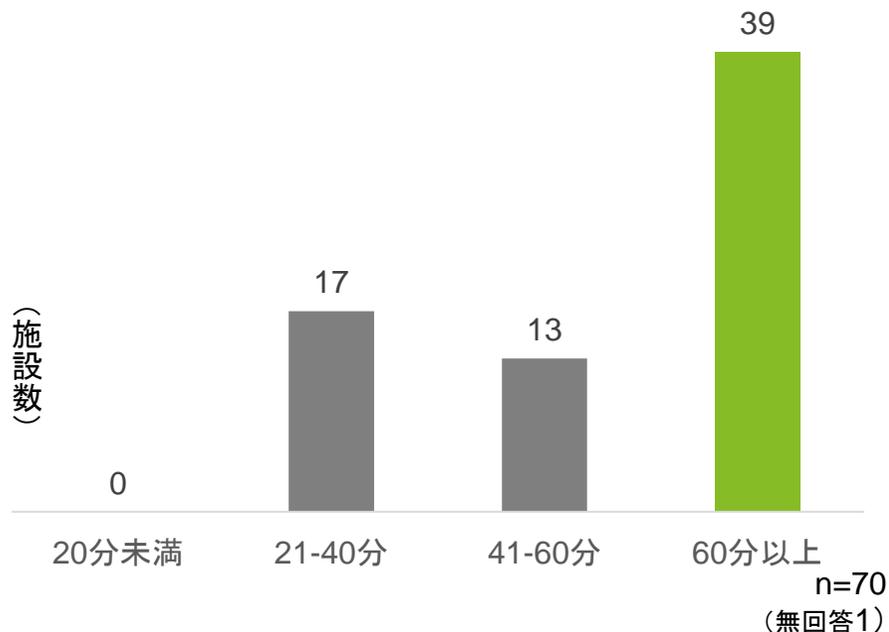
### 検査前の遺伝カウンセリング所要時間

設問6④

検査前の遺伝カウンセリングの平均所要時間(受検者一人当たり)を教えてください

#### 認定施設

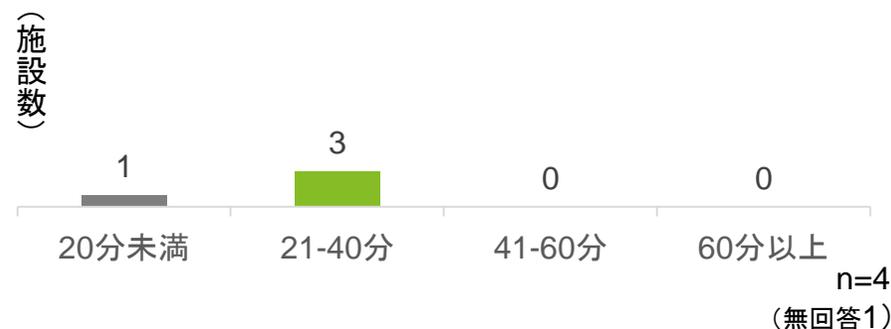
図表54: 検査前の遺伝カウンセリングに要する時間(認定施設)



➤ 認定施設では、検査前の遺伝カウンセリングの所要時間は60分以上が39施設と最も多かった

#### 非認定施設

図表55: 検査前の遺伝カウンセリングに要する時間(非認定施設)



➤ 非認定施設では、検査前の遺伝カウンセリングの所要時間は40分以下となっていた

# 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

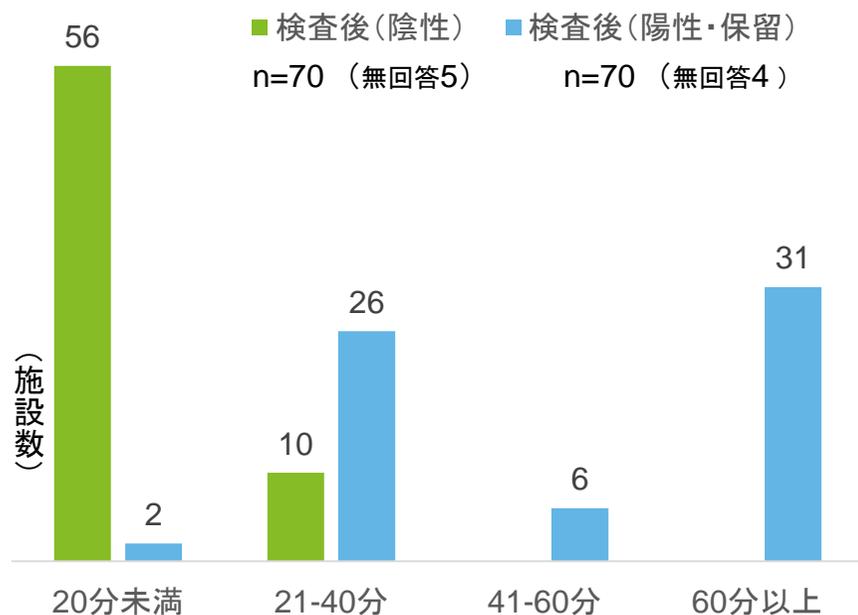
## 検査後の遺伝カウンセリング所要時間

設問6⑩

検査後の遺伝カウンセリングの平均所要時間(受検者一人当たり)を教えてください

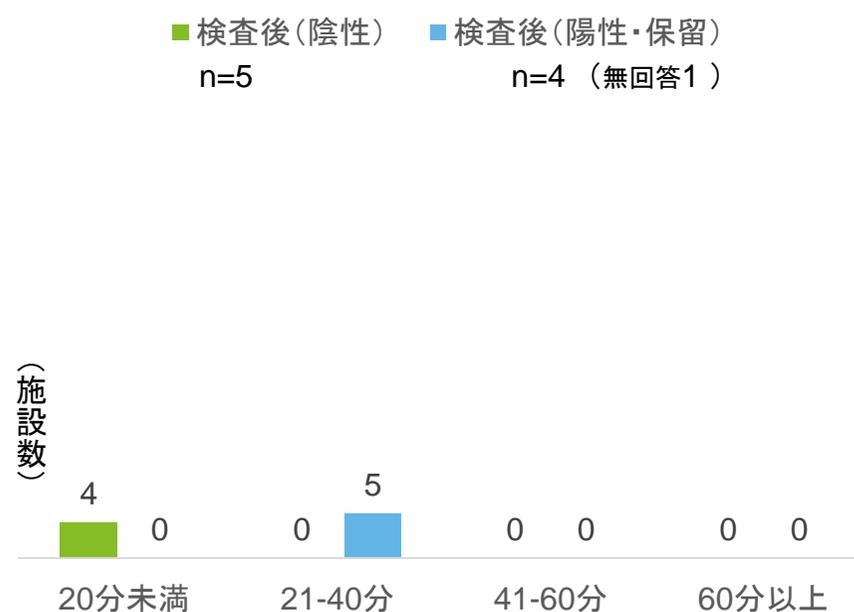
### 認定施設

図表56: 検査後の遺伝カウンセリングに要する時間



### 非認定施設

図表57: 検査後の遺伝カウンセリングに要する時間



- 認定施設では、検査後の遺伝カウンセリングは、検査結果が陰性の場合には40分未満となっており、そのうち20分未満が56施設と最も多かった
- 検査結果が陽性・保留の場合は、過半数の37施設が41分以上の時間をかけていた

- 非認定施設では、検査後の遺伝カウンセリングは、検査結果が陰性だった場合は20分未満、検査結果が陽性・保留の場合は21-40分の時間をかけていた

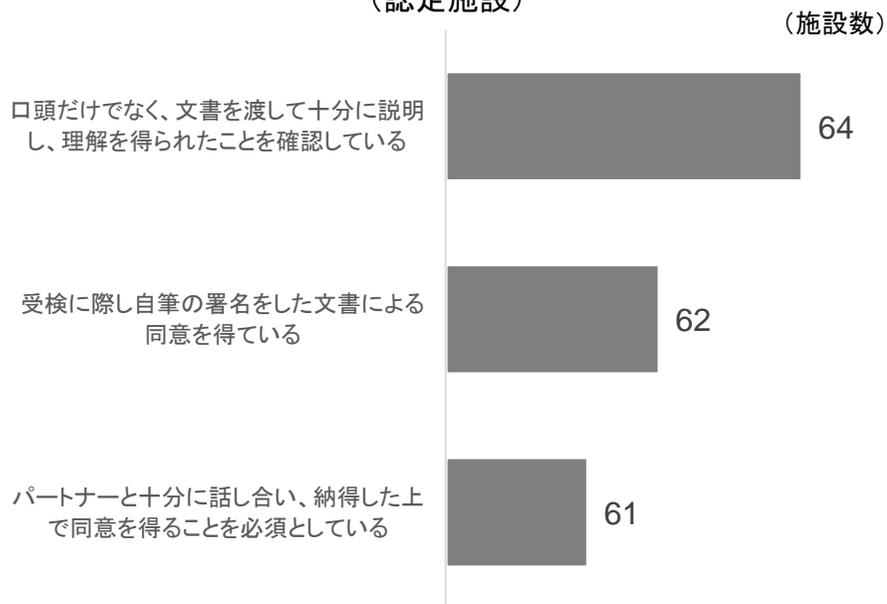
# 認定施設・非認定施設ともに、口頭及び文書説明、自筆署名による同意、パートナーも含めた同意を得る方法により受検の意思確認を行っていた

## 検査前の遺伝カウンセリングにおける受検の意思確認

設問6⑤NIPTの検査前に提供している遺伝カウンセリングの運用について回答してください  
設問6①で「ア)検査前に提供している」を選択した方の回答

### 認定施設

図表58: 検査前の遺伝カウンセリングにおける意思確認の方法 (認定施設)

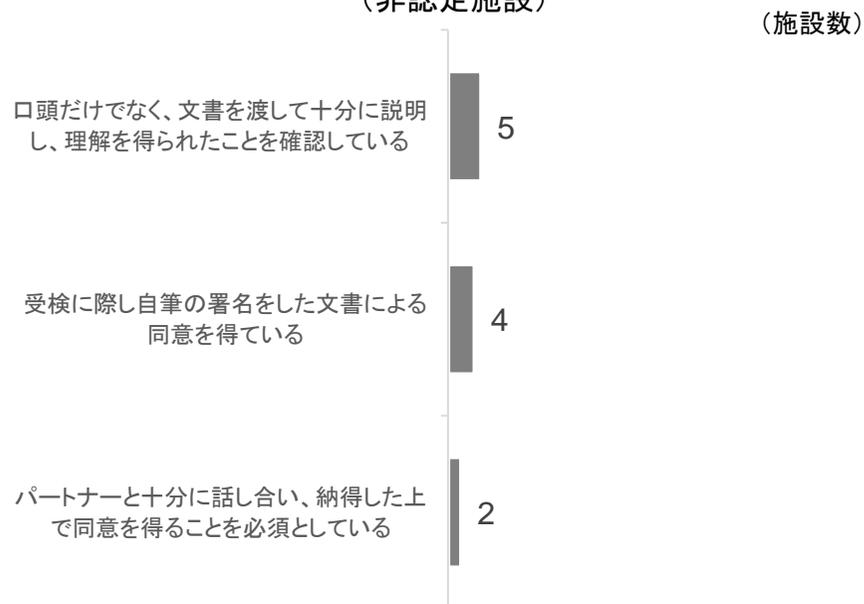


n=70(MA)

- 認定施設では、検査前に「文書での説明による意思確認」が最も多く、次いで「署名を伴う同意の意思確認」となっていた
- 「パートナーと話し合った上での同意が必須」としている施設は61施設であった

### 非認定施設

図表59: 検査前の遺伝カウンセリングにおける意思確認の方法 (非認定施設)



n=5(MA)

- 非認定施設では、検査前に「文書での説明による意思確認」が最も多く、次いで「署名を伴う同意の意思確認」となっていた
- 「パートナーと話し合った上での同意が必須」としている施設は2施設であった

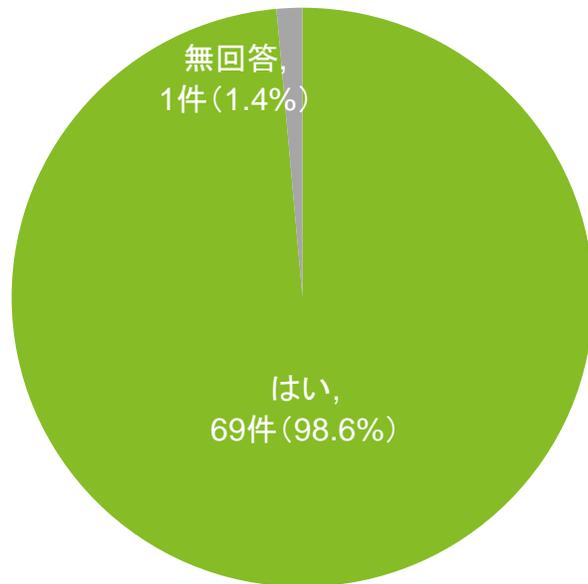
# 認定施設・非認定施設ともに無回答を除く全ての施設が、検査前の遺伝カウンセリングで受検者が知りたい内容や、妊娠についての懸念について確認していた

## 検査前遺伝カウンセリング内容(1/5)

設問6⑥NIPTの検査前に提供している遺伝カウンセリングの内容について回答してください  
ア) 受検において何を知りたいのか、妊娠についてどのような懸念があるかを聞いている

### 認定施設

図表60: 受検において何を知りたいのか、妊娠についてどのような懸念があるかを聞いている割合(認定施設)

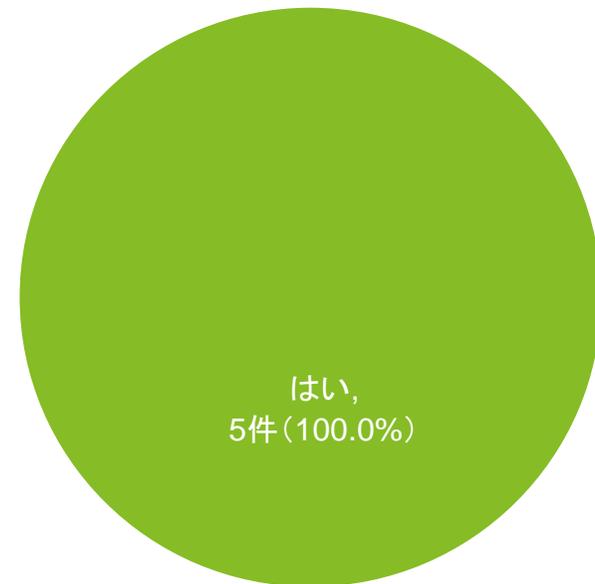


n=70

- 認定施設では、NIPTの受検において受検者が知りたい内容や、妊娠についての懸念について無回答を除く全ての施設で確認していた

### 非認定施設

図表61: 受検において何を知りたいのか、妊娠についてどのような懸念があるかを聞いている割合(非認定施設)



n=5

- 非認定施設では、NIPTの受検において受検者が知りたい内容や、妊娠についての懸念について全ての施設で確認していた

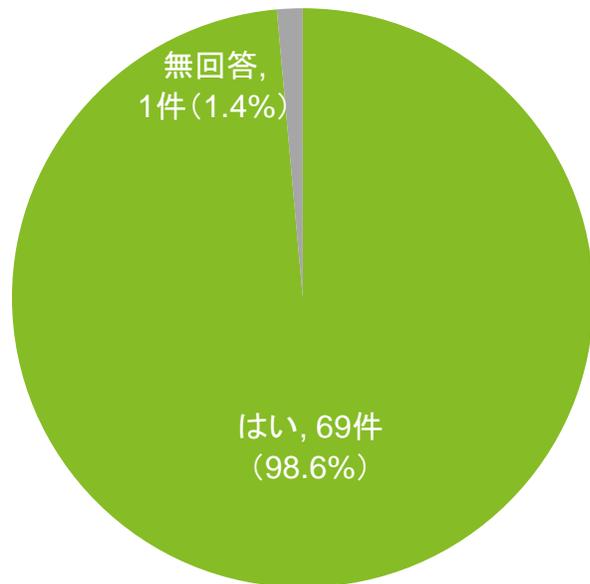
# 認定施設・非認定施設ともに無回答を除く全ての施設が、検査前の遺伝カウンセリングで受検者の出産歴、流産歴、既往歴について確認していた

## 検査前遺伝カウンセリング内容(2/5)

設問6⑥NIPTの検査前に提供している遺伝カウンセリングの内容について回答してください  
イ) 本人の妊娠出産歴、流産歴、既往歴について聞いている

### 認定施設

図表62: 本人の妊娠出産歴、流産歴、既往歴について聞いている割合(認定施設)

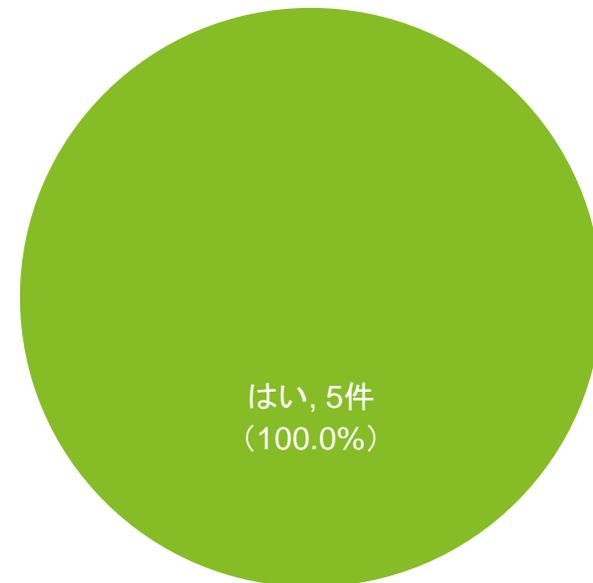


n=70

➤ 認定施設では、受検者の出産歴、流産歴、既往歴について無回答を除く全ての施設で確認している

### 非認定施設

図表63: 本人の妊娠出産歴、流産歴、既往歴について聞いている割合(非認定施設)



n=5

➤ 非認定施設では、受検者の出産歴、流産歴、既往歴について全ての施設で確認している

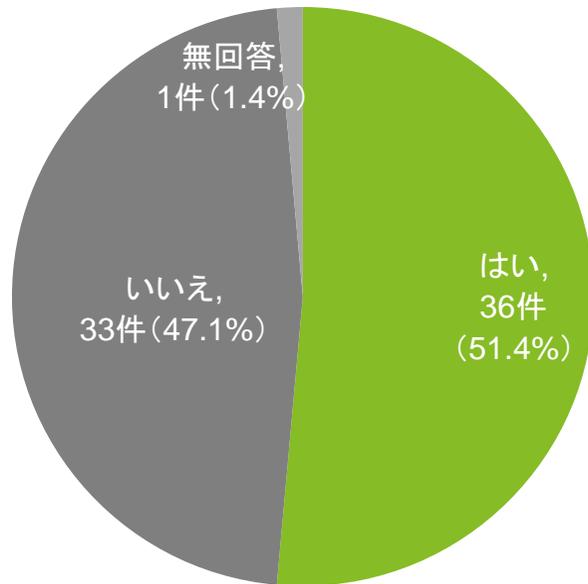
# 家族歴の詳細聴取及び家系図の作成を提供している施設は、認定施設36件(51.4%)、非認定施設2件(40.0%)であった

## 検査前遺伝カウンセリング内容(3/5)

設問6⑥NIPTの検査前に提供している遺伝カウンセリングの内容について回答してください  
ウ)家族歴について詳細に聴取し、家系図を作成している

### 認定施設

図表64: 家族歴について詳細に聴取し、家系図を作成している割合 (認定施設)

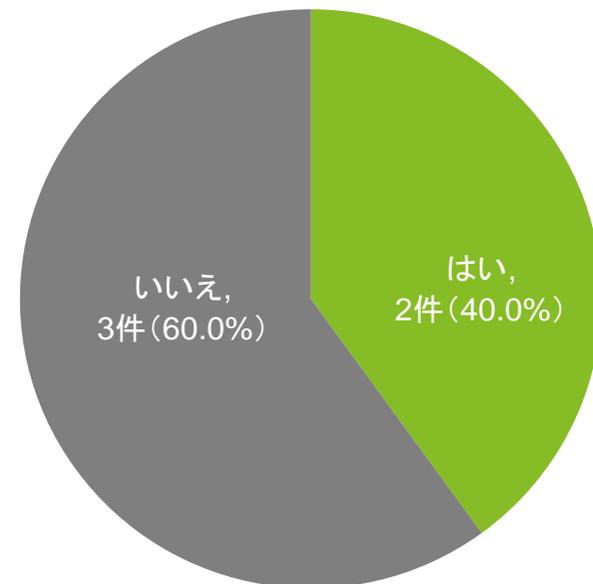


n=70

➤ 認定施設では、家族歴の詳細聴取及び家系図の作成を行っている施設は、約半数の36施設であった

### 非認定施設

図表65: 家族歴について詳細に聴取し、家系図を作成している割合 (非認定施設)



n=5

➤ 非認定施設では、家族歴の詳細聴取及び家系図の作成を行っている施設は、2施設のみであった

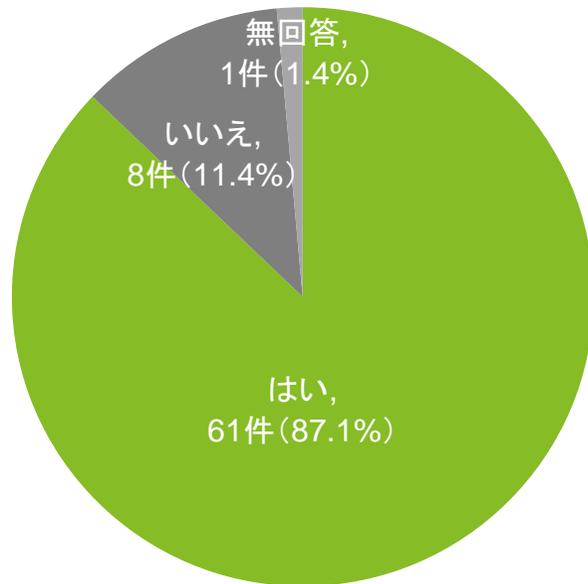
# 聴取した情報に基づく遺伝子疾患や染色体疾患等を有する子を持つ確率に関する情報提供は認定施設61件(87.1%)、非認定施設3件(60.0%)が提供していた

## 検査前遺伝カウンセリング内容(4/5)

設問6⑥NIPTの検査前に提供している遺伝カウンセリングの内容について回答してください  
エ) 聴取した情報に基づき、遺伝子疾患や染色体疾患等を有する子を持つ確率について情報を提供している

### 認定施設

図表66: 聴取した情報に基づき、遺伝子疾患や染色体疾患等を有する子を持つ確率について情報を提供している割合(認定施設)

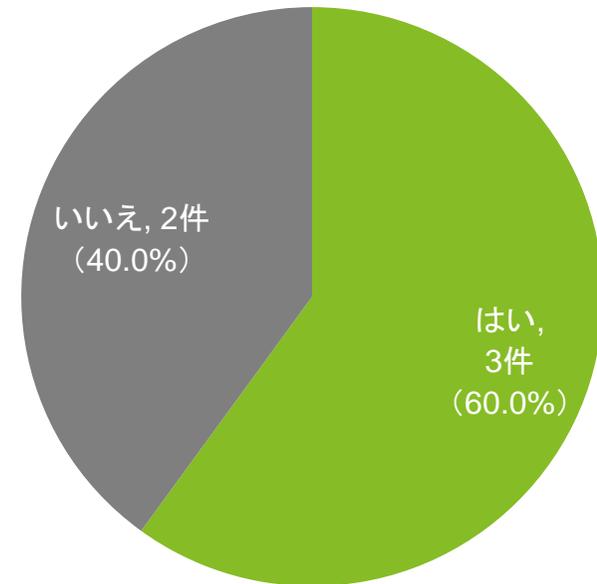


n=70

- 認定施設では、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して、61施設が情報提供を行っていた

### 非認定施設

図表67: 聴取した情報に基づき、遺伝子疾患や染色体疾患等を有する子を持つ確率について情報を提供している割合(非認定施設)



n=5

- 非認定施設では、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して、3施設が情報提供を行っていた

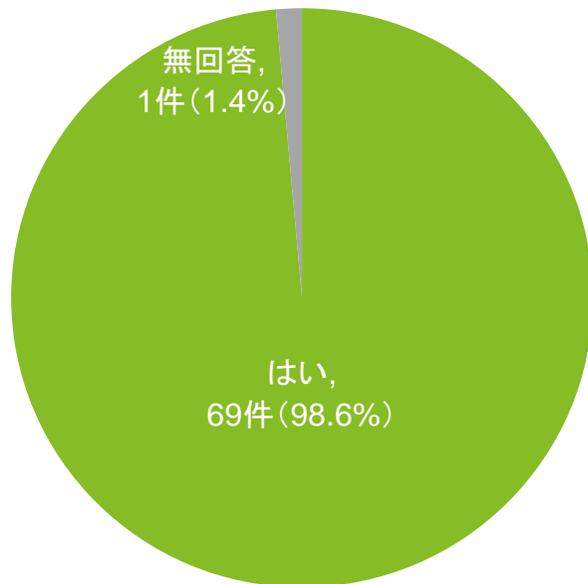
# 認定施設・非認定施設ともに無回答を除く全ての施設で、検査前遺伝カウンセリングに時に出生前検査の選択肢を明確にし、検査の利点と欠点を説明していた

## 検査前遺伝カウンセリング内容(5/7)

設問6⑥NIPTの検査前に提供している遺伝カウンセリングの内容について回答してください  
オ)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る

### 認定施設

図表68: 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る割合(認定施設)

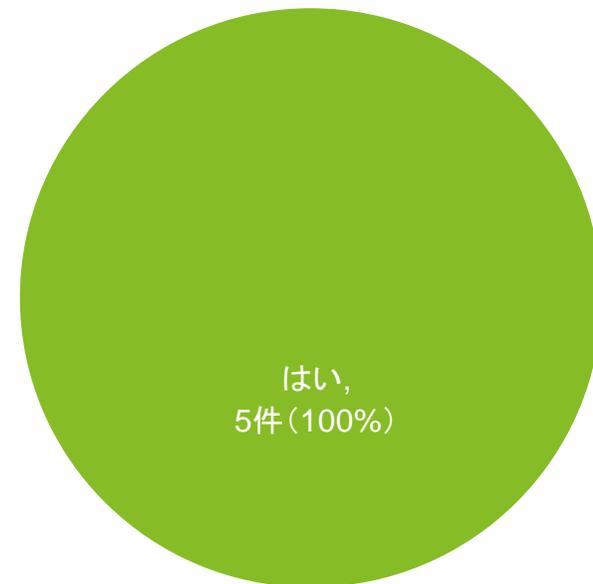


n=70

- 認定施設では、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出生前検査の選択肢を明確にし、利点と欠点を説明していると回答していた

### 非認定施設

図表69: 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る割合(非認定施設)



n=5

- 非認定施設では、全ての施設が検査前の遺伝カウンセリングで出生前検査の選択肢を明確にし、利点と欠点を説明していると回答していた

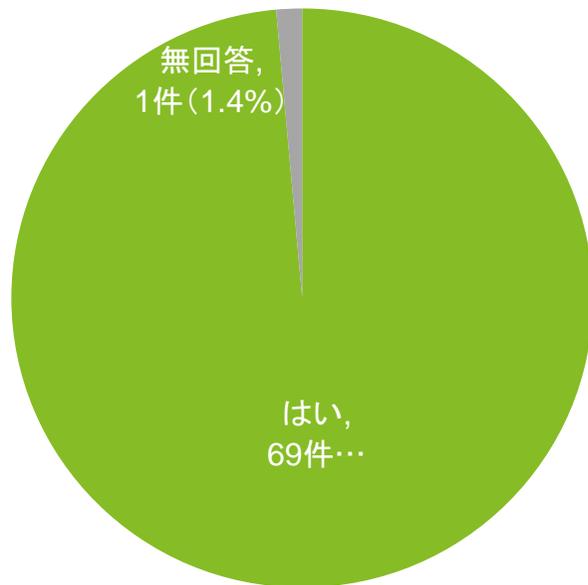
# 認定施設・非認定施設ともに無回答を除く全ての施設が、検査前遺伝カウンセリングで受検者が検査結果を確実に理解できているかを確認していた

## 検査前遺伝カウンセリング内容(6/7)

設問6⑥NIPTの検査前に提供している遺伝カウンセリングの内容について回答してください  
力)検査結果を受検者が確実に理解できているか確認している

### 認定施設

図表70: 検査結果を受検者が確実に理解できているか確認している  
(認定施設)

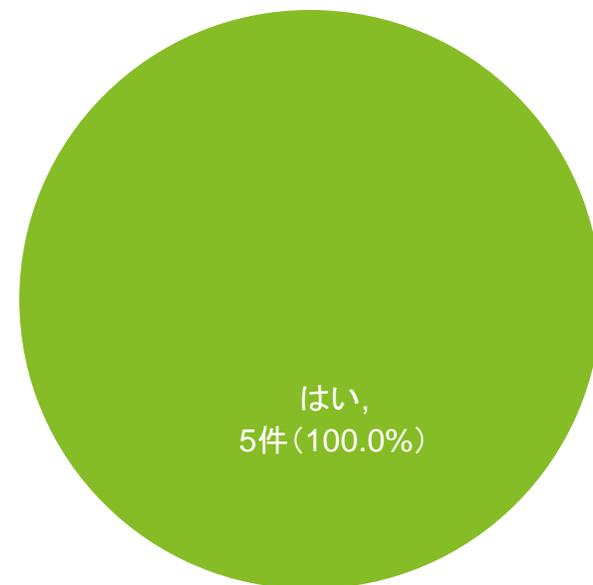


n=70

- 認定施設では、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検査結果を確実に理解できているかを確認していた

### 非認定施設

図表71: 検査結果を受検者が確実に理解できているか確認している  
(非認定施設)



n=5

- 非認定施設では、全ての施設が、検査前の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

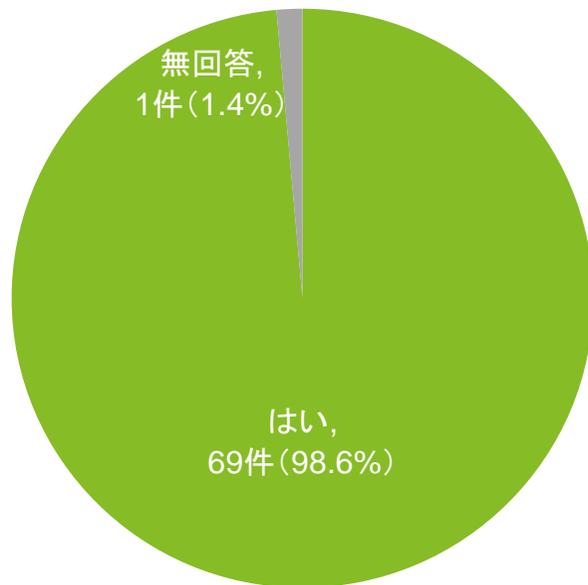
# 検査前遺伝カウンセリングでは、認定施設・非認定施設に拘らず無回答を除く全ての施設で、検査結果陽性時の選択肢、フォロー体制の情報提供を行っていた

## 検査前遺伝カウンセリング内容(7/7)

設問6⑥NIPTの検査前に提供している遺伝カウンセリングの内容について回答してください  
キ)検査結果が陽性の場合の選択肢、フォロー体制について情報を提供している

### 認定施設

図表72: 検査結果が陽性の場合の選択肢、フォロー体制について情報提供している割合(認定施設)

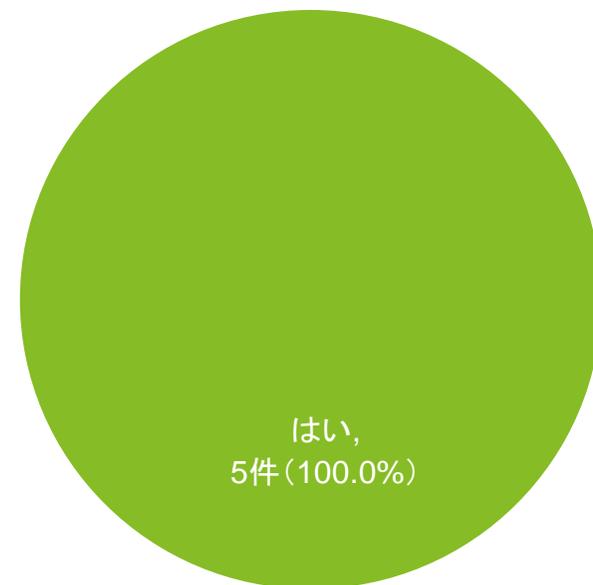


n=70

➤ 認定施設では、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検査結果が陽性の場合に、その後の選択肢やフォロー体制について情報提供していた

### 非認定施設

図表73: 検査結果が陽性の場合の選択肢、フォロー体制について情報提供している割合(非認定施設)



n=5

➤ 非認定施設では、全ての施設が、検査前の遺伝カウンセリングで検査結果が陽性の場合に、その後の選択肢やフォロー体制について情報提供していた

# 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

## 検査後の遺伝カウンセリングの方法

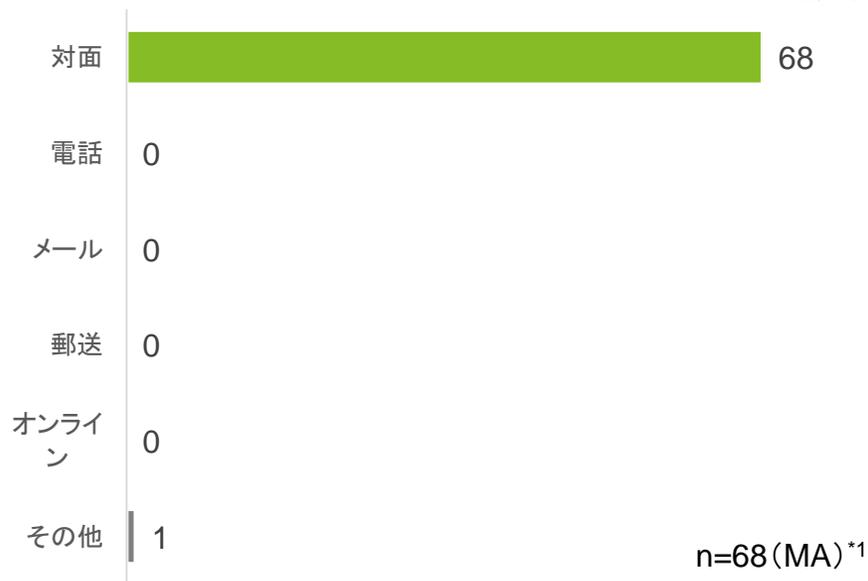
設問6⑦

検査後の遺伝カウンセリングは、どのような方法で提供していますか

### 認定施設

図表74: 検査後遺伝カウンセリングの方法(認定施設)

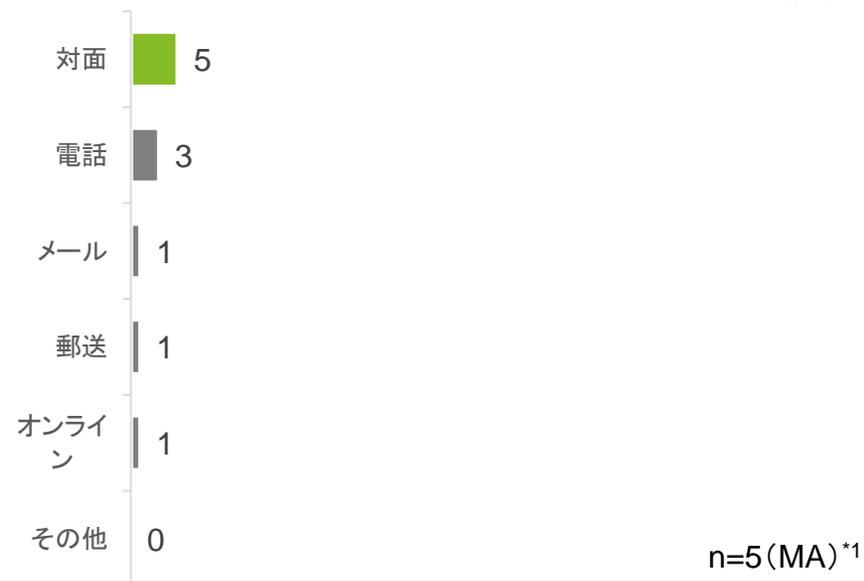
(施設数)



### 非認定施設

図表75: 検査後遺伝カウンセリングの方法(非認定施設)

(施設数)



- 認定施設では、全ての施設が検査後の遺伝カウンセリングを対面で提供していた
- その他: 非常に遠方の場合、電話でかかりつけ産婦人科に依頼する

\*1: n数は設問5②で「提供している」を選択し、且つ設問6①で「イ」検査後に提供している」と回答した施設数に無効回答を加えた数

- 非認定施設では、検査後の遺伝カウンセリングにおいても対面以外に電話、メール、オンラインを利用していた

\*1: n数は設問5②で「提供している」を選択し、且つ設問6①で「イ」検査後に提供している」と回答した施設数に無効回答を加えた数

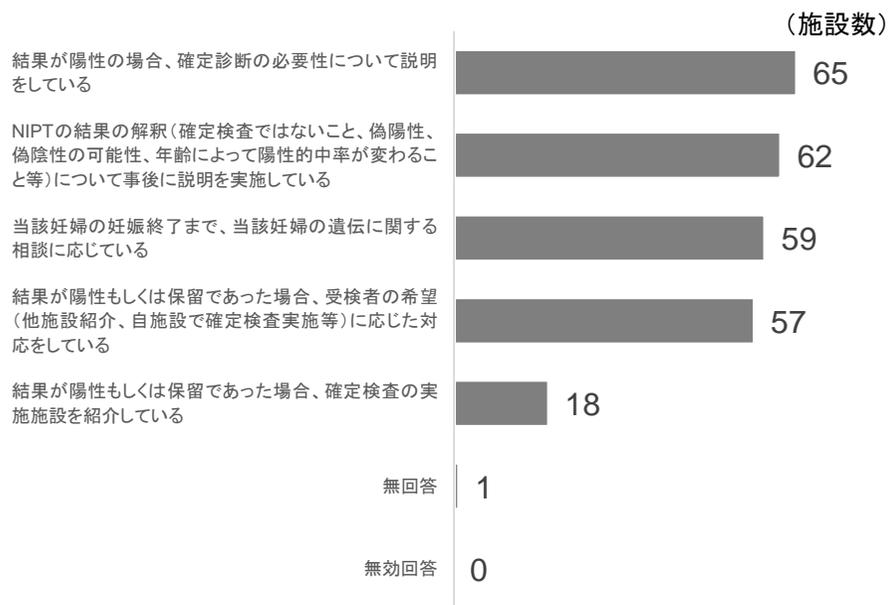
# 認定施設・非認定施設ともに検査後遺伝カウンセリングでは主に「陽性時の確定診断の必要性の説明」「結果の解釈の説明」「遺伝に関する相談」等を提供していた

## 検査後遺伝カウンセリングの提供内容

設問6①NIPTに関する遺伝カウンセリングの提供状況について教えてください  
 設問6①で「イ)検査後に提供している」を選択した方は、検査後の遺伝カウンセリング提供内容についてご回答ください

### 認定施設

図表76: 検査後遺伝カウンセリングの提供内容

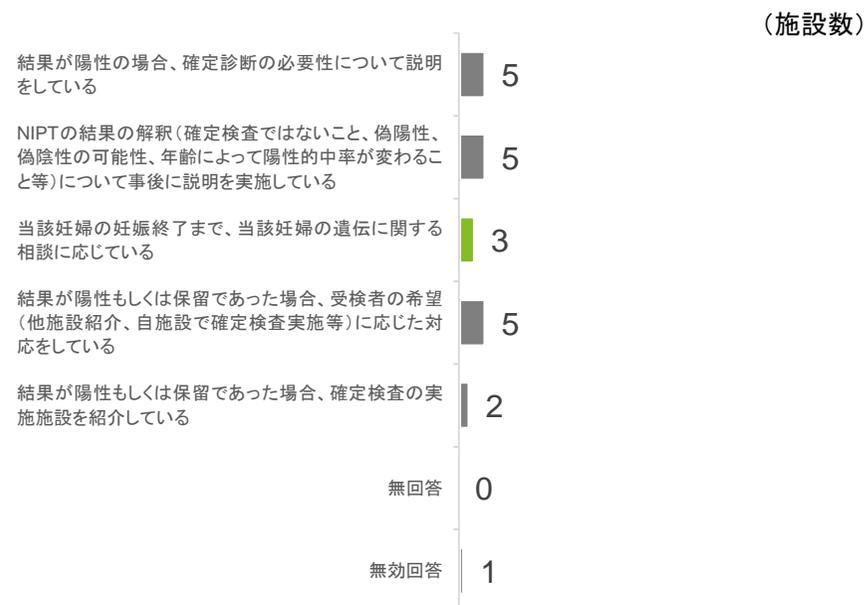


n=68(MA)

認定施設では、検査後の遺伝カウンセリングにおいて検査結果に基づく説明だけでなく、結果が陽性もしくは保留であった場合や遺伝に関する相談について、妊娠終了まで継続してフォローしている施設が多い

### 非認定施設

図表77: 検査後遺伝カウンセリングの提供内容



n=5(MA)

- 非認定施設では、検査後の遺伝カウンセリングにおいて結果に基づく説明、結果が陽性もしくは保留であった場合のフォローは5施設全ての施設で提供されていた
- 遺伝に関する相談に関しては5施設中3施設が提供していた

# 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

## 遺伝カウンセリングに関する意見、課題(認定施設)(1/2)

### 設問6⑫

遺伝カウンセリングにおいて、人材、予約、検査説明・カウンセリング等の所要時間等について意見、課題があれば教えてください

図表78: 遺伝カウンセリングにおける、人材、時間等についての意見、課題(認定施設)

#### 専門医師・カウンセラーの人材不足

- 臨床遺伝専門医の人材不足
- 遺伝カウンセラーの雇用が不十分
- 遺伝カウンセリングが1日に何件もあると消耗してしまう
- 人材不足と丁寧な遺伝カウンセリングの間のジレンマがある
- 時間が足りない
- 十分な遺伝カウンセリングには外来に複数医師の配置が必要
- 日本産科婦人科遺伝診療学会の講習を受けた医師の協力が必要
- 出生前検査における基本的情報提供が可能な人材がニーズに比べて不足している

#### タスクシェアリング

- 高齢妊娠を理由にNIPTを提供する場合対象妊婦が多いため、検査施設において認定遺伝カウンセラーの他、助産師などのコメディカルの活用の仕組みがあるとよい

## 遺伝カウンセリングに関する意見、課題(認定施設)(2/2)

### 設問6⑫

遺伝カウンセリングにおいて、人材、予約、検査説明・カウンセリング等の所要時間等について意見、課題があれば教えてください

図表79: 遺伝カウンセリングにおける、人材、時間等についての意見、課題(認定施設)

#### 遺伝カウンセリング提供枠

- 時間を要するので、通常の診療とは分けて実施すべき
- DVDやチェックリストなどで理解度を確認できれば、遺伝カウンセリング時間は短縮しても構わないと考える
- 遺伝カウンセリングの施設間差が大きいことは問題である
- 非常に長時間の遺伝カウンセリング対応になる場合、1時間延長するごとに追加費用をとっており、延長緩和を試みている
- 単一遺伝子疾患と高齢妊娠を理由に実施する出生前診断は区別して遺伝カウンセリング体制を作る必要がある

#### 遺伝カウンセリング提供環境要件

- 遺伝カウンセリングは遺伝専門医の資格を持つ医師が行うべき
- 臨床遺伝専門医かつ産婦人科専門医が遺伝カウンセリングすれば施設基準は無くても良い
- 専門医の指導下で、産婦人科医が遺伝カウンセリングを実施してもよいと思う
- 専門性が高い内容のため、たとえ産婦人科医、小児科医でも一定の研修が必要と考える
- 遺伝カウンセリング枠が少ないため、産科系部門と遺伝子診療部門が協力して対応する必要がある

# 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

## 遺伝カウンセリングに関する意見、課題(非認定施設)

### 設問6⑫

遺伝カウンセリングにおいて、人材、予約、検査説明・カウンセリング等の所要時間等について意見、課題があれば教えてください

図表80: 遺伝カウンセリングにおける、人材、時間等についての意見、課題(非認定施設)

### 遺伝カウンセリング提供体制

- カウンセリングを認定遺伝カウンセラーに独立で提供させている認定施設があるが、医師法・補助看法違反になるのではないかと考える。カウンセリングは医師が責任をもって提供すべきである

## **(3-5) 医療連携**

- ①NIPTを提供するに当たり、他医療機関との連携の有無
- ②医療連携を行っている施設
- ③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

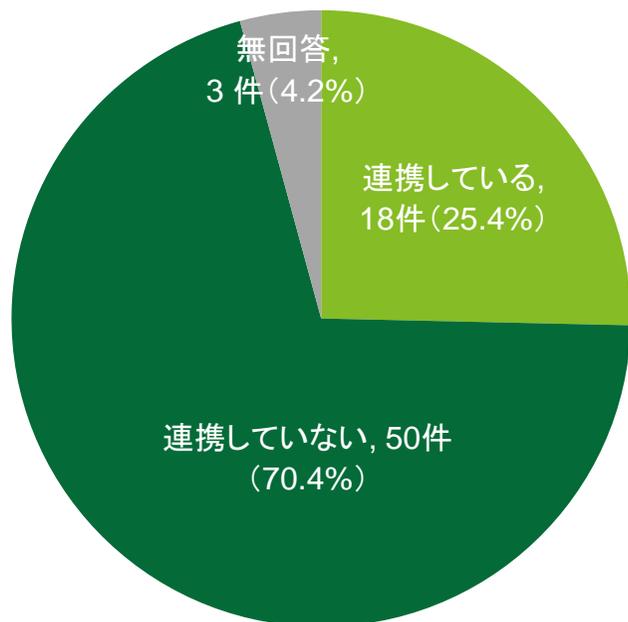
# 認定施設・非認定施設いずれも70%以上の施設が、NIPTの提供に関して他施設との医療連携は行っていなかった

## NIPTの提供に関する医療連携の有無

設問4①NIPT提供における専門医療機関との連携状況について教えてください  
NIPTを提供するに当たり、他の医療機関と連携していますか

### 認定施設

図表81: 医療連携の有無(認定施設)

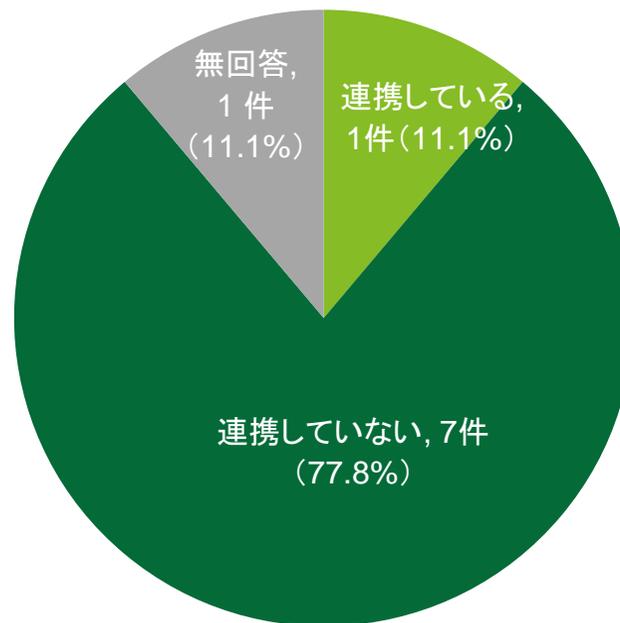


n=71

- 認定施設では、NIPTの提供において医療連携している施設は18施設25.4%となっており、50施設70.4%は医療連携していないと回答した

### 非認定施設

図表82: 医療連携の有無(非認定施設)



n=9

- 非認定施設では、NIPTの提供において医療連携している施設は1施設のみであり、7施設は医療連携をしていないと回答した

# 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

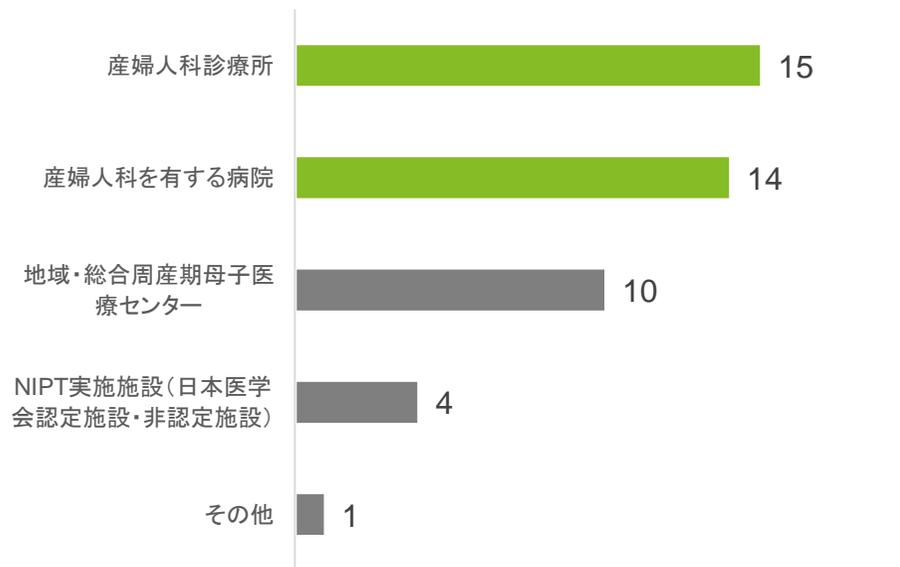
## 連携先の医療機関

### 設問4②

医療連携を行っている場合、連携先の施設について選択してください

#### 認定施設

図表83: 連携先の医療機関(認定施設)



n=18(MA)

#### 非認定施設

図表84: 連携先の医療機関(非認定施設)



n=1(MA)

- 認定施設では、産婦人科診療所や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実施施設と医療連携を取っていた
- その他として、「当院が拠点となっている」との回答があった

- 非認定施設では、医療連携先を産婦人科診療所と回答した施設が1施設あった

# 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

## NIPTの結果陽性例に対する対応(認定施設)

### 設問4③

連携を行っていない場合、検査陽性例に対してどのように対応していますか

図表85: NIPTの結果陽性例に対する対応(認定施設)

### NIPTの結果陽性例に対する対応

- 自施設内、産婦人科にて陽性例の対応をする
- 自施設内、産婦人科、小児科と連携して対応する
- 自施設で羊水検査を提供している
- 自施設で羊水検査もしくは絨毛検査を提供している
- 自施設で確定検査、中期中絶まで行っている
- 自施設で羊水検査に進み、中絶を希望する人には中絶を実施し、妊娠継続する方へは小児科や関連組織の紹介を適宜実施する(自施設で全て完結させる)
- 自施設で全例羊水検査をしている(妊婦の費用負担なし)
- 自施設内で遺伝カウンセリングから確定検査、その後の対応、フォローアップを行っている
- 遺伝子カウンセリングを提供し、適切に対応する
- NIPT提供において、当院が専門医療機関の立場にあるので、当院にて陽性例への対応を行っている(連携無と回答はしたが、地域の産科クリニックや病院とは通常通りの連携を図っている)

# 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

## NIPTの結果陽性例に対する対応(非認定施設)

### 設問4③

連携を行っていない場合、検査陽性例に対してどのように対応していますか

図表86: NIPTの結果陽性例に対する対応(非認定施設)

### NIPTの結果陽性例に対する対応

- かかりつけ医で羊水検査を受検できる場合はそちらで受けていただくようにしている
- 13、18、21トリソミーで陽性の例は、一般的に羊水検査が可能な施設を紹介している。その他染色体で陽性になった場合は、カウンセリング体制が整っている大学病院を紹介している
- 自院で確定検査を提供している
- 羊水検査の推奨をしている

## **(3-6)意見・要望等**

- ①日本医学会の認定基準に関する課題や要望
- ②現在のNIPTに関する意見等

# 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

## 日本医学会の認定基準に関する課題や要望(認定施設)(1/3)

### 設問8①その他

日本医学会の認定基準に関する課題や要望があればご意見をお聞かせください

図表87: 日本医学会の認定基準に関する課題や要望(認定施設)

#### 認定基準要件について

- 早急に学会及び国からの指針・結論を出してほしい
- 年齢制限は解析方法によっては意味をもたない
- 医学会の認定基準は廃止すべし
- どういう基準がよいと言えるわけではないが、非認定の条件と認可施設の条件が同じになるようではよくわからない認定制度になるのではないか
- 現在NIPTに関して、これを規制する法律はないものと理解している
- 今まで通りの認定基準を変えるべきではなく、現行の遺伝カウンセリングの構造を同様に実施する必要があると思う
- 基本的には妥当
- 広報が足りないのではないか。医学会が方針決定してもホームページに掲載されるだけで、妊婦はおろか、日本医学会員(小児科学会、産婦人科学会員など)もその存在を知らない

#### 認定基準の緩和について

- ニーズに対して認定施設が少なすぎるためそのすきまをついて、商業目的の非認定施設が出現している。少なくとも分娩を担う施設では提供可能な状態を目指すべきである。その上で、カウンセリング技術の向上が望める講習機会を多く設けることが必要
- 認定施設が少なければ非認定施設に患者が流れてしまい、認可施設を増やそうとすれば基準は甘くなるため、ジレンマに陥っている
- 日産婦の基準を甘くする様な事はしない方がいいと考えるが、そもそも認定を受けていない商業目的の業者、医療者がいる事が問題である
- 認定施設外での適応、件数など現状が不明であり、アンダーグラウンドでNIPTを提供することは格差を生むこととなる。一方で、法的に規制することは困難で、公開シンポジウム、市民講座など行うことが望ましい

## 日本医学会の認定基準に関する課題や要望(認定施設)(2/3)

### 設問8①その他

日本医学会の認定基準に関する課題や要望があればご意見をお聞かせください

図表88: 日本医学会の認定基準に関する課題や要望(認定施設)

### NIPT提供体制について

- 小児科医の存在を必須とするのは実態と合っていない
- 産婦人科で出生前診断を専門に行うクリニックであれば分娩施設でなくてもできるようにすべきである
- 遺伝カウンセリングがおこなえる(スキルのある)産婦人科専門医かつ臨床遺伝専門医をもっと活用できる体制にすべき。施設認定がきびしすぎる(分娩あつかっていないでも良い。むしろ分娩が多い施設ほど時間を確保してカウンセリングを行う体制がとりづらいと思う)
- 必ずしも分娩管理を行える施設に限定する必要は無い。出生前診断を専門に行っているクリニック等に門戸を開くことは質を維持したまま検査数を拡大するために必須と考える
- NIPTに対応する施設として、妊娠継続・中断まで対応できるのが理想ではあるが、そうすると対応できる妊婦に限りが出る場合も考えられる。そのため、分娩施設がない施設でも遺伝分野に精通している産婦人科専門医と認定遺伝カウンセラーなどが所属し、NIPT陽性後の確定検査(羊水検査など)は請けおえる施設が対応すべきであると考え。
- 十分な遺伝カウンセリング体制が整い、妊娠中の確定診断が自施設で提供できるのであれば、分娩に関しては連携が出来ていれば良いと考える
- 国内全体のNIPTの現状の全体像がみえづらく、情報提供がほしい
- 一般の妊婦、ご家族には、認定施設か、非認定かは全く興味ない

## 日本医学会の認定基準に関する課題や要望(認定施設)(3/3)

### 設問8①その他

日本医学会の認定基準に関する課題や要望があればご意見をお聞かせください

図表89: 日本医学会の認定基準に関する課題や要望(認定施設)

### 認定基準や指針構築について

- 施設の望ましいあり方や最低限情報提供すべきことなどを提示するのはよいと思うが、検査を行うことを制限するのはいかがなことかと思う。認定制度を無視しても罰則はなく、現実的に非認定の施設がなんの咎めも受けていない。現実には多くの妊婦を前にしている産婦人科が規制に縛られて検査を受けたい人に提供できないのは問題だと思う
- 認定が医学会というのも経緯は理解できるが産婦人科内で他科からクレームのつかない条件でガイドラインなどを提示できればよいと思う
- そのためには産婦人科医師の倫理観も大切になると思う
- 産婦人科医師が中心的に新指針を検討すべきだとは思いますが、他領域で遺伝に精通した医師や、当事者も参画して、みんなで合意できる指針に仕上げしてほしい
- 出生前診断は、妊娠の継続と中断に関する相談と対応が求められるため、産婦人科の先生方の対応が不可欠である
- 母体保護指定医が行うべきとの条件がない

# 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

## 日本医学会の認定基準に関する課題や要望(非認定施設)

### 設問8①その他

日本医学会の認定基準に関する課題や要望があればご意見をお聞かせください

図表90: 日本医学会の認定基準に関する課題や要望(非認定施設)

### 認定制度や指針に対する意見

- 人員体制の観点から非認定施設となっても、真摯にNIPT提供に取り組んでいる意識がある。しかしながら、非認定施設という事から様々な排除をされている印象を受ける
- 日本産科婦人科学会からの新指針は、陽性例は別の病院で説明となっているのは無責任である
- 専門医の制限、カウンセリングの制限を課すことによって、NIPTの検査を自由に行わせないような考えがある(墮胎の制限や産み分けの選択肢をあたえる可能性があるからとの事)。しかしながら、母体保護法の元で毎年約17万人の子供が人工妊娠中絶させていることは、厚生労働省の報告から明らかになっている。本当に産み分けを考えるのであれば、NIPTではなく他の観点から検討されることがより適切と考えられる。医学が専門的になり、グローバル化していく中で、全てのリソース一か所にまとめるよりも分散させておくことが、利用者にとって経済的かつ有益的であると思われる

# 認定施設においても、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

## 現在のNIPTに関する意見等(認定施設)(1/6)

設問8②その他

現在のNIPTに関するご意見等がありましたらご自由にお書きください

図表91: 現在のNIPTに関する意見等(認定施設)

### 認定制度に関する意見

- NIPTは今と同じ体制で続けて頂きたい。もしくは他の形でも一定の規制は必要である
- 報告制度を終了していただきたい
- 認定施設を拡充してほしい
- NIPTは出生前診断の1つの選択肢にすぎないので、そもそもNIPTだけを別の枠組として施設基準を設けることは、ナンセンスだ。将来新たな診断法が出てきたときに毎回今回と同じような問題が生じないようにつけ焼刃な対応とならない体制構築が望ましい

### 適応要件に関する意見

- 出産時35歳に満たない方にも、検査を理解され希望される方には適応を拡大していただきたい
- 年齢制限(分娩予定日に35歳以上)を設けているが、問い合わせ時、声の中のひとつとして、35歳以上でないと受検できないことに対して、不公平・逆差別の声が聞かれる事があり、対応に苦慮している

### NIPTにおける議論に対する意見

- NIPT拡大ありきの現在の議論に疑問を感じる。一方で中絶は倫理的に悪いとされるのにそれでも障害児・者福祉を充実しようという動きが感じられないのも問題ではないか。NIPTを受ける側(夫婦)の意見だけがとりあげられているようにも思う

## 現在のNIPTに関する意見等(認定施設)(2/6)

### 設問8②その他

現在のNIPTに関するご意見等がありましたらご自由にお書きください

図表92: 現在のNIPTに関する意見等(認定施設)

### コンソーシアムに関する意見

- 当院ではNIPTコンソーシアムに参加し、医学会の認定も受けたが臨床研究の段階は終了し、以降の道筋が明示されていない。これまで認可を受けて行っていたため同じ対象疾患については同様に継続できるものとして同じ基準で行っている。しかしコンソーシアムの幹部組織では年齢基準をあいまいに下げてきており、当初の基準に反することで何のコンセンサスもないまま基準を緩めるのは問題だと思う
- 対象疾患については対象拡大はしていないようだが、非認定施設に対抗してずるずると拡大されるのは問題である。リーダーシップを取るべきコンソーシアムの幹部組織が明言や話し合いなく決定したことは大問題と考える。産婦人科医師の自律的組織の中でコンセンサスを形成しつつ行っていくという流れに反するし、産婦人科医師のみでどんどん検査を拡大する流れに小児科や他診療科から危惧されるのも当然であると思う
- 日本医学会との交渉で時間がかかっているようで、目の前にいる妊婦に対して焦る気持ちは理解できるが順当な手順を踏まないで抜け駆けのようなことを行うとますますこじれてしまうのではないかと危惧している
- NIPTコンソーシアムが臨床研究を終了し1年が経とうとしているにも関わらず、その後の方針が定まっていない。未だにこのような基本的な事項をアンケートしていることに対し、不安を感じる。国として、NIPT検査をどのように運用していくのか、どのような方向に向かっていくのかを明確に示して頂かないと、現場担当者は困惑し受検者にも不安や迷惑をかけることになるので、迅速に対応して頂きたい

### NIPT提供体制への意見

- NIPTは産婦人科医が行うべきである
- 産婦人科医ばかりが主導する体制には、賛成しかねる

## 現在のNIPTに関する意見等(認定施設)(3/6)

### 設問8②その他

現在のNIPTに関するご意見等がありましたらご自由にお書きください

図表93: 現在のNIPTに関する意見等(認定施設)

#### 規制強化についての意見

- 遺伝の専門家ではない医師が、採血だけして結果を説明せず、その後もフォローしないということがあつた。これは、患者、胎児にとって非常に不利益であるため、国が規制してほしい
- 登録衛生検査所は厚労省の指示に従わないなら医療法にもとづき処分すべきである
- 研究でないのに直接検体を海外に送るのは医療法違反である
- 検査会社への規制はできないものか

#### 非認定施設に対する意見

- 非認定施設で検査を受け、結果の解釈や確定検査の手配の負担のみ認可施設で負っているのが現実だ。非認定がこれ以上横行しない対策が望まれる
- 非認定の施設に流れる妊婦さんがこれだけたくさんいるという事に対して真摯にそして早急な取り組みをお願いしたい
- 非認定施設での施行が増え、認可施設での施行件数は減少している。特に年齢制限は意味がないため非認定施設に受検者が流れている
- 現在、非認可施設が認可施設を上回る件数の検査を提供している事は紛れもない事実だ。理由は便利であるからだと思う(安い、面倒な遺伝カウンセリングが必要ない、一人で行っても大丈夫、休日にも採血可能、結果も郵送、何でも沢山検査が出来て安心、性別だって教えてくれる等々)
- 非認定施設を放置すべきではない
- 非認定施設は検査会社に謝礼を貰って水面下で来院患者に検査を提供している施設も存在する。「非認可施設で手軽に検査を受ける事は危険なので認可施設で適切な遺伝カウンセリングを受けた上で検査を受けて下さい」といくら注意喚起したとしても、今やコントロール出来ない所まで来ている

## 現在のNIPTに関する意見等(認定施設)(4/6)

### 設問8②その他

現在のNIPTに関するご意見等がありましたらご自由にお書きください

図表94: 現在のNIPTに関する意見等(認定施設)

### 妊婦への検査説明・遺伝カウンセリングの現状やリテラシー向上への対応に関する意見

- 一般の妊婦がNIPTについて知り、考える機会を持ち、平等にアクセスできるように医療者側がサポートしていくことが望ましい
- 非認定施設にて陽性結果を得た妊婦さんが、大きな不安や混乱を抱えて、当院に来院されることがある
- 当院には「非認定施設でのNIPTは怖いので行かなかった」とおっしゃって遺伝カウンセリングに来談される妊婦さんもいます。また、それとは対照的に「予防接種を受けるような感覚で気軽に受けられると思っていた」とおっしゃる妊婦さんもいらっしゃいます。一般妊婦に対するリテラシー向上のための活動も必要である
- カウンセリングに来談する時点で多くのカップルは意見がかたまっていると感じる
- 遺伝カウンセリング等で妊婦さんの検査への気持ちや理解を確認せず、提供している施設がある現状は異常である
- 検査前の遺伝カウンセリングの段階からしっかり行うのが良いと考える
- カウンセリングの必要性を広く知らせることが重要である
- 基本的には、私的自治の原則(自己決定の原則)に則り、受たい人が受けられる検査とし、受けたくない人が受たい人の邪魔をしないことが肝要と考える
- NIPTは出生前診断の1つの選択肢にすぎないので、そもそもNIPTだけを別の枠組として施設基準を設けることは、ナンセンスだ。将来新たな診断法が出てきたときに毎回今回と同じような問題が生じないようにつけ焼刃な対応とならない体制構築が望ましい

## 現在のNIPTに関する意見等(認定施設)(5/6)

### 設問8②その他

現在のNIPTに関するご意見等がありましたらご自由にお書きください

図表95: 現在のNIPTに関する意見等(認定施設)

### コンソーシアムへの提案

- 産科施設(分娩施設の有無に関わらず)で広く受けられるようにし、陽性保留例を基幹施設で対応するようにすればよいと思う
- 政府の提供に対する医療費等のサポートとその指定施設認定が、現在の非認定施設での無防備な提供に歯辞めとなるのではないか
- 遺伝カウンセリング体制の実質的な必須要件の設定とそのために必要なシステム構築が必要
- 唯一全ての学会の共通認識は、「NIPTは適切な遺伝カウンセリングの元に行われるべきである」という点だ。この共通認識を尊重した上で、以下の提案をする
  - 補助券による助成制度: 認定施設で適切な遺伝カウンセリングを受けた場合に限って、一定額の補助金が出る補助券を発行する
  - 補助券を使ったカップルに限って妊娠中の検査(各種血清マーカー検査・胎児ドック・NIPT・胎児精密超音波検査・羊水検査など)、心理相談、遺伝カウンセリング、栄養指導等の費用を一定額補助する(ただし、出生前検査だけに補助を行うことには反対です。何故なら、遺伝カウンセリングを受け、「どんな子どもでも産む、検査は敢えてうけない」というカップルは一定数おり、その考えは最も尊重すべきだ)
  - 出生前検査学級(集団)の提供を拡充する。現状、妊婦におけるNIPTの誤解は多い。誤解を正すためにも遺伝カウンセリングは必要だが今の日本に十分に人材がいない。説明の部分は集団での出生前検査学級で行い、正しい知識を得た後に本来の遺伝カウンセリングを提供すべきである

## 現在のNIPTに関する意見等(認定施設)(6/6)

### 設問8②その他

現在のNIPTに関するご意見等がありましたらご自由にお書きください

図表96: 現在のNIPTに関する意見等(認定施設)

### NIPTのビジネス化についての意見

- NIPTは、世界の情勢もそうであるように「不安ビジネス」「金儲けの手段」の本音を隠して、「妊婦のニーズがある」という大義名分のもとに普及しようとする医師または施設の良心、倫理観が問われる検査である。小児科学会や、遺伝関連学会もそれを懸念している。非認定施設が儲からないようにするためにも、当院をはじめとする認可施設、検査会社が努力して、まずは半額以下にすべきと考える。私も医事課に値下げの交渉を行ったが、「公的病院として他施設の料金と公平性を保つ」という訳のわからない理由で却下された
- 本検査が一部の利益追求のビジネスモデルになってしまう事は先進国として憂うべきである

### その他

- これは出生前診断に限ったことではなく、血液から簡単に個人の遺伝情報が得られるところに大きな問題がある。ゲノム医療の時代では、この個人の遺伝情報の管理が大きな問題で、出生前に将来起こりうる疾患・癌などまで判断できる時代になっているということである
- 遺伝情報の急速な解析技術の進歩に伴った迅速な対応が必要である
- 一部の学会の意見でのみ方向が決定されることが、課題を引き起こしている。この反省から、認定要件を緩和しても対応可能な支援が必要
- 13.18.21トリソミーのみの検査対象はすでに患者の要求に応えていない

# 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

## 現在のNIPTに関する意見等(非認定施設)

設問8②その他

現在のNIPTに関するご意見等がありましたらご自由にお書きください

図表97: 現在のNIPTに関する意見等(非認定施設)

### 認定制度及び適用要件等に関する意見

- 現状、認定施設には何も問題がないという事ではないと思われるが非認定施設ばかりが問題視されるためフェアでないと感じる
- 産科系の学会で認定施設は問題が無いような発表をされている
- 出産に関しては他の診療科のように治療として医師と患者が関るのとは異なり、医師と妊婦の関係性は妊娠出産機関の約10ヵ月程度の期間である。さらにNIPTに関しては短期間我慢すればよいということから妊婦のクレームが他診療科よりも表面化しにくい可能性が考えられる(面倒なため何かあってもだまっている)
- 過去に認定施設でNIPTを提供したが、2回目以降で当院にて受検される方がいらっしゃる。妊婦からは、認定施設で医師は同意書を取るだけで何もしないという声を聞く
- 受検者年齢を制限することやハイリスクの母体だけに検査を推奨することは、控えていただきたい
- 世の中のニーズとして事前にわかることを知りたいと思う気持ちは、多くの母親が持っている。我々としては数年前には知り得なかった新しい技術を使いより多くの人に新しい検査を提供していきたいという気持ちがある。NIPTの検査があることを知らされていないまま出産してしまう妊婦の方もおられる
- ダウン症の子供の52%は34歳未満の母親から出産されている現状を是非考えて欲しい。遺伝疾患を持っていたとしても出産するかの選択肢は本人及び周辺の人によって選ばれるものであり、それ以前の検査そのものを知らせない、提供を制限するといった行為は知る権利を侵害していると思われる

## Ⅱ 総計(認定施設・非認定施設の合計)

## 目次

1. 調査結果	85
(1-1)施設基本情報	
(1-2)提供体制・実績	
(1-3)検査範囲・解析方法	
(1-4)受検者の状況	
(1-5)遺伝カウンセリングの提供状況	
(1-6)医療連携	

---

# 1. 調査結果

## (1-1) 施設基本情報

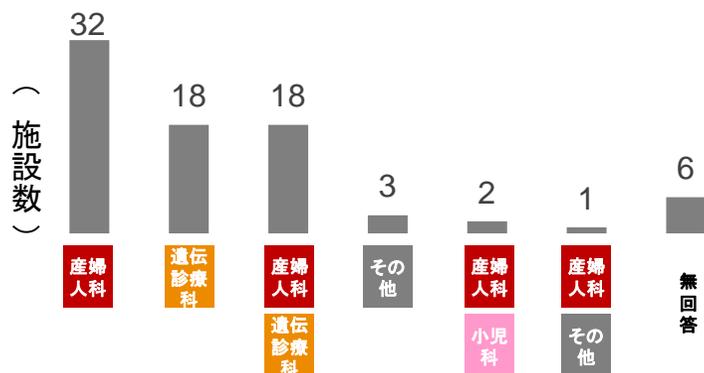
- ①NIPTを提供している診療科
- ②NIPTの遺伝カウンセリングを提供している診療科

# 高次機能を有する地域中核病院と民間クリニック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出る

## NIPT及び遺伝カウンセリング提供体制

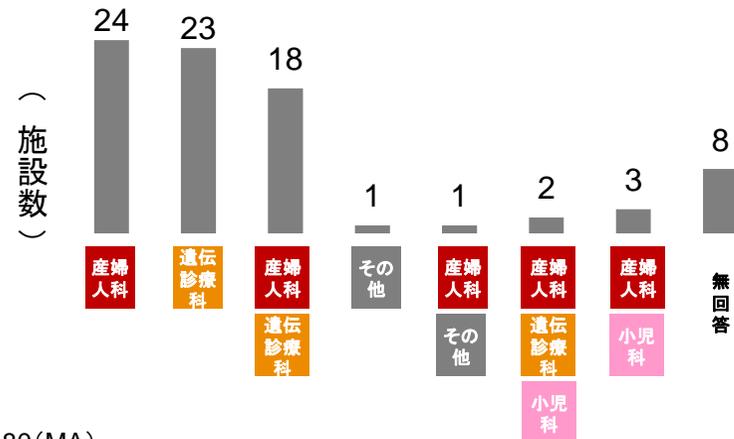
設問1③出生前検査(NIPT)を提供している診療科  
 設問1③出生前検査(NIPT)の遺伝カウンセリングを提供している診療科

図表1: NIPT提供体制



n=80 (MA)

図表2: 遺伝カウンセリング提供体制



n=80 (MA)

**産婦人科** 産科・婦人科・産婦人科・母子診療科・女性診療科など母体に係る診療を実施している科  
**その他** 「産・婦」「遺伝」「小児」以外の診療科(例: 内科、皮膚科、美容皮膚科、形成外科など)

**遺伝診療科** 臨床遺伝診療センター、ゲノム医療科など遺伝子診療を実施している科または部門

**小児科** 胎児診療科・新生児科・小児科など子どもに係る診療を実施している科

- 産婦人科が提供している施設が最も多かった
- 単独の科で提供する施設と複数科が携わって提供する施設とがみられた
- 単独の診療科の場合は、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る
- 遺伝カウンセリング提供には、産婦人科と遺伝診療科が連携、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

## **(1-2) 提供体制・実績**

- ①NIPTを提供している診療科の要員
- ②NIPTの検査範囲
- ③NIPT提供実績

# 産婦人科専門医のうち臨床遺伝専門医の常勤配置の平均値は1.88人、遺伝カウンセラーの常勤配置の平均値は0.97人であった

## NIPTを提供している診療科の要員

設問1①

NIPTを提供している診療科の要員

図表3: NIPT提供をしている診療科の要員

NIPT提供要員	常勤(人)			非常勤(人)		
	最大値	平均値	中央値	最大値	平均値	中央値
医師	49	10.80	6	18	3.45	2
産婦人科医	30	7.00	4	20	2.53	1.5
(うち)産婦人科専門医	30	5.96	4	8	1.96	1
(うち)周産期(母体・胎児専門医)	19	2.53	2	2	0.33	0
(うち)臨床遺伝専門医	11	1.88	1	3	0.85	1
小児科医	36	6.56	2	15	2.88	1
(うち)小児科専門医	25	4.77	2	12	1.92	1
(うち)周産期(新生児)専門医	3	1.14	1	2	0.46	0
(うち)臨床遺伝専門医	7	1.24	0	1	0.16	0
その他科	7	1.21	1	3	0.60	0
(うち)臨床遺伝専門医	7	1.06	1	3	0.33	0
助産師	54	11.83	2	2	0.22	0
看護師(助産師以外)	32	4.32	1	4	0.81	0
遺伝看護専門看護師	1	0.03	0	0	0.00	0
公認心理師、臨床心理士	4	0.44	0	2	0.35	0
認定遺伝カウンセラー	3	0.97	1	5	0.83	1
その他要員	6	1.17	1	1	0.18	0

n=80

- 産婦人科専門医の常勤平均値は5.96人、うち1.88人が臨床遺伝専門医であった
- 小児科専門医のうち臨床遺伝専門医の常勤平均値は1.24人であった
- 遺伝カウンセラーの常勤平均値は0.97人で、最大で3人であった

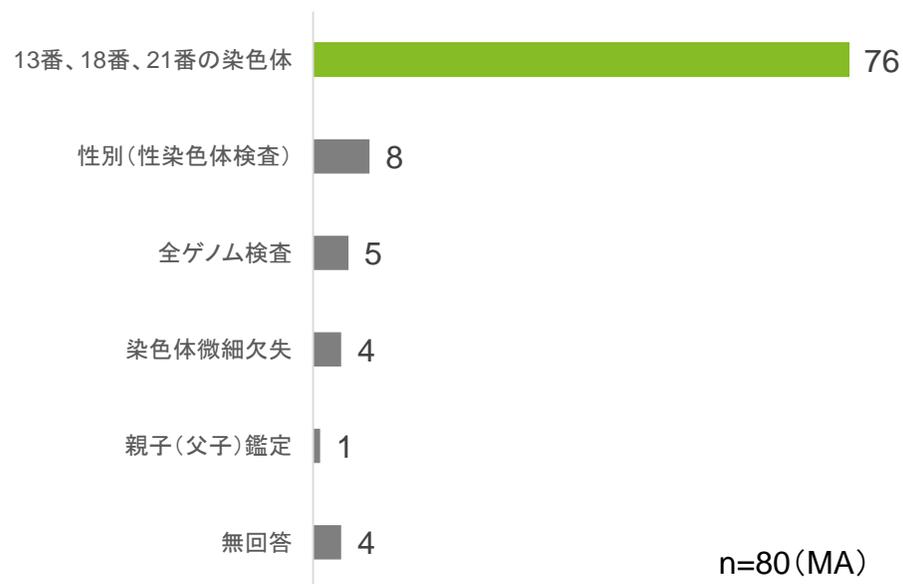
# 「13番、18番、21番の染色体」が76施設で提供されるほか、「性別（性染色体検査）」 「染色体微細欠失」「全ゲノム検査」「親子（父子）鑑定」も一部で提供されていた

## NIPTの検査提供範囲

### 設問1②

NIPTにおいて、どこまでの検査を提供していますか

図表4: NIPT検査提供範囲



➤ 「13番、18番、21番の染色体」を提供する施設が76施設と最も多く、次いで「性別（性染色体検査）」8施設、「全ゲノム検査」5施設、「染色体微細欠失」4施設、「親子（父子）鑑定」1施設で提供されていた

# 下表の通り調査票に記入のあった数値を集計した (未記載により内訳と合計件数が一致しないため、有効回答を抽出して分析した)

## NIPT提供実績(調査票の全体集計結果①実施件数)(1/7)

設問7①②③

直近のNIPT提供実績について可能であれば教えてください(2018年度及び2019年度4月～9月実績)

図表5:2018年度及び2019年度上半期におけるNIPT提供実績(調査票集計結果)

	2018年度	2019年度上半期
	合計件数	合計件数
①NIPTの実施・非実施件数	14,486	7,387
(うち)検査実施	5,623	8,633
(うち)検査非実施(遺伝カウンセリングの結果等により辞退)	1,520	811
②NIPT検査結果の内訳	14,374	7,182
陰性	13,465	6,761
偽陰性、偽陽性、判定保留	121	37
陽性	201	201
③NIPT受検者の年代別人数合計	12,453	6,459
～20歳未満	0	0
20歳以上25歳未満	24	12
25歳以上30歳未満	272	147
30歳以上35歳未満	1,406	638
35歳以上40歳未満	7,081	3,622
40歳以上	4,370	2,153
不明	239	14

数値に関する注意事項:

➤ 設問に回答のあった数値を集計しており、各年度及び各項目により回答数は異なる

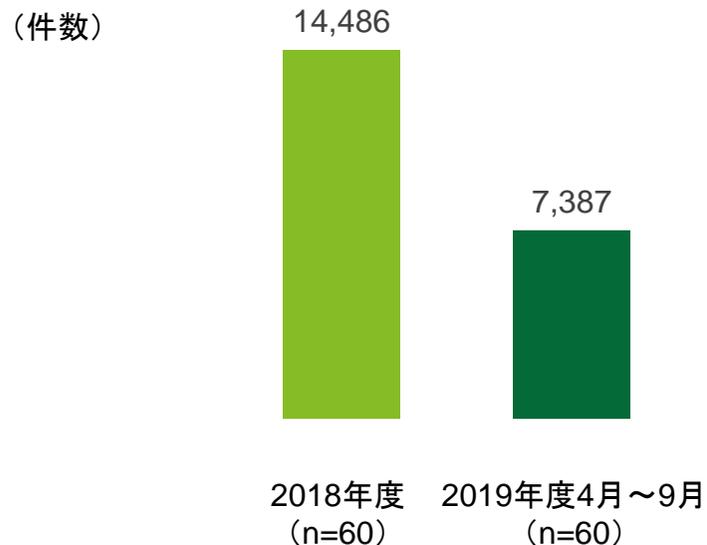
# 有効回答の2018年度年間NIPT提供件数は60施設で14,486件であり、2019年度上半期では60施設で7,387件であった

## NIPT提供実績(年度別NIPT提供実績)(3/7)

### 設問7①

直近のNIPT提供実績について可能であれば教えてください(2018年度及び2019年度4月～9月実績)

図表6: NIPT提供実績



➤ グラフの件数は前頁表中の「①NIPTの実施・非実施件数」(年度合計数の総計)を用いた

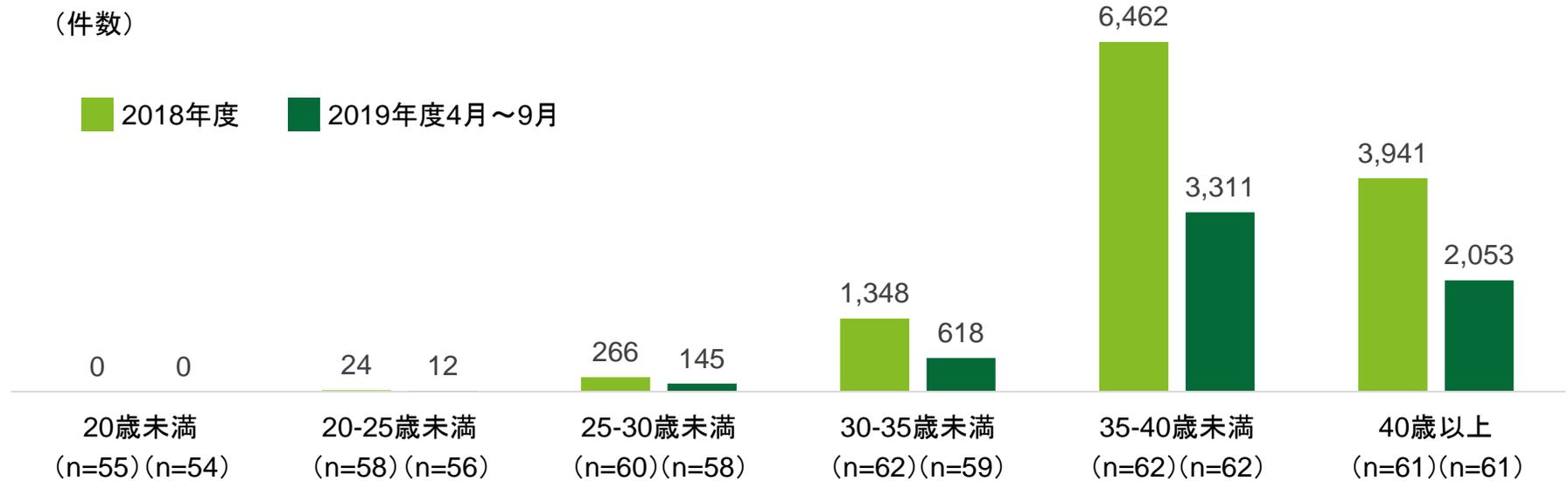
# 受検者の中心は35-40歳未満、40歳以上であるが、25歳-30歳未満及び30-35歳未満へ提供する施設もあった

## NIPT提供実績(年度別NIPT提供実績)(4/7)

### 設問7③

直近のNIPT提供実績について可能であれば教えてください(2018年度及び2019年度4月～9月実績)

図表7: 年度別年齢階層別NIPT提供実績



2018年度、2019年度及び各年齢階層別で回答数が異なる

- グラフの件数は「③NIPTの実施・非実施件数」(年度合計数の総計)を用いた
- 提供の中心となる年齢階層は35-40歳未満及び40歳以上であった
- 25-35歳未満は少数ではあるがNIPTの提供実績があった

# NIPT提供割合は89.4%(2018年度)、88.0%(2019年度4月～9月)であった

## NIPT提供実績(5/7)

### 設問7②

直近のNIPT提供実績について可能であれば教えてください(2018年度及び2019年度4月～9月実績)

図表8: NIPT提供件数



- NIPT実施割合は2018年度89.4%、2019年度4月～9月88.0%であり、(遺伝カウンセリング等の結果)検査を辞退した件数はそれぞれ10.6%、12.0%であった
- (遺伝カウンセリングなどの結果)検査を辞退した件数の割合は2018年度10.6%、2019年度4月～9月12.0%であり、1割強は何らかの理由でNIPTを辞退した

# 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

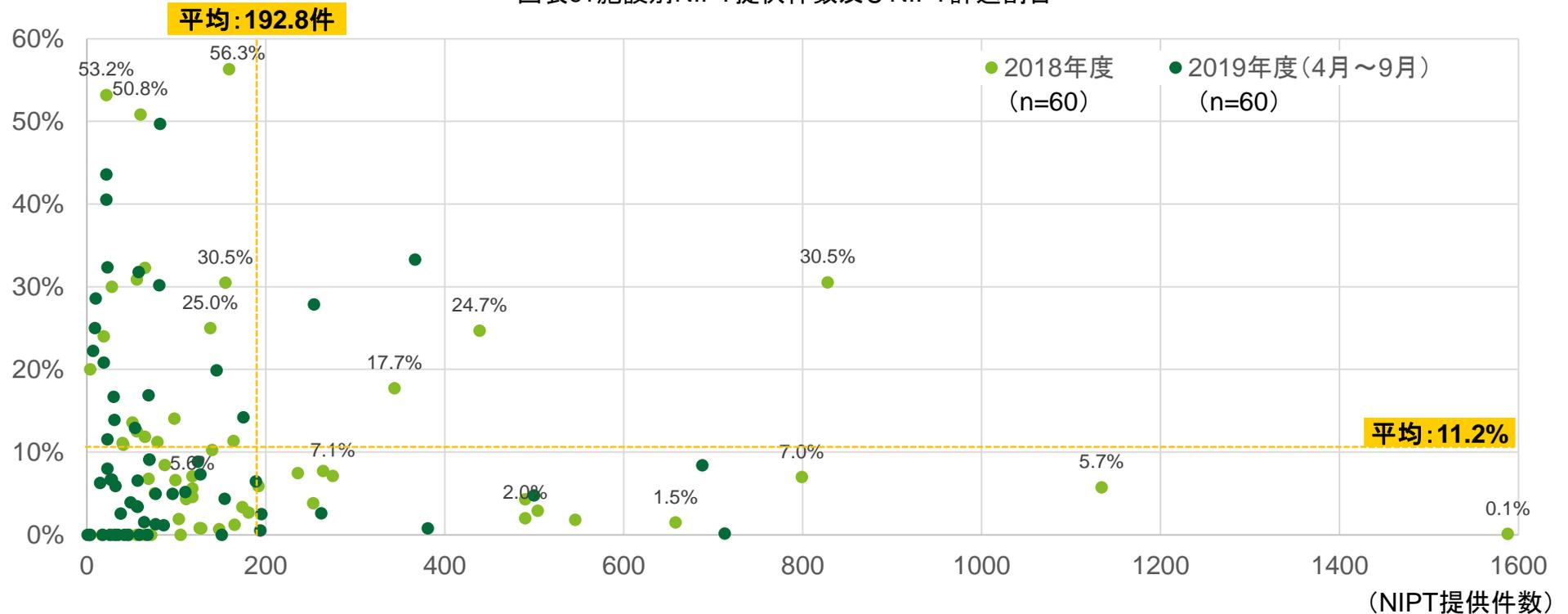
## NIPT提供実績(NIPT提供実績及び遺伝カウンセリング後のNIPT辞退割合)(6/7)

### 設問7①

直近のNIPT提供実績について可能であれば教えてください(2018年度及び2019年度4月～9月実績)

(NIPT辞退割合)

図表9: 施設別NIPT提供件数及びNIPT辞退割合



- NIPT提供件数200件以下、NIPT辞退割合11.2%以下に40施設が集中していた
- NIPT辞退割合が高い施設はNIPT提供件数が200件未満に集中していた

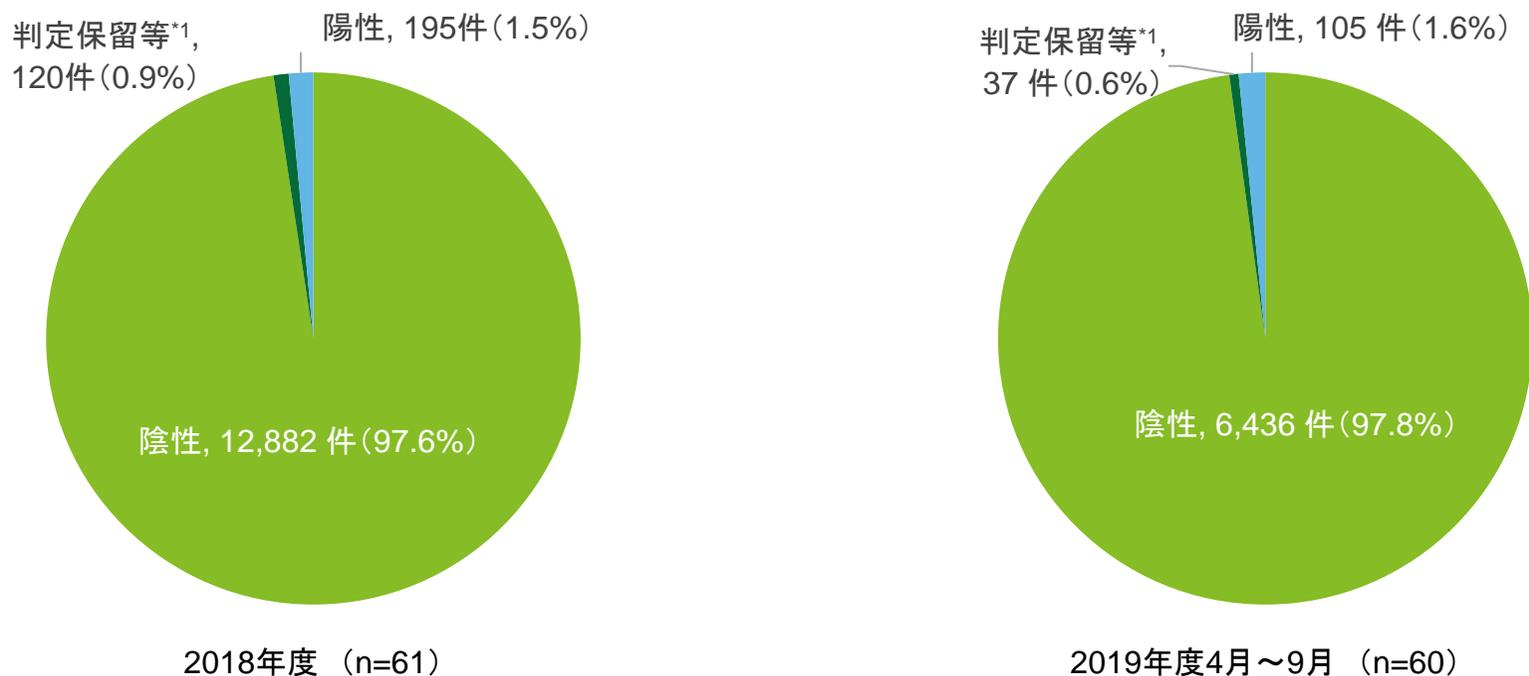
# 2018年度におけるNIPT検査結果は、判定保留等割合が0.9%、陽性割合は1.5%で、2019年度上半期は判定保留等0.7%、陽性割合1.6%であった

## NIPT提供実績(NIPT検査結果の内訳) (7/7)

### 設問7②

直近のNIPT提供実績について可能であれば教えてください(2018年度及び2019年度4月～9月実績)

図表10:NIPT検査結果の内訳



- 陰性件数及び陰性件数割合は2018年度12,882件(97.6%)、2019年度上半期11,630件(97.7%)となり、陰性件数割合は0.1%上昇した
- 判定保留等割合は2018年度0.9%、2019年度上半期0.6%と0.3%減少した
- 陽性割合は2018年度1.5%、2019年度上半期は1.6%と0.1%上昇した

\*1:判定保留等には偽陰性、偽陽性、判定保留を含む

## **(1-3) 検査範囲・提供体制**

- ①確定検査の提供
- ②検査の解析方法(自施設または外部委託)
- ③外部委託の場合、委託先名称、委託理由

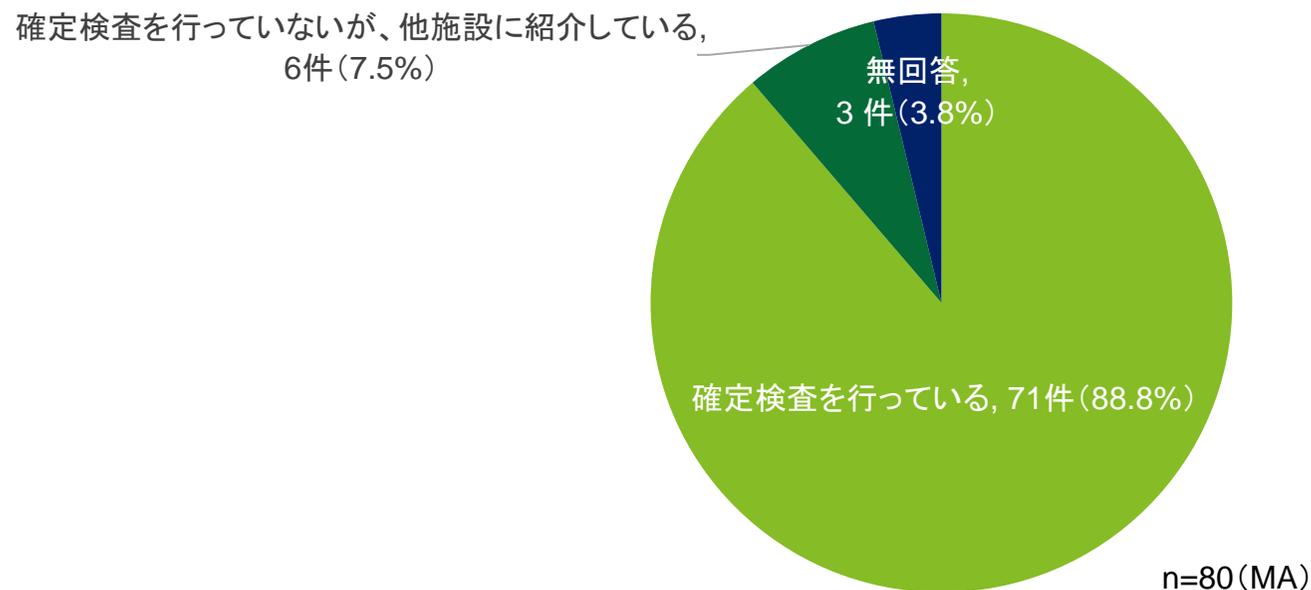
# 無回答2施設を除く71施設(88.8%)で確定検査を提供しているのに対し、6施設(7.5%)は他施設に紹介する対応であった

## 確定検査の提供の有無

### 設問1③

貴施設では、NIPTの結果を基に羊水検査または絨毛検査などの確定検査を提供していますか

図表11:確定検査の提供の有無の割合



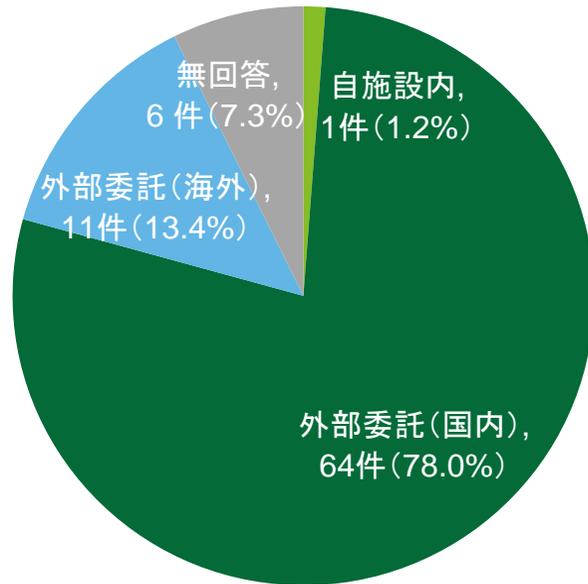
➤ 確定検査は自施設で提供している施設が71施設88.8%と最も多く、次いで他施設に紹介が6施設7.5%であった

# NIPTの外部委託先は国内64件(78.0%)、海外11件(13.4%)であった 上位3社で81.7%を占めており、GeneTechが53件(64.6%)のシェアであった

## NIPTの検査解析に関する外部委託先の割合

設問3①  
NIPTの検査はどこで行っていますか

図表12: NIPTの検査解析に関する外部委託先の割合

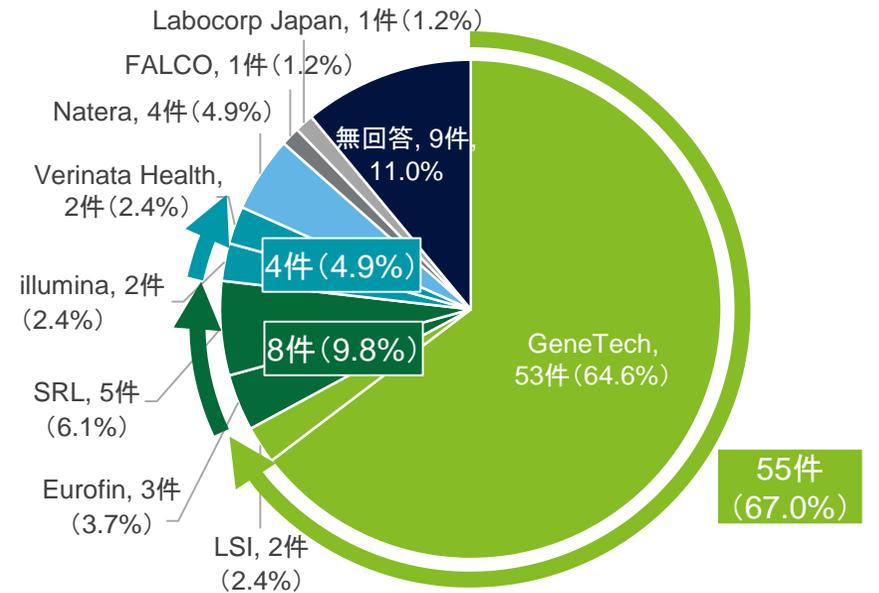


n=80(MA)

➤ NIPTの検査解析は概ね外部委託しており、78.0%が国内解析となっている

設問3②NIPTの検査の解析について教えてください  
外部委託されている場合、委託先検査施設名を教えてください

図表13: 外部委託先検査会社



n=80(MA)

➤ LSIは販売代理店としてGeneTechに再委託をしている  
➤ SRLが販売代理店としてEurofinに再委託をしている  
➤ Verinata Healthはilluminaの100%子会社である

## (1-4) 受検者の状況

- ①受検者数及び受検者の来院エリアと割合
- ②受検者のうち、検査説明・遺伝カウンセリング等を受けた方の割合
- ③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
- ④受検者の方が貴施設を選んだ理由
- ⑤受検者の不安

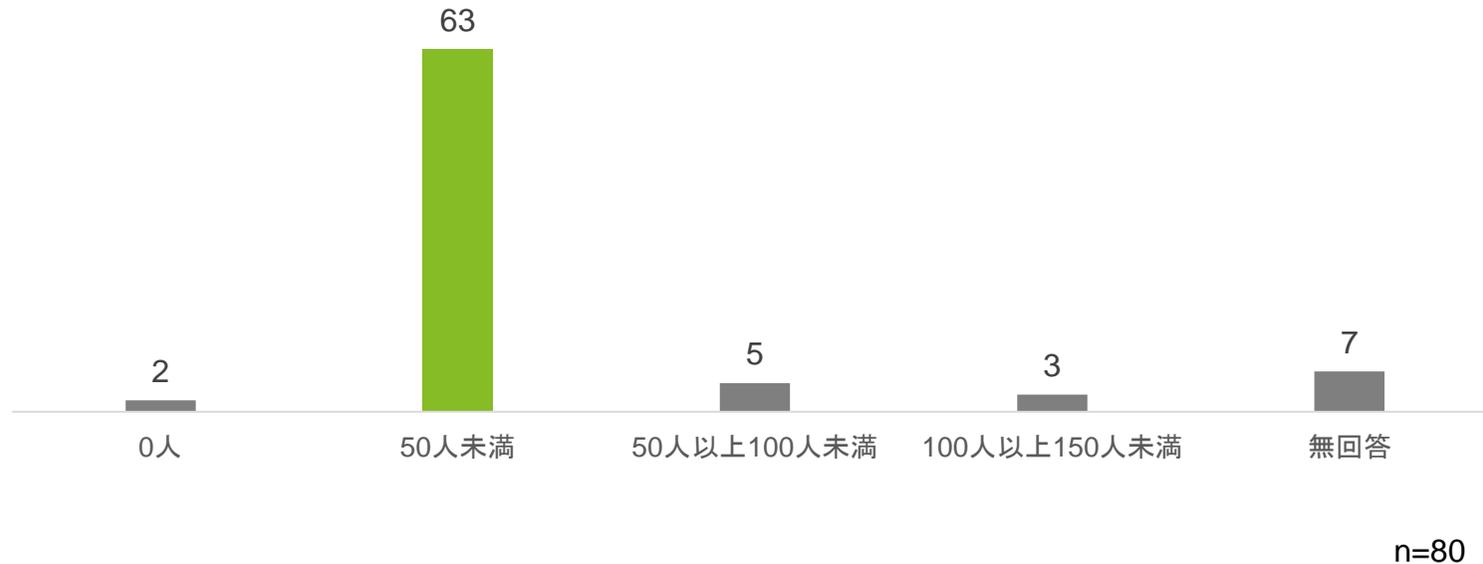
# 1ヵ月当たりNIPT受検者数は50人未満が63施設と最多で、100人以上150人未満の突出した施設も3件あった

## 1ヵ月当たりのNIPT受検者数

設問2①

直近1ヵ月間の受検者数は何人ですか

図表14: 直近1ヵ月当たりのNIPT受検者数



- 1ヵ月当たりの受検者数は50人未満が63施設と最も多く、次いで50人以上100人未満が5施設であった
- 回答のあった施設のうち、3施設は1ヵ月当たりの受検者数が100人を超えていた

# NIPT受検の辞退割合は1施設当たりNIPT検査数が50件未満の施設群で最も高く(120人、14.7%)、1施設当たり検査数が多いほど辞退割合が低い傾向である

## 遺伝カウンセリング等の説明を受けた後に受検を辞めた方の人数

### 設問2⑤

直近1ヵ月において、受検者のうち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おおよそ何人ですか

図表15: 遺伝カウンセリング等の説明後に受検を辞めた方の人数

	1施設当たり50件未満	1施設当たり50件以上100件未満	1施設当たり100件以上
施設数合計	63	5	3
総検査数	817	335	336
受検を辞めた方の人数合計	120	17	12
受検を辞めた方の人数の割合(辞退割合)	14.7%	5.1%	3.6%

n=80(うち無回答9施設含む)

- 遺伝カウンセリング等の説明後にNIPTの受検を辞めた方の人数及び割合(辞退割合)は、NIPT提供件数が直近1ヵ月で50件未満の施設で120人(14.7%)、50件以上100件未満で17人(5.1%)、100件以上は12人(3.6%)となっており、1施設当たりNIPT検査件数が多いほど辞退割合が低い傾向であった
- 設問2①の件数合計値を総検査数とし、設問2⑤の件数合計値を受検を辞めた方の人数の総計として集計した

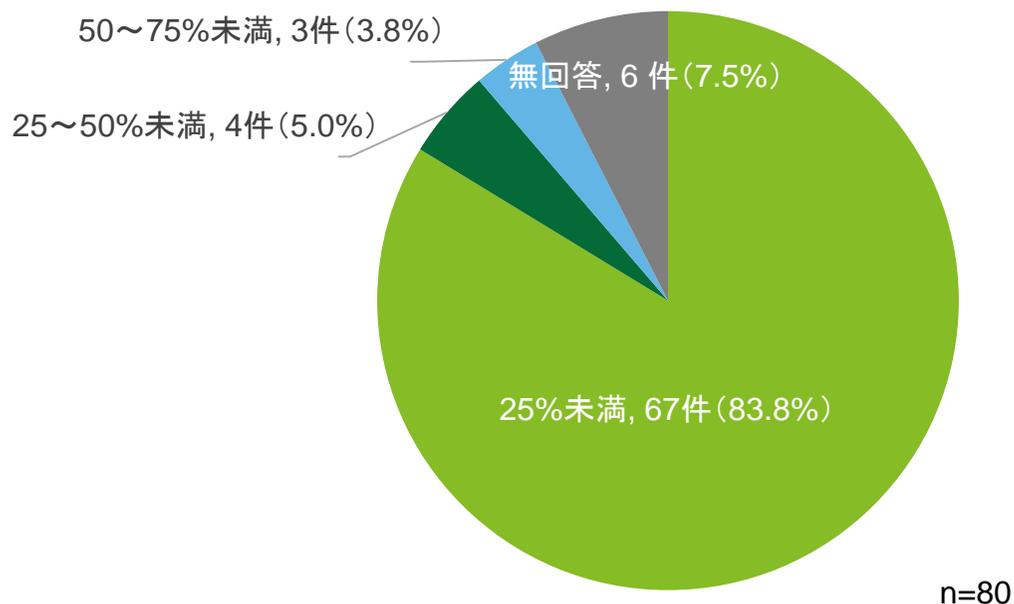
# 所在都道府県外から来院した受検者割合は、50%以上の施設は3件(3.8%)であった

## 遠方からのNIPT受検者割合

### 設問2②

直近1ヵ月において、所在都道府県外等の遠方から来られた受検者の割合はどの程度ですか

図表16: 各施設における遠方からのNIPT受検者割合



- 所在都道府県外等の遠方からのNIPT受検者の割合は25%未満の施設は67施設と最も多かった
- 一方で、遠方からの受検者が50%以上の施設は3施設あった

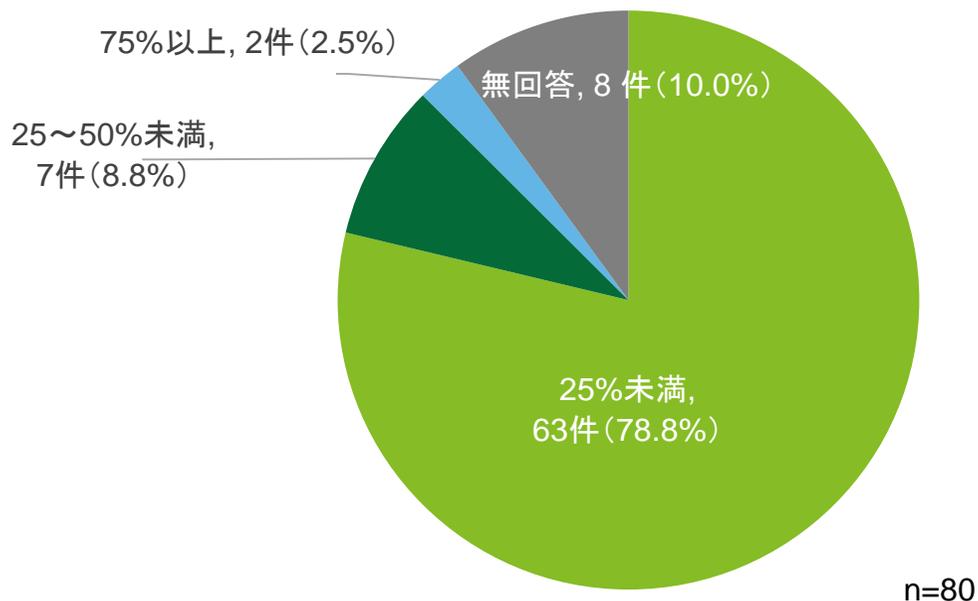
# 出産予定日の年齢が35歳未満の受検者割合が25%未満の施設は、63件(78.8%)であった

## 出産予定日の年齢が35歳未満の受検者割合

### 設問2③

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どの程度ですか

図表17: 出産予定日の年齢が35歳未満の受検者割合



- 出産予定日の年齢が35歳未満の受検者割合が25%未満の施設は、63施設と最も多かった
- 一方で、出産予定日の年齢が35歳未満の割合が75%以上の施設は2施設あった

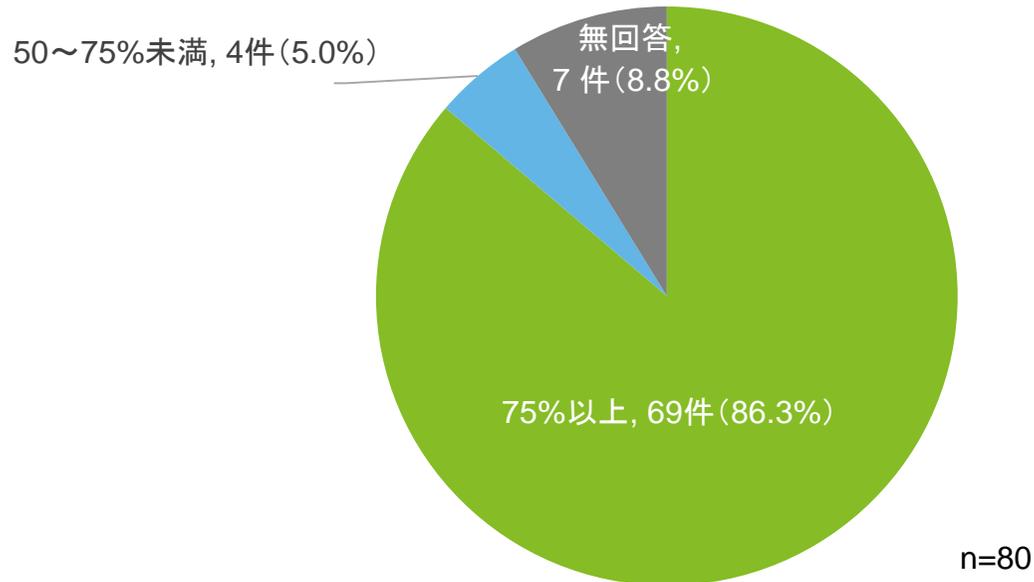
# 検査説明・遺伝カウンセリングを受検者の75%以上に提供している施設は69施設(86.3%)あり、50~75%未満は4施設(5.0%)であった

## 検査説明・遺伝カウンセリング提供割合

### 設問2④

直近1ヵ月において、受検者のうち検査説明・遺伝カウンセリング等を受けられた方の割合はどの程度ですか

図表18:各施設の検査説明・遺伝カウンセリング提供割合



- 受検者に対する説明・遺伝カウンセリングは75%以上提供している施設が69施設(86.3%)と最も多かった
- 50~75%未満は4施設(5.0%)であった

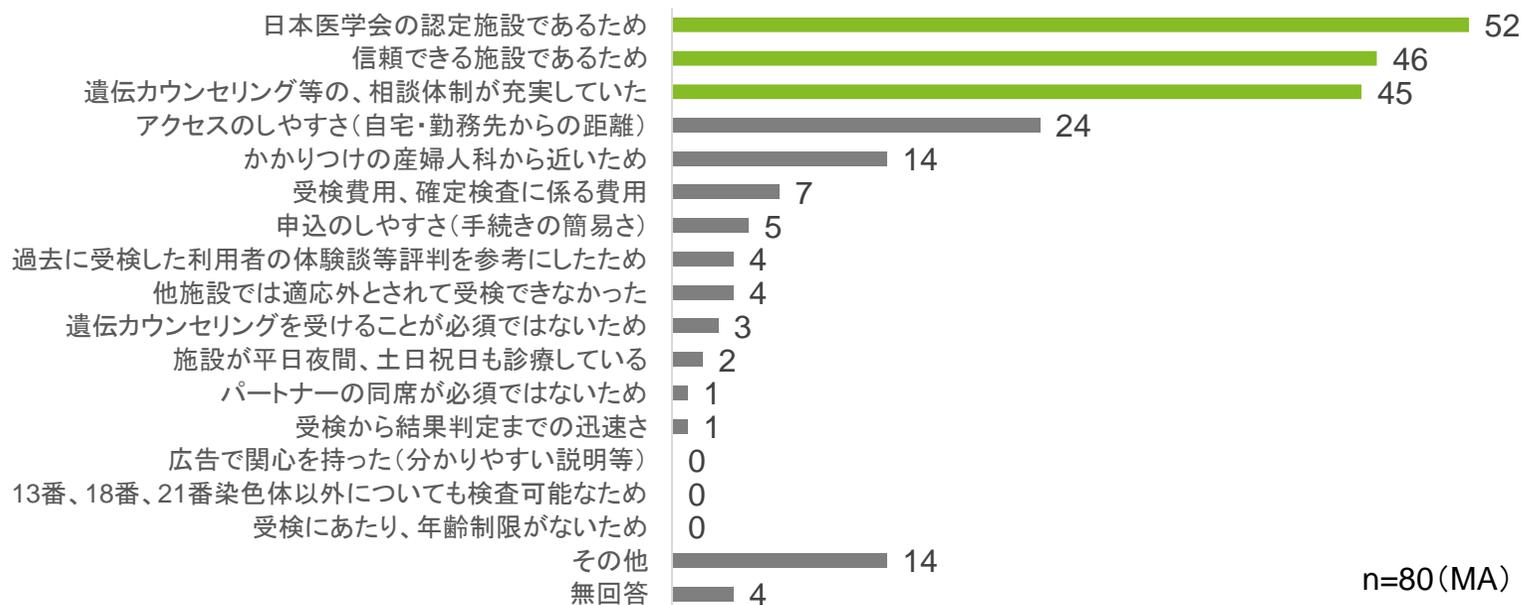
# 「学会認定施設であること」「信頼できる施設であること」「遺伝カウンセリング等体制の充実」を理由と回答する一方、アクセスや費用等も理由とする回答がみられた

## 受検者の施設選択理由

### 設問2⑥

NIPT受検者はどのような理由で貴施設を選択されたと考えていますか

図表19: 受検者の施設選択理由



- 「日本医学会の認定施設であるため」52件、「信頼できる施設であるため」46件、「遺伝カウンセリング等の、相談体制が充実していた」45件が施設選択理由の上位であった
- 「アクセスのしやすさ」24件等通いやすさに係る理由のほか、NIPT受検費用や確定検査費用面や、他施設では適応外とされて受検できなかった等様々な理由が選択された

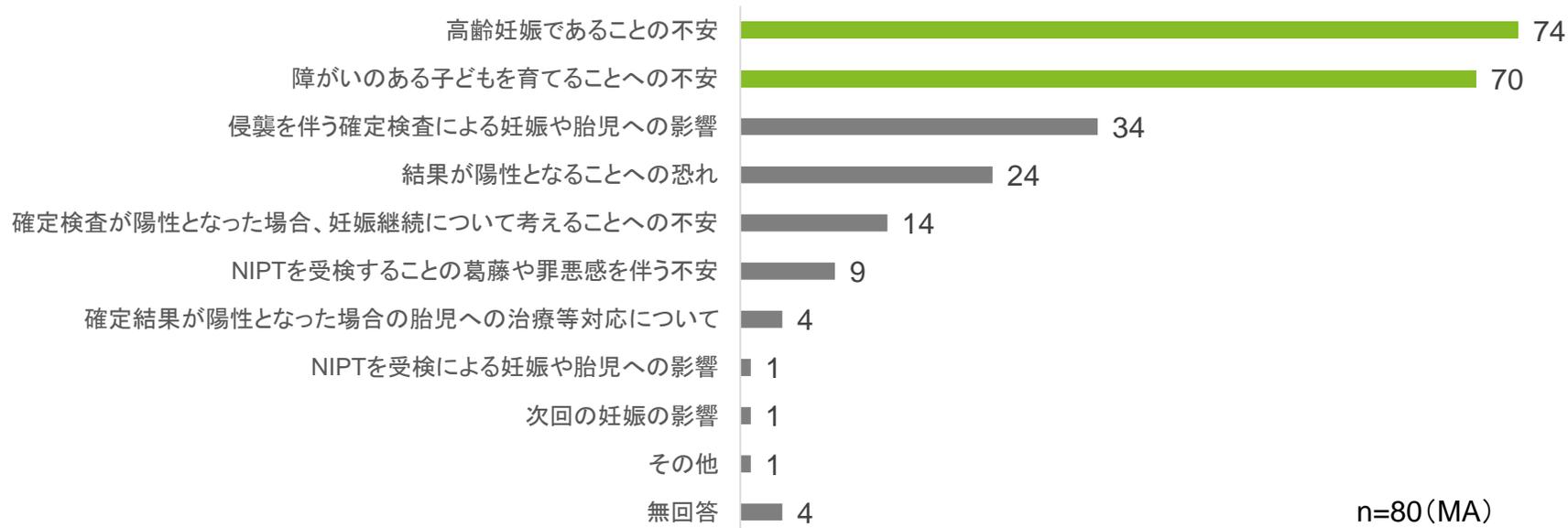
# 「高齢妊娠」「障がいのある子どもの子育て」が受検者の不安として表出された

## NIPT受検者の不安内容

設問2⑦

NIPT受検者はどのような不安を表出されていますか

図表20: NIPT受検者の不安



➤ 「高齢妊娠であること」「障がいのある子どもを育てること」に対する不安が最も多く、次に「侵襲を伴う確定検査による妊婦や胎児への影響」「結果陽性への恐れ」が挙げられた

## (1-5) 遺伝カウンセリングの提供状況

- ①結果説明方法
- ②NIPT受検希望者への遺伝カウンセリングの提供の有無
- ③遺伝カウンセリングの提供タイミング
- ④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

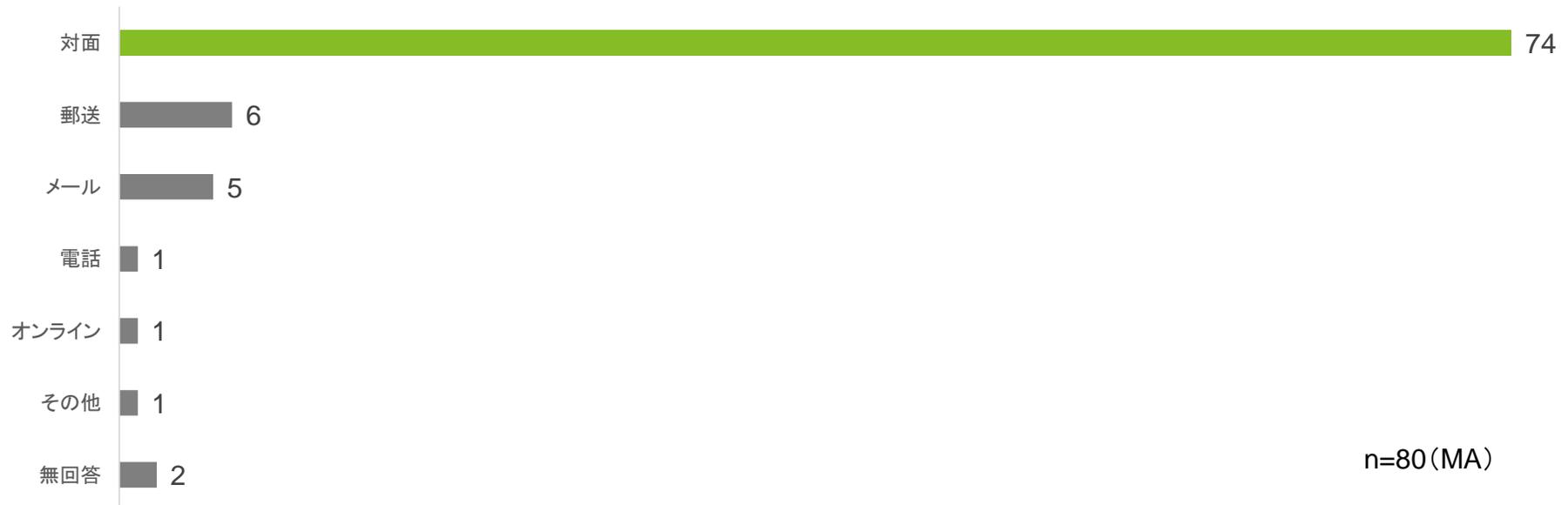
# 対面での結果通知を提供する施設が最も多かったが、対面・郵送以外に電話やIT等を活用した結果通知方法を用意していた

## 検査結果の通知方法

設問5①

検査結果はどのような方法でお伝えしていますか

図表21: 検査結果の通知方法



- 検査結果の通知方法は対面が74施設と最も多く、次いで、郵送6施設、メール5施設となっており、他には電話やオンラインなどを活用している施設もあった
- その他: 専用ウェブページ「患者マイページ」

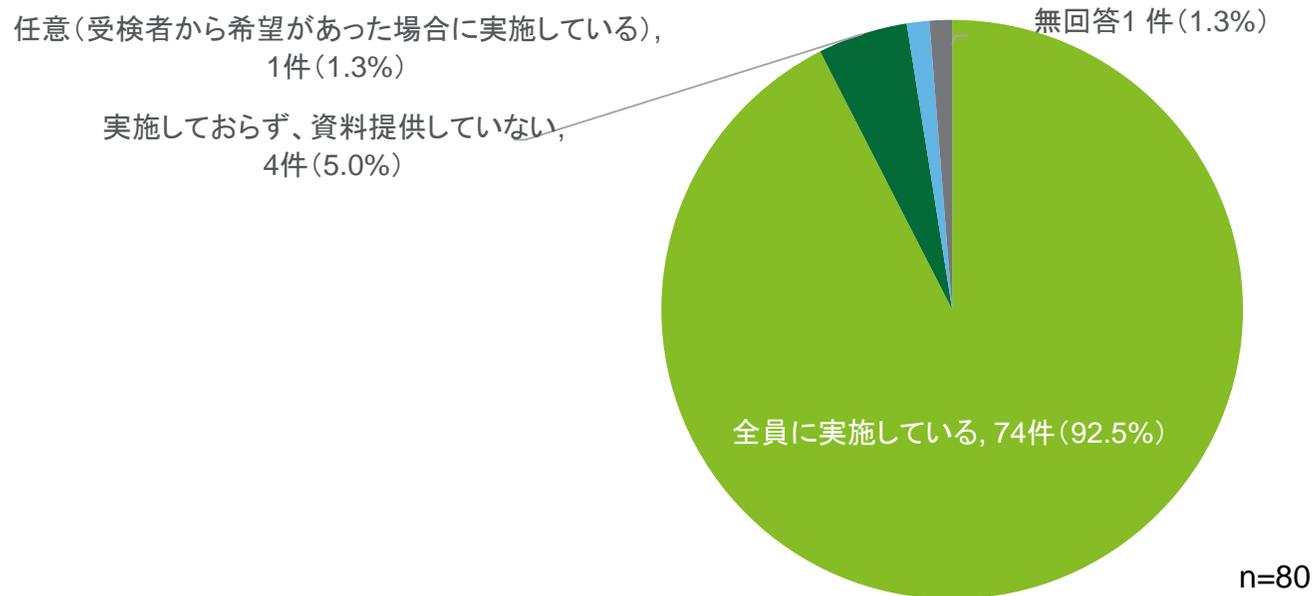
# 無回答を除く74施設(92.5%)が遺伝カウンセリングを受検者全員に提供しており、任意実施は1施設、実施していない施設は4施設であった

## 遺伝カウンセリングの提供状況

設問5②

NIPT受検の希望者に対し、遺伝カウンセリングを提供していますか

図表22: 遺伝カウンセリングの提供状況



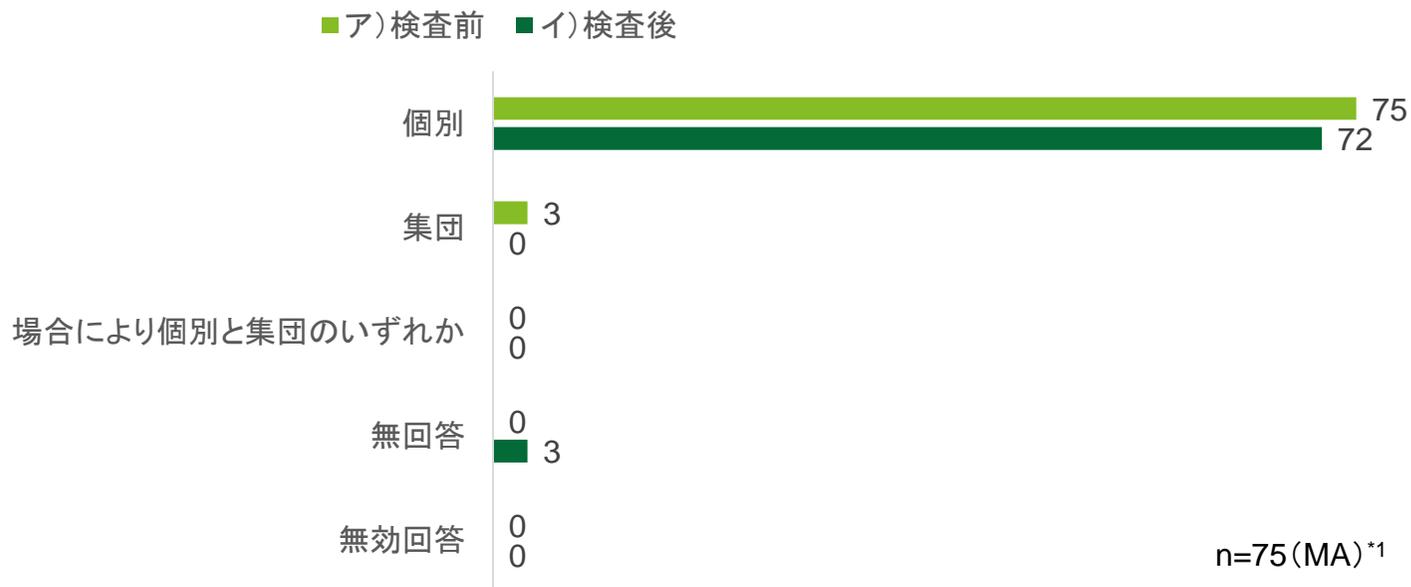
➤ 遺伝カウンセリングをNIPT受検の希望者全員に提供している施設は74施設(92.5%)と最も多いが、一方で遺伝カウンセリングと資料提供のどちらも行っていない施設もある

# 検査前と検査後（結果開示時）に遺伝カウンセリングを個別で提供する施設がそれぞれ75施設、72施設と最多であった。3施設は検査前に集団でも実施していた

## 遺伝カウンセリングのタイミングと提供方法

設問6①遺伝カウンセリングを提供するタイミングと方法を教えてください  
ア) 検査前に提供している イ) 検査後に提供している(結果開示時)

図表23: 遺伝カウンセリングのタイミングと提供方法



- 遺伝カウンセリングは検査前後とも無回答を除く全施設が提供している
  - 遺伝カウンセリングの提供方法は、検査前は個別と集団両方の提供方法があるのに対し、検査後は個別のみとなっていた
- \*1: 設問5②にてNIPT受検者に対し遺伝カウンセリングを提供していると回答した施設数

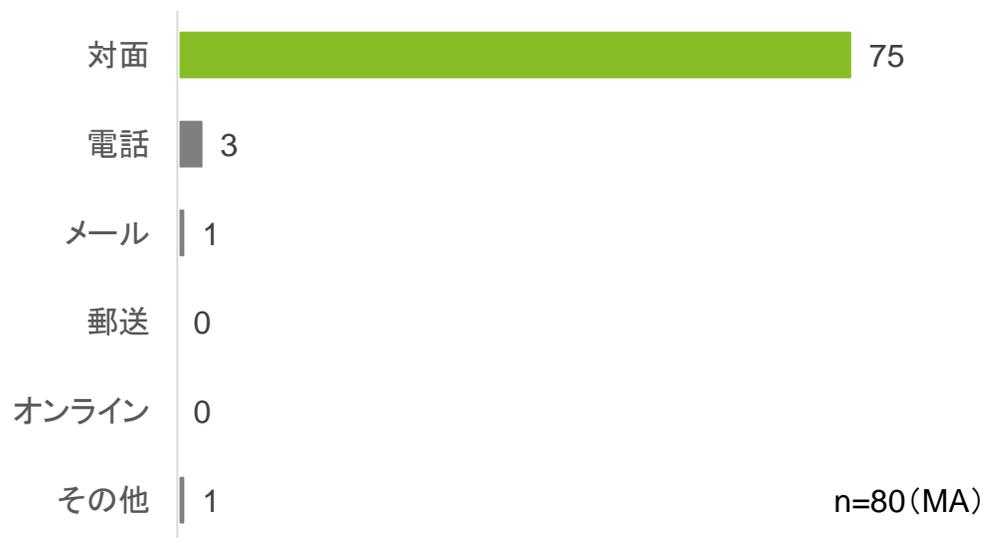
# 検査前の遺伝カウンセリングを対面で提供しているが、対面以外に電話やメールでも遺伝カウンセリングに応じていた

## 検査前の遺伝カウンセリングの手段

設問6②

検査前の遺伝カウンセリングは、どのような手段で提供していますか

図表24: 検査前の遺伝カウンセリングの手段



➤ 検査前の遺伝カウンセリングは75施設で対面で提供しており、対面以外に電話、メールで提供している施設もみられた

# 検査前後で「医師と遺伝カウンセラー」か「医師単独」での提供が大半を占め、多職種はまだ少数派であった。検査前に遺伝カウンセラーのみが説明する施設が1件あった

## 遺伝カウンセリングの担当者

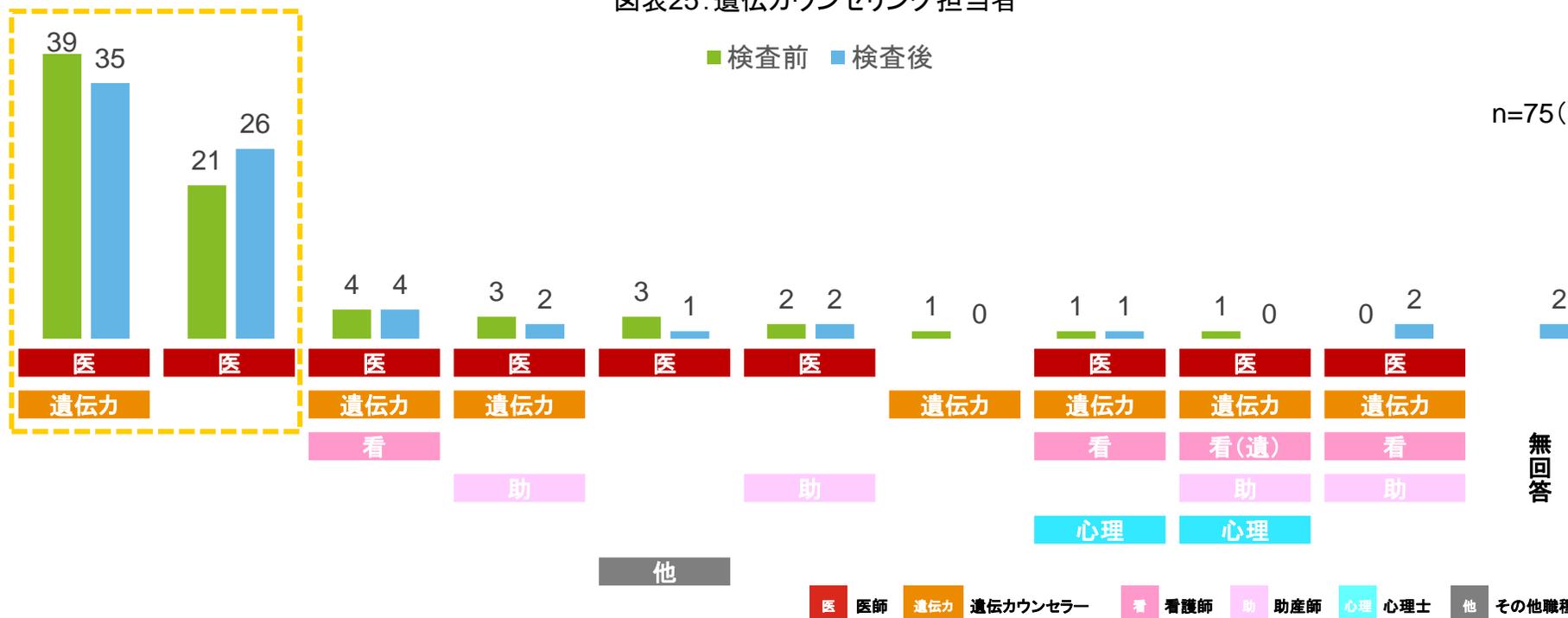
設問6⑧

検査前後の遺伝カウンセリングは、どなたが担当していますか

図表25: 遺伝カウンセリング担当者

■ 検査前 ■ 検査後

n=75(MA)



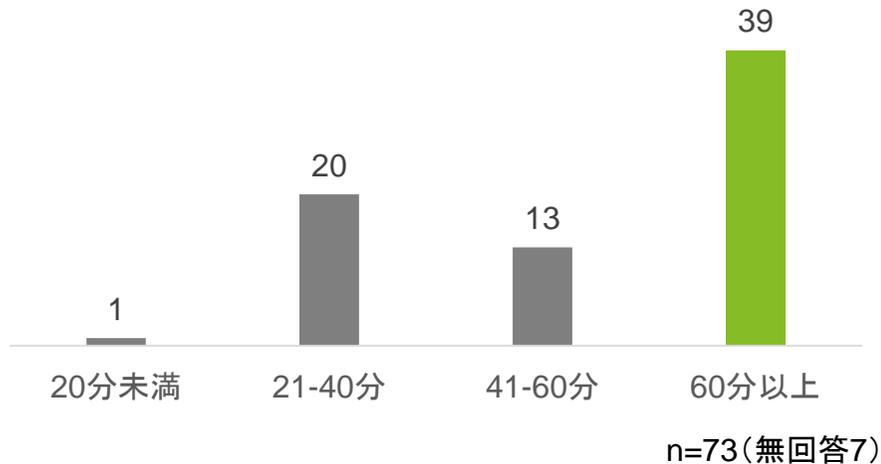
- 検査前及び検査後ともに遺伝カウンセリングの担当者は医師のみまたは医師と遺伝カウンセラーが最も多かった
- 医師、遺伝カウンセラーと看護師、心理士等の多職種での提供は少数であった反面、遺伝カウンセラーが検査前遺伝カウンセリングを担当する施設が1施設あった

# 検査前遺伝カウンセリング所要時間は60分以上と21-40分の2峰性にピークを認め、検査後は陰性では20分未満で済ませ、陽性・保留時には時間をかける傾向を認めた

## 検査前の遺伝カウンセリング所要時間

設問6④  
検査前の遺伝カウンセリングの平均所要時間(受検者一人当たり)を教えてください

図表26: 検査前の遺伝カウンセリングに要する時間

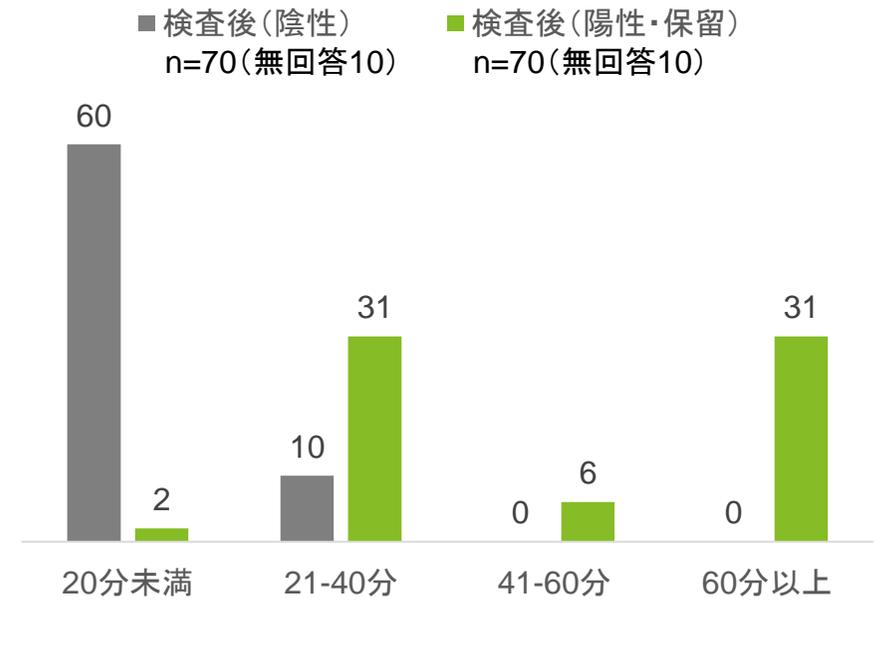


➤ 検査前の遺伝カウンセリング所要時間は60分以上が39施設で最も多く、次いで21-40分の20施設であった

## 検査後の遺伝カウンセリング所要時間

設問6⑩  
検査後の遺伝カウンセリングの平均所要時間(受検者一人当たり)を教えてください

図表27: 検査後の遺伝カウンセリングに要する時間



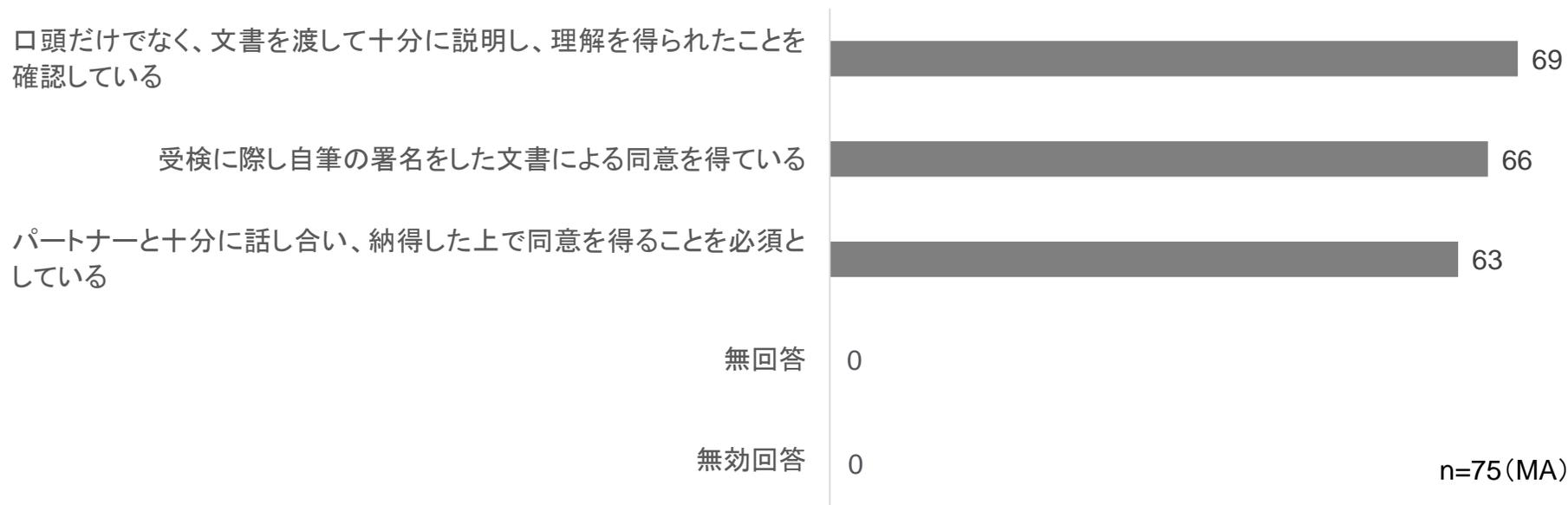
➤ 検査後の遺伝カウンセリングは、陰性だった場合よりも陽性・保留だった場合に所要時間をかけており、陰性の場合には20分未満が60施設と最も多く、陽性・保留の場合は21-40分31施設、60分以上31施設であった

# 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の意思確認を行っていた

## 検査前の遺伝カウンセリングにおける受検の意思確認

設問6⑤NIPTの検査前に提供している遺伝カウンセリングの運用について回答してください  
設問6①で「ア)検査前に提供している」を選択した施設のみ回答

図表28: 検査前の遺伝カウンセリングにおける意思確認の方法



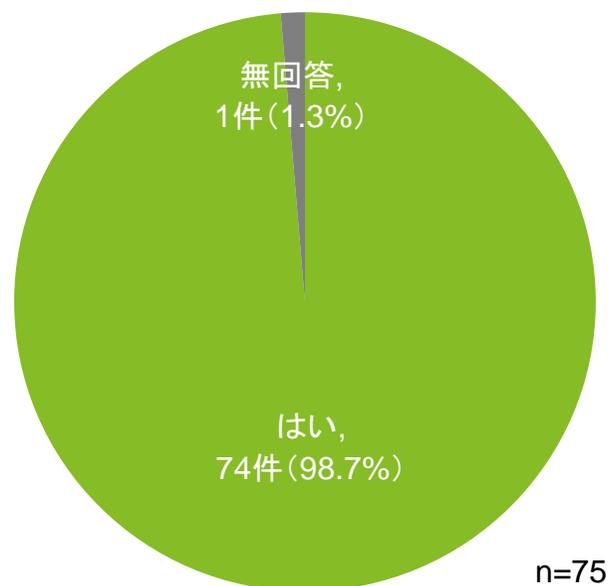
- 検査前に「文書での説明による意思確認」が最も多く、次いで「署名を伴う同意の意思確認」となっていた
- 「パートナーと話し合った上での同意が必須」としている施設は63施設であった

# 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

## 検査前の遺伝カウンセリング内容(1/7)

設問6⑥NIPTの検査前に提供している遺伝カウンセリングの内容について回答してください  
ア) 受検において何を知りたいのか、妊娠についてどのような懸念があるかを聞いている

図表29: 受検において何を知りたいのか、妊娠についてどのような懸念があるかを聞いている割合



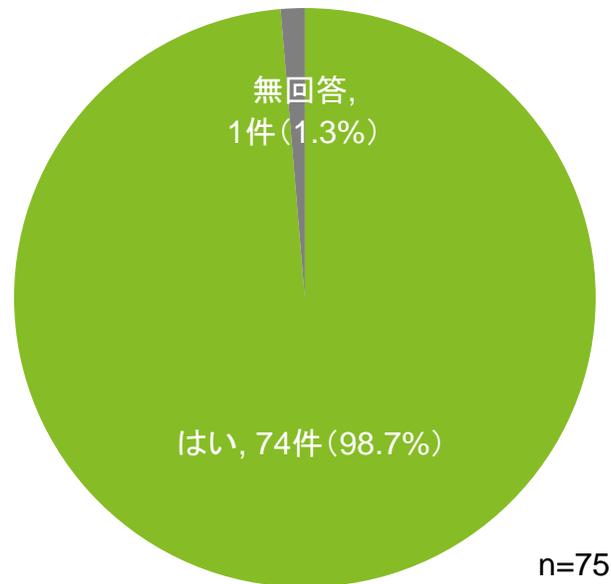
➤ 検査前の遺伝カウンセリングでは、無回答を除く全ての施設が受検者が知りたい内容や妊娠についての懸念について確認していた

# 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

## 検査前の遺伝カウンセリング内容(2/5)

設問6⑥NIPTの検査前に提供している遺伝カウンセリングの内容について回答してください  
イ) 本人の妊娠出産歴、流産歴、既往歴について聞いている

図表30: 本人の妊娠出産歴、流産歴、既往歴について聞いている割合



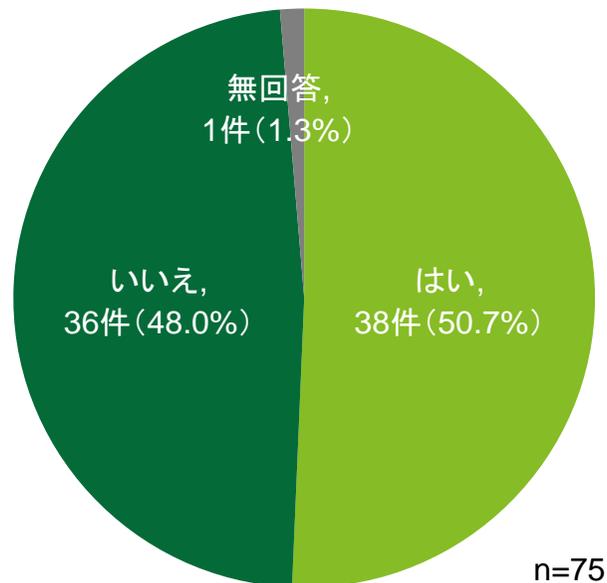
➤ 検査前の遺伝カウンセリングでは、受検者の出産歴、流産歴、既往歴について、無回答を除く全ての施設で確認している

# 検査前の遺伝カウンセリングで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38施設(50.7%)であった

## 検査前の遺伝カウンセリング内容(3/5)

設問6⑥NIPTの検査前に提供している遺伝カウンセリングの内容について回答してください  
ウ) 家族歴について詳細に聴取し、家系図を作成している

図表31: 家族歴について詳細に聴取し、家系図を作成している割合



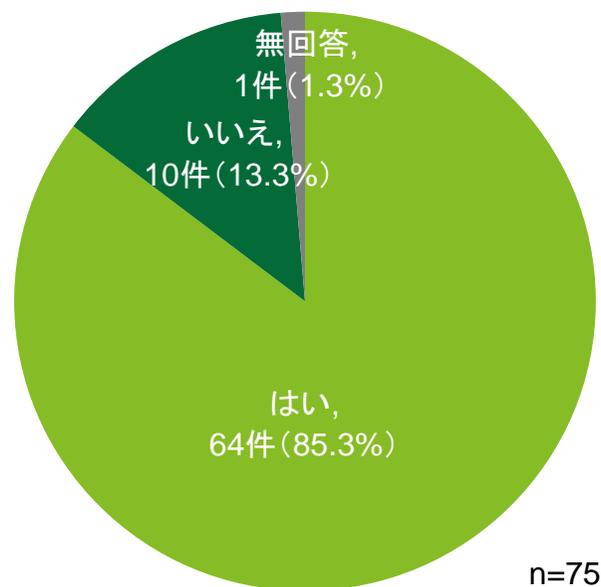
➤ 検査前の遺伝カウンセリングで家族歴の詳細聴取及び家系図の作成を行っている施設は、38施設(51%)となっており、36施設(48.0%)は提供していない

# 検査前の遺伝カウンセリングで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を行っているのは、64施設(85.3%)であった

## 検査前の遺伝カウンセリング内容(4/5)

設問6⑥NIPTの検査前に提供している遺伝カウンセリングの内容について回答してください  
エ)聴取した情報に基づき、遺伝子疾患や染色体疾患等を有する子を持つ確率について情報を提供している

図表32: 聴取した情報に基づき、遺伝子疾患や染色体疾患等を有する子を持つ確率について情報を提供している割合



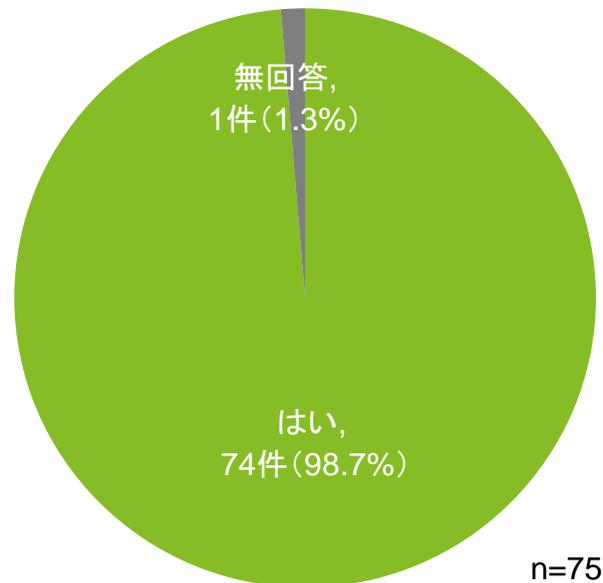
➤ 検査前の遺伝カウンセリングで聴取した情報に基づく遺伝子疾患や染色体疾患等を有する子を持つ確率に関して情報提供を行っているのは、64施設(85.3%)であった

# 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において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

## 検査前の遺伝カウンセリング内容(5/7)

設問6⑥NIPTの検査前に提供している遺伝カウンセリングの内容について回答してください  
オ) 出生前検査の選択肢を明確し検査の利点と欠点を説明している

図表33: 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る割合



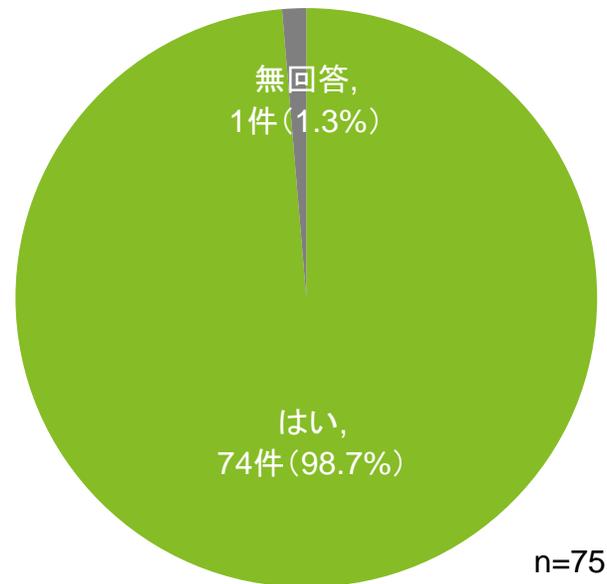
➤ 無回答を除く全ての施設が、検査前の遺伝カウンセリングで出生前検査の選択肢を明確にし、検査の利点と欠点を説明をしている

# 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

## 検査前の遺伝カウンセリング内容(6/7)

設問6⑥NIPTの検査前に提供している遺伝カウンセリングの内容について回答してください  
カ)検査結果を受検者が確実に理解できているか確認している

図表34:検査結果を受検者が確実に理解できているか確認している



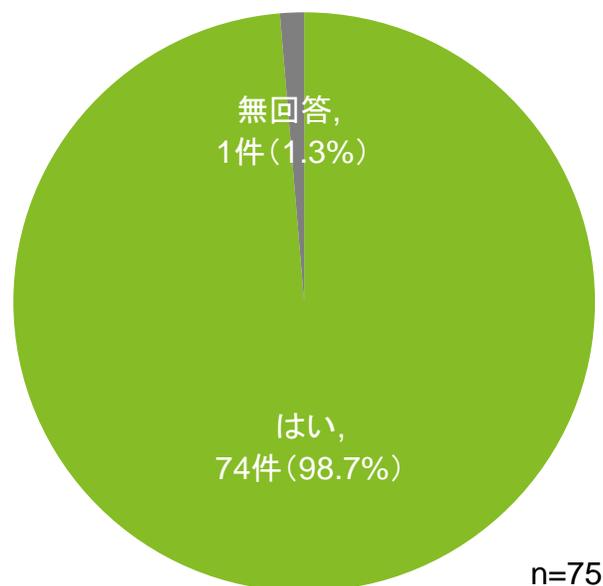
➤ 無回答を除く全ての施設が、検査前の遺伝カウンセリングで受検者が検査結果を確実に理解できているかを確認している

# 検査前の遺伝カウンセリングでは、無回答を除く全ての施設で検査結果が陽性の場合の選択肢、フォロー体制の情報提供を行っていた

## 検査前の遺伝カウンセリング内容(7/7)

設問6⑥NIPTの検査前に提供している遺伝カウンセリングの内容について回答してください  
キ)検査結果が陽性の場合の選択肢、フォロー体制について情報を提供している

図表35: 検査結果が陽性の場合の選択肢、フォロー体制について情報提供している割合



➤ 無回答を除く全ての施設で検査前の遺伝カウンセリングで検査結果が陽性の場合に、その後の選択肢やフォロー体制について情報提供している

# 検査後の遺伝カウンセリングは、対面が主流だが電話やオンラインも活用している施設があり、提供内容は結果に基づく説明が多く、次いで事後フォローとなっていた

## 検査後の遺伝カウンセリングの方法

設問6⑦ NIPTに関する遺伝カウンセリングの実施状況について教えてください  
検査後の遺伝カウンセリングは、どのような方法で提供していますか

図表36: 検査後遺伝カウンセリングの方法

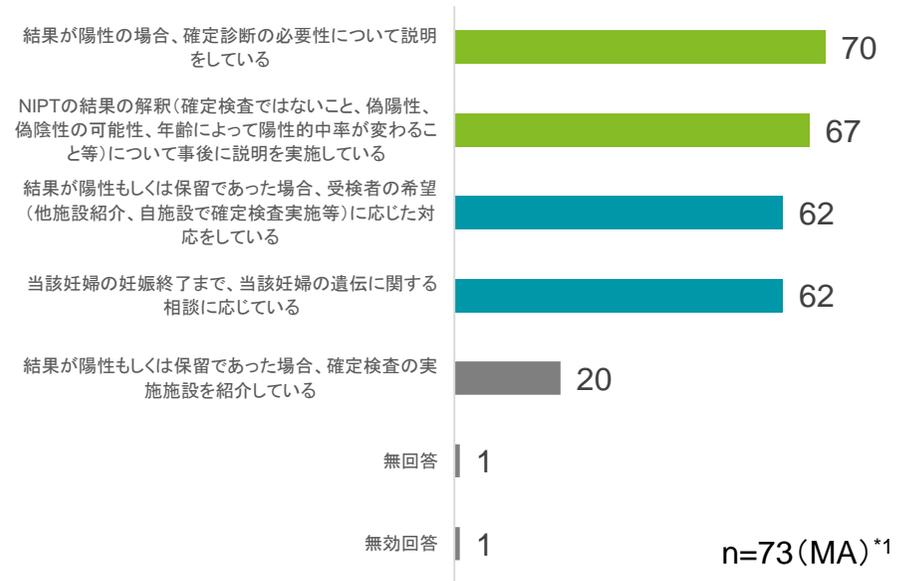


- 検査後の遺伝カウンセリングは、対面が73施設と最も多く、対面以外では電話、メール、郵送、オンラインで実施している施設もあった
  - その他: 非常に遠方の場合、電話でかかりつけ産科に依頼
- \*1: n数は設問5②で「提供している」を選択し、且つ設問6①で「イ) 検査後に提供している」と回答した施設数に無効回答を加えた数

## 検査後の遺伝カウンセリングの提供内容

設問6⑩  
設問6①で「イ) 検査後に提供している」を選択した方は、検査後の遺伝カウンセリング提供内容についてご回答ください

図表37: 検査後遺伝カウンセリングの提供内容



- 検査後の遺伝カウンセリングでは、検査結果に基づく説明が最も多く、次いで結果が陽性もしくは保留であった場合や遺伝に関する相談等の事後フォローとなっていた
  - 検査後の事後フォローでは、確定検査の提供施設を紹介している施設も20施設あった
- \*1: n数は設問5②で「提供している」を選択し、且つ設問6①で「イ) 検査後に提供している」と回答した施設数に無効回答を加えた数

## (1-6) 医療連携

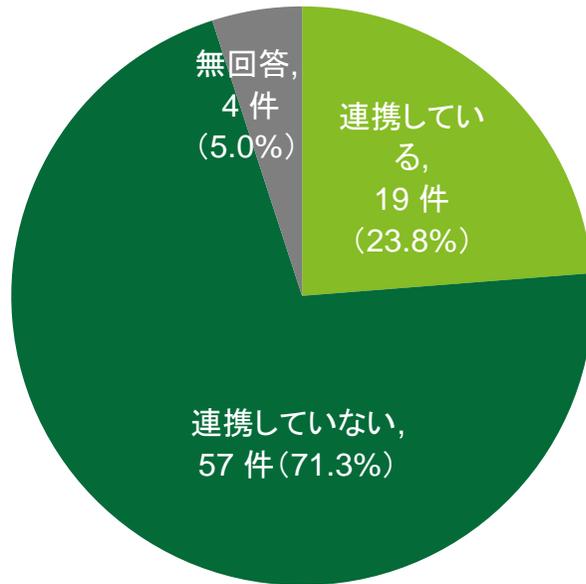
- ①NIPTを提供するに当たり、他医療機関との連携の有無
- ②医療連携を行っている施設
- ③医療連携を行っていない場合の、検査陽性例への対応方法

# NIPTの提供において医療連携している施設は19施設(23.8%)で、かかりつけ産婦人科診療所16施設や産婦人科を有する病院14施設との連携が多かった

## NIPTの提供に関する医療連携の有無

設問4①NIPT提供における専門医療機関との連携状況について教えてください  
NIPTを提供するに当たり、他の医療機関と連携していますか

図表38: 医療連携の有無



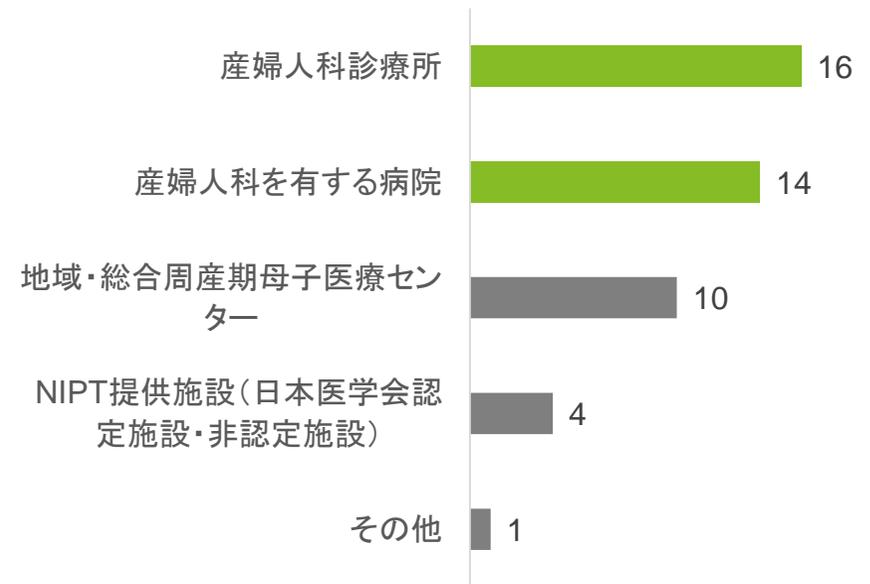
n=80

- NIPTを提供において、他施設と連携している施設は19施設(23.8%)、連携していない施設が57施設(71.3%)、無回答4施設(5%)となっていた

## 連携先の医療機関

設問4②  
医療連携を行っている場合、連携先の施設について選択してください

図表39: 連携先の医療機関



n=57(MA)

- 医療連携先は、産婦人科診療所が最も多く、次いで産婦人科を有する病院であった
- その他:「当院が拠点となっている」と記載あり

# 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

## NIPTの結果陽性例に対する対応(認定施設)

\* 施設別集計,図85の再掲

### 設問4③

連携を行っていない場合、検査陽性例に対してどのように対応していますか

図表85: NIPTの結果陽性例に対する対応(認定施設)

### NIPTの結果陽性例に対する対応

- 自施設内、産婦人科にて陽性例の対応をする
- 自施設内、産婦人科、小児科と連携して対応する
- 自施設で羊水検査を提供している
- 自施設で羊水検査もしくは絨毛検査を提供している
- 自施設で確定検査、中期中絶まで行っている
- 自施設で羊水検査に進み、中絶を希望する人には中絶を実施し、妊娠継続する方へは小児科や関連組織の紹介を適宜実施する(自施設で全て完結させる)
- 自施設で全例羊水検査をしている(妊婦の費用負担なし)
- 自施設内で遺伝カウンセリングから確定検査、その後の対応、フォローアップを行っている
- 遺伝子カウンセリングを提供し、適切に対応する
- NIPT提供において、当院が専門医療機関の立場にあるので、当院にて陽性例への対応を行っている(連携無と回答はしたが、地域の産科クリニックや病院とは通常通りの連携を図っている)

# 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

## NIPTの結果陽性例に対する対応(非認定施設)

\* 施設別集計,図86の再掲

### 設問4③

連携を行っていない場合、検査陽性例に対してどのように対応していますか

図表86: NIPTの結果陽性例に対する対応(非認定施設)

### NIPTの結果陽性例に対する対応

- かかりつけ医で羊水検査を受検できる場合はそちらで受けていただくようにしている
- 13、18、21トリソミーで陽性の例は、一般的に羊水検査が可能な施設を紹介している。その他染色体で陽性になった場合は、カウンセリング体制が整っている大学病院を紹介している
- 自院で確定検査を提供している
- 羊水検査の推奨をしている

## Ⅲ クロス集計

# 全認定施設が確定検査に対応し13番、18番、21番染色体のみ対応する一方、非認定施設では確定検査は一部が対応、性別、全ゲノム、微細欠失等も提供範囲である

## 設問1②×③ NIPT提供範囲と確定検査の提供有無

### 認定施設

図表1:NIPT提供範囲と確定検査の有無

	13番、18番、21番染色体	染色体微細欠失	性別(性染色体検査)	全ゲノム検査	親子(父子)鑑定
確定検査を行っている	68	—	—	—	—
確定検査を行っていないが他施設に紹介している	0	—	—	—	—
確定検査を行っておらず、他施設への紹介も行っていない	0	—	—	—	—
無回答	3	—	—	—	—
合計	71	—	—	—	—

(MA)

(n=71)

- 全施設が「13番、18番、21番染色体」のみを提供範囲としていた
- 全施設で確定検査を提供していた

### 非認定施設

図表2:NIPT提供範囲と確定検査の有無

	13番、18番、21番染色体	染色体微細欠失	性別(性染色体検査)	全ゲノム検査	親子(父子)鑑定
確定検査を行っている	2	2	2	—	—
確定検査を行っていないが他施設に紹介している	6	2	6	5	1
確定検査を行っておらず、他施設への紹介も行っていない	—	—	—	—	—
無回答	—	—	—	—	—
合計	8	4	8	5	1

(MA)

(n=9うち無回答1含む)

- 「13番、18番、21番染色体」以外にも提供していた。「性別(性染色体検査)」8施設、「全ゲノム検査」5施設、「染色体微細欠失」4件、「親子(父子)鑑定」1施設であった
- 確定検査は2施設が実施しており、6施設は他施設に紹介していた

# 認定施設並びに非認定施設(単独型)では遺伝カウンセリングを全員に提供する方針で実際に75%以上の受検者に実施している

## 設問2④×設問5② 遺伝カウンセリング提供割合と提供方針

### 認定施設

図表3: 検査説明・遺伝カウンセリング提供割合と提供方針

		全員に実施している	任意(医師が必要と判断した場合に実施している)	任意(受検者から希望があった場合に実施している)	実施していないが、資料を事前に提供している	実施しておらず、資料提供していない
検査説明・遺伝カウンセリング等を受けた方の割合	75%以上	65				
	50-75%未満					
	25-50%未満					
	25%未満					
	無回答	6				
	合計	71				

(n=71)

- 認定施設のうち回答があった全ての施設では、遺伝カウンセリングの提供方針を「受検者全員に提供」としており、実際に受検者の75%以上に提供していた

### 非認定施設

図表4: 検査説明・遺伝カウンセリング提供割合と提供方針

		全員に実施している	任意(医師が必要と判断した場合に実施している)	任意(受検者から希望があった場合に実施している)	実施していないが、資料を事前に提供している	実施しておらず、資料提供していない
検査説明・遺伝カウンセリング等を受けた方の割合	75%以上	4				
	50-75%未満			1		3
	25-50%未満					
	25%未満					
	無回答					1
	合計	4		1		4

(n=9)

- 遺伝カウンセリングも資料提供も実施していない3施設が、受検者の50-75%未満に提供しているとの回答があったが、これは検査説明のみを行っている可能性がある
- 受検者への説明及び遺伝カウンセリング提供方針が「全員へ提供」としており、実際に受検者の75%以上に提供している4施設は、産婦人科2件、内科1件、美容系診療科系1件であった

# 認定施設並びに非認定施設(単独型)では診療科によらず遺伝カウンセリングを全員に実施しており、連携型基幹施設は任意、連携型提携施設は実施しない方針である

## NIPT提供診療科×遺伝カウンセリング提供方針設問5②

### 認定施設

図表5: NIPT提供診療科と遺伝カウンセリング提供方針

	全員に実施	任意(医師判断)	任意(受検者希望)	実施していないが資料提供有	実施しておらず資料提供無
産科・婦人科	31				
遺伝専門診療科	18				
産科・婦人科/遺伝専門診療科	18				
産科・婦人科/遺伝専門診療科/小児科	2				
無回答	2*1				
総計	71				

(n=71)

➤ 認定施設では、回答のあった全ての施設が、NIPT提供診療科に拘らず遺伝カウンセリングの提供方針を「受検者全員に提供」としていた

\*1: 無回答の2施設は1施設は無回答、1施設は休診中である

### 非認定施設

図表6: NIPT提供診療科と遺伝カウンセリング提供方針

	全員に実施	任意(医師判断)	任意(受検者希望)	実施していないが資料提供有	実施しておらず資料提供無
産科・婦人科	1				
産科・婦人科/内科	1				
内科	1				1
内科/外科			1		
美容系診療科/その他	1				1
無回答					2
合計	4		1		4

(n=9)

➤ 非認定施設では、産科・婦人科では遺伝カウンセリングの提供を「受検者全員に提供」としているが、その他の施設では必ずしも「受検者全員に提供」としておらず、また一部施設では遺伝カウンセリングも資料提供もしていないかった

# 認定施設並びに非認定施設(単独型)では診療科によらず対面で結果を通知し、連携型(基幹・提携施設)ではメール・郵送等の対面以外で結果通知している

## NIPT提供診療科×結果通知方法設問5①

### 認定施設

図表7: NIPT提供診療科と検査結果通知方法

	(MA)					
	対面	電話	メール	郵送	オンライン	その他
産科・婦人科	31			1		
遺伝専門診療科	18					
産科・婦人科/遺伝専門診療科	18					
産科・婦人科/遺伝専門診療科/小児科	2					
無回答	2*1					
合計	71			1		

(n=71)

➤ 認定施設では、NIPT提供診療科に拘らず、全施設が結果通知を対面で提供しており、1施設のみ郵送でも行っていた

\*1: 無回答の2施設は1施設は無回答、1施設は休診中である

### 非認定施設

図表8: NIPT提供診療科と検査結果通知方法

	(MA)					
	対面	電話	メール	郵送	オンライン	その他
産科・婦人科	1					
産科・婦人科/内科	1	1				
内科	1		1	2	1	1
内科/外科			1	1		
美容系診療科/その他	1		2	1		
無回答			1	1		
合計	4	1	5	5	1	1

(n=9うち無回答1含む)

➤ 非認定施設では、産科・婦人科では対面または電話のみで結果通知を行っているが、その他の診療科では、メール・郵送・オンライン等も活用していた

➤ 対面で結果通知を行っていない施設では、メールまたは郵送を通知方法としていた

➤ 提供方法にその他を選択した施設は、施設HPIに受診者専用ページを設けて運用していた

# 認定施設並びに非認定施設(単独型)では診療科によらず遺伝カウンセリングを全員に実施し、連携型基幹施設は任意、連携型提携施設は実施しない

## 遺伝カウンセリング提供診療科×遺伝カウンセリング提供方針設問5②

### 認定施設

図表9: 遺伝カウンセリング提供診療科と遺伝カウンセリング提供方針

	全員に実施	任意(医師判断)	任意(受検者希望)	実施していないが資料提供有	実施しておらず資料提供無
産科・婦人科	23				
遺伝専門診療科	23				
産科・婦人科/遺伝専門診療科	18				
産科・婦人科/遺伝専門診療科/小児科	2				
産婦人科/小児科	3				
無回答	2*1				
合計	71				

(n=71)

➤ 認定施設では、回答のあった全ての施設が、遺伝カウンセリング提供診療科に拘らず遺伝カウンセリングの提供方針を「受検者全員に提供」としていた

\*1: 無回答の2施設は1施設は無回答、1施設は休診中である

### 非認定施設

図表10: 遺伝カウンセリング提供診療科と遺伝カウンセリング提供方針

	全員に実施	任意(医師判断)	任意(受検者希望)	実施していないが資料提供有	実施しておらず資料提供無
産科・婦人科	1				
産科・婦人科/内科	1				
内科	1				1
内科/外科			1		
美容系診療科/その他	1				1
無回答					2
合計	4		1		4

(n=9)

➤ 非認定施設では、産科・婦人科では遺伝カウンセリングの提供を「受検者全員に提供」としているが、その他の施設では必ずしも「受検者全員に提供」としておらず、また一部施設では遺伝カウンセリングも資料提供もしていないかった

# 認定施設並びに非認定施設(単独型)では診療科によらず対面で結果を通知し、連携型(基幹・提携施設)ではメール・郵送等の対面以外で結果通知している

## 遺伝カウンセリング提供診療科×結果通知方法設問5①

### 認定施設

図表11: 遺伝カウンセリング提供診療科と結果通知方法

	(MA)					
	対面	電話	メール	郵送	オンライン	その他
産科・婦人科	23					
遺伝専門診療科	23			1		
産科・婦人科/遺伝専門診療科	18					
産科・婦人科/遺伝専門診療科/小児科	2					
産科・婦人科/小児科	3					
無回答	2*1					
合計	71			1		

(n=71)

➤ 認定施設では、遺伝カウンセリング提供診療科に拘らず、全施設が結果通知を対面で提供しており、1施設のみ郵送でも行っていた

\*1: 無回答の2施設は1施設は無回答、1施設は休診中である

### 非認定施設

図表12: 遺伝カウンセリング提供診療科と結果通知方法

	(MA)					
	対面	電話	メール	郵送	オンライン	その他
産科・婦人科	1					
産科・婦人科/内科	1	1				
内科	1		1	2	1	1
内科/外科			1	1		
美容系診療科/その他	1		2	1		
無回答			1	1		
合計	4	1	5	5	1	1

(n=9うち無回答1含む)

➤ 非認定施設では、産科・婦人科では対面または電話のみで結果通知を行っているが、その他の診療科では、メール・郵送・オンライン等も活用していた

➤ 対面で結果通知を行っていない施設では、メールまたは郵送を通知方法としていた

➤ 提供方法にその他を選択した施設は、施設HPIに受診者専用ページを設けて運用していた