

# 母体血を用いた出生前遺伝学的検査（NIPT）の調査等に関する ワーキンググループ報告（案）

令和2年7月22日  
母体血を用いた出生前遺伝学的検査（NIPT）  
の調査等に関するワーキンググループ

○ 本ワーキンググループは、令和元年10月21日に設置して以来、NIPTの現状についての実態把握を行ってきた。実態調査及びワーキンググループにおける議論を通じて把握を行った内容の概要は別添資料1、2の通りであるが、これらの調査等により見えてきたNIPTに関する課題の要点を報告する。

## （1）NIPTの実施に係る体制に関して

NIPT実施施設を対象とした調査の結果から明らかとなった課題を以下に挙げる。

- ① NIPT実施施設は、関係学会等から構成される委員会が認定する施設（以下、「認定施設」という。）と、それ以外の施設（以下、「非認定施設」という。）に大別されるが、非認定施設においては、
  - ・産婦人科以外の診療科の医師が検査を実施している場合が少なくないこと
  - ・受検に際し、遺伝カウンセリングの実施等を必須としない場合や、実施する場合においても認定施設と比較して所要時間が短い傾向にあること
  - ・受検者への検査結果の説明は、対面の他に、郵送や電話、メール等の非対面方式が用いられていること
  - ・トリソミーの検査に加え、オプション検査として全ゲノムや微小欠失等の検査を実施しており、検査精度や意義についてどのような説明がなされているか不明であること
  - ・受検者について、年齢要件を設けておらず、35歳未満の妊婦についても無条件に対象としていること

など、認定施設における実施体制と差異が認められた。

- ② 患者の意思決定において、検査前後に実施される遺伝カウンセリングは非常に重要な役割を担うが、非認定施設においては、遺伝カウンセリングを実施していない、もしくは受検者の希望により任意の実施としている場合がある。

一方、認定施設においても遺伝カウンセリングにおける説明内容が標準化されておらず、施設によっては十分な情報提供等を得られないままに受検者が意思決定をせざるを得ない状況にある可能性が示唆される。

- ③ NIPT は、出生前に行われる胎児についての遺伝学的検査であり、産婦人科領域を越えて幅広い医療分野で対応することが望まれる。また、NIPT の実施に際しては、その結果が本人等に与える影響は大きく、医療的な側面の他に、心理的、社会的な側面等を加味した対応が求められる。しかしながら、現状、必ずしも十分な実施体制が整備されているとはいえない施設が存在している状態である。

(2) 受検者への情報提供等に関して

受検者からのアンケート調査の回答数は少数に留まったが、調査を通じて得られた課題を以下に挙げる。

- ① 認定施設において NIPT を受検した者のうち、約半数が認定制度について正確に把握しておらず、制度の周知・理解が不十分であることが示唆された。
- ③ NIPT 受検者を対象とした、NIPT についての理解度に関する2つの設問（NIPT は確定検査であるか否か、NIPT の検査結果の正確性が年齢の影響を受けるか否か）への正答率は低く、認定施設において検査に関する説明を受けた後であっても、NIPT の検査特性に関する受検者の理解度は十分とは言えず、情報提供に改善の余地があることが示唆された。
- ③ NIPT 受検の主な動機として、高齢妊娠と回答した方が多く、その背後には疾患を抱えた子どもの育児に対する不安等が読み取れる。受検者がどのような不安を感じ、どのような支援を必要としているかを見極め、検査に関する医学的な情報の提供のみならず、福祉サービスに関する情報提供、妊娠に関する不安・葛藤に寄り添った相談支援等、適切な支援体制が求められる。