

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

令和2年8月

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明らかになったNIPTに関する課題の要点を報告する。

○ 調査の回答率について

- ・ 衛生検査所調査：全国929検査所に調査を行い、375検査所（回答率40.3%）より回答が得られ、うちNIPTの検査解析を受託していたのは33検査所であった。
- ・ 施設アンケート調査：関係学会等から構成される委員会が認定するNIPT実施施設（以下「認定施設」という。）について、92施設に調査を行い、71施設（回答率77.2%）より回答が得られた。認定施設以外の施設（以下「非認定施設」という。）について、インターネット検索で判明した51施設に調査を行ったが、9施設（回答率17.6%）からの回答に留まった。非認定施設からの回答が2割に達しない理由は不明である。
- ・ 施設ヒアリング調査：認定施設、非認定施設それぞれ10施設に調査を依頼し、認定施設は6施設、非認定施設は2施設より協力が得られた。
- ・ 受検者調査：認定施設の受検者からは36人より回答が得られたが、非認定施設の受検者からは回答が得られなかった。回答が得られなかった理由は不明である。

（1）NIPTの実施に係る体制に関して

衛生検査所、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 衛生検査所を介して国内、海外の検査施設へ検査の再委託が行われている。その場合において、再委託先の精度管理として第三者認定を受けているという回答が見られたが、実際の検査精度については定量的な把握ができていない。
- ② NIPT実施施設を対象としたアンケート調査については、非認定施設からの回答率は低く、NIPT実施状況等の全体像は十分に把握できなかった。

③ NIPT 実施施設は認定施設、非認定施設共に大都市に集中する傾向にあり、11 県では県内に認定施設が存在せず、受検希望者のアクセシビリティに地域差があることが明らかとなった。

④ NIPT 実施施設は、認定施設と、非認定施設に大別されるが、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多い
- ・受検に際し、検査説明・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、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
- ・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
- ・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、選択によっては費用が高額となる場合がある、また、その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は不明である
- ・基本的には受検者の年齢要件を設けておらず、35 歳未満の妊婦についても対象とする傾向にある

等、認定施設における実施体制とは差異があることが明らかとなった。

⑤ 認定施設においても検査説明・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や理解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。検査前に、受検者に提供する検査説明や遺伝カウンセリングの内容等について、質の担保が求められる。

ただし、遺伝カウンセリングは、受検希望者によってニーズが異なる等、質の担保を図るに当たっての難しさがある。また、受検者にとって、遺伝カウンセリングは、その実施者側の価値観に基づいて方針が示されているように受け止められる可能性があることについても留意する必要がある。

(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は、非認定施設の受検者から回答が得られず、認定施設における少人数の受検者からの回答に留まったが、調査を通じて得られた課題等は以下のとおりである。

① NIPT 受検先として認定施設を選定した理由として、「遺伝カウンセリングを受けられるため」と回答した受検者が多く、受検者の意思決定において、遺伝カウンセリングは重要な役割を担うことが示唆された。

② 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。また、NIPT の特性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、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。

- ③ NIPT受検の主な動機として、高齢妊娠との回答が多く、その背後には疾患を抱えた子どもの育児に対する不安に加え、妊娠そのもの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みならず、障害を持つ子どもの子育て・くらし等に関するイメージができるような育児支援、社会福祉施策等の情報を提供し、受検者の不安・葛藤に寄り添った相談支援等が行われるよう、支援体制の充実が求められる。

(3) 今後の議論に期待すること

本ワーキンググループにおいて、全4回の議論を通し、NIPTの実施体制等の検討に資するデータや事例の収集等を行い、その実態についての把握・分析を行った。本ワーキンググループとしての議論は終えたが、今後更に検討が必要な具体的事項は以下のとおりである。

- ・ 一般妊婦に対するNIPTを含む出生前検査に関する情報提供の在り方
- ・ 検査説明や遺伝カウンセリング等の情報提供についての質の担保や、実施体制の均てん化
- ・ 障害を持つ子どもの子育て・くらし等に関してイメージできるような情報の提供、社会福祉施策等の情報の提供、受検者の不安・葛藤に寄り添った相談支援等の確立
- ・ 衛生検査所等における検査体制、精度の均てん化
- ・ NIPTの実施状況等について、正確に把握を行うための制度

これらの事項について、さらなる検討が行われ、NIPTについて適正な実施体制が構築されることを期待する。