

出生前検査の適切な在り方や 実施体制等に関する論点

論点1：出生前検査に関する妊婦等への情報提供の在り方について

これまでの議論

- 母体血清マーカー検査の在り方については、平成11年に厚生科学審議会先端医療技術評価部会出生前診断に関する専門委員会において審議され、同年6月に「母体血清マーカー検査に関する見解（報告）」が取りまとめられた。
- 同見解の冒頭においては、以下のように優生思想への懸念が示されている。
「医学・医療技術の進歩に伴い、出生前診断技術が向上しており、一部の疾患については、胎児の状況を早期に診断し、子宮内で、あるいは出生後に早期に治療を行うことも可能になってきた。しかし、現在、先天異常などでは、治療が可能な場合が限られていることから、**この技術の一部は障害のある胎児の出生を排除し、ひいては障害のある者の生きる権利と命の尊重を否定することにつながる**との懸念がある。」
- また、同見解においては、母体血清マーカー検査について、
「現在、我が国においては、**専門的なカウンセリングの体制が十分でないことを踏まえると、医師が妊婦に対して、本検査の情報を積極的に知らせる必要はない**。また、医師は本検査を勧めるべきではなく、企業等が本検査を勧める文書などを作成・配布することは望ましくない。」
「妊婦から本検査の説明の要請があり、本検査を説明する場合には別紙のような内容について十分に配慮すべきである」とされている。

(別紙) 医師は、見解本文に書かれた検査の特質と問題点を理解した上で、本検査に対して妊婦から相談があった場合には、次のことを十分に説明し、妊婦が自発的に検査を受ける選択をした場合に限り実施するか、若しくは、それが可能な施設に紹介すべきである。本検査については、実施される場合には、少なくとも次のことに配慮され、慎重に行われるべきである。

- ①検査の説明と実施に当たり、医師が検査前に行うべき事項
- ②検査を行う検査会社が留意すべき事項
- ③検査を実施する医師が、検査後に留意すべき事項

出生前検査の適切な在り方や実施体制等に関する論点

現状

- 出生前診断に関する専門委員会において、「母体血清マーカー検査に関する見解（報告）」が取りまとめられてから20年が経過した現時点において、出生前検査を巡っては次のような状況にある。
 - ・この20年の間に、トリソミーの非確定検査の手法として、母体血清マーカー検査と比べるとはるかに感度・特異度が高いNIPTが開発され実用化された。現時点では研究段階にあるが、トリソミー以外の疾患についても遺伝学的検査により把握することが試みられており、今後、遺伝学的検査で把握可能な疾患の数が増大する可能性がある。
 - ・胎児超音波検査の精度もはるかに向上し、発生の初期段階において、胎児の様々な形態学的異常（疾患）が把握することが可能となっている。ゲノム検査において、偶発的所見（incidental findings）の扱いが大きな論点となっているが、胎児超音波検査においても同様の課題がある。
 - ・胎児医療や新生児医療が高度化し、18トリソミーのように従来は積極的治療は行わないことが妥当と考えられた疾患についても、積極的な治療を行うことにより、10年以上の生存が可能となる場合もある。21トリソミー（ダウン症）については、重篤な合併症を併存しない限り生命予後は良好となっており、平均寿命は約60歳まで延長してきている。
 - ・妊婦の中には、
 - ①インターネットなどの情報からNIPTの存在を知り、非認定のNIPT実施施設を訪ね、NIPTに関する理解が不十分なまま、事前に遺伝カウンセリングを受けることなく、NIPTを受検している者
 - ②遺伝医学や胎児診断に精通した産婦人科医による出生前検査のための外来を受診し、遺伝カウンセリングを受けながら検査項目を選択して出生前検査を受けている者が少なからず存在する。

検討すべき事項

- 平成11年の「母体血清マーカー検査に関する見解（報告）」においては、「医師が妊婦に対して、本検査の情報を積極的に知らせる必要はない。」とされているが、出生前検査を巡る現状を踏まえ、出生前検査に関する妊婦等への情報提供はどうあるべきか。
- また、妊婦から本検査の説明の要請があった場合に、配慮すべき事項としてなにが考えられるか。

論点2：NIPTの実施施設の認定等の仕組みの在り方について

これまでの議論と現状

- 母体血清マーカー検査については、検査を実施する医師のみの対応では被検査者の倫理的、社会的、心理的問題の解決が容易でない場合があることから、「医師は日頃から先天性障害や遺伝性疾患に関する専門的な相談（カウンセリング）を実施できる機関との連携を図る必要性がある。」とされている。さらに、「専門機関が活用されるよう、専門的なカウンセリングを実施する機関の登録システムを構築し、その情報を医療機関に提供することはもとより、広く一般に提供するとともに、本検査の実態を把握するとともに、本検査が適正に実施されるよう指導する必要がある。」とされている。
- NIPTを巡っては、平成25年3月に、日本産科婦人科学会が「『母体血を用いた新しい出生前遺伝学的検査』指針」を決定し公表するとともに、日本医学会、日本産科婦人科学会、日本人類遺伝学会、日本医師会、日本産婦人科医会の関係5団体が共同声明を発表した。5団体が共同して認定登録制度を運用することを発表し、厚生労働省としても、通知を発出し、自治体や関係機関に学会指針や共同声明について、幅広く情報提供するとともに、関係機関に対して遵守を依頼してきたところ。
- 以後、5団体による認定登録制度によりNIPTがわが国で実施されてきたが、2016年頃から、認定を受けない医療機関でNIPTを実施する例が生じたため、「非認定施設で検査を受けることでの妊婦にとっての不利益を回避することなどを目的として、日本産科婦人科学会は2019年6月及び2020年6月に、指針の改定を行った（現時点で運用はされていない）。この新指針においては、従来の関係5団体による認定制度を解消し、日本産科婦人科遺伝子診療学会が主導する新たな認定制度を設けることとされている。
- 他方、国の主導（公的規制）により認定制度を設けるべきとの意見や、多様な関係当事者（マルチステイクホルダー）による自主規制ルール策定による「公私協働の共同規制」も設けるべきという意見もある。

検討すべき事項

- NIPTの実施施設の認定等の仕組みについて、どのような在り方が考えられるか。