

出生前診断：小児科医の取り組み

これまでとこれから

大阪母子医療センター 新生児科 主任部長
和田和子

本日の内容

- NIPTを巡って：これまでの経緯
- 日本小児科学会のこれからの取り組み
- 小児科医の役割とは

NIPTを巡って：これまでの経緯

2013年 3月	日本産科婦人科学会「母体血を用いた新しい出生前遺伝学的検査に関する指針」を策定。関係5団体より、共同声明を発表。
2013年 4月	認定施設において、臨床研究としてNIPTを開始。
2016年頃より非認定施設での検査実施の拡大	
2019年 3月	日本産科婦人科学会 母体血を用いた出生前遺伝学的検査（NIPT）新指針（案）を策定。→ 実施施設条件の緩和
2019年 3月	日本小児科学会 母体血を用いた出生前遺伝学的検査（NIPT）新指針（案）に関する日本小児科学会の基本姿勢 → 懸念表明
2019年 3月	日本人類遺伝学会 母体血を用いた出生前遺伝学的検査（NIPT）新指針（案）に関する日本人類遺伝学会の意見表明 → 懸念表明
2019年 6月	関係団体間での様々な議論を受け、厚労省においてNIPTについての必要な検討を行う方針を決定。→ 保留
2020年 8月	日本産科婦人科学会 「母体血を用いた出生前遺伝学的検査（NIPT）」指針改訂についての経緯・現状について → さらなる共同体制へ
2020年10月	日本小児科学会 母体血を用いた出生前遺伝学的検査（NIPT）の現状と日本小児科学会の基本姿勢 → 共同体制に向けて

旧指針における小児科医の関与：

母体血を用いた新しい出生前遺伝学的検査に関する指針

日本産婦人科学会倫理委員会

母体血を用いた出生前遺伝学的検査に関する検討委員会

- 施設が備えるべき要件

、、、出生前診断、とくに13番、18番、21番染色体の数的異常例について、自然史や支援体制を含めた十分な知識および豊富な診療経験を有する産婦人科医師（産婦人科専門医）と小児科医師（小児科専門医）がともに常時勤務していることを有し、医師以外の認定遺伝カウンセラーまたは遺伝看護専門職が在籍していることが望ましい。上記の産婦人科医は臨床遺伝専門医である事が望ましく、上記の小児科医は臨床遺伝専門医または周産期（新生児）専門医であることが望ましい。上記の産婦人科医、小児科医の少なくとも一方は臨床遺伝専門医の資格を有することを要する。

→ 希望者数の増加による制度設計の限界

日産婦 新指針案策定を受けて：

母体血を用いた出生前遺伝学的検査（NIPT）新指針（案）に関する
日本小児科学会の基本姿勢 2019年3月5日

要旨

日本小児科学会は、成育基本法に則り、成育過程にあるすべての子どもとそのご家族、妊産婦に対して切れ目のない成育医療を提供しています。小児科医の関与が不十分な体制でNIPT¹実施施設の拡大を目指す日本産科婦人科学会のNIPT新指針（案）に懸念を表明し、多職種、多領域の人材がそれぞれ公平な立場で、さらなる議論を継続し、よりよい体制を整えて、実施可能な施設が増えていくことを求めます

今回の新指針（案）の主旨であるNIPT実施施設の大幅な拡大にともなう施設条件の緩和に関して、以下の2点を懸念しています。

- 1) NIPT実施において、多職種、多領域の連携による継続的な支援体制が損なわれかねないこと
- 2) NIPT実施の前後を含む妊娠・出産・誕生・母子の健康と医療というプロセスに対して小児科医による必要なサポートの機会が失われてしまうこと

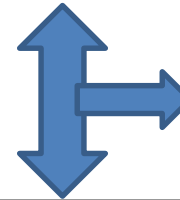
http://www.jpeds.or.jp/modules/guidelines/index.php?content_id=106

NIPT検査を実施する施設の認定・登録

1. 日本産科婦人科学会の理事会内「母体血を用いた出生前遺伝学的検査」審査委員会で行う。
2. 本審査委員会は、日本産科婦人科学会、日本小児科学会、日本人類遺伝学会からの推薦を受けた委員および法学・倫理専門家で構成される。

NIPT実施施設認定とNIPTを含む「出生前に行われる遺伝学的検査と診断に関する見解」の今後の進め方

理事会内「母体血を用いた出生前遺伝学的検査」審査委員会（以下審査委員会と称す）
産婦人科学会、小児科学会、人類遺伝学会、産婦人科遺伝診療学会、法学・倫理専門家などが共同体制で構築



社会への説明

「出生前に行われる遺伝学的検査と診断に関する見解」及び
「母体血を用いた出生前遺伝学的検査に関する指針」など
—継続的な見直しを含めた議論—

周産期における遺伝に関する小委員会＋倫理委員会

診断テクノロジーなどの進歩に伴う倫理的観点について継続的なWatching
倫理的見解改定など提案、問題点

日産婦 指針改定 追加点

2020年8月

1. NIPTを行う施設として従来の基幹施設に加えて要件を備えた連携施設を新たに認定する。
2. 連携施設の産婦人科常勤医の要件として、日本産科婦人科遺伝診療学会が主導するNIPT実施のための新たな認定制度を利用し、その認定制度委員会委員には日本小児科学会、日本人類遺伝学会からの代表が公式に参加する。
3. 日本小児科学会、日本人類遺伝学会、日本産科婦人科学会、日本産科婦人科遺伝診療学会の4つの学会共同で作成・承認した患者への説明書をNIPTに関わる遺伝カウンセリングに活用する。
4. 連携施設では日本小児科学会が規定する制度で認定された小児科医師との連携を必要とする。
5. 妊婦の希望があれば、NIPT実施前および実施後のいずれの段階でも、実施施設と独立して相談対応ができる小児科医側の窓口を日本小児科学会が用意する。

日産婦 指針改定 追加点 2020年8月

1. NIPTを行う施設として従来の基幹施設に加えて要件を備えた連携施設を新たに認定する。
2. 連携施設の産婦人科常勤医の要件として、日本産科婦人科遺伝診療学会が主導するNIPT実施のための新たな認定制度を利用し、その認定制度委員会委員には日本小児科学会、日本人類遺伝学会からの代表が公式に参加する。
3. 日本小児科学会、日本人類遺伝学会、日本産科婦人科学会、日本産科婦人科遺伝診療学会の4つの学会共同で作成・承認した患者への説明書をNIPTに関わる遺伝カウンセリングに活用する。
4. 連携施設では日本小児科学会が規定する制度で認定された小児科医師との連携を必要とする。
5. 妊婦の希望があれば、NIPT実施前および実施後のいずれの段階でも、実施施設と独立して相談対応ができる小児科医側の窓口を日本小児科学会が用意する。

日産婦 指針改定 追加点 2020年8月

1. NIPTを行う施設として従来の基幹施設に加えて要件を認定する。
2. 連携施設の産婦人科常勤医の要件として、日本産科婦人科学会、日本人類遺伝学会からの代表が公式に参加する。
3. 日本人類遺伝学会、日本産科婦人科学会、日本産科婦人科遺伝診療学会が承認した患者への説明書をNIPTに関わる遺伝カウンセリング
4. 連携施設が規定する制度で認定された小児科医師との連携を必要とする。
5. 妊婦の希望があれば、NIPT実施前および実施後のいずれの段階でも、実施施設と独立して相談対応ができる小児科医側の窓口を日本小児科学会が用意する。

すでに作成
理事会承認準備中

出生前コンサルト
小児科医（仮称）

日産婦 指針改定 追加点 2020年8月

6. 連携施設でのNIPT実施において結果が陽性の場合には、基幹施設でNIPTに関わる「遺伝カウンセリング」をすることを原則とするが、「妊婦の置かれたさまざまな状況から基幹施設の受診が困難とみられる場合」には、NIPTに関わる「遺伝カウンセリング」を、連携施設において行なうことを許容する。その場合には、妊婦の希望に応じて以下の①、②いずれかの対応を行う。①基幹施設または他の近隣の臨床遺伝専門医が連携施設において検査後のNIPTに関わる遺伝カウンセリングを行う。あるいは医師の指導のもとで認定遺伝カウンセラーが連携施設においてNIPTに関わる遺伝カウンセリングを行うこともありうる。②連携施設が常時連携している小児科専門医と共に遺伝カウンセリングを行うことも可能とし、妊婦が施設外で対応が可能な小児科医との相談を希望する場合、その小児科医がNIPTに関わる遺伝カウンセリングを行う。
7. NIPT検査を実施する施設の認定・登録は、日本産科婦人科学会の理事長直轄の「母体血を用いた出生前遺伝学的検査」審査委員会で行う。本審査委員会は、日本産科婦人科学会、日本小児科学会、日本人類遺伝学会からの推薦を受けた委員および法学・倫理の専門家で構成される。

日産婦 指針改定を受けて：

母体血を用いた出生前遺伝学的検査（NIPT）の現状と
日本小児科学会の基本姿勢 2020年10月27日

（前略） しかし、正式に認定されていない施設において、妊婦とそのご家族に対して適切な情報提供が行われずに実施されるNIPTの件数が日々増加している現状があります。NIPTが対象としている染色体の病気を持つお子さんとそのご家族にも寄り添う立場にある私たち小児科医はこの状態を看過することはできないと考えています。

（中略） 日本小児科学会も、厚生労働省、患者家族会、当事者を含む一般の方々、関連学術団体などの参画による多職種、多領域での幅広い議論をもとに、よりよい体制を整える役割を果たすとともに、生まれてくる子どもと関わる方々の不安や悩みについて共に考え、その方々の意思決定が尊重されるよう、小児科専門医による支援相談ができる体制づくりや、支援内容について検討してまいります。

http://www.jpeds.or.jp/modules/guidelines/index.php?content_id=122

子どもの総合診療医、子どもの代弁者である 小児科医の役割

- 不安や葛藤を抱える妊婦に、染色体の疾患に関する医学的な情報、疾患を持つ子どもの生活や、支援などの正しい情報を伝える役割
- 意思決定のプロセスに寄り添う役割
- 出生前診断に関わる産婦人科医と連携し（特に）NIPT診療体制の質の担保、体制維持に積極的に協力する役割
- 生まれてきた障害を持つ子どもに適切な医療や提供し家族や生活のサポートを行う



日本小児科学会主催



日本小児科学会は
健やか親子21を
推進しています！

第12回

日本小児科学会倫理委員会

公開フォーラム

～出生前診断を考える～

WEB
開催

令和3年 3月7日(日) 13時～16時50分
12時30分よりサイトをオープンします

定員：400名（どなたでもご参加できます）

参加費：無料（事前申込制）

申込方法

学会HPからお申込みください。
右記QRコードよりアクセスできます。
「各種活動」→「各種研修会・講習会など」→「倫理委員会公開フォーラム」

申込締切 令和3年3月4日（木）

（申込締切前に関わらず、定員に達した場合は申込を締め切らせていただく場合がございます）

プログラム

※プログラムは予告なく変更となる場合がありますことをご了承ください。

13:00～13:05 開会の挨拶 | 岡 明（日本小児科学会会長）

13:05～13:10 本フォーラムの開催について 奥山 虎之（日本小児科学会倫理委員会委員長）

13:10～14:00 第1部 出生前診断を考える（各講演20分質疑5分）

座長 | 掛江 直子（国立成育医療研究センター生命倫理研究室） 山本 俊至（東京女子医科大学ゲノム診療科）

1. 「医療者の立場から出生前診断を考える」 加部 一彦（埼玉医科大学総合医療センター新生児科）
2. 「生命倫理学の立場から出生前診断を考える」 五十子敬子（尚美学園大学）

14:00～14:10 休 憩

14:10～16:45 第2部 非侵襲性出生前診断（NIPT）を考える

座長 | 奥山 虎之（国立成育医療研究センター臨床検査部） 鍵本 聖一（社会福祉法人桜風会カリヨンの社）

「NIPTの概要説明とNIPTコンソーシアムの成果」 佐村 修（東京慈恵会医科大学産婦人科）（講演15分質疑5分）

シンポジウム「わが国におけるNIPTの在り方考える」（各講演15分）

1. 「小児科医の立場から」 山本 俊至（東京女子医科大学ゲノム診療科）
2. 「産科医の立場から」 左合 治彦（国立成育医療研究センター周産期・母性診療センター）
3. 「産科医の立場から」 土肥 聡（昭和大学横浜市北部病院産婦人科）
4. 「ダウン症を育てる親の立場から」 玉井 邦夫（公益財団法人日本ダウン症協会代表理事）
5. 「障害を持つ子を育てる親の立場から」 加賀 理沙

総合討論（60分）（1部・2部の座長・演者）

16:45～16:50 閉会の挨拶 | 呉 繁夫（日本小児科学会倫理委員会担当理事）



抄録集 はじめにより：

日本小児科学会倫理委員会は、同委員会内の遺伝学的検査検討小委員会が中心となり、日本産科婦人科学会等の関係者とともに NIPT などの出生前診断の望ましい体制作りを進めています。

本日の公開フォーラムは、その活動の一環として行うものです。

加賀理沙さまの抄録より：

出生前診断を受けるかどうか、非常に悩みました。悩んだ理由は、出生前診断をすること自体が～中略～答えが出ない問題に直面したからです。毎日悩む中で、出生前診断の意義を考えました。

そして、実際に出生前診断を受けた当事者として、遺伝カウンセリングが如何に重要かを痛感致しました。

終わりに

- 胎児・子どもの遺伝情報は、変えることはできない。
 - 出生前診断を受ける／受けない、その後の意思決定に、答えはない。
- そして、
- 障害を持つ子どもとその家族が、批判をされたり生活しづらいようなことがあってはならない。先天性、後天性の疾患、老化などによる障害を持つことが許容できない社会は誰にとっても生きづらい社会です。

生まれてくる子どもと関わる方々の不安や悩みについて共に考え、その方々の意思決定が尊重されるよう、小児科専門医による支援相談ができる体制づくりや、支援内容について検討してまいります。

(再掲：日本小児科学会の基本姿勢)

ご清聴ありがとうございました。